

Il megacolon nella distrofia miotonica: case report e review della letteratura



Ann. Ital. Chir., LXXI, 6, 2000

A. Torretta, D. Mascagni, K.P. Zeri,
M. Falcone, R. Mancini, S. Arcieri,
Lu. Giacomelli, N. Peparini, M.T. Papetti,
L. Cerutti, A. Filippini

Università degli Studi di Roma "La Sapienza"
Cattedra di Chirurgia Generale
Direttore: Prof. Angelo Filippini

La distrofia miotonica (DM) è una malattia a decorso lentamente progressivo, a trasmissione autosomica dominante, caratterizzata da un'atrofia dei muscoli distali degli arti associata a miastenia e manifestazioni miotoniche. Anche la mucolatura liscia è interessata dal processo distrofico che può coinvolgere a qualsiasi livello il tratto gastrointestinale, determinando principalmente disturbi della motilità quali un alterato transito esofageo, un ritardato svuotamento gastrico e la formazione di un megacolon (14). La sensibilità dei pazienti affetti da DM agli agenti anestetici e la loro suscettibilità a complicanze cardiorespiratorie perioperatorie sono ben note in Letteratura (4, 8, 5) ed alcuni Autori enfatizzano l'uso di una terapia conservativa nel trattamento dei disordini della motilità intestinale (6). Presentiamo un caso di megacolon in un paziente affetto da DM e discutiamo delle manifestazioni della malattia in relazione al tratto intestinale interessato, delle indicazioni all'intervento chirurgico e dei rischi ad esso correlati.

Caso Clinico

C.A., 51 anni, sesso maschile, giunse alla nostra osservazione in condizioni generali discrete riferendo la comparsa, da cinque anni, di perdita di forza progressiva a carico della muscolatura del cranio, del collo e della porzione distale degli arti inferiori associata a saltuari episodi di disfagia e di dispnea da sforzo. Da tre mesi il paziente notava il manifestarsi di una stipsi

Abstract

THE MEGACOLON IN MYOTONIC DYSTROPHY: A CASE REPORT AND LITERARY REVIEW

Myotonic dystrophy (MD) is an autosomal dominant inherited disease, slowly progressive, involving multiple organ systems. Disorders at any level of the gastrointestinal tract are relatively common and manifest as disturbances in motility, such as impaired esophageal transport, delayed gastric emptying, and megacolon.

A 51 years-old man was admitted to our surgical department with obstructive symptoms. Diagnostic evaluation showed megacolon and the typical clinical features of the MD, such as weakness, myotonia, frontal baldness and testicular atrophy. Risk of perforation and dehydration led to emergency total colectomy with ileorectal stapled anastomosis. The patient didn't suffer for complication related to surgical treatment but, after 1 month in intensive care, died of pneumonia and myocardial infarct. The overall frequency of perioperative complications in patients with MD ranges from 8.2 to 42.9%. The risk of perioperative pulmonary complications is particularly high. Thus, we believe that the conservative treatment of motility disorders of the bowel in patients with MD is to be justified and that surgical treatment should be reserved, as last resort, performing a early diagnosis and careful monitoring during perioperative period.
Key words: Myotonic dystrophy, megacolon, complications.

ingravescente, interrotta saltuariamente da episodi di diarrea e meteorismo intestinale, associata ad anoressia e dispnea da sforzo. Il paziente, inoltre, era affetto da diabete mellito di tipo II ed era stato precedentemente ospedalizzato per una broncopolmonite bilaterale.

