

Jahresbericht 2004



**Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt
an der Medizinischen Fakultät
der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg**



**Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt
zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen
und Anomalien sowie
genetisch bedingten Erkrankungen
2004**

**Simone Pöttsch
Jana Hoyer-Schuschke
Dorit Götz
Marion Haase
Andrea Köhn
Cornelia Vogt**

**Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt
an der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg***
Leipziger Straße 44, 39122 Magdeburg
Telefon: 0391/67 14174, Fax: 0391/67 14176
URL: <http://www.med.uni-magdeburg.de/fme/zkh/mz>

2004

Unter der Angabe der Quelle können die Inhalte der Publikation kopiert und/oder zu Publikationszwecken weiter verwendet werden.

Redaktionsschluss: September 2005
ISSN: 1861-3535

* mit Unterstützung des Ministeriums für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt

Vorwort

Neben der 1993 erschienenen Zusammenfassung "Fehlbildungserfassung für die Region Magdeburg aus den Jahren 1980-1992" und dem vom Ministerium für Arbeit, Frauen und Gesundheit und Soziales 1997 veröffentlichten "Bericht zur Fehlbildungserfassung in der Region Magdeburg von 1980-1996" ist dies nun der zehnte Jahresbericht des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt in Folge und der fünfte Bericht, in dem unsere Erhebung das ganze Bundesland Sachsen-Anhalt erfasst.

In diesen zehn Jahren haben sich für das Fehlbildungsmonitoring eine Reihe von Veränderungen ergeben, deren Folgen für unsere Institution von teilweise erheblicher Bedeutung gewesen sind. So hat sich das Fehlbildungsmonitoring 1995 aus dem Institut für Humangenetik gelöst und ist seitdem eine selbständige Einrichtung an der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg. Nach insgesamt vier Umzügen innerhalb des Universitätsklinikums hoffen wir nun endlich Arbeitsbedingungen geschaffen zu haben, die den Mitarbeiterinnen gerecht werden. An dieser Stelle ist der Medizinischen Fakultät, in Person von Frau Verwaltungsdirektorin Dipl.-Wirtsch. Veronika Rätzel, für die großzügige und unbürokratische Unterstützung, die wir in den letzten zehn Jahren erfahren haben, zu danken.

Mit Unterstützung des jetzigen Ministeriums für Gesundheit und Soziales, und hier in der Person von Herrn Dr. Dr. Nehring, konnte das befürchtete finanzielle Aus durch Unterschreitung des absolut notwendigen finanziellen Limits bisher vermieden werden. Diese Finanzierung, die Hilfe von Frau Ramona Ritter vom Landesverwaltungsamt Sachsen-Anhalt und die Unterstützung des Dezernats für Forschung der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität gestattete uns eine ungewöhnlich bürokratiearme Arbeit. Nicht weil es so üblich, sondern weil es uns ein wirkliches Bedürfnis ist, möchten wir den genannten Institutionen und den zuständigen Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern ebenfalls Dank sagen.

Nachdem meine Amtsübergabe an Frau Dr. Christine Rösch die administrativen Hürden überwunden hatte und reibungslos vollzogen war, brachte ihr plötzlicher Tod menschliche Erschütterung, aber auch eine Reihe organisatorischer Probleme mit sich. Als Interimslösung konnte ich wieder die Leitung des Fehlbildungsmonitoring übernehmen, mit dem erklärten Ziel, den von Frau Dr. Rösch und den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitorings vorbereiteten Jahresbericht 2003 fertigzustellen und um für Frau Dr. Rösch eine/n qualifizierte/n Nachfolger/in zu gewinnen. Bei dieser schwierigen Suche haben mich u. a. in dankenswerter Weise meine ehemaligen Kollegen aus der Universitätskinderklinik

unterstützt. Mit ihrer Hilfe konnte Frau Dr. Simone Pötzsch, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, gewonnen werden, sich in die für sie ungewohnten Aufgaben einzuarbeiten und die Leitung des Fehlbildungsmonitoring zu übernehmen. Dass sie sich Frau Dr. Jana Hoyer-Schuschke aus der Kinderklinik für eine stundenweise Tätigkeit im Fehlbildungsmonitoring mitbrachte, war besonders in der Einarbeitungsphase eine für alle Beteiligten nützliche Maßnahme. Da sowohl Frau Dr. Pötzsch als auch Frau Dr. Hoyer-Schuschke sich in ihrer klinischen Tätigkeit vorwiegend mit Stoffwechselerkrankungen und Endokrinopathien befassen und auch weiterhin einen Teil der Patientinnen und Patienten ambulant betreuen werden, liegt es nahe, dass die wissenschaftliche Ausrichtung des Fehlbildungsmonitoring sich wieder mehr der klinischen Pädiatrie zuwenden wird als das bisher der Fall war. Humangenetische Aspekte standen bisher im Mittelpunkt unserer wissenschaftlichen Bemühungen.

In meiner fast 35-jährigen Tätigkeit in der Kinderklinik in Magdeburg, unter der Leitung von Prof. Dr. Karl Nissler und Prof. Dr. Horst Köditz, habe ich u. a. gelernt, wie wichtig das "Betriebsklima" für einen reibungslosen Arbeitsablauf in einer solchen Institution ist. In der Hoffnung, dass ich meinen beiden verehrten Chefs in dieser Richtung ein gehorsamer Schüler war, habe ich mich stets bemüht, eine ruhige und freundliche Arbeitsatmosphäre für die mir unterstellten Kolleginnen und Kollegen zu schaffen. Neben dem Erleben der hohen fachlichen Qualifikation von Frau Dr. Pötzsch und Frau Dr. Hoyer-Schuschke erfüllt es mich mit beinahe noch größerer Freude, wenn ich sehe, dass nicht nur das fachliche Niveau des Fehlbildungsmonitoring sondern auch das erfreuliche menschliche Miteinander der Mitarbeiterinnen erhalten bleibt. Beide Faktoren sind eine unerlässliche Voraussetzung für die Weiterexistenz des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, einer Institution, die sich unser armes Bundesland als einziges in der bundesdeutschen Föderation leistet.

Meine herzliche Bitte an alle Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der mit uns kooperierenden Einrichtungen geht dahin, dass unsere Zusammenarbeit so bleibt, wie dies in der Vergangenheit der Fall gewesen ist und Sie ihre freundliche Kollegialität, die ich erfahren durfte, an Frau Dr. Pötzsch übertragen.

Volker Steinbicker

Inhaltsverzeichnis

1	Erfassungsregion	8
2	Geborenenzahlen 2004	9
3	Beteiligte Einrichtungen der Region (2004)	10
3.1	Frauenkliniken/Kinderkliniken	10
3.2	Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik	10
3.3	Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen	10
4	Allgemeine Informationen	11
4.1	Erfassungskriterien und Analysen	11
4.2	Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur	12
5	Überblick zur Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten in Sachsen-Anhalt und der Informationsquellen	13
5.1	Aus allen meldenden Einrichtungen eingegangene Daten	13
5.2	Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen	14
6	Geschlechtsverhältnis	16
7	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=605)	17
8	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten (N=605)	18
9	Kinder und Feten mit großen und kleinen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=943)	20
10	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=280)	22
11	Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen	24
12	Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS)	26
12.0	Definitionen	26
12.1	Neuralrohrdefekte (Q00./Q01./Q05.)	29
12.2	Anencephalie (Q00.)	30
12.3	Spina bifida (Q05.)	31
12.4	Encephalocele (Q01.)	32
12.5	Microcephalie (Q02.)	33
12.6	Congenitale Hydrocephalie (Q03.)	34
12.7	Arhinencephalie/Holoprosencephalie (Q04.1/Q04.2)	35
12.8	Anophthalmie/Microphtalmie (Q11.0/Q11.1/Q11.2)	36
12.9	Microtie/Anotie (Q16.0/Q17.2)	37
12.10	Fallot' Tetralogie (Q21.3)	38
12.11	Transposition der großen Gefäße - TGA (Q20.1/Q20.3)	39
12.12	Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)	40
12.13	Aortenisthmusstenose (Q25.1)	41
12.14	Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Q36./Q37.)	42
12.15	Gaumenspalte (Q35.)	43
12.16	Choanalatresie (Q30.0)	44
12.17	Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (Q39.0-Q39.4)	45
12.18	Dünndarmatresie/-stenose (Q41.1/Q41.2/Q41.8/Q41.9))	46
12.19	Rectum- und Analatresie/-stenose (Q42.0-Q42.3)	47
12.20	Hoden, nicht descendiert (Q53.1-Q53.9)	48
12.21	Hypospadie (Q54.0-Q54.3/Q54.8/Q54.9)	49
12.22	Epispadie (Q64.0)	50
12.23	Indifferentes Geschlecht (Q56.)	51
12.24	Potter-Sequenz (Q60.6)	52

12.25	Nierenagenesie, einseitig (Q60.0/Q60.2)	53
12.26	Zystennieren (Q61.1-Q61.9)	54
12.27	Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)	55
12.28	Präaxiale Polydactylie (Q69.1/Q69.2)	56
12.29	Reduktionsfehlbildungen, insgesamt - obere und untere Extremitäten (Q71./Q72./Q73.)	57
12.30	Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)	58
12.31	Omphalocele (Q79.2)	59
12.32	Gastroschisis (Q79.3)	60
12.33	Prune-belly-Sequenz (Q79.4)	61
12.34	Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)	62
12.35	Patau-Syndrom - Trisomie 13 (Q91.4-Q91.7)	63
12.36	Edwards-Syndrom - Trisomie 18 (Q91.0 - Q91.3)	64
12.37	Indikatorfehlbildungen, insgesamt	65
13	Analyse der festgestellten genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen	67
13.1	Chromosomenaberrationen	67
13.2	Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen	67
13.3	Sequenzen/Assoziationen/Komplexe	68
13.4	Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen	69
14	Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen	70
14.1	Fehlbildungen des Zentralnervensystems	70
14.2	Chromosomale Aberrationen	71
14.3	Multiple congenitale Anomalien (MCA) und sonstige Fehlbildungen, die Anlass für die Frauen waren, einen Schwangerschaftsabbruch durchführen zu lassen	72
14.4	Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen	73
15	Zusammenfassung	74
16	Gastroschisis - eine Fehlbildung mit steigender Prävalenz?	75
17	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2004	79
17.1	Promotionen	79
17.2	Diplomarbeiten	79
17.3	Kooperationen	80
17.4	Weitere Aktivitäten	80
17.5	Publikationen	81
18	Jahresbericht 2004 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt	82

Abbildungen:

1	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 2000 bis 2004)	17
2	Große Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)	18
3	Große und kleine Fehlbildungen bei Feten/Kindern in den Landkreisen und den kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)	20
4	Multiple congenitale Anomalien bei Feten/Kindern in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)	22
5	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit MCA (Vergleich 2000 bis 2004)	23
6	Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)	24
7	Entwicklung der Prävalenz /10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1994	29
8	Entwicklung der Gesamtprävalenzen der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1994	29
9	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1994	30
10	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1994	31
11	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocoele in der Erfassungsregion seit 1994	32
12	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1994	33
13	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitalem Hydrocephalus in der Erfassungsregion seit 1994	34
14	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1994	35
15	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Micropthalmie in der Erfassungsregion seit 1994	36
16	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1994	37
17	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot' Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1994	38
18	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1994	39
19	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1994	40
20	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1994	41
21	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1994	42
22	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1994	43
23	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1994	44
24	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1994	45
25	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1994	46
26	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1994	47
27	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendiertem Hoden in der Erfassungsregion seit 1994	48
28	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1994	49
29	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1994	50
30	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1994	51
31	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1994	52
32	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1994	53
33	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1994	54
34	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1994	55

35	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1994	56
36	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1994	57
37	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1994	58
38	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1994	59
39	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1994	60
40	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1994	61
41	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1994	62
42	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1994	63
43	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1994	64
44	Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2004	65
45	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen	66
46	Indikatorfehlbildungen des ICBDMs gesamt (1994 bis 2004). Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den Großstädten und Landkreisen	67
47	Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten (Vergleich 2000 und 2004)	73
48	Mutteralter bei induzierten Aborten (gruppiert)	73
49	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1994	77
50	Gastroschisis in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2000 bis 2004	77
51	Termin der Geburt Gastroschisisfälle 2005 (N=15)	77

Abkürzungsverzeichnis:

ASD	Atriumseptumdefekt
bds.	beidseitig
BP	Basisprävalenz
EUROCAT	European Registration of Congenital Anomalies and Twins
ICBDMS	International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems
IA	induzierte Aborte
LG	Lebendgeborene
MCA	Multiple congenitale Anomalien
P	Prävalenz
PDA	persistierender Ductus arteriosus
PFO	persistierendes Foramen ovale
PLG	Prävalenz Lebendgeborene
p. n.	postnatal
SA	Spontanaborte
TAC	transabdominale Amniocentese
TG	Totgeborene
VSD	Ventrikelseptumdefekt
ZNS	Zentralnervensystem

1 Erfassungsregion



2 Geborenenzahlen 2004

Tabelle: Geborenenzahlen 2004

	Lebend-geborene	Totgeborene	Spontanaborte ab 16. SSW	Abortindikation nach pränataler Diagnostik	Gesamt
Anhalt-Zerbst	494	1	-	1	496
Aschersleben-Staßfurt	635	2	-	1	638
Bernburg	429	5	-	2	436
Bitterfeld	623	3	1	2	629
Bördekreis	512	1	-	-	513
Burgenlandkreis	950	3	-	4	957
Dessau	491	3	-	-	494
Halberstadt	526	1	1	4	532
Halle	2.041	7	2	7	2.057
Jerichower Land	650	1	3	2	656
Köthen	439	3	-	2	444
Magdeburg	1.712	7	4	18	1.741
Mansfelder Land	602	3	-	2	607
Merseburg-Querfurt	981	7	2	5	995
Ohrekreis	843	2	2	3	850
Quedlinburg	508	1	-	1	510
Saalkreis	511	6	-	1	518
Salzwedel	715	5	-	8	728
Sangerhausen	381	1	-	-	382
Schönebeck	502	1	2	1	506
Stendal	933	5	-	3	941
Weißenfels	495	3	-	-	498
Wernigerode	586	3	-	2	591
Wittenberg	778	3	-	-	781
Kreisfreie Städte (Dessau, Halle, Magdeburg)	4.244	17	6	25	4.292
Landkreise, gesamt	13.093	60	11	44	13.208
Sachsen-Anhalt	17.337	77	17	69	17.500

3 Beteiligte Einrichtungen der Region (2004)

3.1 Frauenkliniken/Kinderkliniken

- ▶ Altmarkklinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen
- ▶ Altmarkklinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel
- ▶ AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt
- ▶ Asklepios Kreiskrankenhäuser Weißenfels/Hohenmölsen GmbH
- ▶ Diakoniekrankenhaus Dr. Albert Steiner Seehausen gGmbH
- ▶ Georgius-Agricola Klinikum Zeitz
- ▶ Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH
- ▶ Johanniter Krankenhaus Stendal-Genthin gGmbH
- ▶ Klinik St. Marienstift Magdeburg
- ▶ Klinikum Bernburg
- ▶ Klinikum Carl von Basedow Merseburg
- ▶ Klinikum Dorothea Christiane Erxleben gGmbH Quedlinburg
- ▶ Klinikum Mansfelder Land Eisleben
- ▶ Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen
- ▶ Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle
- ▶ Kreisklinik Aschersleben-Staßfurt gGmbH
- ▶ Kreiskrankenhaus Anhalt-Zerbst
- ▶ Kreiskrankenhaus Bitterfeld/Wolfen
- ▶ Kreiskrankenhaus Burg
- ▶ Kreiskrankenhaus des Bördekreises Neindorf
- ▶ Kreiskrankenhaus Köthen
- ▶ Kreiskrankenhaus Schönebeck
- ▶ Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg
- ▶ Ohrekreis-Klinikum Haldensleben
- ▶ Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg
- ▶ Krankenhaus Paul-Gerhardt-Stiftung Lutherstadt Wittenberg
- ▶ Saale-Unstrut Klinikum Naumburg
- ▶ Städtisches Klinikum Dessau
- ▶ Städtisches Klinikum Magdeburg
- ▶ Städtisches Krankenhaus Martha-Maria Halle-Dölau gGmbH

3.2 Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik

- ▶ Dr. Altus, Dr. Mißbach, Praxisgemeinschaft für klinische Genetik, Magdeburg
- ▶ Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Magdeburg
- ▶ Dr. Reichenbach, Facharzt für Kinderheilkunde und Humangenetik, Halle
- ▶ Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Institut für Humangenetik
- ▶ Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Institut für Humangenetik
- ▶ Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Universitätsfrauenklinik, Zytogenetisches Labor
- ▶ Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Zentrum für Kinderheilkunde, Stoffwechsellabor
- ▶ pränatale Ultraschalldiagnostik:
Dr. Schneider, Dres. Perlit, DM Heweker, Dr. Kamrad, Dr. Karsten, DM Prell, CA Dr. Müller,
CA Dr. Henschen, CA Dr. Seeger, OA Dr. Köhler, OÄ Dr. Gerloff, Dr. Hahmann,

3.3 Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen

- ▶ Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Institut für Pathologie
- ▶ Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Institut für Pathologie
- ▶ Praxisgemeinschaft für Pathologie Stendal, Dr. Pollak, Dr. Schultz, Dr. Lüders
- ▶ Praxisgemeinschaft Pathologie Magdeburg, Dr. Klausenitz, Dr. Albrecht
- ▶ Städtisches Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie

4 Allgemeine Informationen

Das Jahr 2004 ist rückblickend gekennzeichnet durch weitreichende (vorhersehbare und unvorhersehbare) Veränderungen im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt. Dies beinhaltete insbesondere personelle Wechsel. Herr Prof. Steinbicker ging in den Ruhestand, wurde jedoch nach dem plötzlichen Tod der Leiterin des Fehlbildungsmonitoring, Frau Dr. Rösch, im September 2004 wieder „reaktiviert“, um die Geschicke der Abteilung zu leiten und eine/n Nachfolger/in zu suchen. An Herrn Prof. Steinbicker sei an dieser Stelle noch einmal ein besonders herzlicher Dank gerichtet. Ohne seine menschlichen und organisatorischen Fähigkeiten wäre eine solche brisante Veränderung innerhalb des Fehlbildungsmonitoring sicherlich nicht ohne deutliche „qualitative und quantitative“ Defizite vonstatten gegangen.

Der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität sei in Person der Verwaltungsdirektorin Frau Dipl.-Wirtsch. Rätzel für die Bereitstellung der Räumlichkeiten und weiterer organisatorischer Gegebenheiten gedankt, ebenso dem Referat Forschung der Medizinischen Fakultät für u. a. die Finanzverwaltung.

Die wirtschaftlichen Voraussetzungen für das Fehlbildungsmonitoring sind auch im Jahr 2004 dankenswerterweise durch die Finanzierung über das Ministerium für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt gegeben gewesen. In Anbetracht zunehmend leerer öffentlicher Finanzkassen ist dies durchaus nicht selbstverständlich.

Jedoch sei hier auch einmal auf die Bedeutung einer Fehlbildungserfassung aus gesundheitspolitischen Aspekten hingewiesen. Als funktionsfähiges „Frühwarnsystem“ zur Registrierung von zu angeborenen Fehlbildungen führenden Gesundheitsrisiken ist das Fehlbildungsmonitoring unerlässlich. Nur durch langjährige Verlaufsbeurteilungen können sichere Aussagen zu Basispräva-

lenzen angeborener Fehlbildungen innerhalb der Bevölkerung gemacht werden und z. B. Aspekte laufender Präventionsmaßnahmen beurteilt werden. Als Beispiel sei hier die Folsäureprophylaxe genannt. Seit 1994 existiert die Empfehlung medizinischer Fachgesellschaften hinsichtlich einer perikonzeptionellen Folsäuresupplementation. Dies wird nur von einem sehr geringen Anteil der Schwangeren umgesetzt. Ein Rückgang der Prävalenzzahlen der Neuralrohrdefekte ist in den letzten zehn Jahren vom Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt nicht zu verzeichnen! Hier muss neben regionalen Kampagnen sicherlich auch auf bundespolitischem Terrain ein weiterer Vorstoß, z. B. hinsichtlich einer Folsäureanreicherung von Grundnahrungsmitteln, wie es in Ländern wie der USA, Kanada, Chile und der Schweiz schon üblich ist, gemacht werden. In den genannten Ländern zeigen die Fehlbildungsraten bereits einen deutlichen Rückgang.

Der aktuell vorliegende Jahresbericht des Fehlbildungsmonitoring ist der nunmehr fünfte seiner Art mit Daten aus dem gesamten Bundesland Sachsen-Anhalt. Durch die freiwillige Meldung zu angeborenen Fehlbildungen aus den verschiedensten medizinischen Einrichtungen ist eine wissenschaftliche Verlaufsbeurteilung der Fehlbildungshäufigkeiten, auch im internationalen Vergleich, möglich.

Die Daten zu angeborenen Fehlbildungen werden, wie auch in den Vorjahren, innerhalb der Mitarbeit im europäischen Fehlbildungsregister EUROCAT (European Registration of Congenital Anomalies and Twins) und der WHO-assoziierten Einrichtung ICBDM (International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems), an diese weitergemeldet und analysiert. In letzterer Einrichtung ist das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt einziger Vertreter Deutschlands.

4.1 Erfassungskriterien und Analysen

Änderungen der Meldeprozedur bzw. der Erfassungskriterien wurden im Jahr 2004 nicht vorgenommen. Die „grünen“ Erhebungsbögen für die Kliniken sind Ende 2004 überarbeitet worden und vom Datenschutzbeauftragten des Landes Sachsen-Anhalt autorisiert. Ein positives Votum der Ethikkommission der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität liegt ebenfalls vor. Unverändert werden vom Fehlbildungsmonitoring alle pränatal und/oder bis zur Vollendung der in der ersten Lebenswoche bekannt gewordenen Fehlbildungen

- ▶ bei Lebendgeborenen,
- ▶ bei Totgeborenen,
- ▶ bei Spontanaborten (Auswertung nach der 16. Schwangerschaftswoche) und
- ▶ bei aus medizinischer Indikation abortierten Feten unabhängig von der Schwangerschaftswoche

erfasst.

Berechnet werden die Raten der großen Fehlbildungen und die Gesamtfehlbildungsrate, die aus Angaben zu großen und kleinen Fehlbildungen besteht. Außerdem werden die Multiplen Congenitalen Anomalien (MCA) analysiert und die Häufigkeit der betroffenen Organsysteme bewertet.

Die 36 vom International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS) definierten Indikatorfehlbildungen stehen im Mittelpunkt auch dieses Berichtes. Die zumeist polygen multifaktoriell bedingten Defekte werden als Indikatoren für das Wirksamwerden exogener

Noxen angesehen. Daneben wurden die häufigsten chromosomalen Anomalien (Trisomie 21 = Down-Syndrom, Trisomie 13 = Patau-Syndrom, Trisomie 18 = Edwards-Syndrom) in ihrer Häufigkeit bewertet.

Gesondert aufgeführt werden Syndrome, Komplexe, Assoziationen, Sequenzen, Chromosomenstörungen, Embryopathien und genetisch bedingte oder mitbedingte Erkrankungen. Die Indikationen, die zum Abbruch einer Schwangerschaft nach pränataler Diagnostik geführt haben, erfahren ebenfalls eine eigene Darstellung.

Die Prävalenzberechnungen beziehen sich jeweils auf die Zahl der Lebend- und Totgeborenen (Angaben des statistischen Landesamtes in Halle) zuzüglich der Anzahl der uns zur Kenntnis gebrachten Spontanaborte mit Fehlbildungen ab der 16. SSW und der nach pränataler Diagnostik von Fehlbildungen abortierten Feten.

In diesem Jahr wurde eine Neuberechnung der Basisprävalenzen vorgenommen und als Erfassungszeitraum die Jahre 1994-2003 zu Grunde gelegt.

Dies bitten wir bei der Beurteilung der Daten 2004 zu beachten. Zusätzlich werden, so vorhanden, zu Vergleichszwecken die höchsten und niedrigsten Prävalenzen der EUROCAT-Register aufgeführt.

Da insbesondere bei der Beurteilung der Indikatorfehlbildungsraten weiterhin Unterschiede im Stadt-Land-Vergleich existieren, werden die Basisprävalenzen für diese Gebiete gesondert dargestellt.

4.2 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Im Jahr 2004 wurden uns vergleichbar häufig Angaben zu Kontrollkindern sowie Fälle von Kindern mit angeborenen Fehlbildungen übermittelt wie in den Vorjahren. Es konnten insgesamt 2.326 Datensätze angelegt werden (2003: 2.078). Von manchen Kindern liegen uns mehrere Meldungen aus verschiedenen Einrichtungen vor (z. B. prä- und postnataler Befund).

Die Analyse der Daten der letzten fünf Jahre, mit Sachsen-Anhalt als Erfassungsregion, weist in Bezug auf die Gesamtfehlbildungsraten keine signifikanten Schwankungen auf. Im Vergleich zu den Jahren vor 2000 fällt jedoch bei annähernd gleich bleibenden Raten für die großen Fehlbildungen eine eher geringe Rate an kleinen Fehlbildungen auf. Hier wird sicherlich auf Grund der meist fehlenden Therapierrelevanz manchmal keine Meldung an uns weitergeleitet.

Wir möchten Ihnen hier noch einmal die Möglichkeiten einer Fehlbildungsmeldung aufzeigen:

1. Sie können einen „grünen“ Bogen ausfüllen. Dieser ausführliche Meldebogen bedarf des Einverständnisses der Mutter bzw. Eltern des Kindes durch eine Unterschrift. Mit dem Bogen können Meldungen zu Kindern mit Fehlbildungen als auch zu Kontrollkindern gemacht werden. Der „grüne“ Fehlbildungsmeldebogen wird zusammen mit einem Erläuterungsblatt für die Eltern von uns zur Verfügung gestellt.

ODER

2. Sie können einen „weißen“ Bogen ausfüllen. Die hier gemachten Angaben können ohne das schriftliche Einverständnis der Eltern an uns übermittelt werden. Wichtig ist hier vor allem die Angabe des Landkreises oder der PLZ des Wohnortes der Mutter, die Angaben zur Fehlbildung (möglichst exakt), Angaben zum Kind, wie z. B. Geburtsmonat oder Geburtsgewicht, das Alter der Mutter sowie ggf. vorhandene Risikofaktoren.

Die Kliniken bekommen die „weißen“ Fehlbildungsmeldebögen ebenfalls von uns zur Verfügung gestellt. Des Weiteren können Sie sich diesen Meldebogen aus dem Internet downloaden (<http://www.med.uni-magdeburg.de/fme/zkh/mz/aktuelles/MeldebogenWeiss.pdf>).

3. Die Kollegen, welche einen pränatalen Ultraschall durchführen, können uns Meldungen entweder auf dem von uns zur Verfügung gestellten **Sonographiemeldebogen** oder auf dem o. g. „weißen“ Bogen übermitteln.

Die Übermittlung der Bögen an das Fehlbildungsmonitoring kann auf dem Postweg oder per Fax (0391/6714176) erfolgen. Falls einsendende Einrichtungen Meldebögen benötigen, so bitten wir um entsprechende Kontaktaufnahme.

Wie bereits in den Vorjahren, möchten wir erneut an die Einsender appellieren, möglichst detaillierte Angaben auf den Meldebögen zu machen, damit eine aussagefähige Auswertung der Daten vorgenommen werden kann.

Für eine exakte Verschlüsselung der Diagnosen nach der von uns modifizierten ICD10-Klassifikation der Fehlbildungen und Anomalien bitten wir um eine genaue Beschreibung der Fehlbildungen und Symptome. Hierbei könnten bei zeitnahe Eingang der Fehlbildungsmeldungen, besonders beim Vorhandensein multipler Fehlbildungen, differentialdiagnostische Hinweise seitens des Fehlbildungsmonitoring nach entsprechender Datenrecherche an die einsendenden Kolleginnen und Kollegen weitergegeben werden. Gerne nehmen wir auch relevante Angaben zu bereits übermittelten Fehlbildungsmeldungen entgegen, z. B. wenn die abschließende Diagnostik erst jenseits der ersten Lebenswoche durchgeführt wurde.

Voraussetzung für die Suche nach Einfluss- oder Risikofaktoren bei der Entstehung von Fehlbildungen und Anomalien ist das Vorhandensein einer Kontrollgruppe von Geborenen ohne Fehlbildungen. Auch hier ist eine möglichst hohe Datenvollständigkeit Voraussetzung. Soziodemographische und sozioökonomische Begleitdaten sowie Angaben zur Familienanamnese, chronischen Erkrankungen und der Einnahme von Medikamenten erlangen Bedeutung.

Bei der Analyse der 2.326 Datensätze 2004 (Geborene mit und ohne Fehlbildungen) war von allen Kindern das Geburtsjahr sowie der Geburtsmonat bekannt. In 292 Fällen waren leider keine Angaben zum Gestationsalter vorhanden (12,6 %). Hingegen wurde das Alter der Mutter nur bei 68 Frauen (2,9 %) nicht mitgeteilt. Das Geschlecht ist uns in 101 Fällen (4,3 %) nicht zur Kenntnis gebracht worden. Insgesamt kann man, auch im Vergleich zum Vorjahr, von einer zunehmend hohen Datenqualität ausgehen.

2004 sind uns 277 Fehlbildungsmeldungen von Kollegen, welche einen pränatalen Ultraschall durchführen, übermittelt worden. 70 dieser Befunde konnten im Weiteren geborenen Kindern zugeordnet werden. Bei den übrigen Befunden war der Ausgang der Schwangerschaft nicht sicher zu eruieren. Z. T. handelte es sich um im Ultraschall festgestellte „Softmarker“, wo die Kinder nicht obligat nach der Geburt eine Fehlbildung oder Auffälligkeit aufweisen müssen. Jedoch befanden sich darunter z. T. auch Kinder mit ultrasonographisch großen Fehlbildungen, z. B. des Herzens, wo evtl. eine Geburt des Kindes außerhalb von Sachsen-Anhalt erfolgte. Somit wird eine Bestätigung der Diagnose für uns nicht ersichtlich. Hier ist sicherlich in den nächsten Jahren noch ein Potenzial zur Verbesserung der Fehlbildungsmeldungen zu erhoffen, in dem solche Fälle auch einer Erfassung zugeführt werden.

Zusammenfassend möchten wir uns an dieser Stelle noch einmal ausdrücklich bei allen Einsendern für ihr Engagement bei der Fehlbildungserfassung bedanken. Ohne diese Mithilfe wäre die Arbeit des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt nicht möglich!

5 Überblick zur Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten in Sachsen-Anhalt und der Informationsquellen

5.1 Aus allen meldenden Einrichtungen eingegangene Daten

Meldende Einrichtung	Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	Alle gemeldeten Kinder/Feten
Altmarkklinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	11	14	14
Altmarkklinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	13	18	19
AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt	22	31	35
AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Institut für Pathologie	1	1	1
Asklepios Kreiskrankenhäuser Weißenfels/Hohemölsen GmbH	3	3	4
Diakoniekrankenhaus Dr. Albert Steiner Seehausen gGmbH	2	3	6
Dr. Altus, Praxis für klinische Genetik, Magdeburg	29	29	30
Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Magdeburg	51	55	56
Dr. Reichenbach, Facharzt für Kinderheilkunde und Humangenetik, Halle	2	2	2
Frauenärzte Sachsen-Anhalt, Pränataler Ultraschall	86	92	227
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	2	3	3
Harz Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	8	9	9
Johanniter Krankenhaus Stendal-Genthin gGmbH	16	17	17
Klinik St. Marienstift Magdeburg	11	61	340
Klinikum Bernburg	8	14	26
Klinikum Carl von Basedow Merseburg	10	10	10
Klinikum Dorothea Christiane Erxleben gGmbH Quedlinburg	6	9	9
Klinikum Mansfelder Land Eisleben	4	4	8
Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen	9	10	12
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	38	41	41
Kreisklinik Aschersleben-Staßfurt gGmbH	17	17	25
Kreiskrankenhaus Anhalt-Zerbst	2	2	2
Kreiskrankenhaus Bitterfeld/Wolfen	10	12	19
Kreiskrankenhaus Burg	9	13	13
Kreiskrankenhaus des Bördekreises Neindorf	2	5	39
Kreiskrankenhaus Köthen	9	27	377
Kreiskrankenhaus Schönebeck	21	55	375
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Institut für Humangenetik	2	2	2
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Institut für Pathologie	26	27	27
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Kinderkardiologie	5	5	5
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin	36	37	37
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Universitätsfrauenklinik	71	124	130
OhreKreis-Klinikum Haldensleben	8	85	229
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Institut für Humangenetik	5	5	6
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Institut für Pathologie	22	22	23
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Universitätsfrauenklinik	64	68	70
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	31	31	50
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Universitätsfrauenklinik, Zytogenetisches Labor	7	7	7
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Zentrum für Kinderheilkunde	42	43	46
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Zentrum für Kinderheilkunde, Stoffwechsellabor	22	22	22
Krankenhaus Paul-Gerhardt-Stiftung Lutherstadt Wittenberg	13	15	15
Praxisgemeinschaft für Pathologie Stendal, Dr. Pollak, Dr. Schultz, Dr. Lüders	3	3	3
Praxisgemeinschaft Pathologie Magdeburg, Dr. Klausenitz, Dr. Albrecht	1	1	1
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	8	12	15
Städtisches Klinikum Dessau	28	43	45
Städtisches Klinikum Magdeburg	26	59	63
Städtisches Krankenhaus Martha-Maria Halle-Dölau gGmbH	4	4	4
Städtisches Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie	12	12	19

Die Tabelle gibt einen Überblick, aus welchen meldenden Einrichtungen die im Fehlbildungsmonitoring gesammelten Daten stammen. Es ist möglich, dass Informationen zu einem Kind aus unterschiedlichen Institutio-

nen gemeldet wurden. Auf Grund von Mehrfachmeldungen entspricht die Gesamtzahl nicht der Anzahl der Kinder/Feten mit Fehlbildungen.

5.2 Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen

Frauenkliniken und Kinderkliniken																	
Landkreise	Altmarkklinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	Altmarkklinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt	Asklepios Kreiskrankenhäuser Weißenfels/Hohennöbisen GmbH	Diakoniekrankenhaus Dr. Albert Steiner Seehausen gGmbH	Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	Harz Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	Johanniter Krankenhaus Stendal-Genthin gGmbH	Klinik St. Marienstift Magdeburg	Klinikum Bernburg	Klinikum Carl von Basedow Merseburg	Klinikum Dorothea Christiane Erxleben gGmbH Quedlinburg	Klinikum Mansfelder Land Eisleben	Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	Kreisklinik Aschersleben-Staßfurt gGmbH	Kreiskrankenhaus Anhalt-Zerbst
Altmarkkreis Salzwedel	13	16	-	-	-	-	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Anhalt-Zerbst	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2
Aschersleben/Staßfurt	-	-	1	-	-	-	-	-	5	1	-	2	-	-	-	13	-
Bernburg	-	-	-	-	-	-	-	-	3	12	-	-	-	-	1	1	-
Bitterfeld	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	-	-
Bördekreis	-	-	1	-	-	-	-	-	6	-	-	-	-	-	-	-	-
Burgenlandkreis	-	-	-	1	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-
Dessau	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Halberstadt	-	-	24	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Halle	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	-	21	-	-
Jerichower Land	-	1	-	-	-	-	-	1	3	-	-	-	-	-	-	-	-
Köthen	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-
Magdeburg	-	-	-	-	-	-	-	1	38	-	-	-	-	-	1	-	-
Mansfelder Land	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	1	-	5	-
Merseburg/Querfurt	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	8	-	-	2	1	-	-
Ohrekreis	-	1	-	-	-	-	-	-	12	-	-	-	-	-	-	-	-
Quedlinburg	-	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-	6	-	-	-	-	-
Saalkreis	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	8	-	-
Sangerhausen	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	-	-	-
Schönebeck	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-
Stendal	2	2	-	-	3	-	-	19	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Weißenfels	-	-	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Wernigerode	-	-	3	-	-	-	7	-	-	-	-	2	-	-	-	-	-
Wittenberg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Sonstige	-	1	-	-	-	1	3	2	-	-	-	-	-	3	-	-	-
Gesamt pro Klinik	15	21	33	3	3	5	10	25	69	15	10	10	4	10	36	19	2

Frauenkliniken und Kinderkliniken																	
	Kreis Krankenhaus Bitterfeld/Wolfen	Kreis Krankenhaus Burg	Kreis Krankenhaus des Bördekreises Neindorf	Kreis Krankenhaus Köthen	Kreis Krankenhaus Schönebeck	Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Universitätsfrauenklinik	OhreKreis-Klinikum Haldensleben	Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Universitätsfrauenklinik	Krankenhaus Paul-Gerhardt-Stiftung Lutherstadt Wittenberg	Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	Städtisches Klinikum Dessau	Städtisches Klinikum Magdeburg	Städtisches Krankenhaus Martha-Maria Halle-Dölau gGmbH	Charité Berlin, Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe	Universität Leipzig, Universitätsfrauenklinik	Hausentbindung	unbekannt
Altmarkkreis Salzwedel	-	-	-	-	-	-	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Anhalt-Zerbst	-	-	-	-	-	2	-	1	2	-	10	1	-	-	-	-	1
Aschersleben/Staßfurt	-	-	-	-	5	-	-	4	-	-	-	1	-	1	-	1	-
Bernburg	-	-	-	2	1	5	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Bitterfeld	11	-	-	1	-	10	-	-	-	-	3	-	-	-	-	-	1
Bördekreis	-	-	9	-	1	-	-	4	-	-	-	2	-	1	-	-	1
Burgenlandkreis	-	-	-	-	-	6	-	-	-	11	-	-	-	-	-	-	2
Dessau	-	-	-	2	-	2	-	-	-	-	30	-	-	-	-	-	1
Halberstadt	-	-	-	-	-	-	-	5	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Halle	-	-	-	-	-	79	-	-	-	-	-	-	2	1	-	-	4
Jerichower Land	-	15	-	-	2	-	-	6	-	-	-	3	-	-	-	-	3
Köthen	-	-	-	20	-	9	-	-	-	-	3	-	-	-	-	-	-
Magdeburg	-	-	-	-	-	-	-	57	-	-	-	56	-	2	-	1	7
Mansfelder Land	-	-	-	-	-	8	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Merseburg/Querfurt	-	-	-	-	-	9	-	-	-	-	-	-	-	1	1	-	2
OhreKreis	-	1	-	-	-	-	88	15	-	-	-	6	-	2	-	-	2
Quedlinburg	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
Saalkreis	-	-	-	1	-	18	-	-	-	-	-	-	3	1	-	1	1
Sangerhausen	-	-	-	-	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2
Schönebeck	-	-	-	1	54	-	-	1	-	-	-	3	-	-	-	-	2
Stendal	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	4
Weißenfels	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Wernigerode	-	-	-	-	-	5	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-
Wittenberg	1	-	-	-	-	-	-	-	13	-	1	-	-	-	-	-	2
sonstige	-	-	-	-	2	4	-	5	-	-	-	2	-	-	-	-	-
gesamt pro Klinik	12	16	9	27	65	159	88	107	15	11	47	76	5	9	1	3	38

Die Tabelle zeigt, aus welchen Landkreisen die Kinder/Feten (Lebendgeborene, Totgeborene, induzierte Aborte und Spontanaborte, inklusive der vor der 16. SSW) mit großen und kleinen Fehlbildungen kommen, die dem Fehlbildungsmonitoring gemeldet wurden und

die dazugehörige Klinik der Geburt. Nicht immer wurde dem Fehlbildungsmonitoring die Geburtsklinik zur Kenntnis gebracht und nicht alle Fehlbildungen wurden von den Geburtskliniken gemeldet.

