

Jahresbericht 2005



**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 2005

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

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

Leipziger Straße 44
39120 Magdeburg

Telefon: 0391/67 14174
Fax: 0391/67 14176

<http://www.med.uni-magdeburg.de/fme/zkh/mz>
<http://www.angeborene-fehlbildungen.com/>

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

Titelbild: Julia (private Aufnahme)

Redaktionsschluss: August 2006
ISSN: 1861-3535

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

Vorwort



Liebe Leserinnen und Leser,

Sachsen-Anhalt ist das einzige Bundesland in Deutschland mit einer flächendeckenden Fehlbildungserfassung bei Neugeborenen. Eine der Hauptaufgaben des Fehlbildungsmonitoring ist es, unter Beachtung der Datenschutzgesetzgebung, Basisprävalenzen angeborener Fehlbildungen zu ermitteln und über einen definierten Zeitraum zu beobachten. Hieraus resultiert die Möglichkeit und Notwendigkeit, die Daten wissenschaftlich zu analysieren und die Effektivität von Maßnahmen zur Primär- und Sekundärprävention zu evaluieren.

Mit dem Monitoring haben wir eine vollständige Dokumentation von angeborenen Fehlbildungen bei Neugeborenen. Jährlich werden in Sachsen-Anhalt rund 17.000 Kinder geboren. Etwa 800 von ihnen kommen mit Fehlbildungen zur Welt. Das wissen wir, weil die Geburts- und Kinderkliniken, Einrichtungen der prä- und postnatalen Ultraschalldiagnostik sowie die pathologisch-anatomischen Institute dies regelmäßig melden. Die Daten aus Sachsen-Anhalt repräsentieren Deutschland bei EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) und im „World Atlas of Birth Defects“ des ICBDMMS (International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems) bei der WHO.

Die Prävention angeborener Fehlbildungen stellt ein wichtiges gesundheitspolitisches Anliegen dar. Das Fehlbildungsmonitoring nutzt Möglichkeiten der gezielten Intervention und Präventionsaufklärung. Beispielsweise registriert das Fehlbildungsmonitoring einen gleichbleibenden Grundanteil für die Neuralrohrdefekte (ca. 1 Geborenes von 1.000 ist betroffen) trotz Empfehlung für eine rechtzeitige Folsäureeinnahme bei Kinderwunsch.

Bisher ist es in Deutschland nicht üblich, wie z. B. in den USA und zahlreichen anderen Ländern, Grundnahrungsmittel mit Folsäure anzureichern. Um eine ausreichende

Folsäureversorgung dennoch sicherzustellen, gibt es zwei Möglichkeiten: nach einem Ernährungsplan mit viel Gemüse oder durch Nahrungsergänzungsmittel in Form eines entsprechenden Vitaminpräparates. Zielstellung der diesbezüglichen Aktivitäten eines am Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt assoziierten Arbeitskreises Folsäure ist es, das Wissen in der Bevölkerung über dieses Vitamin zu vermehren und damit junge Frauen zu einer rechtzeitigen und ausreichenden Folsäureprophylaxe zu bewegen.

Als Vorsitzende der Gesundheitsministerkonferenz 2006 habe ich gemeinsam mit meinen Länderkolleginnen und -kollegen einen Beschluss zur verbesserten Folsäureprophylaxe gefasst. Darin heißt es unter anderem: „Vor dem Hintergrund der bestehenden Wissensdefizite in der Bevölkerung, insbesondere im Hinblick auf die Zielgruppe Frauen im generationsfähigen Alter, werden die zuständigen Bundesministerien gebeten, geeignete Maßnahmen und Programme zunächst über die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BzgA) einzuleiten und langfristig in der Prävention zu verankern.“

Das Gesundheitsministerium Sachsen-Anhalt fördert das Fehlbildungsmonitoring seit 1995. Mein Dank gilt allen Beteiligten - den Dateneinsendern und dem Team um Frau Dr. med. Simone Pöttsch - für die geleistete Arbeit und die Erstellung dieses informativen Jahresberichtes.

A handwritten signature in black ink, reading "Gerlinde Kuppe". The signature is written in a cursive, flowing style.

Dr. Gerlinde Kuppe
Ministerin für Gesundheit und Soziales
des Landes Sachsen-Anhalt

Inhaltsverzeichnis

1	Erfassungsregion	8
2	Geborenenzahlen 2005	9
3	Beteiligte Einrichtungen der Region 2005	10
3.1	Geburtskliniken/Kinderkliniken	10
3.2	Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik	10
3.3	Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen	10
4	Allgemeine Informationen	11
4.1	Erfassung und Auswertung	11
4.2	Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur	12
5	Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten	13
5.1	Überblick zu eingegangenen Daten aus allen meldenden Einrichtungen	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=602)	17
8	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=602)	18
9	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=235)	20
10	Pränatale Sonographiebefunde	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	68
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	Orofaciale Spaltbildungen	75
17	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2005	78
18	Jahresbericht 2005 des Zentrums für Neugeborenenenscreening in Sachsen-Anhalt	81

Abbildungen

1	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 2000 bis 2005)	17
2	Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)	18
3	Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)	20
4	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich 2000 bis 2005)	21
5	Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)	24
6	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1995	29
7	Entwicklung der Gesamtprävalenzen der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1995	29
8	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1995	30
9	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1995	31
10	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in der Erfassungsregion seit 1995	32
11	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1995	33
12	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 1995	34
13	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1995	35
14	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 1995	36
15	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1995	37
16	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot' Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1995	38
17	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1995	39
18	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1995	40
19	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1995	41
20	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1995	42
21	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1995	43
22	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1995	44
23	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1995	45
24	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1995	46
25	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1995	47
26	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendiertem Hoden in der Erfassungsregion seit 1995	48
27	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1995	49
28	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1995	50
29	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1995	51
30	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1995	52

31	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1995	53
32	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1995	54
33	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1995	55
34	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1995	56
35	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1995	57
36	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1995	58
37	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1995	59
38	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1995	60
39	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1995	61
40	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1995	62
41	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1995	63
42	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1995	64
43	Indikatorfehlbildungen des ICBDMs gesamt (1995 bis 2005), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den Großstädten und Landkreisen	65
44	Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2005	66
45	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2005	66
46	Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2005	73
47	Mutteralter bei induzierten Aborten (gruppiert)	73

Abkürzungen

A.ö.R.	Anstalt öffentlichen Rechts
ASD	Atriumseptumdefekt
bds.	beidseitig
BP	Basisprävalenz
DUP	dilatative Uropathie
EUROCAT	European Surveillance of Congenital Anomalies
HWK	Halswirbelkörper
ICBDMS	International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems
IA	induzierte Aborte
k. A.	keine Angabe
LG	Lebendgeborene
MCA	Multiple congenitale Anomalien
P	Prävalenz
PDA	persistierender Ductus arteriosus
PFO	persistierendes Foramen ovale
PLG	Prävalenz Lebendgeborene
p. n.	postnatal
SA	Spontanaborte
SSW	Schwangerschaftswoche
TAC	transabdominale Amniocentese
TG	Totgeborene
VSD	Ventrikelseptumdefekt
ZNS	Zentralnervensystem

1 Erfassungsregion



2 Geborenenzahlen 2005

	Lebend-geborene*	Totgeborene*	Spontanaborte ab 16. SSW	Abortinduktion nach pränataler Diagnostik	Gesamt
Altmarkkreis Salzwedel	724	4	-	6	734
Anhalt-Zerbst	433	-	1	1	435
Aschersleben-Staßfurt	637	2	1	3	643
Bernburg	428	2	-	2	432
Bitterfeld	603	1	-	1	605
Bördekreis	522	-	-	2	524
Burgenlandkreis	900	3	-	-	903
Dessau	485	2	-	1	488
Halberstadt	544	3	-	3	550
Halle	1.991	5	2	7	2.005
Jerichower Land	672	5	-	2	679
Köthen	419	2	-	2	423
Magdeburg	1.763	11	7	11	1.792
Mansfelder Land	620	4	-	1	625
Merseburg-Querfurt	905	4	1	3	913
Ohrekreis	848	3	3	4	858
Quedlinburg	491	2	-	3	496
Saalkreis	489	1	-	4	494
Sangerhausen	393	2	1	2	398
Schönebeck	455	-	1	-	456
Stendal	899	-	-	3	902
Weißenfels	505	3	-	1	509
Wernigerode	680	2	2	1	685
Wittenberg	760	5	-	1	766
Kreisfreie Städte (Dessau, Halle, Magdeburg)	4.239	18	9	19	4.285
Landkreise gesamt	12.927	48	10	45	13.030
Sachsen-Anhalt	17.166	66	19	64	17.315

* Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt, 2006

3 Beteiligte Einrichtungen der Region 2005

3.1 Geburtskliniken/Kinderkliniken

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

3.2 Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik

- Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, 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
- Orthopädische Gemeinschaftspraxis Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Merseburg
- Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Institut für Humangenetik
- Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Zentrum für Kinderheilkunde, Stoffwechsellabor
- pränatale Ultraschalldiagnostik:
Dr. Schneider, Dres. Perlit, Dr. Karsten, DM Prell, CA Dr. Müller,
CA Dr. Henschen, CA Dr. Seeger, OA Dr. Köhler, OÄ Dr. Gerloff, PD Dr. Hahmann

3.3 Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen

- Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg gGmbH, Institut für Pathologie
- 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
- Städtisches Klinikum Dessau, Institut für Pathologie
- Städtisches Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie

4 Allgemeine Informationen

Wir freuen uns, allen unseren Einsendern sowie allen, die sich für das Thema angeborene Fehlbildungen interessieren, unseren Jahresbericht 2005 in altbewährter Form präsentieren zu können.

Wie Sie wissen, ist in Sachsen-Anhalt die Fehlbildungserfassung langjährig etabliert. Mit dem vorliegenden Bericht werden zum sechsten Mal die Auswertungen aus dem gesamten Bundesland dargestellt.

Die Wichtigkeit, sich mit dem Thema „angeborene Fehlbildungen“ auseinanderzusetzen, sei einleitend beispielhaft an einigen aktuellen Zahlen erläutert:

Im Jahr 2004 lag laut Angaben des Statistischen Bundesamtes die Säuglingssterblichkeit in Deutschland bei 4,1 pro 1000 Lebendgeborene. Mit einem Anteil von 26,5 % haben die angeborenen Fehlbildungen nach den perinatalen Diagnosen (z. B. Frühgeburtlichkeit) mit 48,6 % die zweite Stelle eingenommen, noch vor dem plötzlichen Säuglingstod (11 %). In Zahlen ausgedrückt bedeutet dies, dass in Deutschland bis zum ersten Lebensjahr im Jahr 2004 774 Kinder bei Vorliegen einer angeborenen Fehlbildung bzw. Chromosomenstörung verstorben sind. Auf Sachsen-Anhalt umgerechnet kann man davon ausgehen, dass pro Jahr ca. 10-20 Kinder betroffen waren.

Die Säuglingssterblichkeit wird als ein Indikator für die Leistungsfähigkeit eines Gesundheitswesens und hierbei insbesondere als Gradmaß für die Qualität der Betreuung von Mutter und Kind in der Schwangerschaft angesehen. Erfreulicherweise lag die Säuglingssterblichkeit in Sachsen-Anhalt im Jahr 2005 so niedrig wie noch in keinem anderen Jahr zuvor, und zwar bei 3,1 pro 1.000 Lebendgeborene (Angaben des Statistischen Landesamtes Sachsen-Anhalt). Dies ist nicht zuletzt einer qualifizierten

postnatalen Versorgung auch der Kinder mit Fehlbildungen geschuldet.

Eine Fehlbildungserfassung, wie wir sie in Sachsen-Anhalt praktizieren, ist an bestimmte Voraussetzungen gebunden:

Die finanziellen „Ressourcen“, die uns zur Verfügung stehen, werden vor allem durch die Förderung des Ministeriums für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt bereitgestellt. An dieser Stelle möchten wir uns ausdrücklich hierfür bedanken und hoffen, dass trotz des nicht-monetären „Profits“, den unsere Einrichtung schreibt, ein Weiterbestehen auf dieser Basis gewährleistet ist. Ein besonderer Dank gilt in diesem Zusammenhang unserem Ansprechpartner Herrn Dr. Gunkel aus dem Ministerium für Gesundheit und Soziales sowie Frau Ritter aus dem Landesverwaltungsamt.

Eine weitere „Ressource“, die für uns lebenswichtig ist, ist die Örtlichkeit, die uns im Haus 39 an der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität zur Verfügung gestellt wird.

Mit der Entstehung der A.ö.R. erfolgte die Zuordnung des Fehlbildungsmonitoring zur Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität (Dekan Herr Prof. Dr. Roessner), der wir auch vorher bereits organisatorisch zugehörten, somit haben sich für uns keine größeren Änderungen ergeben.

An dieser Stelle möchten wir uns bei den Kollegen der Verwaltung, die wir in Anspruch nehmen dürfen, recht herzlich bedanken. Hierbei möchten wir besonders das Referat für Forschung - Herr Dipl.-Phys. Beust, Frau Mutz - sowie die Mitarbeiter der Personalabteilung erwähnen. Ebenso möchten wir uns bei der Verwaltungsdirektorin des Universitätsklinikums, Frau Dipl.-Wirtsch. Rätzel bedanken.

4.1 Erfassung und Auswertung

Der Jahresbericht 2005 enthält Daten zu Geborenen mit angeborenen Fehlbildungen und Chromosomenstörungen. In der Auswertung berücksichtigt werden nur Geborene aus dem Bundesland Sachsen-Anhalt, d. h. es besteht ein strenger Populationsbezug.

Unter „Geborenen“ werden subsummiert:

- Lebendgeborene,
- Totgeborene,
- medizinisch induzierte Aborte (unabhängig von der Schwangerschaftswoche) und
- Spontanaborte (Auswertung ab der 16. SSW).

Die gemeldeten Fehlbildungen und Anomalien werden entsprechend der (vom Fehlbildungsmonitoring modifizierten) ICD 10 codiert. Hierbei ist z. B. eine Unterteilung in große und kleine Fehlbildungen bzw. Normvarianten möglich.

Dargestellt werden die Gesamtzahl sowie der Anteil der Geborenen mit großen Fehlbildungen im Vergleich zu allen Geborenen in Sachsen-Anhalt. Einen besonderen Stellenwert nehmen Geborene mit sogenannten multiplen congenitalen Anomalien (MCA), d. h. mindestens zwei oder mehr großen Fehlbildungen, ein.

Entsprechend der vom ICBDMs exakt definierten Indikatorfehlbildungen nimmt deren Darstellung in unserem Bericht in bekannter Form einen breiten Raum ein. Soweit

vorhanden, werden die aktuellen Basisprävalenzen vergleichend mit denen von EUROCAT dargestellt. In diesem Jahr haben wir eine Neuberechnung unserer Basisprävalenzen vorgenommen und hierbei die Jahre 1995-2004 berücksichtigt. So können die aktuellen Jahresprävalenzen im Kontext eines vorherigen 10-jährigen Beobachtungszeitraumes beurteilt werden.

Im Kapitel 13 werden Angaben zu Geborenen mit Chromosomenaberrationen, genetischen Erkrankungen, Sequenzen/Assoziationen/Komplexen sowie Embryopathien dargestellt. Des Weiteren nimmt die Analyse der fehlbildungsbedingten Abortinduktionen einen wichtigen Teil ein (Kapitel 14).

Erstmals stellen wir in diesem Jahr die uns übermittelten pränatalen Sonographiebefunde detaillierter dar, wohl wissend, dass wir hier jedoch nicht repräsentativ sein können aufgrund der nicht flächendeckenden Erfassung dieser Befunde.

Letztendlich ermöglichen es die vorliegenden Befunddaten der verschiedenen Einsender umfassende Kasuistiken zu den Kindern und Feten mit angeborenen Fehlbildungen zu erstellen und den Einsendern praxisrelevant für die tägliche Arbeit in Form unsres Berichtes eine Rückkopplung zu geben

4.2 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Das Fehlbildungsmonitoring ist eine Einrichtung zur vollständigen Erfassung angeborener Fehlbildungen im Bundesland Sachsen-Anhalt. Ermöglicht wird unsere Arbeit durch die langjährige freiwillige Mitarbeit der „Einsender“ aus den verschiedensten Einrichtungen.

Es ist uns ein Bedürfnis, uns auf diesem Wege für die gute Zusammenarbeit im letzten Jahr zu bedanken.

An das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt wurden 2.306 Meldungen für Geborene des Jahrganges 2005 übermittelt. Die Anzahl der angelegten Datensätze liegt somit im Bereich des Vorjahres (2004: 2.326). Berücksichtigt werden sowohl Geborene mit großen und kleinen Fehlbildungen als auch Kontrollkinder. Von manchen Kindern liegen mehrere Meldungen aus verschiedenen Einrichtungen vor (z. B. prä- und postnataler Befund).

Wir freuen uns, dass hinsichtlich der Datenqualität ein gleichbleibend hohes Niveau auch für das Jahr 2005 verzeichnet werden kann. Bei der Auswertung aller vorliegenden Datensätze war bei 99,5 % der Geborenen der Geburtsmonat bekannt. Nur in 0,5 % der Fälle ließ sich dieser nicht exakt recherchieren. Dies betraf überwiegend Kontrollkinder. Nur in einem Fall eines Geborenen mit einer großen Fehlbildung war der genaue Geburtsmonat unbekannt.

Bei 215 Geborenen wurde uns das exakte Gestationsalter bei der Geburt nicht übermittelt (9,3 %), wobei hier lediglich 31 Geborene mit großen Fehlbildungen enthalten sind.

Insbesondere bei den Chromosomenaberrationen wird das Alter der Mutter als ein relevanter Parameter beurteilt. Dies wurde uns nur von 68 Geborenen nicht mitgeteilt (2,8 %). Ähnlich häufig wie im Vorjahr wurde uns bei 5,7 % aller Meldungen das Geschlecht nicht übermittelt.

Wie bekannt, bitten wir um Übermittlung der Fehlbildungsmeldungen sowie Mitteilungen zu den Kontrollkindern auf den von uns zur Verfügung gestellten Meldebögen. Diese können z. B. telefonisch abgefordert werden (0391/67 14174).

1. Sie können eine Meldung auf einem „grünen Bogen“ ausfüllen. Die ausführlichen Angaben erfordern das schriftliche Einverständnis der Eltern. Der Meldebogen kann sowohl für Kinder mit großen oder kleinen Fehlbildungen als auch gesunde Kontrollkinder verwendet werden. Beiliegend ist ein Infoblatt für die Eltern enthalten.

2. Sie können eine Meldung auf einem „weißen“ Meldebogen übermitteln. Die enthaltenen Angaben stellen einen „Basisdatensatz“ dar, dessen Übermittlung nicht das schriftliche Einverständnis der Eltern erfordert. Wir bitten um möglichst exakte Beschreibungen der Fehlbildungen sowie um Angabe von PLZ, Gestationsalter, Geburtsmonat und Mutteralter. Auch zusätzliche Angaben, z. B. zu bestehenden Risikofaktoren bzw. zur Medikamenteneinnahme während der Schwangerschaft sind hilfreich.

Sie haben die Möglichkeit, den „weißen“ Meldebogen von unserer Homepage herunter zu laden (<http://www.med.uni-magdeburg.de/fme/zkh/mz/aktuelles/MeldebogenWeiss.pdf>).

3. Sie können als pränatalsonographisch tätiger Gynäkologe einen „Sonographiemeldebogen“ schicken. Jedoch sind auch auf o. g. „weißen“ Bögen Meldungen möglich. Falls Sie im Verlauf auch Angaben zum Ausgang der Schwangerschaft haben, so sind wir an Fakten hierzu auch jederzeit interessiert.

Bei Rückfragen zum Meldeprocedere stehen wir Ihnen jederzeit gerne zur Verfügung!

5 Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten

5.1 Überblick zu eingegangenen Daten aus allen meldenden Einrichtungen

Meldende Einrichtung	Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	Alle gemeldeten Kinder/Feten
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	8	10	11
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	5	8	9
AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt	33	55	59
Asklepios Kreiskrankenhäuser Weißenfels-Hohenmölsen GmbH	2	3	3
Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg	2	2	2
Diakoniekrankenhaus Seehausen gGmbH	-	1	2
Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg	15	15	15
Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Magdeburg	115	127	127
Dr. Reichenbach, Facharzt für Kinderheilkunde und Humangenetik, Halle	1	1	1
Frauenärzte Sachsen-Anhalt, Pränatale Ultraschalldiagnostik	69	70	218
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	1	2	2
Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	6	6	6
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	19	20	21
Klinik St. Marienstift Magdeburg	14	102	339
Klinikum Bernburg gGmbH	5	7	11
Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg gGmbH	8	12	12
Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg gGmbH, Institut für Pathologie	3	3	3
Klinikum Mansfelder Land gGmbH, Haus Eisleben	5	5	7
Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen	5	8	9
Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH	1	1	1
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	40	45	45
Kreisklinik Aschersleben-Staßfurt gGmbH	10	12	13
Kreiskrankenhaus Bitterfeld/Wolfen	13	14	18
Kreiskrankenhaus Burg gGmbH	9	12	12
Kreiskrankenhaus des Bördekreises Neindorf	1	4	54
Kreiskrankenhaus Köthen	5	31	370
Kreiskrankenhaus Schönebeck	18	35	336
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Institut für Humangenetik	1	1	1
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Institut für Pathologie	22	24	25
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Kinderkardiologie	3	3	3
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin	27	28	28
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Universitätsfrauenklinik	48	70	71
OhreKreis-Klinikum Haldensleben	19	103	230
Orthopädische Gemeinschaftspraxis Fiedler und Giesecke, Merseburg	1	3	3
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Institut für Humangenetik	11	13	18
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Institut für Pathologie	21	23	23
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Universitätsfrauenklinik	62	67	69
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	36	38	60
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Zentrum für Kinderheilkunde	80	105	118
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Zentrum für Kinderheilkunde, Stoffwechsellabor	4	4	5
Paul-Gerhardt-Stift Lutherstadt Wittenberg	8	11	11
Praxisgemeinschaft für Pathologie Stendal Dr. Pollak, Dr. Schultz, Dr. Lüders	6	6	6
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	5	5	13
Städtisches Klinikum Dessau	19	26	27
Städtisches Klinikum Dessau, Institut für Pathologie	1	1	1
Städtisches Klinikum Magdeburg	27	80	83
Städtisches Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie	5	5	10
Städtisches Krankenhaus Martha-Maria Halle-Dölau gGmbH	2	3	3

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 Institutionen 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	Altklinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	Altklinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt	Asklepios Kreiskrankenhäuser Weißenfels-Hohenmölsen GmbH	Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg	Diakoniekrankenhaus Seehausen gGmbH	Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	Klinik St. Marienstift Magdeburg	Klinikum Bernburg gGmbH	Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg gGmbH	Klinikum Mansfelder Land gGmbH, Haus Eisleben	Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen	Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle
Altmarkkreis Salzwedel		11	15	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Anhalt-Zerbst		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	6	1
Aschersleben-Staßfurt		-	-	-	-	-	-	-	-	-	8	-	7	-	-	-	-
Bernburg		-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	4	-	-	-	-	-
Bitterfeld		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Bördekreis		-	-	2	-	-	-	-	-	-	10	-	-	-	-	-	-
Burgenlandkreis		-	-	-	1	-	-	3	-	-	-	-	-	-	1	-	1
Dessau		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Halberstadt		-	-	41	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Halle		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	27
Jerichower Land		-	-	-	-	-	-	-	-	2	6	-	-	-	-	-	-
Köthen		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2
Magdeburg		-	-	-	-	-	-	-	-	-	70	-	-	-	-	-	-
Mansfelder Land		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5	-	-	1
Merseburg-Querfurt		-	-	-	-	6	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2
Ohrekreis		1	-	-	-	-	-	-	-	-	9	-	-	-	-	-	-
Quedlinburg		-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	11	-	-	-	-
Saalkreis		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5
Sangerhausen		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	-	-
Schönebeck		-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	2	-	-	-	-	-
Stendal		2	-	-	-	-	3	-	-	25	-	-	-	-	-	-	-
Weißenfels		-	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Wernigerode		-	-	2	-	-	-	-	6	-	-	-	4	-	-	-	-
Wittenberg		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
unbekannt		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
sonstige		1	2	1	-	-	-	1	1	1	2	-	-	-	3	-	2
gesamt pro Klinik		15	17	49	4	6	3	4	7	28	110	6	22	5	8	6	44

Frauenkliniken und Kinderkliniken	Kreisambulanz Aschersleben-Staßfurt gGmbH	Kreisambulanz Bitterfeld/Wolfen	Kreisambulanz Burg gGmbH	Kreisambulanz des Bördekreises Neindorf	Kreisambulanz Köthen	Kreisambulanz Schönebeck	Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Universitätsfrauenklinik	OhreKreis-Klinikum Haldensleben	Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Universitätsfrauenklinik	Paul-Gerhardt-Stift 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 Geburtsmedizin	Hausentbindung	unbekannt
Landkreise																	
Altmarkkreis Salzwedel	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	1	-	1
Anhalt-Zerbst	-	-	-	-	-	-	2	-	2	-	-	6	-	-	-	-	-
Aschersleben-Staßfurt	23	-	-	-	1	4	1	-	8	-	-	-	3	-	-	-	3
Bernburg	-	-	-	-	2	-	3	-	1	-	-	-	-	-	-	-	1
Bitterfeld	-	12	-	-	-	-	2	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-
Bördekreis	-	-	-	7	-	-	-	1	13	-	-	-	3	-	-	-	3
Burgenlandkreis	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5	-	-	-	-	-	1
Dessau	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	19	-	-	-	-	-
Halberstadt	-	-	-	-	-	-	-	-	5	-	-	-	-	-	1	-	1
Halle	-	-	-	-	-	-	49	-	-	-	-	-	-	2	-	-	1
Jerichower Land	-	-	23	-	-	2	-	-	9	-	-	-	5	-	-	-	3
Köthen	-	1	-	-	27	-	5	-	-	-	-	1	-	-	-	1	1
Magdeburg	-	-	-	-	-	2	-	-	86	-	-	-	67	-	5	1	7
Mansfelder Land	-	-	-	-	-	-	7	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Merseburg-Querfurt	-	-	-	-	-	-	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
OhreKreis	-	-	-	-	-	-	-	107	12	-	-	-	22	-	1	1	3
Quedlinburg	-	-	-	-	-	-	3	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-
Saalkreis	-	-	-	-	1	-	5	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-
Sangerhausen	-	-	-	-	-	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Schönebeck	-	-	-	-	-	30	-	-	6	-	-	-	1	-	-	-	1
Stendal	-	-	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	2	-	2
Weißenfels	-	-	-	-	-	-	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Wernigerode	-	-	-	-	-	-	-	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-
Wittenberg	-	1	-	-	-	-	4	-	-	10	-	2	-	-	-	-	-
unbekannt	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
sonstige	-	-	2	-	-	1	-	-	3	1	-	1	2	-	-	-	2
gesamt pro Klinik	23	14	26	7	31	39	94	108	156	11	5	30	103	3	10	3	31

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 Sachsen-Anhalt gemeldet

wurden und die dazugehörige Geburtsklinik. Nicht immer wurde dem Fehlbildungsmonitoring diese Klinik 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

männlich	8.704 Lebend- und Totgeborene
weiblich	8.528 Lebend- und Totgeborene
gesamt	17.232 Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,02

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Abortinduktionen)

männlich	316 Geborene
weiblich	275 Geborene
unbekannt/ unklar	11 Geborene
gesamt	602 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,15

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

männlich	217 Geborene
weiblich	175 Geborene
unbekannt	1 Geborenes
gesamt	393 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,24

Das Geschlechtsverhältnis bei der Geburt, welches auch als sogenanntes sekundäres Geschlechtsverhältnis oder Sexratio bezeichnet wird, schwankt natürlicherweise leicht und liegt weltweit sowie deutschlandweit aktuell bei 1,06. Üblicherweise findet man eine Androtropie.

In Sachsen-Anhalt lag das Geschlechtsverhältnis m : w im Jahr 2005 bei 1,02 und damit niedriger als in den Vorjahren (2004: 1,08; 2003 1,06).

Bei Betrachtung der Anzahl der Geborenen mit großen Fehlbildungen ist im Jahr 2005 eine etwas deutlichere Androtropie als im Vorjahr ersichtlich (2004: 1,06), wobei auch hier Schwankungen auftreten (2003: 1,44). Gleiches gilt für die Geborenen mit kleinen Fehlbildungen.

7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N = 602)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	529	87,8
davon: Lebendgeborene bis zum 7. Lebenstag verstorben	9	(1,5)
davon: Lebendgeborene nach dem 7. Lebenstag verstorben	3	(0,5)
Spontanaborte ab der 16. SSW	9	1,5
induzierte Aborte	60	10,0
Totgeborene	3	0,5
unbekannt	1	0,2
gesamt	602	100

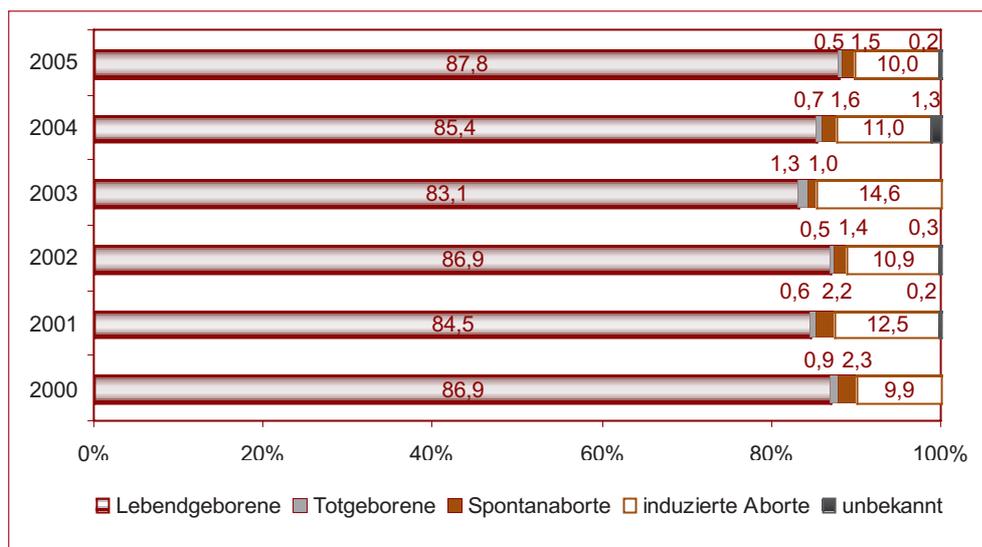


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 2000 bis 2005)

Tabelle und Graphik zeigen, dass der Großteil der Geborenen mit großen Fehlbildungen lebend zur Welt kommt. Im Jahr 2005 lag der Anteil bei 87,8 % und somit leicht über dem Niveau der Vorjahre.

Weiterhin zeigt sich, dass der Anteil induzierter Aborte bei pränatal diagnostizierten Entitäten mit großen Fehlbildungen im Vergleich zu den Vorjahren bereits im Jahr 2004

geringer ausfällt. Dieser Trend bestätigt sich auch 2005, die Rate der induzierten Aborte liegt bei 10,0 %.

Erfreulicherweise ist die Rate der Geborenen mit unbekanntem Schwangerschaftsausgang mit 0,2 % gering. Hierbei handelt es sich zumeist um Fälle pränatal diagnostizierter Fehlbildungen, wo eine Geburt bzw. eine Abort-induktion z. B. außerhalb Sachsen-Anhalts erfolgte.

