

## UČESTALOST KONGENITALNIH NASLJEDNIH ANOMALIJA ŠAKE I STOPALA U UZORKU NOVOROĐENČADI TUZLANSKOG KANTONA (BOSNA I HERCEGOVINA)

*Aldijana Tursunović<sup>1</sup>, Rifet Terzić<sup>1</sup>, Adisa Ahmić<sup>1</sup>, Suad Širanović<sup>1</sup>, Hajrija Hamidović<sup>1</sup>,  
Vesna Hadživadić<sup>1</sup>, Alma Fazlović<sup>1</sup>, Zlatan Fatušić<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Odsjek za biologiju, Prirodno-matematički fakultet, Univerzitet u Tuzli

<sup>2</sup>Univerzitetski klinički centar Tuzla

### Sažetak

Procjena veličine genetičkog opterećenja svjetskog stanovništva i njegovih pojedinih dijelova ima izuzetan teorijski i praktični (medicinski) značaj, a genetički determinatori kongenitalnih defekata predstavljaju jednu od njegovih najzanimljivijih komponenata. Kongenitalne anomalije šake i stopala mogu se javiti u različitim oblicima. U ovom radu prikazana je učestalost sindaktilije (syndactylia), klinodaktilije (clynodactylia) i polidaktilije (polydactylia) u uzorku novorođenčadi Tuzlanskog kantona. Podaci su prikupljeni na Klinici za ginekologiju i akušerstvo Univerzitetskog kliničkog centra u Tuzli. Osnovni izvor potrebnih informacija bile su historije bolesti porodilja i novorođenčadi. Posmatrane anomalije su registrovane prvim pedijatrijskim pregledom novorođenčadi. Istraživanjem je obuhvaćeno 8 419 novorođenčadi (4 335 muških i 4 084 ženskih), od čega 7 793 donesene i 626 nedonesene novorođenčadi, rođenih u periodu 2007/2008 godina. Ukupna učestalost analiziranih anomalija u ispitivanom uzorku bila je 0,23%, od čega je relativna učestalost polidaktilije 0,05%, sindaktilije 0,07% i klinodaktilije 0,11%. Najveća učestalost proučavanih anomalija uočena je u poduzorku nedonesene novorođenčadi (0,80%), a u poduzorku donesene iznosila je 0,18%. Komparacija naših podataka sa podacima iz literature pokazala je da se učestalost proučavanih anomalija nalazi u opsegu variranja ovog parametra u ostalim istraživanim populacijama.

**Ključne riječi:** novorođenče, sindaktilija, polidaktilija, klinodaktilija, Tuzlanski kanton.

### Uvod

Mnogi elementi genetičkog opterećenja manifestuju se još u prenatalnom periodu svake generacije, ali se najčešće registruju kongenitalno. Kongenitalne anomalije ili „urođene nepravilnosti” su anomalije oblika, strukture ili funkcije koje postoje na rođenju i dovode do smanjenja fizičke i mentalne sposobnosti. Incidencija kongenitalnih anomalija je oko 3–5% u opštoj populaciji, a one imaju znatan udio u morbiditetu i mortalitetu novorođenčadi, odojčadi i fetusa (Crider i sar. 2009). Za svoj projekat praćenja kongenitalnih anomalija, Svjetska zdravstvena organizacija (World Health Organization – WHO, 2012) dala je sledeću definiciju: „Kongenitalne anomalije su poznate kao urođene mane, urođeni poremećaji ili urođene malformacije, a definišu se kao strukturne ili funkcionalne anomalije, uključujući i metaboličke poremećaje, koji su prisutni u trenutku rođenja”.

Saglasno tome, jasno je da se genetički determinatori svih kongenitalnih anomalija koje utiču na smanjenje adaptivne vrijednosti svojih nosilaca ne mogu smatrati elementima genetičkog opterećenja. Visok postotak kongenitalnih anomalija u evropskoj populaciji i svijetu ukazuje na potrebu ispitivanja njihove učestalosti na području Tuzlanskog kantona.

Ovaj rad donosi prve detaljne podatke o učestalosti nekih nasljednih kongenitalnih anomalija šake i stopala (polydactylia, syndactylia i clynodactylia) u uzorku novorođenčadi Tuzlanskog kantona (Bosna i Hercegovina), te predstavlja naučni doprinos u popunjavanju mozaika informacija o njihovoj učestalosti u evropskoj populaciji.

