



SOCIETATEA ROMANA DE
PEDIATRIE SOCIALA

CONGRESUL NAȚIONAL DE PEDIATRIE SOCIALĂ

26 - 28 Iunie 2025 | HOTEL UNIVERS

CLUJ-NAPOCA



VOLUM DE REZUMATE



MONITORUL DE CLUJ

18 - 22 mai 1993

**PRIMUL CONGRES NAȚIONAL DE
PEDIATRIE SOCIALĂ CLUJ-NAPOCA**



VOLUM DE REZUMATE

**CONGRESUL NAȚIONAL DE PEDIATRIE
SOCIALĂ**

26-28 Iunie 2025

CLUJ-NAPOCA

ISSN 2601-999X ISSN-L 2601-999X

1. LONG-COVID IN POPULAȚIA PEDIATRICĂ: FOCUS PE PACIENȚII CU BOALĂ CRONICĂ RENALĂ STADIU FINAL	9
<i>Irina Bulată-Pop^{1,4}, Andreea-Liana Boț (Răchișan)^{2,3}, Bogdan Bulată³, Cornel Aldea³, Dan Delean³</i>	
2. DETECȚIA TIMPURIE PRIN SCREENING FAMILIAL ÎN BOALA WILSON – IMPLICAȚII CLINICE ȘI GENETICE	11
<i>Cumpata V^{1,3}, Sacara V², Țurcanu A^{1,3}</i>	
3. PRESCRIȚIA DE ANTIBIOTICE - ÎNTRE TEORIE SI PRACTICA.....	13
<i>Prof. Dr. Oana Falup-Pecurariu^{1,2}, Dr. Ada Gordea¹, Dr. Laura Bleotu¹, Farm. Mirela Mărginean¹, Farm. Alina Burciu¹</i>	
4. REACȚII ADVERSE LA ADMINISTRAREA VACCINURILOR ACTUALE – MIT ȘI REALITATE	14
<i>Ioniuc I¹, Azoică A¹, Popovici P¹, Criscov I¹, Alexoae M¹, Mocanu A¹, Ștreangă V¹, Frăsinariu O¹</i>	
5. MULTIDISCIPLINARITATE ÎN TRANZIȚIE PENTRU PACIENȚII CU BOLI RENALE - DE LA NEFROLOGIE PEDIATRICĂ LA NEFROLOGIE PENTRU ADULȚI	15
<i>Gafencu M², Stroescu R^{1,2}, Șteflea R^{1,2}</i>	
6. ARTRITA IDIOPATICĂ JUVENILĂ – DATE DIN REGISTRUL ROMAN DE BOLI REUMATICE ȘI TRANSFERUL PACIENTILOR CĂTRE REȚEAUA DE ADULȚI	16
<i>Călin Lazăr¹, Mihaela Spîrchez², Alina Murgu³, Anamaria Ramazan⁴, Mirela Crișan¹, Aurelia Călin⁵, Alexandru Bohunduț¹, Mariana Ștefan⁶, Maria-Magdalena Tămaș⁷</i>	
7. PREVENIREA INFECȚIEI CU VSR LA COPIL: ÎNTRE INOVAȚIE TERAPEUTICĂ ȘI APLICARE PRACTICĂ	18
8. PARTICULARITĂȚILE NUTRIȚIEI LA ADOLESCENȚI	18
<i>Mărginean O¹, Sasaran M¹, Stoica A¹</i>	
9. CALITATEA VIEȚII LA COPILUL CU BOALĂ CELIACĂ ȘI DIABET ZAHARAT INSULINO-DEPENDENT DE TIP 1: PROVOCĂRI ȘI PERSPECTIVE CLINICE	19
<i>Mihai C¹, Balasa A¹, Chisnoiu T¹</i>	
10. IMPORTANȚA DETERMINĂRII HBV PGRNA – UN NOU MARKER CU VALOARE CLINICĂ ȘI PROGNOSTICĂ.....	20
<i>Evelina Moraru, Lorenza Forna, Laura Iulia Bozomitu</i>	
11. GLUTENUL, PRIETEN SAU DUȘMAN ÎN VIAȚA COPILULUI?	21
<i>Dan Moraru, Lorenza Forna, Laura Bozomitu</i>	
12. IMUNIZAREA NOU-NĂSCUTULUI. CE S-A SCHIMBAT ÎN ULTIMII 10 ANI	22
<i>Ognean M¹, Mutică B, Barbu A, Ilinca G, Stoica S.....</i>	
13. CREȘTEREA ECHITĂȚII ÎN SĂNĂTATE PENTRU COPII ȘI TINERI PRIN IMPLEMENTAREA CONCEPTULUI DE ȘCOLI CARE PROMOVEAZĂ SĂNĂTATEA. ...	24
<i>Petru Sandu¹; Alexandra Vîman¹; Anda-Ioana Curta¹</i>	

14.	O PASTILĂ FĂRĂ GUST SAU O VIAȚĂ ÎNTREAGĂ DE AMĂRĂCIUNE PENTRU CĂ AI REFUZAT-O.....	25
	<i>Serban D¹</i>	25
15.	DIFICULTĂȚI DIAGNOSTICE ȘI TERAPEUTICE ÎN ERORILE ÎNNĂSCUTE ALE IMUNITĂȚII LA COPIL	26
	<i>Simionescu B¹</i>	26
16.	EVALUAREA CALITĂȚII VIEȚII LA PACIENȚII PEDIATRICI CU BOALĂ CRONICĂ RENALĂ	28
	<i>Stroescu R^{1,2}, Gafencu M^{1,2}, Steflea R^{1,2}</i>	28
17.	PROVOCĂRI ȘI SOLUȚII ÎN TRANZIȚIA ADOLESCENȚILOR CU BOALĂ INFLAMATORIE INTESTINALĂ CĂTRE MEDICINA ADULȚILOR	29
	<i>Laura Mihaela Trandafir^{1,2}, Gabriela Păduraru^{1,2}, Nicoleta Gimiga^{1,2},.....</i>	29
	<i>Bogdan Rotaru², Gabriela Ghiga^{1,2}</i>	29
18.	NECESITATEA DE A IMPLEMENTA LA NIVEL NAȚIONAL STRATEGIA DE TRANZIȚIE A ÎNGRIJIRII MEDICALE DE LA COPIL LA ADULT ÎN BOLI HEPATICE RARE 31	
	<i>Țurcanu A¹, Revenco N¹, Cumpătă V¹</i>	31
19.	TETANIA- UN SIMPTOM SIMPLU CE POATE ASCUNDE O BOALA RARA- SINDROMUL LOWE	34
	<i>Daciana-Rovena Anghel¹, Elena Cuceu¹, Ramona Stroescu¹, Mihai Gafencu¹</i>	34
20.	DIAGNOSTICUL PRECOCE ȘI TRATAMENTUL OBEZITĂȚII LA COPIL	35
	<i>Bănuț C¹</i>	35
21.	BOALA CELIACĂ - IMPLICAȚII PSIHOSOCIALE ȘI PROVOCĂRI DE INTEGRARE ÎN POPULAȚIA PEDIATRICĂ	36
	<i>Boca L^{1,2}, Ghiga G^{1,2}, Păduraru G^{1,2}, Gimiga N^{1,2}, Donos M, Trandafir L^{1,2}</i>	36
22.	ÎNTRE DOUĂ LUMI: TRANZIȚIA MEDICALĂ DE LA COPIL LA ADULT	38
	<i>Dr. Elena Bocai^{1,2}, Dr. Radu Perjoc^{1,2}, Ș.L. Dr. Eugenia Roza^{1,2}, As. Univ. Dr. Oana Vladacenco^{1,2}, Conf. Univ. Dr. Raluca- Ioana Teleanu^{1,2}</i>	38
23.	CUM TRĂIESC COPIII CU ESOFAGITĂ EOZINOFILICĂ? IMPACTUL BOLII ASUPRA CALITĂȚII VIEȚII	39
	<i>Chenescu B¹, Chirica A¹, Gales L¹, Bordei L^{1,2}, Tincu I^{1,2}, Plesca D²</i>	39
24.	REGURGITARE AORTICĂ SEVERĂ LA O ADOLESCENTĂ SUBNUTRITĂ CU ARTERITĂ TAKAYASU: UN CAZ RAR CU VULNERABILITĂȚI PSIHO-SOCIALE COMPLEXE	41
	<i>Chiperi L^{1,2}, Kim K³</i>	41
25.	CALITATEA VIEȚII COPIILOR CU MALFORMAȚII CARDIACE CONGENITALE ȘI A FAMILIILOR ACESTORA – O ABORDARE MULTIDIMENSIONALĂ ASUPRA DEZVOLTĂRII ȘI IMPACTULUI PSIHO-SOCIAL	43

<i>Chiperi L^{1,2}, Tecar C³</i>	43
26. INTELIGENȚA ARTIFICIALĂ ÎN OCHII VIITORILOR MEDICI: PERCEPȚII ȘI PROVOCĂRI	45
<i>Chirică A¹, Chenescu B¹, Apostol A¹, Țincu I^{1,2}, Pleșca D²</i>	45
27. METROPATIE HEMORAGICĂ JUVENILĂ LA O PACIENTĂ CU SINDROM TURNER- DE LA RUTINĂ LA PROVOCARE DE ÎNCADRARE DIAGNOSTICĂ	47
<i>Rodica Elena Cornean^{1,2,3}, Mariela Militaru^{2,3}</i>	47
28. INTOLERANȚA EREDITARĂ LA FRUCTOZĂ – DIFERITE FAȚETE ALE ACELEAȘI PATOLOGII	49
<i>Andreea Camelia David¹, Alina Grama^{1,2}, Tudor Lucian Pop^{1,2}</i>	49
29. PROVOCĂRILE PSIHOSOCIALE ALE UNEI ADOLESCENTE CU HIPERTENSIUNE ARTERIALĂ NECONTROLATĂ	51
<i>Dr. Gligor Ana-Maria, Dr. Pop Mihai, Dr. Rusu Roxana, Conf. Univ. Dr. Căinap Simona</i>	51
30. VACCINAREA COPIILOR CU BOLI CARDIACE CONGENITALE: LECȚII DIN OPORTUNITĂȚI PIERDUTE ȘI RECOMANDĂRI PRACTICE	53
<i>Jecan-Toader D^{1,2}, Grama A^{1,3}, Armat I⁴, Bența G^{1,3}, Mititelu A^{1,3}, Cinteză E^{4,5}, Pop * T^{1,3}, Căinap S^{1,3}</i>	53
31. DINCOLO DE SUPRAVIEȚUIRE: CARDIOTOXICITATEA TIMPURIE ȘI CALITATEA VIEȚII ÎN LEUCEMIA PEDIATRICĂ	55
<i>Lazar D^{1,2}, Cainap S^{1,3}, Blag C^{1,3}</i>	55
32. TULBURARE SEVERĂ DE NEURODEZVOLTARE ASOCIATĂ MUTAȚIEI ÎN GENA DYRK1A – PREZENTARE DE CAZ	57
<i>Militaru M^{1,2}, Catana A^{1,2}, Militaru M³</i>	57
33. DOUĂ SURORI, UN DIAGNOSTIC – FENILCETONURIA	58
<i>Oros G¹, Slăvescu K¹</i>	58
34. DIAGNOSTICUL TARDIV AL ATREZIEI DE CĂI BILIARE – INDICAȚIE DE TRANSPLANT HEPATIC LA COPIL	60
<i>Pascal M², Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}</i>	60
35. IMPACTUL PSIHOSOCIAL AL UNEI BOLI RARE CU PROGNOSTIC REZERVAT ASUPRA ADOLESCENTULUI: FORMA GRAVA DE CARDIOMIOPATIE DILATATIVĂ ÎN CONTEXTUL UNEI DISTROFII MUSCULARE	61
<i>Dr. Mihai Pop, Dr. Alexandra Maris, Dr. Laura Bodea, dr. Ana Gligor, Conf. dr. Simona Cainap</i>	61
36. ACCESUL LA TESTARE ȘI TERAPIE ÎN BOLILE RARE	62
<i>Maria Puiu</i>	62
37. IMPLICAȚII PSIHOSOCIALE ALE OBEZITĂȚII LA VÂRSTA ADOLESCENȚEI ..	63
<i>Spoiala E^{1,2}, Margasoiu I³, Manole L^{1,3}, Boca O^{1,3}, Păduraru G^{1,3}, Trandafir L^{1,2}</i>	63

38.	BREASTFEEDING-RELATED ATTITUDES AND PRACTICES IN RURAL AREAS OF ROMANIA	65
	<i>Denisa Andreea Teodorescu (Bacalu)^{1,2}, Prof. Dr. Lucia Maria Lotrean^{1,2}</i>	65
39.	TRANSPLANT HEPATIC DE LA DONATOR VHB-POZITIV LA UN COPIL CU ATREZIE DE CĂI BILIARE – PREZENTARE DE CAZ ȘI CONSIDERAȚII PRIVIND PROFILAXIA ANTIVIRALĂ	66
	<i>Balu O¹, Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}</i>	66
40.	MANAGEMENTUL ÎN URGENȚĂ AL NOU-NĂSCUTULUI CU SUSPICIUNE DE GALACTOZEMIE	68
41.	VALOAREA DIAGNOSTICĂ A TESTĂRII GENETICE ÎN BOALA WILSON LA COPIL	69
	<i>Scutareanu A¹, Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}</i>	69
42.	ODISEEA DIAGNOSTICĂ ÎN CAZUL UNEI PACIENTE CU O IMUNODEFICIENȚĂ CONGENITALĂ SINDROMATICĂ RARISIMĂ: SINDROM MIRAGE	70
	<i>Podolyak A¹, Simionescu B^{1,2}</i>	70
43.	INTOXICAȚIILE LA COPILUL MIC - PREZENTAREA LA SERVICIUL DE URGENTĂ.....	72
	<i>Popescu M¹, Steflea R, Gafencu M, Doros G</i>	72
44.	VIATA CU BOALA CRONICA DE RINICHI.....	75
	<i>Adriana Cojocar, Diana Hanu, Ramona Stroescu, Mihai Gafencu</i>	75
45.	TETANIA- UN SIMPTOM SIMPLU CE POATE ASCUNDE O BOALA RARA- SINDROMUL LOWE	76
	<i>Anghel D¹, Cuceu E¹, Stroescu R¹, Gafencu M¹</i>	76
46.	POVARA GENELOR	78
	<i>Poptile-Hoffer E¹, Cainap S¹, Chiuaru A¹, Silaghi A²</i>	78
47.	GRADUL DE INFORMARE A PĂRINȚILOR CU PRIVIRE LA VACCINĂRILE OBLIGATORII ȘI FACULTATIVE DIN ROMÂNIA	80
	<i>Moreh Z¹, Solyom R¹, Rogojinaru I¹</i>	80
48.	PROVOCĂRI ACTUALE ÎN MANAGEMENTUL COLITEI ULCERATIVE PEDIATRICE.....	82
	<i>Marghidan C¹</i>	82
49.	DIFICULTĂȚI ÎN DIAGNOSTICUL ȘI MANAGEMENTUL ATREZIEI DE CĂI BILIARE LA UN PACIENT CU MALFORMAȚII CONGENITALE MULTIPLE	83
	<i>Turcu C¹, Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}</i>	83
50.	FACTORI DE RISC ÎN MENȚINEREA ADERENȚEI LA DIETA FĂRĂ GLUTEN LA COPILUL CU BOALĂ CELIACĂ	84
	<i>Balasa A^{1,2}, Chisnoiu T^{1,2}, Baci D¹, Mihai C</i>	84

51.	FACTORI IMPLICAȚI ÎN CALITATEA VIEȚII COPIILOR CU BOALĂ CELIACĂ SUB REGIM FĂRĂ GLUTEN	86
	<i>Macovei D¹, Vasile D¹, Palaga A¹, Ionescu M¹, Rotăraș A¹, Tiptiș A¹, Bogdan R¹, Popp A^{1,2}.</i>	86
52.	DE LA ÎNGRIJIREA PEDIATRICĂ LA CEA PENTRU ADULȚI: TRANZIȚIA ADOLESCENTULUI ÎN SISTEMUL MEDICAL	88
	<i>Popescu D¹, Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}</i>	88

PREZENTĂRI ORALE INVITATE

1. LONG-COVID IN POPULAȚIA PEDIATRICĂ: FOCUS PE PACIENȚII CU BOALĂ CRONICĂ RENALĂ STADIU FINAL

Irina Bulată-Pop^{1,4}, Andreea-Liana Boț (Răchișan)^{2,3}, Bogdan Bulată³, Cornel Aldea³, Dan Delean³

¹ Departamentul de Microbiologie, Universitatea de Medicină și Farmacie „Iuliu Hațieganu” Cluj-Napoca, 400023 Cluj-Napoca, România;

² Disciplina Pediatrie II, Departamentul Mamă și Copil, Universitatea de Medicină și Farmacie „Iuliu Hațieganu” Cluj-Napoca, 400177 Cluj-Napoca, România;

³ Clinica de Nefrologie Pediatrică, Dializă și Toxicologie, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii, 400177 Cluj-Napoca, România;

⁴ Spitalul Clinic de Boli Infecțioase, 400348 Cluj-Napoca, România

Introducere: Sindromul respirator acut sever coronavirus 2 (SARS-CoV-2), virusul responsabil de COVID-19, a avut un impact profund asupra sănătății globale. Pacienții cu deficit imun secundar unor afecțiuni preexistente, precum boala cronică de rinichi (BCR), au făcut parte din populația aflată la risc crescut. Pe măsură ce pandemia a evoluat, a evoluat și înțelegerea privind afectarea multiplelor organe de către COVID-19, precum și a efectelor pe termen lung (Long-COVID).

Scopul studiului nostru este de a identifica prevalența simptomelor persistente corespunzătoare sindromului Long-COVID în populația pediatrică cu boală renală cronică în stadiu terminal (BRC-ST).

Metode: Am conceput un studiu prospectiv transversal, incluzând copii cu test SARS-CoV-2 pozitiv în perioada 1 septembrie 2021 – 30 aprilie 2023. Au fost selectate două grupuri a câte 9 pacienți, iar un interviu telefonic a fost realizat folosind Chestionarul de urmărire a sănătății și stării de bine COVID-19 pentru copii, dezvoltat de Consorțiul Internațional pentru Infecții Respiratorii Severe Acute și Emergente (ISARIC).

Rezultate: Sindromul Long-COVID a avut o prevalență ridicată (44,4% în grupul de control și 88,8% în grupul BRC-ST), dificultățile de respirație și durerile de cap fiind cele mai frecvent raportate simptome persistente. Totuși, acestea nu au influențat percepția asupra severității bolii, așa cum a fost evaluată de îngrijitori.

Concluzii: Pentru ca aparent simptomele Long_COVID au fost des întâlnite în populația studiată, sunt necesare cercetări și urmăriri suplimentare pentru a evalua cu exactitate impactul Long-COVID asupra copiilor.

Cuvinte-cheie: pediatric, nefrologie, boală renală cronică în stadiu terminal, COVID-19, infecții respiratoria

LONG-COVID IN THE PEDIATRIC POPULATION: FOCUS ON END-STAGE CHRONIC KIDNEY DISEASE PATIENTS

Irina Bulatǎ-Pop^{1,4}, Andreea-Liana Boț (Răchișan)^{2,3}, Bogdan Bulatǎ³, Cornel Aldea³, Dan Delean³

¹ Department of Microbiology, “Iuliu Hațieganu” University of Medicine and Pharmacy, 400023 Cluj-Napoca, Romania;

² Second Pediatric Discipline, Department of Mother and Child, “Iuliu Hațieganu” University of Medicine and Pharmacy, 400177 Cluj-Napoca, Romania;

³ Pediatric Nephrology, Dialysis and Toxicology Clinic, Emergency Clinical Hospital for Children, 400177 Cluj-Napoca, Romania;

⁴ The Clinical Hospital of Infectious Diseases, 400348 Cluj-Napoca, Romania

Background/Objectives: Severe acute respiratory syndrome coronavirus 2 (SARS-CoV-2), the virus responsible for COVID-19, has profoundly impacted global health. Patients with reduced immune system functions, due to underlying disease, such as chronic kidney disease (CKD) patients, have been among the high-risk population. As the pandemic progressed, so did the understanding of the multiple organ involvement of COVID 19, alongside the long-term effects (long-COVID). The aim of our study is to identify the prevalence of persistent symptoms corresponding to long-COVID in the pediatric end-stage kidney disease (ESKD) population.

Methods: We designed a prospective cross-sectional study, including children with a positive SARS-CoV-2 test during September 1st, 2021, to April 30, 2023. Two groups of 9 patients were selected and a telephonic interview using the International Severe Acute Respiratory and Emerging Infection Consortium (ISARIC) COVID-19 Health and Wellbeing Follow-up Survey for Children was performed.

Results: Long-COVID had a high prevalence (44.4% in the control group and 88.8% in the ESKD group), with difficulty breathing and headache being the most common of reported long-lasting symptoms. Nevertheless, this did not impact the burden of disease as assessed by caregivers.

Conclusions: Further research and follow-up are needed in order to accurately assess the impact of Long-COVID in children.

Keywords: pediatric, nephrology, end-stage renal disease, COVID-19, respiratory infections

2. DETECȚIA TIMPURIE PRIN SCREENING FAMILIAL ÎN BOALA WILSON – IMPLICAȚII CLINICE ȘI GENETICE

Cumpata V^{1,3}, Sacara V², Țurcanu A^{1,3}

¹Disciplina de gastroenterologie, Departamentul Medicină Internă, Universitatea de Stat și Medicină „Nicolae Testemițanu”

²Centrul Genetic de Excelență din Republica Moldova, IMSP Institutul Mamei și Copilului

³Clinica de Gastroenterologie și Hepatologie HELPA

Introducere. Boala Wilson (BW) este o afecțiune ereditară rară, cu transmitere autosomal recesivă, cauzată de mutații în gena ATP7B. Debutul clinic variabil, de la forme asimptomatice la manifestări hepato-neurologice severe, face ca diagnosticarea precoce să fie esențială. Ghidurile internaționale recomandă testarea genetică a rudelor de gradul I ale probandului, iar unele date susțin extinderea screening-ului și către rudele de gradul II în familiile sugestive.

Scopul lucrării. Analiza profilului clinic și genetic ale membrilor de familie ai unui pacient diagnosticat cu BW, în vederea optimizării strategiilor de screening familial.

Material și metode. În perioada 2020–2024, într-un studiu retrospectiv-prospectiv au fost evaluate 13 familii suspecte de BW. Diagnosticul a fost stabilit conform scorului Leipzig modificat (2019). Testarea genetică a fost realizată prin metoda secvențierii Sanger, utilizând kituri Taq DyeDeoxy Terminator Cycle (Applied Biosystems) și analizorul ABI-Genetic 3500dx. Prelucrarea statistică a datelor a fost efectuată utilizând Microsoft Excel 2023.

Rezultate. În 6 dintre cele 13 familii investigate au fost identificați 8 membri noi cu diagnostic confirmat de BW, cu o vârstă medie de $16,2 \pm 9,7$ ani. Șapte dintre aceștia se aflau în stadiu a-/presimptomatic, iar unul prezenta fenotip neuro-hepatic. Din punct de vedere al statutului genotipic, 5 pacienți erau heterozigoți compuși, iar 3 – homozigoți recesivi. În patru familii în care ambii părinți erau purtători heterozigoți simpli, ambii copii au fost afectați. A fost identificat un caz cu transmitere pseudo-dominantă, implicând un părinte și ambii copii. Cele mai frecvent identificate mutații au fost de tip missense: p.H1069Q și p.G1341D. La doi pacienți s-a identificat o variantă rară de tip sinonim (p.Phe764=).

Concluzii. Screening-ul familial sistematic, utilizând testarea genetică moleculară, permite identificarea precoce a persoanelor afectate sau purtătoare ale mutațiilor ATP7B, permițând instituirea timpurie a tratamentului de prevenție și îmbunătățirea prognosticului BW.

Cuvinte cheie. boala Wilson, screening familial, test genetic.

EARLY DETECTION THROUGH FAMILIAL SCREENING IN WILSON'S DISEASE – CLINICAL AND GENETIC IMPLICATIONS

Cumpata V^{1,3}, Sacara V², Turcanu A^{1,3}

¹Department of Internal Medicine, Discipline of Gastroenterology, "Nicolae Testemitanu" State University of Medicine and Pharmacy, ²Institute of Mother and Child, Genetic Center of Excellence in the Republic of Moldova, ³Clinic of Gastroenterology and Hepatology HELPA

Introduction. Wilson's disease (WD) is a rare hereditary disorder with autosomal recessive transmission, caused by mutations in the ATP7B gene. Due to its variable clinical onset—from asymptomatic forms to severe hepato-neurological manifestations—early diagnosis is essential. International guidelines recommend genetic testing for first-degree relatives of the proband, and some data support extending screening to second-degree relatives in suggestive familial contexts.

Aim. Analysis of the clinical and genetic profile of family members of a patient diagnosed with WD, aimed at optimizing familial screening strategies

Materials and Methods. Between 2020 and 2024, a retrospective-prospective study was conducted involving 13 families suspected of having WD. Diagnosis was established based on the modified Leipzig score (2019). Genetic testing was performed using the Sanger sequencing method, with Taq DyeDeoxy Terminator Cycle kits (Applied Biosystems) and the ABI-Genetic 3500dx analyzer. Data were processed using Microsoft Excel 2023.

Results. In 6 out of the 13 families investigated, 8 newly diagnosed individuals with confirmed WD were identified, with a mean age of 16.2 ± 9.7 years. Seven patients were in the a-/presymptomatic stage, while one presented a neuro-hepatic phenotype. Genotypically, 5 patients were compound heterozygotes and 3 were homozygous recessive. In four families where both parents were simple heterozygous carriers, both children were affected. One case of pseudo-dominant inheritance was observed, involving one parent and both children. The most frequently identified mutations were missense variants p.H1069Q and p.G1341D; a rare synonymous variant (p.Phe764=) was detected in two patients.

Conclusions. Systematic familial screening using molecular genetic testing enables early identification of affected individuals or carriers of ATP7B mutations, facilitating early initiation of preventive treatment and improving the prognosis of WD.

Keywords: Wilson's disease; familial screening; genetic testing.

3. PRESCRIȚIA DE ANTIBIOTICE - ÎNTRE TEORIE SI PRACTICA

Prof. Dr. Oana Falup-Pecurariu^{1,2}, Dr. Ada Gordea¹, Dr. Laura Bleotu¹, Farm. Mirela Mărginean¹, Farm. Alina Burciu¹

Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii Brașov, România
Facultatea de Medicină, Universitatea Transilvania, Brașov, România

Date generale: prescripția de antibiotice, alături de consumul acestora, sunt importante probleme de sănătate publică. Principalul motiv de administrare al antibioticelor în patologia pediatrică este febra.

Material și metodă: analiză a literaturii de specialitate publicată în ultimii ani, alături de studiul principalelor clase de antibiotice administrate în cadrul Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii, Brașov în perioada 2020-2024. În paralele am urmarit si evolutia principalilor germeni patogeni in cadrul spitalului nostru.

Rezultate: există diferențe în prescripția de antibiotice între ghiduri și practica curentă. Există diferențe de abordare ale aceleași patologii între diferite țări, dar și între medicina de familie și pediatrie, între UPU și pediatrie. În cadrul Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii Brașov cele mai prescrise clase de antibiotice rămân betalactaminele, cefalosporinele de generație 2 și 3, aminoglicozidele. Cel mai mare consum de antibiotice il regasim la nivelul secțiilor de hemato-oncologie, anestezie terapie intensivă și nou născut patologic. Cel mai mare consum de antibiotice s-a înregistrat în anul 2021 datorită patologiilor severe internate, dar și a timpului de spitalizare prelungit înregistrat în primul an post-pandemic.

