

- Uvod • Uzroci i rizici • Teratogeni • Faktori ishrane • Fizički faktori unutar maternice
  
- Nasljedni i hromozomski faktori

### Uvod

Prirodene (kongenitalne) mane su tjelesne (fizičke) nenormalnosti vidljive pri porodu.

Oko 3% - 4% novorođenčadi ima neku veliku prirodenu manu. Neke od mana ne moraju se otkriti prije nego dijete naraste. Prirodna mana nađe se u 7,5% djece u dobi od 5 godina, ali su mnoge od tih mana male (neznatne). Visoka učestalost prirodnih mana nimalo ne čudi ako se uzme u obzir složenost procesa razvoja od jedne oplodene jajne stanice do miliona specijaliziranih stanica koje čine ljudsko biće.

Većinu velikih mana može se otkriti prije rođenja. Većina prirodnih mana, malih i velikih je izlječiva odnosno da se ispraviti. Premda se neke mogu liječiti i za vrijeme trudnoće u majčinoj utrobi, većina se liječi nakon poroda ili kasnije. Neke mane uopće ne treba liječiti, dok druge uprkos liječenju, u djeteta ostavljaju ozbiljne posljedice i čine ga oštećenim.

### Uzroci i rizici

Premda je uzrok većine prirodnih mana nepoznat, poznato je da neki faktori povećavaju opasnost od nastanka prirodne mane. To uključuje nedostatak nekih prehrambenih tvari, zračenje, neke lijekove, alkohol, određene infekcije i druge bolesti majke, ozljede i nasljedne poremećaje.

Neki se uzroci prirodnih mana mogu izbjeći, drugi ne. Trudnica može činiti sve što se smatra poželjnim kako bi imala zdravo dijete, kao što je primjerena prehrana, dovoljan odmor, izbjegavanje lijekova i slično a može roditi dijete sa prirodnom manom, dok druga žena može svoje dijete izložiti mnogim nepovoljnim utjecajima i roditi ga zdravog bez prirodne mane.

### Teratogeni

Bilo koji faktor koji može izazvati ili povećati rizik prirodne mane naziva se teratogenom.

Teratogeni su zračenje, neki lijekovi i otrovi (toksini). Različiti teratogeni mogu uzrokovati slične defekte ako se izloženost zbivala u nekom određenom dijelu (vremenu) fetalnog razvoja. S druge strane, izlaganje teratogenu u različitim razdobljima trudnoće može dovesti do različitih mana. Općenito, trudnica se prije uzimanja bilo kakovog lijeka mora savjetovati sa svojim doktorom. Mora se suzdržati od pušenja i uzimanja alkohola. Također treba izbjegavati Rtg snimanje, osim u nužnim situacijama. U tom slučaju trudnica mora doktoru i tehničaru reći da je

trudna kako bi se dijete zaštitilo od zračenja što je bolje moguće.

Infekcija stečena tokom trudnoće također može biti teratogena, to se osobito odnosi na rubeolu. Žena koja nije preboljela rubeolu mora se cijepiti prije planirane trudnoće. Žena koja nije preboljela rubeolu niti se cijepila mora izbjegavati kontakt sa svakom osobom koja bi mogla imati rubeolu.

Trudnica koja je bila izložena teratogenu ponekad želi otkriti je li to naškodilo njenu djetetu i traži testiranje. Većina ovih žena rađa djecu bez prirođenih mana.

### Faktori ishrane

U želji da dijete bude zdravo nije dovoljno izbjegavati potencijalne teratogene, već je nužno osigurati i primjereno bogatu prehranu. Jedna od tvari za koje se zna da su neophodne u razvoju je folat (folna kiselina). Nedostatak folata povećava mogućnost nastanka nekog od defekata u zatvaranju neuralne cijevi, npr. Spine bifide. Štoviše, kako spina bifida može nastati zbog nedostatka folata prije nego žena spozna da je trudna, svaka žena u generativnoj dobi dnevno treba uzeti barem 400 mikrograma folata. Većina doktora trudnicama savjetuje uz kvalitetnu prehranu uzimanje dodatnih vitamina.

### Fizički faktori u maternici

Plodova voda okružuje dijete u maternici i štiti ga od ozljeda. Nenormalna količina plodove vode može ukazivati na prirođenu manu ili je uzrokovati. Premalo plodove vode može utjecati na razvoj pluća i ekstremiteta ili ukazivati na poremećaj rada bubrega koji ne stvaraju dovoljno urina. Višak plodove vode nastaje ako dijete ima teškoća sa gutanjem što je slučaj kod teške anomalije mozga, kao što je anencefalija, ili probavnog sistema, npr. Kod atrezije jednjaka.

### Nasljedni i hromosomski činioci

Neke prirođene mane nasljeđuju se dobivanjem nenormalnih gena od jednog ili oba roditelja. Druge mane uzrokuju spontane i neobjašnjive promjene u genima (mutacije). Još jednu skupinu ovih nenormalnosti čine one sa poremećajem broja i to kao višak ili manjak hromosoma. Što je trudnica starija, osobito ako ima više od 35 godina, to postoji veća vjerovatnost da će dijete imati hromosomsku anomaliju. Mnoge se hromosomske anomalije mogu otkriti u ranoj trudnoći.

Ovdje spadaju slijedeće prirođene mane koje će biti opisane svaka u svom odjelu:

- Srčane mane • Dvosmisleni spol • Koštane i mišićne mane
- Mane mozga i kičmene moždine
- Razvojne mane bubrega i mokraćnog sistema • Razvojne mane oka
- Razvojne mane probavnog sistema

- Sindromi sa gubitkom genetskog materijala (delecijski sindromi)