

A hepatomegalia differenciáldiagnosztikája

• Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Szakmai Kollégium •

Az irányelvet összeállította: dr. Szőnyi László

A hepatomegalia lehet primer májbetegség vagy egyéb kórkép (szívbetegség, hematológiai kórképek, érrendellenesség stb.) egyik tünete. Mindkét esetben kivizsgálást igényel. A fejezet elsősorban a diagnosztikus gondolkodásban kíván segítséget nyújtani. Számos kórkép járhat hepatomegaliával, ezért itt csak utalunk rájuk. Az egyes betegségek részletes diagnosztikája és terápiája más fejezetekben található.

Definíció

Általánosságban a máj nagysága inkább a testsúly függvénye, mint a testhosszé. A máj nagyságát a klinikai gyakorlatban a medioclavicularis vonalban a májtompulat (máj felső széle) és a máj alsó széle közötti távolságban adjuk meg. A normális nagyságú máj 1 hetes korban 4,5–5 cm, 12 éves korban fiúk esetében 7–9 cm, lányoknál 6–7 cm. Általában a hepatomegalia megállapítható a bordaív és a májszél közötti távolságból a medioclavicularis vonalban. Ez a távolság újszülöttkorban 3,0–3,5 cm, majd 4 hónapos korban 2 cm-re csökken, gyermekkorban ritkán nagyobb 1 cm-nél. Ez megbecsülhető fizikális vizsgálattal (kopogtatás, tapintás, hallgatózás) vagy ultrahang segítségével. Hazánkban sajnálatos módon gyakran találkozunk az „ujj” mértékegységgel, mely nem hitelesített (nincs metrikus megfelelője), és a magyar populációban jelentős a szórása (0,5–1,3 cm). Ennek elkerülése különösen csecsemők és gyermekek esetében javasolt. Egyes állapotok a máj nagyságának megítélését kifejezetten nehezítik, mint mellkasdeformitás, kóros rekeszállás, Riedel-lebeny. Fontos tudni, hogy a krónikusan beteg máj formája a betegség progressziója során változhat. Congenitalis májfibrosis előrehaladott stádiumában a jobb lebeny hipotrófiás lesz, míg a bal lebeny megnő, és kitölti az epigastriumot. Ilyenkor a máj a medioclavicularis vonalban alig haladja meg a bordaívet. Ezért tanácsos minden esetben a jobb bordaívet végigtapintani az epigastriumtól a mellkas jobb széléig, és az így észlelt májnagyságot esetleg rajzzal is rögzíteni.

Patogenezis

A hepatomegalia öt különböző mechanizmussal alakulhat ki: gyulladás, raktározás, infiltráció, pangás és epeút-elzáródás vagy epeút-fejlődési zavar. Az I. táblázat az öt patogenezishez társuló jellegzetes kórképek közül mutat be néhányat. A patogenezis megítélésében a máj szövettani vizsgálata jó segítségünkre lehet. A pontos diagnózis olykor nem állítható fel a szövettani lelet alapján, de a patomechanizmusra utaló információk fontos lépést jelenthetnek a kórkép megismerésében. Ezért ismeretlen eredetű hepatomegalia indokolja a májbiopszia elvégzését. Az esetek egy töredékében a részletes kivizsgálás során sem derül ki a hepatomegalia oka (idiopátiás).

