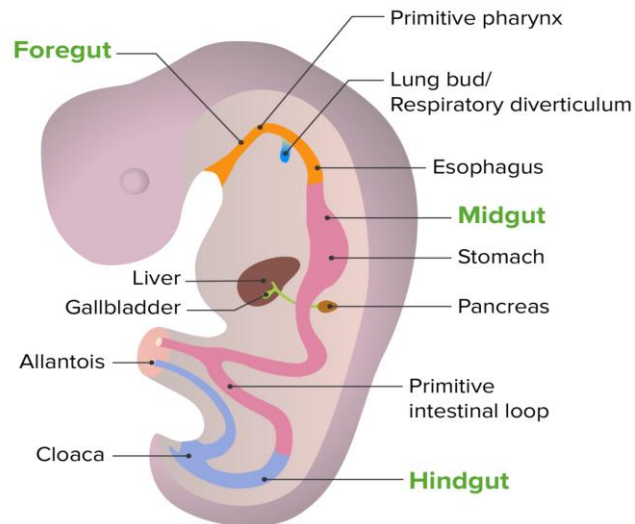




## ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΜΑΡΤΙΕΣ ΤΟΥ ΠΕΠΤΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ



**Μάθημα:** ΙΣΤΟΛΟΓΙΑ-ΕΜΒΡΥΟΛΟΓΙΑ II

**Υπεύθυνοι Καθηγητές:** Θεοδώρα Δευτεραίου

**Ονοματεπώνυμο:** Χριστοφόρου Μαριλένα, Γεωργίου Χρίστος, Καλλή Νίκη

**ΑΕΜ:** 6083, 6084, 6079

# **ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ**

<b>ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....</b>	<b>3</b>
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΜΑΡΤΙΕΣ ΠΡΟΣΘΙΟΥ ΕΝΤΕΡΟΥ.....</b>	<b>4</b>
1.1. Οισοφαγική ατρησία και στένωση	
1.2. Υπερτροφική πυλωρική στένωση	
1.3. Στένωση και ατρησία του δωδεκαδακτύλου	
1.4. Ατρησία των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων	
1.5. Δακτυλιοειδές πάγκρεας	
1.6. Επικουρικοί σπλήνες	
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΜΑΡΤΙΕΣ ΜΕΣΟΥ ΕΝΤΕΡΟΥ.....</b>	<b>15</b>
2.1. Συγγενής ομφαλοκήλη	
2.2. Γαστροσχιστία	
2.3. Ανάστροφη περιστροφή	
2.4. Διπλασιασμός λεπτού εντέρου	
2.5. Κύστεις μεσεντερίου	
2.6. Ατρησία λεπτού εντέρου	
2.7. Μεκέλλειος απόφυση	
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΜΑΡΤΙΕΣ ΟΠΙΣΘΙΟΥ ΕΝΤΕΡΟΥ.....</b>	<b>22</b>
3.1. Συγγενές Μεγάκολο	
3.2. Ορθοπρωκτικές ανωμαλίες	
i. Ανωμαλίες κατώτερης ορθοπρωκτικής περιοχής	
ii. Ανωμαλίες ανώτερης ορθοπρωκτικής περιοχής	
<b>ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....</b>	<b>26</b>

## **ΕΙΣΑΓΩΓΗ**

Οι συγγενείς διαμαρτίες ορίζονται ως οι διαφοροποιήσεις στη φυσιολογική διάπλαση του εμβρύου, με αποτέλεσμα τη διαταραχή της δομής και της λειτουργίας ενός ή περισσότερων ιστών. Οι ανωμαλίες αυτές μπορεί να οφείλονται σε χρωμοσωμικές διαταραχές, γενετικούς, περιβαλλοντικούς και άλλους παράγοντες. Οι συγγενείς ανωμαλίες μπορεί να είναι ήπιες ή σοβαρές, ανάλογα με τον ιστό και το βαθμό που τον επηρεάζουν. Έτσι, μπορούν να επιδράσουν στην εμφάνιση, την οργανική λειτουργία και τη σωματική και νοητική ανάπτυξη του ατόμου. Οι περισσότερες συγγενείς ανωμαλίες ξεκινούν να διαμορφώνονται μέσα στους πρώτους τρεις μήνες της εγκυμοσύνης, όταν τα όργανα ακόμη αναπτύσσονται. Κάποιες είναι αβλαβείς, ενώ άλλες απαιτούν δια βίου θεραπεία. Οι συγγενείς διαμαρτίες παρατηρούνται σε πολλά συστήματα του οργανισμού, επηρεάζοντας τη φυσιολογική διεξαγωγή των λειτουργιών τους. Ένα από τα συστήματα στα οποία παρατηρούνται συχνά, είναι το πεπτικό.

Το πεπτικό σύστημα συνιστά τον πεπτικό σωλήνα με τους αδένες του και αρχίζει από τη στοματική κοιλότητα καταλήγοντας στον πρωκτό. Η κύρια λειτουργία του είναι η μηχανική και η χημική πέψη της τροφής καθώς και η απορρόφησή της, με σκοπό την τροφοδότηση των κυττάρων με θρεπτικά συστατικά. Η δημιουργία του πεπτικού συστήματος ξεκινά με τον σχηματισμό του αρχέγονου εντέρου κατά την τέταρτη εβδομάδα ανάπτυξης του εμβρύου, όταν το έμβryo υφίσταται κεφαλοουραία κάμψη και πλάγια πτύχωση. Ως αποτέλεσμα, το ραχιαίο τμήμα του ομφαλικού κυστιδίου, μια εξω-εμβρυϊκή δομή, εγκολπώνεται και ενσωματώνεται εντός του εμβρύου συνιστώντας πλέον το αρχέγονο έντερο. Το αρχέγονο έντερο, διαιρείται σε τρία τμήματα: το πρόσθιο, το μέσο και το οπίσθιο έντερο, από τα οποία προκύπτουν διαφορετικά όργανα με εξειδικευμένη μορφή και ρόλο. Κατά τη διαφοροποίηση και την ανάπτυξη των οργάνων αυτών ενδέχεται να προκύψουν λάθη που διαταράσσουν τη δομή και επομένως τη φυσιολογική λειτουργία του πεπτικού συστήματος του εμβρύου. Οι ανωμαλίες αυτές, ανάλογα με το όργανο που επηρεάζουν, έχουν διαφορετικές επιπτώσεις στον οργανισμό και αντίστοιχη αντιμετώπιση.

Στην παρούσα εργασία, αναφερόμαστε στις ανωμαλίες που μπορούν να προκύψουν στο κάθε όργανο των τριών τμημάτων του αρχέγονου εντέρου ξεχωριστά. Ακόμη, μελετούμε τα αίτια δημιουργίας τους και τους τρόπους αντιμετώπισης της κάθε μίας.

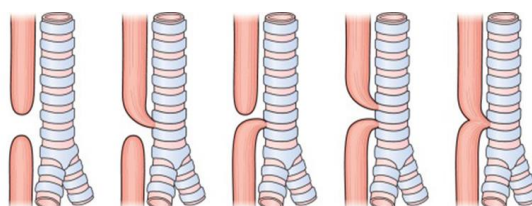
## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΠΡΟΣΘΙΟ ΕΝΤΕΡΟ**

### **1.1 Οισοφαγική ατρησία και στένωση**

Η οισοφαγική ατρησία είναι μια συγγενής ανωμαλία που αφορά τον οισοφάγο, έναν επιμήκη σωλήνα ο οποίος εξασφαλίζει την επικοινωνία μεταξύ της στοματικής κοιλότητας και του στομάχου και εμφανίζεται με συχνότητα 1 στις 3000-4500 γεννήσεις. Στην ατρησία του οισοφάγου, ο τελευταίος αποφράσσεται πλήρως κι επομένως διαθέτει κλειστά άκρα αντί να συνιστά έναν συνεχή σωλήνα. Η συγκεκριμένη ανωμαλία μπορεί να προκύψει όταν το τραχειοοισοφαγικό διάφραγμα μετατοπιστεί σε οπίσθια θέση, ή όταν αποτυγχάνει η πλήρης επαναυλοποίηση του οισοφάγου μέχρι το τέλος της 8<sup>ης</sup> εβδομάδας της εμβρυϊκής ζωής. Η αποτυχία επαναυλοποίησης του αυλού του οισοφάγου οφείλεται στη μη εκφύλιση των επιθηλιακών του κυττάρων, τα οποία μέχρι τώρα τον αποφράσσουν. Στο 90% των περιπτώσεων, μαζί με την ατρησία συνυπάρχει και τραχειοοισοφαγικό συρίγγιο, δηλαδή επικοινωνία του οισοφάγου με την τραχεία. Εφόσον ο οισοφάγος δεν διαχωρίζεται πλήρως από τον λαρυγγοτραχειακό σωλήνα, επιτρέπεται η ροή του οισοφαγικού περιεχομένου προς την τραχεία και κατ' επέκταση στους πνεύμονες. Υπάρχουν τέσσερις κύριες παραλλαγές του τραχειοοισοφαγικού συριγγίου κι επομένως, πέντε τύποι οισοφαγικής ατρησίας.

Τα αίτια που προκαλούν την οισοφαγική ατρησία δεν έχουν αποσαφηνιστεί πλήρως, εντούτοις υπάρχουν ορισμένοι παράγοντες που αυξάνουν την πιθανότητα εμφάνισης της ανωμαλίας. Τέτοιοι είναι η ηλικία της μητέρας και του πατέρα, 35 και 45 χρονών και άνω αντίστοιχα, η χρήση τεχνολογιών υποβοηθούμενης αναπαραγωγής και οι πολλαπλές γέννες. Η οισοφαγική ατρησία έχει επίσης συσχετιστεί με κάποια γενετικά σύνδρομα όπως οι Τρισωμίες 13, 18 και 21, το σύνδρομο CHARGE και

το σύνδρομο VACTERL. Η ατρησία του οισοφάγου προκαλεί ορισμένα συμπτώματα τόσο κατά την εγκυμοσύνη όσο και μετά τη γέννηση, ωστόσο γίνεται αντιληπτή κυρίως μετά τη γέννα. Ένα παράδειγμα είναι το πολυϋδράμιο, μια κατάσταση κατά την οποία το αμνιακό υγρό υπάρχει σε περίσσεια στον αμνιακό σάκο. Η συγκεκριμένη κατάσταση υποδηλώνει πως το έμβρυο αδυνατεί να καταπιεί το αμνιακό υγρό, έτσι εμποδίζεται η μεταφορά του στη μητέρα μέσω του πλακούντα για να αποβληθεί και συνεπώς, συγκεντρώνεται μεγάλη ποσότητά του στον αμνιακό σάκο. Στα συμπτώματα που εμφανίζει το βρέφος περιλαμβάνονται η σιελορροια, ο βήχας, η αδυναμία κατάποσης και η παλινδρόμηση της τροφής. Η ανωμαλία δύναται να επιβεβαιωθεί από τον γιατρό εάν η διέλευση καθετήρα από τον οισοφάγο στο στομάχι αποτρέπεται κι έτσι εντοπίζεται στο εγγύς τμήμα του οισοφαγικού άκρου στην ακτινολογική εξέταση. Η διάγνωση μπορεί επίσης να ενισχυθεί εάν σε ακτινογραφία θώρακος παρουσιάζεται υγρό στους πνεύμονες. Η ατρησία του οισοφάγου μπορεί να θεραπευτεί με χειρουργική επέμβαση με σκοπό την αναστόμωση, δηλαδή την αποκατάσταση του χάσματος του οισοφάγου και το κλείσιμο της επικοινωνίας του με τον λαρυγγοτραχειακό σωλήνα μέσω του τραχειοοισοφαγικού συριγγίου. Δύο τέτοιες χειρουργικές επεμβάσεις είναι η



Gross	A	B	C	D	E
Vogt	II	III	IIIb	IIIa	H-type
Frequency	7%	2%	86%	1%	4%

Usha Krishnan, "Eosinophilic Esophagitis in Esophageal Atresia", November 2019

<https://www.researchgate.net/publication/337631185/figure/fig1/AS:11431281154080852@1682677362503/Classification-of-different-types-of-Esophageal-Atresia.tif>

γαστροπλαστική κατά Collis, χρησιμοποιώντας το έλασσον τόξο του στομάχου και η επέμβαση Foker, κατά την οποία επιμηκύνεται σταδιακά ο οισοφάγος μέχρι να συναντηθούν το άνω και κάτω άκρο του, τα οποία στη συνέχεια συνενώνονται από τον χειρουργό. Το ποσοστό επιβίωσης μετά την επέμβαση αυξάνεται εάν το βρέφος έχει βάρος γέννησης άνω των 2 kg και δεν παρουσιάζει συνοδές καρδιακές ανωμαλίες, ενώ μειώνεται στις αντίθετες περιπτώσεις. Αν και η ατρησία του οισοφάγου μπορεί να διορθωθεί άμεσα μετά τη χειρουργική επέμβαση και το στοματικό περιεχόμενο του νεογνού μπορεί να μεταφέρεται φυσιολογικά προς το στομάχι, είναι πιθανόν να εμφανιστούν ορισμένες μακροπρόθεσμες επιπλοκές, όπως η δυσκολία στην κατάποση και η γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση.

Μια ακόμη συγγενής ανωμαλία του οισοφάγου είναι η οισοφαγική στένωση, στην οποία παρατηρείται μερική απόφραξη του οισοφαγικού αυλού σε οποιοδήποτε τμήμα του. Η στένωση αυτή μπορεί να οφείλεται στη μη ολοκληρωμένη επαναυλοποίηση του οισοφάγου κατά την εμβρυϊκή ζωή ή στην ανεπιτυχή ανάπτυξη αιμοφόρων αγγείων στην προσβληθείσα περιοχή, η οποία είναι συνήθως στο άνω τριτημόριό του. Η οισοφαγική στένωση μπορεί να προκληθεί και μετά τη γέννηση, για παράδειγμα μετά από χειρουργική επέμβαση στον οισοφάγο (επομένως δεν αποτελεί συγγενή ανωμαλία στην προκειμένη περίπτωση). Τα συμπτώματα της στένωσης του οισοφάγου ομοιάζουν με αυτά της οισοφαγικής ατρησίας και περιλαμβάνουν δυσκολία στην κατάποση, παλινδρόμηση, βήχα, πονόλαιμο, κ.ά. Η οισοφαγική στένωση διορθώνεται με διαστολή, χρησιμοποιώντας διαστολέα-μπαλόνι που φουσκώνει και παράλληλα τεντώνει τον ουλώδη ιστό που την προκαλεί, με αποτέλεσμα να αυξάνεται η διάμετρος του αυλού του οισοφάγου.

