

## Le Malformazioni Anorettali (MAR)

<b>1. Cenni di embriologia.....</b>	<b>2</b>
<b>2. Incidenza e forme cliniche .....</b>	<b>2</b>
<b>3. Malformazioni associate .....</b>	<b>3</b>
<b>4. Diagnosi delle MAR.....</b>	<b>3</b>
<b>5. Come si trattano le MAR.....</b>	<b>10</b>
<b>6. La colostomia.....</b>	<b>11</b>
<b>7. L'intervento di anorettoplastica.....</b>	<b>13</b>
<b>8. Prognosi funzionale .....</b>	<b>15</b>
<b>9. Le calibrazioni anali .....</b>	<b>18</b>
<b>10. Possibili problemi correlati alle MAR .....</b>	<b>19</b>
<b>11. Conclusioni.....</b>	<b>21</b>

## 1. Cenni di embriologia

Le MAR sono malformazioni congenite che si sviluppano intorno alla 6a - 10a settimana di vita embrionale, in seguito ad arresto e/o alterazione nel normale processo di sviluppo e suddivisione della **cloaca**, la struttura dell'embrione da cui traggono origine l'ultimo tratto dell'apparato intestinale (ano-retto) ed i vicini apparato urinario (vescica-uretra) e genitale (vagina-utero). A seconda della precocità e della gravità di queste alterazioni si verificheranno anomalie :

- nello sviluppo del retto, che non " scenderà " sino a raggiungere il suo naturale sbocco a livello della cute del perineo (così è chiamata quell'area anatomica costituita dai tessuti che chiudono in basso il bacino e quindi la cavità addominale, in particolare l'area compresa fra ano e scroto nel maschio e ano e vagina nella femmina) ma si arresterà a fondo cieco ad una distanza più o meno grande dalla sede naturale dell'ano ( agenesia anorettale ) ;
- nella separazione del retto dalle strutture vicine : in alcuni casi potranno cioè rimanere degli anormali, sottili passaggi , definiti "fistole " , tra l'estremità a fondo cieco del retto ed uno degli organi a questo vicini, quali la vescica, l'uretra, la vagina od il perineo.

Le cause che possono determinare una MAR sono ancora sconosciute; non sembrano legate all'età della madre o a fattori razziali o ereditari. Una cosa è certa: i genitori non devono assolutamente sentirsi responsabili della MAR. Non vi è infatti alcun dato che provi come questa derivi da eventi accaduti nel corso del concepimento o della gravidanza; si tratta esclusivamente di un'alterazione nel complesso fenomeno dell'evoluzione dell'embrione.

## 2. Incidenza e forme cliniche

Le MAR sono tra le più comuni malformazioni congenite. Hanno un'incidenza stimata pari ad 1 nuovo caso ogni 4000 nati vivi; colpiscono poco più frequentemente i maschi: 57% contro il 43% delle femmine.

Oggigiorno, non si può più generalizzare classificando le malformazioni anorettali nelle tradizionali categorie di alte, intermedie e basse. La classificazione più utilizzata è quella anatomica a seconda di dove termina la fistola e che ha un valore squisitamente clinico.

E' merito del Dott. Alberto Peña, chirurgo che negli anni '80 alla luce di nuovi studi anatomofunzionali della regione anale ideò un nuovo tipo di intervento correttivo, aver sottolineato come quanto sia veramente importante per classificare una MAR la residua funzionalità delle strutture muscolari e la loro specifica possibilità di garantire la continenza (il controllo volontario della defecazione), evidenziando come le MAR costituiscano uno spettro di malformazioni, dalle più semplici alle più complesse. Ad un estremo dello spettro si trovano le malformazioni con prognosi migliori, dove in linea di massima esiste una muscolatura ben formata e pressoché normale; all'estremo opposto, cioè nelle malformazioni più complesse, è più facile trovare un "imbuto" muscolare gravemente alterato, cui spesso si associano difetti neurologici, soprattutto se accompagnati da malformazioni dell'osso sacro.

Sembra infatti esistere una correlazione diretta tra grado di malformazione sacrale e deficit neurologico.

### 3. Malformazioni associate

Nella vita dell'embrione il periodo in cui più attivo è lo sviluppo di nuovi organi è quello compreso fra le 4 e le 6 settimane di gestazione, quello appunto in cui si sviluppano le MAR. Ciò spiega l'alta incidenza di anomalie che si possono associare a quelle anorettali solitamente di gravità tanto maggiore quanto più grave è la MAR e che talvolta possono avere gravi ripercussioni su importanti apparati quali quello urinario, cardiaco o nervoso centrale.

Le alterazioni dell'apparato genito-urinario sono quelle più frequentemente associate alle MAR. Come si è detto, la loro gravità è correlata al livello della MAR: lieve nelle forme più semplici, importante in quelle forme più complesse

A carico dello scheletro sono diverse le anomalie riscontrate, sebbene con un'incidenza variabile e sporadica. Le anomalie vertebrali sono frequenti soprattutto nelle MAR più complesse. Il difetto può interessare i diversi segmenti della colonna cervicale, dorsale e lombare.

A livello del sistema nervoso, è quello periferico ad essere più frequentemente coinvolto, ed in particolare il midollo spinale. Nel 25% dei bambini con MAR, il midollo si presenta "ancorato" (**tethered cord**) sul fondo del sacco che lo contiene e con la crescita del bambino e lo stiramento delle radici nervose può produrre dei deficit sensitivi e motori.

Le anomalie associate all'apparato digerente sono meno frequenti rispetto a quelle dei precedenti apparati, con un'incidenza del 10%; si tratta solitamente di malformazioni dell'esofago (atresia esofagea).

L'incidenza delle cardiopatie congenite associate alle MAR è del 9%, senza differenze tra forme semplici e complesse.

### 4. Diagnosi delle MAR

Nelle MAR non si può parlare di una sintomatologia caratteristica in quanto la diagnosi viene fatta di solito al momento della prima ispezione generale del neonato. Nella sua forma più comune il quadro è caratterizzato da assenza dell'orifizio anale con assenza più o meno estesa dell'ano o del retto, che si arresta a fondo cieco a varia distanza dal piano perineale.

La fossetta anale è, di solito, assente; talvolta nel punto in cui dovrebbe trovarsi l'ano è presente una piccola depressione. Le forme più semplici nella femmina e talvolta nel maschio possono sfuggire ad un esame obiettivo non accurato: l'unico segno evidente può essere un orifizio anale "anteriorizzato", cioè posizionato più in avanti rispetto al normale.

Una volta accertata l'esistenza di una MAR il problema diagnostico essenziale consiste nello stabilire la gravità della malformazione. A questo scopo si può ricorrere ad una *radiografia (invertogramma)* effettuata con il neonato tenuto a testa in giù, eseguita a 12-36 ore dalla nascita per consentire all'aria deglutita di raggiungere il retto ed evidenziarne la posizione.

Più recentemente questo esame è stato integrato dalla Tomografia Computerizzata e/o dalla Risonanza Magnetica Nucleare, che consentono di valutare se esistono o meno malformazioni del midollo spinale, talvolta associate alle MAR. La loro esecuzione richiede l'assoluta immobilità dei pazienti per cui spesso è necessario ricorrere ad una sedazione o all'anestesia generale.

