

MINOR MALFORMACIJE I NJIHOV ZNAČAJ U NEONATOLOGIJI

DARINKA ŠUMANOVIĆ GLAMUZINA*

Iako u svjetlu suvremene tehnologije pomalo arhaična metoda, traganje za minor malformacijama ima svoje vitalno mjesto u svakodnevnoj neonatološkoj praksi. Same po sebi minor malformacije (mM) nemaju veće kliničko značenje za nosioca. Međutim, utvrđen je značajno veći broj minor malformacija u djece s jednom ili više velikih - major (MM) malformacija. Stoga, one mogu biti značajan putokaz u otkrivanju kako složenih sindroma tako i ponekad skrivenih anatomskih i funkcionalnih poremećaja. Rane studije u novorođenačkoj populaciji nalaze oko 15% incidenciju minor malformacija dok kasnije navode incidenciju i do 39,9%. U jednogodišnjoj kohorti novorođenčadi u Zapadnom Mostaru nalazi se incidencija 23,7% minor malformacija. Uočeno je češće javljanje mM u hipotrofične i premturane novorođenčadi, a to je potvrdila i analiza u Mostaru. Nema razlike u pojavi broja minor malformacija po spolovima. Antropološko prepoznavanje mM je jednostavno, metoda je brza i jeftina te aktivno traganje kao tzv. "fizički skrining" ne smije biti zanemaren.

Deskriptori: MINOR MALFORMACIJE, NOVOROĐENČE, MAJOR MALFORMACIJE, TRAGANJE

UVOD

Iako je s napretkom sofisticirane dijagnostike genetskih bolesti opao interes za deskriptivnu sindromologiju, svakodnevna pedijatrijska praksa u malim medicinskim centrima i dalje je živo polje za ovu vrst kliničke genetike. Štoviše, događaji iz nedavne povijesti (rat i poraće) doveli su do novih demografskih mijena, do uporabe oružja s osiromašenim uranom do ratnog stresa i posttraumatskog sindroma, do bolesti ovisnosti. Sve su to argumenti za ozbiljan nadzor i praćenje pojave kongenitalnih malformacija (1). Pojava velikih, major malformacija (MM) obično izaziva više interesa zbog kliničkog značenja za oboljele. Pojava malih - minor (mM) malformacija ima međutim drugo značenje: kao vidljivi znak patološke morfogeneze, mM mogu poslužiti kao skrining metoda za odabir one djece koja zaslužuju dodatnu kliničku obradu sa ciljem traganja za često skrivenim poremećajima.

OPĆE KARAKTERISTIKE MM

Pojam

Kongenitalne malformacije su strukturne abnormalnosti prenatalnog podrijetla koje su prisutne na rođenju (2). To opravdava i uporabu pojma *konatalna malformacija*. Major malformacije imaju medicinsko, kirurško i kozmetičko značenje za nosioca. Minor malformacije je Marden (1964.) definirao kao "relativno rijetke strukturne varijacije koje nemaju niti medicinsko niti kozmetičko značenje za aficiranu osobu".

Nekad se u medicinskoj literaturi koristio naziv "degenerativne stigme" (gr. stigma - žig, znamenje). Posljednje dvije tri decenije udomaćen je naziv "minor znak" da bi se izbjeglo psihološko opterećenje teškim riječima (3).

Holmes (1976.) je pokušao razdvojiti često arbitrarnu razliku između normalne varijacije i minor malformacije: svaka morfološka pojava s incidencijom višom od 4% u populaciji je normalna varijacija u razvoju (to je zapravo četiri puta više od incidencije od 1% koja se uzima za uobičajeni humani polimorfizam) (4-6). Neki autori navode

kao normalnu varijaciju svaku morfološku kategoriju s incidencijom većom od 6% (7). Ovaj stav dovodi do spoznaje da neka karakteristika u jednoj populaciji može biti minor malformacija, a u drugoj normalna varijanta razvoja (npr. koso položeni očni rasporci u orijentalne rase su normalna morfološka karakteristika, a u drugih su minor malformacija).

