

ΕΡΓΑΣΙΑ Β΄ ΤΕΤΡΑΜΗΝΟΥ ΤΩΝ ΜΑΘΗΤΡΙΩΝ Γ. ΕΡΡΙΚΑ ΚΑΙ Κ. ΕΥΑ

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΤΗ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ ΤΩΝ ΕΝΔΟΚΡΙΝΩΝ ΑΔΕΝΩΝ (ΝΑΝΙΣΜΟΣ-ΓΙΓΑΝΤΙΣΜΟΣ).

Νανισμός

Ο κάθε άνθρωπος είναι διαφορετικός. Άλλοι μελαχρινοί, άλλοι ξανθοί ή κοκκινομάλληδες, κάποιοι λεπτοί κι άλλοι γεματούληδες. Ευτυχώς! Γιατί... φανταστείτε πόσο πληκτικός θα ήταν ο κόσμος μας αν όλοι ήμασταν ίδιοι! Υπάρχουν βέβαια και κάποιοι άνθρωποι που λόγω του σώματος τους ξεχωρίζουν ιδιαίτερα. Έτσι για παράδειγμα οι υπερβολικά κοντοί άνθρωποι, αλλιώς νάνοι. Παρά τη συνηθισμένη ποικιλία ύψους που παρατηρούμε στους ανθρώπους γύρω μας, οι νάνοι ξεχωρίζουν λόγω του ασυνήθιστα μικρού ύψους τους και του μικρού αριθμού τους. Σίγουρα τώρα θα αναρωτιέστε εάν το μειωμένο ύψος αυτών των ανθρώπων οφείλεται σε κάποια ασθένεια ή εάν είναι φυσιολογικό. Το ύψος τους οφείλεται σε μια ασθένεια που ονομάζεται νανισμός. Ο νανισμός περιγράφηκε αρχικά από τους **Δόκτωρ Silver** και **Δόκτωρ Russell** το 1950. Είναι μια παθολογική κατάσταση, που χαρακτηρίζεται από μικρό ανάστημα και βάρος του σώματος των ενήλικων ατόμων μιας φυλής. Η συχνότητα εμφάνισης του νανισμού στον κόσμο γενικά είναι 1 ανά 10.000 γεννήσεις. Ο νανισμός μπορεί να οφείλεται σε διάφορους παράγοντες. Μπορεί για παράδειγμα να προκληθεί από μια μεταβολή του γενετικού υλικού, δηλαδή των χαρακτήρων που κληρονομούμε από τους γονείς μας. Αυτό σημαίνει πως γονείς κανονικού μεγέθους μπορεί να αποκτήσουν παιδί με νανισμό παρόλο που δεν υπάρχει νάνος στην οικογένεια! Φυσικά, οι πιθανότητες να γεννηθεί παιδί με νανισμό αυξάνονται εάν υπάρχει κι άλλος νάνος στην οικογένεια, ιδιαίτερα εάν ένας ή και οι δύο γονείς είναι νάνοι, χωρίς να σημαίνει αυτό πως δεν μπορούν να αποκτήσουν και παιδί χωρίς νανισμό. Κατ' ακρίβεια, 75% των ατόμων που γεννιούνται με νανισμό, έχουν γονείς κανονικού ύψους! Ο νανισμός μπορεί να οφείλεται και σε μεταβολικές ή ορμονικές διαταραχές κατά την παιδική ηλικία. Οι ορμόνες είναι χημικές ουσίες που παράγονται από τον οργανισμό μας και οι οποίες στέλνονται από το κέντρο παραγωγής τους (= διάφορα όργανα του σώματος) σε άλλα όργανα. Οι ουσίες αυτές μεταφέρουν σαν "αγγελιαφόροι" μηνύματα για την λειτουργία των οργάνων. Εάν κατά την παιδική ηλικία υπάρχει κάποιο πρόβλημα στην μεταφορά συγκεκριμένων μηνυμάτων σε κάποια όργανα, μπορεί να προκληθούν προβλήματα και στην ανάπτυξη.