8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N = 602)

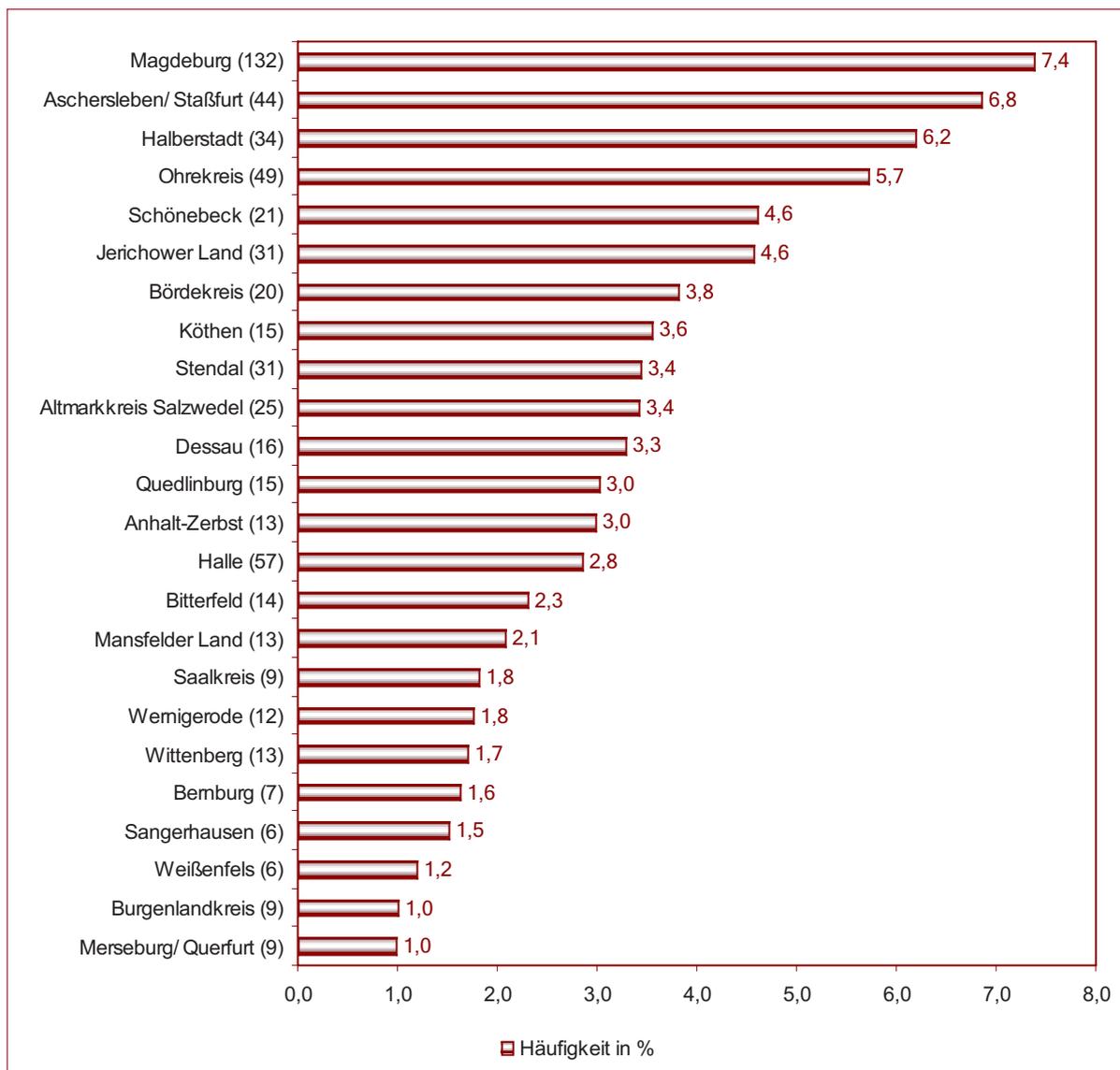


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Großstädte Dessau, Halle und Magdeburg	205	4,8
Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)	397	3,1
Sachsen-Anhalt	602	3,5

Große Fehlbildungen (1995 bis 2004)			
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (CI 95%)	
Großstädte	4,5	4,3 - 4,7	
Landkreise	3,0	2,9 - 3,1	
Region	3,3	3,2 - 3,4	
EUROCAT 1994-2003	2,15	1,15	North East Italy*
		4,47	Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2005 wurden Daten zu 602 Kindern und Feten mit einer oder mehreren großen Fehlbildungen gemeldet. Die Rate der großen Fehlbildungen im Kollektiv aller in Sachsen-Anhalt Geborenen lag somit wie im Vorjahr bei 3,5 %. Diese Fehlbildungsrate liegt minimal oberhalb des Konfidenzintervalles der Jahre 1995-2004, jedoch im europäischen Mittel.

2005 wurde erneut die höchste Fehlbildungsrate in der Stadt Magdeburg beobachtet und mit 7,4 % höher als die des Vorjahres ermittelt (2004: 6,1 %).

Landkreise mit hohen Raten betroffener Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen sind Aschersleben/Staßfurt (6,8 %) sowie Halberstadt (6,2 %).

Auch im Jahr 2005 können Landkreise mit sehr niedrigen Fehlbildungsraten, die unterhalb des europäischen Niveaus liegen, ermittelt werden. So ist die Fehlbildungsrate im Burgenlandkreis sowie in Merseburg/Querfurt mit 1,0 % relativ niedrig, was auf eine Untererfassung in diesen Regionen hindeuten kann.

9 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N = 235)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Großstädte Dessau, Halle und Magdeburg	73	1,7
Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)	162	1,2
Sachsen-Anhalt	235	1,4

Multiple congenitale Fehlbildungen (1995 bis 2004)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (CI 95%)
Großstädte	1,8	1,6 - 1,9
Landkreise	1,4	1,3 - 1,4
Region	1,5	1,4 - 1,5
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Multiple congenitale Anomalien (MCA) werden üblicherweise definiert als das gleichzeitige Auftreten von mindestens zwei angeborenen großen Fehlbildungen bei einem Kind bzw. Feten (Czeizel, 1988).

Die Betrachtung der MCA kann ggf. Hinweise auf ein bestimmtes Fehlbildungsmuster liefern bzw. überzufällig häufig zusammen auftretende Fehlbildungen identifizieren und so die Genese ggf. klären helfen.

Von den 602 gemeldeten Geborenen mit einer oder mehreren großen Fehlbildungen wiesen 235 mindestens zwei auf. Der Anteil liegt somit bei 39,0 % (2004: 46,2 %).

Die MCA-Rate liegt 2005 mit 1,4 % aller Geborenen im Konfidenzbereich der Jahre 1995-2004.

In den Großstädten zeigte sich eine rückläufige Tendenz auf 1,7 % (2004: 2,1 %), ebenso in den Landkreisen auf 1,2 % (2004: 1,5 %). Der im Vorjahr sehr deutliche Unterschied zwischen Großstädten und Landkreisen ist nicht mehr in diesem Maße zu finden.

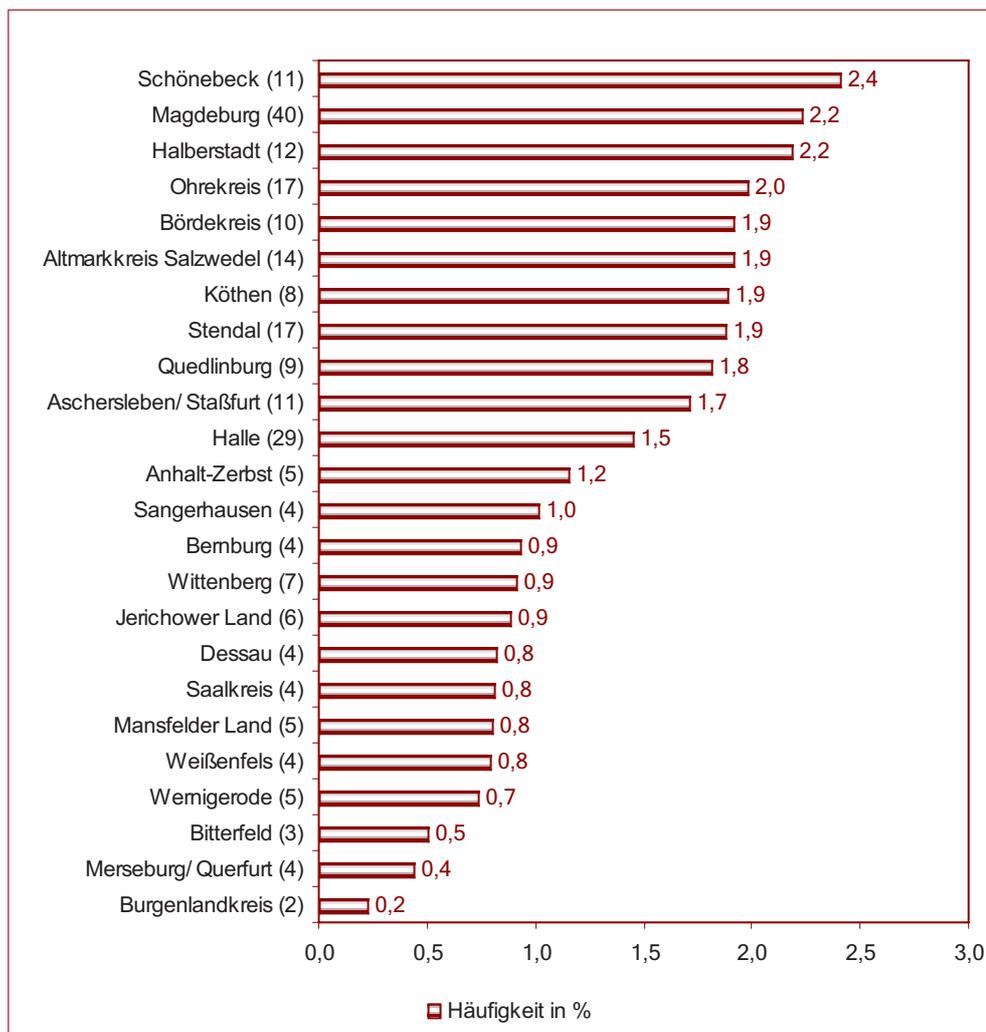


Abb. 3: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

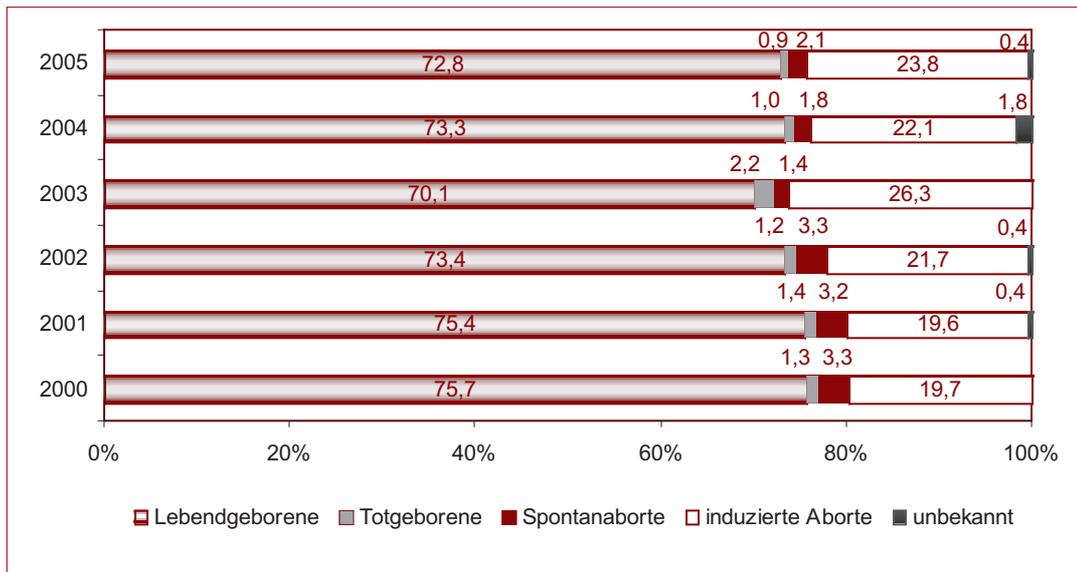


Abb. 4: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich 2000 bis 2005)

Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) werden seltener lebend geboren (72,8 %) im Vergleich zur Gesamtgruppe aller Geborenen mit großen Fehlbildungen (87,8 %) (siehe Abb. 1). Die Rate ist jedoch relativ konstant und liegt im Bereich der Vorjahre (2004: 73,3 %; 2003: 70,1 %).

Bei 23,8 % der Feten mit MCA wurde nach pränataler Diagnosestellung ein Schwangerschaftsabbruch vorgenommen. Bei 2,1 % handelte es sich um Spontanaborte (nach der 16. SSW). Die Zahl der Totgeborenen in Sachsen-Anhalt insgesamt geht zurück sowie auch deren Anteil an den Geborenen mit MCA (0,9 %).

10 Pränatale Sonographiebefunde

Im Jahr 2005 erhielten wir insgesamt 321 Ultraschallbefunde von den pränatalsonographisch tätigen Gynäkologen übermittelt.

Neben überwiegend großen Fehlbildungen wurden uns insgesamt 206 Diagnosen gemeldet, die den sogenannten **sonographischen Softmarkern** zuzuordnen sind. Bekanntermaßen ist der Nachweis von Softmarkern, insbesondere auch mehreren bei einem Feten, mit einem erhöhten Risiko für eine Chromosomenstörung bzw. sonstige große Fehlbildungen vergesellschaftet.

Folgende Softmarker wurden gemeldet: (Mehrfachnennungen möglich)

pränatale Sonographiebefunde	Anzahl der Diagnosen
Pyelektasie/Hydronephrose	43
singuläre Nabelschnurarterie	39
white spots	38
Plexus choroideus Zysten	18
sergrößerte Nackentransparenz	17
Hydrops fetalis	16
leichte Ventrikelerweiterung	13
Verkürzung der Röhrenknochen	8
Nackenödem/Hygroma colli	7
auffällige Kopfform, z. B. lemon sign	3
echogener Darm	3
hypoplastisches Nasenbein	1

Softmarkerbefunde bei Kindern/Feten mit ausgewählten Chromosomenstörungen:

Von den 19 Geborenen mit **Down-Syndrom** liegen sechs Befunde zu sonographischen Softmarkern vor, welche dann z. T. Anlass waren, eine weiterführende Diagnostik einzuleiten:

- 1 x vergrößerte Nackentransparenz
- 1 x Nackenödem
- 1 x Ventriculomegalie
- 1 x Hydrops fetalis

Zwei Feten wiesen jeweils drei Softmarker auf:

- 1 x Plexuszysten + singuläre Nabelschnurarterie + Pyelektasie
- 1 x Plexuszysten + white spots + Pyelektasie

Erstmals wollen wir in unserem Jahresbericht diese Befunde in Zusammenschau mit den Informationen zu den uns übermittelten postnatalen Befunden darstellen.

Von den übrigen 13 Geborenen ist uns das Ergebnis eines eventuell durchgeführten Ultraschalles nicht mitgeteilt worden.

Von den sieben Geborenen mit **Edwards-Syndrom** sind uns folgende Befunde zu sonographischen Softmarkern mitgeteilt worden:

- 1 x Plexuszyste
- 1 x singuläre Nabelschnurarterie
(bei diesem Kind wurde die Diagnose Trisomie 18 jedoch erst postnatal gestellt)

Bei drei Geborenen war der Nachweis einer Herzfehlbildung zu führen (1 x zusammen mit Extremitätenfehlbildungen und Omphalocele). In zwei Fällen ist uns das Ergebnis des Ultraschalls nicht übermittelt worden.

2005 wurde ein Geborenes mit **Patau-Syndrom** gemeldet. Es liegen keine Angaben zu auffälligen Softmarkern im Ultraschall vor. Hier war der Nachweis einer beidseitigen Lippen-Kiefer-Gaumenspalte wegweisend, eine invasive Pränataldiagnostik durchzuführen.

Zwei Geborene wiesen im Jahr 2005 ein **Turner-Syndrom** (45, X0) auf. In beiden Fällen war pränatalsonographisch ein Nackenödem gesehen worden. In einem Fall wurde daraufhin die Schwangerschaft beendet. Das zweite Kind wurde in Kenntnis der Diagnose ausgetragen und in der 30. SSW mit einem Gewicht von 1300 g geboren worden.

Bei den zwei gemeldeten Fällen mit zytogenetisch gesichertem **Klinefelter-Syndrom** (47,XXY) handelt es sich ebenfalls um ein Lebendgeborenes (Diagnose nach Amniocentese gestellt, Ultraschallbefund nicht bekannt) sowie um einen induzierten Abort. Hier wurde in der 10. SSW eine erhöhte Nackentransparenz gemessen und die Schwangerschaft daraufhin beendet. Im Abortmaterial ließ sich o. g. Diagnose sichern.

Eine **Triploidie** (1 x 69,XXX; 1 x 70,XXY+16; 1 x atypisch mit 68,XX) wurde im Jahr bei drei Geborenen festgestellt (jeweils induzierte Aborte). Einmal ist uns das Ergebnis des Pränatalultraschalles nicht mitgeteilt worden.

Festgestellt wurde bei zwei Fällen:

- 1 x Hygroma colli + fehlendes Nasenbein
- 1 x Ventriculomegalie + white spot + banana sign + Extremitätenfehlbildungen

Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall)	Anzahl gemeldeter auffälliger Feten	Anzahl der bei diesen Feten postnatal bestätigten Befunde
Zystennieren	13	8
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	14	13
Omphalocele (Exomphalos)	9	9
Linksherzhypoplasie-Syndrom	7	4
congenitale Hydrocephalie	8	6
Gastroschisis	6	6
Transposition der großen Gefäße (TGA) (vollständig)	5	4
Spina bifida	5	5
Nierenagenesie, einseitig	4	2
Prune-belly-Sequenz	4	2
Fallot` Tetralogie	3	2
Anencephalie	3	3
Koarktation der Aorta (Aortenisthmusstenose)	1	1
Arhinencephalie/Cyclopie/Holoprosencephalie	1	1
angeborene Zwerchfellhernie, einseitig	1	1
Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)	1	1

Neben den Softmarkern wurden auch Indikatorfehlbildungen sowie andere große Fehlbildungen im Ultraschall diagnostiziert und uns als Befund von den Gynäkologen übermittelt. Nicht immer ließ sich ein Geborenes im Weiteren entsprechend dem Pränatalbefund zuordnen. In einigen Fällen war auch eine unterschiedliche Diagnose postnatal offensichtlich. So war z. B. bei einer pränatal vermuteten einseitigen Nierenagenesie eine Beckenriere und bei pränatalem V. a. Fallot` Tetralogie lediglich ein Rechtsaortenbogen auffällig.

Bei den übrigen Pränataldiagnosen (außer o. g. Indikatorfehlbildungen) dominieren überwiegend cardiale Fehlbildungen, wie z. B. allgemein V. a. Vitium cordis, Rechtsaortenbogen oder VSD. Des Weiteren sind höhergradige dilatative Uropathien sowie der Klumpfuß häufig gestellte sonographische Diagnosen.

11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

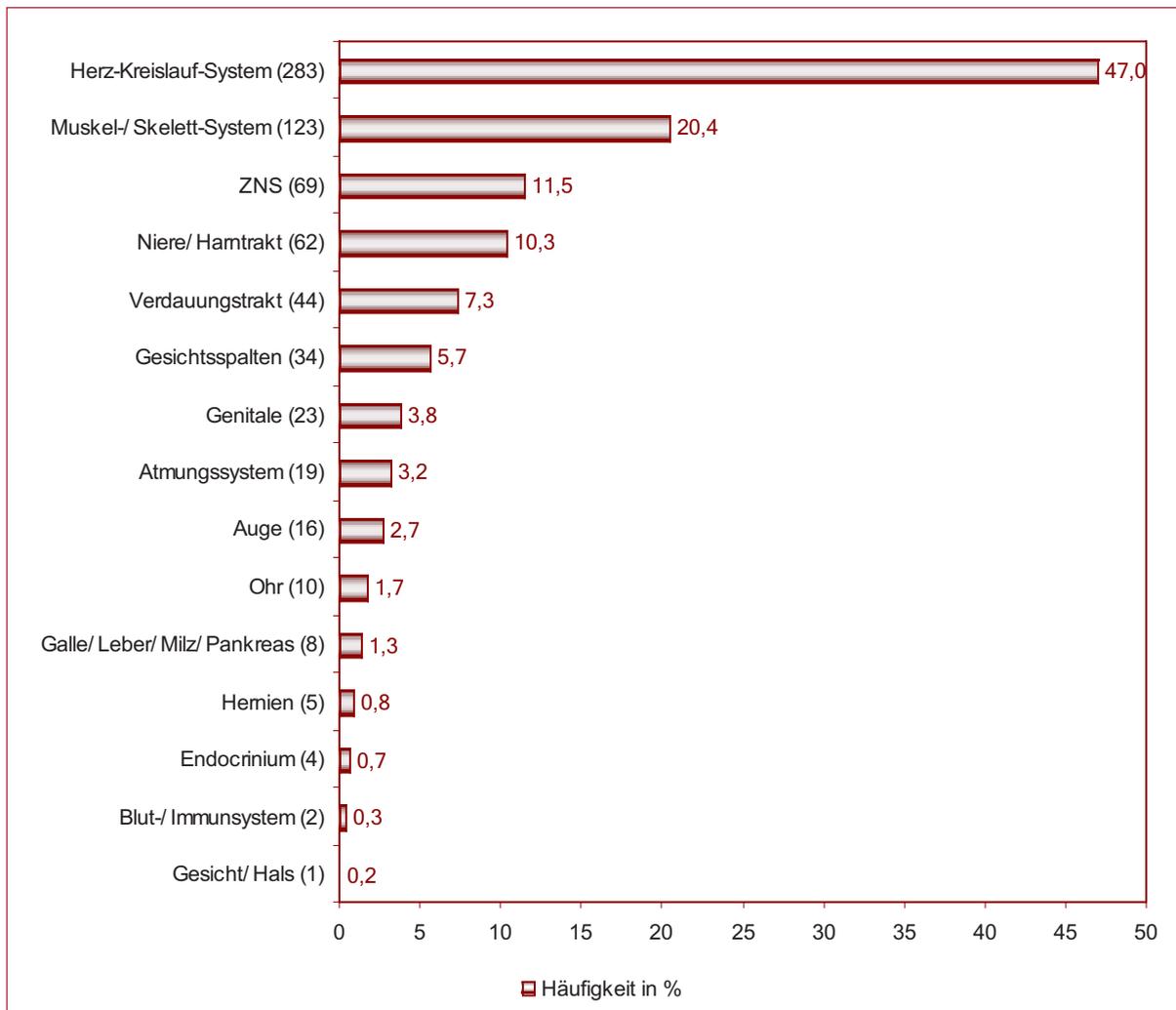


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

Fehlbildungen des Herz-Kreislauf-Systems sind auch im Jahr 2005 am häufigsten aufgetreten. Ihr Anteil an den beobachteten großen Fehlbildungen ist sogar gegenüber dem Vorjahr um 8,1 % auf insgesamt 47,0 % angestiegen. Ursächlich hierfür ist zum einen ein besseres Meldeverhalten zu vermuten sowie ein häufigeres Screening auf diese Fehlbildungen z. B. unmittelbar nach der Geburt. Fehlbildungen des Muskel-/Skelett-Systems traten in gleicher Häufigkeit wie 2004 auf.

Die übrigen Organsysteme sind in ihrer Häufigkeit im Jahr 2005 fast unverändert zu den Vorjahren zu sehen.

Etwas seltener als im Vorjahr wurden Anomalien endocriner Organe (-2,1 %) (z. B. angeborene Hypothyreose) sowie der Niere bzw. des Harntraktes (-5,4 %) beobachtet. Ebenso traten Fehlbildungen des ZNS (-1,2 %) etwas seltener auf. Der Anteil der orofacialen Spaltbildungen liegt unverändert im Bereich von 5,5 % bis 5,7 %.

Die häufigsten Einzeldiagnosen 2005 (nur große Fehlbildungen)

	ICD 10	Diagnose	Kinder/Feten 2005	
			Anzahl	Prävalenz /10.000
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (incl. offenes Foramen ovale)	166	95,9
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	82	47,4
3.	Q02.	Microcephalie	40	23,1
4.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	37	21,4
5.	Q62.3	sonstige obstruktive Defekte des Nierenbeckens und des Ureters (Dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele)	28	16,2
6.	Q65.3 Q65.4 Q65.5	angeborene Subluxation des Hüftgelenkes, einseitig/beidseitig/ o. A. der Seitigkeit	28	16,2
7.	Q37.	Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	20	11,6
8.	Q90.0 Q90.2 Q90.9	Down-Syndrom (Trisomie 21)	19	11,0
9.	Q69.	Polydactylie (präaxial/postaxial)	18	10,4
10.	Q54.1 Q54.2 Q54.3 Q54.8 Q54.9	Hypospadie (ohne glanduläre/coronare)	15	8,7
11.	Q25.0	Offener Ductus arteriosus (hämodynamisch wirksam)	14	8,1
12.	Q21.3	Fallot` Tetralogie	11	6,4
12.	Q25.4	sonstige angeborene Fehlbildungen der Aorta (Hypoplasie, Rechtsaortenbogen, reitende Aorta)	11	6,4
12.	Q43.3	angeborene Fehlbildungen, die die Darmfixation betreffen (Malrotation, Mesenterium ileocolicum commune)	11	6,4
12.	Q03.	congenitale Hydrocephalie	11	6,4
12.	Q65.0 Q65.1	angeborene Luxation des Hüftgelenks (einseitig/beidseitig)	11	6,4
17.	Q22.1	angeborene Pulmonalklappenstenose (Pulmonalstenose, valvulär/ supravalvulär)	10	5,8
17.	Q62.1	angeborene Stenose des Ureters	10	5,8
19.	Q33.1	Segmentationsdefekte der Lunge	9	5,2
19.	Q61.4	Nierendysplasie (einseitig/beidseitig)	9	5,2
19.	Q79.2	Omphalocele	9	5,2

2005 wurden erneut der Vorhofseptumdefekt sowie der Ventrikelseptumdefekt als die häufigsten angeborenen Fehlbildungsdiagnosen gefunden. Hierbei liegt die Prävalenz noch oberhalb der der Vorjahre, was auf eine bessere Erfassung schließen lässt. Fehlbildungen, die nach der Geburt im Sonographie-screening erkannt werden, wie z. B. Hüftluxation und

-subluxation sowie die dilatative Uropathie oder die Ureterstenose wurden ebenfalls oft gemeldet. Die Gastroschisis, die Spina bifida sowie die einseitige Nierenagenesie, welche im Vorjahr vergleichsweise häufig auftraten, sind im Jahr 2005 nicht unter den o. g. häufigsten Diagnosen zu finden. Dafür liegt die Fallot` Tetralogie innerhalb der Gruppe der Fehlbildungen mit hoher Prävalenz.

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 Craniorhachischisis, 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. Exkludiert 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 Geruchsnerve 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 Catel-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 oesophago-tracheale 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 Syndactylii 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 haben. 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 Magdeburg	1	2,3	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Aschersleben/Staßfurt 1 x Bördekreis 1 x Halberstadt 2 x Mansfelder Land 1 x Quedlinburg	8	6,1	↓
Sachsen-Anhalt:	9	5,2	↓

Neuralrohrdefekte (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	11,4	7,6 - 15,3
Landkreise	10,7	8,7 - 12,6
Region	10,8	9,1 - 12,6
EUROCAT 1994-2003	8,57	2,59 ECEMC (Spain)* 25,25 Mainz (Germany)**

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

Bedingt durch die niedrigen Prävalenzen für die Anencephalie und die Spina bifida im Jahr 2005 zeigt sich insgesamt für die Neuralrohrdefekte mit **5,2 pro 10.000 Geborene** eine **Jahresprävalenz**, welche die niedrigste seit 1995 darstellt (Abb. 6).

Insbesondere in den Großstädten liegt die Prävalenz deutlich unterhalb des Basisbereiches.

Im Vergleich mit den europäischen Daten ordnet sich die aktuelle Prävalenz im unteren Drittel aller EUROCAT-Register ein.

zusätzliche Angaben:

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

Betrachtet man bei den Neuralrohrdefekten die Anzahl der Lebendgeborenen, so erkennt man, dass diese Rate, trotz einiger Schwankungen, relativ konstant ist.

Ein bis zwei Lebendgeborene mit einem Neuralrohrdefekt, am häufigsten Spina bifida, pro 10.000 Geborene werden im Mittel in Sachsen-Anhalt beobachtet (Abb. 7).

Inwieweit die aktuell deutlich niedrigere Gesamtprävalenz im Jahr 2005 durch eine von den Frauen konsequent durchgeführte perikonzeptionelle Folsäureprophylaxe bedingt ist, ist uns im Einzelnen nicht bekannt.

Allerdings sei auch darauf hingewiesen, dass bei angeborenen Fehlbildungen durchaus größere Jahresschwankungen zu beobachten sind - für das erste Halbjahr 2006 liegen dem Fehlbildungsmonitoring beispielsweise bereits acht Meldungen von Geborenen mit Neuralrohrdefekt vor.

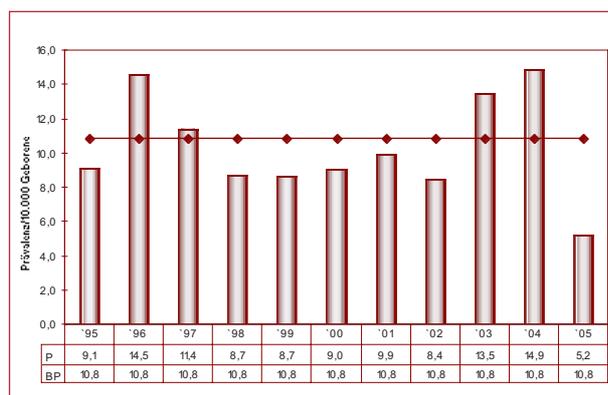


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1995

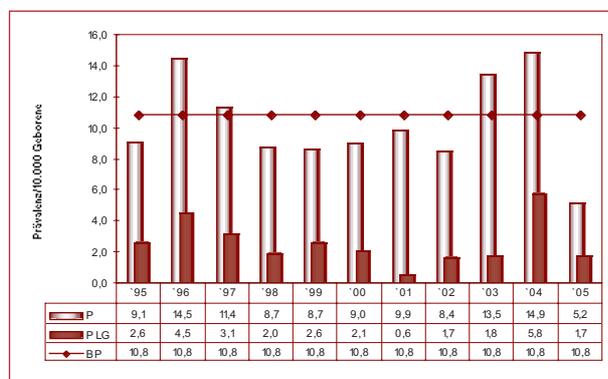


Abb. 7: Entwicklung der Gesamtprävalenz der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit einem Neuralrohrdefekt pro 1.924 Geborene beobachtet.

