



## *ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ*

**ΘΕΜΑ:** *Λογοθεραπευτική και εκπαιδευτική υποστήριξη σε παιδιά με σχιστία*



*Αναστασία Παπαδοπούλου*

*A.M 12679*

Επιβλέπουσα καθηγήτρια: *Ναυσικά Ζιάβρα*

*-Ιωάννινα 2013-*

## *ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ*

*Η ολοκλήρωση αυτής της πτυχιακής υλοποιήθηκε με την υποστήριξη ενός αριθμού ανθρώπων στους οποίους θα ήθελα να εκφράσω τις θερμότερες ευχαριστίες μου. Πρώτα από όλους θα ήθελα να ευχαριστήσω την επιβλέπουσα καθηγήτρια μου κ. Ναυσικά Ζιάβρα για την καθοδήγηση, για την πολύτιμη βοήθεια και για τον χρόνο που μου διέθεσε για την διεκπεραίωση αυτής της πτυχιακής.*

*Επίσης, θα ήθελα να εκφράσω την ευγνωμοσύνη μου στους γονείς μου και την αδερφή μου για την στήριξη, βοήθεια και την εμπιστοσύνη που μου έδειξαν όλα αυτά τα χρόνια των μαθητικών και ακαδημαϊκών σπουδών μου.*

*Τέλος, να ευχαριστήσω τους καρδιακούς φίλους μου για την πολύτιμη συμπαράσταση, κατανόηση και στήριξη της προσπάθειας αυτής.*

# Περιεχόμενα

ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	1
1.1)Τι είναι η σχιστία;.....	3
1.2)Η συχνότητα εμφάνισης των χειλεογναθοϋπερωισχιστίων.....	5
1.3)Το κρανιοπροσωπικό σύμπλεγμα κατά την ενδομήτρια ζωή.....	6
Εμβρυολογία.....	6
1.3.1) Η ανάπτυξη του προσώπου.....	6
1.3.2)Η ανάπτυξη της μύτης.....	7
1.3.3)Η ανάπτυξη της υπερώας.....	8
1.4) ΑΙΤΙΑ ΣΧΙΣΤΙΩΝ ΚΑΙ ΒΑΣΙΚΗ ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ.....	8
1.6) Ταξινόμηση των Σχιστιών.....	9
1.7.1) ΤΥΠΟΙ ΚΑΙ ΣΟΒΑΡΟΤΗΤΑ.....	12
1.7.2) Επιπτώσεις στη Δομή και στη Λειτουργία.....	13
1.8.1) Τύποι και σοβαρότητα.....	14
1.8.2) Επιπτώσεις στη Δομή και την Λειτουργία.....	15
1.9)ΥΠΟΒΛΕΝΝΟΓΟΝΟΣ ΥΠΕΡΩΪΟΧΙΣΤΙΑ.....	17
1.9.1)Τύποι και Σοβαρότητα.....	18
1.9.2)Επιπτώσεις στη Δομή και τη Λειτουργία.....	21
1.9.4) Θεραπεία Υποβλεννογόνου Σχιστίας.....	23
Κεφάλαιο 2 <sup>ο</sup> .....	24
2.1) Η ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΩΝ ΣΧΙΣΤΙΩΝ.....	24
2.2)Ταξινόμηση σχιστιών.....	21
2.3)Κλινική προσέγγιση των σχιστιών.....	22
2.3.1)Κλινική εξέταση.....	23
2.3.2)Ειδικός εργαστηριακός έλεγχος.....	24
2.4.1) Σύνδρομο Pierre- Robin ή αλληλουχία Robin.....	25
2.4.2) Σύνδρομο Van der Woude.....	27
2.4.3) Σύνδρομο Stickler.....	27
2.4.4)Έλλειμμα του χρωμοσώματος 22q.....	29
2.4.5) Σύνδρομο Treacher-Collins (γναθο-προσωπική δυσόστωση).....	30
2.4.6) Σύνδρομο Opitz G.....	33

2.4.7) Τρισωμία 13 .....	34
2.4.8) Σύνδρομο Wolf-Hirschhorn .....	35
2.4.9) Σύνδρομο Kabuki .....	36
2.4.10) Σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz .....	37
2.4.11) Σύνδρομο Εμβρυικού αλκοολισμού (ΣΕΑ) .....	38
2.4.12) Φυλοσύνδετη σχιστία υπερώας με αγκυλογλωσσία.....	38
2.4.13) Εκτροδακτυλία-Εκτοδερμική δυσπλασία-Σχιστία (Ε.Ε.Σ).....	39
2.4.14) Μη συνδρομική σχιστία χείλους/υπερώας.....	40
2.5) Γενετική συμβουλευτική.....	40
2.6) Κίνδυνός επανάληψης.....	41
3.1) Διαταραχές σίτισης βρεφών με χειλοσχιστία/ υπερωϊοσχιστία.....	43
3.2) Τα χαρακτηριστικά σίτισης των παιδιών με σχιστία.....	43
3.3) Διαταραχές σίτισης λόγω άλλων ανωμαλιών.....	44
3.3.1) Αλληλουχία Pierre Robin .....	44
3.3.2) Σύνδρομο Moebius.....	45
3.3.3) Ημιπροσωπική Μικροσωμία .....	45
3.3.4) Σύνδρομο Treacher Collins .....	46
3.4) Τεχνικές σίτισης .....	46
3.5) Προεγχειρητική φροντίδα .....	49
3.5.1) Προεγχειρητική διατροφή πασχόντων παιδιών.....	50
3.6) Σίτιση έπειτα από επιδιόρθωση χειλοσχιστίας και υπερωϊοσχιστίας .....	50
Κεφάλαιο 4 <sup>ο</sup> .....	53
4.1) Η Χειρουργική Αντιμετώπιση των Σχιστιών και της Υπερωφαρυγγικής Δυσλειτουργίας.....	53
4.2) Πρωτόκολλο αντιμετώπισης σχιστιών σύμφωνα με το Eurocleft project 2000 .....	54
4.3) Επιδιόρθωση Χειλοσχιστίας.....	56
4.3.1) Πλήρης ετερόπλευρη χειλογοναθοσχιστία.....	58
4.3.2) Αμφοτερόπλευρη χειλοσχιστία .....	58
4.4) Διορθωτικές επεμβάσεις για την αποκατάσταση των βασικών μετεγχειρητικών δυσμορφιών του χείλους και των ρωθώνων.....	59
4.4.1) Ετερόπλευρες σχιστίες του χείλους .....	59
4.5) ΕΠΙΔΙΟΡΘΩΣΗ ΥΠΕΡΩΙΟΣΧΙΣΤΙΑΣ- ΥΠΕΡΩΠΛΑΣΤΙΚΗ.....	60
4.5.1) ΔΙΟΡΘΩΣΗ ΤΗΣ ΣΧΙΣΤΙΑΣ ΤΗΣ ΥΠΕΡΩΑΣ.....	61
4.5.2) Ετερόπλευρη σχιστία της υπερώας .....	62

4.5.3) Αμφοτερόπλευρη σχιστία της υπερώας .....	64
4.6) Οδηγίες μετά την χειρουργική επιδιόρθωση .....	64
4.7) ΟΔΟΝΤΟΦΥΙΑ.....	65
4.7.1) Η όψιμη θεραπευτική αγωγή.....	66
4.7.2) Η ορθοδοντική θεραπεία σε ασθενείς με σχιστίες .....	66
4.8) ΑΚΟΗ.....	68
Κεφάλαιο 5 <sup>ο</sup> .....	68
5.1) Λόγος-Γναθοπροσωπικές Ανωμαλίες-Σχιστίες.....	68
5.2) Συμπτώματα στην ομιλία των ασθενών με σχιστίες.....	70
5.3) Διαφορές των διαταραχών της ομιλίας στις διαφορετικές μορφές σχιστιών.....	74
5.4) Κοινές διαδικασίες αξιολόγησης.....	74
5.4.1) Η ΛΗΨΗ ΛΟΓΟΠΑΘΟΛΟΓΙΚΟΥ ΙΣΤΟΡΙΚΟΥ.....	75
5.4.2) Η ΣΤΟΜΑΤΟΠΡΟΣΩΠΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ .....	75
5.4.3) ΑΚΟΟΛΟΓΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ.....	90
5.4.4) Η ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΤΑΧΥΤΗΤΑΣ ΠΑΡΑΓΩΓΗΣ ΔΙΑΔΟΧΟΚΙΝΗΤΙΚΩΝ ΣΥΛΛΑΒΩΝ ..	90
5.4.5) ΑΠΟΚΤΗΣΗ ΔΕΙΓΜΑ ΛΟΓΟΥ-ΟΜΙΛΙΑΣ-ΦΩΝΗΣ.....	91
5.4.6) ΑΝΑΓΝΩΣΗ ΚΕΙΜΕΝΟΥ.....	91
5.5) Τα αναπτυξιακά θέματα σε: Γλώσσα, Γνωστικές λειτουργίες και Φωνολογία .....	91
5.5.1) Η Γλωσσική και Γνωστική ανάπτυξη.....	91
5.5.2) Η φωνολογική ανάπτυξη.....	92
5.5.3) Αναπτυξιακές αρθρωτικές διαταραχές .....	94
5.6) Οι ανωμαλίες της στοματικής κοιλότητας .....	95
5.7.2) Υπερρινικότητα και Ρινική διαφυγή.....	98
5.8) Οι Αντισταθμιστικές και υποχρεωτικές αρθρωτικές παραγωγές.....	100
5.9) Η Λογοθεραπευτική αγωγή σε παιδιά με σχιστίες.....	101
5.9.1) Η εκπαίδευση του παιδιού με σχιστία .....	102
5.9.2) Οι τεχνικές μυϊκής ενδυνάμωσης.....	104
5.9.3) Οι τεχνικές βιοανάδρασης .....	106
5.9.5) Υπερρινικότητα και ρινική διαφυγή ( με Αδύναμα σύμφωνα).....	109
5.9.6) Αντιμετώπιση λανθασμένης άρθρωσης (αντισταθμιστικές παραγωγές και φωνημικά-ειδική ρινικότητα) .....	113
5.9.7) Αρχές του λογοθεραπευτικού προγράμματος .....	114
Κεφάλαιο 6 <sup>ο</sup> .....	120
6.1) Κοινωνικά θέματα.....	120

6.1.1) Η ψυχολογική υποστήριξη .....	120
6.1. Η κοινωνική ένταξη.....	121
6.1.3) Περιπτώσεις αποκλεισμού .....	121
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 1 .....	123
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 2 .....	128
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 3 .....	136
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 4 .....	137
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 5 .....	138
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	139

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Οι χειλεοσχιστίες και οι υπερωϊοσχιστίες ή αλλιώς λαγόχειλο και λυκόστομα αντίστοιχα, είναι γνωστές σαν δυσμορφίες του προσώπου από αρχαιοτάτων χρόνων. Αγαλματίδια με γναθοπροσωπικές ανωμαλίες υπάρχουν στο μουσείο της Κορίνθου, αλλά και σε Αιγυπτιακές παπύρους. Ο πρώτος που ανέφερε λεπτομερώς την διαδικασία σύγκλεισης της χειλεοσχιστίας ήταν ένας κινέζος χειρουργός. Με το πέρασμα των χρόνων, έγιναν πολλές προσπάθειες αποκαταστάσεις των σχιστιών χωρίς όμως να υπάρξουν τα επιθυμητά αποτελέσματα από πλευράς αισθητικής και λειτουργικής. Το 1884, ο Mirault, ήταν ο πρώτος που παρουσίασε μια νέα τεχνική σύγκλεισης της χειλεοσχιστίας με χρήση κρημών, γεγονός που έφερε επανάσταση και εκπληκτικά αποτελέσματα στην αποκατάσταση των σχιστιών.<sup>1</sup>

Η αιτιολογία εμφάνισης στοματοπροσωπικής σχισμής είναι πολύπλοκη και πολυπαραγοντική, συμπεριλαμβανομένων των πολλαπλών γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Οι μη συνδρομικές μορφές στοματοπροσωπικών σχιστιών είναι συχνότερες και είναι πιθανό να οφείλονται σε δευτερογενείς αλληλεπιδράσεις γονιδίων-περιβάλλοντος. Οι πρόσφατες εξελίξεις με βάση τις μοριακές και ποσοτικές προσεγγίσεις έχουν αρχίσει να εντοπίζουν τα γονίδια που είναι υπεύθυνα για τις σπάνιες μορφές συνδρόμων των σχιστιών και έχουν εντοπιστεί επίσης δύο υποψήφια γονίδια και θέσεις για τις πιο κοινές και πολύπλοκες μη συνδρομικές παραλλαγές. Ζωικά μοντέλα, κυρίως το ποντίκι, έχουν επίσης συμβάλει σε μεγάλο βαθμό για την κατανόηση αυτών των διαταραχών. Αυτή η ανασκόπηση περιγράφει τα γονίδια που εμπλέκονται στις στοματοπροσωπικές σχισμές σε ανθρώπους και σε ζωικά μοντέλα και εξερευνά γενετικές προσεγγίσεις για τον εντοπισμό πρόσθετων γονιδίων και αλληλεπιδράσεις γονιδίων-περιβάλλοντος, που αποτελούν τους σημαντικότερους παράγοντες των στοματοπροσωπικών σχιστιών.<sup>2</sup>

---

<sup>1</sup> Ωτορινολαρυγγολογία – χειρουργικής κεφαλής & τραχήλου: τεύχος 30, 30 Οκτωβρίου- Νοεμβρίου-Δεκεμβρίου 2007, Η αποκατάσταση των σχιστιών του χείλους, Εμμ. Κουδουμνάκης.

<sup>2</sup> The many faces and factors of orofacial clefts. Schutte BC, Murray JC. Hum Mol Genet 1999. Department of Pediatrics, University of Iowa, Iowa City 52242-1083, USA, PMID: 10469837

Αυτές οι δυσμορφίες αποτελούν την τέταρτη πιο γεννητική και η πιο συχνή συγγενής ανωμαλία του προσώπου. Ο επιπολασμός των σχιστιών, συνήθως, διαφέρει ανάλογα με το φυλετικό υπόβαθρο. Αυτή η εκτίμηση δεν συμπεριλαμβάνει τον επιπολασμό της δισχιδούς σταφυλής, της υποβλεννογόνου υπερωϊοσχιστίας ή της συγγενούς υπερωϊκής ανεπάρκειας. Επιπλέον, στις μεμονωμένες σχιστίες, υπάρχουν περίπου 300 αναγνωρισμένα σύνδρομα, τα οποία περιλαμβάνουν την υπερωϊοσχιστία ως ένα από τα χαρακτηριστικά τους. Όταν η υπερωϊοσχιστία εμφανίζεται ως μέρος ενός συνδρόμου, υπάρχουν, συνήθως, άλλες σχετικές κρανιοπροσωπικές δυσμορφίες. Πρόσθετα στην χειλοσχιστία και την υπερωϊοσχιστία, υπάρχουν πολλοί, άλλοι τύποι συγγενών κρανιοπροσωπικών ανωμαλιών, οι οποίες μπορούν να επηρεάσουν τις επικοινωνιακές ικανότητες.<sup>3</sup>

---

<sup>3</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer



## Κεφάλαιο 1<sup>ο</sup>

### 1.1) Τι είναι η σχιστία;

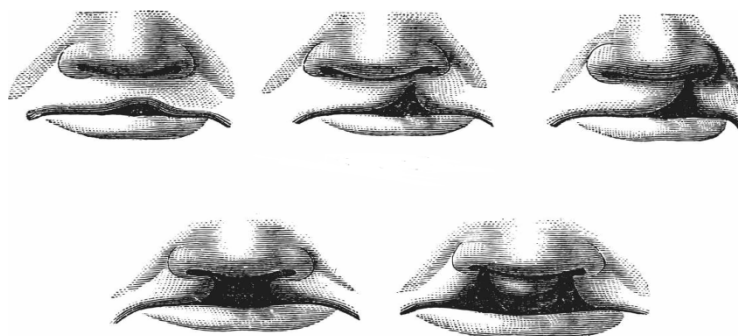
Μια *σχιστία* είναι ένα μη φυσιολογικό άνοιγμα ή μια σχισμή σε μια ανατομική δομή, η οποία φυσιολογικά είναι κλειστή. Μια χειλεοσχιστία χαρακτηρίζεται από την ατελή σύγκλειση του άνω χείλους. Δεν δημιουργεί λειτουργικά προβλήματα στον θηλασμό. Η αισθητική αποκατάσταση πραγματοποιείται μετά τον δεύτερο μήνα ζωής με την χειρουργική επιδιόρθωση της σχισμής του άνω χείλους. Η υπερωϊοσχιστία παρουσιάζεται, ως την ανεπαρκή σύγκλειση των δυο πετάλων της υπερώας με σχισμή στη σταφυλή ή και μέχρι την μαλακή υπερώα, αφήνοντας ένα μεγάλο άνοιγμα μεταξύ της στοματικής και της ρινικής κοιλότητας.<sup>4</sup>

Οι σχιστίες μπορούν να ποικίλουν σε μήκος και πλάτος, ανάλογα με τον βαθμό της σύντηξης των ξεχωριστών μερών. Είναι σημαντικό να τονίσουμε ότι, όταν υπάρχει μια χειλεοσχιστία και ή/ υπερωϊοσχιστία, υπάρχουν όλες οι δομές, το μόνο πρόβλημα είναι ότι δεν ενώνονται μεταξύ τους φυσιολογικά όπως θα έπρεπε. Επιπλέον, οι δομές αυτές μπορεί να είναι *υποπλαστικές*, ή *υποανάπτυκτες*, στον σχηματισμό τους.

Η χειλεοσχιστία και η υπερωϊοσχιστία είναι δυο από τις πιο συνηθισμένες δυσμορφίες που πλήττουν περίπου 1 στα 1.000 έμβρυα. Εμφανίζονται κατά τις πρώτες εβδομάδες της κύησης, και οφείλονται σε κακή ανάπτυξη και αδυναμία συνένωσης των οστών του προσώπου και της σκληρής υπερώας (ουρανίσκος) του εμβρύου. Η θεραπεία αυτών δυσμορφιών γίνεται μέσω μιας σειράς επεμβάσεων και με την συμβολή λογοθεραπευτικών τεχνικών, ενώ ο κίνδυνος επανεμφάνισής τους είναι από 30 έως 40% μεγαλύτερος αν υπάρχει ιστορικό προηγούμενου παιδιού με τις ίδιες παραμορφώσεις και δυσλειτουργίες στις στοματοπροσωπικές δομές.

---

<sup>4</sup> Παιδιατρική, Γεώργιος Βρυώνης, Εκδόσεις Εφύρα, Ιωάννινα 2004



Σχήμα 1<sup>ο</sup>

Με βάση τις πληροφορίες που συλλέγονται σήμερα, ο κυρίαρχος λόγος για την εμφάνιση των δυσμορφιών έχει να κάνει με τη μετάλλαξη ενός γονιδίου στον οργανισμό της μητέρας, το οποίο φέρει την ονομασία μεθυλενοτετραϋδροφυλική ρεδουκτάση και προκαλεί με τη σειρά του αλλοιώσεις στο μεταβολισμό του φυλικού οξέος.<sup>5</sup>

Όπως επισημαίνουν, ωστόσο, Βρετανοί επιστήμονες από το Ινστιτούτο Παιδικής Υγείας του Λονδίνου, η λήψη φυλικού οξέος από τις εγκύους μπορεί να ελαττώσει σημαντικά την πιθανότητα εμφάνισης των δυσμορφιών στα έμβρυα και ακόμη, η λήψη μεγαλύτερων ποσοτήτων της συγκεκριμένης βιταμίνης μπορεί να αποβεί ιδιαίτερα ευεργετική.<sup>6</sup>

Μια χειλεοσχιστία προκαλεί πιο σοβαρές αισθητικές ανησυχίες από ότι η υπερωϊοσχιστία, αλλά μια υπερωϊοσχιστία δημιουργεί πιο σοβαρές λειτουργικές διαταραχές, ιδιαίτερα διαταραχές στην ομιλία και στον λόγο του ατόμου. Μια σχιστία περιλαμβάνει αλλαγές στο σχήμα της μύτης, κακώς ευθυγραμμισμένα δόντια, δυσκολία αύξησης βάρους, προβλήματα σίτισης, ροή του γάλακτος μέσω των ρινικών διόδων κατά την διάρκεια της σίτισης, κακή ανάπτυξη, επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις των ώτων, και δυσκολίες στην ομιλία.<sup>7</sup> Η πρόοδος στην εμβρυολογία και την γενετική των στοματοπροσωπικών δομών, έχει μελετηθεί αρκετά. Αναμένεται ότι η φροντίδα των ασθενών που έχουν ρωγμές, θα συνεχίσουν να εξελίσσονται λόγω

<sup>5</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

<sup>6</sup> Λαγόχειλο ή Λυκόστομα, Lampirella, Τρίτη 24 Οκτ. 2006, <http://www.tear.gr/forum/>

<sup>7</sup> Cleft and palate, cleft palate: Craniofacial defect, May 1, 2011, A.D.A.M Medical Encyclopedia. [Pubmed]

των εξελίξεων στους τομείς της μηχανικής των ιστών, τη γενετική και την εμβρυική χειρουργική επέμβαση.<sup>8</sup>

## **1.2) Η συχνότητα εμφάνισης των χειλεογναθοϋπερωιοσχιστίων**

Οι σχιστίες αποτελούν συχνές μορφές δυσπλασίας που εκδηλώνονται στα χείλη, στη υπερώα (ουρανίσκος) ή και στα δυο και οφείλονται στη ελλιπή ανάπτυξη και συνένωση τους κατά την εμβρυική περίοδο.<sup>9</sup>

Οι σχιστίες ήταν από αρχαιοτάτων χρόνων γνωστές συγγενείς ανωμαλίες και τα παιδιά αυτά σε διάφορες κοινωνίες αλλά και πολιτισμούς ή τα απέρριπταν ή τα θυσίαζαν ή τα θεωρούσαν υπερφυσικά όντα και τα χρησιμοποιούσαν αναλόγως. Σήμερα παιδιά με σχιστίες γεννιούνται σε αναλογία 1,34 στα 1.000 περίπου και τα παιδιά αυτά επιβιώνουν διότι έχουν αναπτυχθεί, με νέες τεχνολογίες, πολύ οι μονάδες των νεογνών στις οποίες τα παιδιά αυτά νοσηλεύονται αμέσως μετά τη γέννησή τους, αναπτύσσονται και μετά από ένα χρονικό διάστημα που αποκτούν δυνάμεις να είναι σε θέση να χειρουργηθούν.<sup>10</sup>

Με την χρήση της τεχνολογίας και την αύξηση των υπερηχογραφημάτων, αναφέρεται μείωση των γεννήσεων παιδιών με σχιστίες, διότι οι γονείς, τρομοκρατημένοι από τη διάγνωση της σχιστίας, προβληματίζονται πάρα πολύ στη σκέψη ότι θα αποκτήσουν ένα παιδί με κάποιο εφ' όρου ζωής στίγμα και προβαίνουν σε διακοπή της κύησης. Αυτό βεβαίως δεν είναι ο κανόνας, υπάρχουν και εξαιρέσεις.

Στη δεκαετία του τριάντα του εικοστού αιώνα, οι γναθοχειρουργοί W. Rosenthal, G. Axhausen και V. Veau ανέφεραν ότι η συχνότητα σχιστίων ήταν 1 ανά 1.000 γεννήσεις, τα τελευταία χρόνια ο αριθμός των παιδιών με σχιστίες διπλασιάστηκε σε μερικές χώρες. Έτσι σήμερα η χειλεογναθοϋπερωιοσχιστίες, με μια συχνότητα ενός περιστατικού, ανά 500 γεννήσεις, ανήκουν στις συχνότερα εμφανιζόμενες ανωμαλίες

---

<sup>8</sup> Cleft lip and palate, Arosarena OA, Otolaryngol Clin North Am. 2007 Feb, PMID: 17346560

<sup>9</sup> Σχιστίες χειλιών-Υπερώας, Πανελλήνιος Σύλλογος Λογοπεδικών –Λογοθεραπευτών, Χαρά Καραμήτσου – Λογοπεδικός, [http://logopedists.gr/images/stories/PDF\\_files/arhra/sxisties.pdf](http://logopedists.gr/images/stories/PDF_files/arhra/sxisties.pdf)

<sup>10</sup> Και το παιδί χρειάζεται πλαστική, Σταυρούλα Αργυροπούλου-Μποφούνου, Enter.gr Ελευθεροτυπία

διάπλασης στην Ευρώπη. Στην Γερμανία γεννιούνται ετησίως περίπου 1,600 παιδιά με σχιστίες.

Στις ασιατικές χώρες (Ιαπωνία, Κίνα) η συχνότητα παραμένει υψηλότερη: 3, 74 παιδιά με σχιστίες στις 1.000 γεννήσεις. Στους πληθυσμούς των μαύρων λαών η συχνότητα παραμένει αναλλοίωτα χαμηλή: 0,18 μέχρι 1,67 στις 1.000 γεννήσεις.

Ανάμεσα σε όλες τις μορφές σχιστιών, οι χειλεογναθοϋπερωιοσχιστίες είναι οι συχνότερα εμφανιζόμενες, αποτελώντας περίπου το 50% του συνόλου των περιπτώσεων. Οι μονόπλευρες χειλεογναθοϋπερωιοσχιστίες εμφανίζονται συχνότερα από ότι οι αμφοτερόπλευρες. Στη συχνότητα εμφάνισης των διαφορετικών χειλεογναθοϋπερωιοσχιστιών παρουσιάζονται διαφορές οι οποίες σχετίζονται με το φύλο: η χειλεογναθοϋπερωιοσχιστία εμφανίζεται σε αγόρια συχνότερα από ότι σε κορίτσια και κυρίως, στην αριστερή πλευρά. Αντίθετα, η μεμονωμένη γναθοσχιστία εμφανίζεται συχνότερα στα κορίτσια από ότι στα αγόρια.<sup>11</sup>

### **1.3) Το κρανιοπροσωπικό σύμπλεγμα κατά την ενδομήτρια ζωή**

Η πιο σημαντική περίοδος για την διαμόρφωση του ανθρώπινου προσώπου είναι ο δεύτερος εμβρυικός μήνας δηλαδή η χρονική περίοδος ανάμεσα στην πέμπτη και ένατη εβδομάδα κύησης, μετά τη γονιμοποίηση του ωαρίου. Οι διαφοροποιήσεις που πραγματοποιούνται αυτή τη χρονική περίοδο σε συνδυασμό με τις διαφορικές αυξήσεις του αριθμού των κυττάρων προσδιορίζουν το σχηματισμό του ανθρώπινου προσώπου.<sup>12</sup>

## **Εμβρυολογία**

### **1.3.1) Η ανάπτυξη του προσώπου**

<sup>11</sup> Βασικές γνώσεις ορθοδοντικής για λογοθεραπευτές, Renate Clausnitzer, Εκδόσεις Ρόδων, Θεσσαλονίκη 2010

<sup>12</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος, Υπερωϊοσχιστίες & Χειλεοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης, 2008

Οι καταβολές του προσώπου που είναι 5 αρχίζουν να εμφανίζονται γύρω από την αρχέγονη στοματική κοιλότητα με την έναρξη της τέταρτης εβδομάδας κύησης και προέρχονται από το 1<sup>ο</sup> βραγχιακό ή φαρυγγικό τόξο.

Οι 5 αυτές καταβολές ή αλλιώς αποφύσεις είναι:

- ❖ Η μετωπορρινική απόφυση (μονήρης σε κεφαλική θέση ως προς την αρχέγονη στοματική κοιλότητα)
- ❖ Η άνω γναθιαίες αποφύσεις (διφυείς, στα πλάγια της αρχέγονης στοματικής κοιλότητας)
- ❖ Οι κάτω γναθιαίες αποφύσεις (διφυείς, σε ουραία θέση ως προς την αρχέγονη στοματική)

Η ανάπτυξη του προσώπου αρχίζει την 4<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης και ολοκληρώνεται γύρω στα 18 έτη.<sup>13</sup>

### **1.3.2) Η ανάπτυξη της μύτης**

Αρχίζει μεταξύ της 3<sup>ης</sup> και 4<sup>ης</sup> εβδομάδας κύησης, με πάχυνση του εξωδέρματος άφω, (ρινικά πλακοειδή) στο κατώτερο μέρος της FP.

Την 5<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης δημιουργούνται οι μέσες και πλάγιες ρινικές αποφύσεις και κατά συνέπεια οι αρχέγονες ρινικές χοανές.

Στο τέλος της 5<sup>ης</sup> εβδομάδας αναπτύσσεται η πρωτογενής ή μέση υπερώια απόφυση Premaxilla (primitive palate). Σχηματίζει μια μάζα σφηνοειδή από μεσόδερμα ανάμεσα από τις γναθικές αποφύσεις της αναπτυσσόμενης άνω γνάθου.

Την 6<sup>η</sup>-7<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης γίνεται η συνένωση των μέσων ρινικών αποφύσεων από την οποία δημιουργείται το αρχέγονο ρινικό διάφραγμα. Παράλληλα ενώνονται οι

---

<sup>13</sup>Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος, Υπερωϊοσχιστίες & Χειλεοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης, 2008

υπερώιες αποφύσεις των άνω γναθιαίων αποφύσεων μεταξύ τους και με το ουραίο τμήμα του ρινικού διαφράγματος. Δημιουργούνται επίσης εξωτερικά οι ρωθώνες.<sup>14</sup>

### **1.3.3) Η ανάπτυξη της υπερώας.**

Η υπερώα σχηματίζεται από την συνένωση της πρωτογενούς και της δευτερογενούς υπερώας. Στο τέλος της 5<sup>ης</sup> εβδομάδας κύησης αναπτύσσεται η πρωτογενής ή μέση υπερώα απόφυση Premaxilla (Primitive palate).

Πρόκειται για μια μάζα σφηνοειδή από μεσόδερμα που σχηματίζεται ανάμεσα από τις γναθικές αποφύσεις της αναπτυσσόμενης άνω γνάθου.

Το μεσογναθικό τμήμα της άνω γνάθου σχηματίζεται από τα μέσα ρινικά επάρματα ή αποφύσεις, από αυτό δε στη συνέχεια σχηματίζεται το μέσο τμήμα του άνω χείλους ( φίλτρο), το μέσο τμήμα της άνω γνάθου με τα ούλα και η πρωτογενής υπερώα.

Εξχωρίζει τη στοματική από την ρινική κοιλότητα προς τα εμπρός.

Η ανάπτυξη της συμβαίνει μεταξύ 4<sup>ης</sup>-7<sup>ης</sup> εβδομάδας και είναι σχεδόν πλήρης πριν ακόμα αρχίσει ο σχηματισμός της δευτερογενούς υπερώας.<sup>15</sup>

## **1.4) ΑΙΤΙΑ ΣΧΙΣΤΙΩΝ ΚΑΙ ΒΑΣΙΚΗ ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ**

Οι σχιστίες συμβαίνουν νωρίς στην εγκυμοσύνη, όταν το πρόσωπο του εμβρύου αρχίζει και σχηματίζεται. Μερικές φορές οι σχισμές είναι κληρονομικές σε κάποιες οικογένειες. Από την άλλη όμως, αυτή η δυσμορφία μπορεί να συμβεί όταν ένα παιδί έχει άλλα προβλήματα, όπως γενετικές διαταραχές. Οι επιστήμονες έχουν διαπιστώσει ότι υπάρχουν πολλές πιθανές αιτίες για τις σχισμές και προσπαθούν να ανακαλύψουν περισσότερα για την εμφάνιση αυτής της δυσμορφίας.<sup>16</sup>

---

<sup>14</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος, Υπερωϊοσχιστίες & Χειλεοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης, 2008

<sup>15</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστίες & Χειλεοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδη, 2008

<sup>16</sup> Cleft lip and Cleft palate, American Speech-Language-Hearing Association, <http://www.asha.org/public/speech/disorders/CleftLip.htm>

### **1.5) Αίτια σχιστιών**

Στις περισσότερες περιπτώσεις, η αιτία για την χειλεοσχιστία και την υπερωϊοσχιστία είναι άγνωστη. Αυτές οι συνθήκες δυστυχώς δεν μπορούν να προληφθούν. Οι περισσότεροι επιστήμονες πιστεύουν ότι οι σχιστίες οφείλονται σε έναν συνδυασμό γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Επειδή το λαγόχειλο και το λυκόστομα μπορεί να είναι γενετικές παθήσεις, είναι πιθανό ότι μια επόμενη εγκυμοσύνη να οδηγήσει σε ένα άλλο μωρό με λαγόχειλο ή λυκόστομα, αν και οι πιθανότητες είναι σχετικά χαμηλές. Εάν υπάρχει ένα μόνο μέλος της οικογένειας που πλήττονται, οι πιθανότητες ενός άλλου παιδιού να γεννηθεί με στοματική σχισμή είναι περίπου 4 τοις εκατό. Αν έχουν προσβληθεί δύο ή περισσότερα μέλη της οικογένειας, οι πιθανότητες ένα άλλο παιδί να γεννηθεί με σχισμή είναι περίπου 9 τοις εκατό.

Ένα άλλο πιθανό αίτιο μπορεί να σχετίζεται για τυχόν φάρμακα που μπορεί να πήρε η μητέρα κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης. Μερικά φάρμακα μπορεί να προκαλέσουν χειλεοσχιστία και υπερωϊοσχιστία. Μεταξύ άλλων, φάρμακα ακμής, μεθοτρεξάνη ένα φάρμακο που χρησιμοποιείται συνήθως για την θεραπεία του καρκίνου, της αρθρίτιδας και της ψωρίασης.

Η χειλεοσχιστία και η υπερωϊοσχιστία μπορεί επίσης να εμφανιστεί ως αποτέλεσμα της έκθεσης σε ιούς ή χημικές ουσίες ενώ το έμβρυο αναπτύσσεται στη μήτρα. Σε άλλες περιπτώσεις, η χειλεοσχιστία και η υπερωϊοσχιστία μπορεί να είναι μέρος μιας άλλης ιατρικής κατάστασης.<sup>17</sup>

### **1.6) Ταξινόμηση των Σχιστιών**

Υπάρχουν πολλοί και διάφοροι τύποι σχιστιών με διαφορετικούς συνδυασμούς και για αυτό το λόγο η ονομασία και η ταξινόμηση τους θεωρείται πρόκληση. Παρουσιάζονται πολλά συστήματα ταξινόμησης των σχιστιών αλλά αυτό που κέρδισε τις εντυπώσεις, είναι αυτό που έχει προταθεί από τους Kernahan και Stark. Οι Kernahan και Stark πρότειναν ότι θα ήταν καλό οι σχιστίες να ταξινομούνται με βάση

---

<sup>17</sup> Thousands of U.S Babies Born With Cleft Lip, Palate Each Year, but most of the time surgery can correct the defect, experts say, December 31, 2012, Serena Cordon-Health Reporte U.S News Weekly

την εμβρυολογική ανάπτυξη με δυο βασικές κατηγορίες : σχιστίες της βασικής υπερώας (πρωτογενούς) και σχιστίες της δευτερεύουσας υπερώας και με το τομικό τμήμα ως το διαχωριστικό σημείο μεταξύ τους.

Η *βασική υπερώα* περιλαμβάνει τις δομές, οι οποίες βρίσκονται μπροστά από το τομικό τμήμα. Αυτές ο δομές, οι οποίες συνενώνονται γύρω στη 7<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνουν το φατνίο και το χείλος (παρόλο που η ορολογία είναι «βασική υπερώα». Η *δευτερεύουσα υπερώα* περιλαμβάνει τις δομές οι οποίες βρίσκονται πίσω από το τομικό τμήμα. Αυτές είναι οι δομές, οι οποίες συνενώνονται γύρω στην 9<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης και περιλαμβάνουν την σκληρή υπερώα (εξαιρουμένου του φατνίου) και το υπερώιο ιστίο. Οι σχιστίες μπορεί να βρίσκονται είτε στην βασική, είτε στην δευτερεύουσα υπερώα, είτε και στις δυο.

### **Σύνοψη της Ταξινόμησης των Σχιστιών**

#### **Βασική Υπερώα** (ονομάζεται και προϋπερώα ή μεσογνάθιο τμήμα)

- Μπροστά από το τομικό τμήμα
- Περιλαμβάνει χείλος και φατνίο

Οι σχιστίες περιλαμβάνουν τα ακόλουθα:

- Πλήρης ( μέσω του τομικού τμήματος) ή ατελής (όπως, μόνο στο χείλος)
- Μονόπλευρες ή αμφίπλευρες

#### **Δευτερεύουσα Υπερώα**

- Πίσω από το τομικό τμήμα
- Περιλαμβάνει την σκληρή και την μαλακή υπερώα

Οι σχιστίες περιλαμβάνουν τα ακόλουθα:

- Πλήρης (συμπεριλαμβανομένης της σκληρής υπερώας έως το τομικό τμήμα) ή ατελής (όπως, μόνο σε τμήμα του υπερώιου ιστίου) ή υποβλενογόνας



- Στην σκληρή υπερώα μπορεί να είναι μονόπλευρες ή αμφίπλευρες

Παρόλο που αυτό το σύστημα ταξινόμησης χρησιμοποιείται πιο συχνά από τους επαγγελματίες, μια τροποποίηση του συστήματος ταξινόμησης των Kernahan και Stark προτάθηκε μετέπειτα από τον Kernahan. Επειδή οι σχιστίες ποικίλουν σε σοβαρότητα, αυτό το σύστημα είναι πιο λεπτομερές. Χρησιμοποιεί ένα σχήμα «γραμμωτού Y» ως ένα μέσο προσδιορισμού της έκτασης της ταξινόμησης της σχιστίδας. Οι άνω βραχίονες του Y αντιπροσωπεύουν την βασική υπερώα και η βάση του Y αντιπροσωπεύει την δευτερεύουσα υπερώα. Το σχήμα Y χωρίζεται σε τμήματα, τα οποία αριθμούνται. Τα άνω στελέχη χωρίζονται σε τρία τμήματα, με την δεξιά πλευρά να αριθμείται ως 1,2 και 3 και την αριστερή πλευρά να αριθμείται ως 4, 5 και 6. Το πιο πρόσθιο τμήμα αντιπροσωπεύει το χείλος, το μεσαίο τμήμα αντιπροσωπεύει το φατνίο και το οπίσθιο τμήμα αντιπροσωπεύει την περιοχή μεταξύ του φατνίου και του τομικού τμήματος. Η δευτερεύουσα υπερώα χωρίζεται επίσης, σε τρία τμήματα, τα οποία αριθμούνται ως 7, 8 και 9. Όταν τα τμήματα, τα οποία επηρεάζονται από την σχιστίδα σκουραίνουν στο διάγραμμα, μπορεί να γίνει μια οπτική αναπαράσταση του τύπου και της έκτασης της σχιστίδας. Εάν υπάρχει μια υποβλεννογόνος σχιστίδα, τα τμήματα που επηρεάζονται, σημειώνονται με σταυρό. Χρησιμοποιώντας αυτό το σχήμα, η έκταση μιας σχιστίδας μπορεί να περιγραφεί ή να απεικονιστεί, χρησιμοποιώντας το διάγραμμα.<sup>18</sup>



Σχήμα 2<sup>ο</sup>

<sup>18</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

## **1.7) ΣΧΙΣΤΙΕΣ ΤΗΣ ΒΑΣΙΚΗΣ ΥΠΕΡΩΑΣ (ΧΕΙΛΟΣ ΚΑΙ ΦΑΤΝΙΟ)**

### **1.7.1) ΤΥΠΟΙ ΚΑΙ ΣΟΒΑΡΟΤΗΤΑ**

Οι σχιστίες της βασικής υπερώας προκαλούνται κατά την 5<sup>η</sup> και την 7<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης λόγω της αδυναμίας σύγκλεισης των άνω γναθιαίων αποφύσεων με τις μέσες ρινικές αποφύσεις. Στην περιοχή όπου ενώνονται μεταξύ τους οι αποφύσεις της άνω γνάθου και οι ρινικές αποφύσεις, προκαλείται αμφοτερόπλευρα μια επιθηλιακή πλάκα δυο στρωμάτων, που ονομάζεται Hochstetter. Αυτή η πλάκα πολύ γρήγορα αντικαθιστάται από ένα μεσεγχυματικό ιστό και με αυτόν τον τρόπο ενώνονται τα προσωπικά πέταλα. Όταν η διάλυση του επιθηλιακού τοιχείου ή οι προσωπικές αποφύσεις δεν ενώνονται σύντομα και γρήγορα, τότε δημιουργούνται οι σχιστίες της βασικής υπερώας.

Οι χειλοσχιστίες διακρίνονται στις πλήρες και στις ατελείς. Μια πλήρης χειλοσχιστία, μπορεί να εμφανιστεί μονόπλευρα ή αμφοτερόπλευρα. Η σχισμή προχωράει μέχρι και το εσωτερικό της ρινικής εισόδου. Στην μονόπλευρη πλήρη χειλοσχιστία, το πτερύγιο της μύτης λυγίζει προς τα πλάγια και ορισμένες φορές είναι επιμηκυμένο με αποτέλεσμα η μύτη να είναι ασύμμετρη. Από την άλλη σε μια πλήρης αμφοτερόπλευρη χειλοσχιστία, το μέσο τμήμα του άνω χείλους δεν περιέχει κανένα τμήμα του σφινγκτήρα, ο οποίο βλέπεται ως μια σημαντική λειτουργική δομή, και η μύτη διατηρεί την συμμετρία της.

Η ατελής χειλοσχιστία εμφανίζεται μονόπλευρα ή αμφοτερόπλευρα. Κατευθύνεται από το ερυθρό (προχειλίδιο) και λευκό (γένειο) τμήμα του χείλους, και παρουσιάζεται εκεί ως αύλακας. Στην μονόπλευρη ατελή χειλοσχιστία το πτερύγιο της μύτης στην πλευρά της σχιστίας στραβώνει ελάχιστα ή καθόλου.

Η εμφάνιση των χειλογναθισχιστιών είναι πολύ σπάνια και μπορεί να διακριθούν σε μονόπλευρες και αμφοτερόπλευρες. Εκτός του χείλους, σ' αυτές τις σχιστίες διαχωρίζεται και η φατνιακή απόφυση, από το σημείο μεταξύ του πλάγιου τομέα και του κυνόδοντα. Στην μονόπλευρη χειλογναθοσχιστία παρατηρείται έντονη δυσμορφία της μύτης. Το ρινικό διάφραγμα βρίσκεται προς την υγιή πλευρά για να μπορέσει το ρινικό πτερύγιο στην πλευρά που βρίσκεται η σχιστία να είναι επίπεδο.

Από την άλλη στην αμφοτερόπλευρη χειλογναθοσχιστία , τα δύο ρινικά πτερύγια μετατοπίζονται πλάγια και το πρόσθιο μέρος του οστού της άνω γνάθου βρίσκεται απομονωμένο ή μπορεί και να κατευθύνεται προς το επάνω μέρος του κρανίου.<sup>19</sup>

### **1.7.2 )Επιπτώσεις στη Δομή και στη Λειτουργία**

Επειδή μια πλήρης σχιστία του χείλους και του φατνίου πορεύεται διαμέσου του κατωφλιού του ρουθουνιού, η μύτη μπορεί να επηρεαστεί δυσμενώς. Η μύτη μπορεί να φαίνεται πολύ πλατιά και επίπεδη, λόγω του διαχωρισμού του *κυκλοτερή στοματικού μυ*, ο οποίος είναι ο μυς, που περιλαμβάνει το στόμα και λειτουργεί για το κλείσιμο των χειλιών. Αυτός ο μυς, όχι μόνο διαχωρίζεται, αλλά δεν είναι ευθυγραμμισμένος και καμπυλώνει προς τα πάνω, κατά μήκος των άκρων του ερυθρού τμήματος του χείλους. Ο πλατύς χώρος μέσα στη σχιστία μπορεί να παραμορφώσει περαιτέρω την μύτη, επεκτείνοντας το ρινικό πτερύγιο. Στην πραγματικότητα, όσο πιο πλατιά είναι η σχιστία, τόσο πιο παραμορφωμένα θα είναι τα ρινικά χαρακτηριστικά.

Ο σχηματισμός του στυλίσκου της μύτης μπορεί επίσης, να επηρεαστεί σε πολύ μεγάλο βαθμό από μια χειλοσχιστία και ο στυλίσκος να είναι αφύσικα κοντός. Εάν, η σχιστία είναι μονόπλευρη, ο στυλίσκος θα είναι πιο κοντός στη πλευρά της σχιστίας και σε πιο πλάγια θέση, με την βάση του να αποκλίνει προς άλλη πλευρά (χωρίς την σχιστία). Όταν η σχιστία είναι αμφίπλευρη και πλήρης, ο στυλίσκος μπορεί να είναι τόσο κοντός, που μπορεί κατ' ουσίαν να μην υπάρχει, δίνοντας την εντύπωση ότι το προχειλίδιο και το μεσογνάθιο οστό είναι προσκολλημένα στην άκρη της μύτης. Σε λιγότερο συχνές περιπτώσεις, όπως στην περίπτωση μιας άτυπης σχιστίας, το χείλος, είναι ουσιαστικά άθικτο, αλλά μπορεί να υπάρχουν ενδείξεις ρινικής δυσμορφίας και ρινική ασυνέχεια, οι οποίες βρίσκονται, χαρακτηριστικά, με χειλοσχιστία.

Οι σχιστίες της βασικής υπερώας ή αλλιώς πρωτογενής και ( της δευτερεύουσας) υπερώας, συχνά, προκαλούν δυσμορφίες της ρινικής κοιλότητας, οι οποίες έχουν σαν αποτέλεσμα να μειώνουν τον ρινικό αεραγωγό. Ο αεραγωγός, είναι μικρότερος σε

---

<sup>19</sup> Βασικές γνώσεις ορθοδοντικής για λογοθεραπευτές, Renate Clausnitzer, Εκδόσεις Ρόδων, Θεσσαλονίκη 2010

άτομα με μονόπλευρη χειλεοσχιστία και υπερωϊοσχιστία και είναι μεγαλύτερος σε άτομα με αμφοτερόπλευρες σχιστίες. Παρόλο που η μύτη συνεχίζει να μεγαλώνει με την ηλικία, παραμένει περίπου 30% μικρότερη, από ότι η μύτη χωρίς σχιστία. Η επιδιόρθωση του χείλους μπορεί, επίσης, να προκαλέσει ρινική απόφραξη, εάν επιφέρει στένωση της ρινικής αίθουσας. Έχει αποδειχθεί ότι η χειρουργική επιδιόρθωση των χειλικών, ρινικών, υπερωϊκών και φαρυγγικών δομών, ενδεχομένως, να παρεμποδίσει περαιτέρω την αναπνοή. Εξαιτίας των δυσμορφιών που παρατηρούνται στην ρινική κοιλότητα και λόγω της χειρουργικής επιδιόρθωσης, η απόφραξη της άνω αεραγωγού παρατηρείται πιο συχνά στα άτομα με σχιστίες σε σχέση με τα άτομα χωρίς σχιστίες. Αυτή η απόφραξη, μπορεί επίσης, να προκαλέσει μια μη φυσιολογική αντήχηση.

Μια πλήρης σχιστία της βασικής υπερώας, ενδεχομένως να προκαλέσει ανωμαλίες στην σύγκλειση, καθώς αναπτύσσεται η οδοντοφυΐα. Αυτό μπορεί να προκαλέσει συγκεκριμένα αρθρωτικά λάθη, ιδιαίτερα στους εμπρόσθιους ομιλητικούς ήχους. Η παραγωγή των εμπρόσθιων ήχων επηρεάζεται συχνά, από την οδοντική παρέμβαση στην κίνηση της άκρης της γλώσσας ή στο συνωστισμό στο εμπρόσθιο τμήμα της στοματικής κοιλότητας.<sup>20</sup>

## **1.8) ΣΧΙΣΤΙΕΣ ΤΗΣ ΔΕΥΤΕΡΕΥΟΥΣΑΣ ΥΠΕΡΩΑΣ** **(ΣΚΛΗΡΗ ΥΠΕΡΩΑ ΚΑΙ ΥΠΕΡΩΙΟ ΙΣΤΙΟ)**

### **1.8.1) Τύποι και σοβαρότητα**

Κατά την 9<sup>η</sup> μέχρι και την 12<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης, οι άνω γναθιαίες αποφύσεις που βρίσκονται σε οριζόντια θέση και το προς τα κάτω στο αναπτυσσόμενο ρινικό διάφραγμα, αρχίζουν και πλησιάζουν το ένα προς το άλλο και συνενώνονται, αρχικά πίσω από την πρωτογενή υπερώα και από εκεί συνεχίζοντας προς τα πίσω. Στην περιοχή όπου ενώνονται, δημιουργείται ένα επιθηλιακό τοιχίο, το οποίο στην εξέλιξη διαλύεται και αντικαθιστάται από μεσεγχυματικό ιστό. Σε περίπτωση μιας διαταραχής της ανάπτυξης, δημιουργούνται μεμονωμένες γναθοσχιστίες. Αυτές οι

---

<sup>20</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

γναθοσχιστίες, βρίσκονται πίσω από το τομικό τρήμα. Πρόκειται για βλάβες οι οποίες μπορούν να εμφανιστούν τόσο στην μαλακή όσο και στην σκληρή υπερώα. Οι γναθοσχιστίες μπορεί να είναι ατελής ή πλήρης.

Σε ασθενείς με πλήρη γναθοσχιστία, η οποία ξεκινάει πίσω από το μεσογνάθιο (ή τομικό) οστό, η στοματική και η ρινοφαρυγγική κοιλότητα, με τα διαφορετικά πεδία εργασιών τους, δεν είναι πλήρως διαχωρισμένες. Επιπλέον λείπει, και στις δυο πλευρές, η φυσιολογικά υπάρχουσα σύνδεση μεταξύ του ανελκτήρα μύος του υπερώιου ιστίου και του μύος ο οποίος τείνει το υπερώιο ιστίο (μύες της μαλακής υπερώας). Η μαλακή υπερώα στο σύνολό της δεν μπορεί πλέον να σηκωθεί ούτε να κινηθεί. Αυτό έχει ως επακόλουθο να δημιουργούνται προβλήματα σε πολλούς λειτουργικούς τομείς όπως η αναπνοή και η πρόσληψη τροφής, καθώς και διαταραχές στην ανάπτυξη της ακοής και του λόγου. Μία ατελής γναθοσχιστία ξεκινά από κάποιο σημείο μεταξύ του τομικού τρήματος και του άνω άκρου της σκληρής υπερώας και εκτείνεται προς τη μαλακή υπερώα μέχρι την διαχωρισμένη σταφυλή.

Σε περιπτώσεις μεμονωμένων γναθοσχιστιών, σε ένα ποσοστό 20% μέχρι 30% των περιπτώσεων, παρατηρούνται δυσπλασίες με την μορφή βλαβών του κεντρικού νευρικού συστήματος, των άκρων, των ματιών και της καρδιάς.

