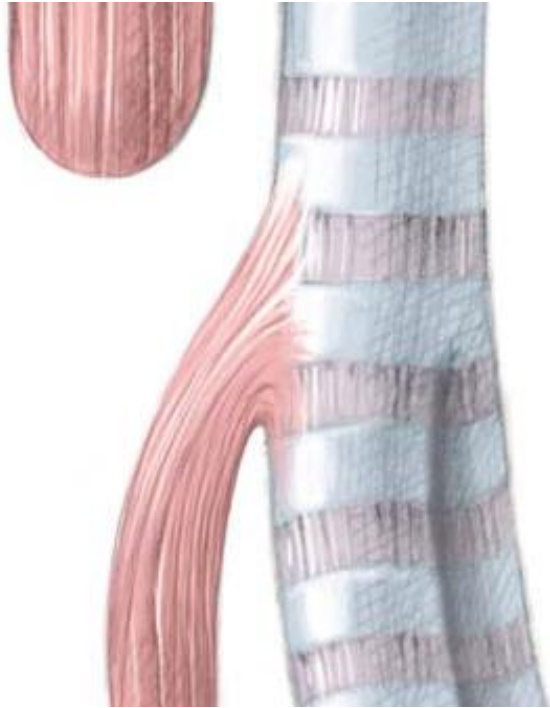


Ατρησία οισοφάγου  
Συγγενής διαφραγματοκήλη  
Συγγενές μεγάκολο

Ξενοφών Σινωπίδης  
Επίκουρος Καθηγητής Παιδοχειρουργικής



Ατρησία οισοφάγου

Συχνότητα 1:3500

Συνοδές ανωμαλίες 50%

Συγγενείς καρδιοπάθειες

VSD

PDA

Τετραλογία Fallot

Ανωμαλίες γαστρεντερικού

Malrotation

Ατρησία δωδεκαδακτύλου

Κύστη διπλασιασμού

Πυλωρική στένωση

Ορθοπρωκτικές διαμαρτίες

Ουρογεννητικές ανωμαλίες

Διαμαρτίες ουρήθρας

Υδρονέφρωση

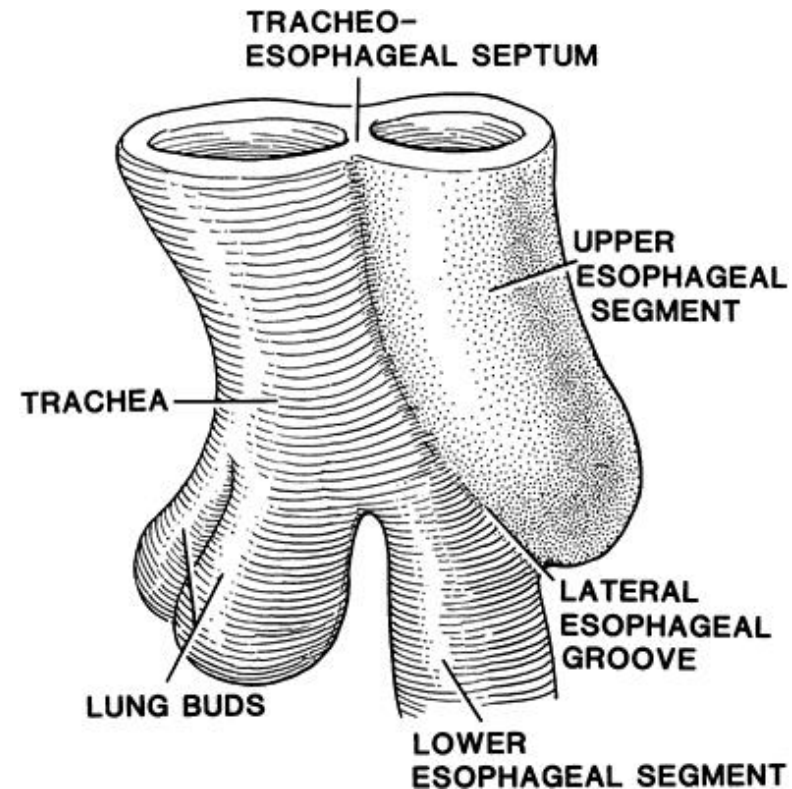
Πλειοκυστικός δυσπλαστικός νεφρός

Αγενεσία νεφρών

## Εμβρυολογία

Ατελής διαχωρισμός του αρχέγονου πρόσθιου εντέρου στην τραχεία και τον οισοφάγο από το τραχειο-οισοφαγικό διάφραγμα

Εμβρυϊκή περίοδος: 4<sup>η</sup> – 5<sup>η</sup> εβδομάδα



## Ατρησία Οισοφάγου

Προγεννητικός έλεγχος: Πολυδράμνιο

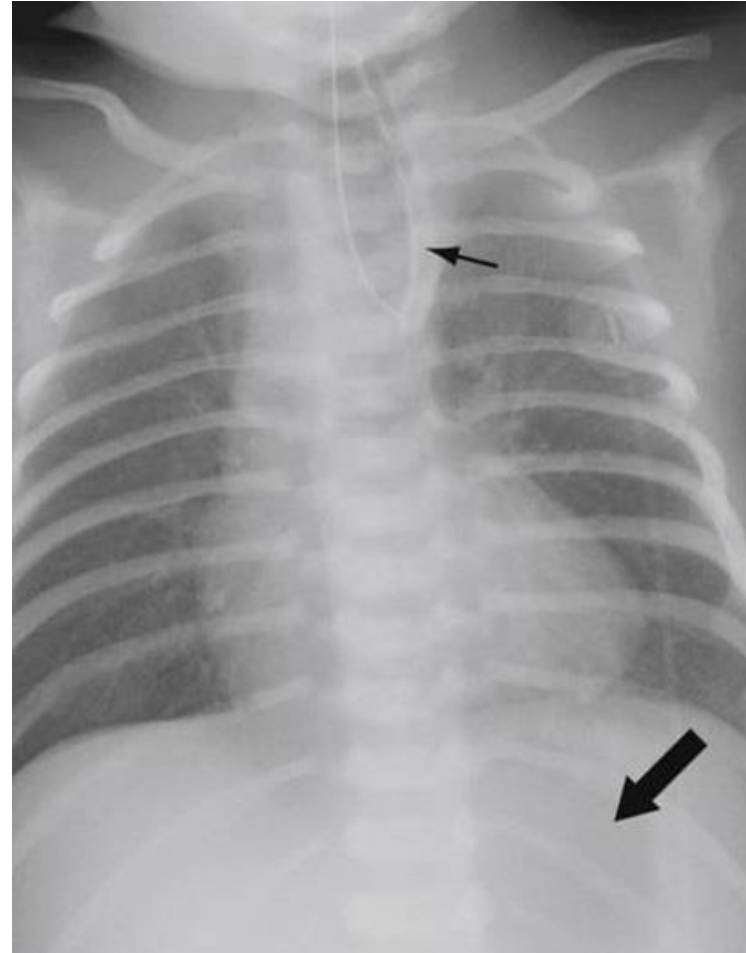
Μετά τον τοκετό:

Σιελόρροια

Εισρόφηση

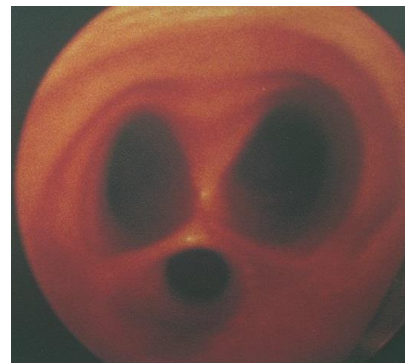
Αδυναμία σίτισης

Ακτινολογική απεικόνιση με  
ρινογαστρικό καθετήρα



# Ατρησία Οισοφάγου

## Ταξινόμηση





## Ατρησία Οισοφάγου

### Αντιμετώπιση

Ανάρροπη θέση

Έπια συνεχής αναρρόφηση

Διασωλήνωση

Διάγνωση καρδιαγγειακών διαμαρτιών

Χειρουργική σύγκλειση του τραχειοοισοφαγικού συριγγίου και αναστόμωση των κολοβωμάτων του οισοφάγου

Μονάδα Εντατικής Θεραπείας Νεογνών

Καταστολή και μυοχάλαση

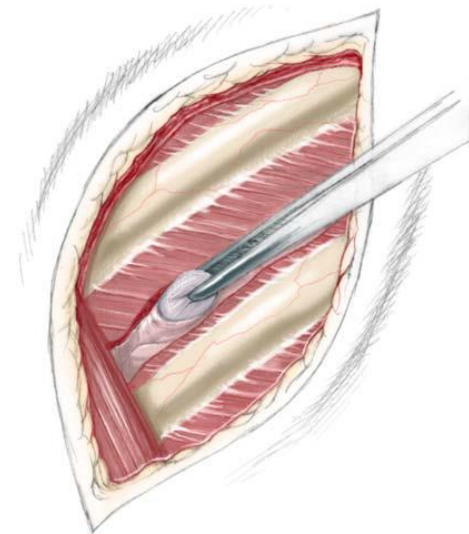
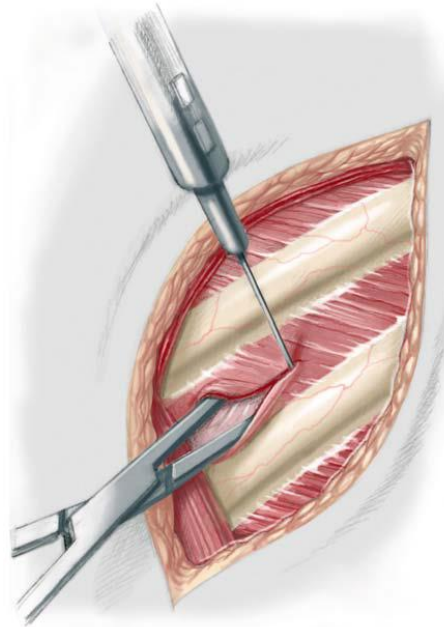
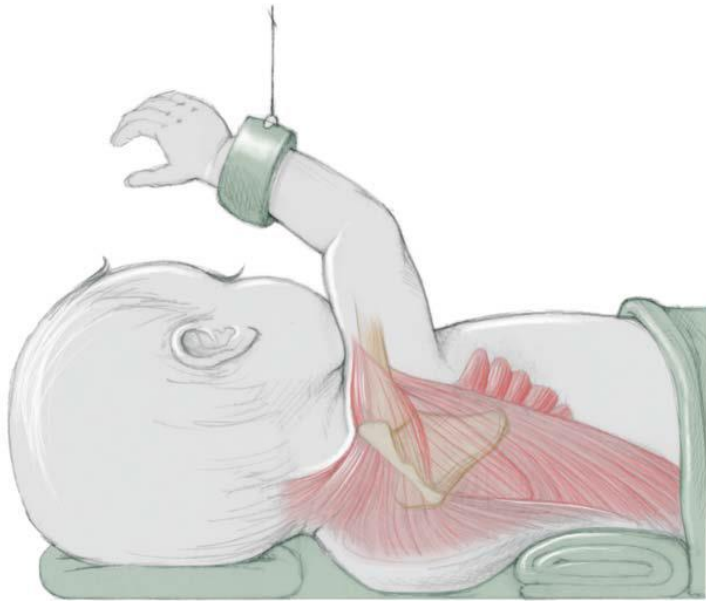
Αποφυγή υπέρεκτασης του αυχένα

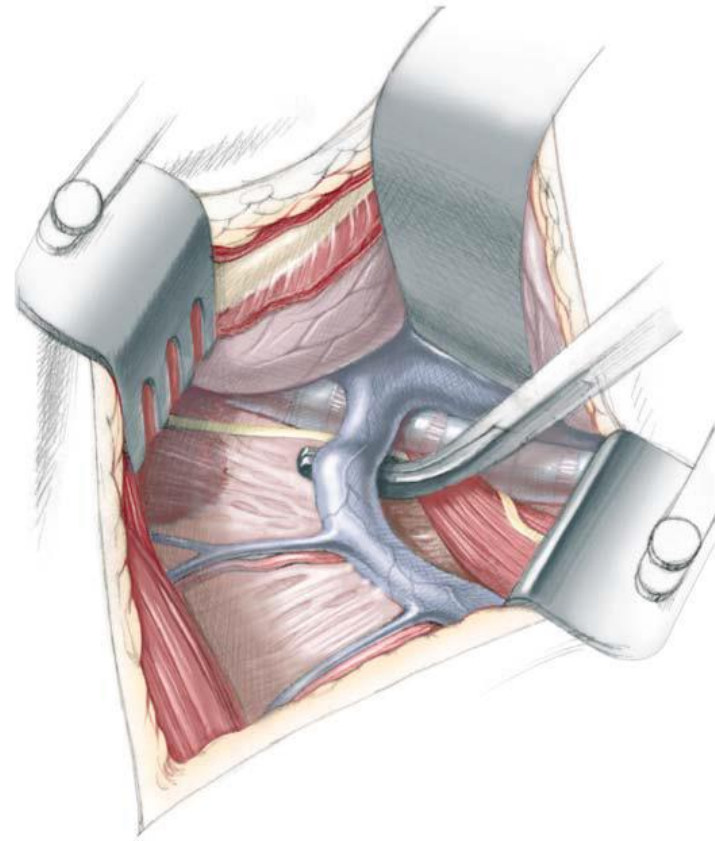
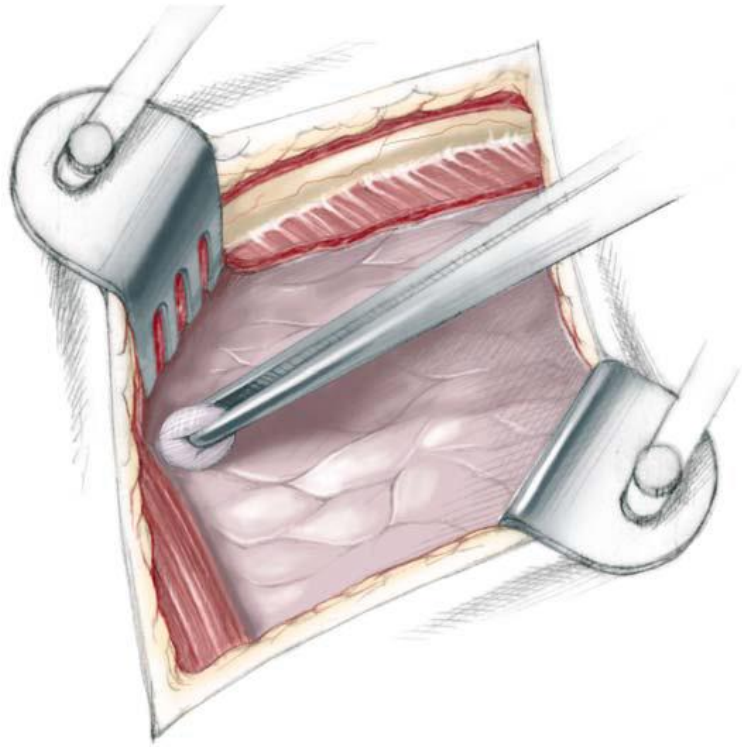
Παραμονή διαναστομωτικού καθετήρα