Χαρακτηριστικά νανισμού

Κοντό ανάστημα: Τα μωρά με το σύνδρομο αυτό γεννιούνται μικρότερα από το φυσιολογικό. Μεγαλώνουν από την αρχή ως το τέλος της παιδικής ηλικίας ακολουθώντας κατά μήκος τη φυσιολογική γραμμή ανάπτυξης σε αυτή ή κάτω από αυτή. Πολλά παιδιά για να προλάβουν την ανάπτυξη χρειάζονται εντατική προσπάθεια κατά την εφηβεία έτσι ώστε το τελικό τους ανάστημα κατά την ενηλικίωση να πλησιάζει το φυσιολογικό αλλά αυτό είναι ασυνήθιστο.

Ασσυμετρία: Γίνεται αντιληπτή, από ασύμμετρα άκρα και μέλη στο σώμα του παιδιού. Ο βαθμός της ασσυμετρίας ποικίλει έντονα από παιδί σε παιδί. Συχνά σε αυτή τη περίπτωση η όψη αυτή δεν είναι

εμφανής κατά τη γέννηση ή κατά τη διάρκεια των πρώτων μηνών της ζωής. Παρουσιάζεται αργότερα όταν η ανάπτυξη συνεχίζεται με πιο γρήγορο ρυθμό από τη συνηθισμένη εξέλιξη.

Προχωρημένη σεξουαλική ανάπτυξη: Ιδιαίτερα στα κορίτσια είναι ένα σύνηθες χαρακτηριστικό του συνδρόμου. Η ανάπτυξη του μαστού, η εμμηνόρροια και η ενήλικη κατανομή των μαλλιών μπορούν να συμβούν όλα νωρίτερα από ότι είναι συνηθισμένο. Αυτές οι συνέπειες ανεβάζουν τα επίπεδα της γονιδοτροπίνης στο αίμα και στα ούρα.

Σώμα: Το σχήμα του κεφαλιού ωστόσο είναι ένα από τα αισθητά χαρακτηριστικά στα παιδιά με το σύνδρομο αυτό. Τα μέτωπα τους είναι πλατιά και λεπτά προς τα κάτω τελειώνοντας σε ένα λεπτό αιχμηρό πηγούνι δίνοντας την εντύπωση τριγωνικού σχήματος προσώπου. Τα χέρια των παιδιών αυτών συχνά έχουν μικρά δάχτυλα. Τα δάχτυλα των ποδιών ωστόσο μπορούν να εμφανίσουν μια ασήμαντη δυσμορφία όπως μια μεμβράνη μεταξύ του δεύτερου και τρίτου δαχτύλου. Αντίστοιχα εμφανίζονται καφέ κηλίδες σε λεπτές ίνες του κυττάρου ή σε καθένα από τα μέρη του σώματος. Αυτά μπορεί να διαφέρουν σε μέγεθος από τα άλλα τα οποία είναι σαν μια μικρή πανάδα με μια χρωστική περιοχή γύρω στα 30 εκ. σε διάμετρο. Τα παιδιά με αυτό το σύνδρομο συχνά ιδρώνουν υπερβολικά. Τα τελευταία τρία χαρακτηριστικά (στο κεφάλι, στα δάχτυλα και στο δέρμα) δεν εκδηλώνονται σε όλες τις περιπτώσεις. Ο συνδυασμός, κοντό ανάστημα, ασυμμετρία των μελών του σώματος, το μικρό μέγεθος όταν γεννιούνται και η πρόωρη σεξουαλική ανάπτυξη είναι αυτά που βρίσκονται σταθερά. Τα υπόλοιπα προσθέτονται ανάλογα με τους παράγοντες που υπάρχουν. Παρόλα αυτά είναι χρήσιμα στη διάγνωση.