12.2 Anencephalie (Q00.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Magdeburg	1	2,3	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Aschersleben/ Staßfurt	3	2,3	↔
Sachsen-Anhalt:	4	2,3	↔

Anencephalie (1995 bis 2004)			
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene	
Großstädte	2,4	0,6 - 4,1	
Landkreise	3,3	2,2 - 4,4	
Region	3,1	2,2 - 4,1	
EUROCAT 1994-2003	3,06	0,32 7,45	ICMAC (Italy)* CARIS Wales (UK)**

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

Im Jahr 2005 wurden vier Fälle mit einer Anencephalie gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** von **2,3 pro 10.000 Geborene** liegt im Basisbereich der Jahre 1995-2004 sowie im mittleren europäischen Niveau.

zusätzliche Angaben:

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

Informationen zu einer durchgeführten nichtinvasiven Pränataldiagnostik liegen uns von den vier gemeldeten Fällen nicht vor. Einmal sei eine Amniocentese mit unauffälligem Befund erfolgt.

Diagnoseweisend und dann auch ausschlaggebend für die Entscheidung, die Schwangerschaft vorzeitig zu beenden, war in drei Fällen der Nachweis der Anencephalie durch pränatalen Ultraschall zwischen der 9. und 21. SSW. In einem Fall wurde eine Linksherzhypoplasie gesehen, die Anencephalie dann bei der Obduktion beschrieben.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fehlbildungssyndrom mit: hypoplastischem Linksherzsyndrom (Aorten- und Mitralatriesie), Asplenie, Exophthalmus
- Fehlbildungssyndrom mit: Lippen-Kiefer-Gaumen-spalte bds., Anotie, Anophthalmie, fehlendes Nasenbein
- Kastenthorax, hochgradige Lungenhypoplasie, craniofaciale Dysmorphie, Rechtsherzhypertrophie

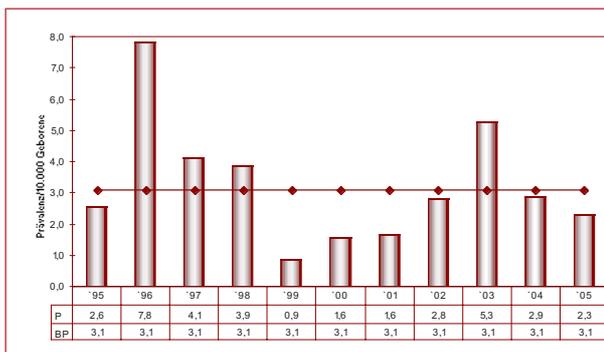


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Anencephalie pro 4.329 Geborene beobachtet.

12.3 Spina bifida (Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Bördekreis 1 x Halberstadt 2 x Mansfelder Land 1 x Quedlinburg	5	3,8	↓
Sachsen-Anhalt:	5	2,9	↓

Spina bifida (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	6,4	3,5 - 9,3
Landkreise	5,8	4,4 - 7,3
Region	6,0	4,7 - 7,2
EUROCAT 1994-2003	4,50	1,92 ECEMC (Spain)* 18,77 Mainz (Germany)**

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

Erfreulicherweise war die Anzahl der Geborenen mit Spina bifida im Jahr 2005 mit fünf Fällen sehr gering, insbesondere im Vergleich zu 2004, als wir 18 Fälle verzeichneten.

Die **Jahresprävalenz** von **2,9 pro 10.000 Geborene** liegt somit deutlich unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1995-2004 und auch im untersten Bereich der EUROCAT-Prävalenzen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborene 2 x induzierte Aborte
Geschlecht	2 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 2 x isoliert

In vier Fällen haben wir die Meldung erhalten, dass die Spina bifida im Pränatalultraschall zwischen der 18. und 29. SSW erkannt wurde (banana sign, Ventriculomegalie bzw. Hydrocephalus).

Von einer Schwangeren wurde über eine schwer einstellbare Epilepsie berichtet. Eine hochdosierte Folsäureprophylaxe mit 5mg/d sei durchgeführt worden, es ist jedoch nicht bekannt, ob dies auch bereits bei Eintritt der Schwangerschaft realisiert wurde. Das Kind mit Spina bifida wurde lebend geboren und wies eine lumbosacrale Myelomeningocele ohne Hydrocephalus auf.

Bei zwei Fällen wurde über das Auftreten einer Spina bifida bei Familienangehörigen berichtet.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Arnold-Chiari-Malformation II, Hydrocephalus
- Kleinhirnhypoplasie
- Microcephalie

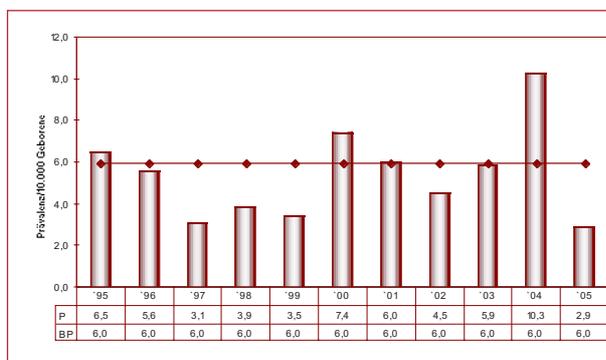


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Spina bifida pro 3.463 Geborene beobachtet.

12.4 Encephalocèle (Q01.)

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

Encephalocèle (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,0	1,0 - 5,0
Landkreise	1,7	0,9 - 2,4
Region	2,0	1,2 - 2,7
EUROCAT 1994-2003	1,22	0,17 Zagreb (Croatia)* 2,99 Auvergne (France)**

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

Wie bereits im Jahr 2000 ist auch in 2005 kein Geborenes mit einer Encephalocèle gemeldet worden.

Es handelt sich um einen Neuralrohrdefekt mit offensichtlich deutlichen Prävalenzschwankungen über die letzten 10 Jahre.

Die Basisprävalenz von 2,0 pro 10.000 Geborene liegt jedoch im europäischen Mittel.

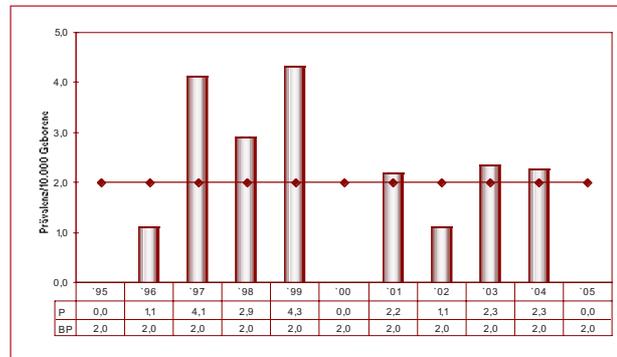


Abb. 10: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocèle in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit Encephalocèle beobachtet.

12.5 Microcephalie (Q02.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle 9 x Magdeburg	11	25,7	↑
Landkreise: 4 x Aschersleben/ Staßfurt 2 x Bernburg 1 x Bitterfeld 1 x Bördekreis 2 x Halberstadt 2 x Köthen 1 x Merseburg/ Querfurt 12 x Ohrekreis 2 x Quedlinburg 2 x Stendal	29	22,3	↑
Sachsen-Anhalt:	40	23,1	↑

Microcephalie (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	11,8	7,9 - 15,7
Landkreise	10,2	8,3 - 12,1
Region	10,5	8,8 - 12,2
EUROCAT 1994-2003	1,81	0,14 Sweden* 8,11 Saxony-Anhalt (Germany)**

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

Im Jahr 2005 wurde bei 40 Geborenen ein Microcephalus mitgeteilt bzw. im Fehlbildungsmonitoring an Hand des bei der Geburt vorliegenden Kopfumfanges in Bezug zum aktuellen Gestationsalter als Microcephalus bewertet.

Die Prävalenz liegt deutlich oberhalb der Basisprävalenz der Jahre 1995-2004. Diese Zunahme ist auf das aktualisierte Auswertungsverfahren der uns gemeldeten Kopfumfänge zurückzuführen. In diesem Jahr wurde erstmalig jeder Kopfumfang, der unterhalb der 3. Perzentile der Altersnorm bzw. der Norm in Beziehung zum Gestationsalter angesiedelt ist per definitionem als Microcephalus gewertet. Somit ist ein Vergleich mit vorherigen Daten nicht aussagefähig und erst in den nächsten Jahren verlässlich.

Die ermittelte **Jahresprävalenz von 23,1 pro 10 000 Geborene** liegt im europäischen Vergleich deutlich über den Werten der anderen EUROCAT-Zentren.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	40 x Lebendgeborene
Geschlecht	22 x männlich 18 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	24 x MCA 16 x isoliert

Bei allen Kindern mit Microcephalus handelt es sich um Lebendgeborene. Das Geschlechtsverhältnis betrug 1,2 : 1 zugunsten der Knaben.

Bei 16 Geborenen wurde der Microcephalus isoliert beobachtet, bei 24 Kindern assoziiert mit weiteren Fehlbildungen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Nijmegen-breakage-Syndrom (Chromosomeninstabilitätssyndrom auf Grundlage einer Genmutation)
- Klinefelter-Syndrom mit: Foramen ovale, PDA
- Alkoholembryopathie
- Alkoholembryopathie mit: Pierre-Robin-Syndrom, Spalte des harten und weichen Gaumens, polycystische Nieren, Mikro- und Retrognathie, Fehlbildung des Gehirns
- Fallot` Tetralogie
- Lumbosakrale Spina bifida
- Gastroschisis mit Diastema, Hämangiom
- VSD
- PDA bei Reifgeborenen
- Orofaciale Spalten
- Angeborene Hodentorsion
- Nondescensus testis bds.
- Ductus omphaloentericus
- Hüftgelenkssubluxation bds.
- Pes equinovarus congenitus

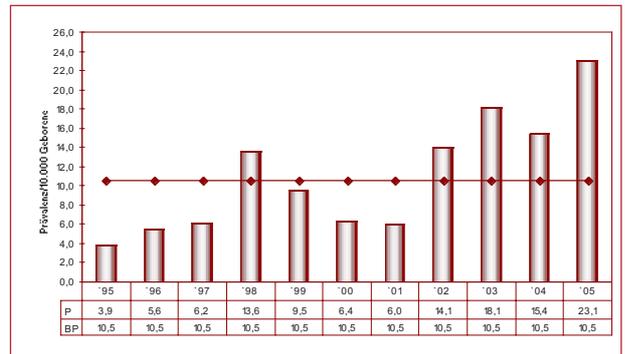


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein Microcephalus pro 433 Geborene beobachtet.

12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Dessau 2 x Halle	3	7,0	↔
Landkreise: 1 x Bördekreis 1 x Halberstadt 1 x Köthen 1 x Merseburg/ Querfurt 1 x Ohrekreis 1 x Quedlinburg 1 x Schönebeck 1 x Stendal	8	6,1	↔
Sachsen-Anhalt:	11	6,4	↔

Congenitale Hydrocephalie (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	9,1	5,7 - 12,5
Landkreise	7,7	6,0 - 9,3
Region	8,0	6,5 - 9,5
EUROCAT 1994-2003	5,01	0,65 Galway (Irland)* 18,45 Mainz (Germany)**

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

Der congenitale Hydrocephalus ist im Jahr 2005 von elf Geborenen gemeldet worden. Es zeigen sich somit keine größeren Schwankungen über die letzten 10 Jahre.

Die **Jahresprävalenz** von **6,4 pro 10.000 Geborene** liegt knapp unterhalb des Basisbereiches der Jahre 1995-2004 und im mittleren Bereich verglichen mit den EUROCAT-Zentren. Diese weisen jedoch eine sehr große Schwankungsbreite für den Hydrocephalus auf.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborene 5 x induzierte Aborte
Geschlecht	4 x männlich 6 x weiblich 1 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	8 x MCA 3 x isoliert

Der congenitale Hydrocephalus wurde bei acht uns mitgeteilten Fällen pränatal durch Ultraschall zwischen der 12. und 28. SSW erkannt.

Ein Fet wies neben einer Ventriculomegalie eine erhöhte Nackentransparenz auf - bei der Amniocentese konnte eine Trisomie 21 diagnostiziert werden. Die Schwangerschaft wurde in der 22. SSW beendet.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fehlbildungssyndrom mit: Kleeblattschädel, Balkenhypoplasie, Microphthalmus, Rectusdiastase, Finger- bzw. Extremitätenfehlstellungen
- Fehlbildungskomplex mit: Omphalocele, Ekstrophie der Harnblase, Prostataaplasie, Colonatresie, Spina bifida occulta, weitere Wirbelsäulendeformitäten, Pes equinovarus congenitus, Penisverdopplung
- Down-Syndrom mit: AV-Kanal-Defekt, Arteria lusoria, Meckelsches Divertikel, Segmentationsstörung der Lunge
- Larsen-Syndrom (V. a.): Hüftdysplasie, Pes equinovarus congenitus, Dandy-Walker-Zyste
- Schizencephalie, Blockwirbel HWK 5, Gallengangsdysplasie, PDA
- Balkenagenesie, septooptische Dysplasie
- Gastroschisis
- Pulmonalarterienstenose, Rechtsherzhypertrophie, generalisierte pulmonale Lymphangioektasie, Arteria lusoria, Darmlageanomalie

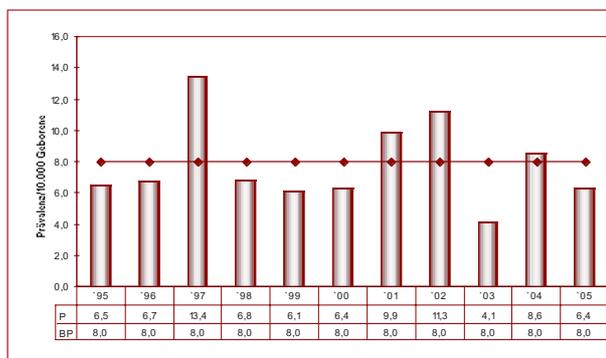


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein congenitaler Hydrocephalus pro 1.574 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle	1	2,3	↔
Landkreise:	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt:	1	0,6	↓

Arhinencephalie/Holoprosencephalie (1995 bis 2004)			
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene	
Großstädte	1,7	0,2 - 3,2	
Landkreise	1,3	0,6 - 2,0	
Region	1,4	0,8 - 2,0	
EUROCAT 1994-2003	1,32	0,29	Wielkopolska (Poland)*
		3,88	Mainz (Germany)**

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

Nachdem im Jahr 2004 eine sehr hohe Prävalenz für die o. g. Fehlbildung gesehen werden konnte, ist in diesem Jahr mit einer **Jahresprävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene** ein Wert deutlich unterhalb der Basisprävalenz zu erkennen. Lediglich ein Geborenes mit einer Holoprosencephalie/Cyclopie wurde gemeldet.

Im Vergleich mit den EUROCAT-Daten ist die Prävalenz in 2005 auch als sehr niedrig einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x induzierter Abort
Geschlecht	1 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x MCA

Bei dem gemeldeten Fall wurde in der 21. SSW mittels Ultraschall eine Cyclopie festgestellt und daraufhin eine Abruption vorgenommen.

Die Schwangere war zu diesem Zeitpunkt 18 Jahre alt. Relevante anamnestische Besonderheiten lagen nicht vor.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Cyclopie mit Proboscis und Synophthalmie, Microstomie, Microglossie, Uvula bifida, Nebennierenhypoplasie, Hydronephrose

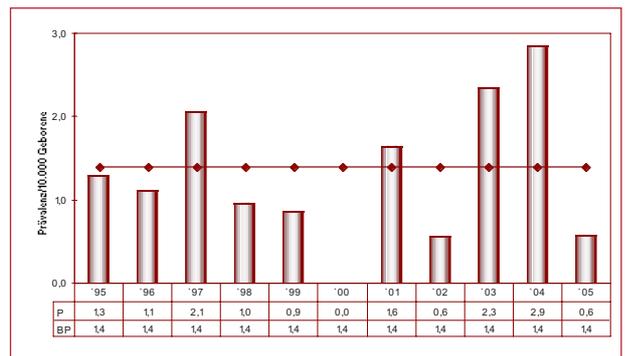


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein Fall von Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 17.315 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	0,0	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Halberstadt	2	1,5	↑
Sachsen-Anhalt:	2	1,2	↗

Anophthalmie/Microphthalmie (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,7	-0,3 - 1,6
Landkreise	0,7	0,2 - 1,3
Region	0,7	0,3 - 1,2
EUROCAT 1994-2003	1,13	0,29 Norway* 3,13 Odense (Denmark)**

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

Die seltene Fehlbildung einer Anophthalmie bzw. Microphthalmie wurde in 2005 2-mal aus den Landkreisen gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** von **1,2 pro 10.000 Geborene** liegt im Konfidenzbereich der Basisprävalenz der Jahre 1995-2004 sowie im europäischen Mittel.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
Geschlecht	1 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA

In beiden Fällen wurde uns mitgeteilt, dass eine sonographische Untersuchung in der Schwangerschaft mit pathologischem Befund erfolgt sei.

Bei dem lebend geborenen Kind mit den unten genannten multiplen Fehlbildungen wurde pränatal der Verdacht auf das Vorliegen einer Skelettanomalie sowie einer Ventriculomegalie geäußert (24. SSW). Postnatal wurde ein Microphthalmus festgestellt.

Bei dem zweiten Feten war die in der 15. SSW offensichtliche Anencephalie Anlass, die Schwangerschaft vorzeitig zu beenden. Erst bei der Obduktion wurde eine Anophthalmie sowie eine Anotie diagnostiziert. Ob für diesen Feten ein pathologischer Triple-Test vorlag, ist uns nicht bekannt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fehlbildungssyndrom mit: Kleeblattschädel, craniofacialer Dysplasie, Balkenhypoplasie, Rektusdiastase, Überstreckbarkeit der Finger, Deviation der Finger und des Beines
- Anencephalus, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bds., Anotie, fehlendes Nasenbein

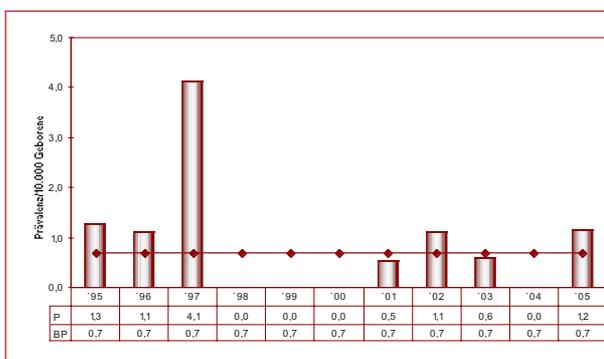


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Anophthalmie/Microphthalmie pro 8.658 Geborene 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	0,0	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Sangerhausen	2	1,5	↔
Sachsen-Anhalt:	2	1,2	↔

Microtie/Anotie (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,3	0,0 - 2,7
Landkreise	1,3	0,6 - 2,0
Region	1,3	0,7 - 1,9
EUROCAT 1994-2003	1,09	0,13 North Thames (UK)* 4,52 Finland**

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

Wie im letzten Jahr wurden uns zwei Fälle einer Anotie/Microtie, wiederum nur aus den Landkreisen, übermittelt.

Die **Jahresprävalenz von 1,2 pro 10.000 Geborene** ist somit wieder in den Bereich der Basisprävalenz der Vorjahre einzuordnen.

Im Europavergleich liegt die Prävalenz für die Anotie/Microtie im unteren bis mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
Geschlecht	1 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA

Ein Fet mit Anencephalie, welche in der 15. SSW sonographisch erkannt wurde, wies neben einer Anotie auch eine Anophthalmie auf. Dies wurde jedoch erst bei der Obduktion gesehen.

Bei dem zweiten Kind handelte es sich um ein Lebendgeborenes der 39. SSW mit einer Microtie sowie einem verschlossenen äußeren Gehörgang. Weitere anamnestische bzw. Daten aus der Schwangerschaft sind uns nicht bekannt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fehlbildungssyndrom mit: Anencephalie, Anophthalmie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bds., fehlendes Nasenbein
- Atresie des äußeren Gehörganges

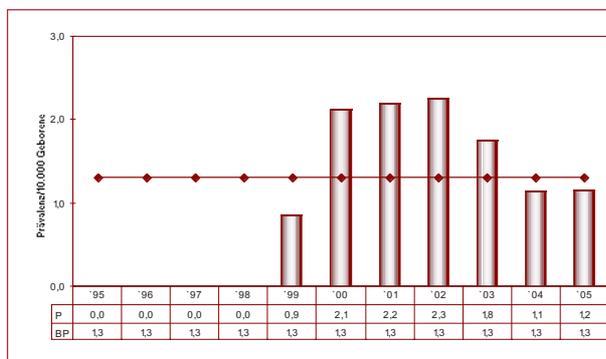


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Microtie/Anotie pro 8.658 Geborene beobachtet.

12.10 Fallot` Tetralogie (Q21.3)

	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 Altmarkkreis Salzwedel 3 x Bördekreis 3 x Ohrekreis 1 x Stendal	8	6,1	↑
Sachsen-Anhalt:	11	6,4	↑

Fallot` Tetralogie (1995 bis 2004)			
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene	
Großstädte	2,7	0,8 - 4,6	
Landkreise	2,7	1,7 - 3,7	
Region	2,7	1,8 - 3,6	
EUROCAT 1994-2003	2,89	1,57	Merseyside & Cheshire (UK)*
		6,49	NORCAS (UK)**

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

Die höchste **Jahresprävalenz** für die Fallot` Tetralogie seit 1995 wurde im Jahr 2005 mit **6,4 pro 10.000 Geborene** beobachtet.

In zehn Fällen handelte es sich um Lebendgeborene. Das Geschlechtsverhältnis ist ausgeglichen.

In diesem Jahr zeigt sich eine ähnliche Prävalenz in den Großstädten und Landkreisen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	10 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort
Geschlecht	5 x männlich 5 x weiblich 1 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	8 x MCA 3 x isoliert

Von drei Geborenen wurde uns mitgeteilt, dass die Fallot`Tetralogie pränatalsonographisch zwischen der 12. und 27. SSW erkannt wurde.

In einem Fall wurde daraufhin eine Chorionzottenbiopsie durchgeführt und ein CATCH 22-positiver Befund nachgewiesen. Diese Schwangerschaft wurde in der 14. SSW vorzeitig beendet.

Mögliche Untersuchungsbefunde des Kindes mit CHARGE-Assoziation liegen uns leider nicht vor.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- CHARGE-Assoziation (V. a.) mit: Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bds., Iris- und Opticuskolobom, Ohrmuscheldysplasie und tief ansetzenden Ohren, Micropenis, Vier-Finger-Furche
- Down-Syndrom
- Fetopathia diabetica mit: Makrosomie, Rechtsaortenbogen
- Aortenklappeninsuffizienz, Rechtsaortenbogen, multiple systemico-pulmonale Kollateralen
- CATCH 22: zervikaler Rechtsaortenbogen, Persistenz linke obere Hohlvene, PFO, Nabelhernie, weiter Mamillenabstand, sek. Hypothyreose
- Di George-Syndrom, CATCH 22
- Hypospadias coronaria
- Microcephalie

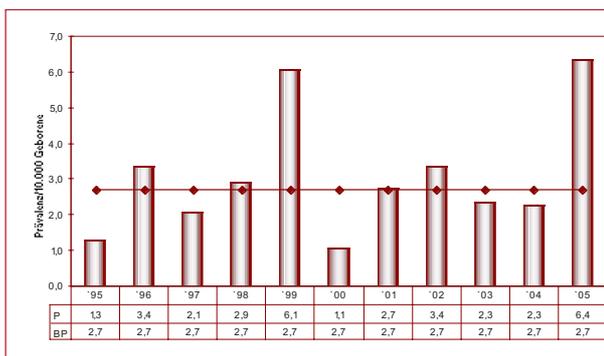


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot` Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Fallot` Tetralogie pro 1.574 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: 1 x Dessau 4 x Magdeburg	5	11,7	↑
Landkreise: 1 x Aschersleben/ Staßfurt 1 x Bitterfeld 2 x Halberstadt	4	3,1	↓
Sachsen-Anhalt:	9	5,2	↔

Transposition der großen Gefäße (1995 bis 2004)			
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene	
Großstädte	5,7	3,0 - 8,4	
Landkreise	5,3	3,9 - 6,7	
Region	5,4	4,2 - 6,6	
EUROCAT 1994-2003	2,57	0,49	Central East France*
		4,99	Cork & Kerry (Irland)**

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

Die **Jahresprävalenz** für die TGA liegt mit **5,2 pro 10.000 Geborene** exakt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1995-2004. Allerdings fallen größere Jahresschwankungen auf.

Während im Vorjahr kein Fall einer TGA aus den Großstädten gemeldet wurde, ist im Jahr 2005 die Mehrzahl der Geborenen von dort stammend.

Im europäischen Mittel sind unsere Prävalenzzahlen sehr hoch und aktuell noch über den Basisprävalenzen des Fehlbildungsregisters der Region Cork & Kerry (Irland) liegend.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborene 2 x Lebendgeborene, in 7 Tagen verstorben
Geschlecht	4 x männlich 3 x weiblich 2 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 6 x isoliert

Alle Kinder mit TGA wurden lebend geboren. Zumeist trat die TGA isoliert, d. h. ohne weitere große nicht-kardiale Begleitfehlbildungen auf.

Die TGA wurde bei vier Geborenen zwischen der 20. und 24. SSW sonographisch erkannt. Alle diese Kinder wurden daraufhin planmäßig in der Charite in Berlin geboren, um fachspezifisch sofort postnatal im Herzzentrum betreut zu werden. Zwei von diesen Kindern verstarben jedoch unmittelbar postoperativ.

Fehlbildungskombinationen:

- Komplexes Vitium cordis mit: TGA, hypoplastisches Rechtsherzsyndrom, Trikuspidalatresie, infundibuläre und valvuläre Pulmonalstenose, VSD, ASD II
- VSD, ASD
- ASD II

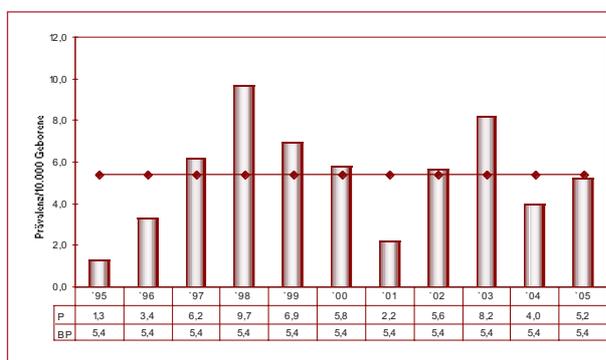


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Transposition der großen Gefäße pro 1.924 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 Aschersleben/ Staßfurt 2 x Köthen 1 x Stendal	4	3,1	↔
Sachsen-Anhalt:	4	2,3	↓

Linksherzhypoplasie-Syndrom (1995 bis 2004)			
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene	
Großstädte	3,0	1,0 - 5,0	
Landkreise	4,2	3,0 - 5,4	
Region	3,9	2,9 - 5,0	
EUROCAT 1994-2003	2,25	0,66	ECEMC (Spain)*
		5,18	Mainz (Germany)**

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

Die **Jahresprävalenz** für das Linksherzhypoplasie-Syndrom ist mit **2,3 pro 10.000 Geborene** im Bereich des Vorjahres liegend, jedoch etwas unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1995-2004.

Interessanterweise trat diese schwerwiegende Herzfehlbildung wiederum nur in den Landkreisen und nicht in den Großstädten auf.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x induzierte Aborte 1 x Lebendgeborenes, nach 7 Tagen verstorben
Geschlecht	3 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x MCA

In allen vier Fällen wurde die Diagnose eines Linksherzhypoplasie-Syndroms pränatalsonographisch zwischen der 15. und 24. SSW gestellt. In drei Fällen hatte dieser Befund einen Schwangerschaftsabbruch zur Folge. Ein Kind wurde lebend in der 38. SSW geboren, verstarb allerdings nach operativer Versorgung im Herzzentrum.

Begleitfehlbildungen lagen überwiegend im Bereich des Herzens vor. Ein Fet wies eine Anencephalie auf, welche allerdings nicht pränatal, sondern erst bei der Obduktion beschrieben wurde.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Hochgradige Lungenhypoplasie, Segmentationsstörung der Lunge, Balkenagenesie
- Hochgradige Aortenhypoplasie (A. descendens)
- Mitral- und Aortenatresie, Anencephalie, Milzagenesie, Exophthalmus
- Aortenatresie, Mitralstenose, ASD

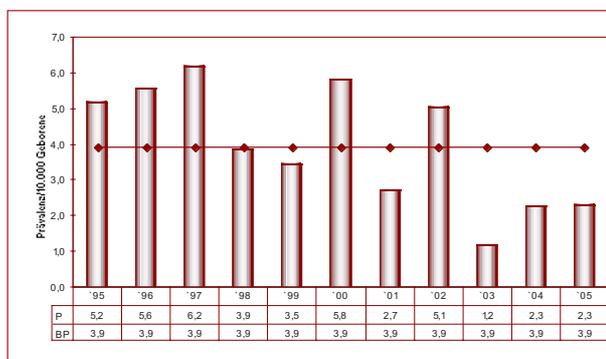


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 4.329 Geborene beobachtet.

12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Magdeburg	1	2,3	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Bitterfeld 1 x Ohrekreis 1 x Stendal 1 x Wernigerode	5	3,8	↔
Sachsen-Anhalt:	6	3,5	↔

Aortenisthmusstenose (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	4,7	2,2 - 7,2
Landkreise	2,9	1,9 - 3,9
Region	3,3	2,3 - 4,2
EUROCAT 1994-2003	3,63	0,65 Galway (Irland)* 9,54 Finland**

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

Die **Jahresprävalenz** für die Aortenisthmusstenose liegt mit **3,5 pro 10.000 Geborene** fast exakt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1995-2004.

Wie im Vorjahr wird ein etwas häufigeres Auftreten der Fehlbildung in den Landkreisen beobachtet. Es fällt zudem eine Androtropie auf.

Im EUROCAT-Vergleich sind unsere Prävalenzzahlen im mittleren Bereich einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborene 1 x Lebendgeborenes, in 7 Tagen verstorben
Geschlecht	4 x männlich 1 x weiblich 1 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 3 x isoliert

Im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge ist in einem Fall in der 19. SSW eine Aortenisthmusstenose bzw. ein unterbrochener Aortenbogen beschrieben worden. Bei einem weiteren Fall wurde neben der Aortenisthmusstenose auch eine TGA vermutet, welche jedoch postnatal nicht nachweisbar war.

Alle Kinder mit einer Aortenisthmusstenose wurden lebend geboren (29.-41. SSW). Ein Kind verstarb postnatal im Herz-Kreislauf-Schock bei bestehender hochgradiger präduktaler Aortenisthmusstenose.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Nierenagenesie, einseitig
- 2 x VSD

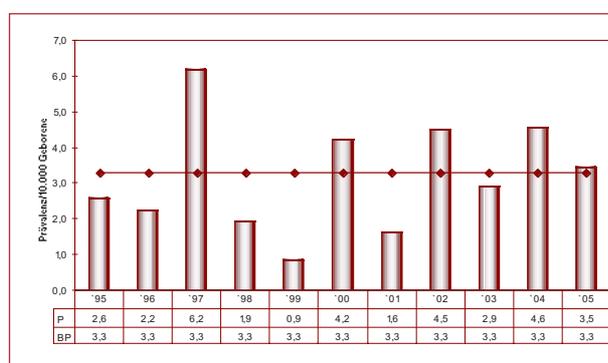


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Aortenisthmusstenose pro 2.886 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: 2 x Halle 4 x Magdeburg	6	14,0	↓
Landkreise: 2 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Zerbst 3 x Aschersleben/Staßfurt 1 x Bernburg 1 x Burgenlandkreis 1 x Halberstadt 3 x Jerichower Land 1 x Köthen 2 x Ohrekreis 1 x Quedlinburg 1 x Saalkreis 1 x Schönebeck 1 x Stendal	19	14,6	↔
Sachsen-Anhalt:	25	14,4	↔

Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (1995 bis 2004)			
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene	
Großstädte	19,2	14,2 - 24,2	
Landkreise	15,8	13,4 - 18,1	
Region	16,5	14,3 - 18,6	
EUROCAT 1994-2003	8,94	4,72 ECEMC (Spain)* 16,84 Saxony-Anhalt (Germany)**	

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

Im Jahr 2005 ist die Prävalenz der Fälle mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten gegenüber dem Vorjahr leicht rückläufig (2004: 17,7 pro 10.000 Geborene), insbesondere wird dies in den Landkreisen (2004: 18,9 pro 10.000 Geborene) deutlich.