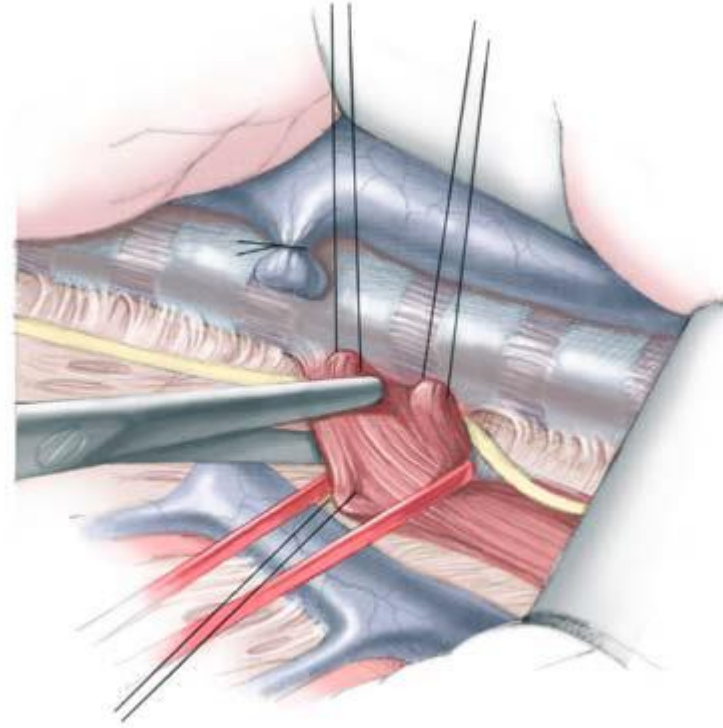
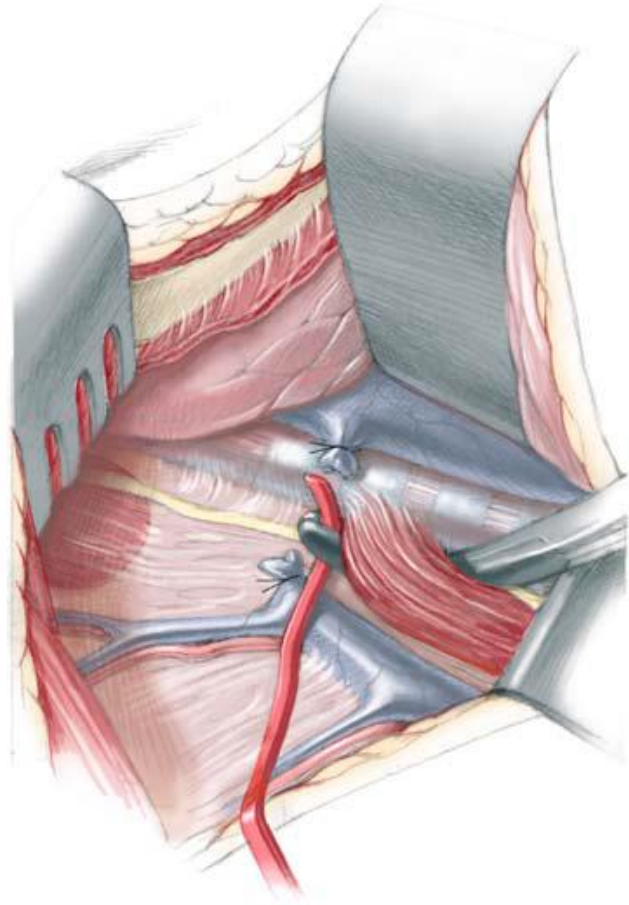


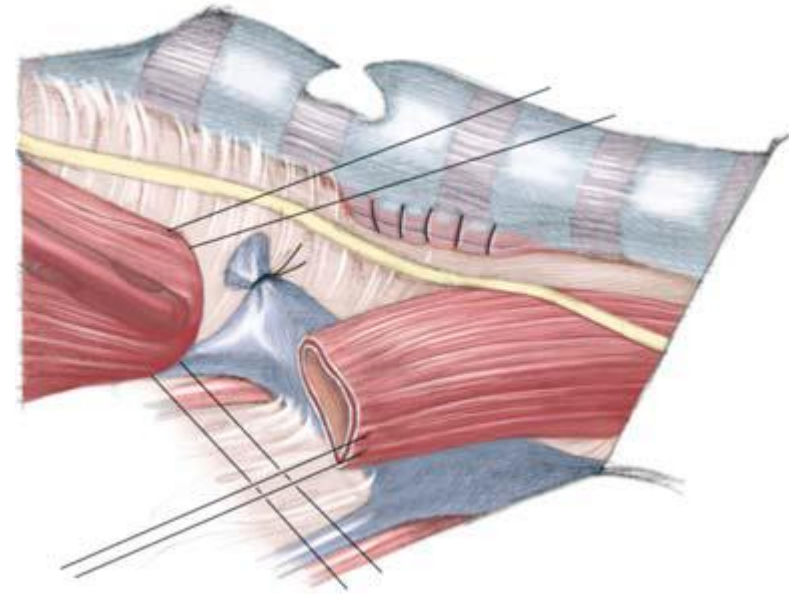
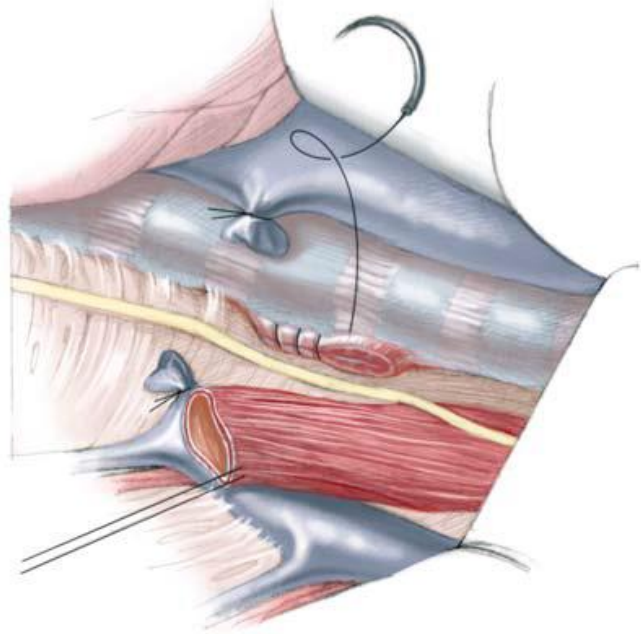
## Ατρησία Οισοφάγου

