

De gele zuigeling



Plus?

Hyperbilirubinemie

Onderscheid:

ongeconjugeerd bilirubine
geconjugeerd bilirubine

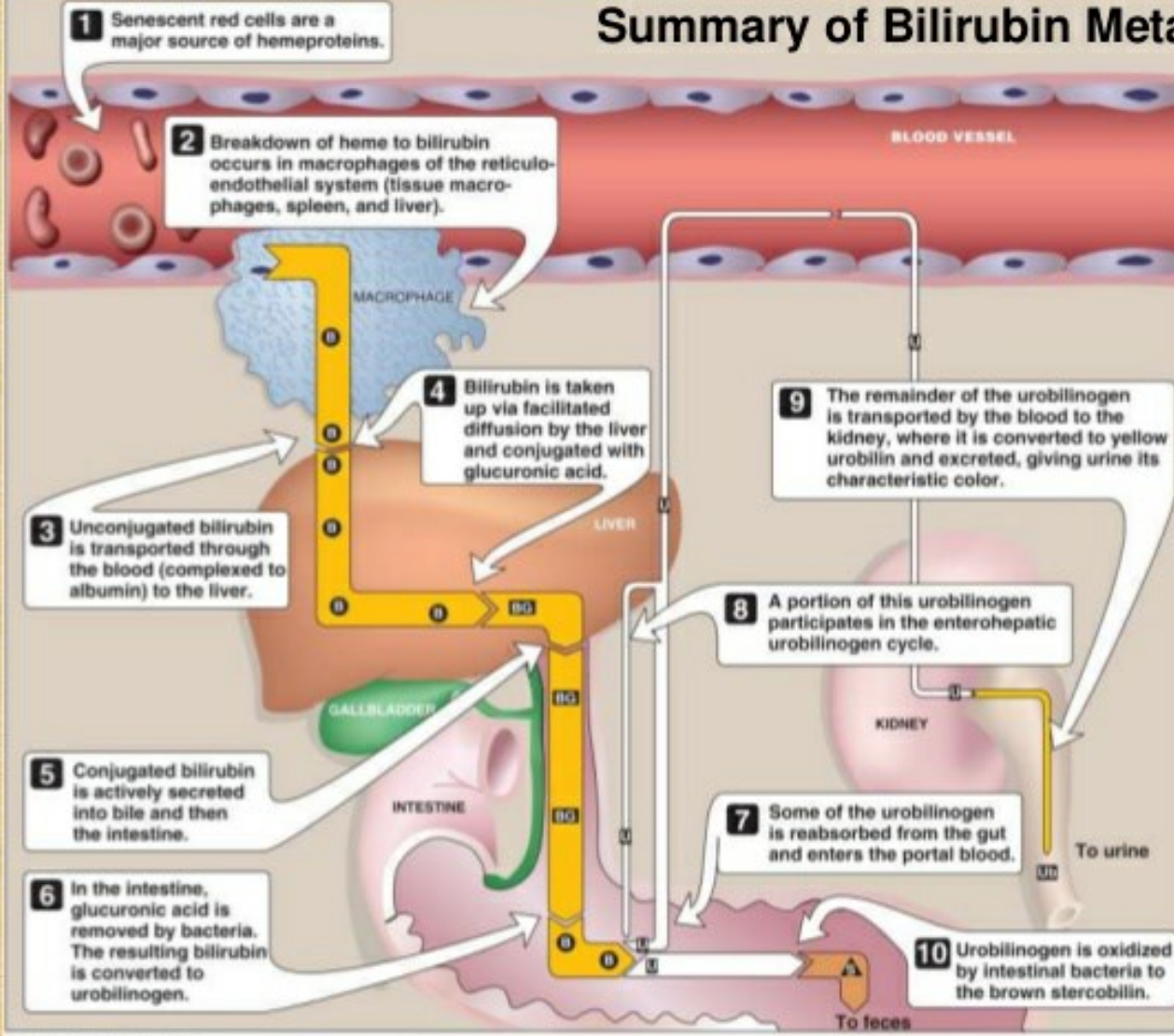
Neonatale icterus



Afbraak hemoglobine →
bilirubine (onconjugueerd) →
conjugatie in lever (UDPGT) →
uitscheiding naar gal (conjugueerd)

Hyperbilirubinaemie
Conjugueerde vs onconjugueerde

Summary of Bilirubin Metabolism



The image features two overlapping dark blue circles on a dark blue background. The circles are positioned such that they overlap in the center. The text 'Onderscheid?' is written in white, serif font across the overlapping area.

