REVISTA DE NEUROLOGIE ȘI PSIHIATRIE A COPILULUI ȘI ADOLESCENTULUI DIN ROMÂNIA

ROMANIAN JOURNAL OF CHILD AND ADOLESCENT NEUROLOGY AND PSYCHIATRY

EDITATĂ SUB EGIDA ACADEMIEI DE ȘTIINȚE MEDICALE DIN ROMÂNIA
EDITATĂ SUB EGIDA SOCIETĂȚII DE NEUROLOGIE ȘI PSIHIATRIE A COPILULUI ȘI ADOLESCENTULUI DIN ROMÂNIA

EDITED UNDER THE AEGIS OF ROMANIAN ACADEMY OF MEDICAL SCIENCE
EDITED UNDER THE AEGIS OF ROMANIAN SOCIETY OF CHILD AND ADOLESCENT NEUROLOGY AND PSYCHIATRY

VOL. 27 NR. 1 / Martie 2021 VOL. 27 NO. 1 / March 2021

NEUROLOGIE NEUROLOGY
NEUROGENETICĂ NEUROGENETICS
EPILEPTOLOGIE EPILEPTOLOGY
NEURORADIOLOGIE NEURORADIOLOGY
NEUROIMAGISTICĂ NEUROIMAGING
RECUPERARE - REABILITARE
RECOVERY - REHABILITATION

PSIHIATRIE PSYCHIATRY
PSIHOLOGIE MEDICALĂ
MEDICAL PSYCHOLOGY
SĂNĂTATE MINTALĂ MENTAL HEALTH
PSIHOTERAPIE PSYCHOTHERAPY
PSIHOSOCIOLOGIE
PSYCHOSOCIOLOGY

Produse pe bază de ulei purificat din ficat de cod arctic cu rol neuroprotector, osteoprotector, metabolic și imunitar.

Cod Liver Oil

Compoziție:

• conține 1175mg acizi grași Omega-3/linguriță
• gust plăcut de căpșune
• poate ajunge până la 95 de zile de administrare
• nu conține: gluten (Certificare NSF-Gluten Free), cazeină, alcool, lapte, ou, soia, grâu, drojdie, porumb, coloranți, arome, îndulcitori artificiali, zahăr adăugat, organisme modificate genetic (Certificare Non-GMO)

Contribuie la:

• menținerea sănătății sistemului osos, la absorbția și utilizarea normală a calciului și a fosforului și la menținerea concentrațiilor normale de calciu din sânge
• menținerea funcției normale a sistemului muscular
• menținerea funcției normale a creierului
• menținerea vederii normale
• funcția normală a inimii
• metabolismul normal al fierului
• protejarea celulelor împotriva stresului oxidativ
• procesul de diviziune și diferențiere celulară normală
• menținerea sănătății membranelor mucoase, a pielii și a dinților
• funcționarea normală a sistemului imunitar

Pure DHA

Compoziție:

• capsule moi, cu gust plăcut de fructe, replicând raportul fracțiilor DHA:EPA regăsit în natură de acizi grași Omega-3 de 3:2
• nu conține: gluten (Certificare NSF-Gluten Free), cazeină, alcool, lapte, ou, soia, grâu, drojdie, porumb, coloranți, arome, îndulcitori artificiali, zahăr adăugat, organisme modificate genetic (Certificare Non-GMO)

Contribuie la:

• menținerea funcției normale a creierului
• menținerea vederii normale
• funcția normală a inimii
• funcționarea normală a sistemului imunitar
• menținerea sănătății sistemului osos și a dinților
• absorbția și utilizarea normală a calciului și fosforului, menținerea concentrațiilor normale de calciu în sânge
• menținerea funcției normale a sistemului muscular

SECOM®

2021
vol. 27, nr. 1

ISSN: 2068-8040

Revista de Neurologie şi Psihiatrie a Copilului şi Adolescentului din România

Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry

sub egida Academiei de Ştiinţe Medicale din România şi sub egida Societăţii de Neurologie şi Psihiatrie a Copilului şi Adolescentului din România (SNPCAR)
under the aegis of Romanian Academy of Medical Sciences and under the aegis of Romanian Society of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry (RSCANP)

Indexată Index Copernicus şi EBSCO / Index Copernicus Publish Panel and in the EBSCO Research Pub Med Database

Colegiul de redacţie / Editorial Board

Redactor şef/ Editor in Chief:

Nussbaum Laura - Prof. Univ. Dr., UMF „Victor Babeş" Timişoara, Disciplina Pedopsihiatrie, Şef Secţie Clinica Psihiatrie Copii şi Adolescenţi, Timişoara - Preşedinte SNPCAR/ Prof., PhD, UMF "Victor Babes" Timisoara, Child and Adolescent Psychiatry Discipline, Head of Department Child and Adolescent Psychiatry Clinic, Timisoara - RSCANP President

Redactori şefi adjuncţi / Deputy editors:

Corcheş Axinia - Dr., Şef Secţie Clinica Neurologie Copii şi Adolescenţi, Timişoara - Vice-preşedinte SNPCAR
MD PhD, Head of department Child and Adolescent Neurology Clinic, Timisoara, RSCANP Vice-president

Ghiran Viorel – Prof. Univ. Dr., Cluj-Napoca / Prof. PhD. Pediatric Psychiatry, Cluj-Napoca

Lupu Constantin - Dr., Psihiatrie şi Neurologie Pediatrică Timişoara - Doctor în Medicină / MD PhD Pediatric Psychiatry and Neurology Timisoara

Milea Ştefan - Acad. Prof. Univ. Dr., Prof. Consultant, Cl. de Psihiatrie Pediatrică Bucureşti/ Acad. Prof. PhD, Consultant, Pediatric Psychiatry Cl. Bucharest

Redactori/ Editors:

Benga Ileana - Acad. Prof. Univ. Dr., UMF "Iuliu Haţieganu" Cluj-Napoca / Prof. PhD, UMF "Iuliu Haţieganu" Cluj-Napoca

Burloiu Carmen - Dr. Cl. de Neurologie Pediatrică, Spitalul Cl. "Al. Obregia", Bucureşti / MD Pediatric Neurology Cl., "Al. Obregia" Hospital

Ciurea Alexandru Vladimir - Acad. Prof. Univ. Dr., Cl. de Neurochirurgie, Spitalul "Bagdasar-Arseni", UMF "Carol Davila" Bucureşti / Acad. Prof. PhD, Neurosurgery Cl. "Bagdasar-Arseni" Hospital, UMF "Carol Davila" Bucharest

Craiu Dana - Prof. Univ. Dr., Cl. de Neurologie Pediatrică, Spitalul Cl. "Al. Obregia", UMF "Carol Davila" Bucureşti / Prof., Pediatric Neurology Cl., „Al. Obregia" Hospital

Cristea Alexandru - Conf. Univ. Dr., Cl. de Neurologie Pediatrică, UMF "Iuliu Haţieganu" Cluj-Napoca / Conf. PhD, Pediatric Neurology, UMF "Iuliu Hatieganu" Cluj-Napoca

Foişoreanu Voica - Prof. Univ. Dr., Cl. de Neurologie Pediatrică, UMF Târgu Mureş / Prof. PhD, Pediatric Neurology, UMF Targu Mures

Lupu Viorel - Prof. Univ. Dr., Cl. de Psihiatrie Pediatrică UMF "Iuliu Haţieganu" Cluj-Napoca / Prof. PhD, Pediatric Psychiatry Cl. UMF "Iuliu Hatieganu" Cluj-Napoca

Măgureanu Sanda - Acad. Prof. Univ. Dr., Spitalul Cl. "Al. Obregia", UMF "Carol Davila" Bucureşti / Acad. Prof. PhD, „Al. Obregia" Hospital, UMF "Carol Davila" Bucharest

Roman Ioan - Dr., Psihiatrie şi Neurologie Pediatrică, Spitalul Jud. de Urg. Baia Mare / MD, Pediatric Psychiatry and Neurology, Baia Mare Emergency County Hospital

Stan Violeta - Ş. L. Dr. , Cl. NPCA, UMF "Victor Babeş" Timişoara / S. L., CANP Cl., UMF "Victor Babes" Timisoara

Colegiul internaţional de redacţie / International Editorial Board:

Derevensky, Jeffrey L. - Prof. Univ. Dr., Univ. McGill, Depart. de Psihiatrie, Montreal,Canada / PhD, Professor, Dept. of Psychiatry McGill University, Montreal,Canada

Hadjiu Svetlana - Prof. Univ. Dr., USMF "Nicolae Testemiţanu" Chişinău, Republica Moldova / Prof. PhD, USMF "Nicolae Testemitanu" Chisinau, Republic of Moldova

Ionescu Şerban - Prof. Univ. Dr., Université Paris, Paris, Franţa / Prof. PhD, Université Paris, Paris, France

Mazet Philippe - Prof. Univ. Dr., Spitalul "Petie Salpetrie" Paris, Franţa / Prof. PhD, "Petie Salpetrie" Hospital, Paris, France

Mayer Hans - Psiholog, Centrul de Epilepsie Kork, Germania / Psychologist, Kork Epilepsy Centre, Germany

Pogančev-Kněžević Marija - Prof. Univ. Dr., UMF Novi Sad, Cl. NPCA „Jovan Jovanović Zmaj" Belgrad, Serbia / Prof. PhD, UMF Novi Sad, CANP Cl., "Jovan Jovanović Zmaj" Belgrad, Serbia

Vetró Ágnes - Prof. Dr., Departamentul de Psihiatrie şi Neurologie, Szeged, Ungaria / MD PhD, Psihiatry and Neurology Dept., Szeged, Hungary

Wiemer-Kruel Adelheid - Dr., Centrul de Epilepsie Kork, Germania / MD, Kork Epilepsy Centre, Germany

Secretari de redacţie / Editorial Secretaries:

Adriana Cojocaru - Medic Specialist Psihiatrie Pediatrică/ MD Pediatric Psychiatry, Timisoara

Alexandru Sulger - Medic Rezident Psihiatrie Pediatrică/ MD Pediatric Psychiatry, Timisoara

Traducător autorizat / Certified translator: Adriana Botea.

Coeditare Editura Artpress Timişoara, editură acreditată CNCSIS cu nr. 154 din 2006 şi Editura Academiei de Ştiinţe Medicale din România

Co-publishing by Artpress Publishing Timisoara, accredited by NCSRHE with Nº imprint. 154 of 2006 and Publishing of Romanian Academy of Medical Science

REVISTA DE NEUROLOGIE ȘI PSIHIATRIE A COPILULUI ȘI ADOLESCENTULUI DIN ROMÂNIA
THE ROMANIAN JOURNAL OF CHILD AND ADOLESCENT NEUROLOGY AND PSYCHIATRY

Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România este o revistă cu access liber, supusă unui proces de recenzie care evaluează articole din toate domeniile prevenției, diagnosticării, tratamentului, managementului tulburărilor neurologice și psihiatrice ale copiilor și adolescenților, precum și ale sănătății mentale, psihoterapiei, terapiei de familie, psihologiei medicale, psihosociologiei, geneticii moleculare corelate, neurogeneticii, neuroimagisticii, epileptologiei, reabilitării, patofiziologiei și epidemiologiei.

Revista se focalizează asupra nevoilor comunității actuale științifice și de cercetare și se angajează să publice articole originale, studii, revizuiri, rapoarte de caz de înaltă valoare și impact științific, care contribuie relevant în domeniu. Revista încurajează cercetările care utilizează metode de investigație moderne.

Politica de Access Deschis/Liber - Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România oferă acces liber imediat în ceea ce privește conținutul ei, pe principiul că libera circulație a cercetării, disponibilitatea către public, contribuie la schimbul global de cunoștiințe. Fiecare tip de articol publicat de către **Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România** respectă un format specific, precum cel detaliat în cadrul **Instrucțiunilor pentru Autori**.

Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România apare trimestrial: 4 numere pe an**.**

Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România aplică un sistem de recenzie.

Manuscrisele considerate potrivite pentru evaluare vor fi alocate unui număr de trei referenți de specialitate. Referenții pot fi membri ai Colegiului de Redacție și experți externi în domeniu.

Toate manuscrisele trimise sunt citite de personalul editorial și evaluate de cel puțin 2-3 referenți, experți cu renume în domeniul articolului. Editorii vor lua apoi o decizie pe baza recomandărilor referenților.

Revista Română de Neurologie și Psihiatrie a Copilului si Adolescentului din România se angajează să ofere un răspuns editorial și publicarea promptă; de aceea dorim un proces editorial eficient, respectând termenul alocat recenziei. Ne conformăm normelor anonimatului în cadrul procesului de recenzie, astfel încât nu dezvăluim identitatea referenților, autorilor. Avantajele acestui proces, permit o evaluare imparțială, independentă de influența autorilor.

Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România este editată sub egida **Academiei de Științe Medicale din România** și a **Societății de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România (SNPCAR)**.

Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România este indexată în Baza de Date Internaționale **(BDI): Index Copernicus** Publish Panel din 05.08.2010 și în baza de date **EBSCO Pub Med** din 04.03.2012.

Revista este acreditată de către Colegiul Medicilor din România, articolele publicate fiind creditate conform Programului Național de Educație Medicală Continuă (EMC) al Colegiului Medicilor din România (CMR)

ISSN (print): 2068-8040 / ISSN (on-line): 2068-8040-L

Foto coperta 1 - Copyright: ***https://www.123rf.com/profile_famveldman***
Foto coperta 4 - Copyright: ***https://www.123rf.com/profile_romrodinka***

INDEXARE

The Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry is an open access, peer-reviewed journal that considers articles on all aspects of the prevention, diagnosis, treatment, management of neurologic and psychiatric disorders in children and adolescents, as well as Mental Health, Psychotherapy, Family Therapy, Medical Psychology, Psychosociology, related Molecular Genetics, Neurogenetics, Neuroimagistics, Epileptology, Rehabilitation, Pathophysiology and Epidemiology.

The journal is focused on the needs of the actual scientific and research community and is committed to publishing original articles, studies, reviews, case reports of high scientific value and impact, with relevant contribution in the domain. The journal encourages researches that utilize modern investigation methods.

Open Access Policy - Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry provides immediate open access to its content on the principle that making research freely available to the public, supports a greater global exchange of knowledge.

Each article type published by the **Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry** follows a specific format, as detailed in the **Instructions for Authors**.

The Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry (RJCANP) appears quarterly: 4 issues a year.

The Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry operates a peer-review system.

Manuscripts that are deemed suitable for peer-review will be assigned to two-three expert reviewers. Reviewers may be members of the Editorial Board and external experts in the field.

All submitted manuscripts are read by the editorial staff and peer-reviewed by at least 3 reviewers, experts with reputation in the field of the article.

The editors then make a decision based on the reviewers' advice.

The Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry is committed to rapid editorial decisions and publication, this is why we ask for an efficient editorial process, respecting the timing of the review.

We comply with the anonymity rules of the peer review process and with the blind review, so that we don't release the reviewers' identities to the authors. The advantage of this blind review process is the fact that it allows for impartial decisions free from influence by the author.

The Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry is edited under the aegis of Romanian Academy of Medical Sciences and of the Romanian Society of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry (RSCANP).

The Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry is indexed in the International Data Base **(BDI): Index Copernicus** Publish Panel since 05.08.2010 and in the **EBSCO Research Pub Med Database** since 04.03.2012.

The journal is accredited by the Romanian Physicians College, the published articles being credited according to the National Program of Continuous Medical Education of the Romanian Physicians College

ISSN (print): 2068-8040 / ISSN (on-line): 2068-8040

ABSTRACTING & INDEXING

Adresa de corespondență:
Clinica de Psihiatrie și Neurologie a Copilului și Adolescentului
Timișoara 300239 Str. Corbului nr. 7
Tel./fax: 0256/200333 site: **www.snpcar.ro**
e-mail: nussbaumlaura@yahoo.com axiniacorches@yahoo.com

Cotizația anuală SNPCAR:
20 € la cursul BNR al zilei, pentru medici primari și medici specialiști
10 € la cursul BNR al zilei, pentru medici rezidenți și profesiuni asociate

Cotizația SNPCAR include și abonamentul la revista SNPCAR
Achitarea cozitației anuale se face în contul
RO39BACX0000003008620000 - Unicredit Bank, Sucursala Timișoara

Calitatea de membru SNPCAR este dovedită prin achitarea anuală a cotizației și trimiterea prin poștă sau fax a copiei chitanței de plată a cotizației cu numele și adresa de corespondență.

Correspondence Address:
Clinic of Child and Adolescent Psychiatry and Neurology,
Timisoara, 300239, no 7 Corbului street,
Tel./fax: 0256/200333 site: **www.snpcar.ro**
e-mail: nussbaumlaura@yahoo.com axiniacorches@yahoo.com

Annual fee of RSCANP:
20 € at current exchange rates of the Romanian National Bank, for primary and specialist doctors
10 € at current exchange rates, for resident doctors and associated professions

The annual fee of RSCANP includes the subscription to the Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry.
The payment of the fee will be made to the bank account
RO39BACX0000003008620000 – Unicredit Bank, Timisoara branch.

The quality of a RSCANP member is proved by the paying the annual fee and sending (by post or fax) a copy of the receipt bearing the name and address of correspondence.

Copyright 2020 © Romanian Society of Child and Adolescent Neurology an Psychiatry (RSCANP)

CUPRINS / CONTENTS

REFERATE GENERALE / GENERAL STUDIES

Influențele mass-media asupra dezvoltării copilului şi adolescentului 5

The influences of the media on the development of children and adolescents 12
Adriana Cojocaru, Andreea Bumbar, Ghizela Kanalaş, Roxana Matu, Bianca Micu Şerbu, Luminița Ageu, Liliana Nussbaum, Laura Nussbaum

Infiltrațiile cu toxina botulinică la nivelul membrului superior..... 19

Upper limb botulinum toxin infiltrations..... 22
Ligia Robănescu

STUDII CLINICE / CLINICAL STUDIES

Nivelurile de anxietate perinatală ca factor de risc al prematurității..... 27

Perinatal anxiety levels as a risk factor for prematurity 32
Radu Stoenescu, Mihaela Stancu, Lucia-Emanuela Andrei, Irina Jipescu, Florina Rad, Iuliana Dobrescu

PREZENTĂRI DE CAZ / CASE REPORTS

Catatonia în cadrul schizofreniei..... 39

Catatonia in schizophrenia 44
Semida Sebestyen, Elena Pantiș Sebestyen, Viorel Lupu

Hidrocefalia cu stenoză apeductală nontumorală asociată unei forme de neurofibromatoză și importanța educației pacientului și a familiei acestuia 51

Hydrocephaly with apeductal nontumoral stenosis associated with a form of neurofibromatosis and the importance of the education of the patient and his family..... 58
Eva-Maria Elkan,Croitoru Ana, Roxana Elena Bogdan Goroftei, Emanuiela Sevastian, Lungu Mihaela, Simona Dana Mitincu-Caramfil, Monica Laura Zlati, Diana Ciortea, Elena Ariela Banu, Beatris Cela Stan, Aurora Carmen Salvanu, Ana-Maria Papuc, Nechifor Alexandru, Șapira Violeta

Tulburări neuropsihiatrice asociate cu neurofibromatoză tip I **67**

Psychiatric disorders associated with type I neurofibromatosis **72**
Georgiana Dimulescu, Andreea Bumbar, Adriana Cojocaru, Ghizela Kanalaş, Liliana Nussbaum, Laura Nussbaum

INSTRUCȚIUNI PENTRU AUTORI **79**
Redacția

INSTRUCTIONS FOR AUTHORS **81**
Editorial Board

FORMULAR DE ÎNSCRIERE ÎN SNPCAR
REGISTRATION FORM IN RSCANP **85**

Influențele mass-media asupra dezvoltării copilului şi adolescentului

The influences of the media on the development of children and adolescents

Adriana Cojocaru[1], Andreea Bumbar[2], Ghizela Kanalaş[3], Roxana Matu[2], Bianca Micu Şerbu[4], Luminița Ageu[4], Laura Nussbaum[5], Liliana Nussbaum[6]

REZUMAT

Întreaga perioadă a dezvoltării copilului şi adolescentului este una vulnerabilă în evoluția căreia intervin o multitudine de factori interni şi externi. Mass-media reprezintă un factor extern care influențează gândurile, emoțiile şi comportamentele copiilor şi adolescenților aflați în plin proces de dezvoltare. Astfel, contribuie la dezvoltare prin transmiterea valorilor sociale, morale, culturale, dar şi pe cele religioase şi spirituale, contribuind la creionarea personalității. Prin funcțiile de informare, educare şi divertisment, mass-media acționează direct sau indirect, având influențe pe termen scurt sau lung şi efect pozitive sau negative, implică o schimbare în educația tradițională şi trecerea la o educație permanentă care poate integra educația formală, informală şi nonformală. Consecințele dăunătoare ale mass-mediei conduc către: modificări în sfera afectivă, emoțională, senzațiilor şi percepției, activității mnezice şi prosexice, gândirii, motivației, imaginației şi creativității, limbajului şi vorbirii, comportamentului, dar şi motricității. Aceste modificări predispun copilul şi adolescentul la o serie de tulburări psihiatrice precum: tulburări de limbaj, din spectru autist, emoționale, afective, de comportament/conduită, opoziționist-sfidătoare, adictive (alcool, tutun, substanțe psihoactive), de somn, de alimentație, întârzieri mintale, de învățare, hiperkinetice.

Pentru asigurarea unei dezvoltări armonioase este necesară o atenție deosebită acordată mass-mediei care reprezintă o constantă în viața copilului şi adolescentului. Familia, şcoala şi societatea trebuie să conştientizeze impactul mass-mediei asupra copilului şi adolescentului, să analizeze conținutul, să monitorizeze efectele şi să intervină la timp.

Cuvinte cheie: mass-media, dezvoltare, copil, adolescent

SUMMARY

The entire period of the child and adolescent development is a vulnerable one in the evolution of which a multitude of internal and external factors intervene. The media is an external factor that influences the thoughts, emotions and behaviors of children and adolescents in full development. Thus, it contributes to the development by transmitting the social, moral, cultural values, but also the religious and spiritual ones, contributing to the drawing of the personality. Through the functions of information, education and entertainment, the media act directly or indirectly, with short or long term influences and positive or negative effect, involve a change in traditional education and the transition to a permanent education that can integrate formal, informal and non-formal education. The harmful consequences of the media lead to: changes in the emotional, emotional, sensations and perception, mnemonic and prosex activity, thinking, motivation, imagination and creativity, language and speech, behavior, and motor skills. These changes predispose the child and adolescent to a series of psychiatric disorders such as: language disorders, autism spectrum, emotional, affective, behavior / conduct, opposition-challenging, addictive (alcohol, tobacco, psychoactive substances), sleep, eating , mental retardation, learning, hyperkinetic.

In order to ensure a harmonious development, special attention is paid to the media, which is a constant in the lives of children and adolescents. The family, school and society need to be aware of the impact of the media on the child and adolescent, analyze the content, monitor the effects and intervene in a timely manner.

Key-words: mass-media, development, child, adolescent

[1] Asist. Univ. Dr., UMF'T, Departamentul de Neuroștiințe, Medic specialist, Clinica de Psihiatrie Copii și Adolescenți, Timișoara
[2] Medic rezident Psihiatrie Pediatrică, Clinica de Psihiatrie Copii și Adolescenți, Timişoara
[3] Medic specialist Psihiatrie Pediatrică, Clinica de Psihiatrie Copii și Adolescenți, Timişoara
[4] Medic specialist Psihiatrie Pediatrică, Centrul de Sănătate Mentală Copii și Adolescenți, Timișoara
[5] Profesor, Dr. Habil., Medic primar, Universitatea de Medicină și Farmacie "V. Babeş", Departamentul de Neuroștiințe, Șef al Disciplinei Pedopsihiatrie, Șef al Clinicii de Psihiatrie Copii și Adolescenți, Timișoara
[6] Medic primar, Neuropsihiatrie Pediatrică, Șef al Centrului de Sănătate Mentală Copii și Adolescenți, Timișoara

Adresa de corespondență:
Adriana Cojocaru, e-mail: adriana.cojocaru@umft.ro

[1] Asist. Prof. Drd., UMFT, Neurosciences Department, MD, Child and Adolescent Psychiatry Clinic, Timişoara
[2] MD, Resident, Child and Adolescent Psychiatry Clinic, Timişoara
[3] MD, Child and Adolescent Psychiatry Clinic, Timişoara
[4] MD PhD, Mental Health Department for Children and Adolescents, Timișoara
[5] Professor, Habil., MD, Phd, "Victor Babes" University of Medicine and Pharmacy, Neurosciences Department, Chief of Pediatric Psychiatry Discipline, Chief of the Pediatric Psychiatry Clinic, Timişoara
[6] MD PhD, Child and Adolescent Neurology and Psychiatry, Chief of Mental Health Department for Children and Adolescents, Timișoara

Corresponding Author:
Adriana Cojocaru, e-mail: adriana.cojocaru@umft.ro

Dezvoltarea umană este concepută de către Goulet şi Baltes (1970) ca fiind un proces treptat şi neîntrerupt, de la naştere până la moarte care prezintă diferite forme în funcție de vârstă [1]. Este un proces complex şi dinamic, care reuneşte totalitatea proceselor bio-psiho-sociale şi spirituale, în contextul mediului de dezvoltare şi condiționat de repere axiologic-culturale ale timpului şi spațiului în care se desfăşoară [2].

În perioada copilăriei şi adolescenței, starea de sănătate mentală depinde de mulți factori care intervin în structurarea şi maturarea psihologică, iar după această perioadă factorii acționează încercând rezistența structurilor psihologice [2]. Interacțiunile cu mass-media sunt sensibile în perioada de dezvoltare a copilului, influențând modul de structurare şi organizare a psihismului copilului.

Stilul de viață (totalitatea deciziilor şi acțiunilor voluntare care influențează starea de sănătate) reprezintă un set de convingeri care este format în general în primii ani de viață şi în copilăria timpurie, se formează ca urmare a interacțiunilor cu familia, cu cei din jur şi din observarea şi interpretarea subiectivă a relațiilor dintre oameni. Unul dintre factorii care influențează stilul de viață este reprezentat de mass-media, copilul învățând prin imitare comportamentele sociale [3].

Creşterea vulnerabilității circumstanțiale prin cumularea în timp scurt a unor experiențe psiho-sociale negative, reducerea rețelei de suport social şi scăderea factorilor protectivi pot determina boli somatice sau psiho-somatice.

INFLUENȚELE MASS-MEDIEI ASUPRA EDUCAȚIEI

În educație intervin o serie de factori interni sau externi, desfăşurarea procesului educativ realizându-se prin interacțiunile şi sub auspiciile acestor factori, care pot acționa direct sau indirect asupra educației. Unul dintre factorii externi este reprezentat de mass-media. Cucoş C.(2006) subliniază faptul că, cele mai definitorii influențe care pot modela comportamentul educabililor sunt: familia, şcoala, biserica, instituțiile culturale, mass-media [4]. Această influență definitorie se datorează faptului că mass-media constituie o prezență constantă în viața noastră.

Valorile fundamentale ale societății depind de modul în care societatea tratează educația, comunicarea şi tehnologia informației (inclusiv mass-media) şi libertatea de expresie [5].

În ultimii ani mass-media (TV, internet, presa scrisă, radio) este un factor extern al educației, un factor care poate avea atât influențe pozitive cât şi negative. Funcțiile mass-mediei în educație sunt realizate prin informare, culturalizare şi socializare, mass-media reprezentând un agent al socializării secundare. Oferă posibilități educative spontane, eterogene, dar realizează şi unele activități educative explicite. Mass-media influențează luarea deciziilor, poate să aibă rol informativ sau dezinformativ, poate schimba percepția, afectivitatea, gândirea şi comportamentul ducând la erori de gândire, tulburări de percepție, modificarea sentimentelor şi atitudinilor şi comportamente disfuncționale. Influențele pot fi pe timp scurt sau lung, pot fi la nivel individual, de grup, la nivelul unei instituții sau chiar la nivelul întregii societăți.

Clasificarea mijloacelor mass-media: mass-media tipărită (comunică informația prin intermediul cuvântului scris şi al ilustrațiilor - cotidiene, reviste, ziare); mass-media electronică (comunică informația prin intermediul sunetelor ori al imaginilor - radioul, televiziunea); comunicarea mediată de computer şi telefon (internetul) [6]. Inițial mesajele de grup erau transmise prin intermediul presei scrise, acum în general mesajele sunt transmise prin internet, radio şi televiziune.

Avem acces la o realitate mediată de mass-media nu la o lume reală, iar Thomson afirmă că mass-media a creat o nouă formă de interacțiune socială „cvasi-interacțiunea mediată" care este mai limitată decât interacțiunea socială obişnuită [7].

Generalizarea mijloacelor de comunicare în masă a dus la globalizare. Totodată, influențele mass-mediei pot avea rezultatele dorite sau dimpotrivă să nu fie aşteptările scontate ci opusul, pot avea astfel rezultate aşteptate sau neaşteptate. Dezvoltarea tehnologiei informaționale a facilitat influența mass-media asupra educației permițând accesul la mass-media întregii societăți şi răspândirea cu uşurință a informațiilor. Mass-media se alătură educației contribuind la atingerea obiectivelor educaționale. Impactul mass-media se manifestă pe multiple planuri, atât asupra elevului cât şi asupra profesorului. Astfel şcoala are pe lângă funcția de transmitere de informații şi funcțiile de selecție, structurare şi sistematizare a informațiilor.

Studiile au arătat că mass-media contrapune realității o proprie imagine care diferă în esența sa, de ceea ce există în realitate, reprezintă o formă

de comunicare utilizată frecvent şi cu un impact considerabil chiar dacă mesajele transmise primesc un feed-back întârziat şi incomplet din partea auditorului.

Mass-media implică o schimbare în educația tradițională și trecerea la o educație permanentă care poate integra educația formală, informală și nonformală [8]. Este un instrument util în educația permanentă prin oportunitățile pe care le oferă, prin promovarea unor valori precum: demnitatea, echitatea, umanitatea, generozitatea, ordinea, libertatea.

În plus pentru că autoeducația se realizează pe tot parcursul vieții este necesar să analizăm mijloacele de socializare şi culturalizare pe care le accesăm.

H. Culea afirmă că mass-media ajută la integrarea social-culturală prin „înlesnirea capacității sale de deprindere a unor roluri civice, familiale, culturale, întăreşte sentimentul responsabilității sociale, sentimentul dăruirii, trebuința comunicării, cultivarea de aspirații, idealuri".

Pe lângă educația formală bazată pe comunicare, educația non-formală și învățarea pe tot parcursul vieții prin intermediul mass-media poate fi un catalizator sau un inhibitor al informațiilor într-o relație de comunicare între emițător și receptor.

Mass-media formează credințe însă unele dintre acestea pot fi greşite, motiv pentru care informațiile necesită o conștientizare a părinților sau a profesorilor.

Mass-media îşi exprimă influențele asupra educației prin „transmiterea neîntreruptă a unui volum mare de informații, impunerea de valori, atitudini, modele comportamentale, având, astfel, un rol deosebit în constituirea codului socio-cultural al individului". Oferă informații în mod spontan şi difuz, realizând o formă de educație de completare realizată în mod neinstituționalizat şi în timpul liber spre deosebire de instruirea în sistemul clasic de învățământ care se realizează riguros şi planificat pe baza unor programe şcolare şi sub îndrumarea unui personal calificat, profesionist [9].

MASS-MEDIA, MODELAREA COMPORTAMENTELOR ŞI PREDISPOZIȚIA LA TULBURĂRI PSIHIATRICE

Copilul se naşte cu mass-media, duce cu el în viața adultă valorile şi normele pe care le învață în societate şi care sunt şi sub auspiciile mass-media. La copilul mic poate avea o influență devastatoare asupra dezvoltării intelectuale şi sociale, chiar dacă de-a lungul vieții mass-media poate fi o sursă importantă de învățare prin oportunitățile pe care le oferă.

Conținuturile mesajelor difuzate de mass-media influențează mult mai mult modul de a gândi, simți şi a se comporta al copiilor şi adolescenților față de adulți. La baza acestei particularități stau stadiile maturizării cognitive explicate de Jean Piaget (senzorio-motor până la 2 ani, preoperațional 2-7 ani, concret-operațional 7-11 ani şi formal-operațional, abstract de la 12 ani). În primii 4 ani copilul are o gândire simbolică manifestând o atracție crescută față de imaginile viu colorate, în special desene animate, între patru şi şapte ani dorința de a imita este mai puternică decât conştientizarea efectelor, cei mici sunt fascinați de comportamentele adulților şi îi imită, încep să vizioneze alături de desenele animate şi emisiunile cu şi despre copii. La vârsta de 7-12 ani copilul manifestă o mai mare deschidere la noutate, emisiunile TV, radio, revistele cu conținut adecvat intereselor specifice şi pot reprezenta un mijloc nonformal de comunicare şi posibil nociv, dacă nu este selectat conținutul adecvat vârstei şi intereselor copiilor. Între 16 şi 17 ani, se manifestă gustul pentru problematizare, pentru aderarea la teorii şi sisteme. După 18 ani se stabilizează şi maturizează interesele profesionale, caută emisiuni care răspund nevoii lor de apartenență la o comunitate, au anumite preferințe muzicale, vestimentare etc. inducându-i şi întreținându-i anumite interese, determinându-l să reacționeze conform acestora [5].

Mass media poate fi un factor favorizant al violenței şi agresivității în şcoală. Teoriile învățării sociale susțin că agresivitatea copilului poate fi crescută când imită agresivitatea observată la cei din jur, învățând că agresivitatea este un mod eficient de a-i controla pe ceilalți. Familia alături de şcoală şi chiar biserică trebuie să lupte împotriva mesajelor antieducaționale care stau la baza violenței.

Tulburările de somn care apar secundar expunerii prelungite la materiale media scad capacitatea de optimizare a atenției şi de memorare, apare lentoarea şi nu mai este facilitat procesul de învățare.

Factorii socio-culturali, izolarea socială, marginalizarea, nivelul disfuncțional provocat de lipsa de repere şi reguli, intensificarea conflictelor intrafamiliale reprezintă factori exogeni care pot constitui o vulnerabilitate pentru consumul de alcool sau substanțe psihoactive.

Învățarea este un proces activ care creează situații de învățare în care elevul să poată experimenta în plan personal, să încerce să ofere răspunsuri şi să-şi orienteze propriul demers spre studierea conduite adecvate situației [1].

Mass-media joacă un rol formator de mentalitate, mass-media a devenit fenomenul la care tinerii se expun cel mai des, iar publicarea știrilor, articolelor de ziar, reportajelor televizate sau documentarelor despre sinucidere a fost urmată de o creștere a ratei de tentative de suicid. Mediatizarea excesivă a cazurilor de suicid, prezentarea metodelor de suicid în mod detaliat poate duce la un comportament mimetic în rândul adolescentului vulnerabil. Accesul la o informație nefiltrată pe rețelele de socializare contribuie la formarea percepțiilor eronate și a comportamentului riscant, astfel, expunerea la descrierile explicite ale procesului suicidar determină o creștere a comportamentului suicidar la nivelul populației [10]. Tentativa suicidară este considerată ca un act de curaj sau de laşitate în mass-media. Este necesară o selecție de informații pentru a constitui un material de comparație pentru presă, un principiu clar pentru presă orice ştire despre sinucidere să fie obligatoriu să se încheie cu îndemnul către autoritățile avizate, dar din păcate nu se încheie orice ştire despre comportamentul suicidar cu o situație de autoajutorare. De multe ori există o contagiune a comportamentelor disfuncționale şi nu există campanii care să le prevină, care să oprească transmiterea de informații periculoase în mediul online. Alt dezavantaj al mijloacelor de comunicare în masă prin mass-media este acela că s-au diminuat întâlnirile persoanelor față în față, crescând activitățile solitare, individuale, în general în fața dispozitivelor electronice, comunicarea/conversația prin metode audio-video sau prin metode scrise în defavoarea comunicării/conversației directe față în față, s-a propagat orientarea spre sfera privată în defavoarea sferei publice.

Uneori adolescenții îşi aleg modelele din mass-media, modele care pot fi reale sau simbolice (cuvinte, idei care sunt valorizate social, imagini, evenimente) şi care îl ajută pe adolescent să înțeleagă ce comportamente sunt valorizate de societate şi care sunt dezaprobate sau pedepsite. Totodată, aceste modele pot să modeleze comportamente sau atitudini pentru o întreagă generație [11].

Influența mass-media asupra procesului dezvoltării personalității copiilor poate fi definitorie şi cu influențe negative din cauza faptului că cei mici nu pot să selecteze critic informațiile primite, nu au gândire abstractă, nu asimilează conținutul mesajelor mass-media având un sistem de valori deja constituit, nu au discernământ şi o judecată rațională, aceştia aflându-se într-un plin proces de maturizare intelectuală, afectivă, morală şi civică.

Unele site-uri îşi justifică conținutul prin informații de calitate, dar sunt unele site-uri menite să distorsioneze opinia publică, altele au scop publicitar sau altele care promovează comportamente de socializare. Populația poate să fie partizan anumitor păreri sau alții pot lupta, libertatea de exprimare este promovată de fiecare dată.

Efectele pozitive ale social-media asupra educație: încurajează învățarea online (ex. videoclipuri educative de pe YouTube, cărți electronice, cursuri, studiul online), îmbunătățeşte performanțele academice şi creşterea cunoştințelor (culegerea informațiilor de pe platforme online), îmbunătățesc abilitățile creative (descoperirea abilităților prin diferite programe), creşterea abilităților sociale, colaborarea în echipe în timpul activităților.

Efectele negative ale social-media asupra educației: consumatoare de timp (petrecerea de mult timp pe platforme de socializare care nu contribuie la dezvoltarea intelectuală și emoțională), distragerea atenției de la învățare pentru activități de socializare pe diferite site-uri, pierderea noțiunii timpului cu tulburări de ritm nictemeral, de apetit şi vizuale, oboseală fizică şi psihică, toate aceste efecte conducând la scăderea capacității de învățare şi cercetare.

Majoritatea aspectelor negative pot fi depășite de reducerea timpului petrecut pe site-urile de rețele sociale [6].

Nu se pot restricționa mesajele transmise în mass-media, dar ar trebui implementată o educație a mass-media pentru a nu promova aspecte negative care pot influența personalitatea în dezvoltare a copilului, educația prin mass-media trebuie să fie pozitivă.

Astfel, mass-media pe lângă faptul că reprezintă un mijloc de informare în societatea modernă, reprezintă şi un factor extern al educației care modifică, modelează şi diversifică experiențele cognitive şi comportamentale ale educabililor.

Dacă copilul învață prin imitație predominant comportamentele văzute în familie, începând cu adolescența apare învățarea indirectă (acumularea de cunoştințe şi experiențe prin observarea celorlalți).

Astfel, adolescentul învață modelele de comportament, normele şi valorile promovate de către mass-media.

Este importantă conştientizarea faptului că anumite comportamente, atitudini, idei transmise prin intermediul mass-media reprezintă un factor de risc pentru sănătatea mintală a copilului şi adolescentului, să prezinte o atitudine negativă cu încercarea de a respinge acest factor de risc.

Mass-media joacă un rol major în răspândirea imaginii unui corp slab, modificând idealul frumuseții, accentul punându-se pe un corp zvelt, siluetă, diete, exerciții fizice, promovarea de modele care le face pe adolescente să se confrunte cu emoții autoreflexive cum ar fi ruşinea şi vinovăția considerând că sunt departe de corpul ideal, insatisfacția de sine, percepție distorsionată a imaginii corporale care vor conduce la tulburări alimentare, în special la anorexia nervoasă.

Din cauza expunerii prelungite la dispozitivele electronice copilul poate prezenta întârziere în achiziția limbajului, tulburări de învățare, tulburări de coordonare motorie, pot apărea deficite ale funcțiilor executive, comportamentul hiperactiv, neliniştea psihomotorie.

Se poate vorbi de o dependență fizică şi psihică față de mass-media manifestate prin creşterea nevoii de expunere la conținutul mass-media, scăderea capacității de a controla comportamentul legat de expunere, dorința intensă de a persista în comportament sau pentru evitarea apariției anxietății, iritabilității, impulsivității, toleranței scăzute la frustrări minore, capacitate scăzută de autoreglare emoțională, insomnie, lipsa poftei de mâncare, sentimente depresive, crize de furie la oprirea expunerii la conținut.

Dezechilibrarea balanței între factorii protectivi şi cei de risc, în situații complexe poate să conducă la capacitate scăzută de a-şi controla emoționalitatea, scăderea abilităților de autoreglare socială, scăderea motivației, luarea de decizii greşite, dificultăți de găsire de soluții la probleme şi de negociere a conflictelor, creşterea comportamentelor antisociale şi disruptive, comportament hiperactiv.

AUTISMUL VIRTUAL

Multiple studii clinice au descoperit că mulți copii care petrec o perioada lungă de timp în fața ecranelor de telefon, a computerului, televizorului sau tabletei pot dezvolta o simptomatologie asemănătoare tulburării de spectru autist: autism virtual. Termenul a fost inventat de un psiholog clinician român, psih. Marius Zamfir, care în urma studiilor efectuate afirmă că „L-am numit autism, deoarece are simptomele specifice copiilor cu autism, simptome perfect identice. Este aproape imposibil să faci diagnostic diferențial între autism virtual sau autism clasic, deoarece simptomele sunt foarte asemănătoare. Simptomele autismului includ lipsa de reciprocitate socială, contactului vizual, dezvoltării limbajului, lipsa jocului și mai ales a jocului social, a jocului de roluri în care copilul se preface că este ceva şi preferă jocurile bazate pe acțiuni stereotipe și jocuri repetitive" [12].

În cazul copiilor care dezvoltă așa numitul autism virtual datorat vizionării TV, tabletei sau telefonului mobil, există o lipsă a dezvoltării sistemului neurologic, din cauza lipsei de stimulare psihică, motorie, senzorială, afectivă și psihosocială. Deci, în acest caz, nu este vorba despre distrugerea rețelelor neuronale, dar despre inexistența lor sau o reformatare dintre aceste legături, datorită stimulării inadecvate.

De cele mai multe ori, copilul primește doar anumite senzații (vizuale și/sau auditive) dintr-un mediu virtual și nu poate corela aceste senzații vizuale și auditive cu alte tipuri de senzații: vestibulare, tactile, olfactive, insipide, incapabile să se dezvolte în consecință. La un astfel de copil, dacă nu se intervine devreme (înainte de 2-3 ani), aceste deficite pot deveni din ce în ce mai grave şi mai greu de gestionat, accentuându-se comportamentele din spectrul autist, acestea devenind din ce în ce mai dificile și cu costuri mai mari.

Un studiu realizat de Centrul pentru Copiii cu Autism din România arată că 90% dintre copiii cu vârsta de 2-3 ani diagnosticați cu autism au ca factor declanșator vizionarea în exces a programelor de televiziune sau a altor forme de realitate virtuală [12].

MASS-MEDIA ȘI CONSUMUL DE SUBSTANȚE

Cercetările au arătat că publicitatea poate fi responsabilă de până la 30% din consumul de tutun și alcool la adolescenți [13,14]. Expunerea la comercializarea și publicitatea tutunului crește mai mult de două ori ratele de inițiere a fumatului la adolescenți [15]. Reclamele și promovarea țigărilor au crescut în țările în curs de dezvoltare, precum India, din cauza unei scăderi accentuate a vânzărilor în țările occidentale și reprezintă o preocupare majoră [16]. Deși astfel de studii transversale nu

dovedesc cauzalitatea și, dacă este vorba doar de asociere, este interesant faptul că într-un studiu din 1990, 56% dintre elevii din clasele 5-12 au spus că publicitatea cu alcool îi încurajează să bea. Rezultatele au arătat că fetele care au urmărit mai multe ore de reclame sau emisiuni TV ce implică consumul de alcool la vârsta de 13 și 15 ani au băut mai mult vin și băuturi spirtoase la vârsta de 18 ani decât cele care au urmărit mai puține ore emisiuni TV de acest gen [17]. Un studiu a sugerat asocieri independente între consumul de marijuana și alcool și expunerea la mass-media. În special, expunerea la muzică este asociată cu consumul de marijuana, în timp ce expunerea la filme este legată de consumul de alcool [18]. Aceste descoperiri sugerează o relație clară cauză-efect între influența mass-mediei și consumul de substanțe, dar poate fi o simplificare excesivă a problemei, întrucât mulți alți factori biologici, psihologici și sociali pot fi în joc în contexte diferite.

