

A cura di: Paola Quaresima

Polo sanitario Università della Calabria, ASP Cosenza

Definizione:

L'estrofia della cloaca è il più raro dei disordini tra i casi di estrofia della vescica, epispadia, complesso della estrofia della cloaca (1). Usualmente si caratterizza per la presenza di due emi-vesciche separate al centro e associa con la presenza di onfalocele, ano imperforato e schisi genitale. La comune associazione tra Estrofia della Cloaca, malformazioni urogenitali, gastrointestinali, scheletriche e neurologiche, ne consente l'inquadramento anche nel complesso OESIS (onfalocele, estrofia della cloaca, ano imperforato e difetti della colonna) (1).

Incidenza:

1 caso ogni 200000-400000 nati, ricorrenza familiare inferiore all' 1% (1-3).

Diagnosi:

Mancata visualizzazione della vescica, presenza di onfalocele localizzato sulla parete addominale inferiore, ambiguità dei genitali e talvolta presenza di spina bifida sacrale (quest'ultima presente nella metà dei casi) (1).

Anatomicamente si caratterizza per un onfalocele con protrusione intestinale, vescica che si apre in addome, ipoplasia del colon con atresia anale, divaricazione delle ossa pubiche, ambiguità dei genitali (nei maschi pene bifido nelle femmine presenza di due emi-clitolidi) e nella metà dei casi spina bifida.

Possibile presenza di anomalie renali, vertebrali, piede torto, arteria ombelicale singola. Non risulta al contrario aumentata l'incidenza di anomalie cromosomiche.

Management Ostetrico:

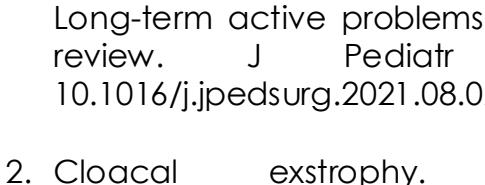
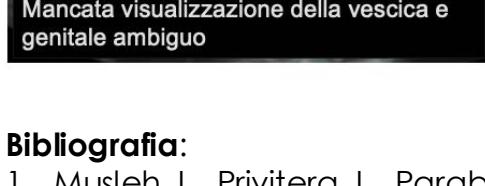
- Ecografia di riferimento per la conferma diagnostica e per la ricerca di eventuali anomalie associate.
- Cariotipo fetale: dato il basso rischio di anomalie cromosomiche e sindromiche, è usualmente considerato per la definizione del sesso fetale.
- Consulto multidisciplinare finalizzato a fare meglio comprendere alla paziente le implicazioni a lungo termine della patologia.

Counseling:

Patologia complessa caratterizzata da sopravvivenza in oltre il 90% dei casi con significativi tassi di possibili complicanze a lungo termine quali:

- Incontinenza urinaria (prevalenza compresa tra 9.1-85%) (1);
- Anomalia della sfera sessuale nei neonati di sesso femminile legati ad anomalie della vagina o uterine (prevalenza compresa tra 8.3-71%) (1);

- Anomalie nell'identità di genere in neonati di sesso maschile (prevalenza 11.1%-66.7%) (1);

**Bibliografia:**

1. Musleh L, Privitera L, Paraboschi I, Polymeropoulos A, Mushtaq I, Giuliani S. Long-term active problems in patients with cloacal exstrophy: A systematic review. *J Pediatr Surg.* 2022 Mar;57(3):339-347. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2021.08.020. Epub 2021 Sep 4. PMID: 34563362.
2. Cloacal exstrophy. Fetal Medicine Foundation. 2022. <https://fetalmedicine.org/education/fetal-abnormalities/abdominal-wall/cloacal-exstrophy>.
3. Ziegler MM. Cloacal exstrophy. In: Hollwarth PPM, ed. *Pediatric Surgery Diagnosis and Management*. 2nd ed. Springer; 2009:635- 642. doi:10.1007/978-3-540-29560-8_65.
4. Dorjev Y. Role of ultrasound scan in prenatal diagnosis of cloacal exstrophy. *Clin Case Rep.* 2023 Mar;11(3):e7072. doi: 10.1002/ccr3.7072. PMID: 36937643; PMCID: PMC10014517.