



EPISPADIA

INTRODUZIONE

L'epispadia è una malformazione congenita dei genitali esterni e del basso apparato urinario dovuto ad un incompleto sviluppo della superficie dorsale del pene o del clitoride e della parete superiore dell'uretra che risulta pertanto esposta. Di conseguenza il meato urinario esterno ha un'anomala localizzazione in un punto variabile tra il collo vescicale e l'apice del glande in funzione della gravità del difetto. Nei casi più gravi la mancata chiusura della doccia uretrale si estende alla parete vescicale che diviene un continuum con la parete addominale. In questo ultimo caso si parla di complesso estrofico (estrofia vescicale ed epispadia).



L'epispadia può comparire in entrambi i sessi.

Viene spesso identificata come un 'parente stretto' dell'ipospadia ove il difetto riguarda la parete ventrale dell'uretra. L'epispadia è però di gran lunga più complessa ed il suo trattamento chirurgico risulta molto più impegnativo.

È una malformazione rara (1/30.000 neonati) e si presenta più frequentemente nelle sue forme complete con estrofia vescicale associata (circa 4/1 rispetto alla sola epispadia). Sono stati riportati casi di estrofia con pene normale ma sono una rarità. Il rischio di ricorrenza familiare non è stato valutato con precisione ma sembra abbastanza improbabile la

trasmissione genitore - figlio.

ANATOMIA

Molto variabile, da un minimo difetto distale fino alla forma completa di epispadia con estrofia vescicale.

Nelle forme incomplete:

- sesso femminile: clitoride diviso longitudinalmente in due emiclitoridi separati da una banda mucosa che conduce all'uretra (larga e corta) ed al collo vescicale. Monte di Venere appiattito. Piccole labbra divaricate per la separazione delle branche pubiche.

- sesso maschile: pene accorciato con glande appiattito ed aperto dorsalmente di aspetto simile ad una 'focaccia'. L'accorciamento penieno è dovuto alla divaricazione dell'inserzione dei corpi cavernosi sulle branche pubiche che sono patologicamente separate e ruotate verso l'esterno. I corpi cavernosi possono essere separati per tutta la loro lunghezza. La mancata chiusura della doccia uretrale può, nei casi più gravi, estendersi alla parte più prossimale dell'uretra in modo tale che sia visibile l'uretra prostatica. Il prepuzio è ridondante ventralmente mentre manca dorsalmente.

Nel complesso estrofico le due metà del monte di venere sono spostate lateralmente ed inferiormente, la vescica è aperta ed esposta sull'addome inferiore. La doccia uretrale si estende fino alla vescica estrofica dove sono esposti il trigono, gli sbocchi ureterali e la parete vescicale posteriore.

EMBRIOLOGIA

Tutte le varianti anatomiche del complesso estrofia-epispadia condividono la stessa base embriologica: la persistenza di una lunga membrana cloacale che agisce come un cuneo sulla linea mediana. Questa persistenza impedisce la

migrazione delle strutture mesodermiche che danno luogo alla copertura muscolo-scheletrica della vescica e dell'uretra. Di conseguenza ci sarà una divergenza dei muscoli retti dell'addome, diastasi delle branche pubiche e separazione dei corpi cavernosi penieni. I tubercoli genitali si fondono al di sotto di questa membrana collocata in posizione anomala anziché farlo dorsalmente ad essa, dando come risultato un'uretra in posizione dorsale.

FIG 1: Fase iniziale dello sviluppo caudale(normale)vista sagittale il setto rettovescicale(freccia rossa) cresce caudalmente fino la membrana cloacale. In questo modo divide la cloaca in tratti genitourinario e gastrointestinale. Inizia la crescita del tubercolo genitale(*).

