

Ανασκόπηση

Συγγενείς και επίκτητες διαταραχές της ανάπτυξης των μαστών κατά την παιδική και εφηβική ηλικία

Δ. Κελλαρτζής
Μ. Ζαφράκας
Ι. Μπόντης

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Οι διαταραχές της ανάπτυξης των μαστών διακρίνονται σε συγγενείς και επίκτητες. Στις συγγενείς διαταραχές περιλαμβάνονται η πολυθηλία (παρουσία υπεράριθμων θηλών), ο «υπεράριθμος μαστός» και η «πολυμαστία», η νεογνική υπερτροφία των μαστών, η αμαστία (πλήρης απουσία του ενός ή και των δύο μαστών), η αθηλία (απουσία της μίας ή και των δύο θηλών) και η εισολκή της θηλής. Στις επίκτητες ανωμαλίες περιλαμβάνονται η αμφοτερόπλευρη υποπλασία των μαστών, λόγω νευρογενούς ανορεξίας ή καθυστερημένης ήβης, η υπολειπόμενη ανάπτυξη ενός εκ των δύο μαστών από τραυματισμό, εγκαύματα ή ιατρογενώς, η πρόωμη θηλαρχή, η μακρομαστία και η γιγαντομαστία, η ασυμμετρία των μαστών, η οξώδης μαστοπάθεια και η σωληνώδης διαταραχή. Η διάγνωση των συγγενών και επίκτητων διαταραχών της ανάπτυξης των μαστών τίθεται είτε μετά τον τοκετό, είτε κατά την παιδική και εφηβική ηλικία, ενώ σε σπάνιες περιπτώσεις καθυστερεί μέχρι τη νεαρή ενήλικη ζωή. Η πρόωμη διάγνωσή τους είναι πολύ σημαντική, αφού επιτρέπει την έγκαιρη αντιμετώπιση πριν από την εμφάνιση των πιθανών ψυχοκοινωνικών συνεπειών αυτών των καταστάσεων.

Όροι ευρετηρίου: διαταραχές ανάπτυξης μαστών, συγγενείς, επίκτητες, πρόωμη διάγνωση και θεραπεία.

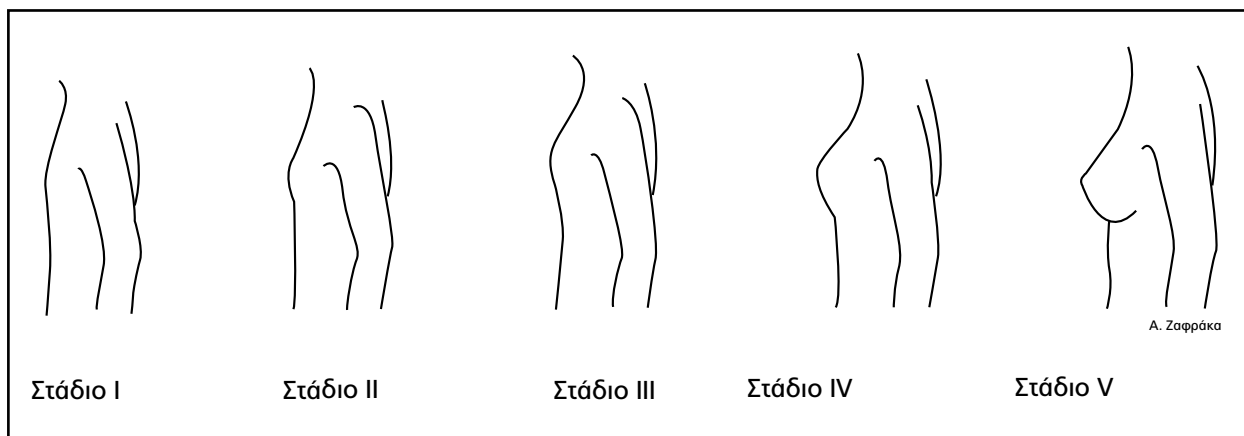
ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Οι συγγενείς και επίκτητες διαταραχές της ανάπτυξης των μαστών μπορεί να γίνουν για πρώτη φορά εμφανείς αμέσως μετά τη γέννηση, κατά την παιδική ηλικία, την εφηβεία ή σε ορισμένες περιπτώσεις κατά τη νεαρή ενήλικη ζωή. Επειδή όλες αυτές οι διαταραχές συνήθως συνοδεύονται και από παραμορφώσεις της εξωτερικής εμφάνισης, μπορεί να έχουν σοβαρές επιπτώσεις στην ψυχική, κοινωνική και συναισθηματική ανάπτυξη του νεαρού ατόμου. Έτσι, είναι πολύ σημαντικό να διαγνωστούν έγκαιρα και να αντιμετωπιστούν γρήγορα, προτού επηρεαστεί η ψυχοσύνθεση της νεαρής ασθενούς¹.

Οι διαταραχές της διάπλασης των μαστών γενικά διακρίνονται σε συγγενείς και επίκτητες και περιλαμβάνουν την παρουσία υπεράριθμων μαστών και/ή θηλών, την απουσία του ενός ή και των δύο μαστών, την υποπλασία ή την υπερτροφία και τις διαταραχές του

Α΄ Μαιευτική και Γυναικολογική
Κλινική ΑΠΘ, Νοσοκομείο
«Παπαγεωργίου», Θεσσαλονίκη

Αλληλογραφία:
Δ. Κελλαρτζής
Α΄ Μαιευτική - Γυναικολογική
Κλινική ΑΠΘ, Γενικό Νοσοκομείο
«Παπαγεωργίου»
Περιφερειακή Οδός Ν. Ευκαρπίας
56403 Θεσσαλονίκη
Τηλ.: 2310-693131
Κατατέθηκε: 17/11/06
Εγκρίθηκε: 26/01/07



Εικόνα 1. Σχηματική απεικόνιση των πέντε σταδίων ανάπτυξης των μαστών στην εφηβεία κατά Tanner.

