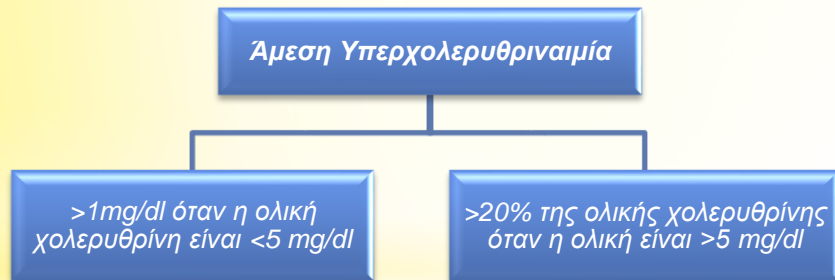




ΑΑ135:ΑΜΕΣΗ ΥΠΕΡΧΟΛΕΡΥΘΡΙΝΑΙΜΙΑ ΣΤΗ ΝΕΟΓΝΙΚΗ-ΒΡΕΦΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ-ΜΙΑ ΣΠΑΝΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Μαρία Κλεάνθους, Μαρία Γαρέφη, Αναστασία Τουλιτσπούλου, Μαρία Παπαγεωργίου, Ευτυχία Κρούμα, Ελένη Βαύρη
Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Ημαθίας, Μονάδα Βέρραις, Βέρροια.

Η άμεση υπερχολερυθριναιμία είναι το αποτέλεσμα της νεογνικής χολόστασης, δηλαδή της ελάττωσης της ροής της χολής διαμέσου των ένδο- ή εξωηπατικών χοληφόρων, η οποία υπάρχει στη γέννηση ή αναπτύσσεται μέσα στους πρώτους μήνες της ζωής. Υπόνοια χολόστασης πρέπει να τίθεται σε όλες τις περιπτώσεις παρατεταμένου νεογνικού ίκτερου >14 ημέρες.



Τα πλείστα αίτια της άμεσης υπερχολερυθριναιμίας με κύριο την ατρησία χοληφόρων απαιτούν άμεση διάγνωση και θεραπεία. Νεογνά με παρατεταμένο ίκτερο, έστω κι αν αποδίδεται αρχικά σε καλοήθεις παράγοντες (θηλασμός), πρέπει πάντα να διερευνώνται.

Παρουσίαση περιστατικού με άμεση υπερχολερυθριναιμία σε βρέφος:

Θήλυ 35 ημερών παραπέμφθηκε για διερεύνηση λόγω μειωμένης πρόσληψης βάρους-μη ανάκτησης βάρους γέννησης και δυστροφίας. Από το ιστορικό δεν αναφέρονται έμετοι ή διαρροϊκές κενώσεις. Το βρέφος σιζίζονταν με αποκλειστικό μητρικό θηλασμό έως την ηλικία των 20 ημερών όποτε και προστέθηκε formula, χωρίς ικανοποιητική πρόσληψη βάρους. Αντικειμενικά παρατηρήθηκαν καλές θηλαστικές κινήσεις, κιτρινοπράσινη χροιά δέρματος, μειωμένη σπαργή (ρυτιδωμένο δέρμα), ψηλαφητό ήπαρ 2cm, ανοιχτόχρωμη κένωση και υπέρχρωμα ούρα. Από τον εργαστηριακό έλεγχο **TBIL:5,76 mg/dL**, **IBIL:0,81 mg/dL**, **DBIL:4,95 mg/dL**, γ -GT:28 IU/L ,ALP:883 IU/L, φυσιολογικές τρανσαμινάσες. Η καλλιέργεια ούρων ήταν αρνητική. Επίσης δεν ανευρέθηκαν ενδείξεις για ατρησία χοληφόρων ή ίνωση στο υπερηχογράφημα.

Μετά από πλήρη εργαστηριακό, απεικονιστικό και γενετικό έλεγχο σε τριτοβάθμιο νοσοκομείο τέθηκε η διάγνωση του σπάνιου

συνδρόμου ARC (**A**rthrogryposis, **R**enal dysfunction, **C**holestasis).

