

UNIVERSIDAD MIGUEL HERNÁNDEZ

FACULTAD DE MEDICINA

TRABAJO FIN DE GRADO EN MEDICINA



Estudio de calidad de vida en afectos del Complejo Extrofia-Epispadias.

AUTOR: CAMPILLO PASTOR, LAURA.

TUTOR: GONZÁLVEZ PIÑERA, JERÓNIMO.

COTUTOR: SÁNCHEZ PARIS, ÓSCAR

Departamento y Área: Patología y Cirugía

Curso académico 2024-2025

Convocatoria de Junio

ÍNDICE

RESUMEN.....	3
ABSTRACT.....	5
INTRODUCCIÓN	7
HIPÓTESIS.....	9
OBJETIVOS.....	10
MATERIAL Y MÉTODOS.....	10
DISEÑO	10
POBLACIÓN.....	10
RECOLECCIÓN DE DATOS	11
ANÁLISIS ESTADÍSTICO	12
CONSIDERACIONES ÉTICAS.....	13
RESULTADOS.....	14
COMPLICACIONES	15
CUESTIONARIO SF-36.....	18
PREGUNTAS ABIERTAS.....	20
DISCUSIÓN.....	23
LIMITACIONES.....	24
CONCLUSIÓN.....	25
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	27
ANEXOS	30
Anexo-1: ABREVIATURAS.....	30
Anexo-2: DOMINIOS DEL CUESTIONARIO SF-36.....	31
Anexo-3: COMPLICACIONES POR CIE10 Y EXPLICACIÓN	32
Anexo-4: CERTIFICADO E INFORME COIR	36

RESUMEN

Introducción: El Complejo Extrofia-Epispadias (CEE) comprende malformaciones congénitas infrecuentes que conllevan un alto impacto en la salud de quienes lo padecen, precisando tratamientos médicos y quirúrgicos que no siempre son resolutivos ni libres de complicaciones. Los estudios que analicen la calidad de vida (CV) y las necesidades específicas de los afectados por el CEE son limitados y con resultados heterogéneos, lo que implica la necesidad de realizar nuevos estudios para poder optimizar su manejo.

Objetivos: El objetivo principal es analizar la calidad de vida y las complicaciones médico-quirúrgicas más frecuentes en estos pacientes. Los objetivos secundarios son evaluar las principales preocupaciones y expectativas de los afectados, así como la relación entre ambas con la calidad de vida, y conocer qué esperan de los profesionales sanitarios.

Material y métodos: Estudio transversal, observacional y retrospectivo en pacientes afectados del CEE, en todos los grupos de edad y tratados en España, mediante cuestionario online o telefónico desde 03/02/25 hasta 01/03/25, a través de una base de datos de 200 pacientes. Se cumplimentaron 4 bloques durante el cuestionario: en el primero, se recopilaron variables demográficas y analíticas entre epispadias (E), extrofia vesical (EV) y extrofia de cloaca (EC); en el segundo, se seleccionaron las complicaciones que habían desarrollado nuestros pacientes distribuidas en 8 apartados de afectación (complicaciones del tracto urinario, complicaciones y tratamientos quirúrgicos, complicaciones ginecológicas y obstétricas, complicaciones urológicas masculinas, complicaciones de la función sexual y fertilidad, complicaciones ortopédicas y deambulatorias, complicaciones gastrointestinales y complicaciones psicosociales); en el tercero se completó la Escala SF-36 formada por 8 dominios (salud general, función física, rol físico, dolor corporal, vitalidad, función social, rol social, salud mental) y 1 apartado de evolución percibida de la salud; y en el cuarto, se contestaron 4 preguntas de respuesta abierta sobre

preocupaciones, expectativas, calidad de vida y retroalimentación al personal sanitario. Se realizó estratificación por edad, sexo y condición del CEE, pero solamente se analizó por condiciones. Se evaluaron las frecuencias en una base de datos en Excel y para el estudio del cuestionario SF-36 se realizaron los cálculos que indica el manual y guía de interpretación de dicho cuestionario.

Resultados: se incluyeron un total de 77 pacientes: 7 E, 64 EV y 6 EC. Se observó que el apartado con mayor complicaciones fue el tracto urinario (273 incidencias), siendo la incontinencia urinaria la principal (66 casos), seguido por los apartados de complicaciones y tratamientos quirúrgicos (152 incidencias) y complicaciones psicosocial (87 incidencias). La escala SF-36 mostró que el ámbito con menor puntuación fue la Salud General (55,39 puntos), seguido de la Vitalidad (60,71 puntos) y Salud Mental (65,65 puntos). En las preguntas abiertas se evidenció una relación entre las alusiones de las principales preocupaciones con las expectativas, siendo las más frecuentes “tener complicaciones” (30 alusiones) y “no empeorar” (19 alusiones), respectivamente. Un 79,2% de los afectados refieren que su CV podría aumentar si nos centrásemos en ambas. Las necesidades más demandadas por su parte son una mayor implicación y adquisición de conocimientos sobre su enfermedad (24 alusiones) por parte del personal sanitario, precisando también una asistencia clínica empática basada en la escucha activa y libre de prejuicios (21 alusiones).

Conclusión: Los pacientes con CEE presentan una marcada disminución de la CV, vinculada a la enfermedad y a sus complicaciones, precisando un manejo clínico humano e integral que atienda sus preocupaciones y expectativas para lograr un aumento de su bienestar.

Palabras clave: complejo extrofia-epispiadias, calidad de vida, complicaciones médicas, complicaciones quirúrgicas, resultados a largo plazo.

ABSTRACT

Introduction: The exstrophy-epispadias complex (EEC) comprises uncommon congenital malformations that have a significant impact on the health of affected individuals, requiring medical and surgical treatments that are often neither definitive nor free from complications. Studies analysing the quality of life (QoL) and the specific needs of individuals with EEC are limited and yield heterogeneous results, highlighting the need for further research to optimise their management.

Objectives: The main objective of this study is to assess the quality of life and the most frequent medical and surgical complications in these patients. Secondary objectives include evaluating the primary concerns and expectations of affected individuals, exploring the relationship between these factors and quality of life, and identifying their expectations of healthcare professionals.

Materials and Methods: A cross-sectional, observational, and retrospective study was conducted on patients of all ages diagnosed with EEC and treated in Spain. Data were collected via an online or telephone questionnaire from February 3, 2025, to March 1, 2025, using a database of 200 patients. The questionnaire comprised four sections: the first gathered demographic and clinical variables classified by epispadias (E), bladder exstrophy (BE), and cloacal exstrophy (CE); the second identified complications distributed across eight categories (urinary tract complications, surgical complications and treatments, gynaecological and obstetric complications, male urological complications, complications related to sexual function and fertility, orthopaedic and ambulatory complications, gastrointestinal complications, and psychosocial complications); the third section completed the SF-36 Scale, which includes eight domains (general health, physical functioning, physical role, bodily pain, vitality, social functioning, emotional role, and mental health) and an item on perceived health evolution; and

the fourth included four open-ended questions regarding concerns, expectations, quality of life, and feedback for healthcare professionals. Data were stratified by EEC condition only. Frequencies were analysed in an Excel database and the SF-36 scores were calculated according to the manual and interpretation guide.

Results: A total of 77 responses were collected: 7 with E, 64 with BE, and 6 with CE. The urinary tract was the most affected system, with 273 reported incidents, urinary incontinence being the predominant complication (66 patients), followed by surgical complications and treatments (152 cases) and psychosocial complications (65.64 cases). The SF-36 Scale indicated that General Health scored the lowest (55.37 points), followed by Vitality (60.71 points) and Mental Health (65.64 points). Open-ended responses revealed a clear link between primary concerns and expectations, with “having complications” (30 mentions) and “not getting worse” (19 mentions) being the most frequent, respectively. A total of 79.2% of respondents stated that addressing both issues could improve their quality of life. The most frequently expressed needs included greater involvement and knowledge from healthcare professionals about their condition (24 mentions), as well as empathetic clinical care based on active listening and free from prejudice (21 mentions).

Conclusion: Patients with EEC exhibit a marked reduction in quality of life, closely linked to their condition and its complications. A comprehensive and humane clinical approach that addresses their concerns and expectations is essential to improve their well-being.

Keywords: exstrophy-epispadias complex, quality of life, medical complications, surgical complications, long-term outcomes.

INTRODUCCIÓN

El complejo extrofia-epispiadias (CEE) constituye un espectro de enfermedades congénitas infrecuentes que afectan principalmente al sistema genitourinario. En su clasificación clásica se compone por epispiadias (E), extrofia vesical (EV) y extrofia de cloaca (EC)⁽¹⁾.

