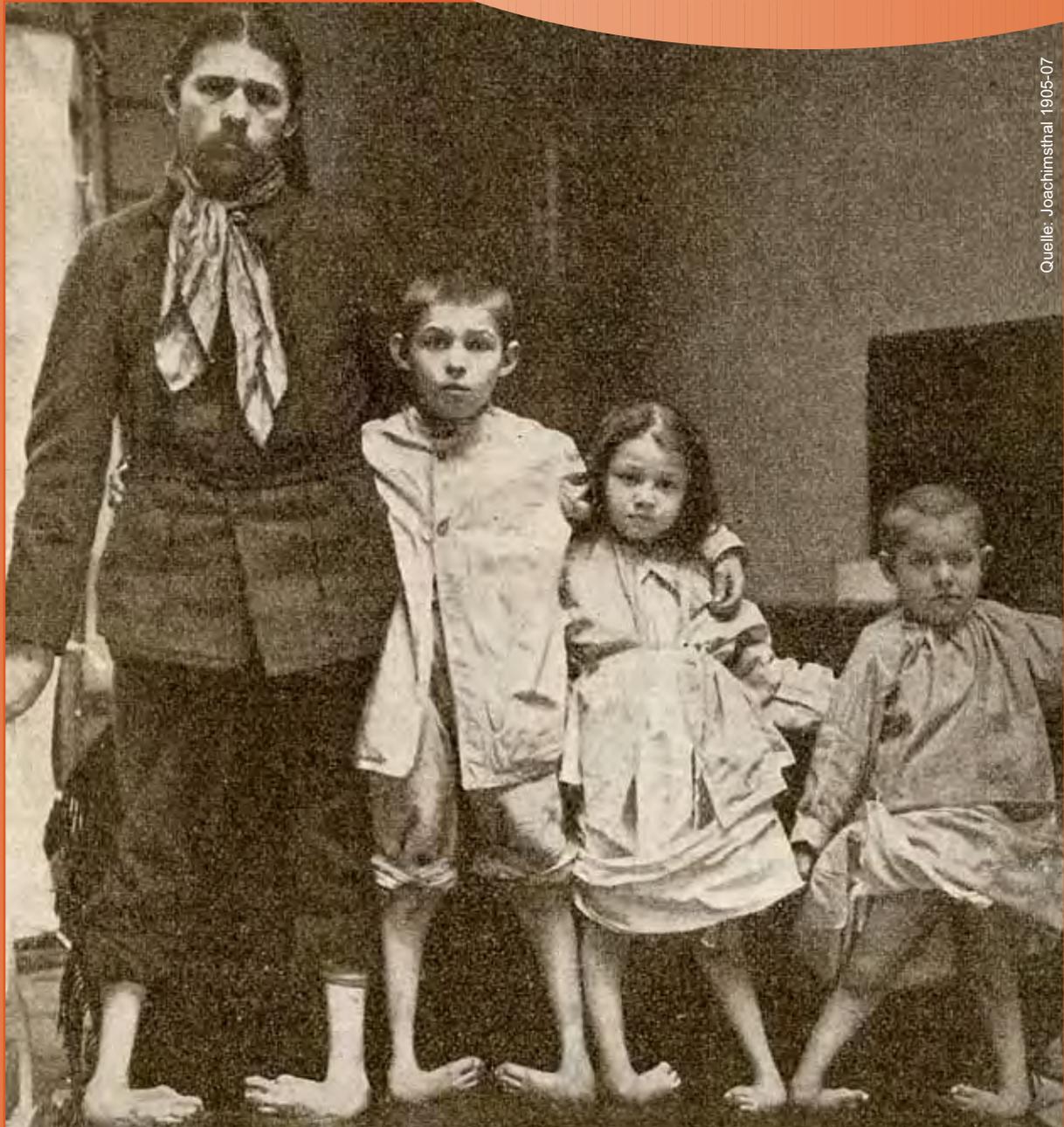




# Jahresbericht 2007



Quelle: Joachimsthal 1905-07



**Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt**

an der Medizinischen Fakultät der

Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg



**SACHSEN-ANHALT**

Ministerium für  
Gesundheit und Soziales



# **Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen 2007**

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

[www.angeborene-fehlbildungen.com](http://www.angeborene-fehlbildungen.com)

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

Titelbild: Hochgradige doppelseitige Klumpfüße bei einem Manne und seinen drei Kindern  
Quelle: Joachimsthal, G. (Hg): Handbuch der orthopädischen Chirurgie.  
Bd. 2, Hälfte 2, Spezieller Teil (2). Jena: Fischer 1905-07, S. 596

Redaktionsschluss: September 2008  
ISSN: 1861-3535

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



# Vorwort



## Liebe Leserinnen und Leser,

dass wieder ein Jahr vergangen ist, zeigt sich auch daran, dass ich Ihnen hier den Jahresbericht 2007 des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt vorstellen kann. Dieser Bericht enthält Daten zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen. Angeborene Fehlbildungen werden bei 3-5 % aller Neugeborenen beobachtet. Betrachtet man die Anzahl der im ersten Lebensjahr verstorbenen Kinder bezogen auf 1.000 Lebendgeborene, so zeigt sich, dass angeborene Fehlbildungen nach der Frühgeburtlichkeit die zweithäufigste Ursache der Säuglingssterblichkeit darstellen.

Erfreulicherweise konnte im Jahr 2007 mit 3,0 pro 1.000 Lebendgeborene bei uns der niedrigste Wert der Säuglingssterblichkeit beobachtet werden. Im Vergleich zum Jahr 1998 ist das ein Rückgang um 43 %. Sachsen-Anhalt liegt damit wiederum deutlich unter dem Bundesdurchschnitt. Wir können diesen Sachverhalt als Ausdruck einer sehr guten perinatalen Versorgung der Neu- und Frühgeborenen in unserem Land werten, wie wir auf unserer 4. Landesgesundheitskonferenz am 15. September festgestellt haben.

In Sachsen-Anhalt erblickten im Jahr 2007 17.387 Kinder das Licht der Welt, erfreulicherweise ein leichter Anstieg der Geburtenrate um 2,7 % im Vergleich zum Jahr 2006 - deutschlandweit war ein Anstieg um 1,8 % zu registrieren.

Bei 593 Geborenen stellte unser Fehlbildungsmonitoring mindestens eine große Fehlbildung fest, was einem Anteil von 3,4 % aller Geborenen entspricht. Gegenüber dem Vorjahr ergibt sich damit keine Veränderung.

Neu aufgenommen in den vorliegenden Jahresbericht wurde eine Auswertung zu angeborenen Hörstörungen, da das Fehlbildungsmonitoring dankenswerter Weise nunmehr auch die Funktion einer Nachverfolgungsstelle (Tracking) für das Neugeborenenhörscreening übernommen hat. Dadurch konnten 2007 deutlich mehr Kinder mit einer angeborenen Hörstörung identifiziert werden. Diese Diagnose stieg damit zur vierthäufigsten im Jahr 2007 auf.

Der vorliegende Bericht wird nicht nur für Expertinnen und Experten spannend zu lesen sein, auch der interessierten Öffentlichkeit werden zahlreiche Informationen geboten und Hinweise, wie durch Prävention, richtiges Verhalten vor und während der Schwangerschaft Fehlbildungen auch vermieden werden können.

Mein Dank gilt dem hohen Engagement aller Beteiligten aus den Geburtskliniken im Land für die nahezu lückenlosen, detaillierten aber anonymisierten Datenübermittlungen an das Register und dem Fehlbildungsmonitoring mit dem Team um Frau Dr. med. Simone Pöttsch für die geleistete Arbeit und die sorgfältige Erstellung des Jahresberichtes 2007.

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

# Inhaltsverzeichnis

|       |  |    |
|-------|--|----|
| 1     | Erfassungsregion   | 8  |
| 2     | Geborenenzahlen 2007   | 9  |
| 3     | Beteiligte Einrichtungen der Region 2007   | 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   | Eingegangene Daten der meldenden Einrichtungen   | 13 |
| 5.2   | Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen                                 | 14 |
| 6     | Geschlechtsverhältnis  | 15 |
| 7     | Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=593)  | 16 |
| 8     | Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=593)                   | 17 |
| 9     | Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=208) | 18 |
| 10    | Pränatale Sonografiebefunde  | 20 |
| 11    | Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen  | 22 |
| 12    | Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)    | 25 |
| 12.0  | Definitionen   | 25 |
| 12.1  | Neuralrohrdefekte (Q00./Q01./Q05.)   | 28 |
| 12.2  | Anencephalie (Q00.)  | 29 |
| 12.3  | Spina bifida (Q05.)  | 30 |
| 12.4  | Encephalocoele (Q01.)  | 31 |
| 12.5  | Microcephalie (Q02.)   | 32 |
| 12.6  | Congenitale Hydrocephalie (Q03.)   | 33 |
| 12.7  | Arhinencephalie/Holoprosencephalie (Q04.1/Q04.2)   | 34 |
| 12.8  | Anophthalmie/Microphtalmie (Q11.0/Q11.1/Q11.2)   | 35 |
| 12.9  | Microtie/Anotie (Q16.0/Q17.2)  | 36 |
| 12.10 | Fallot-Tetralogie (Q21.3)  | 37 |
| 12.11 | Transposition der großen Gefäße - TGA (Q20.1/Q20.3)  | 38 |
| 12.12 | Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)  | 39 |
| 12.13 | Aortenisthmusstenose (Q25.1)   | 40 |
| 12.14 | Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Q36./Q37.)   | 41 |
| 12.15 | Gaumenspalte (Q35.)  | 42 |
| 12.16 | Choanalatresie (Q30.0)   | 43 |
| 12.17 | Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (Q39.0-Q39.4)   | 44 |
| 12.18 | Dünndarmatresie/-stenose (Q41.1/Q41.2/Q41.8/Q41.9))  | 45 |
| 12.19 | Rectum- und Analatresie/-stenose (Q42.0-Q42.3)   | 46 |
| 12.20 | Hoden, nicht descendiert (Q53.1-Q53.9)   | 47 |
| 12.21 | Hypospadie (Q54.0-Q54.3/Q54.8/Q54.9)   | 48 |
| 12.22 | Epispadie (Q64.0)  | 49 |
| 12.23 | Indifferentes Geschlecht (Q56.)  | 50 |
| 12.24 | Potter-Sequenz (Q60.6)   | 51 |
| 12.25 | Nierenagenesie, einseitig (Q60.0/Q60.2)  | 52 |
| 12.26 | Zystennieren (Q61.1-Q61.9)   | 53 |
| 12.27 | Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)   | 54 |
| 12.28 | Präaxiale Polydactylie (Q69.1/Q69.2)   | 55 |

|       |   |    |
|-------|---|----|
| 12.29 | Reduktionsfehlbildungen, insgesamt - obere und untere Extremitäten (Q71./Q72./Q73.)   | 56 |
| 12.30 | Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)  | 57 |
| 12.31 | Omphalocele (Q79.2)   | 58 |
| 12.32 | Gastroschisis (Q79.3)   | 59 |
| 12.33 | Prune-belly-Sequenz (Q79.4)   | 60 |
| 12.34 | Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)   | 61 |
| 12.35 | Patau-Syndrom - Trisomie 13 (Q91.4-Q91.7)   | 62 |
| 12.36 | Edwards-Syndrom - Trisomie 18 (Q91.0 - Q91.3)   | 63 |
| 12.37 | Indikatorfehlbildungen, insgesamt   | 64 |
| 13    | Analyse der festgestellten genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen            | 66 |
| 13.1  | Chromosomenaberrationen   | 66 |
| 13.2  | Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen   | 67 |
| 13.3  | Sequenzen/Assoziationen/Komplexe  | 67 |
| 13.4  | Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen   | 68 |
| 14    | Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen  | 69 |
| 14.1  | Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)  | 69 |
| 14.2  | Chromosomale Aberrationen   | 70 |
| 14.3  | Multiple congenitale Anomalien (MCA) und sonstige Fehlbildungen, die Anlass für die Frauen waren, einen Schwangerschaftsabbruch durchführen zu lassen | 71 |
| 14.4  | Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen   | 72 |
| 15    | Zusammenfassung   | 73 |
| 16    | Extremitätenfehlbildungen   | 74 |
| 17    | Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2007  | 77 |
| 18    | Neugeborenenhörscreening 2007   | 80 |
| 19    | Jahresbericht 2007 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt  | 83 |