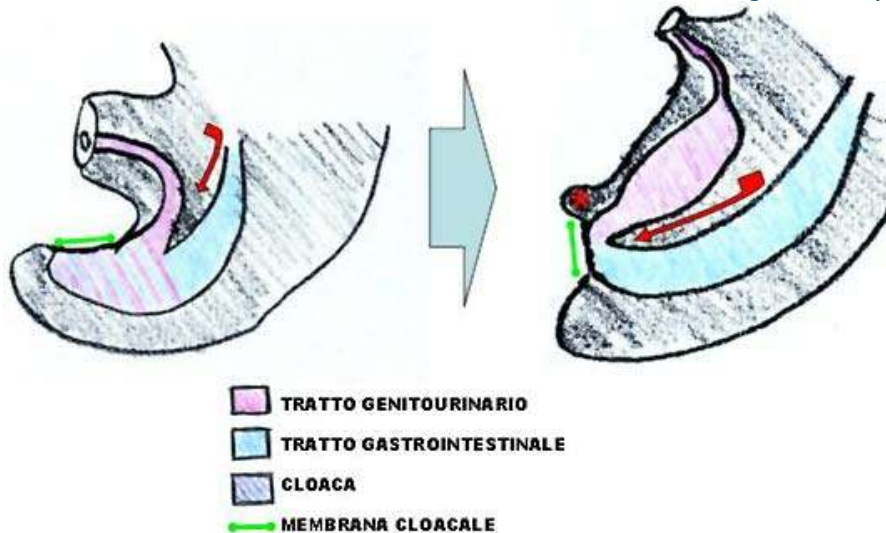
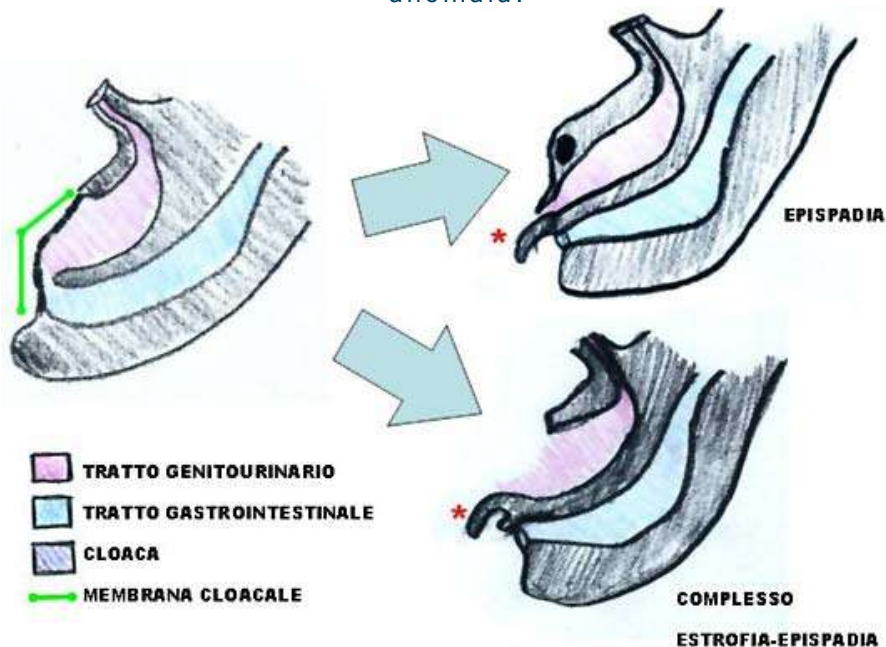