σχήματος ή της εμφάνισης. Μία σύντομη αναφορά στην εμβρυολογία και στη φυσιολογική ανάπτυξη των μαστών κρίνεται απαραίτητη για την καλύτερη κατανόηση των διαταραχών αυτών.

ΕΜΒΡΥΟΛΟΓΙΑ

Οι εμβρυϊκές καταβολές των μαστών, οι δύο μαστικές ή μαζικές ακρολοφίες, εμφανίζονται στην πρόσθια επιφάνεια του σώματος του εμβρύου ήδη από την 4^η εβδομάδα της κύησης. Πρόκειται για συμμετρικές παχύνσεις του έξω βλαστικού δέρματος, που εκτείνονται από τη βουβωνική χώρα μέχρι την περιοχή της μασχάλης. Την 6^η εβδομάδα της κύησης, οι μαστικές ακρολοφίες υποστρέφουν, με εξαίρεση την περιοχή του θώρακα, όπου επισυμβαίνει μία εκατέρωθεν κατάδυση της επιδερμίδας στο υποκείμενο μεσέγχυμα, από την οποία θα αναπτυχθεί αργότερα ο φυσιολογικός μαστός. Την 16^η εβδομάδα της κύησης στην περιοχή αυτή εμφανίζονται οι πρώτοι γαλακτοφόροι πόροι, οι οποίοι στο στάδιο αυτό είναι συμπαγείς, για να υποστούν σωληναριακή μετατροπή στο τρίτο τρίμηνο της κύησης. Η τελική διαφοροποίηση με αύξηση του μαζικού αδένος πραγματοποιείται τις τελευταίες οκτώ εβδομάδες της εγκυμοσύνης^{2,3}.

Η θηλαία άλως και η θηλή αναπτύσσονται στο τέλος της ενδομήτριας ζωής. Το μαστικό ή μαζικό βοθρίο, από το οποίο θα σχηματιστεί αργότερα το σύμπλεγμα θηλής-θηλαίας άλω, μπορεί να παρατηρηθεί ήδη από την 12^η εβδομάδα της κύησης, σε ένα σημείο της μαστικής ακρολοφίας όπου η επιδερμίδα καταδύεται στο υποκείμενο μεσέγχυμα. Η θηλαία άλως μπορεί να διακριθεί από την 20^η ως την 24^η εβδομάδα, ενώ η θηλή εμφανίζεται αργότερα, κατά την περιγεννητική περίοδο. Αμέσως μετά τον τοκετό, οι μαστοί των θήλων νεογνών δεν διαφέρουν από αυτούς των αρρένων και σχεδόν πάντα υπάρ-

χει εισολκή των θηλών. Κατά την παιδική ηλικία οι μαστοί παραμένουν σε κατάσταση ηρεμίας μέχρι την εφηβεία^{2,3}.

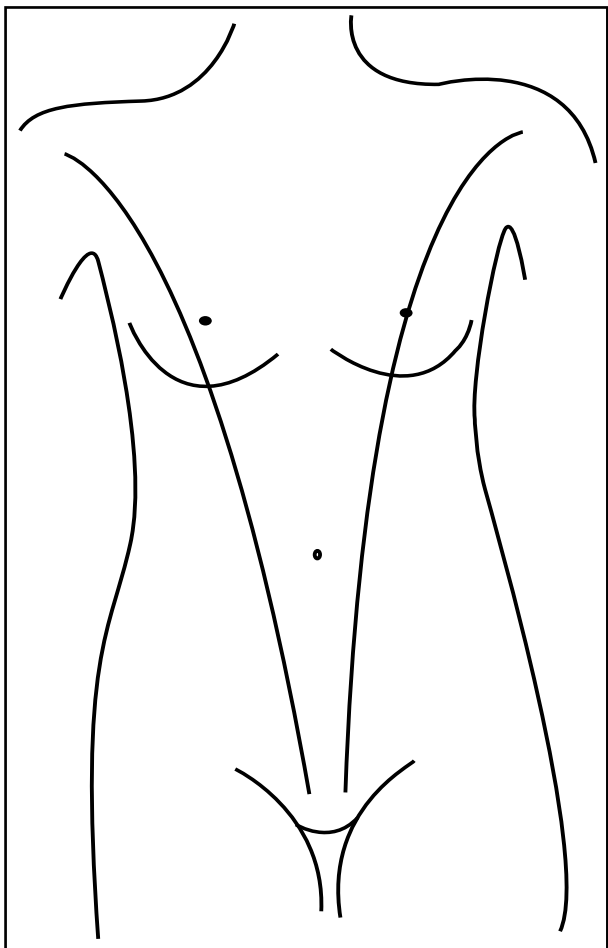
ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΤΩΝ ΜΑΣΤΩΝ