6 Geschlechtsverhältnis

Geschlechtsverhältnis bei allen Lebend- und Totgeborenen in Sachsen-Anhalt nach Angaben des Statistischen Landesamtes Halle

♂:	9.052	Lebend- und Totgeborene
♀:	8.362	Lebend- und Totgeborene
Gesamt:	17.414	Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis ♂ : ♀ = 1,08

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Abortinduktionen)

♂:	308	Geborene
♀:	282	Geborene
Unbekannt/Unklar	15	Geborene
Gesamt:	605	Geborene

Geschlechtsverhältnis ♂ : ♀ = 1,09

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

♂:	175	Geborene
♀:	163	Geborene
Unbekannt	0	Geborene
Gesamt:	338	Geborene

Geschlechtsverhältnis ♂ : ♀ = 1,07

Im Vergleich zu den Vorjahren ist das Geschlechtsverhältnis aller Lebend- und Totgeborenen in Sachsen-Anhalt wieder etwas deutlicher zugunsten der Knaben verschoben (2003: 1,06; 2002: 1,07). Dieses Geschlechtsverhältnis findet sich in ähnlicher Weise bei den Kindern mit großen Fehlbildungen. Der Trend der Vorjahre, bei dem zunehmend mehr Knaben mit großen Fehlbildungen beobachtet wurden, ist somit wieder aufgehoben (2003: 1,42; 2002: 1,22).

Bei den kleinen Fehlbildungen lässt sich ähnliches verfolgen, auch hier sind zwar Knaben häufiger auffällig, jedoch nicht signifikant im Vergleich zu den Vorjahren (2003: 1,16; 2002: 1,10).

7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N = 605)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	515	85,1
Davon: Lebendgeborene bis zum 7. Lebenstag verstorben	3	(0,5)
Davon: Lebendgeborene, nach dem 7. Lebenstag verstorben	1	(0,2)
Spontanaborte ab 16.SSW	10	1,7
Induzierte Aborte	68	11,2
Totgeborene	4	0,7
Unbekannt	8	1,3
Gesamt	605	100

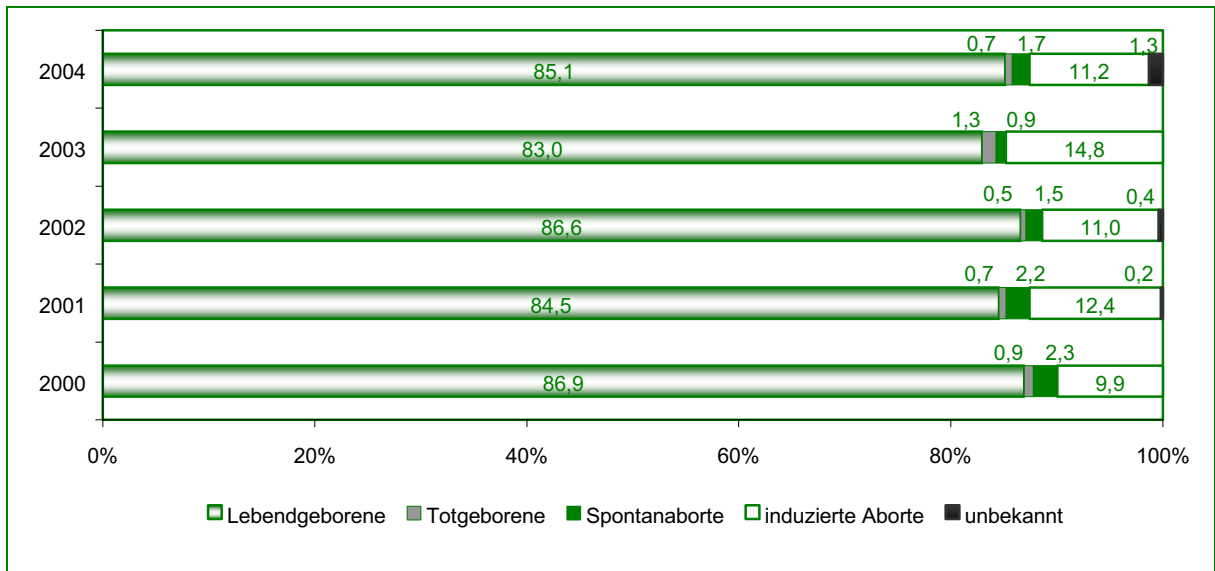


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 2000 und 2004)

In den letzten fünf Jahren ist die Zahl der lebend geborenen Kinder mit großen Fehlbildungen relativ konstant bei über 80 % liegend. Der Trend des Vorjahres, bei dem eine Zunahme der Fälle mit induzierten Aborten zu verzeichnen war, lässt sich 2004

nicht mehr nachweisen. Zirka eine von neun Schwangerschaften wurde 2004 in Sachsen-Anhalt bei Vorliegen einer großen Fehlbildung beim Feten vorzeitig beendet.

8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N = 605)

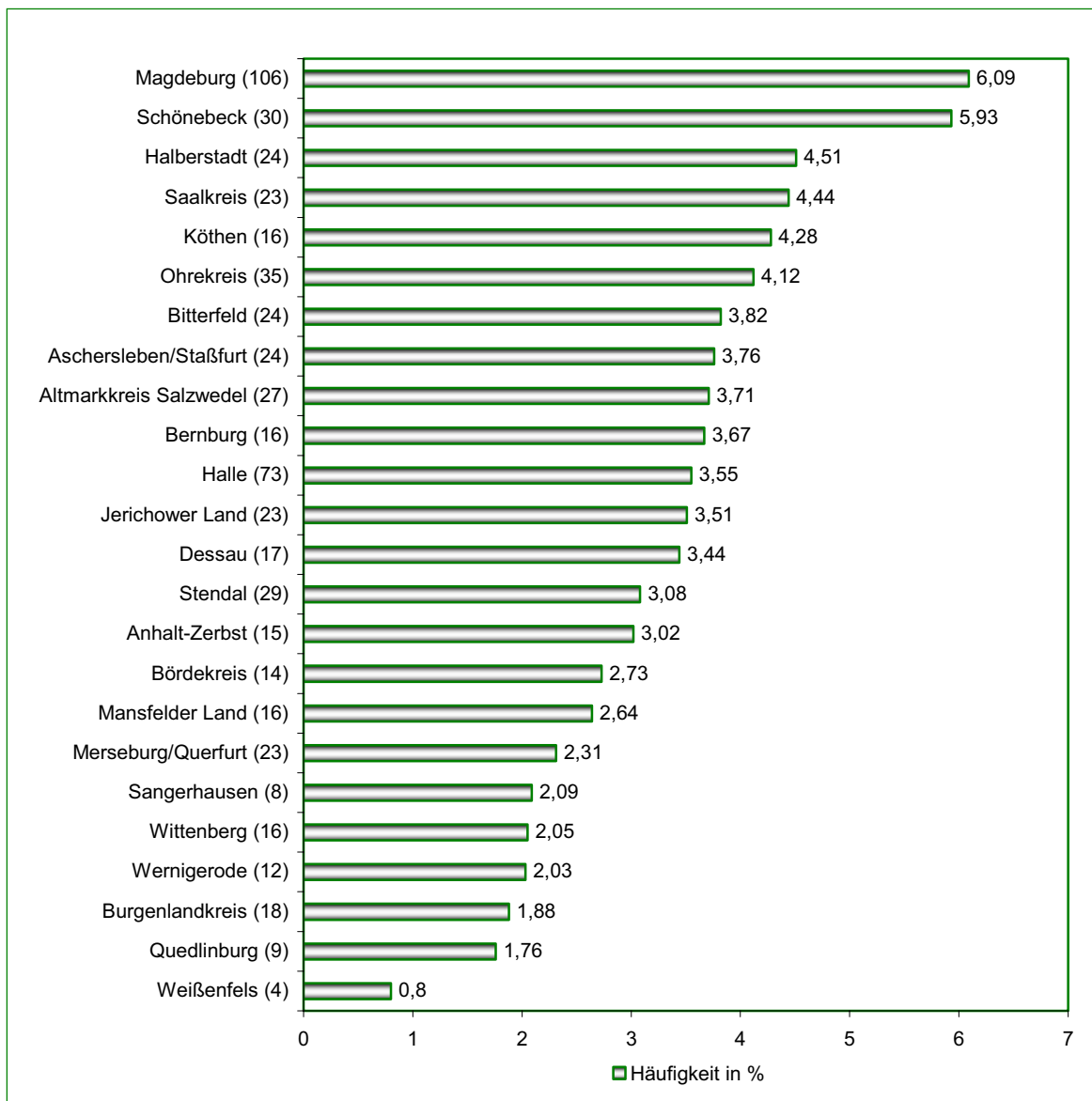


Abb. 2: Große Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Großstädte Dessau, Halle und Magdeburg	196	4,6
Landkreise insgesamt	409	3,1
Sachsen-Anhalt	605	3,5

Große Fehlbildungen (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	4,7	4,4 - 4,9
Landkreise	3,0	2,9 - 3,1
Region	3,3	3,2 - 3,4
EUROCAT	2,15	1,15 North East Italy* 4,47 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die **Rate großer Fehlbildungen** im Kollektiv aller in Sachsen-Anhalt Geborenen ist im Jahr 2004 auf **3,5 %** angestiegen (2003: 3,1%). Insgesamt wurden 605 Kinder mit einer oder mehreren großen Fehlbildungen berichtet. Diese Fehlbildungsrate liegt knapp oberhalb des Konfidenzbereiches der Jahre 1994-2003.

Die höchste Fehlbildungsrate wurde 2004 in der Stadt Magdeburg mit 6,1 % beobachtet, gefolgt von Schönebeck mit 5,9 %. Die sehr niedrige Fehlbildungsrate in einigen Landkreisen, deutlich unterhalb auch europäischer Vergleichszentren, könnte selbstkritisch auch mit einer nicht vollständigen Fehlbildungserfassung erklärbar sein.

9 Kinder und Feten mit großen und kleinen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N = 943)

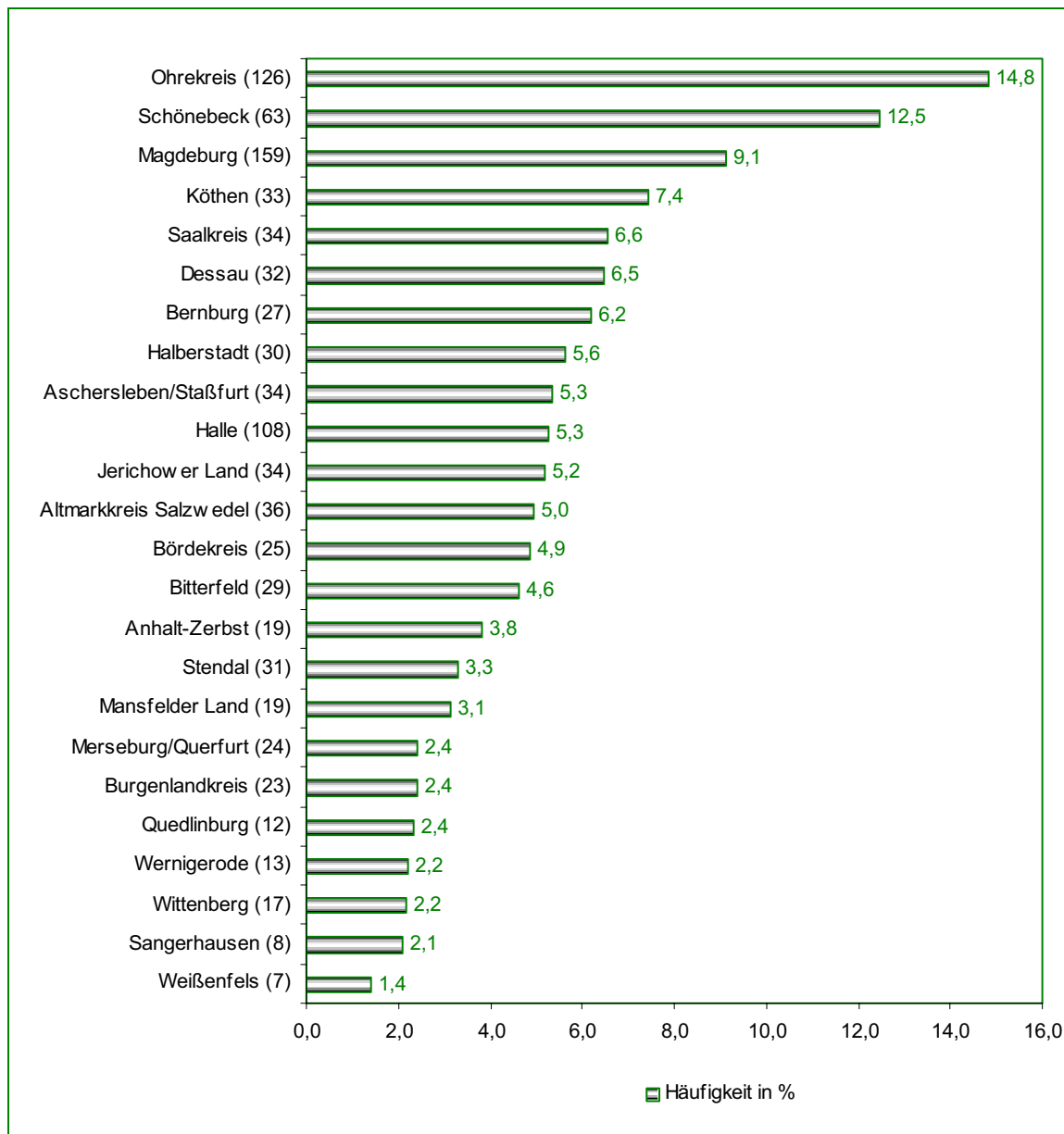


Abb. 3: Große und kleine Fehlbildungen bei Feten/Kindern in den Landkreisen und den kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Großstädte Dessau, Halle und Magdeburg	299	7,0
Landkreise insgesamt	644	4,9
Sachsen-Anhalt	943	5,4

Im Jahr 2004 wurden von 943 Geborenen große und kleine Fehlbildungen mitgeteilt. Die **Gesamtfehlbildungsrate** ist mit **5,4 % aller Geborenen in Sachsen-Anhalt** in den letzten fünf Jahren relativ gleich bleibend. Leichte Verschiebungen ergeben sich nur im Stadt-Landkreis-Vergleich, wo in 2004 eine geringe Zunahme der Fehlbildungsrate von 6,8 % (2003) auf **7,0 %** in den **Großstädten** zu verzeichnen ist. In den **Landkreisen** blieb die Fehlbildungsrate konstant bei **4,9 %**.

Als Landkreis mit der höchsten Fehlbildungsrate ist erneut der Ohrekreis (14,8 %) zu nennen, gefolgt von Schönebeck (12,8 %). Dies ist sehr wahrscheinlich der großen Anzahl an gemeldeten Kindern (mit Fehlbildungen sowie Kontrollen) aus diesen Kliniken geschuldet, da auch Mitteilungen über pathologische Befunde des Sonographiescreenings nach der Geburt mit einbezogen

werden und hier aus vielen anderen Einrichtungen des Landes Sachsen-Anhalt keine Fehlbildungsmeldung (z. B. bei kleinen Fehlbildungen) erfolgt.

Insgesamt sind jedoch keine deutlichen Veränderungen in den meisten Landkreisen zu verzeichnen gewesen. Lediglich in Bernburg, Bitterfeld und im Saalkreis ist eine Zunahme der Gesamtfehlbildungsrate um zwei und mehr Prozent zu verzeichnen. Am deutlichsten erscheint die Zunahme jedoch in der Stadt Halle mit 2,5 %. Ggf. ist hier jedoch auch ein Zusammenhang mit einer vollständigeren Fehlbildungsmeldung zu vermuten. Ein Rückgang der Gesamtfehlbildungsrate im Vergleich zum Vorjahr wurde in folgenden Landkreisen ermittelt: Bördekreis (um 1,8 %), Weißenfels (um 1,6 %), Jerichower Land (um 1,3 %) und Quedlinburg (um 1,3 %).

10 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N = 280)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Großstädte Dessau, Halle und Magdeburg	90	2,1
Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)	190	1,4
Sachsen-Anhalt	280	1,6

Die Gesamtrate multipler congenitaler Fehlbildungen (MCA) nimmt mit 1,6 % gegenüber 2003 geringfügig zu und liegt in der Größenordnung des Jahres 2002 (2003: 1,3 %; 2002: 1,5 %). Es wird deutlich, dass in den Großstädten bei einer Fehlbildungsrate von 2,1 % die Fehlbildungsrate der Landkreise mit 1,4 % überschritten wird. Diese Unterschiede waren in den Vorjahren nicht so ausgeprägt.

Basisprävalenz multipler congenitaler Fehlbildungen (MCA) (1994 bis 2003)

	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,8 %	1,4-1,9
Landkreise	1,3 %	1,3-1,4
Region	1,4 %	1,4-1,5
EUROCAT	Keine Angaben	Keine Angaben

Im Vergleich zur Basisprävalenz der Jahre 1994-2003 liegt die Jahresprävalenz 2004 für die MCA geringfügig oberhalb des Konfidenzintervalls.

Die Analyse der MCA nach ihrer Häufigkeit in den Landkreisen und kreisfreien Städten ergibt ein differentes Bild. Erwartungsgemäß steht Magdeburg mit der MCA-Häufigkeit von 3,0 % an erster Stelle, Halle dagegen steht mit 1,7 % erst an neunter Stelle und Dessau findet sich im letzten Drittel.

Bei den Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen liegt der Anteil der multipel fehlgebildeten Kinder und Feten bei 46,3 % und ist damit gegenüber dem Jahr 2003 (42,5 %) leicht angestiegen.

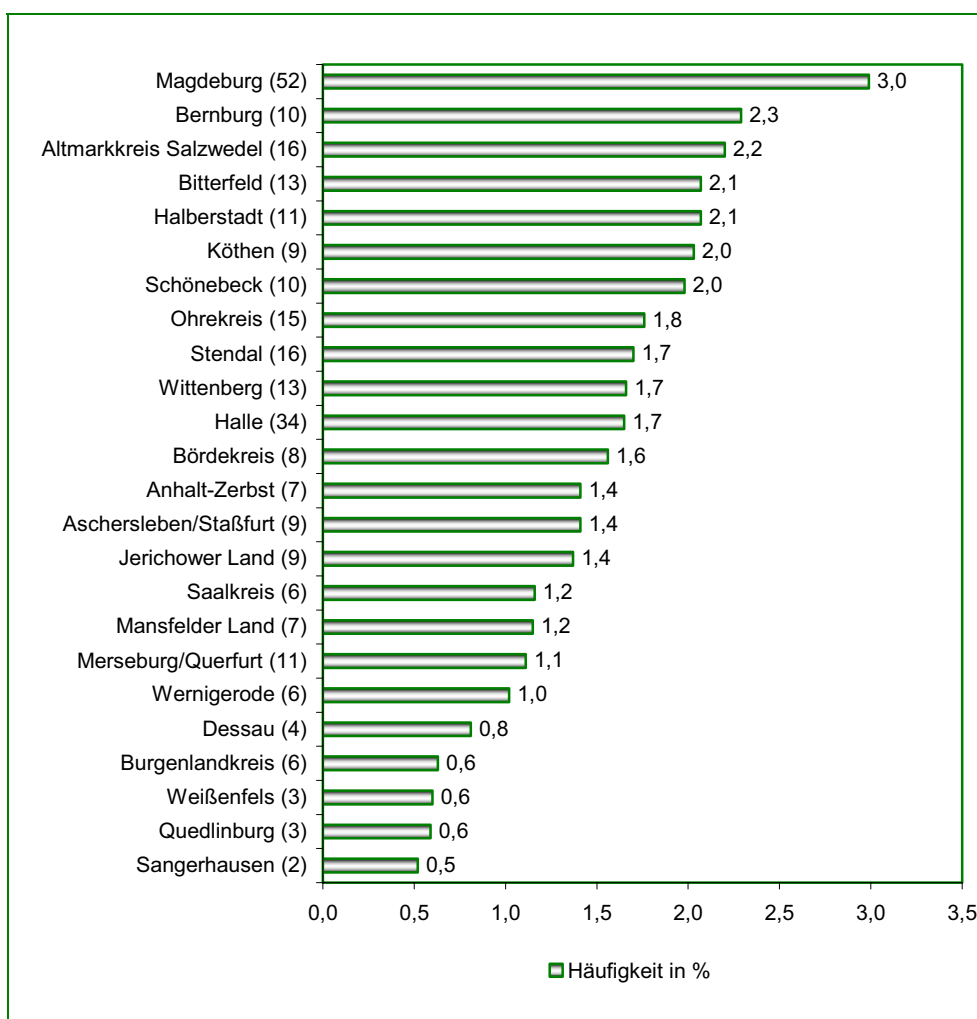


Abb. 4: Multiple congenitale Anomalien bei Feten/Kindern in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

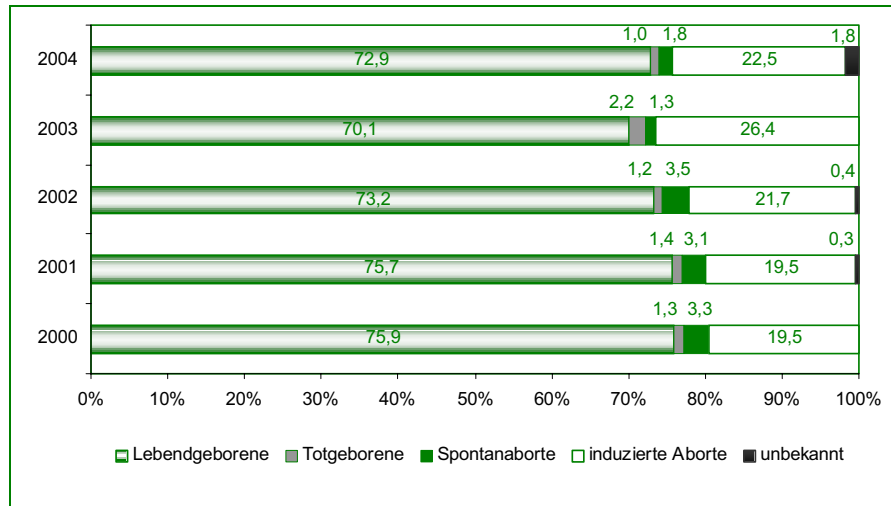


Abb. 5: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit MCA (Vergleich 2000 bis 2004)

Bei der Analyse des Ausgangs von Schwangerschaften mit Kindern und Feten, bei denen multiple congenitale Fehlbildungen diagnostiziert wurden, zeigte sich in den Jahren 2000-2003 eine Zunahme der Abortinduktionen. Diese Zunahme kann im Jahr 2004 mit einem Anteil von 22,5 % induzierter Aborte nicht beobachtet werden. Ins-

gesamt werden 72,9 % der Kinder mit multiplen congenitalen Fehlbildungen lebend geboren, was einer Anzahl von 204 Kindern in Sachsen-Anhalt entspricht. Weiterhin ist der Anteil der Spontanaborte ab der 16. SSW und der Totgeborenen mit insgesamt 2,8 % gering.

11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

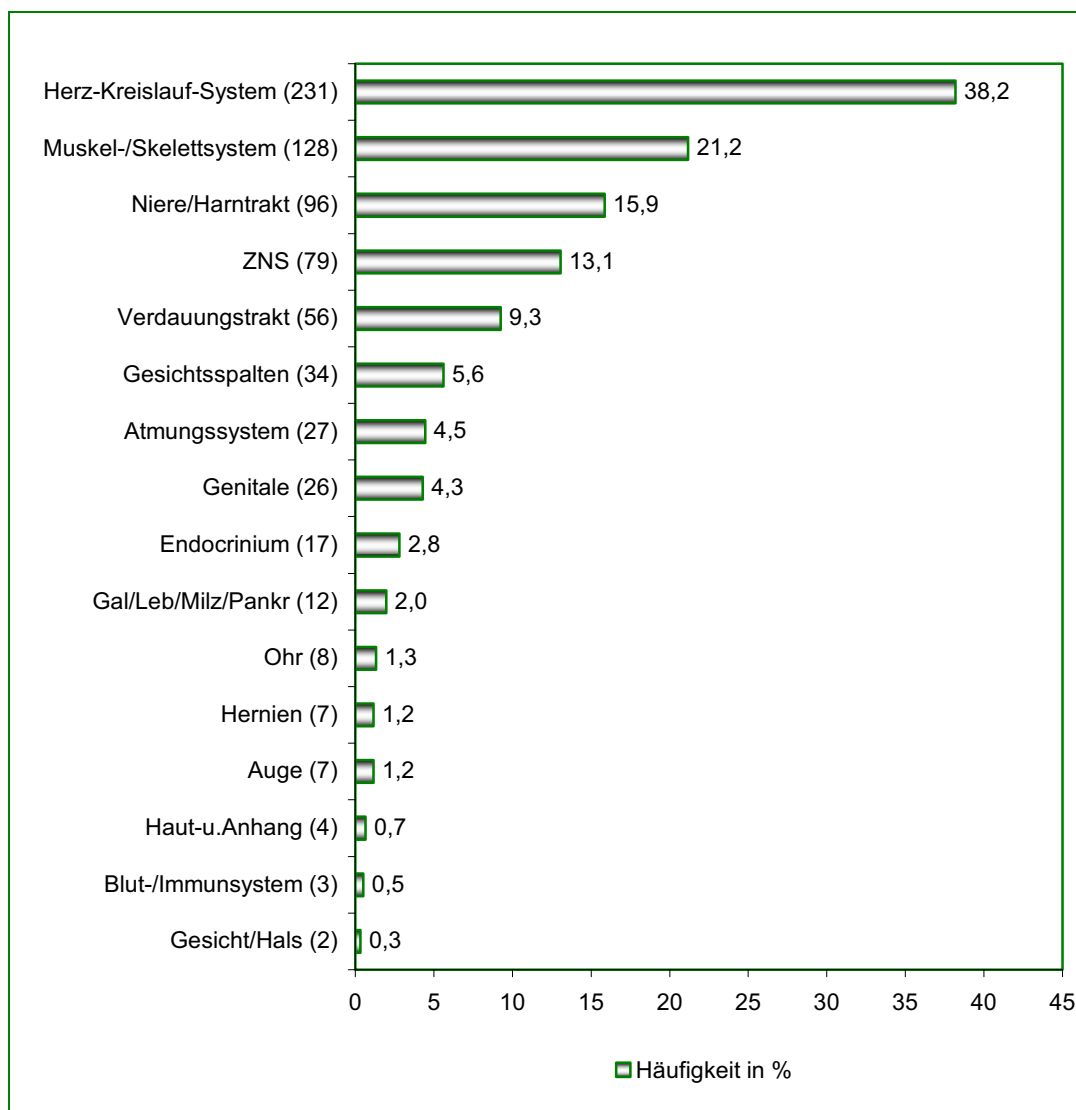


Abb. 6: Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

Im Jahr 2004 haben große Fehlbildungen des Herz-Kreislauf-Systems (+3,0 %), des Atmungssystems (+3,5 %) sowie des Verdauungstrakt (+3,6 %) in ihrer Häufigkeit leicht zugenommen. Seltener wurden große Fehlbildun-

gen im Ohrbereich (-2,4 %) beobachtet. Die übrigen Organsysteme wiesen überwiegend vergleichbare Häufigkeiten gegenüber den Vorjahren auf.

Die häufigsten Einzeldiagnosen 2004 (nur große Fehlbildungen)

	ICD10	Diagnose	Kinder/Feten 2004	
			Anzahl	Prävalenz /10.000
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (incl. Foramen ovale, offen)	122	69,7
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	84	48,0
3.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	42	24,0
4.	Q62.3	Sonstige obstruktive Defekte des Nierenbeckens und des Ureters (Dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele)	36	20,6
5.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	29	16,6
6.	Q02.	Microcephalie	28	16,0
6.	Q65.3 Q65.4 Q65.5	Angeborene Subluxation des Hüftgelenkes, einseitig/beidseitig/o. A. der Seitigkeit	28	16,0
8.	Q37.	Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	27	15,4
9.	Q54.1 Q54.2 Q54.3 Q54.8 Q54.9	Hypospadie (ohne glanduläre/coronare)	18	10,3
10	Q60.0	Nierenagenesie (einseitig)	17	9,7
11.	Q62.2	Angeborener Megaureter	16	9,1
12.	Q79.3	Gastroschisis	15	8,6
12.	Q03.	Angeborener Hydrocephalus	15	8,6
14.	Q22.1	Angeborene Pulmonalklappenstenose (Pulmonalstenose, valvulär/subvalvulär)	12	6,9
14.	Q62.0	Angeborene Hydronephrose	12	6,9
14.	Q05.2 Q05.7	Lumbale Spina bifida (mit und ohne Hydrocephalus)	12	6,9
14.	Q71.	Reduktionsdefekte der oberen Extremität(en)	12	6,9

Hinsichtlich der am häufigsten aufgetretenen Einzeldiagnosen dominieren auch im Jahr 2004 wieder der Vorhof- und Ventrikelseptumdefekt. Wenn man diese beiden Diagnosen zusammenfasst, so kann gesagt werden, dass ca. jedes 100. Kind einen solchen Defekt aufweist.

Die übrigen Fehlbildungen (Klumpfuß, Hypospadie, Harntraktanomalien) sind in ihrer „Rangfolge“ mit dem Vorjahr vergleichbar. Auf Grund der deutlichen Prävalenzsteigerung im Jahr 2004 sind zusätzlich die Gastroschisis und die Spina bifida im oberen Bereich der Liste mit den häufigsten großen Fehlbildungen einzuordnen.

12 Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS)

12.0 Definitionen

1. Neuralrohrdefekte: Die Neuralrohrdefekte bezeichnen die gesamte Gruppe neuraler Verschlussstörungen und setzen sich aus den Entitäten Anencephalie, Spina bifida und Encephalocele zusammen.

2. Anencephalie: Die Anencephalie beschreibt das partielle Fehlen des Schädeldaches, der bedeckenden Haut und des Gehirns. Zur Anencephalie zählen die Craniorachischisis, die Iniencephalie und andere Neuralrohrdefekte, wie Encephalocele oder die Spina bifida aperta, sofern sie mit einer Anencephalie kombiniert sind. Ausgeschlossen ist die Acephalie, d. h. das Fehlen des Kopfes, wie sie beim *Acardius amorphus* beobachtet wird.

3. Spina bifida: Die Spina bifida bezeichnet eine Gruppe von Verschlussdefekten des Spinalkanals, die eine Herniation bzw. einen Austritt von Rückenmark und/oder Hirnhäuten zur Folge haben und durch den unvollständigen Verschluss der Wirbelsäule entstehen. Dazu gehören die Meningocele, die Meningomyelocele, die Myelocele, die Myelomeningocele und die Rhachischisis. Die Spina bifida wird ausgeschlossen, wenn sie mit einem Anencephalus kombiniert ist. Excludiert sind die Spina bifida occulta und das sacrococcygeale Teratom ohne dysraphische Störung.

4. Encephalocele: Als Encephalocele wird eine congenitale Fehlbildung bezeichnet, die durch den Austritt von Gehirn oder Hirnhäuten, hervorgerufen durch einen Defekt im knöchernen Schädel, charakterisiert ist. Fälle von Encephalocelen, bei denen eine Kombination mit einer Spina bifida vorliegt, werden ausgeschlossen.

5. Microcephalie: Die Microcephalie ist durch einen zu kleinen occipito-frontalen Schädelumfang (drei bzw. zwei Standardabweichungen unter der Norm), bezogen auf die alters- und geschlechtsabhängige Normalverteilung gekennzeichnet. Ausgeschlossen wird die Microcephalie, wenn sie mit einer Anencephalie oder Encephalocele assoziiert ist.

6. Congenitale Hydrocephalie: Unter der congenitalen Hydrocephalie wird eine Erweiterung der Hirnventrikel, nicht assoziiert mit einer primären Hirnatrophie eines Macrocephalus verstanden. Dazu gehören auch der Hydrocephalus durch angeborene Toxoplasmose sowie die VATER-Assoziation (VACTERL). Die Diagnose wird zur Geburt oder bereits pränatal gestellt. Eine Assoziation mit Encephalocele und Spina bifida ist ausgeschlossen.

Außerdem bleiben die Macrocephalie ohne erweiterte Hirnventrikel, der Schädel bei mazerierten Feten, die Hydranencephalie und der postnatal entstandene Hydrocephalus ausgeschlossen.

7. Arhinencephalie/Holoprosencephalie: Die Arhin- bzw. Holoprosencephalie bezeichnet angeborene Fehlbildungen des Gehirns, bei denen eine unvollständige Lappung der Hirnhemisphären in unterschiedlichem Ausmaß vorliegt. Die Geruchsnerven können fehlen. Die Holoprosencephalie schließt die Cyclopie, Cebocephalie, Ethmocephalie und die prämaxilläre Agenesie ein.

8. Anophthalmie/Microphthalmie: Anophthalmie bzw. Microphthalmie bezeichnen das Fehlen oder die offensichtlich zu kleinen Augen. Einige Anhangsgebilde und die Augenlider können normal ausgebildet sein. Bei der Microphthalmie ist der Durchmesser der Cornea kleiner als 10 mm und der anterior-posteriore Durchmesser des Augapfels kleiner als 20 mm.

9. Anotie/Microtie: Die Anotie bzw. Microtie bezeichnet congenitale Fehlbildungen, bei denen die Ohrmuschel oder Teile der Ohrmuschel (mit oder ohne Atresie des Gehörganges) fehlen. In der Regel wird eine Unterteilung in Schweregrade (I-IV) vorgenommen. Die extreme Ausprägung (Grad V) stellt die Anotie (fehlendes Ohr) dar. Ausgeschlossen werden kleine, normal geformte Ohren, der verschlossene Gehörgang bei normaler Ohrmuschel, dysplastische und tief sitzende Ohren.

10. Fallot' Tetralogie: Die Fallot' Tetralogie ist eine Herzfehlbildung, die als Kombination von Ventrikelseptumdefekt, reitender Aorta, infundibulärer Pulmonalstenose und Hypertrophie des rechten Ventrikels definiert ist. Ausgeschlossen ist die Fallot' Pentalogie.

11. Transposition der großen Gefäße (TGA): Bei der Transposition der großen Gefäße handelt es sich um einen Fehlbildungskomplex, bei dem die Aorta aus dem rechten Ventrikel entspringt und die Arteria pulmonalis aus dem linken Ventrikel. Daneben können weitere Herzfehlbildungen bestehen. Das Double outlet right ventricle (DORV) zählt mit zur TGA.

12. Linksherzhypoplasie-Syndrom: Das Linksherzhypoplasie-Syndrom bezeichnet eine komplexe Herzfehlbildung, bei der ein hypoplastischer linker Ventrikel mit einer Aortenklappenatresie und/oder Mitralklappenatresie kombiniert ist. Zusätzlich können weitere Herzfehlbildungen bestehen.

13. Aortenisthmusstenose: Als Aortenisthmusstenose wird eine Einengung (Obstruktion) der Aorta descendens, meist am Abgang des Ductus arteriosus Botalli, bezeichnet.

14. Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (LKGS): Bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten handelt es sich um teilweise oder komplette Oberlippenspalten mit oder ohne Spaltbildung des Alveolarkammes und des harten Gaumens. Ausgeschlossen sind die mediane Oberlippenspalte und die quere Gesichtsspalte.

15. Gaumenspalte: Gaumenspalten sind Verschlussdefekte des harten und/oder weichen Gaumens hinter dem Foramen incisivum ohne das Vorhandensein einer Lippenspalte. Eingeschlossen sind die submucöse Gaumenspalte, die Pierre-Robin-Sequenz und das Cattel-Manzke-Syndrom. Ausgeschlossen sind die Gaumenspalte mit Lippenspalte, die Gaumenfissur, die Uvulaspalte, der funktionelle kurze Gaumen und der hohe, schmale Gaumen.

16. Choanalatresie: Unter Choanalatresie wird der angeborene Verschluss (membranös oder knöchern) der posterioren Choane bzw. Choanae verstanden. Ausgeschlossen ist die Choanalstenose.

17. Oesophagusatresie/-stenose/-fistel: Die Oesophagusatresie/-stenose/-fistel wird definiert als Fehlen oder durchgängige Verengung des Oesophagus mit oder ohne Trachealfistel. Eingeschlossen sind die tracheo-oesophageale Fistel mit oder ohne Oesophagusatresie oder -stenose.

18. Dünndarmatresie/-stenose: Die Dünndarmatresie/-stenose bezeichnet den kompletten oder partiellen Verschluss des Lumens eines Dünndarmsegmentes. Dabei kann es sich um einen einzelnen Abschnitt oder um multiple Teile von Jejunum oder Ileum handeln. Ausgeschlossen ist die Duodenalatresie.

19. Anorectale Atresie/Stenose: Die anorectale Atresie bzw. Stenose wird als fehlende Durchgängigkeit des anorectalen Kanals oder der Grenze zwischen Rectum und Anus bzw. als Einengung des Analkanals mit oder ohne Fistelbildung zu benachbarten Organen definiert. Ausgeschlossen werden die geringgradige Stenose, die keiner Korrektur bedarf und der ectope Anus.

