



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Neonatoloji Bilim Dalı
Olgu Sunumu

19 Ocak 2017 Perşembe

Ar. Gör. Dr. Özlem Deniz Tosun
Yandal Ar. Gör. Uzm. Dr. Fatih Kılıçbay
Doç. Dr. Ayla Günlemez





Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı



Neonatoloji Bilim Dalı
Olgu Sunumu

19 Ocak 2017

Arş.Gör. Dr. Özlem Deniz Tosun

Uzm. Dr. Fatih Kılıçbay

Doç. Dr. Ayla Günlemez

- ◉ 17 günlük kız hasta
- ◉ sarılık şikayeti
ile götürüldüğü dış merkezden
- ◉ kolestaz ön tanısı
ile tarafımıza sevk edildi.

- Prenatal:

- 26 yaşında annesi sağlıklı

- Preeklampsi- eklampsi, enfeksiyon öyküsü yok
- Annenin alkol, sigara, ilaç kullanım öyküsü yok

- ◉ **Natal Öykü:** 26 yaşındaki sağlıklı anneden G4P3Y3D1 C/S ile 39+1 GH , 2.950 gr doğmuş.
- ◉ Postnatal 5. günde, sarılığı artan hastanın, bilirubin değerinin sınırı aşmadığı söylenmiş.
- ◉ Hastanın alınan ilk topuk kanında fenilalanin düzeyi 6,8 bulunmuş , ilgili ASM tarafından aile aranarak , İ.Ü.İ.Tıp Fak. Beslenme ve Metabolizma bölümüne yönlendirilmiş.
- ◉ Fakat hastada sarılık artış gösterdiğinden, aile 23/12/2016 da Derince EAH'ye başvurmuş.
- ◉

- Hasta dış merkeze sarılık şikayeti ile götürüldüğünde, emmesi zayıf-hipotonik ve karaciğer ve dalak 2 cm ele geliyormuş.
- Karaciğer enzimleri yüksek bulunmuş.
- T.B: 29,9 D.B >>15 AST : 193 ALT : 132
Albumin : 2,7 mg/dl
- PLT: 28.000 mm³

○ Soygeçmiş:

- Anne: 26 yaşında, ev hanımı, sağlıklı
- Baba: 30 yaşında, işçi, sağlıklı
- Anne -baba arasında akrabalık mevcut.
- Anne- baba teyze çocukları

○ KARDEŞLERİ :

- 1. Çocuk, 6 yaş , erkek, sağlıklı
- 2. Çocuk,5 yaş, kız, sağlıklı
- 3.Çocuk, hastamız

○ Ailede bilinen hastalık yok.

◉ Fizik muayene:

- Ateş: 36 C
 - Nabız: 136 / dk
 - SS: 56/ dk
 - SPO2: % 100
-
- Baş çevresi: 36 cm (50-90 P)
 - Boy: 49 cm (10-50 P)
 - DA: 2.950 (10-50P)
 - Kilo: 3.060 gr

- Genel durum : İyi
- Cilt : doğal, **kirli sarı** görünümde, döküntü yok ,
- Baş-boyun : doğal , kafa yapısı simetrik , boyunda kitle yok, ön fontanel 2x 2 cm , arka fontanel kapalı
- KBB : doğal
- Gözler : doğal
- Solunum sistemi:
 - SS : 56 /dk ,
 - oskültasyonda solunum sesleri kaba
- KVS : s1 (+) S2 (+) doğal S3 yok , AFN +/-
- GİS : **karaciğer kosta yayı altında 3 cm ele geliyor, karın şiş**
- GÜS: haricen kız anomali yok ,
- MSS : yenidoğan refleksleri canlı,kas tonusu artmış.
- Ekstremiteler: kas kitlesi ve tonus doğal, deformite yok

LABARATUVAR SONUÇLARI

- Glukoz : 90 mg /dl
- Üre : 41 mg / dl
- Kre: 0.63 mg/ dl
- AST: **243** U/L
- ALT : **134** U/L
- TB:**20,27**mg/dL
- D Bil:**16,18** mg/dL
- GGT:37
- ALP: 369
- **Albumin :2,4 g / dl**
- Na: 133 mEq/L
- K: 5,9 mEq/L
- Ca : 8,2 mg /dl
- Mg : 1.78 mg / dl
- Ürik asit : 3,4 mg / dl