Aunque se desconoce la etiología específica del CEE, se teoriza que es debido a una alteración de la membrana cloacal durante el desarrollo embrionario en la cuarta semana de gestación por el crecimiento excesivo de esta membrana que impediría la migración medial del mesodermo entre el ectodermo y endodermo, ocasionando una membrana cloacal sin mesénquima. Esto resultaría en una membrana susceptible a la ruptura que podría alterar el desarrollo normal de la vejiga, uretra, genitales externos, pared abdominal, periné y pelvis ósea⁽²⁾. El tipo de malformación dependería del momento y localización de dicha ruptura^(1,3,4,5). Se sugiere una mayor incidencia en niños que en niñas, aunque las proporciones varían según la literatura^(1,6).

El E presenta una incidencia de 2,4 por cada 100.000 nacimientos⁽⁶⁾. Esta es la malformación más leve del CEE. En varones puede manifestarse con un meato ectópico o una banda mucosa en la región dorsal del pene, mientras que en mujeres se manifestaría con una fisura uretral de grado variable, sin otras alteraciones. Generalmente, los defectos distales se asocian a una menor incontinencia^(1,3).

La EV presenta una incidencia de 1-2 por cada 50.000 nacimientos⁽⁶⁾. Es la malformación con severidad intermedia del CEE que se evidenciaría al nacimiento por una vejiga evertida con mucosa expuesta de color rojizo. En varones podría manifestarse con un pene corto e incurvado dorsalmente aunque con testículos normales, mientras que en mujeres se manifestaría con un clítoris dividido por la placa uretral, una vagina estrecha y desplazada anteriormente en el

periné. También pueden presentarse con diástasis de los músculos rectos, hernias umbilicales e inguinales, sin otras alteraciones^(1,3).

La EC presenta una incidencia de 0,5-1 por cada 200.000 nacimientos⁽⁶⁾. Es la malformación más severa del CEE, caracterizándose por extrofia vesical y de la placa cecal mediante un defecto en la pared abdominal inferior, atresia anal, hipoplasia colónica, onfalocele y malformaciones genitales. Esta condición es parte del complejo onfalocele, extrofia de cloaca, ano imperforado y defectos espinales (OEIS)^(1,3,7).

En el pasado, con los medios y conocimientos disponibles, el manejo del CEE y los procedimientos quirúrgicos tenían como objetivo la supervivencia, limitándose en ocasiones a procedimientos paliativos. En E y EV los resultados funcionales y estéticos eran subóptimos, mientras que la EC se consideraba una condición prácticamente letal. Hoy en día, gracias a los avances médicos y desarrollos de nuevas técnicas quirúrgicas, el manejo ha evolucionado hacia un enfoque reconstructivo capaz de preservar la vejiga y optimizar la función miccional y sexual, teniendo como objetivo la obtención de la mayor calidad de vida (CV)⁽⁴⁾. A pesar de los progresos, tanto la enfermedad como los tratamientos pueden conllevar complicaciones que también repercuten en la CV^(4,5,7,8).

A pesar de su origen físico con su respectiva afectación en dicha esfera, el CEE puede generar consecuencias invalidantes con gran impacto en las esferas mental y social. Una revisión sistemática mostró que estos pacientes presentaban complicaciones urinarias, gastrointestinales y deambulatorias, pero también trastornos de conducta, problemas psicosociales y, en algunos casos, la necesidad de reasignación de género⁽⁹⁾. Las complicaciones físicas con mayor impacto en la CV fueron la incontinencia urinaria y la alteración física de los genitales externos. Esto afectaba a la autoestima y a las relaciones interpersonales que limitaban el desarrollo de

actividades cotidianas, relaciones afectivas y sexuales^(6,10,11,12,13). Las repercusiones en la CV eran evidentes en todas las edades y condiciones del CEE, relacionado con la gravedad de cada condición. En niños predominaba la afectación en la salud general y mental, mientras que en adolescentes y adultos en el ámbito social y salud mental⁽⁶⁾.

En la literatura, la evaluación de la CV se ha realizado utilizando distintos métodos, siendo el Cuestionario SF-36 uno de los empleados^(6,10,11). Dicha herramienta está formada por 36 preguntas, agrupadas en ocho dominios (función física, rol físico, dolor corporal, salud general, vitalidad, función social, rol emocional y salud mental) y un componente adicional que valora la evolución percibida de la salud (ver anexo 2). Las puntuaciones oscilan de 0 a 100, siendo 0 la peor CV y la 100 la mejor, permitiendo analizar la puntuación por dominios y la afectación general dividida en el componente físico (PCS) y mental (MCS). El Cuestionario SF-36 ha demostrado su utilidad en la comparación de poblaciones generales, evaluación de la carga relativa de enfermedad sin ser específica de una patología, y medir los beneficios de diversos tratamientos^(14,15,16).

Sin embargo, la evidencia disponible es limitada, con muestras pequeñas y diversos métodos de evaluación, generando resultados heterogéneos que dificultan la extracción de conclusiones sólidas. Esta falta de información, la cual ayudaría a la realización de un abordaje dirigido que mejore la CV de pacientes afectos del CEE, pone en manifiesto la necesidad de realizar más estudios en este ámbito.

HIPÓTESIS

La CV de los pacientes con CEE está disminuida debido al impacto físico, mental y social de la enfermedad y sus complicaciones. La identificación de los ámbitos más afectados,

junto con el conocimiento de sus preocupaciones y expectativas, podrían orientar las estrategias clínicas basadas en las necesidades reales consiguiendo una mejoría en su CV.

OBJETIVOS

El objetivo principal del estudio es analizar la CV y las principales complicaciones médico-quirúrgicas derivadas de la enfermedad y sus tratamientos. Los objetivos secundarios son evaluar las principales expectativas y preocupaciones, la relación entre ambas con la CV y determinar qué esperan estos pacientes del personal sanitario.

MATERIAL Y MÉTODOS

DISEÑO

Se realizó un estudio observacional, transversal y retrospectivo con el objetivo de evaluar la calidad de vida, las complicaciones médico-quirúrgicas y las necesidades asistenciales de pacientes con diagnóstico de Complejo Extrofia-Epispadias. La recogida de datos se llevó a cabo entre el 3 de febrero y el 1 de marzo de 2025.

POBLACIÓN

Se incluyeron pacientes de todas las edades, seguidos en España, con diagnóstico confirmado de E, EV o EC. La captación se realizó mediante la colaboración de la Asociación Española de Extrofia Vesical, Cloacal, Epispadias y Patologías Afines (ASEXVE), a través de su base de datos y grupos de comunicación directa por correo electrónico y grupos de pacientes vía WhatsApp.

Los criterios de inclusión fueron:

- Diagnóstico de CEE.
- Participación voluntaria mediante cuestionario online o telefónico.

No se excluyó ninguna respuesta, incluidos los casos intervenidos en el extranjero, ya que no se observaron encuestas incompletas y el seguimiento principal de sus condiciones se realiza a nivel nacional.

RECOLECCIÓN DE DATOS

El instrumento de recogida fue un cuestionario estructurado administrado vía Google Forms, con posibilidad de cumplimentación telefónica para garantizar accesibilidad. El cuestionario se organizó en cuatro bloques:

1. Datos demográficos y clínicos: edad (agrupada en rangos: 0–16, 17–35, 36–59 y ≥ 60 años), sexo, y tipo de CEE.
2. Complicaciones médico-quirúrgicas: los participantes seleccionaron de una lista predefinida aquellas complicaciones que hubieran experimentado. Las complicaciones se categorizaron en ocho bloques:
 - Tracto urinario (CTU)
 - Quirúrgicas (CyTQ)
 - Ginecológicas y obstétricas (CGyO)
 - Urológicas masculinas (CUM)
 - Función sexual y fertilidad (CFSyF)
 - Ortopédicas y deambulatorias (COyD)
 - Gastrointestinales (CGI)
 - Psicosociales (CPS)

La lista se basó en la literatura especializada⁽⁹⁾ y en experiencia clínica, incluyendo definiciones según la CIE-10 (ver Anexo 3).

3. Cuestionario SF-36: se utilizó la versión estándar para evaluar la calidad de vida percibida en ocho dominios (salud general, función física, rol físico, dolor corporal, vitalidad, función social, rol emocional y salud mental) que incluye un apartado adicional sobre evolución percibida de la salud.
4. Preguntas abiertas: se incluyeron cuatro cuestiones cualitativas orientadas a explorar: preocupaciones principales, expectativas personales, percepción del impacto clínico de estas sobre la CV, y mensajes dirigidos al personal sanitario.

