



# Distrofia Miotonica e Sintomi Gastrointestinali

Prof. Luca Pastorelli, M.D., Ph.D.

Dipartimento di Scienze della Salute

Università di Milano

UOC Epatologia e Gastroenterologia

Presidio Ospedaliero San Paolo

ASST Santi Paolo e Carlo

# Distrofia Miotonica e tratto gastrointestinale

-La DM di tipo 1 e di tipo 2 spesso si associano a sintomi gastrointestinali

-I sintomi gastrointestinali più comuni sono:

Disfagia (difficoltà a deglutire)

Pirosi (bruciore) retrosternale e rigurgito

Dispepsia (difficoltà a “digerire”)

Litiasi (presenza di calcoli) della colecisti

Stipsi

Diarrea

Gonfiore addominale

-I sintomi gastrointestinali contribuiscono significativamente a peggiorare la qualità di vita dei pazienti

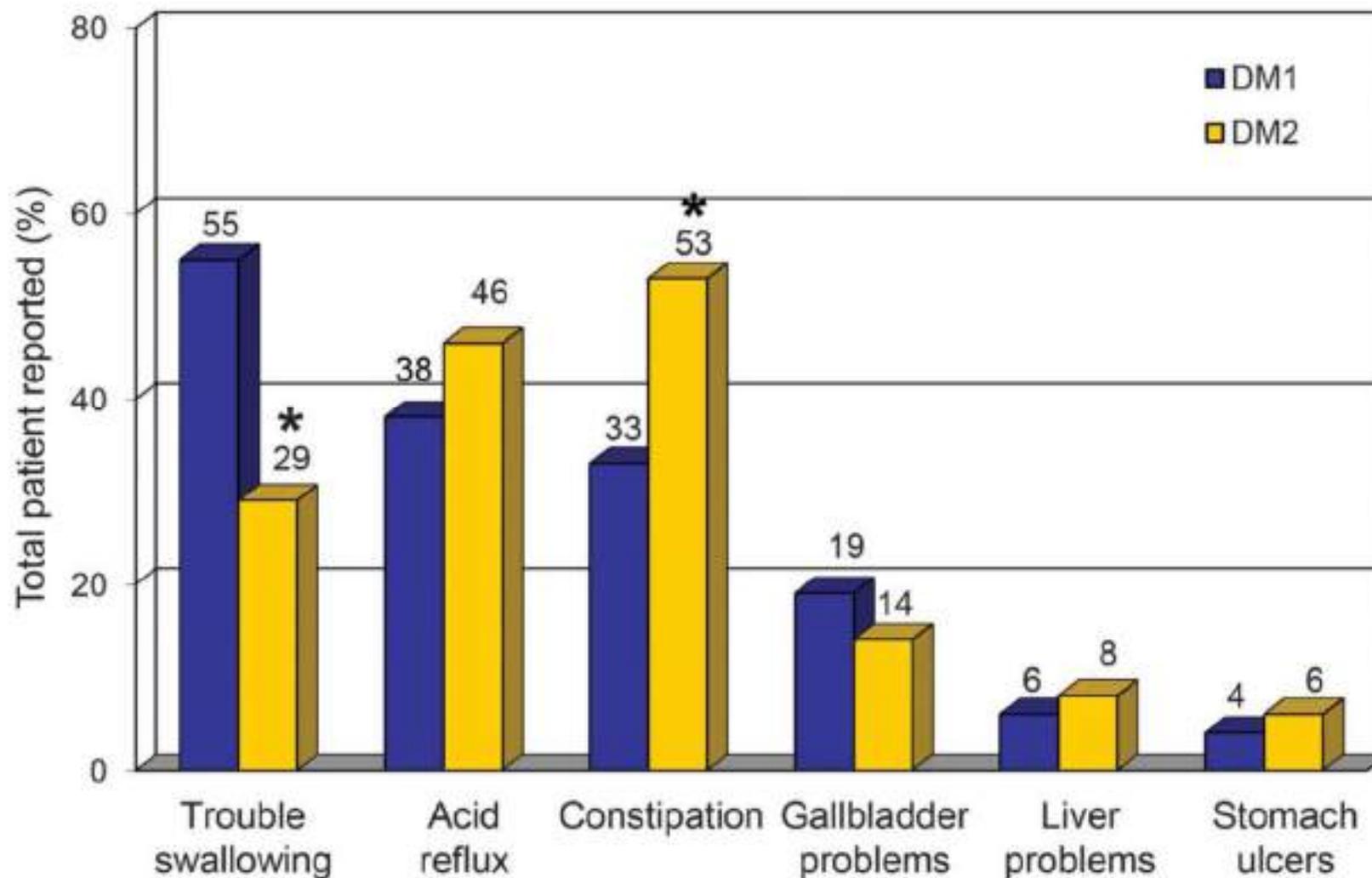
# Genitourinary and lower gastrointestinal conditions in patients with myotonic dystrophy type 1: A systematic review of evidence and implications for clinical practice

Isabelle Fiset-Paulhus<sup>a</sup>, Cynthia Gagnon<sup>a,b,c</sup>, Laura Girard-Côté<sup>b,e</sup>, Mélanie Morin<sup>a,d,\*</sup>

*Neuromuscular Disorders* 32 (2022) 361–376

<b>AI symptoms</b>	All type ( $n = 27$ )	3665	<1.0 - 70.0% ( $n = 13$ )
	Encopresis ( $n = 5$ )	360	4.8 - 50.0% ( $n = 3$ )
	Fecal incontinence ( $n = 16$ )	1701	<1.0 - 70.0% ( $n = 8$ )
	Flatal incontinence ( $n = 2$ )	154	52.0% ( $n = 1$ )
<b>Anorectal storage symptoms</b>	Fecal urgency ( $n = 2$ )	167	26.3% ( $n = 1$ )
<b>Defecatory and post-defecatory symptoms or diarrhea</b>	Constipation ( $n = 28$ )	7609	5.6 - 73.3% ( $n = 16$ )
<b>Other symptoms</b>	Diarrhea ( $n = 25$ )	7198	1.3 - 66.4% ( $n = 12$ )
	Abdominal pain ( $n = 15$ )	3220	<1.0 - 64.0% ( $n = 9$ )
	Pseudo-obstruction or obstruction ( $n = 20$ )	1100	<1.0 - 4.1% ( $n = 2$ )
	Small intestinal bacterial overgrowth ( $n = 2$ )	40	65.0% ( $n = 1$ )
	Irritable bowel syndrome ( $n = 1$ )	913	1.7% ( $n = 1$ )