Μικρές μορφές γναθοσχιστιών είναι η δισχιδής σταφυλή και οι υπομυϊκές σχιστίες. Όσο αναφορά την δισχιδή σταφυλή, η σταφυλή είναι διαχωρισμένη κατά το μήκος της, πράγμα το οποίο από κλινικής άποψης δεν έχει σημασία. Οι υπομυϊκές σχιστίες (καλυμμένες σχιστίες) μπορούν να εμφανιστούν ως οστική βλάβη της σκληρής υπερώας, η οποία είναι επικαλυμμένη με μια επένδυση βλεννογόνου ιστού. Το κλινικό σύμπτωμα αυτής της βλάβης είναι η ανοιχτή ρινοφωνία. Μπορούν να εμφανιστούν επίσης, ως βλάβη μαλακής υπερώας, η οποία είναι επίσης επικαλυμμένη με επένδυση βλεννογόνου και έτσι δεν είναι ορατή. Σ' αυτή την βλάβη είναι διαταραγμένη η δυναμική λειτουργία της μαλακής υπερώας, κυρίως κατά την ομιλία.<sup>21</sup>

### **1.8.2) Επιπτώσεις στη Δομή και την Λειτουργία**

---

<sup>21</sup> Βασικές γνώσεις ορθοδοντικής για λογοθεραπευτές, Renate Clausnitzer, Εκδόσεις Ρόδων, Θεσσαλονίκη 2010

Στην υπερωϊοσχιστία εκτός από τις ορατές βλάβες, υπάρχουν και κάποιες πρόσθετες ανατομικές και λειτουργικές ανωμαλίες. Εάν η σχιστία πορεύεται εντελώς μέσω του υπερώιου ιστίου, η υπερωϊκή απονεύρωση είναι αισθητά απύσχα και ο προσανατολισμός των μυών μεταβάλλεται αναγκαστικά. Παρόλο που οι εκφύσεις των μυών είναι ανώμαλες, λόγω της ανοιχτής σχιστίας. Εξαιτίας της σχιστίας, οι ανελκτήρες μύες της μαλακής υπερώας δεν μπορούν να συγκληθούν στη μέση. Αντίθετα, αυτό το ζεύγος μυών και οι υπερωοφαρυγγικοί μύες προσφύονται στο οπίσθιο όριο της σκληρής υπερώας με την σχιστία, με αποτέλεσμα να καθίστανται ουσιαστικά μη λειτουργικοί. Ως αποτέλεσμα, αντί να μην περιέχει μύες, το εμπρόσθιο ένα- τρίτο του υπερώιου ιστίου περιέχει τις μυϊκές ίνες του ανελκτήρα μυ της μαλακής υπερώας και των υπερωοφαρυγγικών μυών. Αυτή η διάταξη των μυών αναφέρεται ως *μυϊκή σχιστία Veau*. Ένας από τους στόχους της χειρουργικής για την υπερωϊοσχιστία είναι να επιδιορθωθεί ο προσανατολισμός των μυών, για να μπορέσει να διαμορφωθεί η φυσιολογική λειτουργία. Παρά τις χειρουργικές προσπάθειες να ομαλοποιηθεί ο μυϊκός προσανατολισμός, τα άτομα με επιδιορθωμένη σχιστία του υπερώιου ιστίου έχουν μεγάλη μεταβλητότητα στο σημείο πρόσφυσης των μυών και στην μυϊκή μάζα.

Επομένως η λειτουργία των μυών, έπειτα από το χειρουργείο, μπορεί να είναι δύσκολο να προβλεφθεί. Επιπροσθέτως, το υπερώιο ιστίο μπορεί να είναι αφύσχα κοντό, λόγω της απουσίας της απονεύρωσης και την υποπλασία των ανελκτήρων μυών της μαλακής υπερώας. Εκτιμάται ότι περίπου το 20% με 30% των ατόμων με ιστορικό υπερωϊοσχιστίας, ενδεχομένως, να έχουν υπερωοφαρυγγική δυσλειτουργία, λόγω είτε φτωχής υπερωϊκής κινητικότητας, είτε κοντού υπερώιου ιστίου. Η υπερωοφαρυγγική δυσλειτουργία προκαλεί ατελή ομιλία και αντήχηση κα ορισμένες φορές ρινική αναρροή υγρών.

Στα άτομα με ιστορικό υπερωϊοσχιστίας έχουν, υπάρχει το ενδεχόμενο εμφάνισης μέσης ωτίτιδας και βαρηκοΐα αγωγιμότητας. Αυτό προκαλείται λόγω της δυσλειτουργίας της *ευσταχιανής σάλπιγγας*, η οποία συνδέει το μεσαίο αυτί με τον οπίσθιο τμήμα του φάρυγγα. Η ευσταχιανή σάλπιγγα φυσιολογικά, είναι κλειστή σε θέση ηρεμίας. Ως απόκριση σε αλλαγές της εξωτερικής πίεσης του αέρα, το άτομο, συνήθως καταπίνει (ή χασμουριέται) για να καταπραΰνει την πίεση στα αυτιά. Η ενέργεια της κατάποσης ή του χασμουρητού προκαλεί την σύσπαση του τείνων μυ της μαλακής υπερώας, ανοίγοντας το φαρυγγικό άκρο, της σάλπιγγας.

Καθώς ανοίγει η ευσταχιανή σάλπιγγα, αυτό επιτρέπει στα υγρά να παροχετευθούν από το μεσαίο αυτί, στον φάρυγγα. Επίσης, επιφέρει την εξισορρόπηση της πίεσης του αέρα μεταξύ του μεσαίου αυτιού και του περιβάλλοντος. Εάν ο τείνων μυς, της μαλακής υπερώας δεν λειτουργεί φυσιολογικά, όπως συνηθίζεται όταν υπάρχει ιστορικό υπερωϊοσχιστίας, αυτό καταλήγει σε φτωχό αερισμό του μεσαίου αυτιού. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε βακτηριακή μόλυνση, φλεγμονή και συσσώρευση των υγρών. Η συσσώρευση των υγρών εξασθενεί την μετάδοση των ήχων μέσω των οσταρίων, επιφέροντας μια βαρηκοΐα αγωγιμότητας. Εάν αυτή η συσσώρευση των υγρών και η φλεγμονή γίνει χρόνια, μπορεί να προκληθεί μόνιμη βλάβη στο μεσαίο αυτί, στις περιβάλλουσες δομές και επομένως στην ακοή.

Ο χώρος της ρινικής κοιλότητας μπορεί να επηρεαστεί από αναπτυξιακές ανωμαλίες, ως αποτέλεσμα της χειλεοσχιστίας και της υπερωϊοσχιστίας. Η υπερωϊοσχιστία, μόνη της, μπορεί να περιλαμβάνει ανωμαλίες του χόνδρινου και του οστέινου διαφράγματος, προκαλώντας ρινική διαφραγματική απόκλιση, η οποία μπορεί να αλλάξει το μέγεθος της ρινικής κοιλότητας. Η ρινοφαρυγγική ανατομία, επίσης, φαίνεται να μεταβάλλεται σε άτομα με ιστορικό υπερωϊοσχιστίας. Ο Smahel και οι συνεργάτες του διεξήγαγαν, μια μορφομετρική αξιολόγηση του φάρυγγα ατόμων με επιδιορθωμένη χειλεοσχιστία και / ή υπερωϊοσχιστία, χρησιμοποιώντας ακτίνες X. Τα ευρήματά έφεραν στο φως σημαντικές πληροφορίες για την ύπαρξη ρινοφαρυγγικών διαφορών σε άτομα με ιστορικό υπερωϊοσχιστίας. Αυτές οι διαφορές περιλαμβάνουν έναν περιορισμό του ρινοφαρυγγικού αεραγωγού, λόγω μιας μείωσης στο βάθος του ρινοφαρυγγικού οστέινου σκελετού και οπίσθια μετατόπιση της γνάθου. Τα ευρήματά του μειωμένου μεγέθους της ρινικής κοιλότητας και του μειωμένου ρινοφαρυγγικού βάθους μπορούν να εξηγήσουν την υψηλή επίπτωση της απόφραξης του άνω αεραγωγού και της στοματικής αναπνοής, στον πληθυσμό με υπερωϊοσχιστία.<sup>22</sup>

### **1.9) ΥΠΟΒΛΕΝΝΟΓΟΝΟΣ ΥΠΕΡΩΪΟΧΙΣΤΙΑ**

Στην υποβλεννογόνια σχιστία, ο διαχωρισμός της υπερώας δεν είναι πλήρης. Το χαρακτηριστικό στην εμφάνιση της υποβλεννογονίας σχιστίας είναι η δισχιδής (διπλή) σταφυλή. Η σχιστία αφορά κυρίως στον μυϊκό χιτώνα της υπερώας, ο οποίος

---

<sup>22</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

είναι διαχωρισμένος, και στη σκληρή υπερώα η οποία συχνά έχει μικρό κενό στο πίσω μέρος της.

### **ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ**

Τα λειτουργικά προβλήματα στην υποβλεννογόνια σχιστία είναι τα ίδια που παρατηρούνται στις πλήρεις μορφές σχιστίας της υπερώας. Είναι δηλαδή

- Ένρινη ομιλία (ρινολαλία)
- Συχνά επεισόδια ωτίτιδας

Σημειωτέον ότι τα προβλήματα αυτά είναι συνήθως ήπια ή μπορεί και να μην υπάρχουν καθόλου, οπότε είναι πιθανόν να μη γίνει ποτέ η διάγνωση.<sup>23</sup>

#### **1.9.1) Τύποι και Σοβαρότητα**

- ***Εμφανής Υποβλεννογόνος Σχιστία***

Μια εμφανής υποβλεννογόνος υπερωϊοσχιστία μπορεί να διαπιστωθεί μέσω μιας ενδοστοματικής εξέτασης. Η διάγνωση γίνεται μέσω παρατήρησης ενός ή περισσοτέρων από τα κλασσικά στίγματα, τα οποία περιλαμβάνουν δισχιδή σταφυλή, διαφανή ζώνη και εντομή στο οπίσθιο όριο της σκληρής υπερώας. Μια δισχιδής σταφυλή μπορεί να έχει δυο ευδιάκριτες δομές, αντί ενός μόνο σκέλους ή μπορεί να εμφανιστεί ως μια δομή με μια γραμμή στη μέση. Σε άλλες περιπτώσεις η σταφυλή μπορεί να έχει μια μόνο εντομή στο κατώτερο όριο. Κατά καιρούς, μια διαίρεση δεν γίνεται εύκολα αντιληπτή, αλλά η σταφυλή θα εμφανιστεί υποπλαστική (μικρή και υπανάπτυκτη).

Μια δισχιδής σταφυλή μπορεί να είναι μια μεμονωμένη ανωμαλία, χωρίς υποβλεννογόνο σχιστία υπερώιου ιστίου και με φυσιολογική ομιλία. Αυτό θεωρείται

---

<sup>23</sup> Υποβλεννογόνια Σχιστία Υπερώας, Α. Στρατουδάκης, Ελληνικό κρανιοπροσωπικό κέντρο, (<http://www.craniofacial.org/el/services/cleftlipandpalate/submucouscleftpalate.html>)



φυσιολογικό, εάν θυμηθούμε ότι η εμβρυολογική ανάπτυξη της υπερώας ξεκινά στο τομικό τρήμα και τελειώνει στη σταφυλή. Ωστόσο η παρατήρηση μιας δισχιδούς ή υποπλαστικής σταφυλής υποδεικνύει ότι η εμβρυολογική ανάπτυξη διαταράχθηκε σε κάποιο σημείο. Επομένως, μια δισχιδής σταφυλή, συχνά συνδέεται με μια υποβλεννογόνο υπερωϊοσχιστία, η οποία εκτείνεται μέσα στο υπερώιο ιστίο( ακόμα και μέσα στη σκληρή υπερώα) και μπορεί να επιφέρει υπερωοφαρυγγική δυσλειτουργία με υπερρινική ομιλία.

Πρόσθετα, σε μία δισχιδή σταφυλή, μια λεπτομερής εξέταση μπορεί να αποκαλύψει μια διαφανή ζώνη. Αυτή είναι μια γαλαζωπή περιοχή στο μέσο του υπερώιου ιστίου και είναι το αποτέλεσμα ενός πυκνού βλεννογόνου με μια έλλειψη φυσιολογικής, υποκειμενικής μυϊκής μάζας. Το υπερώιο ιστίο μπορεί να έχει σχήμα ενός ανεστραμμένου "V" σε ακινησία, αλλά ιδιαίτερα κατά την φώνηση. Αυτό το σχήμα οφείλεται στη διάσταση (διαχωρισμό) τους ζεύγους των ανελκτήρων μυών της υπερώας, με ανώμαλη πρόσφυση αυτών των μυών στο οπίσθιο όριο της σκληρής υπερώας, παρά στο μέσο του υπερώιου ιστίου.

Με την φώνηση, αυτή η ανώμαλη μυϊκή πρόσφυση κάνει το υπερώιο ιστίο να φαίνεται σαν μια "σκηνή προς τα πάνω", προς τη σκληρή υπερώα. Η υποβλεννογόνος σχιστία μπορεί να εκτείνεται στη σκληρή υπερώα, μέχρι και το τομικό τρήμα. Όταν συμβαίνει αυτό, η ανωμαλία σχήματος "V" μπορεί να παρατηρηθεί κάτω από την επιφάνεια του βλεννοπεριόστεου. Ορισμένες φορές, η ανωμαλία δεν είναι τόσο ορατή και μπορεί να μοιάζει σαν μια μικρότερη ανωμαλία στο υπερώο ιστίο.

Κατά διαστήματα, είναι δύσκολο να δούμε ενδείξεις μια υποβλεννογόνου σχιστίας στην στοματική επιφάνεια του υπερώιου ιστίου. Πράγματι, μια υποβλεννογόνος υπερωϊοσχιστία μπορεί να υπάρχει, ακόμα και όταν μια ενδοστοματική εξέταση δείχνει μια άθικτη σταφυλή και ένα άθικτο υπερώιο ιστίο. Μια ψηλάφηση της υπερώας μπορεί να αποκαλύψει μια ανωμαλία, η οποία δεν μπορεί να γίνει αντιληπτή μέσω οπτικής εξέτασης. Ορισμένα άτομα εμφανίζουν, έναν συνδυασμό μιας εμφανούς σχιστίας και μιας υποβλεννογόνου σχιστίας. Αυτό μπορεί να εμφανιστεί ως μια δισχιδής σταφυλή με μια εμφανή σχιστία, η οποία εκτείνεται μέσα στο υπερώιο

ιστίο και, έπειτα, ως μια υποβλεννογόνος σχιστία, η οποία εκτείνεται περαιτέρω προς τα εμπρός.<sup>24</sup>

- **Αφανής Υποβλεννογόνος Σχιστία**

Μια *αφανής υποβλεννογόνος σχιστία* είναι μια ανωμαλία στο υπερώιο ιστίο, η οποία δύσκολά γίνεται ορατή πάνω στην στοματική επιφάνεια. Πράγματι, μπορεί να γίνει αντιληπτή μόνο εξετάζοντας την ρινική επιφάνεια του υπερώιου ιστίου μέσω ρινοφαρυγγοσκόπησης. Επειδή η λέξη, «αφανής» σημαίνει «κρυφή» ή «απαρατήρητη», αυτή η δυσμορφία έχει ονομαστεί εύστοχα. Η αφανής υποβλεννογόνος σχιστία δεν είναι εμβρυολογικά ή γενετικά διαφορετική από άλλες αποκλίσεις της υποβλεννογόνου σχιστίας. Αντιθέτως, η αφανής υποβλεννογόνος σχιστία αντιπροσωπεύει ένα σημείο στο συνεχές των υποβλεννογόνων ανωμαλιών σχιστίας και υπερωϊοσχιστίας.

Η διάγνωση προσανατολίζεται στην αφανή υποβλεννογόνου σχιστία, μόνο εάν ο ασθενής έχει υπερωοφαρυγγική ανεπάρκεια αγνώστου αιτιολογίας, ενώ δεν υπάρχει καμία εμφανής φυσική ανωμαλία του υπερώιου ιστίου. Ο McWilliams et al. χρησιμοποίησε τον όρο *συγγενής υπερωϊκή ανεπάρκεια* (ΣΥΑ), για να περιγράψει τα χαρακτηριστικά της υπερωοφαρυγγικής ανεπάρκειας χωρίς ιστορικό υπερωϊοσχιστίας, χωρίς εμφανή ένδειξη υποβλεννογόνου σχιστίας ή άλλη γνωστή αιτιολογία. Είναι πιθανό, ότι άτομα, τα οποία έχουν αρχικά προσδιοριστεί με ΣΥΑ, στην πραγματικότητα, έχουν μια αφανή υποβλεννογόνου σχιστία. Με την βοήθεια της ρινοφαρυγγοσκόπησης, η οποία είναι μια ενδοσκοπική μέθοδος, είναι τώρα δυνατό να προσδιοριστούν υπερωϊκές ανωμαλίες, οι οποίες συχνά εμφανίζονται στην ρινική επιφάνεια μόνο και μπορούν να εξεταστούν μέσω βιντεοφθοροσκόπησης.

Τα περισσότερα άτομα με αφανή υποβλεννογόνου σχιστία παρουσιάζουν τις ίδιες δυσμορφίες με τα άτομα, που έχουν εμφανή υποβλεννογόνου σχιστία. Οι μύες της σταφυλής είτε δεν είναι παρούσες, είτε είναι ανεπαρκείς και υπάρχει μια ανώμαλη πρόσφυση των μυών στην σκληρή υπερώα. Αυτό μπορεί, συχνά, να παρατηρηθεί

---

<sup>24</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

μέσω ρινοφαρυγγοσκόπησης ως μια ανωμαλία, σχήματος V, η οποία βρίσκεται στη μέση, με μια ισοπέδωση ή ένα κοίλωμα στην περιοχή του υπερωϊκού επάρματος.<sup>25</sup>

### **1.9.2) Επιπτώσεις στη Δομή και τη Λειτουργία**

Όταν μια υποβλεννογόνια σχιστία είναι παρόν, οι μύες της μαλακής υπερώας μπορεί να μην λειτουργούν σωστά και μπορεί να προκληθούν προβλήματα ομιλίας, παθήσεις του μέσου ώτος και δυσκολίες στην κατάποση. Από την άλλη, υπάρχουν και ορισμένοι άνθρωποι, που παρά την υποβλεννογόνια σχιστία, δεν παρουσιάζουν κανένα εμφανή πρόβλημα. Η υποβλεννογόνια σχιστία, έχει τον ίδιο γενετικό (κληρονομικό) κίνδυνο εμφάνισης όπως μια προφανής σχιστία υπερώας.<sup>26</sup> Τα άτομα με φαρυγγούπερωϊκή ανικανότητα συχνά αναπτύσσουν υπερρινικότητα και ρινική διαφυγή αέρα στην ομιλία λόγω ατελούς κλεισίματος του ιστίου που επιτρέπει την ακουστικότητα του αέρα να διαφύγει μέσω της μύτης κατά τη διάρκεια της παραγωγής της ομιλίας.

Ωστόσο, είναι σημαντικό να σημειωθεί ότι τα άτομα με υποβλεννογόνια σχιστία μπορεί να είναι σε κίνδυνο για άλλα ελλείμματα. Ανωμαλίες του λόγου ενός ατόμου μπορεί να μην είναι μόνο αυτές που σχετίζονται με υπερωϊκή ανεπάρκεια, αλλά επιπλέον αιτιολογίες, όπως νοητική υστέρηση, μαθησιακές δυσκολίες, νευροαισθητήρια απώλεια ακοής, εγκεφαλική παράλυση, αλλεργίες, αποκλίσεις της άνω γνάθου, σύνδρομα διαφόρων ονομασιών ή διαταραχές άρθρωσης.<sup>27</sup>

### **1.9.3) Επιπολασμός Υποβλεννογόνου Σχιστίας**

Πολλές μελέτες έχουν προσπαθήσει να προσδιορίσουν τον επιπολασμό της υποβλεννογόνου σχιστίας στον γενικό πληθυσμό. Έρευνες έχουν αναφέρει ότι η υποβλεννογόνια σχιστία μεταξύ του γενικού πληθυσμού, έχει συχνότητα 0,002 έως

---

<sup>25</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

<sup>26</sup> Submucous cleft, The Cleft Palate Foundation, Nov 26, 2007

<sup>27</sup> Submucous cleft palate, Robert Dyas BDS DCH MMedSci FDSRCS, Oral Surge

0,08 %. Επίσης, η συχνότητα εμφάνισης της φαρυγγοϋπερωϊκής ανεπάρκειας μεταξύ των ασθενών που εντοπίστηκαν να έχουν υποβλεννογόνια σχιστία ήταν 1:9.<sup>28</sup> Σε ένα μεγάλο δείγμα, πάνω από 10.000 παιδιά σχολικής ηλικίας στο Denver, ο επιπολασμός μια πλήρους υποβλεννογόνου σχιστίας ( συμπεριλαμβανομένης της οστέινης ανωμαλίας της σκληρής υπερώας) βρέθηκε ότι είναι 0,8%. Σε μια μελέτη περίπου 10.000 παιδιών στην Γιουγκοσλαβία, ο επιπολασμός της υποβλεννογόνου σχιστίας βρέθηκε ότι είναι 0,05%. Οι Gosain, Conley, Marks, και Larson συνόψισαν τα αποτελέσματα πολλών ερευνών στην βιβλιογραφία και ανέφεραν ότι ο επιπολασμός των κλασικών στιγμάτων της υποβλεννογόνου υπερωϊοσχιστίας στον γενικό πληθυσμό είναι μεταξύ 0,2% και 0,8%.

Παρόλο που μια υποβλεννογόνου σχιστία μπορεί να παρατηρηθεί στην γέννηση ή αμέσως μετά, ιδιαίτερα αν υπάρχουν νωρίς δυσκολίες σίτισης, μια αφανής υποβλεννογόνου σχιστία, συνήθως δεν ανακαλύπτεται, έως ότου το παιδί ξεκινήσει να μιλά και έχει ενδείξεις υπερρινικότητας. Σε ορισμένες περιπτώσεις, η ανωμαλία δεν παρατηρείται για χρόνια ή δεν ανακαλύπτεται ποτέ, ιδιαίτερα εάν δεν υπάρχουν συμπτώματα και δεν προκαλούνται διαταραχές στην ομιλία. Επομένως, ο επιπολασμός της αφανούς υποβλεννογόνου σχιστίας δεν είναι γνωστός.

Ο επιπολασμός της υποβλεννογόνου υπερωϊοσχιστίας σε άτομα με σχιστίες της βασικής υπερώας έχει βρεθεί ότι είναι σημαντικά μεγαλύτερος από ότι ο επιπολασμός της υποβλεννογόνου υπερωϊοσχιστίας στον γενικό πληθυσμό. Εξαιτίας αυτού του αυξημένου κινδύνου είναι σημαντικό, τα άτομα με χειλεοσχιστία να εξετάζονται επιμελώς για υποβλεννογόνου σχιστία. Η πρόωπη εντόπιση της υποβλεννογόνου σχιστίας που συνδέεται με χειλεοσχιστία είναι σημαντική για την πρόληψη των διαταραχών του μεσαίου αυτιού και για τον κατάλληλο χειρισμό της υπερωοφαρυγγικής ανεπάρκειας, εάν παρουσιαστεί.

Τα άτομα με υποβλεννογόνου υπερωϊοσχιστία έχουν υψηλό κίνδυνο εμφάνισης υπερωοφαρυγγικής δυσλειτουργίας, που επιφέρει υπερρινικότητα. Η εμφάνιση υπερωοφαρυγγικής δυσλειτουργίας σε άτομα με υποβλεννογόνου σχιστία έχει μελετηθεί με διάφορα αποτελέσματα. Ο Garcia Velasco και οι συνεργάτες του

---

<sup>28</sup> Submucous cleft palate: diagnostic methods and outcomes of surgical treatment, Gosain AK, Conley SF, Marks S, Larson DL, Department of Plastic and Reconstructive Surgery, Medical College of Wisconsin, Milwaukee, USA., 1996 Jun

ανέφεραν εμφάνιση στο 53%, ο Stewart et al. Ανέφερε εμφάνιση στο 28%. Ο Kono και οι συνεργάτες του ανέφεραν εμφάνιση στο 44% και ο Begatin βρήκε εμφάνιση στο 25%. Συνολικά, είναι ασφαλές να πούμε ότι το ένα- τέταρτο έως το ένα-δεύτερο των ατόμων με υποβλεννογόνο σχιστία θα έχουν την συναφή υπερωοφαρυγγική δυσλειτουργία. Από την άλλη πλευρά, είναι σημαντικό να αναγνωρίσουμε ότι τα περισσότερα άτομα με υποβλεννογόνο σχιστία θα έχουν φυσιολογική ομιλία.<sup>29</sup>

#### **1.9.4) Θεραπεία Υποβλεννογόνου Σχιστίας**

Η απόφαση για την θεραπεία μιας υποβλεννογόνου σχιστίας, εξαρτάται από τις συνέπειες της σχισμής, και δεν βασίζεται στο γεγονός ότι είναι παρούσα. Ο πιο συνηθισμένος λόγος για την θεραπεία ενός ατόμου που έχει υποβλεννογόνο σχιστία της υπερώας είναι λόγω της μη φυσιολογικής ομιλίας. Η ομιλία είναι ρινική, επειδή ο αέρας χάνεται μέσω της μύτης. Σε τέτοιες περιπτώσεις, η ομιλία των παιδιών θα πρέπει να αξιολογηθεί από έναν λογοθεραπευτή, ο οποίος σε συνεργασία με άλλους επαγγελματίες, μπορεί να διαγνώσει την αιτία του προβλήματος. Εάν η υπερώα δεν μπορεί να εμποδίσει την διαφυγή του αέρα από μέσα από την μύτη κατά την ομιλία, που ονομάζεται φαρυγγούπερωική ανεπάρκεια, τότε η χειρουργική αποκατάσταση της υπερώας θα απαιτηθούν. Η λογοθεραπεία από μόνη της δεν μπορεί να διορθώσει την φαρυγγούπερωική ανεπάρκεια.<sup>30</sup>

Η βιβλιογραφία και οι περισσότεροι επαγγελματίες δεν υποστηρίζουν την προφυλακτική χειρουργική επιδιόρθωση των φυσικών στιγμάτων της υποβλεννογόνου υπερωϊοσχιστίας, επειδή πολλά άτομα με υποβλεννογόνο σχιστία έχουν φυσιολογική ομιλία, κατάποση και λειτουργία μεσαίου αυτιού. Αντιθέτως, η χειρουργική επιδιόρθωση ενδείκνυται μόνο εάν υπάρχουν ενδείξεις υπερωοφαρυγγικής δυσλειτουργίας, η οποία επηρεάζει την ομιλία. Επομένως, είναι σημαντικό να περιμένουμε μέχρι η ομιλία να αναπτυχτεί πλήρως, πριν σκεφτούμε την χειρουργική επιδιόρθωση, έτσι ώστε η ομιλία και η υπερωοφαρυγγική λειτουργία να μπορούν να αξιολογηθούν επαρκώς. Για τα βέλτιστα αποτελέσματα στην ομιλία,

---

<sup>29</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

<sup>30</sup> Submucous Cleft, The Cleft Palate Foundation, Nov 26, 2007

ωστόσο είναι καλύτερο να διορθωθεί χειρουργικά η ανωμαλία, ευθύς μόλις διαγνωστεί μια υπερωοφαρυγγική δυσλειτουργία.

Όταν η χειρουργική επιδιόρθωση είναι απαραίτητη και το παιδί είναι ακόμα πολύ μικρό, μια πλαστική της υπερώας πραγματοποιείται, συχνά, των μυών για καλύτερη λειτουργία. Εάν, αυτό δεν είναι αποτελεσματικό, εάν το μεγαλύτερο ή εάν υπάρχει μια σημαντική υπερωοφαρυγγική δυσλειτουργία, μια συνηθισμένη μέθοδος για την επιδιόρθωση είναι ο φαρυγγικός κρημνός, είτε μόνος του, είτε σε συνδυασμό με μια πλαστική υπερώας, για τα καλύτερα αποτελέσματα στην ομιλία.<sup>31</sup>

Για να συγκριθούν αντικειμενικά τα αποτελέσματα των διαφόρων χειρουργικών τεχνικών, οι τυχόν μελλοντικές μελέτες θα πρέπει να χρησιμοποιούν ενιαία μέσα αξιολόγησης. Ως ελάχιστα κριτήρια, αυτά θα πρέπει να περιλαμβάνουν προεγχειρητικές και μετεγχειρητικές αντιληπτικές εκτιμήσεις για την ομιλία που εκτελείται από έναν εκπαιδευμένο λογοθεραπευτή.<sup>32</sup>

## **Κεφάλαιο 2<sup>ο</sup>**

### **2.1) Η ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΩΝ ΣΧΙΣΤΙΩΝ**

- **Σχιστία χείλους**

Η συχνότητα της σχιστίας χείλους με ή χωρίς σχιστία υπερώας κυμαίνεται από 1/500-1/1000 γεννήσεις. Στο 80% των περιπτώσεων είναι συνήθως ετερόπλευρη και μόνο στο 20% είναι αμφοτερόπλευρη. Συχνότερα προσβάλετε η αριστερή πλευρά.

Υπάρχει ευρύ φάσμα όσο αναφορά την βαρύτητα των ανωμαλιών που κυμαίνεται από μια μικρή σχισμή στο άνω χείλος πλαγίως της μέσης γραμμής μέχρι την

---

<sup>31</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies : effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

<sup>32</sup> Submucous cleft palate: diagnostic methods and outcomes of surgical treatment, Gosain AK, Conley SF, Marks S, Larson DL, Department of Plastic and Reconstructive Surgery, Medical College of Wisconsin, Milwaukee, USA., 1996 Jun

αμφοτερόπλευρη σχιστία, που επεκτείνεται στα ρινικά πτερύγια, τα ούλα και την υπερώα. Στα αγόρια η κλινική εικόνα είναι πιο βαριά, με προσβολή των ούλων και της υπερώας.

Η σχιστία χείλους μέσης γραμμής είναι πολύ σπάνια και μπορεί να είναι μια κλινική προβολή στο πλαίσιο ενός συνδρόμου Στοματο-προσωπο-δακτυλικού (OFD= Oral Ellis Van Creveld Facial Digital) ή συνδρόμου ή Ολοπροσεγκεφαλίας.<sup>33</sup>

- **Σχιστία υπερώας**

Η υπερώα αποτελεί τη βάση της ρινικής κοιλότητας και την οροφή της στοματικής κοιλότητας ταυτόχρονα. Το άνοιγμα της υπερώας, δηλαδή η παρουσία της υπερωϊοσχιστίας, θα φέρει σε επικοινωνία τη στοματική με την ρινική κοιλότητα. Οι υπερωϊοσχιστίες μπορούν να εμφανιστούν με διάφορες μορφές και συχνά εμφανίζονται σε συνδυασμό με χειλεοσχιστίες.

Η υπερωϊοσχιστία είναι δυνατό να είναι ετερόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη, μερική (σταφυλή, μαλθακή υπερώα ) ή πλήρης (ολόκληρη η υπερώα και η άνω γνάθος ). Γενικά διακρίνεται σε 4 τάξεις :

α) Υπερωϊοσχιστία της μαλθακής υπερώας και αφορά το 21%

β) Στη μαλθακή και τη σκληρά υπερώα

γ) Σε μία από τις προηγούμενες σε συνδυασμό με ετερόπλευρη γναθοχειλεοσχιστία και αφορά το 39%

δ) Στη μαλθακή και τη σκληρά σε συνδυασμό με αμφίπλευρη γναθοχειλεοσχιστία και αφορά το 10% περίπου.<sup>34</sup>

---

<sup>33</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστίες & Χειλεοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

<sup>34</sup> Γλώσσα & Μάθηση, Σύνδρομο με Σχιστίες: Υπερωϊοσχιστία, Ξαφέλη Χρύσα, 2012

## **2.2) Ταξινόμηση σχιστιών**

Οι σχιστίες ταξινομούνται σε 2 κατηγορίες:

- Οι μεμονωμένες ή μη συνδρομικές σχιστίες, που είναι και η μεγαλύτερη ομάδα ατόμων με σχιστίες, αντιπροσωπεύουν περίπου το 70% του συνόλου, με πιθανότερο τρόπο κληρονομικότητας τον πολυγονιδιακό ή πολυπαραγοντικό.
- Οι σχιστίες που αποτελούν μέρος ορισμένων συνδρόμων.

Με τον όρο "σύνδρομο", ονομάζουμε τον συνδυασμό πολλών ανωμαλιών που επαναλαμβάνονται κατά ένα σταθερό τρόπο και έχουν κοινό παθογενετικό μηχανισμό.

Σε μερικά από αυτά τα σύνδρομα, οι εκτός των σχιστιών συνυπάρχουσες ανωμαλίες άλλοτε είναι περισσότερο εμφανείς (τρισωμίες) και άλλοτε λιγότερο.

Σήμερα έχουν αναγνωριστεί περισσότερα από 300 σύνδρομα και το ποσοστό των ατόμων με σχιστίες που ανήκει σ' αυτή την κατηγορία κυμαίνεται από 40% μέχρι 60% λόγω της συνεχούς ανακάλυψης νέων συνδρόμων.

Υπάρχουν δυο μεγάλες κατηγορίες συνδρόμων:

- Σύνδρομα που οφείλονται σε ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων, όπως τρισωμίες, ελλείμματα κ.λπ. Δημιουργούνται από ατελή διαχωρισμό του γενετικού υλικού των κυττάρων, με αποτέλεσμα τα θυγατρικά κύτταρα που προκύπτουν να περιέχουν περισσότερο ή λιγότερο γενετικό υλικό. Οι ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων συνήθως είναι σποραδικές, μπορεί όμως να είναι και κληρονομούμενες από τους γονείς. Η ανάλυση των χρωμοσωμάτων (καρυότυπος) πρέπει να γίνεται σε όλα τα άτομα με σχιστίες. Σχιστίες συχνά ανευρίσκονται σε αποβολές και θνησιγενή νεογνά και πολλές φορές σχετίζονται με χρωμοσωμικές ανωμαλίες.



- Σύνδρομα μονογονιδιακά, που οφείλονται σε ανωμαλία ενός γονιδίου.<sup>35</sup>

### **2.2.1)Σύνδρομα μονογονιδιακά**

Η κλινική εικόνα και ο τύπος της κληρονομικότητας εμφανίζονται σημαντικές διαφορές μεταξύ τους. Πολλά από αυτά τα σύνδρομα είναι σποραδικά και αγνώστου αιτιολογίας. Ο επικρατητικός αυτοσωματικός, ο υπολειπόμενος αυτοσωματικός και ο φυλοσύνδετος χαρακτήρας έχουν αναφερθεί στις κληρονομικές μορφές των συνδρόμων αυτών.

Η κλινική πορεία και η πρόγνωση των συνδρόμων αυτών εξαρτάται από τη συνύπαρξη και τη συμμετοχή προσβολής των εσωτερικών οργάνων, από την βαρύτητα των βλαβών αυτών και από τον τύπο της κληρονομικότητας.

Υπάρχουν και σύνδρομα που δεν ακολουθούν τους προηγούμενους τρόπους κληρονομικότητας.

### **2.3)Κλινική προσέγγιση των σχιστιών**

#### **Ιστορικό**

Σημαντικά σημεία που χρήζουν προσεκτικής εκτίμησης είναι:

- Τουλάχιστον 3 γενεών καταγραφή οικογενειακού δένδρου με λεπτομερείς πληροφορίες όσον αφορά την ύπαρξη σχιστιών, την απώλεια οδόντων και την ανεύρεση οστεοαθρίτιδος (ιδίως σε νεαρή ηλικία).
- Ατομικό ιστορικού της εγκύου (λήψη αντιεπιληπτικών φαρμάκων, θεραπεία με κορτικοστεροειδή).
- Ολιγοϋδράμνιο
- Σακχαρώδης διαβήτης της μητέρας.
- Διαταραχές όρασης (π.χ σχιστία υπερώας και μυωπία στο σύνδρομο Stickler).

---

<sup>35</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστίες & Χείλεοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

- Καθυστέρηση ομιλίας και μαθησιακά προβλήματα (π.χ έλλειμμα στο χρωμόσωμα 22).
- Υπασβεσταιμία, ανοσοανεπάρκεια, καρδιοαγγειακές ανωμαλίες (π.χ έλλειμμα στο χρωμόσωμα 22).<sup>36</sup>

### **2.3.1)Κλινική εξέταση**

- Ύψος (κοντό ανάστημα στη ύπαρξη ελλείμματος στο 22q11, στο σ. Stickler σε σκελετικές δυσπλασίες, πχ δυσπλασία Kniest).
- Σκελετικές ανωμαλίες (σύνδρομα σκελετικών δυσπλασιών, ώτο-υπερωϊο-δακτυλικό σύνδρομο).
- Ανωμαλίες στοματική κοιλότητας:
  - Εντυπώματα (βοθρία) χειλέων (πχ σ. Van der Woude).
  - Χαλινοί γλώσσης (πχ σ. στοματο-προσωπο-δακτυλικό).
  - Αγκυρογλωσσία (πχ φιλοσύνδετη σχιστία υπερώας και αγκυρογλωσσία).
- Δυσμορφίες προσώπου:
  - Υποπλασία μέσης γραμμής προσώπου (“Pugilistic” face) (πχ σ. ωτο-υπερωϊο-δακτυλικό, σ. Stickler).
  - Απουσία δακρυϊκού πόρου (πχ σ. εκτροδακτυλίας-εκτοδερμικής δυσπλασίας-σχιστίας).
- Μορφολογία γνάθου: Αλληλουχία Robin (πχ σ. Stickler, έλλειμμα στο χρωμόσωμα 22, συγγενής σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία, ανώμαλη θέση του εμβρύου).
- Ανωμαλίες άνω και κάτω άκρων:
  - Πολυδακτυλίες (πχ σ. στοματο-προσωπο-δακτυλικό, σ. Smith-Lemli-Optiz).
  - Κλινοδακτυλίες-καμπτοδακτυλίες (πχ σ. ωτο-υπερωϊο-δακτυλικό).
  - Εκτροδακτυλία (σ. εκτροδακτυλίας- εκτοδερμικής δυσπλασίας-σχιστίων).
  - Συγκάψεις άκρων και πτερύγια στις κατά γόνυ και κατ’ αγκώνα αρθρώσεις (πχ. Σ. ιγνυακού πτερυγίου).

<sup>36</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστίες & Χειλεοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

- Ανωμαλίες από την καρδιά: Φύσημα ή άλλες συγγενείς ανωμαλίες (πχ. σ. ελλείμματος 22q11, σ. Smith-Lemli-Opitz).
- Ανωμαλίες γεννητικών οργάνων (πχ. σ. Smith-Lemli-Opitz, σ. ιγνυακού πτερυγίου).
- Κλινική εξέταση των γονέων για διαπίστωση ύπαρξης υποβλεννογονίων σχιστιών, δισχιδούς μαλθακής υπερώας και εντυπώματα( βοθρία) των χειλέων.<sup>37</sup>

### **2.3.2)Ειδικός εργαστηριακός έλεγχος**

- Μελέτη των χρωμοσωμάτων με κλασσικές τεχνικές όταν υπάρχει σχιστία χείλους/ υπερώας ή σχιστία υπερώας μαζί με άλλη ανωμαλία.
- Μελέτη των χρωμοσωμάτων με φθορίζοντα in situ υβριδισμό (FISH, ιδίως για την ανίχνευση ελλείμματος στο χρωμόσωμα 22q11 (συνύπαρξη σχιστίας υπερώας με άλλη ανωμαλία ή με καθυστέρηση ομιλίας).
- Ανίχνευση με την τεχνική FISH ελλείμματος στο χρωμόσωμα 4p ή στο τελομερίδιο του 1q, ιδίως εάν υπάρχει συγγενείς καρδιοπάθεια.
- Έλεγχος του κρανίου ή/και του σκελετού εάν ενδείκνυται από την κλινική εξέταση και την λήψη του οικογενειακού ιστορικού.
- Μέτρηση της 7- δεϋδροχοληστερόλης εάν παρατηρούνται και άλλες ανωμαλίες του σ. Smith-Lemli-Opitz.
- Υπερηχογράφημα καρδιάς όταν υπάρχει φύσημα.
- Υπερηχογράφημα νεφρών ιδίως όταν υπάρχει υποψία για σ. στοματο-προσωπο-δακτυλικό.
- Οφθαλμολογική εξέταση σε παιδιά με σ. Stickler.  
Μοριακή ανάλυση DNA ενδείκνυται σε ορισμένες περιπτώσεις όπως στο σ. Van der Woude για ανίχνευση μεταλλάξεων στο γονίδιο IRF6 ή στη

<sup>37</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστίες & Χειλεοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

φυλοσύνδετη σχιστία υπερώας με αγκυλογλωσσία για την ανίχνευση μεταλλάξεων στο γονίδιο TBX22.<sup>38</sup>

### **2.3.3) Διαφορική διάγνωση**

Η σχιστία χείλους/υπερώας ή η σχιστία υπερώας, μπορεί να συνυπάρχει με άλλες ανωμαλίες σε ένα μεγάλο αριθμό γενετικών συνδρόμων. Οι πιο συχνές συγγενείς ανωμαλίες που συνδυάζονται με σχιστίες είναι: ανωμαλίες σπονδύλων, ανωμαλίες άκρων, συγγενείς καρδιοπάθειες, ανωμαλίες ουροποιητικού, διαταραχές όσφρησης και ακοής.

Περαιτέρω θα αναφερθούν ορισμένα από τα πιο συχνά σύνδρομα στα οποία οι σχιστίες είναι το προέχον σύμπτωμα. Σε μερικά άτομα τα άλλα συμπτώματα των συνδρόμων μπορεί να είναι πολύ ελαφρά.

## **2.4) Σύνδρομα και σχιστίες**

### **2.4.1) Σύνδρομο Pierre- Robin ή αλληλουχία Robin**

Σαν αλληλουχία Robin θεωρείται η σχήματος U σχιστία υπερώας σε συνδυασμό με μικρογναθία και γλωσσόπτωση, προκαλώντας έτσι απόφραξη των ανωτέρω αεραγωγών οδών. Συμβαίνει με συχνότητα 1 στις 8.500 γεννήσεις.

Στην αλληλουχία Robin, η μικρογναθία παρουσιάζεται τη στιγμή που είναι προγραμματισμένη να αρχίσει η σύγκλιση της υπερώας. Βρέφη με αλληλουχία Robin μπορεί να έχουν αναπνευστικά ή σιτιστικά προβλήματα και χρειάζονται ιδιαίτερη αντιμετώπιση.

---

<sup>38</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστίες & Χείλεοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

Σε μια μελέτη 74 ασθενών με αλληλουχία Robin παρατηρήθηκε ότι στα 2/3 των ασθενών ήταν σαν μεμονωμένη ανωμαλία ενώ στο 1/3 των ασθενών συνυπήρχε σαν μέρος ενός πιο σύνθετου φαινοτύπου. Επομένως, η διάγνωση της αλληλουχίας Robin πρέπει να συνοδεύεται από προσεκτική κλινική εξέταση για την πιθανή ανεύρεση υποκείμενης αιτίας.

Καταστάσεις που δύνανται να συνυπάρχουν με αλληλουχία Robin:

- Το σύνδρομο Stickler είναι η πιο συχνή διάγνωση (στο 34% των περιπτώσεων).
- Έλλειμμα στο χρωμόσωμα 22 στην ταινία 11q υπολογίζεται ότι οφείλεται το 11% των περιπτώσεων.
- Παραμόρφωση που προκαλείται από περιορισμένη κινητικότητα και ανάπτυξη του εμβρύου λόγω ολιγοϋδράμιου.
- Νευρολογικά προβλήματα όπως ανωμαλίες Κεντρικού Νευρικού Συστήματος(KNS), και υποτονία όπου παρατηρείται μειωμένη κίνηση κι ακινησία του εμβρύου π.χ στη μυοτονική δυστροφία.

Φυσιολογική ανάπτυξη της κάτω γνάθου δεν είναι συνήθης στην αλληλουχία Robin, εκτός ίσως από τις περιπτώσεις που έχει δημιουργηθεί δευτεροπαθώς από μηχανική πίεση. Σ' αυτές τις περιπτώσεις η κάτω γνάθος αποκτά το φυσιολογικό μέγεθος περίπου στην ηλικία των 2 χρόνων.

Στα σύνδρομα που η υποπλασία της κάτω γνάθου παρατηρείται στο πλαίσιο των συγγενών ανωμαλιών, η ανάπτυξη της κάτω γνάθου παραμένει ανεπαρκής.

Σε μερικά όμως σύνδρομα, όπως στο σύνδρομο Stickler, όπου συνυπάρχει υποπλασία και της άνω γνάθου, με την πάροδο του χρόνου, η σχέση άνω και κάτω γνάθου μπορεί να γίνει πιο συμμετρική.<sup>39</sup>

---

<sup>39</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστίες & Χειλεοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

### **2.4.2) Σύνδρομο Van der Woude**

Πρόκειται για ένα αυτοσωματικό σύνδρομο που σχετίζεται πολύ στενά με την χειλοεσχιστία και την υπερωϊοεσχιστία. Ο βαθμός στον οποίο τα άτομα φέρουν το γονίδιο, επηρεάζονται σε πολύ μεγάλο βαθμό, ακόμη και μέσα στις οικογένειες. Αυτές οι μεταβλητές, περιλαμβάνουν τα κοιλώματα του κάτω χείλους, χωρίς τους οδόντες, την μεμονωμένη χειλοεσχιστία ή την μεμονωμένη υπερωϊοεσχιστία.<sup>40</sup>

Περίπου το 30% με 50% αντιπροσωπεύουν νέες μεταλλάξεις. Χαρακτηρίζεται από αμφοτερόπλευρα εντυπώματα του κάτω χείλους. Μερικά άτομα που είναι φορείς του γονιδίου έχουν απώλεια οδόντων. Η διεισδυτικότητα κυμαίνεται από 89% μέχρι και 99%, αλλά η εκφραστικότητα μπορεί να ποικίλει, ακόμα και στην ίδια την οικογένεια.

Έχει παρατηρηθεί ότι φορείς του γονιδίου μπορεί να παρουσιάζουν σαν μοναδική εκδήλωση του συνδρόμου εντυπώματα στο κάτω χείλος. Ο κίνδυνος επανάληψης της εσχιστίας είναι μικρότερος από τον γενετικό κίνδυνο επανάληψης. Στο σ. Van der Woude, ο προγεννητικός έλεγχος δεν μπορεί με ακρίβεια να προβλέψει τον ακριβή φαινότυπο.<sup>41</sup>

### **2.4.3) Σύνδρομο Stickler**

Αυτοσωματικό επικρατητικό νόσημα χαρακτηριζόμενο από συγγενή μη εξελισσόμενη υψηλή μυωπία και ανωμαλία από το υαλοειδές, υποπλασία της μέσης γραμμής του προσώπου με καθίζηση της ρίζας τα ρινός, εσχιστία υπερώας (κυμαίνεται από την απλή εσχιστία της μαλθακής υπερώας μέχρι αλληλουχία Pierre-Robin) και βαρηκοΐα. Επίσης παρατηρείται υπερκινητικότητα σε νεαρή ηλικία και πρόωμη έναρξη οστεοαρθρίτιδας σε μεγαλύτερης ηλικίας άτομα.

---

<sup>40</sup> Van der Woude Syndrome, Gregory P Connors, MedScape

<sup>41</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοεσχιστίες & Χειλοεσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

Κλινικά, χαρακτηρίζεται κυρίως από οφθαλμικές και οδοντικές ανωμαλίες, αρθρικές εκδηλώσεις, μεσοπροσωπική υποπλασία, υπερωϊοσχιστία, μικρογοναθία, μαρφανοειδή ιδιοσυστασία και υπερεκτασιμότητα των αρθρώσεων. Η διανοήση είναι φυσιολογική.

Ακτινολογικά, τα πάσχοντα νεογέννητα παρουσιάζουν χαρακτηριστικά κωνοειδούς σχήματος μακρά οστά, με διόγκωση των επιφύσεων και των μεταφύσεων. Με την πάροδο της ηλικίας οι επιφύσεις κατακερματίζονται και αναπτύσσεται εκφυλιστική αρθροπάθεια. Τα μεγαλύτερα παιδιά συχνά αναπτύσσουν σκολίωση και κύφωση.

## ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

**Συχνότητα :** Το σύνδρομο *Stickler* απαντάται σε συχνότητα 1-3/ 7. 500-10.000 άτομα, αλλά μόνο ένα μέρος εξ αυτών γνωρίζει ότι νοσεί από το σύνδρομο αυτό.

**Φύλο :** Το σύνδρομο *Stickler* απαντάται και στα 2 φύλα.

## ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ

Το σύνδρομο *Stickler* κληρονομείται σύμφωνα με το αυτοσωμικό επικρατές πρότυπο κληρονομικότητας και συνδέεται με μεταλλάξεις των γονιδίων *COL2A1*, *COL11A1* και *COL11A2*.

Στο σύνδρομο *Stickler* τύπου I, οι ανωμαλίες του γονιδίου *COL2A1* για το κολλαγόνο τύπου II εντοπίζονται στο μακρό σκέλος του χρωμοσώματος 12 (12q13.1-q13.3).

## ΤΥΠΟΙ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ STICKLER

Το σύνδρομο *Stickler* είναι γενετικά ετερογενές νόσημα. Διακρίνονται 3 ή περισσότεροι τύποι, καθένας εκ των οποίων οφείλεται σε μετάλλαξη διαφορετικών γονιδίων.

**Τύπος 1** : Οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου *COL2A1* στην περιοχή 12q13.11-q13.2 του χρωμοσώματος 12 (*σύνδρομο Stickler τύπου I*) (STL1).

**Τύπος 2** : Οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου *COL11A1* στη περιοχή 1p21 του χρωμοσώματος 1 (*σύνδρομο Stickler τύπου II*) (STL2).

**Τύπος 3** : Οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου *COL11A2* στη περιοχή 6p21.3 του χρωμοσώματος [*σύνδρομο Stickler τύπου III*] (STL3) ή μη οφθαλμικός τύπος συνδρόμου *Stickler*]. Οφθαλμικές ανωμαλίες απουσιάζουν στον τύπο αυτό.

Πιθανώς υπάρχει και 4<sup>ος</sup> τύπος συνδρόμου *Stickler*.

## ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η διάγνωση του συνδρόμου *Stickler* γίνεται μόνο με βάση την κλινική εικόνα. Διαγνωστικά κλινικά κριτήρια δεν υπάρχουν. Οι μοριακές μελέτες δεν είναι αξιόπιστες, αλλά μπορούν να επιβεβαιώσουν την διάγνωση.

## ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Ειδική θεραπεία του συνδρόμου HMS δεν υπάρχει. Η αντιμετώπιση είναι συμπτωματική.<sup>42</sup>

### **2.4.4) Έλλειψή του χρωμοσώματος 22q**

---

<sup>42</sup> E- Rheumatology, Σύνδρομο Stickler, <http://www.e-rheumatology.gr/scientific-articles/syndromo-stickler>



Η ετερόζυγη έλλειψη του χρωμοσώματος 22q αποτελεί την γενετική βάση του συνδρόμου Di George το οποίο χαρακτηρίζεται από συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες, ανοσοανεπάρκεια οφειλούμενη στην απλασία ή υποπλασία του θυμού, υποασβεστιαμία λόγω του υποπαραθυρεοειδισμού και ανωμαλίες προσώπου. Το σύνδρομο οφείλεται σε ατελή ανάπτυξη του τρίτου και τέταρτου βραγχιακού τόξου κατά την διάρκεια της 4<sup>ης</sup> εβδομάδας της κύησης. Η συχνότητα 1:4.000 γεννήσεις ζώντων.