TULBURĂRILE ALIMENTARE ȘI MASS-MEDIA

Expunerea femeilor la modelele „subțiri și atrăgătoare" din mass-media a fost speculată pentru a duce la nemulțumirea imaginii propriului corp, stima de sine scăzută, o dorință intensă de a pierde în greutate și un impuls de-a urma diete stricte care pot duce la tulburări alimentare [19-20]. Mass-media poate avea un efect cauzal; acționează ca un declanșator sau un factor de confuzie pentru cei predispuși. Este posibil ca numai acele persoane care suferă de o anxietate preexistentă, depresie, stimă de sine scăzută sau o predispoziție genetică să fie susceptibile la cererea culturală și să dezvolte simptome ale tulburărilor alimentare după expunere. Analizând factorii care pot determina unele femei să fie mai vulnerabile la mesajele și imaginile prezentate în mass-media, studiul condus de Groesz și colab. [21] a indicat că femeile care au interiorizat deja frumusețea ideală ca fiind definită printr-o talie subțire și au deja un nivel ridicat de nemulțumire a propriului corp sunt cele mai vulnerabile. O meta-analiză a indicat în continuare că adolescentele cu deficite inițiale în sprijinul social sunt, de asemenea, mai vulnerabile la efectele acestor mesaje media [22].

Vârsta expunerii pare, de asemenea, să fie un factor determinant. O meta-analiză a 25 de studii care a implicat subiecți de sex feminin a examinat efectul expunerii la imaginile media ale modelelor cu talie subțire. Imaginea corporală a fost semnificativ influențată în mod negativ după vizualizarea modelelor subponderale decât după vizualizarea imaginilor cu modele cu dimensiuni medii, în special la femeile cu vârsta sub 19 ani [21]. Field și colab. au descoperit că atât băieții, cât și fetele cu vârste cuprinse între 9 și 14 ani, care depuneau eforturi pentru a arăta ca modelele preferate din mass-media, au fost mai predispuși decât colegii lor să dezvolte probleme legate de greutate și să țină diete stricte cu regularitate [23].

DEPRESIA ȘI MASS-MEDIA

Creșterea și utilizarea rețelelor sociale a fost deosebit de marcată în întreaga lume. Deși poate acționa ca un mijloc de a-ți face prieteni și de a câștiga sprijin social, poate duce la un grad crescut de stres la unii indivizi [24]. Site-urile de socializare sunt printre cele mai frecvent accesate site-uri web cu un număr mare de utilizatori [25]. Studii multiple au legat utilizarea rețelelor sociale de scăderea stării de spirit subiective, a sentimentului de bunăstare și a satisfacției vieții [26, 27]. Consumul pasiv de conținut social media, spre deosebire de comunicarea activă, a fost asociat cu scăderea legăturilor interumane și creșterea singurătății [28]. O ipoteză este că expunerea la reprezentări extrem de idealizate ale colegilor sau prietenilor pe social media evocă sentimente de invidie și credința eronată că alții duc o viață mai fericită. Ulterior, aceste sentimente invidioase pot duce treptat la un sentiment de inferioritate și depresie. Într-un studiu longitudinal al adolescenților efectuat de Frison și Eggermont în 2016 [29], asocierea dintre comparațiile negative online și scăderea satisfacției în legătura cu propria viața a fost reciprocă. Astfel, adolescenții deprimați cu mai puțină satisfacție privind viața pot fi mai vulnerabili la comparații sociale negative online chiar dacă este puțin probabil ca aceste comparații să se bazeze pe realitate.

Cyberbullying-ul este o problemă emergentă de sănătate publică care a fost asociată cu mai multe consecințe negative. Victimele raportează niveluri crescute de gânduri depresive și idei suicidare, precum și niveluri ridicate de suferință emoțională, ostilitate externalizată și delincvență comparativ cu colegii nevictimizați.

Expunerea media pe timp de noapte poate perturba somnul, care este esențial pentru dezvoltarea cognitivă și emoțională normală [30]. În plus, mesajele transmise prin mass-media ar putea duce la frică, anxietate și agresivitate [31].

TULBURĂRI DE ANXIETATE SOCIALĂ ȘI MEDIA

Au fost propuse două ipoteze diferite pentru a interconecta utilizarea mass-media și anxietatea socială. Prima ipoteză propusă este ipoteza compensării sociale, conform căreia indivizii folosesc site-urile de rețele sociale pentru a compensa deficiențele abilităților sociale sau disconfortul în situațiile față în față. A doua teorie se numește ipoteza îmbunătățirii sociale, conform căreia, persoanele calificate social folosesc site-urile de rețele sociale online pentru a găsi oportunități suplimentare de a interacționa cu ceilalți. Există dovezi mixte cu privire la cele două ipoteze, deoarece ambele au fost susținute de diferite studii [32,33].

MASS-MEDIA ȘI COMPORTAMENTUL SEXUAL

Influența mass-media asupra comportamentului sexual a fost documentată pentru prima dată într-un buletin informativ de educație sexuală în 1981 și, de atunci, mai multe prezentări generale au examinat utilizarea adolescenților a mass-media și posibilul efect al acesteia asupra comportamentului lor sexual [34]. Există îngrijorări cu privire la influența reprezentărilor media asupra atitudinilor sexuale, comportamentelor sexuale și așteptărilor normalizatoare ale adolescenților într-un stadiu critic de dezvoltare [35].

Expunerea mass-media la pornografie poate duce la experiență de conflict și insatisfacție sexuală [36]. Expunerea mass-media la teme sexuale ar putea avea un efect negativ asupra atitudinilor față de femei și poate prezice o dispoziție mai mare spre un comportament nepotrivit, cu întâlniri multiple și experimentări [37].

MASS-MEDIA ȘI AGRESIVITATE

Expunerea la violență prin intermediul mass-media a fost asociată cu un comportament agresiv ulterior, cu idei și cu rate mai mari de agresiune în viața adultă [38]. În timpul copilăriei, copiii codifică scenarii sociale în memorie pentru a-și ghida comportamentul, prin observarea familiei, a colegilor, a comunității și a diferitelor medii. Mai departe, comportamentele observate sunt adesea imitate mult timp după ce au fost observate [39]. În această perioadă, sunt elaborate și schemele cognitive sociale ale copiilor despre mediul lor. De exemplu, observația prelungită a violenței s-a dovedit a influența schemele copiilor spre atribuirea ostilității acțiunilor altora [40]. În schimb, există un impact negativ semnificativ asupra comportamentului de ajutorare. Ray și colab. au raportat că copiii care au fost expuși la violență prin intermediul mass-media au avut performanțe școlare mai slabe și au avut un impact dăunător asupra adaptării lor psihosociale [41]. Un alt studiu din India a dezvăluit modul în care afișarea intensă a violenței prin mass-media în timpul atacului terorist din 11 septembrie a provocat stres semnificativ la adolescenți [42].

DESENSIBILIZAREA

Expunerile repetate la mass-media sau jocuri video care activează emoțional pot duce la obișnuința anumitor reacții emoționale naturale. Acest proces se numește „desensibilizare." Creșterea ritmului cardiac, transpirația și raportările de sine ale disconfortului urmează adesea expunerii la sânge sau alte situații analoage. Cu toate acestea, cu expuneri repetate, acest răspuns emoțional negativ se obișnuiește, iar copilul devine „desensibilizat." Copilul poate apoi să se gândească și să planifice acte agresive proactive fără a experimenta un efect negativ [43].

CONCLUZIE

Mass media este o sursă infinită de informații ușor de accesat, un factor extern al dezvoltării copilului şi adolescentului care are o influență dublă: una explicită prin mesaje directe care susțin o atitudine, un comportament, o opinie sau decizie şi una subtilă, persistentă, generalizată. Mass-media predispune copilul şi adolescentul la dezvoltarea tulburărilor somatice şi psihice. Familia, şcoala şi societatea au responsabilitatea de a selecționa conținutul informațiilor care ajung la copil, de a restricționa accesul la informațiile mass-media cu impact negativ, de a le permite folosirea prudentă a acestor mijloace de comunicare, astfel încât mass-media să se reflecte ca un factor preponderent pozitiv în procesul de învățământ nu ca un factor negativ. Mass-media afectează calitatea vieții copilului și adolescentului predispune la tulburări bio-psiho-sociale ca rezultat al consecințelor în dezvoltarea somatică, psihică și afectivă. Totodată este necesară o educație pentru şi despre mass-media adaptată schimbărilor care apar în societate.

*
* *

Human development is conceived by Goulet and Baltes (1970) as a gradual and uninterrupted process, from birth to death that has different forms depending on age [1]. It is a complex and dynamic process, which brings together all the bio-psycho-social and spiritual processes, in the context of the development environment and conditioned by axiological-cultural landmarks of time and space in which it takes place [2].

During childhood and adolescence, the state of mental health depends on many factors that intervene in the structuring and psychological maturation, and after this period, the factors act by trying the resistance of psychological structures [2]. Interactions with the media are sensitive during the child's development, influencing the way the child's psyche is structured and organized.

Lifestyle (the totality of voluntary decisions and actions that influence health) is a set of beliefs that is generally formed in the first years of life and early childhood, it is formed as a result of interactions with family, others and observation and subjective interpretation of human relationships. One of the factors that influences the lifestyle is represented by the media, in wich the child is learning by imitation the social behaviors [3].

The increase of circumstantial vulnerability by the short-term accumulation of negative psycho-social experiences, the reduction of the social support network and the decrease of protective factors can lead to somatic or psycho-somatic diseases.

INFLUENCES OF THE MEDIA ON EDUCATION

A series of internal and external factors intervene in education, the development of the educational process being achieved through the interactions and under the auspices of these factors, which can act directly or indirectly on education. One of the external factors is represented by the media. Cucoş C. (2006) emphasizes that the most defining influences that can shape the behavior of learners are: family, school, church, cultural institutions and media [4]. This defining influence is due to the fact that the media is a constant presence in our lives.

The fundamental values of society depend on the way society treats education, communication, information technology (including media) and freedom of expression [5].

In recent years, the media (TV, internet, print media, radio) is an external factor of education, a factor that can have both positive and negative influences. The functions of the media in education are realized through information, culturalization and socialization, the media representing an agent of secondary socialization.

It offers spontaneous and heterogeneous educational possibilities, but it also carries out some explicit educational activities. The media influences decision-making, can be informative or missinformative, can change perception, affectivity, thinking and behavior leading to thinking errors, perceptual disorders, changing feelings and attitudes and can lead to dysfunctional behaviors. Influences can be short-term or long-term, they can be at the individual level, at the group level, at the level of an institution or even at the level of the whole society.

Classification of media: print media (communicates information through the written word and illustrations - newspapers, magazines, news agencies); electronic media (communicates information through sounds or images - radio, television; computer-mediated communication by telephone (internet) [6]) Initially group messages were transmitted through the print media, now generally messages are transmitted via the internet , radio and television.

We now have access to a reality mediated by television not to a real world, Thomson states that the media has created a new form of social interaction "quasi-mediated interaction" that is more limited than ordinary social interaction [7].

The generalization of the media has led to globalization. At the same time, the influences of the media can have the desired results or, on the contrary, not be the expected expectations but the opposite, they can thus have expected or unexpected results. The development of information technology has facilitated the influence of the media on education by allowing access to the media to the whole society and the easy dissemination of information. The media joins education in helping to achieve educational goals. The impact of the media is manifested on multiple levels, both on the student and on the teacher. Thus, the

school has in addition to the function of transmitting information and the functions of selection, structuring and systematization of information.

Studies have shown that the media contrasts reality with its own image that differs in essence from what actually exists, and it is a form of communication used frequently and with considerable impact even if the messages sent receive a delayed and incomplete feedback from the auditor's side.

The media involves a shift in traditional education and a shift to lifelong learning that can integrate formal, informal and non-formal education [8]. It is a useful tool in lifelong learning through the opportunities it offers, by promoting values such as: dignity, equity, humanity, generosity, order, freedom.

In addition, because self-education is achieved throughout life, it is necessary to analyze the means of socialization and culturalization that we access.

H. Culea states that the media helps social-cultural integration by "facilitating its ability to learn civic, family, cultural roles, strengthens social responsibility, the feeling of dedication, the need for communication, cultivating aspirations, ideals."

In addition to formal communication-based education, non-formal education and lifelong learning through the media can be a catalyst or inhibitor of information in a communication relationship between sender and receiver.

The media forms beliefs, but some of them can be wrong, which is why the information requires an awareness of parents or teachers.

The media express their influences on education by the uninterrupted transmission of a large volume of information, the imposition of values, attitudes, behavioral models, thus having a special role in establishing the socio-cultural code of the individual, provides information spontaneously and diffusely, carrying out a form of supplementary education that is lead in an uninstitutionalized way and in free time as opposed to training in the classical education system that is carried out rigorously and planned on the basis of school programs and under the guidance of qualified staffs and professionals [9].

MEDIA, BEHAVIOR MODELING AND PREDISPOSITION TO PSYCHIATRIC DISORDERS

Nowadays if the child is born in contact with the media, carries with him in adult life the values and norms that he learns in society and which are also under the auspices of the media. In the young child, it can have a devastating influence on intellectual and social development, even if throughout life the media can be an important source of learning through the opportunities it offers.

The content of the messages broadcast by the media influences the way children and adolescents think, feel and behave towards adults. At the basis of this particularity are the stages of cognitive maturation explained by Jean Piaget (sensorimotor up to 2 years, preoperative 2-7 years, concrete-operational 7-11 years and formal-operational, abstract from 12). In the first 4 years the child has a symbolic thinking showing an increased attraction to brightly colored images, especially cartoons. Between four and seven years old the desire to imitate is stronger than the awareness of the effects, children are fascinated by adult behaviors and imitate them and start watching together cartoons and shows with and about children.

At the age of 7-12 years old, the child shows a greater openness to novelty, TV shows, radio, magazines with appropriated content to their specific interests that can be a non-informal means of communication and possibly harmful if the content appropriate to the age and interests of children is not controlled. Between 16 and 17 years old, there is a taste for problematization, for adhering to theories and systems. After 18 years, their professional interests stabilize and mature, and they look for shows that meet their need to belong to a community. They have certain musical preferences, clothing etc. inducing and maintaining certain interests, causing him to react according to them [5].

The media can be a factor of violence and aggression in schools. Social learning theories argue that a child's aggression can be increased by imitating the aggression observed in others, in this way, learning that aggression is an effective way to control others. The family, together with the school and even the church, must fight against the anti-educational messages that underlie the violence.

Sleep disorders that occur as a result of prolonged exposure to media materials decrease the ability to optimize attention and memory, slowness occurs and the learning process is no longer facilitated.

Socio-cultural factors, social isolation, marginalization, the dysfunctional level caused by the lack of landmarks and rules, the intensification of intra-family conflicts are exogenous factors that

can lead to a vulnerability to alcohol or psychoactive substances.

Learning is an active process that creates situations in which the student can experience personally, try to provide answers and orient their own approach to studying behaviors appropriate to the situation [1].

The media plays a formative role in the mentality, it has become the phenomenon to which young people are most exposed. The publication of news, newspaper articles, television reports or documentaries about suicide has been followed by an increase rate of suicide attempts. Excessive media coverage of suicide cases, presentation of suicide methods in detail can lead to mimetic behavior among the vulnerable adolescent. Access to unfiltered information on social networks contributes to the formation of misperceptions and risky behavior, so exposure to explicit descriptions of the suicidal process leads to an increase in suicidal behavior in the population [10]. The suicide attempt is considered an act of courage or cowardice in the media. It is necessary a collection of information to constitute a comparison material for the press, a clear principle for the press or any news about suicide should be mandatory to end with the urging of the authorities, but unfortunately not all news about suicidal behavior ends with a situation of self-help.

There is often a contagion of dysfunctional behaviors and there are no campaigns to prevent them, to stop the transmission of dangerous information in the online environment. Another disadvantage of mass media is that communication and the number of face-to-face meetings has decreased, increasing solitary, individual activities, generally in front of electronic devices, communication/conversation by audio-video methods or by written methods. To the detriment of direct face-to-face communication/conversation, the orientation towards the private sphere has spread to the detriment of the public sphere.

Sometimes teenagers choose their models from the media, models that can be real or symbolic (words, ideas that are socially valued, images, events) and that help the adolescent to understand what behaviors are valued by society and which are disapproved or punished. At the same time, these models can shape behaviors or attitudes for an entire generation [11].

The influence of media on the process of children's personality development can be defining and can have negative influences due to the fact that children do not have the ability to critically select the information received, nor have abstract thinking. They do not assimilate the content of media messages with a valuable system already established, nor have discernment and rational judgment, as they are in a full process of intellectual, emotional, moral and civic maturation.

Some websites justify their content with quality information, but there are others meant to distort public opinion. On the other hand there are websites that promote socializing behaviours and have advertising purposes. The population may be in favor of certain opinions or others may fight, but freedom of expression is promoted every time.

The positive effects of social media on education are: encouraging online learning (eg educational videos on YouTube, e-books, courses, online study), improving academic performance and enhancing knowledge (gathering information from online platforms), improving creative skills skills through different programs), increasing social skills, team collaboration during activities.

Most of the negative aspects can be overcome by reducing the time spent on social networking sites [6].

The negative effects of social media on education are the following: it is time consuming (spending a lot of time on social platforms that do not contribute to intellectual development), distraction from learning and concentrating on social activities on different sites, the loss of notion of time and can lead up to social disorders, nictemeral rhythm disorders, appetite and visual disturbances, physical and mental fatigue. All these side-effects leading to decreased ability to learn and research.

The messages transmitted by the media cannot be restricted, but an education should be implemented. This is a must in order to not promote negative aspects that may influence the child's ongoing developing personality.

Thus, the media, in addition to being a means of information in modern society, it is also an external factor of education, that modifies, models and diversifies the cognitive and behavioral experiences of learners.

If the child learns by imitation predominantly the behaviors seen in the family, starting with adolescence appears indirect learning (accumulation of knowledge and experiences by observing others), the adolescent learns the patterns of behavior, norms and values promoted by the media.

It is important to be aware that certain behaviors, attitudes, ideas transmitted through the media are a risk factor for the mental health of children and adolescents, to have a negative attitude in trying to reject this risk factor.

The media plays a major role in spreading the image of a weak body, changing the ideal of beauty, focusing on a slim body, figure, diet, exercise, promoting models that make teenagers face self-reflexive emotions such as be shame and guilt considering that they are far from the ideal body, self-dissatisfaction, distorted perception of body image that will lead to eating disorders, especially anorexia nervosa.

Due to prolonged exposure to electronic devices, the child may have a delay in language acquisition, learning disorders, motor coordination disorders, deficits in executive functions, hyperactive behavior, psychomotor anxiety.

One can speak of a physical and mental dependence on the media manifested by the increased need for exposure to media content, decreased ability to control exposure-related behavior, intense desire to persist in behavior or to avoid anxiety, irritability , impulsivity, low tolerance for minor frustrations, low capacity for emotional self-regulation, insomnia, lack of appetite, depressive feelings, tantrums when stopping exposure to content.

Imbalancing the balance between protective and risk factors in complex situations can lead to low ability to control their emotions, decreased social self-regulation skills, decreased motivation, making wrong decisions, difficulty finding solutions to problems and negotiation. of conflicts, increased antisocial and disruptive behaviors, hyperactive behavior.

VIRTUAL AUTISM

Multiple clinical trials have found that many children who spend a long time in front of phone, computer, TV, or tablet screens may develop similar symptomatology.

Autism spectrum disorder: virtual autism. The term was invented by a Romanian clinical psychologist. "I called it autism because it has symptoms specific to children with autism, perfectly identical symptoms. It is almost impossible to make a differential diagnosis

between virtual autism or classic autism, because the symptoms are very similar. Symptoms of autism include lack of social reciprocity, lack of eye contact, lack of language development, lack of play and especially social play, role play in which the child pretends to be something and prefers games based on stereotypical actions and repetitive games "(Marius Zamfir) [12].

In the case of children who develop the so-called virtual autism due to watching TV, tablet or mobile phone, there is a lack of development of the neurological system due to lack of psychic, motor, sensory, affective and psychosocial stimulation. So, in this case, it is not about the destruction of neurological connections, but about their non-existence or a reformation of these connections, due to inadequate stimulation.

In most cases, the child receives only certain sensations (visual and / or auditory) from a virtual environment and cannot correlate these visual and auditory sensations with other sensations: vestibular, tactile, smell, tasteless, unable to develop. Consequently in such a child, if not intervened early (before 2-3 years), these problems can become more and more serious, breaks between sensations and perceptions, accentuating the behaviors of the autism spectrum, they become more and more difficult and at higher costs.

A study conducted by the Center for Children with Autism in Romania shows that 90% of children aged 2-3 years diagnosed with autism have as a trigger the excessive viewing of television programs or other forms of virtual reality [12].

MEDIA AND SUBSTANCE USE

Research has shown that advertising can be responsible for up to 30% of tobacco and alcohol use in adolescents [13,14]. Exposure to tobacco marketing and advertising more than doubles the rates of smoking onset in adolescents [15]. Advertising and promotion of cigarettes have increased in developing countries, such as India, due to a sharp decline in sales in Western countries and is a major concern [16]. Although such cross-sectional studies do not prove causation and, if only association, it is interesting that in a 1990 study, 56% of students in grades 5-12 said that alcohol advertising encourages them to drink. The results showed that girls who watched more hours of commercials or TV shows involving alcohol consumption at the ages of 13 and 15 drank more wine and spirits at the age of 18 than those who watched fewer hours of shows. TV of this kind [17]. One study suggested independent associations between marijuana and alcohol use and media exposure. In particular, music exposure is associated with

marijuana use, while film exposure is associated with alcohol use [18]. These findings suggest a clear cause-and-effect relationship between media influence and substance use, but may be an oversimplification of the issue, as many other biological, psychological and social factors may be at play in different contexts.

EATING DISORDERS AND MEDIA

Exposure of women to thin and attractive models in the media has been speculated to lead to dissatisfaction with their own body image, low self-esteem, an intense desire to lose weight and an impulse to follow strict diets that can lead to in eating disorders [19-20] The media can have a causal effect; it acts as a trigger or a confusing factor for those prone. It is possible that only those people who suffer from pre-existing anxiety, depression, low self-esteem or genetic weakness are susceptible to cultural demand and develop symptoms of eating disorders after exposure. Analyzing the factors that may cause some women to be more vulnerable to messages and images presented in the media, the study led by Groesz et al. [21] indicated that women who have already internalized the ideal beauty as defined by a slim waist and already have a high level of dissatisfaction with their body are the most vulnerable. A meta-analysis further indicated that adolescents with initial deficits in social support are also more vulnerable to the effects of these media messages [22].

The age of exposure also appears to be a determining factor. A meta-analysis of 25 studies involving female subjects examined the effect of exposure to media images of thin-waisted models. Body image was significantly negatively influenced after viewing underweight models than after viewing images with medium-sized models, especially in women under 19 years of age [21]. Field et al. found that both boys and girls between the ages of 9 and 14, who struggled to show that their favorite role models in the media were more likely than their peers to develop weight problems and stick to strict diets. regularly [23].

DEPRESSION AND THE MEDIA

The growth and use of social networks has been particularly marked throughout the world. Although it can act as a means of making friends and gaining social support, it can lead to an increased degree of stress in some individuals [24]. Social networking sites are among the most frequently accessed websites with a large number of users [25]. Multiple studies have linked the use of social networks to decreased subjective mood, sense of well-being and life satisfaction [26, 27]. Passive consumption of social media content, as opposed to active communication, has been associated with decreased interpersonal relationships and increased loneliness [28]. One hypothesis is that exposure to highly idealized representations of colleagues or friends on social media evokes feelings of envy and the mistaken belief that others lead a happier life. Subsequently, these envious feelings can gradually lead to a feeling of inferiority and depression. In a longitudinal study of adolescents conducted by Frison and Eggermont in 2016 [29], the association between negative online comparisons and decreased satisfaction with one's own life was reciprocal. Thus, depressed adolescents with less life satisfaction may be more vulnerable to negative social comparisons online even if these comparisons are unlikely to be based on reality.

Cyberbullying is an emerging public health problem that has been associated with several negative consequences. Victims report elevated levels of depressive thoughts and suicidal thoughts, as well as high levels of emotional distress, externalized hostility, and delinquency compared to non-victimized colleagues.

Media exposure at night can disrupt sleep, which is essential for normal cognitive and emotional development [30]. In addition, messages transmitted through the media could lead to fear, anxiety and aggression [31].

SOCIAL ANXIETY AND MEDIA DISORDERS

Two different hypotheses have been proposed to interconnect media use and social anxiety. The first hypothesis proposed is the social compensation hypothesis, according to which individuals use social networking sites to compensate for deficiencies in social skills or discomfort in face-to-face situations. The second theory is called the social improvement hypothesis. According to them, socially qualified people use online social networking sites to find additional opportunities to interact with others. There is mixed evidence for the two hypotheses, as both have been supported by various studies [32,33].

MEDIA AND SEXUAL BEHAVIOR

The influence of the media on sexual behavior was first documented in a sex education newsletter in 1981, and since then several presentations have examined

adolescents' use of the media and its possible effect on their sexual behavior [34]. There are concerns about the influence of media representations on sexual attitudes, sexual behaviors and normalizing expectations of adolescents at a critical stage of development [35].

Media exposure to pornography can lead to experiences of conflict and sexual dissatisfaction [36]. Exposure of the media to sexual issues could have a negative effect on attitudes towards women and may predict a greater disposition towards inappropriate behavior, with multiple encounters and experiments [37].

MEDIA AND AGGRESSION

Exposure to violence through the media has been associated with subsequent aggressive behavior, ideas, and higher rates of aggression in adulthood [38]. During childhood, children encode social scenarios in memory to guide their behavior, by observing family, colleagues, community and different environments. Furthermore, the observed behaviors are often imitated long after they have been observed [39]. During this period, children's social cognitive patterns about their environment are also developed. For example, prolonged observation of violence has been shown to influence children's patterns of attributing hostility to the actions of others [40]. In contrast, there is a significant negative impact on aid behavior. Ray et al. reported that children who were exposed to violence through the media had poorer school performance and had a detrimental impact on their psychosocial adjustment [41]. Another study in India revealed how the intense display of violence through the media during the 9/11 terrorist attacks caused significant stress in adolescents [42].

DESENSITIZATION

Repeated exposure to emotionally active media or video games can lead to the habit of certain natural emotional reactions. This process is called "desensitization." Increased heart rate, sweating and self-reports of discomfort often follow exposure to blood and gore. However, with repeated exposures, this negative emotional response becomes commonplace and the child becomes "desensitized." The child can then think and plan proactive aggressive acts without experiencing a negative effect [43].

CONCLUSION

The media is universal, easy, an external factor of child and adolescent development that has a double influence: an explicit one through direct messages that support an attitude, an opinion, a behavior, a decision and a subtle, persistent, generalized one. The family, the school and the society have the responsibility to select the content of the information that reaches the child, to restrict the access to the media information with negative impact, to allow them the prudent use of these means of communication, so that the media is reflected. as a predominantly positive factor in the educational process not as a negative factor. The media influences the quality of life for children and teenagers and it makes them more susceptible to bio-psycho-social disorders as a result of the consequences in the somatic, mental and emotional development. At the same time, education is needed for and about the media adapted to the changes that occur in society.

BIBLIOGRAFIE / BIBLIOGRAPHY

1. Şerban Ionescu, Treaty of assisted resilience, Ed. Trei, 2013
2. Tiberiu Mircea, Treatise on psychopathology and mental health of children and adolescents, Vol.I, Ed. ArtPress, 2004,
3. Lavinia Maria Hogea, Laura Nussbaum, Mihaela Simu, Virgil Enătescu, Psychology and behavioral sciences in medical practice, p.205-218
4. Constantin Cucoș, Pedagogy (3rd edition revised and added), Polirom Publishing House, 2014, ISBN: 978-973-46-4041-6
5. Bucharest Academy of Economic Studies, Faculty of Cybernetics, Statistics and Economic Informatics, Media in education. Positive effects and negative effects, Bucharest2010, https: //www.academia.edu/37840795/Mass_Media_in_Educatie_Efecte_Pozitive_Si_Efecte_Negative
6. Florin Paloșan, Gheorghe Spiridon, The impact of the media in education
7. Simona Adam, Course 3 DPPD - Sociology of education
8. Oroles Florescu, Positive and Negative Influences of the Mass Media upon Education, Procedia - Social and Behavioral Sciences 149 (2014) 349 - 353
9. Dorina Sălăvăstru, Educational Psychology, Polirom 2004
10. Pirkis, J., & Blood, R. W. (2001). Suicide and the media. Crisis, 22, 155–162
11. Mrs. Vishranti Raut, Use of Social Media in Education: Positive and Negative impact on the students, International Journal on Recent and Innovation Trends in Computing and Communication, ISSN: 2321-8169 281 - 285, Volume: 4 Issue: 1, January 2016, p.281-285

12. Virtual autism and its effects on the child's evolution; Cristiana Bălan; DOI: 10.19062 / 2247-3173.2018.20.43
13. Agostinelli G, Grube JW. Alcohol counter-advertising and the media. A review of recent research. Alcohol Res Health. 2002; 26: 15–21. [Google Scholar]
14. Nunez-Smith M, Wolf E, Huang HM, et al. Media exposure and tobacco, illicit drugs, and alcohol use among children and adolescents: a systematic review. Subst Abuse. 2010; 31: 174–192. [Taylor & Francis Online], [Web of Science ®], [Google Scholar]
15. Wellman RJ, Sugarman DB, DiFranza JR, et al. The extent to which tobacco marketing and tobacco use in films contribute to children's use of tobacco: a meta-analysis. Archi Pediatr Adolescent Med. 2006; 160: 1285–1296. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
16. Warren CW, Riley L, Asma S, et al. Tobacco use by youth: a surveillance report from the Global Youth Tobacco Survey project. Bull World Health Organ. 2000; 78: 868–876. [Web of Science ®], [Google Scholar]
17. Connolly GM, Casswell S, Zhang JF, et al. Alcohol in the mass media and drinking by adolescents: a longitudinal study. Addiction. 1994; 89: 1255–1263. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
18. Primack BA, Kraemer KL, Fine MJ. et al. Association between media exposure and marijuana and alcohol use in adolescents. J Adolescent Health. 2008; 42: S1 – S14. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
19. Vaughan KK, Fouts GT. Changes in television and magazine exposure and eating disorder sympto-matology. Sex Roles. 2003; 49: 313–320. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
20. Sargent JD, Beach ML, Adachi-Mejia AM, et al. Exposure to movie smoking: its relation to smoking initiation among US adolescents. Pediatrics. 2005; 116: 1183–1191. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
21. Groesz LM, Levine MP, Murnen SK. The effect of experimental presentation of thin media images on body satisfaction: a meta-analytic review. Int J Eat Disord. 2002; 31: 1–16. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
22. Stice E, Schupak-Neuberg E, Shaw HE, et al. Relation of media exposure to eating disorder symptomatology: an examination of mediating mechanisms. J Abnorm Psychol. 1994; 103: 836–840. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
23. Field AE, Cheung L, Wolf AMH, et al. Exposure to the mass media and weight concerns among girls. Pediatrics. 1999; 103: E36. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
24. India: girl commits suicide after obscene posts on Facebook. The News Tribe. [accessed 2013 Mar 26]. Available from: http://www.thenewstribe.com/2012/08/16/india-girl-commits-suicide-after-obscene-posts-on-facebook/. [Google Scholar]
25. Becker MW, Alzahabi R, Hopwood CJ. Media multitasking is associated with symptoms of depression and social anxiety. Cyberpsychol Behav Soc Netw. 2013; 16: 132–135. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
26. Kross E, Verduyn P, Demiralp E, et al. Facebook use predicts declines in subjective well-being in young adults. PLoS One. 2013; 8: e69841. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
27. Chou HTG, Edge N. They are happier and having better lives than I am ": the impact of using Facebook on perceptions of others' lives. Cyberpsychol Behav Soc Netw. 2012; 15: 117–121. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
28. Geeta MG, Krishnakumar P. Television and suicidal behavior. Indian Pediatr. 2005; 42: 837–838. [Web of Science ®], [Google Scholar]
29. Frison E, Eggermont S. Exploring the relationships between different types of Facebook use, perceived online social support, and adolescents 'depressed mood. Soc Sci Comput Rev. 2015; 45: 1–19. [Google Scholar]
30. Primack BA, Swanier B, Georgiopoulos AM, et al. Association between media use in adolescence and depression in young adulthood: A longitudinal study. Arch Gen Psychiatry. 2009; 66: 181–188. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
31. Moreno MA, Christakis DA, Egan KG, et al. A pilot evaluation of associations between displayed depression references on Facebook and self-reported depression using a clinical scale. J Behav Health Serv Res. 2012; 39: 295–304. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
32. Dobrean A, Păsărelu CR. Impact of social media on social anxiety: a systematic review. In: Federico Durbano, editor. New Developments in Anxiety Disorders. Romania: In Tech; 2016. Available From: https://www.intechopen.com/books/new-developments-in-anxiety-disorders/impact-of-social-media-on-social-anxiety-a-systematic-review [Crossref], [Google Scholar]
33. Desjarlais M, Willoughby T. A longitudinal study of the relationship between adolescent boys and girls 'computer use with friends and friendship quality: support for the social compensation or the rich-get-richer hypothesis? Comput Human Behav. 2010; 26: 896–905. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
34. Corder-Bolz C. Television and adolescents 'sexual behavior. Sex Edu Coalition News. 1981; 3: 40–41. [Google Scholar]
35. Rich M. Virtual Sexuality: the influence of entertainment media on sexual attitudes and behavior. Washington, DC: The National Campaign to Prevent Teen and Unplanned Pregnancy; 2008. [Google Scholar]
36. Huston AC, Wartella E, Donnerstein EI, et al. Measuring the effects of sexual content in the media: A report to the Kaiser Family Foundation. CA, USA: The Henry J. Kaiser Family Foundation; 1998. [Google Scholar]
37. Check JV, Guloien TH. Reported proclivity for coercive sex following repeated exposure to sexually violent pornography, nonviolent dehumanizing pornography, and erotica In: Zillmann D, Bryant J. editors. Pornography: research advances and policy considerations. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates; 1989. pp. 159–184. [Google Scholar]
38. Hopf WH, Huber GL, Weiß RH. Media violence and youth violence. J Media Psych. 2008; 20: 79–96. [Crossref], [Google Scholar]
39. Christakis DA, Zimmerman FJ, DiGiuseppe DL, et al. Early television exposure and subsequent attentional problems in children. Pediatrics. 2004; 113: 708–713. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
40. Hassan Y, Stut L, Scharkow M, et al. The more you play, the more aggressive you become: a long-term experimental study of cumulative violent video game effects on hostile expectations and aggressive behavior. J Exp Soc Psychol. 2013; 49: 224–227. [Crossref], [Web of Science ®], [Google Scholar]
41. Malhi P. Adolescent RM. Violence exposure, gender issues and impact. Indian Pediatr. 2006; 43: 607–612. [Web of Science ®], [Google Scholar]
42. Ray M, Malhi P. Reactions of Indian adolescents to the 9/11 terrorist attacks. Indian J Pediatr. 2005; 72: 217–221. [Crossref], [Google Scholar]
43. Huesmann LR, Kirwil L. Why observing violence increases the risk of violent behavior in the observer In: Flannery DJ, Vazsonyi AT, Wakdnab ID, editors. The Cambridge handbook of violent behavior and aggression. Cambridge, UK: Cambridge University Press; 2007. pp. 545–570. [Crossref], [Google Scholar]

Infiltrațiile cu toxina botulinică la nivelul membrului superior

Upper limb botulinum toxin infiltrations

Ligia Robănescu

REZUMAT

Paralizia cerebrală a copilului necesită ani de reabilitare funcțională, terapie ocupațională, intervenții chirurgicale, etc.
Infiltrațiile cu toxină botulinică aduc ameliorarea funcției membrului superior, facilitează reeducarea și pot anticipa rezultatul unor intervenții chirurgicale.
Cuvinte cheie: toxina botulinică, infiltrații, evaluarea mișcării, dezvoltarea prehensiunii, indicații pentru infiltrații segmentare

SUMMARY

Childhood cerebral palsy requires years of functional rehabilitation, occupational therapy, surgery, orthotics management, phisical therapy and psycotherapy.
Botulinum toxin infiltrations improve upper limb function, facilitate re-education of posture, gait and walking and at the same time it can anticipate the outcome of selective surgery.
Key-words: botulinum toxin, infiltrations, assessment of movement, hand grip development, indications for segmental infiltrations

Evaluarea posibilităților funcționale ale membrului superior (MS) al copilului cu paralizie cerebrală (PC) ar fi bine să fie făcută de către o echipă: medic, kinetoterapeut, ergoterapeut.

Aceasta pentru că trebuie să se țină seama și de eventualele tulburări vizuale, motorii și de sensibilitate ale MS, de sincinezii, tulburări de prehensiune etc.

Funcția globală a MS este foarte importantă pentru evaluare pentru că un membru foarte afectat are puține șanse să poată fi recuperat.

Dezvoltarea prehensiunii :

- La vârsta de 3 – 4 luni dispare grasping- ul.
- La 4 – 5 luni copilul are o prehensiune primitivă palmaro-cubitală.
- Spre 7 luni apare prehensiunea radio-palmară.
- La 9 luni prinde bucățele de pâine, le duce la gură cu o priză laterală, distală.
- La 10 luni apare priza tridigitală, priza pulpară, opoziția policelui.
- La 12 luni prinde cu vârful degetelor și face pensă police – index.
- La 18 luni dezvoltă toate tipurile de priză.
- Între 12 – 24 luni se dezvoltă manipularea în interiorul mâinii, începe să izoleze mișcările degetelor, mai ales ale indexului, policelui și copilul devine performant în utilizarea celor două mâini simultan (de exemplu, își trage pantalonii).
- Între 2 – 3 ani achiziționează îndemânarea de a părăsi un obiect. Realizează coordonarea bilaterală simetrică, pentru a executa diferite mișcări cu cele două mâini simultan.
- Între 3 – 6 ani controlează mișcările intrinsece ale mâinii, învață să încheie nasturi, fermoarul, să scrie. Realizează disocierea mișcărilor degetelor.
- Între 6 – 12 ani crește îndemânarea prin dezvoltarea mecanismelor motorii combinate.
- Manipularea în interiorul mâinii este realizată dacă un copil a achiziționat:
  a) disociația degetelor;
  b) îndemânare în prehensiunea și părăsirea obiectelor cu pulpa degetelor;
  c) poziția de prosupinație;
  d) opoziția policelui față de celelalte degete;
  e) disociația mâinii interne/mâna externă.

Desigur, se va analiza și sensibilitatea. Aceasta este esențială, dar dificil de realizat sub 6 ani.

A. Sensibilitatea exteroceptivă (superficială):

- discriminativă;
- termică;
- algică;
- vibratorie;

Centrul Ina Therapy București

Adresa de corespondență:
Ligia Robănescu, e-mail: ligiarobanescu@yahoo.com

Ina Therapy Centre București

Corresponding Author:
Ligia Robănescu, e-mail: ligiarobanescu@yahoo.com

B. Sensibilitatea profundă (proprioceptivă):
- poziţională (statestezia);
- sensibilitatea mișcării (kinestezia).

C. Sensibilitatea elaborată (gnozii tactile):
- diferențierea materialelor (hylognozia);
- diferențierea obiectelor uzuale (stereognozia);
- testul formelor geometrice.

Pentru analizarea funcției globale se poate folosi clasificarea Green – Banks modificată de Samilson – Morris [5, 10]. Are 3 parametri:

1. Utilizarea MS pentru alimentație și îmbrăcare.
2. Prehensiunea și eliberarea unei pelicule de film, prehensiunea unor obiecte mici și mai mari, rapiditatea executării.
3. Controlul mișcării: posibilitatea poziționării mâinii în spațiu cu ochii închiși (mâna pe cap sau pe genunchiul opus) în minimum 5 secunde.

Această clasificare urmărește evoluția în timp permițând evaluarea rezultatelor tratamentului.

Forța musculară se evaluează la copilul mai mare care cooperează. Se testează diverse grupe musculare: rotatorii interni și externi ai umărului, flexorii și extensorii cotului, pronatorii și supinatorii antebrațului, flexorii și extensorii pumnului și degetelor.

Umărul în adducție și rotație internă – este o poziție frecventă la hemiplegici, implicați fiind rotatorii interni, în mod esențial marele pectoral și subscapularul. Rotația externă este limitată.

Umărul în abducție și rotație externă - este frecvent asociat cu flexia cotului bilaterală întâlnită la tetraplegici (MS în „candelabru"). Mușchii implicați: subspinosul, micul rotund, deltoidul posterior.

Poziția poate antrena o subluxație anterioară a umărului.

Cotul - poate prezenta un exces de flexie. Mușchii implicați: bicepsul, brahialul și brahioradialul.

Un deficit de extensie peste 40 grade poate antrena dificultăți la îmbrăcare, la utilizarea fotoliului rulant, la activități bimanuale. O afectare importantă a bicepsului poate antrena o subluxație anterioară a capului radiusului.

Se va evalua și tricepsul. Dacă există contracții biceps-triceps se va efectua EMG dinamică.

Antebrațul – la hemiplegici este de obicei în pronație. Rotundul pronator, pătratul pronator și mușchii epicondilieni mediali contribuie la această poziție.

La tetraplegici o afectare severă a bicepsului antrenează uneori antebrațul în supinație, iar cotul în flexie.

Pumnul – la hemiplegici foarte frecvent pumnul este în flexie fiind afectați: flexorul radial al carpului, flexorul ulnar al carpului, flexorii degetelor. Concomitent apare o slăbire a extensorilor radiali și ulnari ai carpului.

Clasificarea Zancolli (1981) este utilă în practica clinică:
- Zancolli I – extensie completă a degetelor cu un pumn cu posibilitate de flexie mai mică de 20 grade. Traduce o spasticitate minimă a flexorului ulnar al carpului;
- Zancolli II – extensia completă a degetelor nu este realizabilă decât cu un pumn cu posibilitate de flexie mai mare de 20 de grade. Traduce o spasticitate a flexorilor pumnului și degetelor;
- Zancolli II a) - extensia pumnului posibilă cu degetel în flexie (spasticitate în principal a flexorilor degetelor);
- Zancolli II b) – Extensia pumnului imposibilă, degetele în flexie (paralizia extensorilor pumnului);
- Zancolli III – Nu există extensie activă a pumnului și degetelor;
  - Spasticitate a flexorilor/pronatorilor și paralizie a extensorilor/supinatorilor [13].

Degete – retracția flexorilor degetelor se evaluează cu ajutorul unghiului Volkman :
- pumnul în flexie, degetele în extensie completă, apoi pumnul este extins progresiv, menținând degetele în extensie. Imposibilitatea de a duce pumnul în extensie zero, înseamnă o retracție a flexorilor care se măsoară prin deficitul extensiei pumnului.

O afectare predominantă a flexorului superficial al degetelor, va antrena o limitare a extensorilor interfalangieni proximali, pumnul în rectitudine. Dacă afectarea predominantă este pe flexorul profund al degetelor, aceasta va antrena o limitare a extensiei interfalangienilor distali.

Prehensiune și relaxare – o prehensiune deficitară este legată de o insuficiență a extensorilor pumnului, o poziție în flexie a pumnului, diminuând forța flexorilor degetelor.

Imposibilitatea de a menține pumnul în extensie se datorează unei insuficiențe a extensorilor sau a unei hipertonii / retracție a flexorilor pumnului.

Forța prehensiunii poate fi ameliorată de către o tonificare a extensorilor pumnului.

