

ROZPOZNANIE WRODZONEGO NIEDOBORU BIAŁKA C W TRAKCIE DIAGNOSTYKI SEPSY U NOWORODKA

CONGENITAL PROTEIN C DEFICIENCY DIAGNOSIS IN A SEPTIC NEONATE

Michał P. Zarzecki¹, Weronika Kamińska¹, Weronika Lebowa¹, Alicja Saganowska¹, Karolina Witkowska², Katarzyna Stolarska³, Marcin Ciepał¹, Dorota Pawlik¹

STRESZCZENIE

Wprowadzenie. Wrodzony niedobór białka C (BC) jest rzadkim schorzeniem zwiększającym ryzyko powikłań zakrzepowo-zatorowych. Jeśli niedobór ma postać łagodną, objawy mogą nie występować, jednakże pacjenci z wrodzonym niedoborem BC przez całe życie są narażeni na zakrzepicę. Plamica piorunująca (purpura fulminans), krwotok śródczaszkowy czy ślepotą są najpoważniejszymi powikłaniami, które mogą wystąpić już u noworodków w związku z wrodzonym niedoborem tego białka. Dotyczy to zwłaszcza sytuacji klinicznych, w których w przebiegu patomechanizmu choroby dochodzi do dalszego obniżenia się aktywności BC. Częstym przykładem takiego stanu klinicznego jest sepsa. Opis przypadku i przegląd literatury. W niniejszej pracy został przedstawiony przypadek noworodka płci żeńskiej, prezentującego od urodzenia narastające objawy niewydolności oddechowej, której przyczyną mogła być infekcja wrodzona. Na podstawie wykonanych badań mających na celu zdiagnozowanie sepsy wykluczono uogólnioną infekcję, natomiast zwrócono uwagę na znacznie obniżoną wartość aktywności BC. Pomimo tych niskich wartości u noworodka nie stwierdzano możliwych do zidentyfikowania oznak zakrzepicy. Podejrzewano natomiast wrodzony niedobór BC, przeprowadzono więc analizę danych, wykorzystując informacje na temat tego schorzenia, zawarte w dostępnej literaturze. **Wnioski.** Wrodzony niedobór BC może przebiegać bez charakterystycznych objawów bezpośrednio po urodzeniu. Niemniej jednak u pacjentów powinna być stosowana dożywno profilaktyka przeciwzakrzepowa (m.in. specjalne rekomendacje) z powodu ciągłego ryzyka poważnych powikłań zakrzepowo-zatorowych.

SŁOWA KLUCZOWE: białko C, wrodzony niedobór, zatorowość zakrzepowa, neonatologia

ABSTRACT

Background. Congenital protein C (PC) deficiency is a rare condition that increases the risk of thromboembolisms. Patients with a mild form of the disorder may be asymptomatic, however they are susceptible to venous thrombosis throughout their lifetime. Purpura fulminans, intracranial haemorrhage and blindness are some of the major complications that can occur in newborns, especially in clinical situations that might further decrease the PC activity. A frequent example of the aforementioned clinical condition is sepsis. Case presentation and literature review. This study reports a case of a female neonate who presented with increasing symptoms of respiratory failure at birth, possibly due to an inborn infection. Based on the diagnostic tests carried out, generalized infection was ruled out. Decreased PC activity level was acknowledged as the only parameter below the norm. Nonetheless, the newborn had no identifiable signs of thrombosis. Having suspected a congenital PC deficiency in this neonate, a thorough data search of the available literature was performed in order to present a comprehensive description of the disorder. **Conclusions.** Congenital PC deficiency might not give characteristic symptoms immediately after birth. However, the patients should receive lifelong antithrombotic prophylaxis (i.e. special recommendations) because of the continuous risk of serious thromboembolic complications.

KEY WORDS: protein C, congenital deficiency, thromboembolism, neonatology