

Blæreekstrofi/epispadi

SENER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

BLÆREEKSTROFI/EPISPADI

Blæreekstrofi/epispadi (BE/E) er en medfødt misdannelse i urinblære, urinrør og ytre kjønnsorgan. Det er alltid epispadi ved blæreekstrofi, men et barn kan bli født med epispadi uten å ha blæreekstrofi. Dette er svært sjeldent, og kalles en *isolert epispadi*.

Forekomst

Årlig blir det født ca to barn i Norge med tilstanden, flere gutter enn jenter.

Tegn og symptomer

Epispadi/isolert epispadi

Ved epispadi foreligger en mangelfull lukking av urinrøret.

Hos gutter ligger urinrøret som en åpen renne på oversiden av penis, som er kort, flat og bred. Testikler og sædledere er oftest normale.

Hos jenter ligger urinrøret som en åpen renne, men er ikke synlig på samme måte som hos gutter. Derfor kan isolert epispadi hos jenter være vanskelig å se rett etter fødsel. Klitoris er delt i to. De indre kjønnsorganer er normale.

Felles for gutter og jenter er at lukkemuskelen fra urinblæra til urinrøret fungerer dårlig eller mangler helt. Derfor lekker det urin i varierende grad. Manglende kontroll over vannlating kalles *inkontinens*.

Om denne brosjyren

Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Blæreekstrofi/epispadi

Ved BE/E er bukveggen defekt, urinblæra er delt og ligger åpen på nedre del av buken, med slimhinnen vrent ut, og bekkenet er åpent foran.

Alle som har BE/E lekker urin av samme årsak som de som er født med epispadi.

Det kan være andre utfordringer som påvirker urinveiene og bekkenbunnen, og som varierer i alvorlighetsgrad. Eksempler på utfordringer:

- blæra er liten, slik at kapasiteten for å samle opp urin er mindre
- tilbakestrømming av urin fra blæra til urinlederne, og opp mot nyrene (*vesicouretral refluks*)

Hos de som er født med BE/E ser man også at endetarmsåpningen ligger lenger fram enn vanlig . Flere har lyskebrokk (mest vanlig hos gutter), og hos gutter ser man testisretensjon, som betyr at en eller begge testiklene ikke har kommet ned i pungen (*scrotum*).

Årsak

Blæreekstrofi og epispadi regnes som kliniske varianter innen et diagnosespektrum eller – kompleks (som også omfatter kloakkekstrofi), på engelsk forkortet til EEC eller BEEC (*Bladder Exstrophy-Epispadias Complex*). Den underliggende årsaken til BE/E er fortsatt ukjent, men sannsynligvis spiller både genetiske og miljømessige faktorer en rolle. I svært sjeldne tilfeller kan det være flere i samme familie som får diagnosen.

Hvordan stilles diagnosene?

Blæreekstrofi/epispadi oppdages ved fødsel, og kan i noen tilfeller ses på ultralyd i svangerskapet. Isolert epispadi hos gutter oppdages ved fødsel, mens hos jenter oppdages det senere.

Behandling og oppfølging

Målet med behandlingen er å sikre en normal nyrefunksjon, bedre urinlekkasje, samt å rekonstruere urinblære, urinrør og kjønnsorgan slik at funksjon og utseende blir best mulig. Det er Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet og Universitetssykehuset i Trondheim, St. Olavs hospital, som har ansvaret for behandling og oppfølging.

Kirurgi

Blæreekstrofi/epispati

Rekonstruksjon av urinblæra og lukking av bekkenet gjøres innen 24 - 48 timer etter fødsel. Da er barnets bekken mer elastisk på grunn av hormonell påvirkning fra mor, og dermed er det lettere å trekke det sammen. Når blæra er lukket og operert på plass trekkes bekkenet sammen, og buken lukkes.

Barn med BE/E må gjennom flere operasjoner. Når det gjøres er individuelt, og informasjonen om dette gis av behandlende lege.

Noen ganger lukkes epispatien samtidig som urinlekkasjen skal bedres.

Epispati

Hos gutter blir urinrøret rekonstruert, og penis vinklet ned og rettet ut.

Hos jenter oppnås nærmest et normalt utseende etter at epispatien er lukket og klitoris sydd sammen. De ytre kjønnslepper blir festes sammen fortil.

Inkontinens

Det er flere måter å behandle urinlekkasje på. Valg av løsning gjøres i samarbeid med foreldrene, barnet selv hvis det er mulig, barnekirurg og barnepsykiater. Alle med BE/E blir fulgt opp med kontroller på et universitetssykehus.