Afectarea mușchilor intrinseci – va antrena, în poziție de repaos, articulațiile metacarpofalangiene în flexie și cele interfalangiene în extensie, ceea ce va antrena dificultăți de prehensiune.

Policele – evaluarea poziției policelui în palmă ține cont de 4 factori :

a. spasticitatea mușchilor agoniști (adductor, scurtul flexor, lungul flexor al policelui);
b. forța antagoniștilor (lung abductor, scurt extensor, lung extensor al policelui), pumnul în flexie și extensie;
c. retracția cutanată a primei comisuri, măsurată prin unghiul între metacarp 1- metacarp 2, activ și pasiv;
d. instabilitatea în extensie a articulației metacarpofalangiene.

După Matev sunt 3 tablouri clinice [8] :

- Matev 1: afectare principală a lungului flexor al policelui. Articulația interfalangiană a policelui trece în flexie când se realizează extensia pumnului (efect de tenodeză)
- Matev 2: primul metacarpian este în adducție (afectat adductorul), articulația metacarpofalangiană în flexie (afectat scurtul flexor), iar articulația interfalangiană rămâne în extensie chiar și când se extinde pumnul.
- Matev 3: afectarea este mixtă, extrinsecă și intrinsecă. Policele este complet răsucit.

EVALUAREA PARACLINICĂ

Ergoterapeutul poate oferi amănunte asupra prehensiunii diverselor obiecte sau ale coordonării bimanuale.

Electromiografia dinamică video poate oferi elemente prețioase privind executarea unor sarcini simple [1].

In unele clinici din Franța, Germania, SUA, se realizează analize cuplate video, cinematice și electromiografice ale membrului superior, în cursul executării unor sarcini [3].

TRATAMENTUL CU TOXINĂ BOTULINICĂ

Indicațiile internaționale prevăd posibilitatea infiltrației cu toxină botulinică de la vârsta de 18 luni – 2 ani și cu un dozaj între 10 – 20 u/kg/corp pentru copiii cu greutate sub 25 kg și până la 30u/kg/corp la cei peste 25 kg (pentru Dysport).

La membrul superior se recomandă 1-10 u/kg/corp.

La membrul inferior se recomandă pentru mușchii mici 3-10u/kg/corp, iar pentru mușchii mari 3-15u/kg/corp.

În general, nu se recomandă mai mult de 250u/locul de injectare.

OBIECTIVELE TRATAMENTULUI

a. Funcționale: urmăresc restabilirea echilibrului între agoniști și antagoniști.
b. Igienice: probleme igienice la nivel axilar, cot, pumn, palmă, pliuri interdigitale unde pot interveni macerații și suprainfecții.
c. Estetice: imaginea corpului se modifică și pacienții doresc să-și ascundă handicapul.

METODE: TOXINA BOTULINICĂ TIP A

Blocajul eliberării presinaptice de acetilcolină, permite decontracturarea temporară a mușchilor spastici. Deci se realizează elongația mușchilor injectați și tonificarea antagoniștilor.

De asemeni, aceste infiltrații pot fi utilizate ca test pentru rezultatul unui eventual tratament chirurgical (neurotomie sau tenotomie).

Este un inconvenient faptul că rezultatul infiltrației durează 3 – 4 luni, dar la mulți pacienți a permis intensificarea reeducării și adaptarea ortezelor, ameliorarea fiind astfel mai îndelungată până la 12 luni.

Ideea este infiltrarea unui număr mic de mușchi și apoi să se reia evaluarea [4].

INDICAȚII

Umărul și rotația internă – indicația urmărește în special dificultățile ce țin de igiena personală, îmbrăcatul, poziționarea membrului în spațiu. Se propune injectarea toxinei botulinice în rotatorii interni [2].

Umărul și rotația externă – se injectează rotatorii externi. Eficacitatea ar pune în discuție o neurotomie selectivă a rotatorilor externi.

Cotul – flexia permanentă este jenantă. Se recomandă infiltrația extensorilor cotului. Eficacitatea infiltrației pune în discuție neurotomia selectivă a nervului musculocutanat. O flexie peste 40 grade poate necesita tratament chirurgical.

Antebrațul – cel mai frecvent acesta se află în pronație la hemiplegici și impune infiltrație

în rotundul și pătratul pronator. Antebrațul în supinație forțată se poate însoți de o luxație a capului radiusului prin afectarea bicepsului. Se procedează la infiltrația cu toxină botulinică sau intervenție chirurgicală [6, 11].

Pumn și degete - se injectează flexorii pumnului, iar în caz de spasticitate predominantă, flexorii degetelor. Se va evalua în acest sens:

- flexorul superficial și profund al degetelor
- radiali, ulnari
- dacă există spasticitate sau contracții.

Tonificarea antagoniștilor: după relaxarea agonistilor (mai ales a flexorilor pumnului și degetelor) se va realiza reeducarea și ortezarea extensorilor degetelor [9].

Policele – pacienții cu policele flectat palmar trebuiesc tratați pentru evitarea unei retracții și aceasta începe de obicei de la vârsta de 2 – 3 ani cu infiltrația adductorului policelui, a primului interosos dorsal, scurtul sau lungul flexor al policelui. Infiltrația va fi urmată de o orteză care menține o abducție a policelui.

Deformarea în „gât de lebădă" poate fi tratată prin infiltrație în spațiile intermetacarpiene [12].

În concluzie, utilizarea toxinei botulinice la nivelul membrului superior este foarte importantă pentru facilitarea reeducării, ameliorarea funcției mâinii și poate prevedea rezultatul unei eventuale intervenții chirurgicale.

*
* *

The assessment of the functional prospects of the upper limb (UL) of the child with cerebral palsy (CP) should be done by a team: doctor – neurologist or neuro-psychiatrist, physiotherapist, occupational therapist.

It should be performed in such a way because the team should take into consideration senzorial disorders, motor and sensitivity disorders of the upper limb and nonetheless synkinesis, grasping disorders, and others.

The overall function of the UL is very important for the prognosis evaluation because a severely affected member has little chance of being recovered.

Stages of hand grip development

- At the age of 3 - 4 months, grasping disappears.
- At 4 - 5 months the child has a primitive palmar-ulnar grip.
- At about 7 months the radiopalmar prehension appears.
- At 9 months, he grabs the pieces of bread, takes them to his mouth with a lateral, distal grab
- At 10 months, the tridigital grab appears, the pulp grab, the opposition of the thumb.
- At 12 months he catches with his fingertips and thumb – index pincers appear .
- At 18 months it develops all types of grabs and holds.
- Between 12 and 24 months the handling in the inside of the hand develops; he/she begins to isolate the movements of the fingers, especially the index finger, thumb and the toddler becomes efficient in using both hands simultaneously (e.g. she/he pulls the pants).
- Between 2 - 3 years acquires the skill to abandon an object. Performs symmetrical bilateral coordination to achieve different movements with both hands simultaneously.
- Between 3 - 6 years old, he controls the intrinsic movements of the hand, he learns to fasten buttons or the zipper, to write. The child completes full dissociation of finger movements.
- Between 6 - 12 years the hand skills increase by developing combined motor mechanisms.
- In-hand handling is performed if a child has acquired:

The handling in the inside of the hand is performed if a child has aquired the following:

a. dissociation of fingers;
b. grip and hold skills and tossing objects with the fingers pulp;
c. prosupination position;
d. the opposition of the thumb to the other fingers;
e. distinction of the inner hand / outer hand.

There is so doubt, that sensitivity should also be analyzed. This is essential, but difficult to achieve when the child is under 6 years of age.

A. Exteroceptive sensitivity (superficial sensation)

- Discriminatory (thigmesthesia or tactile sensation);

- Thermesthesia;
- Algesia;
- Vibration.

B. Deep sensitivity (proprioceptive):
- positional (statesthesia, arthresthesia – joint position sense);
- sensitivity of movement (kinesthesia).

C. Elaborated sensitivity (tactile gnosis):
- differentiation of materials (hylognozia);
- differentiation of common objects (stereognosis);
- test of geometric shapes.

For the assesement of the global functionality of the UL we can use Green - Banks classification modified by Samilson - Morris [5, 10] that has 3 parameters:

1. Use of UL for feeding and clothing.
2. The grip and release of a cellulose film, the grip of small and larger objects, the speed of execution.
3. Movement control: the possibility of positioning the hand in space with the eyes closed (hand on the head or on the opposite knee) taking at least 5 seconds.

This classification follows the evolution over time allowing treatment outcome evaluation.

Muscle strength is assessed in the older, cooperative children. Various muscle groups are tested: internal and external rotators of the shoulder, flexors and extensors of the elbow, pronators and supinators of the forearm, flexors and extensors of the fist and fingers.

The adduction and internal rotation of the shoulder - is a common position in hemiplegic children, involving the internal rotators, the pectoralis major and subscapularis. External rotation is limited.

The abduction and external rotation of the shoulder - is often associated with bilateral elbow flexion encountered in tetraplegic children (UL in "chandelier" position). Muscles involved: subspinous, small round, posterior deltoid.

The elbow may have excessive flexion. Muscles involved: biceps, brachial and brachioradial.

An extension deficit over 40 degrees can lead to difficulties in dressing, in the use of a wheelchair, in bimanual activities. Significant damage to the biceps can lead to anterior subluxation of the radius head.

The triceps muscle will also be evaluated. If there are biceps-triceps contractions, dynamic EMG will be performed.

The forearm in hemiplegic children is usually in pronation. The round pronator, the square pronator and the medial epicondylar muscles contribute to this position.

In tetraplegic children, a severe damage to the biceps can cause the forearm to supine and the elbow to flex.

The fist in hemiplegic children is very frequently affected: radial flexor of the carpus, ulnar flexor of the carpus, flexors of the fingers. At the same time, there is a weakening of the radial and ulnar extensors of the carpus.

The Zancolli classification (1981) is useful in clinical practice:
- Zancolli I - full extension of the fingers in a fist with the bending possibility of less than 20 degrees. It transposes a minimal spasticity of the ulnar flexor of the carpus;
- Zancolli II - full extension of the fingers is only achievable with a fist with the bending possibility of more than 20 degrees. It transposes a spasticity of the flexors of the fist and fingers;
- Zancolli II a) -fist extension possible with the finger in flexion (spasticity mainly of the finger flexors);
- Zancolli II b) – Impossible of the fist extension, fingers flexed (paralysis of the fist extensors);
- Zancolli III – There is no active extension of the fist and fingers;
  - Spasticity of the flexors / pronators and paralysis of the extensors / supinators [13].

The fingers - the retraction of the finger flexors is assessed using the Volkman angle:
- flexion of the fist, full extension of the fingers, then the fist is extended progressively, keeping the fingers in extension. The inability to zero extend the fist means a retraction of the flexors which can be measured by the deficit of fist extension.

A predominant damage to the superficial flexor of the fingers will cause a limitation of the proximal interphalangeal extensors, with the fist being rectilineal. If the main damage is found on the deep flexor of the fingers, it will limit the distal interphalangeal extension.

Grip and relaxation - a poor grip is related to a failure of the extensors of the fist, a flexed position of the fist, that overall decreases the strength of the flexors of the fingers.

The impossibility to keep the fist in extension is due to an insufficient contraction of the extensors or a hypertension / retraction of the flexors of the fist.

The force of the grip can be improved by extensor muscle toning.

Pollex finger (the thumb). Position assesment of the thumb in the palm takes into account 4 factors:

a. spasticity of the agonist muscles (adductor, short flexor, long flexor of the thumb);
b. the force of the antagonists muscles (long abductor, short extensor, long extensor of the thumb), the fist in flexion and extension;
c. first commissure skin retraction, which can be measured by the angle between 1st metacarpal and 2nd metacarpal bones, active and passive;
d. the extension instability of the metacarpal-phalangeal joint.

Accordind to Matev there can be three clinical ways of presentation [8]:

- Matev 1: the long flexor of the thumb is mainly damaged. The interphalangeal joint of the thumb switches when the fist is extended (a tenodesis effect)
- Matev 2: the adduction of the first metacarpal (damaged adductor), the metacarpophalangeal joint in flexion (damaged short flexor); the interphalangeal joint remains in extension even when the fist is extended.
- Matev 3: mixed damage, extrinsic and intrinsic. The thumb is completely twisted.

PARACLINICAL EVALUATION

The occupational therapist can provide details on the grip or hold of various objects, and also on the bimanual coordination.

Dynamic video electromyography can provide valuable elements about simple tasks performance [1].

In some clinics in France, Germany or USA, the upper limb is assesed by performing coupled video, cinematic and electromyographic analysis, while carrying out manual tasks [3].

Botulinum toxin treatment:

International indications forsee the possibility for botulinum toxin infiltration from the age of 18 months – to 2 years and with a dosage between 10 - 20 u/kg/body mass, for children weighing less than 25 kg and up to 30 u / kg body mass for those over 25 kg (for Dysport)

For the upper limb the recommended dose is 1-10 u / kg/body mass.

For the lower limb the recommended dose for small muscles is 3-10u / kg/body mass, and for large muscles 3- 15u / kg body mass.

As general rule, no more than 250u / injection per site is recommended.

TREATMENT OBJECTIVES

a. Functional: it aims to restore the balance between agonists and antagonists.
b. Hygienic: hygienic issues at the axillary level, elbow, fist, palm, interdigital folds where macerations and superinfections can occur.
c. Aesthetics: body image changes and the patients desires to hide their disability.

METHODS: BOTULINUM TOXIN TYPE A

Blocking the presynaptic release of acetylcholine allows temporary relaxation of the spastic muscles. Thus the injected muscles elongation and the antagonists toning of are achieved.

Also, these infiltrations can be used as a test to forsee the posible prognosis of a later surgical treatment (i.e neurotomy or tenotomy).

As an inconvenience stands the fact that the infiltration effects last about 3 to 4 months, but in many patients it allowed the the intensify of motor re-education and orthesis adaptation, thus the overall improved effects can be seen up to 12 months.

The idea is to infiltrate a small number of muscles and then resume the evaluation [4].

TREATMENT INDICATIONS

The shoulder and internal rotation - the indication follows in particular the difficulties related to personal hygiene, clothing and positioning of the limb in space. It is being sugested to inject botulinum toxin into the internal rotators [2].

The shoulder and external rotation - the external rotators are injected. Low efficacy would call into question as an alternative the external rotators selective neurotomy.

The elbow – a permanent flexion being somehow embarrassing it is remommended to infiltrate the elbow extensor muscles. The low effectiveness of the infiltration calls into question as an alternative the selective neurotomy of the musculocutaneous nerve. A flexion over 40 degrees may require surgical treatment.

The forearm - most often it is emphasized in hemiplegic children and imposes infiltration in the round and the square pronators. The forced supination of the forearm through the effects on the

biceps muscle, can be accompanied by the dislocation of the radius head. Botulinum toxin infiltration or surgery is performed [6, 11].

The fist and fingers - the fist's flexors are injected and in case of predominant spasticity, the fingers flexors ; with regards on the following evaluation:

- the fingers superficial and deep flexor muscles.
- radial and ulnar muscles,
- assesment of spasticity or acompanying contractions.

The antagonist muscles toning: after the relaxation of the agonists (especially the flexors of the fist and of the fingers) the re-education and orthosis of the fingers extensors will be performed [9].

Pollex finger - patients with palmar flexed thumbs should be treated to avoid a retraction. This usually begins at the age of 2 to 3 years with the thumb adductor's infiltration, and also the infiltration of the first dorsal interosseous, the short or long flexor of the thumb muslces. The infiltration will be followed by the placement of an orthesis to maintain the thumb's abduction.

The 'swan's neck deformity' can be treated by infiltrating the toxin into the inter-metacarpal spaces [12].

In **conclusion**, the use of botulinum toxin in the upper limb is very important to facilitate re-education, improve hand function and can also predict the posible outcome of selective surgery.

BIBLIOGRAFIE / BIBLIOGRAPHY

1. Barker TM, Nicol AC, Kelly IG, Paul JP. Three- dimensional joint co-ordination strategies of the upper limb during functional activities. Proc Inst Mech Eng H. 1996; 210 (1):17-26
2. Decq P,Filipetti P, Feve A, Djindjian M, Saraqui A, Keravel Y. Peripheral selective neurotomy of the brachial plexus collateral branches for treatment of the spastic shoulder anatomical study and clinical results in five patients. J Neurosurg. 1997;86 (4): 646tudy and clinical results in five patients. J Neurosurg. 1997;86 (4): 648 – 53.
3. Fitoussi F, Diop A, Maurel N, Laassel EM, Pennecot GF. Kinematic analysis of the upper limb : a useful tool in children with cerebral palsy. J Pediatr Orthop (B) 2006; 15(4): 247 – 56.
4. Fitoussi F. Place de toxine botulinique au membre superieur du paralyse cerebral pour l"amelioration fonctionnelle dans : Membre superieur de l "enfant paralyse cerebral et toxine botulinique – sur la direction de : Chaleat – Valayer E, Bernard JC, Bard R. Sauramps Medical 2010, p.91- 99.
5. Green WT, Banks HH.Flexor carpi ulnaris transplant and its use in cerebral palsy. J Bone Joint Surg (Am).1962; 44: 1343 – 52.
6. Gschwind C, Tonkin M. Surgery for cerebral palsy: Part I. Classification and operative procedures for pronation deformity. J Hand Surg (Br). 1992; 17 (4): 391 – 95.
7. Koman LA, Gelberman RH, Toby EB, Poehling GG. Cerebral palsy: Management of the upper extremity. Clin Orthop. 1990; 253: 62 – 74.
8. Matev I. Surgery of the spastic thumb – in – palm deformity. J Hand Surg (Br) 1991; 16 (2) : 127 – 32.
9. Nylander G, Carlstrom C, Adolfsson L. 4.5 Year follow up after surgical correction of upper extremity deformities in spastic cerebral palsy. J Hand Surg (Br), 1999 ; 24 (6) 719 – 23.
10. Samilson RL, Morris JM. Surgical improvement of the cerebral-palsied upper limb.Electromyiographic studies and results of 128 operations. J Bone Joint Surg (Am). 1964; 46: 1203 – 16.
11. Tilton A, Graham HK. Infirmite mortice cerebrale spastique de l"enfant dans : Toxine botulique therapeutique – coordonateurs Truong D, Hallet M, Zachary C, Dressler D. Ed. John Libbey Eurotext 2016, p.127 – 35.
12. Tonkin M, Gschwinc C. Surgery for cerebral palsy: II. Flexion deformity of the wrist and fingers. J Hand Surg (Br). 1992; 17 (4) :396 – 400.
13. Zancolli EA, Zancolli ER. J Surgical management of the hemiplegic spastic hand in cerebral palsy. Surg Clin North Am. 1981; 61 (2): 395 – 406.

Al XXI-lea Congres SNPCAR şi a 43-a Conferință Națională de Neurologie-Psihiatrie şi Profesiuni Asociate Copii şi Adolescenți cu participare internațională

22 - 25 septembrie 2021 - Exclusiv online

The 21st RSCANP Congress and the 43rd National Conference of Child and Adolescent Neurology – Psychiatry and Associated Professions with International participation

22 - 25 septembrie 2021 - Exclusive online

www.snpcar.ro

Nivelurile de anxietate perinatală ca factor de risc al prematurității

Perinatal anxiety levels as a risk factor for prematurity

Radu Stoenescu[1], Mihaela Stancu[1,3], Lucia-Emanuela Andrei[1,2], Irina Jipescu, Florina Rad[1,2], Iuliana Dobrescu[1,2]

REZUMAT

Introducere: Sarcina reprezintă o perioadă anxiogenă pentru viitoarele mame. Un nivel de anxietate legat de sarcină și viitorul copil este fiziologic și poate avea rol protector în desfășurarea sarcinii, însă există date în literatură care sugerează că nivelurile crescute ale anxietății prenatale pot fi un factor de risc pentru nașterile premature, definite ca nașterile înainte de 37 de săptămâni de gestație.

Scop: Studierea corelației dintre nivelurile crescute, semnificative clinic pentru o tulburare anxioasă și un eventual grad de prematuritate. S-a pornit de la ipoteza că nivelul de confort psihologic al mamei poate influența desfășurarea sarcinii, iar un nivel patologic al simptomatologiei anxioase poate contribui la declanșarea prematură a sarcinii.

Metode: Datele au fost obținute prin aplicarea unui chestionar online, adresat femeilor care au născut în ultimele 24 luni. S-a obținut un număr de 292 răspunsuri. Pentru evaluarea nivelului de anxietate peri și postnatal a fost folosit chestionarul PASS (Perinatal Anxiety Screening Scale). Datele obținute au fost introduse și organizate într-o bază de date cu ajutorului programului Microsoft Office Excel 2019. Analiza statistică a datelor s-a realizat cu ajutorul programului SPSS, versiunea 20.

Rezultate: Din grupul subiecților care au obținut scoruri subclinice pe scala de anxietate, majoritatea nu au prezentat prematuritate (51.6% au născut începând cu vârsta gestațională de 37 săptămâni). În subgrupul subiecților ale căror scoruri au relevat simptome ușoare sau moderate de anxietate, 60% au prezentat un grad de prematuritate. În subgrupul subiecților ale căror scoruri au relevat simptome ușoare sau moderate de anxietate, 73.6% au prezentat un grad de prematuritate. Cel mai mare procent de prematuritate severă – 20% – s-a regăsit în rândul persoanelor cu scoruri PASS sugestive pentru simptomatologie anxioasă severă. Astfel, între nivelurile scorurilor PASS și gradul de prematuritate a fost identificată o corelație semnificativă statistic (p=.018).

Concluzii: Rezultatele cercetării de față sugerează legătura bidirecțională dintre nivelurile patologice ale anxietății, complicațiile nașterii și nivelurile de prematuritate. Astfel, nivelurile crescute de anxietate și în special cele specifice anxietății acute și tulburării de adaptare s-au corelat cu prematuritatea.

Cuvinte cheie: anxietate, sarcină, factor de risc, prematuritate

SUMMARY

Introduction: Pregnancy is an anxious time for expectant mothers. A level of anxiety related to pregnancy and the future child is physiological and may have a protective role in pregnancy, but there are data in the literature that suggest that elevated levels of prenatal anxiety may be a risk factor for premature births, defined as births before 37 weeks of gestation.

Purpose: To study the correlation between elevated levels, clinically significant for an anxiety disorder and a possible degree of prematurity. We started from the hypothesis that the mother's level of psychological comfort can influence the course of the pregnancy, and a pathological level of anxiety symptoms can contribute to the premature onset of birth.

Methods: The data were obtained by applying an online questionnaire, addressed to women who have given birth in the last 24 months. A total of 292 responses were obtained. The PASS (Perinatal Anxiety Screening Scale) questionnaire was used to assess the level of peri and postnatal anxiety. The data obtained were contained and organized in a database with the help of Microsoft Office Excel 2019. Statistical data analysis was performed using SPSS, version 20.

Results: From the group of subjects who obtained subclinical scores on the anxiety scale, most did not show prematurity (51.6% gave birth starting with the gestational age of 37 weeks). In the subgroup of subjects whose scores revealed mild or moderate symptoms of anxiety, 60% had a degree of prematurity. In the subgroup of subjects whose scores revealed severe symptoms of anxiety, 73.6% had a degree of prematurity. The highest percentage of severe prematurity - 20% - was found among people with PASS scores suggestive of severe anxiety symptoms. Thus, a statistically significant correlation was identified between the levels of PASS scores and the degree of prematurity (p = .018).

Conclusions: The results of the present research suggest the two-way link between pathological levels of anxiety, birth complications and levels of prematurity. Thus, increased levels of anxiety and especially those specific to acute anxiety and adjustment disorder were correlated with prematurity.

Keywords: anxiety, pregnancy, risk factor, prematurity

[1.] Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila", București
[2.] Spitalul Clinic de Psihiatrie „Prof. Dr. Alexandru Obregia", București
[3] Institutul Național de Medicină Legală „Mina Minovici"

Adresa de corespondență:
Mihaela Stancu e-mail: mihaela.stancu@drd.umfcd.ro

[1.] "Carol Davila" University of Medicine and Pharmacy, Bucharest
[2.] „Prof. Dr. Alexandru Obregia" Clinical Hospital of Psychiatry, Bucharest
[3.] „Mina Minovici" National Insititute of Legal Medicine, Bucharest

Corresponding Author:
Mihaela Stancu e-mail: mihaela.stancu@drd.umfcd.ro

INTRODUCERE

Organizația Mondială a Sănătății (OMS) definește nașterea prematură (NPM) ca orice naștere înainte de 37 de săptămâni de gestație completate, sau mai puțin de 259 de zile de la prima zi a ultimei menstruații a femeii. Aceasta se subdivizează în continuare pe baza vârstei gestaționale (VG): extrem de prematur (<28 săptămâni); foarte prematur (28– <32 săptămâni); prematur moderat sau tardiv (32– <37 săptămâni de gestație completate) [1]. Până în anii nouăzeci, prematuritatea a fost definită pe baza greutății la naștere, cu toate acestea, în ultimii ani vârsta gestațională a fost considerată ca principalul indicator al maturării fizice și neurologice a bebelușilor prematuri [2]. Se estimează că 15 milioane de copii se nasc prea devreme în fiecare an. Adică mai mult de 1 din 10 copii. Aproximativ 1 milion de copii mor în fiecare an din cauza complicațiilor nașterii premature [3]. Mulți supraviețuitori se confruntă cu o viață cu dizabilități, inclusiv cu dizabilități de învățare și probleme vizuale și auditive. La nivel global, prematuritatea este principala cauză de deces la copiii cu vârsta sub 5 ani. Și în aproape toate țările cu date fiabile, rata nașterilor premature crește [4]. Deși s-a demonstrat pe scară largă că sugarii prematuri sunt expuși riscului de a dezvolta diverse deficite și întârzieri în dezvoltare, cauzele care stau la baza acestor rezultate și rolul părinților sunt încă mai puțin înțelese [5]. Datele din studiile de specialitate au identificat faptul că în rândul femeilor care au experimentat adversități psihologice în timpul sarcinii există o tendință spre rezultate sub-optime ale nașterii, inclusiv mortalitate și morbiditate, durată de gestație mai scurtă și greutate mai mică la naștere [6]. Nașterea prematură a fost legată de un grup complex de factori ce se suprapun, ce pot fi grupați în factori biomedicali, sociali și psihologici. În timp ce unele studii nu raportează nicio legătură între sănătatea mintală maternă în timpul sarcinii și rezultatele nașterii [7], există dovezi emergente ale relației între sănătatea mintală a mamei în timpul sarcinii și rezultatele sarcinii, inclusiv nașterea prematură. Cu toate acestea, dovezile efectelor specifice ale depresiei prenatale, anxietății și stresului mamelor asupra rezultatelor nașterii rămân neclare și uneori conflictuale [8]. Potrivit datelor publicate de T. Field într-un studiu din 2017 [9], deși se constată că anxietatea prenatală are efecte negative semnificative asupra dezvoltării sugarului, copilului și adolescentului și este extrem de frecventă la o rată de prevalență de 21-25%, este surprinzător faptul că studiile publicate pe această temă sunt atât de rare. Conform datelor din studiul publicat de Field, efectele anxietății prenatale asupra sarcinii includ niveluri crescute de cortizol și citokine pro-inflamatorii, probleme obstetricale și nașterea prin cezariană. Efectele asupra nou-născuților includ vârsta gestațională mai mică, prematuritatea, alăptarea mai puțin exclusivă și o mai mică autoreglare în timpul procedurilor de recoltare de sânge. Într-un review de literatură publicat de Staneva și colaboratorii în 2015, rezultatele au sugerat existența unui risc global crescut de prematuritate atunci când o femeie experimentează simptome de stres, anxietate sau depresie. Mai mult, în afară de diagnosticul clinic oficial formulat al unei tulburări, simpla manifestare subclinică sau simptomatologică a fost identificată ca fiind, de asemenea, factor predictiv pentru NPM. Distresul specific sarcinii, identificat ca o combinație de anxietate și griji specifice sarcinii și percepții ridicate de stres, este, de asemenea, un factor predictiv puternic pentru NPM. Dintre studiile incluse în analiză, NPM a fost prezisă în mod semnificativ și independent de depresie, anxietate, sau stres perceput (sau în orice combinație între acestea) în 15 dintre aceste studii [8]. Într-o altă analiză de literatură din 2011 asupra a 13 studii prospective privind anxietatea în timpul sarcinii, autorii au prezentat dovezi concludente că anxietatea în timpul sarcinii, descrisă ca o formă distinctă de anxietate, a fost utilă în prezicerea momentului nașterii (nașterea prematură), cu dimensiuni semnificative ale efectelor în cadrul studiilor considerate, care au fost în mod semnificativ mai mari decât efectele factorilor de risc cunoscuți, precum fumatul sau complicațiile medicale [10]. Brunton și colab., în urma analizei a 60 studii publicate în perioada 1983-2013, au observat că anxietatea din timpul sarcinii a fost asociată cu rezultate negative pentru copil, inclusiv nașterea prematură și a fost un factor de risc pentru depresia post-partum [11]. Literatura privind anxietatea prenatală are multe limitări metodologice. Printre acestea se numără variabilitatea considerabilă între studii privind prevalența anxietății prenatale care a fost măsurată fie prin scale standardizate de anxietate, fie prin măsuri de anxietate specifice sarcinii. Mai mult, în aceste studii evaluările au avut loc în momente diferite în timpul sarcinii, când diferite aspecte ale dezvoltării fetale au un impact diferit. În plus, este dificil de știut dacă anxietatea prenatală a continuat de-a lungul sarcinii sau dacă a fost specifică doar pentru o anume perioadă. Astfel, sunt necesare studii prospective, longitudinale,

pentru a ști cum se schimbă anxietatea prenatală pe parcursul sarcinii [9].

METODOLOGIA CERCETĂRII

Tipologia cercetării

Pentru cercetarea de față s-a folosit un studiu retrospectiv, observațional, descriptiv.

Sursele de informație

Datele au fost obținute prin aplicarea unui chestionar online, adresat femeilor care au născut în ultimele 24 luni. S-a obținut un număr de 292 răspunsuri. Ulterior, datele completate online au fost verificate prin contactarea selectivă a subiecților care și-au dat acordul pentru a fi contactați. Chestionarul a cuprins 3 secțiuni: prima secțiune referitoare la date socio-demografice, a doua secțiune conținând date medicale referitoare la obținerea și desfășurarea sarcinii, naștere, boli cronice ale mamei, iar cea de-a treia secțiune și-a propus evaluarea nivelului de anxietat peri și postnatal. A fost folosit în acest scop chestionarul PASS (Perinatal Anxiety Screening Scale) PASS este un instrument autoaplicat, conținând 31 de întrebări, având ca scop identificarea simptomelor de anxietate perinatală. Acesta cuprinde 4 subscale: subscala griji excesive și fobii specifice, subscala perfecționism, control și traumă, subscala anxietate socială, subscala anxietate acută și tulburare de adaptare.

Analiza statistică

Datele obținute au fost introduse și organizate într-o bază de date cu ajutorul programului Microsoft Office Excel, versiunea 2019. Analiza statistică a datelor s-a realizat cu ajutorul programului SPSS, versiunea 20.

REZULTATE

Au fost incluși 292 de subiecți, de sex feminin, care au avut cel puțin o naștere în ultimele 24 luni. Vârsta subiecților a variat între 18 și 50 ani, cu o medie de 31.52 +/- 4.76. Vârsta taților a variat între 22 și 49 ani, cu o medie de 33.82 +/- 4.76. Vârsta maternă avansată este un fenomen ce poate fi observat în ultimii ani la nivel mondial. În Europa, vârsta la care femeile nasc primul copil este în medie 27-29 de ani, în creștere de la 23-25 de ani la începutul anilor 1970. Există și țări precum Spania, în care vârsta medie a femeilor la prima naștere a depășit pragul de 30 de ani. Acest proces nu este limitat la Europa. Japonia și Statele Unite înregistrează o creștere a vârstei medii la prima naștere, iar acest proces se extinde și în țările în curs de dezvoltare [12].

Vârsta gestațională la care s-a produs nașterea a variat între 24 și 42 săptămâni, cu o medie de 34.60 +/- 4.32. S-a considerat prematură nașterea înainte de vârsta gestațională de 37 săptămâni și au fost considerate 3 grade de prematuritate, astfel: gradul I între 32 și 36 săptămâni, gradul II între 28 și 32 săptâmâni și gradul III sub 28 săptămâni.

În Figura 1 este ilustrată distribuția lotului în funcție de gradul de prematuritate. Astfel, în 183 dintre cazuri, reprezentând 62.7% din lotul format, nașterea s-a produs prematur. 109 femei, reprezentând 37.3% au născut începând cu vârsta gestațională de 37 săptămâni. Dintre cele 183 cazuri de prematuritate, 84 (reprezentând 46% din numărul cazurilor de prematuritate și 28.8% din totalul subiecților) au fost gradul I, 56 (reprezentând 30.6% din numărul cazurilor de prematuritate și 19.2% din totalul cazurilor) au fost gradul II, iar 43 (reprezentând 23.5% din numărul cazurilor de prematuritate și 14.7% din totalul cazurilor).

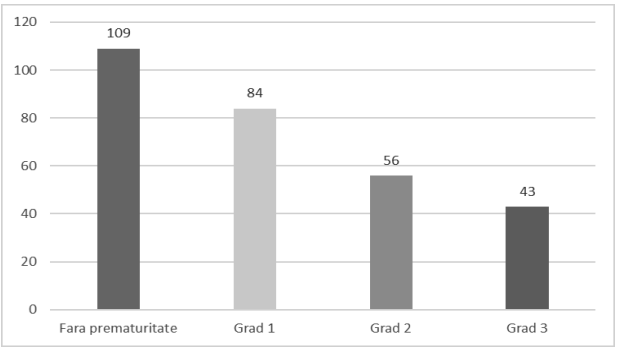

Figura 1 – Distribuția lotului în funcție de prematuritate și gradul acesteia

În funcție de scorul total obținut pe scala de anxietate perinatală PASS, lotul a putut fi împărțit în 3 grupuri, în funcție de nivelul simptomelor anxioase: asimptomatic (0), simptome ușoare/moderate (1), simptome severe (2). 230 subiecți, reprezentând 78.77% au obținut scoruri sugestive pentru prezența simptomelor din sfera anxietății în perioada perinatală. Tabelul I de contingență relevă frecvențele gradelor de prematuritate în funcție de scorurile totale obținute pe scala PASS și împărțite în cele 3 subgrupuri descrise anterior. Astfel, se observă că, din grupul subiecților care au obținut scoruri subclinice pe scala de anxietate, majoritatea nu au prezentat prematuritate (51.6% au născut începând cu vârsta gestațională de 37 săptămâni). În subgrupul subiecților ale căror scoruri au relevat simptome ușoare sau moderate de anxietate, 60% au prezentat un grad de prematuritate.

În subgrupul subiecților ale căror scoruri au relevat simptome ușoare sau moderate de anxietate, 73.6% au prezentat un grad de prematuritate, 35.5% prezentând gradul I, 18.2% gradul II și 20% gradul III. Se remarcă faptul că cel mai mare procent de prematuritate severă (gradul III) – 20% - se regăseste în rândul persoanelor cu scoruri PASS sugestive pentru simptomatologie anxioasă severă. Testul Chi-Square relevă o corelație semnificativă statistic între nivelurile scorurilor PASS și gradul de prematuritate (p=.018).

Tabel I – Tabel de contingență pentru scorurile totale PASS și nivelul prematurității

			Grad prematuritate				Total
			0	1	2	3	
PASS total simptome	0	Sumă	32	13	9	8	62
		% în PASS total simptome	51.6%	21.0%	14.5%	12.9%	100.0%
	1	Sumă	48	32	27	13	120
		% în PASS total simptome	40.0%	26.7%	22.5%	10.8%	100.0%
	2	Sumă	29	39	20	22	110
		% în PASS total simptome	26.4%	35.5%	18.2%	20.0%	100.0%
Total		Sumă	109	84	56	43	292
		% în PASS total simptome	37.3%	28.8%	19.2%	14.7%	100.0%

Analizând scorurile defalcate pe subscalele PASS, pentru fiecare dintre cele 4 subscale au putut fi identificate 2 grupuri: cu scoruri ale subscalei nesemnificative clinic/asimptomatic (0) și cu scoruri ale subscalei semnificate clinic/simptomatic (1). Pentru subscala griji excesive, 240 subiecți, reprezentând 82.2%, au îndeplinit scoruri semnificative pentru o simptomatologie anxioasă. 52.9% dintre subiecții cu scoruri subclinice și 65% dintre subiecții cu scoruri clinice pe scala de griji excesive au avut și un grad de prematurite. Cu toate acestea, testul Chi-Square nu a identificat o corelație semnificativă statistic între scorurile subscalei și nivelul de prematuritate (p=0.169) (tabel II).

Tabel II – Tabel de contingență pentru scorurile PASS – subscala griji excesive și nivelul prematurității

			Grad prematuritate				Total
			0	1	2	3	
PASS griji excesive	0	Sumă	25	9	11	7	52
		% în PASS griji excesive	48.1%	17.3%	21.2%	13.5%	100.0%
	1	Sumă	84	75	45	36	240
		% în PASS griji excesive	35.0%	31.3%	18.8%	15.0%	100.0%
Total		Sumă	109	84	56	43	292
		% în PASS griji excesive	37.3%	28.8%	19.2%	14.7%	100.0%

Analiza scorurilor PASS pentru subscala simptomelor sugestive pentru perfecționism, nevoia de control și pentru traumă relevă faptul că 202 subiecți, reprezentând 69.2% au obținut scoruri semnificative clinic pentru această subscală. 54.4% dintre subiecții fără scoruri semnificative și 66.3% dintre subiecții cu scoruri semnificate pe subscala de control/perfecționism au prezentat un grad de prematuritate. Testul Chi-Square nu a identificat o corelație semnificativă statistic între scorurile subscalei și nivelul de prematuritate (p=0.247) (tabel III).

Tabel III – Tabel de contingență pentru scorurile PASS – subscala control/perfecționism și nivelul prematurității

			Grad prematuritate				Total
			0	1	2	3	
PASS control și traumă	0	Sumă	41	24	15	10	90
		% în PASS control și traumă	45.6%	26.7%	16.7%	11.1%	100.0%
	1	Sumă	68	60	41	33	202
		% în PASS control și traumă	33.7%	29.7%	20.3%	16.3%	100.0%
Total		Sumă	109	84	56	43	292
		% în PASS control și traumă	37.3%	28.8%	19.2%	14.7%	100.0%

Pentru subscala de anxietate socială, 111 subiecți, reprezentând 38% au obținut scoruri semnificative pentru o simptomatologie din sfera anxietății sociale. Aceasta este subscala cu cel mai mic procent de scoruri semnificative clinic. În ceea ce privește corelația dintre scorurile subscalei și nivelul de prematuritate, testul Chi-square nu a identificat o corelație semnificativă statistic (p=0.105). 58.6% dintre subiecții fără scoruri semnificative și 69.4% dintre subiecții cu scoruri semnificative pe această subscală au prezentat un grad de prematuritate (tabel IV).

Tabel IV – Tabel de contingență pentru scorurile PASS – subscala anxietate socială și nivelul prematurității

			Grad prematuritate				Total
			0	1	2	3	
PASS anxietate socială	0	Sumă	75	54	29	23	181
		% în PASS anxietate socială	41.4%	29.8%	16.0%	12.7%	100.0%
	1	Sumă	34	30	27	20	111
		% în PASS anxietate socială	30.6%	27.0%	24.3%	18.0%	100.0%
Total		Sumă	109	84	56	43	292
		% în PASS anxietate socială	37.3%	28.8%	19.2%	14.7%	100.0%

Tabelul de contingență pentru subscala anxietății acute/tulburării de adaptare și nivelul de prematuritate (tabel V*)* relevă diferențe semnificative între

frecvențele gradelor de prematuritate în funcție de scorurile subscalei. 124 subiecți, reprezentând 42.5% din total, au obținut scoruri semnificative pe subscala anxietății acute și a tulburării de adaptare. Din grupul celor care nu au obținut scoruri semnificative pe aceasta subscală, 44% nu au prezentat niciun grad de prematuritate, comparativ cu doar 28.2% fără grad de prematuritate din rândul celor cu scoruri semnificative de anxietate acută. Procentele au diferit și în ceea ce privește gradele de prematuritate, 22.6% dintre subiecții cu scoruri semnificative pe subscală născând sub 28 săptămâni, comparativ cu doar 8.9% dintre grupul subiecților fără scoruri semnificative. Testul Chi-Square identifică o corelație semnificativă statistic între cele două variabile (p=.002).

Tabel V – Tabel de contingență pentru scorurile PASS – subscala anxietate acută/tulburare de adaptare și nivelul prematurității

			Grad prematuritate				Total
			0	1	2	3	
PASS anxietate acută și tulburare de adaptare	0	Sumă	74	44	35	15	168
		% în PASS anxietate acută și tulburare de adaptare	44.0%	26.2%	20.8%	8.9%	100.0%
	1	Sumă	35	40	21	28	124
		% în PASS anxietate acută și tulburare de adaptare	28.2%	32.3%	16.9%	22.6%	100.0%
Total		Sumă	109	84	56	43	292
		% în PASS anxietate acută și tulburare de adaptare	37.3%	28.8%	19.2%	14.7%	100.0%

DISCUȚII ȘI CONCLUZII

Sarcina reprezintă o perioadă anxiogenă pentru viitoarele mame. Un nivel de anxietate legat de sarcină și viitorul copil este fiziologic și poate avea rol protector în desfășurarea sarcinii. Scalele de screening pentru anxietatea perinatală își propun să identifice nivelurile patologice de simptomatologie din sfera anxioasă. Obiectivul prezentei cercetări a fost să studieze corelația dintre nivelurile crescute, semnificative clinic pentru o tulburare anxioasă și un eventual grad de prematuritate. Astfel, s-a pornit de la ipoteza că nivelul de confort psihologic al mamei poate influența desfășurarea sarcinii, iar un nivel patologic al simptomatologiei anxioase poate contribui la declanșarea prematură a sarcinii.

Din grupul de studiu format, 62.7% au prezentat un grad de prematuritate. Estimările Organizației Mondiale a Sănătății referitoare la nașterilor premature indică o prevalență globală de 11%, cu procente care variază între 5% și 18%, în funcție de țară [1]. Procentul ridicat de prematuritate în lotul format poate fi explicat prin metoda de obținere a datelor, acestea fiind colectate printr-un chestionar online, aplicat în grupurile de mame de pe rețelele de socializare. O posibilă explicație ar putea fi că majoritatea mamelor care apelează la aceste grupuri pentru a cere sfaturi și pentru a citi alte păreri sunt acele mame care au întâmpinat probleme pe parcursul sarcinii sau la naștere și doresc să afle mai multe informații sau să obțină sfaturi de la persoane cu probleme similare. De asemenea, este posibil ca aceste mame să fie mai compliante la completarea chestionarelor și la participarea la o cercetare referitoare la studiul anxietății și prematuritate.

