

# Neonatální hemochromatóza

Většina vzniká v důsledku GALT - tedy gestační aloimunní jaterní nemoci, kdy matka vytváří IgG proti antigenu na povrchu hepatocytů plodu. Non-GALT neonatální hemochromatózu může způsobit deficit mitochondriální deoxyguanozin kinázy nebo porucha syntézy žlučových kyselin (deficience delta 4-3-oxosteroid 5 beta-reduktázy), ale tyto defekty jsou mnohonásobně méně časté. Neonatální hemochromatóza proto ve většině případů přináší významné riziko opakování v dalších těhotenstvích matky (až 90%).

**Projevy** odumrtí plodu ve 2. či 3. trimestru předčasný porod, UIGR, následně projevy selhání jater bezprostředně po porodu

- hypoglykemie, koagulopatie, hypoalbuminémie
- v rozvinuté formě až obraz připomínající septický šok
- s odstupem několika dní rozvoj ikteru - s elevací konjugovaného i nekonjugovaného bilirubinu

v některých případech porucha produkce angiotensinu játry vedla i k nedostatečnému vývinu proximálních tubulů ledvin

- oligohydramnion, anurie, otoky, refrakterní hypotenze

**Laboratorní nálezy** Koagulopatie, hypofibrinogemie, hypoglykemie, hypoalbuminémie, trombocytopenie a anémie ALT a AST normální či jen mírně zvýšené vysoká hladina alfa-fetoproteinu (AFP) hypersaturace transferinu, hypotransferinémie a hyperferritinémie vyšší hladina sérového tyrosinu (z nedostatečné funkce jater) S odstupem dní - elevace konjugovaného i nekonjugovaného bilirubinu

**Léčba**

- symptomatická terapie jaterního selhání
- směs chelátů a antioxidantů (deferroxamin, selen, vitamin E, N-acetylcystein, prostaglandin E1)
- intravenózní imunoglobuliny (1 g/kg)
- při anurii peritoneální dialýza a fludrokortizon
- transplantace jater v prvních 3 měsících života

**Prognóza**

- onemocnění často má fulminantní průběh, který je léčebně velmi špatně ovlivnitelný

**Prevence**

- profylaktická aplikace intravenózních imunoglobulinů v druhém a třetím trimestru gravidity ženám, jejichž předchozí gravidita byla zatížena potratem, resp. porodem dítěte s NH. Při dodržení správných postupů má prevence vysokou úspěšnost

## Odkazy

### Související články

### Externí odkazy

<https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatric/2014-6/neonatalni-hemochromatoza-asociovana-s-renalni-tubularni-dysgenezi-50836>

### Převzato z

### Použitá literatura

<https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatric/2014-6/neonatalni-hemochromatoza-asociovana-s-renalni-tubularni-dysgenezi-50836>

### Reference