



Blåsexstrofi

Blåsexstrofi är en medfödd missbildning av nedre delen av bukväggen, bäckenet, urinblåsan och urinröret som leder till att urinblåsan ligger öppen och ofta ut- och invänd, nedanför en lågt sittande navel. Urinröret är som en öppen platta och könsorganen är avvikande hos både pojkar och flickor.

I Sverige föds cirka 3 barn med blåsexstrofi per år.

Symtom

Exstrofi kommer från det grekiska ordet *ekstriphein*, vilket betyder att vända insidan ut. Det finns olika varianter av missbildningen med olika svårighetsgrad. Vid lindrigare former är blåsan intakt, men urinröret ligger öppet. Vid svårare varianter är blåsexstrofin kombinerad med avvikelser i tarmkanalen och ryggkanalen. I övrigt är barn med blåsexstrofi i de allra flesta fall friska och utvecklas som andra barn.

Urininkontinens är ett problem under uppväxten och i vuxen ålder. Det finns en ökad risk för upprepade urinvägsinfektioner, vilket medför en ökad risk för njurskador.

Missbildningen kan påverka den sexuella funktionen, men i regel påverkas inte fertiliteten.

Orsak

Det är inte känt varför blåsexstrofi uppkommer, men missbildningen antas ha ett samband med en felaktig bildning av det så kallade kloakmembranet. Det gör att främre bukväggen inte sluter sig.

Genetiska faktorer kan ha betydelse för uppkomsten av blåsexstrofi, men hur sambandet ser ut är ännu inte känt.

Behandling

Behandlingen strävar efter att förebygga njurskada, uppnå urinkontinens samt ge förutsättningar för en god sexuell funktion och möjlighet att i vuxen ålder få barn.

I Sverige utförs den första operationen när barnet är en till

tre månader gammalt. Då rekonstrueras blåsan och bäckenet sammanfogas framtill. Hos flickor opereras urinröret och de yttre könsorganen samtidigt, medan det hos pojkar oftast görs vid ett års ålder.

Även om blåsan och urinröret har rekonstruerats är inkontinens ett fortsatt problem. Behandlingen av inkontinensen startar när barnet är moget för det och den kan bestå av uroterapeutiskt stöd, behandling med läkemedel och kirurgi. Personer med blåsexstrofi har ofta svårigheter med blåstömningen och kan behöva tömma blåsan med hjälp av kateter (ren intermitterent kateterisering, RIK). Det kan ske via urinröret om det är möjligt, eller med hjälp av en slang eller ”knapp” eller en kontinent kanal som skapas kirurgiskt och är kopplad direkt till blåsan via bukväggen. Även barn i skolåldern kan lära sig att själva tömma urinblåsan regelbundet.

I puberteten kan det bli aktuellt med ytterligare genital kirurgi för att ge förutsättningar för en god sexuell funktion.

Livslång uppföljning behövs på grund av risken för urininkontinens, sexuell dysfunktion och njurskador. Det är viktigt med fortlöpande psykologiskt stöd.

Resurser

Kunskap om blåsexstrofi finns vid universitetssjukhusen i Lund, Göteborg, Stockholm och Uppsala.

Barn med blåsexstrofi tas om hand av ett expertteam där barnurolog, barnortoped, uroterapeut och psykolog ingår. Den kirurgiska vården är centraliserad till Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- ILCO Tarm- uro och stomiförbundet
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad september 2022.