La facies si presentava assottigliata e caratterizzata da calvizia frontale, ptosi palpebrale ed atrofia dei muscoli temporale, massetere e sternocleidomastoideo; concomitavano, poi, disartria, timbro di voce nasale e difficoltà nei fini movimenti delle mani. Furono riscontrati, inoltre, deficit e ptosi dei muscoli distali degli arti inferiori, ipogonadismo, riduzione dei riflessi tendinei bilateralmente ed alla percussione dei muscoli dell'eminanza tenar era evidente il fenomeno della miotonia. L'addome si pre-

sentava disteso ed in regione iliaca sinistra e nel fianco sinistro si apprezzava una formazione a manicotto, dolabile, di 12 cm x 4 cm; la peristalsi era notevolmente aumentata nei quadranti addominali di destra, mentre risultava torpida nei quadranti di sinistra. L'esame della funzione respiratoria mostrava un marcato deficit ventilatorio di tipo restrittivo ed una moderata ipossiemia arteriosa, mentre all'E.C.G. si riscontrava un emblocco di branca anteriore sinistro. L'RX del torace evidenziava un modesto sollevamento dell'emidiaframma sinistro ed una sovradistensione della flessura del colon omolaterale. Al Clisma a doppio contrasto la flessura di sinistra ed il colon discendente si presentavano marcatamente distesi ed ipotonicici per la completa scomparsa delle normali austrature. Tale dilatazione si estendeva fino al terzo prossimale del sigma dove si apprezzava un tratto della lunghezza di circa 10 cm con profilo mucoso regolare, ma non ben distensibile ed atonico. Una pancolonoscopia confermava la dilatazione a carico del sigma, del colon sinistro e del colon destro ed i prelievi biotici della porzione subito a valle della dilatazione rivelavano la presenza di cellule gangliari normoconformate. Il megacolon che alimentava la sintomatologia di tipo ostruttivo, venne, quindi, inquadrato nel contesto clinico più ampio della malattia di Steinert.

In un primo momento, una volta posta la diagnosi, fu nostra preoccupazione evitare il trattamento chirurgico sottoponendo il paziente ad una terapia medica con lassativi e clisteri (20), considerando i rischi postoperatori a cui la distrofia miotonica espone; tuttavia il rischio di una perforazione e l'instaurarsi di una notevole disidratazione condussero ad un intervento chirurgico d'urgenza. All'apertura della cavità addominale si repertavano il colon discendente, l'angolo sinistro e parte del colon trasverso enormemente dilatati, mentre il sigma medio distale ed il cieco apparivano normali. Fu eseguita pertanto una colectomia totale con anastomosi ileo-rettale. La parte distale del sigma venne inviata all'esame istologico estemporaneo che confermava la presenza del plesso mienterico negli ultimi tre centimetri del sigma. L'esame istologico definitivo del colon trasverso e discendente, notevolmente dilatati (diametro max 10.5 cm) e con pareti assottigliate, dimostrava una rarefazione delle cellule gangliari le quali apparivano disposte in piccoli nidi, associata ad atrofia dei fasci longitudinali della tonaca muscolare.

L'anestesia venne indotta con 0.2 mg di fentanyl seguiti da 245 mg di tiopentale sodico e 7 mg di bromuro di vecuronio; quindi il paziente fu intubato e ventilato meccanicamente con una miscela di N₂O + O₂ in IPPV (ventilazione intermittente a pressione positiva) e sottoposto a monitoraggio intraoperatorio dell'ECG, controllo non invasivo della pressione arteriosa, della pulsiosimmetria, dell'endtidal CO₂ e della trasmissione neuromuscolare mediante stimolazione del nervo ulnare al polso con elettrodi di superficie, usan-

do impulsi sopramassimali di 0.2 mA con frequenza di 0.1 Hz, per le stimolazioni singole, ed impulsi di 1.5 mA con frequenza di 2 Hz per stimolazioni multiple da quattro ripetute ogni 12 sec (TOF). L'anestesia venne mantenuta mediante somministrazione di dosi refratte di fentanyl. A fine intervento il paziente, che aveva ripreso una ventilazione spontanea valida, venne comunque mantenuto intubato e trasferito presso il reparto di terapia intensiva dove fu estubato nelle 24 ore successive. Nei giorni seguenti fu necessario intubare nuovamente il paziente per l'instaurarsi di un infarto del miocardio e di una polmonite. Per il progressivo peggioramento delle condizioni cliniche il paziente giungeva ad exitus ad un mese dall'intervento chirurgico.