**Polidaktilija (Polydactylia)** jeste nasljedna kongenitalna anomalija, a predstavlja povećan broj prstiju šake, odnosno stopala, formiranih u cjelini ili samo djelomično. Ispoljava se u nekoliko najčešćih varijanti: postaksijalna polidaktilija, tip B (prekobrojni prst na ularnoj strani šake ima oblik kožne resice); preaksijalna polidaktilija I (duplikacija jedne ili više falangi prsta); preaksijalna polidaktilija II (duplikacija distalne falange palca); preaksijalna polidaktilija III (polidaktilija kažiprsta: palac zamijenjen sa jednim, dva ili tri falangna prsta); preaksijalna polidaktilija IV (polisindaktilija: blagi stepen udvostručenja palca i djelimično ili potpuno srasli prsti šake, obično III i IV). U medicinsko-genetičkoj literaturi, polidaktilija se tretira kao monogeniski determinisana anomalija (autosomalno-dominantni tip nasljeđivanja), mada kod nekih opisanih tipova (postaksijalna polidaktilija tip B) genetika još u potpunosti nije razjašnjena (McKusick 1983). Javlja se i udružena sa nekim drugim kongenitalnim anomalijama (urođeno iščašenje kuka, konjsko stopalo, rascjep usne), te u sklopu nekih sindroma (Down sindrom).

**Sindaktilija (Syndactylia)** predstavlja autosomno-dominantnu malformaciju, a okarakterisana je kožnim ili koštanim srastanjem prstiju stopala ili šake. Prema podacima prezentiranim u medicinsko-genetičkoj literaturi, može se zapaziti da postoji najmanje pet fenotipski različitih tipova ove anomalije, uključujući ruke, sa ili bez uključivanja stopala. Svi ti tipovi sindaktilije nasljeđuju se autosomalno-dominantno i monogeniski su determinisani, a genetički se razlikuju od sindaktilija koje su udružene sa nekim drugim kongenitalnim anomalijama za koje je evidentiran tip nasljeđivanja. Dominantan alel pokazuje osobine različite izražajnosti i nepotpune probojnosti. Najčešće varijante ove anomalije su: sindaktilija, tip I (zigodactylia), sa zahvaćenim III ili IV prstom šake, djelomično ili potpuno, sve do noktiju; sindaktilija, tip II (sinopolydaktilija: srasli III i IV prst šake, uz polidaktiliju šake, a na stopalima je izražena dvostrukost na petom prstu; sindaktilija, tip III (srsli IV i V prst, obično potpuno). Obično su zahvaćene obje šake, a peti prst je kratak. Srednja falanga izostaje ili je rudimentirana. Stopala nisu zahvaćena ovim tipom sindaktilije. Sindaktilija, tip IV (Hesov tip) karakterizira potpuna fuzija svih pet prstiju; sindaktilija, tip V, s koštanim srastanjem metakarpalne i metatarzalne kosti, napose trećeg i četvrtog, te četvrtog i petog prsta (Zergollern i sar. 1991). Kao i polidaktilija i sindaktilija se javlja udružena sa nekim drugim anomalijama, kao što su urođeno iščašenje kuka, konjsko stopalo, urođene srčane mane, a javlja se i u sklopu nekih sindroma, kao što su Down sindrom, Holt-Oramov sindrom, itd.

**Klinodaktilija (Clynodactylia)** jeste iskrivljenost petog prsta na ruci prema radijalno zbog hipoplazije srednje falange (Šumanović-Glamuzina 2004).

Imajući u vidu unutrašnju heterogenost pojedinih anomalija, važeće teorije o genetici polidaktilije, sindaktilije i klinodaktilije imaju određene poteškoće u odbrani svojih polaznih pretpostavki; ipak, u savremenoj medicinsko-genetičkoj literaturi tretiraju se kao autosomalno monogenske dominantne varijante posmatranih svojstava šake i stopala (Zergollern-Čupak 1979). Uprkos izuzetnom značaju poznavanja genetičke strukture populacije s obzirom na pojedine kongenitalne anomalije, odgovarajući podaci u bosanskohercegovačkom stanovništvu (što se posebno odnosi na područje Tuzlanskog kantona) jesu fragmentarni i nedovoljni, te se procjena učestalosti anomalija (posebno onih koje imaju nasljednu osnovu) još uvijek u znatnoj mjeri zasniva na rezultatima istraživanja u visoko razvijenim zemljama. Izuzimajući istraživanja na bosanskohercegovačkom stanovništvu (Terzić i sar. 1985, 1986, 1987, 1988; Hadžiselimović i sar. 1986), te