Concluzii: administrarea judicioasă a antibioticelor, alături de utilizarea antibioticului cu spectru cel mai restrâns, informarea corectă a părinților asupra prescripției de antibiotice sunt principalele căi de reducere a consumului de antibiotice.

4. REACȚII ADVERSE LA ADMINISTRAREA VACCINURILOR ACTUALE – MIT ȘI REALITATE

Ioniuc I¹, Azoicăi A¹, Popovici P¹, Criscov I¹, Alexoae M¹, Mocanu A¹, Ștreangă V¹, Frăsinariu O¹

¹Disciplina Pediatrie, Departamentul Sănătatea Mamei Și Copilului, Universitatea De Medicina Si Farmacie Grigore T. Popa

Vaccinurile moderne, dezvoltate prin tehnologii avansate de inginerie genetică (ARN mesager, vectori virali, subunități proteice), au revoluționat prevenția bolilor infecțioase, dar au generat și o intensificare a percepțiilor publice privind siguranța lor. Evaluarea reacțiilor adverse post-vaccinale (AEFI) impune o distincție clară între evenimente coincidente temporal și reacții cauzal corelate. Studiile multicentrice, meta-analizele și bazele de date farmaco-epidemiologice (ex. VAERS, EudraVigilance) demonstrează că majoritatea AEFI sunt ușoare și tranzitorii (febră, durere la locul injectării, mialgii), iar incidența reacțiilor severe – cum ar fi miocardita post-vaccinare ARNm la adolescenți sau trombozele asociate vectorilor virali – rămâne extrem de redusă în raport cu beneficiile.

Importanța farmacovigilenței active și a raportării standardizate a AEFI este esențială pentru identificarea semnalelor rare și a posibilelor corelații imunologice individuale. Cercetările recente explorează rolul predispozițiilor genetice, ale statusului inflamator preexistent și ale microambientului imunologic în apariția reacțiilor atipice. În paralel, noile platforme vaccinale de generație a doua, optimizate pentru siguranță și tolerabilitate, integrează adjuvanți de precizie și vectori recombinanți non-replicativi.

În acest context, este imperativă demistificarea miturilor legate de vaccinare printr-un discurs medical coerent, transparent și bazat pe dovezi. Reacțiile adverse trebuie contextualizate în cadrul raportului risc-beneficiu, cu accent pe prevenirea bolilor severe, complicațiilor și poverii asupra sistemelor de sănătate. Realitatea științifică sprijină solid profilul de siguranță al vaccinurilor actuale, iar progresul depinde de alfabetizarea științifică a populației și de colaborarea strânsă între cercetare, clinicieni și politici de sănătate publică.

Cuvinte cheie: vaccinare, reacții adverse, copil

5. MULTIDISCIPLINARITATE ÎN TRANZIȚIE PENTRU PACIENȚII CU BOLI RENALE - DE LA NEFROLOGIE PEDIATRICĂ LA NEFROLOGIE PENTRU ADULȚI

Gafencu M², Stroescu R^{1,2}, Steflea R^{1,2}

¹Universitatea de Medicină și Farmacie "V. Babeș" , ²Spitalul de Urgență pentru Copii "Louis Turcanu"

Conform definiției, tranziția este acel proces care implică eforturi intenționate, planificate, pentru a pregăti pacientul pediatric pentru a trece de la îngrijirea dirijată de aparținător la autogestionarea bolii în unitatea pentru adulți. Numărul de pacienți tineri care trec de la pediatrie la adulți a crescut progresiv datorită managementului îmbunătățit, ceea ce a condus la rate de supraviețuire a pacienților de 85-90%. Serviciile renale pentru adulți sunt expuse unui număr tot mai mare de pacienți adolescenți și adulți tineri care fie au trecut de la îngrijirea pediatrică, fie s-au prezentat direct la servicii pentru adulți. Este recunoscut faptul că există riscuri substanțiale de neaderență la momentul transferului de la îngrijirea pediatrică la adulți și în rândul cohortei de pacienți în vârstă de până la 25 de ani care sunt gestionați în îngrijirea adulților. Lucrarea de față își propune o analiza a procesului de tranziție în țări cu experiență în această etapă a vieții și a sensibiliza necesitatea medicinei de tranziție și la noi în țară. Tranziția de la serviciile renale pediatrice la cele pentru adulți ar trebui să fie un proces individualizat care oferă tânărului abilități adecvate de autogestionare, precum și evaluarea structurilor de sprijin.

Întrucât tinerii sunt în „tranziție” de la 14 la 24 de ani, este vital să existe o bună comunicare între serviciile de pediatrie și adulți, în special la punctul de transfer.

Sprijinul pentru această grupă de vârstă ar trebui dezvoltat atât pe partea pediatrică, cât și pe adulți. Declarațiile de consens evidențiază evoluțiile care sunt necesare pentru a asigura un proces de tranziție de succes în îngrijirea sănătății.

Cuvinte cheie: tranziție, copil, adult

6. ARTRITA IDIOPATICĂ JUVENILĂ – DATE DIN REGISTRUL ROMÂN DE BOLI REUMATICE ȘI TRANSFERUL PACIENTILOR CĂTRE REȚEAUA DE ADULȚI

Călin Lazăr¹, Mihaela Spîrchez², Alina Murgu³, Anamaria Ramazan⁴, Mirela Crișan¹, Aurelia Călin⁵, Alexandru Bolunduț¹, Mariana Ștefan⁶, Maria-Magdalena Tămaș⁷.

¹ Universitatea de Medicină și Farmacie “Iuliu Hatieganu” Cluj-Napoca, Disciplina Pediatrie 1

² Universitatea de Medicină și Farmacie “Iuliu Hatieganu” Cluj-Napoca, Disciplina Pediatrie 2

³ Universitatea de Medicina și Farmacie “Gr.T.Popa”, Spitalul Clinic de Urgente pentru Copii” Sf. Maria” – Clinica 2, Iași

⁴ Spitalul Clinic Judetean de Urgență Constanța, Compartiment Hematologie- Oncologie- Reumatologie Pediatria

⁵ Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii “Maria Sklodowska Curie”, București

⁶ Spitalul “Regina Maria”, București

⁷ Universitatea de Medicina și Farmacie “Iuliu Hatieganu” Cluj-Napoca, Disciplina Reumatologie

Lucrarea prezintă o sinteză a datelor pacienților cu artrită idiopatică juvenilă (AIJ) înscrise în Registrul Român de Boli Reumatice (RRBR). La data de 1 ianuarie 2025 figurau 190 pacienți cu AIJ care urmau diverse terapii biologice, dintre care 107 au fost înscrși în cursul anului 2024. Sunt prezentate date demografice, statutul vaccinal, formele clinice de boală (poliarticulară 36,5%, artrită cu entezită 31%, oligoarticulară 22,5% , sistemică 10%). Uveita (9% din totalul cazurilor) a dominat manifestările extraarticulare. În anul 2024 s-a inițiat terapie biologică la 32 pacienți, 70% dintre aceștia cu preparate originale și 30% cu biosimilare. Un număr de 69 pacienți au continuat tratamentul biologic instituit anterior, la 3 cazuri a fost sistată terapia iar la 2 pacienți s-a efectuat switch cu un alt preparat biologic. Un număr de 88 pacienți erau tratați cu remisie convenționale asociate terapiei biologice, iar 19 pacienți beneficiau de monoterapie biologică. Tratamentul biologic a fost inițiat după o durată medie de 1,5 ani de la debutul simptomatologiei, 87% dintre cazuri beneficiind de terapie anti-TNF. Biologicele originale sunt folosite la 88% dintre pacienți, iar biosimilarele la 12% dintre cazuri. În încheiere sunt menționate datele generale de eficacitate (număr articulații dureroase/tumefiate, valori reactanți de fază acută) și siguranță (evenimente adverse raportate) și sunt discutate modalitățile de transfer al pacientului și al dosarului acestuia către rețeaua de adulți. Autorii subliniază importanța analizei datelor existente în RRBR și pledează pentru înscrierea tuturor pacienților cu AIJ aflați în tratament biologic. Cuvinte cheie: artrită idiopatică juvenilă, Registrul Român de Boli Reumatice

JUVENILE IDIOPATHIC ARTHRITIS – DATA FROM THE ROMANIAN REGISTRY OF RHEUMATIC DISEASES AND TRANSFER OF PATIENTS TO THE ADULT NETWORK

Călin Lazăr¹, Mihaela Spîrchez², Alina Murgu³, Anamaria Ramazan⁴, Mirela Crișan¹, Aurelia Călin⁵, Alexandru Bolunduț¹, Mariana Ștefan⁶, Maria-Magdalena Tămaș⁷.

¹ 1st Pediatrics Department, University of Medicine and Pharmacy “Iuliu Hațieganu”, Cluj-Napoca

² 2nd Pediatrics Department, University of Medicine and Pharmacy “Iuliu Hațieganu”, Cluj-Napoca,

³ University of Medicine and Pharmacy “Gr.T.Popa”, Emergency Children Clinical Hospital ” Sf. Maria” – 2nd Clinic, Iași

⁴ Pediatric Hematology-Oncology-Rheumatology Compartment, Pediatric Ward, County Emergency Clinical Hospital “, Constanța

⁵ Emergency Children Clinical Hospital “Maria Skłodowska Curie”, Bucharest

⁶ “Regina Maria” Hospital, Bucharest

⁷ Rheumatology Department, University of Medicine and Pharmacy “Iuliu Hațieganu”, Cluj-Napoca

This paper presents a synthesis of data regarding the patients with juvenile idiopathic arthritis (JIA) registered in the Romanian Registry of Rheumatic Diseases (RRRD). Until the 1st of January 2025, 190 patients with JIA were registered, following various biological therapies, of which 107 were registered during 2024. Demographics, vaccination status, clinical forms of disease (polyarticular 36.5%, enthesitis-related arthritis 31%, oligoarticular 22.5% and systemic 10%) are presented. Uveitis (9% of all cases) dominated extraarticular manifestations. In 2024, biological therapy was initiated in 32 patients, 70% of them with original molecules and 30% with biosimilars. A total of 69 patients continued the previously instituted biologic therapy, in 3 cases the therapy was discontinued and 2 patients were switched to another biologic therapy. A total of 88 patients were treated with conventional disease modifying anti-rheumatic drugs (DMARDs) associated with biologic therapy and 19 patients were on biologic monotherapy. Biologic treatment was initiated after an average of 1.5 years from the onset of symptoms, with 87% of cases receiving anti-TNF therapy. Original molecules were used in 88% of patients, and biosimilars in 12% of cases. In conclusion, general efficacy data (number of painful/swelling joints, acute phase reactant values) and safety data (reported adverse events) are mentioned and the modalities of transfer of the patient and their records to the adult network are discussed. We emphasize the importance of analyzing existing data in the RRRD and advocate for the enrollment of all patients with JIA on biologic therapy in the registry.

Keywords : juvenile idiopathic arthritis, Romanian Registry of Rheumatic Diseases.

7. PREVENIREA INFECȚIEI CU VSR LA COPIL: ÎNTRE INOVAȚIE TERAPEUTICĂ ȘI APLICARE PRACTICĂ

Prof. Dr. Sorin Man
UMF „Iuliu Hațieganu” Cluj-Napoca, Disciplina de Pediatrie

Infecția cu virusul sincitial respirator (VSR) reprezintă principala cauză de bronșiolită acută și spitalizare la sugari, având un impact semnificativ atât asupra sănătății copilului mic, cât și asupra sistemului de sănătate publică. În ciuda recunoașterii acestei probleme de sănătate de interes major, mijloacele eficiente de prevenție au fost, până recent, limitate.

Această lucrare sintetizează cele mai noi progrese în prevenirea infecției cu VSR, cu accent pe inovațiile terapeutice recente, precum anticorpii monoclonali cu durată lungă de acțiune (nirsevimab) și vaccinurile materne destinate protejării indirecte a nou-născutului. Se analizează datele clinice privind eficacitatea, siguranța și fezabilitatea acestor intervenții, în paralel cu provocările practice ale implementării lor în contextul realităților pediatriei din România – de la identificarea populațiilor eligibile, la acceptabilitatea parentală și la barierele logistice și financiare din sistemul public și privat.

În încheiere, se discută rolul pediatrului în informarea, consilierea și implementarea strategiilor preventive, precum și necesitatea unor politici coerente de sănătate publică, pentru a asigura acces echitabil la noile tehnologii biologice, într-un cadru de pediatrie socială centrat pe copil.

Cuvinte-cheie: VSR, prevenție, nirsevimab, vaccin matern, pediatrie socială, inovație terapeutică, echitate în sănătate

8. PARTICULARITĂȚILE NUTRIȚIEI LA ADOLESCENȚI

Marginean O¹, Sasaran M¹, Stoica A¹

¹Universitatea De Medicină, Farmacie, Științe Și Tehnologie George Emil Palade Din Tg. Mureș

Introducere:

Adolescența, etapă definitorie a dezvoltării umane, este marcată de creșteri accelerate biologice, psihologice și sociale, fiind a doua perioadă de intensă dezvoltare după cea de sugar. Aceste transformări presupun nevoi nutriționale crescute și expun adolescenții la riscuri alimentare semnificative.

Obiectiv:

Analiza principalelor deficiențe nutriționale din adolescență, a impactului acestora asupra sănătății și identificarea direcțiilor strategice de intervenție în sănătatea publică.

Rezumat:

Adolescenții prezintă vulnerabilitate la cele trei componente ale malnutriției: subnutriție, carențe de micronutrienți și supranutriție. În țările dezvoltate, obezitatea atinge cote alarmante, în timp ce deficiențele de fier, calciu, vitamina D și iod persistă global, afectând neurodezvoltarea, mineralizarea osoasă și sănătatea reproductivă, mai ales la adolescentele aflate la vârstă fertilă. Dietele dezechilibrate, bogate în alimente ultraprocesate și sărace în nutrienți esențiali, sunt

asociate cu riscuri crescute de anemie, tulburări de comportament alimentar, osteoporoză, dislipidemii și boli cronice. Comportamentele alimentare sunt modelate de factori individuali (autoeficacitate, motivație), sociali (familie, anturaj), dar și de mediu (accesibilitate, reglementări alimentare).

Concluzii:

Intervențiile nutriționale eficiente în adolescență trebuie să integreze educația, implicarea activă a tinerilor și modificarea mediului alimentar. Asigurarea unei alimentații adecvate în această etapă contribuie la prevenirea bolilor netransmisibile și la formarea unei generații sănătoase, capabile să răspundă provocărilor viitorului.

9. CALITATEA VIEȚII LA COPILUL CU BOALĂ CELIACĂ ȘI DIABET ZAHARAT INSULINO-DEPENDENT DE TIP 1: PROVOCĂRI ȘI PERSPECTIVE CLINICE

Mihai C¹, Balasa A¹, Chisnoiu T¹
¹Ovidius University Of Constanta

Introducere

Copiii care sunt diagnosticați atât cu diabet zaharat de tip 1 (DZ1), cât și de boala celiacă (BC) se confruntă cu dificultăți speciale ce pot afecta calitatea vieții (QoL). Scopul acestui studiu transversal a fost de a evalua calitatea vieții copiilor care au ambele afecțiuni, comparativ cu cei care au doar DZ1.

Metode

Au fost incluși 32 de copii cu vârste între 1 și 18 ani (16 cu DZ1 și BC, 16 doar cu DZ1), evaluați prin chestionare validate privind calitatea vieții, adaptate pentru boli cronice. S-au analizat și factori precum aderența la dietă, controlul glicemic și sprijinul familial.

Rezultate

Copiii cu ambele boli au avut o calitate a vieții semnificativ mai scăzută comparativ cu cei cu doar DZ1, în special în plan social și emoțional ($p < 0.05$). O aderență slabă la dietă și un control glicemic deficitar au fost asociate cu scoruri mai reduse ale calității vieții. Un factor important în diminuarea impactului negativ a fost sprijinul oferit de familie.

Concluzii

Pentru a îmbunătăți calitatea vieții acestor copii, studiul subliniază importanța unui tratament multidisciplinar, care să includă consiliere nutrițională și suport psihologic. Este esențială abordarea integrată a problemelor, pentru a reduce impactul cumulativ al celor două boli cronice.

Cuvinte cheie: diabet, insulina, celiachie

QUALITY OF LIFE IN CHILDREN WITH COELIAC DISEASE AND TYPE 1 INSULIN-DEPENDENT DIABETES: CLINICAL CHALLENGES AND PERSPECTIVES

Mihai C¹, Balasa A¹, Chisnoiu T¹

¹Ovidius University Of Constanta

Introduction

Children diagnosed with both type 1 diabetes mellitus (T1DM) and coeliac disease (CD) face specific challenges that can impact their quality of life (QoL). The aim of this cross-sectional study was to evaluate the QoL of children living with both conditions, compared to those with T1DM alone.

Methods

The study included 32 children aged 1–18 years (16 with both T1DM and CD, and 16 with only T1DM), assessed using validated QoL questionnaires for chronic conditions. The analysis also considered factors such as dietary adherence, glycemic control, and family support.

Results

Children with both diseases reported significantly lower QoL scores, particularly in social and emotional domains ($p < 0.05$), compared to those with T1DM only. Poor dietary adherence and inadequate glycemic control were associated with further reductions in QoL. Family support emerged as a key factor in mitigating these challenges.

Conclusions

To improve the QoL of children managing both CD and T1DM, the findings highlight the importance of a multidisciplinary approach that includes nutritional guidance and psychological support. An integrated care model is essential to address the combined burden of these chronic conditions.

Keywords: type1 diabetes, insulin, celiac disease

10.IMPORTANȚA DETERMINĂRII HBV PGRNA – UN NOU MARKER CU VALOARE CLINICĂ ȘI PROGNOSTICĂ

Evelina Moraru, Lorenza Forna, Laura Iulia Bozomitu
UMF Iasi

Ultima decadă a adus progrese semnificative în controlul infecției cu virus hepatitic B (VHB) inclusive la copil, prin intensificarea screeningului matern, extinderea accesului la terapiile antivirale pediatrice, precum și aplicarea sistematică a profilaxiei speciale în maternitate – vaccinarea neonatală și administrarea de imunoglobulină specifică anti-HBs la nou-născuții proveniți din mame cu markeri pozitivi.pentru HBV.

Cu toate acestea, infecția cronică cu VHB rămâne o problema medico-sociala în pediatria românească. Limitele biomarkerilor utilizati tradițional, în special ADN-ul viral plasmatic, impun identificarea unor instrumente suplimentare de monitorizare.

ARN-ul pregenomic (pgRNA), transcris direct din cccDNA (forma episomală stabilă a virusului în nucleul hepatocitului), reflectă cel mai bine și corect activitatea replicativă virală VHB intrahepatică. Determinarea sa – realizată prin tehnici de tip RT-qPCR (reverse transcription quantitative PCR) pe ARN extras din plasma pacienților – oferă informații esențiale despre persistența replicativă chiar și în contextual în care ADN-ul viral este nedetectabil.

În hepatologia pediatrică, acest marker poate contribui decisiv la:
stratificarea mai precisă a riscului de progresie; și malignizare
evaluarea răspunsului terapeutic pe termen lung;
stabilirea momentului optim pentru întreruperea terapiei antivirale, un aspect extrem de important în prevenirea recăderilor.

Deși este deja utilizat în cercetare pe plan internațional testul pgRNA nu este încă disponibil în practica clinică din România. Lucrarea prezintă o sinteză a beneficiilor acestui marker în context pediatric și argumentează oportunitatea validării și introducerii sale în algoritmi naționali de monitorizare a infecției cronice cu VHB la copil.

Cuvinte-cheie:

HBV cronic la copil, pgRNA, biomarkeri virali, întreruperea tratamentului, screening perinatal, profilaxie neonatală, România

11. GLUTENUL, PRIETEN SAU DUȘMAN ÎN VIAȚA COPILULUI?

Dan Moraru, Lorenza Forna, Laura Bozomitu
UMF Iasi

Glutenul este o proteină prezentă în cerealele din grâu, orz și secară, fiind componentă esențială a alimentației clasice.

În ultimele decenii, au fost identificate și alte afecțiuni asociate consumului de gluten, în afara de boala celiacă (BC), o enteropatie autoimună cu substrat genetic bine precizat. Este vorba despre sensibilitatea la gluten non-celiacă (NCGS) și alergiile la grâu.

NCGS este o entitate distinctă clinic și imunologic față de BC, caracterizată prin simptome gastrointestinale și extraintestinale apărute în contextual consumul glutenului, dar fără leziuni intestinale tipice BC și fără prezența anticorpilor specifici celiachiei. Din punct de vedere serologic, NCGS poate fi diferențiată prin prezența anticorpilor anti-gliadină de tip IgG la un procent semnificativ dintre cazuri, în absența markerilor specifici BC (anti-transglutaminază tisulară și anti-endomisium).

Simptomele NCGS includ dureri abdominale, balonare, diaree sau constipație, oboseală, cefalee, tulburări cognitive („ceață mentală”) și manifestări dermatologice, simptome ce pot apărea rapid după ingestia glutenului și se remit la excluderea acestuia. Diagnosticul se bazează pe excluderea bolii celiace și a alergiei la grâu, cu confirmarea clinică prin dietă fără gluten urmată de reintroducerea controlată. Dieta poate fi limitată în timp spre deosebire de BC unde dieta este necesară toată viața.

Contextul actual al alimentației fără gluten în populația general impune o buna precizare pentru familiile acestor pacienți.

În ultimii ani, alimentația fără gluten a câștigat popularitate dincolo de indicațiile medicale, fiind percepută ca o dietă „mai sănătoasă”. Această tendință este influențată de adoptarea unor modele alimentare alternative, cum ar fi dieta paleolitică („paleo”) — care exclude cerealele, inclusiv cele cu gluten, și promovează consumul de alimente neprocesate, și dieta low-carb („săracă în carbohidrați”) — care limitează aportul de carbohidrați, printre care și produsele pe bază de cereale. Totuși, în absența unei patologii clar diagnosticate (boala celiacă, sensibilitate la gluten non-celiacă sau alergie la grâu), eliminarea glutenului nu aduce beneficii dovedite și poate fi chiar dezechilibrantă nutrițional.

Este esențială pentru medici să recunoască diferențele între aceste entități pentru a evita diagnosticele greșite și pentru a ghida corect managementul dietetic, evitând restricțiile alimentare nejustificate care pot afecta creșterea și dezvoltarea copilului. Cunoașterea patogeniei și evoluției sub terapie este importantă pentru o corectă abordare a acestor manifestări clinice.

12.IMUNIZAREA NOU-NĂSCUTULUI. CE S-A SCHIMBAT ÎN ULTIMII 10 ANI

Ognean M¹, Mutică B, Barbu A, Ilinca G, Stoica S
¹ULB Sibiu

În ultimii ani România se confruntă cu scăderea continuă a ratei de vaccinare deși vaccinarea reprezintă una din cele mai eficiente și ieftine intervenții de sănătate publică.

Scop: Evaluarea tendinței și aspectelor socio-economice ale refuzului de vaccinare în maternitate. Material și metodă: Studiul retrospectiv a evaluat cazurile de refuz de vaccinare împotriva hepatitei B și tuberculozei în perioada 2014-2017 în maternitatea SCJU Sibiu. Informațiile au fost extrase din fișele medicale neonatale.

Rezultate: Au fost înregistrate 32.012 nașteri și 407 refuzuri de vaccinare (1,27%). Rata refuzului vaccinării a crescut relativ constant - 0,84% în 2014, 1,96% în 2024. În 98% din cazuri a fost refuzată vaccinarea împotriva hepatitei B, vaccinarea împotriva tuberculozei a fost refuzată în 96,8% din situații. 26/407 nou-născuți au fost prematuri (6,4%). Rata refuzului a fost mare în cazul părinților din mediul urban (80,3%), cu studii superioare (78,4% din mame și 70% din tați). Vârsta mamelor rezidente în mediul urban care au refuzat vaccinarea neonatală a fost semnificativ mai mare față de cea a mamelor din mediul rural ($p=0.014$). 21,6% din mamele care au refuzat vaccinarea nu lucrau, 19,2% aveau funcții de conducere, 12,8% lucrau în educație, 6,1% în sistemul medical. 18,9% din tați erau muncitori, 12,8% dețineau funcții de conducere, 14% erau preoți, 3,9% lucrau în sistemul medical și 3,4% în învățământ. Nu au fost notate diferențe privind rata refuzului vaccinării între perioada pre- și postpandemică (COVID-19); a crescut semnificativ refuzul administrării profilactice de vitamina K ($p<0,001$).

Concluzii: Analiza arată dublarea ratei refuzului de vaccinare în maternitate. Sunt îngrijorătoare aspectele sociale legate de refuzul vaccinării în cazul părinților cu studii superioare și capacitate de influență în populație (persoane cu funcții de conducere, medici, asistente, profesori, educatori, preoți). Este necesară promovarea de informații corecte privind beneficiile imunizării copiilor și combaterea informațiilor false prin acțiuni legislative la nivel național.

Cuvinte cheie: imunizare, vaccinare, nou-născut, hepatita B, tuberculoză

IMMUNIZATION OF THE NEWBORN. WHAT WAS CHANGED IN THE LAST 10 YEARS

Ognean M¹, Mutică B, Barbu A, Ilinca G, Stoica S
¹ULB Sibiu

Romania has experienced a steady decline in vaccination rates over the past few years despite vaccination being one of the most effective and cost-efficient public health interventions.

Aim: Evaluation of the trend and social and economic aspects of vaccine refusal during hospitalization at birth.

Material and methods: The retrospective study evaluated all vaccine refusal situations related to hepatitis B and tuberculosis between 2014 and 2017 at the SCJU maternity. Data was extracted from the neonatal medical files.

Results. 32.012 births and 407 vaccine refusals (1,27%) were registered. The vaccine refusal rate steadily increased – from 0.84% in 2014 to 1.96% in 2024. The vaccine against hepatitis B was refused in 98% of the cases, while the vaccine against tuberculosis was refused in 96.8% of the cases. 26/407 neonates were born preterm (6.4%). The refusal rate was high among parents living in urban areas (80.3%) and those with higher education (78.4% of mothers and 70% of fathers). The maternal age of mothers with urban residences who refused vaccination was significantly higher compared to the age of mothers from rural areas ($p=0.014$). 21.6% of the mothers who refused vaccination were unemployed, 19.2% held leadership responsibilities, 12.8% worked in the education system, and 6.1% worked in the medical system. 18.9% of the fathers were workers, 12.8% were in leadership positions, 14% were priests, 3.9% worked in the medical system, and 3.4% worked in education. No differences were found between the vaccine refusal rate before and after the COVID-19 pandemic; a significant increase in vitamin K prophylaxis refusal was noted ($p<0,001$).

Conclusions: The analysis reveals a two-fold increase in the vaccine refusal rate during hospitalization at birth. Social aspects related to vaccine refusal are worrisome in the case of parents with high education and influential positions (leaders, physicians, nurses, teachers, educators, priests). The promotion of accurate information regarding the immunization benefits for children and the effective control of misinformation spreading through legislative measures are necessary.

Keywords: immunization, vaccination, newborn, hepatitis B, tuberculosis

13.CREȘTEREA ECHITĂȚII ÎN SĂNĂTATE PENTRU COPII ȘI TINERI PRIN IMPLEMENTAREA CONCEPTULUI DE ȘCOLI CARE PROMOVEAZĂ SĂNĂTATEA.

Petru Sandu¹; Alexandra Viman¹; Anda-Ioana Curta¹

¹ Institutul Național de Sănătate Publică, Centrul Regional Cluj, Cluj-Napoca, România.