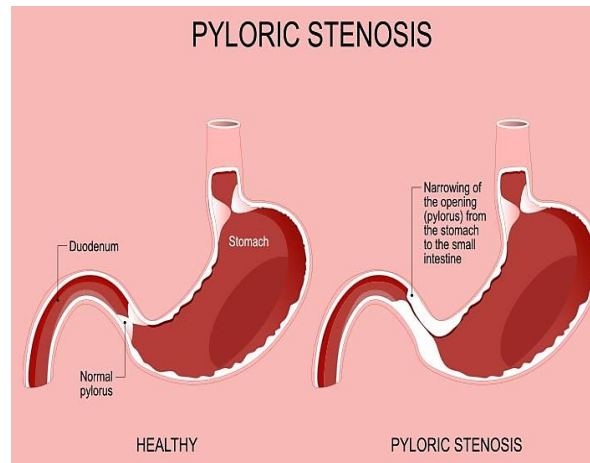
## **1.2 Υπερτροφική πυλωρική στένωση**

Η υπερτροφική πυλωρική στένωση είναι η πιο συνήθης συγγενής ανωμαλία του στομάχου, προσβάλλοντας 1 στους 150 άρρενες και 1 στα 750 θήλεα. Στην υπερτροφική πυλωρική στένωση, ο πυλωρός, το πιο απομακρυσμένο τμήμα του στομάχου που τον συνδέει με τον δωδεκαδάκτυλο, αποφράσσεται μερικώς λόγω της υπερτροφίας, δηλαδή πάχυνσης της κυκλοτερούς και επιμήκους μυικής στιβάδας του. Η πάχυνση του μυικού χιτώνα του πυλωρού οδηγεί στη μείωση της διαμέτρου του αυλού του, με αποτέλεσμα να αποφράσσεται η δίοδος του στομαχικού περιεχομένου προς το λεπτό έντερο. Έτσι, το περιεχόμενο του στομάχου παραμένει σ' αυτόν για σχετικά μεγάλες χρονικές περιόδους, προκαλώντας τη διόγκωσή του.

Τα αίτια της υπερτροφικής πυλωρικής στένωσης είναι άγνωστα, αλλά φαίνεται να παίζουν ρόλο περιβαλλοντικοί και γενετικοί παράγοντες, καθότι παρουσιάζεται με υψηλή συχνότητα στους μονοζυγωτικούς διδύμους. Ακόμη, υπάρχουν παράγοντες που αυξάνουν τον κίνδυνο παρουσίας της ανωμαλίας, όπως το φύλο του νεογνού (συμβαίνει πιο συχνά σε βρέφη αρσενικού παρά θηλυκού φύλου), η πρόωρη γέννηση και η χορήγηση ορισμένων αντιβιοτικών, όπως η ερυθρομυκίνη, σε νεογνά κατά τις πρώτες εβδομάδες της ζωής τους. Στα συμπτώματα της πυλωρικής στένωσης συμπεριλαμβάνονται οι ρουκετοειδείς έμετοι, οι οποίοι γίνονται σταδιακά όλο και πιο βίαιοι και συνοδεύουν κάθε γεύμα, η ληθαργικότητα (υπνηλία και κόπωση), ο κοιλιακός πόνος, η πείνα μετά τα γεύματα, το πολύ μικρό μέγεθος κοπράνων και η αφυδάτωση. Η αφυδάτωση δύναται να γίνει αντιληπτή με πολλούς τρόπους, ένας από τους οποίους είναι η μειωμένη ποσότητα ή απουσία δακρύων κατά το κλάμα. Σπανιότερα, τα βρέφη με τη διαταραχή μπορούν να παρουσιάσουν αιματέμεση (παρουσία αίματος στον έμετο) λόγω γαστρίτιδας ή οισοφαγίτιδας και ίκτερο, δηλαδή κίτρινο χρώμα δέρματος και ματιών λόγω συσσώρευσης της ουσίας χολερυθρίνης στο αίμα. Τα συμπτώματα εμφανίζονται από τη 2<sup>η</sup> μέχρι και την 8<sup>η</sup> εβδομάδα ζωής και είναι εντονότερα κατά την 3<sup>η</sup> μέχρι την 6<sup>η</sup>. Η ανωμαλία μπορεί να επιβεβαιωθεί με κλινική εξέταση και υπερηχογράφημα της κοιλίας, στο οποίο ο γιατρός μπορεί να εντοπίσει την πάχυνση του τοιχώματος του πυλωρού. Διαγνωστικό εργαλείο αποτελούν επίσης ορισμένες γαστρεντερικές εξετάσεις, στις οποίες παρατηρείται η κίνηση ενός ειδικού υγρού διαμέσου του γαστρεντερικού συστήματος του βρέφους μέσω ακτινών X. Είναι σημαντικό η διαταραχή να εντοπιστεί έγκαιρα, ώστε να μη συνεχιστεί η περαιτέρω απώλεια υγρών καθότι σε μεγάλο βαθμό ενδέχεται να οδηγήσει σε υποογκαιμικό σοκ, μια κατάσταση στην οποία η αιμάτωση των ιστών είναι ανεπαρκής λόγω του μειωμένου όγκου του ενδοαγγειακού αίματος.

Αφού γίνει η διάγνωση της υπερτροφικής πυλωρικής στένωσης ακολουθεί η απαραίτητη διαχείριση του βρέφους, προτού γίνει η θεραπεία με χειρουργική επέμβαση. Συγκεκριμένα, το βρέφος πρέπει να ενυδατωθεί και να διορθωθούν οι ηλεκτρολυτικές του διαταραχές. Η πιο συνηθισμένη χειρουργική επέμβαση που γίνεται για να αποκατασταθεί η πυλωρική απόφραξη είναι η πυλωρομυοτομή, η οποία μπορεί να γίνει είτε ανοιχτή είτε λαπαροσκοπικά. Κατά την πυλωρομυοτομή, τέμνεται επιμήκως το πεπαχυσμένο πρόσθιο τοίχωμα του πυλωρικού σωλήνα, αφήνοντας ανέπαφα τα εσωτερικά στρώματα του πυλωρού. Με αυτόν τον τρόπο, ανοίγεται ένα ευρύτερο κανάλι που επιτρέπει στο περιεχόμενο του στομάχου να περάσει πιο εύκολα στο λεπτό έντερο. Μετά τη χειρουργική επέμβαση, το βρέφος συνήθως σιτίζεται αφού περάσουν 12 ώρες και πρέπει να τρέφεται με συγκεκριμένες ποσότητες μητρικού γάλακτος ή φόρμουλας και σε κάποιες περιπτώσεις με ειδικά υγρά που προτείνει ο γιατρός. Είναι φυσιολογικό να συνεχιστούν οι έμετοι σε μικρές ποσότητες εντός μίας ή δύο ημερών μετά την πυλωρομυοτομή, αλλά η κατάσταση αυτή θα πρέπει σταδιακά να βελτιωθεί. Εάν ο έμετος συνεχιστεί έπειτα από πέντε ημέρες μετεγχειρητικά, θα πρέπει να εφαρμοστούν ακτινολογικές

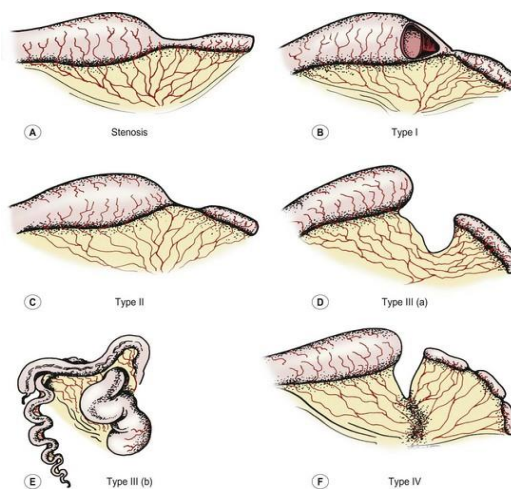
εξετάσεις στο βρέφος, καθώς αυτό μπορεί να υποδηλώνει συνεχή πυλωρική απόφραξη η οποία εμποδίζει το στομάχι να αδειάσει φυσιολογικά. Όταν η πυλωρική στένωση υποτροπιάζει μετά την πρώτη πυλωρομυοτομή, συνήθως εκτελείται δεύτερη πυλωρομυοτομή στο έμβρυο ή εφαρμόζονται άλλες εναλλακτικές μεθόδους όπως η διαστολή με μπαλόνι. Ωστόσο, η μέθοδος της διαστολής δεν προτιμάται συχνά λόγω ανησυχίας για πιθανές μετεγχειρητικές επιπλοκές όπως η αιμορραγία, ειδικά σε σοβαρές στενώσεις. Η πυλωρομυοτομή δεν προκαλεί περαιτέρω επιπλοκές και μακροπρόθεσμες συνέπειες στο βρέφος, γι'αυτό μπορεί να συνεχίσει τη ζωή του φυσιολογικά.



Dr. Dur Afshar Agha, Dr Bisny T. Joseph, Rohit Garoo, "Pyloric Stenosis In Babies: Symptoms, Causes And Treatment", Dec 11, 2023 <https://cdn2.momjunction.com/wp-content/uploads/2021/04/Pyloric-Stenosis-In-Babies-Symptoms-Causes-And-Treatment.jpg.avif>

### 1.3 Στένωση και ατρησία του δωδεκαδακτύλου

Η στένωση και η ατρησία του δωδεκαδακτύλου είναι δύο ασυνήθιστες συγγενείς διαμαρτίες οι οποίες προσβάλλουν 1 στα 5000 μέχρι και 10000 νεογνά. Κατά τη δωδεκαδακτυλική στένωση, ο αυλός του δωδεκαδακτύλου, το αρχικό και πιο μικρό τμήμα του λεπτού εντέρου, αποφράσσεται μερικώς ενώ κατά τη δωδεκαδακτυλική ατρησία, ο αυλός αποφράσσεται πλήρως. Η απόφραξη οφείλεται και στις δύο περιπτώσεις στην ανεπιτυχή επανασηράγγωση του δωδεκαδακτύλου μέχρι το τέλος της πρώιμης εμβρυϊκής περιόδου (8<sup>η</sup> εβδομάδα εμβρυϊκής ζωής). Συγκεκριμένα, ο αυλός του δωδεκαδακτύλου ξεκινά να μικραίνει βαθμιαία κατά τη 5<sup>η</sup> και 6<sup>η</sup> εβδομάδα της εμβρυϊκής ανάπτυξης λόγω του πολλαπλασιασμού των επιθηλιακών του κυττάρων, με αποτέλεσμα να αποφράσσεται πρόσκαιρα. Τα εν λόγω επιθηλιακά κύτταρα στη συνέχεια εκφυλίζονται μέσω απόπτωσης και δημιουργούν κοιλότητες επιτρέποντας την επαναδιάνοιξη του αυλού. Σε περίπτωση αποτυχίας της επανασηράγγωσης, ο αυλός κλείνει και αποτρέπεται η μεταφορά του περιεχομένου του στομάχου στο λεπτό έντερο. Η δωδεκαδακτυλική στένωση συμβαίνει συχνότερα στο οριζόντιο (τρίτο) και/ή το ανιόν (τέταρτο) τμήμα του δωδεκαδακτύλου. Η δωδεκαδακτυλική ατρησία αφορά συνήθως την ηπατοπαγκρεατική λήκυθο, μια διευρυμένη περιοχή στη μείζονα δωδεκαδακτυλική θηλή (στο δεύτερο τμήμα), στην οποία καταλήγει ο χοληδόχος πόρος και ο κύριος παγκρεατικός πόρος. Μπορεί επίσης να παρατηρηθεί και στο οριζόντιο τμήμα του δωδεκαδακτύλου. Υπάρχουν τρεις κύριες παραλλαγές της ατρησίας του δωδεκαδακτύλου, οι οποίες εμφανίζονται με διαφορετικές συχνότητες. Ο πρώτος και πιο συχνός τύπος, με συχνότητα εμφάνισης 92%, αφορά το διάφραγμα. Συγκεκριμένα, το διάφραγμα υφίσταται διάταση περιφερικά και παρουσιάζεται μια διαφραγματική μεμβράνη από υποβλεννογόνο και βλεννογόνο, χωρίς να επηρεάζεται το μυϊκό τοίχωμα του δωδεκαδακτύλου. Στον δεύτερο τύπο, οποίος αποτελεί το 1% των περιπτώσεων, τα δύο άτρητα άκρα του δωδεκαδακτύλου βρίσκονται σε απόσταση μεταξύ τους αλλά συνδέονται μέσω μιας ινώδους χορδής. Στον τελευταίο τύπο, το υπόλοιπο 7% των περιπτώσεων, τα δύο άκρα είναι πλήρως διαχωρισμένα και δεν μεσολαβεί κανένας ιστός.



Pablo Aguayo, Daniel J.Ostlie, "Duodenal and Intestinal Atresia and Stenosis", Jun 18, 2016  
[https://obgynkey.com/wp-content/uploads/2016/06/B9781455743339000306\\_f030-](https://obgynkey.com/wp-content/uploads/2016/06/B9781455743339000306_f030-)

Τα αίτια της στένωσης και της ατρησίας του δωδεκαδακτύλου αν και είναι ακόμη άγνωστα, σχετίζονται με γενετικούς παράγοντες και διαταραχές. Συγκεκριμένα, μέσα από μελέτες σε οικογένειες με οικογενή ατρησία δωδεκαδακτύλου φάνηκε ως αιτία μια αυτοσωματική υπολειπόμενη κληρονομικότητα. Αξιοσημείωτο είναι επίσης το γεγονός ότι το 30% έως 40% περίπου των παιδιών με την ατρησία έχουν Τρισωμία 21 (σύνδρομο Down). Ένα επιπλέον 20% των περιπτώσεων αφορά πρόωρα νεογνά. Υπάρχει επίσης συσχέτιση με το σύνδρομο VACTERL, το δακτυλιοειδές πάγκρεας, τις καρδιαγγειακές ανωμαλίες και άλλες ατρησίες του εντέρου, συμπεριλαμβανομένης της ατρησίας της νήστιδας, του ειλεού και του ορθού. Επιπλέον, έχει φανεί πως το φύλο δεν συσχετίζεται με τις δύο ανωμαλίες.