## 5. Classificazioni delle MAR

Le malformazioni anorettali hanno un'incidenza di 1 bambino nato ogni 4000 neonati, con una maggiore preponderanza maschile di quella femminile. La malformazione più comune nelle femmine è rappresentata dalla fistola rettovestibolare seguita dalla fistola rettoperineale.

Contrariamente a ciò che viene pubblicato in letteratura, è raro che si presentino dei casi di bambine che nascono con fistola rettovaginale. La maggior parte delle fistole rettovaginale riportati in letteratura sono probabilmente dei casi di cloaca o di fistole rettovestibolari mal diagnosticate e quindi, la terza malformazione che si presenta nelle femmine è la cloaca persistente.

La malformazione più frequente nei maschi è data dalla fistola rettouretrale, seguita dalla fistola rettoperineale. La fistola al collo della vescica, nei maschi, rappresenta il 10% dell'intero gruppo di malformazioni. L'ano imperforato senza fistola sia nei maschi che nelle femmine è poco comune e rappresenta solo il 5% dell'intero gruppo di malformazioni.

Il rischio stimato di avere un secondo figlio con una malformazione anorettale è circa l'1% e quattro volte maggiore se il primo figlio è una bambina nata con fistola rettoperineale.

Classificazione:

### **Maschio**

Fistola (cutanea) perineale

Fistola rettouretrale

Bulbare

Prostatica

Fistola al collo della vescica

Ano imperforato senza fistola

Atresia Rettale

### **Femmina**

Fistola (cutanea) perineale

Fistola Vestibolare

Cloaca Persistente

Cloaca con canale comune < 3 cm

Cloaca con canale comune > 3 cm

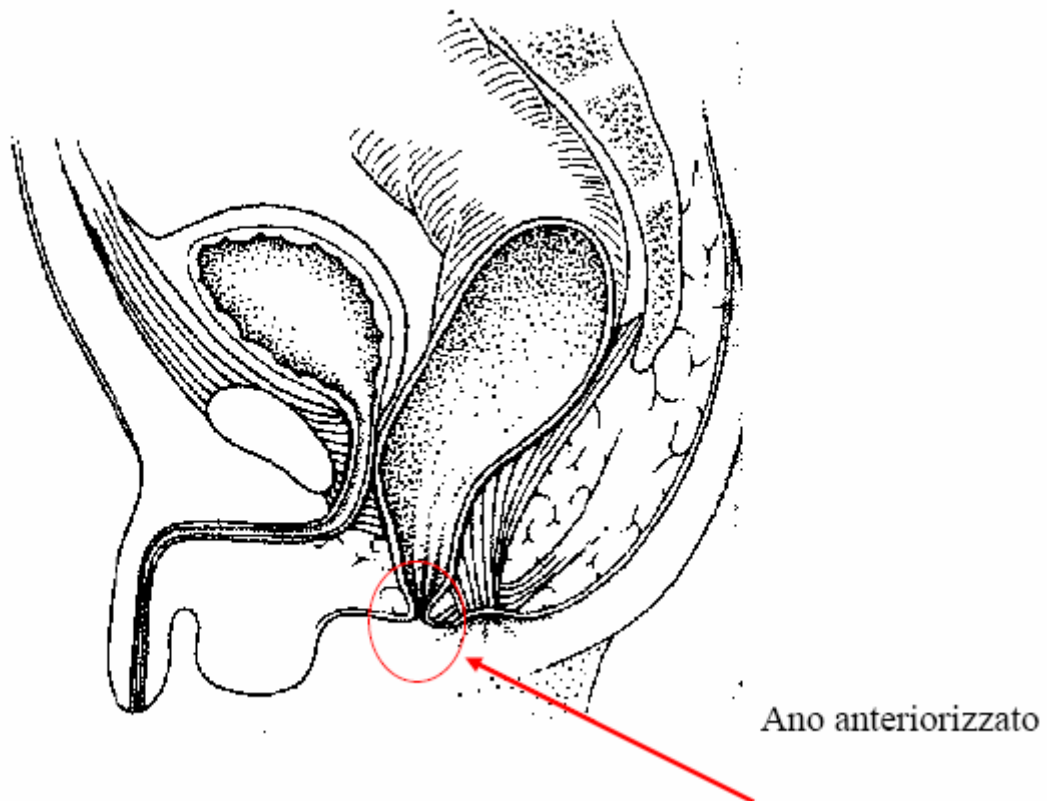
Ano imperforato senza fistola

Atresia Rettale

**Maschio**

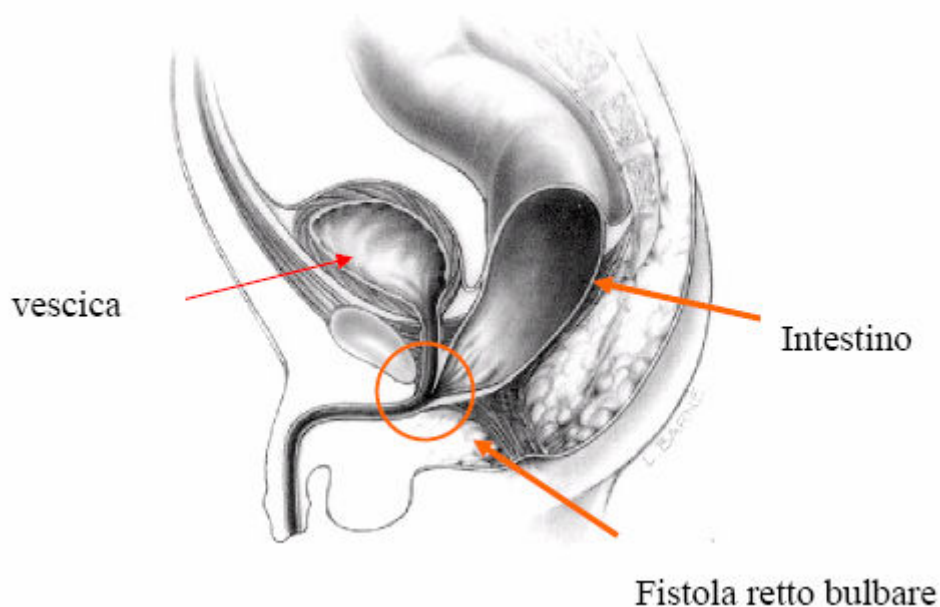