**Figure 1** Percentages of patients with DM1 and DM2 who reported GI manifestations at enrollment in the registry



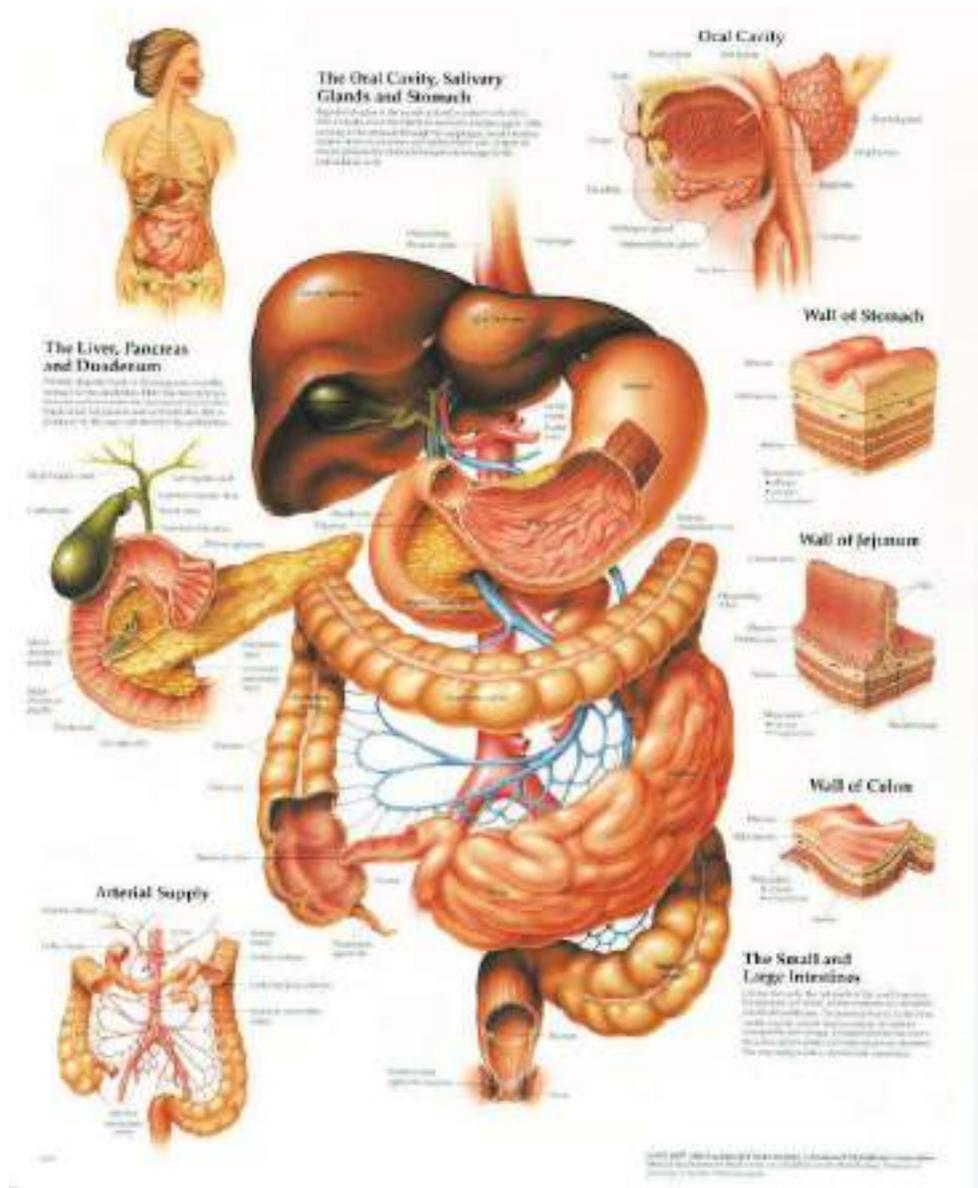
Percentages are from totals of the baseline cohort of 913 patients with DM1 and 180 with DM2. DM = myotonic dystrophy; GI = gastrointestinal. \*Significant difference between the DM1 and DM2 baseline cohorts ( $p < 0.001$ ).