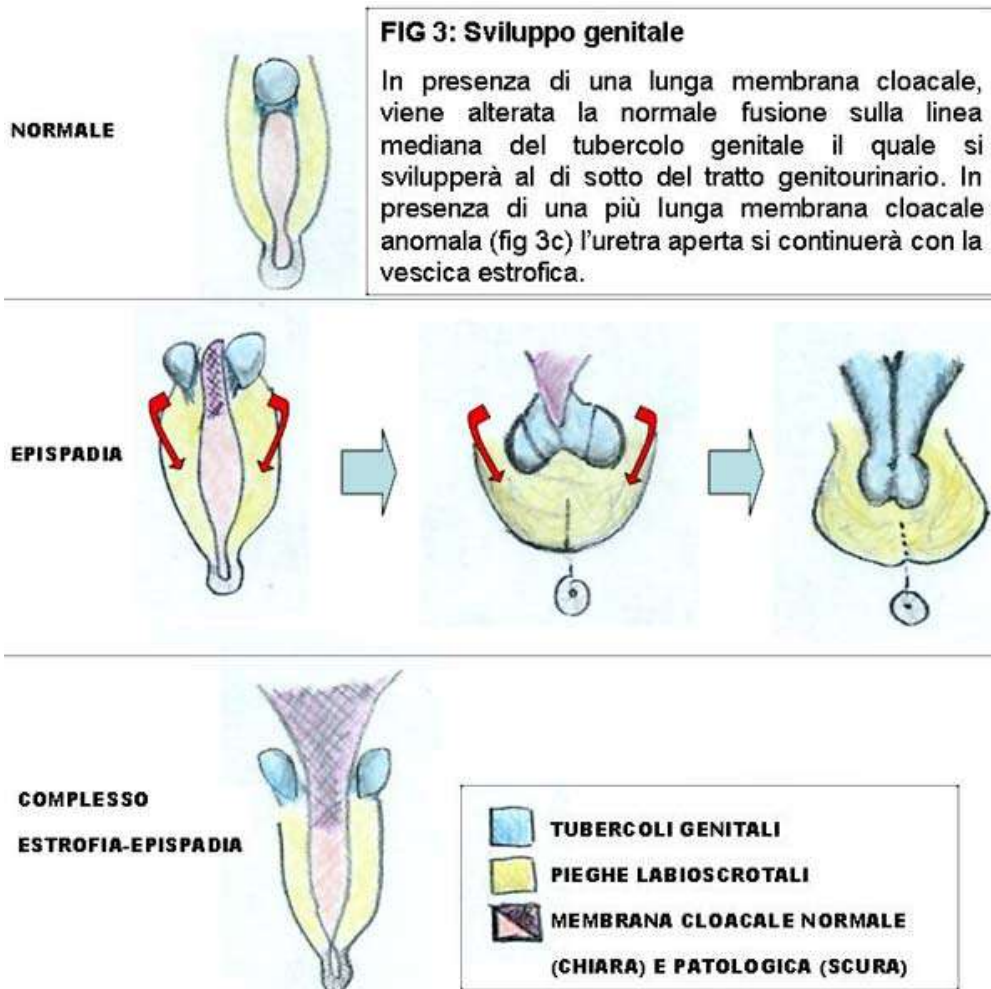


