

Rett sendromunda gastrointestinal (mide-bağırsak) hastalıkları tedavisi

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Çocuk Enstitüsü, Perth, Western Australia

Gastrointestinal bozukluklarla ne kastedilmektedir?

Rett sendromu olan kızlarda en çok görülen üç gastrointestinal sorun şunlardır: kabızlık, Gastroözofageal Reflü Hastalığı veya Gastroözofageal Reflü Hastalığı (GORD/GERD veya reflü) ve karın şişkinliği.

Kabızlık dışkıların kuru, zor ve geçmesi zor olduğu yerlerde oluşur. Kabızlık ciddi rahatsızlık ve ağrıya neden olabilir. Reflü, yemek borusunun alt ucundaki kas, yiyecek mideye geçtikten sonra düzgün şekilde kapanmadığında ortaya çıkar. Sonuç olarak, mide içerikleri yemek borusunu geri itebilir ki bu ciddi ağrılara yol açar ve aşırı durumlarda yemek borusu astarına zarar verebilir. Mide düzgün boşalmadığı zaman asit de özofagusa geri akabilir. Bu gecikmiş gastrik boşalma olarak bilinir. Karın şişkinliği, sıklık, dolgunluk, rahatsızlık ve ağrı hissi eşliğinde karın şişmesini tanımlar.

Rett sendromunda neden gastrointestinal bozukluklar görülür?

Sindirim sistemi vücuttaki diğer sistemlerle (sinir, dolaşım, kas-iskelet sistemi, solunum ve endokrin sistemler) birlikte çalıştığından, bu sistemlerin herhangi birindeki bozulmalar sindirim sisteminin sağlıklı çalışmasını etkileyebilir.

- Bağırsak hareketlerinde azalma, fiziksel aktivite ve çeşitli ilaçlardan kaynaklanan bazı yan etkiler, Rett sendromlu kişilerin kabızlık çekmesine neden olabilir.
- Reflü'nün sınırlı hareketlilik ve/veya skolyoz olan bireylerde ortaya çıkması muhtemeldir.
- Hiperventilasyon, nefes tutma ve havayı yutma eğilimi karın şişmesine neden olabilir.

Ağrı, anksiyete ve heyecan bu sorunları şiddetlendirebilir ve rahatsızlığı artırabilir. Bu, yiyeceklerin sağlıklı bir şekilde tüketilmesini tehlikeye atabilir ve besin alımını sınırlayabilir, bu da zayıf bir büyümeye ve bedensel çalışmaya neden olabilir.

Rett sendromunda gastrointestinal bozukluklar ne kadar yaygındır?

Rett sendromlu çoğu birey bir veya daha fazla gastrointestinal problem yaşar. Kabızlık, Rett sendromlu bireylerin yaklaşık% 80'ini etkiler, yaklaşık% 40'ının reflü ve yaklaşık% 40'ının karın şişkinliği vardır.

Aileler bu sorunları evde nasıl yönetebilir?

Diyet ve beslenme stratejilerinde yapılan basit değişiklikler, reflü, kabızlık ve karın şişkinliğini etkin bir şekilde yönetmek için yeterli olabilir.

Reflü yönetimi için: Günlük diyetin değiştirilmesi etkili olabilir, reflüyü tetikleyebilecek yiyecekleri ortadan kaldırılması önemlidir (örneğin turuncgiller, çikolata, kafeinli içecekler, gazlı içecekler). Aileler şüphelendikleri yiyecekleri tek tek günlük beslenme programından elemeli ve gelişmeleri izlemelidir. Daha küçük porsiyonlarla ve daha sık besleme yapmak sindirim hızını artırabilir ve mide asidinin geri akışını önleyebilir. (Bir doktor veya diyetisyen tavsiyesi ile) ticari veya gıda bazlı kıvam arttırıcılar kullanarak koyulaştırılmış sıvı gıdalarla besleme etkili olabilir. Yemek yerken ki duruş (oturma duruşu) önemlidir. Dik pozisyon sindirim organlarının sıkışık

olmamasını sağlar ve yerçekimi yiyeceklerin, sıvıların ve sindirim sularının doğru hareketine yardımcı olabilir. Beslenmenin yatarak yapılması gerekiyorsa, aileler yatağın başını kaldırmalıdır. Son olarak, beslenme ortamı olumlu bir beslenme deneyimi sağlamalıdır. Stres normal sindirim sürecine müdahale edebilir, bu nedenle sakinleştirici ve eğlenceli bir ortam oluşturmak yardımcı olabilir.

