

SZÉNHIDRÁT FELSZÍVÓDÁSI ZAVAROK

(edukációs anyag orvostanhallgatók számára)

Szerző: Dr. Kadenczki Orsolya

általános csecsemő-és gyermekgyógyász, gyermek-gasztroenterológus

Rövidítések

AD	autoszómális domináns
AR	autoszómális recesszív
CH	szénhidrát
FPE	étel protein által indukált enteropátia
H2KT	hidrogén kilégzési teszt
SCFA	rövid szénláncú zsírsav

Általános megfontolások

A szénhidrátoknak különböző formái ismertek és fogyasztottak az ember által (mono/di/oligo/poliszacharidok). A gyermek táplálékának szénhidrát tartalma 50-60%-ban keményítőt, 30-40%-ban diszacharidokat tartalmaz. A CH-ok monoszacharid formában szívódnak fel, így minden egyéb CH-nak emésztésre van szüksége a bélben. A CH-ok emésztéséért a nyálban és pancreas nedvben található amiláz, endoamiláz felelős, majd a végső hidrolízisért és transzportért a kefeszegélyben található di-és oligoszacharidázok a felelősek:

- szukráz-izomaltáz
- maltáz-glukoamiláz
- laktáz-florizin hidroláz

A glukóz és galaktóz Na-iontranszporthoz kapcsolódó transzportfehérje (SGLT1) működés segítségével, energiefelhasználással szívódik fel az apikális membránról, a fruktóz abszorpció nem Na-dependens úton, a GLUT5 transzportfehérje segítségével valósul meg. Az enterocita bazolaterális membránjáról a monoszacharidok a GLUT2 transzportfehérje segítségével jutnak be a véráramba. Az enzimdefektusok malabszorpciós tünetekhez vezetnek.

Szénhidrát felszívódási zavarok formái

Típus	Kórkép
Veleszületett, elsődleges forma, amely élethosszan fennáll genetikai háttérrel rendelkezik	<ul style="list-style-type: none"> • Kongenitális laktázhány • Adult típusú hipolaktázia • Kongenitális szukráz-izomaltázhány • Kongenitális glukóz-galaktóz malabszorpció • Kongenitális trehaláz hiány (ritka) • Kongenitális fruktóz malabszorpció • Kongenitális SGLT1, GLUT2, GLUT5 hiány
Másodlagos, szerzett fertőzéshez, vagy egyéb rendszerbetegséghez csatlakozó malabszorpció, átmeneti, vagy végleges	<ul style="list-style-type: none"> • Szekunder laktázhány • Szekunder szacharóz-izomaltázhány (ritka)

A malabszorpció fázisai

A felszívódás zavara 3 ponton lehet érintett: lumenális, mukozális (abszorbtív) és postabszorbtív fázisban. A CH felszívódási zavarok az első két fázisban lehetnek jelen, illetve vannak CH-ok, melyek egyáltalán nem képesek felszívódni, mint a szorbitol.

Fázis	Példa
Luminális <ul style="list-style-type: none"> A. Szubsztrát hidrolízis <ul style="list-style-type: none"> a. Emésztő enzim hiány b. Emésztő enzim inaktiváció c. Szinkronicitás hiánya az enzim kibocsátásban, elégtelen elkeveredés 	Krónikus pancreatitis Zollinger-Ellison szindróma Billroth II műtét utáni állapot
Mukozális <ul style="list-style-type: none"> A. Kefeszegély hidrolízis <ul style="list-style-type: none"> a. Kongenitális diszacharidáz defektus b. szerzett diszacharidáz defektus B. Eiteliális transzport <ul style="list-style-type: none"> a. Tápanyag specifikus zavar b. Globális transzport zavar 	Szukráz-izomaltáz hiány Laktáz-hiány Coeliakia

Az esetek többségében a panasz, így a CH felszívódási zavar hátterében nem veleszületett probléma, hanem szerzett áll, melyekre a felszívó felület csökkenése vagy a kefeszegély sérülése jellemző a leginkább:

