

EFFETTI DEL TRATTAMENTO MANIPOLATIVO OSTEOPATICO NELLA COSTIPAZIONE IN UN PAZIENTE PEDIATRICO AFFETTO DA SINDROME DI PITT-HOPKINS

Alessandro Aquino^{1,2}, Mattia Perini², Silvia Cosmai², Silvia Zanon², Viviana Pisa¹, Carmine Castagna¹, Stefano Uberti¹

¹ Dipartimento di Ricerca, Istituto Superiore di Osteopatia, Milano

² Dipartimento di Osteopatia Ostetrico-Ginecologica e Pediatrica, Istituto Superiore di Osteopatia, Milano

Introduzione

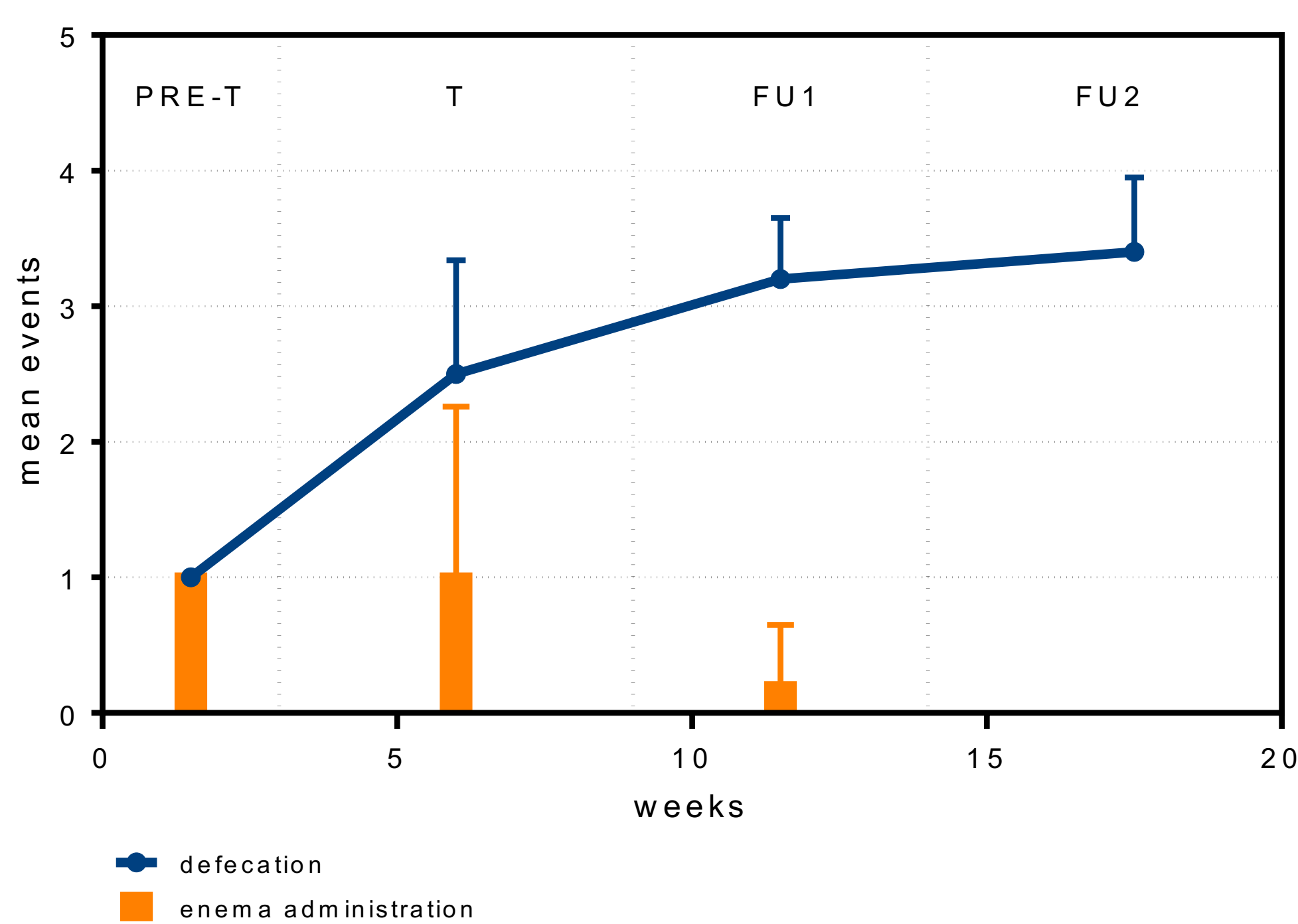
La Sindrome di Pitt-Hopkins (PTHS) è una rara malattia genetica caratterizzata da ritardo dello sviluppo, dismorfismi facciali caratteristici e iperventilazione intermittente seguita da apnea. I bambini con PTHS presentano tipicamente disturbi gastrointestinali e la costipazione cronica è frequentemente riscontrata (75%). Si raccomanda un regime dietetico ricco di fibre e/o l'uso regolare di lassativi. In questo Case Report, pubblicato nel 2017 sulla rivista Case Reports in Pediatrics, presentiamo il caso di un paziente pediatrico affetto da PTHS con stitichezza cronica migliorata in seguito a Trattamento Manipolativo Osteopatico (OMT).