**Fistola (cutanea ) Perineale**

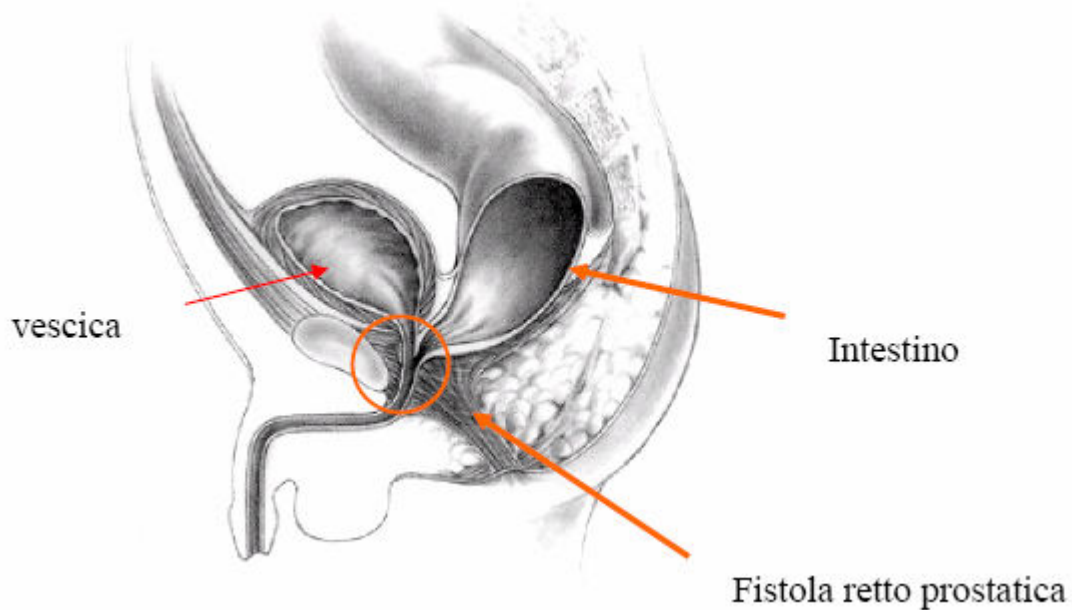
Questo tipo di malformazione è anche conosciuto come malformazione imperforato. Il retto è collocato all'interno della maggior parte sfinteriali. Solo l'ultima parte del retto è collocato anteriormente.



**Fistola Rettouretrale**

Questa è la malformazione più frequente nei maschi





In queste malformazioni il retto potrebbe comunicare con la parte più bassa dell'uretra (fistola bulbare) o con la parte più alta dell'uretra (fistola prostatica).

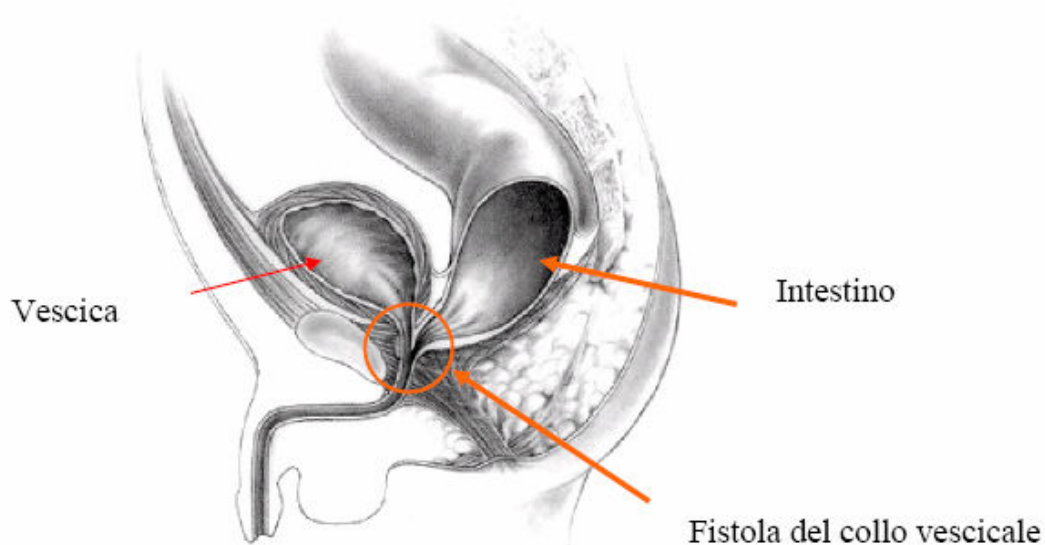
Immediatamente sopra la fistola il retto e l'uretra condividono una parete comune.

I pazienti con fistola rettouretrale di solito hanno un sacro normale e un perineo "di buon aspetto" che ha un solco in mezzo ai glutei ben visivo.

I pazienti con fistola rettoprostatica tendono ad avere un'incidenza maggiore di un sacro anormale con un perineo piatto.

### **Fistola al collo della vescica**

In queste malformazioni il retto comunica con il tratto urinario a livello del collo vescicale. Il muscolo levatore, il complesso muscolare e le fibre parasagittali sono spesso poco sviluppati. Il sacro è spesso deformato o assente. L'intera pelvi sembra essere poco sviluppata. Di solito il perineo è piatto. Per tutte queste ragioni la prognosi funzionale (incontinenza fecale) è minima.



### **Ano Imperforato senza fistola**

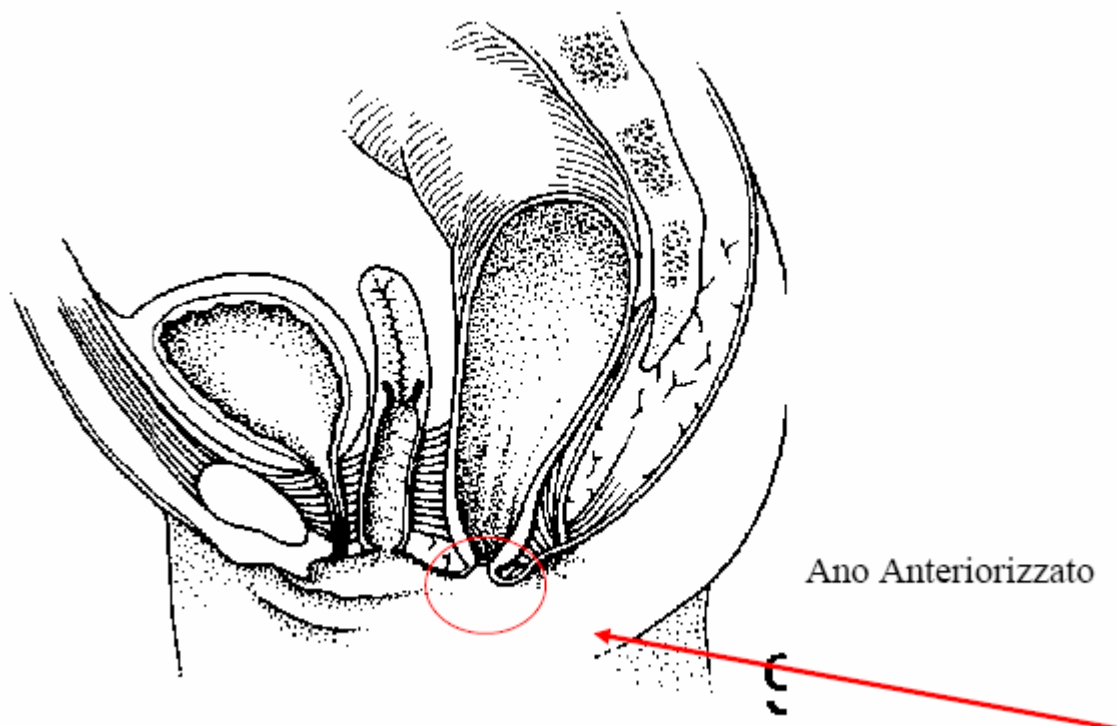
In questi casi il retto finisce a fondo cieco e di solito si situa allo stesso livello di una fistola bulbare rettouretrale. Il sacro e i meccanismi sfinteriali di solito sono normali e quindi questi bambini hanno una buona prognosi. Questa è una malformazione frequente che si associa alla Sindrome Down.

