

## PREFAȚĂ

După 18 ani, un instrument foarte util își va relua locul pe biroul dumneavoastră și în literatura medicală românească.

Această lucrare cuprinde peste 3 500 de nume de boli, sindroame, clasificări, fracturi, operații, probe, reacții, celule, teste, teorii. Există multe alte nume care așteaptă o ediție următoare. Este o carte inegală, cantitatea de date la fiecare nume fiind variată din cauza dificultăților de organizare și sistematizare a volumului enorm de informație prelucrat. Pentru a nu ridica foarte mult prețul volumului, am renunțat la ilustrații.

Ortografierea cuvintelor compuse - termeni științifici, a fost și este o sarcină grea. Acești termeni au fost preluați din diverse limbi străine, care au propriile reguli de ortografie, neconcordante, de multe ori, cu gramatica limbii române.

Deși în unele situații, conform Îndreptarului ortografic, ortoepic și de punctuație s-ar justifica scrierea unitară a acestor cuvinte compuse, am considerat necesar să le separ, pentru a facilita lectura și înțelegerea sensului. Astfel, pentru cuvinte compuse prea lungi precum:

- hemiplegia glosovelopalatofaringolaringiană - 32 caractere,
- cerebelomielopoliradiculonevrita - 32 caractere,
- meningoencefalita - 17 caractere,
- lipoproteinlipaza - 17 caractere,
- pseudohipoparatiroidism - 23 caractere,
- pseudohermafroditism - 20 caractere,
- hidroxicorticosteroidi - 22 caractere,
- picornavirusurilor - 18 caractere,
- hepatosplenomegalia - 19 caractere,
- imunoelectroforeza - 18 caractere,
- electroencefalografie - 24 caractere,
- electrocardiografie - 19 caractere,
- gamaglutamiltransferaza - 23 caractere,
- encefalomielopolineuropatie - 27 caractere, și multe altele, am adoptat scrierea de tipul (de exemplu) encefalo-mielo-poli-neuropatie.

Mulțumesc în primul rând colegilor din policlinica Panduri și din rețeaua de expertiză, care m-au sfătuit și încurajat, colaboratorilor, dar mai ales familiei care m-a înțeles și ajutat în ultimii trei ani, de când mă lupt cu acest dicționar.

Sper să vă fie de folos!

Autoarea

## A

Aarskog, Dagfinn J., 1928, Suedia

**AARSKOG**, *sindr.*: *sindr. facio-digito-genital*

Malformație complexă ce se transmite autozomal dominant cu penetrație incompletă. *Clinic*: dismorfii cranio-faciale (displazia pavilioanelor urechii, nas mare, hipertelorism, macro-cefalie, maxilare hipoplazice, agenezia molarilor de minte, incisivi în formă de lopată), nanism, mâini și picioare scurte, late, sindactilii și pielea scrotală anormală, criptorhidie, hernii, hiperlaxitate articulară, pectus excavatum. *Evoluția și prognosticul* sunt relativ favorabile.

Aase, Jon Morton, 1936, SUA

**AASE**, *sindr.*, 1968: dismorfogeneza artro-cerebro-patelară; *sindr. Aase-Smith*

Malformație complexă ce se transmite autozomal recesiv. *Clinic*: hidro-cefalie, paralizie oculară, dehiscentă palatină, urechi malformate, absența amprentelor digitale, laxitate ligamentară, luxația șoldului. *Prognosticul* este relativ bun când nașterea este la termen. *Trat.*: chirurgical.

Abderhalden, Emil, 1877-1950, Elveția

**ABDERHALDEN-FANCONI**, *boala/* *sindr.*: cistinoza, *sindr. Fanconi-De Toni-Debre*; *sindr. Lignac-Fanconi*; *sindr. Fanconi*; *sindr. Abderhalden-Lignac*

Afecțiune ereditară cu mod de transmitere autozomal recesiv. *Etiopatogenie*: la copii este o tulburare a metabolismului aminoacizilor, datorită căreia dezaminarea nu se mai efectuează. Cistina liberă se depune sub formă de cristale, intracelular, în special intra-lizozomal. În consecință, proteine anormale trec prin membrana

glomerulară și sunt resorbite în tubi. Astfel apar o serie de leziuni glomerulare și tubulare, care determină proteinurie, hiperfosfaturie, rahitism renal, diabet renal etc. *Clinic*: copilul devine adinamic, rahitic, cu o termo-labilitate deosebită, polidipsie și poliurie. În forma benignă, boala este depistată întâmplător la un examen oftalmologic când se pun în evidență cristalele de cistină în cornee și conjunctivă. Forma intermediară apare mai târziu (2-16 ani) și se caracterizează prin disfuncție renală tubulară (în special tubul proximal, care ia aspectul de "gât de lebădă") și insuficiență glomerulară. *Evoluție* lentă. Forma nefropatică debutează în al doilea semestru de viață prin deshidratare acută însoțită de polidipsie, anorexie, poliurie, vărsături, constipație și accese febrile. Mai târziu aceste fenomene se accentuează și conduc la tulburări grave hidro-electrolitice, rahitism, acidoză. *Prognosticul* este rezervat, iar copiii care suferă de această boală, rareori ajung până la vârsta de 10 ani.

*Etiopatogenie*: la adult - intoxicații cu metale grele, boala Wilson, mielomul multiplu. *Clinic*: osteo-malacie, semne de hipokaliemie. *Paraclinic*: izostenurie, proteinurie, hiper-aminoacidurie, hiper-aminoacidemie, glicozurie, cetonurie, hipokaliemie și hipofosforemie. *Anatomo-patologic*: cristale de cistină în măduva osoasă, cornee, conjunctivă, ganglioni limfatici, leucocite, sistemul reticulo-endothelial; degenerescență tubulară. *Evoluția* este lentă și progresivă. *Prognosticul* este ceva mai bun la adult, depinzând în mare măsură de afecțiunea primară. *Trat.*: simptomatic; vitamina C, corectarea acidozei cronice printr-un aport suficient de lichide și mixturi alcaline cu citrat de potasiu.

Aberfeld, Donald C., 1932, România  
**ABERFELD-HINTERBUCHNER-SCHNEIDER**, *sindr.*:

*Clinic*: miotonie, malformații oculare, faciale.