



ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΜΑΡΤΙΕΣ ΝΕΟΓΝΩΝ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ



ΦΟΙΤΗΤΡΙΕΣ:
ΛΕΚΑΪ ΒΙΟΣΑΝΑ
ΣΑΛΑΙ ΜΑΡΣΙΝΤΑ

ΕΠΟΠΤΕΥΩΝ ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ:
ΓΡΑΜΜΑΤΙΚΑΣ ΓΕΩΡΓΙΟΣ

Πάτρα, Οκτώβριος 2017

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Στο παρελθόν τα παιδιά που γεννιόντουσαν με συγγενείς διαμαρτίες η δε πρόνοια και περίθαλψη τους ήταν περιορισμένη, αυτό οφειλόταν ίσως σε προλήψεις, ή μέχρι ενός σημείου και στα περιορισμένα μέσα τα οποία διέθεταν. Οφειλόταν ίσως ακόμη, στο γεγονός ότι ο αριθμός των πασχόντων παιδιών ήταν σχετικά μικρός. Τα τελευταία χρόνια που μπήκε στη ζωή μας ο προγεννητικός έλεγχος κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης, αποτέλεσε καθοριστικό κομμάτι τόσο για την μητέρα όσο και για το έμβρυο. Οι συγγενείς διαμαρτίες προκαλούν ποικίλου βαθμού κοσμητικές και λειτουργικές διαταραχές. Πολλές απ' αυτές τις διαμαρτίες μπορεί να συνυπάρχουν με διαμαρτίες άλλων συστημάτων ή να αποτελούν μέρος συνδρόμων.

Η συγγραφή της εργασίας μας ως στόχο έχει να χαρτογραφήσει πλήρως τις συγγενείς διαμαρτίες ώστε να είναι εφικτό, αν όχι όλες οι περιπτώσεις οι περισσότερες, να κατηγοριοποιηθούν. Σήμερα, οι σύγχρονοι διαγνωστικοί μέθοδοι συμβάλλουν στην ανίχνευση των συγγενών ανωμαλιών του εμβρύου. Οι ιατρικές γνώσεις πλέον σε συνδυασμό με την τεχνολογική πρόοδο αλλά και την αλματώδη εξέλιξη της ιατρικής επιστήμης, επιτρέπουν τον σαφή περιορισμό των περιπτώσεων αυτών. Επίσης, η εξειδίκευση και η ενημέρωση όλων των επαγγελματιών υγείας για τις συγγενείς διαμαρτίες είναι απαραίτητη, διότι συμβάλλει στην άμεση αντιμετώπιση και στα καλύτερα αποτελέσματα των περισσότερων από αυτών. Το παιδί που πρόκειται να υποβληθεί σε μία χειρουργική επέμβαση, χρειάζεται ιδιαίτερη μεταχείριση, ώστε να καλυφθούν όλες οι βιολογικές και ψυχολογικές του ανάγκες.

Παρακάτω μελετάμε την ανατομία και φυσιολογία του κρανιοπροσωπικού του ερειστικού και του ουροποιογεννητικού συστήματος. Τα είδη των διαμαρτιών που παρουσιάζονται σε νεογνά, την αίτια, την μέθοδο αντιμετώπισης τους, την ψυχολογική προετοιμασία του μικρού ασθενή και των γονέων στα διάφορα στάδια της νοσηλείας, μέσα και έξω από το νοσοκομείο και η νοσηλευτική παρέμβαση στα νοσηλευτικά θέματα της νοσηλείας ενός νεογνού.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Περίληψη.....	1
Summary	3
Εισαγωγή.....	4
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο	5
1.1 Ανατομία και φυσιολογία κρανιοπροσωπικού	5
1.2 Ανατομία και φυσιολογία ερειστικού.....	10
1.2.1 Ανατομία και φυσιολογία άνω άκρων	10
1.2.2 Ανατομία και φυσιολογία κάτω άκρων	12
1.3 Ανατομία και φυσιολογία ουροποιογεννητικού	14
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο	19
Κρανιοπροσωπικές διαμαρτίες.....	19
2.1 Γενικά	19
2.2 Παθήσεις κεφαλής.....	19
2.2.1 Υδροκεφαλισμός.....	19
2.2.2 Εγκεφαλοκήλη	23
2.2.3 Ανεγκεφαλία	25
2.2.4 Ολοπροσεγκεφαλία.....	26
2.3 Παθήσεις προσώπου και στόματος.....	27
2.3.1 Ατρησία ή στένωση των ρινικών χοανών	27
2.3.2 Σύνδρομο Pierre Robin	28
2.3.3 Μακρογλωσσία	31
2.3.4 Βατράχιο	32
2.3.5 Σχιστίες του προσώπου	33
2.3.5.1 Χειλοσχιστία η λαγώχειλο.....	33
2.3.5.2 Υπερωισχιστία η λυκόστομα.....	35
2.3.5.3 Κολόβωμα ή χειλο-γναθο-υπερωιο-δακρυσχιστία.....	35
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο	37
Ατρησίες ερειστικού (Άνω και Κάτω άκρων).....	37
3.1 Γενικά	37
3.2 Συγγενείς διαμαρτίες χεριού.....	38

3.2.1 Κερκιδική επιμήκης αποτυχία σχηματισμού	38
3.2.2 Υποπλασία αντίχειρα	39
3.2.3 Αρθρογρύπωση	42
3.2.4 Συνδακτυλία	43
3.2.5 Πολυδακτυλία - Διπλασιασμός δακτύλων	45
3.2.6 Μακροδακτυλία	46
3.2.7 Σύνδρομο δακτυλοειδών περισφίξεων.....	49
3.2.8 Φωκομέλεια	50
3.3 Συγγενείς Διαμαρτίες Ποδιού.....	51
3.3.1 Συγγενής ραιβοϊπποποδία	51
3.3.2 Συγγενές εξάρθρημα ισχίου	54
3.3.3 Πτερνοποδία.....	56
3.3.4 Προσαγωγή μεταταρσίων	57
3.3.5 Συγγενής κάθετος αστράγαλος	58
3.3.6 Συνοστέωση τάρσους	59
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο	61
Παθήσεις του ουροποιητικού συστήματος.....	61
4.1 Γενικά	61
4.2 Υδρονέφρωση.....	62
4.3 Αγενεσία νεφρού	65
4.4 Πεταλοειδής νεφρός (σύντηξη κάτω πόλων)	66
4.5 Εκτροπή ουροδόχου κύστεως	68
4.6 Συγγενείς βαλβίδες οπίσθιας ουρήθρας.....	69
4.7 Περισφιγμένη βουβωνοκήλη.....	72
4.8 Συστροφή Όρχεως	73
4.9 Κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση.....	75
4.10 Κρυσορχία.....	78
4.11 Ατρησία του παρθενικού υμένα	79
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο	81
Προγεννητικός Έλεγχος.....	81
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο	83
Νοσηλευτική Παρέμβαση.....	83

6.1 Εισαγωγή	83
6.1.1 Ο ρόλος του νοσηλευτή-τριας στη σωστή ανάπτυξη του δεσμού μητέρας – νεογνού	83
6.1.2 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην ψυχολογική στήριξη των γονιών	85
6.1.3 Προεγχειρητική Νοσηλευτική Φροντίδα.....	86
6.1.4 Μετεγχειρητική Νοσηλευτική Φροντίδα.....	87
6.1.5 Διδασκαλία Γονέων Για Την Φροντίδα Του Νεογνού Κατ’ οίκον	91
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ.....	92
1 ^ο Περιστατικό	92
2 ^ο Περιστατικό	95
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ.....	99
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	100

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Με την ολοκλήρωση της πτυχιακής μας εργασίας θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τον καθηγητή μας κ. Γραμματικά Γεώργιο για τις πολύτιμες γνώσεις και συμβουλές που μας παρείχε καθ' ολη την διάρκεια εκπόνησης της.

Τέλος θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τις οικογένειες μας για την αμέριστη συμπαράσταση τους καθ' ολη την διάρκεια των σπουδών μας.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Σκοπός: Σκοπός της εργασίας μας είναι να αναλύσουμε τη συχνότητα των παιδιών που γεννιούνται με συγγενείς διαμαρτίες κυρίως του κρανιοπροσωπικού, εριστικού (άνω και κάτω άκρων) και του ουροποιογεννητικού συστήματος. Να αναζητήσουμε την αίτια και τα είδη των ανωμαλιών που παρουσιάζουν, τις σύγχρονες μεθόδους διάγνωσης της νόσου καθώς και παιδιατρικά θέματα που χρίζουν χειρουργικής αποκατάστασης.

Ανασκόπηση Βιβλιογραφίας: Η παρούσα μελέτη αποτελεί μέρος βιβλιογραφικής ανασκόπησης από πρόσφατα επιστημονικά ελληνικά και ξένα συγγράμματα, άρθρα, περιοδικά, ηλεκτρονικές βιβλιοθήκες, επιστημονικά site και βάσεις δεδομένων (google scholar, Ene, Eone, medline plus, pub med, science direct, iatronet, iatrotek).

Αποτελέσματα: Οι συγγενείς διαμαρτίες είναι τα αποτελέσματα μιας ή περισσότερων ανωμαλιών που κάνουν την εμφάνιση τους στην διάρκεια της διάπλασης του εμβρύου. Το χρονικό εύρος εμφάνισης αυτών των ανωμαλιών είναι αρκετά μεγάλο και εκτείνεται από την 6η ημέρα μέχρι και το τέλος του 7ου μήνα της κύησης. Αναδεικνύεται από την εργασία μας ότι οι συγγενείς διαμαρτίες νεογνών υπήρχαν και θα συνεχίζουν να υπάρχουν να εμφανίζουν σοβαρές και ανίατες περιπτώσεις, άγνωστης αιτιολογίας να προκαλούν αναπηρίες να ταλαιπωρούνται παιδιά και οικογενείας και άλλες να είναι θανατηφόρες.

Συμπεράσματα: Η συχνότητα εμφανίσεις νεογνών με συγγενείς διαμαρτίες δεν είναι ιδιαίτερα αυξημένη, τα προβλήματα όμως που προκαλούν είναι πολλά, άλλα σε πιο βαριά μορφή και άλλα σε πιο ήπια ανάλογα με την διαμαρτία που εμφανίζουν και τα συστήματα που επηρεάζουν. Η διάγνωση και η αντιμετώπιση των συγγενών διαμαρτιών του εμβρύου προγεννητικά, ήταν και παραμένει μια σοβαρή πρόκληση στην Περιγεννητική και Αναπαραγωγική ιατρική. Η ιατρική κοινότητα έχει κάνει τεράστια βήματα προόδου στην πρόληψη και αντιμετώπιση πολλών περιπτώσεων συγγενών διαμαρτιών. Παρόλα αυτά παραμένουν περιπτώσεις οι οποίες είναι πολύ δύσκολο έως αδύνατο να αντιμετωπισθούν με σύνηθες αποτέλεσμα την κατάληξη του νεογνού.

Λέξεις κλειδιά: Συγγενείς διαμαρτίες νεογνών, κρανιοπροσωπικού, ουροποιογεννητικού, ερειστικού άνω και κάτω άκρων, σχιστίες προσώπου, συχνότητα, αιτιολογία, διάγνωση, κλινική εικόνα, αντιμετώπιση, προγεννητικός έλεγχος.

SUMMARY

Purpose: The purpose of our work is to analyze the frequency of children born with congenital malformations, mainly craniofacial, ulcerative (upper and lower limbs) and the genitourinary system. Look for the causes and types of abnormalities they present, modern methods of diagnosing the disease, and pediatric issues requiring surgical rehabilitation.

Bibliography review: This study is part of a bibliographic review of recent Greek and foreign literature, articles, journals, electronic libraries, scientific sites and databases (google scholar, Ene, Esne, medline plus, pub med, science direct iatronet, iatrotek)

Results: Congenital malformations are the effects of one or more abnormalities that occur during fetal development. The time range of these abnormalities is quite large and ranges from day 6 until the end of the 7th month of pregnancy. It is clear from our work that congenital malformations have existed and will continue to exist, to present serious and incurable cases of unknown cause, to cause disabilities, to exacerbate children and families and others to be fatal.

Conclusions: The incidence of offspring with congenital malformations is not particularly high, but the problems they cause are many, but more severe and others more mild depending on the disorder they present and the systems that affect them. The diagnosis and treatment of congenital colitis of the fetus prenatally has been and remains a serious challenge in Perinatal and Reproductive Medicine. The medical community has made tremendous steps forward in the prevention and treatment of many cases of congenital malpractice. However, there remain cases that are very difficult or impossible to cope with the normal outcome of the newborn.

Keywords: Congenital malformations of newborns, craniofacial, urogenital, upper and lower limbs, facial clefts, frequency, rationale, diagnosis, clinical picture, treatment, prenatal control.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Με τον όρο «συγγενής διαμαρτίες» εννοούμε το αποτέλεσμα κάποιας ανωμαλίας στη διάπλαση του εμβρύου, η οποία μπορεί να συμβεί από την 6η ημέρα μέχρι και το τέλος του 7ου μήνα της κύησης. Αν και ο ακριβής προσδιορισμός της συχνότητας των συγγενών ανωμαλιών είναι δύσκολος αυτή κυμαίνεται γύρω στο 4% επί του συνόλου των γεννήσεων. Αιτιολογικά μπορεί να οφείλονται είτε σε χρωμοσωμικές διαταραχές, σε γενετικούς επίκτητους περιβαλλοντικούς παράγοντες είτε να αποτελούν τυχαία συμβάντα κατά την ενδομήτρια ζωή. Διακρίνονται σε :

▼ Μορφογενετικές Ανεπάρκειες

πρόκειται για αποτυχία πλήρους διάπλασης ενός οργάνου. Στην ομάδα αυτή ανήκουν οι διάφορες αγενεσίες, οι υποπλασίες, οι συνδακτυλίες, οι σχιστίες κ.ά.

▼ Αθροιστικές Δυσμορφίες

χαρακτηρίζονται από υπεράριθμους ιστούς, π.χ. πολυδακτυλίες.

▼ Αμαρτώματα

ο όρος αυτός χρησιμοποιείται για μια ομάδα βλαβών που βρίσκονται στο όριο της πραγματικής νεοπλασίας, π.χ. σπίλοι, αιμαγγειώματα κ.ά.

Ο προγεννητικός έλεγχος του εμβρύου, κυρίως σε γονείς υψηλού κινδύνου είναι προϋπόθεση για την έγκαιρη διάγνωση των συγγενών ανωμαλιών. Οι δυνατότητες αντιμετώπισής τους χειρουργικά καθώς και οι επιπτώσεις στην ποιότητα της ζωής, καθορίζονται από ομάδα ειδικών ιατρών. Σε σοβαρές και ανίατες περιπτώσεις η διακοπή της κύησης είναι η μόνη διέξοδος.

Η επιστήμη της νοσηλευτικής δρα ως λειτούργημα όταν ο ασθενής προσεγγίζεται ολιστικά με υπευθυνότητα και διάθεση προσφοράς. Ιδιαίτερα στην παιδιατρική νοσηλευτική που οι συντεταγμένες τροποποιούνται χρειάζεται κατανόηση και ευελιξία από μέρους του νοσηλευτή για την ορθότερη αντιμετώπιση του παιδιού σε συνδυασμό με την οικογένεια, την οποία καλείται να εντάξει στο πλάνο θεραπείας και αποκατάστασης του μικρού ασθενή.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

Ανατομία και φυσιολογία

1.1 Ανατομία και φυσιολογία κρανιοπροσωπικού

Το κρανίο είναι ένας οστέινος σχηματισμός που αποτελεί το σκελετό της κεφαλής. Υποστηρίζει τις δομές του προσώπου και προστατεύει την κεφαλή και τα περιεχόμενά της από τραυματισμό. Διακρίνεται στο εγκεφαλικό κρανίο ή κρανιακή κάψα και στο προσωπικό ή σπλαχνικό κρανίο. Το πρώτο ονομάζεται έτσι γιατί μέσα του βρίσκεται ο εγκέφαλος και το δεύτερο επειδή σχηματίζει το πρόσωπο και σ' αυτό βρίσκονται σπλάχνα, δηλαδή όργανα. Το εγκεφαλικό κρανίο ή νευροκράνιο αποτελείται από μεγάλα πλατιά οστά που προέρχονται από υμενογενή οστέωση και από τα οστά της βάσης του κρανίου που προέρχονται από χονδρογενή οστέωση. Στην αρχή της διαπλάσεώς τους αποτελούνται και τα δύο από πυκνό μεσέγγυμα το οποίο αργότερα διαφοροποιείται.

- **Εγκέφαλος**

Είναι το πρωτεύων κέντρο ρυθμίσεις και συντονισμού των δραστηριοτήτων του οργανισμού, αποτελεί το σπουδαιότερο και μεγαλύτερο τμήμα του κεντρικού νευρικού συστήματος. Βρίσκεται εντός του εγκεφαλικού κρανίου και περιβάλλεται από τρεις προστατευτικούς υμένες, τις μήνιγγες. Αποτελείται από νευρώνες, νευραλγία, φαιά και λευκή ουσία.

- **Εγκεφαλικός φλοιός**

Το λεπτό φαιό περίβλημα κάθε εγκεφαλικού ημισφαιρίου καλείται εγκεφαλικός φλοιός, είναι το μεγαλύτερο τμήμα του εγκέφαλου και αποτελείται από δυο εγκεφαλικά ημισφαίρια. Διαιρούνται σε τέσσερις λοβούς:

- § Τον μετωπιαίο λοβό, που ελέγχει το συνειδητό, το συναίσθημα, την κινητικότητα και την έκφραση του λόγου
- § Τον βρεγματικό λοβό που ελέγχει της αίσθησης της αφής, ελέγχει τμηματικά τον λόγο, τον οπτικό προσανατολισμό στο χώρο, την ικανότητα προσανατολισμού
- § Τον κροταφικό λοβό, που ελέγχει την μνήμη, ειδικές αίσθησης όπως η ακοή
- § Τον ινιακό λοβό που ελέγχει την όραση

- **Παρεγκεφαλίδα**

Είναι δομή του εγκεφάλου που παίζει σημαντικό ρόλο στον συντονισμό των κινήσεων. Δέχεται αισθητικές πληροφορίες και στη συνέχεια επηρεάζει νευρικές οδούς, ώστε να προκαλέσει τις λεπτές, ήπιες και συνδυασμένες κινήσεις. Βρίσκεται πίσω κάτω από τον κυρίως εγκέφαλο και καλείται «ελάσσων εγκέφαλος»

- **Εγκεφαλικό στέλεχος**

Ελέγχει ακούσιες λειτουργίες απαραίτητες για τη ζωή όπως την λειτουργία της καρδιάς και της αναπνοής. Επίσης, μεταδίδει σήμα από τον εγκέφαλο στους μύες και από τις αισθήσεις από όλα τα τμήματα του σώματος στον εγκέφαλο προμήκης μυελός, γέφυρα και μεσεγκέφαλος, αυτό είναι το τμήμα του εγκέφαλου που συνδέεται με το νωτιαίο μυελό.

- **Μήνιγγες**

Είναι οι μεμβράνες που περιβάλλουν και τον εγκέφαλο και προστατεύουν τον εγκέφαλο και το νωτιαίο μυελό. Υπάρχουν τρία στρώματα μηνίγγων, σκληρή μήνιγγα (εξωτερικά), αραχνοειδής μήνιγγα (μεσαία) και χοριοειδείς μήνιγγα (εσωτερικά). Το εγκεφαλονωτιαίο υγρό παράγεται στο κέντρο του εγκεφάλου στις πλευρικές κοιλίες και κυκλοφορεί γύρο από τον εγκέφαλο και το νωτιαίο μυελό μεταξύ της αραχνοειδούς και της χοριοειδούς μηνίγγας. (Agur & Dalley 2012)

Τα οστά του εγκεφαλικού κρανίου είναι οχτώ: το μετωπιαίο οστό, τα βρεγματικά, τα κροταφικά, το ινιακό οστό, το σφηνοειδές οστό και το ηθμοειδές οστό

- **Μετωπιαίο οστό**

Βρίσκεται στη πρόσθια επιφάνεια του κρανίου είναι ένα μεγάλο πλατύ οστό που σχηματίζει το μέτωπο και το μεγαλύτερο τμήμα της οροφής των οφθαλμικών κόγχων. Περιέχει τους μετωπιαίους παραρρίνιους κόλπους και έχει δύο κύριους πυρήνες οστέωσης οι οποίοι οστεοποιούνται κατά μήκος της μετωπιαίας ραφής. Συμβάλλει στο σχηματισμό του τυφλού τρήματος το οποίο επιτρέπει την διέλευση μιας επικουρικής φλέβας που επικοινωνεί με τον άνω οβελιαίο κόλπο

- **Βρεγματικό οστό**

Τα δύο βρεγματικά οστά βρίσκονται στην άνω και την πλάγια επιφάνεια του κρανίου. Σχηματίζει το μεγαλύτερο τμήμα του κρανιακού θόλου, συναρθρώνεται με το μετωπιαίο οστό, το ινιακό οστό και μεταξύ τους σχηματίζουν τις ραφές ή συναρθρώσεις του κρανίου. Στις έσω επιφάνειες των οστών υπάρχουν μικρές αύλακες

όπου πορεύονται τα αιμοφόρα αγγεία που αιματώνουν τον εγκέφαλο και εντυπώματα των ελίκων της επιφάνειας του κρανίου. Κατά την γέννηση υπάρχουν ακόμα υμενώδη κενά διαστήματα στο κρανίο, τα οποία ονομάζονται πηγές.

- **Ινιακό οστό**

Το ινιακό οστό βρίσκεται στην οπίσθια επιφάνεια του κρανίου. Σχηματίζει το οπίσθιο τμήμα του κρανιακού θόλου, αρθρώνεται με τον Άτλαντα και φέρει ένα εκσεσημασμένο έπαρμα, το έξω ινιακό όγκωμα (ή ινίο) το οποίο παρέχει πρόσφυση σε μύες. Κάτω από αυτό υπάρχει ένα μεγάλο ωοειδές άνοιγμα το ινιακό τρήμα μέσω του οποίου η κρανιακή κοιλότητα επικοινωνεί με το νωτιαίο σωλήνα. Σε κάθε πλευρά του ινιακού τρήματος υπάρχουν δύο λείες ωοειδείς αποφύσεις, οι ινιακοί κόνδυλοι για την άρθρωση με τον πρώτο αυχενικό σπόνδυλο

- **Κροταφικό οστό**

Τα δύο κροταφικά οστά βρίσκονται στην πλάγια επιφάνεια του κρανίου και συμμετέχουν στο σχηματισμό των πλευρών και της βάσεις του κρανίου, στο κροταφικό οστό βρίσκεται και ο έξω ακουστικός πόρος από όπου ακούμε.

Ο καθένας αποτελείται από 4 τμήματα:

Την λεπιδοειδή μοίρα, τη λιθομαστοειδής μοίρα, την τυμπανική μοίρα και ην βελονοειδή απόφυση.

- **Ηθμοειδές οστό**

Είναι ένα μικρό οστό που βρίσκεται στην οροφή της κοιλότητας της μύτης, είναι πολύ ελαφρύ, έχει ακανόνιστο σχήμα και συμβάλλει στο σχηματισμό του κόγχου, της ρινικής κοιλότητας, του ρινικού διαφράγματος και του πρόσθιου κρανιακού βόθρου.

Αποτελείται από τρία τμήματα:

- 1) Το τετρημένο πέταλο
- 2) Το κάθετο πέταλο
- 3) Τους δύο ηθμοειδείς λαβύρινθους

- **Σφηνοειδές οστό**

Βρίσκεται στη βάση του εγκεφαλικού κρανίου, μπροστά από τα κροταφικά οστά. Το σχήμα του μοιάζει με νυχτερίδα με ανοιχτά φτερά, το σώμα του αποτελείται από δύο μεγάλους αεροφόρους κόλπους οι οποίοι επικοινωνούν με την ρινική κοιλότητα και ένα βαθύ εντύπωμα τον βόθρο της υπόφυσης, ο οποίος περιέχει την υπόφυση. Οι

μείζονες και οι ελάσσονες πτέρυγες του παρουσιάζουν πολλά τρήματα για την διόδο νεύρων και αιμοφόρων αγγείων.

Τα οστά του κρανίου συνδέονται μεταξύ τους σε σημεία που ονομάζονται ραφές του κρανίου:

- § Οβελιαία ραφή, συνδέει τα δύο βρεγματικά οστά μεταξύ τους.
- § Στεφανιαία ραφή, συνδέει τα δύο βρεγματικά οστά με το μετωπιαίο οστό.
- § Λαμδοειδής ραφή, συνδέει τα δύο βρεγματικά οστά με το ινιακό οστό.

Τα οστά του προσωπικού η σπλαχνικού κρανίου είναι δεκατέσσερα, επτά οστά που σχηματίζουν την ρινική κάψα και επτά οστά που σχηματίζουν τις δύο γνάθους (άνω και κάτω). Τα οστά της ρινικής κάψας είναι οι δύο ρινικές κόγχες, τα δύο ρινικά οστά, τα δύο δακρυϊκά οστά και η ύνιδα. Τα οστά των γνάθων είναι οι δύο άνω γνάθοι, τα δύο ζυγωματικά οστά, τα δύο υπερώια οστά και η κάτω γνάθος

- **Ρινικές κόγχες**

Βρίσκονται στο εσωτερικό της ρινικής θαλάμης, αποτελούν δύο κυρτούς οστέινους δίσκους που προβάλλουν από τα τοιχώματα της ρινικής κοιλότητας ακριβώς κάτω από τις άνω και μέσες ρινικές κόγχες του ηθμοειδούς οστού.

- **Ρινικό οστό**

Τα ρινικά οστά είναι δύο μικρά επιμήκη οστά, βρίσκονται στη ράχη της μύτης, συνδέονται μεταξύ τους και σχηματίζουν την γέφυρα της μύτης.

- **Δακρυϊκό οστό**

Τα δύο δακρυϊκά οστά βρίσκονται στο εσωτερικό τοίχωμα του οφθαλμικού κόγχου, είναι τα μικρότερα και πιο εύθραυστα οστά του κρανίου και σχηματίζουν τμήμα του τοιχώματος των οφθαλμικών κόγχων. Το καθένα έχει αύλακες για την υποδοχή του δακρυϊκού ασκού και του ρινοδακρυϊκού πόρου, μέσου του οποίου τα δάκρυα που ξεπλένουν διαρκώς την επιφάνεια του οφθαλμού. (Agur & Dalley 2012, Drake et al. 2007)

- **Ύνιδα**

Η ύνιδα συμμετέχει στο σχηματισμό του ρινικού διαφράγματος, έχει σχήμα “αλετριού” σχηματίζει το οπίσθιο κάτω τμήμα του ρινικού διαφράγματος.

- **Άνω γνάθος**

Τα δύο οστά της κάθε άνω γνάθου συμμετέχουν στο σχηματισμό του οφθαλμικού κόγχου, της ρινικής θαλάμης και της κοιλότητας του στόματος, είναι τα μεγαλύτερα οστά του προσώπου, τα οποία με την συνάρθρωση τους στη μέση γραμμή σχηματίζουν την άνω σιαγόνα. Φέρουν τους άνω οδόντες σε μια οστέινη ακρολοφία που ονομάζεται φατνιακή απόφυση. Η υπερώια απόφυση της άνω γνάθου είναι μία οριζόντια προεξοχή που σχηματίζει σημαντικό τμήμα του εδάφους της ρινικής κοιλότητας και της οροφής του στόματος. Ο γναθιαίος κόλπος, γνωστός και ως ιγμόρειο άντρο είναι μια αεροπληθής κοιλότητα μέσα στο σώμα του οστού η οποία επικοινωνεί με την ρινική κοιλότητα.

- **Ζυγωματικό οστό**

Τα δύο ζυγωματικά οστά σχηματίζουν τα μήλα του προσώπου. Τα δύο ζυγωματικά οστά είναι ακανόνιστα οστά που σχηματίζουν το έπαρμα των παρειών και τμήμα του τοιχώματος του οφθαλμικού κόγχου. Η κροταφική απόφυση συναρθρώνεται με τη ζυγωματική απόφυση του κροταφικού οστού για να σχηματίσει το ζυγωματικό τόξο.

- **Υπερώια οστά**

Τα υπερώια οστά βρίσκονται στη οροφή της στοματικής κοιλότητας είναι ακανόνιστα οστά που σχηματίζουν τμήμα της σκληρής υπερώας, του πλάγιου τοιχώματος της ρινικής κοιλότητας και του εδάφους του οφθαλμικού κόγχου.

- **Κάτω γνάθος**

Η κάτω γνάθος είναι το μοναδικό οστό του κρανίου το οποίο εμφανίζει κινητικότητα, είναι ένα ακανόνιστο οστό που αποτελεί το μόνο κινητό οστό της κεφαλής και καταφύονται όλοι οι μύες της μάσησης. Σχηματίζει την κάτω σιαγόνα και φέρει τους κάτω οδόντες στην αντίστοιχη φατνιακή απόφυση. Οι κλάδοι είναι οι κάθετες αποφύσεις που φέρουν στο άκρο τους την κονδυλοειδή απόφυση, η οποία παρέχει πρόσφυση σε μύες. Οι κάθετες και οι οριζόντιες μοίρες του οστού ενώνονται και σχηματίζουν τη γωνία της γνάθου.

- **Γλώσσα**

Είναι ένα ευκίνητο, μυώδες όργανο, που εξωτερικά καλύπτεται από βλεννογόνο. Τα δύο πρόσθια τριτημόρια της ανήκουν στη στοματική κοιλότητα, ενώ το οπίσθιο τριτημόριο της γλώσσας (ρίζα της γλώσσας) ανήκει στο φάρυγγα. Όριο μεταξύ τους

είναι μια αύλακα σε σχήμα Λ που ονομάζεται τελική αύλακα. Η γλώσσα προσφύεται στο έδαφος του στόματος μέσω μιας πτυχής, που ονομάζεται χαλινός της γλώσσα

Ο κύριος σκοπός των οστών του κρανίου είναι η προστασία του εγκεφάλου από κακώσεις. Τα οστά του κρανίου αποτελούνται από δύο συμπαγείς πλάκες μεταξύ των οποίων υπάρχει μια λεπτή αραιά περιοχή. Σε ορισμένες περιοχές οι δύο πλάκες απομακρύνονται μεταξύ τους και έτσι δημιουργούνται χώροι με αέρα που λέγονται κόλποι. (Roger 2007)

1.2 Ανατομία και φυσιολογία ερειστικού

1.2.1 Ανατομία και φυσιολογία άνω άκρων

Ο σκελετός των άνω άκρων είναι ο σκελετός της ωμικής ζώνης, του ώμου δηλαδή που είναι ένας μηχανισμός προσάρτησης του χεριού (άνω άκρου) στο σκελετό του κορμού. Ο σκελετός του χεριού αποτελείται από τον βραχίονα, τον πήχη ή αντιβράχιο και το άκρο χέρι. Στο σκελετό κάθε άνω άκρου διακρίνουμε τα οστά της ωμικής ζώνης, που είναι το σύστημα σύνδεσης του άνω άκρου με τον κορμό, και τα οστά του βραχίονα, του πήχη ή αντιβραχίου και του άκρου χεριού. Τα οστά της ωμικής ζώνης είναι δύο: η κλείδα και η ωμοπλάτη.

- **Ωμοπλάτη**

Η ωμοπλάτη είναι ένα πλατύ και λεπτό οστό τριγωνικού σχήματος που βρίσκεται πίσω από την οπίσθια επιφάνεια του θωρακικού τοιχώματος και εκτείνεται από την δεύτερη μέχρι την έβδομη πλευρά. Στην έξω γωνία της ωμοπλάτης βρίσκεται η ωμογλήνη, με την οποία η ωμοπλάτη ενώνεται με το βραχιόνιο οστό.

- **Κλείδα**

Η κλείδα είναι ένα επιμηκυμένο οστό που έχει σχήμα S και βρίσκεται πάνω από την πρώτη πλευρά. Η κλείδα στο ένα της άκρο συνδέεται με το στέρνο και στο άλλο της άκρο συνδέεται με την ωμοπλάτη. Λειτουργία της είναι να συγκρατεί την ωμοπλάτη στη θέση της.

- **Βραχιόνιο οστό**

Το βραχιόνιο οστό είναι το μεγαλύτερο και μακρύτερο οστό του άνω άκρου, εμφανίζει τρία μέρη: το μέσον ή σώμα, το άνω άκρο και το κάτω άκρο. Το άνω άκρο εμφανίζει την κεφαλή του βραχιόνιου οστού και συνδέεται με την ωμοπλάτη σχηματίζοντας την άρθρωση του ώμου. Το σώμα του βραχιόνιου οστού έχει σχήμα

κυλινδρικό προς τα πάνω και σχήμα πρίσματος προς τα κάτω. Το κάτω άκρο του βραχιόνιου οστού εμφανίζει δύο αρθρικές επιφάνειες την τροχλία προς τα μέσα και τον κόνδυλο προς τα έξω που συνδέονται με την ωλένη και την κερκίδα αντίστοιχα σχηματίζοντας την άρθρωση του αγκώνα.

- **Κερκίδα**

Η κερκίδα έχει μικρότερο μήκος από την ωλένη και εμφανίζει τρία μέρη: το σώμα, το άνω άκρο και το κάτω άκρο. Το άνω άκρο της κερκίδας εμφανίζει την κεφαλή της κερκίδας η οποία συνδέεται με το βραχιόνιο οστό και την ωλένη συμμετέχοντας στον σχηματισμό της άρθρωσης του αγκώνα. Το σώμα της κερκίδας εμφανίζει σχήμα πρίσματος. Το κάτω άκρο της κερκίδας συνδέεται με τα οστά του καρπού και την ωλένη συμμετέχοντας στον σχηματισμό της άρθρωσης του καρπού.

- **Ωλένη**

Η ωλένη εμφανίζει τρία μέρη: το σώμα, το άνω άκρο και το κάτω άκρο. Το άνω άκρο της ωλένης συνδέεται με το βραχιόνιο οστό και με την κεφαλή της κερκίδας συμμετέχοντας στον σχηματισμό της άρθρωσης του αγκώνα. Το σώμα της ωλένης έχει σχήμα πρίσματος προς τα πάνω και σχήμα κυλίνδρου προς τα κάτω. Το κάτω άκρο της ωλένης καταλήγει στην κεφαλή της ωλένης η οποία συνδέεται με τα οστά του καρπού και την κερκίδα συμμετέχοντας στον σχηματισμό της άρθρωσης του καρπού. (Drake et al 2007, Rogers 2007)

- **Οστά του καρπού**

Τα οστά του καρπού είναι 8 τοποθετημένα σε δυο σειρές των τεσσάρων. Τα οστά τις άνω σειράς είναι το σκαφοειδές, το μηνοειδές, το πυραμοειδές και το πισοειδές, τα πρώτα τρία διαρθρώνονται με την κερκίδα. Τα οστά τις κάτω σειράς είναι το μείζον πολύγωνο, το έλασσον πολύγωνο, το κεφαλωτό και το αγκιστρωτό.

- **Μετακάρπια οστά**

Είναι πέντε μικρά επιμήκη οστά και αντιστοιχούν ένα οστό σε κάθε δάχτυλο.

Οι βάσεις των οστών αυτών συντάσσονται με τα κάτω οστά του καρπού, ενώ οι κεφαλές τους με τις φάλαγγες.

- **Φάλαγγες**

Κάθε δάχτυλο έχει τρεις φάλαγγες εκτός από τον αντίχειρα που έχει δύο. Οι φάλαγγες ονομάζονται από πάνω προς τα κάτω πρώτη, δεύτερη ή μέση και τρίτη ή ονυχοφόρος. (Drake et al 2007)

1.2.2 Ανατομία και φυσιολογία κάτω άκρων

Το άκρο πόδι παίζει βασικό ρόλο στην κίνηση του ανθρώπου. Συμπεριφέρεται ως μοχλός που προωθεί αποτελεσματικά το σώμα κατά τη βάδιση και το τρέξιμο και εύκαμπτη δομή που προσαρμόζεται σε ανώμαλες επιφάνειες κατά τη στάση. Επιπλέον, εξασφαλίζει σταθερή στήριξη στο σώμα, παρέχει πληροφορίες για την επιφάνεια στήριξης και το είδος επαφής με αυτήν και αποσβένει επιβλαβείς κραδασμούς που δημιουργούνται κατά την επαφή του με το έδαφος. Το άκρο πόδι απαρτίζεται από 28 οστά που συνδέονται με 57 αρθρώσεις. Διακρίνεται σε πρόσθιο (μετατάρσια και φάλαγγες) μέσο (σκαφοειδές, κυβοειδές και σφηνοειδή) και οπίσθιο (αστράγαλος και πτέρνα). Κύρια άρθρωση του άκρου ποδιού είναι η υπαστραγαλική (αστραγαλοπτερινική διάρθρωση) η οποία μαζί με την ποδοκνημική (αστραγαλοκνημική διάρθρωση) απαρτίζουν ενιαία λειτουργική μονάδα.