FIG 2: In presenza di una lunga membrana cloacale, la divisione tra i tratti genitourinario e gastrointestinale non viene alterata in casi di epispadia e/o estrofia. Il tubercolo genitale (*) si sviluppa al di sotto del tratto genitourinario. L'entità della malformazione dipende dalla lunghezza della membrana cloacale anomala.



Quando la membrana cloacale anomala si rompe, vengono esposte tutte le strutture che sono al di sotto di essa, causando le diverse anomalie del complesso estrofia-epispadia.



CLASSIFICAZIONE ANATOMOCLINICA

A) Epispadia maschile

A seconda della posizione del meato urinario possiamo classificare l'epispadia in tre forme anatomocliniche (fig 4):

- Epispadia balanica o glandulare.
- Epispadia peniena.
- Epispadia penopubica.

Come vedremo, la posizione stessa del meato è direttamente legata alla gravità delle anomalie associate quali l'accorciamento penieno, l'incurvamento dorsale e l'incontinenza urinaria.

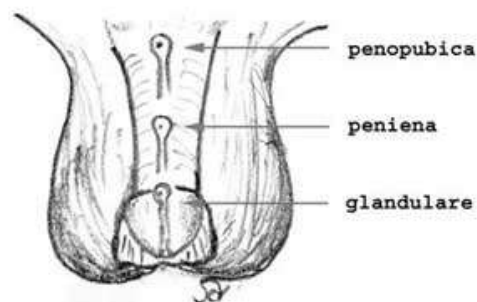


FIG 4: Classificazione dell'epispadia

•**Epispadia balanica o glandulare:** la malformazione è limitata al glande; il meato è posizionato sulla sua superficie dorsale e non c'è interessamento della continenza urinaria. Sono presenti: un solco dorsale dal meato all'apice del glande, prepuzio assente sulla regione dorsale e ridondante ventralmente. Il resto del pene ha un aspetto sostanzialmente normale anche se può presentare un certo grado di incurvamento dorsale (più evidente all'erezione). Questo è il tipo di epispadia meno frequente e di più facile correzione.

•**Epispadia peniena:** il grado di accorciamento uretrale è maggiore con il meato posizionato in un punto variabile tra il glande e la sinfisi pubica. Oltre l'accorciamento uretrale, la posizione ectopica del meato e l'assenza del prepuzio dorsale, il pene ha una forma appiattita o spatolata con una separazione anomala dei corpi cavernosi.

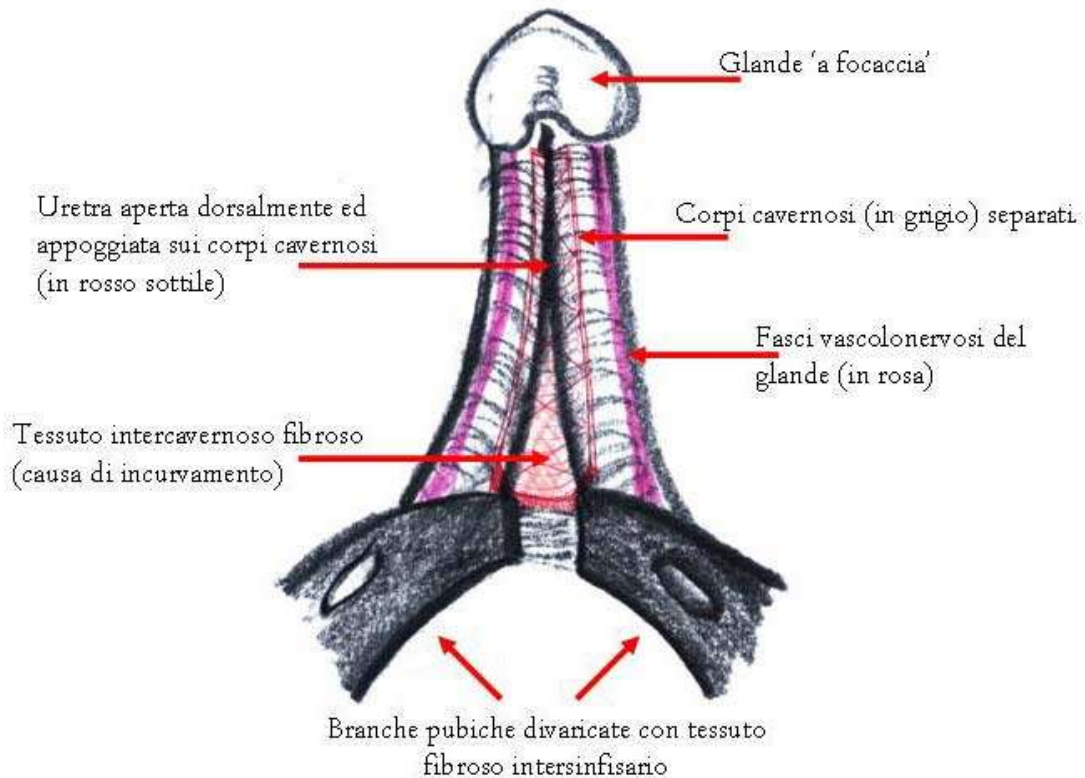
FIG 5: Incurvamento dorsale dell'asta



Il corpo spongioso che ricopre l'uretra è poco sviluppato o assente. Questi tessuti patologici (uretra ipoplasica, spongioso iposviluppato) spesso determinano un incurvamento dorsale del pene. Il collo vescicale e lo sfintere esterno sono normali e non c'è incontinenza. È possibile l'associazione con reflusso vescicoureterale.

