



# **Le malformazioni anorettali**

**Guida per i genitori**

## **A.I.M.A.R.**

### **Associazione Italiana per le Malformazioni Anorettali**

*Via Nomentana, 133 - 00162 Roma*

*Tel/Fax: 06/86219821*

*email: [aimar@aimar.eu](mailto:aimar@aimar.eu)*

*pec: [aimar@pec.it](mailto:aimar@pec.it)*



## Indice

Introduzione .....	5
Cenni di embriologia.....	6
Incidenza e forme cliniche nella femmina .....	7
Malformazioni associate .....	12
Diagnosi.....	14
Il trattamento chirurgico .....	15
La colostomia.....	17
Le calibrazioni anali.....	28
La chiusura della colostomia .....	30
La prognosi funzionale .....	31
Il follow up dei pazienti MAR .....	32
Conclusione.....	34

L'AIMAR ringrazia la dott.ssa  
**Cinzia Zanatta** e l'infermiera  
stomaterapista **Elena Scarabellin**  
per la preziosa collaborazione  
fornita alla stesura di questo  
opuscolo.

# Introduzione

Questa guida è stata voluta dall'associazione A.I.M.A.R. per i genitori delle bambine nate con una malformazione anorettale (MAR).

Si propone di spiegare nel modo più semplice e comprensibile possibile cosa sono, come si trattano le principali MAR, quali sono i problemi correlati e anche le possibili soluzioni.

Essendo le malformazioni ano-rettali un ampio spettro di malformazioni, in questa guida si è cercato includere quanti più aspetti possibile.

**È necessario sempre considerare però che ogni bambina rappresenta un paziente a sé, con una propria specifica diagnosi e che quindi è 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 la bambina e al quale/ai quali andranno rivolte sempre le domande riguardanti la sua prognosi funzionale, in particolare la continenza urinaria e fecale.**

Questa guida vuole essere il primo tassello importante di un'alleanza terapeutica (genitore-medico) che mette al centro la bambina e che ha come obiettivo il migliore trattamento possibile della sua malformazione.

# Cenni di embriologia

Le Malformazioni Ano-Rettali (MAR) sono malformazioni congenite che si sviluppano intorno alla 6° - 10° settimana di vita embrionale, in seguito ad un arresto e/o alterazione nel normale processo di sviluppo e suddivisione della cloaca, la struttura dell'embrione da cui hanno origine l'ultimo tratto dell'apparato intestinale (ano-retto) il vicino apparato urinario (vescica-uretra) e genitale (utero e vagina).

A seconda della precocità e della gravità di queste alterazioni si verificheranno anomalie nello **sviluppo** del retto o anomalie nella **separazione** del retto dalle strutture vicine.

**Se il retto non si sviluppa correttamente**, non sarà in grado di raggiungere il suo naturale sbocco a livello della cute del perineo ma la sua discesa si arresterà dando origine ad una struttura a fondo cieco ad una distanza più o meno grande dalla sede naturale dell'ano.

**Se il retto non si separa correttamente dalle strutture vicine**, rimarranno delle sottili e anomale comunicazioni tra l'estremità a fondo cieco del retto ed uno degli organi a questo vicini, quali la vescica, la vagina, l'uretra o il perineo, chiamate "fistole".

Le cause all'origine di questa malformazione sono ancora sconosciute e non sembrano legate all'età della madre, a fattori razziali o ereditari, né all'esposizione a determinati fattori ambientali durante la gravidanza.

## Incidenza e forme cliniche nella femmina

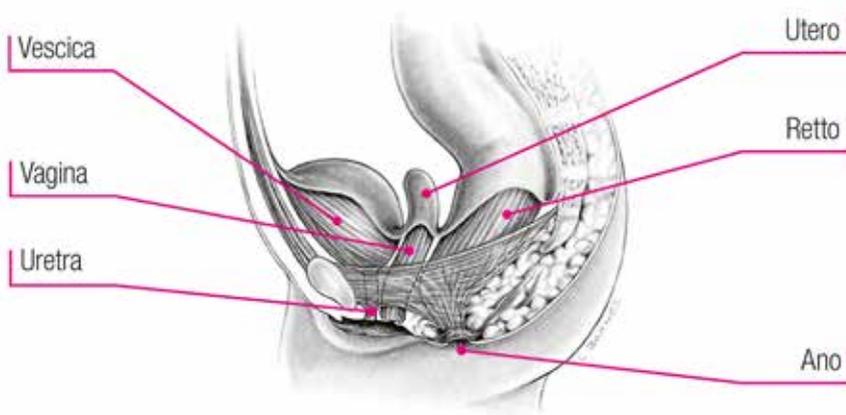
Le MAR sono anomalie congenite, cioè presenti alla nascita, che hanno un'incidenza stimata pari ad 1 nuovo caso ogni 3000-4000 nati, leggermente più frequente nei maschi rispetto alle femmine.

Clinicamente si manifestano con diversi gradi di gravità, dalle più semplici alle più complesse. Ad un estremo dello spettro si trovano le malformazioni con prognosi migliori, dove la muscolatura e l'innervazione perineale appaiono ben formate, mentre all'estremo opposto le forme più complesse, dove la muscolatura e l'innervazione sono più deficitarie e spesso si associano ad anomalie dell'osso sacro.

La classificazione delle MAR si basa sulla presenza e sulla localizzazione della comunicazione anomala del retto con l'apparato urinario, genitale e il perineo.

**Conoscere la normale anatomia nella femmina ci aiuta a capire che tipo di MAR può avere la vostra bambina.**

**La normale anatomia femminile** è rappresentata nell'immagine sottostante.



Nella femmina normale nel perineo si trovano tre aperture: il retto, la vagina e l'uretra. Il retto si trova più posteriormente ed è posizionato al centro di un complesso muscolare che garantisce la continenza sia alle feci che ai gas. Anteriormente al retto si trova la vagina che si continua con l'utero. La vagina permette il passaggio del flusso mestruale durante la mestruazione e consente i rapporti sessuali. L'apertura più anteriore è l'uretra che permette all'urina di uscire dalla vescica.