En pacientes menores de 16 años, el cuestionario fue completado por sus tutores legales.

ANÁLISIS ESTADÍSTICO

Los datos se volcaron en una base de datos Excel para su análisis descriptivo. Las complicaciones se analizaron por frecuencias absolutas, estratificadas inicialmente por edad, sexo y tipo de CEE, aunque finalmente se presentaron agrupadas solo por condición clínica (E, EV o EC) debido al tamaño muestral reducido en E y EC.

Las puntuaciones del SF-36 se calcularon conforme a los criterios de validación descritos en su manual de uso⁽¹⁴⁾. Para cada dominio, se obtuvo una puntuación cruda normalizada a una escala de 0 a 100. Posteriormente, los componentes físico (PCS) y mental (MCS) fueron transformados a T-scores, aplicando Z-scores ponderados mediante coeficientes factoriales y ajustados a la media poblacional estadounidense (media = 50; desviación estándar = 10)⁽¹⁵⁾.

Las respuestas a las preguntas abiertas se analizaron de forma cualitativa. La primera, segunda y cuarta pregunta se clasificaron temáticamente según las alusiones expresadas por los participantes (permitiendo múltiples categorías por respuesta). La tercera pregunta se categorizó en opciones dicotómicas, “no sé” y otras respuestas.

CONSIDERACIONES ÉTICAS

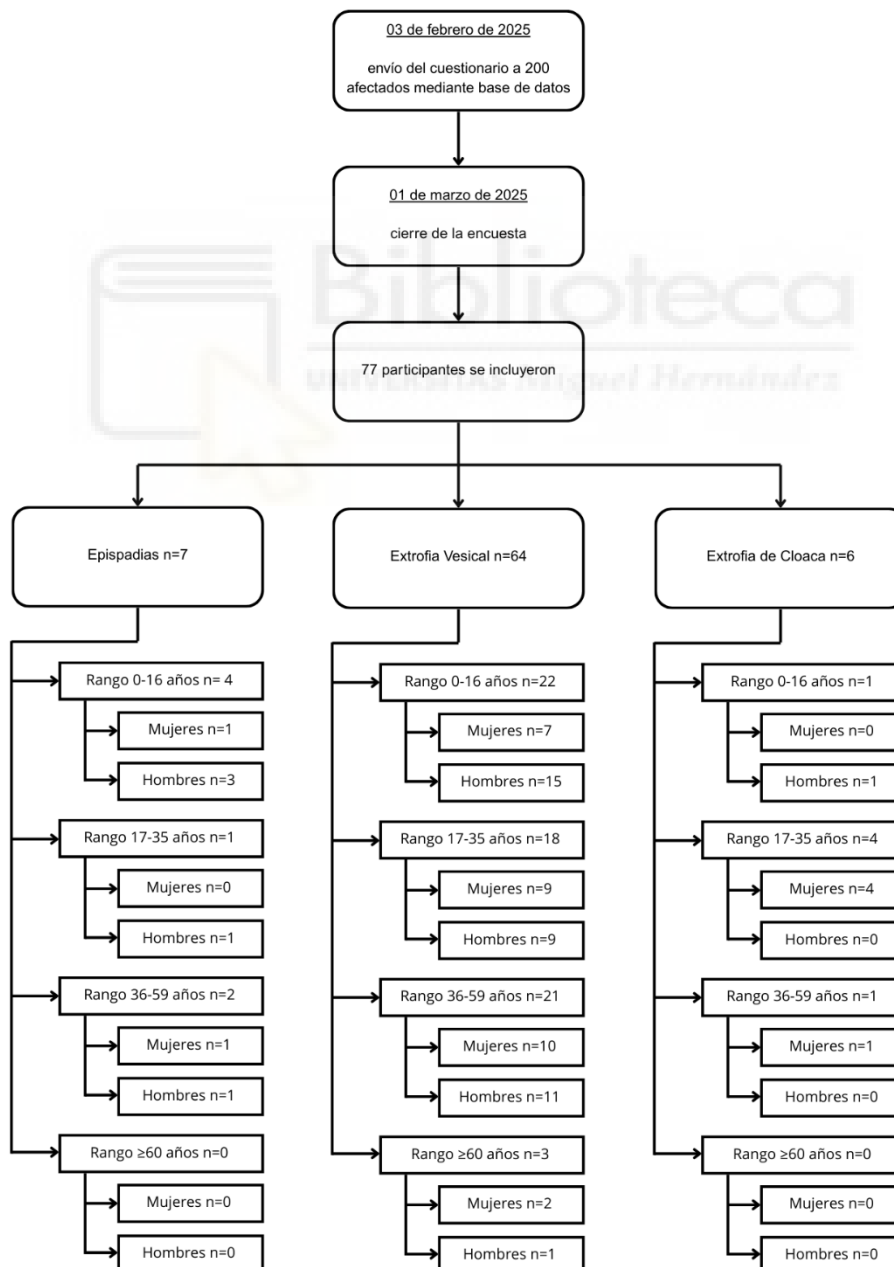
Este estudio fue aprobado por el Comité de Ética de la Oficina de Investigación responsable (COIR) de la Universidad Miguel Hernández de Elche con fecha 5 de diciembre de 2024 (código de autorización: TFG.GME.JGP.LCP.241113 (ver anexo 4). Todos los datos incluidos en este estudio fueron tratados de forma anónima, cumpliendo los principios éticos establecidos en la Ley Orgánica de Protección de Datos 3/2018.



RESULTADOS

De los 200 cuestionarios enviados, se obtuvo una tasa de respuesta del 38,5% (n=77). La distribución por rangos de edad fue la siguiente: 35,1% entre 0 y 16 años (n=27), 29,9% entre 17 y 35 años (n=23), 31,2% entre 36 y 59 años (n=24) y 3,9% mayores de 60 años (n=3). En cuanto al sexo, participaron 42 hombres (54,5%) y 35 mujeres (45,5%). Según la clasificación del CEE, 7 pacientes presentaban epispadia, 64 extrofia vesical y 6 extrofia de cloaca, como se muestra en la Figura 1.

Figura 1. Diagrama de flujo de participantes incluidos en el estudio.



COMPLICACIONES

En el análisis de las complicaciones, el grupo con mayor número de incidencias fue el de alteraciones del tracto urinario (CTU), con un total de 273. La incontinencia urinaria fue la complicación más prevalente (n=66), seguida por infección del tracto urinario (n=54), reflujo vesicoureteral (n=40) y litiasis urinaria (n=25). Otros bloques de complicaciones relevantes fueron los quirúrgicos (CyTQ) con 152 incidencias en las que destacó la necesidad de herniorrafia y reparación peneana (n=24 cada una), y los psicosociales (CPS) con 87 incidencias donde la fobia social (n=23) y ansiedad (n=16) fueron las complicaciones predominantes.

Al desglosar por condición clínica, se observaron los siguientes patrones:

- En E: Predominó la afectación del tracto urinario (32 incidencias), con prevalencia de incontinencia (n=7) e infecciones urinarias (n=5). Fue seguido en frecuencia por las complicaciones y tratamientos quirúrgicos (12 incidencias), siendo las más comunes la reparación peneana (n=4) y herniorrafia (n=2). En el ámbito psicosocial, siendo el tercer bloque más afectado (11 incidencias), se identificaron cuadros predominantes de ansiedad y depresión (n=2 cada una).
- En EV: El bloque del tracto urinario fue el más afectado (225 incidencias), destacando la incontinencia (n=54) e infecciones urinarias (n=46). A nivel quirúrgico (118 incidencias), las intervenciones más frecuentes fueron herniorrafia y reparación peneana (n=20 cada una). Fueron seguidas por las complicaciones psicosociales (64 incidencias) donde resaltaban la fobia social (n=21) y ansiedad (n=12).
- En EC: Las complicaciones y tratamientos quirúrgicos encabezaron la lista (22 incidencias) donde destacó la estenosis por dispositivo, injerto o implante (n=5) y la necesidad de colostomía (n=4). A continuación, las afectaciones urinarias (16 incidencias) revelaron incontinencia (n=5) e infecciones del tracto urinario (n=3). A nivel psicosocial (12 incidencias) se evidenció la necesidad de terapia cognitivo-conductual

(n=3) y tratamiento psiquiátrico, con situaciones de ansiedad y reasignación de género (n=2 cada una).

Los bloques de complicaciones se comparan en la Figura 2 y todas las complicaciones reportadas se recogen en la Tabla 1.