20. Hoden, nicht descendiert: Nicht descendierte Hoden bezeichnen das Fehlen von einem oder beiden Hoden im Scrotum zur Geburt eines Knaben nach normaler Tragzeit.

21. Hypospadie: Die Hypospadie stellt eine Öffnung der Urethra an der ventralen Seite des Penis distal vom Sulcus dar. Eingeschlossen werden hier die glanduläre, penile, scrotale und perineale Hypospadie. Ausgeschlossen wird das unklare Geschlecht (Intersex oder Pseudohermaphroditismus).

22. Epispadie: Die Epispadie bezeichnet die Öffnung der Harnröhre an der dorsalen Seite des Penis. Ausgeschlossen wird das Auftreten einer Epispadie bei Blasenektrophie.

23. Indifferentes Geschlecht: Ein unklares Geschlecht liegt dann vor, wenn das (äußere) Geschlecht zur Geburt des Kindes keine phänotypische Geschlechtszuordnung zulässt. Dabei kann es sich um echten männlichen oder weiblichen Hermaphroditismus oder Pseudohermaphroditismus handeln.

24. Potter-Sequenz: Die Potter-Sequenz ist charakterisiert durch das beidseitige, vollständige Fehlen der Nieren oder die schwere Dysplasie beider Nieren.

25. Nierenagenesie, einseitig: Die einseitige Nierenagenesie ist durch das vollständige Fehlen einer Niere gekennzeichnet. Ausgeschlossen ist die einseitige Nierendysplasie.

26. Zystennieren: Bei den Zystennieren handelt es sich um angeborene Fehlbildungen, die durch multiple Zysten der Nieren, einschließlich infantiler polyzystischer Nieren, multizystischer Nieren, anderer Formen von Zystennieren und unspezifischen Zystennieren gekennzeichnet sind. Ausgeschlossen sind isolierte Nierenzysten.

27. Ekstrophie der Harnblase: Die Blasenektrophie stellt eine komplexe Fehlbildung dar, bei der ein Verschlussdefekt der inferioren Bauchdecke und der Blase vorliegt. Die Harnblase ist zur ventralen Bauchdecke hin geöffnet (zwischen Nabel und Symphyse). Häufig ist die Fehlbildung mit einer Epispadie oder Fehlbildungen des Os pubis assoziiert.

28. Polydactylie, präaxial: Bei der präaxialen Polydactylie sind zusätzliche Finger an der radialen Seite der oberen Extremität(en) bzw. Zehen an der fibialen Seite der unteren Extremität(en) angelegt. Es können auch obere und untere Extremität(en) betroffen sein.

29. Reduktionsfehlbildungen der oberen und der unteren Extremität(en): Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten sind durch das vollständige oder teilweise Fehlen oder der schweren Hypoplasie von Skelettstrukturen der Extremitäten, einschließlich der Femurhypoplasie, gekennzeichnet. Dazu gehört auch das Roberts-Syndrom. Ausgeschlossen sind die milde Hypoplasie mit normaler Formgebung von Skeletteilen, die Brachydactylie, Finger- oder Zehenreduktionsdefekte, die mit Syndactyliien kombiniert sind, die generelle Skelettdysplasie und die Sirenomelie.

30. Zwerchfellhernie: Eine Zwerchfellhernie stellt eine Herniation des Zwerchfells mit Eintritt von Bauchinhalt in den Thoraxraum dar. Eingeschlossen ist das totale Fehlen des Zwerchfells. Ausgeschlossen sind die Hiatushernie, die Eventration und die Lähmung des Nervus phrenicus.

31. Omphalocele: Die Omphalocele entsteht durch die Hernienbildung, bei der Bauchanteile durch den Nabel austreten, die von einer intakten oder unterbrochenen Membran umgeben sind. Ausgeschlossen ist die Gastroschisis (Paraumbilicalhernie) und die Bauchmuskelaplasie oder -hypoplasie, die hautumschlossene Umbilicalhernie (skin-covered umbilical hernia).

32. Gastroschisis: Die Gastroschisis stellt eine viscerale Hernienbildung dar, die durch einen Bauchdeckendefekt hervorgerufen wird. Die Hernie entsteht lateral an der intakten Nabelschnur und ist nicht von einer Membran umschlossen. Ausgeschlossen sind die Aplasie oder Hypoplasie der Bauchmuskeln, die hautumschlossene Nabelhernie und die Omphalocele.

33. Prune-belly-Sequenz: Die Prune-belly-Sequenz stellt einen Fehlbildungskomplex dar, bei der die Bauchmuskeln unzureichend ausgebildet sind und eine Kombination mit einer Harntraktverengung oder auch -aufdehnung besteht. Die Ursache kann eine Verengung der Urethra oder eine Urethralatresie sein. Die Bauchmuskelhypoplasie muss beim betroffenen Feten nicht deutlich sein. Bei dem Fehlbildungskomplex können nicht descendierte Hoden, Klumpfüße und eine Omphalocele vorhanden sein.

34. Down-Syndrom (Trisomie 21): Beim Down-Syndrom handelt es sich um eine bekannte Assoziation kleiner und großer Fehlbildungen bzw. Anomalien, dessen Ursache ein Überschuss an chromosomalem Material des Chromosoms 21 ist. Die Entität schließt das chromosomale Mosaik und die unbalancierte Translokation des Chromosoms 21 ein.

35. Patau-Syndrom (Trisomie 13): Das Fehlbildungssyndrom wird durch ein zusätzliches Chromosom 13 bzw. durch eine unbalancierte Translokation oder ein Mosaik des Chromosoms 13 hervorgerufen.

36. Edwards-Syndrom (Trisomie 18): Das Edwards-Syndrom ist ein Fehlbildungssyndrom, dessen Ursache ein zusätzliches Chromosom 18 ist. Die unbalancierte Translokation und das Mosaik sind dabei eingeschlossen.

Anmerkung:

Die Prävalenzberechnungen beziehen sich nur auf Geborene, deren Mütter ihren Wohnort in Sachsen-Anhalt. Bei der Analyse der Indikatorfehlbildungen besteht ein Diagnosebezug. Es ist möglich, dass ein Kind mehr als eine Indikatorfehlbildung gleichzeitig haben kann, was sich auf die absoluten Zahlen auswirkt.

12.1 Neuralrohrdefekte (Q00./Q01./Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Dessau 2 x Halle 4 x Magdeburg	7	16,3	↑
Landkreise: 1 x Anhalt-Zerbst 2 x Bernburg 1 x Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 1 x Halberstadt 1 x Köthen 3 x Merseburg/Querfurt 1 x Quedlinburg 1 x Saalkreis 1 x Sangerhausen 2 x Schönebeck 1 x Stendal 1 x Wernigerode 1 x Wittenberg	19	14,4	↑
Sachsen-Anhalt	26	14,9	↑

Neuralrohrdefekte (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	11,5	7,5 - 15,6
Landkreise	10,0	8,1 -12,0
Region	10,3	8,6 - 12,1
EUROCAT	8,57	2,59 ECEMC (Spain)* 25,25 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2004 wiesen 26 Geborene einen Neuralrohrdefekt auf. Im Vergleich zu den Vorjahren ist ein erneuter Prävalenzanstieg deutlich, insbesondere bedingt durch die Zunahme der Spina bifida. Ein ausgeprägter Stadt-Land-Unterschied lässt sich nicht nachweisen.

Die ermittelte Jahresprävalenz liegt im europäischen Vergleich im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	10 x Lebendgeborene 14 x induzierte Aborte 2 x unbekannt
Geschlecht	10 x männlich 12 x weiblich 4 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	9 x isoliert 17 x MCA

Seit nunmehr zehn Jahren existiert die Empfehlung deutscher medizinischer Fachgesellschaften bezüglich einer perikonzeptionellen Folsäureprophylaxe. Die Beobachtung der Vorjahre, insbesondere jedoch auch der weitere Anstieg der Prävalenzraten 2004, unterstreicht die Tatsache, dass mit dieser Strategie der Primärprävention nur ein geringer Teil der Bevölkerung erreicht wird. Aus eigenen Studien in Sachsen-Anhalt wissen wir, dass nur ca. 5-7 % der Schwangeren eine effiziente Folsäuresupplementation im empfohlenen Zeitraum betreiben. Daten aus anderen Ländern, wie z. B. den USA, Kanada und Chile zeigen, dass durch eine obligate Anreicherung von z. B. Mehl mit Folsäure die Fehlbildungsraten, insbesondere die Neuralrohrdefekte, zurückgehen. Auch andere Fehlbildungen, wie z. B. Herzfehler treten seltener auf. Es bleibt abzuwarten, wie sich die Situation in Deutschland in den nächsten Jahren entwickelt, ob auch hier Bestrebungen einer Folsäureanreicherung von Grundnahrungsmitteln erfolgreich umzusetzen sind.

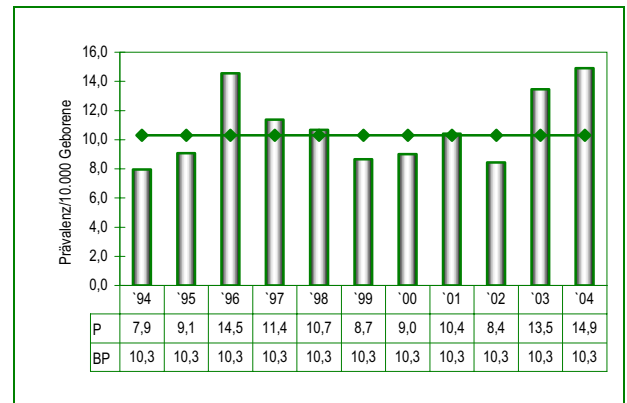


Abb. 7: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1994

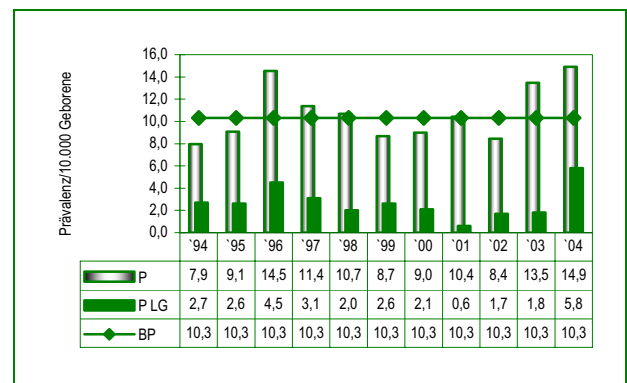


Abb. 8: Entwicklung der Gesamtprävalenz der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit einem Neuralrohrdefekt pro 673 Geborene beobachtet.

12.2 Anencephalie (Q00.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,7	↑
Landkreise: 1 x Burgenlandkreis 1 x Halberstadt 1 x Sangerhausen	3	2,3	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt	5	2,9	= Basisbereich

Anencephalie (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,9	0,2 - 3,5
Landkreise	3,4	2,2 - 4,5
Region	3,1	2,1 - 4,0
EUROCAT	3,06	0,32 ICMAC (Italy)* 7,45 CARIS Wales (UK)**

*** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die Zahl der Fälle mit Anencephalie war im Jahr 2004 mit fünf Fällen insgesamt rückläufig (2003: neun Fälle). Die Prävalenz liegt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1994-2003. Ein Anstieg ist in den Großstädten zu verzeichnen, in denen in den Jahren 2003 und 2002 keine Fälle auftraten. Im Gegenzug hierzu traten 2004 in den Landkreisen weniger Fälle als in den Vorjahren auf.

Die ermittelte **Jahresprävalenz von 2,9 pro 10.000 Geborene** liegt im europäischen Vergleich im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x induzierte Aborte 1 x unbekannt
Geschlecht	1 x männlich 2 x weiblich 2 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 2 x MCA

Alle Fälle mit Anencephalie wurden pränatal-sonographisch zwischen der 11. und 18. SSW erfasst und die Schwangerschaften nachfolgend auf Grund dieser Diagnose aus medizinischen Gründen vorzeitig beendet. In einem Fall war der Schwangerschaftsausgang bei der Meldung nicht explizit ausgewiesen.

Über bestehende Risikofaktoren bei den Schwangeren wurde nicht berichtet, ebenso wurden keine Angaben zu einer evtl. perikonzeptionellen Folsäure- bzw. sonstiger Medikamenteneinnahme gemacht. Des Weiteren fehlen Daten zu Fehlbildungen oder Krankheiten innerhalb der Familie.

Bei drei Feten war die Anencephalie als isolierte Fehlbildung auftretend, bei zwei Feten in Verbindung mit weiteren assoziierten Fehlbildungen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Lippenspalte (einseitig), Fehlen von Lungenlappen (einseitig)
- ▶ Craniorhachischisis, Nierenagenesie (einseitig), Hypoplasie der Aorta, Keilwirbel, Ureterabgangstenose

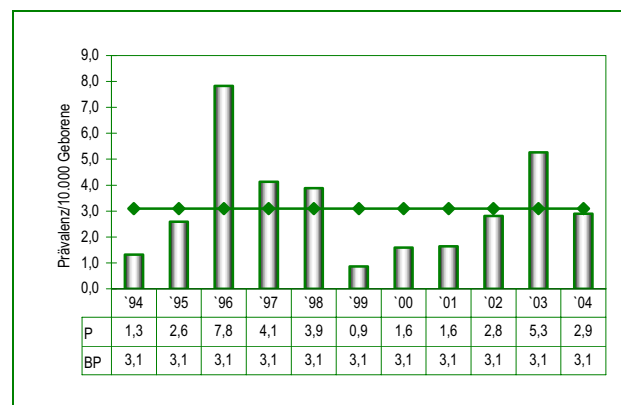


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Anencephalie pro 3.500 Geborene beobachtet.

12.3 Spina bifida (Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Dessau 1 x Halle 3 x Magdeburg	5	11,6	↑
Landkreise: 1 x Anhalt-Zerbst 2 x Bernburg 1 x Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Köthen 3 x Merseburg/Querfurt 1 x Quedlinburg 1 x Schönebeck 1 x Stendal 1 x Wernigerode	13	9,8	↑
Sachsen-Anhalt	18	10,3	↑

Spina bifida (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	6,3	3,3 - 9,3
Landkreise	5,3	3,8 - 6,7
Region	5,5	4,2 - 6,8
EUROCAT	4,5	1,92 ECEMC (Spain)* 18,77 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2004 wurde eine Prävalenz von 10,3 pro 10.000 Geborene ermittelt. Somit konnte ein erneuter Anstieg gegenüber dem Vorjahr beobachtet werden (2003: 5,9 pro 10.000 Geborene). Es kam zu einer Verdopplung der Fallzahl bei fast gleichbleibender Geburtenzahl. Im Vergleich zum Zeitraum 1994-2003 ist die in 2004 ermittelte Prävalenz am höchsten. Ein deutlicher Unterschied zwischen den Großstädten und Landkreisen besteht nicht.

Auch im europäischen Vergleich liegt die Prävalenz in Sachsen-Anhalt im oberen Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeborene 10 x induzierte Aborte
Geschlecht	8 x männlich 9 x weiblich 1 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x isoliert 13 x MCA

Bei der Spina bifida wurden 16 Fälle durch einen pränatalen Ultraschall in der 11. bis 28. SSW ermittelt. Im Jahr 2004 wurden acht Kinder lebend geboren und in zehn Fällen wurde ein Abort induziert. Die Spina bifida trat in fünf Fällen isoliert auf, in 13 Fällen konnten Kombinationen mit anderen, teilweise schwerwiegenden Fehlbildungen beobachtet werden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Edwards-Syndrom (Trisomie 18) mit Hydrozephalus und VSD
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Atresie des Rectum und des Anus, Uterus- und Vagina duplex, Megaureter, VSD, ASD, Fehlbildungen der Finger und Zehen
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Arnold-Chiari-Syndrom, Hufeisenniere, craniofaciale Dysmorphie
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Holoprosencephalie-Syndrom, Cyclopie, akzessorische Zehen und Finger
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Arnold-Chiari-Syndrom, Corpus-callosum-Fehlbildung, Megaureter
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Holoprosencephalie-Syndrom, SCHISIS-Assoziation, Omphalocele, komplexe Fehlbildung des Zwerchfells, des Herzens, des Darms und der Nieren, craniofaciale Dysmorphie
- ▶ 4 x Arnold-Chiari-Syndrom, davon 1 x mit Klumpfuß
- ▶ 3 x Hydrozephalus, davon 1 x mit Klumpfuß und craniofacialen Dysmorphien

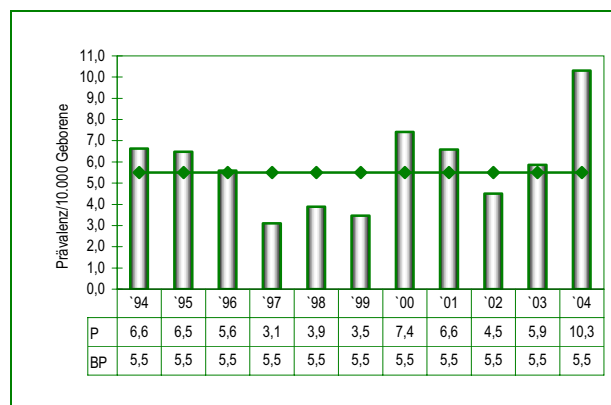


Abb. 10: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Spina bifida pro 972 Geborene beobachtet.

12.4 Encephalocele (Q01.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte:	0	0	↓
Landkreise: 1x Stendal 1x Wittenberg 1x Saalkreis 1x Schönebeck	4	3,0	↑
Sachsen-Anhalt	4	2,3	= Basisbereich

Encephalocele (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,4	1,2 - 5,5
Landkreise	1,4	0,7 - 2,1
Region	1,8	1,1 - 2,5
EUROCAT	1,22	0,17 Zagreb (Croatia)* 2,99 Auvergne (France)**

*** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2004 wurden vier Geborene mit Encephalocele mitgeteilt. Die Prävalenz zeigt sich im Bereich der Vorjahre. Anders als im Jahr 2003 traten in den Großstädten keine Fälle auf, sondern nur in den Landkreisen.

Die ermittelte **Jahresprävalenz von 2,3 pro 10.000 Geborene** liegt im europäischen Vergleich im oberen Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort 1 x unbekannt
Geschlecht	1 x männlich 1 x weiblich 2 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 2 x MCA

Zwei Kinder mit frontaler Encephalocele kamen lebend zur Welt, eine Schwangerschaft wurde mittels Abruptio in der 13. SSW vorzeitig beendet. Bei einem Fall mit Encephalocele ist der Schwangerschaftsausgang nicht mitgeteilt worden.

Die Pränataldiagnostik zeigte bei zwei Feten bereits in der 10. bzw. 11. SSW einen pathologischen Befund. Bei den übrigen zwei Feten ist das Ergebnis einer Pränataldiagnostik nicht mitgeteilt worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Exencephalie mit Meningocele (induzierter Abort)
- ▶ VSD; ASD

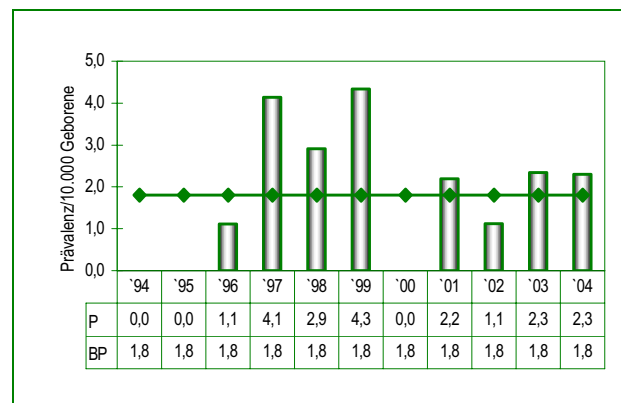


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Encephalocele pro 4.375 Geborene beobachtet.

12.5 Microcephalie (Q02.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle 11 x Magdeburg	12	28,0	↑
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Aschersleben/Staßfurt 2 x Bördekreis 1 x Jerichower Land 4 x Köthen 3 x Ohrekreis 1 x Schönebeck 2 x Stendal 1 x Wittenberg	16	12,1	↑
Sachsen-Anhalt	28	16,0	↑

Microcephalie (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	8,6	5,1 - 12,1
Landkreise	9,4	7,5 - 11,3
Region	9,2	7,6 - 10,9
EUROCAT	1,81	0,14 Schweden* 8,11 Saxony-Anhalt (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2004 wurde bei insgesamt 28 Geborenen ein Microcephalus mitgeteilt bzw. im Fehlbildungsmonitoring an Hand des bei der Geburt vorliegenden Kopfumfanges in Bezug zum aktuellen Gestationsalter ein Microcephalus bewertet.

Die Prävalenz liegt oberhalb der Basisprävalenz der Jahre 1994-2003. Dies ist sicherlich auf das in den letzten Jahren verbesserte Meldeverhalten zurückzuführen und nicht sicher als „echte“ Zunahme von Fällen mit Microcephalus zu sehen. Der internationale Vergleich ist somit auch unter diesen Gesichtspunkten zu führen. Hier sollte in den nächsten Jahren ein besonderes Augenmerk auf die Diagnose eines Microcephalus durch die meldenden Einrichtungen gelegt werden, um verlässlichere Daten zu erhalten.

Die ermittelte **Jahresprävalenz von 16,0 pro 10.000 Geborene** liegt im europäischen Vergleich weit über den Werten der anderen EUROCAT-Zentren.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	28 x Lebendgeborene
Geschlecht	12 x männlich 16 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	12 x isoliert 16 x MCA

Bei allen Kindern mit Microcephalus handelte es sich um Lebendgeborene. Das Geschlechtsverhältnis betrug 1:0,75 zugunsten der Knaben. Zwölf mal wurde der Microcephalus isoliert beobachtet, bei 16 Kindern assoziiert mit weiteren Fehlbildungen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Cri-du-chat-Syndrom (Deletion kurzer Arm Chromosom 5): ASD II, bikuspidale Aortenklappe, PDA bei Reifgeborenem, Nierenhypoplasie bds., craniofaciale Dismorphie mit eingesenkener Nasenwurzel und Hypertelorismus, Vierfingerfurche
- ▶ Bland-White-Garland-Syndrom mit: Cardiomyopathie, Hydronephrose bds., Megaureter bds., V.a. Ureterocele, Schädelasymmetrie, Micrognathie, hoher Gaumen, Orbitadachhypoplasie (einseitig), Halbwirbel
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Schädel- und Gesichtsdysmorphie, Micro- und Retrognathie, hoher Gaumen, Vierfingerfurche, Gelenkkontrakturen, akzessorische Mamille, Gesichtshämangiom
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Jejunalatresie, Darmduplikatur, Ovarialzyste
- ▶ Alkoholembyopathie mit VSD
- ▶ 2 x VSD
- ▶ VSD, klassische Phenylketonurie, angeborene Hypothyreose
- ▶ PDA bei Reifgeborenem
- ▶ Solitäre Nierenzyste
- ▶ Akzessorische Niere
- ▶ Glanduläre Hypospadie
- ▶ Syndactylie II./III. Zeh, Verkürzung II. Zehe mit fehlendem Nagel, Hüftreifungsverzögerung
- ▶ Macroglossie, schmale Lippen und verkürztes Philtrum, Klinodactylie des V. Fingers
- ▶ Oberlippenspalte (einseitig), Deviation des Nasenseptums, Hüftreifungsverzögerung
- ▶ Fehlen der Endglieder der Hand (einseitig)

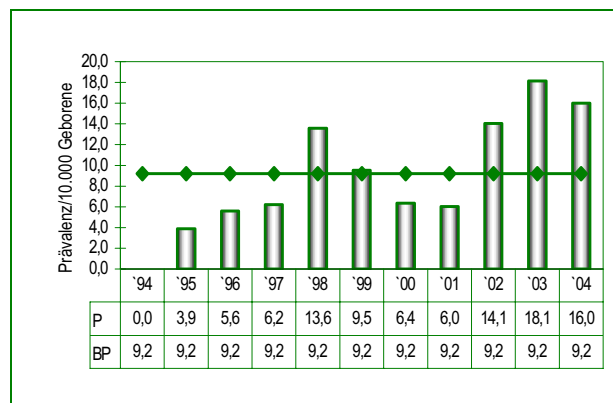


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Microcephalie pro 625 Geborene beobachtet.

12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 3 x Halle 3 x Magdeburg	6	14,0	↑
Landkreise: 1 x Bitterfeld 1 x Merseburg/ Querfurt 2 x Stendal	4	3,0	↓
Sachsen-Anhalt:	10	5,7	↓

Congenitale Hydrocephalie (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	8,2	4,8 - 11,6
Landkreise	8,0	6,3 - 9,8
Region	8,1	6,5 - 9,6
EUROCAT	5,01	0,65 Galway (Irland)* 18,45 Mainz (Germany)**

*** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Aus Sachsen-Anhalt wurden zehn Fälle mit congenitalem Hydrocephalus mitgeteilt. Somit liegt die Prävalenz mit 5,7 pro 10.000 Geborene unterhalb der Konfidenzgrenze der Basisprävalenzen der Vorjahre. Es konnte ein Unterschied zwischen den Großstädten und Landkreisen ermittelt werden, wobei hier die geringere Geburtenzahl in den Großstädten zu beachten ist.

Im europäischen Vergleich liegt Sachsen-Anhalt im mittleren Bereich, wobei große Schwankungen zwischen den einzelnen Zentren deutlich werden.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborene 6 x induzierte Aborte
Geschlecht	4 x männlich 6 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x isoliert 5 x MCA

In mehr als der Hälfte der Fälle handelt es sich um induzierte Aborte, nur vier Kinder wurden lebend geboren. Jeweils in fünf Fällen trat der congenitale Hydrocephalus isoliert auf und in fünf Fällen im Zusammenhang mit multiplen Fehlbildungen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: thanotropher Osteochondrodysplasie mit Kleeblattschädel, Corpus callosum Agenesie
- ▶ Chromosomendeletion (46,XX 12q21.2-q22), Corpus callosum Hypoplasie
- ▶ 2 x Dandy-Walker-Syndrom, davon 1 x mit Micropenis, Lungenlappenagenesie
- ▶ Potter-Sequenz (mit Klumpfuß, craniofacialer Dysmorphie)

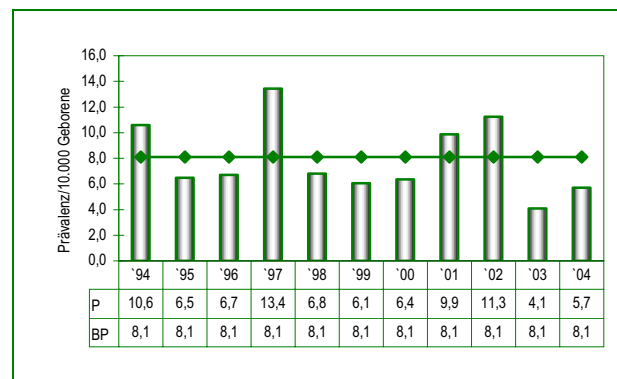


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitalem Hydrocephalus in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine congenitale Hydrocephalie pro 1.750 Geborene beobachtet.

12.7 Arhinencephalie/Holoprosencephalie (Q04.1/Q04.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basis-Prävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Magdeburg	1	2,3	= Basisbereich
Landkreise: 1 x Bernburg 1 x Bitterfeld 1 x Merseburg/ Querfurt	4	3,0	↑
Sachsen-Anhalt	5	2,9	↑

Arhinencephalie/Holoprosencephalie (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,5	0,0 - 3,0
Landkreise	1,0	0,4 - 1,6
Region	1,1	0,5 - 1,7
EUROCAT	1,32	0,29 Wielkopolska (Poland)* 3,88 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2004 wurden fünf Geborene aus Sachsen-Anhalt mit Arhinencephalie bzw. Holoprosencephalie beobachtet. Bei einem Feten war eine Cyclopie vorliegend, welche definitionsgemäß zur Gruppe der Arhinencephalie/Holoprosencephalie gezählt wird. Die Prävalenz beträgt 2,9 pro 10.000 Geborene und ist geringfügig höher als die des Vorjahres. Ebenfalls besteht kein Unterschied im Großstadt- und Landkreis-Vergleich.

Im europäischen Vergleich ist die **Jahresprävalenz von 2,9 pro 10.000 Geborene** in den oberen Bereich einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x induzierte Aborte
Geschlecht	4 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 3 x MCA

In allen fünf Fällen handelt es sich um induzierte Aborte nach positiver pränatal-sonographischer Diagnostik. Die Holoprosencephalie ist Teilsymptom zahlreicher Syndrome, auch in unserer Auswertung konnten zwei schwerwiegende Fehlbildungskombinationen beobachtet werden. Die weiteren zwei Fälle sind Fehlbildungen, die sich aus der ursächlichen Entwicklungsstörung des embryonalen Endhirnes ergeben.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Aortenisthmusstenose, Anotie und Gaumenspalte (bei Einnahme von Lariam = Malariamittel in der Frühschwangerschaft)
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: SCHISIS-Assoziation, Meningomyelocele, Omphalocele, komplexe Fehlbildungen des Zwerchfells und des Darmes, Rechtsaortenbogen, Thoraxdeformitäten, Gaumenspalte
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Acardius acephalus (TRAP-Syndrom), Situs inversus, Fehlbildungen des Darmes, der Leber, des Oesophagus, des Pankreas, der Lunge, Athyreose

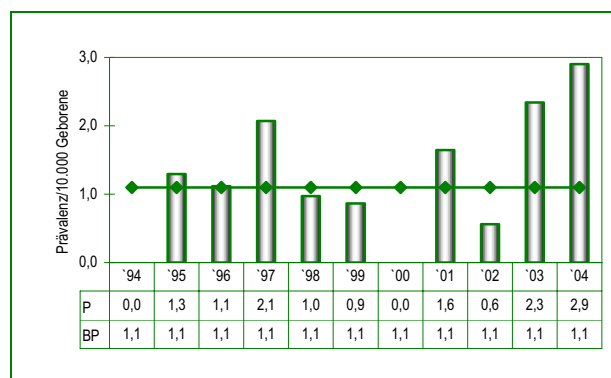


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt ein Fall mit Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 4.375 Geborene beobachtet.

12.8 Anophthalmie/Microphthalmie (Q11.0/Q11.1/Q11.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0	= Basisbereich
Landkreise:	0	0	↓
Sachsen-Anhalt:	0	0	↓

Anophthalmie/Microphthalmie (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,7	-0,3 - 1,8
Landkreise	0,9	0,3 - 1,5
Region	0,9	0,4 - 1,4
EUROCAT	1,13	0,29 Norway* 3,13 Odense (Denmark)**

*** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2004 wurde kein Fall von Anophthalmie/Microphthalmie ermittelt. Bereits seit einigen Jahren ist diese Fehlbildung sehr selten bzw. wie in diesem Jahr überhaupt nicht registriert worden. Diese Tendenz des seltenen Auftretens lässt sich auch im europäischen Vergleich nachvollziehen, hier wird eine große Schwankung der Prävalenz in den einzelnen Zentren deutlich.

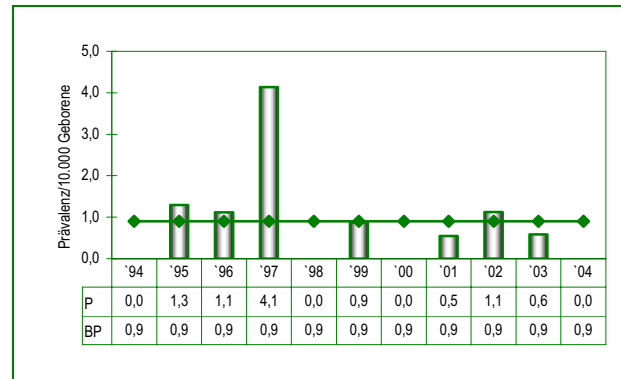


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde kein Kind mit Anophthalmie/Microphthalmie beobachtet.

12.9 Microtie/Anotie (Q16.0/Q17.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0	↓
Landkreise: 1 x Bitterfeld 1 x Merseburg/ Querfurt	2	1,5	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt:	2	1,1	= Basisbereich

In beiden Fällen handelt es sich um Spontan- bzw. induzierte Aborte. Weiterhin wurde die Fehlbildung nur im Rahmen von Fehlbildungskomplexen ermittelt und zwar nur bei männlichen Feten.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Holoprosencephalie, Aortenisthmusstenose, Gaumenspalte (bei Einnahme von Lariam = Malariamittel in der Frühschwangerschaft) (induzierter Abort 22. SSW)
- ▶ Microtie mit: Segmentationsdefekt der Lunge (Spontanabort 18. SSW)

Microtie/Anotie (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,9	0,2 - 3,5
Landkreise	1,2	0,5 - 1,9
Region	1,3	0,7 - 2,0
EUROCAT	1,09	0,13 North Thames (UK)* 4,52 Finland**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die seltene Fehlbildung der Microtie/Anotie konnte in zwei Fällen ermittelt werden. So liegt die Prävalenz in diesem Jahr bei 1,1 pro 10.000 Geborene und in der Größenordnung der vergangenen Jahre. Wie bereits in den Vorjahren, könnte möglicherweise eine unvollständige Meldung der Fehlbildung eine Rolle spielen. Dies wird auch darin deutlich, dass die Diagnose der Anotie nur im Zusammenhang mit Sektionsbefunden nach Spontan- bzw. induzierten Aborten vorkommt.

Im europäischen Vergleich ist die Prävalenz der Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt im unteren Bereich einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Spontanabort 1 x induzierter Abort
Geschlecht	2 x männlich
Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x pränatal pathologischer Ultraschallbefund in 22. SSW

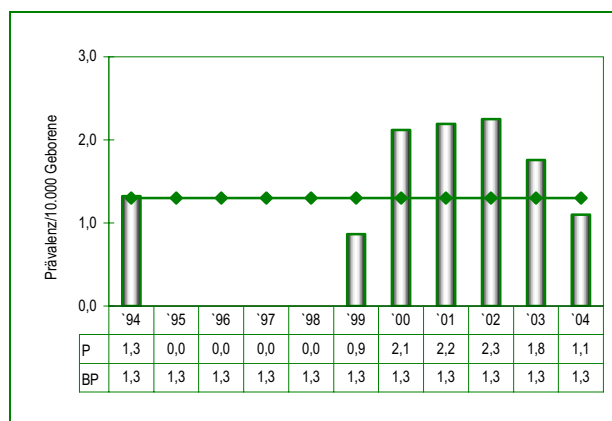


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Microtie/Anotie pro 8.750 Geborene beobachtet.

12.10 Fallot' Tetralogie (Q21.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Köthen 1 x Mansfelder Land 1 x Ohrekreis 1 x Saalkreis	4	3,0	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt:	4	2,3	= Basisbereich

Bei allen vier Kindern handelte es sich um Lebendgeborene, zwei Jungen und zwei Mädchen, und zwar um drei Reifgeborene und ein Frühgeborenes der 33. SSW. Ob die Diagnose eines Morbus Fallot pränatal gestellt wurde, ist uns nicht bekannt. Bei zwei Kindern waren außer dem Morbus Fallot weitere große bzw. kleine Fehlbildungen beobachtet worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Oesophagusatresie mit Fistel (Typ IIIb n. VOGT)
- ▶ Penoscrotale Hypospadie

Fallot' Tetralogie (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,4	1,5 - 6,4
Landkreise	2,5	1,5 - 3,5
Region	2,7	1,8 - 3,6
EUROCAT	2,89	1,57 Merseyside & Cheshire (UK)* 6,49 NORCAS (UK)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Vergleich zum Vorjahr ist die Zahl der Kinder mit Fallot'scher Tetralogie unverändert, wobei nur Fälle aus Landkreisen gemeldet wurden. Dies entspricht dem Trend der Vorjahre, wo auch in den Großstädten weniger Fälle als in den Landkreisen beobachtet wurden. Die Prävalenz der Fallot'schen Tetralogie ist im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1994-2003 gelegen.

Die ermittelte **Jahresprävalenz von 2,3 pro 10.000 Geborene** liegt im europäischen Vergleich im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborene
Geschlecht	2 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 2 x MCA

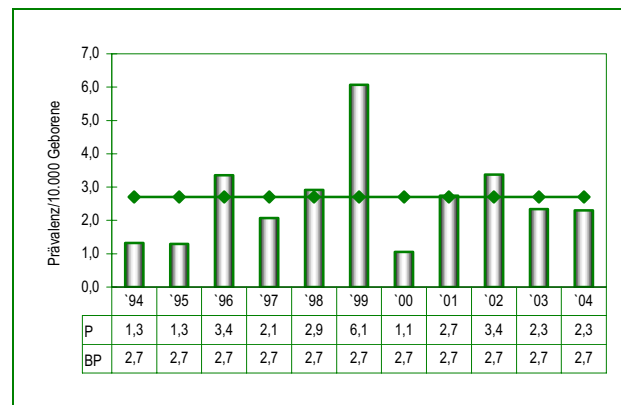


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot' Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Fallot' Tetralogie pro 4.375 Geborene beobachtet.

12.11 Transposition der großen Gefäße - TGA (Q20.1/Q20.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Aschersleben/Staßfurt 1 x Bernburg 2 x Bördekreis 1 x Mansfelder Land 1 x Wernigerode	7	5,3	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt	7	4,0	↓

Transposition der großen Gefäße (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	6,7	3,6 - 9,8
Landkreise	5,2	3,8 - 6,6
Region	5,5	4,2 - 6,8
EUROCAT	2,57	0,49 Central East France* 4,99 Cork and Kerry (Ireland)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die Zahl der Kinder mit TGA ist im Vergleich zum Vorjahr wieder rückläufig (2003: 14 Fälle). Dies betrifft vor allem die Großstädte, aus denen für das Jahr 2004 keine Fälle gemeldet wurden. Die Zahl der Kinder mit TGA aus den Landkreisen ist ebenfalls absolut rückläufig, liegt aber im Bereich der Jahre 2000-2002.

Die ermittelte **Jahresprävalenz von 4,0 pro 10.000 Geborene** liegt im europäischen Vergleich im oberen Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborene
Geschlecht	1 x männlich 5 x weiblich 1 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 5 x MCA

Bei allen gemeldeten Kindern mit TGA handelte es sich um Lebendgeborene. Es ist eine deutliche Mädchenwendigkeit zu erkennen mit fünf Fällen vs. einem Jungen, von einem Kind war das Geschlecht nicht mitgeteilt worden. Nur von einem Kind ist uns bekannt, dass die Diagnose TGA pränatal gestellt wurde, und zwar in der 32. SSW.