Discussione

La distrofia muscolare miotonica fu descritta per la prima volta nel 1909 da Steinert (21) come una variante della miotonia congenita. Nello stesso anno Batten e Gibb (20) la classificarono inquadrandola come una nuova entità clinica. Trasmessa per via autosomica dominante, è la miopatia più frequente nell'adulto (2.1 casi per 100.000 abitanti (2)). Il gene abnorme, localizzato nel cromosoma 19 in posizione q13-3, è costituito da una tripletta di aminoacidi espansa oltre il limite normale che codifica per una proteina: la miotonina; quanto maggiore è l'espansione del gene, tanto più precoce e grave è la malattia. La massima espansione è presente nella forma congenita (2).

La malattia si manifesta abitualmente fra i 15 ed i 30 anni con un quadro clinico costituito da:

- tipica miotonia;
- coinvolgimento della muscolatura scheletrica, liscia e cardiaca, che si estrinseca rispettivamente in atrofia e perdita di forza a carico della muscolatura del cranio, del collo e della porzione distale e degli arti, disturbi gastrointestinali ed aritmie;
- cambiamenti distrofici dei tessuti non muscolari (atrofia delle gonadi, calvizia frontale, cataratta lenticolare).

I piccoli muscoli delle mani insieme ai muscoli estensori dell'avambraccio sono di solito i primi ad andare incontro ad atrofia. I riflessi tendinei spesso scompaiono oppure si riducono notevolmente (15). Il fenomeno miotonico steinertiano è di solito presente molto prima dell'atrofia muscolare: si osserva agevolmente nella mano, come una difficoltà e lentezza nel rilasciare la presa ed estendere le dita dopo aver chiuso con forza il pugno, e può essere riprodotto con la percussione dell'eminenza tenar (miotonia meccanica), che provoca una flessione ed opposizione del pollice, immediata e a lenta risoluzione.

L'aspetto del viso è caratteristico: la ptosi palpebrale, l'angolo labiale abbassato, il labbro inferiore cadente,

l'incompleta chiusura della mandibola conferiscono agli individui affetti un'espressione desolata. Chiudere con forza gli occhi, sporgere le labbra, gonfiare le gote risulta difficoltoso ed il sorriso è trasversale, poiché l'angolo della bocca non si solleva. Nel nostro paziente la diagnosi di DM fu possibile sulla base di un esame neurologico accurato che mise in risalto le tipiche caratteristiche cliniche: debolezza delle porzioni distali degli arti, fenomeni miotonici spontanei e provocati, facies miotonica, calvizia frontale ed atrofia testicolare. L'evoluzione della malattia fu lenta e progressiva e condusse il paziente ad una estesa alterazione della manualità che precedentemente gli aveva permesso di svolgere normalmente il proprio lavoro di fabbro.