Povijest istraživanja mM

Interes za istraživanje povezanosti tjelesnih karakteristika, ponašanja i određenih bolesti star je koliko i sama znanost, tj. od Platona i Aristotela, preko fiziognomije u srednjem vijeku, konstitucijskih teorija pa do sustavnih kliničkih genetskih istraživanja od sredine XX. stoljeća. Vrlo poticajnim djelom smatra se sada već povijesna "Madison study" (1964.) Mardena i suradnika (2). Nedostatak jedinstvenih dijagnostičkih kriterija riješila su dva temeljna djela: Smithova monografija "Recognizable Patterns of Human malformation" (1970.) i Feingold i Bossertova "Normal values for selected physical parameters" (1974.) (8, 9). Smithovo stajalište "da su mM vanjski indikator patološke morfogeneze i da mogu pobuditi sumnju na postojanje

* Klinička bolnica Mostar

Adresa za dopisivanje:
Mr. sc. Darinka Šumanović Glamuzina
Klinička bolnica Mostar
Dječji odjel
88000 Mostar, Bijeli Brijeg bb
E-mail: dara.glamuzina@tel.net.ba

Tablica 1.
Mehesova shema minor malformacija

Table 1
Mehes's scheme of minor malformations

Glava i vrat mala mandibula izbočeno čelo zaravnjen okciput suvišak kože na vratu	Stopala parcijalna sindaktilija 2.i 3.prsta široki razmak između 1.i 2.prsta široki palac dorzifleksija palca izbočena peta
Oči epikantus mongoloidno položeni očni rasporci antimongoloidno položeni očni rasporci mali očni prorezi hipertelorizam ptoza kapaka	Grudni koš kratak sternum akcesorna bradavica široko postavljene bradavice
Uši male uške asimetrična veličina siromašno modelirane nisko položene uške preaurikularni i aurikularni privjesci preaurikularna fistula	Trbuh umbilikalna hernija ingvinalna hernija umjerena dijasstaza rektusa
Usne i usna šupljina mala usta visoko zasvođeno nepce rascjepljena uvula prominentan jezik duboka sakralna jamica	Koža široki i uzdignuti hemangiomi široki pigmentirani nevusi
Ruke majmunska brazda (brazda 4 prsta) klinodaktilija jedna fleksijska brazda na 5. prstu	

ozbiljnijih defekata" kasnije je prihvaćeno od Hooka i sur. i demonstrirano nizom radova Rosenberga i Wellera (1973), Quinna i Rapoporta (1974.), Stega i Rapoporta (1975), Waldropa i sur. (1976. i 1978.) Firestonea i sur. (1978.), La Vecka i sur. (1980.) i Linksa (1980.) (10-14). Oni su uglavnom proučavali povezanost mM i neuroloških i mentalnih oboljenja. Kirkland i sur. (1972.) istražuju povezanost mM i kongenitalne adrenalne hiperplazije a Kobayashi i sur. (1968.) i Oorthys i sur. (1979.) mM i malignome, Degtjareva i sur. (1981.) mM i bubrežne bolesti (15). U našim krajevima mM se istražuju u određenim "patološkim grupama", najčešće među mentalno retardiranim i djecom s poremećajima ponašanja (7, 16). U neonatologiji značajan doprinos istraživanju mM dali su Mehes i suradnici u Mađarskoj te Lapiggova u SAD.

Etiologija mM

Minor malformacije su slično MM najčešće multifaktorske geneze. Ako je jedna mM javlja transgeneracijski (najčešće autosomno-dominantno), ona gubi značaj markera patološke morfogeneze. U tom slučaju je ona varijanta nasljeđa. Ako se javi "de novo" ima značaj kao marker (10).

Epidemiologija mM

U epidemiološkim ispitivanjima mM korištene su različite sheme s manje ili više selektivno odabranih mM (Marden, Hook, Leppig, Mehes). Za neonatološko ispitivanje najpraktičnijom se čini uporaba Mehesove sheme s 38 mM (Tablica 1.) koja dozvoljava kasnije komparacije. Ispituje se pojavnost mM prvih dana života novorođenčeta, a populacija se obično istražuje kao "zdrava novorođenčad" i "novorođenčad s jednom ili više major malformacija". Ovako odijeljene populacije

dozvoljavaju zaključivanje o značajnosti mM. Rezultati mogu biti različiti za svaku populaciju jer su studije rađene u relativno udaljenim geografskim regijama. Tako incidencija mM varira od 14,2% kod Mardena i sur. (1964.), preko 16,3% u Mehesa i sur. (1973.) do 39,9% u Leppigove i sur. (1987.) (15, 17). U sličnoj analizi incidencije mM u novorođenčadi u Zapadnom Mostaru nalazi se incidencija od 23,7% mM u skupini zdrave novorođenčadi (Tablica 2.)

