

Finsterer J and Frank M. Gastrointestinal manifestations of mitochondrial disorders: a systematic review. Therap Adv Gastroenterol 2017; 10(1): 142-154.

In dit artikel zijn de bevindingen beschreven van een inventarisatie naar maagdarmproblemen bij mitochondriële ziekten. In totaal zijn 104 publicaties bestudeerd. Dit waren zowel beschrijvingen over klinische trials, longitudinaal onderzoek, als patiëntenserie- en casus-onderzoek. (opmerking CW: dit betekent dat de beschreven bevindingen zeer voorzichtig geïnterpreteerd moeten worden; de beschikbare literatuur kan bijvoorbeeld bestaan uit één publicatie over één enkele patiënt!) Er wordt geschat dat er bij meer dan 50% van de mitochondriële ziekten sprake is van enige betrokkenheid van maagdarmproblematiek. De manier waarop het probleem zich uit wordt vaak niet goed begrepen.

De belangrijkste probleemgebieden worden achtereenvolgend beschreven:

Slechte eetlust: deze kan zowel voorkomen door een probleem in het centrale zenuwstelsel als door maagdarmproblematiek, bijvoorbeeld diarree, pseudo-obstructie, obstipatie. Slechte eetlust kan leiden tot gewichtsverlies en bij kinderen tot slechte groei.

Stoornis van de slokdarmkringspier: deze kan leiden tot reflux of, zelden, tot achalasia. Reflux is het terugstromen van de maaginhoud naar de slokdarm. Achalasia betekent dat de slokdarmkringspier zich niet goed kan ontspannen waardoor het voedsel ophoopt en de slokdarm uitzet.

Obstipatie: dit is een van de meest voorkomende problemen. Voedingsmaatregelen helpen niet altijd voldoende en vaak is aanvullende behandeling met laxantia nodig.

Dysfagie betekent slikstoornis en wordt bij veel mitochondriële ziekten beschreven. Het artikel geeft geen nadere beschrijving over de aard van de slikstoornissen.

Braken: wordt bij enkele mitochondriële ziekten beschreven en kan soms onderdeel zijn van migraine. Langdurige perioden van braken kunnen leiden tot ondervoeding.

Gastroparese betekent vertraagde maaglediging en wordt soms beschreven.

Pseudo-obstructie: wordt soms beschreven en betekent dat er een verminderde darmpassage is met een schijnbare, dus geen echte verstopping.

Diarree: wordt even vaak beschreven als obstipatie. Diarree kan het gevolg zijn van snelle darmpassage, verminderde werking van de alveesklier of bacteriële overgroei door trage darmpassage.

Pancreatitis is een ontsteking van de alveesklier. Deze wordt af en toe beschreven en kan heel mild verlopen, met alleen verhoogde bloedwaarden, zonder klinische verschijnselen.

Leverproblematiek: er kan sprake zijn van problemen zoals verhoogde bloedwaarden leidend tot verhoogde vetopslag in de lever, vergroting van de lever, te veel bindweefsel in de lever.

De behandeling van bovenstaand beschreven problematiek gebeurt meestal symptomatisch. Voedingsmaatregelen kunnen daarbij een rol spelen, zoals bij slikstoornissen, obstipatie en diarree. Soms kan behandeling plaatsvinden met medicatie zoals bij obstipatie, vertraagde maaglediging, reflux. Belangrijk is medicatie te vermijden die schadelijk is voor mitochondriële ziekten. Bij ondervoeding, gewichtsverlies of groeiachterstand kan een PEG (voedingssonde via de buikwand naar de maag) nodig zijn om de voedingsinname te verbeteren. In heel ernstige situaties kan een darmstoma een oplossing bieden voor darmproblematiek. Bij MNGIE kan maagdarmproblematiek behandeld worden met een stamceltransplantatie, maar dit heeft een hoog overlijdensrisico.

De onderzoekers hebben als doel dat dit artikel bijdraagt aan meer herkenning en begrip van maagdarmproblematiek, en vervolgens bijdraagt aan symptomatische behandeling. In het artikel staat een overzicht met maagdarmproblematiek bij een aantal mitochondriële ziektebeelden. Het artikel is vrij downloadbaar via pubmed.