Introducere: Provocările actuale de natură socială, economică și comunitară pun o presiune crescândă asupra fiecărui individ, copiii și tinerii, prin prisma vulnerabilităților aferente vârstei, fiind afectați disproporționat de acestea. Promovarea sănătății și a stării de bine la nivelul școlii poate aduce beneficii majore în ameliorarea acestor influențe negative și creșterea echității în sănătate în rândul acestora.

Material și metode: Școli care promovează sănătatea, concept al Organizației Mondiale a Sănătății, înglobează aspectele esențiale adresării inechităților la servicii de sănătate preventive și curative la nivelul unităților de învățământ, cuprinzând măsuri adresate individului, mediului școlar, mediului comunitar dar și politicilor și programelor locale, regionale și naționale în domeniu.

Rezultate: Introducerea conceptului de școli care promovează sănătatea în România a fost făcută în cadrul proiectului european Schools4Health, în care au fost implementate bune practici în domeniul activității fizice și sănătății mintale, au fost organizate ateliere de lucru în cadrul școlilor, mese rotunde cu actori interesați la nivel local și regional, precum și întâlniri bilaterale cu actori interesați la nivel național.

Concluzii: Conceptul de școli care promovează sănătatea are potențialul de a reduce inechitățile în sănătate pentru copiii și tinerii din România, oferindu-le acestora oportunități echitabile pentru învățare, un mediu școlar favorabil sănătății, precum și politici și programe de sănătate adaptate nevoilor reale ale acestora și ale comunităților din care aceștia fac parte.

Cuvinte cheie : echitate; sănătate; școli care promovează sănătatea; copii și tineri.

INCREASING HEALTH EQUITY FOR CHILDREN AND YOUTH THROUGH THE HEALTH PROMOTING SCHOOLS CONCEPT IMPLEMENTATION

Petru Sandu¹; Alexandra Viman¹; Anda-Ioana Curta¹

¹ Institutul Național de Sănătate Publică, Centrul Regional Cluj, Cluj-Napoca, România.

Introduction: Current social, economic and community challenges place increasing pressure on everyone, children and young people, through the lens of age-related vulnerabilities, being disproportionately affected by them. Promoting health and well-being at school level can bring major benefits in improving these negative influences and increasing health equity among them.

Material and methods: Health-promoting schools, a concept of the World Health Organization, encompasses the essential aspects of addressing inequities in preventive and curative health services at the level of educational units, encompassing measures addressed to the individual, the school environment, the community environment but also to local, regional and national policies and programs in the field.

Results: The introduction of the concept of health-promoting schools in Romania was made within the framework of the European project Schools4Health, in which good practices in the field of

physical activity and mental health were implemented, workshops were organized within schools, round tables with interested actors at local and regional level, as well as bilateral meetings with interested actors at national level.

Conclusions: The concept of health-promoting schools has the potential to reduce health inequities for children and young people in Romania, offering them equitable opportunities for learning, a health-friendly school environment, as well as health policies and programs adapted to their real needs and the communities they are part of.

Key words: equity; health; health promoting schools; children and youth.

14.O PASTILĂ FĂRĂ GUST SAU O VIAȚĂ ÎNTREAGĂ DE AMĂRĂCIUNE PENTRU CĂ AI REFUZAT-O

Serban D¹

¹Clinica Pediatrie 2, UMH "Iuliu Hatieganu", Spitalul Clinic de Urgenta pentru Copii

Boala inflamatorie intestinală (BII) este o cauză majoră de suferință cronică la copii și adolescenți, având implicații nu doar somatice, ci și psihologice și sociale. Pacienții necesită tratament medical prelungit (chiar toată viața), posibil și chirurgical. Astfel, aderența terapeutică este crucială pentru menținerea în remisie a unei boli incurabile, dar dificil de realizat mai ales la adolescenți cu BII, aceștia având o non-aderență variind între 2 și 93%. Este asociată cu exacerbarăa bolii, creșterea costurilor sistemului de sănătate și escaladarea necesară a terapiei. Exemplificăm cazul unui pacient diagnosticat la vârsta de 8 ani cu boală Crohn, care a evoluat excelent timp de 6 ani, sub Azatioprină, 1 doză zilnică. Ulterior, a renunțat la tratament, nerecunoscând aceasta nici familiei, nici medicului curant. Boala evoluând nefavorabil, multiple terapii standard au fost introduse succesiv, dar nefiind adoptate de pacient, nu au avut niciun efect. Și-a admis greșeala când era spitalizat la vârsta de 18 ani, în stare gravă. Au fost necesare tratamente cu trei biologice succesiv, cu multiple reacții adverse, dar fără efect pe gravitatea cazului. În final, s-a ajuns la rezecție chirurgicală extinsă și evoluție nefavorabilă. În prezent, la 25 de ani, pacientul resimte consecințele profunde ale propriilor alegeri, atât pe plan medical, cât și psihologic și social, declarând că a fost „propriul său dușman” și că și-a compromis viitorul. Pe baza acestui caz și a literaturii de specialitate, discutăm factorii universal recunoscuți ca fiind asociați cu aderența, precum și predictorii specifici ai non-aderenței. Subliniem necesitatea dezvoltării unor intervenții multifactoriale, personalizate, care să includă nu doar o implicare activă a familiei și pacientului, ci și integrarea unor soluții digitale moderne – cum ar fi aplicațiile mobile dedicate aderenței terapeutice – adaptate realității adolescenților din generația digitală.

Cuvinte cheie: non-aderență, boală inflamatorie intestinală, adolescent, calitatea vieții

15.DIFICULTĂȚI DIAGNOSTICE ȘI TERAPEUTICE ÎN ERORILE ÎNNĂSCUTE ALE IMUNITĂȚII LA COPIL

Simionescu B¹

¹Clinica Pediatrie 2

²UMF Iuliu Hațieganu , Departamentul Mama și Copilul

Introducere: Începând cu ani 80, când se descriau câteva deficite imune, progresele imunologiei și geneticii au dus la o rată accelerată a identificării a 559 entități nozologice încadrate ca erori înnăscute ale imunității (EII). Termenul de deficit imun congenital nu mai este suficient de cuprinzător, fiind înlocuit cu cel de EII. Acesta acoperă un grup variat de boli, care au la bază defecte genetice cu consecințe asupra imunității înnăscute și adaptative, dar și alte dezordini imune.

Pacienții cu EII, pe lângă o susceptibilitate crescută pentru infecții, au și predispoziție pentru boli autoimune, malignități, alergii sau boala are la bază un mecanism autoinflamator.

Material și metode: În Clinica Pediatrie 2, în cadrul Programului Național” Sindrom de Imunodeficiență Primară” avem înregistrați 77 de copii. 8 pacienți beneficiază de tratament substitutiv cu imunoglobuline intravenos.

Stabilirea diagnosticului de EII necesită un efort de informare și formare profesională continuă.

Precizia diagnostică e dificilă, pentru că imunofenotiparea și testele genetice nu sunt asigurate de programul național. Testele genetice se efectuează din resurse proprii, cu ajutorul unor fundații, sau cu sprijinul organizației Asociația Română a Pacienților cu Imunodeficiențe primare (ARPID). Se preconizează ca anumite cazuri să poată beneficia de testare genetică prin proiecte de cercetare multicentrice. Transplantul medular este realizabil în România pentru cazurile de EII care au această indicație terapeutică, însă părinții sunt reticenți sau doresc tratament în străinătate.

Rezultate: Majoritatea copiilor aflați în evidența Clinicii Pediatrie 2 cu EII au deficite imune umorale, iar cei cu deficit în IgG sunt cuprinși în programul de substituție cu imunoglobuline. Problemele diagnostice sunt legate de lipsa răspândirii cunoștințelor despre EII, care să permită un diagnostic prompt și de dificultățile financiare.

Concluzii: Ameliorarea diagnosticului și tratamentului EII necesită creșterea gradului de conștientizare a existenței acestor patologii și sprijin financiar prin program național.

Cuvinte cheie: copil, erori înnăscute, imunitate

DIAGNOSTIC AND THERAPEUTIC DIFFICULTIES IN INNATE ERRORS OF IMMUNITY IN CHILDREN

Simionescu B¹

¹2 nd Pediatric Clinic 2, Emergency Clinical Hospital for Children Cluj-Napoca

²University of Medicine and Pharmacy "Iuliu Hațieganu, Mother and Child Department, Cluj-Napoca

Introduction: Since the 1980s, when only several immune deficiencies were described, advances in immunology and genetics have led to an accelerated rate of identification of 559 nosological entities classified as inborn errors of immunity (IEIs). The term congenital immune deficiency is no longer comprehensive enough, being replaced by IEI. It covers a varied group of diseases, which are based on genetic defects with consequences on innate and adaptive immunity, but also other immune disorders.

Patients with IEI, in addition to an increased susceptibility to infections, also have a predisposition to autoimmune diseases, malignancies, allergies or the disease is based on an autoinflammatory mechanism.

Material and methods: In Pediatric Clinic nr. 2, within the National Program "Primary Immunodeficiency Syndrome" we have registered 77 children. 8 patients benefit from intravenous immunoglobulin replacement therapy.

Establishing the diagnosis of IEI requires an effort of information and continuous professional training.

Diagnostic accuracy is difficult, because immunophenotyping and genetic tests are not provided by the national program. Genetic tests are carried out from patient's own resources, with the help of foundations, or with the support of the Romanian Association of Patients with Primary Immunodeficiencies (ARPID). It is expected that some cases will be able to benefit from genetic testing through multicentre research projects. Bone marrow transplantation is possible in Romania for IEI cases that have this therapeutic indication, but the parents are reluctant or want treatment abroad.

Results: Most of the children registered at the Pediatric Clinic nr. 2 with IEI have humoral immune deficiencies, and those with IgG deficiency are included in the immunoglobulin substitution program. The diagnostic problems are related to the lack of knowledge about IEI, which would allow a prompt diagnosis and to the financial struggles.

Conclusions: Improving the diagnosis and treatment of IBD requires raising awareness of the existence of these pathologies and financial support through a national program.

Keywords: child, innate errors, immuni

16.EVALUAREA CALITĂȚII VIEȚII LA PACIENȚII PEDIATRICI CU BOALĂ CRONICĂ RENALĂ

Stroescu R^{1,2}, Gafencu M^{1,2}, Steflea R^{1,2}

¹Universitatea de Medicină și Farmacie "V. Babeș", ² Spitalul de Urgență pentru Copii "Louis Turcanu"

Introducere: Boala cronică renală afectează atât adulții, cât și copiii. Această afecțiune nu influențează doar funcția renală, ci are și un impact semnificativ asupra dezvoltării fizice, psihice și sociale a celor mici. Diagnosticul precoce și managementul bolii sunt esențiale pentru prevenirea complicațiilor severe care pot apărea și pentru îmbunătățirea calității vieții pacienților tineri, permițându-le acestora să se dezvolte și să fie integrați ca adulți.

Scop: Prin studiul de față, am dorit să analizăm calitatea vieții la pacienții aflați în stadiu final al bolii cronice renale și care necesită dializă din centrul nostru. Aceștia cu ajutorul aparținătorilor au fost rugați să răspundă unui chestionar online.

Rezultate: Boala se manifestă nu doar prin simptome fizice constante – precum oboseala, durerile sau disconfortul, ci și prin efecte psihologice considerabile, cum ar fi anxietatea, tristețea, stima de sine scăzută și sentimentul de izolare socială. De asemenea, există un impact vizibil asupra participării sociale și educaționale: frecvențele absențe de la școală, dificultățile de concentrare și oboseala contribuie la o scădere a performanței școlare și la o retragere din activitățile recreative. Părinții reprezintă o sursă esențială în gestionarea tratamentului și în susținerea stimei de sine, dar este evident că nu este întotdeauna suficient pentru a compensa dificultățile întâmpinate în alte domenii ale vieții copilului. Tratamentul este adesea perceput ca fiind dificil, în special în cazul hemodializei sau al administrării frecvente de medicamente, uneori greu de înghițit. Aceste neplăceri influențează negativ calitatea vieții și pot determina, în timp, scăderea aderenței la tratament.

Concluzie: calitatea vieții copiilor cu BCR este afectată complex și constant. Este nevoie de o abordare personalizată și continuă, care să includă nu doar tratamentul medical, ci și sprijin psihologic, social și educațional, pentru a ajuta copilul să se dezvolte armonios și să își mențină speranța, încrederea și funcționarea optimă în viața de zi cu zi.

Cuvinte cheie: boală cronică de rinichi stadiu final, dializă, calitatea vieții

17.PROVOCĂRI ȘI SOLUȚII ÎN TRANZIȚIA ADOLESCENȚILOR CU BOALĂ INFLAMATORIE INTESTINALĂ CĂTRE MEDICINA ADULȚILOR

*Laura Mihaela Trandafir^{1,2}, Gabriela Păduraru^{1,2}, Nicoleta Gimiga^{1,2},
Bogdan Rotaru², Gabriela Ghiga^{1,2}*

Disciplina Pediatrie, Departamentul Mamei și Copilului, Universitatea de Medicină și Farmacie
“Grigore T. Popa”, Iași

Clinica de Gastroenterologie, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii “Sfânta Maria”, Iași

Introducere: Boala inflamatorie intestinală (BII) pediatrică este o afecțiune cronică, care necesită îngrijire pe termen lung. Pe măsură ce pacienții cresc, devine necesar transferul acestora din serviciile de pediatrie către cele destinate adulților. Această tranziție implică multiple provocări, generate de diferențele dintre modelele de îngrijire pediatrică și cele ale adultului.

Scop: Evidențierea principalelor provocări asociate tranziției adolescenților cu BII și prezentarea soluțiilor practice care pot asigura un transfer eficient și sigur către îngrijirea adultului.

Material și metode: Am realizat o analiză narativă a literaturii de specialitate și a recomandărilor internaționale privind tranziția adolescenților cu BII, coroborată cu observații din practica clinică curentă. Sunt evaluate aspecte legate de momentul optim al tranziției, etapele implicate, rolul echipei multidisciplinare și competențele necesare pacienților.

Rezultate: Tranziția trebuie privită ca un proces planificat, nu ca un eveniment singular de transfer. Îngrijirea pediatrică este centrată pe familie și pe nevoile de dezvoltare ale copilului, în timp ce îngrijirea adultului presupune autonomie, responsabilitate și preocupări legate de fertilitate sau screening oncologic. Lipsa unui program structurat de tranziție poate duce la neaderare la tratament, pierderea controlului bolii și discontinuități în relația terapeutică. Se recomandă inițierea tranziției încă din adolescența timpurie, consultații comune între echipele de pediatrie și adult și pregătirea activă a pacientului pentru a dobândi competențe de autogestionare

Concluzii: Tranziția adolescenților cu BII către serviciile de medicină a adultului este un element esențial al îngrijirii continue și eficiente. Este necesară organizarea acestui proces în mod structurat în fiecare centru care tratează pacienți cu BII, precum și creșterea conștientizării în rândul gastroenterologilor pediatrici și de adulți privind importanța colaborării și a unei abordări integrate. Cuvinte cheie: boala inflamatorie intestinală, adolescent, tranziție, adult.

CHALLENGES AND SOLUTIONS IN THE TRANSITION OF ADOLESCENTS WITH INFLAMMATORY BOWEL DISEASE TO ADULT CARE

Laura Mihaela Trandafir^{1,2}, Gabriela Păduraru^{1,2}, Nicoleta Gimiga^{1,2}, Bogdan Rotaru², Gabriela Ghiga^{1,2}

Department of Pediatrics, Mother and Child Department, "Grigore T. Popa" University of Medicine and Pharmacy, Iași
Gastroenterology Clinic, "Sfanta Maria" Emergency Clinical Hospital for Children, Iași

Introduction: Pediatric inflammatory bowel disease (IBD) is a chronic condition requiring long-term management. As patients grow older, a transfer from pediatric to adult care services becomes necessary. This transition involves multiple challenges due to the differences between pediatric and adult care models.

Aim: To highlight the main challenges associated with the transition of adolescents with IBD and to present practical solutions that can ensure an effective and safe transfer to adult care services.

Materials and Methods: We conducted a narrative review of the relevant literature and international guidelines regarding the transition of adolescents with IBD, supported by observations from current clinical practice. Key aspects analyzed include the optimal timing of transition, the steps involved, the role of the multidisciplinary team, and the necessary patient competencies.

Results: Transition should be viewed as a planned process rather than a single transfer event. Pediatric care is typically family-centered and focused on developmental needs, whereas adult care emphasizes patient autonomy, responsibility, and issues such as fertility and cancer screening. The absence of a structured transition program can lead to poor treatment adherence, loss of disease control, and disruptions in the therapeutic relationship. Early initiation of the transition process during early adolescence is recommended, including joint consultations between pediatric and adult care teams, as well as active preparation of the patient to acquire self-management skills.

Conclusions: The transition of adolescents with IBD to adult healthcare services is a crucial element of continuous and effective care. This process should be structured and implemented in every center managing IBD patients, and awareness should be raised among both pediatric and adult gastroenterologists about the importance and benefits of an integrated transition approach.

Keywords: inflammatory bowel disease, adolescent, transition, adult

18.NECESITATEA DE A IMPLEMENTA LA NIVEL NAȚIONAL STRATEGIA DE TRANZIȚIE A ÎNGRIJIRII MEDICALE DE LA COPIL LA ADULT ÎN BOLI HEPATICE RARE

Țurcanu A¹, Revenco N¹, Cumpătă V¹

¹ Universitatea De Stat De Medicină Și Farmacie Nicolae Testemițanu

Actualitate: Adulții tineri cu boală hepatică cu debut pediatric reprezintă o cohortă unică de pacienți cu strategii diferite de evaluare și monitorizare, tratament, complicații și comorbidități. Acest lucru creează o nevoie critică de tranziție cu succes a acestor pacienți în sistemul medical al adulților, cu încorporarea unui model de tranziție formal și a unei echipe multidisciplinare. Este publicat și un document de poziție din partea ESPGHAN și EASL, care abordează modul de inițiere și implementare a unui Program de Tranziție a Asistenței Medicale. Totuși, în mai multe țări, dar și în Republica Moldova sunt lacune și bariere în implementarea acestei strategii. Ne-am propus să identificăm barierele unei tranziții reușite de la îngrijirea pediatrică la cea de adult la pacienții cu boli hepatice rare din Moldova.

Material și metode: a fost utilizat un sondaj (elaborat în comun cu ERN-Rare liver disease), atât pentru pacienții cu boli hepatice rare cât și pentru specialiștii pediatri sau pentru adulți.

Rezultate: Pentru optimizarea tranziției este necesar de depășit mai multe bariere. Bariere pediatrice: adolescentul cu boala hepatică rară prezintă aderență slabă la medicamente, la respectarea agendei de evaluare de laborator și au o capacitate limitată de a-și gestiona singuri afecțiunea, le lipsesc cunoștințele despre boală și depind de părinții/tutorii lor pentru sprijin și luarea deciziilor. În plus, specialiștii pediatri pot fi prea adaptabili, iar îngrijirea pediatrică tinde să fie centrată pe familie, ceea ce poate interfera cu dezvoltarea abilităților de autogestionare adecvate vârstei. Hepatologii pentru adulți nu au adesea o pregătire specifică în această tranziție, nu posedă cunoștințe suficiente despre bolile hepatice cu debut pediatric, trebuie să echilibreze volumul de pacienți în creștere și complexitatea pacientului și, adesea, nu au aceleași resurse orientate spre familie pe care le au clinicile de specialitate pediatrie.

Concluzii: În asigurarea unei tranziții reușite se cere crearea unui Grup de lucru National de tranziție care să dezvolte recomandări și instrumente pentru a optimiza procesul de tranziție și transferul tinerilor cu boală hepatică rară de la servicii de sănătate centrate pe copil la servicii de adulți.

Cuvinte cheie: tranziția îngrijirii, boli hepatice rare, debut pediatric

THE NEED FOR TRANSITION OF CARE FROM PEDIATRIC TO ADULT IN RARE LIVER DISEASES

Țurcanu A¹, Revenco N¹, Cumpata V¹

¹ Universitatea De Stat De Medicină Și Farmacie Nicolae Testemițanu

Actuality: Young adults with pediatric-onset liver disease represent a unique cohort of patients with different assessment and monitoring strategies, treatment, complications and comorbidities. This creates a critical need for a successful transition of these patients into the adult healthcare system, incorporating a formal transition model and a multidisciplinary team. A position paper from ESPGHAN and EASL is also published, which addresses how to initiate and implement a Healthcare Transition Program. However, in several countries, including the Republic of Moldova, there are gaps and barriers in implementing this strategy. We aimed to identify the barriers to a successful transition from pediatric to adult care in patients with rare liver diseases in Moldova.

Material and methods: a survey (developed jointly with ERN-Rare liver disease) was used, both for patients with rare liver diseases and for pediatric or adult specialists.

Results: To optimize the transition, several barriers need to be overcome. Pediatric barriers: Adolescents with rare liver disease have poor adherence to medications, laboratory assessment schedules, and limited ability to self-manage their condition, lack knowledge about the disease, and are dependent on their parents/guardians for support and decision-making. In addition, pediatric specialists can be overly accommodating, and pediatric care tends to be family-centered, which can interfere with the development of age-appropriate self-management skills. Adult hepatologists often lack specific training in this transition, lack sufficient knowledge of pediatric-onset liver diseases, must balance increasing patient volume and patient complexity, and often lack the same family-oriented resources that pediatric specialty clinics have.

Conclusions: Ensuring a successful transition requires the creation of a National Transition Working Group to develop recommendations and tools to optimize the transition process and transfer of youth with rare liver disease from child-centered to adult health services.

Key words: transition of care, rare liver disease, pediatric onset

PREZENTĂRI ORALE

19.TETANIA- UN SIMPTOM SIMPLU CE POATE ASCUNDE O BOALA RARA-SINDROMUL LOWE

Daciana-Rovena Anghel¹, Elena Cuceu¹, Ramona Stroescu¹, Mihai Gafencu¹

¹ Spitalul Clinic De Urgenta Pentru Copii Louis Turcanu

Introducere:

Sindromul oculocerebrorenal Lowe (OCRL) este o tulburare congenitală caracterizată prin anomalii oculare (cataractă bilaterală congenitală discoidă, glaucom cu sau fără buphtalmie, strabism), implicare neurologică (întârziere în dezvoltare, crize epileptice, hipotonie prezentă la naștere, de obicei cu absența reflexelor profunde ale tendoanelor), comportament stereotipic (crize de temperament, agresivitate și comportament obsesiv-compulsiv), întârziere postnatală a creșterii, handicap intelectual ușor până la sever (IQ mediu 40-50), mișcări stereotipe ale mâinilor, disfuncție renală de tip Fanconi (acidoză tubulară proximală; pierdere de fosfați ce duce la rahitism renal, osteomalacie și fracturi patologice) și declin progresiv al funcției renale care duce la insuficiență renală în stadiu terminal la vârsta adultă.

Materiale si metode:

Este adus in serviciul UPU un pacient de sex masculin, in varsta de 6 ani, ce prezinta contracture musculare severe la nivelul mainii drepte, dureroase. Se recolteaza probe biologice ce releva hipopotasemie, hipocalcemie, hiponatremie si sindrom acut de deshidratare forma moderata si se decide internarea. Din antecedentele personale patologice retinem ca pacientul a fost diagnosticat de la nastere cu cataracta congenitala bilaterala, pentru care a fost operat la varsta de 1 luna, ulterior, la varsta de 5 ani, , s-a pus diagnosticul de Sindrom Lowe, prin testare genetica , avand mutatie X-linkata la nivelul genei OCRL1

Rezultate:

Tratamentul administrat a inclus corectarea dezechilibrelor electrolitice și managementul crizelor, având ca obiectiv stabilizarea pacientului. Recomandările pe termen lung includ intervenții pentru gestionarea insuficienței renale progresive și evaluarea periodică a progresiei cognitive. De asemenea, se ia în considerare efectuarea testării genetice pe linie maternă (bunica) pentru a investiga posibilitatea transmiterii mutației

Concluzii:

Deși tetania este o manifestare frecvent întâlnită în multiple afecțiuni, inclusiv în tulburări electrolitice, aceasta poate pune în evidență o boală rară precum sindromul Lowe. Acest caz subliniază importanța unui diagnostic diferențial atent, astfel, tetania, chiar dacă este un simptom comun, poate reprezenta un indiciu valoros pentru descoperirea unor afecțiuni genetice rare și grave, care necesită intervenții timpurii și management interdisciplinar.

Cuvinte cheie: Tetanie, Sindrom Fanconi, Sindrom Lowe, Cataractă congenitală , Hiperpotasemie

20.DIAGNOSTICUL PRECOCE ȘI TRATAMENTUL OBEZITĂȚII LA COPIL

Bănuț C¹

¹Spitalul Clinic Militar de Urgență Dr. Constantin Papilian

Introducere. Obezitatea reprezintă o boală cronică complexă ce poate asocia o serie de complicații medicale, dar care poate să aibă și implicații psihosociale. Pandemia de Covid-19 a afectat semnificativ viața copiilor ducând în final la o creștere mai rapidă a incidenței obezității. Etiologia este multifactorială, dar un rol important îl joacă consumul în exces de alimente ultrapocesate, hipercalorice și lipsa unei activități fizice potrivite.

Material și metodă. Diagnosticul obezității se poate face rapid și ieftin în orice cabinet medical. Indicele de masă corporală (IMC) reprezintă instrumentul folosit atât pentru screening cât și pentru diagnosticul supraponderiei sau obezității la copil. Complicațiile obezității pot să apară precoce: dureri osteoarticulare, ginecomastie, hepatomegalie, creșterea tensiunii arteriale, modificarea profilului lipidic, rezistența la insulină, depresie, scăderea stimei de sine etc. Programul “Diagnosticul precoce și tratamentul obezității la copil” ce se desfășoară în cadrul cabinetului de pediatrie din cadrul ambulatoriului Spitalului Clinic Militar de Urgență Cluj Napoca ia în evidență copiii trimiși cu bilet de trimitere de către medicii de familie sau medicii școlari. Pacienților li se efectuează un examen clinic complet, EKG și evaluare paraclinică. Ulterior copiii vor beneficia de sfaturi de nutriție potrivite vârstei, programului și preferințelor nutriționale.

Rezultate. Pacienții incluși în program sunt chemați la control periodic și este monitorizată evoluția IMC pe baza curbelor de creștere. Totodată primesc recomandări nutriționale. S-a observat că în cazul familiilor compliante, cu copii motivați să slăbească, s-a reușit introducerea unor obiceiuri alimentare sănătoase (ex. consumul regulat de fructe și legume, reducerea dulciurilor). Urmarea a fost scăderea indicelui de masă corporală.

Concluzii. Identificarea precoce a copiilor cu suprapondere și obezitate este esențială pentru a preveni creșterea gradului de surplus ponderal și a instalării complicațiilor. Recomandarea actuală este ca medicii de familie și medicii școlari să evalueze anual IMC-ul tuturor copiilor și să trimită pentru evaluare și tratament toate cazurile nou depistate de suprapondere sau obezitate.

Cuvinte cheie: obezitate copii, diagnostic precoce, tratament.

EARLY DIAGNOSIS AND TREATMENT OF CHILDHOOD OBESITY

Bănuț C¹

¹Spitalul Clinic Militar de Urgență Dr. Constantin Papilian

Introduction. Obesity is a complex chronic disease that can be associated with a number of medical complications, but which can also have psychosocial implications. The Covid-19 pandemic has significantly affected the lives of children, ultimately leading to a faster increase in the incidence of obesity. The etiology is multifactorial, but an important role is played by the excessive consumption of ultra-processed, high-calorie foods and the lack of appropriate physical activity.