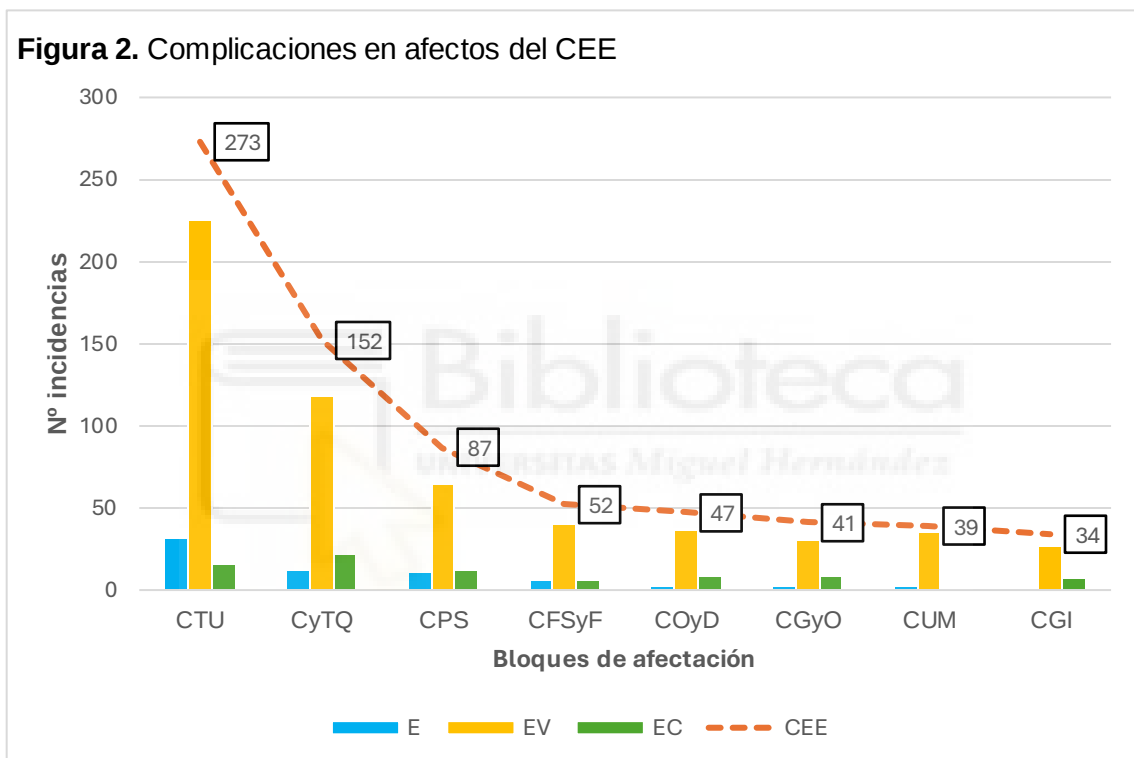


Tabla 1. Complicaciones reportadas en pacientes afectos del CEE

	Epispadias	Extrofia Vesical	Extrofia Cloacal	Total
Complicaciones del Tracto Urinario				
Incontinencia urinaria	7	54	5	66
Infección del tracto urinario	5	46	3	54
Reflujo vesicoureteral	4	34	2	40
Cálculo urinario	1	23	1	25
Pielonefritis aguda	2	18	1	21
Retención urinaria	3	16	1	20
Estenosis uretral	4	12	0	16
Fistula cutánea	2	10	1	13
Pielonefritis crónica	1	4	0	5
Enfermedad renal crónica	1	3	0	4
Infección del tracto urinario puerperal	0	2	0	2
Enfermedad renal aguda	1	1	0	2
Enfermedad renal terminal	0	0	0	0
Otras	1	2	2	5
Complicaciones y Tratamientos Quirúrgicos				
Herniorrafia	2	20	2	24
Reparación de pene	4	20	0	24
Estenosis por dispositivos, injertos o implantes	1	13	5	19
Dehiscencia de herida	1	17	1	19
Vaginoplastia	0	15	3	18
Infección de herida quirúrgica	0	9	1	10
Hernioplastia	1	5	1	7
Colostomía	0	0	4	4
Histerectomía	0	1	1	2
Yeyunostomía	0	0	1	1
Complicación de yeyunostomía	0	0	1	1
Gastrostomía	0	1	0	1
Complicación de gastrostomía	0	1	0	1
Complicación de colostomía	0	0	0	0
Ooforectomía	0	0	0	0
Otras	3	16	2	21
Complicaciones Psicosociales				
Fobia social	1	21	1	23
Ansiedad	2	12	2	16
Terapia cognitivo-conductual	1	11	3	15
Depresión	2	6	1	9
Tratamiento psiquiátrico	1	4	2	7
Distimia	1	5	0	6
Trastorno de personalidad	1	3	0	4
Terapia familiar	1	1	1	3
Reasignación de género	0	0	2	2
Disforia	0	0	0	0
Otras	1	1	0	2
Complicaciones de la Función Sexual y Fertilidad				
Disfunción sexual	1	17	4	22
Infertilidad femenina	1	8	1	10
Dispareunia	0	8	1	9
Disfunción eréctil	2	4	0	6
Infertilidad masculina	2	2	0	4
Otras	0	1	0	1
Complicaciones Ortopédicas y Deambulatorias				
Dolor en articulación	2	10	2	14
Displasia por anomalía acetabular	0	11	1	12
Escoliosis	1	6	1	8
Deambulación dificultosa	0	3	1	4
Osteoporosis	0	2	1	3
Osteopenia	0	2	1	3
Otras	0	2	1	3
Complicaciones Ginecológicas y Obstétricas				
Vagina hipoplásica	0	5	3	8
Malformación de útero	1	4	2	7
Prolapso uterovaginal	0	6	0	6
Enfermedad que complica el embarazo	1	4	1	6
Aborto	0	4	0	4
Malformación de vagina	0	3	1	4
Amenorrea	0	1	2	3
Afecciones relacionadas con el embarazo	0	1	0	1
Cistocele	0	1	0	1
Metrorragia	0	0	0	0
Menorragia	0	0	0	0
Otras	0	1	0	1
Complicaciones Urológicas Masculinas				
Otros trastornos del pene	1	13	0	14
Fistula cutánea	2	12	0	14
Recidiva de epispadias	0	7	0	7
Complicaciones del tratamiento del pene	0	3	1	4
Otras	0	0	0	0
Complicaciones Gastrointestinales				
Diarrea	0	7	3	10
Estreñimiento	0	6	1	7
Fistula cutánea	0	5	1	6
Obstrucción intestinal	0	3	1	4
Malabsorción	0	2	1	3
Otras	0	4	0	4

CUESTIONARIO SF-36

Los dominios de la escala SF-36 reflejaron un deterioro generalizado de la calidad de vida a nivel de todo el CEE, especialmente en el ámbito de la salud general, con una puntuación 55,39 sobre 100. Le siguieron en menor puntuación la vitalidad (60,71) y la salud mental (65,65). El dominio mejor valorado fue la función física (91,62).

Al desglosar por condición clínica, se evidenciaron los siguientes patrones:

- En E: la menor puntuación la obtuvo la salud general (61,57), seguida por la salud mental (63,57) y la función social (64,29). La puntuación más alta fue la función física (92,14).
- En EV: el dominio con peor puntuación fue la salud general (55,88), seguido por la vitalidad (61,43) y salud mental (65,23). La mejor puntuación fue la función física (92,81).
- En EC: la salud general fue el dominio más afectado (43), seguido por la vitalidad (47,92) y dolor corporal (51,85). Mientras que el dominio menos afectado fue la función física (78,33).

La afectación de los dominios se representa en la Figura 3.

Al evaluar los PCS y MCS estandarizados, se obtuvieron valores globales de 50,74 y 46,43 respectivamente, situándose el componente físico levemente por encima de la media y el mental por debajo. Destacan los MCS en las tres condiciones, presentado valores menores a 50. El grupo EC fue el más afectado, con puntuaciones particularmente bajas en salud general (43), vitalidad (47,92) y dolor corporal (51,85), siendo además la única condición con PCS y MCS inferiores a 50 (42,62 y 47,44 respectivamente). Las puntuaciones de PCS y MCS se representan en la Figura 4.