Ένα τυπικό σύμπτωμα της δωδεκαδακτυλικής στένωσης και ατρησίας κατά την εμβρυϊκή ζωή είναι το πολυυδράμνιο, η περίσσεια δηλαδή αμνιακού υγρού, καθώς το έντερο του εμβρύου αδυνατεί να το απορροφήσει. Οι ανωμαλίες μπορούν να ανιχνευθούν και μετά τη γέννηση και



σχετικά έγκαιρα, αφού τα συμπτώματα στα νεογνά ξεκινούν μέσα σε 24 μέχρι 38 ώρες μετά τη γέννηση και συνήθως μετά την πρώτη σίτιση, γιατί αρχίζουν οι έμετοι. Οι έμετοι προκύπτουν από την υπερπλήρωση του στομάχου, η οποία οδηγεί στη διάταση του επιγαστρίου, της άνω κεντρικής κοιλιακής περιοχής. Πολύ συχνά περιέχουν χολή, η οποία φτάνει στο έντερο μέσω του χοληδόχου πόρου και προσδίδει στους έμετους καφεπράσινο μέχρι και πρασινοκίτρινο χρώμα. Η απουσία χολής δεν αποκλείει τη διάγνωση της ανωμαλίας, διότι η στένωση ή ατρησία μπορεί να εντοπιστεί εγγύς της δωδεκαδακτυλικής θηλής, δηλαδή πριν τη περιοχή όπου καταλήγει ο κοινός χοληδόχος πόρος.

Στο βρέφος εκτελούνται ορισμένες εξετάσεις όπως οι κοιλιακές ακτινογραφίες, ώστε να γίνει η διάγνωση. Μέσω των ακτινογραφιών θα φανεί μεγάλη στομαχική φυσαλίδα ή διπλή φυσαλίδα στην περιοχή, λόγω ύπαρξης υγρού τόσο στο στομάχι όσο και σε τμήμα του δωδεκαδακτύλου. Ακόμη, μπορεί να γίνει εξέταση στη γαστρεντερική οδό, στα πλαίσια της οποίας το βρέφος καταπίνει μια ασφαλή ποσότητα βαρίου, ενός λευκού υγρού που εμφανίζεται στις ακτίνες Χ, μέσω ενός ρινογαστρικού σωλήνα. Στη συνέχεια, πραγματοποιείται ακτινοσκόπηση χρησιμοποιώντας ακτίνες Χ σε πραγματικό χρόνο για τη δημιουργία ταινίας στην οποία απεικονίζεται η ροή του υγρού διαμέσου της γαστρεντερικής οδού του βρέφους. Μετά τη διάγνωση ακολουθεί η απαραίτητη μεταχείριση του βρέφους, ώστε να αποκατασταθούν οι ηλεκτρολυτικές του διαταραχές και η απώλεια υγρών λόγω των εμέτων. Επίσης, τοποθετείται ένας σωλήνας στο στομάχι του, είτε μέσω της μύτης είτε του στόματός του, για να απομακρυνθεί ο αέρας και το υγρό που συσσωρεύονται στον στόμαχο και τον δωδεκαδάκτυλο λόγω της απόφραξης. Η στένωση και η ατρησία του δωδεκαδακτύλου διορθώνονται με χειρουργική επέμβαση στην οποία ο χειρουργός αφαιρεί το τμήμα του δωδεκαδακτύλου που έχει τη στένωση ή απόφραξη και επανασυνδέει τα δύο άκρα μεταξύ τους. Συνήθως, τα βρέφη παραμένουν στο νοσοκομείο για δύο έως τρεις εβδομάδες μετεγχειρητικά. Η διάρκεια παραμονής στο νοσοκομείο ποικίλλει ανάλογα με το εάν έχουν εμφανιστεί ή όχι άλλες παθήσεις μαζί με την ανωμαλία. Επιπρόσθετα, κάποια βρέφη ενδέχεται να χρειαστούν βοήθεια στην αναπνοή μέσω μηχανής που τους χορηγεί οξυγόνο και απομακρύνει το διοξείδιο του άνθρακα. Το λεπτό έντερο του βρέφους χρειάζεται αρκετές εβδομάδες για να επουλώσει κι επομένως, μπορούν να υπάρξουν δυσκολίες στη σίτιση και στην ανοχή του μητρικού γάλακτος ή της φόρμουλας. Μετά τη χειρουργική επέμβαση μπορούν να εμφανιστούν ορισμένες επιπλοκές οι οποίες σχετίζονται με τη γαστρεντερική οδό, όπως το μεγαδωδεκαδάκτυλο, η χολοκυστίτιδα, η οισοφαγίτιδα, το πεπτικό έλκος και η παγκρεατίτιδα. Επίσης, η ανωμαλία ενδέχεται να υποτροπιάσει μετά από χρόνια και μπορεί να χρειαστεί επιπλέον χειρουργική επέμβαση.



Teresa Chapman, "Upper Gastrointestinal Obstruction", 2017  
<https://radiologykey.com/wp-content/uploads/2016/05/C12-FF2-1.gif>

#### **1.4 Ατρησία των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων**

Η ατρησία των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων είναι μια προοδευτική χολαγγειοπάθεια η οποία προσβάλλει 1 στα 6000 νεογνά σε χώρες της Ασίας και 1 στα 5000-20000 νεογνά στην Ευρώπη και στην Αμερική. Στη συγκεκριμένη ανωμαλία, ένας ή περισσότεροι εξωηπατικοί χοληφόροι πόροι, δηλαδή πόροι εκτός του ήπατος που μεταφέρουν χολή, αποφράσσονται ή είναι αρκετά στενοί. Η ατρησία των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων είναι συνήθως μια μεμονωμένη διαταραχή, ωστόσο μπορεί να συσχετιστεί και με άλλες συγγενείς ανωμαλίες καθότι σε έως και το 16% των περιπτώσεων παρουσιάζονται επιπλέον πλευρικά ελαττώματα (κυρίως σπληνικές ανωμαλίες). Η ατρησία κατατάσσεται σε τέσσερις τύπους ανάλογα με τον χοληφόρο πόρο που αποφράσσεται. Στον τύπο I αποφράσσεται ο κοινός χοληδόχος πόρος, στον IIα ο κοινός ηπατικός, στον IIβ ο κοινός ηπατικός, ο χοληδόχος και ο κυστικός και τέλος, στον III ο κοινός χοληδόχος, ο κυστικός καθώς και ο δεξιός και αριστερός ηπατικός πόρος στην ηπατική πύλη. Ο τρίτος τύπος συνιστά τον πιο σινηθισμένο και αποτελεί το 90% των περιπτώσεων.

Η ατρησία των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων παρατηρείται πιο συχνά σε πρόωρα βρέφη, σε βρέφη κυρίως ασιάτικης προέλευσης και θηλυκού παρά αρσενικού φύλου. Η εμφάνιση της ατρησίας οφείλεται σε πολλούς παράγοντες, στους οποίους συμπεριλαμβάνονται οι φλεγμονές ή οι ανοσοβιολογικές αποκρίσεις κατά την όψιμη εμβρυϊκή περίοδο, ορισμένοι ιοί και περιβαλλοντικές τοξίνες που προσβάλλουν τα χολαγγειοκύτταρα, καθώς και μεταλλάξεις σε συγκεκριμένα γονίδια. Αναφέρεται επίσης ως αιτία η ανωμαλία στον μεταβολισμό των χολικών οξέων και γίνεται σύνδεση με τον διαβήτη κύησης. Η ιογενής μόλυνση των χολαγγειοκυττάρων έχει συσχετιστεί με τη διέγερση μιας ανώμαλης αυτοάνοσης απόκρισης που στοχεύει τα χολαγγειοκύτταρα, οδηγώντας σε προοδευτική βλάβη των χοληφόρων και κίρρωση. Στους ιούς που εμπλέκονται περιλαμβάνεται ο κυτταρομεγαλοϊός (CMV), ο ροταϊός, ο ιός Epstein-Barr και ο ιός των ανθρωπίνων θηλωμάτων. Ο CMV είναι ο πιο συχνά αναλυόμενος ιός με θετικά ποσοστά ανίχνευσης στους ασθενείς έπειτα από μελέτες. Σε μια από τις εν λόγω μελέτες, έχει ταυτοποιηθεί το γενετικό υλικό του CMV στο 60% των περιπτώσεων με ατρησία των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων κατά τη στιγμή της διάγνωσης. Επιπλέον, ανοσολογικές μελέτες σε βρέφη ανέφεραν απόκριση T κυττάρων μνήμης στον CMV στο 56% των ασθενών. Σε μια άλλη μελέτη, μια υποομάδα ασθενών με την ατρησία στους οποίους εντοπίστηκε το αντίσωμα CMV-IgM κατά τη διάγνωση, είχε υψηλότερα ποσοστά ίκτερου (σύμπτωμα της ατρησίας των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων), φλεγμονής ήπατος, ίνωσης και ανάγκης για μεταμόσχευση ήπατος. Ωστόσο, οι λεπτομερείς σύγχρονες μοριακές ιολογικές αναλύσεις δεν έχουν ακόμη επιβεβαιώσει πως η λοίμωξη από CMV σχετίζεται άμεσα με την ανωμαλία. Στη διερεύνηση του ρόλου των ιών και της φλεγμονής στην παθογένεση της βλάβης των χοληδόχων πόρων, έχει αποδειχθεί χρήσιμη η ανάπτυξη ενός μοντέλου ποντικίου όπου τα νεογνά ποντικών μολύνονται με τον ροταϊό ρέζους (RRV). Στα ποντίκια Balb/c, το πιο ευαίσθητο στέλεχος ποντικού, η υψηλή δόση του RRV εξακολουθεί να είναι ο μόνος γνωστός παράγοντας που προκαλεί σαφή ατρησία σε έναν ή περισσότερους εξωηπατικούς χοληδόχους πόρους. Επιπλέον, η μόλυνση με RRV σε ποντίκια αποδείχθηκε ότι προκαλεί αυξημένη έκφραση και απελευθέρωση της πρωτεΐνης HMGB1, η οποία έχει εμπλακεί στη μεσολάβηση της φλεγμονής, κάτι που αναδεικνύει τη στενή συσχέτιση της φλεγμονής με την ανωμαλία. Παρ' όλα αυτά, εξακολουθεί να συζητείται αν η μόλυνση από ροταϊό οδηγεί σε ατρησία των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων στον άνθρωπο. Γίνεται επίσης αναφορά στην εμπλοκή του μικροβιώματος του εντέρου στην παθογένεση της ατρησίας των

εξωηπατικών χοληφόρων πόρων, αν και απαιτούνται περαιτέρω μελέτες για να καθοριστεί ο ακριβής τρόπος με τον οποίο εμπλέκεται.

Ακόμη, τα αυθόρμητα ξεσπάσματα μιας ασθένειας παρόμοιας με την ατρησία των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων σε νεογνικά ζώα στην Αυστραλία, οδήγησαν πρόσφατα στον εντοπισμό μιας τοξίνης των χοληφόρων με το όνομα μπιλιατρεζόνη. Η μπιλιατρεζόνη, η οποία απομονώθηκε από φυτά που καταναλώθηκαν από εγκύους, προκαλεί επιλεκτική εξωηπατική βλάβη των χοληφόρων στα ψάρια ζέβρα (zebrafish) και στους απογόνους εγκύων ποντικών που υποβλήθηκαν σε θεραπεία. Αν και είναι σχεδόν βέβαιο πως οι άνθρωποι δεν εκτίθενται στη μπιλιατρεζόνη, η αναγνώριση βασικών δομικών μοτίβων μπορεί να οδηγήσει στην ανίχνευση τοξινών που επιδρούν στον άνθρωπο. Η χρήση της μπιλιατρεζόνης σε μοντέλα έχει ήδη δώσει σημαντικές πληροφορίες σχετικά με τις διαταραγμένες κυτταρικές οδούς που σχετίζονται με τη βλάβη και την επισκευή του χοληδόχου πόρου.

Οι γενετικές προσεγγίσεις για την κατανόηση της ατρησίας των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων έχουν συμπεριλάβει αναλύσεις υποψήφιων γονιδίων, μελέτες συσχέτισης παραλλαγής αριθμού αντιγράφων (CNV), μελέτες συσχέτισης σε όλο το γονιδίωμα (GWAS) και αλληλούχιση εξωμάτων. Αν και έχει φανεί πως δεν υπάρχει σαφής γενετική προδιάθεση για την ανάπτυξη της ανωμαλίας, βρέθηκαν μερικά γονίδια των οποίων οι μεταλλάξεις έχουν συνδεθεί με την ανωμαλία. Τέτοια είναι το γονίδιο PKD1L1, ADD3, GPC1, STIP1, FOXA2, EFEMP1 και ARF6.

