

Embriogenesi e malformazioni dell'apparato urinario e genitale maschile

Nino Dispensa, Vincenza Alonge, Rosario Patti
Alice Pavone, Rosanna Iacona

1. Embriogenesi rene e vie escretrici

Lo sviluppo del rene avviene attraverso tre fasi successive: il pronefro, il mesonefro e il metanefro.

Il pronefro si forma durante la terza settimana di gestazione dalla porzione più craniale del mesoderma e regredisce intorno all'ottava settimana. Il dotto del pronefro rappresenta una via escrettrice primitiva e rudimentale che scompare cranialmente per continuarsi in posizione caudale con il dotto mesonefrico di Wolff. Questo sbocca nella cloaca, la porzione posteriore dell'intestino primitivo che diventerà il seno urogenitale. Nel maschio il dotto di Wolff persiste e diviene dotto deferente.

Dall'estremità distale del dotto mesonefrico origina, per gemmazione, l'abbozzo dell'uretere o gemma ureterale. La regressione del mesonefro avviene dopo la formazione del dotto mesonefrico e del dotto paramesonefrico di Muller, posto medialmente rispetto al primo. Nelle donne, dal dotto paramesonefrico di Muller originano le tube, l'utero e la vagina; negli uomini, invece, persiste nell'utricolo prostatico (un piccolo tubulo a fondo cieco che si apre nell'uretra prostatica, a livello del collicolo seminale) e nell'*appendix testis* (formazione solida del polo superiore del testicolo che può andare incontro a torsione).

Non appena giunge in contatto con il metanefro, la gemma ureterale si ramifica. Se la divisione dell'uretere avviene prima si forma il "doppio distretto renale" (vedi "Malformazioni della via escrettrice"). La porzione di mesoderma a contatto con la gemma ureterale prende

il nome di blastema nefrogenico, la cui differenziazione in tubuli e dotti collettori avviene grazie ai segnali rilasciati dalla gemma ureterale stessa. Contemporaneamente alla formazione del sistema collettore si assiste allo sviluppo dei glomeruli renali, attraverso l'induzione dell'angiogenesi.

I reni metanefrici si trovano nella pelvi, uno vicino all'altro. Alla fine della nona settimana di gestazione raggiungono la posizione definitiva, migrando verso la parete laterale dell'addome. Durante la loro migrazione, subiscono una rotazione di 90 gradi per cui l'ilo, che all'inizio si trova in posizione ventrale, si rivolge medialmente.

2. Malformazioni renali

Le malformazioni renali, secondo la classificazione di Ridson, si suddividono in:

- anomalie di numero
- anomalie di sede
- anomalie di forma
- anomalie di differenziazione

3. Anomalie di numero

Le anomalie di numero comprendono l'agenesia renale bilaterale e unilaterale, il rene soprannumerario, l'ipoplasia renale.

L'agenesia renale è causata dall'assenza di uno o di entrambi i dotti di Wolff. Ciò comporta la mancata formazione dell'uretere, del rene e del dotto deferente.

L'agenesia renale bilaterale è una malformazione molto rara e colpisce con maggiore frequenza il sesso maschile. È incompatibile con la vita. Si associa spesso ad ipoplasia polmonare, per cui i rari casi di nati vivi muoiono prima di sviluppare l'uremia. Caratteristica di questi pazienti è la facies di Potter (spesse pieghe sotto gli occhi, naso piatto, orecchie basse, profondo recesso sopra il mento). L'agenesia renale unilaterale, anch'essa rara ma di più frequente rispetto alla prima, viene spesso diagnosticata per la presenza di altre anomalie

(malformazioni genitali, cardiache, esofagee) o nel corso di indagini ecografiche e/o TC eseguite per altre patologie. I pazienti con agenesia renale unilaterale non sviluppano insufficienza renale perchè la funzione del rene "mancante" viene vicariata dal controlaterale, che va incontro ad ipertrofia compensatoria.

Il rene soprannumerario è una rara malformazione, caratterizzata dalla duplicazione completa di rene, pelvi renale e uretere, a causa della scissione del blastema nefrogenico prima del contatto con la gemma ureterale. Il rene soprannumerario è sede frequente di processi infiammatori, idronefrosi, cisti o tumori.

