

UNA VITA SERENA

Guida per i genitori
Le malformazioni anorettali
AIMAR



Guida per i genitori

Le malformazioni anorettali

A.I.M.A.R.

Associazione Italiana per le Malformazioni Anorettali

Via Tripolitania, 211 - 00199 Roma

Tel/Fax: 06/86219821

email: aimar@romacivica.net

L'AIMAR ringrazia i componenti del Comitato Scientifico che hanno offerto la loro consulenza per la stesura di questo opuscolo.

*A Manu, perché senza di lui
quest'associazione
non sarebbe esistita,
e a tutti coloro che devono
percorrere questa strada.*

<u>INTRODUZIONE</u>	<u>pag. 5</u>
<u>CHE COSA SONO LE MALFORMAZIONI ANORETTALI (MAR)?</u>	<u>pag. 6</u>
<u>DIAGNOSI DELLE MAR</u>	<u>pag. 10</u>
<u>COME SI TRATTANO LE MAR</u>	<u>pag. 11</u>
<u>POSSIBILI COMPLICANZE</u>	<u>pag. 26</u>
<u>CONCLUSIONI</u>	<u>pag. 29</u>

Questa guida è stata preparata allo scopo di dare un quadro il più possibile semplice, ma completo, delle malformazioni anorettali (MAR), dei problemi e delle possibili terapie che queste comportano, a partire dalla diagnosi fino alla possibile guarigione del bambino.

Vuole essere una guida ed un sostegno per i genitori, perché si sentano parte attiva nell'assistenza di cui necessita il loro bambino, soprattutto a casa, quando avrà bisogno del loro impegno che va dalle manovre più semplici a un vero e forte sostegno morale e psicologico.

Essendo le malformazioni ano-rettali uno spettro di malformazioni, in questa guida si è affrontato questo tema cercando di includere quasi tutti gli aspetti. **Comunque bisogna considerare che ogni bambino ha la sua diagnosi specifica ed è quindi indispensabile, per un utilizzo ottimale delle informazioni contenute in questa guida, che esse vengano costantemente integrate mediante un continuo colloquio con il medico/i che segue/seguono il bambino, al quale/ai quali andranno rivolte sempre le domande riguardanti la sua prognosi funzionale, in particolare la continenza urinaria e fecale; tutto ciò in quanto non tutti i problemi correlati alle malformazioni anorettali descritti qui di seguito sono necessariamente individuati in ogni bambino.**

Nella prima parte verranno dati alcuni cenni su cosa sono e come si diagnosticano le MAR; la parte centrale, la più importante, è dedicata al trattamento della malformazione, nell'ultima parte verranno infine dati suggerimenti su come affrontare alcuni possibili problemi caratteristici dei bambini affetti da questa malformazione.

CHE COSA SONO LE MALFORMAZIONI ANORETTALI (MAR)?