istraživanja epidemioloških i kliničkih karakteristika kongenitalnih anomalija u Tuzlanskom kantonu (Skokić i sar. 2005), ne postoje sistematizirano publikovani podaci koji se odnose na učestalost nasljednih anomalija u ovoj populaciji. Posebno nedostaju šira populaciono-genetička istraživanja o medicinski najzanimljivijim kongenitalnim anomalijama, kao i mogućim uticajima odnosa frekvencije anomalija i stepena izolovanosti pojedinih dijelova šire populacije i eventualnim pojavama heterosisa. Može se zaključiti da su istraživanja kongenitalnih anomalija u populaciji bosanskohercegovačkog stanovništva (naročito stanovništva na području Tuzlanskog kantona) još uvijek metodološki heterogena, nedovoljna i nepotpuna, usmjerena na manje uzorke pojedinih užih populacija. Ovaj rad će dati prve sistematizovane podatke o učestalosti kongenitalnih nasljednih anomalija šake i stopala (polidaktilija, sindaktilija i klinodaktilija) u populaciji novorođenčadi sa područja Tuzlanskog kantona, kao i uticaj mogućih egzogenih i endogenih faktora na pojavu pomenutih anomalija.

## **Materijal i metode**

Rezultati ovog rada baziraju se na analizi uzorka od 8 419 (4 335 muških i 4 084 ženskih) novorođenčadi Tuzlanskog kantona, od čega su 7 793 donesena i 626 nedonesena novorođenčad, rođenih u periodu 01. 01. 2007–31. 12. 2008. godine. Podaci su prikupljeni na Klinici za ginekologiju i akušerstvo Univerzitetsko kliničkog centra u Tuzli. Osnovni izvor podataka bile u istorije bolesti porodilja i novorođenčadi. Posmatrane nasljedne anomalije šake i stopala su registrovane prvim pedijatrijskim pregledom novorođenčadi. Zbog nepotpunosti dijagnoza i relativno niske frekvencije pojedinih tipova polidaktilije, sindaktilije i klinodaktilije, sve nevedene anomalije su tretirane kao jedinstven fenotip. Raspoloživi podaci su u Microsoft Excelu 2010 sistematizirani prema zavičajnoj pripadnosti, odnosno proučena je subregionalna distribucija posmatranih anomalija (iz svih 13 općina Tuzlanskog kantona), na osnovu „statusa” i spola, te pripadnosti kategoriji donesene ili nedonesene novorođenčadi, a zatim su podvrgnuti standardnoj statističkoj obradi (Garrett 1962).

## **Rezultati**

U ukupnom uzorku od 8.419 (4.335 muških i 4.084 ženskih) novorođenčadi Tuzlanskog kantona, od čega su 7.793 donesena i 626 nedonesena novorođenčad,, pronađeno je 19 nasljednih anomalija šake i stopala (3 polidaktilije šake i 1 polidaktilije stopala, 4 sindaktilije šake i 2 sindaktilije stopala i 9 klinodaktilije šake) (Tabela 1)

**Tabela 1.** Apsolutna učestalost posmatranih anomalija u proučavanom uzorku novorođenčadi Tuzlanskog kantona (Bosna i Hercegovina)**Table 1.** Absolute frequencies of the observed anomalies in the studied sample of the newborn children from the Tuzla Canton (Bosnia and Herzegovina)

	Spol	Polydactylia	Syndactylia	Clynodactylia	Ukupno
	<b>M</b>	2	3	3	8
<b>Donesena</b>	<b>Ž</b>	2	2	2	6
N=7793	<b>Ukupno</b>	4	5	5	14
<b>Nedonesena</b>	<b>M</b>	0	1	1	2
626	<b>Ž</b>	0	0	3	3
	<b>Ukupno</b>	0	1	4	5
<b>Ukupno</b>		4	6	9	19
N=8419					

**Tabela 2.** Distribucija relativne učestalosti posmatranih anomalija u proučavanom uzorku novorođenčadi tuzlanskog kantona (Bosna i Hercegovina)**Table 2.** Relative frequency distribution of the observed anomalies in the sample of the newborn children from Tuzla Canton (Bosnia and Herzegovina)

Poduzorak		Ženska	Muška	Ukupno
<b>Donesena:</b> Nu=7793 Nž=3776; Nm=4017	<b>Polydactylia</b>	0,05	0,05	0,05
	<b>Syndactylia</b>	0,05	0,07	0,06
	<b>Clynodactylia</b>	0,05	0,07	0,06
	<b>Ukupno</b>	0,16	0,20	0,18
<b>Nedonesena:</b> Nu=626 Nž=308; Nm=318	<b>Polydactylia</b>	0,00	0,00	0,00
	<b>Syndactylia</b>	0,00	0,31	0,15
	<b>Clynodactylia</b>	0,97	0,31	0,63
	<b>Ukupno</b>	0,97	0,63	0,80
<b>Ukupno:</b> 8419 Nm=4335; Nž=4084	<b>Polydactylia</b>	0,05	0,05	0,05
	<b>Syndactylia</b>	0,05	0,09	0,07
	<b>Clynodactylia</b>	0,12	0,09	0,11
	<b>Ukupno</b>	0,22	0,23	0,23

Analizom ukupne učestalosti posmatranih anomalija u ukupnom uzorku novorođenčadi Tuzlanskog kantona konstatovano je da ona iznosi 0,23% (Tabela 2 i 3).