L' ipoplasia renale si caratterizza per la presenza di un rene di dimensioni congenitamente ridotte (di più del 50% rispetto alla norma). Nella maggior parte dei casi i reni ipoplasici hanno una funzionalità normale.

4. Anomalie di sede

Le anomalie di sede più frequenti sono la mal rotazione, l'ectopia e la ptosi renale.

La malrotazione renale è una malformazione asintomatica, relativamente frequente, causata da una incompleta rotazione del rene durante il processo di medializzazione. Il rene assume la forma di un'ellisse con i calici orientati medialmente.

Anche l' ectopia renale è un'anomalia relativamente frequente. Generalmente è asintomatica e si manifesta solo se il parenchima renale va incontro ad infezioni o se la compressione di un vaso anomalo dilata la via escretrice. Il rene ectopico è più frequentemente localizzato a livello iliaco, lombare o pelvico e viene irrorato da vasi aberranti che derivano dall'arteria iliaca o sacrale.

La ptosi del rene è la discesa dell'organo a livello lombare, iliaco o pelvico ma, a differenza dell'ectopia, non presenta una vascolarizzazione anomala. Può essere oltre che congenita anche acquisita (ad esempio per perdita di tessuto adiposo in seguito a notevole calo ponderale). È causata infatti dalla lassità del tessuto connettivo che avvolge il rene o da una maggiore lunghezza del peduncolo renale. Nella maggior parte dei casi la ptosi renale non richiede un trattamento chirurgico, tranne quando si associa a dolore (per stiramento del pe-

duncolo neuro–vascolare–renale) o ad ostruzione delle vie escretrici. In tali casi l'intervento chirurgico di scelta è la nefropessi.



Figura 1. Rene a ferro di cavallo

5. Anomalie di forma

Le anomalie di forma si distinguono in:

- anomalie pure: rene a disco, rene a fagiolo
- anomalie di fusione: rene a ferro di cavallo (Fig. 1)

Il rene a fagiolo, detto anche rene fetale, è caratterizzato dalla persistenza delle lobature fetali, mentre il rene a disco si riscontra nella malrotazione renale.

Il rene a ferro di cavallo colpisce un individuo su 1.000. I poli inferiori dei due reni sono fusi, anteriormente all'aorta, attraverso un istmo costituito da tessuto fibroso o da parenchima renale. L'eziologia è da ricercare probabilmente nell'unione precoce dei due blastemi nefrogenici durante la migrazione. Le masse renali fuse presentano due sistemi escretori e due ureteri, pertanto generalmente è una malformazione del tutto asintomatica. Viene spesso diagnosticata in caso di complicanze, come idronefrosi, calcolosi, infezioni ricorrenti.

6. Anomalie di differenziazione

Comprendono la malattia policistica dell'adulto, la malattia policistica del bambino, il rene multicistico, la malattia cistica midollare, il rene a spugna midollare e le cisti semplici.



Figura 2. Reni policistici

La malattia policistica dell'adulto è una patologia trasmessa con modalità autosomica dominante, che viene diagnosticata intorno alla quarta–quinta decade di vita. È causata da una mutazione a carico dei geni PDK che codificano per una glicoproteina di membrana, responsabile dell'adesione cellulare. Ciò si traduce nella formazione di cisti a causa di un incorretto sviluppo dei tubuli renali. I reni subiscono un sovvertimento strutturale e aumentano di volume, poiché le cisti possono raggiungere grosse dimensioni (10–20 cm) (Fig. 3). Alla palpazione è possibile apprezzare il rene di dimensioni marcatamente aumentate e caratteristicamente a “sacchi di noci”.

La sintomatologia è caratterizzata da ematuria, dolore lombare, infezioni ricorrenti delle vie urinarie, calcolosi renali, ipertensione arteriosa.