Onderscheid?

Ongeconjugeerd

Verhoogd totale
bilirubine met <20%
directe fractie

Meestal hemolyse
of

Defect enzym (UDPGT)

Geconjugeerd

Verhoogd totale
bilirubine met >20%
directe fractie

Galafvloedprobleem
= cholestase



DIFFERENTIAAL DIAGNOSE

ANATOMISCH: Galgangatresie, choledochus cyste

INFECTIEUS: Toxoplasmose, Rubella, CMV

Herpes Simplex

METABOOL: Galactosemie, Tyrosinaemie

ENDOCRIEN: Hypofyse uitval (cortisol en/of TSH ↓)

GENETISCH: Alagille syndroom

DIVERS: Infectie bacterieel (urinewegen), CF

Frequentie

Galgangatresie	30%
α_1 antitrypsinedeficientie	20%
Alagille syndroom	10%
PFIC/Byler disease	5%
Congenitale infectie	<5%
Hypofyse uitval	<5%
Overig	30%

NEONATALE CHOLESTASE

Diagnostisch delay met consequenties

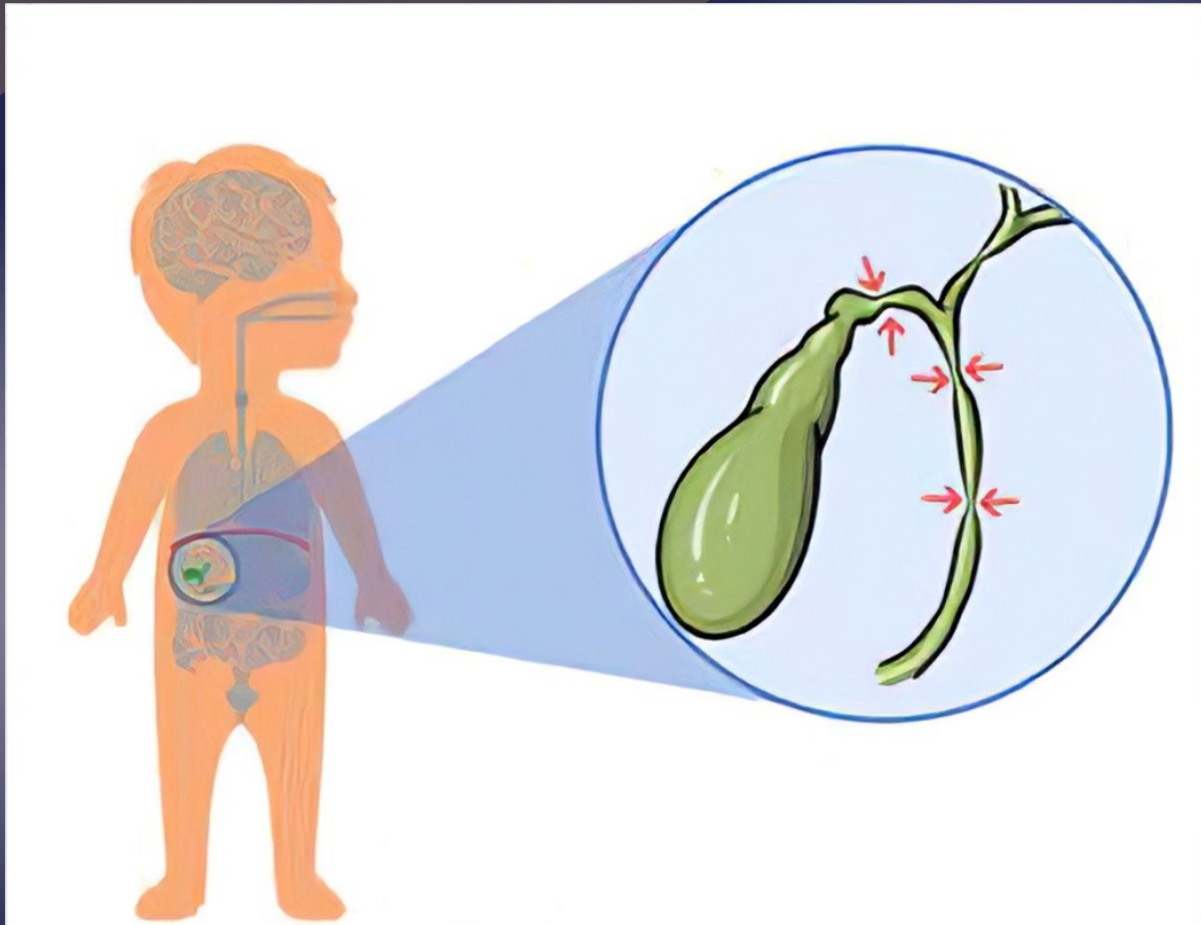
Galgangatresie

Choledochuscyste

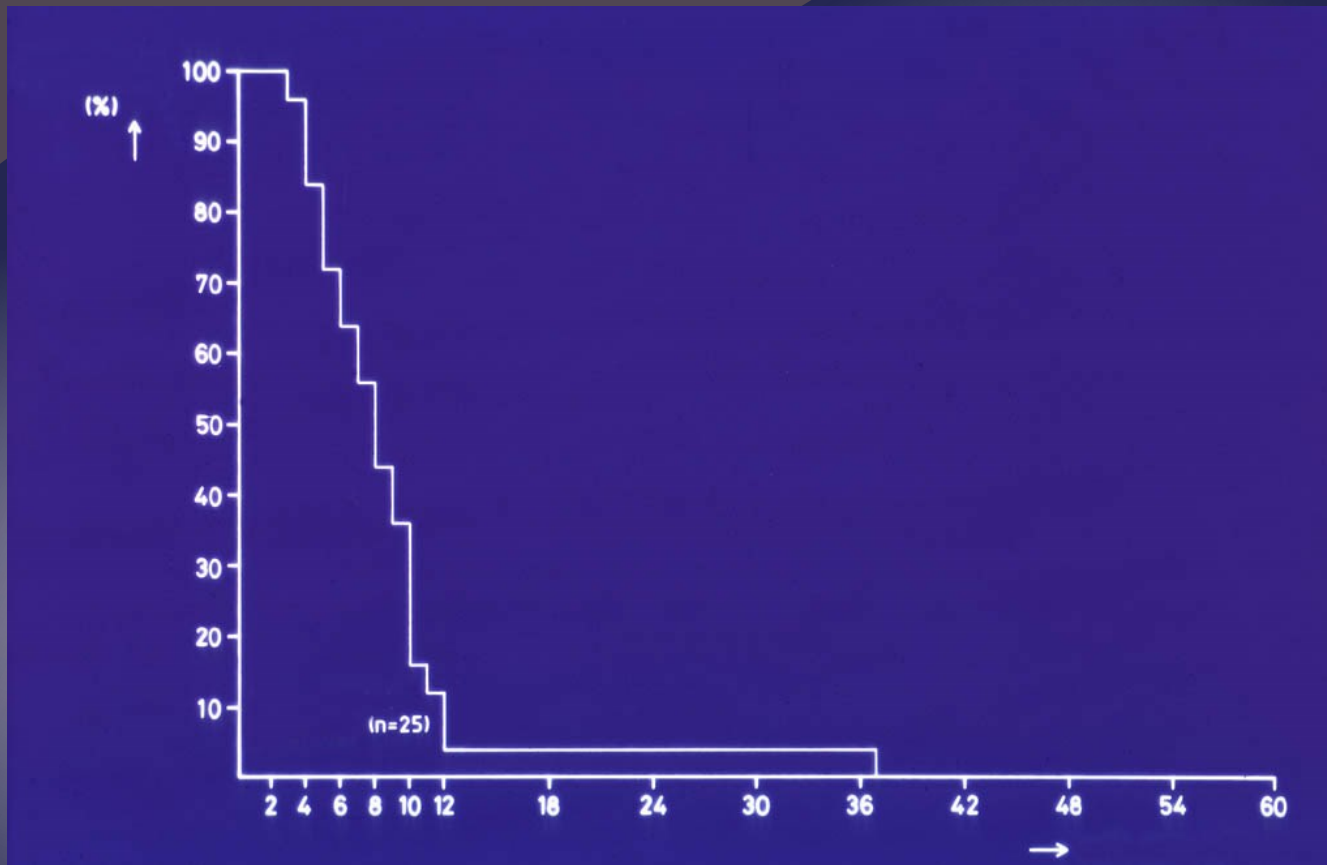
Galactosemie

Tyrosinaemie

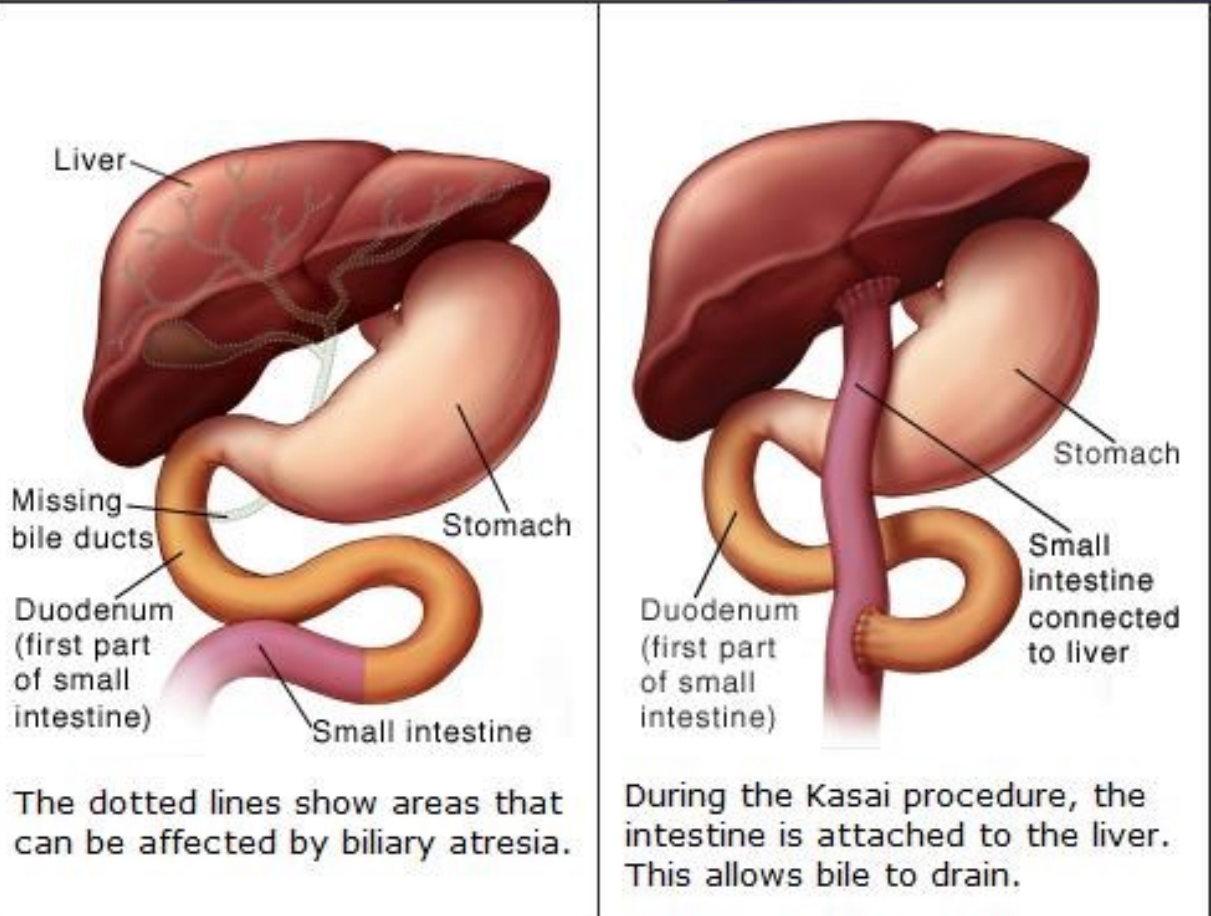