Chestionarul ales – Perinatal Anxiety Screening Scale – evaluează simptomatologia anxioasă din perioada de o lună anterior nașterii și din momentul nașterii. 78.77% dintre femeile din lotul format au raportat prezența simptomelor din sfera anxioasă și doar 22.33% au avut scoruri subclinice. Dintre cele care au raportat simptome anxioase, 52.27% au obținut scoruri sugestive pentru simptomatologie ușoară/moderată și 47.83% pentru simptomatologie anxioasă severă. Cel mai mare procent de sarcini duse până la termen – 51.6% s-au regăsit în subgrupul femeilor fără scoruri totale semnificative pentru simptomatologie anxioasă. Din grupul subiecților cu simptome ușoare/moderate, 40% au dus sarcina la termen, iar din grupul celor cu simptome severe, doar 26.4% au dus sarcina peste 37 săptămâni. De asemenea, cel mai mare procent de prematuritate severă (20%) s-a regăsit în grupul femeilor cu simptomatologie anxioasă severă. S-a identificat o corelație semnificativă statistic între nivelurile scorurilor PASS și gradul de prematuritate (p=.018). Astfel, nivelurile patologice de anxietate perinatală au fost asociate cu prematuritate și cu gradul de severitatea ale acesteia. În ceea ce privește corelațiile dintre prematuritate și subscalele de griji exesive/fobii specifice (p=0.169), nevoie de control/perfecționism (p=0.247) și anxietate socială (p=0.105) nu s-a identificat valori semnificative statistic. Scorurile subscalei de anxietate acută și tulburare de adaptare s-au corelat cu nivelul prematurității (p=.002). Subscala anxietății acute și a tulburărilor de adaptare cuprinde întrebări referitoare la simptomatologia de tip panică, detașare/derealizare, dificultăți de concentrare, agitație, gânduri intruzive. În grupul

femeilor fără scoruri clinice pe subscala anxietății acute, 44% au dus sarcina la termen, comparativ cu doar 28.2% dintre femeile cu scoruri clinice pe această subscală. De asemenea, în grupul celor cu simptomatologie clinică specifică anxietății acute și tulburării de adaptare, 22.6% au născut înainte de 28 săptămâni, corespunzător nivelului cel mai sever de prematuritate. Comparativ, din grupul celor fără scoruri semnificative pe această subscală, doar 8.9% au născut înainte de vârsta gestațională de 28 săptămâni.

Rezultatele cercetării de față sugerează legătura biderecțională dintre nivelurile patologice ale anxietății, complicațiile nașterii și nivelurile de prematuritate. Astfel, nivelurile crescute de anxietate și în special cele specifice anxietății acute și tulburării de adaptare s-au corelat cu prematuritatea. Aceste rezultate ar putea fi punctul de plecare pentru cercetări ulterioare ale influenței nivelurilor de anxietate asupra desfășurării sarcinii, prin care să fie evaluate simptomele anxioase periodic, pe tot parcursul sarcinii. De asemenea, corelația dintre sănătatea mintală a femeii gravide și desfășurarea sarcinii trebuie să constituie un argument pentru intervenția psihologică și consilierea viitoarei mame pe parcursul sarcinii.

LIMITĂRILE CERCETĂRII

Metoda de obținere a datelor poate fi considerată una dintre limitările prezentei cercetări. Luând în considerare contextul epidemiologic, s-a optat pentru colectarea datelor printr-un chestionar online. Aplicarea online a chestionarelor și scalelor poate scădea veridicitatea și acuratețea datelor. Pentru a limita efectele acestui dezavantaj, s-a ales contactarea selectivă a subiecților pentru confirmarea datelor completate. Obținerea datelor prin apelarea la grupurile de profil de pe rețelele de socializare poate să fi influențat componența lotului de studiu, în care procentul nașterilor premature a fost foarte mare. Aceasta distribuție poate fi explicată prin profilul mamelor care apelează la aceste grupuri, acestea fiind tocmai acelea care au întâmpinat dificultății pe parcursul sarcinii sau nașterii și caută păreri sau sfaturi de la persoane cu același tip de probleme. Pe viitor, în funcție de contextul epidemiologic, cercetarea poate fi extinsă și completată prin aplicarea chestionarelor în secțiile de Neonatologie.

CONFLICTE DE INTERESE

Niciunul dintre autorii acestei cercetări nu are de declarat conflicte de interese.

*
* *

INTRODUCTION

The World Health Organization (WHO) defines preterm birth (PTB) as any birth before 37 weeks of gestation, or less than 259 days from the first day of a woman's last period. It is further subdivided based on gestational age (GA): extremely preterm (<28 weeks); very preterm (28– <32 weeks); moderate or late preterm (32–37 weeks of gestation) [1]. Until the 1990s, prematurity was defined on the basis of birth weight, however, in recent years, gestational age has been considered as the main indicator of physical and neurological maturation of premature babies [2]. An estimated 15 million children are born too early each year. That is more than 1 in 10 children. About 1 million children die each year due to complications of preterm birth [3]. Many survivors face a life of disabilities, including learning disabilities, visual and hearing problems. Globally, prematurity is the leading cause of death in children under 5 years of age. And in almost all countries with reliable data, the rate of preterm births increases [4]. Although premature infants have been widely shown to be at risk of developing various deficits and developmental delays, the underlying causes of these outcomes and the role of parents are still less understood [5]. Data from specialized studies have identified that among women who experienced psychological adversity during pregnancy there is a trend towards sub-optimal birth outcomes, including mortality and morbidity, shorter gestation time and lower birth weight [6]. Preterm birth was linked to a complex group of overlapping factors, which can be grouped into biomedical, social and psychological factors. While some studies report no link between maternal mental health during pregnancy and birth outcomes [7], there is emerging evidence of the relationship between maternal mental health during pregnancy and pregnancy outcomes, including preterm birth. However, evidence for the specific effects of prenatal depression, anxiety, and maternal stress on birth outcomes remains unclear and sometimes conflicting [8]. According to data published by T. Field in a 2017 study [9], although

prenatal anxiety is found to have significant negative effects on the development of infants, children and adolescents and is extremely common at a prevalence rate of 21-25%, it is surprising that published studies on this topic are so rare. According to data from the study published by Field, the effects of prenatal anxiety on pregnancy include elevated levels of cortisol and pro-inflammatory cytokines, obstetric problems and cesarean delivery. Effects on newborns include lower gestational age, prematurity, less exclusive breastfeeding and less self-regulation during blood collection procedures. In a literature review published by Staneva et al. in 2015, the results suggested an increased global risk of prematurity when a woman experiences symptoms of stress, anxiety or depression. Moreover, in addition to the officially formulated clinical diagnosis of a disorder, subclinical or symptomatic manifestation have also been identified as a predictive factor for PTB. Pregnancy-specific distress, identified as a combination of anxiety and pregnancy-specific worries and high perceptions of stress, is also a strong predictive factor for PTB. Among the studies included in the analysis, PTB was significantly and independently predicted by depression, anxiety, or perceived stress (or in any combination of these) in 15 of these studies [8]. In another 2011 literature review of 13 prospective studies on anxiety during pregnancy, the authors presented conclusive evidence that anxiety during pregnancy, described as a distinct form of anxiety, was useful in predicting the time of birth (preterm birth). with significant effects in the studies considered, which were significantly greater than the effects of known risk factors, such as smoking or medical complications [10]. Brunton et al., following an analysis of 60 studies published in 1983-2013, found that pregnancy anxiety was associated with negative outcomes for the baby, including premature birth, and was a risk factor for postpartum depression [11]. The literature on prenatal anxiety has many methodological limitations. These include considerable variability between studies of the prevalence of prenatal anxiety that was measured either by standardized anxiety scales or by pregnancy-specific anxiety measures. Moreover, in these studies the assessments took place at different times during pregnancy, when different aspects of fetal development have a different impact. In addition, it is difficult to know whether prenatal anxiety has continued throughout pregnancy or whether it has been specific for a certain period of time. Thus, prospective, longitudinal studies are needed to know how prenatal anxiety changes during pregnancy [9].

RESEARCH METHODOLOGY

Research type

A retrospective, observational, descriptive study was used for the present research.

Information resources

The data were obtained by applying an online questionnaire to women who have given birth in the last 24 months. A total of 292 responses were obtained. Subsequently, the data completed online were verified by selectively contacting the subjects who agreed to be contacted. The questionnaire included 3 parts: the first part included socio-demographic data, the second part containing medical data on obtaining and carrying out pregnancy, birth, chronic diseases of the mother, and the third part aimed to assess the level of peri and postnatal anxiety. The PASS (Perinatal Anxiety Screening Scale) questionnaire was used for this purpose. PASS is a self-applied tool, containing 31 questions, aimed at identifying the symptoms of perinatal anxiety. It includes 4 subscales: excessive worries and specific phobias subscale, perfectionism, control and trauma subscale, social anxiety subscale, acute anxiety subscale and adjustment disorder.

Statistical analysis

The data obtained were contained and organized in a database using Microsoft Office Excel, version 2019. Statistical analysis of data was performed using the program SPSS, version 20.

RESULTS

We included 292 female subjects who had had at least one birth in the last 24 months. The age of the subjects varied between 18 and 50 years, with an average of 31.52 +/- 4.76. The age of the fathers varied between 22 and 49 years, with an average of 33.82 +/- 4.76. Advanced maternal age is a phenomenon that can be observed in recent years worldwide. In Europe, the age at which women give birth to their first child is on average 27-29 years, increasing from 23-25 years in the early 1970s. There are also countries such as Spain, where the average age of women at first birth has exceeded the threshold of 30 years. This process is not limited to Europe. Japan and the United States are seeing an increase in the average age at first birth, and this process is spreading to developing countries [12].

The gestational age at which the birth occurred varied between 24 and 42 weeks, with an average of 34.60 +/- 4.32. Birth before the gestational age of 37 weeks was considered preterm and 3 grades of prematurity were considered, as follows: grade I between 32 and 36 weeks, grade II between 28 and 32 weeks and grade III under 28 weeks.

Figure 1 illustrates the sample distribution according to the prematurity grade. Thus, in 183 of the cases, representing 62.7% of the formed sample, the birth occurred prematurely. 109 women, representing 37.3%, gave birth starting with the gestational age of 37 weeks. Of the 183 cases of prematurity, 84 (representing 46% of the number of cases of prematurity and 28.8% of all subjects) were grade I, 56 (representing 30.6% of the number of cases of prematurity and 19.2% of all cases) were grade II, and 43 (representing 23.5% of the number of prematurity cases and 14.7% of the total cases).

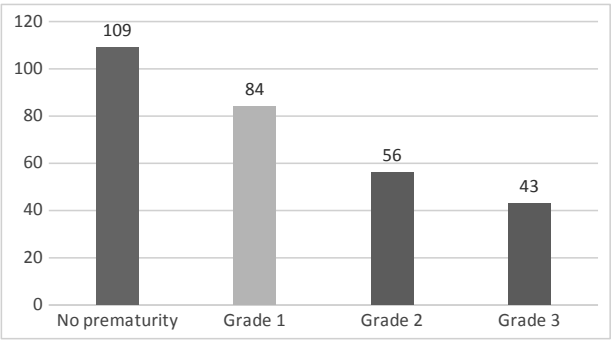

Figure 1 - Distribution of the sample according to prematurity and its degree

Depending on the total score obtained on the PASS perinatal anxiety scale, the sample could be divided into 3 groups, depending on the level of anxiety symptoms: asymptomatic (0), mild / moderate symptoms (1), severe symptoms (2). 230 subjects, representing 78.77% obtained suggestive scores for the presence of anxiety symptoms in the perinatal period. Contingency Table I reveals the frequencies of degrees of prematurity according to the total scores obtained on the PASS scale and divided into the 3 subgroups described before. Thus, it is observed that, from the group of subjects who obtained subclinical scores on the anxiety scale, most did not present prematurity (51.6% gave birth starting with the gestational age of 37 weeks). In the subgroup of subjects whose scores revealed mild or moderate symptoms of anxiety, 60% had a degree of prematurity. In the subgroup of subjects whose scores revealed severe symptoms of anxiety, 73.6% had a degree of prematurity, 35.5% had grade I, 18.2% grade II and 20% grade III. It is noted that the highest percentage of severe prematurity (grade III) - 20% - is found among people with PASS scores suggestive of severe anxiety symptoms. The Chi-Square test reveals a statistically significant correlation between the levels of PASS scores and the grade of prematurity (p = .018).

Table I - Contingency table for total PASS scores and prematurity grade

			Prematurity grade				Total
			0	1	2	3	
PASS total symptoms	0	Count	32	13	9	8	62
		% within PASS total symptoms	51.6%	21.0%	14.5%	12.9%	100.0%
	1	Count	48	32	27	13	120
		% within PASS total symptoms	40.0%	26.7%	22.5%	10.8%	100.0%
	2	Count	29	39	20	22	110
		% within PASS total symptoms	26.4%	35.5%	18.2%	20.0%	100.0%
Total		Count	109	84	56	43	292
		% within PASS total symptoms	37.3%	28.8%	19.2%	14.7%	100.0%

Analyzing the scores broken down on the PASS subscales, for each of the 4 subscales 2 groups could be identified: with clinically / asymptomatically insignificant subscale scores (0) and with clinically / symptomatically significant subscale scores (1). For excessive care subscales, 240 subjects, representing 82.2%, met significant scores for anxiety symptoms. 52.9% of the subjects with subclinical scores and 65% of the subjects with clinical scores on the scale of excessive worries also had a degree of prematurity. However, the Chi-Square test did not identify a statistically significant correlation between subscale scores and prematurity level (p = 0.169) (tab. II).

Table II - Contingency table for PASS scores - excessive worries and level of prematurity subscale

			Prematurity grade				Total
			0	1	2	3	
PASS excessive worries	0	Count	25	9	11	7	52
		% within PASS excessive worries	48.1%	17.3%	21.2%	13.5%	100.0%
	1	Count	84	75	45	36	240
		% within PASS excessive worries	35.0%	31.3%	18.8%	15.0%	100.0%
Total		Count	109	84	56	43	292
		% within PASS excessive worries	37.3%	28.8%	19.2%	14.7%	100.0%

The analysis of the PASS scores for the subscale of symptoms suggestive of perfectionism, the need for control and trauma reveals that 202 subjects, representing 69.2%, obtained clinically significant scores for this subscale. 54.4% of the subjects without significant scores and 66.3% of the subjects with significant scores on the control / perfectionism subscale presented a degree of prematurity. The Chi-Square test did not identify a statistically significant correlation between subscale scores and prematurity level (p = 0.247) (tab. III).

Table III - Contingency table for PASS scores - control / perfectionism subscale and level of prematurity

			Prematurity grade				Total
			0	1	2	3	
PASS control and trauma	0	Count	41	24	15	10	90
		% within PASS control and trauma	45.6%	26.7%	16.7%	11.1%	100.0%
	1	Count	68	60	41	33	202
		% within PASS control and trauma	33.7%	29.7%	20.3%	16.3%	100.0%
Total		Count	109	84	56	43	292
		% within PASS control and trauma	37.3%	28.8%	19.2%	14.7%	100.0%

For the social anxiety subscale, 111 subjects, representing 38%, obtained significant scores for a symptomatology in the field of social anxiety. This is the subscale with the lowest percentage of clinically significant scores. Regarding the correlation between the subscale scores and prematurity level, the Chi-square test did not identify a statistically significant correlation (p = 0.105). 58.6% of the subjects without significant scores and 69.4% of the subjects with significant scores on this subscale presented a degree of prematurity (tab. IV).

Table IV - Contingency table for PASS scores - social anxiety and level of prematurity subscale

			Prematurity grade				Total
			0	1	2	3	
PASS social anxiety	0	Count	75	54	29	23	181
		% within PASS social anxiety	41.4%	29.8%	16.0%	12.7%	100.0%
	1	Count	34	30	27	20	111
		% within PASS social anxiety	30.6%	27.0%	24.3%	18.0%	100.0%
Total		Count	109	84	56	43	292
		% within PASS social anxiety	37.3%	28.8%	19.2%	14.7%	100.0%

The contingency table for the acute anxiety/ adjustment disorder subscale and the level of prematurity (Table V) reveal significant differences between the frequencies of degrees of prematurity depending on the subscale scores. 124 subjects, representing 42.5% of the total, obtained significant scores on the subscale of acute anxiety and adjustment disorder. Of the group of those who did not obtain significant scores on this subscale, 44% did not show any degree of prematurity, compared to only 28.2% without a degree of prematurity among those with significant scores of acute anxiety. The percentages also differed in terms of degrees of prematurity, 22.6% of subjects with significant scores per subscale giving birth under 28 weeks, compared to only 8.9% of the group of subjects without significant scores. The Chi-Square test identifies a statistically significant correlation between the two variables (p = .002).

Table V - Contingency table for PASS scores - subscale for acute anxiety / adjustment disorder and level of prematurity

			Prematurity grade				Total
			0	1	2	3	
PASS acute anxiety and adjustment disorder	0	Count	74	44	35	15	168
		% within PASS acute anxiety and adjustment disorder	44.0%	26.2%	20.8%	8.9%	100.0%
	1	Count	35	40	21	28	124
		% within PASS acute anxiety and adjustment disorder	28.2%	32.3%	16.9%	22.6%	100.0%
Total		Count	109	84	56	43	292
		% within PASS acute anxiety and adjustment disorder	37.3%	28.8%	19.2%	14.7%	100.0%

DISCUSSIONS AND CONCLUSIONS

Pregnancy is an anxious time for expecting mothers. A level of anxiety related to pregnancy and the future child is physiological and can have a protective role in the course of pregnancy. Screening scales for perinatal anxiety aim to identify pathological levels of symptoms of anxiety. The aim of the present research was to study the correlation between elevated levels, clinically significant for an anxiety disorder and a possible prematurity grade. Thus, we started from the hypothesis that the level of psychological comfort of the mother can influence the development of pregnancy, and a pathological level of anxiety symptoms can contribute to the premature onset of birth.

Of the study group formed, 62.7% had a prematurity grade. The World Health Organization estimates of preterm births indicate an overall

prevalence of 11%, with percentages ranging from 5% to 18%, depending on the country [1]. The high percentage of prematurity in the formed group can be explained by the method of obtaining data, which are collected through an online questionnaire, applied in the groups of mothers on social networks. One possible explanation could be that most mothers who turn to these groups for advice and to read other opinions are those mothers who have had problems during pregnancy or childbirth and want to learn more or get advice from people with similar problems. These mothers may also be more compliant in completing questionnaires and participating in research on the study of anxiety and prematurity.

The chosen questionnaire - Perinatal Anxiety Screening Scale - assesses the anxiety symptoms from the period of one month before birth and from the moment of birth. 78.77% of the women in the group reported the presence of symptoms in the anxiety sphere and only 22.33% had subclinical scores. Of those who reported anxiety symptoms, 52.27% obtained suggestive scores for mild / moderate symptoms and 47.83% for severe anxiety symptoms. The highest percentage of full-term pregnancies - 51.6% were found in the subgroup of women without significant total scores for anxiety symptoms. From the group of subjects with mild / moderate symptoms, 40% had a carried to term pregnancy, and from the group of those with severe symptoms, only 26.4% had longer than 37 weeks pregnancy. Also, the highest percentage of severe prematurity (20%) was found in the group of women with severe anxiety symptoms. A statistically significant correlation was identified between the levels of PASS scores and the grade of prematurity ($p = .018$). Thus, pathological levels of perinatal anxiety were associated with prematurity and its severity.

Regarding the correlations between prematurity and subscales of excessive worries / specific phobias ($p = 0.169$), need for control / perfectionism ($p = 0.247$) and social anxiety ($p = 0.105$) no statistically significant values were identified. The subscale scores for acute anxiety and adjustment disorder correlated with the level of prematurity ($p = .002$). The subset of acute anxiety and adjustment disorders includes questions related to panic symptoms, detachment / derealization, difficulty concentrating, agitation, intrusive thoughts. In the group of women without clinical scores on the acute anxiety subscale, 44% had a carried to term pregnancy, compared to only 28.2% of women with clinical scores on this subscale. Also, in the group of those with clinical symptoms specific to acute anxiety and adjustment disorder, 22.6% gave birth before 28 weeks, corresponding to the most severe level of prematurity. In comparison, out of the group of those without significant scores on this subscale, only 8.9% gave birth before the gestational age of 28 weeks.

The results of the present research suggest the two-way link between pathological levels of anxiety, birth complications and levels of prematurity. Thus, increased levels of anxiety and especially those specific to acute anxiety and adjustment disorder were correlated with prematurity. These results could be the starting point for further research into the influence of anxiety levels on pregnancy while assessing anxiety symptoms periodically throughout pregnancy.

RESEARCH LIMITATIONS

The method of obtaining the data can be considered one of the limitations of this research. Taking into account the epidemiological context, it was decided to collect the data through an online questionnaire. Applying questionnaires and scales online can reduce the veracity and accuracy of the data. In order to limit the effects of this disadvantage, the selective contacting of the subjects was chosen to confirm the completed data. Obtaining data by using the profile groups on social networks may have influenced the composition of the study group, in which the percentage of preterm births was very high. This distribution can be explained by the profile of mothers who turn to these groups, as they are the ones who experienced difficulties during pregnancy or childbirth and seek opinions or advice from people with the same type of problems. In the future, depending on the epidemiological context, the research can be extended and completed by applying questionnaires in the Neonatology departments.

CONFLICTS OF INTEREST

The authors declare that they have no conflicts of interest.

BIBLIOGRAFIE / BIBLIOGRAPHY

1. Howson C.P., Kinney M.V., Lawn J. March of Dimes, PMNCH, Save the Children, WHO; 2012. Born Too Soon: the global action report on preterm birth
2. Sansavini, A., & Faldella, G. (2013). Lo sviluppo dei bambini nati pretermine: Aspetti neuropsicologici, metodi di valutazione e interventi. Milano, Italy: Franco Angeli
3. Liu L, Oza S, Hogan D, Chu Y, Perin J, Zhu J, et al. Global, regional, and national causes of under-5 mortality in 2000-15: an updated systematic analysis with implications for the Sustainable Development Goals. Lancet. 2016;388(10063):3027-35
4. https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/preterm-birth#:~:text=An%20estimated%2015%20million%20babies%20are%20born%20too%20early%20every,and%20visual%20and%20hearing%20problems.
5. Ionio C, Colombo C, Brazzoduro V, et al. Mothers and Fathers in NICU: The Impact of Preterm Birth on Parental Distress. Eur J Psychol. 2016;12(4):604-621. Published 2016 Nov 18. doi:10.5964/ejop.v12i4.1093
6. Grote NK, Bridge JA, Gavin AR, Melville JL, Iyengar S, Katon WJ. A meta-analysis of depression during pregnancy and the risk of preterm birth, low birth weight, and intrauterine growth restriction. Arch Gen Psychiatry 2010;67(10):1012–24.
7. Perkin MR, Bland JM, Peacock JL, Anderson HR. The effect of anxiety and depression during pregnancy on obstetric complications. Br J Obstet Gynaecol 1993;100(7):629–34.
8. Staneva A, et al. The effects of maternal depression, anxiety, and perceived stress during pregnancy on preterm birth: A systematic review. Women Birth (2015), http://dx.doi.org/10.1016/j.wombi.2015.02.003
9. Field T. Prenatal anxiety effects: A review. Infant Behavior and Development 49 (2017) 120–128
10. Dunkel-Schetter, C. (2011). Psychological science on pregnancy: Stress processes, biopsychosocial models, and emerging research issues. Annual Review of Psychology, 62, 531–558.
11. Brunton, R. J., Dryer, R., Saliba, A., & Kolhoff, J. (2015). Pregnancy anxiety: A systematic review of current scales. Journal of Affective Disorders, 176, 24–34.
12. OECD - Social Policy Division - Directorate of Employment, Labour and Social Affairs (2012). "SF2.3: Mean age of mothers at first childbirth" (PDF)

TEMATICĂ/TOPICS

Curs precongres: 22 septembrie 2021
Precongres Course: September 22nd, 2021

Neurologie și Recuperare Copii și Adolescenți
Child and Adolescent Neurology and Recovery
- Genetica în bolile neurologice la copil și adolescent
  Genetics in neurological diseases in child and adolescent

Psihiatrie Copii și Adolescenți, Psihologie-Psihoterapie
Child and Adolescent Psychiatry, Psychology-Psychotherapy
- Bullying-ul: forme, consecințe, tratament
  Bullying: forms, consequences, treatment
- Tulburările bipolare la copil și adolescent
  Bipolar disorders in child and adolescent

Congres 23-25 septembrie 2021
Congress, September 23th-25th, 2021

Neurologie și Recuperare Copii și Adolescenți
Child and Adolescent Neurology and Recovery
- Diagnosticul diferențial al bolilor neurologice la copil și adolescent
  Differential diagnosis of neurological diseases in child and adolescent
- Patologia nervilor cranieni la copil și adolescent
  Pathology of cranial nerves in child and adolescent
- Afecțiunile neurologice provocate de COVID-19 la copil și adolescent
  Neurological disorders caused by COVID-19 in child and adolescent

Psihiatrie Copii și Adolescenți, Psihologie-Psihoterapie
Child and Adolescent Psychiatry, Psychology-Psychotherapy
- Tulburările de comportament la copil și adolescent
  Behavioral disorders in child and adolescent
- Tulburările din spectrul autist
  Autism spectrum disorders
- Impactul pandemiei COVID-19 asupra sănătății mentale a copilului și adolescentului
  The impact of the COVID-19 pandemic on the mental health in child and adolescent

Catatonia în cadrul schizofreniei

Catatonia in schizophrenia

Semida Sebestyen[1], Elena Pantiș Sebestyen[2], Viorel Lupu[3]

REZUMAT

Introducere: Catatonia este un sindrom complex, cu etiologie și manifestări multiple, ce interesează cu predilecție activitatea motorie. În esență, se caracterizează printr-o diminuare a activitații motorii, prin conservarea posturilor impuse de către examinator și cooperare redusă pe parcursul interviului psihiatric. Catatonia se poate asocia cu o altă tulburare mintală sau cu alte afecțiuni medicale, cum ar fi cele neurologice, infecțioase și metabolice. **Materiale și metode**: Lucrarea de față prezintă un caz clinic al unei adolescente de 17 ani, aflată la prima evaluare în Clinica de Psihiatrie Pediatrică și Toxicomanie Cluj, care s-a prezentat în regim de urgență, însoțită de mamă pentru un tablou psihopatologic dominat de: inhibiție psihomotorie, păstrează aceeași poziție mai mult timp – în picioare, cu capul în flexie, cu bărbia în piept; comportament negativist debutat de aprox. o săptămână, accentuat în ultimele zile, labilitate emoțională și comportament de autovătămare; posibile halucinații vizuale, cu o zi anterior internării. **Rezultate**: S-a interpretat cazul cu diagnosticul de Schizofrenie catatonică în observație și Tulburări disociative motorii în observație pentru care a urmat tratament cu anxiolitic și antipsihotic, cu evoluție lent favorabilă asupra simptomatologiei. **Concluzie**: În această prezentare de caz, pacienta asociază sindromul catatonic cu schizofrenia, de aceea dorim să subliniem importanța evaluării clinice și a confirmării prin investigațiile paraclinice, deoarece de cele mai multe ori catatonia este confundată cu alte afecțiuni medicale și nu este tratată la timp.

Cuvinte cheie: catatonie, schizofrenie, evaluare clinică

SUMMARY

Introduction: Catatonia is a complex syndrome, with multiple etiologies and features, that relates especially to motor activity. Essentialy, it is characterized by decreased motor activity, peculiar motor activity and decreased engagement during psychiatric interview. Catatonia can be associated with another mental disorder or another medical condition, especially neurological, infectious and metabolic conditions. **Material and methods**: This paper is a case report of a 17-year-old adolescent, at first assessment at Child and Adolescent Psychiatry and Addiction Clinic Cluj Napoca. The patient is presented in emergency accompanied by her mother for a psychopathological picture characterized by: psychomotor inhibition; she maintains the same posture for a long time, she stands with cervical flexion and with her chin down toward her chest; negativism that occured one week before the presentation, that has worsened over the past few days; affective instability and self-mutilating behaviour; possible visual hallucinations, that occured the day before the presentation in emergency room. **Results:** The case was interpreted with the diagnosis of Catatonic schizophrenia and Dissociative motor disorder. Therapy was initiated with an anxiolytic and antipsychotic, with a slight improvement of symptoms.
Conclusions: In this case, catatonia is associated with schizophrenia, so we would like to highlight the importance of clinical examination and paraclinic investigations, mostly because catatonia is frequently confused with another medical conditions and left untreated.

Keywords: catatonia, schizophrenia, clinical examination

INTRODUCERE

Catatonia este un sindrom complex, cu etiologie și manifestări multiple, ce interesează cu predilecție activitatea motorie [1]. În esență, se caracterizează printr-o diminuare a activității motorii, prin conservarea posturilor impuse de către examinator și cooperare redusă pe parcursul interviului psihiatric. Catatonia se poate asocia cu o altă tulburare mintală sau cu alte afecțiuni medicale, cum ar fi cele neurologice, infecțioase și metabolice [2].

MATERIALE ȘI METODE

Lucrarea de față prezintă un caz clinic al unei adolescente de 17 ani, aflată la prima evaluare în Clinica de Psihiatrie Pediatrică și Toxicomanie Cluj Napoca, care s-a prezentat însoțită de mamă, în

[1.] Secția Psihiatrie, Spitalul Clinic de Urgență pentru copii Cluj-Napoca
[2.] Secția Psihiatrie, Spitalul Clinic de Urgență pentru copii Cluj-Napoca
[3.] Disciplina de Psihiatrie și Psihiatrie pediatrică – UMF "Iuliu Hațieganu" Cluj-Napoca

Adresa de corespondență:
Viorel Lupu, e-mail: violupu14@yahoo.com

[1.] Child and Adolescent Psychiatry Clinic, Children's Emergency Hospital Cluj-Napoca
[2.] Child and Adolescent Psychiatry Clinic, Children's Emergency Hospital Cluj-Napoca
[3.] Psychiatry and Child Psychiatry Discipline – "Iuliu Hatieganu" University of Medicine and Pharmacy, Cluj-Napoca

Corresponding Author:
Viorel Lupu, e-mail: violupu14@yahoo.com

regim de urgență, pentru un tablou psihopatologic caracterizat prin: inhibiție psihomotorie, păstrează aceeași poziție mai mult timp – în picioare, cu capul în flexie, cu bărbia în piept; refuză comunicarea verbală, nu reacționează la comenzi verbale, comportament negativist cu debut de aproximativ o săptămână, accentuat în ultimele zile, labilitate emoțională cu plâns facil și comportament de autovătămare (leziuni la nivelul brațului stâng cu un cuțit) la domiciliu; cu o zi înainte, adolescenta a relatat mamei că a văzut o persoană de sex masculin, în timp ce se afla pe stradă, fără a-i vedea capul, care i-ar fi vorbit și care ar fi însoțit-o până acasă, și i-ar fi spus să-și facă rău. Menționăm faptul că pacienta a fost redirecționată de către departamentul de psihiatrie din teritoriu către Clinica de Psihiatrie Pediatrică Cluj-Napoca pentru investigații suplimentare.

Simptomatologia a debutat insidios, în urmă cu aproximativ doi ani anterior prezentării în Clinica de Psihiatrie Pediatrică Cluj, prin retragere socială, cu diminuarea comunicării, care coincide cu o relație de prietenie cu un băiat și cu petrecerea timpului cu acesta în detrimentul relațiilor cu celelalte prietene.

La aproximativ un an de la debutul simptomatologiei, după un posibil eveniment psihotraumatizant în familia tatălui (a fost în vizită la tată și la bunica paternă), unde s-a consumat alcool, a doua zi debutează inhibiția psihomotorie, cu refuzul comunicării, „mersul de robotel", motiv pentru care se prezintă la Clinica de Psihiatrie Pediatrică din teritoriu unde este internată pentru trei saptămâni cu sindrom catatonic. Se instituie tratament cu Aripiprazol și Lorazepam, dar rămâne cu evoluție lent favorabilă. În timpul tratamentului cu Aripiprazol, mama pacientei descrie tremurături la nivel peribucal și dificultăți de vorbire. Persistă izolarea, retragerea socială, lipsa comunicării cu persoanele din jur cu excepția mamei și a prietenului ei. Evaluarea școlară s-a efectuat doar în scris până în prezent.

Din antecedentele personale fiziologice menționăm faptul că pacienta provine din cea de-a VI-a sarcină, fiind născută prematur la 28 săptămâni, având o greutate la naștere de 800g, motiv pentru care a stat la incubator timp de 3 luni. Dezvoltarea neuropsihomotorie pe etape de vârstă a fost ușor înârziată.

Din antecedentele personale patologice recente menționăm că pacienta a prezentat înțepătură de căpușă – Ac anti Borrelia IgG fiind negativi; tinitus pentru care a primit tratament cu AINS; strabism divergent și astigmatism hipermetropic compus, pentru care s-a intervenit chirurgical. Menționăm o prima internare în Clinica de Psihiatrie Pediatrică din teritoriu unde s-a stabilit diagnosticul de: Tulburare psihotică acută. Intelect liminar. Rinofaringită acută. Rinosinuzită maxilară bilaterală. Situație familială atipică. S-a efectuat EEG de veghe care a evidențiat un traseu normal. S-a inițiat tratament medicamentos cu Lorazepam 1 mg/zi și Aripiprazol 5 mg/zi. Ulterior pacienta a fost reevaluată în teritoriu, cu menținerea diagnosticului și creșterea dozei de Aripiprazol la 10 mg/zi. În aceeași perioadă, s-a efectuat un Eco dopller artere carotide și vertebrale bilaterale care a evidențiat un aspect normal. Pacienta a fost evaluată în serviciul ORL stabilindu-se diagnosticul de acufene subiective ureche stângă. Menționăm faptul că pacienta a urmat tratamentul cu Lorazepam 1 mg timp de 3 luni, iar cu Aripiprazol timp de 6 luni, cu sistare datorită prezenței tremurăturilor la nivel peribucal și dizartriei.

La 8 luni de la primul episod psihotic, pacienta se prezintă în urgență și se internează în Clinica de Psihiatrie Pediatrică din teritoriu unde s-a stabilit diagnosticul de: Episod depresiv atipic. Tentativă de suicid. Sindrom catatonic în obs. S-a decis reluarea tratamentului cu Lorazepam 2mg/zi.

Un potențial factor de risc care ar fi putut influența sănătatea mentală a pacientei este reprezentat de faptul că a fost adoptată la vârsta de 6 luni. În prezent se află doar în grija mamei adoptive, deoarece părinții adoptivi au divorțat în urmă cu câțiva ani. De asemenea, menționăm că pacienta a fost victima bullying-ului școlar.

Examen clinic efectuat în ziua internării relevă următoarele: afebrilitate, stare generală relativ bună, leziuni autoprovocate antebrat stâng pansate, TA=111/72 mmHg, AV=84/min, SaO2 =97%, zgomote cardiace ritmice, estompate, SS gr II/IV parasternal stâng, murmur vezicular fiziologic, buze descuamate, limbă saburală, abdomen împăstat, se palpează vezica urinară sub ombilic 1-2 cm, afirmativ nu a consumat lichide în cursul dimineții, nu a urinat din seara precedentă, refuză să bea lichide. Nu vorbește, nu colaborează la consult. În aceeași zi, s-a efectuat un consult în Clinica de Boli Infecțioase în vederea excluderii unei encefalite acute, cu infirmarea suspiciunii de encefalită acută, în urma evaluării clinice și anamnestice.

Examenul psihic relevă contact verbal și vizual nestabilit, privire într-un punct fix; pacienta evită

contactul vizual; neagă tulburările de percepție; hipoprosexie spontană și voluntară; hipomnezie de evocare; OTS, auto și allopsihic în limitele patologiei; negativism pasiv și activ; cunoștința este prezentă; insight absent; lentoare cognitivă marcată, baraje ideative, sărăcire ideativă, răspunsuri alături intermitent „ creierul meu nu mai gândește"; rezonanță afectivă diminuată, labilitate emoțională cu episoade de plâns susținut; apetitul alimentar este păstrat – 2 mese/zi; hipobulie, retragere și izolare socială, diminuarea marcată a comunicării; comunică prin scris la insistențe; inhibiție psihomotorie, posturing; somn agitat cu treziri frecvente pe parcursul nopții în antecedente.

INVESTIGAȚII PARACLINICE

Analize de laborator efectuate în ziua internării au evidențiat o ușoară neutrofilie. Ulterior s-au repetat analizele de laborator care au evidențiat un ASAT ușor crescut, intensă floră bacteriană decelată la examenul de urină, Ac anti EBV IgG. Menționăm că valorile sideremiei și creatinfosfokinazei sunt în limite normale.

S-a efectuat un RMN cerebral care a evidențiat o discretă ventriculomegalie asimetrică, fară alte modificări la nivel cerebral.

S-a efectuat un consult neurologic la care nu s-au decelat semne de focar neurologic sau hipertensiune intracraniană, ROT ușor mai vii; fără semne de impregnare neuroleptică, iar ventriculomegalia decelată la examenul RMN reprezintă o sechelă a prematurității.

S-a interpretat cazul cu diagnosticul de Tulburare psihotică acută, Sindrom catatonic, Comportament de autovătămare, Leziuni tăiate autoprovocate liniare antebrat stâng, Sindrom de deshidratare gr II., Retenție acută de urină, ITU. Pe parcursul internării s-a administrat tratament medicamentos cu Lorazepam 3 mg/zi și Rispolept sol 1mg/ml 1 ml/zi. Datorită suspiciunii asocierii unui tablou depresiv, s-a decis inițierea tratamentului cu Prozac 20 mg ½ cpr/zi, timp de patru zile, cu sistare ulterioară datorită sedării. Tratamentul recomandat la externare: Rispolept sol 1mg/ml 1 ml/zi, Lorazepam 2,5 mg/zi, cu reducerea treptată a dozelor de anxiolitic.

Dupa 2 luni de la internarea anterioară revine în Clinica de Psihiatrie Pediatrică Cluj în regim de urgență însoțită de mamă, pentru un tablou psihopatologic dominat de: labilitate emoțională cu plâns facil, manifestări critice cerebrale cu paloare, stare de leșin, cădere, posibil cu pierdere de conștiență cu o durată de 1-2 minute, de aprox. 1 săptămână, cu contractură musculară în flexie a membrului superior stâng; comportament de autovătămare în urmă cu 2 săptămâni (a încercat să-și înfingă cuțitul în zona cordului); inhibiție psihomotorie, refuză comunicarea verbală, nu reacționează la comenzi verbale.

S-a efectuat un consult neurologic în vederea excluderii unei crize epileptice, care a concluzionat că semiologia prezentată nu este foarte caracteristică pentru criza epileptică și nu necesită tratament, iar EEG de veghe nu prezintă modificări.

S-au efectuat analize de laborator care au evidențiat valori crescute ale prolactinei.

Examenul psihic a relevat privire într-un punct fix, cu evitarea contactului vizual; neagă tulburările de percepție; negativism; lentoare cognitivă marcată, baraje ideative, sărăcire ideativă, cu o rezonanță afectivă diminuată, labilitate emoțională cu episoade de plâns susținut; retragere și izolare socială, diminuarea marcată a comunicării; reacționează la comenzi verbale după o perioadă de latență, la insistențe, comunică prin scris la insistențe, inhibiție psihomotorie; insomnii de adormire cu treziri nocturne frecvente.

Cazul a fost interpretat cu diagnosticul de Schizofrenie catatonică în observație și Tulburări disociative motorii în observație conform criteriilor din DSM 5 și ICD 10. Se ia în considerare un posibil diagnostic de PTSD. Pe parcursul internării, tratamentul farmacologic s-a administrat în felul următor: Lorazepam 1mg/zi; s-a decis sistarea tratamentului cu Rispolept (datorită valorilor crescute ale prolactinei); Aripiprazol 2,5 mg/zi.

Având în vedere tabloul psihic, prezența simptomatologiei negative în cadrul unui sindrom psihotic și lipsa răspunsului la cele două antipsihotice Rispolept și Aripiprazol se decide inițierea tratamentului cu Quetiapina 50 mg/zi, cu creșterea progresivă a dozelor.

DISCUȚII

Din punct de vedere istoric, termenul de catatonie a fost definit pentru prima dată în anul 1874, de către Karl Kahlbaum, un renumit psihiatru german. Acesta a numit-o „nebunie de tensiune", și a considerat-o un sindrom psihomotor cu evoluție favorabilă.

În 1896, Kraepelin, un alt psihiatru german, a clasificat catatonia ca o trăsătură a demenței precoce.

Care apare adesea la bolnavii tineri, manifestată prin deteriorarea gândirii și afectului. În această perioadă a apărut și teoria psihodinamică a catatoniei, simptomele catatonice fiind interpretate ca „un blocaj mental, fară a avea o bază structurală". Mai târziu, în 1924, demența precoce a fost considerată ca o formă de schizofrenie, având ca subtip sindromul catatonic [3,4].

În DSM II, Catatonia este descrisă ca o reacție în cadrul schizofreniei, iar în DSM III , aceasta devine o formă a schizofreniei. DSM IV recunoaște catatonia nu doar în contextul schizofreniei ci și în cadrul tulburărilor afective, cât și în cadrul altor afecțiuni medicale [3].

Actual, în DSM 5 și ICD 11, catatonia devine un specificator pentru afecțiunile medicale și neuropsihiatrice, existând și forma nespecificată, idiopatică. Pe lângă formele de catatonie menționate în DSM 5, ICD 11 adaugă ca diagnostic și catatonia indusă medicamentos sau de substanțe psihoactive [2,5].

Catatonia se poate asocia cu o altă tulburare mintală cum ar fi: tulburarea psihotică acută, schizofrenia, tulburarea schizoafectivă, tulburarea psihotică indusă de substanțe medicamentoase, tulburări de neurodezvoltare – cea mai întâlnită tulburare dintre acestea fiind autismul, tulburările bipolare și în tulburările de dispoziție etc.

Dintre afecțiunile medicale care pot cauza catatonie, se remarcă în special cele neurologice (de ex. afecțiunile cerebrovasculare, neoplasmele, atrofia de lob frontal etc.), cele metabolice (hipercalcemie, cetoacidoză diabetică), infecțioase (meningoencefalita bacteriană, malaria) și autoimune (encefalita NMDAR, PANDAS etc.) [2,6].

Catatonia, poate fi indusă și de substanțe psihoactive sau neuroleptice [6] iar un studiu actual relevă și importanța traumelor psihologice în apariția catatoniei, cum ar fi PTSD și cyberbulling [7].

Din punct de vedere epidemiologic, catatonia a fost prezentă la 5,5 % dintre adolescenții tratați într-un ambulator de psihiatrie. Catatonia a fost identificată și la pacienții cu autism, într-o proportie de 12-17%. Ca si comparație, un studiu efectuat pe un esantion de pacienți adulti internați în câteva spitale de psihiatrie, catatonia a fost prezentă în proporție de 7-15% din pacienți și la aprox. 35% din pacienții cu schizofrenie [7].

Studiile genetice relevă faptul ca autismul și catatonia au în comun aceeași regiune 15q15-21, iar într-un grup de pacienți cu schizofrenie, polimorfismele MLC1 au fost asociate cu catatonia periodică [7].

Tabloul clinic este dominat de cel puțin 3 din următoarele 12 semne:

1. Stupor (lipsa oricărei activități motorii, nu relaționează în mod activ cu mediul)
2. Catalepsie (inducerea pasivă a unei posturi și menținerea ei împotriva forței gravitaționale)
3. Flexibilitatea ceroasă (rezistență la poziționarea de către examinator)
4. Mutism (lipsa răspunsului verbal sau a unui răspuns foarte slab – se exclude în prezența unei afazii cunoscute)
5. Negativism (opoziție sau lipsa răspunsului la comenzi sau stimuli externi) – care poate fi:

Pasiv - când bolnavul prezintă rezistență permanentă la stimuli sau ordine, precum și față de nevoile fiziologice (cum ar fi alimentația, defecația și micțiunea), astfel că bolnavii refuză să vorbească, să se ridice din pat, să mănânce, să meargă.

Activ – când orice ordin sau recomandare este urmată de tendința sau chiar execuția acțiunii opuse.

6. Posturare (menținerea spontană și activă a unei posturi împotriva forței gravitaționale)
7. Manierisme (caricaturizare particulară, de circumstanță a unor acțiuni normale)
8. Stereotipii (mișcări repetitive, anormal de frecvente, lipsite de scop)
9. Agitatie, neinfluențată de stimuli externi si triada ecopatică alcatuită din:
10. grimase faciale,
11. ecolalie (imitarea discursului unei persoane),
12. ecopraxie (imitarea mișcărilor unei persoane) [1, 2].

Subtipurile catatoniei sunt:

1. Sindromul Kahlbaum este caracterizat prin stupor benign, lipsa de reactivitate la stimulii externi, negativism, rigiditate, mutism.

2. Catatonia excitată este descrisă cel mai bine de Bleuler, care susține că pacienții sunt în continuă mișcare, activitatea lor fiind lipsită de scop; de ex. bat cu pumnul în masă de douăzeci de ori, apoi în perete, își îndoaie genunchii, sar, lovesc, rup, plâng, cântă, râd, prezintă grimase, verbigerație ș.a.m.d.