Τα συμπτώματα της ατρησίας των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων περιλαμβάνουν το κιτρίνισμα του δέρματος και των ματιών (ίκτηρος) αμέσως μετά τη γέννηση, σκουρόχρωμα ούρα, αποχρωματισμένα κόπρανα (χρώμα αργίλου) λόγω της απουσίας χολής, διογκωμένη κοιλιά, κοιλιακό άλγος και δυσκολία στην αύξηση του σωματικού βάρους, καθώς αποτρέπεται η απορρόφηση των θρεπτικών συστατικών. Τα ασυνήθιστα χαμηλά επίπεδα γ-γλουταμυλοτρανσφεράσης (GGT) στο αμνιακό υγρό και η παρουσία αυξημένων επιπέδων άμεσης/συζευγμένης χολερυθρίνης στο αίμα εντός 24-48 ωρών από τη γέννηση παραπέμπουν στην ύπαρξη της ατρησίας των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων και βοηθούν στη διάγνωση της. Η διάγνωση ενισχύεται με υπερηχογράφημα κοιλίας στο οποίο μπορούν να εντοπιστούν τα αίτια της αποφρακτικής χολόστασης καθώς και άλλες παθολογικές καταστάσεις/δομές που συσχετίζονται με την ανωμαλία (π.χ. πολυσπληνία ή ασπληνία). Η διάγνωση μπορεί επίσης να γίνει μέσω βιοψίας ήπατος, αξονικής ή μαγνητικής τομογραφίας και εργαστηριακών εξετάσεων αίματος, ούρων και κοπράνων. Χωρίς θεραπεία, η ατρησία των χοληφόρων μπορεί να οδηγήσει σε ίνωση του ήπατος, αυξημένη αρτηριακή πίεση στις φλέβες που στέλνουν αίμα από τα έντερα στο ήπαρ (πυλαία υπέρταση), συσώρευση υγρού στην κοιλιά του βρέφους με αποτέλεσμα να πρήζεται (ασκίτης), διευρυμένο ήπαρ (ηπατομεγαλία) και πρησμένες φλέβες στην επένδυση του οισοφάγου (οισοφαγικοί κίρσοι). Οι καταστάσεις αυτές ενδέχεται να προκαλέσουν εσωτερική αιμορραγία η οποία μπορεί να καταλήξει απειλητική για τη ζωή του βρέφους. Τα βρέφη με ατρησία των χοληφόρων αντιμετωπίζονται με ένα είδος χειρουργικής επέμβασης που ονομάζεται επέμβαση Kasai. Κατά την επέμβαση Kasai, ο χειρουργός αφαιρεί τους κατεστραμμένους χοληφόρους πόρους και τους αντικαθιστά με ένα τμήμα λεπτού εντέρου, με αποτέλεσμα η χολή να ρέει κατευθείαν στο λεπτό έντερο. Εάν η ροή της χολής δεν αποκατασταθεί με την επέμβαση, τότε θα πρέπει να ληφθεί υπόψη η μεταμόσχευση ήπατος εντός 12-16 μηνών ως δεύτερο στάδιο. Παρόλο που η μεταμόσχευση ήπατος θεωρείται ως η θεραπεία διάσωσης για μια αποτυχημένη επέμβαση Kasai, είναι μια επέμβαση με σημαντικές νοσηρότητες και απαιτεί ισόβια ανοσοκαταστολή, προκειμένου να αποτραπεί η απόρριψη του μοσχεύματος. Όσο πιο σύντομα γίνει η επέμβαση Kasai, τόσο

μεγαλύτερη είναι η πιθανότητα επίτευξης μακροπρόθεσμης επιβίωσης χωρίς μεταμόσχευση ήπατος. Όσον αφορά την πρόγνωση της ατρησίας των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων, ένας παράγοντας που μελετάται είναι το επίπεδο χολερυθρίνης μετά τη χειρουργική επέμβαση. Εάν η ολική χολερυθρίνη είναι λιγότερη από 2 mg/dL εντός των τριών επακόλουθων μηνών, υποστηρίζεται πως ο χρόνος επιβίωσης χωρίς μεταμόσχευση αυξάνεται. Τα βρέφη με ολική χολερυθρίνη μεγαλύτερη των 2 mg/dL έχουν υψηλότερη πιθανότητα να αναπτύξουν επιπλοκές ηπατικής νόσου, όπως ασκίτη, υπολευκωματιναιμία και πηκτικότητα. Τα αυξημένα επίπεδα GGT και ο δείκτης αναλογίας ασπαρτικής αμινοτρανσφεράσης προς αιμοπετάλια (APRI) μετά από την επέμβαση Kasai υποδεικνύουν χαμηλότερο ποσοστό επιβίωσης με εγγενές ήπαρ. Οι ασθενείς με ατρησία των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων αντιμετωπίζουν μετεγχειρητικές επιπλοκές, όπως κίνδυνο ηπατοκυτταρικού καρκινώματος και σε σπάνιες περιπτώσεις χολαγγειοκαρκινώματος. Ο κίνδυνος κακοήθειας αναμένεται να παραμείνει και να αυξηθεί μέχρι την ενηλικίωση. Ενώ η ατρησία των εξωηπατικών χοληφόρων πόρων είναι μια σπάνια ασθένεια, παραμένει η κύρια ένδειξη για παιδιατρική μεταμόσχευση ήπατος, αφού δεν υπάρχουν αποτελεσματικές ιατρικές θεραπείες για την πρόληψη ή την επιβράδυνση της εξέλιξης της νόσου.

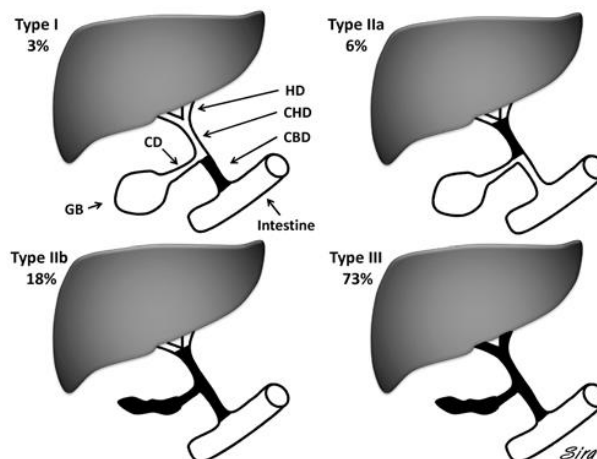
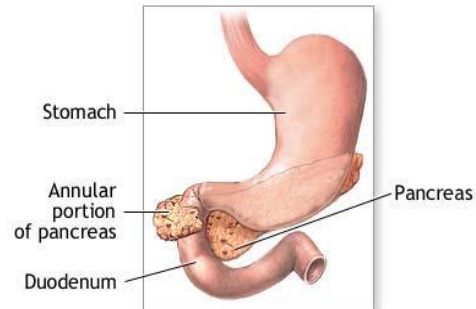


Illustration by Mostafa Sira, Department of Pediatric Hepatology, National Liver Institute, Menofiya University, GB: gallbladder; HD: hepatic duct; CHD: common hepatic duct; CD: cystic duct; CBD: common bile duct, Jun 2013  
<https://www.researchgate.net/profile/Mostafa-Sira/publication/239526649/figure/fig1/AS:340677440360458@1458235239953/Schematic-illustration-of-biliary-atresia-classification-Illustration-by-Mostafa-Sira.png>

## 1.5 Δακτυλιοειδές πάγκρεας

Το δακτυλιοειδές πάγκρεας είναι μία σπανία συγγενής ανωμαλία που εμφανίζεται σε 1 στα 20.000 νεογέννητα, κατά την οποία το πάγκρεας σχηματίζει έναν δακτύλιο γύρω από το κατιόν ή το δεύτερο τμήμα του δωδεκαδακτύλου. Ο δακτύλιος συνιστά μια λεπτή, επίπεδη ταινία παγκρεατικού ιστού που περιβάλλει το δωδεκαδάκτυλο και το αποφράσσει. Ο σχηματισμός του πιθανόν να οφείλεται στην ανάπτυξη μίας δισχιδούς κοιλιακής παγκρεατικής καταβολής κατά την 4η-6η εμβρυϊκή εβδομάδα γύρω από το δωδεκαδάκτυλο, τα τμήματα της οποίας στη συνέχεια συνενώνονται με την ραχιαία καταβολή και σχηματίζουν τη δακτυλιοειδή δομή.

Παρόλο που τα αίτια πρόκλησης του δακτυλιοειδούς παγκρέατος δεν έχουν ακόμη αποσαφηνιστεί, έχει παρατηρηθεί πως συνήθως εμφανίζεται μαζί με άλλες διαταραχές όπως το σύνδρομο Down, το τραχειοοισοφαγικό συρίγγιο, την ανώμαλη περιστροφή του εντέρου, τις καρδιακές ανωμαλίες και το δισχιδές πάγκρεας, μία συγγενή ανωμαλία στην οποία οι πόροι του παγκρέατος δεν ενώνονται μεταξύ τους. Ακόμη, τα θήλα προσβάλλονται πολύ πιο συχνά από τους άρρενες. Το δακτυλιοειδές πάγκρεας αποτελεί μια από τις αιτίες της απόφραξης του δωδεκαδακτύλου, ιδιαίτερα όταν υπάρχει φλεγμονή του παγκρέατος (παγκρεατίτιδα) με αποτέλεσμα πιέζεται το δωδεκαδάκτυλο. Ως εκ τούτου, τα νεογνά εμφανίζουν συμπτώματα πλήρους ή μερικής εντερικής απόφραξης, όπως χολώδεις ή μη χολώδεις έμετοι κατά τις πρώτες ώρες της ζωής. Επίσης, παρουσιάζεται πολυϋδράμιο κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Το βρέφος συνήθως εμφανίζει κοιλιακή διάταση εως και σκαφοειδή κοιλία. Επιπλέον, το 1/3 των νεογνών παρουσιάζει εμφανώς μειωμένη ανάπτυξη. Η διάγνωση μπορεί να γίνει μέσω απλής ακτινογραφίας κοιλίας, στην οποία παρουσιάζεται η «διπλή φουσαλίδα αέρα» που είναι χαρακτηριστική στις αποφράξεις του δωδεκαδακτύλου και ακολουθούν άλλες απεικονιστικές εξετάσεις όπως υπερηχογράφημα, αξονική τομογραφία κοιλίας κ.α. Ως θεραπεία του δακτυλιοειδούς παγκρέατος χρησιμοποιείται η χειρουργική παράκαμψη του τμήματος του δωδεκαδακτύλου που αποφράσσεται από το δακτύλιο παγκρεατικού ιστού (νηστιδο-δωδεκαδακτυλική παράκαμψη ή γαστρο-νηστιδική παράκαμψη). Στους ενήλικες με δακτυλιοειδές πάγκρεας υπάρχει αυξημένος κίνδυνος επιπλοκών από τη διαταραχή, όπως η εμφάνιση αποφρακτικού ικτέρου, παγκρεατίτιδας, πεπτικού έλκους (βλάβη στο βλεννογόνο του στομάχου ή στο πρώτο τμήμα του λεπτού εντέρου) και περιτονίτιδας (φλεγμονή του ιστού που καλύπτει το εσωτερικό τοίχωμα της περιτοναϊκής κοιλότητας).



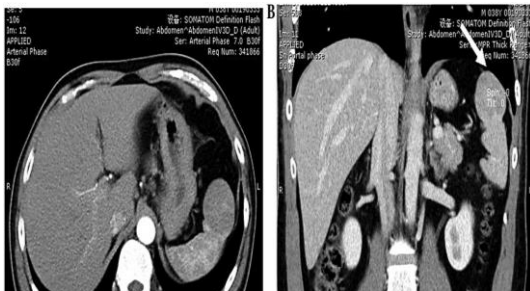
ADAM.

Jenifer K. Lehrer, David C, Brenda Conaway, "Annular pancreas", December 12, 2023  
<https://medlineplus.gov/ency/images/ency/fullsize/9063>

## 1.6 Επικουρικοί σπλήνες

Οι επικουρικοί σπλήνες συνιστούν μια συγγενής διαμαρτία η οποία εμφανίζεται περίπου στο 10% έως και το 30% των ανθρώπων, κατά την οποία παρουσιάζεται σπληνικός ιστός εκτός του σπλήνα. Οι επικουρικοί σπλήνες αποτελούν μία ή περισσότερες μάζες σπληνικού ιστού διαμέτρου 1 cm, ο οποίος είναι πλήρως λειτουργικός καθώς λαμβάνει αίμα, όπως ο φυσιολογικός σπληνικός ιστός. Ειδικότερα, η κάθε σπληνική μάζα έχει ανεξάρτητη παροχή αίματος, το οποίο λαμβάνει από κλάδους της σπληνικής αρτηρίας. Οι επικουρικοί σπλήνες μπορούν να αναπτυχθούν σε διάφορες περιοχές, με περίπου το 75% όλων των περιπτώσεων να βρίσκονται σε μία από τις περιτοναϊκές πτυχές κοντά στην πύλη του σπλήνα, το σημείο στο οποίο τα αιμοφόρα αγγεία εισέρχονται στον σπλήνα, και το 20% στην ουρά του παγκρέατος. Μπορούν πιο σπάνια να αναπτυχθούν κι εντός του γαστροσπληνικού συνδέσμου, στο τοίχωμα του στομάχου, στο τοίχωμα των εντέρων καθώς και στις γονάδες.

Τα αίτια δημιουργίας των επικουρικών σπληνών συνεχίζουν να είναι άγνωστα, αλλά υποστηρίζεται πως οφείλονται στην αποτυχημένη σύντηξη του σπλήνα κατά τη 5η εβδομάδα της εμβρυϊκής ανάπτυξης. Συμπτώματα συνήθως δεν υπάρχουν, εντούτοις σε ορισμένες περιπτώσεις μπορούν να εμφανιστούν συμπτώματα που σχετίζονται με συστροφή και έμφραγμα, τα οποία παρουσιάζονται σε διαταραχές του αίματος (π.χ. αιμολυτική αναιμία). Οι επικουρικοί σπλήνες είναι συνήθως καλοήθεις και ανακαλύπτονται ως τυχαία ευρήματα μέσω ενδοσκοπησης, αξονικής τομογραφίας (CT) ή μαγνητικής τομογραφίας (MRI). Μπορούν ωστόσο να αναγνωριστούν εσφαλμένα ως παθολογικοί, μεγενθυμένοι λεμφαδένες, κακοήθεις γαστρεντερικοί όγκοι ή νεοπλασματική ανάπτυξη στην ουρά του παγκρέατος. Συχνά συγχέονται επίσης με τη σπλήνωση, μια άλλη μορφή έκτοπου σπληνικού ιστού, αλλά μπορούν εύκολα να διακριθούν από αυτή καθότι ο σπληνικός ιστός στη σπλήνωση δε διαθέτει ορισμένα βασικά χαρακτηριστικά του σπλήνα, όπως η παχιά κάψουλα, τα λεία μυϊκά στοιχεία και η παροχή αίματος προερχόμενη από τη σπληνική αρτηρία. Η διάγνωση ενός επικουρικού σπλήνα μέσω απεικόνισης απαιτεί τη χρήση πυρηνικής ιατρικής και συγκεκριμένα σπινθηρογραφήματος. Μέσω του τελευταίου, θα αποδειχθεί ότι πρόκειται για επικουρικό σπληνικό ιστό και όχι λεμφαδένες ή νεοπλασματική ανάπτυξη. Δεδομένου ότι οι επικουρικοί σπλήνες είναι συνήθως ασυμπτωματικοί και δεν έχουν κλινική σημασία, δεν συνιστάται η εκτομή τους. Στις περιπτώσεις όμως όπου παρατηρείται συστροφή και υπάρχει ανάγκη για σπληνεκτομή, δηλαδή πλήρη αφαίρεση του σπλήνα, πρέπει ταυτόχρονα να αφαιρεθούν και οι επικουρικοί σπλήνες καθώς η αγγείωση τους βοηθά να λειτουργήσουν ως ενεργός σπληνικός ιστός ακόμη και στην περίπτωση ολικής σπληνεκτομής.



