

Clinica de pediatrie (cond.: prof. Gh. Puskás doctor-docent) din Tg.-Mureș

**METHEMOGLOBINEMIE CONGENITALĂ ASOCIATĂ  
CU CIFOZĂ DORSALĂ JUVENILĂ (SCHEUERMANN),  
AGENZIA PROCESULUI XIFOID  
ȘI BRONȘIECTAZIE CONGENITALĂ\***

A. Nagy, Aurelia Coman, V. Nagy

După concepția veche, categoria malformațiilor congenitale cuprinde nu-mai anomaliile mai mult sau puțin manifeste ale organismului. Astăzi înglobăm în această grupă de afecțiuni și tulburările metabolice congenitale, dintre care o importanță deosebită au enzimopatiile. Factorii etiologici — genetici și influența mediului — ca și patomecanismul sînt probabil aceiași: lezarea funcțiilor biochimice ale unor celule.

Deseori apar asocieri între diferite malformații congenitale. În boala lui Langdon Down întîlnim imbecilitate, epicanthus, facies mongoloid, deseori macroglosie, viciu cardiac congenital, stenoză duodenală etc. Asocierea malformațiilor însă nu este o regulă. În literatura consultată de noi nu am găsit cazuri de asociere a methemoglobinemiei congenitale cu alte malformații. Tocmai pentru aceasta credem utilă publicarea cazului nostru.

Bolnavul G. D. în vîrstă de 15 ani (Nr. f. obs.: 944/1967) prezentînd o cianoză încă de la naștere, a fost internat în serviciul de cardiologie cu suspiciunea unei cardiopatii congenitale. Investigațiile efectuate au exclus această maladie, dar au pus în evidență opacifierea lobului pulmonar mijlociu. Bolnavul a fost transferat în clinica noastră pentru precizarea diagnosticului.

La internarea în clinica noastră, băiatul de altfel bine dezvoltat prezenta o cianoză albastruie-cenușie, mai accentuată la față. Cianoză persista de la naștere, cu accentuări iarnă și primăvara. Bolnavul nu are degete hipocratice. Examenul radiologic constată opacifierea și retractarea lobului mijlociu dr, iar broncografia pune în evidență bronșii dilatate și deformate (fig. nr 1.) Întrucît această modificare nu explică cianoză persistentă de la naștere ne gîndim la existența unei methemoglobinemii congenitale. Din antecedentele eredo-colaterale a reieșit că una din bunicele bolnavului a fost de asemenea „albastră” în tot cursul vieții, dar a trăit peste 80 ani.

Presupunerea noastră că bolnavul suferă de o methemoglobinemie congenitală a fost confirmată prin fotometrie, prin testul cu albastru de metilen și prin alte investigații de laborator. Determinarea cantitativă fotometrică după metoda Bălint a arătat o methemoglobinemie semnificativ crescută: valoarea de extincție cu ocazia primei examinări a fost 8, cu ocazia repetării probei, 11. Copiii de control sănătoși și de aceeași vîrstă au prezentat valori normale de 22—23. (Valorile mici indică concentrații mari de methemoglobină în sînge în mod proporțional). Testul cu albastru de metilen combinat cu oximetria singelui arterial, efectuată înaintea, în cursul și după administrarea substanței a arătat următoarele valori

\*) Lucrare prezentată în ședința din 28. IX. 1967 a U.S.S.M.-ului, Secția Pediatrie, Tg.-Mureș.

ale oxiohemoglobinei: înaintea probei 62 g%, timpul administrării creșterea până la 70 g%, iar după terminarea probei scăderi progresive de 68 g%, 66 g% și apoi revenire la valoarea inițială de 62 g%. (Am administrat bolnavului 1 mg pe kg/corp de albastru de metilen intravenos din soluția de 2%). În timpul injectării albastrului de metilen cianoza a dispărut și fața bolnavului a devenit roză. Electroforeza serului și a hemoglobinei a prezentat valori normale. pH singelui arterial a fost 7.56, al celui venos 7.53. Rezerva alcalină: 64 vol. % CO<sub>2</sub>. Hematii: 4.540.000. Leucocite 10.000 Hgb. 100%. Hematiile nu au arătat modificări morfologice. Formula leucocitară: nesegm. 1%, segm. 83%, eo. 3%, mo. 3%, limf. 10%. Trombocite 214.000. Reticulocite 16‰. Catalazemia: 9.89, indicele catalazic 2.3. Probele funcționale cardio-respiratorii în limite normale. Examenul fundului de ochi: normal. EEG: traseu încetinit, neregulat, disritmic, fără semne bioelectrice de focar.

