

Malabsorpční syndrom

Malabsorpční syndrom zahrnuje všechny stavy, při nichž dochází k poruchám trávení a vstřebávání základních živin a ke vzniku chorobných stavů z nedostatku těchto látek. Potíže jsou navíc modifikovány poruchami motility (zvýšená omezuje kontakt tráveniny se sliznicí, snížená umožňuje osídlení střeva abnormálními bakteriemi) a sekrece (ztráty bílkovin, vody, minerálů) tenkého střeva (20).

V klinické praxi velmi často zvažujeme, zda máme u konkrétního pacienta zjišťovat přítomnost symptomů malabsorpčního syndromu. Důležitými příznaky jsou zapáchající stolice, chronický průjem, neprospívání, úbytek tělesné hmotnosti a zpomalený růst.

K podezření na závažnou malnutrici nás může upozornit i výskyt edému, rachitidy, nepřiměřené krvácení, úbytek svalové hmoty nebo vzedmuté břicho.

Porucha funkce gastrointestinálního traktu je samozřejmě jednou z možných příčin neprospívání, nicméně při vyšetřování dítěte by se měl lékař nejdříve zaměřit na vyloučení nedostatečného příjmu potravy nebo abnormální energetické spotřeby. Pečlivé odebrání anamnézy, detailní rozbor jídelníčku dítěte, prozkoumání životního prostředí a návyků rodiny a kompletní fyzikální vyšetření nám většinou pomůže v rozlišení nejčastějších příčin neprospívání. Velmi často převládá mylná představa o tom, že děti s malabsorpcí mají chronický průjem. Naopak velmi často tyto děti mají pouze příležitostně řídkou stolicí nebo vůbec průjem nemají. Děti, které mají vodnaté stolice, nemusejí mít jasnou gastrointestinální poruchu. Spousta těchto jinak zdravých dětí pije nadměrné množství sladkých nápojů – tzv. „ batolecí průjem „. V rámci diferenciální diagnostiky můžeme odhalit dietní chyby nebo klinické nálezy, jako je například struma, hypertenze, rozvíjející se anémie, malý vzrůst nebo občasný průjem u pacientů s Crohnovou chorobou. Obecně lze říci, že funkce gastrointestinálního traktu závisí na jeho správném vývoji. U zralého novorozence je již relativně dostatečná. Novorozenci a mladší kojenci mají sníženou schopnost trávit tuky vlivem pozdějšího dozrávání pankreatických a hepatobiliárních funkcí. Důsledkem je viditelná přítomnost tuků ve stolici zdravých kojenců. Poruchy peristaltiky jsou časté u dětí předčasně narozených. S podobnými odchylkami se u dětí můžeme setkávat relativně často a proto je velmi důležité umět včas klinický stav správně zhodnotit a rozhodnout o adekvátních vyšetřovacích metodách vedoucích k objasnění příčin malabsorpčního syndromu (22).

Diferenciální diagnostika malabsorpčního syndromu v dětském věku (tab.1).

V dětském věku, ale i u dospělých pacientů, patří k nejčastějším příčinám malabsorpčního syndromu celiakie.

Celiakie – glutenová enteropatie

Epidemiologie

Celiakie (CS) je onemocněním hlavně bílé populace a populace, která původně z Evropy emigrovala (Severní Amerika, Austrálie). Její incidence a prevalence je mnohem vyšší než se do nedávné doby předpokládalo. Incidence v Evropě je asi 1:1000-1500, při sérologickém screeningu stoupá na 1:200-250 (Irsko 1:150). Velmi raritní je výskyt u afro-karibské populace. U děvčat se objevuje častěji než u chlapců, v poměru 2:1.

Klinický obraz

Příznaky nemoci jsou velmi pestré, závislé na rozsahu a stupni morfologického střevního postižení. Celiakie v dětském věku bývá diagnostikována obvykle až v prvním nebo druhém roce života (prodloužená doba kojení). Asi třetina dospělých celiaků měla obtíže již v dětství. V dospělosti se celiakie nejčastěji manifestuje mezi 30. - 40. rokem. V současné době však velká skupina pacientů uniká diagnostice pro necharakteristické příznaky (celiakální ledovec). Již Fergusonová upozornila, že nediodagnostikováno zůstává až 80% pacientů (20).