Yan-Feng Lü, Bing-Bing Han, Hua-Long Yu, Zhen-Hua Cui, Zhi-Wen Li, Jian-Xin Wang, "Accessory spleen appearing as an intrasplenic pseudotumoral mass: A rare case report", June 5, 2015 [https://www.spandidos-publications.com/article\\_images/ol/10/2/ol-10-02-0982-g00.jpg](https://www.spandidos-publications.com/article_images/ol/10/2/ol-10-02-0982-g00.jpg)



Harrison C. Smith • Nandita Kakar • Anthony M. Shadid, "Accessory Spleen Masquerading as an Intrapancreatic Tumor: A Case Report", May 02, 2022 [https://assets.cureus.com/uploads/figure/file/365222/article\\_river\\_c0a640c0c0d911ec9b8f9fa118ffaa98-Labeled-CT---IPAS.png](https://assets.cureus.com/uploads/figure/file/365222/article_river_c0a640c0c0d911ec9b8f9fa118ffaa98-Labeled-CT---IPAS.png)

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΜΕΣΟ ΕΝΤΕΡΟ**

### **2.1 Συγγενής ομφαλοκήλη**

Η συγγενής ομφαλοκήλη είναι μια συγγενής διαμαρτία με συχνότητα εμφάνισης 1/5000 γεννήσεις (πρόσπτωση εντέρου) και 1/10000 γεννήσεις (πρόσπτωση ήπατος). Στην περίπτωση εμφάνισης της συγγενούς ομφαλοκήλης δεν γίνεται ανάπτυξη του μεσεγγύματος με συνέπεια τα κοιλιακά σωματικά τοιχώματα του ομφαλικού δακτυλίου να μην συνενώνονται. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα το περιεχόμενο της κοιλίας του εμβρύου να εισέρχεται στο εγγύς τμήμα του ομφάλιου λώρου. Σε φυσιολογικές καταστάσεις, η ομφαλοκήλη προκύπτει στο έμβρυο λόγω του ότι η αναπτυσσόμενη κοιλιακή περιοχή δεν έχει ακόμα το ικανοποιητικό μέγεθος για να περιβάλλει ολοκληρωτικά το ταχύτερα αναπτυσσόμενο έντερο, με αποτέλεσμα τμήμα του εντέρου να προσπίπτει στον ομφάλιο λώρο. Η φυσιολογική ομφαλοκήλη αυτή υποχωρεί κατά την 11<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης. Έμβρυα με συγγενή ομφαλοκήλη έχουν πιθανότητα επιβίωσης περίπου 50%, ενώ εάν η διάγνωση πραγματοποιηθεί σε πρώιμο στάδιο της κύησης τότε το ποσοστό επιβίωσης τείνει να αυξάνεται. Σπανιότερα, μία επιπλοκή της ομφαλοκήλης, η ραγείσα ομφαλοκήλη, οδηγεί σε κήλη του ήπατος, δυσμορφία της σπονδυλικής στήλης, ατέλειες του διαφράγματος, κυστεοεντερικά συρίγγια και ενδομήτρια αναπτυξιακή καθυστέρηση. Η ύπαρξη ορισμένων συνδρόμων, όπως είναι το σύνδρομο Beckwith – Wiedemann, εντείνουν τα συμπτώματα της συγγενούς ομφαλοκήλης. Η διαμαρτία αυτή γίνεται αντιληπτή με υπερηχογράφημα την 11<sup>η</sup> – 14<sup>η</sup> εβδομάδα, κατά το οποίο λαμβάνεται υπόψη το μέγεθος και το περιεχόμενο της ομφαλοκήλης. Παρά το γεγονός πως η συγγενής ομφαλοκήλη αποτελεί μία επικίνδυνη ανωμαλία, ένα σημαντικό ποσοστό των νεογνών που γεννιούνται δεν υπόκεινται απαραίτητα σε χειρουργική επέμβαση.



Αναστάσιος Κοκοβίδης, «Ομφαλοκήλη», Εμβρυομητρική.

<https://emvriomitriki.gr/egkymosynh/evryikes-anwmalies/koiliako-toixwma/omafalokhlh>

## 2.2 Γαστροσχιστία

Η γαστροσχιστία, μια σπάνια συγγενής ανωμαλία, προκαλείται εξαιτίας της μη – ολοκληρωμένης σύγκλησης των πλάγιων πτυχών κατά την 4<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης. Οφείλεται σε απουσία του πρόσθιου τοιχώματος της κοιλίας κοντά στη μέση γραμμή και έχει ως αποτέλεσμα τα σπλάχνα του εμβρύου να προβάλλουν μέσα στην αμνιακή κοιλότητα και να περιβάλλονται από το αμνιακό υγρό. Συνήθως, το έλλειμμα του πρόσθιου κοιλιακού τοιχώματος βρίσκεται στη δεξιά πλευρά και πλάγια της μέσης γραμμής και παρατηρείται συχνότερα σε αρσενικά παρά σε θηλυκά άτομα. Φυσιολογικά, τα σπλάχνα αναπτύσσονται μέσα στην κοιλιακή περιοχή του εμβρύου, σε αντίθεση δηλαδή με τα έμβρυα που πάσχουν από γαστροσχιστία. Η ανωμαλία αυτή γίνεται αντιληπτή με τη χρήση του υπερηχογραφήματος. Τα νεογνά τα οποία επιβιώνουν και γεννιούνται υπόκεινται σε χειρουργική επέμβαση σε μικρό χρονικό διάστημα μετά τον τοκετό, προκειμένου να τοποθετηθούν τα σπλάχνα μέσα στην κοιλία. Οι χειρουργικές επεμβάσεις αυτές δεν είναι πάντα επιτυχείς, αφού σε αρκετές περιπτώσεις τα άτομα αντιμετωπίζουν σοβαρά μακροχρόνια προβλήματα ή πεθαίνουν κατά την επέμβαση.



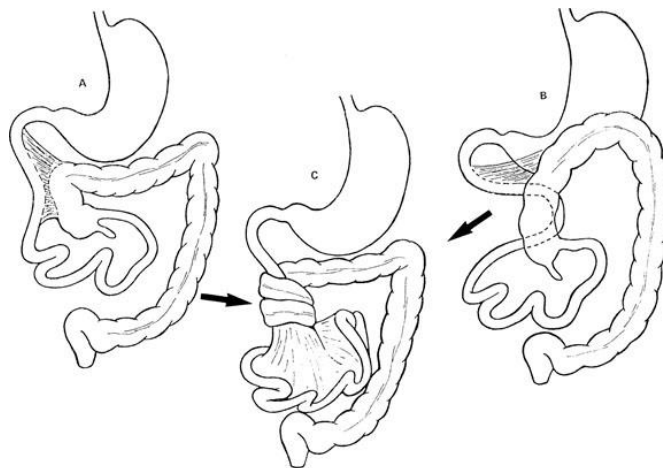
Agolah D, Gastroschisis. Case study, Radiopaedia.org.

<https://radiopaedia.org/cases/gastroschisis-11>



### 2.3 Ανάστροφη Περιστροφή

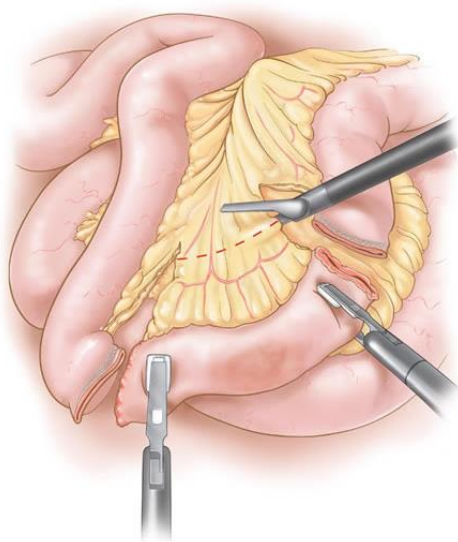
Η ανάστροφη περιστροφή αποτελεί μια εξαιρετικά σπάνια διαμαρτία, κατά την οποία η εντερική αγκύλη του μέσου εντέρου περιστρέφεται με ωρολογιακή φορά και όχι με αντιωρολογιακή φορά, όπως συμβαίνει φυσιολογικά κατά την 4<sup>η</sup> – 12<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα το δωδεκαδάκτυλο να μεταφέρεται μπροστά από την άνω μεσεντέρια αρτηρία και το εγκάρσιο κόλον να τοποθετείται πίσω από αυτήν. Υπό φυσιολογικές συνθήκες, με την περιστροφή της εντερικής αγκύλης του μέσου εντέρου το δωδεκαδάκτυλο μεταφέρεται πίσω από την άνω μεσεντέρια αρτηρία και το εγκάρσιο κόλον μπροστά από αυτήν. Συνεπώς, προκαλείται απόφραξη του εγκάρσιου κόλου εξαιτίας της πίεσης που δέχεται από την άνω μεσεντέριο αρτηρία. Στα νεογνά, η ανωμαλία αυτή ανιχνεύεται με τη χρήση ακτινογραφίας, η οποία θα δείξει με μεγαλύτερη ακρίβεια την περιοχή της απόφραξης και τη λάθος θέση του εγκάρσιου κόλου. Επιπλέον, η χρήση υπερηχογραφήματος συμβάλλει στον καθορισμό της θέσης των μεσεντέριων αγγείων. Η διαμαρτία αυτή θεραπεύεται συνήθως χειρουργικά, προκειμένου να αποσυμπιεστεί το μέρος του εντέρου που πιέζεται και να επανέλθει η φυσιολογική αιμάτωση της περιοχής αυτής.



Jessica A. Stanich, M. Fernanda Bellolio, Intussusception and Midgut Volvulus, June 1, 2015  
<https://www.reliasmedia.com/ext/resources/newsletters/p/PDMR/2015/06/Figure-4.jpg>

## **2.4 Διπλασιασμός λεπτού εντέρου**

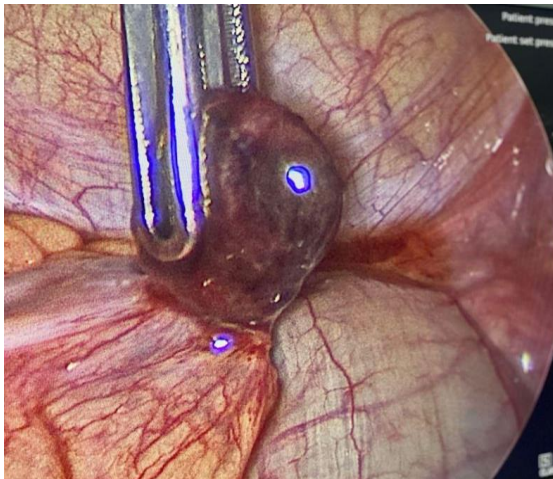
Ο διπλασιασμός του λεπτού εντέρου αποτελεί μία σχετικά σπάνια διαμαρτία, η οποία παρουσιάζεται σε 1 στις 4500 γεννήσεις. Κατά το διπλασιασμό του λεπτού εντέρου παρατηρείται η δημιουργία χωριστών αυλών του λεπτού εντέρου, οι οποίοι έχουν κοινή αγγείωση και ίδιο ορομυϊκό τοίχωμα. Αυτό οφείλεται στην ασυνίθιστη επαναυλοποίηση του λεπτού εντέρου ή στην παραμονή εκκολπωμάτων τα οποία, φυσιολογικά, εμφανίζονται και στη συνέχεια υποστρέφουν. Υπό κανονικές συνθήκες, ο αυλός του λεπτού εντέρου είναι ένας και προέρχεται από το μέσο έντερο κατά την 6<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης, από την διεύρυνση της εντερικής αγκύλης. Το επιθήλιο του λεπτού εντέρου, το οποίο προέρχεται από το ενδόδερμα του αρχέγονου εντερικού σωλήνα, πολλαπλασιάζεται και φράζει τον εντερικό αυλό, αλλά κατά την 9<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης γίνεται επαναυλοποίηση. Η διαμαρτία αυτή διαχωρίζεται σε δύο κατηγορίες περιπτώσεων, τον κυστικό διπλασιασμό και τον σωληνωτό διπλασιασμό. Στον κυστικό διπλασιασμό, παρατηρείται διάταση λόγω βλεννογόνων εκκρίσεων και συνεπώς προκαλείται πίεση του πρωτεύοντα αυλού του εντέρου. Κατά τον σωληνωτό διπλασιασμό, ο οποίος είναι πιο σπάνιος, παρατηρείται επάλειψη με γαστρικό βλεννογόνο ο οποίος βρίσκεται σε λανθασμένη θέση. Το νεογνό μπορεί να γεννηθεί χωρίς να παρουσιάζει ιδιαίτερα συμπτώματα, αλλά μπορεί και να παρουσιάζει συμπτώματα όπως πόνο, εμετό, περιτονίτιδα εξαιτίας της διάτρησης και εντεροραγία. Η ανωμαλία αυτή αρκετές φορές συνυπάρχει με άλλες ανωμαλίες που σχετίζονται με τη λανθασμένη ανάπτυξη του πεπτικού συστήματος του εμβρύου. Ο διπλασιασμός του λεπτού εντέρου μπορεί να εντοπιστεί με προγεννητικό υπερηχογράφημα κοιλίας. Αντιμετωπίζεται, κυρίως, με χειρουργική επέμβαση για αποκατάσταση της συνέχειας του εντέρου, μέσα από την εκτομή του τμήματος του λεπτού εντέρου στο οποίο παρουσιάζεται η ανωμαλία.



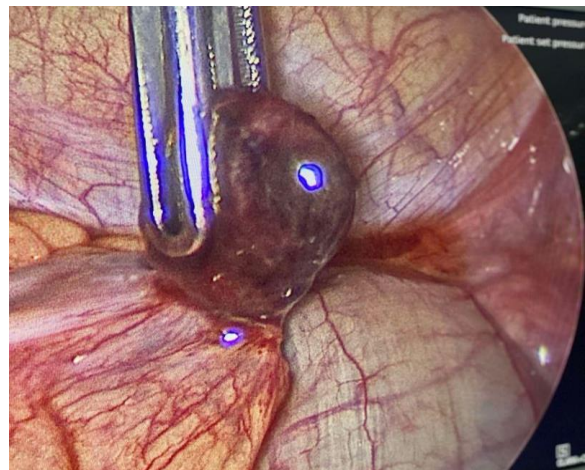
Σπύρος Αυλωνίτης, «Εντεροκτομή», [spirosavlonitis.gr](https://spirosavlonitis.gr/service/εντερεκτομή/)  
<https://spirosavlonitis.gr/service/εντερεκτομή/>.