Relativna frekvencija polidaktilija je 0,05 %, sindaktilija 0,07 % i klinodaktilija 0,11% (Tabela 2 i 3).

**Tabela 3.** Distribucija učestalosti (%) posmatranih anomalija u ukupnom uzorku novorođenčadi Tuzlanskog kantona, prema zavičajnoj pripadnosti

**Table 3.** Frequency (%) distribution of the observed anomalies in the total sample of newborn children from Tuzla Canton (Bosnia and Herzegovina) regarding domiciliation

Općina	N	Polydactylia	Syndactylia	Clynodactylia	Ukupno
Banovići	508	0,00	0,00	0,00	0,00
Čelić	189	0,00	0,00	0,00	0,00
Doboj-Istok	95	0,00	0,00	0,00	0,00
Gračanica	438	0,00	0,23	0,00	0,23
Gradačac	608	0,00	0,16	0,16	0,33
Kalesija	798	0,13	0,13	0,00	0,25
Kladanj	245	0,00	0,00	0,40	0,40
Lukavac	799	0,12	0,00	0,12	0,25
Sapna	231	0,00	0,43	0,00	0,43
Srebrenik	904	0,00	0,00	0,33	0,33
Teočak	123	0,00	0,00	0,00	0,00
Tuzla	2124	0,05	0,05	0,00	0,09
Živinice	1357	0,07	0,07	0,22	0,37
Ukupno	8419	0,05	0,07	0,11	0,23

**Tabela 4.** Distribucija učestalosti (%) posmatranih anomalija u poduzorku donesene novorođenčadi Tuzlanskog kantona (Bosna i Hercegovina), prema zavičajnoj pripadnosti

**Table 4.** Frequency (%) distribution of the observed anomalies in the subsample of mature infants regarding domiciliation

Općina	N	Polydactylia	Syndactylia	Clynodactylia	Ukupno
Banovići	470	0,00	0,00	0,00	0,00
Čelić	179	0,00	0,00	0,00	0,00
Doboj-Istok	79	0,00	0,00	0,00	0,00
Gračanica	381	0,00	0,00	0,00	0,00
Gradačac	558	0,00	0,18	0,00	0,18
Kalesija	749	0,13	0,13	0,00	0,27
Kladanj	225	0,00	0,00	0,44	0,44
Lukavac	752	0,13	0,00	0,13	0,27
Sapna	214	0,00	0,47	0,00	0,47
Srebrenik	853	0,00	0,00	0,11	0,11
Teočak	117	0,00	0,00	0,00	0,00
Tuzla	1969	0,05	0,05	0,00	0,10
Živinice	1247	0,08	0,08	0,16	0,32
Ukupno	7793	0,05	0,06	0,06	0,18

U ukupnom uzorku posmatrane anomalije nisu zabilježene u općinama Banovići, Čelić, Doboj-Istok i Teočak.

U poduzorku donesene novorođenčadi posmatrane anomalije nisu zabilježene u općinama Banovići, Čelić, Doboj-Istok, Gračanica i Teočak.

**Tabela 5.** Distribucija učestalosti (%) posmatranih anomalija u poduzorku nedonesene novorođenčadi Tuzlanskog kantona (Bosna i Hercegovina), prema zavičajnoj pripadnosti

**Table 5.** Frequency (%) distribution of the observed anomalies in the subsample of premature children regarding domiciliation

Općina	N	Polydactylia	Syndactylia	Clynodactylia	Ukupno
Banovići	38	0,00	0,00	0,00	0,00
Čelić	10	0,00	0,00	0,00	0,00
Doboj-Istok	16	0,00	0,00	0,00	0,00
Gračanica	57	0,00	1,75	0,00	1,75
Gradačac	50	0,00	0,00	2,00	2,00
Kalesija	49	0,00	0,00	0,00	0,00
Kladanj	20	0,00	0,00	0,00	0,00
Lukavac	47	0,00	0,00	0,00	0,00
Sapna	17	0,00	0,00	0,00	0,00
Srebrenik	51	0,00	0,00	3,92	3,92
Teočak	6	0,00	0,00	0,00	0,00
Tuzla	155	0,00	0,00	0,00	0,00
Živinice	110	0,00	0,00	0,90	0,90
Ukupno	626	0,00	0,16	0,64	0,80

U poduzorku nedonesene novorođenčadi posmatrane anomalije nisu prisutne u općinama Banovići, Čelić, Doboj-istok, Kalesija, Kladanj, Lukavac, Sapna, Teočak i Tuzla.

