

II TRATTO GASTROINTESTINALE nell'EB distrofica recessiva (EBDR) - generalizzata grave

1. Introduzione

Nel caso di alcune forme di EB, si osserva la formazione di **lesioni bollose** anche a carico delle **mucose della bocca e dell'esofago**. Ne conseguono disturbi di vario genere, i più frequenti dei quali sono dolore e difficoltà di deglutizione.

Si può altresì riscontrare un **reflusso** (risalita del contenuto acido dello stomaco nell'esofago).

Ne può essere interessato anche il **tratto intestinale**, il che provoca ad esempio **stitichezza**.

Soprattutto con riguardo a questo capitolo, vi consigliamo di soffermarvi unicamente sulla forma di EB di cui voi siete affetti o lo è un vostro parente. Solo questa sezione è realmente importante per voi.



Nozioni principali

- **Nel caso di alcune forme di EB, la formazione di lesioni bollose non interessa solo la pelle, bensì anche la mucosa del tratto gastrointestinale.**
- **I sintomi più frequenti sono: dolore alla bocca e all'esofago, difficoltà di deglutizione, stitichezza, reflusso e ritardo nella crescita.**
- **Anche il capitolo "Alimentazione" contiene informazioni importanti relative a questo argomento.**

2. Informazioni generali

I soggetti EB, a seconda del sottotipo della malattia, possono sviluppare [lesioni bollose in bocca e nell'esofago](#) con diversi gradi di intensità. Ne possono conseguire (ma non è detto!) dolore in sede di assunzione del cibo e difficoltà di deglutizione.

Inoltre, i soggetti EB soffrono spesso di [reflusso](#), ossia di una risalita del contenuto dello stomaco nell'esofago.

Il reflusso, nel caso dei neonati, è quasi sempre normale, in quanto il loro muscolo posto alla fine dell'esofago non funziona ancora in misura sufficiente e quindi lo stomaco non è adeguatamente "sigillato".

Qualora, però, il neonato soffra delle complicanze di tale reflusso o un bambino di età superiore o un adulto abbia il reflusso, si parla di una malattia da reflusso gastroesofageo (GERD). In questo caso, la risalita del contenuto acido dello stomaco nell'esofago ne provoca un'irritazione. La presenza di acidi (gastrici) nell'esofago causa dolore. Un noto sintomo concomitante è il bruciore di stomaco.

È importante curare quanto prima il reflusso, non solo perché può compromettere l'assunzione di cibo, ma anche perché gli acidi gastrici possono danneggiare la mucosa dell'esofago e favorire l'insorgenza di una stenosi a carico dello stesso.

Altrettanto frequente è la [stitichezza](#) (costipazione).

Quando un bebè affetto da EB deve sforzarsi di andare di corpo, anche feci piuttosto tenere possono causare dolore e la comparsa di bolle nell'area della pelle sensibile dell'ano. La paura del dolore durante la defecazione può spingere a trattenere l'evacuazione innescando così un circolo vizioso: le feci trattenute diverranno sempre più secche e più solide causando in tal modo sempre più dolore durante la defecazione. Per sfuggire a questi dolori, il neonato o il bambino reprime l'evacuazione ecc.

La stitichezza, nel caso dei neonati e dei bambini piccoli, è spesso la conseguenza di una scarsa assunzione di liquidi. Inoltre, una terapia di somministrazione del ferro può causare stitichezza o aggravarla. Risulta pertanto il più delle volte opportuno prevenire la stitichezza già all'inizio di una terapia di somministrazione del ferro.

Informazioni dettagliate sono riportate nel capitolo  "Alimentazione".

3. Disturbi e misure nell'EB distrofica recessiva - forma generalizzata grave

Nel caso dell'EBDR si osserva spesso la formazione di **lesioni bollose a carico della mucosa orale** che talvolta potrebbero interessare anche la mucosa dell'esofago.

Di tanto in tanto (ma assolutamente non sempre!) bolle e ferite aperte nella bocca causano **dolore** in sede di assunzione del cibo.

Nel caso dei neonati, il bere può risultare difficoltoso. Proprio prima di bere, si possono trattare le ferite aperte e dolorose con un prodotto ad azione anestetica locale come, ad esempio, Herviros®. Inumidite un cotton fioc® con tale liquido e tamponate leggermente le singole lesioni. Durante tale operazione, occorre evitare che il prodotto si distribuisca in tutto il cavo orale, altrimenti ne deriverebbe ovunque una sensazione di insensibilità, che ostacolerebbe l'"aggancio" al seno da parte del neonato.