## Abbildungen

|    |  |    |
|----|--|----|
| 1  | Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 2000 bis 2007)  | 16 |
| 2  | Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)                  | 17 |
| 3  | Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen) | 18 |
| 4  | Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich 2000 bis 2007)  | 19 |
| 5  | Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)   | 22 |
| 6  | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1997   | 28 |
| 7  | Entwicklung der Gesamtprävalenzen der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1997  | 28 |
| 8  | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1997   | 29 |
| 9  | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1997   | 30 |
| 10 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocoele in der Erfassungsregion seit 1997   | 31 |
| 11 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1997  | 32 |
| 12 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 1997   | 33 |
| 13 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1997   | 34 |
| 14 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 1997  | 35 |
| 15 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1997  | 36 |
| 16 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1997  | 37 |
| 17 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1997  | 38 |
| 18 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997  | 39 |
| 19 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1997   | 40 |
| 20 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1997   | 41 |
| 21 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1997   | 42 |
| 22 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1997   | 43 |
| 23 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1997   | 44 |
| 24 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1997   | 45 |
| 25 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1997   | 46 |
| 26 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendiertem Hoden in der Erfassungsregion seit 1997  | 47 |
| 27 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1997   | 48 |
| 28 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1997  | 49 |
| 29 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1997   | 50 |
| 30 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1997   | 51 |
| 31 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1997   | 52 |
| 32 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1997   | 53 |

|    |   |    |
|----|---|----|
| 33 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1997                                      | 54 |
| 34 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1997                                       | 55 |
| 35 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1997                             | 56 |
| 36 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1997  | 57 |
| 37 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1997   | 58 |
| 38 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1997   | 59 |
| 39 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1997   | 60 |
| 40 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997  | 61 |
| 41 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997   | 62 |
| 42 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997   | 63 |
| 43 | Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (1997 bis 2007), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den Großstädten und Landkreisen | 64 |
| 44 | Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2007   | 65 |
| 45 | Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2007  | 65 |
| 46 | Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2007  | 72 |
| 47 | Mutteralter bei induzierten Aborten 2007 (gruppiert)  | 72 |
| 48 | Zeitpunkt der Durchführung des Hörscreening   | 81 |

## Abkürzungen

|          |   |
|----------|---|
| ASD      | Atriumseptumdefekt  |
| bds.     | beidseitig  |
| BERA     | Brainstem Electric Response Audiometry (Hirnstammaudiometrie)           |
| BP       | Basisprävalenz  |
| DD       | Differenzialdiagnose  |
| EUROCAT  | European Surveillance of Congenital Anomalies                           |
| G-BA     | Gemeinsamer Bundesausschuss   |
| ICBDSR   | International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research |
| IA       | induzierte Aborte   |
| k. A.    | keine Angabe  |
| LG       | Lebendgeborene  |
| MCA      | Multiple congenitale Anomalien  |
| NT       | Nackentransparenz   |
| OAE      | otoakustische Emissionen  |
| o. n. A. | ohne nähere Angaben   |
| P        | Prävalenz   |
| PDA      | persistierender Ductus arteriosus                                       |
| PFO      | persistierendes Foramen ovale   |
| PLG      | Prävalenz Lebendgeborene  |
| SA       | Spontanaborte   |
| SSW      | Schwangerschaftswoche   |
| TG       | Totgeborene   |
| V. a.    | Verdacht auf  |
| VSD      | Ventrikelseptumdefekt   |
| ZNS      | Zentralnervensystem   |

# 1 Erfassungsregion



## 2 Geborenenzahlen 2007

|                        | Lebend-<br>geborene* | Totgeborene* | Spontanaborte<br>ab 16. SSW | Abortinduktion nach<br>pränataler Diagnostik | Gesamt |
|------------------------|----------------------|--------------|-----------------------------|--|--------|
| Altmarkkreis Salzwedel | 695                  | 5            | 1                           | 1  | 702    |
| Anhalt- Bitterfeld     | 1250                 | 7            | 5                           | 5  | 1267   |
| Börde                  | 1413                 | 9            | 5                           | 3  | 1430   |
| Burgenlandkreis        | 1340                 | 5            | -                           | 2  | 1347   |
| Dessau-Roßlau          | 602                  | 5            | -                           | 3  | 610    |
| Halle                  | 2087                 | 8            | 3                           | 4  | 2102   |
| Harz                   | 1682                 | 4            | 4                           | 5  | 1695   |
| Jerichower Land        | 674                  | 5            | 2                           | 3  | 684    |
| Magdeburg              | 1854                 | 7            | 16                          | 9  | 1886   |
| Mansfeld-Südharz       | 977                  | 2            | 5                           | 1  | 985    |
| Saalekreis             | 1483                 | 8            | 1                           | 5  | 1497   |
| Salzlandkreis          | 1491                 | 12           | 4                           | 3  | 1510   |
| Stendal                | 921                  | 4            | 1                           | 1  | 927    |
| Wittenberg             | 918                  | 2            | 1                           | 2  | 923    |
| unbekannter Landkreis  | -                    | -            | 4                           | -  | 4      |

|   |               |           |           |           |               |
|---|---------------|-----------|-----------|-----------|---------------|
| Kreisfreie Städte<br>(Dessau-Roßlau, Halle,<br>Magdeburg) | 4.543         | 20        | 19        | 16        | 4.598         |
| Landkreise gesamt   | 12.844        | 63        | 33        | 31        | 12.971        |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>                                     | <b>17.387</b> | <b>83</b> | <b>52</b> | <b>47</b> | <b>17.569</b> |

\* Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt, 2008

## 3 Beteiligte Einrichtungen der Region 2007

### 3.1 Geburtskliniken/Kinderkliniken (sortiert nach Ort)

- Kreisklinik Aschersleben-Staßfurt gGmbH
- Charité - Universitätsmedizin Berlin
- Klinikum Bernburg gGmbH
- Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH
- MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH
- Städtisches Klinikum Dessau
- Klinikum Mansfelder Land gGmbH, Haus Eisleben
- Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen
- AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt
- Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben
- Krankenhaus Martha-Maria Halle-Dörlau gGmbH
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle
- Universitätsklinikum Halle
- Krankenhaus Köthen GmbH
- Klinik St. Marienstift Magdeburg
- Klinikum Magdeburg gGmbH
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
- Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg
- Saale-Unstrut Klinikum Naumburg
- MEDIGREIF Bördekrankenhaus GmbH, Kreiskrankenhaus 4, Neindorf
- Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg gGmbH
- Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel
- Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen
- Klinikum Schönebeck gGmbH
- Diakoniekrankenhaus Seehausen gGmbH
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH
- Asklepios Kliniken Weißenfels-Hohenmölsen GmbH
- Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH
- Evangelisches Krankenhaus "Paul-Gerhardt-Stift" Lutherstadt Wittenberg
- Georgius-Agricola Klinikum Zeitz

### 3.2 Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik (sortiert nach Ort)

- AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OA Dr. Köhler
- Dres. Perlitz, Fachärzte für Frauenheilkunde, Haldensleben
- PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde, Halle
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Seeger
- Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg
- Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Magdeburg
- Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde, Magdeburg
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OÄ Dr. Gerloff
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Screeninglabor
- Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg
- Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Müller
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Henschen
- Frauenärzte Sachsen-Anhalt, Pränatale Ultraschalldiagnostik:
  - Dipl.-Med. Heweker, Fachärztin für Frauenheilkunde, Bernburg
  - Dr. Schneider, Facharzt für Frauenheilkunde, Naumburg

### 3.3 Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen (sortiert nach Ort)

- Städtisches Klinikum Dessau, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Halle, Institut für Pathologie
- Klinikum Magdeburg gGmbH, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie
- Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg gGmbH, Institut für Pathologie
- PD Dr. Schultz und Dr. Lüders, Fachärzte für Pathologie, Stendal

## 4 Allgemeine Informationen

Angeborene Fehlbildungen werden bei 3-5 % aller Neugeborenen beobachtet. Man geht davon aus, dass die Ausprägung bei einem Fünftel der Kinder so schwer ist, dass lebenslange Beeinträchtigungen bzw. Behinderungen bestehen oder aber das Kind sogar an den Folgen der Fehlbildung verstirbt. Betrachtet man die Anzahl der im ersten Lebensjahr verstorbenen Kinder bezogen auf 1.000 Lebendgeborene, so zeigt sich, dass angeborene Fehlbildungen nach der Frühgeburtlichkeit die zweithäufigste Ursache der Säuglingssterblichkeit sind.

Erfreulicherweise konnte im Jahr 2007 mit 3,0 pro 1.000 Lebendgeborene der niedrigste Wert der Säuglingssterblichkeit in Sachsen-Anhalt beobachtet werden. Im Vergleich zum Jahr 1998 ist der Wert um 43 % gesunken. Dies kann als Ausdruck einer sehr guten perinatalen Versorgung der Neu- und Frühgeborenen gewertet werden.

Vergleicht man die Daten zur Häufigkeit von angeborenen Fehlbildungen, die über die Perinatalstatistik in Deutschland erfasst werden, so zeigt sich eine deutliche Untererfassung, die dem Stellenwert angeborener Fehlbildungen nicht entspricht. Aktuelle Daten von EUROCAT weisen aus, dass über die Perinatalerfassung im Mittel nur 30-50 % der bei Neugeborenen auftretenden schwerwiegenden Fehlbildungen dokumentiert werden. Zudem werden in der Perinatalstatistik nur die bei Lebendgeborenen beobachteten angeborenen Fehlbildungen erfasst.

Wir möchten deshalb in diesem Zusammenhang auf die Bedeutung einer kontinuierlichen Fehlbildungserfassung

durch das Fehlbildungsmonitoring hinweisen, die zusätzlich die Totgeborenen und Aborte in die Auswertung mit einbezieht und Begleitvariablen wie anamnestische Daten und Risikofaktoren beinhaltet.

Somit wird die Beurteilung der Prävalenzen angeborener Fehlbildungen im Langzeitverlauf ermöglicht. Primär- und sekundärpräventive Effekte können beurteilt werden. Die Ergebnisse der wissenschaftlichen Auswertungen stehen für gesundheitspolitische Entscheidungsträger zur Verfügung.