Il 10% dei soggetti necessiterà di trattamento dialitico per insufficienza renale terminale. Di frequente riscontro sono anche le cisti epatiche, pancreatiche ed intestinali e gli aneurismi aortici e cerebrali, la cui rottura e la conseguente emorragia rispettivamente addominale e subaracnoidea rappresentano la seconda causa di morte dopo l'insufficienza renale. La diagnosi viene effettuata con l'ecografia, la TC,

la RM e la scintigrafia renale (questa è più importante per valutare la funzionalità renale residua). La malattia policistica del bambino è più rara. Ha le stesse caratteristiche della precedente, ma si manifesta già in età pediatrica con un decorso clinico più aggressivo, poiché associata a fibrosi epatica e ipoplasia polmonare. L'aspettativa di vita è minore rispetto a quella dei soggetti affetti da malattia policistica dell'adulto. La malattia cistica midollare, trasmessa sia con modalità autosomica dominante che recessiva, è caratterizzata dalla presenza di cisti nella regione cortico-midollare. Anche questi soggetti vanno incontro ad insufficienza renale e a trattamento dialitico anche in età giovanile.

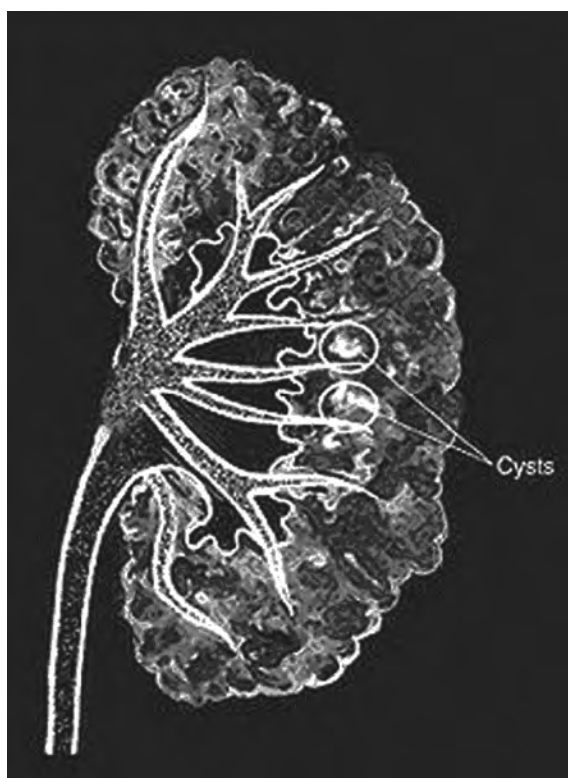


Figura 3. Rene a spugna midollare

Nel rene a spugna midollare (malattia di Cacchi e Ricci) si ha una dilatazione congenita dei dotti collettori, che causa la formazione di cisti a carico della midollare renale (Fig. 3). La stasi urinaria a livel-

lo dei dotti dilatati determina lo sviluppo di calcoli, responsabili di coliche renali recidivanti. Si manifesta intorno alla quarta decade di vita, quando si sono già sviluppate le principali complicanze, quali la pielonefrite e la calcolosi. A seconda dell'estensione dell'anomalia, che può interessare uno o più calici di un rene o entrambi i reni, i soggetti possono sviluppare insufficienza renale cronica o presentare una funzionalità normale, ad eccezione di qualche episodio di colica. Il rene multicistico è un rene displastico, in cui il parenchima è completamente sostituito da cisti ed è funzionalmente escluso per la contemporanea atresia della via escrettrice. Se bilaterale, il rene multicistico è una malformazione incompatibile con la vita. La diagnosi viene solitamente effettuata alla nascita mediante ecografia e la terapia è rappresentata dalla nefrectomia. Si pensa che l'atresia della via escrettrice possa causare idronefrosi a monte e ciò impedisca la maturazione del rene, che va incontro a una trasformazione displastica. La cisti semplice è un frequente reperto incidentale riscontrato in corso di ecografie addominali. La classica cisti semplice è singola, unilaterale e si localizza nella corticale renale. A volte possono essere presenti cisti multiple di piccole dimensioni bilateralmente. È asintomatica, tranne nei casi in cui non raggiunge grosse dimensioni determinando stasi urinaria e dilatazione dei calici. La diagnosi si effettua con l'ecografia, dove appare come una formazione anecogena con rinforzo di parete (Fig. 4). Nei casi dubbi si può ricorrere alla TC (cisti complicate).

Generalmente non richiedono trattamento, ma se questo si dovesse rendere necessario per la notevole volumetria con associata comparsa di sintomatologia, possono essere sclerotizzate. Altra opzione terapeutica, principalmente in caso di recidiva post-sclerotizzante, può essere la marsupializzazione per via laparoscopica o laparotomica.

