Experiencia en el abordaje de pacientes con complejo extrofia-epispadias en un centro de alto nivel de complejidad en Colombia, 10 años

10-years experience in the management of bladder exstrophy-epispadias complex in a tertiary care health centre in Colombia

Juliana Arenas Hoyos[1] Adriana Marcela Pedraza Bermeo[2] Jaime Francisco Pérez Niño[3]

[1] Estudiante de Medicina, quinto año, División de Investigación en Urología y Genética, Departamento de Urología, Hospital Universitario San Ignacio, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia
[2] Residente de Urología, tercer año, Pontificia Universidad Javeriana, Hospital Universitario San Ignacio, Bogotá, Colombia
[3] Especialista en Urología, jefe del Departamento de Urología, Hospital Universitario San Ignacio, Pontificia Universidad Javeriana, Hospital Universitario San Ignacio-Fundación Santa Fe de Bogotá, Bogotá, Colombia

Address for correspondence Juliana Arenas Hoyos, Estudiante de Medicina, quinto año, División de Investigación en Urología y Genética, Departamento de Urología, Hospital Universitario San Ignacio, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia (e-mail: Julianarenash@hotmail.com; julianarenash@gmail.com).

Urol Colomb 2018;27:97–104.

Resumen

Objetivos El complejo extrofia-epispadias (CEE) se considera una de las malformaciones más severas de la línea media de compromiso multisistémico. La extrofia vesical es la presentación más frecuente en el espectro del complejo. Esta patología tiene un alto impacto en la calidad de vida. A pesar de la relación entre un cierre primario temprano y mejores resultados, en nuestro medio la remisión es tardía y la experiencia es escasa. El objetivo del siguiente estudio es mostrar la experiencia en el abordaje de CEE en los últimos 10 años en una institución de alto nivel de complejidad y remisión en Colombia.

Materiales y métodos Se realiza un estudio observacional descriptivo, con una serie de casos del 2006 al 2016.

Resultados En 10 años, se presentaron 5 casos de CEE en un centro de alta complejidad y remisión en Colombia. La mayoría de los pacientes han tenido múltiples intervenciones; la edad del primer procedimiento fue 829 días en promedio (27,6 meses). Se ha tenido un seguimiento postoperatorio promedio de 2,8 años. No se han presentado neoplasias en el seguimiento. Las comorbilidades más frecuentes son infección y litiasis. Ninguno de los pacientes contactados reportó inicio de vida sexual. La escala International Consultation on Incontinence Questionnaire-Urinary

Palabras Clave
- extrofia vesical
- complejo extrofia vesical y epispadias
- cirugía
- rehabilitación
- calidad de vida
- manejo de caso

received
November 2, 2016
accepted
February 9, 2017
published online
January 10, 2018

DOI https://doi.org/10.1016/j.uroco.2017.02.003.
ISSN 0120-789X.
eISSN 2027-0119.

Copyright © 2018, Sociedad Colombiana de Urología. Publicado por Thieme Revinter Publicações Ltda., Rio de Janeiro, Brazil. Todos los derechos reservados.

License terms

Incontinence-Short Form (ICIQ-UI-SF) tuvo un promedio de 9 puntos. Existen factores sociales asociados en nuestro medio.
Conclusión El CEE requiere un abordaje temprano y multidisciplinario en instituciones con experiencia; los resultados en continencia urinaria, función sexual, desarrollo psicosocial y calidad de vida están sujetos a tratamiento oportuno de la patología.

Abstract

Objective Exstrophy-epispadias complex (ECC) is considered one of the most severe midline abnormalities. Exstrophy of the bladder is the most frequent presentation of the exstrophy-epispadias spectrum.
The disease has high impact on the quality of life. In developing countries, patient referral to experienced centres is often delayed. The experience in the disease is generally poor. The aim of this study is to describe the experience in the approach to EEC in the past 10 years in an institution of high level of complexity in Colombia.
Materials and methods An observational descriptive study of a case series.
Results A total of 5 cases of ECC were identified in the last 10 years in an institution of high level of complexity in Colombia. All the patients had multiple interventions. The mean follow-up time was 2.8 years. No neoplasms were recognised. The most common comorbidities were lithiasis and urinary tract infections. None of the patients contacted reported starting a sex life. The International Consultation on Incontinence Questionnaire-Urinary Incontinence-Short Form (ICIQ-UC-SF) gave a mean of 9 points.
Conclusion The EEC requires an early and cross-disciplinary assessment in experienced centres. There are additional factors associated with the prognosis in our area.