## 2.5 Κύστεις μεσεντερίου

Κατά την ανωμαλία αυτή παρουσιάζονται κύστεις στο μεσεντέριο, δηλαδή στην περιοχή σύνδεσης του εντέρου με το οπίσθιο τοίχωμα, η οποία φέρει αιμοφόρα αγγεία και λεμφαγγεία. Οι κύστεις αυτές διαχωρίζονται σε λεμφικές, εντερογενείς και δερμοειδείς κύστεις, καθώς και σε ψευδοκύστεις. Οι λεμφικές κύστεις οφείλονται σε συγγενείς διαμαρτίες των λεμφαγγείων, όπως ο έκτοπος πολλαπλασιασμός τους. Ενδέχεται να πάρουν μεγάλες διαστάσεις και βρίσκονται στο μεσεντέριο του τελικού ειλεού. Οι ψευδοκύστεις αναπτύσσονται εξαιτίας κάποιου τραύματος, ενώ οι εντερογενείς και δερμοειδείς κύστεις μπορούν να προκύψουν από εμβρυικά υπολείμματα και συχνά δεν εξαφανίζονται. Το άτομο μπορεί να γεννηθεί και να είναι ασυμπτωματικό, ενώ ένα μεγαλύτερο ποσοστό εκδηλώνει συμπτώματα οξείας κοιλίας, όπως διάτρηση, αιμορραγία και συστροφή εντέρου. Η διαμαρτία αυτή εντοπίζεται με υπερηχογράφημα, αξονική τομογραφία ή και τυχαία, κατά την λαπαροσκόπηση. Οι κύστεις του μεσεντερίου δεν πρέπει να συγχέονται με τις κύστεις εντερικού διπλασιασμού, χοληδόχου πόρου, νεφρού, σπληνός, παγκρέατος, με το κυστικό τεράτωμα και την υδρονέφρωση. Η θεραπεία που ακολουθείται είναι η αφαίρεση των κυστών με χειρουργική επέμβαση, προκειμένου να γίνει πρόληψη οποιασδήποτε κακοήθειας.

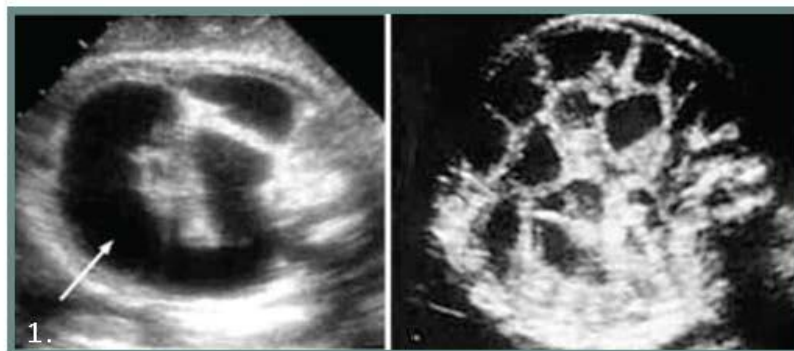


Katerina Rammata, 2023 <https://www.linkedin.com/posts/katerina-rammata-916a10109-oi-kysteies-tou-mesenteiriou-kai-epiplou-activity-7022600648357494786-xcGe>



## 2.6 Ατρησία λεπτού εντέρου

Στην ατρησία του λεπτού εντέρου, μια συγγενής ανωμαλία με συχνότητα εμφάνισης 1 στις 3000 γεννήσεις, δεν υπάρχει η συνέχεια του εντερικού αυλού στο λεπτό έντερο. Η διαμαρτία αυτή διαχωρίζεται σε τύπου I, τύπου II, τύπου IIIa, τύπου IIIb και τύπου IV, με τον μεγαλύτερο κίνδυνο θανάτου να παρατηρείται στον τύπο III. Ο τύπος I σχετίζεται με την παρουσία κάποιας μεμβράνης ή κάποιου ιστού. Στην περίπτωση αυτή, υπάρχει η συνέχεια μεταξύ του αποπλατισμένου περιφερικού τμήματος και του διατεταμένου κεντρικού τμήματος. Ο τύπος II παρατηρείται στο κεντρικό τμήμα του λεπτού εντέρου, το οποίο καταλήγει σε ένα τυφλό τμήμα με βολβώδες σχήμα που συνδέεται με το αποπλατισμένο περιφερικό τμήμα μέσω ινώδους χορδής. Ο τύπος IIIa παρατηρείται όταν το κεντρικό και περιφερικό τμήμα δεν ενώνονται με χορδή και καταλήγουν σε ξεχωριστά τυφλά τμήματα, σχηματίζοντας το χαρακτηριστικό σχήμα V. Στον τύπο αυτό, το μήκος του εντέρου δεν είναι το φυσιολογικό. Στον τύπο IIIb παρουσιάζεται ατρησία της νήσιδας κοντά στο σύνδεσμο Treitz και έχουν δοθεί οι ονομασίες apple peel και christmas tree, οι οποίες σχετίζονται με την μορφολογία της παθολογίας. Ο τύπος IV παρουσιάζεται σε περίπτωση πολλαπλής ατρησίας, ως αποτέλεσμα ενδομήτριας λοίμωξης ή ανωμαλίας της πεπτικής οδού. Το νεογνό γεννιέται παρουσιάζοντας συμπτώματα χολώδων εμετών. Ανάλογα με την περιοχή διακοπής της συνέχειας του εντέρου, ποικίλει ο χρόνος εμφάνισης των εμέτων, καθώς και η έντασή τους (όσο πιο κοντά βρίσκεται στο δωδεκαδάκτυλο, τόσο πιο έντονοι και πιο γρήγορα θα εμφανιστούν οι έμετοι). Η ανωμαλία αυτή γίνεται αντιληπτή μέσω προγεννητικού υπερηχογραφήματος, κατά το οποίο εμφανίζεται πολυυδράμνιο. Μετά τη γέννηση, η διάγνωση γίνεται με ακτινογραφία της κοιλίας, στην οποία παρουσιάζεται χαμηλή ποσότητα αέρα και λίγα υδραερικά επίπεδα στην άνω κοιλία. Η θεραπεία που ακολουθείται για την αποκατάσταση της ατρησίας είναι η χειρουργική επέμβαση, η οποία γίνεται σύντομα μετά τη γέννηση του νεογνού, προκειμένου να επανέλθει η συνέχεια του εντέρου. Μετά την χειρουργική επέμβαση, το άτομο παραμένει στη μονάδα νεογνών μέχρι να γίνει ανάρρωση και αποκατάσταση της λειτουργίας του λεπτού εντέρου, καθώς οι διατροφικές του ανάγκες καλύπτονται με ολική παρεντερική διατροφή.



Εικ. 1. Διατεταμένες εντερικές έλικες λόγω ΑΕ.

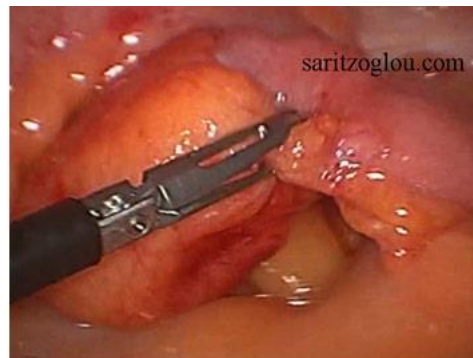
Χρήστος Χιωτίνης, Ατρησίες εντέρου Μάιος 2016 [Ατρησίες εντέρου | Νοσοκομείο ΥΓΕΙΑ \(hygeia.gr\)](#)

## 2.7 Μεκέλλειος απόφυση

Η μεκέλλειος απόφυση οφείλεται στην ύπαρξη υπολειμμάτων του ομφαλομεσεντερικού πόρου. Στο έμβρυο, ο πόρος αυτός δημιουργείται κατά την 5<sup>η</sup> – 7<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης και συνδέει το έντερο με το ομφαλικό κυστίδιο. Η ανωμαλία αυτή εμφανίζεται στο 3% του γενικού πληθυσμού και σε τριπλάσιο βαθμό στα άρρεν άτομα. Φυσιολογικά, καθώς το έμβρυο αναπτύσσεται ο ομφαλομεσεντερικός πόρος αποφράσσεται και το έντερο σταματά να επικοινωνεί με το ομφαλικό κυστίδιο. Εάν παραμείνει τμήμα του μετά τη γέννηση, τότε προκαλούνται διάφορα προβλήματα στο έμβρυο. Ορισμένα από τα προβλήματα αυτά είναι η αιμορραγία λόγω έκτοπου γαστρικού, εντερικού ή παγκρεατικού βλεννογόνου (το πιο συχνό σύμπτωμα), η εντερική απόφραξη και η μεκελλίτιδα (φλεγμονή). Η αιμορραγία χαρακτηρίζεται από αιφνίδια έναρξη των συμπτωμάτων κοιλιακού άλγους, μέλαινων κενώσεων και ωχρότητας. Η εντερική απόφραξη παρουσιάζεται ως εγκολεασμός και η μεκελλίτιδα προβάλλει το σύμπτωμα της οξείας σκωληκοειδίτιδας με περιομφαλικό άλγος. Τα περισσότερα άτομα εμφανίζουν συμπτώματα μέχρι το 2<sup>ο</sup> έτος της ζωής τους, ενώ άλλοι εμφανίζουν μετά το 4<sup>ο</sup> έτος. Η μεκέλλειος απόφυση μπορεί να συνυπάρχει με άλλες παθήσεις όπως παθήσεις του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος, καρδιαγγειακές παθήσεις, ατρησία οισοφάγου και δωδεκαδακτύλου, καθώς και με γενετικά σύνδρομα, όπως είναι το σύνδρομο Down. Η διαμαρτία αυτή ανιχνεύεται με τη χρήση υπερηχογραφήματος, σπινθηρογραφήματος με σεσημασμένα ερυθρά, καθώς και με κλινική εξέταση. Για θεραπεία της μεκέλλειος απόφυσης γίνεται μεκελεκτομή λαπαροσκοπικά, ενώ η χειρουργική επέμβαση προτιμάται μόνο σε περιπτώσεις αιμορραγίας.

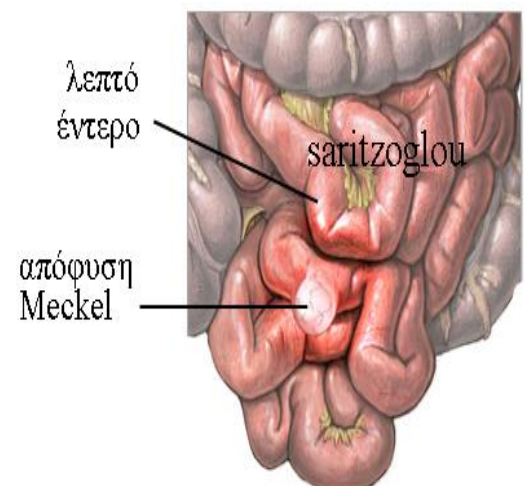


Λαπαροσκοπική εικόνα  
φλεγμένουςας μεκέλλειος απόφυσης



Μεκέλλειος απόφυση - Meckel diverticuloum

<https://www.saritzoglou.com/mekeleios-apophuse/>



## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΟΠΙΣΘΙΟ ΕΝΤΕΡΟ**

### **3.1 Το συγγενές Μεγάκολο**

Το συγγενές Μεγάκολο ή αλλιώς ασθένεια Hirschsprung αποτελεί μία σοβαρή παθολογία του πεπτικού συστήματος με γενετική ετερογένεια που επηρεάζει την εμβρυογένεση του παχέος εντέρου. Εμφανίζεται με συχνότητα 1 στις 4000 περιπτώσεις ζωντανών βρεφών ή 1 στις 7000 ανάλογα με την περιοχή και την φυλή. Είναι πιο συχνή στη λευκή φυλή, λιγότερο συχνή στη μαύρη και πάρα πολύ σπάνια στην κίτρινη φυλή. Αυτή η διαταραχή χαρακτηρίζεται από την απουσία του εντερικού νευρικού συστήματος σε ένα μεταβλητό τμήμα του οπίσθιου εντέρου, ιδίως στον πρωκτικό και στο σιγμοειδές τμήμα του εντέρου. Συγκεκριμένα, στην πάθηση αυτή απουσιάζουν τα γαγγλιακά κύτταρα στο υποβλεννογόνο και μυεντερικό πλέγμα του πάσχοντος (αγαγγλιονικού) περιφερικού τμήματος συνήθως του παχέος εντέρου, και παρουσιάζεται διάταση και υπερτροφία του τοιχώματος του υγιούς (γαγγλιονικού) κεντρικού τμήματος του.

Κατά την εμβρυογένεση, οι νευρώνες εντοπίζονται στον πρωκτικό και στο σιγμοειδές εντερικό τμήμα και διαδίδονται προς τα επάνω, καλύπτοντας την ολόκληρη επιφάνεια του παχέος εντέρου. Ωστόσο, σε περιπτώσεις Hirschsprung, αυτή η μετάνοια νευρώνων δεν συμβαίνει σωστά, με αποτέλεσμα το εντερικό επιθήλιο να μην λαμβάνει επαρκή νευρομυϊκή κίνηση. Υπάρχει φυσιολογική κινητικότητα στο κεντρικό (φυσιολογικό) τμήμα του παχέος εντέρου, ενώ υπάρχει έλλειψη περισταλτισμού στο περιφερικό (πάσχον) αγαγγλιονικό τμήμα, καθώς επίσης έλλειψη του ορθοπρωκτικού αντανεκλαστικού. Ως αποτέλεσμα, διαταράσσεται ο φυσιολογικός μηχανισμός της κινητικότητας του παχέος εντέρου και της αφόδευσης. Το γαγγλιονικό τμήμα του εντέρου (φυσιολογικό) εμφανίζεται διατεταμένο, επειδή υπάρχει δυσκολία προώθησης του εντερικού περιεχομένου με αποτέλεσμα την αύξηση της ενδοαυλικής πίεσης. Επιπλέον, εμφανίζεται με πεπαχυσμένο τοίχωμα λόγω της υπερτροφίας του μυϊκού τοιχώματος, ενώ το περιφερικά κείμενο παχύ έντερο (πάσχον) εμφανίζεται φυσιολογικό.

Για την συγκεκριμένη πάθηση βρέθηκε πως η έλλειψη τμήματος στο μακρύ σκέλος του χρωματοσώματος 10 και συγκεκριμένα εντόπιση μετάλλαξης στην περιοχή q11 και q21 πιθανώς να ευθύνεται για την νόσο, καθώς εντοπίστηκε σε ασθενείς με τη νόσο του Hirschsprung. Επιπλέον, η ύπαρξη «γονιδίου Hirschsprung» και η διαταραχή ενός υποδοχέα της κυτταρικής μεμβράνης, υπεύθυνου για την ανάπτυξη του νευρικού πλέγματος του εντέρου, παρατηρούνται σε ασθενείς με αγαγγλιονικό κόλον.