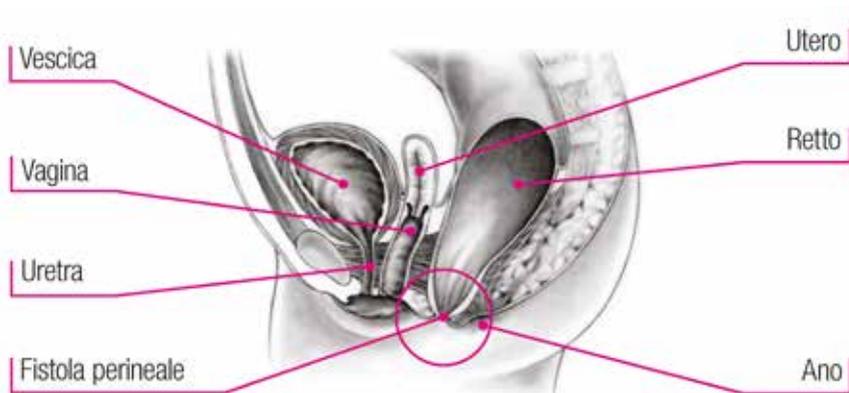
Nella femmina normale non vi è alcuna comunicazione tra retto, vie genitali (vagina e utero) e vescica.

Le più comuni MAR nella femmina sono la **fistola perineale** e la **fistola retto vestibolare**.

Altre forme più rare sono la cloaca, le **MAR senza fistola**, la **stenosi anale o rettale**, l'**atresia rettale**, la **fistola retto vaginale**, la **fistola ad H** e l'**estrofia della cloaca**.

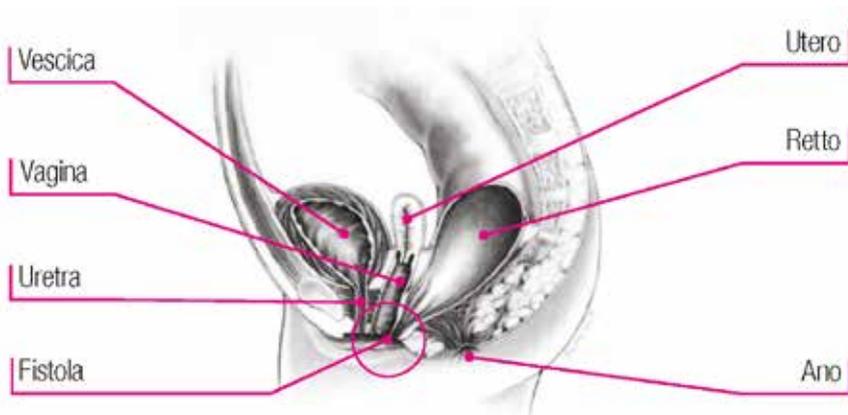
## ● **Fistola perineale**

Rappresenta la forma più semplice e comune di MAR nelle femmine. Nel perineo, vi sono tre orifizi: la via uro-genitale non presenta alcuna anomalia, cioè vagina e uretra sono normali. L'orifizio anale (fistola) è localizzato più anteriormente rispetto al complesso muscolare.



## ● **Fistola retto vestibolare**

È una forma comune nelle bambine. L'intestino si apre nel vestibolo dei genitali femminili, quindi con un orifizio che è subito posteriore a quello della vagina. Vagina e retto sono separati da una parete molto sottile. Non vi è alcuna apertura a livello del complesso muscolare dove "naturalmente" dovrebbe trovarsi l'ano.

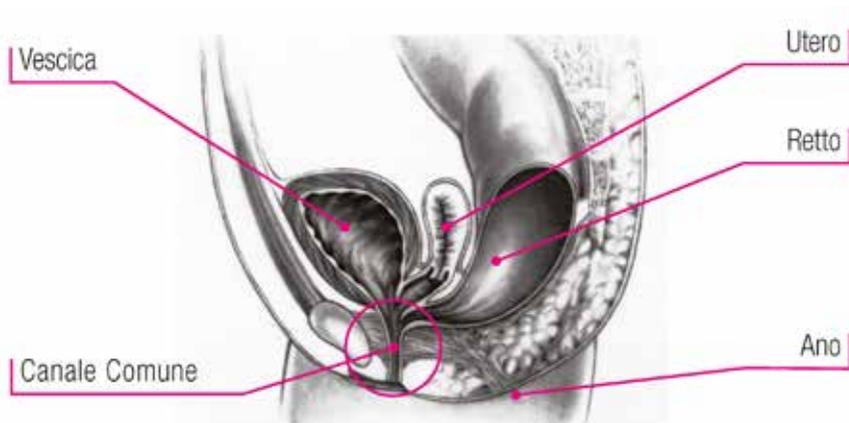


## ● **Cloaca**

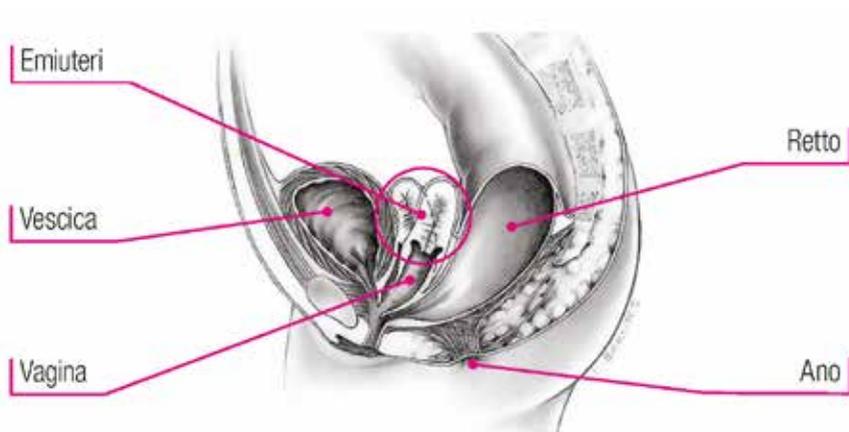
La cloaca rappresenta la forma più grave e più complessa di malformazione ano-retale nel sesso femminile. È estremamente rara, con un'incidenza di 1 ogni 20.000/30.000 bambine nate. Si presenta con un unico orifizio perineale, che rappresenta la confluenza dell'uretra, della vagina e del retto in un singolo canale comune.