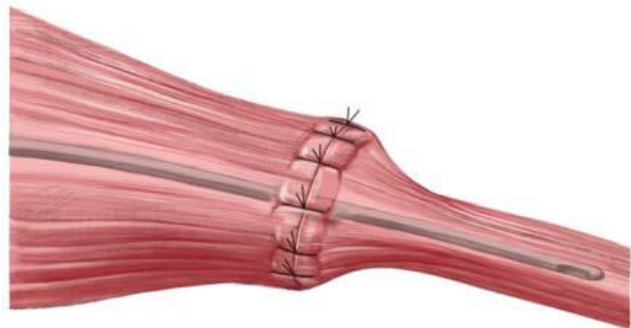
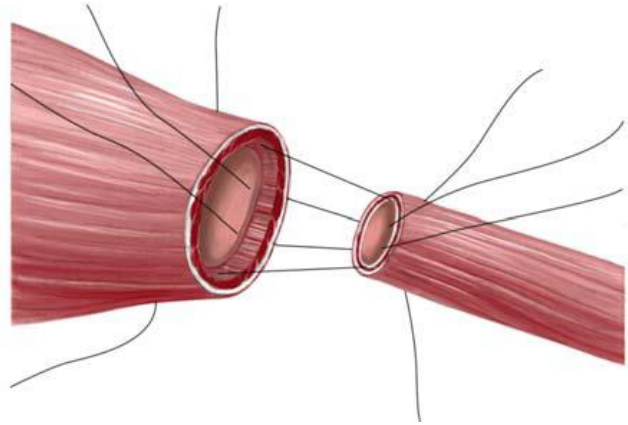
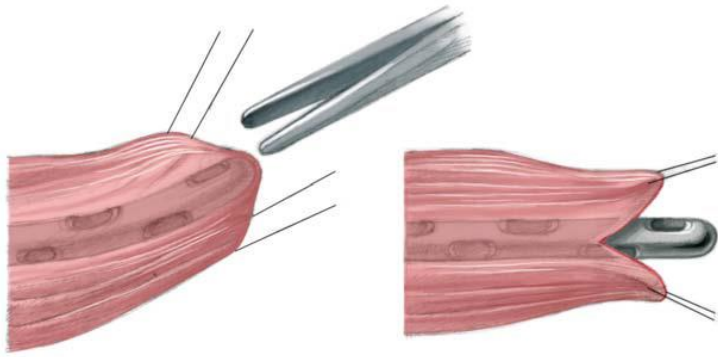
### Χειρουργική αντιμετώπιση



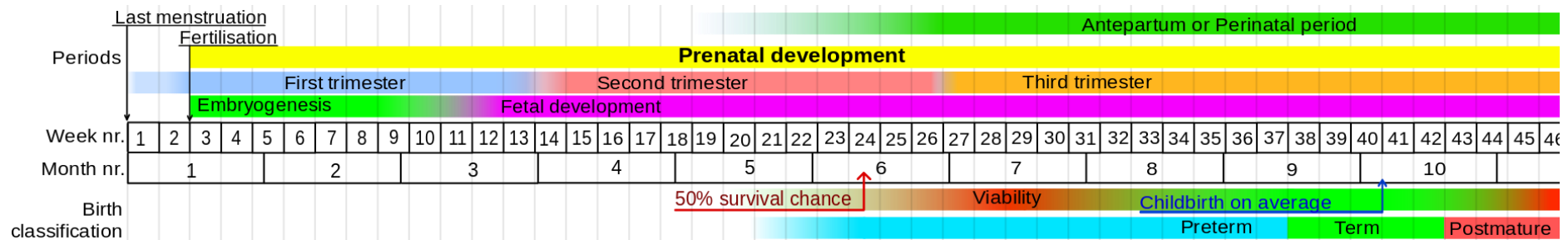
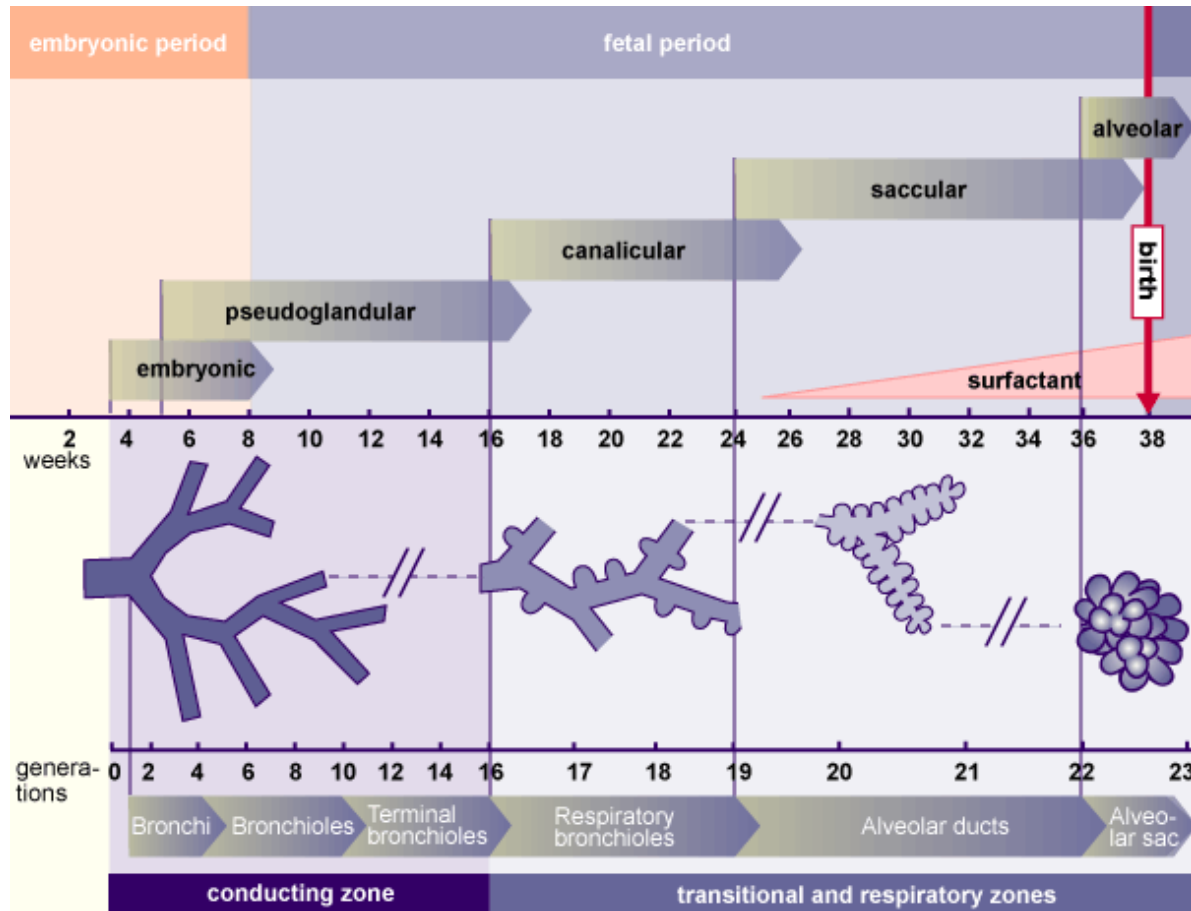