- **Πύελος**

Η πυέλος ή λεκάνη σχηματίζεται από τα δύο ανώνυμα οστά, από το ιερό οστό και το κόκκυγα, που συνδέονται μπροστά στην ηβική σύμφυση και πίσω με το ιερό οστό. Έχει σχήμα κωνικό και προστατεύει τα όργανα που βρίσκονται στο εσωτερικό της. Η ιερολαγόνια άρθρωση αποτελεί την πιο πολύπλοκη άρθρωση του ανθρώπινου σώματος η οποία διαθέτει πολύ μεγάλη σταθερότητα σε βάρος της κινητικότητας, πράγμα απαραίτητο για την βάδιση και την όρθια στάση. Το σχήμα και οι διαστάσεις της πυέλου διαφέρουν ανάμεσα στους άνδρες και στις γυναίκες. Το σχήμα και οι διαστάσεις της γυναικείας πυέλου έχουν μεγάλη σημασία στη μαιευτική, επειδή η πυέλος αποτελεί τον οστέινο σωλήνα από όπου διέρχεται το έμβρυο κατά τον τοκετό

Ιερό Οστό: Οι ιεροί σπόνδυλοι ενώνονται μεταξύ τους και αποτελούν ένα ενιαίο οστό το ιερό οστό.

Ανώνυμο Οστό: Κάθε ανώνυμο οστό αποτελείται από τρία επί μέρους οστά το λαγόνιο, το ηβικό και το ισχιακό. Τα δύο ανώνυμα οστά συνδέονται μεταξύ τους μπροστά στην ηβική σύμφυση και πίσω με το ιερό οστό σχηματίζοντας την πυέλο ή λεκάνη.

Κοτύλη: Είναι το σημείο όπου πραγματοποιείται η σύνδεση της πυέλου με το μηριαίο οστό σχηματίζοντας την άρθρωση του ισχίου.

- **Μηριαίο οστό**

Το μηριαίο οστό είναι το ισχυρότερο και το μεγαλύτερο οστό του σώματος και από το μήκος του εξαρτάται το ύψος του ανθρώπου. Η φορά του μηριαίου οστού είναι λοξή

από τα πάνω και έξω προς τα κάτω και μέσα. Το μηριαίο οστό εμφανίζει τρία μέρη: το σώμα, το άνω άκρο και το κάτω άκρο. Το άνω άκρο εμφανίζει την κεφαλή του μηριαίου οστού και συνδέεται με την κοτύλη σχηματίζοντας την άρθρωση του ισχίου

- **Κνήμη**

Είναι το δεύτερο μεγαλύτερο και ισχυρότερο οστό του σκελετού και δέχεται το μεγαλύτερο μέρος του βάρους του σώματος. Βρίσκεται στην έσω και πρόσθια επιφάνεια της κνήμης. Αρθρώνεται προς τα άνω με τους κονδύλους του μηριαίου οστού και προς τα κάτω με τον αστράγαλο. Το άνω άκρο είναι αποπλατυσμένη και σχηματίζεται από τις αρθρικές επιφάνειες του έσω και έξω κονδύλου της κνήμης. Το μεσοκονδύλιο έπαρμα ταυτίζεται με τη μεσοκονδύλια εντομή μεταξύ των κονδύλων του μηριαίου οστού. Ο έξω κόνδυλος εμφανίζει στη κάτω πλευρά του αρθρική επιφάνεια για την κεφαλή της περόνης. Το κάτω άκρο είναι μικρό και εμφανίζει αρθρικές επιφάνειες για την περόνη και τον αστράγαλο και προβάλλει προς τα έσω & κάτω σχηματίζοντας το έσω σφυρό. (Agur & Dalley 2012)

- **Περόνη**

Χρησιμεύει κυρίως για την πρόσφυση μυών παρέχει επίσης σταθερότητα στην ποδοκνημική άρθρωση. Είναι πολύ λεπτό και βρίσκεται πίσω και έξω σε σχέση με την κνήμη (αποτελεί το έξω οστό της κνήμης). Το κάτω άκρο της περόνης ή έξω σφυρό – σχηματίζει μία ογκώδη υπδερμάτια προσεκβολή στη έξω επιφάνεια της ποδοκνημικής άρθρωσης που αρθρώνεται με τον αστράγαλο.

- **Τα οστά του τάρσους είναι 7 και συνιστούν το οπίσθιο ήμισυ του ποδιού:**

Αστράγαλος: Αρθρώνεται κεντρικά με την κνήμη και την περόνη στην ποδοκνημική διάρθρωση και περιφερικά με την πτέρνα και το σκαφοειδές οστόν. Έχει τρεις αρθρικές επιφάνειες, την τροχιλία (άρθρωση με τα σφυρά), τη μέση και την οπίσθια αρθρική επιφάνεια (άρθρωση με την πτέρνα), και την οπίσθια απόφυση.

Πτέρνα: Είναι το μεγαλύτερο και ισχυρότερο οστό του ποδιού. Έχει τρεις επιφάνειες που αρθρώνονται με τον αστράγαλο: μία μεγάλη οπίσθια, μία πρόσθια και μία μέση αρθρική επιφάνεια.

Κυβοειδές: Βρίσκεται στην έξω επιφάνεια του ποδιού και έχει τέσσερις αρθρικές επιφάνειες μέσω των οποίων συνδέεται με την πτέρνα, το έξω σφηνοειδές, το 4ο και 5ο μετατάρσιο.

Σκαφοειδές: Βρίσκεται περισσότερο επί τα εντός και μεταξύ του αστραγάλου και των σφηνοειδών οσταρίων. Κεντρικά η επιφάνεια του οστού αρθρώνεται με την κεφαλή του αστραγάλου. Περιφερικά, το σκαφοειδές οστόν έχει τρεις αρθρικές επιφάνειες μία για κάθε ένα από τα σφηνοειδή οστά.

Σφηνοειδή: Τα τρία αυτά οστάρια (έσω, μέσο, έξω) αρθρώνονται με το σκαφοειδές, την οπίσθια επιφάνεια του κυβοειδούς (έξω σφηνοειδές) και τα τρία πρώτα μετατόρσια.

Μετατόρσια: Πέντε οστά αριθμούμενα από έσω προς τα έξω, τα οποία εκτείνονται από τα οστά του ταρσού ως τις φάλαγγες.

Φάλαγγες: Οι φάλαγγες του ποδιού είναι παρόμοιες με του χεριού και αποτελούν την οστική κατασκευή των δακτύλων.

Τα παραπάνω οστά συνδέονται μεταξύ τους με διάφορα είδη κινητών αρθρώσεων, που επιτρέπουν την εκτέλεση ποικίλων κινήσεων κατά το πρότυπο της βάδισης. (Drake et al. 2007, Rogers 2007)

1.3 Ανατομία και φυσιολογία ουροποιητικού

Με τα όργανα του ουροποιητικού συστήματος επιτελείται η απέκκριση και η αποβολή από τον οργανισμό των άχρηστων και επιβλαβών προϊόντων της ανταλλαγής της ύλης με τα ούρα. Το ουροποιητικό σύστημα εμφανίζει δύο μοίρες, την εκκριτική που αποτελείται από τους νεφρούς, με την οποία επιτελείται η απέκκριση του ούρου και την αποχετευτική με την οποία το ούρο απομακρύνεται από τον οργανισμό. Η αποχετευτική μοίρα αποτελείται από τους νεφρικούς κάλυκες, τους νεφρικούς πυέλους, τους ουρητήρες, την ουροδόχο κύστη και την ουρήθρα.

- **Νεφροί**

Κάθε νεφρός, έχει σχήμα φασολιού με μήκος περίπου 12cm, πλάτος 5-6cm και πάχος 3cm. Οι δύο νεφροί δεξιός και αριστερός βρίσκονται δεξιά και αριστερά, αντίστοιχα από την οσφυϊκή μοίρα της σπονδυλικής στήλης. Ο δεξιός νεφρός βρίσκεται χαμηλότερα από τον αριστερό εξαιτίας της πίεσης του από το ήπαρ. Η θέση των νεφρών επηρεάζεται από τη στάση του ατόμου και τις αναπνευστικές κινήσεις. Οι νεφροί αποτελούνται από τη μυελώδη μοίρα και τη φλοιώδη μοίρα. Η μυελώδης

μοίρα αποτελείται από τις νεφρικές πυραμίδες, κάθε μία από τις οποίες εκβάλλει μεταφέροντας το ούρο στους νεφρικούς κάλυκες.

- **Νεφρικοί κάλυκες - Νεφρική πύελο**

Οι νεφρικοί κάλυκες με τη νεφρική πύελο, αποτελούν την αποχετευτική μοίρα των νεφρών, διακρίνονται σε ελάσσονες και μείζονες. Οι μείζονες κάλυκες, που είναι συνήθως δύο και σπάνια τρεις σχηματίζονται από τη συνένωση 3-4 ελασσόνων καλύκων και εκβάλλουν σχηματίζοντας τη νεφρική πύελο.

- **Ουρητήρες**

Οι ουρητήρες αποτελούν ινομυώδης σωλήνες μήκους περίπου 30cm που καταλήγουν στην ουροδόχο κύστη. Χρησιμεύουν για την μεταφορά του ούρου από τους νεφρούς στην ουροδόχο κύστη. Ο αυλός του ουρητήρα δεν έχει το ίδιο εύρος σε όλο το μήκος του. Σε απόφραξη του ουρητήρα από κάποιο λίθο προκαλείται οξεία διάταση του τμήματος του ουρητήρα πάνω από το σημείο της απόφραξης που εκδηλώνεται με έντονο πόνο ως κωλικός του νεφρού.

- **Ουροδόχος κύστη**

Η ουροδόχος κύστη είναι ένα κοίλο, μυώδες όργανο που αφ' ενός δέχεται τα ούρα που κατέρχονται με τους ουρητήρες, αφ' εταίρου χρησιμεύει για την εξώθησή τους από την ουρήθρα κατά την ούρηση. Η χωρητικότητά της ποικίλλει μέχρι 2-3 λίτρα, όμως 200-300gr ούρων προκαλούν έπειξη για ούρηση. Στους άνδρες βρίσκεται μεταξύ της ηβικής σύμφυσης και του ορθού, ενώ στις γυναίκες βρίσκεται μεταξύ της ηβικής σύμφυσης και της μήτρας.

- **Γυναικεία ουρήθρα**

Η γυναικεία ουρήθρα είναι αμιγής ουροποιητικός σωλήνας και έχει μήκος 3-4cm. Αρχίζει από τον πυθμένα της ουροδόχου κύστης και εκβάλλει τελικά με το έξω στόμιο της στον πρόδομο του κόλπου κάτω από την κλειτορίδα.

- **Ανδρική ουρήθρα**

Η ανδρική ουρήθρα έχει μήκος περίπου 20cm και κατά μήκος έχει διαδοχικά στενώματα και διευρύνσεις, αποτελεί μεικτό ουροποιογεννητικό σωλήνα και σε ηρεμία παρομοιάζει με τελικό σίγμα (S), με τον οποίο αποχετεύονται τα ούρα και το σπέρμα. Αρχίζει από τον πυθμένα της ουροδόχου κύστης και εκβάλλει στην κορυφή της βαλάνου του πέους. Διακρίνεται σε τρεις μοίρες, την προστατική, την υμενώδη και τη σηραγγώδη. Επίσης, με όριο το σημείο της εκβολής των εκσπερματικών

πόρων, διακρίνεται σε οπίσθια που αντιστοιχεί στην γυναικεία ουρήθρα και είναι αμιγής ουροσωλήνας και σε πρόσθια που αντιστοιχεί στον κόλπο και τον πρόδομο του κόλπου της γυναίκας και είναι ουρογεννητικός σωλήνας, αφού υποδέχεται τα ούρα και το σπέρμα. (Roger 2007)

Το γεννητικό σύστημα του άνδρα:

Αποτελείται από τους δύο όρχεις, την εκφορητική οδό που αποτελείται από την επιδιδυμίδα, το σπερματικό πόρο, τη σπερματοδόχο κύστη, τον εκσπερματικό πόρο και το πέος. Επίσης, στο γεννητικό σύστημα του άνδρα κατατάσσονται η ουρήθρα, ο προστάτης και οι βολβουρηθραίοι αδένες. Οι όρχεις, η επιδιδυμίδα, ο σπερματικός πόρος, οι σπερματοδόχες κύστεις και ο προστάτης χρησιμεύουν για την παραγωγή, τη φύλαξη και τη μεταφορά του σπέρματος, καθώς και την παραγωγή ορμονών και αποτελούν τα έσω γεννητικά όργανα του άνδρα, ενώ το πέος με το όσχεο αποτελούν τα έξω γεννητικά όργανα.

- **Όρχεις**

Κάθε όρχις έχει σχήμα ελλειψοειδές, μήκος 4-5cm και βάρος 12-15gr. Οι όρχεις βρίσκονται μέσα σε ένα εκκόλπωμα του δέρματος που ονομάζεται όσχεο, ενώ περιβάλλονται και από άλλους χιτώνες. Οι όρχεις είναι μικτοί αδένες. Η εξωκρινής μοίρα τους παράγει τα σπερματοζωάρια και η ενδοκρινής τις αντρικές ορμόνες, με σπουδαιότερη την τεστοστερόνη.

- **Επιδιδυμίδα**

Η επιδιδυμίδα είναι ένας σφιχτά περιελιγμένος σωλήνας μήκους 5-6 μέτρων στο πίσω μέρος κάθε όρχεως. Διακρίνεται σε τρία μέρη, την κεφαλή, το σώμα και την ουρά. Η επιδιδυμίδα που αποτελεί την αρχή της εκφορητικής οδού του σπέρματος χρησιμεύει ως δεξαμενή των σπερματοζωαρίων, στα οποία παρέχει θρεπτικές ουσίες, ενώ με το έκκριμά της συντελεί στην αραιώση του σπέρματος.

- **Σπερματικός πόρος**

Ο σπερματικός πόρος έχει μήκος 40-50cm και αποτελεί τον εκφορητικό πόρο του όρχεως. Αποτελεί τη συνέχεια της ουράς της επιδιδυμίδας και εκτείνεται μέχρι τη βάση του προστάτη όπου ενώνεται με την σπερματοδόχο κύστη και μεταβαίνει στον εκσπερματικό πόρο.

- **Σπερματοδόχες κύστες**

Οι σπερματοδόχες κύστες βρίσκονται έξω από το σπερματικό πόρο πάνω από τον προστάτη. Έχουν σχήμα αχλαδιού με μήκος 4-5cm και πλάτος 1,5-2cm. Το έκκριμα των σπερματοδόχων κύστεων προκαλεί αραιώση του σπέρματος και διεγείρει τις κινήσεις των σπερματοζωαρίων. Αμφισβητείται αν χρησιμεύουν για την αποθήκευση του σπέρματος. (Γελαδάς & Τσακόπουλος 2007)

- **Προστάτης**

Ο προστάτης ανευρίσκεται μόνο στους άνδρες και έχει μέγεθος και σχήμα κάστανου. Μετά το 50ο έτος της ηλικίας υπερτρέφεται προκαλώντας διάφορα ενοχλήματα που προέρχονται κυρίως από την ουρήθρα. Το έκκριμα του προστάτη διεγείρει τις κινήσεις των σπερματοζωαρίων και δίνει στο σπέρμα χαρακτηριστική οσμή .

- **Πέος**

Το πέος αποτελείται από τρία σηραγγώδη σώματα, τα δύο σηραγγώδη σώματα του πέους και το σηραγγώδες σώμα της ουρήθρας. Εμφανίζει δύο μοίρες, την ελεύθερη ή ιδίως πέος και την περινεϊκή ή κρυμμένη μοίρα, ενώ διακρίνεται σε τρία μέρη, τη βάλανο, το σώμα και τη ρίζα. Τα τρία σηραγγώδη σώματα περιβάλλονται από δέρμα, την πόσθη. Το τμήμα της πόσθης που περιβάλλει την βάλανο λέγεται ακροποσθία. Όταν η ακροποσθία έχει στενό άνοιγμα και δεν μπορεί να τραβηχτεί προς τα πίσω προκαλείται πόνος, οπότε αφαιρείται χειρουργικά με περιτομή.

Γεννητικά όργανα της γυναίκας:

Διακρίνονται στα έσω και έξω γεννητικά όργανα. Το όριο μεταξύ τους (έσω – έξω γεννητικών οργάνων) είναι ο παρθενικός υμένας. Η μήτρα, οι δύο ωοθήκες, οι δύο ωαγωγοί και ο κολεός αποτελούν τα έσω γεννητικά όργανα της γυναίκας. Σε αντίθεση τα μεγάλα και τα μικρά χείλη, η κλειτορίδα, οι βολβοί και οι αδένες του προδρόμου, ο πρόδρομος του κολεού και το εφηβαίο αποτελούν τα έξω γεννητικά όργανα μιας γυναίκας και όλα μαζί απαρτίζουν το αιδοίο.

- **Παρθενικός υμένας**

Είναι λεπτή μεμβράνη από συνδετικό ιστό, και περιβάλλει το στόμιο του κόλπου. Δεν αποτελεί τέλεια μεμβράνη αλλά διάτρητη, γιατί στο κέντρο του έχει άνοιγμα. Ο παρθενικός υμένας σχίζεται στην πρώτη συνουσία της γυναίκας και αφήνει σαρκώδη χείλη που λέγονται μύρτα.

- **Μήτρα**

Εντοπίζεται στην μικρή πύελο μεταξύ ορθού, όπου δημιουργείται ο δουλγάσειος χώρος και ουροδόχου κύστεως όπου δημιουργείται το κυστεομητρικό κόλπωμα. Έχει σχήμα αχλαδιού και μήκος 6 -7cm. Χωρίζεται σε τρία μέρη, το σώμα, τη βάση και τον τράχηλο. Αποτελείται από δύο επιφάνειες την πρόσθια και την οπίσθια. Στις πολύτοκες γυναίκες το σώμα της μήτρας εντοπίζεται πιο ψηλά απ' ότι στις άτοκες γυναίκες. Στις άτοκες το σώμα της μήτρας εντοπίζεται στο άνω μέρος της ηβικής συμφύσεως. Η στοιβάδες της μήτρας από μέσα προς τα έξω είναι το ενδομήτριο (βλεννογόνος), το μυομήτριο (μυϊκό χιτώνα) και το περιμήτριο (ορογόνο).

- **Σάλπιγγες**

Είναι δυο κινητοί μυϊκοί σωλήνες, μήκους 10 εκατοστών, που εκτείνονται από τη μήτρα μέχρι τις ωοθήκες και έχουν δυο στόμια. Οι σάλπιγγες είναι ο χώρος όπου γίνεται η συνάντηση του ωαρίου με τα σπερματοζώαρια. Από την εφηβεία και μετά μια φορά το μήνα κατά τις γόνιμες μέρες της γυναίκας η ωοθήκη απελευθερώνει ένα ωάριο μέσα στην κοιλιά της γυναίκας (ωορρηξία)

- **Ωοθήκες**

Είναι δυο και βρίσκονται αριστερά και δεξιά της μήτρας, έχει σχήμα αμύγδαλου. Οι λειτουργίες τους είναι να απελευθερώνουν ωάρια και να παράγουν τις γυναικείες ορμόνες (Γελαδάς & Τσακόπουλος 2007, Drake et al. 2007)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^Ο

Κρανιοπροσωπικές διαμαρτίες

2.1 Γενικά

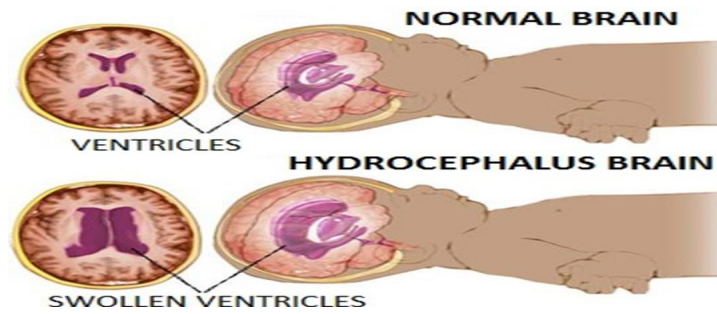
Οι συγγενείς δυσπλασίες ή διαμαρτίες του προσώπου οφείλονται σε αποτυχία πλήρους διάπλασης των διαφόρων ιστών της κεφαλής κατά την ενδομήτρια ζωή. Μερικές από αυτές οφείλονται σε κληρονομικότητα, κάποιες αποδίδονται σε ουσίες με τερατογόνο δράση ενώ άλλες αποτελούν τυχαία συμβάντα κατά την ενδομήτρια ζωή.

Οι συγγενείς δυσπλασίες που αφορούν την διάπλαση του προσώπου και του κρανίου είναι οι διάφοροι τύποι σχιστιών και οι κρανιοπροσωπικές δυσοστώσεις. Και οι δύο τύποι δυσπλασιών πρέπει να αντιμετωπίζονται σε μικρή ηλικία από ομάδα ιατρών διαφορετικών ειδικοτήτων (πλαστικοί χειρουργοί, παιδοχειρουργοί, γναθοχειρουργοί). Οι σχιστίες με συχνότερες το λαγώχειλος (χειλεοσχιστία) και το λυκόστομα (υπερωιοσχιστία) αντιμετωπίζονται συνήθως από την παιδική ηλικία. Ωστόσο, πολύ συχνά βλέπουμε ενήλικες με υπολειμματικές δυσμορφίες στα χείλη και τη μύτη. Στις περιπτώσεις αυτές μπορούμε να επέμβουμε δευτερογενώς και με την εφαρμογή των κατάλληλων τεχνικών να αποκαταστήσουμε τη συμμετρία του προσώπου. (Ann 2011)

2.2 Παθήσεις κεφαλής

2.2.1 Υδροκεφαλισμός

Ο Υδροκέφαλος (ύδωρ + κεφαλή) είναι μια κατάσταση του εγκεφάλου που χαρακτηρίζεται από παθολογική συγκέντρωση εγκεφαλονωτιαίου υγρού (ENY). Το μεγαλύτερο ποσοστό των περιπτώσεων υδροκεφαλίας συναντάται στην παιδική ηλικία. Εμφανίζεται σε 3-4 νεογνά ανά 1000 γεννήσεις. Είναι εξαιρετικά σημαντικό ο παιδίατρος να διαγιγνώσκει άμεσα την υδροκεφαλία και να παραπέμπει τις περιπτώσεις στο νευροχειρουργό για περαιτέρω διερεύνηση, θεραπεία και παρακολούθηση. Η ανάπτυξη υδροκεφαλίας που δεν αντιμετωπίζεται έγκαιρα μπορεί να έχει τραγικές επιπτώσεις στην υγεία και την ανάπτυξη ενός παιδιού. Η αύξηση της ενδοκράνιας πίεσης μπορεί να απειλήσει άμεσα τη ζωή του παιδιού και να απαιτεί επείγουσα νευροχειρουργική αντιμετώπιση. (Αγγελοπούλου 2011)



Εικόνα 2. 1: Υδροκεφαλισμός (www.midwestcompassion.gr)

Αίτια του υδροκέφαλου:

Ο υδροκέφαλος μπορεί να υπάρχει από τη γέννηση (συγγενής) ή να είναι επίκτητος στην παιδική ηλικία. Σε κάθε περίπτωση εμφανίζεται με διαφορετικά αίτια:

- Ο συγγενής ή βρεφικός υδροκέφαλος προκαλείται λόγω απόφραξης στην κυκλοφορία του εγκεφαλονωτιαίου υγρού στον εγκέφαλο, μπορεί να προκληθεί από διάφορες συγγενείς διαμαρτίες του εγκεφάλου, εμβρυϊκή λοίμωξη, κάκωση κατά τη γέννηση ή όγκο. Επιπλέον νεογνικά αίτια είναι η συγγενής στένωση του υδραγωγού του Sylvius στο 33% των περιπτώσεων, η μηνιγγομυελοκήλη στο 28% των περιπτώσεων, ο συγγενής επικοινωνών υδροκέφαλος στο 22% των περιπτώσεων, το σύνδρομο Dandy-Walker που χαρακτηρίζεται από απόφραξη των τρημάτων των Magendie και Luscka, υποπλασία παρεγκεφαλίδας και διάταση της 4ης κοιλίας, το σύνδρομο αυτό αντιστοιχεί στο 7% των συνολικών περιπτώσεων υδροκέφαλου.
- Ο υδροκέφαλος λόγω διαταραχής της επαναρρόφησης που παρουσιάζεται στην μεγαλύτερη παιδική ηλικία μπορεί να προκύψει λόγω εγκεφαλικής διαμαρτίας, λοίμωξης όπως η βακτηριακή μηνιγγίτιδα, υπαραχνοειδούς αιμορραγίας ή παθήσεων του νωτιαίου μυελού όπως η συριγγομυελία ή η μηνιγγομυελοκήλη. (Κίτσιου 2004)

Διάγνωση:

Συνήθως η πρώτη κλινική υποψία τίθεται από τον παιδίατρο αλλά και τους γονείς του παιδιού που διαπιστώνουν μια ταχεία αύξηση της περιμέτρου κεφαλής του παιδιού. Το κεφάλι του παιδιού μετριέται κατά τη γέννηση. Αν η περίμετρος της κεφαλής ξεπερνά ένα συγκεκριμένο μέγεθος ο γιατρός θα μετρά την κεφαλή συχνά κατά τη διάρκεια των πρώτων εβδομάδων της ζωής.

Ο παρακλινικός έλεγχος περιλαμβάνει τα εξής:

- Υπερηχογράφημα εγκεφάλου από την πρόσθια πηγή (όταν αυτή είναι ανοιχτή, δηλαδή σε βρέφη).
- Απαιτείται αξονική τομογραφία (CT) ή μαγνητική τομογραφία (MRI) (είναι απαραίτητα για την απεικόνιση των κοιλιών αλλά και για έλεγχο του εγκεφάλου του παιδιού)
- Οσφυνωτιαία παρακέντηση (λαμβάνεται εγκεφαλονωτιαίο υγρό για εξέταση και καλλιέργεια)
- Έλεγχος ολόκληρης της σπονδυλικής στήλης (σε ορισμένες περιπτώσεις ο έλεγχος ολόκληρης της σπονδυλικής στήλης με μαγνητική τομογραφία είναι σημαντικός, γιατί σε ορισμένα κλινικά σύνδρομα π.χ. Arnold – Chiari, δισχιδής ράχη κ.λ.π., ο υδροκέφαλος παρατηρείται σε συνδυασμό με ευρήματα από την σπονδυλική στήλη)
- Οφθαλμολογική εξέταση για έλεγχο της οπτικής οξύτητας
Η αύξηση της ενδοκράνιας πίεσης μπορεί να διαπιστωθεί και από τον οφθαλμίατρο με μια εξέταση που λέγεται βυθοσκόπηση και μπορεί να αποκαλύψει «οίδημα οπτικών θηλών», δηλαδή αυξημένη πίεση στο σημείο όπου το οπτικό νεύρο περνά από τον εγκέφαλο στον βυθό του οφθαλμού.
- Εκτίμηση της αναπτυξιακής πορείας του παιδιού και της σχολικής του επίδοσης, αργότερα κατά την παιδική ηλικία και την ενήλικη ζωή αν εμφανιστούν σημεία και συμπτώματα όπως η διανοητική πτώση και η βραδύτητα στις κινήσεις του σώματος απαιτούνται εξετάσεις. (Lissauer & Clayden 2012)

Κλινική εικόνα:

Ο υδροκέφαλος που οφείλεται σε στένωση του υδραγωγού του Sylvius, σε μηνιγγομυελοκλήλη ή σε άλλες συγγενείς ανωμαλίες του ΚΝΣ είναι συνήθως κλινικά εμφανής από τις πρώτες ημέρες της ζωής του νεογνού. Τα συμπτώματα του νεογνού μπορεί να είναι ήπια και η εξέλιξη ενδέχεται να διακοπεί, αλλά να επανεμφανιστεί αργότερα στην παιδική ηλικία.

Τα κλινικά σημεία είναι:

- το μεγάλο μέγεθος της κεφαλής
- η γρήγορη αύξηση της περιμέτρου της κεφαλής
- οι διευρυσμένες πηγές (πρόσθια και οπίσθια)

- οι ανοιχτές κρανιακές ραφές, ενώ πάντα η πάθηση συνοδεύεται με έντονο επίφλεβο του κρανίου
- η νωθρότητα
- η αδυναμία
- η υποτονία
- η αδυναμία στροφής του βλέμματος προς τα πάνω ή «σημείο του δύοντος ηλίου», που αποτελεί το παθognωμονικό κλινικό σημείο για την πάθηση
- οι έμετοι και η ελαττωμένη πρόσληψη τροφής.

Ο μεθαιμορραγικός υδροκέφαλος αναπτύσσεται τις πρώτες εβδομάδες της ζωής, μετά από εμφάνιση ενδοκοιλιακής αιμορραγίας. Στα πρόωρα νεογνά εμφανίζεται μέσα στις πρώτες 72 ώρες της ζωής και η διάγνωση τίθεται μετά από υπερηχογραφικό έλεγχο.

Το παιδί μπορεί:

- να παραπονείται για πονοκέφαλο
- να κάνει συχνούς απότομους εμέτους, ιδίως το πρωί
- να επιβραδύνεται η ψυχοκινητική του ανάπτυξη
- να παρουσιάζει αργές και περιορισμένες κινήσεις του σώματος και ματιών
- σε προχωρημένες καταστάσεις πέπτει σε έντονη υπνηλία, λήθαργο και κόμα
- να υποφέρει από διαταραχές όρασης (Βάος 2011)

Θεραπεία:

Η αποτελεσματικότερη θεραπεία του αποφρακτικού υδροκεφάλου γίνεται με την αναίρεση της αιτίας του. Το χειρουργείο δεν είναι πάντα απαραίτητο. Έχει σημασία το αίτιο που τον προκαλεί και ο βαθμός του κωλύματος. Ο στόχος της θεραπείας είναι να αποκατασταθεί η ισορροπία μεταξύ της παραγωγής και της απορρόφησης του εγκεφαλονωτιαίου υγρού.

- Αν ο υδροκέφαλος είναι σχετικά περιορισμένος και δεν προκαλούνται συμπτώματα ή παθολογική αύξηση της περιμέτρου της κεφαλής τότε χαρακτηρίζεται «αντιρροπούμενος» και μπορεί το παιδί να παρακολουθείται με τακτικές μαγνητικές τομογραφίες και μελέτη της ροής του εγκεφαλονωτιαίου υγρού (εξέταση που γίνεται παράλληλα με την μαγνητική τομογραφία).
- Μπορεί όμως ο υδροκέφαλος να προκαλείται από άλλα αίτια, όπως είναι οι όγκοι ή άλλες ανατομικές ανωμαλίες. Στις περιπτώσεις αυτές χρειάζεται επέμβαση όχι μόνο

για την ανακούφιση του υδροκεφάλου, αλλά και για διάγνωση και θεραπεία της συνοδού πάθησης.

- Αν είναι αποφρακτικού τύπου δηλαδή υπάρχει κάποιο κώλυμα που εμποδίζει την παροχέτευση του πλεονάζοντος υγρού, όπως συμβαίνει στην λεγόμενη «στένωση του υδραγωγού», τότε μπορεί να απαιτηθεί η διάνοιξη άλλης εναλλακτικής οδού για να παροχετεύεται το υγρό και να μην πιέζει τον εγκέφαλο.
- Η χειρουργική αντιμετώπιση του συγγενούς αποφρακτικού υδροκεφάλου είναι σήμερα η μέθοδος εκλογής. Η μέθοδος αυτή συνίσταται στην παροχέτευση του ENY των κοιλιών του εγκεφάλου στην περιτοναϊκή κοιλότητα, δια μέσου ειδικών βαλβίδων χαμηλής πίεσης και ειδικών καθετήρων από σιλικόνη, ενώ η παροχέτευση του ENY στο δεξιό κόλπο χρησιμοποιείται μόνο σαν εφεδρική εναλλακτική λύση. (Πετρόπουλος 2011)

Επιπλοκές: Οι κυριότερες επιπλοκές είναι η απόφραξη του κοιλιοπεριτοναϊκού καθετήρα, η αποσύνδεση των παροχετευτικών καθετήρων ή η ρήξη τους, η φλεγμονή και η υπερλειτουργία της βαλβίδας, ενώ συχνή είναι η ανάπτυξη «ενδοκοιλιακής ψευδοκύστης» με περιεχόμενο ENY που έχει σαν αποτέλεσμα τη δυσλειτουργία της βαλβίδας.

Πρόγνωση: Αυτή εξαρτάται από τη συνύπαρξη και άλλων συγγενών ανωμαλιών του ΚΝΣ όπως και από την εμφάνιση των διαφόρων επιπλοκών. Σε περιπτώσεις όμως συγγενούς υδροκέφαλου χωρίς άλλες συνοδές διαμαρτίες που αντιμετωπίσθηκε έγκαιρα, η πρόγνωση είναι συνήθως καλή. (William 2004)

2.2.2 Εγκεφαλοκήλη

Η εγκεφαλοκήλη αποτελεί ανωμαλία κατά την οποία προεξέχουν δια μέσου ενός οστικού ελλείμματος οι μήνιγγες (μηνιγγοκήλη) και ο εγκέφαλος (εγκεφαλοκήλη). Συχνότητα 1:2.000 γεννήσεις. Στο 75% των περιπτώσεων η αλλοίωση βρίσκεται στην ινιακή χώρα, ωστόσο όμως σε άλλες περιπτώσεις βρίσκεται στη μετωποηθμοειδική και βρεγματική χώρα. Συχνά επίσης η εγκεφαλοκήλη συνδυάζεται με μικροεγκεφαλία, υδροκεφαλία, δισχιδή ράχη και το σύνδρομο Meckel–Gruber.

Στον υπερηχογραφικό έλεγχο η εγκεφαλοκήλη εμφανίζεται ως μία κυστική διόγκωση που περιέχει υγρό ή και τμήματα εγκεφάλου. (Κίτσιου 2004)

Διάγνωση:

- Απλή ακτινογραφία κρανίου
- Υπερηχογράφημα
- Αξονική τομογραφία
- Μαγνητική τομογραφία, αποδίδουν τις περισσότερες πληροφορίες για την κατάσταση του εγκεφαλικού παρεγχύματος.

Επίσης για τη διάγνωση της εγκεφαλοκήλης απαραίτητη προϋπόθεση (σε αντίθεση με το αυχενικό κυστικό ύγρωμα) είναι η ύπαρξη μιας συσχετιζόμενης οστικής ανωμαλίας στο κρανίο, η οποία δεν είναι δυνατό να απεικονιστεί αν δεν έχει ξεκινήσει η οστεοποίηση του κρανίου πριν τη 10η εβδομάδα της κύησης.

