

Kontrola gastrointestinalnih poremećaja kod Rettovog sindroma

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Kids institut, Perth, Zapadna Australija

Šta se smatra gastrointestinalnim poremećajima?

Tri najčešća gastrointestinalna problema koji pogađaju devojčice i žene sa Rettovim sindromom jesu: konstipacija, bolest gastro-ezofagealnog refluksa (GORD/GERD ili refluks), nadimanje abdomena i disfunkcija ili kamenje u žučnoj kesi.

Do konstipacije dolazi kada je stolica suva, tvrda i kada teško prolazi. Konstipacija može izazvati značajnu nelagodnost i bol. Refluks se pojavljuje kad se mišić na donjem kraju jednjaka ne zatvara pravilno, nakon što hrana prođe kroz njega u želudac. Posledica toga je da se sadržaj želuca može vratiti u jednjak, što može biti bolno i, u ekstremnim slučajevima, oštetiti sluznicu jednjaka. Kada se želudac ne prazni adekvatno, kiselina se može vratiti u jednjak. Ova pojava je poznata kao odloženo pražnjenje želuca. Nadimanje abdomena opisuje se kao oticanje abdomena, praćeno osećajem stegnutosti, punoće, nelagode i bola.

Zašto se gastrointestinalni poremećaji pojavljuju kod Rettovog sindroma?

Kako probavni sistem funkcioniše zajedno sa drugim sistemima u telu (nervnim, kardiovaskularnim, mišićno-koštanim, endokrinim i respiratornim sistemom), poremećaj bilo kog od ovih sistema može uticati na pravilan rad sistema za varenje.

- Smanjena intestinalna pokretljivost, fizička neaktivnost i neke nuspojave kod pojedinih lekova mogu prouzrokovati da pojedinci sa Rettovim sindromom pate od konstipacije.
- Refluks se najčešće javlja kod pojedinaca sa ograničenom mobilnošću i/ili sa skoliozom.
- Pojava hiperventilacije, zadržavanje daha i gutanje vazduha mogu izazvati nadimanje abdomena.

Bol, anksioznost i uzbuđenje mogu pojačati ove probleme i povećati nelagodnost. Sve navedeno može ugroziti zdravo uživanje u hrani i ograničiti unos hranjivih materija, što dovodi do slabog rasta i lošeg funkcionisanja tela.

Koliko su česti gastrointestinalni poremećaji kod Rettovog sindroma?

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

Kako porodice mogu ovo rešavati kod kuće?

Jednostavne promene u ishrani i dijeta mogu biti dovoljne za uspešno smanjivanje pojave refluksa, konstipacije i nadimanja abdomena.

Za smanjenje pojave refluksa: Promena ishrane može biti delotvorna – eliminacija hrane koja može izazvati refluks (citrusa, čokolade, pića s kofeinom, gaziranih pića). Porodica bi trebalo da eliminiše sumnjive prehrambene proizvode, jedan po jedan, i potom da prati i najmanji napredak. Češće davanje manjih obroka može povećati brzinu probave i može sprečiti vraćanje želudačne kiseline. Hrana zgusnuta pomoću komercijalnih preparata ili sredstava za zgušnjavanje na bazi hrane (uvedena nakon savetovanja sa lekarom ili dijetetičarem) može biti

korisna. Držanje za vreme obroka odnosno postura tela je, isto tako, važna. Ispravan položaj omogućava da organi ne budu zgrčeni, te da gravitacija pomogne kod kretanja hrane, tečnosti i probavnih sokova. Ako se hranjenje mora obavljati u ležećem položaju, treba podići uzglavlje kreveta. Na posletku, okruženje bi trebalo da oplemenjuje hranjenje, tako da obrok bude pozitivno iskustvo. Stres može ometati prirodan proces probave, stoga stvaranje umirujućeg i ugodnog ambijenta može biti korisno.

Za lečenje konstipacije: Dijetna vlakna, tečnost, fizička aktivnost i rutina – sve ovo je važno za porodicu u procesu suzbijanja konstipacije. Preporučena dnevna količina dijetnih vlakana u ishrani je ~14-25g – zavisno od uzrasta. Hrana bogata vlaknima (generalno žitarice i hleb, povrće, mahunarke, voće i sušeno voće) ima prirodno laksativno dejstvo, stoga je treba uključiti u ishranu. Veoma je važno održavanje odgovarajuće hidratacije. Kod česte hiperventilacije, ili balavljenja, ili kod uzimanja laksativa trebalo bi povećati unos tečnosti, da bi se kompenzovao gubitak telesnih tečnosti. Konačno, uvođenje rutine u toaletnim navikama podešava naš „unutrašnji sat“ na određeno vreme za eliminaciju otpada. Najbolje vreme za obavljanje velike nužde je otprilike 30 minuta nakon završetka obroka, kad je, zbog rastezanja mišića želuca, kretanje fekalija povećano. Promene životnog stila u cilju smanjenja konstipacije, mogu povoljno uticati i na smanjenje nadimanja abdomena.

Postoje li propisane mogućnosti lečenja/negovanja?