Material and method. Obesity diagnosis can be done quickly and cheaply in any medical office. Body mass index (BMI) is the tool used both for screening and for the diagnosis of overweight or obesity in children. Complications of obesity can appear early: osteoarticular pain, gynecomastia, hepatomegaly, increased blood pressure, changes in lipid profile, insulin resistance, depression, decreased self-esteem, etc. The program “Early diagnosis and treatment of childhood obesity” that is carried out within the pediatric office of the outpatient clinic of the Cluj Napoca Military Emergency Hospital records children sent with a referral by family doctors or school doctors. Patients undergo a complete clinical examination, ECG and paraclinical evaluation. Subsequently, children will benefit from nutritional advice appropriate to their age, schedule and nutritional preferences.

Results. Patients included in the program are called for periodic check-ups and BMI evolution is monitored based on growth curves. They also receive nutritional recommendations. It was observed that in the case of compliant families with children motivated to lose weight, healthy eating habits were successfully introduced (e.g. regular consumption of fruits and vegetables, reduction of sweets). The result was a decrease in body mass index.

Conclusions. Early identification of overweight and obese children is essential to prevent further weight gain and complications. The current recommendation is that family doctors and school doctors assess the BMI of all children annually and refer all newly detected cases for evaluation and treatment.

Keywords: childhood obesity, early diagnosis, treatment.

21. BOALA CELIACĂ - IMPLICAȚII PSIHOSOCIALE ȘI PROVOCĂRI DE INTEGRARE ÎN POPULAȚIA PEDIATRICĂ

Boca L^{1,2}, Ghiga G^{1,2}, Păduraru G^{1,2}, Gimiga N^{1,2}, Donos M, Trandafir L^{1,2}

¹Disciplina Pediatrie, Departamentul Mamei și Copilului, Universitatea de Medicină și Farmacie „Grigore T. Popa”, ²Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Sfânta Maria”

Introducere: Boala celiacă este o afecțiune autoimună cronică ce necesită excluderea completă a glutenului din alimentație. La copii, această restricție alimentară influențează nu doar sănătatea fizică, ci și dezvoltarea psiho-socială. Diabetul zaharat de tip 1, frecvent asociat cu boala celiacă, impune un regim suplimentar complex, accentuând dificultățile de adaptare și integrare socială. Impactul cumulativ al celor două patologii în perioada copilăriei ridică numeroase provocări din perspectiva calității vieții și a echilibrului emoțional.

Metode: A fost realizată o analiză a literaturii de specialitate, cuprinzând articole publicate în baze de date internaționale (PubMed, Scopus, Web of Science), axate pe impactul social al dietei fără gluten la populația pediatrică cu boală celiacă, precum și la copiii care asociau și diabet zaharat de tip 1. Au fost incluse lucrări relevante publicate în ultimele două decenii, cu accent pe aspectele psiho-sociale, integrarea școlară, participarea la activități sociale și sprijinul familial. De asemenea, sunt integrate observații calitative și date generale rezultate din experiența clinică acumulată în cadrul Spitalului de Copii „Sf. Maria” din Iași, unde se află în monitorizare un număr semnificativ de pacienți pediatrici cu boală celiacă

Rezultate: Datele analizate indică faptul că dieta fără gluten are un impact semnificativ asupra vieții sociale a copiilor, în special în contexte precum mesele în afara casei, evenimentele școlare și activitățile de grup. Copiii cu ambele afecțiuni prezintă un risc crescut de anxietate, izolare socială și dificultăți în gestionarea simultană a regimurilor alimentare și a automonitorizării. Calitatea vieții percepută este semnificativ mai scăzută în rândul acestora comparativ cu copiii afectați doar de una dintre cele două boli.

Concluzii: Dieta fără gluten influențează profund viața socială a copiilor cu boală celiacă, iar asocierea cu diabetul zaharat de tip 1 amplifică aceste efecte. Managementul eficient al acestor patologii necesită o abordare integrată, care să includă suport psihologic, educație nutrițională continuă și implicarea mediului educațional. Este esențială dezvoltarea unor strategii de intervenție personalizate, care să susțină adaptarea socială și emoțională a acestor copii.

Cuvinte cheie: boala celiacă, dieta fără gluten, implicații psihosociale, copil

CELIAC DISEASE – PSYCHOSOCIAL IMPLICATIONS AND INTEGRATION CHALLENGES IN THE PEDIATRIC POPULATION

Boca L^{1,2}, Ghiga G, Păduraru G^{1,2}, Gimiga N^{1,2}, Donos M^{1,2}, Trandafir L^{1,2}

¹Department of Pediatrics, Mother and Child Department, “Grigore T. Popa” University of Medicine and Pharmacy, ²“Sfânta Maria” Emergency Clinical Hospital for Children

Introduction: Celiac disease is a chronic autoimmune condition that requires the complete exclusion of gluten from the diet. In children, this dietary restriction affects not only physical health but also psychosocial development. Type 1 diabetes, frequently associated with celiac disease, imposes an additional complex regimen, further intensifying the challenges related to adaptation and social integration. The cumulative impact of these two conditions during childhood raises numerous challenges in terms of quality of life and emotional balance.

Methods: A review of the relevant literature was conducted, including articles published in international databases (PubMed, Scopus, Web of Science), focusing on the social impact of the gluten-free diet in the pediatric population with celiac disease, as well as in children who also have type 1 diabetes. Relevant studies published over the last two decades were included, with an emphasis on psychosocial aspects, school integration, participation in social activities, and family support. Additionally, qualitative observations and general data derived from clinical experience at “Sf. Maria” Children’s Hospital were integrated, where a significant number of pediatric patients with celiac disease are being monitored.

Results: The analyzed data indicate that the gluten-free diet significantly impacts the social lives of children, particularly in contexts such as dining out, school events, and group activities. Children affected by both conditions are at increased risk of anxiety, social isolation, and difficulties in managing both dietary regimens and self-monitoring simultaneously. Their perceived quality of life is considerably lower compared to children affected by only one of the two conditions.

Conclusions: The gluten-free diet profoundly influences the social lives of children with celiac disease, and its coexistence with type 1 diabetes amplifies these effects. Effective management of

these conditions requires an integrated approach, including psychological support, continuous nutritional education, and involvement of the educational environment. Developing personalized intervention strategies to support the social and emotional adaptation of these children is essential. Keywords: celiac disease, gluten-free diet, psychosocial implications, child

22. ÎNTRE DOUĂ LUMI: TRANZIȚIA MEDICALĂ DE LA COPIL LA ADULT

Dr. Elena Bocai^{1,2}, Dr. Radu Perjoc^{1,2}, Ș.L. Dr. Eugenia Roza^{1,2}, As. Univ. Dr. Oana Vladacenco^{1,2}, Conf. Univ. Dr. Raluca- Ioana Teleanu^{1,2}

¹UMF Carol Davila Bucuresti

²Spitalul Clinic de Copii „Dr. Victor Gomoiu”- Neurologie pediatrie

Introducere

Odată cu progresul constant în domeniul medicinei, asistăm la o creștere semnificativă a speranței de viață, inclusiv în rândul pacienților cu afecțiuni cronice complexe. Acest lucru impune dezvoltarea unor strategii eficiente de tranziție de la îngrijirea pediatrică la cea dedicată adulților. În România, acest proces reprezintă în prezent o provocare.

Materiale și metode

Scopul acestei prezentări este de a evidenția principalele provocări pe care le întâmpinăm în procesul complex al tranziției.

Am analizat atât datele din literatură, cât și cazurile din clinica noastră, și am observat că mai puțin de jumătate dintre pacienți discută cu medicii lor curanți despre tranziție, iar uneori s-a identificat o posibilă supraestimare a capacității de autogestionare.

Discuțiile privind tranziția ar trebui inițiate devreme, ideal înainte de vârsta de 13–15 ani; evaluarea anuală a abilităților de autogestionare ale pacientului începând cu vârsta de 12 ani (inclusiv pentru persoanele cu dizabilități intelectuale); evaluarea competenței legale a tânărului, anticipată începând cu vârsta de 14 ani. Transferul propriu-zis, recomandat între 14–18 ani, ar trebui individualizat în funcție de maturitatea pacientului și capacitatea acestuia de autogestionare. Prima vizită la noul specialist ar trebui planificată împreună cu pacientul și să aibă loc într-un cadru multidisciplinar.

Rezultate

Rezultatele subliniază nevoia unui proces de tranziție gradual, adaptat individual, coordonat de o echipă multidisciplinară formată din neurologi pediatri și de adulți, în colaborare strânsă cu familia și pacientul. Acest lucru îmbunătățește aderența la tratament și reduce riscurile decompensărilor medicale. De asemenea, noua legislație permite urmărirea pediatrică până la 21 de ani, ceea ce creează premise favorabile unei tranziții mai armonizate.

Concluzii

Tranziția optimă a pacienților pediatrie cu afecțiuni cronice necesită un proces etapizat, susținut de o colaborare reală între toți protagoniștii acestui proces complex: echipele medicale, pacientul și familia acestuia. Modelul din România se poate dezvolta prin adaptarea la exemple internaționale și prin consolidarea centrelor de expertiză.

Cuvinte-cheie: tranziție, echipă multidisciplinară, intervenție personalizată, pediatrie, neurologie

23.CUM TRĂIESC COPIII CU ESOFAGITĂ EOZINOFILICĂ? IMPACTUL BOLII ASUPRA CALITĂȚII VIETII

Chenescu B¹, Chirica A¹, Gales L¹, Bordei L^{1,2}, Tincu I^{1,2}, Plesca D²

¹Spitalul Clinic De Copii Dr. Victor Gomoiu, ²Universitatea De Medicina Si Farmacie Carol Davila

Introducere:

Esofagita eozinofilică (EoE) este o boală inflamatorie cronică a esofagului, cu simptome variabile în funcție de vârstă, de la reflux la impactare alimentară, ce interferează semnificativ activitățile cotidiene. Impactul clinic este evaluat prin scorurile standardizate (Pediatric EoE Symptom Score) și PedsQL (Pediatric Quality of Life Inventory), adaptate vârstei și perspectivei parentale.

Material și metode:

Am elaborat un studiu retrospectiv și comparativ, ce a inclus 15 de pacienți diagnosticați cu EoE în perioada 2019-2025. Au fost evaluate date demografice, simptomatologia și impactul asupra calității vieții prin aplicarea chestionarelor PESS și PedsQL.

Rezultate:

Studiul a inclus 15 copii diagnosticați cu esofagită eozinofilică, distribuiți pe grupe de vârstă: 2–4 ani (n=2), 5–7 ani (n=1), 9–12 ani (n=7) și 13–18 ani (n=5), din mediul urban (12/15 copii).

Manifestările clinice și impactul asupra calității vieții au fost eterogene, influențate de vârsta pacienților. În grupa 2–7 ani, principala dificultate a fost legată de alimentația diferită față de colectivitate, ceea ce a generat frustrare și agitație psihomotorie. Un pacient este alimentat prin gastrostoma, fără dificultăți în managementul la domiciliu.

În grupa 9–12 ani, simptomul predominant a fost refluxul gastro-esofagian (4 din 7), asociat cu prelungirea timpului de alimentație (3 din 7). Pacienții au evitat interacțiunea medicală (5 din 7 copii), iar șase au raportat dificultăți în exprimarea emoțiilor și frustrare legată de boala.

La adolescenți, durerea abdominală raportată de 4 din 5 pacienți, cu impact emoțional accentuat, exprimat prin sentimentul de neadaptare socială în cazul a 3 din 5 pacienți.

Concluzii:

EoE afectează semnificativ calitatea vieții pacienților pediatrici, cu impact variabil în funcție de vârstă. Simptomele digestive și dificultățile de integrare socială subliniază necesitatea unei abordări multidisciplinare, care să includă evaluarea nutrițională, suport psihologic și adaptarea tratamentului.

Cuvinte cheie: esofagita, eozinofilie, chestionar, calitatea vieții

LIVING WITH EOSINOPHILIC ESOPHAGITIS: IMPACT ON QUALITY OF LIFE IN CHILDREN

Chenescu B¹, Chirica A¹, Gales L¹, Bordei L^{1,2}, Tincu I^{1,2}, Plesca D²

¹Spitalul Clinic De Copii Dr. Victor Gomoiu, ²Universitatea De Medicina Si Farmacie Carol Davila

Introduction:

Eosinophilic esophagitis (EoE) is a chronic inflammatory disease of the esophagus, with age-dependent symptoms ranging from reflux to food impaction, significantly interfering with daily activities. Its clinical impact can be assessed using standardized scores such as the Pediatric EoE Symptom Score (PEESS) and the Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL), tailored to age and parental perspective.

Material and Methods:

We conducted a retrospective, comparative study including 15 patients diagnosed with EoE between 2019 and 2025. Demographic data, symptomatology, and quality of life impact were assessed using PEESS and PedsQL questionnaires.

Results:

The study included 15 children diagnosed with eosinophilic esophagitis, grouped by age as follows: 2–4 years (n=2), 5–7 years (n=1), 9–12 years (n=7), and 13–18 years (n=5), with most patients from urban areas (12 out of 15).

Clinical manifestations and quality of life impact were heterogeneous and influenced by age. In children aged 2–7 years, dietary restrictions compared to peers led to frustration and restlessness. One patient was fed via gastrostomy, with no reported difficulties in home management.

In the 9–12 years group, the predominant symptom was gastroesophageal reflux (4 out of 7), along with prolonged mealtimes (3 out of 7). Medical interaction was often avoided (5 out of 7), and six children reported difficulties in expressing emotions and frustration related to their condition.

Among adolescents, abdominal pain was reported by 4 out of 5 patients, with a significant emotional impact, including a sense of social maladaptation in 3 out of 5.

Conclusions:

EoE significantly affects the quality of life in pediatric patients, with age-dependent variability. Digestive symptoms and social integration difficulties highlight the need for a multidisciplinary approach, including nutritional assessment, psychological support, and individualized treatment plans.

Keywords: eosinophilic esophagitis, eosinophilia, questionnaire, quality of life

24.REGURGITARE AORTICĂ SEVERĂ LA O ADOLESCENTĂ SUBNUTRITĂ CU ARTERITĂ TAKAYASU: UN CAZ RAR CU VULNERABILITĂȚI PSIHO-SOCIALE COMPLEXE

Chiperi L^{1,2}, Kim K³

¹Spitalul Monza Ares, ²Institutul de Urgenta pentru Boli Cardiovasculare si Transplant, ³National Center for Child Health and Development

Introducere: Prezentăm cazul unei adolescente în vârstă de 15 ani, cu o formă rară de regurgitare aortică severă (RA) cauzată de vasculită de tipul arteritei de vase mari (arterita Takayasu). Cazul se remarcă nu doar prin complexitatea medicală, ci și prin vulnerabilitățile sociale semnificative și întârzierea diagnosticului, în contextul unor simptome psihiatrice și somatice persistente.

Prezentarea cazului: Pacienta prezenta intoleranță ortostatică de la vârsta de 10 ani, subnutriție severă (IMC 13,4) și refuz școlar începând din clasa a V-a. Deși a fost evaluată de mai mulți specialiști, simptomele ei — fatigabilitate, episoade de lipotimie și selectivitate alimentară — au fost frecvent atribuite exclusiv cauzelor psihologice. A dezvoltat alopecie areată, infecții recurente și hipersensibilitate senzorială. Nu i-au fost efectuate investigații imagistice cardiace în primii ani de simptomatologie.

La începutul anului 2025, a fost internată pentru astenie generală și simptome respiratorii. Examinările imagistice au evidențiat regurgitare aortică severă, disfuncție ventriculară stângă (FE 44,6%), revărsat pericardic și dilatarea aortei ascendente. Analizele de laborator au arătat un sindrom inflamator marcat, hipoalbuminemie, deficit sever de vitamina D și anemie. În ciuda tratamentului medicamentos, agravarea insuficienței cardiace a impus intervenție chirurgicală.

Rezultate: S-a realizat cu succes o înlocuire de rădăcină aortică cu conservarea valvei aortice (procedura David). Examenul histopatologic a confirmat vasculita de tip arterită Takayasu, cu infiltrat inflamator limfoplasmocitar intens și distrugerea fibrelor elastice. S-a inițiat testarea genetică pentru boli de țesut conjunctiv (ex. Ehlers-Danlos).

Din punct de vedere social, pacienta este retrasă din colectivitate școlară, dar are potențial creativ remarcabil, obținând venituri din vânzarea artei digitale. Prezintă trăsături de neurodivergență, inclusiv hipersensibilitate senzorială și izolare socială. Cazul a necesitat colaborare între cardiologie pediatrică, chirurgie, psihiatrie și asistență socială pentru reintegrarea școlară și reabilitare postoperatorie.

Concluzii: Acest caz subliniază importanța unei abordări holistice în pediatrie, mai ales când vulnerabilitățile medicale se suprapun cu cele sociale și comportamentale. Intervenția interdisciplinară timpurie poate preveni întârzieri diagnostice în patologia rară pediatrică.

SEVERE AORTIC REGURGITATION IN AN UNDERNOURISHED ADOLESCENT WITH TAKAYASU ARTERITIS: A RARE CASE WITH COMPLEX PSYCHOSOCIAL BACKGROUND

Chiperi L^{1,2}, Kim K³

¹Spitalul Monza Ares

²Institutul de Urgenta pentru Boli Cardiovasculare si Transplant, ³National Center for Child Health and Development

Introduction: We present the case of a 15-year-old adolescent girl with a rare form of severe aortic regurgitation (AR) caused by large vessel vasculitis, most consistent with Takayasu arteritis. The case is notable not only for its medical complexity but also for the significant social vulnerabilities and delayed diagnosis associated with long-standing psychosomatic symptoms.

Case presentation: The patient had a history of orthostatic intolerance since age 10, severe undernutrition (BMI 13.4), and consistent school refusal starting in the fifth grade. Despite multiple consultations, her symptoms—fatigue, fainting episodes, and feeding selectivity—were often attributed to psychological causes. She developed alopecia areata, recurrent infections, and was diagnosed with sensory hypersensitivity. No echocardiography or imaging had been performed during earlier evaluations.

In early 2025, the patient was hospitalized for general malaise and respiratory symptoms. Imaging revealed severe AR, left ventricular dysfunction (EF 44.6%), pericardial effusion, and ascending aortic dilation. Blood tests showed elevated CRP, hypoalbuminemia, vitamin D deficiency, and anemia. Despite initial diuretic and antibiotic therapy, the progression of heart failure prompted a surgical indication.

Results: A valve-sparing aortic root replacement (David procedure) was successfully performed. Postoperative histopathological analysis confirmed large vessel vasculitis with intense lymphoplasmacytic infiltration and elastic fiber destruction—findings consistent with Takayasu arteritis. Genetic testing for connective tissue disorders (e.g., Ehlers-Danlos) was initiated. Socially, the patient is withdrawn from school but shows high creative potential, earning income through digital art sales. She exhibits traits of neurodivergence, including sensory sensitivity and social isolation. The case required collaboration between pediatric cardiology, surgery, psychiatry, and social work to ensure proper rehabilitation planning and school reintegration.

Conclusion: This case underscores the necessity of a holistic approach in pediatrics, especially when medical and psychosocial vulnerabilities intersect. Early interdisciplinary involvement may prevent delayed diagnosis in adolescents whose rare somatic conditions are masked by complex behavioral and social profiles.

Quality of life in children with congenital heart defects and their families – a multidimensional approach to development and psychosocial impact

25.CALITATEA VIEȚII COPIILOR CU MALFORMAȚII CARDIACE CONGENITALE ȘI A FAMILIILOR ACESTORA – O ABORDARE MULTIDIMENSIONALĂ ASUPRA DEZVOLTĂRII ȘI IMPACTULUI PSIHO-SOCIAL

Chiperi L^{1,2}, Tecar C³

¹Spitalul Monza Ares

²Institutul de Urgenta pentru Boli cardiovasculare si Transplant

³Departamentul de Neurostiinte, Universitatea de Medicina si Farmacie Iuliu Hatieganu

Introducere:

Malformațiile cardiace congenitale (MCC) sunt cele mai frecvente malformații congenitale și sunt puternic asociate cu întârzieri în dezvoltarea psihomotorie, dar și cu o scădere a calității vieții (CV) atât la copii, cât și la îngrijitorii acestora. În cazul copiilor sub 6 ani, evaluarea directă a CV este dificilă, astfel că CV maternă este utilizată ca indicator surogat al stării de bine a copilului, având în vedere rolul central al mamei în îngrijirea și dezvoltarea emoțională a copilului. Acest studiu evaluează atât dezvoltarea psihomotorie a copiilor cu MCC, cât și starea de bine a mamelor, înainte și după corecția chirurgicală, oferind o perspectivă duală asupra CV pediatrice și familiale.

Material și metodă:

Studiul prospectiv a inclus două cohorte. Prima: 77 de copii cu vârsta între 0–6 ani, cu MCC, împărțiți în două grupe: cianotic și non-cianotic. Dezvoltarea psihomotorie a fost evaluată pre- și postoperator (la 6–12 luni) utilizând Denver Developmental Screening Test II (DDST-II), analizând scorurile domeniilor specifice și progresul dezvoltării.

A doua: mamele acestor copii au completat chestionarul ICCAP (Impactul unui copil cu anomalie congenitală asupra părinților), înainte și după operația cardiacă a copilului, fiind analizate 6 domenii ale stării psiho-sociale materne.

Rezultate:

Întârzieri în dezvoltare au fost observate preoperator la 97% dintre copiii cianotici și 54% dintre cei non-cianotici. Diferențe semnificative au fost identificate în domeniul motricității fine preoperator ($p=0,03$) și în domeniul limbajului postoperator ($p=0,02$). Diagnosticul prenatal ($p=0,012$) și alăptarea ($p=0,008$) s-au asociat pozitiv cu rezultate mai bune.

Calitatea vieții materne s-a îmbunătățit semnificativ postoperator, în special în domeniile stării mentale, reducerii anxietății și acceptării copilului. Aceasta s-a corelat cu nivelul educațional ($r=0,38$), vârsta mamei la naștere ($r=-0,42$) și numărul de copii ($r=-0,44$).

Concluzie:

Copiii cu MCC sunt expuși riscului de întârziere în dezvoltare, în special fără intervenție precoce. Corecția chirurgicală aduce beneficii atât fiziologice, cât și cognitive și lingvistice. În acest context, CV maternă este un indicator valoros al CV copilului. Se recomandă o abordare integrată medicală și psiho-socială în îngrijirea acestor pacienți pediatrici.

QUALITY OF LIFE IN CHILDREN WITH CONGENITAL HEART DEFECTS AND THEIR FAMILIES – A MULTIDIMENSIONAL APPROACH TO DEVELOPMENT AND PSYCHOSOCIAL IMPACT

Chiperi L^{1,2}, Tecar C³

¹Monza Ares Hospital

²Emergency Institute for Cardiovascular Diseases and Heart Transplant

³Department of Neurosciences, Iuliu Hatieganu University of Medicine and Pharmacy

Introduction:

Congenital heart defects (CHD) are the most common congenital malformations and are strongly associated with psychomotor developmental delays and also with reduced quality of life (QL) in children and their caregivers. However, in children under 6 years of age, direct assessment of QL is often not feasible. In such cases, maternal QL serves as a surrogate indicator for the child's well-being, as mothers are the primary caregivers and mediators of the child's emotional and developmental environment. This study evaluates both psychomotor development in children with CHD and maternal well-being before and after surgical correction, offering a dual perspective on pediatric and family QL.

Methods:

This prospective study included two cohorts. 77 children 0-6 years of age with CHD, stratified into cyanotic and non-cyanotic groups. Psychomotor development was assessed using the Denver Developmental Screening Test II (DDST-II), both pre- and postoperatively (6–12 months), with analysis of domain-specific developmental quotient scores and developmental gain.

Mothers of these children were evaluated using the ICCAP questionnaire (Impact of a Child with Congenital Anomaly on Parents), before and after their child's cardiac surgery. Six domains of maternal psychosocial well-being were analyzed.

Results:

Preoperative developmental delays were observed in 97% of cyanotic and 54% of non-cyanotic children. Significant preoperative differences were found in fine motor domain scores ($p=0.03$), while postoperative assessments showed significant improvement in language domain scores ($p=0.02$). Positive associations with better developmental outcomes included prenatal diagnosis ($p=0.012$) and breastfeeding ($p=0.008$).

Maternal ICCAP scores improved significantly after surgery, particularly in the domains of mental well-being, anxiety reduction, and child acceptance. Maternal state of mind was significantly correlated with education level ($r=0.38$), maternal age at birth ($r=-0.42$), and number of children in the household ($r=-0.44$).

Conclusion:

Children with CHD are at high risk for psychomotor delays, especially without timely intervention. Surgical correction leads not only to clinical improvement but also to cognitive and language gains. Given the developmental stage of these children, maternal QL is a reliable surrogate for assessing the child's overall QL. Enhancing both medical outcomes and family psychosocial support should be a standard in the care of pediatric CHD patients.

26. INTELIGENȚA ARTIFICIALĂ ÎN OCHII VIITORILOR MEDICI: PERCEPȚII ȘI PROVOCĂRI

Chirică A¹, Chenescu B¹, Apostol A¹, Țincu I^{1,2}, Pleșca D²

¹Spitalul Clinic De Copii “Dr. Victor Gomoiu”, ²Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol Davila”

Introducere:

Inteligența artificială (AI) are un rol tot mai important în medicina modernă, cu aplicabilitate directă în educația medicală și practica clinică. Evaluarea percepției viitorilor medici asupra AI este esențială pentru adaptarea curriculei medicale la noile provocări tehnologice.

Material și metode:

Am desfășurat un studiu prospectiv, observational în rândul studenților și rezidenților, aflați în stagiul de Pediatrie, în cadrul Spitalului de Copii „Dr. Victor Gomoiu” în perioada februarie – mai 2025 prin intermediul unui chestionar online (Google Forms), structurat în două secțiuni: I. Opinia privind implicarea AI în medicină (12 întrebări) și II. Necesitatea includerii AI în formarea medicală (16 întrebări), totalizând 28 de itemi.

Rezultate:

Totalul respondenților a fost de 147 de participanți, 82.3% au fost de sex feminin; 67.3% studenți și 32.7% medici rezidenți, dintre care 49% rezidenți pediatri și 12.2% gastroenterologi pediatrici. Peste 89% dintre participanți consideră necesară instruirea privind aplicațiile AI în medicină, iar 91.8% afirmă că AI facilitează accesul la informații relevante. De asemenea, 83.7% susțin integrarea AI în cercetarea medicală, iar 82.3% consideră utile aplicațiile cu rol preventiv. O proporție semnificativă (44.9%) este favorabilă utilizării AI asistate în urgențe. Doar 40.1% au încredere că AI poate reduce erorile medicale, ceea ce indică o nevoie de informare suplimentară.

Concluzii:

Rezultatele reflectă un interes crescut și o deschidere majoră față de implementarea AI în formarea medicală. Instruirea viitorilor medici ar trebui să includă atât aplicații practice, cât și elemente de integrare a AI în practica clinică, pentru a pregăti profesioniști adaptabili unei medicine digitale, bazate pe date și decizii asistate.

Cuvinte cheie: inteligență artificială, medicină, informație

AI THROUGH THE EYES OF FUTURE DOCTORS: PERCEPTIONS AND CHALLENGE

Chirică A¹, Chenescu B¹, Apostol A¹, Țincu I^{1,2}, Pleșca D²

¹ “Dr. Victor Gomoiu” Clinical Children’s Hospital, ²“Carol Davila” University of Medicine and Pharmacy

Introduction:

Artificial intelligence (AI) plays an increasingly important role in modern medicine, with direct applicability in medical education and clinical practice. Evaluating the perception of future doctors regarding AI is essential for adapting the medical curriculum to new technological challenges.