Cenni di embriologia

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

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

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

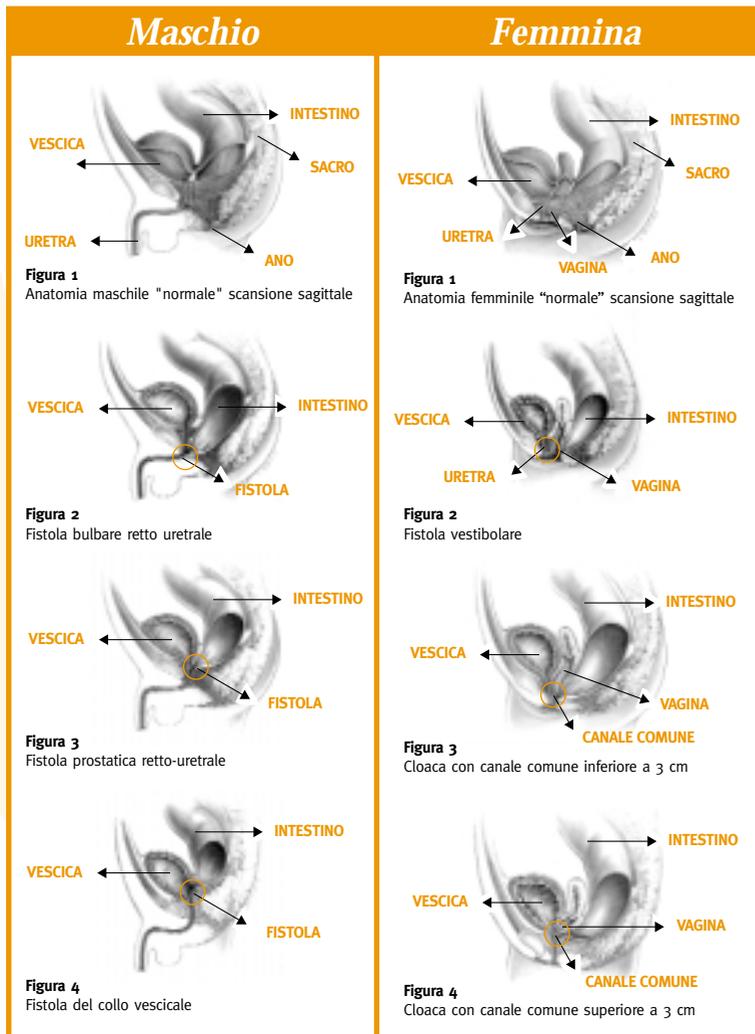
Incidenza e forme cliniche

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

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

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

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



Malformazioni Associate

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

- Le alterazioni dell'**apparato genito-urinario** sono quelle più frequentemente associate alle MAR. Come si è detto, la loro gravità è correlata al livello della MAR: lieve nelle forme più semplici, importante in quelle forme più complesse.
- A carico dello **scheletro** sono diverse le anomalie riscontrate, sebbene con un'incidenza variabile e sporadica. Le *anomalie vertebrali* sono frequenti soprattutto nelle MAR più complesse. Il difetto può interessare i diversi segmenti della colonna: cervicale, dorsale e lombare.
- A livello del sistema nervoso, è quello periferico ad essere più frequentemente coinvolto, ed in particolare il midollo spinale. Nel 25% dei bambini con MAR, il midollo si presenta "ancorato" (**tethered cord**) sul fondo del sacco che lo contiene e con la crescita del bambino e lo stiramento delle radici nervose può produrre dei deficit sensitivi e motori.
- Le anomalie associate all'apparato digerente sono meno frequenti rispetto a quelle dei precedenti apparati, con un'incidenza del 10%; si tratta solitamente di malformazioni dell'esofago (atresia esofagea).
- L'incidenza delle cardiopatie congenite associate alle MAR è del 9%, senza differenze tra forme semplici e complesse.

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

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

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

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

Le forme più lievi sono corrette con un unico intervento: non è necessaria una colostomia preliminare e la correzione chirurgica, mediante un intervento di anooplastica denominato "minimal PSARP" (Posterior Sagittal Ano-RectoPlasty), viene eseguita nei primi giorni di vita.

La decisione se effettuare una correzione neonatale o di ritardarla ed eseguire una colostomia è basata oltre che sul tipo di malformazione, anche sulla preferenza e/o esperienza del singolo chirurgo.

Operare in un unico stadio porta ad un beneficio potenziale del paziente, ma questo deve essere considerato in maniera attenta a seconda delle specifiche condizioni in cui si trova il neonato.

Le indicazioni per una anooplastica effettuata alla nascita, sono, di solito, sia nei maschi, che nelle femmine, malformazioni anorettali con fistole perineali. In tutte le altre condizioni di seguito elencate una colostomia preliminare è di solito il modo più sicuro per intraprendere le varie fasi ricostruttive:

Maschi:

- Colostomia: fistola uretrale retto bulbare, fistola uretrale rettoprostatica, fistola rettovescicale, ano imperforato senza fistola, atresia rettale*;

Femmine:

- Colostomia: fistola retto vestibolare, ano imperforato senza fistola, cloaca persistente, atresia rettale, fistola retto vaginale.

