

1.Uvod

Kongenitalne anomalije su strukturne abnormalnosti prenatalnog porijekla koje su prisutne na rođenju. Ovom definicijom se opravdava i upotreba pojma konatalne malformacije koje se definišu kao mane pri porodu. Mane pri porodu (birth defects) jesu promjene pri rođenju djeteta koje mogu biti urođene i stečene. Urođene (kongenitalne) anomalije posljedica su, u prvom redu, promjena tokom gametogeneze, dok su stečene (akvirirane) rezultat postkonceptijskih oštećenja ploda nastalih tokom kritične faze razvoja, a pod uticajem okolnih teratogena.

Anomalije kičmenog stuba se mogu definisati i kao anatomsko ili funkcionalno odstupanje od normalnog raspona, koje je uslovljeno bilo genskim ili hromozomskim poremećajima, bilo vanjskim infekcijskim, hemijskim, fizikalnim i drugim štetnim uticajima koji djeluju tokom intrauterinog razvoja ploda. Mogu, ali i ne moraju biti udružene sa hidrocefalusom.

Anomalije glave i kičme zauzimaju značajno mjesto po frekvenciji i spadaju u češće uzroke perinatalne smrti. Učestalost se razlikuje prema geografskim prostorima od jednog promila na Filipinima do 10,4 promila u Irskoj . Inače se učestalost kongenitalnih anomalija kreće u širokom rasponu od 1 do 7 % sve živorođene djece, a oko 3% sve novorođenčadi rodi se sa većom ili manjom malformacijom, dok čak 14% ima jednu ili više malih anomalija koje su teško primjetne na rođenju. Svakih 30 sekundi u svijetu se rodi dijete koje nosi malformaciju funkcije, oblika organa ili organskog sistema. Procjenjuje se da oko 2-4% novorođenih nosi velike abnormalnosti od kojih će barem 50% zahtijevati hirurški zahvat, a čak 10% djece će u kasnijem životu ispoljiti abnormalnosti neprimjećene pri porodu.

Prema izvještajima Svjetske zdravstvene organizacije 10% svih ambulantnih i 25% svih bolničkih bolesnika nosi nasljednu osnovu kao uzrok svojih tegoba. Rana dojenačka smrtnost vezana za kongenitalne anomalije iznosi 10 – 20 %, a smrtnost djece uzrokovana nasljednim bolestima 10 puta je veća od onih sa infektivnim tegobama. Anomalije kičmenog stuba udružene sa hidrocefalusom ili bez, uzrokom su spontanih pobačaja i do 25%, u dojenačkoj smrtnosti učestuju i do 40 %, a vrlo često su razlog perinatalnih i kasnijih neuroloških odstupanja (cerebralne paralize, epilepsije i mentalne retardacije).