WBC: 6140 /mm³
Hct:%36
Hgb:11 g /dl
Plt : 65.000 / mm³

CRP :3,35 mg / dl
PT:**34,9** sn
INR:**3,62**
APTT:**105,6** sn
Amonyak:88
TSH:0,10
ST4:1,64
ST3:0,78

PATOLOJİK BULGULAR

- ◉ 17 günlük bebek, 5. günde başlayan sarılık
- ◉ Anne- baba teyze çocukları
- ◉ Hipotonik, kirli sarı görünümde
- ◉ Karın şiş, hepatomegali
- ◉ Kolestaz
- ◉ Kanama testleri uzunluğu
- ◉ Karaciğer enzimlerinde artış

ÖN TANILAR ?

TANIM

◉ Kolestaz:

- 1) Total bil >5 mg/dl %20'den fazla konjuge bilirubin
- 2) Total bil <5 mg/dl ,konjuge bilirubin >1 mg/dl

Hastamızda TB: 20 mg/dl, DB: 16 mg/dl

YENİDOĞAN KOLESTAZI

- Hayatın ilk birkaç ayında görülen kolestazlara yenidoğan kolestazı (NEONATAL KOLESTAZ) adı verilir.
- Yenidoğan kolestazının sıklığı 1:2.500'dir.
- Kolestaz karaciğere ait veya karaciğer dışı nedenlerle oluşabilmektedir.

Causes of neonatal cholestasis

Extrahepatic obstruction
Extrahepatic biliary atresia
Choledochal cyst
Inspissated bile/mucous plug
Cholelithiasis or biliary sludge
Tumors/masses (intrinsic and extrinsic)
Neonatal sclerosing cholangitis
Spontaneous perforation of the bile ducts
Infection
Viral
Adenovirus, cytomegalovirus (CMV), echovirus, enterovirus, herpes simplex virus (HSV), human immunodeficiency virus (HIV), parvovirus B19, rubella
Bacterial
Urinary tract infection, sepsis, syphilis
Protozoal
Toxoplasma
Metabolic/genetic diseases
Disorders of carbohydrate metabolism
Galactosemia
Fructosemia
Type IV glycogenosis
Disorders of amino acid metabolism
Tyrosinemia
Disorders of lipid metabolism
Wolman, Niemann-Pick C, Gaucher
Disorders of bile acid synthesis
3-beta-hydroxy-delta-5-C27-steroid oxidoreductase deficiency (BASD type 1)
Delta[4]-3-oxosteroid 5-beta reductase deficiency (BASD type 2)
Oxysterol 7-alpha-hydroxylase deficiency (BASD type 3)
Alpha-methylacyl-CoA racemase deficiency (BASD type 4)
Zellweger syndrome
Smith-Lemli-Opitz syndrome
Inherited cholestatic disorders
Alagille syndrome*
ARC syndrome (arthrogryposis-renal dysfunction-cholestasis)
Cystic fibrosis
NISCH syndrome (neonatal ichthyosis sclerosing cholangitis)
Progressive familial intrahepatic cholestasis (PFIC), including Byler disease
Mitochondrial disorders
Other metabolic defects
Alpha-1-antitrypsin deficiency
Citrin deficiency
Congenital disorders of glycosylation
Endocrine
Hypopituitarism (septo-optic dysplasia)
Hypothyroidism
Toxic
Drugs
Parenteral nutrition
Alloimmune
Gestational alloimmune liver disease (Neonatal hemochromatosis)
Miscellaneous
"Idiopathic" neonatal hepatitis
Nonsyndromic paucity of the interlobular bile ducts
Shock/hypoperfusion
Intestinal obstruction

* Alagille syndrome is also known as syndromic paucity of the interlobular bile ducts, or arteriohepatic dysplasia.