Keywords
- bladder exstrophy
- complex Bladder exstrophy and epispadias
- surgery
- rehabilitation
- quality of life
- case management

Introducción

El complejo extrofia-epispadias (CEE) se considera una de las malformaciones más severas de la línea media que afecta al tracto gastrointestinal, genitourinario, el sistema músculo-esquelético, la musculatura del piso pélvico y la pelvis ósea.[1] La extrofia vesical, que es la presentación más frecuente en el espectro de CEE, ocurre aproximadamente en 1 en 10.000 a 1 en 50.000 recién nacidos vivos. Dentro de los factores de riesgo se han identificado la raza caucásica, la edad materna temprana, la multiparidad y las técnicas de reproducción asistida.[2]

Las implicaciones de esta patología han sido evaluadas en la identidad de género y rol sexual, sin encontrar mayor alteración, con un buen pronóstico en cuanto a satisfacción sexual. Sin embargo, con un inicio de vida sexual más tardío respecto a los controles. Las pacientes femeninas presentan frecuentemente dispareunia y alrededor del 8% de los hombres reportan erecciones dolorosas en las diferentes series. Por otro lado, el CEE se asocia a obstrucción de la unión ureteropélvica, riñones ectópicos, riñón en herradura, megauréter y ureterocele en el 2,8 al 33% de los pacientes.[3]

Ésta patología tiene un alto impacto en la calidad de vida. Se ha demostrado históricamente mejores resultados en aquellos pacientes llevados a un cierre primario temprano. No obstante, en nuestro medio, la remisión es tardía y no existen centros con experiencia en este tipo de patologías. Se presenta la siguiente cohorte retrospectiva con el objetivo de mostrar la experiencia en el abordaje de CEE en los últimos 10 años en una institución de alto nivel de complejidad en Colombia.

Materiales y métodos

Se diseña un estudio de observacional descriptivo retrospectivo, serie de casos, con fin de describir los pacientes con diagnóstico de CEE en una institución de alto nivel de complejidad, desde el año 2006 hasta el año 2016.

Se recolectan los datos de la historia clínica y la base de datos quirúrgica de la institución de lata complejidad, filtrando los pacientes por el código diagnóstico y de procedimiento.

Se incluyen múltiples variables en un análisis cualitativo y cuantitativo, tales como: edad en la que fueron llevados a cirugía, género, diagnóstico prenatal, intervención quirúrgica, complicaciones, comorbilidades y red de apoyo social, con las cuales se caracteriza y describe la población a estudio.

Posteriormente, se contactan telefónicamente los pacientes, se aplica una escala para continencia urinaria (International Consultation on Incontinence Questionnaire-Urinary Incontinence-Short Form [ICIQ-UC-SF]);[4] adicionalmente se indaga sobre el inicio de vida sexual, con el fin de aplicar una escala de función sexual.

El análisis de las variables se hace por pares, calculando la distribución de frecuencia de los datos, con porcentajes. No se estiman medidas de tendencia central por el tamaño de la muestra. Se describen las variables cualitativas. Se hace una revisión de la literatura para comparar la muestra descrita.

El estudio es revisado y aprobado por el Comité de Ética de la institución de estudio, considerando aspectos como acceso a la historia clínica y base de datos quirúrgica. Registro: 147-2016.

Resultados

Se identifican 5 casos de pacientes con CEE con el método utilizado. La patología se presentó predominante en hombres (3 de 5). Tan solo un paciente, era procedente de Bogotá, mientras que 4 de los pacientes identificados eran de la periferia del país (►**Tabla 1**). La edad actual del paciente fue en promedio de 16,7 años (►**Fig. 1**).

Con respecto a los diagnósticos, 4 de 5 pacientes presentaron extrofia vesical (un pacientes considerado un OEIS incompleto) y solo uno extrofia cloacal. Respecto a las comorbilidades, 2 tenían alteraciones cardiacas y uno hipercalciuria (►**Tabla 2**). Solo un paciente tuvo un abordaje genético; este fue sin alteraciones.

La edad promedio en la que fueron llevados al primer procedimiento quirúrgico fue a los 829,8 días (1-3.285 días) (►**Tabla 3**), con aproximadamente 7 intervenciones en toda la vida (►**Fig. 2**) y 2,6 intervenciones institucionales.

El seguimiento postoperatorio de los pacientes fue en promedio de 2,8 años (►**Tabla 4**) y en porcentaje de la vida correspondía a un 35% (1,8%-75%) (►**Fig. 3**) de la vida de los pacientes.

Hasta el momento, no se ha identificado ninguna neoplasia en el seguimiento. Sin embargo, 2 han presentado litiasis urinaria y 3 pacientes episodios de infección de las vías urinarias.

En 3 de los pacientes se realizó un cierre primario tardío de la placa vesical debido a retrasos en la remisión al centro de alto nivel de complejidad. En este punto es importante tener en cuenta que 2 de los pacientes pertenecían al régimen de afiliación subsidiado con una posible vulnerabilidad y mayor dificultad de acceso a la salud. Por otro lado, al evaluar la condición social, se encontró que 3 de los pacientes contaban con mínimo un acudiente, todos con un pobre nivel de escolaridad (►**Tabla 5**).

Ninguno de los pacientes contactados reportó inicio de vida sexual, por lo cual no se aplicaron escalas para medir la función sexual en esta muestra (►**Tabla 1**).

