

DEFICIT PROTEÍNU TMEM70 – ĎALŠIA PRÍČINA ZÁVAŽNÝCH FORIEM PPHN U RÓMSKEHO ETNIKA

Skokňová M, Letenayová I, Látečková K, Brennerová K, Behúlová D, Záhorec M, Chandoga J, Dolníková D, Bzdúch V.

Oddelenie patologických novorodencov a JIS, I.detská klinika Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Detskej fakultnej nemocnice

Úvod: Deficit proteínu TMEM70 je novšou poruchou tvorby energie v mitochondrách, ktorá sa pomerne často manifestuje príznakmi perzistujúcej pľúcnej hypertenzie novorodencov (PPHN).

Materiál a metódy: Analyzovali sme 5 novorodencov rómskeho etnika s fatálne prebiehajúcou PPHN, u ktorých sa DNA analýzou dokázala mutácia v géne pre proteín TMEM70.

Výsledky: Všetci novorodenci boli ľahko nezrelí (35-36 g.t.), väčšinou eutrofickí, so známami respiračnej insuficiencie po narodení. Potvrdila sa u nich PPHN (OI 15-69, A-aDO₂ 544-645mmHg) vyžadujúca, okrem podania sildenafilu, aj vysokofrekvenčnú ventiláciu a inhaláciu NO (3/5). Podanie surfaktantu bolo bez efektu. Stav vyžadoval kombinovanú inotropnú a vazopresorickú podporu. Rozvoj hypertrofickej kardiomyopatie sme sonograficky zaznamenali u 4 detí. Dlhodobo pretrvávala výrazná laktátová acidóza (laktát v plazme 4.5-44.3mmol/l), závažnosť hyperamoniémie bola rôzna (97-293umol/l). Mimosťelová membránová oxygenácia (ECMO) použitá nebola. Všetci piati novorodenci exitovali buď v akútnom štádiu PPHN, resp. do 27 dní života ešte s pretrvávajúcimi ľahšími známami pľúcnej hypertenzie.

Záver: Perzistujúca pľúcna hypertenzia sa zdá byť nielen častým príznakom deficitu proteínu TMEM70 (Catteruccia M. et al., Mol.Genet.Metab., 2014), ale pravdepodobne aj život limitujúcou komplikáciou u týchto pacientov. Vzhľadom na vysokú mortalitu v novorodeneckom období by sme mali u každej závažne prebiehajúcej PPHN, najmä u novorodencov rómskeho etnika, zvažovať deficit TMEM70.