

**ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΜΕ ΓΑΣΤΡΕΝΤΕΡΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ: ΣΠΑΝΙΑ
ΑΙΤΙΑ ΕΓΚΟΛΕΑΣΜΟΥ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ**

**Αποστολόπουλου Ηρώ¹, Δημοπούλου Αναστασία², Κρικρή Αγγελική³,
Γεωργόπουλος Ιωάννης⁴, Χριστόπουλος Νικόλαος⁵**

¹ Ειδικευόμενη Παιδοχειρουργικής

² Επιμελήτρια Β, Γ.Ν.Π. «Αγία Σοφία», Αθήνα

³ Επιμελήτρια Α, Γ.Ν.Π. «Αγία Σοφία», Αθήνα

⁴ Επιμελητής Β, Γ.Ν.Π. «Αγία Σοφία», Αθήνα

⁵ Διευθυντής, Γ.Ν.Π. «Αγία Σοφία», Αθήνα

Εισαγωγή: Ο εγκολεασμός είναι μια οντότητα που συνήθως αφορά σε παιδιά από 2 μηνών έως 2 ετών. Η πλειοψηφία σε αυτές τις ηλικίες είναι ιδιοπαθής. Παρότι ο εγκολεασμός αποτελεί την πιο συχνή αιτία εντερικής απόφραξης σε αυτές τις ηλικίες ένα 10% των περιπτώσεων εγκολεασμού αφορά σε παιδιά άνω των 5 ετών και ένα 3-4 % σε παιδιά άνω των 10 ετών. Συνήθως ,υπάρχει παθολογικό lead point του εγκολεασμού , με αποτέλεσμα να μην έχουν θέση στην αντιμετώπιση οι μη επεμβατικοί μέθοδοι ανάταξης. Ιδιαίτερα σε παιδιά με γενετικά νοσήματα που αφορούν και το γαστρεντερικό , οφείλουμε να τον εντάσσουμε στην διαφορική διάγνωση.

Σκοπός: Η παρουσίαση τριών σπάνιων περιστατικών με γενετικά νοσήματα με εκδηλώσεις από το γαστρεντερικό σύστημα και κοιλιακό άλγος, λόγω εγκολεασμού.

Παρουσίαση περιστατικών: Το πρώτο περιστατικό αφορούσε σε θήλυ έξι ετών με σύνδρομο Peutz-Jeghers, που προσήλθε με εικόνα εγκολεασμού, το δεύτερο σε θήλυ εννέα ετών με σύνδρομο Cowden, που προσήλθε με εικόνα αποφρακτικού ειλεού και το τρίτο σε 13χρονο αγόρι που νοσηλευόταν στα πλαίσια διερεύνησης πολύποδων γαστρεντερικού (τελική διάγνωση: σύνδρομο Peutz-Jeghers) και παρουσίασε εγκολεασμό κατά την διάρκεια της νοσηλείας του. Όλοι οι ασθενείς αντιμετωπίστηκαν με ερευνητική λαπαροσκόπηση ή ερευνητική λαπαροτομία και είχαν ομαλή μετεγχειρητική πορεία και τακτική παρακολούθηση .

Συμπεράσματα: Τα γενετικά σύνδρομα με γαστρεντερικές εκδηλώσεις μπορεί να αποτελέσουν αίτιο εγκολεασμού σε μεγαλύτερα παιδιά και έφηβους. Ως εκ τούτου ο εγκολεασμός πρέπει να περιλαμβάνεται πάντα στη διαφορική διάγνωση του κοιλιακού άλγους σε αυτή την ομάδα ασθενών.