Aktivní forma

Klasická CS (plně rozvinutá) se vyskytuje u 30 - 40% nemocných. Typické symptomy jsou zapáchající průjemovité stolice (se steatoreou a s nestrávenými zbytky potravy), celková slabost, neprospívání, malý vzrůst, prominující břicho, otoky při hypoproteinemii. Mezi *extraintestinální příznaky* patří *anémie* při deficitu hematopoetických faktorů (železo, foláty, pyridoxin, vitamin B₁₂). Mohou se manifestovat významné *krvácivé projevy* v důsledku snížení hladiny vitamin K dependentních koagulačních faktorů. U těžkých forem CS mohou být *psychické poruchy* (deprese) a *neurologické poruchy* (tetanie, svalová slabost). *Metabolická osteopatie* se manifestuje v důsledku komplexní poruchy absorpce vápníku, vitaminu D a aminokyselin.

Neaktivní (nediodagnostikované) formy

Němá CS (silentní) – histologie z enterobiopsie je pro celiakii charakteristická, sérologické markery jsou pozitivní, klinicky je však asymptomatická.

Latentní CS – histologie sliznice tenkého střeva je normální, sérologické markery celiakie jsou však pozitivní. Pacienti jsou rovněž asymptomatictí. Diagnóza bývá stanovena většinou až, když se objeví komplikace nemoci.

Potencionální CS – pacienti, kteří neměli nikdy pozitivní biopsii, ale vykazují histologicky pozitivní některé imunologické abnormality onemocnění (zvýšené intraepiteliální lymfocyty). Pacienti nejsou symptomatictí. Častá je genetická predispozice, speciálně HLA-DQ2.

Dermatitis herpetiformis Duhring

Častá forma projevu CS a to především v období dospívání. Kožní nález je typický – svědivé papulovezikulární eflorescence herpetiformního vzhledu, predilekčně nad extenzory končetin, na trupu, pažích a ve kšticích. Kožní změny ustupují velmi dobře po bezlepkové dietě. Většina pacientů nemá jiné klinické obtíže. Tyto pacienty je nutno podrobně poučit o povaze nemoci a významu trvalého dodržování dietních opatření.

Asociované nemoci

Asociace s jinými autoimunními chorobami souvisí s genetickou predispozicí celiakie (10,11). CS častěji asociuje s chorobami, u nichž se předpokládá dysregulace imunitního systému. U 6 - 8% pacientů s DM 1. typu jsou při screeningovém vyšetření pozitivní anti - tTG. CS je nutno potvrdit enterobiopsií. U celiaků se současně pozoruje zvýšená incidence autoimunní tyreoiditidy, revmatoidní artritidy, Sjogrenova syndromu, autoimunní hepatitidy a IgA nefritidy.

Diagnostika

Diagnostika CS se provede na základě zhodnocení souborů údajů – klinických příznaků, pozitivitu sérologických markerů celiakie (AGA, tTG, EMA), enterobiopsie a zřetelné klinické i sérologické odpovědi na bezlepkovou dietu. Tato kritéria byla vypracována Evropskou společností pro dětskou gastroenterologii a výživu (ESPGHAN).

Sérologické markery celiakie

IgA endomysální protilátky (IgA EMA) – endomysium je pojivový tkáňový protein hladkého svalstva – jsou senzitivní v 85 - 98% a vysoce specifické v 97 - 100%.

IgA protilátky proti tkáňové transglutamináze (IgA tTG) – jsou vysoce senzitivní v 90 - 98% i specifické v 95 - 97%.

IgA antigliadinové protilátky (IgA AGA) – senzitivita se pohybuje kolem 73 - 89% a specifita kolem 72 - 89%.

IgG anti gliadinové protilátky (IgG AGA) – senzitivita 75 - 85%, specifita 75 - 90%.

Význam sérologických testů – pozitivní IgA EMA a IgA tTG je pro diagnózu celiakie vysoce specifické a senzitivní, naopak samostatná IgA AGA má nízkou výpovědní hodnotu.

Enterobiopsie

Průkaz celiakie se provádí enterobiopsií. Stupeň postižení tenkého střeva u neléčených osob určuje závažnost onemocnění. Maximum změn bývá v proximální části tenkého střeva, vzácně mohou být abnormality v žaludku nebo v rektu. U dětí, které mají nezralý slizniční imunitní systém, může pouhý infekční průjem navodit změny střevní sliznice, které se histopatologicky jen obtížně odlišují od celiakie.