Παρόλ' αυτά ο Van Zalen-Sprock και οι συνεργάτες του ανέφεραν ότι τουλάχιστον σε κάποιες περιπτώσεις είναι δυνατό να παρατηρηθεί το πρώτο εύρημα πιθανής υπάρχουσας εγκεφαλοκήλης, η αύξηση της ρομβεγκεφαλικής κοιλότητας (εμβρυϊκό στέλεχος και παρεγκεφαλίδα), ήδη από την 9η εβδομάδα. (Ιατράκης 2004)

Η πάθηση είναι ορατή κατά τη γέννηση και πολύ συχνά συνοδεύεται από:

- Αναπνευστική δυσχέρεια
- Σπαστικότητα
- Εστιακή νευρολογική σημειολογία
- Διαταραχές όρασεως και αποφρακτικό υδροκέφαλο

Η πρόγνωση είναι αντιστρόφως ανάλογη προς το ποσοστό του προβάλλοντος εγκεφαλικού ιστού. Η περιγεννητική θνησιμότητα είναι 40% και πάνω από 80% των επιζώντων νεογνών είναι νοητικά και νευρολογικά ανάπηρα. (Κωνσταντάρας 2004)

Θεραπεία: Συντηρητικά αντιμετωπίζονται μόνο οι εξαιρετικά μεγάλες εγκεφαλοκήλες που συνοδεύονται από μικροκεφαλία, όπου η πρόγνωση είναι εξαιρετικά βαριά. Οι υπόλοιποι ασθενείς αντιμετωπίζονται χειρουργικά με εκτομή του εξωκρανιακού δυσπλαστικού εγκεφαλικού παρεγχύματος και τη σύγκλειση κατά στρώματα του ελλείμματος. Τα αποτελέσματα εξαρτώνται από το μέγεθος, την εντόπιση και τη βαρύτητα της πάθησης και από τις συνυπάρχουσες διαμαρτίες. (Ashcraft 2004)

2.2.3 Ανεγκεφαλία

Ανεγκεφαλία είναι μια κατάσταση που εμποδίζει τη φυσιολογική ανάπτυξη του εγκεφάλου και των οστών του κρανίου. Αυτή η κατάσταση προκύπτει όταν μια δομή που ονομάζεται νευρικός σωλήνας αποτυγχάνει να κλείσει κατά τη διάρκεια των πρώτων εβδομάδων της εμβρυϊκής ανάπτυξης. Ο νευρικός σωλήνας είναι ένα στρώμα κυττάρων που τελικά αναπτύσσεται εντός του εγκεφάλου και του νωτιαίου μυελού. Επειδή η ανεγκεφαλία προκαλείται από ανωμαλίες του νευρικού σωλήνα έχει χαρακτηριστεί ως μια νευρικού σωλήνα. Η ανεγκεφαλία αποτελεί περίπου το 50-60% των ανωμαλιών διάπλασης του νευρικού σωλήνα, ενώ η συχνότητα της είναι περίπου 1/1000 γεννήσεις, με 4 φορές μεγαλύτερη εμφάνιση στα θήλεα έμβρυα. (Ann 2011)

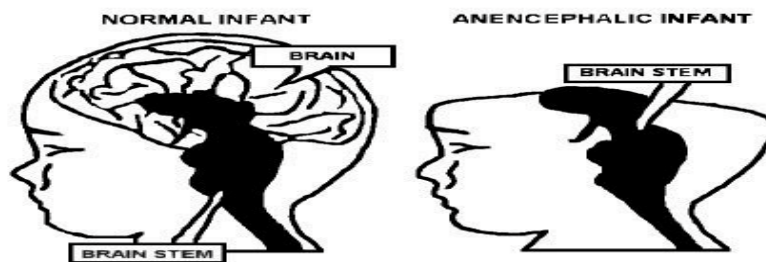
Οφείλεται σε αποτυχία σύγκλισης του πρόσθιου νευροπόρου μεταξύ τρίτης και τέταρτης εβδομάδας της κύησης. Αν ο νευρικός σωλήνας αποτυγχάνει να κλείσει σωστά, ο αναπτυσσόμενος εγκέφαλος και ο νωτιαίος μυελός είναι εκτεθειμένα στο αμνιακό υγρό που περιβάλλει το έμβρυο. Ως αποτέλεσμα, άτομα με ανεγκεφαλία λείπουν μεγάλα τμήματα του εγκεφάλου που ονομάζεται παρεγκεφαλίδα και εγκέφαλος. Αυτές οι περιοχές του εγκεφάλου είναι απαραίτητες για τη σκέψη, ακοή, όραμα, συγκίνηση και η κίνηση συντονισμού, τα οστά του κρανίου είναι επίσης ελλιπώς. Σχεδόν όλα τα βρέφη με ανεγκεφαλία πεθαίνουν πριν από τη γέννηση ή μέσα σε λίγες ώρες ή ημέρες μετά τη γέννηση. Η ανεγκεφαλία είναι μια σύνθετη κατάσταση που είναι πιθανό να προκαλείται από την αλληλεπίδραση των πολλαπλών γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. (Αγγελοπούλου 2010)

Ορισμένοι από αυτούς τους παράγοντες έχουν ταυτοποιηθεί άλλα πολλά παραμένουν άγνωστα:

- Η έλλειψη φυλλικού οξέος φαίνεται ότι παίζει ένα σημαντικό ρόλο. Μελέτες έχουν δείξει ότι οι γυναίκες που παίρνουν συμπληρώματα που περιέχουν τη βιταμίνη αυτή πριν μείνουν έγκυος και πολύ νωρίς στην εγκυμοσύνη τους είναι σημαντικά λιγότερο πιθανό να έχουν ένα μωρό με ανεγκεφαλία ή ένα σχετικό νευρικού σωλήνα
- Άλλοι πιθανοί παράγοντες κινδύνου περιλαμβάνουν ανεγκεφαλία για σακχαρώδη διαβήτη, παχυσαρκία, έκθεση σε υψηλές θερμοκρασίες (όπως πυρετός ή χρήση του ένα ζεστό μπάνιο ή σάουνα) σε πρώιμα στάδια της κύησης, και η χρήση ορισμένων αντιεπιληπτικής φαρμακευτικής αγωγής κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. (Lissauer 2012)

Υπερηχογραφικά ευρήματα: Απουσία κρανιακού θόλου και εγκεφαλικών ημισφαιρίων. Τα οστά του προσώπου, το εγκεφαλικό στέλεχος και τμήματα των ινιακών οστών και του μεσεγκεφάλου συνήθως υπάρχουν. Το εμβρυϊκό πρόσωπο συχνά έχει βατραχοειδή εμφάνιση με προεξέχοντα τόξα. Σε ποσοστό 50% συνυπάρχει έλλειμμα του νοτιαίου σωλήνα. Η ανεγκεφαλία μπορεί να διαγνωστεί εύκολα στις 10 έως 12 εβδομάδες της κύησης από το ανώμαλο σχήμα της κεφαλής και συνάμα της απουσίας του κρανίου

Πορεία/Πρόγνωση: Η διαταραχή είναι ασύμβατη με την ζωή και το έμβρυο είτε γεννιέται νεκρό είτε καταλήγει εντός ωρών . (Ιατράκης 2004)



Εικόνα 2. 2: Απεικονίζετε φυσιολογικό και ανεγκεφαλο νεογνό
(www.pathfinder.gr)

2.2.4 Ολοπροσεγκεφαλία

Η ολοπροσεγκεφαλία είναι μία πάθηση με επιπολασμό 1:10000 στις γεννήσεις, αλλά 1 στα 250 έμβρυα άρρεν/ θήλεα 1:3 και χαρακτηρίζεται από ένα φάσμα εγκεφαλικών ανωμαλιών, που προκύπτουν από τον ατελή διαχωρισμό του πρόσθιου εγκεφάλου κατά την εμβρυογένεση. Πιο συγκεκριμένα οι πλάγιες κοιλίες αντικαθίστανται από μια κοιλία στη μέση γραμμή και συνδυάζεται με ανωμαλίες προσώπου (κυκλωπία, προβοσκίδα κ.α). Η πάθηση αυτή είναι ασύμβατη με την ζωή, συνδέεται με νοητική καθυστέρηση και συνήθως τα βαρέως επηρεασμένα νεογνά καταλήγουν εντός 6 μηνών. (Ann 2011)

Ανάλογα με το βαθμό του διαχωρισμού του πρόσθιου εγκεφάλου διαιρείται σε 3 κατηγορίες:

- a) τον μη λοβώδη τύπο που είναι και ο πιο σοβαρός και χαρακτηρίζεται από μία μονοκοιλιακή κοιλότητα καθώς και από σύντηξη των θαλάμων του εγκεφάλου

- b) τον ημιλοβώδη τύπο όπου υπάρχει μερικός διαχωρισμός των κοιλιών και των εγκεφαλικών ημισφαιρίων όπισθεν με ατελή σύντηξη των θαλάμων και
- c) στο λοβώδη τέλος ολοπροσεγέφαλο, υπάρχει πλήρης διαχωρισμός των κοιλιών και των θαλάμων αλλά απουσία του διαφανούς διαφράγματος του εγκεφάλου.

Συνήθως οι 2 πρώτες κατηγορίες συνοδεύονται και από ανωμαλίες στην προσωπική χώρα. Οφείλεται σε αποτυχία αυλάκωσης του πρόσθιου εγκεφάλου εξαιτίας ελαττωματικής αλληλεπίδρασης μεταξύ της νωτιαίας χορδής και του νευροεξωδέρματος κατά την τέταρτη εβδομάδα της ανάπτυξης.

Αν και σε πολλές περιπτώσεις ευθύνεται κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία (συνήθως τρισωμία 13) ή μια γεννητική διαταραχή, σε πολλές περιπτώσεις η αιτία είναι άγνωστη. Για την σποραδική μη χρωμοσωμική ολοπροσεγέφαλία ο κίνδυνος επανεμφάνισης είναι 6%. (Stevenson et all. 2015)

2.3 Παθήσεις προσώπου και στόματος

2.3.1 Ατρησία ή στένωση των ρινικών χοανών

Πρόκειται για μια σχετικά σπάνια συγγενή διαμαρτία που χαρακτηρίζεται από μεγάλη στένωση ή απόφραξη των δύο οπίσθιων ρινικών χοανών από μεμβρανώδες ή οστικό διάφραγμα.

Κατά τη διάρκεια της 4η εμβρυϊκής εβδομάδας η διάπλαση της ρινός ολοκληρώνεται καθώς τα κύτταρα της νευρικής ακρολοφίας μεταναστεύουν στη ραχιαία νευρική πτυχή. Αναστολή της μετανάστευσης αυτής παρεμποδίζει την υποστροφή της ρινοπαρειακής μεμβράνης, με αποτέλεσμα τη δημιουργία της ατρησίας των ρινικών χοανών. Στο 90% των περιπτώσεων ανευρίσκεται οστικό διάφραγμα, ενώ στο 50% των περιπτώσεων συνυπάρχουν και άλλες συγγενείς ανωμαλίες του κρανίου ή του προσώπου. (William 2004)

Μέχρι πρόσφατα πιστεύαμε ότι η ατρησία των ρινικών χοανών οδηγεί σε βαριά αναπνευστική δυσχέρεια συνέπεια της αδυναμίας διάνοιξης του στόματος του νεογνού για την έναρξη στοματικής αναπνοής. Σήμερα είναι πλέον αποδεκτό ότι η αναπνευστική δυσχέρεια αναπτύσσεται από την αδυναμία διατήρησης ανοιχτών των ανώτερων αεροφόρων οδών στα νεογνά που αναπνέουν αποκλειστικά από το στόμα λόγω ανάπτυξης υψηλών εισπνευστικών πιέσεων. Έτσι, προκαλείται σύμπτωση των φαρυγγικών τοιχωμάτων,

ιδιαίτερα σε αυτά στα οποία συνυπάρχουν διαταραχές της νευρομυϊκής συνεργασίας του ανώτερου αναπνευστικού συστήματος. (Αγγελοπούλου 2011)

Κλινικά σημεία:

- Επεισόδια κυάνωσης που βελτιώνονται με το κλάμα
 - Εμφάνιση αναπνευστικής δυσχέρειας με πτώση του κορεσμού της αιμοσφαιρίνης
 - Δυσχέρεια στη σίτιση που συνοδεύεται από γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση και εμέτους, τύπου αναγωγής
 - Βραδυκαρδία ή ταχυκαρδία, υπεριδρωσία, σιελόρροια ή υπερθερμία
 - Υποξαιμία συνοδευμένη από υπερκαπνία ή χωρίς αυτή, πνευμονικό οίδημα, εγκεφαλική υποξυγοναιμία, πνευμονική υπέρταση
 - Αιφνίδιος θάνατος
- Ø Η αντιμετώπιση συνίσταται στην έγκαιρη εξασφάλιση της αναπνοής του νεογνού με τοποθέτηση αεραγωγού σωλήνα στο στόμα που ελέγχει προσωρινά την κατάσταση και αποτελεί μια επείγουσα αλλά απαραίτητη σοβαρή θεραπευτική παρέμβαση και η τοποθέτηση του στοματογαστρικού καθετήρα βοηθά αφ'ενός στην σίτιση και αφ'ετέρου στη διατήρηση ανοιχτών αεροφόρων οδών
- Ø Συνίσταται και η χειρουργική διάνοιξη των χοανών σε δεύτερο χρόνο. (Haddad & Keesecker 2016)

2.3.2 Σύνδρομο Pierre Robin

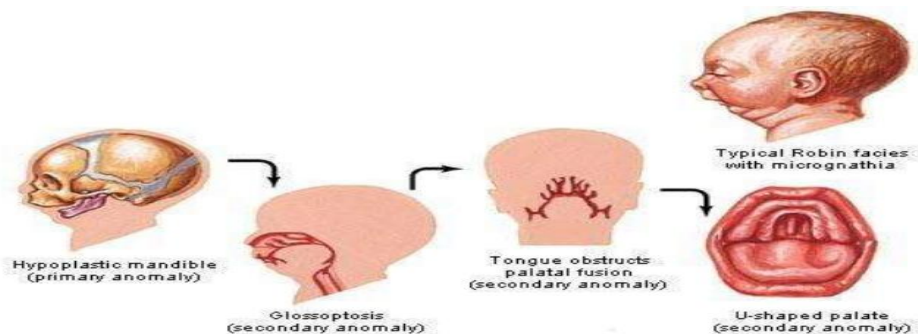
Το σύνδρομο αυτό περιγράφηκε από τον P. Robin το 1923, με την κλασική τριάδα της γλωσσόπτωσης, του μικρογναθισμού και της υπερωιοσχιστίας. Σήμερα, το σύνδρομο αυτό χαρακτηρίζεται από μικρογναθισμό και οπισθογναθισμό, οπίσθια γλωσσοπτώσια, που έχει σαν αποτέλεσμα την απόφραξη των ανώτερων αεροφόρων οδών, ενώ συνυπάρχει σε ποσοστό 80% υπερωιοσχιστία, συνήθως της μαλθακής υπερώας. Η υποπλασία της κάτω γνάθου είναι η πρωτοπαθής βλάβη του συνδρόμου, με αποτέλεσμα την οπίσθια παρεκτόπιση και κάθετη θέση της γλώσσας που προκαλεί την απόφραξη των ανώτερων αεροφόρων οδών αλλά συμβάλλει και στην ανάπτυξη της υπερωιοσχιστίας.

Η αιτιολογία του συνδρόμου είναι άγνωστη και συνήθως εμφανίζεται κατά την 7η εμβρυϊκή εβδομάδα. Έχουν ενοχοποιηθεί διάφοροι παράγοντες, όπως το ολιγάμνιο, οι διαταραχές αγγείωσης κατά την εμβρυϊκή περίοδο καθώς και διάφοροι νευρομυϊκοί, μεταβολικοί και γενετικοί παράγοντες.

Είναι γνωστό ότι ακόμη και ο μικρού βαθμού μικρογναθισμός προκαλεί οπίσθια παρεκτόπιση της γλώσσας. Η γλωσσοπτώση προκαλεί απόφραξη των ανώτερων αεροφόρων οδών, στο επίπεδο του στοματοφάρυγγα, με αποτέλεσμα την αυξημένη αναπνευστική προσπάθεια, εισπνευστικό συριγμό, εισολκές των υποχονδρίων, κυάνωση και επεισόδια άπνοιας. (Evans et al. 2011)

Κύρια κλινικά σημεία είναι:

- Παθognωμονικό εύρημα αποτελεί το πτηνοειδές προσωπείο, δηλαδή η μικρή και εισέχουσα κάτω γνάθος, η αποπλάτυνση της βάσης της ρινός και η δευτεροπαθής προβολή της.
- Η υπερώα ανευρίσκεται σε υψηλή θέση, συνήθως είναι θολωτή και πολύ συχνά συνυπάρχει σχιστία μαλθακής ή σπανιότερα και της σκληράς υπερώας.
- Αναφέρεται συχνά η συνύπαρξη άλλων συγγενών διαμαρτιών από τα διάφορα συστήματα
- Κατά τη μέτρηση του «δείκτη της κάτω γνάθου», αυτός είναι μεγαλύτερος από το 3,6 που αποτελεί το φυσιολογικό δείκτη



Εικόνα 2. 3: Σύνδρομο Pierre Robin (www.craniofacial.gr)

Σήμερα, με την ευρεία χρήση των υπερήχων, η διάγνωση τίθεται τις περισσότερες περιπτώσεις προγεννητικά. Η κατάταξη του συνδρόμου ανάλογα με την κλινική του βαρύτητα, γίνεται αμέσως μετά τη γέννηση και έχει ως ακολούθως:

- Στάδιο I
σίτιση και αναπνοή χωρίς πρόβλημα σε κατακεκλιμένη θέση
- Στάδιο II
δυσκολία στην αναπνοή κατά τη σίτιση από το στόμα
- Στάδιο III
δυσκολία στην αναπνοή πριν και κατά τη διάρκεια της σίτισης που συνοδεύεται από πτώση του κορεσμού της αιμοσφαιρίνης. (Titanoff 2016)

Θεραπεία:

Η θεραπευτική αγωγή έχει σαν σκοπό την αντιμετώπιση της απόφραξης των ανωτέρων αεροφόρων οδών που εκδηλώνεται αμέσως μετά τη γέννηση ή και μέσα στις επόμενες 3 εβδομάδες της ζωής.

Η συντηρητική αγωγή περιλαμβάνει τα ακόλουθα: Τη σίτιση και φροντίδα του νεογνού σε πριηνή θέση με το κεφάλι στραμμένο σε μία πλευρά και ολόκληρο το σώμα σε οριζόντιο επίπεδο, την ανάρτηση της κεφαλής με τη βοήθεια δικτύου, στοματοφαρυγγικός αεραγωγός απαιτείται μόνο σε βαρύτερες περιπτώσεις εναλλακτικά μπορεί να τεθεί ρινοφαρυγγικός αεραγωγός, τραχειοτομία η ενδοτραχειακή διασωλήνωση. Μεγάλη σημασία έχει η θερμιδική υποστήριξη του νεογνού. Το αυξημένο αναπνευστικό έργο έχει σαν αποτέλεσμα οι θερμιδικές_ανάγκες του να είναι πολλαπλάσιες σε σχέση με ένα φυσιολογικό νεογνό. Η γαστροστομία διενεργείται μόνο στις βαριές περιπτώσεις.

Η χειρουργική θεραπεία συνήθως εφαρμόζεται στα κλινικά στάδια II και III, όταν η συντηρητική αντιμετώπιση κρίνεται ανεπιτυχής. Η καθήλωση της γλώσσας με τη μέθοδο της γλωσσοπηξίας και με διάφορες τεχνικές παραλλαγές, όπως οι χειρουργικές μέθοδοι κατά Douglas και Duhamel, αποτελούν τις μεθόδους εκλογής για τις περιπτώσεις αυτές. Σήμερα, η γλωσσοπηξία εφαρμόζεται σε λιγότερες περιπτώσεις σε σχέση με το παρελθόν. (Evans et al. 2011)

Οι κυριότερες επιπλοκές που μπορεί να παρατηρηθούν είναι οι ακόλουθες:

- Η δυσκολία στην αναπνοή μπορεί να οδηγήσει σε χαμηλό οξυγόνο στο αίμα και σε βλάβη στον εγκέφαλο.

- Υπέρταση της πνευμονικής κυκλοφορίας.
- Συμφορητική καρδιακή συγκοπή.
- Υποκλινικά υποξυγοναιμικά επεισόδια.
- Η νοητική υστέρηση, λόγω των συχνών υποξυγοναιμικών επεισοδίων.
- Ο αιφνίδιος θάνατος λόγω πνιγμονής, εισρόφησης ή εμφάνισης Σ.Α.Δ.

Σήμερα η πρόγνωση της νόσου έχει βελτιωθεί εντυπωσιακά και η θνητότητα είναι εξαιρετικά χαμηλή. Αυτή, όμως αυξάνεται όταν συνυπάρχουν άλλες σοβαρές συγγενείς διαμαρτίες. (Titanoff 2016)

2.3.3 Μακρογλωσσία

Η διαμαρτία αυτή χαρακτηρίζεται από την αύξηση του μεγέθους της γλώσσας, που έχει σαν αποτέλεσμα την έξοδό της εκτός του οδοντικού φραγμού στα μεγαλύτερα παιδιά, ειδικά όμως για τα νεογνά εκτός της φατνιακής ακρολοφίας. Όταν η προβάλλουσα γλώσσα έχει φυσιολογικό μέγεθος όπως στο σύνδρομο Down, τότε αναφερόμαστε σε ψευδομακρογλωσσία. Όταν η προβολή οφείλεται σε παρεκτόπιση της γλώσσας από άλλες μάζες (κυστικό ύγρωμα, έκτοπος γλωσσικός θυρεοειδής κ.λ.π.) ονομάζεται δευτεροπαθής μακρογλωσσία. Η πρωτοπαθής μακρογλωσσία σπάνια είναι ιδιοπαθής. Συνήθως οφείλεται σε αύξηση του μεγέθους της γλώσσας, που προκαλείται από συνύπαρξη λεμφαγγειωμάτων, αιμαγγειωμάτων, υποθυρεοειδισμού ή χρωματοσωμικών διαταραχών. (Perkins 2009)

Η διάγνωση χαρακτηρίζεται από τα ακόλουθα κλινικά σημεία:

- έξοδο της γλώσσας εκτός της φατνιακής ακρολοφίας
- θορυβώδη αναπνοή
- σιελόρροια
- δυσκολία σίτισης με αποτέλεσμα τη μη φυσιολογική αύξηση του σωματικού βάρους των νεογνών
- μακροσκοπικές αλλοιώσεις της γλώσσας όπως ραγάδες, αποβολή ορώδους υγρού, αιμορραγίας, φλεγμονής, αναπνευστική δυσχέρεια λόγω αιφνίδιας διόγκωσης
- διαταραχές στην οδοντοφυΐα και διαταραχή της ομιλίας που μπορεί συνυπάρχουν σε μεγαλύτερες ηλικίες.

Ο εργαστηριακός έλεγχος των νεογνών θα πρέπει να περιλαμβάνει τα εξής:

- μέτρηση των επιπέδων της γλυκόζης του αίματος
- μέτρηση ορμονών θυρεοειδούς
- υπερηχογράφημα
- καρύοτυπο
- μαγνητική τομογραφία. (Prada et al. 2012)

Η Συντηρητική αγωγή περιλαμβάνει τη νοσηλεία των νεογνών σε πρηνή ή πλάγια θέση. Σε αιφνίδια διόγκωση της γλώσσας μπορεί να απαιτηθεί επείγουσα διασωλήνωση ή σπανιότερα τραχειοστομία. Η χειρουργική θεραπεία είναι απόλυτα ενδεδειγμένη και προσφέρει την τελική λύση του προβλήματος. Σήμερα, η μέθοδος εκλογής είναι η σφηνοειδής εκτομή τμήματος της γλώσσας στο ελεύθερο άκρο της και η συρραφή της, με άριστα αποτελέσματα. Επίσης, εναλλακτικά αναφέρονται και άλλες θεραπευτικές μέθοδοι χωρίς όμως ικανοποιητικά αποτελέσματα, όπως είναι η ενδοαγγειακή φωτοπηξία, ο εμβολισμός, η χορήγηση στεροειδών, η χορήγηση της αντιβίωσης και η χορήγηση ιντερφερόνης όπως στα αιμαγγειώματα. (Perkins 2009)

2.3.4 Βατράχιο

Πρόκειται για κυστική μάζα η οποία εντοπίζεται αμέσως κάτω από τη γλώσσα στο έδαφος του στόματος. Έχει σχήμα σφαιρικό ή ωοειδές, μπορεί να είναι ροζ ή μπλε χρώματος, ανάλογα με το πόσο βαθιά βρίσκεται η κύστη, και μπορεί να εμφανισθεί αμέσως μετά τη γέννηση. Η αιτιοπαθογένεια του βατράχιου στα νεογνά είναι άγνωστη, ενώ η εμφάνιση βατράχιου σε μεγαλύτερες ηλικίες σχετίζεται με την ύπαρξη προηγηθέντων μικροτραυματισμών στην περιοχή.

Οφείλεται σε μερική απόφραξη των εκφορητικών πόρων των υπογλώσσιων σιελογόνων αδένων, που οδηγεί σε διάταση του κεντρικότερου τμήματος του αδένα. Έχει αναφερθεί και περίπτωση προγεννητικής διάγνωσης μεγάλου συγγενούς βατράχιου με τη βοήθεια υπερηχογραφήματος.

Η διάγνωση τίθεται άμεσα από την επισκόπηση της μάζας, ενώ μπορεί να προκαλέσει δυσκολίες στη σίτιση και στην αναπνοή.

Για τη θεραπεία προτείνεται η μερική εκτομή και μαρσιποποίηση ή η ολική ριζική εκτομή της κύστης. Απαιτείται προσοχή για την αποφυγή τραυματισμού του εκφορητικού πόρου του υπογνάθιου σιελογόνου αδένου. (Stevenson et al. 2015)



Εικόνα 2. 4 Βατράχιο (www.pinterest.gr)

2.3.5 Σχιστίες του προσώπου

Πρόκειται για βαριές και συχνές συγγενείς διαμαρτίες που δημιουργούν πολλαπλά αισθητικά, κοινωνικά και λειτουργικά προβλήματα. Τα αισθητικά και κοινωνικά προβλήματα έχουν σχέση με το οικογενειακό περιβάλλον, που πολλές φορές δυσκολεύεται να αποδεχθεί το μικρό ασθενή, ενώ η ίδια η πάθηση δημιουργεί πολλαπλά λειτουργικά προβλήματα και μεγάλη δυσχέρεια κατά τη σίτιση. Η γενική συχνότητα των σχιστιών είναι 0,8 έως 2,2%. Στην Ελλάδα υπολογίζεται σε μία περίπτωση στις 800 γεννήσεις.

Η ακριβής αιτιολογία των σχιστιών δεν είναι γνωστή, πιστεύεται ότι οφείλεται σε κληρονομούμενα χαρακτηριστικά, γενετικά σύνδρομα ή περιβαλλοντικούς παράγοντες. Αρκετές σχιστίες είναι εμφανείς μετά την 14η-16η εβδομάδα της κύησης και εντοπίζονται πριν από την γέννηση στο υπερηχογράφημα κατά τους τακτικούς ελέγχους του εμβρύου. (Ann 2011)

2.3.5.1 Χειλεοσχιστία ή λαγώχειλο

Πρόκειται για συγγενή διαμαρτία που χαρακτηρίζεται από έλλειμμα του άνω χείλους, διαφόρου βαθμού και βαρύτητας, με ετερόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη εντόπιση. Το έλλειμμα εντοπίζεται στη θέση της ακρολοφίας του φίλτρου του άνω χείλους. Εμβρυολογικά, η διαμαρτία αυτή εγκαθίσταται την 3η εμβρυϊκή εβδομάδα και οφείλεται σε αναστολή της συνένωσης ή της ανάπτυξης του όζου της άνω γνάθου με την έσω ρινική απόφυση. Αποτελεί

την κυριότερη και συχνότερη σχιστία του προσώπου, που απαιτεί την άμεση αντιμετώπιση κατά τη νεογνική περίοδο, δημιουργεί πολλά προβλήματα στο νεογνό όπως αισθητικά και κοινωνικά λόγω της μη αποδοχής του από το οικογενειακό περιβάλλον. Επίσης, δημιουργούνται λειτουργικά προβλήματα λόγω δυσκολιών κατά τη σίτιση.

Η χειλεοσχιστία ή ο συνδυασμός της με υπερωιοσχιστία είναι συχνότερη στα αγόρια. Μέχρι σήμερα δεν έχει απομονωθεί συγκεκριμένο γονίδιο που να ευθύνεται για τις διαμαρτίες αυτές. Οι σχιστίες του χείλους συνυπάρχουν σε περισσότερα από 150 σύνδρομα, ενώ το 15% των σχιστιών αποτελούν εκδήλωση κάποιου συνδρόμου. Για το λόγο αυτό σε όλες τις περιπτώσεις σχιστιών θα πρέπει να γίνεται λεπτομερής έλεγχος για την ύπαρξη και άλλων συνοδών ανωμαλιών, κυρίως από το καρδιαγγειακό και το ουροποιογεννητικό σύστημα. (Ann 2011, Αγγελουπούλου 2010).

Ανάλογα με την έκταση της σχισμής του άνω χείλους έχουμε τους παρακάτω τύπους χειλεοσχιστίας:

- Τύπος I
Σχισμή μόνο στο ερυθρό του χείλους. Ο σφιγκτήρας μυς του στόματος είναι φυσιολογικός και καμιά άλλη ανωμαλία του άνω χείλους δεν υπάρχει.
- Τύπος II
Σχισμή που επεκτείνεται πέρα από το ερυθρό του χείλους, αλλά όχι μέχρι το ρώθωνα, που είναι αποπεπλατυσμένος. Η σχισμή διακόπτει όχι μόνο το δέρμα αλλά και τον σφιγκτήρα του στόματος, ο οποίος καθώς συσπάται διευρύνει τη σχισμή της χειλεοσχιστίας. Υπάρχει σκολίωση του ρινικού διαφράγματος με το κοίλο στραμμένο προς την πλευρά της σχιστίας.
- Τύπος III
Σχισμή που επεκτείνεται μέσα στο ρώθωνα και το βάθος της φθάνει μέχρι το σύστοιχο ούλο. Είναι δυνατή επίσης η συνύπαρξη διακοπής της συνέχειας του τόξου των φατνιακών αποφύσεων, σαν συνέχεια της σχισμής της χειλεοσχιστίας, οπότε αναφέρεται ως χειλογναθοσχιστία. (Μανώλης 2008)

2.3.5.2 Η υπερωιοσχιστία ή λυκόστομα

Είναι σχισμή ή έλλειμμα που εντοπίζεται στο μέσο της υπερώας και περιλαμβάνει είτε μέρος είτε ολόκληρη την υπερώα. Εμβρυολογικά, η διαμαρτία αυτή οφείλεται σε αναστολή της συνένωσης και της πλήρους ανάπτυξης των δύο υπερώιων αποφύσεων των όζων της άνω γνάθου μεταξύ τους και με το ρινικό διάφραγμα. Συμβαίνει μεταξύ της 6ης και 8ης εμβρυϊκής εβδομάδος . (William 2004)

Ανάλογα με το βαθμό της υπερωϊοσχιστίας, διακρίνουμε τις εξής παθολογοανατομικές μορφές:

- Τύπος I
Η σχισμή αφορά τη σταφυλή και μέρος ή ολόκληρη τη μαλθακή υπερώα. Ο διαχωρισμός αυτός αποδιοργανώνει τη λειτουργία των μυών της υπερώας. Έτσι, με τη σύσπασή τους αντί να απομονώνουν τον ρινοφάρυγγα από τη στοματοφαρυγγική κοιλότητα, διευρύνουν την παθολογική σχισμή αυξάνοντας την επικοινωνία μεταξύ των δύο κοιλοτήτων.
- Τύπος II
Η σχισμή αφορά ολόκληρη τη μαλθακή υπερώα και άλλοτε άλλης έκτασης τμήμα της σκληράς υπερώας, χωρίς όμως συμμετοχή του φατνιακού τόξου. Στον τύπο αυτό, εκτός του διαχωρισμού των μαλακών μορίων, υπάρχει διαχωρισμός του οριζόντιου πετάλου του υπερώιου οστού ή και της υπερώιου αποφύσεως της άνω γνάθου και έτσι δημιουργείται άμεση επικοινωνία του στόματος με τη ρινική κοιλότητα.
- Τύπος III
Η σχισμή αφορά ολόκληρη τη μαλθακή και τη σκληρά υπερώα και ευρίσκεται λίγο δεξιά ή αριστερά της μέσης γραμμής, δημιουργώντας έτσι πλήρη επικοινωνία των κοιλοτήτων του στόματος και της ρινός. (Μανώλης 2008)

2.3.5.3 Κολόβωμα ή χειλεο-γναθο-υπερωιο-δακρυοσχιστία

Πρόκειται για τη βαρύτερη σχιστία του προσώπου. Είναι σπάνια συγγενής διαμαρτία που αφορά ελλείμματα που περιλαμβάνουν το άνω χείλος, τα φατνία της άνω γνάθου, τους ρώθωνες, ενώ το οστικό έλλειμμα εκτείνεται μέχρι το ρινοδακρυϊκό πόρο τον οποίο μερικές φορές το διανοίγει.

Η διαμαρτία αυτή οφείλεται στη μη συνένωση κατά την εμβρυϊκή περίοδο της μετωπιαίας απόφυσης με τους όζους της άνω γνάθου. Στο κολόβωμα συνυπάρχουν έντονα προβλήματα δυσμορφίας και κοινωνικής αποδοχής καθώς επίσης και λειτουργικά προβλήματα κατάποσης και σίτισης. Λόγω της βαρύτητας της διαμαρτίας απαιτείται σειρά διορθωτικών επεμβάσεων για τη σταδιακή αποκατάσταση όλων των ελλειμμάτων. (Ann 2011, Μανώλης 2008)



Εικόνα 2. 5 Κολόβωμα (www.noesi.gr)

Αντιμετώπιση των Σχιστίων:

Οι Σχιστίες επηρεάζουν τη σίτιση του νεογνού σε διαφορετικό βαθμό, προκαλώντας δυσκολίες στο θηλασμό, λόγω αδυναμίας δημιουργίας αρνητικής ενδοστοματικής πίεσης. Για το σκοπό αυτό, αρχικά διευρύνονται οι οπές στα κοινά θήλαστρα και εξασφαλίζεται η εύκολη ροή του γάλακτος. Επίσης, μπορούν να χρησιμοποιηθούν τα ειδικά θήλαστρα τύπου Haberman, που ελαττώνουν την ανάγκη απομυζητικών κινήσεων από μέρους του νεογνού, με την αυτόματη ροή του γάλακτος στο στοματοφάρυγγα των νεογνών. Η χρήση ειδικών σιλικονούχων πτερυγίων που καλύπτουν το χάσμα της υπερώας βοηθά στην κατάποση, αλλά μπορούν να προκαλέσουν αναπνευστικά προβλήματα. (Πάνου 2007).

Οι Σχιστίες αντιμετωπίζονται χειρουργικά για λόγους αισθητικούς, κοινωνικούς, λειτουργικούς αλλά και ιατρικούς. Συμπεριλαμβάνεται η πολύ καλή φυσική κατάσταση του νεογνού την 1η εβδομάδα της ζωής του και η ύπαρξη ενισχυμένων αμυντικών μηχανισμών λόγω της παθητικής ανοσοποίησης από τα μητρικά αντισώματα.

Η αντιμετώπιση της χειλεοσχιστίας πραγματοποιείται σε ηλικία 3 μηνών, οπότε και έχει αποκατασταθεί η ομοιόσταση και η φυσιολογική ανάπτυξη του βρεφικού οργανισμού.