Η εμφάνιση του μαστού, η θηλαρχή, επισυμβαίνει κατά την αρχή της εφηβείας. Η ανάπτυξη του μαστού συνδέεται άμεσα με την έκκριση των οιστρογόνων, αλλά απαιτείται και η έκκριση των γοναδοτροπινών και της αυξητικής ορμόνης. Η έναρξη της ήβης χαρακτηρίζεται από αυξανόμενη έκκριση GnRH από τον υποθάλαμο, με αποτέλεσμα την αυξανόμενη έκκριση γοναδοτροπινών από την υπόφυση και φυλετικών ορμονών από την ωθήκη^{4,6}. Η θηλαρχή ακολουθείται από την αδρεναρχή ή ανάπτυξη των δευτερογενών χαρακτηρισμών του φύλου, την επιτάχυνση της αύξησης του αναστήματος και την εμμηναρχή, χωρίς ωστόσο η σειρά αυτή να είναι απόλυτη. Σήμερα υπάρχει η εκτίμηση ότι η έναρξη της ήβης αρχίζει νωρίτερα από ότι πριν μερικές δεκαετίες⁷. Η εμφάνιση της θηλαρχής αρχίζει κατά μέσο όρο το 8^ο-9^ο έτος της ηλικίας. Η πιθανότητα εμφάνισης θηλαρχής πριν από την ηλικία των οκτώ ετών υπολογιζόταν παλαιότερα στο 1%, ενώ σήμερα αναβιβάζεται στο 15%^{7,8}.

Μετά τη θηλαρχή αναπτύσσονται σταδιακά το αδενικό και στρωματικό στοιχείο του μαζικού αδένος, με παράλληλη ανάπτυξη του λιπώδους ιστού. Ο αδενικός ιστός θα αποτελέσει τελικά το 20% της συνολικής μάζας του μαστού⁴. Η ανάπτυξη του μαστού αξιολογείται με τα πέντε στάδια κατά Tanner⁹, τα οποία χρησιμοποιούνται και για την περιγραφή τυχόν μη-φυσιολογικής ανάπτυξης του μαστού κατά την εφηβεία (εικόνα 1).

ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

Η πολυθηλαία, δηλαδή η παρουσία υπεράριθμων



Εικόνα 2. Σχηματική απεικόνιση των μαστικών γραμμών κατά μήκος των οποίων συνήθως εμφανίζονται υπεράριθμες θηλές, υπεράριθμοι μαστοί ή πολυμαστία.

ραχικό τοίχωμα, στην ωμική ζώνη, στη μέση γραμμή του στήθους και της κοιλιάς, στους γλουτούς και στους μηρούς. Αντίθετα, η πολυμαστία ανευρίσκεται συνήθως κοντά στο στήθος, στη μασχάλη, στο στέρνο, στην υπερκλειδίο χώρα και στο επιγάστριο. Η συχνότητα υπεράριθμου μαστού και πολυμαστίας στις γυναίκες υπολογίζεται σε 2 έως 6%¹²⁻¹⁴. Η διάγνωση σε περιπτώσεις απουσίας θηλής τίθεται συνήθως κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Αξίζει να αναφερθεί ότι έχουν δημοσιευτεί και περιπτώσεις καρκίνου στον έκτοπο μαστικό αδένα, οι οποίες αρχικά διέφυγαν της διάγνωσης, λόγω χαμηλού βαθμού υποψίας από τους θεράποντες ιατρούς^{12,13}.

Αμέσως μετά τον τοκετό παρατηρείται πολύ συχνά σε νεογνά και των δύο φύλων υπερτροφία των μαστών, οφειλόμενη στην επίδραση των οιστρογόνων της μητέρας. Υπολογίζεται ότι η νεογνική υπερτροφία των μαστών μπορεί να εμφανιστεί μέχρι και σε 70% των νεογνών, ενώ σε ορισμένες περιπτώσεις παρατηρείται ακόμη και έκκριση από τη θηλή του υπερτροφικού μαστού. Εάν οι γονείς είναι ανυποψίαστοι, μπορεί να ερεθίζονται μηχανικά τη θηλή, με αποτέλεσμα τη διατήρηση αυτής της κατάστασης, ενώ αντίθετα επί απουσίας ερεθισμού οι μαστοί μεταπίπτουν σταδιακά στη φυσιολογική κατάσταση ηρεμίας¹².

Η πλήρης απουσία του ενός ή και των δύο μαστών ονομάζεται αμαστία, ενώ η απουσία της μίας ή και των δύο θηλών αθηλία. Η υποπλασία των μαστών γίνεται εμφανής μετά την έναρξη της εφηβείας και περιγράφεται παρακάτω μαζί με τις επίκτητες αναπτυξιακές διαταραχές. Η αμαστία είναι σπάνια ανωμαλία, είναι συνήθως ετερόπλευρη και οφείλεται σε πλήρη εξαφάνιση της μαστικής γραμμής. Η αμαστία και η αθηλία μπορεί να συνοδεύονται και από ανωμαλίες του υποκείμενου θωρακικού τοιχώματος στο πλαίσιο του συνδρόμου Poland^{2,15}. Το σύνδρομο Poland, είναι σχεδόν πάντα μονόπλευρο και χαρακτηρίζεται από υποπλασία ή απλασία του μαστού και/ή της θηλής, υποπλασία του υποδοριού λίπους στο θωρακικό τοίχωμα, υποπλασία ή απλασία του μείζονος και/ή ελάσσονος θωρακικού μυός, καθώς και άλλων μυών του κορμού, όπως ο δελτοειδής, ο πλατύς ραχιαίος και ο έξω λοξός και ο ορθός κοιλιακός μυς, ανώμαλη ανάπτυξη των πλευρικών χόνδρων και ανωμαλίες των πλευρών. Οι ανωμαλίες του κορμού στο σύνδρομο Poland, συνήθως συνοδεύονται και από ανωμαλίες του σύστοιχου

θηλών, είναι η πιο συχνή συγγενής ανωμαλία των μαστών και στα δύο φύλα. Η συχνότητά της υπολογίζεται σε 1-6% του γενικού πληθυσμού. Αιτιολογικά οφείλεται σε κατά τόπους αναστολή της υποτροφίας της μαζικής γραμμής (εικόνα 2). Συχνά οι επιπλέον θηλές εκλαμβάνονται ως σπίλοι από τις ίδιες τις ασθενείς, ενώ πολύ εύκολα μπορεί να παραπλανήσουν και τον εξετάζοντα ιατρό^{10,11}.