Most common causes of neonatal cholestasis

Diagnosis	Proportion of young infants with conjugated hyperbilirubinemia
Extrahepatic biliary atresia	25 percent (range 2 to 55 percent)
Idiopathic neonatal hepatitis	25 percent (range 4 to 45 percent)
Infectious hepatitis (eg, CMV)	11 percent (range 3 to 38 percent)
Parenteral nutrition-associated	6 percent (range 7 to 30 percent)
Metabolic disease (eg, galactosemia)	4 percent
Alpha-1-antitrypsin deficiency	4 percent
Alagille syndrome	1 percent
Progressive familial intrahepatic cholestasis	1 percent

The percentages shown here are based upon a systematic review of 17 studies encompassing 1692 infants. Most but not all of the studies were from resource-rich countries. The proportion of infants in each category varied substantially across the studies, likely due to differences in infectious diseases in the population as well as the methods used to make the diagnoses.

CMV: cytomegalovirus.

Data from: Gottesman LE, Del Vecchio MT, Aronoff SC. Etiologies of conjugated hyperbilirubinemia in infancy: A systematic review of 1692 subjects. BMC Pediatrics 2015; 15:192.

Important elements of the clinical history for evaluating a neonate or young infant with cholestatic liver disease

Finding	Implications
Birth history	
Prenatal ultrasonography and results	Evaluate for choledochal cyst or bowel anomalies.
Birth weight and gestational age	Infants with biliary atresia typically have normal prenatal history and normal birth weight. Many genetic and metabolic causes of neonatal liver disease are associated with poor fetal growth.
Newborn screen results	Disorders on the newborn screen that can present with cholestasis include cystic fibrosis; galactosemia; tyrosinemia or other disorders of amino acid metabolism; and disorders of fatty acid oxidation or organic acid metabolism.*
Isoimmune hemolysis	In infants with severe ABO incompatibility, conjugated hyperbilirubinemia occasionally persists until two weeks of age.†
Maternal infections (TORCH)	Among the TORCH infections, herpes simplex virus infection and syphilis are particularly likely to be associated with liver injury in the neonate.
Complications of pregnancy	Intrahepatic cholestasis of pregnancy in the mother (which may manifest as pruritus without jaundice) suggests the possibility of PFIC in the infant.
	Acute fatty liver of pregnancy in the mother suggests the possibility of a fatty acid oxidation defect in the infant.
Family history	
Consanguinity	Increases the risk of an autosomal recessive disorder.‡
History of similar problems in the family	Suggests a heritable disorder, particularly those with dominant or co-dominant inheritance.◊
Stool characteristics	
Stool color	Persistent acholic (clay colored) stools are a sign of cholestasis, which could be the result of biliary obstruction (eg, biliary atresia) or other causes.§
Stooling pattern	Delayed stooling may occur in cystic fibrosis or hypothyroidism; diarrhea may occur in infection, metabolic disease, or PFIC.
Diet and gastrointestinal symptoms	
Dietary history	Galactosemia is only expressed if the infant is taking breastmilk or a cow's milk-based formula (contains lactose, which is hydrolyzed to galactose).
Weight gain	Severe cholestasis, genetic disease, or metabolic disease may cause failure to thrive.
Vomiting	May occur in metabolic disease, bowel obstruction, and pyloric stenosis.
Other symptoms	
Urine color	Dark urine suggests conjugated hyperbilirubinemia.
Excessive bleeding (eg, after circumcision)	May indicate coagulopathy (eg, due to vitamin K deficiency or poor hepatocellular function).
Infant's behavior	Irritability may indicate metabolic disease or sepsis; lethargy may indicate metabolic disease, sepsis, hypothyroidism, or panhypopituitarism.
Neonatal infection	Infections, particularly urinary tract infections, may be associated with transient cholestasis.

PFIC: progressive familial intrahepatic cholestasis; TORCH: toxoplasmosis, other (syphilis), rubella, cytomegalovirus, herpes simplex virus.

* All US states routinely perform newborn screening for cystic fibrosis, galactosemia, and several fatty acid and organic acid disorders. Most states also include screening for tyrosinemia. Details are available at the National Newborn Screening and Global Resource Center (<http://genes-r-us.uthscsa.edu/>).

† Isoimmune hemolysis causes a hyperbilirubinemia that is predominantly unconjugated, but may have a significant conjugated component, due to immaturity of the liver and enterohepatic circulation.

