



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA

Sede Amministrativa: Università degli Studi di Padova

Dipartimento di Pediatria

SCUOLA DI DOTTORATO DI RICERCA IN:

MEDICINA DELLO SVILUPPO E SCIENZE DELLA PROGRAMMAZIONE

INDIRIZZO:

SCIENZE CHIRURGICHE PEDIATRICHE E SPERIMENTALI

CICLO:

VENTICINQUESIMO

**LONG TERM OUTCOMES IN TERMS OF SEXUAL FUNCTION
AND RELATIONAL ASPECTS IN PRIMARY CASES BORN
WITH BLADDER EXSTROPHY**

Direttore della Scuola: Ch.mo Prof. Giuseppe Basso

Coordinatore d'indirizzo: Ch.mo Prof. Giovanni Franco Zanon

Supervisore: Ch.mo Dott. Waifro Rigamonti

Dottorando: Dott. Alfredo Berrettini

Abstract

Introduzione e scopo dello studio

L'Estrofia Vescicale-Epispadia (EV) è una rara patologia congenita caratterizzata da uno sviluppo incompleto della vescica e dell'uretra. La sua prevalenza varia da 1/25.000 a 1/40.000 nati ed in Italia si stima un'incidenza di circa 15 nuovi casi ogni anno. La patologia colpisce maschi e femmine con un rapporto di 2:1. L'etiologia non è nota. La patologia, colpendo l'apparato uro-genitale si riflette su elementi di primaria importanza, vale a dire la continenza urinaria e la vita sessuale. Tali aspetti possono condizionare fortemente la vita di relazione dei soggetti affetti.

Scopo dello studio è stato quello di identificare sia gli aspetti psicosessuali e psicosociali che gli aspetti disfunzionali sessuali in soggetti affetti da EV.

Materiali e metodi

Abbiamo eseguito un'indagine strutturata mediante il questionario SESAMO (Sexuality Evaluation Schedule Assessment Monitoring). Sono stati individuati due gruppi d'indagine: un gruppo di pazienti (casi) e uno di soggetti non portatori della patologia (controlli). Tutti i soggetti sono stati invitati a rispondere alla versione maschile o femminile, single o di coppia del questionario. I questionari sono stati caricati nel programma SESAMO-Win ed elaborati dal software SESAMO-R. Sia i Casi che i controlli sono stati analizzati sia in generale che divisi per sesso e situazione affettiva single/coppia. Sono state indagate le Aree risultate significative nel gruppo dei Casi e non nel corrispettivo gruppo dei Controlli; di tali Aree sono stati analizzati singolarmente i vari Item che le componevano, evidenziando la percentuale di risposte significative. Abbiamo inoltre valutato lo stato di continenza dei pazienti.

Risultati

Il questionario è stato consegnato a 45 pazienti affetti da EV di cui 30 maschi (M) e 15 femmine (F) e 40 controlli, di cui 20 M e 20 F. Hanno aderito allo studio 26 casi (17 M e 9 F), con un tasso di risposta di 57,7%, e 35 controlli (18 M e 17 F) con un tasso di risposta di 87,5%. In particolare per quanto riguarda i casi, 16 (61,5%) di cui 11 M e 5 F, hanno compilato il questionario come situazione affettiva di "coppia" e 10 (38,5%) di cui 6 M e 4 F come "single"; riguardo i controlli 26 (74,5%) (14 M e 12 F) hanno compilato il questionario come situazione affettiva di "coppia" e 9 (25,5) (4 M e 5 F) come "single". L'età mediana è stata di 28 anni nel gruppo dei casi e 30,5 nei controlli. Le Aree *Relati psicoambientali* e *Vissuto corporeo* sono risultate significative in tutti i gruppi dei Casi (eccetto nei Casi Femmine totali per quanto riguarda il vissuto corporeo) e mai nei gruppi dei Controlli. L'Area *Desiderio* è significativa solo nei Casi Femmine. Gli *Ambiti del piacere* sono significativi solo nei gruppi dei Controlli e mai nei Casi. La *Masturbazione remota* è significativa sia nel gruppo dei Casi che dei Controlli Femmine. L'*Esperienziale pregresso* e l'*Anamnesi Medica e Sessuale* sono significative in tutti i gruppi (eccetto nel gruppo dei Controlli Femmine per quest'ultima Area). I pazienti hanno presentato un tasso di continenza dell'80,7%.

Conclusioni

I pazienti affetti da estrofia vescicale presentano una spiccata tendenza all'ossessività che si manifesta sia nelle pratiche quotidiane che nei confronti della sessualità. Sono insoddisfatti del loro tempo libero ma circa la metà di essi ha raggiunto una condizione sociale soddisfacente. Presentano un rapporto critico con i propri genitori e in particolar modo con la madre, figura sicuramente più presente nel percorso clinico; specialmente nelle pazienti di sesso femminile si riscontra una carenza di comunicazione intrafamiliare riguardo alla sessualità. E' emersa inoltre una difficoltà ad esprimere e raccontare le loro esperienze, in particolare quelle sessuali che definiscono frustranti. L'attenzione rivolta al "sé corporeo" è risultata molto critica, più nei casi in situazione di coppia che nei single; le zone interessate dalla malattia e di conseguenza coinvolte negli interventi chirurgici sono le più odiate da essi.

Le disfunzioni sessuali colpiscono in alta percentuale entrambi i sessi e nel complesso le donne sembrano avere più difficoltà ad avere un rapporto sessuale soddisfacente.

La sessualità è vissuta in maniera patologica sia nel gruppo dei pazienti "single" che "coppie".

I pazienti single non sono soddisfatti della loro situazione affettiva e neppure della frequenza dei rapporti sessuali.

I pazienti che vivono una situazione di coppia sono spinti ad attuare con maggiore frequenza la masturbazione non per proprio piacere ma come atto sostitutivo al rapporto sessuale completo.

Abstract

Introduction and purpose

Bladder exstrophy (BE) is a rare congenital malformation that involves not only the bladder, urethra and genital organs but also all of the pelvic floor and bones. Its prevalence is about 1/25.000-40.000 born in Italy and about 15 new cases are estimated each year. The disease affects males and females with a ratio of 2:1. The etiology is unknown. The effect of this malformation, affecting the urogenital complex, can be reflected on urinary continence and sexual life. These aspects can influence strongly the social life of patients.

We evaluated both psychosexual and psychosocial aspects and sexual dysfunction in adult with BE using a validated instrument.

Materials and methods

We conducted a survey using SESAMO (Sexuality Evaluation Schedule Assessment Monitoring). We evaluated a group of patients (cases) and a group of controls. All are invited to complete the male or female, single or partnership version of the instrument. The questionnaires are loaded into the program SESAME-Win and processed by the software SESAME-R. Both cases and the controls are analyzed in general and by sex and by emotional situation (single or partnership). We investigated the Areas found to be significant in the group of cases and not in the corresponding group of controls; in these Areas we analyzed individually every Items, highlighting the percentage of significant responses. We also assessed the state of continence about patients.

Results

This questionnaire is being distributed to 45 patients with BE, including 30 men (M) and 15 women (W) and 40 controls, 20 M and 20 W. 26 cases (17 M and 9 W), with a response rate of 57.7%, and 35 controls (18 M and 17 W) with a response rate of 87.5%, were finally included in analysis. With regard to the cases 16 (11 M and 5 W), completed the questionnaire as situation of "partnership" and 10 (6 M and 4 W) as "single". In group of controls 26 (14 M and 12 W) completed the questionnaire as situation of "partnership" and 9 (4 M and 5 W) as "single". Median age was 28 years in the Cases group and 30.5 in Controls. *Environmental psychology* and *Lived Body* Areas were significant in all groups of Cases (except in Females Total about *Lived Body*) and never in groups of controls. *Desire* Area is significant only in females Cases. *Pleasure* Areas are significant only in the groups of Controls and never in Cases. *Remote Masturbation* is significant, both in the group of Cases that Controls Females. *Previous Experiential* and the *Sexual and Medical History* are significant in all groups (except in the group of females controls about this last Area). Patients had a continence rate of 80, 7%.

Conclusions

Patients with bladder exstrophy have a tendency toward obsessive-compulsive disorder towards sexuality. They are dissatisfied about their free time, but they reached a satisfactory social position. They have a critical relationship with their parents and especially with mother, certainly more present in the clinical pathway. Especially with female patients, there is a lack of communication about sexuality. They present a difficulty to express and share their experiences, particularly sexuality, which they define like frustration experience. The body perception was very critical, more critical in single cases than in partnership. The areas of the body affected by the malformation are hated by themselves.

Sexual dysfunction affects a high percentage of both sexes and the women seem to have more difficulty in having a satisfying sexual relationship. Sexuality appear a pathological experience in both single and partnership group.

Singles are not satisfied with their emotional situation and even the frequency of sexual intercourse. Patients who live in a partnership use frequently masturbation not for his own pleasure but as act that substitute a complete sexual intercourse.

Indice

1. Background.....	5-39
1.1 Cenni storici	
1.2 Definizione e classificazione	
1.3 Embriologia	
1.4 Epidemiologia e familiarità	
1.5 Diagnosi prenatale	
1.6 Anomalie associate	
1.7 Tecniche chirurgiche	
2. Scopo della Tesi.....	40-41
3. Materiali e Metodi.....	42-57
3.1 Popolazione dello studio	
3.2 Strumento di indagine	
4. Risultati.....	58-77
4.1 Sezione 1 – Generale	
4.2 Sezione 2 – Situazione di single	
4.3 Sezione 3 – Situazione di coppia	

5. Discussione.....	78-90
5.1 Sezione 1 – Generale	
5.2 Sezione 2 – Situazione di single	
5.3 Sezione 3 – Situazione di coppia	
5.4 Limiti dello studio	
6. Conclusioni.....	91-92
7. Bibliografia.....	93-99

Cap. 1 Background

1.1. Cenni storici

Il complesso estrofia della vescica-epispadia (CEE) comprende uno spettro di condizioni che coinvolgono l'apparato genito-urinario. Nonostante i progressi fatti nel corso degli anni sia dal punto di vista chirurgico, anestesiologicalo ed assistenziale, questa malformazione congenita rappresenta ancora oggi, la malformazione più difficile da trattare per un urologo pediatra.

Nella sua presentazione classica, l'estrofia della vescica è caratterizzata da un incompleto sviluppo della porzione anteriore della vescica, dell'uretra e della parete addominale anteriore, e da un'ampia separazione mediana della sinfisi pubica.

L'anomalia è descritta in modo "tagliente" da Brock: "...come se la lama di un paio di forbici aperte si trovasse nell'uretra di una persona normale, l'altra lama tagliasse la cute, la parete addominale anteriore, la faccia anteriore della vescica, l'uretra e la sinfisi pubica, e i margini di sezione si aprissero come le pagine di un libro" ⁽¹⁾.

La prima descrizione ufficiale dell'estrofia vescicale risale al 1597 con Sherk von Grafenberg, ma già nel 2000 a.C., in tavole assire, esistevano alcuni disegni che probabilmente la raffiguravano.

Cornelius van Stalpart der Wiel ha pubblicato un rapporto di un medico su un ragazzo estrofico e ha fornito i suoi disegni schematici descrittivi nel 1686 (Fig. 1)². Johannes Veltkamp³ è stato il primo medico a progettare un collettore urinario, definito "receptaculum," per un paziente estrofico maschio (Fig. 2). Nel 1780, François Chaussier fu il primo ad usare il termine "exstrophie," e Mowat nel 1784 ha scritto la prima dettagliata descrizione di questa entità clinica.⁴

Syme nel 1852 ha portato avanti l'idea dell' anastomosi uretero-intestinale eseguendo una ureterosigmoidostomia in un paziente estrofico. Purtroppo, il risultato a lungo termine non è stato positivo ^{5,6}. Più tardi, Coffey⁷, Nesbit⁸ e Leadbetter⁹ hanno introdotto nuovi metodi per la creazione di un meccanismo antireflusso. Tuttavia, questa tecnica è stata accompagnata a gravi complicanze, come lo squilibrio elettrolitico o l'urosepsi.

Nel 1885, Wyman è stata la prima a chiudere la vescica di una paziente estrofica in un neonato⁴. Trendelenburg introdusse l'osteotomia bilaterale sacro-iliaca, la fissazione della fionda pelvico, e la chiusura della vescica estrofica ¹⁰. Poichè il suo primo paziente diventò anemico e morì per le complicanze, egli progettò un dispositivo contenitivo, chiamato "*Sling pelvico*", per l'immobilizzazione e il ravvicinamento delle ossa del pube del paziente operato. Da allora, seguendo questa filosofia, varie tecniche o dispositivi sono stati utilizzati da diversi autori. Nel 1897, Mickulicz aumentò una piccola vescica estrofica utilizzando un segmento ileale ¹¹. Questa esperienza può essere a tutti gli effetti considerata come la prima tecnica di chiusura dell'estrofia della vescica e il primo ampliamento vescicale.

Nel 1942, Young¹² presentò il primo caso di una paziente estrofica chiusa con successo e con il raggiungimento di una continenza urinaria. Nei primi anni 1970 il tasso di continenza dopo la ricostruzione totale era di circa il 20%.

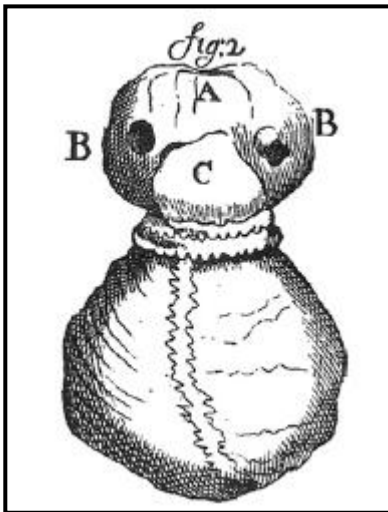


Fig. 1. Disegno schematico raffigurante un neonato maschile con estrofia della vescica. (Da A short history of bladder exstrophy. Seminars in Pediatric Surgery (2011). C. Buyukunal, J. Gearhart.)

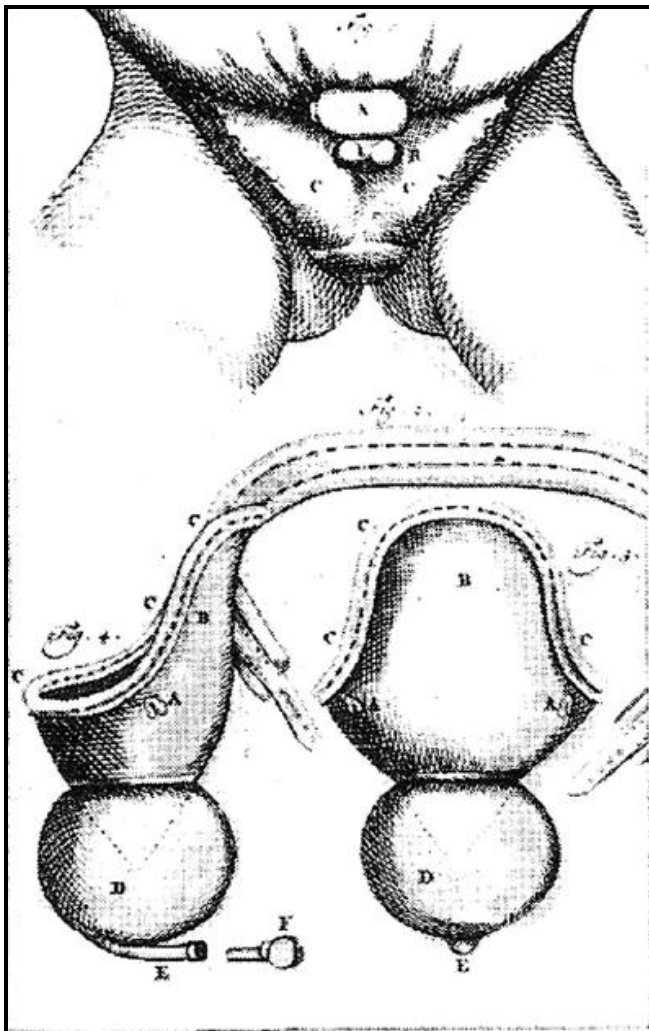


Fig. 2. Rappresentazione di un collettore urinario detto "receptaculum" disegnato da Veltkamp. (Da A short history of bladder exstrophy. Seminars in Pediatric Surgery (2011). C. Buyukunal, J. Gearhart.)

1.2 Definizione e classificazione

L'estrofia vescicale fa parte di un ampio spettro di anomalie detto più correttamente "Complesso estrofia-epispadia" (CEE) che comprende i seguenti quadri clinici (Fig. 3):

- 1) Epispadia (E)
- 2) Estrofia della vescica classica (EVC)
- 3) Estrofia della cloaca (EC)
- 4) Varianti estrofiche

Nell'estrofia della cloaca si verifica l'estrofia del breve ileo terminale o del cieco, che risulta protudente tra due emivesciche estrofiche; ne risulta che gli orifizi dell'ileo terminale, il rudimentale intestino terminale e un'appendice singola o doppia appaiono sulla superficie del cieco estroflesso; l'intestino terminale è a fondo cieco e l'ileo è generalmente prolassato. Questa rappresenta l'anomalia congenita più grave che possa interessare la formazione dell'intestino e del tratto genito-urinario. L'estrofia della vescica va da situazioni estreme con importante deficit della parete addominale, nelle quali la parete anteriore della vescica manca totalmente ed è presente, estroflessa, solo una placca vescicale di minime dimensioni; ad altre, in cui il deficit della parete addominale è ridotto e anche la cupola vescicale è in parte formata; ad altre ancora in cui la vescica è pressoché formata completamente mentre il difetto interessa il collo vescicale e l'uretra. Si entra in questo caso nel quadro delle epispadie.

La forma classica è costituita dalla mancata formazione della parete addominale al davanti della vescica, della parete anteriore della vescica stessa e da un'ampia diastasi del pube e delle ali iliache; i muscoli retti, che si inseriscono sulle branche pubiche, si presentano progressivamente

divaricati a partire dal punto in cui si trova il cordone ombelicale. Il difetto parietale è quindi occupato vescica estroflessa, di cui si è formata la sola parete posteriore. La mucosa vescicale è quindi completamente esposta e i meati ureterali emettono urina direttamente all'esterno.

Le vie urinarie superiori sono in genere regolari, presentando raramente una duplicità. Alla nascita, la parete posteriore della vescica è spinta in avanti (estroflessa) dalla pressione endoaddominale e presenta alcuni mammelloni, costituiti da stromi fibromuscolari ricoperti di mucosa. La placca vescicale si continua con la doccia uretrale epispadica che correndo dorsalmente ai corpi cavernosi e al glande appare, anch'essa, completamente aperta verso l'alto. Nell'ordine quindi, procedendo dall'interno verso l'esterno, mancano la parete anteriore della vescica e la porzione anteriore del collo vescicale e di tutta l'uretra (prostatica, membranosa, bulbare, peniena e glandulare).

Nei soggetti **maschili** (Fig.4), il veru montanum, a livello del quale sboccano i dotti eiaculatori, è ben visibile subito sotto la placca vescicale.

Mentre in passato si riteneva che il corpo cavernoso fosse di calibro normale e che il pene apparisse corto a causa dell'ampia separazione delle inserzioni crurali, dell'importante corda dorsale e della doccia uretrale breve, grazie all'utilizzo della RMN, Silver e coll ⁽¹³⁾ hanno dimostrato che la lunghezza del corpo cavernoso è inferiore nella sua parte anteriore, non inserita nel pube, mentre la porzione posteriore, quella che prende rapporti con il pube è di dimensioni normali.

La loro inserzione sulle branche pubiche diastosate comporta comunque una perdita di lunghezza del pene, in quanto è solo dal punto mediano in cui si riuniscono che possono avanzare (Fig 5).

Tutto ciò comporta che, durante l'erezione, il pene, largo, corto e tozzo, si addossi completamente alla parete anteriore dell'addome.

Inoltre, il diametro del segmento posteriore dei corpi cavernosi è maggiore che nei maschi normali (Fig. 5). La doccia può essere talmente corta e la corda dorsale così accentuata che il pene può trovarsi localizzato adiacente al veru montanum e le erezione spingono il pene dorsalmente fin quasi a toccare la parete addominale. Un pene esteticamente e funzionalmente accettabile si può ottenere quando si libera la corda dorsale e si allunga la doccia uretrale.

Nei soggetti di sesso **femminile** (Fig.4), l'uretra e la vagina sono corte, l'orifizio vaginale è frequentemente spostato anteriormente; il clitoride è bifido e le labbra, il pube e il clitoride sono divergenti. L'utero, le tube di Falloppio e le ovaie sono normali tranne nei casi di duplicazione uterina. L'accostamento delle metà clitoridee a livello della cute del pube coperta da peli fornisce un soddisfacente aspetto estetico dei genitali esterni.

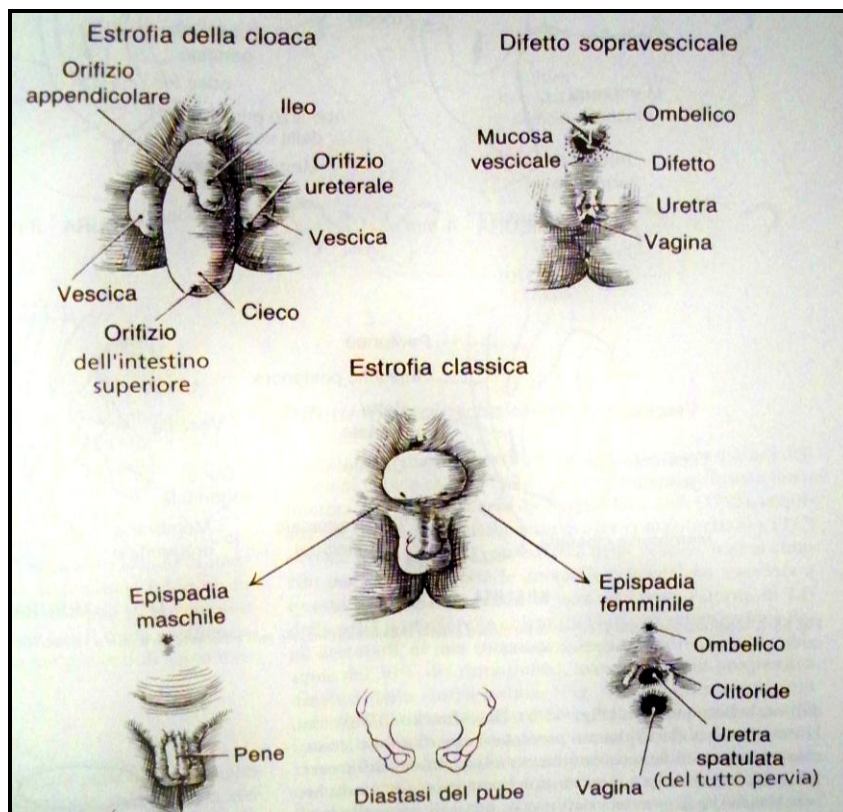


Fig. 3. I vari tipi di sindrome estrofia-epispadia.

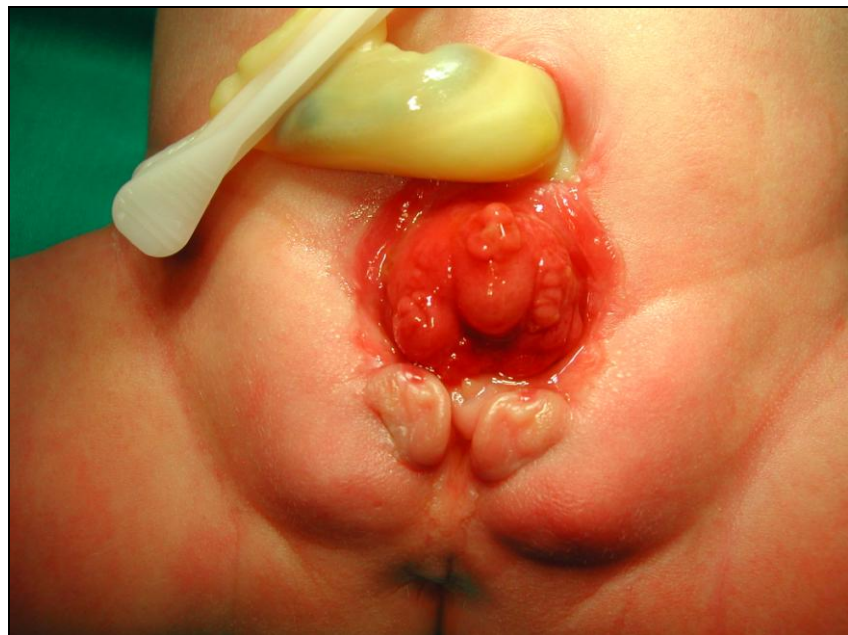
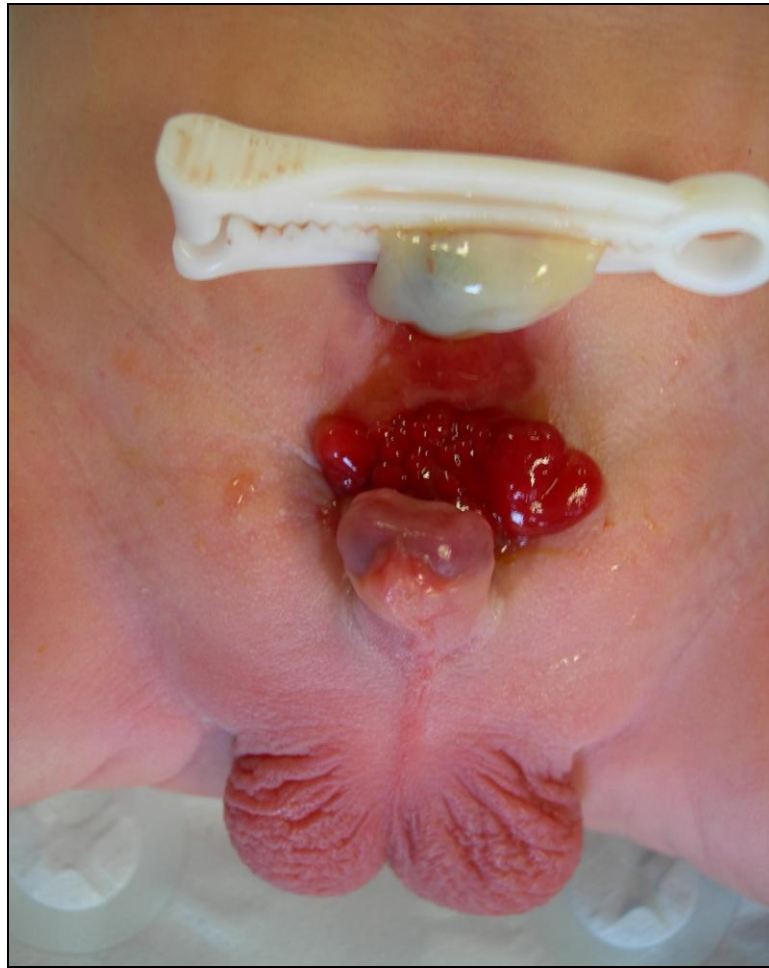


Fig. 4. Esempio di estrofia vescicale in entrambi i sessi.

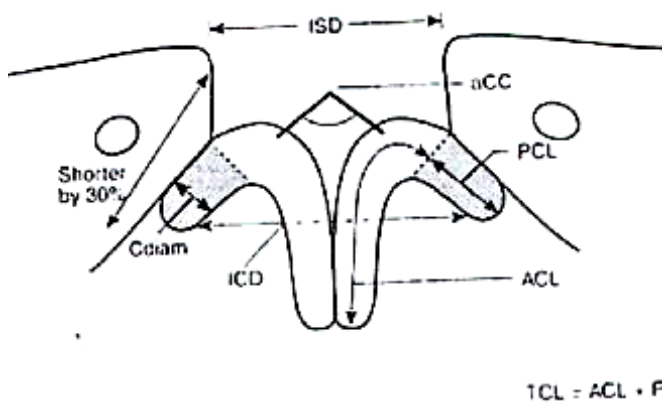
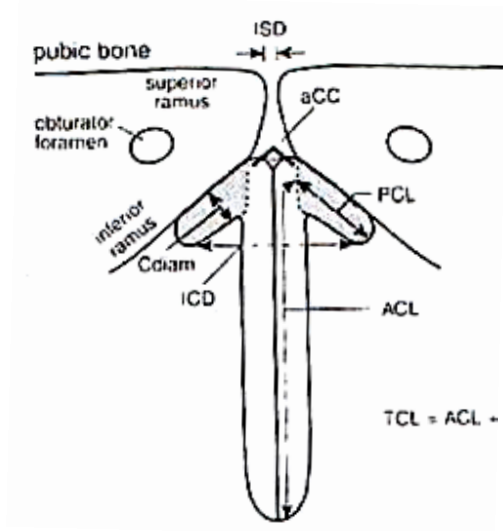


Fig. 5. I corpi cavernosi nel paziente estrofico sono ancorati alle ossa pubiche che però sono diastatate e questo determina per essi una lunghezza del 50% inferiore; inoltre essi presentano un diametro maggiore del tratto prossimale, ancorato alle ossa pubiche.

Tutti i casi di estrofia presentano una evidente diastasi della sinfisi pubica causata dalla rotazione esterna delle ossa innominate. Si tratta di una rotazione esterna di 12° della pelvi posteriore in entrambi i lati con retrovisione degli acetaboli, di una rotazione esterna di 15° e di una riduzione del 30% dei rami pubici, associate a una progressiva diastasi della sinfisi pubica. Queste rotazioni deformi delle strutture scheletriche della pelvi possono contribuire alla formazione di un pene piccolo e pendulo. La rotazione verso l'esterno e la dislocazione laterale delle ossa pubiche, all'andatura ondeggiante e alla rotazione esterna degli arti inferiori di questi bambini.

Il perineo è breve e ampio e l'ano e con esso lo sfintere anale sono spostati anteriormente.

L'epispadia, nel maschio, viene classificata a seconda della posizione del meato uretrale localizzato sulla faccia dorsale del pene, che può trovarsi sul glande, sull'asta o nella regione penopubica; in questo ultimo caso, il più grave tra le forme di epispadia, l'intera uretra peniena è aperta con presenza di un ampio orifizio di comunicazione con la vescica per la presenza di un collo vescica beante; è inoltre presente divergenza della sinfisi pubica. Tale condizione si associa ovviamente ad incontinenza urinaria.

Nella femmina si possono verificare tre gradi di epispadia secondo la classificazione di Devis¹⁴: nel grado minore, l'orifizio uretrale è spatolato, nel grado intermedio l'uretra è aperta dorsalmente per quasi tutta la sua lunghezza e nel grado più severo, il difetto uretrale coinvolge l'intera lunghezza dell'uretra e lo sfintere è incompetente. Il quadro si completa con un clitoride bifido, un monte di Venere appiattito e coperto da un epidermide liscia e glabra e le piccole labbra sono in genere scarsamente rappresentate e terminano anteriormente a livello del

corrispondente emiclitoride; la vagina e i genitali interni sono in genere normali.

Le varianti estrofiche sono rappresentate dalla pseudo estrofia, dal difetto vescicale superiore, dalla duplicazione estrofica e dall'estrofia coperta. La psuedoestrofia è caratterizzata dalla presenza del tipico difetto muscolo scheletrico dell'estrofia senza i principali difetti del tratto urinario; presenta quindi un ombelico allungato e localizzato più in basso, e una divergenza dei muscoli retti, che si inseriscono sulle ossa diastasate. Il difetto vescicale superiore, i difetti della muscolatura e quelli scheletrici sono gli stessi dell'estrofia classica; la membrana cloacale si apre solo nella porzione superiore che determina un difetto vescicale superiore; l'estrofia vescicale è minima ed è presente solo al di sopra dell'ombelico anomalo.

La duplicazione estrofica si verifica quando il difetto vescicale superiore si apre ma si crea una successiva fusione della parete addominale dove parte degli elementi vescicali (mucosa) risultano all'esterno. Al di sotto di questa parte di mucosa estroflessa può esserci una vescica normale.

Dell'estrofia coperta fanno parte manifestazioni isolate in cui il difetto muscolo-scheletrico è associato ad una classica estrofia senza significativi difetti del tratto urinario; in alcuni casi questi pazienti si presentavano con un segmento isolato di intestino ectopico, colon o ileo, nella parete addominale inferiore che non presenta però alcuna comunicazione con il tratto gastrointestinale sottostante.

1.3 Embriologia

Sul piano embriologico l'estrofia vescicale è riconducibile ad un'anomalia della membrana cloacale dopo completata la chiusura/divisione in apparato urinario e intestino. La membrana cloacale è costituita da uno strato bilaminare localizzato nella parte caudale del disco germinativo, il quale occupa la porzione infraombelicale della parete addominale. Dalla crescita interna del mesoderma tra gli strati ectodermico ed endodermico della membrana cloacale si formano i muscoli della parte inferiore dell'addome e le ossa pelviche. La membrana cloacale è soggetta a rotture premature; a seconda dell'estensione del difetto infraombelicale e dello stadio di sviluppo nel quale questo si verifica, possiamo avere un'estrofia della vescica, un'estrofia della cloaca o un'epispadia. Al termine della crescita mesenchimale, la crescita del setto urorettale verso il basso divide la cloaca nella vescica anteriormente e nel retto posteriormente. Distalmente il setto incontra un residuo posteriore della membrana bilaminare, che successivamente si perfora formando gli orifizi anale e urogenitale; siamo tra la 4° e la 6° settimana di gestazione. I due tubercoli genitali migrano medialmente e si fondono sulla linea mediana, superiormente alla membrana posteriore prima della perforazione. ⁽⁴⁾.

La teoria di Marshall e Muecke ⁽¹⁵⁾ sostiene che il difetto fondamentale consiste in uno sviluppo eccessivo della membrana cloacale, che impedisce la migrazione mediale del tessuto mesenchimale e il normale sviluppo della parete addominale inferiore. Il momento di insorgenza di questo difetto della cloaca determina la variante del complesso estrofia-epispadia. Questa teoria è supportata dal lavoro di Muecke sull'embrione di pollo e dalla prevista alta incidenza di perforazioni centrali che risultano dalla preponderanza di varianti classiche dell'estrofia ⁽¹⁵⁻¹⁶⁾.

I differenti momenti della rottura della membrana cloacale possono determinare la gravità della malformazione. Se la rottura della membrana avviene prima della 4° settimana di gestazione, si manifesta una estrofia della cloaca, nella quale tutto il grosso intestino è estrofico e ad entrambi i lati di questo, si trovano due emivesciche, pure queste estrofiche, ciascuna con i corrispondenti ureteri, mentre se la rottura avviene dopo la 6° settimana, possiamo avere una epispadia o una (estrofia della vescica) (Fig. 6). Il fatto che tutte le estrofie, cloacale compresa, siano riconducibili ad una patologia della membrana cloacale spiega come in tutte queste malformazioni sia generalmente associata una antero-rotazione del bacino (ano, pelvi, branche pubiche, vagina, pene).

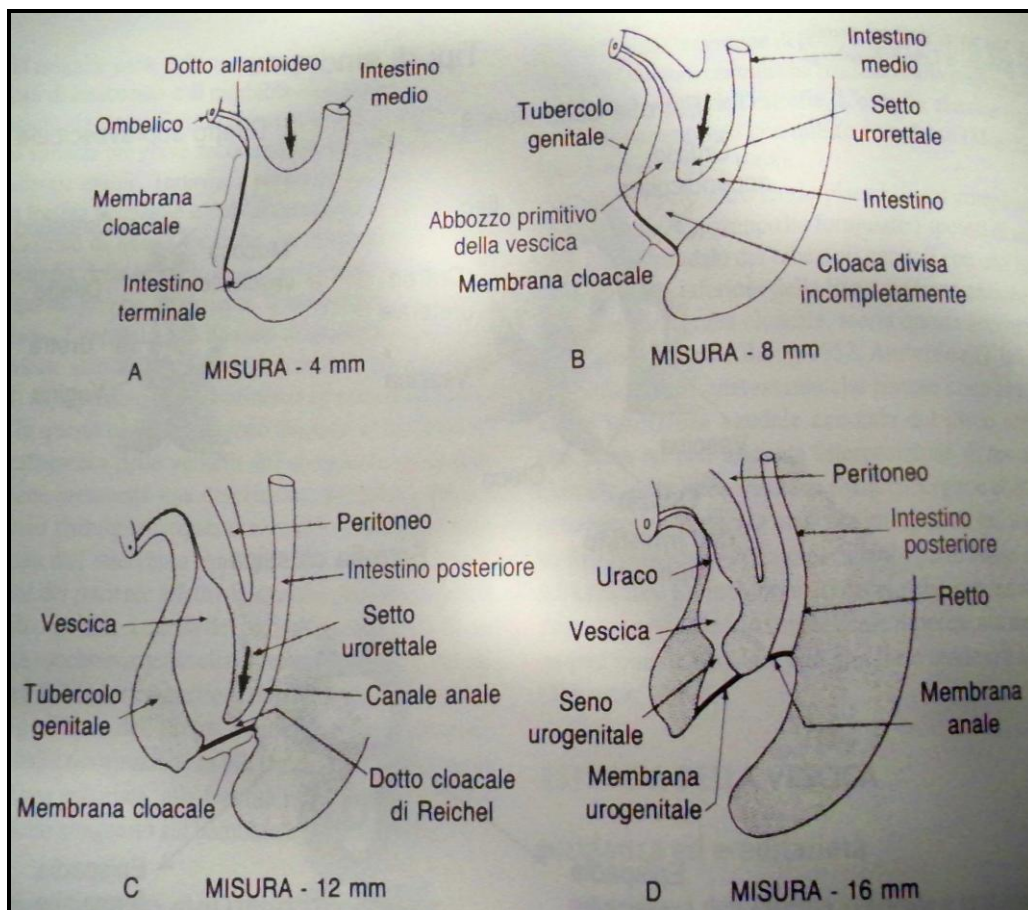


Fig. 6. Modificazioni dello sviluppo della cloaca e della membrana cloacale nell'embrione da 4 a 16 mm. Le frecce indicano la direzione della crescita del setto urorettale.

Alcuni autori ritenevano invece che tale patologia derivi dall'erniazione ventrale delle strutture suddette e che l'epoca gestazionale in cui avviene l'erniazione determini lo spettro delle anomalie descritte, che varia dalla forma più grave, l'estrofia della cloaca, alla forma intermedia, l'estrofia classica, fino alla forma meno grave, l'epispadia.

1.4 Epidemiologia e familiarità

Tra gli europei la prevalenza dell'E è stimata intorno ai 2,4 casi ogni 100.000 nati, rispetto al 3,3 dell' EVC e allo 0,5 del EC ^{17,18}.

Secondo il Birth Defect Monitoring Program of the Centers for Disease Control and Prevention, la prevalenza dell' EVC varia tra i vari gruppi etnici del Nord America.

Il tasso più alto (8 per 100.000) è stato trovato nei nativi americani, mentre gli asiatici hanno il tasso più basso (1 per 100.000) ¹⁸.

Studi precedenti hanno descritto una differenza tra i due sessi per la EVC variabile tra 1,5:1 e 5:1 ¹⁷.

Una prova che alla base di questa malformazione vi siano dei determinanti genetici si basa sulle osservazioni di diversi casi presenti nelle stesse famiglie, un aumento del rischio di recidiva per i figli di individui affetti, e tassi di concordanza nei gemelli monozigoti e dizigoti con CEE ¹⁹⁻²¹. Precedenti studi epidemiologici hanno suggerito una modalità multifattoriale di eredità CEE ^{17,19,20}, tuttavia, i fattori di rischio non genetici che contribuiscono alla sua eziologia rimangono sconosciuti.

In un recente studio il riscontro di più casi in 30 famiglie ha suscitato l'idea di una possibile base genetica ²². Nella maggior parte di queste famiglie, erano interessati due membri, mentre solo in due famiglie sono stati descritti tre membri interessati di entrambi i sessi con difetti di gravità differenti. Inoltre, in un'unica famiglia marocchina, tre maschi (due cugini e uno zio materno) sono stati colpiti con EVC ²³.

In conclusione, raramente il CEE può essere trasmesso con modalità autosomica dominante con penetranza ridotta o con modalità autosomica recessiva o con trasmissione X-linked ²⁴.

Queste osservazioni indicano che possa esistere un gene responsabile del fenotipo, anche se nella maggior parte dei casi, sono necessari ulteriori fattori causali; come per altri difetti congeniti, un piccolo sottogruppo di casi può seguire l'ereditarietà mendeliana. Reutter et al. riportano una stima del rischio familiare per i gemelli monozigoti e dizigoti rispettivamente di 4.500 e 600, con un conseguente rapporto gemelli monozigoti/dizigoti di 7,5^{21,25}.

Citogenetica e analisi molecolari hanno rivelato anomalie cromosomiche in 20 pazienti CEE fino ad oggi, anche se nessuno di questi sembra essere causale. Aberrazioni cromosomiche numeriche [47, XXX (osservare due volte); 47, XXY, 47, XYY, 47, (niente sesso segnalato), 18, 45, X0/46XX (mosaico)] sono state osservate in sei pazienti²².

I fattori genetici chiamati in causa sono ancora da definire: in un precedente studio sono stati descritti finora 18 casi familiari di estrofia della vescica, il più recente dei quali quello di un bambino e una mamma estrofici. Nel 1984 un'indagine¹⁹ ha evidenziato 9 casi familiari su 2500 pazienti estrofici. Questo studio comprendeva anche casi di gemelli e fu notata una discordanza d'incidenza tra fratelli e gemelli. D'altra parte, in un altro studio, condotto su una popolazione di sei milioni di bambini con 208 casi di estrofia, non veniva riferita familiarità. È stato stimato che la probabilità che si verifichi un caso di estrofia in un fratello/sorella di paziente estrofico è dell'1%, mentre la probabilità che si trasmetta ai figli è di 1:70. Sulla base di queste osservazioni, l'estrofia della vescica sembra avere basi eziopatogenetiche multifattoriali anziché genetiche in cui i fattori ambientali hanno un ruolo importante.

Ci sono studi e dati epidemiologici che suggeriscono che vi siano fattori ambientali che svolgono un ruolo nell'eziologia del CEE. Tuttavia, in

nessuno degli studi epidemiologici esistenti sono stati individuati importanti fattori teratogeni ²⁰⁻²⁶.

Nel recente studio di Gambhir e coll. ²⁷ viene confermata l'ipotesi che epispadia, estrofia della vescica classica e estrofia della cloaca abbiano una relazione causale, rappresentando uno spettro dello stesso difetto di sviluppo. Esse presentano comunque un piccolo rischio di recidiva all'interno della stessa famiglia.

L'esposizione dell'embrione al fumo materno appare aumentarne la severità, mentre la supplementazione periconcezionale di acido folico non sembra alleviarla. Non è stata trovata invece alcuna correlazione con l'età dei genitori, pregresse gravidanze della madre o la sua esposizione, durante il periodo della gravidanza ad alcool, droghe, agenti chimici, radiazioni o infezioni.

Questo studio fa notare anche come sia presente un tasso sproporzionato riguardo la rilevazione prenatale ecografia tra fenotipi gravi e lievi, forse a causa della mancanza di attenzione e pazienza nel visualizzare l'immagine della vescia piena, focalizzandola invece sui difetti del tubo neurale.

1.5 Diagnosi prenatale e Diagnosi clinica

Grazie all'elevata risoluzione dell'ecografia fetale, la diagnosi prenatale di estrofia della vescica è di solito possibile tra la 15a e la 32a settimana di gestazione, a seconda della gravità del difetto e la competenza dell'ecografista. L'estrofia vescicale viene sospettata alle ecografie fetali, in presenza di liquido amniotico normale e vie urinarie superiori regolari, per la non-visualizzazione di un normalmente riempimento vescicale, la presenza di un ombelico con un'inserzione bassa, un ampliamento della cresta iliaca, un pene di dimensioni inferiori con uno scroto in posizione anteriore e una massa in corrispondenza dell'addome inferiore.

Anche se l'intervento prenatale non è necessario, la diagnosi precoce consente una ottimale gestione post-natale. La diagnosi differenziale deve essere posta con l'agenesia vescicale, una ectopia ureterale bilaterale o alcune malformazioni uracali o l'estrofia della cloaca.

Recentemente si è sviluppata sempre di più l'applicazione della risonanza Magnetica Nucleare (RMN) fetale che può essere molto di aiuto come strumento complementare all'ecografia nella diagnosi di malformazioni genito-urinarie²⁸.

Alla nascita la malformazione è invece diagnosticata con il semplice esame obiettivo.

1.6 Anomalie associate

Anomalie urologiche

In entrambi i sessi, le malformazioni urologiche come ad esempio, l'ostruzione della giunzione ureteropelvica, il rene ectopico pelvico, il rene a ferro di cavallo, l'ipo o l'agenesia renale, il megauretere, l'ectopia ureterale e l'ureterocele, sono presenti in circa un terzo di tutti i casi EVC²⁹. E' tuttavia, presente nel 100% dei casi un reflusso vescico-ureterale bilaterale a causa di un alterato sviluppo della giunzione ureterovesicale.

Anomalie ortopediche

L'incidenza di anomalie del midollo spinale varia notevolmente all'interno dello spettro della CEE. Nei bambini nati con EVC, le anomalie del midollo spinale si verificano in circa il 7% dei casi.

Le anomalie congenite della colonna vertebrale derivanti da difetti di chiusura del tubo neurale nella vita fetale possono essere confermate con la risonanza magnetica in quasi il 100% dei pazienti. La risonanza magnetica è inoltre raccomandata nel follow-up per individuare anomalie occulte spinali predisponenti alla sintomatologia del “spinal cord tethering”. Inoltre, una componente neurologica deve essere tenuta in considerazione nell'EC riguardo alla funzione della vescica, alla funzione degli arti inferiori e alla capacità erettile²⁹⁻³¹. Soprattutto nell'EV, anomalie scheletriche e degli arti, come deformità del piede torto, assenza di piedi, deformità della tibia o del perone e lussazioni dell'anca possono essere osservate²⁸. Oltre all'esame clinico, una valutazione ecografica delle articolazioni dell'anca è fondamentale. Nonostante questo, ci sono ancora molti casi di displasia dell'anca nei

follow-up a lungo termine. Questo dovrebbe imporre di valutare attentamente, con radiografie standard, le misure della diastasi della sinfisi pubica e l'anomala posizione dell'anca prima di eseguire l'intervento chirurgico.

Anomalie gastrointestinali

Le anomalie del tratto gastrointestinale sono prevalentemente associate a EC, mentre raramente sono presenti in EVC o E. Oltre a un residuo intestinale di varie dimensioni, l'onfalocele si trova nell'88-100% dei casi di EC. Malrotazioni o duplicazioni intestinali, onfalocele (Fig. 5), così come la sindrome da intestino corto, possono essere riscontrate fino al 46% dei casi ²⁸. In circa il 25% dei casi, la sindrome dell'intestino corto, anatomica o funzionale, è causa della disfunzione di assorbimento. In rare occasioni, l'atresia duodenale e l'assenza del piccolo intestino sono stati descritti in EC ²⁸⁻³⁰. Risulta quindi che le anomalie del tratto gastrointestinale contribuiscono in modo significativo alla morbilità di questa patologia.



Fig. 5. Esempio di neonata affetta da estrofia vescicale associata ad onfalocele.

1.7 Tecniche chirurgiche

“Il trattamento chirurgico dell'estrofia con l'ottenimento della continenza urinaria rimane un obiettivo di una certa difficoltà per l'urologo. Un successo finale è motivo di grande soddisfazione per il chirurgo. Molti sono stati i tentativi per garantire, anche nelle forme più severe, una normale forma e funzione vescicale, tuttavia, finora, il modello ideale non è stato raggiunto”³².

Questa definizione, del lontano 1906 sembra, purtroppo, ancora oggi attuale.

Il trattamento chirurgico dell'estrofia vescicale, qualunque sia la tecnica utilizzata, si pone come obiettivi: 1) preservare la funzionalità renale 2) ripristinare una normale funzione vescicale 3) raggiungere la continenza urinaria 4) ricostruire dei genitali esterni funzionalmente ed esteticamente accettabili.

I numerosi approcci per la correzione chirurgica di questa malformazione potrebbero essere suddivisi sinteticamente tra l'esecuzione di una derivazione urinaria precoce e la chiusura della vescica estrofica, in uno o più tempi associata o meno alla osteotomia.

La creazione di una derivazione urinaria definitiva attraverso l'asportazione della placca estrofica nativa e l'esecuzione di una ureterosigmoidostomia è stato probabilmente il trattamento di scelta fino al 1950; la tecnica prevede il reimpianto degli ureteri in maniera non refluenta all'interno del colon. I primi risultati riportavano però una percentuale di continenza urinaria inferiore al 20% ed inoltre, erano piuttosto comuni le complicanze secondarie ad infezione e ostruzione urinaria e le complicanze metaboliche. Questa forma di derivazione può avere complicanze gravi quali pielonefriti, acidosi ipercloremica,

incontinenza rettale, ostruzione ureterale e lo sviluppo tardivo di una neoplasia. A causa di queste svariate complicanze, nel corso degli anni sono state descritte diverse tecniche alternative di derivazione urinaria per la correzione dell'estrofia vescicale

Il primo tentativo di ricostruzione in più tempi chirurgici, è stato reso noto per la prima volta da Jeff (tecnica secondo Jeffs) ³³. I risultati di questo tipo di procedura includevano una migliore preservazione della funzione renale e della continenza paragonato con quelli delle tecniche precedenti.