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

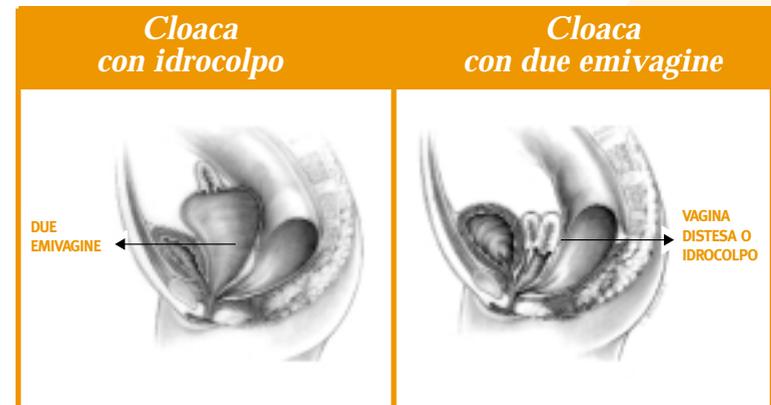
- 1) la **colostomia** (orifizio artificiale eseguito chirurgicamente) per consentire l'evacuazione delle feci viene confezionata alla nascita;

dopo questo intervento l'impegno dei genitori è diretto alla **gestione della colostomia** a domicilio.

- 2) Ad un'età variabile da 3 a 6 mesi, a seconda della esperienza dei singoli centri e salvo eccezioni, viene eseguito l'intervento più importante, volto ad abbassare il retto sino alla cute ricostruendo il più accuratamente possibile il complesso sfinterico che garantisce la continenza delle feci (**intervento di anorettoplastica – PSARP “classica”**). La colostomia viene lasciata ancora aperta allo scopo di deviare le feci proteggendo in tal modo l'intestino a valle nel periodo immediatamente successivo all'intervento. Nel periodo postoperatorio ai genitori verrà quindi richiesto di continuare nella gestione della colostomia, con le stesse modalità già apprese ed applicate in precedenza, e di praticare anche a domicilio le **calibrazioni anali** iniziate in Ospedale subito dopo l'intervento.
- 3) 1/3 mesi dopo l'intervento di anorettoplastica è possibile praticare l'ultimo intervento, la **chiusura della colostomia** e la ricostruzione della continuità dell'intestino. Dopo questo intervento il bambino potrà iniziare ad evacuare dall'ano ricostruito. Quindi i genitori non dovranno più preoccuparsi della gestione della colostomia; il loro impegno verrà comunque richiesto per continuare ancora per qualche tempo le calibrazioni anali così come praticate dopo l'anorettoplastica.

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

La vagina e il retto condividono una parete comune così come il tratto urinario e la vagina. Anch'essa può essere corretta mediante la tecnica di Peña indicata con la sigla PSARVUP (**P**osterior **S**agittal **A**no **R**ecto **V**agina **U**rethro**P**lasty). Lo scopo del trattamento include il raggiungimento del controllo intestinale e urinario così come delle funzioni sessuali. Le cloache hanno un'incidenza di 1 ogni 20.000 bambine nate. Recentemente, lo stesso Dott. Alberto Peña ha sviluppato una modifica tecnica all'intervento correttivo, denominata Total Urogenital Mobilization. Questa ne è sostanzialmente una semplificazione applicabile alle forme più semplici di cloaca, che richiedono una ricostruzione anatomica più limitata. Alla nascita è naturalmente obbligatoria la colostomia (talvolta può essere necessaria anche una vaginostomia e/o una derivazione urinaria esterna); un'attenta analisi dell'addome può anche rivelare una massa addominale che può rappresentare una vagina distesa (idrocolpo). L'estrofia della cloaca rappresenta la forma più grave di cloaca. La sua incidenza è di 1 ogni 100.000 nati, alla malformazione cloacale si associa un importante difetto della parete addominale (omfalocelo). Spesso sono presenti due mezze vesciche.



La colostomia

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

La consistenza di ciò che viene eliminato da una colostomia può variare a seconda della posizione della stomia stessa. Poiché il colon assorbe acqua mentre le feci lo attraversano, più lungo è il segmento di colon rimasto in sede a monte della colostomia, più è possibile che le feci siano solide e che la loro frequenza sia normale.

Le sue funzioni principali sono:

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

Fra le principali caratteristiche delle stomie ricordiamo che:

- una stomia, deve essere considerata e trattata a tutti gli effetti come un ano: può essere bagnata, lavata con acqua e sapone, può servire per eseguire clisteri evacuativi;
- la stomia *non è dotata di sensibilità*, quindi non può in alcun modo essere fonte di dolore per il bambino;
- l'applicazione della placca e dei sacchetti può generare un modesto sanguinamento dai margini della stomia, *che non deve però in alcun modo impensierire il genitore*.