Per ridurre l'attrito durante la poppata, potete applicare ad esempio vaselina o un prodotto analogo sul capezzolo o sulla tettarella e sul ciuccio.

Anche in caso di bambini di età superiore e di adulti, si può ricorrere a un prodotto ad azione anestetica locale come l'Herviros®, da applicare prima dei pasti.

Bolle e ferite aperte nell'**esofago** sono causate dall'attrito e da forze di taglio generantisi mentre si deglutisce. Ne consegue che, nella maggioranza dei casi, i soggetti affetti preferiscono cibi morbidi o liquidi e mangiano meno.

In casi di entità rilevante, le difficoltà di deglutizione possono essere tali che, per alcuni giorni, si bevono solo acqua o tè e si rifiutano cibi solidi. Ciò, comprensibilmente, causa spesso ai genitori dei bambini affetti grandi preoccupazioni. Occorre però mantenere il più possibile la calma, in quanto le ferite aperte guariscono in genere nell'arco di alcuni giorni. In questo caso, un antidolorifico può dare sollievo. Assicuratevi che voi o vostro figlio assumiate liquidi a sufficienza. Eventualmente, si possono bere a sorsi alimenti complementari ipercalorici ai fini di un apporto energetico. Talvolta, cibi e bevande freddi sono più graditi di quelli caldi.

Per affrontare meglio queste fasi in cui non si riesce a mangiare nulla, è importante che, nel momento in cui voi o vostro figlio riuscite a mangiare normalmente,

prestate attenzione ai cibi calorici e ricchi di sostanze nutritive. Maggiori informazioni sono contenute nel capitolo "Alimentazione".

La deglutizione, nei soggetti affetti da EB distrofica generalizzata grave, viene ulteriormente complicata dal fatto che, spesso, il [frenulo linguale si è accorciato ricoprendosi di cicatrici](#). Ne consegue che la lingua non è più mobile come dovrebbe e non riesce a spingere efficacemente il cibo verso la parte posteriore nella gola.

Quasi sempre, l'[apertura della bocca](#) si è ridotta, il che può essere altrettanto d'intralcio per l'assunzione del cibo.

Dato che, nel caso dell'EB distrofica generalizzata grave, si manifestano per vari motivi [danni ai denti](#) (vedi Capitolo "Denti"), anche la masticazione può risultare difficoltosa o dolorosa. Un ottimo stato dei denti o un restauro dentale rivestono grande importanza anche ai fini dell'assunzione del cibo e, in seguito, della digestione. Inoltre, per proteggere la mucosa dell'esofago, è essenziale che i cibi siano ben masticati e insalivati.

Dato che, nel caso di un'EB distrofica recessiva, si osserva una regressione cicatriziale delle lesioni, tali cicatrici possono causare restringimenti, ad esempio anche a carico dell'apertura della bocca e dell'esofago.

Una tipica complicanza nell'EB distrofica recessiva risiede quindi nella minore apertura della bocca; inoltre, la lingua non può venire distesa completamente, sembrando quindi più corta. La conseguente mobilità limitata della lingua fa sì che l'assunzione del cibo necessiti di più tempo, poiché il trasporto del boccone, durante la masticazione e la deglutizione, risulta più difficile. Anche il parlare può essere compromesso.

A causa delle cicatrici, anche la cavità orale si restringe, per cui le nicchie tra la fila di denti e il lato interno delle guance divengono più piccole e più strette, il che complica tra l'altro l'igiene orale. Maggiori informazioni sull'igiene orale sono contenute nel Capitolo "Denti".

Nell'EBDR possono inoltre svilupparsi [stenosi nell'esofago](#).

Nel caso in cui le lesioni bollose nell'esofago si rimarginino, si possono formare cicatrici. Tali cicatrici tendono a contrarsi, per cui si formano restringimenti nell'esofago.

Questi fanno sì che il cibo scivoli sempre più difficilmente nello stomaco. In tal caso si possono assumere solo alimenti morbidi o liquidi. Se il restringimento è molto pronunciato, la persona si ritrova anche a dover sputare la saliva, perché nemmeno quella riesce ad essere ingerita.