### **Atresia Rettale**

Questa è una malformazione molto inusuale che ha un'incidenza solo dell'1% dei casi. Questi sono gli unici pazienti con ano imperforato che nascono con un canale anale normale. Esternamente l'ano appare normale e spesso la malformazione viene riconosciuta durante un tentativo di prendere la temperatura rettale o dopo una sintomatologia di un'ostruzione intestinale bassa. La parte alta cieca del retto è di solito situata molto vicino al canale anale; il sacro è normale e i meccanismi sfinteriali sono eccellenti, quindi la prognosi è buona.

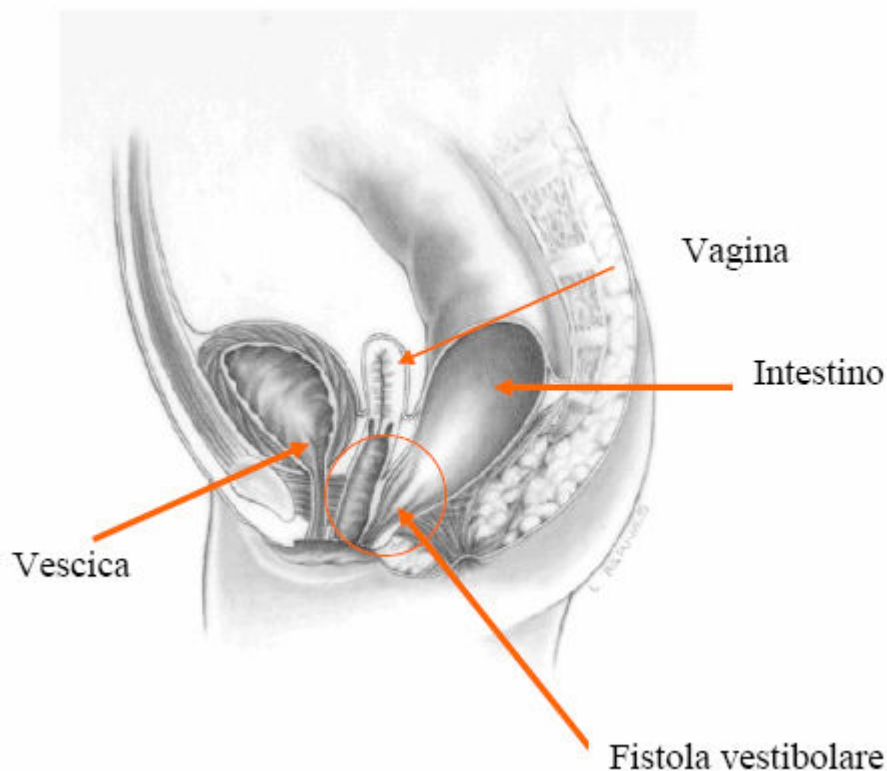
### **Femmine**

#### **Fistola Perineale**



Questa malformazione è equivalente alla fistola perineale descritta nel maschio. Il retto e la vagina sono ben separati, il meccanismo sfinteriale è molto buono e quindi anche la prognosi è buona.

## Fistola vestibolare

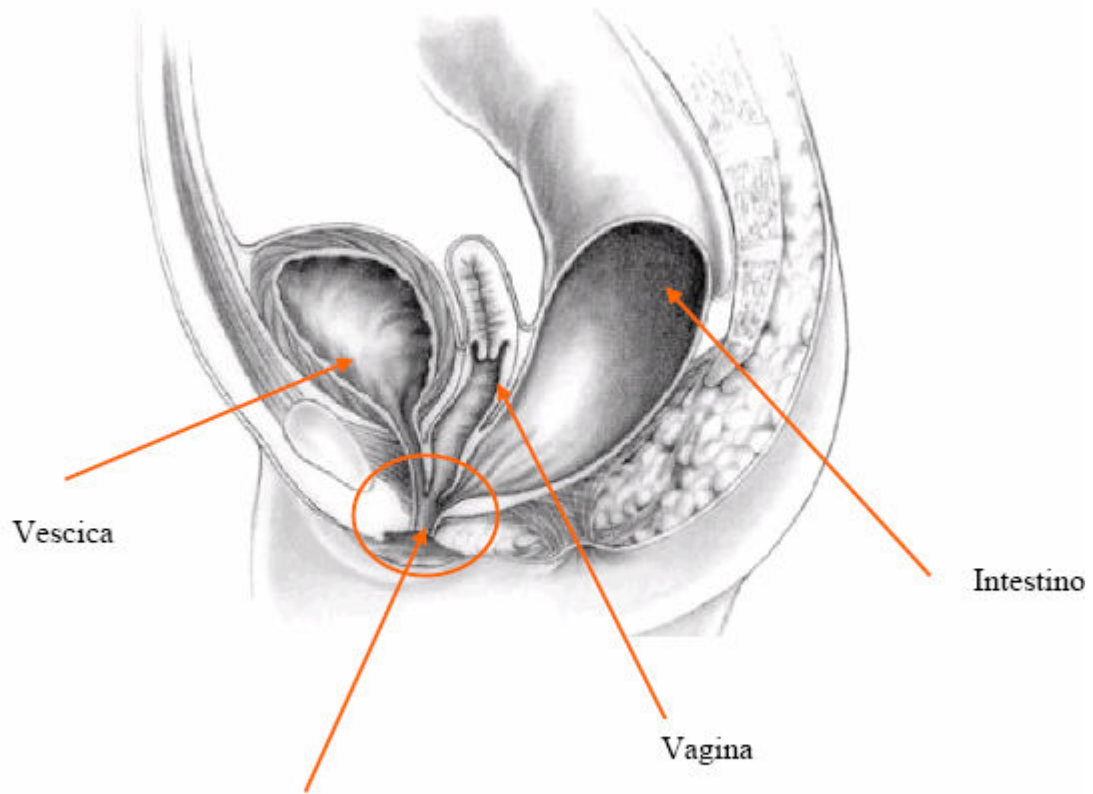


Questa è la malformazione più frequente vista nelle bambine. La sua prognosi è eccellente, ma sfortunatamente è anche la malformazione più frequente che presenta un'incidenza di operazione eseguita male. L'intestino si apre nel vestibolo dei genitali femminili posteriormente all'imene. La caratteristica anatomica di questa malformazione è che immediatamente sopra la fistola il retto e la vagina condividono una parete molto sottile. Queste bambine di solito hanno una buona muscolatura e un sacro normale. Spesso una diagnosi di fistola rettovaginale viene erroneamente effettuata a bambine nate con fistola rettovestibolare.

## Cloaca

La cloaca rappresenta la forma più grave di MAR: è praticamente esclusiva del sesso femminile, e anch'essa è considerata uno spettro malformativo all'interno delle malformazioni anorettali. Così come per le MAR la sua origine è sconosciuta. Una cloaca persistente è rappresentata dalla confluenza del retto, vagina e uretra in un singolo canale comune. La vagina e il retto condividono una parete comune così come il tratto urinario e la vagina. Le cloache hanno un'incidenza di 1 ogni 20.000 bambine nate. Recentemente, lo stesso Dott. A. Peña ha sviluppato una modifica tecnica all'intervento correttivo, denominata Total Urogenital Mobilization. Questa ne è sostanzialmente una semplificazione applicabile alle forme più semplici di cloaca, che richiedono una ricostruzione anatomica più limitata.