Um die Ergebnisse der jährlichen Fehlbildungserfassung der Öffentlichkeit zu präsentieren, haben wir auch für das Jahr 2007 in bewährter Form unseren Jahresbericht erstellt. Dies ist nur möglich, da das Fehlbildungsmonitoring eine kontinuierliche Förderung durch das Ministerium für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt erfährt. An dieser Stelle möchten wir uns hierfür bedanken und diesen Dank im Speziellen an unsere Ansprechpartner im Ministerium, Herrn Dr. Dr. Nehring und Herrn Dr. Gunkel, weitergeben. Gleichzeitig bedanken wir uns für die Unterstützung, die wir in organisatorischer Form von der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität erhalten.

Der vorliegende Jahresbericht 2007 stellt das Ergebnis der Auswertungen der Fehlbildungsmeldungen dar, die uns aus den verschiedensten Gesundheitseinrichtungen des Bundeslandes übermittelt werden. Hierfür gilt den "Einsendern" noch einmal ein spezieller Dank!

### 4.1 Erfassung und Auswertung

Der vorliegende Jahresbericht enthält Daten zu Geborenen mit angeborenen Fehlbildungen und Chromosomenstörungen aus dem Bundesland Sachsen-Anhalt. Zum 01. Juli 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine neue Kreisgebietsstruktur eingeführt. Aus den bis dahin drei kreisfreien Städten und 21 Landkreisen entstanden drei kreisfreie Städte und elf Landkreise (siehe Kapitel 1).

Diese Änderung spiegelt sich in der Auswertung der Daten wider. Für die Geborenen des Jahrganges 2007 wurde bei der Datenerfassung und -auswertung auf den Landkreis nach der Kreisgebietsreform, in dem sich der Wohnort der Mutter während der Schwangerschaft bzw. zum Zeitpunkt der Geburt befand, Bezug genommen.

Die Gesamtzahl der "Geborenen" beinhaltet:

- Lebendgeborene,
- Totgeborene,
- medizinisch induzierte Aborte (alle SSW),
- Spontanaborte ab der 16. SSW

und bildet die Grundlage für die jährlichen Prävalenzberechnungen.

Bei der Auswertung der induzierten Aborte wird der errechnete Geburtstermin zugrunde gelegt, so dass als Geburtsjahr z. B. 2007 gilt, obwohl ggf. ein induzierter Abort Ende 2006 vorgenommen wurde. Dieses Vorgehen ist international üblich. Bei den Spontanaborten erfolgt

keine Korrektur des Geburtszeitpunktes. Die Angaben zu Lebend- und Totgeborenen werden vom Statistischen Landesamt Halle zur Verfügung gestellt.

Alle an das Fehlbildungsmonitoring übermittelten Meldungen werden nach Eingang ärztlich kontrolliert und die Diagnosen entsprechend der ICD10 kodiert. Angaben zur Medikamenteneinnahme in der Schwangerschaft werden nach dem international empfohlenen ATC-Code erfasst.

Im vorliegenden Bericht wird die Gesamtzahl der Kinder mit großen Fehlbildungen sowie die Verteilung des Vorkommens in Großstädten und Landkreisen in den Kapiteln 7 und 8 dargestellt. Geborene mit lediglich kleinen Fehlbildungen bzw. Normvarianten werden nicht extra ausgewertet, da wir davon ausgehen, dass diese Daten von uns nicht ausreichend vollständig erfassbar sind. Die häufigsten Einzeldiagnosen großer Fehlbildungen, die 2007 ermittelt wurden, sind in Kapitel 11 dargestellt.

Die von Gynäkologen übermittelten pathologischen pränatalsonografischen Befunde werden im Kapitel 10 gesondert ausgewertet.

In bewährter Form finden sich in Kapitel 12 die Auswertungen der vom ICBDSR erfassten sogenannten Indikatorfehlbildungen. Aufgrund der langjährig in dieser Form praktizierten Darstellung ist eine Beurteilung der aktuellen

Daten im Vergleich zu den in diesem Jahr neu berechneten Basisprävalenzen der Jahre 1997-2006 möglich. In vielen Fällen ist durch die vorliegenden Daten von EUROCAT eine Einordnung der sachsen-anhaltischen Daten im europäischen Kontext möglich.

Ergänzend werden in Kapitel 13 dieses Berichtes Daten zu genetisch bedingten Erkrankungen, Chromosomenstörungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexen und Embryopathien erläutert sowie in Kapitel 14 die fehlbildungsbedingten Abortinduktionen analysiert.

Eine Neuerung stellt im Jahresbericht 2007 das Kapitel 18 mit den Ergebnissen zum Neugeborenenhörscree-ning in Sachsen-Anhalt dar

Der Jahresbericht des Zentrums für Neugeborenen-screening mit Daten zu angeborenen Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien ist auch in diesem Jahr Bestandteil unseres Berichtes (Kapitel 19).

## 4.2 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Zu im Jahr 2007 Geborenen wurden uns Fehlbildungs-meldungen aus 30 Geburts- und Kinderkliniken sowie 21 Einrichtungen der Prä- und Postnataldiagnostik (ein-schließlich pathologischer Institute) übermittelt. Hierbei ist es auch möglich, dass zu einem Geborenen mehrere Mel-dungen aus verschiedenen Einrichtungen vorliegen.

Insgesamt wurden 2.393 Datensätze (ohne Berücksichti-gung der Zugehörigkeit zur Erfassungsregion) zu Gebore-nen mit Fehlbildungen und zu Kontrollfällen dokumentiert (2006: 2.289).

Bei 103 pränatalsonografischen Befunden konnte keine Information zum postnatalen Befund erlangt werden.

Betrachtet man die Datenqualität, so ist bei den restlichen 2.290 Geborenen der Monat der Geburt bekannt. Dies entspricht 99,9 % der Fälle (2006: 100,0 %).

Auch beim Gestationsalter konnte eine nahezu vollstän-di-ge Erfassung realisiert werden. In 1,1 % der Fälle (26 Geborene) wurde das Gestationsalter nicht mitgeteilt. Bei 98,3 % der Geborenen liegt eine Mitteilung zum Geburtsgewicht vor (2006: 97,0 %).

Das Geschlecht konnte in 0,6 % der Fälle nicht eruiert werden, wobei es sich häufig auch um Kontrollfälle han-delte.

Die Auswertungen zum mütterlichen Alter lassen erken-nen, dass von den 2.290 Geborenen in 98,9 % dieses bekannt war. Das Vateralter ist uns nur in 70,6 % der Fälle mitgeteilt worden.

Zusammenfassend zeigt sich für das Jahr 2007 eine leichte Zunahme der Anzahl der registrierten Datensätze. Auch die Gesamtzahl der Meldungen insgesamt ist zunehmend.

Die Meldequalität ist vergleichbar mit der des Vorjahres und unterstreicht noch einmal das hervorragende Engage-ment der Einsender vor Ort.

Die Meldungen erfolgen überwiegend über unsere Melde-bögen, die per Post an uns übermittelt werden. In vielen Einrichtungen hat sich eine Übermittlung per Fax bewährt. Unsere Fax-Nummer lautet: **0391-6714176**.

Viele Fehlbildungsmeldungen sowie Angaben zu Kon-trollfällen sind auf den **„grünen Meldebögen“** erfasst, die von uns den einsendenden Einrichtungen kostenfrei zur Verfügung gestellt werden.

Weiterhin ist es möglich, Meldungen auf den sogenann-ten **„weißen Meldebögen“** zu übermitteln. Hier wird ein Minimaldatensatz erfasst. Eine Zustimmung der Übermitt-lung der Fehlbildungsmeldung per Unterschrift durch die Kindeseltern ist hier nicht notwendig.

Bestellungen der Meldebögen sind jederzeit per Telefon unter **0391-6714174** bzw. per Mail unter **monz@med.ovgu.de** möglich.

Gerne stehen wir Ihnen jederzeit auch für Rückfragen zum Meldeprocedere bzw. auch allgemein zum Thema **„Angeborene Fehlbildungen“** zur Verfügung.

## 5 Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten

### 5.1 Eingegangene Daten der meldenden Einrichtungen

| Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort)                                      |  | Gemeldete mit großen Fehlbildungen | Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen | Alle gemeldeten Kinder/Feten |
|---|--|------------------------------------|--|------------------------------|
| Kliniken  | Kreisklinik Aschersleben-Staßfurt gGmbH  | 5                                  | 13   | 20                           |
|   | Klinikum Bernburg gGmbH  | 7                                  | 8  | 8                            |
|   | Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH   | 8                                  | 9  | 10                           |
|   | MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH   | 9                                  | 9  | 9                            |
|   | Städtisches Klinikum Dessau  | 17                                 | 22   | 22                           |
|   | Städtisches Klinikum Dessau, Institut für Pathologie   | 10                                 | 13   | 14                           |
|   | Klinikum Mansfelder Land gGmbH, Haus Eisleben  | 1                                  | 1  | 2                            |
|   | Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen  | 5                                  | 9  | 9                            |
|   | AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt  | 27                                 | 36   | 37                           |
|   | AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik                               | 8                                  | 8  | 36                           |
|   | Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben   | 13                                 | 105  | 254                          |
|   | Krankenhaus Martha-Maria Halle-Dölau gGmbH   | 1                                  | 1  | 1                            |
|   | Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle  | 67                                 | 70   | 72                           |
|   | Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik                       | 1                                  | 1  | 2                            |
|   | Universitätsklinikum Halle, Institut für Pathologie  | 22                                 | 22   | 24                           |
|   | Universitätsklinikum Halle, Universitätsklinik u. Poliklinik für Geburtshilfe und Reproduktionsmedizin | 78                                 | 95   | 96                           |
|   | Universitätsklinikum Halle, Universitätsklinik u. Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin             | 27                                 | 27   | 27                           |
|   | Krankenhaus Köthen GmbH  | 8                                  | 21   | 354                          |
|   | Klinik St. Marienstift Magdeburg   | 27                                 | 91   | 294                          |
|   | Klinikum Magdeburg gGmbH   | 29                                 | 77   | 100                          |
|   | Klinikum Magdeburg gGmbH, Institut für Pathologie  | 6                                  | 6  | 17                           |
|   | Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik                                       | 17                                 | 17   | 17                           |
|   | Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie   | 24                                 | 27   | 60                           |
|   | Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik  | 28                                 | 31   | 33                           |
|   | Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschall-diagnostik      | 35                                 | 37   | 38                           |
|   | Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik  | 51                                 | 62   | 66                           |
|   | Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Screeninglabor                        | 11                                 | 11   | 11                           |
|   | Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg  | 5                                  | 6  | 6                            |
|   | Saale-Unstrut Klinikum Naumburg  | 4                                  | 6  | 10                           |
|   | MEDIGREIF Bördekrankenhaus GmbH, Kreiskrankenhaus 4, Neindorf  | 3                                  | 35   | 86                           |
|   | Klinikum Dorothea Christiane Erleben Quedlinburg gGmbH   | 9                                  | 11   | 11                           |
|   | Klinikum Dorothea Christiane Erleben Quedlinburg gGmbH, Institut für Pathologie                        | 1                                  | 1  | 1                            |
|   | Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel   | 6                                  | 9  | 9                            |
| Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik | 8  | 8                                  | 33   |                              |
| Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen                                     | 11   | 13                                 | 23   |                              |
| Klinikum Schönebeck gGmbH   | 19   | 43                                 | 430  |                              |
| Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH                                  | 17   | 23                                 | 49   |                              |
| Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH, Pränatale Ultraschalldiagnostik | 8  | 11                                 | 76   |                              |
| Asklepios Kliniken Weißenfels-Hohenmölsen GmbH                                | 2  | 8                                  | 8  |                              |
| Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH                                    | 8  | 8                                  | 8  |                              |
| Georgius-Agricola Klinikum Zeitz  | 4  | 4                                  | 4  |                              |
| ambulante Einrichtungen   | Dres. Perlit, Fachärzte für Frauenheilkunde, Haldensleben  | 1                                  | 1  | 3                            |
|   | PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde, Halle  | 21                                 | 21   | 43                           |
|   | Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg  | 21                                 | 21   | 21                           |
|   | Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg                      | 68                                 | 80   | 80                           |
|   | Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde, Magdeburg   | 22                                 | 26   | 46                           |
|   | Dipl.-Med. Fiedler & Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg                                     | 2                                  | 12   | 12                           |
|   | PD Dr. Schultz & Dr. Lüders, Fachärzte für Pathologie, Stendal   | 2                                  | 2  | 2                            |
| Frauenärzte Sachsen-Anhalt, Pränatale Ultraschalldiagnostik                   | 1  | 2                                  | 2  |                              |