Ο «υπεράριθμος μαστός» και η «πολυμαστία» είναι λιγότερο συχνές ανωμαλίες σε σύγκριση με την πολυθηλία. Σημειώνεται ότι η διάκριση μεταξύ «υπεράριθμου μαστού» και «πολυμαστίας» είναι τεχνητή και δεν χρησιμοποιείται από όλους τους συγγραφείς¹. Ως «υπεράριθμος μαστός» ορίζεται η παρουσία υπεράριθμης θηλής ή θηλαίας άλω, που μπορεί να συνοδεύεται από κανονικό ή ατροφικό αδενικό ιστό, ενώ στην «πολυμαστία» υπάρχει μαζικός αδένας χωρίς να είναι απαραίτητη η παρουσία θηλής και θηλαίας άλω^{12,13}. Ο υπεράριθμος μαστός συνήθως ανευρίσκεται κατά μήκος της εμβρυϊκής μαστικής γραμμής (εικόνα 2), αλλά έχει ανευρεθεί και σε άλλα σημεία του σώματος: στο πρόσθιο θω-

άνω άκρου, που ποικίλλουν ευρέως σε έκταση και βαρύτητα, με πιο συχνή ανωμαλία τη βραχυσυνδακτυλία^{1,15-18}.

Η εισολκή της θηλής είναι ένα σχετικά συχνό φαινόμενο που όμως πολύ σπάνια αποτελεί κλινικά σημαντικό πρόβλημα. Κατά τη γέννηση οι θηλές βρίσκονται σχεδόν πάντοτε σε εισολκή. Ωστόσο, λίγες ημέρες μετά τον τοκετό η κατάσταση αυτή αναστρέφεται αφ' εαυτής. Η εισολκή της ή των θηλών αποτελεί πρακτικό πρόβλημα στις γυναίκες που θέλουν να θηλάσουν, ενώ αυτό προφανώς δεν ισχύει για άτοκες γυναίκες, οι οποίες το μόνο πρόβλημα που μπορεί να προβάλλουν είναι αυτό της αισθητικής. Η εισολκή της θηλής σπάνια μπορεί να προδιαθέσει στην ανάπτυξη φλεγμονής ή αποστήματος του μαστού¹².

ΕΠΙΚΤΗΤΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ

Η αμφοτερόπλευρη υποπλασία των μαστών μπορεί να οφείλεται σε νευρογενή ανορεξία, καθώς και σε καθυστερημένη ήβη, δηλαδή όταν η ήβη εμφανιστεί μετά την ηλικία των 15 ετών. Η καθυστέρηση της ήβης με υποπλασία των μαστών μπορεί να οφείλεται σε χρωμοσωμικές ανωμαλίες, όπως το σύνδρομο Turner ή σε ορμονικές διαταραχές λόγω έλλειψης ανταπόκρισης των ορμονικών υποδοχέων^{12,19}.

Τραυματισμοί του θωρακικού τοιχώματος κατά την παιδική ηλικία μπορεί να οδηγήσουν αργότερα σε υπολειπόμενη ανάπτυξη του μαστού κατά την εφηβεία. Αυτό μπορεί επίσης να συμβεί και ιατρογενώς, μετά από πρόσθιο- ή οπισθιο-πλάγια θωρακοτομή σε ηλικία πριν από τη θηλαρχή ή τοποθέτηση σωλήνων παροχέτευσης, συνήθως κατά τη νεογνική περίοδο. Το πρόβλημα παρατηρείται κυρίως όταν η θωρακοτομή πραγματοποιηθεί στο 3° ή στο 4° μεσοπλεύριο διάστημα, γι' αυτό και οι θωρακοτομές στην παιδική ηλικία θα πρέπει να πραγματοποιούνται στο 7° και 8° μεσοπλεύριο διάστημα^{1,20,21}. Επίσης, ανάλογες ανωμαλίες της ανάπτυξης συμβαίνουν και μετά από ακτινοβολία και εγκαύματα. Μία άλλη αιτία ιατρογενούς ανωμαλίας στην ανάπτυξη του μαστού είναι η πραγματοποίηση βιοψίας. Ιδιαίτερη προσοχή χρειάζεται στην ένδειξη για βιοψία μαστού στην παιδική ηλικία, αφού πολλές φορές κατά τη θηλαρχή ο ένας μαστός αρχίζει να αναπτύσσεται νωρίτερα από τον άλλο, με αποτέλεσμα να τεθεί εσφαλμένα η ένδειξη βιοψίας με την υπόνοια νεοπλασίας, ενώ πρόκειται για έναν εντελώς φυσιολογικά αναπτυσσόμενο μαστό^{1,12,22}.