Alla nascita è naturalmente obbligatoria la colostomia (talvolta può essere necessaria anche una vaginostomia e/o una derivazione urinaria esterna); un'attenta analisi dell'addome può anche rivelare una massa addominale che può rappresentare una vagina distesa (idrocolpo).



Cloaca con canale comune inferiore a 3 cm.

## 6. Come si trattano le MAR

Le forme più lievi sono corrette con un unico intervento: non è necessaria una colostomia preliminare e la correzione chirurgica, mediante un intervento di anoplastica denominato "minimal PSARP" (Posterior Sagittal Ano-RectoPlasty), viene eseguita nei primi giorni di vita. La decisione se effettuare una correzione neonatale o di ritardarla ed eseguire una colostomia è basata oltre che sul tipo di malformazione, anche sulla preferenza e/o esperienza del singolo chirurgo. Operare in un unico stadio porta ad un beneficio potenziale del paziente, ma questo deve essere considerato in maniera attenta a seconda delle specifiche condizioni in cui si trova il neonato. Le indicazioni per una anoplastica effettuata alla nascita, sono, di solito, sia nei maschi, che nelle femmine, malformazioni anorettali con fistole perineali. In tutte le altre condizioni di seguito elencate una colostomia preliminare è di solito il modo più sicuro per intraprendere le varie fasi ricostruttive:

### Maschi:

- Colostomia: fistola uretrale rettobulbare, fistola uretrale rettoprostatica, fistola rettovescicale, ano imperforato senza fistola, atresia rettale.

### Femmine

- Colostomia: fistola rettovestibolare, ano imperforato senza fistola, cloaca persistente, atresia rettale, fistola rettovaginale.

In questi ultimi casi, schematicamente il trattamento chirurgico si svolge in tre tempi :

1) La **colostomia** (orifizio artificiale eseguito chirurgicamente) per consentire l'evacuazione delle feci viene confezionata alla nascita; dopo questo intervento l'impegno dei genitori è diretto alla **gestione della colostomia** a domicilio.

2) Ad un'età variabile da 3 a 6 mesi, a seconda della esperienza dei singoli centri e salvo eccezioni, viene eseguito l'intervento più importante, volto ad abbassare il retto sino alla cute ricostruendo il più accuratamente possibile il complesso sfinterico che garantisce la continenza delle feci (**intervento di anorettoplastica – PSARP "classica"**). La colostomia viene lasciata ancora aperta allo scopo di deviare le feci proteggendo in tal modo l'intestino a valle nel periodo immediatamente successivo all'intervento. Nel periodo postoperatorio ai genitori verrà quindi richiesto di continuare nella gestione della colostomia, con le stesse modalità già apprese ed applicate in precedenza, e di praticare anche a domicilio le **calibrazioni anali** iniziate in Ospedale subito dopo l'intervento.

3) 1/3 mesi dopo l'intervento di anorettoplastica è possibile praticare l'ultimo intervento, la chiusura della colostomia e la ricostruzione della continuità dell'intestino. Dopo questo intervento il bambino potrà iniziare ad evacuare dall'ano ricostruito. Quindi i genitori non dovranno più preoccuparsi della gestione della colostomia ; il loro impegno verrà comunque richiesto per continuare ancora per qualche tempo le calibrazioni anali così come praticate dopo l'anorettoplastica.

La **cloaca** rappresenta la forma più grave di MAR: è praticamente esclusiva del sesso femminile, e anch'essa è considerata uno spettro malformativo all'interno delle malformazioni anorettali. Così come per le MAR la sua origine è sconosciuta. Una cloaca persistente è rappresentata dalla confluenza del retto, vagina e uretra in un singolo canale comune. La vagina e il retto condividono

una parete comune così come il tratto urinario e la vagina. Anch'essa può essere corretta mediante la tecnica di Peña indicata con la sigla PSARVUP (**P**osterior **S**agittal **A**no**R**ecto **V**agina **U**rethro **P**lasty). Lo scopo del trattamento include il raggiungimento del controllo intestinale e urinario così come delle funzioni sessuali. Le cloache hanno un'incidenza di 1 ogni 20.000 bambine nate. Recentemente, lo stesso Dott. A. Peña ha sviluppato una modifica tecnica all'intervento correttivo, denominata Total Urogenital Mobilization. Questa ne è sostanzialmente una semplificazione applicabile alle forme più semplici di cloaca, che richiedono una ricostruzione anatomica più limitata.

Alla nascita è naturalmente obbligatoria la colostomia (talvolta può essere necessaria anche una vaginostomia e/o una derivazione urinaria esterna); un'attenta analisi dell'addome può anche rivelare una massa addominale che può rappresentare una vagina distesa (idrocolpo)

L'estrofia della cloaca rappresenta la forma più grave di cloaca. La sua incidenza è di 1 ogni 100.000 nati, alla malformazione cloacale si associa un importante difetto della parete addominale (omfalocele). Spesso sono presenti due mezze vesciche.

## 7. La colostomia

Una stomia è un orifizio artificiale, creato chirurgicamente, che serve a mettere in comunicazione un segmento intestinale con la parete addominale. Nella colostomia l'intestino che viene abbottonato alla parete addominale è il colon.

La consistenza di ciò che viene eliminato da una colostomia può variare a seconda della posizione della stomia stessa. Poiché il colon assorbe acqua mentre le feci lo attraversano,

più lungo è il segmento di colon rimasto in sede a monte della colostomia, più è possibile che le feci siano solide e che la loro frequenza sia normale.

Le sue funzioni principali sono:

- consentire al neonato di evacuare fino a che non venga eseguito l'intervento definitivo
- eseguire studi radiografici con mezzo di contrasto per studiare la situazione anatomica
- evitare infezioni a carico dell'apparato urinario nei casi in cui siano presenti fistole
- preparare l'intestino prima dell'intervento con clisteri di pulizia.

Fra le principali caratteristiche delle stomie ricordiamo che :

- Una stomia, deve essere considerata e trattata a tutti gli effetti come un ano: può essere bagnata, lavata con acqua e sapone, può servire per eseguire clisteri evacuativi
- La stomia *non è dotata di sensibilità* , quindi non può in alcun modo essere fonte di dolore per il bambino.

- L'applicazione della placca e dei sacchetti può generare un modesto sanguinamento dai margini della stomia, che *non deve però in alcun modo impensierire il genitore.*

La principale complicazione di una stomia è costituita dalla dermatite.

Nei bambini nati con una colostomia con due stomi separati è la colostomia ideale. I vantaggi di queste colostomie sono le seguenti:

1. i due stomi separati prevengono il passaggio di feci dall'intestino prossimale a quello distale il che evita l'occlusione da feci dell'intestino distale e infezioni al tratto urinario
2. una bassa incidenza di prolapsi. Lo stoma distale potrebbe prolapsare perché si trova nella parte mobile del colon; per questo motivo lo stesso dovrebbe essere intenzionalmente piccolo in modo da evitare questa complicazione e per essere utilizzato solo per le irrigazioni e gli studi radiologici
3. E' più semplice effettuare un cologramma distale
4. E' più semplice effettuare l'abbassamento del colon verso il perineo durante l'operazione ricostruttiva di pull-through Colostomia ideale per neonati con malformazioni anorettali

### **Convivere con una colostomia**

Una colostomia in un bambino è evento che coinvolge tutta la famiglia. I genitori si trovano improvvisamente a doversi confrontare con situazioni a cui sono assolutamente impreparati : non solo si trovano obbligati ad acquisire nozioni e competenze che consentano loro di far fronte alle nuove responsabilità, ma devono farlo in presenza di una non piccola dose di ansia e di paure per il futuro del proprio figlio. Inoltre, è spesso presente nei genitori di bambini con difetti congeniti un senso di colpa per aver generato un bambino "imperfetto".