Χαρακτηρίζεται από καρδιακές ανωμαλίες ιδίως του αρτηριακού κορμού, σχιστία υπερώας ή υπερωϊο-φαρυγγική ανεπάρκεια με ανάρροια και ένρινη ομιλία, καθυστέρηση της έναρξης της ομιλίας, ήπιες μαθησιακές δυσκολίες, ανοσοανεπάρκεια (συνήθως ήπια) και υποασβεστιαμία σε μερικούς ασθενείς.<sup>43</sup>

#### **2.4.5) Σύνδρομο Treacher-Collins (γναθο-προσωπική δυσόστωση)**

##### **ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ- ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ**

Πρόκειται για σύνδρομο με ισχυρή κληρονομικότητα. Αν ένας από τους γονείς έχει το σύνδρομο αυτό, τα παιδιά έχουν 50% πιθανότητα να γεννηθούν με το ίδιο σύνδρομο. Σε πολλές όμως περιπτώσεις πρόκειται για νέα μετάλλαξη που δημιουργείται κατά τη σύλληψη.

Σχετικά πρόσφατα έχουν εντοπισθεί γονίδια υπεύθυνα για το σύνδρομο αυτό. Γονιδιακές ανωμαλίες δεν ανιχνεύονται σε όλες τις περιπτώσεις.

##### **ΜΟΡΦΟΛΟΓΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ**

---

<sup>43</sup> Σύνδρομο Di George σε βρέφος με πολλαπλά ελλείμματα του μεσοκοιλιακού διαφράγματος, Ε. Παπαδοπούλου-Αλατάκη, Α. Φλέβα, Σ. Σπανού, Α. Παυλίτου- Τσιόντση, Γ. Βαρλάμης

Το σύνδρομο Treacher Collins παρουσιάζει τις εξής μορφολογικές διαταραχές οι οποίες σχεδόν πάντοτε προσβάλλουν συμμετρικά και τις δυο πλευρές του προσώπου.

- Η ζυγωματική περιοχή είναι υποπλαστική με οστικά ελλείμματα ή και πλήρη απουσία του ζυγωματικού οστού. Στην ίδια περιοχή τα κάτω βλέφαρα παρουσιάζουν κολοβώματα και ανώμαλη τριχοφυΐα των βλεφαρίδων.
- Τα περύγια των ώτων παρουσιάζουν διαφόρου βαθμού δυσπλασίες, με συχνή απουσία του ακουστικού πόρου.
- Η άνω γνάθος μπορεί να είναι υποπλαστική και να συνυπάρχει σχιστία της υπερώας.
- Η κάτω γνάθος είναι υποπλαστική και έχει ιδιαίζουσα διάπλαση η οποία επιδεινώνει τη δυσμορφία.

## **ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ**

Τα λειτουργικά προβλήματα που συνοδεύουν το σύνδρομο αυτό, είναι πολλαπλά και ορισμένα χρειάζονται άμεση αντιμετώπιση. Τα προβλήματα αυτά είναι

- Αποφρακτική άπνοια σε πολύ υψηλό ποσοστό.
- Προβλήματα στη σίτιση
- Προβλήματα στην ακοή
- Η νοημοσύνη δεν επηρεάζεται από το σύνδρομο Treacher Collins και είναι συνήθως φυσιολογική

## **ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ - ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ**

Νεογνά με το σύνδρομο αυτό θα πρέπει το ταχύτερο να αξιολογηθούν από Κρανιοπροσωπική ομάδα, οι δε γονείς θα πρέπει να είναι προετοιμασμένοι για παρατεταμένη περίοδο αποκαταστάσεως.

- Αν υπάρχει έκδηλη αναπνευστική δυσχέρεια, είναι πιθανό να χρειασθεί τραχειοστομία σύντομα μετά τη γέννηση, ως ότου σε μεταγενέστερο χρόνο δοθεί μια πιο μόνιμη λύση. Αν και σε ορισμένα κέντρα εφαρμόζεται διατατικός εφελκυσμός, εν τούτοις η μέθοδος αυτή δεν είναι καθολικά αποδεκτή για νεογνά και η εφαρμογή της αναβάλλεται για μεταγενέστερο χρόνο.
- Επαρκής πρόσληψη τροφής πρέπει να εξασφαλισθεί και ενδεχομένως να χρειασθεί σίτιση με ρινογαστρικό σωλήνα για ένα διάστημα. Γνώμονας της επαρκούς σίτισεως είναι η ικανοποιητική αύξηση του βάρους του νεογνού
- Η ακοή πρέπει να αξιολογηθεί άμεσα, και εν ανάγκη να εφαρμοσθούν ακουστικά (οστεόφωνα), ώστε να εξασφαλισθεί επαρκής ακουστική λειτουργία
- Η διόρθωση των οστικών δυσμορφιών καθώς και των μαλθακών ιστών γίνεται σε μεταγενέστερη ηλικία ανάλογα με τις ιδιαίτερες ανάγκες κάθε περιπτώσεως
- Σε γενικές γραμμές, τα οστικά ελλείμματα συμπληρώνονται με οστικά μοσχεύματα που λαμβάνονται συνήθως από το κρανίο, ενώ οι δυσμορφίες των μαλθακών ιστών αποκαθίστανται με χρήση κρημνών, μεταθέσεις μυών και με μοσχεύματα δέρματος.

Η οδοντική σύγκλειση και οι δυσαρμονίες των γνάθων αποκαθίστανται με συνεργασία του ορθοδοντικού και του χειρουργού κατά την εφηβική ηλικία (συνήθως).

#### ❖ ΤΙ ΔΕΝ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΓΙΝΕΤΑΙ

Ιατρικές πράξεις οι οποίες συχνά γίνονται και οι οποίες πρέπει να αποφεύγονται:

- Πρόωρη προσπάθεια ανακατασκευής του περυγίου των ώτων. Η αποκατάστασή τους γίνεται μετά τη συμπλήρωση της αποκατάστασης των σκελετικών προβλημάτων
- Προσπάθεια διανοίξεως του ακουστικού πόρου, καθότι εν πολλοίς αποκλείει την αποτελεσματική διόρθωση των σκελετικών ανωμαλιών, και εξάλλου συνήθως δεν επιφέρει τα επιθυμητά αποτελέσματα.
- Τέλος η πρόωρη εκτέλεση αξονικής τομογραφίας κατά την νεογνική και βρεφική ηλικία πρέπει να αποφεύγεται εκτός από ειδικές περιπτώσεις. Έχει νόημα μόνο όταν πρόκειται να αρχίσει η αποκατάσταση των σκελετικών προβλημάτων.<sup>44 45</sup>

#### **2.4.6) Σύνδρομο Opitz G**

Είναι μία σπάνια γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από ανωμαλίες κατά μήκος της μέσης γραμμής του σώματος. Ο τύπος και η σοβαρότητα των συμπτωμάτων μπορεί να ποικίλλει σημαντικά. Υπάρχουν δύο υποτύπους της διαταραχής: το ένα είναι κληρονομική σε ένα X-linked τρόπο και το άλλο είναι κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο. Τα θηλυκά με τη φυλοσύνδετη μορφή της πάθησης τείνουν να έχουν λίγα συμπτώματα και συχνά έχουν μόνο μεγάλα μάτια.

#### **Θεραπείες για Opitz G σύνδρομο**

<sup>44</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστίες & Χειλοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης, 2008

<sup>45</sup> Σύνδρομο Treacher Collins, Α. Στρατουδάκης, Ελληνικό Κρανιοπροσωπικό Κέντρο, (<http://www.craniofacial.org/el/services/craniofacial-surgeries/sindromikes-pathiseis/treachercollins.html>)

- Η θεραπεία περιλαμβάνει την αντιμετώπιση των συμπτωμάτων, καθώς θα αναπτύσσουν ή την επισκευή ελαττωμάτων αν είναι δυνατόν:
- Χειρουργική επέμβαση μπορεί να είναι απαραίτητη για να διορθώσει δυσμορφίες ή ελαττώματα, όπως λαγόχειλο ή λυκόστομα, ανωμαλίες της καρδιάς, αδιάτρητη πρωκτό και την τραχεία-οισοφαγικής ελαττώματα
- Η γενετική συμβουλευτική και η συμμετοχή σε μια ομάδα υποστήριξης είναι επίσης συνιστάται
- Τραχειοστομία μπορεί να απαιτηθεί εάν η αεραγωγών τίθεται σε κίνδυνο λόγω του λάρυγγα και του οισοφάγου ελαττώματα
- Η λογοθεραπεία μπορεί να απαιτούνται για τα προβλήματα ομιλίας που προκύπτουν από λαγόχειλο ή λυκόστομα
- Ειδικά εκπαιδευτικά προγράμματα για τα άτομα με νοητική υστέρηση.<sup>46 47</sup>

### **2.4.7) Τρισωμία 13**

Η τρισωμία 13, που ονομάζεται επίσης και σύνδρομο Patau, είναι μια γενετική διαταραχή, κατά την οποία ένα άτομο έχει 3 αντίγραφα γενετικού υλικού από το χρωμόσωμα 13, αντί των φυσιολογικών 2 αντιγράφων. Η τρισωμία 13, μπορεί να διαγνωστεί πριν από την γέννηση μέσω της αμνιοκέντησης. Οι γονείς των βρεφών με Τρισωμία 13, θα πρέπει να έχουν τον έλεγχο και να δέχονται την παροχή συμβουλών, η οποία μπορεί να τους βοηθήσει να αποφύγουν την γέννηση, ενός επόμενου παιδιού με την ίδια πάθηση. Εμφανίζεται με συχνότητα 1 στα 10.000 νεογνά με συμπτώματα όπως χειλεοσχιστία, υπερωϊοσχιστία, σφιγμένα χέρια (με εξωτερικά δάκτυλα στην κορυφή των εσωτερικών δακτύλων), μειωμένο μυϊκό τόνο, επιπλέον δάκτυλα ποδιών ή χεριών, διανοητική αναπηρία, μικροκεφαλία και μικρογναθία. Η θεραπεία ποικίλει από παιδί σε παιδί και εξαρτάται από τα συγκεκριμένα συμπτώματα.<sup>48</sup>

<sup>46</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστίες & Χειλεοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης, 2008

<sup>47</sup> Opitz G Syndrome, Right Diagnosis from Healthgrades, 7 May, 2013

<sup>48</sup> Trisomy 13, Patau Syndrome, August 4, A.D.A.M Medical Encyclopedia [Pubmed]

Πολλά βρέφη με τρισωμία 13 μπορεί να παρουσιάζουν μια χειλεοσχιστία στη μέση, καθώς και δυσμορφίες στο μέσο του προσώπου. Αυτό, συνήθως υποδηλώνει την παρουσία *ολοπροσεγκεφαλίας*, η οποία είναι η αποτυχία του εγκεφάλου να χωριστεί σε δυο ημισφαίρια. Επιπλέον πρόκειται για μια θανατηφόρα διαταραχή, με πάνω από το 90% των ατόμων να πεθαίνουν πριν από τα πρώτα τους γενέθλια, συνήθως από ένα συμβάν στο κεντρικό νευρικό σύστημα ή στην καρδιά. Σε σπάνιες περιπτώσεις ένα παιδί μπορεί να επιζήσει για αρκετά χρόνια.<sup>49</sup>

#### **2.4.8) Σύνδρομο Wolf-Hirschhorn**

Το σύνδρομο Wolf-Hirschhorn ένα πολύ γνωστό συγγενές σύνδρομο δυσμορφίας που προκαλείται από την διαγραφή του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 4. Θεωρήθηκε ότι αυτά τα παιδιά έχουν σοβαρές αναπτυξιακές διαταραχές και έτειναν να είναι απλή επιζώντες που στερούνται προσωπικότητας.<sup>50</sup> Παρατηρείται καθυστέρηση της ανάπτυξης, ψυχοκινητική καθυστέρηση, επιληπτικές κρίσεις. Κάποια κρανιοπροσωπικά χαρακτηριστικά είναι η μικροκεφαλία, πολύ τοξωτά φρύδια, μικρογναθία, σκελετικές ανωμαλίες, απώλεια ακοής και δομικές ανωμαλίες του εγκεφάλου. Οι περισσότεροι ασθενείς αναμένεται να έχουν και σοβαρές επικοινωνιακές διαταραχές. Ο επιπολασμός αυτού του συνδρόμου είναι 1 :50.000 γεννήσεις. Μπορεί αυτό το ποσοστό να είναι χαμηλότερο επειδή δεν έχουν διαγνωστεί κάποια προσβεβλημένα άτομα.<sup>51</sup>

---

<sup>49</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστία & Χειλεοσχιστία, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικού Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ.Πασχαλίδης, 2008

<sup>50</sup> Wolf – Hirschhorn (4p-) syndrome. Battaglia A, Carey JC, Wright TJ, University of Pisa Medical School, and Stella Maris Clinical Research Institute, Italy, PMID: 11480768

<sup>51</sup> Wolf-Hirschhorn Syndrome, 4p- Syndrome, Monosomy 4p. Includes: Pitt-Rogers-Danks Syndrome, Agatino Battaglia, MD, John C Carey, MD, Sarah T South, PhD, and Tracy J Wright, PhD, April 29, 2002, PMID: 20301362

### **2.4.9) Σύνδρομο Kabuki**

Το Kabuki σύνδρομο, επίσης, παλαιότερα ήταν γνωστό ως σύνδρομο Kabuki μακιγιάζ, KMS ή Niikawa-Kuroki σύνδρομο, είναι μια παιδιατρική συγγενή διαταραχή των ύποπτων γενετικής προέλευσης με πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες και διανοητικές αναπηρίες . Είναι αρκετά σπάνιο και επηρεάζει περίπου μία στις 32.000 γεννήσεις. Είχε ανακαλυφθεί και περιγραφεί το 1981 από δύο ιαπωνικές ομάδες, με επικεφαλής τον επιστήμονες Niikawa και Kuroki. Είναι το όνομά του Kabuki σύνδρομο, λόγω του όμοιου προσώπου των επηρεαζόμενων άτομα με λευκό Kabuki μακιγιάζ, μια ιαπωνική παραδοσιακή θεατρική μορφή. Στο Kabuki σύνδρομο listserv, τα παιδιά με το σύνδρομο αυτό που ονομάζεται Kabuki παιδιά ή KKS.

Όσον αφορά την ανάπτυξη, ήπια έως μέτρια νοητική αναπηρία είναι ένα κοινό χαρακτηριστικό, όπως φαίνεται στο 92% των ασθενών. Επίσης, τα παιδιά με σύνδρομο Kabuki συχνά έχουν διακριτικά χαρακτηριστικά συμπεριφοράς. Για παράδειγμα, το 50% χαρακτηρίζονται ως ασυνήθιστα κοινωνικά, 30% η συμμετοχή σε ελάχιστη αλληλεπίδραση με του άλλους, το 74%, όπως αρέσει ρουτίνα και το 87% ότι έχει μια ευτυχισμένη διάθεση. Λίγα έχουν φυσιολογική νοημοσύνη, οι περισσότεροι από τους οποίους έχουν μαθησιακές δυσκολίες, όπως παλεύουν με λεπτές κινητικές, λεκτικές δεξιότητες, και τη ακουστική και οπτική μνήμη.

Δεν υπάρχει καμία ένδειξη ότι το προσδόκιμο ζωής των ατόμων με σύνδρομο Kabuki είναι μικρότερη. Τα περισσότερα ιατρικά θέματα επιλύονται με ιατρική παρέμβαση. Το γεγονός ότι υπάρχουν σχετικά λίγοι ενήλικοι είναι γνωστό με το σύνδρομο αυτό είναι πιθανόν να σχετίζονται με την πρόσφατη ανακάλυψη του το 1980 στην Ιαπωνία και το 1990 στην Ευρώπη και την Αμερική.

Οι πλέον χαρακτηριστικές εκδηλώσεις του συνδρόμου είναι:

- Δυσμορφία προσώπου με μακριές βλεφαρικές σχισμές και εκτρόπιο του εξωτερικού άκρου του κάτω βλεφάρου
- Αναπτυξιακή καθυστέρηση
- Σκελετικές ανωμαλίες και
- Επιμέμοντα εμβρυικά δακτυλικά pads.

Συχνά επίσης, παρατηρούνται, υπερελαστικότητα αρθρώσεων, ανωμαλίες οδόντων μαζί με θολωτή υπερώα ή σχιστία υπερώας και υποτροπιάζουσα μέση ωτίτις. Πρόωρη ανάπτυξη στήθους είναι συνήθως στα κορίτσια. Σε ποσοστό περίπου 42% συνυπάρχει συγγενής καρδιοπάθεια.<sup>52 53</sup>

#### **2.4.10) Σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz**

Το σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz προκαλείται από υπολειπόμενου τύπου μεταλλάξεις στο γονίδιο DHCR7 στη χρωμοσωματική θέση 11q12, που κωδικοποιεί το ένζυμο 7-dehydro-cholesterol reductase, που οδηγούν σε ανωμαλίες του μεταβολισμού της χοληστερόλης και ανεπάρκεια των παραγώγων στεροειδών ορμονών.

Χαρακτηρίζεται από την προγεννητική και την μεταγεννητική καθυστέρηση της ανάπτυξης, μικροκεφαλία, μέτρια έως σοβαρή νοητική αναπηρία και πολλαπλές μικρές ή μεγάλες παραμορφώσεις. Οι δυσπλασίες περιλαμβάνουν διακριτά χαρακτηριστικά του προσώπου, όπως υπερωϊοσχιστία, καρδιακές ανωμαλίες, υπανάπτυκτα εξωτερικά γεννητικά όργανα στους άνδρες. Επίσης παρουσιάζουν, προβλήματα σίτισης σε συνδυασμό με υποτονία και έλλειψη στοματο-κινητικού συντονισμού. Το κλινικό φάσμα είναι ευρύ και τα άτομα που έχουν περιγραφεί με φυσιολογική ανάπτυξη παρουσιάζουν μικρές μόνο δυσπλασίες.<sup>54</sup>

Μερικά από αυτά τα χαρακτηριστικά μπορεί να αποκαλυφθούν κατά τη διάρκεια της προγεννητικής υπερηχογραφικής εξέτασης (π.χ. υποσπαδία ή/και κρυφορχία) κι επειδή τα χαμηλά επίπεδα ορού της ελεύθερης οιστριόλης στον ορό της εγκύου μητέρας επίσης μπορεί να συνδέονται με το νόσημα, η ανάγκη προγεννητικού ελέγχου για μεταλλάξεις του γονιδίου DHCR7 στο έμβρυο είναι σχετικά συχνό γεγονός. Ωστόσο, ο συσχετισμός γονοτύπου-φαινοτύπου θα πρέπει να γίνεται με

---

<sup>52</sup> Kabuki syndrome, Wikipedia, the free encyclopedia, 25 June 2013

<sup>53</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος : Υπερωϊοσχιστία & Χειλοσχιστία, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

<sup>54</sup> Smith-Lemli-Opitz Syndrome Synonyms : RSH Syndrome, SLO Syndrome, SLOS, Malgorzata JM Nowaczyk, MD, FRCPC, FCCMG, FACMG, 1993-2013, University of Washington, Seattle, PMID: 20301322



ιδιαίτερη προσοχή καθώς παρατηρείται μια σημαντική ετερογένεια στη βαρύτητα της νόσου μεταξύ πασχόντων (συνήθως διπλοί ετεροζυγώτες) με τις ίδιες μεταλλάξεις.<sup>55</sup>

#### **2.4.11) Σύνδρομο Εμβρυικού αλκοολισμού (ΣΕΑ)**

Το σύνδρομο εμβρυικού αλκοολισμού, αναφέρεται σε ψυχικά και σωματικά προβλήματα, που μπορεί να παρουσιαστούν σε ένα βρέφος όταν μια μητέρα καταναλώνει αλκοολούχα ποτά κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα το παιδί να έχει κακή ανάπτυξη και όταν βρίσκεται στην μήτρα και μετά τον τοκετό, μειωμένο μυϊκό τόνο, ανεπαρκή συντονισμό κινήσεων και προβλήματα σε τρεις ή περισσότερους τομείς: σκέψη, λόγος, κίνηση, κοινωνικές δεξιότητες, κίνηση. Παρουσιάζονται προβλήματα στο πρόσωπο όπως στενά- μικρά μάτια, μικρό κεφάλι, μικρή άνω γνάθο, ομαλό αυλάκι στο άνω χείλος και ομαλό και λεπτό άνω χείλος. Σχεδόν κανένα από αυτά δεν έχουν φυσιολογική ανάπτυξη του εγκεφάλου.<sup>56</sup>

Η κυριότερη επίπτωση του FAS είναι οι μόνιμες βλάβες του κεντρικού νευρικού συστήματος, και ειδικότερα προς τον εγκέφαλο. Η ανάπτυξη των κυττάρων του εγκεφάλου και οι δομές έχουν αναπτυχθεί επαρκώς ή ακατάλληλα από προγεννητική έκθεση στο αλκοόλ, δημιουργώντας συχνά μια σειρά από πρωτοβάθμιες γνωστικές και λειτουργικές αναπηρίες (όπως η κακή μνήμη, τα ελλείμματα προσοχής, παρορμητική συμπεριφορά και κακή αιτίας-αποτελέσματος αιτιολογία), καθώς και δευτερεύοντα ειδικές ανάγκες (για παράδειγμα, προβλήματα ψυχικής υγείας, και της τοξικομανίας). Ο κίνδυνος βλάβης του εγκεφάλου υπάρχει κατά τη διάρκεια κάθε τριμήνου, δεδομένου ότι ο εγκέφαλος αναπτύσσεται σε όλη την εγκυμοσύνη.<sup>57</sup>

#### **2.4.12) Φυλοσύνδετη σχιστία υπερώας με αγκυλογλωσσία**

<sup>55</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστίες & Χειλεοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ.Χ Πασχαλίδης, 2008

<sup>56</sup> Fetal alcohol syndrome Alcohol in pregnancy, Alcohol –related birth defects, Fetal alcohol effects, FAS, August 8, 2012, A.D.A.M Medical Encyclopedia

<sup>57</sup> Creative Commons Attribution-Share Alike License, Fetal Alcohol Syndrome, Wikipedia Foundation, Inc, News Medical

Φυλοσύνδετη ημι- επικρατητική ανωμαλία που προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο του μεταγραφικού παράγοντα TBX22 στο χρωμόσωμα X στην ταινία q21.<sup>58</sup>

### **2.4.13) Εκτροδακτυλία-Εκτοδερμική δυσπλασία-Σχιστία (Ε.Ε.Σ)**

Πρόκειται για μια σπάνια μορφή εξωδερμικής δυσπλασίας, μια αυτοσωματική διαταραχή, που κληρονομείται ως ένα γενετικό χαρακτηριστικό. Χαρακτηρίζεται από μια τριάδα διαταραχών: την εκτροδακτυλία, την εξωθερμική δυσπλασία και τις σχιστίες του προσώπου. Επίσης παρατηρούνται, η κυστεοουρητική παλινδρόμηση, επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις του ουροποιητικού συστήματος, ανωμαλίες δοντιών, υποπλασία, φωτοφοβία, περιστασιακή γνωστική ανεπάρκεια, διαταραχές στα νεφρά και βαρηκοΐα αγωγιμότητας.<sup>59</sup>

Μελέτες απεικόνισης, όπως οι ακτίνες X, μπορεί να χρησιμοποιηθούν για να αξιολογηθεί ο βαθμός και το καθεστώς των σκελετικών ανωμαλιών, σε περιοχές όπως τα χέρια και τα πόδια. Ένα υπερηχογράφημα, μια μη επεμβατική διαδικασία, που χρησιμοποιεί ηχητικά κύματα για την δημιουργία μιας κινούμενης εικόνας των εσωτερικών δομών, έχει χρησιμοποιηθεί κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης για να ανιχνεύσει τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου στο αναπτυσσόμενο έμβρυο.

Δεν υπάρχει καμία γνωστή επί του παρόντος θεραπεία για την αντιμετώπιση του συνδρόμου. Αντ' αυτού η θεραπεία στοχεύει στη μείωση των συμπτωμάτων και την πρόληψη επιπλοκών. Τα παιδιά αυτά θα πρέπει να παρακολουθούνται συνέχεια από γενετιστές, ψυχολόγους, ορθοπεδικούς, ακοολόγος, οφθαλμιάτρους και δερματολόγους ανάλογα με τα ατομικά συμπτώματα.<sup>60</sup>

<sup>58</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστία & Χειλοσχιστία, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

<sup>59</sup> Ectrodactyly- ectodermal dysplasia –cleft syndrome, Wikipedia, the free encyclopedia

<sup>60</sup> Ectrodactyly- ectodermal dysplasia-cleft lip/palate syndrome, 2011 Natural Standard, Akins

#### **2.4.14) Μη συνδρομική σχιστία χείλους/υπερώας**

Μπορεί να συμβεί λόγω μεταλλάξεων στο γονίδιο MSX1 που ανιχνεύονται σε ποσοστό 2% των περιπτώσεων. Η ύπαρξή της θα πρέπει να θεωρείται πιθανή σε οικογένειες με αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο κληρονομικότητας ή ανωμαλίες οδόντων και συνυπάρχουσα σχιστία.<sup>61</sup>

#### **2.5) Γενετική συμβουλευτική**

Βάση για την γενετική καθοδήγηση είναι η σωστή κλινική διάγνωση, για τον λόγο αυτό πριν από κάθε γενετική καθοδήγηση, απαιτείται λεπτομερής κλινική εξέταση κυρίως για τον αποκλεισμό ύπαρξης συνδρόμου. Το δεύτερο βήμα είναι η συλλογή στοιχείων από το οικογενειακό ιατρικό ιστορικό. Έχει βρεθεί από διάφορες μελέτες ότι περίπου το 1/3 των παιδιών που γεννιούνται με σχιστίες έχουν θετικό οικογενειακό ιστορικό.

Οι σύγχρονες φροντίδες νεογνών και προηγμένες πλαστικές χειρουργικές διορθώσεις οδήγησαν στην επιβίωση των περισσότερων νεογνών με σχιστίες. Αυτά τα παιδιά είναι πιθανό να αναπαραχθούν. Μια μικρή αύξηση στη συχνότητα εμφάνισης της σχιστίας μπορεί να αναμένεται στο μέλλον. Η γενετική της χειλεοσχιστίας και της υπερωϊοσχιστίας , αναθεωρείται. Η κληρονομικότητα είναι συνήθως πολυπαραγοντική. Με φυσιολογικούς γονείς, ο κίνδυνος για ένα πρώτο πάσχον παιδί με υπερωϊοσχιστία είναι περίπου ένα τοις χιλίοις, ο κίνδυνος να αποκτήσουν ένα δεύτερο παιδί που πάσχει από σχιστία είναι 4 τοις εκατό και τον κίνδυνο ενός τρίτου πάσχον παιδί είναι 10 τοις εκατό. Εάν ένας γονέας έχει ήδη μια χειλεοσχιστία, ο κίνδυνος για ένα πρώτο πάσχον παιδί τώρα είναι 4 τοις εκατό, ενώ ο κίνδυνος να αποκτήσουν ένα δεύτερο παιδί που πάσχει είναι 10 τοις εκατό. Η μεθοδολογία της γενετικής συμβουλευτικής είναι δεδομένη.<sup>62</sup>

---

<sup>61</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος : Υπερωϊοσχιστία & Χειλεοσχιστία, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

<sup>62</sup> Genetic counseling and genetics of cleft lip and palate, Habib Z, Obstet Gynecol Surv. 1978 Jul, PMID: 353604

## 2.6) Κίνδυνος επανάληψης

- **Μεμονωμένη σχιστία χείλους και υπερώας.** Η αιτιολογία της ως γνωστόν, όταν αποκλεισθεί η ύπαρξη συνδρόμου ή ο επικρατητικός τρόπος μεταβίβασης, είναι συνδυασμός γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Έχουν αναγνωρισθεί μέχρι σήμερα διάφορα υποψήφια γονίδια, μερικά από τα οποία φαίνεται ότι παίζουν σημαντικό ρόλο στην εμφάνιση των σχιστιών. Αν και η ανεύρεση του ή των γονιδίων δεν επηρεάζει το γενετικό κίνδυνο επανεμφάνισης των σχιστιών, είναι πιθανό ένα σημαντικό ποσοστό περιπτώσεων να οφείλεται σε γονιδιακή βλάβη.  
Υπολογίζεται ότι τουλάχιστον 3-6 σημαντικές γενετικές θέσεις πάνω στα χρωμοσώματα μπορεί να προκαλέσουν την εμφάνιση σχιστιών. Μια πιθανή θέση γονιδίων έχει αναφερθεί στο χρωμόσωμα 6. Οι μελέτες αυτές ευρίσκονται υπό εξέλιξη.
- **Μεμονωμένη σχιστία υπερώας.** Βρέφη με μόνο σχιστία υπερώας είναι πιθανότερο να συνοδεύονται και από άλλες ανωμαλίες και σύνδρομα απ' όσα τα βρέφη με σχιστία χείλους/υπερώας.

Σε παλαιότερες μελέτες, ο κίνδυνος επανάληψης ανερχόταν σε ποσοστό 5-15% για τους απογόνους ενός προσβεβλημένου γονέα. Αυτό όμως δεν αντιπροσωπεύει τον πραγματικό αριθμό σχιστιών υπερώας, καθώς μερικά προσβεβλημένα άτομα μπορεί να έχουν επικρατητικό τρόπο κληρονομικότητας ή έλλειμμα στο χρωμόσωμα 22q11 (λόγω της δυνατότητας ανίχνευσής του σήμερα) και έτσι πιθανόν να μειώνεται ο κίνδυνος επανάληψης.

- **Αναγνώριση ύπαρξης συνδρόμου.** Η γενετική καθοδήγηση καθορίζεται από το εκάστοτε σύνδρομο.
- **Ανίχνευση φόρων.** Για την ανεύρεση φορέων συνιστάται λεπτομερής κλινική εξέταση των γονέων για τυχόν εντυπώματα των χειλέων και δισχιδούς μαλθακής υπερώας. Επί υπάρξεως ένρινης ομιλίας, απαιτείται προσεκτική εξέταση για διαπίστωση υποβλεννογόνου σχιστίας υπερώας και αποκλεισμό ελλείμματος στο χρωμόσωμα 22.
- **Προγεννητική διάγνωση.** Η προγεννητική διάγνωση των σχιστιών των χειλέων γίνεται με υπερηχογραφικό έλεγχο την 20<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης. Είναι δυνατόν όμως να μην ανιχνευθεί η σχιστία σε ένα απλό ή πλέον εξειδικευμένο υπερηχογραφικό έλεγχο, ιδίως εάν πρόκειται για μικρή σχιστία. Η σχιστία υπερώας είναι δύσκολό να ανιχνευθεί στο υπερηχογράφημα κατά την διάρκεια της κύησης. Η μικρογναθία της αλληλουχίας Pierre-Robin μπορεί να παρατηρηθεί με ειδικό υπερηχογραφικό έλεγχο.
- **Χορήγηση φυλλικού οξέως πριν τη σύλληψη.** Από τελευταίες μελέτες έχει διαπιστωθεί ότι η χορήγηση φυλλικού οξέως πριν τη σύλληψη (σε ημερήσια δόση 5mg) μειώνει κατά 47% τον κίνδυνο εμφάνισης σχιστίας χείλους/ υπερώας στους απογόνους.<sup>63</sup>

## Κεφάλαιο 3<sup>ο</sup>

<sup>63</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος Ύπερωϊοσχιστία & Χειλεοσχιστία, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

### **3.1) Διαταραχές σίτισης βρεφών με χειλεοσχιστία/ υπερωϊοσχιστία**

Ένα παιδί που γεννήθηκε με υπερωϊοσχιστία και χειλεοσχιστία, μπορεί να αντιμετωπίσει δυσκολίες κατά την διάρκεια της σίτισης. Χρειάζεται να επιτευχθεί με μια καλή στεγανοποίηση της στοματικής κοιλότητας, κάτι που καθίσταται δύσκολό λόγω του ατελούς προσώπου και των υπερώιων δομών. Η ρινική παλινδρόμηση και οι περιπτώσεις πνιγμού, είναι κοινή σε βρέφη με υπερωϊοσχιστία, λόγω της αδυναμίας διαχωρισμού μεταξύ της ρινικής και της στοματικής κοιλότητας.<sup>64</sup>

### **3.2) Τα χαρακτηριστικά σίτισης των παιδιών με σχιστία**

Η αναποτελεσματική ή ανεπαρκής σίτιση των παιδιών με σχιστίες είναι ένα από τα σοβαρότερα προβλήματα που αντιμετωπίζουν αυτά τα παιδιά. Τα προβλήματα σίτισης διαφοροποιούνται ανάλογα με το είδος της σχιστίας (χειλεοσχιστία, υπερωϊοσχιστία) και ανάλογα με το εάν είναι ετερόπλευρες, αμφοτερόπλευρες, πλήρης, ατελής. Χαρακτηριστικά, τα προβλήματα σίτισης περιλαμβάνουν τη φτωχή στοματική αναρρόφηση, τη φτωχή εισαγωγή με του μεγάλους χρόνους σίτισης, την υπερβολική δαπάνη ενέργειας κατά την διάρκεια της σίτισης, την ρινική παλινδρόμηση, τον πνιγμό, τον εμετό και την υπερβολική εισαγωγή αέρα.

Τα βρέφη που γεννιούνται με μεμονωμένη χειλεοσχιστία, συνήθως τρέφονται καλά. Μερικά μωρά, έχει αποδειχθεί ότι τρέφονται σωστά, όταν η σχισμή είναι προς τα επάνω. Ο ιστός του μαστού συνήθως γεμίζει το κενό, όπου βρίσκεται η σχισμή και επιτρέπει την αποτελεσματική διατροφή. Μερικά μπουκάλια που χρησιμοποιούνται για την σίτιση αυτών των παιδιών, τρέφουν καλύτερα λόγω της ευρείας θηλής.

Από την άλλη τα βρέφη με υπερωϊοσχιστία δεν μπορούν να δημιουργήσουν αρκετή εκμύζηση ώστε κατά την διάρκεια της σίτισης, να αντλήσουν γάλα είτε από το στήθος είτε από το μπιμπερό. Αυτό συμβαίνει επειδή παρατηρούνται διαρροές αέρα από το στόμα μέσω της σχισμής μέσα στη μύτη κατά την διάρκεια της σίτισης.

<sup>64</sup> A feeding appliance for a newborn baby with cleft lip and palate, Natl J Maxillofac Surg. 2010 Jan-JUN 1, PMID: PMC3304172

Αν το παιδί, έχει επίσης και χειλεοσχιστία, μπορεί να μην είναι σε θέση να συμπίεσει το στήθος ή τη θηλή αρκετά καλά για να ωθήσει το γάλα από το στήθος ή το μπιμπερό. Σε κάθε περίπτωση η διατροφή είναι συνήθως αργή και κουραστική και το παιδί δεν μπορεί να πιεί αρκετό γάλα για να αναπτυχθεί σωστά.<sup>65</sup> Τέτοιου είδους προβλήματα επιλύονται με την χρήση θηλών και φιαλών, ειδικά σχεδιασμένα για παιδιά με υπερωϊοσχιστία. Ενδεικτικά αναφέρουμε τα: Mead- Johnson Cleft lip/palate Nurser, Ross cleft palate Nurser, Lamb's nipple, Haberman nipple, Preemie nipple, Obturator nipple, Ascepto nipple, Standard Amber nipple, Nuk nipple.

### **3.3) Διαταραχές σίτισης λόγω άλλων ανωμαλιών**

#### **3.3.1) Αλληλουγία Pierre Robin**

Τα περισσότερα βρέφη με σύνδρομο Pierre Robin τροφοδοτούνται ρινο-γαστρικώς από την αρχή μέχρι να βρεθεί ένα καθεστώς διατροφής που να τους ταιριάζει. Το καθιερωμένο τάισμα με ένα μπουκάλι απαιτεί χρόνο και πειραματισμό, ανάλογα με το βαθμό δυσκολίας. Βρίσκοντας το μπουκάλι που ταιριάζει καλύτερα και βρίσκοντας τη θέση που το παιδί δεν αισθάνεται πνιγμό, απαιτεί λίγη υπομονή. Σε όλα τα μωρά θα πρέπει να παρέχεται ένα μίγμα φιάλης και σωλήνα σίτισης όσο το δυνατόν νωρίτερα για να δημιουργηθεί ένα πρότυπο σύνδεσης μεταξύ πιπιλίσματος και λήψης τροφής.

Η τεράστια προσπάθεια για την επίτευξη της αναπνοής και της σίτισης για πολλά παιδιά με Pierre Robin σημαίνει ότι η αύξηση του σωματικού βάρους μπορεί να είναι αργή. Τα συμπληρώματα όπως Duocol προστίθενται στην διατροφή τους σύμφωνα με τις οδηγίες του διαιτολόγου. Τα περισσότερα παιδιά με σχιστίες υποφέρουν πολύ με την αιολική ενέργεια, λόγω της υπερωϊοσχιστίας και τα παιδιά με Pierre Robin φαίνεται να κάνουν εμετό εύκολα, ενδεχομένως, λόγω της θέσης της γλώσσας. Η γλώσσα είναι σε μια οπίσθια θέση σε σχέση με την στοματική κοιλότητα, μια κατάσταση, που αναφέρεται γενικά ως γλωσσόπτωση. Η παρουσία γλωσσόπτωσης

---

<sup>65</sup> Cleft Lip and Palate: Infant Feeding, The Royal Children's Hospital Melbourne, [http://www.rch.org.au/uploadedFiles/Main/Content/kidsinfo/13\\_Infant\\_feeding\\_booklet.pdf](http://www.rch.org.au/uploadedFiles/Main/Content/kidsinfo/13_Infant_feeding_booklet.pdf)

δημιουργεί το ενδεχόμενο για απόφραξη του άνω αεραγωγού, η οποία μπορεί να επιδεινωθεί από την αναπνευστική προσπάθεια της σίτισης.<sup>66</sup>

### **3.3.2) Σύνδρομο Moebius**

Το σύνδρομο Moebius παρουσιάζεται στην βρεφική ηλικία και πρόκειται για μια σπάνια συγγενής ανωμαλία, που χαρακτηρίζεται από πολλαπλή παράλυση κρανιακών νεύρων, στοματοπροσωπικές δυσπλασίες και ανωμαλίες των άκρων. Παρά τις δυσμορφίες του προσώπου και την αυξημένη σιελόρροια, αυτά τα παιδιά έχουν σχεδόν πάντα φυσιολογική νοημοσύνη.<sup>67</sup> Έχει αποδειχθεί ότι επηρεάζει και την κατάποση με αποτέλεσμα να χρειάζεται οι ασθενείς να φροντίσουν σε ότι αφορά τη διατροφή τους εξωτερικά. Η θεραπεία είναι υποστηρικτική και σύμφωνα με τα συμπτώματα εάν έχουν νοσηλευτική δυσκολία, τα βρέφη μπορούν να απαιτούν μεθόδους σίτισης ή ειδικές φιάλες για να διατηρήσουν επαρκή διατροφή. Η σωματική και η επαγγελματική μέθοδος της λογοθεραπείας, μπορούν να βελτιώσουν τις κινητικές δεξιότητες και το συντονισμό και μπορεί να οδηγήσει σε καλύτερο έλεγχο της ομιλία και στις ικανότητες σίτισης.<sup>68 69</sup>

### **3.3.3) Ημιπροσωπική Μικροσωμία**

Ημιπροσωπική μικροσωμία είναι μια σχετικά συχνή διαταραχή στη διάπλαση της μιας πλευράς του προσώπου με αποτέλεσμα το πρόσωπο να παρουσιάζει ασυμμετρία ή και δυσμορφική ανάπτυξη ορισμένων οργάνων του. Ο βαθμός της δυσμορφίας διακυμαίνεται από ήπια δυσμορφία που μόλις γίνεται αντιληπτή, ως πολύ σοβαρή. Τα όργανα που επηρεάζονται συνήθως είναι η κάτω γνάθος και το πτερύγιο του ώτους. Σε μικρότερο βαθμό επηρεάζεται η άνω γνάθος καθώς και το ζυγωματικό. Στις ελαφριές μορφές το πρόβλημα μπορεί να συνίσταται μόνο σε ένα ατελώς αναπτυγμένο πτερύγιο ώτος ή να παρατηρείται μικρού βαθμού ασυμμετρία του προσώπου. Η

<sup>66</sup> Pierre Robin Sequence, Feeding Information, CLAPA 2009

<sup>67</sup> Moebius syndrome: a review of the anesthetic implications, Ferguson S., PMID: 8839089

<sup>68</sup> NEUTRO-TALKS / ΝΕΥΡΟ/ ΔΙΑΛΟΓΟΙ, ΑΚΙΝΗΤΟ ΠΡΟΣΩΠΙΟ ΣΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΜΟΕΒΙΟΥΣ, Dr D. Kountouris

<sup>69</sup> Mobius syndrome, Wikipedia, the free encyclopedia



ημιπροσωπική μικροσωμία επιφέρει διάφορους βαθμούς μονόπλευρης γναθιαίας υποπλασίας και αδυναμίας προσώπου. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα, το περιορισμένο εύρος κίνησης της σιαγόνας, των χειλιών και της γλώσσας στη μια πλευρά. Η χρήση της δυνατής πλευράς του στόματος κατά την διάρκεια της σίτισης, ενώ δίνεται μια σταθερότητα στην αδύναμη πλευρά, μπορεί να έχει αποτέλεσμα, όταν προσπαθήσουμε να εδραιώσουμε ένα αντισταθμιστικό πρότυπο σίτισης.<sup>70</sup>

#### **3.3.4) Σύνδρομο Treacher Collins**

Τα βρέφη με TCS μπορεί να έχουν ένα μικρό σαγόι ή λυκόστομα, και ο γιατρός να δώσει ιδιαίτερη προσοχή στην αναπνοή τους και την διατροφή τους κατά τη βρεφική ηλικία. Λόγω των διαφόρων δυσμορφιών στο πρόσωπο, μερικά βρέφη μπορεί να έχουν δυσκολία με το στήθος και το μπιμπερό. Θα είναι σημαντικό να βεβαιωθούμε ότι το βρέφος κερδίζει βάρος κατάλληλα. Αν το σαγόι και ρινικές διόδους είναι μικρά, τα παιδιά με σύνδρομο Treacher Collins βρίσκονται σε κίνδυνο να αναπτύξουν προβλήματα αναπνοής.<sup>71</sup> Είναι σημαντικό να αξιολογούνται από έναν ειδικό εάν υπάρχουν οποιαδήποτε σημάδια δυσκολίας στην αναπνοή, προβλήματα στην σίτιση ή / και κακή αύξηση του σωματικού βάρους. Μερικά βρέφη απαιτούν μια τραχειοτομή για να ξεπεραστούν αυτά τα προβλήματα. Επιπλέον, το μικρό σαγόι και την πιθανή παρουσία υπερωιοσχιστίας μπορεί να συμβάλει σε προβλήματα σίτισης. Εάν ένα παιδί χρησιμοποιεί όλη την ενέργειά τους μόνο και μόνο για να αναπνεύσει, δεν θα είναι σε θέση να τροφοδοτήσει αποτελεσματικά. Αυτός είναι ένας άλλος σημαντικός λόγος για να εκτιμήσει προσεκτικά την κατάσταση των αεραγωγών του βρέφους.<sup>72</sup>

### **3.4) Τεχνικές σίτισης**

- **Θηλασμός**

---

<sup>70</sup> Ημιπροσωπική Μικροσωμία, Α. Στρατουδάκης, Ελληνικό Κρανιοπροσωπικό κέντρο, craniofacial.org

<sup>71</sup> Chromosomal and Genetic Conditions, Treacher Collins Syndrome, Seattle children's Hospital Research – Foundation, seattlechildrens.org

<sup>72</sup> Treacher Collins Syndrome, Plastic and Craniofacial Surgery for Infants and Children, kidsplustsurg.com

Το μητρικό γάλα είναι το καλύτερο για τα μωρά. Όταν τα μωρά δεν μπορούν να τροφοδοτηθούν απευθείας από το μαστό της μητέρας τους τότε μπορεί να προταθεί η χρήση του μητρικού γάλακτος από το ειδικά μπουκάλια και με ειδικές θηλές.<sup>73</sup>

- **Στις περιπτώσεις που το νεογνό τρέφεται με το μπιμπερό:**

Ένας αριθμός ειδικών θηλών και φιάλες είναι διαθέσιμες για τα μωρά που δεν μπορούν να δημιουργήσουν αναρρόφηση και / ή συμπίεση κατά τη διάρκεια της σίτισης. Έρχονται σε διάφορα σχήματα και μεγέθη και έχουν πολλά κοινά χαρακτηριστικά.

- Το μπουκάλι (ή στην περίπτωση του τροφοδότη Haberman, η θηλή) μπορεί να συμπιεστεί ενώ το μωρό βρίσκεται στο στάδιο του πιπιλίσματος. Αυτό ωθεί το γάλα στο στόμα του μωρού και αντισταθμίζει την έλλειψη της εκμύζησης.
- Το θήλαστρο έχει συχνά μια μονόδρομη βαλβίδα, η οποία κρατά γεμάτο γάλα. Αυτό είναι χρήσιμο για τα μωρά που μπορούν να συμπιέσουν τη θηλή, αλλά δεν μπορούν να παράγουν εκμύζηση.
- Το θήλαστρο έχει συχνά μια «εγκάρσια κοπή» παρά μια τρύπα στο τέλος. Αυτό σταματά το γάλα που στάζει μέσα στο στόμα του μωρού όταν έχουν σταματήσει για ξεκούραση κατά τη διάρκεια της σίτισης.<sup>74</sup>
- Δεν συνιστούμε τη χρήση των ειδικών θηλών για σχιστίες υπερώας που είναι διαθέσιμες ακόμη στο εμπόριο, διότι είναι ογκώδεις και συνήθως γίνονται δύσκολα ανεκτές από το νεογνό. Αντίθετα, συνιστούμε θηλές από καουτσούκ, οι οποίες μαλακώνουν με παρατεταμένο βρασμό.
- Χαράζοντας σταυρωτά τη θηλή με ψαλίδι, μεγαλώνει το άνοιγμα και διευκολύνεται η ροή του γάλακτος ή της φόρμουλας.
- Συνιστάται ακόμη η χρήση πλαστικών μπουκαλιών μπιμπερό που μπορούν να συμπιεστούν, αυξάνοντας έτσι τη ροή.

<sup>73</sup> Cleft lip and palate infant feeding, The Royal Children's Hospital Melbourne, rch.org.au

<sup>74</sup> Cleft lip and palate infant feeding, The royal Children's Hospital Melbourne, rch.org.au

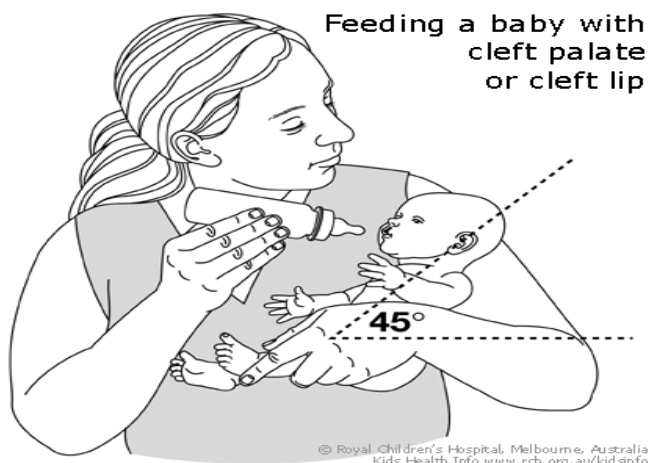
- Τέλος, αν τα ανωτέρω δεν αποδειχθούν επαρκή, μπορεί να χρησιμοποιηθούν ειδικά σχεδιασμένα μπουκάλια μπιμπερό, όπως το μπουκάλι HABERMAN (που είναι διαθέσιμο στην Ελλάδα και για του οποίου τη χρήση υπάρχει ειδική ταινία στο YOUTUBE), ή το μπουκάλι MEAD JOHNSON.
- Τα μπουκάλια του μπιμπερό δεν χρειάζονται αποστείρωση μετά από κάθε χρήση. Πλύσιμο με ζεστό νερό και σαπούνι αρκεί.<sup>75</sup>

Κατά την διάρκεια της σίτισης η μητέρα ακολουθεί τις εξής οδηγίες:

- Κατευθύνει τη θηλή ή τη σύριγγα μετεγχειρητικά προς την υγιή πλευρά της σχιστίας, με ελαφρά προς τα κάτω πίεση της γλώσσας. Με αυτόν τον τρόπο διεγείρεται το λεγόμενο αντανακλαστικό της "άμελξης" που είναι η συμπίεση της θηλής πάνω στη γλώσσα και στην οροφή της στοματικής κοιλότητας για την προώθηση του γάλακτος.
- Γέρνει το μπουκάλι έτσι που το περιεχόμενό του να φτάσει στη θηλή.
- Πιέζει ελαφρά την κάτω γνάθο για να διευκολυνθεί το αντανακλαστικό της απομύζησης.
- Φροντίζει την θέση του παιδιού όσο διαρκεί η σίτιση, να είναι ανασηκωμένη κατά 45° ή 60°. έτσι προλαμβάνεται η παλινδρόμηση της τροφής στη μύτη και ο πνιγμός.
- Η συγγενής ανωμαλία μπορεί να έχει σαν αποτέλεσμα το παιδί να καταπίνει μεγάλες ποσότητες αέρα, πράγμα που προκαλεί δυσφορία. Για το λόγο αυτό αφήνει το παιδί να έχει ερυγές μετά από λήψη ποσότητας 15-30ml γάλακτος. Επισημαίνεται ότι η συχνή αφαίρεση της θηλής, μπορεί να κουράσει και να απογοητεύσει το παιδί, με αποτέλεσμα την ανεπαρκή σίτιση του. Γι' αυτό φροντίζει να μην αφαιρεί συχνά κατά την διάρκεια της σίτισης.
- Νεογνά με σχιστία λαμβάνουν λιγότερη ποσότητα ανά γεύμα, αλλά χρειάζονται συχνότερα γεύματα.
- Κατά τη σίτιση το νεογνό πρέπει να κρατείται σε πιο όρθια θέση ώστε να διευκολύνεται η κατάποση.