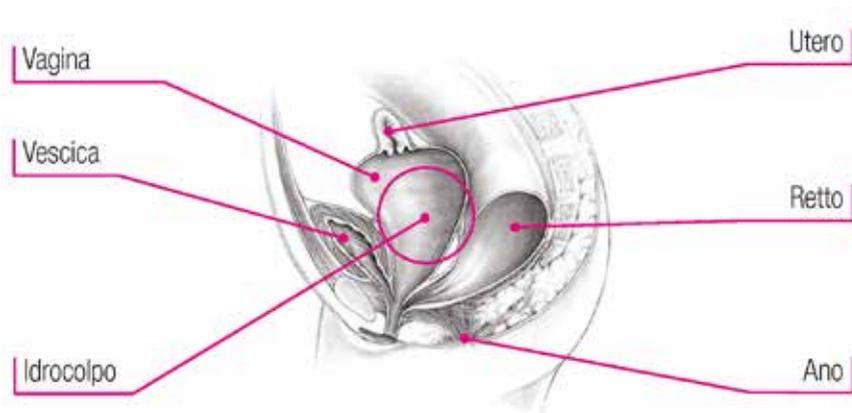
Nelle forme più semplici la lunghezza di questo canale è inferiore ai 3 cm, ma esistono forme complesse dove il canale comune è più esteso. La misurazione della lunghezza del canale comune è una procedura che il chirurgo usualmente farà in sala operatoria prima dell'intervento di ricostruzione definitiva.



Spesso in queste bambine c'è un'associazione con altre anomalie dell'apparato genitale come la presenza di un doppio utero o un setto (cioè una membrana che divide la vagina)



Nella cloaca talvolta l'accumulo di muco all'interno della vagina (idrocolpo) può comprimere le vie urinarie impedendo la normale fuoriuscita di urina, che tende a risalire sino ai reni danneggiandoli (idronefrosi). Per questo motivo il chirurgo pediatra deve drenare (cioè svuotare) questa raccolta durante i primi giorni di vita della neonata.



## Malformazioni associate

Nella vita dell'embrione il periodo in cui è più attivo lo sviluppo di nuovi organi è quello compreso fra le 4 e le 8 settimane di gestazione, corrispondenti appunto a quello in cui si sviluppano le MAR. Ciò spiega l'alta incidenza di anomalie che si possono associare a quelle anorettali solitamente di gravità tanto maggiore quanto più grave è la MAR – e che possono avere importanti ripercussioni su apparati quali quello urinario, cardiaco o del sistema nervoso centrale.

**Il 50-60% dei pazienti con MAR ha almeno una malformazione congenita associata, cioè presente alla nascita assieme alla MAR.**

Per questo motivo la bambina verrà sottoposta a uno specifico programma di screening che prevede l'esecuzione di accertamenti specifici per ciascun organo (per esempio ecografia renale e vescicale, ecografia spinale, eco cardiografia).

**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 di numero e posizione dei reni (esempio, mancanza di un rene – agenesia renale – o rene posizionato in sede diversa dal normale – ectopia renale) o anomalie interessanti l'apparato urinario come il reflusso vescico-ureterale (risalita di urina dalla vescica verso il rene) o idronefrosi (ostacolo al deflusso di urina dal rene verso la vescica). Entrambe queste condizioni possono essere responsabili di episodi infettivi che possono complicare il decorso della MAR. A carico dello **scheletro** sono diverse le anomalie riscontrate. Le *anomalie vertebrali* sono frequenti soprattutto nelle MAR complesse e il difetto può interessare diversi segmenti della colonna: cervicale, dorsale e lombare.



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

Più rare sono le anomalie a carico dell'**apparato digerente** (10%) e le cardiopatie congenite (9%).

Talvolta anomalie a carico di più apparati possono associarsi dando origine a delle vere e proprie sindromi. La più comune è la sindrome di **VACTERL** dove le anomalie sono a carico dell'apparato scheletrico, digerente, renale e cardiaco.



# Diagnosi

Non è possibile a tutt'oggi la diagnosi prenatale di certezza di una MAR.

**La diagnosi viene posta alla nascita**, al momento della prima ispezione generale della neonata. È necessario valutare se è presente

- l'orifizio anale, la sua sede e le dimensioni,
- l'orifizio vaginale
- il meato uretrale.

Inoltre, la visita del chirurgo pediatra prosegue con la valutazione dei glutei e della eventuale presenza di anomalie associate.

Nella forma più semplice (*fistola perineale*) nel perineo sono presenti tre orifizi ma l'ano appare posizionato più in avanti rispetto al complesso muscolare e in genere ha dimensioni inferiori.

Nella *fistola retto-vestibolare*, il quadro è caratterizzato dalla presenza di una fistola posizionata posteriormente alla vagina. A livello perineale nel punto in cui dovrebbe trovarsi l'ano, è presente una piccola depressione. Il chirurgo deve accertare la presenza della vagina e della sua pervietà. Nel 5-10 % dei casi la fistola retto-vestibolare è associata ad agenesia della vagina (cioè la vagina è assente) o alla presenza di un setto (cioè di una membrana che la divide).

Se invece il chirurgo trova una unica apertura nel perineo è di fronte alla malformazione più complessa, cioè alla *cloaca*. Per stabilire la lunghezza del canale comune la neonata deve essere sottoposta ad accertamenti in sala operatoria.

Nei giorni successivi, la bambina dovrà essere sottoposta ad altri esami radiologici per escludere l'eventuale presenza di malformazioni associate: un'ecografia addominale per lo studio dei reni, un'ecografia cardiaca ed un'ecografia del midollo spinale.

Nelle forme più complesse, può essere necessario completare gli esami di screening con una *Risonanza Magnetica Nucleare* per studiare più approfonditamente la situazione del midollo spinale. La sua esecuzione richiede l'assoluta immobilità dei pazienti per cui spesso è necessario ricorrere ad una sedazione o all'anestesia generale.

## Il trattamento chirurgico

In base al tipo di malformazione anorettale, al peso della neonata e alla presenza e alla gravità delle anomalie associate, all'esperienza del centro di riferimento, il chirurgo può decidere di correggere chirurgicamente la malformazione alla nascita o di confezionare una colostomia cioè derivare l'intestino in modo da permettere la fuoruscita delle feci.