U skupini novorođenčadi s jednom ili više major malformacija rezultati su gotovo ujednačeni u svim analizama (Tablica 2.). Znakovito je veća učestalost pojave mM i jedne ili više MM, a to je i važna potvrda bazičnih istraživanje Mardena i Smitha. Pojavnost mM ovisna je o gestacijskoj dobi i rodnoj masi. Većina studija potvrđuje rano zapažanje da se mM češće javljaju u djece male tjelesne težine i manje gestacijske dobi nego u zdrave donošene novorođenčadi (Tablica 3.) (15, 18, 19). Visok skor mM u skupini hipotrofične i prematurne novorođenčadi navodi na misao o dubljim genetskim razlozima prematuriteta i hipotrofije čega su mM samo vidljivi biljeg (10, 18, 19).

Minor malformacije i anamneza

Analizom pojavnosti mM i obiteljske i majčine anamneze pokušavalo se etiološki objasniti mM i dati im značaj za pojedinca (12, 15, 20). Nakon što su Quinn i Rapoport (1974.) našli značajnu povezanost mM i opstetričke komplikacije, Quinn i sur. (1977.) poduzimaju detaljno istraživanje, ali ne nalaze značajniju povezanost mM i opstetričke komplikacije. Za razliku od njih Campbell i sur. (1978.) nalaze značajnu povezanost djece s visokim skorom mM i majčinih komplikacija tijekom trudnoće (21).

Mehes nalazi među majkama djece s mM značajan broj onih s pozitivnom obiteljskom anamnezom (spontani pobačaji, mrtvorodenja, prethodno malformirani) (15). Za razliku od obiteljske anamneze, a slično nalazima Hooka i sur. (1976.), Mehes ne nalazi povezanost pojave mM i tijeka aktualne

Tablica 2.

Incidenca mM u zdrave novorođenčadi i u novorođenčadi s MM u četiri studije

Table 2

Incidence of mM in healthy newborns and in newborns with MM in four studies

Minor malformacije	Marden i sur.	Mehes i sur.	Leppig i sur.	Zap. Mostar
Djeca bez MM	4322	4490	4143	1796
Jedna ili više mM	609 (14,1%)	739 (16,5%)	1652 (39,9%)	425 (23,7%)
Djeca s MM	90	99	162	40
Jedna ili više mM	39 (43,3%)	51 (51,4%)	101 (62,3%)	23 (57,5%)

Tablica 3.

Incidenca mM u odnosu na gestacijsku dob i rodnu masu u dvije studije

Table 3

Incidence of mM with respect to the gestational age and birth weight in two studies

Novorođenčad	Mehes	mM (%)	Mostar	mM (%)
Eutrofično	3316	10	1696	23,5
Prematurno	418	23	62	38,7
Hipotrofično (SFD)	366	36	38	31,6

majčine trudnoće. U našem istraživanju u Zapadnom Mostaru nalazimo sličan rezultat: 67% anketiranih majki djece s jednom ili više mM nije imalo nikakvih tegoba tijekom trudnoće. Rezultat je zapravo bio obrnut od onoga za povezanost major malformacija i anamneze. Naime 85% anketiranih majki djece s velikim malformacijama imalo je komplikacije tijekom trudnoće i poroda. Uočljivo je da ove analize pokušavaju razjasniti ulogu genetskih i traumatskih faktora u etiologiji minor malformacija.

Pojava opstetričke komplikacije može promijeniti način razmišljanja o etiologiji malformacije i trasirati dalje dijagnostičke procedure. Tako npr. izvješće porodničara o porodu zatkom i izbočenom okcipitu mijenja stav glede etiologije ovog morfolškog znaka i daje mu pravi značaj (22). Slijedi da neke opstetričke komplikacije mogu fenokopirati mM iako većina analiza isključuje značajniju povezanost ovih događaja.

Ontogenetska evolucija mM

Budući se ontogeneza nastavlja i nakon rođenja, praćenjem mM kroz rano djetinjstvo ustanovilo se da neke mM nestaju, a neke postaju uočljivije. Neke mM pokazuju izrazitu konstantnost tijekom ranog djetinjstva: npr. preaurikularni privjesci, majmunska

brazda, antimongoloidno postavljeni očni rasporci. Neke međutim značajno nestaju i tako npr. ostaju u dobi od prve do četvrte godine u svega četvrtine slučajeva vidljivih na rođenju (nisko položene uške, visoko nepce) (15). Za pedijatre, osobito neonatologe važno je znati da procjena mM u prematurnog djeteta mora biti pažljiva i kritična. Porod i položajne deformacije često ovdje fenokopiraju mM pa se s pravom procjenom može malo i sačekati (22).