<sup>75</sup> Σίτιση παιδιών με σχιστία, Α. Στρατουδάκης, Ελληνικό Κρανιοπροσωπικό κέντρο, craniofacial.org

- Αν το νεογνό κατά τη διάρκεια της σιτίσεως φτερνίζεται και βγάζει γάλα από τη μύτη, αυτό δεν σημαίνει ότι πνίγεται. Απλά σκουπίστε του τη μύτη με ένα καθαρό μαντήλι.
- Το γεύμα δεν πρέπει να διαρκεί περισσότερο από 30 λεπτά. Αν διαρκεί περισσότερο, είναι ένδειξη υπερβολικής προσπάθειας εκ μέρους του και θα πρέπει να προσαρμοσθεί η τεχνική.
- Μετά από κάθε γεύμα πρέπει να κρατάτε το νεογνό σε όρθια θέση, και με ελαφρά χτυπηματάκια στην πλάτη να το βοηθάτε να ρεύεται.
- Έτσι αφού το παιδί έχει κερδίσει βάρος, είναι σχετικά υγιές και έχει την κατάλληλη ηλικία, εισέρχεται στο νοσοκομείο για την χειρουργική αποκατάσταση.<sup>76</sup>



Σχήμα 3<sup>ο</sup>

### **3.5) Προεγχειρητική φροντίδα**

- Να σταλεί στο εργαστήριο πλήρης αιματολογικός έλεγχος στον οποίο περιλαμβάνεται και ομάδα-διασταύρωση λόγω της μεγάλης απώλειας αίματος κατά την διάρκεια της επέμβασης και
- Ενημερώνουμε τους γονείς για κάθε νοσηλευτική ενέργεια και φροντίζουμε για την ελάττωση του άγχους τους. Αφού τελειώσει η επίπονη διαδικασία αποκατάστασης, η μετεγχειρητική φροντίδα παρουσιάζει αρκετές δυσκολίες

<sup>76</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος : Υπερωϊσχισία & Χείλεσχισία, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

λόγω των νέων τεχνικών σίτισης και των διαιτητικών μεταβολών κατά την μετεγχειρητική πρόοδο.<sup>77</sup>

### **3.5.1) Προεγχειρητική διατροφή πασχόντων παιδιών**

Ένα μεμονωμένο λαγόχειλο δεν επιπλέκει τη διαδικασία σίτισης. Όταν όμως υπάρχει λυκόστομα, το μωρό δεν είναι σε θέση να θηλάσει, αλλά είναι σημαντικό να θυμόμαστε ότι μπορεί να καταπιεί φυσιολογικά. Όταν το γάλα φτάνει στο πίσω μέρος της γλώσσας του μωρού με τη βοήθεια μιας μακριάς πλαστικής θηλής, τότε το μωρό καταπίνει και τρέφεται κανονικά. Γάλα μπορεί, επίσης, να δοθεί αποτελεσματικά με τη χρήση κουταλιού ή σταγονόμετρου. Ένα υγιές, φυσιολογικό μωρό με σχιστία της υπερώας (λυκόστομα) δεν χρειάζεται να διατρέφεται με χρήση γαστρικού σωλήνα.<sup>78</sup>

### **3.6) Σίτιση έπειτα από επιδιόρθωση χειλεοσχιστίας και υπερωϊοσχιστίας**

Οι μετεγχειρητικές συστάσεις για την σίτιση έπειτα από την επιδιόρθωση χειλεοσχιστίας και υπερωϊοσχιστίας ποικίλουν μεταξύ κέντρων και παραμένουν ένα αμφιλεγόμενο θέμα. Η άμεση, χωρίς περιορισμούς σίτιση επιτρέπεται από ορισμένες ομάδες, ενώ άλλες συστήνουν μια περιορισμένη προσέγγιση για την διευκόλυνση της καλής σίτισης. Για παράδειγμα, ορισμένα κέντρα αποθαρρύνουν τον θηλασμό έπειτα από επιδιόρθωση χειλεοσχιστίας και υπερωϊοσχιστίας και συστήνουν τη χρήση ενός κυπέλου ή ενός κουταλιού. Άλλα κέντρα μπορεί να συστήνουν συμπληρωματική σίτιση με αγωγό για μια περίοδο 7-10 ημερών. Αντιθέτως, για αρκετά χρονιά, ορισμένα κέντρα έχουν εφαρμόσει την άμεση, χωρίς περιορισμούς σίτιση, έπειτα από επιδιόρθωση σχιστίας, χωρίς προβλήματα.

Τα πρώτα δυσάρεστα συμπτώματα που είναι δυνατόν να παρατηρηθούν στα παιδιά αυτά, έχουν να κάνουν με αναπνευστική δυσχέρεια η οποία οφείλεται στο οίδημα που παρατηρείται στις χειρουργικές περιοχές, όπως τα χείλη, τη γλώσσα και τους

<sup>77</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος : Υπερωϊοσχιστία & Χειλεοσχιστία, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

<sup>78</sup> Λαγόχειλο και λυκόστομα (Cleft lip and palate), (Σχιστίες), Εμμανουήλ Δασκαλάκης, 10 Μαρτίου 2011, Ιάτωρ Διαδικτυακό Ιατρικό Περιοδικό

ρωθώνες για την χειλεοσχιστία, τη γλώσσα και τη σταφυλή για την σχιστία της υπερώας.. έτσι εκτιμούμε την κατάσταση της αναπνευστικής λειτουργίας συχνά.

Γίνεται έλεγχος για τυχόν παθολογικούς αναπνευστικούς ήχους, κυάνωση, έντονες συσπάσεις των αναπνευστικών μυών ή ανάσπαση των ρωθώνων, κατά τις αναπνευστικές κινήσεις. Αν χρειαστεί παρέχουμε υγροποιημένο  $O_2$ , σύμφωνα με τις οδηγίες, γιατί ο ψυχρός υγροποιημένος αέρας συμβάλει στη ρευστοποίηση των εκκρίσεων και βοηθάει το παιδί να αναπνέει καλύτερα.

- Φροντίζουμε για την συχνή αλλαγή θέσης του παιδιού, η οποία διευκολύνει την παροχέτευση των εκκρίσεων των πνευμόνων.
- Παρακολουθούμε στενά το παιδί για αιμορραγία(η συχνή κατάποση μπορεί να είναι στην αρχή η μόνη ένδειξη). Σε τακτά χρονικά διαστήματα ελέγχουμε τα ζωτικά σημεία, τα οποία μας βοηθούν να σκεφτούμε ότι το παιδί πιθανόν να αιμορραγεί.
- Αναρροφούμε ήπια τις εκκρίσεις του στόματος και του ρινοφάρυγγα για πρόληψη εισρόφησης και μείωση της εμφάνισης αναπνευστικών επιπλοκών.
- Φροντίζουμε για την εξασφάλιση επαρκούς θρέψης και πρόσληψης υγρών για αύξηση του βάρους, πρόληψη αφυδάτωσης, καθώς και την πρόοδο επούλωσης του τραύματος.
- Τις πρώτες 24 ώρες μετά το χειρουργείο, χορηγούμε υγρά ενδοφλέβια έτσι που να καλύπτουν τις ημερήσιες ανάγκες.
- Το παιδί με χειλεοσχιστία σιτίζεται από το απόγευμα μετά το χειρουργείο με κανονικό γάλα ή μητρικό, που έχει τοποθετηθεί σε μπουκάλι.
- Το παιδί με υπερωϊοσχιστία την ημέρα του χειρουργείου σιτίζεται με νερό, τσάι, χαμομήλι, και γάλα από το απόγευμα.
- Την 1<sup>η</sup> μετεγχειρητική ημέρα προστίθεται ζωμός σούπας.
- Την 3<sup>η</sup> μετεγχειρητική ημέρα μπορεί να δοθεί και αραιωμένο κρέμα.

Η δίαιτα του παιδιού συνεχίζει να είναι υδαρής και μετά την έξοδο του απ' το νοσοκομείο, ενώ η στέρεα τροφή δίνεται αλεσμένη και με το κουτάλι για 15 μέρες. Μετά δίνεται μαλακή τροφή και έπειτα ελεύθερη.

- Η σίτιση γίνεται με σύριγγα, η οποία ανάλογα με το βαθμό δυσκολίας, μπορεί να φέρει στο στόμιο της και συσκευή μαλακού καθετήρα που προωθείται μέσω των χειλέων και μακριά από τη χειρουργική τομή. Για μεγαλύτερα παιδιά μπορεί να χρησιμοποιηθεί ποτήρι ή κουταλάκι.
- Απαγορεύεται η χρήση θηλής γιατί οι προσπάθειες θηλασμού της τροφής από τη θηλή, έχουν σαν αποτέλεσμα την άσκηση αυξημένης πίεσης στη γραμμική συρραφής.
- Κατά τη διάρκεια της σίτισης το παιδί παραμένει σε όρθια θέση για ελάττωση κινδύνου εισρόφησης και πνιγμούς.

Τις πρώτες μέρες το παιδί ίσως να μην μπορεί να φάει καλά, οπότε καλό είναι να δίνουμε αρχικά μικρά και συχνά γεύματα (συμπληρώνοντας και ενδοφλέβια υγρά), με σκοπό να φτάσουμε στη χορήγηση υγρών σε ποσότητες κατάλληλες για το βάρος και την ηλικία του παιδιού.

Μετά τα γεύματα γίνεται η φροντίδα του χειρουργικού τραύματος ως εξής ανάλογα με τις ανάγκες:

- Προσφέρονται στο παιδί μικρές ποσότητες νερού, για να καθαριστεί το στόμα από οποιοδήποτε υπόλειμμα γάλακτος, που θα μπορούσε να αποτελέσει υπόστρωμα για την ανάπτυξη μικροβίων.
- Καθαρίζουμε την χειρουργική τομή στη χειλεοσχιστία με φυσιολογικό ορό ή οξυζενέ και με την βοήθεια ενός στειλεού, του οποίου η κορυφή καλύπτεται με βαμβάκι.
- Στεγνώνουμε την τομή και επαλείφουμε αντιβιοτική αλοιφή αν ζητηθεί.
- Ελέγχουμε για τυχόν σημεία και συμπτώματα λοίμωξης (ένα από αυτά είναι και η άνοδος της θερμοκρασίας κατά την θερμομέτρηση).
- Αποφεύγουμε την τοποθέτηση σκληρών αντικειμένων στο στόμα και την επαφή των χεριών του παιδιού με το τραύμα, για να προληφθεί η βλάβη του από το ίδιο το παιδί.
- Μετά την χειρουργική επέμβαση για την χειλεοσχιστία το παιδί ξαπλώνει σε ύπτια θέση ή στο πλάι και ποτέ σε πρηνή για να προλαμβάνεται η τριβή του χείλους στα σεντόνια. Έτσι ελαττώνεται ο κίνδυνος διάσπασης του χειρουργικού τραύματος.

- Μετά την χειρουργική επέμβαση για την υπερωϊοσχιστία, η τοποθέτηση σε πρηνή θέση προλαμβάνει την άσκηση πίεσης στη γραμμή συρραφής.
- Θα πρέπει να προβλέπουμε αν είναι δυνατόν τις ανάγκες του παιδιού, έτσι ώστε να αποφεύγει να κλαίει, για το κλάμα δημιουργεί τάση στη γραμμή συρραφής, με αποτέλεσμα τη διάσπαση του τραύματος.
- Έτσι με την σωστή φροντίδα εξασφαλίζεται η καθαριότητα του τραύματος, προλαμβάνεται η διάσπασή του και ελαττώνεται η ποσότητα κρούστας, που επικαλύπτει τη γραμμή συρραφής και μου θα μπορούσε να έχει σαν αποτέλεσμα την δημιουργία μεγάλης ουλής.
- Το παιδί μπορεί να είναι αρκετά μικρό, για να εκφράσει τις δυσφορία του με λέξεις. Κάποιες χαρακτηριστικές συμπεριφορές τους όμως μπορεί να είναι οι μόνες ενδείξεις πόνου. Έτσι παρακολουθούμε για διέγερση, απώλεια της όρεξης, ανησυχία και ανάλογα χορηγούμε αναλγητικά για την ελάττωση του πόνου. Ακόμα χορηγούμε αντιβιοτικό σύμφωνα με την εντολή του γιατρού.

Τέλος, είναι σημαντικό να εξασφαλίσουμε στο παιδί ευκαιρίες για παιχνίδι και να αναπτύξουμε μαζί του κοινωνικές σχέσεις το γρηγορότερο δυνατό.<sup>79</sup>

## **Κεφάλαιο 4<sup>ο</sup>**

### **4.1) Η Χειρουργική Αντιμετώπιση των Σχιστιών και της Υπερωοφαρυγγικής Δυσλειτουργίας**

Η ιστορία της χειρουργικής επέμβασης της χειλεοσχιστίας και της υπερωϊοσχιστίας φτάνει από την προχριστιανική εποχή έως το 390 π.χ. όταν για πρώτη φορά ένα λαγόχειλο έκλεισε με επιτυχία στην Κίνα. Παρόλο που αιγυπτιακά και την ελληνικά φάρμακα έχουν αναπτυχθεί σε σημαντικό βαθμό, δεν έχουν περιγραφεί ούτε έχουν διασωθεί επιχειρήσεις αποκατάστασης σχιστιών. Στο μεσαίωνα εργασίες για την χειλεοσχιστία έχουν πολλές φορές περιγραφεί. Μια επιτυχημένη επιχείρηση σε μια υπερωϊοσχιστία, ωστόσο, δεν είχε συμβεί μέχρι το 1816. Αυτό μπορεί να εξηγηθεί

<sup>79</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος :Υπερωϊοσχιστία & Χειλεοσχιστία, Μανώλης Κουδουμνάκης &Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008



από το γεγονός ότι η υπερωϊοσχιστία πιστεύεται ότι ήταν δευτερεύουσα σε σύφιλη, αλλά και επειδή χωρίς αναισθητικό αυτή η επιχείρηση ήταν εξαιρετικά επώδυνη και δύσκολη. Ο Graefe το 1816 και ο Roux το 1819 δημοσίευσαν τα πρώτα ικανοποιητικά αποτελέσματα. Μετά την εισαγωγή του χλωροφορμίου στην χειρουργική επέμβαση σχιστιών, σημειώθηκε αξιοσημείωτη πρόοδος. Η ανάπτυξη της χειρουργικής σχισμής έχει χρονολογικά περιγραφεί και, τέλος, η σημερινή κατάσταση των πραγμάτων συζητείται.<sup>80</sup>

#### **4.2) Πρωτόκολλο αντιμετώπισης σχιστιών σύμφωνα με το Eurocleft project 2000**

Η χειρουργική αντιμετώπιση των σχιστιών τόσο από πλευράς χρονικής παρέμβασης όσο από πλευράς εγχειρητικών τεχνικών, έχει απασχολήσει εδώ και πολλές δεκαετίες την επιστημονική κοινότητα που ασχολείται με αυτό το θέμα. Αρχικά το 1998 και κατόπιν το 2000 μέχρι και το 2004, έγινε μια πανευρωπαϊκή συλλογή πληροφοριών και εγχειρητικών εμπειριών, προκειμένου να θεσπιστεί ένα πρωτόκολλο κυρίως για τον χρόνο της χειρουργικής παρέμβασης, αλλά και για να υποδειχθεί μια κοινά αποδεκτή χειρουργική τεχνική. Το πρωτόκολλο του Eurocleft έχει ως εξής:

##### *Χρόνοι χειρουργικών επεμβάσεων*

**Ηλικία 3 μηνών:** Χειρουργείται το χείλος ή το χείλος και η σκληρή υπερώα μαζί, τα χείλη σε αμφοτερόπλευρη σχιστία μεμονωμένα, ή σε συνδυασμό με την σκληρή υπερώα της μιας πλευράς και 5 εβδομάδες αργότερα της άλλης.

**Ηλικία 10-12 μηνών:** Χειρουργείται η υπερώα ή η μαλακή μόνο εάν έχει προηγηθεί επέμβαση της σκληρής με το χείλος.

**Ηλικία 4-5 ετών:** Γίνεται φαρυγγοπλαστική εφόσον έχει αποτύχει η λογοπεδική και αφού έχει γίνει λεπτομερής ενδοσκοπικός και ρινομανομετρικός έλεγχος.

**Ηλικία 8-10 ετών:** Τοποθετείται το οστικό μόσχευμα (σπογγώδης ουσία από την λαγόνιο ακρολοφία).

**Ηλικία 17-18 ετών:** Γίνεται η ρινοπλαστική και οι οστεοτομίες της γνάθου.

<sup>80</sup> The history of treatment of cleft lip and palate, Perko M, Prog, Pediatr Surg 1986, PMID: 3095876

Όπως είναι γνωστό οι σχιστίες διακρίνονται σε ετερόπλευρες και αμφοτερόπλευρες, πλήρης ή ατελής με ή χωρίς σχιστία της υπερώας.

Η σύγχρονη αντιμετώπιση των σχιστιών έχει βελτιωθεί σημαντικά διότι:

1. υπάρχει καλύτερη γνώση της ανατομικής δομής των σχιστιών
2. βελτίωση των χειρουργικών τεχνικών – μικροσκόπιο
3. η διάγνωση και το χρονοδιάγραμμα θεραπείας και θεραπευτικής αντιμετώπισης γίνεται από ομάδα ειδικών στα κέντρα σχιστιών και κρανιοπροσωπικών ανωμαλιών
4. υπάρχει συστηματική παρακολούθηση. Βεβαίως η συνεργασία με τους γονείς είναι απαραίτητη και ουσιαστική.

### **Χρονοδιάγραμμα της χειρουργικής θεραπείας**

1. 1ος, 2ος ή 3ος μήνας ή ενωρίτερα εφόσον η γενική κατάσταση του παιδιού το επιτρέπει.
2. Συνήθως ακολουθείται ο κανόνας των 10, δηλαδή 10 εβδομάδων, 10 rd, και πάνω από 10 gr αιμοσφαιρίνη.

### **Παράγοντες που επηρεάζουν την αποκατάσταση**

1. Σχιστία τέλεια ή ατελής.
2. Ύπαρξη σχιστίας φατνιακών αποφύσεων.
3. Ύπαρξη σχιστίας μαλθακής ή σκληρής ή αμφοτέρων.

### **Βασικές επιδιώξεις χειρουργικής διόρθωσης σχιστίας χείλους**

1. Ακριβής συρραφή δέρματος μυών και βλεννογόνου.
2. Συμμετρικό έδαφος μυκτήρων
3. Συμμετρικοί μυκτήρες.
4. Συμμετρικά όρια φίλτρου.
5. Ελαφρά εκτροπή του χείλους.
6. Σχηματισμός Cupid's bow.
7. Καλύτερη εμφάνιση της ουλής.<sup>81</sup>

### **Χειρουργικές μέθοδοι**

Η πιο κοινή και δημοφιλής τεχνική που χρησιμοποιείται στην Αμερική και σε πολλές

---

<sup>81</sup> Σχιστίες του γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστία & Χειλεοσχιστία, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

άλλες χώρες είναι η τεχνική Millard. Αυτό οφείλεται στα επιτυχή αποτελέσματα που έχει σε σύγκριση με άλλες τεχνικές καθώς επίσης και την ευκολία με την οποία μπορεί αυτή η τεχνική να διδαχθεί.<sup>82</sup> Στον παρόντα χρόνο δεν μπορούμε να πούμε με βεβαιότητα ποια είναι η καλύτερη χειρουργική μέθοδος για την διόρθωση της σχιστίας του χείλους και της υπερώας. Ούτε ποιος είναι ο καλύτερος χρόνος για την επέμβαση. Πλην όμως πρόσφατες μελέτες αποδεικνύουν ότι η καλή ανάπτυξη του προσώπου και η καλή ομιλία μπορούν και τα δύο να επιτευχθούν με την σωστή σύγκληση του χείλους καθώς και της σκληρής και μαλακής υπερώας σε ένα στάδιο, μέσα στον πρώτο χρόνο της ηλικίας με την προϋπόθεση ότι ο προκαλούμενος χειρουργικός τραυματισμός είναι ο μικρότερος δυνατός.<sup>83</sup>

### **4.3)Επιδιόρθωση Χειλεοσχιστίας**

#### Επιλογή κατάλληλου χρόνου για επιδιόρθωση Χειλεοσχιστίας

Υπάρχει σημαντική αντιπαράθεση, εδώ και χρόνια, μεταξύ των χειρουργών, σχετικά με την επιλογή κατάλληλου χρόνου για την επιδιόρθωση της χειλεοσχιστίας, γνωστή και ως *χειλεοπλαστική*.

Για ένα διάστημα, η επιδιόρθωση της χειλεοσχιστίας, πραγματοποιούνταν συχνά, σύντομα μετά την γέννηση και πριν το παιδί πάει στο σπίτι. Θεωρείτο ότι η νεογνική επιδιόρθωση ήταν κατάλληλη, καθώς επέτρεπε στην μητέρα να δεθεί καλύτερα με το βρέφος. Επιπλέον, από μια αναισθητική σκοπιά, για τα νεογνά θεωρούνταν πιο φυσιολογικό να παράγουν ήχο αμέσως μετά την γέννηση, πριν τα φυσιολογικά τους συστήματα γίνουν πιο ενεργά. Η σύγχρονη παιδιατρική αναισθησία έχει αναιρέσει το τελευταίο επιχείρημα, ενώ το προηγούμενο παραμένει αμφισβητήσιμο. Παρόλο που υπάρχουν ελάχιστα κέντρα υπερωϊοσχιστίας, τα οποία επανεισάγουν την έννοια της επιδιόρθωσης μέσα στις πρώτες εβδομάδες της ζωής, τα περισσότερα κέντρα, κατά την παρούσα περίοδο, συνηγορούν υπέρ της καθυστέρησης της επιδιόρθωσης και ακολουθούν κάποια παραλλαγή του κανόνα του 10. Αυτός ο «κανόνας» είναι μια οδηγία, η οποία λέει ότι το βρέφος θα πρέπει να είναι τουλάχιστον 10 εβδομάδων, να

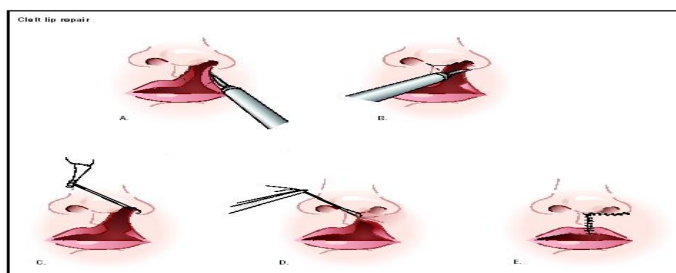
<sup>82</sup> Cleft Lip Repair: Technical Refinements for the Wide Cleft, Eric Meyer, Alan Seyfer, 2010 May 31, PMID: PMC3052674

<sup>83</sup> Σταυρούλα Αργυροπούλου - Μποφούνου, Η πλαστική χειρουργική στα παιδιά, Όμιλος Ευρωκλινικής, euroclinic.gr

ζυγίζει 4,5 κιλά (10 λίβρες) και να έχει αιμοσφαιρίνη 10gm, πριν την επιδιόρθωση του χείλους.

Υπάρχουν διάφοροι λόγοι για καθυστέρηση της αρχικής χειρουργικής επέμβασης. Αυτές περιλαμβάνουν το γεγονός, ότι η σχιστία χείλους και υπερώας συνδέονται, συχνά, με άλλες ανωμαλίες, ένας αριθμός εκ των οποίων δεν είναι εύκολα έκδηλες στη γέννηση. Η καθυστέρηση του χειρουργείου επιτρέπει ένα μεγαλύτερο διάστημα για διερεύνηση άλλων πιθανών σοβαρών διαταραχών. Επιπλέον, μια αποδεκτή τεχνική σίτισης πρέπει να εδραιωθεί και να εξασφαλιστεί κέρδος βάρους, πριν γίνει μια εκτενής χειρουργική επέμβαση. Τέλος, πολλές ομάδες χρησιμοποιούν κάποιον τύπο ενεργητικής ή παθητικής προεγχειρητικής ορθοπεδικής, η οποία, συχνά, αναφέρεται ως συσκευές ρινοφατνιακής διαμόρφωσης (ΣΡΔ), για την ευθυγράμμιση της σχιστίας.

Σε ατελείς σχιστίες και σε αυτές με ζώνη *Simonart* (μια λωρίδα δέρματος, χωρίς υποκείμενο μυ, η οποία γεφυρώνει την σχιστία ακριβώς κάτω από την μύτη), αυτή η επιλογή, συνήθως, δεν είναι απαραίτητη. Η καθυστέρηση της επιδιόρθωσης δίνει χρόνο σε αυτές τις συσκευές να στενέψουν ή να τοποθετήσουν καλύτερα τα τμήματα της σχιστίας ή να επανατοποθετήσουν τους ρινικούς χόνδρους, πριν την επιδιόρθωση, έτσι ώστε να επιτευχθεί ένα καλύτερο αποτέλεσμα. Παρά την παρουσία της χειλοσχιστίας, το συναισθηματικό δέσιμο θα συμβεί με τους φροντιστές, το οποίο είναι ουσιώδες για την ανάπτυξη του παιδιού. Δεδομένων αυτών των παραγόντων, στα περισσότερα κέντρα υπερωϊοσχιστίας, την παρούσα περίοδο, η αρχική επιδιόρθωση της χειλοσχιστίας πραγματοποιείται, συνήθως σε ηλικία μεταξύ 4 και 12 εβδομάδων.<sup>84</sup>



Σχήμα 4<sup>ο</sup> Επιδιόρθωση Χειλοσχιστίας

<sup>84</sup> Cleft Palate and craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

### **4.3.1) Πλήρης ετερόπλευρη χειλεογναθοσχιστία**

Η μέθοδος που χρησιμοποιείται συχνότερα σήμερα για την αποκατάσταση της ετερόπλευρης χειλοσχιστίας, είναι αυτή του Millard. Την μέθοδο αυτή ακολουθεί και η πλειονότητα των χειρουργών σχιστιών ανά τον κόσμο πολλές φορές με αρκετές παραλλαγές ανάλογα με την εμπειρία του καθενός.

**Περιγραφή της επέμβασης.** Πριν την επέμβαση συνήθως λαμβάνονται αποτυπώματα από τον ορθοδοντικό. Μετά τον καθαρισμό του χειρουργικού πεδίου, σημειώνονται με μελάνι τα οδηγία σημεία της επέμβασης και γίνεται διήθηση του χείλους, της στυλίδας και του ρωθώνα της πλευράς της σχιστίας με διάλυμα xylocaine- adrenaline. Αναμένουμε 5 λεπτά για να γίνει η σωστή απορρόφηση του διαλύματος.<sup>85</sup>

### **4.3.2) Αμφοτερόπλευρη χειλοσχιστία**

Παραδοσιακά η επιδιόρθωση της αμφοτερόπλευρης χειλοσχιστίας επικεντρώθηκε στο χειλικό κλείσιμο αλλά τόνισε τις ρινικές παραμορφώσεις, οι οποίες αντιμετωπίστηκαν αργότερα. Τώρα, η ορθοπεδική της άνω γνάθου καθορίζει τα θεμέλια για την σύγχρονη ρινοχειλική επιδιόρθωση και για το κλείσιμο της φατνιακής σχισμής.<sup>86</sup>

Η χειρουργική αποκατάσταση της αμφοτερόπλευρης χειλοσχιστίας, θα πρέπει να λαμβάνει υπόψη την αποκατάσταση της φυσιολογικής ανατομίας σε όλο το χείλος. Το πιο σημαντικό είναι να συμβάλλει τόσο για την επιδιόρθωση της μορφής όσο και της λειτουργίας. Μια σύνθετη τεχνική παρουσιάζεται, με προσθήκες, αξιοποιώντας όλους τους ιστούς. Οι ορθοδοντικές προεγχειρητικές συσκευές, χρησιμοποιούνται για να επιτύχουν μια ικανοποιητική κατάλληλη χωρική σχέση και επιτρέπουν σε πρώτο στάδιο την επιδιόρθωση χωρίς την σύμφυση των χειλιών.

---

<sup>85</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστία & Χειλοσχιστία, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

<sup>86</sup> Primary Repair of Bilateral Cleft Lip and Nasal Deformity, Mulliken, John B. M.D, July 2001 American Society of Plastic Surgeons

Η τεχνική αποθηκεύει ιστό, αποφεύγει το σφίξιμο, παρέχει καλή μυϊκή λειτουργία. Κατασκευάζει μια χειλική αύλακα, που δημιουργείται για την σωστή κίνηση των χειλιών καθώς επίσης παρέχει και μια καλή ρινική σταθερότητα. Μπορεί να προσαρμοστεί σε πλήρης ή ατελής σχιστίες.<sup>87</sup>

#### **4.4) Διορθωτικές επεμβάσεις για την αποκατάσταση των βασικών μετεγχειρητικών δυσμορφιών του χείλους και των ρωθώνων.**

##### **4.4.1) Ετερόπλευρες σχιστίες του χείλους**

Η πλέον συνηθισμένη μετεγχειρητική δυσμορφία αφορά σε εντομή του χείλους, σε ασυμμετρία του βλεννογόνου, σε ακανόνιστη παρυφή του ερυθρού του χείλους και σε ουλή του δέρματος. Δεν συνιστάται η χειρουργική διόρθωση να γίνεται πολύ νωρίς, διότι πολλές δυσμορφίες διορθώνονται με το χρόνο λόγω της λειτουργικότητας των χειλέων, αλλά και λόγω της πίεσης που εξασκείται από το κάτω χείλος. Στις περιπτώσεις ουλών συνιστάται η επί μεγάλο χρονικό διάστημα εφαρμογή κρέμας που περιέχει βιταμίνη E και αρκετά συχνά παρατηρείται σημαντική βελτίωση αποφεύγοντας έτσι μια επιπλέον χειρουργική επέμβαση.

Συνήθως περιμένουμε 2-3 χρόνια προκειμένου να διορθώσουμε μια δυσμορφία του χείλους.

Όσο αναφορά στις μετεγχειρητικές ουλές, συνήθως αφαιρούνται και γίνεται εκ νέου σχεδιασμός όπως κατά την πρώτη επέμβαση. Η εφαρμογή του Z-plasty σε ορισμένες περιπτώσεις εξασφαλίζει καλύτερη συμμετρία του χείλους και του βλεννογόνου.

Μικρές και περιορισμένες διορθώσεις της δυσμορφίας της μύτης γίνονται κατά την πρώτη επέμβαση. Εντούτοις στις περισσότερες των περιπτώσεων είναι απαραίτητες οι διορθωτικές επεμβάσεις που γίνονται σε ηλικία μεταξύ 6 και 12 ετών και ανάλογα με την καθήλωση και την κινητικότητα των κάτω πλαγίων χόνδρων. Η πλέον συνηθισμένη μετεγχειρητική δυσμορφία της ρινός είναι η ασυμμετρία των ρωθώνων.

---

<sup>87</sup> Bilateral Cleft Lip Repair :” Putting It All Together, Black, Paul W. M.D, February 1984 Williams & Wilkins

Ο ρόθωνας της πλευράς της σχιστίας είναι συνήθως ή αποπλατυσμένος ή πολύ οριζόντιος και σε ελάχιστες περιπτώσεις είναι πολύ στενός. Η βάση του είναι δυνατόν να είναι καθηλωμένη ασυμμετρία σε σχέση με την άλλη πλευρά, ενώ το ρινικό διάφραγμα με την στυλίδα παρουσιάζουν παρέκκλιση και το έδαφος της ρινός απουσιάζει. Η διόρθωση σε αυτές τις περιπτώσεις καλό είναι να γίνεται με μια επέμβαση.<sup>88</sup>

#### **4.5) ΕΠΙΔΙΟΡΘΩΣΗ ΥΠΕΡΩΙΟΣΧΙΣΤΙΑΣ-ΥΠΕΡΩΟΠΛΑΣΤΙΚΗ**

##### Επιλογή κατάλληλου χρόνου για την επιδιόρθωση της χειλεοσχιστίας

Η επιλογή κατάλληλου χρόνου για την υπερωοπλαστική είναι πιο αμφιλεγόμενη από ότι η επιλογή κατάλληλου χρόνου για την χειλεοσχιστία. Οι διαφορές απόψεων ξεκινάνε ακριβώς από αυτό το στάδιο. Η πλειοψηφία δέχεται από 6 έως 12 μήνες ως την βέλτιστη ηλικία για την υπερωική αποκατάσταση. Υπάρχουν πολλά κέντρα που εκτελούν την υπερωική αποκατάσταση μεταξύ ηλικίας 12-18 μηνών. Υπάρχουν βέβαια και μερικοί που προβαίνουν στην αποκατάσταση αργότερα σε ηλικία 12-16 χρονών.<sup>89</sup> Γενικά, αναγνωρίζεται ότι όσο νωρίτερα πραγματοποιηθεί η επιδιόρθωση της χειλεοσχιστίας. Τόσο χαμηλότερη θα είναι η συχνότητα εμφάνισης της υπερωοφαρυγγικής ανεπάρκειας και της ανάπτυξης αντισταθμιστικών αρθρωτικών παραγωγών. Ωστόσο, η πρόωμη επιδιόρθωση της σκληρής υπερώας έχει εγείρει ανησυχίες σχετικά με την πιθανή επίπτωση στην ανάπτυξη της άνω γνάθου, η οποία επηρεάζει την εμφάνιση του μέσου του προσώπου. Ασθενείς με ιστορικό υπερωϊοσχιστίας και χειρουργική επιδιόρθωση, συχνά, εμφανίζουν οπίσθια μετατόπιση του μέσου του προσώπου και ατελή σύγκλειση Τάξης III, λόγω έλλειψης επαρκούς ανάπτυξης του μέσου του προσώπου και της άνω γνάθου.

Τα τελευταία 50 χρόνια υπήρχε μια διαμάχη στην βιβλιογραφία, σχετικά με το εάν προκαλείται από την έμφυτη φύση της σχιστίας, ή εάν είναι το αποτέλεσμα της

<sup>88</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστία & Χειλεοσχιστία, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

<sup>89</sup> Cleft Palate repair and variations, Indian J Plast Surg. 2009 October, Karoon Agrawal, PMC2825076

χειρουργικής επιδιόρθωσης της υπερώας. Για την αποφυγή της δυσμενούς επίπτωσης στην ανάπτυξη του προσώπου, ο Schweckendiek υποστήριξε να πραγματοποιείται το κλείσιμο του υπερώιου ιστίου (μαλακή υπερώα) μόνο σε πρώιμη ηλικία, συνήθως περίπου σε ηλικία 6 μηνών. Η σκληρή υπερώα κλείνεται αργότερα, συνήθως σε ηλικία 4 ή 5 ετών, για την αποφυγή ουλοποίησης στην αναπτυσσόμενη σκληρή υπερώα. Μέχρι να κλείσει χειρουργικά, στην σκληρή υπερώα τοποθετείται μια προσθήκη για την ομιλία. Η βασική φιλοσοφία, αυτής της τεχνικής είναι ότι προάγει το υπερωοφαρυγγικό κλείσιμο, ενώ αποφεύγει τον περιορισμό στην ανάπτυξη της άνω γνάθου

Σε μεταγενέστερες μελέτες, τα αποτελέσματα αυτής της προσέγγισης δυο σταδίων έχει διαπιστωθεί ότι δεν είναι εντυπωσιακά. Αρκετές μελέτες απέδειξαν ότι ένα μεγάλο ποσοστό ασθενών, οι οποίοι υποβλήθηκαν σ' αυτή την μέθοδο, απέτυχαν να αναπτύξουν αποδεκτή ομιλία και πολλοί εξ' αυτών χρειάστηκαν φαρυγγικούς κρημνούς. Έχει διαπιστωθεί ότι κλείνει η σκληρή υπερώα όταν επιδιορθώνεται αργότερα. Δεν υπάρχει καμία διαφορά στους ασθενείς που έχουν υποβληθεί σε πρώιμη επιδιόρθωση της σχιστίας και σ' αυτών που έχουν υποβληθεί στην διαδικασία δυο σταδίων με καθυστερημένη επιδιόρθωση της υπερώας. Πρόσθετα στην ανησυχία σχετικά με την ανάπτυξη του μέσου προσώπου, υπάρχει ένας επιπρόσθετος παράγοντας, ο οποίος μπορεί να καθυστερήσει την επιδιόρθωση της υπερώας. Όταν υπάρχει μια υπερβολικά ευρεία σχιστία, ορισμένοι άπειροι χειρουργοί μπορεί να μην νιώθουν άνετα, να κλείνουν την υπερώα σε ένα μόνο στάδιο. Ορισμένοι αισθάνονται ότι, κλείνοντας μόνο το υπερώιο ιστίο, θα στενέψει η εναπομένουσα σχιστία της σκληρής υπερώας. Όπως με την κλασική τεχνική Schweckendiek, τα ομιλητικά αποτελέσματα με αυτήν την καθυστέρηση είναι λιγότερο από επιθυμητά.<sup>90</sup>

#### **4.5.1) ΔΙΟΡΘΩΣΗ ΤΗΣ ΣΧΙΣΤΙΑΣ ΤΗΣ ΥΠΕΡΩΑΣ**

Η διόρθωση της σχιστίας της υπερώας γίνεται συνήθως σε ηλικία 10-12 μηνών και περιλαμβάνει συνήθως διόρθωση της μαλθακής υπερώας και της σκληρής υπερώας ως την περιοχή του φατνίου (εκεί που φυτρώνουν τα δόντια). Σε περιπτώσεις όμως

---

<sup>90</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

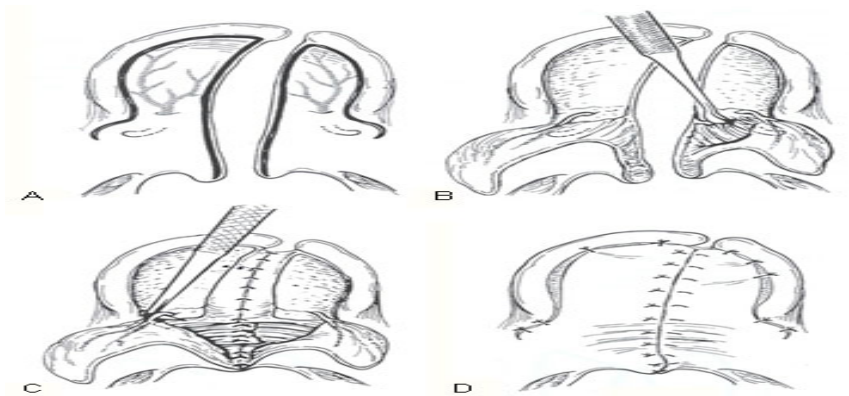


φαρδίων σχιστιών, η χειρουργική διόρθωση μετατίθεται σε μεταγενέστερο χρόνο, χωρίς αυτό να έχει καμία αρνητική επίπτωση.

Μπορεί να χορηγηθούν στο παιδί αντιβιοτικά, που μειώνουν τις μετεγχειρητικές επιπλοκές. Επίσης, είναι αποδεκτό ότι η χρήση διεγχειρητικών αντιβιοτικών, συνδέονται με μικρότερη νοσηλεία και μειωμένη συχνότητα εμφάνισης μετεγχειρητικού πυρετού.<sup>91</sup>

Η τεχνική της διορθώσεως της υπερώας πρέπει να είναι πολύ λεπτή και να προκαλεί τον ελάχιστο δυνατό τραυματισμό των μαλθακών ιστών ώστε να μη παραβλάπτεται το δυναμικό της αναπτύξεως της άνω γνάθου. Κατά τη διόρθωση της υπερωϊοσχιστίας είναι απαραίτητο να διορθωθεί με ακρίβεια ο μυϊκός χιτώνας, ώστε να αποκτήσει η μαλθακή υπερώα φυσιολογική κινητικότητα

Η αποκατάσταση της περιοχής του φατνίου γίνεται αργότερα, κατά την εκτέλεση του οστικού μοσχεύματος. Η τεχνική της διορθώσεως της σχιστίας της υπερώας παίζει μεγάλο ρόλο στην μετέπειτα ομαλή ανάπτυξη της άνω γνάθου. Κακή τεχνική μπορεί να έχει ως συνέπεια βαρύτερες διαταραχές στην ανάπτυξη της άνω γνάθου.<sup>92</sup>



Σχήμα 5<sup>ο</sup> Επιδιόρθωση Υπερωϊοσχιστίας

#### **4.5.2) Ετερόπλευρη σχιστία της υπερώας**

<sup>91</sup> Cleft palate repair and variations, Indian J Plast Surg. 2009 October, Karoon Agrawal, PMC2825076

<sup>92</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστία & Χείλεοσχιστία, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

Η μέθοδος που συνήθως χρησιμοποιείται είναι αυτή των δυο χωριστών κρημών κατά Bardach. Ο κύριος αντικειμενικός στόχος της ανωτέρω μεθόδου είναι η πλήρης σύγκλειση της υπερώας, αλλά και η σωστή λειτουργία του ρινοφαρυγγικού ισθμού με προοπτική την κατά το δυνατόν φυσιολογική ομιλία.

Τα κύρια κριτήρια για την αποδοχή της ανωτέρω μεθόδου, είναι η σωστή εκπομπή του λόγου και η σύγκλειση της υπερώας σε ένα χειρουργικό χρόνο χωρίς ουσιαστικό κίνδυνο δημιουργίας στοματορρινικού συριγγίου.

Είναι γεγονός αναμφισβήτητο ότι η δημιουργία μεγάλου βλεννογονοπεριστικού ελλείμματος μετά την σύγκλειση της υπερώας, επηρεάζει την ανάπτυξη της άνω γνάθου. Αυτό συμβαίνει κυρίως με τεχνικές που αφήνουν τέτοια ελλείμματα όπως η Oxford και η Langenbeck. Αντιθέτως η σύγκλειση της υπερώας με δυο χωριστούς κρημούς οδηγεί στις περισσότερες περιπτώσεις σε πλήρη σύγκλειση της υπερώας με μικρές νησίδες αποκεκαλυμμένου οστού.

Ύστερα από μακροχρόνιες κλινικές και πειραματικές μελέτες σε κουνέλια αποδείχθη ότι η ανωτέρω τεχνική δεν παρεμποδίζει καθόλου την ανάπτυξη της άνω γνάθου.

Η μέθοδος Bardach περιλαμβάνει πολλά στοιχεία από άλλες τεχνικές, προσθέτοντας και καινούργια. Οι βασικότερες καινοτομίες της σύγκλεισης της υπερώας με δυο κρημούς περιλαμβάνουν:

- Ατραυματική αποκόλληση του αγγειακού μίσχου από το βλεννογονοπεριστικών κρημών.
- Μερική αποκόλληση του αγγειακού μίσχου από το βλεννογονοπεριστικό και η δημιουργία προϋπόθεσης κρημού χωρίς τάση.
- Ευχερή αποκόλληση των μυών της μαλακής υπερώας από το ρινικό περίοστεο και το οπίσθιο χείλος της σκληρής υπερώας, που επιτρέπει την σωστή συρραφή αυτών.
- Σύγκλειση της σκληρής υπερώας σε δυο στρώματα και συρραφή του ρινικού και του στοματικού βλεννογόνου μαζί ούτως ώστε να μην παρατηρείται κενό μεταξύ αυτών.
- Την δυνατότητα κάλυψης σχεδόν εξ' ολόκληρου του απογυμνωμένου οστού επιτρέποντας μάλιστα την τοποθέτηση στηρικτικών ραμμάτων.

Η επέμβαση συνιστάται να γίνει σε ηλικία 12 μηνών. Από την παρακολούθηση των περιστατικών διαπιστώθηκε ποσοστό στοματορρινικών συρριγιών μικρότερο του 3% και φυσιολογική ομιλία σε ποσοστό 80-85% των ασθενών.<sup>93</sup>

### **4.5.3) Αμφοτερόπλευρη σχιστία της υπερώας**

Η πλήρης σύγκλειση της αμφοτερόπλευρης υπερωιοσχιστίας εξαρτάται από την θέση του τομικού οστού και από τα αφεστώτα τμήματα της άνω γνάθου. Στις περιπτώσεις όπου η αμφοτερόπλευρη σχιστία είναι συμμετρική και το τομικό οστόν είναι στη μέση ή περίπου στην μέση γραμμή, η σύγκλειση της υπερώας γίνεται σ' ένα χειρουργικό χρόνο με την μέθοδο των δυο κρημνών κατά Bardach. Αντιθέτως, σε περιπτώσεις όπου το τομικό οστόν είναι σημαντικά παρεκτοπισμένο προς τη μια πλευρά ή είναι στραμμένο προς τα κάτω, η σύγκλειση είναι προτιμότερο να γίνεται σε δυο χειρουργικούς χρόνους, στην πρώτη επέμβαση αντικαθίσταται τα δυο τρίτα της σκληρής και της μαλακής υπερώας και παραμένει ανοιχτή η περιοχή πίσω από το τομικό οστόν, με σκοπό να κλείσει μετά την μετάθεση του που γίνεται σε ηλικία 5-6 ετών.<sup>94</sup>

### **4.6) Οδηγίες μετά την χειρουργική επιδιόρθωση**

Όταν το παιδί μετακινηθεί στην αίθουσα της ανάνηψης, θα κληθούν οι γονείς έτσι ώστε να μπορούν να είναι εκεί, όταν το παιδί ξυπνήσει.

- Το παιδί θα πρέπει να παραμείνει στην αίθουσα ανάνηψης και πρέπει να παρακολουθείται μέχρις ότου είναι σε εγρήγορση και τα ζωτικά σημεία είναι σταθερά.
- Παιδιά που βγαίνουν από αναισθησία μπορεί να αντιδράσουμε διαφορετικούς τρόπους. Το παιδί μπορεί να κλαίει, να είναι ιδιότροπο ή να βρίσκεται σε σύγχυση, να αισθάνεται άρρωστο ή κάνει εμετό.

<sup>93</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστία & Χειλοσχιστία, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

<sup>94</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστίες & Χειλοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

- Μπορεί να παρατηρήσετε κάποιο πρήξιμο γύρω από το στόμα του παιδιού σας, τα χείλη και τα μάτια, καθώς και κάποια αποξηραμένο αίμα στάζει ή όταν η λαγόχειλο επισκευάστηκε. Το πρήξιμο μπορεί να φανεί χειρότερο από την ημέρα μετά την επέμβαση, αλλά θα περνάει τις επόμενες εβδομάδες.
- Καθώς το δέρμα επουλώνεται, τα μέρη των ραμμάτων στο εσωτερικό του χείλους και του στόματος θα διαλυθούν από μόνα τους, και τα τμήματα που μπορούμε να δούμε στο εξωτερικό του δέρματος θα στεγνώσουν και θα πέσουν. Αν δεν απορροφηθούν τα ράμματα, θα πρέπει να αφαιρεθούν από το γιατρό κατά την πρώτη επίσκεψη παρακολούθησης του παιδιού.
- Στο παιδί μπορεί να δοθεί φαρμακευτική αγωγή για τον πόνο κάθε 4 έως 6 ώρες, ανάλογα με τις ανάγκες του, όταν ξυπνά.
- Όταν το παιδί είναι σε εγρήγορση, θα πρέπει να μετακινηθεί σε ένα δωμάτιο νοσοκομείου, ώστε το νοσηλευτικό προσωπικό μπορεί να συνεχίσει την φροντίδα. Αν χρειάζονται οι γονείς βοήθεια, η νοσοκόμα μπορεί δείξει πώς να ταΐζουν το παιδί και να καθαρίζουν την ουλή, έτσι ώστε να γίνει άνετα η φροντίδα για το παιδί στο σπίτι.

Μετά τη χειρουργική επέμβαση, καθώς και για τις εβδομάδες αργότερα στο σπίτι, στο παιδί θα επιτρέπεται μόνο να πίνει υγρά ή ημι-υγρά από ένα μπουκάλι ή ένα κύπελλο. Πολύ αργότερα θα προβεί στην στερεά τροφή.<sup>95</sup>

#### **4.7) ΟΔΟΝΤΟΦΥΙΑ**

Η οδοντοφυΐα των παιδιών με σχιστία χείλους και ιδίως σε περιπτώσεις σχιστίας χείλους και φατνίου παρουσιάζει συνήθως ορισμένες ανωμαλίες όσον αφορά στη διάταξη των δοντιών. Τα προβλήματα αυτά διορθώνονται πολύ αποτελεσματικά με ορθοδοντική, με την προϋπόθεση ότι ο ορθοδοντικός που θα αναλάβει την θεραπεία θα έχει πείρα στο θέμα των σχιστιών.

Απαραίτητη προϋπόθεση είναι η διατήρηση των νεογιλών δοντιών σε καλή κατάσταση με συχνές επισκέψεις στον παιδιατρικό οδοντίατρο (πράγμα που πρέπει να ισχύει όχι μόνο για τα παιδιά αλλά και για τον γενικό πληθυσμό). Εκεί θα γίνονται

<sup>95</sup> Cleft Lip Repair, Children's Hospital of Pittsburgh, chp.edu

ο τακτικός έλεγχος και οι απαραίτητες φθοριώσεις ως ότου έλθει η ώρα να αρχίσει η ορθοδοντική. Η ορθοδοντική αρχίζει συνήθως μετά το έκτο η έβδομο έτος της ηλικίας, αλλά η αρχική αξιολόγηση πρέπει να γίνεται πολύ νωρίτερα.<sup>96</sup>

#### **4.7.1) Η όψιμη θεραπευτική αγωγή**

Η όψιμη θεραπευτική αγωγή είναι ο συνδυασμός ορθοδοντικής και γναθοχειρουργικής θεραπείας χαρακτηριστικών οδοντογναθικών ανωμαλιών μετά το πέρας της περιόδου ανάπτυξης, οι οποίες εμφανίζονται κυρίως ως οπισθογναθισμός της άνω γνάθου καθώς επίσης και ως ασύμμετρη στένωση της άνω γνάθου.<sup>97</sup>

#### **4.7.2) Η ορθοδοντική θεραπεία σε ασθενείς με σχιστίες**

Η ορθοδοντική θεραπευτική αγωγή παίζει έναν σημαντικό ρόλο στα πλαίσια της αποκατάστασης των ασθενών με σχιστίες. Όπως ήδη περιγράψαμε, η αγωγή αυτή αρχίζει αμέσως μετά την γέννηση, με την τοποθέτηση μιας υπερώιας πλάκα(πλάκα πόσης), σε παιδιά που έχουν σχιστία στην σκληρή υπερώα. Περαιτέρω μέτρα ορθοπεδικής αποκατάστασης των γνάθων μπορούν να εφαρμοστούν ήδη κατά την περίοδο της νεογιλούς οδοντοστοιχίας, ως επί το πλείστον όμως διεξάγονται κατά την περίοδο των μικτών φραγμών. Τα μέτρα αυτά εμπεριέχουν την εγκάρσια (ως προς τα πλάγιο επίπεδο) και την οβελιαία (ως το προσθοπίσθιο επίπεδο) διαμόρφωση του οδοντικού τόξου της άνω γνάθου, με σκοπό την αποκατάσταση μιας πλευρικής και ή/μιας πρόσθιας σταυροειδούς συγκλίσεως. Εκτός από περαιτέρω ελέγχους της ανάπτυξης της άνω γνάθου σε εγκάρσιο και οβελιαίο επίπεδο, διορθώνονται επίσης και υφιστάμενες ανωμαλίες της θέσης των μονίμων τομέων της άνω γνάθου, οι οποίοι είναι συχνά περιστραμμένοι ή κεκλιμένοι. Μετά από μια επακριβή ρύθμιση της θέσης όλων των πρόσθιων δοντιών, μέσω της οποίας βελτιώνεται η εξωτερική αισθητική εμφάνιση του ασθενή και εξαλείφονται τα εμπόδια σύγκλεισης, ακολουθεί ένα διάλλειμα της θεραπείας.