Il coinvolgimento della muscolatura liscia interessa soprattutto il tratto gastrointestinale e può segnare l'inizio dei più comuni disordini muscolari ovvero può rivelarsi la caratteristica predominante di questa sindrome. In alcuni casi può essere addirittura l'unica manifestazione clinica della malattia. Le anomalie gastrointestinali possono essere dimostrate in molti pazienti ma l'estensione del coinvolgimento varia notevolmente. L'interessamento dell'esofago si verifica in più della metà dei pazienti: con disfagia nel 38%, con rigurgito nel 18% e con pirosi epigastrica nel 15% dei casi (17). All'esame manometrico il disordine della deglutizione coinvolge principalmente la muscolatura striata del faringe, dello sfintere esofageo superiore e del terzo superiore dell'esofago. Viene a determinarsi così una marcata riduzione delle contrazioni peristaltiche dell'esofago e della pressione dello sfintere esofageo superiore con alterazione dello svuotamento esofageo (20). A tal proposito, nel periodo postoperatorio, abbiamo ritenuto opportuno mantenere a lungo il sondino nasogastrico nel nostro paziente per il rischio di aspirazioni di succhi gastrici nelle vie aeree. Spesso queste anomalie della deglutizione non sono apprezzate da chi è affetto (20) e tuttavia possono essere causa di polmoniti ab ingestis: nel nostro paziente l'episodio broncopolmonitico, avvenuto due anni prima il ricovero, può essere ascrivibile ad aspirazione di liquidi da uno stomaco atonico e dilatato, durante un attacco acuto di atonia intestinale (20). L'esame istologico dell'esofago in qualche raro caso riporta un'atrofia della muscolatura striata, mentre non risulta nessuna descrizione concernente l'aspetto patologico della muscolatura liscia (1, 17).

Anche lo stomaco può essere interessato dalla DM. Fatta eccezione per il vomito (23) esistono soltanto pochi sintomi direttamente attribuibili alle alterazioni della motilità gastrica quali ritenzione gastrica, diminuzione della peristalsi e distensione permanente dello stomaco (17). Come per l'esofago, sono pochi gli studi istologici che si sono interessati del coinvolgimento del muscolo liscio dello stomaco nella DM: uno studio autoptico ha descritto cambiamenti distrofici ed infiltrazione grassa del

muscolo liscio della parete gastrica simili alle classiche anomalie descritte per il muscolo scheletrico distrofico (18).

La compromissione del piccolo e grosso intestino è caratterizzata da condizioni patologiche quali diminuzione della peristalsi intestinale (17), megacolon (22, 3, 24) e contrazioni coliche segmentarie (24, 13) a cui sono associati sintomi quali dolori addominali, alvo alternante, malassorbimento e steatorrea che possono verificarsi in qualsiasi stadio della malattia o anche precedere di 15 anni la classica debolezza (17). Dal punto di vista istologico è presente un'atrofia della muscolatura liscia del piccolo e grosso intestino simile a quella che interessa i muscoli striati (17). Tuttavia, recentemente, è stato descritto un caso di megacolon e di DM in cui la muscolatura colica risultava indenne mentre erano presenti una rarefazione e un'alterazione dei neuroni del plesso mienterico (25).

Il megacolon è ad alto rischio di ileo, di volvolo e di perforazione (12), tuttavia l'impiego della terapia chirurgica in questi pazienti è limitato dalle complicanze perioperatorie che gravano sulla malattia di Steinert. Dalla pubblicazione di Dundee nel 1952 (6) sono state descritte numerose complicanze nei pazienti con DM sottoposti ad intervento chirurgico, con un rischio che si pone tra l'8.7% ed il 42.9% (15). In particolare in questi pazienti risulta elevato il rischio di complicanze che coinvolgono il sistema respiratorio, specie in caso di debolezza muscolare severa e/o in caso di interventi chirurgici all'addome superiore (15, 4, 8, 16). Molti anestetici possono peggiorare la funzione respiratoria (5): particolarmente a rischio sono ritenuti il tiopentotene, il suxametonio, la neostigmina e l'alotene (15). Anestetico residuo, il blocco neuromuscolare e ed il trattamento del dolore (16) possono determinare ipoventilazione così come il deficit della muscolatura toracica, faringea e laringea può favorire la riduzione del riflesso della tosse rendendo i pazienti incapaci di espellere le secrezioni bronchiali o di evitare le aspirazioni e quindi esponendoli a broncopolmoniti ab ingestis (19, 15, 9, 11, 7). Pertanto è buona norma che, in caso di anestesia generale, i pazienti restino intubati nel periodo postoperatorio finché gli anestetici siano stati completamente metabolizzati e sia riacquistato un riflesso della tosse valido (16). Dopo l'estubazione una fisioterapia respiratoria dovrebbe essere instaurata precocemente e, alle prime avvisaglie di difficoltà nell'espulsione di secrezioni o di ipoventilazione, il paziente dovrebbe essere prontamente reintubato. Eventuali infezioni delle vie aeree devono essere tempestivamente riconosciute e trattate (16, 15).