Material and Methods:

We conducted a prospective, observational study among students and residents in the Pediatrics department at the “Dr. Victor Gomoiu” Children’s Hospital between February and May 2025, through an online questionnaire (Google Forms), structured into two sections: I. Opinion on the involvement of AI in medicine (12 questions) and II. The need to include AI in medical education (16 questions), totaling 28 items.

Results:

The total number of respondents was 147 participants; 82.3% were female; 67.3% were students and 32.7% were medical residents, of whom 49% were pediatric residents and 12.2% pediatric gastroenterologists. Over 89% of participants consider training on AI applications in medicine necessary, and 91.8% state that AI facilitates access to relevant information. Furthermore, 83.7% support the integration of AI into medical research, and 82.3% consider preventive applications useful. A significant proportion (44.9%) is favorable to the use of AI-assisted emergency interventions. Only 40.1% trust that AI can reduce medical errors, which indicates a need for further information.

Conclusions:

The results reflect a growing interest and significant openness toward the implementation of AI in medical training. The training of future doctors should include both practical applications and elements of AI integration into clinical practice, in order to prepare professionals adaptable to a digital, data-driven, and AI-assisted medicine.

Keywords: artificial intelligence, medicine, information

27.METROPATIE HEMORAGICĂ JUVENILĂ LA O PACIENTĂ CU SINDROM TURNER- DE LA RUTINĂ LA PROVOCARE DE ÎNCADRARE DIAGNOSTICĂ

Rodica Elena Cornean^{1,2,3}, Mariela Militaru^{2,3}

¹ Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii, Clinica Pediatrie II

² Departamentul de Științe Moleculare- Genetică Medicală

³ Universitatea de Medicină și Farmacie Iuliu Hațieganu, Cluj Napoca, Romania.

Autor corespondent

Rodica Elena Cornean

1 Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii, Clinica Pediatrie II

2 Departamentul de Științe Moleculare- Genetică Medicală

3 Universitatea de Medicină și Farmacie Iuliu Hațieganu, Cluj Napoca, Romania.

recornean@yahoo.com

Rezumat

Introducere. Sindromul Turner este definit de retardul creșterii staturale, disgenezie gonadală și absența progresiei pubertare.

Raportăm cazul rar al unei paciente complet feminizate (aferent stadiului pubertar Tanner de tip adult), inclusiv cu instalarea ciclului menstrual de la vârsta de 13 ani.

Material și metode. Pacientă în vârstă de 16 ani și 3 luni, se internează în șoc hemoragic, post metroragie abundentă și de lungă durată.

Rezultatele au confirmat anemia secundară severă regenerativă (Hb 4,4 g/dl, CHEM 31 g/dl, VEM 71 fL, reticulocite 530/oo). Bilanțul hormonal extins a oferit valori normale (FSH, LH, estradiol, progesteron, TSH, FT4, Ac TPO, IGF1). Cariotipul bandat a confirmat diagnosticul de sindrom Turner prin mozaicism 45,XO/46,X,r(X)(p22.2-q28).

Concluzii. Deși majoritatea pacientelor cu sindrom Turner sunt diagnosticate în prezența amenoreei primare, 15-20% dintre acestea au fost raportate cu instalarea spontană a menarhăi, aspect clinic aferent particularității anomaliei structurale decelate genetic. Cu toate că, pacienta noastră se încadrează în această categorie restrânsă de paciente cu sindrom Turner, retardul statural mezomelic prezent de la naștere și ulterior pe toată perioada de creștere, ar fi trebuit să atragă atenția medicilor curanți înaintea instalării tulburărilor menstruale.

Cuvinte cheie: metropatie hemoragică juvenilă, retard statural mezomelic, ring cromosom X, sindrom Turner

JUVENILE HEMORRHAGIC METROPATHY IN A PATIENT WITH TURNER'S SYNDROME - FROM ROUTINE TO DIAGNOSTIC CHALLENGE

Rodica Elena Cornean^{1,2,3}, Mariela Militaru^{2,3}

¹ Children's Emergency Clinical Hospital, Pediatrics Clinic II

² Department of Molecular Sciences- Medical Genetics

³ Iuliu Hațieganu University of Medicine and Pharmacy, Cluj Napoca, Romania.

Corresponding author

Rodica Elena Cornean

1Children's Emergency Clinical Hospital, Pediatrics Clinic II

2Department of Molecular Sciences- Medical Genetics

3Iuliu Hațieganu University of Medicine and Pharmacy, Cluj Napoca, Romania.

recornean@yahoo.com

Abstract

Introduction. Turner's syndrome is defined by short stature, ovarian dysgenesis and absence of pubertal progression.

We report the rare case of a completely feminized patient (adult-type Tanner pubertal stage), including the onset of menstrual cycles at the age of 13.

Material and methods. A 16-year-old patient was admitted in hemorrhagic shock after prolonged and heavy metrorrhagia.

The lab results confirmed severe secondary regenerative anemia (Hb 4.4 g/dl, CHEM 31g/dl, VEM 71fL, reticulocytes 53o/oo). The extended hormonal balance provided normal values (FSH, LH, estradiol, progesterone, TSH, FT4, TPO Ab, IGF1). The banded karyotype confirmed the diagnosis of Turner's syndrome by mosaicism 45,XO/46,X,r(X)(p22.2-q28).

Conclusions. Although most patients with Turner's syndrome are diagnosed with primary amenorrhea, 15-20% of them have been reported to have spontaneous menarche, a clinical aspect related to the particularity of the genetically detected structural anomaly. Even if our patient falls into this restricted category of patients with Turner syndrome, the mesomelic short stature present from birth and subsequently throughout the growth period, should have attracted the attention of the attending physicians before the onset of menstrual abnormalities.

Keywords: juvenile hemorrhagic metropathy, mesomelic short stature, ring X chromosome, Turner syndrome.

28.INTOLERANȚA EREDITARĂ LA FRUCTOZĂ – DIFERITE FAȚETE ALE ACELEAȘI PATOLOGII

Andreea Camelia David¹, Alina Grama^{1,2}, Tudor Lucian Pop^{1,2}

Clinica de Pediatrie II, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii Cluj Napoca
Universitatea de Medicină și Farmacie Iuliu Hațieganu Cluj Napoca

Introducere: Intoleranța ereditară la fructoză (HFI) este o boală autozomal recesivă, cauzată de mutații în gena aldolazei B, cu acumulare de fructoză-1- fosfat și expresie clinică la nivel hepatic, renal, intestinal. Diagnosticul necesită testare genetică. Forma clasică de prezentare debutează de cele mai multe ori în jurul vârstei de 6 luni, simultan cu inițierea diversificării și consumului de alimente cu conținut ridicat de fructoză, cu tablou de afectare hepatică, hipoglicemie. Vom prezenta 2 cazuri cu debut atipic, complianță și evoluție diferite.

Prezentare cazuri: Primul caz este al unei paciente diagnosticate la vârsta de 2 ani, adresată de medicul endocrinolog pentru istoric de hipoglicemii severe recurente în context infecțios și noninfecțios, aversiune față de fructe și dulciuri. Testarea genetică a confirmat diagnosticul de HIE (heterozigot pentru ALDOB c360363del și ALDOB c10 C>T). S-a obiectivat steatoză hepatică moderată, hipertrofie renală. Familia a fost compliantă la regimul dietetic, nu a dezvoltat complicațiile specifice bolii.

Al doilea caz este al unui pacient diagnosticat la vârsta de 8 luni. La 2 luni a prezentat primul episod de insuficiență hepatică acută, la acel moment interpretată în contextul sepsisului cu *Pseudomonas*. În evoluție dezvoltă nefrocalcinoză, cu caracter progresiv. La 8 luni, odată cu diversificarea dezvoltă al doilea episod de insuficiență hepatică fulminantă, agravată în urma administrării de arginină sorbitol, moment în care s-a suspiciat HFI. Diagnosticul a fost confirmat genetic (homozigot pentru mutația A174D). Ulterior, evoluția a fost spre agravarea afectării renale și hepatice (nefrocalcinoză, steatoză hepatică severă), pacientul fiind cu complianță redusă la regimul dietetic.

Concluzii: HFI rămâne în continuare un diagnostic dificil, datorită rarității și capcanelor de diagnostic. Prognosticul este în general favorabil, dar e influențat de complianța și aderența la restricțiile alimentare: fructoză, sucroză, sorbitol. Este o afecțiune ce necesită diagnostic prompt și măsuri terapeutice cât mai rapide. Se impune urmărirea într-o echipă multidisciplinară, având în vedere afectarea frecventă multisitemică.

Cuvinte cheie: intoleranța ereditară la fructoză, hipoglicemie, aldolaza B

HEREDITARY FRUCTOSE INTOLERANCE – DIFFERENT FACETS OF THE SAME PATHOLOGY

Andreea Camelia David¹, Alina Grama^{1,2}, Tudor Lucian Pop^{1,2}

¹ Pediatric Clinic II, Emergency Clinical Hospital for Children Cluj Napoca

² Iuliu Hațieganu University of Medicine and Pharmacy Cluj Napoca

Introduction:

Hereditary fructose intolerance (HFI) is an autosomal recessive disorder caused by mutations in the aldolase B gene, leading to an accumulation of fructose-1-phosphate and clinical manifestations in the liver, kidneys, and intestines. Diagnosis requires genetic testing. The classic presentation usually begins around 6 months of age, coinciding with the introduction of solid foods rich in fructose, and is characterized by liver dysfunction and hypoglycemia. We present two cases with atypical onset, different compliance, and different clinical evolution.

Case Presentations:

The first case is a female patient diagnosed at the age of 2, referred by an endocrinologist due to a history of recurrent severe hypoglycemia in both infectious and non-infectious contexts, along with an aversion to fruits and sweets. Genetic testing confirmed the diagnosis of HFI (heterozygous for ALDOB c360363del and ALDOB c10 C>T). Moderate hepatic steatosis and renal hypertrophy were identified. The family adhered well to the dietary restrictions and the patient did not develop complications typically associated with the disease.

The second case is a male patient diagnosed at the age of 8 months. At 2 months, he presented with his first episode of acute liver failure, initially attributed to *Pseudomonas* sepsis. Over time, he developed progressively worsening nephrocalcinosis. At 8 months, with the introduction of solid foods, he experienced a second episode of fulminant liver failure, worsened by the administration of arginine sorbitol infusions, which raised suspicion of HFI. The diagnosis was confirmed genetically (homozygous for the A174D mutation). Subsequently, his condition worsened, with progressive renal and liver impairment (nephrocalcinosis, severe hepatic steatosis), and poor adherence to the dietary regimen.

Conclusions:

HFI remains a challenging diagnosis due to its rarity and diagnostic pitfalls. The prognosis is generally favorable but depends on compliance with dietary restrictions: fructose, sucrose, sorbitol. Early diagnosis and timely therapeutic intervention are essential. Multidisciplinary follow-up is required due to the frequent multisystem involvement.

Keywords: hereditary fructose intolerance, hypoglycemia, aldolase B

29.PROVOCĂRILE PSIHOSOCIALE ALE UNEI ADOLESCENTE CU HIPERTENSIUNE ARTERIALĂ NECONTROLATĂ

Dr. Gligor Ana-Maria, Dr. Pop Mihai, Dr. Rusu Roxana, Conf. Univ. Dr. Căinap Simona
Clinica de Pediatrie II Cluj-Napoca

Introducere:

Hipertensiunea arterială la adolescent este o afecțiune care, deși considerată rară, este întâlnită din ce în ce mai frecvent și presupune implicații majore, atât fiziologice, cât și psiho-sociale. În prezența unei comorbidități precum hipertiroidismul, controlul valorilor tensionale devine o provocare terapeutică și mai dificilă, iar impactul asupra calității vieții este amplificat.

Scop:

Evidențierea dificultăților sociale și emoționale cu care se confruntă o adolescentă diagnosticată cu hipertensiune arterială refractară, în contextul unei patologii endocrine asociate.

Prezentare de caz:

Adolescentă de 13 ani este redirecționată din serviciul medical școlar către UPU Pediatrie pentru valori tensionale crescute, palpitații, senzație de amețală. Este diagnosticată inițial cu Miocardită și trimisă în Clinica noastră pentru conduită terapeutică, dar, după mai multe investigații, este confirmată cu Hipertensiune arterială secundară hipertiroidismului. Deși s-a instituit tratament anti-tiroidian și antihipertensiv, în doze progresiv crescute, pacienta prezintă în continuare valori tensionale crescute, pusee hipertensive și tahicardie, asociate cu cefalee, de multe ori în timp ce se află la școală sau în colectivitate. Această situație îi creează adolescentei o stare de anxietate legată de imprevizibilitatea evoluției acestor simptome, necesitatea monitorizării continue a parametrilor hemodinamici, administrarea zilnică și corectă a tratamentului, pe termen nedeterminat, și tendințe de izolare socială.

Concluzie:

Hipertensiunea arterială rezistentă la tratament în cazul adolescentului nu este doar o provocare medicală, ci și una socială. Sprijinul psihologic, comunicarea eficientă medic-pacient-familie și adaptarea tratamentului la nevoile adolescentului sunt esențiale pentru succesul terapeutic.

PROGRESSIVE ENDOCRINE DYSFUNCTION DUE TO SECONDARY HEMOCHROMATOSIS BEYOND TRANSFUSION-DEPENDENT BETA-THALASSEMIA

Ionescu A¹, Manole S^{2,3}, Silaghi A^{1,3}

¹Department of Endocrinology, County Emergency Clinical Hospital, ²Department of Radiology and Medical Imaging, “Niculae Stăncioiu” Heart Institute, ³“Iuliu Hațieganu” University of Medicine and Pharmacy

Iron overload due to red blood cell (RBC) transfusions is well-documented in transfusion-dependent beta-thalassemia (TDT). However, other non-transfusion-dependent hemolytic anemias are increasingly recognized to be associated with iron overload.

Hereditary xerocytosis (HX) is a rare hemolytic anemia caused by gain-of-function mutations in the PIEZO1 gene, encoding the PIEZO1 protein, a mechanosensitive cation channel that regulates RBC volume.[1] Highly expressed in the RBC plasma membrane, mutated PIEZO1 channels exhibit dysregulated ion transport: excessive calcium influx triggering significant potassium efflux and water loss. These alterations lead to RBC dehydration, reduced deformability, and premature cell death.[2]

We report the case of a 23-year-old male referred to the endocrinology department for delayed puberty at 16 years old. Tests revealed low luteinizing hormone, follicle-stimulating hormone, and testosterone levels, with a blunted response to the gonadotropin-releasing hormone agonist stimulation test, consistent with the diagnosis of hypogonadotropic hypogonadism. His medical history included hemolytic anemia, initially diagnosed as hereditary spherocytosis at age 6, requiring intermittent transfusions. Splenectomy was performed at age 9, and cholecystectomy at 13 for gallstones and mechanical jaundice. Despite splenectomy, hemolysis and intermittent transfusion requirement persisted.

At 22 years old, he developed non-autoimmune diabetes mellitus and growth hormone deficiency, prompting an evaluation for iron overload. Investigations showed ferritin levels >700 ng/mL and transferrin saturation of 81%. T2* MRI revealed iron accumulation in the liver, heart, and pancreas. Given the atypical progression of hemolysis and emerging endocrine complications, genetic testing was performed, identifying a heterozygous PIEZO1 mutation (c.7483_7488dup, p.Leu2495_Glu2496dup), confirming HX. [3]

The phenotypic heterogeneity of rare haemolytic anaemias can lead to misdiagnosis and suboptimal management.[4] Although secondary haemochromatosis is well-known in association with TDT, it may also arise in rarer haemolytic disorders such as HX. This case illustrates the diagnostic challenges posed by HX, which can mimic hereditary spherocytosis due to overlapping clinical features. Molecular tests can prove essential in refining diagnosis, preventing mismanagement, and guiding individualized treatment to optimize patient outcomes. Last but not least, ferritin levels < 1000 ng/mL do not correlate with iron overload, thus, we stress the importance of iron overload assessment and timely initiation of iron chelation therapy.[5]

30.VACCINAREA COPIILOR CU BOLI CARDIACE CONGENITALE: LECȚII DIN OPORTUNITĂȚI PIERDUTE ȘI RECOMANDĂRI PRACTICE

*Jecan-Toader D^{1,2}, Grama A^{1,3}, Armat I⁴, Bența G^{1,3}, Mititelu A^{1,3}, Cintează E^{4,5}, Pop * T^{1,3},
Căinap S^{1,3}*

¹Clinica Pediatrie II, Spitalul Clinic De Urgenta Pentru Copii

²Disciplina de Oncologie Medicală, Departamentul de Oncologie, Universitatea de Medicină și Farmacie "Iuliu Hațieganu"

³Disciplina Pediatrie II, Departamentul Mama și Copilul, Universitatea de Medicină și Farmacie "Iuliu Hațieganu"

⁴Spitalul Clinic de Copii Marie-Sklodowska Curie

⁵Universitatea de Medicină și Farmacie "Carol Davila"

Introducere: Programele de vaccinare au avut un rol esențial în reducerea morbidității și mortalității bolilor infecțioase la nivel global. În ciuda succesului lor de necontestat, ratele de vaccinare la copiii cu boli Cardiace Congenitale (BCC) rămân suboptimale.

Metode: În această prezentare, vom descrie două cazuri clinice ale unor copii cu BCC care au prezentat numeroase episoade infecțioase, în parte din cauza nevaccinării. În plus, am revizuit literatura de specialitate pentru a identifica cele mai bune practici actuale privind imunizarea acestei categorii de pacienți.

Rezultate:

Cazul 1: Un băiat în vârstă de 2 ani, provenind dintr-un mediu social defavorizat, cunoscut cu canal arterial persistent și coarctare de aortă operate, a prezentat peste 10 spitalizări din cauza unor episoade infecțioase, multe dintre ele reprezentând boli prevenibile prin vaccinare.

Cazul 2: O fată în vârstă de 4 ani, diagnosticată cu sindrom Alagille și defect de sept ventricular larg cu șunt bidirecțional, a avut întârzieri repetate ale intervenției chirurgicale din cauza infecțiilor recurente.

Aceste cazuri ilustrează consecințele nevaccinării în rândul copiilor cu BCC. Majoritatea experților recomandă respectarea schemelor standard de vaccinare la pacienții cu BCC care sunt imunocompetenți și într-o stare de sănătate bună. Vaccinările suplimentare împotriva rotavirusului, varicelei, meningococului, hepatitei A și gripei sunt recomandate. Profilaxia împotriva Virusului Respirator Sincizial cu Palivizumab este indicată la pacienții cu BCC hemodinamic semnificativ, în sezonul rece. Considerații speciale — precum momentul intervenției chirurgicale, transfuziile sanguine, imunosupresia și îngrijirile părinților — trebuie gestionate proactiv.

Concluzie: Planificarea structurată a vaccinării ar trebui să fie parte integrantă din parcursul de îngrijire al fiecărui copil cu CHD. În plus, educația cuprinzătoare privind practicile de vaccinare, realizată printr-un efort colaborativ între cardiologii pediatri, pediatri și medicii de familie, este esențială pentru îmbunătățirea ratelor de imunizare și pentru asigurarea unei stări optime de sănătate la acești copii vulnerabili.

Cuvinte cheie: imunizare, boli cardiace congenitale, proceduri chirurgicale cardiace, planificare vaccinare.

VACCINATION IN CHILDREN WITH CONGENITAL HEART DISEASE: LESSONS FROM MISSED OPPORTUNITIES AND PRACTICAL RECOMMENDATIONS

*Jecan-Toader D^{1,2}, Grama A^{1,3}, Ionel A⁴, Benta G^{1,3}, Mititelu A^{1,3}, Cinteza E^{4,5}, Pop * T^{1,3},
Căinap S^{1,3}*

¹2nd Pediatric Clinic, Emergency Clinical Hospital for Children, Cluj-Napoca

²Medical Oncology Discipline, Department of Oncology, Iuliu Hatieganu University of Medicine and Pharmacy, Cluj-Napoca, Romania

³2nd Pediatric Discipline, Department of Mother and Child, Iuliu Hatieganu University of Medicine and Pharmacy, Cluj-Napoca, Romania

⁴Children's Clinical Hospital Marie-Sklodowska Curie Bucharest, Romania

⁵Carol Davila University of Medicine and Pharmacy, Bucharest, Romania

Introduction: Vaccination programs have had a pivotal part in the successful reduction of global morbidity and mortality of infectious diseases. Despite their undeniable success, vaccination rates among children with congenital heart disease (CHD) remain suboptimal.

Methods: In this presentation, we describe two clinical cases of children with CHD who experienced significant infectious morbidity due to missed immunisations. Additionally, we conducted a comprehensive literature review to identify current best practices for immunization in this population.

Results:

Case 1: A 2-year-old boy from socioeconomically disadvantaged background, with repaired persistent ductus arteriosus and aortic coarctation, experienced over 10 hospitalisations due to infectious diseases, many of which were vaccine-preventable illnesses.

Case 2: A 4-year-old girl with Alagille syndrome and large ventricular septal defect with bidirectional shunt, experienced repeated delays in surgical repair due to multiple infections.

These cases illustrate preventable morbidity in children with CHD due to missed routine and supplemental immunizations. Most experts advocate for adherence to standard immunization practices in CHD patients who are immunocompetent and in good health. Supplemental vaccinations against rotavirus, varicella, meningococcus, hepatitis A and influenza are recommended. RSV prophylaxis with palivizumab is advisable in patients with hemodynamically significant CHD during winter season. Special considerations— such as timing around surgery, blood transfusions, immunocompromise, and heightened parental concern – should be proactively addressed.

Conclusion: Structured vaccination planning should be integrated into the care pathway of every child with CHD. Furthermore, comprehensive education on immunization practices, as collaborative efforts among pediatric cardiologists, pediatricians and family doctors are central to improving immunization rates and ensuring the well-being of children with CHD.

31.DINCOLO DE SUPRAVIEȚUIRE: CARDIOTOXICITATEA TIMPURIE ȘI CALITATEA VIEȚII ÎN LEUCEMIA PEDIATRICĂ

Lazar D^{1,2}, Cainap S^{1,3}, Blag C^{1,3}

¹Spitalul Clinic De Urgenta Pentru Copii

² Departamentul de Oncologie, UMF "Iuliu Hațieganu"

³ Departamentu Mama si Copilul, UMF "Iuliu Hațieganu"

Introducere

Deși rata de supraviețuire pentru leucemia acută limfoblastică (LAL) la copii depășește 90%, complicațiile asociate tratamentului, în special cardiotoxicitatea indusă de chimioterapie, reprezintă în continuare provocări majore. Antraciclinele (AC), componente esențiale ale regimului terapeutic pentru LAL, sunt bine cunoscute pentru efectele lor cardiotoxice pe termen lung. Totuși, date recente sugerează că disfuncțiile cardiace pot fi prezente încă dinaintea inițierii tratamentului. Prezentul studiu investighează modificările cardiace precoce la pacienții pediatrici cu LAL, având ca obiectiv identificarea unor intervenții timpurii și optimizarea calității vieții pe termen lung a supraviețuitorilor.

Materiale și Metode

Am realizat un studiu prospectiv pe un eșantion de copii diagnosticați cu LAL. Evaluarea funcției cardiace a fost efectuată atât la momentul diagnosticului, cât și în etapele inițiale ale tratamentului chimioterapic. Protocolul de monitorizare a inclus determinarea biomarkerilor serici cardiaci (NT-proBNP și troponină cardiacă - cTn), ecocardiografie standard și utilizarea tehnicii Doppler tisular (TDI), ECG standard și monitorizare Holter ECG pe 24 de ore. Rezultatele au fost analizate în funcție de faza tratamentului și de clasificarea pacienților în grupuri de risc (standard, intermediar, înalt).

Rezultate

La momentul diagnosticului, majoritatea pacienților prezentau semne de disfuncție cardiacă subclinică, reflectate prin niveluri crescute ale markerilor serici NT-proBNP și cTn. Anomaliile au fost mai accentuate în rândul pacienților din grupul de risc înalt (HRG). În plus, chimioterapia timpurie cu doxorubicină și ciclofosamidă, chiar și la doze reduse, a determinat o reducere semnificativă a variabilității ritmului cardiac (HRV), prelungirea progresivă a intervalului QTc, depresie de segment ST și modificări ale intervalului PR. Aceste modificări electrice au apărut în absența unor semne clinice evidente și în ciuda parametrilor ecocardiografici convenționali aparent normali, subliniind limitele metodelor de monitorizare standard.

Concluzii

Copiii cu LAL, în special cei din HRG, pot prezenta afectare cardiacă subclinică încă de la diagnostic. Administrarea timpurie de AC agravează disfuncțiile autonome și electrice cardiace, înainte de apariția semnelor clinice. Aceste rezultate susțin necesitatea unei monitorizări cardiace multimodale precoce, pentru a permite intervenții cardioprotectoare și a îmbunătăți prognosticul și calitatea vieții pe termen lung.

Cuvinte-cheie: cancer pediatric, cardiotoxicitate subclinică,

BEYOND THE CURE: EARLY CARDIAC DAMAGE AND LIFE QUALITY IN CHILDHOOD LEUKEMIA

Lazar D^{1,2}, Cainap S^{1,3}, Blag C^{1,3}

¹Spitalul Clinic De Urgenta Pentru Copii Cluj-Napoca

²Departamentul de Hematologie, UMF "Iuliu Hațieganu" Cluj-Napoca

³Departamentu Mama si Copilul, UMF "Iuliu Hațieganu" Cluj-Napoca

Introduction

While survival rates for pediatric acute lymphoblastic leukemia (ALL) have exceeded 90%, treatment-related complications, particularly chemotherapy-induced cardiotoxicity, have emerged as critical concerns. Anthracyclines (AC), key agents in ALL therapy, are known to cause long-term cardiac damage. However, recent evidence suggests cardiac dysfunction may begin even before chemotherapy. This study investigates early cardiac alterations in pediatric ALL patients, with the goal of guiding timely interventions and improving long-term quality of life for survivors.

Materials and Methods

We present a prospective analysis of children newly diagnosed with ALL. Cardiac function was evaluated at diagnosis and during early chemotherapy phases employing cardiac serum biomarkers (NT-proBNP and cTn), echocardiography (including TDI), and both bedside ECG and 24-hour Holter monitoring. Results were stratified by treatment phase and risk group classification.

Results

At diagnosis, patients showed subclinical cardiac dysfunction as demonstrated by elevated NT-proBNP and cTn levels. High-risk group (HRG) patients exhibited more pronounced abnormalities.

Moreover, early chemotherapy (DOX ± CPM) significantly reduced HRV and induced progressive QTc prolongation, ST depression, and changes in the PR interval, even at low cumulative doses. These changes occurred despite normal clinical status and conventional echocardiographic findings, highlighting the limitations of standard monitoring methods.

Conclusions

Children with ALL, particularly those in the high-risk group (HRG), may enter treatment with pre-existing subclinical cardiac impairment at the time of treatment initiation. Early AC exposure exacerbates autonomic and electrical cardiac dysfunction. These findings underscore the need for early, multimodal cardiac surveillance in pediatric oncology. Proactive monitoring could enable risk-adapted cardioprotection, reduce long-term complications, and support better quality of life outcomes in childhood cancer survivors.

Key-words: pediatric cancer, subclinical cardiac toxicity

32.TULBURARE SEVERĂ DE NEURODEZVOLTARE ASOCIATĂ MUTAȚIEI ÎN GENA DYRK1A – PREZENTARE DE CAZ

Militaru M^{1,2}, Catana A^{1,2}, Militaru M³

¹Disciplina Genetica Medicala Umf "Iuliu Hațieganu"

²Regina Maria, ³Disciplina Pediatrie 2 Umf "Iuliu Hațieganu"

Introducere:

Sindromul DYRK1A este o afecțiune genetică rară, responsabilă pentru 0,1%–0,5% din cazurile de dizabilitate intelectuală și/sau autism. Gena DYRK1A joacă un rol esențial în dezvoltarea cerebrală.