Η αντιμετώπιση της υπερωιοσχιστίας γίνεται συνήθως στην ηλικία 6-10 μηνών. Σκοπός αυτής είναι να εξασφαλίσει κατά το δυνατόν η φυσιολογική κατάσταση της υπερώας με την δημιουργία κρημών και συρραφής του χάσματος της σχιστίας με διάφορες χειρουργικές τεχνικές. (Marylin et al. 2011)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο

Ατρησίες ερειστικού (Άνω και κάτω άκρων)

3.1 Γενικά

Οι συγγενείς διαμαρτίες του χεριού και του ποδιού (1:1000 γεννήσεις ζώντων) προκαλούν ποικίλου βαθμού κοσμητικές και λειτουργικές διαταραχές των άκρων. Πολλές απ' αυτές τις διαμαρτίες μπορεί να συνυπάρχουν με διαμαρτίες άλλων συστημάτων ή να αποτελούν μέρος συνδρόμων και για τον λόγο αυτόν είναι απαραίτητος ο πλήρης και λεπτομερής κλινικός και εργαστηριακός έλεγχος των παιδιών. Η αποκατάσταση εξαρτάται από το είδος της διαμαρτίας και τη βαρύτητα της παραμόρφωσης. Γενικά, συνιστάται η πρόωμη χειρουργική διόρθωση, καθώς προσφέρει καλύτερα αποτελέσματα και αποφυγή εγκατάστασης περαιτέρω παραμορφώσεων. (William 2004)

Η μικροχειρουργική συμβάλλει σημαντικά στην επίτευξη του καλύτερου δυνατού αποτελέσματος, κοσμητικού και λειτουργικού, επιτρέποντας πιο ακριβείς χειρισμούς στους μικροσκοπικούς ιστούς του βρέφους και αποφυγή τραυματισμού των νευραγγειακών δομών. Συχνά απαιτούνται επανεπεμβάσεις για διόρθωση περαιτέρω παραμορφώσεων ή υποτροπών. Τις περισσότερες φορές τα παιδιά πρέπει να παρακολουθούνται μετεγχειρητικά έως την ενήλικη ζωή για να αποκαλυφθούν τυχόν υποτροπές ή δευτερογενείς παραμορφώσεις

Έχει ιδιαίτερη σημασία η έγκαιρη διάγνωση, καθώς σε πολλές περιπτώσεις η πρόωμη θεραπεία από τη στιγμή της γέννησης αν αυτό είναι δυνατόν οδηγεί στην καλύτερη δυνατή έκβαση, καθώς τις πρώτες τρεις εβδομάδες της ζωής τα συνδεσμικά στοιχεία είναι εξαιρετικά χαλαρά υπό την επίδραση των μητρικών ορμονών επιτρέποντας τη διόρθωση της παραμόρφωσης. Στόχος της θεραπείας συντηρητικής και χειρουργικής, είναι η άμεση αποκατάσταση της μορφής, της λειτουργικότητας και της ομαλής ανάπτυξης των ακρών. (Κωνσταντάρας 2004)

3.2 Συγγενείς διαμαρτίες χεριού

3.2.1 Κερκιδική επιμήκης αποτυχία σχηματισμού

Η κερκιδική επιμήκης ανεπάρκεια αφορά τη μερική ή ολική έλλειψη του κερκιδικού τμήματος, αντιβραχίου και χεριού. Μπορεί να παρουσιαστεί με ευρύ φάσμα από υποπλασία του αντίχειρα έως πλήρη έλλειψη της κερκίδας και της πρώτης ακτίνας. Η πιο γνωστή μορφή είναι η υποπλασία ή απλασία της κερκίδας (radial club hand).

Υπάρχει ποικιλία διαφοροποιήσεων των μυών, αγγείων και νεύρων. Οι κερκιδικοί καμπτήρες και εκτείνοντες του καρπού και του αντίχειρα, ο βραχιονοκερκιδικός και ο μακρός παλαμικός, συνήθως απουσιάζουν ή είναι υποπλαστικοί. Ο ωλένιος καμπτήρας και εκτείνοντας του καρπού συχνά αποτελούν μια μάζα μαζί με τον κοινό εκτείνοντα τους δακτύλους, τον ίδιο εκτείνοντα του μικρού δακτύλου και τον ίδιο εκτείνοντα του δείκτη. Το κερκιδικό νεύρο συνήθως εξαντλείται στον αγκώνα, το ωλένιο νεύρο μπορεί να παρουσιάζει διαφορετική πορεία, ενώ το μέσο νεύρο εντοπίζεται κερκιδικά και βρίσκεται συχνά πολύ επιφανειακά. Η ωλένια αρτηρία είναι συνήθως φυσιολογική, η κερκιδική αρτηρία απουσιάζει ή είναι υποπλαστική, ενώ η μεσόστεος αρτηρία είναι συνήθως καλά αναπτυγμένη και μπορεί να αποτελεί τη μοναδική πηγή αιμάτωσης του χεριού. (Ντολατζάς 2005)

Θεραπεία:

Το είδος της θεραπείας ποικίλλει ανάλογα με τη βαρύτητα των παραμορφώσεων και την ηλικία του παιδιού. Σε περιπτώσεις με ήπια υποπλασία μπορεί να επιτευχθούν διορθώσεις με ασκήσεις διάτασης και νάρθηκες. Στις περιπτώσεις βαριάς υποπλασίας ή απλασίας ενδείκνυται χειρουργική θεραπεία με επικέντρωση του χεριού (τοποθέτηση του χεριού επί της ωλένης). Μία σημαντική αντένδειξη για τη χειρουργική διόρθωση αποτελεί η βαριά σύγκαμψη κάμψης-έκτασης του αγκώνα. Ένα παιδί με ελαττωμένη κάμψη του αγκώνα βασίζεται στην παραμόρφωση της κερκιδικής απόκλισης για να φέρει το χέρι του στο στόμα.

Κατάλληλος χρόνος για το χειρουργείο θεωρείται η ηλικία μεταξύ 6-12 μηνών. Όσο καθυστερεί η αντιμετώπιση τόσο πιο δύσκολη είναι η αποκατάσταση και οι παραμορφώσεις τείνουν να γίνουν μη αναστρέψιμες. Πριν τη χειρουργική θεραπεία επιβάλλεται η χρήση διαδοχικών ναρθηκών ή γύψινων επιδέσμων, με σκοπό τη μεγαλύτερη δυνατή διάταση και διόρθωση των παραμορφώσεων των μαλακών μορίων για καλύτερο μετεγχειρητικό λειτουργικό αποτέλεσμα.

Παράλληλα, διατακτική οστεογένεση μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την επιμήκυνση της ωλένης και τη διόρθωση της κυρτότητάς της. Η ωλένη μπορεί να επιμηκυνθεί κατά 30 έως 50%, με αποτέλεσμα της βελτίωσης της λειτουργικότητας του άκρου.

Μετεγχειρητικά συνιστάται η μακροχρόνια εφαρμογή πηγεοκαρπικού νάρθηκα για τη διατήρηση της διόρθωσης. Μερικοί συνιστούν τη χρήση του νάρθηκα έως την εφηβεία. Ωστόσο, η υποτροπή είναι συχνή και τις περισσότερες φορές απαιτούνται διορθωτικές επανεπεμβάσεις. (James & Bednar 2011)



Εικόνα 3.1: Υποπλασία κερκίδας (www.orthopaedics.gr)

3.2.2 Υποπλασία αντίχειρα

Υπάρχουν ποικίλες μορφές υποπλασίας του αντίχειρα, οι οποίες εμφανίζονται ως μεμονωμένη διαμαρτία ή μαζί με μερική ή ολική απουσία της κερκίδας.

Η διάγνωση τίθεται όταν το βρέφος μετά τον 3ο μήνα που αρχίζει να χρησιμοποιεί τους αντίχειρες για τη σύλληψη, δεν εμφανίζει ενεργητική έκταση του αντίχειρα και ο αντίχειρας παραμένει καθηλωμένος στην παλάμη και εκτείνεται μόνο παθητικά. (William 2004)

Η υποπλασία του αντίχειρα ταξινομείται σε πέντε τύπους:

- Τύπος I

Ελάχιστη γενικευμένη υποπλασία του αντίχειρα. Παρατηρείται ελάχιστη βράχυνση και λέπτυνση όλων των δομών του αντίχειρα, με ακέραη λειτουργικότητα των

αυτοχθόνων και ετεροχθόνων μυών και σταθερή μετακαρποφαλαγγική και καρπομετακάρπια άρθρωση. Δεν απαιτείται θεραπεία.

- Τύπος II

Μέτρια υποπλασία του αντίχειρα με υποπλασία ή απλασία των μυών του θέναρος, στένωση 1ου μεσοδακτυλίου διαστήματος και χαλάρωση ωλένιου πλάγιου συνδέσμου με αστάθεια μετακαρποφαλαγγικής άρθρωσης. Απαιτείται χειρουργική θεραπεία για την αντιμετώπιση της αδυναμίας απαγωγής και αντίθεσης, η οποία επιτυγχάνεται με τενοντομεταφορά. Επίσης, απαιτείται διεύρυνση του 1ου μεσοδακτυλίου διαστήματος και ανακατασκευή του ωλένιου πλάγιου συνδέσμου με σταθεροποίηση της μετακαρποφαλαγγικής άρθρωσης.

- Τύπος III

Βαριά υποπλασία του αντίχειρα, όπου παρατηρούνται τα ευρήματα του τύπου II και επιπλέον υποπλασία των ετεροχθόνων μυών και σκελετικές ανωμαλίες. Υποδιαιρείται σε δύο κατηγορίες με βάση τη σταθερότητα της καρπομετακάρπιας άρθρωσης: τύπος IIIA με σταθερή καρπομετακάρπια άρθρωση και τύπος IIIB με ασταθή καρπομετακάρπια άρθρωση. Και στους δύο τύπους απαιτείται χειρουργική θεραπεία. Όταν ο υποπλαστικός αντίχειρας δεν έχει σταθερή καρπομετακάρπια άρθρωση τότε δεν συνιστάται η ανακατασκευή του αλλά η αντιχειροποίηση.

- Τύπος IV

Ο «αντίχειρας που επιπλέει» («pouce flottant») μοιάζει να επιπλέει, είναι κρεμασμένος από το υπόλοιπο χέρι με στενό δερματικό μίσχο. Πρόκειται για πολύ βαριά υποπλασία που ισοδυναμεί με απλασία του αντίχειρα και πραγματοποιείται εκτομή του και αντιχειροποίηση του δείκτη.

- Τύπος V

Απουσία του αντίχειρα. Επέμβαση εκλογής αποτελεί η αντιχειροποίηση. Στην υποπλασία του αντίχειρα στόχος της θεραπείας είναι η ανακατασκευή του αντίχειρα, η οποία θα προσφέρει στο παιδί δυνατότητα αντίθεσης, δεξιότητα λεπτής σύλληψης και λειτουργία δραγμού. Συνιστάται η χειρουργική θεραπεία να πραγματοποιείται κατά το 1^ο – 2^ο έτος. Ιδανικά, η αντιχειροποίηση πρέπει να πραγματοποιείται μεταξύ 6 - 12 μηνών, γιατί τότε ευνοείται περισσότερο η φλοιϊκή επαναπροσαρμογή του εγκεφάλου, ώστε να ενσωματώσει το αντιχειροποιημένο δάκτυλο τον νέο αντίχειρα στις λειτουργίες του χεριού. (James & Bednar 2011)

Στις περιπτώσεις υποπλασίας ή απλασίας των μυών του θέναρος υπάρχει μόνιμη προσαγωγή και σοβαρή μείωση της λειτουργίας του αντίχειρα. Για την αποκατάσταση της αντίθεσης και απαγωγής χρησιμοποιείται τενοντομεταφορά του επιπολής καμπτήρα του παράμεσου ή μετάθεση του απαγωγού του μικρού δακτύλου (τεχνική κατά Huber). Η ανακατασκευή του ωλένιου πλάγιου συνδέσμου και σταθεροποίηση της μετακαρποφαλαγγικής άρθρωσης μπορεί να επιτευχθεί με τη χρήση τενόντιου μοσχεύματος από τον μακρό παλαμικό. Όταν πραγματοποιείται η τενοντομεταφορά του επιπολής καμπτήρα του παράμεσου μπορεί ο ίδιος τένοντας να χρησιμοποιηθεί και για την ανακατασκευή του ωλένιου πλάγιου συνδέσμου, καθώς έχει μεγαλύτερο μήκος από τον απαγωγό του μικρού δακτύλου.

Μέσω της ίδιας τομής μπορεί να επιμηκυνθούν με ενδομυϊκή τομή ο 1ος ραχιαίος μεσόστεος και ο προσαγωγός του αντίχειρα. Η αντιχειροποίηση αποτελεί μια εξαιρετικά απαιτητική επέμβαση και απαιτεί ιδιαίτερη μικροχειρουργική εμπειρία. Θεωρητικά μπορεί να μετατεθεί οποιοδήποτε από τα τέσσερα δάκτυλα, αλλά συνήθως προτιμάται ο δείκτης γιατί όταν χρησιμοποιείται ο μικρός ή ο παράμεσος τότε εξασθενεί το ωλένιο χείλος του χεριού, το οποίο είναι σημαντικό για την ισχυρή σύλληψη. (Πετρόπουλος 2011)

Είναι απαραίτητη η ακινητοποίηση σε βραχιονο - πηγεοκαρπικό γύψινο επίδεσμο για 4-6 εβδομάδες και ακολουθούν ασκήσεις με έμφαση στην εξάσκηση της λεπτής σύλληψης του νέου αντίχειρα και του μέσου δακτύλου ανάλογα με την ηλικία του παιδιού. Συνήθως επιτυγχάνεται λεπτή σύλληψη σε λίγες εβδομάδες μετά την επέμβαση, ενώ η αντίθεση του αντίχειρα με το μικρό δάκτυλο επιτυγχάνεται σε 4-6 μήνες μετεγχειρητικά.

Οι επιπλοκές της αντιχειροποίησης μπορούν να ελαχιστοποιηθούν, όταν αποδίδεται προσοχή στις λεπτομέρειες της επέμβασης και στην καλή εξισορρόπηση των τενοντομεταφορών. Μπορεί να απαιτηθούν επεμβάσεις και σε δεύτερο χρόνο, όπως τενοντομεταφορά, πλαστική δέρματος, οστεοτομία.

Η ποιότητα των αποτελεσμάτων εξαρτάται από την κινητικότητα των αρθρώσεων, την ανατομική σχέση των στοιχείων του δείκτη προεγχειρητικά και την ηλικία του παιδιού. Γενικά, η πρώιμη χειρουργική αντιμετώπιση κατά το πρώτο έτος επιτρέπει καλύτερα αποτελέσματα με καλύτερη ενσωμάτωση και λειτουργική προσαρμογή του νέου αντίχειρα. (Βάος 2011)

3.2.3 Αρθρογρύπωση

Πρόκειται για συγγενές σύνδρομο που χαρακτηρίζεται από μη προοδευτικές γενικευμένες συγκάμψεις των αρθρώσεων, οι οποίες είναι παρούσες κατά τη γέννηση. Οι συγκάμψεις των αρθρώσεων οφείλονται στην απώλεια της κίνησης του εμβρύου κατά την εμβρυϊκή ζωή. (William 2004)

Η αιτιολογία παραμένει άγνωστη, αλλά μάλλον είναι πολυπαραγοντική. Η αρθρογρύπωση αποτελεί μέρος των εκδηλώσεων πολλών παθολογικών καταστάσεων οφειλόμενων σε περιβαλλοντικούς παράγοντες, γονιδιακές ανωμαλίες και γνωστές ή άγνωστες νοσολογικές οντότητες. Η κυριότερη αιτία της είναι η μακροχρόνια ακινητο-ποίηση του εμβρύου στη μήτρα λόγω εμβρυικών ανωμαλιών ή μηχανικών κωλυμάτων ή νοσολογικών καταστάσεων της μητέρας (π.χ. λοιμώξεις, φάρμακα, τραύματα, άλλα νοσήματα). Η καθολική ακινησία του εμβρύου μπορεί επίσης να οδηγήσει σε πολυϋδράμιο, υποπλασία των πνευμόνων, μικρογναθία, οφθαλμικό υπερτελορισμό και βράχυνση του ομφάλιου λώρου. (Κωστάλας 2005)

Η απώλεια της κίνησης του εμβρύου μπορεί να οφείλεται σε ανωμαλίες νεύρων ή μυών, περιορισμένο ενδομήτριο χώρο ή ασθένεια της μητέρας. Υπάρχει ποικιλομορφία στην κλινική εμφάνιση της αρθρογρύπωσης και σχετίζεται συχνά με γενετικά σύνδρομα όπως το σύνδρομο Freeman-Sheldon. Στην πιο συχνή μορφή αρθρογρύπωσης οι συγκάμψεις είναι συμμετρικές στα άνω άκρα. Ο ώμος βρίσκεται σε προσαγωγή και έσω στροφή, ο αγκώνας είναι καθλωμένος σε έκταση και το αντιβράχιο σε πρηνισμό, ο καρπός βρίσκεται σε κάμψη και το χέρι σε ωλένια απόκλιση, ενώ τα δάκτυλα είναι δύσκαμπτα και σε κάμψη. Ο αντίχειρας είναι σε προσαγωγή και σύγκαμψη μέσα στην παλάμη. Συχνά συνυπάρχουν διαφοροποιήσεις και από άλλα συστήματα. Οι δερματικές πτυχές δεν υπάρχουν και το υποδόριο λίπος είναι ελάχιστο. (Αγγελοπούλου 2011)

Αντιμετώπιση:

Είναι δύσκολη και προσαρμόζεται στις ανάγκες κάθε ασθενούς. Στο άνω άκρο σκοπός της αντιμετώπισης είναι η δημιουργία ενός λειτουργικού άκρου για αυτονομία στη λήψη τροφής και της προσωπικής υγιεινής. Αρχικά, η θεραπεία περιλαμβάνει παθητική κινησιοθεραπεία, διαδοχικούς νάρθηκες και ορθωτικές συσκευές για τη βελτίωση της κινητικότητας των αρθρώσεων, με κύριο στόχο την πρόωπη αποκατάσταση της παθητικής κάμψης του αγκώνα. (Puri 2003)

Ο κατάλληλος χρόνος για την χειρουργική θεραπεία παραμένει αμφιλεγόμενος, ωστόσο προτιμάται αυτή να γίνει πριν την ηλικία των 4-5 ετών. Για τη διόρθωση της κάμψης του καρπού και της ωλένιας απόκλισης του χεριού έχουν προταθεί διάφορες επεμβάσεις, όπως διορθωτική οστεοτομία (ραχιαία οστεοτομία κλειστής γωνίας της περιφερικής κερκίδας), διατακτική οστεογένεση, εκτομή οστών εγγύς στοίχου καρπού, αρθρόδεση και επεμβάσεις μαλακών μορίων. Για τη διόρθωση των παραμορφώσεων των δακτύλων εκτελούνται επεμβάσεις μαλακών μορίων (θυλακοτομές, συμφυσιολύσεις), καθώς και διορθωτική οστεοτομία. (Πετρόπουλος 2011)

3.2.4 Συνδακτυλία

Η συνδακτυλία αποτελεί μία από τις συχνότερες συγγενείς διαμαρτίες του χεριού με συχνότητα εμφάνισης περίπου 2-3 στις 2.000-3.000 γεννήσεις ζώντων. Η συγγενής συνδακτυλία οφείλεται σε αποτυχία διαχωρισμού του μεσοδακτύλιου διαφράγματος, λόγω αποτυχίας προγραμματισμένου κυτταρικού θανάτου (απόπτωση) των μεσεγγυματικών κυττάρων του μεσοδακτύλιου διαφράγματος κατά την εμβρυογένεση (6η-8η εβδομάδα ενδομήτριας ζωής). Η κατανομή της στον γενικό πληθυσμό μπορεί να είναι σποραδική (80%) ή οικογενής. Κληρονομείται με αυτοσωματικό επικρατούντα χαρακτήρα, που έχει όμως ελαττωμένη διεισδυτικότητα και πολλαπλή φαινοτυπική έκφραση. Εμφανίζεται σε διπλάσιο ποσοστό στα αγόρια από τα κορίτσια. Στο 50% των περιπτώσεων είναι αμφοτερόπλευρη και συμμετρική.

Διακρίνεται σε:

- Πλήρης συνδακτυλία: Όταν ολόκληρα τα δάκτυλα είναι ενωμένα
- Ατελής συνδακτυλία: Όταν τα δάκτυλα είναι μερικώς ενωμένα
- Απλή συνδακτυλία: Όταν η συνδακτυλία γίνεται μόνο με δέρμα και μαλακά μόρια
- Σύνθετη συνδακτυλία: Όταν συμμετέχει και οστό. (Mauck et al. 2017)

Η συνδακτυλία εντοπίζεται συχνότερα στο τρίτο μεσοδακτύλιο διάστημα. Περίπου 50% των συνδακτυλιών εντοπίζονται μεταξύ μέσου και παράμεσου, 30% εντοπίζεται στο τέταρτο μεσοδακτύλιο διάστημα (μεταξύ παράμεσου και μικρού δακτύλου), 15% στο δεύτερο μεσοδακτύλιο διάστημα (μεταξύ δείκτη και μέσου) και σπανιότερα περίπου 5% στο πρώτο

μεσοδακτύλιο διάστημα (μεταξύ αντίχειρα και δείκτη). Η συνδακτυλία μπορεί να εμφανίζεται ως μεμονωμένη διαμαρτία του χεριού ή να συνυπάρχει με άλλες διαμαρτίες του μυοσκελετικού, ουροποιητικού, καρδιαγγειακού συστήματος, καθώς και κρανιοπροσωπικές δυσπλασίες. Επίσης, μπορεί να συνυπάρχουν και άλλες διαμαρτίες των εμπλεκόμενων δακτύλων, όπως συνονυχία, διαμαρτίες των νευραγγειακών δεματίων, κλινοδακτυλία, πολυδακτυλία. (Marylin et al. 2011)

Αντιμετώπιση:

Είναι χειρουργική, γενικά συνιστάται πρώιμος διαχωρισμός των δακτύλων (6-18 μηνών) και όχι μετά το 4ο έτος, ώστε να αποφευχθούν περαιτέρω διαταραχές στην ανάπτυξη και μόνιμες δυσκαμψίες. Πρώιμος αποχωρισμός των δακτύλων πρέπει να πραγματοποιείται κατά τον πρώτο έτος της ζωής σε περιπτώσεις συνδακτυλίας μεταξύ δακτύλων διαφορετικού μήκους, όπως μεταξύ αντίχειρα-δείκτη και μεταξύ παράμεσου-μικρού δακτύλου, λόγω της σημασίας των ακραίων δακτύλων στην συλληπτική λειτουργία, ιδίως του αντίχειρα, και για την πρόληψη εμφάνισης περαιτέρω σοβαρών παραμορφώσεων όπως στροφική παραμόρφωση του μακρύτερου δακτύλου ή κλινοδακτυλία. Η σύνθετη συνδακτυλία πρέπει να διορθώνεται κατά το πρώτο έτος της ζωής, ώστε να επιτευχθεί η μέγιστη αναδιαμόρφωση των αρθρικών επιφανειών. Σε περιπτώσεις πολλαπλής συνδακτυλίας συνιστάται σταδιακός αποχωρισμός. Ο ταυτόχρονος χειρουργικός αποχωρισμός δύο γειτονικών μεσοδακτύλιων διαστημάτων αντενδείκνυται προκειμένου να αποφευχθεί η αγγειακή δυσπραγία του ενδιάμεσου δακτύλου. Σε σύνθετες συνδακτυλίες, μετά τον αποχωρισμό των δακτύλων, πραγματοποιείται διόρθωση των συνυπαρχουσών οστικών παραμορφώσεων. (Ντολατζάς 2005)



Εικόνα 3.2 Πλήρη σύνθετη συνδακτυλία



Εικόνα 3.3 Χειρουργική Αντιμετώπιση

(www.micro-surgery.gr)

Μετεγχειρητικές επιπλοκές που μπορεί να παρατηρηθούν περιλαμβάνουν:

- Νέκρωση δέρματος ή δερματικών μοσχευμάτων
- Υπερτροφική ουλή (χηλοειδές)
- Ρίκνωση πλάγιων ουλών
- Υπέρχρωση δερματικών μοσχευμάτων περιφερική μετανάστευση της μεσοδακτύλιας πτυχής (έρπουσα μεσοδακτυλική πτυχή)
- Σύνθετες συνδακτυλίες, μπορεί να παρατηρηθεί δυσκαμψία αρθρώσεων και στροφική παραμόρφωση. (Mauck et al. 2017)

3.2.5 Πολυδακτυλία - Διπλασιασμός δακτύλων

Η πολυδακτυλία αποτελεί συχνή συγγενή διαμαρτία του χεριού συχνότητα εμφάνισης 1.7 στις 1000 γεννήσεις, η συχνότητα ποικίλλει σε σχέση με εθνικούς και φυλετικούς παράγοντες (συχνότερη στη μαύρη φυλή). Είναι πιο συχνή στα αγόρια ζώντων και διακρίνεται ανάλογα με την μεριά που εντοπίζεται στο χέρι, σε προαξονική ή κερκιδική πολυδακτυλία (αφορά τον αντίχειρα), κεντρική πολυδακτυλία (αφορά δείκτη, μέσο, παράμεσο), μεταξονική ή ωλένια πολυδακτυλία (αφορά μικρό δάκτυλο) και ωλένια διμελία ή χέρι καθρέπτη (πολύ σπάνια παραλλαγή). Η προαξονική πολυδακτυλία, ο διπλασιασμός δηλαδή του αντίχειρα είναι η πιο συχνή μορφή διπλασιασμού με συχνότητα 1:3000 γεννήσεις ζώντων. Η εμφάνιση είναι συνήθως σποραδική και ετερόπλευρη, ωστόσο ο τριφαλαγγικός αντίχειρας μπορεί να σχετίζεται με κληρονομικότητα με αυτοσωματικό επικρατούντα χαρακτήρα. Διακρίνονται επτά τύποι διπλασιασμού αντίχειρα με βάση την ταξινόμηση του Wassel. (Κωνσταντάρας 2005)

Συνήθως εμφανίζεται κάποιου βαθμού υποπλασία και στα δύο τμήματα του διπλασιασμού, αλλά πιο υποπλαστικό είναι συνήθως το κερκιδικό τμήμα. Υπάρχει ευρεία ποικιλία με διπλασιασμό στα νευραγγειακά δεμάτια, καθώς και στους μακρούς εκτείνοντες και καμπτήρες του αντίχειρα. Οι πλάγιοι σύνδεσμοι συνήθως μοιράζονται σε κάθε αντίχειρα με αποτέλεσμα να προκαλείται αστάθεια στις παρακείμενες πλευρές των δύο αντίχειρων.

Στο 30% αναφέρεται οικογενειακό ιστορικό και μπορεί να σχετίζεται με κληρονομικότητα με αυτοσωματικό επικρατούντα χαρακτήρα. Επίσης, μεταλλάξεις γονιδίων αναφέρονται τόσο στην προαξονική όσο και στην μεταξονική πολυδακτυλία. (Κωστάλας 2005)

Θεραπεία:

Είναι σχεδόν πάντοτε χειρουργική. Στόχος της θεραπείας είναι η βελτίωση της κοσμητικής εμφάνισης αλλά και της λειτουργικότητας του χεριού, ιδιαίτερα σε περιπτώσεις τριφαλαγγικού αντίχειρα. Η χειρουργική αποκατάσταση συνήθως πραγματοποιείται κατά το 1ο έτος, παράλληλα δηλαδή με την ανάπτυξη της συλληπτικής λειτουργίας του αντίχειρα, ώστε να επιτραπεί η μέγιστη πλαστική αναδιαμόρφωση στο αναπτυσσόμενο παιδί. (Kay et al. 2017)

Το είδος της μικροχειρουργικής επέμβασης εξαρτάται από τον βαθμό υποπλασίας, την αστάθεια και τον τύπο του διπλασιασμού. Διορθωτική οστεοτομία της κεντρικής φάλαγγας ή του μετακαρπίου μπορεί να πραγματοποιηθεί σε περιπτώσεις ασύμμετρου διπλασιασμού. Στον τύπο VII πραγματοποιείται εκτομή της υπεράριθμης φάλαγγας, αποκατάσταση πλάγιων συνδέσμων και διαμόρφωση των αρθρικών επιφανειών με καλά αποτελέσματα.

Μετεγχειρητικά ο αντίχειρας μπορεί να είναι μικρότερος σε σχέση με τον αντίπλευρο φυσιολογικό αντίχειρα. Συνήθεις επιπλοκές αποτελούν η γωνιώδης παραμόρφωση, αστάθεια και σύγκαμψη που μπορεί να απαιτούν περαιτέρω χειρουργικές επεμβάσεις, όπως διορθωτικές οστεοτομίες, συνδεσμοπλαστικές αρθροδέσεις. Η συχνότητα επανεπεμβάσεων αναφέρεται σε ποσοστό περίπου 20-25% (Kay et al. 2017, Κωστάλας 2005)

3.2.6 Μακροδακτυλία

Πρόκειται για συγγενή διαμαρτία που χαρακτηρίζεται από εντοπισμένη υπερπλασία όλων των ιστών (μαλακών μορίων και οστών), ενός ή περισσότερων δακτύλων. Έχουν χρησιμοποιηθεί επίσης οι όροι μεγαλοδακτυλία ή γιγαντισμός. Εντοπίζεται συχνότερα στο κερκιδικό χείλος του χεριού. Όταν προσβάλλονται περισσότερα του ενός δάκτυλου, τότε τα δάκτυλα είναι συνεχόμενα, χωρίς παρεμβολή φυσιολογικού δακτύλου. Η μακροδακτυλία μπορεί να εμφανιστεί ως μεμονωμένη διαμαρτία ή μπορεί να αποτελεί μέρος διάφορων ανωμαλιών γιγαντισμού ή να αποτελεί μέρος συνδρόμου όπως νευροϊνωμάτωση. Επίσης, μπορεί να συνυπάρχουν συνοδές διαμαρτίες χεριού όπως συνδακτυλία, πολυδακτυλία.

Οιδηματώδη δάκτυλα μπορεί να εμφανιστούν δευτεροπαθώς σε περιπτώσεις όπως όγκοι δακτύλων, λεμφοίδημα, αγγειακές δυσπλασίες. Αυτές οι περιπτώσεις δεν αποτελούν αληθή μακροδακτυλία και πρέπει να διαφοροδιαγιγνώσκονται. Σχετικά με την αιτιολογία της

μακροδακτυλίας υπάρχουν διάφορες θεωρίες, όπως αγγειακή υπερτροφοδοσία της περιοχής ή ανώμαλος νευρικός έλεγχος της ανάπτυξης. (Kozin et al. 2011)

Διακρίνονται τέσσερις τύποι μακροδακτυλίας ανάλογα με την παθολογική βάση της παραμόρφωσης:

- Τύπος I

Γιγαντισμός και λιποϊνώματωση. Αποτελεί την πιο συχνή μορφή. Η μακροδακτυλία μπορεί να είναι εμφανής κατά τη γέννηση ή αναπτύσσεται στα τρία πρώτα έτη. Μπορεί να αναπτύσσεται δυσανάλογα γρήγορα σε σχέση με το υπόλοιπο χέρι (προοδευτική μακροδακτυλία) ή να αναπτύσσεται ανάλογα με το υπόλοιπο χέρι (στατική μακροδακτυλία). Συνήθως υπάρχει συσχέτιση με υπερπλασία περιφερικού νεύρου, συχνότερα του μέσου νεύρου. Η υπερπλασία του προσβεβλημένου νεύρου είναι πιο έντονη στο δάκτυλο και την παλάμη, επεκτείνεται έως τον καρπιαίο σωλήνα και μπορεί να προκαλέσει σύνδρομο καρπιαίου σωλήνα. Παρατηρείται υπερπλασία των φαλάγγων και η οστική ανακατασκευή είναι φυσιολογική ως προς τη δομή του οστού αλλά με μεγαλύτερη επιτάχυνση. Η οστική ανάπτυξη συνεχίζεται έως την σύγκλιση των αυξητικών πλακών, αλλά η υπερπλασία των μαλακών μορίων μπορεί να συνεχιστεί έως την ενήλικη ζωή. Προοδευτικά το δάκτυλο χάνει την κινητικότητά του.

- Τύπος II

Γιγαντισμός και νευροϊνώματωση. Παρατηρούνται τα χαρακτηριστικά της νευροϊνώματωσης τύπου I με τις δερματικές κηλίδες, πολλαπλά νευρινώματα στα περιφερικά νεύρα και υποδόρια οζίδια. Συχνά παρατηρείται υπερπλασία κάποιων δακτύλων, του χεριού ή και ολόκληρου του άνω άκρου. Οι παραμορφώσεις είναι παρόμοιες με αυτές της μακροδακτυλίας τύπου I και συχνά αμφοτερόπλευρες. Σε αντίθεση με τον τύπο I παρατηρούνται συχνά οστεοχόνδρινες μάζες που εξορμώνται από τις φάλαγγες και τα μετακάρπια. Ιστολογικά παρατηρείται διόγκωση του νεύρου με πολλαπλές οζώδεις μάζες.

- Τύπος III

Γιγαντισμός και δακτυλική υπερόστωση. Στον τύπο αυτόν παρατηρούνται οστεοχόνδρινες μάζες περιαρθρικά, οι οποίες αναπτύσσονται από την νεογνική ηλικία. Πρόκειται για σπάνιο τύπο και δεν κληρονομείται. Συνήθως δεν υπάρχει νευρική προσβολή, ωστόσο έχουν περιγραφεί περιπτώσεις μακροδακτυλίας

υπερόστωσης με προσβολή περιφερικού νεύρου. Μπορεί να συνυπάρχουν και άλλες σκελετικές ανωμαλίες. Τα προσβεβλημένα δάκτυλα σύντομα γίνονται δύσκαμπτα λόγω των οστεοχόνδρινων μαζών περιαρθρικά.

- Τύπος IV

Γιγαντισμός και ημιυπερτροφία. Πρόκειται για σπάνιο τύπο άγνωστης αιτιολογίας, και είναι άγνωστο αν υπάρχει κληρονομική επιβάρυνση. Η μακροδακτυλία αποτελεί μέρος της ημιυπερτροφίας του σώματος. Συνήθως προσβάλλονται όλα τα δάκτυλα του χεριού, αλλά η υπερπλασία είναι λιγότερο έντονη σε σχέση με τους τύπους I και II. Συχνά παρατηρείται υπερτροφία ή ανωμαλία των μυών του θέναρως, των ετερόχθονων και αυτόχθονων μυών. Τα δάκτυλα εμφανίζουν συγκάμψεις και ωλένια απόκλιση ενώ ο αντίχειρας είναι σε προσαγωγή. Η αντιμετώπιση της μακροδακτυλίας είναι εξαιρετικά δύσκολη. Έχουν προταθεί διάφορες χειρουργικές επεμβάσεις. (Kay et al. 2017).

Αντιμετώπιση:

Πολλές φορές απαιτούνται πολλαπλές χειρουργικές επεμβάσεις σε ένα στάδιο ή και σε διαφορετικά χρονικά διαστήματα. Μπορεί να εφαρμοστούν επεμβάσεις για τον περιορισμό της εξέλιξης της υπερπλασίας, όπως αφαίρεση των δακτυλικών νεύρων, επιφυσιόδεση (αφού το δάκτυλο έχει το μήκος που αναμένεται στην ενήλικη ζωή) και επεμβάσεις για την βράχυνση του δακτύλου, όπως η απολίπωση του δακτύλου (debulking), η εκτομή της άπω 145 φάλαγγας και η μεταφορά του νυχιού και της κοίτης του στην κορυφή της μέσης φάλαγγας, με ή χωρίς μέρος της άπω φάλαγγας. Επίσης, μπορεί να πραγματοποιηθούν οστεοτομίες κλειστής γωνίας, συχνά σε συνδυασμό με επιφυσιόδεση για την διόρθωση απόκλισης των δακτύλων.

Τέλος, μπορεί να πραγματοποιηθεί αποσυμπίεση καρπιαίου σωλήνα. Σε περιπτώσεις μακροδακτυλίας του αντίχειρα μπορεί να εφαρμοστεί αρθρόδεση της μετακαρποφαλαγγικής άρθρωσης ή βράχυνση του αντίχειρα με την τεχνική Millesi (αφαίρεση τμήματος και από τις δύο φάλαγγες του αντίχειρα με διατήρηση της φαλαγγοφαλαγγικής άρθρωσης). Σε περιπτώσεις προοδευτικής μακροδακτυλίας με σοβαρού βαθμού δυσκαμψίας και περιορισμένη κινητικότητα μπορεί να εφαρμοστεί ακτινωτός ακρωτηριασμός του δακτύλου. Ωστόσο, αποφεύγεται ο ακρωτηρισμός του αντίχειρα. Τα αποτελέσματα των παραπάνω επεμβάσεων αισθητικά και λειτουργικά ποικίλλουν ανάλογα με το βαθμό υπερπλασίας και της δυσκαμψίας του δακτύλου προεγχειρητικά. Η υποτροπή αποτελεί την πιο συχνή επιπλοκή

και η πλήρης διόρθωση μπορεί να μην επιτυγχάνεται λόγω της προοδευτικής εξέλιξης της υπερπλασίας. (Βάος 2011)

3.2.7 Σύνδρομο δακτυλιοειδών περισφίξεων

Το σύνδρομο δακτυλιοειδών περισφίξεων ή σύνδρομο αμνιακών ταινιών χαρακτηρίζεται από μερική ή πλήρη κυκλοτερή περίσφιξη γύρω από το άκρο ή τα δάκτυλα με διαφόρου βαθμού αγγειακή δυσπραγία του περιφερικού τμήματος (λεμφοίδημα έως ισχαιμία και ακρωτηριασμό).