Generalmente nella femmina la fistola perineale e la fistola retto vestibolare possono essere corrette alla nascita con un unico intervento senza che si renda necessaria una colostomia preliminare. Se vi sono gravi anomalie associate o la neonata è prematura, è possibile posticipare l'intervento chirurgico entro i primi tre mesi di vita cercando di "allargare" la fistola per fare passare il meconio e le feci utilizzando dei dilatatori.

Quando è indicato, la correzione chirurgica, mediante un intervento di ano retto plastica denominato "minimal PSARP" (Posterior Sagittal Ano-RectoPlasty), viene eseguita nei primi giorni di vita in anestesia generale. Il chirurgo procede prima ad individuare accuratamente il complesso muscolare e, successivamente, a portare il retto all'interno dello stesso creando il neoano. Nella fistola retto vestibolare viene eseguita anche una accurata dissezione della parete del retto dalla vagina.

Nella femmina, in presenza di una MAR complessa come la cloaca, è necessario il confezionamento nei primi giorni di vita di una colostomia. Nello stesso intervento può rendersi necessario drenare, cioè svuotare, la raccolta di liquido che si trova all'interno della vagina (idrocolpo) onde evitare che le vie urinarie vengano compresse. L'intervento chirurgico molto complesso di ricostruzione delle nuove tre aperture perineali (ano, vagina e uretra) viene posticipato di qualche mese ed è preceduto da approfonditi accertamenti che il chirurgo deve conoscere, quali la lunghezza del canale comune e l'eventuale presenza di anomalie genitali (dell'utero e della vagina).

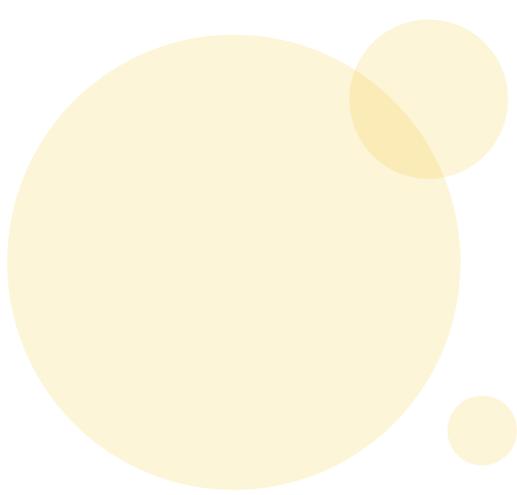


La **colostomia** eseguita alla nascita nei neonati con MAR è in genere a livello del colon discendente sigmoideo. Si abboccano separatamente sulla cute i due stomi (aperture) che si troveranno nell'emiaddome di sinistra.

I genitori vengono istruiti dall'infermiera stomaterapista sulla gestione della stomia stessa (posizionamento di dispositivo per la raccolta delle feci).

Dopo circa due-tre mesi dal complesso intervento di ricostruzione delle aperture perineali, si procede alla chiusura della colostomia. L'intervento prevede il confezionamento di una anastomosi intestinale in modo da ristabilire la continuità del colon.

Dopo questo intervento la piccola paziente comincerà ad evacuare naturalmente dal neoano.

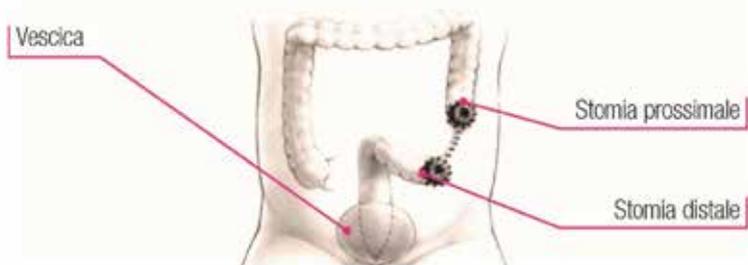


# La colostomia

Accettare la presenza della stomia sull'addome della propria bambina può essere all'inizio difficile e frustrante per i genitori.

Sentirsi impotenti ed impauriti è una sensazione "normale" in questo momento, ma con l'aiuto ed il supporto del personale medico ed infermieristico (infermiera stomaterapista), i genitori riusciranno a prendersi cura della loro bambina che, pur con la stomia, avrà uno sviluppo fisico e psichico uguale a quello delle sue coetanee.

Si parla di colostomia quando viene abboccato all'addome un tratto di intestino crasso chiamato colon. Nei pazienti con MAR viene utilizzato il colon sigmoideo e vengono create due aperture a livello dell'emiaddome inferiore sinistro (**Fig. 1**).



**Fig. 1.** Colostomia ad anse separate.

Il chirurgo crea due aperture separate da un ponte di cute. Lo stoma (apertura) che porta le feci all'esterno (stomia prossimale) è posizionato più in alto rispetto a quello escluso che si trova più in basso (stomia distale). La stomia distale prosegue a fondo cieco oppure può comunicare con le vie urinarie e genitali (nella cloaca). In questo modo le vie urinarie e genitali non vengono a contatto con le feci e sono quindi protette da possibili infezioni.



Sapere com'è il regolare aspetto della stomia, ed in particolare le caratteristiche di quella della vostra bambina, è importante per poter riconoscere eventuali cambiamenti che devono essere valutati dal chirurgo pediatra e dall'infermiera stomaterapista.

In condizioni di normalità, la stomia ha un colore rosa/rosso, è umida e morbida al tatto. Può avere una forma circolare od ovale ed essere piana o un po' sporgente rispetto alla cute dell'addome. Osservandola, è possibile notare qualche movimento del viscere, ciò è conseguente alla normale peristalsi dell'intestino.

Nei primi giorni dopo l'intervento chirurgico, la stomia può essere lievemente gonfia (edema) ma raggiungerà successivamente la sua fisiologica dimensione (**Fig. 2**). Per la mancanza di terminazioni nervose somatiche, la stomia non trasmette sensazioni di dolore. La mucosa, se irritata o sfregata, può sanguinare durante le manovre di detersione e di sostituzione della sacca.



**Fig. 2.** Colostomia ad anse separate.

Le feci che fuoriescono dalla stomia prossimale devono essere raccolte in dispositivi adeguati. I dispositivi di raccolta sono costituiti da una sacca che raccoglie le feci e da una parte adesiva chiamata "placca" che consente l'adesione alla cute addominale. La placca ha un piccolo foro centrale che viene ritagliato e adattato alla grandezza della stomia.

