

**IL MEDICO DI MEDICINA GENERALE
E I PAZIENTI ACALASICI:
RITARDO DIAGNOSTICO, ESENZIONE, FOLLOW UP**

Dott. Stefano Celotto
Medico di Medicina Generale
Udine



Il Percorso Diagnostico dell'Acalasia Esofagea nella Medicina Generale

L'Acalasia Esofagea (AE) rappresenta una patologia spesso diagnosticata con ritardo significativo, talvolta anche di anni. Questa condizione comporta una sostanziale riduzione della qualità di vita e un peggioramento della prognosi per i pazienti colpiti.

Poiché il Medico di Medicina Generale (MMG) è generalmente il primo professionista sanitario ad intercettare la sintomatologia sospetta, nel Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) del 2021 sono state fornite indicazioni pratiche per facilitare la diagnosi precoce di questa malattia rara ma clinicamente rilevante, riscontrabile in pazienti di qualsiasi età.

La Disfagia come Sintomo Chiave



Disfagia Paradossa

Tipicamente più accentuata per i liquidi, contrariamente a quanto avviene nell'ostruzione organica e nell'esofagite eosinofila.



Caratteristiche Temporali

Sintomatologia incostante, non rapidamente progressiva, variabile in base a contesti ambientali e stimoli stressogeni.



Diagnosi Differenziale

Fondamentale distinguerla dalla dispepsia, chiarendo la sede dell'intoppo riferita dal paziente (generalmente retrosternale).

La corretta identificazione delle caratteristiche della disfagia rappresenta il primo passo per un sospetto clinico di Acalasia Esofagea, permettendo un indirizzamento appropriato verso approfondimenti specialistici.

Il Rigurgito nell'Acalasia Esofagea

Composizione

Costituito principalmente da saliva o materiale alimentare non digerito, conseguente all'arresto del bolo in esofago.



Risposta Terapeutica

A differenza del reflusso gastroesofageo, non è particolarmente acido o urente e non risponde alla terapia con inibitori di pompa protonica (PPI).



Evoluzione Temporale

Nelle fasi avanzate si manifesta anche lontano dai pasti, particolarmente durante le ore notturne.



Distinzione Clinica

Non va confuso con il vomito, rappresentando un meccanismo fisiopatologico differente.



Il Dolore Toracico nell'Acalasia Esofagea

Caratteristiche Temporali

Può rappresentare un sintomo precoce, soprattutto quando associato a rallentamento della progressione del bolo alimentare. Nelle forme più severe, può persistere per ore senza accompagnarsi a sintomi sistemici.

Localizzazione

Si manifesta tipicamente in sede retrosternale o epigastrica alta, con possibile irradiazione al dorso o alla base del collo, mimando talvolta una sintomatologia cardiaca.

Valore Diagnostico

Quando il dolore toracico rappresenta il sintomo predominante, può indirizzare verso un'acalasia di tipo III o verso disturbi motori più rari come lo spasmo esofageo diffuso o un disturbo da ipermotilità dell'esofago.

La corretta interpretazione del dolore toracico, con particolare attenzione alla diagnosi differenziale con la patologia cardiaca, muscoloscheletrica e psichiatrica, rappresenta un elemento cruciale nella valutazione del paziente con sospetta acalasia.

Quadri Clinici e Sottotipi di Acalasia

Acalasia Tipo I

Caratterizzata da assenza completa di peristalsi e minima pressurizzazione esofagea. I pazienti presentano principalmente disfagia e rigurgito, con dolore toracico meno frequente.

Acalasia Tipo II

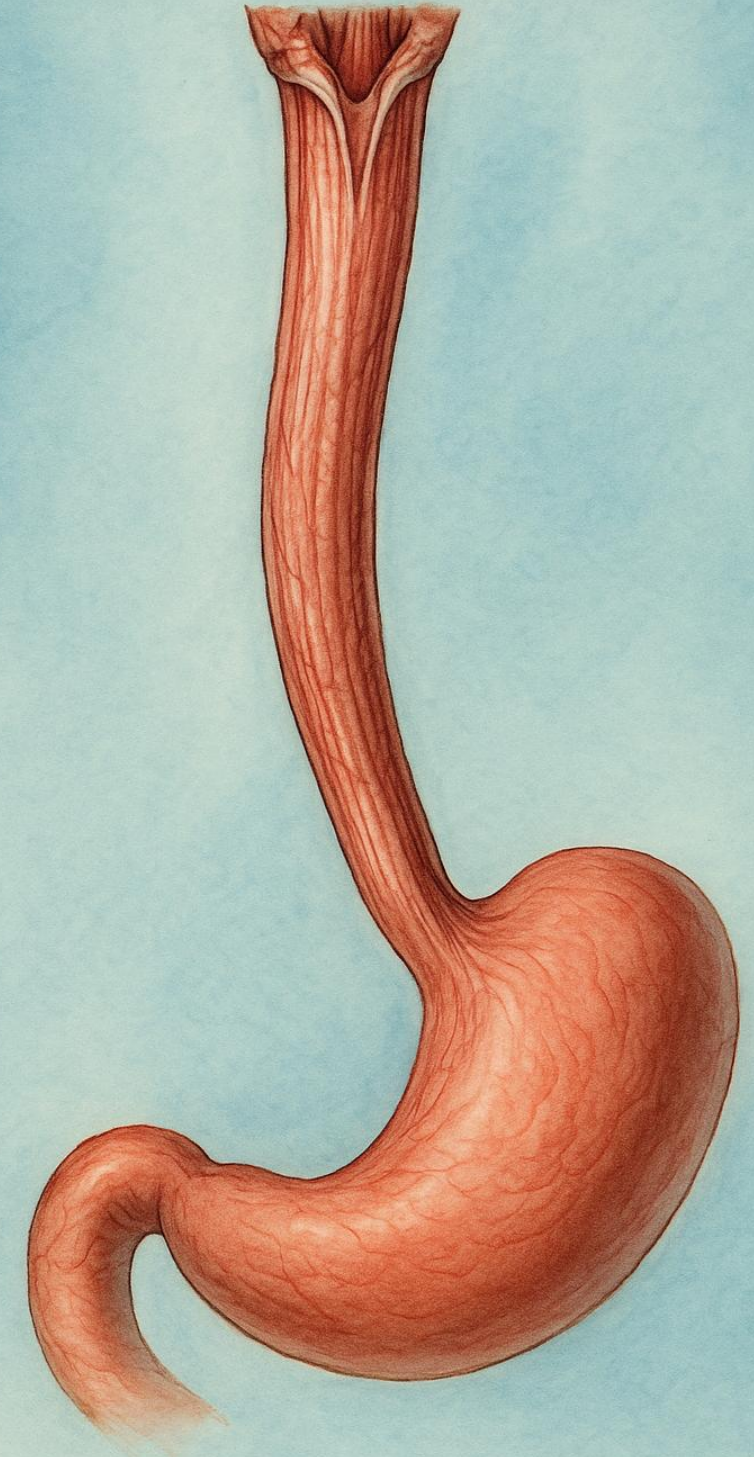
La più comune, presenta pressurizzazione panesofagea. I pazienti manifestano un quadro sintomatologico completo con disfagia, rigurgito e occasionale dolore toracico. Risponde generalmente meglio alle terapie.