- infektív gastroenteritisz (vírus, baktérium protozoon)
- postenteritisz szindróma
- coeliakia
- táplálékallergia talaján kialakult enteropátia (FPE)
- autoimmun enteropátiák

- Crohn-betegség: súlyos ileitis terminalis, súlyos vékonybél betegség
- malnutríció
- anatómiai eltérés (pl. rövid bél szindróma: gyulladás vagy rezekció miatt)
- genetikai kórképek: mucoviscidózis, veleszületett transzport defektus, mikrovillus hiány stb.
- terápiás beavatkozások: besugárzás, kemoterápia stb.

Tünetek

A pancreas elégtelenségével járó CH emésztési zavarok nem manifesztálódnak újszülöttkorban, hiszen az újszülött és fiatal csecsemő étrendje nem tartalmaz keményítőt. Ezekre a betegségekre nemcsak a CH, hanem a fehérje és a zsírok felszívódásának zavara is jellemző, melyek egyéb jellegzetes széklet eltéréssel (zsírfényű, csillogó, bűzös) és tünetekkel járhatnak.

- fermentációs (erjedéses) hasmenés:
 - kongenitális és szerzett oligo- és diszacharid felszívódási zavarokban akár már csecsemőkorban is
 - nagy mennyiségű
 - vizes: a diCH-ok részleges abszorpciója miatt nő az ozmotikus nyomás, a víz a lumenbe áramlik, nő a béltartalom mennyisége
 - savanyúszagú széklet (rá kell kérdezni!)
 - pH-ja alacsony (5,5-4), kimarhatja a végbélnyílás környékét!
 - redukáló anyagot, emésztetlen szénhidrátot tartalmaz
- haspuffadás, hasi fájdalom, szomjúság: a fermentációból származó végtermékek miatt
- fokozott bélperisztaltika (ezt is megéli az ember, hallja a bélmozgást, fájhat): a nagy mennyiségű, savanyú béltartalom a perisztaltikát fokozza
- haspuffadás: a vastagbélben az emésztetlen szénhidrátok egy részét a vastagbél flóra baktériumai fermentálják, széndioxid, oxigén és szerves savak képződnek. A szerves savak a béltartalom pH értékét tovább csökkentik, és a víz visszaszívódást a belőlük képződött SCFA-k részben kompenzálják.

A csecsemőkori veleszületett és szerzett szénhidrát malabszorpciók klinikai tünetei a kisgyermek fejletlen és kisebb kompenzáló kapacitása miatt hevesebbek. A malabszorpció intoleranciát és betegséget okoz.

Diagnosztika

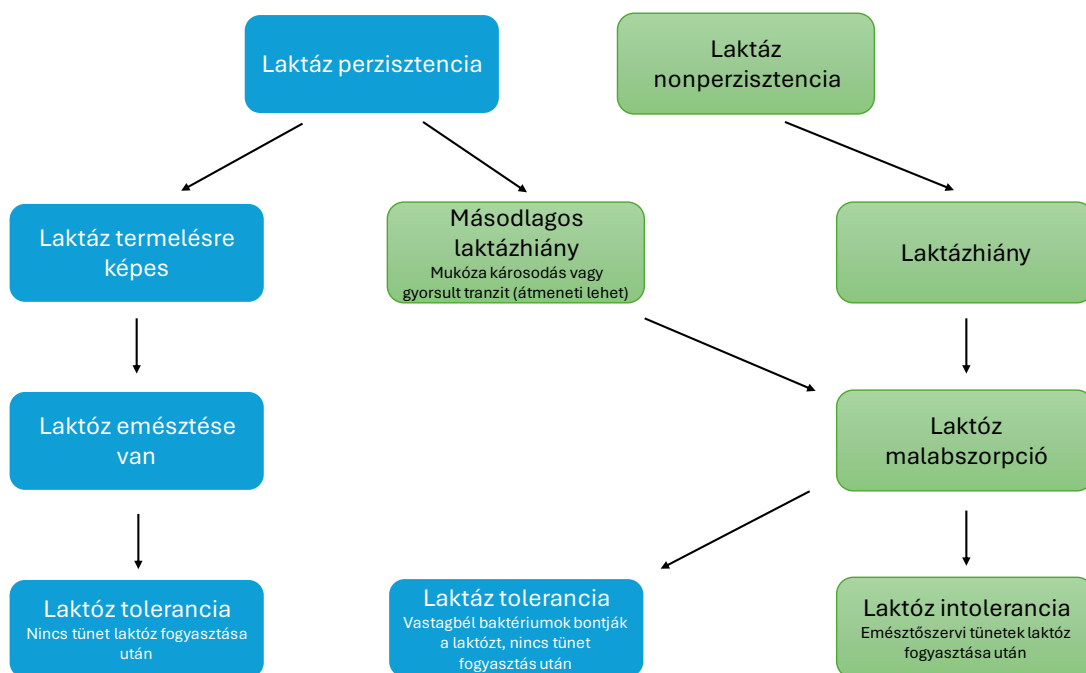
- alapos anamnézis felvétel:
 - tünetek jelentkezésének ideje
 - összefüggés az elfogyasztott táplálékkal (pl. anyatej, tehéntej, gyümölcs, stb)

