

A malabszorpciós szindróma

• Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Szakmai Kollégium •

Definíció és alapvető megállapítások

Felszívódási zavar esetén a tápanyagok a bél lumenéből nem, vagy csak részben jutnak el a keringésbe. A zavar érinthet egy, több vagy minden tápanyag-alkotórészt (fehérje, zsír, szénhidrát, ásványi anyagok, vitaminok, nyomelemek, víz stb.). Minden intraluminalis emésztési zavar (maldigestio) következménye malabszorpció, mert ezekben a kórképekben nem keletkeznek felszívódásra alkalmas molekulák. Részleteiben ezekkel a kórképekkel itt nem foglalkozunk.

A valódi malabszorpciós kórképek a vékonybél-nyálkahártya károsodására vezethetők vissza. Az igen ritka veleszületett (primer) malabszorpciókban a funkciózavar rendszerint izolált. Jóval gyakoribbak a szekunder malabszorpciós kórképek, amelyekben rendszerint több vagy valamennyi táplálék-alkotórész felszívódása károsodott (kombinált, illetve generalizált malabszorpció).

A malabszorpciós szindróma gyanújának felvetése és megalapozása az egyéni és családi anamnézis, valamint a jellemző tünetek alapján az alapellátás feladata, ahol az első diagnosztikus teendő az esetleges infekciós eredet tisztázása a széklet bakteriológiai és ismételt parazitológiai vizsgálatával.

A malabszorpciós szindrómát kiváltó okok

Enteralis infekciók, táplálékallergia, táplálékintolerancia, krónikus idiopátiás gyulladás (IBD), veleszületett vagy szerzett anatómiai rendellenességek, veleszületett fejlődési rendellenességek, enzimdefektusok, immunhiány.

Tünettan

A széklet rendellenességei, enteralis tünetek

A vékonybél jelentős tartalék funkcionális kapacitása miatt enteralis tünetekkel is kísért malabszorpciós tünetcsoport csak kiterjedt vékonybél-károsodás esetén észlelhető. Fehérjefelszívódási zavar esetén rothadásos széklet, zsírmalabszorpció esetén zsírszéklet; cukorfelszívódási zavar esetén habos, híg, savanyú szagú és vegyhatású széklet. Meteorizmus, hányás, hasmenés, hasi fájdalom és kólika.

Hiányállapotok, általános és extraintestinalis tünetek

A súlygyarapodás és a növekedés lelassulása, fogyás, gyengeség, étvágytalanság, kedélyzavar, vitamin és nyomelemek hiánya következtében fellépő szervi manifesztációk, oedema hypoproteinaemia következtében, egyes kórképekben speciális bőrtünetek.

A felsoroltak észlelése esetén – enteralis tünetek hiányában is – fel kell vetni a vékonybélbetegség gyanúját.

Diagnózis

Cél:

1. Malabszorpció klinikai gyanúja esetén a kiváltó ok tisztázása az oki terápia érdekében.
2. Járolékos (kiegészítő) terápiát igénylő funkciózavarok tisztázása.
3. A szupportív kezelést igénylő hiányállapotok felderítése.