3. Catatonia malignă se caracterizează prin debut acut, cu afectare sistemică, asociată cu febră și instabilitate autonomă. Lipsa tratamentului adecvat inițiat în timp util, poate fi fatală. Pacieții pot fi în

starea stupuroasă sau excitată.

4. Catatonia periodică descrisă de Kreapelin ca fiind o formă caracterizată de perioade de excitare catatonică și stupor catatonic, alternând cu perioade de normalitate.

5. Mutismul akinetic primar (sindromul apallic, coma vigil) descris de Bleuler, are un debut acut; pacienții prezintă mutism, negativism, stupor; rămân imobili și rigizi, dar ochii lor urmăresc mișcările examinatorului, răspunsul emoțional fiind diminuat [3,8].

Scalele de evaluare utilizate în evaluarea catatoniei sunt: scala de evaluare Bush Francis modificată, scala Rogers, scala Northoff, scala Brauning și scala Kanner [9].

Cea mai utilizată dintre acestea este Scala Bush Francis, care este alcatuită din 23 itemi - entuziasm, imobilitate/stupor, mutism, fixarea privirii, posturare/ catalepsie, grimase, ecopraxie/ecolalie, stereotipii, manierisme, verbigerație, rigiditate, negativism, flexibilitate ceroasă, retragere, impulsivitate, sugestibilitate extremă, mitgehen (supunere automată), gegenhalten (rezistență la miscările pasive), ambitendință, reflexul de apucare, perseverență, combativitate și instabilitate autonomă. Primii 14 itemi pot fi utilizați pentru screening. Pentru a evalua severitatea, sunt evaluați cei 23 de itemi, fiecare având un scor de 0 la 3 [6].

Ca investigații paraclinice, nu există ceva specific pentru confirmarea catatoniei. Acestea pot ajuta la diagnosticul diferențial și prevenția complicațiilor catatoniei.

Se recomandă efectuarea hemoleucogramei pentru excluderea unei leucocitoze, electroliții – cu atenția îndreptată spre valorile sideremiei (sideremie scazută în catatonie), enzime musculare – CPK (valori crescute în catatonie), și efectuarea D-dimerilor (pentru a exclude o activare precoce a coagulării) pentru evaluarea complicațiilor.

Se recomandă efectuarea de EEG pentru a exclude un status epilepticus non-convulsiv. Aspectul EEG-ului poate fi fără modificări, dar unele studii relevă: o creștere a frecvenței și o scădere a amplitudinii ritmului alfa (în timpul episodului psihotic al catatoniei periodice).

Ca investigații imagistice se recomandă efectuarea de: RMN si CT pentru excluderea tumorilor cerebrale. Tomografia computerizată poate evidenția volum ventricular crescut. La investigarea catatoniei prin scintigrafie, un studiu a raportat prezența unei perfuzii cerebrale reduse în cortexul prefrontal lateral inferior drept și în cortexul parietal posterior drept.

PET CT cu 18-F deoxiglucoza poate evidenția în schizofrenia catatonică hipometabolism bilateral în cortexul frontal și hipermetabolism talamic bilateral [7,8,10].

Se recomandă efectuarea diagnosticului diferențial cu:

Sindromul neuroleptic malign care se caracterizează prin rigiditate, hipertermie, disfuncție autonomă, dupa expunere la neuroleptice cu probe de laborator care relevă valori crescute ale creatinfosfokinazei și leucocitozei. Trăsăturile catatoniei maligne și a sindromului neuroleptic malign sunt asemănătoare, dar ceea ce diferențiază aceste afecțiuni sunt mecanismele fiziopatologice și factorii declanșatori.

Sindromul serotoninergic – care se caracterizeaza prin: febră, spasme musculare, tremor, accelerarea tranzitului intestinal, mioclonus; ceea ce il diferențiază de catatonie este cauza – adică excesul de serotonină și simptomele motorii din sindromul serotoninergic nu includ flexibilitate ceroasă sau rigiditate.

Status epilepticus non-convulsiv poate fi dificil de diferențiat de catatonie. În ambele cazuri pacienții pot prezenta rigiditate, mutism, activitate motorie diminuată, refuză să se hidrateze, să se alimenteze și să coopereze cu interlocutorul. Efectuarea unui EEG poate ajuta la elucidarea diagnosticului.

Infecții ale SNC – care se caracterizează prin alterarea comportamentului și a stării de conștiență, fără semnele afectării motricității regăsite în catatonie [3,7,11].

Există trei mecanisme patogenice comune ale catatoniei și respectiv tratamentul acestora, după cum urmează:

1) activitatea scăzută dopaminergică în mesostriatum, care explică utilizarea agoniștilor dopaminergici, cum sunt carbidopa, bromocriptina, amantadina și selegelina, și stimulanți SNC cum este methylphenidat, pentru tratamentul catatoniei.

2) activitatea crescută glutamatergică în striatum – care susține utilizarea antagoniștilor glutamatului cum ar fi topiramat și gabapentin;

3) activitatea scăzută a acidului g-aminobutyric în cortexul orbitofrontal lateral drept și parietal, care susține utilizarea benzodiazepinelor și terapiei electroconvulsivante [12];

Ca tratament de primă intenție sunt benzodiazepinele, cel mai frecvent utilizat fiind

Lorazepam. Dozele de Lorazepam utilizate sunt cuprinse între 1-24 mg/zi. Într-un studiu naturalistic care a inclus copii și adolescenti, 65% dintre aceștia au raportat o amelioare a simptomatologiei cu doze de până la 15 mg/zi de Lorazepam. În prezent, nu există ghiduri terapeutice pentru titrarea dozelor de Lorazepam în catatonie, dar cercetatorii au ajuns la un consens clinic care sugerează că doza inițială de Lorazepam sa fie 1-2 mg Lorazepam la fiecare 4-12 ore, cu creșterea dozei cu câte 1 mg la fiecare 3-5 zile, până la o doză maximă de 15 mg în condițiile în care nu există răspuns terapeutic la doze mai scăzute.

Se pot utiliza și alte medicații cum ar fi litiul, valproatul, amantadina sau clozapina, care pot ameliora simptomatologia prezentă în catatonie. Litiul crește activitatea GABA și ameliorează disfuncția oxidativă mitocondrială. De asemenea, acesta s-a dovedit eficient la pacienții cu catatonie care prezentau valori scăzute ale sideremiei, cu răspuns slab la tratamentul cu benzodiazepine.

Daca sunt necesare antipsihoticele se recomanda cele cu agonism parțial al receptorilor D2 dopaminergici, cum ar fi Aripiprazol sau cele cu o blocare mai redusă a receptorilor D2 dopaminergici cum sunt Quetiapina si Olanzapina [7].

Printre complicațiile catatoniei se numară pneumonia de aspirație, trombembolismul pulmonar venos, malnutriție și manifestări gastro-intestinale, escare, complicații neuromusculare etc [8].

PROGNOSTIC

Catatonia are un prognostic favorabil dacă este recunoscută în timp util și este tratată adecvat de la debutul simptomatologiei [12].

REZULTATE

S-a interpretat cazul cu diagnosticul de Schizofrenie catatonică în observație și Tulburări disociative motorii în observatie pentru care a urmat tratament cu anxiolitic și antipsihotic, cu evoluție lent favorabilă asupra simptomatologiei.

CONCLUZIE

În această prezentare de caz, pacienta asociază sindromul catatonic cu schizofrenia, de aceea dorim sa subliniem importanța evaluarii clinice și a confirmării prin investigațiile paraclinice, deoarece de cele mai multe ori catatonia este confundată cu alte afecțiuni medicale și nu este tratată la timp.

*
* *

INTRODUCTION

Catatonia is a complex syndrome, with multiple etiologies and features, that relates especially to motor activity [1]. Essentialy, it is characterized by decreased motor activity, peculiar motor activity and decreased engagement during psychiatric interview. Catatonia can be associated with another mental disorder or another medical condition, especially neurological, infectious and metabolic conditions [2].

MATERIALS AND METHODES

The case report describes an adolescent, aged 17 years, at first assessment at the Child and Adolescent Psychiatry and Addiction Clinic Cluj Napoca. The patient is presented in emergency accompanied by her mother for a clinical picture characterized by: psychomotor inhibition, she maintains the same posture for a long time - she stands with cervical flexion and with her chin down toward her chest; she refuses to speak, she does not respond to verbal instructions, negativism that occured one week before the presentation, that has worsened over the past few days. The day before the presentation, she said to her mother that she had seen a man on the street, without seeing his head, who had talked to her and had walked her home and had told her to hurt herself. We mention that the patient was redirected by Psychiatry department from her county to our department, for supplementary assessments.

The onset of clinical picture was insidious, two years before the presentation at the Child and Adolescent Psychiatry and Addiction Clinic Cluj Napoca, with social withdrawl, she refused to talk, while she was in a relationships with a boy, spendind time with him to the detriment of her interaction with her friends.

One year after the onset of symptoms, after a possible psychological trauma in the family of her father (she visited her father and her grandmother), where they drank alcohol; the next day she presents psychomotor inhibition, refuses to talk, she walks like a robot; hence, she presents to the Psychiatry Clinic

from the county she cames from. She was hospitalized there for three weeks and the case was interpreted as a Catatonic syndrome. Upon diagnosis, the treatment was initiated with Aripiprazol and Lorazepam, but with a slight improvement of symptoms. During treatment with aripiprazol, the mother of adolescent reported perioral tremor and difficulty speaking.The adolescent continued to report social withdrawl and isolation, the lack of communication and interaction with peers, except from her mother and her boyfriend. At school, she was assessed only by writing tests.

From personal history, we mention that the patient came from the sixth pregnancy, preterm pregnancy, at 28 weeks, birth weight 800g, hence she stayed for 3 months in an incubator. The patient had a neuropsychomotor delay.

Recent clinical history revealed that the patient was bitten by a tick – negative result for Borrelia; tinnitus, treated with nonsteroidal anti-inflamatory drug; divergent strabismus and compound hypermetropic astigmatism, operated. We mention her first admission in Psychiatry department, in her county, where she was diagnosed with Brief psychotic disorder and Borderline intellectual functioning. Routine EEG showed normal activity of the brain. The treatment with Aripiprazol 5 mg/day and Lorazepam 1 mg/day was initiated.

In subsequent months, she visited regulaly the psychiatrist for assessment. The dose of Aripiprazol was titrated up to 10 mg/day. Meanwhile, a doppler ultrasound imaging of the carotid and vertebral arteries was performed and reported as normal. The patient had an otolaryngologic examination that revealed subjective tinnitus in the left year. We mention that the patient was treated for 3 months and 6 months with Aripiprazol, then the treatment has been stopped due to perioral tremor and dysarthria. After the first psychotic episode, eight months later, the patient is brought in emergency and addmited in Psychiatry department, in her county, where she was diagnosed with Atypical depressive episode, Suicide attempt, Catatonic syndrome and the treatment with Lorazepam 2 mg/day was reintroduced.

One of the possible risk factors that might have influenced the course of her mental health is that the adolescent was adopted at 6 months. Now she is raised only by her adoptive mother because her adoptive parents divorced a few years ago. Also we mention that she has been a victim of school bullying.

On addmision in Child and Adolescent Psychiatry and Addiction Clinic Cluj Napoca, clinical examination revealed: normal body temperature, in fair condition, with self-inflicted injuries on left forearm, bandaged up, blood pressure 111/72 mmHg, pulse rate 84 beats/minute, SaO2=97%, normal rythmic but faint heart sounds, systolic murmur gr II/IV, left parasternal space, vesicular murmur, chapped lips, saburral tongue, abdominal rigidity, palpable urinary bladder, 2 cm below the umbilicus. Patient's mother says that the adolescent refused to hydrate and did not urinate in the last 12 hours. On examination she refuses to speak and to colaborate with the examiner. In the same day she was assessed in Infectious Disease department in Cluj Napoca because acute encephalitis was suspected. Anamnesis and clinical examination did not confirm the suspicion of an acute encephalitis.

Psychiatric interview reveals: the eye contact is absent, the patient is verbally unresponsive; she has fixed gaze; she refuses to make eye contact; she denies perceptual disturbances; impairment in sustained and focused attention; impairment of recall; orientation altered by actual pathology; passive and active negativism; consciousness is present; absent insight; slowed thought process, thought blocking; impoverished ideational fluency; tangentiality - my brain doesn't think anymore; affective resonance is reduced; emotional lability with episods of crying; normal appetite – 2 meals a day; hypobulia; social withdrawl and isolation; poverty of speech; she communicates her ideas by writing, at the insistance of the examiner; psychomotor inhibition; posturing; restless sleep with increased frequency of awakings, in personal history.

LABORATORY TEST

Were performed on the admission day and revealed elevated neutrophil blood count. In the susequent days, another laboratory tests were performed that revealed elevated aspartat aminotransferase, EBV antibody IgG – positive and bacterial flora on urinary test. We mention that creatinphosphokinase and serum iron level were normal.

An MRI was also performed and indicated an asymetric ventriculomegaly, without any other cerebral anomalies.

The adolescent was also assessed in Neurology department and the neurological exam was normal, without focal neurologic signs or intracranial

hypertension, brisk deep tendon reflexes, without neuroleptic impregantion. The ventriculomegaly noticed on MRI was interpreted as a sequelae of prematurity.

The case was interpreted as a Brif psychotic disorder, Catatonic syndrome, Self harm, Linear self inflicted injuries on the left forearm, Dehydration sindrome gr. II, Acute retention of urine. UTI. Pharmacological treatment was performed as follows: Lorazepam 3 mg/day, Rispolept sol 1mg/day. Because it was suspected the co-occurence of an depressive episode, the patient got the treatment with Fluoxetin 10 mg/day for four days, then the antidepressant medication was stopped because of sedation.The drug treatment recommended on hospital discharge was Rispolept sol 1 mg/ml 1 mg/day and Lorazepam 2,5 mg/day, tapering off the anxiolitic.

Two months after first admission in Child and Adolescent Psychiatry and Addiction Clinic Cluj Napoca, the adolescent presented accompanied by her mother for a clinical picture characterized by: emotional lability with crying episodes, critical cerebral events characterized by paleness, faints/ presyncope, falling, possibly loss of counsciousness for 1-2 minutes, in the last week, with muscle contraction of the left arm, in flexion; self harm two weeks before presentation (she tried to stab herself in the chest), psychomotor inhibition. She refuses to talk and to do what she is asked for.

Routine EEG was performed and interpreted as normal and neurological exam was also performed in order to rule out a seizure disorder and concluded that semiology presented is not characteristic for epileptic seizure and no treatment needed.

Laboratory tests were performed and revealed high level of prolactin.

Psychiatric exam reveals that the patient has fixed gaze; she refuses to make eye contact; she denies perceptual disturbances; passive and active negativism; slowed thought process, thought blocking; affective resonance is reduced; emotional lability with episods of crying; hypobulia; social withdrawl and isolation; poverty of speech; she communicates her ideas by writing, at the insistance of the examiner; psychomotor inhibition; restless sleep with increased frequency of awakings.

The case was interpreted with the diagnosis of Catatonic schizophrenia and Dissociative motor disorder, according to DSM 5 and ICD 10 criteria. It is also considered an presumptive diagnosis of PTSD.

During hospitalization, pharmacological treatment was performed as follows: Lorazepam 1 mg/day, Rispolept sol 1mg/day was stopped because of elevated prolactin level and Aripiprazol 2,5 mg/day was reintroduced.

Considering the clinical picture, the presence of negative symptoms of a psychotic syndrome and the lack of response to antipsychotics, Aripiprazol and Rispolept, it is decided the initiation of treatment with another antipsychotic, Quetiapina 50 mg/day, with gradual increase of dose.

DISCUSSIONS

Historically, catatonia was defined for the first time in 1874, by Karl Kahlbaum, an renowned german psychiatrist. He named it „the tension insanity" and considered catatonia as a psychomotor syndrome with a favourable evolution.

In 1896, Kraeplin, another famous german psychiatrist, clasified catatonia as a feature of dementia praecox, that affects young people, deteorating in thought and affect. At the same time, psychodinamic theory of catatonia was endorsed by Kraepelin, who interpreted catatonic symptoms as „a mental blocking without structural basis". Later, in 1924, dementia praecox is considered schizophrenia, with catatonic syndrome as a subtype [3,4].

In DSM II, Catatonia was described as a reaction in schizophrenia and then, in DSM III, catatonia became a form of schizophrenia. DSM IV, recognize catatonia not only as a form of schizophrenia, but also associated with affective disorders and other medical conditions [3].

Nowadays, in DSM 5 and ICD 11, catatonia becomes a specifier for medical conditions and neuropsychiatric conditions, and also as an idiopathic, unspecified form of catatonia. In addition to catatonia forms presented in DSM 5, ICD 11 adds in catatonia induced by medications or by psychoactive substances [2,5].

Catatonia can be associated with another psychiatric conditions like: acute psychotic episode; schizophrenia; schizoaffective disorder; psychotic episode induced by medication; neurodevelopmental disorders, the most common is autism; bipolar disorder or mood disorder. Medical conditions that can cause the onset of catatonia are neurological disorders (cerebrovascular disorders, neoplasms, frontal lobe

atrophy etc.), metabolical disorders (hypercalcemia, diabetic ketoacidosis etc.) and infectious disorders (bacterial meningoencephalitis, malaria etc.) and autoimmune disorders (anti-NMDA receptor encephalitis, PANDAS etc.) [2,6].

Catatonia can be also induced by psychoactive substances or neuroleptics, and a recent study emphasize psychological trauma (PTSD or cyberbullying), as an etiology of catatonic syndrome [7].

Epidemiology. One study that covered outpatient psychiatric population, revealed that 5,5% of adolescent population had catatonia. Catatonic syndrome has also been reported in 12-17% on a sample of adolescents diagnosed with autism. In comparison with the prevalence of catatonia in pediatric population, one study based on a sample of adult patients reports a prevalence rate of catatonia at 21% [7].

The genetic studies revealed that autism and catatonia have in common one region responsible for genetic susceptibility 15q15-21, and in another group of patients diagnosed with schizophrenia, the MLC1 polymorfisms were associated with periodic catatonia [7].

Catatonic syndrome is defined by the presence of 3 or more of the following symptoms:

1. Stupor (no actively relating to environment, no psychomotor activity)

2. Catalepsy (the passive induction of posture held against gravity)

3. Waxy flexibility (resistence to positioning by the examiner)

4. Mutism (no verbal response)

5. Negativism (no response or opposition to instructions or external stimuli)

Negativism can be passive, when the patient presents permanent opposition to external stimuli or instructions, also the individual refuses to take care of themselves (food, defecation, micturition), refuses to speak, to eat, to walk and to get out of the bed.

In active negativism, the patient does the opposite instruction of what is asked for.

6. Posturing (active and spontanous maintanance of a posture against gravity)

7. Manierism (circumstantial, particular caricature of normal actions)

8. Stereotypy (repetitive movements that are non-goal directed and abnormally frequent)

9. Agitation, not influenced by external stimuli

10. Grimacing

11. Echolalia (mecanical repetition of speech uttered by another person)

12. Echopraxia (mechanical repetition of another person's gestures)

Grimacing, echolalia and echopraxia are also known as echophenomena [1,2].

The subtypes of catatonia

1. Kahlbaum syndrome is characterized by benign stupor, no response to external stimuli, negativism, waxy flexibility.

2. Excited catatonia is described by Bleuler as a hiperkinetic type. The patients are „in constantly motion, without really doing anything, ex. bang on the table twenty times, and then the wall, they bend the knees, jump, strike, break, cry, sing, verbigerate, laugh, grimace."

3. Malignant catatonia is characterized by acute onset, with systemic manifestations associated with fever and autonom instability. The lack of an appropriate treatment initiated in time, can be lethal. The patients ca be in stupurous or excited state.

4. Periodic catatonia. This type of catatonia, described by Kraepelin, is characterized by excitament periods and catatonic stupor, that waxe and wane, and alternate with periods of normality.

5. Primary akinetic mutism (akinetic mutism, apallic syndrome), described by Bleuler, has an acute onset. The patients present mutism, stupor, negativism, no emotional response; they lie rigid and imobile, but their eyes follow the movements of the examiner [3,8].

Assessment and rating scales

The rating scales proposed to detect the psychomotor symptoms of catatonia are: modified Bush Francis scale, Rogers scale, Northoffscale, Brauning scale and Kanner scale [9].

The most widely used assessment scale is Bush Francis scale, that include 23 items: enthusism, imobility/stupor, staring, posturing/catalepsy, grimacing, echopraxia/ecolalia, stereotypy, manierisms, verbigeration, rigidity, negativism, waxy flexibility, withdrawl (refuses to eat, drink and make eye contact), excitement, impulsivity, automatic obedience, pasive obedience (mitgehen), muscle resistance (gegenhalten), motorically stuck (ambitendency), grasp reflex, perseveration, combativeness, autonomic abnormality.

The first 14 items are used as a screening tool. For severity, are used items 1-23 and each of them are rated using a scale of 0 – 3 [6].

PARACLINICAL INVESTIGATIONS

There are no pathognomonic laboratory findings that confirm catatonia. Laboratory investigations can be useful in differential diagnosis of catatonia and preventing potential complications. Laboratory tests that are recommended in catatonia are: full blood count in order to rule out an infection (leukocytosis), electrolytes (especially serum iron level – low in catatonia), muscle enzymes (creatine phosphokinase – elevated in catatonia) or D-dimer level (to rule out early coagulation activation) in order to monitor the occurrence of complications.

Electroencephalogram is also recommended in order to rule out non-convulsive status- epilepticus. The results of EEG can be normal, but some studies show a decrease in amplitude and an increase in frequency of alpha rhythm (observed in periodic catatonia during psychotic episodes).

Computed tomography and Magnetic resonance imaging are the imagistic investigations recommended in order to rule out mass lessions. CT scans can indicate increased ventricle-to-brain ratios.

One study reveales decreased perfusion in right inferior lateral prefrontal and right posterior parietal cortex, in catatonic patients, on SPECT investigations.

Positron emission tomography (PET) using fluoro-deoxy-glucose (18F-FDG PET-CT) reveales bilateral hypometabolism of frontal cortex and bilateral thalamic hypermethabolism [7,8,10].

DIFFERENTIAL DIAGNOSIS

Catatonic syndrome can be easily confused with another condition, such as:

1. Neuroleptic malignant syndrome represents an adverse reaction after exposure to neuroleptic medications, characterized by muscle rigidity, hyperthermia, autonomic dysfunction. Laboratory tests usually reveal elevated creatine phosphokinase and leukocytosis. The features of malignant catatonia and neuroleptic malignant syndrome are highly correlated, but with different pathophysiological conditions and triggers.

2. Toxic serotonin syndrome is caused by an excessive accumulation of serotonin in body an it is characterized by myoclonus, hyperactive tendon reflexes, diarrhea, tremor, fever, twitching muscles. Serotonin syndrome does not include waxy flexibility or rigidity as motor symptoms.

3. Non-convulsive status epilepticus can sometimes be indistinguishable from catatonic syndrome. In both cases, patients can present rigidity, mutism, diminished motor activity; they are unable to hydrate, to eat and to cooperate. Electroencephalogram is extremely important in identifying catatonia.

4. Central nervous system infection represents the infection of the components and different layers of the nervous system, which can alterate the consciousness and behavior. Motor dysfunction which is an overt sign of catatonia, is not a feature of central nervous system infection [3,7,11].

PATHOPHYSIOLOGY

The pathophysiological mechanisms of catatonia and their treatments are the following:

1. Decreased dopamine activity in mesostriatum which supports the use of dopamine agonists, such as selegiline, amantadine, bromocriptine and carbidopa and the CNS stimulants, such as methylphenidat for the treatment of catatonia

2. Increased glutamat activity in the striatum which explains the use of glutamate antagonists, such as gabapentin, topiramate, memantine and amantadine

3. Decreased gamma- aminobutiric acid activity in the right lateral orbitofrontal and parietal cortex, that justifies the use of benzodiazepines and electroconvulsive therapy [12].

TREATMENT

The first line treatment for catatonia are benzodiazepines. In a naturalistic study that included children and adolescents, 65% of them improved and the dosing range was up to 15 mg of lorazepam. It is recommended an initial dose of 1-2 mg of lorazepam every 4-12 ours with dose titration of an additional miligram (every 3-5 days) up to 15 mg if there is no response or just minimal response to the lower doses.

Another medications that can be used in treatment of catatonia are lithium, amantadine or clozapine, that can relieve the symptoms of catatonia. It has been reported that lithium improves mitochondrial oxydative disfunction and increases GABA. It is also helpful in patients with catatonia that associates low

iron serum levels, with an inadequate response to benzodiazepines.

If antipsychotics are required, those with partial D2 agonism such as aripiprazol or those with low D2 blockade such as olanzapine and quetiapine should be taken into account [7].

The following complications can occur in catatonia: aspiration pneumonia, pulmonary embolus, malnutrition and gastro-intestinal complications, decubitus ulcers, neuromuscular complications etc. [8]

The syndrome has a favourable prognosis if it is recognised in time and the appropriate treatment is initiated at the onset of symptoms [12].

RESULTS

The case was interpreted with the diagnosis of Catatonic schizophrenia and Dissociative motor disorder. Therapy was initiated with an anxiolytic and antipsychotic, with a slight improvement of symptoms.

CONCLUSIONS

In this case, catatonia is associated with schizophrenia, so we would like to highlight the importance of clinical examination and paraclinic investigations, mostly because catatonia is frequently confused with another medical conditions and left untreated.

BIBLIOGRAFIE / BIBLIOGRAPHY

1. V. Predescu, Psychiatry, part I, Ed. Medicală, pg. 202 – 205
2. American Psychiatric Association: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, fifth edition, Arlington, VA: American Psychiatric Association, 2013, pg. 119-121
3. Max Fink, Michael Alan Taylor – Catatonia A clinician's guide to diagnosis and treatment, Cambridge University press, 2003, pg. 1-50
4. Larousse, Dictionary of Psychiatry, 1993, pg. 114-115
5. World health Organisation. International classification of diseases for mortality and morbidity statistics (11th Revision). Retrieved from https://icd.who.int/browse11/l-m/en
6. Gregory L. Fricchione, MD, Life-threatening Conditions in Psychiatry: Catatonia, Neuroleptic Malignant Syndrome, and Serotonin Syndrome, Massachusetts General Hospital Comprehensive Clinical Psychiatry, Second edition, 2016, pg 608-617
7. Meghan Starner ,MD, Maxine Ames, MD, Alexander J. Gordon, BA, Mary Lynn Dell, MD, Elora Hilmas, Pharm D, Josephine Elia, MD Pediatric Catatonia, Complex Disorders in Pediatric Psychiatry, 2018, pg. 155-167
8. Stanley Caroff MD, Stephan Mann MD, Andrew Francis MD, Gregory L. Fricchione, MD, Catatonia from psychopathology to neurobiology, American Publishing inc., Washington DC , 2004, pg. 68-101
9. Pascal Sienaert, Measuring Catatonia: A Systematic Review of Rating Scales, https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21420736
10. Catatonia – Medscape, retrieved from https://emedicine.medscape.com/article/1154851-workup
11. Sean Rasmussen, Michael Mazurek, Patricia Rosebush, Catatonia: Our current understanding of its diagnosis, treatment and pathophysiology, World J Psychiatry 2016 December 22; 6(4): 391-398
12. Muhamad Zeshan MD, Chase Samsel MD, Pankaj Manocha MD, Ali Ahsan MD, Sadiq Naveed MD, Management of catatonia in pediatric population: a literature review - Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry, Volume 57 Number 10S / October 2018

Secretariat / Secretariat

Asist. Univ. Dr. Adriana Cojocaru – Secretar General (Timişoara)
Dr. Alexandru Sulger - Secretar Adjunct (Timișoara)
Registrator medical - Terezia Ciortuz (Timişoara)
Ec. Contabil - Lia Ştirban (Timişoara)

Membri de onoare / Honorary members

Acad. Prof. Univ. Dr. Ştefan Milea (Bucureşti)
Acad.Prof. Univ. Dr. Alexandru Ciurea (Bucureşti)
Acad.Prof. Univ. Dr. Ileana Benga (Cluj-Napoca)
Acad. Prof. Univ. Dr. Sanda Măgureanu (Bucureşti)
Prof. Univ. Dr. Voica Foişoreanu (Tg. Mureş)
Prof. Univ. Dr. Viorel Ghiran (Cluj-Napoca)
Dr. Constantin Lupu (Timişoara)
Dr. Ana Murguleț (Bucureşti)
Dr. Alexandru Trifan (Bucureşti)
Dr. Krisbai Judith (Arad)
Dr. Cravcevschi Oprica (Buzău)
Psih. Gulyaş Victoria (Timişoara)
Psih. Sempronia Filipoi (Cluj-Napoca)

Membri de onoare post mortem / Members of honor post mortem

Prof. Univ. Dr. Tiberiu Mircea (Timişoara)
Conf. Univ. Dr. Oancea Constantin (Bucureşti)

DATE DE CONTACT / CONTACT DATA

Website-ul congresului / Congress website
www.snpcar.ro

Secretariat științific / Scientific Secretariat

Clinica NPCA / NPCA Clinic

Prof. Univ. Dr. Laura Nussbaum – Preşedinte SNPCAR / RSCANP President
Prof. Univ. Dr. Viorel Lupu – Vicepreşedinte SNPCAR / RSCANP Vice-president
Dr. Axinia Corcheș – Vicepreşedinte SNPCAR / RSCANP Vice-president
Dr. Adriana Cojocaru – Secretar SNPCAR / RSCANP Secretary
Dr. Alexandru Sulger – Secretar adjunct SNPCAR / RSCANP Deputy Secretary

Str. Corbului Nr. 7, Timişoara / Telefon: 0721013265 / 0723659056 / 0734261122.
E-mail: office@snpcar.ro, nussbaumlaura@yahoo.com, axiniacorches@yahoo.com, dradrianacojocaru@yahoo.com, alex_sulger@yahoo.com

Hidrocefalia cu stenoză apeductală nontumorală asociată unei forme de neurofibromatoză și importanța educației pacientului și a familiei acestuia

Hydrocephaly with apeductal nontumoral stenosis associated with a form of neurofibromatosis and the importance of the education of the patient and his family

Eva-Maria Elkan[1], Croitoru Ana[2], Roxana Elena Bogdan Goroftei[3], Emanuiela Sevastian[4], Lungu Mihaela[5], Simona Dana Mitincu-Caramfil[6], Monica Laura Zlati[7], Diana Ciortea[8], Elena Ariela Banu[9], Beatris Cela Stan[10], Aurora Carmen Salvanu[11], Ana-Maria Papuc[12], Nechifor Alexandru[13], Șapira Violeta[14]

REZUMAT

Spectrul neurofibromatozei se întinde cu o varietate de simptome și evoluții din copilărie până la vârsta adultă. Deși neurofibromatoza este diagnosticată devreme la noi în țară și este foarte atent supravegheată în rețeaua de specialitate totuși există situații rare în care datorită unor simptome mai blânde unele efecte ale acestei condtiții sunt analizate mai târziu la vârsta adultă. Chiar și atunci depistarea efectelor bolii poate fi corectată iar educarea pacienților este primordială și se analizează impactul pe termen scurt, mediu și foarte lung și efectele asupra pacientului dar și a descendenților acestuia. Sfatul genetic este oferit cel mai adesea de către genetician, iar managerul de caz va împărți sarcinile în echipă pentru ca percepția bolii să fie una corectă iar impactul să fie cât mai mic. Deși sistemul nervos poate fi implicat, impactul asupra vieții de zi cu zi a pacientului poate fi diminuat și poate deveni chiar minim în condițiile medicinei moderne, rămânând doar accentul pe unele vulnerabilități ale pacientului pe care acesta le poate gestiona foarte bine dacă este corect îndrumat

[1] Medic primar neurologie pediatrică Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Sfântul Ioan Galați", Ș.L. Facultatea de Medicină și Farmacie, Universitatea „Dunărea de Jos" Galați
[2] Rezident neurologie Spitalul Clinic de Urgență „Sfântul Apostol Andrei" Galați
[3] Medic specialist medicină de urgență Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "Sfântul Ioan" Galați, Ș.L. Facultatea de Medicină și Farmacie, Universitatea „Dunărea de Jos" Galați
[4] Medic specialist neurologie pediatrică Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Sfântul Ioan „Galați, doctorand Facultatea de Medicină și Farmacie, Universitatea „Dunărea de Jos" Galați
[5] Conf.dr. drd. Facultatea de Medicină și Farmacie, Universitatea „Dunărea de Jos" Galați, medic primar neurolog Spitalul "Sf Apostol Andrei" Galați
[6] Psiholog clinican Spitalul de Psihiatrie „Elisabeta Doamna" Galați, drd. Facultatea de Medicină și Farmacie, Universitatea „Dunărea de Jos" Galați,
[7] Doctorand Universitatea „Ștefan cel Mare" Suceava
[8] Medic rezident pediatru Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Sfântul Ioan" Galați,doctorand Facultatea de Medicină și Farmacie, Universitatea "Dunărea de Jos" Galați
[9] Medic primar pediatru Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Sfântul Ioan" Galați, Ș.L. Facultatea de Medicină și Farmacie, Universitatea „Dunărea de Jos" Galați,
[10] Medic rezident neonatologie Spitlaul Orăsănesc Târgu Bujor, doctorand Facultatea de Medicină și Farmacie, Universitatea „Dunărea de Jos" Galați,
[11] Elevă specializarea asistent medical laborator, Liceul „Ovid Caledoniu" Tecuci
[12] Student medicină dentară Facultatea de Medicină și Farmacie, Universitatea „Dunărea de Jos" Galați
[13] Medic rezident Spitalul Sf. Apostol Andrei Galați, Asist. Univ. drd. Facultatea de Medicină și Farmacie, Universitatea „Dunărea de Jos" Galați
[14] Medic primar neurolog Spitalul Sf. Apostol Andrei Galați, Ș.L. Facultatea de Medicină și Farmacie, Universitatea „Dunărea de Jos" Galați

Adresa de corespondență:
Elkan Eva Maria, email: cojocarumariaeva@yahoo.com

[1] Senior child neurologist Clinical Emergency Hospital for Children Sfântul Ioan Galați,Associate Professor Faculty of Medicine and Pharmacy Galați, „Dunărea de Jos" University Galați
[2] Resident in training , Emergency Clinical Hosptial „Sfântul Apostol Andrei" Galați
[3] Emergency medicine specialist, Clinical Emergecncy Hospital for Children Sfântul Ioan Galați,Associate Professor Faculty of Medicine and Pharmacy Galați, „Dunărea de Jos" University Galați
[4] Paediatric child neurology specialist, Clinical Emergency Hospital for Children „Sfântul Ioan" Galați, Phd Student at Faculty of Medicine and Pharmacy Galați, „Dunărea de Jos" University Galați
[5] Assoc. Prof. Faculty of Medicine and Pharmacy Galați, „Dunărea de Jos" University Galați, MD PhD at Emergency Clinical Hosptial „Sfântul Apostol Andrei" Galați
[6] Clinical psychologist at Elisabeta Doamna Galați , Phd student at Faculty of Medicine and Pharmacy Galați, „Dunărea de Jos" University Galați
[7] PhD student at "Ștefan cel Mare" University Suceava
[8] Rezident in training paediatry Clinical Emergecncy Hospital for Children Sfântul Ioan Galați, Phd Student at Faculty of Medicine and Pharmacy Galați, „Dunărea de Jos" University Galați
[9] Senior paediatrician at Clinical Emergecncy Hospital for Children Sfântul Ioan Galați,Associate professor Faculty of Medicine and Pharmacy Galați, „Dunărea de Jos" University Galați
[10] Resident in training at Târgu Bujor County Hospital, Phd student at Faculty of Medicine and Pharmacy Galați, „Dunărea de Jos" University Galați
[11] Student at Lyceum „Ovidiu Caledoniu" Tecuci laboratory asistant
[12] Ana-Maria Papuc, student dental medicine Faculty of Medicine and Pharmacy Galați, „Dunărea de Jos" University Galați
[13] Specialist internal medicine , Phd at student at "University Dunărea" de Jos Galați
[14] Senior neurologist at Emergency Clinical Hosptial „Sfântul Apostol Andrei" Galați, Associate professor Faculty of Medicine and Pharmacy Galați, „Dunărea de Jos" University Galați

Corresponding Author:
Elkan Eva Maria, email: cojocarumariaeva@yahoo.com

și explorat cu o monitorizare imagistică adecvată în timp. Calmul, tactul și cunoașterea exactă a mecanismelor bolii duc la succesul uni management corect al cazului și o evoluție favorabilă. Viața cu neurofibromatoza poate fi una normală și lipsită de riscuri majore daca educația pacientului este una adecvată și răspunsul profesionistului este prompt la nevoile și întrebările pacientului.
Cuvine cheie: neurofibromatoză, hidrocefalie, stenoză apeductală, educarea familiilor

SUMMARY

The spectrum of neurofibromatosis comprises a variety of symptoms with evolution form childhood until adulthood. Even if the neurofibromatosis is diagnosed at early ages in pur land and is attentively under the specialists surveillance from our network for child neurology and psyhciatry there exist more rare situations when becuase of more easier symptoms and the effects of this conditions are later analysed in the adulthood. Even in such situations with the discovery of the effects of neurofibromatosis they can be corrected and the education for the patients is the first target and there is analysed the short, medium and long time impact of the condition on the patients and the family of the patients. Genetic conseilling is in nmost cases offered by the genetician specialist and the manager of the case will give precise indications and tasks in the team so that the preception of the sdisese in the staff to be coreect and the impact for the patient more easier to afford. Even if the nervous system can be involved, the impact on the daily life of the patient can be diminshed and even to get very low in the conditions of the modern medicine , and the accent will be put just on some vulnerabilities of the patient which he can very good manage if the patient is correctly directed and investigated but the team and a good and in time imagistic monitorisation. The calm, the tact and the good knowledge of the mechanisms of the diseaases lead to the succes of the correct management of the case and a favourable outcome. The life with neurofibromatosis cand be a normal one and without great risks if the education of the patient is adequate and the response of the professional staff is punctually for the needs and the questions of the patient.
Key words: neurofibromatosis, hydrocephaly , aqeductal stenosis, education of the families

INTRODUCERE

Neurofibromatoza de tip I este o boală care are un substrat genetic datoriă modificărilor genei neurofibromin, ce poate fie dobândită fie moștenită de la unul dintre părinți într-un mod autosmal dominant, sau se poate asocia cu alte mutații ducând la diferite asocieri rare cu alte patologii. Sediul defectului genetic este la nivelul cromozomului 17. Implicațiile bolii sunt multiple putând fi considerată o boală sistemică fiind prezentă la nivelul mai multor țesuturi în organism,predominant sistemul nervos, oasele, tegumentele (neurofibroamele fiind totuși benigne) existând multiple implicații la nivelul sistemului nervos central. Rata mortalității este mai mare decât cea a populației sănătoase, datorită potențialului crescut de transformare malignă a țesuturilor afectate și a dezvoltării neurofibrosarcomului. O asociere rară în această boală este hidrocefalia cu stenoză apeductală nontumorală [1]. *Incidența* :Se estimează la 1/3000 cazuri noi, apariția sporadică a cazurilor se poate ridica la 50% dintre cazuri iar pe de altă parte doar 50% dintre cei care au sindromul manifest au și un alt membru al familiei afectat [2,3]. Hidrocefalia care are ca substrat stenoza apeductală nontumorală la pacienții cu neurofibromatoză tip 1 a fost descrisă la 23% dintre pacienții care dezvoltă hidrocefalie în această boală [4]. *Criteriile* pentru a declara un pacient cu neurofibromatoză de tip 1 au fost stabilite în cadrul Conferinței de Consens din 1988 privind neurofibromatoza, pacientul trebuie să aibe 2 sau mai multe din lista de criterii enumerate pentru a putea fi considerat purtând acest diagnostic așa cum este ilustrat în tabelul I.

Tabel I. Criteriile pentru neurofibromatoză (1988) (după Creange et col.)

Criteriile pentru neurofibromatoză (1988)	6 sau mai multe pete cafe au lait cu diametrul cel mai mare de >5 mm la copiii aflați în prepubertate, iar la copiii postpuberali cu un diametru de peste 15 mm
	2 sau mai multe elemente cu caracter de neurofibroame sau orice formațiune ce are caracter de neurofibrom sau orice tip de neurofibrom plexiform
	zona axilară și inghinală par a fi pistruiate
	tumori posibile la nivelul căilor optice
	2-3 pete Lisch care corespund unor hamartoame de iris
	o leziune osoasă distinctă cum e displazia sfenoidă și subțierea cortexului la nivelul oaselor lungi care este însoțită sau nu de psudoartroză
	o rudă de gradul 1 (părinți, frați sau copii) care prezintă NF1

Criteriile pentru diagnosticul de neurofibromatoză după conferința de consens din 1988 (după A Creange et col.) [4]. Putem observa că petele pe piele sunt congenitale și doar rar se poate întâmpla să apară după 2 ani [5].

FIZIOPATOLOGIE

Locusul genei se află la nivelul cromozomului 17q11.2 și are rolul de a codifica o proteină care are rol să codifice neurofibromina.Trăsăturile de bază ale neurofibromatozei se reflectă în diferiți timpi de instalare a semnelor și simptomelor afecțiunii. Petele cafea au lait se vor instala la vârsta de 5 ani, totuși se pare că în timp, adică după 50 de ani, numărul lor va scădea [4]. Stenoza apeductală este rezultanta unor procese de arachnoidită, fibroză și glioză periapeductală, tumori de

la nivelul trunchiului, mase tumorale situate la nivelul hipotalamusului care duce la instalarea de hidrocefalie triventriculară [1]. Îngroșarea plăcii tectale este un alt mecanism prin care se produce stenoza apeductală [6]. Gena responsabilă are o dimensiune cu un număr de 60 de exoni fiind responsabilă de transcriptul neurofibrominei iar activitatea ei duce la modulare GTP-azei ce este o proteină situată în multe celule din SNC cum ar fi atât celulele neuronale cât și celule ca astrocite dar și oligodendrocite [2]. Există și alte variante genetice când neurofibromtoza se asociază cu alte boli rare cum este asocierea dintre sindromul Noonan și neurofibromtoză la același pacient și mecanismul se explică prin calea RasMAPK [7]. Celulele în care este prezentă neurofibromina sunt celulele Schwann dar și neuroni, sau la nivelul astrocitelor sau chiar a leucocitelor, precum și în oligodendrocite. Ea de fapt ea acționează la nivelul acestor celule ca un supresor tumoral și în final GTP-aza va produce o inhibare a căii Ras/mitogen proteinkinazei MAPK [8]. Există o posibilitate ca să existe o coexpresie a unei gene X linkate care să fie în tandem cu gena neurofibromatozei având în vedere constatările că hidrocefalia asociată cu apeduct de canal sylvian e mai frecventă la băieți [9].Se consideră că modificările sistemului nervos din neurofibromatoză sunt consecința nivelelor crescute de factor de creștere nervoasă care ar putea explica modificările ca megalencefalia pentru că se produce o creștere neechilibrată al țestului nervos. Hidrocefalia poate să debuteze inclusiv din perioda fetală când copilul pote fi chiar descendentul unei mame care suferă de neurofibromatoză de tip 1. O altă patologie care poate să fie asociată și la care trebuie să ne gândim când avem o gravidă cu neurofibromatoză este feocromocitomul [10]. La nivel apeductal când se produce steonza apeductală se produce o glioză, iar celulele gliale au aspect pleomorfic și multinucleat [9]. Celulele gliale sunt localizate subependimar la nivelul apeductului lui Sylvius [5]. La nivel apeductal se poate produce și o septare, ceea ce poate produce o modificare a dinamicii de curgere a lichidului cefalorahidian [11]. La neurofibromatoza 2 este implicat cromozomul 22 [12].