E' essenziale a questo proposito ricordare che nelle MAR la colostomia è **temporanea** , e solitamente verrà chiusa quando il bambino è ancora molto piccolo ; non soffrirà quindi particolarmente per tutti gli inconvenienti che il convivere a lungo o per sempre con una colostomia comporta.

Si deve tuttavia ricordare che, seppur **molto raramente** , per le più svariate ragioni (diagnosi poste tardivamente, problemi di incontinenza, insorte complicanze) in alcuni casi la chiusura della colostomia dovrà essere procrastinata nel tempo, quando il bambino è già grandetto : intuibilmente in questi casi la presenza di una colostomia comporta problemi di gestione e di relazione ben più complessi che in un lattante.

La possibilità di avvalersi di colloqui psicologici di sostegno per elaborare al meglio la condizione del bambino e per non affrontare da soli questo problema, può essere utile per i genitori.

### **La dieta del bambino colostomizzato**

Una normale crescita in peso ed altezza è il parametro principale per verificare lo stato di salute di ogni bambino : a maggior ragione nel caso di bambini affetti da MAR. La crescita del proprio bambino rappresenta un'ansia costante, spesso ingiustificata, per quasi tutti i genitori, ma diventa una preoccupazione dominante se il bambino è portatore di una colostomia

La dieta di un bambino portatore di colostomia è sostanzialmente simile a quella di un coetaneo sano : si deve quindi seguire lo schema dietetico fisiologico, che prevede l'allattamento materno, se ve ne sono le condizioni, o artificiale.

## La chiusura della colostomia

Generalmente la chiusura della colostomia avviene da 1 a 3 mesi dopo l'intervento di ricostruzione.

Dopo la chiusura della colostomia il bambino non potrà iniziare subito ad alimentarsi normalmente è necessario che prima avvenga la cosiddetta " ricanalizzazione " dell'intestino, cioè che l'intestino, manipolato dal chirurgo, riprenda la propria attività e ritorni in grado di spingere verso l'esterno il proprio contenuto. Di norma il bambino comincerà ad emettere aria dopo circa 48 ore dall'intervento, ed in seguito feci inizialmente verdastre mucose liquide in piccole quantità.

L'alimentazione dopo la chiusura della colostomia dovrà essere mirata ad ottenere un'eliminazione di feci né troppo compatte (il che potrebbe determinare dolore all'ano appena ricostruito) né troppo liquide. E' quest'ultima l'evenienza più comune, che può determinare dermatiti od arrossamenti cutanei. Fortunatamente si tratta di fenomeni transitori: dopo pochi giorni o poche settimane il numero di scariche quotidiane diminuisce, le feci diventano più solide e di conseguenza anche l'irritazione cutanea tende spontaneamente a scomparire.

## 8. L'intervento di anorettoplastica

Questo intervento, il più delicato ed importante nel trattamento chirurgico di una MAR, ha lo scopo di correggerla ricostruendo un canale anorettale dotato di una continenza quanto più possibile fisiologica, affinché il bambino possa condurre una vita del tutto normale.

Fra le diverse tecniche nel tempo proposte quella attualmente più praticata e che sembra offrire i migliori risultati è l'intervento di anorettoplastica sagittale posteriore (**Posterior Sagittal Anorecto Plasty** o **PSARP**) ideato dal Dr. Alberto Peña negli anni '80.

La PSARP viene praticata posizionando il bambino a faccia in giù sul letto operatorio, con le natiche sollevate ed aperte; il solco fra le natiche viene aperto chirurgicamente, mantenendosi esattamente al centro dove esiste una naturale divisione di muscoli e nervi; l'estremità del colon viene raggiunta e mobilizzata; eventuali fistole vengono identificate e chiuse; il colon viene abbassato fino all'apertura anale e posizionato al centro del complesso muscolare, che garantisce la continenza delle feci; l'ano viene ricostruito e l'incisione nel solco anale accuratamente suturata. La difficoltà e la durata previste per un simile intervento sono proporzionali alla gravità della MAR, cioè alla distanza che separa il colon a fondo cieco dalla cute del perineo; nei casi più gravi (circa il 10% del totale) è necessario aprire anche l'addome del paziente per mobilizzare estesamente l'intestino da abbassare.

Anche per le malformazioni anorettali femminili, eccezion fatta per le cloache (circa il 30%) l'operazione viene eseguita con l'approccio sagittale posteriore.

In un 30% delle cloache persistenti il retto o la vagina sono posizionati talmente in alto che è richiesto anche l'approccio addominale.

### Il periodo postoperatorio

Se non vi è stato un approccio addominale, nel giorno successivo all'intervento, il paziente rimarrà a digiuno, sostenuto da un'infusione endovenosa; dal secondo giorno potrà iniziare nuovamente ad alimentarsi, prima con una dieta idrica (acqua, tè e camomilla) e poi con la dieta assunta prima

---

dell'intervento. Ovviamente il digiuno ed il decorso post-operatorio saranno più prolungati in caso di accesso addominale.

Prima di tornare a casa ai genitori verranno fornite alcune indicazioni e consigli utili per condurre una vita serena una volta lontani dall'ospedale.

Le indicazioni fornite riguardano in particolare le **calibrazioni anali** , che devono essere eseguite quotidianamente secondo quanto consigliato alla dimissione.

## 9. Prognosi funzionale

Circa il 75% di tutti i pazienti con malformazioni anorettali ha un'evacuazione spontanea. Circa la metà di questi, sporca occasionalmente le mutande (soiling). Questi episodi di soiling sono di solito collegati ad una stitichezza (stipsi) e si possono risolvere quando questo problema viene trattato in maniera adeguata, per cui approssimativamente il 40% di tutti i pazienti ha un'evacuazione spontanea e non presenta problemi di soiling.

I pazienti che hanno un buon controllo intestinale possono comunque avere degli episodi sporadici di incontinenza fecale, specialmente quando hanno episodi di diarrea acuta. Alcuni dei 25% di tutti i pazienti presentano dei problemi di incontinenza fecale e devono quindi seguire una gestione intestinale in modo da rimanere puliti.

Negli ultimi anni, abbiamo imparato molto sui fattori che possono essere utili per predire la prognosi funzionale di questi bambini. Questa conoscenza deriva da un esame dettagliato di un gran numero di pazienti. Adesso possiamo predire in maniera più accurata la prognosi funzionale del bambino in modo da informare i genitori in maniera più realistica sulla possibilità che loro figlio/a abbia il controllo intestinale.

