

Razvoj čovjeka posebno je složen proces koji obuhvata rast i diferencijaciju u prenatalnom i postnatalnom razdoblju. Bilo kakvo anatomsko, funkcionalno ili metaboličko odstupanje od normalnog razvojnog procesa rezultira nastankom **razvojnih anomalija**. S obzirom na razdoblje kliničke ekspresije, razvojne anomalije mogu se podijeliti na prenatalne i postnatalne. One koje se manifestuju **prenatalno**, prilikom rođenja, ili se otkrivaju tokom prvih mjesec dana nazivaju se kongenitalnim anomalijama.

Kongenitalne anomalije obuhvataju tri velike grupe poremećaja, uključujući kongenitalne strukturne anomalije, urođene metaboličke poremećaje i ostale genetičke poremećaje. Iako se većina kongenitalnih anomalija manifestuje već pri rođenju, dio njih, posebno metabolički i neurološki poremećaji i posljedični razvoj različitih strukturnih anomalija, manifestuju se kasno **postnatalno**, odnosno tek nakon nekoliko sedmica, mjeseci ili godina.

Postnatalne razvojne anomalije u većini slučajeva posljedica su genetičke promjene koja je prisutna već prilikom začeća, ali ne postaju očite sve do postnatalnog razdoblja. One obično dovode do pogoršanja u strukturi i/ili funkciji koja je prethodno bila normalna. Iako je nemoguće odrediti preciznu razliku između prenatalno i postnatalno nastalih anomalija zbog mnogobrojnih preklapanja, anamneza i fizikalni pregled obično omogućavaju razlikovanje je li neka promjena nastala prenatalno ili postnatalno. Većina djece s postnatalnim razvojem anomalija normalna je prilikom rođenja, a neurološki problemi nastupaju najčešće unutar prvih nekoliko nedelja života s brzim propadanjem funkcija.

Specifični obrazac anomalija obično ne postoji, već su strukturne anomalije najčešće posljedica neurološkog propadanja, nakupljanja metabolita ili progresivnog gubitka funkcije u specifičnim tkivima. Strukturne (anatomske) anomalije mogu biti vidljive i okultne. Okultne najčešće zahvaćaju unutarnje organe i za otkrivanje zahtijevaju slikovne metode. Najčešće lokalizacije strukturnih anomalija jesu glava, lice, kičmeni stub, kukovi, distalni dijelovi ekstremiteta, srce i centralni nervni sistem.