

## 92

## EKSTROFIJA-EPISPADIJA KOMPLEKS

## Definicija bolesti

Ekstrofija-epispadija kompleks (EEC) predstavlja spektar genitourinarnih malformacija u rasponu težine od epispadije (E) i klasične ekstrofije mokraćnog mjehura (CEB) do ekstrofije kloake (EC) kao najtežeg oblika (vidjeti ove pojmove). Ovisno o ozbiljnosti, EEC može zahvatiti mokraćni sustav, mišićno-koštani sustav, zdjelicu, dno zdjelice, trbušnu stijenku, genitalije, a ponekad i kralježnicu i anus.

## Epidemiologija

Pri rođenju za cijeli spektar zabilježena je prevalencija od 1/10 000, u rasponu od 1/30 000 za CEB do 1/200 000 za EC, s ukupno većim udjelom oboljelih muškaraca.

## Klinički opis

EEC karakterizira vidljivi defekt donje trbušne stijenke, bilo sa sluznicom mokraćnog mjehura okrenutom prema van (CEB) ili s otvorenom uretralnom pločom u muškaraca ili rascjepom u žena (E). Urin curi iz mokraćovodnih otvora, što je vidljivo na površini mjehura ili po uretru. U rijetkim slučajevima EC-a nakon rođenja mogu se vidjeti dva ekstrofirana polumjehura, kao i omfalokela, neperforirani anus i defekti kralježnice. Opisani su i atipični oblici EEC-a (duplicirana

ekstrofija, prekrivena ekstrofija i pseudoekstrofija). EEC je rezultat mehaničkog poremećaja ili povećanja kloakalne membrane, što sprječava invaziju mezodermalnih stanica duž infraumbilikalne središnje linije i time rezultira ekstrofijom. Vrijeme rupture određuje ozbiljnost malformacije.

## Etiologija

Temeljni uzrok ostaje nepoznat: prijavljeni su rijetki slučajevi pojave unutar obitelji, a i genetski i okolišni čimbenici vjerojatno imaju ulogu u etiologiji EEC-a.

## Dijagnostičke metode

Dijagnoza pri rođenju postavlja se na temelju kliničke slike, no EEC se može otkriti prenatalno tijekom pažljivih ultrazvučnih pregleda uz indeksni nalaz ponavljane nevizualizacije normalno napunjenog fetalnog mjehura.

## Genetsko savjetovanje

Roditeljima je potrebno pružiti opsežno savjetovanje, ali zbog općenito povoljnog ishoda uz odgovarajuće kirurško liječenje, prekid trudnoće više se ne bi trebao sustavno preporučivati.

## Upravljanje dijagnozom i liječenje

Liječenje je prvenstveno kirurško. Glavni ciljevi su sigurno zatvaranje

trbušne stijenke, postizanje kontinencije mokraće uz očuvanje bubrežne funkcije te adekvatne estetska i funkcionalna genitalna rekonstrukcija. Trenutno se diljem svijeta preferira nekoliko metoda za rekonstrukciju mokraćnog mjehura sa stvaranjem izlaznog otpora (bilo kao postupni ili jednofazni pristup) tijekom razdoblja novorođenčeta. Alternativa može biti uklanjanje ostataka mokraćnog mjehura s potpunim preusmjerenjem mokraće u rektalni prostor. Nakon rekonstruktivne operacije mokraćnog mjehura tijekom djetinjstva očekivana je stopa kontinencije od oko 80 %. Iako je spontano mokrenje glavni problem, može biti potrebna dodatna operacija kako bi se optimizirala funkcija skladištenja i pražnjenja mjehura. U slučajevima definitivnog neuspjeha rekonstrukcije potrebno je obaviti preusmjerenje mokraće. U pubertetu genitalne i reproduktivne funkcije predstavljaju sve važnija pitanja za oba spola. Psihosocijalni i psihoseksualni ishodi odražavaju važnost dugotrajne skrbi (od rođenja do odrasle dobi) multidisciplinarnog tima stručnjaka za roditelje i djecu s EEC-om kako bi se osigurala odgovarajuća kvaliteta života.