Bei fünf Kindern waren neben der TGA weitere kleine und große Fehlbildungen gefunden worden, wobei es sich hauptsächlich um Herzfehlbildungen handelte.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ VSD, unterbrochener Aortenbogen, 3 ventrikuläre Arterien, PDA bei Reifgeborenem, Hufeisenniere
- ▶ VSD, Aortenisthmusstenose, PDA bei Reifgeborenem
- ▶ VSD, ASD II, PDA bei Frühgeborenem
- ▶ VSD, ASD II, PFO bei Frühgeborenem
- ▶ VSD

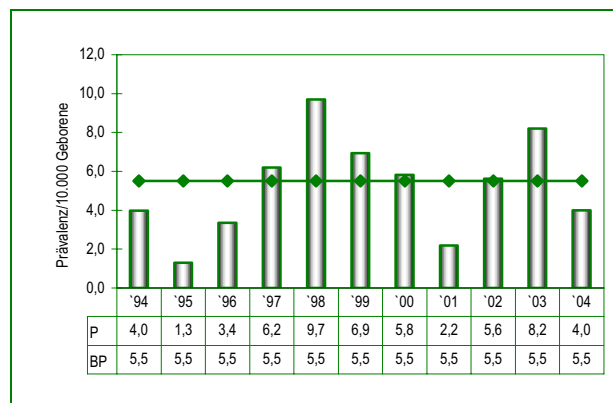


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Transposition der großen Gefäße pro 2.500 Geborene beobachtet.

12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Burgenlandkreis 1 x Ohrekreis 1 x Saalkreis 1 x Wernigerode	5	3,8	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt:	5	2,9	↓

Linksherzhypoplasie-Syndrom (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,4	1,2 - 5,5
Landkreise	4,3	3,0 - 5,5
Region	4,1	3,0 - 5,2
EUROCAT	2,25	0,66 ECEMC (Spain)* 5,18 Mainz (Germany)**

* ** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2004 waren fünf Kinder mit einem Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt beobachtet worden. Dies bedeutet im Vergleich zum Vorjahr (2003: zwei Fälle) zwar einen Anstieg, liegt jedoch jedoch im Gegensatz zu 2003 wieder im Bereich der Basisprävalenz (Konfidenzintervall: 2,5-3,0). Die Fehlbildung wurde nur von Kindern, deren Mütter in Landkreisen wohnten, gemeldet und nicht von solchen aus Großstädten.

Die Prävalenzrate insgesamt liegt geringfügig unter dem Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1994-2003.

Die ermittelte **Jahresprävalenz** von **2,9 pro 10.000 Geborene** liegt im europäischen Vergleich im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborene 1 x Totgeborenes
Geschlecht	1 x männlich 3 x weiblich 1 x unbekannt
Maßnahmen der Pränataldiagnostik	3 x pränatal pathologischer Ultraschallbefund zwischen 22. und 30. SSW

Anders als im Jahr 2003, wo zweimal ein Linksherzhypoplasie-Syndrom bei Schwangerschaften mit induzierten Aborten berichtet wurde, sind 2004 keine Abruptionen durchgeführt worden, obwohl die Diagnose bereits pränatal bei drei Kindern gestellt worden war (in der 22., 25. und 30. SSW). Bei den übrigen zwei Kindern wurden bei der Fehlbildungsmeldung keine Angaben zu pränatalsonographischen Befunden gemacht. Ein Kind wurde als Totgeborenes der 25. SSW gemeldet, hier war die Diagnose eines Linksherzhypoplasie-Syndromes unmittelbar pränatal durch Ultraschall erfolgt.

Zwei Kinder wurden auf Grund Ihrer Fehlbildung in Berlin geboren, um dort im Deutschen Herzzentrum fachspezifisch nach der Geburt eine optimale Betreuung erhalten zu können.

Bei allen fünf Kindern trat das Linksherzhypoplasie-Syndrom isoliert, d. h. ohne Begleitfehlbildungen auf.

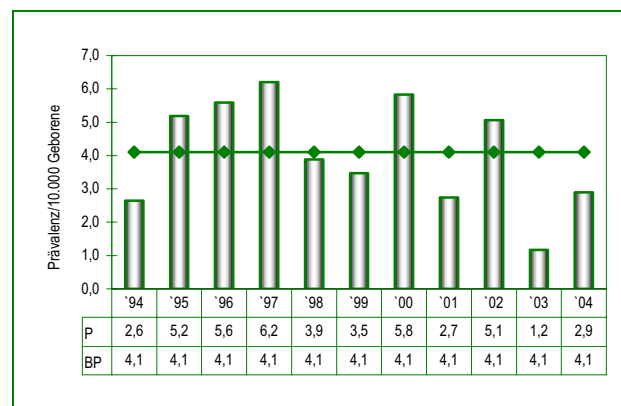


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 3.500 Geborene beobachtet.

12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 2 x Halle 1 x Magdeburg	3	7,0	oberer Basisbereich
Landkreise: 1 x Jerichower Land 2 x Mansfelder Land 1 x Merseburg/ Querfurt 1 x Stendal	5	3,8	↑
Sachsen-Anhalt	8	4,6	↑

Aortenisthmusstenose (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	4,5	1,9 - 7,0
Landkreise	2,6	1,6 - 3,6
Region	3,0	2,0 - 3,9
EUROCAT	3,63	0,65 Galway (Irland)* 9,54 Finland**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Gegenüber dem Vorjahr ist ein erneuter Anstieg der Fälle mit Aortenisthmusstenose (2003: fünf Fälle) bei annähernd gleichen Geburtenzahlen in Sachsen-Anhalt zu beobachten. Die Jahresprävalenz liegt oberhalb der Basisprävalenz der Jahre 1994-2003. Es ist jedoch auf Grund starker Schwankungen der Jahresprävalenz innerhalb der letzten zehn Jahre kein eindeutiger Trend zu erkennen.

Die ermittelte **Jahresprävalenz von 4,6 pro 10.000 Geborene** liegt im europäischen Vergleich im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort
Geschlecht	5 x männlich 2 x weiblich 1 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 5 x MCA

Fast alle Kinder mit Aortenisthmusstenose kamen lebend zur Welt. Nur eine Schwangerschaft wurde in der 22. SSW beendet, hierbei handelte es sich um ein Kind mit multiplen Fehlbildungen. Pränatal waren hier ein Hydrozephalus und Augenveränderungen gesehen worden sowie eine singuläre Nabelschnurarterie. Eine durchgeführte Amniocentese hatte einen unauffälligen Befund erbracht.

Das Geschlechterverhältnis der Kinder mit Aortenisthmusstenose ist zu den Knaben verschoben (5:2), wobei von einem Kind das Geschlecht bei der Fehlbildungsmeldung nicht mitgeteilt wurde.

Nur bei drei Kindern trat die Aortenisthmusstenose isoliert auf, bei den übrigen Kindern assoziiert mit weiteren großen oder kleinen Fehlbildungen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Cyclopie/Holoprosencephalie, Anotie, Gaumenspalte (bei Einnahme von Lariam = Malariamittel in der Frühschwangerschaft)
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: VSD, ASD, Pulmonalstenose, Klumpfuß, craniofacialer Dysmorphie, Ohranhängseln bei Deletion 15q26.1
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Oesophagusatresie mit Fistel, hypoplastischer Aortenbogen, Anlagestörung des Sternums
- ▶ Transposition der großen Gefäße, VSD, PDA bei Reifgeborenem
- ▶ Gastroschisis

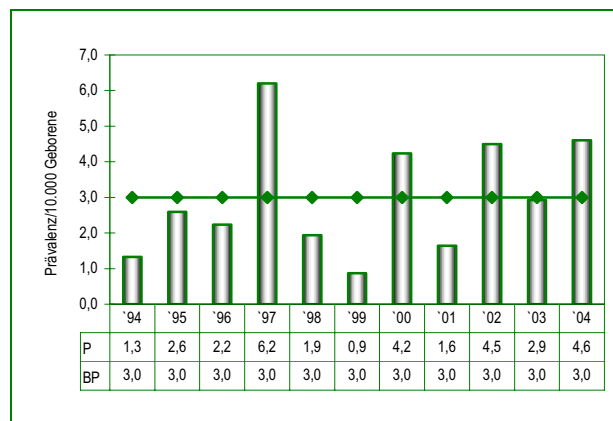


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Aortenisthmusstenose pro 2.188 Geborene beobachtet.

12.14 Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Q36./Q37.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 4 x Halle 2 x Magdeburg	6	14,0	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Zerbst 1 x Bernburg 1 x Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 3 x Halberstadt 2 x Köthen 1 x Mansfelder Land 1 x Merseburg/Querfurt 1 x Saalkreis 1 x Sangerhausen 2 x Schönebeck 3 x Stendal 1 x Weißenfels 1 x Wittenberg	25	18,9	↑
Sachsen-Anhalt:	31	17,7	= Basisbereich

Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	21,2	15,7 - 26,7
Landkreise	15,0	12,6 - 17,4
Region	16,3	14,1 - 18,5
EUROCAT	8,94	4,72 ECEMC (Spain)* 16,84 Saxony-Anhalt (Germany)**

** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Auch im Jahr 2004 war ein Anstieg der Fälle mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte zu verzeichnen (2003: 25 Fälle), insbesondere in den Landkreisen (2003: 18 Fälle). Die Jahresprävalenz liegt jedoch insgesamt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1994-2003. Die Gründe, weshalb Sachsen-Anhalt solch hohe Prävalenzen aufweist, sind nicht bekannt.

Die ermittelte **Jahresprävalenz von 17,7 pro 10.000 Geborene** liegt im europäischen Vergleich über den Werten der anderen EUROCAT-Zentren.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	25 x Lebendgeborene 2 x Spontanaborte 3 x induzierte Aborte 1 x Totgeborenes
Geschlecht	19 x männlich 12 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	14 x isoliert 17 x MCA

25 Kinder mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte sind Lebendgeborene. Eine pränatale Diagnosestellung

mittels Ultraschall erfolgte bei 13 Kindern, und zwar zwischen der 13. und 34. SSW.

Von fünf Schwangerschaften wurde uns das Ergebnis einer durchgeführten Amniocentese mitgeteilt, es zeigte sich vier Mal ein Normalbefund, einmal wurde die Diagnose einer Trisomie 18 gestellt.

Hinsichtlich des Geschlechtsverhältnisses fällt eine leichte Androtropie auf.

Bei 14 Kindern trat die Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte isoliert auf, bei den übrigen 17 waren weitere kleine und/oder große Fehlbildungen vergesellschaftet.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Edwards-Syndrom (Trisomie 18) mit Klumpfuß
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Pierre-Robin-Sequenz, Gaumenspalte, Klumpfuß, Femurverkürzung bds. (hier familiär beim Bruder Spina bifida occulta und Fußdeformität sowie bei der Oma Klumpfüße)
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Anencephalie, Fehlen von Lungenlappen (induzierter Abort)
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: multiplen Hautanhängseln am Abdomen, Lungensegmentationsstörung (Totgeborenes)
- ▶ 5 x Gaumenspalte (davon 1 x mit Hydronephrose)
- ▶ Rechtsherzhypoplasie-Syndrom (induzierter Abort)
- ▶ Asplenie und einseitige Nierenagenesie (links)
- ▶ ASD II
- ▶ Dolichocephalus und Kryptorchismus
- ▶ Microcephalus
- ▶ Glanduläre Hypospadie
- ▶ Mesenterium ileocolicum comune (Spontanabort 18. SSW)

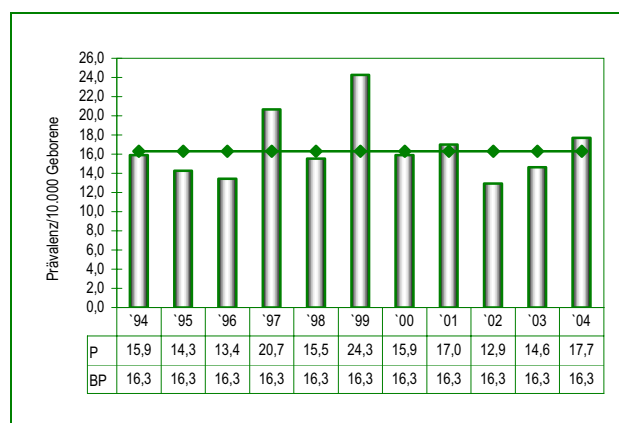


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 565 Geborene beobachtet.

12.15 Gaumenspalte (Q35.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 2 x Halle 1 x Magdeburg	3	7,0	= Basisbereich
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Bernburg 2 x Bitterfeld 1 x Halberstadt 2 x Köthen 4 x Merseburg/Querfurt 1 x Stendal	12	9,1	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt	15	8,6	= Basisbereich

Gaumenspalte (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	7,1	3,9 - 10,3
Landkreise	8,5	6,7 - 10,3
Region	8,2	6,7 - 9,8
EUROCAT	6,07	2,88 Sofia (Bulgaria)* 14,24 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Obwohl die Anzahl der gemeldeten Kinder mit Gaumenspalte im Jahr 2004 mit 15 Fällen angestiegen ist (2003: zehn Fälle), liegt die Prävalenz im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1994-2003. Es wurden mehr Kinder in den Landkreisen als Großstädten beobachtet, ähnlich wie auch bei den Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten.

Die ermittelte **Jahresprävalenz von 8,6 pro 10.000 Geborene** liegt leicht oberhalb des mittleren Prävalenzwertes aller EUROCAT-Zentren.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	12 x Lebendgeborene 3 x induzierte Aborte
Geschlecht	7 x männlich 8 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x isoliert 14 x MCA

Von den uns mitgeteilten 15 Fällen mit einer Gaumenspalte wurde in sechs Fällen die Diagnose pränatal gestellt, dies jedoch zumeist bei den Kindern mit multiplen Fehlbildungen. Der Ultraschall war in der 17. bis 27. SSW durchgeführt worden. Bei dem Kind mit Arthrogryposis congenita multiplex wurde ein pathologischer Triple-Test berichtet, die Amniocentese ergab einen normalen weiblichen Karyotyp. Die Schwangerschaft wurde in der 20. SSW abruptiert.

Fast alle Kinder mit einer Gaumenspalte wiesen weitere, z. T. schwerwiegende Fehlbildungen auf, hierbei sind vor allem auch Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalten zu nennen. Das Geschlechtsverhältnis ist annähernd ausgeglichen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Pena-Shokeir-Syndrom: Arthrogryposis congenita multiplex, Klumpfüße bds., craniofaciale Dysmorphie, Hydrops fetalis
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Pierre-Robin-Sequenz, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Klumpfuß, Femurverkürzung bds. (hier familiär beim Bruder Spina bifida occulta und Fußdeformität sowie bei der Oma Klumpfüße)
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Cyclopie/Holoprosencephalie und Aortenisthmusstenose (bei Einnahme von Lariam = Malariamittel in der Frühschwangerschaft)
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Holoprosencephalie, SCHISIS-Assoziation, Meningomyelocele, Omphalocele, komplexe Fehlbildungen des Zwerchfells und des Darmes, Rechtsaortenbogen, Thoraxdeformitäten
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Pierre-Robin-Sequenz, Microglossie, Daumenkontrakturen
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Schwerhörigkeit, craniofacialer Dysmorphie, Klinodactylie, Syndactylie, Coccygealsinus, unvollständiger Bogenschluss SWK 1
- ▶ 4 x Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- ▶ Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (einseitig) und Hydro-nephrose
- ▶ Lippenspalte
- ▶ Einseitige Nierendysplasie
- ▶ ASD II

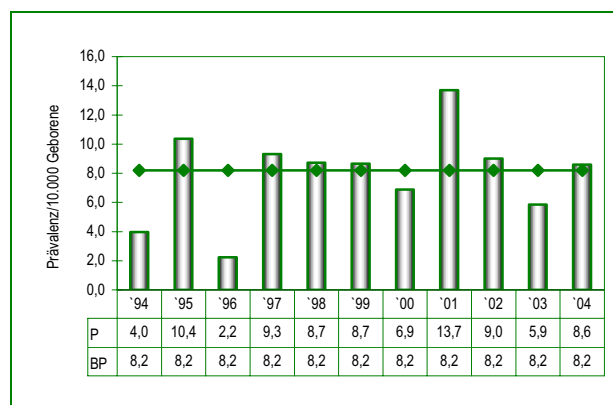


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Gaumenspalte pro 1.167 Geborene beobachtet.

12.16 Choanalatresie (Q30.0)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0	= Basisbereich
Landkreise: 1 x Stendal	1	0,8	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt:	1	0,6	= Basisbereich

Choanalatresie (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,4	-0,4 - 1,1
Landkreise	0,7	0,2 - 1,2
Region	0,6	0,2 - 1,1
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Wie in 2003 wurde auch 2004 nur ein Kind mit Choanalatresie in Sachsen-Anhalt beobachtet. Es handelt sich um eine sehr seltene Fehlbildung, welche lediglich in den hier nicht in der Basisprävalenz berücksichtigten Jahren 1991 und 1992 (4,0 pro 10.000 Geborene) gehäuft auftrat.

Ein internationaler Vergleich auf europäischer Ebene ist wegen fehlender Vergleichsdaten leider nicht möglich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes
Geschlecht	1 x weiblich

Es handelt sich um ein Kind der 38. SSW ohne Begleitfehlbildungen. Hinsichtlich der Pränataldiagnostik wurde nur berichtet, dass ein Ultraschall durchgeführt worden ist, der Befund wurde jedoch nicht mitgeteilt. Als Risikofaktor bei der Mutter wurde ein hoher Zigarettenkonsum in der Schwangerschaft (15 Zigaretten pro Tag) angegeben, insbesondere aber auch vor Eintritt der Schwangerschaft (1-2 Schachteln).

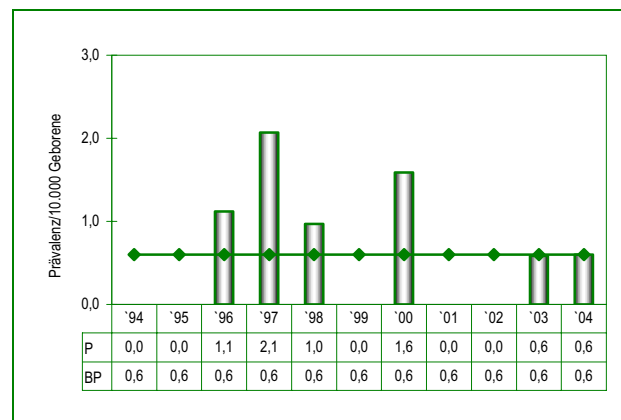


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Choanalatresie pro 17.500 Geborene beobachtet.

12.17 Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (Q39.0-Q39.4)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 2 x Magdeburg	2	4,7	= Basisbereich
Landkreise: 2 x Burgenlandkreis 2 x Mansfelder Land	4	3,0	Oberer Basisbereich
Sachsen-Anhalt:	6	3,4	Oberer Basisbereich

Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	4,5	1,9 - 7,0
Landkreise	2,1	1,2 - 3,0
Region	2,6	1,7 - 3,5
EUROCAT	2,72	1,30 Galway (Ireland)* 6,47 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2004 wurde bei sechs Geborenen eine Oesophagusatresie mitgeteilt. Die Jahresprävalenz ist zwar im Vergleich zum Vorjahr leicht angestiegen, liegt jedoch im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1994-2003.

Die ermittelte **Jahresprävalenz von 3,4 pro 10.000 Geborene** liegt im europäischen Vergleich im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborene 2 x induzierte Aborte
Geschlecht	4 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x isoliert 5 x MCA

Bei allen Kindern wurde eine Atresie diagnostiziert, bei zwei Kindern jedoch ohne Fistelnachweis. Vier Kinder kamen lebend zur Welt. Zwei Schwangerschaften wurden in der 19. bzw. 21. SSW bei nachgewiesenem Edwards-Syndrom beendet. Hier wurde die Diagnose mittels Amniocentese in der 16. bzw. 17. SSW gestellt (Karyotyp 47, XX+18). Es lagen jeweils weitere assoziierte Fehlbildungen vor. Bei vier Kindern war ein pränataler Ultraschall erfolgt, hiervon wurde bei zwei Fällen in der 19. SSW ein pathologischer Befund erhoben. Bei einem Kind konnte postnatal eine Chromosomenstörung gefunden werden (Kind mit VATER-Assoziation).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ 2 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
- ▶ VATER-Assoziation (Chromosomenbefund: 46,XY.ish 22q11.2 TUPLE1x2)
- ▶ Aortenisthmusstenose, Hypoplasie der Aorta, Anlagestörung des Sternums
- ▶ Fallot' Tetralogie

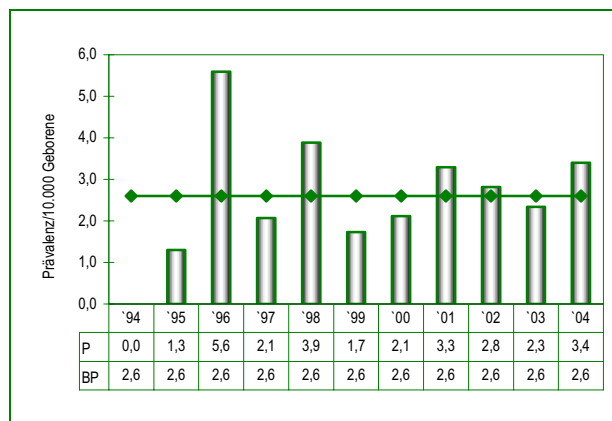


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 2.917 Geborene beobachtet.

12.18 Dünndarmatresie/-stenose (Q41.1/Q41.2/Q41.8/Q41.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 2 x Magdeburg	2	4,7	↑
Landkreise: 1 x Aschersleben/ Staßfurt 1 x Bitterfeld 1 x Jerichower Land 1 x Stendal	4	3,0	Oberer Basisbereich
Sachsen-Anhalt:	6	3,4	↑

Dünndarmatresie (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,5	0,0 - 3,0
Landkreise	2,2	1,3 - 3,1
Region	2,0	1,3 - 2,8
EUROCAT	Keine Angaben	Keine Angaben

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die Zahl der Kinder mit Dünndarmatresie hat sich im Vergleich zum Vorjahr verdoppelt (2003: drei Fälle) bei annähernd gleichen Geburtenzahlen. Diese Zunahme betrifft vor allem die Landkreise.

In Bezug zur Basisprävalenz der Jahre 1994-2003 ist vor allem auch in den Großstädten ein erhöhter Wert deutlich.

Die ermittelte **Jahresprävalenz** von **3,4 pro 10.000 Geborene** ist, da keine entsprechenden Daten von EUROCAT vorliegen, europaweit nicht vergleichbar. Zur endgültigen Beurteilung einer deutlichen Prävalenzsteigerung in Sachsen-Anhalt bleibt der Verlauf der nächsten Jahre abzuwarten. Ein Zusammenhang mit der beobachteten Prävalenzsteigerung bei Gastroschisis ist zu vermuten.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort
Geschlecht	1 x männlich 5 x weiblich

Von den sechs mitgeteilten Fällen handelte es sich um fünf Lebendgeborene. Bei einem Kind der 37. SSW war

erst bei der Geburt eine Gastroschisis auffällig, dieses Kind wies gleichzeitig eine Ileum- und Colonatresie auf. Alle Kinder mit einer Dünndarmatresie oder -stenose zeigten weitere Fehlbildungen, überwiegend im Bereich des Gastrointestinaltraktes. Die Pränataldiagnostik war bei insgesamt fünf Kindern durchgeführt worden, hierbei sind von vier Kindern pathologische Befunde berichtet worden, zumeist handelte es sich um den Nachweis einer Gastroschisis (zwei Kinder) sowie einmal um Nachweis eines Double-bubble-Phänomens. Bei einem Kind war die pränatal-sonographische Diagnose einer Potter-Sequenz Anlass, die Schwangerschaft in der 17. SSW zu beenden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Ileumatresie kombiniert mit: Gastroschisis und Colonatresie
- ▶ Jejunalatresie kombiniert mit: Potter-Sequenz (induzierter Abort)
- ▶ Jejunalatresie kombiniert mit: Gastroschisis, persistierender Ductus omphaloentericus, ASD, PDA bei Reifgeborenem
- ▶ Jejunalatresie kombiniert mit: Gastroschisis und Colonatresie
- ▶ Jejunalatresie kombiniert mit: Malrotation des Colon
- ▶ Jejunalatresie kombiniert mit: Darmduplikatur, Ovarialzyste, Microcephalus

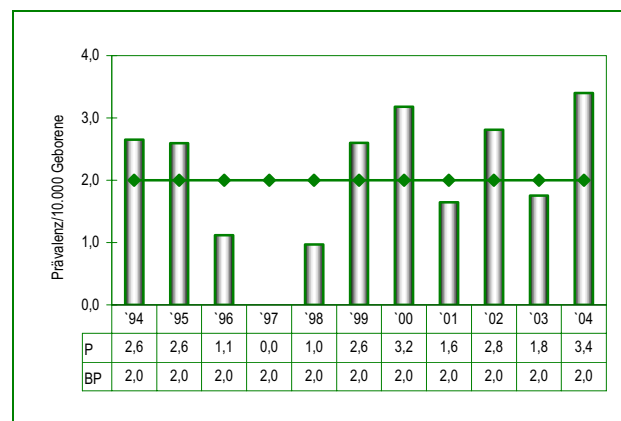


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Dünndarmatresie/-stenose pro 2.917 Geborene beobachtet.

12.19 Rectum- und Analatresie/-stenose (Q42.0-Q42.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 3 x Halle 1 x Magdeburg	4	9,3	↑
Landkreise: 1 x Anhalt-Zerbst 1 x Bördekreis 1 x Saalkreis 1 x Schönebeck	4	3,0	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt:	8	4,6	↑

Rectum- und Analatresie/-stenose (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	2,6	0,7-4,5
Landkreise	2,7	1,7 - 3,7
Region	2,7	1,8-3,6
EUROCAT	2,94	1,25 Campania (Italy)* 8,74 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die Zahl der Fälle mit Rectum- und Analatresie ist im Vergleich zum Vorjahr deutlich angestiegen, insbesondere in den Großstädten.

In 2003 war ein Kind mit Colонатresie in der Diagnose Q42. eingeschlossen worden. Es wird darauf hingewiesen, dass ab 2004 die Colонатresie nicht mehr mit berücksichtigt wird, da diese nicht zu den Indikatorfehlbildungen des ICBDMs zählt. Somit ändern sich die Absolut- als auch die Prävalenzzahlen der Vorjahre.

Im internationalen Vergleich liegt die ermittelte **Jahresprävalenz von 4,6 pro 10.000 Geborene** im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborene 1 x Lebendgeborenes, in 7 Tagen verstorben
Geschlecht	5 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 5 x MCA

Bei allen Kindern handelte es sich um Lebendgeborene, wobei ein Kind mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) auf

Grund weiterer multipler Fehlbildungen unmittelbar postnatal verstarb. Drei Kinder wiesen keine Begleitfehlbildungen auf (1 x isolierte Atresie des Rectum mit Fistel, 1 x isolierte Atresie des Anus mit Fistel, 1 x isolierte Analstenose).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
- ▶ Fehlbildungskomplex mit: gedeckter Myelocoele, VSD, ASD II, Uterus- und Vagina duplex, Megaureter, Hydronephrose (Chromosomenbefund: 46,XX ish22q11.2 TUPLE1x2)
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Choanalstenose, VSD, Knickhackenfuß
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Hufeisenniere, Nierendysplasie, ASD II, PDA bei Reifgeborenem, Beugekontrakturen
- ▶ Glanduläre Hypospadie

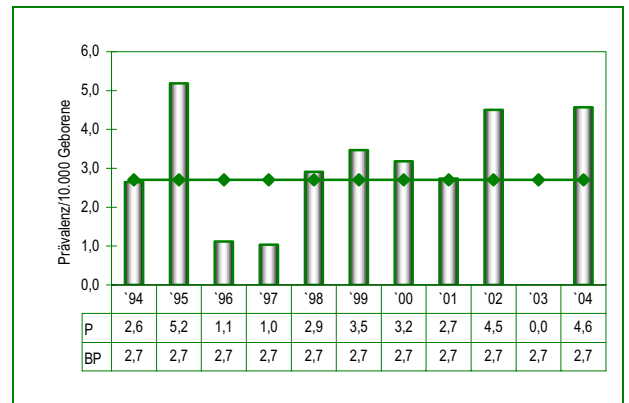


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Rectum- und Analatresie/-stenose pro 2.188 Geborene beobachtet.

12.20 Hoden, nicht descendiert (Q53.1-Q53.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 2 x Halle 8 x Magdeburg	10	23,3	= Basisbereich
Landkreise: 1 x Anhalt-Zerbst 2 x Saalkreis	3	2,3	↓
Sachsen-Anhalt:	13	7,4	↓

Hoden, nicht descendiert (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	22,7	17,0 - 28,4
Landkreise	9,1	7,3 - 11,0
Region	12,0	10,1 - 13,9
EUROCAT	Keine Angaben	Keine Angaben

Die Zahl der gemeldeten Fälle mit Nondescensus testis bei reifgeborenen Kindern ist besonders in den Landkreisen deutlich geringer als in den Vorjahren. Des Weiteren fiel auf, dass alle 13 gemeldeten Kinder in Krankenhäusern in Magdeburg und Halle geboren bzw. betreut wurden. Hier kann also ein unvollständiges Meldeverhalten aus den Geburts- bzw. Kinderkliniken in den Landkreisen vermutet werden. Die Diagnosestellung innerhalb der ersten Lebenswoche ist sicherlich in vielen Fällen schwierig, jedoch sollte in den Folgejahren auch an die Meldung vom Knaben mit nichtdescendierten Hoden geachtet werden, um eine verlässlichere Datenbasis zu erhalten.

Die Prävalenzen können im Europavergleich nicht bewertet werden, da keine entsprechenden Vergleichsdaten vorliegen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	13 x Lebendgeborene
Geschlecht	13 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	10 x isoliert 3 x MCA

Der Nondescensus testis war bei den 13 Knaben entweder einseitig oder beidseitig auftretend. Pathologische pränatal-sonographische Befunde wurden nur bei den drei Kindern mit Begleitfehlbildungen beschrieben.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Dolichocephalie, Sandalenlücke
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Zwerchfellhernie, Pulmonalklappenstenose, Hepatomegalie, angeborener Cholestase
- ▶ Nierenagenesie (einseitig)

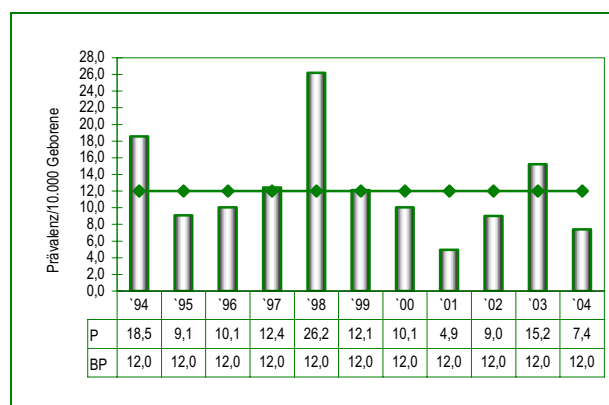


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendiertem Hoden in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit nicht descendierten Hoden pro 1.346 Geborene (auf 670 Knaben) beobachtet.

12.21 Hypospadie (Q54.0-Q54.3/Q54.8/Q54.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 2 x Dessau 5 x Halle 4 x Magdeburg	11	25,6	↑
Landkreise: 4 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Zerbst 1 x Aschersleben/Staßfurt 3 x Bernburg 1 x Bitterfeld 1 x Halberstadt 5 x Jerichower Land 1 x Köthen 1 x Ohrekreis 3 x Saalkreis 1 x Sangerhausen 3 x Schönebeck 4 x Stendal	29	22,0	↑
Sachsen-Anhalt	40	22,9	↑

Hypospadie (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	19,0	13,8 - 24,2
Landkreise	17,7	15,2 - 20,3
Region	18,0	15,7 - 20,3
EUROCAT	7,94	1,77 NORCAS (UK)* 21,64 Strasbourg (France)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

In der Diagnosegruppe Q54. werden alle Formen einer Fehleinmündung der Harnröhre, einschließlich der glandulären Hypospadie, subsummiert (ohne Epispadie). Die Zahl der Fälle ist im Vergleich zum Vorjahr leicht angestiegen (2003: 37 Fälle). Die Prävalenz 2004 liegt deutlich oberhalb des Basisbereiches der Jahre 1994-2003.

Im europäischen Vergleich wird eine sehr unterschiedliche Prävalenz in den einzelnen Zentren mit starker Schwankungsbreite deutlich. Somit ist die Einordnung unserer ermittelten **Jahresprävalenz** von **22,9 pro 10.000 Geborene** nur unter Vorbehalt möglich, sie liegt jedoch im oberen Bereich aller EUROCAT-Zentren.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	40 x Lebendgeborene
Geschlecht	40 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	31 x isoliert 9 x MCA

Insgesamt wurden 20 Knaben mit einer glandulären Hypospadie, zwei Knaben mit einer coronaren, sechs Knaben mit einer penilen und zwei Knaben mit einer penoscrotalen Hypospadie gemeldet. Von zehn Kindern wurde die Ausprägung der Hypospadie nicht exakt angegeben. Von vier Kindern wurde uns als Ergebnis einer durchgeführten Amniocentese ein normaler männlicher Karyotyp mitgeteilt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Lippen-Kiefer-Spalte
- ▶ Analatresie mit Fistel
- ▶ Fallot´ Tetralogie
- ▶ VSD
- ▶ Persistenz der linken Vena cava superior, Tricuspidalinsuffizienz
- ▶ Nierenagenesie (einseitig)
- ▶ Microcephalie
- ▶ Deformitäten der Füße
- ▶ Hydrocele testis

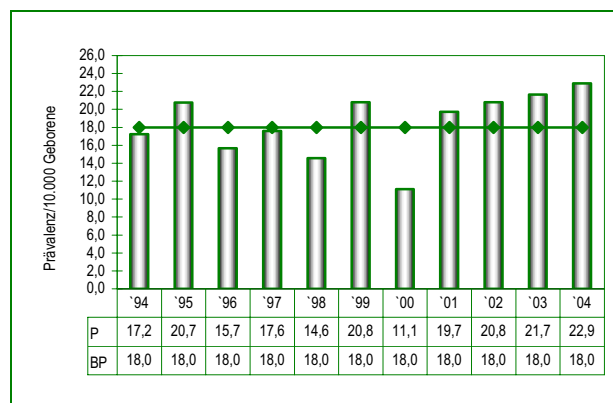


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Hypospadie pro 437 Geborene (auf 227 Knaben) beobachtet.

12.22 Epispadie (Q64.0)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0	= Basisbereich
Landkreise: 1 x Ohrekreis	1	0,8	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt:	1	0,6	= Basisbereich

Epispadie (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,4	-0,4 - 1,1
Landkreise	0,4	0,0 - 0,8
Region	0,4	0,0 - 0,7
EUROCAT	Keine Angaben	Keine Angaben

Wie im Vorjahr wurde auch in 2004 lediglich ein Kind mit Epispadie gemeldet. Die Prävalenz entspricht der Basisprävalenz der Jahre 1994-2003. Interessanterweise sind alle drei Kinder mit Epispadie, welche in den letzten fünf Jahren gemeldet wurden, aus dem Ohrekreis stammend.

Die ermittelte **Jahresprävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene** entspricht internationalen Daten (ICBDMS), von EUROCAT wird die Epispadie nicht explizit bewertet, Prävalenzraten stehen nicht zur Verfügung.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes
Geschlecht	1 x männlich

Der Knabe mit Epispadie wurde in der 37. SSW geboren. Begleitfehlbildungen lagen nicht vor. Bereits pränatal war ein auffälliger Befund gesehen worden. Angaben über eine evtl. durchgeführte weiterführende Pränataldiagnostik sind uns nicht mitgeteilt worden.

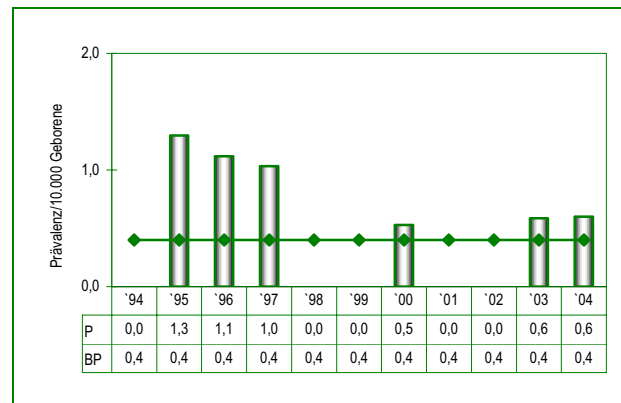


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde eine Epispadie pro 17.500 Geborene (auf 9.099 Knaben) beobachtet.

12.23 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0	= Basisbereich
Landkreise: 1 x Saalkreis	1	0,8	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt:	1	0,6	= Basisbereich

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes
Geschlecht	1 x unklar

Es handelte sich um ein Kind der 40. SSW ohne Begleitfehlbildungen. Der Genitalbefund wurde entsprechend dem äußeren Aspekt als PRADER V-Status beurteilt. Das Ergebnis weiterführender Diagnostik, einschließlich des Chromosomenbefundes, liegt uns nicht vor. Ein Adrenogenitales Syndrom war jedoch im Neugeborenen screening ausgeschlossen worden.

Indifferentes Geschlecht (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,7	-0,3 - 1,8
Landkreise	1,0	0,4 - 1,6
Region	0,9	0,4 - 1,5
EUROCAT	0,74	0,22 Styria (Austria)* 1,62 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Mit der Geburt eines Kindes mit unklarem bzw. indifferentem Geschlecht wird die Basisprävalenz für diese Gruppe von Genitalfehlbildungen erreicht. Wie auch in den Vorjahren handelt es sich um Einzelfälle, welche gemeldet werden.

Im Europavergleich ist die **Jahresprävalenz** von **0,6 pro 10.000 Geborene** im mittleren Bereich gelegen.