7. Malformazioni della via escrettrice

I difetti embriogenetici della via escrettrice più frequenti sono la duplicità pielo-ureterale, la patologia del giunto pielo-ureterale e il megauretere congenito.

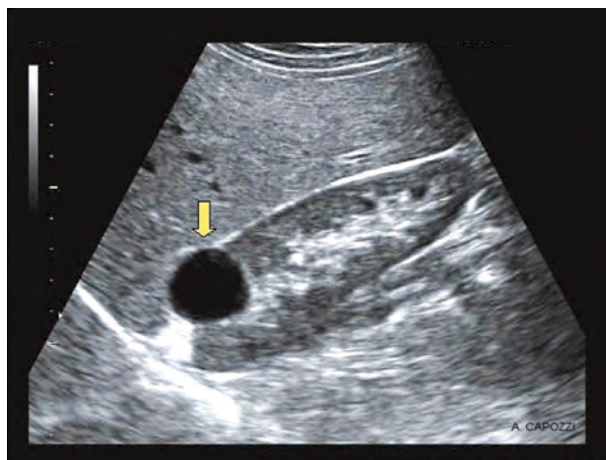


Figura 4. Ecografia che evidenzia una cisti renale (formazione anecogena indicata dalla freccia)

8. Duplicità pielo-ureterale

Come già accennato nell'embriogenesi del rene e delle vie escrettrici, la divisione prematura della gemma ureterale, cioè prima che questa raggiunga il metanefro, è responsabile della formazione di un doppio distretto pielo-ureterale. Colpisce con maggiore frequenza il sesso femminile e solo nel 15% dei casi si presenta bilateralmente.

Il rene si presenta con due pelvi, pertanto viene suddiviso in un emirene superiore o pielone ed in uno inferiore. L'emirene superiore di solito ha due calici, quello inferiore tre, per cui produce più urina, generando un reflusso cosiddetto "ad altalena" (dall'emirene inferiore al superiore e viceversa).

La duplicazione ureterale, invece, può essere completa o incompleta. Nel primo caso i due ureteri si uniscono prima di sboccare in vescica attraverso un unico orifizio comune, mentre nel secondo caso sboccano separatamente o in vescica o in sede ectopica.

La duplicità pielo-ureterale è asintomatica, tranne nei casi in cui si associa a complicanze, quali l'uretere ectopico, il reflusso e l'ureterocele.

8.1. *Uretere ectopico*

L' uretere proveniente dall' emirene superiore sbocca in direzione più caudale rispetto all' uretere del distretto inferiore (legge di Weigert–Meyer), pertanto può essere più frequentemente sede di sbocco ectopico, sia intravescicale che extravescicale.

In quest' ultimo caso le sedi ectopiche più frequenti sono i dotti deferenti e le vescicole seminali nell' uomo, l' utero e la vagina nelle donne.

Si manifesta con maggiore frequenza nel sesso femminile, con un quadro clinico sovrapponibile a incontinenza o vescica neurologica. Comuni sono anche le vulvo–vaginiti ricorrenti, in caso di sbocco ureterale in vagina. Negli uomini è molto spesso asintomatico.

La diagnosi si effettua con ecografia, cistografia, cistoscopia e TC. Il trattamento, quando necessario, è chirurgico (la tecnica più utilizzata è il reimpianto dell' uretere in vescica con tecnica anti–reflusso).

8.2. *Reflusso*

Si realizza più frequentemente a livello dell' uretere del pielone inferiore, che presenta un tragitto più breve rispetto al superiore. Pertanto si verifica un reflusso di urina vescico–ureterale, che può causare idronefrosi di vario grado, infezioni ricorrenti e calcolosi.

8.3. *Ureterocele*

L' ureterocele è una dilatazione sacciforme dell' uretere nel suo transito attraverso il detrusore.

Può presentarsi come anomalia isolata, anche se nell' 85% dei casi si associa a duplicità pielò–ureterale, interessando in particolar modo l' uretere del distretto superiore che sbocca più caudalmente. La sintomatologia è correlata alle dimensioni dell' ureterocele, pertanto va da un quadro clinico asintomatico fino ai segni e sintomi di reflusso e/o di ostruzione ureterale.