Metodi

Un paziente maschio di 10 anni, nato a 38 settimane con parto eutocico senza complicazioni, diagnosi genetica di PTHS, che lamentava costipazione cronica, è stato sottoposto a OMT a cadenza settimanale per un periodo di 6 settimane. Le tecniche di rilascio miofasciale (MFR) sono state applicate alla regione addominale. La valvola ileo-caecale e la giunzione gastroduodenale sono state trattate con specifiche tecniche viscerali, come la cornice colica. Inoltre, tecniche di MFR, articolatorie (ART) e soft tissue (ST) sono state applicate alla colonna vertebrale lombare, dorsale e al bacino per ridurre le disfunzioni somatiche e migliorare la funzionalità del sistema nervoso autonomo. A questo scopo, sono state eseguite anche tecniche di rib-raising e rilascio sub-occipitale. La stitichezza è stata monitorata prima del trattamento (pre-trattamento), durante lo studio (tempo di trattamento) e dopo 5 settimane (FU1) e 10 settimane (FU2) di follow-up, attraverso il questionario sui criteri di Roma III (QPGS-modulo C); Bristol Stool Form Scale (form pediatrico), frequenza di defecazione e somministrazione di enteroclima.

Risultati

Durante le 3 settimane di pre-trattamento, la frequenza di defecazione a settimana era 1 ± 0 sempre associata a somministrazione di enteroclima. Durante il tempo di trattamento il numero medio delle defecazioni è aumentato a $2,5 \pm 0,84$ e la somministrazione di enteroclima a settimana si è ridotta a $1 \pm 1,26$. Durante il periodo FU1, le evacuazioni hanno raggiunto un numero medio a settimana di $3,2 \pm 0,45$ e la somministrazione di enteroclima si è ridotta a $0,2 \pm 0,44$. Nel periodo FU2 le evacuazioni settimanali si sono mantenute stabili ($3,4 \pm 0,55$) mentre nessun enteroclima è stato somministrato. Il punteggio medio della Bristol Stool Form Scale non è mai variato durante tutto lo studio (2 ± 0).



Frequenza defecazioni e somministrazione di enteroclima per settimana durante lo studio

PRE-T: 3 settimane pre-trattamento

T: 6 settimane di trattamento

FU1: 5 settimane post-trattamento

FU2: 10 settimane post-trattamento

Approccio Osteopatico

Release miofasciale (MFR), mobilizzazione soft-tissue (STM) e tecniche articolatorie (TA) sono state applicate al bacino e al rachide dorsale e lombare.

Tecnica di Rib-raising e rilascio muscolatura sub-occipitale sono state applicate per intervenire sulla funzionalità del SNA.

La valvola ileo-cecale e la giunzione gastro-duodenale sono state trattate con specifiche tecniche viscerali. La cornice colica e la radice del mesentere sono state approcciate con tecniche lift.

Specifiche tecniche craniche sono state applicate al fine di migliorare le disfunzioni riscontrate.

Valutazione Osteopatica

- **Arti inferiori:** piede piatto valgo e pronato bilaterale, ipotonia severa muscolatura piede e caviglia, ipertono muscolatura ischio-peroneo-crurale.
- **Rachide e Bacino:** iliaco destro ruotato anteriormente, sacro ruotato a destra, restrizione di mobilità S/I sinistra, ipertono muscolatura paravertebrale dorsale.
- **Torace:** ipomobilità diaframmatica bilaterale, ipertono muscolatura accessoria respiratoria, rigidità toracica.
- **Cranio:** cranio compresso.

Conclusioni

A conoscenza degli autori, questo è il primo lavoro che descrive l'effetto dell'OMT nella stitichezza cronica in un paziente pediatrico affetto da PTHS, migliorandone la frequenza della defecazione e riducendo la somministrazione di enteroclima.

Referenze

1. Zweier C, Peippo M, Hoyer J, Sousa S, Bottani A, Clayton-Smith J et al. Haploinsufficiency of TCF4 Causes Syndromal Mental Retardation with Intermittent Hyperventilation (Pitt-Hopkins Syndrome). The American Journal of Human Genetics. 2007; 80(5):994-1001.
2. Amiel J, Rio M, Pontual L, Redon R, Malan V, Boddaert N et al. Mutations in TCF4, Encoding a Class I Basic Helix-Loop-Helix Transcription Factor, Are Responsible for Pitt-Hopkins Syndrome, a Severe Epileptic Encephalopathy Associated with Autonomic Dysfunction. The American Journal of Human Genetics. 2007; 80(5):988-993.
3. Peippo M, Ignatius J. Pitt-Hopkins Syndrome. Molecular Syndromology. 2012; 2(3-5):171-180.
4. Rosenfeld J, Leppig K, Ballif B, Thiese H, Erdie-Lalena C, Bawle E et al. Genotype-phenotype analysis of TCF4 mutations causing Pitt-Hopkins syndrome shows increased seizure activity with missense mutations. Genetics in Medicine. 2009; 11(11):797-805.
5. Ardinger HH, Welsh HI, Saunders CJ. Pitt-Hopkins Syndrome. 2012 Aug 30. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016.