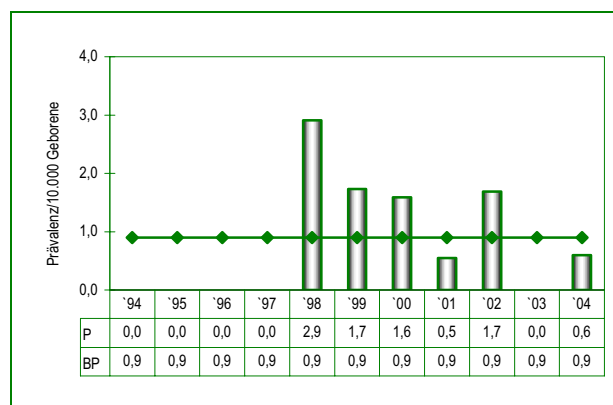


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit indifferentem Geschlecht pro 17.500 Geborene beobachtet.

12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 2 x Magdeburg	2	4,7	↑
Landkreise: 1 x Bernburg 1 x Burgenlandkreis 1 x Ohrekreis 1 x Wernigerode	4	3,0	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt:	6	3,4	Oberer Basisbereich

Potter-Sequenz (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	2,6	0,7 - 4,5
Landkreise	2,6	1,6 - 3,6
Region	2,6	1,7 - 3,5
EUROCAT	Keine Angaben	Keine Angaben

Die Zahl der Geborenen mit Potter-Sequenz ist im Vergleich zum Vorjahr gleich geblieben. Lediglich in Magdeburg ist durch zwei Fälle der Basisbereich der Jahre 1994-2003 leicht überschritten.

Internationale Vergleiche auf europäischer Ebene sind auf Grund fehlender EUROCAT-Daten leider nicht möglich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x induzierte Aborte
Geschlecht	4 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 4 x MCA

Bei allen Fällen war ein pränataler Ultraschall (15. bis 23. SSW) pathologisch ausgefallen, so dass auf Grund der hier gestellten Verdachtsdiagnose Potter-Sequenz eine Abruption aus medizinischer Indikation erfolgte. Alle Feten wurden obduziert und die Diagnose bestätigt. Pathognomische Begleitfehlbildungen bei Potter-Sequenz wurden gesehen, wie z. B. Lungenhypoplasie, craniofaciale Dysmorphie und Klumpfuß.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Hydrozephalus, Fehlen der 2.-5. Zehe (einseitig)
- ▶ Uvulaspalte, Mesenterium ileocolicum commune
- ▶ Endocardfibroelastose
- ▶ Fehlender Uterus sowie fehlendes Ovar bds.

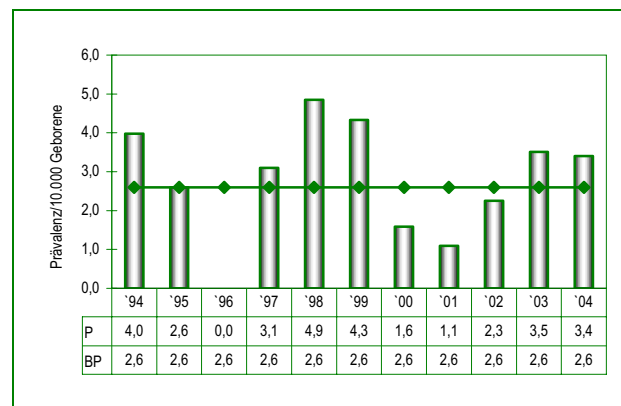


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Potter-Sequenz pro 2.917 Geborene beobachtet.

12.25 Nierenagenesie, einseitig (Q60.0/Q60.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 2 x Dessau 2 x Halle 5 x Magdeburg	9	21,0	↑
Landkreise: 1 x Aschersleben/ Staßfurt 1 x Halberstadt 1 x Mansfelder Land 2 x Merseburg/ Querfurt 1 x Quedlinburg 1 x Sangerhausen 1 x Weißenfels	8	6,1	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt	17	9,7	↑

Nierenagenesie, einseitig (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	8,9	5,4 - 12,5
Landkreise	7,1	5,5 - 8,8
Region	7,5	6,0 - 9,0
EUROCAT	Keine Angaben	Keine Angaben

Die Zahl der Kinder mit einseitiger Nierenagenesie lag im Jahr 2003 (fünf Fälle) deutlich unter der der Vorjahre und ist im Jahr 2004 wieder auf dieses Niveau angestiegen. Aus den Großstädten wurden 2004 mehr Kinder gemeldet, was hier zu einer deutlich über dem Basisniveau gelegenen Prävalenzrate führt. Die Basisprävalenzrate der Jahre 1994-2003 wird jedoch nur leicht überschritten.

Ein Europavergleich ist auf Grund fehlender EUROCAT-Daten zu dieser Fehlbildung leider nicht möglich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	16 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort
Geschlecht	11 x männlich 6 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x isoliert 10 x MCA

Fast alle Kinder mit einseitiger Nierenagenesie kamen lebend zur Welt. Bei einem Feten führte das Vorliegen einer Anencephalie zum induzierten Abort, hier wurde die Nierenagenesie autoptisch gesehen. Lediglich von vier Kindern ist uns übermittelt worden, dass die Nierenagenesie pränatal-sonographisch erkannt wurde. Assoziierte schwerwiegende Fehlbildungen liegen nur in wenigen Fällen vor, zumeist handelt es sich um kleine Fehlbildungen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Anencephalie, Cranio-rachischisis, Nebennierenhypoplasie, Hypoplasie der Aorta, Ureterabgangsstenose, Keilwirbelbildung (induzierter Abort)
- ▶ Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte, Asplenie
- ▶ Penile Hypospadie
- ▶ Nondescensus testis (einseitig)
- ▶ 2 x Hyperplastische Niere
- ▶ Hyperplastische Niere, retardierte Hüfte, Sacralgrübchen
- ▶ Hyperplastische Niere, Nierendystopie, retardierte Hüfte
- ▶ Akzessorische Niere
- ▶ Hämangiom (2 x 1cm)

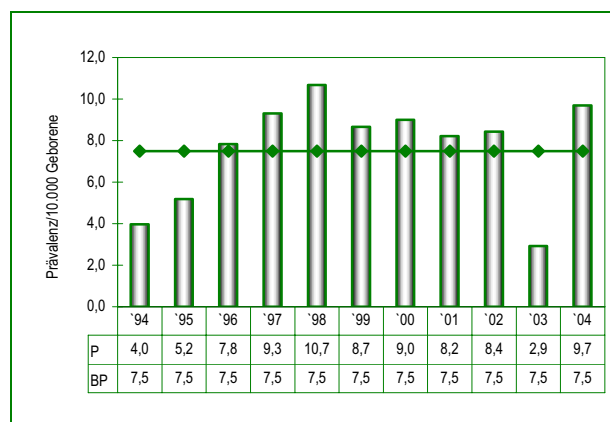


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine einseitige Nierenagenesie pro 1.029 Geborene beobachtet.

12.26 Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 2 x Halle 1 x Magdeburg	3	7,0	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Zerbst 1 x Aschersleben/ Staßfurt 1 x Bernburg 2 x Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Halberstadt 1 x Jerichower Land 2 x Merseburg/ Querfurt 1 x Schönebeck 1 x Stendal 1 x Wittenberg	13	9,8	↑
Sachsen-Anhalt:	16	9,1	= Basisbereich

Zystennieren (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	11,9	7,8 - 16,1
Landkreise	7,7	6,0 - 9,4
Region	8,6	7,0 - 10,2
EUROCAT	4,67	0,37 ECEMC (Spain)* 17,48 Mainz (Germany)**

*** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2004 wurden bei 16 Kindern in Sachsen-Anhalt Zystennieren festgestellt. Damit beträgt die **Jahresprävalenz 9,1 pro 10.000 Geborene** und ist mit dem Jahr 2003 vergleichbar und im Rahmen der Basisprävalenz der Jahre 1994-2003. Zwischen den Großstädten und den Landkreisen besteht ein geringfügiger Unterschied. Im europäischen Vergleich liegt Sachsen-Anhalt über der durchschnittlichen Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	13 x Lebendgeborene 3 x induzierte Aborte
Geschlecht	7 x männlich 9 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	11 x isoliert 5 x MCA

In zehn Fällen wurden die Zystennieren pränatal zwischen der 16. und 26. SSW erkannt. Der überwiegende Teil der Kinder wurde lebend geboren, nur dreimalig wurde ein induzierter Abort vorgenommen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Potter-Sequenz mit Fehlbildungen des Pankreas, des Zwerchfells, der Leber und der Extremitäten
- ▶ Potter-Sequenz mit Atresie des Anus, Ileumstenose
- ▶ Prune-belly-Syndrom
- ▶ Mitralklappeninsuffizienz
- ▶ Gaumenspalte

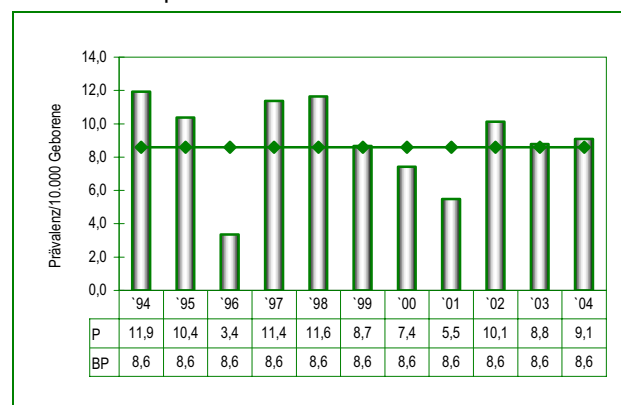


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt die Diagnose Zystennieren einmal pro 1.094 Geborene beobachtet.

12.27 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte:	0	0	= Basisbereich
Landkreise:	0	0	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt:	0	0	= Basisbereich

Ekstrophie der Harnblase (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,4	-0,4 - 1,1
Landkreise	0,2	-0,1 - 0,5
Region	0,2	0,0 - 0,5
EUROCAT	Keine Angaben	Keine Angaben

Auch im Jahr 2004 wurde kein Kind mit der seltenen Fehlbildung der Ekstrophie der Harnblase geboren. Die Fehlbildung wurde zuletzt im Jahr 1996 beobachtet. In der Literatur finden sich sehr unterschiedliche Angaben zur Häufigkeit dieser Fehlbildung.

Es werden Schwankungen von 1:15.000 bis 1:250.000 angegeben (Mc Laughlin et al. 1984). In Bezug zu den Lebendgeborenen berichtet Messlink (1994) von einer Häufigkeit von 1:30.000. Die Blasenektrophie wird überwiegend beim männlichen Geschlecht gefunden. Es wird ein Zusammenhang mit der Epispadie diskutiert.

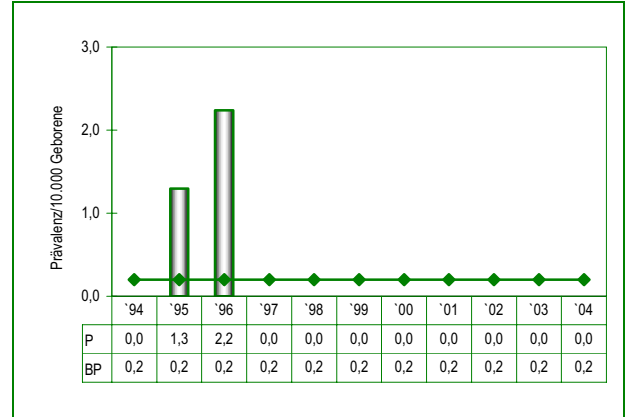


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit Ekstrophie der Harnblase beobachtet.

12.28 Präaxiale Polydactylie (Q69.1/Q69.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,7	= Basisbereich
Landkreise: 1 x Bernburg 1 x Köthen 1 x Sangerhausen	3	2,3	↓
Sachsen-Anhalt:	5	2,9	↓

Die Betrachtung des Schwangerschaftsausganges ergibt, dass vier Kinder lebend und ein Kind tot geboren wurden. In drei Fällen lag eine isolierte präaxiale Polydactylie vor, zweimal bestanden Kombinationen mit anderen Fehlbildungen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ VSD, ASD, Vierfingerfurche, überstreckbare Gelenke bei normalem Karyotyp
- ▶ Uvulaspalte, Klumpfuß

Präaxiale Polydactylie (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	6,0	3,0 - 8,9
Landkreise	3,7	2,5 - 4,9
Region	4,2	3,0 - 5,3
EUROCAT	Keine Angaben	Keine Angaben

Im Jahr 2004 wurden sechs Fälle mit präaxialer Polydactylie beobachtet, somit nahm die **Jahresprävalenz von 2,9 pro 10.000 Geborene** im Vergleich zur Basisprävalenz ab. In den Großstädten konnte ein Auftreten der präaxialen Polydactylie im Bereich der Basisprävalenzen ermittelt werden, in den Landkreisen wurde ein vermindertes Auftreten registriert.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborene 1 x Totgeborenes
Geschlecht	3 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 2 x MCA

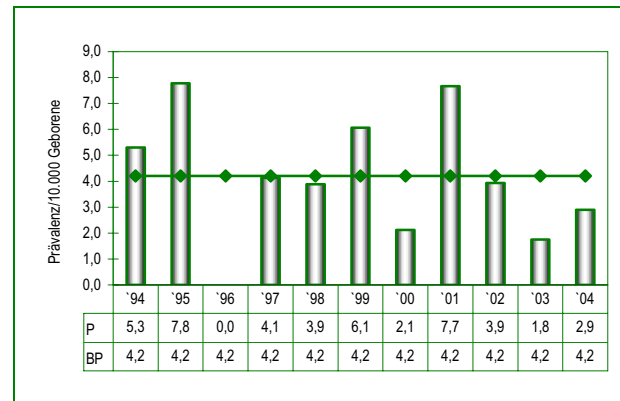


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine präaxiale Polydactylie pro 3.500 Geborene beobachtet.

12.29 Reduktionsfehlbildungen, insgesamt - obere und untere Extremitäten (Q71./Q72./Q.73.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Dessau 1 x Halle 2 x Magdeburg	4	9,3	= Basisprävalenz
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Aschersleben/Staßfurt 1 x Bitterfeld 1 x Halberstadt 1 x Jerichower Land 1 x Merseburg/Querfurt 1 x Ohrekreis 2 x Saalkreis 2 x Stendal 1 x Wittenberg	12	9,1	= Basisprävalenz
Sachsen-Anhalt:	16	9,1	= Basisprävalenz

Reduktionsfehlbildungen insgesamt (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	11,2	7,2 - 15,2
Landkreise	8,0	6,3 - 9,8
Region	8,7	7,1 - 10,3
EUROCAT	5,59	1,96 Galway (Irland)* 10,45 Auvergne (France)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Mit 16 beobachteten Fällen für die Reduktionsfehlbildungen ist die Prävalenz gegenüber dem Vorjahr fast konstant. Die **Jahresprävalenz mit 9,1 pro 10.000 Geborene** liegt somit im Bereich der Basisprävalenzen der Jahre 1994-2003. Das gilt sowohl für die Großstädte als auch für die Landkreise, die vergleichbare Jahresprävalenzen aufweisen.

Die Gegenüberstellung mit den europäischen Daten ergibt, dass die Jahresprävalenz in Sachsen-Anhalt im oberen Bereich angesiedelt ist.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	11 x Lebendgeborene 5 x induzierte Aborte
Geschlecht	5 x männlich 11 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x isoliert 9 x MCA

Die Hälfte aller Reduktionsfehlbildungen wurde pränatal erkannt. In fünf Fällen kam es zu einem induzierten Abort, die restlichen Kinder wurden lebend geboren.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ 2 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Acardius acephalus (TRAP-Syndrom), Situs inversus, Fehlbildungen des Darmes, der Leber, des Oesophagus, des Pankreas, der Lunge, Athyreose
- ▶ 3 x ADAM-Komplex
- ▶ Achondrodysplasie
- ▶ Potter-Sequenz
- ▶ Microcephalie

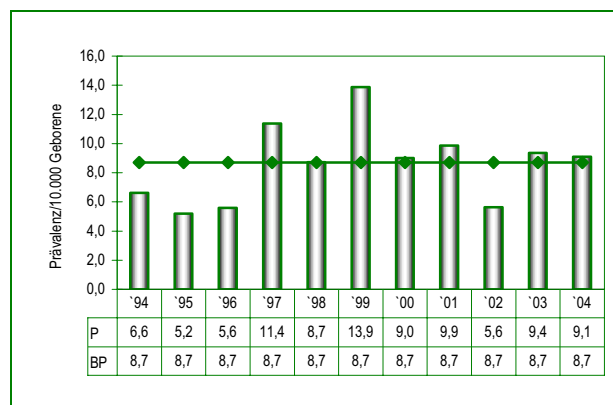


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Reduktionsfehlbildung der Extremitäten pro 1.094 Geborene beobachtet.

12.30 Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,7	= Basisbereich
Landkreise: 1 x Anhalt-Zerbst 2 x Aschersleben/ Staßfurt 1 x Bitterfeld	4	3,0	↑
Sachsen-Anhalt	6	3,4	↑

Zwerchfellhernie (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,0	0,9 - 5,0
Landkreise	1,7	0,9 - 2,5
Region	2,0	1,2 - 2,7
EUROCAT	2,66	1,30 Galway (Irland)* 5,83 Mainz (Germany)**

*** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2004 beträgt die **Prävalenz** für Zwerchfellhernien **3,4 pro 10.000 Geborene** und liegt somit über der Basisprävalenz der letzten Jahre. Im Großstädte-Landkreis-Vergleich ist diese Zunahme der Prävalenz hauptsächlich auf Landkreisebene zu finden, in den Großstädten ist das Auftreten der Fehlbildung relativ stabil.

Vergleicht man die Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts mit der europäischen Durchschnittsprävalenz so liegt diese im oberen Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborene 2 x induzierte Aborte 2 x Lebendgeborene, in 7 Tagen verstorben
Geschlecht	4 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x isoliert 5 x MCA

In vier Fällen wurde die Diagnose bereits pränatal zwischen der 20. bis 23. SSW gestellt. Der Schwangerschaftsausgang war in zwei Fällen ein induzierter Abort. Vier Kinder kamen zunächst lebend zur Welt, zwei starben jedoch in den ersten 7 Tagen.

Die angeborene Zwerchfellhernie kam in den meisten Fällen im Rahmen komplexer Fehlbildungssyndrome vor.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Potter-Sequenz mit Fehlbildungen des Pankreas, des Zwerchfells, der Leber, der Extremitäten
- ▶ Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
- ▶ Holoprosencephalie-Syndrom, SCHISIS-Assoziation
- ▶ Pulmonalstenose
- ▶ Kryptorchismus, Hepatomegalie

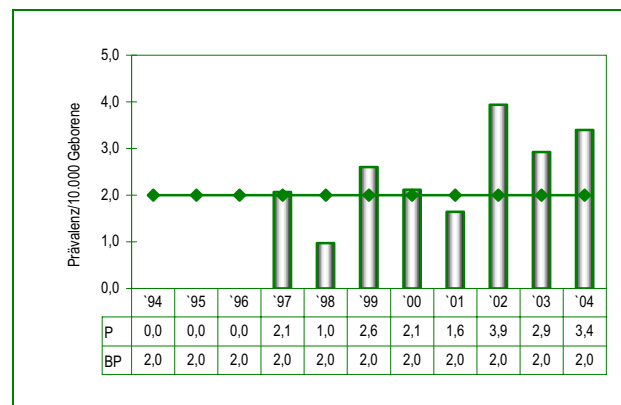


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Zwerchfellhernie pro 2.917 Geborene beobachtet.

12.31 Omphalocele (Q79.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle 2 x Magdeburg	3	7,0	↑
Landkreise: 2 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Bitterfeld 1 x Jerichower Land 1 x Ohrekreis	5	3,8	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt:	8	4,6	↑

Omphalocele (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,9	0,2 - 3,5
Landkreise	3,1	2,0 - 4,2
Region	2,8	1,9 - 3,7
EUROCAT	2,48	0,83 ISMAC (Italy)* 6,15 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Mit dem Auftreten von acht Fällen mit Omphalocele kam es zum Anstieg der Prävalenz gegenüber den letzten fünf Jahren.

Die **Jahresprävalenz** beträgt **4,6 pro 10.000 Geborene** und liegt über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz der Jahre 1994-2003. Besonders deutlich wird dies bei der alleinigen Betrachtung der Großstädte. In den Landkreisen ist die Prävalenz auch 2004 stabil.

Im europäischen Vergleich überschreitet Sachsen-Anhalt die durchschnittliche Prävalenz deutlich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborene 2 x Spontanaborte 3 x induzierte Aborte 1 x unbekannt
Geschlecht	4 x männlich 3 x weiblich 1 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 6 x MCA

In fünf Fällen wurde die Diagnose durch eine pränatale Diagnostik gestellt. Der geringere Teil der Kinder mit Omphalocele wurden lebend geboren, in fünf Fällen kam es zu einem induzierten- bzw. Spontanabort.

Wie aus der Literatur bekannt, geht die Omphalocele häufig mit weiteren Fehlbildungen einher. Das wird auch in unserer Auswertung deutlich. So liegen in sechs Fällen weitere Fehlbildungen vor und nur in zwei Fällen besteht die Omphalocele isoliert.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Edwards Syndrom (Trisomie 18)
- ▶ Fehlbildung der Arteria epigastrica dextra
- ▶ V. a. Cantrell Pentalogie (nur Angaben der pränatalen Ultraschallfeindiagnostik, leider keine Verfolgung des Falles möglich)
- ▶ SCHISIS-Assoziation, Holoprosencephalie-Syndrom, craniofaciale Dymorphie, komplexe Fehlbildung von Herz, Thorax, Darm, Gaumenspalte
- ▶ Ductus omphaloentericus
- ▶ Gemeinsamer Vorhof, Segmentationsdefekt der Lunge

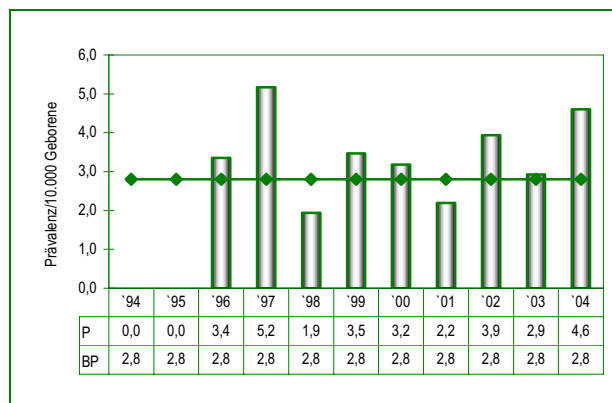


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Omphalocele pro 2.188 Geborene beobachtet.

12.32 Gastroschisis (Q79.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Dessau 3 x Halle 4 x Magdeburg	8	18,6	↑
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Ascherleben/Staßfurt 2 x Bitterfeld 1 x Bördekreis 1 x Halberstadt 1 x Wittenberg	7	5,3	↑
Sachsen-Anhalt:	15	8,6	↑

Gastroschisis (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	2,6	0,7 - 4,5
Landkreise	3,1	2,0 - 4,2
Region	3,0	2,0 - 3,9
EUROCAT	1,73	0,35 Tuscany (Italy)* 5,83 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Eine deutliche Zunahme der Jahresprävalenz ist bei der Gastroschisis zu beobachten. So liegt die **Prävalenz** in Sachsen-Anhalt mit **8,69 pro 10.000 Geborene** deutlich über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenzen. Die Zunahme wird besonders im Bereich der Großstädte deutlich, aber auch in den Landkreisen kann dieser Trend nachvollzogen werden.

Im europäischen Vergleich ragt die Prävalenz ebenfalls deutlich heraus.

Aus diesem Grunde werden wir das Thema in unserem Jahresbericht gesondert betrachten (s. Kapitel 16).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	14 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort
Geschlecht	9 x männlich 6 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	8 x isoliert 7 x MCA

Eine pränatale Diagnostik wurde in 13 Fällen durchgeführt. Der überwiegende Teil (14 Kinder) wurde lebend geboren, nur einmalig kam es zu einem induzierten Abort.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen:

- ▶ Aortenisthmusstenose

Bekanntermaßen kann die Gastroschisis mit Fehlbildungen des Darmtraktes einhergehen, wie dies auch bei sechs der 15 Geborenen der Fall war:

- ▶ Jejunalatresie und persistierender Ductus omphaloentericus
- ▶ Jejunal- und Colonatresie
- ▶ Ileum- und Colonatresie
- ▶ Meckeldivertikel
- ▶ Mesenterium ileocolicum comune, Malrotation des Darmes
- ▶ Malrotation des Colon

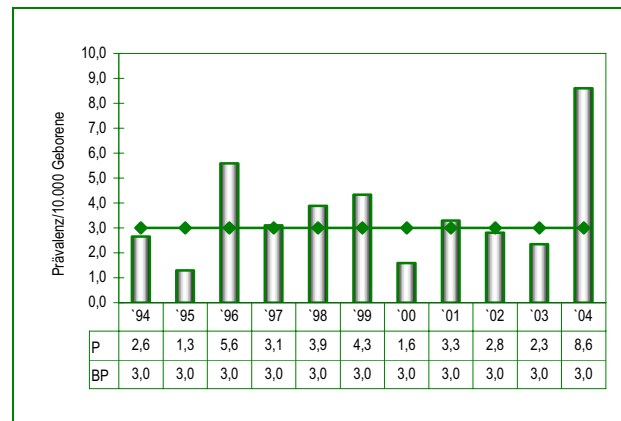


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen Anhalt eine Gastroschisis pro 1.1637 Geborene beobachtet.

12.33 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0	= Basisbereich
Landkreise: 1 x Merseburg/ Querfurt 1 x Ohrekreis	2	1,5	↑
Sachsen-Anhalt	2	1,1	= Basisbereich

Prune-belly-Sequenz (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,1	-0,1 - 2,4
Landkreise	0,8	0,2 - 1,3
Region	0,9	0,4 - 1,4
EUROCAT	Keine Angaben	Keine Angaben

Im Jahr 2004 wurden zwei Fälle mit Prune-belly-Sequenz aus den Landkreisen berichtet. Die Gesamtprävalenz liegt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1994-2003.

Im internationalen Vergleich ist auf Grund fehlender Daten der EUROCAT-Zentren hier keine exakte Bewertung möglich. In der Literatur wird das Auftreten einer Prune-belly-Sequenz bei 1:35.000 bis 1:50.000 Schwangerschaften beschrieben.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x induzierte Aborte
Geschlecht	2 x männlich

Die pränatale Diagnose einer Prune-belly-Sequenz wurde jeweils in der 16. bzw. 17. SSW gestellt und die Schwangerschaft daraufhin beendet. Assoziierte Fehlbildungen lagen bei beiden Feten lt. Obduktionsbefund nicht vor.

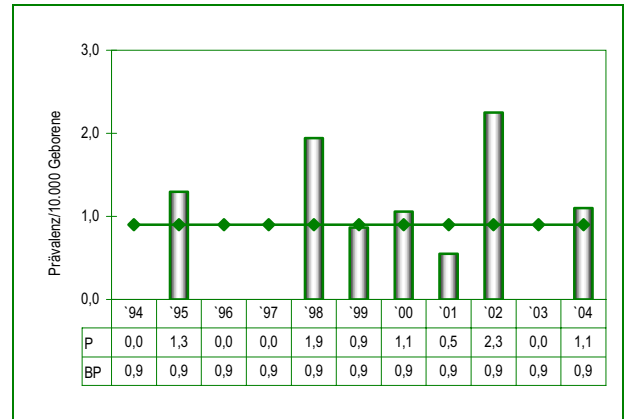


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt eine Prune-belly-Sequenz pro 8.750 Geborene beobachtet.

12.34 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 4 x Halle 6 x Magdeburg	10	23,3	= Basisbereich
Landkreise: 4 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Zerbst 1 x Aschersleben/Staßfurt 1 x Bitterfeld 3 x Halberstadt 1 x Köthen 2 x Mansfelder Land 1 x Merseburg/Querfurt 3 x Ohrekreis 1 x Stendal 1 x Weißenfels	19	14,4	= Basisbereich
Sachsen-Anhalt:	29	16,6	= Basisbereich

Down-Syndrom (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	21,6	16,1 - 27,2
Landkreise	14,5	12,1 - 16,8
Region	16,0	13,8 - 18,2
EUROCAT	17,86	8,42 S Portugal* 35,52 Paris (France)**

*** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die Zahl der Fälle mit Down-Syndrom ist in den letzten Jahren in Sachsen-Anhalt relativ gleichbleibend. Die ermittelte **Jahresprävalenz von 16,6 pro 10.000 Geborene** liegt fast exakt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1994-2003. Auch das Verhältnis zwischen Großstädten und Landkreisen ist ausgeglichen.

Im europäischen Vergleich ist die ermittelte Jahresprävalenz im mittleren Bereich gelegen, wobei auch hier eine deutliche Schwankungsbreite zwischen den einzelnen EUROCAT-Zentren deutlich wird.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	14 x Lebendgeborene 1 x Spontanabort 13 x induzierte Aborte 1 x Lebendgeborenes, nach 7 Tagen verstorben
Geschlecht	14 x männlich 15 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	16 x isoliert 13 x MCA

Bei 14 Schwangerschaften war durch Pränataldiagnostik mittels Amniocentese die Diagnose einer Trisomie 21 gestellt worden. Die Indikation zur Durchführung einer TAC wurde uns nicht in jedem Fall mitgeteilt. Nur von einer Frau wurde ein pathologischer Triple-Test berichtet. Bei elf Schwangerschaften sei ein pränataler Ultraschall zwischen der 14. und 22. SSW erfolgt, welcher hierbei in fünf Fällen einen unauffälligen Befund ergeben hatte. Bei den übrigen Sonographiebefunden dominieren als Softmarker das Nackenhygrom, die Nackenfalte, die singuläre Nabelarterie, die Pyelektasie, die Ventriculomegalie, Plexuszysten und White spots. Interessanterweise wurden sonographisch nur in wenigen Fällen Hinweise auf das Vorliegen eines Vitium cordis, z. B. eines AV-Kanals gesehen. Wie zu erwarten, wiesen jedoch die Geborenen mit Down-Syndrom überwiegend cardiale Begleitfehlbildungen auf. Die für die Trisomie 21 typischen äußerlichen Stigmata werden bei der Beurteilung, ob eine Fehlbildungskombination vorliegt, außer Betracht gelassen. Weitere Angaben zum Down-Syndrom finden sich in Kapitel 13.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ 2 x Kompletter AV-Kanaldefekt
- ▶ V. a. inkompletter AV-Kanal-Defekt
- ▶ 3 x ASD II, VSD
- ▶ ASD II, PDA bei Reifgeborenem
- ▶ Pulmonalklappenatresie, ASD, Trikuspidalinsuffizienz
- ▶ Defekt des Vorhof- und Kammerseptums, PDA bei Reifgeborenem, Nierenhypoplasie
- ▶ Mitralklappeninsuffizienz und dilatative Uropathie II. Grades
- ▶ Mesenterium ileocolicum commune
- ▶ Segmentationsdefekt der Lunge
- ▶ Dolichocephalus, Segmentationsdefekt der Lunge, Urethralstenose

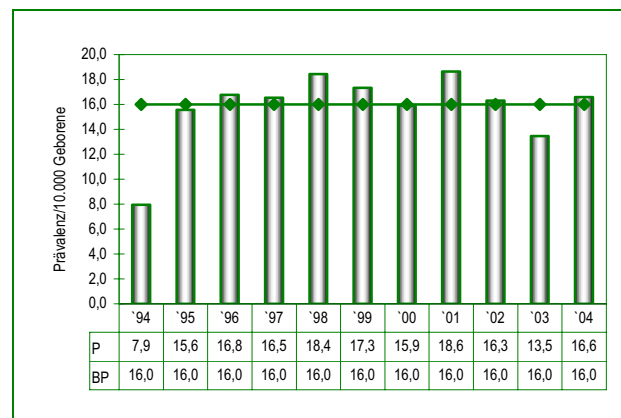


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt ein Down-Syndrom pro 603 Geborene beobachtet.

12.35 Patau-Syndrom - Trisomie 13 (Q91.4-Q91.7)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0	↓
Landkreise:	0	0	↓
Sachsen-Anhalt:	0	0	↓

Patau-Syndrom (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	2,2	0,4 - 4,0
Landkreise	1,1	0,4 - 1,7
Region	1,3	0,7 - 2,0
EUROCAT	1,50	0,23 Malta* 4,53 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2004 wurde kein Fall eines Kindes oder Feten mit Trisomie 13 gemeldet. Auf Grund der Seltenheit der Erkrankung ist eine Wertung in Bezug auf die europäischen Daten nicht sinnvoll.

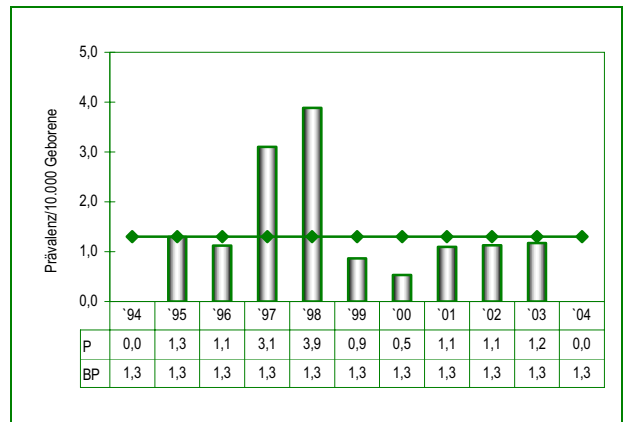


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt kein Patau-Syndrom (Trisomie 13) beobachtet.

12.36 Edwards-Syndrom - Trisomie 18 (Q91.0-Q91.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 5 x Magdeburg	5	11,6	↑
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Aschersleben/Staßfurt 1 x Burgenlandkreis 1 x Jerichower Land 1 x Stendal	5	3,8	↑
Sachsen-Anhalt:	10	5,7	↑

Edwards-Syndrom (1994 bis 2003)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,4	1,2 - 5,5
Landkreise	2,2	1,3 - 3,1
Region	2,4	1,6 - 3,3
EUROCAT	3,64	0,68 ECEMC (Spain)* 9,71 Paris (France)**

*** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die Zahl der Kinder mit Edwards-Syndrom ist im Vergleich zu den Vorjahren deutlich ansteigend, insbesondere in der Stadt Magdeburg mit fünf Fällen. Die Prävalenz ist insgesamt deutlich oberhalb der Basisprävalenz der Jahre 1994-2003 zu sehen. Ursächlich könnte hier jedoch auch ein besseres Meldeverhalten aus den Praxen der Humangenetik sein, deren Fälle bei zytogenetischer Sicherung erfasst sind.

Die ermittelte **Jahresprävalenz** von **5,7 pro 10.000 Geborene** liegt im europäischen Vergleich im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	8 x induzierte Aborte 1 x Totgeborenes 1 x Lebendgeborenes, in 7 Tagen verstorben
Geschlecht	5 x männlich 5 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 8 x MCA

Im Rahmen der Pränataldiagnostik waren ultrasonographisch bei sechs Feten pathologische Befunde erhoben worden: 1 x Hydrops fetalis (14. SSW), 1 x Nackenhygrom und Oesophagusatresie (19. SSW), 2 x singuläre Nabelschurarterie (16. SSW), 1 x unterbrochener Aortenbogen (20. SSW) und 1 x Spina bifida mit Vitium cordis (18. SSW).

Bei acht Frauen war eine Amniocentese durchgeführt worden mit dem Ergebnis einer Trisomie 18. Die Diagnose hatte in allen Fällen eine Beendigung der Schwangerschaft durch eine Abruption zur Folge.

Bei einem Kind handelte es sich um ein Frühgeborenes der 28. SSW, bei dem die Diagnose pränatal nicht bekannt war. Das Kind verstarb unmittelbar postnatal. Interessanterweise hatte diese Mutter bereits zwei Spontanaborte (davon 1x 45,X0-Karyotyp) sowie ein fehlgebildetes Lebendgeborenes (DD: Edwards-Syndrom) in der Eigenanamnese.

Insgesamt wiesen, so angegeben, die Kinder mit Edwards-Syndrom dem Krankheitsbild typische Fehlbildungen auf. Bei zehn beobachteten Fällen war das Geschlechtsverhältnis ausgeglichen.

Beobachtete Fehlbildungen bei Kindern mit Edwards-Syndrom:

- ▶ Oesophagusatresie mit Fistel (Typ IIIb n. VOGT), Lungenhypoplasie, Pankreas anulare, Meckeldivertikel, Polydactylie, Fehlen des Radius, VSD, Microstomie, Micrognathie, Ohrauffälligkeiten
- ▶ Oesophagusatresie ohne Fistel; Deformität der Hand
- ▶ Analatresie ohne Fistel, VSD, Lungenhypoplasie, Zwerchfelldefekt, Meckeldivertikel, Hufeisenniere, Duplikatur des Ureter, multiple Nierenarterien, Syndactylie, Kamptodactylie, craniofaciale Dysmorphie, Ohrauffälligkeiten (Frühgeborenes 28. SSW, p. n. verstorben)
- ▶ Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Klumpfuß,
- ▶ Hypoplasie der Aorta, unterbrochener Aortenbogen (Geschwisterkind: Fallot`Tetralogie)
- ▶ Lumbosacrale Myelomeningocele mit Hydrocephalus, VSD
- ▶ Omphalocele, Pes adductus, Sattelnase, Ohrdysplasie
- ▶ Hufeisenniere, Unterarmverkürzung, bds. Handfehlstellung bds., solitäre Nabelschnurarterie

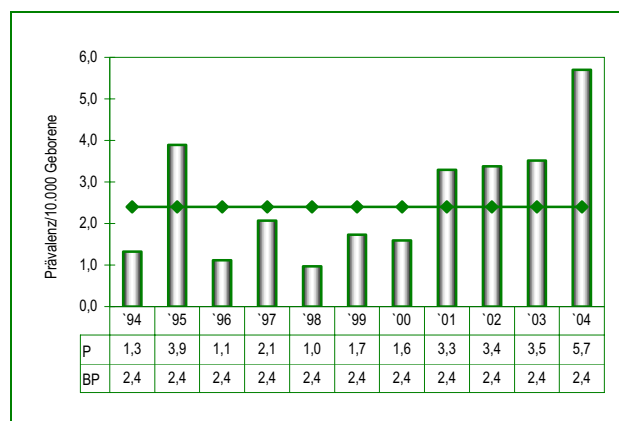


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1994

Im Jahr 2004 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 1.750 Geborene beobachtet.