Finalmente, en la medición de continencia urinaria, el ICIQ-SF no se aplicó en 3 pacientes —uno de ellos no pudo ser contactado, el segundo cursa con fístula vesicocutánea (pendiente segundo tiempo quirúrgico) y el tercero en quien no se ha realizado la corrección de epispadias aún. Se encontró incontinencia urinaria con puntajes de 8 y 10 en los 2 pacientes interrogados.

Tabla 1 Descripción de la muestra, experiencia en el abordaje. Experiencia de pacientes con complejo extrofia-epispadias en un centro de alto nivel de complejidad en Colombia, 10 años

#	Sexo	Edad actual (años)	Diagnóstico CEE	Ano imperforado	Alteración genital	Procedencia	Diagnóstico prenatal	Continencia escala ICIQ-SF	Inicio de vida sexual
1	F	2,2	OEIS incompleto (extrofia vesical ano imperforado)	Sí	Clítoris bífido	Huila	No	9	No
2	M	12	CEE	No	Pene conspicuo	Tolima	No	–	No
3	M	0,2	Extrofia de cloaca con ano anterior estenótico onfalocele	Sí	Genitales ambiguos, pene con cuerpos cavernosos separando línea media	Huila	Sí	8	No
4	M	53	CEE	No	Epispadias	Cesar	No	10	No
5	F	16	Extrofia de cloaca	No	Seno vaginal	Bogotá D.C.	Sí	–	No
Total	–	–	–	2	5	–	2	(Promedio) 9	–

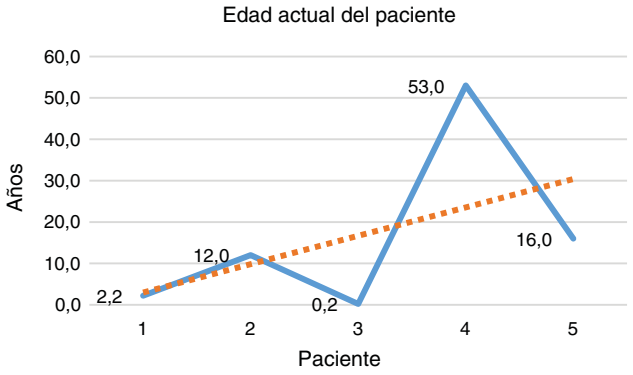

Fig. 1 La edad actual del paciente fue en promedio de 16,7 años.

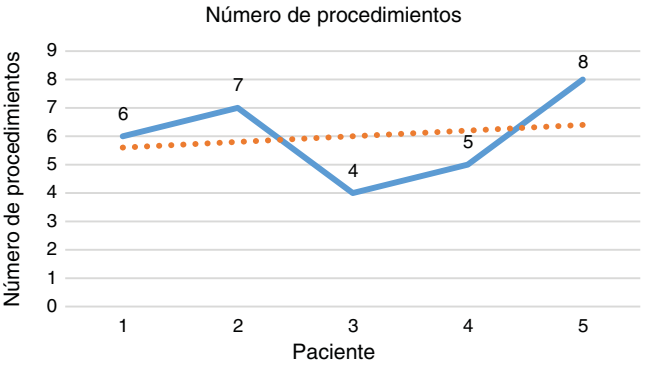

Fig. 2 Los pacientes en promedio han tenido 7 intervenciones en su vida.

Tabla 2 Comorbilidades, 2 pacientes tenían alteraciones cardiacas y uno hipercalciuria. Solo un paciente tuvo un abordaje genético; este fue sin alteraciones

#	Cardiacas	Otras pared abdominal	Espinales	Renales	Gonadales	Otras	Genéticos
1	No	No	No	No	No	Diatasis sínfisis púbica	No
2	No	No	No	No	No	Diatasis sínfisis púbica/hipercalciuria	No
3	Transposición grandes vasos (CIV/CIA/estenosis pulmonar)	Onfalocele	No	No	Criptorquidia izquierda	No	Cariotipo 46xy
4	No	No	No	No	No	No	No
5	Coartación aórtica	No	No	No	No	No	No
Total	2	1	0	0	1	2	0

Tabla 3 Procedimientos. Edad promedio del primer procedimiento fue de 829 días

#	Procedimientos-CEE	Edad primer procedimiento, días (meses)	Número de procedimientos	Complicaciones quirúrgicas	Otras intervenciones
1	Osteotomías, ileoplastia con derivación Mitrofanoff	840 (28)	6	Dehiscencia de la herida, fístula VC	Colostomías derivativas, sigmoidectomía
2	Ileoplastias con reparación de epispadias, dilatación uretral interna	3 (0,1)	7	Obstrucción intestinal, pérdida del glande	Cistolitotomía, osteosíntesis iliaca
3	Cierre primario tardío con corrección onfalocele	20 (0,67)	4	Infección (sepsis urinaria)	Corrección transposición de grandes vasos
4	Cierre primario con cistoplastia con derivación Mitrofanoff por pérdida de capacidad	3.240 (108) (9 años)	5	Fistulización, infección (IVU)	Reparación de epispadias, reimplantación ureteral bilateral
5	Cierre primario, posterior derivación Mitrofanoff	1 (0,03)	8	Fistulización, infección	Corrección coartación aórtica, múltiples correcciones de fístulas vesicovaginales
Promedio	–	829,8 (27,6)	6	–	–