Diagnosztikus protokoll

Első tájékozódás

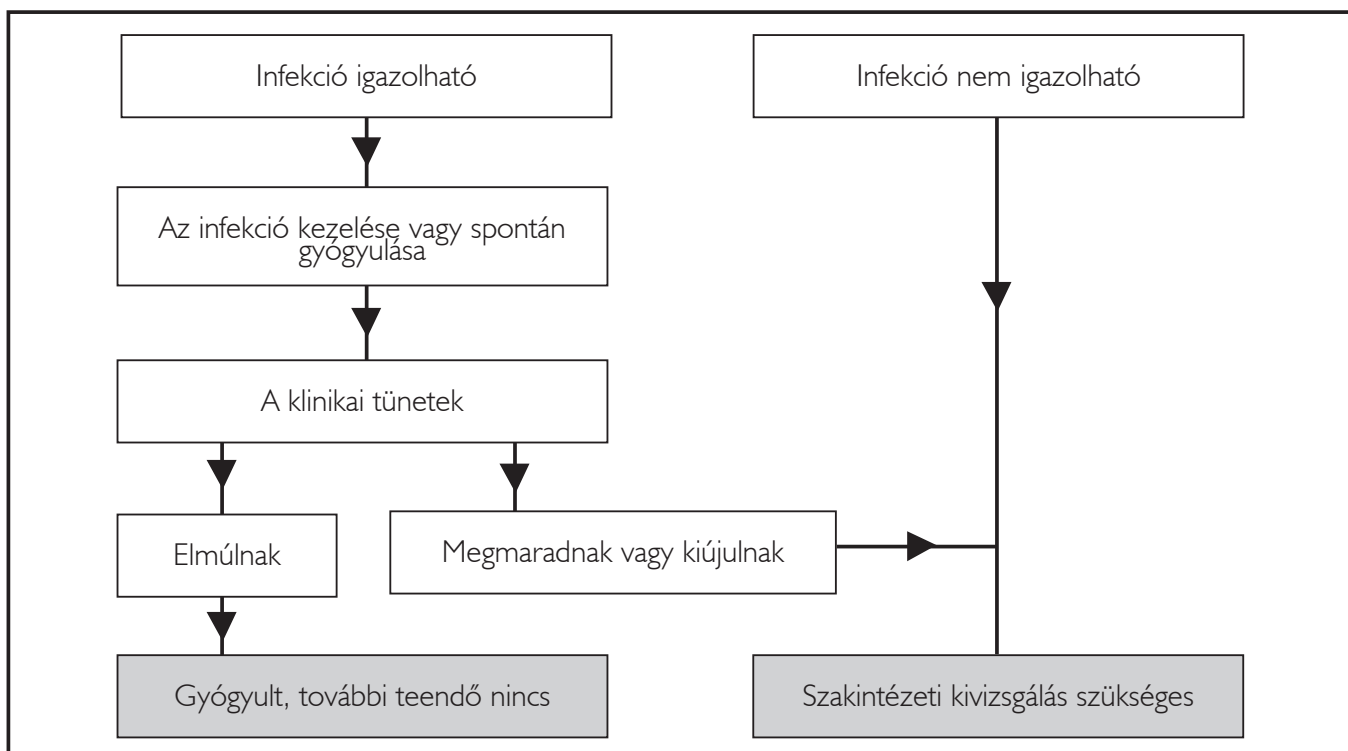
Anamnézis

- Családi, egyéni.
- Táplálási anamnézis.
- Fejlődési adatok értékelése.

Az átlagtól jelentősen elmaradó súlyt is normálisnak kell tekinteni, ha a gyarapodás üteme megfelelő (például a súlygörbe a 3 percentilis görbe alatt fut, de azzal párhuzamos). Az ellapuló súlygörbe akkor is kóros, ha a testsúly abszolút értéke még a normális tartományon belül van. Ilyenkor elsőként az esetleges mennyiségi vagy minőségi táplálási hiba tisztázandó és korrigálandó.

Fizikális vizsgálat, különös tekintettel a testméretekre és a hasi szervek állapotára.

Széketvizsgálatok enterális infekció tisztázására.



Tájékoztató laboratóriumi vizsgálatok

- Gyulladásos aktivitási jelek, gyakoribb hiányállapotok vizsgálata: We, CRP, vérkép, szérum vas, transferrin, ferritin, kalcium, foszfor (szükség szerint egyéb elektrolitok), alkalikus foszfatáz, összfehérje, albumin, kvantitatív immunglobulin (IgA!) meghatározása.
- Ellenanyag-vizsgálatok: autoantitestek (antiendomysium, antiyejunum, transzglutamináz antitest), heteroantitestek (pl. nutritív allergének elleni antitestek).
- Okkult vérzés vizsgálata a székletben.
- Verejtékelektrolit-vizsgálat.

Képalkotó vizsgálatok

- Hasi ultrahangvizsgálat (gastrointestinum vizsgálata!).
- Hagyományos radiológiai vizsgálatok anatómiai rendellenesség, illetve térfoglaló folyamat gyanúja esetén.
- Hasi CT (MR)-vizsgálat, elsősorban IBD gyanújának tisztázására.
- Granulocita scintigraphia, elsősorban IBD gyanújának tisztázására.

Funkcionális vizsgálatok

A funkciózavar jellege és mértéke többnyire nem az alapbetegségre, hanem a bélkárosodás kiterjedésére és lokalizációjára jellemző. Ezért a vékonybélfunkció egészét vizsgáló eljárások oki diagnózisra nem adnak lehetőséget, normális (negatív) eredményük pedig a jelentős funkcionális tartalék kapacitás miatt nem zárja ki a vékonybélbetegség lehetőségét.

- Cukorterheléses vizsgálatok vércukor-meghatározással.
- Cukorterheléses vizsgálatok H₂-kilégzési teszttel (bakteriális kontamináció detektálására is alkalmas).
- Kvantitatív zsírvizsgálat gyűjtött székletben, ideális esetben az abszorpciós koefficiens meghatározásával.
- (Az enteralis fehérjevesztés vizsgálatára jelenleg Magyarországon nincs lehetőség.)