Η αιτιολογία εξακολουθεί να είναι αμφιλεγόμενη. Υπάρχει η θεωρία της αγγειακής δυσπραγίας στο έμβρυο και η θεωρία των αμνιακών ταινιών οι οποίες προσκολλώνται, περιπλέκονται και διαταράσσουν την ανάπτυξη των τμημάτων του εμβρύου.

Διακρίνονται τέσσερις τύποι, που μπορεί να εμφανίζονται μεμονωμένα ή σε συνδυασμό στο ίδιο άκρο:

- Απλή δακτυλιοειδής περίσφιξη,
- Δακτυλιοειδής περίσφιξη με παραμόρφωση του περιφερικού τμήματος με ή χωρίς λεμφοίδημα,
- Δακτυλιοειδής περίσφιξη με συγχωνεύσεις περιφερικών τμημάτων ακροσυνδακτυλία,
- Ενδομήτριοι ακρωτηριασμοί. (Mauck et al. 2017)

Συχνά παρατηρούνται συνοδές συγγενείς διαμαρτίες του χεριού όπως συνδακτυλία, βραχυδακτυλία, συμφαλαγγία, καμπτοδακτυλία. Επίσης, μπορεί να συνυπάρχει ραιβοϊπποποδία, λαγώχειλος, υπερωιοσχιστία και κρανιακές δυσπλασίες.

Στόχος της χειρουργικής διόρθωσης είναι η αισθητική και λειτουργική βελτίωση του χεριού. Η χειρουργική διόρθωση της δακτυλιοειδούς περισφίξης επιτυγχάνεται με μικροχειρουργικές τεχνικές. Σε περιπτώσεις που η περίσφιξη περιβάλλει κυκλοτερώς το δάκτυλο συνιστάται σταδιακή διόρθωση σε δύο χρόνους. Σε περιπτώσεις οξείας επιδείνωσης του περιφερικού οιδήματος απαιτείται επείγουσα απελευθέρωση της περισφίξης.

Αν υπάρχει ακροσυνδακτυλία αντιμετωπίζεται με βάση τις αρχές διόρθωσης της συνδακτυλίας όσο το δυνατόν πιο πρώιμα. Αν μετά το διαχωρισμό των συνδακτυλίων τα κολοβώματα των δακτύλων είναι πολύ μικρά, μπορεί να πραγματοποιηθεί επιμήκυνσή τους σε δεύτερο χρόνο. Για την επιμήκυνση μπορεί να πραγματοποιηθεί και μεταφορά ελεύθερης

φάλαγγας από το δάκτυλο του ποδιού. Σε περιπτώσεις ακρωτηριασμού των δακτύλων και ιδιαίτερα του αντίχειρα ενδείκνυται η μεταφορά ελεύθερου δακτύλου του ποδιού. (Βάος 2011)

3.2.8 Φωκομέλεια

Είναι συγγενής ανωμαλία του εμβρύου στην οποία τα φυσιολογικά σε μέγεθος χέρια ή πόδια αρθρώνονται απευθείας από τον ώμο ή το ισχίο, όπως τα πτερύγια της φώκιας. Στις μισές περιπτώσεις απεικονίζεται μεμονωμένη έλλειψη ενός άνω άκρου ή τμήματος αυτού, ενώ στις υπόλοιπες παρατηρούνται πολλαπλές ελλείψεις μαζί ή ταυτόχρονα με κρανιοπροσωπικές και άλλες ανωμαλίες οργάνων, σαν μέρος κάποιου συνδρόμου. Δεν θεωρείται κληρονομική κατάσταση. Η συνολική επίπτωση της παθολογικής αυτής κατάστασης στο γενικό πληθυσμό είναι 0,15%. Αν και μπορούν να πραγματοποιηθούν χειρουργικές επεμβάσεις τα αποτελέσματα είναι περιορισμένα λόγω της απουσίας νεύρων, οστών και άλλων δομών για την αναδημιουργία των μελών. (William 2004)

Αίτια:

Οι πιο αποδεκτές θεωρίες του σχηματισμού φωκομέλειας είναι κυρίως τρεις.

- Το σύνδρομο αμνιακών ταινιών, η δράση τερατογόνων (θαλιδομίδη) και το αγγειακό επεισόδιο. Οι ενδοαμνιακές ινώδεις ταινίες που σχηματίζονται μετά την 45η ημέρα της κύησης λόγω ρήξης του αμνιακού σάκου προκαλούν συμπίεση ή εγκλωβισμό στα δάκτυλα ή σε περιφερικά τμήματα των άκρων, με επακόλουθο "ακρωτηριασμούς" ή σε ελαφρότερες περιπτώσεις την εμφάνιση συνδακτυλίας.
- Η τερατογόνος δράση στην έκθεση θαλιδομίδης έχει ιστορικό ενδιαφέρον. Χρησιμοποιήθηκε σαν ηρεμιστικό-αντιεμετικό από έγκυες την δεκαετία του 60, για να αποσυρθεί το 1961 μετά τις πρώτες αναφορές τερατογέννεσης το 1959. Τα θύματα της θαλιδομίδης υπολογίστηκαν σε 10.550.
- Η φωκομέλεια μπορεί να προκληθεί επίσης από αγγειακό επεισόδιο (θρόμβωση, απόφραξη, ρήξη), με επακόλουθη διακοπή κυκλοφορίας του προσβεβλημένου μέλους που καταλήγει σε ποικίλους βαθμούς μείωσης των μακρών οστών.

Τρία σύνδρομα συσχετίζονται με φωκομέλεια:

- Το σύνδρομο Robert, το οποίο χαρακτηρίζεται από τετρα-φωκομέλεια (με πιο βαριά υπομελία στα άνω άκρα) και χειλοσχιστίες.
- Το σύνδρομο Grebe που απαντάται μεταξύ των Ινδιάνων της Βραζιλίας και χαρακτηρίζεται από έντονη βράχυνση των άνω και κάτω άκρων, με πιο βαριά υπομελία στα κάτω άκρα.
- Η αναιμία Fanconi που χαρακτηρίζεται από υποπλασία της κερκίδας, απουσία αντιχείρων και τάση για λευχαιμία. (Stevenson et all. 2015)

Διάγνωση: Το υπερηχογράφημα αποτελεί την πλέον ενδεδειγμένη εξέταση στην διάγνωση της φωκομέλειας. Η λεπτομερής απεικόνιση των μακρών οστών με την συμβολή της 3D, 4D τεχνολογίας μπορεί να θέσει με βεβαιότητα την διάγνωση και να περιγράψει την έκταση του προβλήματος. (Ιατράκης 2004)



Εικόνα 3.4 Φωκομέλεια άνω άκρων (www.blogspot.gr)

3.3 Συγγενείς Διαμαρτίες Ποδιού

3.3.1 Συγγενής ραιβοϊπποποδία

Η συγγενής ραιβοϊπποποδία αποτελεί μία από τις συχνότερες συγγενείς διαμαρτίες του ποδιού. Το πόδι του νεογνού είναι γυρισμένο προς τα μέσα και κάτω. Η συχνότητα ποικίλλει σε σχέση με εθνικούς, γεωγραφικούς και φυλετικούς παράγοντες (συχνότητα εμφάνισης στους Ευρωπαίους περίπου 1 στις 1000 γεννήσεις ζώντων). Είναι συχνότερη στα αγόρια σε αναλογία περίπου 2:1 και περίπου στις μισές περιπτώσεις είναι αμφοτερόπλευρη.

Πρόκειται για σύνθετη ανωμαλία του ποδιού με παραμορφώσεις σε τρία επίπεδα:

- ιπποποδία στο οβελιαίο επίπεδο
- υπτιασμό του ποδιού στο μετωπιαίο επίπεδο
- προσαγωγή του μέσου και πρόσθιου ποδιού στο οριζόντιο επίπεδο. (Αγγελουπούλου 2010)

Ο αστράγαλος παρουσιάζει τη μεγαλύτερη παραμόρφωση με βραχύτερο αυχένα, έσω στροφή και πελματιαία μετατόπιση, ενώ ταυτόχρονα το σκαφοειδές και το κυβοειδές του ταρσού μετατοπίζονται προς τα έσω. Η πτέρνα παρουσιάζει μικρότερη παραμόρφωση με έσω στροφή, το έξω σφυρό προέχει περισσότερο και βρίσκεται πιο πίσω από το έσω σφυρό.

Η ραιβοϊπποποδία συνοδεύεται με ρικνώσεις των μαλακών μορίων της οπίσθιας και έσω επιφάνειας του ποδιού (σύνδεσμοι, αρθρικοί θύλακοι, αγγεία, νεύρα, μύες, τένοντες, τενόντια έλυτρα, δέρμα). Συνολικά στη ραιβοϊπποποδία όλες οι παραμορφώσεις του ποδιού είναι αποτέλεσμα έσω πελματιαίας μετατόπισης και έσω στροφής της αστραγαλοσκαφοειδούς άρθρωσης. Ταυτόχρονα, το πόδι με συγγενή ραιβοϊπποποδία έχει μικρότερο μήκος σε σχέση με το μη προσβεβλημένο ετερόπλευρο, ενώ η γαστροκνημιά έχει επίσης μικρότερη διάμετρο. (William 2004)

Η αιτιολογία παραμένει ακόμα άγνωστη, αν και η συγγενής ραιβοϊπποποδία έχει περιγραφεί από την αρχαιότητα (400 π.Χ.), από την εποχή του Ιπποκράτη. Έχουν διατυπωθεί πολλές θεωρίες, όπως η θεωρία της επίδρασης μηχανικών παραγόντων της διακοπής της ανάπτυξης της νευρομυϊκής επίδρασης, της επίδρασης γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων και της ύπαρξης χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Φαίνεται ότι υπάρχει πολυπαραγοντική κληρονομικότητα σε συνδυασμό με περιβαλλοντικές επιδράσεις με το γενετικό υπόστρωμα να έχει κυρίαρχο ρόλο. (Κίτσιου 2004)

Η ραιβοϊπποποδία μπορεί να είναι ιδιοπαθής ή να συνυπάρχει με αρθρογρύπωση, νανισμό, χρωμοσωμικές ανωμαλίες, σύνδρομο Down, σύνδρομο Larsen, σύνδρομο Freeman-Sheldon, σύνδρομο Mobius, ανωμαλίες στα χέρια (δυσπλασία Streeter).

Υπάρχει μεγάλη ποικιλομορφία στη βαρύτητα της κλινικής εικόνας της ραιβοϊπποποδία. Η εκτίμηση και η ταξινόμηση γίνεται με βάση κλινικά και απεικονιστικά ευρήματα. Κατά την κλινική εξέταση εκτιμάται η μορφολογία και η λειτουργικότητα του ποδιού. Μορφολογικά εκτιμάται το σχήμα του ποδιού, η παρουσία οπίσθιας και έσω πτυχής και η παρουσία κοιλοποδίας. Η εκτίμηση της λειτουργικότητας περιλαμβάνει την εκτίμηση της μυϊκής

λειτουργίας και την παθητική διόρθωση των παραμορφώσεων. Ανάλογα με το αποτέλεσμα μπορεί να υπάρχει υπερδιόρθωση, διόρθωση στο φυσιολογικό, μερική διόρθωση και σκληρή-ανθιστάμενη μορφή, στην οποία η διόρθωση είναι αδύνατη. (Ιατράκης 2004)



Εικόνα 3.5: Συγγενείς ραιβοίπποποδία
(www.children-orthopaedics.gr)

Αντιμετώπιση ραιβοίπποποδίας:

Η θεραπευτική αντιμετώπιση μπορεί να είναι συντηρητική, χειρουργική ή συνδυασμός αυτών. Στην εξέλιξη της χειρουργικής θεραπείας της ραιβοίπποποδία συντέιναν αποφασιστικά η εξέλιξη μεθόδων ασηψίας, η εξέλιξη της αναισθησιολογίας, η χρήση ίσχαιμης περιόδου και οι τεχνικές μικροχειρουργικής. Η θεραπεία της ραιβοίπποποδίας στοχεύει στην ανάταξη του εξαρθρώματος ή υπερξαρθρώματος της αστραγαλοπτεροσκαφοειδούς, στη διατήρηση της ανάταξης, στην αποκατάσταση φυσιολογικών αρθρικών σχέσεων στον ταρσό και την ποδοκνημική, στην αποκατάσταση μυϊκής ισορροπίας ανάμεσα στους καμπτήρες-εκτίνοντες και υπτιαστές-πρηνιστές, και στην απόδοση ενός εύκαμπτου ποδιού με φυσιολογική φόρτιση και λειτουργικότητα. (Βάος 2011)

Η συντηρητική θεραπεία πρέπει να ξεκινά όσο το δυνατόν πιο πρώιμα, από τη στιγμή της γέννησης αν αυτό είναι δυνατόν, καθώς τις πρώτες τρεις εβδομάδες από τη γέννηση τα συνδεσμικά στοιχεία υπό την επίδραση των μητρικών ορμονών είναι εξαιρετικά χαλαρά. Η συντηρητική θεραπεία είναι απαραίτητη ακόμα και στις περιπτώσεις στις οποίες είναι φανερή εξαρχής η αναγκαιότητα χειρουργικής αποκατάστασης, με στόχο την όσο δυνατόν καλύτερη επιμήκυνση των ρικνωμένων συνδεσμικών στοιχείων και του δέρματος και για την καλύτερη έκβαση της χειρουργικής επέμβασης. Περιλαμβάνει διόρθωση της παραμόρφωσης με χειρισμούς και διατήρηση της διόρθωσης με στατικά και δυναμικά μέσα.

Σε περιπτώσεις ανθεκτικής ή υποτροπιάζουσας ραιβοϊπποποδίας μετά από 3 περίπου μήνες συνεχούς συντηρητικής θεραπείας ενδείκνυται χειρουργική αντιμετώπιση. Συνιστάται το χειρουργείο να γίνεται σε ηλικία μικρότερη των 12 μηνών, συνήθως μεταξύ 3-6 μηνών, ώστε να επιτυγχάνεται πρόωμη αποκατάσταση των αρθρικών σχέσεων και ανακατασκευή των αρθρικών επιφανειών. Ωστόσο, όσο μικρότερο είναι το παιδί τόσο η επέμβαση γίνεται πιο δύσκολη από τεχνικής πλευράς και απαιτεί ιδιαίτερη μικροχειρουργική εμπειρία, καθώς είναι δύσκολη η αναγνώριση των μικρών οστών και των χόνδρινων στοιχείων, ενώ συνυπάρχει μεγάλη ποσότητα λιπώδους ιστού. (Πετρόπουλος 2011)

3.3.2 Συγγενές εξάρθρωμα ισχίου

Είναι μια πάθηση που αφορά τα νεογνά από την πρώτη στιγμή της γέννησης τους. Μπορεί να είναι από απλή χαλαρότητα (δυσπλασία) του ισχίου, έως σοβαρή παραμόρφωση της άρθρωσης στην οποία η κεφαλή του μηριαίου δεν έχει σχεδόν καμία επαφή με την κοτύλη και βρίσκεται σε εξάρθρωμα.

Η συχνότητα του συγγενούς εξαρθήματος ισχίου υπολογίζεται στην Ελλάδα σε 1,5/1000 νεογνά, ενώ νεογνά που παρουσιάζουν αστάθεια στο ισχίο υπολογίζονται σε 1/100. Είναι πιο συχνό στα κορίτσια παρά στα αγόρια σε συχνότητα 5-9 προς ένα, συχνότερα εμφανίζεται στο αριστερό ισχίο (περίπου 60%), πιο σπάνια αφορά το δεξί ισχίο (20%) ή και τα δύο ισχία (20%). (Ιατράκης 2004)

Αιτιολογικοί παράγοντες:

Η αιτιολογία της πάθησης είναι πολυπαραγοντική, οι έρευνες που έγιναν τα τελευταία χρόνια συγκλίνουν στην ενοχοποίηση πολλών παραγόντων οι συχνότεροι παράγοντες είναι:

- Κληρονομικότητα
- Ισχιακή προβολή κατά τη γέννηση
- Ολιγοϋδράμνιο (ελαττωμένη ποσότητα αμνιακού υγρού)
- Η ρηλαξίνη, μία ορμόνη που εκκρίνεται λίγο πριν τον τοκετό και προκαλεί χαλάρωση των αρθρώσεων, για να υποβοηθήσει τον τοκετό. Εάν η ορμόνη αυτή περάσει μέσα από τον πλακούντα στο έμβρυο τότε η τάση προς χαλάρωση των αρθρώσεων αυξάνεται.
- Η δίδυμη κύηση.

- Παράγοντες μετά την γέννηση όπως π.χ οι παραδοσιακές συνήθειες στον τρόπο περιδέσεως (φάσκωμα) των νεογέννητων παίζουν ρόλο στην αύξηση ή μείωση του ποσοστού Σ.Ε.Ι. (Son-Hing & Thompson 2015)

Διάγνωση :

Η πρώιμη διάγνωση έχει πολύ μεγάλη σημασία, τόσο για το είδος της θεραπείας που θα επιλεγεί (συντηρητική ή χειρουργική), όσο και για την έκβαση της θεραπείας. Στην πρώιμη διάγνωση βοήθησε η εξέλιξη του υπέρηχου τα τελευταία 30 χρόνια. Η εξέταση των ισχίων με τον υπέρηχο έχει υψηλή αξιοπιστία (στα κατάλληλα και έμπειρα χέρια), δεν επιβαρύνει με ακτινοβολία το νεογνό και μπορεί να γίνει από τις πρώτες ώρες μετά τον τοκετό έως τον 4ο – 6ο μήνα.

Σε παραμελημένα περιστατικά τα συμπτώματα αλλάζουν και εμφανίζονται: Χωλότητα ή ανώμαλη βάδιση (σημείο Trendelenburg), σε περίπτωση μονόπλευρης εξάρθρωσης ή εμφάνιση χαρακτηριστικής λόρδωσης σε περίπτωση αμφοτερόπλευρης εξάρθρωσης. Παραμελημένα περιστατικά συνήθως θα χρειαστούν χειρουργική θεραπεία, ενώ αν η διάγνωση τεθεί έγκαιρα, η πάθηση μπορεί να αντιμετωπισθεί συντηρητικά με ειδικούς νάρθηκες. Αν δεν αντιμετωπισθεί η πάθηση μπορεί να οδηγήσει σε πρώιμη φθορά του χόνδρου της άρθρωσης (οστεοαρθρίτιδα) ή σε αναπηρία (μόνιμη χωλότητα). (Ιατράκης 2004)

Πρώιμη διάγνωση: Γίνεται άμεσα μετά την γέννηση στο μαιευτήριο από τους νεογνολόγους μετά από κλινική εξέταση.

Ελέγχονται :

- Η σταθερότητα της άρθρωσης (με ειδικά τεστ που ονομάζονται Ortolani & Barlow).
- Οι δερματικές πτυχές των μηρών εάν είναι συμμετρικές
- Ο περιορισμός ή μη της απαγωγής (άνοιγμα) των ισχίων
- Φαινομενική βράχυνση του μηριαίου. (Son-Hing & Thompson 2015)

Θεραπεία:

Η θεραπεία είναι διαφορετική ανάλογα με την ηλικία που γίνεται η διάγνωση του εξάρθρωματος.

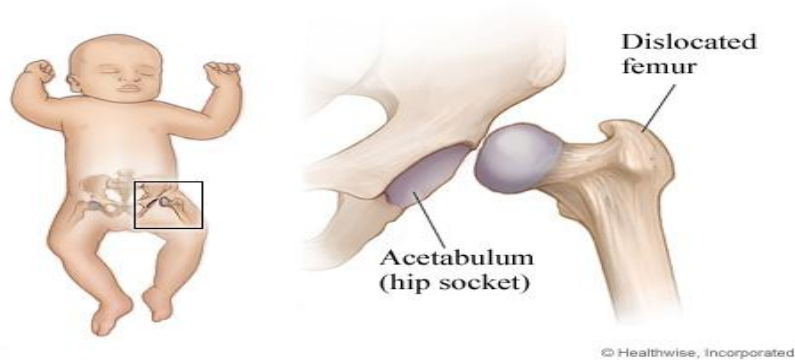
Ηλικία μέχρι 6 μηνών:

Στην ηλικία αυτή η θεραπεία είναι απλή και δίνει ικανοποιητικά αποτελέσματα. Αν πρόκειται για υπεξάρθημα ή εξάρθημα που ανατάσσεται και συγκρατείται εύκολα τότε

χρησιμοποιούνται ειδικοί ιμάντες απαγωγής και κάμψης των ισχίων (Ιμάντες Pavlik), με ποσοστό 85-95 % επιτυχίας.

Ο νάρθηκας απαγωγής τύπου Pavlik αποτελείται από ένα ειδικό σύστημα από λουριά και ειδικά υποδήματα με το οποίο διατηρεί τα ισχία σε δυναμική κάμψη και απαγωγή. Επιτρέπει δηλαδή στα ισχία ενεργητικές κινήσεις κάμψης και απαγωγής με τις οποίες επιτυγχάνεται ανάταξη και διατήρηση της κεφαλής του μηριαίου μέσα στην κοτύλη χωρίς εξωτερική βία. Με τον τρόπο αυτό υποβοηθείται η φυσιολογική ανάπτυξη κεφαλής μηριαίου και κοτύλης.

Οι ιμάντες Pavlik είναι εύκολοι στην εφαρμογή, πρέπει να εφαρμόζονται στην αρχή συνεχόμενα, όλο το 24-ωρο για διάστημα 6 εβδομάδων και μετά για 12 ώρες την ημέρα για ακόμα 6 εβδομάδες. Μέχρι την βάδιση του μωρού θα εφαρμόζεται νάρθηκας απαγωγής μόνο την νύχτα. (Ashcraft 2004)



Εικόνα 3.6: Συγγενές εξάρθρωμα ισχίου (nsorthopaedics.gr)

3.3.3 Πτεροποδία

Πρόκειται για συχνή παραμόρφωση των νεογνών με συχνότητα 0,4 ως 1 στις 1000 γεννήσεις ζώντων. Σχετίζεται με κακή ενδομήτρια θέση του εμβρύου. Η παραμόρφωση αφορά βλαισότητα της πτέρνας με ραχιαία έκταση, έξω στροφή και απαγωγή του ποδιού που διορθώνεται παθητικά σε ουδέτερη θέση. Η παραμόρφωση είναι συνήθως αμφοτερόπλευρη. Επίσης, μπορεί να παρατηρηθεί σε παιδιά με μηνιγγομυελοκήλη στο επίπεδο O5 λόγω ανισορροπίας μεταξύ μυών έκτασης έξω στροφής (O4-O5) και πελματιαίας κάμψης έσω στροφής (I1-I2).

Πρέπει να γίνεται διάκριση από εύκαμπτη πλατυποδία και την οπίσθια έσω κύρτωση της κνήμης. Η περνοποδία είναι μια εύκαμπτη παραμόρφωση η οποία συνήθως διορθώνεται με παθητική διάταση. Συχνά παρατηρείται αυτόματη αποκατάσταση στους πρώτους 6 μήνες της ζωής. Σπανιότερα μπορεί να χρειαστεί διόρθωση με νάρθηκες. Γενικά, έχει εξαιρετική πρόγνωση. (Πετρόπουλος 2011)

3.3.4 Προσαγωγή μεταταρσίων

Πρόκειται για συχνή συγγενή διαμαρτία με προσαγωγή του πρόσθιου ποδιού σε σχέση με το οπίσθιο πόδι, με συχνότητα εμφάνισης μεγαλύτερης από 1 στις 100 γεννήσεις ζώντων. Παρατηρείται προσαγωγή ή προς τα έξω απόκλιση του πρόσθιου ποδιού στο επίπεδο των ταρσομεταταρσίων αρθρώσεων και συνήθως προβάλλει προς τα έξω η στυλοειδής απόφυση του 5ου μεταταρσίου. Η συγγενής προσαγωγή των μεταταρσίων συχνά είναι αμφοτερόπλευρη. Μπορεί να σχετίζεται με κακή ενδομήτρια θέση του εμβρύου και συχνά συνυπάρχει με συγγενή πάθηση του ισχίου. Διακρίνονται τέσσερις τύποι ανάλογα με τη βαρύτητα της παραμόρφωσης κατά την ταξινόμηση του Bleck με βάση τη γραμμή διαχωρισμού της πτέρνας (επιμήκης άξονας της πτέρνας). (Luxner 2012)

Φυσιολογικά ο επιμήκης άξονας της πτέρνας διέρχεται μεταξύ 2ου και 3ου δακτύλου. Η προσαγωγή των μεταταρσίων διακρίνεται σε ήπια, μέτρια και σοβαρή, όταν ο επιμήκης άξονας της πτέρνας διέρχεται διά του 3ου δακτύλου, 3ου-4ου δακτύλου και 4ου-5ου δακτύλου αντίστοιχα. Στις ήπιες εύκαμπτες μορφές η παραμόρφωση διορθώνεται αυτόματα με ασκήσεις διατάσεων σε ποσοστό 90%. Στις περιπτώσεις μέτριας βαρύτητας κατά τις οποίες η παραμόρφωση διορθώνεται παθητικά συνιστάται εφαρμογή διαδοχικών γύψων και κηδεμόνων. Στις ανθεκτικές περιπτώσεις ενδείκνυται χειρουργική διόρθωση με διατομή του απαγωγού του μεγάλου δακτύλου. Σε παιδιά μεγαλύτερα των 4-5 ετών μπορεί ανάλογα με τη βαρύτητα της παραμόρφωσης να πραγματοποιηθεί έσω θυλακοτομή με οστεοτομία πτέρνας κατά Evans και έσω ανοικτή οστεοτομία των σφηνοειδών, καθώς και έσω κλειστή οστεοτομία του κυβοειδούς οστού με ή χωρίς οστεοτομίες μεταταρσίων. (William 2004)

3.3.5 Συγγενής κάθετος αστράγαλος

Ο συγγενής κάθετος αστράγαλος αποτελεί σπάνια σοβαρή συγγενή διαμαρτία του ποδιού. Πρόκειται για μη ανατάξιμο εξάρθρημα της αστραγαλοσκαφοειδούς άρθρωσης (ραχιαίο εξάρθρημα σκαφοειδούς σε αστράγαλο με κάθετη φορά) με μόνιμη ιπποποδία του οπίσθιου ποδιού. Εμφανίζεται με συχνότητα 1:10.000 γεννήσεις με ίση κατανομή στα δύο φύλα και στις μισές περιπτώσεις αμφοτερόπλευρα.

Η αιτιολογία παραμένει άγνωστη, αλλά συχνά συνυπάρχουν νευρομυϊκές διαταραχές (διαστηματομυελία, αρθρογρύπωση, μυελομηνιγγοκήλη, νευροϊνωμάτωση), γενετικά σύνδρομα και συγγενείς διαμαρτίες (ραιβοϊπποποδία, συγγενές εξάρθρημα του ισχίου, ανωμαλίες σπονδύλων). Επίσης έχει παρατηρηθεί αυτοσωματική επικρατούσα κληρονομικότητα. (Αγγελοπούλου 2011)

Κλινικά η κεφαλή του αστραγάλου προβάλλει προς τα κάτω και έξω, το πέλμα είναι ανάκυρτο (rocket bottom), το πρόσθιο πόδι βρίσκεται σε απαγωγή και ραχιαία έκταση, και το οπίσθιο πόδι σε ιπποποδία και βλαισότητα. Συνυπάρχει ρίκνωση του Αχιλλείου τένοντα και δύσκαμπτοι περνιαίοι και πρόσθιος κνημιαίος τένοντας, ενώ μπορεί να υπάρχει ρίκνωση και ανωμαλίες των συνδέσμων όπως του δελτοειδούς και των πτερνοπερνιαίων.

Ακτινολογικά παρατηρείται χαρακτηριστική εμφάνιση στις πλάγιες λήψεις, ο αστράγαλος απεικονίζεται σε κάθετη θέση, σχεδόν παράλληλα με την κνήμη και ιπποποδία της πτέρνας με αύξηση της γωνίας ταρσού 1ου μεταταρσίου, ενώ σε προσθιοπίσθιες λήψεις υπάρχει αύξηση της αστραγαλοπτερνικής γωνίας. (Κίτσιου 2004)

Πρέπει να γίνεται διάκριση από τον λοξό αστράγαλο, πρόκειται για υπεξάρθρημα της αστραγαλοσκαφοειδούς άρθρωσης που ανατάσσεται με πελματιαία κάμψη του ποδιού. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει επίσης τη συνοστέωση του ταρσού και την παραλυτική βλαισοποδία.

Αρχικά, συνιστάται συντηρητική θεραπεία με τοποθέτηση διαδοχικών γύψων ώστε να γίνει προοδευτική διόρθωση της παραμόρφωσης. Στις πιο ανθεκτικές μορφές συνιστάται χειρουργική θεραπεία με επεμβάσεις μαλακών μορίων και οστικές επεμβάσεις. Προτιμάται πρώιμη διόρθωση σε ηλικία μικρότερη του ενός έτους. Οι επεμβάσεις μαλακών μορίων μπορεί να πραγματοποιηθούν σε ένα ή δύο στάδια. Ανάλογα με τη βαρύτητα της παραμόρφωσης, μπορεί να πραγματοποιηθούν επιμηκύνσεις τενόντων, θυλακοτομές και τενοντομεταφορές. Για παιδιά μεγαλύτερης ηλικίας άνω των 4 ετών πραγματοποιούνται και

οστικές επεμβάσεις, όπως εκτομή σκαφοειδούς, εξωαρθρική αρθρόδεση και βράχυνση έσω κολώνας. Η τριπλή αρθρόδεση ενδείκνυται για παιδιά μεγαλύτερα των 10 ετών. (Luxner 2012, Lissauer 2012)

Σοβαρή επιπλοκή μετά από εκτεταμένη χειρουργική διόρθωση αποτελεί η ισχαιμία, η οποία μπορεί να οδηγήσει σε ακρωτηριασμό του ποδιού, γι' αυτό συνιστάται αποφυγή υπερδιάτασης της ραχιαίας αρτηρίας του ποδιού.

Τα αποτελέσματα της χειρουργικής θεραπείας είναι καλά σε ποσοστό 75% - 85%, ωστόσο μπορεί να παρατηρηθούν υπολειμματικές παραμορφώσεις και υποτροπές οι οποίες απαιτούν περαιτέρω χειρουργικές επεμβάσεις. Γενικά, η πρόιμη αντιμετώπιση έχει καλύτερα αποτελέσματα. Απαιτείται μακροχρόνια παρακολούθηση του παιδιού για να αποκαλυφθούν και να αντιμετωπιστούν έγκαιρα τυχόν υποτροπές ή περαιτέρω παραμορφώσεις. (Βάος 2011)

3.3.6 Συνοστέωση ταρσού

Πρόκειται για συγγενή συνοστέωση των οστών του ταρσού, πιο συχνά της αστραγαλοπτερνικής και της πτερνοσκαφοειδούς άρθρωσης. Αποτελεί την πιο συχνή αιτία περνιαίας σπαστικής πλατυποδίας.

Η αιτιολογία είναι άγνωστη, αλλά φαίνεται ότι οφείλεται σε διαταραχή του διαχωρισμού του μεσεγγύματος κατά την εμβρυογένεση με παραμονή ινώδους ινοχόνδρινης ή οστικής γέφυρας. Έχει αναφερθεί και οικογενής εμφάνιση της συνοστέωσης, στο 60% εμφανίζεται αμφοτερόπλευρα. Συνήθως τα κλινικά συμπτώματα εμφανίζονται στην εφηβεία μεταξύ 10-16 ετών. Η πτερνοσκαφοειδής συνοστέωση είναι πιο συχνή συνήθως στην ηλικία 10-12 ετών και η υπαστραγαλική συνοστέωση πιο συχνή στην ηλικία 12-14 ετών. Εμφανίζεται βύθιος πόνος στο μέσο πόδι, ιδίως στη φόρτιση με περιορισμένη κίνηση της υπαστραγαλικής άρθρωσης και περιορισμένο και επώδυνο υπτιασμό και πρηνισμό του ποδιού. Συχνά παρουσιάζεται επώδυνη σπαστική πλατυποδία η οποία συνοδεύεται από σπασμό των περνιαίων και των εκτεινόντων μυών του ποδιού. (Stevenson et al. 2015)

Πρέπει να γίνεται διάκριση από την ιδιοπαθή εύκαμπτη πλατυποδία, τη συστηματική αρθρίτιδα και τη λοίμωξη. Η συνοστέωση των οστών του ταρσού απεικονίζεται στις απλές ακτινογραφίες αλλά η καλύτερη μελέτη για την αναγνώριση και τις περαιτέρω μετρήσεις της συνοστέωσης επιτυγχάνεται με την αξονική τομογραφία, με την οποία μπορεί να αναδειχθεί η παρουσία πολλαπλών οστικών γεφυρών, που αφορά το 20% των περιπτώσεων. Σε

περιπτώσεις ασυμπτωματικής συνοστέωσης τάρσους σε νέα παιδιά συνιστάται απλή παρακολούθηση.

Σε περιπτώσεις επώδυνης συνοστέωσης του τάρσους συνιστάται αρχικά συντηρητική θεραπεία, καθώς μπορεί να αποτελεί και την τελική θεραπεία με ανακούφιση του πόνου με χρήση κηδεμώνων. Σε περιπτώσεις ανθεκτικές στη συντηρητική θεραπεία ενδείκνυται η χειρουργική θεραπεία. Η αντιμετώπιση της αστραγαλοπτερνικής συνοστέωσης είναι πιο δύσκολη. (Ντολατζας 2005)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

Παθήσεις του ουροποιητικού συστήματος

4.1 Γενικά

Το εμβρυϊκό ουροποιητικό σύστημα ελέγχεται σχεδόν σε κάθε υπερηχογράφημα που διενεργείται κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Στις πρώτες εβδομάδες της κύησης οι νεφροί δεν έχουν τη μορφή που θα αποκτήσουν αργότερα και δεν απεικονίζονται με μεγάλη ευκρίνεια. Είναι όμως δυνατόν να απεικονιστεί εμμέσως η λειτουργία τους με απεικόνιση της ουροδόχου κύστεως και η αιμάτωσή τους με τεχνική doppler.

Οι εμβρυϊκοί νεφροί μπορούν να απεικονισθούν υπερηχογραφικά από την 9^η με 12^η εβδομάδα της κύησης. Η ουροδόχος κύστη είναι ορατή από το πρώτο τρίμηνο της κύησης (σε περίπου 80% των εμβρύων στις 11 εβδομάδες και σε περισσότερο από 90% των εμβρύων στις 13 εβδομάδες της κύησης).

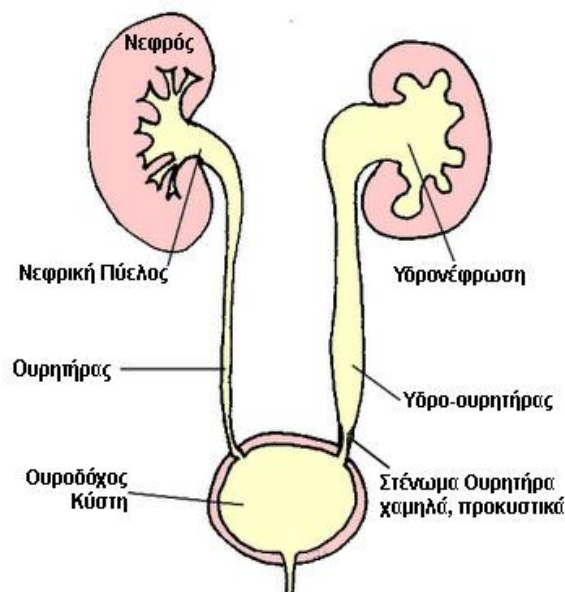
Οι ουρητήρες φυσιολογικά δεν απεικονίζονται, εκτός εάν υπάρχει απόφραξη ή παλινδρόμηση. Η αγενεσία νεφρών είναι ασύμβατη με τη ζωή. Για τους πολυκυστικούς νεφρούς η πρόγνωση ποικίλλει από νεογνικό θάνατο, υπέρταση μέχρι φυσιολογική ζωή. Οι αποφρακτικές ουροπάθειες είναι σε μεγάλο βαθμό χειρουργικά διορθώσιμες. Οι λειτουργικές αποφρακτικές ουροπάθειες αντιμετωπίζονται με αναμονή μέχρις ότου φτιάξουν από μόνες τους χωρίς να χρειαστεί επέμβαση (watchful waiting), ενώ οι όγκοι είναι σπανιότατοι (π.χ. μεσοβλαστικό νέφρωμα, υπερνέφρωμα).

