

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVIII

Ottobre 2025

numero 8

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

UNA STIPSI OSTINATA

Lara Calareso¹, Sara Milioto¹, Eleonora Principio¹, Seyed Milad Mousavi¹, Fiorella Meli¹,
Annarita Bongiovanni², Pierluigi Smilari²

¹Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Catania

²UOC Clinica Pediatrica, AOU Policlinico "G.Rodolico-San Marco", Catania

Indirizzo per corrispondenza: calaresolara@gmail.com

Bambina di 9 anni giungeva alla nostra osservazione per riferita incontinenza fecale e conseguente emissione involontaria e continua di feci, sia normoconformate che semi-fluide, sia durante le ore diurne che notturne, insorta da circa 5 mesi in apparente benessere clinico.

Anamnesi familiare, fisiologica e patologica remota negativa; riferite nella norma l'acquisizione delle principali tappe dello sviluppo psicomotorio nonché il controllo autonomo degli sfinteri.

La madre riferiva che in relazione all'alvo tendenzialmente stitico della piccola, presente sin dai primi anni di vita, avrebbe occasionalmente somministrato dei miniclisteri evacuativi con transitorio beneficio; mai intrapreso terapia con macrogol.

Le condizioni cliniche generali all'ingresso apparivano buone, l'addome si presentava meteorico alla percussione, trattabile alla palpazione e si apprezzava la presenza di residui fecali lungo la cornice colica, soprattutto a sinistra, mentre all'ispezione della regione anale non si evidenziavano ragadi né condizioni malformative locali. L'obiettività neurologica risultava negativa. Non segni di disrafismo occulto.

Eseguita Rx addome, che documentava la distensione meteorica delle anse intestinali, in assenza di livelli idroaerei, e residui fecali nel piccolo bacino.

Richiesta valutazione chirurgica pediatrica che, all'esplorazione rettale, evidenziava la presenza di fecaloma e indicava di intraprendere terapia con macrogol al fine di ottenere il disimpatto.

Si decideva, quindi, di intraprendere approfondimento diagnostico.

Al fine di escludere una eventuale componente neuropsichiatrica associata al disturbo, veniva eseguita valutazione NPI, che non mostrava problematiche inerenti la sfera psichica che potessero giustificare la sintomatologia. Gli esami ematochimici (comprensivi di screening per celiachia, funzionalità tiroidea, elettroliti sierici) erano negativi. Veniva inoltre eseguita RM encefalo e midollo che non

evidenziava quadri malformativi dei distretti e documentava, come reperto collaterale, la presenza del noto fecaloma rettale.

La bambina veniva dunque sottoposta a terapia con macrogol a dosaggio disimpattante e successiva rivalutazione clinica e chirurgica, che mostrava la persistenza del fecaloma e indicava di procedere alla rimozione meccanica dello stesso, che la paziente eseguiva successivamente con ripristino di evacuazioni spontanee. A completamento diagnostico, veniva eseguito un clisma opaco che evidenziava la presenza di marcata dilatazione del retto (circa 96 mm) e del sigma (circa 80 mm), quest'ultimo di aspetto tortuoso. Nel sospetto di **malattia di Hirschsprung**, variante ultracorta¹, veniva eseguita retto-sigmoido-colonscopia con biopsie di mucosa e sottomucosa. L'esame istologico su tali frammenti ha successivamente evidenziato la paucità delle cellule ganglionari dei plessi nervosi della parete intestinale in sede rettale, confermando il sospetto diagnostico.

DISCUSSIONE

La stipsi rappresenta una frequente problematica in età pediatrica. Nella maggior parte dei casi si tratta di un disturbo funzionale, più raramente di una condizione su base organica.

La diagnosi è essenzialmente anamnestica e clinica, basata sulla valutazione delle abitudini alimentari e lo stile di vita del paziente, le caratteristiche delle feci e delle evacuazioni, le terapie effettuate e i risultati ottenuti e la ricerca di eventuali *red flag* che possano orientare il pediatra verso una causa organica.

Nel sospetto di una causa organica andranno eseguiti alcuni semplici esami di approfondimento, quali il clisma opaco e la colonscopia con biopsia, che andranno successivamente interpretati^{1,2}. Il caso clinico da noi presentato ci ha insegnato che le cause organiche, seppur rare, non vanno sottovalutate.

La paziente non presentava elementi clinici sospetti, aveva avuto uno sviluppo staturale-ponderale regolare nei

primi anni di vita e non aveva presentato ulteriori disturbi. Solo la storia di stipsi cronica, la scarsa risposta alla terapia con macrogol e il riscontro Rx di dilatazione di retto e sigma hanno consentito di approfondire lo studio del quadro e giungere alla diagnosi.

La malattia di Hirschsprung è caratterizzata dall'assenza di cellule ganglionari nei plessi nervosi del tratto distale dell'intestino. In genere si manifesta sin dall'epoca neonatale; tuttavia quando solo un breve tratto dell'intestino risulta coinvolto, è possibile che diventi clinicamente rilevante più tardi nel corso dell'infanzia³.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Bramuzzo M. La stipsi nel bambino. Medico e bambino 2019;38(8):497-502.
- [2] Catassi C, D'Antiga L. Gastroenterologia ed epatologia pediatrica. Una guida pratica. Il Pensiero Scientifico Editore 2021: 110-9.
- [3] Butler Tjaden NE, Trainor PA. The developmental etiology and pathogenesis of Hirschsprung disease. Transl Res 2013;162(1):1-15. DOI: 10.1016/j.trsl.2013.03.001.