Χειρισμός των συνεπειών: Το κοντό ανάστημα και η ασυμμετρία του σκελετού πιθανώς να προκαλέσουν δυσκολίες κατά τη διάρκεια των σχολικών χρόνων. Το κοντό ανάστημα συνήθως δεν είναι τόσο αξιοπρόσεχτο όπως των παιδιών με αχονδροπλασία και τις περισσότερες φορές δεν χρειάζονται ειδικό εξοπλισμό. Η ασυμμετρία του σώματος μπορεί να διορθωθεί με ειδικά παπούτσια ώστε να βοηθηθεί και η φυσιολογική κίνηση. Η φυσικοθεραπεία είναι πολύτιμη ώστε να βοηθήσει το παιδί να μάθει να χρησιμοποιεί τους κατάλληλους μύες σωστά για να ισοροπήσει την ασυμμετρία του. Η πρόωρη εφηβεία μπορεί να είναι ενοχλητική και στο παιδί και στους γονείς. Ενημέρωση και εκπαίδευση του παιδιού σχετικά με τη σεξουαλική του ανάπτυξη θα το βοηθήσει να αντιμετωπίσει αποτελεσματικά τη πρόωρη σεξουαλική του ανάπτυξη.

Κατηγορίες νανισμού

- A) **Ομαλός νανισμός:** Προκύπτει από ιατρικές καταστάσεις της περιόδου της εγκυμοσύνης ή της πρώτης βρεφικής ηλικίας, που επηρεάζουν τη συνολική ανάπτυξη του οργανισμού. Ωστόσο, το κεφάλι, ο κορμός και τα άκρα, αν και είναι πολύ μικρά, είναι συμμετρικά μεταξύ τους, ώστε οι ενήλικες να μοιάζουν σε αναλογίες σώματος με μικρά παιδιά. Τα σημάδια και τα συμπτώματα περιλαμβάνουν επιβράδυνση της ανάπτυξης του παιδιού μέχρι την ηλικία των 5 ετών, περιόδους μικρής ή και μηδενικής αύξησης του ύψους, μέγιστο ύψος ενήλικου 1.50 μ., καθώς και καθυστέρηση ή και απώλεια της σεξουαλικής ανάπτυξης. Μια άλλη κατάσταση που μπορεί να προκαλέσει ομαλό νανισμό είναι το γενετικό σύνδρομο Turner (προσβάλλει μόνο γυναίκες), το οποίο χαρακτηρίζεται από ύψος μικρότερο από 1.40 μ., ατελή ανάπτυξη ωοθηκών και στήθους, διογκωμένα χέρια και πόδια κατά τη βρεφική ηλικία, δυσκολία σε ορισμένα

διανοητικά τεστ, καθώς και προβλήματα στους νεφρούς, το κυκλοφορικό σύστημα και την καρδιά.

- B) **Δυσανάλογος νανισμός:** ο κορμός έχει μεσαίο ή μικρό μέγεθος, ενώ τα άκρα έχουν δυσανάλογα μικρό ή μεγάλο μέγεθος. Το κεφάλι είναι αναλογικά μεγάλο, σε σχέση με το σώμα. Σχεδόν όλα τα άτομα που εμφανίζουν δυσανάλογο νανισμό έχουν κανονική πνευματική ανάπτυξη, ενώ περίπου το 70% αυτών των περιπτώσεων πάσχουν από μία ανωμαλία που λέγεται αχονδροπλασία. Η κατάσταση αυτή προκαλεί ύψος σώματος μικρότερο από 1.20 μ., δυσανάλογα μικρά χέρια και πόδια, μικρά δάκτυλα, περιορισμένη κινητικότητα στους αγκώνες, μεγάλο χαρακτηριστικό κεφάλι, τοξοειδή διάταξη ποδιών και προβλήματα στη σπονδυλική στήλη.

