

BACKGROUND

Le malformazioni anorettali (MAR) e il morbo di Hirschsprung (HSCR) sono malattie rare che coinvolgono l'anatomia e la funzionalità intestinale determinando in alta percentuale incontinenza fecale e *soiling* con importanti ripercussioni sulla qualità di vita del paziente.

Le MAR comprendono un ampio spettro di malformazioni congenite complesse sul piano anatomico e clinico, hanno una frequenza stimata su 1:5000 nati vivi con una lieve predominanza nel sesso maschile.¹

L'eziologia è attualmente sconosciuta; gli studi più recenti hanno però evidenziato la rilevanza della componente genetica in particolare per quanto concerne l'aspetto dell'ereditabilità, infatti i genitori di individui nati con una MAR devono essere informati che esiste un aumentato rischio di malformazione nei futuri bambini.²

Le MAR possono essere isolate o associate ad altre malformazioni (incidenza dal 40% al 78%) che possono coinvolgere gli apparati genitourinario, cardiaco, scheletrico (sacro, coccige, vertebre), neurologico (anomalie del midollo, midollo ancorato). Le anomalie cardiache, esofagee e alcune gravi anomalie renali rappresentano una minaccia immediata per la vita, le anomalie urologiche invece rappresentano una fonte di morbilità nonostante siano spesso sottovalutate.¹

Fondamentale un accurato esame obiettivo perineale del neonato al fine di ottenere una diagnosi precoce, in particolar modo per quanto concerne le forme a canalizzazione conservata. In caso di sospetto diagnostico si procederà con accertamenti specifici e indagini strumentali per stabilirne la gravità. Le forme più lievi vengono corrette con un unico intervento: nei primi giorni di vita viene eseguita un'anoplastica definita minimal Posterior Sagittal Ano Rectoplasty (PSARP).³ In tutte le altre condizioni è preferibile suddividere l'intervento in due fasi: il confezionamento della colostomia e successivamente la ricostruzione della normale anatomia perineale.⁴ Il trattamento postoperatorio prevede un programma di dilatazioni anali per impedire il restringimento dello SAE utilizzando il dilatatore di Hegar. Tali calibrature vengono eseguite inizialmente dal personale medico poi dai genitori. Una volta raggiunta la dimensione adeguata (1-3 mesi dopo) la colostomia viene chiusa.³

Il 75% di tutti i pazienti con MAR ha un'evacuazione spontanea e circa la metà di questi ha episodi di incontinenza fecale e *soiling*, solitamente collegati alla stipsi. Gli studi più recenti hanno permesso di formulare una prognosi funzionale in base alla gravità delle malformazioni.⁵

Se la MAR è di tipo benigno (fistole vestibolare, perineale, atresia anale, fistola bulbare rettouretrale, ano imperforato senza fistola) generalmente il paziente avrà un'evacuazione spontanea all'età di 3 aa circa, necessitando di una supervisione costante per evitare la formazione di fecalomi e per prevenire episodi di stipsi e *soiling*.

Se la MAR presenta quadri anatomico-funzionali più complessi (cloaca alta, fistola del collo vescicale) l'incidenza del *soiling* e/o incontinenza sarà molto elevata, pertanto sarà necessario seguire un programma di gestione intestinale al fine di mantenere una corretta igiene perineale.

Il morbo di Hirschsprung (HSCR) è una malformazione congenita del sistema nervoso enterico con conseguente

aganglionosi dell'intestino inferiore,⁶ viene definito anche come megacolon congenito o aganglionosi intestinale. Tale patologia è causata dall'assenza congenita delle cellule dei gangli neuronali (cellule di Cajal), nella parte terminale dell'intestino a causa di un'interruzione della normale migrazione, proliferazione, differenziazione delle cellule della cresta neurale. L'incidenza stimata è di 1-2/10.000 nati vivi, con una predominanza nel sesso maschile (femmine : maschi = 1:4).⁷ La malattia è di solito limitata al colon distale (75% dei casi), può tuttavia interessare l'intero colon o in casi più rari l'intero intestino crasso e tenue. In genere l'esordio è subito dopo la nascita, con l'ostruzione del tratto gastrointestinale inferiore e la mancata evacuazione del meconio nelle prime 48 ore di vita, con quadri caratterizzati da dolore addominale, stipsi, progressiva distensione addominale, vomito e talvolta diarrea.