Odnos mM i MM: nespecifičnost minor malformacija

U djece s velikim malformacijama nalazi se značajno veći broj pridruženih mM (2, 4, 8, 10, 17).

Sažeto iskustvo mnogih studija potvrđuje ovo zapažanje pa se može zaključiti: vidljiv skup od više minor malformacija ili kombinacija više minor i major malformacija može dovesti do prepoznavanja nekog sindroma ili bolesti (Slika 1.).

U dosadašnjim istraživanjima mM i MM bile su povezane u najširem mogućem smislu. Neke mM su međutim specifične za određene genetičke sindrome (ukršten položaj prstiju kod sindroma 18, Brushfieldove pjege za trisomiju 21, pterigijum vrata za Turner sindrom) (15). Na taj način su pojedini sindromi postali gotovo 100%

prepoznatljivi pažljivom fenotipskom procjenom.

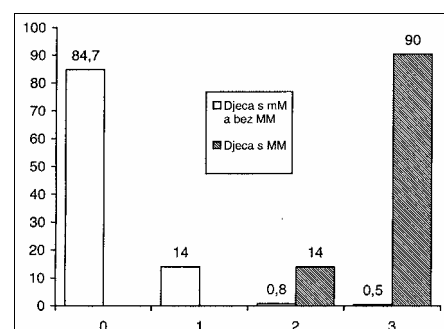
Zanimljiv suodnos mM i MM navodi Mehesh za jednu od najobjektivnije definiranih mM - majmunska brazdu. Visoka incidencija ove stigme zabilježena je u gotovo svim vrstama major malformacija (25,4%), enzimopatijama (21,3%), kromosomskim abnormalnostima bez Down sindroma (38,5%) a u Down sindromu čak u 53,3% (15).

Sličan suodnos vrijedi i za mnoge ostale mM. Suodnos mM i nasljednih metaboličkih (monogenetskih) bolesti nije tako dobro proučen i zahtjeva daljnja istraživanja iako za neke bolesti postoje izvješaji kao u slučaju kongenitalne adrenalne hiperplazije (23).

Minor malformacije bile su u visokom postotku prisutne u skupinama djece s major malformacijom u slučajevima etiološki objašnjivim teratogenim oštećenjima (Tablica 4.) (15). To sve potvrđuje da su mM nespecifičan znak alteracije u morfogenezi i da su s velikim malformacijama povezane u najširem mogućem smislu (10).

Minor malformacije i oštećenja mozga

Već su prva zapažanja Smitha i Bostiana (1964.) pokazala, a kasnija potvrdila pozitivnu korelaciju u broju mM i poremećaju mentalnog razvoja (7, 11, 12, 14). Najveći broj mM zapažen je u djece s mentalnom retardacijom



Slika 1.
Frekvencija MM u odnosu na broj djece s mM u novorođenčadi.
(Prema: Marden PM, Smith DW, McDonald MJ, J Pediatr 1964; 357)

Figure 1
Frequency of MM with respect to mM in newborns.

Tablica 4.

Incidencija mM u grupama djece s etiološki definiranim MM (Prema Mehesu)

Table 4

Incidence of mM in groups of children with etiologically defined MM

Djeca	n	mM (%)
Normalna novorođenčad	4490	16,5
Djeca s MM	211	27,0
Poligenski + nepoznato podrijetlo MM	174	23,4
Vjerojatno teratogeno podrijetlo MM	29	43,2
Dokazano teratogeno podrijetlo MM	11	

prenatalnog uzroka, a manji broj u djece s peri- i postnatalnim razlozima mentalne retardacije (Meggyessy i sur. 1980. i Lakos i sur. 1978.) (15). Ovo je važno jer govori o trenutku djelovanja teratogene nokse u razvoju mozga.