Il dispositivo può essere:

- **monopezzo** quando la placca è incorporata alla sacca (Fig. 3)
- **due pezzi** quando placca e sacca sono separate (Fig. 4).



*Fig. 3. Dispositivo di raccolta monopezzo (sacca).*



*Fig. 4. Dispositivo di raccolta due pezzi (placca e sacca).*

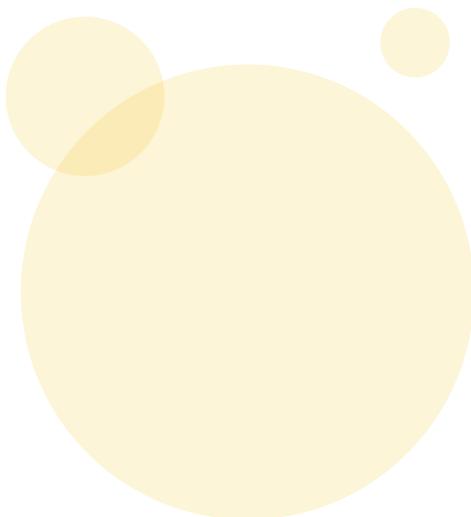


Durante la degenza della vostra bambina sarà l'infermiera stomaterapista ad istruire i genitori sulla gestione della stomia in modo da renderli autonomi in vista della dimissione.

Anche se l'attività di detersione cutanea e sostituzione della sacca devono essere eseguite con delicatezza, la stomia non deve essere considerata una ferita e non servono prodotti speciali o sterili per pulirla.

Stomia e cute circostante vanno lavate con acqua tiepida e sapone neutro non oleoso in modo da non compromettere l'aderenza della placca alla pelle che va asciugata bene con del panno carta o tessuto non tessuto. Non devono essere utilizzate creme detergenti con oli e profumi, soluzioni a base di alcool, etere, amuchina o di altre sostanze irritanti che causano disidratazione della pelle, aumento della sensibilità e rischio di arrossamenti e lesioni.

Prima di procedere è bene lavarsi le mani, preparare il materiale necessario e sistemarlo in modo pratico al suo utilizzo.





### Cosa preparare per sostituire il dispositivo (Fig. 5):

- il dispositivo di raccolta in uso (monopezzo o due pezzi),
- una forbicina con punte arrotondate e ricurve che serve per adattare il foro della placca alle dimensioni dello stoma
- il misuratore di stomia presente in tutte le confezioni dei dispositivi che rileva la grandezza della stomia del vostro bambino
- acqua tiepida, sapone neutro e panno carta
- un sacchetto per riporre il materiale sporco e la sacca da eliminare
- se consigliato dai sanitari, film protettivo e pasta barriera



*Fig. 5. Cosa preparare.*

## Come si sostituisce il dispositivo di raccolta delle feci

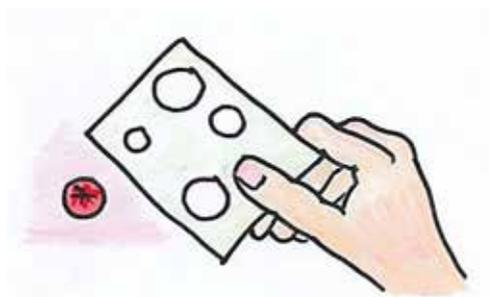
**Per rimuovere il dispositivo** sulla stomia è necessario staccare la placca delicatamente partendo dall'alto verso la parte sottostante la stomia. Tendere leggermente la pelle su cui è adesiva la placca con del panno carta intriso d'acqua tiepida in modo da facilitare il distacco dell'adesivo e diminuire il rischio di procurare microtraumi alla cute.



**La detersione della stomia** e della cute circostante (complesso stomale) si esegue con acqua tiepida (37°) e sapone a ph neutro. Con un panno carta o tessuto non tessuto, lavare con movimenti circolari partendo dall'esterno verso la stomia. Dopo aver lavato e risciacquato, asciugare tamponando accuratamente con un panno morbido, senza strofinare.



**Per misurare la grandezza della stomia** è necessario appoggiare l'apposito misuratore/calibratore sullo stoma. Poiché la dimensione della stomia può modificarsi naturalmente con il passare del tempo, è importante valutare periodicamente se vi sono dei cambiamenti per poter adattare il foro della placca.



Successivamente è necessario **segnare sulla placca la misura della stomia** precedentemente rilevata e ritagliare il foro uguale o maggiore di  $2/3$  mm rispetto alla sua grandezza. Seguire questa indicazione è molto importante per proteggere la cute circostante lo stoma ed assicurare l'adesione della placca. Se il dispositivo utilizzato è monopezzo, far attenzione a non bucare la sacca durante il ritaglio del foro, l'utilizzo di forbici con punta arrotondata diminuisce il rischio di incorrere in questo problema.



## Come applicare il dispositivo monopezzo

Togliere la pellicola che protegge la placca e, se consigliato dall'infermiere stomaterapista, applicare uno strato di pasta barriera direttamente intorno alla stomia. Lasciarla asciugare per circa 30 secondi e modellarla con un dito per renderla uniforme.



L'applicazione di un film protettivo ha lo scopo di isolare la cute peristomale dal contatto con le feci e assicurare una maggiore aderenza della placca sulla cute.

Se la sacca è a fondo aperto chiudere l'apposito morsetto. Accostare il margine inferiore del foro della placca al margine inferiore dello stoma e far aderire alla pelle la placca dal basso verso l'alto. Premere delicatamente con le dita sulla circonferenza esterna della placca per favorire il contatto ed una corretta adesione con la cute.



È indicato procedere alla sostituzione della sacca aperta ogni giorno, della sacca chiusa una-due volte al giorno in base alla quantità di feci che viene prodotta.



## Come applicare il dispositivo a due pezzi

Togliere la pellicola che protegge la placca e, se consigliato dall'infermiere stomaterapista, applicare uno strato di pasta barriera circolarmente al foro precedentemente ritagliato o direttamente intorno alla stomia. Lasciarla asciugare per circa 30 secondi e modellarla con un dito per renderla uniforme.