Učestalost posmatranih anomalija u poduzorku donesene novorođenčadi je 0,18% (Tabela 4), a u poduzorku nedonesene novorođenčadi 0,80% (Tabela 5).

Posmatranjem distribucije proučavanih anomalija po pojedinim statusnim kategorijama uzoraka, može se zapaziti da su sindaktilija i klinodaktilija nađene u oba poduzorka novorođenčadi (donesena i nedonesena novorođenčad), dok je polidaktilija prisutna samo u poduzorku donesene novorođenčadi.

## Diskusija

Ukupna učestalost svih analiziranih anomalija je 0,23%. Relativna frekvencija polidaktilije je 0,05%, sindaktilije 0,07%, i klinodaktilije 0,11% u ukupnom uzorku od 8.419 novorođenčadi Tuzlanskog kantona.

**Tabela 6.** Komparativni prikaz učestalosti polidaktilije u odabranim uzorcima svjetskog stanovništva**Table 6.** Comparative review of the frequency of polydactyly for selected samples of world population

Uzorak	Izvor podataka	Učestalost (%)
<b>Pokrajina Zhejiang, Kina</b>	Sun i sar. 2011	0,07
<b>Kolumbija (Bogota)</b>	Zarante i sar. 2010	0,21
<b>Kenya</b>	Muga i sar. 2009	1,00
<b>Banjalučka regija</b>	Hadžiselimović i sar. 1985	0,04
<b>Bihać</b>	Terzić i sar. 1985-1988	0,02
<b>Sjeverna Bačka</b>	Valisavljev i sar. 1983	0,12
<b>Zagreb</b>	Bujanović 1982	0,06
<b>Južna Bačka</b>	Bocev 1976	0,42
<b>American Indian</b>	Bingel i sar. 1975	0,24
<b>Titov Veles</b>	Valisavljev i sar. 1975	0,08
<b>Uruguay, Kina, Shile, Argentina</b>	Castilla i sar. 1973	0,10
<b>7 porodilišta u Skoplju</b>	Kepeski 1970	0,08
<b>Bitolj</b>	Kepeski 1970	0,23
<b>Zagreb</b>	Stevenson i sar. 1966	0,36
<b>Ljubljana</b>	Stevenson i sar. 1966	0,34
<b>Kolumbija (Bogota)</b>	Stevenson i sar. 1966	0,15
<b>Sjeverna Irska (Belfast)</b>	Stevenson i sar. 1966	0,05
<b>Indija (Calento)</b>	Stevenson i sar. 1966	0,04
<b>Čile (Santjago)</b>	Stevenson i sar. 1966	0,08
<b>Egipat (Aleksandrija)</b>	Stevenson i sar. 1966	0,03
<b>16 zemalja svijeta (24 međunarodna centra)</b>	Stevenson i sar. 1966	0,11
<b>Evropa</b>	Stevenson i sar. 1966	0,07
<b>Japan</b>	Meli 1966	0,09
<b>Australija (Melburn)</b>	Stevenson i sar. 1966	0,05
<b>Brazil (Sao Paolo)</b>	Stevenson i sar. 1966	0,30
<b>Bosna i Hercegovina (Tuzlanski kanton)</b>	Ovaj rad 2012	0,05

Komparacijom učestalosti polidaktilije i sindaktilije u proučavanom uzorku sa referentnim podacima iz literature (Tabela 6 i 7) ustanovljeno je da se ona uklapa u opseg

variranja vrijednosti ovog parametra u ranije istraživanim populacijama (polidaktilija 0,02-0,42% i sindaktilija 0,01-0,25 %).

Izuzetak predstavlja istraživanje sprovedeno u Keniji (Muga i sar. 2012), gdje je učestalost polidaktilije 1 %, što je znatno veća vrijednost u odnosu na ostala istraživanja. Autori su mišljenja da je tako visok procenat malformacija rezultat velikog ekološkog zagađenja (zbog rapidnog industrijskog razvoja), te neadekvatne prehrane, naročito u prvom trimestru trudnoće.

