

Upravljanje gastrointestinalnim poremećajima kod Rettovog sindroma

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Kids institut, Perth, Zapadna Australija

Što se smatra gastrointestinalnim poremećajima?

Tri najčešća gastrointestinalna problema koji pogađaju djevojčice i žene s Rettovim sindromom su: konstipacija, bolest gastro – ezofagealnog refluksa (GORD/GERD ili refluks), nadimanje abdomena i disfunkcija ili kamenje u žučnoj kesii.

Do konstipacije dolazi kad je stolica suha, tvrda i teško prolazi. Konstipacija može uzrokovati značajnu nelagodu i bol. Refluks se pojavljuje kad se mišić na donjem kraju jednjaka pravilno ne zatvara nakon što hrana kroz njega prođe u želudac. Posljedica je toga da se sadržaj želuca može vratiti u jednjak, što može biti bolno i, u ekstremnim slučajevima, oštetiti sluznicu jednjaka. U jednjak se može vratiti i kiselina kad se želudac pravilno ne prazni. Ovo je poznato kao odgođeno pražnjenje želuca. Nadimanje abdomena opisuje se kao oticanje abdomena, praćeno osjećajem stegnutosti, punoće, nelagode i boli.

Zašto se gastrointestinalni poremećaji pojavljuju kod Rettovog sindroma?

Kako probavni sustav radi zajedno s drugim tjelesnim sustavima (živčanim, cirkulatornim, mišićno – koštanim, dišnim i endokrinim sustavima), poremećaj bilo kojeg od ovih sustava može utjecati na pravilan rad probavnog sustava.

- Smanjena intestinalna pokretljivost, fizička neaktivnost i neke nuspojave različitih lijekova mogu uzrokovati da pojedinci s Rettovim sindromom pate od konstipacije.
- Refluks će se vjerojatno pojaviti kod pojedinaca s ograničenom mobilnošću i/ili skoliozom.
- Pojava hiperventilacije, zadržavanja daha i gutanja zraka može uzrokovati nadimanje abdomena.

Bol, anksioznost i uzbuđenje mogu pojačati ove probleme i povećati nelagodu. Sve ovo može ugroziti zdravo uživanje u hrani i ograničiti unos hranjivih tvari, što dovodi do lošeg rasta i funkcioniranja tijela.

Koliko su česti gastrointestinalni poremećaji kod Rettovog sindroma?

Većina pojedinaca s Rettovim sindromom osjeti jedan ili više gastrointestinalnih problema. Konstipacija pogađa oko 80% pojedinaca s Rettovim sindromom, približno 40% ima refluks, a oko 40% osjeti nadimanje abdomena.

Kako obitelji kod kuće mogu brinuti o tome?

Jednostavne promjene prehrane mogu biti dovoljne za učinkovito smanjivanje pojave refluksa, konstipacije i nadimanja abdomena.

Za smanjenje pojave refluksa: Promjena prehrane može biti učinkovita, eliminiranje hrane koja može uzrokovati refluks (odnosno, citrusa, čokolade, pića s kofeinom, gaziranih pića). Obitelji trebaju eliminirati sumnjive prehrambene proizvode, jedan po jedan i pratiti bilo kakav napredak. Davanje manjih i češćih obroka može povećati brzinu probave i spriječiti povratak želučane

kiseline. Hrana zgusnuta pomoću komercijalnih ili sredstava za zgušnjavanje na bazi hrane (nakon savjetovanja s liječnikom ili dijetetičarem) može se pokazati učinkovitom. Držanje, položaj tjela tijekom jela je isto tako važan. Ispravan položaj osigurava da probavni organi nisu zgrčeni, a gravitacija može pomoći u pravilnom kretanju hrane, tekućina i probavnih sokova. Ako do hranjenja mora doći u ležećem položaju, obitelj treba podići uzglavlje kreveta. Na kraju, okolina kod hranjenja treba kultivirati pozitivno iskustvo jela. Stres može omesti normalan proces probave, tako da pomoći može stvaranje smirujućeg i ugodnog okoliša.

Za liječenje konstipacije: Vlakna, tekućine, fizička aktivnost i rutina su važni za smanjenje konstipacije. Preporučena dnevna razina vlakana u prehrani je ~14-25 g, ovisno o dobi. Hrana bogata vlaknima (na primjer, cjelovite žitarice i kruh, povrće, mahunarke, voće i sušeno voće) ima prirodan laksativni učinak i nju treba uključiti u prehranu. Održavanje odgovarajuće hidracije je vrlo važno. U slučajevima česte hiperventilacije ili slinjenja ili kod uzimanja laksativa, unos tekućine treba biti veći kako bi se kompenzirao gubitak tekućine. Konačno, uvođenje rutine u toaletnim navikama namješta tjelesni sat na eliminaciju otpada. Najbolje vrijeme za obavljanje velike nužde je unutar 30 minuta nakon završetka obroka, kad je kretanje fekalija povećano kao posljedica rastezanja mišića želuca. Promjene životnog stila kako bi se smanjila konstipacija mogu smanjiti i nadimanje abdomena.