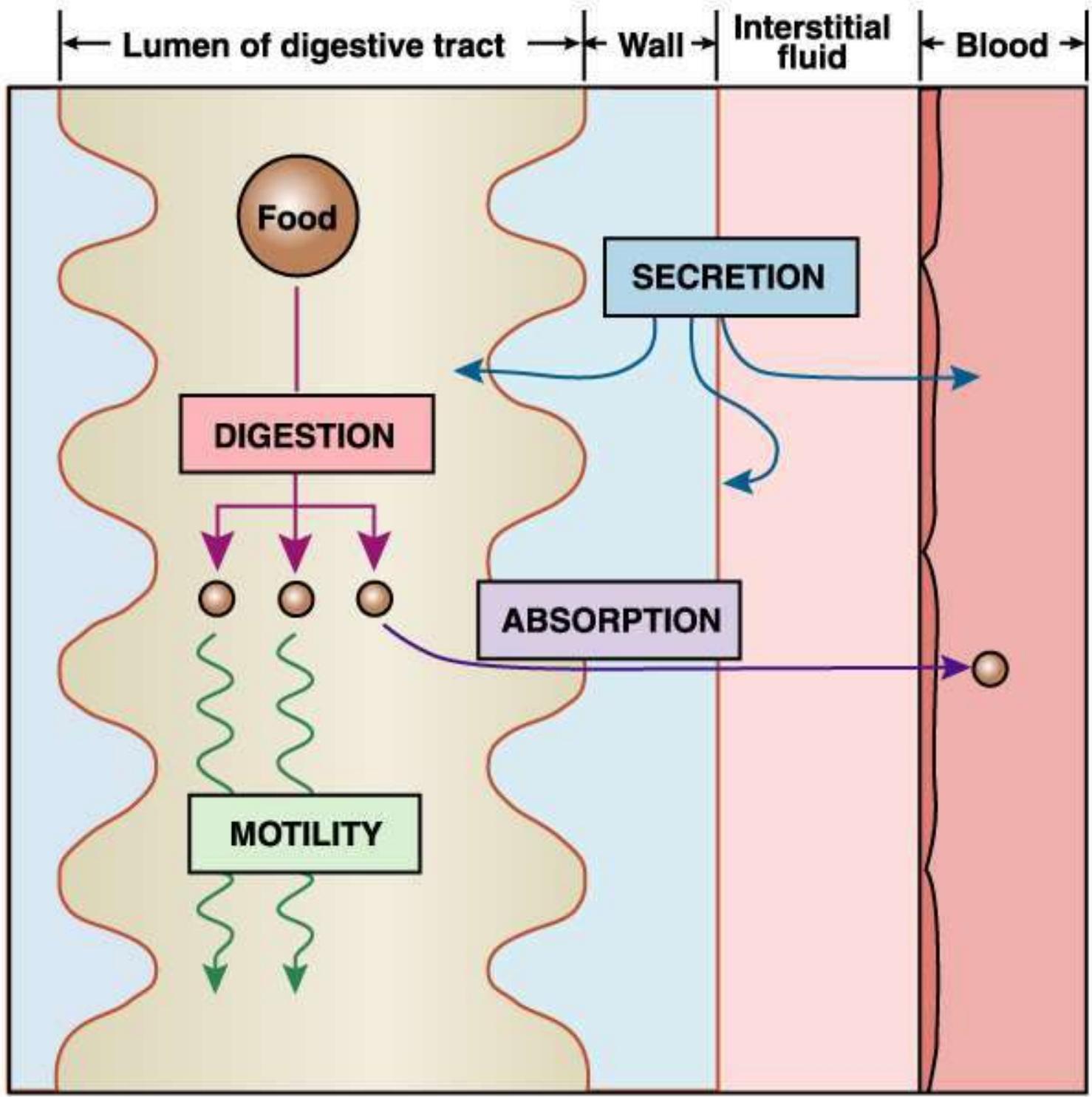
# APPARATO DIGERENTE

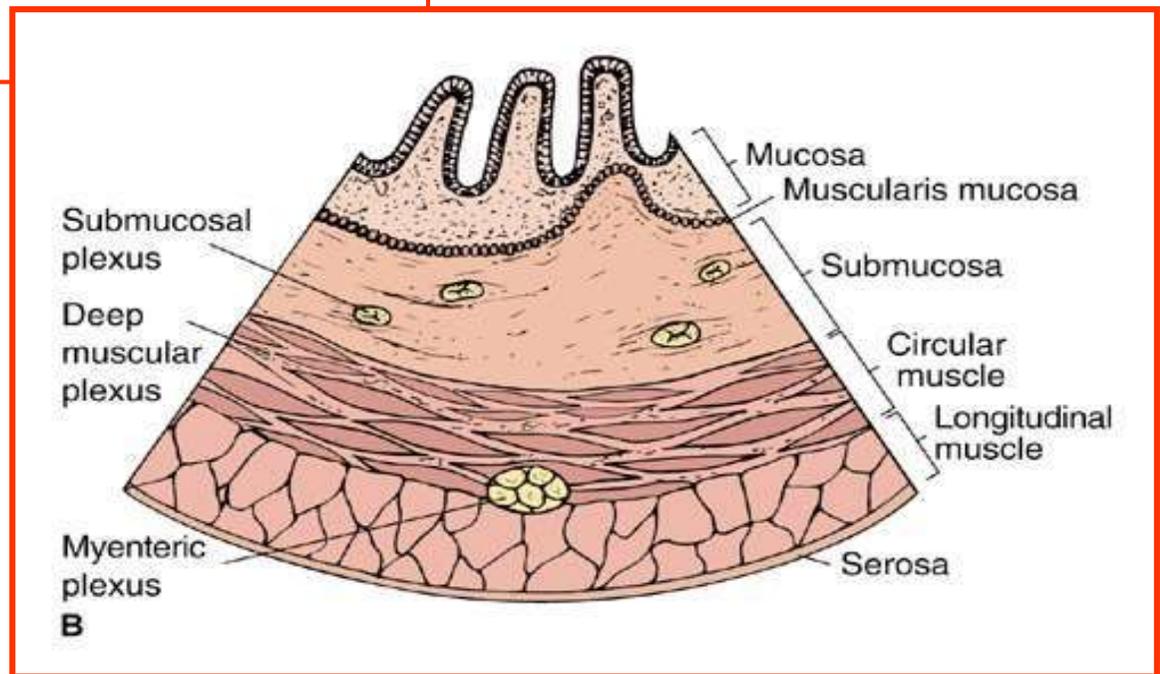
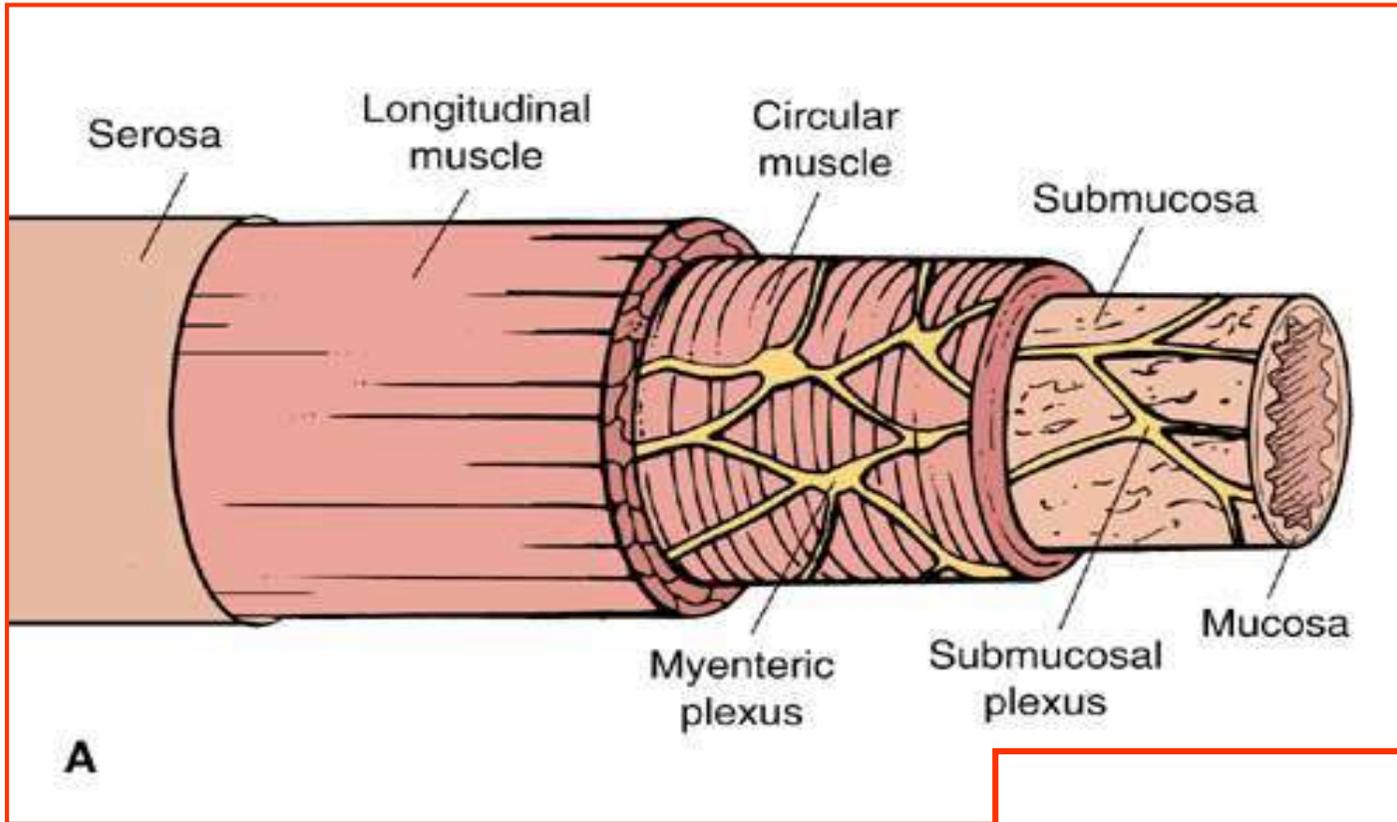
E' l'insieme degli organi la cui funzione è di introdurre, digerire ed assorbire i nutrienti

-Tubo digerente (bocca, faringe, esofago, stomaco, piccolo intestino e colon)

-Organi accessori (ghiandole salivari, pancreas, fegato e vie biliari) che riversano i propri secreti nel tubo digerente