Somit ist der Prävalenzanstieg für o. g. Fehlbildung im vorigen Jahr relativiert. Auch im Vergleich zur Basisprävalenz liegt die Jahresprävalenz im unteren Bereich des Konfidenzintervalls.

Im Vergleich zu den EUROCAT-Daten liegt auch in diesem Jahr die **Jahresprävalenz von 14,4 pro 10.000 Geborene** in Sachsen-Anhalt deutlich über dem europäischen Niveau.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	20 x Lebendgeborene 1 x Lebendgeborenes, in 7 Tagen verstorben 2 x Spontanaborte 2 x induzierte Aborte
Geschlecht	15 x männlich 9 x weiblich 1 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	12 x MCA 13 x isoliert

21 Kinder mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte wurden lebend geboren, wobei davon ein Kind innerhalb von sieben Tagen verstarb. Bei zwei Fällen kam es nach Diagnosestellung durch die Pränataldiagnostik zur Abort-induktion. Weiterhin wurden zwei Spontanaborte gemeldet.

Im Geschlechtsvergleich zeigt sich mit 1,66 : 1 eine deutliche Knabenwendigkeit.

Bei 13 Kindern trat die o. g. Fehlbildung isoliert bzw. zusammen mit kleinen Fehlbildungen auf. In zwölf Fällen konnten z. T. schwerwiegende übergeordnete Syndrome gefunden werden.

Weitere Einzelheiten zum Thema finden Sie auch im Kapitel „Orofaciale Spaltbildungen“.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Anencephalie, Anophthalmie, Anotie, fehlendes Nasenbein
- Corpus callosum Agenesie
- CHARGE-Assoziation mit: Fallot` Tetralogie, Iriskolobom, Kolobom des Augenhintergrundes, Hörverlust, Ohrdysplasie, Mikropenis, Vier-Finger-Furche
- Goldenhar-Syndrom mit: präauriculärem Anhängsel, Ohranomalie, Hornhauttrübung
- ADAM-Komplex
- Trisomie 18 mit: Zwerchfellhernie, Pes equinovarus congenitus, VSD
- Trisomie 13
- VSD, Mitralinsuffizienz, Synechie der Augenlider
- 2 x Microcephalie
- ASD II
- V. a. Schwerhörigkeit

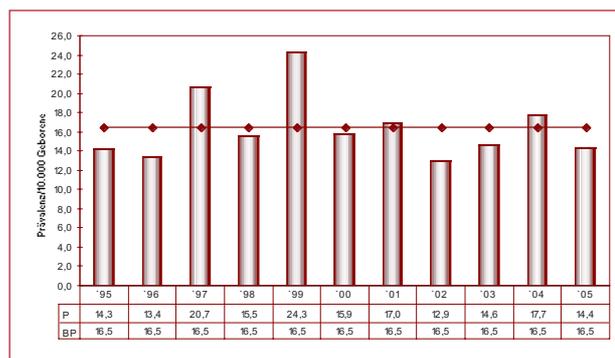


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 693 Geborene beobachtet.

12.15 Gaumenspalte (Q35.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Dessau 2 x Halle 1 x Magdeburg	4	9,3	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Bernburg 1 x Bitterfeld 1 x Bördekreis 2 x Jerichower Land 1 x Köthen 1 x Merseburg/Querfurt 4 x Ohrekreis 1 x Quedlinburg 1 x Saalkreis 1 x Stendal	15	11,5	↑
Sachsen-Anhalt:	19	11,0	↑

Gaumenspalte (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	7,4	4,3 - 10,5
Landkreise	8,8	7,0 - 10,6
Region	8,5	7,0 - 10,0
EUROCAT 1994-2003	6,07	2,88 Sofia (Bulgaria)* 14,24 Mainz (Germany)**

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

Über die letzten drei Jahre zeigt sich ein leichter Anstieg der Fallzahl von Geborenen mit Gaumenspalte. Es ist, wie auch in den Vorjahren, ein etwas häufigeres Auftreten in den Landkreisen zu beobachten, wobei im Jahr 2005 die Basisprävalenz leicht überschritten wird.

Die **Jahresprävalenz von 11,0 pro 10.000 Geborene** ist im europäischen Vergleich weiterhin als sehr hoher Wert einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	17 x Lebendgeborene 2 x induzierte Aborte
Geschlecht	12 x männlich 7 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	10 x MCA 9 x isoliert

Anders als bei den Lippen-Kiefer-Gaumenspalten sind eher selten bereits pränatal Hinweise, z. B. im Ultraschall, auf das Vorliegen einer Gaumenspalte zu sehen.

Pathologische Befunde in der Pränatalsonographie wurden uns von insgesamt vier Fällen gemeldet, nur in einem Fall bestand der V. a. eine LKGS.

Ungefähr in der Hälfte der Fälle trat die Gaumenspalte isoliert auf, jedoch gab es auch Fälle mit multiplen Fehlbildungen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Alkoholembyopathie mit: Microcephalus, Pierre-Robin-Sequenz, typische craniofaciale Dysmorphie
- 2 x Pierre-Robin-Sequenz
- Lippenspalte
- Thanatophore Dysplasie (ind. Abort)
- Aortenhypoplasie, bikuspidale Aortenklappe, Fehlbildung der Koronargefäße, Nebennierenheterotopie (im Hoden), Meckel'sches Divertikel, Coecum mobile (ind. Abort)
- Turri- und Brachycephalie, Exophthalmus, craniofaciale Dysmorphie, Sichelfüße bds.
- Di George-Syndrom - CATCH 22 mit: Omphalocele, Morbus Hirschsprung, Mesenterium commune, VSD
- Analtresie mit Fistel
- Microcephalus

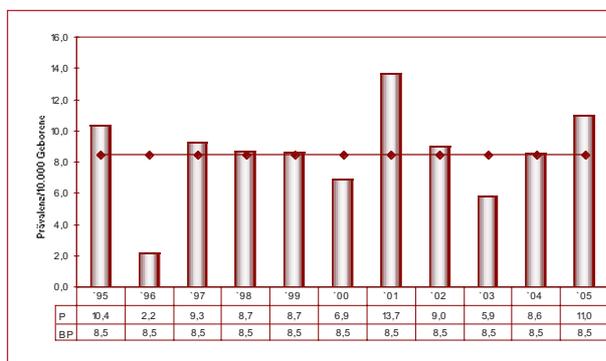


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Gaumenspalte pro 911 Geborene beobachtet.

12.16 Choanalatresie (Q30.0)

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

Choanalatresie (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,3	-0,3 - 1,0
Landkreise	0,7	0,2 - 1,3
Region	0,7	0,2 - 1,1
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Die Diagnose einer einseitigen Choanalatresie wurde im Jahr 2005 bei einem Kind gestellt, wiederum, wie auch bereits in den Vorjahren, aus einem Landkreis stammend.

Die **Jahresprävalenz** der Choanalatresie liegt mit **0,6 pro 10.000 Geborene** im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1995-2004.

Da Daten von EUROCAT zu dieser Fehlbildung nicht vorliegen, ist ein gesamteuropäischer Vergleich nicht möglich. Unter Bezugnahme der Daten des ICBDMs zeigt sich, dass in Ländern wie z. B. Finnland, Schweden oder Ungarn ähnliche Prävalenzen wie in Sachsen-Anhalt gesehen werden.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes
Geschlecht	1 x weiblich

Es handelte sich um ein hypotrophes Frühgeborenes der 31. SSW. Relevante Begleitfehlbildungen lagen nicht vor (außer PDA, PFO). Über mögliche Auffälligkeiten in der Pränataldiagnostik wurde uns nicht berichtet. Bei der Mutter lagen jedoch anamnestisch eine medikamentös eingestellte Hypertonie, eine Adipositas sowie eine E-Gestose in der Schwangerschaft vor.

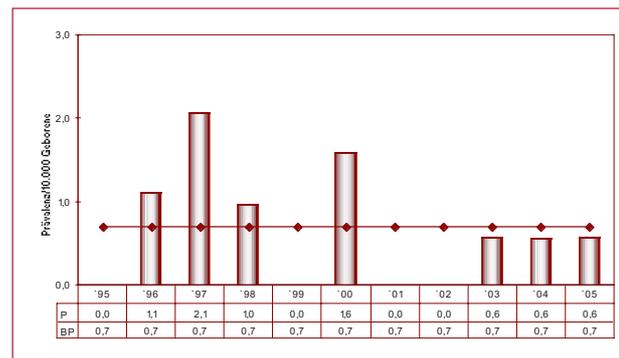


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Choanalatresie pro 17.315 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:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Bördekreis 1 x Jerichower Land 1 x Mansfelder Land 1 x Quedlinburg	4	3,1	↔
Sachsen-Anhalt:	4	2,3	↔

Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	4,7	2,2 - 7,2
Landkreise	2,3	1,4 - 3,2
Region	2,8	1,9 - 3,7
EUROCAT 1994-2003	2,72	1,30 Galway (Irland)* 6,47 Mainz (Germany)**

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

2005 wurde uns aus den Landkreisen von drei Geborenen das Vorliegen einer Oesophagusatresie und von einem Geborenen das Vorliegen einer oesophago-trachealen Fistel ohne Atresie gemeldet.

Die ermittelte **Jahresprävalenz von 2,3 pro 10.000 Geborene** liegt 2005 im Bereich der Basisprävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborene 1 x Lebendgeborenes, in 7 Tagen verstorben 1 x induzierter Abort
Geschlecht	2 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA 2 x isoliert

Angaben über eine durchgeführte invasive Pränataldiagnostik liegen uns von den vier Fällen nicht vor.

Sonographisch waren bei zwei Feten in der 23. bzw. 24. SSW pathologische Befunde beschrieben (1 x Nierenagenesie, Wirbelfehlbildungen, Oligohydramnion mit V. a. Oesophagusatresie; 1 x Hydrocephalus, unilaterale Zystenniere, Kardiomegalie).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation mit: einseitiger Nierenagenesie, Wirbelsäulenfehlbildungen (Halb- und Blockwirbel), ASD, PDA, Uterus- und Ovaragenesie, Gabelrippen, Rippenaplasie
- Chromosomeninstabilitätssyndrom mit: Analatresie ohne Fistel, multicystisch dysplastischer Niere, einseitiger Nierenagenesie, Nebenleber, Nebenmilz, Extremitätenverkürzung, Fehlen von Phalangen, Schaukelfuß

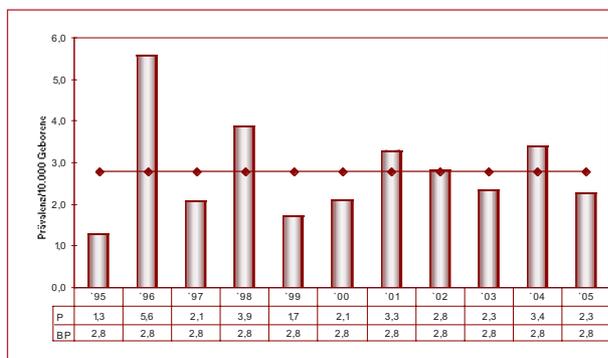


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 4.329 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:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Mansfelder Land 1 x Ohrekreis 1 x Stendal	3	2,3	↔
Sachsen-Anhalt:	3	1,7	↔

Dünndarmatresie/-stenose (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,7	0,2 - 3,2
Landkreise	2,3	1,4 - 3,2
Region	2,2	1,4 - 3,0
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Im Jahr 2005 wurden drei Kinder mit einer Dünndarmatresie bzw. -stenose gemeldet.

Die im Vergleich zum Vorjahr wieder im Bereich der Basisprävalenz liegende **Jahresprävalenz** von **1,7 pro 10.000 Geborene** ist im internationalen Vergleich (ICBDMS) ebenfalls im mittleren Bereich anzusiedeln, wobei detaillierte Auswertungen von EUROCAT zu dieser Fehlbildung leider nicht vorliegen.

zusätzliche Angaben:

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

Bei allen drei gemeldeten Kindern handelte es sich um Lebendgeborene.

Ein Kind wies eine langstreckige Dünndarmstenose auf. Uns ist nicht bekannt, ob hierbei bereits pränatal im Ultraschall pathologische Befunde gesehen wurden.

In der Pränataldiagnostik wurde bei einem Kind in der 22. SSW eine Gastroschisis diagnostiziert. Postnatal konnten intraoperativ zudem multiple Dünndarmatresien gefunden werden, welche eine Entfernung fast des gesamten Dünndarmes notwendig machten. Postoperativ entwickelte das Kind ein Kurzdarm-Syndrom.

Das dritte Kind wies eine Jejunalatresie auf. Hier waren pränatalsonographisch dilatierte Darmschlingen bei Oligohydramnie verdächtig auf das Vorliegen einer Stenose im Magen-Darm-Trakt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Gastroschisis

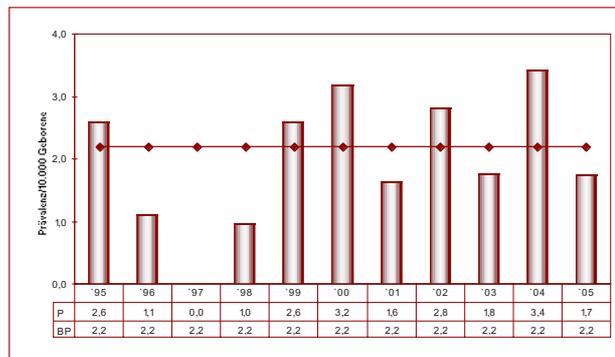


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Dünndarmatresie/-stenose pro 5.772 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: 2 x Halle	2	4,7	↔
Landkreise: 1 x Jerichower Land 1 x Ohrekreis 2 x Saalkreis	4	3,1	↔
Sachsen-Anhalt:	6	3,5	↔

Rectum- und Analatresie/-stenose (1995 bis 2004)			
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene	
Großstädte	3,4	1,3 - 5,4	
Landkreise	2,8	1,8 - 3,8	
Region	2,9	2,0 - 3,8	
EUROCAT 1994-2003	2,94	1,25 8,74	Campania (Italy)* Mainz (Germany)**

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

Im Vergleich zum Vorjahr zeigt sich ein leichter Rückgang der Fälle mit Analatresie in den Großstädten sowie eine gleichbleibende Fallzahl in den Landkreisen.

Die **Jahresprävalenz** von **3,5 pro 10.000 Geborene** liegt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1995-2004 sowie im europäischen Mittel.

Erwähnenswert ist, wie auch in den Vorjahren ersichtlich, eine leichte Androtropie.

Die Analatresie trat nur bei einem Kind isoliert auf, bei den übrigen fünf Geborenen lagen Begleitfehlbildungen vor.

zusätzliche Angaben:

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

Bei drei Fällen sei ein pathologischer Ultraschallbefund in der Schwangerschaft (zwischen 14. und 22. SSW) gesehen worden, wobei bei keinem Fall der Verdacht auf das Vorliegen einer Darmfehlbildung bestand, sondern multiple weitere Fehlbildungen vermutet wurden. Dies führte in zwei Fällen dazu, einen Schwangerschaftsabbruch vorzunehmen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Chromosomeninstabilitätssyndrom mit: Oesophago-trachealfistel, multicystisch dysplastische Niere, einseitige Nierenagenesie, Nebenleber, Nebenmilz, Extremitätenverkürzung, Fehlen von Phalangen, Schaukelfuß
- Sequenz der kurzen Nabelschnur mit: Omphalocele, Sinus urogenitalis, Ekstrophie der Harnblase, Darmfehlbildungen
- Spalte des harten und weichen Gaumens, Retrognathie
- Hemivertebrae, Hypospadie
- Angeborene Hornhauttrübung, dilatative Uropathie III. Grades

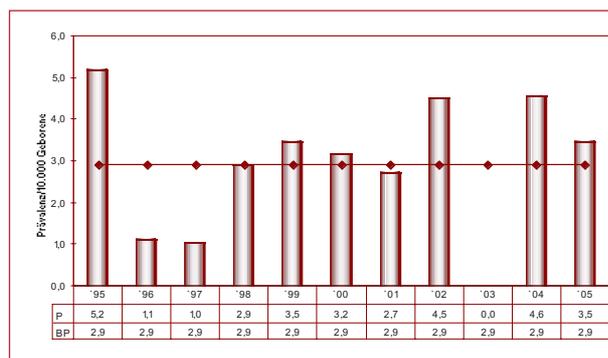


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Rectum- und Analatresie/-stenose pro 2.886 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 12 x Magdeburg	14	32,7	↑
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Anhalt-Zerbst 2 x Aschersleben/Staßfurt 1 x Bitterfeld 1 x Köthen 6 x Ohrekreis 1 x Wittenberg	14	10,7	↑
Sachsen-Anhalt:	28	16,2	↑

Hoden, nicht descendiert (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	21,2	16,0 - 26,4
Landkreise	8,2	6,5 - 10,0
Region	11,0	9,3 - 12,8
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Die Zahl der gemeldeten Knaben mit Nondescensus testis ist gegenüber dem Vorjahr sprunghaft angestiegen, was sicherlich aus einem verbesserten Meldeverhalten resultiert.

Die **Jahresprävalenz von 16,2 pro 10.000 Geborene** liegt deutlich oberhalb des Basisbereiches der Jahre 1995-2004. Leider liegen für den Nondescensus testis keine Vergleichsdaten von EUROCAT vor.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	27 x Lebendgeborene 1 x Lebendgeborenes, nach 7 Tagen verstorben
Geschlecht	28 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x MCA 21 x isoliert

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VSD, PDA, PFO, angeborene Hörstörung, Pes adductus, Pes calcaneovalgus, Micropenis, Micrognathie
- VSD
- Microcephalus
- Hypospadie
- DUP III. Grades
- Angeborene Myopathie, Hüftsubluxation
- ASD II

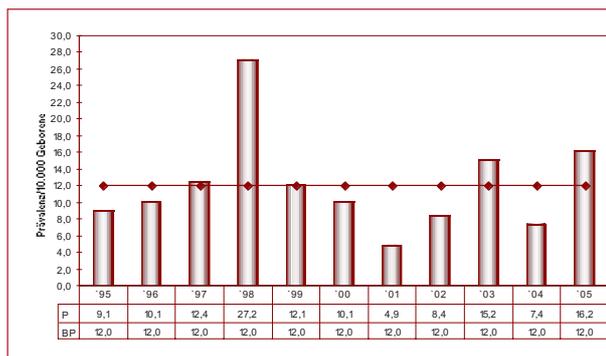


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendiertem Hoden in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit nicht descendiertem Hoden pro 618 Geborene (auf 312 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: 4 x Dessau 8 x Halle 5 x Magdeburg	17	39,7	↑
Landkreise: 1 x Aschersleben/ Staßfurt 1 x Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Halberstadt 2 x Köthen 3 x Mansfelder Land 4 x Ohrekreis 2 x Quedlinburg 1 x Stendal 1 x Wittenberg	17	13,0	↓
Sachsen-Anhalt:	34	19,6	↔

Hypospadie (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	19,2	14,2 - 24,2
Landkreise	18,5	16,0 - 21,1
Region	18,7	16,4 - 21,0
EUROCAT 1994-2003	7,94	1,77 NORCAS (UK)* 21,64 Strasbourg (France)**

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

Auch in diesem Jahr wurden sämtliche Meldungen einer Hypospadie, einschließlich der glandulären bzw. coronaren Hypospadie, in die Auswertung einbezogen.

Die **Prävalenz** im Jahr 2005 liegt mit **19,6 pro 10.000 Geborene** im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1995-2004, jedoch weiterhin deutlich oberhalb der europäischen Fehlbildungsregister. Ursächlich hierfür könnte ggf. eine Untererfassung dieser Fehlbildung in diesen Zentren sein.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	34 x Lebendgeborene
Geschlecht	34 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 28 x isoliert

Insgesamt wurden 19 Knaben mit einer glandulären bzw. coronaren Hypospadie gemeldet, acht Knaben mit einer penilen und zwei mit einer penoscrotalen Hypospadie. Von fünf Knaben wurde uns die Ausprägung der Hypospadie nicht exakt angegeben.

Nur bei wenigen Knaben wurden uns große Begleitfehlbildungen mitgeteilt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fallot-Tetralogie
- Analstenose, Halbwirbel (Hemivertebrae)
- Akzessorische Niere, VSD
- Akzessorische Zehen
- Nondescensus testis, einseitig
- Hüftgelenkssubluxation

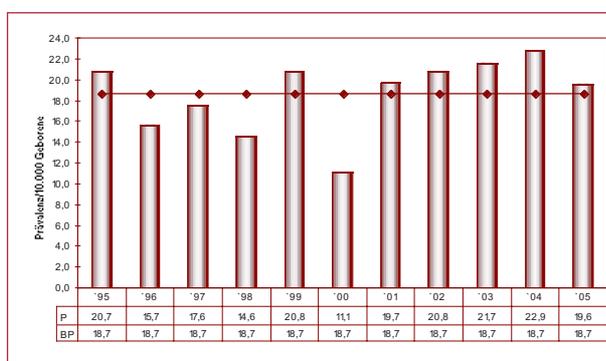


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Hypospadie pro 509 Geborene (auf 257 Knaben) beobachtet.

12.22 Epispadie (Q64.0)

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

Epispadie (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,3	-0,3 - 1,0
Landkreise	0,5	0,1 - 0,9
Region	0,4	0,1 - 0,8
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Bei der Epispadie handelt es sich um eine sehr seltene Fehlbildung, welche im Jahr 2005, wie auch bereits in den Jahren 2001 und 2002, bei keinem Kind beobachtet wurde.

Die Basisprävalenz der Jahre 1995-2004 mit 0,4 pro 10.000 Geborene entspricht internationalen Vergleichsdaten vom ICBDMs, wobei gesamteuropäische Daten von EUROCAT leider nicht ausgewiesen werden.

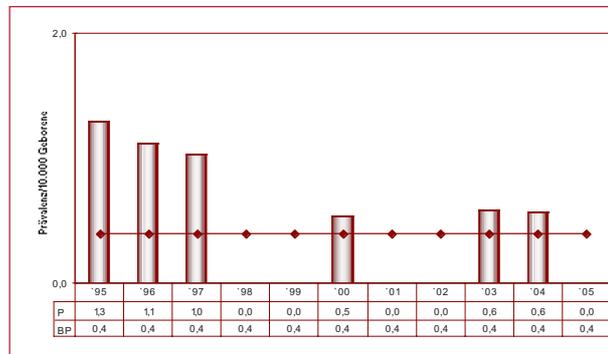


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit Epispadie beobachtet.

12.23 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

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

Indifferentes Geschlecht (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,7	-0,3 - 1,6
Landkreise	1,0	0,4 - 1,6
Region	0,9	0,4 - 1,5
EUROCAT 1994-2003	0,74	0,22 Styria (Austria)* 1,62 Mainz (Germany)**

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

Im europäischen Vergleich liegt die Basisprävalenz der Jahre 1994-2005 weiterhin im mittleren Bereich.

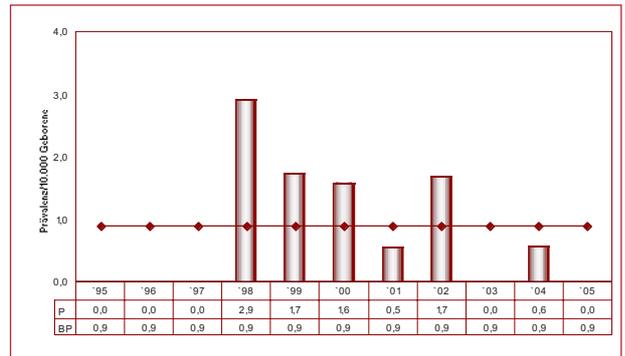


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit indifferentem Geschlecht beobachtet.

12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

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

Potter-Sequenz (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,0	1,0 - 5,0
Landkreise	2,4	1,5 - 3,3
Region	2,5	1,7 - 3,4
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Im Jahr 2005 wurde nur ein Geborenes mit Potter-Sequenz gemeldet.

Wie aus Abbildung 30 ersichtlich wird, sind die Prävalenzraten über die letzten zehn Jahre sehr schwankend. Die ermittelte **Jahresprävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene** liegt somit deutlich unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1995-2004.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes, in 7 Tagen verstorben
Geschlecht	1 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x MCA

Bei dem gemeldeten Feten war die Diagnose Potter-Sequenz in der Schwangerschaft per Ultraschall gestellt worden.

Es handelte sich um eine Zwillingsschwangerschaft nach Sterilitätsbehandlung.

Die Entbindung erfolgte in der 27. SSW. Der betroffene Zwilling verstarb an der Grundkrankheit innerhalb der ersten 7 Lebenstage.

Pathologisch-anatomisch stellte sich der Nierenbefund als schwere renale tubuläre Dysgenese dar. Im Übrigen waren typische Stigmata offensichtlich (Potter-Facies mit Papageienschnabelnase, infraorbitale Falten u. a. m.).

Der zweite Zwilling überlebte, wies allerdings ebenfalls Fehlbildungen (VSD, ASD II) und eine Nierenfunktionsstörung (Nephrocalcinose) auf.

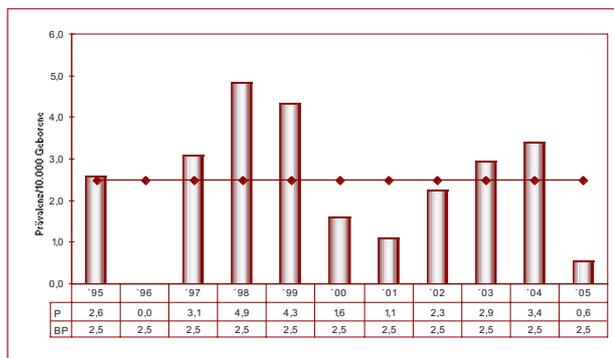


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Potter-Sequenz pro 17.315 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: 1 x Magdeburg	1	2,3	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Aschersleben/Staßfurt 1 x Bördekreis 1 x Jerichower Land 1 x Stendal 1 x Wernigerode	6	4,6	↓
Sachsen-Anhalt:	7	4,0	↓

Nierenagenesie, einseitig (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	10,1	6,5 - 13,7
Landkreise	7,4	5,8 - 9,0
Region	8,0	6,5 - 9,5
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Insbesondere in den Großstädten zeigt sich im Jahr 2005 eine extrem niedrige Prävalenz der einseitigen Nierenagenesie im Vergleich zum Vorjahr.

Insgesamt ist auch die **Jahresprävalenz von 4,0 pro 10.000 Geborene** als sehr niedriger Wert einzuschätzen und deutlich unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1995-2004 liegend.

Es besteht, wie auch in den Vorjahren ersichtlich, eine Androtropie.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborene 1 x Lebendgeborenes, in 7 Tagen verstorben 1 x induzierter Abort
Geschlecht	6 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 4 x isoliert

Von einer Schwangerschaft wurde ein pathologischer Tripletest mitgeteilt, sonographisch bestand der Verdacht

auf das Vorliegen einseitiger Nierenzysten. Das Kind wurde lebend geboren und wies neben einer Nierenagenesie eine Syndactylie der II./III. Zehe auf.

Bei zwei Schwangerschaften sei eine Amniocentese mit jeweils unauffälligem Befund durchgeführt worden. Die exakte Diagnose einer einseitigen Nierenagenesie wurde lediglich bei zwei Feten pränatalsonographisch gestellt.

Im übrigen bestanden z. T. Begleitfehlbildungen (s. u.), welche in einem Fall auch die vorzeitige Beendigung der Schwangerschaft zur Folge hatte.

Bei dem Kind mit dem V. a. VATER-Assoziation waren die Nierenagenesie sowie die Wirbelfehlbildung und die Oesophagusatresie in der Schwangerschaft erkannt worden. Das Kind verstarb nach der Geburt innerhalb der ersten Lebenswoche.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation mit: Oesophagusatresie Typ IIIb nach VOGT, Wirbelsäulenfehlbildungen (Halb- und Blockwirbel), ASD, PDA, Uterus- und Ovaragenesie, Gabelrippen, Rippenaplasie
- Chromosomeninstabilitätssyndrom mit: Analatresie ohne Fistel, multicystisch dysplastischer Niere, oesophagotrachealer Fistel Typ III nach TÖNDURY, Nebenleber, Nebenmilz, Extremitätenverkürzung, Fehlen von Phalangen, Schaukelfuß
- Aortenisthmusstenose

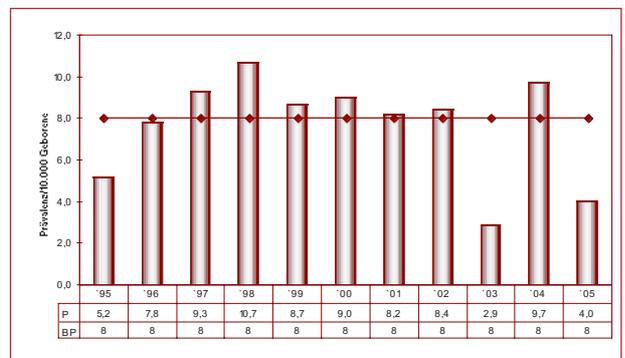


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine einseitige Nierenagenesie pro 2.474 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 Magdeburg	2	4,7	↓
Landkreise: 2 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Zerbst 1 x Bernburg 3 x Halberstadt 1 x Jerichower Land 1 x Köthen 1 x Mansfelder Land 1 x Sangerhausen 3 x Stendal 1 x Wernigerode	15	11,5	↑
Sachsen-Anhalt:	17	9,8	↔

Zystennieren (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	11,1	7,3 - 14,9
Landkreise	7,7	6,0 - 9,3
Region	8,4	6,9 - 10,0
EUROCAT 1994-2003	4,67	0,37 ECEMC (Spain)* 17,48 Mainz (Germany)**

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

Die **Jahresprävalenz** für 2005 beträgt **9,8 pro 10.000 Geborene** und liegt im Bereich der des Jahres 2004 mit 9,1 pro 10.000 Geborene. Ein deutlicher Unterschied wird im Stadt- und Landkreisvergleich sichtbar, diese Diskrepanz wurde in den Vorjahren nicht beobachtet.