## Ατρησία Οισοφάγου

### Πρόγνωση

### Επιβίωση

Βάρος γέννησης >1500gr

Χωρίς μείζονες καρδιακές ανωμαλίες

97%

Βάρος γέννησης >1500gr

Μείζονες καρδιακές ανωμαλίες

59%

Βάρος γέννησης <1500gr

Μείζονες καρδιακές ανωμαλίες

22%

Ατρησία Οισοφάγου

Αδυναμία αναστόμωσης

Δημιουργία οισοφάγου από μετάθεση

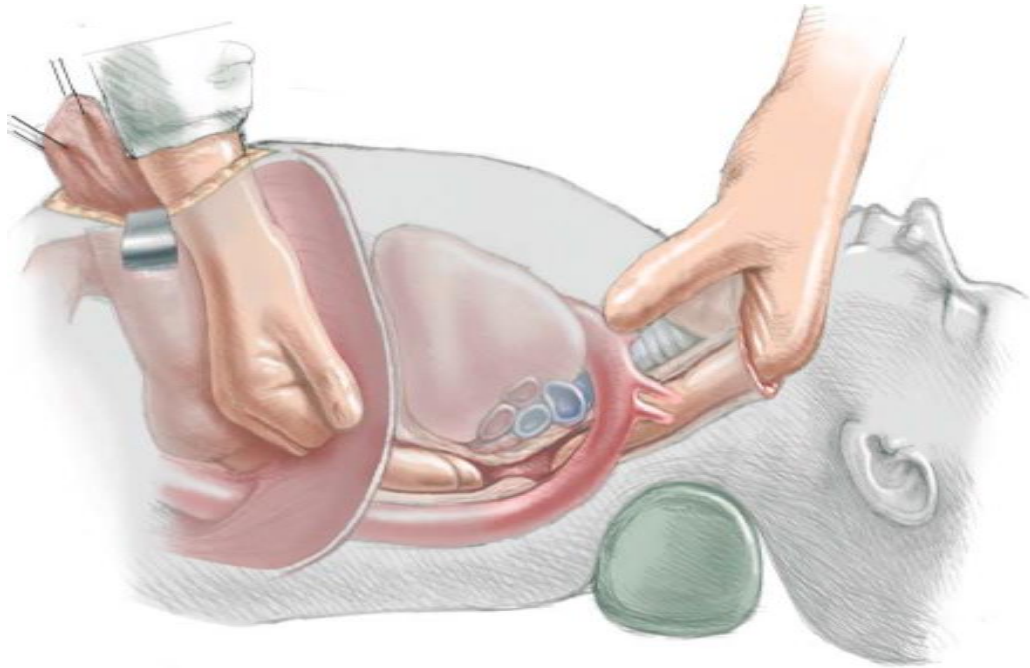
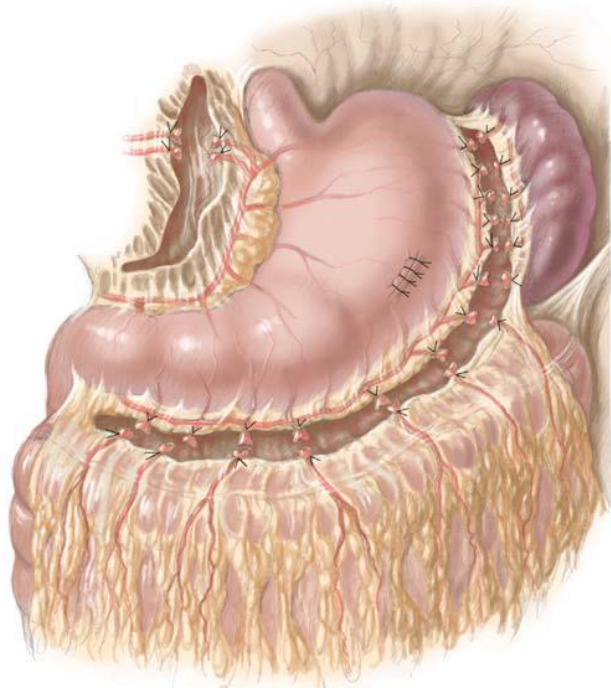
Λεπού εντέρου