Uvek se, kao prvi način delovanja, razmatra najmanje invazivna mogućnost.

Simptomi konstipacije uključuju najmanje dva, od onih koje ovde navodimo: napor tokom najmanje 25% defekacija, kvrgava ili tvrda stolica u najmanje 25% defekacija, osećaj nekompletnog pražnjenja kod najmanje 25% defekacija, osećaj anorektalne opstrukcije/blokade kod najmanje 25% defekacija, pomoć rukama kod najmanje 25% defekacija i/ili manje od 3 defekacije nedeljno.

Postoje brojni simptomi koji mogu ukazivati na refluks. Ovde mogu spadati: gubitak težine uprkos održavanju dobrog apetita (kad ga prate drugi simptomi), kiseo dah, podrigivanje, redovno povraćanje, odbijanje hrane ili ponovljeno žvakanje uz neodlučno gutanje (ruminacija), kašalj nakon hranjenja, loše opšte respiratorno zdravlje, problemi u ponašanju za vreme ili neposredno nakon obroka, erozija zuba. Dijagnoza zavisi od sveukupnog ispoljavanja ovih simptoma.

U simptome nadimanja abdomena spadaju: abdominalni bol povezan sa širenjem u abdominalnom području. Nekada je neophodan fizički pregled abdomena (uz praćenje obrasca disanja) kako bi se odredilo jesu li zadržavanje daha ili gutanje vazduha faktori koji izazivaju pojavu nadimanja.

Lekar može zatražiti dodatne preglede kako bi potvrdio dijagnozu refluksa, uključujući i praćenje pH vrednosti ili endoskopiju gornjeg dela sistema za varenje. Kod konstipacije dodatno mogu biti zatraženi: praćenje pražnjenja creva i rendgen abdomena.

Koje su mogućnosti kliničkog lečenja?

Neki digestivni problemi se mogu jednostavno rešiti uvođenjem promena u ishrani, promenom položaja tela ili okruženja za vreme obroka (pogledajte porodičnu negu na početnoj stranici). Ako jednostavne strategije ne deluju, onda se mogu uključiti farmakološki tretmani. Neophodna je medicinska procena kako bi se ustanovilo jesu li lekovi indikovani.

Kod konstipacije, preparati bogati vlaknima – kao što su psyllium husks (ljuske indijske bokvice) i Benefibre – povećavaju količinu stolice, pod uslovom da je unos vode dovoljan. Osmotski laksativi, kao što su laktuloza, Dulcolax ili polietilen glikol mogu se koristiti kako bi nastala mekša stolica, koja se lakše izbacuje. Lubrikantni laksativi se baziraju na ulju i oblažu stolicu, kako bi ona lakše prošla. I supozitorije sa glicerolom mogu pomoći. Za težu konstipaciju može se

koristiti klistir – u rektum i u debelo crevo se ubrizga tečnost koja izazva snažnije mišićne kontrakcije.

Za refluks postoje dve osnovne kategorije lekova. Lekovi iz prve kategorije smanjuju količinu kiseline koja nastaje u želucu. Oni uključuju inhibitore protonske pumpe i H₂ -blokatore ili antagoniste H₂-receptora. Lekovi iz druge kategoriji povećavaju učestalost kontrakcija ili ojačavaju kontrakciju mišića u probavnom sistemu. Oni uključuju prokinetike, kao što su domperidon, male doze eritromicina i bethanechola. Važno je izbegavati metoklopramid (Reglan), lek iz grupe prokinetika koji može izazvati tardivnu diskineziju.

Ako do nadimanja dolazi zbog povećane količine gasova, lekovi kao što je simeticon (Espumisan, Sab Simplex) mogu pomoći i ublažiti simptome smanjenjem površinske napetosti stomaka. U slučaju da anksioznost izaziva pojavu nadimanja, mogu pomoći inhibitori ponovnog preuzimanja serotonina (SSRI antidepressivi). Ipak, kod Rettovog sindroma terapija lekovima obično ima ograničenu delotvornost za nadimanje.

Ponekad je operativni zahvat indikovano. Za lečenje refluksa fundoplikacija može biti delotvorna. Gornji deo želuca se obmotava oko donjeg kraja jednjaka i zašiva za to mesto, što sprečava vraćanje želučanog sadržaja. Ako je konstipacija teška i pražnjenje creva postane onemogućeno, stolica se može ukloniti pod opštom anestezijom. Na posletku, ako je nadimanje vrlo teško i stvara veliku nelagodnost, gastrostoma može osloboditi nakupljen vazduh u želucu.

Koje su kontrole potrebne?

Za kontrolisanje simptoma lekar može prepisati najnižu dozu i nakon toga bi trebalo da prati svaki učinak. Ako se i posle lečenja simptomi nastave, ili ako su abdominalni bol i napetost ogromni, onda se probavni problemi ne mogu pripisati RTT-u, i u tom slučaju mogu ukazivati na druge komplikacije. Detaljan lekarski pregled može dijagnostikovati/isključiti druge patološke promene.

Veze

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/>.