- haspuffadás
- hasi fájdalom
- széklet konzisztenciája, színe, szaga, gyakorisága, jelentkezése az étkezéssel összefüggésben és az addig eltelt időtartam
- fizikális vizsgálat (tápláltsági állapot megítélése is része)
- széklettenyésztés infekció kizárása miatt
- kongenitális és szerzett enzimdefektus, illetve a rendszerbetegség igazolása
- széklet vegyhatás mérés, és redukálóanyag vizsgálat, ha lehetséges
- kilégzési hidrogénteszt
- stabil izotóp vizsgálatok, ha elérhetőek
- vékonybél-mintából nyert enzimmeghatározás - csak bizonyos enzimbetegségekben és rendszerbetegségek differenciál diagnosztikájában javasolt
- szénhidrátmegvonás, vagy specifikus enzimpótlás, amely hatására a panaszok azonnal és nagyfokban mérséklődnek, kivéve, ha rendszerbetegséggel állunk szemben, ekkor a tünetek alakulását az egyéb betegségi tényezők is befolyásolják

Laktóz malabszorpció

- primer laktóz malabszorpció:
 - veleszületett, genetikailag meghatározott, AR módon öröklődő kórkép
 - ritka (1/90.000 élveszülés), szórványos előfordulás, gyakori a családi halmozódás
 - születés után az első napokban súlyos emésztési tünetek, ha nem ismerik fel, akkor letális is lehet: metabolikus acidózis, súlyos dehidráció
 - kezelés: laktózmentes táplálás, mely mellett a tünetek gyorsan szűnnek, megindul a súlygyarapodás
 - a vékonybél nyálkahártya struktúra nem sérült, de a laktáz enzim-aktivitás hiányzik
 - egész életen keresztül fennáll, csak laktózmentes diétával, vagy a tejjel együtt adott b-galaktosidáz enzim pótlásával gyógyítható
- szekunder laktóz malabszorpció:
 - az enzim hiány boholy atrófia következménye. Kezelése is az alapbetegség gyógyítását jelenti alapvetően, megszűnését követően a laktóz malabszorpció is megszűnik
 - akut enteritisben laktóz korlátozás nem minden esetben szükséges
 - posztenteritisz szindrómában átmeneti laktóz korlátozás kedvező hatású, de súlyos esetben gyógyszeres és laktóz vagy akár tejfehérje mentes gyógytápszer adására is szükség lehet
 - autoimmun kórkép, veleszületett és szerzett anatómiai rendellenesség diétát, esetleg szondatáplálást igényelhet
- adult típusú laktóz intolerancia:
 - hazánkban már gyermekkorban is gyakori
 - születéskor normális mennyiségű laktáz aktivitásának csökkenése magyarázza
 - genetikai polimorfizmus a gyermek népesség kb. 10%-át érinti