ETIOLOGIE

Recunoscute a produce hidrocefalie cu stenoză apeductală sunt: obstrucția de la nivelul ventriculilor cerebrali, afectarea reabsorbției lichidului cefalorahidian secretat, diferitele nivele de atrofie corticală, macrocefalia cu ventriculomegalia consecutivă ce decurge din aceasta. Ventriculomegalia datorată obstrucției ventriculare poate fi consecința unor glioame care sunt situate în vecinătatea ventriculului III dar și procese tumorale ce se localizează la nivelul fosei posterioare. Asocierea dintre hidrocefalie, stenoză apeductală din cadrul neurofibromatozei de tip I este destul de rară atât ca incidență cât și ca diagnostic oferit acestor pacienți, această asociere fiind observată și descrisă pentru prima dată în anul 1940. Celulele găsite la nivleul apeductului lui Sylvius erau de multe ori pleomorfice și de origine hamartoasă [13].

Leziunile la nivelul SNC găsite în neurofibromatoză sunt de multiple feluri: La nivelul sistemului nervos există o caracteristică dată de multiplicitatea leziunilor în cazul leziunilor din neurofibromtoză ele sunt în strânsă legătură cu substratul principal de focare hiperplazice dar și de leziuni neoplazice în focar [14]. Leziuni întâlnite în neurofibromatoză ale SNC sunt:

- Leziuni tumorale ale sistemului nervos;
- Tulburări de achiziții cognitive întrucât CAMP scade în acestă boală în creier;
- Mărirea perimetrului cranian;
- Encefalaocel;
- Hidrocefalia de diferite grade;
- Crize epileptice de diferite tipuri;
- La nivel cerebral se poate dezvolta și vasculopatie care ar explica unele simptome;
- Vasele cerebrale sunt supuse unor modificări ca ectazii vasculare, afectare tip Moyamoya, leziuni anevrismale, dar și stenozarea acestora;
- Asimetrie ventriculară;
- Displazia aripilor sfenoidului;
- Astrocitoame;
- Hamartoame la nivel cerebelos ce dau hidrocefalie;
- Malformație Chiari 1;
- Îngroșarea plăcii tectale;
- Stenoză apeductală fără hidrocefalie.

Stenoza apeductală poate fi și fără hidroceafalie, și poate fi descoperită chiar incidental. Implicarea ventriculilor poate fi de diferite grade, fie unilaterală, fie biltarală, o ușoară mărire sau chiar hidrocefalie [6,2,15,16,17]. Stenoza apeductală non-tumorală primară asociată cu boala Van Recklinghausen a fost descrisă rar, primul raport al acestei entități a fost efectuat de Pennybacker, iar prima descriere a fost realizată de Spiller 1902. De atunci au fost raportate un număr redus de cazuri în literatura de specialitate.

La neurofibromatoza 1 leziunile SNC se pot clasifica în tumori, un exemplu fiind gliomul de nerv optic dar și modificările netumorale hamartoase de țesuturi care sunt clasificate ca și modificari "NF changes" [1]. Leziunile tumorale care determină obstrucția apeductului sylvian pot fi de mai multe feluri cum ar fi glioamele care au mai multe clase histopatologice astrocitom și astrocitom pilocitic. dar pot fi și tumori ca astroblastom, precum și subependimom, ependimom, oligodendrogliom. Glioamele din apeduct se trag mai probabil din stratul subependimal de la acest nivel [18]. Glioamele care apar la copil localizate la nivelul trunchiului cerebral constituie 20% dintre tumorile primare intracerbrale la copil pe când la adult acest procent este mult diminuat, anume de 2%. Dintre ele, glioamele plăcii tectale sunt relativ reduse ca frecvență, iar tactica este de a le lăsa pe loc și de a opera hidrocefalia, iar glioamele sunt urmărite imagistic mai ales dacă ele cresc lent este bine să nu fie abordate neurochirurgical [19]. Pot apare tumori la nivelul coloanei vertebrale asociate neurofibromatozei ce pot determina hidrocefalie, 75% dintre ele fiind intramedulare [20]. Glioamele de nerv optic apar la 15-20% dintre pacienți . Aceste glioame apar la vârsta de 6 luni, dar odată cu vârsta devin mai agresive, aceste glioame pot fi astrocitoame pilocitice de tip I fiind asimptomatice [21]. Alte tumori pot fi meningioame și schwannoame și ele putând da hidrocefalie [15]. Un tip de tumoră rar asociat neurofibromatozei dar care în cazul descris nu a determinat hidrocefalie dar a generat afectarea apeductului lui Sylvius este un xantoastrocitom pleomorfic care are însă risc de degenerare malignă [22].

Alte modificări la nivelul sistemului nervos central sunt: Macrocrania care poate apare în neurofibromatoza 1 este însoțită de multe ori și de megalencefalie la aproximativ 30% dintre pacienți [23]. Neurofibromatoza se poate asocia cu boli cerebrovasculare, iar acestă asociere poate avea ca și consecință accidente vasculare, dezvoltarea unor anevrisme sau boala Moyamoya care are ca și consecință stenozarea arterei carotide interne și a ramificațiilor ei [24]. În neurofibromatoză pot apare asimetrii cerebrale cu hemihipertrofie cerebrală dar și asimetrii ventriculare precum și proptoză (proeminența unui glob ocular) leziuni ce se evidențiază foarte ușor cu computer tomografia axială [25]. În neurofibromatoză poate apare asociată și agenezia de corp calos [26]. A fost descrisă și asocierea de sindrom Dandy Walker cu neurofibromatoza în acest caz au fost afectați doi gemeni monozigotici, fiind descris și la noi în țară un caz de către Jurcă et col [27]. În cazul neurofibromatozei se pot asocia și tulburări de migrare neuronală ca heterotopii, displazii NF1 [28]. Leziunile de substanță albă ce se pot vedea imagistic, pot apare în neurofibromatoză sunt la nivelul cerebelului 49%, trunchiului cerebral în 22% dintre cazuri iar în capsula internă 19% și se explică prin existența heterotopiilor de substanță cenușie, dar și prezența de hamartoame, de focare de mielinizare anormală dar și de neoplasme de nivel scăzut [12]. Există și tumorete nodulare la nivelul traiectelor nervilor intercostali, dar cel mai frecvent se localizează la nivelul găurilor de conjugare cu scolioză consecutive [5].

SEMNE ȘI SIMPTOME

Simptomele care aduc copilul la medic în genere sunt fie cele de ordin nervos, cutanat, sau vizual, sau greață și vărsături, criteriile enumerate pentru diagnosticul neurofibromatozei ajutând clinicanul să interpreteze și coreleze simptomele. Cefaleea ca simptom va fi prezentă la mai puțin de jumătate dintre pacienți, dar hidrocefalia se asociază la 1-13% dintre pacienți. O posibilă cauză a hidrocefaliei menționate este îngroșarea arachnoidei, dar și manevre chirurgicale pe SNC datorită unor patologii anterioare. În populația pediatrică incidența este de 2,1% [1]. Stenoza idiopatică de apeduct este datorată unui obstacol care impiedică circulația normală a LCR, incidența este de 1,5-2%, iar vârsta la copii dacă este depistată este de 7-16 ani, iar în cazul copiiilor cefaleea este semnalul de alarmă pentru debutul hidrocefaliei. Tratamentul neurochirugical se impune la toți pacienții cu hidrocefalie. Dar copiii cu neurofibromatoză trebuie urmăriți atent imagistic pentru ca să se depisteze foarte repede când instalează acest sindrom hidrocefalic [21]. Asocierea de simptome pot fi cefalee, tulburări de echilibru, instalarea unei spasticități progresive, dar și apariția și persistența unor crize epileptice în ciuda tratamentului aplicat, modificări de dispoziție, iritabilitate. Epilepsia la pacienții adulți se poate regăsi la 30% dintre pacienți [11]. Și la copii manifestările predominante sunt cu cefalee, tulburări de echilibru, greață, vărsături, mărire perimetrului cranian pe lângă semnele cutanate sugestive (pete café au lait) [29]. Rar în evoluția bolii pot apare neurofibroame plexiforme la nivel cutanat care pot coexista în 10-15% din cazurile cu neurofibromatoză tip I, ele infiltrând țestul subcutanat fără a determina durere, ele fiind determinate de modificări

la nivelul nervilor periferici [30]. Neurofibroamele plexiforme difuze au proprietăți angiogenice care pot avea ca și consecință formare unor hematoame mari din vecinătatea neurofibroamelor plexiforme atunci când regiunea unde ele cresc este implicată într-un traumatism local, fapt de care trebuie să se țină cont [31]. Uneori boala este depistată tardiv la vârsta adultă pentru că pacientul nu resimte disconfort sau simptome care să îl alarmeze, iar spectrul fenotipic este foarte larg de la câteva pete cafe au lait la o multitudine de simptome cuprinzând și tumori ale SNC. Literatura germană citează cazul unui pacient care s-a prezentat la 77 de ani cu un Morbus Recklinghausen, o manifestare cutanată care este extrem de rară în această afecțiune. În acest caz dimensiunea tumorii a fost de 50/45/15 cm grosime, iar greutatea acestei formațiuni a fost de 44250 grame [32]. Pistruierea pielii poate începe în regiunea inghinală și în regiunea axilară din jurul vârstei de 5-8 ani [3]. Tot neurofibroame plexiforme se pot regăsi într-un tip particular la nivelul plexului appendicular, iar afectarea de la nivelul tractului gastrointestinal se poate găsi în 10-25% dintre cazuri [33]. Excepțional poate apare și rinoliquoree dacă există encefalocele nedecelate încă clinic la pacienții cu neurofibromatoză, deci este de luat în calcul și o scurgere cronică de LCR la nivelul nasului [17]. Uneori hidrocefalia și stenoza apeductală sunt descoperite printr-un consult oftalmologic inițial la un copil cu cefalee moment în care se descoperă edemul papilar [34], alteori descoperirea hidrocefaliei este indusă de stenoza apeductală făcută prin apariția unor simptome pur oculare, ca scădrea acuității vizuale în mod treptat, iar dacă acesta se întâmplă la un pacient cu neurofibromatoză, fie adult, fie copil, acesta trebuie explorat imediat imagistic pentru că ne gândim imediat la un sindrom de compresiune, fie prin hidrocefalie, fie prin dezvoltarea unei tumori [35]. Poate apare exoftalmie pulsatilă în neurofibromatoza tip I care de asemenea poate ascunde o serie de patologii asociate spectrului neurofibromatozei tip I [36]. Mai pot apare stenoze de arteră renală, dar și feocromocitom. Se pot instala și scolioze sau pseudoaartroze [9]. Pseudoartroze pot apare și la nivel tibial, iar la copiii cu neurofibromatoză tip 1 ele pot fi congenitale în 50% din cazuri când există osteopatie a tibiei congenitală asociată cu neurofibromatoză, aceasta fiind prezentă în 1-5% dintre cazurile pacienților cu NF1 [37]. Un alt simptom ce poate apare este gigantismul unui hemifacies [29]. Din cauza afectării hipofizare pot apare amenoree, impotență, dar totodată și ginecomastie, pubertate precoce, instalarea întârziată a pubertății sau chiar obezitate. La adultul cu hidrocefalie putem regăsi și o triadă de simptome cum sunt cefaleea, degradare cognitivă precum și tulburări de echilibru [38]. În neurofibromatoză se pot asocia convulsii, disabilitate intelectuală, hipertiroidism, transpirații intense, tremor [39]. Alte manifestări pot fi ADHD care poate apare la 40% dintre copii, tulburări de învățare ce pot fi prezente la 30-60% dintre copiii cu neurofibromatoză tip 1, un mecanism incriminat fiind disfuncția dopaminergică ce poate fi asociată la acești pacienți [40]. Crizele epileptice la pacienții cu neurofibromatoză pot apare în studiul făcut de Korf și colab în 1993 s-a arătat că din 3359 pacienți cu neurofibromatoză, crize epileptice au dezvoltat 22, deci un procent de 6% la acest grup. Există discuții dacă este indicat ca toți pacienții cu neurofibromatoză să facă EEG, ceea ce probabil nu este indicat nici în alte studii în lume [41]. În alte studii prevalența crizelor epileptice este descrisă de 4-10%, ele fiind relaționate cu displazia corticală focală sau hemimegalencefalia care la rândul lor pot fi regăsite la pacienții cu NF1. Activarea fosfoinositide 3 kinazei poate fi un factor care să crească hiperexcitabilitatea creierului în neurofibromatoză. În cazul unor crize epileptice în asociere cu neurofibromatoza la pacienții pediatrici ele pot fi și consecința unor operații pe creier pentru tumorile ce pot apare pe parcursul evoluției bolii sau chiar și datorită unor regimuri de chimioterapie ce le urmează acești pacienți care la rândul lor dau atrofie corticală care ea la rândul ei poate duce la crize epileptice ulterioare. Chiar și asocierea neurofibromatozei cu un sindrom Doose a fost găsită într-o serie de cazuri [42]. În cazul neurofibromatozei 2 debutul este mai tardiv iar manifestările clinic mai frecvente, sunt și schwanoame vestibulare care au debutul după vârsta de 70 de ani, dar și ei pot dezvolta hidroceefalie precum și meningioame [43]. Atingerea medulară poate fi data de NF2 când avem uneori de a face cu o tetrapareză, dar și scolioză cu hidrocefalie precum și implicarea nervului VIII ce poate fi bilaterală cu dezvoltarea unui neurinom ce se regăsește bilateral pe traiectul nervului VIII [44].

METODE PARACLINICE

Care ajută sau completează diagnosticul pentru neurofibromatoză sunt complexe. Testul genetic este cel hotărâtor în medicina modernă care este minim invaziv și putem obține un diagnostic clar. Celelalte

metode de fapt ajută mai mult la monitorizarea pacientului pentru a stadializa evoluția bolii și a prognoza perspectivele individuale pe care fiecare pacient le poate avea. IRM cerebral, așa cum s-a menționat, identifică hidrocefalia, tumorile, precum și imagini specifice pentru modificările din neurofibromatoză la nivel cerebral anume hamartoamele de la nivel cerebral care au mai fost denumite modificări la nivel cerebral ale neurofibromatozei, sau au primit și o altă definiție cum este "obiecte neidentificate deschise" întrucât au o intenistate mare pe imaginile din secvențele T2 la RMN cerebral [1]. Și computer tomografia arată modificări cerebrale din neurofibromatoză în 72% dintre cazuri [14]. Atunci când se face și o puncție lombară în cazul anumitor pacienți pentru un diagnostic diferențial, vom găsi în LCR o compoziție cu maximum de proteine 18 mg/dl ce poate fi asociată stenozelor apeductale la adulți, care pot avea diferite cauze.

De la momentul debutului simptomelor fie ele și șterse durata poate fi de până la 6 ani până la momentul unui diagnostic etiologic precis pentru stenozele apeductale la adult [38]. Un examen valoros este și cel de potențiale evocate vizuale întrucât acest tip de examinare dă informații despre integritatea căilor de transmitere a impulsului pe căile vizuale până la cortex. Astfel am putea decela și ambliopia de tip central cauzată de compresia din hidrocefalie sau tumorile din neurofibromatoză [45].

OBIECTIVE

Pe lângă aspectele teoretice prezentate cea mai elocventă formă de a înțelege mecanismele și evoluția acestei patologii este prin exemplificarea urmăririi pe termen lung a unui pacient cu hidrocefalie și stenoză apeductală nontumorală asociate neurofibromatozei.

MATERIAL ȘI METODE

Exemplificăm cazul unui pacient în vârstă de 33 de ani aflat în evidență de la vîrsta de 16 ani pentru hidrocefalie internă. Pacientul este diagnosticat cu boală von Recklinghausen (conform criteriilor menționate anterior).

REZULTATE

În această prezentare de caz exemplificăm un parcurs al bolii pe termen lung dar cu o foarte bună monitorizare și un management bun al cazului. La nivel cutanat se remarcă multiple neurofibroame benigne pe care le are pacientul (figura 1).

Figura 1. Multiple neurofibroame benigne la nivel cutanat ale pacientului cu neurofibromatoză tip I

Acesta asociază și multipli nevi pigmentari la nivel cutanat figura 2.

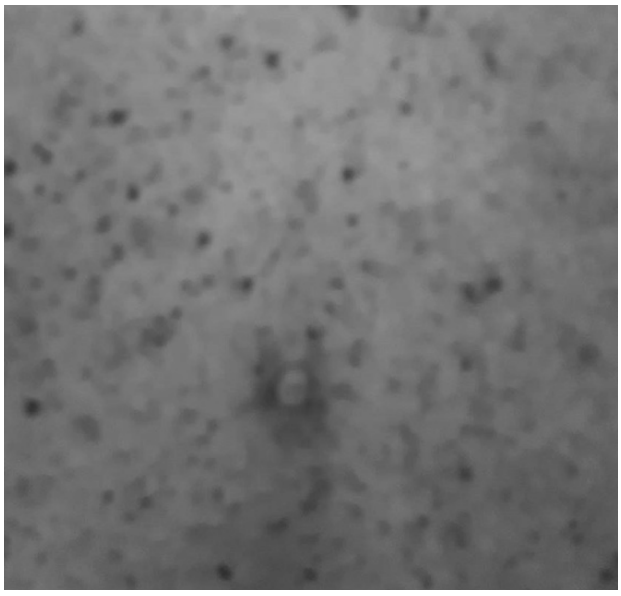

Figura 2. Multipli nevi cutanați

Petele cafea au lait sunt de asemenea asociate tuturor acestor semne înalt sugestive cum putem observa în figura 3.

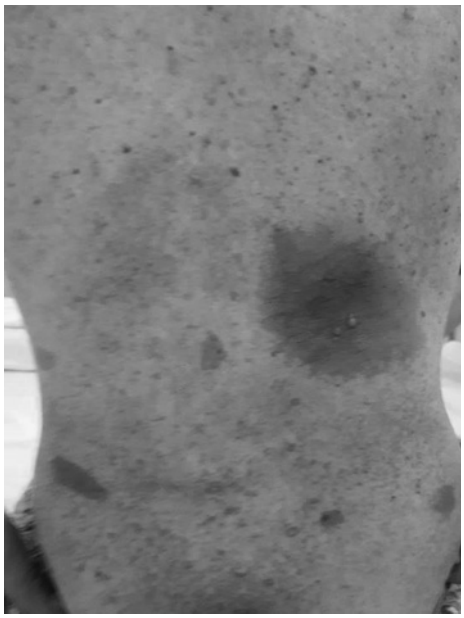

Figura 3. Multiple pete cafea au lait de diferite dimensiuni la nivelul spatelui pacientului

Efelidele ce apar la nivel axilar sunt o altă marcă a bolii caracteristică în neurofibromatoza tip I cum se poate vedea în figura 4 (efelidele axilare observate la pacientul nostru).

Figura 4. Efelide axilare în nueofibromatoza de tip I

Semnele pot varia de la manifestări cutanate benigne până la desfigurări extreme ceea ce din fericire nu a fost cazul la pacientul nostru.

Evaluarea IRM cerebral evidențiază: Hidrocefalie triventriculară supratentorială fără halou de resorbție transependimar (aspect de stenoză de apeduct Sylvius). Arie rotund ovalară infracentimetrică cu hipersemnal T2 si FLAIR cu gadolinofilie periferică, fără edem perilezional localizat la nivelul pedunculului cerebelos drept (Figura 5). Se efectuează ventriculocisternostomie endoscopică. Pacientul este în supraveghere neurologică și neurochirurgicală de 10 ani, cu evoluție staționară a hidrocefaliei, în prezent adresându-se clinicii noastre pentru criză motorie tonico-clonică generalizată inaugurală. Pacientul încă nu a fost pus pe tratament antiepileptic, deși riscul de a dezvolta o nouă criză este posibil. Electroencefalograma a fost în limite normale.

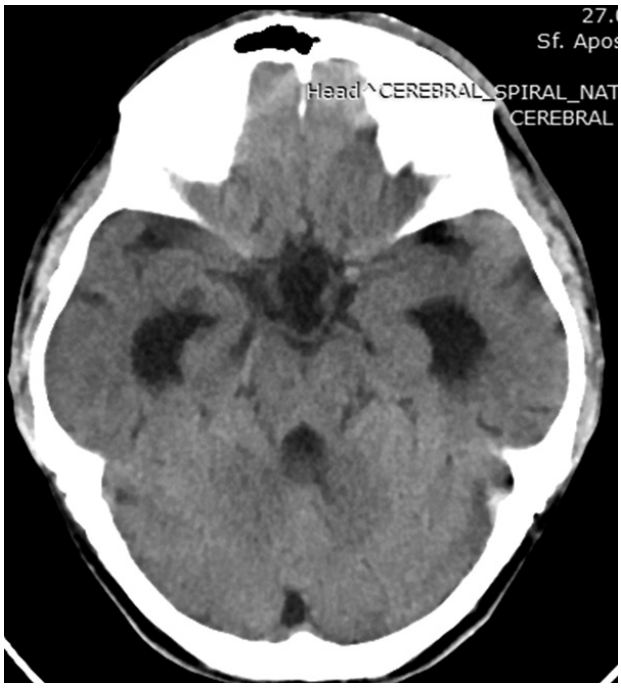

Figura 5. IRM cerebral hidrocefalie triventriuclară asociată cu stenoză apeductală sylviană

DISCUȚII

În trecut, principala cauză raportată a hidrocefaliei obstructive a fost dezvoltarea tumorilor de fosă posterioară. Cu toate acestea, odată cu progresele tehnicilor imagistice, tumorile sunt adesea identificate înainte de dezvoltarea hidrocefaliei, fiind identificate și câteva cazuri de hidrocefalie non-tumorală. Stenoza apeductală în neurofibromatoză se poate datora gliozei peri-apeductale secundare proliferării hamartoamelor sau a glioamelor. De asemenea, hamartoamele pot apărea cu o incidență mai mare în NF-1 în comparație cu populația generală. Hamartoamele au fost observate în substanța albă cerebeloasă. Hamartomul nu a prezentat efect de masă asupra celui de-al patrulea ventricul.

COMPLICAȚII POSIBILE

Din cauza unei eroziuni a bazei fosei anterioare cerebrale care la rândul ei a generat nivele mari ale presiunii intracraniene, se poate produce rinoree spontană cu LCR ce se asociază la adult cu stenoză apeductală [38]. Tratamentul în NF1 este atât conservator, cât și chirurgical, în funcție de complicații. Hamartoamele nu trebuie tratate chirurgical. Hidrocefalia obstructivă poate fi tratată prin ventriculostomie endoscopică. Stenoza apeductală nontumorală poate fi diagnosticată prin IRM cerebral, metoda cea mai fiabilă de diagnostic dar și de urmărire a pacienților. Ventriculostomia endoscopică de ventricul III poate avea succes garantat în 76% dintre cazuri în celelalte posibil să fie nevoie de intervenție și putându-se complica în diferite moduri. Dar dinainte de efectuarea procedurii pacienții trebuie atent selectați pentru că nu toți se pretează la această procedură, iar în cazul acestora putem opta pentru un șunt. Mai există și situațiile particulare când se optează pentru plasarea dispozitivului Ommaya [1]. Per total însă cumulate metodele chirurgicale pot duce la un eșec de 60-71% [46]. Istoricul metodelor chirurgicale merge până la Dandy care în anul 1922 a postulat că stricturile de canal Sylvius se vor reface în timp și de aceea opinia lui era că în aceste cazuri se vor trata consecințele acestui fapt și va face ventriculostomie de ventricul III [47]. O adolescentă descoperită incidental cu hidrocefalie la RMN ea având și neurofibromatoză a dezvoltat un sindrom apalic după ce s-a montat șunt ventriculoperitoneal pentru combaterea hidrocefaliei, iar sindromul apalic s-a remis după un an [21]. Se poate monta un șunt ventriculoatrial în unele cazuri [29]. La montarea unui șunt ventriuculoperitoneal în cazul unei hidrocefaliii generată de stenoza apeductală nontumorală din neurofibromatoză se poate ajunge la o complicație mai rară cum este hematomul subdural spinal, iar un mecnaism incriminat este migrarea sângelui de la nivel cerebral la nivel mielic [48].

PROGNOSTIC

Speranța de viață poate fi în unele cazuri redusă cu 8-15 ani față de mortalitatea la populația generală, iar cauza o pot constitui tumorile ce se pot asocia neurofibromatozei, iar atunci când malignitățile survin acasta se întâmplă dinainte de 30 de ani [3]. O atenție mare trebuie acordată și incidenței bolii și desfășurarea ei în cadrul aceleiași familii [49].

CONCLUZII

Este esențial să identificăm această afecțiune deoarece montarea unui șunt ventriculoperitoneal sau efectuarea ventriculocisternostomiei endoscopice oferă o ameliorare pe termen lung a simptomatologiei. Pacientul cu neurofibromatoză trebuie în esență monitorizat după un protocol - la copii RMN seriat la 6 luni în primii trei ani de la depistare, iar dacă nu există nici o evoluție atunci la un an la fel ca și la adult. Orice semn oftalmologic trebuie interpretat cu grijă, iar bine este să fie imediat urmat de explorări imagistice complexe pentru că poate exista fenomen de compresiune intracerebrală care să dea simptome oftalmologice [35].

*
* *

INTRODUCTION

Neurofibromatosis type I is a condition with a genetic background due to the changes in the gene of neurofibromin, which can be acquired or inherited from one of the patents in a autosomal dominant way, or it can be associated with other mutations and so generating different rare combinations with other pathologies. The genetic defect is located at the chrosmosome 17. There are many implications of the disease and it can be considered a systemic disease because it affects more organs and systems in the body, but predominantly it involves the nervous system, the bones, the skin (the neurofibromas are benign) and existing multiple implications at the level of the nervous system. The mortality is greater than in the general population, because of the higher degree of malignant transformation of the involved tissues and the development of the neurofibrosarcoma. A rare association in this condition is the hydrocephaly with nontumoral aqueductal stenosis [1]. *Incidence*: It is estimated that the incidence is 1/3000 and the sporadic incidence of the disease is 50% and just 50% of the affected patients have another affected family member [2,3]. The hydrocephaly which is caused by nontumoral aqueductal stenosis in patients with neurofibromatosis type 1 was described in 23% of

the pacients which develop hydrocephalia in this disease [4]. *Criteria* for the declaring of a patient with neurofibromatosis type 1 were established in the Consensus Conference for neurofibromatosis from the year 1988 and the patients must have minimally 2 established criteria from the listed one to can be declared to be a carrier of this diagnostic as shown in table I.

The criteria for the diagnosis with neurofibromatosis after the Consensus Conference from 1988 (after A.Creange et col.) [4]. We can observe that the skin spots are congenital and just in rare situations they can appear after the age of 2 years [5].

Table I. Criteria for neurofibromatosis (1988) (after Creange et col.)

Criteria for neurofibromatosis (1988)	6 or more cafe au lait spots with the greatest diameter more than >5 mm in children which are in the prepuberty, and in the postpuberal children the diameter is greater than 15 mm
	2 or more elements with the character of neurofibromas or any other tumour with the character of a neurofibroma or plexiform neurofibroma
	the axilar and inguinal zone can be freckled
	possible tumours of the optic pathways
	2-3 Lisch spots which are corresponding to hamartomas of the iris
	a distinct bone lesion which is the sphenoid dysplasia and the thinning of the cortex of the long bones and which is associated with pseudoartrosis
	a relative of first degree (parents, brother, or children) which have NF1

PSIHIOPAHOLOGY

The locus of the gene is at the chromosome 17q11.2 and has the role to encode a protein which has the role to encode the neurofibromin protein. Trăsăturile de bază ale neurofibromatozei are diferiți timpi de instalare. The basic features of the neurofibromatosis are the different time sequences when the symptoms and signs are appearing. The cafea au lait spots will appear at the age of 5 years and however and it seems that after 50 years in time their number will go down [4]. The aqueductal stenosis is the result of a proces of arachnoiditis, fibrosis and periaqueductal gliosis, tumour at the level of the brainstem,tumour at the level of the hypothalamus which lead to the development of triventricular hydrocephalia [1]. The thickening of the tectal plate is another mechanism through which the aqueductal stenosis is produced [6]. The encoding gene has a dimensiion of over 60 exons being responsable for the transcript of the neurofibromin and it's activity leads to the modulation of the GTP-asis and it is a protein situated in many cells from the central nervous system like the neuronal cells and the astrocytes and the oligodenrocytes [2]. There exists also other genetic variants when the neurofibromatosis associates with other rare diseases like the association between the Noonan syndrome and neurofibromatosis in the same patient and the mechanism is explained through the RasMAPK way [7]. The cells in which neurofibromin are present are the Schwann cells but also neurons, or in the astrocytes and even the leucocytes as also olygodendrocytes. It acts at the level of those cells as a tumour supressor factor and finally the GTP-ase will produce the inhibition of the Ras/mitogen proetinkinase MAPK [8]. It exists a possibility to exist a coexpression of a X linked gene which acts in tandem with the gene of the neurofibromatosis having in mind that the hydrocephaly is asociated with the stenosis of the aqueduct of the Sylvian channel is more frequent in boys [9]. It is considered that the modifications of the nervous system in neurofibromatosis is the consequence of the high levels of the nerve growth factor which would explain the manifestations like megalencephaly because there is a unbalanced growing of the nervous tissue. Hydrocephaly can begin in the fetal period when the child is descending from a mother which is suffering from neurofibromatosis type 1. Another pathology which can be associated with neurofibromatosis in the pregnant women and which we must take into account is the feocromocitoma [10].At the aqueductal level when the aqueductal stenosis is produced there starts a gliosis and those glial cells have a pleomorphic aspect and are multinucleate [9]. The glial cells are localised subependimary at the level of the aqueduct of Sylvius [5]. At the aqueductal level a septation can be produced, which leads to changes in the dynamics of the flowing of the cerebrospinal fluid flow [11]. In type 2 neurofibromatosis is implyed the chromosome 22 [12].

ETIOLOGY

Recognised to produce hydrocephaly in the aqueductal stenosis are: the obstruction at the cerebral ventricles, the damage of the reabsorbtion of the cerebrospinal liquid, the different levels of cerebral atrophy, the macrocephaly and the consecutive ventriculomegalia which results from it.

The ventriculomegaly due to ventricular obstruction can be the consequence of gliomas which are situated near the III-rd ventricle and because of tunors localised in the posterior fossa. The association between the hydrocephaly, aqueductal stenosis in the neurofibromatosis type I is rare as incidence and as diagnosis concluded in this pacients, this association being observed and described for the first time in 1940. The cells found around the Sylvius aqueduct were pleomorphic and of hamartous origin [13].

The lesions in the CNS found in neurofibromatosis are different: in neurofibromatosis characteristic are multiple lesions so existing hyperplastic foci as also neoplastic [14]. Lesions meet in neurofibromatosis in the CNS:

- The tumoral lesions of the central nervous system;
- Cognitive acquisition disorders because CAMP decreases in this disease in the brain;
- The growing of the head circumference;
- Encephalocele;
- Hydrocephalia of different degrees;
- Epileptic seizures of different types;
- At the cerebral level the patients can develop aslo vasculopathy which could explain some symptoms. The cerebral vessels passing through transformations like venous ectasias, Moyamoya disease, anevrismal lesions, stenosis of the cerebral vessels;
- Ventricular assymetry;
- The dysplasia of the sphenoid wings;
- Astrocitomas;
- Hamartomas at the cerebleous level which determine hydrocephalia;
- Malformations Chiari 1;
- Thickening of the tectal plate;
- Aqueductal stenosis whitout hydrocephalia.

The aqueductal stenosis appear whithout hydrocephaly and can be incindentally discovered. The implication of the ventricles can be of different degrees, can be unilaterally, or bilatrally or of slight magnification or even hydrocephaly [6,2,15,16,17]. The primary aqueductal non-tumoral stenosis associated with von Recklinghausen diseases was rare described. The first raport of this entity was written by Pennybacker, and the first description was realised by Spiller in 1902. Since there there were reported a reduced number of cases in the speciality literature.

In the neurofibromatosis type 1, the lesions of the CNS can be classified in tumors an example being the optic nerve glioma and the nontumoral hamartomous tissue changes which are classified as "NF changes" [1]. The tumoral lesions which determine the obstruction of the aqueductus of Sylvius can be of different types like the gliomas which have more hystopathologic categories,astrocitoma and pylocitic astrocitoma but there can be also tumors like astroblastoma, as also subependimoma, ependimoma, oligodendroglioma. The gliomas from the Sylvian aqueduct have probably the origin from the subependimal layer from this structure [18]. In children, gliomas localised in the brainstem account for 20% of the primary intracerebral tumours in children while in adults this proportion is much diminshed so it is 2%. From this tumours the gliomas of the tectal plate are relatively reduced in frequency and the tactics is to leave them in place and to operate the hydrocephalia and the gliomas are under imagistic surveillance especially that they grow slowly and it is good to be approached by a neurosurgeon [19]. At the level of the spine there can appear tumors associated to neurofibromatosis which can determine hydrocephalia, 75% of them being intramedullary [20]. The gliomas of the optic nerve appear in 15-20% of the patients. This gliomas appear at the age of 6 months but with age they become more agressive and this gliomas can be pylocitic astrocitomas of type I beeing asymptomatic [21]. Other tumors can be meningiomas and schwannomas and they can lead to hydrocephalia [15]. A type of rare tumour associated to neurofibromatosis but which did not developed hydrocephalia but generated the Sylvius aqueduct involvement being a pleomorphic xantoastrocitoma with risk of malignant degeneration [22].

Other types of involvement of the nervous system are: Macrocrania which can appear in neurofibromatosis 1 is accompanied in many cases with megalencephaly in approximate 30% of the patients [23]. Neurofibromatosis can be associated with cerebrovascular diseases and this association can have as consequences stroke, development of aneurisms or the Moyamoya disease which has as a consequence the stenosis of the internal carotid artery and the ramification of the arteries [24]. In neurofibromatosis can appear cerebral assymetries and cerebral hemihypertrophy as also ventricular assymetries as also proptosis (the proeminence of an eyeball) lesions which are easy diagnosed with

computer tomography [25]. In neurofibromatosis it can be associated with the agenesy of the corpus calosum [26]. It was described the association of the Dandy Walker syndrome with neurofibromatosis and in this case two monozigotic twinns were involved, as also in our land by Jurcă et col. [27]. In the case of neurofibromatosis there can be associated neuronal migration disorders like heterotopias, dysplasias in NF1 [28]. The lesions in the white matter which can be seen with imagistic methods and can appear in neurofibromatosis, are situated in the cerebellum in 49% of the cases, the brainstem in 22% of the cases and in the internal capsula in 19% of the cases and are explained through the existence of heterotopias of the grey matter and the presence of hamartomas, and anormal myelination foci and low-level neoplasms [12]. There exist aslo nodular tumors on the intercostal nerve pathways but most frequently they localise at the level of the holes of conjugation of the nerves followed by scoliosis [5].

SIGNS AND SYMPTOMS

The symptoms which brings the child to the doctor are generally nervous one, cutaneous, or visual ones, or nausea and vomiting the criteria enounced for the diagnosis of neurofibromatosis heplping the clinician to interprete and corelate the symptoms. Headache as a symptom will be present to fewer than a half of the patients, but the hydrocephaly is found in 1-13% of the patients. A possible cause of hydrocephaly is the thickening of the arachnoid membrane because of surgical interventions on the CNS of because older pathologies which the patient has had before. In the paediatric population the incidence of this pathology is 2,1% [1]. The idiopathic stenosis of the aqueduct is due to a obstacle which prevent the normal circulation of the CSF, the incidence is 1,5-2% and the age at which in children it is diagnosed is 7-16 years and also in children the headache is the alarm signal for the starting of hydrocephaly. The neurosurgical treatment is necessary for all pacients with hydrocephaly. So the children with neurofibromatosis must be under imagistic surveillance with the purpose to diagnose early the hydrocephaly associated to their neurofibromatosis [21]. The association of symptoms as headache, gait instability, progressive spasticity and the onset and persistence of epileptic seizures despite the applied treatment, mood modifications and iritability. Epilepsy in adults can be found in 30% of the patients with neurofibromatosis [11]. also in children the predominant manifestations are headache, gait disturbances, sickness, growing of head circumference beside the suggestive cutaenous signs (café au lait spots) [29]. Rare in the evolution of the disease can appear plexiform neurofibromas of type I, they infiltrate the subcutaneous tissue without determining pain, they have as cause the changes in the periferic nervs [30]. The plexiform neurofibromas have angiogenic properties which can have as a consequence the formation of greater hematomas in the neuighboorhood of the plexiform neurofibromas when the region where they are growing is (accidentally) implied in a local trauma a fact which must be taken in account [31]. Sometimes the disease is diagnosed late in adults because the patient does not feel discomfort or symptoms to alarm him and the phenotipic spectrum is very large from some cafe au lait spots to a multitude of symptoms including tumours of the CNS. The german literature cites the case of a patient which presented at 77 years with a Morbus Recklinghausen a cutaneous manifestation which is very rare in this condition. In this case the dimension of the tumour was 50/45 /15 cm thickness and the weight of this process was 44250 grame [32]. The freckling of the skin can begin in the inguinal and axilar regionn around the age of 5-8 years [3]. Also plexiform neurofibromas can be found in a particular type at the level of the apendicular plexus and the involvement of the gastrointestinal tract is present in 10-25% of the cases [33]. Exceptional can appear rinocliquorrhea and if there exist undetected encephalocele in patients with neurofibromatosis, so it must be taken in account a chronic leakage of the CSF from the nose [17]. Sometimes the hydrocephaly and aqueductal stenosis are discovered after an ophtalmologic examination in a child with headache, moment in which the papilloedema is discovered [34], and sometimes the discovery of hydrocephalia induced by aqueductal stenosis is made by the appearance of pure ocular symptoms and the gradually decreasing of the visual acuity and if this happens in a patient with neurofibromatosis adult or child this must be immediately explored imagistic because we are thinking to a compression syndrome through hydrocephaly or a tumoural process [35]. It can appear pulsatile exoftalmia in neurofibromatosisi type 1 which also can hide a

series of associated pathologies to the spectrum of neurofibromatosisi type 1 [36]. It can appear stenosis of renal artery and also pheochromocitoma. There can exist scoliosis and pseudoartrosis [9]. Pseudoartrose can appear at the tibial level and in children with neurofibromatosisi type 1 they can be congenital in 50% of the cases when it exist a congenital osteopathia of the tibia associated to neurofibromatosis, thus being present in 1-5% of the cases of patients with NF1 [37]. Another symptom which can appear is the gigantism of hemifacies [29]. Because of the hypophisary involvement there can appear amenorrhea, impotence and simultaneuosly gynecomastia, precocious pubery, delayed onset of puberty and sometimes even obesity. In the adult with hydrocephaly we can find a triad of symptoms with headache, cognitive degradation as also gait disturbances [38]. In neurofibromatosis there can be associated convulsions, intellectual disability, hypertiroidism, intense sweating, tremor [39]. Other manifestation can be ADHD which can appear in 40% of the children, learning disorders which can be present in 30-60% of the children with neurofibromatosis 1, a possible mechanism being the dopaminergic dysfunction which can be associated in this patients [40]. The epileptic seizures in patients with neurofibromatosis can appear in the study made by Korf and colab. In 1993 there was shown that from 3.359 pacients with neurofibromatosis 22 have developed epileptic seizures so a percent of 6% in this group. There are debates if it is indicated that all the patients with neurofibromatosis to make EEG, which is probably not indicated in large studies in the world [41]. În other studies the relevance of epileptic seizures is described in 4-10%, they being related with the focal cortical dysplasia or hemimegalencephalia which in turn can be found in pacients with NF1. The activation of the fosfoinositide 3 kinasa can be a factor which can grow the hyperexcitability of the brain in neurofibromatosis. In the case of epileptic seizures in association with neurofibromatosis in paediatric pacients they can be the consequence of brain surgery for the tumours which can appear in the evolution of the disease or even because of some chimiotherapeutic regimen which this patients are following and which in turn give cerebral atrophy and which in turn can lead to future epileptic seizures. In a series of cases even a association with Doose syndrome and neurofibromatosisi was found [42]. In the case of type 2 neurofibromatosisi the onset is more late and the more frequent clinic manifestations are also the vestibular schwannomas which can give clinical signs just at the age of 70 years, but this patients too can develop hydrocephalia and meningiomas [43]. The medulary involvement cand be given by NF2 when we have sometimes a tetraparesis as also a scoliosis with hydrocephalia as also the involvement of the VIII-th nerve which can be bilaterally with the development of a neurinoma which is found bilaterally on the pathway of the VIII-th nerve [44].

METODE PARACLINICE

Are helping or are compleeting the diagnosis for neurofibromatosis and are of different complexity. The genetic test is the decisive one in the modern medicine which is minim invasive and we can obtain a clear diagnosis. The other methods in fact are helping more for the monitoring of the patient and for the stadialisation the evolution of the disease and to give a prognosis of the individual chances for each patient can have. MRI cerebral, as it was mentioned identifies the hydrocephalia, tumours as also specific images for the cerebral changes in neurofibromatosis, the cerebral hamartomas, which were called changes at cerebral level of the neurofibromatosis or become another definition "neidentified bright objects" because they have a greater intensity on the images from the T2 sequences in cerebral MRI [1]. The computer tomography also showns cerebral modifications in neurofibromatosis in 72% of the cases [14]. When a lombar puncture is undergone in the case of some patients for a differential diagnosis, we will find in the CSF a composition with maxim of proteins of 18 mg/dl which can be associated with aqueductal stenosis in adults which can have different causes.

From the moment of the onset of the symptoms (even they are hidden) the delay of the precise etiologic diagnosis for the aqueductal stenosis in adults can be 6 years [38].A important exam is that with visual evoked potentials because this type of examination gives information about the integrity of the pathways of the transmission of the impulses through the visual pathways to the cortex. So we can diagnose too the central ambliopia caused by the compression from hydrocephalia or the tumours from neurofibromatosis [45].

OBJECTIVES

Besides the theoretic aspects presented the best method for the understanding of the mechanisms and the evolution of this patholofy is through the exemplification of a long term follow up of a patient with hydrocephalia and aqueductal stenosis associated to neurofibromatosis.

MATERIAL AND METHODS

We give an example of a case of a patient of 33 years old which is under surveillance from the age of 16 years for internal hydrocephalia. The patient has the diagnosis of Recklinghausen disease (after the enounced criteria for diagnosis of neurofibromatosis).

RESULTS

We show in the case presentation the impact on long term of neurofibromatosisi type I with a good evolution but a good management of the case.

The skin modficiations are with bwnign multiple neurofibromas which the patient have like in figure 1:

Figure 1. Multiple benign neurofibromas at the skin level of the patient with neurofibroatosis type I

This is associating multiple pigment snow at the cutaneous level in figure 2.