Tabla 4 Seguimiento. En promedio se hizo un seguimiento de 2,8 años y 35% de la vida de los pacientes

#	Años seguimiento	% meses seguimiento/ meses de vida	Infecciones	Litiasis	Neoplasias
1	0,42	9,60%	No	No	No
2	4,9	51,70%	Sí	Sí	No
3	0,25	75%	Sí	No	No
4	1,41	**1,80%**	Sí	NR	No
5	6,16	37,60%	Sí	Sí	No
X	**2,628**	**35,14%**	4	2	0

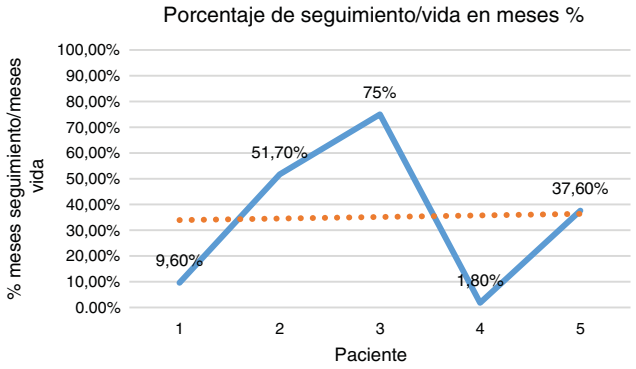

Fig. 3 Seguimiento. Los pacientes han tenido un seguimiento en promedio del 35% de su vida, con un máximo del 75% de la vida.

Discusión

El espectro de malformaciones del CEE incluye desde epispadias y extrofia vesical clásica (EVC) hasta extrofia de cloaca, la cual se considera la forma más severa de presentación. Otras malformaciones comprenden el complejo onfalocele, extrofia vesical, ano imperforado y defectos espinales (OEIS), que se presenta con una frecuencia de 1 en 300.000 nacidos vivos.[5,6]

Dentro de las comorbilidades descritas se encuentran alteraciones urológicas, tales como: obstrucción de la unión uretero-pélvica, riñones ectópicos, riñón en herradura, megauréter y ureterocele en el 2,8 al 33% de los pacientes; adicionalmente el reflujo vesicoureteral se presenta en la mayoría de los casos.[3] Existen también reportes de trigonitis, al igual que hipoactividad del detrusor y vejiga neurogénica en relación con una disrupción del plexo pélvico.[7] Por otro lado, en la planeación quirúrgica es importante tener en cuenta que las malformaciones urológicas aisladas se presentan hasta en el 2,8% de los pacientes.[8,9]

En relación con las malformaciones espinales, se han encontrado hemivértebras y mielomeningocele en el 7% de los casos. Igualmente, existen alteraciones gastrointestinales que incluyen onfalocele, presente en casi en el 88% de los pacientes, malrotación o duplicación del sistema, síndrome de intestino corto (46%) y disfunción absortiva en el 25% de los casos.[10]

A nivel cardiaco se ha descrito corazón hipoplásico, ventrículo único hipoplásico y alteraciones en el septum ventricular.[11] Asimismo, se ha encontrado relación entre CEE y huesos púbicos cortos, según el diámetro anteroposterior. Sin embargo, los resultados de los estudios no son contundentes y algunos de ellos no han encontrado diferencia significativa entre los diámetros de los casos y de los controles.[12]

Genes involucrados

Actualmente, existe un mejor entendimiento de la etiología molecular y genética de la enfermedad. Se presenta mayor ocurrencia de casos en parientes de primer grado; también se ha encontrado concordancia entre gemelos monocigotos y asociación a aberraciones cromosómicas.[13] Por lo anterior, se ha estudiado el p63, un miembro de la familia de supresores tumorales p53, que es altamente expresado en el epitelio estratificado de la vejiga.