Tra le tecniche di ricostruzione in tempo unico, quella che, col tempo, è stata utilizzata sempre più frequentemente è la "Complete primary repair of exstrophy" (CPRE) secondo Mitchell.

La tecnica prevede la mobilizzazione estesa e il riposizionamento posteriore della vescica, del collo vescicale e dell'uretra, considerati come un' unica entità. Mitchell e Bagli descrissero inizialmente la "tecnica di disassemblaggio del pene per l'epispadia" e dimostrarono che il pene può essere separato in 3 componenti: 2 corpi cavernosi e il corpo spongioso, i quali poi, possono essere riassemblati³⁴.

Questa tecnica garantisce, con la contemporanea mobilizzazione dell'uretra prossimale e del collo vescicale, la chiusura anatomica completa della vescica nel periodo neonatale, offrendo a questi bambini una chance per iniziare molto presto il ciclo minzionale e potenziare lo sviluppo della vescica. Nessuna delle tecniche precedenti prevedeva la ricostruzione del collo vescicale in epoca neonatale.

Essa ovvia alla necessità della riparazione "multistages", inclusa l'ulteriore ricostruzione del collo vescicale e la ricostruzione del pene.

L'obiettivo di questo approccio è combinare gli obiettivi della ricostruzione per stadi, che sono la chiusura della vescica, la riparazione

dell'epispadia e il raggiungimento della continenza urinaria in un unico intervento.

Mitchell ritiene che questo approccio possa facilitare lo sviluppo, il più possibile normale, alla vescica poiché quanto più precocemente la vescica raggiunge la possibilità di compiere un normale ciclo di riempimento e svuotamento (“cycling vescicale”), tanto maggiore sarà il suo potenziale di crescita e sviluppo; in altre parole egli ritiene che la riparazione precoce con l'ottenimento della continenza urinaria consentano l'inizio del ciclo minzionale “meccanico” della vescica, il che non si verifica in maniera efficace dopo la riparazione a stadi. E' interessante notare, come dimostrato nei pazienti con valvole dell'uretra posteriore, che la capacità della vescica di guadagnare la sua normale funzione decresce in maniera significativa se l'ostruzione persiste oltre l'anno di vita ³⁵.

Questa tecnica si basa sull'osservazione che il diaframma pelvico e il legamento intersinfisale si trovano posteriormente rispetto alla vescica, al collo vescicale e al piatto uretrale che quindi vengono, in entrambi i sessi, riposizionati come un'unica singola unità anteriormente; viene quindi eseguita una accurata dissezione lungo ciascun lato dell'uretra e una profonda incisione dei ligamenti intersinfisali che consentono un corretto posizionamento della vescica nella pelvi.

Nei pazienti di sesso femminile, la vagina che è originariamente spostata anteriormente, e ovviamente superiormente al legamento intersinfisale, è posta posteriormente, insieme al piatto uretrale, in profondità all'interno del diaframma pelvico.

Nei piccoli pazienti di sesso maschile è importante eseguire una dissezione prossimale del piatto uretrale dai corpi cavernosi permettendo un più facile accesso al legamento intersinfisale e un successivo corretto

riposizionamento posteriore del collo vescicale e dell'uretra prossimale (Fig. 6 -7 -8).

L'accurata dissezione consente di separare il pene nelle tre componenti: i due corpi cavernosi, destro e sinistro, con i rispettivi emiglandi e il piatto uretrale con il relativo corpo spongioso: l'apporto arterioso indipendente di queste tre componenti ne consente l'isolamento completo.

La vascolarizzazione indipendente dei 2 emiglandi, che si basa sulla presenza in ciascuno del fascio neurovascolare, ne consente la separazione e il successivo riassetto; mentre il corpo spongioso non deve essere asportato in quanto l'irrorazione del piatto uretrale deriva dal tessuto del corpo spongioso (Fig. 9).

Con questa tecnica Mitchell riporta un tasso di continenza del 76% con un intervallo asciutto maggiore di due ore ed minzioni spontanee senza utilizzo di cateterizzazione; in particolare solo 1 su 29 pazienti ha richiesto un ampliamento vescicale³⁴.

In uno studio recente³⁶, lo stesso Mitchell riporta risultati sovrapponibili anche su un follow-up maggiore. Riporta infatti un percentuale di continenza del 74% (17 pazienti su 23). Nel 63% dei casi non è stato necessario eseguire interventi chirurgici di ricostruzione del collo vescicale e nel 18% dei casi la continenza urinaria è stata raggiunta dopo iniezione di materiale biocompatibile a livello del collo vescicale.

In letteratura sono riportati altri studi sull'utilizzo di questa tecnica in altri centri³⁷⁻³⁹.

Questi studi riportano un tasso di continenza di circa il 72% con minime complicanze.

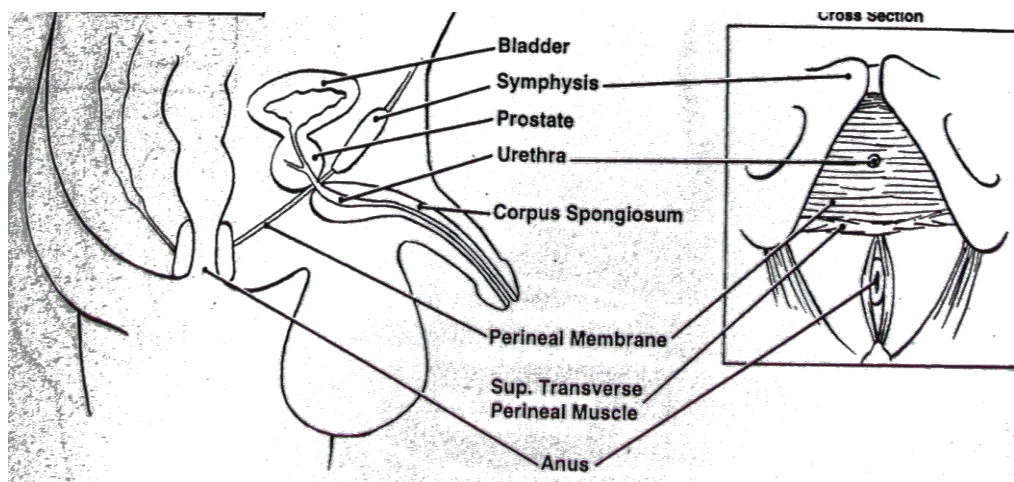
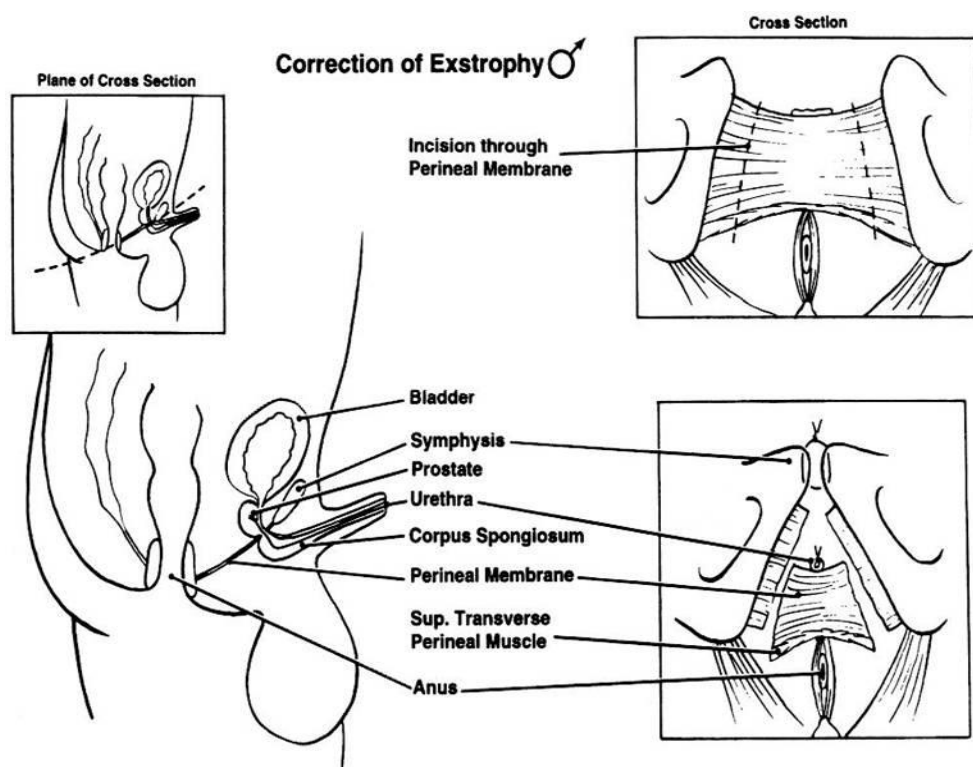


Fig. 6. Anatomia normale



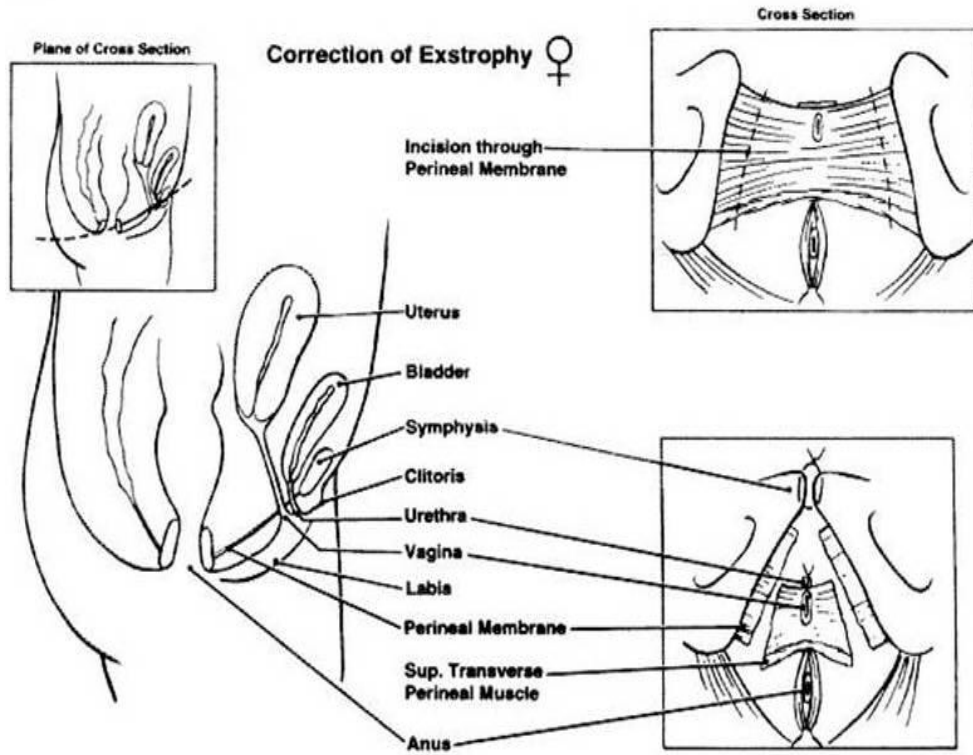


Fig. 7 -8. Illustrazione, in entrambi i sessi, della dissezione prossimale lungo ciascun lato dell'uretra e l'incisione profonda del legamento intersinfisiale che consentono il corretto posizionamento della vescica nella pelvi.

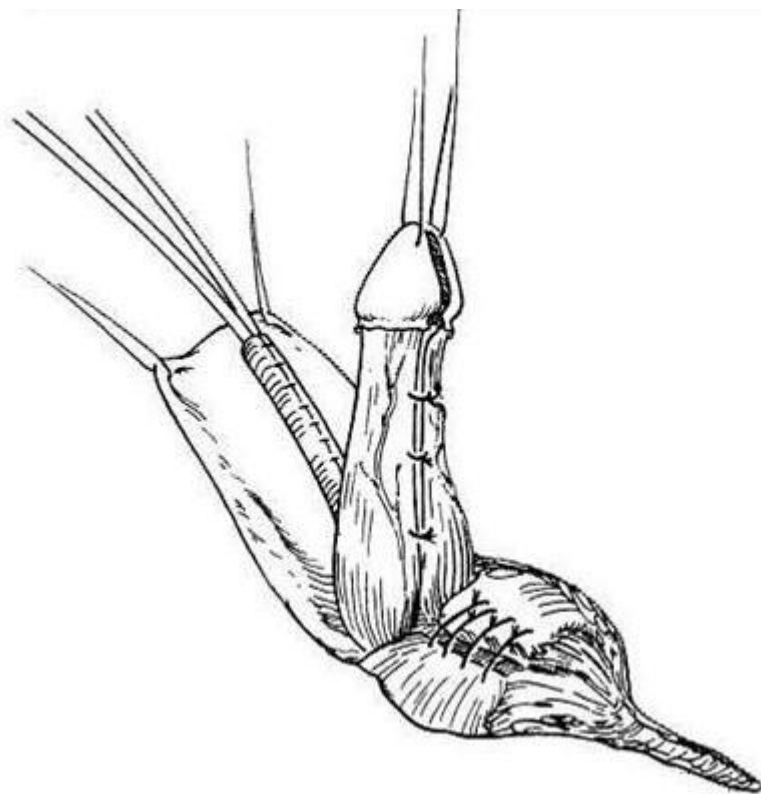
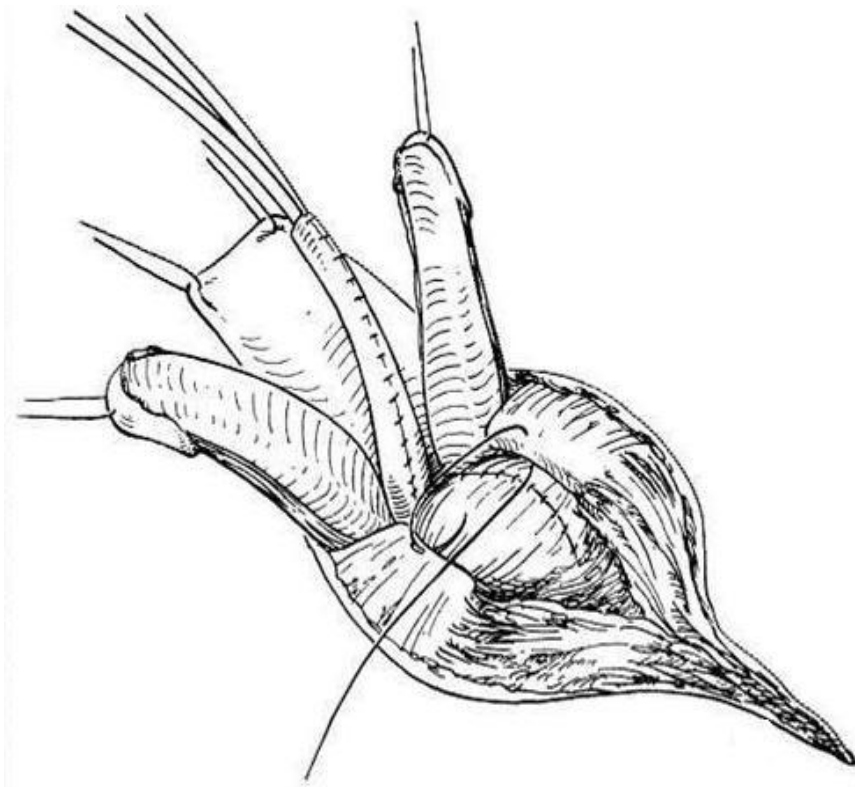


Fig. 9. Illustrazione del disassemblaggio del pene nelle sue tre componenti e successivo riassetto

La tecnica di ricostruzione vescicale a stadi, introdotta come già detto da Jeff³³, è stata ripresa e modificata da Gearhart⁴⁰.

Secondo tale approccio il trattamento chirurgico dell'estrofia vescicale riconosce almeno tre interventi di progressiva destadiazione:

- correzione dell'estrofia;
- correzione dell'epispadia incontinente;
- correzione dell'ipospadia.

Nel primo intervento viene eseguita la chiusura della vescica e dell'uretra posteriore e il suo affondamento profondamente nella pelvi, unitamente alla chiusura della parete anteriore dell'addome e all'avvicinamento delle branche del pube. Nel caso di estrofia vescicale pura questa correzione deve essere eseguita possibilmente nelle prime 48-72 ore di vita per almeno due motivi: per la presenza in circolo di relaxina materna, la chiusura del bacino del bambino è particolarmente agevole, senza dover ricorrere a un intervento di osteotomia (Fig. 10), che rende decisamente più pesante e indaginosa la procedura chirurgica; in secondo luogo la mucosa vescicale esposta all'aria va incontro a fenomeni di progressiva degenerazione fino alla comparsa di strati cornei. Alterazioni particolarmente importanti possono anche predisporre nel tempo alla degenerazione in senso neoplastico. In alternativa, per facilitarne la chiusura, si doveva ricorrere ad una osteotomia pelvica bilaterale.

I neonati che si presentano con una vescica particolarmente piccola potrebbero beneficiare di una chiusura posticipata di 4 - 6 mesi; questa può essere eseguita con successo e con un tasso di continenza di circa il 50%⁴¹.

Durante questo intervento non viene fatto alcun tentativo di correzione del reflusso vescico-ureterale, dei meccanismi di continenza o dell'epispadia nei soggetti di sesso maschile.

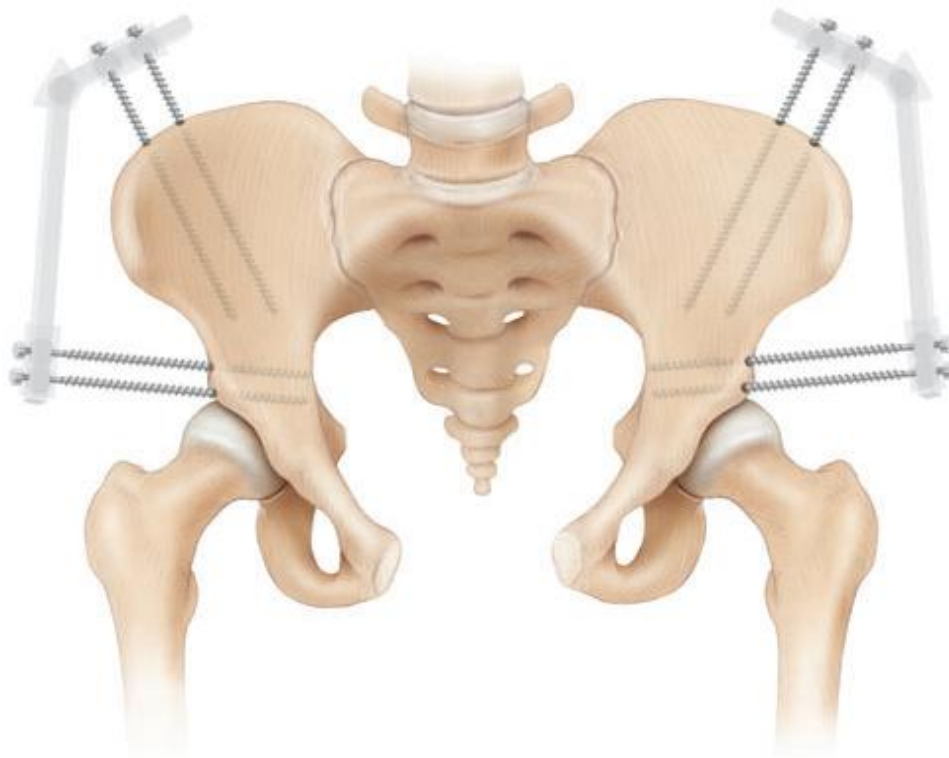


Fig. 10. Illustrazione di tecniche di osteotomia, innominata trasversa ed iliaca posteriore verticale.

Le femmine (Fig. 11), invece, vengono sottoposte in un tempo unico a chiusura della vescica e dell'uretra con ricostruzione anche del clitoride.

Nei maschi (Fig. 12-13), una volta completato questo intervento si ottiene così la “destadiazione”, in epispadia incontinente, ma ciò permette di salvaguardare la funzione renale dato che lo svuotamento vescicale avveniva a basse pressioni

In tali pazienti il successivo intervento, che viene eseguito intorno ai 12-18 mesi di vita, sarà mirato alla ricostruzione del collo vescicale unitamente all'intervento di falloplastica con sistemazione, per quanto possibile, dell'assetto dei corpi cavernosi e dell'uretra posteriore e trasposizione di questa ventralmente trasformando l'epispadia in

ipospadia. Alcuni ritengono che questa correzione viene eseguita quando la vescica abbia raggiunto una capacità di almeno 50-60 mL. In tale fase si deve procedere anche al reimpianto degli ureteri per correggere il reflusso. Il reimpianto ureterale mira inoltre a ottenere un arretramento degli osti ureterali, in quanto il principio dell'intervento per la continenza si basa sulla tubularizzazione della parte centrale del trigono in tutta la sua lunghezza. L'intervento di uretro-falloplastica è finalizzato a ottenere un lieve incremento delle resistenze uretrali in modo tale da stimolare in qualche modo una crescita della vescica.

Nel maschio ci troviamo ora di fronte ad una ipospadia di grado variabile e si rende pertanto necessario un ulteriore intervento di ricostruzione uretrale.

Gearhat ritiene comunque che il momento migliore per eseguire la ricostruzione del collo vescicale sia quando il bambino è pronto a collaborare per eseguire delle minzioni volontarie.