Es ist möglich, dass Informationen zu einem Kind aus unterschiedlichen Institutionen gemeldet wurden. Aufgrund

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

| Landkreise   | Altmarkkreis Salzwedel | Anhalt-Bitterfeld | Börde | Burgenlandkreis | Dessau-Roßlau | Halle | Harz | Jerichower Land | Magdeburg | Mansfeld-Südharz | Saalekreis | Salzlandkreis | Stendal | Wittenberg | sonstiger Wohnsitz | gesamt pro Klinik |
|--|------------------------|-------------------|-------|-----------------|---------------|-------|------|-----------------|-----------|------------------|------------|---------------|---------|------------|--------------------|-------------------|
| Kreisklinik Aschersleben-Staßfurt gGmbH                                | -                      | -                 | -     | -               | -             | -     | 2    | -               | -         | 6                | -          | 9             | -       | -          | -                  | 17                |
| Charité - Universitätsmedizin Berlin                                   | 1                      | -                 | -     | -               | -             | -     | 1    | 1               | 1         | -                | -          | 1             | -       | -          | -                  | 5                 |
| Klinikum Bernburg gGmbH  | -                      | 1                 | -     | -               | -             | -     | -    | -               | -         | -                | -          | 8             | -       | -          | -                  | 9                 |
| Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH                             | -                      | 8                 | -     | -               | -             | -     | -    | -               | -         | -                | -          | -             | -       | 1          | -                  | 9                 |
| MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH                                   | -                      | -                 | 1     | -               | -             | -     | -    | 21              | -         | -                | -          | -             | 1       | -          | -                  | 23                |
| Städtisches Klinikum Dessau  | -                      | 3                 | -     | -               | 14            | -     | -    | -               | -         | -                | -          | -             | -       | 11         | 1                  | 29                |
| Klinikum Mansfelder Land gGmbH, Haus Eisleben                          | -                      | -                 | -     | -               | -             | -     | -    | -               | -         | 2                | -          | -             | -       | -          | -                  | 2                 |
| Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen                          | 17                     | -                 | 1     | -               | -             | -     | -    | -               | -         | -                | -          | -             | 1       | -          | -                  | 19                |
| AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt                                | -                      | -                 | 2     | -               | -             | -     | 33   | -               | -         | -                | 2          | -             | -       | -          | -                  | 37                |
| Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben                                   | 1                      | -                 | 102   | -               | -             | 1     | -    | -               | -         | -                | -          | -             | 1       | -          | 1                  | 106               |
| Krankenhaus Martha-Maria Halle-Dörlau gGmbH                            | -                      | -                 | -     | -               | -             | 1     | -    | -               | -         | -                | -          | -             | -       | -          | -                  | 1                 |
| Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle                        | -                      | 5                 | -     | 1               | -             | 48    | -    | -               | -         | 3                | 11         | 1             | -       | -          | 1                  | 70                |
| Universitätsklinikum Halle   | -                      | 21                | -     | 8               | 5             | 44    | 4    | -               | -         | 6                | 22         | 4             | -       | 6          | 1                  | 121               |
| Krankenhaus Köthen GmbH  | -                      | 26                | -     | -               | -             | -     | -    | -               | -         | -                | -          | -             | -       | -          | -                  | 26                |
| Klinik St. Marienstift Magdeburg                                       | -                      | -                 | 27    | -               | -             | -     | -    | 2               | 48        | -                | -          | 18            | 1       | -          | 1                  | 97                |
| Klinikum Magdeburg gGmbH   | -                      | 1                 | 23    | -               | -             | -     | -    | 5               | 58        | -                | -          | 5             | -       | -          | 4                  | 96                |
| Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.                                  | 1                      | 1                 | 23    | -               | -             | -     | 5    | 13              | 47        | -                | -          | 16            | 3       | -          | 1                  | 110               |
| Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg                                    | -                      | -                 | -     | 1               | -             | -     | -    | -               | -         | -                | 13         | -             | -       | -          | -                  | 14                |
| Saale-Unstrut Klinikum Naumburg  | -                      | -                 | -     | 6               | -             | -     | -    | -               | -         | -                | -          | -             | -       | -          | -                  | 6                 |
| MEDIGREIF Bördekrankenhaus GmbH, Kreiskrankenhaus 4, Neindorf          | -                      | -                 | 36    | -               | -             | -     | 1    | -               | -         | -                | -          | 1             | -       | -          | -                  | 38                |
| Klinikum Dorothea Christiane Erleben Quedlinburg gGmbH                 | -                      | -                 | -     | -               | -             | -     | 12   | -               | -         | 1                | -          | 1             | -       | -          | -                  | 14                |
| Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel                           | 9                      | -                 | -     | -               | -             | -     | -    | -               | -         | -                | -          | -             | -       | -          | 4                  | 13                |
| Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen                              | -                      | -                 | -     | 1               | -             | -     | -    | -               | -         | 8                | 3          | -             | -       | -          | 3                  | 15                |
| Klinikum Schönebeck gGmbH  | -                      | -                 | 1     | -               | -             | -     | -    | 1               | -         | -                | -          | 41            | -       | -          | -                  | 43                |
| Diakoniekrankenhaus Seehausen gGmbH                                    | -                      | -                 | -     | -               | -             | -     | -    | -               | -         | -                | -          | -             | 1       | -          | -                  | 1                 |
| Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH                           | -                      | -                 | -     | -               | -             | -     | -    | 1               | -         | -                | -          | -             | 23      | -          | 1                  | 25                |
| Asklepios Kliniken Weißenfels-Hohenmölsen GmbH                         | -                      | -                 | -     | 9               | -             | -     | -    | -               | -         | -                | 2          | -             | -       | -          | -                  | 11                |
| Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH                             | -                      | -                 | -     | -               | -             | -     | 6    | -               | -         | -                | -          | -             | -       | -          | 2                  | 8                 |
| Evangelisches Krankenhaus "Paul-Gerhardt-Stift" Lutherstadt Wittenberg | -                      | -                 | -     | -               | -             | -     | -    | -               | -         | -                | -          | -             | -       | 1          | -                  | 1                 |
| Georgius-Agricola Klinikum Zeitz                                       | -                      | -                 | -     | 4               | -             | -     | -    | -               | -         | -                | -          | -             | -       | -          | -                  | 4                 |
| unbekannt  | -                      | 1                 | 3     | 1               | 1             | -     | 1    | 1               | 7         | -                | 2          | 1             | 2       | -          | 1                  | 21                |

Diese 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 sowie 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 | 8.988 Lebend- und Totgeborene  |
| weiblich | 8.482 Lebend- und Totgeborene  |
| gesamt   | 17.470 Lebend- und Totgeborene |

**Geschlechtsverhältnis m : w = 1,06**

**Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Aborte)**

|           |              |
|-----------|--------------|
| männlich  | 331 Geborene |
| weiblich  | 259 Geborene |
| unbekannt | 3 Geborene   |
| gesamt    | 593 Geborene |

**Geschlechtsverhältnis m : w = 1,28**

**Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien**

|           |              |
|-----------|--------------|
| männlich  | 187 Geborene |
| weiblich  | 178 Geborene |
| unbekannt | 1 Geborenes  |
| gesamt    | 366 Geborene |

**Geschlechtsverhältnis m : w = 1,05**

Vom Statistischen Landesamt Halle wurden für das Jahr 2007 insgesamt 17.387 Lebendgeborene und 83 Totgeborene registriert. Die Gesamtzahl der Geborenen in Sachsen-Anhalt ist gegenüber dem Vorjahr leicht angestiegen (+ 2,86 %).

Das Geschlechtsverhältnis bei allen Lebend- und Totgeborenen zeigt mit 1,06 erwartungsgemäß eine leichte Androtropie an (2006: 1,09; 2005: 1,02).

Bei nahezu gleichbleibender Anzahl Geborener mit großen Fehlbildungen zeigt sich 2007 eine deutlichere Knabenwendigkeit als in den Vorjahren mit 1,28 (2006: 1,12; 2005: 1,16).

## 7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=593)

| Schwangerschaftsausgang                                      | Anzahl     | Anteil (in %) |
|--|------------|---------------|
| Lebendgeborene   | 527        | 88,9          |
| davon:<br>Lebendgeborene<br>bis zum 7. Lebenstag verstorben  | (5)        | (0,8)         |
| davon:<br>Lebendgeborene<br>nach dem 7. Lebenstag verstorben | (2)        | (0,3)         |
| Spontanaborte ab der 16. SSW                                 | 9          | 1,5           |
| induzierte Aborte  | 44         | 7,4           |
| Totgeborene  | 13         | 2,2           |
| <b>gesamt</b>  | <b>593</b> | <b>100</b>    |

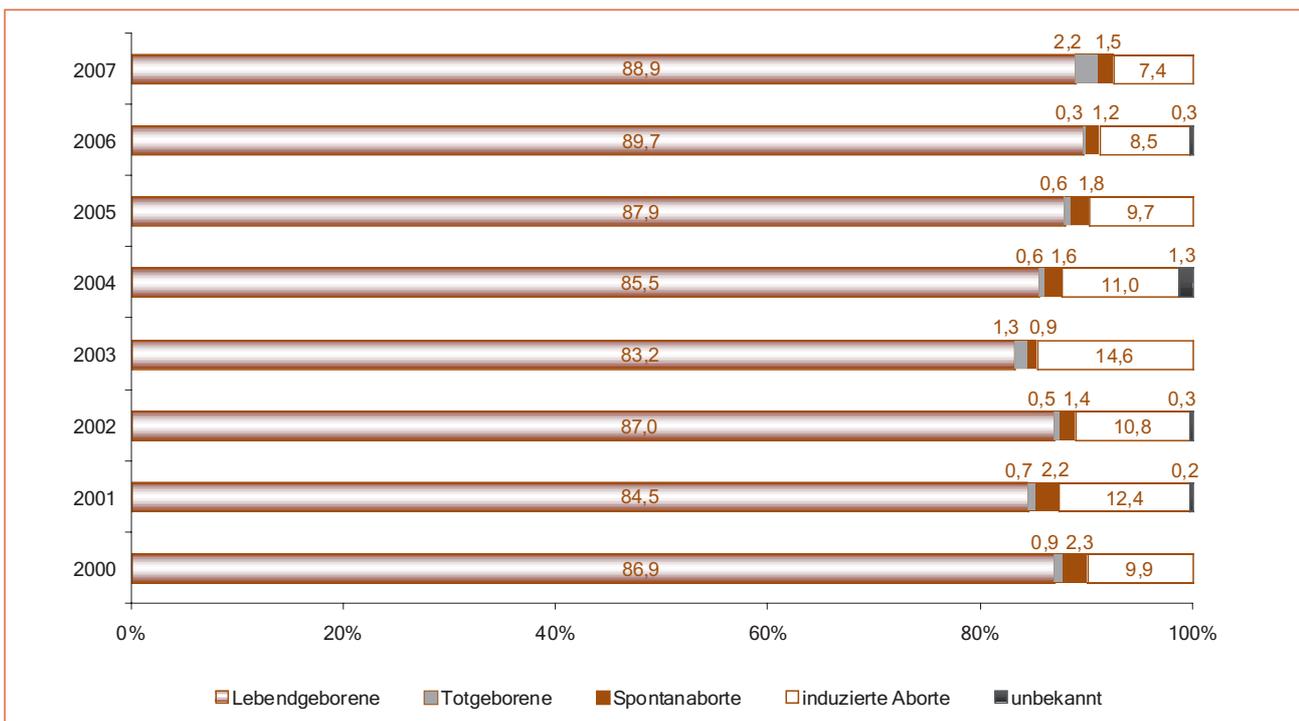


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 2000 bis 2007)