La diagnosi può essere effettuata mediante ecografia già intorno alla trentesima settimana di gestazione. Alla nascita è opportuno ripetere l' ecografia, sia per valutare meglio il grado di ureterocele che per evidenziare la contemporanea presenza di duplicità pielò–ureterale ed

eventuale idronefrosi. Le indagini diagnostiche successive prevedono la cistografia minzionale e la TC.

9. Patologia del giunto pieloureterale

La stenosi del giunto pielo-ureterale rappresenta la causa più comune di idronefrosi in epoca prenatale e perinatale. Ha una maggiore incidenza nel sesso maschile (M:F=5:2) e, nella maggior parte dei casi, è il lato sinistro ad essere coinvolto. Nel 10–15% dei casi si presenta bilateralmente.

Le cause di stenosi del giunto possono essere primitive o secondarie. Nel primo caso l'assenza di peristalsi (per riduzione delle fibre nervose peptidergiche che innervano l'uretere) determina un ristagno di urina e idronefrosi a monte. Le cause secondarie sono invece rappresentate da tutte quelle condizioni che causano un'ostruzione a livello del giunto (vasi aberranti, tumori, briglie aderenziali).

In una piccola percentuale di soggetti, il riscontro di un reflusso vescico-ureterale associato può determinare una flogosi cronica con conseguente cicatrizzazione e stenosi.

Il rene idronefrotico si manifesta nei neonati come una massa palpabile, mentre negli adulti con dolore al fianco (accentuato dal carico idrico) e/o micro- o macroematuria.

L'iter diagnostico prevede, oltre l'ecografia, la TC (per caratterizzare meglio la stenosi) e la scintigrafia renale con renogramma dopo somministrazione di diuretico, poiché in caso di ostruzione si ha l'accumulo dell'isotopo a livello della pelvi e un ritardo nella sua eliminazione.

Il trattamento di scelta è chirurgico, in particolare l'ureteropieloplastica secondo Anderson–Heynes è la tecnica più frequentemente utilizzata. Essa consiste nell'exeresi del segmento giuntale patologico e nella successiva anastomosi pielo-ureterale.

È possibile anche utilizzare una tecnica endoscopica che prevede l'introduzione di un catetere *Acucise* per via retrograda sino all'uretere e successiva dilatazione con palloncino o incisione della stenosi. Altra opzione terapeutica è l'ureterolisi percutanea.

10. Megauretere

Si definisce megauretere una dilatazione ureterale maggiore di 7 mm (normalmente il diametro è di 5 mm circa) (Fig. 5).

Secondo la classificazione della Paediatric Urology School il megauretere può essere refluyente, ostruttivo o non refluyente–non ostruttivo.

Megauretere refluyente:

- primitivo o idiopatico
- secondario (vescica neurogena, valvola dell'uretra posteriore)

Megauretere ostruttivo:

- fattori intrinseci
- fattori estrinseci (ostruzione uretrale, tumori, fibrosi retroperitoneale)
- fattori idiopatici (megauretere adinamico)

Il megauretere refluyente è definito primitivo se causato da un re-flusso congenito e secondario se correlato alla presenza di vescica neurogena o di una valvola dell'uretra posteriore. Come si evince dal nome stesso, il megauretere ostruttivo trova la sua eziopatogenesi in fattori ostruttivi intrinseci ed estrinseci (ostruzione uretrale, tumori, fibrosi retroperitoneale) o in fattori idiopatici (come l'assenza di peristalsi nel megauretere adinamico).

Anche il megauretere non refluyente–non ostruttivo può essere primitivo o secondario.

Il megauretere può manifestarsi con infezioni ricorrenti delle vie urinarie e può portare a insufficienza renale nelle forme bilaterali o diagnosticate tardivamente. Attualmente gli screening ecografici prenatali, così come per la stenosi del giunto pielo–ureterale, permettono una diagnosi precoce evitando le complicanze. La diagnosi si avvale anche della TC e della cistografia minzionale, che permettono di differenziare il megauretere idiopatico da quello ostruttivo. Infatti il trattamento chirurgico viene riservato solo a quei casi in cui l'ostruzione è documentata, procedendo alla rimozione della stessa.