•**Epispadia penopubica:** è la variante più grave e più frequente. L'uretra è aperta per tutta la sua estensione fino al collo vescicale il quale è largo e corto. Qualche volta si apprezza un prolasso della mucosa vescicale. È la variante di transizione con l'estrofia vescicale e, come in questa, si osserva:

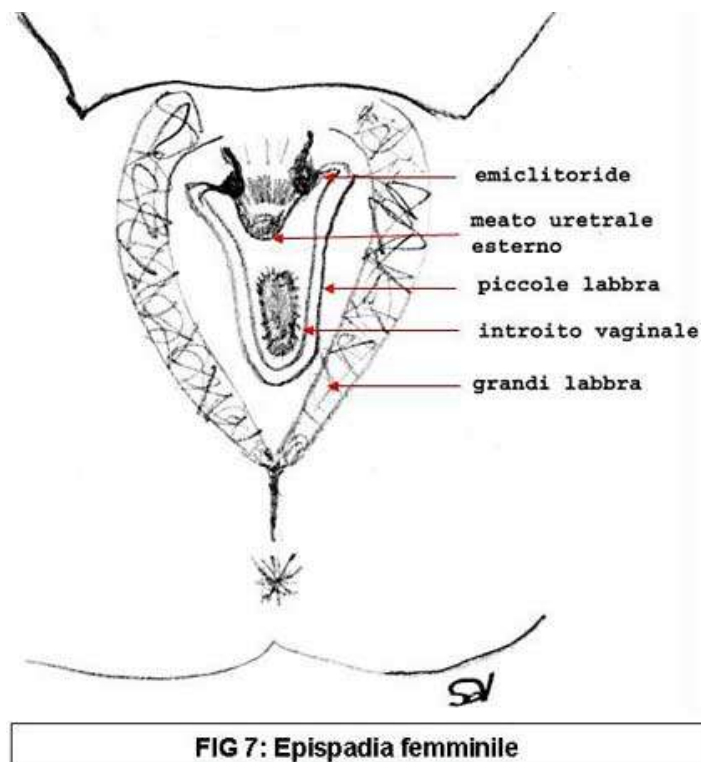
FIG 6: Rappresentazione schematica di un pene epispadico



- Separazione delle branche pubiche e dei muscoli retti dell'addome nella regione ipogastrica.
- Incontinenza urinaria: la vescica ha una capacità ridotta e una parete sottile come conseguenza della sua disfunzione. Il collo vescicale è difficilmente individuabile. Il tratto urinario superiore è spesso normale ma l'associazione con reflusso vescicoureterale è frequente.
- A livello genitale la malformazione colpisce solo il pene. Come nell'estrofia il pene è di forma schiacciata con i corpi cavernosi divaricati come conseguenza della separazione delle branche pubiche. L'asta, inoltre, è infossata ed addossata alla parete addominale. Il resto dei genitali è normale: testicoli, dotti deferenziali, vescicole seminali, dotti eiaculatori e prostata

B) Epispadia femminile

Così come nel sesso maschile, nelle femmine l'epispadia può essere di tre gradi anche se le due forme minori spesso passano inosservate. L'epispadia isolata presenta divaricazione dell'uretra, bifidità del clitoride e separazione anomala delle grandi e delle piccole labbra nella loro porzione craniale. Nei casi lievi non c'è incontinenza urinaria.



Conclusion

L'epispadia maschile e femminile può presentarsi in **due diverse forme** cliniche:

- **Anteriori:** si caratterizzano per l'assenza di incontinenza urinaria. Nelle bambine è possibile, talora, incontinenza di sforzo. Nei maschi, il flusso urinario è disperso e di direzione anomala. Sono possibili casi di epispadia balanica a prepuzio integro che vengono spesso diagnosticate tardivamente.
- **Posteriori:** sono caratterizzate dall'incontinenza urinaria, più frequentemente completa.