La malattia di Hirschsprung richiede un trattamento chirurgico per l'asportazione del tratto intestinale agangliare, causa dei disturbi e della dilatazione intestinale a monte. La tendenza attuale è quella di svolgere la procedura chirurgica in un solo intervento, ovvero senza ricorrere alla derivazione intestinale temporanea (colostomia). Il *pull-through* endorettale è una delle tre principali procedure di funzionamento definitivo per la MH, la procedura prevede la rimozione della mucosa rettale e della sottomucosa per creare un bracciale agangliario attraverso il quale viene portato il normale intestino gangliare. La procedura di Soave ha il vantaggio di preservare l'innervazione complessa del retto e della vescica, oltre alla conservazione dello sfintere interno.

L'ereditarietà della malattia di HSCR isolata è complessa, spesso non mendeliana e caratterizzata da penetranza variabile. Il morbo di Hirschsprung può essere isolato o associato ad anomalie,⁸ in questi casi l'associazione è determinata da un'anomalia cromosomica o da una sindrome genetica. Una delle associazioni più frequenti è quella con la Trisomia 21 (Sindrome di Down), essendo dell'ordine del 5%, difatti rimane l'associazione congenita più comune con HSCR.⁹ Possono essere inoltre associati all'HSCR deficit cognitivo, sordità neurosensoriale, anomalie agli arti, ipovitalizzazione centrale congenita e carcinoma midollare della tiroide.⁸

Sebbene le tecniche chirurgiche siano in continua evoluzione, dagli studi emerge come la compromissione della funzionalità intestinale sia comune dopo il trattamento chirurgico, sia in termini di incontinenza fecale che stipsi.

Finora non sono stati pubblicati in letteratura studi scientifici che dimostrino l'utilità della riabilitazione pelvi-perineale in pazienti pediatriche affetti da queste patologie. In tale ambito la riabilitazione può essere definita come un insieme di tecniche specifiche non chirurgiche e non farmacologiche utili a trattare le disfunzioni del pavimento-pelvico.¹⁰

Il razionale di questo studio è quello di descrivere il percorso riabilitativo associato alla terapia comportamentale dedicato a pazienti in età pediatrica con incontinenza fecale e *soiling* in MAR e HSCR e documentarne l'efficacia con l'utilizzo di specifiche scale di valutazione.

Scopo dello studio è quello di valutare l'efficacia del trattamento riabilitativo associato alla terapia comportamentale nell'incontinenza fecale e *soiling* in pazienti pediatriche affette da MAR e HSCR.

Inoltre si intende verificare l'utilità della teleriabilitazione per il follow up fisioterapico, garantendo così continuità nella presa in carico e un tempestivo intervento qualora insorgessero criticità.

MATERIALI E METODI

Si tratta di uno studio monocentrico interventistico monobraccio, non farmacologico, finalizzato al miglioramento della pratica clinica quale parte integrante dell'assistenza sanitaria non a fini industriali in accordo al D.M. 17-12-2004 (sperimentazione No-Profit).

L'arruolamento era inizialmente compreso tra gennaio 2021 e gennaio 2023, ma è stato prolungato ulteriormente; in questo lasso di tempo è compreso l'avvio della terapia fisioterapica, la raccolta dei dati tramite le scale di valutazione e l'elaborazione dei dati.

Si è ipotizzato di arruolare 15 pazienti pediatriche su base annuale, di età compresa tra i 6 e 18 anni, affetti da MAR e HSCR con incontinenza fecale e *soiling*.

È stata necessaria, ai fini dell'arruolamento, la firma del consenso informato dei genitori e firma dell'assenso informato dei minori dai 12 ai 17 anni. Sono stati esclusi dallo studio i pazienti affetti da ritardo cognitivo grave, i pazienti risultati inidonei al colloquio con lo psicologo dedicato e i minori i cui genitori non hanno sottoscritto il consenso informato.

