

Box Neonatale Cholestase

De etiologie van neonatale cholestase kan berusten op aanlegstoornissen, infecties, genetische afwijkingen, endocrinopathieën, immunologische stoornissen en metabole ziekten. Een bekende complicatie van neonatale cholestase is vitamine K-deficiëntiebloedingen, inclusief hersenbloedingen. De prognose van een aantal ziekten die zich uiten als neonatale cholestase is sterk afhankelijk van het moment waarop behandeling wordt gestart. De diagnose neonatale cholestase kan worden gesteld op basis van een concentratie geconjugeerd bilirubine hoger dan 10 $\mu\text{mol/l}$ bij de Ektachem/Vitros Analyse of een “directe” bilirubine van meer dan 20% van het totaal serumbilirubine bij andere analysemethoden.

De detectie van neonatale cholestase is de eerste prioriteit met het oog op optimalisatie van de prognose, het voorkómen van tijdsverlies in de diagnostiek. Het inzetten en afronden van de (differentiaal) diagnostiek moet redelijkerwijs kunnen garanderen dat zuigelingen met een galgangatresie binnen 14 dagen na de eerste presentatie bij de kinderarts een hepatoporto-enterostomie volgens Kasai ondergaan. Op grond hiervan meent de werkgroep dat elke verhoogde concentratie geconjugeerd bilirubine leidt tot overleg met een (universitair) MDL-centrum om een snelle logistiek van diagnostiek en eventueel noodzakelijke therapie nauwkeurig af te stemmen.