Παχέως εντέρου

Ανεστραμμένου γαστρικού κρημνού

Μετάθεση στομάχου





## Ατρησία Οισοφάγου

### Ακολουθία VACTERL

**V**ertebrae

**A**norectal

**C**ardiac

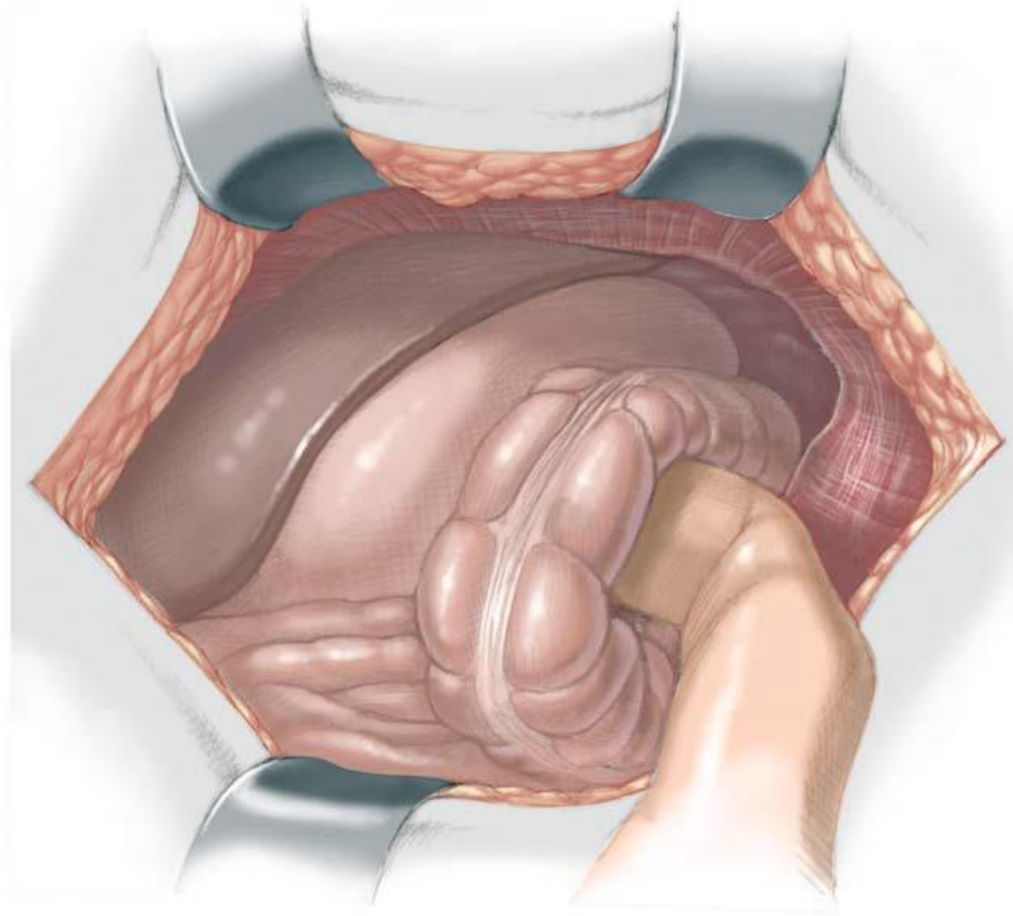
**T**racheo**E**sophageal

**R**enal

**L**imb



## Συγγενής Διαφραγματοκήλη



## Συγγενής Διαφραγματοκήλη

Συχνότητα 1:3500

Θνησιμότητα 60%

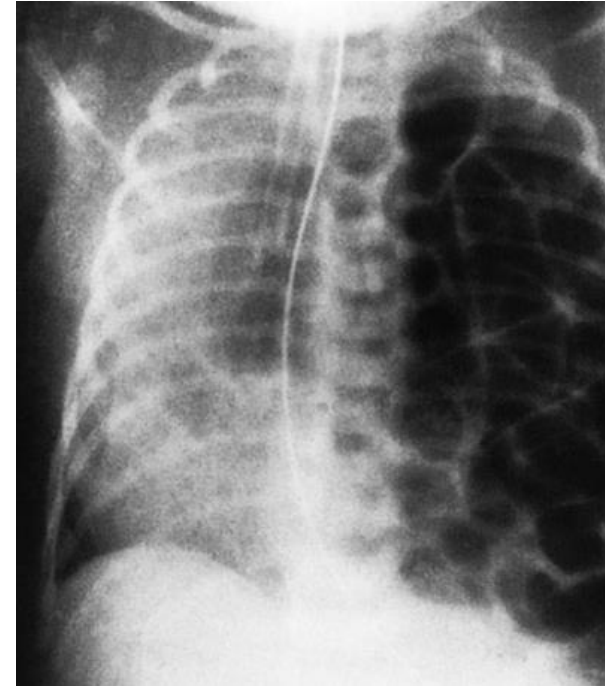
Πολυδράμιο 20%

Αριστερή εντόπιση 80% - Τρήμα του Bochdalek

Δεξιά εντόπιση 20%

Παρουσία κηλικού σάκου 20%

Εμβρυϊκή περίοδος: 8<sup>η</sup> εβδομάδα



## Συγγενής Διαφραγματοκήλη

### Προγεννητικός έλεγχος

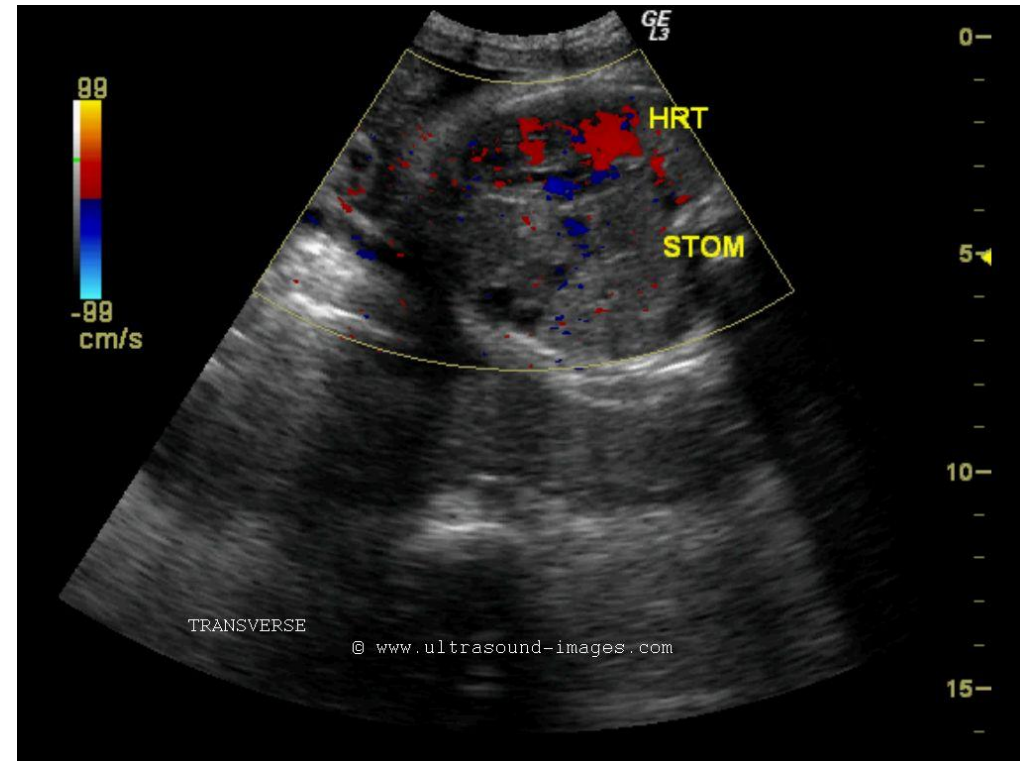
Πολυδράμνιο

Μετατόπιση του μεσοπνευμονίου

Παρουσία κοιλιακών σπλάγχνων στο θώρακα

Απουσία ορθότοπης γαστρικής

φυσαλίδας



## Συγγενής Διαφραγματοκήλη

### Παθοφυσιολογία

Πνευμονική υποπλασία

Υποξία και υπερκαπνία

Αγγειοσύσπαση πνευμονικών αγγείων

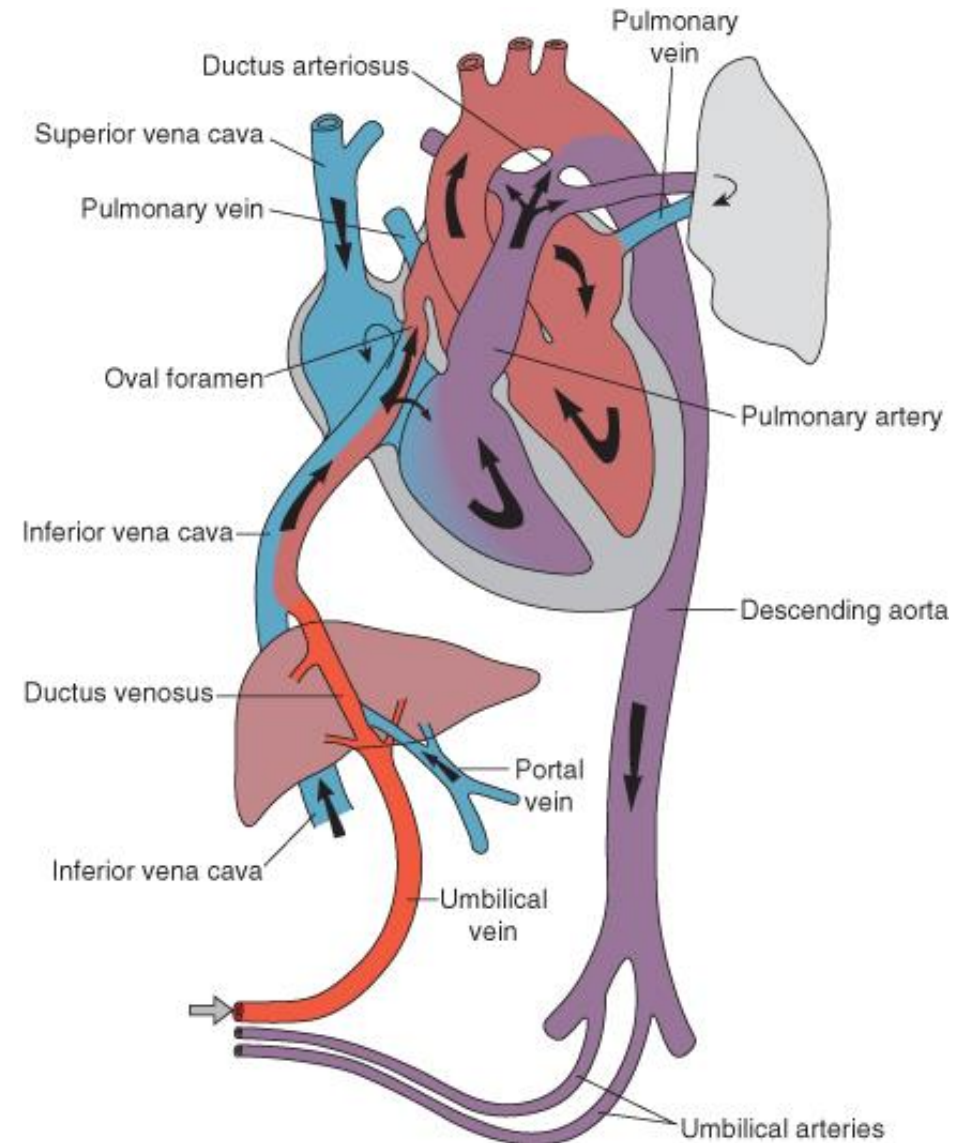
Πνευμονική υπέρταση

Ελλιπής ανταλλαγή αερίων

Shunt δεξιά προς αριστερά

### Ανατομία

Malrotation





## Νόσος Hirschsprung (Συγγενές megάκολο)



## Νόσος Hirschsprung

Συχνότητα 1: 5.000 γεννήσεις

Διάγνωση στη νεογνική περίοδο: 90%

Συνοδές συγγενείς ανωμαλίες: 10%

Σύνδρομο Down 5%

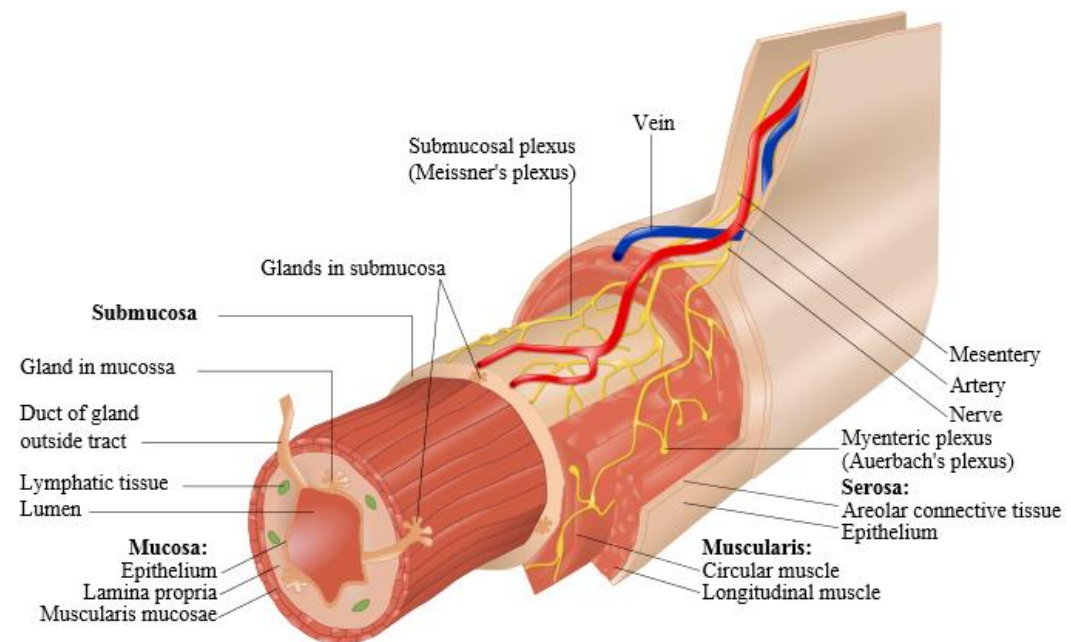
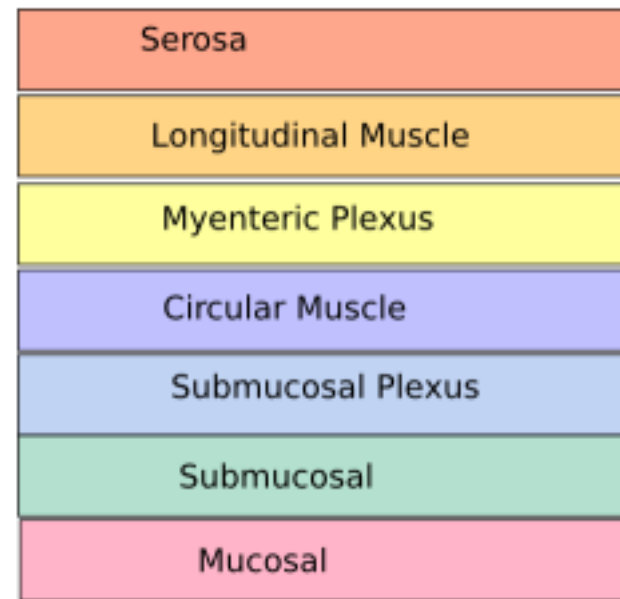
Multiple Endocrine Neoplasia type 2

Neurofibromatosis

Σύνδρομα με νοητική στέρηση