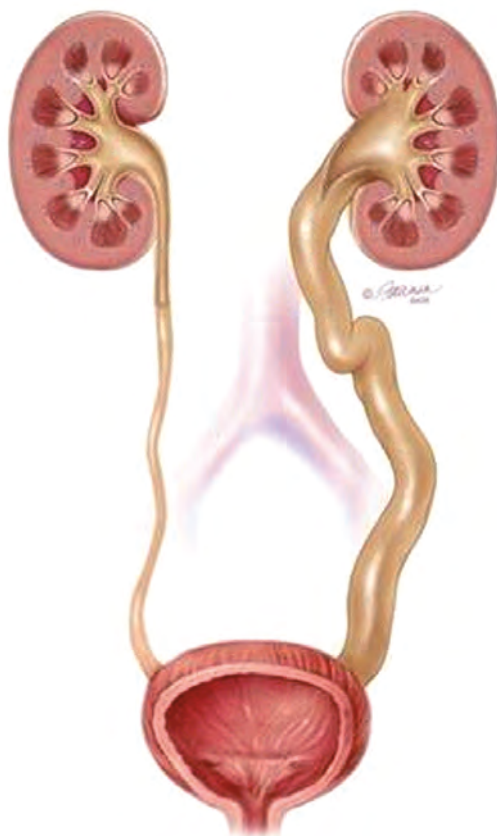


Figura 5. Megauretere sinistro

10.1. *Embriogenesi della vescica*

Mentre le gemme ureterali raggiungono il metanefro si forma il setto urogenitale, che scende a suddividere la cloaca in una porzione anteriore e in una posteriore, da cui derivano rispettivamente la vescica e il retto. Il setto urogenitale trascina con sé, nella sua discesa, i dotti di Wolff, che vengono incorporati nella parete posteriore della vescica, formando il trigono.

Dalla porzione superiore del dotto di Wolff originerà invece il dotto deferente.

Le malformazioni della vescica sono molto rare e si possono dividere in 2 categorie: anomalie di forma e anomalie di sede.

II. Anomalie di forma

II.1. *Duplicità della vescica*

Può presentarsi nella forma completa o incompleta. La duplicità completa è caratterizzata dalla presenza di due vesciche vere e proprie cui si associa, nella maggior parte dei casi, anche una duplicità dell'uretra. Nei casi sintomatici, il trattamento chirurgico consiste nell'asportazione di una delle due vesciche, con anastomosi dell'uretere alla vescica residua. Nella forma incompleta si ha invece una duplicazione della porzione superiore della vescica, ma non del trigono e dell'uretra. È simile ad un diverticolo vescicale, anche se la diagnosi differenziale è agevole poiché in quest'ultimo manca la tonaca muscolare. È una forma meno grave della precedente, non richiede generalmente alcun intervento.

I setti vescicali sono invece anomalie che non modificano l'aspetto esterno dell'organo ma alterano l'assetto interno. La presenza di un setto completo rappresenta una condizione grave, poiché essendoci un'unica uretra collegata ad una sola delle due emivesciche avremo da un lato, quello senza uretra, esclusione del rene corrispondente e dall'altro disturbi di svuotamento associati a reflusso e conseguente idronefrosi.

II.2. *Sindrome della megavescica*

Malformazione rara, caratterizzata da una vescica di volume notevolmente aumentato, con una capacità superiore ai 500cc, cui si associa dilatazione e idronefrosi degli ureteri. In questi soggetti non c'è un'ostruzione organica a valle, la pressione di svuotamento è normale e non è presente la tipica trabecolatura del detrusore secondaria ad ostruzioni uretrali.

12. Anomalie di sede

12.1. *Estrofia della vescica*

Grave malformazione dell'apparato genito-urinario, caratterizzata dalla mancanza della porzione inferiore della parete addominale anteriore e della parete anteriore della vescica (Fig.6). Il trigono vescicale e gli orifizi ureterali pertanto sono esposti all'esterno. Il rapporto maschi-femmine è di 5:1 e l'incidenza è di 1 affetto/20 000-30 000 nati vivi. Le origini embriologiche si ritrovano nella mancata regressione della membrana cloacale e quindi della sua sostituzione da parte delle cellule mesenchimali. Il risultato è l'assenza delle parti inferiori dei muscoli retti dell'addome e l'incompletezza dei muscoli obliquo esterno, interno e trasverso. Non si formano dunque né i muscoli né il tessuto connettivo della parete addominale anteriore al di sopra della vescica. Di conseguenza la sottile epidermide e la parete anteriore della vescica si espongono in libera comunicazione con l'esterno. La correzione chirurgica è complessa ed affidata a centri di riferimento.