Im europäischen Vergleich zeigt sich, dass Sachsen-Anhalt oberhalb des Durchschnitts liegt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	13 x Lebendgeborene 4 x induzierte Aborte
Geschlecht	9 x männlich 8 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	11 x MCA 6 x isoliert

13 Kinder wurden lebend geboren und die Diagnose wurde z. T. postnatal gestellt. In vier Fällen kam es zur Abortinduktion.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Angeborene Mitralklappeninsuffizienz, PFO, Hörverlust, Nierenhypoplasie
- Alkoholembyopathie mit: Pierre-Robin-Syndrom, Microcephalus
- Prune-belly-Sequenz, Lungenhypoplasie, Segmentationsdefekt der Lunge, Prostataaplasie
- Chromosomeninstabilitätssyndrom mit: Analatresie ohne Fistel, einseitiger Nierenagenesie, oesophago-trachealer Fistel, Nebenleber, Nebenmilz, Extremitätenverkürzung, Fehlen von Phalangen, Schaukefuß
- Fehlbildungen der Leber und Lunge
- 2 x Ureterabgangsstenose, 1 x mit DUP III. Grades
- 3 x Megaureter
- Doppelanlage Nierenbecken

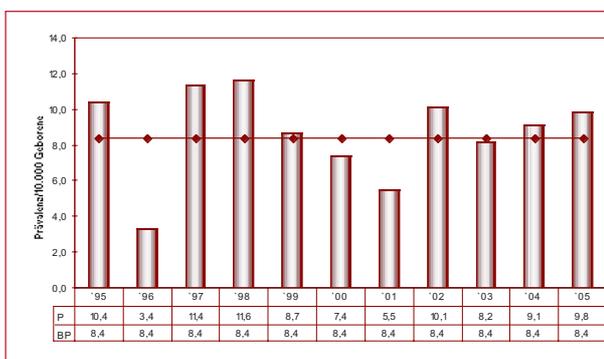


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt die Diagnose Zystennieren einmal pro 1.019 Geborene beobachtet.

12.27 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

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

Ekstrophie der Harnblase (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,3	-0,3 - 1,0
Landkreise	0,3	0,0 - 0,6
Region	0,3	0,0 - 0,6
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

In diesem Jahr wurden zwei Kinder mit einer Ekstrophie der Harnblase gemeldet. Somit ist diese Fehlbildung erstmals seit 1998 wieder aufgetreten. Beide Fälle kamen aus den Landkreisen. Die **Prävalenz** für das Jahr 2005 liegt somit bei **1,2 pro 10.000 Geborene**.

Vergleichbare Daten von EUROCAT liegen nicht vor.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x induzierte Aborte
Geschlecht	1 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA

In beiden Fällen kam es aufgrund schwerwiegender weiterer Fehlbildungen zu induzierten Aborten.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Omphalocele, Hydrocephalus internus, Sternumspalte, Dickdarmatresie, Colonanomalie, Pes equinovarus adductus congenitus, Penisverdopplung, Halbwirbel, Spina bifida occulta, Uvulaspalte, Prostataaplasie
- Fehlen von Rectum und Anus, Dottergangpersistenz, Omphalocele, Megacystis, Persistenz des Sinus urogenitalis

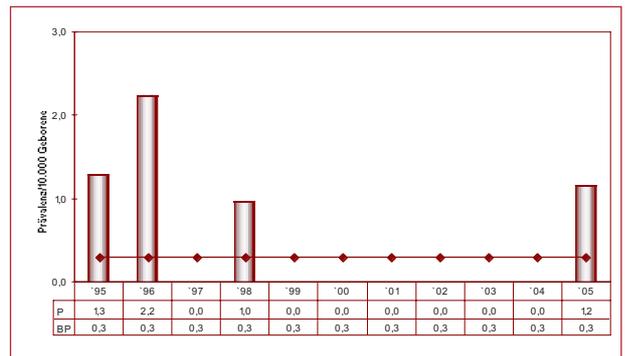


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Ekstrophie der Harnblase pro 8.658 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Zerbst 1 x Ohrekreis 1 x Weißenfels	3	2,3	↔
Sachsen-Anhalt:	3	1,7	↓

Präaxiale Polydactylie (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	5,7	3,0 - 8,4
Landkreise	3,3	2,2 - 4,4
Region	3,9	2,8 - 4,9
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Im Jahr 2005 wurden drei Fälle mit präaxialer Polydactylie beobachtet, somit nahm die **Jahresprävalenz** von **1,7 pro 10.000 Geborene** erneut im Vergleich zur Basisprävalenz ab. In den Großstädten wurde kein Kind mit o. g. Fehlbildung geboren.

Die Fehlbildung wird in der Assoziation von Fehlbildungsregistern in Europa EUROCAT nicht separat bewertet.

zusätzliche Angaben:

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

Alle Kinder mit präaxialer Polydactylie wurden lebend geboren. In allen Fällen handelt es sich um einen akzesorischen Daumen als isolierte Fehlbildung.

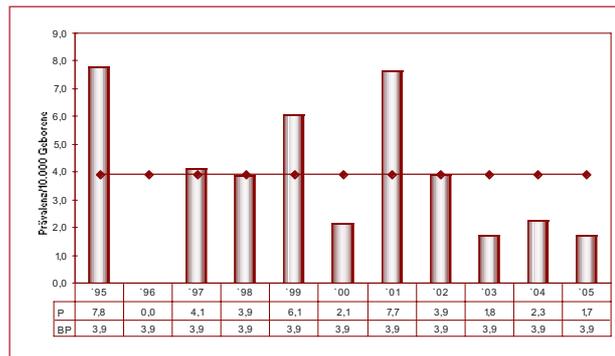


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine präaxiale Polydactylie pro 5.772 Geborene beobachtet.

12.29 Reduktionsfehlbildungen, insgesamt - obere und untere Extremitäten (Q71./Q72./Q73.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 2 x Halle	2	4,7	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Bitterfeld 1 x Jerichower Land 1 x Merseburg/Querfurt 1 x Weißenfels 1 x Wittenberg	6	4,6	↓
Sachsen-Anhalt:	8	4,6	↓

Reduktionsfehlbildungen insgesamt (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	10,8	7,0 - 14,5
Landkreise	8,3	6,8 - 10,1
Region	8,9	7,3 - 10,4
EUROCAT 1994-2003	5,59	1,96 Galway (Irland)* 10,45 Auvergne (France)**

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

Im Jahr 2005 wurden nur acht Fälle mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten beobachtet und somit deutlich weniger als gegenüber den Vorjahren. Die ermittelte **Prävalenz** liegt mit **4,6 pro 10.000 Geborene** unterhalb der Basisprävalenz. Dies ist sowohl in den Großstädten als auch in den Landkreisen zu beobachten.

Im Vergleich mit den Daten von EUROCAT liegt Sachsen-Anhalt somit unterhalb des Durchschnitts. Dies war in den letzten Jahren so nicht zu beobachten.

zusätzliche Angaben:

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

Die Betrachtung des Schwangerschaftsausganges zeigt, dass vier Kinder lebend geboren wurden. In vier Fällen kam es zu einem induzierten Abort aufgrund schwerwiegender Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten und weiterer Fehlbildungen, wie unten dargestellt.

Der Geschlechtsvergleich zeigt eine Knabenwendigkeit (Geschlechtsverhältnis m : w = 1,7).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Chromosomeninstabilitätssyndrom mit: Analatresie ohne Fistel, einseitiger Nierenagenesie, multicystisch dysplastischer Niere einseitig, oesophagotrachealer Fistel, Nebenleber, Nebenmilz, Fehlen von Phalangen, Schaukelfuß
- Mikromelie der oberen und unteren Extremität, Dünndarmstenose
- Peromelie des rechten Unterarmes, Amelie des linken Beines, Fehlen des rechten Femur, Segmentationsdefekt der Lunge, craniofaciale Dysmorphie
- Thanatophore Dysplasie mit: Gaumenspalte und Segmentationsdefekt der Lunge

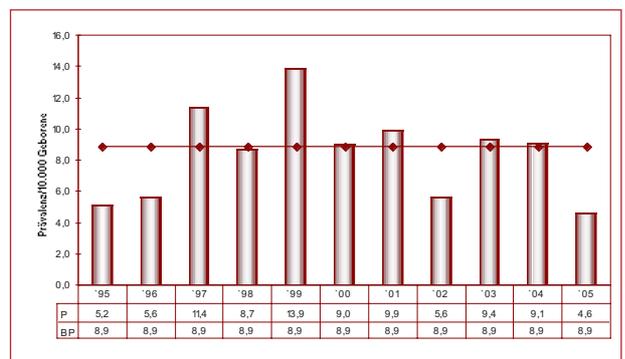


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Reduktionsfehlbildung der Extremitäten pro 2.164 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	↔
Landkreise: 1 x Halberstadt	1	0,8	↓
Sachsen-Anhalt:	3	1,7	↔

Zwerchfellhernie (1995 bis 2004)			
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene	
Großstädte	3,4	1,3 - 5,4	
Landkreise	1,9	1,1 - 2,8	
Region	2,3	1,5 - 3,0	
EUROCAT 1994-2003	2,66	1,30 Galway (Irland)*	5,83 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2005 beträgt die **Prävalenz** für Zwerchfellhernien **1,7 pro 10.000 Geborene** und ist somit gegenüber dem Vorjahr niedriger (3,4 pro 10.000 Geborene). Im Vergleich zur Basisprävalenz der Jahre 1995-2004 liegt dieser Wert im unteren Bereich des Konfidenzintervalls. Im Großstadt-Landkreisvergleich sind in den Großstädten ähnlich dem Vorjahr mehr Fälle zu beobachten.

In Bezug zur Basisprävalenz der europäischen Zentren ist die Prävalenz von Sachsen-Anhalt als niedrig einzustufen.

zusätzliche Angaben:

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

In zwei Fällen wurde ein induzierter Abort aufgrund der Diagnose durchgeführt, einmal verstarb das Lebendgeborene innerhalb von sieben Tagen.

Einmal trat die Zwerchfellhernie zusammen mit einer Trisomie 18 auf, in einem weiteren Fall mit einer Omphalocele und einmal als isolierte Fehlbildung.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom (Trisomie 18) mit: Lippen-Kiefer-Spalte, Cheiloschisis, Pes equinovarus congenitus, VSD, PFO, Syndactylie II/III, Zehe, Kamptodactylie
- Omphalocele, Lungenhypoplasie

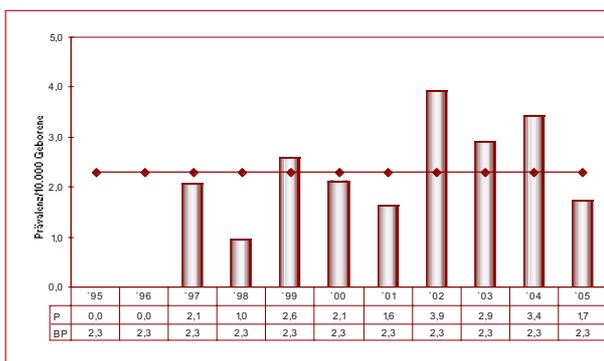


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Zwerchfellhernie pro 5.772 Geborene beobachtet.

12.31 Omphalocele (Q79.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Dessau 2 x Halle 1 x Magdeburg	4	9,3	↑
Landkreise: 2 x Ohrekreis 1 x Quedlinburg 1 x Saalkreis 1 x Wernigerode	5	3,8	↔
Sachsen-Anhalt:	9	5,2	↑

Omphalocele (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	2,7	0,8 - 4,6
Landkreise	3,2	2,2 - 4,3
Region	3,1	2,2 - 4,1
EUROCAT 1994-2003	2,48	0,83 ISMAC (Italy)* 6,15 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2005 kam es zum Auftreten von neun Fällen mit einer Omphalocele. Somit ist die **Prävalenz mit 5,2 pro 10.000 Geborene** über der des Vorjahres mit 3,4 pro 10.000 Geborene angesiedelt und liegt oberhalb der Basisprävalenz der Vorjahre.

Auch zeigt sich ein Prävalenzunterschied zwischen Großstädten und Landkreisen, der in den Vorjahren nicht so deutlich war.

Vergleicht man die Jahresprävalenz mit der europäischen Durchschnittsprävalenz, so liegt Sachsen-Anhalt deutlich oberhalb.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborene 1 x Spontanabort 5 x induzierte Aborte
Geschlecht	5 x männlich 4 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	8 x MCA 1 x isoliert

Der Geschlechtsvergleich zeigt mit 1,25 : 1 eine leichte Knabenwendigkeit.

Vier Kinder kamen zunächst lebend zur Welt, ein Kind starb innerhalb von sieben Tagen. In fünf Fällen wurde ein induzierter Abort durchgeführt.

Wie in der Literatur beschrieben, traten in fast allen Fällen einer Omphalocele Begleitfehlbildungen auf.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Hydrocephalus internus, Ekstrophie der Harnblase, Sternumspalte, Dickdarmatresie, Colomanomalie, Pes equinovarus congenitus, Penisverdopplung, Halbwirbel, Spina bifida occulta, Uvulaspalte, Prosta-taaplasie
- Di George Syndrom mit: Morbus Hirschsprung, VSD, Gaumenspalte, craniofaciale Dysmorphie
- ASD, PFO, Mesenterium ileocolicum commune
- Zwerchfellhernie, Lungenhypoplasie
- Trisomie 18
- Fehlen des Rectums und des Anus, Dottergangper-sistenz, Ekstrophie der Harnblase, Megacystis, Uvu-laspalte, Persistenz des Sinus urogenitalis
- Triploidie, craniofaciale Dysmorphie, Sandalenlücke, Schwimmhautbildung, Hypertelorismus
- Craniofaciale Dysmorphie, Makrostomie, Sattelnase

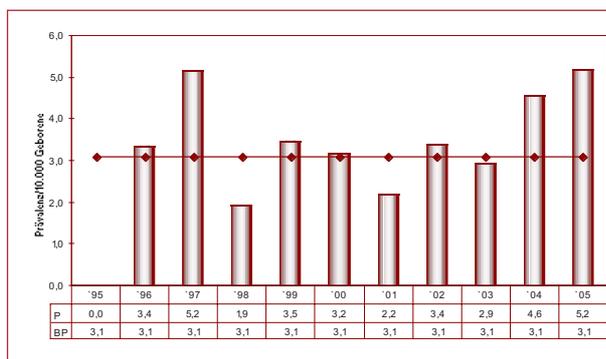


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Omphalocele pro 1.924 Geborene beobachtet.

12.32 Gastroschisis (Q79.3)

	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 Altmarkkreis Salzwedel 1 x Halberstadt 1 x Quedlinburg 1 x Stendal 1 x Wittenberg	5	3,8	↗
Sachsen-Anhalt:	8	4,6	↗

Gastroschisis (1995 bis 2004)			
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene	
Großstädte	5,0	2,5 - 7,6	
Landkreise	3,3	2,2 - 4,4	
Region	3,7	2,7 - 4,7	
EUROCAT 1994-2003	1,73	0,35 Tuscany (Italy)* 5,83 Mainz (Germany)**	

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

Die in diesem Jahr vorgenommene Neuberechnung der Basisprävalenzen für die Jahre 1995-2004 führt dazu, dass durch Einbeziehung der Daten des Jahres 2004 mit einer extrem hohen Gastroschisisprävalenz von 8,6 pro 10.000 Geborene auch die Konfidenzbereiche nach oben verschoben werden.

Die aktuelle **Jahresprävalenz** von **4,6 pro 10.000 Geborene** liegt zwar unter der des Vorjahres, jedoch weiterhin sehr hoch, auch im europäischen und weltweiten Vergleich.

zusätzliche Angaben:

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

Frauen mit einem Kind mit Gastroschisis waren im Mittel 24,1 Jahre alt, nur zwei von den acht Frauen waren hierbei älter als 25 Jahre.

Die Diagnosestellung erfolgte 7-mal durch den Ultraschall zwischen der 12. und 22. SSW. Von einer Schwangerschaft wurde uns das Ergebnis der Ultraschalldiagnostik nicht übermittelt.

Bei der Hälfte der Fälle trat die Gastroschisis isoliert, d. h. ohne große Begleitfehlbildungen auf. In drei Fällen wurde ein induzierter Abort vorgenommen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Jejunalatresie
- Microcephalus, Hydrocele testis, Leistenhoden, Hämangiom 1x1 cm,
- Steißbeinteratom
- Hydrocephalus internus

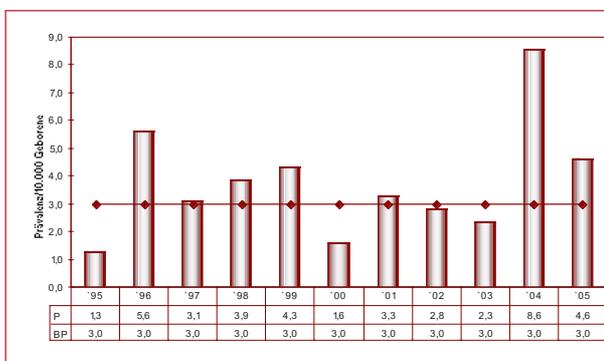


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Gastroschisis pro 2.164 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	0,0	↔
Landkreise: 1 x Bernburg 1 x Stendal	2	1,5	↗
Sachsen-Anhalt:	2	1,2	↔

Prune-belly-Sequenz (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,0	-0,1 - 2,2
Landkreise	0,9	0,4 - 1,5
Region	0,9	0,4 - 1,5
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Im Jahr 2005 wurden zwei Fälle einer Prune-belly-Sequenz gemeldet, wiederum wie im Jahr 2004, aus den Landkreisen.

Die **Jahresprävalenz von 1,2 pro 10.000 Geborene** liegt im oberen Konfidenzbereich der Basisprävalenz der Jahre 1994-2005.

Die Prävalenzen können im Europavergleich nicht bewertet werden, da keine EUROCAT-Vergleichsdaten hierzu vorliegen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x induzierte Aborte
Geschlecht	2 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x MCA 1 x unbekannt

Die Diagnose eines Bauchdeckenaplasie-Syndromes wurde durch den pränatalen Ultraschall in der 11. bzw. 15. SSW (Oligohydramnion, Megacystis) gestellt und die Schwangerschaften daraufhin jeweils beendet.

Bei einem Feten war eine Urethralatresie ursächlich für die Prune-belly-Sequenz. Weitere Fehlbildungen lagen vor (s. u.). Bei dem zweiten Feten war die Megacystis wegweisend, ein Obduktionsbefund liegt uns hierzu jedoch nicht vor.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Urethralatresie → Megacystis, Prostataaplasie, Lungenhypoplasie mit Segmentationsdefekt, Nierendysplasie

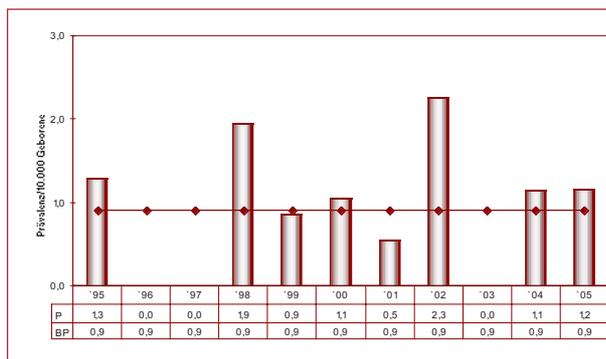


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt eine Prune-belly-Sequenz pro 8.658 Geborene beobachtet.

12.34 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 3 x Halle 2 x Magdeburg	5	11,7	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Anhalt-Zerbst 1 x Jerichower Land 3 x Merseburg/Querfurt 1 x Ohrekreis 1 x Quedlinburg 2 x Saalkreis 1 x Sangerhausen 1 x Stendal 1 x Weißenfels	14	10,7	↓
Sachsen-Anhalt:	19	11,0	↓

Down-Syndrom (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	22,5	17,1 - 27,9
Landkreise	15,0	12,7 - 17,3
Region	16,6	14,5 - 18,8
EUROCAT 1994-2003	17,86	8,42 S Portugal* 35,52 Paris (France)**

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

Im Jahr 2005 war die Anzahl der Fälle mit Down-Syndrom deutlich geringer gegenüber dem Vorjahr (2004: 29 Fälle). Die ermittelte **Jahresprävalenz von 11,0 pro 10.000 Geborene** liegt somit unterhalb der Basisprävalenz der Vorjahre. Diese Verminderung der Prävalenz ist in Großstädten und Landkreisen gleichermaßen zu finden.

Im europäischen Vergleich ist die ermittelte Jahresprävalenz von Sachsen-Anhalt unterhalb des Mittelwertes gelegen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborene 2 x Spontanaborte 12 x induzierte Aborte
Geschlecht	9 x männlich 9 x weiblich 1 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	9 x MCA 10 x isoliert

Bei zwölf Schwangerschaften wurde die Diagnose einer Trisomie 21 durch die Pränataldiagnostik mittels Amniocentese gestellt und in allen Fällen wurde ein induzierter Abort durchgeführt.

In zwei Fällen kam es zu einem Spontanaborte und die Diagnose der Trisomie 21 wurde in der anschließenden genetischen Untersuchung gestellt.

Die fünf lebendgeborenen Kinder waren in der pränatalen Diagnostik unauffällig und es wurde keine Amniocentese durchgeführt.

Im Geschlechtsvergleich liegt eine Gleichverteilung zwischen weiblichen und männlichen Fällen vor.

Weitere Angaben zum Down-Syndrom finden sich im Kapitel 13 und 14.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- 2 x Vorhofseptumdefekt, davon 1 x mit Hydrocephalus internus, Meckel-Divertikel, Segmentationsdefekt der Lunge
- 2 x Segmentationsdefekte der Lunge, davon 1 x mit Pes equinovarus congenitus, DUP IV. Grades, Hygroma colli cysticum, mandibuläre Mikro- und Retrognathie
- Fallot` Tetralogie
- ASD II, pulmonale Hypertension, Schwerhörigkeit
- Canalis atrioventricularis communis, Hypoplasie der Aorta, Meckel-Divertikel
- Truncus arteriosus communis, Choanalstenose
- Ossifikationsdefekte des Schädels

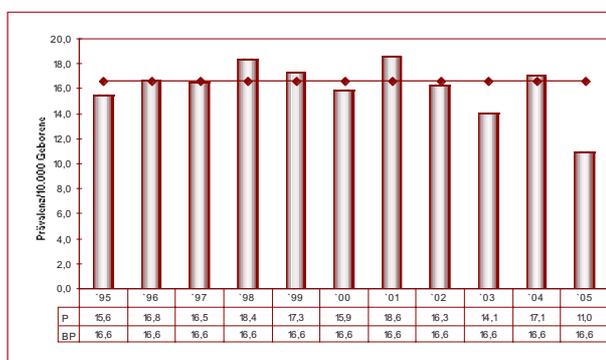


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Down-Syndrom (Trisomie 21) pro 911 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: 1 x Magdeburg	1	2,3	↔
Landkreise:	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt:	1	0,6	↔

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x induzierter Abort
Geschlecht	1 x männlich

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bds.

Patau-Syndrom (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	2,0	0,4 - 3,6
Landkreise	1,0	0,4 - 1,6
Region	1,2	0,6 - 1,8
EUROCAT 1994-2003	1,50	0,23 Malta* 4,53 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2005 wurde ein Fet mit einem Patau-Syndrom gemeldet.

Die Feststellung einer beidseitigen Lippen-Kiefer-Gaumenspalte war Anlass, in der 23. SSW bei der 32-jährigen Schwangeren eine Amniocentese vorzunehmen, in deren Ergebnis eine freie Trisomie 13 diagnostiziert wurde.

Daraufhin wurde die Schwangerschaft in der 26. SSW beendet.

Beim Patau-Syndrom handelt es sich um eine sehr seltene Chromosomenaberration, welche in Sachsen-Anhalt, verglichen mit dem übrigen Europa, in einer etwa vergleichbaren Häufigkeit auftritt.

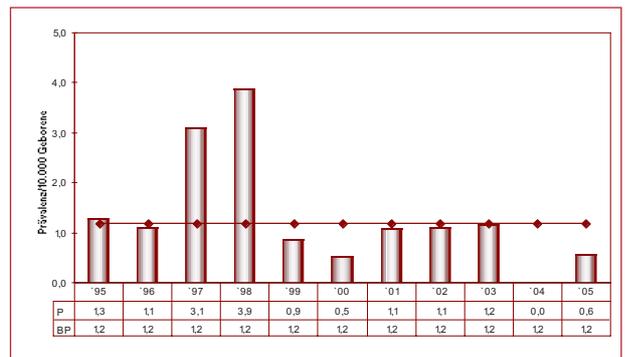


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Patau-Syndrom (Trisomie 13) pro 17.315 Geborene 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: 1 x Halle 2 x Magdeburg	3	7,0	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Zerbst 1 x Ohrekreis 1 x Wittenberg	4	3,1	↔
Sachsen-Anhalt:	7	4,0	↗

Edwards-Syndrom (1995 bis 2004)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	4,7	2,2 - 7,2
Landkreise	2,4	1,5 - 3,3
Region	2,9	2,0 - 3,8
EUROCAT 1994-2003	3,64	0,68 ECEMC (Spain)* 9,71 Paris (France)**

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

2005 wurde bei sieben Geborenen die Diagnose einer Trisomie 18 gestellt. Hierbei war eine Androtropie zu beobachten.

Die errechnete **Jahresprävalenz** von **4,0 pro 10.000 Geborene** ist knapp oberhalb der Basisprävalenz der Jahre 1995-2004 zu sehen.

Im Vergleich zu den EUROCAT-Daten sind unsere Prävalenzzahlen im mittleren Bereich angesiedelt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes, in 7 Tagen verstorben 6 x induzierte Aborte
Geschlecht	5 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x MCA 3 x isoliert bzw. unbekannt

Das mittlere Alter aller Schwangeren mit einem Geborenen mit Trisomie 18 betrug 38,7 Jahre, nur eine Frau war unter 35 Jahre alt.

Im Rahmen der zumeist aufgrund einer Altersindikation durchgeführten Pränataldiagnostik wurden sonographisch bei fünf Feten pathologische Befunde zwischen der 9. und 18. SSW gesehen.

Die zytogenetische Diagnosestellung erfolgte einmal nach Chorionzottenbiopsie und in fünf Fällen nach einer Amniocentese zwischen der 14. und 17. SSW. Bei allen pränatal diagnostizierten Fällen wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet.

Bei einem Kind wurde die Diagnose nicht pränatal gestellt, sondern erst bei Geburt (39. SSW) durch das Vorhandensein typischer Stigmata das Edwards-Syndrom offensichtlich.

Von vier Geborenen wurde über Begleitfehlbildungen berichtet, bei den übrigen drei Fällen lag nur der Chromosomenbefund vor.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Scaphocephalie
- Omphalocele
- VSD, Uvulaspalte, Retrognathie, Brachyphalanie, Coecum mobile
- Lippenspalte rechts, Lippen-Kiefer-Spalte links, Uvula duplex, Zwerchfellhernie links, großer VSD, PFO, für Trisomie 18 typische Hand- und Fußfehlbildungen und -stellungen

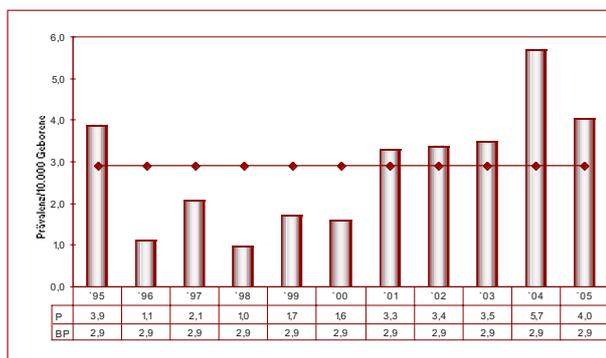


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1995

Im Jahr 2005 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 2.474 Geborene beobachtet.

12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

Indikatorfehlbildungen sind exakt definierte große Fehlbildungen (siehe 12.0), deren Auftreten innerhalb einer Population auf die Einwirkung bzw. Nichteinwirkung von Teratogenen/Noxen hindeuten kann. Je kleiner die Population bzw. das beobachtete Territorium ist, desto größere Prävalenzschwankungen sind im Zeitverlauf möglich.

Im Folgenden werden die 2005 in Sachsen-Anhalt aufgetretenen Indikatorfehlbildungen insgesamt sowie nach ihrem Auftreten in den Städten und Landkreisen differenziert betrachtet.

	Anzahl	Anteil (in %)
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	81	1,9
Landkreise	179	1,4
Sachsen-Anhalt	260	1,5

Die **Rate aller Indikatorfehlbildungen in Sachsen-Anhalt** ist bezogen auf alle Geborenen im Jahr 2005 leicht auf **1,5 %** gesunken (2004: 1,7 %; 2003: 1,5 %).

Im **Vergleich der großen Städte** ist in Magdeburg eine Indikatorfehlbildungsrate von 2,6 % zu verzeichnen, demgegenüber in Halle und Dessau nur von je 1,4 %.

Es zeichnet sich im **Vergleich der Landkreise** eine erhebliche Schwankungsbreite ab (Abb. 44 auf Seite 66), welche zum einen sicherlich dem Umstand geschuldet ist, dass z. T. nur kleine Geborenenpopulationen zugrunde liegen, andererseits ist auch eine Untererfassung einzelner Fehlbildungen denkenswert (z. B. Microcephalus oder Maldescensus testis).

In zehn Landkreisen zeigt sich eine Indikatorfehlbildungsrate über dem Mittel von 1,4 % (Ohrekreis am höchsten mit 3,8 %). Elf Landkreise weisen niedrigere Raten auf (Burgenlandkreis am niedrigsten mit 0,2 %) (Abb. 44).

Der **Stadt-Land-Vergleich** lässt erkennen, dass Geborene mit Indikatorfehlbildungen häufiger aus den Großstädten kommen als aus den Landkreisen.

Die Entwicklung der Indikatorfehlbildungen im Stadt-Landvergleich ab 1995 wird in Abbildung 43 dargestellt.

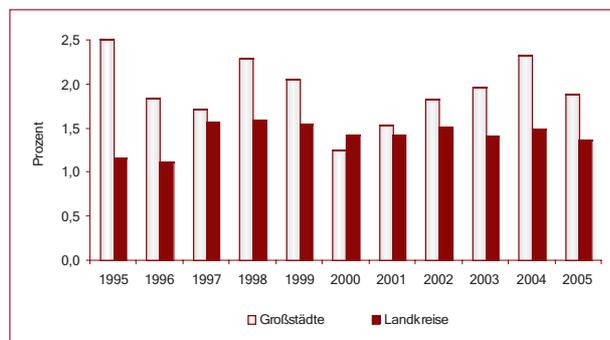


Abb. 43: Indikatorfehlbildungen des ICBDMs gesamt (1995 bis 2005), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den Großstädten und Landkreisen

Bei differenzierter Betrachtung der einzelnen Indikatorfehlbildungen an der Gesamtrate fällt im Vergleich zum Vorjahr die geringere Zahl an Geborenen mit Spina bifida sowie eine - zwar noch sehr hohe - jedoch niedrigere Gastroschisisprävalenz als 2004 auf. Ebenso ist die Zahl der Geborenen mit Down-Syndrom geringer als im Vorjahr (2004: 30 Fälle; 2005: 19 Fälle).

Eine Zunahme an Indikatorfehlbildungen wird im Bereich der Herzfehler erkennbar, z. B. bei der Fallot-Tetralogie (2004: 4 Fälle; 2005: 11 Fälle).

Ebenso verzeichnen wir aufgrund der sehr genau angewandten Definition für den Microcephalus in dieser Kategorie eine höhere Fallzahl (2004: 27 Fälle; 2005: 40 Fälle). Ebenso wurden häufiger Knaben mit nicht descendiertem Hoden beobachtet (2004: 13 Fälle; 2005: 28 Fälle).