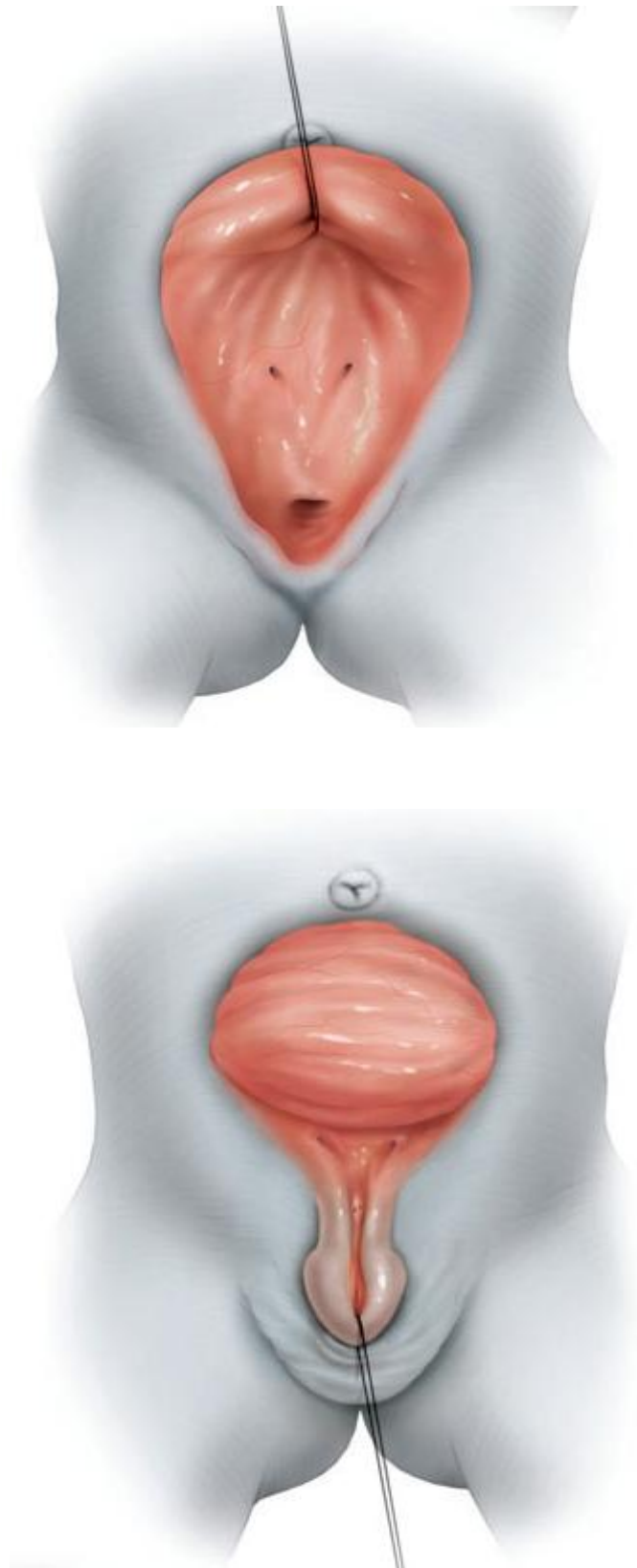


Fig. 11. Illustrazione schematica del neonato di entrambi i con estrofia vescicale

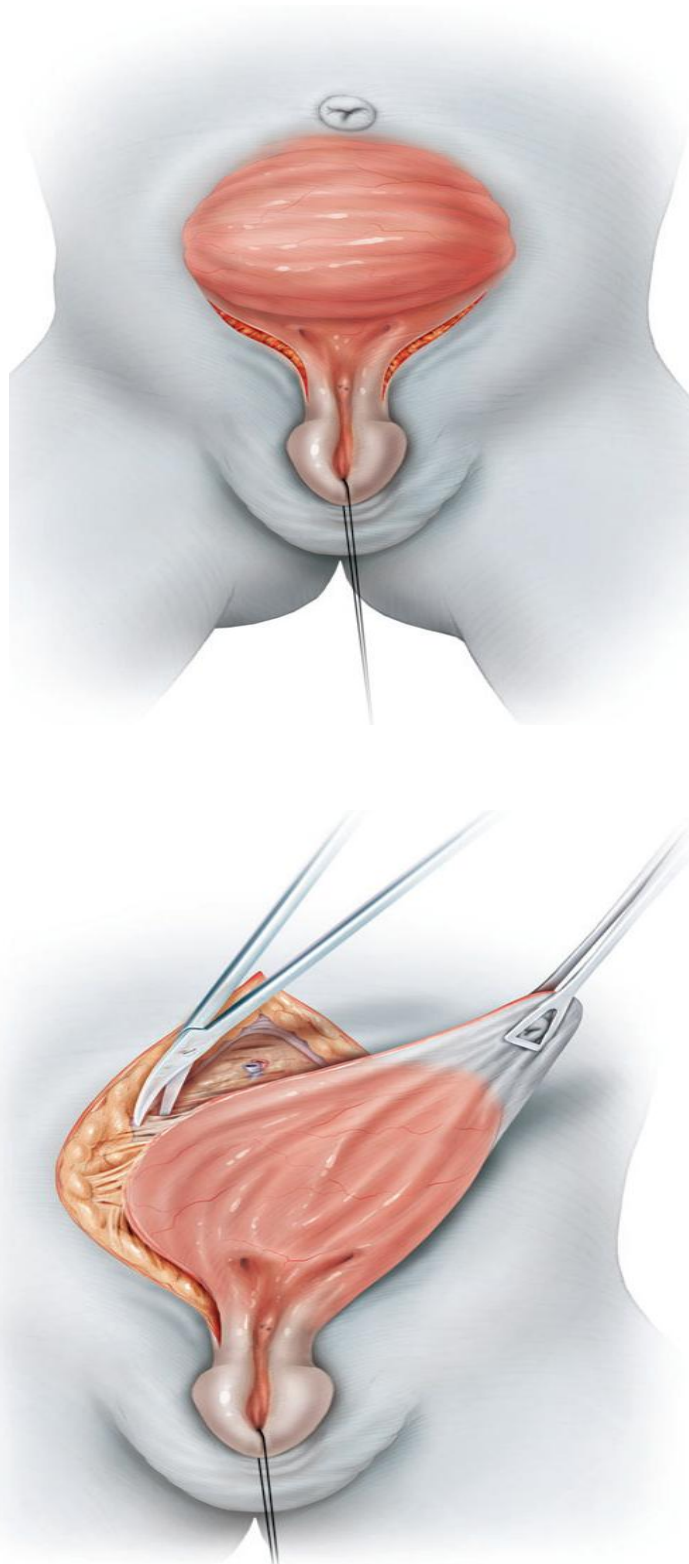


Fig. 12. Stadi della chiusura primaria della vescica. Illustrazione della linea di incisione intorno all'ombelico e alla vescica fino al piatto uretrale.

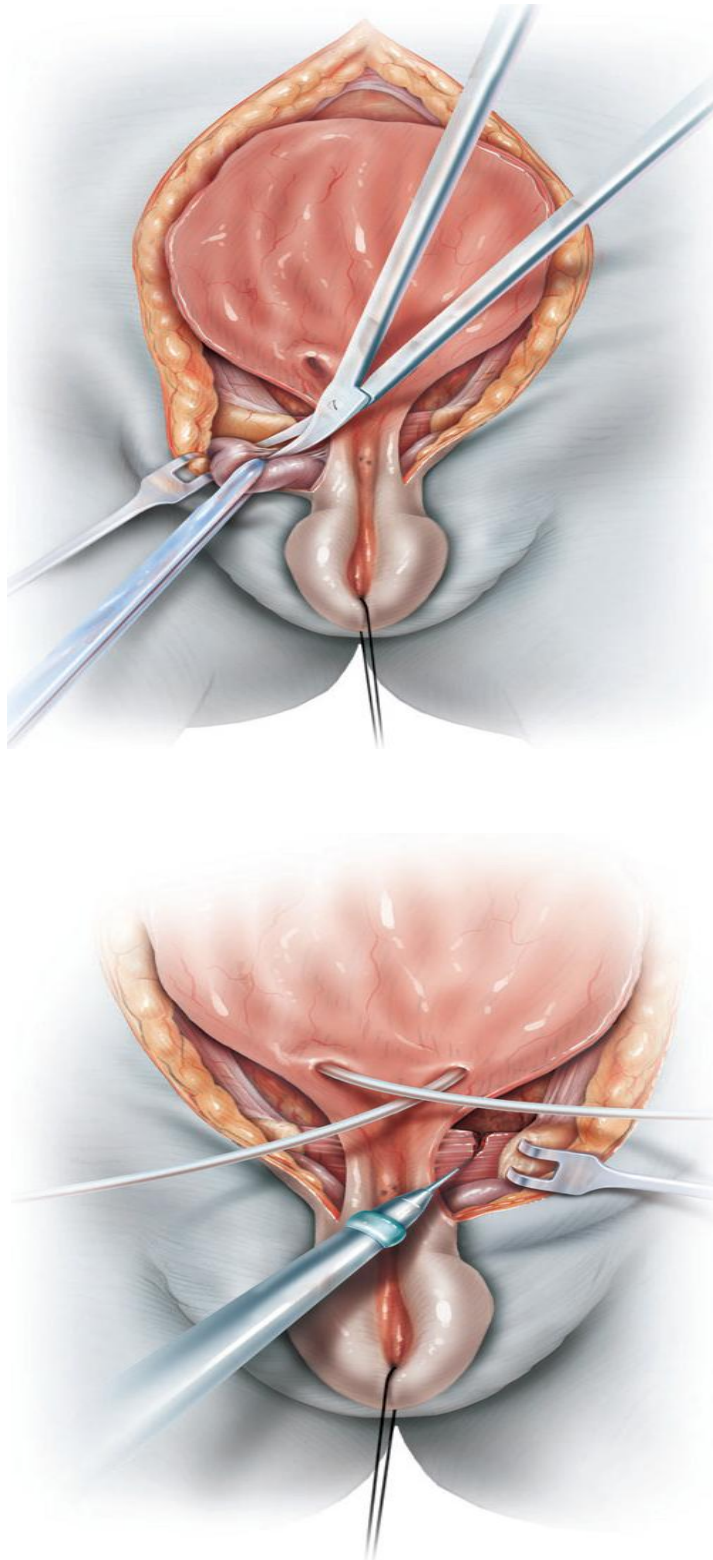


Fig. 13. Esposizione delle ossa pubiche e del ligamento intersinfisale; liberazione dei corpi cavernosi del pene dalla loro inserzione sulle ossa pubiche

Un'alternativa a tali tecniche è rappresentata dalla tecnica proposta nel 1995 da Kelly ⁴². Questa rappresenta una tecnica a stadi in cui, al momento di eseguire la uretrofalloplastica per la correzione dell'epispadia incontinente, viene eseguita una radicale mobilizzazione dei tessuti molli, dell'uretra e dei corpi cavernosi assieme al nervo e vasi pudendi; Non viene eseguita alcuna osteotomia. Anche il diaframma urogenitale con l'elevatore dell'ano viene staccato dalle branche pubiche e riconfigurato attorno alla neouretra per ricostruire una sorta di sfintere uretrale. Questa mobilizzazione estesa delle strutture del perineo dovrebbero portare ad alcuni vantaggi: identificare meglio i tessuti molli del pavimento pelvico, in particolare dove i corpi cavernosi sono separati e dove sono attaccati alle branche pubiche; la correzione della curvatura e la riconfigurazione del pene dovrebbe essere più agevole e infine il pene dovrebbe esteriorizzarsi maggiormente rispetto alle altre tecniche. Kelly riportò un tasso di continenza di circa 73% su 19 pazienti sottoposti a tale intervento. La tecnica è stata portata avanti dal gruppo di Melbourne che di recente ne ha pubblicato i risultati sia nel sesso femminile che maschile ⁴³. Essi riportano un tasso di continenza del 70%, e un 63% dei pazienti che riusciva da urina re spontaneamente senza necessità di CIC o ampliamento vescicale. Essi riportano anche un tasso di prollasso uterino minore rispetto alle altre tecniche.

Questa tecnica rimane comunque una tecnica con un alto tasso di complicità anche gravi e che deve essere utilizzata solo in mani molto esperte ⁴⁴.

Va, in ogni caso tenuto presente che in questi pazienti la continenza risulta dall'equilibrio fra pressioni e capacità endovescicale da un lato e resistenze "uretrali" dall'altro. La mancata continenza può quindi essere dovuta sia a ridotte resistenze uretrali che a una ridotta capacità e ad alte pressioni endovescicali (ridotta *compliance*). Quest'ultima evenienza,

oltre a essere causa di mancata continenza, per il regime di alte pressioni endovesicali, può progressivamente compromettere le vie urinarie superiori (idroureteronefrosi secondaria).

L'esatto meccanismo di incremento della capacità vescicale senza lo svilupparsi di idronefrosi non è chiaro. Una spiegazione logica potrebbe essere un graduale adattamento della vescica a basse pressioni, che consentirebbe di ritenere maggiori volumi di urina particolarmente nei momenti di riposo, per esempio di notte. La revisione uretrale distale può aumentare la capacità vescicale anche nelle bambine. Purtroppo nonostante tutti questi tentativi e lo sviluppo del bambino, non tutti i pazienti riacquistano una capacità vescicale tale da consentire una ricostruzione del collo vescicale. A questo punto l'opzione principale rimane la cistoplastica di ampliamento. La procedura può comprendere la sola cistoplastica se la resistenza uretrale è adeguata, o una procedura che comprende anche la ricostruzione del collo vescicale. Ovviamente tale procedura deve essere invece sempre accompagnata all'esecuzione di un'urostomia continente.

Se la continenza urinaria, definita in genere come un intervallo asciutto di 3 ore, non viene raggiunta entro un anno dalla ricostruzione della continenza del collo vescicale raramente la svilupperanno in seguito. Nei soggetti di sesso maschile un ulteriore aiuto potrebbe essere dato dall'ingrandimento della prostata alla pubertà che potrebbe fornire una resistenza maggiore al flusso urinario. A questo punto i soggetti incontinenti possono essere trattati: 1_ una nuova ricostruzione del collo vescicale secondo Young-Dees-Leadbetter, con o senza ampliamento vescicale contemporaneo; 2_ tubularizzazione della vescica restante in una neouretra e ampliamento vescicale con colcistoplastica ⁴⁵ 3_ creazione di uno sfintere urinario artificiale ⁴⁶; 4_ sezione del collo vescicale, ampliamento vescicale e creazione di una stomia addominale

cateterizzabile; 5_iniezione di materiale biocompatibile a livello del collo vescicale per aumentarne le resistenza; 6_derivazione urinaria.

Cap. 2 Scopo della tesi

Storicamente gli obiettivi primari della chirurgia ricostruttiva nei pazienti nati con estrofia della vescica erano concentrati sulla ricostruzione del sistema urogenitale, sul raggiungimento di una continenza urinaria, e sulla preservazione della funzionalità renale.

Nel corso degli anni, accanto a sempre migliori risultati funzionali ottenuti, ci si è resi conto di quanto, l'immagine del proprio corpo e l'avere dei genitali funzionalmente ed esteticamente accettabili fosse invece una priorità per questi pazienti.

Studi e indagini psicologiche hanno dimostrato quanto i pazienti estrofici siano molto ansiosi per l'aspetto del proprio corpo e dei propri genitali e quanto questo aspetto possa inoltre interferire con la normale accettazione dell'immagine del proprio corpo e la stima di se' stesso, e, in ultima analisi, compromettere il normale sviluppo sessuale e l'integrazione nella vita sociale ⁴⁷⁻⁵⁰. Ne sono colpiti i pazienti di entrambi i sessi ⁴⁷⁻⁴⁹ anche se i maschi sembrano essere più vulnerabili e presentare più difficoltà nell'intraprendere relazioni sociali rispetto alla controparte femminile ^{51,52}.

Il problema può diventare particolarmente rilevante a partire dalla pubertà; alcuni dati suggeriscono che l'ansia può raggiungere un livello di disturbo psichiatrico ^{47,52,53}, e, in una serie recente, circa il 30% dei casi di estrofia della vescica tra i 14 ei 24 anni sembrano aver avuto ideazioni suicide ⁵⁴: interessante sottolineare che in questo studio tutti i casi erano di sesso maschile.

I momenti delicati e che accomunano i pazienti di entrambi i sessi riguardano sia il rapportarsi con il proprio corpo sia il doversi confrontare con i coetanei dello stesso sesso o dell'altro sesso nel momento in cui si apprestano ad avere le prime esperienze sessuali.

Questo disagio può avere ripercussioni importanti sullo sviluppo psicosessuale di questi soggetti e determinare in loro gravi problemi anche nell'ambito relazionale.

Scopo dello studio è stato quello di identificare sia gli aspetti psicosessuali e psicosociali che gli aspetti disfunzionali sessuali in soggetti affetti da CEE, di entrambi i sessi, che vivono una situazione di “single” o “di coppia”.

3.1 Materiali e metodi

Popolazione studiata

Tra tutti i pazienti affetti da complesso estrofia della vescica-epispadia seguiti presso l'UOS di Urologia Pediatrica di Padova sono stati inclusi nello studio i soggetti, di entrambi i sessi, affetti da estrofia della vescica classica con età > 18 anni; sono stati, pertanto, esclusi dallo studio i pazienti affetti da estrofia della cloaca e da epispadia pura e quelli affetti da estrofia della vescica, ma con età < 18 anni.

Strumento di indagine

Per eseguire questo studio abbiamo utilizzato un'indagine strutturata mediante il questionario SESAMO (Sexuality Evaluation Schedule Assessment Monitoring)⁵⁵.

Esistono 3 versioni dello strumento:

- forma clinica estesa: comprende l'utilizzo di domande con opzione di tipo aperto, chiuso o a scelta multipla. La somministrazione è di tipo carta e matita. La forma maschile comprende 107 item nella versione single e 137 nella versione dei soggetti con relazione di coppia; nella versione femminile gli item sono invece 113 e 145, rispettivamente. Questa versione è disponibile solo in forma computerizzata.

- forma clinica standard: è una versione epurata dalle domande aperte e da tutti gli item che, nella forma estesa, prevedevano un'attribuzione di punteggio dipendente dalla valutazione comparata con altri item. In questa versione il questionario prevede, per i maschi, 62 item per i single e 81 per quelli con relazione di coppia e, rispettivamente, 64 e 85 item per le femmine. La somministrazione è di tipo "carta e matita" e la correzione avviene tramite opportune griglie di conversione sia in punteggi z che in ranghi percentuali (*percentile ranks*) per ogni area

considerata. Il questionario, in questa forma, offre una parametrizzazione numerica con il campione statistico di confronto (che è stato determinato in riferimento alle caratteristiche della popolazione italiana secondo dati ISTAT relativi al censimento del 1991), nonché sintetiche indicazioni per quelle aree in cui i punteggi superano i valori di soglia.

- forma software: è l'adattamento della forma standard alla somministrazione diretta mediante il computer; l'approccio è facilitato da modalità semplificate di utilizzo della tastiera, dalla disponibilità di un aiuto in linea e da una breve simulazione introduttiva di apprendimento, al fine di renderne possibile l'impiego anche da parte di persone inesperte nell'uso di strumenti informatici. Questa versione è in grado di fornire in tempo reale analisi diagnostiche ed anamnestiche a vari livelli, dati, presentati anche in forma grafica, riepiloghi, indicazione delle risposte significative, sintesi dei tratti critici ed indicazioni per eventuali approfondimenti diagnostici.

I parametri non rilevabili con il sistema "carta e matita" rispetto al sistema computerizzato, sono essenzialmente quelli riferiti agli indici subliminali (tempi di latenza, reazione cinetica, ripensamento ed effetto ruminazione, tentativi di salto di item, tempo di compilazione totale, ecc.); inoltre il programma *software* non consente al candidato di passare all'item successivo senza aver dato alcuna risposta, ossia impedisce di omettere inavvertitamente (o intenzionalmente) uno o più item, anche se il tentativo di "salto" viene comunque registrato.

Il questionario ci permette di andare a indagare e raccogliere informazioni che spesso sono difficilmente reperibili nel contatto vis a vis.

Il questionario (che consta di due *form*, una per i maschi ed una per le femmine) è articolato in tre sezioni a loro volta suddivise in aree (Immagine 3.1).

– La sezione 1 raggruppa le aree concernenti gli aspetti della sessualità remota, quelli socio-caratteriali distintivi del soggetto e un'anamnesi di tipo sanitario. Tutti i soggetti dovranno compilare questa sezione, al termine della quale potranno essere discriminati ed indirizzati ad una delle due sottosezioni in base alla loro situazione affettivo-relazionale.

– La sezione 2 raccoglie le aree relative alla sessualità attuale e agli aspetti motivazionali ed è riservata alla situazione di *single*, intendendo con ciò la non presenza di una stabile relazione sesso-affettiva del soggetto con un/una partner.

– La sezione 3 include le aree che indagano la sessualità attuale del soggetto e gli aspetti sesso-relazionali della *coppia*. Questa sezione è indirizzata alla situazione di coppia, intesa come presenza di una relazione sesso-affettiva che si protragga, orientativamente, almeno da almeno 6 mesi con un/una partner.

– Alcune aree sono presenti in ambedue gli indirizzi single/coppia poichè taluni aspetti sessuali, motivazionali e relazionali, sono comuni alle due situazioni.

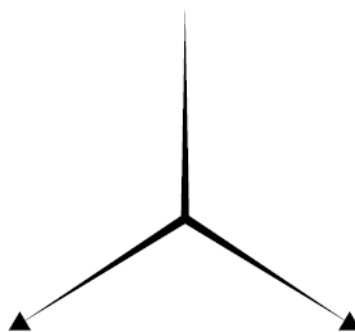
L'indagine prende in esame la sessualità attuale e pregressa e, al contempo, i vari aspetti che, direttamente o indirettamente, possono aver contribuito alla formazione, all'evoluzione e all'espressione della sessualità ed i vissuti relazionali remoti e contingenti ad essa associati. Se ne ricava un profilo individuale che mette in rilievo le aree disfunzionali della sessualità del soggetto ed un ampio rapporto narrativo.

SEZIONI ED AREE CHE COSTITUISCONO IL *SESAMO*

Quadro Sinottico SEZIONI ed AREE

Sezione 1

- 1A) Relati psicoambientali
- 1B) Vissuto corporeo
- 1XY) Identità psicosessuale
- 1C) Desiderio
- 1D) Ambiti del piacere
- 1E) Masturbazione remota
- 1F) Esperienziale pregresso
- 1G) Anamnesi medica e sessuale
- 1H) Motivazione e conflitto



Situazione di *single*

Situazione di coppia

Sezione 2

- 2A) Situazione di *single*
- 2B) Piacere
- 2C) Rapporti sessuali
- 2D) Masturbazione attuale
- 2E) Erotismo immaginativo
- 2F) Contracezione
- 2F_{bis}) Atteggiamento relazionale

Sezione 3

- 3A) Interazioni di coppia
- 3B) Rapporti sessuali
- 3C) Masturbazione attuale
- 3D) Erotismo immaginativo
- 3E) Comunicativa nel sessuale
- 3F) Ruoli nella coppia
- 3G) Sessualità extrarelazionale
- 3H) Sessualità e gravidanza
- 3I) Contracezione

Ogni singola Area che costituisce la Sezione è a sua volta suddivisa in molteplici Item e questi sono composti da diverse domande. Viene di seguito elencata la descrizione di ogni singola Area.

Sezione 1 - Generale

Area 1A Relati psicoambientali

Item

- 1A.2 Professione
- 1A.3 Soddifazione della professione / condizione
- 1A.4 Titolo di studio
- 1A.5 Soddifazione del titolo di studio
- 1A.6 Luogo di residenza
- 1A.7 Soddifazione dell'ambiente di residenza
- 1A.8 Stato civile
- 1A.9a/d Prole (e numerosità)
- 1A.10 Autonomia economica
- 1A.11 Responsabilità del mantenimento di altri
- 1A.12 Religione professata
- 1A.13 Osservanza della religione (professata)
- 1A.14 Tendenza all'ossessività
- 1A.15 Accettazione della regressione
- 1A.16 Soddifazione del tempo libero
- 1A.17 Fantasia di inversione di ruolo
- 1A.18 Presenza dell'oggetto transizionale
- 1A.19 Percezione della figura paterna
- 1A.20 Percezione della figura materna
- 1A.21 Vissuto relazionale con le figure genitoriali
- 1A.22 Nudità e costumi parentali
- 1A.23 Vissuto della nudità genitoriale

Area 1B Vissuto corporeo

Item

- 1B.1 Rapporto con il proprio corpo
- 1B.2 Potenzialità seduttiva riconosciuta al proprio corpo
- 1B.3 Conoscenza della propria fisiologia sessuale
- 1B.4 Conoscenza dell'apparato riproduttivo femminile
- 1B.5 Conoscenza della fisiologia sessuale dell'altro sesso
- 1B.6 Grado di interesse nei confronti della sessualità
- 1B.7 Apertura nei confronti della sessualità

- 1B.8** Zona del narcisismo corporeo
- 1B.9** Zona della conflittualità corporea
- 1B.10** Focalizzazione area del piacere corporeo
- 1B.11** Focalizzazione area del tabù corporeo
- 1B.12** Autopercezione di dismorfismo corporeo

Area 1X/Y

Identità psicosessuale

Item

- 1X/Y.1** Identità psicosessuale
- 1X.2 (F)** Fantasia di potenza - **1Y.2 (M)** Adeguatezza dell'identità psicosessuale
- 1X.3 (F)** Entità della fantasia di potenza - **1Y.3 (M)** Adeguatezza della valenza maschile
- 1X.4 (F)** Accettazione della propria valenza femminile - **1Y.4 (M)** Accettazione della propria valenza maschile

Area 1C

Desiderio

Item

- 1C.1** Intensità del desiderio sessuale
- 1C.2** Desiderio di tipo omosessuale
- 1C.3** Desiderio di tipo eterosessuale
- 1C.4** Valutazione quantitativa del desiderio sessuale mattutino
- 1C.5** Valutazione quantitativa del desiderio sessuale pomeridiano
- 1C.6** Valutazione quantitativa del desiderio sessuale serale
- 1C.7** Assetto del desiderio sessuale
- 1C.8** Inibitori della libido
- 1C.9** Manifestazioni del desiderio sessuale
- 1C.10** Desiderio sessuale attuale

Area 1D

Ambiti del piacere

Item

- 1D.1** Collocazione del piacere
- 1D.2** Atteggiamento verso stimoli sessuali alternativi
- 1D.3** Dubbio identificatorio
- 1D.4** Sindrome di Samo

Area 1E

Masturbazione remota

Item

- 1E.1 Prima identità sessuale
- 1E.2 Età della prima masturbazione
- 1E.3 Frequenza della masturbazione nell'adolescenza
- 1E.4 Presenza di fantasie erotiche nella masturbazione
- 1E.5 Tipologia delle fantasie erotiche
- 1E.6 Senso di colpa indotto dalla sessualità
- 1E.7 (F) Modalità della masturbazione –