Hypofyse uitval



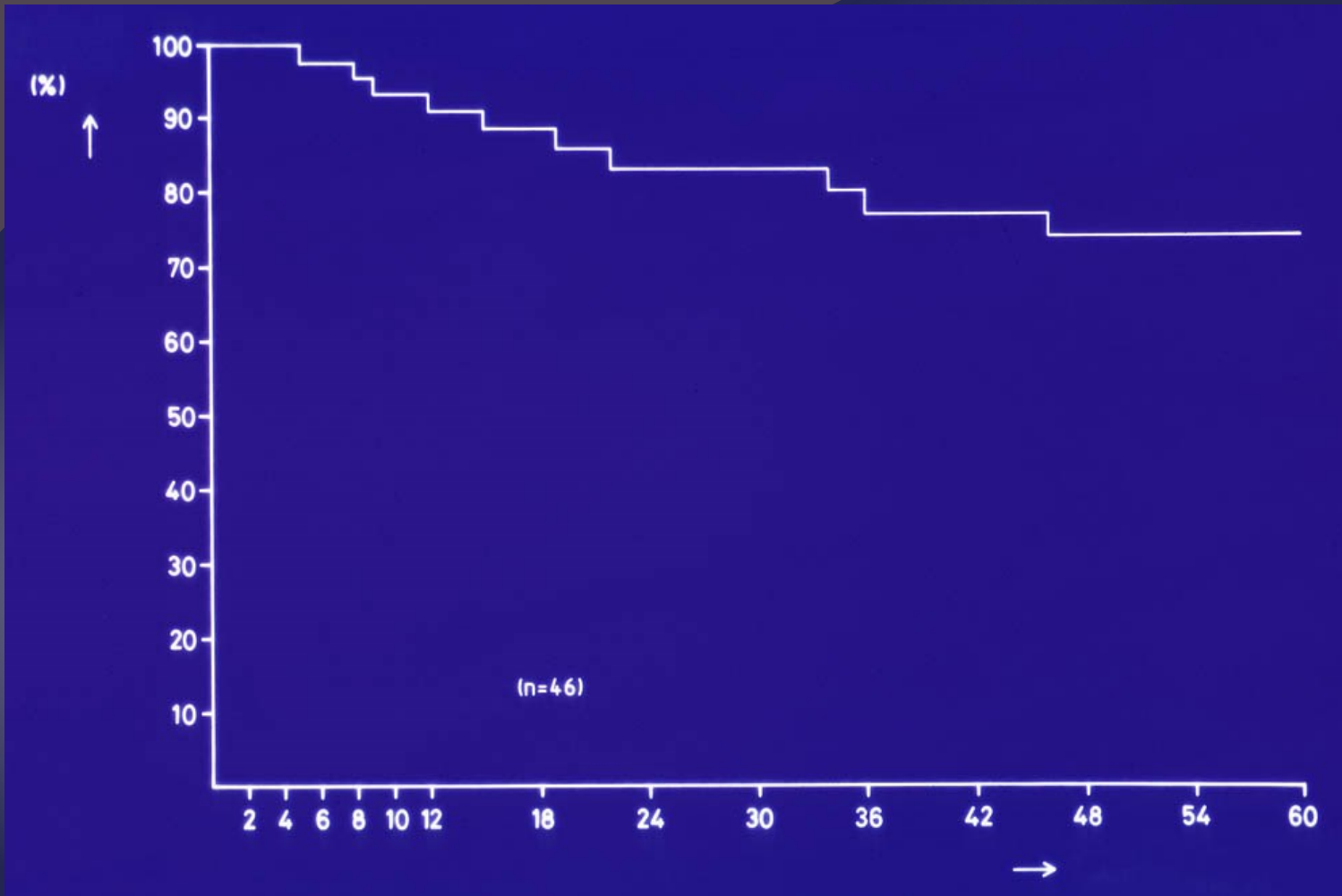
Galgangatresie



Overleving (maanden) ZONDER galafvloed



Kasai procedure



Overleving (maanden) MET
galafvloed

< 60 dagen

60-90 dagen

> 90 dagen

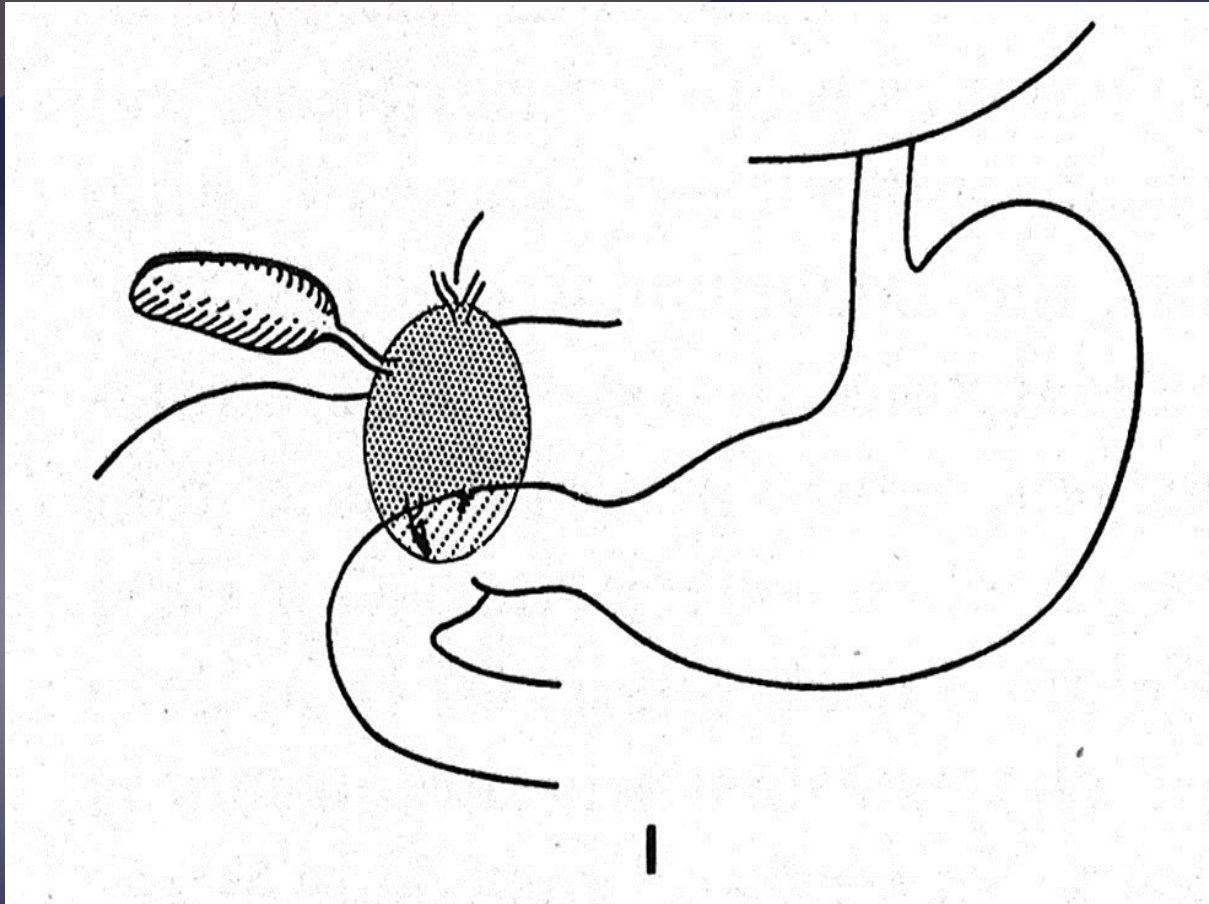
81% galafvloed

56% galafvloed

45% galafvloed