Enterobiopsie - odebírá se enterobiopsický vzorek z první kličky jejunum Crosbyho kapslí (obr. 7,8). Mikroskopicky lze u celiakie zjistit subtotální až totální atrofii a tvarové změny klků. Střevní sliznice je vyhlazená, krypty jsou hyperplastické a hluboké, často dosahují až k povrchu. Je patrný edém a lymfoplazmocytární zánětlivá infiltrace epitelu a submukózy (odpovídající zvýšené produkci imunoglobulinů)(obr. 9). Histochemicky se prokáže redukce enzymatického vybavení enterocytů (disacharidáz). Výše popsanou histologickou klasifikaci slizničních lézí u celiakie vypracoval Marsh v roce 1995.

Terapie

Základním léčebným opatřením je celoživotní bezlepková dieta. Významná je skutečnost, že potravinové kodexy jednotlivých zemí připouštějí různé množství zbytkového glutenu v potravinách. Často docházelo k tomu, že až dvě třetiny pacientů na této dietě byli stále symptomatičtí. V současnosti prosazuje National Food Authority pro označení bezlepková potravina potravinu s nulovým obsahem glutenu. V praxi bývá velkým problémem dodržování bezlepkové diety u lehkých a asymptomatických forem onemocnění a hlavně u dětských pacientů. Přísná a trvalá bezlepková dieta je důležitým opatřením před vznikem závažných komplikací, zejména malignit.

Potraviny obsahující pšenici, žito, ječmen a oves musí být vyloučeny ze stravy. Bezpečné jsou sójové boby, rýže, kukuřice, brambory a speciální bezlepková mouka. Na začátku terapie je nutné omezit i mléčné výrobky. Současně totiž bývá přítomen i deficit laktázy. Je-li klinická odezva na dietu dobrá, je možné mléčné výrobky, pokud jsou dobře tolerovány, do jídelníčku znovu zařadit.

Rychlost odpovědi na bezlepkovou dietu je variabilní. Asi 70% pacientů pozoruje výrazné klinické zlepšení již po dvou týdnech diety. Změny sliznice proximální části tenkého střeva se upravují rychleji, distální úseky reagují pomaleji.

I když se po dietě onemocnění stabilizuje a pacient nemá obtíže, je nutné při pravidelných kontrolách monitorovat vývoj nutričních parametrů. Péče o pacienty s CS je dlouhodobá. Jedině tímto způsobem lze předejít komplikacím a život ohrožujícím přidruženým onemocněním

Deficit disacharidáz

Disacharidázy jsou střevní enzymy, které jsou tvořeny v kartáčovém lemu sliznice tenkého střeva. Disacharidy ze stravy jsou za normálních okolností hydrolyzovány a absorbovány v proximální části tenkého střeva. Jestliže však dojde k poruše jejich resorpce, stagnují v lumen střeva, zvyšují osmotickou zátěž a stimulují střevní peristaltiku. Současně mohou nepříznivě ovlivňovat složení bakteriální střevní flóry. Nejčastější jsou deficit laktázy a isomaltázy. V klinickém obraze intolerance laktózy dominují především gastrointestinální příznaky a to flatulance, abdominální distenze, bolesti břicha a průjmy. Klasické jsou řídké, vodnaté, kysele páchnoucí, napěněné stolice, které mohou obsahovat patologickou příměs (krev). Charakter klinických příznaků úzce souvisí s množstvím požitých disacharidů ve stravě, evakuační schopností žaludku, metabolickou aktivitou střevní flóry a absorpční kapacitou tlustého střeva. Při hodnocení projevů je důležité si uvědomit věk pacienta U novorozenců a kojenců je motilita tenkého i tlustého střeva za normálních okolností rychlejší než v ostatních věkových skupinách. Průjmy jsou u nich mnohem častější a závažnější. Vzhledem k variabilitě příznaků, která odpovídá variabilitě snížené aktivity laktázy (úplná alaktázie je vzácná), může být u řady dětí tento stav i nerozpoznán. Jindy může být chybně interpretován, především u kojenců, jako alergie na bílkovinu kravského mléka.

Závěr

Chronické bolesti břicha jsou velmi závažným problémem jak u dětí, tak i u dospívajících pacientů. V uvedeném článku byly popsány pouze nejčastější příčiny, s kterými se v uvedené věkové kategorii setkáváme a to hlavně v souvislosti s jejich diagnostikou a terapií. Na závažnost a diagnostickou pestrost těchto obtíží ukazuje i uvedená kazuistika, kde je sice popsána kuriozní příčina chronických bolestí břicha, ale jasně ukazuje na velmi široké spektrum příčin v rámci diferenciální diagnostiky chronických bolestí břicha u dětí a dospívajících.