Area 1F

Esperienziale pregresso

Item

- 1F.1 Educazione sessuale ricevuta
- 1F.2 Connotazione intrafamiliare riservata alla sessualità
- 1F.3 La "prima volta"
- 1F.4 Tipologia *partner* del primo rapporto sessuale
- 1F.5 Qualità del vissuto del primo rapporto sessuale
- 1F.6 Motivazione della qualità del vissuto nel primo rapporto sessuale
- 1F.7 Tipologia delle esperienze sessuali vissute
- 1F.8 Tipologia dei *partner* nelle precedenti esperienze sessuali
- 1F.9 Vissuto delle esperienze sessuali pregresse
- 1F.10 Disfunzionalità sessuali pregresse
- 1F.11 Esperienze sessuali traumatiche
- 1F.12 (F) Vaginismo - 1F.12 (M) Eiaculazione precoce
- 1F.13 (F) Dispareunia - 1F.13 (M) Eiaculazione ritardata o assente
- 1F.14 (F) Anorgasmia - 1F.14 (M) Difficoltà/mancanza di erezione peniena (disfunzione erettiva)
- 1F.15 (F) Disturbo dell'eccitazione sessuale (o disfunzione sessuale generale - frigidità) - 1F.15 (M) Eiaculazione anedonica (anafrodisia; anestesia erotica)
- 1F.16 (M) Coito doloroso (dispareunia)

Area 1G

Anamnesi medica e sessuale

Item

- 1G.1 Miocontrazioni tonico-cloniche diurne (tic)
- 1G.2 Equivalenti depressivi
- 1G.3 Disturbi/malattie sofferte
- 1G.4 (F) Affezioni ad ingerenza sessuale - 1G.4 (M) Affezioni ad ingerenza sessuale
- 1G.5 (F) Interventi chirurgici ostetrico/ginecologici - 1G.5 (M) Consulti specialistici
- 1G.6 (F) Esami per l'indagine ginecologica - 1G.6 (M) Esami per l'indagine uro-andrologica

- 1G.7 Disturbi psichici
- 1G.8 Attuale assunzione di farmaci
- 1G.9a Stato tossicologico
- 1G.9b Entità della sostanza assunta (droghe/alcol)
- 1G.9c Frequenza di assunzione della sostanza
- 1G.9d Tabagismo
- 1G.9e Entità del tabagismo
- 1G.10 Consultazione specialistica pregressa in ambito sessuologico
- 1G.11 Tipologia delle difficoltà sessuorelazionali esplicitate
- 1G.12 Desiderio pregresso di consulto in ambito sessuologico
- 1G.13 Esperienze psicoterapeutiche pregresse
- 1G.14 Cognizione dell'orientamento della psicoterapia effettuata
- 1G.15 Trattamento psicoterapico ancora in atto
- 1G.16 Esistenza della condizione di menopausa/andropausa
- 1G.17 Disagi indotti dalla condizione di menopausa/andropausa
- 1G.18 Presenza di deficit sensoriali
- 1G.19 Quantificazione del riposo notturno
- 1G.20 Valutazione di congruità del proprio riposo notturno
- 1G.21 Valutazione di dipendenza e *compliance*
- 1G.22 Indicatori di alexitimia

Area 1H

Motivazione e conflitto

Item

- 1H.1 Motivazione dell'approccio al questionario
- 1H.2 Tendenza alla sublimazione
- 1H.3 Eritrofobia
- 1H.4 Situazione affettivo-relazionale contingente

Sezione 2 - Situazione di single

Area 2A

La situazione di single

Item

- 2A.1 Estensione temporale della situazione di single
- 2A.2 Motivazione dello status di single
- 2A.3 Contesto della situazione di single
- 2A.4 Soddisfazione dello status di single

Area 2B

Piacere

Item

- 2B.1 Significato introspettivo del piacere sessuale
- 2B.2 Collocazione del piacere sessuale
- 2B.3 Connotazione soggettiva della diade affetto-sessualità

Area 2C

Rapporti sessuali

Item

- 2C.1 Frequenza dei rapporti sessuali
- 2C.2 Soddisfazione della frequenza dei rapporti sessuali
- 2C.3 Frequenza dei rapporti sessuali senza desiderio
- 2C.4 Tipologia dei partner sessuali
- 2C.5 Tipologia dei partner sessuali desiderati
- 2C.6 Variazione della frequenza dei rapporti sessuali
- 2C.7 Motivo della variazione di frequenza dei rapporti sessuali
- 2C.8 Connotazione attribuita alla sessualità
- 2C.9 Sessualità diadica preferita
- 2C.10 Soddisfazione del proprio vissuto sessuale
- 2C.11 Atteggiamento di primo approccio diadico-relazionale
- 2C.12 Caratteristiche sessuali del partner idealizzato

Area 2D

Masturbazione attuale

Item

- 2D.1 Valutazione della frequenza masturbatoria attuale
- 2D.2 Ruolo dell'attività masturbatoria
- 2D.3 Tipologia delle preferenze masturbatorie
- 2D.4 Preferenza tra autoerotismo e rapporti sessuali
- 2D.5 Onicofagia
- 2D.6 Tricotillomania

Area 2E

Erotismo immaginativo

Item

- 2E.1 Presenza dell'immaginario erotico
- 2E.2 Motivazione conscia delle fantasie erotiche
- 2E.3 Tendenza alla rimozione

Area 2F Contraccezione

Item

- 2F.1 Impiego di metodi contraccettivi
- 2F.2 Metodi contraccettivi utilizzati
- 2F.3 Accettazione del metodo (o non metodo) contraccettivo
- 2F.4 Pertinenza della contraccezione

Area 2Z Tolleranza alla frustrazione

Item

- 2Z.1 Item frustrante
- 2Z.2 Tolleranza alla frustrazione

Sezione 3 - Situazione di coppia

Area 3A Interazioni di coppia

Item

- 3A.1 Relazione attuale
- 3A.10 Dinamica delle interazioni conflittuali con il/la partner
- 3A.11 Atteggiamento desiderato nella conflittualita' intracoppia
- 3A.12 Principali cause della conflittualita'
- 3A.13 Coinvolgimento affettivo con il/la partner
- 3A.14 Compatibilita' olfattiva corporea con il/la partner
- 3A.2 Durata della relazione attuale
- 3A.3 Autovalutazione della relazione affettiva attuale
- 3A.4 Modificazioni intrarelazionali intervenute
- 3A.7 Connotazione soggettiva della diade affetto-sessualita'
- 3A.8 Interazioni conflittuali recenti con il/la partner

Area 3B Rapporti sessuali

Item

- 3B.1 Frequenza dei rapporti sessuali
- 3B.10 Valutazione presunta della propria compatibilita' fisica
- 3B.11 Valutazione qualitativa dei rapporti sessuali attuali
- 3B.12 Attribuzione causale della variazione di qualita' dei rapporti sessuali
- 3B.13 Valutazione delle caratteristiche sessuali del/la partner
- 3B.14 Connotazione attribuita alla sessualita'
- 3B.15 Sessualita' diadica preferita

- 3B.16 Valutazione dell'attuale desiderio sessuale del/la partner
- 3B.17 Desiderio di appagamento sessuale del/la partner
- 3B.18 Mito dell'orgasmo simultaneo
- 3B.20 Valutazione della reattività orgasmica del/la partner
- 3B.4 Valutazione introspettiva della comunicativa nel sessuale
- 3B.5 Valutazione della comunicativa del/la partner in area sessuale
- 3B.6 Iniziativa nelle interazioni sessuali intracoppia
- 3B.7 Aspettative di iniziativa nelle interazioni sessuali di coppia
- 3B.8 Valutazione qualitativa della relazione sessuale attuale
- 3B.9 Valutazione soggettiva di compatibilità fisica del partner

Area 3C

Masturbazione attuale

Item

- 3C.1 Frequenza della masturbazione attuale
- 3C.3 Tipologia delle preferenze masturbatorie
- 3C.4 Preferenza tra autoerotismo e rapporti sessuali
- 3C.5 Onicofagia
- 3C.6 Tricotillomania

Area 3D

Erotismo immaginativo

Item

- 3D.1 Presenza dell'immaginario erotico
- 3D.2 Motivazione conscia delle fantasie erotiche
- 3D.3 Tendenza alla rimozione

Area 3E

Comunicativa nel sessuale

Item

- 3E.1 Presenza di comunicativa delle fantasie erotiche al/la partner
- 3E.2 Attribuzione di iniziativa sessuale intracoppia
- 3E.3 Qualità della comunicativa sessuale intracoppia
- 3E.4 Attribuzione causale della carente comunicativa
- 3E.5 Aspirazione ad una migliore comunicativa nel sessuale

Area 3F Ruoli nella coppia

Item

3F.1 Grado di autonomia decisionale

3F.2 Confini relazionali intracoppia

3F.3 Delimitazione dei ruoli nella coppia

3F.4 Investimento nella propria realizzazione

Gli item che compongono i questionari sono così distribuiti:

Maschile				Femminile			
Aree	Sez.1	Sez.2	Sez.3	Aree	Sez.1	Sez.2	Sez.3
A	23	4	14	A	23	4	14
B	12	3	20	B	12	3	20
Y	4	-	-	X	4	-	-
C	10	12	6	C	10	12	6
D	4	6	3	D	4	6	3
E	6	3	5	E	7	3	5
F	16	4	7	F	15	4	7
G	22	-	5	G	22	-	5
H	4	-	5	H	4	-	7
I	-	-	3	I	-	-	3
Z	-	2	2	Z	-	2	2
Tot. Item	101	34	70	Tot. Item	101	34	72

Nelle articolazioni maschio/femmina e *single/coppia* la prova prevede 135 item per i maschi e le femmine *single* e rispettivamente 171 e 173 item per i maschi e le femmine che vivono in situazione di coppia. Le capacità elaborative del computer consentono di ottenere un'analisi pluri-livello del questionario somministrato e le stampe in tempo reale, sia dei vari livelli separatamente che del referto completo.

Questo strumento consente di formulare ipotesi relative a possibili aspetti disfunzionali sessuali e relazionali individuali e di coppia e di

collocarle su un profilo psico-sessuale, ipotesi che saranno poi oggetto di successiva indagine clinica.

Tutti i soggetti sono stati invitati a rispondere alla versione maschile o femminile, single o di coppia del questionario sia in forma *clinica standard* che *software*.

Tutti i questionari, direttamente dal paziente per quanto riguarda la versione *software* o successivamente dal medico, per quanto riguarda la versione clinica, sono stati caricati nel programma SESAMO-Win (*Sexrelation Evaluation Schedule Assessment Monitoring On Windows*), ed elaborati dal software SESAMO-R. Al termine dell'elaborazione il software realizza un foglio di calcolo Excel dove vengono riportati lo "scoring" delle relative aree del SESAMO, e permette la realizzazione di "Grafici Scoring" per evidenziare le aree significative.

I principali obiettivi della metodica rispondono a due criteri:

- Elaborare un profilo psicosessuale e socio-affettivo del soggetto esaminato, inteso come immagine idiografica.
- Formulare ipotesi circa le cause e gli aspetti disfunzionali nell'ambito della sessualità individuale e di coppia (ipotesi da verificare eventualmente, con ulteriori indagini mirate agli aspetti significativi emersi).

Il programma SESAMO_win analizza e decodifica il questionario compilato (somministrato a video o trascritto da "carta e matita") e offre un *report* valutativo che si compone di:

- Dati anagrafici e Nucleo familiare: quadro riepilogativo dei dati anagrafici, IMC (Indice di Massa Corporea), tempo totale di compilazione, nucleo familiare, situazione affettivo-relazionale attuale e commento espresso "a caldo" dal soggetto.
- Scoring questionario per area: questa sezione contempla:

- Il titolo descrittivo delle aree d'indagine relative alla situazione affettiva del candidato (single o coppia).
 - I punti grezzi ottenuti dal soggetto in ogni area;
 - I punti Z (o punti standard) e il corrispondente rango percentile.
 - Il numero delle risposte omesse per area (questa opzione si attiva solo per il trasferimento sul computer del questionario somministrato su carta).
- Grafico scoring per area: Consente di ottenere una sintesi comparativa dei punteggi ottenuti dal soggetto in ogni area di analisi (potrebbe essere definita una "istantanea" della situazione sesso-relazionale del soggetto). La parte superiore del grafico (punteggi positivi) indica le ipotesi del grado di disagio per area.
- Tratti critici: Evidenzia le caratteristiche rilevanti e significative della situazione del soggetto in esame e dei suoi ambiti sesso-relazionali. Tali indicazioni consentono di trarre i più opportuni indirizzi e spunti per eventuali colloqui clinici successivi.
- Approfondimenti diagnostici ed invio: Fornisce sintetiche indicazioni sui punti focali a cui è opportuno riservare maggiore attenzione ed approfondimento, suggerisce inoltre eventuali invii specialistici e consulenze.
- Rapporto narrativo: Espone in modo narrativo e dettagliato la storia sesso-relazionale del candidato, integrata dalle specificazioni, commenti e precisazioni che egli ha riferito durante la compilazione del questionario.

Questo questionario, diffuso in ambito psicologico e sessuologico⁵⁶⁻⁵⁹, è stato, precedentemente, utilizzato anche in pazienti con patologie croniche come pazienti trapiantati di cuore, pazienti epilettici⁶⁰⁻⁶² o pazienti in terapia farmacologica cronica^{63,64}.

E' stato inoltre utilizzato in uno studio condotto su donne affette da incontinenza urinaria per valutare quando questo sintomo influisse sulla sessualità di coppia ⁶⁵.

E' stato inoltre eseguito un colloquio con ogni paziente per capire la sua condizione di continenza urinaria, quale intervento per la continenza avesse effettuato (ampliamento della vescica estrofia + confezionamento di condotto cateterizzabile) o altri serbatoi urinari (vescica rettale, Mainz Pouch II). Per continenza si intende la capacità di rimanere asciutto per un intervallo di almeno 3 ore durante il giorno e rimanere asciutto durante la notte sia che questo avvenga per vie naturali che attraverso cateterismi intermittenti che per la presenza di un neoserbatoio continente.

Per non rischiare di compromettere l'anonimato del paziente e quindi cercare di ottenere un tasso di risposta al questionario maggiore, non abbiamo riportato la valutazione specialistica riguardo le condizioni cliniche e l'aspetto estetico dei genitali esterni dei pazienti.

Il risultato in termine di continenza non è stato analizzato in base al numero e al tipo di interventi eseguiti poichè il gruppo di pazienti appariva estremamente eterogeneo: i pazienti hanno seguito un percorso chirurgico diverso, essendo stati seguiti negli anni in più centri.

Oltre al gruppo dei pazienti l'indagine è stata condotta anche su un gruppo di soggetti non portatori della patologia (controlli).

Il confronto tra le aree risultate significative è stato effettuato tra il gruppo dei pazienti affetti da estrofia della vescica (Casi) e il gruppo dei soggetti non affetti dalla patologia (Controlli) sia in senso generale che tra i vari sottogruppi suddivisi per sesso e per situazione affettiva (single/coppia).

Nella **Tabella 3.1** l'elenco delle comparazioni effettuate.

1	Casi totali	Controlli totali
2	Casi Maschi (Single + Coppie)	Controlli Maschi (Single + Coppie)
3	Casi Femmine (Single + Coppie)	Controlli Femmine (Single + Coppie)
4	Casi Single (Maschi+ Femmine)	Controlli Single (Maschi + Femmine)
5	Casi Coppie (Maschi + Femmine)	Controlli Coppie (Maschi + Femmine)

Nella discussione sono state prese in esame solo quelle Aree che sono risultate significative nel gruppo dei Casi ma non nel corrispettivo gruppo dei Controlli; di queste Aree sono stati analizzati singolarmente i vari *item* che la componevano, evidenziando la percentuale di risposte significative. Inoltre per le Aree significative sono stati posti a confronto i vari sottogruppi dei Casi.

Cap. 4 Risultati

Il questionario è stato consegnato a 45 pazienti affetti da estrofia della vescica di cui 30 maschi (M) e 15 femmine (F) e 40 controlli, di cui 20 M e 20 F. Di questi hanno compilato e restituito il questionario 26 casi, con un tasso di risposta del 57,7%, di cui 17 M e 9 F, e 35 (tasso di risposta 87,5%) controlli (18 M e 17 F). In particolare per quanto riguarda i casi, 16 (61,5%) di cui 11 M e 5 F, hanno compilato il questionario come situazione affettiva di “coppia” e 10 (38,5%) di cui 6 M e 4 F come “single”; riguardo i controlli 26 (74,5%) (14 M e 12 F) hanno compilato il questionario come situazione affettiva di “coppia” e 9 (25,5) (4 M e 5 F) come “single”. L’età mediana dei vari gruppi sono rappresentate nella tabella sottostante (Tab. 4.1). I pazienti hanno presentato un tasso di continenza dell’80,7% (Tab. 4.2).

	CASI			CONTROLLI		
	N.	Età mediana (aa)	range (aa)	N.	Età mediana (aa)	range (aa)
Totale	26	28	19 - 50	35	30,5	21 - 55
Maschi	17	34	19 - 47	18	35	24 - 55
Femmine	9	30	23 - 50	17	28	21 - 52
Single	10	31,5	21 - 50	9	31,5	24 - 38
Maschi	6	30,5	21 - 36	4	32,5	24 - 35
Femmine	4	31	23 - 50	5	27,5	25 - 38
Coppie	16	25	19 - 47	26	31,5	21 - 55
Maschi	11	31	19 - 47	14	37	25 - 55
Femmine	5	29,5	28 - 41	12	28,5	21 - 52

Tabella. 4.1 Caratteristiche dei Casi e dei Controlli

Continenti N. 21		Incontinenti N. 5	
Naturale	3	Naturale	/
Ampliamento + CIC	12	Ampliamento + CIC	4
Altra derivazione urinaria	6	Altra derivazione urinaria	1

Tab 4.2 Descrizione dei pazienti continenti e non in base al tipo di derivazione urinaria a cui sono stati sottoposti.

I seguenti “grafici scoring per area” mostrano (colonne rosse) quelle aree che sono risultate significative dopo l’elaborazione con il programma Sesamo_Win per i diversi sottogruppi.

Grafico 1a. Grafico scoring di tutti i Casi

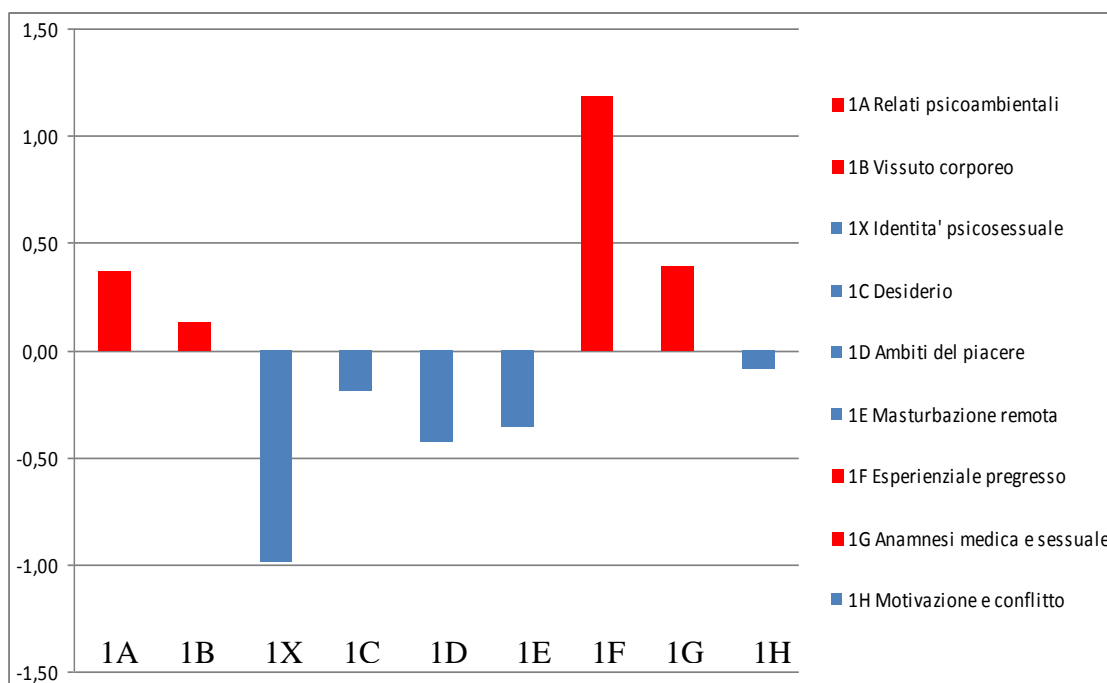
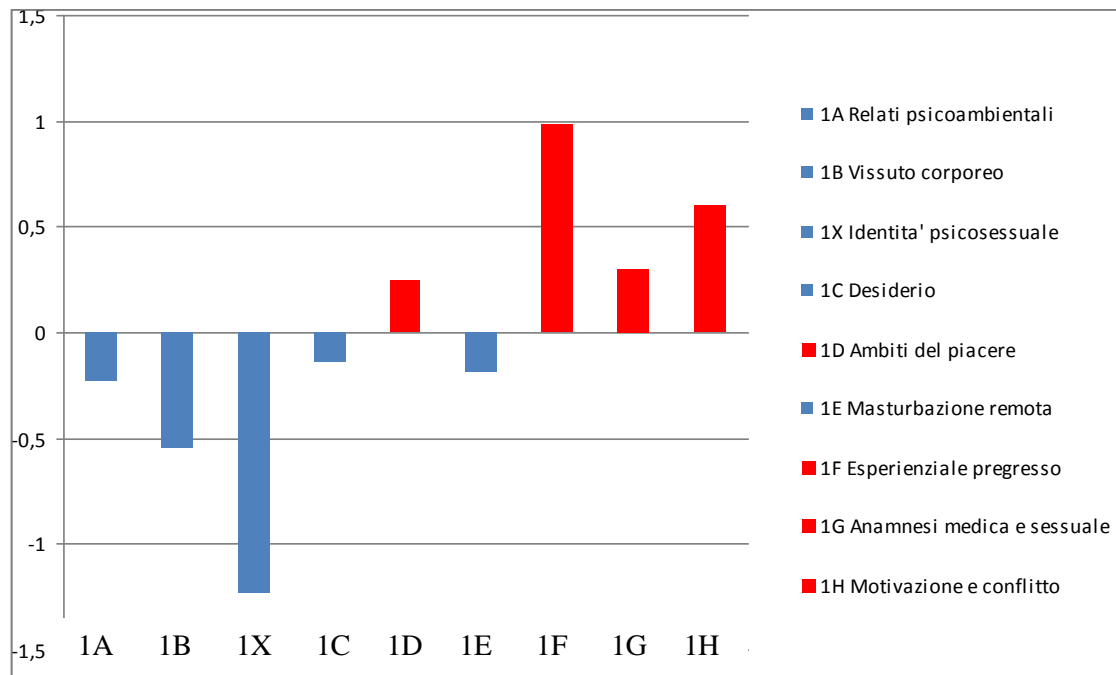


Grafico 1b. Grafico scoring di tutti i Controlli



1. Nel gruppo di tutti i Casi (maschi, femmine, coppie e single), rispetto all'intero gruppo dei Controlli (Grafico 1a e 1b) sono risultate significative le aree del *Vissuto corporeo* e dei *Relati psicoambientali*; le aree delle *Esperienze pregresse* e dell'*Anamnesi medica e sessuale* sono risultate significative in entrambi i gruppi.

2. Gli stessi identici risultati sono stati rilevati confrontando tutti i casi maschi (single e coppie), con il gruppo analogo dei controlli maschi (Grafico 2a – 2b).