Material și metodă:

Un băiat născut în 2017, cu hipotonie axială și ptoză palpebrală stângă a fost evaluat clinic în 2023 și s-au evidențiat următoarele: talie 104 cm, greutate 15 kg, perimetru cranian 45 cm, probleme de alimentație, întârziere a limbajului, elemente autiste și ADHD, hipermetropie, anizometropie, control sfincterian absent. RMN: hipomielinizare subcorticală; EEG: traseu imatur; ecografie cardiacă: normală. Testele genetice inițiale (cariotip și MLPA) au fost normale.

Rezultate:

Secvențierea exomului (WES) a identificat o variantă heterozigotă potențial patogenă în DYRK1A: c.256del, p.(Arg86Valfs*8), care generează o proteină trunchiată cu funcționalitate redusă.

Concluzii:

Diagnosticul genetic avansat este esențial în tulburările de neurodezvoltare. Tehnologiile NGS, permit identificarea unor mutații rare și oferă fundament pentru consiliere genetică și management clinic adecvat.

Cuvinte cheie:neurodezvoltare,NGS,WES

SEVERE NEURODEVELOPMENTAL DISORDER ASSOCIATED WITH DYRK1A GENE MUTATION – CASE REPORT

Militaru M^{1,2}, Catana A^{1,2}, Militaru M³

¹ Department of Medical Genetics, "Iuliu Hațieganu" University of Medicine and Pharmacy

² Regina Maria

³ Department of Pediatrics II, "Iuliu Hațieganu" University of Medicine and Pharmacy

Introduction:

DYRK1A syndrome is a rare genetic disorder, accounting for 0.1%–0.5% of intellectual disability and/or autism cases. The DYRK1A gene plays a crucial role in brain development.

Material and Method:

A boy born in 2017, with axial hypotonia and left eyelid ptosis, was clinically evaluated in 2023. Findings included: height 104 cm, weight 15 kg, head circumference 45 cm, feeding difficulties,

expressive language delay, autistic and ADHD features, hyperopia, anisometropia, and absent sphincter control. Brain MRI revealed subcortical hypomyelination; EEG showed an immature pattern; cardiac ultrasound was normal. Initial genetic tests (karyotype and MLPA) were normal.

Results:

Whole exome sequencing (WES) identified a potentially pathogenic heterozygous variant in *DYRK1A*: c.256del, p.(Arg86Valfs*8), which results in a truncated protein with reduced function.

Conclusions:

Advanced genetic diagnosis is essential in neurodevelopmental disorders. NGS technologies enable the identification of rare mutations and provide a foundation for appropriate genetic counseling and clinical management.

Key words:neurodevelopement,NGS,WES

33.DOUĂ SURORI, UN DIAGNOSTIC – FENILCETONURIA

Oros G¹, Slăvescu K¹

¹Spitalul Clinic De Urgență Pentru Copii

Introducere:

Fenilcetonuria este o boală genetică autosomal recesivă, determinată de mutația genei PAH, care codifică enzima fenilalaninhidroxilază. Deficitul enzimei cauzează acumularea fenilalaninei în organism. Semnele clinice nu sunt evidente în perioada neonatală, însă progresiv se remarcă efectele de toxicitate asupra sistemului nervos central. Deși considerată o boală rară, în majoritatea țărilor, inclusiv în România, există un program de screening al tuturor nou-născuților. Tratamentul constă în dietă personalizată cu alimentație restrictivă în fenilalanină.

Rata de transmisie a bolii este de 25%, însă “loteria genetică” determină o exprimare variabilă în fiecare familie. Vă prezentăm o familie cu 2 fete, ambele cu fenilcetonurie.

Prezentări de cazuri:

1. Pacientă în vârstă de 9 ani, cunoscută clinicii cu acest diagnostic de la vârsta de o lună și 11 zile, a prezentat la testul screening neonatal valoarea fenilalaninei de 45,96mg/dl. La prima internare, valoarea inițială în absența dietei a fost de 15mg/dl. S-a inițiat alimentația cu formula de lapte fără fenilalanină PKU 1. Testarea genetică a identificat o mutație rară încadrată în categoria “variantă cu semnificație patologică”. Valorile fenilalaninei plasmatică au fost ondulate, însă cu evoluție clinică favorabilă (dezvoltare neuro-psihică și somatică normale).
2. Pacientă în vârstă de 6 luni, cunoscută clinicii cu acest diagnostic din ziua 3 de viață, a prezentat valoarea fenilalaninei de 8,2mg/dl la screeningul neonatal, confirmată prin determinarea nivelului plasmatic al fenilalaninei: 35,79mg/dl. Pacienta este alimentată cu formula fără fenilalanină Comida PKU, în completare cu formula de lapte NAN 2, dezvoltarea neuro-psihică fiind corespunzătoare. La ultima internare s-a decelat un sindrom de hepatocitoliză important, fără etiologie decelabilă, cu evoluție rapid favorabilă în tratament cu hemisuccinat de hidroclorizol.

Discuții:

Surorile nu prezintă antecedente heredo-colaterale de fenilketonurie, iar în condițiile complianței la dietă, acestea pot beneficia de o calitate a vieții similară populației generale.

Referințe:

Pleşca A.D. Tratat de Pediatrie. Editura Medichub Media, București, pag.757-759.

TWO SISTERS, ONE DIAGNOSIS – PHENYLKETONURIA

Oros G¹, Slăvescu K¹

¹Spitalul Clinic De Urgență Pentru Copii

Introduction:

Phenylketonuria is an autosomal recessive genetic disorder caused by mutations in the PAH gene, encoding the enzyme phenylalanine hydroxylase. A deficiency in this enzyme leads to accumulation of phenylalanine in the body. Clinical signs are not visible in the neonatal period, but over time the nervous system toxicity becomes noticeable. Even though it is considered a rare disease, there is a neonatal screening program available in majority of the countries, including Romania. Treatment consists of an individualised phenylalanine restrictive diet.

With a rate of transmission of 25%, the “genetic lottery” determines a variable expression in each family. We present a family of two girls, both with phenylketonuria.

Case presentations:

1. The first patient is a 9 years old girl, known to our clinic with phenylketonuria starting from the age of one month and 11 days. The neonatal screening test detected the phenylalanine level of 45,96mg/dl. At the first admission, the initial value was 15 mg/dl, in the absence of a diet. The special PKU 1 formula was initiated. Serum levels oscillated, but the clinical evolution is favourable, with normal somatic and neuro-psychiatric development.
2. The second patient is a 6 months old girl, known to our clinic with phenylketonuria starting from the third day of life. The neonatal screening test detected 8,2mg/dl of phenylalanine, confirmed by the serum level of 35,79mg/dl. She is fed with the Comida PKU formula, in addition to NAN 2, with appropriate neuro-psychiatric development. In the last admission, we detected an important hepatic cytolysis syndrome, with unknown etiology, but with favourable evolution under treatment with hydrocortisone hemisuccinate.

Discussions:

The sisters have no family history of phenylketonuria, but compliance to the strict diet can enable them to lead a similar life to the general population.

References:

Pleşca A.D. Tratat de Pediatrie. Editura Medichub Media, București, pag.757-759

34.DIAGNOSTICUL TARDIV AL ATREZIEI DE CĂI BILIARE – INDICAȚIE DE TRANSPLANT HEPATIC LA COPIL

Pascal M², Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}

¹Disciplina Pediatrie 2, Universitatea de Medicină și Farmacie „Iuliu Hațieganu”

² Clinica Pediatrie II, Centrul de Expertiză pentru Boli Rare Hepatice Pediatriche. Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii

Cuvinte cheie: atrezia de căi biliare, transplant hepatic, copil, colestază, ciroză

Introducere. Atrezia de căi biliare este o afecțiune colestatică rară, dar severă, ce constă în obliterarea progresivă a căilor biliare extrahepatice, cu evoluție rapidă către ciroză hepatică. Este cea mai frecventă cauză de colestază neonatală și principala indicație de transplant hepatic la copil. Diagnosticul precoce este esențial pentru realizarea intervenției Kasai (portoenterostomie), în primele 30–45 de zile de viață.

Prezentarea cazului. Prezint cazul unui sugar în vârstă de 5 luni, cu istoric de icter neonatal persistent. Investigațiile imagistice (ultrasonografia și colangio-RMN) au evidențiat absența colecistului, hepatosplenomegalie și hipertensiune portală. Paraclinic s-a remarcat sindrom de colestaza sever, creșterea marcată a transaminazelor și hiperbilirubinemie directă. Diagnosticul tardiv al acestei patologii nu a mai făcut posibilă efectuarea intervenției Kasai, cazul evoluând spre ciroză. Astfel, pacientul a avut nevoie de transplant hepatic, care s-a realizat la vârsta de 9 luni. Evoluția din punct de vedere hepatic a fost ulterior favorabilă.

Concluzii. Diagnosticul precoce al atreziei de căi biliare este esențial pentru aplicarea tratamentului chirurgical optim și prevenirea progresiei către ciroză. Transplantul hepatic rămâne unica opțiune terapeutică viabilă în cazurile diagnosticate tardiv. Este necesară creșterea gradului de conștientizare asupra icterului prelungit la nou-născut pentru a evita întârzierile diagnostice.

LATE DIAGNOSIS OF BILIARY ATRESIA – INDICATION FOR LIVER TRANSPLANTATION IN CHILDREN

Pascal M¹, Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}

¹Pediatrics Clinic II, Emergency Clinical Hospital for Children

²“Iuliu Hațieganu” University of Medicine and Pharmacy

Introduction:

Biliary atresia is a rare but severe cholestatic disorder characterized by progressive obliteration of the extrahepatic bile ducts, leading rapidly to hepatic cirrhosis. It represents the most common cause of neonatal cholestasis and the primary indication for liver transplantation in children. Early diagnosis is crucial for performing the Kasai procedure (hepatoportoenterostomy), ideally within the first 30–45 days of life.

Case Presentation:

We report the case of a 5-month-old infant with a history of persistent neonatal jaundice. Imaging investigations (MR cholangiography) revealed the absence of the gallbladder, hepatosplenomegaly, and signs of portal hypertension.

Laboratory findings showed a severe cholestatic syndrome, marked hepatocellular injury, and direct hyperbilirubinemia. Due to the delayed diagnosis, the Kasai procedure could no longer be performed. The condition progressed to cirrhosis, and the patient required liver transplantation, which was successfully performed at 9 months of age.

Post-transplant hepatic evolution was favorable.

Conclusions:

Early diagnosis of biliary atresia is critical for timely surgical intervention and for preventing the progression to cirrhosis. In cases with late diagnosis, liver transplantation remains the only viable therapeutic option. Increasing awareness of prolonged neonatal jaundice is necessary to avoid diagnostic delays.

35.IMPACTUL PSIHOSOCIAL AL UNEI BOLI RARE CU PROGNOSTIC REZERVAT ASUPRA ADOLESCENTULUI: FORMA GRAVA DE CARDIOMIOPATIE DILATATIVA IN CONTEXTUL UNEI DISTROFII MUSCULARE

Dr Mihai Pop, Dr Alexandra Maris, Dr Laura Bodea, dr Ana Gligor, Conf. dr. Simona Cainap
Clinica de Pediatrie II CLUJ

Introducere:

Distrofiile musculare afectează aproximativ 1 din 5000 de persoane la nivel global, iar până la 30% dintre pacienți dezvoltă cardiomiopatie dilatativă. Deși rare, acestea sunt severe, afectând mobilitatea, rezistența fizică și activitățile zilnice. Pe măsură ce boala progresează, riscurile de complicații cardiace și respiratorii cresc, reducând speranța de viață.

Scopul/Premisa Prezentații:

Sublinierea consecințelor psihosociale și financiare majore asupra vieții copiilor afectați de distrofii musculare și cardiomiopatie dilatativă severă, precum și sensibilizarea populației generale cu privire la acestea.

Prezentare De Caz:

B.F., 16 ani, cunoscut cu distrofie musculară nespecificată, s-a prezentat la UPU Pediatrie Cluj pe 14.01.2025, acuzând vărsături, urini hipercrome și reducerea diurezei, asociate cu tuse seacă. Pacientul prezenta stare generală alterată, afebrilitate, paloare marcată, ascită, hepatomegalie palpabilă, suflu holosistolic gradul III la focarul mitral. Examinarea ecocardiografică a confirmat o cardiomiopatie dilatativă severă, cu disfuncție de pompă și fracție de ejecție profund alterată, cu necesar de suport inotrop-pozitiv și medicație diuretică.

Pacientul, aflat în imposibilitate educațională fizică, este complet imobilizat, dependent de îngrijiri medicale și suport social. Stările sale frecvente de anxietate și izolare sunt amplificate de

dificultățile respiratorii, în timp ce familia trăiește îngrijorare constantă privind gravitatea bolii. Transferul pentru ECMO a fost considerat, dar resursele limitate, atât financiare, cât și medicale, au complicat decizia.

Concluzie:

Înțelegerea impactului psihosocial și financiar pe care distrofia musculară și cardiomiopatia dilatativă severă îl au asupra copiilor este esențială pentru a dezvolta strategii de suport eficiente. Sensibilizarea populației și a cadrelor medicale cu privire la aceste aspecte, permit implementarea programelor de suport psihologic și facilitarea accesului la resurse financiare și tehnologii medicale avansate pentru gestionarea complexității acestor boli.

36. ACCESUL LA TESTARE ȘI TERAPIE ÎN BOLILE RARE

Maria Puiu

Institutul de Cercetare Dezvoltare în Genomică, București

Bolile rare, deși individual afectează un număr mic de pacienți, au un impact colectiv major asupra sistemului de sănătate, afectând peste 30 de milioane de persoane în Europa. Peste 70% dintre bolile rare au cauze genetice, iar debutul simptomelor apare frecvent în copilărie. În acest context, accesul precoce la testare genetică și la terapii specifice este esențial pentru un diagnostic corect, inițierea tratamentului și îmbunătățirea calității vieții pacientului pediatric.

Testarea genetică permite identificarea rapidă a cauzei bolii, orientând deciziile clinice și permițând consilierea familială. Cu toate acestea, accesul la testare rămâne inegal, fiind afectat de factori precum lipsa infrastructurii, lipsa specialiștilor în genetică medicală, costuri ridicate și absența protocoalelor standardizate.

În paralel, accesul la terapii — inclusiv tratamente enzimactice substitutive, terapii genice sau medicamente orfane — este adesea limitat de bariere administrative, reglementări restrictive și costuri foarte mari. Lipsa centrelor de expertiză și a unui traseu clar de îngrijire contribuie la întârzierea inițierii tratamentului.

Prezentarea subliniază importanța colaborării interdisciplinare, a integrării serviciilor de genetică și tratament în traseul medical obișnuit, precum și necesitatea unor politici publice care să asigure echitate, sustenabilitate și centrare pe pacient. În acest proces, pediatrul are un rol esențial în recunoașterea precoce a cazurilor suspecte, orientarea către evaluare genetică și colaborarea în echipe multidisciplinare pentru urmărirea terapeutică.

37. IMPLICAȚII PSIHOSOCIALE ALE OBEZITĂȚII LA VÂRSTA ADOLESCENȚEI

Spoiala E^{1,2}, Margasoiu P³, Manole L^{1,3}, Boca O^{1,3}, Păduraru G^{1,3}, Trandafir L^{1,2}

¹Disciplina Pediatrie. Puericultură, Departamentul Medicina Mamei și Copilului, Universitatea de Medicină și Farmacie „Grigore T. Popa” Iași

²Spitalul Clinic de Urgențe pentru Copii „Sf. Maria” Iași

³Școala Doctorală a Universității de Medicină și Farmacie „Grigore T. Popa” Iași

Introducere: Obezitatea constituie o problemă majoră de sănătate publică, cu o creștere îngrijorătoare a incidenței, în special în rândul copiilor și adolescenților. Aceasta generează multiple efecte negative, atât asupra sănătății fizice, cât și asupra stării emoționale și comportamentale.

Material și metodă: A fost efectuată o căutare sistematică în bazele de date internaționale: PubMed, Scopus și Embase, utilizând următoarele cuvinte-cheie: „obezitate”, „suprapondere”, „adolescent”, „complicații”, „social” și „psihologic”. Au fost incluse articole originale, ghiduri ale unor societăți naționale și internaționale, precum și meta-analize publicate în ultimele două decenii.

Rezultate: Datele disponibile din literatura de specialitate relevă faptul că adolescenții care se confruntă cu obezitatea prezintă un risc semnificativ crescut de dezvoltare a unor tulburări psihiatrice, în special tulburări de anxietate, episoade depresive și scădere marcantă a stimei de sine. Aceste manifestări psihologice sunt adesea întreținute de percepția negativă asupra propriei imagini corporale, dar și de feedback-ul social negativ provenit din partea colegilor sau a mediului familial. Stigmatizarea și discriminarea socială rămân fenomene frecvente în rândul adolescenților supraponderali sau obezi, ceea ce duce adesea la retragere socială, dificultăți în stabilirea și menținerea relațiilor interpersonale și, implicit, la o integrare socială deficitară. Pe lângă impactul emoțional, obezitatea are și consecințe asupra dezvoltării cognitive și neurologice. Studiile recente sugerează că excesul ponderal la vârsta adolescenței poate fi asociat cu modificări la nivel cerebral, afectând procesele de memorie, atenție și funcțiile executive.

Concluzii: Obezitatea la adolescenți nu afectează numai sănătatea fizică, ci are consecințe semnificative asupra sănătății mintale și a relațiilor sociale. Cheia succesului este reprezentată de colaborarea în cadrul unei echipe multidisciplinare. Intervențiile trebuie să includă consiliere nutrițională, precum și suport psihologic, terapii cognitiv-comportamentale și psihoterapie, pentru a asigura motivația și implicarea pacientului pe termen lung.

Cuvinte-cheie: obezitate, adolescenți, implicații psihosociale, integrare socială, prevenție

PSYCHOSOCIAL IMPLICATIONS OF OBESITY IN ADOLESCENCE

Spoiala E^{1,2}, Margasoiu P³, Manole L^{1,3}, Boca O^{1,3}, Păduraru G^{1,2}

¹Discipline of Pediatrics. Puericulture, Department of Mother and Child Medicine, “Grigore T. Popa” University of Medicine and Pharmacy, Iași

²“Sf. Maria” Emergency Clinical Hospital for Children, Iași

³Doctoral School of “Grigore T. Popa” University of Medicine and Pharmacy, Iași

Introduction: Obesity represents a major public health concern, with a rapidly increasing incidence, especially among children and adolescents. It generates multiple adverse effects on both physical health and emotional and behavioral well-being.

Material and Method: A systematic literature review was conducted in international databases including PubMed, Scopus, and Embase, using the keywords: “obesity,” “overweight,” “adolescent,” “complications,” “social,” and “psychological.” The search included original research articles, national and international guidelines, and meta-analyses published in the last two decades.

Results: Evidence indicates that adolescents with obesity have a significantly increased risk of developing psychiatric disorders, particularly anxiety, depressive episodes, and markedly reduced self-esteem. These psychological manifestations are often perpetuated by a negative body image and social rejection from peers or family members. Social stigma and discrimination remain common issues among overweight and obese adolescents, frequently leading to social withdrawal, difficulties in forming and maintaining interpersonal relationships, and poor social integration. Beyond emotional impact, obesity is also associated with cognitive and neurological consequences. Recent studies suggest that adolescent obesity may lead to structural and functional brain changes, affecting memory, attention, and executive functions.

Conclusions: Adolescent obesity not only impacts physical health but also has profound consequences on mental health and social relationships. The key to effective management lies in a multidisciplinary team approach. Interventions must include nutritional counseling, correction of unhealthy eating habits, and sustained psychological support, including cognitive-behavioral and interpersonal therapies, to ensure long-term motivation and engagement of the patient.

Keywords: obesity, adolescents, psychosocial implications, social integration, prevention

38.BREASTFEEDING-RELATED ATTITUDES AND PRACTICES IN RURAL AREAS OF ROMANIA

Denisa Andreea Teodorescu (Bacalu)^{1,2}, Prof. Dr. Lucia Maria Lotrean^{1,2}

¹Department of Community Medicine, Iuliu Hațieganu University of Medicine and Pharmacy, 400349 Cluj-Napoca, Romania

²Research Center in Preventive Medicine, Health Promotion and Sustainable Development, Iuliu Hațieganu University of Medicine and Pharmacy, 400349 Cluj-Napoca, Romania

Introduction:

Inappropriate breastfeeding and complementary feeding practices are major contributors to infant malnutrition. In many rural areas, breastfeeding behaviors are influenced by socio-cultural norms, the caregiver's level of knowledge, and limited access to healthcare guidance and support. This study investigates breastfeeding attitudes and behaviors among caregivers of infants aged 1 to 12 months in rural areas of Cluj County.

Method:

A cross-sectional study was conducted on a sample of 100 participants from rural communities in Cluj County. Data were collected through structured interviews conducted with the infants' legal guardians. The study explored various factors, including infant nutrition practices, socio-economic and cultural background, caregivers' knowledge and attitudes toward breastfeeding, perceived social barriers to childcare, hygiene practices, and motivations for providing adequate nutrition.

Results: Findings revealed inconsistent attitudes toward breastfeeding. While most caregivers acknowledged the importance of colostrum, 50% agreed with the statement that *It makes no difference whether infants are fed breast milk or formula immediately after birth*, and 30% were neutral. Although over half of the respondents believed exclusive breastfeeding until six months is not difficult, more than a quarter stopped breastfeeding at 4–6 months, and a similar proportion stopped before the infant's first birthday.

Only 15% of infants were exclusively breastfed until six months, and just one-third were still breastfed at the time of the interview. Additionally, 25% of caregivers reported offering cow's milk as a substitute for breast milk or formula.

Conclusions:

The results highlight suboptimal feeding practices and the need for targeted interventions. Evidence from international research supports the role of continuous education and active engagement of the healthcare system in improving infant nutrition. Tailored programs addressing the specific challenges of rural communities are essential to promote exclusive breastfeeding and appropriate complementary feeding.

Key words: breastfeeding, feeding practices, attitudes, rural communities

39. TRANSPLANT HEPATIC DE LA DONATOR VHB-POZITIV LA UN COPIL CU ATREZIE DE CĂI BILIARE – PREZENTARE DE CAZ ȘI CONSIDERAȚII PRIVIND PROFILAXIA ANTIVIRALĂ

Balu O¹, Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}

¹Disciplina Pediatrie 2, Departamentul Mama și Copilul, Universitatea de Medicină și Farmacie “Iuliu Hațieganu”

²Clinica Pediatrie 2, Centrul de Expertiză pentru Boli Rare Hepatice Pediatriche, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii

Introducere: Atrezia de căi biliare (ACB) reprezintă o colangiopatie obliterativă progresivă cu evoluție rapidă cu fibroză hepatică și ciroză în absența unei intervenții precoce, fiind cea mai frecventă indicație de transplant hepatic (TH) la copil. Intervenția Kasai (hepatopertoenterostomia, HPE) este gold-standardul în tratament, însă în unele cazuri cu evoluție nefavorabilă, TH devine singura opțiune curativă. Utilizarea donatorilor vii infectați cronic cu virusul hepatitic B (VHB) implică riscuri suplimentare legate de transmiterea infecției. În acest context, asocierea analogilor nucleozidici cu imunoprofilaxia pasivă s-a dovedit eficientă în reducerea riscului de infecție VHB de novo post-transplant, permițând extinderea criteriilor de selecție a donatorilor.

Prezentare de caz: Prezentăm cazul unei paciente care se prezintă cu icter neonatal prelungit, însoțit de scaune acolice. Serologiile virale (CMV, toxoplasmoză) au fost negative. La ecografie și colangio-RMN nu s-au vizualizat calea biliară principală și colecistul, sugestiv pentru ACB. La vârsta de 2 luni, s-a efectuat HPE. Evoluția a fost nefavorabilă, cu progresie rapidă către ciroză hepatică decompensată, necesitând TH de urgență la vârsta de 1 an și 4 luni. Donatorul viu înrudit (mamă) era cunoscut cu infecție cronică VHB, iar în absența infecției active la receptor, s-au administrat imunoglobuline anti-HBs și două serii de vaccinare. Pe lângă tratamentul imunosupresor, pacienta urmează tratament cu lamivudină și imunoglobuline, ajustate în funcție de titrul anticorpilor. Monitorizarea post-transplant este multidisciplinară, incluzând parametri virusologici, funcționali și imagistici, evoluția fiind favorabilă, fără rejet sau infecție VHB de novo.

Concluzie: TH de la donator VHB-pozitiv poate fi realizat cu succes la copii, cu condiția aplicării riguroase a profilaxiei antivirale și imunologice. Supravegherea pe termen lung și aderența la tratament sunt esențiale pentru prevenirea infecției de novo și obținerea unei evoluții favorabile.

Cuvinte cheie: atrezie de căi biliare, transplant hepatic, copil, donator VHB-pozitiv, profilaxie antivirală

LIVER TRANSPLANTATION FROM AN HBV-POSITIVE DONOR IN A CHILD WITH BILIARY ATRESIA – CASE REPORT AND CONSIDERATIONS ON ANTIVIRAL PROPHYLAXIS

Balu O¹, Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}

¹Disciplina Pediatrie 2, Departamentul Mama și Copilul, Universitatea de Medicină și Farmacie “Iuliu Hațieganu”

²Clinica Pediatrie 2, Centrul de Expertiză pentru Boli Rare Hepatice Pediatriche, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii

Background: Biliary atresia (BA) is a progressive obliterative cholangiopathy with rapid progression to liver fibrosis and cirrhosis in the absence of early intervention. It is the most common indication for liver transplantation (LT) in children. The Kasai procedure (hepatoportoenterostomy, HPE) is the gold standard treatment; however, in some cases with unfavorable outcomes, LT becomes the only curative option. The use of living donors chronically infected with hepatitis B virus (HBV) carries additional risks related to transmission of the infection. In this context, the combination of nucleoside analogues with passive immunoprophylaxis has proven effective in reducing the risk of de novo HBV infection post-transplant, allowing for the expansion of donor selection criteria.

Case report: We present the case of a female infant presenting with prolonged neonatal jaundice and acholic stools. Viral serologies (CMV, toxoplasmosis) were negative. Ultrasound and MR cholangiography failed to visualize the main bile duct and gallbladder, findings suggestive of BA. At the age of 2 months, HPE was performed. The clinical course was unfavorable, with rapid progression to decompensated liver cirrhosis, requiring urgent LT at the age of 1 year and 4 months. The living related donor (the mother) was known to have chronic HBV infection. In the absence of active infection in the recipient, anti-HBs immunoglobulin and two series of vaccinations were administered. In addition to immunosuppressive therapy, the patient is receiving treatment with lamivudine and immunoglobulins, adjusted according to antibody titers. Post-transplant monitoring is multidisciplinary, including virological, functional, and imaging assessments. The evolution has been favorable, with no rejection or de novo HBV infection.

Conclusions: LT from HBV-positive donors can be successfully performed in children, provided that strict antiviral and immunological prophylaxis protocols are followed. Long-term follow-up and adherence to treatment are essential for preventing de novo infection and achieving a favorable outcome.