Οι επιπτώσεις αυτής της διαταραχής εμφανίζονται σε ένα ποσοστό 70-80% στην νεογνική ηλικία με κλινική εικόνα οξείας εντερικής απόφραξης και χολώδης εμετούς σε συνδυασμό με καθυστερημένη αποβολή του μηκωνίου. Μεταξύ άλλων, ένα ακόμη σύμπτωμα της νόσου μπορεί να είναι η βαριά εντεροκολίτιδα, η οποία εκδηλώνεται με οξεία διάταση κοιλίας, αναπνευστική δυσχέρεια, ταχυκαρδία, κυάνωση, γογγυσμό, οξέωση, αφυδάτωση, σημεία εντερικής απόφραξης, υψηλό πυρετό και μεγάλη αποβολή δύσσομων αιμορραγικών διαρροϊκών κενώσεων. Σε περιπτώσεις όπου δεν αντιμετωπιστεί εγκαίρως, η ασθένεια Hirschsprung μπορεί να οδηγήσει σε σοβαρές επιπλοκές, όπως εντερική παρεκκένωση ή επιπλοκές στην υγεία του παιδιού. Τα συμπτώματα της συγκεκριμένης ανωμαλίας μπορεί να εκδηλωθούν στην βρεφική ηλικία με χρόνια δυσκοιλιότητα, αποβολή κοπράνων «σαν κόπραννα κασίκας», από την γέννηση του βρέφους, κολικοειδή κοιλιακά άλγη, προοδευτικό μετεωρισμό και ψηλαφητές κοπρανώδεις μάζες στην κοιλιά. Η δυσκοιλιότητα και η εκδήλωση των κλινικών σημείων αρχίζει συνήθως όταν διακόπτεται ο θηλασμός και η σίτιση γίνεται με γάλα αγελάδας.

Μπορεί βέβαια και στη βρεφική ηλικία να παρατηρηθεί βαριάς μορφής κολίτιδα από κοπρόσταση. Η διάγνωση της ασθένειας Hirschsprung γίνεται μέσω κλινικής εξέτασης και ειδικών εξετάσεων, συμπεριλαμβανομένων παρακλινικό έλεγχο ακτινολογικό, βιοχημικό, ηλεκτρομυογραφικό, ηλεκτροπτικό και τη μανομετρία. Την σφραγίδα όμως για την τελική διάγνωση την αναλαμβάνει η παθολογοανατομική προσέγγιση. Η θεραπεία συνήθως περιλαμβάνει χειρουργική επέμβαση για την αφαίρεση του πληγμένου τμήματος του εντέρου και την ανασύσταση του υγιούς εντερικού ιστού.

Συνολικά, η ασθένεια Hirschsprung αντιπροσωπεύει ένα παράδειγμα πως οι ανωμαλίες στην εμβρυολογική ανάπτυξη μπορούν να οδηγήσουν σε σοβαρές παθήσεις και απαιτούν προσεκτική διάγνωση και αντιμετώπιση για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών.



Ζαζαλιάρη Α., Φουτζιτζή Σ., Στεφανίδης Σ, Δευτεραίος Σ, Πρασόπουλος Π. , «Διαγνωστική προσέγγιση σε παιδιά με δυσκοιλιότητα. Πάντα ελέγχουμε τα σπονδυλικά σώματα. », 22ο Διαπανεπιστημιακό Συνέδριο Ακτινολογίας, Αθήνα, 12-15 Νοεμβρίου 2015, <http://www.eka-radiology.gr/e-posters/P135.pdf>

## **3.2 Ορθοπρωκτικές ανωμαλίες**

### **Ατρησία του πρωκτού**

Η ατρησία του πρωκτού είναι μια σπάνια ανορεκτική δυσπλασία που συνδυάζει έναν φυσιολογικά ανεπτυγμένο πρωκτό και ένα ατρητικό τμήμα του ορθού. Η ατρησία του πρωκτού έχει συχνότητα εμφάνισης 1 στα 5000 νεογνά.

Ενώ ο φυσιολογικός πρωκτικός σωλήνας μπορεί να καταλήγει τυφλά ή μπορεί να υπάρχει ένας έκτοπος πρωκτός ή ένα πρωκτοπεριτοναϊκό συρίγγιο το οποίο εκβάλλει στο περίνιο, στην περίπτωση της συγκεκριμένης ανωμαλίας, ο πρωκτικός σωλήνας μπορεί να εκβάλλει στον κόλπο των θήλων και στην ουρήθρα των αρρένων αντίστοιχα. Στην πρωκτική ατρησία, ο ιστός που κλείνει τον πρωκτό μπορεί να έχει πάχος αρκετών εκατοστών ή να είναι απλώς μια λεπτή μεμβράνη δέρματος. Σε απλές περιπτώσεις, ο πρωκτικός σωλήνας καταλήγει τυφλά στην πρωκτική μεμβράνη, η οποία σχηματίζει ένα διάφραγμα μεταξύ των ενδοδερμικών και εξωδερμικών τμημάτων του πρωκτικού σωλήνα. Σε πιο σοβαρές περιπτώσεις, μεταξύ του τελικού άκρου του ορθού και του συνδετικού ιστού μπορεί να εμφανιστεί ένα παχύ στρώμα συνδετικού ιστού. Αυτό μπορεί να συμβεί είτε λόγω αποτυχίας ανάπτυξης του πρωκτικού λάκκου είτε λόγω ατρησίας του αμφικοιλιακού τμήματος του ορθού. Τα συμπτώματα περιλαμβάνουν πόνο, κνησμό, αίματα στα κοπράνα, δυσκολία στην αποχέτευση και δυσκολία στην κίνηση του εντέρου. Η θεραπεία της πρωκτικής ατροφίας εξαρτάται από την αιτία και τη σοβαρότητα της πάθησης. Η ανωμαλία μπορεί να γίνει αντιληπτή μετά από αποτυχία να περάσει το μηκόνιο σε ένα νεογέννητο με φυσιολογικά παρόντα πρωκτό πρέπει να οδηγήσει σε περαιτέρω κλινικές και ακτινολογικές εξετάσεις, τα ευρήματα των οποίων είναι ειδικά. Στην συγκεκριμένη ανωμαλία ο πρωκτός και οι σφιγκτήρες μύες είναι φυσιολογικά ανεπτυγμένοι, και συνήθως δεν υπάρχει συριγγώδης επικοινωνία με το ουροποιητικό σύστημα.

Η ατρησία του πρωκτού συγκαταλέγεται στις συγγενείς ανωμαλίες της κατώτερης ορθοπρωκτικής περιοχής μαζί με την στένωση του πρωκτού και την υμενώδη ατρησία.

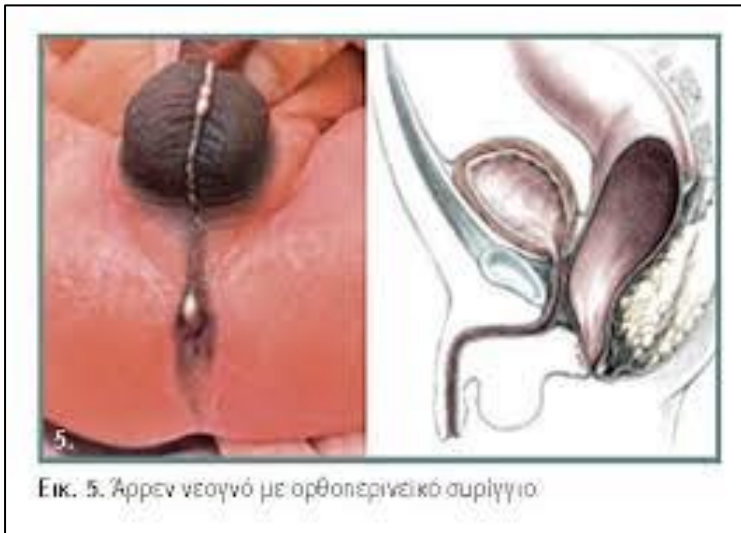
Η στένωση του πρωκτού είναι μια κατάσταση στην οποία παρατηρείται στένωση του πρωκτικού σωλήνα, ενώ ο πρωκτός είναι σχηματισμένος εντός του πρωκτικού σφικτήρα. Η ανωμαλία αυτή μπορεί να προκληθεί από μια μικρή προς τα πίσω παρέκκλιση του ουροθρικού διαφράγματος καθώς αυτό αναπτύσσεται ουραία. Κατά συνέπεια, δυσχεραίνεται η διέλευση των κοπράνων και προκαλείται διάταση του ορθού λόγω αυξημένης πίεσης, με αποτέλεσμα την βαριά δυσκοιλιότητα.

Η υμενώδης ατρησία, μια άλλη ορθοπρωκτική ανωμαλία, προκύπτει από την ανεπιτυχή ρήξη του επιθηλιακού βύσματος στο τέλος της 8<sup>ης</sup> εβδομάδα της εμβρυϊκής ζωής. Ανατομικά ο πρωκτός είναι στην φυσιολογική του θέση, όμως ο πρωκτικός σωλήνας διαχωρίζεται από την εξωτερική επιφάνεια μέσω μιας λεπτής στοιβάδας ιστού. Συνεπώς, το υπόλειμμα του επιθηλιακού βύσματος είναι αρκετά λεπτό για να προβάλλει μετά από κάθε προσπάθεια του νεογνού για αφόδευση. Το υπόλειμμα έχει κυανό χρώμα εξαιτίας της παρουσίας μηκωνίου πάνω από αυτό.

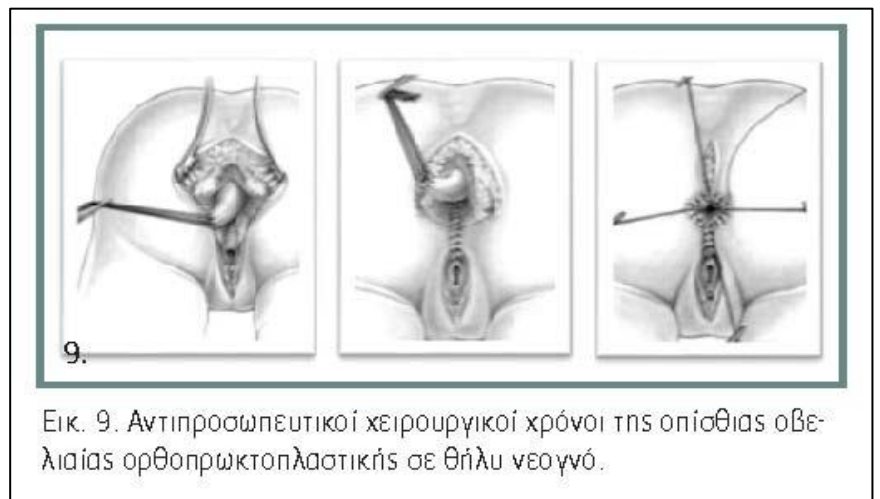
Επιπλέον, υπάρχουν συγγενείς ανωμαλίες της ανώτερης ορθοπρωκτικής περιοχής όπως η ορθοπρωκτική αγενεσία, στην οποία το ορθό καταλήγει πάνω από τον ηβυοθικό μυ, συνήθως με παρουσία συριγγίου. Η διαμαρτία αυτή οφείλεται στον ατελή διαχωρισμό της αμάρας από τον ουρογεννητικό κόλπο μέσω του ουροορθικού διαφράγματος. Στα άρρενα το συρίγγιο μπορεί να εκβάλλει στην ουροδόχο κύστη ή στην ουρήθρα ενώ στα θήλεα μπορεί να εκβάλλει στον κόλπο ή στο πρόδομο του κολεού.



Η διάγνωση των ορθοπρωκτικών ανωμαλιών πραγματοποιείται συνήθως αμέσως μετά την γέννηση, κατά την πρώτη κλινική εξέταση του νεογνού. Ωστόσο, σε ορισμένες περιπτώσεις είναι δυνατή η διάγνωση κατά τον προγεννητικό υπέρηχο. Για να διαγνωστεί ένα νεογνό με ορθοπρωκτική ανωμαλία θα πρέπει να παρατηρηθεί απουσία του ανοίγματος του πρωκτού ή ανεύρεση του σε μη φυσιολογική θέση κατά την εξέταση του από τον νεογνολόγο. Στη συνέχεια, θα ακολουθήσει περαιτέρω έλεγχος, σε περιπτώσεις που δεν είναι κλινικά εμφανείς, για τον καθορισμό του τύπου της ορθοπρωκτικής ανωμαλίας. Σε όλες τις περιπτώσεις απαιτείται κλινικοεργαστηριακός έλεγχος ώστε να καθοριστούν οι πιθανές συγγενείς παθήσεις από άλλα συστήματα. Οι πιθανές θεραπευτικές επιλογές περιλαμβάνουν φαρμακευτική θεραπεία, χειρουργική επέμβαση για την αφαίρεση κακοήθων όγκων ή θεραπεία ενδοκρινικών παραγόντων. Η σημασία της έγκαιρης διάγνωσης και θεραπείας είναι κρίσιμη για την πρόληψη επιπλοκών και τη διατήρηση της υγείας του ασθενούς. Εκτός από τις περιπτώσεις στένωσης του πρωκτού, σε όλα τα νεογνά με μια ορθοπρωκτική ανωμαλία πρέπει να ακολουθήσει χειρουργείο. Ο τύπος και ο αριθμός των χειρουργείων που χρειάζεται το βρέφος εξαρτάται από το είδος της ορθοπρωκτικής ανωμαλίας που παρουσιάζει.