In presenza di una stenosi [dell'esofago](#) che pregiudica notevolmente l'assunzione di cibo, il restringimento può venire [dilatato in anestesia totale](#). Come primo passo viene in tal caso eseguito un esame radiologico, con il quale sia possibile documentare l'entità dei restringimenti e la loro esatta ubicazione.

In occasione di tale esame, il cosiddetto passaggio gastrointestinale, il paziente ingerisce una purea arricchita con un mezzo di contrasto per poter riprendere in un film radiografico il percorso di tale purea nello stomaco passando per l'esofago. Sulla base della ripresa, si può rilevare se sono presenti restringimenti nell'esofago, dove sono situati e quanto sono accentuati.

A seconda del tipo di stenosi, esistono diversi [metodi di correzione chirurgica](#). Prevedono tutti una dilatazione della stenosi.

Uno di questi metodi spesso adottati è la cosiddetta [dilatazione a palloncino](#). In tal caso, tramite un filo guida, un palloncino ancora vuoto viene spinto verso il restringimento. Il palloncino, all'altezza del restringimento, viene riempito con aria a una determinata pressione, agendo con estrema cautela, con conseguente dilatazione del restringimento. Attraverso la radiografia viene assicurato il corretto posizionamento del palloncino. Dato che il restringimento non può venire dilatato nella misura desiderata in un'unica seduta, sono spesso necessari diversi interventi di dilatazione a distanza di poche settimane. Inoltre, benché l'operazione sia riuscita, può comunque ricomparire una nuova stenosi.

Per informazioni più dettagliate, rivolgetevi al vostro medico curante.

Raramente si osserva un [reflusso](#), ossia la risalita del cibo nell'esofago. L'abbreviazione medica tedesca è GÖR (Gastro-ösophagealer Reflux), mentre quella inglese è GERD (gastro-esophageal reflux disease).

Nei primi mesi di vita, in quasi tutti i bambini, con o senza EB, si verificano di tanto in tanto il rigurgito del latte nonché il rigetto del cibo. Nei bambini, la "sigillatura" tra esofago e stomaco non è ancora completamente funzionante. Il neonato però cresce di peso ed è soddisfatto.

Può risultare utile tenere il neonato in posizione eretta dopo il pasto (sul braccio o in un dondolo per neonati posto verticalmente) facendo attenzione a che il piccolo faccia il ruttino anche mentre beve.

Un'altra misura idonea in caso di reflusso consiste nel somministrare al bambino pasti frequenti e quindi più contenuti. Alcuni bambini, bevendo con voracità e molto in fretta, tendono a vomitare.

Se vostro figlio usa il biberon, potete somministrargli dei cosiddetti alimenti antireflusso (AR). Questi sono più densi rispetto agli alimenti per biberon disponibili in commercio e possono concorrere a trattenere più facilmente il latte nello stomaco. Gli alimenti antireflusso vengono realizzati da diversi produttori (Hipp, Beba, Aptamil ecc.)

Se invece allattate, per vostro figlio non è di alcun vantaggio passare ad alimenti antireflusso.

Per ulteriori consigli al riguardo, rivolgetevi al vostro pediatra o alla vostra consulente per l'allattamento e l'alimentazione. La cura del reflusso è la stessa che si adotta nel caso di un bambino dalla pelle sana.

Il reflusso si trasforma in malattia solo se il neonato soffre delle relative complicanze. Ciò si manifesta ad esempio con strilla più frequenti, tosse (se il latte finisce nella trachea), difficoltà nel bere, rifiuto di assumere cibo e mancato aumento di peso.

Se vostro figlio presenta sintomi di questo tipo, consultate il vostro pediatra.

In caso di bambini di età superiore e di adulti, il reflusso può manifestarsi anche con vomito frequente, tosse leggera, tosse, raucedine e bruciore di stomaco (ad esempio dopo i pasti o quando si è distesi).

Qualora sospettiate di avere il reflusso o che lo abbia vostro figlio, consultate il vostro medico di famiglia.

Nei soggetti affetti da EB distrofica recessiva sopraggiunge spesso una condizione di [stitichezza](#).