12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

Im Folgenden werden alle in Sachsen-Anhalt im Jahr 2004 beobachteten Indikatorfehlbildungen nach der prozentualen Häufigkeit des Auftretens insgesamt und im Stadt-Land-Vergleich sowie nach dem Auftreten in den einzelnen Großstädten und Landkreisen getrennt dargestellt (Abb. 44).

Hintergrund dieser Analyse ist, dass die vom ICBDMs vorgegebenen und exakt definierten Indikatorfehlbildungen im Falle eines Prävalenzanstieges auf die Einwirkung einer exogenen Noxe hinweisen können.

In Bezug auf alle 17.500 Geborenen in **Sachsen-Anhalt** zeigt sich 2004 ein geringer Anstieg der **Rate der Indikatorfehlbildungen** auf **1,7 %** (2003: 1,5 %; 2002: 1,6 %; 2001: 1,4 %; 2000: 1,4 %).

Bei differenzierter Betrachtung der einzelnen Fehlbildungen ist die relative Zunahme unter anderem auf den Anstieg der Fälle bei Spina bifida (acht Fälle mehr als 2003) und Gastroschisis (elf Fälle mehr als 2003) zurückzuführen. Hier zeigen sich die ermittelten Jahresprävalenzraten deutlich oberhalb der Basisprävalenzen der Jahre 1994-2003.

Wie auch im Vorjahr deutlich, lässt sich ein Stadt-Land-Unterschied darstellen (2,3 % vs. 1,5 %).

Im Großstadt-Vergleich weist Magdeburg mit 3,2 % die höchste Rate der Indikatorfehlbildungen auf, gefolgt von Halle mit 1,7 % und Dessau mit 1,4 %. Interessanterweise war Dessau im Jahr 2003 mit einer Rate von 3,5 % deutlich höher gelegen.

Die auch im Landkreis-Vergleich zu erkennenden Schwankungen über die einzelnen Jahre lassen sich sicherlich mit der Seltenheit der Fehlbildungen und der relativ geringen Geborenenrate als Bezugsgröße in den einzelnen Städten und Regionen erklären. Die Entwicklung der Raten der Indikatorfehlbildungen in Großstädten und Landkreisen wird in Abb. 46 dargestellt.

Insgesamt ist jedoch, wie bereits erläutert, ein Anstieg der Indikatorfehlbildungsrate zu erkennen.

	Anzahl	Anteil (in %)
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	97	2,3
Landkreise	197	1,5
Sachsen-Anhalt	294	1,7

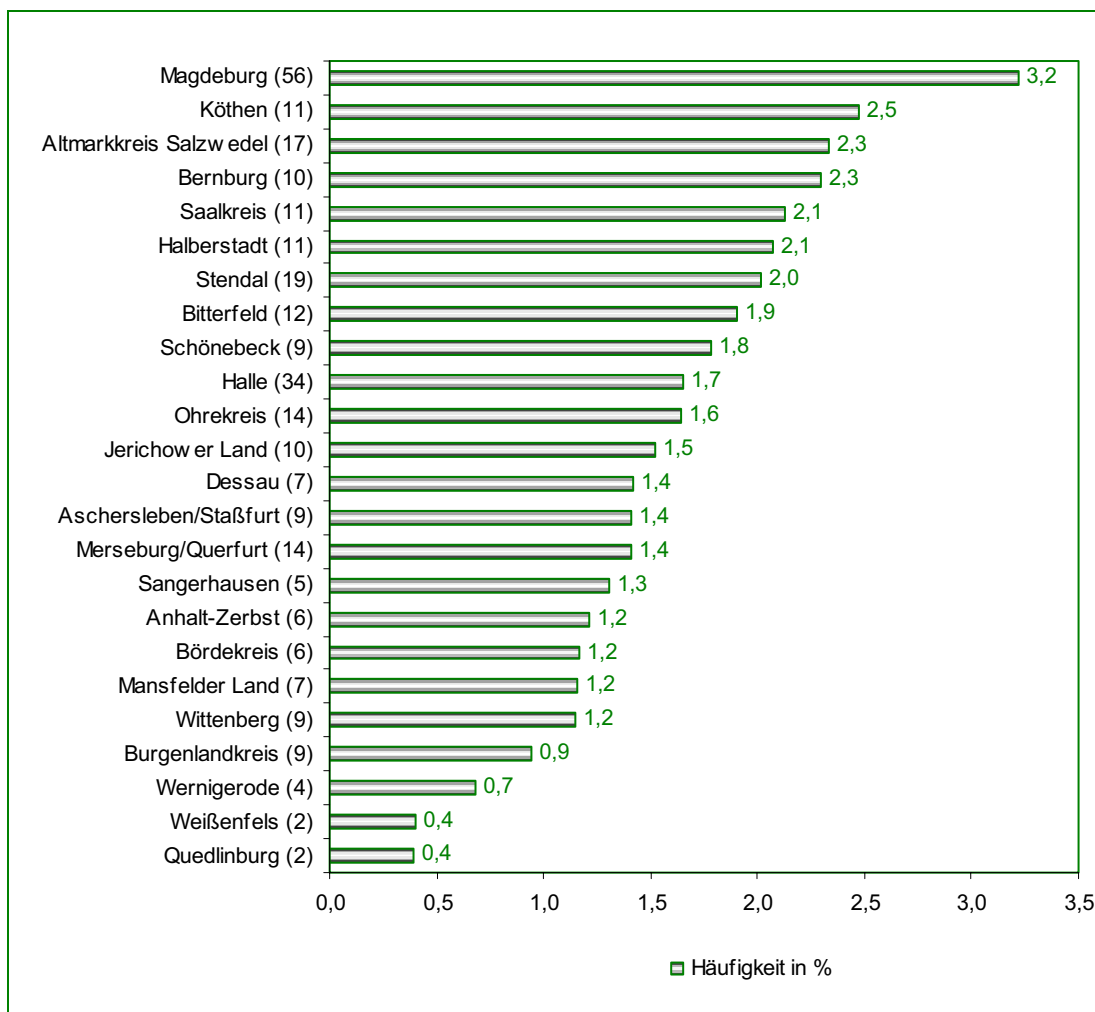


Abb. 44: Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2004

Im Hinblick auf die Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen lässt sich keine wesentliche Veränderung im Vergleich zu den Vorjahren erkennen. Zirka drei Viertel der Kinder kommen lebend zur Welt.

Bei einer von fünf wird die Schwangerschaft aus medizinischer Indikation vorzeitig beendet. Die Rate der Spontanaborte ab der 16. SSW und der Totgeborenen ist annähernd gleich.

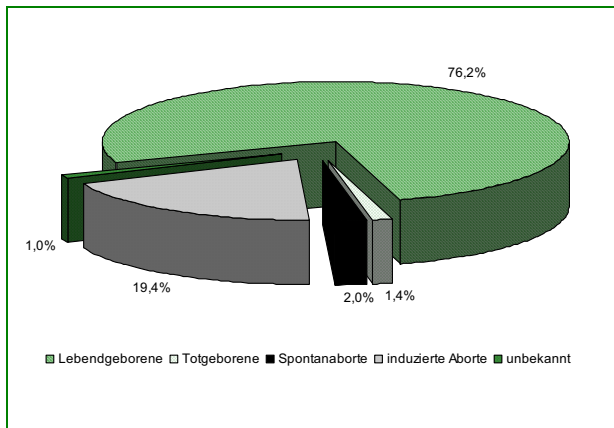


Abb. 45: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen

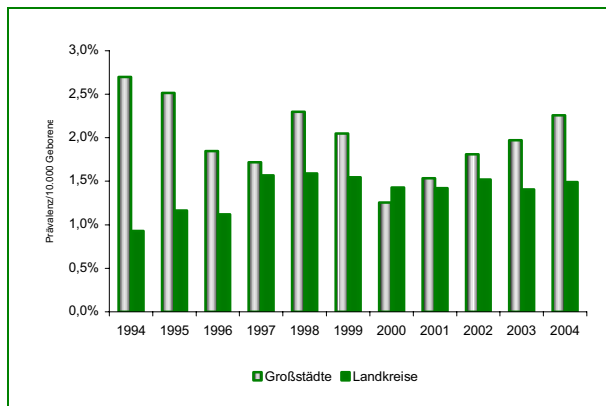


Abb. 46: Indikatorfehlbildungen des ICBMS gesamt (1994 bis 2004). Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den Großstädten und Landkreisen

13 Analyse der festgestellten genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen

Nachfolgend werden die pränatal und in der Neugeborenenperiode erfassten o. g. Entitäten analysiert. Neben einer Aufspaltung aufgetretener „Erkrankungen“ werden

Angaben zur Geschlechtsverteilung, dem Ausgang der Schwangerschaft und dem Alter der Frau zur Geburt des Kindes dargestellt.

13.1 Chromosomenaberrationen

Folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:

- ▶ 29 x Down-Syndrom (freie Trisomie 21)
- ▶ 10 x Edwards-Syndrom (freie Trisomie 18)
- ▶ 5 x gonosomale Trisomie
 - 4 x 47,XXX
 - 1 x 47,YYY
- ▶ 4 x Turner- Syndrom:
 - 1 x 45,X
 - 2 x 45,X / 46,XX
 - 1 x 45,X, 46,XX, 47,XXX
- ▶ 1 x Triploidie
- ▶ 1 x Deletionssyndrom Chromosom 12:
 - 46,XX,12q21.2-q22
- ▶ 1 x Deletionssyndrom Chromosom 15:
 - 46,XY, del15
- ▶ 1 x Chimäre: 46,XY, 46,XX
- ▶ 1 x Cri-du-chat-Syndrom, 46,XY,(del5) (5q-)

Von den 55 dokumentierten Chromosomenanomalien sind 39 autosomale Trisomien (70,9 %). Das Down-Syndrom trat in der Gruppe der autosomalen Trisomien erwartungsgemäß mit 29 Fällen (74,4 %) am häufigsten auf. Bei 35 Fällen (63,6 %) war die Chromosomenstörung schon pränatal festgestellt worden.

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
Männlich	23	41,8
Weiblich	30	54,6
Keine Angaben	2	3,6
Gesamt	55	100

Geschlechtsverteilung: ♂ : ♀ = 0,77

Im Gegensatz zu den Vorjahren kann eine Knabenwendigkeit (Androtropie) bei den Chromosomenaberrationen nicht ermittelt werden. In diesem Jahr überwiegen die weiblichen Fälle.

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	26	47,3
Induzierte Aborte	22	40,0
Spontanaborte ab 16. SSW	2	3,6
Totgeborene	1	1,8
Keine Angaben	4	7,3
Gesamt	55	100

Die Analyse der Schwangerschaftsausgänge zeigt, dass ca. die Hälfte der diagnostizierten Kinder mit Chromosomenaberrationen lebend geboren wurden. In 40 % wurde ein induzierter Abort vorgenommen. Hier ist eine gegensätzliche Entwicklung zum Vorjahr zu beobachten. 2003 wurden 51 % der Schwangerschaften mit Chromosomenaberrationen durch einen induzierten Abort beendet. Der Anteil der Totgeborenen und Spontanaborte blieb auch in diesem Jahr gegenüber dem Vorjahr gleich.

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
Unter 20 Jahre	3	5,5
20 bis 24 Jahre	7	12,7
25 bis 29 Jahre	7	12,7
30 bis 34 Jahre	13	23,6
35 bis 39 Jahre	14	25,5
Ab 40 Jahre	10	18,2
Keine Angaben	1	1,8
Gesamt	55	100

Zwei Drittel aller Chromosomenaberrationen wurden bei Frauen ab 30 Jahren festgestellt, wobei 43,7 % der Frauen 35 Jahre und älter waren. Im Jahr 2003 waren 37,3 % der Frauen mit einem betroffenen Kind 35 Jahre und älter. Deutlich wird, dass 2003 die Altersgruppe der ab 40-jährigen Frauen mit 11,8 % Chromosomenaberrationen nicht so stark betroffen war, wie in diesem Jahr. Der Anteil der Altersgruppen der 35- bis 39-jährigen Frauen dagegen blieb konstant bei 25,5 %. Das Durchschnittsalter bei Schwangeren mit einer festgestellten Chromosomenaberration des Kindes liegt 2004 bei 32,3 Jahren, 2003 lag es bei 31,4 Jahren.

13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen

In diesem Jahr betrachten wir die Stoffwechseldefekte in einem gesondertem Abschnitt (siehe Jahresbericht des Zentrums für Neugeborenen-Screening, Kapitel 18), ein Vergleich mit den Daten der Vorjahre ist somit nur bedingt möglich. Folgende genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen, die mit dem Auftreten von Fehlbildungen einhergehen, wurden dokumentiert:

- ▶ 1 x Acardius acephalus
- ▶ 1 x Achondroplasie
- ▶ 6 x Arnold- Chiari Syndrom
- ▶ 1 x Arthrogryposis multiplex congenita
- ▶ 2 x Dandy-Walker Syndrom
- ▶ 1 x Morbus Hirschsprung

- ▶ 3 x Holoprosencephalie-Syndrom
- ▶ 5 x Linksherzhypoplasie-Syndrom
- ▶ 2 x Klippel-Trenaunay-Weber-Syndrom
- ▶ 1 x Kurzrippen-Polydactylie-Syndrom
- ▶ 1 x Polysyndactylie
- ▶ 4 x Polyzystische Nieren
- ▶ 1 x Schizencephalie
- ▶ 1 x Sichelzellanämie
- ▶ 1 x Syndactylie Typ III
- ▶ 1 x Thanatophore Dysplasie , Kleeblattschädel-syndrom
- ▶ 1 x Pseudohermaphroditismus
- ▶ 1 x Wiedemann-Beckwith-Syndrom
- ▶ 1 x Williams-Beuren-Syndrom

Es wurden im Jahr 2004 35 Kinder mit einer genetisch bedingten oder mitbedingten Erkrankung gemeldet.

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
Männlich	18	51,4
Weiblich	15	42,9
Keine Angaben/Unklar	2	5,7
Gesamt	35	100

Geschlechtsverteilung: ♂ : ♀ = 1,2

In der Gruppe der Geborenen mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen ist eine zu erwartende Knabenwendigkeit anzutreffen, die in der Größenordnung des Vorjahres liegt.

13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- ▶ 4 x Amniotische Schnürfurchen (ADAM-Komplex)
- ▶ 2 x Prune-belly-Syndrom
- ▶ 1 x Caudales Regressionssyndrom
- ▶ 1 x SCHISIS-Assoziation und Holoprosencephalie
- ▶ 6 x Potter-Sequenz
- ▶ 2 x Pierre-Robin-Sequenz
- ▶ 1 x VATER-Assoziation

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
Männlich	10	58,8
Weiblich	7	41,2
Keine Angaben	0	0,0
Gesamt	17	100

Geschlechtsverteilung: ♂ : ♀ = 1,4

Bei 17 Kindern wurden Sequenzen/Assoziationen/Komplexe ermittelt, damit waren es im Jahr 2004 mehr als im Vorjahr (2003: neun Fälle). Im Geschlechtsvergleich überwiegen die Jungen.

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	20	57,1
Induzierte Aborte	13	37,1
Spontanaborte ab 16. SSW	0	0,0
Totgeborene	1	2,9
Keine Angaben	1	2,9
Gesamt	35	100

Die Auswertung der Schwangerschaftsausgänge macht deutlich, dass der Großteil der Kinder lebend geboren wurde. In 37,1 % wurde eine Abortinduktion vorgenommen. Bei der großen Anzahl von 30 Fällen (85,7 %) wurde eine pränatale Diagnostik durchgeführt, bei 23 (65,7 %) von diesen wurde ein pathologischer Befund erhoben.

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
Unter 20 Jahre	1	2,8
20 bis 24 Jahre	14	40,0
25 bis 29 Jahre	8	22,9
30 bis 34 Jahre	5	14,3
35 bis 39 Jahre	4	11,4
Ab 40 Jahre	1	2,9
Keine Angaben	2	5,7
Gesamt	35	100

Die Auswertung der Altersverteilung zeigt, dass 40 % der betroffenen Frauen in der Altersgruppe 20-24 Jahre zu finden sind. Dies ist nach wie vor ein Gegensatz zur Altersverteilung bei den Chromosomenaberrationen. Bei den genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen sind die Frauen über 30 Jahre weniger betroffen. Die meisten Frauen, die 2004 in Sachsen-Anhalt ein Kind bekamen (31,8 %) waren in der Altersgruppe 25 bis 29 Jahre zu finden. Das Durchschnittsalter der Mütter liegt 2004 bei den genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen bei 27,5 Jahren.

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	6	35,3
Induzierte Aborte	11	64,7
Gesamt	17	100

Die Mehrzahl der Schwangerschaften mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen wurden medizinisch induziert vorzeitig beendet. In 13 Fällen (76,4 %) bestand ein pathologischer Pränatalbefund.

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
Unter 20 Jahre	1	5,9
20 bis 24 Jahre	3	17,7
25 bis 29 Jahre	5	29,4
30 bis 34 Jahre	4	23,5
35 bis 39 Jahre	3	17,6
Keine Angaben	1	5,9
Gesamt	17	100

Das Alter der Mütter von Geborenen mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen unterscheidet sich nicht deutlich von der Altersverteilung Schwangerer im Jahr 2003. Das Durchschnittsalter beträgt 27,9 Jahre.

13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Folgende Embryopathien/Fetopathien wurden dokumentiert:

- ▶ 3 x Alkoholembryopathie (mit Dysmorphien)

Aufgrund der kleinen Fallzahl können keine weiteren Differenzierungen vorgenommen werden.

Geschlecht	Anzahl
Männlich	2
Weiblich	1

Schwangerschaftsausgang	Anzahl
Lebendgeborene	3

Das Alter der Mütter lag zwischen 35 und 39 Jahren. Nur bei einem Kind war eine pränatale Wachstumsverzögerung gesehen worden, bei den übrigen zwei Fällen ist wahrscheinlich keine Pränataldiagnostik durchgeführt worden. Auch in diesem Jahr stellt die Mitteilung von nur drei Fällen sicherlich eine Unterrepräsentation der Embryopathien/Fetopathien und congenitalen Infektionen dar. Selbiges wurde auch im vorigen Jahr beobachtet und ausführlich diskutiert. Als mögliche Ursachen wurde eine Diagnosestellung bei der embryonalen Alkoholembryopathie, welche selten zum Zeitpunkt der Geburt erfolgt, angesehen.

14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Im Jahr 2004 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Daten zu 69 medizinisch induzierten Aborten zur Kenntnis gebracht. Es handelte sich überwiegend um Mitteilungen aus pathologisch-anatomischen Instituten sowie auch von Kollegen, welche eine pränatale Feindiagnostik durchführen. Hierbei ist anzumerken, dass in einigen Fällen eine Mitteilung zum Vorliegen einer großen Fehlbildung beim Feten vorlag (z. B. durch den pränatalen Ultraschall), aber nicht in allen Fällen auch das Ergebnis der angegebenen Abruption, bzw. ggf. ein Obduktionsbefund eruiert werden konnte. Bei fehlender Befundbestätigung wurden die gemeldeten pränatalen Befunde z. T. auch nicht mit in die Auswertung einbezogen, außer z. B. bei zusätzlich bekannten Chromosomenbefunden (Down-Syndrom).

Einige Abruptionen werden außerhalb von Sachsen-Anhalt durchgeführt, zum anderen wissen wir auch von Fällen, wo keine Obduktion beim Feten veranlasst wurde. Hier möchten wir zukünftig um eine vollständiger Fehlbildungsmeldung bitten. Wichtig sind für uns Informationen, wo ggf. bestimmte Untersuchungen durchgeführt wurden, um von Seiten des Fehlbildungsmonitoring eventuell eine Recherche zur endgültigen Diagnose durchführen zu können.

Im Folgenden werden die Daten zu den medizinisch induzierten Aborten nach dem Vorliegen von ZNS-Fehlbildungen, Chromosomenaberrationen sowie multiplen congenitalen Malformationen dargestellt.

14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems

Folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- ▶ Anencephalie
- ▶ Craniorhachischisis
- ▶ Exencephalie
- ▶ Spina bifida (mit und ohne Hydrocephalus)
- ▶ Arnold-Chiari-Syndrom
- ▶ Dandy-Walker-Syndrom
- ▶ Meningocele
- ▶ Meningomyelocele
- ▶ Holoprosencephalie
- ▶ Corpus callosum Agenesie
- ▶ Congenitaler Hydrocephalus

Geschlechtsverteilung:

- ▶ 14 Knaben : 9 Mädchen : 2 x wurde kein Geschlecht mitgeteilt (Geschlechtsverhältnis ♂ : ♀ = 1,6)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
Unter 20 Jahre	1	4,0
20 bis 24 Jahre	9	36,0
25 bis 29 Jahre	3	12,0
30 bis 34 Jahre	5	20,0
35 bis 39 Jahre	3	12,0
Ab 40 Jahre	2	8,0
Keine Angaben	2	8,0
Gesamt	25	100

Gestationsalter zur Befunderhebung bzw. Abruption:

Gestationsalter des Feten/Kindes zum Zeitpunkt der Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 16. SSW	11	44,0
17. bis 19. SSW	6	24,0
20. bis 21. SSW	4	16,0
22. bis 24. SSW	1	4,0
Nach der 24. SSW	0	0,0
Keine Angaben	3	12,0
Gesamt	25	100

Gestationsalter des Feten/Kindes zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
12. bis 16. SSW	4	16,0
17. bis 19. SSW	10	40,0
20. bis 21. SSW	5	20,0
22. bis 24. SSW	5	20,0
Nach der 24. SSW	1	4,0
Keine Angaben	0	0,0
Gesamt	25	100

Weitere Pränatalbefunde:

- ▶ 2 x Alpha-Fetoprotein-Bestimmung (1 x pathologisch, 1 x Normalbefund)
- ▶ PAPP-A, Triple-Test (Normalbefund)
- ▶ 4 x Amniocentese (unauffälliger Karyotyp)

14.2 Chromosomale Aberrationen

Folgende Aberrationen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- ▶ Down-Syndrom (13 x freie Trisomie 21)
- ▶ Edwards-Syndrom (8 x freie Trisomie 18, 1 x wurde die Diagnose postnatal gestellt)
- ▶ Turner-Syndrom-Mosaik (45,X0, 46,XX, 46,XXX)

Geschlechtsverteilung:

12 Knaben : 10 Mädchen
(Geschlechtsverhältnis ♂ : ♀ = 1,2)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
Unter 20 Jahre	-	-
20 bis 24 Jahre	1	4,5
25 bis 29 Jahre	2	9,1
30 bis 34 Jahre	5	22,7
35 bis 39 Jahre	8	36,4
Ab 40 Jahre	6	27,3
Keine Angaben	-	-
Gesamt	22	100

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten/Kindes zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
14. bis 16. SSW	4	18,2
17. bis 19. SSW	10	45,5
20. bis 21. SSW	5	22,7
22. bis 24. SSW	2	9,1
Nach der 24. SSW	1	4,5
Keine Angaben	0	0,0
Gesamt	22	100

Weitere Pränatalbefunde:

- ▶ 1 x pathologischer Befund Alpha-Fetoprotein
- ▶ 1 x pathologischer Befund β -HCG
- ▶ 1 x pathologischer Befund Triple-Test
- ▶ Ultraschallbefund auffällig: 14 x (3 x keine Angaben zur SSW, 11 x zwischen der 14. und 22. SSW)

14.3 Multiple congenitale Anomalien (MCA) und sonstige Fehlbildungen, die Anlass für die Frauen waren, einen Schwangerschaftsabbruch durchführen zu lassen

Folgende Fehlbildungen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- ▶ Acardius acephalus (TRAP-Sequenz = fetofetales Transfusionssyndrom)
- ▶ ADAM-Komplex (mit fehlenden Händen und Füßen)
- ▶ Arthrogryposis multiplex congenita
- ▶ Cyclopie
- ▶ Gastroschisis
- ▶ Hydrops fetalis
- ▶ Hypoplastisches Rechtsherzsyndrom
- ▶ Kurzrippen-Polydactylie-Syndrom
- ▶ Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- ▶ Multizystisch-dysplastische Niere (Potter II)
- ▶ Omphalocele
- ▶ Pes equinovarus congenitus
- ▶ Polyzystische Nieren (Potter I)
- ▶ Potter-Sequenz
- ▶ Prune-belly-Sequenz
- ▶ Situs inversus
- ▶ Weitere multiple Fehlbildungen

Geschlechtsverteilung:

- ▶ 14 Knaben : 6 Mädchen : 2 x wurde kein Geschlecht mitgeteilt; (Geschlechtsverhältnis ♂ : ♀ = 2,3)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
Unter 20 Jahre	2	9,1
20 bis 24 Jahre	6	27,3
25 bis 29 Jahre	8	36,4
30 bis 34 Jahre	2	9,1
35 bis 39 Jahre	3	13,6
Ab 40 Jahre	1	4,5
Keine Angaben	-	-
Gesamt	22	100

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten/ Kindes zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
Vor 12. SSW	-	-
12. bis 16. SSW	5	22,7
17. bis 19. SSW	6	27,3
20. bis 21. SSW	7	31,8
22. bis 24. SSW	4	18,2
Nach der 24. SSW	-	-
Keine Angaben	-	-
Gesamt	22	100

Weitere Pränatalbefunde:

- ▶ 2 x Alpha-Fetoprotein (1 x pathologisch, 1 x Normalbefund)

14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Insgesamt stehen für das Jahr 2004 Informationen zu **69 aus medizinischer Indikation vorzeitig beendeten Schwangerschaften** zur Verfügung. Dies entspricht **0,4 % aller Geborenen Sachsen-Anhalts**. Die Gesamtzahl der medizinisch induzierten Aborte, als auch der prozentuale Anteil, ist gegenüber dem Vorjahr rückläufig. Jedoch wird in diesem Zusammenhang darauf hingewiesen, dass in der Auswertung für 2004 nur Mitteilungen über sicher durchgeführte Abruptiones berücksichtigt wurden. Die in manchen Fällen zwar angegebene geplante Abruption, wo keine Bestätigung der Pränataldiagnostik durch einen zweiten Befund erfolgte, wurde nicht berücksichtigt (außer gesicherte Chromosomenbefunde).

Hervorzuheben ist in diesem Zusammenhang noch einmal die freundliche Bereitschaft vieler pränatal-sonographisch tätiger Gynäkologen, die uns ihre Befunde weiterleiten und auch im Verlauf für Rücksprachen immer Zeit aufbringen. Dies kann durchaus nicht immer als selbstverständlich gesehen werden. Für eine qualitativ hochwertige Auswertung der Befunde ist eine solche kollegiale Interaktion auf alle Fälle wünschenswert und sicherlich für beide Seiten gewinnbringend.

Bezüglich der differenzierten Beurteilung der 2004 durchgeführten medizinisch induzierten Aborte ist, wie zu erwarten war, eine deutliche Knabenwendigkeit bei Betrachtung des **Geschlechtsverhältnisses** auffällig (**männlich : weiblich = 1,6**).

Bei vier von den 69 mitgeteilten Aborten ist uns das Geschlecht nicht bekannt. Recht deutlich fällt die **Androtropie** besonders bei den ZNS-Fehlbildungen (**männlich : weiblich = 1,6**), den MCA und sonstigen Fehlbildungen (**männlich : weiblich = 2,3**) auf.

Bei den Chromosomenaberrationen, insbesondere auch beim Down-Syndrom, liegt das Geschlechtsverhältnis nahezu im Bereich aller großen Fehlbildungen.

In den letzten Jahren zeichnet sich ein Trend zu einer immer früheren Fehlbildungserkennung ab, demzufolge besteht die Tendenz, eine entsprechende Abortinduktion in einer früheren Schwangerschaftswoche zu veranlassen.

Im Jahr 2004 konnte bei den 69 mitgeteilten Aborten in einem Drittel der Fälle eine Fehlbildung bis zur 17. SSW festgestellt werden. Der überwiegende Anteil der Fehlbildungen wird zwischen der 18. und 21. SSW diagnostiziert (2004: 47,8 %). Immer wieder existieren jedoch auch Einzelfallberichte von Schwangerschaften, wo eine Fehlbildung erst jenseits der 24. SSW festgestellt wird (2004: 5,8 %) und dann ein induzierter Spätabort die Folge ist.

In der folgenden Abb. 47 wird der Zeitpunkt, zu dem ein Schwangerschaftsabbruch vorgenommen wurde im Vergleich der Jahre 2000 und 2004 dargestellt. Während im Jahr 2000 ein sehr großer Anteil der Schwangerschaften nach der 20./21. SSW abruptiert wurde, ist im Jahr 2004 ein Trend zu einer Beendigung der Schwangerschaft bis zu diesem Zeitpunkt erkennbar. Hierbei wurden 2004 bis zur 19. SSW in 56,5 % der Fälle die Schwangerschaft bereits terminiert.

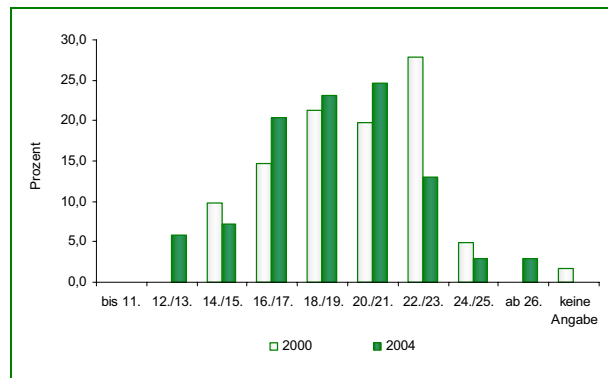


Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten (Vergleich 2000 und 2004)

Das Alter der Mütter, bei denen nach pränataler Diagnostik die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, ist in Abb. 48 dargestellt. Wie zu erwarten ist, sind Mütter, bei denen beim Feten eine Chromosomenaberration festgestellt wurde, älter als Frauen mit Feten mit übrigen großen Fehlbildungen und multiplen congenitalen Malformationen.

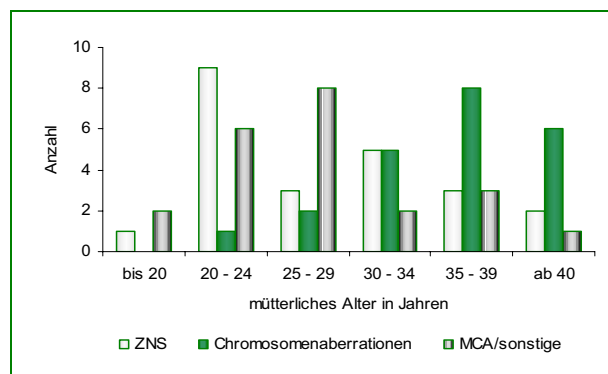


Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten (gruppiert)

15 Zusammenfassung

Der vorliegende Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen ist der fünfte seiner Art, welcher Daten aus dem gesamten Bundesland wiedergibt. Vergleichsdaten aus anderen Bundesländern liegen nicht vor, da es aktuell kein vergleichbares Fehlbildungsregister in dieser Größenordnung in Deutschland gibt.

In Sachsen-Anhalt wurden **2004 17.337 Lebendgeborene** und **77 Totgeborene** vom Statistischen Landesamt in Halle berichtet. Die Zahl der Lebendgeborenen ist gegenüber 2003 wieder leicht ansteigend (2003: 16.889), die der Totgeborenen leicht rückläufig (2003: 87). Die uns zur Kenntnis gebrachten **Spontanaborte ab der 16. SSW** sind in 2004 mit **17** Fällen ebenfalls rückläufig (2003: 22). Bei **69** Schwangerschaften wurde eine **Abruptio aus medizinischer Indikation** bei Vorliegen einer Fehlbildung bzw. eines pathologischen Pränatalbefundes beim Feten durchgeführt (2003: 83). Bei unseren Fehlbildungsberechnungen gehen wir von **17.500 Geborenen** im Land Sachsen-Anhalt im Jahr **2004** aus. Die Lebendgeborenen Sachsen-Anhalts repräsentieren ca. 2,4 % aller Lebendgeborenen in Deutschland (2004: 706.000 Lebendgeborene lt. Statistischem Bundesamt). Während im Bundesdurchschnitt Mütter bei der Geburt ihres lebend geborenen Kindes 30,0 Jahre alt sind, so sind Frauen in Sachsen-Anhalt mit 27,55 Jahren im Durchschnitt deutlich jünger.

Die Fehlbildungsmeldung unterstützen erfreulicherweise alle Kinder- und Geburtskliniken Sachsen-Anhalts, des Weiteren arbeiten auch eine große Anzahl ambulant tätiger Kollegen mit. Insgesamt konnten **2004 2.326 Datensätze** mit Angaben zu Kontrollkindern und Kindern mit angeborenen Fehlbildungen und Anomalien angelegt werden (+12 %).

Bei **605 Geborenen** ist das Vorliegen einer **großen Fehlbildung** beobachtet worden. Dies entspricht einem Anteil von **3,5 %** aller Geborenen. 85 % dieser Kinder wurden lebend geboren. Der Anteil der Schwangerschaften, welche vorzeitig beendet wurden, liegt mit 11,2 % im Bereich der Jahre 2000-2002 und ist im Vergleich zum Vorjahr (2003: 15,3 %) leicht rückläufig. In den **Großstädten** Magdeburg, Halle und Dessau wurden vergleichsweise mehr Geborene mit großen Fehlbildungen (**4,6 %**) als in den **Landkreisen** (**3,1 %**) beobachtet. Insgesamt ist die Rate der Geborenen mit großen Fehlbildungen im Bundesland Sachsen-Anhalt im Jahr 2004 ansteigend, sie liegt im Vergleich mit den EUROCAT-Zentren im mittleren bis oberen Bereich (Beobachtungszeitraum 1994-2003).

Hinsichtlich der am **häufigsten** aufgetretenen **Einzeldiagnosen** dominieren auch im Jahr 2004 wieder **angeborene Fehlbildungen des Herzens**, insbesondere der Ventrikel- und der Vorhofseptumdefekt. Auf Grund der berechneten Jahresprävalenzen lässt sich ableiten, dass ca. jedes 143. Geborene einen Vorhofseptumdefekt aufwies und jedes 208. Geborene einen Ventrikelseptumdefekt. Neben weiteren häufig auftretenden großen Fehlbildungen, wie z. B. Klumpfuß, Hypospadie und Harntraktanomalien ist für uns in 2004 die Zahl der Geborenen mit Spina bifida und Gastroschisis (siehe Kapitel 16) alarmierend. Auch zeigt sich unverändert eine hohe Anzahl von Fällen mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenpalten.

Die WHO-assoziierte Organisation ICBDMs, an welche die Fehlbildungsdaten Sachsen-Anhalts auch weitergemeldet werden, analysiert die sog. **Indikatorfehlbildungen**. Es handelt sich hierbei um große Fehlbildungen, welche ggf. auf das Einwirken exogener Noxen hindeuten, insbesondere wenn ein Prävalenzanstieg zu beobachten ist.

Im Jahr **2004** konnte ein **Prävalenzanstieg** für folgende Indikatorfehlbildungen gesehen werden: **Spina bifida, Mikrocephalie, Arhinencephalie/Holoprosencephalie, Aortenisthmusstenose, Dünndarmatresie, Rectum- und Analatresie/-stenose, Hypospadie, einseitige Nierenagenesie, Zwerchfellhernie, Omphalocele, Gastroschisis und Edwards-Syndrom.**

Geringere Häufigkeiten wurden im Vergleich zur Basisprävalenz der Jahre 1994-2003 für folgende Fehlbildungen gesehen: **congenitale Hydrocephalie, Anophthalmie/Microphthalmie, Transposition der großen Gefäße (TGA), Linksherzhypoplasie-Syndrom, nicht descendierte Hoden, präaxiale Polydactylie und Patau-Syndrom.**

Mit einer **Gesamtrate** von **1,7 %** (N=294) **Indikatorfehlbildungen** ist im Vergleich zu den Vorjahren ein langsamer aber stetiger Anstieg zu verzeichnen. Auch hier lässt sich ein deutlicher Stadt-Land-Unterschied dokumentieren (2,3 % vs. 1,5 %). Zur differenzierten Beurteilung der Veränderungen von Prävalenzen muss jedoch darauf hingewiesen werden, dass Kurzzeitbeobachtungen, z. B. Betrachtungen nur eines Jahres, nicht sicher aussagekräftig sind, sondern Trends und relevante Prävalenzunterschiede nur durch eine langjährige Fehlbildungsbeobachtung aussagekräftig sind. Dies ist z. T. auch durch die Seltenheit mancher Fehlbildungen begründet.

Von **55** Geborenen wurde in 2004 das Auftreten einer **Chromosomenaberration** berichtet, erwartungsgemäß am häufigsten das Vorliegen eines Down-Syndroms. Zusätzlich wurden Angaben zu 35 Geborenen mit **genetischen bzw. genetisch mitbedingten Erkrankungen** über-mittelt sowie Angaben zu 17 Kindern mit **Komplexen/Assoziationen/Sequenzen**. Erstaunlicherweise ist der Anteil der gemeldeten Geborenen (N=3) mit einer **Embryo- bzw. Fetopathie** sehr gering. Hier muss eine gewisse Dunkelziffer vermutet werden.

Die Mitteilungen zu aus medizinischer Indikation durchgeführten **Aborten** sind mit **69 Fällen (0,4 % aller Geborenen)** leicht rückläufig im Vergleich zu den Vorjahren. Am häufigsten war eine ZNS-Fehlbildung (N=25) gefolgt von Chromosomenaberrationen (N=22) zum Schwangerschaftsabbruch führend. In 22 Fällen lagen multiple congenitale Malformationen (MCA) vor. Im Vergleich zum Jahr 2000 konnte ein deutlicher Trend zu einer früheren pränatalen Erkennung einer Fehlbildung/Chromosomenstörung gesehen werden, ebenso zu einer früher durchgeführten Abruptio.

Wir freuen uns, allen an der Fehlbildungsmeldung Beteiligten, allen daran Interessierten sowie Vertretern von Politik und verschiedenen Organisationen die ausgewerteten Daten des Jahres 2004 in der bekannten und bewährten Form eines Jahresberichtes zur Kenntnis bringen zu können. Für Rückfragen, Anregungen, Kritiken stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

16 Gastroschisis - eine Fehlbildung mit steigender Prävalenz?

Klinische Grundlagen

Bei der **Gastroschisis** handelt es sich um einen typischerweise rechts paraumbilikal gelegenen, angeborenen Bauchwanddefekt mit Eventration großer Anteile von Dünn- und Dickdarm. Es können Magenanteile, Harnblase und bei Mädchen das innere Genitale mit betroffen sein. Ein Bruchsack existiert nicht. Die Nabelschnur inseriert normal und ist nicht in den Defekt einbezogen.