Signifikantnost minor malformacija

Signifikantnost mM proizlazi iz činjenice da tri ili više mM u jednog djeteta može značiti ozbiljne, često skrivene poremećaje morfogeneze (8). Mehes je pratio 129 djece s dvije ili više mM od novorođenačke do dobi od 14 mj. U 10,1% nađene su skrivene velike malformacije koje nisu bile vidljive na rođenju. Najčešće mM nađene u djece s kriptičnim MM bile su: majmunska brazda, hipertelorizam, mamilarne anomalije, antimongoloidno položeni očni rasporci. Vrlo konstantan znak u djece s više mM i sa skrivenim MM bila je intrauterina retardacija rasta.

Stoga Mehes i sur. kreiraju jednostavan scoring sistem za selekciju naoko normalne novorođenčadi a koji su rizični za postojanje skrivenih MM (1977.) Komponente ovog scoring sustava su: 1. povijest prethodne malformacije u obitelji, 2. mrtvorođenje ili dojenačka smrt nepoznatog uzroka, 3. intrauterina retardacija rasta: sve po dva poena; te šest važnih lako prepoznatljivih mM: 1. antimongoloidno položeni očni rasporci, 2. hipertelorizam, 3. preaurikularna fistula, 4. majmunska brazda, 5. mamilarne, 6. halukalne abnormalnosti: sve po jedan poen. To je tzv. "fizikalni skrining".

Preliminarni rezultati ovog skrininga provedeni u tri mađarske bolnice su pokazali da je oko tri posto naoko zdrave novorođenčadi na rođenju imalo ovom metodom skor tri i više, a

da je u 15% njih detaljnom kliničkom analizom nađeno prisustvo ozbiljnih kriptičnih defekata koji bi se možda otkrili tek kasnije u životu, s vjerojatno ozbiljnijim posljedicama po nosioca. Ova metoda skrininga pomalo podsjeća na nekad revolucionarni Apgar skor za procjenu vitalnosti novorođenčeta. Ali bez obzira na (ne)utemeljenost ovakvih poredbi, svakodnevna pedijatrijska praksa u neonatologiji nameće potrebu za širom provjerom a onda i primjenom jednog ovakvog scoring sustava.

Procjena pojedinih mM

Poznavanje antropoloških karakteristika pojedinih malformacija i objektivnost, najvažnije su početno oruđe u ovoj kliničkoj problematici. Za razlikovanje normalnog i patološkog antropolozi su razvili mnoštvo preciznih metoda mjerenja glave, lica i tijela još od druge polovice prošlog stoljeća (Pryor 1966., Feingold i Bossert 1974., Smith 1976., Goodman i Gorlin 1977., Neuhauser i Vogl 1980.) Budući je novorođenčad osebujna skupina, najprikladnijom se činila Mehesova shema od 38 mM s posebnim uputama za procjenu svake navedene mM. Unatoč poznavanju objektivnih kriterija ponekad se kliničar mora osloniti na subjektivnu impresiju. Stoga svaki pedijatar ili neonatolog treba skupljati iskusto u procjeni mM s ciljem sve bolje vještine u procjeni.

Glava i vrat

- Mala mandibula: za svakodnevnu kliničku praksu ne postoji objektivni kriterij, procjena je subjektivna. Granični slučajevi se shvaćaju kao minor malformacija, a znatna

hipoplazija se može uvrstiti i u major defekt.

- Izbočeno čelo: prepoznaje se po prominentnom centralnom dijelu čela. Procjena - subjektivna.

- Zaravnjen okciput: kad dijete leži na leđima vrat i okciput su u istoj liniji, nema vidljivog kuta (često kod Down sindroma).

- Izbočen okciput: kut između linije leđa i okcipitalne kosti prelazi 45°. U praksi, kad je dijete u supinaciji, ispitivač može bez poteškoća staviti prst ispod djetetova vrata.

- Suvišak kože na vratu: samo nedvojbeni višak nabora se računa. Ne zamijeniti s kratkim vratom! Trik pri ispitivanju: ako se potpuno zabačena glava okrene lijevo ili desno, koža na vratu postane napeta kao pterigij.

Oči

- Epikantus: vertikalni nabor kože koji djelomično ili potpuno prekriva lakrimalni karunkul. Procjena inspekcijom.

- Mongoloidno položeni očni rasporci: kosi i uski očni prerezi postavljeni prema vani i gore (mongoloidno). Za praktičnu uporabu: vanjski očni kut leži iznad linije koja povezuje unutrašnje kutove ako se plastično ravnalo postavi iznad unutrašnjih očnih kutova.