Conclusioni

Riteniamo che nei pazienti con DM si debba ricorrere alla terapia chirurgica solo nei casi in cui la sintomato-

logia clinica ed i parametri di laboratorio non siano più adeguatamente controllabili con la terapia medica. L'alta frequenza di problemi cardiorespiratori perioperatori rende essenziale una pronta diagnosi della malattia di Steinert, un'accurata valutazione preoperatoria ed un attento monitoraggio del paziente durante e dopo l'intervento chirurgico (8, 15).

Riassunto

La distrofia miotonica (DM) è una malattia autosomica dominante, a trasmissione ereditaria, a decorso lentamente progressivo, che coinvolge diversi organi. Il processo distrofico può interessare a qualsiasi livello la muscolatura intestinale determinando così un alterato transito esofageo, un ritardato svuotamento gastrico e la formazione di un megacolon.

Un uomo di 51 anni con i sintomi di un'occlusione intestinale venne ricoverato nel nostro Istituto. Gli accertamenti clinico-strumentali misero in evidenza le tipiche caratteristiche cliniche della DM: astenia, miotonia, calvizia frontale ed atrofia testicolare. Il rischio di una perforazione e la disidratazione condussero ad una colectomia totale di emergenza con anastomosi ileo-rettale. Per l'instaurarsi di un infarto del miocardio e di una polmonite il paziente giungeva ad exitus ad un mese dall'intervento chirurgico. La frequenza delle complicazioni perioperatorie nei pazienti con DM va dall'8.2% al 42.9%: in particolare risulta elevato il rischio di complicanze del sistema. Pertanto riteniamo che nei pazienti con distrofia miotonica si debba ricorrere alla terapia chirurgica solo come extrema ratio e che siano essenziali una pronta diagnosi della malattia, un'accurata valutazione preoperatoria ed un attento monitoraggio del paziente durante e dopo l'intervento chirurgico.