Zum Zeitpunkt der Geburt erscheint der Darm massiv ödematös verquollen und verdickt. Seine Oberfläche ist mit fibrinös-gelatinösen Schichten bedeckt, die teilweise einzelne Schlingen zu ganzen Konvoluten verkleben. Auch das Mesenterium ist verdickt und die Zirkulation - besonders der venöse Abfluss - gestört, so dass der Darm eine zyanotische Farbe aufweist. Immer findet sich auch eine Darmlageanomalie mit fehlender Fixation des Colonrahmens. Durch Kontraktion, Ödem und Verdickung wirkt der Darm massiv verkürzt. Eine peristaltische Aktivität lässt sich primär nicht nachweisen.

Die Diagnosestellung erfolgt pränatal per Ultraschall im zweiten Trimenon. Danach sollte die zukünftige Mutter in einem Pränatalzentrum vorgestellt und gemeinsam durch Geburtshelfer, Neonatologen und Kinderchirurgen informiert und beraten werden.

Postnatal ist die Diagnose aufgrund des unverwechselbaren Aspektes der Fehlbildung eine Blickdiagnose. Differentialdiagnostisch muss eine rupturierte Omphalocele in Betracht gezogen werden.

Bei pränatal diagnostizierter Gastroschisis sollte die Entbindung per Sectio caesarea in der 34. bis 36. SSW erfolgen. Zum einen vergrößert ein weiteres Darmwachstum das Missverhältnis zur kleinen Abdominalhöhle und zum anderen nehmen die Darmveränderungen zu. Weiterhin besteht bei einer Spontangeburt die Gefahr der Darmverletzung und die Möglichkeit der Infektion. Bereits im Kreißsaal ist auf die exakte Primärversorgung für den Transport in den OP zu achten. Die Abdeckung erfolgt mit sterilen, körperwarmen Kochsalztüchern oder durch einen Folienbeutel zum Schutz vor Austrocknung, weiterer bakterieller Kontamination und mechanischer Schädigung. Abknicken des Darmes und damit verbundene Zirkulationsstörungen durch Seiten- und Hochlagerung muss vermieden werden. Eine Magensonde wird zur Entlastung gelegt. Die Operation sollte nach adäquater Basisbetreuung ohne Zeitverzug vorgenommen werden.

Ätiologie

Die genaue Ätiologie der Gastroschisis ist unbekannt. Entstehungsmechanismen auf dem Boden einer primären Malformation oder sekundären Disruption werden diskutiert, ebenso spielen genetische Faktoren eine ursächliche Rolle. Eine primäre Malformation wird zumindest für einen Teil der Fälle angenommen. Die Fehlanlage bzw. frühzeitige Unterbrechung der Arteria omphalomesenterica bedingt einen Mesenchymschaden, dieser zieht einen Hautmangel in der sich differenzierenden Abdominalwand nach sich und führt im Weiteren zur Ausbildung der Gastroschisis.

Eine ähnliche Erklärungstheorie ist die der sekundären Disruption. Hier kommt es durch ein Teratogen zur Zerstörung der Gefäße der Abdominalwand und daraus resultiert ein entsprechender Mesenchymschaden. Als Teratogene spielen u. a. vasoaktive Substanzen eine entscheidende Rolle. Als eine eher unwahrscheinliche

Die operative Rekonstruktion und die Beseitigung des Defektes sind u. U. sehr schwierig.

Beim Bauchdeckenverschluss entstehen die wesentlichen Schwierigkeiten aufgrund der Diskrepanz zwischen der Größe der prolabierte Eingeweide und dem Volumen der Bauchhöhle. Ist die Diskrepanz zu hoch, so wird die angestrebte primäre Rückverlagerung unmöglich oder zumindest sehr riskant. In jedem Fall muss der Darm auf zusätzliche Fehlbildungen (Atresien, Stenosen, Meckelsches Divertikel etc.) untersucht werden. Die zur Anwendung kommende Operationstechnik muss individuell ausgewählt werden. Möglichkeiten stellen der primäre einzeitige Verschluss oder der zweizeitige Verschluss mit zunächst provisorischer Deckung des Wanddefektes mit alloplastischem Material und dann späterer Sekundärkorrektur dar.

Die ggf. erforderlichen Darmresektionen können bis zum Kurzdarmsyndrom führen.

Postoperativ verstreichen meist zwei bis vier Wochen bis der Darmtrakt eine propulsive Peristaltik aufweist, deutlich längere Zeiträume können ebenfalls beobachtet werden. Der frühzeitige Beginn mit einer parenteralen Ernährung ist somit unerlässlich.

Überleben die Patienten die erste Behandlungsphase vom Bauchdeckenverschluss bis zur Normalisierung der Darmträgheit, sind im weiteren Verlauf nur wenig Spät komplikationen zu erwarten.

Ein Forschungsschwerpunkt auf dem Gebiet der Versorgung der Gastroschisis stellt die Reduktion der Darmwandveränderungen und der daraus resultierenden Komplikationen dar. Diese Schädigung der Darmwand wird einerseits durch den Kontakt mit der amniotischen Flüssigkeit und andererseits durch die Kontraktion des Darmes unmittelbar am Defekt der Abdominalwand verursacht. So wird ein regelmäßiger Austausch der Amnionflüssigkeit zur Verminderung der entzündlichen Reaktion des Darmes des Feten durchgeführt. Eine weitere Möglichkeit ist die Installation von Dexamethason in die Amnionhöhle, Dexamethason soll eine Reduktion der Wandläsionen des eventrierten Darmes bewirken.

Da die Schädigung des Darmes hauptsächlich nach der 30. SSW stattfindet, wird eine noch frühzeitigere Entbindung ebenfalls diskutiert.

Möglichkeit der Entstehung einer Gastroschisis wird die intrauterine Ruptur einer Nabelschnurhernie vor vollständigem Schluss des Nabelringes angesehen.

In sehr seltenen Fällen liegen chromosomale Störungen vor, wie Untersuchungen an Kindern mit Gastroschisis zeigen. So konnte in Nordengland in den Jahren 1986-1996 nur ein Kind (0,8 %) von 133 Betroffenen mit einer Chromosomenaberration identifiziert werden. Demgegenüber zeigt eine Untersuchung der Karyotypen von 235 Feten mit abdominalen Wanddefekten über acht Jahre in Großbritannien, dass die Gesamtinzidenz der Chromosomenabnormalitäten 26 % betrug, aber kein Fet mit einer Gastroschisis eine chromosomale Auffälligkeit aufwies. Dieses Fehlen von chromosomalen Auffälligkeiten bei betroffenen Kindern bestätigte ebenfalls eine niederländische Studie.

Eine genetische Ätiologie wird diskutiert, da Beobachtungen zeigen, dass die Wahrscheinlichkeit des Wiederauftretens einer Gastroschisis in einer betroffenen Familie höher ist als in der Gesamtpopulation. Aufgrund der Seltenheit der Erkrankungen liegen jedoch hauptsächlich Fallbeschreibungen vor.

Die Untersuchung von zwei von einer Gastroschisis betroffenen Geschwistern vom selben Vater, aber mit unterschiedlichen Müttern ergab zunächst keinen Hinweis auf einen abnormalen Karyotyp oder ein spezifisches Teratogen, trotzdem lässt die elterliche Konstellation einen Einfluss von genetischen Faktoren vermuten. Die Ergebnisse einer größer angelegten genetisch-epidemiologischen Untersuchung von 81 Gastroschisisfällen in den USA führte zur Entwicklung eines autosomal rezessiven Modells der Vererbung.

Einige potentielle Risikofaktoren für die Entstehung der Gastroschisis konnten bereits identifiziert werden.

Zahlreiche Studien zeigen, dass ein mütterliches Alter unter 20 Jahren ein erhöhtes Risiko für die Geburt eines Kindes mit Gastroschisis darstellt. 15-19-jährige Mütter haben ein 10fach höheres Risiko für eine betroffene Kind als Mütter mit 25-29 Jahren.

Betrachtet man die Ernährungsgewohnheiten, so stellt eine inadäquate Diät mütterlicherseits einen Risikofaktor dar. Insbesondere eine geringe Konzentration an Alpha-Carotin, totalem Glutathion und eine hohe Nitrosaminaufnahme während des Trimesters vor der Konzeption werden als ursächlich angesehen.

Ebenfalls spielt der Body-Maß-Index (BMI) eine Rolle. Eine Studie aus Californien zeigt, dass ein erhöhtes Risiko für untergewichtige Mütter und ein geringes Risiko für übergewichtige Mütter für ein betroffenes Kind besteht. Es ergab sich ein Anstieg des Risikos für ein Kind mit Gastroschisis von 11 % bei Abnahme des BMI um 1. Weiterhin ist Zigarettenrauchen vergesellschaftet mit einer höheren Prävalenz der Gastroschisis. Der pränatale Kokainkonsum ist ebenfalls mit einem ansteigenden

Epidemiologie

Im internationalen Vergleich zeigt sich eine Zunahme und hohe Variabilität der Gastroschisis in den letzten Jahrzehnten. So wurden **weltweit** 0,1-2,8 pro 10.000 Geborene in den Jahren 1995-1999 und 0,4-4,8 pro 10.000 Geborene im Jahr 2000 registriert.

Eine Registrierung und Auswertung der internationalen Daten erfolgt über ICBDMMS - „International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems“.

In der Übersicht einiger ausgewählter Länder ist die Prävalenz für eine Gastroschisis pro 10.000 Geborene im Jahr 2002 wie folgt:

- ▶ in Australien 2,06
- ▶ in den USA 2,93
- ▶ in Südamerika 2,51
- ▶ in Japan 2,13 und
- ▶ in China 2,39.

Deutlich höher liegen die Prävalenzen

- ▶ in Mexiko 6,41 und
- ▶ in Canada 4,48.

Auch in **Europa** ist eine Zunahme des Auftretens von Gastroschisis zu beobachten. Detaillierte Angaben liegen von EUROCAT - „European Registration of Congenital Anomalies and Twins“ - vor, hier werden jährlich über 1,5 Millionen Geburten registriert und ausgewertet.

Risiko an vaskulären Disruptionen und Gastroschisis verbunden.

Ein Risikofaktor für das Entstehen von Fehlbildungen stellt die Medikamenteneinnahme dar. Ein signifikant höheres Risiko für das Auftreten einer Gastroschisis wurde bei der Einnahme von Aspirin und Ibuprofen, zweier Cyclooxygenaseinhibitoren, beobachtet. Eine spanische Studie zeigt einen Prävalenzanstieg bei der Einnahme von Salicylaten im ersten Trimester der Schwangerschaft. Das hohe Risiko einer Fehlbildung des Feten, verbunden mit der Einnahme von vasoaktiven Medikamenten, unterstützt die Hypothese der sekundären vaskulären Disruption bei der Ätiologie der Entstehung der Gastroschisis.

Eine Studie von Werler et al. untersucht die Beziehung zwischen mütterlichem Gebrauch von Erkältungs- und Schmerzmitteln und dem Risiko der Entwicklung einer Gastroschisis und kleiner intestinaler Atresien. In dieser retrospektiven Betrachtung von 1995-1999 wurden 206 Mütter von Kindern mit Gastroschisis und 128 Mütter von Kindern mit Atresien des Intestinaltraktes und Mütter von 798 Kontrollkindern nach der Medikamenteneinnahme befragt. Es zeigte sich ein erhöhtes Risiko beim Gebrauch von Aspirin, Pseudoephedrin, Acetaminophen und Kombinationspräparaten der genannten Substanzen.

Interessant ist ebenfalls, inwieweit Umweltermatogene eine Rolle spielen. Eine Studiengruppe in Wales fand Cluster in Städten in der Nähe von Mülldeponien und Industriestandorten. Verschiedene chemische Produkte, die Benzene und Hydrogensulfide enthalten, wurden in der Luft identifiziert.

Eine Literaturanalyse zum Thema „Auftreten von Fehlbildungen nach Chorionzottenbiopsie“ zeigte ein vermehrtes Vorkommen von Kindern mit Gastroschisis. Ursächlich werden auch hier vaskuläre Disruptionen durch die Chorionzottenbiopsie angesehen.

Keine Beziehung ergab sich zu Geburtsmonat, Kaffeekonsum, geplanter Schwangerschaft, Bildung, Gewichtszunahme, Übelkeit, Influenza und der Abortrate.

Von 1980-1990 wurde eine Prävalenz von 0,94 pro 10.000 Geborene in den damals 21 regionalen Registern von EUROCAT ermittelt.

In den Jahren 2000-2003 stieg die Prävalenz auf 1,84 pro 10.000 Geborene an, ausgewertet wurden Daten aus 43 Fehlbildungsregistern in 20 Ländern Europas. Eine hohe Prävalenz findet man im Vergleich der einzelnen Register in Nordengland. Hier wurden von 1986-1996 133 Feten mit einer Gastroschisis erfasst. Es zeigt sich ein signifikanter Anstieg der Prävalenz von 1,48 pro 10.000 Geborene im Jahre 1986 auf 5,29 pro 10.000 Geborene in 1996. Insgesamt ist in Großbritannien die Prävalenz mit 3,19 pro 10.000 Geborene in den Jahren 2000-2003 ebenfalls sehr hoch. Auch Frankreich weist ähnlich hohe Prävalenzen mit 3,12 pro 10.000 Geborene auf. In Skandinavien liegen die Prävalenzen zwischen 1,24 und 3,19 pro 10.000 Geborene in den Jahren 2000-2003. Tendenziell niedriger sind die Prävalenzen mit 1,61 und 0,89 pro 10.000 Geborene in Polen und Kroatien. Daten aus dem Raum der ehemaligen UdSSR existieren nur aus Moskau mit 1,99 pro 10.000 Geborene, eine im mittleren Bereich liegende Prävalenz. Die niedrigste Prävalenz im selben Zeitraum findet man mit 0,7 pro 10.000 Geborene in Italien.

Epidemiologische Daten zur Häufigkeit des Auftretens der Gastroschisis in **Deutschland** existieren vom Register "Angeborene Morphologische Defekte Mainzer Modell" Mainz und vom Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt.

Die Mainzer Arbeitsgruppe fand mit von 5,4 pro 10.000 Geborene eine hohe Prävalenzrate in den Jahren 2000-2003, zur Auswertung kamen 9.256 Geborene.

Eigene Ergebnisse

2004 wurde in Sachsen-Anhalt bei 15 Kindern und Feten eine Gastroschisis diagnostiziert.

Im Geschlechtervergleich zeigt sich ein häufigeres Auftreten bei den Jungen (neun Fälle) im Gegensatz zu den Mädchen (sechs Fälle). Das ergibt eine Prävalenz in Sachsen-Anhalt von 8,6 pro 10.000 Geborene.

Das bedeutet die höchste Prävalenz an Betroffenen im Beobachtungszeitraum seit 1994. Auch im Vergleich zu den Daten aus Europa ist die Jahresprävalenz in Sachsen-Anhalt als sehr hoher Wert einzuschätzen.

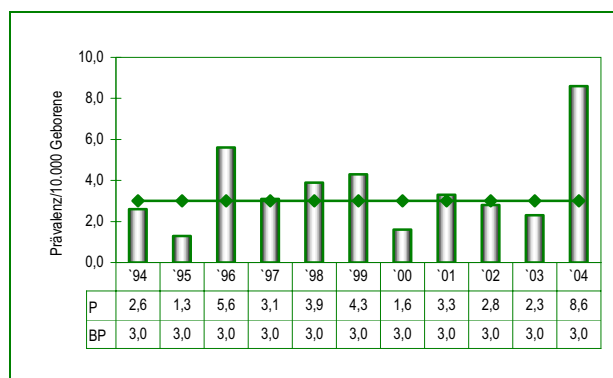


Abb. 49: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1994

Der Vergleich der Prävalenzen/10.000 Geborene der Jahre 2000-2004 zeigt in den großen Städten Dessau, Halle, Magdeburg gegenüber den Landkreisen eine Zunahme 2004.

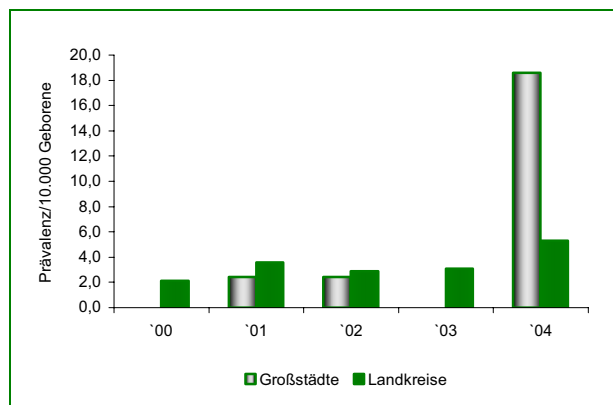


Abb. 50: Gastroschisis in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2000 bis 2004

Die Auswertung der 15 aufgetretenen Fälle zeigt, dass 14-mal in der Pränataldiagnostik die Gastroschisis entdeckt wurde. Die Pränataldiagnose wurde zwischen der 13. und 33. Schwangerschaftswoche gestellt. Vorausgehend waren in fünf Fällen Auffälligkeiten beim Triple-Test bzw. bei der AFP-Bestimmung.

Hinsichtlich des Schwangerschaftsausganges wurde ein Abort in der 17.SSW induziert, 14 Kinder wurden lebend geboren.

Der Großteil der Kinder wurde entsprechend der Empfehlungen zwischen der 33. und 36. SSW per Sectio

caesarea entbunden. Einmalig war eine Sectio bei vorzeitiger Plazentalösung in der 29. SSW notwendig.

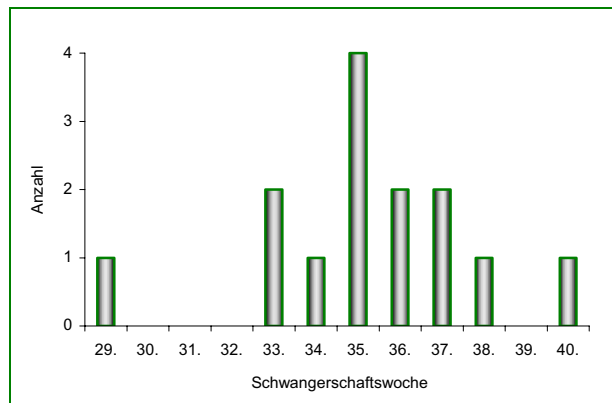


Abb. 51: Termin der Geburt Gastroschisisfälle 2005 (N = 15)

Folgende Begleitfehlbildungen lagen bei sechs Kindern vor, es handelt sich hauptsächlich um Fehlbildungen des gastrointestinalen Systems:

- ▶ Jejunalatresie und persistierender Ductus omphaloentericus
- ▶ Jejunal- und Colonatresie
- ▶ Ileumatresie und Colonatresie
- ▶ Meckelsches Divertikel
- ▶ Mesenterium ileocolium commune, Malrotation des Darmes
- ▶ Malrotation des Colon

Bei einem Kind bestand neben der Gastroschisis eine Aortenisthmusstenose.

Eine Analyse unserer Daten führten wir entsprechend der bekannten Risikofaktoren durch.

Betrachtet man das mütterliche Alter von Kindern mit Gastroschisis, zeigt sich eine deutlich erhöhte relative Häufigkeit der bis 24-jährigen Frauen. Das Risiko einer Mutter unter 25 Jahren für ein Kind mit Gastroschisis ist fast fünfmal so hoch wie das der Mütter ab 25 Jahren (Odds Ratio 4,86). Damit bestätigen wir die internationalen Erfahrungen, bei denen Gleiches beobachtet wurde.

Als potenzieller Risikofaktor wird der Zigarettenkonsum angesehen. Unsere retrospektive Analyse der Jahre 2000-2004 zeigt, dass in 36,6 % der Fälle die Mutter raucht, nur 9 % der Mütter sind Nichtraucher. Von 54,4 % werden keine Angaben zum Nikotinkonsum gemacht.

Kein Zusammenhang konnte bei der Auswertung der Daten hinsichtlich der früheren Schwangerschaftsrate, spontanen Abortrate sowie früherer medizinisch induzierter Schwangerschaftsabbrüche festgestellt werden.

Aufgrund der geringen Angaben zum Medikamentenkonsum in der Schwangerschaft ist hier keine Aussage möglich.

Die Analyse unserer Daten hinsichtlich des Körpergewichtes und der Körperlänge bei den betroffenen Kindern zeigte keine Auffälligkeiten verglichen mit dem Gesamtkollektiv.

Ausblick

Aufgrund des Anstieges der Prävalenz der Gastroschisis planen wir eine retrospektive Analyse weiterer Risikofaktoren durch Befragen der betroffenen Familien. Hierbei sind Ernährungsgewohnheiten, BMI, Rauchstatus, Medikamenteneinnahme und spezielle Belastungen von besonderem Interesse.

Es wurde Kontakt zu einer Gruppe betroffener Familien aufgenommen. Hier besteht die Möglichkeit, über einen freiwilligen Fragebogen, weitere Erkenntnisse zum Krankheitsbild „Gastroschisis“ zu erlangen.

Weiterhin ist eine Mitarbeit bei einer von EUROCAT initiierten retrospektiven multizentrischen Fall-Kontroll-Studie über mindestens drei Jahre zur Untersuchung epidemiologischer Hintergründe der Gastroschisis vorgesehen.

Auf diesem Wege möchten wir nochmals resümieren, dass eine Auswertung hinsichtlich Risikofaktoren nur sinnvoll ist, wenn viele Begleitdaten zu den betroffenen Familien vorliegen. Nur auf diesem Wege ist eine wissenschaftliche Betrachtung einzelner großer Fehlbildungen, wie z. B. der Gastroschisis möglich.

17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2004

Die Fehlbildungserfassung und -auswertung bietet die Grundlage zur Durchführung wissenschaftlicher Begleitprojekte. Insbesondere die Betreuung von Promotions- und Diplomarbeiten seitens des Fehlbildungsmonitoring ist durch die Person von Herrn Prof. Dr. Steinbicker als

auch von Frau Dr. Rösch immer ein großes Anliegen im Interesse der wissenschaftlichen Auswertung der Daten des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gewesen. Im Folgenden werden die im Jahr 2004 durchgeführten und z. T. abgeschlossenen Projekte dargestellt.

17.1 Promotionen

2004 konnte eine von Herrn Prof. Steinbicker betreute Promotionsarbeit zum Thema **„Follow up nach Intrazytoplasmatischer Spermieninjektion (ICSI) gezeugter Kinder postnatal und zwischen dem dritten und fünften Lebensjahr“** von Frau Claudia Fuhlrott abgeschlossen und eingereicht werden.

Ausgehend von der Diskussion über die Fehlbildungsrate der nach ICSI gezeugten Kinder wurden 83 „ICSI-Neugeborene“ klinisch und mittels Ultraschall untersucht und mit 1.709 Kindern, die ohne jegliche Sterilitätsbehandlung gezeugt wurden, verglichen, um eine Aussage zur Fehlbildungshäufigkeit zu treffen. Als Ergebnis ließ sich festhalten, dass die Kinder der ersten „ICSI-Studie“ ein doppelt so hohes Risiko für das Auftreten großer Fehlbildungen hatten wie die Kontrollkinder (12 % vs. 6,3 %). Dieser Unterschied war jedoch nicht signifikant.

In einer zweiten Studie wurden drei bis fünf Jahre alte durch ICSI gezeugte Kinder untersucht, um der Frage nach möglichen körperlichen und geistigen Entwicklungsverzögerungen im Kleinkindalter Stellung zu nehmen. 46 ICSI-Kinder und 38 Kontrollkinder wurden in die Untersuchung eingeschlossen.

In der psychologischen Testung mittels Kaufman-Assessment Battery for Children wiesen die Kontrollkinder qualitativ bessere Testergebnisse als die „ICSI-Kinder“ auf. Es wurde festgestellt, dass das Vorliegen einer Mehrlingsschwangerschaft, das Alter der Eltern und der Sozialindex einen signifikanten Einfluss auf das Resultat der Entwicklungsdiagnostik hatten. Der Entwicklungsunterschied zwischen den „ICSI- und Kontrollkindern“ war daher eher abhängig von den genannten Faktoren als von der „ICSI-Technik“ selber. In dieser Studie waren die „ICSI-Kinder“ relativ häufiger Mehrlinge, ihre Eltern waren im Durchschnitt drei Jahre älter als die Eltern von natürlich gezeugten Kindern und wiesen im Durchschnitt einen niedrigeren Sozialindex auf. Somit ließ sich der Unterschied zwischen „ICSI-Kindern“ und natürlich gezeugten Kindern hinsichtlich der Ergebnisse der Entwicklungsdiagnostik durch die Faktoren Mehrling, Alter der Eltern und Sozialindex erklären.

Am 14.04.05 verteidigte Frau Claudia Fuhlrott erfolgreich ihre Promotion.

Ebenfalls im Jahr 2004 wurde eine Promotionsarbeit an der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg eingereicht mit dem Thema: **„Congenitale Anomalien im regionalen Fehlbildungsregister Sachsen-Anhalt von 1980-2000: Eine Datenanalyse und der Versuch einer Syndromidentifikation mittels statistischer Verfahren“** (Betreuer Herr Prof. Dr. Steinbicker).

Auf der Grundlage der Daten des Magdeburger Fehlbildungsregisters wurden angeborene Fehlbildungen im zeitlichen Verlauf von 1980 bis 2000 hinsichtlich der Prävalenz, dem Geschlechtsverhältnis und dem Schwangerschaftsausgang untersucht. Besonderes Interesse galt dabei den Multiplen congenitalen Anomalien (MCA) unbekannter Ätiologie. Die Analyse zeigte, dass kombinierte Fehlbildungen des Herzens und der Nieren/ableitenden Harnwege am häufigsten auftraten. Kinder mit mehr als zwei dieser Fehlbildungen wiesen darüber hinaus oft auch Defekte des Muskel-Skelettsystems und des ZNS auf. Unter Anwendung verschiedener statistischer Verfahren wurde versucht, bestimmte Fehlbildungskombinationen zur Syndromsuche zu nutzen.

Frau Britt Klamke konnte am 28.02.05 Ihre Promotion erfolgreich verteidigen.

Neben diesen beiden Arbeiten wurden und werden folgende Themen im Rahmen von Promotionen bearbeitet (hierbei handelt es sich z. T. um Arbeitstitel):

- ▶ **„Fehlbildungserfassung durch Ultraschallscreening. Eine Untersuchung aus den Jahren 1995-2001 an einer Universitätsfrauenklinik“**
- ▶ **„OP-Bedürftigkeit angeborener Fehlbildungen“**
- ▶ **„Zur Häufigkeit von Minoranomalien- Das Mainzer Modell einer Fehlbildungserfassung in Magdeburg“**
- ▶ **„Fehlbildungen bei ICSI-Kindern“**

17.2 Diplomarbeiten

Ab März 2004 wurde im Rahmen einer Diplomarbeit eine sehr umfangreiche Studie in Form einer Schülerbefragung in Sachsen-Anhalt mit Unterstützung des Kultusministeriums Sachsen-Anhalt initiiert.

Bereits langjährig ist das Thema Folsäure im Rahmen der Fehlbildungsprophylaxe ein seitens des Fehlbildungsmonitoring bearbeitetes Gebiet. Folsäure kommt bei der Prävention von Fehlbildungen eine große Bedeutung zu. Das Risiko des Auftretens von Neuralrohrdefekten wird durch eine optimale Folsäureversorgung zum Zeitpunkt der Konzeption um bis zu 85 % gesenkt.

Trotz zahlreicher öffentlicher Kampagnen, sowie Veröffentlichungen zur Thematik in der Fach- und Laienpresse seit dem Jahr 1994, in dem die deutschen medizinischen Fachgesellschaften eine Supplementation von 400 µg Folsäure pro Tag mindestens vier Wochen vor und acht

Wochen nach der Konzeption empfehlen, kommen nur sehr wenige schwangere Frauen dieser Einnahmeempfehlung nach.

Auch das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt konnte in der Erfassungsregion in den letzten Jahren keine sinkenden Prävalenzen der Neuralrohrdefekte feststellen.

Ein Grund dafür ist, dass die Frauen die Informationen über Folsäure meist erst vom Gynäkologen bei der Feststellung der Schwangerschaft erhalten und damit zu einem Zeitpunkt, bei dem es für den präventiven Effekt zu spät ist, da der Verschluss des Neuralrohrs am 28. Schwangerschaftstag abgeschlossen ist.

Um eine rechtzeitige Vermittlung des Wissens über das Vitamin Folsäure zu erreichen, wurde an SchülerInnen der zehnten bis dreizehnten Klasse an 33 Sekundarschu-

len und Gymnasien in Sachsen-Anhalt herangetreten, um den derzeitigen Kenntnisstand zu Folsäure sowie zu Vorsorgemaßnahmen in der Schwangerschaft zu ermitteln.

Die Auswertung der Daten zeigt ein sehr unbefriedigendes Ergebnis, denn nur sehr wenige der befragten SchülerInnen (4,5 %) wissen überhaupt, dass Folsäure ein Vitamin ist. Die drei richtigen Antworten auf die Frage nach den Funktionen der Folsäure für den menschlichen Organismus, die „Zellteilung“, die „Blutbildung“ und die „Vorbeugung von Fehlbildungen“, kennen nicht einmal 1 % der befragten SchülerInnen. Immerhin etwas mehr als ein Fünftel der SchülerInnen geben an, von der Einnahmeempfehlung von Folsäure gehört zu haben. Im Vergleich zur Bekanntheit der Schwangerschaftsvorsorgemaßnahmen „nicht Rauchen“ oder „keinen Alkohol“, die nahezu alle SchülerInnen kennen, ist das Ergebnis in Bezug auf die Folsäure fatal. Dass die SchülerInnen ausreichend mit dem Vitamin Folsäure versorgt sind, ist ebenfalls unwahrscheinlich, denn der Voraussetzung dazu - einem hohen Obst- und Gemüseverzehr - kommen nur die wenigsten Befragten nach. Lediglich die Hälfte der SchülerInnen verzehrt überhaupt täglich Obst und nur ein Drittel täglich Gemüse.

Ein Unterschied zwischen den Schülerinnen und Schülern zugunsten der Schülerinnen konnte vereinzelt festgestellt werden, denn Schülerinnen verzehren zum Beispiel häufiger täglich Obst und Gemüse und geben häufiger an, die Folsäureeinnahmeempfehlung zu kennen. Ein Wissenszuwachs mit dem Alter wurde ermittelt, da

17.3 Kooperationen

Das Fehlbildungsmonitoring arbeitete weiterhin eng im Rahmen der internationalen Kooperation mit **EUROCAT** (European Registration of Congenital Anomalies and Twins) und der **WHO-assozierten Organisation ICBDMs** (International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems) zusammen. Herr Prof. Steinbicker sowie Frau Dr. Rösch als ehemalige Leiter/in des Fehlbildungsmonitoring nahmen 2004 an den jeweiligen Jahrestagungen der Organisationen mit eigenen wissenschaftlichen Beiträgen teil.

Neben der jährlichen Meldung der Fehlbildungsdaten an die beiden oben genannten Organisationen hat das Fehlbildungsmonitoring auch im Rahmen folgender multizentrischer Studien/Projekte im Jahr 2004 mitgearbeitet (Projekte z. T. noch nicht abgeschlossen):

- ▶ Retrospective Case-control Study on Gastroschisis (EUROCAT und ICBDMs)
- ▶ International Database on Cranio-Facial Anomalies (WHO-Human Genetics Programme supported Project WHO-IDCFA)

17.4 Weitere Aktivitäten

Bereits langjährig ist die **Arbeitsgruppe „Folsäure für dich - mein Kind“** in Sachsen-Anhalt unter Federführung des Fehlbildungsmonitoring etabliert. Vertreter aus Politik, Ärzteschaft, Apotheken und weiteren Gesundheitseinrichtungen und -organisationen trafen sich im Jahr 2004 zweimal, um aktuelle Aspekte der Folsäureprophylaxe zu erörtern und Konzepte für breitenwirksame Kampagnen in Sachsen-Anhalt zu entwickeln.

Des Weiteren ist das Fehlbildungsmonitoring Mitglied im bundesweiten **Arbeitskreis „Folsäure und Gesundheit“**. Hier konnte Herr Prof. Steinbicker im Rahmen einer Arbeitsgruppensitzung im November 2004 Daten zur Entwicklung der Prävalenz der Neuralrohrdefekte im Bundesland Sachsen-Anhalt präsentieren.

die gymnasialen zwölften und dreizehnten Klassen besser über die Folsäurethematik informiert sind als die zehnten Klassen der Gymnasien.

Insgesamt können die Kenntnisse der SchülerInnen zur Folsäure nicht befriedigen. Um einen höheren Kenntnisstand des präventivmedizinischen Potenzials der Folsäure zu erreichen, wurden im Rahmen dieser Arbeit Lehrmaterialien für die Lehrerinnen und Lehrer entwickelt, welche den BiologielehrerInnen im Rahmen von Weiterbildungsveranstaltungen vermittelt werden sowie auf der Homepage des Fehlbildungsmonitoring zum Download bereit stehen (<http://www.med.uni-magdeburg.de/fme/zkh/mz/aktuelles/aktuelles.shtml>).

Frau Manuela Seelig verteidigte die Diplomarbeit zum Thema **„Einige Untersuchungen zum Ernährungsverhalten von Schülerinnen und Schülern Sachsen-Anhalts unter besonderer Berücksichtigung des Kenntnisstandes der Fehlbildungsprotektion durch Folsäure“** (mit Herrn Prof. Dr. Dr. Seewald, Hochschule Anhalt) am 16.03.05 erfolgreich.

Aufbauend auf dieser Studie bearbeitete Frau Andrea Köhn das Thema **„Untersuchungen zum Kenntnisstand von Schülerinnen und Schülern Sachsen-Anhalts über Micronährstoffe unter besonderer Berücksichtigung ihrer präventiven Bedeutung während der Schwangerschaft“** (mit Herrn Prof. Dr. Hartmann, Hochschule Magdeburg-Stendal (FH)). Die Diplomarbeit konnte aktuell fertig gestellt und am 29. September 2005 erfolgreich verteidigt werden.

- ▶ The Prevalence and Surveillance of “Sentinel Phenotypes” (EUROCAT)
- ▶ Epidemiology of Rare Syndromes in Europe (EUROCAT)
- ▶ EUROSERSCAN-study (Aim: to evaluate the effectiveness of the ultrasound scanning and/or the maternal serum screening for the prenatal diagnosis of Trisomies 21, 13 and 18 during gestation across Europe, and its effects on the fetal outcome)

Seit 2001 besteht eine Kooperation mit dem Kompetenznetz „Angeborene Herzfehler“ in Berlin. Hierbei ist insbesondere auch in den nächsten Jahren eine Intensivierung der Zusammenarbeit, z. B. mit dem „Register Angeborene Herzfehler“ vorgesehen, des Weiteren ist die Durchführung einer Studie zum Thema „Homocystein und angeborene Herzfehler“ geplant.

Bereits seit längerem existieren Aktivitäten zur Nutzung der **Perinatal- und Neonatalerhebung** zur Fehlbildungserfassung in Zusammenarbeit mit der Firma GMT Frankfurt. 2003 wurde durch den Einsatz eines zusätzlichen Moduls in die Gebdat[®]-Software begonnen, die Perinatalerhebung in der Universitätsfrauenklinik Halle, im Kreiskrankenhaus Schönebeck und im Klinikum in Schwerin zur Fehlbildungserfassung zu etablieren. Erste Ergebnisse zeigen, dass eine exaktere Fehlbildungserfassung z. T. mit besseren Daten zu z. B. Risikofaktoren vor/in der Schwangerschaft möglich ist. Des Weiteren können mehr Kontrollkinder in die Auswertung einbezogen werden. Eine weitere Kooperation mit den genannten Einrichtungen ist vorgesehen.

17.5 Publikationen

Eine hochrangige Publikation wurde im Jahr 2004 unter Mitarbeit von Frau Dr. Rösch zum Thema „ICSI“ veröffentlicht: **Katalinic, A., Rösch, C., Ludwig, M.: „Pregnancy course and outcome after intracytoplasmic sperm injection: a controlled, prospective cohort study“.** In: **Fertility and Sterility**. Vol. 81 No. 6(2004); 1604-1616).

Zum selben Thema „ICSI“ erschien ein Beitrag von Frau Dr. Rösch in der Zeitschrift **Ärztliche Praxis Gynäkologie 1 / Januar-Februar 2004** mit dem Titel **„Jedes vierte ICSI-Kind ist ein Zwilling. Nachgefragt: Restrisiko Eltern.“**

Im Nachgang zur EUROCAT-Tagung 2003 in Heidelberg (7th European Symposium on the Prevention of Congenital Anomalies, 30 May 2003), welche vom Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt mit organisiert wurde, sind die Abstracts der Tagung mit einem Beitrag von Frau

Dr. Rösch und Prof. Steinbicker in **Reproductive Toxicology 18 (2004) S. 135: „Congenital malformations - etiological factors 20 years after Kalter and Warkany“** erschienen.

Im **Newsletter der LVG 4/2004** Gesundheitsziele des Landes Sachsen-Anhalt erschien die Zusammenfassung der Ergebnisse der o. g. Schülerbefragungsstudie zum Thema „Vitamine und Schwangerschaft“.

Erwähnenswert ist des Weiteren die 2004 ebenfalls von Frau Dr. Rösch an der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg eingereichte Habilitation zum Thema **„Aufgaben, Funktionen und Entwicklungsperspektiven eines populationsbezogenen Fehlbildungsregisters in Deutschland“.**



18 Jahresbericht 2004 des Zentrums für Neugeborenen-Screening in Sachsen-Anhalt

Einleitung

Nach den Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen wird seit 1991 an der Universitätskinderklinik Magdeburg ein landesweites Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselerkrankungen und Endokrinopathien durchgeführt. In Abstimmung mit den Einsendern erfolgt auch die Information der Eltern und betreuenden Ärzte durch unser Screeningzentrum (Tracking) und die Bestätigungsdiagnostik. Eine Landesförderung in den Jahren 1992 bis 2002 hatte diese integrierte Gesamtleistung zum Aufbau eines landesweiten Neugeborenen-Screenings ermöglicht.