Keywords: biliary atresia, paediatric liver transplantation, HBV-positive donor, antiviral prophylaxis

40.MANAGEMENTUL ÎN URGENȚĂ AL NOU-NĂSCUTULUI CU SUSPICIUNE DE GALACTOZEMIE

Sucaciu R¹, Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}

¹Disciplina Pediatrie 2, Departamentul Mama Și Copilul, Universitatea De Medicină Și Farmacie
"Iuliu Hațieganu"

²Clinica Pediatrie 2, Centrul de Expertiză în Boli Rare Hepatice Pediatriche, Spitalul Clinic de
Urgență pentru Copii

Introducere: Galactozemia este o afecțiune rară a metabolismului carbohidraților, care se manifestă în perioada neonatală prin dificultăți de hrănire, stagnare ponderală, hipoglicemie, icter, hepatomegalie, acidoză tubulară renală și risc crescut de sepsis cu *Escherichia Coli*. Diagnosticul implică investigații complexe, consumatoare de timp, și din acest motiv, în fața unui caz cu suspiciune înaltă, se recomandă inițierea măsurilor specifice, respectiv oprirea alimentației naturale și înlocuirea cu o formulă fără lactoză până la înfirmarea diagnosticului.

Prezentarea cazului: Nou-născut internat în clinica noastră cu sepsis cu punct de plecarea urinar, cu *Escherichia Coli*, asociind hepatită colestatică, hipoglicemie, acidoză metabolică decompensată și stagnare ponderală. S-a inițiat antibioterapie conform protocolului de sepsis neonatal și, datorită suspiciunii mari de galactozemie, s-a sistat temporar alimentația cu lapte matern înlocuindu-se cu o formulă fără lactoză pe bază de soia. Evoluția a fost favorabilă, cu remisia simptomatologiei și normalizarea parametrilor paraclini. Ulterior, testarea genetică a înfirmat o eroare de metabolism, permițându-ne reluarea alimentației naturale.

Concluzii: Acest caz evidențiază dificultatea managementului unui nou-născut cu sepsis neonatal, care asociază și manifestări specifice unei erori înnăscute de metabolism. Decizia întreruperii alimentației naturale, acolo unde există suspiciune clinico-biologică înaltă de galactozemie, poate să fie salvatoare de viață.

Cuvinte cheie: nou-născut, galactozemie, hipoglicemie, management, dietă

EMERGENCY MANAGEMENT OF A NEWBORN WITH SUSPECTED GALACTOSEMIA

Sucaciu R¹, Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}

¹Disciplina Pediatrie 2, Departamentul Mama Și Copilul, Universitatea De Medicină Și Farmacie
"Iuliu Hațieganu"

²Clinica Pediatrie 2, Centrul de Expertiză în Boli Rare Hepatice Pediatriche, Spitalul Clinic de
Urgență pentru Copii

Background: Galactosemia is a rare carbohydrate metabolism disorder that presents in the neonatal period with feeding difficulties, failure to thrive, hypoglycemia, jaundice, hepatomegaly, renal tubular acidosis and an increased risk of sepsis with *Escherichia coli*. Diagnosis requires complex and time-consuming investigations; therefore, in cases with great clinical suspicion, it is recommended to initiate specific measures, with discontinuation of breastfeeding and replacement with a lactose-free formula, until the diagnosis is excluded.

Case report: A newborn was admitted to our clinic with urinary tract-origin sepsis caused by *Escherichia coli*, associated with cholestatic hepatitis, hypoglycemia, decompensated metabolic acidosis, and failure to thrive. Antibiotic therapy was initiated, according to the neonatal sepsis protocol, and due to the high suspicion of galactosemia, breastfeeding was temporarily discontinued and replaced with a lactose-free, soy-based formula. The evolution was favorable, with the resolution of his symptoms and normalization of laboratory parameters. Subsequently, genetic testing ruled out an inborn error of metabolism, allowing the resumption of natural feeding.

Conclusions: This case highlights the challenges in managing a newborn with neonatal sepsis who also presents signs suggestive of an inborn error of metabolism. The decision to interrupt natural feeding in cases of strong clinical and biochemical suspicion of galactosemia may be life-saving.

Keywords: newborn, galactosemia, hypoglycemia, management, diet

41. VALOAREA DIAGNOSTICĂ A TESTĂRII GENETICE ÎN BOALA WILSON LA COPIL

Scutareanu A¹, Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}

¹Disciplina Pediatrie 2, Departamentul Mamă și Copilul, Universitatea de Medicină și Farmacie „Iuliu Hațieganu”, Cluj-Napoca, România

²Disciplina Pediatrie 2, Centrul de Expertiză în Boli Rare Hepatice Pediatriche, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii, Cluj-Napoca, România

Introducere: Boala Wilson reprezintă o patologie genetică rară, cu transmitere autozomal recesivă, determinată de variante ale genei ATP7B situată pe cromozomul 13. Această genă codifică o ATPază esențială pentru transportul cuprului, fiind implicată în excreția sa biliară. Manifestările clinice ale bolii Wilson sunt cauzate de acumularea de cupru în diverse țesuturi și pot varia semnificativ între pacienți. Cele mai frecvente sunt manifestările hepatice, neuro-psihiatrice și oftalmologice. Până în prezent, au fost identificate peste 800 de variante ale genei ATP7B. Majoritatea pacienților sunt heterozigoți compuși, un aspect care poate îngreuna confirmarea genetică a diagnosticului.

Raport de caz: Prezentăm cazul unei paciente în vârstă de 14 ani, internată pentru stabilirea etiologiei unei hepatite colestatice, identificată întâmplător, pacienta fiind asimptomatică. Analizele au evidențiat ceruloplasmină scăzută și cuprurie/24 h crescută, ridicând suspiciunea de boală Wilson. Testarea genetică a confirmat statusul de heterozigot compus pentru două variante patogene ale genei ATP7B (c.3207C>A și c.2817G>T). Screeningul familial a identificat fratele în vârstă de 17 ani ca purtător heterozigot pentru una dintre variante, asociind ceruloplasmină scăzută și sora de 12 ani fără modificări genetice sau biochimice.

Concluzii: Diagnosticarea bolii Wilson poate fi provocatoare din cauza diversității manifestărilor clinice și paraclinice. Testarea genetică joacă un rol important în confirmarea diagnosticului, în special în cazurile asimptomatice. Screeningul familial este esențial pentru identificarea purtătorilor de mutații și pentru intervenția terapeutică precoce.

Cuvinte cheie: boala Wilson, afectare hepatică, testare genetică, ATP7B, screening familial

THE DIAGNOSTIC VALUE OF GENETIC TESTING IN WILSON'S DISEASE IN CHILDREN

Scutareanu A¹, Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}

¹Department of Pediatrics II, Mother and Child Department, "Iuliu Hațieganu" University of Medicine and Pharmacy, Cluj-Napoca, Romania

²Department of Pediatrics II, Centre of Expertise for Rare Pediatric Liver Diseases, Emergency Clinical Hospital for Children, Cluj-Napoca, Romania

Background: Wilson's disease is a rare genetic disorder with autosomal recessive inheritance, caused by variants of the ATP7B gene located on chromosome 13. This gene encodes a copper-transporting ATPase, essential for biliary copper excretion. Clinical manifestations of Wilson's disease result from copper accumulation in various tissues and can vary significantly among patients. The most common features are hepatic, neuropsychiatric, and ophthalmologic symptoms. To date, over 800 ATP7B gene variants have been identified. Most patients are compound heterozygotes, which may complicate genetic confirmation of the diagnosis.

Case Report: We present the case of a 14-year-old female patient, admitted for the evaluation of the etiology of cholestatic hepatitis, incidentally discovered, as the patient was asymptomatic. Laboratory tests revealed low ceruloplasmin levels and increased 24-hour urinary copper excretion, raising suspicion of Wilson's disease. Genetic testing confirmed compound heterozygosity for two pathogenic variants of the ATP7B gene (c.3207C>A and c.2817G>T). Family screening identified her 17-year-old brother as a heterozygous carrier of one variant, with low ceruloplasmin levels, while the 12-year-old sister had no genetic or biochemical abnormalities.

Conclusions: Diagnosing Wilson's disease can be challenging due to the wide spectrum of clinical and paraclinical presentations. Genetic testing plays a crucial role in confirming the diagnosis, particularly in asymptomatic cases. Family screening is essential for identifying mutation carriers and enabling early therapeutic intervention.

Keywords: Wilson's disease, hepatic involvement, genetic testing, ATP7B, family screening

42. ODISEEA DIAGNOSTICĂ ÎN CAZUL UNEI PACIENTE CU O IMUNODEFICIENȚĂ CONGENITALĂ SINDROMATICĂ RARISIMĂ: SINDROM MIRAGE

Podolyak A¹, Simionescu B^{1,2}

¹Disciplina de Pediatrie II, Departamentul Mama și Copilul, Universitatea de Medicină și Farmacie „Iuliu Hațieganu”

²Clinica Pediatrie II, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii

Introducere:

Sindromul MIRAGE (Myelodysplasia, Infection, Restriction of growth, Adrenal hypoplasia, Genital anomalies, Enteropathy) este o imunodeficiență congenitală sindromatică rară, cu transmitere autozomal dominantă, cauzată de mutații gain-of-function în gena SAMD9, apărute de obicei de novo. Până în prezent, literatura medicală documentează doar 44 de cazuri la nivel

mondial. Prognosticul este sever, cu o durată medie de viață redusă, majoritatea deceselor survenind în primii ani de viață din cauza complicațiilor infecțioase și hematologice, inclusiv a mielodisplaziei.

Prezentare de caz:

Prezentăm cazul unei paciente în vârstă de 2 ani, născută prematur la 37 săptămâni, cu greutatea la naștere de 1600 g, cunoscută cu restricție de creștere intrauterină severă, hipoglicemie neonatală și trombocitopenie tranzitorie. Evoluția a fost marcată de spitalizări repetate pentru diaree cronică, dificultăți alimentare severe, infecții respiratorii recurente severe. Ulterior a fost diagnosticată cu insuficiență suprarenaliană primară și sindrom de hiperreactivitate bronsică. Suspiciunea de sindrom MIRAGE a fost ridicată în cadrul unei evaluări multidisciplinare și confirmată prin Whole Genome Sequencing și cariotipare medulară. În prezent beneficiază de tratament cronic cu: imunoglobuline intravenoase lunar, hidroclorizol și fludrocortizon pentru insuficiența suprarenală, aerosoli cu budesonid, terapie nutrițională intensivă, probiotice, și monitorizare strictă a parametrilor hematologici, fără semne actuale de mielodisplazie, dar cu risc major de progresie. Povara bolii asupra familiei este considerabilă, cu impact emoțional și financiar major: mama a fost nevoită să își întrerupă activitatea profesională, sora mai mare suferă din cauza absenței mamei, iar familia suportă costuri semnificative pentru terapii, investigații și tratamente.

Concluzii:

Sindromul MIRAGE este o patologie rară, cu prognostic sever, impact major asupra calității vieții și provocări terapeutice semnificative. În absența ghidurilor standardizate de management, îngrijirea acestor pacienți rămâne o provocare medicală majoră, necesitând colaborarea strânsă a unei echipe multidisciplinare pentru optimizarea calității vieții și prevenirea complicațiilor fatale.

Cuvinte cheie: sindrom Mirage, imunodeficiență primară, mutație SAMD9, mielodisplazie, îngrijire multidisciplinară, calitatea vieții.

THE DIAGNOSTIC ODYSSEY OF A PATIENT WITH A RARE SYNDROMIC PRIMARY IMMUNODEFICIENCY: MIRAGE SYNDROME

Podolyak A¹, Simionescu B^{1,2}

¹Discipline of Pediatrics II, Mother and Child Department, "Iuliu Hațieganu" University of Medicine and Pharmacy

²Pediatrics II Clinic, Emergency Clinical Hospital for Children

Introduction:

MIRAGE syndrome (Myelodysplasia, Infection, Restriction of growth, Adrenal hypoplasia, Genital anomalies, Enteropathy) is a rare syndromic primary immunodeficiency with autosomal dominant inheritance, caused by gain-of-function mutations in the SAMD9 gene, typically arising de novo. To date, only 44 cases have been reported in the medical literature worldwide. The prognosis is severe, with a reduced median survival, most deaths occurring in early childhood due to infectious and hematological complications, including myelodysplasia.

Case presentation:

We present the case of a 2-year-old female patient, born prematurely at 37 weeks, with a birth weight of 1600 g, diagnosed with severe intrauterine growth restriction, neonatal hypoglycemia, and transient thrombocytopenia. Her clinical course was marked by recurrent hospitalizations for chronic diarrhea, severe feeding difficulties, and severe recurrent respiratory infections. She was subsequently diagnosed with primary adrenal insufficiency and bronchial hyperreactivity syndrome. The suspicion of MIRAGE syndrome was raised during a multidisciplinary evaluation and confirmed by Whole Genome Sequencing and bone marrow karyotyping.

Currently, the patient is under chronic treatment with monthly intravenous immunoglobulin therapy, hydrocortisone and fludrocortisone for adrenal insufficiency, inhaled budesonide, intensive nutritional support, probiotics, and close monitoring of hematologic parameters, with no current signs of myelodysplasia but with a high risk of progression.

The burden on the family is significant, with major emotional and financial impact: the mother had to interrupt her professional activity, the older sister is affected by the mother's absence, and the family faces substantial costs for therapies, investigations, and treatments.

Conclusions:

MIRAGE syndrome is a rare condition with a severe prognosis, significant impact on quality of life, and major therapeutic challenges. In the absence of standardized management guidelines, the care of these patients remains a significant medical challenge, requiring close collaboration within a multidisciplinary team to optimize quality of life and prevent fatal complications.

Keywords: MIRAGE syndrome, primary immunodeficiency, SAMD9 gain-of-function mutation, myelodysplasia, multidisciplinary management, quality of life.

43.INTOXICATIILE LA COPILUL MIC - PREZENTAREA LA SERVICIUL DE URGENTA

Popescu M¹, Steflea R, Gafencu M, Doros G

¹Spitalul Clinic De Urgenta Pentru Copii Louis Turcanu Timisoara

Introducere:

Intoxicatiile copilului reprezinta o problema majora a mortalitatii copilului si adolescentului datorita frecventei in crestere a acestora, precum si a gravitatii lor. Ele sunt generate de patrunderea in organism a unor substante toxice din mediul inconjurator, de natura vegetala, animala sau chimica.

Intoxicația acută în populația pediatrică este o problemă de sănătate publică semnificativă, întâlnită relativ frecvent, atât în România, cât și în alte țări dezvoltate.

Spre deosebire de alte cauze de prezentare în Unitatea de Primiri Urgente (UPU), intoxicațiile au un ecou mai răsunător în ceea ce privește mortalitatea și morbiditatea infantilă de aceea prezentarea în Serviciu UPU cat mai precoce este primordiala.

Material: Am efectuat un studiu retrospectiv ce analizeaza pacientii care s-au prezentat in Unitatea de Primiri Urgente a Spitalului de Urgenta pentru Copii „Louis Turcanu” Timisoara si internati pe Sectia de Toxicologie in perioada mai 2023-aprilie 2025.

Rezultate: Din totalul de 290 pacienti internati pe Sectia de Toxicologie prin Unitatea de Primiri Urgente in perioada 01.05.2023-30.04.2025, 95 dintre acestia s-au incadrat in grupa de varsta analizata de noi respectiv 1-3 ani si 3-6 ani. Raport masculin la feminin 1,2:1.

Din totalul pacientilor internati 60 s-au prezentat pentru intoxicatii nemedicamentoase si 25 pentru ingestii medicamentoase.

In ceea ce priveste intoxicatiile medicamentoase - cel mai frecvent a fost implicata medicatia de fond a apartinatorilor. In cazul intoxicatiilor nemedicamentoase au fost plante, solutii de curatat. Cel mai important este repartitia intoxicatiilor accidentale cu organofosforice, cu potential fatal.

Concluzii: Pentru un cât mai bun și eficient control al acestor patologii, este esențial să se intervină informat atât în prevenția primară, cât și în cea secundară. Informarea și educarea părinților și îngrijitorilor cu privire la pericolele consumului diferitelor substanțe de către copii și metodele de prevenire ale acestuia sunt esențiale. Atât în ceea ce privește pacientul pediatric copil mic, deseori intoxicat accidental, cât și adolescentul intoxicat deseori voluntar (suicidal, parasuicidal, sau consum în scopuri recreaționale), sporirea atenției celor din jur.

Cuvinte cheie: intoxicatie,organofosforice,medicamente, accidental,parasuicid

POISONINGS IN YOUNG CHILDREN - PRESENTATION TO THE EMERGENCY DEPARTMENT

Popescu M¹, Steflea R, Gafencu M, Doros G

¹Spitalul Clinic De Urgenta Pentru Copii Louis Turcanu Timisoara

Introduction:

Poisonings in children represent a major issue in child and adolescent mortality due to their increasing frequency and severity. They are caused by the entry into the body of toxic substances from the environment, of plant, animal, or chemical origin.

Acute poisoning in the pediatric population is a significant public health issue, encountered relatively frequently both in Romania and in other developed countries.

Unlike other reasons for presentation to the Emergency Department (ED), poisonings have a greater impact in terms of infant mortality and morbidity, making early presentation to the ED crucial.

Material:

We conducted a retrospective study analyzing patients who presented to the Emergency Department of the Emergency Hospital for Children “Louis Țurcanu” Timișoara and were admitted to the Toxicology Department between May 2023 and April 2025.

Results:

Out of a total of 290 patients admitted to the Toxicology Department through the Emergency Department between 01.05.2023 and 30.04.2025, 95 were in the age groups we analyzed: 1–3 years and 3–6 years. The male-to-female ratio was 1.2:1.

Of the total admitted patients, 60 presented with non-medication poisonings and 25 with medication ingestions.

As for medication poisonings, the most commonly involved drugs were those used regularly by the caregivers. In cases of non-medication poisonings, plants and cleaning solutions were involved. Most importantly, we noted accidental organophosphate poisonings, which carry fatal potential.

Conclusions:

For optimal and effective management of these conditions, it is essential to implement both primary and secondary prevention strategies. Educating and informing parents and caregivers about the dangers of substance exposure and ingestion in children, along with prevention methods, is crucial. This applies to both young children, who are often accidentally poisoned, and adolescents, who are more likely to be voluntarily poisoned (suicidal, parasuicidal, or recreational use). Increasing awareness among those around these vulnerable populations is vital.

Keywords: Pediatric poisoning, Emergency department, Acute intoxication, Toxicology, Young children (1–6 years), Drug ingestion, Non-drug poisoning, Accidental poisoning, Organophosphates, Household substances, Prevention strategies, Parental education, Suicidal ingestion

44.VIATA CU BOALA CRONICA DE RINICHI

Adriana Cojocaru, Diana Hanu, Ramona Stroescu, Mihai Gafencu
Nefrologie pediatria, Spitalul Louis Turcanu, Timisoara, Romania

Introducere

Boala cronică de rinichi este definită ca o afectare persistentă a funcției renale sau a structurii rinichilor, cu o durată de cel puțin 3 luni, având implicații asupra sănătății pacientului. Complicațiile bolii cronice de rinichi sunt multiple și afectează în special creșterea și dezvoltarea copilului.

Material și metode

Am efectuat un studiu observational pe un lot de 7 pacienți cu vârste cuprinse între 8-19 ani, diagnosticați cu boala cronică de rinichi în program de hemodializă. Am urmărit condițiile de viață, școlarizarea, sprijinul familial cât și patologii asociate bolii cronice de rinichi.

Rezultate

Dintre cei 7 pacienți care efectuează hemodializă în centrul nostru, 71% nu frecventează școala, 86% provin din alta localitate și tot 86 % dintre ei, provin din familii monoparentale și dezorganizate. Boala cronică de rinichi la pacienții noștri, implică și multe complicații socio-economice.

Pacienții noștri se prezintă în centrul nostru pentru sedințele de hemodializă de 3 ori pe săptămână de la o distanță de peste 200 km, ceea ce le afectează frecvența școlară și duce la un absenteism școlar ridicat având un impact puternic asupra vieții lor. De asemenea, ei provin din familii monoparentale sau dezorganizate, dintr-un mediu socio-economic precar, toate acestea influențând evoluția bolii, majoritatea dintre ei prezentându-se cu întârziere la un medic specialist. De asemenea aceștia prezintă un retard de creștere asociat bolii cronice de rinichi atât prin deficit hormonal cât și prin alimentație necorespunzătoare, ceea ce duce la un nivel de stimă mai scăzut fiind mai dificil pentru ei de a fi acceptați în societate.

Concluzii

În concluzie, pacienții cu boala cronică de rinichi necesită o abordare multidisciplinară, o colaborare între medicul nefrolog pediatru, nutritionist și asistentul social.

Cuvinte cheie: absenteism școlar, hemodializă, mediu socio-economic, deficit de creștere

LIFE WITH CHRONIC KIDNEY DISEASE

Adriana Cojocaru, Diana Hanu, Ramona Stroescu, Mihai Gafencu
Pediatric Nephrology, Louis Turcanu Hospital, Timișoara, Romania

Introduction

Chronic kidney disease is defined as a persistent impairment of renal function or kidney structure, lasting at least 3 months, with implications for the patient's health. The complications of chronic kidney disease are multiple and especially affect the growth and development of the child.

Material and methods

In the Hemodialysis station of our hospital, there are currently 7 patients undergoing hemodialysis sessions aged between 8-18 years, of which 2 attend school, 6 come from another locality, and 6 of them come from single-parent and disorganized families. Chronic kidney disease in our patients also involves many socio-economic complications.

Results

Our patients come for hemodialysis sessions 3 times a week from a distance of over 200 km, which affects their school attendance, leads to high school absenteeism and has a strong impact on family life. They also come from single-parent or disorganized families, in a precarious socio-economic environment, which influences the evolution of the disease, most of them presenting with a delay to a specialist. Our patients also have growth retardation both due to hormonal deficiency secondary to chronic kidney disease, and due to inadequate nutrition, because of this they have a lower level of esteem and it is more difficult for them to be accepted in society.

Conclusions

In conclusion, patients with chronic kidney disease require a multidisciplinary approach, a collaboration between the pediatric nephrologist, nutritionist and social worker.

Keywords: hemodialysis, school absenteeism, disorganized families, low self-esteem

45.TETANIA- UN SIMPTOM SIMPLU CE POATE ASCUNDE O BOALA RARA-SINDROMUL LOWE

Anghel D¹, Cuceu E¹, Stroescu R¹, Gafencu M¹

¹Spitalul Clinic De Urgenta Pentru Copii Louis Turcanu

Introducere:

Sindromul oculocerebrorenal Lowe (OCRL) este o tulburare congenitală caracterizată prin anomalii oculare (cataractă bilaterală congenitală discoidă, glaucom cu sau fără buphtalmie, strabism), implicare neurologică (întârziere în dezvoltare, crize epileptice, hipotonie prezentă la naștere, de obicei cu absența reflexelor profunde ale tendoanelor), comportament stereotipic (crize de temperament, agresivitate și comportament obsesiv-compulsiv), întârziere postnatală a creșterii, handicap intelectual ușor până la sever (IQ mediu 40-50), mișcări stereotipe ale mâinilor, disfuncție renală de tip Fanconi (acidoză tubulară proximală; pierdere de fosfați ce duce la rahitism renal, osteomalacie și fracturi patologice) și declin progresiv al funcției renale care duce la insuficiență renală în stadiu terminal la vârsta adultă.

Materiale si metode:

Este adus in serviciul UPU un pacient de sex masculin, in varsta de 6 ani, ce prezinta contracture musculare severe la nivelul mainii drepte, dureroase. Se recolteaza probe biologice ce releva hipopotasemie, hipocalcemie, hiponatremie si sindrom acut de deshidratare forma moderata si se decide internarea. Din antecedentele personale patologice retinem ca pacientul a fost diagnosticat de la nastere cu cataracta congenitala bilaterala, pentru care a fost operat la varsta de 1 luna, ulterior, la varsta de 5 ani, s-a pus diagnosticul de Sindrom Lowe, prin testare genetica, avand mutatie X-linkata la nivelul genei OCRL1

Rezultate:

Tratamentul administrat a inclus corectarea dezechilibrelor electrolitice și managementul crizelor, având ca obiectiv stabilizarea pacientului. Recomandările pe termen lung includ intervenții pentru gestionarea insuficienței renale progresive și evaluarea periodică a progresiei cognitive. De asemenea, se ia în considerare efectuarea testării genetice pe linie maternă (bunica) pentru a investiga posibilitatea transmiterii mutației

Concluzii:

Deși tetania este o manifestare frecvent întâlnită în multiple afecțiuni, inclusiv în tulburări electrolitice, aceasta poate pune în evidență o boală rară precum sindromul Lowe. Acest caz subliniază importanța unui diagnostic diferențial atent, astfel, tetania, chiar dacă este un simptom comun, poate reprezenta un indiciu valoros pentru descoperirea unor afecțiuni genetice rare și grave, care necesită intervenții timpurii și management interdisciplinar.

Cuvinte cheie: Tetanie, Sindrom Fanconi, Sindrom Lowe, Cataractă congenitală, Hiperpotasemie

TETANY – A SIMPLE SYMPTOM THAT MAY HIDE A RARE DISEASE – LOWE SYNDROME

Anghel D¹, Cuceu E¹

¹Spitalul Clinic De Urgenta Pentru Copii Louis Turcanu

Introduction:

Oculocerebrorenal syndrome of Lowe (OCRL) is a congenital disorder characterized by ocular abnormalities (bilateral congenital discoid cataracts, glaucoma with or without buphthalmos, strabismus), neurological involvement (developmental delay, seizures, hypotonia present at birth typically with absence of deep tendon reflexes), stereotypic behavior (temper tantrums, aggressiveness and obsessive compulsive behavior), postnatal growth retardation, mild to severe intellectual disability (mean IQ 40-50), stereotypic hand movements, renal dysfunction of the Fanconi type (proximal tubular acidosis; phosphate wasting leading to renal rickets, osteomalacia and pathological fractures) and progressive decline in kidney function leading to end-stage renal failure in adulthood.

Materials and methods:

A 6-year-old male patient is brought to the Emergency Department (ED) presenting with severe muscle contracture in the right hand, which is painful. Biological samples are collected, revealing hypokalemia, hypocalcemia, hyponatremia, and moderate acute dehydration syndrome, and hospitalization is decided.

From the patient's medical history, it is noted that he was diagnosed at birth with bilateral congenital cataracts, for which he underwent surgery at the age of 1 month. Later, at the age of 5 years, he was diagnosed with Lowe Syndrome through genetic testing, having an X-linked mutation in the OCRL1 gene.

Results:

The treatment administered included correction of electrolyte imbalances and management of seizures, with the goal of stabilizing the patient. Long-term recommendations include interventions

for managing progressive renal failure and periodic assessment of cognitive progression. Additionally, genetic testing on the maternal line (grandmother) is being considered to investigate the possibility of mutation transmission.

Conclusions:

Although tetany is a commonly encountered manifestation in various conditions, including electrolyte disturbances, it can conceal a rare disease such as Lowe syndrome. This case highlights the importance of careful differential diagnosis; thus, tetany, even though it is a common symptom, can serve as a valuable clue for the discovery of rare and serious genetic disorders that require early intervention and interdisciplinary management.

Key words: Tetany, Lowe syndrome, Fanconi syndrome, Congenital cataract, Hyperkalemia

46.POVARA GENELOR

Poptile-Hoffer E¹, Cainap S¹, Chiuaru A¹, Silaghi A²

¹Spitalul Clinic De Urgenta Pentru Copii, Clinica Pediatrie 2

²Spitalul Clinic Judetean de Urgenta, Clinica de Endocrinologie

Introducere:

Sindromul Noonan (SN) este o boală rară, dar una dintre cele mai frecvente sindroame genetice cu transmitere autosomal dominantă, cu expresie multisistemică și variabilitate fenotipică semnificativă. Necesită o urmărire atentă multidisciplinară și diagnostic genetic precoce pentru identificarea complicațiilor.

