

## SËMUNDJET E NËNDIAGNOSTIKUARA TË TRAKTIT TRETËS



Afrim Binaj

Doktor i Mjekësisë

Mes një morie çrregullimesh që mund të prekin sistemin gastro-intestinal, ekziston një grup i sëmundjeve apo çrregullimeve që shpesh i shmangen diagnostikimit në kohë dhe menaxhimit të duhur. Këto sëmundje paraqesin sfida të rëndësishme për pacientët dhe stafin mjekësor, duke çuar në vuajtje të zgjatura, keqmenaxhimin e simptomave dhe komplikime të mundshme afatgjata. Më të shpeshta nga këto janë:

1. Sëmundja celiake dhe ndjeshmëria jo-celiake ndaj glutenit (NCGS):

- Sëmundja celiake është një çrregullim kronik autoimun që prek kryesisht zorrën e hollë, i shkaktuar nga gëlltitja e drithërave që përmbajnë gluten. Kjo është një sëmundje e cila çon në një gamë të gjerë simptomash gastrointestinale (dhimbje barku, diarre, fryrje) deri te efektet sistemike (lodhje, humbje peshe, anemi), dhe mungesa të vlerave ushqyese. Prevalenca e sëmundjes celiake vlerësohet të jetë 1% e popullsisë. Diagnoza bëhet duke kombinuar serologjinë dhe biopsi të zorrëve të holla. Sfidat e diagnozës përfshijnë paraqitjen e ndryshme klinike dhe nëndiagnozën. Mbështetja vetëm në testet serologjike pa biopsi konfirmuese të zorrëve mund të çojë në gabime diagnostikuese. Rezultatet e testeve serologjike false-pozitive ose false-negative e komplikojnë diagnozën.

- Ndjeshmëria jo-celiake ndaj glutenit (NCGS) karakterizohet nga hiper-reaksion ndaj glutenit te pacientët pa sëmundje celiake apo alergji ndaj rrurit, dhe ka një mekanizëm të panjohur. Diagnostikohet pas përjashtimit të sëmundjes celiake dhe alergjisë ndaj glutenit, pa biomarkues apo teste specifike, prandaj diagnoza është sfiduese. Simptomat imitojnë ato të sëmundjes celiake, por pa dëmtim të zorrëve, në përgjithësi janë më pak të rënda dhe nuk shkaktojnë komplikime afatgjata.

Trajtimi Aktualisht, i vetmi trajtim efektiv për sëmundjen celiake është një dietë strikte pa gluten gjatë gjithë jetës; megjithatë, dieta është kufizuese dhe gluteni është i vështirë për t'u shmangur.

Strategjitë për të kapërcyer nën-diagnozën:

- Rritja e ndërgjegjësimit të stafit shëndetësor dhe popullatës;

- Ekzaminimi i grupeve me rrezik të lartë: individët me një histori familjare të sëmundjes celiake, çrregullime autoimune ose predispozita të caktuara gjenetike, mund të ndihmojnë në kapjen e rasteve që përndryshe mund të mos diagnostikohen.

- Metodot e përmirësuara të testimit;

- Ndërgjegjësimi për simptomat.

2. Çrregullimet funksionale gastrointestinale (FGID)

Çrregullimet funksionale gastrointestinale (FGID) janë një grup çrregullimesh të karakterizuara nga simptoma kronike gastrointestinale që nuk i atribuohen anomalive strukturore ose biokimike. Çrregullimet gastrointestinale funksionale më të zakonshme janë: sindroma e zorrës së irrituar (IBS), dispepsia funksionale, sëmundja e refleksit gastroezofageal (GERD), kapsllëku funksional, diarreja funksionale etj.

Shkaku - këto çrregullime mund të shkaktohen nga një kombinim i faktorëve fiziologjik, psikologjik dhe faktorëve të ambientit.

Diagnoza e këtyre çrregullimeve bazohet në përjashtim. Për diagnozë përdoren disa kritere p.sh. kriteret "Rome III dhe IV" (Tab. 1)

Çrregullimet gastrointestinale funksionale shpesh nëndiagnostikohen për disa arsye:

- Mungesa e testeve diagnostike specifike

- Simptomat e njëjta me sëmundjet tjera

- Stigma

- Interpretimi i gabuar i simptomave

- Mungesa e vetëdijesimit

- Ndryshimet e kriterëve diagnostikuese

Strategjitë për të adresuar problemin e nëndiagnostikimit të sëmundjeve gastrointestinale funksionale:

- Fushata edukimi dhe ndërgjegjësimi për stafin shëndetësor dhe pacientët

- Qasja multidisciplinare në diagnozë dhe trajtim

- Promovimi i komunikimit të hapur

- Kërkimi dhe inovacioni në diagnozë dhe trajtim të këtyre çrregullimeve.