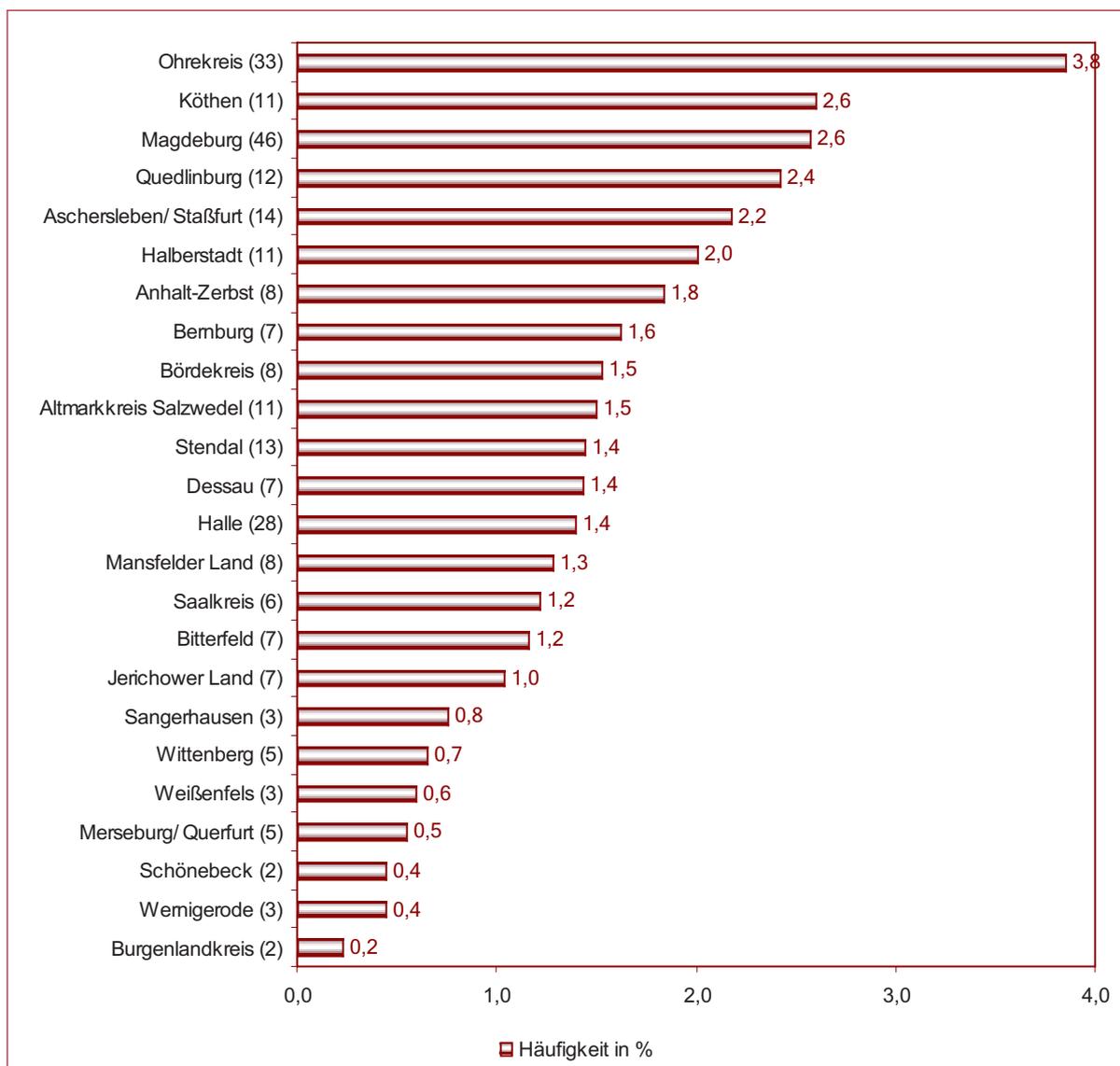


Abb. 44: Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2005

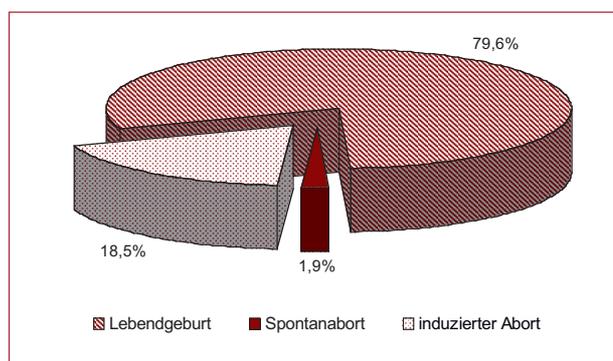


Abb. 45: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2005

Vier von fünf Geborenen mit Indikatorfehlbildungen kommen lebend zur Welt. Bei ca. einem Fünftel wird aus medizinischer Indikation ein Schwangerschaftsabbruch vorgenommen.

Die Spontanabortrate (ab der 16. SSW) liegt wie in den Vorjahren relativ konstant um 2 %.

Im Jahr 2005 wurden uns keine Daten von Totgeborenen mit Indikatorfehlbildungen übermittelt.

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

Die Analyse der Fehlbildungen bzw. Fehlbildungskombinationen lässt durch das Vorhandensein von Zusatzinformationen, z. B. genetischen Befunden, Daten aus der Schwangerschaft bzw. der Neonatalperiode, die Einordnung in eine der o. g. Entitäten zu.

13.1 Chromosomenaberrationen

Folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:

- 19 x Down-Syndrom
 - 14 x meiotische Nondisjunction
 - 1 x Mosaik (46,XY, 47,XY+21)
 - 1 x Translokation (46,XX, idic(21)(q22.3))
 - 3 x Karyotyp unbekannt
- 7 x Edwards-Syndrom
 - 5 x meiotische Nondisjunction
 - 2 x Karyotyp unbekannt
- 1 x Patau-Syndrom (meiotische Nondisjunction)
- 2 x Ullrich-Turner-Syndrom (45,X0)
- 2 x Klinefelter-Syndrom (47,XXY)
- 3 x Triploidie
- 1 x Triple X (47,XXX)
- 1 x Trisomie 15
- 1 x Mosaikbefund (46,XX(54),47,XX+14(9))
- 1 x Chromosomenbruchsyndrom
- 3 x CATCH 22 (Deletion Chromosom 22)

Insgesamt wurden 41 Chromosomenanomalien dokumentiert. Das Geschlechtsverhältnis ist ausgeglichen. Am häufigsten trat erwartungsgemäß die Trisomie 21 mit einem Anteil von 43,2 % aller gemeldeten Chromosomenaberrationen auf.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	19	46,3
weiblich	20	48,8
unklar	-	-
keine Angaben	2	4,9
gesamt	41	100

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,95

Im Jahr 2005 lag der Anteil der Kinder, die mit einer Chromosomenstörung lebend geboren wurden, nur bei 31,7 %. In den meisten Fällen wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet. Aufgrund der insgesamt geringen Fallzahl

Dargestellt werden die Geschlechtsverteilung in den betrachteten Kategorien, der Ausgang der Schwangerschaft sowie das Alter der Mutter zum Zeitpunkt der Geburt bzw. zum Schwangerschaftsende.

sind zu beobachtende Schwankungen zum Vorjahr nicht signifikant. Unter den Totgeborenen war keines mit einer Chromosomenstörung gemeldet worden.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	13	31,7
induzierte Aborte	25	61,0
Spontaborte ab 16. SSW	2	4,9
Totgeborene	-	-
keine Angaben	1	2,4
gesamt	41	100

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	2,4
20 bis 24 Jahre	3	7,3
25 bis 29 Jahre	8	19,5
30 bis 34 Jahre	9	22,0
35 bis 39 Jahre	12	29,3
ab 40 Jahre	7	17,1
keine Angaben	1	2,4
gesamt	41	100

Erwartungsgemäß sind häufiger ältere Frauen betroffen. Der Anteil der Frauen über 35 Jahre lag bei 46,4 %. Dies ist deutlich höher als im Vorjahr (2004: 37,1 %).

Das Durchschnittsalter betroffener Frauen liegt mit 33,4 Jahren auch höher als in den Jahren zuvor (2004: 31,7 Jahre; 2003: 31,4 Jahre).

13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen

Wie im Vorjahr werden in diesem Kapitel Geborene mit genetisch bedingten Erkrankungen dargestellt, wobei die Kinder mit Stoffwechseldefekten bzw. endokrinen Störungen, welche im Neugeborenen-Screening erkannt

werden, im Jahresbericht 2005 des Zentrums für Neugeborenen-Screening in Sachsen-Anhalt (Kapitel 18) gesondert aufgeführt sind.

Folgende Fehlbildungen bzw. Erkrankungen wurden dokumentiert:

- Duchenne'sche Muskeldystrophie
- Spinale Muskelatrophie I (Werdnig Hoffmann)
- Spinale Muskelatrophie (SMARD 1)
- Myotubuläre Myopathie
- Ehlers-Danlos-Syndrom
- Escobar-Syndrom/ Multiples Pterygium-Syndrom
- Tuberöse Sklerose
- Thanatophore Dysplasie
- Arthrogyriposis congenita multiplex
- Osteochondrodysplasie
- Holoprosencephalie-Syndrom mit Zyklopie
- Schizencephalie
- Morbus Hirschsprung
- Larsen-Syndrom mit Dandy-Walker-Syndrom
- Arnold Chiari Syndrom
- Linksherzhypoplasie-Syndrom
- Polysyndaktylie
- polyzystische Nieren (Potter I; Potter III)

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	15	51,7
weiblich	12	41,4
unklar	2	6,9
gesamt	29	100

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,25

Insgesamt wurden im Jahr 2005 29 Geborene mit einer genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankung bzw. Fehlbildung gemeldet. Unverändert zu den Vorjahren zeigt sich eine leichte Androtropie. Nur von zwei Geborenen war das Geschlecht nicht bekannt.

Betroffene Kinder wurden in 65,5 % lebend geboren und zehn Schwangerschaften mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen wurden vorzeitig beendet (34,5 %). Lediglich bei vier Schwangerschaften wurde uns mitgeteilt, dass eine invasive Pränataldiagnostik durchgeführt worden sei - in drei Fällen mit unauffälligem Befund (normaler Karyotyp).

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	19	65,5
induzierte Aborte	10	34,5
Spontaborte ab 16. SSW	-	-
Totgeborene	-	-
gesamt	29	100

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	6	20,7
20 bis 24 Jahre	4	13,8
25 bis 29 Jahre	6	20,7
30 bis 34 Jahre	6	20,7
35 bis 39 Jahre	3	10,3
ab 40 Jahre	3	10,3
keine Angaben	1	3,4
gesamt	29	100

Die Altersverteilung zeigt, dass ca. ein Drittel der betroffenen Schwangeren bzw. Mütter unter 25 Jahre alt waren (34,5 %). Die Gruppe mit einem Alter ab 35 Jahre macht nur 20,7 % aller Betroffenen aus.

Das Durchschnittsalter liegt bei 28,0 Jahren und damit deutlich unter dem der Betroffenen mit Chromosomenaberrationen (2004: 27,5 Jahre).

13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 2 x ADAM-Sequenz (Amniotische Schnürfurchen)
- 2 x Prune-belly-Sequenz
- 1 x Potter-Sequenz
- 2 x Pierre-Robin-Sequenz
- 1 x VATER-Assoziation
- 1 x CHARGE-Assoziation
- 1 x Goldenhar-Syndrom

Bei zehn Geborenen wurden Sequenzen/Assoziationen/Komplexe ermittelt. Jungen sind deutlich häufiger betroffen als Mädchen.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	7	70,0
weiblich	3	30,0
gesamt	10	100

Geschlechtsverhältnis m : w = 2,33

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	7	70,0
induzierte Aborte	2	20,0
Spontaborte ab 16. SSW	1	10,0
Totgeborene	-	-
gesamt	10	100

Während im Vorjahr der überwiegende Teil der Schwangerschaften vorzeitig beendet wurde, sind 2005 nur zwei induzierte Aborte mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen gemeldet worden (2 x Prune-belly-Sequenz).

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	-	-
20 bis 24 Jahre	2	20,0
25 bis 29 Jahre	3	30,0
30 bis 34 Jahre	3	30,0
35 bis 39 Jahre	2	20,0
ab 40 Jahre	-	-
gesamt	10	100

Das Durchschnittsalter der Schwangeren bzw. Mütter in dieser Kategorie lag bei 29,6 Jahren. Nur 20 % der Frauen waren 35 Jahre und älter.

13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Wie in den Vorjahren werden in dieser Kategorie überwiegend Kinder mit Alkoholembryopathie erfasst. Im Jahr 2005 wurden uns hierzu drei Fälle gemeldet. Des Weiteren wurden zwei Fälle einer diabetischen Fetopathie übermittelt.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	3	60
weiblich	2	40
gesamt	5	100

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	4	80
Totgeborene	1	20
gesamt	5	100

Bei den Kindern mit Alkoholembryopathie handelte es sich jeweils um hypotrophe Reifgeborene mit typischen Stigmata. Das Geburtsgewicht lag zwischen 1740 g und 2515 g.

Alle drei Kinder wiesen einen Microcephalus auf sowie ein Kind zusätzlich eine Spalte des harten und weichen Gaumens und ein Kind eine Pierre-Robin-Sequenz. Pathologische Befunde aus der Pränataldiagnostik wurden uns zu diesen drei Fällen nicht gemeldet. Die Mütter waren 21, 33 bzw. 37 Jahre alt.

Bei einem Kind mit Fetopathia diabetica handelte es sich um ein Totgeborenes der 35. SSW mit einem Geburtsgewicht von 3220 g. Bei der Obduktion wurde eine Kardiomegalie und eine Myokardhypertrophie beschrieben. Des Weiteren zeigte sich eine deutliche Inselzellhyperplasie des Pancreas.

Ein zweites Kind wurde in der 36. SSW mit einem Gewicht von 3305 g geboren. Es bestand eine Fallot-Tetralogie, welche bereits pränatal im Ultraschall diagnostiziert werden konnte.

14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Im Jahr 2005 wurden 64 medizinisch induzierte Aborte gemeldet. Neben Angaben aus den geburtshilflichen Abteilungen und Kliniken handelt es sich überwiegend um Informationen aus den pathologisch-anatomischen Instituten, sowie von Kollegen, die eine pränatale Feindiagnostik durchführen.

Leider gelingt es in einigen Fällen nicht, das Vorliegen einer großen Fehlbildung, welche in der pränatalen Diagnostik gesehen wurde und Grund für eine Abortinduktion war, auch durch einen Obduktionsbefund zu bestätigen. Hier sehen wir noch Potenzial, um die Fehlbildungserfassung zu verbessern.

Informationen zum Ausgang einiger induzierter Aborte gehen ebenfalls verloren, da Abruptiones außerhalb von

Sachsen-Anhalt durchgeführt werden oder keine Obduktion des Feten veranlasst wurde.

Bei fehlender Befundbestätigung wurden die gemeldeten pränatalen Fälle nicht in die Auswertung einbezogen, außer im Falle eines bekannten pathologischen Chromosomenbefundes.

Im Folgenden werden die Daten zu den medizinisch induzierten Aborten nach Vorliegen von

- ZNS-Fehlbildungen,
- Chromosomenaberrationen sowie
- multiplen congenitalen Malformationen (MCA) bzw. sonstigen Diagnosen (einschließlich kleiner Fehlbildungen)

dargestellt.

14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems

Folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- Anencephalie
- Myelomenigocele
- Holoprosencephalie
- Corpus callosum Agensie
- Congenitale Hydrocephalie

Geschlechtsverteilung:

- 8 Knaben : 2 Mädchen : 2 x unklares Geschlecht (Geschlechtsverhältnis m : w = 4)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	8,3
20 bis 24 Jahre	3	25,0
25 bis 29 Jahre	5	41,7
30 bis 34 Jahre	1	8,3
35 bis 39 Jahre	2	16,7
ab 40 Jahre	-	-
gesamt	12	100

Gestationsalter zur Abruptio:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruptio	Anzahl	Anteil (in %)
12. bis 16. SSW	3	25,0
17. bis 19. SSW	2	16,7
20. bis 21. SSW	3	25,0
22. bis 24. SSW	3	25,0
nach der 24. SSW	-	-
keine Angaben	1	8,3
gesamt	12	100

Mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 12 x pathologischer Ultraschallbefund zwischen der 9. und 22. SSW
- 2 x Amniocentese (unauffälliger Karyotyp)

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
9. bis 16. SSW	4	33,3
17. bis 19. SSW	2	16,7
20. bis 21. SSW	5	41,7
22. bis 24. SSW	1	8,3
nach der 24. SSW	-	-
gesamt	12	100

14.2 Chromosomale Aberrationen

Folgende Aberrationen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- Down-Syndrom (10 x freie Trisomie, 1 x Mosaik, 1 x Karyotyp nicht bekannt)
- Edwards-Syndrom (5 x freie Trisomie, 1 x 47,XY+:(18)(p10).ish:(18)(D18Z1+))
- Patau-Syndrom (freie Trisomie)
- Turner-Syndrom
- Klinefelter-Syndrom
- Triploidie (3 x)
- CATCH 22

Geschlechtsverteilung:

- 12 Knaben : 11 Mädchen : 2 x wurde kein Geschlecht mitgeteilt (Geschlechtsverhältnis: m : w = 1,1)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	-	-
20 bis 24 Jahre	1	4,0
25 bis 29 Jahre	5	20,0
30 bis 34 Jahre	4	16,0
35 bis 39 Jahre	8	32,0
ab 40 Jahre	6	24,0
keine Angaben	1	4,0
gesamt	25	100

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
10. bis 16. SSW	5	20,0
17. bis 19. SSW	9	36,0
20. bis 21. SSW	6	24,0
22. bis 24. SSW	4	16,0
nach der 24. SSW	1	4,0
keine Angaben	-	-
gesamt	25	100

Mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 1 x pathologischer Befund Alpha-Fetoprotein, 1 x Normalbefund Alpha-Fetoprotein
- 1 x pathologischer Befund β -HCG
- 1 x pathologischer Triple-Test
- Ultraschallbefund auffällig: 15 x (14 x zwischen der 9. und 23. SSW, 1 x keine Angabe zur 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:

- Arthrogryposis multiplex congenita
- Prune-belly-Sequenz
- Cor triloculare biatrium
- Escobar-Syndrom
- Gastroschisis
- Omphalocele
- Hypoplastisches Linksherzsyndrom
- Amelie, Peramelie
- Morbus Pompe
- Pulmonalklappenatresie
- Thanatophore Dysplasie
- Thorakopagus
- Multicystische dysplastische Niere (Potter II)
- Polycystische Niere, Erwachsenentyp (Potter III)
- Zwerchfellhernie

Geschlechtsverteilung:

- 12 Knaben : 11 Mädchen : 2 x unklares Geschlecht :
2 x wurde kein Geschlecht mitgeteilt
(Geschlechtsverhältnis m : w = 1,1)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	-	-
20 bis 24 Jahre	5	18,5
25 bis 29 Jahre	8	29,7
30 bis 34 Jahre	9	33,3
35 bis 39 Jahre	2	7,4
ab 40 Jahre	2	7,4
keine Angaben	1	3,7
gesamt	27	100

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
vor der 12. SSW	2	7,4
12. bis 16. SSW	7	25,9
17. bis 19. SSW	10	37,1
20. bis 21. SSW	4	14,8
22. bis 24. SSW	4	14,8
nach der 24. SSW	-	-
keine Angaben	-	-
gesamt	27	100

Mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 26 x pathologischer Befund Ultraschall
- 6 x Amniocentese (2 x Normalbefund, 4 x Ergebnis nicht bekannt)
- 1 x pathologischer Befund Chorionzottenbiopsie
- 1 x pathologischer Befund β -HCG
- 1 x pathologischer Befund Triple-Test

Bei drei der in dieser Kategorie betrachteten induzierten Aborte wiesen die Feten bei der Obduktion lediglich kleine Fehlbildungen (dysplastische, tief ansetzende Ohren und Retrognathie bzw. isolierte Megacystis ohne Anhalt für Prune-belly-Sequenz) bzw. keine relevanten Fehlbildungen auf. Bei einem Feten war in der 16. SSW eine Omphalocele gesehen worden. Wir erhielten nur die Mitteilung, dass ein induzierter Abort erfolgt sei, jedoch keinen zugehörigen Obduktionsbefund. Es ist deshalb nicht sicher, ob die Pränataldiagnose bestätigt wurde. Aufgrund dessen wurde der Fall nicht bei den Kindern mit großen Fehlbildungen als Geborenenes gewertet.

14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Insgesamt stehen für das Jahr 2005 Informationen zu 64 induzierten Aborten zur Verfügung, hiervon wiesen 60 Feten eine oder mehrere große Fehlbildungen auf. Dies entspricht einem Anteil von 0,4 % aller Geborenen in Sachsen-Anhalt. Im Vergleich zum Jahr 2004 ist die Rate der Abortinduktionen gleich geblieben.

Auch in diesem Jahr möchten wir uns für die Zusammenarbeit mit den pränatal-sonographisch tätigen Gynäkologen bedanken, die ihre Befunde an uns weiterleiten und aktiv an der endgültigen Diagnosefindung bei induzierten Aborten mitarbeiten. So gelingt es in zunehmendem Maße, Kasuistiken vollständig aufzuklären und für beide Seiten wichtige Erkenntnisse zu erlangen.

Bewertet man die durchgeführten medizinischen Aborte hinsichtlich der Geschlechtsverteilung, zeigt sich, wie zu erwarten, eine Knabenwendigkeit von 1,3, d. h. je einem Mädchen würden 1,3 Knaben geboren. In vier Fällen war das Geschlecht unklar, es konnte beispielsweise aufgrund von autolytischen Prozessen keine Karyotypisierung aus Zellmaterial erfolgen. Zweimalig wurde das Geschlecht nicht mitgeteilt.

Am deutlichsten fällt die Androtropie bei den ZNS-Fehlbildungen auf. Dies konnte im vorigen Jahr nicht im selben Maße beobachtet werden (ZNS-Fehlbildungen 2004: m : w = 1,6). Bei den Chromosomenaberrationen und bei den multiplen congenitalen Fehlbildungen (sowie sonstige Abortinduktionen) liegt das Geschlechtsverhältnis nahezu im Bereich aller großen Fehlbildungen.

Zunehmend gelingt es, durch die Möglichkeiten der modernen Pränataldiagnostik große Fehlbildungen frühzeitig in der Schwangerschaft zu diagnostizieren.

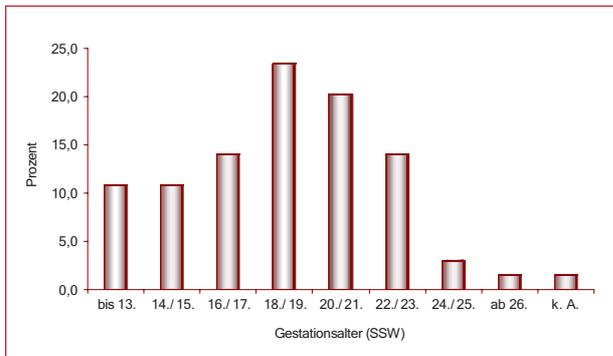


Abb. 46: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2005

Wie in Abbildung 46 dargestellt, konnte im Jahr 2005 ca. ein Viertel der Schwangerschaften mit großen Fehlbildungen und der Indikation zur Abruption bereits bis zur 16. SSW beendet werden. Bis zur 21. SSW wurden dann 80 % der Schwangerschaften terminiert. In sehr seltenen Fällen war ein Abort zu einem späteren Termin indiziert.

Das Alter der Mütter, bei denen nach pränataler Diagnostik die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, wird in der folgenden Abbildung dargestellt.

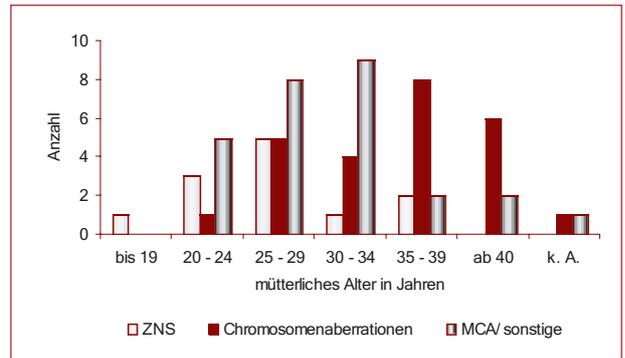


Abb. 47: Mutteralter bei induzierten Aborten (gruppiert)

Das Alter der Frauen, bei denen beim Feten eine Chromosomenaberration festgestellt wurde, ist mit 35-39 Jahren am höchsten. Bei den 25-34-jährigen Frauen überwiegen die Abortinduktionen aufgrund von multiplen congenitalen Fehlbildungen. Der höchste Anteil von Fehlbildungen des ZNS wird bei Feten von 25-29-jährigen Müttern gefunden.

Laut statistischem Bundesamt wurden im Jahr 2005 in Sachsen-Anhalt 4.777 Schwangerschaftsabbrüche vorgenommen, der größte Teil entsprechend der Beratungsregelung.

Betrachtet man nun die Häufigkeit medizinisch induzierter Aborte im Vergleich zur Gesamtzahl aller durchgeführten Abruptiones, so ist dieser Anteil mit 1,3 % verschwindend gering.

15 Zusammenfassung

Im Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen werden nun bereits zum sechsten Mal die Daten aus dem gesamten Bundesland zusammengefasst.

In bewährter Form werden die beobachteten Prävalenzen, insbesondere bei den Indikatorfehlbildungen, denen der internationalen Fehlbildungsregister gegenübergestellt und bewertet.

Im Bundesland Sachsen-Anhalt sind in den letzten Jahren relativ stabile Geburtenzahlen zu verzeichnen. Im Jahr **2005** wurden vom Statistischen Landesamt in Halle insgesamt **17.166 Lebendgeborene** (2004: 17.337) sowie **66 Totgeborene** (2004: 77) berichtet. Die Zahl Letzterer ist weiter rückläufig. Betrachtet man alle Lebendgeborenen in Deutschland (2005: 685.795 Lebendgeborene laut Statistischem Bundesamt) so liegt der Anteil der Kinder aus Sachsen-Anhalt bei 2,5 % (2004: 2,4 %).

Das **Alter der Mütter** bei der Geburt ihres Kindes (Lebendgeborene) lag im Jahr 2005 in Sachsen-Anhalt unverändert bei **27,55 Jahren**. Die Werte für Gesamtdeutschland 2005 sind aktuell noch nicht veröffentlicht (2004: 30,0 Jahre).

Aus den Einrichtungen der Pränataldiagnostik bzw. von niedergelassenen Gynäkologen erhielten wir insgesamt **19** Meldungen zu **Spontanaborten ab der 16. SSW**. Weiterhin erhielten wir Informationen zu 10 Spontanaborten vor der 16. SSW, welche in unseren Auswertungen, z. B. bei den Indikatorfehlbildungen, keine gesonderte Berücksichtigung erfahren.

Weiterhin wurden uns Daten zu **64 medizinisch induzierten Aborten** übermittelt (2005: 69 Fälle).

Insgesamt gehen wir bei unseren Prävalenzberechnungen von **17.315 Geborenen** im Land Sachsen-Anhalt im Jahr 2005 unter Bezugnahme auf Lebend- und Totgeborene sowie medizinisch induzierte Aborte und Spontanaborte ab der 16. SSW aus.

Bei **602 Geborenen** wurde das Vorliegen einer **großen Fehlbildung** beschrieben. Dies entspricht, wie im Vorjahr, einem Anteil von **3,5 % aller Geborenen**.

Mit 87,8 % wurden die meisten Kinder mit einer großen Fehlbildung lebend geboren. Die Rate der Schwangerschaften, welche medizinisch induziert vorzeitig beendet wurden, liegt bei 10 % und ist somit etwas geringer als im Vorjahr (2004: 11 %).

Im **Großstadt-Landkreis-Vergleich** ist mit 4,8 % ein häufigeres Auftreten einer großen Fehlbildung bei Geborenen der Städte Magdeburg, Halle und Dessau zu verzeichnen (Landkreise 3,1 %).

Im Vergleich mit den EUROCAT-Zentren liegt Sachsen-Anhalt bezüglich der Rate großer Fehlbildungen im mittleren bis oberen Bereich.

Bei den Indikatorfehlbildungen lässt sich ebenfalls ein Stadt-Landkreis-Unterschied dokumentieren.

Die Auswertung der **Indikatorfehlbildungen** für das Jahr 2005 ergab, dass die **Gesamthäufigkeit**, bei **1,5 %** liegend, wieder das Niveau des Jahres 2003 erreicht, nachdem 2004 eine Häufigkeit von 1,7 % verzeichnet wurde.

Ein **Prävalenzanstieg** konnte im Vergleich zur Basisprävalenz der Jahre 1995-2004 für folgende Indikatorfehlbildungen gesehen werden:

Falot` Tetralogie, Gaumenspalte, Omphalocele, nicht descendierte Hoden und **Microcephalie**.

Geringere Prävalenzen fanden sich demgegenüber für: **Neuralrohrdefekte, insbesondere Spina bifida, Holoprosencephalie, Linksherzhypoplasie-Syndrom, Potter-Sequenz, einseitige Nierenagenesie** und **Down-Syndrom**.

Wir möchten die Leser unseres Jahresberichtes darauf hinweisen, dass kurzzeitige Prävalenzschwankungen bei den angeborenen Fehlbildungen innerhalb einer Population nicht allein aussagekräftig genug sind, sondern bei der Fehlbildungsbeurteilung die Basisprävalenz, welche mindestens acht Jahre umfassen sollte, berücksichtigt werden muss.

Wir erwähnen in diesem Zusammenhang, dass die Basisprävalenzen in diesem Jahr neu berechnet wurden und zwar unter Bezugnahme auf die Jahre 1995-2004.

Die Rate der uns gemeldeten **medizinisch induzierten Aborte** ist mit **64 Fällen** im Jahr 2005 etwas niedriger als in den Vorjahren (0,4 % aller Geborenen). Am häufigsten wurde eine Schwangerschaft bei Vorliegen multipler congenitaler Anomalien (MCA) (N=27) beendet, gefolgt von den Chromosomenstörungen (N=25) sowie den ZNS-Fehlbildungen (N=12).

Insgesamt wurde bei 41 Geborenen eine **Chromosomenaberration** gefunden. Am häufigsten trat das Down-Syndrom auf (N=19). Weiterhin erhielten wir Angaben zu 29 Geborenen mit einer **genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankung, Sequenzen, Assoziationen und Komplexe** wurden bei 10 Geborenen berichtet. Die Melderate bei den Fällen einer Alkohol**embryopathie** lag unverändert bei drei Geborenen. 2005 wurden zwei Kinder mit einer **Fetopathia** diabetica mit typischer Klinik geboren.

Wenn wir uns die Anzahl der für das Jahr 2005 übermittelten Daten an das Fehlbildungsmonitoring betrachten, so können wir berichten, dass die Meldungen aus den Kinder- und Geburtskliniken, aus den pathologischen und genetischen Einrichtungen sowie von den Pränataldiagnostikern unverändert vorliegen. Insgesamt wurden **2.306 Datensätze** angelegt. Erfreulicherweise erhalten wir aus mehreren Kliniken Angaben zu Kontrollkindern ohne angeborene Fehlbildungen, was zu Zwecken der wissenschaftlichen Auswertung sehr wichtig ist.