Elimináció és terhelés

Elsősorban nutritív allergia igazolására szolgáló módszer. A visszaterhelés csak az esetleg fellépő súlyos reakciók (anafilaxia) elhárítására felkészült intézményben végezhető el.

Műszeres vizsgálatok

■ Vékonybél-biopszia

Indikáció: gluténenteropátia (coeliakia) gyanúja, elhúzódó hasmenés, testtömeg-gyarapodás jelentős elmaradása, terápiarezisztens vashiányos anémia, szomatikus fejlődés elmaradása megkésett pubertással együtt.

Kontraindikáció: haemorrhagiás diathesis (a mintavétel előtt a vérzési és alvadási időt, valamint a protrombinaktivitást vizsgálni kell, a biopszia csak a kóros értékek korrekciója után végezhető el).

- Sztereomikroszkópos megtekintés és fotodokumentáció a felszíni struktúrák megítélésére.
- Szövetteni vizsgálat (minden esetben, a megfelelő orientáció elengedhetetlen).
- Kvantitatív diszacharidázmeghatározás (elsősorban veleszületett diszacharidázdefektus gyanúja esetén végzendő).
- Direkt immunfluoreszcens vizsgálat a gluténenteropátiára jellemző festődés kimutatására.
- Duodenumnedv mikrobiológiai vizsgálata parazitás infestatio, bakteriális kontamináció tisztázására, illetve célzott kezelése érdekében.

■ Endoszkópos vizsgálatok elsősorban gócos elváltozások gyanúja esetén (például: intestinalis lymphangiectasia, morbus Crohn).

Diagnosztikus lépések az egyes kórformákban

Postenteritis syndroma (malabsorptio postinfectiosa) jellemzője: enterális infekció lezajlását követően átmeneti funkcionális károsodás miatt az enterális tünetek megmaradnak. Speciális diagnosztikai lépéseket rendszerint nem igényel, a kórlefordás alapján gyanítható. Az alapellátásban kezelhető, de ha az állapot néhány héten túl is fennáll, gasztroenterológiai kivizsgálás szükséges egyéb lehetséges ok tisztázására.

Laktózmalabszorpció-intolerancia: gyanújele a tej/tejtermék fogyasztását követő hasi kólika, puffadás, vizes hasmenés. Laktózterheléssel (hidrogénkilégzési teszttel vagy hagyományos vércukor-meghatározással) bizonyítható, akár az alapellátásban is. Az esetek egy részében a laktáz enzim aktivitásának életkorral járó csökkenése okozza, de következményes tünete lehet csaknem minden vékonybélbetegségnek is. A kiváltó okot tisztázni kell, ez gasztroenterológiai szakellátási feladat.

Veleszületett szacharáz-izomaltáz defektus: a szacharóz- (angolban sucrose) malabszorpció cukorterheléssel igazolható. A definitív diagnózis megállapítása gasztroenterológiai szakellátási feladat (vékonybél-biopszia – szövettani vizsgálat a boholystruktúra épségének bizonyítására, kvantitatív diszacharidázanalízis az enzimdefektus igazolására).

Nutritív allergiák: a diagnózis a gyanított allergén eliminációján és visszaterhelésén alapul: az elimináció tünetmentességet eredményez, visszaterheléssel a tünetek provokálhatók. A diagnózist specifikus ellenanyagok kimutatása támogatja. Klinikai gyanú esetén az eliminációs diéta az alapellátásban bevezethető. A terhelést akut ellátásra képes szakintézetben kell elvégezni.

Gluténszenzitív betegségek (coeliakia, dermatitis herpetiformis): a gluténszenzitív enteropátia diagnózisának megállapításához specifikus autoantitestek (antiendomysium antitest, transzglutamináz

antitest) detektálása és a súlyos boholyatrófia bizonyítása szükséges. A dermatitis herpetiformisra jellemző granularis IgA-csapadék bőrbioptiás minta immunfluoreszcens vizsgálatával mutatható ki. A patológiai és szerológiai vizsgálatok elvégzése és megfelelő értékelése speciális jártasságot igényel, hitelesen csak nagy forgalmú, szakosodott intézetben végezhető el. A diagnózis és a gondozás gasztroenterológiai szakellátási feladat. A nagy rizikójú egyének (diabetes mellitus, Down-kór, gluténszenzitív betegek első fokú rokonai) szűrését a kezeletlen esetek malignoma veszélyeztetettsége miatt célszerű lenne megszervezni.

Fehérjevesztő enteropátia: az enterális fehérjevesztés kimutatása jelenleg Magyarországon nem lehetséges, csak indirekt kimutatásra van mód a következményes tünetek alapján. Enterális fehérjevesztést számos betegség idézhet elő, a diagnózis és differenciáldiagnózis gasztroenterológiai szakellátási feladat.