Questo evita un grande senso di frustrazione in futuro per tutte le parti coinvolte. E' assolutamente obbligatorio stabilire la prognosi funzionale per ogni paziente al più presto in modo da evitare di creare false aspettative nei genitori. Siccome abbiamo a che fare con uno spettro di malformazioni, dobbiamo aspettarci uno spettro di risultati. Nelle tabelle 1, 2, 3 e 4 vengono mostrati i risultati ottenuti

Tabella 1 – Evacuazioni spontanee e tipi di malformazione

Tipi di Malformazione	N. di Casi	Evacuazioni spontanee	
		No.	%
Fistola perineale	15	15	100
Atresia o stenosi	5	5	100
Fistola vestibolare	48	45	93.8
Fistola bulbare	48	42	87.5
Ano imperforato senza fistola	20	17	85
Cloaca Canale < 3 cm	30	25	83.3
Fistola prostatica	51	39	76.5
Fistola vaginale	4	3	75
Cloaca canale > 3 cm	17	10	58.8
Fistola del collo vescicale	14	4	28.6
<b>Totale</b> <b>* dati del 2000</b>	<b>252</b>	<b>205</b>	<b>81.3</b>

Tabella 2 – Soiling e tipi di malformazione

Tipi di Malformazione	N. di Casi	Soiling	
		No.	%
Fistola perineale	15	0	0
Atresia o stenosi rettale	6	1	16.7
Fistola vestibolare	47	18	38.3
Fistola bulbare	52	34	65.4
Ano imperforato senza fistola	22	9	40.9
Cloaca Canale < 3 cm	28	22	78.6
Fistola prostatica	59	46	77.9
Fistola vaginale	4	4	100
Cloaca canale > 3 cm	18	16	88.9
Fistola del collo vescicale	22	22	100
<b>Totale</b> <b>* dati del 2000</b>	<b>273</b>	<b>172</b>	<b>63.0</b>

Tabella 3 Continenti totali e tipi di malformazione

Tipi di Malformazione	N. di Casi	Totalmente continenti	
		No.	%
Fistola perineale	15	15	100
Atresia o stenosi rettale	6	5	83.3
Fistola vestibolare	45	32	71.1
Fistola bulbare	53	17	32.1
Ano imperforato senza fistola	17	12	70.6
Cloaca Canale < 3 cm	22	6	27.3
Fistola prostatica	39	11	28.2
Fistola vaginale	3	0	0
Cloaca canale > 3 cm	9	2	22.2
Fistola del collo vescicale	4	0	0
<b>Totale</b> <b>* dati del 2000</b>	<b>213</b>	<b>100</b>	<b>46.9</b>

Tabella 4 – Stipsi e tipi di malformazioni

Tipi di Malformazione	N. di Casi	Stitici	
		No.	%
Fistola perineale	15	4	26.7
Atresia o stenosi rettale	5	4	80
Fistola vestibolare	47	30	63.8
Fistola bulbare	51	30	58.8
Ano imperforato senza fistola	21	10	47.6
Cloaca Canale < 3 cm	28	9	32.1
Fistola prostatica	60	30	50
Fistola vaginale	4	1	25
Cloaca canale > 3 cm	19	10	52.7
Fistola del collo vescicale	24	7	29.2
<b>Totale</b> <b>* dati del 2000</b>	<b>274</b>	<b>135</b>	<b>49.3</b>

Una volta stabilita la diagnosi della specifica malformazione, si può predire la prognosi funzionale. Se il tipo di malformazione del bambino/a risulta di tipo benigno, quale una fistola vestibolare, una fistola perineale, un'atresia anale, una fistola bulbare rettouretrale, o un ano imperforato senza fistola, ci si dovrà aspettare che il bambino/a abbia un'evacuazione spontanea all'età di 3 anni.

Questi bambini necessiteranno, comunque, di una supervisione in modo da evitare un fecaloma, stipsi e soiling. Dall'altro canto, se il paziente si trova a non avere una buona prognosi malformativa, quale per esempio una cloaca alta con canale comune maggiore di 3 cm o con una fistola del collo vescicale, i genitori devono essere informati che i loro figli avranno bisogno di seguire un programma di gestione intestinale per rimanere puliti e socialmente accettati. Questo programma potrebbe essere iniziato quando il bambino ha 3 o 4 anni, prima che inizi a passare molto del suo tempo fuori casa. I pazienti con fistole rettoprostatiche hanno circa le stesse possibilità di avere un'evacuazione spontanea o di essere incontinenti. Questi pazienti dovrebbero essere educati al vasino verso i 3 anni. Ma se questo non porta a dei risultati positivi, il programma di gestione intestinale dovrebbe essere iniziato immediatamente in modo che il paziente possa rimanere pulito ed evitare delle sequele psicologiche. Ogni anno, durante le vacanze estive, si potrebbe provare di nuovo a raggiungere il controllo intestinale e se questo non succede, il programma di gestione intestinale dovrebbe essere ricominciato. Più il bambino cresce e diventa cooperativo più si hanno possibilità di raggiungere un controllo intestinale maggiore.

L'incontinenza urinaria si riscontra nei pazienti maschi con malformazione anorettale solo quando questi ultimi hanno una compromissione importante del sacro o quando questo è totalmente assente, oppure quando i principi base della tecnica chirurgica non vengono seguiti e quindi durante l'operazione sono stati danneggiati delle innervazioni importanti. La maggior parte dei pazienti maschi con malformazioni anorettali che sono adeguatamente operati hanno il controllo urinario.

Questo è anche vero per le pazienti femmine con malformazioni anorettali ad eccezione per le cloache.

Un gran numero di pazienti che sono state operate di cloaca necessitano il cateterismo intermittente per poter svuotare la vescica. Questo succede nel 69% delle pazienti con una cloaca alta, definita così per avere un canale comune maggiore di 3 cm, e il 20% delle pazienti con una cloaca bassa, definita in questo modo perché presenta un canale comune inferiore a 3 cm. Il collo della vescica nella maggior parte delle pazienti è funzionante e queste pazienti rimangono completamente asciutte con un cateterismo intermittente.

*(Fonte: Dr. Alberto Peña: Anorectal malformation: the State of the art – maggio 2000)*

## 10. Le calibrazioni anali

Il trattamento postoperatorio dei bambini operati per MAR prevede un programma di dilatazioni anali secondo uno schema ben codificato. Va precisato che lo scopo delle calibrazioni non è quello di dilatare l'orifizio anale, ma di impedirne il restringimento, inevitabile altrimenti, considerato che presente una sutura circolare (il neo-ano) all'interno di un meccanismo sfinterico (quindi muscolare), destinata inevitabilmente a stringersi in assenza di passaggio di feci (per la presenza della colostomia).

La calibrazione dell'ano è una procedura semplice che deve essere eseguita dai genitori dopo che sono stati istruiti dal medico, prima della dimissione del bambino dall'ospedale. Si esegue con uno strumento metallico o di plastica, chiamato dilatatore di Hegar, che viene introdotto nel retto attraverso l'ano. Questa manovra si esegue più facilmente con il bambino in posizione supina e le gambe flesse sull'addome. Per facilitare l'introduzione dello strumento è indispensabile spalmare abbondantemente sul dilatatore una pomata lubrificante.

La calibratura viene eseguita utilizzando dilatatori di calibro crescente. L'ultimo dilatatore verrà lasciato dentro l'ano per alcuni minuti.