Zum Schluß möchten wir uns hiermit noch einmal recht herzlich bei allen unseren Einsendern bedanken für die kontinuierliche freiwillige Zusammenarbeit, die auch in diesem Jahr wieder als Ergebnis die Erstellung des Jahresberichtes 2005 ermöglicht hat!

16 Orofaciale Spaltbildungen

Einführung

Die Lippen-Kiefer-Gaumenspalten zählen zu den wichtigsten craniofacialen Fehlbildungen.

Sie sind mit einer Prävalenz von ca. **10 pro 10.000** die **zweithäufigste** congenitale Fehlbildung in Europa.

Lippen-Kiefer-Gaumenspalten sind in zahlreichen craniofacialen Syndromen anzutreffen, weiterhin können in 30-40 % assoziierte Fehlbildungen beobachtet werden (Rustemeyer).

Die Bezeichnung Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (LKGS) stellt einen Sammelbegriff dar.

Entsprechend der Embryologie unterscheidet man **Spalten des primären und des sekundären Gaumens**

Klinische Grundlagen

Die **Diagnose** einer Gesichtsmalformation wird häufig bereits pränatal gestellt. Besonders durch die 3-D Sonographie des fetalen Gesichtes ist ein großer Fortschritt bei der Darstellung der LKGS gelungen. Steht die Diagnose bereits pränatal fest, haben die Eltern die Möglichkeit, sich frühzeitig mit dem Krankheitsbild und seiner Behandlung auseinander zu setzen. Wichtig ist, dass die betroffene Familie eine emotionale Akzeptanz ihres Kindes entwickelt.

Besondere Vorkehrungen bei der **Geburt** des Kindes sind nicht zu treffen. Schwierigkeiten können aufgrund der offenen Verbindung zwischen Mund- und Nasenraum beim Atmen sowie Schlucken des Speichels bestehen, so dass entsprechende therapeutische Maßnahmen erforderlich werden.

Die Versorgung von Kindern mit Spalten im Gesichtsbereich ist ein klassisches Beispiel der **interdisziplinären Zusammenarbeit**. So haben Kieferorthopäden, Mund-Kiefer-Gesichtschirurgen, HNO-Ärzte, Zahnärzte, Logopäden, Psychologen und Pädiater einen maßgeblichen Anteil bei der Betreuung der Patienten. Zahlreiche Teilbehandlungen beeinflussen die Betroffenen vom Säuglings- bis ins Erwachsenenalter.

Die Vorstellung eines Neugeborenen mit einer Spaltbildung beim **Kieferorthopäden** sollte bald nach der Geburt erfolgen. Bereits in den ersten Tagen wird eine herausnehmbare Gaumenplatte angefertigt. Durch deren Verwendung können Probleme beim Atmen, Saugen und Schlucken behoben werden. Weiterhin kann mit der Platte eine Steuerung der wachsenden Kieferanteile erreicht werden, welches das spätere operative Vorgehen erleichtert. Ebenfalls wird eine Normalisierung der Zungenform und -funktion erreicht, da mittels Platte ein normaler Gaumen gebildet wird. In 4-6-wöchigem Abstand erfolgt eine Anpassung der Platte. Ergänzend wird zur Förderung der Weichteilfunktionen eine physiotherapeutische Spezialbehandlung, wie die orale Regulationstherapie, empfohlen.

Mit dem Durchbruch der bleibenden oberen Schneidezähne erfolgt die weitere kieferorthopädische Behand-

lung, die bis zum Wachstumsabschluss dauert und eine normale Ausbildung der Kiefer und der Zahnstellung zum Ziel hat.

sowie **Kombinationsformen**, also Lippen-Kieferspalten (LKS), Gaumenspalten (GS) und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten (LKGS).

Alle Fehlbildungen können **isoliert, einseitig** und **doppelseitig** sowie als **unvollständige** und **vollständige** Spalten auftreten.

Bei isolierten Gaumenspalten kann entweder der harte und/oder der weiche Gaumen gespalten sein.

Mit ca. 50 % aller Spaltbildungen sind ein- und beidseitig durchgehende LKGS die häufigste Erscheinungsform.

Isolierte Gaumen- und Velumspalten treten mit einer Häufigkeit von ca. 30 % auf und Lippen- bzw. Lippen-Kieferspalten werden mit ca. 20 % beobachtet (Hausmann).

In den letzten Jahren haben sich die **Operationstechniken** erheblich verfeinert, so dass ästhetisch immer bessere Ergebnisse erreicht werden. Zu beachten ist immer, dass die operativen Maßnahmen am wachsenden Gesichtsschädel ansetzen und Wachstumsstörungen provoziert werden können. Bei den meisten Spaltformen ist der gleichzeitige Verschluss aller Spaltabschnitte nicht möglich und sinnvoll, so dass - abhängig vom Schweregrad der Erkrankung - oft mehrere Operationen notwendig sind. Das operative Vorgehen unterscheidet sich in den einzelnen Einrichtungen etwas, die unten beschriebene Variante stellt eine Möglichkeit dar.

Bei Spaltformen mit **Lippenbeteiligung** wird zunächst im Alter von 4-6 Monaten mit dem operativen Verschluss der Lippe begonnen. Ziel ist die Vereinigung der beiden spaltseitigen Anteile der Lippe und die Wiederherstellung des ringförmigen Verlaufs des M. orbicularis oris und somit der normalen Funktion der Lippe. Im selben Eingriff werden Nasenboden und Naseneingang geformt. Zusätzlich kann bei Bedarf eine Paukenröhrendrainage bei Hörstörungen eingelegt werden.

Die operative Behandlung der **Lippen-Kiefer-Gaumenspalte** erfordert ein individuelles Vorgehen, da ein früher Verschluss des Gaumens für eine ungehinderte Sprachentwicklung wichtig ist, aber durch die Narbenbildung möglicherweise das Wachstum des Oberkiefers gestört wird. Beim einzeitigen Vorgehen wird der harte und weiche Gaumen im Alter von 9-12 Monaten verschlossen. Beim zweizeitigen Vorgehen wird zunächst der weiche Gaumen im Alter von 9-12 Monaten und der harte Gaumen dann im Alter von 2-3 Jahren verschlossen.

Der **Kieferspalverschluss** der Knochenlücke im Bereich des Zahnbogens wird im Alter von 8-11 Jahren mittels Kieferspalosteoplastik durchgeführt. Dieser Zeitpunkt ist kurz vor dem Durchbruch des bleibenden Eckzahnes gewählt. Weiterhin werden überzählige oder versprengte

Zähne entfernt. Weitere Korrekturoperationen werden teilweise während der kindlichen Wachstumsphase notwendig und individuell durchgeführt.

Aufgrund der Störung der Nasenatmung und chronischer Veränderung der Rachen- und Gaumentonsille sind bei Kindern mit LKGS rezidivierende Otitiden und Paukenhöhlenergüsse sehr häufig. Weiterhin stellt die Gaumensegelinsuffizienz eine wesentliche Ursache der Paukenhöhlenergüsse dar.

Otitiden und Paukenhöhlenergüsse sind Ursachen der unterschiedlich ausgeprägten angeborenen und erworbenen **Hörstörungen**, die wiederum die sprachliche Entwicklung des Kindes beeinträchtigen können. Man rechnet bei Spaltträgern 5-10-mal häufiger mit Hörstörungen als in der Normalpopulation, wobei oft Schalleitungsstörungen vorliegen.

Grundsätzlich sollte eine exakte **Hörprüfung** im Rahmen der otorhinolaryngologischen Frühdiagnostik und Frühtherapie erfolgen. Ziele sind hierbei die Ausbildung einer freien Nasenatmung, die Herstellung der Funktionstüchtigkeit des Gaumensegels, der Tuba pharyngotympanica sowie die Bildung eines suffizienten Gaumen-Rachen-Abschlusses.

Ist die **Nase** in die LKGS einbezogen, können die hier vorliegenden Funktionsverluste die Situation erschweren. Bei der operativen Korrektur sind funktionelle und ästhetische Aspekte zu berücksichtigen, die Operation betrifft die innere und äußere Nase und stellt eine plastische Korrektur eines fehlgebildeten Organs mit Knochen, Knorpel und Schleimhaut dar.

Durch die LKGS kommt es zu Schädigungen der Sprechorgane, die sich trotz Operationen mitunter nicht beheben lassen. Sprachentwicklungs- und Sprechstörungen resultieren daraus und bedürfen einer **phoniatischen/logopädischen Behandlung**. Zunächst ist beim Säugling die Ent-

wicklung des Saugens, Kauens und Schluckens wichtig, da so das muskuläre Zusammenspiel von Lippen, Zunge und Gaumensegel gefördert wird. Dies bildet die Basis für die spätere Aussprache. Im 3.-4. Lebensjahr beginnt die gezielte logopädische Therapie. Ziel ist die Entwicklung einer gut verständlichen Sprache, sowie die Minimierung des „Näselns“ und der mimischen Mitbewegungen.

Spätestens zur Einschulung sollen alle Voraussetzungen geschaffen sein, um die weitere ungestörte Entwicklung des Kindes zu gewährleisten. Der Großteil der betroffenen Kinder ist zu diesem Zeitpunkt vollständig rehabilitiert und es liegen ein unauffälliges Aussehen, Hören und Sprechen vor.

Eine weitere wichtige Säule bei der umfassenden Therapie von Kindern mit LKGS stellt die konstante **psychologische Mitbetreuung** der Betroffenen und ihrer Eltern dar, die im günstigsten Fall bereits pränatal oder in den ersten Wochen postnatal erfolgen sollte.

Untersuchungen zeigen, dass vier Schwerpunktthemen von betroffenen Kindern/Jugendlichen und ihren Müttern als besonders belastend empfunden werden. Das sind die Zeit der Operationen, der Umgang mit sozialer Ausgrenzung und Abwertung, der hohe Behandlungsaufwand und Geschwisterprobleme. Ziel ist es, Unterstützung zur Selbstachtung und sozialen Integration zu geben. Besonders wichtig sind die psychologischen bzw. psychotherapeutischen Interventionen zum Zeitpunkt der Geburt, vor und während der Operationen und der Schulübergänge sowie während der Pubertät.

Da LKGS mit Begleitfehlbildungen und mentaler Retardierung assoziiert sein können, nimmt auch der **Pädiater** eine wichtige Aufgabe bei der Betreuung der Kinder ein und dient vielen Familien als Koordinator und Vertrauter bei der Bewältigung ihrer vielfältigen Probleme.

Genetik

Orofaciale Spalten wie Lippenspalten, Gaumenspalten und Lippen-Kieferspalten mit oder ohne Gaumenspalte sind in klinischer und genetischer Hinsicht heterogen. Die isoliert auftretende Gaumenspalte wird dabei von den Lippenspalten mit oder ohne Gaumenspalte getrennt betrachtet.

In den meisten Fällen treten Lippenspalten bzw. Lippenpalten mit Gaumenspalte als isolierte Fehlbildung und sporadisch auf. Es liegt eine Androtropie vor. Bei etwa 10-15 % der Betroffenen findet man jedoch mindestens einen weiteren betroffenen Verwandten. Nur ein sehr geringer Teil der familiären isolierten Lippenspalten bzw. Lippenpalten mit Gaumenspalten zeigt eine monogene Vererbung im Sinne einer autosomal-dominanten, autosomal-rezessiven oder X-chromosomalen Vererbung. In den meisten Fällen wird von einer genetisch komplexen Entstehung dieser Fehlbildung ausgegangen.

Nach inzwischen vorliegenden Ergebnissen von Genom-Scans wird bei isolierten Lippenpalten und Lippenpalten mit Gaumenspalte von etwa 16 chromosomalen Loci auf 12 Chromosomen ausgegangen, in denen Gene ver-

mutet werden, welche bei der Entstehung dieser Fehlbildungen von Bedeutung sind. Die Identifizierung und molekulare Charakterisierung dieser Gene ist noch nicht gelungen und eine Aufgabe für die weitere Forschung.

Für die genetische Beratung können derzeit nur empirische Risikozahlen für die Angabe einer Wiederholungswahrscheinlichkeit verwendet werden. Die Einschätzung des Wiederholungsrisikos richtet sich nach dem Geschlecht des Betroffenen, der Ausprägung der Fehlbildung und dem Verwandtschaftsgrad. Das Wiederholungsrisiko steigt mit der Anzahl von betroffenen Verwandten an.

Etwa 30 % der Fälle von Lippenpalten und Lippenpalten mit Gaumenspalten kommen im Rahmen von übergeordneten Syndromen vor. Mehr als 200 chromosomale bzw. monogene Syndrome, bei denen fakultativ oder obligat orofaciale Spaltbildungen vorkommen, sind bekannt (z. B. Trisomie 13, Trisomie 18).

Bei den isoliert auftretenden Gaumenspalten liegt ebenfalls eine heterogene Ätiologie vor. In einigen Familien

wird von einer modifizierten autosomal-dominanten bzw. auch von einer X-chromosomalen Vererbung ausgegangen. Darüber hinaus können GS mit weiteren Fehlbildun-

gen assoziiert sein. GS kommen ebenfalls im Rahmen von chromosomalen und monogenen Syndromen vor (z. B. Smith-Lemli-Opitz-Syndrom).

Äußere Ursachen

Der Anteil **exogener Noxen** an der Entstehung oraler Spaltbildungen wird auf ca. 10 % geschätzt (Owens; Neumann; Beaty).

Zu diesen exogenen Faktoren, die bei der Entstehung der LKGS eine Rolle spielen können, gehören **Medikamente**, wie z. B. Antiepileptika, Zytostatika und möglicherweise Kortison (Spielmann; Ritter).

Neuere Untersuchungen sehen einen Zusammenhang mit der Einwirkung sogenannter **endokriner Disruptoren** in der Umwelt (Leite).

Auch ein Einfluss des mütterlichen **Rauchens** wird diskutiert. In Untersuchungen von Khoury et al. konnte eine Absenkung des mütterlichen Folatspiegels bei Raucherinnen und ein erhöhtes Risiko für das Entstehen einer Spaltbildung gesehen werden (Khoury).

Romitti et al. fanden ein erhöhtes Risiko für das Auftreten von Gaumenspalten bei Frauen mit **Alkoholabusus** (Romitti).

Infektionen in der Frühschwangerschaft (Röteln, Toxoplasmose, Lues) führen ebenfalls zu einem gehäuftem Auftreten von LKGS (Pumarola, Tondury, Moore).

Als weitere Faktoren werden **Vitamindefizite** mit der Entstehung von oralen Spalten in Verbindung gebracht. Hinzuweisen ist in diesem Zusammenhang auf die Empfehlung einer hochdosierten perikonzeptionellen Folsäureprophylaxe bei Frauen, welche bereits ein Kind mit einer LKGS geboren haben.

Epidemiologie

Die Prävalenz der LKGS liegt bei ca. **10 pro 10.000 Geburten** in der westlichen Population abhängig von der geographischen Lage, der ethnischen Gruppe und den sozioökonomischen Bedingungen (Shuttle, Murray).

Die Zahl der Spaltträger scheint insgesamt zu steigen. Ursächlich für diesen Anstieg werden die Zunahme der exogenen Einflüsse sowie die Abnahme der Geburten- und Operationssterblichkeit diskutiert. Des Weiteren nimmt man an, dass durch bessere ästhetische und funktionelle Behandlungsergebnisse bei den Patienten, die Partnerfindung erleichtert wird und dies häufiger zu Nachkommen führt (Keindl).

Prävalenzangaben zu LKGS in **Europa** werden von EUROCAT - "European Surveillance of Congenital Anomalies" veröffentlicht (www.eurocat.ulster.ac.uk/). Die Daten aus mittlerweile 41 europäischen Fehlbildungsregistern für den Zeitraum 1980-2003 zeigen bei einer Geburtenpopulation von insgesamt über 16 Millionen eine Gesamtprävalenz für die **Lippenspalten mit/ohne Gaumenspalte** von 8,9 pro 10.000 Geborene.

Hierbei sind jedoch deutliche Unterschiede mit einem Nord-Süd-Gefälle zwischen den einzelnen Registern zu beobachten, wobei Spanien mit einer Prävalenz von 5,4 pro 10.000 Geborene die niedrigsten Werte aufweist und Dänemark (Odense) mit 15,4 pro 10.000 Geborene die höchste Prävalenz. **Sachsen-Anhalt** zeigt jedoch mit 15,1 pro 10.000 Geborene ähnlich hohe Prävalenzzahlen (Beobachtungszeitraum 1987-2003) für diese Fehlbildungen.

Betrachtet man die isolierten **Gaumenspalten**, so liegt die EUROCAT-Gesamtprävalenz bei 6,0 pro 10.000 Geborene (Zeitraum 1980-2003) mit einer hohen Variabilität zwischen den einzelnen Registern (Oxford 3,2 pro 10.000 Geborene und Finnland 14,2 pro 10.000 Geborene). Sachsen-Anhalt liegt bei dieser Fehlbildung im mittleren Bereich mit einer Prävalenz von 7,0 pro 10.000 Geborene (Zeitraum 1987-2003).

Epidemiologische Daten zur Häufigkeit des Auftretens orofacialer Spaltbildungen in **Deutschland** existieren außer aus Sachsen-Anhalt noch vom Register "Angeborene Morphologische Defekte Mainzer Modell" Mainz. Die Mainzer Arbeitsgruppe fand mit 11,9 pro 10.000 Geborene eine mittlere Prävalenzrate für die **Lippenspalten mit/ohne Gaumenspalte** in den Jahren 1990-2002. Für die isolierten **Gaumenspalten** war im selben Beobachtungszeitraum eine eher hohe Prävalenz von 12,2 pro 10.000 Geborene zu verzeichnen.

Hinsichtlich **weltweiter Prävalenzzahlen** sei auf die von der WHO geführten Datenbank orofacialer Spaltbildungen (IDCFA - International Database on Craniofacial Anomalies) (www.who.int/genomics/anomalies/idcfa/en/) hingewiesen.

Wir danken Frau OÄ Dr. Muschke aus dem Institut für Humangenetik der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg für die Erstellung des Abschnittes „Genetik“.

17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2005

Im Folgenden möchten wir die vielfältigen Aktivitäten des Fehlbildungsmonitoring im Jahr 2005 darstellen. Neben der Erstellung des Jahresberichtes sehen wir unsere Aufgabe auch darin, intensiven Kontakt mit unseren Einsendern zu halten und diesen aktuelle Rückmeldungen über

Promotionen

Wie bereits im Jahresbericht 2004 beschrieben, konnten 2005 zwei Promotionen, welche noch unter der Leitung des Fehlbildungsmonitoring durch Herrn Prof. Dr. Steinbicker und Frau Dr. Rösch bearbeitet wurden, erfolgreich verteidigt werden.

Frau Dr. med. Claudia Fuhlrott stellte in ihrer am 14.04.2005 verteidigten Dissertation die Ergebnisse der sogenannten ICSI-Follow-up-Studie dar, in der zum einen der Themenbereich „ICSI und angeborene Fehlbildungen“ als auch die „Entwicklungsdiagnostik bei ICSI-Kindern“ beleuchtet wurden.

Am 28.02.2005 verteidigte Frau Dr. med. Britt Klamke ihre Arbeit mit dem Titel „Congenitale Anomalien im regionalen Fehlbildungsregister Sachsen-Anhalt von 1980-2000: Eine Datenanalyse und der Versuch einer Syndromidentifikation mittels statistischer Verfahren“.

Diplomarbeiten

Im Jahr 2005 wurden zwei Diplomarbeiten erfolgreich verteidigt (siehe Jahresbericht 2004).

Hierbei wurden die Ergebnisse der 2004 initiierten Sachsen-Anhalt-weiten Schülerbefragungsstudie zum Thema „Folsäure und Mikronährstoffe“ dargestellt:

- „Einige Untersuchungen zum Ernährungsverhalten von Schülerinnen und Schülern Sachsen-Anhalts

Publikationen

Im Rahmen der Kooperation des Fehlbildungsmonitoring mit internationalen Partnern, z. B. EUROCAT, wurden im Jahr 2005 folgende zwei Publikationen unter der Mitautorenschaft von Frau Dr. Rösch und Herrn Prof. Dr. Steinbicker erstellt:

- Busby A, Abramsky L, Dolk H, Armstrong B, Eurocat Folic Acid Working Group (Rösch C, Steinbicker V): Preventing neural tube defects in Europe: population based study. British Medical Journal (BMJ) 2005; 330: 574 - 575
- Garne E, Loane M, Dolk H, Vigan C De, Scarano G, Tucker D, Stoll C, Gener B, Pierini A, Nelen V, Rösch C, Gillerot Y, Feijoo M, Tincheva R, Queisser-Luft A, Addor M-C, Mosquera C, Gatt M, Barisic I: Prenatal diagnosis of severe structural congenital malformations in Europe. In Ultrasound Obstet Gynecology 2005; 25: 6 -11

die gegenwärtigen wissenschaftlichen Auswertungen zu angeborenen Fehlbildungen zu geben.

Gerne stehen wir allen Einsendern und sonstigen Interessierten für Rückfragen, Weiterbildungen oder auch Kooperationen zur Verfügung.

„Ultraschallscreening bei Neugeborenen - eine Untersuchung aus den Jahren 1997 - 2000 an der Universitätsfrauenklinik Magdeburg“ lautet der Titel einer Promotionsarbeit, welche aktuell von Frau Andrea Bade fertiggestellt und zur Begutachtung eingereicht wurde.

Folgende Themen (z. T. Arbeitstitel) werden aktuell von unseren Promovenden bearbeitet:

- „OP-Bedürftigkeit bei angeborenen Fehlbildungen“
- „Kleine Fehlbildungen bei ICSI-Kindern“
- „Gastroschisis - eine Fehlbildung mit steigender Prävalenz?“
- „Neuralrohrdefekte - Beobachtungen zur Häufigkeit seit Bestehen der Empfehlung zur perikonzeptionellen Folsäureprophylaxe“
- „Orofaciale Spaltbildungen“ (in Kooperation mit Herrn Prof. Dr. Dr. Gerlach, Klinik für Mund- Kiefer- und Gesichtschirurgie geplant)

unter besonderer Berücksichtigung des Kenntnisstandes der Fehlbildungsprotektion durch Folsäure“ (Dipl.-Oecotrophologin Manuela Seelig)

- „Untersuchungen zum Kenntnisstand von Schülerinnen und Schülern Sachsen-Anhalts über Mikronährstoffe unter besonderer Berücksichtigung ihrer präventiven Bedeutung während der Schwangerschaft“ (Dipl.-Gesundheitswirtin Andrea Köhn).

Die Ergebnisse der o. g. Schülerbefragungsstudie zu den Themen „Folsäure“, „Mikronährstoffe“ und „Vorsorgemaßnahmen in der Schwangerschaft“ wurden in mehreren Publikationen bzw. auch Pressemitteilungen dargestellt:

- Seelig M, Pöttsch S, Steinbicker V: Folsäure - ein Vitamin mit besonderer präventivmedizinischer Bedeutung. Ergebnisse einer repräsentativen Schülerbefragung in Sachsen-Anhalt. In: Ernährungs-Umschau (52), 2005, 8, 315-319
- Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt: Schülerbefragung in Sachsen-Anhalt zum Thema Folsäure und Schwangerschaft - Richtige Ernährung schützt Neugeborene. In: Volksstimme 20.08.2005
- Pöttsch S: Schülerumfrage: Was ist Folsäure? In: Universitätsklinikum aktuell, 2005, 3, S. 12

Wissenswertes zur Bedeutung des Vitamins Folsäure für die Fehlbildungsprävention wurde in einem MDR-Beitrag in der beliebten Sendung „HAUPTSACHE Gesund“ am 14.07.2005 gezeigt. Das Thema der Sendung lautete „Grüne Medizin gegen Krebs und Co“. Neben Fakten zur Häufigkeit des Auftretens von Neuralrohrdefekten wurde ein betroffenes Kind mit Spina bifida vorgestellt und anhand dieses Beispiels die Wichtigkeit einer perikonzeptionellen Folsäureprophylaxe untermauert.

Vorträge/Weiterbildungen

Wie bereits genannt, ist eines unserer Hauptanliegen, insbesondere auch unseren regionalen Partnern, welche an der Fehlbildungserfassung beteiligt sind, sowie jeglichen Interessierten, unsere wissenschaftlichen Auswertungen, z. B. im Rahmen von Weiterbildungen praxisnah darzubieten.

Folgende Vorträge wurden im Jahr 2005 zur Thematik „Angeborene Fehlbildungen“ gehalten (ausgewählte Beispiele):

- 21./22.01.2005: Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft Neonatologie und Perinatalogie Mecklenburg-Vorpommern Greifswald: „Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt - Arbeitsweise und einige Ergebnisse“ (V. Steinbicker)
- 01.06.2005: Hochschule Magdeburg - Stendal (FH): Seminar „Medizinische Grundlagen von Behinderungen“

Poster

Folgende Poster wurden im Jahr 2005 erstellt:

- Seelig M, Pöttsch S, Steinbicker V
„Befragung zur Ermittlung der Kenntnisse von Schüler/innen der Sekundarstufe I und II an Sekundarschulen und Gymnasien des Landes Sachsen-Anhalt zum Thema Folsäure und Schwangerschaft“ (vorgestellt im Rahmen der Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin und Kinderchirurgie, Leipzig am 09.04.2005)
- Pöttsch S, Hoyer-Schuschke J, Seelig M, Steinbicker V
“Adolescents knowledge about folic acid and its importance in pregnancy - a survey in the federal state Saxony-Anhalt (Germany)” (vorgestellt im Rahmen des EUROCAT-Registry Leaders' Meeting, Poznan/ Polen vom 09.-11.06.2005)

Wie in jedem Jahr konnten wir unseren Jahresbericht (2004) fertig stellen und am 19.11.2005 zu unserem 1. Einsendertreffen präsentieren.

Hierzu erschien auch am 05.01.2006 ein Artikel in der Magdeburger Volksstimme: Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt legt Jahresbericht vor - Der Wunsch nach einem gesunden Kind ging 605-mal nicht in Erfüllung.

- 07.09.2005: Lehrerfortbildung Stendal: „Folsäure und Schwangerschaft“
- 02.11.2005: Kinderärztliche Fortbildung Magdeburg: „Welchen Einfluss hat die Entwicklung der modernen Pränataldiagnostik auf die Häufigkeit angeborener Fehlbildungen?“
- 04.11.2005: Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Endokrinologie (APE), Fortbildung für endokrinologische Assistenzberufe Münster: „Endokrinologisch relevante angeborene Fehlbildungen und Syndrome“

Weiterhin haben wir erstmals für unsere an der Fehlbildungserfassung beteiligten Partner ein Einsendertreffen am 19.11.2005 organisiert. Neben der Präsentation unseres aktuellen Jahresberichtes gab es mehrere interessante Vorträge zum Thema „Gastroschisis - eine Fehlbildung mit steigender Prävalenz?“.

Im Rahmen des 1. Nationalen Präventionskongresses vom 01./02.12.2005 in Dresden stellten wir folgende drei Poster vor:

- Pöttsch S, Hoyer-Schuschke J, Köhn A
„Prävention angeborener Fehlbildungen - ein Beitrag des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“
- Hoyer-Schuschke J, Pöttsch S, Köhn A
„Prävention von Neuralrohrdefekten durch Folsäuresupplementation - eine Untersuchung des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“
- Köhn A, Hoyer-Schuschke J, Pöttsch S
"Vitamine und Schwangerschaft - Ergebnisse einer repräsentativen Schülerbefragung in Sachsen-Anhalt“

Weitere Aktivitäten

In Sachsen-Anhalt existiert bereits langjährig die Arbeitsgruppe „Folsäure für dich - mein Kind“ unter Federführung des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt.

Am 18.05.2005 sowie 26.10.2005 fanden jeweils Arbeitsgruppensitzungen unter Moderation des Fehlbildungsmonitoring statt.

Vertreter aus der Politik, von Ärzten und Apothekern sowie Hebammen nahmen teil und berieten über Aktivitäten zur Verbesserung der Verbreitung von Informationen zur Folsäureprophylaxe.

Kollegen jeglicher Fachrichtungen, welche aktiv innerhalb der Arbeitsgruppe mitarbeiten möchten, sind herzlich aufgerufen, sich bei uns zu melden.

Kooperationen

Seit 2001 besteht eine Mitarbeit des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im „Kompetenznetz Angeborene Herzfehler“.

Angeborene Herzfehler sind mit einer Inzidenz von 1 pro 1.000 Lebendgeborene die häufigsten angeborenen Fehlbildungen. Die genaue Ätiologie und pathobiochemischen Mechanismen für die Entstehung angeborener Herzfehler sind nicht hinreichend bekannt. Aktuelle Untersuchungen zeigen, dass ein erhöhter Homocysteinspiegel bei Schwangeren zur Entwicklung eines Herzfehlers beim Kind beitragen könnte. Im Tierversuch verursachen erhöhte Homocysteinkonzentrationen cardiale Fehlbildungen.

In Kooperation mit dem Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie haben wir im Jahr 2005 ein Studienkonzept für eine prospektive Fall-Kontroll-Studie erarbeitet. In dieser Studie sollte die Frage beantwortet werden, ob eine Hyperhomocysteinämie, z. B. als Folge eines Folsäuremangels, in der Frühschwangerschaft, d. h. während der sensiblen Phase der Organogenese, eine Rolle bei der Entstehung von angeborenen Herzfehlern spielt.

Im Rahmen der Reevaluierung des Kompetenznetzes „Angeborene Herzfehler“ wurde das Studienprotokoll zur Begutachtung mit der Bitte um Förderung eingereicht. Hierbei wurde unser Antrag leider nicht berücksichtigt.

Am 03.12.2005 war das Team des Fehlbildungsmonitoring mit einem Informationsstand auf der Herbsttagung der Medizinisch-Wissenschaftlichen Gesellschaft für Geburtshilfe und Gynäkologie in Sachsen-Anhalt in Magdeburg vertreten.

Auch zukünftig ist geplant, unsere Aktivitäten rund um das Thema „Angeborene Fehlbildungen“ zu regionalen Weiterbildungen von z. B. Kinderärzten und Gynäkologen mit einem Infostand zu präsentieren.

Sollten Sie Informationsmaterial, z. B. für Ihre Weiterbildung zum Thema „Folsäure und angeborene Fehlbildungen“ benötigen, so stellen wir Ihnen dieses gerne zur Verfügung (Tel. 0391/6714174).

Das Fehlbildungsmonitoring arbeitet weiterhin in den internationalen Fehlbildungsorganisationen EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) sowie dem WHO-assoziierten International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS) mit.

Sämtliche Daten zu angeborenen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt werden an diese Organisationen weitergemeldet und repräsentieren im Falle vom ICBDMS Daten aus Deutschland. Sachsen-Anhalt ist als einziges Fehlbildungsregister Deutschlands dort Mitglied.