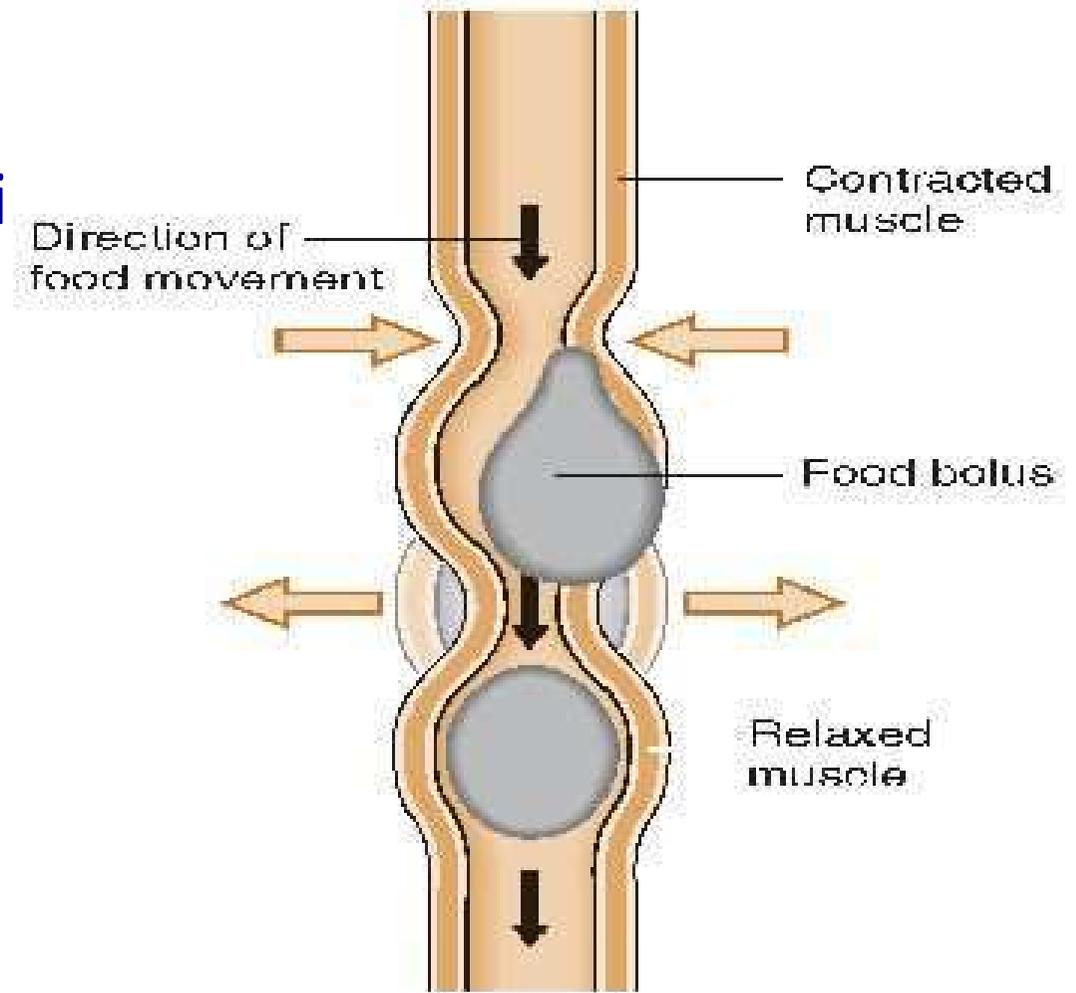




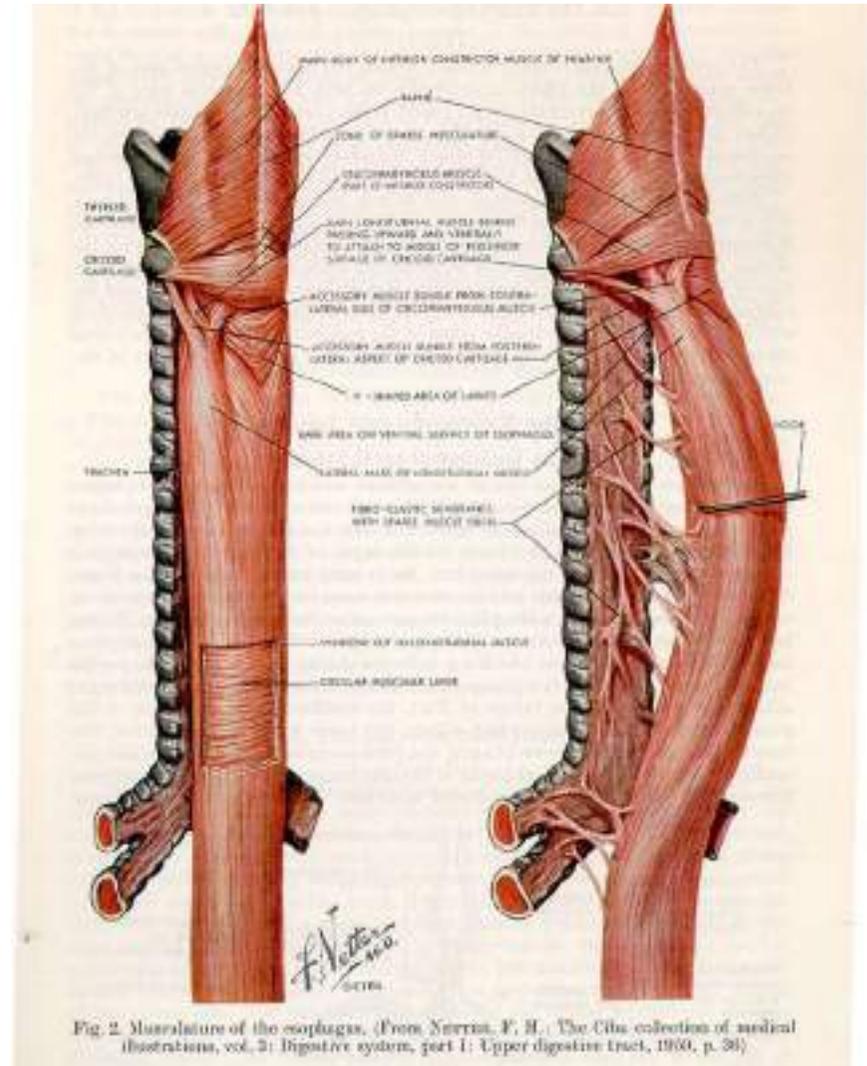
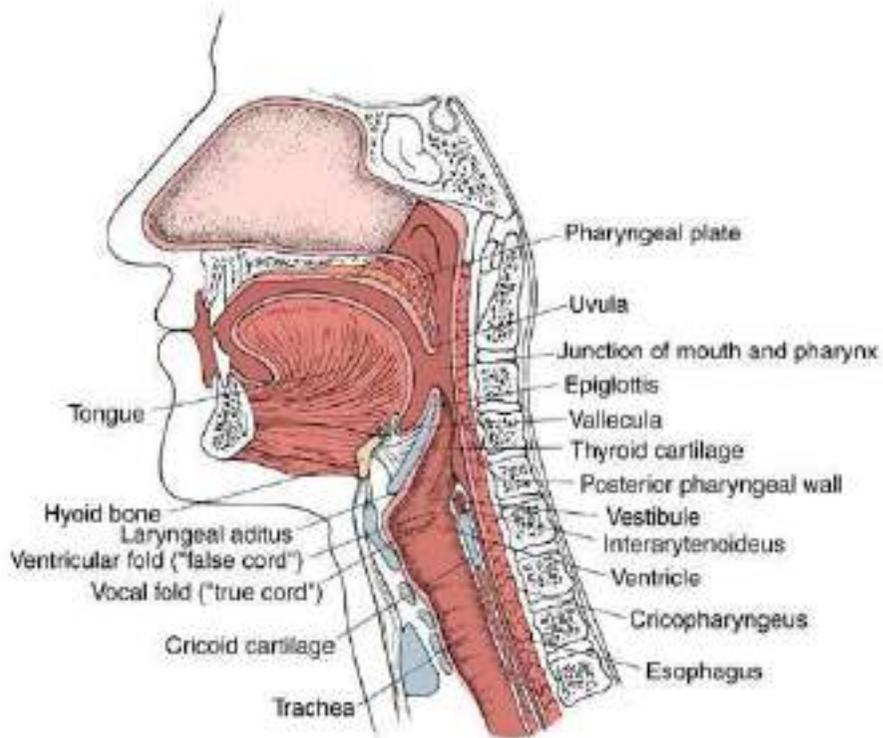