‡ Disorders with an autosomal recessive pattern of inheritance include cystic fibrosis, alpha-1 antitrypsin deficiency, galactosemia, tyrosinemia, and progressive familial intrahepatic cholestasis (PFIC).

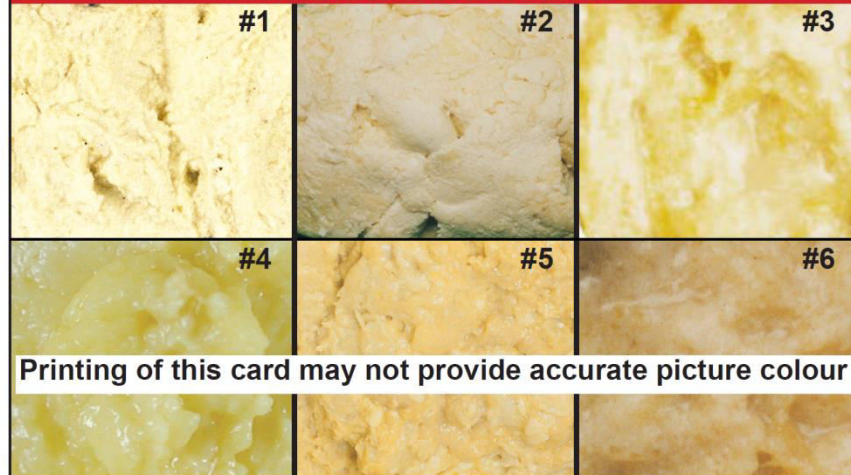
◊ Disorders with dominant or co-dominant inheritance include Alagille syndrome.

§ Stool color cards provide examples of normal and abnormal infant stool colors. An example is available at: http://www.perinatalservicesbc.ca/Documents/Screening/BiliaryAtresia/StoolColourCard_English.pdf.



**BC INFANT STOOL COLOUR CARD®
SCREENING PROGRAM FOR BILIARY ATRESIA**

Abnormal Stool Colours



Normal Stool Colours



**CHECK YOUR BABY'S STOOL COLOUR EVERY DAY
FOR THE FIRST MONTH AFTER BIRTH TO SCREEN
FOR BILIARY ATRESIA**

Important elements of the clinical history for evaluating a neonate or young infant with cholestatic liver disease

Finding	Implications
Birth history	
Prenatal ultrasonography and results	Evaluate for choledochal cyst or bowel anomalies.
Birth weight and gestational age	Infants with biliary atresia typically have normal prenatal history and normal birth weight. Many genetic and metabolic causes of neonatal liver disease are associated with poor fetal growth.
Newborn screen results	Disorders on the newborn screen that can present with cholestasis include cystic fibrosis; galactosemia; tyrosinemia or other disorders of amino acid metabolism; and disorders of fatty acid oxidation or organic acid metabolism.*
Isoimmune hemolysis	In infants with severe ABO incompatibility, conjugated hyperbilirubinemia occasionally persists until two weeks of age.†
Maternal infections (TORCH)	Among the TORCH infections, herpes simplex virus infection and syphilis are particularly likely to be associated with liver injury in the neonate.
Complications of pregnancy	Intrahepatic cholestasis of pregnancy in the mother (which may manifest as pruritus without jaundice) suggests the possibility of PFIC in the infant. Acute fatty liver of pregnancy in the mother suggests the possibility of a fatty acid oxidation defect in the infant.
Family history	
Consanguinity	Increases the risk of an autosomal recessive disorder.Δ
History of similar problems in the family	Suggests a heritable disorder, particularly those with dominant or co-dominant inheritance.◇
Stool characteristics	
Stool color	Persistent acholic (clay colored) stools are a sign of cholestasis, which could be the result of biliary obstruction (eg, biliary atresia) or other causes.‡
Stooling pattern	Delayed stooling may occur in cystic fibrosis or hypothyroidism; diarrhea may occur in infection, metabolic disease, or PFIC.
Diet and gastrointestinal symptoms	
Dietary history	Galactosemia is only expressed if the infant is taking breastmilk or a cow's milk-based formula (contains lactose, which is hydrolyzed to galactose).
Weight gain	Severe cholestasis, genetic disease, or metabolic disease may cause failure to thrive.
Vomiting	May occur in metabolic disease, bowel obstruction, and pyloric stenosis.
Other symptoms	
Urine color	Dark urine suggests conjugated hyperbilirubinemia.
Excessive bleeding (eg, after circumcision)	May indicate coagulopathy (eg, due to vitamin K deficiency or poor hepatocellular function).
Infant's behavior	Irritability may indicate metabolic disease or sepsis; lethargy may indicate metabolic disease, sepsis, hypothyroidism, or panhypopituitarism.
Neonatal infection	Infections, particularly urinary tract infections, may be associated with transient cholestasis.