Και τώρα κάποιες **ΠΟΛΥ ΣΗΜΑΝΤΙΚΕΣ** πληροφορίες για το τι **ΔΕΝ ΕΙΝΑΙ** ο νανισμός:

- ... **μια πνευματική ασθένεια!** Άνθρωποι που πάσχουν από νανισμό μπορεί να ξεχωρίζουν λόγω του ύψους τους και μάλιστα να έχουν κάποια μειονεκτήματα λόγω αυτού αλλά στις περισσότερες περιπτώσεις είναι κανονικής νοημοσύνης.
- ... **μια ασθένεια που θεραπεύεται.** Εάν ο νανισμός οφείλεται σε κληρονομικούς παράγοντες δεν μπορεί να γίνει απολύτως τίποτε για να αναπτυχθούν τα άτομα αυτά σε κανονικό μέγεθος. Στις περιπτώσεις όμως που ο νανισμός οφείλεται σε μεταβολικές ή ορμονικές δυσλειτουργίες υπάρχει η πιθανότητα να μπορεί να γίνει κάτι για να αναπτυχθούν τα παιδιά σωστά.
- ... **μια ασθένεια που να επηρεάζει εξ' ολοκλήρου τη ζωή των ατόμων.** Τα άτομα με νανισμό μπορούν να κάνουν ότι και τα άτομα συνηθισμένου ύψους και έχουν κάθε προοπτική για μια μακρά και ευτυχισμένη ζωή!
- ... **λόγος για να συμπεριφερόμαστε άσχημα στα άτομα που πάσχουν από αυτόν!** Ο νανισμός δεν επηρεάζει τίποτε άλλο παρά το ύψος του ανθρώπου. Όπως μπορεί εμείς να έχουμε μεγάλα αυτιά ή μια πολύ "χαραριστική" μύτη έτσι και τα άτομα με νανισμό απλά έχουν χαρακτηριστικό ύψος!

ΠΗΓΕΣ:

sites.google.com/site/urablenow/persona/atoma-me-nanismo---chrysostomos-siakos

medlook.net

παιδικό χαμόγελο





Γιγαντισμός

Τι είναι ο γιγαντισμός;

Είναι σύνδρομος που προκαλείται από την υπερβολική συσσώρευση αυξητικής ορμόνης στον οργανισμό. Αν αυτό συμβεί πριν από το τέλος της αναπτύξεως των οστών, δηλαδή πριν από το τέλος της εφηβείας, προκαλείται γιγαντισμός. Αν συμβεί αργότερα, εμφανίζεται υπερανάπτυξη των μαλακών ιστών και των τελικών σκελετικών δομών και το σύνδρομο καλείται μεγαλακρία.

Θα πρέπει να σημειωθεί, ότι η αυξητική ορμόνη έχει την ιδιότητα να δρα μέσω μεσολαβητών, που παράγονται στο ήπαρ και καλούνται σωματομεδίνες. Καταστάσεις, όπως είναι η ηπατική ανεπάρκεια, έχουν ως αποτέλεσμα μειωμένη παραγωγή σωματομεδινών και κατά συνέπεια μειωμένη δράση της αυξητικής ορμόνης.

ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ

Το πιο συχνό αίτιο είναι το καλόηθες αδένωμα της υποφύσεως. Σπανιότερα, η εμφάνιση του συνδρόμου συνδυάζεται με την παραγωγή αυξητικής ορμόνης από έκτοπη θέση : από τους παραθυροειδείς αδένες ή το πάγκρεας στα πλαίσια της πολλαπλής ενδοκρινικής αδενωμάτωσης τύπου 1, ή από όγκους όπως είναι τα βρογχικά ή τα εντερικά καρκινοειδή, ή τα αδενώματα των νησιδίων του παγκρέατος ή των πνευμόνων.

ΚΛΙΝΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Τα συμπτώματα χωρίζονται σε τρεις μεγάλες ομάδες : Σε αυτά που προκαλούνται από την ύπαρξη του υποφυσιακού αδενώματος και είναι κεφαλαλγία και διαταραχές των οπτικών πεδίων, διπλωπία και