<sup>96</sup> Σχιστίες χείλους, Α. Στρατουδάκης, Ελληνικό Κρανιοπροσωπικό Κέντρο, craniofacial.org

<sup>97</sup> Βασικές γνώσεις ορθοδοντικής για λογοθεραπευτές, Renate Clausnitzer, Εκδόσεις Ρόδων, Θεσσαλονίκη 2010

Σε ασθενείς που έχουν υποβληθεί ήδη σε χειρουργική επέμβαση για το κλείσιμο μονόπλευρης και κυρίως αμφοτερόπλευρης χειλογναθοϋπερωιοσχιστίας και στους οποίους η υποπλασία της άνω γνάθου δεν μπορεί να βελτιωθεί επαρκώς με την εφαρμογή μόνο ορθοδοντικής αγωγής, μπορεί να εφαρμοστεί, ήδη κατά την παιδική ηλικία, η γναθοχειρουργική- ορθοδοντική μέθοδος της διατακτικής οστεογένεσης (διεύρυνση του οστού της άνω γνάθου), η μέθοδος αυτή στηρίζεται σε μια διατομή του οστού (οστεοτομία I/II κατά τον Le-Fort) και κατόπιν διάσταση του συμπλέγματος της άνω γνάθου προς τα εμπρός (διάταση της άνω γνάθου μέσω συγκεκριμένων συσκευών). Με αυτή την μέθοδο επέρχεται η ισοστάθμιση του οπισθογναθισμού της άνω γνάθου μέσω νεοπλασίας οστού.

Η τελική μορφοποίηση των οδοντικών τόξων με ακριβείς ρυθμίσεις της σύγκλεισης γίνεται στην μόνιμη οδοντοστοιχία με ακίνητες συσκευές. Σε οδοντογναθικές ανωμαλίες μετρίου βαθμού μπορεί μετά το πέρας της περιόδου της ανάπτυξης, να επέλθει μια ελαφράς μορφής οδοντική απόκλιση προς αντιστάθμιση των δυσαρμονικών σχέσεων στη θέση των γναθικών βάσεων, η οποία όμως είναι αποδεκτή. Σε περιπτώσεις μεγάλης διαφοράς των θέσεων των γναθικών βάσεων εφαρμόζεται η όψιμη θεραπευτική αγωγή και συγκεκριμένα μέσω της γναθοχειρουργικής. Παράλληλα με αυτή διεξάγεται και μια προεγχειρητική ορθοδοντική θεραπευτική αγωγή. Το τελικό αποτέλεσμα που επιτεύχθηκε με τη ορθοδοντική θεραπεία, πρέπει να μονιμοποιηθεί, μέσω χρήσης παθητικών πλακών άνω και κάτω γνάθου ή μέσω της εφαρμογής δακτυλίων στα δόντια, για ένα μεγάλο χρονικό διάστημα.

Η πολυετής ορθοδοντική θεραπεία, όταν η φροντίδα της υγιεινής των δοντιών είναι ανεπαρκής, μπορεί μεταξύ άλλων να συμβάλλει στον σχηματισμό τερηδόνας στην οδοντοστοιχία των παιδιών με σχιστίες. Μια ιδιαίτερη προδιάθεση για τερηδόνα σε αυτή την ομάδα ασθενών είναι μεν υπό αμφισβήτηση, η εμφάνιση όμως της τερηδόνας στην νεογιλή οδοντοστοιχία αυτών των παιδιών είναι πολύ συχνότερη από ότι στα υγιή παιδιά. Γι' αυτόν το λόγο σε ασθενείς με σχιστίες, η συστηματική προφύλαξη από την τερηδόνα πρέπει να ξεκινά όσο το δυνατόν νωρίτερα.<sup>98</sup>

---

<sup>98</sup> Βασικές γνώσεις ορθοδοντικής για λογοθεραπευτές, Renate Clausnitzer, Εκδόσεις Ρόδων, Θεσσαλονίκη 2010

## **4.8) ΑΚΟΗ**

Τα παιδιά με σχιστία (λαγόχειλο ή λυκόστομα) έχουν υψηλό κίνδυνο για λοίμωξη του μέσου ώτος. Σε παιδιά με σχιστία, οι μύες του φάρυγγα δεν λειτουργούν σωστά και η λειτουργία της ευσταχιανής σάλπιγγας μπορεί να επηρεαστεί. Ο πόρος (σωλήνας) της ευσταχιανής σάλπιγγας συνδέει το φάρυγγα με το μέσο ους (αυτί) και ρυθμίζει την πίεση του μέσου ώτος. Μία ίση και κανονική πίεση είναι μια προϋπόθεση για φυσιολογική ακοή. Στη χρόνια φλεγμονή του μέσου ώτος μπορεί να αναπτυχθεί αρνητική πίεση και έτσι να παραχθεί στο μέσο ους υγρό. Κατά την εξέταση το υγρό μπορεί να παρατηρηθεί πίσω από το τύμπανο και η αρνητική πίεση μπορεί να μετρηθεί με μια απλή μέθοδο. Η χρόνια φλεγμονή θα προκαλέσει προβλήματα ακοής, τα οποία ποικίλλουν σε σοβαρότητα. Είναι συχνά σε παιδιά με σχιστίες, αλλά μπορεί επίσης να εμφανίζονται και σε παιδιά χωρίς οποιαδήποτε δυσμορφία.

Σε ύπαρξη χρόνιας φλεγμονής για μεγάλο χρονικό διάστημα, το ακουστικό τύμπανο πρέπει να τρυπηθεί και το υγρό να απομακρυνθεί με αναρρόφηση ώστε η πίεση να επανέλθει στο φυσιολογικό. Μερικές φορές η οπή στο ακουστικό τύμπανο πρέπει να παραμείνει ανοικτή για ένα μεγάλο χρονικό διάστημα, για να αποφευχθεί ο σχηματισμός νέου υγρού. Προκειμένου να διατηρηθεί η οπή στο ακουστικό τύμπανο, ένας μικρός πλαστικός σωλήνας, τοποθετείται και πρέπει να παραμείνει για μερικούς μήνες. Η θεραπεία αυτή πρέπει να γίνεται με γενική αναισθησία. Προβλήματα ακοής που οφείλονται σε χρόνια φλεγμονή ή δυσπλασία του μέσου και/ή έσου ώτος μπορεί να είναι δύσκολο να ανιχνευθούν. Μερικά από τα παιδιά με σχιστίες έχουν δυσπλασίες του μέσου και/ή έσου ώτος.<sup>99</sup>

## **Κεφάλαιο 5<sup>ο</sup>**

### **5.1) Λόγος-Γναθοπροσωπικές Ανωμαλίες-Σχιστίες**

---

<sup>99</sup> Στοματική και Γναθοπροσωπική Χειρουργική, Σχιστίες χείλους, γνάθου και υπερώας, Νικόλαος, Σ. Κεχαγιάς, nikoskechagias.com

Οι διαταραχές λόγου ανήκουν στα κύρια προβλήματα των ασθενών με σχιστίες. Η ανάπτυξη του λόγου ξεκινά με την κραυγή, σαν πρώτη φωνητική έκφραση, ουσιαστικά δηλαδή ήδη από την στιγμή της γέννησης. Τα πρώτα τρία χρόνια της ζωής είναι το χρονικό διάστημα της εντατικότερης ανάπτυξης στην εκμάθηση του λόγου. Αυτή εξαρτάται αφενός από την επικοινωνία με ενήλικες, μιας και η ομιλία μαθαίνεται μέσω της μίμησης και του σχηματισμού αναλογιών, και αφετέρου από την ικανότητα σωστής λειτουργίας όλων των οργάνων που συμμετέχουν στην ομιλία. Σε αυτά ανήκουν, μεταξύ άλλων, τα αισθητήρια όργανα με τις ειδικές τους αντιληπτικές λειτουργίες, το νευρικό σύστημα με τις λειτουργίες οι οποίες συνδέονται με αυτό, όπως π.χ. οι αντιληπτικές λειτουργίες ιδιαίτερα η μνήμη και η κεντρική αποθήκευση κινητικών προτύπων, καθώς και τα όργανα του λόγου.

Οι εξελικτικές διαταραχές της ομιλίας που σχετίζονται με την χειλεοσχιστία και την υπερωϊοσχιστία, χρησιμοποιούνται για να εκφράσουν την ύπαρξη ενός φωνολογικού προβλήματος. Λέγοντας φωνολογικό πρόβλημα μπορεί να αναφερόμαστε σε κάποια φωνολογική διαταραχή(η οποία προκαλείται από την κακή οργάνωση των φωνημάτων στον εγκέφαλο), σε κάποια αρθρωτική διαταραχή (η οποία προκαλείται από την υπολειτουργία του μηχανισμού παραγωγής της ομιλίας, δηλ. των αρθρωτικών οργάνων)καθώς και σε κάποιους άλλους τύπους διαταραχών. Ο όρος εξελικτικές χρησιμοποιείται για να εκφράσει το ότι οι διαταραχές αυτές συμβαίνουν σε μια χρονική περίοδο που το παιδί εξελίσσεται και προσπαθεί να αναπτύξει γενικές επικοινωνιακές και γλωσσικές ικανότητες. Είναι αυτονόητο, λοιπόν, ότι η δυσκατάληπτη ομιλία (εξαιτίας των διαταραγμένων μοντέλων λόγου που έχει υιοθετήσει το παιδί) αποτελεί μεγάλο εμπόδιο για την γενικότερη ανάπτυξη του παιδιού.

Οι διάφοροι τύποι εξελικτικών διαταραχών της ομιλίας, συμπεριλαμβανομένων και αυτών που προέρχονται από τις σχιστίες, έχουν 3 γενικές αρχές αντιμετώπισης: α)την ανάγκη για έγκαιρη παρέμβαση β)την σπουδαιότητα της γλωσσικής και επικοινωνιακής ανάπτυξης πέρα από το αμιγώς φωνολογικό επίπεδο γ)συνεργασία με μια πολυμελή ομάδα (παιδιάτρος, ωτορινολαρυγγολόγος, οδοντίατρος, ακοολόγος,



γενετιστής, παιδοψυχολόγος, γναθοχειρουργός, λογοπεδικός), ώστε να διασφαλιστεί, όσο είναι δυνατό, ότι το παιδί θα φτάσει στο μέγιστο δυνατό των ικανοτήτων του.<sup>100</sup>

## **5.2) Συμπτώματα στην ομιλία των ασθενών με σχιστίες**

- **Ρινοφωνία (υπέρ- ή υπορινικότητα)**

Με τον όρο ρινοφωνία καταλαβαίνουμε μια αλλαγή του ήχου της φωνής, η οποία χαρακτηρίζεται από μια πλεονάζουσα ή από μια μειωμένη ένρινη χροιά και η οποία είναι η έκφραση ενός περιστατικού ασθένειας λειτουργικής ή οργανικής μορφής. Για μια **ανοιχτή ρινοφωνία, (Phinophonia aperta, υπερρινοφωνία ή υπερρινικότητα)**, μιλάμε όταν οι κοιλότητες άνω της υπερώας (κυρίως ρινική κοιλότητα και ρινοφάρυγγας) συμμετέχουν σε πλεονάζοντα βαθμό στο σχηματισμό των φωνητικών φθόγγων, όταν δηλαδή κατά τον σχηματισμό των στοματικών φθόγγων διαφεύγει αέρας στη μύτη και στο ρινοφάρυγγα. Όταν οι υπερώιες κοιλότητες αντήχησης συμμετέχουν σε μικρό βαθμό στον σχηματισμό των φωνητικών φθόγγων(λόγω στένωσής τους), έτσι όπως συμβαίνει π.χ. όταν υφίσταται διόγκωση των αμυγδαλών ή διόγκωση της βλεννογόνου, τότε έχουμε **κλειστή ρινοφωνία (Phinophonia clausa, υπορινοφωνία ή υπορινικότητα )**. Η **μικτή ρινοφωνία** δημιουργείται μέσω του συνδυασμού παραγόντων ανοιχτής και κλειστής ρινοφωνίας. Οφείλεται στις περισσότερες περιπτώσεις σε μια αλλαγή της θέσης των κυρίως ρινικών κοιλοτήτων ή του ρινοφάρυγγα, ενώ συγχρόνως υφίσταται και ανεπάρκεια του υπερωοφαρυγγικού άκρου.

Η ρινοφωνία στους ασθενείς με σχιστίες είναι ανοιχτή ή μικτή και έχει ως βασική αιτία την ανεπάρκεια του υπερωοφαρυγγικού άκρου, η οποία μπορεί να συνεχίσει να υφίσταται ακόμη και μετά την επέμβαση, λόγω ουλών ή λόγω ελλιπούς ιστού. Ο βαθμός έντασης της ανοιχτής ρινοφωνίας εξαρτάται από το μέγεθος της σχιστίας και από τις σχέσεις χωρητικότητας στον ρινοφάρυγγα. Αδενοειδείς εκβλαστήσεις καθώς και διογκώσεις των ρινικών κογχών και της βλεννογόνου της μύτης, δρουν ως φυσικός μηχανισμός αντιστάθμισης, ώστε το αποτέλεσμα να είναι μια σχετικά ήπια ρινοφωνία και τελικά να επέρχεται μικτή ρινοφωνία. Η αντισταθμιστική στένωση του

---

<sup>100</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος :Υπερωϊοσχιστίες & Χειλοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

φάρυγγα (φαρυγγική συστολή) μπορεί επίσης να συμβάλει σε μια μικτή ρινοφωνία. Επίσης και η θέση της γλώσσας επιδρά στο βαθμό έντασης της αλλαγής στον τόνο της φωνής. Συχνά η ράχη της γλώσσας ορθώνεται και πιέζει το κενό της σχιστίας. Τότε ο αέρας οδηγείται απευθείας στον ρινοφάρυγγα και στη μύτη και ενδυναμώνει την ρινοφωνία.<sup>101</sup>

- **Ρινολαλία**

Ένας ασθενής με ρινολαλία, καθ' όλη τη διάρκεια της ομιλίας του βγάζει αέρα από τη μύτη και όλα τα φωνήεντα αποκτούν έρρινη χροιά. Ο ασθενής δηλαδή μιλά και η φωνή του μοιάζει να βγαίνει από την μύτη.

Υπάρχουν περιπτώσεις που εξαιτίας ανεπάρκειας της υπερώας, η οποία μπορεί να εκδηλώνεται φανερά με σχιστία (λυκόστομα) ή μη φανερά με υποβλενογόνιο σχιστία (όπου η υπερώα δίνει τη ψευδή εντύπωση ακεραιότητας), τότε, ο ασθενής μιλά και η φωνή του μοιάζει να «βγαίνει από τη μύτη». Υπάρχουν και περιπτώσεις που χωρίς την ύπαρξη σχιστίας, η λειτουργικότητα της υπερώας, τόσο κατά το «πόσο» ανοίγει και κλείνει, όσο και κατά το «πόσο γρήγορα» το κάνει αυτό είναι μειωμένη.

Και σ' αυτή την περίπτωση η φωνή μοιάζει να «βγαίνει από τη μύτη». Εδώ βέβαια δεν θα εξετάσουμε τα διάφορα είδη σχιστίας και προβλημάτων της υπερώας ούτε το πότε και πώς παρεμβαίνει η παιδοχειρουργική. Θα σταθούμε στο φωνητικό αποτέλεσμα μιας υπερώας που για οποιονδήποτε λόγο δεν λειτουργεί σωστά. Αυτό σημαίνει, ότι ο αέρας που, κατά τη φώνηση, κατευθύνεται από τους πνεύμονες προς τη στοματική κοιλότητα για να αρθρωθούν κατάλληλα οι φθόγγοι, ξεφεύγει από την κακώς ανοικτή υπερώα και βγαίνει από τη μύτη. Έτσι, στη στοματική κοιλότητα δεν υπάρχει η απαιτούμενη ποσότητα αέρα για την παραγωγή των φθόγγων. Όπως ξέρουμε, στα ελληνικά, οι μόνοι φθόγγοι που έχουν ρινική εκφορά είναι τα [μ, ν]. Όλοι οι άλλοι φθόγγοι απαιτούν περισσότερη ή λιγότερη στοματική πίεση αέρα. Όταν αυτό δεν συμβαίνει, τα ίδια τα αρθρωτικά όργανα (γλώσσα, χείλια, δόντια) εργάζονται μη σωστά και με μικρό μυϊκό τόνο. Στην περίπτωση της σχιστίας, ούτως ή άλλως, τα αρθρωτικά όργανα μπορεί καταρχήν να υπολείπονται κατασκευαστικά (π.χ. γλώσσα μικρή ή κακοσχηματισμένη, κακή σύγκλειση της οδοντοστοιχίας, πιθανό συνοδευτικό λαγόχειλο). Στην εγχειρισμένη

---

<sup>101</sup> Βασικές γνώσεις ορθοδοντικής για λογοθεραπευτές, Renate Clausnitzer, Εκδόσεις Ρόδων, Θεσσαλονίκη 2010

σχιστία το «άνοιγμα» της υπερώας έχει κλείσει. Ωστόσο, η από την εγχείρηση καινούργια κατασκευή έχει δυσκολία να κινηθεί σωστά και έγκαιρα.

Συχνά δε, το από την εγχείρηση κλείσιμο δεν είναι πλήρες και συχνά χρειάζονται επόμενες διορθωτικές επεμβάσεις. Ένα παιδί με ιστορικό σχιστίας συχνά παρουσιάζει επεισόδια ωτίτιδας τα οποία, χρήζουν άμεσης παρέμβασης ωτορινολαρυγγολόγου και τα οποία περαιτέρω, δυσχεραίνουν τον ομαλή μαθησιακή εξέλιξη του παιδιού. Η ανεπάρκεια της υπερώας είναι κάτι που σήμερα αντιμετωπίζεται με άμεση και πλήρη ιατρική παρέμβαση. Ωστόσο, σαφώς, οι επανειλημμένες ιατρικές επισκέψεις είναι μέσα στη ζωή ενός παιδιού με σχιστία.

Αν λάβει δε κανείς υπόψη του τα παρεπόμενα προβλήματα λόγου από τη σχιστία, τις συχνές ενοχλήσεις στα αυτάκια του και τις αρκετές απαραίτητες και ποικίλες επισκέψεις σε διάφορους γιατρούς και, ενίοτε, την παραμονή στο νοσοκομείο, φαντάζεται το μέγεθος των δυσκολιών στην εξέλιξη του λόγου και στη μαθησιακή πορεία αυτού του παιδιού. Στις περιπτώσεις με υπερωϊοσχιστία διαφέρει η ποσότητα και η ποιότητα της ρινολαλίας καθώς και οι λανθασμένα εκφερόμενοι φθόγγοι ανάλογα με: το είδος, το μέγεθος της υπερωϊοσχιστίας, τη χειρουργική του αποκατάσταση, το ίδιο το παιδί και τις ικανότητες του, το περιβάλλον που μεγαλώνει, το πόσο έγκαιρα λαμβάνει κατάλληλη βοήθεια σε όλα τα στάδια απαιτούμενης παρέμβασης. Ένα παιδί με λυκόστομα έχει ιδιαίτερη ανάγκη να επικοινωνήσει, καθώς συχνά είναι ένα ταλαιπωρημένο παιδί που έχει δυσκολία να αποδεχτεί τα σημάδια του, τις εγχειρήσεις του, τα προβλήματα της εμφάνισης του και της προσαρμογής του κυρίως σε νέους χώρους και περιβάλλοντα.

Σαφώς, οι κακώς εκφερόμενοι φθόγγοι στις περιπτώσεις ρινολαλίας χαρακτηρίζονται από: μικρή στοματική πίεση, κακή σύγκλιση της οδοντοστοιχίας, κακή τη προς τα άνω κίνηση της γλώσσας, υπερλειτουργία της βάσης της γλώσσας. Αυτά σημαίνουν ότι οι φθόγγοι [σ,ζ,ψ,ξ, τς, τζ], [π,τ,κ], [ρ] σίγουρα εκφέρονται λάθος. Αυτό μπορεί να συμβαίνει και σε πολλούς άλλους φθόγγους βέβαια, αλλά αυτοί είναι οι συνηθέστεροι. Επίσης καθ' όλη τη διάρκεια της ομιλίας βγαίνει αέρας από τη μύτη κι όλα τα φωνήεντα κατά την διάρκεια παραγωγής τους έχουν έρρινη χροιά.

Το λεξιλόγιο σε μια τέτοια περίπτωση είναι περιορισμένο και η δομή της πρότασης είναι μικρή και ελλιπής. Είναι επόμενο λοιπόν ότι η προετοιμασία του λόγου σε μια τέτοια περίπτωση πρέπει να είναι καθολική σε όλα τα επίπεδα (φθογγολογία, λεξιλόγιο, σύνταξη, γραμματική, πραγματολογία) και βέβαια, έγκαιρα, πριν την ένταξη του παιδιού στο σχολικό περιβάλλον. Το παιδί πρέπει να μάθει κι έγκαιρα να συνηθίσει να αναπνέει σωστά, να χρησιμοποιεί τα αρθρωτικά του όργανα κατάλληλα ώστε να εκφέρει τους φθόγγους όπως πρέπει και να χρησιμοποιεί φωνή με κατάλληλη χρήση συχνότητας κι έντασης. Επίσης, η ακουστική διάκριση της σωστής ή μη σωστής εκφοράς από το παιδί είναι ιδιαίτερα σημαντική, ειδικά εφόσον τα επεισόδια ωτίτιδας από τα οποία υποφέρει μπορεί να είναι συνήθη.<sup>102</sup>

- **Διαταραχές της φωνής**

Αποτέλεσμα των μη φυσιολογικών κινήσεων των οργάνων άρθρωσης σε ασθενείς με χειλεογναθοϋπερωιοσχιστίες μπορεί να είναι επίσης και διαταραχές της φωνής, με την μορφή υπολειτουργικών δυσφωνιών με/ή χωρίς την ύπαρξη οζιδίων των φωνητικών χορδών, καθώς και άλλες διαταραχές της φωνής. Μέσω της ισχυρής πίεσης που παράγεται κατά την εκπνοή δημιουργείται η βασική προϋπόθεση για φωνητικές διαταραχές. Ορισμένοι ασθενείς προσπαθούν να αντισταθμίσουν την μειωμένη ικανότητα άρθρωσης μέσω της έντασης της φωνής, κάτι το οποίο μπορεί επίσης να δημιουργήσει φωνητικές διαταραχές.<sup>103</sup>

- **Αντισταθμιστικές μιμικές κινήσεις**

Μέσω μιμικών βοηθητικών κινήσεων, όπως π.χ. το στένεμα των ρινικών πτερυγίων, τα ζάρωμα του μετώπου και την άρση του άνω χείλους, γίνεται η προσπάθεια να επιτευχθεί μείωση της διαρροής αέρα από τη μύτη. Η αποκατάσταση των μιμικών αντισταθμιστικών μηχανισμών δημιουργεί δυσκολίες στη θεραπεία.<sup>104</sup>

---

<sup>102</sup> Ρινολαλία, Μαρία Ρουσοχατζάκη, mrous.gr

<sup>103</sup> Βασικές γνώσεις ορθοδοντικής για λογοθεραπευτές, Renate Clausnitzer, Εκδόσεις Ρόδων, Θεσσαλονίκη 2010

<sup>104</sup> Βασικές γνώσεις ορθοδοντικής για λογοθεραπευτές, Renate Clausnitzer, Εκδόσεις Ρόδων, Θεσσαλονίκη 2010

### **5.3) Διαφορές των διαταραχών της ομιλίας στις διαφορετικές μορφές σχιστιών**

Ανάλογα με το είδος των υφισταμένων μορφών σχιστίας διαφέρουν και τα συμπτώματα τα διαταραχών της ομιλίας. Η σχιστία του χείλους προκαλεί λιγότερο σημαντικά προβλήματα ομιλίας, η σχιστία όμως της υπερώας μπορεί να δυσκολέψει την παραγωγή πολλών ήχων. Στα παιδιά με χειλεοσχιστία εμφανίζονται κυρίως προβλήματα άρθρωσης, τα οποία οφείλονται στην περιορισμένη κινητικότητα του άνω χείλους, λόγω των μετεγχειρητικών ουλών. Κατά τον ίδιο τρόπο μπορεί να υφίστανται διαταραχή στον σχηματισμό των φθόγγων οι οποίοι έχουν στενή σχέση με την θέση των δοντιών, όπως π.χ. το /σ/.<sup>105</sup> Στις περιπτώσεις όμως παιδιών με υπερωιοσχιστία, τα φωνήεντα είναι συνήθως υπερρινικά, η άρθρωση μπορεί να χαρακτηρίζεται από διαταραχή ρινικής αντήχησης και αδυναμία δημιουργίας ενδοστοματικής πίεσης του αέρα με αποτέλεσμα την αποδυναμωμένη παραγωγή έκκροτων και τριβόμενων. Τα χαρακτηριστικά λάθη που συναντάμε σε παιδιά με δυσλειτουργία της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας είναι :

- αδύναμη παραγωγή έκκροτων ήχων ( / π / , / μπ // κ / , / γκ / , / τ / , / ντ / )
- ρινική διαφυγή αέρα κατά την παραγωγή ήχων
- παρουσία μη λεκτικών ήχων στον αυθόρμητο λόγο.<sup>106</sup>

### **5.4) Κοινές διαδικασίες αξιολόγησης**

Η Λογοθεραπευτική αξιολόγηση, μας επιτρέπει να καθορίσουμε εάν υπάρχει κάποια επικοινωνιακή διαταραχή και, αν ναι, τη φύση και το μέγεθος αυτής της διαταραχής. Επιπλέον, μας βοηθά να συγκεντρώσουμε αρκετές πληροφορίες για αποφασίσουμε τους πιθανούς θεραπευτικούς στόχους, τις θεραπευτικές διαδικασίες και το χρονοδιάγραμμα για την θεραπεία. Ακολουθούνται τα εξής βήματα:

- Λήψη λογοπαθολογικού ιστορικού
- Στοματοπροσωπική εξέταση

<sup>105</sup> Βασικές γνώσεις ορθοδοντικής για λογοθεραπευτές, Renate Clausnitzer, Εκδόσεις Ρόδων, Θεσσαλονίκη 2010

<sup>106</sup> Προβλήματα λόγου και ομιλίας σε άτομα με σχιστίες, my family.gr

- Ακοολογικός έλεγχος
- Αξιολόγηση της ταχύτητας παραγωγής-διαδοχοκινητικών συλλαβών
- Απόκτηση δείγματος λόγου-ομιλίας-φωνής
- Ανάγνωση κειμένου.<sup>107</sup>

#### **5.4.1) Η ΛΗΨΗ ΛΟΓΟΠΑΘΟΛΟΓΙΚΟΥ ΙΣΤΟΡΙΚΟΥ**

Πριν από οποιαδήποτε αξιολόγηση του παιδιού, είναι απαραίτητη η λήψη ενός πλήρους ιστορικού, η οποία γίνεται κατά την πρώτη συνάντηση με τον γονέα. Το ιστορικό μπορεί να είναι αρκετά εκτεταμένο και να περιλαμβάνει πληροφορίες τοκετού και ανάπτυξης, ιατρικό, κοινωνικό, εκπαιδευτικό και οικογενειακό ιστορικό, προηγούμενη αξιολόγηση και θεραπεία. Μετά την λήψη των απαραίτητων πληροφοριών προχωρούμε σε διαδικασίες αξιολόγησης και διάγνωσης.<sup>108</sup>

#### **5.4.2) Η ΣΤΟΜΑΤΟΠΡΟΣΩΠΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ**

Η στοματοπροσωπική εξέταση αποτελεί ουσιαστικό μέρος της ευρύτερης κλινικής αξιολόγησης του λόγου για παιδιά με χειλεοσχιστία και υπερωϊοσχιστία. Ο στόχος της εξέτασης είναι να εντοπίσει τυχόν διαρθρωτικές, από του στόματος-κινητικές ή αισθητηριακές αποκλίσεις που μπορεί να εξηγήσουν την παρουσία διαταραχών στην ομιλία. Τα ευρήματα βοηθούν να καθορίσει εάν το πρόβλημα θα πρέπει να αντιμετωπιστεί με θεραπεία λόγου ή απαιτεί περαιτέρω χειρουργική επέμβαση ή άλλες φυσικές διαχείρισης.<sup>109</sup>

#### **Εργαλεία για μια στοματοπροσωπική εξέταση**

Μια ενδοστοματική εξέταση μπορεί, συχνά να πραγματοποιηθεί αποτελεσματικά, χωρίς την ανάγκη οποιουδήποτε οργάνου. Ωστόσο, υπάρχουν ορισμένα, τα οποία είναι πολύ χρήσιμα και θα πρέπει να είναι διαθέσιμα για στοματικές εξετάσεις. Τα εργαλεία για μια ενδοστοματική εξέταση περιλαμβάνουν τα ακόλουθα:

<sup>107</sup> Διαγνωστικά θέματα Λογοθεραπείας, Δρ. Μαρία Καμπανάρου, Εκδόσεις Έλλην, 2007

<sup>108</sup> Διαγνωστικά θέματα Λογοθεραπείας, Δρ. Μαρία Καμπανάρου, Εκδόσεις Έλλην, 2007

<sup>109</sup> The Orofacial Exams, First step on assessing clefts, Jason Mosheim, Advance health network for Speech & Hearing

- **Γάντια:** για την προστασία του ασθενή και του εξεταστή
- **Γλωσσοπίεστρα:** βοηθούν στην συγκράτηση της γλώσσας προς τα κάτω (όταν είναι απαραίτητο) με σκοπό να παρατηρηθεί το υπερώιο ιστίο και η σταφυλή, και τοποθετούνται επίσης, μεταξύ των παρειακών αυλακών, για την παρατήρηση της οδοντοφυΐας. Τα γλωσσοπίεστρα με γεύσεις είναι πλέον διαθέσιμα και φαίνεται πως οι μικροί ασθενείς τα δέχονται πιο ευχάριστα.
- **Οδοντιατρικός καθρέφτης:** χρησιμοποιείται όπως το γλωσσοπίεστρο, για την συγκράτηση της γλώσσας προς τα κάτω. Επίσης, για την εξέταση του φάρυγγα ή για προσεκτική εξέταση της υπερώας για συρίγγιο.
- **Βαμβάκι ή μαντηλάκι με οινόπνευμα:** για τον καθαρισμό μολυσμένων οργάνων ή μολυσμένου εξοπλισμού.<sup>110</sup>

### **Οπτική εξέταση της στοματικής κοιλότητας**

Εάν γίνει σωστά, μια φυσική εξέταση της μορφολογίας και της λειτουργίας της στοματικής κοιλότητας μπορεί να αποκαλύψει σημαντικές πληροφορίες. Μια επαρκής εξέταση, επομένως, περιλαμβάνει κάτι παραπάνω από ένα απλό κοίταγμα μέσα στο στόμα. Περιλαμβάνει την προσεκτική εξέταση των δομών, οι οποίες σχετίζονται με την παραγωγή ομιλίας και μια άποψη αυτών των δομών κατά την λειτουργία.

Όταν διεξάγουν μια ενδοστοματική εξέταση, οι περισσότεροι επαγγελματίες στον τομέα της υγείας ζητούν από τον ασθενή να πει ένα "α" με σκοπό να εξετάσουν τη δομή. Αυτό το φωνήεν εξυπηρετεί για την εξέταση της σκληρής υπερώας και των εμπρόσθιων στοματικών δομών, αλλά είναι λιγότερο κατάλληλο για την αξιολόγηση της δομής του υπερώιου ιστίου και της σταφυλής. Παρόλο που το "α" θεωρείται ένα χαμηλό φωνήεν, κυρίως η σιαγόνα και η άκρη της γλώσσας είναι αυτά που είναι σε μια χαμηλή θέση. Το πίσω μέρος της γλώσσας μπορεί να είναι ψηλά και προς τα πίσω, έτσι που να παρεμποδίζει την ορατότητα στο οπίσθιο τμήμα της στοματικής κοιλότητας και του φάρυγγα. Επιπλέον, αυτό το φωνήεν κάνει αδύνατη τη μετακίνηση της γλώσσας μπροστά και «έξω από το δρόμο» για μια επαρκή άποψη.

<sup>110</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

Εξαιτίας αυτών των προβλημάτων, συνήθως, χρειάζεται ένα γλωσσοπίεστρο, για συγκρατείται κάτω το πίσω μέρος της γλώσσας, έτσι που να είναι αρκετά χαμηλά, ώστε να βλέπει ο εξεταστής την άκρη της σταφυλής.

Εάν, αντί αυτού, χρησιμοποιείται το φωνήεν "aah" για την εξέταση, ο ασθενής μπορεί να καθοδηγηθεί να βγάλει την γλώσσα έξω προς τα κάτω, όσο περισσότερο μπορεί. Ένα μικρό παιδί μπορεί να καθοδηγηθεί να δείχνει με την γλώσσα του τα παπούτσια του ή να προσπαθήσει να αγγίξει το πηγούνι του με την γλώσσα του. Παρόλο που αυτό δεν επιτρέπει στον εξεταστή να δει την "χαρακτηριστική" υπερωική κίνηση, παρέχει στον εξεταστή μια καλύτερη άποψη του υπερώιου ιστίου, της σταφυλής και του φάρυγγα, καθώς η βάση της γλώσσας κινείται προς τα κάτω και μπροστά. Αυτό μπορεί να είναι ιδιαίτερα σημαντικό, όταν γίνεται αξιολόγηση για υποβλεννογόνο σχιστία, επειδή ο εξεταστής μπορεί να δει έως το οπίσθιο όριο του υπερώιου ιστίου και μπορεί να αξιολογήσει καλύτερα την ακεραιότητα των μυών του υπερώιου ιστίου. Πρόσθετα στην παροχή μιας καλύτερης άποψης, αυτή η τεχνική επιτρέπει στον εξεταστή να δει τις δομές χωρίς τη χρήση γλωσσοπίεστρου, στις περισσότερες περιπτώσεις. Πολλοί ασθενείς, συμπεριλαμβανομένων και ενηλίκων, έχουν μια έντονη απέχθεια στη χρήση γλωσσοπίεστρων, λόγω του φόβου αναγούλιασματος και, επομένως, αυτή η τεχνική εκτιμάται.

Εάν ωστόσο, χρειάζεται ένα γλωσσοπίεστρο, αυτό θα πρέπει να τοποθετείται προς τα μέσα, περίπου μέχρι τα  $\frac{3}{4}$  του στόματος. Εάν το γλωσσοπίεστρο τοποθετηθεί πολύ πίσω, το οποίο είναι ένα συνηθισμένο λάθος, προκαλεί την κίνηση προς τα επάνω του οπίσθιου μέρους της γλώσσας, έτσι που να αποκρύπτει, παρά να αποκαλύπτει, τον φάρυγγα. Εάν το γλωσσοπίεστρο τοποθετηθεί πίσω από την *περιχαρακωμένη θηλή*, μια γραμμή προεξεχόντων γευστικών καλύκων, η οποία σχηματίζει ένα ανεστραμμένο "v" στο οπίσθιο μέρος της γλώσσας, συχνά ελκύεται το αντανακλαστικό εξεμέσεως. Το αναγούλιασμα μπορεί να δώσει στον εξεταστή μια καλή άποψη, αλλά είναι μια γρήγορη άποψη και αυτή η τεχνική δεν εκτιμάται από τον ασθενή. Η σωστή τεχνική για την χρήση ενός γλωσσοπίεστρου είναι να πιεστεί η γλώσσα προς τα κάτω σταθερά, ενώ παράλληλα τραβιέται ελαφρά προς τα έξω. Η γλώσσα είναι ένα δυνατό, μυώδες όργανο, έτσι, συχνά, χρειάζεται σταθερή πίεση, για επιβληθούμε στην αντίσταση.



Καθώς το άτομο παράγει ένα μόνο φωνήεν, μπορεί να υπάρχει έντονη κίνηση του υπερώιου ιστίου, ή πολύ λίγη κίνηση, ακόμη και σε φυσιολογικούς ομιλητές. Για να διεγερθεί η κίνηση, με σκοπό να δούμε τον φάρυγγα και την άκρη της σταφυλής, μπορεί να ζητηθεί από το παιδί να παράγει το φωνήεν επαναλαμβανόμενα ή να ξεφυσά όπως ένα κουταβάκι. Εάν αυτό δεν φαίνεται να διεγείρει την κίνηση, τότε ο εξεταστής μπορεί να ζητήσει από το παιδί να χασμουρηθεί έντονα με την γλώσσα να προεξέχει. Αυτό θα βοηθήσει στη ανύψωση του υπερώιου ιστίου στην πλήρη έκτασή του.

Η τοποθέτηση του ασθενή είναι κάτι το οποίο πρέπει, επίσης, να ληφθεί υπόψη, όταν πραγματοποιείται μια ενδοστοματική εξέταση. Το κεφάλι του παιδιού θα πρέπει να έχει μια ελαφρά κλίση προς τα πίσω, έτσι που να μπορεί ο εξεταστής να βλέπει απευθείας στο πίσω μέρος του φάρυγγα. Το επίπεδο των ματιών του εξεταστή θα πρέπει να είναι στο επίπεδο της στοματικής κοιλότητας του ασθενή. Εάν ο ασθενής είναι ένα βρέφος ή πολύ μικρής ηλικίας, ορισμένες φορές είναι χρήσιμο να ζητήσουμε από τον γονέα ή τον φροντιστή, να κρατήσει το παιδί σε μια ύπτια θέση, με το κεφάλι ελαφρά χαμηλότερα από το υπόλοιπο σώμα. Αυτό παρέχει στον εξεταστή μια καλή άποψη από πάνω. Επιπλέον, συνήθως, θα προάγει μια στάση ανοιχτού στόματος, αλλά επειδή η γλώσσα μπορεί να πέσει προς τα πίσω, μέσα στον φάρυγγα, θα χρειαστεί η χρήση ενός γλωσσοπίεστρου.

Σε σπάνιες περιπτώσεις όταν ο ασθενής αρνείται να ανοίξει το στόμα του, ο εξεταστής θα πρέπει να τοποθετήσει το γλωσσοπίεστρο μεταξύ των άνω και κάτω κοπτήρων και να ασκήσει σταθερή πίεση. Οι, μύες που κλείνουν το στόμα, είναι ισχυροί, αλλά κουράζονται γρήγορα, έτσι που η συνεχής και σταθερή πίεση θα επιτρέψει την εισαγωγή του γλωσσοπίεστρου μέσα σε ελάχιστα λεπτά. Όταν το γλωσσοπίεστρο φτάνει στο πίσω μέρος της γλώσσας, το αντανακλαστικό εξεμέσεως θα προκαλέσει το πλήρες άνοιγμα του στόματος. Εναλλακτικά, το κλείσιμο των ρουθουνιών θα εξαναγκάσει το στόμα, να ανοίξει για αναπνοή.

Εάν ο ασθενής μπορεί να συνεργαστεί επαρκώς, ο εξεταστής θα μπορέσει να αξιολογήσει τον στοματοφάρυγγα, την υπερωική μορφολογία και κινητικότητα, και

τις αμυγδαλές. Σε ορισμένες περιπτώσεις, μπορεί να φανεί ακόμα και η άκρη της επιγλωττίδας.<sup>111</sup>

### Εξωτερική ανατομία

- **Μάτια:** ο χώρος μεταξύ των ματιών μπορεί να μην είναι φυσιολογικός σε ορισμένα κρανιοπροσωπικά σύνδρομα. Φυσιολογικά η απόσταση μεταξύ των ματιών, θα πρέπει να είναι περίπου όσο το πλάτος ενός ματιού. Ένα άτομο με κρανιοπροσωπικό σύνδρομο, μπορεί να παρουσιάζει πολύ μεγάλη απόσταση μεταξύ των ματιών, το οποίο ονομάζεται *υπερτηλουρισμός*, ή πολύ μικρή απόσταση μεταξύ των ματιών, το οποίο ονομάζεται *υποτηλουρισμός*. Τα ανοίγματα μεταξύ των βλεφάρων, τα οποία ονομάζονται *βλεφαρικές σχισμές*, θα πρέπει, επίσης, να παρατηρούνται. Οι στενές βλεφαρικές σχισμές, είναι ένα φαινοτυπικό χαρακτηριστικό συγγενών καταστάσεων, όπως το υπερωοκαρδιοπροσωπικό σύνδρομο. Τέλος, η παρουσία *επικανθικών πτυχών*, μπορεί να παρατηρηθεί. Αυτές είναι περίσσειες πτυχές ιστού, οι οποίες εκτείνονται από το άνω βλέφαρο έως το χαμηλότερο τμήμα του οφθαλμικού κόγχου στον εσωτερικό *κανθό*, ή γωνία του ματιού. Αυτό παρατηρείται συχνά, στο σύνδρομο Down και σε άλλα σύνδρομα, παρόλο που οι επικανθικές πτυχές είναι φυσιολογικές στον Ασιατικό Πληθυσμό.
- **Αυτιά:** το σχήμα και η θέση των αυτιών θα πρέπει να παρατηρείται. Πολλά κρανιοπροσωπικά σύνδρομα περιλαμβάνουν δυσμορφικά αυτιά, όπως μια απλοποιημένη έλικα, ή *μικρωτία*, η οποία είναι υποπλασία ή απουσία του πτερυγίου του αυτιού. Αυτό συνοδεύεται συχνά, από *ωτική ατρησία*, η οποία είναι η συγγενής απουσία του εξωτερικού ακουστικού πόρου. Η ωτική ατρησία, συνήθως, προκαλεί βαρηκοΐα αγωγιμότητας και, φυσικά, αυτή μπορεί να έχει επίπτωση στην ποιότητα της ομιλίας, και πιθανόν, της αντήχησης, όταν είναι αμφίπλευρη. Αυτιά, τα οποία είναι χαμηλά ή κάτω από το επίπεδο των ματιών, μπορεί επίσης, να είναι ενδεικτικά ενός συνδρόμου.
- **Μύτη και αεραγωγός:** η *ρινική γέφυρα*, είναι η οστέινη δομή, η οποία βρίσκεται μεταξύ των ματιών και αντιστοιχεί στη ρινομετωπιαία ραφή. Αυτή

---

<sup>111</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

η δομή, θα πρέπει να εξετάζεται, επειδή μια επίπεδη ρινική γέφυρα μπορεί να επηρεάσει τον ρινικό αεραγωγό, προκαλώντας απόφραξη άνω αεραγωγού και υπορινικότητα. Μια βολβοειδής άκρη της μύτης συνδέεται, συχνά, με σύνδρομα. Από την άλλη πλευρά, μια επίπεδη άκρη της μύτης μπορεί να παρατηρηθεί, εάν ο στυλίσκος είναι κοντός, λόγω ιστορικού χειλεοσχιστίας. Τα ρουθούνια θα πρέπει να εξετάζονται για ενδείξεις στένωσης, η οποία μπορεί να επηρεάσει την ρινική αναπνοή και να προκαλέσει υπορινικότητα.

Η απόφραξη άνω αεραγωγού, είναι συνήθης σε άτομα με ιστορικό υπερωϊοσχιστίας ή κρανιοπροσωπικών ανωμαλιών. Όταν υπάρχει μια μονόπλευρη σχιστία χείλους και υπερώας, συχνά, παρουσιάζονται διαφραγματικές αποκλίσεις. Η απόφραξη άνω αεραγωγού, μπορεί να προκαλέσει χρόνια στάση ανοιχτού στόματος και εμπρόσθια θέση της γλώσσας, το οποίο μπορεί, εν τέλει, να προκαλέσει εμπρόσθια χασμοδοντία. Η κάτω γνάθος, μπορεί να έχει θέση προς τα κάτω και μπροστά, με σκοπό να ανοίξει ο αεραγωγός περαιτέρω. Πρόσθετα χαρακτηριστικά της απόφραξης άνω αεραγωγού περιλαμβάνουν υποκόγχιο χρωματισμό, το οποίο κάνει τον ασθενή να φαίνεται σαν κουρασμένος. Ρουθούνια σαν να είναι τσιμπημένα συνέχεια και ένα πρόσωπο, το οποίο φαίνεται επίμηκες και στενό, λόγω της θέσης της κάτω γνάθου. Αυτά τα χαρακτηριστικά αναφέρονται ως *“αδενοειδή προσωπεία”*, επειδή παρατηρούνται, συνήθως, σε άτομα με απόφραξη άνω αεραγωγού, λόγω αδενοειδούς μεγεθύνσεων. Άλλες ενδείξεις απόφραξης άνω αεραγωγού περιλαμβάνουν αναπνοή με συριγμό, ροχαλητό τη νύχτα, άπνοια ύπνου και, φυσικά, υπορινικότητα.

Για να εξεταστεί ο ρινικός αεραγωγός, ο εξεταστής μπορεί να ζητήσει από το άτομο να κλείσει τα χείλη και να αναπνεύσει ρινικά για αρκετά λεπτά. Ο εξεταστής θα πρέπει να παρατηρήσει, εάν υπάρχει δυσκολία με την ρινική αναπνοή. Πριν, το άνοιγμα του στόματος, ο ασθενής θα πρέπει να εισπνεύσει βαθιά από την μύτη και, έπειτα, να εκπνεύσει από τη μύτη. Ξανά, ο εξεταστής θα πρέπει να παρατηρήσει οποιαδήποτε δυσκολία. Τα άνοιγμα, κάθε ρουθουνιού μπορεί να εξεταστεί, ζητώντας από το παιδί να κλείσει το ένα ρουθούνι και, έπειτα, να εισπνεύσει δυνατά από το άλλο ρουθούνι. Μια άλλη δοκιμασία είναι ζητήσουμε από τον ασθενή να πει ένα παρατεταμένο /m/ με

τα χείλη κλειστά, για να δούμε εάν υπάρχει παρεμπόδιση. Εάν υπάρχει σημαντική παρεμπόδιση, ο ασθενής δεν θα μπορεί να το κάνει εύκολα.<sup>112</sup>

- **Χείλη**: τα χείλη είναι πολύ σημαντικά για την παραγωγή της ομιλίας (χειλικοί ήχοι, διχειλικοί ήχοι), σχηματοποίηση της στοματικής κοιλότητας για την παραγωγή φωνηέντων), για την σίτιση (η ικανότητα να κλείνει τα δόντια κατά την διαδικασία της κατάποσης καθώς με αυτό τον τρόπο "εγκλωβίζονται" φαγητά και υγρά μέσα στο στόμα) και την έκφραση του προσώπου.

εάν το άνω χείλος είναι κοντό, σε σχέση με το μήκος της άνω γνάθου, το διχειλικό κλείσιμο μπορεί να είναι δύσκολο να επιτευχθεί και να διατηρηθεί. Το χείλος, μπορεί, ακόμα, να είναι σχετικά κοντό, λόγω ενός προεξέχοντος μεσογνάθιου οστού. Ως αποτέλεσμα, κατά την παραγωγή των διχειλικών ήχων, το άτομο μπορεί να τους αντικαθιστά με χειλοδοντικούς ήχους. Όταν υπάρχει ιστορικό χειλεοσχιστίας, μπορεί να υπάρχει περίσσιος ουλώδης ιστός, το τόξο του Έρωτα μπορεί να είναι ασύμμετρο ή επίπεδο, ή το όριο των χειλιών μπορεί να εκτείνεται μέσα στις φιλτρικές γραμμές ραφών. Ο εξεταστής θα πρέπει να εξετάσει για χειλικά βοθρία, τα οποία είναι μικρά κολπώματα στα κάτω χείλος. Αυτό το εύρημα είναι ενδεικτικό του συνδρόμου Van Der Woude, το οποίο περιλαμβάνει, επίσης, υπερωϊοσχιστία. Αυτό το σύνδρομο έχει κίνδυνο επανεμφάνισης 50% στις μελλοντικές κυήσεις και, επομένως, η εύρεση χειλικών βοθρίων είναι σημαντική.

Εάν τα χείλη έχουν απόσταση και το άνω χείλος δεν είναι κοντό, το πρόβλημα μπορεί να σχετίζεται σε μια σκελετική διαφορά και την επακόλουθη ατελή σύγκλειση. Η στάση ανοιχτού στόματος μπορεί, επίσης, να οφείλεται σε φτωχό τόνο στο πρόσωπο ή σε στοματο-κινητική δυσλειτουργία. Μπορεί να υπάρχει σιελόρροια, η οποία συνδέεται με την έλλειψη επαρκούς τόνου ή κινητικών δεξιοτήτων. Μια χρόνια στάση ανοιχτού στόματος μπορεί πράγματι, να αυξήσει την παραγωγή σιέλου, το οποίο θα επιδεινώσει περαιτέρω την σιελόρροια.

Μπορεί να υπάρχει μειωμένη κινητικότητα των χειλιών, λόγω σχηματισμού ουλής. Για την αξιολόγηση της χειλικής κίνησης, μπορεί να ζητηθεί από τον ασθενή να παράγει τους ήχους /i/ και /u/ συνεχόμενα και με υπερβολική κίνηση. Ο εξεταστής θα πρέπει να παρατηρήσει τη συμμετρία και το εύρος

---

<sup>112</sup> Cleft palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

των κινήσεων του χείλους και του προσώπου. Η παρατήρηση του ασθενή, καθώς παράγει γρήγορες επαναλήψεις των ήχων / p/ και /b/, θα επιτρέψει στον εξεταστή να αξιολογήσει την ικανότητα του ασθενή να κάνει γρήγορες κινήσεις με τα χείλη.<sup>113</sup>

- **Σκληρή υπερώα:** ο ρόλος της σκληρής υπερώας κατά την ομιλία και την κατάποση είναι να αποτελεί ένα φραγμό ανάμεσα στη στοματική και τη ρινική κοιλότητα. Εάν η σκληρή υπερώα (9<sup>η</sup> οποία είναι οστέινη δομή) δεν είναι ακέραια, ο αέρας μπορεί να περάσει από το στόμα στη ρινική κοιλότητα και να διαφύγει από την μύτη δημιουργώντας έρρινη ομιλία.

Εξετάζεται το μέγεθος και το σχήμα του ουρανίσκου. Δίνεται προσοχή στο ύψος και στο πλάτος του, το οποίο διαφοροποιείται από άνθρωπο σε άνθρωπο. Απαιτείται ιδιαίτερη προσοχή όταν η σκληρή υπερώα έχει πλατύ, χαμηλό ουρανίσκο ή ψηλό, στενό ουρανίσκο. Και τα δυο αυτά χαρακτηριστικά μπορούν ενδεχομένως να δημιουργήσουν πρόβλημα στην ηχηρότητα και προκαλέσουν δυσκολία στην άρθρωση των υπερωικών ήχων. Μια πολύ χαμηλή ή στενή σκληρή υπερώα (σε συνδυασμό με μεγάλη γλώσσα) μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα την παραποίηση συμφώνων.

