

Complicazioni gastrointestinali delle malattie neuromuscolari

Il sistema gastrointestinale (GI) può essere immaginato schematicamente come un tubo cavo con una parete che contiene tessuto muscolare liscio. La parete è così in grado di contrarsi ad onde progressive (*onde peristaltiche*) per far progredire gli alimenti al suo interno durante il processo di digestione. In alcuni distretti, in particolare in quello alto (*orofaringeo*) e in quello terminale (*anale*), anche il tessuto muscolare striato volontario (o scheletrico) concorre a regolare la motilità dell'apparato digerente. I due tessuti muscolari, liscio e striato, pur assomigliandosi molto, contengono proteine differenti con diversa organizzazione: ne consegue una variabilità di coinvolgimento dei due tipi di muscolatura nelle varie miopatie, a seconda della loro eziopatogenesi.

Miopatie genetiche con interessamento primario del sistema gastrointestinale

- Distrofinopatie e sarcoglicanopatie
- Miopatie congenite (ad esempio miopatia nemalinica e centronucleare)
- Distrofie miotoniche
- **Malattie mitocondriali (Encefalopatia mitocondriale con interessamento neurogastrointestinale o MNGIE, altre)**

Malattie neuromuscolari con complicazioni gastrointestinali secondarie

- Amiotrofie spinali
- Distrofie muscolari congenite
- Sindromi miasteniche

I disturbi a carico dell'apparato digerente possono essere suddivisi in quattro grandi gruppi, a seconda della loro localizzazione anatomica e della fase digestiva.

1. DISTURBI DELLA MASTICAZIONE E DELLA DEGLUTIZIONE

I *disturbi della masticazione* sono per lo più correlati alla presenza di debolezza dei muscoli facciali e di malocclusioni; la *disfagia* (difficoltà a deglutire) è dovuta invece a incoordinazione dei muscoli faringei ed è molto comune nelle malattie neuromuscolari in genere, anche acquisite (ad esempio polimiositi, miastenia grave, sclerosi laterale amiotrofica), mentre appare più raramente nelle distrofie muscolari progressive.

Le miopatie che tipicamente presentano questi disturbi sono la distrofia miotonica, la distrofia oculofaringea, le mitocondriopatie, la DMP tipo facio-scapolo-omerale, alcune miopatie congenite.

Sintomi:

- debolezza a masticare;
- difficoltà a deglutire (disfagia); se grave, attenzione al rischio di polmoniti *ab ingestis*.

Trattamento:

- controllo del tipo di dieta, con cibo di consistenza adeguata, semisolida, cremosa o liquida, a seconda del tipo e dell'entità del disturbo;
- trattamento riabilitativo, cioè apprendimento di manovre giuste per ovviare ai deficit di deglutizione, soprattutto per ridurre il rischio di aspirare in trachea frammenti di cibo. Questo tipo di riabilitazione è di competenza foniatrica;
- nei casi con grave disfunzione, è necessario ricorrere a un sondino nasogastrico (SNG). Quando

l'alimentazione per via orale è permanentemente compromessa, si può eseguire la gastrectomia percutanea (PEG).

2. DISTURBI ESOFAGEI

I disturbi esofagei comprendono le alterazioni della contrazione della parete (*discinesia*) e il reflusso gastroesofageo. Quest'ultimo è caratterizzato dal ritorno del contenuto gastrico dallo stomaco all'esofago, a causa della debolezza del cardias, un anello muscolare che funziona da valvola tra esofago e stomaco.

La conseguente irritazione locale della mucosa, causata dai succhi gastrici molto acidi, determina infiammazione, con iperemia e anche ulcere vere e proprie. Questi ultimi fenomeni sono più comuni nelle distrofie miotoniche e nelle collagenopatie, ma si osservano anche nelle distrofie muscolari in genere, in particolare nei bambini.

Sintomi:

- nausea;
- vomito;
- sensazione di bruciore gastrico (soprattutto notturno e in certe posizioni);
- rigurgito;
- alitosi
- eruttazioni.

Trattamento:

- antiacidi per tamponare il pH (il grado di acidità) dei succhi gastrici;
- procinetici per regolare la motilità dell'esofago.