Από το 1960 και μετά έχει δοθεί μεγάλη ώθηση στην παιδοουρολογία με βάση τη χειρουργική αποκατάσταση ανωμαλιών του ουροποιητικού συστήματος. Η επιμελημένη κλινική εξέταση και έρευνα από τους παιδίατρους των ουρολοιμώξεων έφερε στην επιφάνεια μια μεγάλη συχνότητα συγγενών ανωμαλιών ως υπόστρωμα των ουρολοιμώξεων. Συγγενείς ανωμαλίες προσιτές στην κλινική επισκόπηση π.χ. ανωμαλίες πέους, εκτροπή κύστεως κ.λπ. θέτουν αμέσως τη διάγνωση. Οι περισσότερες όμως διαγνώσεις των ανωμαλιών είναι αποτέλεσμα ειδικής έρευνας, ακτινολογικής ή ενδοσκοπικής. (Γαρδίκης 2015)

4.2 Υδρονέφρωση

Υδρονέφρωση ονομάζεται η διεύρυνση της νεφρικής πυέλου (εσωτερικό τμήμα του νεφρού, απ' όπου αποβάλλονται τα ούρα προς τον ουρητήρα), με ή χωρίς διάταση των ουρητήρων και της κύστης. Είναι "ανατομικός" όρος και δεν ανταποκρίνεται σε συγκεκριμένη νόσο. Η υδρονέφρωση (από το ύδωρ στο νεφρό = υδρονέφρωση) είναι ένας ιατρικός όρος που στην ουσία σημαίνει φούσκωμα του νεφρού από τα ούρα. Όταν τα ούρα δεν μπορούν να φύγουν από το μέρος της παραγωγής τους - τον νεφρό συσσωρεύονται εκεί, λιμνάζουν (στέκονται - δεν ρέουν) και αναγκάζουν τον νεφρό να φουσκώσει. Αυτό μπορεί να συμβαίνει σε έναν από τους δύο νεφρούς, μερικές φορές συμβαίνει και στους δύο νεφρούς, μπορεί να συμβαίνει και στα παιδιά που γεννήθηκαν με μόνο έναν νεφρό. Μπορεί να εντοπιστεί πριν από τη γέννηση του παιδιού και ακόμη και να αντιμετωπιστεί.

Η υδρονέφρωση αποτελεί τη συχνότερη πάθηση του ουροποιητικού στη νεογνική ηλικία. Επίσης αποτελεί την συχνότερη αιτία διόγκωσης της κοιλιάς σε νεογνά και βρέφη. Η διόγκωση αυτή μπορεί να αποτελεί εκδήλωση σοβαρής πάθησης ή να αποτελεί εύρημα χωρίς ιδιαίτερη κλινική σημασία. Η διάγνωσή της γίνεται προγεννητικά ή αμέσως μετά τη γέννηση. (Γαρδίκης 2015)



Εικόνα 4.1: Υδρονέφρωση (www.iliaktida.gr)

Τα συχνότερα αίτια της υδρονέφρωσης στη νεογνική ηλικία είναι τα ακόλουθα:

- Στένωση πυελοουρητηρικής συμβολής
- Διπλά πυελοκαλυκικά συστήματα
- Λειτουργική υδρονέφρωση χωρίς ανατομική απόφραξη
- Υδρονέφρωση συνεπεία πολυουρίας
- Απόφραξη στο επίπεδο του ουρητήρα
 - Ουρητηροκήλη που μπορεί να προκαλέσει απόφραξη και στο επίπεδο του αυχένα της ουροδόχου κύστεως
 - Μεγαουρητήρας πρωτοπαθής και δευτεροπαθής
 - Έκτοπος ουρητήρας
 - Ατρησία ή στένωση
- Κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση
- Απόφραξη στο επίπεδο της ουροδόχου κύστεως
 - Νευρογενής κύστη λόγω μηνιγγομυελοκήλης
 - Απόφραξη από θρόμβο αίματος της ουρήθρας ή του αυχένα της κύστης
- Απόφραξη στο επίπεδο της ουρήθρας ή του αυχένα της κύστης
 - Βαλβίδες οπίσθιας ουρήθρας
 - Ατρησία ουρήθρας
 - Διάταση μήτρας, από κοινή εκβολή του ουρογεννητικού κόλπου. (Oliveira et al. 2016)

Η υδρονέφρωση εμφανίζεται στο 3,8% των νεογνών και στο 0,5% των εμβρύων. Από τις προγεννητικά διαγνωσμένες υδρονεφρώσεις το 60% υποχωρεί αυτόματα μετά την γέννηση. Το υπερηχογράφημα μπορεί να αναδείξει ετερόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη υδρονέφρωση, με ή χωρίς διάταση της ουροδόχου κύστεως. Τα παραπάνω ευρήματα υπαγορεύουν την ανάγκη παρακολούθησης του νεογνού μετά τη γέννησή του. Είναι σημαντικό το προγεννητικό υπερηχογράφημα να καθορίσει το βαθμό της διάτασης της πυέλου, την παρουσία ή όχι διατεταμένων καλύκων, τα υπερηχογραφικά χαρακτηριστικά του νεφρικού παρεγχύματος και την παρουσία διατεταμένου ουρητήρα.

Η παρουσία μεγάλης αμφοτερόπλευρης υδρονέφρωσης και ολιγοάμνιου μπορεί να συνοδεύεται και από πνευμονική υποπλασία. Σε μερικά μεγάλα κέντρα του εξωτερικού η προγεννητική διάγνωση της αμφοτερόπλευρης υδρονέφρωσης με ολιγοάμνιο αποτελεί

ένδειξη για ενδομήτρια χειρουργική παρέμβαση, σύμφωνα με τους κανόνες της εμβρυϊκής χειρουργικής. (Γαρδίκης 2015)

Τα διαγνωστικά εργαλεία είναι:

- Το υπερηχογράφημα του ουροποιητικού καθορίζει τη μονόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη υδρονέφρωση και το επίπεδο της απόφραξης. Αυτό δίνει πληροφορίες για τη σύσταση του νεφρικού παρεγχύματος, υποβοηθώντας τη διαφορική διάγνωση από διάφορες άλλες παθολογικές αιτίες νεφροπάθειες.
- Ο ραδιοϊσοτοπικός έλεγχος καθορίζει την παρουσία λειτουργικού νεφρικού παρεγχύματος και το βαθμό της λειτουργικότητάς του. Η εξέταση με τη χορήγηση διουρητικού υποβοηθά στον καθορισμό του βαθμού της απόφραξης.
- Η ανιούσα κυστεοουρηθρογραφία δίνει πληροφορίες για την ύπαρξη κυστεοουρητηρικής παλινδρόμησης στο 25% των ασθενών με υδρονέφρωση. Η εξέταση αυτή είναι απαραίτητη για τη διάγνωση των βαλβίδων της οπίσθιας ουρήθρας, της ουρητηροκλήλης και τον καθορισμό της ανατομίας της ουροδόχου κύστεως. (Oliveira et al. 2016)

Σημαντικός είναι και ο προεγχειρητικός έλεγχος καθώς και η συντηρητική θεραπεία η οποία περιλαμβάνει:

- Την προσεκτική ρύθμιση του ισοζυγίου των υγρών και των ηλεκτρολυτών και της οξεοβασικής ισορροπίας.
- Χημειοπροφύλαξη.
- Έλεγχος της λειτουργικότητας της ουροδόχου κύστεως, για την ύπαρξη νευρογενών διαταραχών.
- Καθορισμός του επιπέδου και του βαθμού της απόφραξης, της λειτουργικότητας των νεφρών και εξασφάλιση της διατροφικής και θερμιδικής κάλυψης του νεογνού.
- Καθορισμός της ένδειξης χειρουργικής αντιμετώπισης και του ακριβή χρόνου εφαρμογής της.

Σε κάθε περίπτωση μπορούμε να καταφύγουμε και στην χειρουργική θεραπεία με την οποία επιχειρείτε η άρση της απόφραξης, ανάλογα με το αίτιο που προκάλεσε την απόφραξη με χειρουργικές μεθόδους. Η μετεγχειρητική θνητότητα έχει σήμερα σχεδόν μηδενισθεί. Τα απώτερα αποτελέσματα εξαρτώνται από το αίτιο της απόφραξης, αν και γενικά κρίνονται

απολύτως ικανοποιητικά σχεδόν σε όλες τις περιπτώσεις απόφραξης του ανώτερου και κατώτερου ουροποιητικού. (Βάος 2011)

4.3 Αγενεσία νεφρού

Η αγενεσία νεφρού είναι αποτέλεσμα ή της αδυναμίας ανάπτυξης της ουρητηρικής καταβολής ή της πρώιμης εκφύλισής της. Έτσι, εφόσον η ουρητηρική καταβολή δεν διεισδύσει στο μετανεφρικό βλάστημα, αυτό δεν διαφοροποιείται και δεν εξελίσσεται σε νεφρικό παρέγχυμα με ανάπτυξη ουροφόρων σωληναρίων, αλλά εκφυλίζεται. Μερικές φορές είναι δυνατό να αναπτυχθεί νεφρικό παρέγχυμα, παρά την έλλειψη ουρητήρα αλλά αυτό δεν περιέχει ουροφόρα σωληνάκια. Η αδυναμία ανάπτυξης της ουρητηρικής καταβολής μπορεί να οφείλεται και στην έλλειψη του μεσονεφρικού πόρου του Wolff (προέλευση ουρητηρικής καταβολής). Σ' αυτήν την περίπτωση η νεφρική αγενεσία συνοδεύεται και με αγενεσία των γεννητικών πόρων στη σύστοιχη πλευρά. Δηλαδή, εάν υπάρχει απουσία σπερματικού πόρου πάντα βρίσκεται και αγενεσία σύστοιχου νεφρού. Δεν ισχύει το αντίθετο, γιατί η αγενεσία νεφρού μπορεί να οφείλεται στην αδυναμία ανάπτυξης της ουρητηρικής καταβολής, αλλά ο μεσονεφρικός πόρος του Wolff είναι δυνατό να υπάρχει και να εξελιχθεί σε γεννητικούς πόρους. (Γαδίκης 2015)

Η μονόπλευρη αγενεσία νεφρού παρουσιάζεται με συχνότητα 1:2.000 γεννήσεις και συμβαίνει συχνότερα στον αριστερό νεφρό (57%). Ο άλλος νεφρός συνήθως είναι υπερτροφικός. Η διάγνωση μπορεί να γίνει με τον προγεννητικό υπέρηχο ή να αποτελέσει τυχαίο εύρημα. Η αξονική τομογραφία και το νεφρόγραμμα DMSA θα επιβεβαιώσουν τη διάγνωση. Οι περισσότεροι ασθενείς είναι ασυμπτωματικοί εάν ο άλλος νεφρός είναι φυσιολογικός. Εντούτοις, μακροπρόθεσμα (στο 20-50% των περιπτώσεων στην ηλικία των 30 ετών), μπορεί να αναπτυχθεί υπέρταση, πρωτεϊνουρία ή και νεφρική ανεπάρκεια, οι οποίες μπορούν να οφείλονται στη σπειραματική υπερδιήθηση που αναγκαστικά πραγματοποιεί ο μονήρης νεφρός. Η κατάσταση αυτή μπορεί να συνδυάζεται με σύνδρομο Turner (ωοθηκική δυσγενεσία).

Η αμφοτερόπλευρη αγενεσία νεφρού είναι μια κατάσταση η οποία είναι ασυμβίβαστη με τη ζωή. Παρουσιάζεται με συχνότητα 1:3.000 γεννήσεις και κατά την εγκυμοσύνη υπάρχει ολιγοϋδράμνιο. Μπορεί να συνδυάζεται με το σύνδρομο Potter (ολιγοϋδράμνιο, πνευμονική υποπλασία, χαρακτηριστικό προσωπείο, ευρεία αποπλατυσμένη μύτη, μεγάλα αυτιά με

χαμηλή πρόσφυση, έντονη υποκόγχια δερματική πτυχή που αρχίζει από τον έσω κανθό). (Sanna et al. 2007)

4.4 Πεταλοειδής νεφρός (σύντηξη κάτω πόλων)

Πρόκειται για συγγενή ανατομική διαταραχή κατά την οποία οι νεφροί δε διαχωρίζονται και είναι ενωμένοι στον κάτω πόλο τους μέσω ενός ισθμού, δηλαδή μιας λωρίδας νεφρικού παρεγχύματος ή ινώδη ιστού που διασχίζει τη μέση γραμμή. Πρόκειται για τη συχνότερη ανωμαλία με σύντηξη των νεφρών, αποτελεί το 90%.

Η συχνότητα της νόσου κυμαίνεται από 1:600 ως 1:800 γεννήσεις και είναι συχνότερη στα αγόρια με αναλογία αγόρια/κορίτσια 2/1. Αν και δεν έχει βρεθεί κληρονομική συσχέτιση, εντούτοις μπορεί σπάνια να παρουσιαστεί σε περισσότερους από έναν απογόνους μιας οικογένειας. (Αγγελοπούλου 2011)

Η ανατομική θέση του πεταλοειδούς νεφρού είναι χαμηλή, κάτωθεν της έκφυσης της κάτω μεσεντερίου αρτηρίας (3^{ος} - 4^{ος} οσφυϊκός σπόνδυλος). Τα επινεφρίδια βρίσκονται στη φυσιολογική τους θέση. Εκτός από τη χαμηλή οσφυϊκή θέση οι νεφροί δεν πραγματοποιούν τη φυσιολογική τους περιστροφή, με συνέπεια οι πύελοι να είναι στραμμένοι προς τα μπροστά (κοιλιακά). Οι δε ουρητήρες όπως και η κάτω μεσεντέριος αρτηρία περνούν μπροστά από τον ισθμό.

Ο πεταλοειδής νεφρός μπορεί να συνυπάρχει κατά τη γέννηση με άλλες συγγενείς ανωμαλίες του ουροποιογεννητικού (διπλοί ουρητήρες, δίκερως μήτρα, διάφραγμα μήτρας), του μυοσκελετικού (μηνιγγομυελοκήλη, δισχιδής ράχη), πολυδακτυλία, κολοβώματα ίριδας, κ.ά. (Rodriguez 2014)

Ο πεταλοειδής νεφρός ανάλογα με τις κλινικές εκδηλώσεις διακρίνεται σε τρεις τύπους που είναι:

- Ασυμπτωματικός τύπος (40%)

Η ύπαρξη πεταλοειδούς νεφρού διαπιστώνεται τυχαία κατά τον απεικονιστικό έλεγχο, κατά τη διερεύνηση άλλων αιτιών (π.χ. ατρησία ορθού, μηνιγγομυελοκήλη, σύνδρομο Turner).

- Τύπος με ουρολογικά συμπτώματα

Ο τύπος αυτός του νεφρού χαρακτηρίζεται από επαναλαμβανόμενες ουρολιμώξεις, υδρονέφρωση, νεφρολιθίαση. Για τη συμπτωματολογία ενοχοποιούνται η ασκούμενη πίεση στους ουρητήρες και η υψηλή έκφυση του ουρητήρα, οι οποίες προδιαθέτουν σε απόφραξη της πυελοουρητηρικής συμβολής.

- Τύπος με κοιλιακά συμπτώματα
Χαρακτηρίζεται από υποτροπιάζον χρόνιο κοιλιακό άλγος με τη μορφή κολικού, το οποίο αποδίδεται στην πίεση που δέχεται η κάτω μεσεντέριος αρτηρία.

Διάγνωση: Συχνά είναι τυχαία στα πλαίσια απεικονιστικού ελέγχου για άλλο πρόβλημα.

- Ο υπέρηχος μπορεί να θέσει τη διάγνωση.
- Καλύτερη πάντως εξέταση θεωρείται η αξονική τομογραφία χωρίς και με τη χρήση σκιαγραφικού. Το ίδιο καλή είναι και η μαγνητική με την οποία μπορεί να γίνει και αγγειογραφία και να αναδειχθεί και το αγγειακό σύστημα που συνήθως είναι πολύπλοκο στον πεταλοειδή νεφρό.
- Στην ενδοφλέβια πυελογραφία προκύπτει μια χαρακτηριστική εικόνα με μη πλήρη περιστροφή προς τα έσω των νεφρικών πυέλων οι οποίες είναι προσανατολισμένες προς τα εμπρός. Επίσης, και οι ουρητήρες εισέρχονται σε ψηλότερη θέση στην πύελο, γεγονός που μπορεί να προκαλέσει και τη στένωση της πυελοουρητηρικής συμβολής.
- Το σπινθηρογράφημα νεφρών μπορεί να βοηθήσει όταν υπάρχει διάταση για να βρει αν υπάρχει απόφραξη ή στένωση και προκειμένου να διευκρινιστεί αν είναι λειτουργικός ο ισθμός. Σε περίπτωση ουρολιμώξεων στην παιδική ηλικία μπορεί να χρειαστεί ανιούσα κυστεοουρηθρογραφία για τον αποκλεισμό κυστεοουρητηρικής παλινδρόμησης. (Rodriguez 2014)



Εικόνα 4.2: ΑΤ ουρογραφία πεταλοειδούς νεφρού (www.iatrikionline.gr)

Θεραπεία πεταλοειδούς νεφρού:

Δεν χρειάζεται κάποια θεραπευτική προσέγγιση παρά μόνο αν εμφανιστεί κάποιο πρόβλημα όπως ουρολοίμωξη ή λιθίαση. Στη λιθίαση ο έλεγχος που γίνεται είναι όπως και σε άτομα χωρίς πεταλοειδή νεφρό, με συλλογές ούρων, αιματολογικές εξετάσεις και βιοχημική ανάλυση του λίθου αν αυτός αποβληθεί. Ανάλογα με τα αποτελέσματα προτείνεται και μέτρα αντιμετώπισης.

Αν υπάρχει στένωση της πυελοουρητηρικής συμβολής που δημιουργεί προβλήματα προτείνεται χειρουργική παρέμβαση με πυελοουρητηροπλαστική, καλύτερα λαπαροσκοπικά.

Παλαιότερα συστήνανε διαχωρισμό του ισθμού. Λόγω όμως του αυξημένου ποσοστού επιπλοκών (αιμορραγίες κ.α.) χωρίς συχνά ευνοϊκά αποτελέσματα δεν εφαρμόζεται πλέον. (Βάος 2011)

4.5 Εκτροφή ουροδόχου κύστεως

Η εκτροφή της κύστης αποτελεί συγγενή διαμαρτία που χαρακτηρίζεται από τη μη σύγκλιση του κατώτερου κοιλιακού τοιχώματος και της ουροδόχου κύστης, με αποτέλεσμα την προβολή του οπίσθιου τοιχώματός της στο εξωτερικό περιβάλλον. Η εκτροφή της ουροδόχου κύστεως, η εκτροφή της κλοάκης και οι διάφορες μορφές του επισπαδία αποτελούν μέρος της διαμαρτίας εκτροφή-επισπαδίας. Εμβρυολογικά, η ανωμαλία αναπτύσσεται σαν συνέπεια της αδυναμίας να ενισχυθεί η αμαρική μεμβράνη από το αναπτυσσόμενο μεσέγγυμα. Η αμαρική μεμβράνη αποτελεί έναν δίστιβο υμένα που καταλαμβάνει την υπομφάλια χώρα του πρόσθιου κοιλιακού τοιχώματος. (Κωνσταντάρας 2004)

Το προγεννητικό υπερηχογράφημα μπορεί να αναδείξει το έλλειμμα στο κατώτερο πρόσθιο κοιλιακό τοίχωμα και την απουσία ουροδόχου κύστης κατά τη διάρκεια της εξέτασης. Η προγεννητική διάγνωση επιτρέπει τη μεταφορά της επιτόκου σε τριτοβάθμιο κέντρο για την έγκαιρη και ορθή αντιμετώπιση του πάσχοντος νεογνού. Η κλινική εξέταση επιβεβαιώνει τη διάγνωση αφού είναι φανερή η ύπαρξη ανοικτής ουροδόχου κύστεως στο κατώτερο κοιλιακό τοίχωμα. Επίσης, εκτιμάται η συνύπαρξη και άλλων συγγενών ανωμαλιών από το γεννητικό ή το πεπτικό σύστημα. Οι ασθενείς συνήθως εμφανίζουν διαφόρου βαθμού διάστασης της ηβικής σύμφυσης.

Η συνύπαρξη με βουβωνοκήλες αναφέρεται σε μεγάλο ποσοστό και στα δύο φύλα. Διαγνωστικά, απαραίτητο είναι το υπερηχογράφημα της κοιλίας και της πυέλου με το οποίο αποκλείονται οι άλλες διαμαρτίες των νεφρών όπως η υδρονέφρωση και η αγενεσία, και αποσαφηνίζεται η ανατομία των έσω γεννητικών οργάνων. Η διαφορική διάγνωση θα γίνει από την εκτροφή της κλοάκης, όπου συνυπάρχουν διαμαρτίες από το γεννητικό σύστημα και συμμετοχή του πεπτικού. Επίσης, πρέπει η διαμαρτία να διαφοροδιαγνωσθεί από τις διάφορες μορφές της εκτροφής, όπως η ψευδοεκτροφή, το άνω κυστικό συρίγγιο και η διπλή εκτροφή. (Lissauer & Clayden 2012)

Για την θεραπεία:

Αρχικά, προστατεύεται η εκτεθειμένη ουροδόχος κύστη που πρέπει να καλύπτεται με αποστειρωμένο πλαστικό ή σιλικονούχο κάλυμμα για την αποφυγή τραυματισμών και μείωση της απώλειας υγρών. Εκτιμάται η κατάσταση των νεφρών, τόσο κλινικά όσο και με υπερηχογράφημα και ερευνάται η συνύπαρξη και άλλων συνοδών ανωμαλιών από άλλα συστήματα, όπως το πεπτικό και το γεννητικό. Σήμερα, πιστεύεται ότι η πρώιμη χειρουργική αποκατάσταση προσφέρει άριστα αισθητικά και λειτουργικά αποτελέσματα. Η επέμβαση πρέπει να γίνεται μέσα στα δύο πρώτα 24ώρα, επειδή τα οστά και οι αρθρώσεις της λεκάνης είναι ακόμη χαλαρές από την επίδραση της μητρικής οκυτοκίνης και συνεπώς είναι δυνατή η σύγκλεισή τους χωρίς οστεοτομία. Σε ασθενείς που εμφανίζουν μόνο εκτροφή της κύστεως η επιβίωση είναι ο κανόνας. Σε συνύπαρξη και άλλων ανωμαλιών η επιβίωση εξαρτάται από τις συνοδές ανωμαλίες. (Γαρδίκης 2015)

Οι πρώιμες επιπλοκές περιλαμβάνουν τη φλεγμονή και τη διάνοιξη του χειρουργικού τραύματος καθώς και τη λοίμωξη των οστεοτομών. Οι αψότερες επιπλοκές είναι η ακράτεια λόγω μικρής ανένδοτης ουροδόχου κύστεως που αντιμετωπίζεται με αύξηση του μεγέθους της (augmentation κατά Mitroffanof) και διαλείποντες άσηπτους καθετηριασμούς. (Κωστάλας 2005)

4.6 Συγγενείς βαλβίδες οπίσθιας ουρήθρας

Οι συγγενείς βαλβίδες της οπίσθιας ουρήθρας εξακολουθούν ακόμη και σήμερα να αποτελούν ένα από τα σοβαρότερα προβλήματα του ουροποιητικού συστήματος των νεογνών. Η πάθηση αυτή αποτελεί τη συνηθέστερη αιτία νεφρικής ανεπάρκειας και μεταμόσχευσης νεφρών σε παιδιά ηλικίας κάτω των 5 ετών.

Η πραγματική συχνότητα της πάθησης είναι δύσκολο να υπολογιστεί με ακρίβεια. Οι περισσότεροι συγγραφείς πιστεύουν ότι η συχνότητα κυμαίνεται από 1:5000 έως 1:8000 γεννήσεις, ενώ υπάρχουν αναφορές που θεωρούν τις βαλβίδες της οπίσθιας ουρήθρας ακόμη πιο σπάνιες, με συχνότητα 1:25000 γεννήσεις. (Marylin et al. 2011)

Η κατάταξη του Young, που έγινε το 1919 και στηρίχθηκε σε νεκροτομικά κυρίως ευρήματα, έχει ως ακολούθως:

- Τύπος I

Βαλβίδες «δίκην ιστίων», που ξεκινούν εκατέρωθεν του περιφερικού άκρου του σπερματικού λοφιδίου και κατευθύνονται προς τα εμπρός και κάτω.

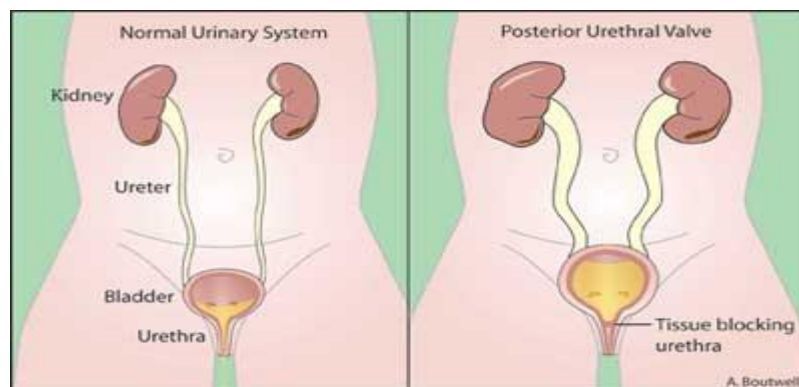
- Τύπος II

Εκτείνονται εκατέρωθεν του κεντρικού άκρου του σπερματικού λοφιδίου προς τον αυχένα της κύστης.

- Τύπος III

Είναι μεμβρανώδη διαφράγματα με κεντρική ρήξη, που εντοπίζονται κεντρικότερα ή περιφερικότερα του σπερματικού λοφιδίου. (William 2004)

Οι βαλβίδες της οπίσθιας ουρήθρας προκαλούν μηχανικό κώλυμα στη ροή των ούρων από την ουροδόχο κύστη προς την ουρήθρα.



Εικόνα 4.3: Απεικονίζεται το φυσιολογικό ουροποιητικό σύστημα και Οι βαλβίδες οπίσθιας ουρήθρας (www.paidouurologos.gr)

Οι επιπτώσεις της απόφραξης εξαρτώνται: Από το βαθμό της και το χρόνο δράσης της, και αφορούν την οπίσθια ουρήθρα, την κύστη, την κυστεοουρητηρική συμβολή, τους νεφρούς και τους πνεύμονες. Αναλυτικά μπορούμε να πούμε ότι η οπίσθια ουρήθρα κεντρικότερα της απόφραξης διατείνεται και επιμηκύνεται παίρνοντας πολλές φορές τη μορφή κυστικού σχηματισμού. Η ουροδόχος κύστη αναπτύσσει υψηλές πιέσεις εξαιτίας της απόφραξης, πάχυνση του τοιχώματός της, υπερτροφία του εξωστήρα μυός, δοκίδωση και σε βαριές περιπτώσεις πολλαπλή ψευδοεκκολπώματωση. Ακόμη και μετά την άρση του κωλύματος στο 15-33% των περιπτώσεων η κύστη εμφανίζει μόνιμη δυσλειτουργία που εκδηλώνεται με τη μορφή διαταραχών της ούρησης. Οι ουρητήρες εμφανίζονται διατεταμένοι, γεγονός που μπορεί να οφείλεται στις υψηλές ενδοκυστικές πιέσεις, σε στένωση της κυστεοουρητηρικής συμβολής ή τέλος σε δυσπλασία του τοιχώματός τους.

Μετά την άρση της απόφραξης, σε ένα σημαντικό ποσοστό των ασθενών η κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση υποχωρεί. Σε ένα μεγάλο αριθμό ασθενών συνυπάρχει διαφόρου βαθμού νεφρική δυσλειτουργία που μπορεί να οφείλεται σε πρωτοπαθή νεφρική δυσπλασία και σε δευτεροπαθή νεφρική δυσπλασία, εξαιτίας ενδομήτριας απόφραξης, σε κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση, σε στένωση κυστεοουρητηρικής συμβολής, σε ουρολοιμώξεις και σε παραμονή διαταραγμένης λειτουργίας της ουροδόχου κύστεως με τη μορφή της νευρογενούς κύστεως. Τέλος, το ολιγοάμνιο που συνυπάρχει εξαιτίας της ενδομήτριας απόφραξης στην αποβολή των ούρων μπορεί να προκαλέσει πνευμονική υποπλασία, που εκδηλώνεται μετά τη γέννηση με αναπνευστική ανεπάρκεια. (Κωστάλας 2005, Ντολατζάς 2005)

Η προγεννητική διάγνωση σήμερα είναι εφικτή με τη βοήθεια του υπερηχοτομογραφήματος, που δίνει πληροφορίες για τη διάταση της εμβρυϊκής ουροδόχου κύστεως και την πάχυνση του τοιχώματός της. Επίσης, αναγνωρίζει τη διάταση της οπίσθιας ουρήθρας, των ουρητήρων και των νεφρών. Σε λίγα κέντρα του εξωτερικού η προγεννητική διάγνωση επιτρέπει υπό προϋποθέσεις την ενδομήτρια χειρουργική παρέμβαση, όπου ενδομητρίως τοποθετείται ειδικός κυστικός καθετήρας παροχέτευσης.

Η νόσος σήμερα αναγνωρίζεται συνήθως κατά τη νεογνική περίοδο, ενώ σε πολλές περιπτώσεις υπάρχει και προγεννητική διάγνωση. Το νεογνό μπορεί να εμφανισθεί με σηψαιμία, ουρολοίμωξη, ουραιμία και μεταβολική οξέωση. Επίσης, μπορεί να εμφανίσει διακεκομμένη ούρηση ή μικρή ακτίνα ούρησης. Κατά την κλινική εξέταση, η ουροδόχος κύστη ψηλαφάτε διατεταμένη και ανευρίσκεται υψηλά στο υπογάστριο. Σε λιγότερο οξείες

περιπτώσεις, το νεογνό ή το βρέφος εμφανίζει εικόνα χρόνιας απόφραξης του ουροποιητικού, που εκδηλώνεται με εμέτους, στασιμότητα βάρους ή απώλεια βάρους. Σπάνια, παρουσιάζεται έντονη διάταση της κοιλίας που οφείλεται στη δημιουργία ουροπεριτόνιου ή ουρινώματος λόγω αυτόματης ρήξης του ουροποιητικού συστήματος. (Γαρδίκης 2015)

Η διάγνωση της πάθησης:

Τίθεται συνήθως με την ανιούσα κυστεογραφία που έχει τα εξής ευρήματα: τη διάταση ή επιμήκυνση της οπίσθιας ουρήθρας, έλλειμμα πλήρωσης αυτής και μεγέθυνση του αυχένα της κύστης. Επίσης, συνυπάρχει αμφοτερόπλευρη κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση III-IV βαθμού. Μεγάλη βοήθεια προσφέρουν η ενδοφλέβια πυελογραφία, το υπερηχοτομογράφημα, το DMSA και το DTPA. (Ιατράκης 2004)

Τα περισσότερα νεογνά που πάσχουν από βαλβίδες της οπίσθιας ουρήθρας εμφανίζονται με βαριά κλινική εικόνα, στην οποία συνυπάρχουν: Ηλεκτρολυτικές διαταραχές, μεταβολική οξέωση, ουραιμία, σηψαιμία και αναπνευστική ανεπάρκεια.

Κατά τη χειρουργική αντιμετώπιση των βαλβίδων της οπίσθιας ουρήθρας συνήθως δημιουργείται εκτροπή των ούρων με κυστεοτομία και στη συνέχεια προβαίνουμε σε εκτομή των βαλβίδων κυστεοσκοπικά. Η αντιμετώπιση αυτή αποτελεί τη μέθοδο εκλογής.

Οι συνηθέστερες επιπλοκές είναι: η στένωση της ουρήθρας, η ακράτεια, η κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση, η στένωση της κυστεοουρητηρικής συμβολής και η νεφρική δυσπλασία.

Η πρόγνωση έχει σήμερα βελτιωθεί, μολονότι ένα ποσοστό των νεογνών αυτών καταλήγουν σε χρόνια νεφρική ανεπάρκεια, που απαιτεί μεταμόσχευση νεφρών. (Γαρδίκης 2015)

4.7 Περισφιγμένη βουβωνοκήλη

Η συντριπτική πλειοψηφία των βουβωνοκηλών της παιδικής και κυρίως της νεογνικής ηλικίας είναι συγγενείς λοξές βουβωνοκήλες. Αυτές οφείλονται στην παραμονή ανοιχτού του ελυτροπεριτοναϊκού πόρου μετά τη γέννηση, που επιτρέπει τη διέλευση ενδοκοιλιακών οργάνων και την πρόπτωσή τους εκτός του κοίτους της κοιλίας, στην οσχεοβουβωνική χώρα. Η περισφιγμένη βουβωνοκήλη χαρακτηρίζεται από διόγκωση στη βουβωνική χώρα, επώδυνη, μη ανατάξιμη, ενώ ψηλαφητικά ανευρίσκεται ο δακτύλιος της περίσφιξης, που εντοπίζεται στο ύψος του έξω βουβωνικού στομίου. Αυτός κυρίως προκαλεί τις μεγάλες διαταραχές της

αιμάτωσης και την ισχαιμία των σπλάχνων, που περιέχονται στη διόγκωση. Το περιεχόμενο είναι συνήθως το λεπτό έντερο, η σκωληκοειδής απόφυση, το επίπλουν, το παχύ έντερο, η ωοθήκη ή ο ωαγωγός. (Ντόλατζας 2005)

Εφόσον η πάθηση δεν αντιμετωπισθεί άμεσα, μπορεί να οδηγήσει σε νέκρωση του περιεχομένου της κήλης. Η συχνότητα της περίσφιξης στα νεογνά κυμαίνεται μεταξύ 24-40%. Είναι πιο συνηθισμένη στα πρόωρα νεογνά. Στα άρρενα νεογνά μετά από περίσφιξη βουβωνοκήλης αναφέρεται ισχαιμία και ατροφία του όρχεως σε ποσοστό που κυμαίνεται από 10-30%. Στα κορίτσια η περίσφιξη της ωοθήκης μπορεί να οδηγήσει σε νέκρωσή της. (Αγγελοπούλου 2010)

Η κλινική εικόνα χαρακτηρίζεται: από αιφνίδια διόγκωση της βουβωνικής χώρας, που είναι διαφόρου μεγέθους ανάλογα με το μέγεθος της βουβωνοκήλης. Η διόγκωση είναι συνήθως επώδυνη, αδιαφανής στο προσπίπτον φώς και κυρίως μη ανατάξιμη. Σπανιότερα, σε ηπιότερες μορφές η διόγκωση είναι σχετικά ανώδυνη, μικρού μεγέθους και χωρίς την εμφάνιση εντερικής απόφραξης. Κατά τη ψηλάφηση της διογκώσεως πάντα ψηλαφάτε ο δακτύλιος περίσφιξης, που αποτελεί ένα από τα παθολογικά σημεία της πάθησης. Σε μερικές περιπτώσεις, ιδιαίτερα σε παραμελημένες μορφές περισφιγμένης βουβωνοκήλης ανευρίσκεται η τυπική κλινική εικόνα της εντερικής απόφραξης, που χαρακτηρίζεται από πόνο, χολώδεις εμέτους, αναστολή αποβολής αερίων και κοπράνων και την διάταση της κοιλίας.