Acalasia Tipo III

Caratterizzata da contrazioni spastiche. Il dolore toracico è spesso il sintomo predominante, accompagnato da disfagia. Rappresenta la forma più difficile da trattare con risultati terapeutici meno soddisfacenti.

La distinzione tra i diversi sottotipi di acalasia, seppur non direttamente diagnosticabile dal MMG, è importante per comprendere la variabilità clinica e orientare verso un appropriato percorso specialistico.

Esophagus





Percorso Diagnostico per il Medico di Medicina Generale

Sospetto Clinico

Identificazione dei sintomi caratteristici: disfagia paradossa, rigurgito non acido, dolore toracico non cardiaco. Valutazione attenta dell'anamnesi e della progressione temporale dei sintomi.

Esclusione Red Flags

Verifica dell'assenza di segni d'allarme come dimagrimento significativo, anemia, vomito ricorrente o masse palpabili che richiederebbero un percorso diagnostico urgente per escludere patologie neoplastiche.

Invio allo Specialista

Richiesta di visita gastroenterologica con priorità D in caso di sospetta acalasia senza segni d'allarme, seguendo le indicazioni del PDTA regionale.

Gestione dei Segni d'Allarme



Dimagrimento

Perdita di peso non intenzionale



Anemia

Riscontro di valori ematici alterati



Vomito Ricorrente

Episodi ripetuti non associati all'alimentazione



Massa Palpabile

Riscontro obiettivo di neoformazione

In presenza di uno o più di questi segni d'allarme, il MMG deve richiedere direttamente un'Esofagogastroduodenoscopia (EGDS) con priorità B per escludere prioritariamente una patologia neoplastica, seguendo un percorso diagnostico differente da quello della sospetta acalasia non complicata.

Gestione del Paziente con Acalasia: Ritardo Diagnostico, Esenzione e Follow-up

Ritardo Diagnostico

In media 2-3 anni tra esordio dei sintomi e diagnosi corretta.
Spesso confusa con reflusso o disturbi funzionali.



Esenzione

Codice di esenzione RI0010 per "Acalasia". Il MMG attiva la procedura dopo conferma diagnostica specialistica.

Follow-up



Monitoraggio annuale con specialista. Controllo di recidiva dei sintomi e necessità di ritrattamento. Fondamentale il riconoscimento dei segni d'allarme da parte del MMG tra un controllo ed il seguente



Cause del Ritardo

Sintomatologia aspecifica, scarsa conoscenza della patologia e limitata disponibilità di manometria ad alta risoluzione.
Lunghezza delle liste d'attesa ed assenza di percorsi rapidi di consultazione MMG-specialistica

Il MMG svolge un ruolo cruciale nel ridurre il ritardo diagnostico attraverso il riconoscimento precoce dei sintomi caratteristici. La gestione condivisa con lo specialista garantisce continuità assistenziale e migliore qualità di vita per il paziente.

Impatto della Diagnosi Precoce e Conclusioni

Intercettazione Precoce

Il MMG rappresenta il primo e fondamentale anello della catena diagnostica

Miglioramento Prognostico

Significativo impatto sulla qualità di vita del paziente



Invio Appropriato

Corretta prioritizzazione degli accertamenti specialistici

Trattamento Tempestivo

Interventi terapeutici nelle fasi iniziali della malattia

L'identificazione precoce dell'acalasia esofagea da parte del MMG costituisce un elemento determinante per ridurre il ritardo diagnostico, talvolta di anni, e migliorare significativamente la prognosi e la qualità di vita dei pazienti. L'attenta valutazione dei sintomi caratteristici, seguendo le indicazioni di questo PDTA, permette di indirizzare correttamente il paziente verso un percorso specialistico appropriato.