Grafico 2a. Grafico scoring dei Casi Maschi (Single + Coppie)

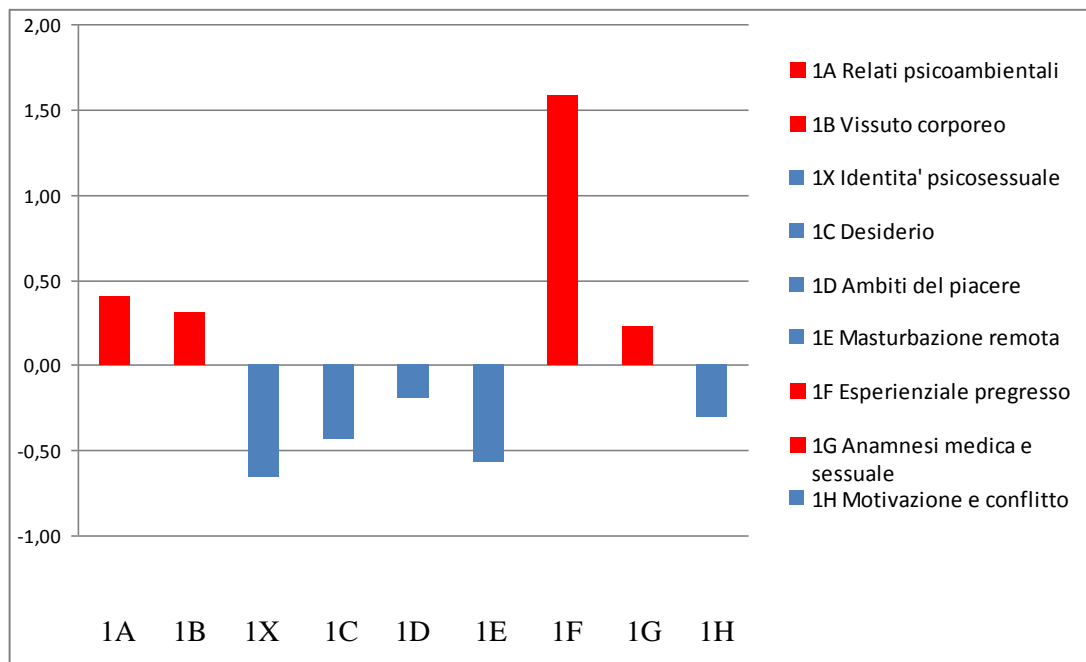
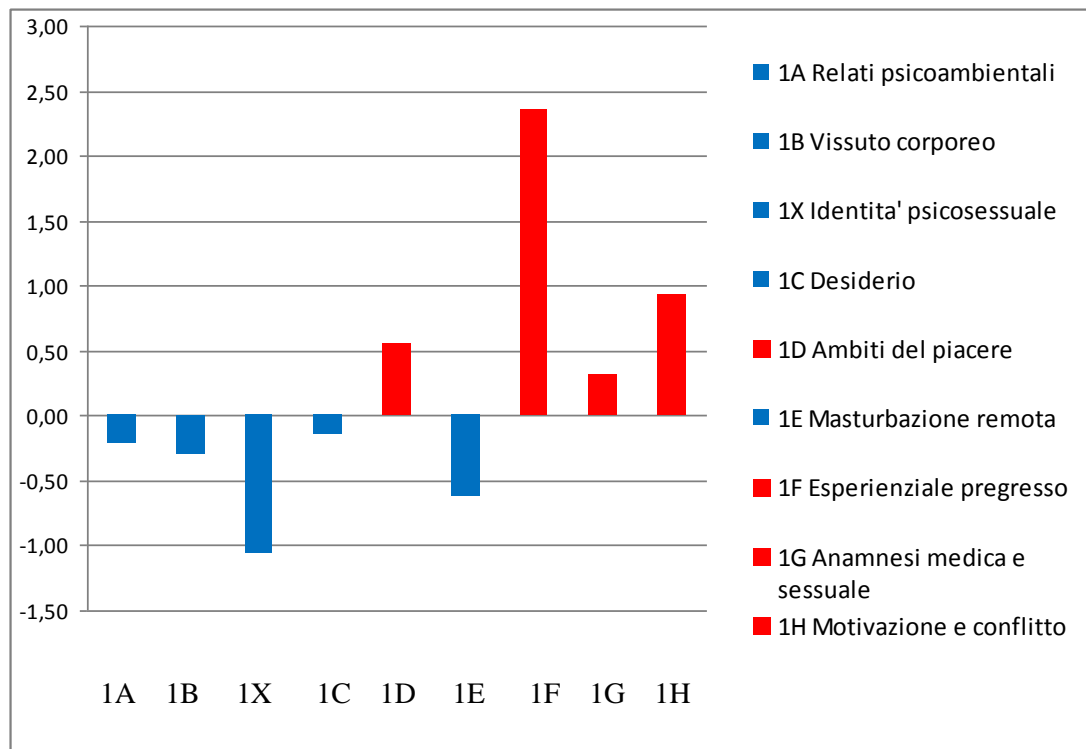


Grafico 2b. Grafico scoring dei Controlli Maschi (Single + Coppie)



3. Anche nel gruppo dei casi femmine, sia single che coppie (Grafico 3a – 3b), sono risultate significative le aree dei *Relati psicoambientali*, delle *Esperienze pregresse* e dell'*Anamnesi medica e sessuale*, mentre a differenza dei gruppi precedenti sono risultate significative le aree del *Desiderio*, della *Masturbazione remota* e della *Motivazione e Conflitto*. Tra queste Aere *Relati psicoambientali*, *Desiderio* e *Esperienze pregresse* sono quelle che sono risultate significative nei Casi ma non nei Controlli femmine.

Grafico 3a. Grafico scoring dei Casi Femmine (Single + Coppie)

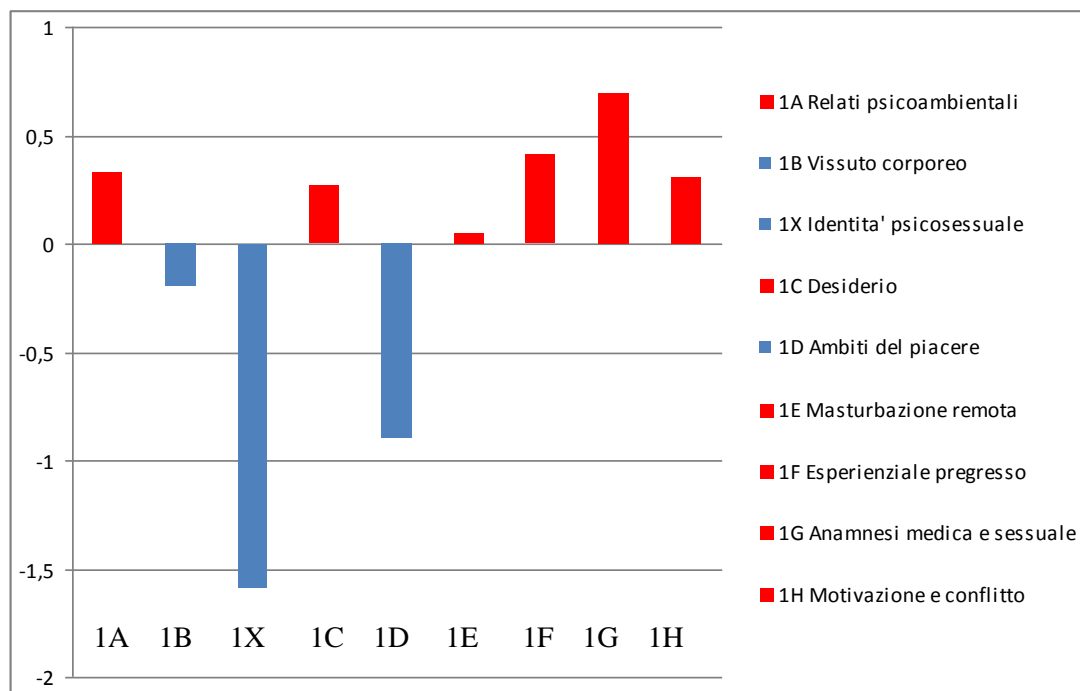
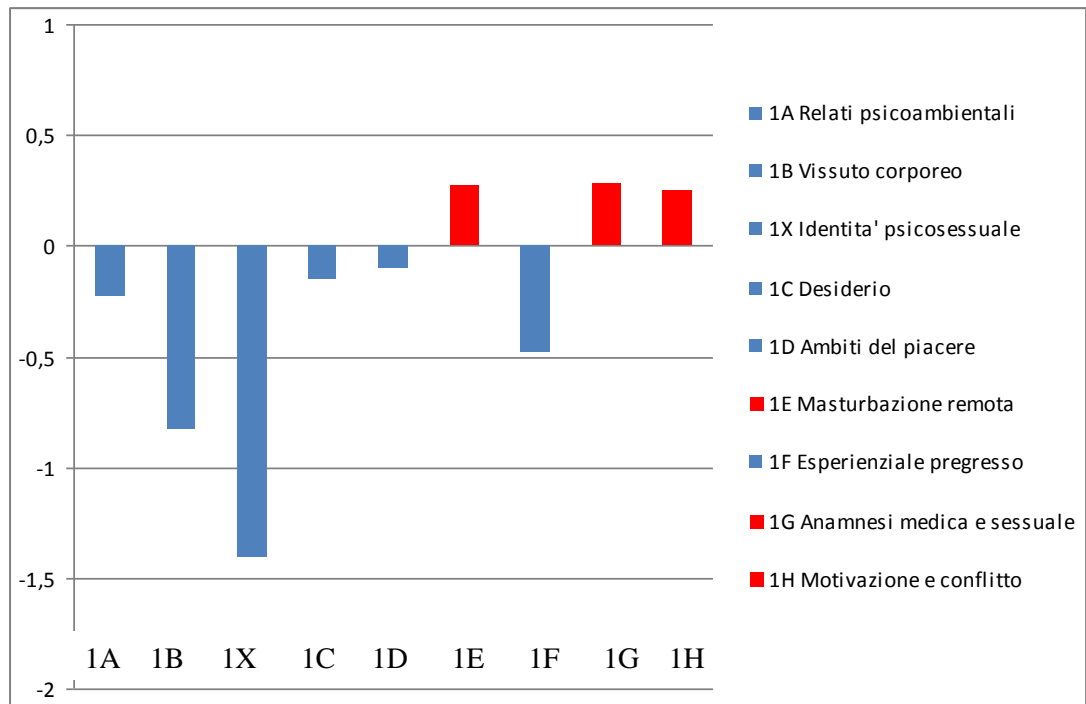


Grafico 3b. Grafico scoring di tutti i Controlli Femmine (Single + Coppie)



4. Per quanti riguarda i single (Grafico 4a – 4b), solo *Esperienze pregresse* e *Contracezione* sono significative in entrambi i gruppi; le Aree che sono risultate significative solo nei Casi sono *Relati Psicoambientali*, *Anamnesi medica e sessuale*, *Motivazione e conflitto* e *Rapporti sessuali*; solo nei controlli *Desiderio* e *Ambiti del piacere*.

Grafico 4a. Grafico scoring di tutti i Casi Single (M e F)

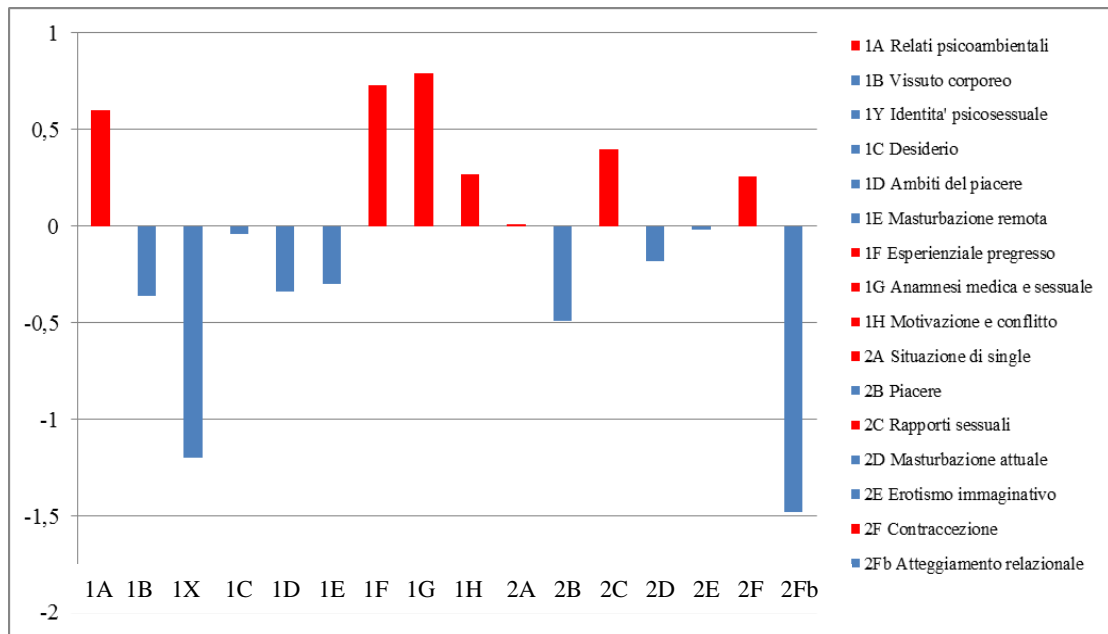
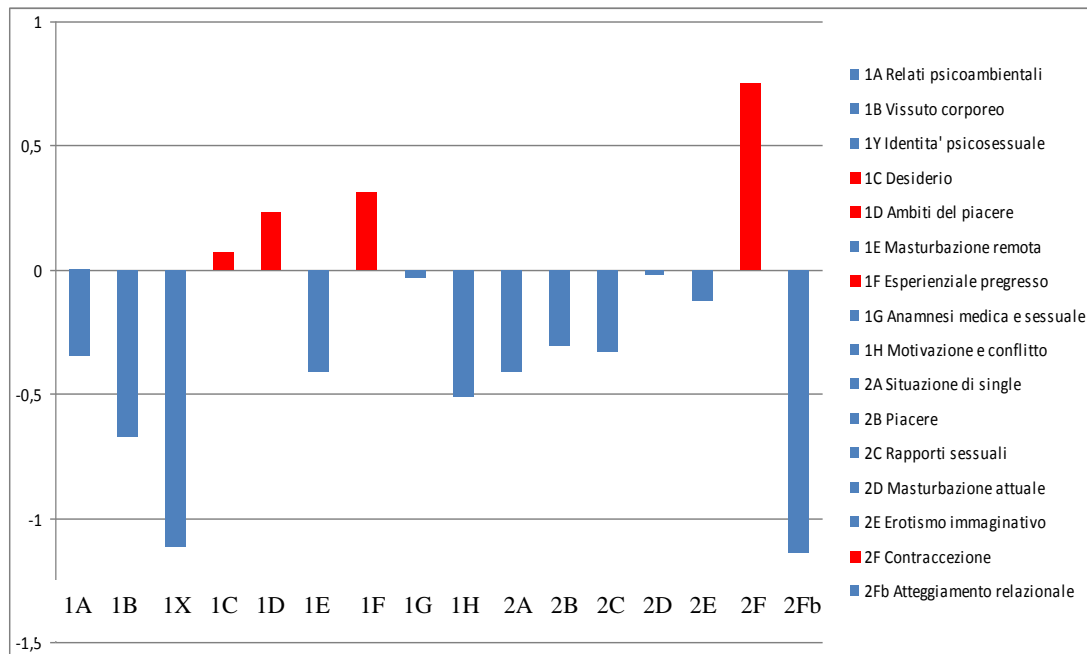


Grafico 4b. Grafico scoring di tutti i Controlli Single (M e F)



5. Confrontando le coppie, *Esperienze pregresse, Anamnesi medica e sessuale, Rapporti sessuali, Comunicatività nel sessuale, Ruoli di coppia e Contraccezione* sono risultate significative in entrambi i gruppi; *Relati psicoambientali, Vissuto corporeo, Masturbazione attuale ed Erotismo immaginario* sono risultati significativi solo nei casi mentre *Ambiti del piacere, Motivazione e conflitto e Sessualità e gravidanza* solo nei controlli.

Grafico 5a. Grafico scoring di tutti i Casi Coppie (M e F)

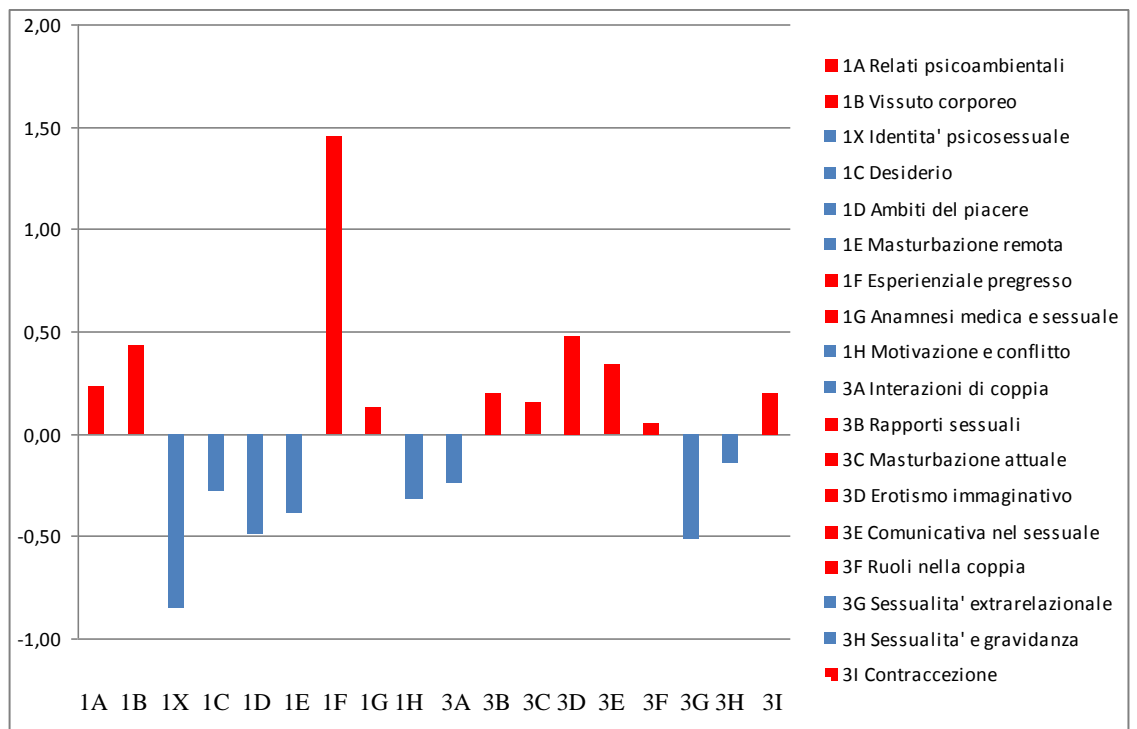
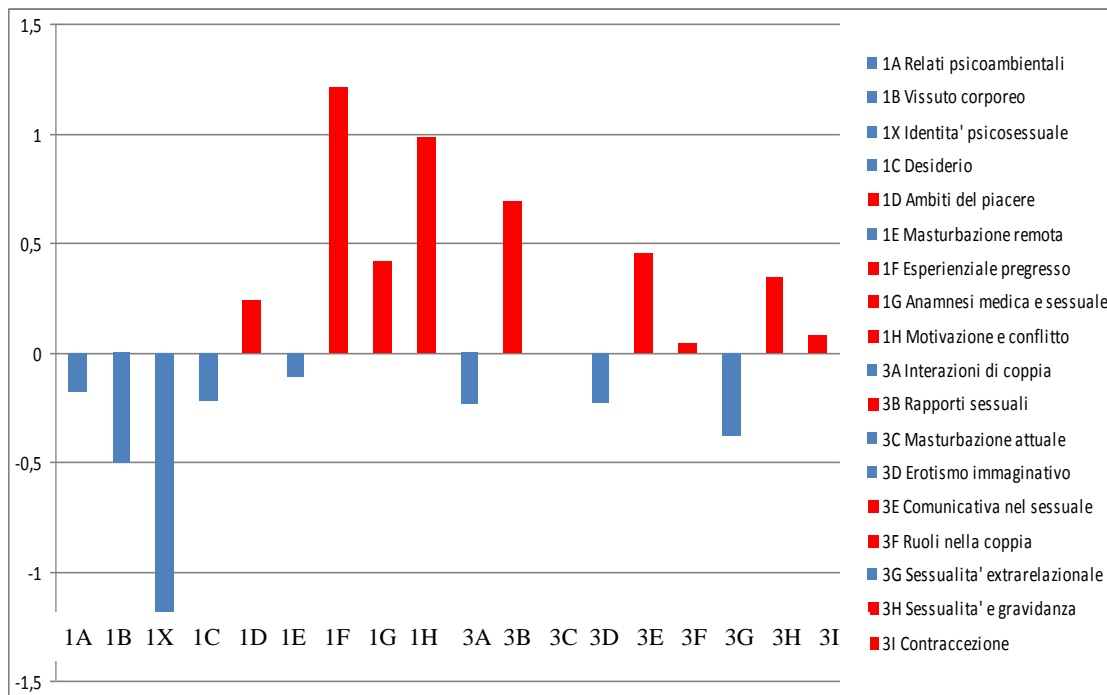


Grafico 5b. Grafico scoring di tutti i Controlli Coppie (M e F)



4.1 Sezione 1 - Generale

La **Tabella 4.3** mostra in maniera riassuntiva le varie Aree che sono risultate significative per ogni gruppo di pazienti indagato ed in particolare quelle Aree che sono risultate significative nei Casi ma non nel rispettivo gruppo dei Controlli.

- L'Area *Relati psicoambientali* è significativa in tutti i gruppi dei casi e mai nei gruppi dei Controlli.
- Il *Vissuto corporeo*, mai significativo nei vari gruppi dei Controlli, è significativo in quasi tutti i gruppi dei Casi fatta eccezione per i gruppi dei Casi Femminili (Coppie + Single).
- L'*Identità psicosessuale* non è mai significativa, né nei casi né nei controlli.
- Il *Desiderio* è significativo solo nei Casi Femmine (Coppie + Single).

- Gli *Ambiti del piacere* sono significativi solo nei gruppi dei Controlli e mai in nessun gruppo dei Casi.
- La *Masturbazione remota* è significativa sia nel gruppo dei Casi che dei Controlli Femmine.
- L'*Esperienziale pregresso* è significativa in tutti i gruppi eccetto il gruppo dei Controlli Femmine.
- L'*Anamnesi Medica e Sessuale* è sempre significativa.
- *Motivazione e conflitto*, per quanto riguarda i casi, è risultato significativo solo nel gruppo dei Casi Femmine, ma anche nel corrispettivo gruppo dei Controlli.

	1A	1B	1X	1C	1D	1E	1F	1G	1H
	Relati psicoambientali	Vissuto corporeo	Identita' psicosessuale	Desiderio	Ambiti del piacere	Masturbazione remota	Esperienziale pregresso	Anamnesi medica e sessuale	Motivazione e conflitto
Casi totali	X	X					X	X	
Controlli totali					X		X	X	X
Casi Maschi	X	X					X	X	
Controlli Maschi					X		X	X	X
Casi Femmine	X			X		X	X	X	X
Controlli Femmine						X		X	X

Tab 4.3 Aree significative della SEZIONE 1. In verde sono evidenziate le Aree significative solo nel gruppo dei Casi.

Delle Aree in verde nella tabella precedente abbiamo pertanto analizzato ogni singolo Item. La **Tab 4.4** mostra le percentuali di risposta significativa di ogni Item dell'Area 1A e 1B nei Casi Totali.

Item Area 1A Relati Psicoambientali	% Risposta significativa	Item Area 1B Vissuto Corporeo	% Risposta significativa
1A.1	?/	1B.1 Rapporto con il proprio corpo	53,8
1A.2 Professione	/	1B.2 Potenzialità seduttiva riconosciuta al proprio corpo	46,1
1A.3 Soddisfazione della professione / condizione	46,1	1B.3 Conoscenza della propria fisiologia sessuale	15,3
1A.4 Titolo di studio	/	1B.4 Conoscenza dell'apparato riproduttivo femminile	23,1
1A.5 Soddisfazione del titolo di studio	42,3	1B.5 Conoscenza della fisiologia sessuale dell'altro sesso	19,2
1A.6 Luogo di residenza	/	1B.6 Grado di interesse nei confronti della sessualità	57,7
1A.7 Soddisfazione dell'ambiente di residenza	46,1	1B.7 Apertura nei confronti della sessualità	23,1
1A.8 Stato civile	/	1B.8 Zona del narcisismo corporeo	23,1
1A.9a/d Prole (e numerosità)	/	1B.9 Zona della conflittualità corporea	23,1
1A.10 Autonomia economica	38,4	1B.10 Focalizzazione area del piacere corporeo	/
1A.11 Responsabilità del mantenimento di altri	15,3	1B.11 Focalizzazione area del tabù corporeo	/
1A.12 Religione professata	/	1B.12 Autopercezione di dismorfismo corporeo	26,9
1A.13 Osservanza della religione (professata)	/		
1A.14 Tendenza all'ossessività	96,1		
1A.15 Accettazione della regressione	69,2		
1A.16 Soddisfazione del tempo libero	65,3		
1A.17 Fantasia di inversione di ruolo	23,1		
1A.18 Presenza dell'oggetto transizionale	34,6		
1A.19 Percezione della figura paterna	34,6		
1A.20 Percezione della figura materna	50,0		
1A.21 Vissuto relazionale con le figure genitoriali	61,5		
1A.22 Nudità e costumi parentali	46,1		
1A.23 Vissuto della nudità genitoriale	30,7		

Tab 4.4 Risposte significative degli Item dell'Area 1A e 1B dei Casi totali.

Per quanto riguarda l'Area 1A, abbiamo riscontrato una percentuale elevata (> 50%) negli Item *Tendenza all'ossessività* (1A.14), *Accettazione della regressione* (1A.15), *Soddisfazione del tempo libero* (1A.16) e *Vissuto relazionale con le figure genitoriali* (1A.21).