Κατά τον ακτινολογικό έλεγχο, σε αυτές τις περιπτώσεις ανευρίσκονται διατεταμένες εντερικές έλικες και πολλαπλά υγραερικά επίπεδα. Ο υπερηχογραφικός έλεγχος μπορεί να βοηθήσει στη διάγνωση. Όταν υπάρχει αδυναμία ανάταξης του περιεχομένου της κήλης απαιτείται άμεση χειρουργική αντιμετώπιση της πάθησης. Η επείγουσα χειρουργική επέμβαση γίνεται για την πρόληψη της νέκρωσης των περιεχομένων σπλάχνων του κηλικού σάκου. (Γαρδίκης 2015)

4.8 Συστροφή Όρχεως

Η συστροφή του όρχεως κατά τη νεογνική περίοδο διαφέρει από τη συστροφή του όρχεως των μεγαλύτερων παιδιών. Στα μεγαλύτερα παιδιά, η συστροφή είναι συνήθως ενδοελυτροειδής, που οφείλεται σε ατελή καθήλωση του όρχεως εντός του ιδίως ελυτροειδή χιτώνα. Αυτό δημιουργεί μια ανωμαλία του όρχεως που ονομάζεται «όρχις δίκην γλωσσιδίου

καμπάνας», που επιτρέπει την ευχερή περιστροφή του όρχεως εντός του ιδίως ελυτροειδούς χιτώνα. Αντίθετα, στα νεογνά και στα βρέφη η πλέον συχνή είναι η εξωελυτροειδής συστροφή, λόγω της ατελούς καθήλωσης του όρχεως και των χιτώνων του στο όσχεο που τον περιβάλλει. (Lissauer & Clayden 2012)

Το 5% όλων των συστροφών συμβαίνουν προγεννητικά ή περιγεννητικά. Από τις συστροφές αυτές, το 72% επισυμβαίνουν κατά την ενδομήτρια ζωή και το 28% αμέσως μετά τη γέννηση. Όσον αφορά την εντόπιση, το 21% είναι αμφοτερόπλευρες και το 3% μετάγχρονες αμφοτερόπλευρες. Η προγεννητική διάγνωση συνήθως δεν είναι δυνατή με τα υπάρχοντα απεικονιστικά μέσα. Μερικές μητέρες περιγράφουν ξαφνική αύξηση της εμβρυϊκής δραστηριότητας που έχει αποδοθεί εκ των υστέρων σε ενδομήτρια συστροφή. (Ιατράκης 2004)

Εφόσον η συστροφή επισυμβεί ενδομητρίως, το νεογνό εμφανίζει ήπια κλινική εικόνα, είναι ασυμπτωματικό, απύρετο και ήρεμο. Το μόνο εύρημα είναι η ανεύρεση διόγκωσης του ημιοσχέου, όπου ο όρχις ψηλαφάτε σκληρός, μεγαλύτερος του φυσιολογικού, ανώδυνος και κυανωτικός, ενώ το δέρμα του οσχέου συνήθως συμφύεται με τον υποκείμενο όρχι. Κατά τη δοκιμασία του αντανακλαστικού του κρεμαστήρα αυτό απουσιάζει, ενώ κατά τη διαφανοσκόπηση του ημιοσχέου ο όρχις είναι αδιαφανής. Όταν όμως η συστροφή επισυμβεί μετά τον τοκετό, τότε η συμπτωματολογία προσεγγίζει περισσότερο εκείνη της συστροφής των μεγαλύτερων παιδιών. Τότε ο όρχις κατά την κλινική εξέταση εμφανίζεται ευμεγέθης, εξέρυθρος και εξαιρετικά ευαίσθητος. (Αγγελοπούλου 2010)



Εικόνα 4.4 Απεικονίζεται ο φυσιολογικός όρχις και ο συστραφείς
(www.dkaranastasis.gr)

Στη διάγνωση της πάθησης: μεγάλη βοήθεια προσφέρει το έγχρωμο υπερηχογράφημα (Doppler), που ελέγχει την ύπαρξη αιμάτωσης στον πάσχοντα όρχι. Πάντως, απαιτείται αυξημένη εμπειρία κυρίως στους ασυμπτωματικούς ασθενείς για να τεθεί τελικά η διάγνωση της συστροφής. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει τη συστροφή των αποφύσεων του όρχι και της επιδιδυμίδας, την ορχεοεπιδιδυμίτιδα, τα νεοπλάσματα του όρχεως, την υδροκήλη, τη βουβωνοκήλη και τους τραυματισμούς κατά τη διάρκεια του τοκετού. Η νεογνική συστροφή συνήθως διαγιγνώσκεται κατά τη γέννηση ή αμέσως μετά. Σε περίπτωση που το νεογνό είναι καλά ενυδατωμένο και δεν εμφανίζει άλλη συγγενή διαμαρτία απειλητική για τη ζωή του αποφασίζεται η άμεση χειρουργική αντιμετώπισή του. (Ιατράκης 2004)

Συνήθως όμως στις περιπτώσεις ενδομήτριας συστροφής ο όρχις έχει ήδη νεκρωθεί, οπότε κατά την επέμβαση προβαίνουμε στην αφαίρεση του νεκρωμένου όρχι για την προστασία του άλλου όρχεως, ενώ συγχρόνως διενεργείται ορχεοπηξία του ετερόπλευρου όρχι για να προφυλαχθεί από πιθανή μελλοντική συστροφή του. Αντίθετα, στην οξεία περιγεννητική συστροφή υπάρχουν πιθανότητες διάσωσης του πάσχοντος όρχεως με την άμεση χειρουργική επέμβαση. Αυτή αποσκοπεί στην ανάταξη της συστροφής και στη συνέχεια την αμφοτερόπλευρη ορχεοπηξία του πάσχοντος αλλά και του φυσιολογικού όρχεως για πρόληψη πιθανής υποτροπής της συστροφής. (Αγγελοπούλου 2010)

4.9 Κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση

Η κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση χαρακτηρίζεται από την παθολογική μετακίνηση των ούρων από την ουροδόχο κύστη προς τον ουρητήρα και το νεφρό, είτε κατά την πλήρωση της ουροδόχου κύστης, είτε κατά τη διάρκεια της ούρησης, ενώ συνήθως συνοδεύεται από ουρολοίμωξη. Η συχνότητα εμφάνισης της κυστεοουρητηρικής παλινδρόμησης σε μικρούς ασθενείς που δεν εμφανίζουν άλλη πάθηση υπολογίζεται στο 1% περίπου του γενικού πληθυσμού. Η πάθηση εμφανίζεται με μεγαλύτερη συχνότητα στα κορίτσια (86%), σε σχέση με τα αγόρια. Συνήθως στις μικρότερες ηλικίες εμφανίζεται και ο σοβαρότερος βαθμός κυστεοουρητηρικής παλινδρόμησης. Η συχνότητα εμφάνισης της κυστεοουρητηρικής παλινδρόμησης σε αδέρφια κυμαίνεται από 27% έως 33%. Για τον λόγο αυτό σε παιδιά ηλικίας κάτω των δύο ετών, επιβάλλεται η κλινική και εργαστηριακή διερεύνηση και του άλλου αδελφίου, όταν το ένα παρουσιάζει κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση. (Γαρδίκης 2015)

Τα αίτια εμφάνισης της κυστεοουρητηρικής παλινδρόμησης μπορούν να χωριστούν σε τρεις κατηγορίες:

- Το βραχύ ενδοκυστικό υποβλεννογόνο τμήμα του ουρητήρα. Με τον τρόπο αυτό, δημιουργείται ένας ανεπαρκής βαλβιδικός μηχανισμός στο ύψος της κυστεοουρητηρικής συμβολής που έχει ως αποτέλεσμα την παλινδρόμηση των ούρων.
- Ανατομικές ανωμαλίες της κυστεοουρητηρικής συμβολής. Αυτές παρατηρούνται σε διάφορες παθήσεις, όπως στην εκτροφή της ουροδόχου κύστης, στο σύνδρομο Prunne - Belly, στο παραουρητηρικό εκκόλπωμα του Hutch, στην ουρητηροκήλη, στο διπλασιασμό του ουρητήρα και στην εκτοπία του ουρητήρα.
- Η αυξημένη ενδοκυστική συσσώρευση των ούρων και οι αυξημένες πιέσεις κατά την ούρηση μπορεί να έχουν ως αποτέλεσμα τη χάλαση της κυστεοουρητηρικής συμβολής και την παλινδρόμηση των ούρων.

Η Συμπτωματολογία: Στα νεογνά και βρέφη πολλές φορές η κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση μπορεί να είναι τελείως άτυπη. Συνήθως εμφανίζεται με ανησυχία, ανορεξία, πυρετό και εμέτους. Στη συνέχεια μπορεί να εξελιχθεί σε βαριά εικόνα σήψης. Σε χρόνιες μορφές, οι μικροί ασθενείς μπορεί να εμφανίζουν δυσπραγία και καθυστέρηση της ανάπτυξης. Στα νήπια και μεγαλύτερα παιδιά εμφανίζονται διάφορα συμπτώματα που είναι ενδεικτικά ουρολοίμωξης, όπως τα δυσουρικά ενοχλήματα, ο πυρετός, πόνος στο υπογάστριο και ακράτεια ούρων. Η οσφυαλγία, με ευαισθησία στην σπονδυλοπλευρική γωνία (σημείο Giordano), αποτελεί ένδειξη πυελονεφρίτιδας ή νεφρικού αποστήματος. (Κίτσιου 2004)

Η κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση σήμερα κατατάσσεται σε πέντε βαθμούς παλινδρόμησης, ανάλογα με το ύψος των παλινδρομούντων ούρων στον ουρητήρα, τη διάταση του ουρητήρα και της πυέλου, αλλά και την επίπτωση που έχει ο όγκος των παλινδρομούντων ούρων στις θηλές των καλύκων:

1^ο βαθμού

- Η κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση φθάνει μέχρι τη μεσότητα του ουρητήρα και αυτός είναι φυσιολογικός σε διάμετρο.

2^ο βαθμού

- Η κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση αφορά τον ουρητήρα και το πυελοκαλυκικό σύστημα, χωρίς διάταση αυτών.

3^ο βαθμού

- Εμφάνιση μετρίου βαθμού διάτασης του ουρητήρα, της πυέλου και των καλύκων.

4^ο βαθμού

- Μεγάλη διάταση του ουρητήρα και των καλύκων της πυέλου, με δημιουργία μεγάλης υδρονέφρωσης.

5^ο βαθμού

- Μεγάλη ουρητροϋδρονέφρωση, διάταση και οφιοειδής πορεία του ουρητήρα.

Η έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση της πάθησης κατά τη νεογνική και τη βρεφική ηλικία είναι απαραίτητη για την πρόληψη μόνιμων βλαβών του νεφρού. Σήμερα, με την ευρεία χρήση των υπερήχων κατά την εγκυμοσύνη η υποψία της ΚΟΠ μπαίνει ήδη από την εμβρυϊκή ζωή. (Βάος 2011)

Η θεραπευτική αντιμετώπιση:

Διακρίνεται σε συντηρητική και χειρουργική. Έχει ως στόχο την εκρίζωση του μικροβιακού παράγοντα, την αποτροπή δημιουργίας νεφρικής ουλής και τον περιορισμό εμφάνισης νέων ουλών.

Οι περισσότερες περιπτώσεις αντιμετωπίζονται συντηρητικά με καλή ενυδάτωση του παιδιού, υγιεινή των έξω γεννητικών οργάνων και του περινέου, αντιμετώπιση της δυσκοιλιότητας και χορήγηση κατάλληλης χημειοπροφύλαξης με βάση το αντιβιογράμμα. Όταν επιλέγεται η συντηρητική θεραπεία είναι αναγκαία η στενή και μακροχρόνια κλινική και εργαστηριακή παρακολούθηση του παιδιού.

Η χειρουργική αντιμετώπιση καθορίζεται από την ηλικία του ασθενή, το φύλο, το βαθμό παλινδρόμησης, την παρουσία νεφρικών ουλών, το διπλασιασμό ουρητήρων ή άλλων ανατομικών ανωμαλιών της κυστεοουρητηρικής συμβολής, τις υποτροπιάζουσες ουρολοιμώξεις κατά τη διάρκεια της φαρμακευτικής αγωγής και τον μη συμβιβασμό και αρνητική συγκατάθεση του ασθενή ή του συγγενικού περιβάλλοντός του με τη χρόνια συντηρητική θεραπεία. Για τη χειρουργική αντιμετώπιση της κυστεοουρητηρικής παλινδρόμησης χρησιμοποιούνται διάφορες χειρουργικές τεχνικές, όλες όμως χαρακτηρίζονται από ορισμένες γενικές αρχές, αναγνώριση, παρασκευή και κινητοποίηση του ουρητήρα, μεγάλη προσοχή στη διατήρηση της αιμάτωσής του και δημιουργία ικανού σε μήκος ενδοκυστικού τμήματος του ουρητήρα. Η επιτυχής μετεμφύτευση του ουρητήρα για τη

αντιμετώπιση της κυστεοουρητηρικής παλινδρόμησης σήμερα φτάνει το 95–98% των περιπτώσεων.

Η αντιμετώπιση της κυστεοουρητηρικής παλινδρόμησης μπορεί επίσης να γίνει ενδοσκοπικά με έγχυση διαφόρων ουσιών (Dextranomer/hyaluronic acid copolymer), με μικρότερα ποσοστά επιτυχίας σε σχέση με τη χειρουργική αντιμετώπιση. (Πετρόπουλος 2011)

Οι συνηθέστερες επιπλοκές είναι: η στένωση ή απόφραξη του ουρητήρα, η υποτροπή της κυστεοουρητηρικής παλινδρόμησης, τα παροδικά δυσουρικά ενοχλήματα, η κυστίτιδα και η πυελονεφρίτιδα. (Ashcraft 2004)

4.10 Κρυψορχία

Η κρυψορχία αποτελεί τη συχνότερη συγγενή ανωμαλία γεννητικών οργάνων στα αγόρια, κατά την οποία ο όρχις δεν βρίσκεται στο όσχεο. Ο μη κατερχόμενος όρχις μπορεί να εντοπίζεται από το νεφρό μέχρι το έξω βουβωνικό στόμιο - προσσχείκκα, να είναι έκτοπος, να είναι ατροφικός ή και να μην υπάρχει. Γενικά στις περισσότερες περιπτώσεις, ο μη κατελθών όρχις είναι μικρότερος σε όγκο, με μαλακή υφή. Η επιδιδυμίδα μπορεί να είναι ατελώς ή και καθόλου προσκολλημένη στον όρχι. Στα τελειόμηνα νεογνά το ποσοστό εμφάνισης της κρυψορχίας είναι 3%. Εάν ο πατέρας έπασχε από κρυψορχία το αγόρι του έχει πιθανότητα σε ποσοστό 5% να γεννηθεί με κρυψορχία. Εάν ένα αγόρι γεννηθεί με κρυψορχία, το επόμενο σε ποσοστό 7% θα εμφανίσει την ίδια πάθηση. Η κρυψορχία αφορά συχνότερα το δεξιό όρχι (70%), ενώ σε ένα ποσοστό 10-15% αυτή είναι αμφοτερόπλευρη. (Αγγελοπούλου 2010)

Η αιτιολογία της κρυψορχίας: Δεν είναι γνωστή. Υπάρχουν αρκετές υποθέσεις που έχουν προταθεί κατά καιρούς για την κρυψορχία, όπως ανωμαλίες της δομής του όρχεως, της επιδιδυμίδας και του οίακα, μειωμένη ενδοκοιλιακή πίεση στο έμβρυο, ορμονικές διαταραχές, ύπαρξη συμφύσεων στο βουβωνικό πόρο, ανωμαλίες των ινών του κρεμαστήρα. (William 2004)

Οι επιπτώσεις που μπορεί να έχει η κρυψορχία αφορούν:

- τη γονιμότητα,
- την ανάπτυξη κακοήθειας στον πάσχοντα όρχι,
- τη συστροφή,
- τον τραυματισμό,

- την ψυχολογία του ασθενούς.

Εργαστηριακός Έλεγχος:

Στην περίπτωση που ο όρχις είναι ψηλαφητός δεν χρειάζεται καμιά περαιτέρω εξέταση. Αν όμως δεν ψηλαφείτε μπορεί να ζητηθεί εξέταση με υπέρηχους, αξονική τομογραφία (CT) ή μαγνητική τομογραφία (MRI).

Παρόλα αυτά η ακτινολογική απεικόνιση σε λίγες περιπτώσεις βοηθά στον εντοπισμό ενός μη κατελθόντος όρχεως. (Ιατράκης 2004)

Θεραπεία:

Ορμονική θεραπεία

Η χορήγηση ορμονικής θεραπείας (LHRH-HCG) στην αντιμετώπιση της κρυπορχίας είναι αμφιλεγόμενη. Φαίνεται να έχει σχετικά καλά αποτελέσματα (20-30%) σε προσχεικούς ανασπόμενους όρχεις και στην αμφοτερόπλευρη κρυπορχία.

Σε κάθε περίπτωση η χορήγηση HCG ελλοχεύει κινδύνους, καθώς μπορεί να προκαλέσει πρόωμο ήβη, σύγκλιση των επιφυσιικών πλακών ή και να είναι επιβλαβής στη μελλοντική σπερματογένεση, καθώς αυξάνει την απόπτωση των γεννητικών κυττάρων

Χειρουργική θεραπεία

Ο κατάλληλος χρόνος χειρουργικής αποκατάστασης της κρυπορχίας θεωρείται ο περί τον πρώτο χρόνο της ζωής (κατά άλλους τον 6ο μήνα της ζωής). (Γαρδίκης 2015)

4.11 Ατρησία του παρθενικού υμένα

Η ατρησία του παρθενικού υμένα αποτελεί σπάνια συγγενή ανωμαλία, που οφείλεται σε αναστολή της διάτρησης του κατά την εμβρυϊκή ζωή. Γίνεται αντιληπτή κατά την γέννηση με την παρουσία βλεννοκήλης η οποία δημιουργείται από τη συσσώρευση των κολπικών εκκρίσεων, είτε κατά την εφηβεία με συμπτώματα πρωτοπαθούς αμηνόρροιας και αιματόκολλου με κυκλική εμφάνιση άλγους στην κοιλιακή χώρα. (Lissauer & Clayden 2012)

Τα συμπτώματα μπορεί να μην είναι εμφανή κατά την παιδική ηλικία, όμως μπορεί να εμφανίσει ουρολογικά προβλήματα όπως ακράτεια ούρων ή δυσφορία κατά την ούρηση όταν η βλεννοκήλη λόγω μεγαλύτερης διεύρυνσης πιέζει τα τοιχώματα της ουρήθρας.

Η διάγνωση της ατρησίας του παρθενικού υμένα είναι δυνατόν αν και σπάνια να γίνει προγεννητικά με μαιευτική υπερηχογραφία στην οποία μπορεί να απεικονισθεί διόγκωση του κόλπου.

Η θεραπευτική αντιμετώπιση περιλαμβάνει:

Υμενοτομή του παρθενικού υμένα, με κυκλωτερή τομή και αφαίρεση στη νεογνική ηλικία, με σκοπό την παροχέτευση των κοιλικών εκκρίσεων και την αποφυγή επιπλοκών όπως η ακράτεια ούρων και η δυσουρία. Σε περίπτωση που δεν υπάρχουν συμπτώματα η υμενοτομή γίνεται σε δεύτερο χρόνο κατά την εφηβεία όπου ξεκινά η έμμηνος ρήση ή σε περιπτώσεις όπου υπάρχει αιματόκολπος.

Οι επιπλοκές δεν είναι συχνές, όμως συμπεριλαμβάνουν την επιμόλυνση ή τον τραυματισμό της ουρήθρας και την υποτροπιάζουσα απόφραξη του παρθενικού υμένα, η οποία προλαμβάνεται με την αποφυγή απλής τομής του υμένα.(Kefffer 2016)



Εικόνα 4.5: Βλεννοκήλη σε περίπτωση ατρησίας του παρθενικού υμένα (www.iatrikionline.gr)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^Ο

Προγεννητικός Έλεγχος

Ο προγεννητικός έλεγχος έχει καταστεί εφικτός για ολοένα αυξανόμενο αριθμό διαταραχών, είναι ο κύριος στόχος της προγεννητικής περίθαλψης και της αναγνώρισης των γυναικών που έχουν αυξημένο κίνδυνο να εμφανίσουν εμβρυικές ανωμαλίες κατά τη σύλληψη ή κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Οι πλήρες διαγνωστικές τεχνικές προγεννητικής διάγνωσης είναι:

- Έλεγχος του μητρικού αίματος
- Έλεγχος σακχάρου
- Έλεγχος ούρων
- Υπερηχογράφημα 1ου τριμήνου (6-11 εβδομάδα κύησης)
- Λήψη δείγματος χορειακής λάχνης (από την 10^η εβδομάδα της κύησης και μετά)
- Υπερηχογράφημα Αυχενικής Διαφάνειας (11-13 εβδομάδα κύησης. Η πιο σημαντική εξέταση πιθανοτήτων στην κύηση για τη διάγνωση τού συνδρόμου Down, του συνδρόμου Patau και Edwards)
- Αμνιοπαρακέντηση (από την 15^η εβδομάδα και μετά)
- Υπερηχογράφημα β-επιπέδου (20-24 εβδομάδα κύησης. Σημαντικό για την ανατομία του εμβρύου στο σύνολο της.)
- Υπερηχογράφημα ανάπτυξης Doppler κύησης (28-32 εβδομάδα κύησης, μετράει την ροή του αίματος στην ομφαλική αρτηρία και τη μέση εγκεφαλική, σημαντικό για το ενδομήτριο stress)
- Εμβρυοσκόπηση

Σε μερικές σπάνιες περιπτώσεις, η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (PGD) επιτρέπει τη γενετική ανάλυση των κυττάρων του αναπτυσσόμενου εμβρύου πριν τη μεταφορά του στη μήτρα. (Marylin et al. 2011)

Ο προγεννητικός έλεγχος για διαταραχές που επηρεάζουν τη μητέρα ή το έμβρυο μπορεί να επιτρέψει:

- Τον καθησυχασμό, σε περίπτωση που δεν ανιχνεύονται διαταραχές
- Την καλύτερη δυνατή μαιευτική αντιμετώπιση της μητέρας και του εμβρύου
- Παρέμβασης για περιορισμένο αριθμό καταστάσεων, όπως της απόφραξης της ουροδόχου κύστης ή την αναρρόφηση υπεζωκοτικής συλλογής του εμβρύου με σκοπό τη βελτίωση της προγεννητικής έκβασης
- Τον προγραμματισμό εκ των πρότερων της συμβουλευτικής που θα δοθεί στους γονείς και της διαχείρισης του νεογνού
- Την επιλογή της διακοπής της κύησης σε περιπτώσεις σοβαρών παθήσεων που επηρεάζουν το έμβρυο ή θέτουν σε κίνδυνο την υγεία της μητέρας
- Ανιχνεύονται επίσης πολλές παροδικές ή ήσσονος σημασίας δομικές διαταραχές του εμβρύου, οι οποίες ενδεχόμενος να προκαλέσουν σημαντικό άγχος. Οι γονείς θα πρέπει να λαμβάνουν σαφείς ιατρικές συμβουλές και καθοδήγηση για να βοηθηθούν στη λήψη αυτών των δύσκολων αποφάσεων.

Κύριες δομικές ανωμαλίες και άλλες βλάβες είναι ανιχνεύσιμες μέσω υπερηχογραφικού έλεγχου όπως η ανεγκεφαλία, εγκεφαλοκήλη, υδροκέφαλος, λαγώχειλο, διαπλαστικοί νεφροί, σκελετικές ανωμαλίες, σύνδρομο down και πολλές άλλες. Ο προγεννητικός έλεγχος δίνει τη δυνατότητα πολλές συγγενείς ανωμαλίες οι οποίες στο παρελθόν ανιχνεύονταν κατά τη γέννηση ή τη βρεφική ηλικία να διαγιγνώσκονται προγεννητικά. (Luxner 2011)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο

Νοσηλευτική παρέμβαση

6.1 Εισαγωγή

Η νοσηλευτική είναι η επιστήμη που στοχεύει στην προαγωγή της υγείας στην πρόληψη, στην αντιμετώπιση της ασθένειας και την αποκατάσταση της υγείας. Οι νοσηλευτικές παρεμβάσεις αποτελούν δεξιότητες που έχουν σαν στόχο την αποκατάσταση και την διατήρηση της υγείας του ατόμου, ώστε να μπορέσει να αποκτήσει την αυτονομία του. Η παιδιατρική νοσηλευτική είναι ένας από τους κλάδους της γενικής νοσηλευτικής που καλείται να υπηρετήσει ίσως τον πιο ευαίσθητο και πιο τρυφερό τομέα του κοινωνικού συνόλου, το παιδί. Κατά συνέπεια εκείνος που αποφάσισε και επέλεξε να ασχοληθεί επαγγελματικά με τον παιδιατρικό τομέα πρέπει να οπλισθεί θεωρητικά και πρακτικά προκειμένου να επιτύχει το σκοπό του. Βασική φιλοσοφία όλων όσων ασχολούνται με το παιδί πρέπει να είναι κυρίως η καλή συνεργασία, η αγάπη προς το παιδί και η βαθιά συνειδητοποίηση ότι το παιδί είναι μια ξεχωριστή οντότητα με δική του προσωπικότητα, δικές του βασικές ανάγκες και δικούς του μηχανισμούς άμυνας. Ο νοσηλευτής μπορεί να προσφέρει στήριξη με την ακρόαση, το άγγιγμα και με τη φυσική του παρουσία, όπου βοηθάει περισσότερο το παιδί γιατί διευκολύνει τη μη λεκτική επικοινωνία. (Lynn 2012)

6.1.1 Ο ρόλος του νοσηλευτή-τριας στη σωστή ανάπτυξη του δεσμού μητέρας – νεογνού

Πολλοί νομίζουν ότι ο ρόλος της νοσηλεύτριας εξαντλείται στην παροχή σωστής νοσηλευτικής φροντίδας στο νεογνό. Η προσφορά της όμως είναι εξίσου σημαντική στη σωστή ψυχοκινητική εξέλιξη του νεογνού και καθοριστική στη δημιουργία σωστής σχέσης μεταξύ μητέρας και νεογνού. Έτσι το χάιδεμα, το αγκάλιασμα, λίγες γλυκές κουβέντες, το τραγούδι και το νανούρισμα, πράξεις που εκ πρώτης όψης φαίνονται τόσο απλές έχουν όμως κεφαλαιώδη σημασία στην ανάπτυξη του νεογνού. (Luxner 2011)

Εκτός όμως από την απευθείας παρέμβαση της νοσηλεύτριας στη σωστή ανάπτυξη του νεογνού, σημαντικότερος είναι ο ρόλος της στη δημιουργία σωστής σχέσης μητέρας - νεογνού. Για το σκοπό αυτό είναι απαραίτητο να δημιουργηθεί προσωπική επαφή των γονιών με μια συγκεκριμένη νοσηλεύτρια, η οποία ενθαρρύνει τους γονείς να επισκέπτονται όσο το

δυνατό περισσότερο το νεογνό τους, τους προτρέπει να τηλεφωνούν για πληροφορίες όποτε θέλουν και τους ενθαρρύνει στην ανάληψη ευθυνών στην καθημερινή φροντίδα του νεογνού. Είναι πολύ σημαντικό η νοσηλεύτρια να φροντίσει στην εξάλειψη του φόβου που φυσιολογικά δημιουργείται στους γονείς βλέποντας το μωρό τους γυμνό και αδύναμο ανάμεσα σε ηλεκτρόδια, συνδεδεμένο με κάθε λογής άγνωστα γι' αυτούς μηχανήματα. Πρέπει να τους εξηγεί με απλό και κατανοητό τρόπο τη χρησιμότητα και την λειτουργία των διαφόρων μηχανημάτων, καθησυχάζοντάς τους.

Με αυτό τον τρόπο ο γονιός συνειδητοποιεί ότι το παιδί του έχει ελπίδα σωτηρίας και ότι το σύνολο των προσπαθειών κατευθύνεται από το περιβάλλον της μονάδας με μοναδικό σκοπό να βοηθήσει το νεογνό στο δύσκολο αγώνα του για επιβίωση. Γιατί δεν πρέπει να ξεχνάμε ότι η κρατούσα κοινωνική αντίληψη θεωρεί τα προβληματικά νεογνά και ειδικά τα πολύ πρόωρα σαν όντα χωρίς καμιά ελπίδα, χωρίς προοπτική. Οι γονείς πρέπει να ενθαρρύνονται, αναλύοντάς τους την κατάσταση του νεογνού με σαφήνεια χωρίς να δημιουργούμε όμως υπερβολικές ελπίδες και χωρίς να αποκρύπτουμε τις δυσκολίες και τα προβλήματα. Η γλώσσα της αλήθειας είναι ο πιο σωστός τρόπος επικοινωνίας με τους γονείς. (Marylin et al. 2011)

Μεγάλη σημασία πρέπει να δοθεί στην πρώτη επίσκεψη των γονιών στη μονάδα. Είναι ίσως η πλέον σημαντική από όλες. Αυτές τις στιγμές η νοσηλεύτρια βρίσκεται πλάι στη μητέρα, απαντώντας στις ερωτήσεις της με απλό τρόπο, εξηγώντας και ενθαρρύνοντας τονίζοντας τα θετικά στοιχεία του νεογνού (π.χ. ωραία μάτια, ωραία μαλλιά). Όλα αυτά βοηθούν τη μητέρα να αποβάλει το άγχος της και την προετοιμάζει στη δημιουργία σωστής σχέσης με το παιδί της.

Η επαφή νοσηλεύτριας - μητέρας είναι πολύ σημαντική και για άλλο ένα ακόμη λόγο. Από τη σχέση αμοιβαίας εμπιστοσύνης αντλούνται σημαντικές πληροφορίες για το ενδιαφέρον των γονιών για το νεογνό, για τις κοινωνικές αλλά και οικονομικές συνθήκες της οικογένειας. Έτσι, η νοσηλεύτρια είναι που πρώτη ανιχνεύει τα προβλήματα τα οποία σε συνεργασία με το ιατρικό προσωπικό και την κοινωνική λειτουργό πρέπει να επιλυθούν πριν ακόμη το νεογνό εγκαταλείψει το τμήμα. Αναπτύσσοντας τη σχέση αυτή η νοσηλεύτρια με τη μητέρα, είναι εκείνη που με την έξοδο του νεογνού θα την καθοδηγήσει διδάσκοντάς την στην αντιμετώπιση των καθημερινών προβλημάτων (τάισμα νεογνού, μπάνιο, καθαριότητα, χορήγηση φαρμάκων κ.ά.). Πριν την έξοδο του νεογνού από το τμήμα (που γίνεται όταν αυτό

φθάσει τα 2200 g.), συστήνεται στη μητέρα να επισκέπτεται συχνά το τμήμα όπου με τη βοήθεια του προσωπικού αναλαμβάνει προοδευτικά όλο και μεγαλύτερες ευθύνες στην περιποίηση του μωρού. Θα ήταν ιδανικό να μπορούσε η μητέρα να παραμείνει σε ειδικό δωμάτιο μέσα ή δίπλα στο νεογνικό τμήμα, για 1-2 ημέρες σε στενή επαφή με το βρέφος της. (Marylin et al. 2011, Πάνου 2007)

6.1.2 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην ψυχολογική στήριξη των γονιών

Πιο δύσκολη και εξίσου σημαντική είναι η συμβολή της νοσηλεύτριας στην υποστήριξη της οικογένειας, της οποίας το νεογνό έχει συγγενείς ανωμαλίες. Πρέπει στις περιπτώσεις αυτές, σε συνεργασία με το ιατρικό προσωπικό, πάντα λέγοντας την αλήθεια, να φροντίσει στην άμβλυνση του άγχους και της ενοχής που νοιώθουν οι γονείς τέτοιων νεογνών. (Luxner 2011)

Οι γονείς θεωρούν τον εαυτό τους υπεύθυνο για την ανωμαλία και νιώθουν στιγματισμένοι. Εδώ πρέπει να βοηθήσει η νοσηλεύτρια να θωρακίσει την οικογένεια από τις προλήψεις και τις κοινωνικές προκαταλήψεις. Αν υπάρχουν τρόποι διόρθωσης της δυσμορφίας (πλαστική χειρουργική), βοηθάει πολύ να δείχνονται στους γονείς φωτογραφίες άλλων νεογνών που έπασχαν από την ίδια δυσμορφία, πριν και μετά τη χειρουργική αποκατάσταση, για να βεβαιωθούν ότι και το βρέφος τους έχει τις ίδιες πιθανότητες να αποκατασταθεί στο φυσιολογικό. Σημαντική επίσης είναι η βοήθεια που μπορούμε να προσφέρουμε στους γονείς, όταν τους φέρνουμε σε επαφή με άλλους γονείς νεογνών με ανάλογα προβλήματα. Έτσι ανακουφίζονται, γνωρίζοντας ότι και άλλοι γονείς έχουν τα ίδια προβλήματα. Εξάλλου πολύτιμες είναι και οι συμβουλές των πιο πεπειραμένων γονιών πάνω στην αντιμετώπιση χρόνιων παθήσεων.

Ένα άλλο πρόβλημα όπου η συμβολή της νοσηλεύτριας είναι σημαντική είναι στην αντιμετώπιση και φροντίδα νεογνών με χρόνια πάθηση. Πρέπει εδώ να πείσει τη μητέρα να ξεπεράσει μέσα της το αίσθημα του χρόνιου και αζεπέραστου, γιατί και αυτά τα νεογνά χρειάζονται αγάπη και φροντίδα. (Καλοκαιρινού & Αθανασοπούλου 2010)

Προσέγγιση του μικρού ασθενή

Το κάθε παιδί είναι μια ξεχωριστή οντότητα, η οποία έχει διαφορετικές βασικές ανάγκες, διαφορετική προσωπικότητα, συμπεριφορά και μηχανισμούς άμυνας, χρειάζεται ειδική μεταχείριση από τον νοσηλευτή/τρια για να προσαρμοστεί, να αποδεχθεί και να συνεργαστεί

μέσα στο χώρο του νοσοκομείου. Η φροντίδα πρέπει να είναι ολιστική και να ανταποκρίνεται στο σύνολο των ψυχοσωματικών αναγκών του. Η παραμονή του παιδιού στο νοσοκομείο προκαλεί ψυχολογικό σοκ που επιβαρύνει την ψυχολογική του κατάσταση, διότι διακατέχεται από αρνητικά συναισθήματα όπως φόβος, άγχος, στρες, ανασφάλεια και εγκατάλειψη από τους γονείς τους. Η εκδήλωση όλων αυτών των συναισθημάτων διαφοροποιείται ανάλογα με την ηλικία του κάθε παιδιού, όσο πιο μικρό είναι το παιδί οι αντιδράσεις είναι πιο έντονες και αφορούν κλάμα, επιθετικότητα, άρνηση λήψης τροφής, νωθρότητα και άρνηση παραμονής του στην κούνια, παλίνδρομη συμπεριφορά, δυσκολία στον ύπνο και βίωμα εφιαλτών.

Η ψυχολογική υποστήριξη του μικρού ασθενή, η εφαρμογή παιχνιδιού κατά την διάρκεια της νοσηλευτικής φροντίδας επιτυγχάνει την απόσπαση της προσοχής του παιδιού ώστε να ξεχάσει τον πόνο που προκλήθηκε, το παιχνίδι χρησιμοποιείται ως μέσο διδασκαλίας και μέθοδος επικοινωνίας για την επίτευξη κάποιου θεραπευτικού σκοπού. Εντοπίζεται, έτσι η αιτία που προκαλεί την αρνητική στάση του παιδιού, μέσα στο νοσοκομειακό περιβάλλον και γίνεται προφανής ο λόγος που προκαλεί τον φόβο και την αμφιβολία. Σημαντική είναι η συνεχή παρουσία τουλάχιστον του ενός γονέα και η εξασφάλιση άνετου χώρου, με πρόσβαση σε εκπαιδευτικά, ψυχαγωγικά και παιδαγωγικά μέσα που θα προάγουν την συνεχή απασχόληση του. (Πάνου 2007)

6.1.3 Προεγχειρητική Νοσηλευτική Φροντίδα

Η φροντίδα των ασθενών που πρόκειται να χειρουργηθούν αποτελείται από την προεγχειρητική, την περιεγχειρητική και την μετεγχειρητική φροντίδα. Στην παιδοχειρουργική νοσηλευτική οι φάσεις αυτές είναι ίδιες με αυτές των ενηλίκων, με την μόνη διαφορά στην προσέγγιση του παιδιού ώστε η εμπειρία της νοσηλείας και της χειρουργικής επέμβασης να μην αποτελέσουν τραυματική εμπειρία για το παιδί.

• Λήψη ιστορικού (γίνεται με τη βοήθεια των γονέων – κηδεμόνων).