Seit 2001 werden im Qualitätszirkel der Screeningzentren der Neuen Bundesländer (Magdeburg, Dresden, Leipzig, Berlin, LUA Thüringen, Greifswald, Cottbus) Labormethoden, speziell entwickelte Software und die externe Qualitätssicherung aufeinander abgeglichen. Mit der jetzt gültigen Richtlinie (Bundesanzeiger Nr. 60, S. 4833 von 31.3.2005) kann daher auf eine bereits bestehende enge Zusammenarbeit der Hausärzte, Hebammen und Entbindungskliniken sowie Kinderkliniken im Land Sachsen-Anhalt zurückgegriffen werden. Außerdem bietet der bestehende Qualitätszirkel der Screeningzentren Dresden, Berlin, Cottbus, Greifswald und Magdeburg im Sinne eines Qualitätsverbundes die Möglichkeit interne Qualitätskontrolldaten (RiLiBäk konforme Qualitätssicherung) mit Hilfe einer zentralen Datenbank zu erfassen und allen Mitgliedern tagesaktuell zur Verfügung zu stellen. Dies dient dem schnelleren Erkennen von systematischen Abweichungen/Trends sowohl der einzelnen Labors als auch aller Teilnehmer. Weiterhin werden Ringversuchsergebnisse (CDC Atlanta, Deutsche Gesellschaft für Klin. Labordiagnostik) zusammengefasst um eine größere Transparenz der methodenspezifischen Auswertung zu erreichen. Eine weitere sinnvolle Verbesserung unserer Qualitätsarbeit wird durch gegenseitige Recall-Validierung gewonnen. Hierbei wird die Qualität der Messergebnisse, ihre Bewertung und die Konformität der eingeleiteten Maßnahmen von den anderen Labors gegengeprüft.

Wie in jedem Jahr hat traditionell im Januar eine Einsenderschulung stattgefunden. Neben Falldarstellungen wurden auch technische Dinge der Blutentnahme, des Probenversandes und der Verantwortlichkeit besprochen.

Neben dem seit 2002 bestehenden Geburtenbuchsystem zur Erfassung aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder wird an einem System zur Überwachung aller notwendigen Zweituntersuchungen (Frühabnahmen bei Reifgeborenen und Kontrollen der Frühgeborenen, die vor der 32. SSW geboren wurden) gearbeitet. Erste Ergebnisse zeigen, dass hier noch Verbesserungsbedarf besteht. Unser Screeningzentrum erhielt im Jahr 2004 Filterpapierproben von 257 Einsendern: 30 Kliniken, 86 Hebammen und 141 ambulant tätigen Ärzten.

Der Screeningumfang in Sachsen-Anhalt ist mit dem der anderen Screeningzentren Deutschlands durchaus zu vergleichen (PKU, Hypothyreose, AGS, Galaktosämie, Biotinidase-Mangel, erweitertes Screening „TMS“). Die von uns angewendeten Methoden, die Recall- und die Detektionsraten werden in den folgenden zwei Tabellen dargestellt:

Tab.1: Methoden/Analytik 2004

	Methoden	Referenzwerte
TSH	Fluoreszenzimmunoassay	15 mU/l
PHE	TMS	< 150 µmol/l
GALT	Fluorometrisch	>3,5 U/gHB
BIO	Enzymatisch	normale Aktivität
17OHP	Fluoreszenzimmunoassay	abhängig von Gestationsalter
AC	TMS	unauffällig
AS	TMS	unauffällig

TSH:	Schilddrüsenstimulierendes Hormon - Parameter für die Hypothyreose
Phe:	Phenylalanin - Parameter für Phenylketonurie (PKU) oder Hyperphenylalaninämie (HPA)
GALT:	Galaktose-1-Phosphat-Uridyl-Transferase - Enzymdefekt bei klassischer Galaktosämie
BIO:	Biotinidaseaktivität
17OHP:	17-Hydroxyprogesteron - Parameter für Adrenogenitales Syndrom (AGS)
AC:	Acylcarnitine - Gruppe von Parametern zur Erkennung von Fettsäureoxidationsstörungen, Organoazidurien und Carnitinzyklus-Defekten
AS:	Aminosäuren - zur Erkennung von Aminoazidopathien
TMS:	Tandem-Massenspektrometrie

Untersuchungszahlen, Recallraten und gesicherte Fälle

Auch 2004 konnten die Recallraten dank eines qualifizierten Befundungssystems, welches in den Standard Operation Procedures (SOP) unseres Labors festgelegt sind, niedrig gehalten werden. In Tabelle 2 werden die Recallraten für die einzelnen Messparameter und die gesicherten Fälle aufgezeigt.

Tab. 2: Probenumfang ; gesicherte Fälle; Recall-Rate 2004

	Erstuntersuchung	Zweituntersuchung	Recall*	Gesicherte Fälle
TSH	17142	595	0.09%	10
PHE	17142	595	0.05%	7PKU / 1 HPA
GALT	17142	595	0,05%	1 klassische/ 5 Varianten
BIO	17142	595	0.001%	0
17OHP	17142	595	0,05%	0
AC, AS (TMS)	17142	595	0,14%	0

*Definition des Recall: Anforderung einer erneuten Blutprobe bei auffälligen Screeningbefund, wenn die Erstuntersuchung im Alter von >36 Std. bei Reifgeborenen oder >32 Wochen Gestationsalter bei Frühgeborenen abgenommen wurde.

Einen besonderen Stellenwert nimmt unser Tracking-system ein.

Für das Jahr 2004 sah die Erfassungsrate in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut der Jahresstatistik des Bundesamtes wurden **17.160** Kinder lebend in Einrichtungen Sachsen-Anhalts geboren.

Tab. 3: Erfassungsrate für Erstuntersuchungen

	Anzahl	Diff/Summe
Erstscreening in MD	17.142	
Nicht in S-A geb.:	58	17.084
vor Screeningabn. verstorben	15	17.099
Screening von Eltern verweigert	10	17.109
in and. Bundesländern gescreent	33	17.142
Verbleiben (unbekannt)	18	17.160

Blutentnahmezeiten

Leider wird die in den Richtlinien geforderte optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenencreening (2.-3. Lebenstag) noch nicht durchgehend umgesetzt. In Abbildung 1 wird gezeigt, dass bei insgesamt 18,68 % aller

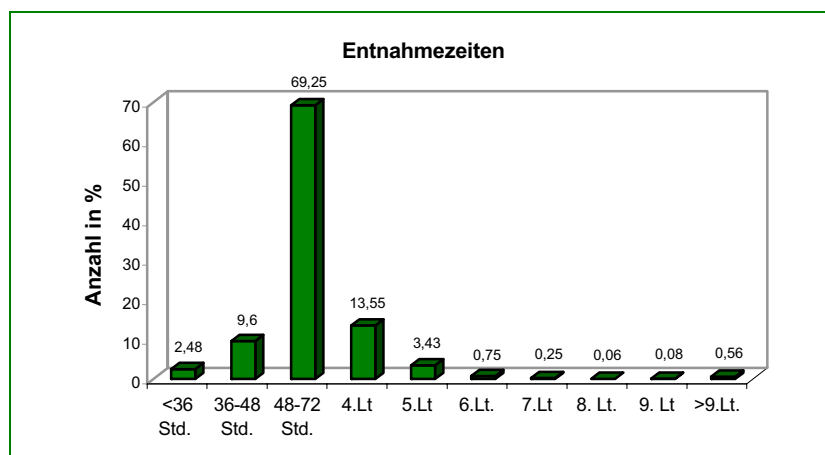
Es verbleiben 18 Neugeborene, die möglicherweise nicht gescreent wurden. Mehrere Eltern wurden angeschrieben, haben aber nicht geantwortet (Ablehnung, Umzug oder Screening vergessen - keine Klärung möglich) . Hausentbindungen durch Hebammen, die die Blutproben an andere Labore schicken, können auch eine Ursache sein. Die Erfassungsrate liegt mit 99,9 % in Sachsen-Anhalt höher als in anderen Screeningzentren (97-98 %). Unser Ziel muss nach wie vor 100 % sein. Das kann nur erreicht werden, wenn alle in Sachsen-Anhalt tätigen Geburtseinrichtungen (Kliniken, niedergelassene Ärzte und Hebammen) die Aufklärung der Eltern zum Neugeborenencreening vertiefen und die Geburten dem Screeningzentrum melden (Ziel: nicht nur melden, sondern auch die Blutprobe aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder in das Screeningzentrum unseres Landes schicken).

Für die nach den Richtlinien geforderten Zweituntersuchungen sind in unserem Zentrum in der Umsetzung noch Probleme zu sehen, welches in der Statistik zum Ausdruck kommt (Tab. 4). Von insgesamt 97 Kindern gibt es keine Angabe über die zweite notwendige Blutentnahme.

Tab. 4: Erfassungsrate Zweituntersuchung

	<36 Std.	<=32 SSW
Zweitcreening erforderlich: 727	432	295
Kontrolle in eigenen Labor.:	374	221
vor Screeningabnahme. verstorben	2	4
in and. Bundesländern gescreent	10	keine Angaben
Verbleiben (unbekannt)	46	51

Abb. 1



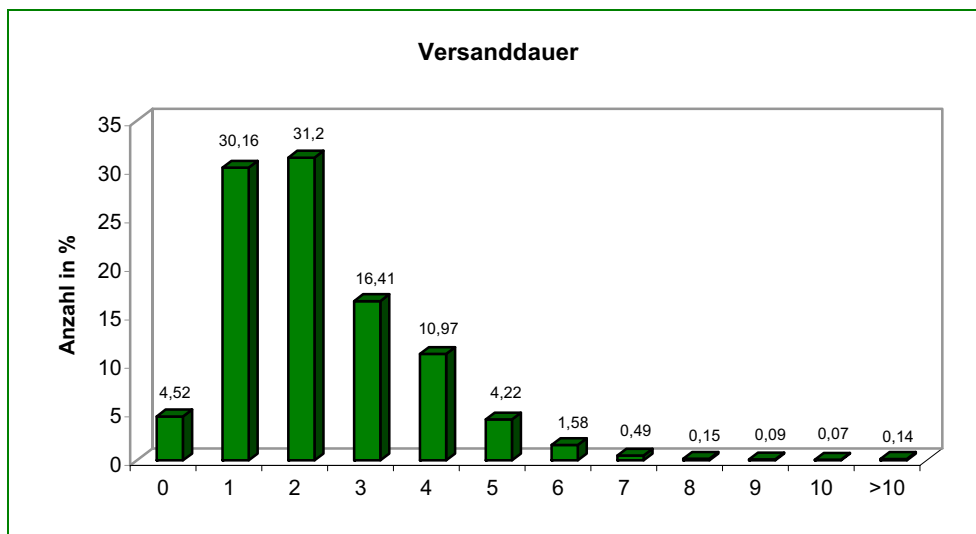
Neugeborenen die Erstabnahme für das Screening erst nach dem 3. Lebenstag (0,56 % sogar erst nach dem 9. Lebenstag) erfolgt.

Versandzeiten

Abbildung 2 zeigt, dass 34,12 % aller Einsendungen das Labor erst mehr als 2 Tage nach der Blutabnahme erreichen. 6,74 % aller Blutproben brauchen länger als vier

Tage. Das lässt sich für 2004 nicht durch die Anhäufung von Feiertagen (Weihnachten = Samstag und Sonntag) erklären.

Abb. 2



Befundübermittlung

In Abbildung 3 sind die Befundübermittlungszeiten erfasst. Diese sind nach dem Eingangs- und dem Druckdatum berechnet. Das Druckdatum ist nicht unbedingt immer das Befunddatum. Befunde von Proben, die am

Freitag und Samstag eingehen, werden erst am Montag gedruckt. Pathologische Befunde werden am Tag des Befundes jedoch mündlich weitergegeben und per Fax verschickt (Abb. 4).

Abb. 3

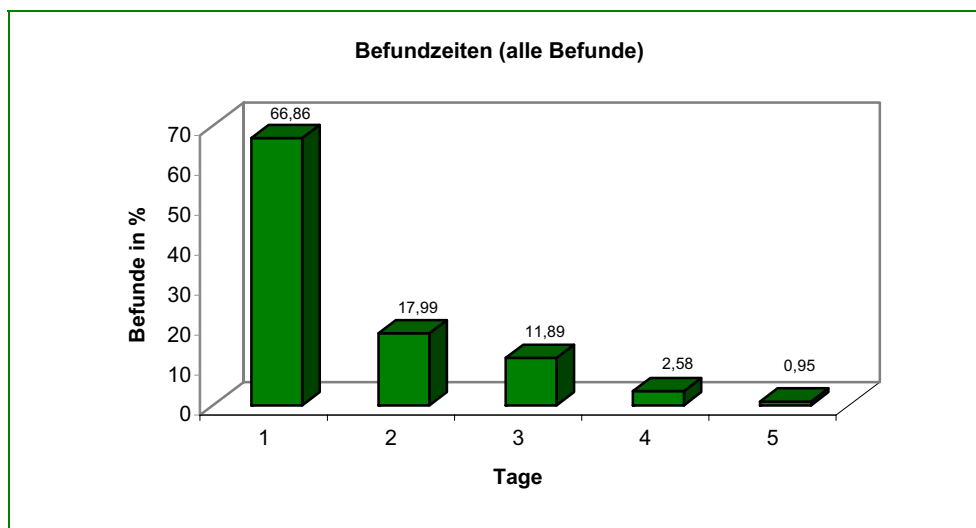
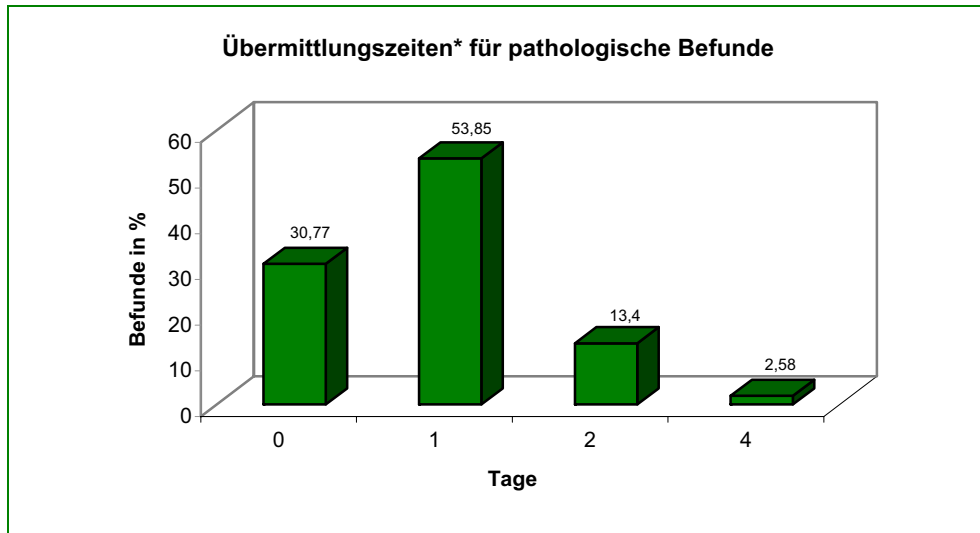


Abb. 4



* Übermittlungszeit: Datum der mündliche. Befundübermittlung - Eingangsdatum der Probe

Zusammenfassung

Die Erfassungsrate aller Neugeborenen in Sachsen-Anhalt von 99,9 % konnte bisher von keinem anderen Screeningzentrum erreicht und mit den nötigen Zahlen belegt werden. Die Recallrate liegt im Bereich der bei der letzten Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening vorgestellten Zahlen aller Zentren in Deutschland.¹

Über die Verbesserung der Erfassungsrate der notwendigen Zweiteinsendungen wird im nächsten Jahr berichtet.

Es besteht noch erheblicher Bedarf an der Verbesserung der Entnahmezeiten für Blutproben für das Neugebore-

nenscreening. Die Richtlinie des Bundesministeriums für Gesundheit und Soziales² wird von den Einsendern noch nicht durchgehend umgesetzt. Die optimale Entnahmezeit von 48-72 Lebensstunden war vor dem Inkrafttreten dieser Richtlinie schon Bestandteil der Richtlinie der entsprechenden Fachgesellschaften³.

Die zu langen Versandzeiten entstanden durch Sammeln der Blutproben in den Einrichtungen der Einsender bzw. durch Nutzung von Kurierdiensten, die ihrerseits nicht jede Sendung aus Kostengründen sofort weiterleiten.

¹ noch nicht veröffentlicht

² Richtlinien über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres zur Einführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings, Bundesanzeiger Nr. 60, S. 4833 von 31.3.2005

³ Richtlinien zur Organisation und Durchführung des Neugeborenen-Screenings auf angeborene Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien in Deutschland, Monatsschr. Kinderheilkd. 2002 150:1424-1429



Nervensystem

Krankheiten des Zentralnervensystems (G00-G09)

Spinale Muskelatrophie und verwandte Syndrome (G12, z. B. Infantile spinale Muskelatrophie/Typ I/Typ Werdnig-Hoffmann G12.0), N. n. bez. Spinale Muskelatrophie (G12.9)

Angeborene Fehlbildungen des Nervensystems (Q00-Q07)

Anencephalie und ähnliche Fehlbildungen (Q00); Encephalocele (Q01); Microcephalie (Q02); Hydrocephalus (Q03); Sonstige Fehlbildungen des Gehirns (Q04, z. B. Angeborene Fehlbildungen des Corpus callosum (Q04.0), Arhinencephalie (Q04.1), Holoprosencephalie-Syndrom (Q04.2); Spina bifida (Q05); Sonstige Fehlbildungen des Rückenmarks (Q06)

Gesicht/Mund

Lippen-, Kiefer- und Gaumenspalten (Q35-Q37)

Gaumenspalte (Q35, z. B. Spalte des harten Gaumens (Palatoschisis) (Q35.1), Spalte des weichen Gaumens/Gaumensegelspalte (Q35.3))
Lippenspalte/Cheiloschisis (Q36); Gaumenspalte mit Lippenspalte (Q37)

Sonstige angeborene Fehlbildungen des Gesichtes und des Halses (Q18)

Branchiogene(r) Sinus, Fistel und Zyste (18.0); Präaurikuläre(r) Sinus und Zyste (Q18.1); Flügelfell des Halses (Q18.3); Microstomie (Q18.4); Macrostomie (Q18.5)

Krankheiten der Mundhöhle, der Speicheldrüsen und der Kiefer (K00-K14)

Sonstige Krankheiten der Gingiva und des zahnlosen Alveolarkammes (K06, z. B. Dens natalis (K06.0)); Dentofaciale Anomalien (K07, z. B. Macrognathie und Micrognathie mandibulär bzw. maxillär (K07.0), Anomalien des Kiefer-Schädelbasisverhältnisses (K07.1, z. B. mandibuläre bzw. maxilläre Prognathie, Sonstige nicht näher bezeichnete Anomalien des Unterkiefers))
> **Beachte: Q38 Sonstige Fehlbildungen der Zunge, des Mundes und des Rachens** - siehe Verdauungssystem

Genitalsystem

Angeborene Fehlbildungen der Genitalorgane (Q50-Q56)

Angeborene Fehlbildungen der Ovarien, der Tubae uterinae und der Lig. lata uteri (Q50); Angeborene Fehlbildungen des Uterus und der Cervix uteri (Q51); Nondescensus testis (Q53); Hypospadie (Q54); Sonstige angeborene Fehlbildungen der weiblichen bzw. der männlichen Genitalorgane (Q52/Q55); Unbestimmtes Geschlecht und Pseudohermaphroditismus (Q56);
> **Beachte:** Epispadien (Q64.0)

Krankheiten der männlichen Genitalorgane (N40-N51)

Hydrocele und Spermatocele (N43)

Niere und ableitende Harnwege

Angeborene Fehlbildungen des Harnsystems (Q60-Q64)

Nierenagenesie und sonstige Reduktionsdefekte der Niere (Q60); Zystische Nierenkrankheit (Q61); Angeborene obstruktive Defekte des Nierenbeckens und angeborene Fehlbildungen des Ureters (Q62); Sonstige angeborene Fehlbildungen der Niere (Q63); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Harnsystems (Q64, z. B. Epispadien (Q64.0), Harnblasenekstrophie (Q64.1))

Sonstige Krankheiten der Niere und des Ureters (N25-N29)

Sonstige Krankheit der Niere und des Ureters, anderenorts nicht klassifiziert (N28)

Augen

Angeborene Fehlbildungen des Auges (Q10-Q15)

Fehlbildungen des Augenlides, des Tränenapparates und der Orbita (Q10) Anophthalmus, Microphthalmus und Macrophthalmus (Q11); Fehlbildungen der Linse (Q12) Fehlbildungen des vorderen Augenabschnittes und des hinteren Augenabschnittes (Q13/Q14); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Auges (Q15, z. B. Glaukom (Q15.0))

Affektionen des N. opticus und der Sehbahn (H45-H48)

Opticusatrophie (H47.2)

Affektionen der Augenmuskeln, Störungen der Blickbewegungen sowie Akkomodationsstörungen und Refraktionsfehler (H49-H52)

Strabismus nicht näher bezeichnet (H50.9); Blindheit eines bzw. beider Augen (H54.0/H54.4); Nystagmus und sonstige abnorme Augenbewegungen (H55)

Atmungssystem

Angeborene Fehlbildungen des Atmungssystems (Q30-Q34)

Angeborene Fehlbildungen des Kehlkopfes (Q31, z. B. Kehlkopfsegel (Q31.0), Hypoplasie des Kehlkopfes (Q31.2), Laryngocele (Q31.3), Laryngealer Stridor congenitus (Q31.4));

Angeborene Fehlbildungen der Trachea und der Bronchien (Q32, z. B. Tracheomalazie (Q32.0), Sonstige Fehlbildungen der Trachea (Q32.1), Bronchomalazie (Q32.2), Bronchusstenose (Q32.4)); Angeborene Fehlbildungen der Lunge (Q33, z. B. Angeborene Zystenlunge (Q33.0), Akzessorischer Lungenlappen (Q33.1), Agenesie der Lunge (Q33.3))
Angeborene Bronchiektasie (Q33.4), Ektopisches Gewebe in der Lunge (Q 33.5), Hypoplasie und Dysplasie der Lunge (Q 33.6)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Atmungssystems (Q34, z. B. Anomalie der Pleura (Q34.0), Mediastinalzyste (Q34.1))

Krankheiten des Atmungs- und Herz- Kreislaufsystems, die für die Perinatalperiode spezifisch sind (P20-P29)

Sonstige Atemstörungen mit Ursprung in der Perinatalperiode (P28, z. B. Undine-Syndrom/idiopath. congenitale Hypoventilation (P28.3)); Kardiovaskuläre Krankheiten mit Ursprung in der Perinatalperiode (P29, z. B. Persistierender Fetalkreislauf inkl. verzögerter Verschluss des Ductus arteriosus (P29.3))

Verdauungssystem

Sonstige angeborene Fehlbildungen des Verdauungssystems (Q38-Q45)

Sonstige Fehlbildungen der Zunge, des Mundes und des Rachens (Q38); Macroglossie (Q38.2); Fehlbildungen der Speicheldrüsen und Speicheldrüsenausführungsgänge (Q38.4); Fehlbildungen des Oesophagus (Q39, z. B. Oesophagusatresie und -stenose); Sonstige Fehlbildungen des oberen Verdauungstraktes (Q40); Fehlen, Atresie und Stenose des Dünndarmes bzw. des Dickdarmes (Q41/Q42 z. B. Analatresie (Q42.3)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Darms (Q43), Fehlbildungen der Gallenblase, der Gallengänge und der Leber (Q44)

Hernien (K40-K46)

Hernia inguinalis (K40); Hernia femoralis (K41); Hernia umbilicalis/paraumbilicalis (K42); Hernia diaphragmatica (K44)

> **Beachte:**

Mekoniumileus (E84.1) als Verdachtsdiagnose für Zystische Fibrose

Die ICD10 - Nomenklatur der wichtigen Fehlbildungen zur Fehlbildungserfassung

Ohren

Angeborene Fehlbildungen des Ohres (Q16-Q17)

Fehlbildungen des Ohres, die eine Beeinträchtigung des Hörvermögens verursachen (Q16) (z. B.: Fehlbildungen der Gehörknöchelchen); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Ohres (Q17, z. B. Microtie (Q17.2), Anotie (Q17.8))

Nase

Angeborene Fehlbildungen der Nase (Q30)

Choanalatresie (Q30.0); Agenesie, Unterentwicklung u. Fehlen der Nase (Q30.0/Q30.1); Nasenfurche, Naseneinkerbung und Spalt Nase (Q30.2)

Herz- Kreislaufsystem

Angeborene Fehlbildungen des Kreislaufsystems (Q20-Q28)

Angeborene Fehlbildungen der Herzhöhlen und verbindender Strukturen (Q20, z. B. TGA (Q20.3), Rechter und linker Doppelausstromventrikel (Q 20.1/Q20.2), Cor triloculare batriatum (Q20.4), Vorhofseptumdefekt (Q20.6)); Angeborene Fehlbildungen der Herzsepten (Q21, z. B. VSD (Q21.0), Vorhofseptumdefekt (ASD/PFO) (Q21.1), Fallot-Tetralogie (Q21.3)); Angeborene Fehlbildungen der Pulmonal- und der Tricuspidalklappe (Q22, z. B. Pulmonalklappenatresie, -stenose u. insuffizienz (Q22.0-Q22.2), Tricuspidalstenose u. -atresie (Q22.4), Hypoplastisches Rechtsherzsyndrom (Q22.6)); Angeborene Fehlbildungen der Aorten- und der Mitralklappe (Q23, z. B. Aortenklappenstenose u. -insuffizienz (Q23.0/Q23.1), Mitralklappenstenose u. -insuffizienz (Q23.2/Q23.3), Hypoplastisches Linksherzsyndrom (Q23.4)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Herzens (Q24, z. B. Dextrocardie (Q24.0), Lävocardie (Q24.1), Fehlbildung der Koronargefäße (Q24.5)); Angeborene Fehlbildungen der großen Arterien (Q25, z. B. Offener Ductus arteriosus (25.0) sowohl bei Reif- als auch bei Frühgeborenen, Aortenisthmusstenose (Q25.1), Atresie/Stenose/Aneurysma/Dilatation/Hypoplasie der Aorta bzw. der Arteria pulmonalis (Q25.2/25.3/25.4)); Angeborene Fehlbildungen der großen Venen (Q26, z. B. Stenose der V. cava (Q26.0), Totale Fehleinmündung der Lungenvenen (Q26.2)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des peripheren Gefäßsystems (Q27, z. B. Fehlen oder Hypoplasie der A. umbilicalis (Q27.0), Nierenarterienstenose (Q27.1)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Kreislaufsystems (Q28, z. B. Arteriovenöse Fehlbildung extrakranieller hirnersorgender Gefäße (28.0))
Krankheiten der Arterien, Arteriolen und Kapillaren (I70-I79)
Krankheiten der Kapillaren (I78, z. B. Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie/Morbus Osler (I78.0))

Chromosomen

Chromosomenanomalien, anderenorts nicht klassifiziert (Q90-Q99)

Down-Syndrom (Q90); Edwards-Syndrom und Patau-Syndrom (Q91); Sonstige Trisomien und partielle Trisomien der Autosomen, anderenorts nicht klassifiziert (Q92); Monosomien und Deletionen der Autosomen, anderenorts nicht klassifiziert (Q93); Balancierte Chromosomen-Rearrangements und Struktur-Marker, anderenorts nicht klassifiziert (Q95); Turner-Syndrom (Q96); Sonstige Anomalien der Gonosomen bei weiblichem bzw. bei männlichem Phänotyp, anderenorts nicht klassifiziert (Q97/Q98)

Muskel-/Skelett-System

Angeborene Fehlbildungen und Deformitäten des Muskel- und Skelettsystems (Q65-Q79)

Deformitäten der Hüfte (Q65); Deformitäten der Füße (Q66; z. B. Klumpfuß); Muskel- und Skelett-Deformitäten des Kopfes, des Gesichts, der Wirbelsäule und des Thorax (Q67); Polydaktylie (Q69); Syndaktylie (Q70); Reduktionsdefekte der oberen, unteren bzw. nicht näher bezeichneten Extremitäten (Q71-Q73); Sonstige angeborene Fehlbildungen der Schädel- und Gesichtsschädelknochen (Q75, z. B. Kraniosynostose, Dysostosis mandibulofacialis (Franceschetti-I-Syndrom/Treacher-Collins-Syndrom etc.); Angeborene Fehlbildungen der Wirbelsäule und des knöchernen Thorax (Q76); Osteochondrodysplasie mit Wachstumsstörungen der Röhrenknochen und der Wirbelsäule (Q77, z. B. Achondrogenese, Thanatophore Dysplasie etc.); Sonstige Osteochondrodysplasien (Q78, z. B. Osteogenesis imperfecta etc.); Angeborene Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems, anderenorts nicht klassifiziert (Q79, z. B. Angeborene Zwerchfellhernie (Q79.0), Fehlbildungen des Zwerchfells (Q79.1), Omphalocele (Q79.2), Gastroschisis (Q79.3), Bauchdeckenaplasie-Syndrom/Prunebelly-Sequenz (Q79.4), Amniotische Schnürfurchen/ADAM-Komplex (Q79.8) etc.)

Krankheiten im Bereich der neuromuskulären Synapse und des Muskels (G70-G73)

Primäre Myopathien (G71, z. B. Muskeldystrophie, maligne Muskel-dystrophie/Typ Duchenne (G71.0), Myotone Syndrome, Dystrophia myotonica/ Curschmann-Steinert-Syndrom (G71.1), Myopathien (E71.2), Sonstige primäre Myopathien (G71.8))

Stoffwechsel/Endocrinium

Stoffwechselstörungen (E70-E90)

Störungen des Stoffwechsels aromatischer Aminosäuren (E70, z. B. Klassische PKU (E70.0), Albinismus (E70.3)); Sonstige Störungen des Aminosäurestoffwechsels (E72, z. B. Störungen des Stoffwechsels schwefelhaltiger Aminosäuren (E72.1), Störungen des Lysin- und Hydroxylysinstoffwechsels (E72.3); Störungen des Ornithinstoffwechsels (E72.4), Sonstige näher bezeichnete Störungen des Aminosäurestoffwechsels (E72.8)); Sonstige Störungen des Kohlenhydratstoffwechsels (E74); Störungen des Glykosaminoglykanstoffwechsels (E76, z. B. Mukopolysaccharidose Typ I (E76.0)); Störungen des Purin- und Pyrimidinstoffwechsels (E79; Hyperurikämie ohne Zeichen von entzündlicher Arthritis oder tophischer Gicht, Asymptomatische Hyperurikämie (E79.0), Lesch-Nyhan-Syndrom (E79.1)); Störungen des Mineralstoffwechsels (E83, z. B. Hypophosphatasie, Vitamin-D-resistente Rachitis (E83.3)); Zystische Fibrose (E84); Sonstige Stoffwechselstörungen (E88)

Krankheiten sonstiger endokriner Drüsen (E20-E35)

Adrenogenitale Störungen (E25, z. B. Adrenogenitales Salzverlust-syndrom, 21-Hydroxylasemangel (E25.0) und Sonstige adrenogenitale Störungen (E25.8)); Krankheiten des Thymus (E32, z. B. Persistierende Thymushyperplasie, Thymushypertrophie (E32.0))

Transitorische endokrine und Stoffwechselstörungen, die für den Feten und das Neugeborene spezifisch sind (P70-P74)

Transitorische Störungen des Kohlenhydratstoffwechsels, die für den Feten und das Neugeborene spezifisch sind (P70, z. B. Fetopathie diabetica (Syndrom des Kindes bei einer diabetischen Mutter) (P70.1); Diabetes mellitus beim Neugeborenen (P70.2))

Neubildungen

Bösartige Neubildungen (C00-C97) jeder Lokalisation

Wilms-Tumor (C64), Neuroblastom (C74)

Gutartige Neubildungen (D10-D36) jeder Lokalisation

Gutartige Neubildung des endocrinen Drüsenanteils des Pankreas (D13.7, z.B. Nesidioblastose); Gutartige Neubildungen des Fettgewebes (D17), z.B. Lipome (D17.9)); Lymphangiome (D18); Melanozytennävis (D22) inkl. Tierfellnävis (D22.9); Gutartige Neubildungen der Haut (D23.9)

Neubildung mit unsicherem oder unbekanntem Verhalten (D37-D48) jeder Lokalisation

Neubildung mit unsicherem oder unbekanntem Verhalten an Knochen und Gelenkknorpeln (D48.0, z. B. Steißleratom); Neubildung mit unsicherem oder unbekanntem Verhalten der Haut (D48.5)

Sonstiges

Sonstige Angeborene Fehlbildungen (Q80-Q89)

Ichthyosis congenita (Q80, z. B. Kollodium-Baby etc.); Epidermolysis bullosa (Q81); Sonstige angeborene Fehlbildungen der Haut (Q82, z. B. Nichtneoplastischer Nävus/Hämangiome (Q82.5)); Angeborene Fehlbildungen der Mamma (Q83); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Integumentes (Q84); Phakomatosen, anderenorts nicht klassifiziert (Q85); Angeborene Fehlbildungssyndrome durch bekannte äußere Ursachen, anderenorts nicht klassifiziert (Q86, z. B. Alkohol-Embryopathie, Antiepileptika-Embryopathie, Warfarin-Embryopathie, Vitamin-A-Embryofetopathie etc.); Sonstige näher bezeichnete angeborene Fehlbildungssyndrome mit Beteiligung mehrerer Systeme (Q87; z. B. Pierre-Robin-Sequenz (Q87.0), Goldenhar-Syndrom (Q87.0), VACTERL-Assoziation (Q87.2), CHARGE-Assoziation (Q87.8); Situs inversus (Q89.3)

Krankheiten der Schilddrüse (E00-E07)

Sonstige Hypothyreose (E03)

Diabetes mellitus (E10-E14)

Primär insulinabhängiger Diabetes mellitus (Typ-I-Diabetes) (E10); N. n. bez. Diabetes mellitus (E14)

Krankheiten der Haut und der Unterhaut (L00-L99)

Sonstige Störungen der Hautpigmentierung (L81, z. B. Café-au-lait-Flecken (L81.3))

Kleine Fehlbildungen

Auge Epicanthus medialis, Epicanthus inversus, mongoloide Lidachse, antimongoloide Lidachse, Hypertelorismus, Hypotelorismus, Blepharophimose, Kolobome (Iris, Lid, etc.), Ptosis, Heterochromia iridis, Brushfield spots, Infraorbitale Falte

Gesicht und Mund Langes konturames Philtrum, Philtrum prominent, schmales Lippenrot, angeborener Zahn, Lingua scrotalis (bipartita), Kinngrubchen, breite Nasenwurzel, hoher Gaumen

Ohren Angewachsenes Ohrfläppchen, tiefsetzende Ohren, (prae)aurikuläre Anhängsel, (Prae)Aurikularfisteln, -sinus

Kopf und Nacken Mikrogenie, Progenie

Skelett, Thorax, Abdomen Scoliose, Umbilicalhernie

Haut und Haare Haare, Hautanhängsel, Hämangiome, akzessorische Mamilen, Naevus flammeus, (Storchenbiß), Café-au-lait spots, multiple Hämangiome, white spots, weiße Haarsträhne

Hand Simian crease (Vierfingerfurche), Klinodaktylie, Fingerbeerenkissen (pads), hypoplastischer, dreigliedriger, breiter, langer adduzierter Daumen (hitchhiker thumb), Syndaktylien (partiell, total), präaxiale Polydaktylie, postaxiale Polydaktylie

Fuß präaxiale Polydaktylie, postaxiale Polydaktylie, Syndaktylien (2./3., 3./4...), breite Großzehe, Sandalenfurchen

Genitale Hypospadie (geringer Grad), rudimentäre Labien, Verdopplung der kleinen Labien, behaartes Scrotum, fehlender Hodendescensus, Hernien in großen Labien

Entwicklung Minderwuchs - Hochwuchs, Untergewicht - Übergewicht

Blut/Immunsystem

Hämolytische Anämien (D55-D59)

Anämie durch Enzymdefekte (D55), Sonstige hereditäre hämolytische Anämien (D58), z. B. Hereditäre Sphärozytose (D58.0) Thalassämie (D56); Sichelzellenkrankheiten (D57)

Koagulopathien, Purpura und sonstige Hämorrhagische Diathesen (D65-69)

Hereditärer Faktor-VIII-Mangel (D66); Hereditärer Faktor-IX-Mangel (D67); Hereditärer Mangel an sonstigen Gerinnungsfaktoren (D68.2); Sonstige näher bezeichnete Koagulopathien (D68.8, z. B. Protein-C-Mangel)

Sonstige Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe (D70-D77)

Krankheiten der Milz (D73, z. B. Zyste der Milz)

Bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems (D80-D89)

Immundefekte in Verbindung mit anderen schweren Defekten (D82, z. B. Di-George-Syndrom)

Schwangerschafts- und Geburtskomplikationen

Schädigung des Feten und Neugeborenen durch mütterliche Faktoren und durch Komplikationen bei Schwangerschaft, Wehentätigkeit und Entbindung (P00-P04)

Schädigung durch mütterliche Schwangerschaftskomplikationen (P01, z. B. Schädigung des Neugeborenen bei Mehrlingsschwangerschaft (P01.5)); Schädigung des Feten und Neugeborenen durch Noxen, die transplazentar oder mit der Muttermilch übertragen werden (P04, z. B. Schädigung des Feten und Neugeborenen durch sonstige Medikamente, Chemotherapie bei Krebs oder zytotoxische Medikamente (P04.1), durch Tabakkonsum der Mutter (P04.2), durch Alkoholkonsum der Mutter (P04.3), durch mütterliche Einnahme von abhängigkeitserzeugenden Arzneimitteln oder Drogen (P04.4), durch chemische Substanzen, die mit der Nahrung der Mutter aufgenommen wurden (P04.5), durch Exposition der Mutter gegenüber chemischen Substanzen aus der Umwelt (P04.6), durch sonstige bzw. nicht näher bezeichnete von der Mutter übertragene Noxen (P04.8/P04.9)

Sonstige Störungen, die ihren Ursprung in der Perinatalperiode haben (P90-P96)

Reaktionen und Intoxikationen durch Arzneimittel oder Drogen, die dem Feten und Neugeborenen verabreicht wurden (P93)