Figura 3. Dominios del Cuestionario SF-36 en afectos del CEE

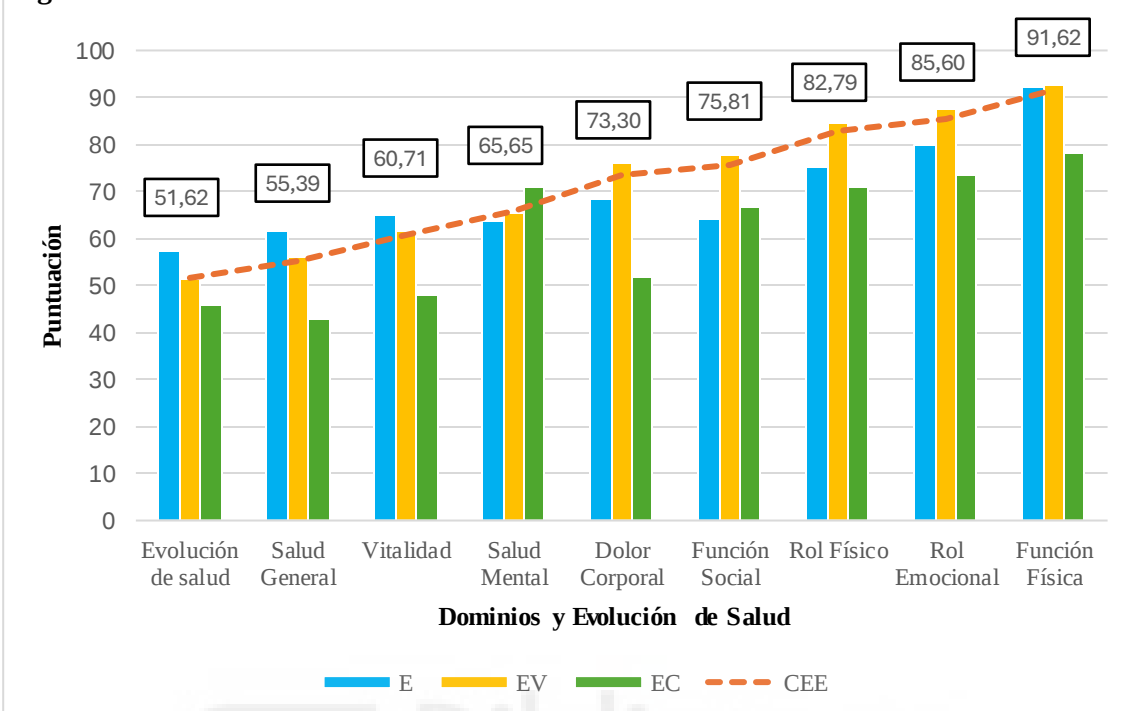
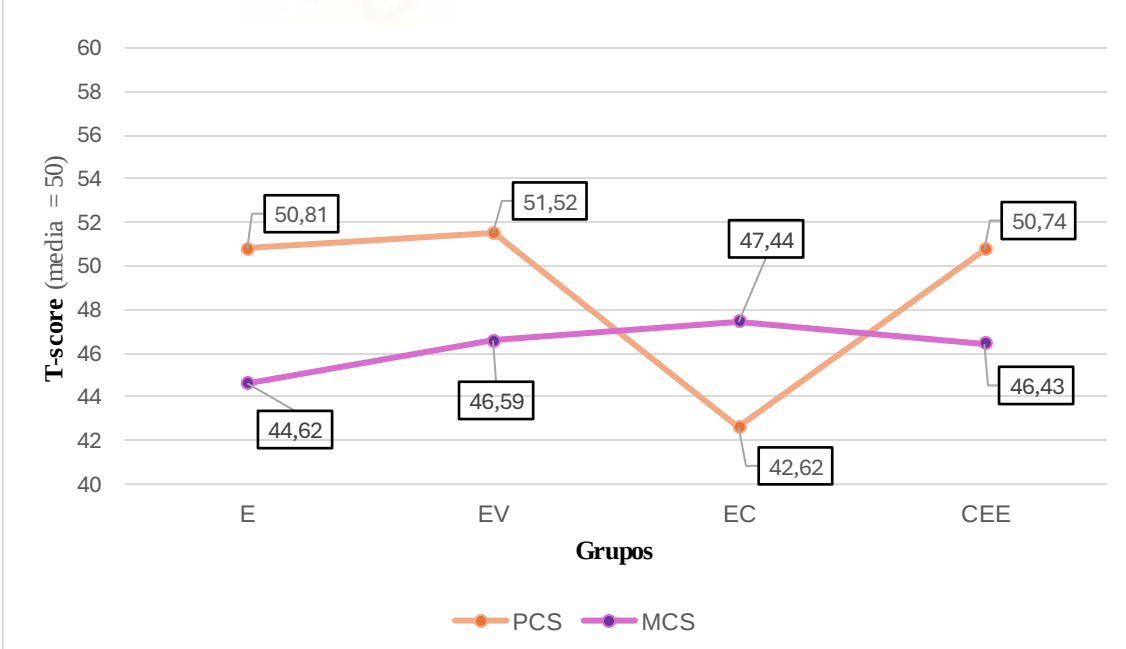


Figura 4. Componentes físico (PCS) y mental (MCS) del Cuestionario SF-36



PREGUNTAS ABIERTAS

Las preocupaciones más frecuentemente expresadas por los participantes fueron la posibilidad de recaídas o nuevas complicaciones (n=30), la incertidumbre sobre el futuro (n=25) y la persistencia de la incontinencia urinaria (n=20). En cuanto a las expectativas, destacaron el deseo de llevar una vida plena y estable (n=19), la aspiración de mantener el estado actual sin deterioro (n=19) y poder lograr continencia (n=18). Las principales preocupaciones y expectativas se representan en las figuras 5 y 6 respectivamente.

Se intuye una relación entre las preocupaciones con las expectativas, como pueden ser la preocupación de no conseguir continencia con la expectativa de conseguirla. De manera general, las preocupaciones no se pueden asociar exclusivamente con una expectativa concreta, sino que parecen formar parte de un conjunto. Por ello, se han generalizado ámbitos de interrelación para facilitar la aparente correlación entre ambas, representándose en las figuras 5 y 6 como: atención sanitaria, continencia, autosuficiencia, sociales y objetivos de vida, psicológicas y otras.

Un 79,22% (n=61) de los encuestados consideró que su calidad de vida podría mejorar si el abordaje sanitario se centrara en sus preocupaciones y expectativas (Figura 7). Asimismo, demandaron una mayor implicación del personal sanitario (n=24), una atención empática y con escucha activa (n=21) y un enfoque clínico integral (n=17). Las peticiones al personal sanitario se muestran en la Figura 8.