I. táblázat A hepatomegalia patomechanizmusai és néhány jellegzetes kórkép

Patogenezis	Kórképcsoport
<i>Gyulladás</i>	Infekció (vírus, baktérium, protozoon stb.) Immunpatogenezisű hepatitisek Gyógyszerek Toxinok
<i>Raktározás</i>	Zsír: kövérség, diabetes mellitus, malnutritio, anyagcsere-betegség, mucoviscidosis, lipidinfúzió Glikogén: glikogéntárolási betegség, teljes parenteralis táplálás Specifikus zsír: Gaucher-kór, Niemann–Pick-kór Egyéb anyag: alfa-1-antitripszin hiány, Wilson-kór, neonatális haemochromatosis
<i>Infiltráció</i>	Primer malignus tumor (hepatoblastoma, hepatocellularis karcinóma) Primer benignus tumor (haemangioma, haemangioendothelioma, teratoma, focalis nodularis hyperplasia) Metasztázis vagy disszeminált tumorok (leukémia, lymphoma, neuroblastoma, histiocytosis) Ciszta (parazita okozta) Haemophagocytás szindrómák Extramedullaris vérképzés
<i>Pangás</i>	Intrahepaticus (venoocclusiv betegség) Suprahepaticus (pangásos szívelégtelenség, restriktív pericardiumbetegség, suprahepaticus érhálózat, májvénatrombózis, Budd–Chiari-szindróma)
<i>Epeutak betegsége</i>	Extrahepaticus epeút-elzáródás: epekövesség, ductus choledochus ciszta, biliaris atresia, tumorok (máj, epe, hasnyálmirigy, duodénum) Intrahepaticus epeút-hypoplasia: Alagille-szindróma Epeút-fejlődési zavar: Caroli-szindróma, congenitalis májfibrosis
<i>Idiopathiás</i>	

Etiológia

A hepatomegaliát kiváltó betegségek az életkorral változnak. A 2. táblázat az újszülöttkorban, a 3. táblázat a gyermekkorban hepatomegaliát okozó állapotokat tünteti fel.

2. táblázat A hepatomegalia oka újszülöttkorban

Gyakoribb okok	Ritka okok
Intrauterin fertőzés	Izoimmunizáció
Keringési elégtelenség	Máj tumor (hepatoblastoma, haemangioma, neuroblastoma)
Öröklődő anyagcsere-betegség	Histiocytosis
Szepszis	
Intra- vagy extrahepaticus epeútbetegség	
Anyai diabetes mellitus	
Gyógyszer	
Teljes parenteralis táplálás	

3. táblázat A hepatomegalia oka gyermekkorban

Gyakoribb okok	Ritkább okok
Vírushepatitis	Tumor
Keringési elégtelenség	Krónikus hepatitis
Öröklődő anyagcsere-betegség	Anyagcsere-betegségek (diabetes mellitus)
Anémiák	Öröklődő anyagcsere-betegségek
Obesitas	
Epeútbetegség	
Gyógyszer	
Szepszis	
Szisztémás fertőzések	
Autoimmun kórképek	

Kivizsgálás

Anamnézis

A családi anamnézisben szerepelő krónikus májbetegség, sárgaság, viszketés öröklődő kórkép lehetőségét veti fel. Az édesanya megelőző spontán abortuszai, terhesség alatti lázas betegség, viszketés is fontos információ. Hatéves vagy annál fiatalabb gyermeknél heteroanamnézisre szorítkozhatunk, de hatévesnél idősebb gyermeknél fontos az autoanamnézis. Traumára, dyspepsiás panaszokra, fogyásra, lázra rá kell kérdezni. Kapcsolatba került-e a gyermek fertőző betegségben szenvedővel? Szerved-e valamilyen krónikus betegségben?

Fizikális vizsgálat

Nagyon fontos a máj nagyságának pontos rögzítése. A betegség alakulása során a máj nagysága változhat, és a változás lényeges lehet a diagnózis vagy a betegség zajlásának megállapítása szempontjából. Portális hipertenzió esetén a máj nagyságát jelentősen befolyásolja a gastrointestinalis vérzés. Heveny májelégtelenség alkalmával a máj nagyságának csökkenése kedvezőtlen jel. Gyermekek esetében a máj széle és felszíne általában jól tapintható. A kemény, tömött, egyenetlen felszínű máj cirrózisra utal. A puha, fájdalmas tapintatú máj gyulladásra, ritkán keringési okra vezethető vissza. A hasi szervek vizsgálata (lép, vesék) és a has alapos tapintása elengedhetetlen (ascites). Az egész gyermek vizsgálata során informatív eltérésekre bukkanhatunk. A 4. táblázat felsorol néhányat közülük.