Sono state proposte due modalità di frequenza ambulatoriale in linea con la normale pratica clinica: sedute a cadenza concordata (settimanale, quindicinale) e sedute consecutive (5 giorni a settimana). Le sedute comprese tra T0 e T1 sono quelle prescritte dal medico fisiatra: il numero può variare da 6 a 10, a seconda delle problematiche del paziente.

Strumenti

Lo studio si prefigge di misurare gli *outcomes* relativi a *soiling* e incontinenza fecale attraverso le scale di valutazione Wexner Incontinence Score e Rintala Score.

La scala di Wexner rappresenta il *gold standard* e risulta la più utilizzata negli studi di riabilitazione pelvi-perineale. È stata studiata e creata per il paziente in età adulta: non esistono, al momento, scale di valutazione validate e specifiche per i pazienti pediatriche. La scala valuta il grado di incontinenza, in base alla frequenza degli episodi riportati viene attribuito un punteggio da 0 a 4 punti per i 5 parametri riportati (perdite di aria, di feci liquide o solide, uso di dispositivi quali assorbenti/pannolini, importante alterazione della qualità della vita). Il valore massimo è 20 e corrisponde ad una grave incontinenza fecale, il valore minimo è 0, che corrisponde ad una perfetta continenza. La scala di Wexner risulta ampiamente utilizzata grazie alla sua semplicità; risulta uno strumento valido, coerente e affidabile per valutare la gravità dei sintomi e l'impatto sulla qualità della vita. I punteggi sono correlati e associati con misure oggettive ottenute durante le indagini manometriche.

La scala Rintala rappresenta un *gold standard* per la valutazione delle MAR. La scala è composta di 7 *items*: il punteggio di 20 è il valore massimo e corrisponde ad una situazione di perfetta continenza, tuttavia gli autori hanno ritenuto normale un punteggio di 18 o superiore. I punteggi superiori a 14 indicano buona continenza, quelli compresi tra 10 e 13 punti descrivono la presenza di continenza sociale, con limitazioni nella vita quotidiana; da 5 a 9 punti vi sono invece marcate limitazioni, mentre da 0 a 4 punti si ha una incontinenza totale.

Entrambe le scale di valutazione sono compilate dai genitori a T0 (inizio trattamento), T1 (fine trattamento) e T2 (follow up a distanza di 12 mesi); la valutazione è quindi in cieco per il fisioterapista.

Trattamento riabilitativo

Il trattamento riabilitativo è effettuato da fisioterapisti esperti in riabilitazione pelvi perineale e prevede sessioni della durata di 60 minuti con rapporto terapeuta paziente 1:1 in presenza del genitore.

La figura del genitore è fondamentale per la rassicurazione, il sostegno e la vigilanza sullo svolgimento dei compiti a domicilio. Occorre stabilire con la famiglia e il piccolo paziente un'alleanza terapeutica funzionale al conseguimento dell'obiettivo finale.

Il trattamento riabilitativo è in linea con la normale pratica clinica della riabilitazione pelvi-perineale rivolta all'incontinenza fecale del paziente adulto.^{10,11}

L'intervento fisioterapico inizia con l'osservazione del paziente che comprende sia l'esame obiettivo generale sia l'esame obiettivo locale. (grado di raccomandazione 1 C).¹² L'esame obiettivo generale comprende valutazione della postura, atteggiamento del rachide, mobilità del bacino e degli arti inferiori. L'esame obiettivo locale prevede: ispezione della cute anale e perianale, valutazione della sensibilità e del dolore, valutazione dell'attività riflessa, osservazione dell'attività muscolare del pavimento pelvico e di eventuali sinergie di compenso, valutazione del tono e della forza del pavimento pelvico con manovre intra ed extra cavitare, valutazione della sinergia addomino-perineale durante gli aumenti della pressione intra addominale, valutazione del coordinamento motorio durante il ponzamento.

Il terapeuta si informa sulle abitudini del paziente al fine di identificare fattori della vita quotidiana scatenanti o aggravanti l'incontinenza.