Figura 5. Preocupaciones en afectos del CEE

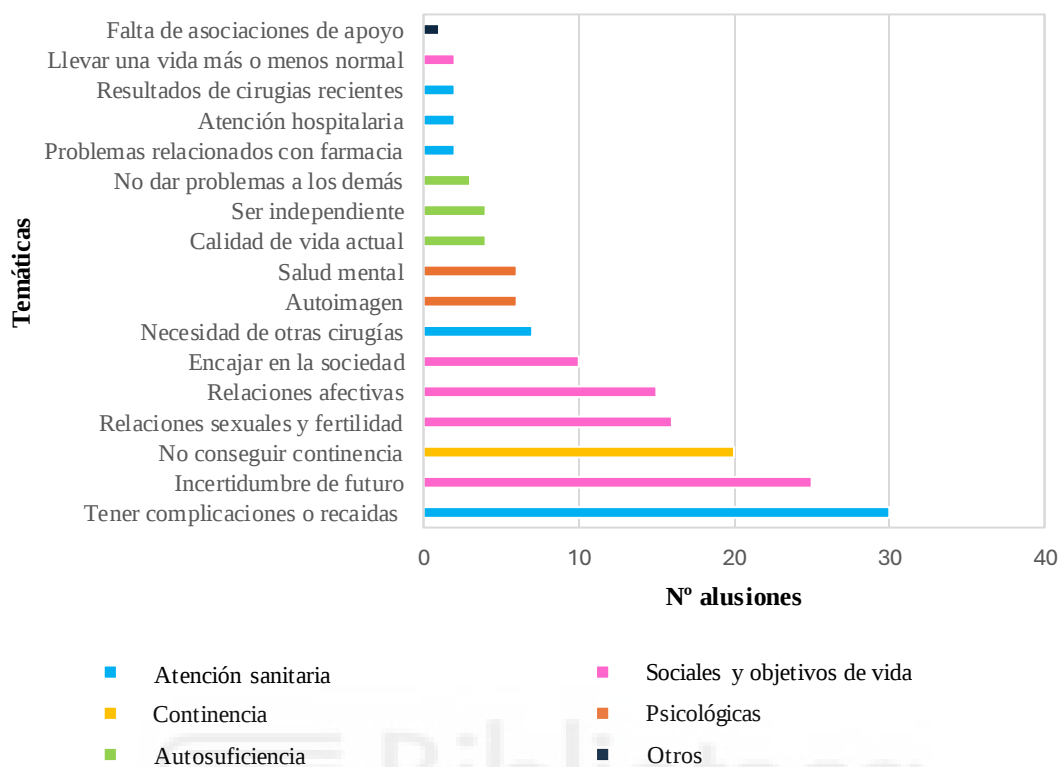


Figura 6. Expectativas en afectos del CEE

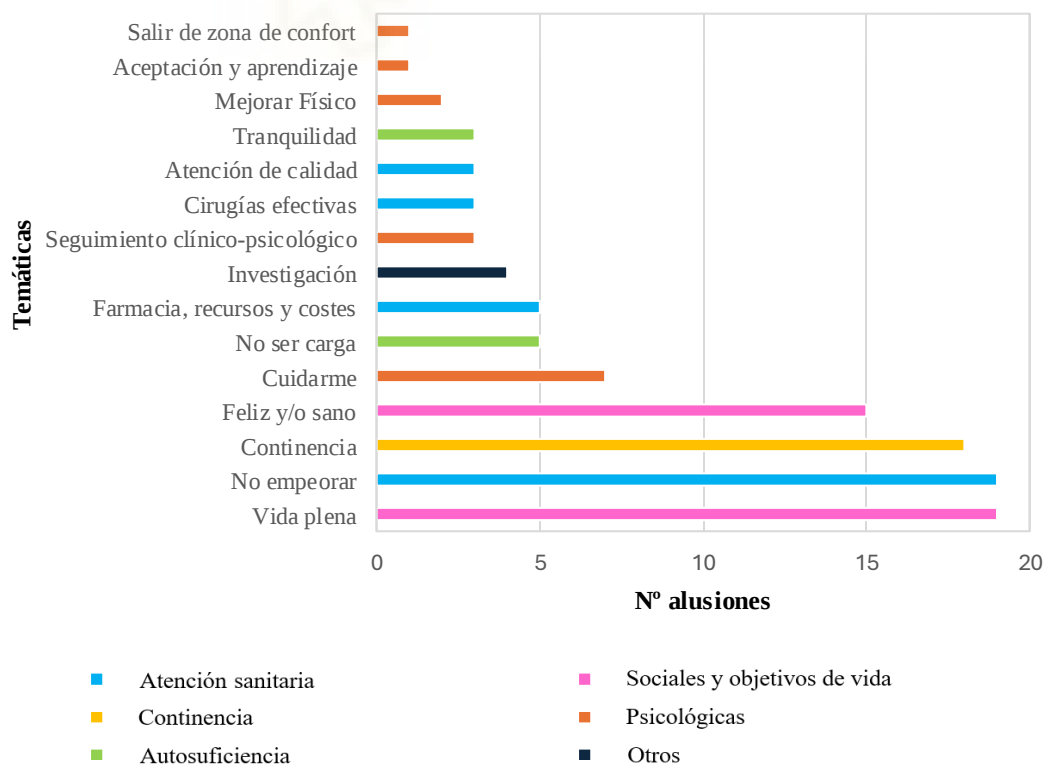
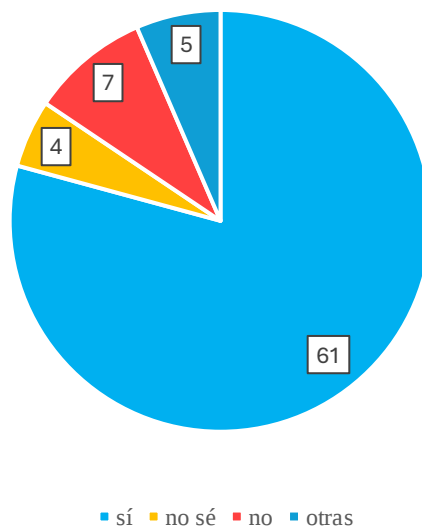
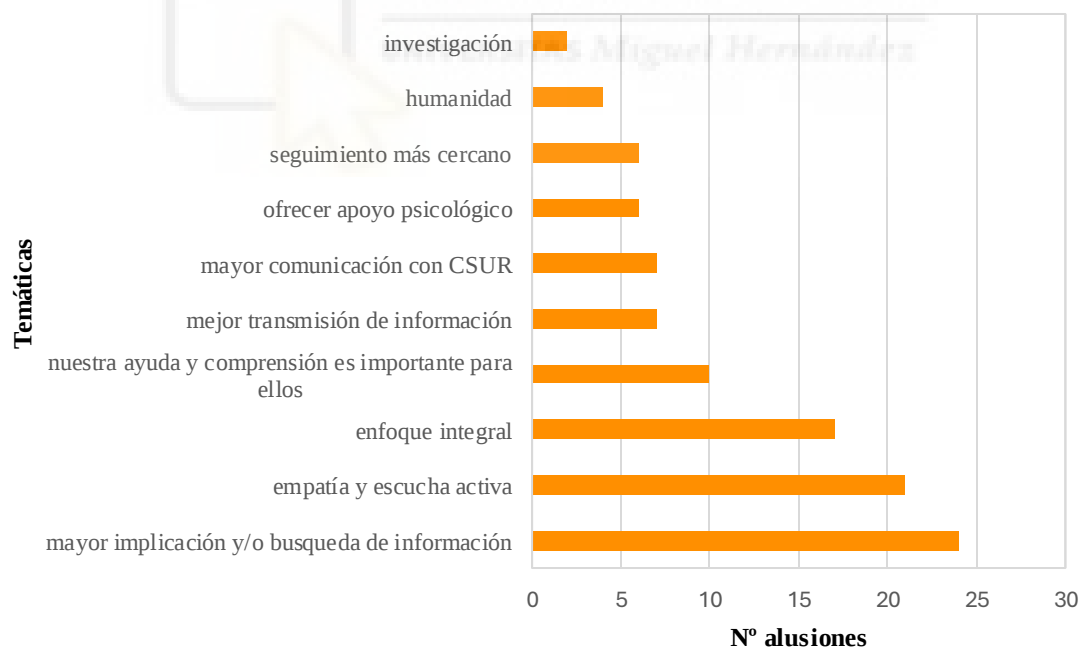


Figura 7. Aumento de calidad de vida en relación a la atención de preocupaciones y expectativas en afectos del CEE



Pregunta nº8. Peticiones al personal sanitario por afectos del CEE



DISCUSIÓN

Los resultados de este estudio proporcionan una visión integral sobre el impacto del Complejo Extrofia-Epispadias (CEE) en la calidad de vida (CV) de los pacientes, así como sobre las complicaciones médico-quirúrgicas y las necesidades percibidas por esta población. De forma consistente con la literatura previa, la incontinencia urinaria se identificó como la complicación más frecuente en todas las variantes del CEE, lo que refleja su peso central tanto en el impacto clínico como en el psicosocial de la enfermedad⁽⁶⁾.

El análisis por bloques de complicaciones mostró una triple afectación predominante: urológica, quirúrgica y psicosocial. Este hallazgo subraya la necesidad de una atención multidimensional que abarque no solo el tratamiento de las manifestaciones físicas, sino también el acompañamiento emocional y social, tal como han señalado estudios previos^(6,9).

Respecto a la CV, la aplicación del cuestionario SF-36 permitió objetivar un deterioro significativo en dominios como la salud general, la vitalidad y la salud mental, siendo este último especialmente relevante en todas las condiciones del CEE. La extrofia cloacal presentó los peores resultados, destacando puntuaciones por debajo de la media poblacional tanto en los componentes físico (PCS) como mental (MCS). Este patrón sugiere una mayor carga de enfermedad asociada a la mayor complejidad clínica de esta variante, coincidiendo con estudios que apuntan a la gravedad de la EC como determinante clave en la limitación funcional y emocional^(1,6).

De forma especialmente novedosa, este estudio incorpora el análisis de preocupaciones y expectativas personales. Las respuestas obtenidas ponen de manifiesto una clara relación entre las experiencias clínicas y los aspectos subjetivos del bienestar. Preocupaciones como las complicaciones futuras, la incontinencia o la incertidumbre vital, junto con expectativas

centradas en el deseo de estabilidad, autonomía y plenitud, reflejan una vivencia integral de la enfermedad que trasciende lo meramente biológico.

Casi el 80% de los participantes consideró que su CV mejoraría si los profesionales sanitarios se centraran más en sus preocupaciones y expectativas. Este dato refuerza la necesidad de reorientar el abordaje clínico hacia una medicina centrada en la persona. Las peticiones de mayor implicación profesional, atención empática y enfoque integral evidencian un deseo de establecer una relación médico-paciente basada en la escucha activa, el respeto y la comprensión de las particularidades de cada caso.