3. Ezofagiti eozinofilik (EoE)

Ezofagiti eozinofilik (EoE) është një sëmundje kronike imune e cila karakterizohet kryesisht nga inflamacioni eozinofilik i ezofagut nga imuniteti/antigjeni i karakterizuar nga prania e eozinofileve në ezofag. Incidenca e EoE është afërsisht 5-10 raste për 100,000 në vit dhe prevalenca është afërsisht 0,5-1 rast për 1000.

Paraqitja klinike e EoE - Te foshnjat dhe fëmijët e vegjël paraqitet dështimi për të shtuar peshë, vështirësi në të ushqyer dhe të vjella. Te adoleshentët dhe të rriturit - fibrozë e ezofagut, >70% e të rriturve paraqiten me disfagi dhe 30% me ngecje të ushqimit.

EoE është akoma e nëndiagnostikuar për disa arsye: vetëdijesimi i ulët, simptomat jospesifike, nevoja e procedurave diagnostike të specializuara për diagnozë (endoskopia dhe

biopsia), shumëllojshmëria në prezantim, kriteret diagnostike evoluese etj.

Trajtimi - përbëhet nga inhibitorët e pompës protonike, steroidet, dieta (elementare dhe eliminuese) dhe në disa raste zgjerimi endoskopik i ezofagut tek pacientët me striktura.

Në përgjithësi, rritja e ndërgjegjësimit midis ofruesve të kujdesit shëndetësor, zbatimi i kriterëve të standardizuara diagnostikuese dhe promovimi i vlerësimit rutinë endoskopik në pacientët me EoE të dyshuar janë thelbësore për reduktimin e nëndiagnozës dhe sigurimin e menaxhimit të duhur të kësaj gjendjeje.

4.Rritja e tepërt e baktereve të zorrëve të vogla (SIBO)

Përkufizohet si: "Prania e baktereve të tepërta në zorrën e hollë ose si një popullatë bakteriale në zorrën e hollë > 10<sup>5</sup> - 10<sup>6</sup> organizma/ mL. Lloji i florës mikrobike e pranishme luan një rol të rëndësishëm në shfaqjen e shenjave dhe simptomave të rritjes së tepërt.

Shkalla e prevalencës duket të jetë

vazhdimisht më e lartë në pacientët e moshuar (14,5-15,6%) dhe më e ulët në të rriturit e rinj dhe të moshës së mesme.

Dy proceset që më së shpeshti predispozojnë për rritjen e tepërt bakteriale janë sekretimi i zvogëluar i acidit gastrik dhe dismotiliteti i zorrëve të vogla.

Natyrja jospecifike e këtyre ankesave e bën SIBO të vështirë për t'u dalluar klinikisht nga entitetet e tjera të sëmundjes, të tilla si IBS, intoleranca ndaj laktozës ose intoleranca ndaj fruktozës.

Simptomat e SIBO janë jospecifike dhe përfshijnë fryrje, distension abdominale, dhimbje ose parehati abdominale, diarre, lodhje dhe dobësi.

Testimi i frymëmarrjes (breath test) është tani metoda kryesore diagnostikuese. Të gjitha këto metoda mbështeten në modifikimin e një substrati nga bakteret. Substratet që përdoren zakonisht janë: laktuloza, glukozja, saharoza ose ksiloza.

Komplikimet e SIBO variojnë nga të lehta (përfshirë diarrenë dhe deficiencat

minimale të vitaminave), deri në të rënda, duke përfshirë maslabsorbimin dhe neuropatitë për shkak të mungesës së vitaminave të tretshme në yndyrë.

SIBO nëndiagnostikohet për shkak të simptomave jo specifike që ngjasojnë me çrregullime të tjera gastrointestinale dhe për shkak të kompleksitetit dhe kufizimeve të testeve diagnostike aktuale.

