

ШКОЛА НЕОНАТОЛОГА

СПбГПМУ

*Отделение патологии новорождённых и
детей грудного возраста ПЦ*

14 декабря 2016 года

Мальчик Егор, 19 с.ж., поступил в клинику из г. Севастополя с диагнозом:

- ▣ Врождённый фиброз печени?
- ▣ Портальная гипертензия.
- ▣ Печёночная недостаточность (асцит)
- ▣ Коагулопатия
- ▣ Перинатальное поражение ЦНС с ВЖК 1-2 степени. Синдром угнетения в анамнезе.

Из анамнеза

- ▣ Маме — 36 лет
- ▣ Ребёнок от IV-беременности
- ▣ I- ая 2007 год — антенатальная гибель плода мужского пола в 30 недель (антенатальная гипоксия в результате гипоплазии плаценты)
- ▣ II-ая 2009 год — роды в 38 недель. Девочка умерла на 3 с.ж. (фиброз печени)
- ▣ III- тья (второй брак) 2012 год - антенатальная гибель плода женского пола в 33 недели (гиперплазия внутрипечёночных желчных протоков, кариотип абортус- трисомия Д (13,14,15 пары хромосом)

Из анамнеза:

IV –ть данная на фоне :

- ▣ наследственной тромбофилии (выявлен полиморфизм генов фолатного цикла в гомо — и гетерозиготном состоянии)
- ▣ Гипотиреоза
- ▣ Обострения герпес 1 типа в 5, 7, 14, 16 недель
- ▣ Тромбоцитопении ($177 * 10^9$)

Лечение: L- тироксин; гемапаксан, плазмоферез

При рождении

- ▣ Роды в 37 недель. Апгар 8\9 баллов
- ▣ Вес 3035 гр; длина 50 см; ОГ 35 см; Огр 33 см
- ▣ Выложена на грудь матери
- ▣ При первичном осмотре: единичные элементы петехиальной сыпи в паховых складках, ягодицах, спине
- ▣ Срыгивания с примесью крови
- ▣ Клин. анализ крови: Анемии и воспалительных изменений нет; Тромбоцитопения ($108 \cdot 10^9$)
- ▣ Коагулограмма: сгусток не образуется.
- ▣ Фибриноген 0.88 г\л
- ▣ Лечение: викасол №1, СЗП

Переведён на 2-е с.ж. (ОАРИТ ПЦ г. Севастополя)

- ▣ Прогрессирующая тромбоцитопения, гипокоагуляция.
- ▣ Гематолог: Нарушение коагуляционного звена гемостаза. Необходимо дифференцировать нарушение функции печени и врождённый дефект факторов свёртывания крови
- ▣ Лечение: Тромбоконцентрат (2-3 с.ж.), СЗП (2-3-4 с.ж.)

Переведён на 5-е с.ж. (ГБУЗ ГБ №5 г. Севастополя ОПН)

- ▣ Состояние ребёнка тяжёлое: синдром угнетения, выраженный отёчный синдром, олигоурия, тахипноэ, иктеричность кожи 3-4 степени по Крамеру. Печень по краю правой рёберной дуги, селезёнка + 1.5 см. Моча с розовым оттенком. Стул тёмно-зелёный.
- ▣ Лечение: ампициллин, флюконазол, СЗП, фуросемид, аспаркам, бифидумбактерин, урсофальк, гепарин 7-9 с.ж.(по рекомендации гематолога)

Динамика состояния в ОПН (г. Севастополь)

С.Ж.	Кожа	Печень	Селезёнка	Тром	Гемаг	ОБ\ПБ	АСТ	АЛТ	ФГ\АПТВ
6 с.ж.	3-4 ст.	Край	+ 1.5 см	400	148	213\68	232	192	92 сек
12 с.ж.	Зеленоватый оттенок	Край	+ 2,0 см	80	100	230\64	203	79	> 1 мин
18 с.ж.	4-5 ст	Край, появился сосудистый рисунок на животе	+ 3.0 см	97	86	274\81	151	73	> 1 мин

19-е с.ж. перевод в СПбГПМУ ОПНДГВ с диагнозом:

- ▣ Врождённый фиброз печени?
- ▣ Портальная гипертензия.
- ▣ Печёночная недостаточность (асцит)
- ▣ Коагулопатия
- ▣ Перинатальное поражение ЦНС с ВЖК 1-2 степени. Синдром угнетения в анамнезе.