En conjunto, los hallazgos de este estudio respaldan la necesidad de desarrollar un modelo asistencial multidisciplinar, que combine el manejo médico-quirúrgico de las complicaciones con un soporte psicológico continuado, adaptado a las distintas etapas del desarrollo vital. Además, se hace patente la importancia de promover la educación sanitaria para favorecer el autocuidado y el empoderamiento de los pacientes, así como de fomentar la investigación en esta área para seguir optimizando los resultados clínicos y personales.

LIMITACIONES

Este estudio presenta varias limitaciones. Aunque nuestra muestra es relativamente grande en comparación con estudios previos, sigue siendo pequeña en términos generales, especialmente para los grupos de E y EC, limitando la generalización de los resultados. El diseño transversal impide establecer relaciones de causalidad y es susceptible de sesgos. El sesgo de selección es el más evidente debido a la distribución de la encuesta por vía online y telefónica mediante la ayuda de una asociación. Esto pudo favorecer las respuestas de pacientes con mayor acceso tecnológico, más activos o incluso, con mejores herramientas de afrontación de la enfermedad debido a las actividades de la asociación en comparación con los no vinculados a este

tipo de apoyos. Finalmente, el autorreportaje de complicaciones pudo inducir a errores por confusión del diagnóstico u omisiones.

CONCLUSIÓN

El presente estudio evidencia que el Complejo Extrofia-Epispadias (CEE) tiene un impacto profundo y multifactorial en la calidad de vida de las personas afectadas, abarcando dimensiones físicas, mentales y sociales. Las complicaciones urológicas, quirúrgicas y psicosociales constituyen los principales determinantes del deterioro observado, siendo la incontinencia urinaria el problema más prevalente.

La evaluación mediante el cuestionario SF-36 reveló una afectación significativa en los dominios de salud general, vitalidad y salud mental, especialmente en los pacientes con extrofia cloacal, quienes presentaron las puntuaciones más bajas tanto en los componentes físico como mental. Estos hallazgos confirman la necesidad de considerar la gravedad del tipo de malformación como un factor pronóstico en la calidad de vida de estos pacientes.

Asimismo, el análisis cualitativo de las preocupaciones y expectativas pone de manifiesto la importancia de incorporar la perspectiva del paciente en la planificación del abordaje clínico. La mayoría de los encuestados considera que su bienestar podría mejorar si se atendieran de forma activa sus inquietudes personales y sus deseos de autonomía, estabilidad y plenitud vital.

Por tanto, se hace imprescindible promover un enfoque asistencial integral y centrado en el paciente, que combine una atención médica especializada con intervenciones psicosociales y un acompañamiento continuo. Esta estrategia debe sustentarse en la empatía, la escucha activa

y la comunicación bidireccional entre el equipo sanitario y el paciente, favoreciendo así un cuidado verdaderamente humanizado.

Finalmente, se recomienda la realización de estudios multicéntricos con muestras más amplias y diseños longitudinales que permitan analizar la evolución de la calidad de vida a lo largo del tiempo. Del mismo modo, se considera prioritaria la creación y validación de herramientas específicas para evaluar la calidad de vida en el CEE, lo que permitiría un abordaje más ajustado a las necesidades reales de esta población.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ebert AK, Reutter H, Ludwig M, Rösch WH. The exstrophy-epispadias complex. *Orphanet J Rare Dis.* 2009;4:23. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-4-23>
2. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Designación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud: extrofia vesical y epispadias [Internet]. Madrid: Ministerio de Sanidad; 2017 [citado 2025 Abr 14]. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/Fesp/Fesp63.pdf>
3. Borer JG. Clinical manifestations and initial management of infants with bladder exstrophy [Internet]. Waltham, MA: UpToDate Inc.; 2025 [citado 2025 Abr 15]. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/clinical-manifestations-and-initial-management-of-infants-with-bladder-exstrophy>
4. Inouye BM, Tourchi A, Di Carlo HN, Young EE, Gearhart JP. Modern management of the exstrophy-epispadias complex. *Surg Res Pract.* 2014;2014:587064. <https://doi.org/10.1155/2014/587064>
5. Ostertag-Hill CA, Delaplain PT, Lee T, Dickie BH. Updates on the care of cloacal exstrophy. *Children (Basel).* 2024;11(5):544. <https://doi.org/10.3390/children11050544>
6. Dellenmark-Blom M, Sjöström S, Abrahamsson K, Holmdahl G. Health-related quality of life among children, adolescents, and adults with bladder exstrophy-epispadias complex: a systematic review of the literature and recommendations for future research. *Qual Life Res.* 2019;28(6):1389-412. <https://doi.org/10.1007/s11136-019-02119-7>

7. Neel N, Tarabay MS. Omphalocele, exstrophy of cloaca, imperforate anus, and spinal defect complex, multiple major reconstructive surgeries needed. *Urol Ann.* 2018;10(1):118-21. https://doi.org/10.4103/UA.UA_193_17
8. Nurani KM, Abdalla W, Ayub KM. Understanding and managing a case of the omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defect complex. *J Surg Case Rep.* 2024;2024(3):rjae166. <https://doi.org/10.1093/jscr/rjae166>
9. Musleh L, Privitera L, Paraboschi I, Polymeropoulos A, Mushtaq I, Giuliani S. Long-term active problems in patients with cloacal exstrophy: a systematic review. *J Pediatr Surg.* 2022;57(3):339-47. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2021.08.020>
10. Bujons A, Lopategui DM, Rodríguez N, Centeno C, Caffaratti J, Villavicencio H. Quality of life in female patients with bladder exstrophy-epispadias complex: long-term follow-up. *J Pediatr Urol.* 2016;12(4):210.e1-6. <https://doi.org/10.1016/j.jpuro.2016.05.005>
11. Catti M, Paccalin C, Rudigoz RC, Mouriquand P. Quality of life for adult women born with bladder and cloacal exstrophy: a long-term follow up. *J Pediatr Urol.* 2006;2(1):16-22. <https://doi.org/10.1016/j.jpuro.2005.07.002>
12. Wittmeyer V, Aubry E, Liard-Zmuda A, Grise P, Ravasse P, Ricard J, et al. Quality of life in adults with bladder exstrophy-epispadias complex. *J Urol.* 2010;184(6):2389-94. <https://doi.org/10.1016/j.juro.2010.08.022>

13. Reynaud N, Courtois F, Mouriquand P, Morel-Journel N, Charvier K, Gérard M, et al. Male sexuality, fertility, and urinary continence in bladder exstrophy-epispadias complex. *J Sex Med.* 2018;15(3):314-23. <https://doi.org/10.1016/j.jsxm.2018.01.004>
14. Alonso J, Regidor E, Barrio G, Prieto L, Rodríguez C, de la Fuente L. Cuestionario de Salud SF-36 (versión 2) [Internet]. Barcelona: Institut Municipal d'Investigació Mèdica (IMIM-IMAS); 2003 [citado 2025 Abr 14]. Disponible en: <https://ginvestigaciontmo.wordpress.com/wp-content/uploads/2018/07/sf-36-cuestionario.pdf>
15. Ware JE Jr. SF-36 health survey update. *Spine (Phila Pa 1976).* 2000;25(24):3130-9. <https://doi.org/10.1097/00007632-200012150-00008>
16. Vilagut G, Ferrer M, Rajmil L, Rebollo P, Permanyer-Miralda G, Quintana JM, et al. El Cuestionario de Salud SF-36 español: una década de experiencia y nuevos desarrollos. *Gac Sanit.* 2005;19(2):135-50. [https://doi.org/10.1016/s0213-9111\(05\)71366-8](https://doi.org/10.1016/s0213-9111(05)71366-8)
17. Haney NM, Morrill CC, Haffar A, Crigger C, Gabrielson AT, Galansky L, et al. Long-term management of problems in cloacal exstrophy: a single-institution review. *J Pediatr Surg.* 2024;59(1):26-30. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2023.09.013>