- Antimongoloidno položeni očni rasporci: a) palpebralne fisure postavljene prema dolje i vani - negroidni tip, b) vanjski očni kut leži ispod linije koja povezuje (ravnalom) unutrašnje očne kutove.

- Mali očni prerezi (granična blefarofimoza): udaljenost vanjskog i unutrašnjeg očnog kuta se mjeri. Postoji tablica normalnih vrijednosti koju se priredili Jones i Smith (1978.) (15). Za praktičnu uporabu novorođenče od 37-42 tjedna gestacije ima rime okuli od 18-20 mm, ali procjena je u praksi na startu subjektivna, a poslije se provjerava mjerenjem.

- Hipertelorizam: abnormalno širok razmak između unutrašnjih očnih kutova (široko postavljene oči). Pravi hipertelorizam podrazumijeva široku

interpupilarnu distanciju. Mnoštvo predloženih metodologija za točnu procjenu su u svakodnevnom radu s novorođenčeta gotovo neuporabljive (komplicirane) (vlastito iskustvo) pa se pri procjeni uobičajeno služilo ovim mjerilima: a) normalno je unutrašnji intrekantusni razmak $1/3$ vanjskog razmaka, b) aproksimativni razmak između suznih kanala za novorođenče (3. do 97. ct.) je 15-25 mm. Sve preko toga računalo se kao hipertelorizam.

- Ptoza kapaka: gornji kapak ostaje poluzatvoren i kad se glava djeteta pomiče gore-dolje.

Uške

- Male uške: prosječna dužina od najviše do najniže točke uha u prosječno donošenog novorođenčeta iznosi 35 mm. Ako je dužina manja od 30 mm, to se računa kao "malo uho".

- Nejednake (asimetrične) uške: razlika dužine jednog i drugog uha prelazi 15%

- Siromašno modelirane uške: ušne školjke loše modelirane i odstupaju od uobičajenog izgleda. Iako se ne može dati strogi kriterij za ocjenu što je uobičajeno li ne, svaki istraživač brzo stvara vlastiti kriterij za svoju populaciju. U literaturi postoje ilustracije uški koje bi trebalo a koje ne bi trebalo smatrati minor malformacijama (8).

- Nisko položene uške: u praksi se dijagnosticiraju kada heliks dodiruje lubanju ispod linije koja prolazi kroz oba unutrašnja kuta palpebralnih fisura. Postoji precizna metodologija opisana u Feingolda i Bosserta prema centilnim krivuljama, ali je ona u neonatološkoj praksi neprimjenjiva (9). Subjektivna procjena osnovom anatomskih kriterija čini se dostatnom za probir.

- Preaurikularni i aurikularni privjesci: lako se uočavaju inspekcijom

- Preaurikularna fistula: mala rupica poput uboda igle, lako se uočava ispred gornjeg prednjeg dijela heliksa. Većina slučajeva je unilateralna, ali je primijećena desna predilekcija.

Usne i usna šupljina

- Mala usta (microstomia): mjeri se razmak između dva usna kuta kad dijete spava. Mehes je izradio centilnu tablicu normalnih vrijednosti za različitu gestacijsku starost i za različite rodne mase. U praksi: za dijete od 2500-4000 g dužina je normalno od 26-28 mm. Vrlo brzo se uvježba oko za subjektivnu procjenu ovog parametra.

- Prominentan jezik (macroglossia): jezik prominira iz usne šupljine, dijagnoza se postavlja inspekcijom.

- Visoko zasvođeno nepce (gotsko): nepce je normalno u obliku svoda. U slučaju kada se zidovi nepca spajaju pod kutom, kažemo da je visoko zasvođeno.

- Rascijepljena uvula: inspekcijom usne šupljine lako uočljiva minor anomalija.

Ruke

- Majmunaska brazda (brazda četiri prsta): kada umjesto dvije poprečne linije na dlanu imamo samo jednu neprekinutu liniju od ulnarne do radijalne strane dlana.

- Klinodaktilija: to je iskrivljenost petog prsta na ruci prema radijalno zbog hipoplazije srednje falange.

- Jedna fleksijska brazda na petom prstu: lako uočljiva minor anomalija

Stopala

- Parcijalna sindaktilija 2. i 3. prsta: kožni nabor koji povezuje 2. i 3. prst prelazi više od $1/3$ dužine drugog prsta na nozi.

- Širok razmak između 1. i 2. prsta: ako je razmak između 1. i 2. prsta isti ili prelazi širinu drugog prsta (aproksimativno više od 5 mm).

