

## II TRATTO GASTROINTESTINALE nell'EB giunzionale 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 nel caso dell'EBG generalizzata grave

In presenza di EBG generalizzata grave sono numerosi e diversi i fattori che possono compromettere l'assunzione di cibo e l'aumento di peso.

Da un lato, ci si trova spesso dinnanzi alla [formazione di lesioni bollose a carico della bocca e dell'esofago](#). Di tanto in tanto (ma non sempre!) tali bolle causano dolore in sede di assunzione del cibo e difficoltà di deglutizione.

Nel caso dei neonati, il bere può risultare difficoltoso. Proprio prima di bere, si possono trattare le ferite aperte nella mucosa orale 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 sulle labbra del piccolo.

Dal momento che il consumo di calorie è particolarmente elevato a causa del continuo processo di cicatrizzazione, può accadere che i bambini consumino più calorie di quelle che possono assumere. Ciò provoca un [ritardo nella crescita](#) e implica che i bambini non prendano abbastanza peso oppure dimagriscano.

Può anche accadere, specialmente quando lo stato di salute generale è grave, che il bambino [perda appetito](#) o sia troppo debole per bere.

Considerate tuttavia che, verso la fine della vita, è normale che le persone affette siano poco o per nulla propense ad assumere cibo e sostanze liquide. Tale mancanza di appetito è pertanto naturale in prossimità della morte.

Da un punto di vista emotivo, vedere che il proprio bambino non vuole o non riesce a mangiare e bere è molto angosciante per i genitori. Questo perché il fatto di provvedere all'alimentazione dei bambini è percepito dai genitori come uno dei loro compiti principali. Se vi preoccupa il fatto che il vostro bambino beve o mangia troppo poco, rivolgetevi al vostro medico curante o a un'infermiera/infermiere.

Trovate maggiori informazioni sul tema dell'alimentazione nel capitolo "Alimentazione nell'EBG generalizzata grave".

Un altro sintomo frequente nei casi di EBG generalizzata grave è 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 si osserva di tanto in tanto il rigurgito di latte nonché il rigetto di cibo ma ciò non deve quasi mai essere fonte di preoccupazione.

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!

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.

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.

Talvolta può accadere che nei neonati e nei bambini affetti da EBG generalizzata grave si presentino disturbi 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:

ad esempio contro la stitichezza può essere 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 in abbinamento a Movicol® tuttavia è necessario bere in abbondanza.

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.

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.

Può essere d'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.

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.

Nelle persone affette da EBG generalizzata grave si possono osservare, [assai di rado, restringimenti dell'esofago](#). Tali stenosi fanno sì che il cibo scivoli nello stomaco sempre più difficilmente. 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.

Si sono osservati inoltre restringimenti in prossimità dell'ano ([stenosi anali](#)).

Qualora sospettiate che vostro figlio possa soffrire di una delle tipologie di restringimento sopraccitate, rivolgetevi a un centro specializzato.