En los casos de EVC, su expresión está disminuida comparada con los controles. Igualmente los ratones p63 knock-out tienen anormalidades similares a la EVC.[14]

También se han propuesto alteraciones en la vía del ISL1 y en los genes SLC20A1 y CELSR3 como candidatos en la etiología del CEE.[15] Asimismo, el polimorfismo C677 T de

Tabla 5 Factores sociales. Tres de los pacientes tiene una red de apoyo parcial

#	Red de apoyo	Edad padre-madre	Estudios padre-madre	Régimen EPS
1	Sí	54–48	Ninguno	Subsidiado
2	–	–	–	Contributivo
3	Parcial	23–19	Bachiller-primaria	Subsidiado
4	–	–	–	Contributivo
5	Parcial	39	Ninguno-noveno	Contributivo

metil-tetra-hidro-folato reductasa (MTHFR), involucrado en alteraciones del tubo neural, se ha asociado fuertemente con la presencia de CEE.[16–19]

Identidad de género y rol sexual

El impacto de esta patología en la identidad de género y rol sexual es bajo,[20] con un buen pronóstico respecto a función y satisfacción, pero con inicio tardío de la vida sexual.[21] Las mujeres presentan frecuentemente dispareunia y algunos hombres dolor durante la erección (aproximadamente un 8%). Se conoce que estos pacientes logran una eyaculación exitosa. Sin embargo, existen parámetros no estudiados, como el volumen de eyaculación, la fuerza de eyaculación y la fertilidad.[22]

Neoplasia

Se ha encontrado relación con algunas neoplasias, entre las cuales están el adenocarcinoma de vejiga[23] y el carcinoma escamoso, del cual solo se han reportado 13 casos en la literatura.[24]

Manejo

Reconstruir una extrofia vesical es un reto para el cirujano, requiere de experticia y experiencia. El cierre primario inmediato se ha descrito como la piedra angular del manejo,[25–28] por lo cual existen algunos factores importantes a considerar para aumentar la tasa de éxito del procedimiento, dentro de los que se incluyen: realización de osteotomías, evitar distensión abdominal, antibióticos posoperatorios, inmovilización pélvica y mantenimiento de control analgésico adecuado.[29]

En una de las series más largas de pacientes tratados con cierre primario de extrofia vesical (Seattle Group) se encontró que la complicación más común es la fistula vesicocutánea. En su serie, 9 de 39 pacientes (23%) con un seguimiento promedio de 58 meses desarrollaron fístula y 5 (56%) requirieron cierre quirúrgico.[30]

Sponseller et al.[31] han demostrado que las osteotomías anteriores bilaterales del hueso innominado son el manejo óptimo para la aposición de los huesos púbicos en el cierre de la extrofia vesical. Se recomienda que todos los pacientes llevados a osteotomía permanezcan en posición de Buck modificada, con tracción de Bryant o con fijadores externos por lo menos durante 4 a 6 semanas,[32] ya que se han encontrado tasas de éxito más altas así como menores complicaciones con estas medidas. Una inmovilización inadecuada de la pelvis puede llevar a un aumento de la tensión en el cierre e incisión, predisponiendo a fístula vesicocutánea, prolapso o dehiscencia.[1,33,34]

El objetivo del manejo gastrointestinal en el posoperatorio del cierre de extrofia está dirigido a evitar la distensión abdominal. Estos pacientes presentan alto riesgo de íleo dado el largo periodo de inmovilización y las dosis altas de opiáceos. Es por esto que en el posoperatorio temprano se recomienda succión intermitente por sonda nasogástrica para disminuir la tensión en la herida quirúrgica y el riesgo de dehiscencia. Por otro lado, el drenaje vesical óptimo es fundamental durante por lo menos 6 semanas.[35]

En cuanto al cubrimiento antibiótico, se sabe que los cierres tardíos de extrofia presentan mayor riesgo de infección del sitio operatorio, por lo cual se recomienda cubrimiento profiláctico con cefalosporina de primera generación más aminoglucósido.[36]

Pronóstico

El 50% de los hombres con epispadias son incontinentes, pero hasta el 80% recuperan la continencia urinaria posterior a la intervención quirúrgica;[30] aquellos que permanecen incontinentes podrían requerir posteriormente reconstrucción del cuello vesical.[37]

En la EVC y en la extrofia cloacal el predictor más importante de crecimiento vesical y continencia a largo plazo es un cierre primario exitoso.[38,39]

La continencia en pacientes con EVC después de un cierre primario es del 80 al 100%, disminuye al 60% después de un cierre primario fallido y hasta el 40% después de un segundo procedimiento no exitoso. También se ha descrito que solo del 20 al 56% de los pacientes que permanecen incontinentes después de ser llevados a un cierre primario completo de la extrofia logran continencia con un cierre del cuello vesical posteriormente.[40,41]

El seguimiento de los pacientes con CEE es de vital importancia dado el alto impacto de esta patología en la calidad de vida, además de las múltiples intervenciones quirúrgicas requeridas, largas recuperaciones postoperatorias y comorbilidades asociadas. Por otro lado, el abordaje transdisciplinario es una herramienta fundamental para abarcar no solo aspectos quirúrgicos, sino psicosociales, como la autopercepción de la imagen corporal, la autoestima, la aceptación de cicatrices o alteraciones genitales y el desarrollo de la intimidad.[42–45]

Algunas series reportadas previamente no han encontrado diferencias a largo plazo con respecto a los controles en términos de continencia urinaria, función sexual y desarrollo psicosocial.[26,46–50] Sin embargo, el abordaje temprano de la patología en centros de experiencia es uno de los mayores determinantes de dichos desenlaces positivos.