# Attività propulsiva (peristalsi)

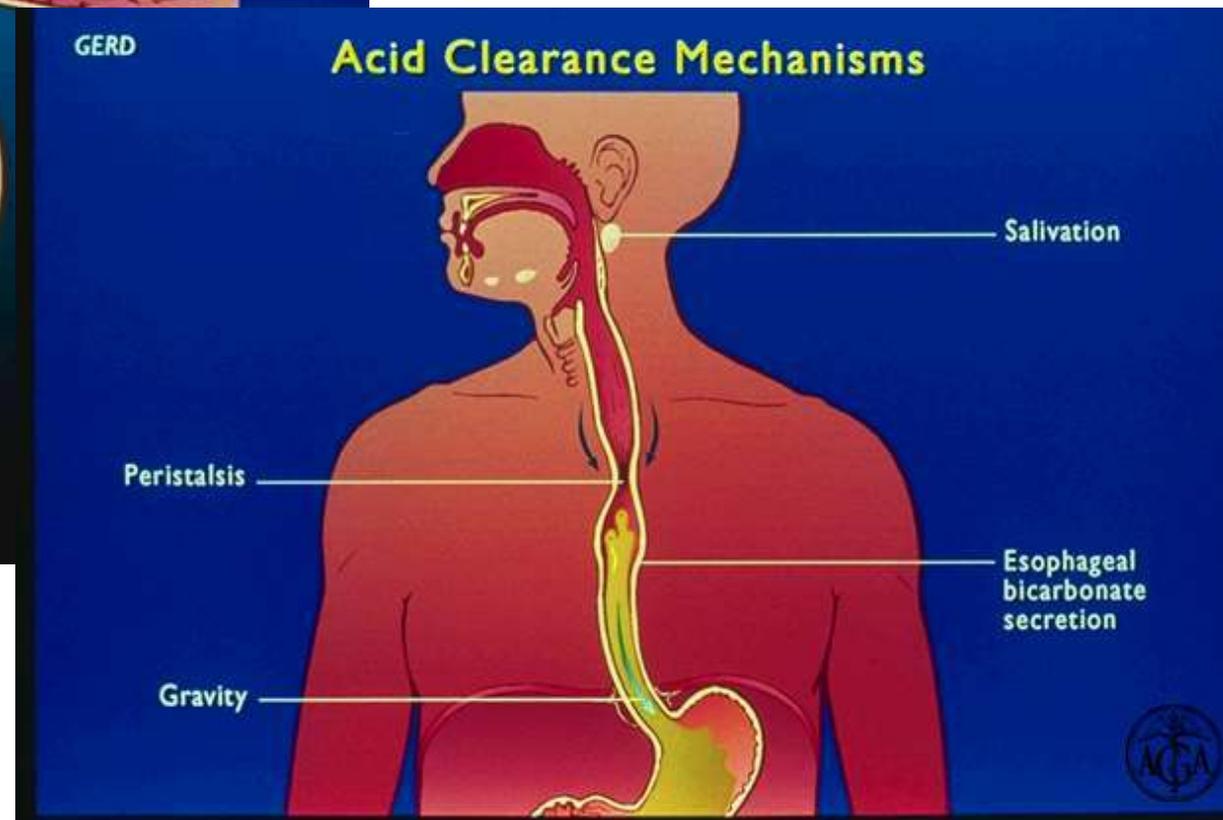
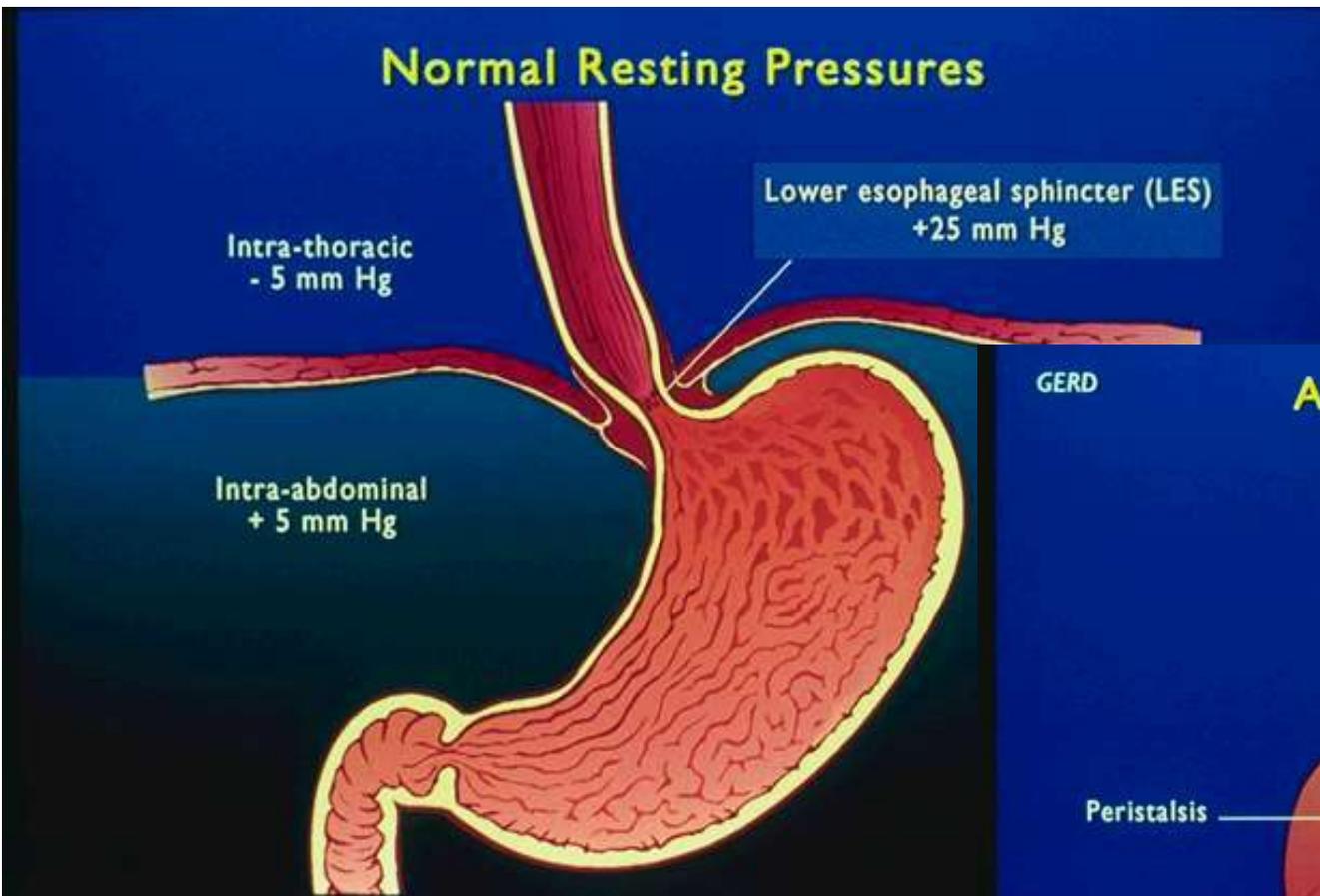
Lo spostamento del contenuto si produce per variazioni del gradiente pressorio prodotto da contrazioni della parete muscolare