- kezelése: diétás megkötés, probiotikum, enzim szubsztitúció



Alacsony laktóz tartalmú étrend
Mérsékelt bevitel ajánlott
<ul style="list-style-type: none"> • Mindenféle tej: teljes, alacsony zsírtartalmú, zsírszegény, tejszín, porított, sűrített, párolt, kecske és csokoládé • Vaj, túró, fagylalt, krémes/sajtos szószok, krémsajtók, lágy sajtók (brie, ricotta), mozzarella, tejszínhab, joghurt • Hal és hús (panírozott vagy tejszínes) • Tejes kenyér, keksz, tejszínes, kagylós vagy gratinált burgonya • Muffin, keksz, gofri, palacsinta és süteménykeverékek; tejszokoládé; a fent felsorolt összetevőket tartalmazó pékáruk és desszertek
Fogyasztható
<ul style="list-style-type: none"> • Laktózmentes tej, szójatej • Laktózmentes tejtermékek, kemény sajtók (Parmigiano Reggiano, Pecorino, Grana Padano, Fontina, Taleggio, Provolone, Swiss), gorgonzola • Minden gyümölcs • Minden zöldség • Minden hüvelyes • Minden gabonaféle • Minden hús, hal és tojás • Minden növényi zsír

Veleszületett szukráz-izomaltáz hiány

- oka genetikai mutáció (enzim intracelluláris transzportdefektusa miatt alakul ki)
- szukráz-izomaltáz enzimműködés szinte teljesen hiányzik, a maltáz enzimaktivitás harmadára csökken
- tünetek leginkább kristálycukor fogyasztása után jelentkeznek (pl. anyatejes baba cukros teát iszik)
- diagnózis: vékonybél biopszia - enzim meghatározás
- kezelés: kristálycukor megvonás, glukózzal, fruktózzal történő helyettesítés
- keményítő természetes formájú elhagyása nem lehetséges (benn van számos élelmiszerben), de adalékanyagként elkerülhető
- a betegség az életminőséget csak kis mértékben zavarja, szekunder formája szórványos

Alacsony szukróz tartalmú étrend
Kerülendő
<ul style="list-style-type: none">• Hozzáadott cukrot tartalmazó gabonafélék• Alma, sárgabarack, banán, sárgadinnye, grapefruit, dinnye, mangó, narancs, őszibarack, ananász, mandarin• Sárgarépa, burgonya• Bab, csicseriborsó, zöldborsó, lencse, borsó, szója• Szacharózzal édesített joghurt, édesített sűrített tej, édesített tejszín• Cukor (szacharóz), fagylalt, minden cukorral készült desszert, narancslekvár, cukorkák, zselék, csokoládé, édesgyökér, hozzáadott cukrot tartalmazó bolti süтик és sütemények, édesített italok
Fogyasztható
<ul style="list-style-type: none">• Búza, rizs, kukorica, alakor, zab, kamut, tönköly, rozs, kenyér, tészta, liszt, gabonafélék hozzáadott cukor nélkül• Avokádó, bogyós gyümölcsök, cseresznye, füge, szőlő, kivi, citrom, lime, olajbogyó, papaya, körte, gránátalma, aszalt szilva, eper• Minden zöldség• Tej, tejtermék, vaj, tejszín, sajtok, dextrózzal vagy fruktózzal édesített joghurt• Minden hús, hal és tojás• Minden zsír• Fruktóz, méz, kakaó, cukrozatlan gyümölcsle, házi készítésű, alacsony szacharóztartalmú sütemények és sütemények

A veleszületett glukóz-galaktóz felszívódási betegség

- ritka AR rendellenesség
- SLC5A1 gén hibája okozza, amely egy Na⁺/glükóz kotranszportert kódol (vékonybél és a vese proximális tubulusát bélelő hámsejtek membránjában)
- prevalencia ismeretlen
- súlyos, életveszélyes krónikus hasmenéssel jelentkezik
- a vastagbélbe jutó rosszul felszívódó glükóz és galaktóz, valamint a képződött SCFA-k okozzák az ozmotikus hasmenést