4. táblázat Hepatomegaliával és jellegzetes extrahepaticus tünettel járó kórképek

Tünet/jellegzetesség	Kórkép
<i>Láz</i>	Fertőzések (akut hepatitisek, tályog) Immunpatogenezisű kórképek Haemophagocytás lymphohistiocytosis
<i>Hányás, hasmenés</i>	Öröklődő anyagcsere-betegségek (karbamidciklus zavarai, organikus aciduriák, zsírsav-oxidáció zavarai stb.) Reye-szindróma Glikogénraktározási betegség Fulmináns májelégtelenség
<i>Fejlődés-visszamaradás</i>	Glikogénraktározási betegség Mucoviscidosis Organikus aciduriák
<i>Jellegzetes szag</i>	Organikus acidaemiák Végállapotú májelégtelenség
<i>Progresszív neurológiai tünetek</i>	Peroxiszomális betegségek Lizoszomális kórképek Wilson-kór
<i>Bőrtünetek</i>	Papularis acrodermatitis (vírus hepatitis) Purpura (TORCH-fertőzés) Viszketés, excoriatio (PFIC, Alagille-szindróma)
<i>Familiaritás</i>	Neonatólis haemochromatosis Wilson-kór
<i>Szemészeti eltérés</i>	Kayser–Fleischer-gyűrű (Wilson-kór) Chorioretinitis (TORCH-fertőzés) Embryotoxon (Alagille-szindróma)
<i>Dysmorphiás eltérés</i>	Peroxiszomális betegségek Lizoszomális kórképek Alagille-szindróma
<i>Bélgyulladás</i>	Cholangitis sclerotisans Glycogenosis non I/a

Laboratóriumi vizsgálatok

Sokszor nagyon kiterjedt vizsgálatra van szükség. A májműködést jelző vizsgálatok mellett (vérkép, vizelet, szérum: bilirubin, alkalikus foszfatáz, transzaminázok, gamma-GT, összfehérje, albumin, PTI, Quick-idő) szükséges az immunelfo, vírusserológia, autoantitestek, tumormarkerek (alfa-foetoprotein, carcinoembryonalis antigén stb.) elvégzése.

Képalkotó eljárások

A képalkotó eljárások közül az ultrahangvizsgálat a legfontosabb, mind diagnosztikus, mind betegségkövetési szempontból. Jól mutatja, hogy göccos vagy diffúz hepatomegaliáról van szó.

Szemészeti szakvizsgálat

A szemészeti szakvizsgálat elengedhetetlen része a kivizsgálásnak. Galactosaemia és egyes intrauterin fertőzések kataraktát okozhatnak. Gyermekkorban, májbetegséggel manifesztálódó Wilson-kórban a diagnózis felállításakor ritkán diagnosztizálható Kayser–Fleischer-gyuru, de megléte pathognomicus jel. Alagille-szindrómában embryotoxon észlelhető. Ophthalmoplegia légzési lánc betegségben található.

Egyéb

Hepatomegaliához társulhat szívfejlődési rendellenesség. Az Alagille-szindrómában perifériás pulmonalis stenosis, Ivermark-szindrómában situs inversus alakulhat ki. Kamrai septumdefektus intrauterin fertőzésben jöhet létre.

A hepatomegalia nemritkán vesebetegséggel jár. A congenitalis májfibrosisok jelentős részéhez vesebetegség társul. Fanconi-szindróma igazolható I. típusú tyrosinaemiában, Wilson-kórban. Az I. típusú glycogenosisban nagy máj mellett nagy vesék is igazolhatók.

A peroxisomális betegségekben a kóros idegrendszeri tünetek mellett dysmorphiás külső is megjelenik.

Kezelés

A részletes kivizsgálás alkalmával rendszerint kiderül a hepatomegaliát okozó betegség. A fennmaradó esetekben hepatológiai szakvizsgálat javasolt. A kezelés minden esetben a hepatomegaliát okozó alapbetegség kezelésével azonos.