**Tabela 7.** Komparativni prikaz učestalosti sindaktilije u odabranim uzorcima svjetskog stanovništva

**Table 7.** Comparative review of the frequency of syndactyly for selected samples of world population

Uzorak	Izvor podataka	Učestalost (%)
<b>Globalna populacija novorođenčadi</b>	Jordan i sar. 2012	0,05
<b>Pokrajina Zhejiang, Kina</b>	Sun i sar. 2011	0,22
<b>Kolumbija (Bogota)</b>	Zarante i sar. 2010	0,03
<b>Banja lučka regija</b>	Hadžiselimović i sar. 1985	0,04
<b>Bihać</b>	Terzić i sar. 1985-1988	0,02
<b>Srednja Bačka</b>	Valisavljev i sar. 1984	0,12
<b>Zagreb</b>	Bujanović 1982	0,11
<b>Bitolj</b>	Stojanovski i sar. 1976	0,04
<b>Srednji Banat</b>	Valisavljev i sar. 1976	0,04
<b>Porodilišta Skoplje (11.941 novorođenče)</b>	Kepeski 1970	0,25
<b>7 porodilišta u Skoplju (23.675 novorođenčadi)</b>	Kepeski 1970	0,03
<b>Bitolj</b>	Kepeski 1970	0,05
<b>Čehoslovačka</b>	Stevenson i sar. 1966	0,03
<b>Indija (Kalkuta)</b>	Stevenson i sar. 1966	0,01
<b>Malezija (Kuala Lumpur)</b>	Stevenson i sar. 1966	0,01
<b>Sjeverna Irska (Belfast)</b>	Stevenson i sar. 1966	0,03
<b>16 zemalja svijeta (24 međunarodna centra)</b>	Stevenson i sar. 1966	0,02
<b>Ljubljana</b>	Stevenson i sar. 1966	0,01
<b>Australija (Melburn)</b>	Stevenson i sar. 1966	0,05
<b>Brazil (Sao Paolo)</b>	Stevenson i sar. 1966	0,04
<b>Bosna i Hercegovina (Tuzlanski kanton)</b>	Ovaj rad 2012	0,07

Usporedbu za klinodaktiliju nije bilo moguće izvesti (ona se javlja kao jedna od odlika trisomije 21 (Down sindrom), koja u nekim slučajevima može i izostatiti. U dostupnoj



literaturi su prisutni samo podaci o učestalosti ove hromosopatije bez kompletne kliničke slike, te nema pouzdanih podataka o učestalosti klinodaktilije.

Nađena ukupna frekvencija posmatranih anomalija nešto je veća kod muške novorođenčadi i iznosi 0,23%, a kod ženske novorođenčadi 0,22%, što potvrđuju i istraživanja (Jordan i sar. 2012) u globalnoj populaciji novorođenčadi, gdje se sindaktilija javlja dva puta više kod muške u odnosu na žensku novorođenčad. Analizom distribucije učestalosti posmatranih anomalija prema zavičajnoj pripadnosti novorođenčadi u ukupnom uzorku (N= 8419) možemo zaključiti da je najveća učestalost zabilježena je u općini Sapna 0,43%, a najmanja u općini Tuzla, 0,09%, dok u četiri općine nisu zabilježene posmatrane anomalije (Banovići, Čelić, Doboj-Istok i Teočak). U poduzorku donesene djece (N=7793) najveća učestalost je zabilježena u općini Sapna, 0,47%, a namanja u općini, Tuzla 0,10%. U općinama Banovići, Čelić, Doboj-istok, Gračanica i Teočak nisu pronađene posmatrane anomalije. U poduzorku nedonesene novorođenčadi najveća učestalost je u općini Srebrenik 3,92%, a najmanja u općini Živinice 0,90%.

Komparacija naših podataka sa podacima iz literature pokazala je da se učestalost proučavanih anomalija nalazi u opsegu variranja ovog parametra u ostalim istraživanim populacijama. Registri urođenih anomalija u svijetu počeli su se osnivati nakon što se posljednjih desetljeća uočila važnost urođenih anomalija u strukturi morbiditeta i mortaliteta dojenčadi, te uvidjela korist podataka dobivenih ovakvim oblikom ispitivanja. Na svjetskoj razini osnovan je ICBDMS, dok je na evropskoj osnovana mreža regionalnih registara EUROCAT-a, sa specifičnim ciljevima i standardiziranim metodologijom. Registar EUROCAT sakuplja informacije o urođenim manama, te na temelju tih podataka omogućava istraživanja, olakšava rano otkrivanje izloženosti teratogenima i identifikaciju nakupljanja prirođenih mana u vremenu i prostoru, pomaže u evaluaciji prenatalnog probira, te daje poticaj širenja kvalitetne mreže registra koji prate rijetke genetičke poremećaje.