Tijdig doorverwijzen!

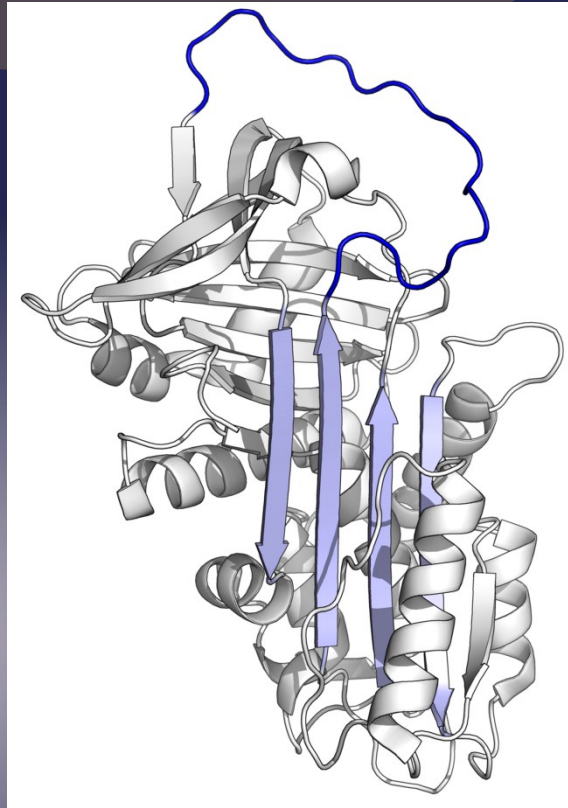
Prognose na chirurgie



Choledochus-cyste

Cholestase	70%
Symptomen in eerste jaar:	38%
Prognose: cirrose/transplantatie	20%

Choledochus-cyste



Alpha-1-antitrypsine deficientie

Incidentie 1:20.000

Oorzaak: mutatie in α 1-AT (M \rightarrow Z)