Det er flere måter å behandle urinlekkasje på. Valg av løsning gjøres i samarbeid med foreldrene, barnet selv hvis det er mulig, barnekirurg og barnepsykiater. Alle med BE/E blir fulgt opp med kontroller på et universitetssykehus.

Det finnes flere måter å gjøre barn med BE/E kontinent på, for eksempel:

- Posestomi (urostomi) er en urinavledning gjennom en åpning på magen hvor urinen strømmer ut i en pose som er festet på magen
- Kontinent stomi er et innvendig reservoar som samler opp urin. Fra reservoaret lages det en kanal som kommer ut på magen. Gjennom kanalen føres et kateter inn til reservoaret slik at det blir tømt for urin.
- Kelly-metoden gjøres kun på Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet, og er en operasjonsteknikk/metode for å bedre kontinens, ved blant annet å stramme blærehalsen. Barnekirurger på St. Olavs hospital kan henvise barn til Oslo universitetssykehus for å få gjort operasjonen der. Metoden gjøres samtidig med epispadi-operasjonen. Siden det er store individuelle forskjeller, er det vanskelig å si når barnet vil bli kontinent. For noen kan det ta flere år.

Du kan lese mer på nettsidene til Great Ormond Street Hospital. Gå til <http://www.gosh.nhs.uk/> og søk på "Kelly procedure".

Det er av stor betydning at barnet er motivert for den løsningen som velges slik at det fortest mulig blir selvstendig.

Refluks

Tilbakestrømming av urin fra blæra og opp gjennom urinlederne til nyrene kalles *refluks*. De fleste med BE/E har dette i varierende grad. På sikt er dette uheldig for nyrefunksjonen. Derfor blir barn som har refluks fulgt nøye opp. Tidspunktet for en eventuell operasjon vil avhenge av hvor stor refluksen er og hvordan nyrene fungerer.

Annen oppfølging

Blæreekstrofi/epispadi er en kompleks diagnose. Oppfølgingen er livslang og bør skje ved et universitetssykehus med kompetanse om BE/E. Etter fylte 18 år blir det urologisk avdeling som følger opp med kontroller.

Jenter med BE/E har ofte en kort skjede, og bør før første menstruasjon undersøkes av en gynekolog. Dette gjøres for å undersøke om menstruasjonsblod vil tømme seg ut, og ikke blir liggende i skjeden.

Ved en graviditet bør kvinnen henvises til sykehuset hvor hun har vært fulgt opp for BE/E, fordi fødselen bør planlegges godt.

Psykososial oppfølging

Flere ungdom og voksne har meldt tilbake til Senter for sjeldne diagnoser at de savner en psykososial og psykoseksuell oppfølging. Snakk med behandlende lege om dette, og be om henvisning videre. Det finnes psykologer og sexologer som kan komme med nyttig veiledning og råd.

Fysisk aktivitet

I utgangspunktet har alle med BE/E en svak bekkenbunnsmuskulatur. Dette kan gi noen utfordringer. Flere voksne har meldt om smerter i hode, nakke, rygg og bekken. Fordi kirurgi og behandling har vært i endring, er håpet at dette ikke skal være en utfordring for de som blir operert i dag.

Mange kan ha nytte av å bli undersøkt, og å få hjelp av en fysioterapeut/ manuell terapeut/kiropraktor. Terapeuten vil gi råd og veiledning trening, smerter i rygg og bekken samt å vurdere/igangsette tiltak/ behandling. Det å utvikle et godt forhold til kroppen sin er et viktig bidrag til et positivt selvbilde og følelsen av mestring.

Det er alltid gunstig å drive med fysisk aktivitet gjennom allsidig lek og lystbetonte aktiviteter.

Det er viktig at BE/E ikke står i veien for at de som har smerter i hofter og knær blir undersøkt for slitasje.

Mestring i hverdagen

Å få et barn med BE/E kan for de fleste foreldre oppleves som krevende og utfordrende, og det er normalt at det for noen oppleves som et sjokk. Spesielt hvis familien ikke kjenner tilstanden fra før.

Begge foreldre bør få kontakt med helsepersonell som har erfaring og kunnskap om diagnosen, og dens behandling. Informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling, og familiens hverdag er sentralt for at foreldre skal oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner. Derfor bør det settes av god tid til dette.