PFIC: progressive familial intrahepatic cholestasis; TORCH: toxoplasmosis, other (syphilis), rubella, cytomegalovirus, herpes simplex virus.

* All US states routinely perform newborn screening for cystic fibrosis, galactosemia, and several fatty acid and organic acid disorders. Most states also include screening for tyrosinemia. Details are available at the National Newborn Screening and Global Resource Center (<http://genes-r-us.uthscsa.edu/>).

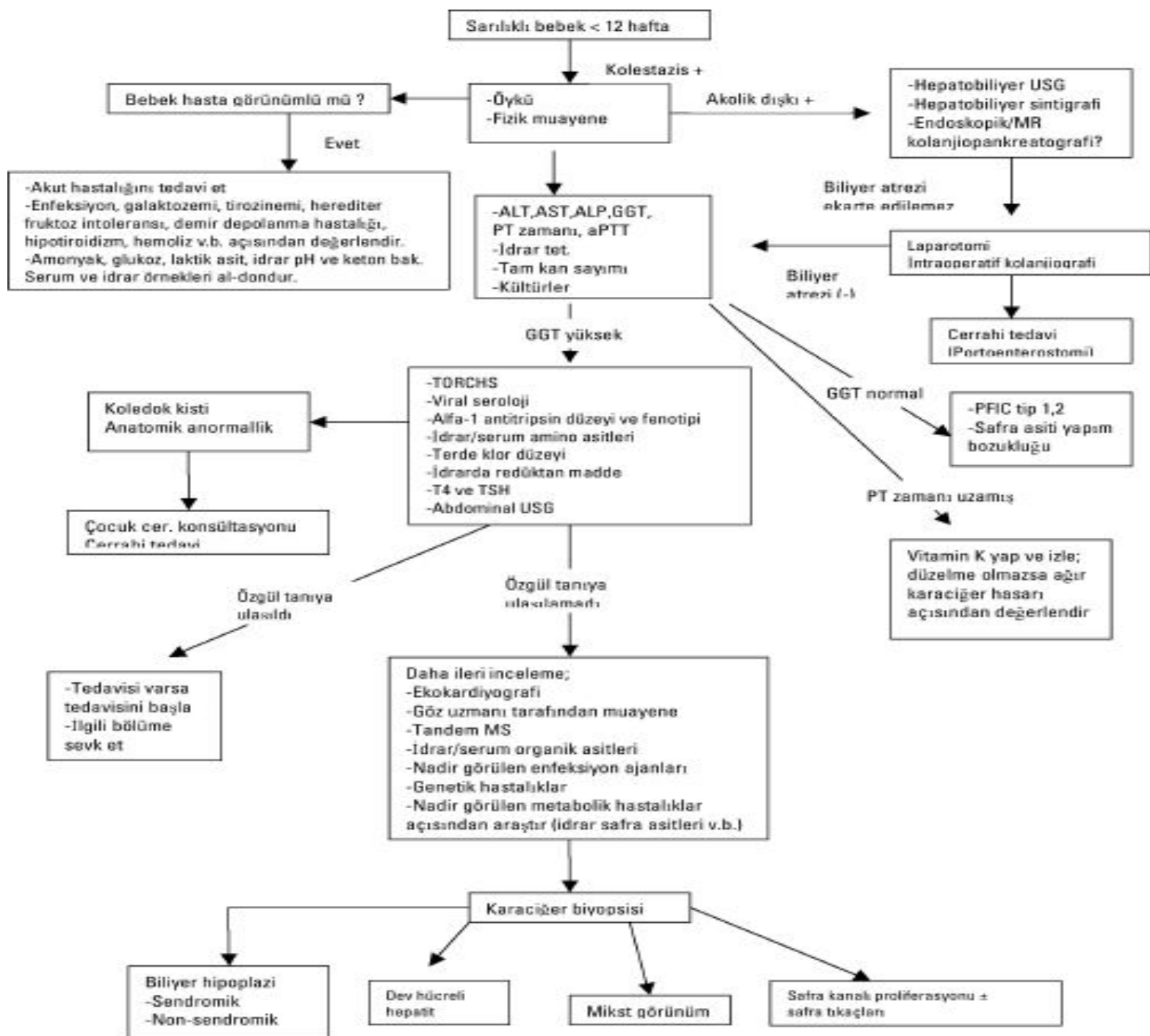
† Isoimmune hemolysis causes a hyperbilirubinemia that is predominantly unconjugated, but may have a significant conjugated component, due to immaturity of the liver and enterohepatic circulation.