Bosna i Hercegovina nije članica projekta EUROCAT, te bi rezultati ovog rada mogli poslužiti kao polazna osnova za njeno priključivanje ovom registru.

Sveobuhvatan multidisciplinarni pristup u prenatalnoj dijagnostici rezultirat će racionalnim planiranjem dijagnostičkih postupaka u cilju boljeg i bržeg postavljanja dijagnoze u ranom prenatalnom periodu, a u svrhu smanjenja učestalosti kongenitalnih anomalija. Kombinacijom kliničkih i genetičkih metoda može se doći do ovih rezultata.

Izloženi koncept je formulisan na osnovu očekivanja da bi rezultati ovog istraživanja mogli dati naučni doprinos u analizi učestalosti posmatranih anomalija u proučavanom dijelu bosanskohercegovačkog stanovništva. Isti mogu poslužiti kao polazna osnova za dalja istraživanja, za uspostavljanje teorijskih odnosa posmatranih anomalija i mogućih korelirajućih faktora i uspostavu baze podataka za formiranje genetičkih savjetovališta u cilju smanjenja učestalosti kongenitalnih anomalija.

## Reference

- Bocev J. Kongenitalne anomalije novorođene djece u periodu 1958-1974. Zbornik radova drugog Jugoslovenskog kongresa o kongenitalnim anomalijama, Beograd. 1976; Knjiga III: 171-175.
- Bujanović V. Udio malformacija u neonatalnoj patologiji.
- Bingle GJ, Niswander JD. Polydactyly in the American Indian. *Am J Hum Genet.* 1975 January; 27(1): 91-99. PMID: PMC1762770.
- Kurjak A, Zergollern-Čupak Lj. Pravo na život i pravo na smrt. Medicinsko pravni aspekti otkrivanja nakaznih fetusa. 1982; Jumena, Zagreb.
- Castilla E, Paz J, Mutchinick O, Muñoz E, Giorgiutti E, Gelma Z. Polydactyly: a genetic study in South America. (Uruguay, Kina, Shile, Argentina 1967-1971). *Am J Hum Genet.* 1973; 25(4) 405-412. PMID: PMC1762440.