La principale complicazione di una stomia è costituita dalla dermatite.

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

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

Colostomia ideale per neonati con malformazioni anorettali



CONVIVERE CON UNA COLOSTOMIA

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

Inoltre, è spesso presente nei genitori di bambini con difetti congeniti un senso di colpa per aver generato un bambino “imperfetto”.

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

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

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

POSSIBILI COMPLICANZE: LA DERMATITE

Bisogna tenere presente che la pelle intorno allo stoma è molto sensibile e sarà sottoposta ad un notevole stress, perché è su di essa che andranno applicati i presidi che consentiranno al bambino di avere una vita attiva e tranquilla.

Pertanto, essa potrebbe essere particolarmente esposta ad irritazioni derivanti dalle evacuazioni, da reazioni ai materiali adesivi, dal susseguirsi degli strappi dei cerotti o delle placche, apparendo visibilmente rossa e screpolata, tutto ciò, potrebbe peggiorare la gestione della stomia, oltre ad arrecare fastidio e dolore al bambino.

Questo potrebbe essere prevenuto da un'osservazione scrupolosa della cute peristomale, da una igiene accurata e da un buon posizionamento delle placche.

PRESIDI UTILIZZABILI

Sistema a due pezzi

Il sistema a due pezzi è costituito da una placca protettiva munita di un anello di collegamento e da un sacchetto di raccolta, chiamati entrambi “flangia”. Il sacchetto si collega alla placca incastrando le rispettive flangie. La linea a due pezzi è dotata di esclusivo sistema di aggancio ad incastro studiato per garantire la massima sicurezza di tenuta e per rendere più semplici le operazioni di applicazione e rimozione del sacchetto. Essa offre la massima protezione in quanto la placca può rimanere sulla pelle per più di un giorno, mentre il sacchetto può essere cambiato ogni volta che ciò sia necessario.

Sistema ad un pezzo

Si parla di sistema ad un pezzo quando la barriera adesiva è parte integrante del dispositivo di raccolta che si applica direttamente sulla pelle. Tutti i sacchetti sono dotati di barriera

protettiva che è costituita da materiali ipoallergenici e permette di proteggere e mantenere sana la cute. È inoltre consigliato a chi non ha problemi di pelle e a tutti coloro che desiderano un sistema facile da applicare e da rimuovere. Il sacchetto deve essere sostituito mediamente ogni 12 ore.

MATERIALI E PROCEDURE DA SEGUIRE

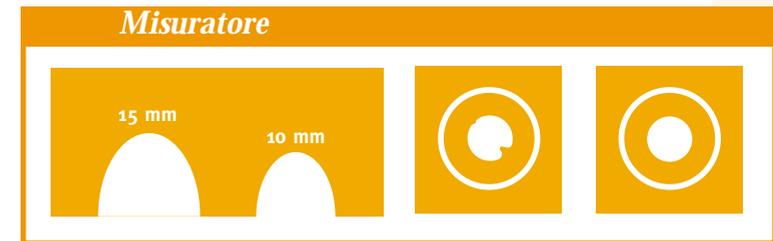
Materiali

Essi dovranno, prima di iniziare la pulizia, accertarsi di avere tutto l'occorrente a loro disposizione, il quale dovrà essere composto da:

- telino assorbente monouso (salvaletto)
- garze piccole e medie
- bacinella con acqua tiepida;
- sapone neutro;
- forbici a punta musa;
- sacchetto per rifiuti;
- presidio di raccolta (sistema a 2 pezzi o monopezzo);
- olio di vasellina;
- bilancia;
- misuratore diametro stomia;
- pannolino.