Πρώιμη θηλαρχή είναι η μεμονωμένη έναρξη ανάπτυξης των μαστών πριν από την ηλικία των 7-8 ετών και είναι σχεδόν πάντα μία καλοήγητος κατά-

σταση. Η πρώιμη θηλαρχή θα πρέπει να διαφοροδιαγνωστεί από την πρώιμη ήβη, η οποία μπορεί να συνδέεται με άλλες παθολογικές καταστάσεις που προκαλούν πρώιμη παραγωγή οιστρογόνων²³. Η αληθής πρώιμη ήβη είναι συχνότερα ιδιοπαθής, ενώ στα γνωστά αίτια της συμπεριλαμβάνονται βλάβες του ΚΝΣ, ο υποθυρεοειδισμός και όγκοι των ωοθηκών και των επινεφριδίων²⁴.

Σε σπάνιες περιπτώσεις ο ένας ή και οι δυο μαστοί αυξάνουν σε μέγεθος ανεξέλεγκτα, γεγονός που οδηγεί σε μακρομαστία ή γιγαντομαστία. Η διάγνωση τίθεται σε περίπου 80% αυτών των περιπτώσεων κατά την εφηβεία²⁵. Η ακριβής αιτία που προκαλεί την υπερτροφία των μαστών είναι άγνωστη, όπως και ο λόγος που η ανεξέλεγκτη αύξηση του μεγέθους των μαστών τελικά αναστέλλεται²⁵. Πιθανολογείται ότι η μακρομαστία και η γιγαντομαστία οφείλονται σε υπερβολική ευαισθησία των ιστών σε ορμονικά ερεθίσματα ή σε ανωμαλία στην αναλογία οιστρογόνων/ανδρογόνων κατά την έναρξη της αδρεναρχής²⁶⁻³⁰. Σε αντίθεση με τις ενήλικες γυναίκες, οι οποίες υποφέρουν κυρίως από σωματικά ενοχλήματα από το υπερβολικό βάρος των μαστών, οι έφηβες υποφέρουν συχνότερα από ψυχοκοινωνικά προβλήματα, καθώς το μέγεθος των μαστών μπορεί να παρεμποδίζει τις σχολικές, αθλητικές και γενικότερες δραστηριότητες^{25,31}. Η διαφορική διάγνωση της μακρομαστίας και της γιγαντομαστίας περιλαμβάνει τις φλεγμονές του μαστού, το φυλλοειδή όγκο, το ινοαδένωμα, το λέμφωμα, το σάρκωμα και τον καρκίνο του μαστού²⁹.

Στις διαταραχές της εξωτερικής εμφάνισης των μαστών περιλαμβάνονται η ασυμμετρία, η οζώδης μαστοπάθεια και η σωληνώδης διαταραχή. Όπως ήδη αναφέρθηκε, κατά την εφηβεία μπορεί να παρατηρηθεί ασυμμετρία των μαστών, η οποία ωστόσο δεν έχει σοβαρές επιπτώσεις και με την πάροδο του χρόνου η διαφορά σταδιακά εξομαλύνεται. Μια μικρή ασυμμετρία θεωρείται γενικά φυσιολογική. Σπάνια η ασυμμετρία οφείλεται στην ύπαρξη ινοαδενώματος³²⁻³⁵. Η οζώδης μαστοπάθεια είναι μία πολύ σπάνια πάθηση, που περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1976 από τους Ress and Aston³⁶, ως συνδυασμός υπέρμετρης αύξησης της θηλαίας άλω με ταυτόχρονη υποστροφή του υπόλοιπου μαστού. Η σωληνώδης διαταραχή του μαστού χαρακτηρίζεται από κυλινδρικό σχήμα του ενός ή και των δύο μαστών, με ελαττωμένο ύψος του μαστού, πτώση, άνοδο της υπομαστικής πτυχής, σύμπτυξη της βάσης του μαστού και σχετικά μεγάλη θηλαία άλω. Η διαταραχή αυτή γίνεται εμφανής στην εφηβεία και η συνηθέστερη παραλλαγή της χαρακτηρίζεται από ελαττωμένη οριζόντια διάμετρο του μαστού^{1,12}.

ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ

Η λήψη πλήρους ιστορικού μαζί με την πραγματοποίηση λεπτομερούς φυσικής εξέτασης είναι απαραίτητες σε κάθε περίπτωση και πολύ συχνά αρκούν από μόνες τους για να τεθεί η διάγνωση. Αν και ελάχιστη, η πιθανότητα καρκίνου σε αυτή την ηλικιακή ομάδα δεν παύει να υπάρχει και γι' αυτό χρειάζεται ιδιαίτερη προσοχή¹⁴.

Η κλινική εξέταση των μαστών είναι απαραίτητη ακόμη και σε ασυμπτωματικές έφηβες κάθε φορά που έρχονται να επισκεφθούν το γιατρό για οποιοδήποτε λόγο. Ως καλύτερος χρόνος εξέτασης του μαστού θεωρείται το πρώτο ήμισυ του καταμήνιου κύκλου, επειδή οι μαστοί είναι λιγότερο συμφορημένοι, με αποτέλεσμα να είναι μικρότεροι σε μέγεθος και λιγότερο ευαίσθητοι και επώδυνοι στην ψηλάφηση. Κατά την επισκόπηση θα πρέπει να ελεγχθεί η ανάπτυξη του μεγέθους, του σχήματος και της συμμετρίας των μαστών και να σημειωθούν τυχόν δερματικές βλάβες. Η ψηλάφηση των μαστών θα πρέπει να γίνεται πάντοτε με την εξεταζόμενη τόσο σε όρθια, όσο και σε ύπτια θέση. Η εξέταση ολοκληρώνεται με την ψηλάφηση της μασχαλιαίας κοιλότητας και της υπέρ- και υποκλειδίου χώρας.