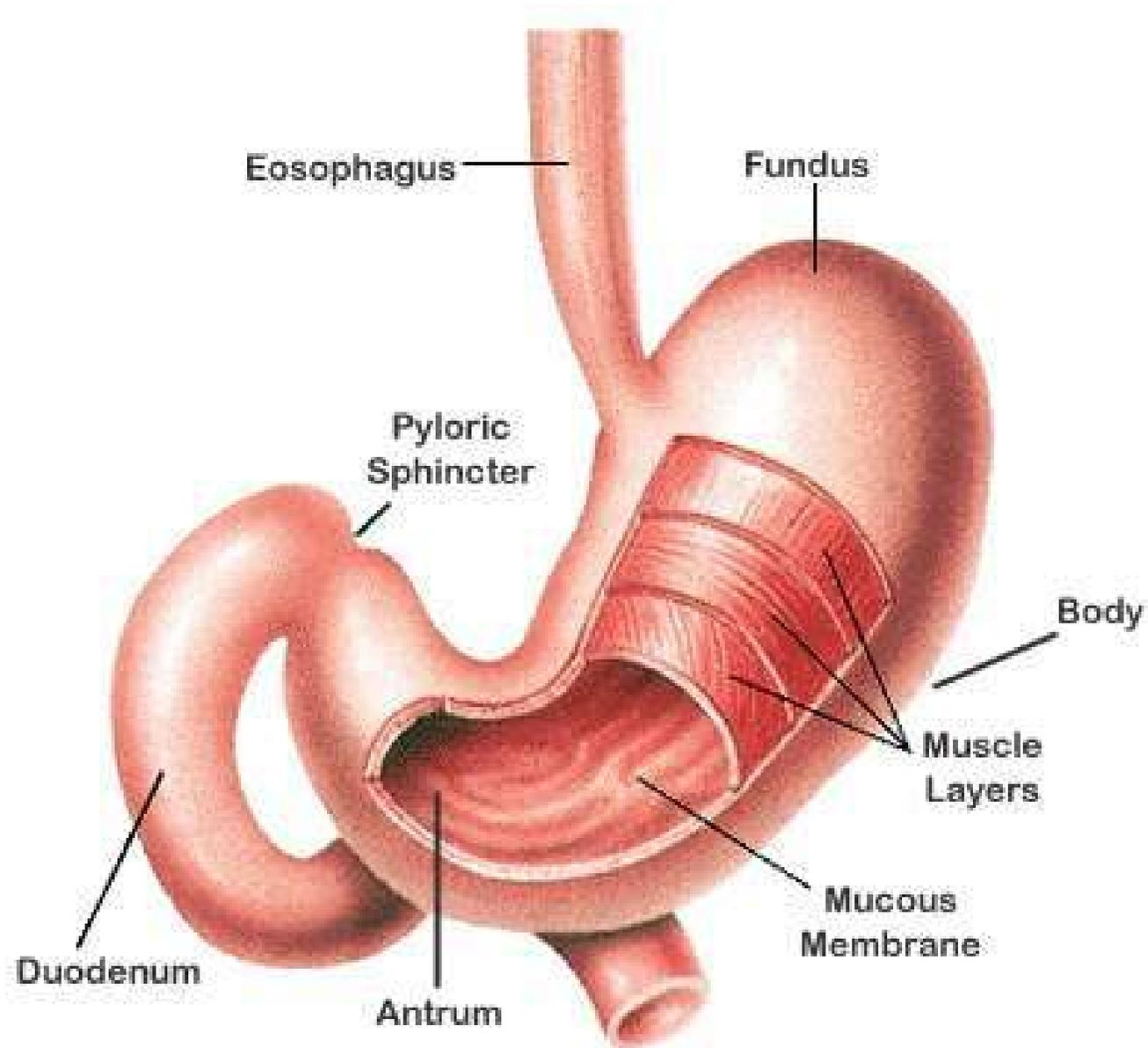
# DEGLUTIZIONE



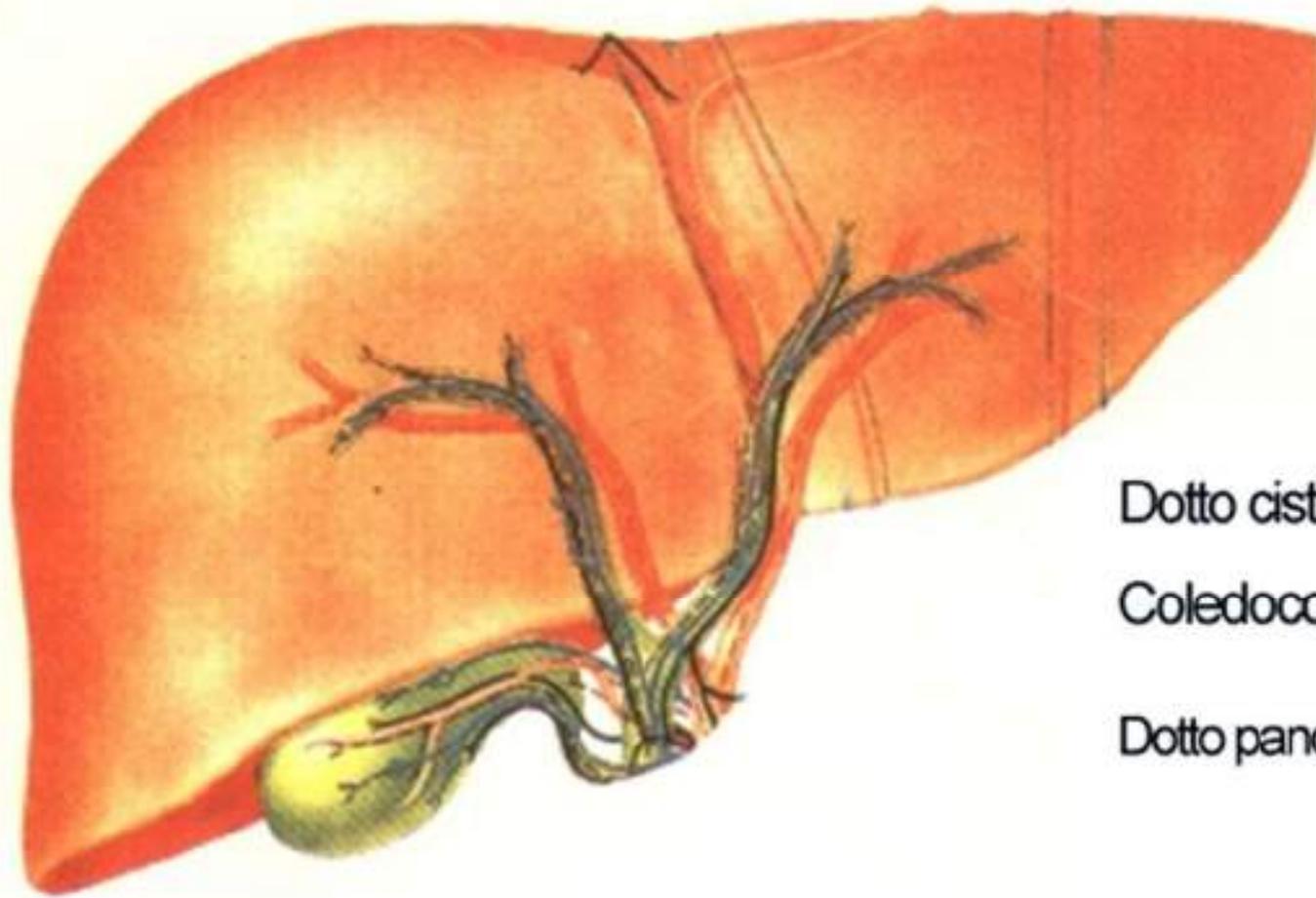
# Funzione del sfintere esofageo inferiore