Δ Disorders with an autosomal recessive pattern of inheritance include cystic fibrosis, alpha-1 antitrypsin deficiency, galactosemia, tyrosinemia, and progressive familial intrahepatic cholestasis (PFIC).

◇ Disorders with dominant or co-dominant inheritance include Alagille syndrome.

‡ Stool color cards provide examples of normal and abnormal infant stool colors. An example is available at:

http://www.perinatalservicesbc.ca/Documents/Screening/BiliaryAtresia/StoolColourCard_English.pdf.



SAFRA YOLLARI ATREZİSİ

- ◉ Karaciğer dışı nedenlerin en önemlisi **biliyer atrezidir.**
- ◉ Safra yolları atrezisi 1:8.000-12.000 sıklığında görülür
- ◉ Safra yolları atrezisinde klinik olarak sarılık ve karaciğer büyüklüğü vardır.
- ◉ Sarılık yaşamın ilk günlerinden itibaren olabileceği gibi yaşamın 2-3. haftasında da ortaya çıkabilir.

- ◉ Genellikle zamanında doğan bebeklerde görülür
- ◉ karaciğer giderek sert bir kıvam alır
- ◉ Dışkı beyaz renklidir
- ◉ Beyaz renkli dışkılaması süren bütün hastalarda karaciğer biyopsisi yapılmalıdır. Karaciğer biyopsisinde yeni safra kanalı oluşumu, safra trombüsleri olan hastalarda “peroperatuvar” veya “perkütan” kolanjiyografi yapılarak hastalığın kesin tanısı konmalıdır
- ◉ Safra yolu atrezisi saptanırsa “Kasai” operasyonu (hepato-porto-enterostomi) yapılmalıdır.



○ Dışkı normal

○ GGT: 37

○ ALP: 369

○ Karın USG: Hepatosteatoz, safra kesesi kontrakte, karın içinde yaygın asit.