Le informazioni raccolte permettono di impostare un progetto riabilitativo personalizzato.

Il progetto riabilitativo prevede un programma sequenziale i cui contenuti sono: informazioni sulla funzionalità intestinale e ruolo del pavimento pelvico (tenendo conto del livello di comprensione e dell'età del paziente) per motivarlo al trattamento, presa di coscienza del perineo e dei suoi rapporti con il diaframma respiratorio, con i movimenti della pelvi, della colonna e degli arti inferiori, corretta gestione delle sinergie muscolari, rinforzo muscolare selettivo del pavimento pelvico con esercizi isotonici per incrementare le fibre fasiche e isometrici per incrementare le fibre toniche al fine di aumentare sia la forza che l'*endurance*, stimolazione della sensibilità anorettale, automatizzazione delle competenze raggiunte nelle attività della vita quotidiana.

All trattamento riabilitativo si associa la terapia comportamentale con la correzione della postura defecatoria per aumentare l'angolo anorettale durante il ponzamento, la gestione del riflesso gastrocolico per facilitare l'evacuazione e l'addestramento del caregiver all'utilizzo del massaggio colico per facilitare la progressione del materiale fecale nel colon.

Analisi statistica

I dati sono stati elaborati in forma anonima ed aggregata; è stata eseguita un'analisi descrittiva. I dati categoriali sono stati rappresentati come frequenze e percentuali, quelli continui come mediana e *range* interquartile IQR, avendone valutato la distribuzione. I dati categoriali sono stati analizzati con test Chi-Quadro, Fisher's Exact Test, V di Cramer; i dati continui con test di Mann-Whitney test e Kruskal-Wallis. I dati appaiati sono stati confrontati con il test di Wilcoxon e l'analisi della varianza a due vie di Friedman per campioni correlati.

Il livello di significatività considerato è $p < 0,05$, la significatività utilizzata è quella a due code.

I dati sono stati analizzati con IBM®SPSS® Statistics 25 (IBM Corporation, Armonk, NY, USA).

Raccolta dei dati

I dati dello studio vengono raccolti attraverso le scale di valutazione precedentemente citate, proposte sotto forma di

questionari cartacei e successivamente inseriti sulla piattaforma informatizzata online Electronic Data Capture (REDCap), attualmente in uso presso l'Azienda Ospedaliera SS. Antonio e Biagio e Cesare Arrigo di Alessandria

Lo strumento elettronico è conforme alle normative vigenti in materia di studi clinici e di privacy (GCP E6 (R2) - IHC, Regolamento Europeo 2016/679 - GDPR), è convalidato (GCP E6 (R2) - IHC), tutte le modifiche sono registrate e tracciate elettronicamente, l'accesso è protetto da password, è collocato all'interno del server aziendale e sottoposto a backup automatico.

Risultati parziali

Sono stati arruolati 15 pazienti (dati parziali) nel primo anno di studio (gennaio 2021-dicembre 2021), con un'età media di 12.6 anni; 12 erano maschi (80%). La distanza dal centro riabilitativo al domicilio variava da 90 km a 1000 Km. L'86.6% del campione aveva diagnosi di morbo di Hirschsprung, il 13.3% aveva malformazioni anorettali. Quattordici pazienti erano di etnia caucasica e uno di etnia asiatica. Quattro pazienti avevano patologie associate che non precludevano la partecipazione e collaborazione al trattamento riabilitativo; 7 pazienti erano in trattamento con irrigazione trans-anale. Sette pazienti sono stati trattati in regime ambulatoriale con sedute dilazionate a cadenza concordata e 8 in regime ambulatoriale con sedute consecutive.

Da T0 a T2 il punteggio medio della scala Wexner Incontinence Score in termini di valore assoluto è diminuito di 2.8; al termine della teleriabilitazione il 66.66% del campione aveva stipsi lieve. La continenza è migliorata con un punteggio medio della scala Rintala score da T0 a T2 da 11.46 (continenza sociale con limitazione della vita quotidiana) a 15 (buona continenza). Tutti i bambini sono passati dal trattamento con irrigazione trans-anale quotidiano (T0) ad un utilizzo a giorni alterni a T2.