Η μαστογραφία παρέχει μικρή μόνο βοήθεια στη διάγνωση των παθήσεων του μαστού στην παιδική και εφηβική ηλικία³⁷, καθώς η μέθοδος αυτή έχει πολύ χαμηλή ευαισθησία και ειδικότητα σε αυτή την ηλικία³⁸⁻⁴⁰. Επειδή η μαστογραφία συνδέεται και με τον θεωρητικό κίνδυνο καρκινογένεσης, προτιμότερη απεικονιστική μέθοδος στην παιδική και εφηβική ηλικία είναι η υπερηχογραφία.

ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

Οι υπεράριθμες θηλές συνήθως εξαιρούνται χειρουργικά για λόγους αισθητικούς, χωρίς αυτό να είναι απαραίτητο για άλλους λόγους. Ενδιαφέρον είναι το γεγονός ότι ασθενείς με πολυθηλία βρίσκονται σε αυξημένο κίνδυνο συνυπαρχουσών ανωμαλιών από το ουροποιητικό σύστημα, όπως αγενεσία νεφρών, υπεράριθμους νεφρούς ή και νεφροκυτταρικό καρκίνωμα, οι οποίες πολλές φορές είναι ασυμπτωματικές, καθώς και καρδιακές ανωμαλίες. Έτσι, ασθενείς με πολυθηλία θα πρέπει να υποβάλλονται και σε εκτίμηση για πιθανές συγγενείς ανωμαλίες του ουροποιητικού συστήματος και της καρδιάς^{1,10}. Υπεράριθμοι μαστοί επίσης εξαιρούνται χειρουργικά για λόγους αισθητικούς, αλλά και για την πρόληψη της πιθανότητας κακοήθους εξαλλαγής¹⁴. Η νεογνική υπερτροφία των μαστών, όπως αναφέρθηκε παραπάνω, ιάται αφ' εαυτής και σημαντικό είναι να αποφεύγεται ο μηχανικός ερεθισμός της θηλής¹².

Η αθηλία και η αμαστία αντιμετωπίζονται με πλαστική αποκατάσταση μετά την εφηβεία. Στην αθηλία ενδείκνυται η αισθητική αποκατάσταση με αυτομεταμόσχευση σκουρόχρωμου δέρματος από άλλη περιοχή του σώματος, συνήθως από την εσωτερική επιφάνεια των μηρών ή με μεθόδους τατουάζ. Η αμαστία αποκαθίσταται με αυξητική, τις περισσότερες φορές με προθέσεις σιλικόνης και σπανιότερα με αυτόλογους μυοδερματικούς κρημνούς. Η πλαστική αποκατάσταση του συνδρόμου Poland συχνά απαιτεί ιδιαίτερες ικανότητες από την πλευρά του χειρουργού και εξατομίκευση της τεχνικής ανάλογα με τη βαρύτητα και την έκταση του ελλείματος¹.

Η χειρουργική αποκατάσταση της εισολκής της θηλής δεν είναι εύκολη. Το αισθητικό αποτέλεσμα δεν είναι πάντοτε ικανοποιητικό και η ιατρογενής καταστροφή των γαλακτοφόρων πόρων είναι συνήθως σημαντική, με αποτέλεσμα ο θηλασμός να καθίσταται λειτουργικά αδύνατος.

Η υποπλασία των μαστών στο πλαίσιο του συνδρόμου Turner και σε καθυστέρηση της ήβης αντιμετωπίζεται με την έγκαιρη και πρώιμη χορήγηση θεραπείας ορμονικής υποκατάστασης με οιστρογόνα. Με τον τρόπο αυτό μπορεί να επιτευχθεί τακτική έλευση της εμμήνου ρύσεως και μερική τουλάχιστον ανάπτυξη των μαστών¹⁹.

Η πρώιμη θηλαρχή συνήθως αποτελεί το πρώτο στάδιο μιας πρώιμης αλλά φυσιολογικής ήβης και δεν χρήζει ειδικής θεραπείας παρά μόνο παρακολούθησης^{24,41}. Η ιδιοπαθής πρώιμη ήβη θα πρέπει να αντιμετωπίζεται από νωρίς με GnRH-ανάλογα, για να προληφθεί η πρόωγη σύγκλιση των επιφύσεων των μακρών οστών, η οποία αν επέλθει θα έχει ως αποτέλεσμα χαμηλό ανάστημα⁴²⁻⁴⁴.

Σε ό,τι αφορά τη μακρομαστία και/ή τη γιγαντομαστία, η θεραπεία συνίσταται σε παρακολούθηση και ψυχολογική υποστήριξη μέχρι την πλήρη ανάπτυξη του μαστού μετά το τέλος της εφηβείας, οπότε και είναι πλέον δυνατή η οριστική χειρουργική θεραπεία με πλαστική μείωση. Στις περισσότερες περιπτώσεις, μετά από τέτοιες επεμβάσεις, ιδιαίτερα όταν αυτές είναι εκτεταμένες, ο θηλασμός είναι αδύνατος. Από ορισμένους συνιστάται μετά την πλαστική αποκατάσταση η μετεγχειρητική χορήγηση μεδροξυπρογεστερόνης, με στόχο τον περιορισμό της εκ νέου αύξησης του μαστού. Αντίθετα, αποφεύγεται η προεγχειρητική χορήγηση ορμονικών σκευασμάτων και ιδιαίτερα νταναζόλης κατά την εφηβική ηλικία^{31,2,45}.