METABOLİK HASTALIKLAR

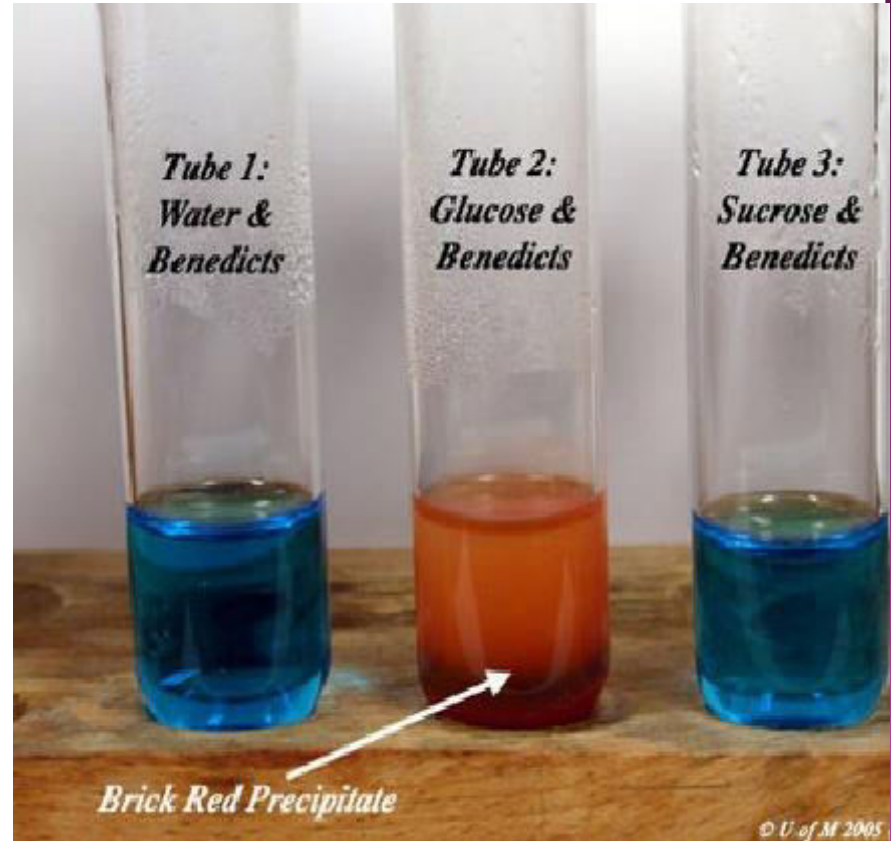
GALAKTOZEMİ

- ◉ Metabolik hastalıklardan karbonhidrat metabolizması ile ilgili galaktozemi, tanısı ivedilikle konulması gereken bir hastalıktır.
- ◉ Galaktoz metabolizması bozukluğudur
- ◉ Otozomal resesif geçişlidir; üç tipi vardır; galaktokinaz, epimeraz ve galaktoz 1 fosfat üridil transferaz enzimlerinin eksikliğine bağlı olarak gelişebilir.
- ◉ Galaktoz 1 fosfat üridil transferaz eksikliğinde, karaciğerde akut ve kronik toksik olaylar gelişir.

- Sarılık, kusma, hipoglisemi, konvülziyon, katarakt, karaciğer büyüklüğü, siroz, kanama diyatezi, renal Fanconi, zeka geriliği, hipergonadotropik hipogonadizm hastalığının bulgularıdır
- Anne sütü ile beslenen çocukta hipogliseminin olması, idrarda glikoz dışı indirgeyici madde pozitifliğinin saptanması ve kanda eksik olan enzimin düzeyinin gösterilmesi tanı koydurucudur.
- Hastalığın tedavisi yaşam boyu galaktoz içermeyen diyetdir

REDÜKTAN MADDE

Benedikt Testi:
Glikoz, alkalen ortamda hazırlanmış Cu^{2+} içeren bir ayraçla ısıtılırsa bakır Cu^{1+} haline indirgenir. Glikoz glukonik aside dönüşür. Ortamın rengi **maviden sarı-kırmızıya** döner



- HASTAMIZDA DIŞ MERKEZDE +4
- HASTANEMİZDE NEGATİF
- ANCAK HASTA 2 GÜNDÜR LAKTOZSUZ (LF) MAMA ALIYOR (YANLIŞ NEGATİFLİK?)
- Göz konsültasyonu: Katarakt başlangıcı
- LF mamaya devam edildi.
- Galaktoz 1 fosfat üridil transferaz enzim düzeyi :0,9 ↓
- Diğer metabolik tarama testleri gönderildi.

TIROZİNEMİ

- ◉ Bir aminoasit metabolizma bozukluğu olan kalıtsal tirozinemi tip 1 'de tirozin katabolizmasının son enzimi olan **fumaril asetoasetoat hidrolaz** enzimini kodlayan gende mutasyon vardır.
- ◉ Doğumdan itibaren başlayan karaciğer tutulumu olabilir ve erken dönemde hepatoselüler karsinom gelişebilir.
- ◉ İdrarda ve serumda **süksinilaseton** ve **delta aminolevülinik asit**, serumda **fenilalanin**, **tirozin** ve **metiyonin** düzeyleri artmıştır. Dolayısıyla tirozin metabolitlerinin idrar düzeyi de artmış olarak saptanır.
- ◉ Serum alfa fetoprotein düzeyi yüksektir

- ◉ 1) Akut form: Altı ay içinde görülür, akut karaciğer yetersizliği nedenidir, iki yaş altında ölüm oranı %37'dir.
- ◉ 2) Subakut formu: Altı ay ile bir yaş arasında karaciğer büyüklüğü, büyüme gelişme geriliği, rikets ile görülür.
- ◉ 3) Kronik formu: Bir yaşın üstünde karaciğer büyüklüğü, rikets ile karşımıza çıkar.

