

**Карась С. А., Филипович М. В.**

**ДЕФИЦИТ АЛЬФА-1-АНТИТРИПСИНА, КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНЫЕ  
ОСОБЕННОСТИ У НОВОРОЖДЕННЫХ**

**Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Устинович А. А.**

*2-я кафедра детских болезней*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

Альфа-1-антитрипсиновая недостаточность (ААТН) — наследственное заболевание, обусловленное сниженной концентрацией альфа-1-антитрипсина в сыворотке крови вследствие мутаций в гене  $Pi$ , проявляющееся в виде хронических неспецифических заболеваний легких с развитием эмфиземы, поражением печени, сосудов и других органов и систем. Патогенетические механизмы развития поражения различных органов и систем при дефиците альфа-1 антитрипсина неодинаковы.

Патология печени – второй по частоте встречаемости у детей клинический синдром дефицита альфа-1 антитрипсина, однако в младенческом и детском возрасте дефицит альфа-1 антитрипсина манифестирует именно с данного синдрома.

У 20 % новорожденных при дефиците альфа-1 антитрипсина развивается неонатальный холестаз.

Общий риск развития цирроза и смерти от заболевания печени у больных с неонатальным холестазом составляет около 60 %. У 20 % больных происходит самостоятельное разрешение заболевания печени.

10 % новорожденных и младенцев, гомозиготных по генотипу  $PiZ$  имеют клинические проявления гепатита и цирроз.

Нами проанализирован клинический случай болезни ребенка с синдромом дефицита альфа-1 антитрипсина по результатам наблюдения в катамнезе на протяжении 10 лет.