Σε περιπτώσεις που έντονη ασυμμετρία των μαστών προκαλεί ψυχολογικά προβλήματα, η μικρή ασθενής θα πρέπει καταρχήν να καθησυχαστεί,

το έλλειμμα στο μικρότερο μαστό να συγκαλυφθεί προσωρινά με τεχνητή πρόθεση και η όλη κατάσταση να αντιμετωπιστεί χειρουργικά μετά το πέρας της εφηβείας με την ολοκλήρωση της ανάπτυξης των μαστών. Η χειρουργική θεραπεία στις περιπτώσεις αυτές συνήθως περιλαμβάνει τη διόρθωση της μίας μόνο πλευράς σε σχέση με την αντίθετη και ανάλογα με τη διάπλαση των μαστών και τις προτιμήσεις της ασθενούς μπορεί να πραγματοποιηθεί είτε αυξητική, είτε πλαστική μείωσης ενός εκ των δύο μαστών³²⁻³⁴. Τέλος, η πλαστική χειρουργική αποκατάσταση αποτελεί τη θεραπεία εκλογής επί οξώδους μαστοπάθειας και σοληνώδους διαταραχής των μαστών^{1,12}.

Summary

Kellartzis D, Zafrakas M, Bontis J

Congenital and acquired developmental breast disorders in childhood and puberty

Helen Obstet Gynecol 19(4):377-383, 2007

Developmental breast disorders can be congenital or acquired. Congenital disorders include polythelia (supernumerary nipples), “supernumerary breast” and “polymastia”, neonatal breast hypertrophy, amastia (absence of one or both breasts), athelia (absence of one or both nipples) and nipple inversion. Acquired disorders include bilateral hypoplasia due to anorexia nervosa or delayed puberty, unilateral hypoplasia due to trauma, burn injury or iatrogenically, premature thelarche, macromastia and gigantomastia, breast asymmetry, nodal mastopathy and tubal anomaly. Diagnosis of congenital and acquired developmental breast disorders takes place either postpartum or during childhood and puberty, while in rare cases it can be delayed til early adulthood. Early diagnosis is crucial, since it allows timely treatment before the occurrence of any possible psychosocial consequences of these disorders.

Key words: *developmental breast disorders, congenital, acquired, early diagnosis and treatment.*

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Lynch MJ, Butler CE. Congenital and acquired disorders of breast development and growth. In: Singletary, Robb, Hortobagyi (eds). *Advanced Therapy of breast disease*, Second Edition. Hamilton, London: BC Decker Inc 2004; 13-24.
2. Osborne MP. Breast development and growth. In: Harris JR, Lippman ME, Morrow M, et al. (eds). *Diseases of the breast*. Philadelphia: Lippincott-

- Raven Publishers. 1996; 1-14.
3. Neinstein LS. Breast disease in adolescents and young women. *Pediatr Clin North Am* 1999; 46:607-629.
4. Drife JO. Breast development in puberty. *Ann N Y Acad Sci* 1986; 464:58-65.
5. Rosenfield RI, Furlanetto R, Bock D. Relationship of somatomedin-C concentrations to pubertal changes. *J Pediatr* 1983; 103:723-728.
6. Sizonenko PC. Endocrinology in preadolescents and adolescents. *Ann J Dis Child* 1978; 132:704-712.
7. Herman-Giddens ME, Slora EJ, Wasserman RC, Bourdony CJ, Bhapkar MV, Koch GG, Hasemeier CM. Secondary sexual characteristics and menses in young girls seen in office practice: a study from the pediatric research in office settings network. *Pediatrics* 1997; 99:505-512.
8. Shapiro SS, Krasnow JS. Normal pubertal development. In: Koehler-Carpenter and Rock (eds). *Pediatric and Adolescent Gynecology*, Second Edition. Philadelphia, Baltimore, New York, London, Buenos Aires, Hong Kong, Sydney, Tokyo: Lippincott Williams and Wilkins Publishers 2000; 51-68.
9. Marshall WA, Tanner JM. Variations in pattern of pubertal changes in girls. *Arch Dis Child* 1969; 44:291-303.
10. Hersh JH, Bloom AS, Cromer AO, Harrison HL, Weisskopf B. Does a super-numerary nipple/renal field defect exist? *Am J Dis Child* 1987; 141:989-991.
11. Mimouni F, Merlob P, Reisner SH. Occurrence of supernumerary nipples in newborns. *Am J Dis Child* 1983; 137:952-953.
12. Wiebke EA, Niederhuber JE, Glasser GA. Breast Diseases: Benign and malignant. In: Koehler-Carpenter and Rock (eds). *Pediatric and Adolescent Gynecology*, Second Edition. Philadelphia, Baltimore, New York, London, Buenos Aires, Hong Kong, Sydney, Tokyo: Lippincott Williams and Wilkins Publishers 2000; 463-487.
13. Greydanus DE, Parks DS, Farell EG. Breast disorders in children and adolescents. *Pediatr Clin North Am* 1989; 36:601-638.
14. Smith GMR, Greening WP. Carcinoma of aberrant breast tissue: a report of 3 cases. *Br J Surg* 1972; 59:89-90.
15. Ravitch MM. Poland's syndrome-a study of an eponym. *Plast Reconstr Surg* 1977; 59:508-512.
16. Poland A. Deficiency of the pectoral muscles. *Guy Hosp Rep* 1841; 6:191-193.
17. Karnak I, Tanyel FC, Tunchilek E, Unsal M, Buyukpamukcu N. Bilateral Poland: anomaly. *Am J*

