



<<< indietro

Perché l'ipospadia

Uno dei quesiti che vengono posti dai genitori dei bambini affetti da ipospadia ed, in generale, da malformazioni congenite, riguarda il perché della loro comparsa. A tale proposito sono state avanzate numerose ipotesi eziologiche. Tra queste ricordiamo l'assunzione, da parte della madre, di estroprogestinici durante la gravidanza, un difetto dei recettori per gli androgeni a carico dell'organo bersaglio (tubercolo genitale), anomalie genetiche. E' ipotizzabile, tuttavia, la presenza di fattori eziologici multipli, tra di loro verosimilmente interdipendenti, che interferiscono con la normale differenziazione degli organi sessuali in senso maschile.

E' possibile affermare con certezza che non esiste una trasmissione ereditaria sul modello mendeliano. E' possibile, infatti, che nel caso di due gemelli monocoriali, derivanti quindi da un unico ovulo, e con un identico patrimonio genetico, uno solo sia ipospadico. Esiste, invece, una predisposizione familiare all'ipospadia che può comparire in individui della stessa famiglia. Il bambino ipospadico presenta nel 25% dei casi un congiunto affetto dalla stessa malformazione, nell' 8% il padre e nel 14% per cento un fratello. In linea generale, per ogni bambino affetto da ipospadia esiste un 20% di possibilità di avere un altro membro familiare colpito.

Recenti studi epidemiologici hanno messo in evidenza come l'incidenza della malformazione sia aumentata significativamente negli ultimi 25-30 anni. Un esempio paradigmatico è quello relativo alla popolazione dell'area metropolitana di Atlanta, negli Stati Uniti, in cui si è passati da 18 a 40 casi per 10,000 nati. Una simile tendenza è stata confermata in altri studi condotti su vasta scala. A tale incremento numerico, che ha visto peraltro aumentare le forme più gravi di ipospadia, non è possibile attribuire, allo stato attuale, una spiegazione scientifica plausibile.

Anatomia

Le caratteristiche anatomiche riscontrabili a carico del pene ipospadico possono essere estremamente variabili e talora decisamente bizzarre. Bisogna infatti considerare come l'ipospadia rappresenti essenzialmente un difetto della virilizzazione dei genitali esterni dell'embrione e, come tale, presenta un ampio spettro di condizioni che vanno da genitali la cui anatomia ricorda quella femminile ad anomalie minime in cui l'unica alterazione visibile è rappresentata dalla schisi del prepuzio.

Gli studi embriologici finalizzati a definire l'eziologia della malformazione non hanno fornito una risposta completamente esaustiva. L'elemento chiave nella sua genesi consiste nell'arresto della chiusura della doccia uretrale e nella conseguente incompleta formazione del canale uretrale. A questa anomalia centrale si associano alterazioni degli altri elementi costitutivi del pene quali anomalie di sviluppo della fascia di Buck, del dartos e della cute peniena ventrale. Osservando il pene ipospadico è possibile osservare come il punto in cui inizia la separazione ventrale del prepuzio corrisponda all'arresto di sviluppo dell'uretra. A partire da questo punto la parte ventrale dell'asta risulta sprovvista dei normali elementi costitutivi ed è ricoperta da un esile epitelio tenacemente adeso all'albuginea dei corpi cavernosi. L'insufficiente sviluppo delle strutture descritte nella porzione ventrale dell'asta genera un incurvamento ventrale e la comparsa di tessuto fibroso anelastico a ridosso della porzione ventrale dell'albuginea peniena ("corda").

Più il meato uretrale esterno è situato prossimalmente maggiore è l'entità dell'incurvamento. Lo stesso accade per quanto riguarda le dimensioni dell'asta che tendono ad essere tanto più ridotte quanto più si tratta di una forma prossimale.

Un'altra frequente anomalia, presente nelle forme più complesse di ipospadia, è la malformazione della borsa scrotale, analogo maschile delle grandi labbra femminili. Essa può essere divisa, in corrispondenza del rafe scrotale, in maniera parziale o totale. Talora lo scroto assume il c.d. aspetto a cavaliere, rappresentato da un ponte tissutale che collega le due metà dello scroto al di sopra dell'asta.

Malformazioni associate

Frequente è l'associazione con patologie a carico del tratto urogenitale che possono essere presenti nel 3-15% dei casi. Tale correlazione è significativa nelle ipospadie prossimali (5,5%); raggiunge il 46% nei casi in cui coesista atresia ano-rettale od ano imperforato. E' meno frequente nelle ipospadie distali (2%). Le patologie di più frequente riscontro sono rappresentate da agenesia renale unilaterale, reflusso V.-U., ostruzione del giunto pieloureterale, megauretere. Frequente è il riscontro di dilatazione dell'utricolo prostatico.

Esiste quindi una precisa indicazione a sottoporre i bambini affetti da ipospadia a screening dall'apparato urinario (ecografia) e, nei casi in cui l'ipospadia si associ a criptorchidia monolaterale con testicolo non palpabile o criptorchidia bilaterale è opportuno effettuare l'esame del cariotipo ed eseguire i tests ormonali atti a valutare l'integrità dell'asse ipotalamo-ipofisi-gonadi.