

Beheersing van gastro-intestinale stoornissen in het Rett syndroom

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Kinderinstituut, Perth, West-Australië

Wat wordt bedoeld met gastro-intestinale stoornissen?

De drie meest voorkomende gastro-intestinale problemen bij meisjes en patiënten met het Rett syndroom zijn: constipatie, gastro-oesofageale reflux of gastro-esofageale reflux en opgezwollen onderbuik.

Constipatie doet zich voor wanneer ontlasting droog, hard en lastig te verwerken is. Constipatie kan aanzienlijk onbehagen en pijn veroorzaken. Reflux treedt op wanneer de spier aan de onderzijde van de slokdarm zich niet correct afsluit nadat er eten doorheen gaat richting de maag. Het gevolg is het terugvloeien van maagzuur in de slokdarm, wat pijnlijk kan zijn. In extreme gevallen kan het de wand van de slokdarm beschadigen. Zuur kan ook terugvloeien in de slokdarm, wanneer de maag zich niet naar behoren leegt. Dit heet vertraagde maaglediging. Het opblazen van de onderbuik verwijst naar het zwellen van de onderbuik, wat gepaard gaat met een gevoel van strakheid, volheid, onbehagen en pijn.

Waarom komen gastro-intestinale stoornissen voor in het Rett syndroom?

Het spijsverteringsstelsel functioneert samen met andere stelsels in het lichaam (de zenuw-, bloedvaten-, musculoskeletale, ademhalings- en hormoonstelsels). Een verstoring in een van deze systemen kan de gezonde werking van het spijsverteringsstelsel aantasten.

- Verminderde intestinale motiliteit, fysieke activiteit en sommige bijwerkingen van bepaalde medicatie kunnen constipatie teweegbrengen bij mensen met Rett syndroom.
- Reflux komt vaker voor bij individuen met beperkte mobiliteit en/of scoliose.
- Hyperventilatie, adem in te houden en luchtslikken kan leiden tot een opgezwollen onderbuik.

Pijn, angst en opwinding kunnen deze problemen verergeren en het ongemak verhogen. Dit kan het genot van het eetmoment verminderen en de inname van voedingsstoffen beperken, wat weer leidt tot slechte groei en lichaamsfuncties.

Hoe vaak komen gastro-intestinale stoornissen voor bij Rett syndroom?

De meeste mensen met Rett syndroom hebben last van een of meerdere gastro-intestinale problemen. Constipatie komt voor bij ongeveer 80% van mensen met het Rett syndroom. Ongeveer 40% heeft reflux en ongeveer 40% heeft een opgezwollen onderbuik.

Hoe kunnen families dit thuis behandelen?

Wijzigingen aan het dieet en voedingsstrategieën kunnen voldoende zijn om reflux, constipatie en zwelling van de onderbuik effectief onder controle te houden.

Voor het beheersen van reflux: het veranderen van het dieet kan effectief zijn wanneer u voedsel wegneemt dat reflux kan veroorzaken (bijv. citrus, chocolade, cafeïne houdende drank, koolzuurhoudende drank). Het gezin kan het beste verdacht voedsel een voor een wegnemen en verbetering in de gaten houden. Kleinere en frequentere porties kunnen de verteringssnelheid

verhogen en terugvloeiing van maagzuur voorkomen. Voedsel indikken kan effectief zijn (na consult met een dokter of diëtist). De houding tijdens het eten is ook belangrijk. Een rechtop zittende positie zorgt dat de spijsverteringsorganen niet benauwd worden. De zwaartekracht kan helpen bij de juiste beweegrichting van voedsel, vloeistoffen en spijsverteringssappen. Wanneer het voeden genoodzaakt liggend plaatsvindt, kan men het bed aan het hoofdeinde verhogen. Ten slotte zorgt men best voor een positieve eetervaring. Stress kan het normale verteringsproces verstoren, dus het creëren van een kalmerende en plezierige omgeving kan behulpzaam zijn.

Vezels, vloeistoffen, fysieke activiteit en routine zijn allemaal belangrijk bij de behandeling van constipatie. De aanbevolen hoeveelheid van dagelijkse voedingsvezels is ~14-25g, afhankelijk van de leeftijd. Vezelrijk voedsel (zoals volkoren ontbijtgranen en broden, groenten, peulvruchten, fruit en gedroogd fruit) hebben een natuurlijke laxatieve werking en dienen in het dieet te worden ingepast. Zorgen voor voldoende vloeistof is erg belangrijk. In sommige gevallen van frequente hyperventilatie of kwijlen of wanneer er laxatieven worden genomen, is een hogere vloeistofinname nodig om het vochtverlies te compenseren. Het op peil houden van beweging en regelmatige fysieke activiteiten kan de constipatiesymptomen verzachten. Ten slotte kan een vaste toiletroutine de lichaamsklok instellen op stoelgang. De beste tijd om naar het wc te gaan is 30 minuten na de maaltijd. Dan wordt de fecale beweging verhoogd in reactie tot het rekken van de maagspieren. Veranderingen in levensstijl om constipatie te beheersen kan ook de zwelling van de onderbuik verlichten.

Zijn er erkende behandelingsopties?

Begin met de minst invasieve optie.

