

Aggiornamenti Scientifici FADOI

Comprendere la fisiologia della defecazione umana e i disturbi della continenza e dell'evacuazione

Premessa

La defecazione è un processo fisiologico fondamentale, che porta all'evacuazione delle feci. La continenza richiede il controllo volontario della defecazione. Sia la defecazione che la continenza dipendono dall'integrità morfologica del tratto gastro-intestinale e dalla coordinazione e integrazione di più sistemi fisiologici:

- neurale (principalmente il sistema nervoso enterico, modulato dal sistema somatico periferico, autonomo e nervoso centrale);
- muscolare (liscio e striato);
- ormonale (endocrino e paracrino);
- cognitivo (comportamentale e psico-sociale).

I disturbi della defecazione, come la stitichezza e l'incontinenza fecale, sono comuni, spesso coesistono, e comportano un notevole onere di morbilità e spese sanitarie. La stitichezza, ad esempio, è il terzo sintomo gastro-intestinale di presentazione più comune riportato negli ambulatori negli Stati Uniti, con 2.5 milioni di visite stimate nel 2014. I costi diretti per paziente per incontinenza fecale e costipazione sono stimati tra 1594 e 7522 dollari/anno.

Negli ultimi anni ci sono stati importanti progressi tecnologici negli strumenti di indagine utilizzati per valutare la funzione colica e ano-rettale, tra cui manometria ad alta risoluzione, dispositivi a capsula *wireless* e tecniche di risonanza magnetica.

Qui forniamo una panoramica sommaria sull'anatomia e fisiologia della defecazione e della continenza e sulla fisiopatologia dei disturbi della defecazione.

Principali progressi nella nostra comprensione della defecazione umana

- Caratterizzazione del sistema di tracciamento del transito, che avviene nelle fasi basale, pre-espulsiva ed espulsiva della defecazione.
- Descrizioni manometriche ad alta risoluzione della pressione del canale anale durante la compressione volontaria e a riposo e misurazioni della lunghezza funzionale.
- Caratterizzazione manometrica ad alta risoluzione dei *pattern* motori del colon durante la fase basale della defecazione.
- Risonanza magnetica e video-caratterizzazione miografica dei vettori di forza coinvolti nella dilatazione attiva del canale anale durante la defecazione.
- Valutazione RM del volume prima e dopo la defecazione, per valutare le frazioni di eiezione del colon-retto di contenuto semi-solido e gassoso.
- Descrizione delle terminazioni laminari intra-gangliari rettali e delle vie afferenti sensoriali rettali.

Lacune nella comprensione della defecazione

Per quanto riguarda l'**anatomia**:

- interazione e integrazione di meccanismi miogenici, neurali e ormonali nel controllo della defecazione e della continenza;
- vie neurali e meccanismi riflessi del colon, del retto, dello sfintere anale e della muscolatura del pavimento pelvico, coinvolte nella defecazione e nella continenza;

Aggiornamenti Scientifici FADOI

- relazioni funzionali tra lunghezza del colon e transito.

Dal punto di vista della **fisiologia**, è necessario:

- caratterizzare più dettagliatamente i recettori sensoriali anali e delle vie afferenti;
- comprendere la relazione tra contrazione rettale e sensazione rettale e il contributo delle contrazioni rettali all'espulsione fecale;
- capire meglio i vettori di forza colo-retto-anali generati durante l'evacuazione;
- capire meglio la rilevanza funzionale delle pressurizzazioni pancoliche nel transito luminale e nella defecazione;
- conoscere meglio il "freno retto-sigmoideo" e come questo aspetto sia correlato al riempimento rettale e alla continenza;
- effettuare registrazioni manometriche ad alta risoluzione coliche e ano-rettali per caratterizzare le fasi pre-espulsive ed espulsive, specificando in dettaglio le relazioni tra attività contrattile del colon, del retto e dell'ano prima e durante la defecazione;
- caratterizzare meglio la motilità del colon subito dopo la defecazione nel ritorno all'attività basale;
- studiare i contributi relativi delle componenti "volontarie" e "involontarie" alla defecazione e se queste riflettano semplicemente differenze comportamentali (ad esempio, rispondere immediatamente alla chiamata a defecare o posticipare la defecazione).