Die Gesamtzahl der Geborenen mit großen Fehlbildungen liegt mit 593 in der Größenordnung der Vorjahre (2006: 603; 2005: 618). Der Anteil der Lebendgeborenen liegt mit 88,9 % gering unter dem Niveau des vorangegangenen Jahres. Ebenfalls ähnlich, im Vergleich zu den Vorjahren, ist die Anzahl der Lebendgeborenen, welche vor bzw. nach dem 7. Lebenstag verstorben sind. Dies lässt auf eine gleichbleibende Qualität der postnatalen Versorgung von Lebendgeborenen mit großen Fehlbildungen schließen.

Der Anteil der Spontanaborte (ab der 16. SSW) beträgt 1,5 % aller Geborenen mit großen Fehlbildungen.

Betrachtet man die Daten zu den Totgeborenen im Jahr 2007 in Sachsen-Anhalt (siehe Kap. 2), so ist ein deutlicher Anstieg um fast die Hälfte zu erkennen. Dies spiegelt sich auch im Anteil der Totgeborenen mit großen Fehlbildungen wider. So wurden 13 Totgeborene - entsprechend einem Anteil von 2,2 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen - gemeldet. Zuvor waren im Jahr 2006 zwei Totgeborene (0,3 %) und im Jahr 2005 vier Totgeborene (0,6 %) zu verzeichnen. Möglicherweise ist ein Grund für diese Entwicklung eine unzureichende bzw. fehlende Pränataldiagnostik. Häufig ist in der Anamnese der Schwangeren ein Nikotinabusus zu finden.

## 8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=593)

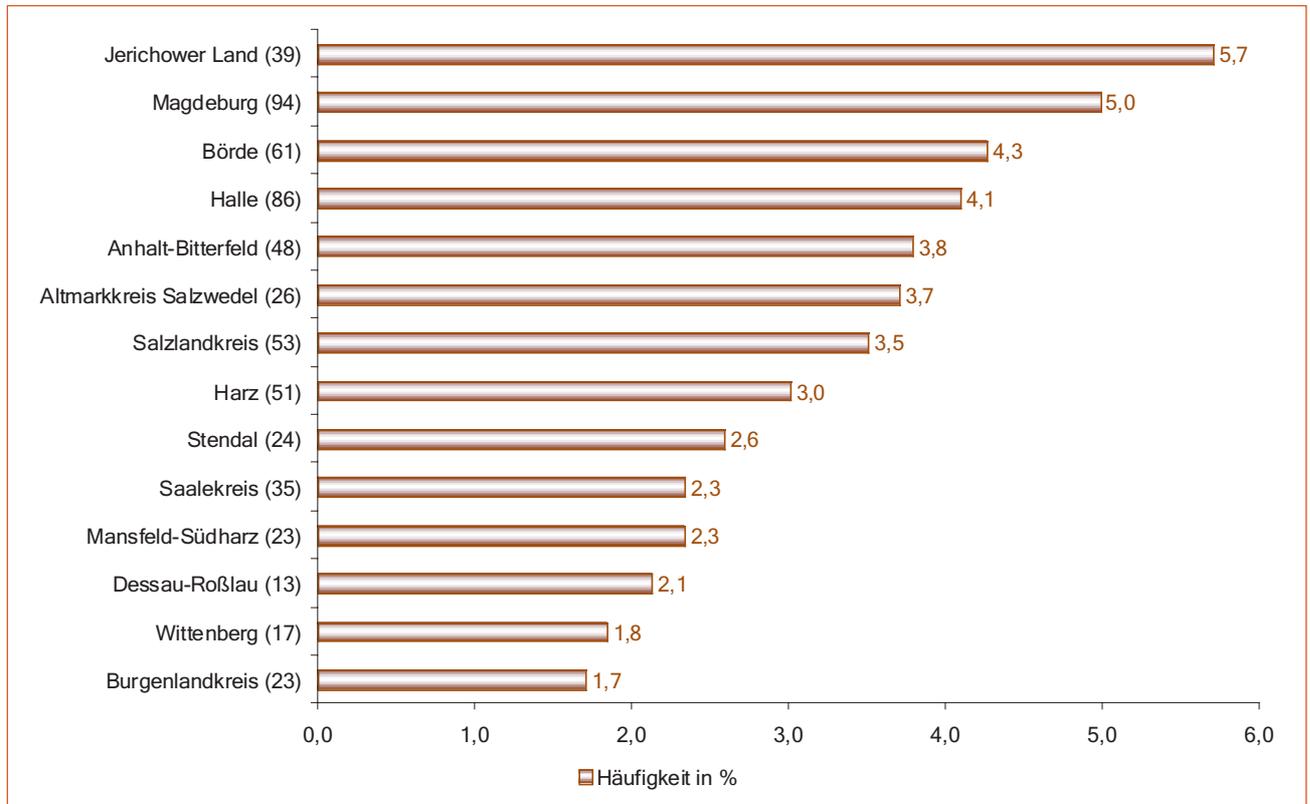


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

|  | Anzahl     | Fehlbildungsrate (in %) |
|--|------------|-------------------------|
| <b>Großstädte Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg</b>   | 193        | 4,2                     |
| <b>Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)</b> | 400        | 3,1                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>                                  | <b>593</b> | <b>3,4</b>              |

| Große Fehlbildungen (1997 bis 2006) |                         |                             |
|-------------------------------------|-------------------------|-----------------------------|
|                                     | Fehlbildungsrate (in %) | Konfidenzintervall (CI 95%) |
| <b>Großstädte</b>                   | 4,5                     | 4,3 - 4,7                   |
| <b>Landkreise</b>                   | 3,1                     | 3,0 - 3,2                   |
| <b>Region</b>                       | 3,4                     | 3,3 - 3,5                   |

Im Jahr 2007 wurden Daten zu 593 Geborenen mit großen Fehlbildungen gemeldet. Bezug nehmend auf alle Geborenen in Sachsen-Anhalt errechnet sich eine Rate großer Fehlbildungen von 3,4 %, welche identisch zum Vorjahr ist. Der Wert liegt im Konfidenzbereich der Jahre 1997-2006.

In den Großstädten Magdeburg, Halle und Dessau-Roßlau liegt die Fehlbildungsrate mit 4,2 % - verglichen mit der Fehlbildungsrate von 3,1 % in den Landkreisen - erwartungsgemäß höher.

Nach der Kreisgebietsreform in Sachsen-Anhalt zum 01.07.2007 existieren neben den drei kreisfreien Großstädten nunmehr nur noch elf Landkreise. Die regionalen

Fehlbildungsraten für die einzelnen Landkreise lassen erkennen, dass das Jerichower Land mit einer Rate von 5,7 % den höchsten Wert aufweist. Es folgt der Bördekreis mit 4,3 %. Fehlbildungsraten deutlich unterhalb der Gesamtfehlbildungsrate werden im Burgenlandkreis und in Wittenberg beobachtet.

Beim Vergleich der Großstädteregionen ist zu erkennen, dass Magdeburg mit einer Fehlbildungsrate von 5,0 % etwas unterhalb der Rate des Vorjahres liegt (2006: 6,1 %), demgegenüber wird in Halle mit einer Rate von 4,1 % im Jahr 2007 ein höherer Wert erreicht als im Vorjahr (2006: 2,6 %). In der Region Dessau-Roßlau kann im Jahr 2007 mit 2,1 % eine ähnliche Fehlbildungsrate wie 2006 ermittelt werden (2006: 1,7 %).

## 9 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=208)

|   | Anzahl     | Fehlbildungsrate (in %) |
|---|------------|-------------------------|
| Großstädte Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg | 67         | 1,5                     |
| Landkreise insgesamt                          | 141        | 1,1                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>                         | <b>208</b> | <b>1,2</b>              |

| Multiple congenitale Fehlbildungen (1997 bis 2006) |                         |                             |
|--|-------------------------|-----------------------------|
|  | Fehlbildungsrate (in %) | Konfidenzintervall (CI 95%) |
| Großstädte   | 1,7                     | 1,6 - 1,8                   |
| Landkreise   | 1,4                     | 1,3 - 1,4                   |
| Region   | 1,4                     | 1,4 - 1,5                   |
| EUROCAT  | keine Angaben           | keine Angaben               |

Im Jahr 2007 wurden von den insgesamt 593 Geborenen mit großen Fehlbildungen 208 Geborene mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA), d. h. mindestens zwei angeborenen großen Fehlbildungen, gemeldet. Das entspricht einem Anteil von 35,1 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen. In den Vorjahren war dieser Anteil höher (2006: 39,8 %; 2005: 38,3 %).

Bezug nehmend auf alle in Sachsen-Anhalt Geborenen beträgt im Jahr 2007 der Anteil der Kinder/Feten mit MCA 1,2 % und liegt unter dem Niveau der Vorjahre. Das Konfidenzintervall der Jahre 1997-2006 wird unterschritten.

In den Großstädten wurde eine MCA-Rate von 1,5 % ermittelt, in den Landkreisen liegt diese bei 1,1 %. Der Vergleich ergibt ein Überwiegen der MCA-Rate in den Großstädten. Jedoch beobachten wir, wie im Vorjahr, ein Angleichen der MCA-Rate in den Großstädten und Landkreisen.

Vergleicht man die einzelnen Regionen wird eine ähnliche Verteilung wie bei den Kindern mit großen Fehlbildungen (Kap. 8) erkennbar. Am häufigsten treten MCA bei Kindern/Feten im Jerichower Land und Magdeburg auf, seltener in den Landkreisen Wittenberg und Stendal.