Επίσης η λήψη ενός ιδιαίτερα προσεκτικού ιστορικού εγκυμοσύνης της μητέρας είναι σημαντικής σπουδαιότητας (προγεννητική φροντίδα, προγεννητικός έλεγχος, επεμβάσεις, επιπλοκές κατά την εγκυμοσύνη και τον τοκετό). Ιδιαίτερη προσοχή και στο οικογενειακό ιστορικό, ειδικά μάλιστα στις περιπτώσεις αδελφών ή συγγενών που έχουν προσβληθεί από την ίδια νόσο

• Ενημέρωση γονέων και συγκατάθεση για διενέργεια επέμβασης

- Σωματική και ψυχολογική προετοιμασία του μικρού ασθενή για την επικείμενη επέμβαση. Σημαντική είναι και η ψυχολογική υποστήριξη στους γονείς (μείωση φόβου, ανησυχίας, αγωνίας, stress)
- Γίνονται οι απαραίτητες διαγνωστικές εξετάσεις (Γενική αίματος, γενική ούρων, Ομάδα Rhesus, Βιοχημικός έλεγχος, Ηλεκτροκαρδιογράφημα, Ακτινογραφίες)
- Παρέχετε επαρκή ανάπαυση, εξασφαλίζοντας κατάλληλο περιβάλλον (χαμηλός φωτισμός, μείωση θορύβων)
- Ατομική υγιεινή (περιλαμβάνει λουτρό καθαριότητας, λούσιμο κεφαλής, φροντίδα σώματος και νυχιών)
- Απαιτείται εκκένωση έντερου στα νεογνά, υψηλός υποκλυσμός με τη χρήση σύριγγας και καθετήρα σίτισης
- Η αφαίρεση πρόσθετων αντικειμένων όπως κοσμήματα, γυαλιά, αγαπημένα παιχνίδια, είναι απαραίτητη όπως απαραίτητη είναι και η παρουσία των γονιών μέχρι το πρώτο στάδιο της αναισθησίας ώστε να μην δημιουργηθεί στρες στο παιδί
- Παραμένει νηστικό, το πρωί της ίδιας μέρας
- Γίνεται τοπική προεγχειρητική ετοιμασία εγχειρητικού πεδίου
- Τοποθετείται ταυτότητα χεριού με το ονοματεπώνυμο του νεογνού και την κλινική που ανήκει για πρόληψη πιθανού λάθους
- Ο άρρωστος φορά την ειδική στολή χειρουργείου (χειρουργικό πουκάμισο, ποδονάρια, κάλυμμα κεφαλής). (Αθανάτου 2011, Σαχίνη-Καρδάση & Πάνου 2007)

6.1.4 Μετεγχειρητική Νοσηλευτική Φροντίδα

- Να ειδοποιηθεί έγκαιρα το νεογνικό τμήμα που θα το δεχθεί ώστε να βρίσκεται σε ετοιμότητα για την αντιμετώπιση άμεσων αναγκών του νεογνού, για να μην υπάρξει καμιά καθυστέρηση στην αντιμετώπισή του.
- Καταγραφή της ώρας προσέλευσης του ασθενή στην αίθουσα ανάνηψης.
- Ταυτοποίηση της ταυτότητας του αρρώστου.
- Τοποθέτηση του άρρωστο σε άνετη θέση. Συνήθως ενδείκνυται η ύπτια με το κεφάλι στο πλάι για την πρόληψη εισρόφησης, καθιστική και ημικαθιστική.
- Έλεγχος και καταγραφή των ζωτικών σημείων (σε τακτά χρονικά διαστήματα ανά 3 ώρες) και της γενικής κατάστασης του νεογνού και παροχή κατάλληλης υποστήριξης

- Έλεγχος του τραύματος για τυχόν αιμορραγία, οίδημα, ερυθρότητα και άμεση αντιμετώπιση. Ελέγχουμε τις παροχέτευσης Redon από το τραύμα για την καλή λειτουργία τους. Κάνουμε αλματικές κινήσεις στο σωλήνα παροχέτευσης μήπως κάποιο πήγμα αίματος έχει φράξει στο σωλήνα
- Τοποθέτηση του νεογνού γυμνού στο ελεγχόμενο μικρό περιβάλλον της θερμοκοιτίδας. Ο γυάλινος θόλος παρέχει τη δυνατότητα παρατήρησης του σώματος του νεογνού από όλα τα σημεία της θερμοκοιτίδας. Ο τακτικός καθαρισμός της θερμοκοιτίδας με αποστείρωση σε ειδικό κλίβανο πρέπει να αποτελεί μέρος των μέτρων ελέγχου των λοιμώξεων.
- Το πρώτο 24ωρο μετά την εγχείρηση ο άρρωστος παρακολουθείται συχνά για συμπτώματα μετεγχειρητικού σοκ (Α.Π., Θερμοκρασία, Σφίξεις)
- Ανακούφιση του πόνου (χορήγηση αναλγητικών με εντολή γιατρού)
- Παρακολούθηση της ενδοφλέβιας έγχυσης ορού, αίματος ή παραγώγων του
- Παρακολούθηση του επιπέδου συνειδήσεως και των αντανακλαστικών του νεογνού
- Παρακολούθηση εμφάνισης μετεγχειρητικών επιπλοκών και την άμεση αντιμετώπιση τους. Οι κυριότερες μετεγχειρητικές επιπλοκές αφορούν:
 - ✓ Αιμορραγία – shock.
 - ✓ Πυρετός
 - ✓ Πνευμονική εμβολή.
 - ✓ Ατελεκτασία.
 - ✓ Παραλυτικό ειλεό.
 - ✓ Γαστροπληγία.
 - ✓ Διαπύηση τραύματος.
 - ✓ Θρομβοφλεβίτιδα.
 - ✓ Κατακράτηση ούρων – ουρολοίμωξη.
 - ✓ Διάσπαση τραύματος – εκσπλάχνωση.
 - ✓ Διαταραχή ισοζυγίου υγρών.
- Χορήγηση οξυγόνου με εντολή γιατρού
- Τακτικός έλεγχος της συσκευής χορήγησης οξυγόνου, σωστή δόση, σωστός ασθενής, έλεγχος της θέσης της μάσκας, καθώς και την κατάσταση του δέρματος (ψυχρό – θερμό), το χρώμα των νυχιών και των χειλέων για κυάνωση
- Δημιουργία ενός ευχάριστου περιβάλλοντος και εξασφάλιση κλίματος εμπιστοσύνης

- Εξασφάλιση άνετου χώρου, με πρόσβαση σε εκπαιδευτικά, ψυχαγωγικά και παιδαγωγικά μέσα που θα προάγουν την συνεχή απασχόληση του
- Πρόληψη λοιμώξεων. Η προστασία από λοιμώξεις αποτελεί αναπόσπαστο μέρος της φροντίδας όλων των νεογνών. Πρόωρα και άρρωστα νεογνά είναι ιδιαίτερα ευάλωτα σε λοιμώξεις, γι' αυτό η φροντίδα τους πρέπει να αποβλέπει στην αποφυγή επαφών με μολυσμένα άτομα ή αντικείμενα.
 - Σχολαστικό και συχνό πλύσιμο των χεριών πρέπει να εφαρμόζεται από όλους όσους έρχονται σε επαφή με τα νεογνά και τα αντικείμενά τους
 - Χρησιμοποίηση προφυλακτικής ρόμπας, καλύμματος παπουτσιών, κάλυμμα κεφαλής και μάσκας
 - Όλα τα αντικείμενα και τα λευχίματα που έρχονται σε επαφή με τα νεογνά πρέπει να είναι αποστειρωμένα ή σχολαστικώς καθαρά.
 - Κάθε νεογνό πρέπει απαραίτητα να διαθέτει τα εξής ατομικά ειδή: θερμόμετρο, μεζούρα, καψάκη, ασκό ανάνηψης, στηθοσκόπιο
- Νεογνά χωρίς ικανοποιητικό αντανακλαστικό αναγωγής και εκείνα που δεν θηλάζουν και δεν καταπίνουν ικανοποιητικά πρέπει να σιτίζονται με καθετήρα.
 - Στα νεογνά αυτά απαιτείται συνδυασμός μπιμπερό (ή θηλασμού) και καθετήρα
 - Ο μόνιμος ρινογαστρικός καθετήρας αλλάζεται κάθε 12-24 ώρες, ο σωλήνας συνδέσεως της αντλίας με τον καθετήρα σιτίσεως αλλάζεται κάθε 8-12 ώρες,
 - Κάθε 3-4 ώρες ή αντλία και οι σωληνώσεις ξαναγεμίζονται με πρόσφατο γάλα.
 - Ο έλεγχος κάθε 2-4 ώρες τού γαστρικού υπολείμματος και ή προσαρμογή των επόμενων γευμάτων γίνονται όπως και στην περίπτωση της διακεκομμένης σιτίσεως με καθετήρα. Ο όγκος του υπολείμματος δεν πρέπει να ξεπερνά τον όγκο τροφής που χορηγείται σε 1 ώρα.
 - Για το σκοπό αυτό, αρχικά διευρύνονται οι οπές στα κοινά θήλαστρα και εξασφαλίζεται η εύκολη ροή του γάλακτος.
 - Επίσης, μπορούν να χρησιμοποιηθούν τα ειδικά θήλαστρα τύπου Haberman, που ελαττώνουν την ανάγκη απομυζητικών κινήσεων από μέρους του νεογνού, με την αυτόματη ροή του γάλακτος στο στοματοφάρυγγα των νεογνών.
 - Η χρήση ειδικών σιλικονούχων πτερυγίων που καλύπτουν το χάσμα της υπερώας βοηθά στην κατάποση, αλλά μπορούν να προκαλέσουν αναπνευστικά προβλήματα

- Εξασφάλιση ήρεμου περιβάλλοντος, αναπαυτική θέση του αρρώστου καλό φωτισμό και καλή θερμοκρασία του θαλάμου
- Διατήρηση της αεροφόρου οδού ανοικτής, διατήρηση του ενδοτραχειακού σωλήνα στη θέση του και πρόληψη εισρόφησης.
- Έλεγχος της λειτουργίας και των συνδέσεων των παροχετεύσεων, όταν αυτές υπάρχουν.
- Ζύγιση κάθε 4 ώρες, ακριβής μέτρηση και καταγραφή προσλαμβανόμενων και αποβαλλόμενων υγρών
- Προσεκτική ρύθμιση του ισοζυγίου υγρών, ηλεκτρολυτών και της οξεοβασικής ισορροπίας
- Έλεγχος της λειτουργικότητας της ουροδόχου κύστεως, για την ύπαρξη νευρογενών διαταραχών
- Μέτρηση ειδικού βάρους ούρων για έλεγχο της νεφρικής λειτουργίας και επαρκούς ενυδάτωσης
- Παρακολούθηση και καταγραφή της συχνότητας των εμετών, για τον έλεγχο της αιτιολογίας. Χορήγηση αντιεμετικών σύμφωνα με την ιατρική οδηγία
- Σε περίπτωση που ο μικρός ασθενείς έχει γύψο, η μετακίνηση του μέλους γίνεται με πολλή προσοχή με τη βοήθεια μαξιλαριών και με τα χέρια για να αποφύγουμε οποιαδήποτε κάκωση
 - Φροντίδα γύψου, έλεγχος για σωστή τοποθέτηση, για ρωγμές, διατήρηση του γύψου στεγνού.
 - Έλεγχος του δέρματος γύρω από το γύψο για κυάνωση, οίδημα, ωχρότητα, για θρόμβωση, πόνο, αιμορραγία, αναφέρουμε τέτοια σημεία αμέσως στο γιατρό
 - Συχνός έλεγχος του ακινητοποιημένου άκρου για διαπίστωση σφικτικής επίδεσης
 - Εκμάθηση και εφαρμογή ασκήσεων των άκρων του αρρώστου (με τη βοήθεια του γονέα και συνεργασία με φυσικοθεραπευτή)
- Αλλαγή θέσης τουλάχιστον κάθε 2 ώρες
- Ενημέρωση της κάρτας νοσηλείας και το διάγραμμα του ασθενούς (Αθανάτου 2011, Σαχίνη-Καρδάση & Πάνου 2007)

6.1.5 Διδασκαλία Γονέων Για Την Φροντίδα Του Νεογνού Κατ' οίκον

Ιδιαίτερη σημασία έχει και η εκπαίδευση των γονέων από τον νοσηλευτή με σκοπό να αναλάβουν σταδιακά τη φροντίδα του νεογνού στο σπίτι. Η έξοδος από το νοσοκομείο προϋποθέτει την προετοιμασία της οικογενείας και τη διασφάλιση ότι οι γονείς διαθέτουν τις απαιτούμενες γνώσεις και δεξιότητες για να φροντίσουν το νεογνό τους. Ο νοσηλευτής αναλαμβάνει τη δημιουργία ενός γραπτού σχεδίου φροντίδας για το σπίτι, βασισμένο στις ανάγκες του νεογνού και της οικογενείας στο οποίο αναγράφονται ευκρινώς οι ενέργειες που θα πρέπει να πραγματοποιήσουν οι γονείς. (Πάνου 2007)

Η κατάλληλη εκπαίδευση των γονέων για θέματα που αφορούν την τήρηση στη φαρμακευτική αγωγή, τη σίτιση του νεογνού, επιλογή του κατάλληλου υλικού ώστε να τους διευκολύνει στην περιποίηση του τραύματος, την καθημερινή φροντίδα του νεογνού, την φροντίδα τυχόν στομιών, την χρήση άσηπτης τεχνικής και την αποτροπή της επαφής του τραύματος και του επιδερμικού υλικού με τα χερίά αποτελούν τα θεμέλια της αποτελεσματικότητας διαχείρισης του νεογνού στο σπίτι, καθώς και σημεία και συμπτώματα (όπως ερυθρότητα, εκροή υγρού, δύσσομο τραύμα, οίδημα, ευαισθησία περιοχής) που πρέπει να αναγνωρίσει έγκαιρα ο γονέας και να ενημερώσει τον γιατρό. Σημαντικό επίσης είναι ο γονέας να περνάει χρόνο με το παιδί, να παίζει μαζί του, διότι το παιχνίδι χρησιμοποιείται ως μέσο διδασκαλίας και μέθοδος επικοινωνίας για την επίτευξη κάποιου θεραπευτικού σκοπού.

Επισημαίνεται ότι είναι απαραίτητος ο προγραμματισμός επισκέψεων επανέλεγχου, καθώς μειώνει το άγχος των γονέων και προλαμβάνει πιθανές επιπλοκές. Η επικοινωνία με τους γονείς από το νοσηλευτικό προσωπικό θα πρέπει να είναι ανοιχτή, ώστε οι γονείς να έχουν την άνεση να επικοινωνούν και να συμβουλευονται το προσωπικό. Απαραίτητη είναι και η συνεργασία με ψυχολόγους, λογοθεραπευτές, κοινωνικούς λειτουργούς και φυσικοθεραπευτές για την γρήγορη αποκατάσταση του νεογνού. (Καλοκαιρινού & Αθανασοπούλου 2010)

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ

1^ο Περιστατικό

Ημερομηνία γεννήσεως: 5/8/2017

Το νεογνό θήλυ, τελειωμένο, γεννήθηκε από μητέρα 4ο τόκο, 32 ετών, χωρίς ιδιαίτερα προβλήματα κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης, όμως χωρίς μαιευτική παρακολούθηση (δεν εκτελέστηκε κανένα υπέρηχο εμβρύου). Ο τοκετός ήταν φυσιολογικός, κεφαλική προβολή, αμνιακό υγρό διαφανές, Apgar score 7 στο 1ο λεπτό, 9 στο 5ο λεπτό. Στην φυσική εξέταση διαπιστώθηκε ότι το νεογνό παρουσίαζε σχιστία του χείλους (λαγωχειλία) και σχιστία της υπερώας (λυκόστομα), ετερόπλευρα (δεξιά). Τα υπόλοιπα συστήματα και όργανα ήταν εντός φυσιολογικών ορίων. Η σχιστία του άνω χείλους (λαγώχειλο) διορθώθηκε σε ηλικία 3 μηνών, ενώ η σχιστία του υπερώας (λυκόστομα) διορθώθηκε σε ηλικία 12 μηνών με πλαστική χειρουργική επέμβαση.

Αξιολόγηση Ασθενούς	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εκτίμηση Αποτελεσμάτων
Αναπνευστικά Προβλήματα (π.χ. Δύσπνοια)	Πρόληψη εισρόφησης. Ο ασθενής να αναπνέει όσο το δυνατόν πιο εύκολα	Σωστή θέση του ασθενούς Αναρροφήσεις Χορήγηση οξυγόνου (με εντολή γιατρού)	Τοποθέτηση του νεογνού σε ανάρροπη θέση Συχνές αναρροφήσεις στόματος και ρινός. Χορηγήθηκε οξυγόνο έπειτα από εντολή γιατρού	Ο ασθενής άρχισε να παρουσιάζει βελτιωμένη εικόνα Και να αναπνέει καλύτερα.
Αδυναμία Σίτισης	Ικανοποιητική πρόσληψη βάρους	Βρώση ικανοποιητικής ποσότητας γάλακτος. Πρόσληψη	Σταδιακή επανασίτηση Χρήση ειδικών θηλών καουτσούκ.	Το νεογνό άρχισε να παρουσιάζει βελτιωμένη εικόνα

		ικανοποιητικού αριθμού θερμίδων	Χρήση γάλακτος με αυξημένη θερμιδική αξία Συχνά και μικρά γεύματα.	
Πόνος	Ο πόνος να υποχωρήσει, μέσα σε 30 λεπτά.	Έλεγχος του πόνου με χορήγηση αναλγητικών	Χορήγηση IV αναλγητικών, σύμφωνα με την ιατρική οδηγία και συνεχής παρακολούθηση του νεογνού.	Η επίτευξη των αποτελεσμάτων παρουσιάζει πρόοδο. Ο ασθενής είναι πιο άνετος, έχει χαλαρή στάση του σώματος και δεν παραπονιέται. Συνέχιση του σχεδίου νοσηλευτικής φροντίδας.
Πυρετός	Επαναφορά του νεογνού στη φυσιολογική θερμοκρασία μέσα στις 3 επόμενες ώρες	Να χορηγηθούν αντιπυρετικά (με εντολή γιατρού). Να γίνεται συχνή λήψη της θερμοκρασίας. Χορήγηση υγρών IV (με εντολή γιατρού) για αποφυγή αφυδάτωσης.	Χορηγήθηκε αντιπυρετικό. Έγινε λήψη υγρών IV. Λήψη ζωτικών σημείων Συνέχιση παρακολούθησης ασθενούς ανά 3 ώρο	Οι παρεμβάσεις ήταν επιτυχείς εφόσον ο πυρετός υποχώρησε μέσα σε 2 ώρες. Η θερμοκρασία του νεογνού έφτασε στα φυσιολογικά επίπεδα.
Ναυτία- εμετοί	Απαλλαγή του νεογνού από το αίσθημα της ναυτίας. Να μειωθούν και να εξαλειφθούν οι εμετοί με σε 30min.	Να χορηγηθούν αντιεμετικά Διατήρηση της ισορροπίας ισοζυγίου, υγρών και ηλεκτρολυτών. Πρόληψη της αφυδάτωσης.	Χορηγήθηκε αντιεμετικό (με εντολή γιατρού) Τοποθέτηση κεφαλής σε πλάγια θέση ώστε να αποφευχθεί η εισρρόφηση εμεσμάτων, το νεογνό βοηθήθηκε κατά τη διάρκεια των εμετών. Χορήγηση υγρών IV προς αποφυγή αφυδάτωσης και διαταραχής ισοζυγίου	Οι παρεμβάσεις ήταν επιτυχείς εφόσον οι εμετοί ελαχιστοποιήθηκαν.
Αιμορραγία	Άμεση διακοπή	Άμεση ενημέρωση	Ενημερώθηκε	Η επίτευξη των

	αιμορραγίας	γιατρού και τήρηση γιατρικών οδηγιών	άμεσα ο γιατρός Προσπάθεια αιμόστασης με αιμοστατικά φάρμακα και αιμοστατικές γάζες Χορήγηση υγρών IV τα δυο πρώτα 24 ώρα Λήψη Ζωτικών σημείων Αποφυγή σίτισης Τήρηση ασηψίας- αντισηψίας Συνέχιση παρακολούθησης νεογνού	αποτελεσμάτων παρουσιάζει πρόοδο εφόσον η αιμορραγία σταμάτησε επιτυχώς
--	-------------	--	---	--

2^ο Περιστατικό

Ημερομηνία γεννήσεως: 1/8/ 2017

Νεογνό άρρεν, γεννημένο με μονήρη νεφρό, ηλικία κύησης 35 εβδομάδων και βάρος γεννήσεως 2.270 gr. Προσήλθε με την βοήθεια των γονιών του στα επείγοντα εξωτερικά ιατρεία με εμέτους, διάρροιες. Οι γονείς αναφέρουν άρνηση λήψης τροφής κατά την διάρκεια των 2 τελευταίων ημερών και στασιμότητα βάρους. Κατά την εισαγωγή του στην παιδιατρική κλινική ήταν ωχρό με ενεργητικές κινήσεις και ακροκυάνωση, μυϊκός τόνος ικανοποιητικός, υπήρχε διάταση κοιλίας. Έγιναν οι απαραίτητες διαγνωστικές εξετάσεις και η γενική εξέταση ούρων έδειξε ουρολοίμωξη.

Αξιολόγηση Ασθενούς	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Παρέμβασης	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Παρέμβασης	Εκτίμηση Αποτελεσμάτων
Άρνηση λήψης τροφής και στασιμότητα βάρους.	Άμεση πρόσληψη τροφής και ικανοποιητική πρόσληψη βάρους (30 gr. την ημέρα)	Να σιτίζεται το νεογνό ανά 2 ώρες με ρινογαστρικό καθετήρα. Για την σίτιση να χρησιμοποιείται το μητρικό γάλα. Όταν η εντερική σίτιση αντενδείκνυται συνιστάται η παρεντερική σίτιση ή να λειτουργεί ως συμπλήρωμα της. Εξέταση	Ξεκίνησε σίτιση με ρινογαστρικό καθετήρα λόγω μεμονωμένων αντανακλαστικών κατάποσης και θηλασμού. Χορήγηση 6cc αποστειρωμένου ύδατος (γιατί δεν προκαλεί πνευμονική αντίδραση σε περίπτωση εισρόφησης)	Το νεογνό άρχισε να παρουσιάζει βελτιωμένη εικόνα

		<p>γαστρικού υγρού για τυχόν ύπαρξη υπολυμμάτων</p> <p>Καθημερινό ζύγισμα.</p>		
<p>Εμετοί και διάρροιες</p>	<p>Ανάγκη διατήρησης σταθερού ισοζυγίου υγρού και ηλεκτρολυτών και πρόληψη διαταραχών.</p>	<p>Μετά από Ιατρική εντολή χορηγούνται:</p> <p>Τα 2 πρώτα 24 ώρα NaCl 0,18% (1+4) και Dextrose 4%</p>	<p>Χορηγήθηκαν τα απαραίτητα υγρά με αντλία έγχυσης φαρμάκων</p>	<p>Οι εμετοί και οι διάρροιες ελαχιστοποιήθηκαν</p>
<p>Κατά την διάρκεια της νύχτας παρατηρήθηκε ότι το νεογνό ήταν ανήσυχο</p>	<p>Ηρεμία του ασθενή και επαρκείς βραδινός ύπνος</p>	<p>Να μειωθεί η διάρκεια του ύπνου κατά την διάρκεια της ημέρας</p> <p>Να μειωθούν οι διαγνωστικές, οι θεραπευτικές και νοσηλευτικές πράξεις κατά την διάρκεια της νύχτας</p> <p>Να τεθεί σωστή διατροφή</p>	<p>Απομακρυνθήκαν οι μακρές περιόδου ύπνου κατά την διάρκεια της ημέρας με συμμετοχή των γονέων σε διάφορες δραστηριότητες με το μικρό ασθενή.</p> <p>Ομαδοποιήθηκαν όπου είναι δυνατών οι ενέργειες στον ασθενή (νοσηλεία, μετρήσεις,</p>	<p>Διαπιστώθηκε ότι ο μικρός ασθενής κοιμάται ικανοποιητικά από τα λεγόμενα των γονέων.</p>

			εξετάσεις κ.τ.λ) της νυχτερινές ώρες. Δόθηκε στο νεογνό κατά της απογευματινές ώρες χαμομήλι.	
Υποθερμία με θερμοκρασία σώματος στους 35,4οC.	Διατήρηση ισορροπημένης θερμοκρασίας	Πολύ συχνή μέτρηση της θερμοκρασίας η οποία καταγράφεται στο διάγραμμα. Διατήρηση του νεογνού σε θερμικά ουδέτερο περιβάλλον με θερμοκρασία πάνω από την θερμοκρασία του νεογνού. Χορήγηση υγρών και ηλεκτρολυτών	Λήψη θερμοκρασίας ανά 1 ώρα και καταγραφή στο διάγραμμα. Τοποθετήθηκε σε θερμοκρασία περιβάλλοντος 36οC. Χορηγήθηκαν 150 cc Dextrose 10% ανά ημέρα και διττανθρακικά.	Θερμοκρασία νεογνού ισορροπήθηκε 36οC. Οι αλλαγές στην θερμοκρασία προκαλούν βιοχημικές μεταβολικές διαταραχές. Τα υγρά χορηγήθηκαν για την διόρθωση της μεταβολικής οξέωσης
Κίνδυνος διαταραχής ισοζυγίου υγρών	Διατήρηση του ισοζυγίου υγρών, εντός των φυσιολογικών ορίων	Έλεγχος της ποιότητας και της ποσότητας των υγρών που παροχετεύονται. Έλεγχος σημείων αφυδάτωσης ή υπερυδάτωσης.	Παρακολούθηση αποβαλλόμενων/ προσλαμβανόμενων υγρών. Έλεγχος και διατήρηση σωστού ρυθμού ροής των IV χορηγούμενων	Η επίτευξη των αποτελεσμάτων παρουσιάζει πρόοδο. Συνέχιση του σχεδίου νοσηλευτικής φροντίδας.

			υγρών.	
--	--	--	--------	--

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Μετά την εκπόνηση της εργασίας μας συμπεράναμε παρά το ότι οι Συγγενείς Διαμαρτίες των Νεογνών δεν είναι ιδιαίτερα συχνές, μπορεί να εμφανιστούν χωρίς οικογενειακό ιστορικό ή με κάποια άλλη προδιάθεση και χρειάζονται στις περισσότερες περιπτώσεις άμεση χειρουργική αντιμετώπιση, η οποία εφαρμόζεται με ικανοποιητικά αποτελέσματα, ενώ όπως είναι γνωστό μπορεί να προκαλέσουν σοβαρά προβλήματα ή ακόμα και να απειλήσουν τη ζωή του νεογνού. Τις περισσότερες φορές τα παιδιά πρέπει να παρακολουθούνται μετεγχειρητικά έως την ενήλικη ζωή, για να αποκαλυφθούν τυχόν υποτροπές ή δευτερογενείς παραμορφώσεις. Η εισαγωγή και προώθηση της μικρο και τηλε-χειρουργικής, υποστηριζόμενης από computers, τρισδιάστατη απεικόνιση και χειρουργικά robots, δημιουργεί ένα νέο χειρουργικό περιβάλλον για τον 21ο αιώνα. Είναι πολύ πιθανό ότι θα βοηθήσουν τους έμβryo-χειρουργούς σε δύσκολες επεμβάσεις και θα προσφέρουν την καλύτερη δυνατή βοήθεια στα έμβρυα που πάσχουν από παθήσεις, μέχρι τώρα ανίατες.

Πιστεύουμε ότι με την καλύτερη ενημέρωση για τη σημασία της προγεννητικής παρακολούθησης, για τη σημασία και αξία του υπερηχογραφήματος εμβρύου, κυρίως των αλλοδαπών μητέρων, πολλές από τις ανωμαλίες αυτές μπορεί να διαγνωστούν προγεννητικά με σημαντικό όφελος από την έγκαιρη διάγνωση.

Η σημασία του νοσηλευτικού έργου σε αυτή την κατηγορία ασθενών είναι μεγάλη και για το λόγο αυτό θα πρέπει να πραγματοποιείται με ιδιαίτερη ευαισθησία και κατανόηση.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

A. ΞΕΝΟΓΛΩΣΣΗ

- Ashcraft K. (2004). Pediatric Surgery, W.B. Saunders Company; 4th Bk&Cdr edition December 17
- Evans KN, Sie KC, Hopper RA, Glass RP, Hing AV, Cunningham ML. (2011). Robin sequence: From diagnosis to development of an effective management plan. Pediatrics. chap: 936–48.
- Haddad J, Keesecker S. (2016) Congenital disorders of the nose. In: Kliegman RM, Stanton BF, St Geme JW III, Schor NF, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 20th ed. Philadelphia, PA: Elsevier :chap 376
- James MA, Bednar MS., (2011) Malformations and deformities of the wrist and forearm. In: Wolf, Hotchkiss, Pederson, Kozin. Green's Operative Hand Surgery. Churchill Livingstone 6th edition :140-143
- Kay SP, McCombe DB, Kozin SH. (2017). Deformities of the hand and fingers. In: Wolfe SW, Hotchkiss RN, Pederson WC, Kozin SH, Cohen MS, eds. Green's Operative Hand Surgery. 7th ed. Philadelphia, PA: Elsevier :chap 36
- Keefer M. (2016), Management of abnormalities of the genitalia in girls. In: Wein AJ, Kavoussi LR, Partin AW, Peters CA, eds. Campbell-Walsh Urology. 11th ed. Philadelphia, PA: Elsevier Saunders; :chap 149
- Kozin SH, Kay SP, Griffin JR, Ezaki M. (2011). Deformities of the hand and fingers. In: Wolf, Hotchkiss, Pederson, Kozin. Green's Operative Hand Surgery. Churchill Livingstone 6th edition :143-145
- Mauck BM, Jobe MT. (2017) Congenital anomalies of the hand. In: Azar FM, Beaty JH, Canale ST, eds. Campbell's Operative Orthopaedics. 13th ed. Philadelphia, PA: Elsevier :chap 79
- Oliveira EA, Oliveira MC, Mak RH. (2016). Evaluation and management of hydronephrosis in the neonate. Curr Opin Pediatr. chap: 195-201
- Puri P. (2003). Newborn Surgery. 2nd ed, Arnold Publications.

- Prada CE, Zarate YA, Hopkin RJ. (2012) Genetic Causes of Macroglossia: Diagnostic Approach Pediatrics. Chap 431–37.
- Perkins JA. (2009). Overview of macroglossia and its treatment. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg.17 chap:460–65.
- Rodriguez Maria M. (2014) Congenital Anomalies of the Kidney and the Urinary Tract (CAKUT).Fetal and Pediatric Pathology .pages 293-320
- Stevenson RE, Hall JG, Everman DB, Soloman BS, eds. (2015). Human Malformations and Related Anomalies. 3rd Edition. Oxford University Press. New York, P:888-891.
- Son-Hing JP, Thompson GH. (2015), Congenital abnormalities of the upper and lower extremities and spine. In: Martin RJ, Fanaroff AA, Walsh MC, eds. Fanaroff and Martin's Neonatal-Perinatal Medicine. 10th ed. Philadelphia, PA: Elsevier Saunders; :chap 107
- Sanna-Cherchi S., Caridi G., Weng P.L., Scolari F., Perfumo F., Gharavi A.G., Ghiggeri G.M.,(2007). Genetic approaches to human renal agenesis/hypoplasia and dysplasia. Pediatr. Nephrol., chap: 1675 – 1685
- Tinanoff N. (2016). Syndromes with oral manifestations. In: Kliegman RM, Stanton BF, St Geme JW III, Schor NF, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 20th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; :chap 31

B. ΕΛΛΗΝΙΚΗ

- Αγγελοπούλου Ρ. (2010). Εμβρυολογία, Έκδοση 2^η, Ιατρικές Εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης, Αθήνα
- Αθανάτου Κ. Ελευθερία. (2011). Κλινική νοσηλευτική: Βασικές και ειδικές νοσηλείες, Έκδοση 19^η, Ιατρικές Εκδόσεις Γιάννης Β. Παρισσιανός, Αθήνα
- Βάος Γ. (2011). Σύγχρονη Κλινική Παιδοχειρουργική Διάγνωση Και Θεραπεία, Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης, Αθήνα.
- Γραδίκης Σ. (2015). Αρχές Παιδοχειρουργικής και Παιδοουρολογίας. Εκδόσεις Κάλλιπος, Αθήνα
- Γελαδάς Ν., Τσακόπουλος Μ. (2007). Φυσιολογία Του Ανθρώπου, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, Αθήνα.
- Ιατράκης Γ. (2004). Μαιευτική, Εκδόσεις Δεσμός, Αθήνα.

- Καλοκαιρινού-Αναγνωστοπούλου, Α. & Αθανασοπούλου-Βουδούρη, Μ. (2010). Νοσηλευτική της οικογένειας. Έκδοση 1^η. : Εκδόσεις ΒΗΤΑ. Αθήνα
- Κίτσιου-Τζέλη Σ. (2004). Παράγοντες Τερατογένεσης Και Συγγενείς Ανωμαλίες, Ιατρικές Εκδόσεις Ζήτα, Αθήνα
- Κωνσταντάρας Η. (2004). Σύγχρονη Νεογνολογία, Επιμέλεια έκδοσης Κωστάλος Χ, Αθήνα
- Κωστάλος Χ. (2005). Νεογέννητο Υψηλού Κινδύνου, Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα
- Μανώλης Κ. (2008). Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού συστήματος, Εκδόσεις Πασχαλίδης, Αθήνα
- Ντόλατζας Θ. (2005). Συνοπτική Παιδοχειρουργική, Ιατρικές Εκδόσεις Παρισιανός, Αθήνα.
- Πάνου Μ. (2007). Παιδιατρική Νοσηλευτική. Έκδοση 1^η. Εκδόσεις ΒΗΤΑ, Αθήνα
- Πετρόπουλος Α. (2011). Χειρουργική Παίδων- Νεογνική Παιδοχειρουργική, Cory City ΕΠΕ., Θεσσαλονίκη
- Σαχίνη-Καρδάση, Α. & Πάνου, Μ. (2007). Παθολογική και Χειρουργική Νοσηλευτική: νοσηλευτικές διαδικασίες. Έκδοση 2^η, Εκδόσεις Βήτα, Αθήνα

Γ. ΜΕΤΑΦΡΑΣΜΕΝΗ

- Agur A., Dalley A, (2012). Grant's Ανατομία Έγχρωμος Άτλας, Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης- Broken Hill Publishers LTD, Αθήνα
- Ann W. Kummer, (2011). Επιμέλεια Γεωργία Λινάρδου, Σχιστίες και Κρανιοπροσωπικές Ανωμαλίες, Εκδόσεις Πασχαλίδης, Αθήνα
- Drake L. Richard, Vogl Wayne, Mitchell W. M. Adam, (2007). Gray's Ανατομία: Επιμέλεια Σκανδαλάκης Π., Τόμος 1 & 2 , Έκδοση 2^η: Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, Αθήνα
- Lissauer T., Clayden G. (2012). Σύγχρονη Παιδιατρική με ερωτήσεις αυτοαξιολόγησης & κλινικά περιστατικά, Επιμέλεια Μετάφρασης Σαλαβούρα Α. , Μπερή Δέσποινα, Εκδόσεις BROKEN HILL PUBLISHER LTD, Cyprus.
- Luxner, Karla L.(2011). Παιδιατρική νοσηλευτική, Έκδοση 1^η, Ιατρικές Εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης, Αθήνα

- Lynn P. (2012) Επιμέλεια Χ.Β. Λεμονίδου. Κλινικές Νοσηλευτικές Δεξιότητες και Νοσηλευτική Διεργασία. Αθήνα, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης
- Marilyn J., Hockenberry, David W., (2011). Παιδιατρική Νοσηλευτική, Επιμέλεια Ελένη Κυρίτση, Έκδοση 8^η, Εκδόσεις Βήτα, Αθήνα
- Roger W. (2007). Ανατομία και Φυσιολογία για νοσηλευτές. Επιμέλεια Θεοφάνης Φώτης, Σακοράφας Γεώργιος, Έκδοση 12^η, Εκδόσεις Λαγός
- William J. Larsen, (2004). Εμβρυολογία του Ανθρώπου. Επιμέλεια Γ.Ν. Αντωνακόπουλος, Έκδοση 3^η. Αθήνα