Modalitetet e diagnostikimit për rritjen e tepërt të baktereve të zorrëve të vogla (SIBO):

- "Breath testi" me hidrogjen
- "Breath testi" për metanin
- Kultura pas aspirimit të zorrës së vogël
- "Breath testi" me glukozë ose laktulozë
- Testet serologjike

Mjekimi për SIBO përfshin: terapi medikamentoze (antibiotikët, prokinetikët), dieta (dieta me FODMAP të ulët, dieta tjera specifike, suplementet), konsulta të rregullta me mjekun.

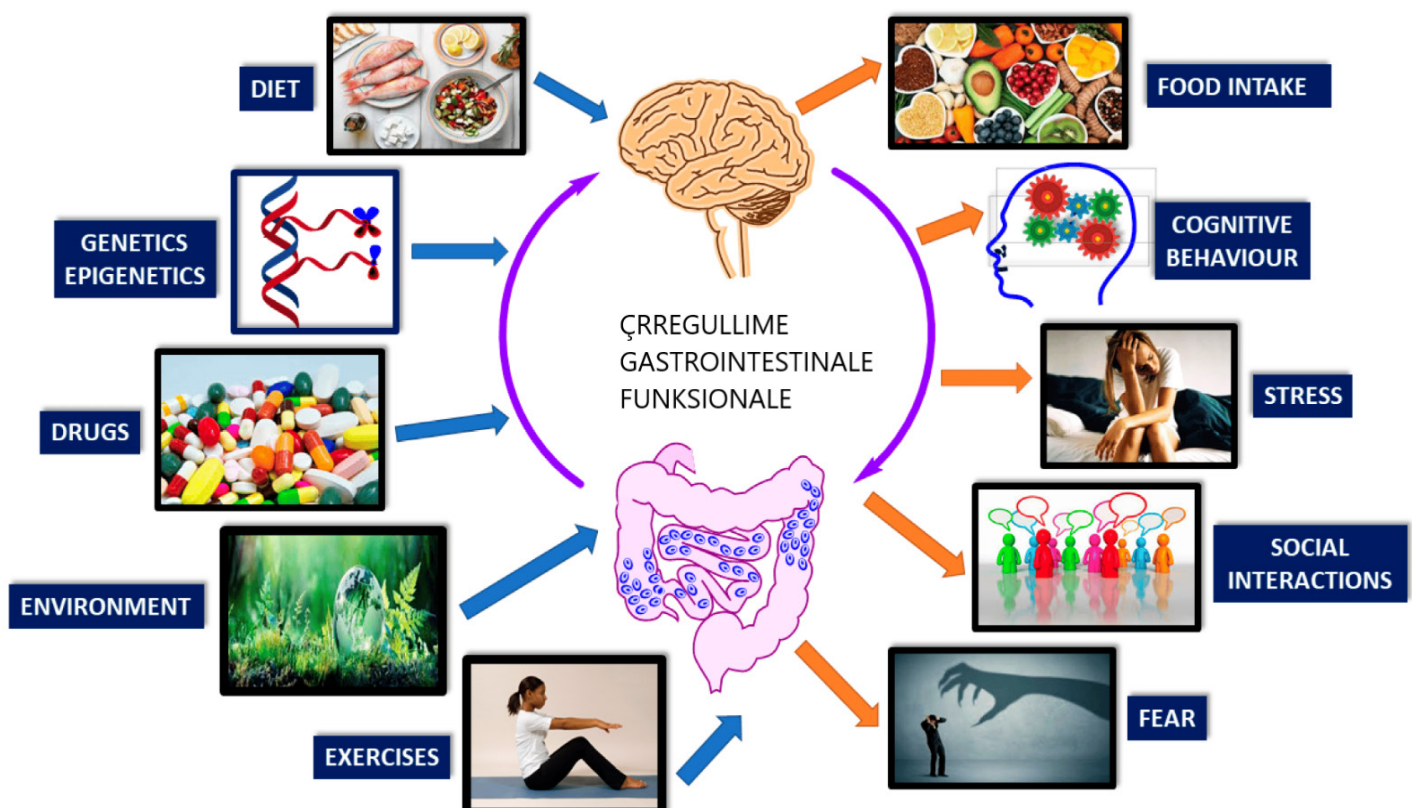


Figura 1. Çrregullimet gastrointestinale funksionale.

Tabela 1. Kriteret diagnostike për çrregullimet gastrointestinale funksionale.