- Širok palac: nema uobičajenih kriterija, moguće su velike individualne varijacije. Samo izgled koji očigledno odstupa od normalnog treba uzeti u obzir.

- Dorzifleksija palca: ako je u spontanom položaju stopala palac

postavljen prema dorzalno u odnosu na ostale prste.

- Izbočena peta: procjena inspekcijom, subjektivna.

Grudni koš

- Kratak sternum: Mehes je izradio tablicu normalnih vrijednosti za sternalnu dužinu u djece različite gestacijske starosti i različite rodne mase. Kako je u svakodnevnoj praksi neprimjenjivo služiti se svaki dan centilnom krivuljom, korisno je znati da je za terminsko novorođenče normalna dužina 58 mm a 53 mm za novorođenče od 34-36 tjedna gestacije.

- Akcesorna bradavica: suvišna bradavica može se naći na bilo kojem dijelu tijela, a najčešće se nalazi na grudnom košu ispod normalno položenih bradavica pa do simfize. Ponekad slični na malu pigmentiranu ili poput biserčica koloriranu pjegicu.

- Široko postavljene bradavice: mamile su razmaknute kada su lateralno u odnosu na medioklavikularnu liniju. Feingold i Bossert su dali centilnu raspodjelu intermamilarne distancije i starosne dobi, ali za neonatološku praksu je dovoljna orijentacija prema medioklavikularnoj liniji.

Trbuh

- Umbilikalna hernija: u području umbilikalnog orificija vidljiva vrećasta protruzija prilikom naprezanja. Dijametar hernijske vrećice je 1,5 cm ili više.

- Ingvinalna hernija: dijagnoza se postavlja inspekcijom i palpacijom. Neki istraživači je uzimaju kao major malformaciju ako je prisutna nakon sedmog mjeseca života.

- Umjerena dijastaza rektusa: udaljenost rektusa 25 mm ili više. Najbolje vidljiva ako se dijete iz ležećeg lednog položaja posjeda i obrati pažnja na trbušnu stjenku. Između rektusa prolabora mekani trbušni zid poput vretena.

Koža

- Široki i uzdignuti hemangiomi: broje se samo uzdignuti hemangiom promjera većeg od 10 mm. Superficialni kapilarni hemangiomi na čelu i potiljku uzimaju se kao neškodljivi prirođeni markeri, a na kao minor anomalija (javljaju se u oko 40% živorođene novorođenčadi). Većina kavernoznih hemangioma nije primjetljiva na rođenju. Oko 10% malinastih hemangioma pojavi se između 1. i 2. mj. života, ali blizu 80% svih hemangioma nestaje do 10. godine života (15).
- Široki pigmentirani nevusi: samo pigmentirane pjege od 6 mm ili veće u promjeru treba računati.
- Duboka sakralna jamica: dijagnoza jednostavna inspekcijom

ZAKLJUČAK

Sitne individualne razlike u građi tijela normalna su pojava. Često se minor malformacije nasljeđuju u okviru nekih obitelji (genetska transmisija) i tada nemaju patološki značaj (10). Pojedinačne minor malformacije javljaju se u populaciji s frekvencijom do 6% (7). Pojedine minor malformacije s rastom djeteta nestaju (ontogeneza se nastavlja nakon rođenja) (15). Poznavanje specifičnih minor malformacije za određene sindrome važno je jer one mogu biti indikacija za kariotipizaciju (8). Minor malformacije mogu se povezivati s velikim malformacijama u najširem mogućem smislu a prisutne su češće ili rjeđe (8). Njihovo postojanje može ukazati na prenatalni početak pridruženih grešaka razvoja. Kad bi se "fizički skrining" u

neonatologiji radio pažljivo i stručno, bilo bi lakše otkriti major malformacije (15).