Ελέγχεται εάν έχει γίνει ολική ή μερική αποκατάσταση ή καθόλου αποκατάσταση σχιστίας στην σκληρή υπερώα. Εάν η υπερώα έχει επιδιορθωθεί χειρουργικά, εξετάζεται η πιθανή ύπαρξη μικρών ανοιγμάτων ή τρυπών κατά μήκος της χειρουργικής τομής. Ονομάζονται συρίγγια και επιτρέπουν στον αέρα να διαφεύγει προς τη ρινική κοιλότητα. Τα συρίγγια είναι συνήθως πολύ συχνά και δεν επηρεάζουν άμεσα την ομιλία, αλλά μπορεί να προκαλέσουν δυσκολίες σε κάποια άτομα. Επίσης, σημειώνεται η ύπαρξη κακώσεων ή ογκιδίων στη σκληρή υπερώα, τα οποία απαιτούν την ιατρική παρέμβαση. Επίσης, θα πρέπει να σημειωθεί εάν έχει γίνει χειρουργική απομάκρυνση κάποιου τμήματος της υπερώας εξαιτίας ασθένειας ή τραύματος. Τέλος, αναφέρεται η ύπαρξη οποιωνδήποτε προσθεμάτων, όπως τεχνητά υποκατάστατα δοντιών.<sup>114</sup>

Εάν ο ασθενής έχει ιστορικό υπερωϊοσχιστίας, ο εξεταστής θα πρέπει να αποκλείσει την παρουσία στοματορινικού (υπερωϊκού) συριγγίου στη γραμμή της σχιστίας. Ένας γλωσσικός κρημνός, ο οποίος χρησιμοποιείται για να

<sup>113</sup> Διαγνωστικά θέματα Λογοθεραπείας, Δρ. Μαρία Καμπανάρου, Εκδόσεις Έλλην 2007

<sup>114</sup> Διαγνωστικά θέματα Λογοθεραπείας, Δρ. Μαρία Καμπανάρου, Εκδόσεις Έλλην 2007

κλειστεί ένα μεγάλο συρίγγιο, μπορεί να παρατηρηθεί. Εάν το συρίγγιο, είναι μικρό, μπορεί να είναι δύσκολο να φανεί, λόγω της γωνίας της ενδοστοματικής άποψης. Επομένως ένας οδοντιατρικός καθρέφτης μπορεί να είναι ιδιαίτερα χρήσιμος, για να εξετάσουμε την επιφάνεια της υπερώας. Το μέγεθος ενός συριγγίου, είναι συχνά, δύσκολο να εκτιμηθεί επειδή μπορεί, να είναι στενό στη στοματική επιφάνεια. Με γάντια στα χέρια ο εξεταστής μπορεί, ορισμένες φορές, να αισθανθεί την έκταση ενός μεγάλου υπερωικού συριγγίου. Περιστασιακά, υπάρχει μια αύλακα ή ένα μικρό κοίλωμα στην υπερώα. Αυτό μπορεί να φαίνεται σαν ένα συρίγγιο, αλλά μπορεί στην πραγματικότητα να είναι ένα τυφλό κόλπωμα, το οποίο δεν φτάνει μέχρι την ρινική κοιλότητα. Εάν ένα υπερωικό συρίγγιο παρατηρείται οπουδήποτε στην υπερώα, το μέγεθος και η θέση του είναι σημαντικό να παρατηρηθούν, επειδή αυτοί είναι οι παράγοντες, οι οποίοι καθορίζουν εάν το συρίγγιο θα είναι συμπτωματικό για ρινική αναρροή ή για την ομιλία.

Εάν ο ασθενής ή ο γονέας αναφέρει ότι μερικές φορές βλέπει τον χρωματισμό του φαγητού στην περιοχή του ρουθουνιού, αυτό είναι ένδειξη ενός ανοιχτού συριγγίου, πολύ πιθανόν ενός ρινοχειλικού συριγγίου. Θα πρέπει να σημειωθεί ότι η αναρροή του φαγητού, συνήθως δεν παρουσιάζεται με υπερωοφαρυγγική ανεπάρκεια/ανικανότητα. Ένα ρινοχειλικό συρίγγιο είναι ένα φατνιακό οστό, ακριβώς κάτω από το άνω χείλος και στη γραμμή της σχιστίας. Για να εξετάσει προσεκτικά ένα ρινοχειλικό συρίγγιο, ο εξεταστής θα πρέπει να χρησιμοποιήσει ένα γλωσσοπίεστρο ή ένα οδοντιατρικό καθρέφτη, για να ανυψώσει απαλά το κάτω χείλος, το συρίγγιο, μπορεί να εντοπιστεί ψηλαφώντας το εμπρόσθιο ουλικό έπαρμα κάτω από παρειακή αύλακα με ένα δάχτυλο, , φορώντας πάντα γάντια. Αυτός ο τύπος συριγγίου δεν επηρεάζει την ομιλία, επειδή δεν βρίσκεται στους τόπους άρθρωσης και δεν προκαλεί μείωση της ενδοστοματικής πίεσης αέρα.

Εάν υπάρχει υποψία υποβλεννογόνου σχιστία, μπορεί να γίνει ψηλάφηση της υπερώας για προσδιοριστεί εάν υπάρχει εντομή στο όριο της σκληρής υπερώας. Η ψηλάφηση μπορεί να γίνει για να διερευνηθεί περαιτέρω ένα συρίγγιο, με σκοπό να προσδιοριστεί εάν είναι ανοιχτό. Εάν ο εξεταστής δεν έχει εμπειρία ή δεν είναι εκπαιδευμένος η ψηλάφηση θα είναι πολύ δύσκολη για αυτόν και τον ασθενή. Το κλειδί για μια επιτυχή ψηλάφηση είναι οι απαλές, αργές κινήσεις , όταν ο εξεταστής ακουμπά σε υπερωικές δομές. Οι ξαφνικές

κινήσεις στο αντανακλαστικό εξεμέσεως δεν είναι ευχάριστες. Σε παιδιά προσχολική και σχολικής ηλικίας καλό θα ήταν να χρησιμοποιηθεί το πέμπτο δάχτυλο για ψηλάφηση γιατί είναι αρκετά μακρύ ώστε να φτάσει στο πίσω μέρος της υπερώας. Επιπλέον, είναι αρκετά στενό ώστε να αισθανθεί μια μικρή εντομή στο υπερωικό οστό. Για εφήβους και ενήλικες, το πέμπτο δάχτυλο δεν είναι αρκετά μακρύ, οπότε πρέπει να χρησιμοποιηθεί ο δείκτης. Για να ξεκινήσει η εξέταση, είναι σημαντικό ο εξεταστής να έχει πλύνει επιμελώς τα χέρια του, και, έπειτα, να φορέσει γάντια. Σε ένα μικρό παιδί, ο εξεταστής θα πρέπει να ξεκινήσει τρίβοντας ή διεγείροντας μόνο τα εξωτερικά ούλα, πάνω από τα δόντια της άνω γνάθου. Αυτό βοηθά τον ασθενή να νιώσει πιο άνετα και να αποδεχθεί ο δάχτυλο του εξεταστή μέσα στο στόμα. Ο εξεταστής θα πρέπει να διεγείρει το φατνιακό έπαρμα, πίσω από τα δόντια κινώντας το δάχτυλο από το εμπρόσθιο μέρος του επάρματος προς τα πίσω, στην περιοχή των γομφιών. Μόλις, ο ασθενής νιώσει άνετα με αυτό το ποσοστό διέγερσης, ο εξεταστής γλιστρά το δάχτυλό του πίσω από το τελευταίο γομφίο και έπειτα, να κινήσει αργά το δάχτυλο οριζόντια, κατά μήκος του οπίσθιου άκρου της σκληρής υπερώας, μέχρι να φτάσει στη μέση γραμμή. Αυτό είναι το σημείο που θα γίνει αισθητή η εντομή εάν υπάρχει. Για εξεταστεί την εντομή ο εξεταστής θα πρέπει να δοκιμάσει, να ψηλαφήσει απαλά το μεσαίο σημείο του οπίσθιου ορίου της σκληρής υπερώας. Με το μικρό δάχτυλο, είναι πιο πιθανό να αισθανθεί ο εξεταστής, μια μικρή ή στενή ανωμαλία, από ότι εάν χρησιμοποιείται ο μεγάλος δείκτης.

Μια ενδοστοματική εξέταση, θα αποκαλύψει ένα όγκωμα σκληρής υπερώας. Ένα όγκωμα είναι ένα αργά-αναπτυσσόμενο οζώδες εξόγκωμα του αστού, το οποίο μπορεί να εμφανιστεί είτε στην σκληρή υπερώα είτε στη κάτω γνάθο. Υπάρχουν ενδείξεις ότι και οι δυο τύποι ογκωμάτων είναι κληρονομικοί. Παρουσιάζονται σχεδόν δυο φορές πιο συχνά στις γυναίκες, από ότι στους άνδρες. Ένα υπερώιο όγκωμα ονομάζεται και όγκωμα σκληρής υπερώας, είναι ένα οστέινο εξόγκωμα στη μέση γραμμή της σκληρής υπερώας. Αυτό ο τύπος εξογκώματος, είναι συχνά συμμετρικός, παρουσιάζεται στη μέση γραμμή της σκληρής υπερώας και έχει είτε επίπεδο, ατρακτοειδή οζώδη ή λοβώδη σχηματισμό. Έχει ελάχιστη κλινική σημασία και, σπάνια, είναι πηγή δυσφορία, εκτός εάν η βλεννογόνος επιφάνεια υποστεί εξέλκωση. Ένα

υπερώιο όγκωμα, συνήθως δεν παρεμποδίζει την ομιλία ή οποιαδήποτε άλλη λειτουργία, εκτός εάν είναι πολύ μεγάλο.<sup>115</sup>

- **Γλώσσα:** Η γλώσσα είναι ο σημαντικός αρθρωτής. Επιπλέον, παίζει σημαντικό ρόλο στην κατάποση. Αρχίζει η εξέταση της δομής της γλώσσας παρατηρώντας την όταν βρίσκεται σε ηρεμία: 1)σημειώνεται το μέγεθός της σε σχέση με το στόμα, 2) φαίνεται να είναι ατροφική (ζαρωμένη) ή αυλακωμένη από την μια πλευρά (βλάβη στο XII κρανιακό νεύρο), 3) γίνονται δεσμιδώσεις (ακούσιες μυϊκές κινήσεις) όταν βρίσκεται η γλώσσα σε ακινησία; ( αυτές σχετίζονται με πρόβλημα στην εννεύρωση του μυός). Πολλές φορές χρειάζεται να παρατηρηθεί η γλώσσα για αρκετά λεπτά μέχρι να γίνουν δεσμιδώσεις, 4) υπάρχουν εκούσιες συσπάσεις ή σπασμοί κατά μήκος της γλώσσας, 5) σημειώνονται σημάδια δαγκώματος στη γλώσσα . Σε ασθενείς που έχουν υποστεί εγκεφαλικό υπάρχει μειωμένη αίσθηση στο τμήμα της γλώσσας που έχει παραλύσει, 6) ζητείται από τον ασθενή να εξωθήσει τη γλώσσα του όσο πιο πολύ μπορεί, 7) αποκλίνει η γλώσσα προς τη μια πλευρά; Εάν η γλώσσα αποκλίνει προς τη μια πλευρά, ίσως αποτελεί ένδειξη αδυναμίας στο μυϊκό σύστημα ή στην εννεύρωση της μιας πλευράς. Εάν όντως ισχύει αυτό, τότε η γλώσσα αποκλίνει προς την πλευρά όπου υπάρχει το πρόβλημα. Αυτό γίνεται γιατί οι μύες της επηρεαζόμενης πλευράς δεν μπορούν να ασκήσουν αρκετή δύναμη ώστε να "εξισορροπηθούν" με την δύναμη που παράγεται από τη μη προσβεβλημένη πλευρά. Για αυτό το λόγο, η γλώσσα κινείται προς τη πιο αδύναμη πλευρά, 8)δεν προεξέχει ή προεξέχει λίγο η γλώσσα; Αυτό πιθανόν να αποτελεί ένδειξη αμφίπλευρης αδυναμίας του μυϊκού συστήματος ή της εννεύρωσης. Οποιοδήποτε από αυτά τα προβλήματα μπορεί να υποδεικνύει ότι υπάρχει περιφερειακή νευρική βλάβη, η οποία μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα κάποιο νευρομυϊκό πρόβλημα στην ομιλία, γνωστό ως δυσαρθρία ή προβλήματα κατάποσης γνωστά ως δυσφαγία. Επίσης θα πρέπει να εξεταστεί αν λείπει κάποιος ιστός από τη γλώσσα. Αυτό πιθανόν να οφείλεται σε τραυματισμό ή χειρουργική αφαίρεση (μερική ή ολική γλωσσεκτομή). Έπειτα, πρέπει να εξεταστεί ο χαλινός, δηλαδή ο ιστός που συνδέει την κάτω επιφάνεια της γλώσσας με το πάτο του στόματος στο μέσο της γλώσσας. Κρατείται η γλώσσα με γάζα και ανασηκώνεται για να

---

<sup>115</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer



εξεταστεί ο χαλινός. Θα πρέπει να παρατηρηθεί η δομή του καθώς επίσης και οι πιθανές επιδράσεις που έχει κατά την εξώθηση της γλώσσας. Εάν, ο χαλινός είναι κοντός, τότε θα είναι περιορισμένη η προώθηση που μπορεί να κάνει το μπροστινό τμήμα της γλώσσας με αποτέλεσμα να έχει "σχήμα καρδιάς", εξαιτίας της αδυναμίας του χαλινού να επιτρέψει την επέκταση της αύλακας της γλώσσας.<sup>116</sup>

- **Υπερώιο ιστίο και σταφυλή:** σε μια ενδοστοματική εξέταση, ο κλινικός θα πρέπει να προσδιορίσει την υπερωική ακεραιότητα. Όπως αναφέρθηκε προηγουμένως, ένα φυσιολογικό υπερώιο ιστίο μπορεί να έχει μια λευκή γραμμή στη μέση, η οποία ονομάζεται *μέση υπερώια ραφή*. Αυτή είναι η περιοχή, στην οποία οι ανελκτήρες μύες της μαλακής υπερώας συναρμολογούν στη μέση. Εάν υπάρχει μια επιδιορθωμένη υπερωϊοσχιστία, είναι σημαντικό να αποκλειστεί, εάν υπάρχει ένα συρίγγιο στο υπερώιο ιστίο, εκτός από την σκληρή υπερώα. Η θέση του συριγγίου, σε σχέση με το υπερώιο κοίλωμα, είναι σημαντικό να προσδιοριστεί. Το υπερώιο κοίλωμα είναι ένα σημείο στη στοματική πλευρά του υπερώιου ιστίου, το οποίο αντιστοιχεί στο μέρος, όπου λυγίζει κατά το υπερωοφαρυγγικό κλείσιμο. Σχηματίζεται από την σύσπασση των ανελκτήρων μυών. Εάν το συρίγγιο είναι μπροστά από το υπερώιο κοίλωμα, είναι πιθανό να είναι συμπτωματικό, επειδή αυτή η θέση είναι κοντά στην περιοχή της μέγιστης πίεσης αέρα, καθώς εισέρχεται στην στοματική κοιλότητα. Από την άλλη πλευρά, ένα συρίγγιο, το οποίο είναι πίσω από την περιοχή του υπερώιου κοιλώματος, δεν θα επηρεάσει την αντήχηση, επειδή είναι κάτω από την περιοχή του υπερωοφαρυγγικού κλεισίματος και στην περιοχή υπερώιου πλεονάσματος (η περιοχή της υπερώιας επαφής προς το οπίσθιο φαρυγγικό τοίχωμα).

Εάν δεν υπάρχει ιστορικό υπερωιοσχιστίας, ο εξεταστής θα πρέπει πάντα να ψάχνει για χαρακτηριστικά μιας υποβλεννογόνου σχιστίας. Το πιο σύνηθες σημάδι μιας υποβλεννογόνου σχιστίας είναι μια δισχιδής σταφυλή με δύο ξεχωριστά άκρα, η μια υποπλαστική σταφυλή, η οποία είναι κοντή και σαν κομμένη. Σε ορισμένες περιπτώσεις, η σταφυλή μπορεί να φαίνεται ότι είναι άθικτη, λόγω του γεγονότος ότι τα σάλιο βοηθά να "κολλούν" τα άκρα μιας δισχιδής σταφυλής. Εάν ο εξεταστής υποψιάζεται ότι η σταφυλή είναι

---

<sup>116</sup> Διαγνωστικά θέματα Λογοθεραπείας, Δρ. Μαρία Καμπανάρου, Εκδόσεις Έλλην 2007

δισχιδής, αλλά δεν είναι σίγουρος, αυτό μπορεί, συχνά, να προσδιοριστεί, τοποθετώντας απαλά ένα γλωσσοπίεστρο πίσω από τη σταφυλή αι, έπειτα, χτυπώντας την ελαφρά προς τα εμπρός. εάν υπάρχουν δυο άκρα θα διαχωριστούν με τον ελιγμό.

Έπειτα από την εξέταση της βασικής μορφολογίας του υπερώιου ιστίου, θα πρέπει να παρατηρηθεί το υπερώιο μήκος και η κινητικότητα, κατά τη φώνηση. Το "αποτελεσματικό μήκος" του υπερώιου ιστίου προσδιορίζεται από την θέση του υπερώιου κοιλώματος, κατά το υπερωοφαρυγγικό κλείσιμο. Το υπερώιο κοίλωμα είναι η περιοχή, όπου ο ανελκτήρ μυς της μαλακής υπερώας συναρμόζει στο υπερώιο ιστίο. Όταν συσπάται, τραβά το υπερώιο ιστίο προς τα πάνω και πίσω, κατά τη φώνηση και σχηματίζει το κοίλωμα. Αξιοσημείωτο είναι ότι τα δύο πλευρικά κοιλώματα παρατηρούνται κατά τη φώνηση, αυτό αποδεικνύει διάσταση των ανελκτῆρων μυών της μαλακής υπερώας, η οποία συνάδει με μια υποβλεννογόνο σχιστία.

Άσχετα από την εμφάνιση του υπερώιου ιστίου ή της κινητικότητας του, ο εξεταστής θα πρέπει να θυμάται ότι μπορούμε μόνο να εικάζουμε για την επίπτωση στην υπερωοφαρυγγική λειτουργία. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι, το οπτικό πεδίο μέσα στο στόμα είναι κάτω από το επίπεδο του υπερωοφαρυγγικού κλεισίματος και είναι αδύνατο να γνωρίζουμε την καμπύλη του οπίσθιου φαρυγγικού τοιχώματος ή το βασικό πρότυπο κλεισίματος από μια ενδοστοματική διάσταση μόνο.<sup>117</sup>

- **Επιγλωττίδα:** Η γλωττίδα είναι η περιοχή του λάρυγγα που κρατά τις φωνητικές χορδές. Στεγάζει επίσης τις φωνητικές χορδές και τα κενά μεταξύ τους. Επίσης βοηθά τη δημιουργία και την ανάπτυξη της ανθρώπινης ομιλίας. Οι φωνητικές χορδές της γλωττίδας »δημιουργούν ηχητικές δονήσεις που κάνουν βούισμα ήχους. Αυτή η διαδικασία επιτρέπει την ομιλία να συμβεί. Η γλωττίδα βοηθά ιδιαίτερα με την προφορά. Ένα άτομο μπορεί να μιλήσει σε διαφορετικές διαλέκτους, εάν μάθουν πώς να ελέγχουν αυτή την περιοχή του σώματος. Η γλωττίδα είναι μόνο περίπου μια ίντσα μακριά και βρίσκεται στο κάτω μέρος του φάρυγγα και των φωνητικών χορδών. Οδηγεί στον λάρυγγα

---

<sup>117</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

και εκεί οι μετρήσεις του μεταβάλλονται ως αποτέλεσμα των φωνητικών χορδών δόνησης.<sup>118</sup>

- **Οδοντοφυΐα και σύγκλιση:** Τα δόντια συμμετέχουν στην παραγωγή αρκετών συμφώνων διοχετεύοντας αναλόγως τη ροή του αέρα. Αυτά τα φωνήματα είναι τα χειλοδοντικά /f/, /v/, τα οδοντικά /θ/, /δ/ και τα φατνιακά /σ/, /z/. Επειδή μπορούν να γίνουν ιδιαίτερα εύκολα παρατηρήσεις πάνω στα δόντια, συνήθως θεωρούνται οι οδοντικές αποκλίσεις ως αιτία για τη διαταραχή της ομιλίας. Πρέπει να αξιολογηθεί, η οδοντική σύγκλιση, δηλαδή η σχέση των άνω και των κάτω οδοντικών τόξων, καθώς επίσης και η ευθυγράμμιση των δοντιών, όταν η γνάθος είναι κλειστή. Για να παρατηρηθούν τα παραπάνω, ζητείται από τον πελάτη να δαγκώσει τα πίσω δόντια και μετά να εκτείνει τα χείλη του μέχρι να φανούν τα ούλα του. Αυτό, επιτρέπει εύκολα να παρατηρηθούν οι πρώτοι άνω και κάτω γομφίοι, οι οποίοι είναι μεγάλης σημασίας για τον καθορισμό της σύγκλισης. Οι τέσσερις σχηματισμοί σύγκλισης(χρησιμοποιώντας το σύστημα ταξινόμησης των δοντιών κατά Angle) τους οποίους οφείλει ο λογοθεραπευτής να γνωρίζει είναι:

1. Φυσιολογική σύγκλιση όπου ο πρώτος γομφίος της κάτω γνάθου βρίσκεται μισό δόντι μπροστά ή μπροστά από τον πρώτο γομφίο της άνω γνάθου.
2. Neutroclusion ή Angel's class 1. Τα άνω και τα κάτω οδοντικά τόξα βρίσκονται σε σωστή σύγκλιση, αλλά ορισμένα δόντια φαίνεται ότι δεν είναι σωστά ευθυγραμμισμένα και δίνουν την εικόνα ότι περιστραφεί προς λανθασμένες κατευθύνσεις.
3. Distocclusion ή Angel's class 2. Κακή σύγκλιση των οδοντικών τόξων με την κάτω γνάθο σε οπίσθια θέση σχετικά με την άνω γνάθο. Επίσης, σε μερικές περιπτώσεις μπορεί να παρατηρηθεί ότι υπάρχει αυτός ο τύπος σύγκλισης, ακόμα και όταν ο πελάτης έχει κλειστό το στόμα του, αφού παρατηρείται το πιγούνι του να κλίνει προς τα πίσω.
4. Mesioclusion ή Angel's class 3. Κακή σύγκλιση δοντιών όπου η κάτω γνάθος είναι αρκετά πιο μπροστά σε σχέση με την άνω γνάθο. Έτσι το κάτω οδοντικό τόξο υπερκαλύπτει το άνω οδοντικό τόξο,

---

<sup>118</sup> EpiGlottis, InnerBody.com

γεγονός που γίνεται εμφανές το άνω οδοντικό τόξο, γεγονός που γίνεται εμφανές εάν ευθυγραμμισθούν οι πρώτοι γομφίοι.

5. Χασμοδοντία. Αναφέρεται στην κάθετη απόσταση, όταν τα άνω δόντια δεν καλύπτουν τα κάτω δόντια κατά τη φυσιολογική σύγκλειση των πρώτων γομφίων. Φυσιολογικά, το σχήμα των άνω μπροστινών δοντιών καλύπτουν τα κάτω 1,5-2mm. Φυσιολογικά, τα άνω μπροστινά δόντια μπορεί να είναι αποτέλεσμα περιβαλλοντικών παραγόντων όπως η εκμύζηση δακτύλου και η κατάποση με παθολογική προώθηση της γλώσσας.
  6. Υπερσύγκλειση. Είναι η υπερβολική κάλυψη των κάτω πρόσθιων οδόντων από τους άνω πρόσθιους οδόντες, με σύγκλειση από τους πρώτους γομφίους. Σε κάποιες περιπτώσεις φαίνονται λίγο ή δεν φαίνονται καθόλου τα κάτω δόντια. Οι άνω κεντρικοί κοπτήρες φυσιολογικά καλύπτουν το 1/2 ή το 1/3 των άνω κεντρικών κοπτήρων.
  7. Σταυροειδής σύγκλειση. Είναι μια πλευρική σύγκλειση, παρά μια παράλληλη σύγκλειση καθώς υπάρχει υπερκάλυψη από τα άνω και κάτω οδοντικά τόξα. Παρατηρείται ότι τα δόντια της κάτω γνάθου βρίσκονται σε παρειακή ή πλήρη γλωσσική στροφή σε σχέση με τους οδόντες της πάνω γνάθου.
  8. Οριζόντια πρόταξη. Είναι η υπερβολική κατακόρυφη απόσταση μεταξύ των επιφανειών των κοπτήρων. Οι άνω κεντρικοί τομείς είναι φυσιολογικά 1,5-2,5 χιλ. μπροστά από τους κάτω κεντρικούς τομείς.
  9. Διάστημα. Είναι το κενό ανάμεσα σε δύο δόντια και συνήθως ανάμεσα στους μπροστινούς κεντρικούς τομείς.<sup>119</sup>
- Αμυγδαλές: Είναι ένα ζευγάρι μαλακών ιστών που βρίσκεται στο πίσω μέρος του λαιμού (φάρυγγα). Κάθε αμυγδαλή αποτελείται από ιστό παρόμοιο με λεμφαδένες, που καλύπτεται από ροζ βλεννογόνο (όπως και στην παρακείμενη επένδυση στόμα. Οι αμυγδαλές είναι μέρος του λεμφικού συστήματος, το οποίο βοηθά στην καταπολέμηση των λοιμώξεων. Ωστόσο, η αφαίρεση των αμυγδαλών δεν φαίνεται να αυξάνουν την ευαισθησία σε

---

<sup>119</sup> Διαγνωστικά θέματα Λογοθεραπείας, Δρ Μαρία Καμπανάρου, Εκδόσεις Έλλην, 2007

λοιμώξεις. Οι αμυγδαλές διαφέρουν σημαντικά σε μέγεθος και διογκώνονται ως απάντηση στην μόλυνση.<sup>120</sup>

### **5.4.3) ΑΚΟΥΟΛΟΓΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ**

Ο λογοθεραπευτής σημειώνει αν η ακοή του πελάτη έχει εκτιμηθεί ανεπίσημα ή επίσημα. Επίσης σημειώνεται εάν ο ασθενής φορά ακουστικά και αν τα φοράει κατά τη διάρκεια της αξιολόγησης. Είναι πολύ σημαντική η ακουστική ικανότητα/ κατάσταση του ασθενή. Γι' αυτό το λόγο παραπέμπεται ο πελάτης σε έναν Ακουολόγο ή Ωτορινολαρυγγολόγο.<sup>121</sup>

### **5.4.4) Η ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΤΑΧΥΤΗΤΑΣ ΠΑΡΑΓΩΓΗΣ ΔΙΑΔΟΧΟΚΙΝΗΤΙΚΩΝ ΣΥΛΛΑΒΩΝ**

Οι ταχύτητες παραγωγής των διαδοχοκινητικών συλλαβών χρησιμοποιούνται για να αξιολογηθεί η ικανότητα του αρθρωτικού μηχανισμού να κάνει γρήγορες εναλλασσόμενες κινήσεις. Υπάρχουν δυο τρόποι με τους οποίους εκτελούνται οι ασκήσεις διαδοχοκίνησης .

- 1) Ταχύτητα εναλλασσόμενης κίνησης όπου καθορίζεται η ταχύτητα των μυών των χειλιών, του πρόσθιου και οπίσθιου τμήματος της γλώσσας και το σιαγόνων. Ζητείται από τον ασθενή να παράγει(πα, τα, κα) σταθερά και όσο πιο πολύ μπορεί.
- 2) Ταχύτητα διαδοχικής κίνησης όπου μετράται η ικανότητα γρήγορης μετάβασης από μια αρθρωτική θέση στην άλλη. Ζητείται από τον ασθενή να παράγει επαναλαμβανόμενα τις συλλαβές(πα, τα, κα) σταθερά και με όση μεγαλύτερη διάρκεια μπορεί.<sup>122</sup>

---

<sup>120</sup> Picture of Tonsils, May 6, 2010, WebMD

<sup>121</sup> Διαγνωστικά θέματα Λογοθεραπείας, Δρ Μαρία Καμπανάρου, Εκδόσεις Έλλην, 2007

<sup>122</sup> Διαγνωστικά θέματα Λογοθεραπείας, Δρ Μαρία Καμπανάρου, Εκδόσεις Έλλην, 2007

#### **5.4.5) ΑΠΟΚΤΗΣΗ ΔΕΙΓΜΑ ΛΟΓΟΥ-ΟΜΙΛΙΑΣ-ΦΩΝΗΣ**

Το δείγμα ομιλίας σε διάλογο είναι ένα από τα πιο σημαντικά εργαλείο αξιολόγησης που διαθέτει ο λογοθεραπευτής. Του επιτρέπει να κάνει εκτιμήσεις για τις επικοινωνιακές δυνατότητες του πελάτη.

#### **5.4.6) ΑΝΑΓΝΩΣΗ ΚΕΙΜΕΝΟΥ**

Μέσω της ανάγνωσης κειμένου συλλέγονται χρήσιμες πληροφορίες όσον αναφορά την άρθρωση, τη φωνή, τη ροή και τις αναγνωστικές ικανότητες του ασθενή.

### **5.5) Τα αναπτυξιακά θέματα σε: Γλώσσα, Γνωστικές λειτουργίες και Φωνολογία**

#### **5.5.1) Η Γλωσσική και Γνωστική ανάπτυξη**

Τα παιδιά που έχουν μη συνδρομική χειλεοσχιστία και υπερωϊοσχιστία, εμπίπτουν στην κανονική κατανομή της νοημοσύνης. Στα παιδιά που εμφανίζουν μόνο υπερωϊοσχιστία και άλλες γνωστικές ανωμαλίες, αυξάνεται ο κίνδυνος εμφάνισης χαμηλής νοημοσύνης προκαλώντας μαθησιακή ή ειδική ανικανότητα.<sup>123</sup> Υπάρχουν πολλές αναφορές στην βιβλιογραφία ότι τα παιδιά που γεννιούνται με υπερωϊοσχιστία έχουν καθυστέρηση στην γλωσσική τους ανάπτυξη. Παρ' όλα αυτά τα περισσότερα παιδιά με μη συνδρομική χειλεοσχιστία και υπερωϊοσχιστία, δεν είναι πλέον πιθανό

---

<sup>123</sup> Γλώσσα & Μάθηση, Σύνδρομα με σχιστίες : Υπερωϊοσχιστία, Ξαφέλη Χρύσα, 2012

να έχουν γλωσσικές καθυστερήσεις από τους συνομήλικους τους που δεν έχουν σχιστία. Αυτό σημαίνει ότι η παρουσία της σχιστίας δεν προβλέπει την γλωσσική καθυστέρηση αλλά τα παιδιά με σχιστίες μπορούν να εμφανίσουν γλωσσικές καθυστερήσεις με τον ίδιο τρόπο και την ίδια συχνότητα όπως τα παιδιά χωρίς σχιστίες.

Ο υψηλός επιπολασμός της ωτίτιδας, με συχνές νοσηλείες, και άλλους παράγοντες σε αυτές τις ομάδες, μπορεί να προκαλούν κίνδυνο για την γλωσσική καθυστέρηση για τα παιδιά που γεννιούνται με υπερωϊοσχιστία. Θα πρέπει να θεωρείται ότι διατρέχουν κίνδυνο και επιβάλλεται να λαμβάνουν έγκαιρη γλωσσική αξιολόγηση έτσι ώστε οι καθυστερήσεις να μην παραμεληθούν.

Επίσης τα παιδιά με χειλεοσχιστία και υπερωϊοσχιστία μπορεί να έχουν σύνδρομα με χαρακτηριστικά που δεν εκδηλώνονται αργότερα στην ανάπτυξη. Μπορεί να διαγνωστεί ότι έχουν μεμονωμένη σχισμή με ηπατική γλώσσα, αν και στην πραγματικότητα έχουν συνδρομική σχιστία. Συνεπώς τα παιδιά με σχιστίες που έχουν επίσης γλωσσικές καθυστερήσεις πρέπει να αξιολογηθούν πολύ προσεκτικά σε χρονικά διαστήματα, καθ' όλη τη διάρκεια της ανάπτυξης, ώστε να αποκλειστεί η ύπαρξη άλλων ανωμαλιών.

Από την άλλη πλευρά, τα παιδιά με μεμονωμένη υπερωϊοσχιστία φαίνεται να είναι σε μεγαλύτερο κίνδυνο για διαταραχές του λόγου. Για παράδειγμα, ο Scherer και οι συνεργάτες του ανέφεραν τα διαχρονικά δεδομένα σύγκρισης 4 ομάδων: 1) φυσιολογικά αναπτυσσόμενα παιδιά, 2) παιδιά με χειλεοσχιστία και υπερωϊοσχιστία, 3) παιδιά με μεμονωμένη υπερωϊοσχιστία και 4) παιδιά με κρανιοπροσωπικά σύνδρομα. Τα παιδιά με χειλεοσχιστία και υπερωϊοσχιστία δεν είναι στατιστικά διαφορετικά από τα φυσιολογικά αναπτυγμένα παιδιά. Τα παιδιά με μεμονωμένη σχιστία παρουσιάζουν σημαντική δεκτική και εκφραστική γλωσσική ανεπάρκεια. Οι γλωσσικές καθυστερήσεις μπορούν να προβλεθούν με υψηλό βαθμό βεβαιότητας σε ορισμένη συνδρομικές ομάδες, κυρίως στις κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες.<sup>124</sup>

### **5.5.2) Η φωνολογική ανάπτυξη**

<sup>124</sup> Therapy Techniques for Cleft Palate Speech & Related Disorders, Karen J. Golding-Kushner

Η πρόωμη παραγωγή ήχων, με την μορφή του βαβίσματος, είναι ένα από τα μεγαλύτερα τμήματα της φυσιολογικής ανάπτυξης της ομιλίας. Συνδυάζοντας την φυσική κίνηση της παραγωγής ήχων με τα ακουστικά αποτελέσματα μέσω ενός κυκλώματος απτής- κιναισθητικής-ακουστικής ανατροφοδότησης, τα νήπια μπορούν να παράγουν ήχους ηθελημένα. Τα νήπια με υπερωϊσχιστία, έχουν ανεπαρκή μηχανισμό παραγωγής ήχων και διαθέτουν ένα αδύναμο ακουστικό σύστημα εξαιτίας της βαρηκοΐας. Ως εκ τούτου λόγω αυτών των παραγόντων, τα νήπια διατρέχουν κίνδυνο καθυστέρησης της φωνολογικής τους ανάπτυξης παρά την αποκατάσταση της υπερώας.<sup>125</sup>

Είναι μερικές μελέτες που υποστηρίζουν ότι τα φωνητικά λάθη, που σχετίζονται με την υπερωϊσχιστία, ενσωματώνονται στο σύστημα κανόνων ήχων του παιδιού, και με τον τρόπο αυτό εξελίσσονται σε φωνολογικές διαταραχές. Αυτό μπορεί να δίνει μια εξήγηση, γιατί η αντισταθμιστική άρθρωση δεν διορθώνεται, όταν η φαρυγγοϋπερωϊκή ανεπάρκεια και η υπερωϊσχιστία απαλείφονται. Είναι πιθανό ότι τα λάθη δεν αυτοδιορθώνονται επειδή έχουν εκπαιδευτεί και ενσωματωθεί στο πρότυπο παραγωγής της ομιλίας του παιδιού.

Είναι απαραίτητο να εξεταστεί το φωνητικό μοτίβο της ομιλίας του παιδιού πριν προβούμε σε υποθέσεις που έχουν να κάνουν με την φωνολογία. Αυτό είναι ζωτικής σημασίας για την επιλογή της κατάλληλης διαδικασίας επεξεργασίας της ομιλίας. Τα λάθη είναι πιθανό, να έχουν ενισχυθεί, επομένως διατηρούνται και επαναλαμβάνονται αλλά δεν πρόκειται για μια γλωσσική διαταραχή.<sup>126</sup>

Εάν ένα παιδί έχει σημαντική υπερωφοαρυγγική ανεπάρκεια, ύστερα από την επιδιόρθωση της υπερώας, αυτό μειώνει τα στοματικά σύμφωνα, τα οποία μπορούν να παραχθούν. Εφόσον ο εκφραστικός λόγος των παιδιών αυξάνεται, χρειάζεται μια ευρύτερη κλίμακα συμφώνων για την καταληπτότητα. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα, τα παιδιά με ΥΦΑ, μειώνουν την γλωσσική παραγωγή ή αυξάνουν την παραγωγή των

---

<sup>125</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

<sup>126</sup> Therapy Techniques for Cleft Palate Speech & Related Disorders, Karen J. Golding-Kushner



συμφώνων, αναπτύσσοντας αντισταθμιστικές αρθρωτικές παραγωγές, και έτσι η άρθρωση πραγματοποιείται από τον φάρυγγα ή τον λάρυγγα.

Παρ' όλο που οι αντισταθμιστικές παραγωγές, μπορούν να επιδιορθωθούν με την λογοθεραπεία, οι καθυστερήσεις στην επιδιόρθωση της δομής, μπορεί να έχουν επιπτώσεις στον χρόνο, που χρειάζεται για αποκατασταθούν τα λάθη διότι το παιδί περνά την κρίσιμη περίοδο για την ανάπτυξη του εγκεφάλου και την εκμάθηση της γλώσσας.<sup>127</sup>

### **5.5.3) Αναπτυξιακές αρθρωτικές διαταραχές**

Οι αναπτυξιακές αρθρωτικές διαταραχές είναι λάθη στην ομιλία στην οποία οι ήχοι παράγονται με έναν τρόπο που είναι φυσιολογικό σε ένα προγενέστερο στάδιο ανάπτυξης. Αναπτυξιακά λάθη μπορεί να είναι αντικαταστάσεις, στρεβλώσεις ή παραλείψεις και το μεσοδόντιο τραύλισμα. Αυτή κατηγορία λαθών είναι ξένοι προς οποιαδήποτε δομική ανωμαλία και πρέπει να αντιμετωπίζονται με τον ίδιο τρόπο όπως θα ήταν σε ένα παιδί χωρίς σχισμή η φαρυγγούπερωική ανεπάρκεια. Οι αναπτυξιακές διαταραχές δεν έχουν αλληλεξάρτηση με την φαρυγγούπερωική ανεπάρκεια.

Η χειρουργική και η οδοντιατρική θεραπεία είναι ακατάλληλες για την διόρθωση λαθών στην ανάπτυξη αλλά μπορεί να επηρεάσει τις αποφάσεις σχετικά με το χρονοδιάγραμμα της θεραπείας για συγκεκριμένους ήχους. Για παράδειγμα πολλά παιδιά της δευτέρας και τρίτης τάξης έχουν φόρτο εργασίας στο σχολείο βασισμένο στην ειδική γλωσσική διαταραχή για να διορθώσουν το μεσοδόντιο τραύλισμα. Είναι αναπτυξιακά κατάλληλη η διόρθωση του μεσοδόντιου τραυλισματος σε αυτήν την ηλικία. Ωστόσο εάν ένα παιδί λαμβάνει ορθοδοντική θεραπεία και φοράει συσκευή επέκτασης της άνω γνάθου που βοηθά στη σωστή τοποθέτηση της γλώσσας, η θεραπεία για τους συριστικούς φθόγγους, πρέπει να αναβληθεί έως ότου η συσκευή αφαιρεθεί.

---

<sup>127</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

Αν η λογοθεραπεία είναι απαραίτητη για κάποιους άλλους ήχους μπορεί να προχωρήσει. Με άλλα λόγια ακόμα και όταν τα σφάλματα είναι από την φύση τους αναπτυξιακά, η χρονική περίοδος της λογοθεραπείας για αυτά τα σφάλματα, μπορεί να επηρεαστεί από την χειρουργική ή/ και την οδοντιατρική θεραπεία.<sup>128</sup>

### **5.6) Οι ανωμαλίες της στοματικής κοιλότητας**

Η στοματική κοιλότητα τοποθετείται πρόσθια και πλάγια από τους οδόντες, οπίσθια από το υπερώιο τόξο( πρόσθια φαρυγγική στήλη), πάνω από την σκληρή και την μαλακή υπερώα και κάτω από την γλώσσα. Βρίσκεται πίσω και προς τα έσω της υπερώιας κοιλότητας, ανάμεσα δηλαδή από τα χείλη, τα δόντια και τα ούλα καθώς επίσης και μπροστά από το φάρυγγα.<sup>129</sup>

Οι ανωμαλίες της γλώσσας συνάζονται με τα κρανιοπροσωπικά σύνδρομα. Η **μακροστομία**, είναι ένα εκ γενετής ελάττωμα που απορρέει από την επίμονη πλευρική σχιστία του προσώπου, που προκαλείται από την αποτυχία των άνω και κάτω τμημάτων του πρώτου βραγχιακού τόξου να ενωθούν κανονικά. Πρόκειται για μια σπάνια ανωμαλία, με συχνότητα 1 σε 150.000 έως 300.000 γεννήσεις και πιο συχνά συνδέεται και με άλλες ανωμαλίες. Η μονομερής μακροστομία είναι πιο συχνή από ότι η διμερής.<sup>130</sup> Η **μικροστομία**, είναι ο όρος που χρησιμοποιείται για να περιγράψει μια συγγενή ή επίκτητη μείωση του μεγέθους του ανοίγματος του στόματος, η οποία είναι αρκετά σοβαρά για την διατροφή, την ομιλία και την ποιότητα ζωής. Επίσης, μπορεί να έχει επιπτώσεις στην αντήχηση, επειδή η ηχητική ενέργεια εμποδίζεται να εξέλθει μέσω της στοματικής κοιλότητας.<sup>131</sup> Η **μακρογλωσσία**, συνήθως προκαλείται από μια αύξηση στην ποσότητα του ιστού πάνω στη γλώσσα και όχι από μια αύξηση, όπως ένας όγκος. Καμιά φορά γίνεται ελαφρώς μετακίνηση των δοντιών και ανωμαλία στη σύγκλειση. Ακόμα στα πλαγία της γλώσσας μπορούμε να παρατηρήσουμε εντυπώματα από τις γλωσσικές επιφάνειες των δοντιών. Επηρεάζει την παραγωγή των ακρογλωσσικών ήχων και

<sup>128</sup> Therapy Techniques for Cleft Palate Speech & Disorders, Karen J. Golding-Kushner

<sup>129</sup> ΕΙΚΟΝΟΓΡΑΑΦΗΜΕΝΟ ΕΓΧΕΙΡΙΔΙΟ ΑΝΑΤΟΜΙΑΣ Λόγου, Κατάποσης & Ακοής, David H. McFarland, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2011

<sup>130</sup> Macrostomia, Isolated, Marla J. F. O' Neill: 8/31/2010

<sup>131</sup> Microstomia, Homere AL Moutran, MD, Arlen D Meyers, MD, MBA

μπορεί να προκαλέσει πλευρική διαστρέβλωση των συριστικών ήχων.<sup>132</sup> Η **μικρογλωσσία**, πρόκειται για μια συγγενής ανωμαλία, ένα ασυνήθιστο φαινόμενο όπου μόνο 50 περιστατικά έχουν περιγραφεί. Η μικρογλωσσία έχει συχνά παρατηρηθεί σε συνδυασμό με άλλες ανωμαλίες των άκρων, με το υπογλώσσιο και το υποδακτύλιο σύνδρομο 1-2. Λόγω της μικρής γλώσσας θα δημιουργηθούν πολλές δυσκολίες που σχετίζονται με την ομιλία και την κατάποση. Δεν υπάρχει θεραπεία για την πάθηση αυτή, και ο ασθενής θα πρέπει να εκπαιδεύσει τη γλώσσα του για το καλύτερο των δυνατοτήτων τους.<sup>133</sup> <sup>134</sup> Άλλες γλωσσικές ανωμαλίες περιλαμβάνουν την **λοβιώδη γλώσσα** στην οποία εμφανίζονται πολλαπλοί λοβοί, οι οποίοι μπορεί να επηρεάσουν την κινητικότητα της γλώσσας και κατ' επέκταση και την ομιλία. Παρατηρείται συνήθως στο Στοματο-πρόσωπο-δακτυλικό σύνδρομο.

Μία άλλη γλωσσική ανωμαλία είναι η **αγκυλογλωσσία**, η οποία εμφανίζεται ως αποτέλεσμα της σύντηξης του χαλινού της γλώσσας προς το δάπεδο του στόματος. Ωστόσο, η πλήρης σύντηξη συμβαίνει σπάνια. Μερική αγκυλογλωσσία ή «γλώσσα-γραβάτα» είναι πολύ πιο συχνή πάθηση. Αυτό οδηγεί σε μια μυριάδα προβλημάτων ομιλίας, όπως ψεύδος και τραύλισμα. Η θεραπεία είναι να διακοπεί χειρουργικά τη σύνδεση μεταξύ του χαλινού και του δαπέδου του στόματος. Επηρεάζει την παραγωγή των ήχων που απαιτούν τη μέγιστη ανύψωση της γλώσσας (πχ. {l}, {r}).<sup>135</sup>

Το **υπερωικό συρίγγιο** (γνωστό επίσης ως ρινοστοματικό συρίγγιο) είναι μια συχνή επιπλοκή, που οδηγεί σε ρινική παλινδρόμηση των υγρών και προβλήματα στην ομιλία. Ανάλογα με το μέγεθος και τη θέση του μπορεί να προκαλέσει τη ρινική διαφυγή του αέρα, ακόμη και την υπερρινικότητα. Εάν το συρίγγιο είναι μικρού μεγέθους δεν είναι συνήθως συμπτωματικό για την ομιλία. Εάν το συρίγγιο είναι επάνω από την άκρη της γλώσσας, μπορεί να υπάρξει ρινική εκπομπή του αέρα στους γλωσσο-φαρνιακούς ήχους καθώς η άκρη της γλώσσας ανυψώνεται, ωθώντας κατά συνέπεια τον αέρα στο συρίγγιο. Ένα μετρίου μεγέθους συρίγγιο μπορεί να προκαλέσει τη συνεπή ρινική διαφυγή του αέρα σε όλους τους ήχους, ιδιαίτερα στους πρόσθιους ήχους. Μόνο ένα πολύ μεγάλο συρίγγιο κα προκαλέσει

<sup>132</sup> Macroglossia, A.D.A.M Medical Encyclopedia, 2013

<sup>133</sup> Extreme microglossia, Thorp MA, de Waal PJ, Prescott CA, J Pediatr Otorhinolaryngol, May 2003

<sup>134</sup> Tongue Abnormalities/ Developmental Disturbances of the Tongue, Microglossia, Medindia-Health Information

<sup>135</sup> Tongue Abnormalities/Developmental Disturbances of the Tongue, Ankyloglossia, Medindia-Health Information

υπερρινικότητα. . Η αντιμετώπισή της είναι τεχνικά δύσκολη λόγω έλλειψης και ίνωσης των υπερώιων ιστών.

### **5.7) Η Υπερωοφαρυγγική δυσλειτουργία και διαταραχές αντήχησης**

Το φυσιολογικό υπερωοφαρυγγικό κλείσιμο επιτυγχάνεται με τη συγχρονισμένη δράση της μαλακής υπερώας, των πλευρικών και των οπίσθιων φαρυγγικών τοιχωμάτων. Αυτές οι δομές λειτουργούν σαν βαλβίδα, που βοηθά στον αποκλεισμό της ρινικής κοιλότητας από τη στοματική κατά τη διάρκεια του προφορικού λόγου, του τραγουδιού, του σφυρίγματος, της εκπνοής, του ρουφήγματος, της κατάποσης και του εμέτου.

Γενικά, η υπερωοφαρυγγική δυσλειτουργία μπορεί να επηρεάσει το λόγο και την αντήχηση της ομιλίας του ατόμου με πολλούς τρόπους. Επειδή το υπερωοφαρυγγικό κλείσιμο είναι σημαντικό για την παραγωγή των περισσότερων ήχων, κάποια διακοπή στη λειτουργία αυτής της βαλβίδας μπορεί να οδηγήσει σε υπερρινικότητα, ρινική διαφυγή, «αδύναμα» σύμφωνα, μικρό μήκος εκφωνήματος, αντισταθμιστικές στρατηγικές άρθρωσης ακόμη και δυσφωνία. Πιο συγκεκριμένα, η υπερρινικότητα εξαρτάται από το μέγεθος του ανοίγματος.

Όταν υπάρχει υπερρινικότητα, η ποιότητα του προφορικού λόγου χαρακτηρίζεται απλώς «ρινική». Η ρινική διαφυγή αναφέρεται στην ανάρμοστη διαφυγή της πίεσης του αέρα μέσω της ρινικής κοιλότητας κατά την παραγωγή του προφορικού λόγου. Η ρινική διαφυγή συμβαίνει μόνο στα σύμφωνα και κυρίως στα άηχα: /p/, /t/, /k/, /s/. Επίσης, παράγονται «αδύναμα» σύμφωνα σε ένταση και πίεση και παρουσιάζεται το φαινόμενο του μικρού μήκους εκφωνήματος καθώς η πίεση που διαρρέει από την υπερωοφαρυγγική βαλβίδα προκαλεί μείωση της πίεσης του αέρα στη στοματική κοιλότητα και δεν επαρκεί για την παραγωγή συμφώνων.<sup>136</sup>

#### **5.7.1) Οι Διαταραχές Αντήχησης**

<sup>136</sup> Λογοθεραπεία και Ορθοδοντική, Θέματα Λογοθεραπείας, 26 Δεκεμβρίου 2012

Η αντήχηση είναι η ποιότητα της φωνής που προκύπτει από τις δονήσεις των ήχων στο φάρυγγα, τη στοματική και τη ρινική κοιλότητα. Η σχετική ισορροπία της δόνησης ήχων σε αυτές τις ανατομικές κοιλότητες, καθορίζει εάν η ποιότητα της ομιλίας και της φωνής γίνεται αντιληπτή σαν κανονική ή σαν παρεκκλίνουσα λόγω ενός τύπου ρινικότητας. Οτιδήποτε αναστατώνει τη μετάδοση του ήχου ή την κανονική ισορροπία της στοματικής και ρινικής αντήχησης μπορεί να προκαλέσει μία διαταραχή αντήχησης.