En nuestro medio, existen barreras significativas para el acceso a la salud especializada, principalmente en aquellos pacientes procedentes de ciudades pequeñas, pueblos o veredas. Adicionalmente, los controles prenatales son limitados en dicha población y no permiten una planeación adecuada del abordaje de esta patología al nacimiento. Teniendo en cuenta lo anterior, cabe resaltar que los resultados de nuestra cohorte muestran un alto porcentaje de procedimientos tardíos secundarios a la condición mencionada. Asimismo, se observa pérdida en el seguimiento, con una duración corta de los controles posoperatorios. Todos estos factores hacen que los centros de alta complejidad, reciban un número muy bajo de estos pacientes, haciendo que la experiencia de los diferentes grupos transdisciplinarios sea pobre como se muestra en este estudio.

Debido a que ninguno de los pacientes en esta muestra ha iniciado vida sexual, no fue posible valorar dicho aspecto. Pese a esto, está descrita en la literatura la tendencia a un inicio postergado de la intimidad sexual.[21,51] Igualmente, se ha encontrado que, a medida que los pacientes envejecen,

presentan mayores problemas de externalización y alteraciones comportamentales que se exacerban durante la adolescencia, por lo cual las intervenciones tempranas son importantes para prevenir un potencial estrés psicológico en estos casos.[49]

La información dada a los cuidadores también debe ser objeto de intervención oportuna, pues son ellos quienes se convertirán en la principal red de apoyo. Es fundamental cerciorarse del entendimiento de la patología, ya que, como se observa en nuestra cohorte, todos los acudientes tenían un bajo nivel de escolaridad.

En la literatura hay descritos grupos enfocados en familias de pacientes con CEE en los cuales se realizan aproximaciones por pares que ayudan a desarrollar una adecuada percepción de la patología y facilitan el manejo de la misma.[52] Esta podría ser una intervención valiosa para implementar en nuestra institución.

Dentro de las limitaciones del estudio se encuentran las relacionadas la frecuencia, de la enfermedad y el tamaño de la muestra que limita los resultados. Es difícil considerar la aleatorización de las intervenciones, el ciego de los pacientes, los médicos tratantes y el análisis de los datos.

Conclusiones

El CEE es una enfermedad compleja que requiere un abordaje temprano y transdisciplinario en instituciones con experiencia, pues los resultados en continencia urinaria, función sexual, desarrollo psicosocial y calidad de vida están sujetos a la identificación oportuna de la patología. Por lo tanto, en nuestro medio deben reconocerse los centros disponibles con alguna experiencia y direccionar los pacientes de forma temprana hacia estas instituciones. Debe fortalecerse el diagnóstico prenatal de esta entidad para facilitar el planeamiento del manejo integral.

Definitivamente, existen marcadores sociales y derivados del sistema de salud que generan dificultad en la remisión temprana y seguimiento de los pacientes. Las escalas para medir complicaciones no son validadas específicamente para este tipo de pacientes y algunos puntos de las escalas parecen ser poco aplicables.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales

Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki.

Confidencialidad de los datos

Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado

Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Conflicto de intereses

Los autores declararon no tener conflictos de interés.