3. DISTURBI GASTRICI

I principali disturbi a carico dello stomaco sono l'*ipocinesia* (riduzione della motilità), l'*ipotonia* (debolezza della parete) e la *sovradistensione* o *dilatazione*. Quando il contenuto di cibo e succhi gastrici ristagna nello stomaco, la sensazione di distensione gastrica peggiora progressivamente, con conseguente irritazione della mucosa (iperemia), che può arrivare fino all'ulcera. Essi sono particolarmente frequenti nelle distrofie muscolari progressive, nelle mitocondriopatie e nella distrofia miotonica. La dilatazione da ristagno è ulteriormente complicata nei pazienti sottoposti a ventilazione assistita non invasiva, anche notturna, che spinge l'aria contemporaneamente nelle vie aeree e nell'esofago.

La *dilatazione gastrica acuta* è invece un evento più importante, che compare soprattutto nelle distrofie muscolari progressive: l'improvvisa o comunque eccessiva dilatazione della sacca gastrica può compromettere la respirazione, poiché lo stomaco dilatato spinge il diaframma verso l'alto e limita l'espansione dei polmoni. In caso di grave dispnea, è utile valutare la situazione gastrica, poiché la crisi respiratoria può essere superata ponendo semplicemente un sondino nasogastrico ed effettuando manovre di svuotamento meccanico senza dover ricorrere a pratiche più invasive.

Nei casi di *dilatazione gastrica cronica*, quando cioè lo stomaco raggiunge dimensioni stabilmente aumentate, si deve valutare il posizionamento del sondino transcutaneo (PEG).

Sintomi:

- nausea;
- vomito;
- lento svuotamento con sensazione di peso gastrico;
- eruttazioni.

Trattamento:

- pasti piccoli e frequenti;
- manovre per favorire la fuoriuscita dell'aria, come il cambiamento di posizione e un leggero massaggio;
- antiacidi;
- H2-inibitori o inibitori di pompa ionica;
- procinetici (ad esempio domperidone, eritrocina).

4. DISTURBI INTESTINALI CRONICI

La difficoltà ad evacuare regolarmente è presente nella maggior parte delle affezioni neurologiche e in tutte le persone con riduzione della motilità attiva in genere, e in particolare in chi ha rallentamento del transito intestinale. In questi casi di gravità "minore", le misure correttive riguardano soprattutto le abitudini alimentari e l'assunzione di lubrificanti e blandi lassativi.

Un quadro clinico più serio è quello della *sindrome da pseudo-ostruzione intestinale cronica*, tipica di alcune distrofie muscolari progressive, soprattutto delle distrofinopatie e delle mitocondriopatie. Questo problema è verosimilmente dovuto ad una primitiva deficienza della contrazione del muscolo liscio intestinale, anche per difetto della sua innervazione, con mancata progressione del cibo che ristagna fino ad arrivare all'oclusione intestinale. In caso di blocco completo della peristalsi, è necessario procedere ad un intervento chirurgico e ricorrere a un'alimentazione solo per via endovenosa (*nutrizione parenterale*).

Sintomi:

- stipsi;
- dilatazione intestinale;
- crisi di intenso dolore di tipo colico che di solito si risolvono spontaneamente ma ricorrono spesso, debilitando il paziente;
- alvo alternante (stipsi e diarrea alternate).

Trattamento:

Misure preventive:

- dieta povera di scorie e ricca di liquidi;
- lubrificanti;
- cicli di antibiotici per regolare la flora intestinale (la distensione è causata dall'eccessiva produzione di gas da parte della flora intestinale stessa, in cui si selezionano ceppi di batteri ad alta fermentazione che vanno eliminati).

Crisi acuta:

- sonda rettale;
- rimozione fecalomi;
- dieta senza scorie e maggiormente liquida;
- intervento chirurgico (se occluso);
- no lassativi osmotici.

A cura di **Tiziana Mongini** del Centro Malattie Neuromuscolari "P. Peirola", Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Torino.
Componente della Commissione Medico-Scientifica Nazionale UILDM.