Postoje li propisane mogućnosti liječenja/njegovanja?

Najmanje invazivna mogućnost se uvijek razmatra kao prvi način djelovanja. Simptomi konstipacije uključuju najmanje dva od sljedećih: napor tijekom najmanje 25% defekacija, kvrgava ili tvrda stolica u najmanje 25% defekacija, osjećaj nekompletnog pražnjenja kod najmanje 25% defekacija, osjećaj anorektalne opstrukcije/blokade kod najmanje 25% defekacija, pomaganje rukama kod najmanje 25% defekacija i/ili manje od 3 defekacije tjedno.

Postoje brojni simptomi koji mogu ukazivati na refluks. Oni mogu uključivati: gubitak težine unatoč održavanju dobrog apetita (kad ga prate drugi simptomi), kiseo dah, podrigivanje, redovito povraćanje, odbijanje hrane ili ponovljeno žvakanje uz neodlučno gutanje (ruminacija), kašalj nakon hranjenja, loše opće respiratorno zdravlje, problemi u ponašanju tijekom ili neposredno nakon jela, erozija zuba. Dijagnoza ovisi o ukupnoj prezentaciji ovih simptoma.

Simptomi nadimanja uključuju: abdominalnu bol povezanu sa širenjem u abdominalnom području. Fizički pregled abdomena može biti nužan, uz praćenje disanja kako bi se odredilo jesu li zadržavanje daha ili gutanje zraka faktori koji doprinose pojavi nadimanja. Liječnik može zatražiti dodatne preglede kako bi potvrdio dijagnozu refluksa, uključujući i praćenje pH ili endoskopiju gornjeg dijela probavnog sustava. Kod konstipacije mogu biti zatraženi dodatno praćenje pražnjenja crijeva i rendgen abdomena.

Koje su mogućnosti kliničkog liječenja?

Neki se probavni problemi mogu jednostavno riješiti promjenom prehrane, položaja ili okruženja tijekom hranjenja (pogledajte obiteljsku njegu na početnoj stranici). Ako jednostavne strategije ne djeluju, može pomoći farmakološki tretman. Nužna je medicinska procjena kako bi se odredilo jesu li lijekovi indicirani.

Kod konstipacije, preparati bogati vlaknima, kao što su psyllium husks (ljuske indijskog trputca) i Benefibre, sve dok je unos vode dostatan, povećavaju količinu stolice. Osmotski laksativi, kao što su laktuloza, Dulcolax ili polietilenov glikol mogu se koristiti kako bi nastala mekša stolica koju je lakše izbaciti. Lubrikantni laksativi su bazirani na ulju i oblažu stolicu kako bi ona lakše prošla. Mogu pomoći i supozitoriji sa glicerolom. Za težu konstipaciju može se koristiti klistir kako bi se u rektum i debelo crijevo uštrcala tekućina koja će uzrokovati snažnije mišićne kontrakcije.

Za refluks postoje dvije osnovne kategorije lijekova. Lijekovi u prvoj kategoriji smanjuju količinu kiseline koja nastaje u želucu. Oni uključuju inhibitore protonske pumpe i H₂ - blokatore ili antagoniste H₂- receptora. Lijekovi u drugoj kategoriji povećavaju učestalost ili ojačavaju kontrakciju mišića u probavnom sustavu. Ovi uključuju prokinetike, kao što su domperidon, male doze eritromicina i bethanechola.

Ako do nadimanja dolazi radi pretjeranog plina, lijekovi kao što je simeticon (Espumisan, Sab Simplex) mogu pomoći i smanjiti simptome smanjenjem površinske napetosti mjehura plina. Ako anksioznost doprinosi pojavi nadimanja, mogu pomoći inhibitori ponovne pohrane serotonina. Ipak, liječenje lijekovima obično ima ograničenu djelotvornost za nadimanje kod Rettovog sindroma.

Ponekad je indiciran operativni zahvat. Za liječenje refluksa, učinkovita može biti fundoplikacija. Gornji dio želuca se omotava oko donjeg kraja jednjaka i sašiva za to mjesto, što sprječava povrat želučanog sadržaja. Ako je konstipacija teška i pražnjenje crijeva postane onemogućeno, stolica se može ukloniti pod općom anestezijom. Na kraju, ako je nadimanje vrlo teško i uzrokuje puno neugode, gastrostoma može osloboditi nakupljen zrak u želucu.

Koje su kontrole potrebne?

Liječnik može propisati najnižu dozu za kontroliranje simptoma i treba pratiti svaki učinak. Ako se nakon liječenja simptomi nastave, ili ako su abdominalna bol i napetost teške, probavni problem se ne može pripisati RTT-u i može ukazivati na druge komplikacije. Detaljan liječnički pregled može dijagnosticirati/isključiti druge mogućnosti.

Poveznice

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.

Pogledajte i upute za gastrointestinalne probleme na <https://rett.telethonkids.org.au/resources/guidelines-and-reports/> .