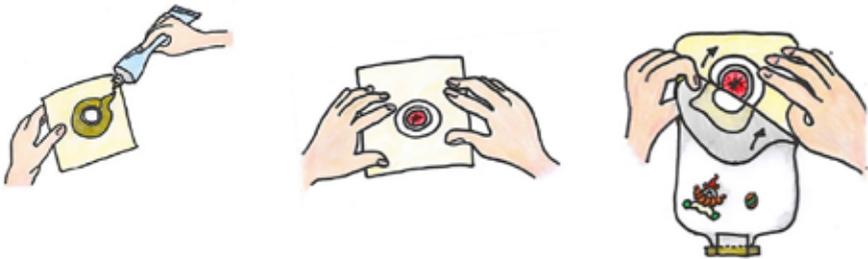
L'utilizzo di un film protettivo ha lo scopo di isolare la cute peristomale dal contatto con le feci ed assicura una maggiore aderenza della placca sulla pelle.

Se il dispositivo in uso è a fondo aperto, chiudere l'apposito morsetto.

Accostare il margine inferiore del foro della placca al margine inferiore dello stoma e farla aderire alla pelle dall'alto verso il basso. Premere delicatamente con le dita sulla circonferenza esterna della placca in modo da favorire il contatto ed una corretta adesione con la cute.

Agganciare la sacca di raccolta alla flangia presente sulla placca ed accertarsi della loro perfetta unione.

È indicato procedere alla sostituzione della placca ogni due-tre giorni, della sacca aperta ogni giorno, della sacca chiusa una-due volte al giorno.



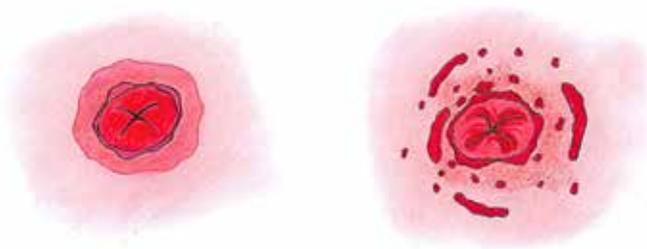


La cute attorno alla stomia può andare incontro ad **alcune complicanze** che necessitano di essere valutate dalla infermiera stomaterapista di riferimento.

La cute attorno alla stomia si può presentare arrossata, o con presenza di papule talvolta sanguinanti.

Le cause possono essere riconducibili a:

- contaminazione della pelle con le feci quando non vengono drenate correttamente all'interno della sacca o quando si infiltrano al di sotto di essa. Ciò può essere favorito dal foro della placca troppo ampio rispetto alla grandezza della stomia;
- modalità scorrette di applicazione e rimozione del dispositivo: trazione della cute, distacco traumatico della placca;
- intolleranza ai materiali con cui è composto il dispositivo;
- utilizzo di saponi e detergenti troppo aggressivi per una cute così delicata.



Queste complicanze in genere possono guarire in tempi brevi se valutate dalla infermiera stomaterapista.

Altre complicanze come il prolasso (cioè la fuoriuscita di una porzione di intestino con la stomia) deve essere prontamente valutata dal chirurgo pediatrico.



## **Suggerimenti e consigli per i genitori di un bambino con MAR, portatore di stomia**

- 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 accertarsi che tutto ciò che è indispensabile sia a portata di mano, in modo da operare con sicurezza e tranquillità.
- Durante la procedura di cambio del sacchetto di raccolta 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.
- Utilizzate per il vostro bambino un abbigliamento comodo che eviti lo strofinamento e la costrizione della stomia che potrebbero causare lesioni traumatiche della mucosa e sanguinamento: in base all'età fategli indossare body e tutine intere, tute morbide in vita e pantaloni senza cintura.
- Non vi sono controindicazioni nel fare il bagnetto al piccolo e per evitare la dispersione delle feci nell'acqua andrebbe fatto senza togliere il dispositivo.
- Se decidete di fare una passeggiata con il vostro bambino portate sempre con voi il necessario per la pulizia della stomia ed un dispositivo di raccolta per il cambio.
- Non lasciare mai esposta al sole la borsa contenente le sacche in quanto la parte adesiva della placca potrebbe danneggiarsi con il calore.
- Se andate in vacanza, oltre a tutto il necessario per la cura della stomia, portate con voi gli indirizzi dei Centri Stomizzati più vicini al luogo di soggiorno. In caso di bisogno avrete a portata di mano i riferimenti dei servizi a cui potete rivolgervi.
- I dispositivi di raccolta vengono forniti gratuitamente dal S.S.N. al bambino con MAR purchè abbia la certificazione di malattia rara. Per avere la fornitura è necessario presentare il piano terapeutico compilato dal medico specialista, agli uffici della A.S.L. di residenza.

# L'intervento di anorettoplastica

Questo intervento, il più delicato ed importante nel trattamento chirurgico di una MAR, ha lo scopo di ricostruire un canale anorettale in maniera quanto più possibile sovrapponibile all'anatomia normale.

La tecnica chirurgica più diffusa nel mondo è la PSARP (anorettoplastica sagittale posteriore - Posterior Sagittal AnoRecto Plasty) ideata dal Dr. Alberto Peña negli anni '80.

La PSARP viene praticata posizionando la bambina a faccia in giù sul letto operatorio, con le natiche sollevate ed aperte; il solco fra le natiche viene inciso lungo la linea mediana, dove esiste una naturale divisione di muscoli e nervi e circonda la fistola perineale/ vestibolare. Questa viene separata dalla parete posteriore della vagina e il retto mobilizzato fino a permettere il corretto posizionamento del neo-ano al centro del complesso muscolare, che garantisce la continenza delle feci. L'ano viene ricostruito e l'incisione nel solco anale accuratamente suturata.