Dacă methemoglobinemia sugarului (cianoza enterogenă, sindrom Comly), cauzată de apa de fîntină cu conținut de nitrați și caracterizată de asemenea printr-o cianoză ameliorată imediat la tratamentul adecvat, nu este o raritate, în schimb methemoglobinemia congenitală de tip familial este deosebit de rară și a fost descrisă pentru prima oară de François în anul 1844 ca o cianoză fără cardiopatie. În următorii 100 de ani, pînă în 1945, literatura consemnează numai 19 cazuri (Codounis). Din anul 1945 pînă în anul 1950 Codounis adună din literatura medicală încă 64 de cazuri, dintre care 24 au fost observații personale. După Krajscovic pînă în anul 1947 numărul cazurilor descrie întrece cifra de 100. În țara noastră prima comunicare pe această temă a apărut în anul 1956, cu un singur caz (Rub D. și Birsan E. T.)

Patogenia maladiei, după Barcroft și Eder constă în inhibiția descompunerii methemoglobinei. Gibbson și Harrison (1947) sînt de părere că reducția methemoglobinei se face de către enzime și coenzime, care printr-o reacție reciprocă se oxidează și se reduc între ele. În cazul methemoglobinemiei familiale este tulburată activitatea diaforezei I, care duce la acumularea methemoglobinei. Hennekens menționează lipsa unei proteine, alții presupun lipsa glucozo-6-fosfat-dehidrogenazei.

Pentru stabilirea diagnosticului este suficientă analiza fotometrică, care poate fi completată prin determinare oximetrică în timpul efectuării testului cu albastru de metilen. Dintre probele enzimactice am avut posibilitatea să executăm numai determinarea catalazemiei, care prezenta o valoare ridicată. O poliglobulie compensatoare cu o ușoară leucocitoză este de obicei prezentă. Unii autori amintesc modificările fundului de ochi (culoarea și calibrul vaselor), semne care au lipsit în cazul nostru. Tulburarea bioelectrică difuz moderată a traseului E.E.G. a fost semnalată și de alți autori. Capacitatea de muncă a bolnavilor este în general păstrată, printre ei se întîlnesc chiar și sportivi de performanță.

Terapia: administrarea albastrului de metilen, sau a altor substanțe reductoare produc numai o ameliorare trecătoare. Ne folosim de aceste metode numai în cazuri de hipoxie gravă (de ex. boli cu reducerea suprafeței respiratorii).

La bolnavul nostru am constatat în cursul investigațiilor, pe lângă methemoglobinemie și alte anomalii: cifoză dorsală juvenilă tip Scheuermann (fig. nr. 2), agenezia procesului xifoid și bronșiectazie. Boala lui Scheuermann se încadrează între necrozele osoase aseptice. Esența acestei boli familiale constă în slaba dezvoltare a vertebrei, datorită căreia nucleul pulpos al cartilagiului intervertebral distruge structura substanței vertebrale.

În lipsa semnelor demonstrînd alți factori etiologici și în prezența celorlalte anomalii considerăm ca fiind congenitală și bronșiectazia bolnavului nostru.

După cum reiese din cazul prezentat, methemoglobinemia congenitală familială se poate asocia și cu alte malformații.

Sosit la redacție: 27 octombrie 1967.



Fig. nr. 1.: Bronșiectazia lobului mijlociu.



Fig. nr. 2.: Cifoscolioză moderată. Spațiile intervertebrale mai înguste, suprafețele superioare și inferioare ale corpurilor vertebrale impresionate la nivelul nucleilor pulpoși. Sinostozarea nucleilor epifizei vertebrale încă nu a avut loc. Ageneza procesului schifoid a sternului.

## *Bibliografie*

1. BALINT P., HEGEDŰS A.: Klinikai laboratóriumi diagnosztika, 1955;
2. BARCROFT a. EDER: J. Clin. Invest. (1949). 28. 265;
3. CODOUNIS A.: Brit. Med. J. (1952). 10. 16;
4. CODOUNIS A.: Brit. Med. J. (1952). 2. 368;
5. COMLY H.: J.A.M.A. (1945). 129. 112;
6. GIBSON a. HARRISON: Lancet (1947), 2. 941;
7. HERMANN B.: Orvosi Hetilap (1953). 22. 607;
8. KRAJCSOVICS F.: Orvosképzés (1967). 1. 73;
9. LUTEMBACHER R.: Press. Méd. (1949). 57. 276;
10. PAILER A. u. STERZ H.: Wien Klin. Woch. (1961). 73. 903;
11. RUB D., BÍRSAN E. T.: Viața Medicală (1956). 12. 67;
12. SZABÓ L.: Orvosképzés (1961). 1. 48.