CONCLUSIONI

I risultati parziali del presente studio supportano l'efficacia del trattamento riabilitativo e della terapia comportamentale nella gestione dell'incontinenza fecale e *soiling* nei pazienti pediatrici affetti da MAR e HSCR. Il completamento dello studio su un campione numerico più esteso potrebbe supportare e oggettivare l'efficacia delle proposte riabilitative e promuovere un intervento precoce, migliorando la qualità di vita dei pazienti. La condivisione dei risultati ottenuti potrebbe incentivare altri centri riabilitativi a prendere in carico pazienti che attualmente non hanno un riferimento sul territorio di residenza.

REFERENZE

- Wood RJ, Levitt MA. Anorectal Malformations. Clin Colon Rectal Surg. 2018;31:61-70.
- Mundt E, Bates MD. Genetics of Hirschsprung disease and anorectal malformations. Semin Pediatr Surg. 2010;19:107-17.
- Le MAR - cenni di embriologia. Available from: <https://www.aimar.eu/le-mar/>
- Martucciello G. Regressione caudale e malformazioni anorettali - tecnica chirurgica. 2012. Available from: www.chirurgia.pediatria.eu
- Le MAR - la prognosi funzionale. Available from: www.aimar.eu
- Wetherill C, Sutcliffe J. Hirschsprung disease and anorectal malformation. Early Hum Dev. 2014;90:927-32.
- Chhabra, K. Hirschsprung's disease. Pediatric Surgery. 2016;34:628-32.
- Butler Tjaden NE, Trainor PA. The developmental etiology and pathogenesis of Hirschsprung disease. Transl Res. 2013;162:1-15.
- Moore SW. Advances in understanding the association between Down syndrome and Hirschsprung disease (DS-HSCR). Pediatr Surg Int. 2018;34:1127-37.
- Bortolami A. Riabilitazione del pavimento pelvico. Elsevier, Amsterdam, The Netherlands. 2009. 320 pp.
- Rossetti P, Travan T, Favaro F, et al. Patologie coloretali e riabilitazione. Società Italiana Urodinamica. 2003.
- Paquette IM, Varma MG, Kaiser AM, et al. The American Society of Colon and Rectal Surgeons' Clinical Practice Guideline for the Treatment of Fecal Incontinence. Dis Colon Rectum. 2015;58:623-36.

Correspondence: Roberta Di Matteo, SC Research Training Innovation Infrastructure, Research and Innovation Department (DAIRI), Azienda Ospedaliera SS. Antonio e Biagio e Cesare Arrigo, via Venezia 16, 15121 Alessandria, Italy.
Tel. 0131-206309.
E-mail: rdimatteo@ospedale.al.it

Authors' contributions: EC, SC, RR, RDM, TB, substantial contributions to the conception, design of the work, acquisition, analysis, and interpretation of data for the work, drafting the work, and revising it critically for important intellectual content; SC, RR, EG, interpretation of data for the work, drafting the work and revising it critically for important intellectual content; RDM, TB, acquisition, analysis and interpretation of data for the work, drafting the work and revising it critically for important intellectual content; EC, RDM, TB, AM, substantial contributions to the conception, design of the work, acquisition, analysis and interpretation of data for the work, drafting the work and revising it critically for important intellectual content. All the authors have read and approved the final version of the manuscript and agreed to be held accountable for all aspects of the work.

Conflict of interest: the authors declare no potential conflict of interest.

Funding: none.

Availability of data and materials: all data generated or analyzed during this study are included in this published article.

Received: 15 June 2023.

Accepted: 6 September 2023.

Publisher's note: all claims expressed in this article are solely those of the authors and do not necessarily represent those of their affiliated organizations, or those of the publisher, the editors and the reviewers. Any product that may be evaluated in this article or claim that may be made by its manufacturer is not guaranteed or endorsed by the publisher.

©Copyright: the Author(s), 2023

Licensee PAGEPress, Italy

Working Paper of Public Health 2023;11:9772

doi:10.4081/wpph.2023.9772

This work is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License (CC BY-NC 4.0).