- sok beteg tünetei javulnak felnőttkorban a cukrok jobb felszívódása miatt, de a mögöttes mechanizmus nem világos
- előzetes diagnózisa a következő kritériumokon alapul:
 - hasmenés kezdete röviddel a születés után
 - szénhidrát malabszorpció jelei pozitív redukálóanyag jelenlétével a székletben
 - laktózmentes és aminosav alapú tápszerrel nem tapasztalható javulás
 - hasmenés jelentős javulása csak a glükóz és a galaktóz elhagyásával
 - fertőzések kizárása
- a diagnózis az SLC5A1 gén molekuláris elemzésével igazolható, ez a modern megközelítés felváltott más diagnosztikai tesztek, például a glükózzal vagy galaktózzal végzett hidrogénkilégzési tesztet vagy az orális glükóz/galaktóz tolerancia tesztet
- a beteg tünetei javulnak, ha a diétában egy meghatározott, alacsony glükóz-galaktóz koncentrációt tart és korai életkorban fruktóz tápszerrel használják

Alacsony glükóz-galaktóz tartalmú diéta
Kerülendő
<ul style="list-style-type: none"> • Mindenféle tej, vaj, joghurt, sajt és egyéb tejtermék • Cukor (szacharóz), fagylalt, minden cukorral készült desszert, édességek, zselatinos desszertek, csokoládé, édesgyökér, hozzáadott cukrot tartalmazó kereskedelmi sütik és sütemények, édesített italok • Glükóz, dextróz, dextrin, maltóz, maltodextrin, kukoricaszirup, glükózpolimerek, laktóz, stevia
Fogyasztható
<ul style="list-style-type: none"> • Speciális tápszer galaktóz és glükóz nélkül • Kis mennyiségű: tészta, rizs, burgonya, kenyér, cukrozatlan gabonapehely, puffasztott búza, puffasztott rizs, zab, teljes kiőrlésű gabonapehely cukrozott bevonat nélkül, quinoa • Minden hüvelyes (bab, csicseriborsó, borsó, lencse, szója) • Minden zöldség • Minden gyümölcs • Minden hús, hal és tojás • Minden növényi zsír • Fruktóz, méz, kakaó, cukormentes narancslekvár, cukrozatlan gyümölcsle, minden fruktózzal édesített desszert és snack

Fruktóz malabszorpció

- természetesen megtalálható számos mindennapi ételkészletben: gyümölcsök, zöldségek, méz
- a kukorica enzimes feldolgozásával is előállítják magas fruktóztartalmú kukoricaszirupká, amit az ételiparban egyre inkább használnak olcsóbb, íztelenebb, könnyen hozzáférhető édesítőszerként számos termékben, például üdítőitalokban, édességekben és mesterséges gyümölcslevekben
- diszacharidként, szacharózként is jelen van, glükózzal komplexben