Fattori che influenzano la defecazione

- Meccanismi fisiopatologici alla base dei disturbi associati all'asse intestino-cervello.
- Fisiologia delle interazioni tra dieta, microbiota del colon e funzione del colon.
- Meccanismi fisiologici per spiegare la variazione del tempo di transito del colon tra i sessi.
- Spiegazione delle differenze sesso-specifiche nella prevalenza della stitichezza a diverse età.
- Meccanismi fisiopatologici per spiegare perché la stitichezza a transito lento colpisce quasi esclusivamente le donne.
- Come i cambiamenti posturali alterano la bio-meccanica dell'ano-retto e la risultante efficienza dell'evacuazione.

Comuni disordini della defecazione categorizzati sulla fase			
Fase di defecazione	Disturbo primario	Meccanismi proposti	Eziologia proposta
Basale	Costipazione da transito lento	Il tempo prolungato di transito nel colon si traduce in un aumento dell'assorbimento del fluido mucosale, causando feci più solide e meno frequenti.	<ul style="list-style-type: none"> • Diminuzione della densità delle cellule interstiziali di Cajal • Disordinata motilità del colon • Disfunzione estrinseca del sistema nervoso autonomo periferico
	Costipazione con normale transito intestinale	<ul style="list-style-type: none"> • Predominante disturbo dell'evacuazione • Cause secondarie, per le 	<ul style="list-style-type: none"> • Disbiosi del colon • Effetti avversi da farmaci, disturbi metabolici, malattie endocrine, malattie

Aggiornamenti Scientifici FADOI

Comuni disordini della defecazione categorizzati sulla fase			
Fase di defecazione	Disturbo primario	Meccanismi proposti	Eziologia proposta
		quali la patogenesi non è chiara (possono alterare la funzione gastro-intestinale durante la fase basale)	<p>psichiatriche</p> <ul style="list-style-type: none"> • Riduzione del numero di cellule gliali enteriche nel plesso mio-enterico e sotto-mucoso • Riduzione del numero di neuroni enterici nel plesso sotto-mucoso
	Diarrea funzionale	Maggiore volume di acqua nelle feci, causato da malassorbimento enterico o aumento della secrezione di liquidi dell'intestino tenue, con conseguente transito più rapido nel colon e ridotto assorbimento di acqua della mucosa del colon; questo processo si traduce in riduzione del tempo di transito nel colon, con feci di consistenza più sciolta e frequenza più elevata.	<ul style="list-style-type: none"> • Disordinata motilità del colon • Cause secondarie: effetti avversi da farmaci, malattie da malassorbimento, infezioni parassitarie enteriche croniche, colite, malattie endocrine
	Sindrome dell'intestino irritabile	Dolore addominale associato alla defecazione (esacerbazione o attenuazione del dolore), come risultato di diversi meccanismi fisiopatologici, che si verificano sia a livello periferico che corticale; inoltre, si osservano alterazioni nella forma e/o consistenza delle feci, che potrebbero essere il risultato di alterato transito e/o assorbimento intestinale.	<ul style="list-style-type: none"> • Ipersensibilità viscerale • Risposte corticali alterate al dolore • Disfunzione dell'asse intestino-cervello • Disbiosi del colon • Aumento della permeabilità intestinale • Motilità e transito alterati • Infiammazione della mucosa gastro-intestinale • Sensibilità al glutine non celiaca • Canalopatia del sodio (mutazione SCN5A) • Disturbo del metabolismo degli acidi biliari
Pre-espulsiva	Incontinenza fecale	Uno sfintere anale incompetente e una	<ul style="list-style-type: none"> • Lesione dello sfintere anale (più comunemente ostetrica o iatrogena)

