

Videnskabelig Leder

Ugeskr Læger 2022;184:V205108

Det gule spædbarn – vi skal se rødt, når vi ser gult

Marianne Hørby Jørgensen

Ugeskr Læger 2022;184:V2051108

Hvornår og hvem skal screenes for sjældne, men potentielt livstruende sygdomme? Det er et tilbagevendende spørgsmål, som omhandler, hvilken omkostning af både økonomisk og belastningsmæssigt karakter et screeningsprogram må have for de mange for at redde de få. Galdevejsatresi er en af de sygdomme, det er en sjælden sygdom med ca. 4-5 nydiagnosticerede i Danmark/år. Diagnosticeres galdevejsatresi tidligt, er prognosen langt bedre fremfor sen diagnostik, der vil øge risikoen for levertransplantation og død betydeligt [1]. Både nationalt og internationalt har der siden 2018 eksisteret konsensus om, at alle spædbørn med konjugeret bilirubin over 17 $\mu\text{mol/l}$ skal evalueres [2, 3]. *Pedersen et al* har taget et relevant spørgsmål op i deres opgørelse publiceret i Danish Medical Journal [4]. De undersøger 659 spædbørn født i Region Midtjylland 2016-2021 med konjugeret bilirubinmåling over 17 $\mu\text{mol/l}$. Af disse får 134 børn foretaget galdevejsscintigrafi. Kun fire børn diagnosticeres med galdevejsatresi, 33 har andre diagnoser, der forklarer deres kolestase. Studiet stiller spørgsmål ved, om vejledningen fra Dansk Pædiatrisk Selskab (DPS) [3] er for restriktiv, og om der visiteres for mange neonatale til galdevejsscintigrafi. Kan vi gøre det bedre? Svaret er ja – men kan ikke besvares alene ved at vurdere niveauet af konjugeret bilirubin.

Første trin – at identificere det gule barn efter tougersalderen – bør der ikke være tvivl om. Praktiserende læger eller sundhedsplejersker skal se rødt, når de ser gult, og de skal måle fraktioneret bilirubin. Alle børn med konjugeret bilirubin over 17 $\mu\text{mol/l}$ skal henvises videre til nærmeste børneafdeling til evaluering.

Med hvad gør den modtagende pædiater? Her kan det gøres bedre. Vores retningslinjer for udredning af neonatal kolestase fra DPS [3] har lag sig tæt op ad internationale retningslinjer fra de nordamerikanske og europæiske videnskabelige selskaber, der har publiceret en fælles guideline [2]. I begge guidelines anbefales god anamnese, objektiv undersøgelse suppleret med blodprøver, kontrol af, om den neonatale screening for sjældne sygdomme er foretaget, samt ultralyd af lever og galdeveje. Når disse undersøgelser er foretaget uden oplagt forklaring, bør der foretages galdevejsscintigrafi eller leverbiopsi. *Pedersen et al* [4] svarer ikke på, om en systematisk gennemgang af det gule spædbarn vil nedsætte behovet for galdevejsscintigrafier.

Stool color chart er en nem og billig metode, hvor farven af afføring vurderes. Denne undersøgelse har stor udbredelse i andre lande og har 97% sensitivitet og 99% specificitet. En evaluering af et webbaseret scoringssystem har været foreslået, hvor følgende variabler er inkluderet: fund ved ultralyd, Stool color chart, ændringer i bilirubin, albumin, vægt og GGT [5] – alt sammen billige noninvasive prøver med hurtig svartid.

Neonatal kolestase har mange årsager og kun en fjerdedel ender med diagnosen galdevejsatresi. De øvrige tre fjerdedele får andre diagnoser, som *Petersen et al* også har kunnet dokumentere [4]. Disse er ofte arvelige sygdomme, specielt alfa-1-antitrypsinmangel er relevant i en skandinavisk befolkning. Bestemmelse af antitrypsin i blodet vil de fleste steder kunne gøres på 1-2 døgn. I takt med at whole exome sequencing bliver mere tilgængelig, vil dette også kunne afløse behov for leverbiopsi hos det kolestatiske barn.

En guideline eller algoritme er altid vejledende og må aldrig tilsidesætte vores egen fornuftige tankegang. Der er dygtige pædiatriske gastroenterologer og neonatologer over det ganske land, som med en systematisk tilgang kan hjælpe first-line-personale i børnemodtagelserne med at sandsynliggøre, hvilke børn der skal visiteres videre til galdevejsscintigrafi. Det bevidner *Pedersen et al's* undersøgelse også, da kun en fjerdedel af alle børn i Region Midtjylland med konjugeret bilirubin over 17 $\mu\text{mol/l}$ har fået foretaget en scintigrafi. Det ville være interessant at have fået belyst det fulde billede af alle 659 patienter: Er der forskel i det udredningsprogram, der er gået forud for beslutningen om galdevejsscintigrafi, og er der forskel i leverbiokemi mellem de to grupper? En sådan undersøgelse ville kunne ruste DPS til en mere specifik vejledning til gavn for de mange uden at give køb på diagnostik af de få.

Korrespondance *Marianne Hørby Jørgensen*, BørneUngeAfdelingen, Rigshospitalet. E-mail: marianne.hoerby-joergensen@regionh.dk

Interessekonflikter Der er anført potentielle interessekonflikter. Forfatterens ICMJE-formular er tilgængelig sammen med lederen på ugeskriftet.dk

REFERENCER

1. Pakarinen MP, Johansen LS, Svensson JF et al. Outcomes of biliary atresia in the Nordic countries – a multicenter study of 158 patients during 2005-2016. *J Pediatr Surg.* 2018;53:1509-15.
2. Fawaz R, Baumann U, Ekong U et al. Guideline for the Evaluation of Cholestatic Jaundice in Infants: Joint Recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition and the European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2017;64(1):154-68.
3. Dansk Pædiatrisk Selskab. Neonatal kolestase/konjugeret neonatal hyperbilirubinæmi, 2018. https://paediatri.dk/images/dokumenter/vejledninger_2018/Neonatal_kolestase_2018.pdf (6. apr 2022).
4. Pedersen IB, Vestergaard ET, Petersen JP, Pryds O. Evaluation of the diagnostic process in neonates with conjugated hyperbilirubinaemia. *Dan Med J.* 2022;69(3):A08210650.

5. Zhao D, Gu S, Gong X et al. Web-based calculator for biliary atresia screening in neonates and infants with cholestasis. *Transl Pediatr.* 2021;10(2):225-35.