Ανωμαλίες του παχέως εντέρου

Καρδιοπάθειες





## Νόσος Hirschsprung

Μετανάστευση νευροεντερικών κυττάρων από τη νευρική ακρολοφία στο γαστρεντερικό σωλήνα

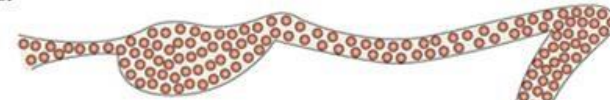
- |                  |                                 |
|------------------|---------------------------------|
| 1. Οισοφάγος     | 5 <sup>η</sup> εβδομάδα κύησης  |
| 2. Μέσο έντερο   | 7 <sup>η</sup> εβδομάδα κύησης  |
| 3. Απώτερο κόλον | 12 <sup>η</sup> εβδομάδα κύησης |



Μελέτες υποστηρίζουν ότι τα γαγγλιακά κύτταρα οδηγούνται στον προορισμό τους με νευρικές γλυκοπρωτεΐνες ή ίνες (φιμπρονεκτίνη, ιαλουρονικό οξύ)

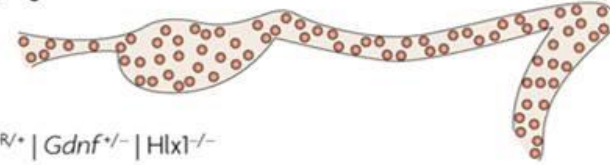
# Νόσος Hirschsprung

## Normal



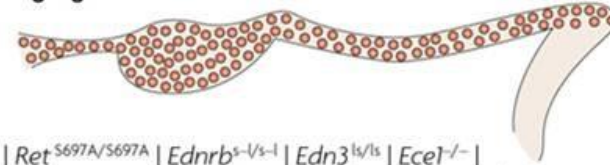
Wild type | *Ret*<sup>+/-</sup> | *Ret*<sup>9/9</sup> | *Ret*<sup>Y162/+</sup> | *Ednrb*<sup>s/s</sup> | *Edn3*<sup>ls/+</sup>

## Hypoganglionosis



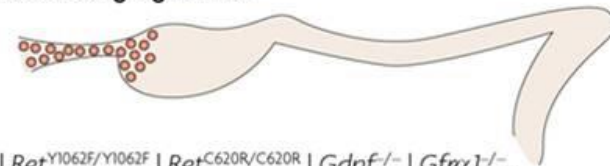
*Ret*<sup>C620R/+</sup> | *Gdnf*<sup>+/-</sup> | *Hlx1*<sup>-/-</sup>

## Colonic aganglionosis



*Ret*<sup>5/51</sup> | *Ret*<sup>S697A/S697A</sup> | *Ednrb*<sup>s-1/s-1</sup> | *Edn3*<sup>ls/ls</sup> | *Ece1*<sup>-/-</sup> |  
*Sox10*<sup>Dom/+</sup> | *Sox10*<sup>LacZ/+</sup> | *Ret*<sup>+/-</sup>; *Ednrb*<sup>s/s</sup> | *Ret*<sup>5/51</sup>; *Edn3*<sup>ls/ls</sup> \* |  
*Sall4*<sup>-/-</sup> |  $\beta$ 1-integrin<sup>-/-</sup> †

