

# Mag-tarmbesvär hos personer med Rett syndrom

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Kids Institute, Perth, Western Australia

## Vad menas med mag-tarmbesvär?

De tre vanligaste mag-tarmproblemen som drabbar flickor och kvinnor med Rett syndrom är förstoppning, gastroesofageal reflux (GERD eller sura uppstötningar) och uppblåst mage.

Förstoppning uppstår när avföringen är torr, hård och svår att få ut och kan leda till stort obehag och smärta. Reflux (uppstötningar) uppstår när musklerna i nedre delen av matstrupen (esofagus) inte stängs ordentligt efter att mat passerat till magsäcken. Följden blir att maginnehållet kan passera tillbaka upp i matstrupen vilket kan vara smärtsamt, och i extrema fall leda till skador på matstrupens slemhinnor. Magsyra kan också komma upp i matstrupen om magsäcken inte töms som den ska. Detta kallas fördröjd magsäckstömning. Begreppet ”uppblåst mage” används för att beskriva en uppsvälld buk i kombination med en känsla av tryck, mättnad, obehag och smärta.

## Varför drabbas personer med Rett Syndrom av mag-tarmbesvär?

Eftersom matsmältningssystemet arbetar tillsammans med kroppens andra system (nerv-, blodcirkulations-, muskuloskeletala-, andnings- och endokrina systemen) kan störningar i något av dessa andra system påverka matsmältningssystemets funktioner.

- Nedsatt tarmrörlighet, nedsatt fysisk aktivitet och biverkningar av olika läkemedel kan leda till att personer med Rett syndrom drabbas av förstoppning.
- Uppstötningar är vanliga hos personer med nedsatt rörlighet och/eller skolios.
- Tendens att hyperventilera, hålla andan och svälja luft kan orsaka uppblåst mage.

Smärta, ångest och upphetsning kan förvärra dessa problem och ge ökat obehag. Detta kan i sin tur orsaka minskad matlust och begränsa näringsintaget och leda till sämre tillväxt och nedsatta kroppsfunktioner.

## Hur vanliga är mag-tarmbesvär vid Rett syndrom?

De flesta personer med Rett syndrom lider av ett eller flera mag-tarmproblem. Ungefär 80 % av alla med Rett syndrom har förstoppning, drygt 40 % har uppstötningar och cirka 40 % lider av uppblåst mage.

## Hur kan dessa åkommor hanteras i hemmet?

Enkla förändringar i kost och matningsstrategier kan räcka för att effektivt motverka uppstötningar, förstoppning och uppblåst mage.

För att motverka uppstötningar kan det vara effektivt att lägga om kosten, såsom att utesluta mat som kan leda till uppstötningar (t.ex. citrusfrukter, choklad, koffeinhaltiga drycker, läsk). Familjer bör utesluta ett födoämne i taget som misstänks orsaka uppstötningar och utvärdera. Att ge mindre och tätare portioner, kan påskynda matsmältningsprocessen och förhindra att magsyra kommer upp i matstrupen. Att göra födan tjockare med kommersiellt tillgängliga eller matbaserade förtjockningsmedel (efter konsultation med läkare eller dietist) kan vara effektivt. Kroppspositionen när personen äter är också mycket viktig. Att sitta upprätt säkerställer att

matsmältningsorganen inte kommer i kläm, och gravitationen kan underlätta för mat, vätskor och matsmältnings-safter att röra sig i rätt riktning. Om patienten behöver ligga ner vid matning bör sängens huvudände höjas. Slutligen så bör matning ske i en miljö som kan bidra till en positiv matupplevelse. Stress kan störa de normala matsmältningsprocesserna, så att skapa en lugn och trivsamt miljö kan vara gynnsamt.

För att behandla förstoppning är fibrer, vätska, fysisk aktivitet och rutiner viktiga inslag i familjens hantering av åkomman. Det dagliga rekommenderade fiberintaget är ~14–25 g beroende på ålder. Fiberrik mat (t.ex. fullkornsflingor och bröd, grönsaker, baljväxter, frukt och torkad frukt) har en naturligt laxerande verkan och bör ingå i kosten. Det är mycket viktigt att personen får i sig tillräckligt mycket vätska. Vid hyperventilering eller salivläckage, eller om personen tar laxeringsmedel, bör vätskeintaget vara högre för att kompensera för vätskeförlusten. Att hålla igång rörlighet och utföra någon sorts regelbunden fysisk aktivitet kan lindra förstoppningssymtomen. Slutligen hjälper det att etablera regelbundna toalettrutiner för att ställa in kroppens interna klocka för tarmtömning. Det är bäst att gå på toaletten inom en halvtimme efter måltiden, när avföringen rör sig snabbare som svar på att magmusklerna sträcks ut. Livsstilsförändringar för att hantera förstoppning kan också lindra uppblåst mage.