- Med Genet 1998; 75:505-507.
18. Stevens DB, Fink BA, Prevel C. Poland's syndrome in one identical twin. *J Pediatr Orthop* 2000; 20:392-395.
 19. Hall JG, Gilchrist DM. Turner syndrome and its variants. *Pediatr Clin North Am* 1990; 37:1421-1440.
 20. Cherup LL, Siewers RD, Futrell JW. Breast and pectoral muscle maldevelopment after anterolateral and posterolateral thoracotomies in children. *Ann Thorac Surg* 1986; 41:492-497.
 21. Rainer C, Garetto A, Fruhwirth M, Trawoger R, Meirer R, Fritsch H, Piza-Katzer H. Breast deformity in adolescence as a result of pneumothorax drainage during neonatal intensive care. *Pediatrics* 2003; 111:80-86.
 22. McCauley RL, Beraja V, Rutan RL, Huang TT, Abston S, Rutan TC, Robson MC. Longitudinal assessment of breast development in adolescent female patients with burns involving the nipple-areolar complex. *Plast Reconstr Surg* 1989; 83:676-680.
 23. Pescovitz OH, Hench KD, Barnes KM, Loriaux DL, Cutler GB. Jr. Premature thelarche and central precocious puberty: the relationship between clinical presentation and the gonadotropin response to luteinizing hormone-releasing hormone. *J Clin Endocrinol Metab* 1988; 67:474-479.
 24. Mills JL, Stolley PD, Davies J, Moshang T Jr. Premature thelarche. Natural history and etiologic investigation. *Am J Dis Child* 1981; 135:743-745.
 25. Corriveau S, Jacobs JS. Macromastia in adolescence. *Clin Plast Surg* 1990; 17:151-160.
 26. Frantz AG, Wilson JD. Endocrine disorders of the breast. In: Wilson LD, Foster DW (eds) *Textbook of Endocrinology*. Philadelphia: WB Saunders 1985; 402-421.
 27. Samielov R, Siplovich L. Juvenile gigantomastia. *J Pediatr Surg* 1988; 23:1014-1015.
 28. Marynick SP, Nisula BC, Pita JC. Jr, Loriaux DL. Persistent pubertal macromastia. *Clin Endocrinol* 1980; 50:128-130.
 29. Fisher W, Smith JW. Macromastia during puberty. *Plast Reconstr Surg* 1971; 47:445-451.
 30. Lewison EF, Jones GS, Trimble FH, Da Lima LC. Gigantomastia complicating pregnancy. *Surg Gynecol Obstet* 1960; 110:215-223.
 31. Sridhar GR, Sinha MJ. Macromastia in adolescent girls. *Indian Pediatr* 1995; 32:496-499.
 32. Bryant WM, Archer RR. Unilateral breast enlargement in the adolescent. *Am Surg* 1972; 38:560-562.
 33. Davis C, Patel V. Surgical problems in the management of giant fibroadenoma of the breast. *Am J Obstet Gynecol* 1985; 152:1010-1015.
 34. Bauer BS, Jones KM, Talbot CW. Mammary masses in the adolescent female. *Surg Gynecol Obstet* 1987; 165:63-65.
 35. Stone AM, Shenker IR, McCarthy K. Adolescent breast masses. *Am J Surg* 1977; 134:275-277.
 36. Rees TD, Aston SJ. The tuberous breast. *Clin Plast Surg* 1976; 3:339-345.
 37. Hart BL, Steinbock RT, Mettler FA Jr, Pathak DR, Bartow SA. Age and race related changes in mammographic parenchymal patterns. *Cancer* 1989; 63:2537-2539.
 38. Eddy DM, Hasselblad V, McGivney W, Hendee W. The value of mammography screening in women under age 50 years. *JAMA* 1988; 259:1512-1519.
 39. Fieg SA. Radiation risk from mammography: is it clinically significant. *AJR* 1984; 143:469-475.
 40. Baral E, Larsson LE, Mattsson B. Breast cancer following irradiation of the breast. *Cancer* 1977; 40:2905-2910.
 41. Pasquino AM, Tebaldi L, Cioschi L, Gives C, Finocchi G, Maciocci M, Mancuso G, Boscherini B. Premature thelarche? a follow up study of 40 girls. *Arch Dis Child* 1985; 60:1180-1192.
 42. Mansfield MJ, Beardsworth DE, Loughlin JS, Crawford JD, Bode HH, Rivier J, Vale W, Kushner DC, Crigler JF Jr, Crowley WF Jr. Long-term treatment of central precocious puberty with a long-acting analogue of luteinizing hormone-releasing hormone. *N Engl J Med* 1983; 309:1286-1290.
 43. Pescovitz OH, Comite F, Hench K, Barnes K, McNemar A, Foster C, Kenigsberg D, Loriaux DL, Cutler GB Jr. The NIH experience with precocious puberty: diagnostic subgroups and response to short-term luteinizing hormone releasing hormone analogue therapy. *J Pediatr* 1986; 108:47-54.
 44. Comite F, Cassorla F, Barnes KM, Hench KD, Dwyer A, Skerda MC, Loriaux DL, Cutler GB Jr, Pescovitz OH. Luteinizing hormone releasing hormone analogue therapy for central precocious puberty. *JAMA* 1986; 255:2613-2616.
 45. Mayl N, Vasconex LO, Jurkiewicz MJ. Treatment of macromastia in the actively enlarging breast. *Plastic Reconstr Surg* 1974; 54:6-12.