### **Programma di calibrazione:**

- a due settimane si esegue la prima calibrazione. Nel corso di tale seduta si insegnerà ai genitori come calibrare l'ano, due volte al giorno;
- ogni settimana controllo ambulatoriale ed aumento di calibro (il genitore deve effettuare la calibrazione con il nuovo dilatatore sempre due volte al giorno);
- raggiunta la dimensione appropriata all'età (dopo 1-3 mesi) si chiude la colostomia;
- dopo la chiusura della colostomia occorre continuare le calibrazioni, fino a quando lo strumento passerà facilmente. In genere questo avviene dopo tre o quattro settimane dopo avere raggiunto il calibro desiderato. Quindi si può iniziare a ridurre la frequenza delle dilatazioni, secondo il seguente programma di mantenimento:

## Programma di mantenimento

- una volta al giorno per un mese
- una volta al giorno a giorni alterni
- una volta ogni tre giorni per un mese
- due volte la settimana per un mese
- una volta alla settimana per un mese
- una volta al mese per tre mesi

La dimensione del dilatatore che occorre raggiungere varia in rapporto all'età:

età	dimensioni del dilatatore (n.)
da 1 a 4 mesi	12
da 4 a 8 mesi	13
da 8 a 12 mesi	14
da 1 a 3 anni	15
da 3 a 12 anni	16

Va precisato che questa manovra, se ben eseguita, non è assolutamente dolorosa e pertanto ben tollerata dal bambino.

Salvi casi eccezionali non è richiesta eseguirla in anestesia

## 11. Possibili problemi correlati alle MAR

### Disturbi urinari

Le malformazioni dell'apparato urinario sono le più frequentemente associate alle MAR essendo presenti circa nel 45% dei casi. In linea generale, più grave è la forma di MAR, più alta è l'incidenza delle malformazioni urinarie associate.

Possono essere presenti anomalie nel numero e nella posizione dei reni (esempio, mancanza di un rene – agenesia renale – o rene posizionato in sede diversa dal normale – ectopia renale) e anomalie più squisitamente interessanti l'apparato urinario come il reflusso vescica-ureterale (risalita di urina dalla vescica verso il rene) o l'idronefrosi (ostacolo al deflusso di urina dal rene verso la vescica).

Entrambe queste condizioni possono essere responsabili di episodi infettivi che complicano il decorso della MAR. Le già citate malformazioni del sacro e del midollo spinale possono, a loro volta, avere ripercussioni sul controllo della minzione che può rendersi evidente verso i 3 anni di vita sotto forma di incapacità a riempire o a svotare adeguatamente la vescica, producendo di fatto una incontinenza urinaria, a carattere sostanzialmente neurologico.

In ogni neonato con MAR è consigliabile, quindi, eseguire uno screening per le anomalie genitourinarie mediante ecografia renale, cistouretrografia minzionale, radiografia del rachide, ecografia midollare, e in caso di risultati patologici, procedere ad uno studio con risonanza magnetica.

La diagnosi di incontinenza urinaria richiederà un approccio appropriato e specifico per ogni paziente, comprendente, a seconda della gravità, l'impiego di farmaci attivi sulla muscolatura vescicale o il cateterismo intermittente.

Vi sono inoltre bambini in cui, fortunatamente, il disturbo appare più sfumato e diviene evidente di solito tra i 4 e i 5 anni con una difficoltà ad acquisire un perfetto controllo della minzione.

In questi casi è necessario eseguire indagini urodinamiche in grado di evidenziare alterazioni della contrazione vescicale curabili con terapia farmacologica.

### **Stipsi e diarrea**

(nota: questi argomenti vengono più diffusamente trattati nella Guida AIMAR sulla “Gestione Intestinale”)

La stipsi nei bambini operati per MAR è un problema quasi costantemente presente in forma più o meno grave.

In questi pazienti, una dieta che preveda l'introduzione routinaria di fibre è fondamentale nel prevenire la formazione di feci dure che rendono l'evacuazione più difficoltosa o addirittura dolorosa. Allo stesso scopo può essere utile la somministrazione, nei periodi più problematici, di lassativi non irritanti, come i preparati a base di lattulosio o l'olio di vaselina.

In pazienti affetti da notevole ritenzione fecale, con presenza di fecalomi, è necessario effettuare dei clisteri, all'inizio anche due volte al giorno fino alla rimozione completa dell'ingombro fecale: in casi estremi si può presentare la necessità della "rottura " ed asportazione del fecaloma in regime di ricovero. Risolto il problema acuto, il paziente può poi essere trattato a domicilio dopo aver approntato con i genitori un programma di clisteri che dovranno dapprima essere effettuati quotidianamente e poi dilazionati nel tempo.

Quando si parla di "diarrea" nei pazienti operati per MAR, innanzitutto è compito del medico verificare se si tratti di vera diarrea, di incontinenza fecale o di "pseudoincontinenza da stipsi ".

L'evenienza più comune è il bimbo che sporca le mutandine numerose volte al giorno o che presenta frequenti e piccole evacuazioni indesiderate: il problema, in tali casi, non si tratta di diarrea ma di incontinenza fecale legata alla anomalia sfinteriale insita nella malformazione, cui spesso è associata una cronica ritenzione di feci nella ampolla rettale, che vengono "perse" all'esterno quasi per rigurgito.

In questi casi il trattamento con clisteri, anche quotidiani, consente di mantenere costantemente vuoti il neo retto e l'ultimo tratto di colon, in modo che durante il giorno, mentre il bambino gioca o compie qualsiasi tipo di sforzo che aumenti la pressione addominale, possa rimanere pulito, senza bisogno di pannolini o frequenti cambi di mutandine. (vedi libretto AIMAR sulla “Gestione Intestinale”).

## 12. Conclusioni

Il ruolo dei genitori è di gran lunga il più importante fra quello di tutte le persone coinvolte nel trattamento di una MAR e con voi impegnate a dare al vostro bambino le migliori possibilità di guarigione. Saranno infatti i genitori a prestare al bambino le cure più significative negli anni più importanti del suo sviluppo ; questo impegno sarà tanto più facile quanto più accuratamente sarà conosciuta la malformazione che ha colpito vostro figlio ed i modi per correggerla.

Non bisogna sentirsi in imbarazzo a porre qualsiasi domanda, a proporre nuove idee o a fare qualsiasi cosa che possa servire ad aiutare voi e vostro figlio. La possibilità di consultare uno psicologo per prevenire disagi psicologici nel bambino, comprendere meglio ciò che egli vive a livello affettivo ed essere aiutati a trovare la strada migliore per attenuare dubbi e paure in relazione agli aspetti psico-educativi potrebbe essere di non trascurabile aiuto.

Uno degli scopi fondamentali dell'AIMAR è proprio quello di favorire l'incontro fra tutte le persone - genitori, medici, infermieri - in qualunque modo coinvolte nel trattamento di un bambino affetto da MAR.

La strada è lunga e piena di difficoltà ; spesso si farà sentire la tentazione di abbandonare tutto e lasciarsi andare. Per il bene soprattutto del bambino bisogna resistere a questa tentazione e tenere duro: molte persone hanno già percorso la stessa strada, e sono pronte ad aiutare, a consigliare, a camminare ancora lungo una via così dura e difficile, ma che è necessario percorrere per poter garantire al bambino una vita normale, attiva e felice.