### Finns det några etablerade behandlingar/omvårdnadsalternativ?

De minst invasiva alternativen övervägs alltid som första åtgärd.

Symtom på förstoppning innefattar minst två av följande: ansträngning vid minst 25 % av tarmtömningarna, klumpig eller hård avföring vid minst 25 % av tarmtömningarna, en känsla av ofullständig tömning vid minst 25 % av tarmtömningarna, en känsla av stopp/blockering i nedre delen av tjocktarmen vid minst 25 % av tarmtömningarna, manuella åtgärder för att underlätta vid minst 25 % av tarmtömningarna, och/eller färre än tre tarmtömningar per vecka.

Det finns många symtom som kan tyda på uppstötningar. Dessa kan inkludera: viktminskning trots god aptit (i samband med andra symtom), sur andedräkt, rapningar, regelbundna kräkningar, matvägran eller repetitivt tuggande med en ovilja att svälja, hosta efter måltider, allmänna andningsproblem, beteendeproblem under eller precis efter måltider samt frätskador på tänderna. Diagnosen ställs utifrån den sammantagna symtombilden.

Symtom på uppblåst mage inkluderar smärta i buken i kombination med spänningar i bukområdet. Det kan vara nödvändigt att fysiskt undersöka buken och att observera andningsmönstret för att avgöra om personen sväljer luft eller håller andan, vilket kan bidra till uppblåst mage.

En läkare kan ta ytterligare tester för att bekräfta uppstöttningsdiagnosen, såsom pH-mätningar eller en mag-tarmendoskopi. Vid förstoppning kan läkaren ordinera att tarmrörelserna hålls under uppsikt, samt en bukröntgen.

### Vilka behandlingsalternativ finns det?

Vissa matsmältningsproblem kan lätt åtgärdas genom omläggning av kosten, justering av kroppsställning eller miljö vid matning (se avsnittet om hur dessa åkommor kan hanteras i hemmet). Om enkla strategier inte fungerar kan läkemedelsbehandling eventuellt hjälpa. Medicinsk bedömning behövs för att avgöra om läkemedel är att rekommendera.

Mot förstoppning rekommenderas fiberrika tillskott såsom loppfrön och Benefiber för att öka avföringens omfång, förutsatt att personen får i sig tillräckligt med vätska. Osmotiska laxeringsmedel såsom Laktulos, Klyx och Polyetylen glykol kan användas för att ge mjukare avföring som är lättare att få ut. Smörjande laxeringsmedel är oljebaserade och ger avföringen en hinna som gör den lättare att få ut. Stolpiller kan hjälpa. Vid svårare förstoppning kan ett lavemang användas för att spola in vätska i tjocktarmen, vilket leder till kraftiga muskelsammandragningar.

Vid uppstötningar finns det två huvudsakliga kategorier av läkemedel. I den första kategorin ingår läkemedel som minskar magens syraproduktion. De innehåller bland annat protonpumpshämmare och H<sub>2</sub>-blockerare eller H<sub>2</sub>-receptorantagonister. Läkemedel i den andra kategorin ökar frekvensen och styrkan av muskelsammandragningarna i matsmältningssystemet. Dessa innehåller bland annat prokinetiska substanser såsom Domperidon, låga doser Erytromycin och Betanekol (avregistrerat i Sverige).

Om uppblåst mage orsakas av stora mängder gas kan läkemedel såsom Dimetikon/Dimor lindra symtomen genom att minska ytspänningen i gasbubblorna. Om ångest eller oro är en bidragande faktor kan serotoninåterupptagshämmare hjälpa. Behandling med läkemedel har dock vanligen en begränsad verkan mot uppblåst mage hos personer med Rett syndrom.

I vissa fall kan det bli nödvändigt att operera. En fundoplikation kan vara effektiv för behandling av uppstötningar. Den övre delen av magsäcken läggs runt den nedre matstrupsänden och sys fast, vilket hindrar magsäcksinnehållet från att komma upp igen. Vid svår förstoppningen där tarmen blir igensatt kan avföringen avlägsnas under narkos. Slutligen kan gastrostomi utföras om magen är väldigt uppblåst och leder till stort obehag för att släppa ut luften som byggs upp i magsäcken.

### Vilken uppföljning behövs?

En läkare bör skriva ut den lägsta läkemedelsdosen för att få symtomen under kontroll och potentiella effekter bör hållas under uppsyn. Om symtomen kvarstår efter behandlingen, eller om buksmärtna och spänningarna är svåra kan matsmältningsproblemen bero på något annat än Rett syndrom och kan tyda på andra komplikationer. En noggrann läkarundersökning kan diagnostisera/utesluta andra möjliga orsaker.

### Källhänvisning

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.

Se också riktlinjerna för mag-tarm problem på <https://rett.telethonkids.org.au/resources/guidelines-and-reports/>