Kabızlık tedavisi için: lifli gıdalar, sıvı tüketimi, fiziksel aktivite ve beslenme rutini ailenin kabızlığı yönetmesi için önemlidir. Günlük diyet için önerilen lifli gıda miktarı, yaşa bağlı olarak ~14-25g'dir. Yüksek lifli gıdalar (örn. tam tahıllı kahvaltı gevrekleri ve ekmekler, sebzeler, baklagiller, meyveler ve kurutulmuş meyveler) doğal bir müshil etkisine sahiptir ve bu gıdalar günlük diyete dahil edilmelidir. Yeterli miktarda sıvı alınması çok önemlidir. Sık hiperventilasyon veya salya akıntısı durumlarında veya müshillerin kullanıldığı zamanlarda, sıvı kaybını telafi etmek için sıvı tüketimi daha yüksek olmalıdır. Hareketliliği sürdürmek ve bazı düzenli fiziksel aktivitelere katılmak kabızlık semptomlarını hafifletebilir. Son olarak, düzenli bir tuvalet rutini kurulması atıkları ortadan kaldırması için vücut saatini ayarlar. En iyi tuvalet zamanı, mide kaslarının gerilmesine tepki olarak dışkı hareketi arttığına, bir yemeği bitirdikten 30 dakika sonradır. Kabızlığı yönetmek için yapılan yaşam tarzı değişiklikleri de karın şişkinliğini hafifletebilir.

Belirlenmiş tedavi / yönetim seçenekleri var mı?

İnvaziv seçenek her zaman ilk eylem şekli olarak kabul edilir.

Kabızlıktan bahsedebilmek için aşağıdakilerden en az 2'sinin bulunması gerekir: dışkıların en az %25'inde dışkıların yumrulu veya Sert olması, dışkıların en az %25'inde zorlanma, dışkıların en az %25'inde eksik tahliye hissi, dışkıların en az %25'inde anorektal tıkanıklık/tıkanıklık hissi, dışkıların en az %25'ini kolaylaştırmak için manuel manevralar yapılması ve / veya haftada 3'ten daha az defekasyon.

Reflü belirtileri şunlardır: iştahının yerinde olmasına rağmen kilo kaybı (diğer semptomlar eşlik ettiğinde), nefesin ekşi kokması, geğirme veya hıçkırma, düzenli kusma, yiyecekleri reddetme veya yutmaya isteksizlikle tekrarlayan çiğneme (ruminasyon), beslendikten sonra öksürme, genel zayıf solunum sağlığı, yeme sırasında veya hemen sonra davranış problemleri, diş erzyonu. Teşhis, bu semptomların genel durumuna bağlıdır.

Karın şişkinliği belirtileri şunlardır: karın bölgesinde şişkinlik ile ilişkili karın ağrısı. Karın fizik muayene yapılması ve nefes tutma veya hava yutma faktörleri belirlemek için solunum kalıpları izleme olabilir. Karın şişkinliği belirtileri şunlardır: karın bölgesinde şişkinlik ile ilişkili karın ağrısı. Karın fizik muayene yapılması ve nefes tutma veya hava yutmaya yol açan faktörleri belirlemek için solunum alışkanlıklarının izlenmesi gerekebilir.

Doktorunuz, pH izlemesi veya bir üst gastrointestinal endoskopi dahil olmak üzere reflü tanısını doğrulamak için ek testler talep edebilir. Kabızlık için, barsak hareketlerinin ve karın röntgenlerinin daha fazla izlenmesi talep edilebilir.