LITERATURA

1. United Nations Environment Program (UNEP). Depleted Uranium in Bosnia and Herzegovina. France, Imprimerie Chirat, 2003; 1-17.
2. Marden PM, Smith DW, McDonald MJ. Congenital Anomalies in the newborn infant, including minor variations. J Pediatr 1964; (3): 357-71.
3. Kičić M, Krajčinović B. Medicinska genetika. Zavod za udžbenike i nastavna sredstva - Beograd. 1989; 141-78.
4. Holmes LB. Congenital malformations. N Engl J Med 1976; 295: 204.
5. Stevenson RE, Hall JG. Terminology. U: Stevenson RE, Hall JG and Goodman RM. Human Malformations and related Anomalies. New York, Oxford University Press, 1993; 23-5.
6. Zergollern Lj. Nasljedne bolesti i mane pri porodu. U Zergollern Lj i sur. Pedijatrija 1. Naprijed, Zagreb, 1994; 241.
7. Mihić DB, Bojanić ZS. Kongenitalne minorne malformacije. Medicinska knjiga Beograd - Zagreb, 1987.
8. Smith WD. Recognizable patterns of human malformation, genetic, Embriologic and Clinical Aspects. 4 ed. WB Saunders Company, Philadelphia, 1988.
9. Feingold M, Bossert WH. Normal values for selected physical parameters. Bergsma D (ed): White Plains. The National Foundation - March of Dimes, Birth Defect, 1974; 10: 1-15.
10. Hook EB. Some general considerations concerning application to utility of minor defects as markers. U: Hook EB, Jannerich OT, Porter IH. Monitoring Birth Defects and Environment. Academic Press New York - London, 1971; 177-97.
11. Rosenberg JB, Weller GM. Minor Physical anomalies in elementary school children. Am J Orthopsych 1971; 41: 602-7.
12. Quinn PQ, Rapoport JL. Minor physical anomalies and neurologic status in hyperactive boys. Pediatrics 1974; 53: 742-7.
13. Waldrop MF, Goering JD. Hyperactivity and minor physical anomalies in elementary school children. Am J Orthopsych 1971; 41: 602-7.
14. Firestone P, Prabhu AN. Minor physical anomalies and obstetrical complications: Their relationship to hyperactive, psychoneurotic and normal children and their families. Journal Abnormal Child Psychology 1983; 11 (2): 207-16.
15. Mehes K. Minor malformations in the neonate. Budapest: Akademiai Kiado, 1983.
16. Škrinjaric I, Jukić J, Škrinjaric K, Ulovec Z. Minor anomalije u djece sa smetnjama u razvoju. Paediatr Croat 2002; 46: 115-21.
17. Leppig KA, Werler MM, Cann CI, Cook CA, Holmes LB. Predictive value of minor anomalies. I. Association with major malformations. The Journal of Pediatrics 1987; 110: 531-7.
18. Chrichton JU, Dunn HG, McBurney AK, Robertson AM, Tredger E. Minor congenital defects in children of low birth weight. J Pediatr 1972; 80: 830-2.
19. Drillen CM. The small for date infant: etiology and prognosis. Pediatr Clin North Am 1970; 17: 9-24.
20. Krouse JP, Kauffman JM. Minor physical anomalies in children: A review and critique of research. Journal Abnormal Child psychiatry 1982; 10 (2): 247-64.
21. Campbell M, Geller B, Small AM, Petti TA, Ferris SH. Minor physical anomalies in young psychotic children. Am Journal of Psychiatry 1978; 135: 533-75.
22. Haberkern CM, Smith DW, Jones KL. The "Breech Head" and Its Relevance. Am J Dis Child 1979; 133: 154-6.
23. Kirkland RT, Kirkland JL, Librik L, Clayton GW. The incidence of associated anomalies in 105 patients with congenital adrenal hyperplasia. Pediatrics 1972; 49: 608-610.

Summary

MINOR MALFORMATIONS AND THEIR SIGNIFICANCE IN NEONATOLOGY

D. Šumanović Glamuzina

Although in modern technology considered an archaic method, searching for minor malformations has vital place in everyday neonatal practice. Minor malformations themselves are not of great clinical importance for their carrier. However, a significant number of minor malformations was found with children having one or more major malformations. Consequently, this can be an important guideline in detecting complex syndromes and hidden anatomic and functional disorders. Some early studies on newborn population found about 15% incidence of minor malformations, whereas in later works the incidence was 39.9%. In one-year cohort of newborns in West Mostar the incidence was 23.7% of minor malformations. The incidence of minor

malformations was more frequent with hypotrophic and premature newborns, which was also confirmed by the analysis in Mostar. There is no difference in the number of minor malformations according to newborns' sex. Antropological recognition of minor malformations is simple, the method is quick and cheap; therefore the active searching, so called "physical screening", must not be neglected.

Descriptors: MINOR MALFORMATIONS, NEWBORN CHILD, MAJOR MALFORMATIONS, SEARCHING