Una risposta con una percentuale compresa tra il 40% e il 50% si riscontra nei seguenti Item: *Soddisfazione della professione / condizione* (1A.3), *Soddisfazione del titolo di studio* (1A.5), *Soddisfazione dell'ambiente di residenza* (1A.7), *Percezione della figura materna* (1A.20) e *Nudità e costumi parentali* (1A.22).

Tra le pazienti di sesso femminile 3 (33,3%) hanno avuto una gravidanza di cui 2 portata a termine e 1 esitata in un aborto; di queste una ha compilato il questionario come “coppia” mentre l'altra come single in quanto separata; tra i controlli femminili si sono registrate 5 gravidanze tutte in donne in situazione di “coppia”.

Per quanto riguarda l'Area 1B abbiamo riscontrato una percentuale compresa tra il 40% e il 50% significativa negli Item *Rapporto con il proprio corpo* (1B.1), *Grado di interesse nei confronti della sessualità* (1B.6) e una percentuale compresa tra il 40% e il 50% nell'Item *Potenzialità seduttiva riconosciuta al proprio corpo* (1B.2).

In questo Item era inoltre presente una domanda aperta in cui il soggetto poteva scrivere liberamente la parte del corpo che ama di più e quella che odia di più. I risultati sono riportati nella Tab. 4.5 per quanto riguarda i Casi e Tab. 4.6 per quanto riguarda i Controlli.

Maschi				Femmine			
Gruppo A	N.	Gruppo B	N.	Gruppo A	N.	Gruppo B	N.
	17		17		9		9
Occhi	2	Viso - Naso	2	Viso	3	Seno	2
Viso	3	Pene – Zona pubica	5	Occhi-capelli	1	Addome	1
Braccia /Mani	4	Vescica	2	Occhi-piedi	1	Vagina	1
Cervello	2	Cicatrici	1	Viso-Seno	1	Addome e genitali	2
Pene	1	Dall'ombelico in giù	1	Schiena	1	Fianchi	2
Piedi	1	Tutto	1	Gambe	1	Braccia-cosce	1
Non saprei	4	Schiena	1	Nessuna	1		
		Piedi	1				
		Non saprei	3				

Tab. 4.5 Casi - Gruppo A. parti del corpo più amate
Gruppo B. parti del corpo meno amate

Maschi				Femmine			
Gruppo A	N.18	Gruppo B	N.18	Gruppo A	N.17	Gruppo B	N.17
Occhi	2	Viso – Naso – Bocca	4	Occhi	5	Sedere	3
Viso	2	Capelli	1	Viso	1	Seno	1
Sorriso	2	Piedi - Gambe	5	Gambe- Mani-Piedi	5	Gambe- Mani-Piedi	5
Braccia /Mani	3	Braccia – Mani	2	Seno- Sedere	3	Naso	3
Gambe / piedi	2	Pancia	3	Capelli	1	Cosce/ginoc- chi	3
Tronco	2	Schiena	1	Pancia	1	Pancia	1
Nessuna	1	Nessuna	3	Nessuna	1	Nessuna	1

Tab. 4.6 Controlli - Gruppo A. parti del corpo più amate
Gruppo B. parti del corpo meno amate

La **Tab. 4.7** mostra i valori percentuali delle risposte significative dell'Item 1C – *Desiderio* dei casi femminili.

Item Area 1C - Desiderio	% Risposta significativa
1C.1 Intensità del desiderio sessuale	44,4
1C.2 Desiderio di tipo omosessuale	11,1
1C.3 Desiderio di tipo eterosessuale	44,4
1C.4 Valutazione quantitativa del desiderio sessuale mattutino	55,5
1C.5 Valutazione quantitativa del desiderio sessuale pomeridiano	22,2
1C.6 Valutazione quantitativa del desiderio sessuale serale	33,3
1C.7 Assetto del desiderio sessuale	11,1
1C.8 Inibitori della libido	88,8
1C.9 Manifestazioni del desiderio sessuale	44,4
1C.10 Desiderio sessuale attuale	33,3

Tab 4.7 Risposte significative degli Item dell'Area 1C dei Casi totali.

La **Tab 4.8** mostra i valori percentuali delle risposte significative dell'Item 1F – *Esperienziale pregresso* dei Casi femminili.

Item Area 1F – Esperienziali pregressi	% Risposta Significativa Casi Femmine	% Risposta Significativa Casi Maschi
1F.1 Educazione sessuale ricevuta	88,8	70,5
1F.2 Connotazione intrafamiliare riservata alla sessualità	88,8	70,5
1F.3 La "prima volta"	/	/
1F.4 Tipologia <i>partner</i> del primo rapporto sessuale	/	/
1F.5 Qualità del vissuto del primo rapporto sessuale	44,4	35,2
1F.6 Motivazione della qualità del vissuto nel primo rapporto sessuale	/	/
1F.7 Tipologia delle esperienze sessuali vissute	/	5,8
1F.8 Tipologia dei <i>partner</i> nelle precedenti esperienze sessuali	/	5,8
1F.9 Vissuto delle esperienze sessuali pregresse	/	/
1F.10 Disfunzionalità sessuali pregresse	55,5	76,4
1F.11 Esperienze sessuali traumatiche	22,2	5,8
1F.12 (F) Vaginismo - 1F.12 (M) Eiaculazione precoce	55,5	47,5
1F.13 (F) Dispareunia - 1F.13 (M) Eiaculazione ritardata o assente	66,6	47,5
1F.14 (F) Anorgasmia - 1F.14 (M) Difficoltà/mancanza di erezione peniena (disfunzione erettiva)	88,8	58,8
1F.15 (F) Disturbo dell'eccitazione sessuale (o disfunzione sessuale generale)	55,5	23,5
1F.16 (M) Coito doloroso (dispareunia)		52,9

Tab 4.8 Risposte significative degli Item dell'Area 1F dei Casi totali.

4.2 Sezione 2 – Situazione di single

Le Aree significative della Sezione 2 - Situazione di Single sono (**Tab. 4.9**):

- L'area *Situazione di single* e l'area *Rapporti Sessuali* sono risultate significative nel gruppo dei Casi ma non in quello dei Controlli.
- L'Area *Contracezione* è risultata significativa sia nel gruppo dei Casi che in quello dei Controlli.

	2A	2B	2C	2D	2E	2F	2Fb
	Situazione di single	Piacere	Rapporti sessuali	Masturbazione attuale	Erotismo immaginativo	Contracezione	Atteggiamento relazionale
Casi Single M-F	X		X			X	
Controlli Single M-F						X	

Tab 4.9. Aree significative della Sezione 2 dei Casi/Controlli Single.
In verde le Aree significative solo nei Casi

Il tasso di percentuale significativa di questo Item è riportato nella **Tab 4.10**.

Item Area 2A – Situazione di single	% Risposta significativa
2A.1 Estensione temporale della situazione di <i>single</i>	/
2A.2 Motivazione dello <i>status</i> di <i>single</i>	20,0
2A.3 Contesto della situazione di <i>single</i>	/
2A.4 Soddisfazione dello <i>status</i> di <i>single</i>	70,0

Tab 4.10 Risposte significative degli Item dell'Area 2A dei Casi single.

La **Tab. 4.11** mostra l'analisi degli Item dell'Area 2C – Rapporti sessuali dei Casi Single.

Item Area 2C – Rapporti sessuali	% Risposta significativa
2C.1 Frequenza dei rapporti sessuali	80
2C.2 Soddisfazione della frequenza dei rapporti sessuali	70
2C.3 Frequenza dei rapporti sessuali senza desiderio	30
2C.4 Tipologia dei <i>partner</i> sessuali	60
2C.5 Tipologia dei <i>partner</i> sessuali desiderati	30
2C.6 Variazione della frequenza dei rapporti sessuali	40
2C.7 Motivo della variazione di frequenza dei rapporti sessuali	30
2C.8 Connotazione attribuita alla sessualità	10
2C.9 Sessualità diadica preferita	/
2C.10 Soddisfazione del proprio vissuto sessuale	90
2C.11 Atteggiamento di primo approccio diadico-relazionale	10
2C.12 Caratteristiche sessuali del <i>partner</i> idealizzato	50

Tab 4.11 Risposte significative degli Item dell'Area 2C dei Casi single.

4.3 Sezione 3 – Situazione di coppia

Analizzando le aree significative della sezione 3 – Situazione di coppia evidenziamo (**Tab 4.12**):

- Le Aree *Masturbazione attuale* e *Erotismo immaginario* sono risultate significative solo nel Gruppo dei Casi.
- Le Aree *Rapporti sessuali*, *Comunicatività nel sessuale*, *Ruoli nella coppia* e *Contraccezione* sono risultate significative sia nel gruppo dei Casi che in quello dei Controlli.
- Le Aree *Interazioni di coppia* e *Sessualità extrarelazionale* non sono risultate significative né nel gruppo dei Casi né in quello dei Controlli.

	3A	3B	3C	3D	3E	3F	3G	3H	3I
	Interazioni di coppia	Rapporti sessuali	Masturbazione attuale	Erotismo immaginario	Comunicativa nel sessuale	Ruoli nella coppia	Sessualita' extrarelazionale	Sessualita' e gravidanza	Contraccezione
Casi Coppie M-F		X	X	X	X	X			X
Controlli Coppie M-F		X			X	X		X	X

Tab 4.12. Aree significative della Sezione 3. In verde le Aree significative solo nei Casi

Item Area 3C – Masturbazione attuale	% Risposta significativa
3C.1 Frequenza della masturbazione attuale	/
3C.2 Ruolo dell'attività masturbatoria	56,2
3C.3 Tipologia delle preferenze masturbatorie	31,2
3C.4 Preferenza tra autoerotismo e rapporti sessuali	6,2
3C.5 Onicofagia	50,0
3C.6 Tricotillomania	43,7
Item Area 3D – Erotismo immaginativo	% Risposta significativa
3D.1 Presenza dell'immaginario erotico	50,0
3D.2 Motivazione conscia delle fantasie erotiche	37,5
3D.3 Tendenza alla rimozione	50,0

Tab 4.13. Risposte significative degli Item delle Aree 3C e 3D.

Cap. 5 Discussione

In passato ben poco si conosceva dell'effetto che tale patologia poteva avere sulla psicologia del paziente, cioè di quanto sia i loro trascorsi chirurgici sia il risultante aspetto del loro corpo e dei loro genitali potesse influire sulla crescita psicologica, sul rapporto con le altre persone e sulla loro integrazione nella vita sociale; in altre parole quanto tale patologia si ripercuotesse anche nell'età adulta di questi pazienti.

Questi pazienti possono subire nel corso degli anni molteplici interventi di chirurgia addominale e genitale che, oltre a determinare la presenza di evidenti cicatrici nel basso addome e a livello dei genitali esterni, possono potenzialmente influire negativamente sulle funzionalità urologiche, ginecologiche, ed ostetriche⁶⁶. Questi aspetti, una volta che il soggetto arriva all'età adolescenziale e poi adulta, possono avere ripercussioni importanti sia sulle relazioni sociali che sulla sessualità.

I primi studi (Reiner⁶⁷, Ben-Chaim⁶⁸, Woodhouse⁶⁹) comparsi in letteratura sugli aspetti psicosessuali e socioeconomici sui pazienti estrofici indicavano che:

1. Il livello di scolarità, il lavoro e la famiglia non sono condizionati dalla malattia;
2. L'erezione, la sessualità e la funzione sessuale sono preservate, ma i pazienti lamentano la scarsa lunghezza del pene;
3. Le femmine hanno una fertilità, una sessualità e una funzione riproduttiva normali.

Questi risultati sono stati poi in parte smentiti da successivi studi: Reiner⁷⁰ ha sostenuto che i bambini con estrofia hanno problemi comportamentali e di sviluppo più evidenti rispetto ai loro coetanei e che appaiono preoccupati riguardo l'immagine del corpo. Ancora Reiner, in

un successivo studio, ha esaminato la disfunzione psicosessuale in un gruppo di adolescenti estrofici e ha concluso che la tali pazienti presentavano un disturbo dell'umore e una importante disfunzione che ne determina una compromissione dello sviluppo sociale e sessuale.

Due diversi studi (Diseth⁷¹ e Ebert⁷²), hanno concluso che i problemi di continenza e l'insoddisfazione circa l'aspetto dei proprio genitali possa determinare un impatto negativo sullo sviluppo psicosociale.

In due differenti studi Reiner e Gearhart hanno affermato che i pazienti con CEE sono più soggetti a sviluppare disturbi d'ansia e che questi i pazienti hanno significative tendenze (14,9%) per lo sviluppo di comportamenti suicidi^{73,74}. In un sottogruppo di 38 pazienti di età superiore 14 anni, 11 (28,9%) aveva presentato ideazione suicidaria, 2 avevano tentato il suicidio, e 1 lo aveva attuato con successo.

Precedentemente la maggior parte degli studi presenti in letteratura, indagano gli aspetti psicosociali e psicosessuali di soggetti affetti da estrofia vescicale in età adolescenziale^{75,76}; recentemente sono comparsi anche studi sulla qualità della vita di questi pazienti in età adulta paragonabili al nostro studio. Negli ultimi anni sempre più frequentemente sono comparsi in letteratura studi che utilizzano questionari sia per indagare gli aspetti di disfunzione sessuale^{84,85} che la qualità della vita di questi pazienti^{75,77}.

5.1 Sezione 1 - Generale

I pazienti hanno mostrato un tasso di risposta decisamente più basso (57,7% vs 87,5%) rispetto ai controlli questo già a dimostrare quanta minore tendenza vi sia in questi soggetti al rapportarsi con gli altri e minore apertura nel parlare di argomenti delicati come può essere la sessualità. Il tasso di risposta è stato basso nonostante vi fosse

l'opportunità di svolgere il questionario direttamente al PC o l'opportunità di lasciare il questionario anonimo.

La percentuale di pazienti che ha risposto al questionario come situazione di “coppia” è più bassa rispetto ai controlli (61,5% vs 74,5%) e questo potrebbe essere spiegato anche dalla minore età mediana riscontrata nei due gruppi (28 vs 30,5), ma tale dato appare comunque in linea con quanto descritto in letteratura. Un tasso comunque superiore al 50% potrebbe dimostrare come questi pazienti cercano una relazione fissa nella speranza che questo dia a loro tranquillità⁷⁷.

Inoltre l'età mediana dei pazienti in condizione di coppia è molto più bassa rispetto a quella dei controlli (25 vs 31,5); questo potrebbe essere conseguenza dei miglior risultati ottenuti oggi dalla chirurgia che determinano nei pazienti una maggiore facilità nel trovare un partner con cui stabilire una relazione fissa.

Il tasso di continenza riportato dai nostri dati risulta in linea con le migliori percentuali riportate in letteratura; questo dato potrebbe essere forse sovrastimato dal fatto che i pazienti che non hanno compilato il questionario sono forse quelli che vivono al momento una condizione peggiore⁷⁸.

Disturbi Psicosociali

In questa prima analisi le Aree significative solo nel gruppo dei Casi totali sono risultate la 1A – *Relati Psicoambientali* e la 1B – *Vissuto Corporeo*

1A – *Relati Psicoambientali*

Questa area di indagine permette di rilevare le modalità con cui le esperienze riguardanti il contesto sociale vengono assunte da ciascun individuo. L'Area è risultata estremamente critica per i casi poiché si riscontra significatività in tutti i gruppi dei Casi analizzati e mai nei

corrispettivi gruppi dei Controlli. Analizzando i risultati della **Tab 4.3** si rileva come, praticamente tutti (25/26) i soggetti affetti da questa patologia presentino una tendenza all'ossessività; inoltre questi pazienti mostrano una incapacità ad accettare la regressione implicita nell'addormentamento, tentando di ritardare il più possibile l'ora di andare a letto o attuando riti ossessivi; questo aspetto potrebbe indicare una difficoltà nel "lasciarsi andare" anche nelle situazioni sociali e sessuali.

Il 65% dei pazienti riferiscono di essere insoddisfatti del loro tempo libero mentre abbiamo riscontrato un tasso di risposte significative del 42,3% per quanto riguarda la soddisfazione del proprio titolo di studio, della propria professione/condizione (46,1%), e dell'ambiente in cui vivono (46,1). Altri studi in letteratura affermano che questi pazienti sono ben integrati nella società⁷⁷.

Critico è apparso anche il rapporto con i propri genitori (Item 1A.21 – 61,5%); questi pazienti continuano ad avere una relazione di tipo infantile con i loro genitori; in particolare si riscontra una differenza di percezione tra la figura paterna e materna; la madre è vista come la figura dominante e più presente nel percorso del figlio, al contrario il padre, più assente nel percorso, è visto invece come una figura più rassicurante. In particolare la figura materna, come riportato nelle teorie dell'attaccamento di Bowlby, si trova in modo più frequente ad avere ruoli alternati dal rassicurante, all'evitante, al dare sicurezza al bimbo, all'insicurezza, potendo determinare nel bimbo la formazione di modelli di rappresentazione e di percezione della figure di riferimento in modo ambivalente⁷⁹. In un recente studio Schaeffer⁷⁵ riporta che i genitori dei pazienti estrofici, nonostante affermino che i loro figli si adattino bene alla malattia, affermano che essi hanno una salute generale peggiore dei loro coetanei.

1B – *Vissuto Corporeo*

Questo aspetto può assumere un peso significativo nella evoluzione delle esperienze relazionali e sessuale di qualsiasi individuo. Come già riportato ampiamente in letteratura^{71,86}, questi pazienti sono molto attenti alla percezione del “se” corporeo, e anche dai nostri risultati (Item 1B.1 – % di risposta significativa 53,8%) si rileva quanto difficile sia per loro accettare il proprio corpo e quanto poco essi lo ritengano seduttivo.

Sentirsi bene nel proprio corpo significa piacersi, amarsi, accettarsi, vivere in armonia sia con aspetti che ci piacciono di meno che di meno, dunque essenzialmente essere meno esposti al timore di essere rifiutati dall'altro⁸⁰.

Benché dall'analisi di un Item successivo risulta evidente come questi pazienti abbiamo avuto una educazione sessuale molto limitata soprattutto da parte dei genitori (Item 1F – Esperenziali pregressi), la maggior parte dei pazienti afferma di conoscere sia la fisiologia del proprio apparato riproduttivo che quella dell'altro sesso, ma mostra un significativo grado di interesse verso la sessualità; questi dati dimostrano come i pazienti si sentano inibiti dal rapportarsi all'altro sesso ma ne siamo allo stesso tempo molto attratti e incuriositi. Questo ultimo aspetto è in linea con quanto già riportato da studi presenti in letteratura dove i pazienti hanno manifestato esattamente lo stesso desiderio sessuale dei loro coetani^{73,81}.

Dividendo i pazienti per sesso, questa Area non è risultata significativa nei Casi di sesso femminile: come riportato in letteratura il dato potrebbe essere dovuto al fatto che i genitali esterni maschili sono molto più esposti di quelli femminili e quindi le loro imperfezioni più evidenti⁸³.

Dividendo invece i pazienti in base alla loro situazione affettiva, questa Area non è risultata significativa nei Single: questo risultato è contrario a quanto potevamo attenderci, immaginando che un individuo, una volta raggiunta una situazione affettiva stabile potesse diminuire l'attenzione rivolta al "se' corporeo"⁸³.

Analizzando le risposte date dai pazienti riguardo alla zona del corpo che più amavano o odiavano, riportate nella Tab. 4.4 e 4.5 si nota subito come nei casi maschili 10 di essi (58,8% - 71,4% se eliminiamo i 3 paziente che non hanno omessa la risposta) indicano le zone relative alla patologia, ovvero le zone "toccate" dagli interventi chirurgici. Di questi 5 (50%) indica il pene o la zona genitale come la più odiata; c'è inoltre da sottolineare come ben 3 di essi non abbiano indicato alcuna zona/organo. Da notare anche che due pazienti hanno risposto direttamente la vescica, indicando proprio l'organo centrale della loro patologia come il più odiato. I restanti 4 hanno indicato invece zone che non hanno niente a che vedere con il loro vissuto (schiena, piedi, viso, naso).

Anche nel gruppo dei Casi di sesso femminile le risposte riguardo alla parte del corpo più odiata comprendono le zone colpita dalla malattia (addome – genitali - fianchi) (66,6%). Riguardo invece la parte più amata, gran parte di esse (66,6%) ha indicato il viso o gli occhi; due di esse hanno indicato la schiena e le gambe e una non ha risposto. Anche nel gruppo femminile le risposte sembrano essere molto condizionate dalla patologia e dalle conseguenze estetiche e funzionali che ne derivano nonostante gli interventi chirurgici.

Tra le risposte dei Casi maschili, riguardo alla domanda sulla zona che più amano, spicca il dato che uno di essi ha risposto il pene; tale risposta non si riscontra mai nei controlli e va decisamente controcorrente a tutti gli altri dati.

1C – *Desiderio*

Quest'area permette di valutare l'intensità, la qualità e le situazioni stimolanti il desiderio del soggetto. Questa area è risultata significativa solo nei casi di sesso femminile (**Tab 4.3**).

Il dato più significativo (88,8%) riguarda l'Item *Inibitori della libido*. In questo Item i pazienti affermano di avere molteplici fattori che possono determinare un calo netto della loro libido tale da farle interrompere l'atto sessuale; questo dato conferma ulteriormente quanto precario sia l'equilibrio di queste pazienti in ambito sessuale. Apparentemente i soggetti maschi appaiono più forti da questo punto di vista.

La valutazione dell' *Intensità del desiderio sessuale* , intesa dal punto di vista quantitativo è risultata patologica sia in senso di bassa che di rilevante pulsione sessuale; questo dato può anche essere indicativo di caratteristiche compulsivo/ossessive del soggetto, aspetto infatti, come già sottolineato in precedenza, riscontrato nei casi.

Nel nostro gruppo di pazienti si sono registrati 2 casi (7,7%) di tendenze omosessuali, 1 (11,1%) nel gruppo femminile e 1 (5,8%) nel gruppo maschile; nessun caso è stato invece registrato nel gruppo dei controlli. Nonostante il nostro campione sia ridotto, e quindi statisticamente scarsamente significativo, sembrerebbe che i pazienti presentino una maggiore tendenza all'omosessualità rispetto al popolazione comune.

L'Item circa il desiderio sessuale di tipo eterosessuale in realtà mostra dei tratti critici; questo potrebbe essere indice di un atteggiamento difensivo e timido nell'esternare le proprie pulsioni e/o desideri⁸⁰.

I Casi femmine presentano una significatività (44,4%) anche nella *Manifestazione del desiderio sessuale* questo a dimostrare che talvolta esso non è riconosciuto come tale o che manifestazioni di tipo mentale

(es.: pensieri erotici, voglia di affettuosità) possono fermarsi alla sola intenzionalità senza una reale finalizzazione.

1F - *Esperenziale pregresso*

In quest'Area viene presa in esame l'evoluzione sessuale del soggetto indagando l'eventuale educazione ricevuta, la considerazione intrafamiliare che veniva attribuita alla sessualità, e le esperienze infantili/adolescenziali avute.

Questa Area è risultata significativa in quasi tutti i gruppi sia dei Controlli che dei Casi esaminati eccetto che nei Controlli Femminili.

Esaminando, gli Item dei Casi Femmine si evidenzia che le Aree con percentuale di risposte significative riguardano la loro educazione sessuale e la connotazione familiare riservata alla sessualità; questo dato, significativo rispetto ai controlli di riferimento, potrebbe dimostrare l'esistenza di una carente comunicazione intrafamiliare e la difficoltà che trovano i genitori, specialmente nelle femmine, a trattare apertamente i temi della sessualità.

I nostri dati riportano che 88,3% (15/17) dei Casi di sesso Maschile e 88,8% (8/9) dei Casi di sesso Femminile dichiarano di aver avuto esperienze sessuali; questo dato risulta più alto di quello riportato in letteratura⁸⁴⁻⁸⁶, probabilmente per la maggiore età mediana della nostra popolazione.

Le pazienti di sesso femminile del nostro studio presentano un alta percentuale di disturbi sessuali, leggermente maggiore di quella riportata in letteratura⁸⁴: la qualità del primo rapporto è risultata patologica nel 44,4% di esse, mentre un significativo (55,5%) numero di Casi femminili dichiara di aver avuto disfunzionalità sessuali pregresse e il 22,2% di esse le definisce traumatiche. Il 55,5% dichiara di aver avuto episodi di

vaginismo, il 66% di dispareunia, il 88,8% di anorgasmia e il 55,5% di disturbo dell'eccitazione sessuale (o frigidità).

Confrontando gli Item significativi dei Casi maschi (Tab 4.8) si nota come, analogamente siano significativi, seppur in misura lievemente ridotta (70,5%), l'educazione sessuale e la connotazione familiare riservata alla sessualità. Nei Casi maschi, nonostante la qualità del primo rapporto sessuale risulti meno patologica (35,2%), essi mostrano una più alta percentuale (76,4%) di disfunzionalità sessuale pregressa; di queste solo il 5,8% le definisce traumatiche.