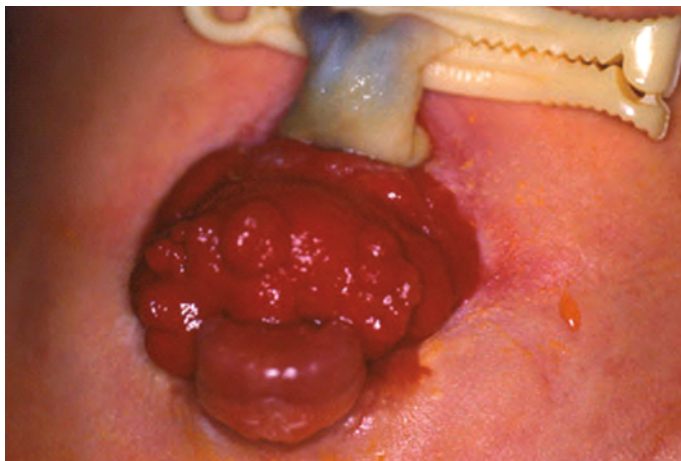


Figura 6. Vescica estrofica

13. Malformazioni dell'uretra

13.1. Valvole dell'uretra posteriore

Le valvole dell'uretra sono costituite da un anomalo sviluppo della mucosa uretrale con la formazione di vere e proprie tende che, gonfiandosi con il passaggio delle urine, possono ostruire il canale. In genere sono frequenti nell'uretra posteriore e possono essere associate a gravi malformazioni vescico-renali. L'incidenza è di 1 affetto/100 000 nati vivi maschi. Queste malformazioni costituiscono un'ostruzione meccanica del tratto uretrale che porta ad alterazioni patologiche secondarie, la cui gravità dipende dal grado dell'ostruzione (vescica da sforzo, reflusso vescico-ureterale, idronefrosi). Nei casi più gravi la diagnosi avviene già in epoca prenatale, in quanto si apprezza ecograficamente la presenza di idroureteronefrosi bilaterale e megavescica. Dopo la nascita si manifesta principalmente con mitto ipovalido, associato a globo vescicale e iscuria paradossa. Un'ecografia ben eseguita permette di visualizzare una dilatazione dell'uretra posteriore che indirizza il sospetto clinico verso la presenza delle valvole. Tuttavia dal punto di vista diagnostico il *gold standard* è rappresentato dall'uretrocistografia retrograda e dalla cistografia minzionale, che consentono di apprezzare la dilatazione e l'allungamento dell'uretra, una prominente del collo vescicale, e il reflusso vescico-ureterale (Fig. 7).

Il trattamento prevede sempre come primo approccio la resezione endoscopica delle valvole.

13.2. Epispadia

L'epispadia è una malformazione congenita dei genitali esterni e del basso apparato urinario dovuta ad un incompleto sviluppo della superficie dorsale del pene (o del clitoride) e della parete superiore dell'uretra. 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. L'epispadia è molto variabile, da un minimo difetto distale fino alla forma completa di epispadia con estrofia vescicale. Nei casi più gravi la mancata chiusura della doccia uretrale si estende alla parete vescicale che diviene un



Figura 7. Cistografia minzionale che evidenzia dilatazione dell'uretra posteriore

continuum con la parete addominale. In questo ultimo caso si parla di complesso estrofico (estrofia vescicale–epispadia) (Fig. 8). L'epispadia può comparire in entrambi i sessi; le femmine presentano in tal caso il clitoride bifido e le grandi labbra distanti fra loro. 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).

Nel sesso maschile 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. Il pene è accorciato con glande appiattito ed aperto dorsalmente di aspetto simile ad una 'focaccia'. A seconda della posizione del meato urinario possiamo classificare l'epispadia in tre forme anatomico-cliniche:

- 1 Epispadia balanica o glandulare;
- 2 Epispadia peniena; (fig.9)
- 3 Epispadia penopubica.