Στυλιανός Υψηλάντης, «Συγγενείς ορθοπρωκτικές ανωμαλίες», Υγεία, <https://www.hygeia.gr/syggeneis-orthoproktikes-anomalies/>



## **Βιβλιογραφία**

1. Βασιλική Γερασιμάτου, Συγγενείς ανωμαλίες, 26 Ιανουαρίου, 2021 [Συγγενείς ανωμαλίες – Wikihealth.gr](https://www.wikihealth.gr/health/daktyloieides-pagkreas/)
2. [Συγγενείς ανωμαλίες | Όμιλος Ιατρικού Αθηνών \(iatriko.gr\)](https://www.iatriko.gr/)
3. Νικολέττα Γκαβέρα, Τριαντάφυλλος Φωκαεύς, “Ατρησία οισοφάγου χωρίς συρίγγιο...Χειρουργική αποκατάσταση και σύγκριση χειρουργικών τεχνικών”, 29 Ιουνίου, 2017 [Ατρησία οισοφάγου χωρίς συρίγγιο...Χειρουργική αποκατάσταση και σύγκριση χειρουργικών τεχνικών - ΜΗΤΕΡΑ \(mitera.gr\)](https://www.mitera.gr/Ατρησία-οισοφάγου-χωρίς-συρίγγιο...Χειρουργική-αποκατάσταση-και-σύγκριση-χειρουργικών-τεχνικών)
4. [Esophageal Strictures | Boston Children's Hospital \(childrenshospital.org\)](https://www.childrenshospital.org/Esophageal-Strictures)
5. [Esophageal Atresia Care, Esophageal and Airway Treatment Program at Johns Hopkins All Children's \(hopkinsmedicine.org\)](https://www.hopkinsmedicine.org/Esophageal-Atresia-Care)
6. [Esophageal Atresia: Causes, Symptoms, Diagnosis & Treatment \(clevelandclinic.org\)](https://www.clevelandclinic.org/Esophageal-Atresia-Causes-Symptoms-Diagnosis-Treatment)
7. Garfield K, Sergent SR. Pyloric Stenosis. 2023 Jan 30. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan ( [Pyloric Stenosis - PubMed \(nih.gov\)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41111111/))
8. [Pyloric stenosis | Children's Wisconsin \(childrenswi.org\)](https://www.childrenswi.org/Pyloric-stenosis)
9. [Pyloric stenosis - Symptoms and causes - Mayo Clinic](https://www.mayoclinic.org/Pylosic-stenosis)
10. Sigmon DF, Eovaldi BJ, Cohen HL. Duodenal Atresia and Stenosis. 2023 Jun 26. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan–[Duodenal Atresia and Stenosis - StatPearls - NCBI Bookshelf \(nih.gov\)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41111111/)
11. Gharpure V. Duodenal atresia. J Neonatal Surg. 2014 Jan 1;3(1):14. [Duodenal Atresia - PMC \(nih.gov\)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24111111/)
12. Antala S, Taylor SA. Biliary Atresia in Children: Update on Disease Mechanism, Therapies, and Patient Outcomes. Clin Liver Dis. 2022 Aug;26(3):341-354. <https://doi.org/10.1016/j.cld.2022.03.001>
13. Lendahl U, Lui VCH, Chung PHY, Tam PKH. Biliary Atresia - emerging diagnostic and therapy opportunities. EBioMedicine. 2021 Dec;74:103689. <https://doi.org/10.1016/j.ebiom.2021.103689>
14. Ling SC. Management of adult survivors of biliary atresia. Clin Liver Dis (Hoboken). 2014 Oct 24;4(4):86-88. <https://doi.org/10.1002/cld.428>
15. Βασιλική Γερασιμάτου, “Δακτυλιοειδές πάγκρεας” 24 Φεβρουαρίου, 2020 [https://wikihealth.gr/health/daktyloieides-pagkreas/](https://www.wikihealth.gr/health/daktyloieides-pagkreas/)
16. Aleem A, Shah H. Annular Pancreas. 2023 May 29. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan–. PMID: 32644662. [Annular Pancreas - StatPearls - NCBI Bookshelf \(nih.gov\)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32644662/)
17. Mittal S, Jindal G, Mittal A, Singal R, Singal S. Partial annular pancreas. Proc (Bayl Univ Med Cent). 2016 Oct;29(4):402-403. <https://doi.org/10.1080/08998280.2016.11929487>.
18. Bajwa SA, Kasi A. Anatomy, Abdomen and Pelvis: Accessory Spleen. 2023 Jul 17. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan–. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK519040/>
19. Trujillo SG, Saleh S, Burkholder R, Shibli F, Shah B. Accessory Spleen: A Rare and Incidental Finding in the Stomach Wall. Cureus. 2022 May 13;14(5):e24977. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9188829/>
20. Yoshida M, Saida T, Masuoka S, Urushibara A, Chiba F, Masumoto K. Preoperative Diagnosis of a Torsioned Accessory Spleen. J Med Ultrasound. 2021 Jun 21;29(2):116-118. [Preoperative Diagnosis of a Torsioned Accessory Spleen - PMC \(nih.gov\)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34111111/)
21. Brantberg A, Blaas HG, Salvesen KA, et al. Fetal duodenal obstructions: increased risk of prenatal sudden death. Ultrasound Obstet Gynecol. 2002 Nov; 20 (5): 439-46. <https://doi.org/10.1046/j.1469-0705.2002.00831.x>
22. Ηλεκτρονική Ιστοσελίδα «www.hygeia.gr» / Άρθρα Υγείας / Χειρουργική / Ατρησίες εντέρου / Εικόνα. 1: Διατεταμένες εντερικές έλικες λόγω ΑΕ. <https://www.hygeia.gr/atrisies-enteroy/>
23. Kumar P, Kumar C, Pandey PR, et al. Congenital Duodenal Obstruction in Neonates: Over 13 Years' Experience from a Single Centre. J Neonatal Surg. 2016 Oct 10; 5 (4): 50. <https://doi.org/10.21699/jns.v5i4.461>
24. Ηλεκτρονική Ιστοσελίδα «pergamalis.com.gr» / Πεπτικό σύστημα / Ανώμαλη θέση εντέρου (MALROTATION) <https://pergamalis.com.gr/peptiko-systima/> .

25. Bishop JC, McCormick B, Johnson CT, et al. The Double Bubble Sign: Duodenal Atresia and Associated Genetic Etiologies. *Fetal Diagn Ther.* 2020; 47 (2): 98-103 <https://doi.org/10.1159/000500471> .
26. Lawrence MJ, Ford WD, Furness ME, et al. Congenital duodenal obstruction: early antenatal ultrasound diagnosis. *Surg Int.* 2000; 16 (5-6): 342-5 <https://doi.org/10.1007/s003839900322>
27. Ηλεκτρονική Ιστοσελίδα «spirosavlonitis.gr» / Χειρουργικές επεμβάσεις / Εντερεκτομή, <https://spirosavlonitis.gr/service/%CE%B5%CE%BD%CF%84%CE%B5%CF%81%CE%B5%CE%BA%CF%84%CE%BF%CE%BC%CE%AE/> .
28. Potts SR, Garstin WI. Neonatal duodenal obstruction with emphasis on cases with Down's syndrome. *Ulster Med J.* 1986 Oct; 55 (2): 147-50, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/pmc2448344/> .
29. Al-Salem AH, Khwaja S, Grant C, et al. Congenital intrinsic duodenal obstruction: problems in the diagnosis and management. *J Pediatr Surg.* 1989 Dec; 24 (12): 1247-9, [https://doi.org/10.1016/s0022-3468\(89\)80560-3](https://doi.org/10.1016/s0022-3468(89)80560-3) .
30. Ηλεκτρονική Ιστοσελίδα «emvriomitriki.gr» / Έμβρυο / Εμβρυικές ανωμαλίες / Γαστρεντερικό σύστημα / Ατρησία δωδεκαδακτύλου, <https://emvriomitriki.gr/egkymosynh/evryikes-anwmalies/gastreteriko-systhma/atrhisia-dwdekadakyλου>
31. Densler JF. Gastroschisis and ruptured omphalocele. *J Natl Med Assoc.* 1982 Jul; 74 (7): 693-6. [Gastroschisis and Ruptured Omphalocele - PMC \(nih.gov\)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1016/1016/s0022-3468(82)80560-3/) .
32. Ηλεκτρονική Ιστοσελίδα «païdo-xeirourgog.gr» / Παθήσεις / Πεπτικό σύστημα / Ατρησία λεπτού εντέρου. <https://www.païdo-xeirourgog.gr/pathiseis.php> .
33. Calzolari E, Bianchi F, Dolk H, et al. EUROCAT Working Group: Omphalocele and gastroschisis in Europe: a survey of 3 million births 1980-1990. *Am J Med Genet.* 1995 Aug 28; 58 (2): 187-194. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320580218>
34. Ηλεκτρονική ιστοσελίδα « saritzoglou.com» / Παθήσεις / Μεκέλλειος απόφυση, <https://www.saritzoglou.com/mekeleios-apophuse/> .
35. Benjamin B, Wilson G. Anomalies associated with gastroschisis and omphalocele: analysis of 2825 cases from the Texas Birth Defects Registry. *J Pediatr Surg.* 2014 Apr; 49 (4): 514-9, <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2013.11.052> .
36. Ηλεκτρονική Ιστοσελίδα «www.linkedin.com» / Katerina Rammata / Εικόνα : Κύστες μεσεντερίου, <https://www.linkedin.com/posts/katerina-rammata-916a10109-%CE%BF%CE%B9-%CE%BA%CF%8D%CF%83%CF%84%CE%B5%CE%B9%CF%82-%CF%84%CE%BF%CF%85-%CE%BC%CE%B5%CF%83%CE%B5%CE%BD%CF%84%CE%B5%CF%81%CE%AF%CE%BF%CF%85-%CE%BA%CE%B1%CE%B9-%CE%B5%CF%80%CE%B9%CF%80%CE%BB%CF%8C%CE%BF%CF%85-activity-7022600648357494786-xcGe> .
37. Brantberg A, Blaas HG, Haugen SE, et al. Characteristics and outcome of 90 cases of fetal omphalocele. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005 Oct; 26 (5): 527-37, <https://doi.org/10.1002/uog.1978>
38. Ηλεκτρονική Ιστοσελίδα «radiopaedia.org» / cases/ gastroschisis-11, <https://radiopaedia.org/cases/gastroschisis-11> .
39. De Veciana M, Major CA, Porto M. Prediction of an abnormal karyotype in fetuses with omphalocele. *Prenat Diagn.* 1994 Jun; 14 (6): 487-92. <https://doi.org/10.1002/pd.1970140613>
40. Ηλεκτρονική Ιστοσελίδα «emvriomitriki.gr» / Έμβρυο / Εμβρυικές ανωμαλίες / Πρόσθιο κοιλιακό τοίχωμα / Ομφαλοκήλη, <https://emvriomitriki.gr/egkymosynh/evryikes-anwmalies/koiliako-toixwma/omafalokhli>
41. Ewa Sawicka 1 , Lukasz Wieprzowski, Renata Jacyńska, Tomasz Maciejewski. Influence of selected factors on the treatment and prognosis in newborns with gastroschisis on the basis of own experience. 2013 Jan-Mar;17(1):37-46, [https://www.researchgate.net/publication/237084935\\_Influence\\_of\\_selected\\_factors\\_on\\_the\\_treatment\\_and\\_prognosis\\_in\\_newborns\\_with\\_gastroschisis\\_on\\_the\\_basis\\_of\\_own\\_experience](https://www.researchgate.net/publication/237084935_Influence_of_selected_factors_on_the_treatment_and_prognosis_in_newborns_with_gastroschisis_on_the_basis_of_own_experience) .
42. Γ. Ν. Περγάμαλης, «Συγγενές megakolo - Νόσος Hirschsprung Διάγνωση απλή – αξιόπιστη», [https://pergamalis.com.gr/pdf/iatrous/arthra/Sygenes\\_Megakolo\\_Nosos\\_irschsprung.pdf](https://pergamalis.com.gr/pdf/iatrous/arthra/Sygenes_Megakolo_Nosos_irschsprung.pdf). Simon E. Kenny, Paul K.H. Tam, Mercè Garcia-Barcelo, "Seminars in Pediatric Surgery", Volume 19, Issue 3, 2010, Pages 194-200, <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S105585861000017X>.

43. Amiel, J., Sproat-Emison, E., Garcia-Barcelo, M., Lantieri, F., Burzynski, G., Borrego, S., ... Hirschsprung Disease Consortium. (2008). Hirschsprung Disease, Associated Syndromes and Genetics: A Review. *Journal of Medical Genetics*, 45(1), 1–14, <https://doi.org/10.1136/jmg.2007.053959>.
44. 2. Heuckeroth, R. O., & Schäfer, K.-H. (2016). Gene-Environment Interactions and the Enteric Nervous System: Neural Plasticity and Hirschsprung Disease Prevention. *Developmental Biology*, 417(2), 188–197, <https://doi.org/10.1016/j.ydbio.2016.06.002>.
45. 3. Langer, J. C. (2013). Hirschsprung Disease. *Current Opinion in Pediatrics*, 25(3), 368–374, <https://doi.org/10.1097/MOP.0b013e32835e6644>.
46. 4. Martucciello, G., Ceccherini, I., & Lerone, M. (2000). Pathogenesis of Hirschsprung's Disease. *Journal of Pediatric Surgery*, 35(7), 1017–1025, <https://doi.org/10.1053/jpsu.2000.7222>.
47. 5. Pini Prato, A., & Avanzini, S. (2012). Hirschsprung's Disease: Historical Notes and Original Articles by Harald Hirschsprung. *Seminars in Pediatric Surgery*, 21(4), 259–263, <https://doi.org/10.1053/j.sempedsurg.2012.08.001>.
48. Γιώργος Περγάμαλης, “ΟΡΘΟΠΡΩΚΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ-ΑΤΡΗΣΙΑ ΟΡΘΟΥ” <https://pergamalis.com.gr/peptiko-systima/orthoproktikes-anomalies-atrisia-orthou/>
49. Belkind-Gerson, “Anal Atresia, (Imperforate Anus)”, MSD Manual Professional Version, Aug 2023, <https://www.msmanuals.com/professional/pediatrics/congenital-gastrointestinal-anomalies/anal-atresia>.
50. Ιωάννης Δοντάς, «Στένωση του Πρωκτού», <https://dontaslaser.gr/2019/05/11/%CF%83%CF%84%CE%AD%CE%BD%CF%89%CF%83%CE%B7-%CF%84%CE%BF%CF%85-%CF%80%CF%81%CF%89%CE%BA%CF%84%CE%BF%CF%8D/>.
51. ΑΡΣΕΝΙΟΣ ΓΕΩΡΓΙΑΔΗΣ, «ΟΡΘΟΠΡΩΚΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ», [https://www.gaps.gr/wp-content/uploads/2016/10/anorectal\\_malformations.pdf](https://www.gaps.gr/wp-content/uploads/2016/10/anorectal_malformations.pdf)
52. Keith L. Moore, T.V.N Persaud, Mark G. Torchi, *Εμβρυολογία του ανθρώπου από τη σύλληψη έως τη Γέννηση* (2<sup>η</sup> έκδ.), 2019, κεφ.31 : Κλινική Προσέγγιση : Πεπτικό Σύστημα σελ. 637-671.
53. <https://cdn.lecturio.com/assets/Embryonic-development-of-the-gut-tube-1200x1125.png>