Bibliografia

- 1) Albrecht W.: *Ueber veränderungen in den oberen luft-und speisewegen bei myotonia atrophica*. Arch Laryngol Rhinol, 33:145-53, 1920.
- 2) Bergamini L.: *Manuale di neurologia clinica*. 2° ed. Cortina (Torino), 1986.
- 3) Bertrand L.: *Le megacolon dans la maladie de Steinert*. Rev Neurol, 81:480-6, 1949.
- 4) Branthwaite M.A.: *Myotonic dystrophy and respiratory function*. Anaesthesia, 45(3):250-251, 1990.
- 5) Coakley J.H., Calverley P.M.: *Anaesthesia and myotonic dystrophy*. Lancet, 335:(8686), 409, 1990.
- 6) Dundee J.W.: *Thiopentone in dystrophia myotonica*. Anaesth Analg, 31:257-260, 1952.
- 7) Gillam P.M., Haef P.J., Kaufman L., Lucas B.G.: *Respiration in dystrophia myotonica*. Thorax, 19:112-120, 1964.
- 8) Harper P.S. *Myotonic dystrophy*. 2nd ed. London: W.B. Saunders, 1989.
- 9) Harper P.S., Reardon W.: *Heart disease in myotonic dystrophy*. Lancet, 339(8798):939, 1992.
- 10) Harvey J.C., Sherbourne D.H., Siegel C.I. et al.: *Smooth muscle involvement in myotonic dystrophy*. Am J Med, 39:81-90, 1965.
- 11) Kaufman L.: *Anaesthesia in dystrophia myotonica: a review of the hazards of anaesthesia*. Proceedings of the Royal Society of Medicine, 53:180-188, 1960.
- 12) Kawai T., Kobari M., Ohkubo. et al.: *Myotonic dystrophy with marked megacolon: report of a case*. No To Shinkei, 49(11):1029-32, 1997.
- 13) Krain S., Rabinowitz J.G.: *The radiologic features of myotonic dystrophy with presentation of a new finding*. Clin Radiol, 22:462-5, 1971.
- 14) Manfredi M.: *Neurologia*. UTET (Torino), 1994.
- 15) Mathieu J., Allard P., Gobeil G. et al.: *Anaesthetic and surgical complications in 219 cases of myotonic dystrophy*. Neurology, 49:1646-1650, 1997.
- 16) Mudge B.J., Taylor P.B., Vanderspek A.F.: *Perioperative hazards in myotonic dystrophy*. Anaesthesia, 35:490-495, 1980.
- 17) Nowak T.V., Ionasescu V., Anuras S.: *Gastrointestinal manifestation of the muscular dystrophies*. Gastroenterology, 82:800-810, 1982.
- 18) Pruzanski W., Huvos A.G.: *Smooth muscle involvement in primary muscle disease*. Arch Pathol, 83:229-33, 1967.
- 19) Russel S.H., Hirsch N.P.: *Anaesthesia in myotonic dystrophy*. Br J Anaesth, 73(1):124, 1994.
- 20) Sartoretti C., Sartoretti S., De Lorenzi D. et al.: *Intestinal non-rotation and pseudoobstruction in myotonic dystrophy: case report and review of the literature*. Int J Colorec Dis, 11:10-14, 1996.
- 21) Steinert H.: *Über das klinische und anatomische bild des muskelschwinds der myotoniker*. Dtsch Z Nervenheild, 37:58-104, 1909.
- 22) Waring J.J., Ravin A., Walker C.E.: *Studies in dystrophia myotonica: clinical features and treatment*. Arch Intern Med, 65:763-79, 1940.
- 23) Watters G.V., Williams T.W.: *Early onset myotonic dystrophy. Clinical and laboratory findings in five families and a review of the literature*: Arch Neurol, 17:137-52, 1967.
- 24) Weiner M.J.: *Myotonic megacolon in myotonic dystrophy*. Am J Roentgenol, 130:177-9, 1978.
- 25) Yoshida M. M., Krishnamurthy S., Wattchow D.A. et al.: *Megacolon in myotonic dystrophy caused by degenerative neuropathy of the myenteric plexus*. Gastroenterology, 95:820-7, 1988.

Commento

Commentary

Dott. Francesco S. PASTORE

Istituto di Neurochirurgia
Università di Roma "Tor Vergata"

La distrofia miotonica (d.m.) è la forma più grave di disturbo motonico e ad essa spetta la maggiore prevalenza tra le malattie muscolari ereditarie dell'adulto. La base genetica è rappresentata da un gene, contenuto nel cromosoma 19 che codifica per una proteina-kinasi e contiene una sequenza di ripetizione del medesimo trinucleotide (adenina-guanina-citosina, AGC) nella sua stringa di trascrizione, la ripetizione è polimorfica nella popolazione normale e varia da cinque a trentasette unità AGC negli alleli normali. Nei pazienti con d.m., la sequenza ripetuta mostra un'espansione che varia da cinquanta a diverse migliaia di unità AGC. Inoltre sembra esistere una correlazione tra la grandezza dell'espansione e la gravità del quadro clinico.

La grande variabilità delle forme della d.m. e l'esistenza di patologie simili come la miopatia cronica prossimale ed altre patologie miotoniche non correlate al medesimo locus genico ma, ad esempio, a geni che regolano i canali transmembrana del solido e del cloro, rendono indispensabile una analisi genetica del DNA dei leucociti e delle cellule muscolari in questi pazienti e nei loro familiari anche se asintomatici.