Nei casi più gravi e rari, quali la cloaca (circa 10% dei casi), è necessario l'accesso addominale che, presso i centri di riferimento si esegue per via laparoscopica (laparoscopic assisted anorectoplasty o LAARP) per mobilizzare estesamente il colon da abbassare. La ricostruzione ano-uro-genitale di una bambina nata con cloaca è molto complessa e riservata ai centri di riferimento

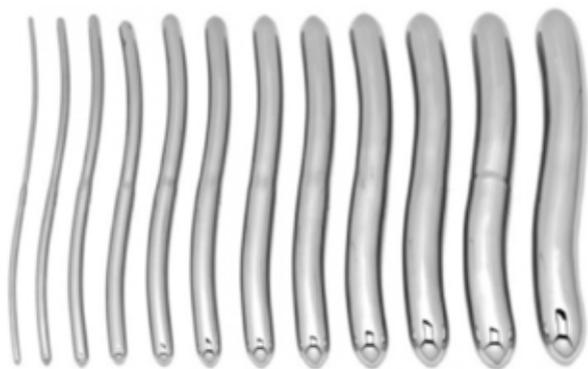
Se non vi è stato un approccio addominale ed è presente la stomia, il paziente può essere rialimentato dal giorno successivo all'intervento. Viceversa, in caso di approccio addominale o in assenza di stomia, il/la paziente rimarrà a digiuno, sostenuto da un'infusione endovenosa per alcuni giorni.

## Le calibrazioni anali

Circa 2-3 settimane dopo l'intervento chirurgico di ricostruzione del neo ano (PSARP) è previsto un programma di dilatazioni anali secondo uno schema ben codificato.

Lo scopo delle calibrazioni non è quello di dilatare l'orifizio anale, ma di impedirne il restringimento cicatriziale (stenosi). Infatti, il neo-ano è costituito da una sutura circolare tra mucosa (rettale) e cute (perineale) contenuta all'interno di un complesso sfinterico (muscolare), destinata inevitabilmente a restringersi in assenza di passaggio di feci (per la presenza della colostomia).

La calibrazione dell'ano è una procedura semplice ed indolore, eseguita a casa dai genitori dopo essere stati adeguatamente istruiti in ospedale. Si esegue con uno strumento metallico chiamato dilatatore di Hegar (vedi **Fig. 6**) 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 sul dilatatore una pomata lubrificante e "scaldarlo" tenendolo tra le proprie mani per qualche minuto. Essendo una procedura non sterile, l'Hegar può essere lavato accuratamente con acqua e sapone dopo ogni procedura. La calibrazione prosegue nelle settimane utilizzando dilatatori di calibro crescente. L'Hegar viene introdotto nell'ano per 4-5 cm e mantenuto nel retto per circa 1 minuto.



**Fig. 6.** Calibratori anali.



È importante che la procedura di calibrazione che viene fatta a domicilio dai genitori venga eseguita in un momento di tranquillità del bambino, cioè non quando ha fame o sonno e cercando di distrarlo utilizzando il suo gioco o la sua musica preferita. In questo modo dopo un primo periodo di possibile fastidio il piccolo accetterà l'esecuzione delle calibrations senza discomfort.

Durante il programma di calibrations la bambina viene vista in ambulatorio a cadenza regolare e una volta raggiunto il calibro adeguato, le calibrations proseguono fino a circa 6 mesi dall'intervento chirurgico di PSARP.

I genitori che all'inizio sono sempre preoccupati e titubanti, verso gli ultimi mesi riportano che la procedura è diventata una routine per la bambina che, se distratta, sembra quasi "non accorgersene".



# La chiusura della colostomia

Generalmente la chiusura della colostomia avviene dopo 2-3 mesi dopo l'intervento di ricostruzione del neo ano. Il chirurgo pediatra durante l'intervento riconetterà la stomia prossimale con quella distale ricreando la normale continuità dell'intestino che era stata interrotta in precedenza.

Dopo l'intervento, la bambina non potrà iniziare ad alimentarsi sin da subito perché è necessario che l'intestino si ricanalizzi, ovvero riprenda la propria attività.

Di norma la bambina comincerà ad emettere aria dopo circa 48 ore dall'intervento, successivamente feci verdastre, mucose e poi feci liquide. Generalmente la frequenza delle scariche in questo primo periodo è elevata e può determinare dermatiti od arrossamenti cutanei a livello del perineo. L'infermiera stomaterapista aiuterà i genitori consigliando loro applicazione di creme "barriera" per proteggere la cute perineale.

L'alimentazione dopo la chiusura della colostomia dovrà essere quella prevista per età del bambino. Eventuali variazioni, nel senso di rendere le feci più o meno compatte, andranno decise in base alla frequenza delle evacuazioni e alla qualità delle feci.

# La prognosi funzionale

La prognosi, cioè la previsione di come potrà funzionare in termini di continenza fecale e urinaria l'intestino di un bambino nato con MAR dipende principalmente da tre fattori:

- tipo di MAR
- anomalie associate a livello del midollo spinale
- osso sacro

Nella femmina il tipo di MAR varia entro uno spettro ampio dalla forma più semplice (fistola perineale) a quella più complessa (cloaca e estrofia della cloaca).

A livello del midollo spinale le terminazioni nervose sono mobili all'interno del liquor e terminare generalmente a livello della seconda vertebra lombare (quadro normale) oppure si possono presentare con un quadro di midollo "ancorato" o quadro malformativo più complesso (disrafismo spinale).

La valutazione morfologica (cioè la forma) e il numero di vertebre presenti a livello dell'osso sacro sono un fattore predittivo molto importante per formulare la prognosi in una bambina con MAR. In una bambina sana l'osso sacro è formato da cinque vertebre con forma normale e presenza di coccige. La continenza in una bambina con MAR è assicurata se sono presenti almeno tre vertebre sacrali normali. L'assenza del coccige non è un fattore importante.

In generale possiamo dire che una MAR semplice come la fistola perineale, associata a un midollo spinale normale e alla presenza di cinque vertebre sacrali, ha un'ottima prognosi in termini di continenza fecale e urinaria.

Sarà compito del chirurgo pediatra, dopo aver indagato questi tre aspetti, comunicare ai genitori la previsione sulla continenza urinaria e fecale della bambina.

# Follow up dei pazienti con MAR

Il follow up dei bambini con MAR comincia alla nascita e prosegue fino all'età adulta. Anche se all'inizio il ruolo del chirurgo pediatra è importante, successivamente emerge la necessità di avere un'equipe multidisciplinare.

