

COMPLESSO ESTROFIA-EPISPADIA

L'estrofia vescicale rappresenta una rara e complessa malformazione congenita che coinvolge il basso apparato urinario, l'apparato genitale e la parete addominale anteriore, il cui movente eziopatogenetico sembra essere legato ad un deficit di sviluppo del mesoderma nella porzione infraombelicale della parete addominale. La sua incidenza è stimata approssimativamente in 1 su 50.000 nati vivi con un rapporto maschio/femmina di 3-4:1.

Ancora più rare sono gli altri quadri anatomico-clinici che definiscono attualmente lo spettro di malformazioni del complesso estrofia-epispadia quali l'*estrofia della cloaca*, l'*epispadia* e le *varianti estrofiche*.

Non si tratta di una malattia ereditaria (il rischio di familiarità è stimata in 1:70) ma la malformazione sembra avere basi eziopatogenetiche multifattoriali anziché genetiche in cui i fattori ambientali rivestono un ruolo importante.

Attualmente è possibile formulare, grazie alla capillare diffusione dell'ecografia ostetrica, una diagnosi prenatale già dalla 18-19 settimana gestazionale sospettata sulla base di una mancata visualizzazione della vescica.

Nei suoi tratti essenziali il complesso estrofia-epispadia è caratterizzato da un incompleto sviluppo della parete addominale anteriore, della parete anteriore della vescica, dal difetto dorsale dell'uretra e da un'ampia separazione mediana della sinfisi pubica, con extrarotazione delle ossa pelviche da ambo i lati.

La vescica, pertanto, alla nascita si trova al di fuori della parete addominale, esposta all'esterno con la sua parete posteriore ed il trigono. Nel maschio il pene presenta un ampio difetto dorsale dell'uretra aperta fino al collo vescicale con relativa incontinenza urinaria di grado variabile, lo scroto è bifido e vuoto (criptorchidismo bilaterale); nella femmina il clitoride è bifido con orifizio vaginale spesso spostato anteriormente e stretto. In entrambi i sessi sono frequenti, quali patologie associate, l'ernia inguinale e l'ano anteriorizzato.

La correzione di questa singolare e complicata espressione malformativa del basso apparato uro-genitale rappresenta tuttora una sfida per l'Urologo pediatra e viene pianificata sulla base di due orientamenti principali:

- 1) Ricostruzione secondo un approccio sequenziale *tecnica di ricostruzione a stadi* secondo Jeffs (chiusura primaria della placca estrofica alla nascita, riparazione dell'epispadia a 9-12 mesi, procedura sul collo per la continenza dopo i 2 anni)
- 2) Ricostruzione completa in tempo unico secondo Mitchell (chiusura della vescica, riparazione dell'epispadia, raggiungimento della continenza e di un aspetto dei genitali esterni esteticamente accettabile).