La cosiddetta pseudoostruzione intestinale rappresenta una rara complicanza della d.m. e dunque il caso riportato dagli Autori riveste un certo interesse. Pazienti di questo tipo ed i loro familiari andrebbero studiati a fondo con un protocollo che comprenda oltre al citato profilo genico, anche uno studio RM cerebrale: infatti essi generalmente manifestano un Q.I. inferiore alla media e disturbi costruttionali e visuo-spaziali (non era probabilmente in corso del soggetto descritto, che svolgeva un mestiere in cui queste abilità sono presumibilmente necessarie), da diversi Autori attribuiti ad altre lesioni come ridotte dimensioni del corpo calloso degli emisferi e del tronco cerebrale. Sono inoltre riportate più o meno diffuse lesioni nel contesto della sostanza bianca o dilatazione ventricolare.

Per completare l'esiguo database che abbiamo su questi pazienti tutte queste informazioni risulterebbero preziose. In particolare potrebbero essere utili a chiarire le ragioni della tendenza al raggruppamento familiare delle forme organo-specifiche di d.m.

Il presente lavoro sottolinea inoltre quanto sia rischioso il trattamento chirurgico di questi pazienti, con una mortalità che può arrivare fino al 42%. Non si insisterà mai abbastanza sulla necessità di un trattamento precoce e conservativo della pseudoostruzione (che può avvenire ad ogni livello nel tubo digerente) con la riduzione o eliminazione dell'alimentazione orale, la somministrazione del necessario fabbisogno energetico e di liquidi per via parenterale ripetuti clisteri o mobilizzazioni per via endoscopica così da evitare l'elevato rischio di mortalità legato alla laparotomia in questi pazienti.

Myotonic dystrophy (m.d.) is the most severe form of myotonic disorder and the most prevalent inherited muscular disease in adults. The genetic defect depends by a gene localized on chromosome 19, coding for a protein-kinase and containing a number of trinucleotides (adenine-guanine-cytosine, AGC) in its transcriptional sequence the repeat is polymorphic in the normal population ranging from 5 to 37 AGC units. In m.d. patients the repeated sequence shows an expansion ranging from 50 to thousands AGC units. Moreover size of expansion and severity of clinical picture have been positively correlated.

A genetic analysis of leukocytes and muscle cell DNA has to be considered mandatory in these patients and their relatives (also asymptomatic). This, on the grounds of the great variability of m.d. and of the existence of other myotonic syndromes and diseases as the chronic proximal myopathy with different genetic profiles (e.g.: a defect of genes regulating chloride and sodium channels).

The intestinal pseudoobstruction represents a rare complication of m.d. and therefore the reported case is quite interesting. Patients of this kind should be submitted to a common diagnostic protocol including, besides the abovementioned genetic profile, also a cerebral VRI study: the lower I.Q. of these subjects and the occurrence of visual-spatial and constructional disturbances (this was probably not the case, since the job of the patient presumably required these abilities) have been attributed to anatomical CNS alterations such as small corpus callosum, cerebral hemispheres and brain stem, ventricular enlargement and to cerebral white matter diffuse or localized lesions.

All these informations will help filling the lacking database of the patients that is actually available. For example, the tendency to familial clustering of organo-specific involvement of this pathologic condition awaits for an explanation that may come from a detailed analysis of the affected population.

The presented manuscript underlines that the surgical treatment of these patients has an unacceptable mortality rate (as high as 42%). The conservative treatment of the pseudoobstruction is therefore recommended, using laxative and prokinetic drugs restriction of oral intake, parenteral fluids, enemas and endoscopic mobilization to avoid the high mortality risk of laparotomies in these cases.

Autore corrispondente:

Dott. Alfredo TORRETTA
Università degli Studi di Roma - "La Sapienza"
Policlinico Umberto I - Istituto di III Clinica Chirurgia
Viale Regina Elena, 324
00161 ROMA
Tel.: 06 49972451
E-Mail: altoretta@tiscalinet.it