Bibliografía

1 Inouye BM, Massanyi EZ, di Carlo H, Shah BB, Gearhart JP. Modern management of bladder exstrophy repair. Curr Urol Rep 2013;14 (04):359–365
2 Wood HM, Babineau D, Gearhart JP. In vitro fertilization and the cloacal/bladder exstrophy-epispadias complex: A continuing association. J Pediatr Urol 2007;3(04):305–310
3 Ebert AK, Schott G, Bals-Pratsch M, Seifert B, Rosch WH. Long-term follow-up of male patients after reconstruction of the bladder-exstrophy-epispadias complex: Psychosocial status, continence, renal and genital function. J Pediatr Urol 2010;6(01): 6–10
4 Timmermans L, Falez F, Melot C, Wespes E. Validation of use of the International Consultation on Incontinence Questionnaire-Urinary Incontinence-Short Form (ICIQ-UI-SF) for impairment rating: a transversal retrospective study of 120 patients. Neurourol Urodyn 2013;32(07):974–979
5 Allam ES, Shetty VS, Farmakis SG. Fetal and neonatal presentation of OEIS complex. J Pediatr Surg 2015;50(12):2155–2158
6 Mallmann MR, Reutter H, Geipel A, Berg C, Gembruch U. Early prenatal diagnosis of the OEIS complex with different appearance in early compared with late pregnancy before spontaneous rupture of the cloacal membrane. PN Prenatal diagnosis PL England 2014:803–805
7 Mandrekar SRS, Amoncar S, Banaulikar S, Sawant V, Pinto RGW. Omphalocele, exstrophy of cloaca, imperforate anus and spinal defect (OEIS Complex) with overlapping features of body stalk anomaly (limb body wall complex). Indian J Hum Genet. India 2014;20(02):195–198
8 Stec AA, Baradaran N, Gearhart JP. Congenital renal anomalies in patients with classic bladder exstrophy. Urology 2012;79(01): 207–209
9 Stec A, Coons BJ, Chang SS, Cookson MS, Herrell SD, Smith J, et al. Waiting time from initial urological consultation to nephrectomy for renal cell carcinoma —does it affect survival? [Internet]. The Journal of Urology 2008:2152–2157. Disponible en: http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=2953870&tool=pmcentrez&rendertype=Abstract
10 Reutter H, Boyadjiev SA, Gambhir L, Ebert A-K, Rosch WH, Stein R, et al. Phenotype severity in the bladder exstrophy-epispadias complex: analysis of genetic and nongenetic contributing factors in 441 families from North America and Europe. J Pediatr 2011; 159(05):825–831.e1
11 Mathew R, Steffensen TS, Gilbert-Barness E. Discordant omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects (OEIS) complex and cardiac malformations in monochorionic twins. Fetal Pediatr Pathol 2009;28(06):279–286
12 Stephens L, Mantovani A, Keene DJB, Dickson AP, Khan T, Shabani A, et al. Shortened pubic bones in bladder exstrophy: a congenital or acquired phenomenon? J Pediatr Urol 2014;10 (02):325–328
13 Reutter H, Thauvin-Robinet C, Boemers TM, Rosch WH, Ludwig M. Bladder exstrophy-epispadias complex: Investigation of suppressor of variegation, enhancer of zeste and Trithorax (SET) as a candidate gene in a large cohort of patients. Scand J Urol Nephrol 2006;40(03): 221–224
14 Ludwig M, Ching B, Reutter H, Boyadjiev SA. Bladder exstrophy-epispadias complex. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2009;85 (06):509–522
15 Reutter H, Keppler-Noreuil KE, Keegan C, Thiele H, Yamada G, Ludwig M. Genetics of bladder-exstrophy-epispadias complex (BEEC): Systematic elucidation of mendelian and multifactorial phenotypes. Curr Genomics 2016;17(01):4–13