ANEXOS

Anexo-1: ABREVIATURAS

CEE: Complejo extrofia-epispadias

E: Epispadia

EV: Extrofia vesical

EC: Extrofia cloacal

CV: calidad de vida

CTU: Complicaciones del Tracto Urinario

CyTQ: Complicaciones y Tratamientos Quirúrgicos

CGyO: Complicaciones Ginecológicas y Obstétricas

CUM: Complicaciones Urológicas Masculinas

CFSyF: Complicaciones de la Función Sexual y Fertilidad

CPS: Complicaciones Psicosociales

COyD: Complicaciones Ortopédicas y Deambulatorias

CGI: Complicaciones Gastrointestinales

PCS: Componente físico, de la escala SF-36

MCS: Componente mental, de la escala SF-36

Anexo-2: DOMINIOS DEL CUESTIONARIO SF-36

- La salud general hace referencia a la percepción personal de salud, considerando su estado actual, sus perspectivas de futuro y su capacidad para mantenerse libre de enfermedad^(14,15).
- La función física hace referencia al grado en que la salud limita las actividades físicas tales como el autocuidado, caminar, subir escaleras, inclinarse, coger o llevar pesos, y los esfuerzos moderados e intensos^(14,15).
- El rol físico hace referencia al grado en que la salud física interfiere en el trabajo y en otras actividades diarias, lo que incluye el rendimiento menor al deseado, la limitación en el tiempo de actividades realizadas o la dificultad en la realización de actividades^(14,15).
- El dolor corporal hace referencia a la intensidad del dolor y su efecto en el trabajo habitual, tanto fuera de casa como en el hogar ^(14,15).
- La vitalidad hace referencia al sentimiento de energía y vitalidad frente al sentimiento de cansancio y agotamiento^(14, 15).
- La función social hace referencia al grado en el que los problemas de salud física o emocional interfieren en la vida social habitual ^(14,15).
- El rol emocional hace referencia al grado en el que los problemas emocionales interfieren en el trabajo u otras actividades diarias, lo que incluye la reducción en el tiempo dedicado a esas actividades, el rendimiento menor que el deseado y una disminución del cuidado al trabajar ^(14,15).
- La salud mental hace referencia a la salud mental general, lo que incluye la depresión, ansiedad, el control de la conducta y el control emocional y el efecto positivo en general ^(14,15).
- La evolución declarada de la salud hace referencia a la valoración de la salud actual comparada con la de hace un año ^(14, 15).

Anexo-3: COMPLICACIONES POR CIE10 Y EXPLICACIÓN

- COMPLICACIONES DEL TRACTO URINARIO

R32 = incontinencia urinaria no especificada (escape de pis/pérdida de orina)

N35.919 = estenosis de uretra (estrechamiento de la uretra)

N20.9 = cálculo urinario (piedras en riñón, vejiga o del tracto urinario)

O86.20 = infección del tracto urinario puerperal (infección urinaria después del parto)

N10 = pielonefritis aguda (infección brusca del riñón)

N11.9 = pielonefritis crónica (infección prolongada, de meses, del riñón)

N39.0 = infección del tracto urinario de localización no especificada (infección de orina o del aparato urinario)

N13.7 = reflujo vesicoureteral (reflujo de la orina a los riñones)

N28.9 = enfermedad renal aguda (fallo del funcionamiento brusco del riñón)

N18.9 = enfermedad renal crónica (fallo del funcionamiento prolongado del riñón)

N18.6 = enfermedad renal en estadio terminal (fallo del riñón que necesita diálisis)

N98.8 = fístula cutánea (conexión anormal de un órgano urinario con la piel)

R33 = retención urinaria (imposibilidad de vaciar la vejiga)

- COMPLICACIONES Y TRATAMIENTOS QUIRÚRGICOS

T81.3 = dehiscencia de herida (apertura o separación de una herida quirúrgica)

T85.858 = estenosis debida a presencia de dispositivo, implante o injerto (estrechamiento de un conducto o dispositivo que te han colocado, ej cierre de Mitrofanoff)

0VQS0ZZ = reparación de pene (cirugía para corregir problemas del pene)

Z93.1 = gastrostomía (cirugía para conectar el estómago con la barriga)

K94.2 = complicaciones de gastrostomía (problemas con la gastrostomía)

Z93.4 = yeyunostomía (cirugía para conectar el intestino delgado con la barriga)

K94.1 = complicaciones de la yeyunostomía (problemas con la yeyunostomía)

Z93.3 = colostomía (cirugía para conectar el intestino grueso con la barriga)

K94.0 = complicación de colostomía (problemas con la colostomía)

0UQG = reparación de vagina: vaginoplastia (cirugía para reconstruir o reparar la vagina)

0UT9 = resección de útero: histerectomía (cirugía para quitar el útero)

0UT0/1/2 = extirpación de ovarios: ooforectomía (cirugía para quitar los ovarios)

0WQ = reparación de pared abdominal: hernioplastia (cirugía para corregir una hernia en adultos)

0WQ = reparación de la pared abdominal: herniorrafia (cirugía para corregir una hernia en niños)

- COMPLICACIONES GINECOLÓGICAS Y OBSTÉTRICAS

O99.89 = otras enfermedades y afecciones especificadas que complican el embarazo, parto y puerperio (la condición ha supuesto una complicación para el embarazo o probablemente hayas estado en la consulta de alto riesgo obstétrico)

O26.89 = otras afecciones especificadas relacionadas con el embarazo (han aparecido enfermedades durante el embarazo debido al mismo)

O03.9 = aborto (pérdida espontánea del embarazo)

Q52.4 = malformación de vagina (desarrollo anormal de la vagina)

Q52.4 = vagina hipoplásica (vagina con desarrollo incompleto, probablemente más pequeña)

N81.1 = cistocele no especificado (caída de la vejiga hacia la vagina)

Q51.9 = malformación útero (desarrollo anormal del útero)

N81.4 = prolapso de uterovaginal no especificado (caída del útero hacia la vagina)

N92.1 = metrorragia (sangrado uterino anormal)

N91.2 = amenorrea (ausencia de menstruación)

N92.6 = menorragia no especificada (sangrado menstrual abundante)

- COMPLICACIONES ALTERACIÓN DE LA FUNCIÓN SEXUAL E INFERTILIDAD

R37 = disfunción sexual (dificultades para tener o disfrutar del sexo)

N94.10 = dispareunia (dolor durante las relaciones sexuales - solo mujeres)

N52 = disfunción eréctil (dificultad para lograr o mantener una erección - solo hombres)

HOMBRE

N97.9 = infertilidad femenina no especificada (problemas en la mujer para concebir un hijo)

N46.9 = infertilidad masculina no especificada (problemas en el hombre para concebir un hijo)

- COMPLICACIONES UROLÓGICAS MASCULINAS

N48.9 = otros trastornos no especificados de pene (enfermedades o problemas en relación al pene)

T80 a T88 = complicaciones de atención quirúrgica y médica no clasificadas bajo otro concepto (complicaciones o problemas en el tratamiento de patología peneana)

N36.0 = fístula de uretra (comunicación anormal entre la uretra y otro tejido, como piel u órgano)

Q64.0 = epispadia: recidiva de epispadia; otros trastornos específicos del pene (reaparición del defecto uretral tras su tratamiento previo)

- COMPLICACIONES PSICOSOCIAL

Z87.89 = historia personal de reasignación de sexo (cambio de género en la infancia por decisión de padres o profesionales de la salud)

F64 = trastornos de identidad sexual: disforia (incomodidad con el género asignado al nacer)

F41.9 = ansiedad (nerviosismo o preocupación excesiva)

F32.A = depresión no especificada (tristeza persistente o estado de ánimo bajo)

Z50.4 = psicoterapia no clasificada en otra parte (tratamiento psicológico)

GZ58ZZZ = psicoterapia cognitivo-conductual (tratamiento psicológico enfocado en pensamientos y conductas)

GZ72ZZZ = psicoterapia familiar (tratamiento psicológico en donde participa la familia)

F40.1 = fobia social no especificada (miedo limitante a situaciones sociales)

F60.9 = otros trastornos de personalidad (conjunto permanente de pensamientos y comportamientos que afectan a las relaciones personales)

- COMPLICACIONES ORTOPÉDICAS Y DEAMBULATORIAS

Q65.89 = displasia por anomalía acetabular (malformación de la cadera, fémur, en la cual se “sale de su sitio”)

M25.5 = dolor en articulación (dolor en las articulaciones)

M81.8 = osteoporosis (pérdida de tejido óseo)

M85.8= osteopenia (baja densidad ósea)

M41.9 = escoliosis no especificada (curvatura anormal de la columna vertebral)

R26.2 = deambulación dificultosa (dificultad para caminar, en la que podrías precisar ayuda como apoyos)

- COMPLICACIONES GASTROINTESTINALES

L98.8 = fístula cutánea (conexión anormal entre órganos abdominales y la piel)

R19.7 = diarrea no especificada (heces líquidas o abundantes)

K59.0 = estreñimiento (dificultad para evacuar o frecuencia disminuida)

K91.2 = malabsorción posquirúrgica (síndrome intestino corto) (dificultad de absorber nutrientes por tener menos intestino tras retirada de parte de este en una cirugía)

K56.609 = obstrucción intestinal (bloqueo en los intestinos que impide el paso de su contenido)