Rispetto ai corrispettivi femminili i soggetti di sesso maschile presentano una percentuale minore, ma ancora significativa, di Eiaculazione precoce (47,5%), Eiaculazione ritardata o assente (47,5%), Difficoltà/mancanza di erezione peniena (disfunzione erettiva) (58,8%) e Coito doloroso (dispareunia) (52,9%); nel complesso, pertanto, confrontando i gruppi di casi dei due sessi le donne sembrano avere decisamente più problemi al fine di avere un atto sessuale soddisfacente.

Questi dati sui Casi maschili è in linea con quanto riportato in letteratura⁸⁵.

5.2 Sezione 2 – Situazione di single

Questa sezione, che esplora le aree relative agli aspetti del vissuto situazionale, della sessualità attuale e dell'atteggiamento relazionale, è riservata a quei soggetti che vivono una situazione di single, intendendo con ciò l'assenza di una stabile relazione sessuoaffettiva del soggetto con un/una partner.

Area 2A - *La situazione di single*

Questa area tende a chiarire le motivazioni e la realtà soggettiva della condizione di single e vuole chiarire "come" il soggetto avverte la sua situazione di single. L'unico Item significativo (70%) è risultato essere "*Soddisfazione dello status di single*", a significare come per questi pazienti l'assenza di una relazione affettivo-sessuale stabile viene vissuta come sofferenza e aspetto insoddisfacente. Considerando però l'età mediana di questo gruppo di pazienti (31,5 anni), questo bisogno sembra comunque in linea con le aspettative dei coetanei. Analizzando separatamente i due sessi non sembra esserci sostanziale differenza (F=57,8% vs M=42,5%).

Area 2C - *Rapporti sessuali*

Quest'area vuole innanzitutto rilevare i parametri essenziali inerenti la sfera dei rapporti sessuali e analizzare le modalità relazionali con cui il soggetto si rapporta al partner.

I soggetti single affetti dalla patologia non sono soddisfatti affatto della frequenza dei rapporti sessuali (Item 2C.1 e 2C.2); una attività sessuale molto discontinua o "bassa", potrebbe essere indicativa di disfunzioni sessuali o di cause oggettive (lavoro o patologie). Il 60% di questi pazienti afferma di avere uno scarso interesse per le relazioni affettivo/sessuali stabili e ben il 90% di essi ritiene frustrante il proprio vissuto sessuale. In questi risultati non vi è differenza tra i due sessi.

Questo dato non deve essere visto in contraddizione con quanto affermato nella Area 2A poiché questi soggetti desidererebbero avere una relazione stabile ma mostrano paure nell'esporsi per cercarla.

5.3 Sezione 3 – Situazione di coppia

Questa sezione esplora gli ambiti relativi alle dinamiche di coppia, al fine di individuare quei fattori intra-relazionali, extra-relazionali e situazionali, che possono produrre disagi nella sfera sessuale e/o relazionale.

Area 3C - Masturbazione attuale

L'indagine, rivolta al comportamento masturbatorio recente, consente di valutare l'incidenza, la rilevanza e le finalità che l'autoerotismo assume nella vita sessuale del soggetto al momento attuale. I nostri risultati mostrano un tasso di risposta significativa (56,2%) all'Item *Ruolo dell'attività masturbatoria* (3C.2) ad indicare che questi pazienti attuano la masturbazione come atto sostitutivo dell'atto sessuale. Questo aspetto può essere determinato da una carenza degli atti sessuali o per un atteggiamento di regressione e di ripiegamento su se stesso. Secondo alcuni inoltre la masturbazione potrebbe essere anche vista come auto consolazione e o come atto compulsivo; la non significatività delle risposte all'Item *Preferenza tra autoerotismo e rapporti sessuali* (3C.4) sembra confermare questo dato: i pazienti sono spinti ad attuare con maggiore frequenza la masturbazione non per proprio piacere ma come atto sostitutivo al rapporto sessuale completo.

Il 50% dei pazienti presenta Onicofagia, condotta tipica dell'età infantile/adolescenziale che può divenire una fissazione nell'età adulta rivelando tensione, ansia e/o tratti nevrotici; mentre il 43,7% presenta Tricotillomania ovvero l'abitudine di giocherellare o tirarsi ciocche dei propri capelli. Questo aspetto può rappresentare uno spostamento autoerotico (equivalente masturbatorio) con connotazione aggressiva, talvolta a valenza autopunitiva.

Area 3D - Erotismo immaginativo

L'immaginario erotico può essere descritto come la capacità del soggetto di eccitarsi mentalmente attraverso la realizzazione di "immagini mentali" in grado di eccitare gli organi sessuali. Tali immagini possono essere la concretizzazione di uno o più desideri, palesi al soggetto oppure residenti nel suo inconscio.

Riguardo all'Item *Presenza dell'immaginario erotico*, metà dei nostri casi (50%) ammette di utilizzare le fantasie erotiche come fattore predittivo di una sessualità finalizzata all'appagamento del desiderio mentre l'altra metà (50%) ammette la totale esclusione di fantasie erotiche suggerendo l'ipotesi della presenza di fattori inibitori. Anche questo dato supporta l'idea che in un significativo numero di pazienti vi sia la presenza di fattori inibitori verso la sessualità.

Nel 50% dei pazienti presi in esame vi è una *tendenza alla rimozione* intesa quale processo psichico inconscio di difesa che si attiva nei confronti di stati di angoscia o di conflitti. Questi pazienti pertanto, nonostante siano in una situazione relazionale di coppia non vivono la sessualità in modo soddisfacente ma ricorrono frequentemente alla masturbazione per raggiungere il proprio piacere e presentano fattori inibitori e una tendenza alla rimozione.

La condizione affettiva di coppia non sembra minimamente migliorare l'approccio e il rapporto di questi pazienti verso la sessualità; non riescono comunque ad essere appagati dai loro rapporti sessuali intesi sia come frequenza che come qualità. Inoltre in essi può subentrare la paura di non riuscire a soddisfare il proprio partner.

5.4 Limiti dello studio

Lo studio presenta diversi limiti tra cui la esiguità del campione analizzato e la non omogeneità della popolazione di controllo. La popolazione di controllo potrebbe non essere comparabile per età, sesso, estrazione culturale e socio-economica a quella dei controlli. Sarebbe importante riuscire a comparare i risultati ottenuti dal questionario con la storia clinica e il percorso chirurgico dei pazienti, aspetti questi molto eterogenei nella nostra popolazione.

Cap. 6 Conclusioni

I pazienti affetti da estrofia vescicale presentano una certa difficoltà a esprimere e raccontare le loro esperienze; presentano una spiccata tendenza all'ossessività e una incapacità ad accettare la regressione implicita nell'addormentamento. Sono insoddisfatti del loro tempo libero ma circa la metà di essi ha raggiunto una condizione sociale soddisfacente. Presentano un rapporto critico con i propri genitori e in particolar modo con la madre, figura sicuramente più presente nel percorso clinico; specialmente nelle pazienti di sesso femminile si riscontra una carente comunicazione intrafamiliare riguardo alla sessualità.

L'attenzione rivolta al "se" corporeo" è risultata molto critica, più nei casi in situazione di coppia che nei single; le zone interessate dalla malattia e di conseguenza coinvolte negli interventi chirurgici sono le più odiate da essi.

I pazienti presentano caratteristiche ossessivo/compulsive anche nei confronti della sessualità.

Le disfunzioni sessuali colpiscono in alta percentuale entrambi i sessi e nel complesso le donne sembrano avere più difficoltà ad avere un rapporto sessuale soddisfacente.

La sessualità è vissuta in maniera patologica sia nel gruppo dei pazienti "single" che "coppie".

I pazienti single non sono affatto soddisfatti della loro situazione affettiva e neppure della frequenza dei rapporti sessuali e ritiene frustrante il proprio vissuto sessuale.

I pazienti che vivono una situazione di coppia sono spinti ad attuare con maggiore frequenza la masturbazione non per proprio piacere ma come atto sostitutivo al rapporto sessuale completo.

L'equilibrio di questi pazienti verso l'atto sessuale è molto precario: sia i "single" che le "coppie" presentano molteplici fattori inibitori capaci di far abbassare il loro desiderio sessuale. La situazione di coppia non sembra minimamente migliorare il loro rapporto verso la sessualità.

Cap. 7 Bibliografia

1. Brock J III, O'Neil, Jr: O'Neil R, ed. Pediatric Surgery. St Louis: Mosby, 1998; 1709.
2. Stalpartii van der Wiel C. Observationum Rariorum Medic Anatomie Chirurgicalium Centuria Posterioris Pars Prior, Editio Novissima. Leiden, The Netherlands, 1727.
3. Veltkamp J. Beschryving der Tegennatuurlyke Teeldeelen Van Een Manspersoon in Het Huis der Vreemde weezen Zwolle En Ten Werktui, 1770.
4. Murphy LJT. The History of Urology. Springfield, IL: Charles C Thomas Publishers, 1972:333.
5. Syme J. Ectopia vesicae. Lancet 1852;2:568.
6. Maydl K. Ueber die Radikaltherapie der Blasenectopie. Wien Med Wochenschr 1894;44:25.
7. Coffey RC. Transplantation of the ureter into the large intestine in the absence of functionung bladder. Surg Gynecol Obstet 1921;32:383.
8. Nesbit RM. Ureterosigmoid anastomosis by direct elliptical connection; A preliminary report. J Urol 1949;61:728-34.
9. Leadbetter WF. Consideration of the problem incident to the performance of ureteroenterostomy: Report of a technique. J Urol 1955;73:67.
10. Trendelenburg F. De la cure operateire de l'exstrophie vesicale et de l'epispadias. Arch Klin Chir 1892;43:394.
11. Mikulicz J: Zur Operation der angeborenen Blasenspalte. Zentralbl Chir 1899;26:641.
12. Young HH. Exstrophy of the bladder: The first case in which a normal bladder and urinary control have been obtained by plastic operation. Surg Gynecol Obstet 1942;74:729.
13. Silver RI, Yang A, Ben-Chaim J, et al: Penile length in men after exstrophy reconstruction. J Urol 1996.
14. Davis DM: Epispadias in females and its surgical treatment. Surg Gynecol Obstet 1928; 47: 600.

15. Marshal VF, Muecke EC: Congenital abnormalities of the bladder. In *Handbuch de Urologie*. New York, Springer-Verlag, 1968, p. 165.
16. Muecke EC. The role of the cloacal membrane in exstrophy: the first successful experimental study. *J Urol*. 1964;92:659–667.
17. Anonymous: Epidemiology of bladder exstrophy and epispadias: a communication from the International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems. *Teratology* 1987; 36: 221.
18. James LM, Erickson JD and McClearn AB: Prevalence of Birth Defects. Division of Birth Defects and Developmental Disabilities. Atlanta, Georgia: National Center for Environmental Health, Centers for Disease Control and Prevention 2000 Szmytkowska, 6(6):1179-1181, 2000.
19. Shapiro E, Lepor H and Jeffs RD: The inheritance of the exstrophy-epispadias complex. *J Urol* 1984; 132: 308.
20. Boyadjiev SA, Dodson JL, Radford CL, Ashrafi GH, Beaty TH, Mathews RI et al: Clinical and molecular characterization of the bladder exstrophy-epispadias complex: analysis of 232 families. *BJU Int* 2004; 94: 1337.
21. Reutter H, Qi L, Gearhart JP, Boemers T, Ebert AK, Rosch W et al: Concordance analyses of twins with bladder exstrophy- epispadias complex suggest genetic etiology. *Am J Med Genet A* 2007; 143: 2751.
22. Ludwig M, Ching B, Reutter H, Boyadjiev SA. The bladder exstrophy-epispadias complex. *Birth Defects Res Part A Clin Mol Teratol*. 2009; 85:509–22.
23. Reutter H, Hoischen A, Ludwig M, Stein R, Radlwimmer B, Engels H, Wolfenbittel KP, Weber RG. Genome-wide analysis for micro aberrations in familial exstrophy of the bladder using array-based comparative genome hybridization. *BJU Int*. 2007;100:646–650
24. Reutter H, Shapiro E, Gruen JR. Seven new cases of familial isolated bladder exstrophy and epispadias complex (BEEC) and review of the literature. *Am J Med Genet A*. 2003;120A:215–221.
25. Risch N. The genetic epidemiology of cancer: Interpreting family and twin studies and their implications for molecular genetic approaches. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev*. 2001;10:733–741.
26. Ives E, Coffey R, Carter CO. A family study of bladder exstrophy. *J Med Genet*. 1980;17:139–141. doi: 10.1136/jmg.17.2.139.

27. Gambhir L., Höller T., Müller M., Schott G., Vogt H., Detlefsen B., Ebert A.-K, Fisch M., Beaudoin S., Stein R., Boyadjiev S. A., Gearhart J. P., Rösch W., Utsch B., Boemers T. M., Reutter H. and Ludwig M.: Epidemiological Survey of 214 Families With Bladder Exstrophy-Epispadias Complex. *J Urol* 2008;179, 1539-1543.
28. Prenatal diagnosis of bladder exstrophy by fetal MRI. *Journal of Pediatric Urology* (2012), 1-4.
29. Rösch WH, Hanisch E, Hagemann M, Neuhuber WL. The Characteristic innervation pattern of the urinary bladder in particular forms of exstrophy-epispadias-complex. *BJU*. 2001;87:30.
30. Rösch W, Christl A, Strauß B, Schrott KM, Neuhuber WL. Comparison of preoperative innervation pattern and postreconstructive urodynamics in extrophy-epispadias-complex. *Urol Int*. 1997;59:6–15.
31. Schober JM, Carmichael PA, Hines M, Ransley PG. The ultimate challenge of cloacal exstrophy. *J Urol*. 2002;167:300–304.
32. Trendelenberg, F.: The treatment of ectopia vesicae. *Ann. Surg.*, 44: 981, 1906.
33. Jeffs, R., Charrois, R., Many, M. and Jurianz, A.: Primary closure of the exstrophic bladder. In: *Current Controversies in Urologic Management*. Edited by R. Scott, Jr., H. Gordon, C. Carlton and P. Beach. Philadelphia: W. B. Saunders Co., pp. 235-243, 1972
34. Mitchell M.E.: Bladder Exstrophy repair: complete primary repair of exstrophy. *Urol*. 2005; 65: 5–8.
35. Mitchell, M. and Close, C.: Early primary valve ablation for posterior urethral valves. *Sem. Ped. Surg.*, 5: 66, 1996
36. Shnorhavorian M, Grady R, Andersen A, Joyner BD and Mitchell M.E., Long-Term Followup of Complete Primary Repair of Exstrophy: The Seattle Experience. *J Urol*. 2008;180, 1615-1620.
37. Caione P, Capozza N, Lais A and Matarazzo E: Periurethral muscle complex reassembly for exstrophy-epispadias repair. *J Urol* 2000; 164: 2062.
38. Kropp BP and Cheng EY; Total urogenital complex mobilization in female patients with exstrophy. *J Urol* 2000; 164:1035.
39. Hammouda H and Kotb H: Complete primary repair of bladder exstrophy: Initial experience with 33 cases. *J Urol* 2003; 172:1441.

40. Mathews R, Gearhart JP: Modern staged reconstruction of bladder exstrophy..still the gold standard. *Urol.* 2005; 65: 2–4.
41. Dodson JL, Surer I, Baker LA, et al: The newborn exstrophy bladder inadequate for primary closure: evaluation, management and outcome. *J Urol* 165: 1656–1659, 2001.
42. Kelly J: Vesical exstrophy: repair using radical mobilisation of soft tissues. *Pediatr Surg Int* 1995; 10: 298.
43. Jarzebowski A. C., McMullin N. D., Grover S. R., Southwell B. R. and Hutson J. M.: The Kelly Technique of Bladder Exstrophy Repair: Continence, Cosmesis and Pelvic Organ Prolapse Outcomes. *J Urol*: 2009:182, 1802-1806.
44. Berrettini A., Castagnetti M., Rigamonti W.. Radical soft tissue mobilization and reconstruction (Kelly procedure) for bladder exstrophy repair in males: initial experience with nine cases. *Pediatr Surg Int* 25: 427–431, 2009.
45. Arap S, Giron A, Degoes GM: Complete reconstruction of bladder exstrophy. *Urol.* 1976; 7:413
46. Decter Rm, Roth DR, Fishman IJ, et al: Use of the AS 800 device in exstrophy and epispadias. *J Urol* 1988; 10:1202.
47. Diseth TH, Bjordal R, Schultz A, Stange M, Emblem R: Somatic function, mental health and psychosocial functioning in 22 adolescents with bladder exstrophy and epispadias. *J Urol* 1998; 159: 1684
48. Montagnino B, Czyzewski DI, Runyan RD, Berkman S, Roth DR, Gonzales ET Jr: Longterm adjustment issues in patients with exstrophy. *J Urol* 1998; 160: 1471
49. Ebert A, Scheuering S, Schott G, Roesch WH: Psychosocial and psychosexual development in childhood and adolescence within the exstrophy-epispadias complex. *J Urol* 2005; 174: 1094
50. Meyer KF, Freitas Filho LG, Martins DM, Vaccari M, Carnevale J. The exstrophy epispadias complex: is aesthetic appearance important? *BJU Int.* 2004; 93: 1062
51. Lee C, Reutter HM, Grässer MF, Fisch M, Noeker M: Gender-associated differences in the psychosocial and developmental outcome in patients affected with the bladder exstrophy-epispadias complex. *BJU Int* 2006; 97: 349

52. Reiner WG, Gearhart JP, Jeffs R: Psychosexual dysfunction in males with genital anomalies: late adolescence, Tanner stages IV to VI. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1999; 38: 865
53. Reiner WG, Gearhart JP: Anxiety disorders in children with epispadias-exstrophy. *Urology* 2006; 68: 172
54. Reiner WG, Gearhart JP, Kropp B: Suicide and suicidal ideation in classic exstrophy. *J Urol* 2008; 180: 1661.
55. Boccadoro L, Perillo A. *SESAMO Approccio differenziale al profilo psicosessuale e socio-affettivo*. Firenze: Organizzazioni Speciali; 1996.
56. Basile Fasolo, C., Veglia, F. (1999), *Disturbi sessuali; La valutazione standardizzata in sessuologia*. In: Conti L. (a cura di), *Repertorio delle scale di valutazione in psichiatria, S.E.E. Edizioni Medico Scientifiche, Firenze*.
57. Boccadoro, L., Carulli, S., (2009), *Il posto dell'amore negato. Sessualità e psicopatologie segrete*. Edizioni TecnoPrint, Ancona
58. Capodieci, S., Marigo, C., Boccadoro, L., Gironella, S., Stampatori, T. (1999), *L'assessment della menopausa tramite SESAMO*. In: *Atti 1° Convegno Società Triveneta e Società Croata di Ginecologia e Ostetricia "La menopausa: aspetti medici, culturali, psicologici e sociali"*. Abano (PD) 26-27 Marzo 1999.
59. Ugolini, V., Baldassarri, F. (2001), *Valutazione della vita sessuorelazionale in uomini affetti da sterilità attraverso il SESAMO*. *Rivista di Sessuologia*. 25 (4) , 343-352.
60. A. Basile, M. Maccherini, F. Diciolla, A. Balistreri, D. Bouklas, G. Lisi, T. Toscano, S. Mondillo, B. Biagioli, F. Simeone, and U. Papalia. *Sexual Disorders After Heart Transplantation*. *Transplantation Proceedings*, 33, 1917–1919 (2001).
61. R. Calabrò, F. Quattrini, R. Tallarico, D. Imbesi, E. Ferlazzo, R. Musolino, A. Magaugga. *Sexual dysfunction in epileptic male outpatients: preliminary data*.
62. Brunetti, M., Babiloni, C., Ferretti, A., Del Gratta, C., Merla, A., Olivetti Belardinelli, M., Romani, G. *Hypothalamus, sexual arousal and psychosexual identity in human males: a functional magnetic resonance imaging study*. *European Journal of Neuroscience*, Vol. 27, 11, 2008.

63. Natale V., Albertazzi P, Missirolì N., Pedrini D., Salgarello M. Effects of raloxifene on mood, sleep, libido and cognitive function in postmenopausal healthy women: a pilot study - *Maturitas* 48 (2004) 59–63
64. Calabrò RS, Bramanti P, Italiano D, Ferlazzo E. Topiramate-induced erectile dysfunction. *Epilepsy & Behavior* 14 (2009) 560–561.
65. Rossi, R., Arangino, D., Grassetto, F., Sabattini, E., Il riflesso dell'incontinenza urinaria femminile sulla sessualità della coppia. *Rivista di Sessuologia Clinica*. IX (2002/2) , 45-64.
66. Connor JP, Lattimer JK, Hensle TW et al. Primary closure of bladder exstrophy: long-term functional results in 137 patients. *J Pediatr Surg* 1988; 23:1102–6.
67. Reiner WG, Gearhart JP, Jeffs RD: Long term psychological effects of bladder exstrophy. *J Urol* 1996.
68. Ben-Chaim J, Jeffs Rd, Reiner WG, Gearhart JP. The outcome in patients with classic bladder exstrophy in adult life. *J Urol* 1996;155:1251e2.
69. Woodhouse CR, Ransley PG, Williams DI. The patient with exstrophy in adult life. *Br J Urol* 1983; 55: 632–5.
70. Reiner WG. Psychosocial concerns in bladder and cloacal exstrophy patients. *Dial. J Pediatr Urol* 1999;22:8.)
71. Diseth TH, Bjordal R, Schultz A, et al. Somatic function, mental health and psychosocial functioning in 22 adolescents with bladder exstrophy and epispadias. *J Urol* 1998;159:1689-90.
72. Ebert A, Scheuring S, Schott G, et al. Psychosocial and psychosexual development in childhood and adolescence within the exstrophy-epispadias complex. *J Urol* 2005;174:1094-8.
73. Reiner WG, Gearhart JP. Anxiety disorders in children with epispadias-exstrophy. *Urology* 2006;68:172-4.
74. Reiner WG, Gearhart JP, Kropp B. Suicide and suicidal ideation in classic exstrophy. *J Urol* 2008;180(4 suppl):1661-3.
75. Schaeffer AJ, Yenokyan G, Alcorn K, Furth SL, Diener-West M, Wu AW, Gearhart JP, Dodson JL. Health related quality of life in adolescents with bladder exstrophy-epispadias as measured by the Child Health Questionnaire-Child Form 87. *J Urol*. 2012 Nov;188(5):1924-9.

76. Wilson CJ, Pistrang N, Woodhouse CR, et al. The psychosocial impact of bladder exstrophy in adolescence. *J Adolesc Health* 2007;41:504-8.
77. Viviane Wittmeyer, Estelle Aubry, Agnès Liard-Zmuda, Philippe Grise, Philippe Ravasse, Jannick Ricard, Jacques Biserte and Rémi Besson, Quality of Life in Adults With Bladder Exstrophy-Epispadias Complex. *J Urol* 2010. 184, 2389-2394.
78. J.C. Lloyd, S.M. Spano, S.S. Ross, J.S. Wiener and J.C. Routh. How Dry is Dry? A Review of Definitions of Continence in the Contemporary Exstrophy/Epispadias Literature. *J Urol*. Vol. 188, 1900-1904, November 2012
79. John Bowlby, *Attaccamento e perdita vol.1-2-3, 1999-2000-2001*, Ed. Bollati Boringhieri, Torino
80. Jannini E. A., Lenzi A., Maggi M., *Sessuologia Medica: Psicossessuologia e Medicina della Sessualità*, 2007, Ed. Elsevier-Masson, Milano.
81. Wilson C, Christie D, Woodhouse CR: The ambitions of adolescents born with exstrophy: a structured survey. *BJU Int* 2004; 94: 607.
82. Salem HK, Eisa M. Long-term follow-up (18-35 years) of male patients with history of bladder exstrophy (BE) repair in childhood: erectile function and fertility potential outcome. *J Sex Med*. 2012 May;9(5):1466-72
83. Ebert A, Scheuering S and Schott G. Psychosocial and psychosexual development in childhood and adolescence within the bladder exstrophy-epispadias complex. *J Urol* 2005; 174: 1094.
84. Catti M, Paccalin C, Rudigoz RC, Mouriquand P. Quality of life for adult women born with bladder and cloacal exstrophy: a long-term follow up. *J Pediatr Urol*. 2006 2(1):16-22.
85. Castagnetti M, Tocco A, Capizzi A, Rigamonti W, Artibani W. Sexual function in men born with classic bladder exstrophy: a norm related study. *J Urol*. 2010 Mar;183(3):1118-22.