16 Qi L, Wang M, Yagnik G, Mattheisen M, Gearhart JP, Lakshmanan Y, et al. Candidate gene association study implicates p63 in the etiology of nonsyndromic bladder-exstrophy-epispadias complex. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2013;97(12): 759–763
17 Wilkins S, Zhang KW, Mahfuz I, Quantin R, D'Cruz N, Hutson J, et al. Insertion/deletion polymorphisms in the DeltaNp63 promoter are a risk factor for bladder exstrophy epispadias complex. PLoS Genet 2012;8(12):e1003070
18 Darling T, Mahfuz I, White SJ, Cheng W. No TAP63 promoter mutation is detected in bladder exstrophy-epispadias complex patients. J Pediatr Surg 2013;48(12):2393–2400
19 Mahfuz I, Darling T, Wilkins S, White S, Cheng W. New insights into the pathogenesis of bladder exstrophy-epispadias complex. J Pediatr Urol 2013;9(6 Pt B):996–1005
20 Taskinen S, Suominen JS, Mattila AK. Gender Identity and sex role in patients operated on for bladder exstrophy-epispadias. J Urol 2016
21 Suominen JS, Santtila P, Taskinen S. Sexual function in patients operated on for bladder exstrophy and epispadias. J Urol 2015; 194(01):195–199
22 Park W, Zwink N, Rosch WH, Schmiedeke E, Stein R, Schmidt D, et al. Sexual function in adult patients with classic bladder exstrophy: A multicenter study. J Pediatr Urol 2015;11(03):125. e1–6
23 Xiong W, Peng R, Zhu L, Zhong Z. Bladder exstrophy-epispadias complex with adenocarcinoma in an adult patient: A case report. Exp Ther Med 2015;10(06):2194–2196
24 Bhat S, Sathyanarayanaprasad M, Paul F. Primary squamous cell carcinoma of bladder exstrophy in an adult. Indian J Urol 2015;31 (02):142–143
25 Pierre K, Borer J, Phelps A, Chow JS. Bladder exstrophy: Current management and postoperative imaging. Pediatr Radiol.y 2014; 44(07):767–768
26 Canning DA. Re Urological outcomes in the omphalocele exstrophy imperforate anus spinal defects (OEIS) complex: experience with 80 patients. J Urol 2014;191(04):1118–1119
27 Dickson AP. The management of bladder exstrophy: The Manchester experience. J Pediatr Surg 2014;49(02):244–250
28 Mushtaq I, Garriboli M, Smeulders N, Cherian A, Desai D, Eaton S, et al. Primary bladder exstrophy closure in neonates: Challenging the traditions. J Urol 2014;191(01):193–197
29 Ben-Chaim J, Binyamini Y, Segev E, Sofer M, Bar-Yosef Y. Can classic bladder exstrophy be safely and successfully reconstructed at a low volume center? J Urol 2016;195(01):150–154
30 Mitchell ME, Plaire C. Management of cloacal exstrophy. Adv Exp Med Biol 2002;511:263–267
31 Sponseller PD, Jani MM, Jeffs RD, Gearhart JPG. Anterior innominate osteotomy in repair of bladder exstrophy. J Bone Joint Surg Am 2001;83–A:184–193
32 Arlen AM, Cooper CS, Morcuende J, Austin JC. Safety and efficacy of spica casts for immobilization following initial bladder closure in classic bladder exstrophy. J Pediatr Urol 2011;7(04):456–459
33 Baka-Ostrowska M, Kowalczyk K, Felberg K, Wawer Z. Complications after primary bladder exstrophy closure-role of pelvic osteotomy. Cent Eur J Urol 2013;66(01):104–108
34 Hosseini SMV, Zarenezhad M, Falahi S, Ahmadi AA, Sabet B, Rasekhi AR. Role of bulking agents in bladder exstrophy-epispadias complexes. Afr J Paediatr Surg 2013;10(01):5–8
35 Bertin KD, Serge KYG, Moufidath S, Maxime K, Herve OKT, Baptiste YJ, et al. Complex bladder-exstrophy-epispadias management: Causes of failure of initial bladder closure. Afr J Paediatr Surg 2014;11(04):334–340
36 Baradaran N, Stec AA, Schaeffer AJ, Gearhart JPMR. Delayed primary closure of bladder exstrophy: Imediate postoperative management leading to successful outcomes. Urology 2012;79 (02):415–419
37 Ebert A-K, Reutter H, Neissner C, Rosch W. [Transition of adolescents with the exstrophy-epispadias complex to adult medicine: Influence of long-term outcome results on management]. Klin Padiatr 2012;224(07):455–460
38 Phillips TM, Salmasi AH, Stec A, Novak TE, Gearhart JP, Mathews RI. Urological outcomes in the omphalocele exstrophy imperforate anus spinal defects (OEIS) complex: Experience with 80 patients. J Pediatr Urol 2013;9(03):353–358
39 Baradaran N, Cervellione RM, Orosco R, Trock BJ, Mathews RI, Gearhart JP. Effect of failed initial closure on bladder growth in children with bladder exstrophy. J Pediatr Urol 2011;186(04): 1450–1454
40 Purves T, Novak T, King J, Gearhart JP. Modified young-dees-leadbetter bladder neck reconstruction after exstrophy repair. J Urol 2009;182(04):1813–1817
41 Schaeffer AJ, Stec AA, Purves JT, Cervellione RM, Nelson CP, Gearhart JP. Complete primary repair of bladder exstrophy: a single institution referral experience. J Urol 2011;186(03): 1041–1046
42 Dal Moro F. Body and self-image in individuals with bladder exstrophy: What happens after… the age of 60? Urology 2015; 85(05):1211–1212
43 Mukherjee B, McCauley E, Hanford RB, Aalsma M, Anderson AM. Psychopathology, psychosocial, gender and cognitive outcomes in patients with cloacal exstrophy. J Urol 2007;178(02):630–635
44 Wilson CJ, Pistrang N, Woodhouse CRJ, Christie D. The psychosocial impact of bladder exstrophy in adolescence. J Adolesc Health 2007; 41(05):504–508
45 Deans R, Liao L-M, Wood D, Woodhouse C, Creighton SM. Sexual function and health-related quality of life in women with classic bladder exstrophy. BJU Int 2015;115(04):633–638
46 Chalmers D, Ferrer F. Continent urinary diversion in the epispadias-exstrophy complex. Semin Pediatr Surg 2011;20 (02):102–108
47 Canning DA. Re: Emotional and behavioral functioning in children with bladder exstrophy-epispadias complex: A developmental perspective. J Urol 2015;194(03):788
48 Gupta AD, Goel SK, Woodhouse CRJ, Wood D. Examining long-term outcomes of bladder exstrophy: A 20-year follow-up. BJU Int 2014;113(01):137–141
49 Hankinson JC, Eldridge MA, Ostrander R, Shah B, Reynolds EK, Perry-Parrish C, et al. Emotional and behavioral functioning in children with bladder exstrophy-epispadias complex: A developmental perspective. J Pediatr Urol 2014;10(01):136–141
50 Feitz WF, van Grunsven EJ, Froeling FM, de Vries JD. Outcome analysis of the psychosexual and socioeconomical development of adult patients born with bladder exstrophy. J Urol 1994;152(5 Pt 1):1417–1419
51 Gobet R, Weber D, Horst M, Yamamoto S, Fischer J. Long-term followup (37 to 69 years) in patients with bladder exstrophy treated with ureterosigmoidostomy: Psychosocial and psychosexual outcomes. J Urol 2009;182(4 Suppl):1819–1823
52 Vandvik IH. [Psychosocial aspects of the care of children with bladder exstrophy]. Tidsskr Nor Laegeforen 1984;104(24): 1624–1626