La stitichezza, nel caso dei [neonati e dei bambini piccoli](#), è spesso la conseguenza di una scarsa assunzione di liquidi in presenza di un appetito ridotto e/o di un fabbisogno maggiore (ad esempio quando fa caldo).

Questa può peraltro insorgere senza motivi evidenti.

Feci dure possono causare dolore durante l'evacuazione e la conseguente paura del dolore durante la defecazione spinge a trattenere l'evacuazione innescando così un circolo vizioso: le feci trattenute diverranno sempre più secche e più solide causando in tal modo sempre più dolore durante la defecazione. Inoltre, l'appetito e il benessere generale vengono ridotti.

La **prevenzione** è pertanto di fondamentale importanza: assicuratevi che vostro figlio **beva molto**. Se rifiuta l'acqua (nei primi mesi di vita l'acqua dovrebbe essere fatta bollire e raffreddare), dategli del succo di frutta fresco ben diluito o succo per bebè pronto, diluito almeno 1:1.

Non appena iniziate a integrare il latte materno, assicuratevi di dargli ogni giorno una pappa a base di frutta e verdura. Sappiate che banane, mirtilli e riso possono esercitare un effetto costipante. Omogeneizzati a base di mela o pera sono invece lassativi.

Nella prima infanzia i prodotti integrali andrebbero evitati! Maggiori informazioni sono contenute nel capitolo "Alimentazione".

Siate costanti nel trattamento della stitichezza, in quanto più a lungo permane in atto il suddetto circolo vizioso, più tempo ci vorrà per interromperlo.

Qualora cibi ad azione lassativa e un'assunzione sufficiente di liquidi non bastino ad eliminare la stitichezza, esistono altre possibilità:

per trattare la stitichezza può essere ad esempio somministrato Optifibre®. Optifibre® contiene fibre solubili di gusto neutro derivanti dai semi di fagioli Guar. Tale prodotto è atto alla regolazione dell'attività intestinale.

Se vostro figlio ha meno di tre anni, consultate il vostro pediatra per sapere se consiglia Optifibre® e in quale dosaggio.

Optifibre® viene introdotto con dosaggio crescente nell'arco di più giorni. È importante assumere contestualmente una quantità sufficiente di liquidi!

Qualora, nell'arco di un periodo più lungo, il processo digestivo riprenda a funzionare regolarmente e Optifibre® può venire definitivamente sospeso, occorre eliminarlo diminuendone gradualmente il dosaggio.

Nel caso in cui, malgrado tutte le misure sopra indicate, permanga la stitichezza, occorre somministrare anche un lassativo. Rivolgetevi al vostro pediatra; vi prescriverà il lassativo più idoneo a vostro figlio. Nel caso dell'EB, abbiamo avuto

ottime esperienze ad esempio con Macrogol (Movicol®). Anche assumendo Movicol occorre bere a sufficienza.

L'ideale è somministrare tale prodotto favorente la digestione periodicamente e a scopo profilattico e non solo in caso di stitichezza persistente. Il circolo vizioso innescato da "dolori durante la defecazione – paura del dolore – dolore da trattenuta delle feci" è di fatto già in atto.

Se la stitichezza persistente è già passata, il retto necessita di un "tempo di riposo" di diversi mesi per adattarsi nuovamente a feci in quantità minore e più morbide. Somministrate pertanto Macrogol, anche se l'evacuazione si è regolarizzata, almeno per sei mesi! In caso contrario, in poco tempo si ripresenterebbero gli stessi disturbi di digestione.

Per il Macrogol vale quanto esposto rispetto a Optifibre®: per sospenderlo diminuite il dosaggio gradualmente, così come si è proceduto per la somministrazione.

La stitichezza può naturalmente comparire anche in [bambini di età superiore e negli adulti](#). Vale anche in questo caso quanto sopra illustrato:

occorre assicurare un [abbondante apporto di liquidi](#) (principalmente acqua, succhi di frutta diluiti, tè alla frutta e alle erbe non zuccherato), soprattutto nei giorni caldi dell'anno.

L'[attività](#) fisica favorisce la digestione. Una passeggiata ed esercizi di ginnastica concorrono a una regolare digestione e al benessere fisico generale.

Diversi [alimenti](#) dovrebbero essere evitati in quanto possono esercitare un effetto costipante; si tratta ad esempio di prodotti a base di farina bianca, riso semigreggio, cacao in polvere, cioccolato, orsetti gommosi, banane, ecc.

