

## A MÁJ BETEGSÉGEI TURNER SZINDRÓMÁBAN <sup>1</sup>

(Összefoglaló dr. Philippe Backeljauw prezentációja alapján)

### Általános megfontolások

**Májfunkció zavarok** TS-ben gyakoriak, viszont leggyakrabban tünetmentesek, és bármely életkorban előfordulhatnak.

*Kifejezetten TS-esek között azonban csak néhány összehasonlító tanulmány létezik a máj metabolizmusról (anyagcseréről), működésről és annak zavarairól.*

**Fontos: a májműködés (zavarának) következetes monitorozása a TS-es páciensekben!**

### A májbetegségek kialakulásának mechanizmusa TS-ben

A kisebb testalkat, a túlsúlyosság következtében fellépő inzulinrezisztencia, a máj érrendszeri elváltozásai miatt fellépő részleges oxigénhiány, az autoimmunitás, az epeúti elváltozások mind-mind szerepet játszhatnak benne.

#### - Érrendszeri elváltozások szerepe

1. A **nagy-erek** elváltozásai és a májdiszfunkciók (májműködési zavarok)

Az aorta betegségek a máj belső artériás vérellátására is hatással lehetnek

2. A **vaszkulopátia** szerepe

A vaszkulopátia – az érfali ellenállás növekedése az erek falainak károsodása miatt - TS-es nőkben gyakori lehet.

#### - Az autoimmunitás szerepe

Az autoimmun folyamatok gyakoribbak TS-ben. A thyroid antitestek (pajzsmirigy ellenanyagok) jelenlétével kapcsolatban van a megnövekedett májfunkció TS-ben. A biliáris cirrózis nők között 45, X genotípusban gyakoribb, mint az egészséges kontroll csoportban.

*(Az autoimmun folyamatok és máj problémák közötti kapcsolatról azonban eddig csak esettanulmányokban írtak.)*

#### - Az ösztrogének szerepe

Az ösztrogén valószínűsíthetően májvédő, és gyulladáscsökkentő hatású. Véd az oxidatív stressztől - lipid peroxidáció szupressziója - valamint a sejthalál megelőzésével a májsejtek élettartamának növekedéséhez járul hozzá.

*(Bizonyítékok az ösztrogének szerepére: A hormonpótló terápiától (HRT) függetlenül is megfigyeltek májeltéréseket, nem csak HRT esetén, így annak káros hatására bizonyítékot nem találtak. Viszont az találták, hogy az ösztrogén terápia javítja a májfunkciókat. (A máj védelmének tekintetében a fogamzásgátló tabletták (OCP) hatékonyabbak lehetnek, mint a hormonpótló terápia (HRT)). A hormonpótló terápia időnkénti megszakítására nincs szükség.)*

---

<sup>1</sup> (Ez az összefoglaló dr. Philippe Backeljauw (Gyermekgyógyász professzor-Cincinnati Központ, Gyermek és Felnőtt Turner-szindróma Klinika; Cincinnati Gyermekkorház Egészségügyi Központ): **A máj betegségei Turner-szindrómában** című előadása alapján készült. Az előadás 2014-ben, az USA TS konferenciáján - Jacksonville, FL - hangzott el.)

## Májfunkció értékelése TS-ben

Kismértékű májenzim emelkedések TS-es lányok és nők között 25-40% gyakoriságúak, és ált. nem okoznak tüneteket. (Egy NIH tanulmány 27 % enyhe transzamináz emelkedést talált, mely nem korrelált a növekedési hormon (GH) vagy ösztrogén (E) terápiával és nem korrelált a máj zsíros infiltrációjával sem.)

**A jelenlegi ajánlások szerint évente szükséges a májfunkciók vizsgálata, eltérés esetén pedig 6 hónap múlva meg kell ismételni ezt.** Fontos lehet hasi Doppler ultrahang / véráram vizsgálata ill. tranziens elasztográfia / a máj merevségének vizsgálata is. Ki kell zárni a (vírusos, autoimmun) hepatitiszt és más májbetegségeket, továbbá szükség esetén májbiopszia és felső gasztrointesztinális endoszkópia végzendő.

## Gyakoribb máj abnormalitások TS-ben

### - Steatosis és NFALD (non-alcoholic fatty liver disease)

Testsúly, testtömeg index (BMI), koleszterinszint, trigliceridek gyakran magasabbak az emelkedett májfunkciós TS-es nőkben, mint normál májfunkciós TS-esekben. A steatosis/NFALD szoros kapcsolatban van a növekvő obezitással, előfordulása magasabb a menopauza utáni nőkben, és kevésbé súlyos a pubertás környékén és utána, mint amikor már korábban megjelenik.

### - Fokális Noduláris Hiperplázia (FNH)

Általánosságban nőkben gyakoribb, és az ösztrogén növelheti a méretét. Kapcsolatban van abnormális epeúti elfolyással/helyi érrendszeri lézióval és oxigénhiánnyal. 20%-ban többszörös.

- **Egyéb májbetegségek:** Vénás malformációk (portális vénás rendszer agenezia/ hipoplázia), GIR malformációi, thromboembóliás betegség, epeúti léziók (szklerotizáló kolangitisz, biliáris fibrózis).

## A májbetegségek kezelése

Nagy hangsúly van a megelőzésen - elsősorban a kiváltó okot kell kezelni. Anyagcsere kórképek kezelése: fogyás, cukorbetegség és hiperlipidémia kezelése; E vitaminnak is szerepe lehet, és epeúti betegségekre urzodezoxikólsav is ajánlott lehet.

## Összefoglaló gondolatok

A májfunkciós eltérések gyakoriak TS-ben. Leggyakoribb a steatosis, amit metabolikus szindróma okoz (túlsúly). Az ösztrogénpótló terápia (HRT) nem okoz máj toxicitást, viszont javítja a májfunkciót. A májenzimek rendszeres ellenőrzése javasolt, hogy a TS-ben egy esetleges májbetegség korán felismerhető és kezelhető legyen.