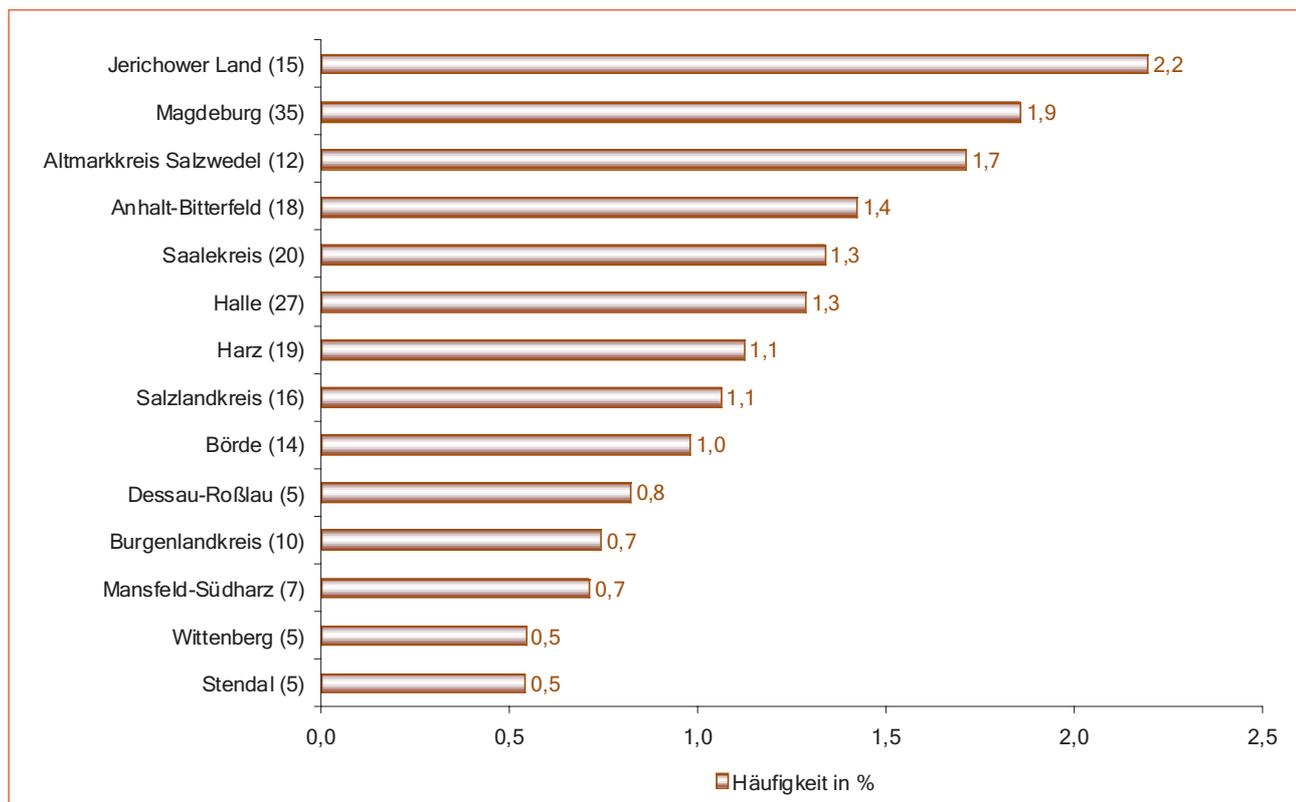


Abb. 3: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

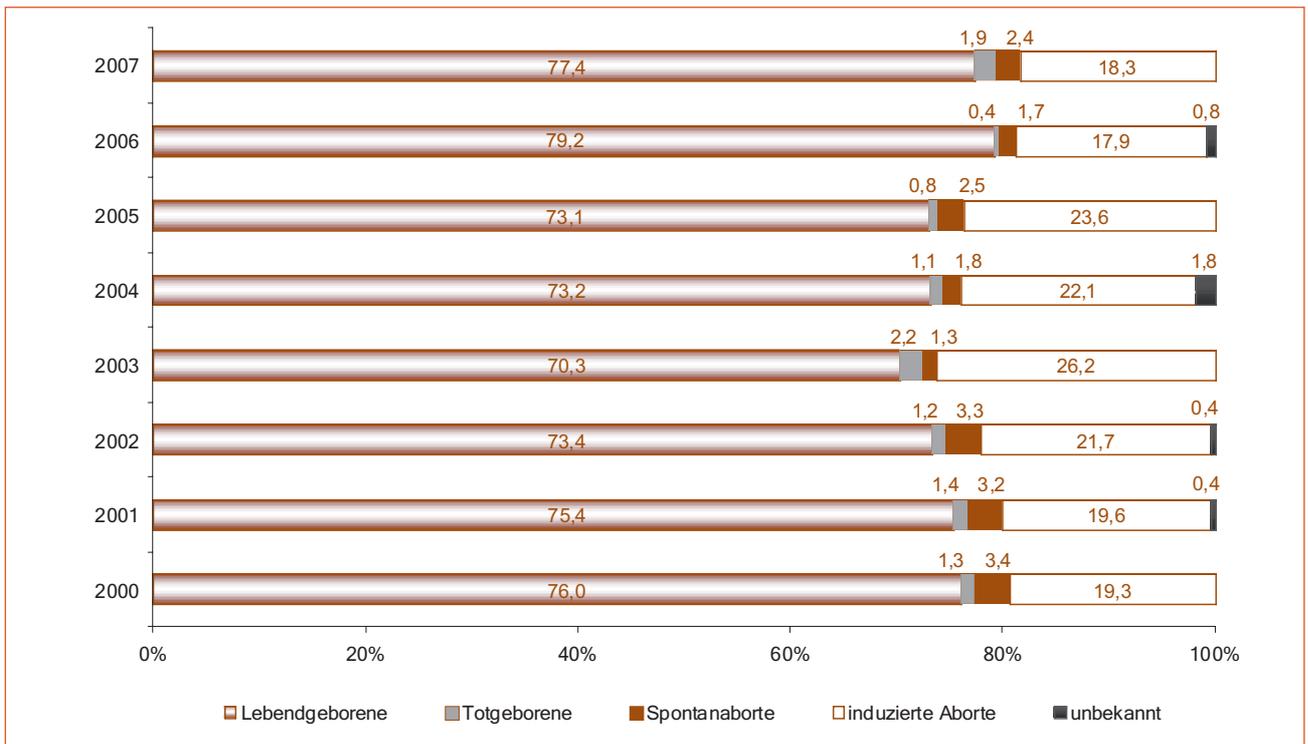


Abb. 4: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich 2000 bis 2007)

Der Anteil der Lebendgeborenen mit MCA im Jahr 2007 liegt mit 77,4 % leicht unterhalb des Anteiles im Jahr 2006, aber oberhalb vorheriger Jahre.

Ein induzierter Abort wurde nach der pränatalen Diagnostik eines Feten mit MCA in 18,3 %, d. h. in knapp einem Fünftel der Fälle, durchgeführt. Es wird deutlich, dass bei Feten mit MCA häufiger ein induzierter Abort durchgeführt wurde als bei Feten mit nur einer großen Fehlbildung (7,4 %).

Diese Daten liegen in der Größenordnung des Jahres 2006.

Interessant ist, dass bei den Geborenen mit MCA, wie bei den Geborenen mit großen Fehlbildungen (siehe Kap. 7), der Anteil der Totgeborenen und der Spontanaborte nach der 16. SSW, entsprechend 1,9 % und 2,4 %, gegenüber den letzten drei Jahren ansteigend ist. Bei den Totgeborenen kann der ansteigende Trend dem Umstand geschuldet sein, dass die Rate der Totgeborenen in Sachsen-Anhalt im Jahr 2007, im Vergleich zu den beiden Vorjahren, deutlich angestiegen ist und die überwiegende Zahl der Kinder auch einer pathologischen Untersuchung unterzogen wurde.

## 10 Pränatale Sonografiebefunde

Im Jahr 2007 wurde uns zu 1.783 Geborenen eine Information zum pränatalen Ultraschall übermittelt. Dies schließt alle Geborenen mit Fehlbildungen als auch gesunde Kontrollkinder ein.

312 dieser Geborenen wiesen einen pathologischen Ultraschallbefund auf. Von 72 dieser Befunde war keine Information zum Schwangerschaftsausgang zu erlangen.

Am häufigsten wurde uns das Vorliegen sogenannter Softmarker mitgeteilt. Von 172 Geborenen wiesen 147 isoliert einen Softmarker auf. Bei 22 Geborenen konnten zwei Softmarker festgestellt werden und bei drei Geborenen drei Softmarker.

Die Befunde stammen überwiegend von Gynäkologen, welche eine Feindiagnostik im zweiten Trimenon durchführen. Über das Ersttrimesterscreening kann hier somit keine differenzierte Aussage getroffen werden.

### Folgende Softmarker wurden gemeldet: (Mehrfachnennungen möglich)

| pränatale Sonografiebefunde        | Anzahl der Kinder |
|------------------------------------|-------------------|
| White spots                        | 42                |
| Singuläre Nabelschnurarterie       | 33                |
| Pyelektasie                        | 32                |
| Oligo-/Anhydramnion                | 18                |
| Plexus choroideus Cysten           | 16                |
| Hydrops fetalis                    | 10                |
| Auffällige Kopfform                | 8                 |
| Nackenödem                         | 8                 |
| Polyhydramnion                     | 8                 |
| Ventrikulomegalie                  | 7                 |
| Vergrößerte Nackentransparenz (NT) | 7                 |
| Echogener Darm                     | 4                 |
| Hypoplastisches Nasenbein          | 2                 |
| Verkürzung der Röhrenknochen       | 1                 |
| Sandalenlücke                      | 1                 |
| Double-bubble Phänomen             | 1                 |

### Softmarkerbefunde bei Kindern/Feten mit ausgewählten Chromosomenstörungen:

Von den insgesamt 26 Geborenen im Jahr 2007 ermittelten mit **Down-Syndrom** ist in 14 Fällen keine Information zum Pränatalultraschall vorhanden. Bei drei Geborenen konnte kein pathologischer Befund erhoben werden. Von den übrigen neun Geborenen wurden folgende Befunde übermittelt:

- 3 x vergrößerte Nackentransparenz
- 1 x hypoplastisches Nasenbein
- 1 x Polyhydramnion
- 1 x verkürzte Röhrenknochen
- 3 x kein Softmarker (sonstige pathologische Befunde)

Im Jahr 2007 konnten sechs Feten mit **Edwards-Syndrom** registriert werden. In einem Fall liegen uns keine pränatalen Ultraschallbefunde vor. Die übrigen fünf Feten wiesen folgende Softmarker auf:

- 1 x Hydrops fetalis
- 1 x singuläre Nabelschnurarterie
- 1 x Plexus choroideus Cysten
- 2 x Plexus choroideus Cysten + singuläre Nabelschnurarterie

Eines der zwei im Jahr 2007 gemeldeten Geborenen mit **Patau-Syndrom** wies pränatal einen Softmarker auf:

- 1 x auffällige Kopfform

Betrachtet man die übrigen Geborenen mit Chromosomenaberrationen, so konnte in einem Fall von **Ulrich-Turner-Syndrom** ein Hydrops fetalis bzw. ein Nackenödem diagnostiziert werden.

Von dem uns 2007 gemeldeten Kind mit **Klinefelter-Syndrom** wurden uns keine Angaben zum pränatalen Ultraschall gemacht.