Οι διαταραχές αντήχησης, ιδιαίτερα η **υπερρινικότητα**, εμφανίζεται σε παιδιά μετά από χειρουργική επέμβαση της υπερωιοσχιστίας, σε ορισμένα κρανιοπροσωπικά σύνδρομα, σε παιδιά με νευρολογικά προβλήματα, σπάνια μετά από χειρουργική επέμβαση αδενοειδών εκβλαστήσεων, και μερικές φορές σε άλλα υγιή παιδιά. Μπορεί να καταστήσει ακατανόητη ομιλία του παιδιού και μπορεί να βλάψει σημαντικά την επικοινωνία. Επίσης, δεν μπορεί να συμβεί σε άφωνους ήχους επειδή αυτοί οι ήχοι δεν έχουν καμία ακουστική ενέργεια. Με την υπερρινικότητα μπορεί επίσης να προκύψουν και κινητικές διαταραχές ομιλίας όπως απραξία και δυσαρθρία. Η **υπορινικότητα**, περιγράφεται ως μια μείωση στην κανονική ρινική αντήχηση κατά την ομιλία που οφείλεται σε απόφραξη στον ρινοφάρυγγα ή την ρινική κοιλότητα. Γίνεται αισθητή στα ρινικά σύμφωνα αλλά μπορεί να γίνει αισθητή και στα φωνήεντα.<sup>137</sup>

### **5.7.2) Υπερρινικότητα και Ρινική διαφυγή**

Η υπερωοφαρυγγική δυσλειτουργία μπορεί να επηρεάσει το λόγο και την αντήχηση της ομιλίας των παιδιών με πολλούς τρόπους. Επειδή το υπερωοφαρυγγικό κλείσιμο είναι σημαντικό για την παραγωγή των περισσότερων ήχων, κάποια διακοπή στη λειτουργία αυτής της βαλβίδας μπορεί να οδηγήσει σε υπερρινικότητα, ρινική διαφυγή, «αδύναμα» σύμφωνα, μικρό μήκος εκφωνήματος, αντισταθμιστικές στρατηγικές άρθρωσης ακόμη και δυσφωνία. Πιο συγκεκριμένα, η **υπερρινικότητα** εξαρτάται από το μέγεθος του ανοίγματος. Όταν υπάρχει υπερρινικότητα, η ποιότητα του προφορικού λόγου περιγράφεται συνήθως ως καταπνιγμένη και χαρακτηρίζεται

---

<sup>137</sup> Therapy Techniques for Cleft Palate Speech & Related Disorders, Karen J. Golding-Kushner

απλώς «ρινική». Η υπερρινικότητα, δεν επηρεάζει τα άηχα σύμφωνα αλλά γίνεται ιδιαίτερα αντιληπτή στα υψηλά φωνήεντα επειδή είναι μεγάλης διάρκειας. Συνήθως το /m/ αντικαθίσταται από το /b/, το /n/ από το /d/ και το /ŋ/ από το /g/. Η **ρινική διαφυγή** αναφέρεται στην ανάρμοστη διαφυγή της πίεσης του αέρα μέσω της ρινικής κοιλότητας κατά την παραγωγή του προφορικού λόγου. Η ρινική διαφυγή συμβαίνει μόνο στα σύμφωνα και κυρίως στα έκκροτα /p/, /b/, /t/, /d/, /c/, /J/, /k/, /g/ και τα τριβόμενα /f/, /v/, /θ/, /δ/, /s/, /z/, /ç/, /j/, /x/, /γ/. Επίσης, παράγονται «αδύναμα» σύμφωνα σε ένταση και πίεση και παρουσιάζεται το φαινόμενο του μικρού μήκους εκφωνήματος καθώς η πίεση που διαρρέει από την υπερωοφαρυγγική βαλβίδα ή από ένα στοματορινικό συρίγγιο προκαλεί μείωση της πίεσης του αέρα στη στοματική κοιλότητα και δεν επαρκεί για την παραγωγή συμφώνων. Επιπρόσθετα, οι αντισταθμιστικές στρατηγικές άρθρωσης που χρησιμοποιούνται, είναι οι ακόλουθες:

- Γλωττιδικά έκκροτα, με τη χρήση των φωνητικών χορδών
- Φαρυγγικά έκκροτα, με τη γλωσσική επαφή με το οπίσθιο φαρυγγικό τοίχωμα
- Mid-dorsum φατνιακά έκκροτα, όπου το mid-dorsum της γλώσσας εφάπτεται στη μέση της υπερώας
- Φαρυγγικά τριβόμενα, με πλησίασμα της γλώσσας στο φάρυγγα
- Υπερωικά τριβόμενα, στο σημείο που παράγονται φυσιολογικά το /k/ και το /g/
- Ρινικά τριβόμενα, με χρήση της ρινικής διαφυγής ως υποκατάστατο για τα σύμφωνα
- Οπίσθια ρινικά τριβόμενα, με πλησίασμα της σκληρής και της μαλακής υπερώας στο οπίσθιο φαρυγγικό τοίχωμα του ρινοφάρυγγα
- Ρινικοί μορφασμοί, όπως στένεμα ρουθουνιών.<sup>138</sup>

---

<sup>138</sup> Προβλήματα άρθρωσης, ακοής και υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας σε χειρουργημένη υπερωϊοσχιστία, Σύλα Πέτρου, [exelixilogou.gr](http://exelixilogou.gr)

### 5.8) Οι Αντισταθμιστικές και υποχρεωτικές αρθρωτικές παραγωγές

Ασθενείς με υπερωϊοσχιστία (PCP) παρουσιάζουν συχνά αντισταθμιστική διαταραχή άρθρωσης (CAD). Τα αντισταθμιστικά λάθη απαιτούν μια παρατεταμένη περίοδο παρέμβασης ομιλίας. Οι στρατηγικές χρησιμοποιούνται για τη διόρθωση της τοποθέτησης και τον τρόπο της άρθρωσης.

Ορισμένες διαταραχές άρθρωσης θεωρείται γενικά ως αντισταθμιστικές δευτερεύουσες συμπεριφορές λόγω φαρυγγοϋπερωϊκής ανεπάρκειας (VPI). Τα σφάλματα αυτά περιλαμβάνουν δυσλειτουργία όχι μόνο την φαρυγγοϋπερωϊού σφικτήρα, αλλά και ολόκληρης της φωνητικής οδού και στα υψηλότερα επίπεδα ελέγχου άρθρωσης στο κεντρικό νευρικό σύστημα. Για παράδειγμα, ήχοι όπως το / p / ή / k / θα μπορούσε να επιχειρηθεί από την υποκατάσταση μιας γλωττιδικής στάσης. Αυτά τα ανώμαλα σχήματα άρθρωσης συνήθως αναφέρονται ως αντισταθμιστική διαταραχή άρθρωσης (CAD). Η CAD επηρεάζει σοβαρά τα επίπεδα κατανόησης και συνήθως απαιτεί μια παρατεταμένη περίοδο λογοθεραπείας.<sup>139</sup>

Επίσης, τα αρθρωτικά αντισταθμιστικά στοιχεία, αναπτύσσονται λόγω τις ανεπαρκής στοματικής πίεσης για τις φυσιολογικές παραγωγές. Η αποκατάσταση των αντισταθμιστικών παραγωγών παρόλη την εμφάνιση της υπερωοφαρυγγικής ανεπάρκειας είναι αρκετά δύσκολο. Προτείνεται, η αναμονή, μέχρι την χειρουργική αποκατάσταση, πριν την έναρξη της θεραπείας. Αν η χειρουργική αποκατάσταση, χρειαστεί να καθυστερήσει, η θεραπεία μπορεί να ξεκινήσει είτε φράσσοντας τη μύτη είτε χειροκίνητα ή με ένα πιαστράκι μύτης, για να πραγματοποιηθεί καλύτερα η πίεση στην στοματική κοιλότητα, κατά την διάρκεια της θεραπείας.

Η θεραπεία μπορεί, να πραγματοποιηθεί με την χρήση ενός καθρέφτη, ώστε το παιδί να μπορεί να δει την παραγωγή του και να την συγκρίνει με αυτήν του λογοθεραπευτή. Επίσης, το πλευρικό διάγραμμα της γλώσσας και της υπερώας, βοηθά τον λογοθεραπευτή να δείξει την τωρινή τοποθέτηση του παιδιού και την επιθυμητή τοποθέτηση που πρέπει να πραγματοποιηθεί. Το διάγραμμα συστήνεται σε

---

<sup>139</sup> A Study of Strategies for Treating Compensatory Articulation in Patients with Cleft Palate, J Mailloufac Oral Surg. 2012 Jun 11, Ma Carmen Pamplona, Antonio Ysunza, Katia Chavelas, Esperanza Araburu, Carmeluza Patino, Fernanda Marti, Santiago Moraes

μεγαλύτερα παιδιά και όχι σε παιδιά προσχολικής ηλικίας λόγω του ότι δεν μπορούν να το κατανοήσουν. Τέλος, η ακουστική ανατροφοδότηση είναι πολύ σημαντική και μπορεί να πραγματοποιηθεί με την χρήση του Ακροατή Στόματος και Μύτης για ανατροφοδότηση της αντήχησης και της ροής αέρα.<sup>140</sup>

### **5.9) Η Λογοθεραπευτική αγωγή σε παιδιά με σχιστίες**

Μια ομαλή φωνητική λειτουργία έχει κεντρική σημασία για την αποκατάσταση ασθενών με σχιστίες. Για τον λόγο αυτό πρέπει ήδη από τις πρώτες εβδομάδες μετά την γέννηση, μέχρι και το τρίτο έτος της ηλικίας, να εφαρμοστεί μια λογοθεραπευτική υποστήριξη με συγκεκριμένη καθοδήγηση των γονέων. Μετά το τρίτο έτος, της ηλικίας ακολουθεί μια συστηματική λογοθεραπευτική αγωγή, η οποία συνεχίζεται μέχρι να πάει το παιδί στο σχολείο και ακόμη περισσότερο. Με αυτόν τον τρόπο μπορούμε να αποτρέψουμε καθυστερήσεις στην ανάπτυξη του λόγου και διαταραχές λόγου βαριάς μορφής.

Για την λογοθεραπευτική αγωγή έχουν σημασία οι εξής παράγοντες: μήκος, σχήμα και κινητικότητα της μαλακής υπερώας, σχήμα της γνάθου, σχήμα του υπερώιου θόλου, κινητικότητα της σταφυλής, η συνέχιση ύπαρξης ενός ανοιχτού ακόμη τμήματος της σχιστίας, θέση και λειτουργία της γλώσσας, ακουστικό δυναμικό, μέγεθος των αμυγδαλών, ύπαρξη των αμυγδαλών, γενική δραστηριότητα και νοημοσύνη.

Για την λογοθεραπευτική αγωγή των ασθενών με σχιστίες προκύπτουν δύο βασικά χαρακτηριστικά σημεία:

- Προετοιμασία για την φυσιολογική εξέλιξη των μυών κατά τις πρωτογενείς λειτουργίες του θηλασμού και της κατάποσης. Η προετοιμασία αυτή μπορεί να θεωρηθεί συγχρόνως και ως προληπτικό μέτρο για την σωστή ανάπτυξη της ομιλίας.
- Άρση μυϊκών δυσλειτουργιών, οι οποίες εμποδίζουν την φυσιολογική φώνηση και άρθρωση. Εδώ, σε μερικές περιπτώσεις, ανήκουν, σαν βασικά προληπτικά

---

<sup>140</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer



μέτρα, ασκήσεις για την ρύθμιση του μυϊκού τόνου και της φυσιολογικής ροής του αέρα, ασκήσεις ενισχύσεις της αντιληπτικής ικανότητας των αισθητήριων οργάνων, μυολειτουργικές ασκήσεις καθώς και εξάσκηση της ακουστικής αντιληπτικότητας, ιδιαίτερα του διαχωρισμού των φθόγγων.<sup>141</sup>

Οι στόχοι μιας επιτυχούς λογοθεραπευτικής αγωγής σε παιδιά με σχιστίες είναι:

- ❖ Να αναπτύξει σαφή και καταληπτή ομιλία κατά την συζήτηση
- ❖ Να αυξήσει την δύναμη και την επάρκεια της φώνησης
- ❖ Να μειώσει την υπερρινικότητα και την υπορρινικότητα
- ❖ Να αναπτύξει κατάλληλες για την ηλικία του δεξιότητες κατανόησης και έκφρασης της γλώσσας
- ❖ Οι γονείς να μάθουν στρατηγικές για την σίτιση του θεραπευμένου
- ❖ Οι γονείς να έχουν ρεαλιστικές προσδοκίες για τις επικοινωνιακές δεξιότητες του παιδιού τους και να συνεργάζονται με τον λογοπαθολόγο και άλλους επαγγελματίες για να αναπτύξουν αποτελεσματικές στρατηγικές παρέμβασης.<sup>142</sup>

### **5.9.1) Η εκπαίδευση του παιδιού με σχιστία**

Η εκπαίδευση του παιδιού από τον Λογοθεραπευτή ξεκινάει αφού στο παιδί έχει πραγματοποιηθεί η πρώτη εγχειρητική αποκατάσταση . συνήθως τα μαθήματα με το παιδί ξεκινούν σε ηλικία 2-2,5 ετών.

Όμως, μέχρι να συμπληρώσει τα δυο χρόνια, ο Λογοθεραπευτής έχει συμβουλευτικό ρόλο. Δηλαδή, δίνονται οδηγίες στους γονείς σχετικά με μεθόδους που μπορούν να χρησιμοποιήσουν για την αποφυγή παραγωγής συγκεκριμένων ήχων ομιλίας και για τον εμπλουτισμό του λεξιλογίου των παιδιών τους:

- \* Οδηγίες προς τους γονείς για την ομιλία: Να αποφεύγουν να ενθαρρύνουν και να μιμούνται οι ίδιοι γλωττιδικούς ή φαρυγγικούς ήχους που μπορεί να εκφέρει το παιδί τους. Επιπρόσθετα, πριν την αποκατάσταση της υπερώας, να χρησιμοποιούν ρινικούς ήχους όταν μιλάνε στο παιδί τους (π.χ. "μαμά", "νάνι",

<sup>141</sup> Βασικές γνώσεις ορθοδοντικής για λογοθεραπευτές, Renate Clausnitzer, Εκδόσεις Ρόδων, Θεσσαλονίκη 2010

<sup>142</sup> ΟΔΗΓΟΣ ΣΧΕΔΙΑΣΜΟΥ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ, Arthur E. Jongsma, Jr., Series Editor, Εκδόσεις Ρόδων, Θεσσαλονίκη 2010

“αμ”), ενώ μετά την αποκατάσταση της υπερώας να χρησιμοποιούν στιγμιαία σύμφωνα (π.χ. “παπί”, “κου-κου-τα”).

- \* Οδηγίες προς τους γονείς για τον λόγο (εμπλουτισμό λεξιλογίου): Να ενθαρρύνουν τα παιδιά να χρησιμοποιούν ήχους για να δηλώσουν αυτό που θέλουν (π.χ. όταν πεινάνε “αμ”, όταν θέλουν να κοιμηθούν “νάνι”). Οι γονείς καθοδηγούνται να κοιτάνε το παιδί τους στο πρόσωπο όταν του μιλάνε, να παρατηρούνε συνέχεια και να απαντούν σε οτιδήποτε κάνει εντύπωση στο παιδί τους (π.χ. το παιδί γυρνάει την ρόδα ενός αυτοκινήτου ή την κοιτά και ο γονιός σχολιάζει δίνοντας έμφαση στη λέξη ρόδα “Η ρόδα γυρίζει”). Θα πρέπει να μάθουν να χρησιμοποιούν μικρές προτάσεις και να επαναλαμβάνουν διαρκώς το καινούργιο λεξιλόγιο που μαθαίνουν στο παιδί τους μέσα από καθημερινές δραστηριότητες. Επιπρόσθετα θα πρέπει να εναλλάσσουν την προσωδία που χρησιμοποιούν όταν μιλούν στο παιδί τους και παράλληλα να έχουν και την κατάλληλη έκφραση στο πρόσωπό τους για να καταλαβαίνει το παιδί τότε η πρόταση είναι ερώτηση, και τότε η πρόταση δηλώνει έκπληξη.

Όταν το παιδί φτάσει στην ηλικία 2.5-5 ετών, μπορεί να ξεκινήσει μαθήματα μαζί με τον Λογοθεραπευτή.

- \* Οι δραστηριότητες που οργανώνονται από τον Λογοθεραπευτή για την βελτίωση της ομιλίας του παιδιού έχουν στόχο τον περιορισμό χρήσης από το παιδί των γλωττιδικών και φαρυγγικών συμφώνων. Ο Λογοθεραπευτής ξεκινά πρώτα με την εκμάθηση χρήσης πρόσθιων συμφώνων (χειλικά, χειλοδοντικά, φατνιακά). Για παιδιά ηλικίας 2-3,5 ετών, χρησιμοποιούνται παιχνίδια για την εκφορά αυτών των ήχων (η αγελάδα κάνει “μου”) ενώ για τα παιδιά της ηλικίας 4 ετών, τα καθοδηγούμε στην κατάλληλη τοποθέτηση των αρθρωτών για την παραγωγή ήχων π.χ. για την εκφορά του σ “βάλε την γλώσσα πίσω από τα δόντια και φύσηξε”.
- \* Οι δραστηριότητες που οργανώνονται από τον Λογοθεραπευτή για την βελτίωση του λόγου του παιδιού, έχουν συγκεκριμένο θέμα, συγκεκριμένο **φωνολογικό στόχο** και συγκεκριμένο **γλωσσικό στόχο**. Για παράδειγμα το θέμα τις δραστηριότητας μπορεί να είναι αντικείμενα που έχουμε μέσα στο σπίτι. Ο φωνολογικός στόχος θα είναι η εκφορά του [μπ]. Το παιδί επιλέγει τα

αντικείμενα που του αρέσουν περισσότερο, τα τοποθετεί μέσα σε σακούλα και εκφέρει το μπ (π.χ. μπανάνα, μπάνιο, μπάλα). Ο γλωσσικός στόχος θα είναι η χρήση υποκειμένου +ρήματος +αντικειμένου. Το παιδί προσποιείται ότι κάθεται στο τραπέζι της κουζίνας και εκφέρει "εγώ θέλω μπανάνα".<sup>143</sup>

### **5.9.2) Οι τεχνικές μυϊκής ενδυνάμωσης**

**Στοματο-κινητικές ασκήσεις.** Παλαιότερα, πολλοί κλινικοί, χρησιμοποιούσαν διάφορες τεχνικές όπως φύσημα, απομύζηση, σφύριγμα, φούσκωμα μάγουλων, κατάποση και δραστηριότητες με πνευστά όργανα, για να αυξήσουν την μυϊκή δύναμη της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας. Επίσης προσπάθησαν να διεγείρουν την υπερωοφαρυγγική κίνηση χρησιμοποιώντας ηλεκτρική διέγερση ή εξασκητή. Όμως φαίνεται, ότι αυτές οι τεχνικές δεν είναι αποτελεσματικές διότι έχει διαπιστωθεί ότι οι ασθενείς με ιστορικό σχιστίας παρουσιάζουν μια ανωμαλία και όχι αδυναμία του μυϊκού συστήματος. Επειδή δεν υπάρχουν σημαντικές πληροφορίες που να υποστηρίζουν την αποτελεσματικότητα αυτών των μη λεκτικών ασκήσεων, ορισμένοι κλινικοί συνεχίζουν να χρησιμοποιούν τις μεθόδους που αναφέρθηκαν παραπάνω.<sup>144</sup>

**Θεραπεία μείωσης πρόσθεσης.** Ορισμένοι συγγραφείς περιέγραψαν τη χρήση μιας προσωρινής ομιλητικής πρόσθεσης, ως ένα μέσο για βελτίωση υπερωοφαρυγγικής λειτουργίας. Η διαδικασία είναι η χρήση ενός υπερωικού ανεκκτήρα ή ομιλητικού βολβού για μια χρονική περίοδο και, έπειτα σταδιακά, να μειωθεί το μέγεθος του, με την ελπίδα να προαχθεί μια αύξηση στην υπερωοφαρυγγική κίνηση. Ωστόσο, η έρευνα δεν έχει δείξει ότι ο ανεκκτήρας δεν προάγει μια αύξηση στη μυϊκή λειτουργία και καμία εκ των δυο συσκευών δεν εξαλείφει την ανάγκη για περαιτέρω χειρουργική επέμβαση. Επομένως, αυτός ο τύπος αντιμετώπισης παραμένει

---

<sup>143</sup> Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος :Υπερωϊοσχιστίες & Χειλοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, 2008

<sup>144</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

αμφιλεγόμενος, ιδιαίτερα επειδή οι προσθετικές συσκευές είναι ακριβές και η συμμόρφωση των παιδιών είναι δύσκολη.<sup>145</sup>

**Συνεχής θετική πίεση αεραγωγού (ΣΘΠΑ.** Πρόκειται για μια μορφή μη επεμβατικών αερισμών που γίνεται ολοένα και πιο δημοφιλής, ως μέθοδος αναπνευστικής υποστήριξης σε παιδιά με προβλήματα υγείας. Assisted ventilation. Η επίδραση της βοηθά σημαντικά στην οξυγόνωση ( $Pa O_2$ ). Διατηρεί την πίεση εισπνοής και εκπνοής πάνω από την περιβαλλοντική πίεση, η οποία θα πρέπει να οδηγήσει σε μια αύξηση της λειτουργικής υπολειπόμενης χωρητικότητας και στη βελτίωση και συμμόρφωση των πνευμόνων καθώς επίσης και στη μείωση αντίστασης των αεραγωγών σε βρέφη με σχετικά ασταθή αναπνευστικό μηχανισμό.<sup>146</sup> Το 1991, ο Kuehn περιέγραψε τη χρήση της ΣΘΠΑ, ως ένα μέσο για την αποκατάσταση της υπερρινικότητας. Ανέφερε ότι η ΣΘΠΑ μπορεί να παρέχει εξάσκηση αντίστασης για τους υπερωοφαρυγγικούς μυς, κάνοντάς τους να δρουν ενεργά αντίθετα προς την θετική πίεση αέρα. Προγραμματίστηκε η θεραπεία να υπερφορτώνει τους μυς, υποβάλλοντας τους σε ένα μεγαλύτερο επίπεδο αντίστασης, από ότι ο συνηθισμένο, κατά την υπερώια ανύψωση για ομιλία. Επομένως, οι μύες του υπερώιου ιστίου πρέπει να δράσουν σκληρότερα. Μόλις οι μυς υιοθετήσουν ένα συγκεκριμένο επίπεδο πίεσης, η πίεση αυξάνεται. Μέσω αυτής της προοδευτικής εξάσκησης αντίστασης, οι μυς γίνονται πιο δυνατή και γίνονται πιο ανθεκτικοί στην κόπωση. Αυτή η ενδυνάμωση του μυϊκού συστήματος, μπορεί, να βελτιώσει το υπερωοφαρυγγικό κλείσιμο. Αυτή η διαδικασία έχει διαπιστωθεί ότι μειώνει τον βαθμό υπερρινικότητας σε ορισμένους ασθενείς. Ο Kuehn κατέγραψε αρκετά πλεονεκτήματα της τεχνικής ΣΘΠΑ, συμπεριλαμβανομένου του γεγονότος ότι δεν είναι διεισδυτική, είναι εύκολη στην χρήση και μπορεί να γίνει στο σπίτι και ότι διεξάγεται κατά τη διάρκεια της ομιλίας και μόνο για ομιλητικές δραστηριότητες. Ο τύπος αυτός θεραπείας είναι πιο κατάλληλος για περιπτώσεις με υπερωοφαρυγγική ανικανότητα όπου υπάρχει περιορισμένη μετακίνηση τις μαλακής υπερώας. Ωστόσο, είναι απίθανο να είναι επιτυχής εάν υπάρχει μεγαλύτερη από ήπια προς μέτρια υπερωοφαρυγγική ανικανότητα.<sup>147</sup>

<sup>145</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

<sup>146</sup> CPAP Debside application in the newborn, Dr PK Rajiv, 2011, Jaypee brother, Medical Publishers

<sup>147</sup> Cleft palate nad Craniofacial anomalies: effects on speech and resonance, Ann W. Kummer

### 5.9.3) Οι τεχνικές βιοανάδρασης

Ο όρος βιοανάδραση (Biofeedback) αναφέρεται σε ένα σύνολο τεχνικών κατά την διάρκεια των οποίων γίνεται, με τη βοήθεια ειδικών συσκευών, συνεχής καταγραφή μη συνειδητών- ανεπιθύμητων σωματικών λειτουργιών. Οι καταγραφές αυτές παρουσιάζονται στον ασθενή με τη μορφή οπτικού ή/και ακουστικού σήματος ώστε να τις παρακολουθήσει και να επιτύχει έλεγχο πάνω σε αυτές και να τις τροποποιήσει προς την επιθυμητή κατεύθυνση. Η μέθοδος αυτή βασίζεται στην άποψη ότι η καταγραφόμενη λειτουργία σχετίζεται αιτιολογικά με το κλινικό πρόβλημα και συνεπώς η τροποποίηση της θα συμβάλει στην αντιμετώπιση του κύριου συμπτώματος ή και της ίδιας της νόσου. Αξίζει να σημειωθεί ότι, η αποτελεσματικότερη μορφή βιοανάδρασης, ιδιαίτερα στα παιδιά, είναι η οπτική.<sup>148</sup>

- **Αεροδυναμική βιοανάδραση.** Τα όργανα πίεσης-ροής έχουν πολυάριθμες λογοθεραπευτικές εφαρμογές. Μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την παροχή βιοανάδρασης για τη φωνηματο-ειδική ρινική διαφυγή και μπορούν να είναι χρήσιμα στην εξάλειψη των γλωττιδικών στιγμιαίων και των φαρυγγικών στιγμιαίων. Με τις οπίσθιες αντισταθμιστικές παραγωγές, δεν υπάρχει συνήθως στοματική πίεση. Συνεπώς, παρέχεται στον ασθενή οπτική βιοανάδραση, η οποία τον διευκολύνει να κατανοήσει την απαιτούμενη αλλαγή στον τόπο άρθρωσης για τέτοιες αντισταθμίσεις. Η τροποποίηση ενός ουρανικού στιγμιαίου, για παράδειγμα, μπορεί να διευκολύνει από την τοποθέτηση ενός καθετήρα πίεσης πίσω από τη φατνιακή ακρολοφία. Μία γλωσσο-φατνιακή τοποθέτηση για στιγμιαία παραγωγή να οδηγήσει εντυπωσιακά στην εμφάνιση στοματικής πίεσης. Η αρνητική πρακτική μπορεί επίσης να εφαρμοστεί με την καθοδήγηση του ομιλητή για να επανέλθει στη ουρανική θέση της άρθρωσης μόλις ολοκληρωθεί η γλωσσική προώθηση. Η ακατάλληλη ρινική διαφυγή μπορεί επίσης να στοχευθεί σε αυτή τη μέθοδο. Αν και η χρήση συσκευών όπως το See Scare παρέχει επίσης βιοανάδραση, η ενοργάνωση της πίεσης-ροής έχει το πλεονέκτημα της παροχής των

<sup>148</sup> Η εφαρμογή τεχνικών βιοανάδρασης στις κεφαλαλγίες πρωτοπαθούς αιτιολογίας, Πλάτων Μανιάς, (Κεφάλαιο στο βιβλίο "Κεφαλαλγία", έκδοση Ελληνικής Εταιρείας Κεφαλαλγίας)

αντικειμενικών τεκμηρίων της θεραπευτικής προόδου. Η αεροδυναμική ενοργάνωση μπορεί επίσης να είναι χρήσιμη στην παροχή βιοανάδρασης σχετικά με την αναπνευστική υποστήριξη. Με τη χρήση ενός επιστομίου και ενός πνευμοταχογράφου, η πραγματικού χρόνου βιοανάδρασης των αναπνευστικών παραμέτρων, όπως ο εισπνευστικός όγκος και η μέγιστη ένταση φώνησης, μπορεί να ελεγχθεί από το άτομο. Για την απομόνωση της επίδρασης της ανεπαρκούς αναπνευστικής υποστήριξης από την υπερωοφαρυγγική δυσλειτουργία, τα ρουθούνια μπορούν να αποφραχθούν για μία μέτρηση και να ανοίξουν έπειτα για μία άλλη. Η παραγωγή ενός παρατεταμένου άηχου συριστικού όπως το /s/, μπορεί να είναι ιδιαίτερα χρήσιμο για τη διάκριση μεταξύ των αναπνευστικών και των υπερωοφαρυγγικών παραγόντων.<sup>149</sup>

- **Ρινομετρία.** Είναι μια τεχνική, οποία αξιολογεί την ρινική απόφραξη, αναλύοντας τις αντανάκλασεις ενός υγιούς παλμού, που εισάγεται μέσω των ρουθουνιών. Η τεχνική είναι ταχεία, επαναλήψιμη και μη επεμβατική. Η μεγαλύτερη στην πρόσθια ρινική κοιλότητα, η οποία είναι η περιοχή της ρινικής βαλβίδας. Η οπτική ρινομετρία χρησιμοποιεί έναν πομπό και έναν ανιχνευτή, τοποθετούνται σε αντίθετες πλευρές της μύτης και μπορεί να ανιχνεύσει αλλαγές στην σχετική ρινική συμφόρηση από την αλλαγή στο μεταδιδόμενο φως.<sup>150</sup> Ο λογοπαθολόγος μπορεί να θέσει αυτούς στόχους για το παιδί κατά τη διάρκεια της θεραπευτικής διαδικασίας και το παιδί μπορεί να λάβει άμεση ανατροφοδότηση για την επιτυχία του, όταν κατορθώσει αυτούς τους στόχους. Το Nasometer περιλαμβάνει λίστες, προτάσεων, οι οποίες είναι χρήσιμες στην θεραπεία. Αυτές οι προτάσεις είναι σε ομάδες, σύμφωνα με το φώνημα και το βαθμό δυσκολίας για την επίτευξη υπερωοφαρυγγικού κλεισίματος. Καθώς τα στατιστικά σχετικά με την επίδοση παράγονται αυτόματα με κάθε δείγμα ομιλίας, ο κλινικός μπορεί να χρησιμοποιήσει αυτά τα αντικείμενα δεδομένα για κάθε ομάδα προτάσεων, για να προσδιοριστεί η ικανότητα του παιδιού, να επιτύχει κάθε στόχο. Ο

<sup>149</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer

<sup>150</sup> Acoustic rhinometry in rhinological practice: discussion paper, E W Fisher, V J Lund, and G K Scadding J R Soc Med. 1994, PMID: PMC1294654

κλινικός μπορεί, επίσης, να παρακολουθεί την πρόοδο του παιδιού με τον χρόνο, με σειριακά αρχεία. Ο κλινικός πρέπει να θυμάται, ωστόσο, ότι η βιοανάδραση θα είναι επιτυχής μόνο εάν το άτομο είναι ανατομικά και φυσιολογικά ικανό να επιτύχει το κανονικό υπερωοφαρυγγικό κλείσιμο. Επομένως, εάν δεν επέλθει πρόοδος μέσα σε ένα λογικό χρονικό διάστημα (όχι παραπάνω από λίγους μήνες), το παιδί πρέπει να παραπεμφθεί για σωματική εξέταση.<sup>151</sup>

- **Ρινοφαρυγγοσκοπηση.** Η ρινοφαρυγγοσκοπηση μπορεί να είναι ιδιαίτερο χρήσιμο εργαλείο στην θεραπεία, επειδή μπορεί να παρέχει οπτική ανατροφοδότηση, όσον αφορά τις δραστηριότητες του υπερωοφαρυγγικού μηχανισμού κατά την διάρκεια της ομιλίας. Αυτό μπορεί να βοηθήσει, τον ασθενή να αναπτύξει έναν βαθμό ενεργούς ελέγχου των υπερωοφαρυγγικών κινήσεων για άνοιγμα και κλείσιμο της βαλβίδας. Η ρινοφαρυγγοσκοπηση είναι η μόνη πρακτική μέθοδος για άμεση οπτική αναπαράσταση του υπερωοφαρυγγικού μηχανισμού για θεραπεία, επειδή οι ασθενείς την υπομένουν αρκετά καλά, δεν παρεμποδίζει την ομιλία και μπορεί να επαναληφθεί όποτε είναι απαραίτητη, χωρίς οποιονδήποτε κίνδυνο για τον ασθενή. Είναι κατάλληλη για ασθενής οι οποίοι έχουν την φυσική ικανότητα να επιτύχουν υπερωοφαρυγγικό κλείσιμο αλλά παρουσιάζουν φωνημικά-ειδική ρινική διαφυγή ή υπερρινικότητα, λόγω, λανθασμένης άρθρωσης. Μπορεί, επίσης, να βοηθήσει τους ασθενείς να αυξήσουν την κίνηση πλευρικού φαρυγγικού τοιχώματος, έπειτα από μια επέμβαση φαρυγγικού κρημνού. Η διαδικασία της βιοανατροφοδότησης, ξεκινά βοηθώντας τον ασθενή να αναγνωρίσει τις υπερωοφαρυγγικές δομές στην οθόνη. Το άτομο, καθοδηγείται, έπειτα, να καταπιεί, να φυσήξει ή να παράγει ένα ήχο επαναλαμβανόμενα, το οποίο επιφέρει πλήρες κλείσιμο. Η δραστηριότητα του υπερωοφαρυγγικού μηχανισμού δείχνεται και ο ασθενής ενθαρρύνεται να προσπαθήσει να προσδιορίσει την αίσθηση της κίνησης και το κλείσιμο της πύλης. Η θεραπεία, έπειτα, εστιάζει στην επίτευξη υπερωοφαρυγγικού κλεισίματος για τα φωνήματα, όπου το κλείσιμο είναι φυσιολογικά ελλιπές.

---

<sup>151</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer

Αυτό χρησιμοποιείται όχι μόνο χρησιμοποιώντας την οπτική ανατροφοδότηση, αλλά και με αλλαγές στον τόπο παραγωγής για αυτούς τους ήχους. μόλις η τοποθέτηση αλλάξει και ο ασθενής μπορεί να επιτύχει κλείσιμο για το φώνημα στόχο, ορισμένες φορές, είναι χρήσιμο να ζητήσουμε από τον ασθενή να κάνει εναλλαγές μεταξύ της "της καλής παραγωγής" και της "κακής παραγωγής" για να μπορέσει να αισθανθεί, να δει και να ακούσει τη διαφορά. Αυτό βοηθά στην ανάπτυξη εκούσιου ελέγχου. Μόλις γίνει η τοποθέτηση και ο ήχος μπορεί εύκολα να επανα-παραχθεί εύκολα με την σωστή τοποθέτηση, τότε ο ασθενής είναι έτοιμος για παραδοσιακή λογοθεραπεία, όπου η παραγωγή εδραιώνεται πρώτα σε συλλαβές, έπειτα σε λέξεις και προτάσεις και, τέλος στη συνδετική ομιλία.<sup>152</sup>

#### **5.9.4) Λογοθεραπευτικές τεχνικές**

Η επαφή του λογοπεδικού με το παιδί γίνεται ως επί το πλείστον μετά την χειρουργική αποκατάσταση της υπερωϊοσχιστίας. Ο ρόλος του λογοπεδικού στη φάση αυτή είναι η αξιολόγηση των φωνημάτων ως προς τη χροιά τους (έρρινη ή γλωττιδική), καθώς και στον τρόπο άρθρωσής τους.

Μελέτες έχουν δείξει ότι ακόμα και μετά την αρχική επέμβαση στην υπερώρα, ένα ποσοστό 20-30% περίπου των παιδιών αυτών εξακολουθούν να αναπτύσσουν ομιλία υπερρινική. Αυτό συμβαίνει κυρίως από την ανεπαρκή δημιουργία αρνητικής ενδοστοματικής πίεσης στη βρεφική ηλικία πριν την χειρουργική επέμβαση και στις δυσκολίες της σίτισης. Η συνήθεια αυτή αποκτάται πολύ πρώιμα στο βρέφος και είναι άμεσα συνδεδεμένη με την ανάπτυξη της ομιλίας αργότερα.<sup>153</sup>

#### **5.9.5) Υπερρινικότητα και ρινική διαφυγή ( με Αδύναμα σύμφωνα)**

---

<sup>152</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer

<sup>153</sup> Therapy Techniques for Cleft Palate Speech & Related Disorders, Karen J. Golding-Kushner



Η θεραπεία της υπερρινικότητας και της ρινικής διαφυγής σπάνια επιτυγχάνεται με την εφαρμογή της λογοθεραπείας καθώς οφείλεται συχνά σε μία συνεπής υπερωοφαρυγγική ανεπάρκεια. Ωστόσο, υπάρχουν κάποιες τεχνικές που μπορούν να ενισχύσουν τη στοματική αντήχηση και να μειώσουν την υπερρινικότητα, όπως η αύξηση του ανοίγματος του στόματος και της έντασης των αρθρωτικών κινήσεων. Η αύξηση της έντασης των αρθρωτικών κινήσεων, όπως έχει ήδη αναφερθεί, φαίνεται ότι σχετίζεται άμεσα με την αύξηση της κίνησης των φαρυγγικών τοιχωμάτων και τη βελτίωση της καταληπτότητας της ομιλίας.<sup>154</sup>

### **Θεραπευτικές τεχνικές:**

- ❖ **Ακουστική διάκριση. 1)** Σκοπός είναι να δώσουμε στο παιδί να καταλάβει την ρινικότητα που παράγει, παρουσιάζοντας φυσιολογικά δείγματα ομιλίας και δείγματα ομιλίας με ρινικότητα μέσω κάποιου βίντεο ή δημιουργώντας εμείς οι ίδιοι ρινική και στοματική ομιλία. **2)** Μέσω κάποιου βίντεο ή ακόμα και από τον ρινομετρητή, χρησιμοποιούμε ηχογραφήσεις του παιδιού που περιλαμβάνουν λανθασμένες παραγωγές και αργότερα ηχογραφήσεις με προσπάθειες φυσιολογικών παραγωγών ώστε το παιδί να μπει στην διαδικασία να αυτό-αξιολογηθεί. **3)** Χρησιμοποιώντας ένα καλαμάκι ή ένα αγωγό ακρόασης, ζητάμε από το παιδί να βάλει το ένα άκρο στο ένα το ρουθούνι και το άλλο άκρο να το τοποθετήσει στο αυτί του. Με αυτόν τον τρόπο η ρινικότητα είναι δυνατή και πολύ αντιληπτή. Αργότερα, ζητάμε από το παιδί να κάνει προσαρμογές στην άρθρωση, ώστε να μειώσει την ρινικότητα των στοματικών ήχων. **4)** Το ένα άκρο του αεραγωγού το τοποθετούμε στο στόμα του παιδιού και το άλλο στο αυτί του. Με αυτόν τον τρόπο το παιδί θα έχει την ικανότητα να ακούει την πίεση αέρα κατά την παραγωγή των στοματικών ήχων. **5)** Αν και ένας αγωγός παρέχει στο παιδί ανατροφοδότηση για την αντήχηση και την ροή αέρα, η τοποθέτηση του δυσκολεύει τον κλινικό να ακούσει τον ήχο ταυτόχρονα. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα ο κλινικός να δυσκολεύεται να παρέχει την κατάλληλη καθοδήγηση και ανατροφοδότηση. Άρα, χρησιμοποιείται περισσότερο η

<sup>154</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer

θεραπεία Ακροατή Στόματος και Μύτη από έναν αγωγό. Μέσω του ΑΣΜ και ο κλινικός αλλά και το παιδί ακούνε την ρινική διαφυγή και την υπερρινικότητα ταυτόχρονα. Μπορεί επίσης, να χρησιμοποιηθεί και από τους γονείς για εξάσκηση στο σπίτι, (από ότι ο αγωγός που μπορεί και να μην είναι σίγουρη γι' αυτό που ακούνε), γιατί μπορούν πολύ εύκολα να ακούσουν την ρινική διαφυγή και την υπερρινικότητα. **6)** Ο ΑΣΜ παρέχει ανατροφοδότηση στη στοματική πίεση και αντήχηση. Αυτό γίνεται όταν τοποθετήσουμε το χωνί μπροστά από το στόμα και όχι μπροστά από τα ρουθούνια. Έτσι, κατά την διάρκεια την ομιλίας το παιδί με αυτόν τον τρόπο μπορεί πολύ εύκολα να ακούσει τη διαφορά μεταξύ αδύναμων συμφώνων ή υπερρινικών φωνηέντων και αυτών, που είναι στοματικά.

- ❖ **Οπτική βιοανάδραση.** Αρχικά τοποθετούμε ένα χάρτινο περύγιο μπροστά στο στόμα του παιδιού και ζητάμε από το παιδί να παράγει ευαίσθητα όσο αναφορά την πίεση φωνήματα να ασκήσει μεγαλύτερη πίεση για να κινηθεί το χάρτινο περύγιο. **2)** χρησιμοποιούμε ένα See –Scare, τοποθετώντας την ρινική ελαία στο ένα ρουθούνι και ζητάμε από το παιδί να επαναλάβει σύμφωνα πίεσης χωρίς όμως να επιτρέπει στο αφρώδες πώμα να ανυψώνεται μέσα στον αγωγό. **3)** Χρησιμοποιώντας πάλι, το See- Scare, και αφού έχουμε τοποθετήσει την ρινική ελαία μπροστά στο στόμα, ζητάμε από το παιδί να παράγει ευαίσθητος στην πίεση ήχους για ανυψωθεί το αφρώδες πώμα στον αεραγωγό.
- ❖ **Απτική κιναισθητική βιοανάδραση.** **1)** Κατά την διάρκεια παραγωγής του κάποιου φωνήεν, και κατά προτίμηση του /ah/, ανασηκώνουμε το υπερώιο ίστιο προς τα πάνω και μετά προς τα κάτω με την χρήση ενός γλωσσοπίεστρου για την παραγωγή στοματο – ρινικών ήχων. Αυτό επιτυγχάνεται, σταδιακά, αφού πρώτα διεγείραμε την σκληρή υπερώα και το υπερώιο ίστιο με το γλωσσοπίεστρο για να μην ενεργοποιηθεί το αντανακλαστικό εξεμέσεως. Αν όμως έχει ήδη ενεργοποιηθεί, το καλύτερο είναι να μην προβούμε στην χρήση αυτής της τεχνικής. **2)** Για την παραγωγή στοματο- ρινικών αντιθέσεων ζητάμε από το παιδί να ανεβάσει και να κατεβάσει το υπερώιο ιστίο, ανεξάρτητα κατά την παραγωγή φωνηεντικών ήχων.

- ❖ **Απτική βιοανάδραση.** 1) Ζητάμε από το παιδί να ακουμπήσει ελαφρώς τα πτερύγια της μύτης και του προσώπου του για να αισθανθεί και να διακρίνει τη διαφορετική δόνηση κατά τη διάρκεια παραγωγής των ένρινων και των στοματικών φωνημάτων. 2) Ζητάμε από το παιδί να παράγει ποικίλα φωνήεντα και άηχα σύμφωνα περιορίζοντας τη δόνηση. 3) Τοποθετώντας το παιδί το χέρι του μπροστά από το στόμα μας καθώς εμείς παράγουμε έκκροτα, αισθάνεται την πίεση αέρα. Έπειτα, ζητάμε από το παιδί να κάνει το ίδιο στον εαυτό του
- ❖ **Χαμήλωμα της ράχης της γλώσσας.** 1) Ζητάμε από το παιδί να παράγει μεμονωμένους φωνηεντικούς ήχους και ακολούθως λέξεις με κατεβασμένο το οπίσθιο τμήμα της γλώσσας κατά τη διάρκεια παραγωγής των φωνηέντων. Πρέπει να βεβαιωθούμε ότι η ράχη της γλώσσας δεν ανυψώνεται μη φυσιολογικά κατά τη διάρκεια της άρθρωσης. Για να ενισχύσουμε το συγκεκριμένο τύπο άρθρωσης, ζητάμε από το παιδί να χασμουρηθεί απότομα για να χαμηλώσει τη ράχη της γλώσσας και να ανυψωθεί η υπερώα. 2) Ζητάμε από το παιδί να συναρθρώσει το χασμουρητό με φωνήεντα και εμπρόσθιους ήχους. 3) τέλος, όταν το παιδί παράγει άλλους ήχους, μπορούμε να το βάλουμε να σκέφτεται τις κινήσεις του χασμουρητού.
- ❖ **Αύξηση του ανοίγματος και της έντασης του στόματος.** Αυξάνοντας την ένταση, αυτή με την σειρά της θα αυξήσει την αναπνευστική υποστήριξη, την υπερωοφαρυγγική προσπάθεια και επομένως το κλείσιμο, την στοματική πίεση και την δύναμη της άρθρωσης.
- ❖ **Αύξηση στοματικής δραστηριότητας.** 1) Ζητώντας από το παιδί να αυξήσει την εμπρόσθια στοματική πίεση ταυτοχρόνως αυξάνεται και η οπίσθια στοματική κίνηση. Η αύξηση του ανοίγματος, μειώνει την στοματική αντίσταση και αυξάνει την στοματική αντήχηση, με σκοπό την φυσιολογική στοματική δραστηριότητα.
- ❖ **Τεχνική Cul- de-sac.** 1) Ξεκινάμε με την σωστή τοποθέτηση του ήχου, με το ρινικό σύστοιχο του στοματικού στόχου π.χ. /n για γλωσσοφατνιακά, το /ng/ για υπερωικά κ.α. βάζουμε το παιδί να αισθανθεί την τοποθέτηση, ενώ παρατείνει τον ήχο. 2) Όταν το παιδί καταφέρει αυτήν την τοποθέτηση, έπειτα ζητάμε να ανοίξει άφωνα τα χείλη ή να "ρίξει" τη γλώσσα. 3) Έπειτα, ζητάμε από το παιδί να τσιμπήσει τα ρουθούνια του και να ψιθυρίσει ενώ επιτυγχάνει

την τοποθέτηση και αργότερα ανοίξει άφωνα τα χείλη ή να "ρίξει" τη γλώσσα και 4) Ζητάμε από το παιδί να κάνει αυτό που έκανε παραπάνω, χωρίς όμως να τσιμπήσει τα ρουθούνια του.

- ❖ **Απαλές γρήγορες επαφές.** Καθώς το παιδί παράγει ευαίσθητους στην πίεση ήχους γρήγορα, αυτό βοηθά στην μείωση πίεσης αέρα στον ρινοφάρυγγα κατά την διάρκεια κλεισίματος της στοματικής κοιλότητας και στην μείωση της ρινικής διαφυγής.<sup>155</sup>

### **5.9.6) Αντιμετώπιση λανθασμένης άρθρωσης (αντισταθμιστικές παραγωγές και φωνημικά-ειδική ρινικότητα)**

Οι αντισταθμιστικές αρθρωτικές πληροφορίες, συνήθως αναπτύσσονται, επειδή υπάρχει ανεπαρκής στοματική πίεση για φυσιολογικές παραγωγές. Η επιδιόρθωση των αντισταθμιστικών παραγωγών με την παρουσία επιμονής υπερωοφάρυγγικής δυσλειτουργίας δεν είναι εύκολο. Συνήθως, είναι καλύτερη η αναμονή, μέχρι την πραγματοποίηση της χειρουργικής επέμβασης, πριν ξεκινήσει η θεραπεία. Εάν η χειρουργική επέμβαση χρειάζεται να καθυστερήσει, η θεραπεία μπορεί να πραγματοποιηθεί φράσσοντας την μύτη είτε χειροκίνητα, ή με ένα πιαστράκι μύτης, για καλύτερη στοματική πίεση αέρα, κατά την διάρκεια της θεραπείας.

Η φωνημικά- ειδική ρινικότητα παρουσιάζεται λόγω λανθασμένων αρθρώσεων, οι οποίες επιφέρουν μια ανοιχτή υπερωοφάρυγγική πύλη κατά την παραγωγή. Αυτές οι λανθασμένες αρθρώσεις, συνεπώς και η ρινικότητα, διορθώνονται ομαλοποιώντας την αρθρωτική τοποθέτηση.

Για όλες τις λανθασμένες αρθρώσεις, οι οποίες αναφέρονται παρακάτω, η θεραπεία μπορεί να επαυξηθεί με έναν μεγάλο καθρέφτη, έτσι ώστε το παιδί να μπορεί να δει την παραγωγή του και να συγκρίνει με αυτήν του λογοπαθολόγου. Επιπρόσθετα, ένα πλευρικό διάγραμμα της γλώσσας και της υπερώας επιτρέπει στον λογοπαθολόγο να

---

<sup>155</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer

υποδείξει την τωρινή τοποθέτηση του παιδιού και την επιθυμητή τοποθέτηση. Το διάγραμμα λειτουργεί καλύτερα για μεγαλύτερα παιδιά, αλλά είναι λιγότερο αποτελεσματικό με παιδιά προσχολικής ηλικίας, τα οποία, συχνά, δυσκολεύονται να κατανοήσουν αυτήν την έννοια. Ξανά, η ακουστική ανατροφοδότηση είναι, πάντα, σημαντική και μπορεί να επαυξηθεί ε την χρήση του Ακροατή και Μύτης (ΑΣΜ) για ανατροφοδότηση της αντήχησης και της ροής αέρα.<sup>156</sup>

### **5.9.7) Αρχές του λογοθεραπευτικού προγράμματος**

1. Χρήση μιας φωνολογικής προσέγγισης, η οποία συνήθως, επιφέρει γρηγορότερη πρόοδο, προσδιορισμός της κατηγορίας φωνημάτων, στην οποία χρειάζεται να εστιάσουμε πρώτα, βάση της παρακινητικότητας του παιδιού και των ήχων, που θα έχουν την μεγαλύτερη επίπτωση στην καταληπτότητα.
2. Ξεκινάμε με τους εμπρόσθιους ήχους, επειδή είναι πιο ορατή.
3. Ξεκινάμε πάντα με το άηχο σύστοιχο και έπειτα, προσθέτουμε το ηχηρό
4. Αλλάζουμε ένα χαρακτηριστικό κάθε φορά, όταν μετακινούμαστε από έναν ήχο σε μια ομάδα, στον επόμενο.
5. Για κάθε φώνημα, αναπτύσσουμε ακουστική( και οπτική) διάκριση των σωστών έναντι των λανθασμένων παραγωγών.
6. Εδραιώνουμε σωστή τοποθέτηση (και τρόπο των παραγωγών σε απομόνωση.
7. Ενσωματώνουμε σωστούς ήχους σε συλλαβές, απλές λέξεις (αρχική, μέση και τελική θέση) και έπειτα, σε προτάσεις.
8. Οι παραγωγές εξασκούνται κάθε ημέρα στο σπίτι, κατά προτίμηση αρκετές φορές κάθε ημέρα.
9. Ολοκληρώνεται η μετάβαση των νέων ήχων στην αυθόρμητη ομιλία.<sup>157</sup>

---

<sup>156</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer

<sup>157</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer

## **Προτάσεις θεραπείας:**

### **Ρινικοποιημένα έκκροτα:**

- 1) Δουλεύουμε την τοποθέτηση των διχειλικών και των γλωσσο-φατνιακών εκκρότων πρώτα.
- 2) Ζητάμε από το παιδί να παράγει ένα μεγάλο χασμουρητό, το οποίο πιέζει το πίσω μέρος της γλώσσας προς τα κάτω και το υπερώιο ιστίο προς τα πάνω
- 3) Το παιδί έχει επίγνωση του “τεντώματος” στο πίσω μέρος του στόματος.
- 4) Ζητάμε από το παιδί να συναρθρώσει εμπρόσθια άρθρωση με μια κίνηση οπίσθιου χασμουρητού για την παραγωγή των ήχων. Μόλις αυτά κατακτηθούν, δουλεύουμε με υπερωικά έκκροτα.
- 5) Ζητάμε από το παιδί να ανοίξει και να κλείσει, εναλλακτικά, την μύτη κατά την παραγωγή. Θα πρέπει να προσπαθήσει να παράγει τον ήχο, το ίδιο και για τις δυο καταστάσεις.<sup>158</sup>

### **Ρινικοποιημένα φωνήεντα:**

- 1) Ζητάμε από το παιδί να ανοίξει και να κλείσει, εναλλακτικά, την μύτη κατά την παραγωγή του φωνήεντος. Εάν ακούει μια διαφορά στις δυο παραγωγές, ζητάμε από το παιδί να προσπαθήσει να τις κάνει το ίδιο.
- 2) Ζητάμε από το παιδί να παράγει ένα μεγάλο χασμουρητό, το οποίο πιέζει το πίσω μέρος της γλώσσας προς τα κάτω και το υπερώιο ιστίο προς τα πάνω.
- 3) Το παιδί έχει επίγνωση του “τεντώματος” στο πίσω μέρος του στόματος.
- 4) Ζητάμε από το παιδί να συναρθρώσει το φωνήεν με το χασμουρητό.