Al contrario, altri alimenti hanno un'azione lassativa, ad esempio alimenti ricchi di fibre quali prodotti integrali, verdura e frutta, prugne (messe in ammollo durante la notte), succhi naturali, ecc. Maggiori informazioni sono contenute nel capitolo "Alimentazione".

Qualora queste sole misure non siano sufficienti, si può somministrare Optifibre®. Optifibre® contiene fibre solubili di gusto neutro derivanti dai semi di fagioli Guar ed è reperibile in farmacia. Il dosaggio esatto è riportato nel foglietto illustrativo;

Optifibre® viene introdotto nell'arco di più giorni in un dosaggio crescente. Anche durante il periodo di assunzione di tale prodotto occorre bere a sufficienza!

Qualora, nell'arco di un periodo più lungo, il processo digestivo riprenda a funzionare regolarmente e Optifibre® può venire definitivamente sospeso, occorre eliminarlo diminuendone gradualmente il dosaggio.

Nel caso in cui le misure sinora citate non siano sufficienti, occorre assumere inoltre un lassativo. Nel caso dell'EB, abbiamo avuto ottime esperienze con Macrogol (Movicol®). Rivolgetevi al vostro medico di famiglia; vi prescriverà il lassativo per voi più idoneo.

L'ideale è somministrarlo periodicamente e a scopo profilattico solo in caso di stitichezza persistente.

Dopo una stitichezza persistente, il retto necessita di un "tempo di riposo" di diversi mesi per adattarsi nuovamente a feci in quantità minore e più morbide. Somministrate pertanto il lassativo (ad esempio Macrogol), anche se l'evacuazione si è regolarizzata, almeno per sei mesi! In caso contrario, in poco tempo si ripresenterebbero gli stessi disturbi di digestione.

Per il Macrogol vale quanto esposto rispetto a Optifibre®: per sospenderlo diminuite il dosaggio gradualmente, così come si è proceduto per la somministrazione.

Sia nei bambini sia negli adulti, può essere di aiuto applicare una [pomata lenitiva](#) (ad esempio contenente xilocaina) prima della defecazione. Ciò è opportuno soprattutto se si sono già formate piccole lacerazioni sanguinanti a carico della mucosa dell'ano.

Se la stitichezza persiste già da tempo e i farmaci lassativi non hanno l'effetto sperato, un medico può favorire lo svuotamento del retto e quindi la scomparsa del dolore attraverso un [clistere](#). Attenzione: i clisteri non devono mai essere fatti con una frequenza maggiore, in quanto la problematica potrebbe aggravarsi e acutizzarsi.

Il clistere, nel caso dei soggetti EB, va eseguito con estrema cautela onde evitare lesioni alla mucosa. Si consiglia di applicare sull'ano e sul raccordo del clistere vaselina o una pomata simile ricca di grassi per ridurre il più possibile l'attrito.

Si noti che una [terapia di somministrazione del ferro](#) può causare stitichezza o aggravarla. Risulta pertanto opportuno prevenire la stitichezza già all’inizio di una terapia di somministrazione del ferro.

Di tanto in tanto, feci dure possono comportare che la mucosa nell’area dell’ano venga lesionata e compaiano le cosiddette [ragadi anali](#). In tal caso, durante l’evacuazione si avverte dolore e si genera inoltre un deposito di sangue fresco nelle feci. Nei bambini, si crea spesso un circolo vizioso, che occorre interrompere il prima possibile o prevenirlo: per evitare nuovi dolori, i bambini affetti trattengono l’evacuazione, con la conseguenza però che le feci si addensano ancor più e divengono più dure, causando nuovamente dolore durante l’evacuazione. Occorre pertanto assicurarsi da un lato che le feci rimangano morbide (vedi al paragrafo “Stitichezza”) e, dall’altro, far uso di gel o pomate ad azione anestetica locale (ad esempio prodotti contenenti xilocaina) da applicare prima dell’evacuazione.

Solo in casi molto rari possono svilupparsi restringimenti coperti di cicatrici nell’area anale ([restringimenti anali](#)) con conseguente stitichezza. Nel caso in cui sospettiate di avere un restringimento anale o che lo abbia vostro figlio, rivolgetevi al vostro medico curante.