TECNICHE CHIRURGICHE

In contrasto con l'ipospadia in cui esistono un elevato numero di tecniche chirurgiche che offrono diverse opzioni terapeutiche; per la correzione dell'epispadia sono disponibili un minor numero di alternative chirurgiche ed i risultati da un punto di vista funzionale spesso non sono soddisfacenti.

Quando l'epispadia non è associata ad incontinenza urinaria (forme anteriori con uretra posteriore ed apparato sfinterico conservato), il trattamento chirurgico è limitato alla ricostruzione dell'uretra e del glande utilizzando il piatto uretrale.

Quando l'epispadia è associata ad incontinenza urinaria (forme posteriori), il trattamento diventa più complesso. Oltre alla chiusura dell'uretra, la mancanza dell'apparato di continenza rende necessaria la creazione di un sistema di continenza del reservoir vescicale.

Quando eseguire la correzione?

Al fine di ridurre al minimo l'impatto psicologico, l'età più adeguata per la riparazione coincide con il **primo o secondo anno di vita**.

Gli aspetti essenziali per il successo della riparazione dell'epispadia comprendono:

- allungamento penieno
- correzione dell'incurvamento dorsale
- uretroplastica
- copertura del difetto cutaneo dorsale del pene

Alcune considerazioni per le forme più gravi:

Nei casi di epispadia posteriore (con incontinenza, senza estrofia vescicale), alla plastica uretrale e peniena si assocerà una ricostruzione del collo vescicale per ottenere la continenza. Quando sia impossibile ottenere una continenza mediante le metodiche finalizzate all'aumento delle resistenze cervico-uretrali sarà necessario impiegare uno sfintere artificiale o un meccanismo di drenaggio delle urine mediante stoma cateterizzabile continente (Mitrofanoff).

Nelle forme in cui all'epispadia è **associata l'estrofia vescicale**, la priorità sarà la correzione dell'estrofia vescicale onde evitare le complicanze che possano compromettere la funzione renale.

La tendenza attuale del trattamento è la chiusura funzionale della vescica e la ricostruzione in due tappe: la prima a 48 ore di vita con la semplice chiusura del difetto vescicale ed addominale associata o no a reimpianto ureterale. A circa 2 anni di vita si procede alla ricostruzione peniena (come sopra) associata, secondo il caso, alla ricostruzione della parete addominale inferiore, reimpianto vescicoureterale e plicatura del collo vescicale per raggiungere la continenza.

COMPLICANZE

Complicanze precoci

- La **necrosi dei lembi cutanei** mobilizzati è un rischio nell'immediato postoperatorio
- Gli **spasmi vescicali** possono essere altamente fastidiosi nel postoperatorio. Una vescica di piccole dimensioni come quella estrofica ha una maggior predisposizione ad essi.

Complicanze tardive

- Il rischio di comparsa di **fistole** è sempre presente in qualsiasi uretroplastica sebbene siano più frequenti nelle riparazioni di epispadia rispetto all'ipospadia. In caso di comparsa di fistola bisognerà attendere 6 mesi per programmare un nuovo intervento di riparazione della stessa.
- Una complicanza particolarmente grave, e forse sottovalutata, è **l'insuccesso nel raggiungimento di un pene abbastanza lungo ed eretto**. Questo problema si mette in evidenza quando il paziente raggiunge l'età adulta; i rapporti sessuali risultano difficili se, durante l'erezione, il pene è troppo rigido e fisso sulla parete addominale. In alcuni casi potrebbe essere necessario un nuovo intervento che è particolarmente difficile. Se la retrazione è dovuta a cicatrici cutanee e al tessuto fibroso alla radice del pene, si deve asportare questo tessuto e coprire il difetto con lembi. Se questo allungamento metesse in evidenza la presenza di un uretra corta, bisognerà denudare l'asta, isolare l'uretra e preparare il terreno per un uretroplastica mediante innesto cutaneo o mucoso.

A cura del Dr. S. Vallasciani
Chirurgo pediatra