Bei einem Kind mit gesicherter partieller Trisomie 1q wurde pränatal als Softmarker eine singuläre Nabelschnurarterie neben multiplen weiteren Anomalien dargestellt.

| Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall) | Anzahl gemeldeter auffälliger Feten | Anzahl der bei diesen Feten postnatal bestätigten Befunde |
|--|-------------------------------------|---|
| Congenitaler Hydrocephalus                         | 15                                  | 7   |
| Zystennieren                                       | 14                                  | 11  |
| Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte             | 12                                  | 11  |
| Spina bifida                                       | 8                                   | 7   |
| Gastroschisis                                      | 5                                   | 5   |
| Microcephalus                                      | 4                                   | 2   |
| Nierenagenesie, einseitig                          | 4                                   | 2   |
| Encephalocele                                      | 3                                   | 1   |
| Linksherzhypoplasiesyndrom                         | 3                                   | 2   |
| Oesophagusatresie                                  | 3                                   | 3   |
| Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten           | 3                                   | 3   |
| Anencephalus                                       | 2                                   | 2   |
| Transposition der großen Gefäße                    | 2                                   | 1   |
| Aortenisthmusstenose                               | 2                                   | 1   |
| Dünndarmatresie/-stenose                           | 2                                   | 2   |
| Zwerchfellhernie                                   | 2                                   | 1   |
| Omphalocele  | 2                                   | 2   |
| Holoprosencephalie                                 | 1                                   | (1)   |
| Microphthalmus                                     | 1                                   | 1   |

Für die im Pränatalultraschall diagnostizierten Indikatorfehlbildungen ist in obiger Tabelle die jeweilige postnatale Befundbestätigung aufgezeigt. In den meisten Fällen konnte der Schwangerschaftsausgang ermittelt werden. Sieben Pränatalbefunde mit vermuteten Indikatorfehlbildungen konnten keinem Geborenen zugeordnet werden.

In nahezu drei Viertel der Fälle wurde der Pränatalbefund bestätigt. Eine besonders gute Übereinstimmung der Diagnosen zeigte sich bei den Bauchwanddefekten (Gastroschisis und Omphalocele), bei der Oesophagusatresie, der Darmatresie/-stenose sowie auch bei sehr seltenen Fehlbildungen, wie z. B. der Microphthalmie.

Auch bestimmte ZNS-Fehlbildungen werden in den meisten Fällen im Rahmen der Feindiagnostik gesehen, wie beispielsweise der Anencephalus und die Spina bifida. Beim congenitalen Hydrocephalus ist allerdings in vielen Fällen postnatal entweder kein Hydrocephalus oder eine klinisch nicht als relevant eingeschätzte Ventrikulomegalie auffällig. In einem Falle (V. a. Holoprosence-

phalie) konnte der Befund bei der Obduktion aufgrund einer ausgeprägten Autolyse nicht mehr exakt geklärt werden.

Eine der häufigsten Indikatorfehlbildungsdiagnosen, die im Pränatalultraschall gestellt werden, sind die Zystennieren. Auch hierbei lässt sich in den meisten Fällen der Befund postnatal bestätigen.

Wie auch im letzten Jahr möchten wir darauf hinweisen, dass die Auswertung der Pränataldiagnosen nicht repräsentativ für alle Geborenen ist, da nicht von allen Kindern mit angeborenen Fehlbildungen an uns ein Pränatalbefund übermittelt wird.

Die Pränataldiagnostik stellt eine wichtige Maßnahme der Sekundärprävention angeborener Fehlbildungen dar. Um diesen Effekt besser darstellen zu können, ist die Übermittlung der zugehörigen Befunde und Auswertung derselben hilfreich.

## 11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

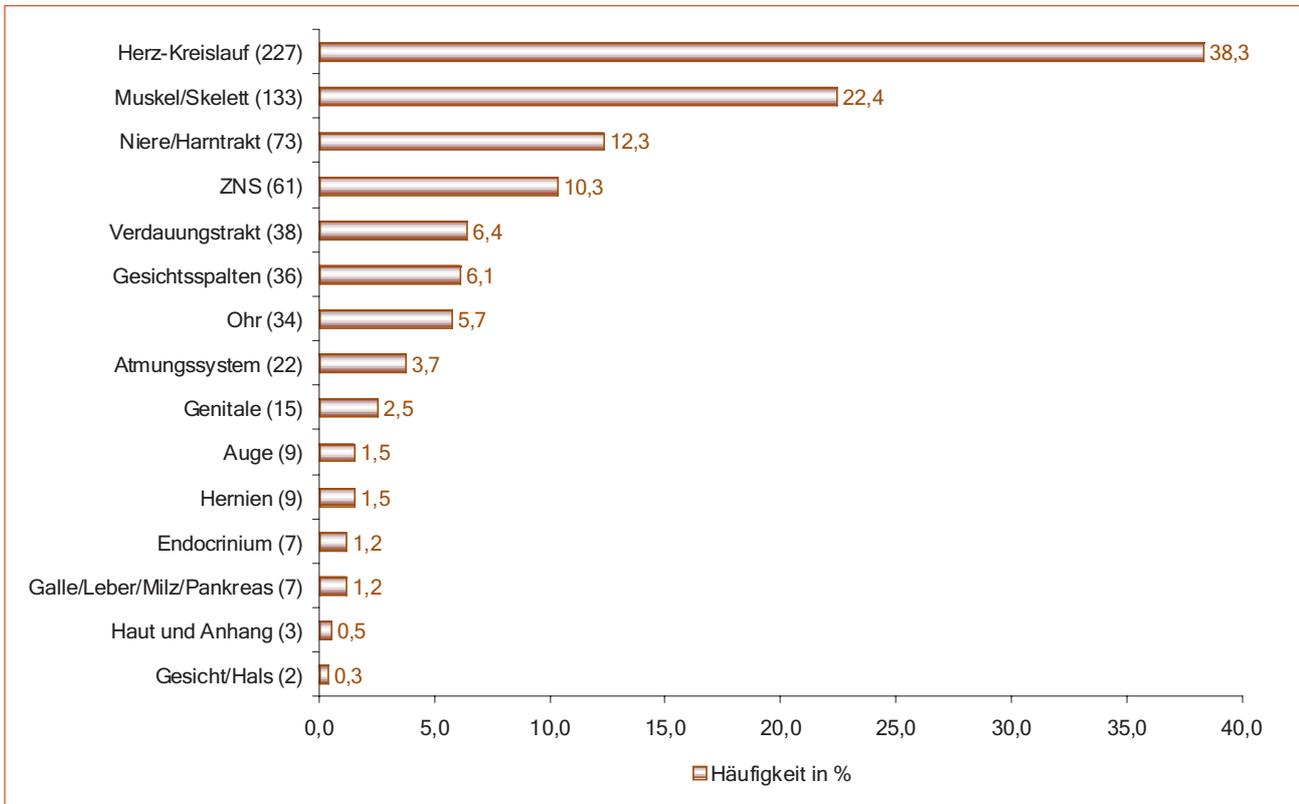


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

Bei Betrachtung aller erfassten großen Fehlbildungen zeigt sich erwartungsgemäß, dass die Fehlbildungen des Herz-Kreislaufsystems mit 38,3 % den größten Anteil einnehmen. Insgesamt wurden bei 227 Geborenen Diagnosen dieser Kategorie gemeldet.

Im Jahr 2007 ist mit einem Anteil von 22,4 % für Fehlbildungen des Muskel- und Skelettsystems ein zu den letzten Jahren vergleichsweise sehr hoher Wert erreicht worden. Hierbei wurden bei 133 Geborenen entsprechende Diagnosen erfasst. Wie im Kapitel 12 ersichtlich, ist insbesondere bei den Indikatorfehlbildungen, die in diese Organkategorie fallen (präaxiale Polydactylie und Reduktionsfehlbildungen), nahezu eine Verdopplung der Anzahl betroffener Kinder/Feten zu verzeichnen.

Die Organkategorien Fehlbildungen der Niere und des harnableitenden Systems, des ZNS, des Gastrointestinaltraktes und auch die Gesichtsspalten zeigen sich anteilmäßig nahezu unverändert zu den Vorjahren.

Seit Ende 2006 erfasst das Fehlbildungsmonitoring, resultierend aus der Funktion als Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening, Kinder mit angeborenen Hörstörungen.

Während im Jahr 2006 lediglich drei gemeldete Diagnosen diesem Organsystem zugerechnet werden konnten, so waren es im Jahr 2007 34 Diagnosen. Dies entspricht einem Anteil von 5,7 % (2006: 0,5 %). Den größten Anteil nehmen die angeborenen Hörstörungen ein. Aufgrund dieser Beobachtung kann davon ausgegangen werden, dass in den Vorjahren eine Untererfassung dieser Diagnose bestand. Ein Grund kann sein, dass die Diagnose einer angeborenen Hörstörung zumeist nicht unmittelbar nach der Geburt, sondern manchmal erst nach einigen Monaten gestellt wurde und dann eine Meldung an das Fehlbildungsmonitoring unterblieben ist.

## Die häufigsten Einzeldiagnosen 2007 (nur große Fehlbildungen)

|     | ICD 10                                    | Diagnose   | Kinder/Feten 2007 |                   |
|-----|---|--|-------------------|-------------------|
|     |   |  | Anzahl            | Prävalenz /10.000 |
| 1.  | Q21.1                                     | Vorhofseptumdefekt (inklusive persistierendes Foramen ovale/PFO)   | 147               | 83,7              |
| 2.  | Q21.0                                     | Ventrikelseptumdefekt  | 69                | 39,3              |
| 3.  | Q65.3<br>Q65.4<br>Q65.5                   | Angeborene Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/o. A. der Seitigkeit)                              | 31                | 17,6              |
| 4.  | H90.5                                     | Angeborene Schwerhörigkeit oder Taubheit   | 29                | 16,5              |
| 5.  | Q02.                                      | Microcephalie  | 28                | 15,9              |
|     | Q69.0<br>Q69.1<br>Q69.2<br>Q69.9          | Polydactylie (prä- und postaxial)  | 28                | 15,9              |
| 6.  | Q66.0                                     | Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)  | 27                | 15,4              |
| 7.  | Q90.0<br>Q90.1<br>Q90.2<br>Q90.9          | Down-Syndrom (Trisomie 21)   | 26                | 14,8              |
| 8.  | Q62.3                                     | Sonstige obstruktive Defekte des Nierenbeckens und des Ureters (Dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele) | 24                | 13,7              |
| 9.  | Q37.0<br>Q37.1<br>Q37.4<br>Q37.5          | Lippen-Kiefer-Gaumenspalte   | 21                | 12,0              |
| 10. | Q61.4                                     | Nierendysplasie (einseitig/beidseitig)   | 16                | 9,1               |
|     | Q62.2                                     | Angeborener Megaureter   | 16                | 9,1               |
| 11. | Q63.0                                     | Akzessorische Niere  | 15                | 8,5               |
| 12. | Q22.8                                     | Angeborene Trikuspidalinsuffizienz   | 12                | 6,8               |
| 13. | Q22.1                                     | Angeborene Pulmonalklappenstenose  | 11                | 6,3               |
| 14. | Q54.1<br>Q54.2<br>Q54.3<br>Q54.8<br>Q54.9 | Hypospadie (ohne coronare/glanduläre)  | 10                | 5,7               |
|     | Q65.0<br>Q65.1                            | Angeborene Luxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig)  | 10                | 5,7               |
|     | Q23.3                                     | Angeborene Mitralklappeninsuffizienz   | 10                | 5,7               |
|     | Q25.1                                     | Aortenisthmusstenose   | 10                | 5,7               |
|     | Q42.2<br>Q42.3                            | Angeborene(s) Fehlen, Atresie und Stenose des Anus mit und ohne Fistel   | 10                | 5,7               |

Der Vorhof- und der Ventrikelseptumdefekt gehören zu den häufigsten angeborenen Fehlbildungen und führen die Liste der häufigsten Einzeldiagnosen auch im Jahr 2007 an. Die Prävalenzen zeigen keine wesentliche Änderung im Vergleich zu den Vorjahren.