## Total intestinal aganglionosis



*Ret*<sup>-/-</sup> | *Ret*<sup>Y1062F/Y1062F</sup> | *Ret*<sup>C620R/C620R</sup> | *Gdnf*<sup>-/-</sup> | *Gfrx1*<sup>-/-</sup> |  
*Sox10*<sup>Dom/Dom</sup> | *Sox10*<sup>LacZ/LacZ</sup> | *Ret*<sup>5/51</sup>; *Edn3*<sup>ls/ls</sup> | *Sox10*<sup>Dom/+</sup>; *Edn3*<sup>ls/ls</sup> † |  
*Sox10*<sup>Dom/+</sup>; *Ednrb*<sup>s-1/s-1</sup> † | *Phox2b*<sup>-/-</sup> | *Pax3*<sup>-/-</sup>

## Other

- Nrtn*<sup>-/-</sup> — Reduced neuron size and density of AChE projections
- Gfrx2*<sup>-/-</sup> — Reduced density of AChE projections
- DCC*<sup>-/-</sup> — Absence of submucosal ganglia
- Ihh*<sup>-/-</sup> — Partial intestinal aganglionosis and megacolon
- Shh*<sup>-/-</sup> — Ectopic ganglia formation
- NT3*<sup>-/-</sup> — Reduced number of myenteric and submucosal ganglia
- TrkC*<sup>-/-</sup> — Reduced number of myenteric and submucosal ganglia
- Spry2*<sup>-/-</sup> — Increased number of neurons throughout gut

## Νόσος Hirschsprung

### Παθοφυσιολογία

Απώλεια προώθησης του περισταλτικού κύματος

Απουσία χάλασης του έσω σφιγκτήρα του ορθού

Προοδευτική υπερτροφία του φυσιολογικού κεντρικού τμήματος

### Κατηγορίες

Βραχύ megacolon: συμμετοχή ορθού και σιγμοειδούς (75%)

Μεγαλύτερη τμηματική συμμετοχή του παχέως εντέρου (15%)

Ολικό megacolon

Υπερβραχύ megacolon

Κλινική εικόνα

### **ΝΕΟΓΝΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ**

Καθυστέρηση αποβολής μηκωνίου

Μετεωρισμός

Έμετος με πρόσμιξη χολής

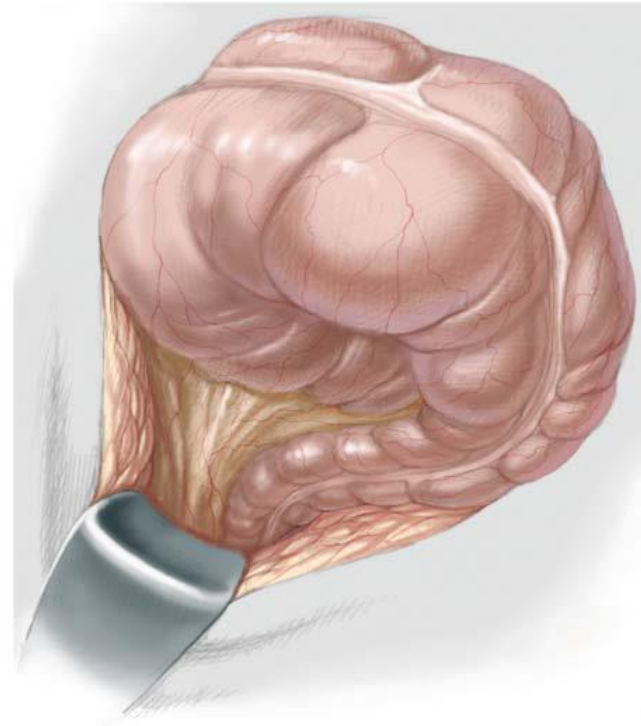
Εντεροκολίτιδα

### **ΠΑΙΔΙΑ ΜΕΓΑΛΥΤΕΡΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ**

Χρόνια δυσκοιλιότητα

Εντεροκολίτιδα

Διαταραχή ανάπτυξης



## Διάγνωση

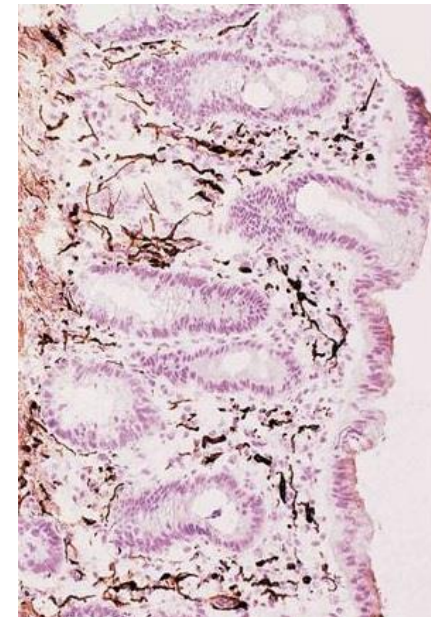
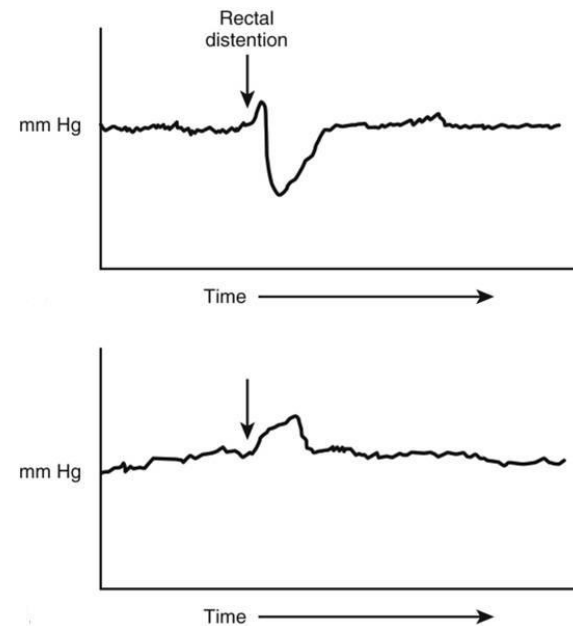
Απλή ακτινογραφία κοιλίας

Ακτινογραφία με ακτινοσκιερή ουσία- ζώνη μετάπτωσης

Βιοψία του ορθού

Χρώση ακετυλχολινεστεράσης (90% ακριβής)

Μανομετρία



## Διαφορική διάγνωση

Μηχανικά αίτια αποφρακτικής νόσου του εντέρου (ατρησίες, ορθοπρωκτικές ανωμαλίες, ειλεός από μηκόνιο, σύνδρομο βύσματος μηκωνίου)

Λειτουργικά αίτια (προωρότητα, σηψαιμία, ηλεκτρολυτικές διαταραχές, υποθυρεοειδισμός)

Σε μεγαλύτερα παιδιά: Ιδιοπαθής δυσκοιλιότητα, υποθυρεοειδισμός)

Βύσμα μηκωνίου: στο 10% των περιπτώσεων υποκρύπτεται συγγενές megacolon

## Θεραπεία

Σε υπόνοια εντεροκολίτιδας (σηψαιμία, πυρετός, διάρροια, αιματηρές κενώσεις):

Rectal washout

Αντιβιοτικά (Βανκομυκίνη, Μετρονιδαζόλη)

Κολοστομία

## Κολοστομία

Οξεία εντερική απόφραξη

Πρόωρα και χαμηλού βάρους νεογνά

Καθυστερημένη διάγνωση

Υποτροπές εντεροκολίτιδας

## Εγχειρητικές τεχνικές

Swenson pull-through(1948)

Duhamel pull-through (1956)

Soave endorectal pull-through (1964)

Laparoscopy assisted pull-through

Transanal endorectal pull-through