# Stomaco



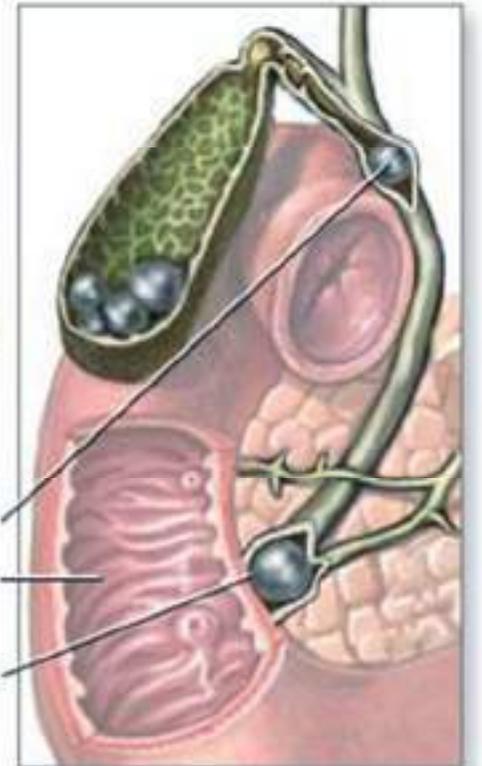
# Colecisti



Dotto cistico

Coledoco

Dotto pancreatico

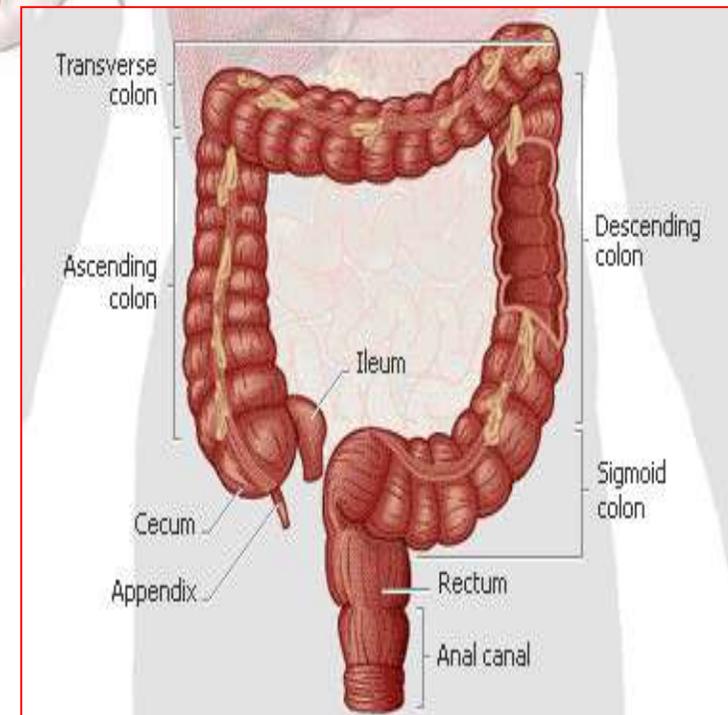
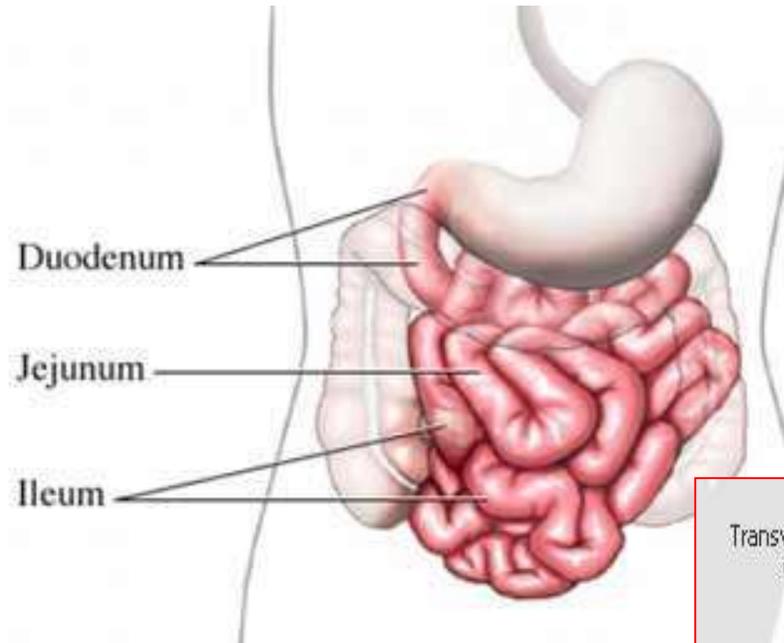
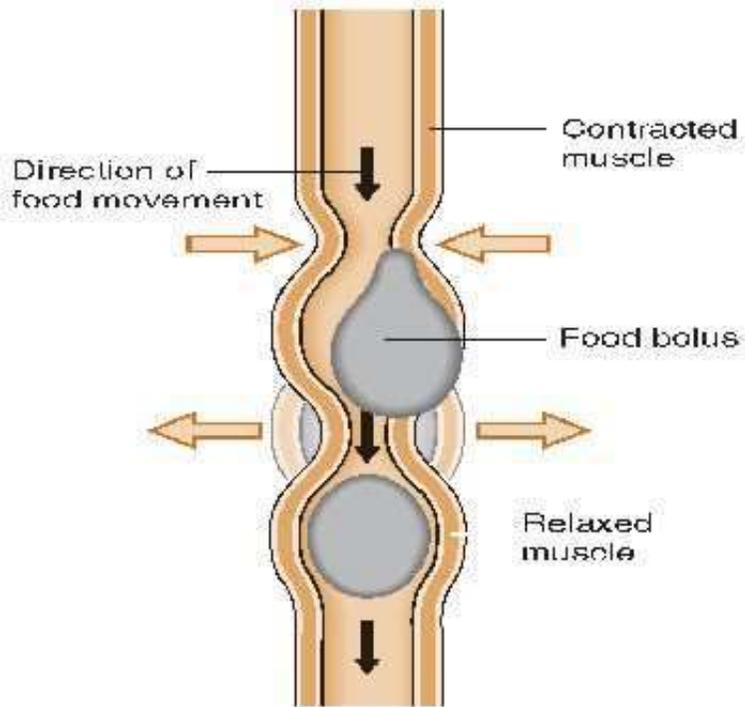