Sindroma / Çrregullimi	Kriteret Diagnostike
<b>IBS</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Dhimbje ose parehati të përsëritura të barkut 3 ditë/muaj të shoqëruara me dy ose më shumë nga këto:</li> <li>- Përmirësim i simpt. me jashtëqitje</li> <li>- Fillimi i shoqëruar me një ndryshim në frekuencën e jashtëqitjes</li> <li>- Fillimi i shoqëruar me një ndryshim në formën e jashtëqitjes</li> <li>- Kriteret e përbushura për 3 muajt e fundit me fillimin 6 muaj para diagnozës</li> </ul>
<b>Diarre funksionale</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Jashtëqitjet e holla pa dhimbje ndodhin në ≥75% të jashtëqitjeve</li> <li>- Kriteri i plotësuar për 3 muajt e fundit me fillim ≥ 6 muaj para diagnozës</li> </ul>
<b>Kapllëk funksional</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <i>Dy ose më shumë nga sa vijon:</i></li> <li>- Tendosje gjatë më shumë se 25% të defekimeve</li> <li>- Jashtëqitje me gunga ose të forta më shumë se 25% të defekimeve</li> <li>- Ndjesia e evakuimit jo të plotë në më shumë se 25% të defekimeve</li> <li>- Ndjesia e obstrukcionit/bllokimit anorektal më shumë 25% të defekimeve</li> <li>- Manovrat manuale për të lehtësuar më shumë se 25% të defekimeve</li> <li>- Më pak se tre lëvizje spontane të zorrëve në javë</li> <li>- Jashtëqitja e hollë është rrallë e pranishme pa përdorimin e laksativëve</li> <li>- Kriteret e pamjaftueshme për IBS</li> <li>- Kriteret e përbushura për 3 muajt e fundit me fillimin 6 muaj para diagnozës</li> </ul>
<b>Fryrje funksionale</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Të dyja të mëposhtmet:</li> <li>- Ndjenja e përsëritur e fryrjes ose distensionit të dukshëm ≥ 3 ditë/muaj në 3 muajt e fundit</li> <li>- Kriteret e pamjaftueshme për dispepsi funksionale, IBS ose GI të tjera funksionale</li> <li>- Kriteret e përbushura për 3 muajt e fundit me fillimin 6 muaj para diagnozës</li> </ul>
<b>Dispepsia funksionale</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Një ose më shumë nga sa vijon:</li> <li>- Plotësi shqetësuese pas ngrënies</li> <li>- Ngopje e hershme</li> <li>- Dhimbje epigastrike</li> <li>- Djegie epigastrike</li> <li>- Nuk ka dëshmi të sëmundjes strukturore që ka të ngjarë të shpjegojë simptomat</li> <li>- Kriteret e përbushura për 3 muajt e fundit me fillimin 6 muaj para diagnozës</li> </ul>

**Referencat:**

- 1.Lindfors K, Ciacci C, Kurppa K, Lundin KEA, Makharia GK, Mearin ML, Murray JA, Verdu EF, Kaukinen K. Coeliac disease. *Nat Rev Dis Primers.* 2019 Jan 10;5(1):3. doi: 10.1038/s41572-018-0054-z. PMID: 30631077.
- 2.Lebwohl B, Rubio-Tapia A. Epidemiology, Presentation, and Diagnosis of Celiac Disease. *Gastroenterology.* 2021 Jan;160(1):63-75. doi: 10.1053/j.gastro.2020.06.098. Epub 2020 Sep 18. PMID: 32950520.
- 3.Mavroudis G, Simren M, Jonefjäll B, Öhman L, Strid H. Symptoms compatible with functional bowel disorders are common in patients with quiescent ulcerative colitis and influence the quality of life but not the course of the disease. *Therapeutic Advances in Gastroenterology.* 2019;12. doi:10.1177/1756284819827689.
- 4.Fikree A, Byrne P. Management of functional gastrointestinal disorders. *Clin Med (Lond).* 2021 Jan;21(1):44-52. doi: 10.7861/clinmed.2020-0980. PMID: 33479067; PMCID: PMC7850201.
- 5.Muir A, Falk GW. Eosinophilic Esophagitis: A Review. *JAMA.* 2021 Oct 5;326(13):1310-1318. doi: 10.1001/jama.2021.14920. PMID: 34609446; PMCID: PMC9045493.
- 6.Dukowicz AC, Lacy BE, Levine GM. Small intestinal bacterial overgrowth: a comprehensive review. *Gastroenterol Hepatol (N Y).* 2007 Feb;3(2):112-22. PMID: 21960820; PMCID: PMC3099351.