Aggiornamenti Scientifici FADOI

Comuni disordini della defecazione categorizzati sulla fase			
Fase di defecazione	Disturbo primario	Meccanismi proposti	Eziologia proposta
		<p>muscolatura del pavimento pelvico indebolita possono causare urgenza e incontinenza o incontinenza passiva durante il riempimento rettale.</p>	<p>dopo chirurgia ano-rettale)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Atrofia pubo-rettale • Prolasso degli organi pelvici • Neuropatia del nervo pudendo • Denervazione del pavimento pelvico • Lesione legamentosa
		<p>I cambiamenti strutturali nell'ano-retto possono causare intrappolamento e perdita di feci, nonché urgenza e incontinenza durante il riempimento rettale.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Prolasso rettale • Invaginazione rettale • Rettocele
		<p>L'iposensibilità rettale è associata a impulso defecatorio alterato e può provocare (o essere il risultato di) distensione rettale grossolana e fecaloma, con incontinenza da trabocco; l'ipersensibilità rettale può portare a urgenza e incontinenza, anche a bassi volumi rettali.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Sensazione rettale alterata
		<p>La compromissione sensoriale anale può anche essere associata a impulso defecatorio alterato, con conseguente perdita involontaria di feci.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Sensazione anale alterata
Espulsiva	Incontinenza fecale	<p>Il controllo volontario della defecazione può essere influenzato da deterioramento cognitivo, malattie neurologiche e disturbi intestinali come la diarrea.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Cause secondarie (deterioramento cognitivo, <i>ictus</i>, malattie diarroiche)

Aggiornamenti Scientifici FADOI

Comuni disordini della defecazione categorizzati sulla fase			
Fase di defecazione	Disturbo primario	Meccanismi proposti	Eziologia proposta
	Costipazione da transito lento	Le feci più solide e meno frequenti sono più difficili da espellere.	<ul style="list-style-type: none"> • Evacuazione compromessa a causa di feci più dure e più piccole
	Costipazione con normale transito intestinale (disturbi dell'evacuazione)	Fenomeni ostruttivi strutturali o funzionali impediscono la defecazione (questi fenomeni possono sovrapporsi).	<ul style="list-style-type: none"> • Prolasso rettale e/o intussuscezione • Rettocele • Enterocele • Compromissione fecale, retto ingrossato e mega-retto • Ostruzione funzionale dovuta a scarsa coordinazione della muscolatura ano-rettale e del pavimento pelvico o vettori di forza dissipati • Discesa e ipermotilità del retto • Riduzione del numero di cellule gliali enteriche nel plesso mio-enterico e sotto-mucoso • Riduzione del numero di neuroni enterici nel plesso sotto-mucoso
Finale	Incontinenza fecale	Sfintere anale e muscolatura del pavimento pelvico incompetenti possono comportare l'incapacità di ripristinare un "sigillo" dopo la defecazione, con conseguente perdita di feci post-defecazione.	<ul style="list-style-type: none"> • Lesione dello sfintere anale (più comunemente ostetrica o iatrogena dopo chirurgia ano-rettale) • Atrofia pubo-rettale • Prolasso degli organi pelvici • Neuropatia del nervo pudendo • Denervazione del pavimento pelvico • Lesione legamentosa
		I cambiamenti strutturali nell'ano-retto possono anche provocare un riflesso di chiusura inadeguato, causando l'intrappolamento delle feci durante la defecazione e perdite dopo la defecazione.	<ul style="list-style-type: none"> • Prolasso rettale • Intussuscezione rettale • Rettocele

Aggiornamenti Scientifici FADOI

Conclusioni

La nostra comprensione della fisiologia della defecazione e della continenza (e anche della fisiopatologia di condizioni come la stitichezza e l'incontinenza fecale) è considerevolmente progredita, sebbene permangano ancora fondamentali incertezze, in particolare per quanto riguarda le azioni, le interazioni e l'integrazione dei meccanismi miogenici, neurali e ormonali coinvolti nella funzione colica e ano-rettale. È attraverso la risoluzione di queste incertezze che si spera di ottenere una valutazione più efficace e un trattamento individualizzato dei disturbi della defecazione.

Bibliografia

1. Heitmann PT, et al. Understanding the physiology of human defaecation and disorders of continence and evacuation. *Nature Rev Gastroenterol Hepatol* [2021, 18: 751-69](#).