λήθαργος. Σε αυτά που προκαλούνται από τη συμπίεση των άλλων ορμονοπαραγωγών κυττάρων και κυρίως αυτών που παράγουν γοναδοτροπίνες και είναι διαταραχές στη λίμπινο και στην έμμηνο ρύση. Και σε αυτά που προκαλούνται από την δράση της αυξητικής ορμόνης. Κατά το γιγαντισμό έχουμε συμμετρική ανάπτυξη χωρίς χαρακτηριστικό προσωπείο. Στην μεγαλακρία έχουμε υπέρμετρη ανάπτυξη των μαλακών μορίων και των σπλάχνων. Έτσι έχουμε επιμήκυνση των άκρων χειρών (χέρια σαν σκαπάνη), των άκρων ποδών, της κάτω γνάθου. Η γλώσσα και τα σπλάχνα είναι μεγάλα. Ο μεγαλακρικός ασθενής συνήθως πηγαίνει στον ιατρό, επειδή απότομα άρχισε να φορά μεγαλύτερο νούμερο παπούτσι, ή δακτυλίδι, ή παρατήρησε στον καθρέπτη το διάστημα ανάμεσα στα δόντια του να μεγαλώνει. Το δέρμα είναι έντονα λιπαρό, μπορεί να υπάρχει έντονη υπεριδρωσία και η φωνή είναι βαθιά και βραχνή. Στις μακρόχρονες περιπτώσεις εμφανίζεται σακχαρώδης διαβήτης, βρογχοκήλη και ανώμαλη έκκριση γάλακτος.

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Αύξηση των επιπέδων ασβεστίου και ανόργανου φωσφόρου του ορού είναι συχνά ευρήματα. Η υπεργλυκαιμία, η γλυκοζουρία και η αντίσταση στην ινσουλίνη είναι άλλες συχνές εκδηλώσεις. Οι υπόλοιπες ορμόνες της υποφύσεως είναι φυσιολογικές ή ελαττωμένες. Τα επίπεδα της σωματομεδίνης C έχει βρεθεί ότι είναι αξιόπιστος δείκτης της δραστηριότητας της νόσου.

ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η διάγνωση θα στηριχθεί στην κλινική εικόνα, στα αυξημένα επίπεδα αυξητικής ορμόνης στον ορό και στην ειδική ακτινολογική εικόνα. Η ακτινολογική εκτίμηση του τουρκικού εφιπίου θα αποκαλύψει την ύπαρξη όγκου. Ο πλήρης οστικός έλεγχος του σώματος θα καταδείξει την ύπαρξη πάχυνσης του κρανίου και των μακρών οστών, διεύρυνση των μετωπιαίων κόλπων, πλήθος από οστικές άκανθες (οστεόφυτα), θυσάνωση των τελικών φαλάγγων των δακτύλων και των ποδιών και πάχυνση των περιβάλλοντων μαλακών μορίων (ιδίως της φτέρνας). Τα οπτικά πεδία, επί υπάρξεως μεγάλου όγκου, είναι διαταραγμένα.

ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η διάγνωση επί πλήρους συνδρόμου είναι σχετικά εύκολη. Μεγάλη βοήθεια μπορεί να προσφέρει η εξέταση διαδοχικών φωτογραφιών του ασθενούς κατά διάφορες χρονικές στιγμές.

ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

Πίεση του όγκου στα γύρω όργανα, επιπλοκές από το σακχαρώδη διαβήτη, καρδιακή ανεπάρκεια. Μπορεί να εμφανισθούν μυοπάθεια, ριζικά ενοχλήματα και συμπίεση νωτιαίου μυελού από μεγάλους μεσοσπονδυλίουσ δίσκους και [σύνδρομο](#) καρπιαίου σωλήνα.

ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Αφαίρεση του όγκου με χειρουργική επέμβαση. Η ακτινοβολία βοηθά στον περιορισμό του όγκου. Η χορήγηση βρωμοκρυπτίνης θεωρείται ότι έχει ευεργετικά αποτελέσματα. Όταν έχουμε χαμηλές τιμές των άλλων υποφυσιακών ορμονών, χορηγείται θεραπεία υποκατάστασης.

ΠΡΟΓΝΩΣΗ

Εξαρτάται από την ηλικία εμφάνισης της νόσου και κυρίως από την καθυστέρηση ή όχι έναρξης της θεραπείας. Ο σακχαρώδης διαβήτης και οι οστικές εκδηλώσεις μπορεί να παραμείνουν παρά την

αφαίρεση του όγκου. Ο πιο μεγάλος κίνδυνος προέρχεται από τις καρδαγγειακές εκδηλώσεις.