- ◉ **Alfa-1 antitripsin eksikliği** : Otozomal çekinik geçiş gösteren, 14q31-32 gen lokusunda kodlu 'serpin 1' diye adlandırılan genin hasarına bağlı oluşur.
- ◉ Alfa 1 antitripsin proteolitik enzim (nötrofil elastaz) inhibitörüdür, hepatositlerde yapılır.
- ◉ **Kistik fibroz (KF)**: 7. kromozomun uzun kolunda 7q31 bölümünde otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Bu gen 1.480 aminoasitli kistik fibroz transmembran regülatör adlı bir polipeptidi kodlar.

Tablo 4. Süt çocukluğu kolestatik hastalıklarında tedavi	
Safra yolları atrezisi	Hepatoportoenterostomi Karaciğer nakli
Toksoplazma	Pirimetamin, spiramisin
CMV	Gansiklovir, CMV hiperimmün globülin
Herpes virüs	Asiklovir, Vidarabin
Sifiliz	Penisilin
Galaktozemi	Diyet
Früktozemi	Diyet
Tirozinemi	NTBC
Karaciğer nakli	
Glikojen depo Tip IV	Karaciğer nakli
Alfa 1 antitripsin eksikliği	İzlem Karaciğer nakli
Kistik fibroz	İzlem Karaciğer nakli
Byler hastalığı	Ürsodeoksikolik asit, biliyer diversiyon ? Karaciğer nakli
Alagille sendromu	Semptomatik, karaciğer nakli
Sendromik olmayan düktüler hipoplazi	Karaciğer nakli
Histiyositoz X	Kemoterapi Karaciğer nakli
Yenidoğan hepatiti, otoimmün hemolitik anemi	Prednizolon + azatiyoprin
Total parenteral beslenmeye bağlı	Enteral beslenme, ürsodeoksikolik asit, metronidazol
Birincil sklerozan kolanjit	Ürsodeoksikolik asit, immünosüpresif, Karaciğer nakli
Niemann-Pick hastalığı	Karaciğer nakli
Gaucher hastalığı	Enzim verilmesi Karaciğer nakli
Yenidoğan hemokromatozu	Karaciğer nakli

OLGUMUZDA NELER YAPTIK?

- Hastaya idrarda reduktan madde pozitif; laktozsuz mama başlandı
- TDP verildi, K vit yapıldı. Kan kültürü alındı. Tandem-mass gönderildi.
- TORCH: Negatif saptandı.
- Göz konsultasyonu yapıldı; lameller katarakt saptandı.
- Metabolik taramasında tirozin, metiyonin ve fenilalanin yüksek saptandı.
- İdrarda süksinil aseton çalışıldı: sonuç: **Negatif**
- K vit. ve multivitamin desteği yapıldı.
- Galaktoz-1 fosfat üridil transferaz enzim düzeyi düşük saptanan hastaya galaktozemi tanısı kesinleştirilmiş oldu.
- Başta saptanan TFT bozukluğu için diğer hormonlar çalışıldı, normal saptandı. ACTH uyarı testi yapıldı, normal saptandı.

- ◉ İdrarda redüktan madde pozitifliği
- ◉ Kolestaz
- ◉ Lameller katarakt
- ◉ Galaktoz-1 fosfat üridil transferaz enzim düzeyi düşüklüğü
bulguları ile olgumuza
galaktozemi tanısı konuldu.

SONUÇ OLARAK:

- Yenidoğan ve erken süt çocukluğunda kolestatik hastalıklarda tanı çok geniş bir yelpazeye yayılmaktadır
- Enfeksiyonların dışında hastalıkların çoğunun tedavisinde karaciğer nakli gerekmektedir.
- Burada yaşamın ilk dönemlerinden itibaren erken tanı konması gereken iki hastalık safra yolları atrezisi (**biliyer atrezi**) ve **galaktozemidir**.