Klinik tedavi seçenekleri nelerdir?

Bazı sindirim problemleri, diyet, konumlandırma/pozisyonlama veya beslenme ortamındaki değişikliklerle kolayca giderilebilir (evde aile yönetimine bakınız). Basit stratejiler işe yaramazsa, ilaç tedavileri yardımcı olabilir. Bunların ortaya çıkıp çıkmadığını belirlemek için tıbbi değerlendirme gereklidir.

Kabızlık için, sıvı alımı yeterli olduğu sürece psyllium ve Benefibre gibi yüksek lifli terkipler dışkı miktarını artırır. Lactulose, Docusate veya Polietilen glikol gibi ozmotik laksatifler daha yumuşak, geçmesi kolay dışkı üretmek için kullanılabilir. Yağlayıcı laksatifler yağ bazlıdır ve geçişi kolaylaştırmak için dışkıyı kaplar. Fitiller yararlı olabilir. Daha şiddetli kabızlık için, sıvıyı rektum ve kolon içine gönderip, yıkamak için bir lavman kullanılabilir, bu da güçlü kas kasılmalarına neden olur.

Reflü için iki ana ilaç kategorisi vardır. Birinci gruptaki ilaçlar midenin asit üretimini düşürür. Bunlar arasında proton pompa inhibitörleri ve H₂-blokerler veya H₂-reseptör antagonistleri bulunur. İkinci kategorideki ilaçlar sindirim sistemindeki Kas kasılmalarının sıklığını veya gücünü artırır. Bunlara domperidon, düşük doz eritromisin ve bethanechol gibi prokinetikler dahildir.

Karın şişkinliği aşırı gazdan kaynaklanıyorsa, Simetikon gibi ilaçlar gaz kabarcıklarının yüzey gerilimini azaltarak semptomları hafifletmeye yardımcı olabilir. Anksiyete karın şişkinliğine neden oluyorsa, serotonin geri alım inhibitörleri yardımcı olabilir. Bununla birlikte, ilaç tedavileri genellikle Rett sendromunda abdominal şişkinlik için sınırlı etkinliğe sahiptir.

Bazen ameliyat gerekli olabilir. Reflü tedavisi için fundoplikasyon faydalı olabilir. Midenin üst kısmı yemek borusunun alt ucuna sarılır ve yerine yerleştirilir, böylece mide içeriğinin geri akması önlenir. Kabızlık şiddetli ise ve bağırsak tıkanırsa dışkı genel anestezi altında çıkarılabilir. Son olarak, karın şişkinliği çok şiddetli ise ve çok fazla rahatsızlığa neden olursa, gastrostomi uzmanı midede birikmiş havayı çıkartmak için müdahale edebilir.

Ne tür bir takip gereklidir?

Bir doktor semptomların kontrolü için en düşük dozu reçete etmeli ve herhangi bir etki olup olmadığını izlenmelidir. Semptomlar tedaviden sonra devam ederse veya şiddetli karın ağrısı ve gerginlik varsa, sindirim sistemi probleminin rett Sendromundan kaynaklanmadığı düşünülür ve bu durum diğer komplikasyonların göstergesi olabilir. Bir doktor tarafından yapılacak kapsamlı bir değerlendirme diğer olasılıkları teşhis edebilir / ekarte edebilir.

Referanslar

Baikie G, Madhur R, Downs J, Nasseem N, Wong K, Percy A, Lane J, Weiss B, Ellaway C, Bathgate K, Leonard H. Gastrointestinal dysmotility in Rett syndrome, Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition. 2014;58(2):237-44.

Mackay J, Downs J, Wong K, Heyworth J, Epstein A, Leonard H. Autonomic breathing abnormalities in Rett syndrome: Caregiver perspectives in an international database study. Journal of Neurodevelopmental Disorders. 2017;9:15.

Ayrıca gastrointestinal sorunlar için hazırlanmış kılavuza şu adresten ulaşabilirsiniz:
<https://rett.telethonkids.org.au/resources/guidelines-and-reports/> .