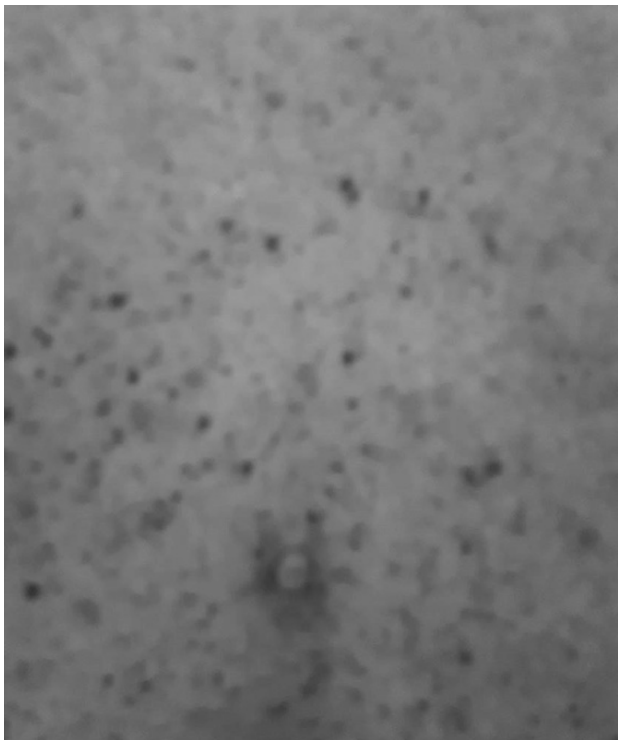

Figure 2. Multiple pigment snow

The cafe au lait spots are also associated to all this signs highly suggestive as we can observe in figure 3

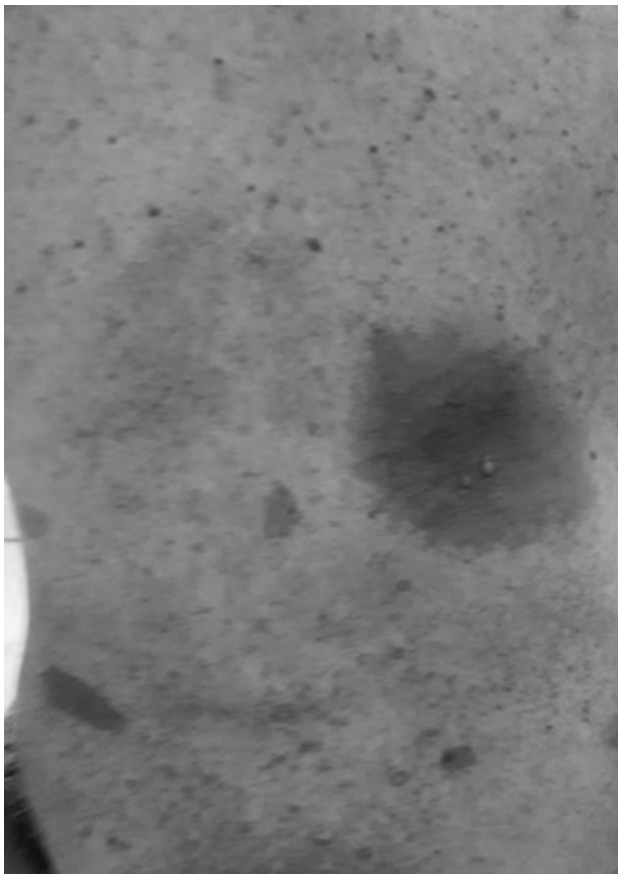

Figure 3. Multiple cafe au laits spots of different dimensions at the patient's back

The freckles appear at the axilar level and are another hallmark of neurofibromatosis I as it can be seen in figure 4 the axilar efelides were observed in our patient.

Figure 4. The axilar frickles in neurofibromatosis type I

The signs can vary from benign cutaneous manifestations to extreme disfigurements which were not the case in our patient.

The evaluation of MRI highlights: Supratentorial triventricular hydrocephalia without transependimar resorption halo (aspect of the stenosis of aqueduct of Sylvius). Round ovalar area infracentimetric with hypersemnal in T2 and FLAIR with peripheric gadolinophilia, with perilesional oedema localizat perilesional at the of the right cerebellar peduncle (Figure 5). It was efectuated endoscopic ventriculocisternostomia. The patient is in neurologic and neurosurgical surveillance since 10 years with stationary evolution of the hydrocephaly, in present adressing to our clinic for a inaugural generalised tonic-clonic motor crisis. The patient was not put on antiepileptic treatment even if the risk of developing a new seizure is possbile. The EEG is in normal range.

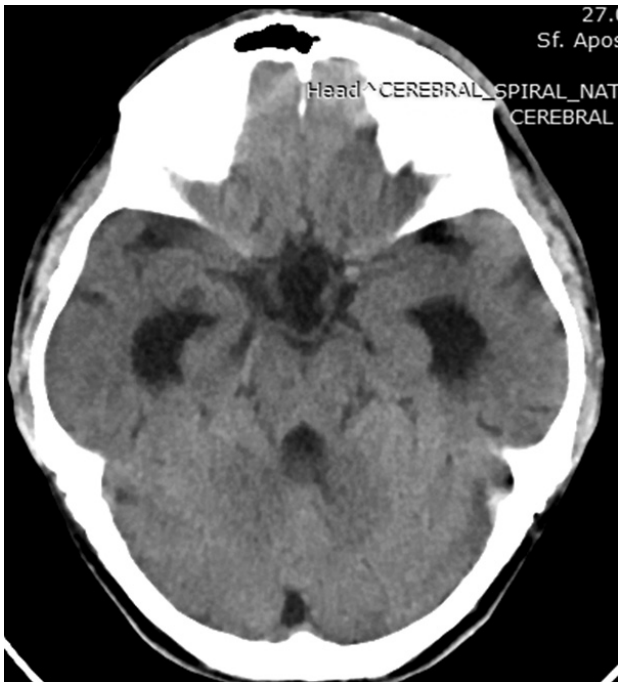

Figure 5. MRI with triventriuclar hydrocephaly associated to sylvian aqueductal stenosis

DISCUTIONS

In past, the principal cause reported of the obstructive hydrocephaly was the development of tumours of the posterior fossa. However with the progresses of the imagistic tehniques, the tumours are often identified before the development of hydrocephalia being identified some cases of non-tumoral hydrocephaly. The aqueductal stenosis in neurofibromatosis can be due to the periaqueductal gliosis secondary to proliferation of hamartomas or the gliomas. Also the hamartomas can appear with a incidence greater than in NF1 in comparation with the general population. The hamartomas were observed in the cerebelous white substance. The hamartoma has not presented mass effect in the fourth ventricle.

POSSIBLE COMPLICATIONS

Because of the erosion of the skull base of the anterior fossa which in turn generated high levels of the intracranial pressure which can produce spontan rhinorrhea with cefalorahidian liquid which associates in adult with aqueductal stenosis [38]. The treatment is targeted to lower the intracranial pressure. The treatment in NF1 is both conservatory and neurosurgical depending on complications. The hamartomas must not be treated surgically. Obstructive hydrocephaly can be treated through endoscopic ventriculostomy. The nontumoral aqueductal stenosis can be diagnosed

through cerebral MRI, the most simple method of diagnosisiand the follow up of the patients. The nontumoral aqueductal stenosis can be diagnosed through cerebral MRI, the most realiability method for diagnosis as also for the best follow up method for the patients. The endoscopic ventriuclostomy of the third ventricle can have a succes rate in 76% of the cases the other one maybe needing reintervention and a variant is the possbile different complication of it. But before the surgical procedure is decided the patient are atttentively screened because not all of them are candidates for this tupe of intervention and for them we can have in mind a shunt. There are also particular situations when we have in mind the operation with the Ommaya device [1]. All together the surgical procedures can give a failure rate of 60-71% which is not encouraging but also not a reson for discourage because all the patients are needing solutrions so we must always think to have them [46]. The history of the surgical methods is going back to Dandy which in the year 1922 have postulated that the stircutres of the Sylvius Chanel will reappear in time and his opinion is that in this cases the treatment will be focused on the consequences to this fact and it will be made ventriculostomia of the third ventricle [47]. A teenager found incidental with hydrocephaly at the MRI investigation and also neurofibromatosis developed an apalic syndrome after a ventriculoperitoneal shunt was introduced for the treatment of hydrocephalia and the apalic syndrome recovered in one year [21]. In some cases also a ventriculo-peritoneal shunt can be inserted [29]. At the insertion of a ventriculoperitoneal shunt for a hydrocephalia generated by the nontumoural aqueductal stenosis asociated to neurofibromatosis, one possible rare complication is the subdural spinal hematoma and an incriminated mechanism is th emigration of the blood from the cerebral site to the spinal level [48].The life expectancy in some cases can be reduced with 8-15 years compared tot the mortality in the general population and the cause can be the tumours which can appear in the neurofibormatosis, and when the malignancies are present this happens before 30 years of age [3]. A special atention must be given to the incience of the disease and the course of the disease in the members of the same family [49].

CONCLUSIONS

It is essential to identify the nontumoral hydroxephalus associated to neurofibromatosis type 1 because the insertion of a ventriculoperitoneal shunt or performing of a endoscopic ventriculocisternostomia offers a amelioration on long term of the symptomatology. The patient with neurofibromatosis must be monitored after a protocol in children with seriated MRI in the first 6 months in the first 3 years after the diagnosisi and if the evolution is good than we can make this imagistic evaluation at one year, as in adulthood. Each ophtalmologic sign must be interpreted with cuation and therfore must be completed with further complex imagistic investigations because it can exist intracerebral compression syndromes which can lead to high intracranial pressure which is expressed also with ophtalmological signs [35].

BIBLIOGRAFIE / BIBLIOGRAPHY

1. Roth J, Ber R, Wisoff JH, Hidalgo ET, Limbricket DD et col. Endoscopic Third Ventriculostomy in Patients with Neurofibromatosis Type 1: A Multicenter International Experience. World Neurosurg . 2017; 107: 623-629
2. Nix JS, Blakeley J, Rodriguez FJ. An update on the central nervous system manifestations of neurofibromatosis type 1. Acta Neuropathol. 2020; 139(4): 625-641
3. Anderson JL, Gutmann DH.Chapter 4 - Neurofibromatosis type 1 Handbook of Clinical Neurology 2015; 132: 75-86
4. Créange A, Zeller J, Rostaing-Rigattieri S, Brugières P, Degos JD, Revuz J, Wolkenstein P. Neurological complications of neurofibromatosis type 1 in adulthood. Brain 1999; 122 (3): 473–481
5. Jacques C, Dietemann JL. [Imaging features of neurofibromatosis type 1]. J Neuroradiol. 2005; 32(3): 180-97
6. Murphy C, Vassallo G, Burkitt-Wright E, Hupton E et col. A retrospective regional study of aqueduct stenosis and fourth ventricle outflow obstruction in the paediatric complex neurofibromatosis type 1 population; Aetiology, clinical presentation and management. Clin Neurol Neurosurg. 2020; 193:105791.
7. Yimenicioğlu S, Yakut A, Karaer K, Zenker M et col. A new nonsense mutation in the NF1 gene with neurofibromatosis-Noonan syndrome phenotype. Childs Nerv Syst. 2012; 28(12): 2181-3.
8. Petrák B, Bendová Š, Lisý J, Kraus J et col. [Neurofibromatosis von Recklinghausen type 1 (NF1) - clinical picture and molecular-genetics diagnostic] Cesk Patol. 2015; 51(1): 34-4
9. Horwich A, Riccardi VM, Francke U. Brief clinical report: aqueductal stenosis leading to hydrocephalus--an unusual manifestation of neurofibromatosis. Am J. Med Genet. 1983; 14(3): 577-81.
10. Neuman M, Beller U,Boldes R, Schreyer P et col.Fetal hydrocephalus associated with maternal neurofibromatosis. J Perinat Med. 1992; 20(5): 397-9
11. Radhakrishnan K, Kak VK, Sridharan R, Chopra JS. Adult aqueductal stenosis with Recklinghausen's neurofibromatosis. Surg Neurol. 1981; 16(4): 262-5

12. Sevick RJ, Barkovich AJ, Edwards MS,Koch T et col. Evolution of white matter lesions in neurofibromatosis type 1: MR findings. American Journal of Roentgenology 1992; 159: 171-175

13. Afifi AK, Jacoby CG, Bell WE, Menezes AH. Aqueductal Stenosis and Neurofibromatosis: A Rare Association .J C CGhild Neurol . 1988; 3(2): 125-30.

14. Jacoby, Go RT, Beren RA. Cranial CT of neurofibromatosis . American Journal of Roentgenology 1980; 135: 553-557

15. Senveli E, Altinörs N, Kars Z, Arda N et col. Association of von Recklinghausen's neurofibromatosis and aqueduct stenosis. Neurosurgery 1989; 24(1): 99-101

16. Dinçer A, Yener U, Özek MM Hydrocephalus in patients with neurofibromatosis type 1: MR imaging findings and the outcome of endoscopic third ventriculostomy AJNR Am J Neuroradiol. 2011; 32(4): 643-6.

17. Probst C. Multiple frontobasal meningoencephaloceles in neurofibromatosis.Neurofibromatosis 1989; 2(4): 233-7.

18. Hosoda K, Kanazawa Y, Tanaka J, Tamaki N, Matsumoto S. Neurofibromatosis presenting with aqueductal stenosis due to a tumor of the aqueduct: case report.Neurosurgery 1986; 19(6): 1035-7.

19. Kim JW, Jung JH, Baek HJ, Kim SK, Jung TY Case Reports of Tectal Plate Gliomas Showing Indolent Course Brain Tumor Res Treat 2020; 8(2): 109-112

20. Dailey AT. Commentary on: "Hydrocephalus Following Bilateral Dumbbell-Shaped C2 Spinal Neurofibromas Resection and Postoperative Cervical Pseudomeningocele in a Patient with Neurofibromatosis Type 1: A Case Report"Evid Based Spine Care J. 2014; 5(2): 139-40

21. Glombova M, Petrak B, Lisy J, Zamecnik J, Sumerauer D, Liby P. Brain gliomas, hydrocephalus and idiopathic aqueduct stenosis in children with neurofibromatosis type 1 Brain Dev 2019; 41(8): 678-690

22. Hanna JA, Mathkour M, Gouveia EE,Lane JM, Boehm L et col. Pleomorphic Xanthoastrocytoma of the Pineal Region in a Pediatric Patient With Neurofibromatosis Type 1 Ochsner J. Summer 2020; 20(2): 226-231

23. Riviello Jr JJ, Marks HG, Lee MS, Mandell GA. Aqueductal stenosis in neurofibromatosis. Neurofibromatosis 1988; 1(5-6): 312-7.

24. Barreto-DuarteID B, Andrade-Gomes FH, Arriaga MB, Arau´jo-Pereira MA, Cubillos-Angulo JM et col. Association between neurofibromatosis type1 and cerebrovascular diseases in children: A systematic review PLOS ONE 2021;16(1): e0241096.

25. Kendal BE, Kingsley D. The value of computer axial tomography (CAT) in cranio-cerebral malformations. Br J Radiol 1978; 51(603): 171-90

26. Hassan , Shah PA, Malik GM. Segmental neurofibromatosis with agenesis of corpus callosum .J Assoc Physicians India 2000; 48(11): 1125-6.

27. Jurcă MC, Kozma K, Petcheşi CD, Bembea M, Pop OL et col. Anatomic variants in Dandy-Walker complex Rom J Morphol Embryol. 2017;58(3): 1051-1055.

28. Korf BR, Schneider G, Poussaint TY.Structural anomalies revealed by neuroimaging studies in the brains of patients with neurofibromatosis type 1 and large deletions.Genet Med. 1999; 1(4): 136-40

29. Spadaro A, Ambrosio D, Moraci A, Conforti R, Albanese V. Aqueductal stenosis as isolated localization involving the central nervous system in children affected by von Recklinghausen disease. J Neurosurg Sci 1986; 30(1-2): 87-93

30. Poswal P , Bhutani N , Arora S , Kumar R Plexiform neurofibroma with neurofibromatosis type I von Recklinghausen's disease: A rare case report. Annals of Medicine and Surgery 2020; 57: 346-350

31. Ghosh D, Saha J, Sengupta S, Manickam A, Kumar S, Basu.Von Recklinghausen's Disease Presenting as OtolaryngologicEmergency: A Rare Occurrence.Indian J Otolaryngol Head Neck Surg. 2019); 71(Suppl 1): S88–S92

32. Biber R, Gesslein M. [Seventy-seven-year old patient with Recklinghausen's disease (neurofibromatosis)].MMW Fortschr Med. 2006; 12;148(41): 45-6.

33. Komoa T, Oishi K, Kohashi T, Hiharaa J et col. Appendiceal neurofibroma with low-grade appendiceal mucinous neoplasm in neurofibromatosis type 1 patient: A case report International. Journal of Surgery Case Reports 2018; 53: 377-380

34. Balestrazzi P, de Gressi S,Donadio A, Lenzini S. Periaqueductal gliosis causing hydrocephalus in a patient with neurofibromatosis type 1. Neurofibromatosis 1989; 2(5-6): 322-5.

35. Chattopadhyay A, Kher AS, Thamke RM, Deshmukh CT at col. Neurofibromatosis presenting with aqueductal stenosis. Indian J Pediatr . 1994; 61(5): 586-7

36. Al-Otibi M, Rutka JT.Neurosurgical implications of neurofibromatosis Type I in children. Neurosurg Focus 2006; 15;20(1): E2.

37. Morcaldi G,Clementi M, Lama G, Gabrielli O et col. Evaluation of tibial osteopathy occurrence in neurofibromatosis type 1 Italian patients. Am J Med Genet A. 2013; 161A(5): 927-34.

38. Little JR, Houser OW, MacCarty CS. Clinical manifestations of aqueductal stenosis in adults. J. Neurosurg. 1975; 43(5): 542-552

39. Bruyn GW, Went LN. A Sex-Linked Heredo-Degenerative Neurological Disorder , Associated With Leber's Optic Atrophy I Clinical Studies. J. Neurol Sci. 1964; 1(1): 59-80

40. Hirabaru K, Matsuo M. Neurological comorbidity in children with neurofibromatosis type 1. Pediatr Int. 2018; 60(1): 70-75

41. Korf BR,Carrazana E, Holmes GL. Patterns of seizures observed in association with neurofibromatosis 1. Epilepsia 1993; 34(4): 616-20

42. Santoro C, Bernardo P, Coppola A, Pugliese U, Cirillo M et col. Seizures in children with neurofibromatosis type 1: is neurofibromatosis type 1 enough? Ital J Pediatr. 2018; 44(1): 41

43. Goutagny S, Bah AB, Parfait B, Sterkers O et col. Neurofibromatosis type 2 in the elderly population: clinical and molecular features. Am J Med Genet A. 2013; 161A(4): 667-70

44. Das CP, Lal V, Prabhakar S. Neurofibromatosis 2 : unusual presentation with review of literature. Neurol India. 1998; 46(4): 310-312.

45. Creel D, Kolb H, Fernandez E, Nelson R .Review Visually Evoked Potentials In: Webvision: The Organization of the Retina and Visual System [Internet]. Salt Lake City (UT): University of Utah Health Sciences Center 1995–2012 .

46. Roth J, Ber R, Constantini S. Neurofibromatosis Type 1-Related Hydrocephalus: Treatment Options and Considerations. World Neurosurg. 2019; 128: e664-e668

47. Elvidge AR.Treatment of obstructive lesions of the aqueduct of Sylvius and the fourth ventricle by interventriculostomy.J Neurosurg. 1966; 24(1): 11-23

48. Ohta H, Ottomo M, Nakamura T. [A case of the spinal subdural hematoma formation following ventriculoperitoneal shunting for von Recklinghausen's disease associated with aqueductal stenosis]. No Shinkei Geka. 2001; 29(1): 53-7.

49. Koul RL, Chacko A, Leven Dandy-Walker HO. Syndrome in association with neurofibromatosis in monozygotic twins. Saudi Med J. 2000; 21(4): 390-2.

Tulburări neuropsihiatrice asociate cu neurofibromatoză tip I

Psychiatric disorders associated with type I neurofibromatosis

Georgiana Dimulescu[1], Andreea Bumbar[1], Adriana Cojocaru[2], Ghizela Kanalaş[1], Laura Nussbaum[2] , Liliana Nussbaum[3]

REZUMAT

Neurofibromatoza de tip I (NF1) cunoscută și sub denumirea de boală von Recklinghausen apare prin transmitere genetică după modelul mendelian autosomal dominant. Deși NF1 este recunoscută ca boală ce predispune la dezvoltarea de tumori benigne, aceasta poate, de asemenea, asocia afecțiuni neuropsihice. Tulburările neuropsihice cele mai des întâlnite sunt: întârzierea în achizițiile psihomotorii, întârzierea în achizițiile cognitive, tulburările emoționale, tulburările de comportament și psihosociale, ADHD-ul, autismul, anxietatea şi depresia; toate acestea influențând în mod negativ calitatea vieții pacienților afectați de neurofibromatoză. Am evaluat cazul unui pacient diagnosticat cu NF1 care se află în evidența clinicii noastre din anul 2009 și care s-a prezentat în repetate rânduri pentru exacerbarea simptomatologiei neuropsihiatrice.

Cuvinte cheie: neurofibromatoza, boala von Recklinghausen, tulburări neuropsihiatrice

SUMMARY

Type I neurofibromatosis (NF1), also known as von Recklinghausen's disease, occurs through genetic transmission according to the autosomal dominant mendelian model. Although NF1 is recognized as a disease that predisposes to the development of benign tumors, it can also be associated with neuropsychiatric disorders. The most common neuropsychiatric disorders are: seizures, delay in psychomotor and cognitive acquisitions, emotional disorders, behavioral and psychosocial disorders, hyperkinetic disorder (ADHD), autism, anxiety and depression; all of which negatively affect the quality of life of patients affected by neurofibromatosis.

We evaluated the case of a patient, present in our database since 2009, who was diagnosed with NF1 and has repeatedly showed exacerbation of the neuropsychic symptoms.

Keywords: neurofibromatosis, von Recklinghausen's disease, neuropsychiatric disorders

INTRODUCERE

Neurofibromatoza de tip I, cunoscută drept boala von Recklinghausen, face parte din grupul de boli denumite generic "neurofibromatoze" alături de neurofibromatoza de tip II și de schwanomatoză. Caracteristic acestor maladii este dezvoltarea de neoplazii derivate din ectodermul embrionar (piele, sistem nervos, ochi), cea mai des întâlnită fiind NF1 cu o incidență de 1:2,700 de naşteri [1, 2].

Din punct de vedere genetic, mutația NF1 este regăsită la nivelul cromozomului 17q11.2, locus ce codifică proteina denumită neurofibromină [3]. Aceasta proteină este exprimată în mai multe țesuturi, dar cu preponderență la nivelul sistemului nervos central. Neurofibromina este o proteină supresoare tumorală, iar rolul său cheie este de regulator negativ al căii celulare de semnalizare Ras. Din punct de vedere patogenic, datorită acestei mutații nu mai este suprimată creşterea neoplazică, fiind favorizată dezvoltarea de tumori benigne [4].

Conform ipotezei lui Knudson, pacientul heterozigot moștenește o mutație de tip NF1, însă pentru expresia fenotipică a bolii este necesară mutația de novo a celei de-a doua alele NF1. Din motive necunoscute, rata de mutație a locusului NF1 este printre cele mai crescute în comparație cu rata de mutație a altor gene [5].

Formațiunile tumorale benigne pot creşte pe orice segment corporal, iar histopatologic, cel mai frecvent sunt neurofibroame sau glioame. În plus, pe

[1] Clinica de Psihiatrie a Copilului și Adolescentului, Timișoara
[2] Disciplina de Psihiatrie Pediatrică-UMF "Victor Babeş", Clinica de Psihiatrie a Copilului și Adolescentului, Timișoara
[3] Centrul de Sănătate Mintală pentru Copii și Adolescenți nr. 5, Timişoara

Adresa de corespondență:
Adriana Cojocaru, e-mail: adriana.cojocaru@umft.ro

[1.] Child and Adolescent Psychiatry Clinic, Timișoara
[2.] Pediatric Psychiatry Discipline, "Victor Babeș" University of Medicine and Pharmacy, Child and Adolescent Psychiatry Clinic, Timișoara
[3.] Mental Health Department for Children and Adolescents No. 5, Timișoara

Corresponding Author:
Adriana Cojocaru, e-mail: adriana.cojocaru@umft.ro

lângă dezvoltarea multiplelor formațiuni tumorale benigne, bolnavii sunt predispuși de 3-4 ori mai mult la o evoluție malignă a leziunilor, cel mai des fiind asociate tumorile maligne ale tecilor nervilor periferici [5,6].

Semnele clinice cele mai frecvent întâlnite sunt petele café-au-lait, pistruii la nivel axilar, nodulii Lisch, nodulii neurofibromatoşi cutanați și plexurile neurofibromatoase. Pe lângă aceste semne, mai rar, pot apărea tumori ale tractului optic, absența unei jumătăți a osului sfenoid și pseudartroza [7].

Criterii de diagnostic pentru NF1 stabilite de NIH (National Institute of Health):

Pentru diagnostic este necesară prezența a două din următoarele 7 semne:

1) minimum 6 pete café-au-lait de cel puțin 0,5 cm înainte de pubertate şi 1,5 cm după pubertate;

2) pistrui axilari sau inghinali;

3) cel puțin 2 neurofibroame cutanate sau unul plexiform;

4) cel puțin 2 noduli Lisch;

5) o leziune scheletică specifică;

6) un gliom optic;

7) o rudă de grad I (părinte, frate) cu NF-1 care întruneşte criteriile specificate mai sus.

Se pare că neurofibromina are un rol important în diverse aspecte ale dezvoltării corticale, inclusiv în plasticitatea sinaptică, fenotipul neurotransmiterii şi formarea sinapselor, precum şi în procese ca învățarea şi memorarea. Deşi, NF1 este cunoscută ca boală ce predispune la dezvoltarea de tumori benigne, destul de frecvent putem identifica și alterări neuropsihice, cum ar fi prezența crizelor epileptice, a tulburărilor cognitive, emoționale, comportamentale, dar şi un risc de suicid de 4 ori mai mare în comparație cu populația generală. [1,8].

Cu toate că studiile din literatura de specialitate care abordează tulburările psihiatrice în NFI sunt puține, se admite că acestea se asociază frecvent cu NF1, având o prevalență mai mare în rândul pacienților cu NF1(33%) decât în populația generală; fiind recunoscute drept cele mai frecvente complicații ale NF1 la adult: distimia (la 21% dintre pacienți), depresia (7%), anxietatea (1-6%) și tulburările de personalitate (3%), pe când în copilărie sunt comune: tulburările cognitive, tulburările de învățare cu rezultate școlare slabe și tulburările de comportament cu funcție socială deficitară [9, 10, 11].

CAZ CLINIC

Pacientul G.F. se află în evidența Clinicii de Psihiatrie şi Neurologie pentru Copii şi Adolescenți a Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii „Louis Țurcanu" Timișoara, din anul 2009. Acesta s-a prezentat la vârsta de 3 ani în serviciul nostru pentru un sindrom convulsiv și tulburări în achiziția limbajului expresiv. La examenul obiectiv au fost decelate mai mult de 15 pete café-au-lait, majoritatea cu dimensiuni de peste 1.5 cm, fiind situate la nivelul toracelui posterior. La examenul neurologic s-au decelat ROT (reflexe osteotendinoase) diminuate, reflexe abdominale prezente, reflex cutanat plantar flexie bilaterală, mers şi ortostatism posibil, fără semne de iritație meningeană. S-a recomandat continuarea tratamentului anticonvulsivant cu acid valproic (Depakine) pe care îl urma de la vârsta de 2 luni şi efectuarea investigațiilor de specialitate (EEG, RMN cerebral, consult oftalmologic, consult genetic, consult pediatric, ecografie abdominală, evaluare psihologică, analize de laborator).

Din antecedentele heredo-colaterale ale pacientului, reținem prezența pe linie ereditară paternă a unui număr mare de membri diagnosticați cu NF1, dintre care amintim: tatăl și fratele pacientului, sora și fratele tatălui, bunica paternă.

Antecedentele fiziologice: vârsta gestațională - 40 de săptămâni, naştere - naturală, greutatea la naştere - 3420 g. Complicații la naştere: circulară de cordon ombilical, suturi craniene dehiscente, suferință intrauterină hipoxică și infecțioasă, scor APGAR=8.

Din antecedentele personale patologice reținem: crize convulsive tonico-clonice generalizate la vârsta de 2 luni pentru care a urmat tratament anticomițial cu Depakine până în prezent.

Evidențierea la nivelul tegumentelor a mai mult de 15 pete café-au-lait cu dimensiuni între 0.5-1.5 cm, prezența sindromul convulsiv recurent, întârzierea în achiziția limbajului expresiv, alături de multiplele leziuni cerebrale decelate la examenul RMN (multiple leziuni cu dimensiuni variabile, între câțiva mm până la 1.1 cm, negadofile, în pedunculii cerebeloşi mijlocii, în cele 2 emisfere cerebeloase, în jurul ventriculului IV, la nivelul trunchiului cerebral și lenticulo-capsular bilateral) și contextul familial de boală Recklinghausen, toate acestea au susținut Diagnosticul de Neurofibromatoză de tip I.

Pacientul a prezentat o evoluție aparent staționară până la vârsta de 12 ani, când a revenit în clinica

noastră pentru: stări de agitație psihomotorie cu auto şi heteroagresivitate, balbism tonico-clonic, ticuri motorii (de clipire din ochi şi de ridicare a umerilor) și vocale complexe (coprolalie, ecolalie), retragere socială, dificultăți de relaționare, insomnie mixtă, primind pe lângă diagnosticul de NF1 şi următoarele diagnostice: Tulburări emoționale şi de comportament; Sindrom Gilles de la Tourette; Retard mental moderat (QI=48 WISC). S-a apelat la consilierea psihologică a pacientului şi la tratament medicamentos cu antipsihotic atipic (Risperidonă). La vârsta de 13 ani, pe lângă simptomatologia mai sus menționată, pacientul prezintă la examenul neurologic un fin tremor intențional, Romberg lateralizat dreapta, iar un nou examen RMN depistează pe lângă multiplele leziuni cerebrale de dimensiuni variabile, supra- şi infratentoriale, o îngroşare difuză a nervului optic stâng, în segmentul intraorbital posterior stâng (posibil gliom). Examenul psihic relevă tulburări de comunicare verbală: dislalie, balbism, ecolalie, coprolalie; tulburări de învățare: disgrafie şi discalculie; tulburări mnezice şi prosexice: hipomnezie de fixare si evocare, hipoprosexie de concentrare și de persistență; tulburări afective: dispoziție anxioasă, iritabilitate, impulsivitate, toleranță scăzută la frustrări; tulburări comportamentale: heteroagresivitate fizică și verbală; insomnie mixtă. Un nou examen psihologic stabileşte un coeficient de inteligență mai mare decât cel realizat în urmă cu un an (QI= 61 MPS Raven), echivalent pentru Retardul mental uşor, iar cu ajutorul testului L. Bender este identificat un Retard sever în maturarea funcției vizual-motrice (un nivel de dezvoltare al acestei funcții corespunzător unei vârste mai mici de 5 ani). Afirmativ, la şcoală colegii și profesorii râd din cauza defectului său de vorbire fiind uneori agresat fizic și verbal de unii colegi. Vine de la şcoală furios și iritabil și răspunde urât mamei. Testele proiective Szondi şi Rorschach identifică: hipersusceptibilitatea pacientului la insulte reale și imaginare; senzitivitate; dificultăți în verbalizarea afectelor; dispoziție anxios-depresivă; sentimente de izolare, nesiguranță; tendința de a reacționa la experiențele cotidiene la nivel emotiv, înclinația sa afectivă derivând de la nivelul somatic (simptome psihosomatice).

În acelaşi an pacientul prezintă reacție alergică la Rispolept, motiv pentru care este modificată schema terapeutică şi este introdus un alt antipsihotic, Tiapridal.

La vârsta de 14 ani se prezintă din nou în clinica noastră pentru un alt episod de stare de agitație psihomotorie cu auto şi heteroagresivitate, persistând în continuare ticurile, balbismul şi dispoziția afectivă anxios-depresivă. La examenul neurologic se decelează: fin tremor intențional, fără alte modificări. Se efectuează EEG care relevă traseu cu ritm de fond teta, simetrice, cu sharp waves, în derivatiile CP, PO și TO. Se decide suplimentarea medicației cu Aripiprazol și Alprazolam.

Simptomatologia psihiatrică nu se remite, iar după un an, revine la control. Se repetă examinarea RMN care decelează în plus, față de investigația din 2018, creşterea dimensiunilor spațiilor ventriculare. La schema de tratament se adaugă un diuretic de tip inhibitor al anhidrazei carbonice (Acetazolamidă), la recomandarea medicului neurochirurg. Afirmativ, nu tolerează Aripiprazol, motiv pentru care se modifică schema terapeutică cu Haloperidol şi Romparkin. Pacientul este încadrat într-o şcoală specială, urmează consiliere individuală şi este dispensarizat neurologic, psihiatric, oftalmologic, neurochirurgical şi pediatric.

DISCUȚII

Deficitul cognitiv și întârzierea în achizițiile psihomotorii la copilul cu NF1

Prevalența deficitului cognitiv la copiii cu NF1 este semnificativ mai mare în comparație cu cea întâlnită la copii, în general (50-70% versus 10%), cuprinzând tulburări cognitive specifice ca de exemplu: tulburarea atenției, a funcției executive, a limbajului, a funcției vizual motrice și de învățare [12]. Prin funcția executivă se înțelege lipsa de flexibilitate în gândire, în acțiune, în rezolvarea problemelor, în organizarea vorbirii, în planificarea strategică sau incapacitatea copilului de autoreglare a propriului comportament [13]. Chiar dacă se cunoaşte că NF1 predispune la un coeficient de inteligență mai scăzut, aceasta nu este neapărat asociată cu retardul mental sever, ci mai degrabă cu o inteligență liminară sau cu un retard mental uşor. Această realitate este susținută şi de către un studiu efectuat de Ferner et al., unde s-a constatat că media coeficientului de inteligență a pacienților cu NF1 a fost 88, în comparație cu o medie de 101.6 în lotul martor sănătos [14]. De asemenea, același studiu a identificat doar o minoritate dintre pacienți (7%) ca având un QI <70 . Pacientul nostru, a fost evaluat cognitiv, având un coeficient de inteligență QI=48(WISC) la 12 ani, iar la distanță de un an un QI= 61(MPS Raven), valori corespunzătoare retardului mental moderat

respectiv retardului mental uşor, un coeficient de inteligență care probabil nu poate fi asociat în mod direct cu neurofibromatoza, ținând cont de suferința fetală hipoxică și de leziunile de gliozã prezente pe RMN-ul cerebral.

În plus, pe lângă deficitul cognitiv, întârzierea în achiziții psihomotorii este frecventă la copiii cu NF1, aceştia necesitând un timp mai îndelungat pentru achiziționarea vorbitului sau a mersului. Ele pot fi interpretate drept expresie a imaturității, ori ca dificultăți ușoare de concentrare, de procesare sau de organizare a informațiilor, deficitul memoriei de scurtă durată, dificultate la citit, scris şi calcul matematic.

În cazul pacientului nostru a existat o întârziere a achiziționării limbajului expresiv, la vârsta de 4 ani limbajul său era slab dezvoltat, limitat la doar câteva cuvinte cu sens de comunicare, jargonofazie, prezentând uneori ecolalie mixtă cu intonație particulară. Mai târziu, la vârsta de 13 ani, pacientul nu era capabil să scrie sau să facă calculul matematic, iar cu ajutorul testului L.Bender a fost pus în evidență Retardul sever în maturarea funcției vizual motrice, funcție des afectată în boala Recklinghausen [1,11,13]. De asemenea, prezenta deficit sever de concentrare şi persistența a atenției, însoțit de deficitul memoriei de scurtă durată.

Tulburările emoționale și de comportament la copilul cu NF1

Din studiul lui Daphne L.Wang et al, reiese că NF1 pare să fie asociată cu o funcție emoțională deficitară, atât bărbații cât și femeile raportând mai multe simptome depresive și anxioase, o toleranță mai mică la stres și o stimă de sine mai scăzută, raportat la populația generală. Contrar altor studii, [15,16] cercetarea nu a identificat o asociere directă între severitatea leziunilor pielii și nivelul disfuncției emoționale [9].

De asemenea, la nivel comportamental, pacienții investigați cu neurofibromatoza au evidențiat o mai mare agresivitate, hiperactivitate, dificultate în integrarea vizual spațială și handicap de învățare [17]. Reamintim că pacientul nostru a prezentat aceleași tulburări dintre care, în mod semnificativ: stare de agitație cu auto și heteroagresivitate.

Sindromul Tourette și NF1

Sindromul Tourette este o boală neurologică caracterizată prin apariția ticurilor vocale și motorii înainte vârstei de 18 ani. Mecanismul de apariție al ticurilor este incomplet cunoscut la momentul de față. Asocierea NF1 cu Sdr. Tourette este o realitate rară, lansând o nouă perspectivă asupra modului de apariție a ticurilor [18]. Clinic, pacientul nostru prezenta multiple ticuri motorii și vocale care îndeplineau criteriile de diagnostic pentru Sdr. Gilles de la Tourette. În particular, ticurile vocale erau complexe, aveau caracter coprolalic şi ecolalic, fiind involuntare, de durată scurtă, intermitente şi repetitive.

Deși, până în prezent, nu a fost stabilită o relație de cauzalitate între cele 2 boli, ipoteza noastră s-a bazat pe studiile recente ce au asociat implicarea leziunilor vizibile imagistic la rezonanța magnetică nucleară de la nivelul nucleilor bazali, în special la nivelul globus pallidus, cu sindromul Tourette și al bolilor sale înrudite ca tulburarea hiperkinetică (ADHD) sau tulburarea obsesiv-compulsivă [19]. În cazul de față leziunile erau prezente atât la nivelul nucleului globus pallidus bilateral, cât și la nivelul nucleului putamen drept, fiind leziuni bine determinate, caracteristice neurofibromatozei [23].

Aptitudini psihosociale și calitatea vieții pacienților cu neurofibromatoza tip 1

Cipolletta et al au realizat un studiu în care au fost recrutați două sute patruzeci de participanți, cuprinzând 60 de copii și adolescenți cu NF1, 60 de părinți ai copiilor cu NF1, 60 de copii și adolescenți fără NF1 și 60 de părinți ai copiilor fără NF1.

Acest studiu a evidențiat că funcționarea psihologică, comportamentul, imaginea de sine și calitatea vieții copiilor și adolescenților cu NF1 sunt compromise. În cazul persoanelor cu NF1 au fost raportate tulburări de anxietate, o calitate a vieții mai scăzută și distorsiuni mai mari în ceea ce privește imaginea de sine. În comparație cu părinții participanților sănătoși, părinții participanților cu NF1 au raportat că au mai multe îngrijorări cu privire la calitatea vieții copiilor, la integrarea lor în societate, la capacitatea lor de concentrare sau la performanța școlară. În consecință, serviciile de sănătate mintală ar trebui să ia în considerare dificultățile psihosociale asociate cu NF1 și să pună la dispoziție programe de reabilitare care să vizeze creșterea abilităților de comunicare interpersonală ale copiilor NF1, îmbunătățirea calității vieții, dar şi promovarea unor comportamente mai adaptative. În plus, serviciile de sănătate mintală ar trebui să ia în considerare inclusiv

consilierea părinților copiilor cu NF1 [20]. Pacientul nostru a avut probleme legate de socializare în mediul familial, şcolar, dar și în grupul de prieteni. Afirmativ, mama pacientului susține existența multiplelor conflicte ale copilului atât cu colegii de clasă, cât și în mediul familial. Prezentările repetate în secția de Psihiatrie Pediatrică, relatările pacientului şi ale mamei acestuia, evaluările psihologice şi psihiatrice susțin acest aspect.

Mai recent, posibilitățile de inovare, cum ar fi aplicații din social media, dedicate celor care au grijă de copiii cu afecțiuni cronice, pot oferi sprijin de la egal la egal, împărtăşirea experiențelor, și explorarea informațiilor medicale fiabile. Disponibilitatea acestei abordări inovatoare poate duce la evitarea izolării, permite conectarea cu alte familii și oferirea de sfaturi și sprijin din partea celorlalți care se confruntă cu provocări similare. Posibilitatea de a comunica cu ceilalți cu privire la provocările cu care se confruntă este de mare valoare, iar experiențele împărtășite le oferă aparținătorilor, dar şi pacienților un sentiment de normalitate [21]. În comparație cu copiii și adolescenții neafectați din populația generală, pacienții pediatrici cu NF1 au risc crescut de a avea dificultăți sociale, tulburări de sănătate mentală, probleme de comportament și emoționale, precum și diminuarea calității vieții [22]. Afirmativ, pacientul nostru a fost expus bullying-ului la şcoală, atât din partea colegilor cât și a profesorilor datorită balbismului tonico-clonic și ticurilor motorii și verbale complexe, acesta fiind agresat fizic și verbal. Dificultățile de relaționare au fost evidențiate și în relația cu mama pacientului, acesta manifestând furie și frustrare față de mamă, probabil datorate excluziunii şi conflictelor apărute la școală.

RMN cerebral în NF1

Caracteristic pentru NF1 la RMN sunt: semnale anormale implicând nucleii bazali (nucleul putamen, nucleul globus pallidus, caudat, lenticular etc.), talamusul, pedunculii cerebeloşi, radiațiile optice și trunchiul cerebral, leziuni ce nu creează efect de masă sau creștere în volum, caracteristici, specifice în schimb dezvoltării unui gliom al căii optice. Aceste leziuni pot varia în dimensiuni în prima decadă de viață, după care tind să regreseze [23, 24]. RMN-ul pacientului nostru îndeplinește criteriile imagistice pentru NF1, examenul RMN cerebral al acestuia prezentând atât multiple leziuni în hipersemnal FLAIR de dimensiuni variabile la nivelul regiunilor caracteristice pentru NF1 (pedunculi cerebeloşi mijlocii, în jurul ventriculului IV, la nivel pontin, în globus pallidus bilateral, la nivelul capsulei interne, în putamenul drept și talamic bilateral), cât și o îngroşare difuză a nervului optic stâng, în segmentul intraorbital posterior stâng, cu mare probabilitate fiind un gliom de nerv optic.

Tratamentul NF1

Până recent, tratamentul pacienților cu NF1 a fost doar simptomatic, neexistând tratament medicamentos specific acestei afecțiuni neurologice rare. Tratamentele simptomatice se adresează crizelor convulsive (medicație antiepileptică), neurofibroamelor de pe traiectele nervilor periferici (intervenție chirurgicală în cazul malignizării sau din motive cosmetice), glioamelor optice (intervenție chirurgicală sau radioterapie), tumorilor intracraniene (metode neurochirurgicale, radioterapie, chimioterapie) și scoliozei (tratament ortopedic) [25]. În general, tumorile sunt de natură benignă şi se recomandă urmărirea acestora până necesită intervenție chirurgicală, radioterapie sau chimioterapie. De asemenea, este important managementul tulburărilor psihiatrice asociate, cum este şi în cazul pacientului prezentat.

De curând a fost aprobat de către FDA primul medicament pentru tratarea acestei afecțiuni, denumit Koselugo (Selumetinib) care se adresează pacienților cu vârsta de peste 2 ani cu NF1, cu neurofibroame plexiforme simptomatice, inoperabile. Selumetinibul este un inhibitor de kinază care funcționează prin blocarea unor enzime-cheie, protein-kinazele activate mitogen 1 și 2 (MEK1/2) și contribuie astfel la inhibarea dezvoltării celulelor tumorale.

Acest tratament a avut efect de micșorare a tumorilor și a crescut calitatea vieții pacienților. A scăzut leziunile cutanate desfigurante produse de neurofibroamele plexiforme, simptomele și deficitele funcționale [26]. Dismorfismul corporal, disfuncțiile motorii, disfuncțiile căilor respiratorii, deficiențele de vedere, disfuncțiile vezicii urinare sau intestinale provocate de către neurofibroame plexiforme pot fi diminuate cu ajutorul acestui tratament.

Cât despre simptomele de tip ADHD ale acestor pacienți (deficitul de concentrare şi de atenție, tulburările instrumentale), unele studii preclinice sugerează că terapii ce au ca țintă neurotransmițători ca dopamina şi noradrenalina, aşa cum este Metilfenidatul, ar

putea fi folositoare pentru copiii cu NF1 ce asociază tulburări cognitive. Aceste studii au fost inspirate de cercetări ce au raportat un efect benefic al Metilfenidatului asupra simptomelor de tip ADHD la copiii cu NF1 [27,28], dar și de către un studiu care a evaluat efectele directe ale Metilfenidatului asupra copiiilor și care a sugerat răspunsul susținut al acestui tratament asupra atenției pe o perioadă mai lungă de 12 luni [29].

De asemenea, implementarea unor programe psihopedagogice care să urmărească recuperarea ariilor psihomotorie, cognitiv-verbală şi socio-afectivă ar putea ameliora simptomatologia psihiatrică şi totodată creşte calitatea vieții pacienților.

Managementul timpuriu şi monitorizarea periodică psihiatrică a pacienților cu NF1 rămân pietrele de temelie în reuşita contracarării simptomelor, în acest fel scade impactul emoțional asupra pacientului şi le permite acestora o reabilitare socio-profesională precoce în vederea unei integrări mai bune în familie şi în societate.

