

II TRATTO GASTROINTESTINALE nella Sindrome di Kindler

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 della **Sindrome di Kindler**

Nella **Sindrome di Kindler** possono manifestarsi vari disturbi a carico del tratto gastrointestinale.

In alcuni soggetti, ad esempio, compaiono pertanto **difficoltà di deglutizione**, per cui il soggetto affetto mangia meno e preferisce cibi morbidi e liquidi. Nel capitolo "Alimentazione" troverete varie informazioni su come garantire un'alimentazione quanto più possibile corretta soprattutto durante queste specifiche fasi.

Inoltre, nel caso in cui risulti impossibile una sufficiente alimentazione per via orale, un cosiddetto sondino PEG, previo accordo con il team di cura, può rappresentare una misura efficace e di sollievo, in grado di consentire comunque al bambino un'alimentazione normale. Maggiori informazioni sono contenute anche nel capitolo "Alimentazione".

Le difficoltà di deglutizione sono causate da una **stenosi dell'esofago**.

Nel caso in cui le lesioni bollose nell'esofago si rimarginino, si possono formare cicatrici. Tali cicatrici tendono a ritirarsi, il che si evolve in un conseguente restringimento dell'esofago.

Tale stenosi comporta 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.

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.

A causa dell'interessamento della mucosa, in alcuni soggetti affetti dalla Sindrome di Kindler può comparire un'[infiammazione del colon](#), i cui sintomi sono dolori addominali e una [dissenteria](#) più o meno accentuata. In casi gravi si osserva anche la presenza di sangue. L'infiammazione della mucosa intestinale può causare piccole emorragie; insieme al sangue si perde anche il ferro, il che, in seguito, può provocare un'anemia da carenza di ferro. Ciò può verificarsi anche se non è evidente la presenza di sangue.

Nel caso in cui sospettiate di soffrire di un'infiammazione al colon o che ne soffra vostro figlio, rivolgetevi al vostro medico curante o recatevi in ospedale.

Così come possono comparire nell'area dell'esofago, questi restringimenti possono svilupparsi anche nell'area dell'ano. I cosiddetti [restringimenti anali](#) possono causare stitichezza.

In questo caso è opportuno garantire che le feci siano il più possibile tenere, ricorrendo da un lato a cibi ad azione lassativa e, dall'altro, eventualmente, a farmaci specifici.

Qualora, malgrado le misure innanzi indicate, abbiate ancora dei disturbi, rivolgetevi al vostro medico curante.

La [stitichezza](#), però, può naturalmente comparire anche in assenza di restringimenti anali.

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, che vi prescriverà il lassativo ideale per 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.

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 causano stitichezza, come ad esempio prodotti a base di farina di grano frumento, riso mondato, 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".

Se le misure elencate non dovessero essere sufficienti, può venire somministrato 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 affetti da sindrome di Kindler, può essere eseguito solo 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 presti attenzione al fatto che la **somministrazione del ferro** potrebbe causare disturbi di stitichezza. Pertanto, è quasi sempre opportuno prevenire la stitichezza già all'inizio di una terapia di somministrazione del ferro, iniziando tale terapia contestualmente all'assunzione di Optifibre® o Macrogol o aumentando il dosaggio di Optifibre® o Macrogol.

Le ragadi anali sono lacerazioni della mucosa anale, così come sono state brevemente innanzi citate. Si sviluppano nella direzione longitudinale del canale anale e provocano dolore durante e dopo l'evacuazione e possono causare depositi di sangue.

Qualora sia presente una ragade anale, si possono da un lato usare delle creme ad azione lenitiva locale per ridurre il dolore e, dall'altro, far sì che le feci siano il più possibile morbide.