- a GLUT-5 és a GLUT-2 biztosítják a fruktóz passzív felvételét: GLUT-5 az emberi vékonybél enterocitáinak kefeszegélymembránján található, alacsony, telíthető felvételi kapacitással bír; a GLUT-2 nagy kapacitású, glükózfüggő fruktóz kotranszporter, a fruktóz mellett a glükóz és a galaktóz transzportja is ezen keresztül valósul meg
- nem azonos az örökletes fruktóz intoleranciával (egy anyagcsere-zavar, melyben a funkcionális aldoláz B hiánya a fruktóz-1-foszfát felhalmozódásához vezet a májban, a vesékben és a belekben, ami hipoglikémiát, hányingert, puffadást, hasi fájdalmat, hasmenést és hányást okoz)
- diagnosztizálására végzett teszt a H2KT (0,5 g/kg, legfeljebb 25 g fruktózzal végezve). Negatív kilégzési teszt eredmény nem zárja ki a fruktózmegvonásra adott pozitív választ, így a hidrogén kilégzési teszt nem tűnik megfelelő diagnosztikai eszközhöz a diétára adott válasz előrejelzésére.
- másodlagos is lehet bélkárosodás következtében (pl. coeliakia)
- feltételezik, hogy a fruktóz felszívódási zavar a fruktóz és a glükóz arányától függ, de a felelős konkrét mechanizmus még nem tisztázott, de a glükóz együttes bevitele nagymértékben fokozza a fruktóz felszívódását. Emiatt egyes egyéneknél fruktóz malabszorpció alakul ki, amikor a fruktóz koncentrációja egy bizonyos élelmiszerben meghaladja a glükóz koncentrációját
- a szorbitol negatív hatással van a fruktóz felszívódására: fruktózzá alakulhat, blokkolja a GLUT-5-öt és súlyosbítja a fruktózfelvételi zavart
- kezelése a fruktózbevitel napi 10 g alá csökkentésén, valamint a cukoralkoholok és az alkoholos italok elhagyásán alapul
- elengedhetetlen a betegek tájékoztatása a fruktóz és a glükóz kiegyensúlyozott bevitelének fontosságáról
- a xilóz-izomeráz étrend-kiegészítőként történő bevitele, amely fokozza a fruktóz glükózzá alakulását, úgy tűnik, enyhíti a fruktóz felszívódási zavar tüneteit
- diétás stratégiákkal az esetek 60-90%-ában lehetséges a tünetek remissziója

Alacsony fruktóz tartalmú étrend	
Kerülendő	
<ul style="list-style-type: none"> • Minden gyümölcs • Brokkoli, sárgarépa, karfiol, zöldbab, zöldpaprika, édesburgonya, paradicsom • Bab, borsó • Kukorica • Fruktóz, méz, magas fruktóztartalmú kukoricaszirup, szorbitol, lekvárok, zselatinos desszertek, cukorkák, minden fruktózzal édesített desszert • Fűszerek, például barbecue szósz, ketchup, édes-savanyú szósz, palacsinta szirup, szilvaszósz, chutney stb. 	
Fogyasztható	
<ul style="list-style-type: none"> • Spárga, zeller, metélőhagyma, uborka, kelkáposzta, saláta, paszternák, tök, retek, újhagyma, spenót, fehér burgonya, mogyoróhagyma, cukkini • Minden gabonaféle • Minden hús, hal és tojás 	

- Minden tejtermék
- Minden zsír
- Cukor (szacharóz), melasz, szacharin

Szorbitol intolerancia

- természetesen előfordul a gyümölcsökben és gyümölcslevekben
- kereskedelmi termékekben is használják: gyógyszer, édesség, diétás élelmiszerek, rágógumi
- felszívódása dózis- és koncentrációfüggő
- H₂KT hatékonyan kimutatja a vékonybél károsodását, az abszorpció felület jelentős csökkenésével, de nem specifikus a bélrendszeri felszívódási zavarért felelős állapotokra

Alacsony szorbitol tartalmú étrend

Kerülendő

- Alma, sárgabarack, szeder, cseresznye, datolya, füge, nektarin, körte, őszibarack, szilva, mazsola és egyéb aszalt gyümölcsök
- Cukormentes rágógumik és cukorkák
- Diabéteszes ételek és italok
- Diétás és könnyű italok
- Az összetevők listájában az E420 betűjelet tartalmazó élelmiszerek

Fogyasztható

- Banán, citrusfélék, kivi, dinnye, ananász, eper
- Minden hüvelyes
- Minden gabonaféle
- Minden zöldség
- Minden hús, hal és tojás

Trehalóz malabszorpció

- diszacharid, két glükózmolekulából áll
- gombákban és algákban található
- trehaláz a kefeszegélyben található enzim (béta-galaktozidáz)
- vékonybélben mindenhol jelen van, legnagyobb arányban a proximális jejunumban
- izolált trehalázhiány: AD állapot (Grönlandon gyakoribb, lakosság 8%-ban fordul elő)