Procedure da seguire

1. Posizionare sotto al bambino, a livello dello stoma, il salvaletto.
2. Staccare delicatamente, con movimento dall'alto verso il basso, il sistema di raccolta dalla cute, mantenendo tesa, nel caso in cui ci siano difficoltà, utilizzare l'olio di vasellina.
3. Pulire con una garza i residui fecali.
4. Controllare lo stato della cute.
5. Lavare abbondantemente la cute peristomale con garze, utilizzando sapone neutro e acqua tiepida.
6. Asciugare tamponando delicatamente, con garze, onde evitare irritazioni.
7. Applicare sullo stoma una piccola garza.
8. Misurare il diametro della stomia, quindi ritagliare la placca, evitando frangiture che potrebbero risultare fastidiose allo stoma:



Esempio:

- Posizionare la nuova sacca, con movimento dal basso verso l'alto.
- Verificare che aderisca perfettamente alla cute.
- Mettere un pannolino in modo non aderente.
- Misurare e annotarsi il peso delle feci.

LA DIETA DEL BAMBINO COLOSTOMIZZATO

Una normale crescita in peso ed altezza è il parametro principale per verificare lo stato di salute di ogni bambino: a maggior ragione nel caso di bambini affetti da MAR. La crescita del proprio bambino rappresenta un'ansia costante, spesso ingiustificata, per quasi tutti i genitori, ma diventa una preoccupazione dominante se il bambino è portatore di una colostomia. La dieta di un bambino portatore di colostomia è sostanzialmente simile a quella di un coetaneo sano: si deve quindi seguire lo schema dietetico fisiologico, che prevede l'allattamento materno, se ve ne sono le condizioni, o artificiale.

Cibi che accelerano il transito intestinale	Brodo di carne Carni grasse Cibi fritti Frutta secca e succhi di frutta Bevande gassate Dolci Caffè e tisane, latte e latticini Cibi integrali
Cibi che rallentano il transito intestinale	Pane, pasta, riso Carne bianca Pesce lesso Carote crude Verdure e patate Banane e mele
Cibi che aumentano la formazione di gas	Pane, pasta, riso Latte, uova, panna gelati Legumi, cavolo Bevande gassate

L'intervento di anorettoplastica

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

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

IL PERIODO POSTOPERATORIO

Se non vi è stato un approccio addominale, nel giorno successivo all'intervento, il paziente rimarrà a digiuno, sostenuto da un'infusione endovenosa; dal secondo giorno potrà iniziare nuovamente ad alimentarsi, prima con una dieta idrica (acqua, tè e camomilla) e poi con la dieta assunta prima dell'intervento. Ovviamente il digiuno ed il decorso post-operatorio saranno più prolungati in caso di accesso addominale.

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

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

La prognosi funzionale

La stipsi rappresenta il problema maggiore che si riscontra dopo il trattamento chirurgico di ano imperforato in cui il retto è stato conservato nella sua integrità. È importante che questa venga evitata sia nelle femmine (nate con fistola rettovestibolare o rettoperineale) sia nei maschi (nati con fistola bulbare retto uretrale, con fistola perineale o con ano imperforato senza fistola) affinché il bambino/a non sviluppi una dilatazione anomala del retto o del sigma nota come megaretto e megasigma.

Circa il 75% di tutti i bambini nati con malformazioni anorettali hanno evacuazioni volontarie. Circa il 50% presentano degli episodi occasionali di “soiling” (sporcare le mutandine di feci). Gli episodi di soiling sono di solito collegati alla stipsi (stitichezza). Quando la stipsi viene trattata in maniera adeguata gli episodi di soiling di solito scompaiono.

Circa il 25% di tutti i bambini presentano problemi di incontinenza fecale e devono essere assistiti con un programma di “gestione intestinale” (vedi libretto AIMAR sulla gestione intestinale).

I genitori devono essere realisticamente informati dal chirurgo che ha eseguito l'intervento ricostruttivo delle possibilità di un controllo intestinale: se il bambino è nato con una buona prognosi come una fistola vestibolare, una fistola perineale, una atresia rettale, una fistola bulbare rettouretrale o un ano imperforato senza fistola, ci si deve aspettare che il bambino/a abbia evacuazioni volontarie all'età di 3 anni, così come se il bambino/a ha una cattiva prognosi tipo una cloaca molto alta e con un canale comune superiore ai 3 cm o con una fistola del collo vescicale, i genitori devono sapere che per rimanere pulito il

bambino/a dovrà essere assistito con un programma di “gestione intestinale”. Questo evita ai genitori false aspettative e frustrazioni circa le possibilità che ha il loro bambino/a di raggiungere una vita “normale”.