Stapelingsziekte: accumulatie van α 1-AT

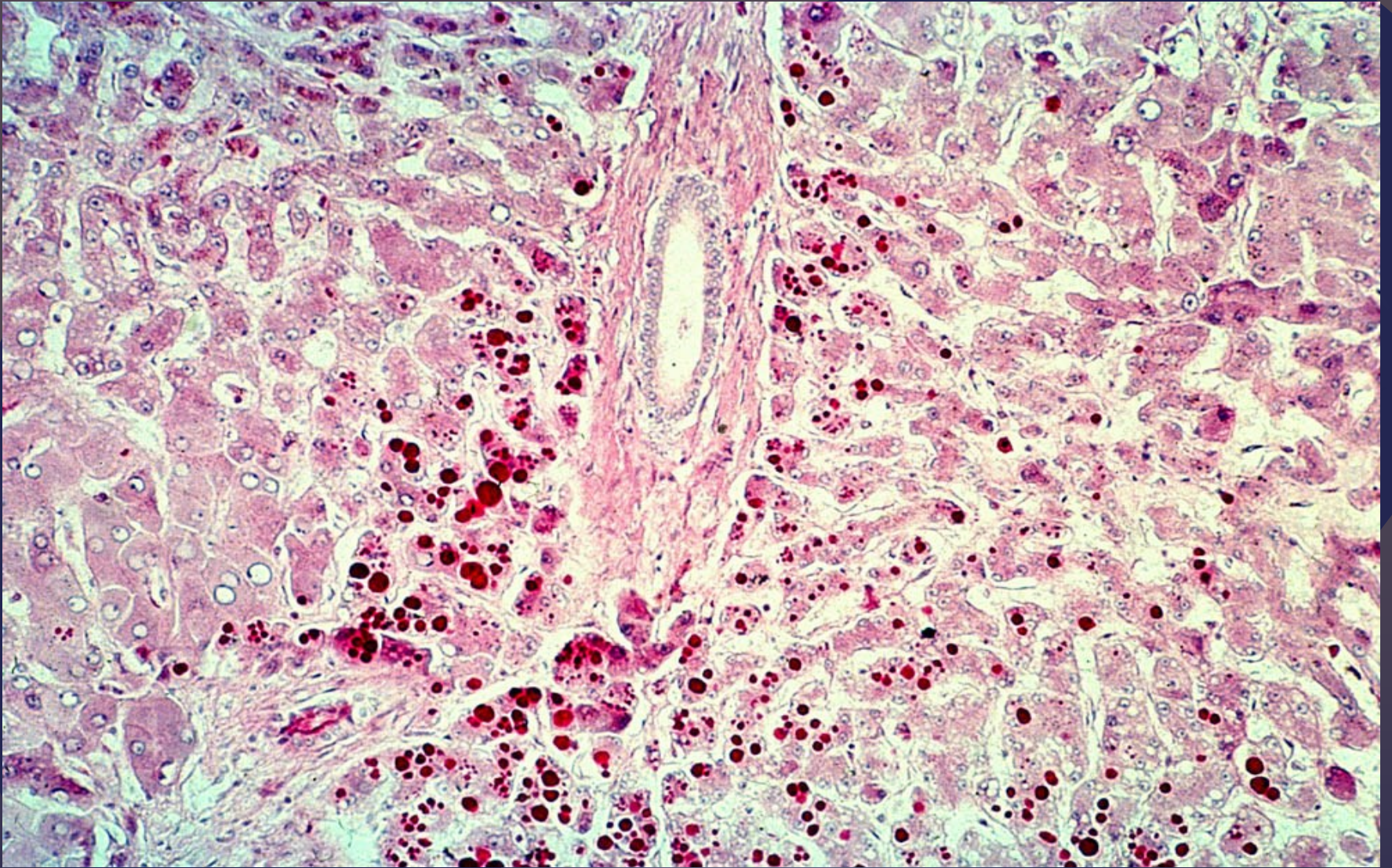
Prognose (regel van drie):

- 1/3 heeft transplantatie nodig

- 1/3 ontwikkelt cirrhose

- 1/3 geen leverziekte

Alpha-1-antitrypsine deficientie



Incidentie 1:20.000

Oorzaak: mutatie in α 1-AT (M \rightarrow Z)

Stapelingsziekte: accumulatie van α 1-AT

Prognose (regel van drie):