Material și metodă:

Prezentăm cazul a două surori. Mezina, în vârstă de 6 ani, a prezentat restricție de creștere intrauterină, statură mică, dismorfism cranio-facial, anomalii cardiace minore (defect septal atrial, prolaps de valvă mitrală) și dezvoltare cognitivă limită (QD 74). Diagnosticul genetic a fost confirmat prin mutație în gena PTPN11. În prezent pacienta este sub tratament cu hormon de creștere. Sora mai mare, de 8 ani, prezintă un fenotip tipic cu facies dismorfic, alopecie, modificări cardiace (prolaps și insuficiență mitrală, hipertrofie ventriculară stângă), hipoacuzie și tulburări de vorbire, dar dificultățile în urmărirea multidisciplinară au condus la pierderea pacientei din monitorizare și la întârzierea diagnosticului genetic. Aceasta nu s-a mai prezentat la controale, iar la o reevaluare la distanță s-a identificat hipotiroidism sever (TSH >150 μUI/mL). Acest caz reflectă impactul pierderii din urmărire, adesea asociat complexității și fragmentării supravegherii medicale.

Rezultate:

Fenotipul sugestiv impune o urmărire susținută, chiar și în absența confirmării genetice. Diagnosticul genetic este esențial pentru evaluarea riscului de complicații precum boli autoimune, malignități, afectare cardiovasculară. Lipsa coordonării între specialități favorizează întârzierea diagnosticului, creșterea riscului de complicații și scăderea calității vieții pacienților.

Concluzii:

Abordarea multidisciplinară continuă și accesul la testare genetică sunt esențiale în SN, pentru prevenirea complicațiilor și orientarea supravegherii personalizate. Este necesară o rețea integrată de îngrijire pentru pacienții cu boli genetice rare.

Cuvinte cheie:

Sindrom Noonan, mutație PTPN11, hipotiroidism, complicații, urmărire multidisciplinară

THE BURDEN OF GENES

Poptile-Hoffer E¹, Cainap S¹, Chiuaru A¹, Silaghi A²

¹Pediatrics 2, Emergency Clinical Hospital for Children

²Endocrinology Clinic, County Emergency Clinical Hospital

Introduction:

Noonan syndrome (NS) is a rare disease but one of the most common autosomal dominant genetic syndromes, with multisystemic involvement and significant phenotypic variability. It requires careful multidisciplinary follow-up and early genetic diagnosis to identify complications.

Material and Method:

We present the case of two sisters. The younger, aged 6, had intrauterine growth restriction, short stature, craniofacial dysmorphism, minor cardiac abnormalities (atrial septal defect, mitral valve prolapse), and borderline cognitive development (IQ 74). The genetic diagnosis was confirmed by a mutation in the PTPN11 gene. The patient is currently undergoing growth hormone therapy.

The older sister, aged 8, has a typical phenotype with dysmorphic facial features, alopecia, cardiac abnormalities (mitral valve prolapse and regurgitation, left ventricular hypertrophy), hearing loss, and speech disorders. However, difficulties in maintaining multidisciplinary follow-up led to the patient being lost to monitoring and delayed genetic diagnosis. She did not return for check-ups, and during a later evaluation she was found to have severe hypothyroidism (TSH >150 μUI/mL). This case highlights the impact of loss to follow-up, often associated with the complexity and fragmentation of medical supervision.

Results:

A suggestive phenotype requires sustained monitoring, even in the absence of confirmed genetic diagnosis. Genetic testing is essential for assessing the risk of complications such as autoimmune diseases, malignancies and cardiovascular involvement. Lack of coordination between specialties contributes to delayed diagnosis, increased risk of complications, and reduced quality of life for patients.

Conclusions:

Continuous multidisciplinary management and access to genetic testing are essential in NS to prevent complications and guide personalized care. An integrated care network is needed for patients with rare genetic diseases.

Keywords:

Noonan syndrome, PTPN11 mutation, hypothyroidism, complications, multidisciplinary follow-up

47. GRADUL DE INFORMARE A PĂRINȚILOR CU PRIVIRE LA VACCINĂRILE OBLIGATORII ȘI FACULTATIVE DIN ROMÂNIA

Moreh Z¹, Solyom R¹, Rogojinaru I¹

¹Universitatea de Medicină, Farmacie, Științe și Tehnologie " George Emil Palade" din Târgu Mureș

Introducere

Vaccinarea este recunoscută ca fiind una dintre cele mai eficiente și rentabile metode de prevenție primară în domeniul sănătății publice.

Conform OMS (Organizația Mondială a Sănătății), acoperirea vaccinală a scăzut semnificativ din anul 2018 până în anul 2022, principalele motive fiind neprezentarea, refuzul și dezinformarea populației.

Material si metodă

La baza acestui studiu a stat un chestionar cu 37 întrebări , completat voluntar și anonim, de către mame ale copiilor internați în Secția de Pediatrie din cadrul Spitalului Clinic Județean Mureș, dar care a fost distribuit și în mediul online.

Rezultate

37% dintre cei 98 de părinți care au răspuns la chestionar, nu sunt vaccinați nici ei cu vaccinările obligatorii, majoritatea provenind din mediu rural și având nivel mediu de școlarizare. În ceea ce privește statusul de vaccinare al copiilor participanți la studiu, am găsit 25 de copii din mediul rural și 14 copii din mediul urban nevaccinați. 67% dintre părinți au declarat că nu sunt informați despre avantajele vaccinărilor obligatorii. Cele mai des întâlnite motive ale refuzului vaccinării sunt informațiile citite pe internet, frica de reacțiile adverse și plecarea în străinătate . Un procent neașteptat de mare dintre părinți au afirmat că nu au auzit despre vaccinările opționale.

Concluzii

Sunt necesare mai multe campanii, mai ales în mediul rural, prin care populația să fie informată corect despre tot ce presupune schema națională de vaccinare, care sunt avantajele vaccinărilor și care sunt pericolele la care expun nu numai propriul copil ci și anturajul, dacă refuză aceste vaccinări.

Considerăm că ar trebui să se găsească o soluție, prin care informațiile necontrolate care circulă în mediul online și nu au la bază studii medicale, să fie restricționate sau măcar să fie obligatorie evidențierea faptului că nu sunt informații dovedite.

Cuvinte cheie: vaccin, informare, prevenție primară

THE LEVEL OF PARENTAL AWARENESS REGARDING MANDATORY AND OPTIONAL VACCINATIONS IN ROMANIA

Moreh Z¹, Solyom R¹, Rogojinaru I¹

¹Universitatea de Medicină, Farmacie, Științe și Tehnologie " George Emil Palade" din Târgu Mureș

Introduction

Vaccination is recognized as one of the most effective and cost-efficient methods of primary prevention in public health.

According to the WHO (World Health Organization), vaccination coverage has significantly decreased from 2018 to 2022, with the main reasons being non-attendance, refusal, and misinformation among the population.

Materials and methods

This study was based on a questionnaire consisting of 37 questions, completed voluntarily and anonymously by mothers of children hospitalized in the Pediatrics Department of Mureș County Clinical Hospital. The questionnaire was also distributed online.

Results

37% of the parents who responded to the questionnaire were not vaccinated themselves with the mandatory vaccines, most of them coming from rural areas and having a medium level of education. Regarding the vaccination status of the children participating in the study, we found 25 unvaccinated children from rural areas and 14 from urban areas.

67% of parents stated that they were not informed about the benefits of mandatory vaccinations. The most commonly cited reasons for refusing vaccination were information read on the internet, fear of side effects, and emigration.

A surprisingly high percentage of parents said they had never heard of optional vaccines.

Conclusions

More awareness campaigns are needed, especially in rural areas, to correctly inform the population about what the national vaccination schedule entails, the benefits of vaccination, and the dangers they expose not only their own children to, but also others around them if they refuse vaccination. We believe a solution should be found to restrict uncontrolled information circulating online that is not based on medical studies—or at least to make it mandatory to clearly state when such information is not scientifically proven.

Keywords: vaccine, information, primary prevention

48.PROVOCĂRI ACTUALE ÎN MANAGEMENTUL COLITEI ULCERATIVE PEDIATRICE

Marghidan C¹

¹Scuc Grigore Alexandrescu

Introducere: Boala inflamatorie intestinală cuprinde boala Crohn și colita ulcerativă acestea reprezentând afecțiuni cronice digestive caracterizate de perioade de remisiune și de activitate, fără tratament curativ, scopul terapiei fiind de a menține remisiunea. Opțiunile terapeutice la nivel național includ derivații de acid 5-aminosalicilic, corticosteroizii, imunomodulatoarele (azatioprină, 6-mercaptopurină, metotrexatul, ciclosporina A și tacrolimus) și infliximab, un agent biologic anti- factor de necroză tumorală alfa, acesta din urmă fiind singurul agent biologic aprobat în țara noastră pentru tratamentul CU, la copil.

Material și metodă: Prezentăm trei cazuri de BII la care opțiunile terapeutice accesibile în țara noastră s-au dovedit a fi insuficiente.

Rezultate:

Caz 1: Primul caz este al unei paciente în vârstă de 16 ani, cunoscută cu CU E4S1 de la vârsta de 3 ani (very early onset inflammatory bowel disease, VEO-IBD), cu evoluție severă. Necesită escaladarea rapidă a terapiei (corticosteroizi, azatioprină), dar nu se obține remisiune clinică. La vârsta de 4 ani, copilul este dus la o clinică din Germania, unde se inițiază terapie biologică cu infliximab, indisponibil pentru acea vârstă la noi în țară.

Caz 2: Este vorba de cazul unei fete de 13 ani care a fost diagnosticată cu CU E4S1 la vârsta de 10 ani. Sub combo-terapie cu azatioprină și infliximab, încă de la diagnostic prezintă recăderi multiple. După primele 6 luni de la debut este neresponsivă la terapia progresiv optimizată, motiv pentru care este dusă la o clinică din Statele Unite ale Americii unde se inițiază tratament cu agent biologic anti-integrine, vedolizumab.

Caz 3: Raportăm un caz de CU severă E4S1 la un pacient în vârstă de 14 ani, diagnosticat la vârsta de 11 ani și jumătate, intolerant la 5-ASA și azatioprină. Sub terapie cu infliximab de la diagnostic, în regim optimizat, 10 mg/kg/4 săptămâni, nu se obține remisiune clinică. Este înrolat într-un studiu clinic prin care acesta să beneficieze de administrarea vedolizumb.

Concluzii: În mod particular la copii, terapia BII poate fi o provocare, dată fiind severitatea mai crescută decât la adulți, dar cu posibilități terapeutice mai reduse, în ceea ce privește accesul la molecule biologice.

CUVINTE CHEIE: colită ulcerativă, agenți biologici, terapie imunomodulatoare.

49.DIFICULTĂȚI ÎN DIAGNOSTICUL ȘI MANAGEMENTUL ATREZIEI DE CĂI BILIARE LA UN PACIENT CU MALFORMAȚII CONGENITALE MULTIPLE

Turcu C¹, Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}

¹Disciplina Pediatrie 2, Departamentul Mama și Copilul, Facultatea de Medicină, Universitatea de Medicină și Farmacie “Iuliu Hațieganu”

²Clinica Pediatrie 2, Centrul de Expertiză pentru Boli Rare Hepatice Pediatriche, Spitalul Clinic De Urgență Pentru Copii

Introducere: Atrezia de căi biliare este o afecțiune neonatală gravă, cauzată de obliterarea inflamatorie și fibrotică a arborelui biliar extrahepatic, având ca rezultat colestază și insuficiență hepatică progresivă. În lipsa tratamentului, evoluția este către ciroză hepatică și deces până la vârsta de 2 ani. Deși este considerată o boală rară, reprezintă cea mai frecventă indicație de transplant hepatic la copil.

Prezentare de caz: Prezentăm cazul unui sugar în vârstă de 7 luni, diagnosticat cu atrezie de căi biliare, ciroză hepatică, atrezie esofagiană și fistulă eso-traheală operate în perioada neonatală, necroza lobilor superior și mediu ai plămânului drept și encefalocel occipital. Pacientul a prezentat icter colestatic important din perioada neonatală, acesta fiind interpretat inițial în contextul patologiei digestive asociate și al nutriției parenterale prelungite, care a fost indispensabilă în primele 4 săptămâni postoperator. În evoluție, a dezvoltat scaune acolice, hepatosplenomegalie importantă și ascită în cantitate mare. Analizele de laborator au evidențiat colestază severă, iar ecografia abdominală și biopsia hepatică au confirmat diagnosticul de atrezie de căi biliare. Având în vedere instalarea cirozei hepatice decompensate parenchimatose, pacientul a fost transferat în Belgia, unde s-a realizat transplant hepatic de la donator viu înrudit (mama) la vârsta de 10 luni. Evoluția posttransplant a fost favorabilă din punct de vedere hepatic, însă a persistat patologia respiratorie, pacientul prezentând wheezing recurent și infecții pulmonare frecvente ce au dus la deces la 7 luni de la transplant.

Concluzii: Diagnosticul precoce al atreziei de căi biliare este esențial, pentru inițierea precoce a terapiei chirurgicale (procedura Kasai). Dacă această procedură eșuează sau apar complicații asociate cirozei hepatice, este necesar transplantul hepatic. Particularitățile acestui caz au fost reprezentate de dificultatea diagnosticului, în condițiile asocierii unor multiple malformații neonatale amenințătoare de viață care au mascat patologia hepatică de fond și au făcut dificil managementul pre și post-transplant.

Cuvinte cheie: atrezie căi biliare, ciroză hepatică, atrezie esofagiană, necroză pulmonară, transplant hepatic, complicații

50.FACTORI DE RISC ÎN MENȚINEREA ADERENȚEI LA DIETA FĂRĂ GLUTEN LA COPILUL CU BOALĂ CELIACĂ

Balasa A^{1,2}, Chisnoiu T^{1,2}, Baci D¹, Mihai C

¹Universitatea Ovidius Constanta

²Spitalul Clinic Judetean de Urgenta Sfântul Apostol Andrei

Introducere:

Boala celiacă (BC) este o afecțiune sistemică, autoimună, indusă de gluten, caracterizată prin afectarea mucoasei intestinale și prezența unor markeri serologici specifici. Menținerea aderenței la dieta fără gluten (DFG) cuantificată prin evoluția markerilor serologici variază semnificativ între pacienți, în funcție de vârstă, sex, mediul de proveniență și asocierea altor boli autoimune.

Material și metodă:

Studiul retrospectiv a inclus 35 de copii diagnosticați cu BC, cu vârsta la debut între 18 luni și 10 ani, monitorizați în medie 7 ani în cadrul Compartimentului Gastroenterologie Pediatrică, Clinica Pediatrie, SCJU „Sf. Apostol Andrei” Constanța. Pacienții au fost clasificați în trei grupuri:

- Grupul A (22 copii): markeri serologici constant negativi după 2 ani și pe tot parcursul monitorizării;
- Grupul B (6 copii): markeri negativi inițial, dar cu fluctuații tranzitorii (2–3 x VN) ulterior;
- Grupul C (7 copii): fluctuații persistente (2–4 x VN), majoritatea cu boli autoimune asociate.

Rezultate:

Proveniența geografică influențează aderența la DFG: în mediul rural (6 copii), 4 au avut variații serologice, probabil din cauza accesului limitat la produse fără gluten. În mediul urban (29 copii), deși resursele sunt disponibile, autonomia alimentară și presiunile sociale au dus la nerespectarea dietei în 9 cazuri. Prezența bolilor autoimune a fost corelată cu fluctuații persistente ale markerilor. Fetele (27) au fost mai numeroase decât băieții (8), predominând în grupurile B și C, ceea ce sugerează o predispoziție crescută. La copiii diagnosticați precoce, variațiile apărute în adolescență pot reflecta o combinație între creșterea autonomiei alimentare, scăderea vigilenței parentale, influențele sociale și contaminarea accidentală.

Concluzii:

Evoluția markerilor serologici la copiii cu BC este heterogenă și influențată de o serie de factori de risc. Împărțirea în grupuri permite identificarea pacienților cu potențial de complianță scăzută sau cu profil imun atipic. Monitorizarea serologică pe termen lung, asociată cu sprijin dietetic și evaluare multidisciplinară, este esențială pentru managementul eficient.

Cuvinte-cheie: boala celiacă, copil, markeri serologici, aderență, factori de risc.

RISK FACTORS IN MAINTAINING ADHERENCE TO THE GLUTEN-FREE DIET IN CHILDREN WITH CELIAC DISEASE

Balasa A^{1,2}, Chisnoiu T^{1,2}, Baci D¹, Mihai C^{1,2}

¹Ovidius University, Faculty of Medicine

²"Sf. Apostol Andrei" Emergency Clinical County Hospital

Introduction

Celiac disease (CD) is a systemic, autoimmune disorder triggered by gluten, characterized by intestinal mucosal damage and the presence of specific serological markers. Maintaining adherence to the gluten-free diet (GFD), as assessed by the evolution of serological markers, varies significantly among patients, depending on age, sex, geographic background, and the presence of associated autoimmune diseases.

Materials and Methods

This retrospective study included 35 children diagnosed with CD, aged between 18 months and 10 years at disease onset, who were followed for an average of 7 years in the Pediatric Gastroenterology Unit, Pediatric Clinic, "Saint Apostle Andrew" Constanța County Emergency Clinical Hospital. Patients were classified into three groups:

- Group A (22 children): persistently negative serological markers after 2 years and throughout follow-up;
- Group B (6 children): initially negative markers, with later transient fluctuations ($2-3 \times$ normal value);
- Group C (7 children): persistent fluctuations ($2-4 \times$ normal value), most with associated autoimmune diseases.

Results

Geographic background influenced adherence: of the 6 children from rural areas, 4 experienced serological variations, likely due to limited access to gluten-free products. In urban areas (29 children), despite better access to resources, dietary non-adherence occurred in 9 cases, likely due to increased dietary autonomy and social pressures. The presence of autoimmune diseases was associated with persistent serological fluctuations. Females (27) outnumbered males (8), and were predominant in Groups B and C, suggesting a greater predisposition. Children diagnosed at a younger age but followed through adolescence showed fluctuations likely related to increased independence in food choices, reduced parental supervision, social influences, and accidental gluten exposure.

Conclusion

The evolution of serological markers in children with CD is heterogeneous and influenced by several risk factors. Group classification allows for the identification of patients at risk for poor adherence or with atypical immune profiles. Long-term serological monitoring, combined with dietary support and multidisciplinary evaluation, is essential for effective management.

Keywords: celiac disease, children, serological markers, adherence, risk factors.

51.FACTORI IMPLICAȚI ÎN CALITATEA VIEȚII COPIILOR CU BOALĂ CELIACĂ SUB REGIM FĂRĂ GLUTEN

Macovei D¹, Vasile D¹, Palaga A¹, Ionescu M¹, Rotăraș A¹, Tiptiș A¹, Bogdan R¹, Popp A^{1,2}

¹Institutul Național pentru Sănătatea Mamei și Copilului „Alessandrescu-Rusescu”

²Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol Davila”

Introducere

Boala celiacă (BC) este o afecțiune autoimună declanșată de ingestia de gluten la persoanele predispuse genetic. Tratatamentul constă în regimul strict fără gluten (RFG), cu implicații semnificative din punct de vedere medical și social. Ne-am propus să evaluăm modul în care calitatea vieții în rândul copiilor cu BC este influențată de factori sociali și de complianța la RFG.

Material și metode

Calitatea vieții a fost evaluată utilizând chestionarul standardizat CDDUX, aplicat atât copiilor diagnosticați cu BC, cât și părinților, în urma căruia au rezultat un scor total și 3 scoruri parțiale cu privire la comunicarea legată de boală, percepția asupra bolii și dietei. Totodată, părinții au completat și un chestionar standardizat olandez de complianță la RFG. Analiza scorurilor CDDUX a fost realizată în SPSS, în funcție de variabile demografice și complianța la RFG.

Rezultate

Scorurile obținute de părinți (medie=52,4) au fost semnificativ mai scăzute ($p<0,001$) decât cele ale copiilor (medie=59,4), cu excepția percepției asupra bolii ($p=0,083$). Elevii de școală primară (medie=30,0) au avut scoruri semnificativ mai mari ($p<0,001$) în comparație cu elevii de gimnaziu (medie=27,4) și de liceu (medie=29,9) legate de dietă, însă semnificativ mai mici legate de percepția asupra bolii ($p=0,031$, $p=0,034$). Nu am identificat diferențe semnificative statistic în funcție de complianța la RFG, mediul de proveniență, structura familială și nivelul educațional al părinților. Totuși, copiii diagnosticați serologic au raportat scoruri mai mici în ceea ce privește comunicarea (medie=16,2), față de cei diagnosticați prin biopsie (medie=18,6, $p=0,026$).

Concluzii

Părinții percep calitatea vieții copiilor cu BC ca fiind mai scăzută decât o apreciază aceștia. Elevii de școală primară au o atitudine mai pozitivă față de dietă comparativ cu cei de gimnaziu sau liceu, însă percep mai negativ boala și comunicarea legată de aceasta. Calitatea vieții nu pare să fie influențată de complianța la RFG în grupul de pacienți studiat.

FACTORS ASSOCIATED WITH THE QUALITY OF LIFE OF CHILDREN WITH CELIAC DISEASE ON GLUTEN-FREE DIET

Macovei D¹, Vasile D¹, Palaga A¹, Ionescu M¹, Rotăraş A¹, Tiptiş A¹, Bogdan R¹, Popp A^{1,2}

¹National Institute for Mother and Child Health "Alessandrescu-Rusescu"

²University of Medicine and Pharmacy "Carol Davila"

Introduction

Celiac disease (CD) is an autoimmune condition triggered by gluten ingestion in genetically predisposed individuals. Treatment consists of a strict gluten-free diet (GFD), with significant medical and social implications. We aimed to assess how quality of life among children with CD is influenced by social factors and compliance to the GFD.

Material and methods

The quality of life was assessed using the standardized CDDUX questionnaire, completed by both children diagnosed with CD and their parents, resulting in a total score and 3 partial scores regarding disease-related communication, disease perception and diet. Parents also completed a Dutch standardized questionnaire on compliance with GFD. Analysis of CDDUX scores was performed in SPSS according to demographic variables and GFD compliance.

Results

Parents' scores (mean=52.4) were significantly lower ($p<0.001$) than children's (mean=59.4), except for the perception of the disease ($p=0.083$). Elementary school children (mean=30.0) had significantly higher scores ($p<0.001$) compared to middle school (mean=27.4) and high school (mean=29.9) children related to diet, but significantly lower related to disease perception ($p=0.031$, $p=0.034$). We did not identify statistically significant differences according to GFD compliance, living environment, family structure and parental educational level. However, serologically diagnosed children reported lower communication scores (mean=16.2) than those diagnosed by biopsy (mean=18.6, $p=0.026$).

Conclusions

Parents perceive the quality of life of children with CD to be lower than they themselves appreciate. Elementary school children have a more positive attitude towards diet compared to middle or high school children, but they perceive the disease and the communication related to it more negatively. Quality of life does not seem to be influenced by the compliance to GFD in this studied patient group.

52.DE LA ÎNGRIJIREA PEDIATRICĂ LA CEA PENTRU ADULȚI: TRANZIȚIA ADOLESCENTULUI ÎN SISTEMUL MEDICAL

Popescu D¹, Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}

¹Pediatrie 2, Centrul de Expertiză pentru Boli Rare Hepatice Pediatriche, Spitalul Clinic De Urgență Pentru Copii

²Disciplina Pediatrie 2, Departament Mama Și Copilul, Universitatea de Medicină și Farmacie „Iuliu Hațieganu“

Introducere: Tranziția de la serviciile pediatriche la cele destinate adulților este un moment critic în traseul oricărui adolescent, dar mai ales a celor cu boli cronice. Aceștia pierd predictibilitatea unui sistem cu care erau obișnuiți și trebuie să se adapteze unui sistem cu reguli noi, într-un moment deja complex de dezvoltare. Patologia specifică pediatriei își extinde orizonturile și spre centrele pentru adulți pe măsură ce intervențiile medicale cresc speranța de viață a copiilor cu boli cronice, făcând această tranziție o provocare și pentru personalul medical.

Prezentare de caz: Prezentăm cazul unei adolescente de 17 ani care a prezentat epigastralgie și inapetență, asociind icter intens după 3 zile. Au fost excluse multiple cauze infecțioase cu tropism hepatic, hepatita autoimună, boala Wilson, deficitul de alfa-1-antitripsină, boala celiacă, patologia tiroidiană. Ecografia abdominală și colangioRM au exclus cauzele obstructive, dar au revelat un aspect de colecistită acută, menținut la evaluările ecografice în dinamică. Pe măsură ce parametrii de laborator hepatici s-au ameliorat sub tratament, pacienta a dezvoltat pancitopenie. A fost transferată în serviciul de hematologie adulți, unde biopsia osteomedulară a confirmat diagnosticul de anemie aplastică. S-a administrat tratament substitutiv și cu factori de creștere hematopoetici și s-au inițiat demersurile pentru transplant de celule stem hematopoetice. Pe lângă impactul psihologic al unei boli grave apărute în plină stare de sănătate la o adolescentă care se confruntă cu dileme normale pentru un tânăr, s-a adăugat stresul schimbării spitalului, personalului medical în care a găsit încredere și lipsa unui aparținător omniprezent în serviciile de adulți.

Concluzii: Trecerea de la serviciile pediatriche la cele pentru adulți este marcată de o serie de inconveniențe și este de datoria cadrelor medicale să eficientizeze și să reducă stresul cauzat de acest proces. Deși poate fi anevoioasă, tranziția facilă la vârsta majoratului poate dicta un traseu terapeutic satisfăcător ulterior.

Cuvinte cheie: adolescent, patologie cronică, tranziție, servicii medicale pentru adulți

FROM PEDIATRIC TO ADULT CARE: THE ADOLESCENTS' TRANSITION INTO THE HEALTHCARE SYSTEM

Popescu D¹, Grama A^{1,2}, Pop T^{1,2}

¹2nd Pediatric Clinic, Center of Expertise in Pediatric Rare Liver Diseases, Emergency Clinical Hospital for Children

²2nd Pediatric Discipline, Department of Mother and Child, "Iuliu Hațieganu" University of Medicine and Pharmacy

Introduction: The transition from pediatric to adult healthcare services is a significant milestone in any adolescent's life, particularly for those who suffer from chronic illnesses. They lose the predictability of a familiar system and have to adapt to a new system with different rules during an already complex period of personal development. Pediatric-specific pathologies are increasingly encountered in adult services as new medical therapies have extended the life expectancy of children with chronic diseases, making this transition a challenge for medical staff, too.

Case presentation: We present the case of a seventeen-year-old adolescent girl who presented with epigastric pain and anorexia, followed by severe jaundice three days later. We excluded the common causes of viral hepatitis, autoimmune hepatitis, Wilson disease, alpha-1-antitrypsin deficiency, celiac disease, and thyroid disease. Abdominal ultrasound and MR cholangiography ruled out obstructive causes but revealed an aspect of acute cholecystitis, which persisted in subsequent dynamic ultrasound evaluations. As the liver laboratory parameters improved under steroid anti-inflammatory, antibiotic and antifungal treatment, the patient developed pancytopenia. She was transferred to the hematology department, where the bone marrow biopsy confirmed the diagnosis of aplastic anemia. Substitutive treatment and hematopoietic growth factors were administered, and steps were initiated for hematopoietic stem cell transplantation. In addition to the psychological impact of receiving a severe diagnosis at a vulnerable age, the patient experienced considerable stress from having to change hospitals, leave behind trusted healthcare providers, and cope with limited access to a constant family presence.

Conclusion: The transition from pediatric to adult healthcare presents numerous challenges, and it is the responsibility of medical professionals to make this process as efficient and stress-free as possible for the patient. Even though it can be arduous, a well-managed transition can have a profound impact on the patient's long-term therapeutic experience.

Keywords: adolescent, chronic disease, transition, adult healthcare