

Disturbi gastroenterici e peso nella distrofia muscolare di Duchenne

Dr.ssa Sonia Messina (Commissione Medico-scientifica UILDM)

Relazione presentata nel corso dell'incontro di aggiornamento medico-scientifico tenutosi in occasione delle Manifestazioni Nazionali dei Delegati dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare - Marina di Varcaturò (NA) maggio 2009

Un aspetto finora poco studiato della malattia, ma con grande impatto sulla qualità della vita dei pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne (DMD) sono i disturbi gastroenterici ed il quadro nutrizionale. La loro frequenza è abbastanza alta, soprattutto in età adulta, e rende necessario che figure quali il nutrizionista, il gastroenterologo, il logopedista facciano parte del team multidisciplinare che segue i pazienti.

Nella DMD questi sono i principali aspetti da prendere in considerazione:

disfagia

- disfagia orofaringea
- disfagia esofagea

disturbi gastroenterici

- reflusso gastroesofageo
- rallentato svuotamento gastrico - senso di ripienezza
- stipsi, meteorismo
- s. da pseudo-occlusione intestinale

controllo ponderale

La disfagia orofaringea è causata da: debolezza dei muscoli masticatori, malocclusione: causata da deficit ed atteggiamenti posturali scorretti, incoordinazione fase faringea della deglutizione: causata da deficit muscolari primitivi.

La disfagia esofagea è causata soprattutto dal coinvolgimento della muscolatura liscia esofagea può determinare un progressivo rallentamento della peristalsi con difficoltà di transito esofago-gastrico.

La disfagia può causare delle aspirazioni di liquidi o particelle alimentari in trachea con conseguenti complicanze broncopolmonari (polmoniti ab-ingestis).

Il reflusso gastroesofageo può essere legato ad alterazioni della motilità gastrica, dello sfintere cardiaco e scoliosi con alterato allineamento dei segmenti addominale e toracico.

Il coinvolgimento della muscolatura liscia intestinale può causare: rallentato svuotamento gastrico, distensione gastrica, stipsi, meteorismo, sindrome da pseudo-occlusione intestinale.

Questi quadri portano ad inappetenza e calo ponderale con conseguente sottopeso spesso riscontrato nei pazienti con distrofia muscolare di Duchenne, soprattutto in età adulta.

Per indagare la frequenza e l'età d'insorgenza di tali disturbi nella DMD, recentemente abbiamo condotto uno studio scientifico somministrando un questionario specifico a

- 118 pazienti diagnosi clinica di DMD, conferma genetica
- di età fra 13.8 e 35.8 anni
- seguiti alla U.O. di Neuropsichiatria Infantile del Policlinico Gemelli o al centro UILDM di Roma.

I problemi più frequentemente riportati sono stati:

- limitazione nell'apertura della bocca è stata riportata da 12/118 pazienti (10%), > 24 anni 24%
- difficoltà nella masticazione da 24 pazienti (20%)
- episodi di "cibo o liquidi di traverso" ("choking") sono stati riportati da 21 pazienti (18%)
 - 5 pazienti sia con liquidi che con solidi
 - 12 solo coi solidi
 - 4 solo coi liquidi

Tali sintomi aumentavano di frequenza dopo i 20 anni d'età.

Questi aspetti devono essere seguiti con l'ausilio di figure quali gastroenterologo, nutrizionista o logopedista. Gli stratagemmi che possono essere adottati sono:

Disfagia:

- trattamento riabilitativo mirato
- modificazione della consistenza dei cibi
- uso di prodotti addensanti per i liquidi
- PEG (gastrostomia) solo in casi molto rari

Disturbi gastroenterici

- proposte dietetiche e farmacologiche che migliorino la cinetica gastrointestinale
- accorgimenti alimentari quali/quantitativi per favorire una migliore digeribilità
- accorgimenti posturali antireflusso

Controllo ponderale:

In età avanzata spesso si ha un quadro di sottopeso fino ad una franca denutrizione. Questo va evitato per mantenere delle fonti di energia per attività quotidiane e delle riserve di energia per contrastare eventuali infezioni, durante le quali si ha un aumentato metabolismo con i rialzi febbrili e spesso inappetenza.

Per contrastare l'evoluzione verso il sottopeso si possono fare pasti piccoli ma frequenti per contrastare la sensazione di ripienezza, utilizzare una dieta con alto contenuto di grassi (fino al 40% dell'introito calorico) ed eventualmente utilizzare degli integratori ipercalorici.

Al contrario in età più precoce e solitamente in concomitanza con l'inizio della terapia con corticosteroidi o verso la fine della deambulazione autonoma si può avere un quadro di sovrappeso fino ad una franca obesità.

Questo va evitato seguendo una dieta ipocalorica, se necessario con l'aiuto del nutrizionista/dietologo tenendo in considerazione che anche un'alimentazione con un

normale introito calorico può non essere appropriata in questi pazienti che hanno un basso dispendio energetico legato alla poca mobilità. L'aumento di peso inoltre porta nella fase in cui il paziente deambula ad un peggioramento delle performance motorie e nelle fasi successive a vari problemi tra cui il tollerare in bustino correttivo, gli spostamenti ed i cambi di posizione.