- Darinka Šumanović Glamuzina. Minor malformacije i njihov značaj u neonatologiji. *Pediatrics Croat* 2004; 48(Supl 1):204-209.
- Fehrija S, Enida N. Epidemiološke i kliničke karakteristike kongenitalnih anomalija novorođenčadi Tuzlanskog kantona. *Gynaecologia et Perinatologia*. 2005; 14(2):
- Garrette H.E. Elementarna statistika. Psihološki bilten (specijalno izdanje). 1962; Beograd
- Ge Sun, Zhe-Ming Xu, Jian-Feng Liang, Lin Li, Da-Xing Tang, Hangzhou. China Twelve-year prevalence of common neonatal congenital malformations in Zhejiang Province, China. *World J Pediatr* 2011; 7(4):331-336.
- Hadžiselimović R, Terzić R. Učestalost nekih nasljednih kongenitalnih anomalija šake u stanovništvu banjalučke regije. *Godišnjaka Biol. Inst. Univerziteta Sarajevo*. 1985; Vol. 38:43-45.
- Zarante I, Franco L, López C, Fernández N. Frequencies of congenital malformations: assessment and prognosis of 52,744 births in three cities of Colombia. *Instituto de Genética Humana, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana., Biomédica: revista del Instituto Nacional de Salud* 01/2010; 30(1):65-71.
- Jordan D, Hindocha S , Dhital M, Saleh M , Khan W. Epidemiology, Genetics and Future Management of Syndactyly. *Open Orthop J*. 2012; 6:14–27. Published online 2012 March 23.
- Kepeski DI. Kongenitalne anomalije lokomotornog sistema u SR Makedoniji . *Zbornika radova prvog Jugoslovenskog kongresa o kongenitalnim anomalijama*, Beograd. 1970; Knjiga II:561-570.
- Crider K, Cleves M, Reefhuis J, Beny R, Hobbs C, Hu D. Antibacterial medication use during pregnancy and risk of birth defects: National Birth Defects Prevention Study. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*. 2009; vol. 163, no. 11, pp. 978–985.
- McKusik VA. Mendelian Inheritance in Man. *Johns Hopkins Univ.Press*. Baltimore. 1983; 6 –th colition.
- Mugo RO, Mumah SCJ, Juma PA. Congenital malformations Among newborns In Kenya. *African Journal of Food, Agriculture, Nutrition and Development*. 2009; Vol.9,num. 3 pp.814-829.
- Stevenson AC, Johnston HA, Stewart PMI, Golding D R. Congenital malformations. A raportof study of series of consecutive births in 24 centres. *bull. World Helth Org. (Geneva)*. 1966; 34 (Supll.).
- Stojanovski N, Bocev J, Dimov N, Arsov C, Ivanovski L, Šošev B. Učestalost kongenitalnih anomalija na novorođenačkom materijalu u periodu 1965-1975. god. *Zbornik radova drugog jugoslovenskog kongresa o kongenitalnim anomalijama*. Beograd. 1976; Knjiga III: 177-179.
- Terzić R, Bogunović-Atlagić N, Bibić A, Buljugić A. Frekvencija kongenitalnih anomalija u novorođenčadi Bihačke regije 1985-1988. *Glasnik ADJ*, 27. 1990; str.41-55.
- Velisavljev M, Gavrilović Ž, Nikolić-Dovata V, Gebauer e, Bašičević V, Krstić A, Marković O, Peter J, Radanov M, Tripolski M, Džikuraski N. Urođene i prirodene mane u djece Srednje Bačke. *Medicinski pregled*. 1984; 5-6:229.
- Velisavljev M, Gavrilović Ž, Nikolić-Dovata V, Gebauer e, Bašičević V, Krstić A, Marković O, Purakov J, Nedeljković B, Rajić D, Maksimović M. Urođene i prirodene mane u djece Srednjeg Banata. *Medicinski pregled*. 1983; 7-8:311.
- Velisavljev M, Miletić M, Nikolić Lj, Gavrilović Ž, Mikić P, Prodanović Z, Čurčić O, Obradović D, Kleutjatović B, Stanković J, Vuković D, Stanulović M, Mijatović b, Bašičević V, Bogdanov B, Banić M, Kikindanin V, Nikolić-Dovat V, Krstić A. Urođene i prirodene mane u djece Južne Bačke od 1968-1972. *Genetika*. 1975; 7(1):61.
- Velisavljev M, Nikolić-Dovat V, Gavrilović Ž, Gebauer E, Krstić A, Marković O, Glogovčan C, Feher I, Čajkaš I, Habram-Koszicky E, Korponai E, Sokola J, Šili S, Kovač A. Urođene i prirodene mane u djece Sjeverne Bačke: Subotica-Senta-Bačka Topola. *Medicinski pregled*. 1983b; 3-4:95.
- Zergoller Lj, Bagati M, Barišić I, Begović D, Hitrec V, Mužinić D, Škrinjarić I, Zergollern S, *Medicinska genetika I, 2 dopunjeni izdanje, školska knjiga Zagreb* 1991; XVI: 305.
- Zergollern-Čupak Lj. *Uvod u medicinsku genetiku sa citogenetikom. Sveučilišna naklada „Liber“ Zagreb*. 1977; 34-35.

## **FREQUENCY OF INHERITED CONGENITAL ANOMALIES OF ARMS AND FEET IN SAMPLE OF NEWBORNS IN TUZLA CANTON (BOSNIA AND HERZEGOVINA)**

*Aldijana Tursunović, Rifet Terzić, Adisa Ahmić, Suad Širanović, Hajrija Hamidović, Vesna Hadživdić, Alma Fazlović, Zlatan Fatušić*

### **Abstract**

Genetic burden size estimation of the world population and its individual components has a great theoretical and practical (medical) significance, and genetic determinators of congenital defects represent one of its most interesting components. Congenital anomaly of fists and feet may occur in different forms. In this paper we studied the incidence of syndactyly (syndactylia), clinodactyly (clynodactylia) and polydactyly (polydactylia) in a sample of newborns of Tuzla Canton. Data were collected at the Department of Gynecology and Obstetrics of University Clinical Center in Tuzla. The main source of needed information was disease history of mothers and newborns. The observed anomalies were registered by first pediatric examination of newborns. The study included 8419 infants (4335 males and 4084 females) of which 7793 passed and 626 undelivered newborns, born during the time period 2007 - 2008 year. The total incidence of anomalies in the analyzed sample was 0,23%, of which the relative frequency of polydactyly is 0,05%, syndactyly 0,07% and clinodactyly 0,11%. The highest frequency of the studied anomalies was observed in the subsample of undelivered newborns (0,80%), and in the subsample of delivered newborns was 0,18%. Comparison of our data with literature data showed that the frequency of observed anomalies falls in the range of variation of parameters investigated in other populations.

**Key words:** newborn, syndactyly, polydactyly, clynodactyly, Tuzla Canton