Le calibrazioni anali

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



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

PROGRAMMA DI CALIBRAZIONE

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

PROGRAMMA DI MANTENIMENTO

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

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

- da 1 a 4 mesi n. 12;
- da 4 a 8 mesi n. 13;
- da 8 a 12 mesi n. 14;
- da 1 a 3 anni n. 15;
- da 3 a 12 anni n. 16.

Va precisato che questa manovra, se ben eseguita, non è assolutamente dolorosa e pertanto ben tollerata dal bambino. Salvi casi eccezionali non è richiesta eseguirla in anestesia.

La chiusura della colostomia

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

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

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

POSSIBILI COMPLICANZE

Disturbi urinari

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

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

Le già citate malformazioni del sacro e del midollo spinale possono, a loro volta, avere ripercussioni sul controllo della minzione che può rendersi evidente verso i 3 anni di vita sotto forma di incapacità a riempire o a svuotare adeguatamente la vescica, producendo di fatto una incontinenza urinaria, a carattere sostanzialmente neurologico.

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

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

Vi sono inoltre bambini in cui, fortunatamente, il disturbo appare più sfumato e diviene evidente di solito tra i 4 e i 5 anni con una difficoltà ad acquisire un perfetto controllo della minzione. In questi casi è necessario eseguire indagini urodinamiche in grado di evidenziare alterazioni della contrazione vescicale curabili con terapia farmacologica.

*Stipsi e diarrea**

La stipsi nei bambini operati per MAR è un problema quasi costantemente presente in forma più o meno grave. In questi pazienti, una dieta che preveda l'introduzione routinaria di fibre è fondamentale nel prevenire la formazione di feci dure che rendono l'evacuazione più difficoltosa o addirittura dolorosa. Allo stesso scopo può essere utile la somministrazione, nei periodi più problematici, di lassativi non irritanti, come i preparati a base di lattulosio o l'olio di vaselina. In pazienti affetti da notevole ritenzione fecale, con presenza di fecalomi, è necessario effettuare dei clisteri, all'inizio anche due volte al giorno fino alla rimozione completa dell'ingombro fecale: in casi estremi si può presentare la necessità della "rottura" ed asportazione del fecaloma in regime di ricovero. Risolto il problema acuto, il paziente può poi essere trattato a domicilio dopo aver approntato con i genitori un programma di clisteri che dovranno dapprima essere effettuati quotidianamente e poi dilazionati nel tempo.

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

* questi argomenti vengono più diffusamente trattati nella Guida AIMAR sulla "Gestione Intestinale"

CONCLUSIONI

L'evenienza più comune è il bimbo che sporca le mutandine numerose volte al giorno o che presenta frequenti e piccole evacuazioni indesiderate: il problema, in tali casi, non si tratta di diarrea ma di incontinenza fecale legata alla anomalia sfinteriale insita nella malformazione, cui spesso è associata una cronica ritenzione di feci nella ampolla rettale, che vengono "perse" all'esterno quasi per rigurgito. In questi casi il trattamento con clisteri, anche quotidiani, consente di mantenere costantemente vuoti il neo retto e l'ultimo tratto di colon, in modo che durante il giorno, mentre il bambino gioca o compie qualsiasi tipo di sforzo che aumenti la pressione addominale, possa rimanere pulito, senza bisogno di pannolini o frequenti cambi di mutandine. (vedi libretto AIMAR sulla "Gestione Intestinale").

Consigli utili

- I genitori devono creare nella propria casa, una zona che sia il più confortevole e rilassante possibile per il bambino, dove attuare le pratiche riguardanti la gestione dello stoma.
- Prima di iniziare le cure accertarsi che tutto ciò che è indispensabile sia a portata di mano, in modo da operare con sicurezza e tranquillità.
- Durante l'assistenza cercare di attirare l'attenzione del bambino su cose più piacevoli, come ad esempio raccontando una fiaba, facendogli ascoltare della musica o distraendolo con giochi.
- Se il bambino è molto piccolo o poco collaborante meglio farsi aiutare da un componente della famiglia, a cui il bambino è affettivamente legato.

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

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

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

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



ConvaTec

A Bristol-Myers Squibb Company



dal lunedì al venerdì
dalle ore 9.00 alle 17.00
convatec.italia@bms.com

 **ConvaTec**
A BristoMyers Squibb Company