-1/3 heeft transplantatie nodig

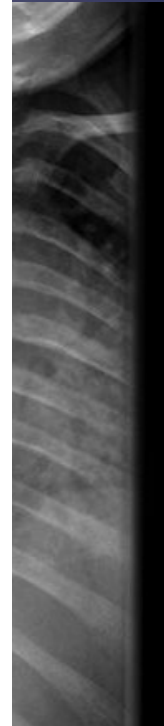
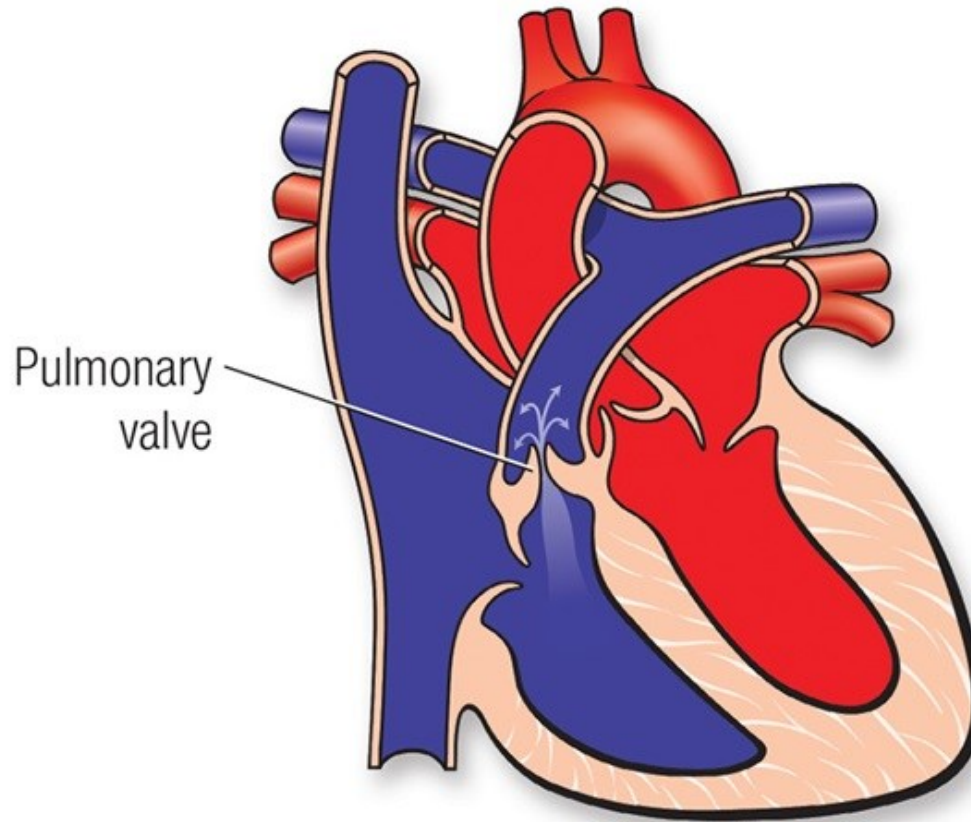
-1/3 ontwikkelt cirrhose

-1/3 geen leverziekte

Alpha-1-antitrypsine deficientie



Stenotic Pulmonary Valve



Alag

Combinatie van:

Galganghypoplasie	90%
Driehoekig gelaat	90%
Pulmonaal stenose	90%
Vlinderwervel(s)	70%

→ Oorzaak: mutatie in Jagged1-gen

Alagille syndroom

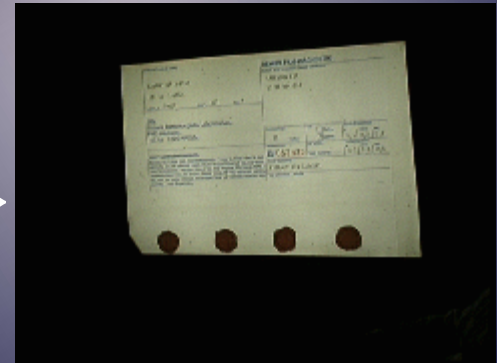


Laag ACTH → laag cortisol → hypoglycemie

± Laag TSH → laag T4: hypothyreoïdie

Hypofyse uitval

Hielprik screening



Hypofyse uitval

NEONATALE CHOLESTASE SAMENVATTING

1. Cholestase = geconjugeerde hyperbilirubinaemie
2. Neonatale cholestase: uitgebreide DD
3. Snelle herkenning cholestase verbetert prognose
4. Icterus na dag 14 = pathologisch
5. Cholestase vs ongeconjugeerde hyperbilirubinaemie (associatie borstvoeding !)

Jan is geboren na een zwangerschapsduur van 40 weken met een geboortegewicht van 3540 gram. Op borstvoeding groeit hij sindsdien goed. Hij is nu 6 weken oud en komt op uw spreekuur in verband met persisterende icterus.

Welk advies is ONJUIST?

Casus

1. Langdurige icterus tijdens borstvoeding is niet
ongewoon. Revisie indien hij over 6 weken nog geel
is

2. Icterus na dag 14 is per definitie pathologisch dus
verwijzing naar een kinderarts is nodig.

3. Langdurige icterus tijdens borstvoeding is niet
ongewoon. U bepaalt totaal en ongeconjugeerd
bilirubine en stelt daarna het verdere beleid vast

Gele zuigeling na 2 weken =
actie

Tijdig opsporen cholestase
Verbetering prognose

Take to work