CONCLUZII

Neurofibromatoza tip I este o boală multisistemică al cărui management este dificil şi necesită implicarea unei echipe multidisciplinare. Modificările biologice la nivelul unor structuri corticale şi subcorticale, alături de factorii psihologici şi sociali determină afecțiuni psihiatrice asociate, pacienții fiind dispensarizați în serviciul de Psihiatrie Pediatrică iar ulterior în serviciul de Psihiatrie Adulți. Este nevoie de continuarea studiilor pentru a descoperi posibilități de tratament medicamentos specific, pentru a îmbunătăți înțelegerea mecanismelor de dezvoltare a comorbidităților și pentru a facilita rezultatul tratamentului în vederea îmbunătățirii calității vieții pacienților.

*
* *

INTRODUCTION

Type I neurofibromatosis (NF1), known as von Recklinghausen's disease, is part of a group of diseases generically called "neurofibromatosis" along with type II neurofibromatosis and schwannomatosis. These diseases are characterized by the development of neoplasms derived from the embryonic ectoderm (skin, nervous system, eyes), with the most common being NF1 with an incidence of 1: 2.700 births [1, 2].

NF1 is caused by a mutation found on chromosome 17q11.2, a locus encoding a protein called neurofibromin [3]. This protein is expressed in several tissues, but mainly in the central nervous system. Neurofibromin is a tumor suppressor protein and its key role is to negatively regulate the Ras cell signaling pathway. From a pathogenic point of view, due to this mutation, the neoplastic growth is no longer suppressed, being favored the development of benign tumors [4].

According to Knudson's hypothesis, the heterozygous patient inherits an NF1 mutation. However, for the phenotypic expression of the disease, the "de novo" mutation of the second NF1 allele is necessary. For unknown reasons, the mutation rate of the NF1 locus is among the highest compared to the mutation rate of other genes [5].

Benign tumors can appear on any segment of the body, and histopathologically, the most common are neurofibromas or gliomas. In addition, beyond the development of multiple benign tumor formations, patients are 3-4 times more likely to develop malignant lesions, most often being associated with malignant tumors of the peripheral nerve sheaths [5,6].

The most common clinical signs are café-au-lait spots, axillary freckles, Lisch nodules, cutaneous neurofibromatous nodules and neurofibromatous plexuses. In addition, tumors of the optic tract, the absence of half of the sphenoid bone and pseudarthrosis may also occur in NF1, although less frequently [7].

Diagnostic criteria for NF1 established by the NIH (National Institute of Health):

For the diagnosis of NF1 at least two of the following 7 signs are necessary:

1) at least 6 café-au-lait spots at least 0.5 cm before puberty and 1.5 cm after puberty;

2) axillary or inguinal freckles;

3) at least 2 cutaneous neurofibromas or one plexiform;

4) at least 2 Lisch nodules;
5) a specific skeletal lesion;
6) an optical glioma;
7) a first degree relative (parent, sibling) with NF-1 who meets the criteria specified above.

Neurofibromin appears to play an important role in various aspects of cortical development, including synaptic plasticity, neurotransmission phenotype, and synapse formation, as well as an important factor in processes such as learning and memory. Although NF1 is known as a disease that predisposes to the development of benign tumors, we can often identify neuropsychiatric disorders, such as epileptic seizures, cognitive, emotional, behavioral disorders, but also a 4 times higher risk of suicide compared to the general population [1,8].

Although studies addressing psychiatric disorders in NF1 are few, it is acknowledged that they are frequently associated with NF1, with a higher prevalence (33%) among patients suffering from NF1 than in the general population. The most common complications of NF1 in adults are dysthymia (in 21% of patients), depression (7%), anxiety (1-6%) and personality disorders (3%) and in children these are cognitive disorders, learning disorders with poor school results and behavioral disorders with poor social function [9, 10, 11].

CASE REPORT

Patient G.F. is in the database of the Psychiatry and Neurology Clinic for Children and Adolescents of the Emergency Clinical Hospital for Children "Louis Țurcanu" Timișoara, since 2009. He was presented at the age of 3 in our service for a convulsive syndrome and expressive language acquisition disorder. The clinical examination revealed more than 15 café-au-lait spots, most of them over 1.5 cm in size, located on the posterior thorax. The neurological examination revealed diminished ROTs (osteotendinous reflexes), abdominal reflexes present, plantar cutaneous reflex in bilateral flexion, gait and orthostatism possible, without signs of meningeal irritation. It was recommended to continue the anticonvulsant treatment with valproic acid (Depakine) that he followed from the age of 2 months and to perform specialized investigations (electroencephalography (EEG), brain magnetic resonance imaging (MRI), ophthalmological, genetic and pediatric consultations, abdominal ultrasound, psychological evaluation and laboratory tests).

The patient's medical history revealed the paternal hereditary presence of a large number of members diagnosed with NF1, as follows: the patient's father and brother, the father's sister and brother and the paternal grandmother. Further details on the patient: gestational age - 40 weeks, natural birth; birth weight - 3420 g. Complications at birth: umbilical cord circular, dehiscent cranial sutures, hypoxic and infectious intrauterine distress, APGAR score = 8. From the patient's medical records it is important to mention the diagnosis of generalized tonic-clonic convulsive seizures at the age of 2 months for which he followed anticonvulsivant treatment with Depakine.

The diagnostic of neurofibromatosis type I was sustained by the presence of more than 15 café-au-lait spots with dimensions between 0.5-1.5 cm, recurrent convulsive syndrome, delay in the expressive language' acquisition, along with multiple brain lesions detected by MRI examination (multiple lesions with variable size, between a few mm to 1.1 cm, no gadolinium uptake, in the middle cerebellar peduncles, in the both cerebellar hemispheres, around the IV ventricle, at the level of the cerebral trunk and bilateral lenticulo-capsular) and the family context of Recklinghausen's disease.

The patient showed a stationary evolution until the age of 12, when he returned to our clinic for the following symptoms: psychomotor agitation with self- and hetero-aggressiveness, tonic-clonic seizures, motor tics (blinking of the eyes and lifting of the shoulders) and complex vocal tics (coprolalia, echolalia), social withdrawal, relationship difficulties and mixed insomnia. Beyond the NF1 he was diagnosed with, the patient was also diagnosed with: Emotional and behavioral disorders; Syndrome Gilles de la Tourette; Moderate mental retardation (IQ = 48 WISC). The recommendations were psychological counseling of the patient and drug treatment with atypical antipsychotic (Risperidone).

At the age of 13, in addition to the symptoms mentioned above, the patient presented a fine intentional tremor, lateralized Romberg on the right side, at the neurological examination. Furthermore, a new MRI examination detected in addition to multiple brain injuries of variable size, located supra- and infratentorial, a diffuse thickening of the left optic nerve in the left posterior intraorbital segment

(possibly glioma). The psychic examination revealed verbal communication disorders: dyslalia, stuttering, echolalia, coprolalia; learning disorders: dysgraphia and dyscalculia; mnemonic and prosexic disorders: hypomnesia of fixation and evocation, hypoprosexia of concentration and persistence; affective disorders: anxiety, irritability, impulsivity, low tolerance for minor brusks; behavioral disorders: physical and verbal hetero-aggressiveness; mixed insomnia. Also, a new psychological examination established a higher IQ than the year before (IQ = 61 MPS Raven), equivalent to Mild Mental Retardation, and with the help of the L. Bender test a severe retardation in the maturation of visual-motor function is identified (a level of development of this function corresponding to an age of less than 5 years). At school, colleagues and teachers made fun of G.F. speech defect, being sometimes physically and verbally assaulted by some colleagues. The patient would come home from school angry and irritable and talk rude to his mother. Szondi and Rorschach's projective tests identified a hypersensitivity to real and imaginary insults; sensitivity; difficulties in verbalizing the affections; anxious- depressive mood; feelings of isolation and insecurity and the tendency to react to everyday experiences on an emotional level, its affective inclination deriving from the somatic level (psychosomatic symptoms). During the same year, the patient experienced an allergic reaction to Rispolept, which is why the treatment regimen was changed and another antipsychotic, Tiapridal, was introduced.

At the age of 14, G.F. presented himself again in our clinic for another episode of psychomotor agitation with self- and hetero-aggressiveness, still persisting tics, stuttering and anxious-depressive mood. The neurological examination revealed: fine intentional tremor, without other changes. EEG revealed the path with the theta background rhythm, symmetrical, with shape waves, in the CP, PO and TO derivations. Aripiprazole was associated to the treatment scheme.

Psychiatric symptoms did not resolve, and after a year, the patient returned for further investigations. The MRI examination was repeated, which revealed, in addition to the 2018 investigation, the increase in the size of the ventricular spaces. A carbonic anhydrase inhibitor (Acetazolamide) was added to the treatment schedule at the recommendation of the neurosurgeon.

Affirmative, the patient did not tolerate Aripiprazole, which is why Aripiprazole treatment is replaced by Haloperidol and Romparkin treatment. The patient was enrolled in a special school, followed individual counseling and was dispensed neurologically, psychiatrically, ophthalmologically, neurosurgically and pediatrically.

DISCUSSIONS

Cognitive deficit and delay in psychomotor acquisitions in children with NF1

The prevalence of cognitive impairment in children with NF1 is significantly higher compared to that found in children in general (50-70% versus 10%), and includes specific cognitive disorders such as: attention deficit, executive function, language, visual- motor and learning function [12]. The executive function is defined as the lack of flexibility in thinking, action, problem-solving, organizing speech, strategic planning or the child's inability to self-regulate his own behavior [13]. Although NF1 is known to predispose to a lower IQ, it is not necessarily associated with severe mental retardation, but rather with liminal intelligence or mild mental retardation. This fact is also supported by a study conducted by Ferner et al., where it was found that the average IQ of patients with NF1 was 88, compared to an average of 101.6 in the healthy control group [14]. Also, the same study identified only a minority of patients (7%) as having an IQ <70. Our patient had an IQ = 48 (WISC) at 12 years, and a year later an IQ = 61 (MPS Raven), values corresponding to moderate mental retardation and mild mental retardation, a coefficient of intelligence that probably cannot be directly associated with neurofibromatosis, given the hypoxic fetal distress and gliosis lesions present on MRI.

In addition to cognitive impairment, delay in psychomotor acquisition is common in children with NF1, which requires a longer time to acquire speech or gait. This can be interpreted as an expression of immaturity, or as slight difficulties in concentrating, processing or organizing information, short-term memory deficit, difficulties in reading, writing and mathematical calculation.

In our patient's case there was a delay in the acquisition of expressive language. At the age of

4 his language was poorly developed, limited to only a few words with a sense of communication, sometimes presenting mixed echolalia with particular intonation. Later, at the age of 13, the patient was unable to write or perform mathematical calculations, and with the help of the L. Bender test, a severe delay in maturation of visual motor function was highlighted, a function often affected in Recklinghausen's disease [1, 11.13]. The patient also had a severe deficit of concentration and persistence of attention, accompanied by a deficit of short-term memory.

Emotional and behavioral disorders in children with NF1

The study by Daphne L.Wang et al. shows that NF1 is associated with poor emotional function, with both men and women reporting more depressive and anxiety symptoms, lower stress tolerance, and lower self-esteem, compared to the general population. Contrary to other studies, [15,16] this research has not identified a direct association between the severity of skin lesions and the level of emotional dysfunction [9].

Also, at the behavioral level, patients investigated with neurofibromatosis showed more aggressiveness, hyperactivity, difficulty in spatial-visual integration and learning disability [17]. We recall that our patient presented with the same disorders, of which, significantly: state of psychomotor agitation with self- and hetero-aggressiveness.

Tourette's syndrome and NF1

Tourette's syndrome is a neurological disease characterized by the appearance of vocal and motor tics before the age of 18 years. The mechanism of tics is incompletely known at this time. The association of NF1 with Tourette's syndrome is a rare reality, launching a new perspective on how ticks appear [18]. Clinically, our patient presented multiple motor and vocal tics that met the diagnostic criteria for Gilles de la Tourette's syndrome. In particular, the vocal tics were complex, had a coprolalic and echolalic character, being involuntary, short-lived, intermittent and repetitive. Although no causal relationship has been established between the 2 diseases, our hypothesis was based on recent studies that have associated the involvement of visible imaging lesions on MRI in the basal nuclei, especially in the globus pallidus, with Tourette's syndrome and its related diseases such as Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD) or obsessive-compulsive disorder (OCD) [19]. In this case, the lesions were found both at the level of the bilateral globus pallidus nucleus and at the level of the right putamen nucleus, being well determined lesions, a characteristic of neurofibromatosis [23].

Psychosocial skills and quality of life of patients with type 1 neurofibromatosis

Cipolletta et al. conducted a study where 240 participants were recruited, including 60 children and adolescents with NF1, 60 parents of children with NF1, 60 children and adolescents without NF1 and 60 parents of children without NF1 .

This study found that psychological functioning, behavior, self-image and quality of life of children and adolescents with NF1 are compromised. Anxiety disorders, lower quality of life and greater self-image distortions have been reported in people with NF1. Compared to the parents of healthy participants, the parents of participants with NF1 reported that they had more concerns about their children's quality of life, their integration into society, their ability to concentrate or their school performance. Consequently, mental health services should take into account the psychosocial difficulties associated with NF1 and provide rehabilitation programs aimed to increase the interpersonal communication skills of NF1 children, improve their quality of life and promote more adaptive behaviors. In addition, mental health services should also consider counseling the parents of children with NF1 (20). Our patient had problems with socializing within the family group, school, but also in the friend group. The patient's mother claims that the child suffered from multiple conflicts with classmates and in the family environment. Repeated presentations in the Pediatric Psychiatry Department and also psychological and psychiatric evaluations support this aspect.

More recently, innovation opportunities such as social media applications dedicated to children with chronic conditions can provide peer support, sharing experiences, and exploring reliable medical information. The availability of this innovative approach can avoid isolation, allow for connection with other families, and provide advice and

support from others facing similar challenges. The opportunity to communicate with other parents about the challenges they face is of great value, and the shared experiences give relatives and patients a sense of normality [21]. Compared to unaffected children and adolescents in the general population, pediatric patients with NF1 have an increased risk of social difficulties, mental health disorders, behavioral and emotional problems, and decreased quality of life [22]. Our patient was exposed to bullying at school, both by colleagues and teachers due to his tonic-clonic stuttering and complex motor and verbal tics, he has been physically and verbally assaulted. Relationship difficulties were also highlighted in the relationship with the patient's mother as he manifested anger and frustration towards her, probably due to exclusion and conflicts at school.

Brain MRI in NF1 patients

Characteristics for NF1 on MRI are: abnormal signals involving the basal nuclei (putamen nucleus, globus pallidus nucleus, caudate, lenticular etc.), thalamus, cerebellar peduncles, optical radiation and brainstem, lesions that do not create a mass effect or increase in volume, these features being specific for the development of a glioma of the optic tract. These lesions may vary in size in the first decade of life, after that a regression has been noted [23, 24]. Our patient's MRI meets the imaging criteria for NF1since his brain MRI examination showed multiple lesions in the FLAIR hypersignal of variable size in the regions characteristic of NF1 (at the level of: middle cerebellar peduncles, around the IV ventricle, pons, bilateral pallidus globus, internal capsule, in the right and bilateral thalamic putamen), as well as a diffuse thickening of the left optic nerve, in the left posterior intraorbital segment, with a high probability of being an optic nerve glioma.

NF1 treatment

Not long ago, the treatment of patients with NF1 was only symptomatic, with no specific drug treatment for this rare neurological condition. Symptomatic treatments address seizures (antiepileptic medication), neurofibromas on the peripheral nerve pathways (surgery for malignancy or cosmetic reasons), optic gliomas (surgery or radiotherapy), intracranial tumors (neurosurgery, radiotherapy, chemotherapy) and scoliosis (orthopedic treatment) [25]. Most of the time, tumors are benign and it is recommended to perform watchful waiting until they require surgery, radiotherapy or chemotherapy. It is also important to manage associated psychiatric disorders, as in our patient's case.

Recently, a drug called Koselugo (Selumetinib), has been approved by FDA for patients over 2 years of age with NF1, with symptomatic, inoperable plexiform neurofibromas. Selumetinib is a kinase inhibitor that works by blocking key enzymes, mitogen-activated protein kinases 1 and 2 (MEK1 / 2) and thus helps to inhibit the development of tumor cells.

This treatment works by reducing the tumors and increasing the quality of life of patients. Furthermore, disfiguring skin lesions caused by plexiform neurofibromas have been reported to decrease, as well as symptoms and functional deficits [26]. Body dysmorphism, motor dysfunction, respiratory dysfunction, visual impairment, bladder or intestinal dysfunction caused by plexiform neurofibromas can be alleviated with this treatment as well.

Regarding the ADHD-like symptoms of these patients (lack of concentration and attention, instrumental disorders), some preclinical studies suggest that therapies targeting neurotransmitters such as dopamine and norepinephrine (methylphenidate) may be useful for children with NF1 which suffer also of cognitive impairment. These studies reported a beneficial effect of methylphenidate on ADHD symptoms in children with NF1 [27,28]. Another study that evaluated the direct effects of methylphenidate on children suggested that there is a sustained answer of this treatment for more than 12 months [29].

Also, the implementation of psycho-pedagogical programs in order to recover the psychomotor, cognitive-verbal and socio-affective areas could improve the psychiatric symptoms and at the same time increase the quality of life.

Early management and regular psychiatric monitoring of patients with NF1 remain the cornerstones for successfully counteracting symptoms, thus reducing the emotional impact on the patient and allowing them early socio-professional rehabilitation for better integration into the family and society.

CONCLUSIONS

NF1 is a multisystemic disease whose management is difficult and requires the involvement of a multidisciplinary team. Biological changes in cortical and subcortical structures, along with psychological and social factors cause associated psychiatric disorders, patients being dispensed in the service of Pediatric Psychiatry Department and later in the service of Adult Psychiatry Department. Further studies are needed to discover possibilities for specific drug treatment, to improve the understanding of the mechanisms of development of comorbidities and to facilitate the outcome of treatment in order to improve the quality of life of patients.

BIBLIOGRAFIE

1. Marija B, Snježana K, Ivana B, et al. Pszchiatric disorders in patiens with neurofibromatosis.LibriOncol.2018;46(2-3):105–112doi:10.20471/LO.2018.46.02-03.17
2. Lammert M, Friedman JM, Kluwe L, et al. Prevalence of neurofibromatosis 1 in German children at elementary school enrollment. Arch Dermatol (2005) 141(1):71–4. doi:10.1001/archderm.141.1.71
3. Hsiang-YH, Hon-Chung F, Chao-Jan W, et al. Epileptic seizures in neurofibromatosis type 1 are related to intracranial tumors but not to neurofibromatosis bright objects.Seizure 20 (2011) 606–611
4. Li C, Cheng Y, Gutmann DA, et al. Differential localization of the neurofibromatosis 1(NF1) gene product neurofibromin, with the F-actin or microtubule cytoskeleton during differentiation of telencephalic neurons. Dev Brain Res 2001;130:231–48.
5. Sebastian LS, Nick T, David N, et al. Neurofibromatosis type 1-associated tumours: Their somatic mutational spectrum and pathogenesis.Hum Genomics. 2011 Oct;5(6):623-90. doi: 10.1186/1479-7364-5-6-623
6. Meany H , Widemann BC, Ratner N. Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors: Prognostic and Diagnostic Markers and Therapeutic Targets. Springer. 2012, 445-446
7. Farschtschi S, Mautner VF, Lawson AC,et al. The Neurofibromatoses. Dtsch Arztebl Int. 2020 May 15;117(20):354-360. doi: 10.3238/arztebl.2020.0354.
8. Scheffzek K, Welti S. Neurofibromin: Protein Domains and Functional. Springer. 2012, 305-314
9. Daphne L.W, Smith K.B, Esparza S, et al. Emotional functioning of patients with neurofibromatosis tumor suppressor syndrome. Genet Med. 2012 December ; 14(12): 977–982. doi:10.1038/gim.2012.85.
10. Parmeggiani A, Boiani F, Capponi S, et al. Neuropsychological profile in Italian children with neurofibromatosis type 1 (NF1) and their relationships with neuroradiological data: Preliminary results. Eur J Paediatr Neurol.2018 Sep;22(5):822-830. doi: 10.1016/j.ejpn.2018 . 04.016.
11. Belzeaux R, Lançon C. Neurofibromatosis type 1: psychiatric disorders and quality of life impairment. Presse Med. 2006 Feb;35(2 Pt 2):277-80. doi: 10.1016/s0755-4982(06)74570-5.
12. Kelly A, Diggs A, Gutmann DH. Modeling Cognitive Dysfunction in Neurofibromatosis- 1 .Trends Neurosci. 2013 April ; 36(4): 237–247. doi:10.1016/j.tins.2012.12.002.
13. Ozonoff S, Jensen J .Brief Report: Specific Executive Function Profiles in Three Neuro- developmental Disorders.Journal of Autism and Developmental Disorders volume 29, 1999 pages 171–177
14. Fernera RE, HughesaJ. Intellectual impairment in neurofibromatosis 1. Journal of the Neurological Sciences Volume 138, Issues 1–2, June 1996, Pages 125-133
15. Wolkenstein P, Zeller J, Revuz J, et al. Quality-of-life impairment in neurofibromatosis type 1: a cross-sectional study of 128 cases. Arch Dermatol. 2001 Nov;137(11):1421-5. doi: 10.1001/archderm.137.11.1421.
16. Page PZ, Page GP, Ecosse E, et al. Impact of neurofibromatosis 1 on Quality of Life: a cross-sectional study of 176 American cases. Am J Med Genet A. 2006; 140:1893–1898.
17. Kayl AE , BD Moore 3rd. Behavioral phenotype of neurofibromatosis, type 1.Ment Retard Dev Disabil Res Rev.2000;6(2):117-24.doi:10.1002/ 1098-2779 (2000) 6:2<117 :: AID-MRDD5>3.0.CO;2-X.
18. Sudhir K. Neurofibromatosis type-1 manifesting with Tourette syndrome. Neurology India. 2005, Vol 53, pag.361
19. Demirkol A, Erdem H , Inan L, et al. Bilateral globus pallidus lesions in a patient with Tourette syndrome and related disorders. Case Reports Biol Psychiatry. 1999 Sep 15;46(6) :863-7. doi: 10.1016/s0006-3223(99)00087-6.
20. Cipolletta S, Spina G, Spoto A. Psychosocial functioning, self-image, and quality of life in children and adolescents with neurofibromatosis type 1. Child Care Health Dev. 2018; 44(2) : 260-268. doi: 10.1111/cch.12496
21. Akre C, Polvinen J, Ullrich NJ, et al. Children's at Home: Pilot study assessing dedicated social media for parents of adolescents with neurofibromatosis type 1. J Genet Couns. 2018; 27(2):505-517. doi: 10.1007/ s10897-018-0213-0. 43.
22. Domon-Archambault V, Gagnon L, Benoît A, Perreault S. Psychosocial features of neurofibromatosis type 1 in children and adolescents. J Child Neurol. 2018;33(3) :225-232. doi: 10.1177/0883073817749367.
23. William T. O'Brien, Sr., D.O.Neuroimaging Manifestations of NF1 — A Pictorial Review . 2015.J Am Osteopath Coll Radiol.
24. Manea M, Iacob N, Golea G. Aportul neuroimagisticii în diagnosticarea tumorilor cerebrale primitive la copil şi adolescent, Revista de Neurologie şi Psihiatrie a Copilului şi Adolescentului din România – Iunie 2013 – vol. 16 – nr. 4, p.35-41

25. Sanda Măgureanu, Elemente de neurologie pediatrică, Ed. Universitară „Carol Davila", Bucureşti, 1999, p.123-127

26. Gross AM, Wolters PL, Dombi E, et al. Selumetinib in Children with Inoperable Plexiform Neurofibromas, The New England Journal of Medicine, April 9, 2020

27. Mautner VF, Kluwe L, Thakker SD, et al. . Treatment of ADHD in neurofibromatosis type 1. Dev Med Child Neurol 2002;44:164–70. 10.1017/S0012162201001876

28. Lion-François L, Gueyffier F, Mercier C, et al. The effect of methylphenidate on neurofibromatosis type 1: a randomised, double-blind, placebo-controlled, crossover trial. Orphanet J Rare Dis 2014;9:142 10.1186/s13023-014-0142-4

29. Mautner VF, Kluwe L, Thakker SD, et al. Treatment of ADHD in neurofibromatosis type 1. Dev Med Child Neurol 2002;44:164–70. 10.1017/S0012162201001876

INSTRUCȚIUNI PENTRU AUTORI

INSTRUCTIONS FOR AUTHORS

1. SCOP:

Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România este o revistă care se bazează pe o politică de recenzie, prin intermediul căreia se evaluează articolele din domeniul prevenției, diagnosticului, tratamentului, managementului tulburărilor neurologice şi psihiatrice ale copiilor și adolescenților, precum şi psihoterapiei, terapiei de familie, geneticii moleculare corelate, a fiziopatologiei şi epidemiologiei.

Revista se focalizează asupra nevoilor comunității actuale științifice și de cercetare și se angajează să publice articole originale, studii, revizuiri, rapoarte de caz de înaltă valoare și impact științific, care contribuie relevant în domeniu. Revista încurajează cercetările care utilizează metode de investigație moderne.

Revista publică următoarele tipuri de articole:

- **articole Originale / Lucrări (Pagina Titlu, Rezumat, Cuvinte cheie, Introducere/ Fundal, Materiale şi Metode, Rezultate, Discuții, Concluzii, Recunoaştere (Surse de finanțare)/Confirmare, Referințe, Figuri şi Tabele)** – cercetări originale, studii cu valoare ştiințifică crescută;
- **review-uri, Meta-Analize (Pagina Titlu, Rezumat, Cuvinte cheie, Introducere/ Fundal, Discuții, Sumar, Recunoştere (Surse finanțare) /Confirmare, Referințe, Figuri şi Tabele)** – sinteza cerecetării într-un domeniu dat, sinteza evidenței a diferitelor studii existente sau a rezultatelor unor studii existente.
- **prezentări/Rapoarte de caz (Pagina titlu, Rezumat, Cuvinte cheie, Introducere/Fundal, Prezentarea cazului, Discuții, Concluzii, Recunoaştere (Surse finanțare)/Confirmare, Referințe, Figuri şi Tabele)** – studii mai scurte limitate la cazuri de pacienți;
- **anunțuri de Conferințe, Scrisoare către Editor, Recenzii Cărți** – secțiuni care apar in revistă din când în când.

2. GHID PENTRU AUTORI:

Autorii sunt rugați să citească cu atenție următoarele instrucțiuni şi să le respecte când își pregătesc manuscrisul!

2.1. Reguli şi cerințe generale

- Manuscrisele trebuie scrise în Română şi Engleză. În Engleză un translator autorizat va edita profesional manuscrisul pentru a asigura o calitate înaltă a limbajului.
- Toate manuscrisele submise vor fi supuse unui proces de recenzie - originalitatea şi calitatea fiind determinate de cel putin 2-3 recenzori independenți şi se intenționează ca decizia asupra publicării sa fie efectuată în timp util după primirea unui manuscris submis.
- Manuscrisele trebuie trimise în două exemplare la Clinica de Neurologie şi Psihiatrie pentru Copii şi Adolescenți, Str. Corbului, nr. 7, cod 300239, Timişoara, România, menționând pe plic "Pentru Revista de Neurologie şi Psihiatrie a Copilului şi Adolescentului din România" şi în format electronic (CD, DVD) sau pe e-mail: office@snpcar.ro, nussbaumlaura@yahoo.com, axiniacorches@yahoo.com.

2.2. Cerințe pentru formatul electronic al manuscrisului

Manuscrisul trebuie scris cu spațiu unic, folosindu-se modelul Revistei de Neurologie şi Psihiatrie a Copilului şi Adolescentului din România.

Formatul preferat este MS Word (97-2003, 2007), (DOC, DOCX)

Times New Roman character de 12 pct, paragraf 0.5 cm pentru text şi Adobe Photoshop, PDF, Microsoft Word, PowerPoint (PPT) sau Corel pentru figuri/diagrame şi MS Excel pentru tabele. Imaginile trebuie să aibă o rezoluție de cel puțin 600 dpi. Figurile care conțin doar date imagistice şi imaginile

sunt cel mai bine submise în format bitmap precum TIFF, JPEG sau PNG şi rezoluția finală trebuie să fie minim 600 dpi.

Textul trebuie să fie într-un format pe o singură coloană şi aspectul textului trebuie să fie cât mai simplu, concis posibil.

Paginile trebuie numerotate consecutiv şi organizate în următoarele secțiuni:

Titlu, Rezumat şi Cuvinte cheie, Text principal, Recunoaştere surse finanțare, Referințe, Tabele şi Figuri.

a. Pagina de titlu

Pagina de Titlu trebuie să includă: (1) titlul articolului, scurt şi descriptiv, scris clar atât în Engleză cât şi în Română și trebuie să conțină tema articolului; (2) Numele și prenumele fiecărui autor; (3) Titlul şi gradul academic al fiecărui autor; (4) Numele departamentului şi a instituțiilor unde sunt afiliați autorii; (5) Adresa Instituției, număr de telefon / fax, e-mail-ul autorilor;

b. Rezumat şi Cuvinte cheie

Rezumatul trebuie să fie prezentat pe o pagină separată, atât în Română cât şi în Engleză, şi să nu fie mai lung de 250 cuvinte.

Rezumatul trebuie structurat în secțiuni separate: **Introducere** – contextul şi fundalul studiului; **Metode** – cum a fost realizat studiul şi testele statistice utilizate; **Rezultate** – descoperirile principale obținute; **Concluzii** – scurt sumar şi implicații.

În abstract nu trebuie citate referințe. Abstractul trebuie să fie foarte clar şi concis pentru că trebuie să aibă sens de sine stătător, adesea fiind prezentat separat.

Imediat dupa rezumat trebuie oferite cuvintele cheie – maxim 6.

c. Text Principal

Manuscrisul trebuie scris foarte clar şi concis.

Textul trebuie structurat în următoarele secțiuni separate: **Introducere, Materiale şi metode, Rezultate, Discuții** şi **Concluzii**

d. Recunoaştere (Surse de finanțare) / Confirmare

Prin intermediul rubricii Recunoaştere/ Confirmare includeți informații despre granturile primite, sursele de finanțare pentru pregătirea manuscrisului, precedând referințele, într-o secțiune separată, pe o pagină separată.

Vă rugăm, confirmati de asemenea, pe cei care au contribuit la articol prin contribuții substanțiale la conceperea, proiectarea, achiziționarea, analiza de date, sau orice alta persoană care a fost implicată, pentru pregătirea manuscrisului, dar care nu întrunește criteriile de autor.

e. Referințe

Referințele trebuie să fie indicate prin numere consecutive, între paranteze drepte și trebuie să fie citate în ordinea consecutivă apariției lor în text.

Asigurați-vă că fiecare referință citată în text este prezentă în lista de referință (și invers).

Enumerați numele tuturor autorilor. Referințele vor cuprinde: numele și inițialele prenumelor autorilor, titlul, sursa (titlul revistei ar trebui să fie abreviat în conformitate cu "Index Medicus"), anul, numerele de volum și de pagină; articolul trebuie să conțină lucrări publicate recent.

Referințele cărților vor conține: numele și inițialele prenumelor autorilor, titlul cărții, editura, orașul în care a fost publicat, anul și pagina sau paginile referinței.

Referințele trebuie să fie introduse urmându-se modelul (Vancouver):

Exemple de modele de referințe pentru Revista Română de Neurologie si Psihiatrie a Copilului si Adolescentului din România:

Articol din revistă

Nussbaum L, Gradinaru R, Andreescu N, Dumitrascu V, Tudor A, Suciu L, Ștefănescu R, Puiu M – Răspunsul la Medicamentele Antipsihotice Atipice Corelat cu Genotipul CYP2D6:
Implicații Clinice și Perspective. Farmacia, 2014, 62 (6):1191-1201

Articol din reviste cu DOI

Slifka MK, Whitton JL. Implicații clinice ale dereglării producției citokinelor. Dig J Mol Med. 2000; doi: 10.1007/s801090000086

Articol din supliment de revistă

Nussbaum L, Nussbaum LM. Studiu prospectiv pe 10 ani asupra psihozelor cu debut în copilărie și adolescență. *Early Intervention in Psychiatry*,

2014, 8 Suppl 1 : 71.

Capitol de Carte sau Articol din Carte

Nussbaum L. Tulburări Psihotice la Copil și Adolescent. În: Tratat de Psihiatrie Developmentală a Copilului si Adolescentului, Artpress,
Timișoara, 2008, p. 334 – 375.

Carte

Nussbaum L., Nussbaum LM. Managementul Psihozelor la Copil și Adolescent. Artpress, Timișoara, 2012.

f. Tabele și Figuri

Tabelele și figurile trebuie să fie afișate, pe pagini separate, una per foaie, la sfârșitul manuscrisului.

Figurile trebuie să fie numerotate și menționate în text, în ordinea în care apar, folosind cifre arabe, iar pentru tabele trebuie folosite numerele romane. Titlurile descriptive și legendele ilustrațiilor trebuie să permită o înțelegere deplină a semnificației lor. Marcați poziția corespunzătoare unei figuri / tabel în text.

3. ACORDUL PUBLICĂRII ȘI DREPTURILE DE AUTOR

Depunerea unui articol presupune că lucrarea descrisă nu a fost publicată anterior, exceptând abstractul, că nu este luată în considerare pentru publicare în altă parte și că publicarea a fost aprobată de către toți autorii.

Autorii trebuie să prezinte numai datele care au fost obținute prin experimentele umane sau animale efectuate într-un mod corespunzător din punct de vedere etic, urmând indicațiile existente.

Politica noastră se bazează pe legislația română privind protecția datelor și drepturile pacientului și tradițiile eticii medicale: obținerea consimțământului informat, cu respectarea confidențialității.

Politica Accesului Deschis

Revista Română de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România oferă acces liber imediat la conținutul său pe principiul că oferindu-se cercetarea în mod liber, la dispoziția publicului, se susține un inter-schimb global mai amplu de cunoștiințe.

4. VĂ RUGĂM SĂ COMPLETAȚI ÎN MODELUL FORMAT WORD AL REVISTEI DE NEUROLOGIE ȘI PSIHIATRIE A COPILULUI ȘI ADOLESCENTULUI DIN ROMÂNIA!

*
* *

1. AIMS AND SCOPE

The Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry is a peer-reviewed journal that considers articles on all aspects of the prevention, diagnosis, treatment, management of neurologic and psychiatric disorders in children and adolescents, as well as psychotherapy, family therapy, related molecular genetics, pathophysiology and epidemiology.

The journal is focused on the needs of the actual scientific and research community and is committed to publishing original articles, studies, reviews, case reports of high scientific value and impact, with relevant contribution in the domain. The journal encourages researches that utilize modern investigation methods.

The journal publishes the following types of articles:

- **Original Articles / Papers (Title Page, Abstract, Key words, Introduction/ Background, Materials and Methods, Results, Discussion, Conclusions, Acknowledgements, References, Figures and Tables)** – original research, studies of high scientific value;
- **Reviews, Meta-Analyses (Title Page, Abstract, Key words, Introduction/ Background, Discussion, Summary, Acknowledgements, References, Figures and Tables)** – research syntheses in a given area, evidence synthesis of different existing studies or of already existing study results;
- **Case Reports (Title Page, Abstract, Key words, Introduction/ Background, Case Presentation, Discussion, Conclusions, Acknowledgements, References, Figures and Tables)** – shorter, report-limited studies of patient cases;

- **Conference Announcements, Letters to the Editor, Book Reviews** – sections that appear in the journal from time to time.

2. GUIDELINES FOR AUTHORS

The authors are requested to read the following instructions carefully and to respect them when preparing their manuscript!

2.1. General Requirements and Rules

- Manuscripts should be written in Romanian and English. An English authorized translator will edit the manuscript professionally to make sure the language is of high quality
- All manuscripts submitted are subject to peer-review – originality and quality being determined by at least 2-3 independent reviewers and it is intended that decisions on publication will be made in a timely manner after the receipt of a submitted manuscript
- The manuscripts must be sent in two copies to the Clinic of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry, 7 Corbului Street, 300239, Timișoara, Romania, mentioning on the envelope "For the Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry" and in electronic format (CD, DVD) or by e-mail: office@snpcar.ro and axiniacorches@yahoo.com

2.2. Electronic and Format Requirements of the Manuscript

The manuscript should be typed, single-spaced, using the template of **Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry.**

The preferred format software is MS Word (97-2003, 2007), (DOC, DOCX)

– Times New Roman 12 pts, paragraph indent 0.5 cm for the text and Adobe Photoshop, PDF, Microsoft Word, PowerPoint (PPT) or Corel for the figures /diagrams and MS Excel for the charts. Images should have a resolution of at least 600 dpi. Figures that contain only photographic data and the images are best submitted in a bitmap format such as TIFF, JPEG or PNG and their final resolution should be a minimum of 600 dpi.

The text should be in single-column format and the layout of the text should be kept as simple as possible.

The pages should be numbered consecutively and organized into the following sections: **Title, Abstract and Key words, Main text, Acknowledgments, References, Tables and Figures.**

a. Title Page

The title page should include: (1) the title of the article, short and descriptive, written clearly both in English and Romanian and should contain the topic of the article; (2) First name and last name of each author; (3) Position title and academic degree of each author;

(4) Names of departments and institutions where the authors are affiliated; (5) Institutional postal address, phone / fax numbers, e-mail of the authors;

b. Abstract and Key words

The abstract should be presented on a separate sheet of paper, both in Romanian and English and should not be longer than 250 words.

The abstract must be structured into separate sections: **Introduction** – the context and background of the study; **Methods** – how the study was performed and statistical test used; **Results** – the main findings obtained; **Conclusions** – brief summary and implications.

No references should be cited in the abstract. The abstract must be very clear and concise because it must be able to stand-alone, often being presented separately.

Immediately after the abstract, key words – max. 6 should be provided.

c. Main Text

The manuscript should be written clearly and concisely.

The text should be structured into the following separate sections: **Introduction, Materials and Methods, Results, Discussion** and **Conclusions.**

d. Acknowledgments

Place acknowledgments, including information on grants received, on the sources of funding for the manuscript preparation before the references, in a separate section, on a separate page.

Please, also acknowledge anyone who contributed towards the article by making substantial contributions to conception, design, acquisition, analysis of data, or anyone who was involved for the manuscript preparation, but who does not meet the criteria for authorship.

e. References

References should be indicated by consecutive numbers in square brackets and should be cited in consecutive order of their appearance in the text.

Please ensure that every reference cited in the text is also present in the reference list (and vice versa).

List the names of all the authors. The References will contain: the surname and the initials of the name of the authors, the title, source (Journal names should be abbreviated according to "Index Medicus"), year, volume and page numbers; the paper should contain recently published papers. The References of books will contain: the surname and initials of the name of the authors, the title of the book, the publishing house, the city where it was published, the year and the page or the pages of the reference

The references should be typed in the following (Vancouver) style:

Examples of the **Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry** reference style:

Article within a journal

Nussbaum L, Gradinaru R, Andreescu N, Dumitrascu V, Tudor A, Suciu L, Stefanescu R, Puiu M - The Response to Atypical Antipsychotic Drugs in Correlation with the CYP2D6 Genotype:
Clinical Implications and Perspectives. Farmacia, 2014, 62 (6):1191-1201

Article within a journal by DOI

Slifka MK, Whitton JL. Clinical Implications of Dysregulated Cytokine Production. Dig J Mol Med. 2000; doi: 10.1007/s801090000086

Article within a journal supplement

Nussbaum L, Nussbaum LM. A 10 Year Prospective Study on Childhood Onset Psychoses. *Early Intervention in Psychiatry*, 2014, 8 Suppl 1 : 71.

Book Chapter or an article within a book

Nussbaum L. Child and Adolescent Psychotic Disorders. In: Treatise Of Developmental Child and Adolescent Psychiatry, Artpress, Timisoara, 2008, p. 334 – 375.

Complete book authored

Nussbaum L., Nussbaum LM. The Management of Child and Adolescent Psychoses. Artpress, Timisoara, 2012.

f. Tables and Figures

Tables and Figures must be typed, on separate pages, one per sheet, at the end of the manuscript.

The Figures must be numbered and mentioned in the text, in the order they appear, using Arabic numbers and Roman numbers must be used for the Tables. The descriptive titles and legends of the illustrations must allow a full understanding of their significance. Mark the appropriate position of a figure/ table in the text.

3. PUBLICATION AGREEMENT AND COPYRIGHT NOTICE

Submission of an article implies that the work described has not been published previously, except in the form of an abstract, that it is not under consideration for publication elsewhere and that its publication is approved by all authors. The authors should submit only data that have arisen from human or animal experimentation carried out in an ethically proper way by following the existing guidelines.

Our policy is based on Romanian Data Protection Law, patient's rights law and the traditions of medical ethics: obtaining the informed consent, respecting confidentiality.

Open Access Policy

Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry provides immediate open access to its content on the principle that making research freely available to the public, supports a greater global exchange of knowledge.

4. PLEASE COMPLETE THE ROMANIAN JOURNAL OF CHILD AND ADOLESCENT NEUROLOGY AND PSYCHIATRY WORD TEMPLATE!

FORMULAR DE ÎNSCRIERE ÎN SNPCAR
REGISTRATION FORM IN RSCANP

SOCIETATEA DE NEUROLOGIE ŞI PSIHIATRIE A COPILULUI ŞI ADOLESCENTULUI DIN ROMÂNIA

FORMULAR DE ÎNSCRIERE

NUME (LITERE DE TIPAR) _____

PRENUME _____

DOMICILIU (ADRESĂ FIXĂ) _____

_____

COD CU 6 CIFRE _____

LOCALITATE _____

REZIDENT SPECIALITATEA _____

PERIOADA DE REZIDENȚIAT _____

MEDIC SPECIALIST / PRIMAR _____

PROFESIUNI ASOCIATE _____

ACREDITARE PROFESIONALĂ _____

FUNCȚIE UNIVERSITARĂ _____

GRAD ŞTIINȚIFIC _____

TELEFON _____

FAX _____

E-MAIL _____

Doresc să devin membru al SNPCAR şi mă angajez să respect prevederile statutului Societății.
Taxa de înscriere este 10 EURO la cursul BNR al zilei în care se face plata.

** Datele furnizate vor fi tratate confidențial în conformitate cu Prevederile Regulamentului nr. 679/2016 privind protecția persoanelor fizice în ceea ce privește prelucrarea datelor cu caracter personal și privind libera circulație a acestor date și de abrogare a Directivei 95/46/CE (Regulamentul general privind protecția datelor).*

Data ..... Semnătura.....

SE DEPUNE LA SECRETARIATUL SNPCAR:

STR. CORBULUI NR. 7, COD 300239 - TIMIŞOARA

Rugăm să anunțați orice schimbare de domiciliu pentru evidența corectă a membrilor SNPCAR.

Noi vă imprimăm Succesul !

Editură acreditată CNCSIS - nr. 154/2006

ARTPRESS
editură şi tipografie

RO Timişoara 300110
Strada P. Cermena nr. 1, parter
Mobil: 004 (0) 744-672.226, 004 (0) 722-268.204
Tel/Fax: 004 (0) 256-293.809, 004 (0) 256-293.975
E-mail: artpress@artpress.com.ro
WWW: www.artpress.com.ro

Concepţie grafică, design, tipar în 4 sau 5 culori,
finisare complexă a produselor personalizate:

- *cărţi, ziare, reviste, broşuri*
- *agende, calendare, papetărie de lux*
- *tipărituri comerciale - fluturaşi, pliante, prospecte, cataloage, mape*
- *ambalaje - etichete, plicuri, cutii, pungi*

SOCIETATEA DE NEUROLOGIE SI PSIHIATRIE A COPILULUI SI ADOLESCENTULUI • ROMANIA •

www.snpcar.ro

ISSN: 2068 - 8040
ISSN: 2068 - 8040-L

ARTPRESS