Åpenhet

Det anbefales å være åpen om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og nære venner. Erfaring viser at saklig informasjon kan fremme positive holdninger, forståelse og aksept. Alle trenger ikke å vite alt, men noe bør sies. Man kan for eksempel si noe om urinlekkasjen, uten å gå i detaljer om barnets underliv.

Det kan være lurt at foreldrene blir enige om hva de vil informere om, slik at de unngår å komme i situasjoner der den ene forelder blir ukomfortabel hvis det sies for mye.

Helsesøster og barnets fastlege kan være gode samtalepartnere når familien kommer hjem. De kan veilede og gi råd om for eksempel åpenhet.

Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser om det å få et barn med BE/E, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt. Når barn blir eldre og deler sine følelser og opplevelser om diagnosen, vil foreldre lettere kunne ta imot barnets reaksjoner dersom de selv har bearbeidet sine egne opplevelser.

Foreldre er velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser som har erfaring i å snakke med foreldre som har fått et barn med en sjelden diagnose.

Informasjon om sin egen diagnose

Etter hvert vil barnet trenge alderstilpasset informasjon om egen diagnose som kan gis av foreldre, av helsepersonell eller i fellesskap. Kunnskap om diagnosen og å ha gode svar når noen spør vil være nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv. Barn er gode til å tilpasse seg egen livssituasjon. Foreldrene bekymrer seg ofte mer enn barnet om hvordan for eksempel barnets framtid vil bli.

Psykososial oppfølging

Tenårene er en spesielt sårbar fase, og for mange kan det oppleves tungt og vanskelig å ha BE/E i denne perioden. Mange ungdom er bekymret for å skille seg ut. Det å ha kontakt med andre med samme diagnose eller som er i samme situasjon kan være en viktig støtte. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er kunnskap om diagnosen viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling som voksen og for å finne gode mestringsstrategier som bidrar til god livskvalitet på tross av utfordringer.

Behovet for tiltak og hjelp må ses i forhold til den enkeltes behov. Noen trenger tett oppfølging både fra helsevesenet og hjelpeapparatet. Andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen.

Overganger

Husk **sårbare perioder** som overgang fra **barnehage til skole, fra skole til studier og arbeidsliv** kan by på utfordringer. Det er derfor viktig å starte planleggingen av slike overganger tidlig. Senter for sjeldne diagnoser, og lokalt hjelpeapparat kan være gode støttespillere.

Det å mestre eget liv og takle hverdagen er vesentlig for alle mennesker. **Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne** med å overføre kompetanse om diagnosen, og om det å leve med en sjelden tilstand til lokalt hjelpeapparat, barnehage, skoler og eventuelt arbeidsgiver. Da kan det skapes en større forståelse for de utfordringene brukeren og familien møter i hverdagen.

Hvis brukeren har **behov for koordinerende tjenester** fra flere i kommunen, kan det i mange tilfeller være klokt å etablere en **ansvarsgruppe** og eventuelt å utarbeide **individuell plan** som ivaretar oppfølgingen. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for familien og hjelpeapparatet. Målet er at den som har diagnosen skal lære seg å møte utfordringer, og etter hvert ha følelsen av kontroll og mestring av eget liv.

Brukerforening

Norsk forening for blæreekstrofi og epispadi - www.nfbe.no

Informasjonsmaterieil

Disse publikasjonene kan du få hos Senter for sjeldne diagnoser, eller selv laste ned fra senterets nettsted, www.sjeldnediagnoser.no:

- Veileder om blæreekstrofi/epispadi (36 sider, pdf)
- Diagnosefolder om blæreekstrofi/epispadi (12 sider, pdf)
- ”Spørsmål du lurer på, men som du kanskje ikke spør foreldrene dine om” (24 sider, pdf)

Referat fra kurs

Referat fra voksenkurs 19. - 21. april 2012 (5 sider, pdf).

Nyttige lenker

Her finner du mer informasjon om blæreekstrofi/epispadi:

www.nfbe.no - Norsk forening for blæreekstrofi og epispadi

www.rarelink.no - Nordisk lenkesamling om sjeldne diagnoser

www.bladderextrophy.com - Association for the Bladder Extrophy Community

www.gosh.nhs.uk Great Ormond Street Hospital, London

Februar 2018

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten (barnehage, skole, PPT, arbeidsplass, NAV, med mer). Vi kan kontaktes på telefon 23 07 53 40.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen i rådgivningssamtaler, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser pr telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/ arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i

brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

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

Besøksadresse: Forskningsveien 3B, OSLO

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).