### **Γλωττιδικά στιγμιαία ως μία αντικατάσταση για τα έκκροτα:**

---

<sup>158</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer

- 1) Ζητάμε από το παιδί να ψιθυρίσει μία συλλαβή, κάτι το οποίο θα αποτρέψει την προσαγωγή της φωνητικής πτυχής για ένα γλωττιδικό στιγμιαίο.
- 2) Ζητάμε από το παιδί να παράγει αργά ηχηρά και άηχα έκκροτα, ακολουθούμεθα από ένα εισπνεόμενο /h/ για να αποβάλλει το γλωττιδικό στιγμιαίο (πχ. p-ha για pa).
- 3) Τροποποίηση του χρόνου έναρξης της φώνησης καθυστερώντας τη φώνηση στο ηχηρό έκκροτο, (τεχνική παρόμοια με την παραπάνω).
- 4) Ζητάμε από το παιδί να τοποθετήσει το χέρι του στο λαιμό του κατά τη διάρκεια παραγωγής ενός γλωττιδικού στιγμιαίου και έπειτα ενός παρατεμένου φωνήεντος ή ένρινου συμφώνου. Ζητάμε από το παιδί να προσπαθήσει να παράγει το έκκροτο με την ομαλότητα του φωνήεντος ή του ένρινου συμφώνου και δίχως το "τράνταγμα" του γλωττιδικού στιγμιαίου.<sup>159</sup>

**Φαρυγγικά έκκροτα ως μία αντικατάσταση για τα έκκροτα:**

- 1) Για να μπορέσουν να παραχθούν οι ήχοι /k/ και /g/, ξεκινάμε με την παραγωγή του /ng/. Εάν το παιδί δυσκολεύεται να το κατορθώσει, μπορούμε να χρησιμοποιήσουμε ένα κουτάλι ή ένα γλωσσοπίεστρο, ώστε να κρατάμε την άκρη της γλώσσας προς τα κάτω. Έπειτα, πιέζουμε τον αντίχειρα κάτω από την βάση του πηγουνιού, το οποίο είναι κάτω από την βάση της γλώσσας.
- 2) Αρχίζουμε με το /ng/, και ζητάμε από το παιδί να δουλέψει την κίνηση πάνω-κάτω του πίσω μέρους της γλώσσας, παρά την κίνηση πίσω-μπροστά, η οποία παρατηρείται με το φαρυγγικό έκκροτο. Αυτό πραγματοποιείται και άηχα.
- 3) Έπειτα, ζητάμε από το παιδί να πάρει μια αναπνοή, να τοποθετήσει τη γλώσσα παίρνοντας τη θέση της παραγωγής του /ng/ και να απελευθερώσει την πίεση του αέρα αργά. Αυτό θα επιφέρει ένα υπερωικό τριβόμενο.

---

<sup>159</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer

- 4) Μόλις το παιδί παράγει το υπερωικό τριβόμενο, ζητάμε να παράγει το /ng/, να συσσωρεύσει πίεση αέρα, να απελευθερώσει τον αέρα γρήγορα για την παραγωγή του υπερωικού εκκρότου.<sup>160</sup>

### **Φαρυγγικά Τριβόμενα, Προστριβόμενα και Οπίσθια Ρινικά Τριβόμενα**

Για το /s/:

- 1) Ζητάμε από το παιδί να παράγει δυνατά το /t/ συνεχόμενα.
- 2) Έπειτα, ζητάμε να παράγει το /t/ με κλειστά τα δόντια, ώστε να παραχθεί ένα /ts/.
- 3) Πρέπει να αυξηθεί η διάρκεια της παραγωγής του για να γίνει /tsssss/.
- 4) Κατά την διάρκεια της παραγωγής, θα πρέπει το παιδί να βλέπει την θέση της γλώσσας και το κύμα αέρα που κατευθύνεται πάνω από τη γλώσσα.
- 5) Εξαλείφουμε την κίνηση της άκρης της γλώσσας για να παραχθεί το /t/.

Για το /sh/, /ts/, /dz/:

- 1) Αρχικά ξεκινάμε με την παραγωγή του /ts/, διότι περιέχει το /t/. Ακολουθούμε τις διαδικασίες που χρησιμοποιήσαμε για το /s/, απλά τα χείλη πρέπει να είναι στρογγυλεμένα.
- 2) Μόλις το παιδί, κατακτήσει το /ts/, συνεχίζουμε με την παραγωγή του /dz/, με τον ίδιο ακριβώς τρόπο, ξεκινώντας με τον ήχο /d/.
- 3) Τέλος, για να παραχθεί ένα /sh/, ακολουθούμε το 4 και 5 βήμα για τον ήχο /s/.<sup>161</sup>

---

<sup>160</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer

<sup>161</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer



### Αντικατάσταση ng/l

- 1) Ζητάμε από το παιδί να παράγει ένα μεγάλο χασμουρητό, για να έχετε τη βάση της γλώσσας προς τα κάτω και το υπερώιο ιστίο προς τα πάνω
- 2) Το παιδί έχει επίγνωση του "τεντώματος" στο πίσω μέρος του στόματος.
- 3) Με το χασμουρητό, ζητήστε από το παιδί να συναρθρώσει το /l/.
- 4) Σταδιακά, εξαλείψτε τη χρήση της κίνησης του χασμουρητού, αλλά πείτε στο παιδί να σκέφτεται την κίνηση κατά την παραγωγή.<sup>162</sup>

### Ρινικοποιημένο /r/ (Αντικατάσταση ng/r ή λανθασμένο /r/)

- 1) Χρησιμοποιώντας το χέρι μας, δείχνουμε στο παιδί πώς το σχήμα της γλώσσας διαμορφώνει μια βάρκα και ότι το πίσω μέρος της γλώσσας πρέπει να αγγίξει πίσω στα πίσω δόντια.
- 2) Με ένα γλωσσοπίεστρο, διεγείρουμε και τις δυο πλευρές της γλώσσας προς τα πίσω. Έπειτα, διεγείρουμε το άνω ουλικό έπαρμα, πίσω από τους γομφίους. Λέμε στο παιδί, να ενώσει αυτά τα δυο.
- 3) Βοηθάμε το παιδί με οπίσθια ανύψωση της γλώσσας, πιέζοντας προς τα πάνω την βάση του πηγουνιού με το μεσαίο δάχτυλο, ενώ πιέζουμε τα μάγουλα με τον αντίχειρα και τον δείκτη.
- 4) Μόλις το /r/ (το οποίο είναι συνεχές) εδραιωθεί, έπειτα επιδεικνύουμε με το χέρι μας, πώς κινείται η άκρη της γλώσσας προς τα εμπρός για το /r/. Η
- 5) Εάν το παιδί συνεχίζει να ανυψώνει ολόκληρο το πίσω μέρος της γλώσσας για το /r/, προκαλώντας ένα /ng/, κλείνουμε την μύτη του παιδιού κατά την παραγωγή του ήχου. Αυτό θα κάνει αδύνατη την παραγωγή του ήχου /ng/.
- 6) Εάν είναι απαραίτητο, τοποθετούμε έναν αγωγό στην μέση της γλώσσας, έτσι ώστε ο ήχος να διέλθει, αλλά η μέση της γλώσσας να μην μπορεί να πάει προς τα πάνω, για να αρθρώσει προς το υπερώιο ιστίο.<sup>163</sup>

### Μεσοραχιαία υπερωικά στιγμιαία (Υπερωο-ραχιαία)

<sup>162</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer

<sup>163</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer

### **Για γλωσσο-φατνιακά ή υπερωικά:**

- 1) Ζητάμε από τον ασθενή να δαγκώσει ένα γλωσσοπίεστρο, ώστε να βρίσκεται μεταξύ των κοπτήρων.
- 2) Ζητάμε από το παιδί να εκφέρει γλωσσοφατνιακούς ήχους t,d,n με την άκρη της γλώσσας, να ακουμπά το γλωσσοπίεστρο.
- 3) Ζητάμε από το παιδί να παρατείνει την παραγωγή ενός ρινικού ήχου /n/ για να εδραιώσει την τοποθέτηση για γλωσσο- φατνιακούς ήχους ή /ng/ για να εδραιώσει τοποθέτηση για τα υπερωικά. Εάν το παιδί δεν μπορεί να το παράγει, ζητάμε να γύρει το κεφάλι προς τα πίσω για να βοηθήσει η βαρύτητα ή πιέζουμε σταθερά κάτω από το πηγούνι με τον αντίχειρα, για να βοηθήσουμε, πιέζοντας τη βάση της γλώσσας.
- 4) Ζητάμε να προσπαθήσει για την επίτευξη αυτής της τοποθέτησης και μετά να "ρίχνει" τη γλώσσα.
- 5) Ζητάμε από το παιδί να πάρει μια βαθιά αναπνοή, και να κατορθώσει την τοποθέτηση και να την διατηρήσει.
- 6) Ζητάμε να απελευθερώσει ορισμένη πίεση, ενώ παράλληλα να διατηρεί την τοποθέτηση ώστε να δημιουργηθεί ένας ήχος τύπου-τριβόμενο.
- 7) Τέλος, ζητάμε από το παιδί να επαναλάβει το 5<sup>ο</sup> βήμα αλλά να "ρίχνει τη γλώσσα για την παραγωγή του έκκροτου."<sup>164</sup>

### **Για συριστικά:**

- 1) Τοποθετούμε ένα καλαμάκι μπροστά από τους κοπτήρες μας και παράγουμε ένα /s/. Βεβαιωνόμαστε ότι το κύμα αέρα ακούγεται μέσω καλαμακιού.
- 2) Τοποθετούμε το καλαμάκι μπροστά από τους κοπτήρες του παιδιού κατά την εκφορά του /s/ και παρατηρούμε την έλλειψη κύματος αέρα μέσω του καλαμακιού.
- 3) Μετακινούμε το καλαμάκι στην πλευρά του οδοντικού τόξου του παιδιού κατά την παραγωγή του /s/ και βρείτε το μέρος, όπου το κύμα αέρα μπορεί να ακουστεί μέσω του καλαμακιού.
- 4) Ζητάμε από το παιδί να βάλει το καλαμάκι μπροστά από τους κλειστούς κοπτήρες του και να παράγει το /t/, ενώ κρατά τα χείλη κλειστά.

---

<sup>164</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer

- 5) Ζητάμε από το παιδί να παρατείνει το /t/, μέχρι να είναι ένα /tssssss/, ενώ πιέζει τον αέρα μέσω του καλαμακιού. Επειδή ο ήχος /ts/ περιέχει ήδη τον ήχο /t/, σε ορισμένες περιπτώσεις, μπορεί να είναι ευκολότερο να δουλευτεί πρώτα το /ts/, χρησιμοποιώντας ένα /t/ κι έπειτα ένα παρατεταμένο /sh/.
- 6) Ζητάμε από το παιδί να αισθανθεί την ροή του αέρα πάνω στην γλώσσα και να ακούσει τον αέρα μέσω του καλαμακιού.
- 7) Έπειτα, ζητάμε να επιτύχει αυτή τη θέση χωρίς το αρχικό /t/ και παρατείνοντας το /s/.
- 8) Μόλις κατακτηθεί το /s/, οι ίδιες τεχνικές μπορούν να χρησιμοποιηθούν, για να επιτευχθούν άλλοι συριστικοί ήχοι.<sup>165</sup>

## **Κεφάλαιο 6<sup>ο</sup>**

### **6.1) Κοινωνικά θέματα**

#### **6.1.1) Η ψυχολογική υποστήριξη**

Έρευνες έχουν δείξει ότι το να ζει ένα άτομο με μια αλλαγή στην εμφάνιση του προσώπου του, ως αποτέλεσμα τραυματισμού ή ασθένειας είναι πολύ δύσκολο έργο. Είναι επιπλέον πρόκληση για τα παιδιά με κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και τους γονείς τους να μπορούν να προσαρμοστούν. Τα παιδιά με σχιστία δεν πρέπει να επικεντρωθούν τόσο στην αντιμετώπιση των προβλημάτων της φυσικής τους εμφάνισης όσο με τα ψυχολογικά προβλήματα των ψυχοκοινωνικών περιορισμών που αντιμετωπίζουν.<sup>166</sup>

---

<sup>165</sup> Cleft Palate and Craniofacial anomalies: on speech and resonance, Ann W. Kummer

<sup>166</sup> Psychological issues in cleft lip and cleft palate, Indian Assoc Pediatr Surg. 2009 Apr-Jun 14, US National Library of Medicine, National Institutes of Health

Τα ευρήματα δείχνουν, ότι τα παιδιά που έχουν υποβληθεί σε Κρανιοπροσωπική χειρουργική επέμβαση, θα πρέπει να λαμβάνουν υποστηρικτικές ψυχοθεραπευτικές υπηρεσίες.<sup>167</sup> Υπάρχουν στοιχεία που υποστηρίζουν ότι οι γονείς και τα παιδιά καταβάλλουν κάποιες υψηλές τιμές για την προσαρμογή του σ' αυτήν την κατάσταση και τελικά οι κλινικοί γιατροί μπορούν να εξομαλύνουν το δρόμο, έχοντας πιο ενεργή επίγνωση των προβλημάτων που πρέπει να αντιμετωπιστούν σε προγράμματα θεραπείας, μέχρι ώσπου η σχισμή να γίνει ένα θέμα ιστορικής σημασίας και όχι επίκαιρο στη ζωή τους.<sup>168</sup>

### **6.1.Η κοινωνική ένταξη**

Η πιθανότητα πειράγματος ή εκφοβισμού στο σχολείο είναι πολύ χαμηλότερη σήμερα, λόγω της αποτελεσματικής και έγκαιρης χειρουργικής διαδικασίας που λαμβάνουν χώρα στις αναπτυγμένες χώρες καθώς επίσης και πολλές μεσαίου εισοδήματος χώρες. Ακόμα κι έτσι, το παιδί μπορεί να χρειάζεται ενθάρρυνση για να αλληλεπιδρά με άλλα παιδιά από μικρή ηλικία. Τα παιδιά μπορεί να υποβάλλουν ερωτήσεις σχετικά με ορατές ενδείξεις τις υπερωϊοσχιστίας και το παιδί θα πρέπει να πει στην απλή άποψη να εξηγήσει τι είναι η υπερωϊοσχιστία, ώστε να μπορεί να περάσει αυτές τις πληροφορίες στους φίλους του. Όταν τον ρωτήσουν. Εάν τα αποτελέσματα της κατάστασης του παιδιού στην ακοή και την ομιλία δημιουργούν προβλήματα, είναι σημαντικό να έρθει σε επαφή με το σχολείο. Τέτοια απλά πράγματα, όπως να διασφαλίσουμε ότι το παιδί βρίσκεται σε ένα στρατηγικό τμήμα της τάξης είναι σημαντικό.<sup>169</sup>

#### **6.1.3)Περιπτώσεις αποκλεισμού**

Είναι χαρακτηριστική η περίπτωση μητέρας που πήγε να γράψει το παιδί της στην α' τάξη δημοτικού ιδιωτικού σχολείου: "Όταν πήγα να γράψω το παιδί μου σε ιδιωτικό

---

<sup>167</sup> The psychosocial adjustment of pediatric craniofacial patients after surgery, Cleft Palate J. 1989 Jul 26, Harvard Medical School, Boston, MA, PMID: 2758672

<sup>168</sup> Social and psychological problems associated with cleft palate, Clin Plast Surg. 1989 Jul 26, Harvard Medical School, Boston, MA, PMID: 7172583

<sup>169</sup> What is Cleft Lip And Cleft Palate? What Causes Cleft Lip And Cleft Palate, Christian Nordqvist, Medical News Today, 22 Sept 2009

σχολείο με καλή φήμη, με συμβούλεψαν να το γράψω σε δημόσιο και παράλληλα να κάνει ιδιαίτερα στο σπίτι. Όταν απευθύνθηκα σε δημόσιο δημοτικό, μου έδωσαν άλλη συμβουλή... Να το πάω σε ιδιωτικό, για να έχει καλύτερη αντιμετώπιση, έτσι όπως είναι"! Πρέπει να αναφερθεί και είναι άξιο προβληματισμού ότι παιδιά με σχιστίες αποκλείονται από όλες τις στρατιωτικές σχολές στην Ελλάδα. Ταυτόχρονα γονείς παιδιών με σχιστίες, εκπαιδευτικοί του δημοσίου τομέα, δεν μπορούν να μετατεθούν στον τόπο κατοικίας τους, αφού οι χειλεο-γναθο-υπερωϊοσχιστίες δεν εντάσσονται στην ειδική κατηγορία παθήσεων του ΠΔ 50/96/άρθρο 13 του υπουργείου Παιδείας.<sup>170</sup>

---

<sup>170</sup> Γεννημένα με σχιστία : παιδιά ενός κατώτερου θεού, Απόστολος Τσίας, 08/06/2008, Δημοσιογραφικό συγκρότημα "ΜΑΚΕΔΟΝΙΑ"

# ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 1

## ΛΟΓΟΠΑΘΟΛΟΓΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ ΓΙΑ ΠΑΙΔΙΑ

### ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

Όνομα Παιδιού:.....

Η/νία Γέννησης:..... Η/νία  
Λήψης:.....

Ασφαλιστικός Φορέας:.....

Διεύθυνση:..... Πόλη:.....  
Τ.Κ. ....

Όνομα Μητέρας:..... Ηλικία:.....

Όνομα Πατέρα:.....  
Ηλικία:.....

Αδέρφια (ονόματα & ηλικίες)

1.....  
2.....  
3.....

Στοιχεία Επικοινωνίας:..... Σπίτι:.....  
Εργασίας:.....

Κινητά:.....

Παραπομπή από:.....

Παιδίατρος:.....  
Τηλέφωνο:.....

Διεύθυνση:.....  
Σχολείο:.....  
Τάξη:.....

Όνομα Δασκάλου:.....  
Τηλ. Επικοινωνίας:.....

Διάγνωση (αν υπάρχει από κρατικό  
φορέα):.....  
.....  
.....

Περιγραφή του  
προβλήματος:.....

.....  
.....  
Γλώσσα που μιλιέται στο σπίτι:.....

**Γιατροί και θεραπευτές που έχουν εξετάσει το παιδί:**

Επάγγελμα	Ειδικότητα	Ημ/ εξέτασης	Αποτελέσματα-Γνωματεύσεις
-----------	------------	--------------	---------------------------

Παράγοντας κληρονομικότητας: ΝΑΙ:.....  
ΟΧΙ:.....

Προσδιορίστε:.....  
.....

**Προγεννητικό και περιγεννητικό ιστορικό**

Γενική υγεία της μητέρας κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης (ασθένειες, ατυχήματα, φάρμακα, χρήση αλκοόλ, κάπνισμα):.....  
.....  
.....

Διάρκεια Εγκυμοσύνης: .....Επιπλοκές  
Τοκετού:.....  
Μορφή Τοκετού: Φυσιολογική:.....  
Καισαρική: .....  
Αιτία:.....  
Βάρος Γέννησης:.....

Παραμονή σε θερμοκοιτίδα: ΝΑΙ:..... Αιτία:  
.....  
.....ΟΧΙ:.....  
Θηλασμός: ΝΑΙ..... Για πόσο διάστημα:.....  
ΟΧΙ.....  
Χρήση πιπίλας – μπιμπερό: ΝΑΙ: ..... Για πόσο  
διάστημα:.....  
ΟΧΙ: .....

### **Ιατρικό Ιστορικό**

**Παιδικές Ασθένειες που πέρασε το παιδί (Ιλαρά, Ανεμοβλογιά):**.....  
.....  
Σπασμοί – Επιληψία: ΝΑΙ.....  
ΟΧΙ.....  
Αλλεργίες: ΝΑΙ.....  
ΟΧΙ.....  
σε ποια  
φαγητά/φάρμακα:.....  
.....  
Ασθμα: ΝΑΙ..... ΟΧΙ.....  
Προβλήματα Ακοής: ΝΑΙ.....  
ΟΧΙ.....  
Περιγράψτε:.....  
.....  
.....  
Προβλήματα Όρασης: ΝΑΙ.....  
..... ΟΧΙ.....  
Ιατρικό νοσηλείας / χειρ. επεμβάσεων:  
ΝΑΙ..... ΟΧΙ.....  
Χρονική  
Περίοδος:.....  
Αιτία / Διάρκεια  
Νοσηλείας:.....  
.....  
Λήψη φαρμακευτικής Αγωγής: ΝΑΙ.....  
ΟΧΙ.....  
Προσδιορίστε:.....  
.....

### **Αναπτυξιακό Ιστορικό**



*Αναφέρετε τη κατά προσέγγιση ηλικία στην οποία το παιδί απέκτησε τις ακόλουθες δεξιότητες:*

Κάθισε:.....  
Μπουσούλισε:.....  
Στάθηκε:  
.....Περπάτησε:.....  
.....  
Έλεγχος Σφιγκτήρων: ΝΑΙ..... ΟΧΙ.....  
Νυχτερινή Ενούρηση: ΝΑΙ  
.....ΟΧΙ.....  
Εγκόπριση: ΝΑΙ.....  
ΟΧΙ.....  
Βάβισμα: Πρώτες  
λέξεις:.....  
..... Φράσεις /  
Προτάσεις:.....  
.....  
Εκτέλεση Οδηγιών: Απλές  
/Σύνθετες.....  
Σωματογνωσία:.....  
..... Χρώματα:  
.....  
.....  
Σχήματα:.....  
.....  
Αυτοεξυπηρετείται (τρώει/ ντύνεται μόνο του): ΝΑΙ.....  
ΟΧΙ.....  
  
Υπήρξαν περιπτώσεις συχνών μετακινήσεων ή τραυματικών γεγονότων (απώλειας  
συγγενικο ύπρουσώπου) που μπορεί να επηρέασαν τη γλωσσική του ανάπτυξη;  
  
ΝΑΙ.....  
Προσδιορίστε:.....  
.....  
.....  
  
ΟΧΙ.....

### **Εκπαιδευτικό Ιστορικό**

Παρακολούθηση σε παιδικό σταθμό: ΝΑΙ..... Ηλικία:.....  
ΟΧΙ.....  
Συστηματική.....  
Σποραδική.....  
Προσαρμογή στο σχολείο:  
Τμήμα Ένταξης / Παράλληλη Στήριξη: ΝΑΙ.....  
ΟΧΙ.....

Σχέση με  
συμμαθητές:.....  
.....

Σχέση με  
δασκάλους:.....  
.....

Χώρος και διάρκεια  
μελέτης:.....

...  
Ξένες  
Γλώσσες:.....  
.....

### **Ψυχοκοινωνικό Ιστορικό:**

Προβλήματα συμπεριφοράς:  
(επιθετικότητα, άρνηση, φοβίες)

ΝΑΙ.....  
Περιγράψτε:.....  
.....

ΟΧΙ:.....  
Διάσπαση Προσοχής: ΝΑΙ..... ΟΧΙ.....  
Υπερκινητικότητα: ΝΑΙ..... ΟΧΙ.....

Σχέση με  
συνομήλικους:.....  
.....

Εξωσχολικές  
Δραστηριότητες:.....  
.....

Πληροφοριοδότης:.....  
.....

Σχέση του με το  
παιδί:.....  
.....

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 2

### ΣΤΟΜΑΤΟΠΡΟΣΩΠΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

Όνομα παιδιού:.....

Ημερομηνία γέννησης:.....

Ηλικία:.....

Διεύθυνση:.....

Τηλέφωνο:.....

Όνοματεπώνυμο Λογοθεραπευτή:

.....

Ημερομηνία

εξέτασης:.....

.....

### ΕΜΦΑΝΙΣΗ ΤΟΥ ΠΡΟΣΩΠΟ

Συμμετρία

Ανέκφραστο

Συμμετρικό/ασύμμετρο

Με εκφράσεις

Συμμετρικό/ασύμμετρο

Μυϊκός τόνος

Ανέκφραστο

Αναπτυγμένο/μειωμένο/κανονικό

Με εκφράσεις

Αναπτυγμένο/μειωμένο/κανονικό

Εκφράσεις προσώπου

Εύρος/ κλιμάκωση

Φυσιολογικό/μη φυσιολογικό

ελεγχόμενες

Φυσιολογικό/μη φυσιολογικό

Σχόλιο:.....

.....

### ΜΥΤΗ

Συμμετρία

Συμμετρική/ μη

Συμμετρική/μη συμμετρική

Ρινική απόφραξη

συμμετρική

Απούσα/Παρούσα

Αριστερή

Απούσα/Παρούσα

Δεξιά

Κρεατάκια (αδενοειδής

Παρόντα

Έχουν αφαιρεθεί

εκβλαστήσεις του ρινοφ/γγα. Έχουν αφαιρεθεί; Ναι Ημ/αφαίρεσης.....

Αναπνέει από το στόμα; Πρωί Ναι/Όχι  
Βράδυ Ναι/Όχι

Αναπνέει από το στόμα; Ναι/Όχι

Σχόλιο:.....  
.....

## **ΧΕΙΛΗ**

Συμμετρία Σε παύση Ναι/Όχι

Σε κίνηση Ναι/Όχι

Σχόλιο:.....  
.....

Θέση των χειλιών Κλειστά/ Ανοικτά  
όταν είναι ανοικτά

Σύγκλειση Παρούσα Δυνατόν να επιτευχθεί όταν ζητηθεί  
Αδύνατον να επιτευχθει

Εύρος των χειλιών Κανονικό/Μη  
κατά την ομιλία κανονικό

Χείλη κατά την διάρκεια της ομιλίας (εύρος και συμμετρία κίνησης, κλείσιμο των χειλιών κατά την παραγωγή έκκροτων φθόγγων κλπ.).....  
.....  
.....

## ΚΑΤΩ ΓΝΑΘΟΣ

Σχετικά με την κάτω γνάθο	Κανονική	Προγναθική	Οπισθογναθική
Θέση της κάτω γνάθου σε ακινησία	Ανοικτή	κλειστή	
<u>Συμμετρία</u>	Συμμετρική/Μη συμμετρική		
Ακίνητη			
Σε κίνηση			

Εύρος εκούσιου ανοίγματος (Το κανονικό εύρος ισούται με το εύρος των 3 δακτύλων του ασθενή).....  
.....  
..... Άνοιγμα κατά την διάρκεια της ομιλίας.....  
.....

Άνοιγμα κατά την διάρκεια της ομιλίας

Άνοιγμα κατά την διάρκεια της ομιλίας	Παρούσα	Απούσα
---------------------------------------	---------	--------

Σχετιζόμενα συμπτώματα π.χ. πονοκέφαλος.....  
.....  
.....

## ΔΟΝΤΙΑ

Σύγκλειση	I	II	III	
Κανονική σύγκλειση	Πρόσθιο άνοιγμα	Άνοιγμα στα πλάγια	Χιαστή σύγκλειση	Εγκάρσια σύγκλειση

Κενό ανάμεσα στα μπροστινά δόντια(διάστημα).....  
.....  
.....

Δόντια που λείπουν Έχουν αφαιρεθεί Έπεται 2<sup>η</sup> οδοντοστοιχία

Προσθετικές συσκευές	Τεχνητή οδοντοστοιχία	Στεφάνη
Εφαρμογή	Μασέλα	Μη ικανοποιητική
	Ικανοποιητική	

Άλλα στοιχεία:

- Χρησιμοποιεί πιπίλα;.....
- Πιπιλίζει το δάχτυλο;.....
- Πνευστό μουσικό όργανο;.....
- .....

Σχόλιο:.....

.....

**ΓΛΩΣΣΑ**

Εμφάνισή της σε ακινησία

- |  |          |       |         |
|--|----------|-------|---------|
| • Μέγεθος σε σχέση με το στόμα               | Κανονική | Μικρή | Μέγεθος |
| • Ατροφική                                   | Ναι      | Όχι   |         |
| • Περιβλημά της γλώσσας/μυκητίαση/βλεννογόνο | Ναι      | Όχι   |         |
| • Συμμετρία                                  | Ναι      | Όχι   |         |

Συνήθης μετατόπιση της γλώσσας	Κανονική κανονική	Πρόσθια ανυψωμένη	Οπίσθια χαμηλωμένη
--------------------------------	----------------------	----------------------	-----------------------

Πρόσθια προώθηση της γλώσσας

- |                                 |         |        |
|---------------------------------|---------|--------|
| • Κατά την διάρκεια της ομιλίας | Παρούσα | Απούσα |
| • Κατά την κατάποση             | Παρούσα | Απούσα |

Σχόλιο:.....  
.....

### Εύρος κίνησης της γλώσσας

Προβολή	Κανονική	Μη κανονική
Πρόσθια ανύψωση	Κανονική	Μη κανονική
Οπίσθια ανύψωση	Κανονική	Μη κανονική
Πλάγιες κινήσεις	κανονικές	Μη κανονικές

Ρυθμός κίνησης (διαδοχοκίνηση) της γλώσσας και των χειλιών:

Ζητείστε από τον ασθενή να επαναλάβει τον ήχο 10 φορές όσο καθαρότερα και γρηγορότερα μπορεί και χρονομετρήστε τον:

[p], [t], [pt], [ptk]

### ΚΟΙΛΟΤΗΤΑ ΤΩΝ ΠΑΡΕΙΩΝ

Λιπώδης σφαίρα της παρειάς	Ναι	Όχι
Σφαίρα του Bichat		
Ίχνη δαγκώματος	Ναι	Όχι

### ΣΚΛΗΡΗ ΥΠΕΡΩΑ

Πλάτος	Κανονική	Φαρδιά	Στενή
Ύψος	Κανονική	Ψηλή	Χαμηλή
Υπερωϊοσχιστία	Παρούσα	Απούσα	

### ΜΑΛΑΚΗ ΥΠΕΡΩΑ

Συμμετρία	Ακίνητη	Συμμετρική	Μη συμμετρική
Δισχιδής σταφυλή	Σε κίνηση Θέση	Συμμετρική Παρούσα	Μη συμμετρική Απούσα

Σχόλιο:.....  
.....

### **ΣΤΟΜΑΤΙΚΗ ΚΟΙΛΟΤΗΤΑ**

Παρίσθμιες αμυγδαλές	Κανονικές	Υπερτροφικές	Απούσες
Σιέλος (έκκριση σιέλου)	Κανονική	Στεγνή (ξηρά) μειωμένη	Υπερβολική ποσότητα
			Αυξημένη

Σχόλιο:.....  
.....

### **ΑΝΑΠΝΟΗ**

Σχόλιο:.....  
.....

### **ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΤΗΣ ΦΩΝΗΣ**

Ισορροπημένη

Υπερινολαλία

Υπορινολαλία

Ασταθής

Ρινική εκπομπή αέρα



## ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΗΣ ΚΑΤΑΠΟΣΗΣ (ΠΡΟΩΘΗΣΗ ΤΗΣ ΓΛΩΣΣΑΣ)

Μάσηση	Παρούσα	Προβληματική	Απούσα
Προβολή της γλώσσας με σάλιο	Απούσα	Προς τα εμπρός	Πλαγίως
Με τροφή (προσδιορίστε την)	Απούσα	Προς τα εμπρός	Πλαγίως
Με υγρό	Απούσα	Προς τα εμπρός	Πλαγίως
Καμπύλωση της γλώσσας/σύσπαση	Παρούσα	Πλευρική	Προς τα εμπρός

Αρχική υοειδής κίνηση.....  
.....

Στοματικός σφιγκτήρας	Χαλαρός	Έντονος
Δραστηριότητα Γενειακού μυ	Χαλαρή	Έντονη
Δραστηριότητα Βυκανητού μυ	Έντονη	Έντονη
Μάσηση	Κανονική	
Κίνηση της κεφαλής	Ναι	Όχι
Κατάποση με δυσκολία	Ναι	Όχι

## ΑΡΘΡΩΣΗ (γ,Χ,c,l,ks,x,ps,)

	Αρχική	Μεσαία	Τελική	Stim.	Initial.	Medial	Final	Stim.
p				n				
b				i				
t				r				
d				f				
k				v				
g				θ				
m				δ D				
		initial	Medial		Final		Stim	
s								
z								

ts  
dz

Initial=Αρχική θέση

Medial=Μεσαία θέση

Final=Τελική θέση

Stimulable= Εκπαιδεύσιμο

Αποτελεί η ομιλία πρόβλημα για τον ασθενή:

Σχόλιο:.....  
.....

### ΑΛΛΑ

<b>Φωνή</b>	Κανονική	Μη κανονική	Χρειάζεται εξέταση
<b>Ροή ομιλίας</b>	Κανονική	Μη κανονική	Χρειάζεται εξέταση
<b>Λόγος</b>	Κανονικός	Μη κανονική	Χρειάζεται εξέταση

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 3

Εικόνες για περιγραφή για την λήψη δείγμα λόγου/ομιλίας



## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 4

### Κείμενο για ανάγνωση

#### Ο λαγός και η χελώνα

Ένα ανοιξιάτικο πρωινό ένας λαγός είχε βγει έξω από την φωλιά του και έτρωγε φρέσκο χορταράκι. Καθώς έτρωγε, είδε μια χελώνα να περνάει λίγο πιο μακριά και του φάνηκε τόσο αστείο το περπάτημα της, που άρχισε να την κοροϊδεύει ότι ήταν πιο αργή και από τα σαλιγκάρια. Η χελώνα σταμάτησε, γύρισε προς τον λαγό και του είπε: Τι θα έλεγες να τρέξουμε σε ένα αγώνα δρόμου για να δούμε ποιος είναι πιο γρήγορος από τους δυο; Αυτό ήταν! Ο λαγός έπεσε κάτω και άρχισε να χτυπιέται από τα γέλια. Βλέποντας όμως ότι η χελώνα παρέμενε σοβαρή, κατάλαβε ότι δεν του το είπε για αστείο και έτσι δέχτηκε την πρόκληση. Η αλεπού ως καταλληλότερη, όρισε το σημείο που θα ξεκινούσαν, την διαδρομή και το σημείο τερματισμού.

Ο αγώνας ορίστηκε για το επόμενο πρωινό και πράγματι, οι δύο διαγωνιζόμενοι καθώς και πολλά ζώα του δάσους βρίσκονταν πρωί πρωί στην αφετηρία. Η αλεπού έδωσε το σύνθημα και ο αγώνας ξεκίνησε. Η χελώνα χωρίς να χάσει χρόνο άρχισε να περπατάει, αργά βέβαια, και ήδη είχε καλύψει τα πρώτα εκατοστά της διαδρομής. Ο λαγός βλέποντας τον ρυθμό της αντιπάλου του, και νυστάζοντας μιας και ήταν πολύ πρωί, σκέφτηκε να κοιμηθεί λιγάκι και όταν ξυπνήσει θα έτρεχε όπως μόνο αυτός μπορεί και θα τερμάτιζε σίγουρα πρώτος. Έτσι η χελώνα συνέχισε να περπατάει, στην ορισμένη από την αλεπού διαδρομή, ενώ ο λαγός το έριξε στον ύπνο.

Πέρασε αρκετή ώρα και κάποια στιγμή ο λαγός ξύπνησε. Καιρός για τρέξιμο είπε και ξεκίνησε. Παραξενεύτηκε πολύ που δεν συναντούσε την χελώνα και για μια στιγμή σκέφτηκε ότι θα είχε εγκαταλείψει τον αγώνα αφού έτσι κι αλλιώς τον είχε χαμένο από χέρι. Περισσότερο όμως ξέρετε πότε παραξενεύτηκε; Όταν έφτασε στο σημείο τερματισμού και είδε την χελώνα να τον περιμένει μασώντας ένα φυλλαράκι και έχοντας μια έκφραση θριάμβου στο πρόσωπο της. Έτσι η χελώνα κέρδισε τον λαγό σε αγώνα δρόμου, όχι βέβαια γιατί τρέχει πιο γρήγορα από αυτόν, αλλά γιατί παρέμεινε πιστή στον σκοπό της και δεν έδειξε όπως ο λαγός αλαζονεία.

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 5

### **ΑΡΤΕΜΙΣΙΑ”** Ο σύλλογος των γονέων

Στην Ελλάδα ιδρύθηκε και λειτουργεί από το 1998 ο πανελλήνιος σύνδεσμος ατόμων με σχιστίες και άλλες κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες με την επωνυμία “Αρτεμισία”.

Στόχοι του είναι:

- Η συνεχής βελτίωση των παρεχόμενων υπηρεσιών σε άτομα με διάφορες κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες από ομάδες εξειδικευμένων επιστημόνων με αποδεδειγμένη εμπειρία.
- Η αλληλοϋποστήριξη των ατόμων αυτών, καθώς και των γονέων ή κηδεμόνων τους.
- Η ενημέρωση του κοινού, καθώς και η με κάθε πρόσφορο μέσο διεκδίκηση από την πολιτεία και τους αρμόδιους φορείς του εσωτερικού και του εξωτερικού των δικαιωμάτων τους για την κάλυψη των εξόδων της θεραπείας από τους κρατικούς ασφαλιστικούς φορείς.

- Ο σύλλογος έχει έδρα στην Αθήνα και υπεύθυνη για τη Βόρεια Ελλάδα είναι η Θωμαή Παγιάντζα-Θεολόγου. (Τηλ. επικοινωνίας: 2310 775323, 6945 778379).

## **ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ**

### **Βιβλία:**

- ❖ Therapy Techniques for Cleft Palate Speech and Related Disorders, Karen J. Golding- Kushner
  
- ❖ Διαγνωστικά θέματα Λογοθεραπείας, Δρ, Μαρία Καμπανάρου, Εκδόσεις Έλλην, 2007
  
- ❖ Σχιστίες του Γναθοπροσωπικού Συστήματος: Υπερωϊοσχιστίες & Χειλεοσχιστίες, Μανώλης Κουδουμνάκης & Επιστημονικοί Συνεργάτες, Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης, 2008
  
- ❖ Βασικές γνώσεις ορθοδοντικής για Λογοθεραπευτές, Renate Clausnitzer, Εκδόσεις Ρόδων, Θεσσαλονίκη 2010.
  
- ❖ Cleft Palate and Craniofacial anomalies effects on speech and resonance, Ann W. Kummer
  
- ❖ Ωτορινολαρυγγολογία: Στοιχεία ανατομίας, φυσιολογίας και παθολογίας, Ναυσικά Ζιάβρα & Αντώνιος Σκευάς, Εκδόσεις Επιστημονικών βιβλίων και περιοδικών, Θεσσαλονίκη 2009.
  
- ❖ Οδηγός σχεδιασμού Λογοθεραπευτικής παρέμβασης, Arthur E. Jongsma & Jr, Series Editor, Εκδόσεις Ρόδων, Θεσσαλονίκη 2010.

- ❖ Παιδιατρική, Γεώργιος Ευ. Βρυώνης, Εκδόσεις Εφύρα, Ιωάννινα 2004
- ❖ Πακέτο σημειώσεων μαθήματος "Κλινική Άσκηση 2"  
Λογοπαθολογικό Ιστορικό, Ε. Βιρβιδάκη & Κ. Δρόσος & Κ. Χαρίση,  
2011.
- ❖ ΕΙΚΟΝΟΓΡΑΦΗΜΕΝΟ ΕΓΧΕΙΡΙΔΙΟ ΑΝΑΤΟΜΙΑΣ Λόγου, Κατάποσης &  
Ακοής, David H. McFarland, Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης, 2011
- ❖ CPAP Debside application in the newborn, Dr PK Rajiv, 2011, Jaypee  
brother, Medical Publishers
- ❖ Assisted ventilation of the Neonate, GoldSmith Karotkin, Fourth  
Edition

#### **Internet:**

<http://www.e-rheumatology.gr/scientific-articles/syndromo-stickler>

<http://www.craniofacial.org/el/services/craniofacial-surgeries/sindromikes-pathiseis/treachercollins.html>

[http://en.wikipedia.org/wiki/Kabuki\\_syndrome](http://en.wikipedia.org/wiki/Kabuki_syndrome)

[http://www.rightdiagnosis.com/o/opitz\\_g\\_syndrome/intro.htm](http://www.rightdiagnosis.com/o/opitz_g_syndrome/intro.htm)

<http://www.craniofacial.org/el/services/cleftlipandpalate/cleftpalate.html>

<http://www.craniofacial.org/el/patientinfo/sitisi-paidion-me-sxistia.html>

<http://www.med-eyecare.gr/strabismus/syndroms/syndrommobius.html>

<http://www.craniofacial.org/el/services/cleftlipandpalate/submucouscleftpalate.html>

<http://www.paidikihara.gr/>

[http://yiorgosthalassis.blogspot.com/2013/04/blog-post\\_6112.html](http://yiorgosthalassis.blogspot.com/2013/04/blog-post_6112.html)

<http://www.babybaby.gr/showarticle.jsp?CMCCode=02050508&extLang=>

<http://www.mrous.gr/diseases/rinolalia.html>

<http://www.my-family.gr/?s=%CF%83%CF%87%CE%B9%CF%83%CF%84%CE%B9%CE%B5%CF%82>

[http://www.innerbody.com/image\\_digeov/dige02-new2.html](http://www.innerbody.com/image_digeov/dige02-new2.html)

[http://logopaideia.blogspot.gr/2012/12/blog-post\\_26.html](http://logopaideia.blogspot.gr/2012/12/blog-post_26.html)

<http://www.odigospolis.com/charaktiristika-omilias-pedion-me-schistia/>

<http://www.craniofacial.org/el/services/craniofacial-surgeries/mi-sindromikes-dismorfies/hemifacialmicrosomia.html>

<http://www.nikoskechagias.com/oral-and-maxillofacial-surgery-info/group1/cleft-lip-jaw-and-palate.html>

<http://www.primehealthchannel.com/treacher-collins-syndrome.html>



<http://www.exelixilogou.gr/news/print.php?id=167>

<http://www.kidsplastsurg.com/treacher-collins-syndrome.cfm>

<http://www.seattlechildrens.org/medical-conditions/chromosomal-genetic-conditions/treacher-collins-treatment/>

[http://www.rch.org.au/kidsinfo/fact\\_sheets/Cleft\\_lip\\_and\\_palate\\_infant\\_feeding/](http://www.rch.org.au/kidsinfo/fact_sheets/Cleft_lip_and_palate_infant_feeding/)

[http://www.rch.org.au/uploadedFiles/Main/Content/kidsinfo/13\\_Infant\\_feeding\\_booklet.pdf](http://www.rch.org.au/uploadedFiles/Main/Content/kidsinfo/13_Infant_feeding_booklet.pdf)

<http://www.babymed.com/fetal-malformations/cleft-lip-cleft-palate> Σχήμα 1ο

<http://www.dontiastoma.gr/path/mouth/lykostoma-lagoxeilo-01.htm> Σχήμα 2ο

<http://www.surgeryencyclopedia.com/Ce-Fi/Cleft-Lip-Repair.html> Σχήμα 3ο

<http://bestpractice.bmj.com/best-practice/monograph/675/resources/image/bp/13.html>  
Σχήμα 4ο

[http://www.rch.org.au/kidsinfo/fact\\_sheets/Cleft\\_lip\\_and\\_palate\\_infant\\_feeding](http://www.rch.org.au/kidsinfo/fact_sheets/Cleft_lip_and_palate_infant_feeding) Σχήμα 5ο

## **Άρθρα**

- Γεννημένα με σχιστία: παιδιά ενός κατώτερου θεού, Απόστολος Τσίας, 08/06/2008, Δημοσιογραφικό συγκρότημα ΉΜΑΚΕΔΟΝΙΑ
- Cleft Lip and Cleft Palate, 2012 WebMD, LLC
- Picture of the Tonsils, 2009 WebMD, LLC
- Λαγόχειλο και λυκόστομα ,(Cleft lip and palate), (Σχιστιές), 10 Μαρτίου 2011, Εμμανουήλ Δασκαλάκης, Ιάτωρ Διαδικτυακό Ιατρικό Περιοδικό
- Σχιστιές Χειλιών-Υπερώας, Πανελλήνιος Σύλλογος Λογοπεδικών-Λογοθεραπευτών, Χαρά Καραμήτσου-Λογοπεδικός

- Και το παιδί χρειάζεται πλαστική, ΣΤΑΥΡΟΥΛΑ ΑΡΓΥΡΟΠΟΥΛΟΥ - ΜΠΟΦΟΥΝΟΥ, πλαστική χειρουργός, διευθύντρια Τμήματος Πλαστικής Χειρουργικής & Εγκαυμάτων Ευρωκλινικής Παίδων, Enet.gr Ελευθεροτυπία
- Thousands of U.S. Babies Born With Cleft Lip, Palate Each Year, but most of the time surgery can correct the defect, experts say, December 31, 2012, Serena Gordon- *HealthDay Reporter, U.S. News Weekly*
- Psychological issues in cleft lip and cleft palate, Indian Assoc Pediatr Surg. 2009 Apr-Jun 14, US National Library of Medicine, National Institutes of Health
- The psychosocial adjustment of pediatric craniofacial patients after surgery, Cleft Palate J. 1989 Jul 26, Harvard Medical School, Boston, MA, [Pub Med]
- Social and psychological problems associated with cleft palate, Clin Plast Surg. 1982 Jul 9, McWilliams BJ, [Pub Med]
- A feeding appliance for a newborn baby with cleft lip and palate, Natl J Maxillofac Surg. 2010 Jan-Jun 1, [Pub Med]
- Submucous cleft, The Cleft Palate Foundation , Nov 26, 2007
- MACROSTOMIA, ISOLATED, Marla J. F. O'Neill : 8/31/2010
- Microstomia Author: Homere Al Moutran, MD; Chief Editor: Arlen D Meyers, MD, MBA
- Macroglossia, A.D.A.M. Medical Encyclopedia, 2013, A.D.A.M., Inc. [Pub Med]
- Int J Pediatr Otorhinolaryngol.,2003 May, Extreme microglossia, Thorp MA, de Waal PJ, Prescott CA. [Pub Med]
- Evaluation and Treatment of Resonance Disorders, Ann W. Kummer Linda Lee, Language, Speech, and Hearing Services in Schools July 1996. © American Speech-Language-Hearing Association
- Tongue Abnormalities / Developmental Disturbances of the Tongue, Microglossia, Medindia- *Health Information*
- Tongue Abnormalities / Developmental Disturbances of the Tongue, Ankyloglossia, Medindia- *Health Information*

- Furlow technique for treatment of soft palate fistula, Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2012 Jan, Abdel-Aziz M, El-Hoshy H, Naguib N, Reda R. [Pub Med]
- A Study of Strategies for Treating Compensatory Articulation in Patients with Cleft Palate, J Maxillofac Oral Surg. 2012 June 11, Published online 2011 December 23, Ma Carmen Pamplona, Antonio Ysunza, Katia Chavelas, Esperanza Arámburu, Carmeluz Patino, Fernanda Martí, and Santiago Morales
- Η εφαρμογή τεχνικών βιοανάδρασης στις κεφαλαλγίες πρωτοπαθούς αιτιολογίας, Πλάτων Μανιάς, (Κεφάλαιο στο βιβλίο "Κεφαλαλγία", έκδοση Ελληνικής Εταιρείας Κεφαλαλγίας)
- Department of Otolaryngology Head and Neck Surgery, Hypernasality-Velopharyngeal insufficiency, 2007
- Ωτορινολαρυγγολογία – χειρουργικής κεφαλής & τραχήλου: τεύχος 30, 30 Οκτωβρίου- Νοεμβρίου-Δεκεμβρίου 2007, Η αποκατάσταση των σχιστιών του χείλους, Εμμ. Κουδουμνάκης.
- Γλώσσα & Μάθηση, Σύνδρομο με σχιστίες : Υπερωϊοσχιστία, Ξαφέλη Χρύσα, 2012
- Submucous cleft palate, Robert Dyas BDS DCH MMedSci FDSRCS, Oral Surgeon
- Submucous cleft palate: diagnostic methods and outcomes of surgical treatment, Gosain AK, Conley SF, Marks S, Larson DL, Department of Plastic and Reconstructive Surgery, Medical College of Wisconsin, Milwaukee, USA., 1996 Jun
- Σύνδρομο Di George σε βρέφος με πολλαπλά ελλείμματα του μεσοκοιλιακού διαφράγματος, Ε. Παπαδοπούλου-Αλατάκη, Α. Φλέβα, Σ. Σπανού, Α. Παυλίτου- Τσιόντση, Γ. Βαρλάμης
- Trisomy 13, Patau Syndrome, August 4, A.D.A.M Medical Encyclopedia [Pubmed]
- Wolf-Hirschhorn (4p-) syndrome. Battaglia A, Carey JC, Wright TJ. University of Pisa Medical School, and Stella Maris Clinical Research Institute, Italy, PMID:11480768

- Wolf-Hirschhorn Syndrome, 4p- Syndrome, Monosomy 4p. Includes: Pitt-Rogers-Danks Syndrome, Agatino Battaglia, MD, John C Carey, MD, Sarah T South, PhD, and Tracy J Wright, PhD, April 29, 2002, PMID: 20301362
- Moebius syndrome: a review of the anaesthetic implications, Ferguson S. PMID: 8839089
- NEURO-TALKS / ΝΕΥΡΟ-ΔΙΑΛΟΓΟΙ, ΑΚΙΝΗΤΟ ΠΡΟΣΩΠΟ ΣΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΜΟΕΒΙΟΥΣ, Dr D. Kountouris
- Möbius syndrome, Wikipedia, the free encyclopedia
- Acoustic rhinometry in rhinological practice: discussion paper, E W Fisher, V J Lund, and G K Scadding J R Soc Med. 1994, PMID: PMC1294654
- Σταυρούλα Αργυροπούλου - Μποφούνου, Η πλαστική χειρουργική στα παιδιά, Όμιλος Ευρωκλινικής.
- Van der Woude Syndrome, Gregory P Connors, MedScape
- Λαγόχειλο ή λυκόστομα, Lampirella, Τρί 24 Οκτ , 2006, <http://www.tear.gr/forum/>
- Cleft Lip Repair, Childrens Hospital of Pittsburgh, PA 15224 412-692-7949
- Cleft palate repair and variations, Indian J Plast Surg. 2009 October, Karoon Agrawal, PMC2825076 [Pubmed]
- Primary Repair of Bilateral Cleft Lip and Nasal Deformity, Mulliken, John B. M.D, July 2001 American Society of Plastic Surgeons
- Bilateral Cleft Lip Repair: "Putting It All Together, Black, Paul W. M.D. Scheflan, Michael M.D, February 1984 Williams & Wilkins
- Pierre Robin Sequence, Feeding Information, CLAPA 2009
- What Is Cleft Lip And Cleft Palate? What Causes Cleft Lip And Cleft Palate, Christian Nordqvist , Medical News Today, 22 Sep 2009
- Smith-Lemli-Opitz Syndrome Synonyms: RSH Syndrome, SLO Syndrome, SLOS, Malgorzata JM Nowaczyk, MD, FRCPC, FCCMG, FACMG, 1993-2013, University of Washington, Seattle, PMID: 20301322

- Fetal alcohol syndrome Alcohol in pregnancy; Alcohol-related birth defects; Fetal alcohol effects; FAS, August 8, 2012, A.D.A.M. Medical Encyclopedia.
- Creative Commons Attribution-ShareAlike License, "Fetal Alcohol Syndrome", Wikimedia Foundation, Inc, News Medical
- Ectrodactyly–ectodermal dysplasia–cleft syndrome, From Wikipedia, the free encyclopedia
- Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-cleft lip/palate syndrome, 2011 Natural Standard, Akins
- The many faces and factors of orofacial clefts. Schutte BC, Murray JC. Hum Mol Genet 1999. Department of Pediatrics, University of Iowa, Iowa City 52242-1083, USA, PMID:10469837
- Cleft lip and palate , Cleft palate; Craniofacial defect May 1, 2011, A.D.A.M. Medical Encyclopedia. [PubMed]
- Cleft lip and palate, Arosarena OA, Otolaryngol Clin North Am. 2007 Feb, PMID:17346560
- The history of treatment of cleft lip and palate, Perko M, Prog Pediatr Surg. 1986, PMID: 3095876
- Genetic counselling and genetics of cleft lip and cleft palate, Habib Z., Obstet Gynecol Surv. 1978 Jul, PMID:353604
- Cleft lip and Cleft palate, American Speech-Language-Hearing Association, <http://www.asha.org/public/speech/disorders/CleftLip.htm>

- Cleft Lip Repair: Technical Refinements for the Wide Cleft, Eric Meyer, Alan Seyfer, 2010 May 31 PMCID: PMC3052674