

# Blæreekstrofi og epispadi



## **Blæreekstrofi og epispadi er medfødte misdannelser av urinblære, urinrør og ytre kjønnsorganer. Årsaken til blæreekstrofi og epispadi er ukjent, og tilstanden rammer gutter oftere enn jenter.**

### **Forekomst**

I Norge blir det årlig født ca. to barn med blæreekstrofi og epispadi. Det er enda sjeldnere at barn blir født med epispadi uten blæreekstrofi. Både blæreekstrofi og epispadi forekommer hyppigere hos gutter enn jenter. Det er sjelden andre misdannelser i tillegg til blæreekstrofi og epispadi.

### **Årsaker**

Hvorfor blæreekstrofi og epispadi oppstår, vet en lite om. Det finnes ingen holdepunkter for at tilstanden er arvelig.

### **Tegn og symptomer**

Blæreekstrofi og epispadi oppdages ved fødselen. Blæreekstrofi kan i noen tilfeller oppdages ved ultralyd i svangerskapet. Ordet ekstrofi brukes om et "hulorgan som er vendt ut". Ved blæreekstrofi er bekkenet åpent fortil og bukveggen er defekt slik at urinblæra ligger utenpå nedre del av magen, med slimhinnen vendt ut. Barn som er født med blæreekstrofi har alltid epispadi, det vil si mangelfull lukning av urinrøret. Hos gutter ligger da urinrøret som en åpen renne på oversiden av penis. Penis er kortere, flatere og bredere enn normalt, og dreier oppover. Hvor stor del av urinrøret som ligger åpent, varierer fra å munne ut på oversiden av penishodet til å munne ut helt inne ved basis av penis, såkalt komplett epispadi. Hos jenter er klitoris delt, det er stor avstand mellom kjønnsleppene og urinrøret ligger åpent i varierende grad. En person kan ha epispadi uten å ha blæreekstrofi, isolert epispadi.

Lukkemuskelen som skal gi kontroll over urin fungerer dårlig eller er helt ute av funksjon, både hos jenter og gutter som har blæreekstrofi og komplett epispadi. Manglende kontroll over vannlating kalles inkontinens.

### **Oppfølging og behandling**

Målet for behandlingen er å sikre en normal nyrefunksjon og rekonstruere urinblære, urinrør og kjønnsorganer slik at funksjon og utseende blir ivaretatt på best mulig måte.

#### Kirurgi ved blæreekstrofi

Rekonstruksjon av urinblæra og lukning av bekkenet bør gjøres innen 24 timer etter fødsel. Da er barnets bekken mer elastisk på grunn av hormonell påvirkning fra mor. Når blæren er lukket og operert på plass, lukkes bukveggen. Bekkenet blir trukket sammen fortil slik at de anatomiske forhold blir så normale som mulig.

Kirurgi ved epispadi: Ved 1-2 års alder kan epispadi opereres. Dette gjelder begge kjønn. Hos gutter blir urinrøret rekonstruert, penis blir nedvinklet og rettet ut. Penis vil forbli kort og bred. Hos jenter oppnås nærmest normalt utseende etter genitalkirurgi. Klitoris sys sammen og de ytre kjønnslepper festes sammen fortil.

Blærehalsplastikkoperasjon: Dersom forholdene ligger til rette, det vil si hvis blæren har en viss størrelse/kapasitet, utføres blærehalsplastikkoperasjon ved 4-7 års alder. Formålet med denne operasjonen er å redusere barnets inkontinens. Til tross for operasjoner, vil de fleste mangle full kontroll over vannlatingen.

Refluks: Barn med blæreekstrofi og epispadi har ofte en tilbakestrømning, refluks, av urin fra blæra til urinlederne og opp mot nyrebekkenet. Refluks kan føre til nyreskader fordi det oppstår et høyt

blæretrykk som forplantes til nyrebekkenet. Urinleder og nyrebekkenet kan da fylles med blæurein som har bakterier i seg. Refluks kan behandles ved hjelp av operasjon. Dette gjøres samtidig med blær ehalsplastikkoperasjon, ved 4-7 års alder. Den medisinske oppfølgingen av nyrefunksjonen er viktig.

Plastisk kirurgi: På grunn av alle operasjonene vil ikke kjønnshårene alltid vokse der de skal. Dette gjelder både for jenter og gutter når de når puberteten. Plastisk kirurgi kan rette opp dette.

Inkontinens: Alle med blæreekstrofi og de fleste med komplett epispadi forblir inkontinente. Det finnes ulike måter å forholde seg til dette på:

Bleier: En kan bruke bleier/bind.

Selvkateterisering: En kan lære seg å tømme urinblæren regelmessig ved hjelp av et tynt plastrør, kateter.

Urostomi: En kan få anlagt en urostomi, det vil si en urinavledning gjennom en åpning på magen. Urinen vil da kontinuerlig strømme ut i en pose som er festet på magen. Posen må tømmes regelmessig. Urostomi kan anlegges fra 2-4 års alder.

Kontinent stomi: En kan få anlagt en kontinent stomi, det vil si et innvendig reservoar til oppsamling av urin med en liten åpning inn til reservoaret utenpå magen. Urinen tømmes regelmessig ved hjelp av et kateter. Kontinent stomi kan anlegges fra ca. 7 års alder, men det betinger at barnet er motivert og at det kan ta ansvaret for tømmingen selv.

Sårhet rundt stomien, urinlekkasje, lukt og infeksjoner er vanlige problemer som må tas på alvor. Kontakt med en stomiterapeut kan være nyttig for mange.

Avføring: Noen med blæreekstrofi sliter også med avføringslekkasje. I slike tilfeller blir det nødvendig med en grundig undersøkelse for å avklare årsaken til lekkasjen.

### **Fysisk aktivitet:**

Personer med blæreekstrofi og epispadi har svak bekkenbunnsmuskulatur. Hos noen kan en se en bredbent, vaggende gange. Disse bør undersøkes nærmere av fysioterapeut. Fysioterapeuten vil kunne gi råd og veiledning om bekkenbunnstrening, samt vurdere nødvendigheten av spesielle tiltak med tanke på å forebygge eventuelt senere plager i muskel- og skjelettsystemet. Det bør oppmuntres til fysisk aktivitet gjennom allsidig lek og lystbetonte aktiviteter. Det å utvikle et godt forhold til kroppen sin er et viktig bidrag til et positivt selvbilde og følelsen av mestring.

### **Psykososial oppfølging av barn og foreldre:**

Undersøkelser viser at flere ungdommer og voksne med blæreekstrofi og epispadi kan slite med psykiske vansker, negativt selvbilde og dårlig kroppsoppfatning. God oppfølging av foreldre med informasjon og planlegging av barnets første år er viktig. De fleste med diagnosen vil ha behov for psykososial oppfølging, gjerne av en barnepsykiater/psykolog fra barna er små og til de selv føler de mester sin egen situasjon. De største utfordringene kommer ved puberteten. Ved å tilrettelegge tiltak tidlig, vil en kunne en dermed forebygge psykososiale problemer senere.

*Oslo, 26. juli 2007*

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser. Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten har eller arbeider med sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

## **SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER**

Rikshospitalet - Radiumhospitalet HF  
0027 Oslo  
telefon 23 07 53 40  
telefaks 23 07 53 50  
e-post: [sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no](mailto:sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no)  
[www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser](http://www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser)