

# 表1: 新生児ヘモクロマトーシスの診断の手がかり

Whittington et al (J Pediatr 2009; 155: 566)

- 1) Vit. Kに反応しない肝原性の凝固異常
- 2) 敗血症に起因しないDIC
- 3)  $PT \geq 20$  sec or  $INR \geq 2$

上記の特徴があり、以下のうち一つを満たすもの

- a) MRIで肝以外の鉄沈着の証明
- b) 口唇の粘膜生検による鉄沈着の証明
- c) 同胞の新生児ヘモクロマトーシスの診断

# 表2 新生児肝不全をきたす疾患

## a. Neonatal hemochromatosis

## b. Infection

HSV, HHV6, CMV, HBV, Adenovirus, Enterovirus, Parvovirus, Sepsis

## c. Metabolic/Inherent

Galactosemia, Tyrosinaemia type 1, Hereditary fructose intolerance, OTC deficiency, Urea cycle defects, Mitochondrial disorders, Niemann Pick Type C, Organic acidemia, Disorders of glycosylation, Peroxisomal disorders, PFIC

## d. Toxic

Acetaminophen(transplacental passage)

## e. Haematological malignancies

HLH, Leukemia, Hemangiomatosis

## f. Anatomic/Perfusion

Fetal heart disease, Maternal shock

## g. Others

Hypocortisolism