Per il trattamento delle complicanze legate alle altre malformazioni associate alla MAR (cardiologiche, urologiche, spinali, ortopediche) il chirurgo collabora con altri specialisti all'interno di una équipe multidisciplinare che ha come centro il bambino e la sua specifica MAR e, come obiettivo comune, il migliore risultato ottenibile in termini di qualità di vita.

Il follow up dei pazienti operati di MAR prevede il trattamento di alcune condizioni come la stipsi, la pseudodiarrea e l'incontinenza urinaria.

La stipsi rappresenta il problema maggiore che si riscontra dopo il trattamento chirurgico di una MAR. È importante che questa venga evitata affinché il bambino non sviluppi una dilatazione anomala del retto o del sigma nota come megaretto e megasigma.

**Circa il 75% di tutti i bambini nati con MAR ha evacuazioni volontarie.** Circa il 50% presenta degli episodi occasionali di "soiling" (sporcare le mutandine di feci). Gli episodi di soiling sono di solito collegati alla stipsi. Quando la stipsi viene trattata in maniera adeguata gli episodi di soiling di solito scompaiono.

**Circa il 25% di tutti i bambini presenta problemi di incontinenza fecale** e devono essere assistiti con un programma di "gestione intestinale".

La dieta è di fondamentale importanza nella gestione della stipsi nei pazienti con MAR. In questi pazienti, una dieta che preveda l'introduzione routinaria di fibre e adeguata assunzione di acqua durante i pasti, è fondamentale nel prevenire la formazione di feci dure che rendono l'evacuazione più difficoltosa o addirittura dolorosa.



Allo stesso scopo può essere utile su consiglio medico l'assunzione anche per periodi lunghi di ammorbidenti fecali (non sono farmaci né lassativi) che rendono le feci meno dure. Assieme alla dieta adeguata nei bambini con MAR può essere necessaria l'esecuzione di un clistere di acqua tiepida di rubinetto che facilita lo svuotamento dell'ultima parte dell'intestino (retto). Pulire "meccanicamente" con un clistere l'ultima parte dell'intestino previene la formazione di un fecaloma (voluminoso accumulo di feci dure nel retto). Se questo si verifica può essere necessario la sua asportazione in sedazione in sala operatoria.

Quando si parla di "diarrea" nei pazienti operati per MAR, è necessario verificare se si tratti di vera diarrea, di incontinenza fecale o di "pseudoincontinenza" da stipsi. L'evenienza più comune è la bambina che sporca le mutandine numerose volte al giorno o che presenta frequenti e piccole evacuazioni indesiderate. Il problema, in tali casi, è legato alla anomalia sfinteriale insita nella malformazione stessa, cioè alla incapacità di svuotare spontaneamente l'ultima parte dell'intestino, cui spesso è associata una cronica ritenzione nella ampolla rettale di feci che vengono "perse" all'esterno. In questi casi il trattamento con clisteri, anche quotidiani, consente di mantenere costantemente vuoti il retto e l'ultimo tratto di colon. E la bambina, durante il gioco o quando compie qualsiasi tipo di sforzo che aumenti la pressione addominale, rimane pulita senza bisogno di pannolini o frequenti cambi di biancheria.

Anche l'incontinenza urinaria può interessare una bambina operata di MAR. Le eventuali malformazioni del sacro e del midollo spinale possono 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. La collaborazione con l'urologo pediatra e l'esecuzione di accertamenti approfonditi permettono di arrivare a una corretta diagnosi e di attuare un trattamento adeguato.

# Conclusione

Il ruolo dei genitori è sicuramente molto importante assieme a quello di tutte le persone coinvolte nel percorso terapeutico della bambina con MAR. Sono infatti i genitori a prestarle le cure più significative nei primi anni del suo sviluppo. Questo impegno è tanto più facile quanto più i genitori conoscono ogni aspetto di tale malformazione.

**Non bisogna avere timore o sentirsi in imbarazzo a porre qualsiasi domanda, a proporre nuove idee o a fare qualsiasi cosa che possa servire ad aiutare voi e la vostra bambina.**

A volte consultare lo psicologo che fa parte dell'equipe può essere di aiuto per comprendere meglio ciò che si vive a livello affettivo, per prevenire un disagio che si percepisce ed essere aiutati a trovare la strada migliore per attenuare dubbi e paure.

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

**Gli incontri tra pari di bambini e ragazzi con MAR e i gruppi di mutuo aiuto costituiscono un fondamentale momento di incontro e scambio di punti di vista esperienziali.**

La strada è lunga e a volte difficile; spesso si farà sentire la stanchezza e la tentazione di abbandonare tutto e lasciarsi andare.

L'incontro con altri genitori può diventare occasione di aiuto e scambio, facendo capire che la bambina che nasce con una MAR cresce, diventa una donna e deve poter affrontare e vivere una vita normale, attiva e felice come tutte le altre sue coetanee.



# Referenti MAR nel mondo



Germania: <https://www.soma-ev.de/>  
Email: mail@soma-ev.de  
Referente: Nicole Schwarzer/Annette Lemli



Austria: <https://soma-austria.at>  
Email: office@soma-austria.at  
Referente: Mazeena Mohideen



Paesi Bassi: <https://anusatresie.nl/>  
Email: voorzitter@anusatresie.nl  
Referente: Svenja Vennik



Gran Bretagna: <https://www.maxtrust.org>  
Email: hello@maxtrust.org  
Referente: Cassie Finnigan



Francia: <https://www.asso-tintamarre.org/>  
Email: associationtintamarre@gmail.com  
Referente: Célia Cardoso



Norvegia: <http://analatresi.no/>  
Email: birgitrisan@hotmail.com  
Referente: Birgit Risan



Finlandia: <https://www.ah-potilaat.org/>  
Email: info@ah-potilaat.org



Spagna: <https://aemareh.com/>



Turchia: [www.armtr.org](http://www.armtr.org)  
n. telefono: + 90 535 872 9334



America: <https://www.pullthrunetwork.org/>  
Email: pullthrunetwork@gmail.com  
Referente: Lori Parker, Direttore Esecutivo



Australia: <https://www.bgk.org.au/>  
Email: enquiries@bgk.org.au  
Referente: Eunice Gribbin



India: <https://www.udayfoundation.org/>  
Email: info@udayfoundation.org  
Referente: Rahul Verma