Calcolo del coledoco

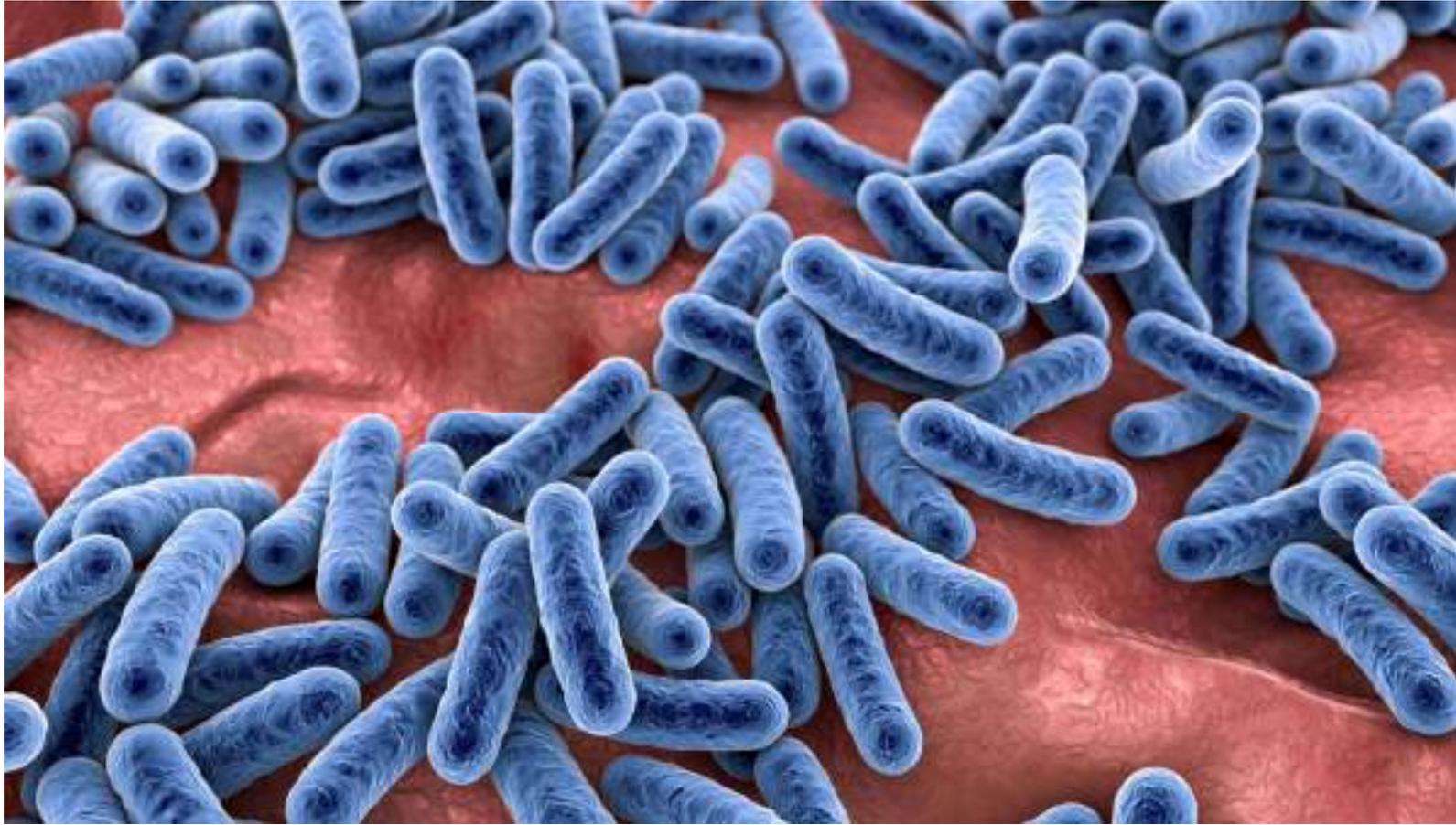
Duodeno

Calcolo dell'ampolla

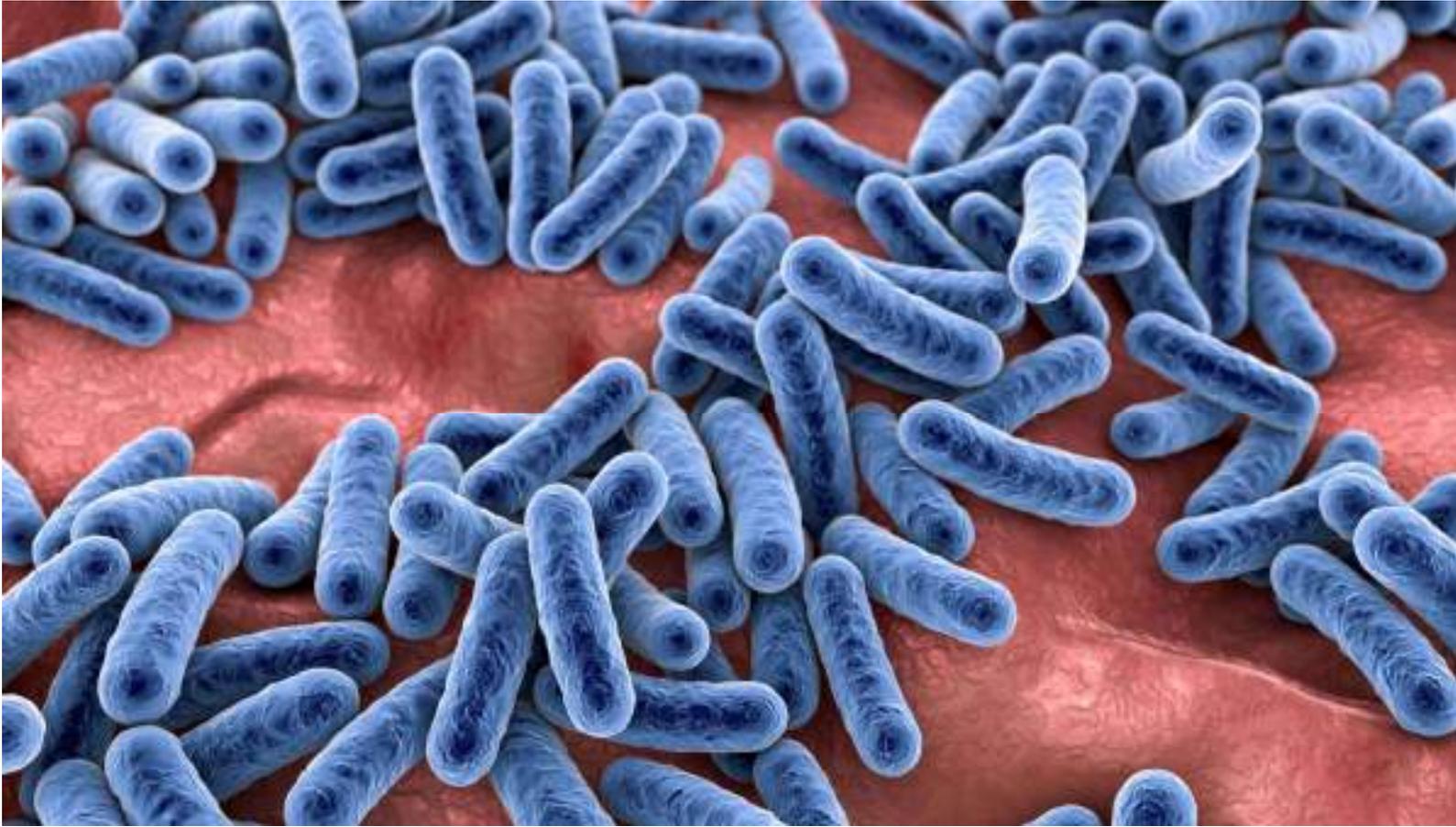
# Piccolo e grosso intestino



# Sovraccrescita batterica



# Sovraccrescita batterica



Gonfiore addominale



Diarrea

**Come possiamo alleviare questi sintomi?**

# Come possiamo alleviare questi sintomi?

## Disfagia orofaringea:

- Studio ORL e con logopedista
- Fisioterapia mirata
- Cibi di consistenza omogenea
- Addensante

## Disfagia esofagea:

- Studio con Rx digerente e manometrico
- Se opportune, valutare terapie endoscopiche
- Se opportune, valutare terapie mediche

# Come possiamo alleviare questi sintomi?

## Reflusso gastroesofageo:

- Busto eretto immediatamente dopo i pasti
- Non pasti abbondanti, evitare caffè, menta e cioccolato
- Evitare pasti elaborati, difficili da “digerire”
- Inclinare il piano del letto
- Inibitori di pompa protonica

## Dispepsia:

- Cercare *Helicobacter pylori*
- Non pasti abbondanti, evitare pasti elaborati, difficili da “digerire”
- Procinetici naturali (prodotti a base di zenzero e/o di carvi)
- Procinetici farmacologici (NO domperidone!)

# Come possiamo alleviare questi sintomi?

## Litiasi biliare:

- Evitare diete ricche di lipidi
- Evitare frequenti e rapide variazioni di peso
- Bere liquidi
- Se microlitiasi, introdurre precocemente acido ursodesossicolico

# Come possiamo alleviare questi sintomi?

## Stipsi:

- Dieta ricca di fibre e liquidi
- Lassativi osmotici
- Linaclotide (e prucalopride?)

## Diarrea e gonfiore addominale:

- Ridurre cibi fermentabili
- Valutare ed eventualmente trattare sovraccrescita batterica/dismicrobismo intestinale (rifaximina, altri antibiotici, probiotici)

**Grazie per l'attenzione!!!**

**Grazie per l'attenzione!!!**

...e avanti con le domande!