La posizione stessa del meato è direttamente legata alla gravità delle anomalie associate quali l'accorciamento penieno, l'incurvamento dorsale e l'incontinenza urinaria. L'epispadia balanica o glandulare è la malformazione limitata al glande, il meato è posizionato sulla sua superficie dorsale e non c'è interessamento della continenza urinaria. Questo è il tipo di epispadia meno frequente e di più facile correzione. Nell'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 spatulata con una separazione anomala dei corpi cavernosi. L'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 prollasso della mucosa vescicale. 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 e copertura del difetto cutaneo dorsale del pene.



Figura 8. Vescica estrofica–epispadia

13.3. *Ipospadia*

L'ipospadia è tra le più frequenti malformazioni congenite dei genitali esterni maschili, con un'incidenza di circa un caso ogni 350 nati maschi. Essa è caratterizzata da un incompleto sviluppo dell'uretra, il cui meato



Figura 9. Epispadia

esterno si localizza sulla superficie ventrale del pene in posizione più o meno prossimale rispetto all'apice del glande. Classificazione:

- Ipospadia anteriore (65–70% dei casi): Glandulare; Coronale; Peniena distale. (Fig. 10)
- Ipospadia media (10–15% dei casi): Mediopeniena.
- Ipospadia posteriore (20% dei casi): Peniena prossimale; Peno-scrotale; Scrotale; Perineale.

La malformazione può presentarsi con aspetti clinici differenti a seconda dello stadio di sviluppo dell'uretra. I segni costanti sono:

- 1 Lo sbocco anomalo del meato uretrale;
- 2 Il prepuzio incompleto che riveste solo dorsalmente e lateralmente il glande (grebbiule prepuziale), mentre è assente nella sua porzione ventrale;
- 3 Assenza del frenulo.

La sintomatologia clinica può essere rappresentata da:

- Incapacità di urinare in posizione eretta con conseguenti risvolti psicologici per il paziente;

- Infezioni ricorrenti delle vie urinarie fino all'idronefrosi, per il ristagno urinario dovuto a stenosi del meato e del tratto distale dell'uretra;
- Infertilità, nei casi più gravi, per l'alterata deposizione del seme nei fornici vaginali, a causa della brevità dell'uretra e inoltre disfunzione erettile qualora sia presente un grave incurvamento dell'asta.

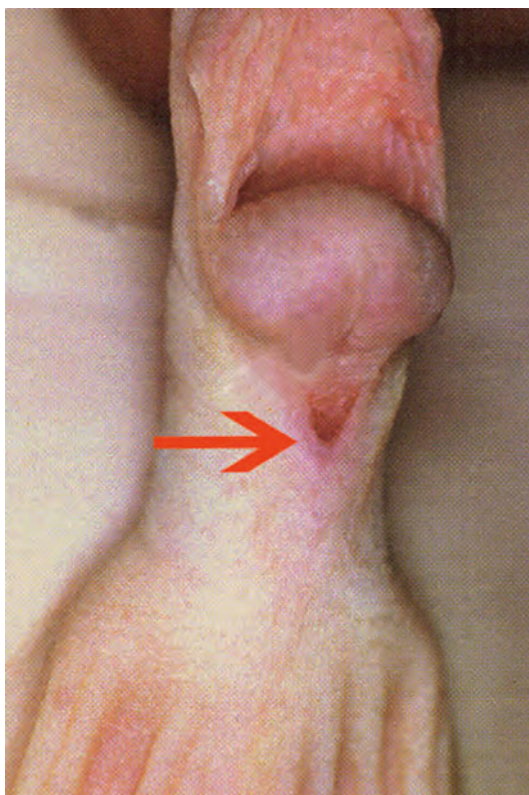


Figura 10. Ipospadia

Nell'ipospadia anteriore la tecnica chirurgica più utilizzata è la MAGPI, consistente nell'avanzamento del meato e glanduloplastica; nell'ipospadia media è l'uretroplastica secondo Mathieu, con flap parameatale; nell'ipospadia posteriore è l'uretroplastica secondo Snodgrass, realizzata con incisione e tubularizzazione del piatto uretrale. Nelle forme gravi invece può essere necessario l'uso di innesti mucosi

per ricostruire la continuità dell'uretra, prelevati da mucosa orale o vescicale.

Nino Dispensa, Vincenza Alonge,
Rosario Patti, Alice Pavone,
Rosanna Iacona