De symptomen van constipatie zijn ten minste 2 van de volgende: inspanning bij ten minste 25% van de ontlastingen, klonterige of harde stoelgang bij ten minste 25% van de ontlastingen, een gevoel van onvolledige lediging bij ten minste 25% van de ontlastingen, een gevoel van anorectale obstructie/verstopping bij ten minste 25% van de ontlastingen, handmatige handelingen om ten minste 25% van de ontlastingen te faciliteren en/of minder dan 3 ontlastingen per week.

Er zijn veel symptomen die kunnen wijzen op reflux, zoals: gewichtsverlies ondanks een behoud van een gezonde eetlust (wanneer gepaard met andere symptomen), zure adem, boeren of oprispingen, regelmatig braken, voedsel weigeren of herhaaldelijk kauwen uit tegenzin om te slikken (herkauwen), hoesten na het eten, slechte algemene gezondheid van de luchtwegen, gedragsproblemen tijdens of meteen na het eten, of tanderosie. De diagnose is afhankelijk van de algehele voorstelling van deze symptomen.

Symptomen van de zwelling van de onderbuik zijn pijn in de onderbuik gepaard met zwelling in de onderbuik regio. Een fysiek onderzoek van de onderbuik kan nodig zijn, alsmede het controleren van ademhalingspatronen om vast te stellen of het inhouden van de adem of het inslikken van lucht bijdragende factoren zijn.

Het kan zijn dat een dokter aanvullende tests aanvraagt om een diagnose te bevestigen, zoals pH-controle of een boven-gastro-intestinale endoscopie. In het geval van constipatie kunnen een aanvullende controle van de stoelgang en röntgenfoto's van de onderbuik worden aangevraagd.

Wat zijn de mogelijke klinische behandelingen?

Sommige spijsverteringsproblemen kunnen gemakkelijk worden genezen door een verandering in het dieet, zoals de positionering in de voedingsomgeving (zie hierboven). Wanneer eenvoudige strategieën niet werken, dan kan een farmaceutische behandeling werken. Een medische evaluatie is vereist om vast te stellen of deze in aanmerking komen.

Voor constipatie kunnen vezelrijke preparaten zoals Psyllium en Benefibre de massa van de stoelgang verhogen zolang de vloeistofinname toereikend is. Osmotische laxatieven, zoals Lactulose, Docusate of Polyethyleenglycol, kunnen worden gebruikt om zachtere ontlasting te maken, die makkelijker te verwerken is. Smerende laxatieven zijn op oliebasis en bedekken de stoelgang, zodat deze makkelijker te verwerken is. Zetpillen kunnen ook helpen. In het geval van ernstigere constipatie kan een klysma worden gebruikt om vloeistof in het rectum en de dikke darm te spuiten, wat hevige spiercontracties veroorzaakt.

Voor reflux zijn er twee hoofdcategorieën van medicatie. Medicijnen in de eerste categorie verminderen de hoeveelheid van door de maag geproduceerd zuur. Dit zijn protonpompremmers en H₂-blokkers of H₂-receptor-antagonisten. Medicijnen in de tweede categorie verhogen de frequentie van spiercontracties in het spijsverteringsstelsel. Dit zijn prokinetische stoffen, zoals domperidon, lage doses van erythromycine en bethanechol.

Als zwelling van de onderbuik wordt veroorzaakt door overtollig gas, dan kan een medicijn als Simethicone helpen om de symptomen te verlichten door de oppervlaktespanning van gasbubbel te verlagen. Als angst een bijdragende factor is, kunnen serotineheropnameremmers helpen. Medicijnbehandelingen hebben echter doorgaans beperkte werkzaamheid bij zwelling van de onderbuik bij Rett syndroom.

In sommige gevallen wordt chirurgie toegewezen. Voor de behandeling van reflux kan een funduplicatie helpen. Het bovenste gedeelte van de maag wordt om het onderste uiteinde van de slokdarm gewikkeld en vastgehecht. Dit voorkomt een terugvloeiing van de maaginhoud. Als de constipatie ernstig is en de darm geblokkeerd raakt, dan kan de stoelgang verwijderd worden onder algehele narcose. Ten slotte, als de zwelling van de onderbuik zeer ernstig is en veel onbehagen veroorzaakt, dan kan door middel van gastronomie de opgebouwde lucht in de maag worden vrijgelaten.

Welke opvolging is nodig?

Een dokter dient de laagste dosis voor te schrijven om de symptomen te beheersen en de effecten dienen te worden gevolgd. Indien symptomen aanhouden na behandeling of als er ernstige pijn en spanning is in de onderbuik, dan zou het spijsverteringsprobleem niet gerelateerd aan RTT kunnen zijn en kan het duiden op andere complicaties. Een uitgebreid onderzoek door een dokter kan andere mogelijkheden diagnosticeren/uitsluiten.

Verwijzingen

Baikie G, Madhur R, Downs J, Nasseem N, Wong K, Percy A, Lane J, Weiss B, Ellaway C, Bathgate K, Leonard H. Gastrointestinal dysmotility in Rett syndrome, *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*. 2014;58(2):237-44.

Mackay J, Downs J, Wong K, Heyworth J, Epstein A, Leonard H. Autonomic breathing abnormalities in Rett syndrome: Caregiver perspectives in an international database study. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*. 2017;9:15.

Zie ook de richtlijnen voor gastro-intestinale problemen op <https://rett.telethonkids.org.au/resources/guidelines-and-reports/> .