

# Fallbericht: Neonatale Hämochromatose / GALD (1)

Hypotrophes Reifgeborenes (38+1 SSW)

Geburtsgewicht 1900 g

Mutter: Erstgravida /-para IVF

Neonatalescreening: Galaktosämie → Ernährungsumstellung auf Sojamilch

Pathologische Laborwerte: AST, ALT erhöht (~150 U/l),  $\gamma$ GT normal, Albumin 20 g/l, TPZ 60 %

# Fallbericht: Neonatale Hämochromatose / GALD (2)

Ultraschall Abdomen: persistierender Ductus venosus arantii

1 Monat später stationäre Aufnahme Charité nach Ausschluss einer Galaktosämie in der Stoffwechselambulanz

Laborwerte Aufnahmetag: AST 100 µ/l, ALT 207 U/l, γGT 46 U/l, Bilirubin ges. 6,2 mg/dl, dir. Bilirubin 4,8 mg/dl, TPZ 50 %

# Fallbericht: Neonatale Hämochromatose / GALD (3)

## Diagnostik weiterer Verlauf:

Ferritin 2310 µg/l, Transferrinsättigung >95 %

Gallensäuren: 220 µmol/l

Zunehmende Cholestase, sinkende TPZ-Werte

# Fallbericht: Neonatale Hämochromatose / GALD (4)

Ultraschall Abdomen: weiterhin persistierender Ductus venosus

Diagnose: V.a. neonatale Hämochromatose / GALD

Therapie: 6. Lebenswoche: Desferoxamin i.v., Austauschtransfusion mit dem Ziel → Elimination mütterlicher Antikörper gegen kindl. Lebergewebe

→ Therapie wirkungslos, zunehmende Leberinsuffizienz

# Fallbericht: Neonatale Hämochromatose / GALD (5)

→ Entscheidung zur Leberlebendspende

Mutter: Spenderin linkslaterales Segment 2/3 im Alter von 2 Monaten, Gewicht zu diesem Zeitpunkt 3150 g

Histologie: Explantateleber

1. Zwei tumorfreie Lymphknoten mit vermehrter Eisenspeicherung (ohne genaue Lokalisationsangabe).
2. Leberexplantat mit fortgeschrittenem und schwerem Leberschaden im Stadium der diffusen Organfibrose mit Maschendrahtfibrose in Umgebung duktilärer Hepatozytenproliferate bei massiver zytoplasmatischer und kanalikulärer Cholestase, massive Eisenablagerung hepatozytär, hilär und portal intakte, patente, entzündungs- und gallefreie Duktus, portal keine wesentlichen Entzündungsbefunde, keine Cholangitis, klinisch GALD unter dem Bild einer neonatalen Hämochromatose.

# Fallbericht: Neonatale Hämochromatose / GALD (6)

Am 10. post LTX-Tag Verschluss der A. hepatica →  
erfolgreiche Thrombusentfernung, Gefäßrekonstruktion  
mit Perikardpatch

Aktuell: Guter Zustand im Alter von 27 Monaten

Message: GALD auch bei Erstgravida/-para möglich.