Im Rahmen dieser internationalen Kooperationen mit EUROCAT und ICBDMS nahm bzw. nimmt das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt zusätzlich an verschiedenen Studien teil (ausgewählte Beispiele):

- „Geographical variation of common malformations“ (ICBDMS)
- „Gastroschisis and associated defects - an international study“ (ICBDMS, Publikation eingereicht)
- „Very rare defects (Cyclopia, Sirenomelia, Conjoined twins, Amelia, Bladder exstrophy, Cloaca exstrophy, Acardius-acephalus, Phocomelia)“ (ICBDMS)
- „Epidemiology of rare syndromes in Europe“ (EUROCAT)
- „The prevalence and surveillance of sentinel phenotypes“ (EUROCAT)

Jahresbericht 2005 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt

gemäß §14 Anlage 2 der gültigen Kinderrichtlinie

Leiter des Screeningzentrums:
PD Dr. Klaus Mohnike

Laborleitung:
Dipl.-Biochem. Irmgard Starke

Universitätsklinikum
Zentrum für Kinderheilkunde
Wiener Str.
39112 Magdeburg



**Kompetenznetz
Neugeborenen-
Screening**

Berlin • Greifswald • Magdeburg

Einleitung

Das Jahr 2005 stand ganz im Zeichen der Umsetzung der neuen Kinder-Richtlinie (RL), die bezüglich des Neugeborenencreenings seit dem 01. April 2005 gilt (Bundesanzeiger Nr. 60, S. 4833 vom 31. März 2005).

Die Arbeit des Qualitätszirkels im Kompetenznetz Neugeborenencreening (Dresden*, Berlin, Cottbus**, Greifswald und Magdeburg) wurde vertieft. Es gab mehrere Treffen bezüglich interner und externer Qualitätssicherungsmaßnahmen. Die verwendete Patientensoftware wurde weiter verbessert und den neuen Erfordernissen angepasst.

Am 29. Januar 2005 fand das traditionelle Einsendertreffen statt. Frau Dr. Pötzsch fasste in einem interessanten Beitrag die Bedeutung des Neugeborenencreenings für die Diagnose und Therapie der PKU zusammen und die Kollegen aus dem Uniklinikum Halle stellten eine Tyrosinämie Typ I vor. Nach der Pause konnte anhand des Beispiels einer klassischen Galaktosämie die Wichtigkeit der schnellen Abnahme von Kontrollblut bei positiven Screeningbefunden sehr eindrucksvoll dargestellt werden. Mit der Diskussion von praktischen Problemen endete die halbtägige Veranstaltung.

Screeningumfang

Der Screeningumfang in Sachsen-Anhalt hat sich im Vergleich zum Vorjahr nicht geändert (PKU, Hypothyreose, AGS, Galaktosämie, Biotinidase-Mangel, erweitertes Screening „TMS“). Die von uns angewendeten Methoden, Referenzwerte und die Recall- und die Detektionsraten werden in den folgenden 2 Tabellen dargestellt:

Tab. 1: Methoden/Analytik 2005

Parameter	Erkrankung	Methode	Referenzwerte
TSH	Hypothyreose	Fluoreszenzimmunoassay	<15 mU/l
GALT	Galaktosämie	fluorometrisch	>3,5 U/gHb
BIO	Biotinidase-mangel	enzymatisch	normale/verminderte Aktivität; qualitative Methode

Das Labor in Magdeburg wurde im Mai 2005 nach der Norm DIN EN ISO 15189 erfolgreich reakkreditiert.

Die externe Qualitätskontrolle für alle im Screening untersuchten Parameter (CDC Atlanta, Deutsche Gesellschaft für Klinische Labordiagnostik) kann als erfolgreich bewertet werden.

Das Trackingsystem und die Erfassung aller Neugeborenen standen weiterhin im Vordergrund unserer Bemühungen. Die Anforderungen der RL konnten erfüllt werden. Gegenüber 2004 konnte die Kontrolle der Zweiteinsendungen verbessert werden.

271 Einsender schickten 2005 Blutproben von Neugeborenen zu uns (45 Kliniken, 141 niedergelassene Ärzte und 85 Hebammen).

* Dresden wird laut Beschluss des Vorstandes des Uniklinikums Dresden ab 2006 Bestandteil des Screeningzentrums Sachsen (Leipzig, Dresden, Erfurt)

** Das Screeningzentrum Brandenburg (Cottbus) wurde zum 01.01.06 geschlossen.

Fortsetzung Tab. 1

Parameter	Erkrankung	Methode	Referenzwerte
17OHP	Adrenogenitales Syndrom (AGS)	Fluoreszenzimmunoassay	abhängig vom Gestationsalter
AC*	siehe Anmerkung	TMS***	99,9te bzw. .01te Perzentile der Normalverteilung
AS**	siehe Anmerkung	TMS***	99,9te bzw. .01te Perzentile der Normalverteilung

AC* Acylcarnitine - Gruppe v. Parametern zur Erkennung von Fettsäure-Oxidationsstörungen, Organoazidurien und Carnitinzyklus-Defekten

AS** Aminosäuren - zur Erkennung von Aminoazidopathien (PKU, MSUD)

TMS*** Tandem-Massenspektrometrie

Untersuchungszahlen, Recallraten und gesicherte Fälle

Auch 2005 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. Insgesamt mussten 2005 33 Recalls durchgeführt werden.

Tab. 2: Probenumfang, gesicherte Fälle, Recall-Rate 2005

	Erstuntersuchungen	Zweituntersuchungen	Recall*	Gesicherte Fälle	Inzidenz in Sachsen-Anhalt 1992-2005
TSH	16.972	614	0,05 %	3	1/3.570
PHE**	16.972	614	0,00 %	0	1/7.141
GALT	16.972	614	0,006 %	0	1/110.680
BIO	16.972	614	0,006 %	0	-
17OHP	16.972	614	0,03 %	0	1/39.439#
AC, AS (TMS)	16.972	614	0,09 %	1 (LCHAD***)	1/81.111##

* 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.

** Phe: Phenylalanin: Parameter für Erkennung der Phenylketonurie und Hyperphenylalaninämie

*** LCHAD: Abbaustörung der hydroxylierten langkettigen Fettsäuren

Screening auf Adrenogenitales Syndrom erst seit 1997 in Sachsen-Anhalt

erweitertes Screening (TMS) erst seit Mai 2001 in Sachsen-Anhalt

Erfassungsrate

Für das Jahr 2005 sah die Erfassungsrate in Sachsen-Anhalt wie folgt aus: Laut der vorläufigen Jahresstatistik des statistischen Bundesamtes (Stand: April 2006) wurden 16.802 Kinder in Sachsen-Anhalt geboren.

Tab. 3: Erfassungsrate für Erstuntersuchungen

	Anzahl	Differenz/Summe
Erstscreening MD	16.972	
nicht in Sachsen-Anhalt geboren	44	16.928
vor Screeningabnahme verstorben	14	16.942
Screening von Eltern verweigert	9	16.951

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen und der gescreenten Kinder beträgt 149.

Die Angabe des Bundesamtes für Statistik basiert auf den vorläufigen Angaben des Landesamtes. Grundlage sind die von den Geburtseinrichtungen an die Standesämter gemeldeten Geburten. Die nachfolgenden Meldungen der Eltern an die Standesämter gehen erst in die korrigierte Statistik im Herbst 2006 bezogen auf die Wohnorte ein. Wir hoffen, die Differenzen im Laufe des Jahres noch klären zu können und werden im nächsten Jahr in einem Nachtrag darüber berichten.

In anderen Bundesländern gescreente Kinder wurden nur in die Betrachtung einbezogen, wenn eine eindeutige Zuordnung gesichert werden konnte.

Die Kontrolle der Zweituntersuchungen ergab ein deutlich besseres Ergebnis als im Vorjahr. Bei nur 11 Kindern gelang es nicht, eine Zweituntersuchung durchzuführen bzw. Kenntnis über die Durchführung in einem auswärtigen Labor zu erlangen.

Tab. 4: Erfassungsrate Zweituntersuchung

	<36 Std.	>= 32 SSW
Zweitscreening erforderlich: 651	464	187
Kontrolle im eigenen Labor: 614	441	173
vor Screeningabnahme verstorben	1	12
in anderen Bundesländern gescreent	13	0
Verbleiben unbekannt	9	2

Bei den in anderen Bundesländern gescreenten Kindern handelt es sich um Kinder, die an der Grenze zu anderen Bundesländern wohnen und die Abnahme durch Hebammen oder niedergelassene Ärzte erfolgte, die die Blutproben nicht nach Magdeburg schicken.

Umsetzung der Forderungen der Richtlinie

Blutentnahmezeiten

Die in den Richtlinien geforderte optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenencreening (2.-3. Lebenstag) wurde deutlich besser als 2004 umgesetzt. In Abbildung 1 wird gezeigt, dass bei insgesamt 8,66 % aller Neugebore-

nen die Blutentnahme nicht zum geforderten Zeitraum durchgeführt wurde (gegenüber 18,68 % 2004). 0,19 % der Entnahmen erfolgte sogar erst nach dem 9. Lebenstag (0,56 % 2004).

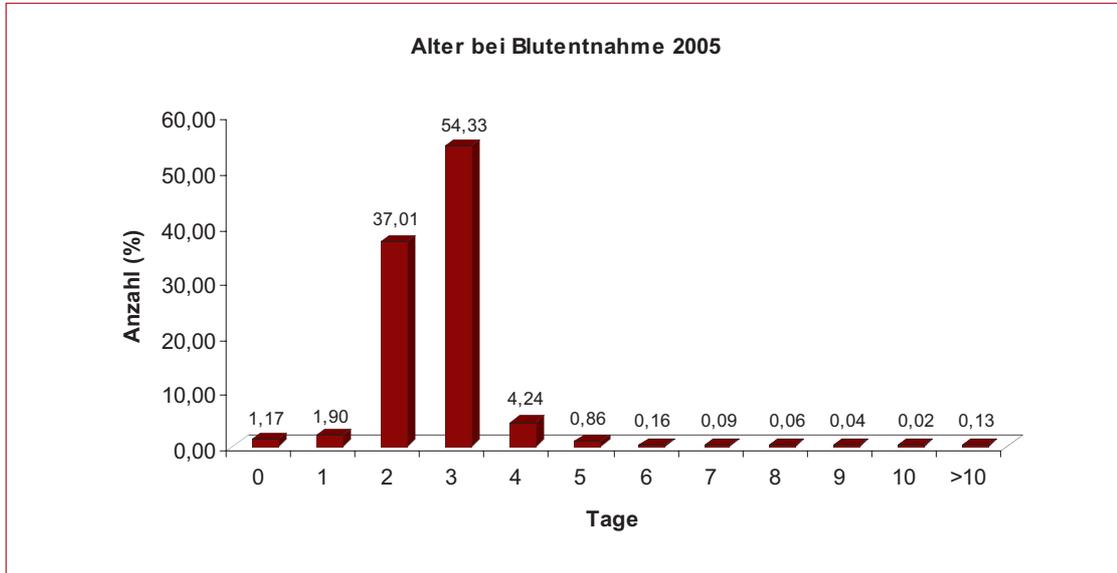


Abb. 1

Versandzeiten

Abbildung 2 zeigt, dass 24,71 % aller Einsendungen das Labor erst mehr als 2 Tage nach der Blutabnahme erreichten (34,12 % 2004). 3,58 % aller Blutproben brauchen länger als 4 Tage (6,74 % 2004).

Die o.g. Richtlinie fordert die Übermittlung eines pathologischen Befundes durch das Labor an den Einsender

spätestens 72 Stunden nach Blutentnahme. Der limitierende Faktor ist hier die Zeit von der Blutentnahme bis zum Probeneingang (Versanddauer). Die Forderung der Richtlinie, jede Blutprobe am Tag der Entnahme zu verschicken, nimmt hier Einfluss.

Die folgende Abbildung zeigt die tatsächliche Situation:

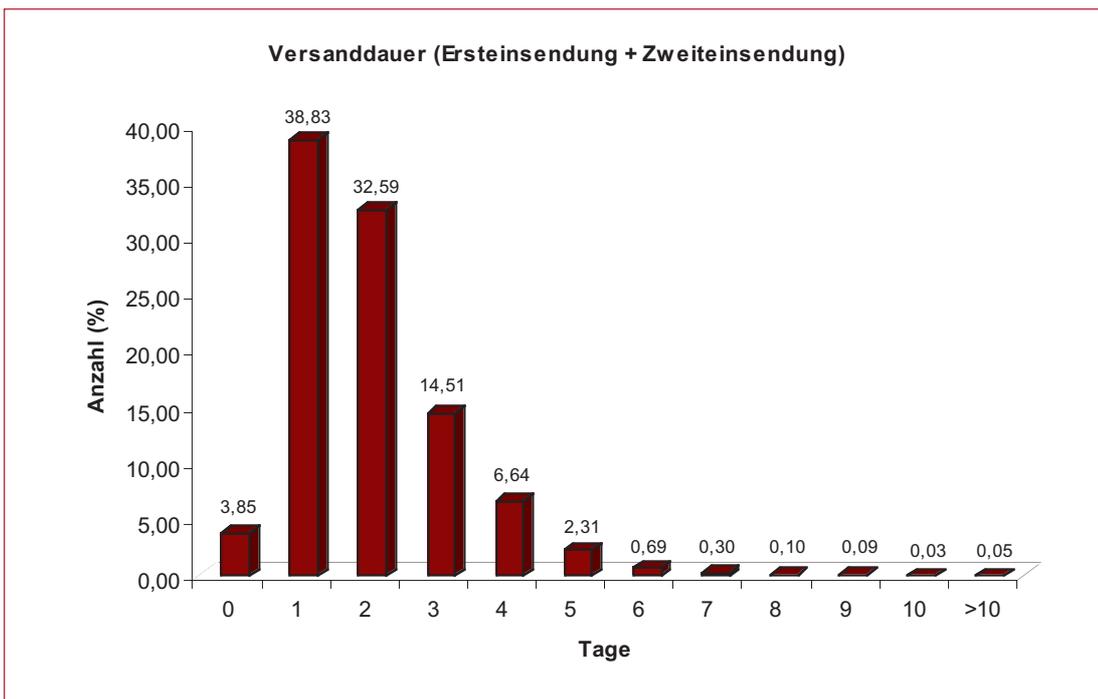


Abb. 2

Speziell für die 33, später als pathologisch bewerteten Blutproben (Ersteinsendung) wird die Situation in Abbildung 3 dargestellt.

7 Blutproben erreichten das Labor erst 3 oder mehr Tagen nach Entnahme! Dementsprechend wirkt sich dieser Umstand auf die Übermittlung des pathologischen

Befundes aus (Vorgabe: 72 Stunden nach einer Blutentnahme soll der Befund vom Labor an den Einsender übermittelt sein!). 13-mal konnte der Einsender erst nach 4-6 Tagen vom Befund in Kenntnis gesetzt werden, d. h. 39,4 % der pathologischen Befunde wurden laut Richtlinie zu spät übermittelt.

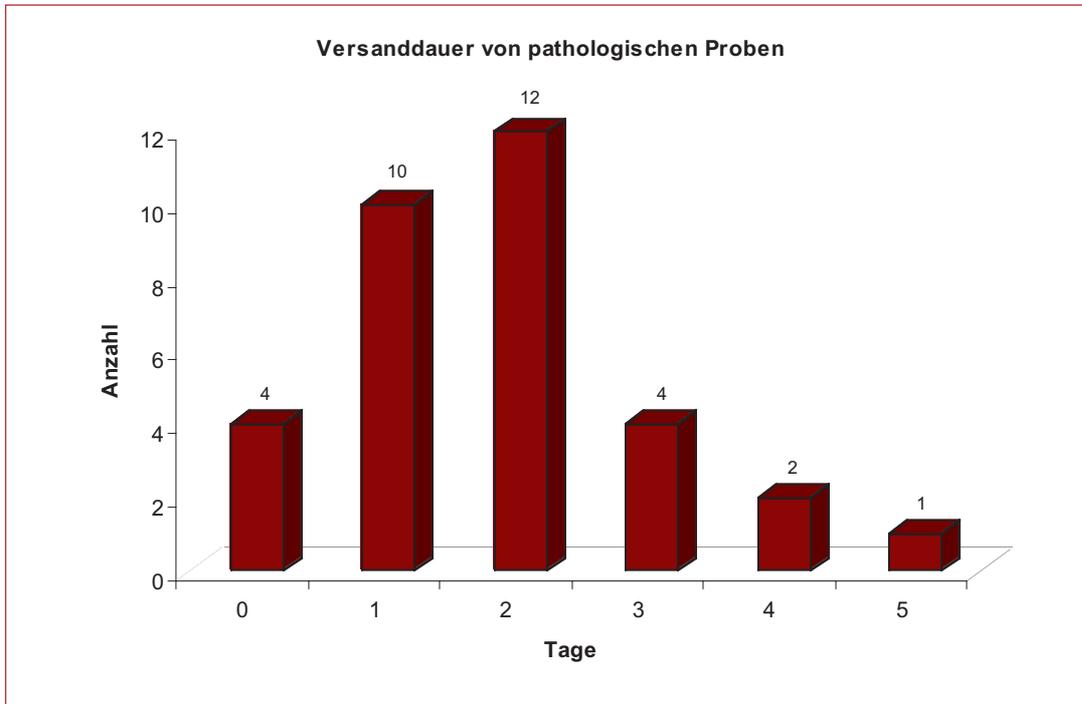


Abb. 3

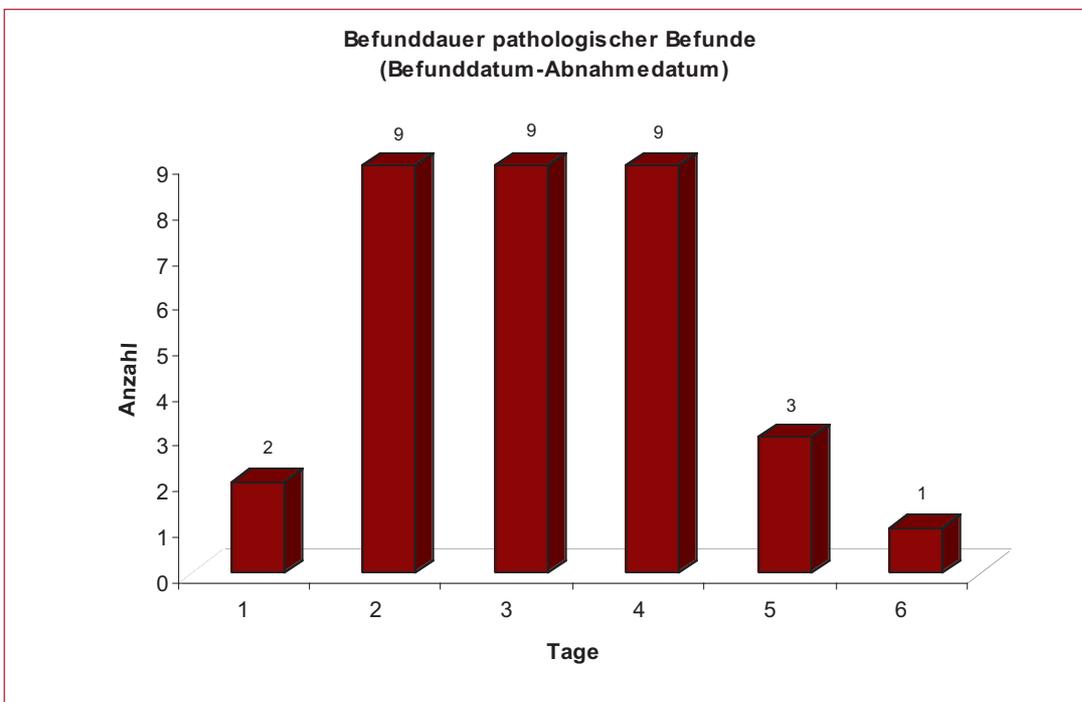


Abb. 4

Befundübermittlung

Abbildung 5 zeigt das Alter der Kinder bei der Befundübermittlung. Diese Daten werden stark beeinflusst von

der Blutentnahmezeit, der Versanddauer und der Diagnostikdauer.

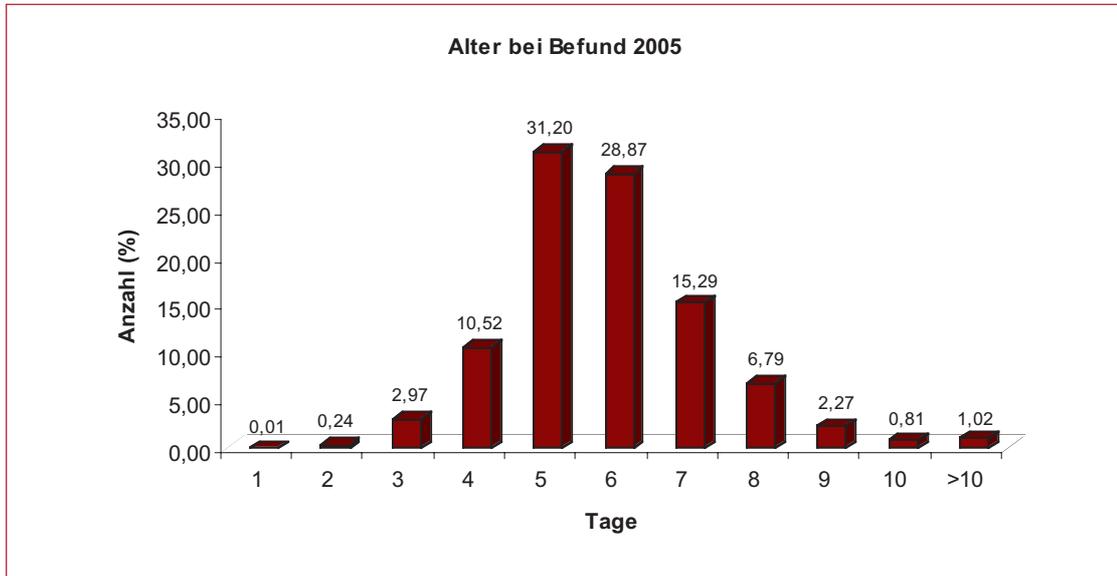


Abb. 5

Diagnostikdauer aller Befunde

In die Diagnostikdauer gehen Faktoren wie interne Wiederholungen (notwendig, wenn das erste Ergebnis pathologisch ausfällt) und Störungen bei Geräten ein. Ein Ergebnis, das erst nach 8 Tagen vorlag, wurde Anlass einer Belehrung im Labor. Es war übersehen worden,

dass eine der vorgeschriebenen Untersuchungen nicht durchgeführt worden war. Um diese Umstände in Zukunft zu vermeiden, wurden weitere Kontrollmechanismen in die Software eingebaut.

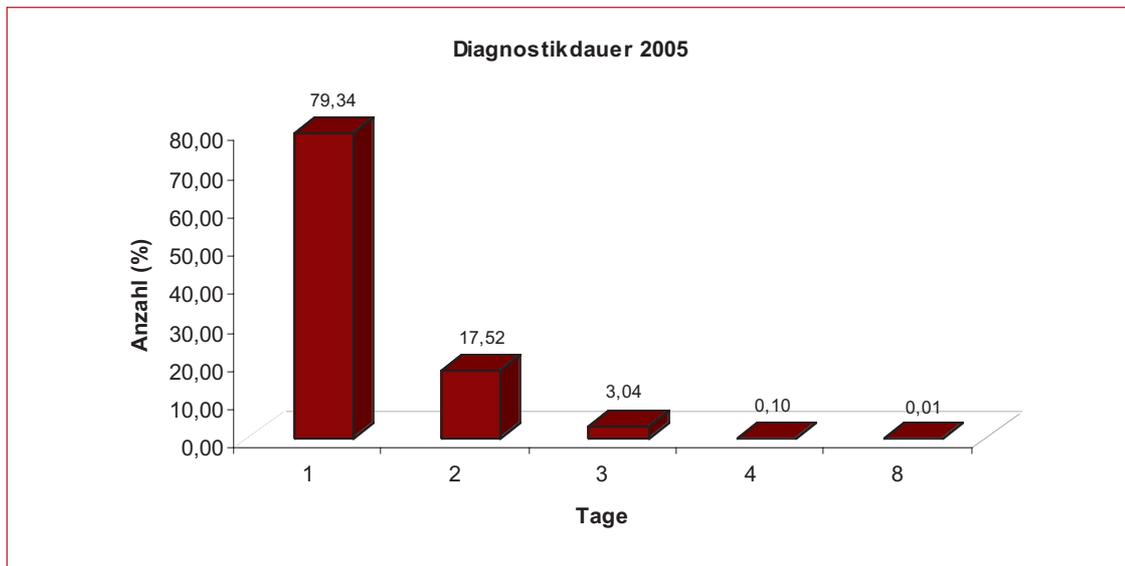


Abb. 6

Pathologische Befunde

Die folgende Abbildung zeigt die Zeit von der mündlichen Übermittlung der 33 pathologischen Befunde (Recalls) bis zur Abnahme des Kontrollblutes durch den Einsender. Pathologische Befunde werden grundsätzlich mündlich sofort, nachdem sie laborintern kontrolliert wurden, übermittelt und als Teilbefund gefaxt. Diese Aktivitäten werden dokumentiert.

Die längsten Reaktionszeiten entstanden „nach Absprache“ mit dem Einsender. Es handelte sich um 2 Frühgeborene, bei denen eine Kontrolluntersuchung wegen des Verdachts auf Carnitinmangel angefordert wurde und die noch stationär betreut wurden. In 2 Fällen war die Kontrollkarte aus unbekanntem Gründen schon unaufgefordert vor Übermittlung des Befundes abgenommen worden.

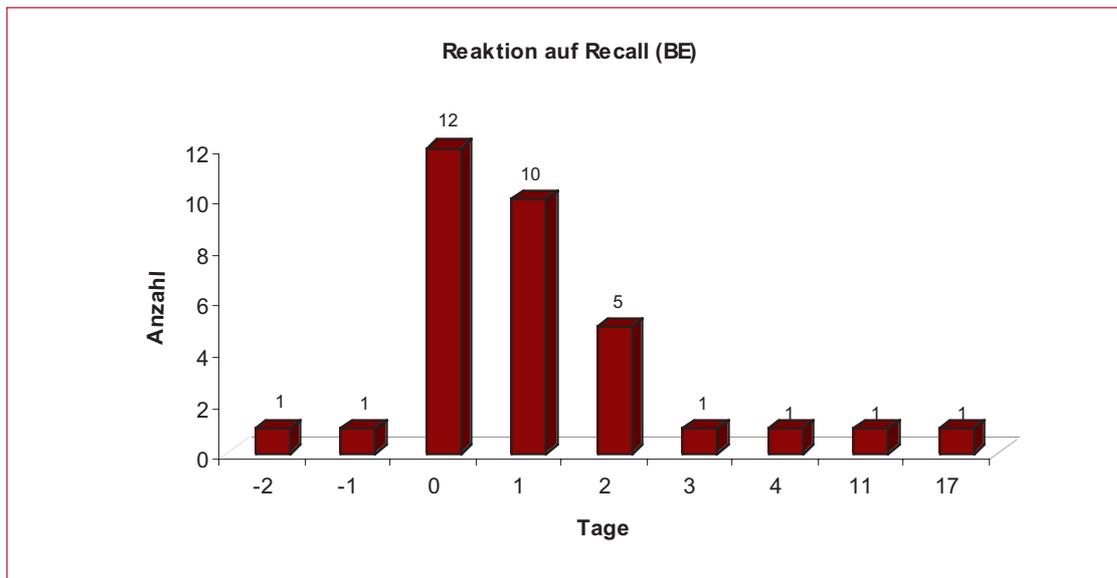


Abb. 7

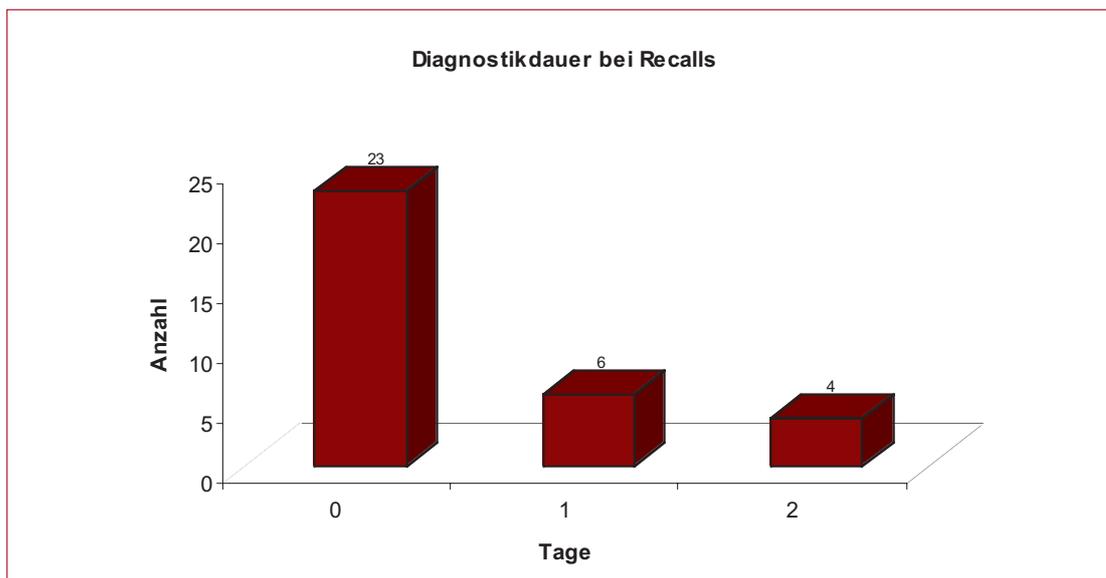


Abb. 8

11 der 33 angeforderten Recalls bestätigten sich im Screening. Es wurden 3 Hypothyreosen und ein Abbaufekt der hydroxylierten langkettigen Fettsäuren diagnostiziert.

Ein Verdacht auf einen Biotinidasemangel erwies sich als partieller Mangel und ein Galaktosämieverdacht als Variante. Bei 2 Kindern mit Verdacht auf Carnitinmangel

wurde kein Stoffwechseldefekt gefunden. Bei 2 anderen Neugeborenen mit einem erhöhten Isovalerylcarnitin wurde das Vorliegen einer Isovalerialazidämie jedoch durch die Analyse der organischen Säuren ausgeschlossen.

Insgesamt gesehen mussten 4 Kinder einer Therapie zugeführt werden.

Therapieeinleitung screening-positiver Patienten

Tab. 5: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdiagnostik	Alter bei Therapiebeginn
Hypothyreose	Serum-TSH, Sonographie	6 Tage
Hypothyreose	Serum-TSH, Sonographie	16 Tage*
Hypothyreose	Serum-TSH, Sonographie	9 Tage
LCHAD	Mutationsanalyse	11 Tage

* Frühgeborenes, 29.SSW, Erstscreening unauffällig, Zweitscreening im Alter von 9 Tagen auffällig

Zusammenfassung

Wir konnten deutlich zeigen, dass an der Umsetzung der eingangs zitierten Kinderrichtlinie von seiten der Einsender als auch des Labors gearbeitet wird. Schwachstellen sind immer noch die langen Versandzeiten. Beeinflusst werden diese Zeiten durch die Verzögerung des Versandes durch den Einsender (evtl. verwaltungstechnische Probleme) als auch durch die Postwege (Einsparung bei der Deutschen Post, Logistik bei privaten Kurierdiensten).

Alle Patienten mit positiven Erstscreeningbefund konnten verfolgt und die Diagnose gesichert bzw. ausgeschlossen werden. Auch die Bestätigung des positiven Screeningbefundes durch die Behandlungseinrichtungen und der Therapiebeginn konnte in allen Fällen dokumentiert werden.