A vékonybél Crohn-betegsége: a gyulladós aktivitásra utaló laboratóriumi eltérések kimutatása mellett elsősorban képző eljárásokkal igazolható. A gyermekgyógyászatban viszonylag ritka betegség, ezért gyanú esetén célszerű a beteget a kórképpel speciálisan foglalkozó, sok beteget ellátó intézménybe utalni.

A vékonybél bakteriális kontaminációja: a hidrogénkilégzési teszt tájékoztató értékű. A célzott antibakteriális kezelés érdekében a vékonybélnedv mikrobiológiai vizsgálatát ajánlatos elvégezni. Nem önálló betegség, hanem anatómiai rendellenességek, motilitási zavarok következményes tünete, a kiváltók tisztázása és lehetőség szerinti megszüntetése gasztroenterológiai, esetleg sebészeti feladat.

Terápia

Postenteritis syndroma (postinfektív malabszorpció): laktózmentes (laktózszegény) diéta (laktózmentes tápszer vagy tej, illetve tej fogyasztásához Galantase) az enterális infekció lezajlását követő néhány héten át.

Laktózmalabszorpció: tünetileg: laktózmentes (laktózszegény) diéta (laktózmentes tápszer vagy tej, illetve tej fogyasztásához Galantase).

Veleszületett szacharáz-izomaltáz defektus: szacharózelimináció, de a gyümölcs- és főzelékfélék természetes szacharóztartalma miatt teljes elimináció nem valósítható meg. Újabban lehetőség van az életminőséget jelentősen javító enzimpótló kezelésre (Sucraid).

Tehéntej-allergia: tehéntejfehérje-elimináció. Tej pótlására 6 hónapos kor alatt extenzíven hidrolizált tápszerek, 6 hónapos kor felett szójaalapú tápszerek használhatók. A tápszer megválasztásánál a tejallergia talaján kialakult malabszorpció jellegét és mértékét tekintetbe kell venni.

Szójaallergia: szójafehérje elimináció. Egyidejűleg fennálló tehéntej-allergia esetén tej pótlására 6 hónapos kor felett is extenzíven hidrolizált tápszereket kell alkalmazni.

Nutritív poliallergia: amennyiben teljes elimináció nem valósítható meg, a diéta kiegészítéseként gyógyszeres kezelés (nátrium-kromoglikát orálisan). Ha az extenzíven hidrolizált tápszerek is allergiás reakciót váltanak ki: aminosavakat tartalmazó tápszer.

Gluténszenzitív betegségek (coeliakia, dermatitis herpetiformis): gluténmentes diéta, melynek indikációja megalapozott diagnózis esetén életre szóló. A releváns vizsgálatok (coeliakia-specifikus autoantitestek kimutatása, vékonybél-biopszia, bőrbopszia) elvégzése előtt, pusztán klinikai gyanú alapján gluténmentes diétát elkezdeni súlyos hiba, mert a betegségre jellemző, diagnosztikus értékű elváltozások csak kezeletlen állapotban mutathatók ki. A vékonybélfunkciók regenerálódásáig szükség lehet a malabszorpció jellegének és mértékének megfelelő egyéb étrendi korlátozásokra is (diszacharidok eliminációja, MCT-diéta).

Fehérjevesztő enteropátia: oki terápia az alapbetegségtől függ. Intestinalis lymphangiectasia esetén tünetileg MCT tartalmú étrend alkalmazható. Súlyos hypoproteinaemia esetén orális vagy parenteralis fehérjepótlásra szükség lehet.

A vékonybél Crohn-betegsége: elsősorban gyógyszeres (5-ASA, szteroidok, immunszuppresszív szerek), meghatározott indikációk esetén sebészeti kezelés. A nutritív terápia célja egyrészt a táplálkozási hiányállapotok megszüntetése, másrészt – a gyógyszeres kezelés kiegészítéseként vagy önmagában – a gyulladásos folyamatok csökkentése. A kémiaiilag meghatározott elemi vagy polimer tápszerek mindkét célnak megfelelnek.

A vékonybél bakteriális kontaminációja: célzott antibakteriális kezelés, a malabszorpció típusának megfelelő eliminációs diéta, a kiváltó ok lehetőség szerinti megszüntetése.

Rövidbél szindróma: parenteralis táplálás, a toleranciának megfelelő enterális táplálás, a bakteriális kontamináció gyógyszeres kezelése, (intractabilis esetekben vékonybél-transzplantáció lehet a jövő útja).

Valamennyi malabszorpciós kórképben a következményes hiányállapotok kezelése egyéni szükséglet szerint.