При поступлении (19-е с.ж.)

- ▣ + 800 гр от рождения
- ▣ Синдром угнетения ЦНС
- ▣ Бронзовый цвет кожных покровов
- ▣ Печень + 7.0 см
- ▣ Селезёнка + 6.0 см
- ▣ Моча тёмная
- ▣ Стул светло-жёлтый
- ▣ Клин. ан. Крови : Гемоглобин 67; Тромбоциты 92, без воспалительных изменений
- ▣ Лечение: Пепти Гастро; лазикс, дицинон, викасол, урсофальк, жирорастворимые витамины, СЗП, Эр-масса

В динамике ОПНДГВ

- ▣ Ежедневные трансфузии СЗП (тром: 79-65; ВСК > 5,5 мин)
- ▣ Трансаминазы - до 50; ОБ\ПР – 271\91; гипогликемия до 1.3
- ▣ Об. анализ мочи: эритроцитурия
- ▣ Офтальмолог – без патологии
- ▣ Гастроэнтеролог – Холестатический гепатит . Коагулопатия. Анемия тяжёлой степени
- ▣ Гематолог – Вторичная гипокоагуляция на фоне гипофункции печени.

Динамика - 24 с.ж.

- ▣ Тем\тела 38 градусов
- ▣ Дыхательная недостаточность 2 степени
- ▣ Множественные экхимозы, петехии
- ▣ Окружность живота + 5 см от поступления
- ▣ Декомпенсированный смешанный ацидоз
- ▣ Лактат 13.66

Ребёнок переведён в ОАРИТ с диагнозом:

Отёк лёгких? ДН 2 степени. Врождённый фиброз печени? Вторичная гипокоагуляция.

ОАРИТ

- ▣ При поступлении (24 с.ж.) состояние крайне тяжёлое – синдром полиорганной недостаточности, ДВСС.
- ▣ Через 11 часов после поступления в ОАРИТ – констатирована биологическая смерть.

Диагноз:

- ▣ Посмертный: Врождённый фиброз печени? Врождённая коагулопатия. Синдром полиорганной недостаточности. ДВСС.
- ▣ Патологоанатомический: Неонатальный гемохроматоз: фиброз печени, накопление гемосидерина в клетках печени, слюнных желёз, поджелудочной железы, надпочечниках. ДВСС. Асцит. Ателектазы лёгких.

Неонатальный гемохроматоз

- ▣ **Наследственный гемохроматоз** («бронзовый диабет») — аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся накоплением железа в клетках печени, поджелудочной железы, сердца и повреждением тканей и органов.
- ▣ В основе заболевания лежит **генетический дефект**, приводящий к увеличенному всасыванию железа в ЖКТ и отложению его в клетках

Неонатальный гемохроматоз

- ▣ При детальном рассмотрении неонатального гемохроматоза, Whittington (2007) отметил, что **признаки печёночной недостаточности обычно проявляются через несколько часов после рождения** . В редких случаях, заболевание печени приобретает длительное течение и проявляется от дней до недель после рождения.
- ▣ **Гибель плода в конце второго и третьем триместрах беременности часто наблюдается в анамнезах женщин, которые родили ребенка с неонатальным гемохроматозом.**
- ▣ Прогноз при неонатальных гемохроматозах - средняя продолжительность жизни от нескольких дней до нескольких недель. Высокий риск рецидива в последующем потомстве.

Спасибо за внимание !