Mit 31 Betroffenen ist die Zahl der Kinder mit einer Hüftgelenkssubluxation nahezu doppelt so hoch wie im Vorjahr. Diese Diagnose ist die dritthäufigste im Jahr 2007, allerdings liegt die Prävalenz im Bereich der Jahre 2004 und 2005.

Neu in der Liste der häufigsten Einzeldiagnosen findet sich im Jahr 2007 die angeborene Schwerhörigkeit bzw. Taubheit mit 29 betroffenen Kindern. Auf die Gründe dieser "Prävalenzsteigerung" wurde bereits auf Seite 22 eingegangen.

Im Jahr 2007 wurden weniger Kinder mit einer Microcephalie gemeldet als 2006 und 2005. Mit 28 Betroffenen nimmt diese Diagnose jedoch immer noch einen vorderen Listenplatz ein. Häufig handelt es sich um Kinder von Raucherinnen; weiterhin waren auch zwei Kinder mit einer Phenylalaninembryopathie bei mütterlicher Phenylketonurie betroffen.

Die Polydactylie trat mit 28 betroffenen Kindern/Feten nahezu doppelt so häufig wie in den Vorjahren auf, wobei hierbei häufig eine präaxiale Polydactylie zu beobachten war.

Betrachtet man die Kinder mit einem angeborenen Klumpfuß, so zeigt sich eine relativ gleichbleibende Prävalenz im Vergleich zu den Vorjahren und somit auch im Jahr 2007 der 6. Platz auf der Liste der häufigsten Einzeldiagnosen.

Das Down-Syndrom wurde mit 26 Geborenen an siebenter Stelle der häufigsten Einzeldiagnosen im Jahr 2007 registriert, davon bei 14 Lebendgeborenen (siehe auch Kap. 12.34). Die Jahresprävalenz liegt mit 14,8 pro 10.000 Geborene leicht unterhalb der des Vorjahres.

Bedingt durch das in den meisten Geburtseinrichtungen regulär durchgeführte postnatale Sonografiescreening werden angeborene Fehlbildungen des ableitenden Harntraktes frühzeitig erfasst. In wenigen Fällen ist bereits pränatal der Verdacht auf eine dilatative Uropathie gestellt worden. Mit 24 Betroffenen im Jahr 2007 wurde diese Diagnose etwas seltener als im Vorjahr gestellt.

Eine nahezu identische Prävalenz im Vergleich zum Vorjahr zeigt sich bei den Lippen-Kiefer-Gaumenspalten mit 12,0 pro 10.000 Geborene. So findet sich diese Fehlbildung auf dem 9. Platz der häufigsten Einzeldiagnosen 2007.

Mit 16 Lebendgeborenen wurde im Jahr 2007 die höchste Zahl an Kindern mit einer Nierendysplasie im Vergleich zu den letzten Jahren beobachtet. In vielen Fällen besteht bereits ein pränataler Verdacht. Die Jahresprävalenz 2007 liegt bei 9,1 pro 10.000 Geborene.

Gleich häufig wie die Nierendysplasie wurde der angeborene Megaureter gemeldet, gefolgt von der Diagnose der akzessorischen Niere.

Die Zahl der Betroffenen mit einer angeborenen Trikuspidalinsuffizienz bzw. einer Pulmonalklappenstenose liegt mit zwölf bzw. elf Kindern nahezu im Bereich der Vorjahre. Es handelt sich überwiegend um Diagnosen, die uns von Kinderkardiologen übermittelt wurden. Dies trifft auch auf die Diagnose der Mitralklappeninsuffizienz zu, welche bei zehn Kindern gestellt wurde.

Die Zahl der Kinder mit Hüftgelenksluxation und auch Hypospadie ist etwas geringer als im Vorjahr und somit finden sich diese beiden Diagnosen auf dem 14. Platz der Einzeldiagnosenliste. Die Jahresprävalenz dieser beiden Fehlbildungen betrug 5,7 pro 10.000 Geborene.

Identisch mit dem Vorjahr ist die Zahl der Kinder mit einer Analatresie, wobei mit einer Prävalenz von 5,7 pro 10.000 Geborene der Konfidenzbereich der Vorjahre erneut überschritten wird (siehe Kap. 12.19).

## 12 Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)

### 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. Excludiert sind die Spina bifida occulta und das sacrococcygeale Teratom ohne dysraphische Störung.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

**15. Gaumenspalte:** Gaumenspalten sind Verschlussdefekte des harten und/oder weichen Gaumens hinter dem Foramen incisivum ohne das Vorhandensein einer Lippenspalte. Eingeschlossen sind die submucöse Gaumenspalte, die Pierre-Robin-Sequenz und das 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 Skelettteilen, die Brachydactylie, Finger- oder Zehenreduktionsdefekte, die mit Syndactylien 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 |
|--|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>2 x Dessau-Roßlau<br>2 x Halle<br>3 x Magdeburg                                 | 7         | 15,2                       | ↑                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Saalekreis<br>2 x Salzlandkreis<br>1 x Jerichower Land<br>1 x Stendal<br>1 x Börde | 6         | 4,6                        | ↓                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>  | <b>13</b> | <b>7,4</b>                 | <b>↓</b>                              |

| Neuralrohrdefekte (1997 bis 2006) |                                 |  |
|-----------------------------------|---------------------------------|--|
|                                   | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene   |
| <b>Großstädte</b>                 | 9,6                             | 6,4 - 12,8                                     |
| <b>Landkreise</b>                 | 9,8                             | 8,0 - 11,5                                     |
| <b>Region</b>                     | 9,7                             | 8,2 - 11,3                                     |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>          | 8,54                            | 2,19 ECEMC (Spain)*<br>25,15 Mainz (Germany)** |

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

Im Jahr 2007 wurden insgesamt 13 Geborene mit Neuralrohrdefekten registriert. Alle wiesen nur einen Neuralrohrdefekt auf.

Die **Jahresprävalenz von 7,4 pro 10.000 Geborene** liegt leicht unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006. Erstmals seit einigen Jahren liegt die Prävalenz in den Großstädten höher als in den Landkreisen.

Verglichen mit allen EUROCAT-Zentren lässt sich feststellen, dass unsere Jahresprävalenz im mittleren Bereich angesiedelt ist, wobei jedoch sehr große Prävalenzunterschiede zwischen den einzelnen Zentren zu verzeichnen sind.

### zusätzliche Angaben:

|  |   |
|--|---|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 5 x Lebendgeborene<br>1 x Totgeborenes<br>7 x induzierte Aborte |
| <b>Geschlecht</b>                          | 8 x männlich<br>5 x weiblich                                    |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 5 x isoliert<br>8 x MCA   |

Bei den Geborenen mit Neuralrohrdefekt besteht eine leichte Knabenwendigkeit. Dies betrifft vor allem die Spina bifida und die Encephalocele.

Als häufigste Entität der Neuralrohrdefekte trat die Spina bifida bei sieben Geborenen auf. Seltener wurden der Anencephalus und die Encephalocele beobachtet.

Mit 38,5 % liegt der Anteil der Lebendgeborenen bei allen Kindern/Feten mit Neuralrohrdefekt im Jahr 2007 relativ hoch im Vergleich zu den Vorjahren. Dies ist sicherlich darin begründet, dass bei zwei Geborenen mit Encephalocele die Diagnose pränatal nicht gestellt wurde. Betrachtet man den Schwangerschaftsausgang bei den Geborenen mit Spina bifida, so zeigt sich, dass der Anteil der Lebendgeborenen im Jahr 2007 bei 42,9 % liegt.

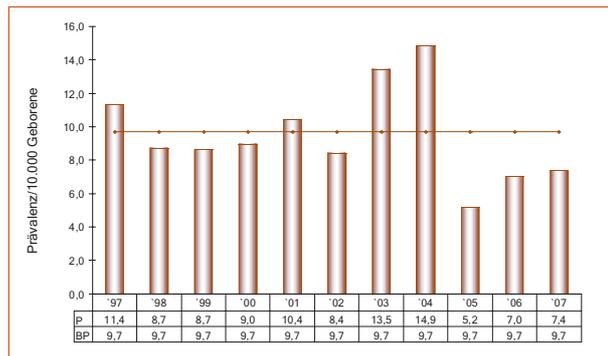


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1997

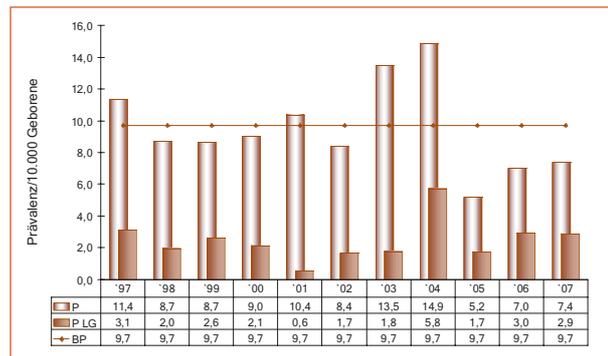


Abb. 7: Entwicklung der Gesamtprävalenz der Neuralrohrdefekte und der Prävalenz bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 1.351 Geborene beobachtet.**

## 12.2 Anencephalie (Q00.)

|   | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte</b>                                  | 0      | 0                          | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Saalekreis<br>2 x Salzlandkreis | 3      | 2,3                        | ↔                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>                                     | 3      | 1,7                        | ↔                                     |

| Anencephalie (1997 bis 2006) |                                 |  |
|------------------------------|---------------------------------|--|
|                              | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene   |
| <b>Großstädte</b>            | 2,0                             | 0,5 - 3,4                                      |
| <b>Landkreise</b>            | 2,7                             | 1,7 - 3,6                                      |
| <b>Region</b>                | 2,5                             | 1,7 - 3,3                                      |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>     | 2,94                            | 0,31 ECEMC (Spain)*<br>6,90 CARIS Wales (UK)** |

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

Im Jahr 2007 wurden drei Geborene mit einem Anencephalus gemeldet. Die Fehlbildung tritt nur bei Geborenen aus den Landkreisen auf.

Mit einer **Jahresprävalenz von 1,7 pro 10.000 Geborene** wird ein Wert im unteren Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006 erreicht.

Die Prävalenz liegt unterhalb des europäischen Mittels.

### zusätzliche Angaben:

|  |   |
|--|---|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 1 x Totgeborenes<br>2 x induzierte Aborte |
| <b>Geschlecht</b>                          | 1 x männlich<br>2 x weiblich              |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 1 x isoliert<br>2 x MCA                   |

Bei den Geborenen mit Anencephalus handelt es sich um zwei induzierte Aborte (13. bzw. 21. SSW) sowie um ein Totgeborenes der 35. SSW. Bei Letzterem ist zu vermuten, dass keine entsprechende Pränataldiagnostik erfolgte.

Zwei der Geborenen wiesen in der pathologischen Untersuchung Begleitfehlbildungen auf, bei einem Feten lag der Anencephalus isoliert vor.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Gaumenspalte, Exophthalmus, Fehlbildung der Retina, Diastematomyelie, Ohrmuschel- und Gesichtsdysmorphie, Hypoplasie der Nebennieren, Knickfuß
- Exophthalmus, Ohrmuschel- und Gesichtsdysmorphie, Nebennierenhypoplasie

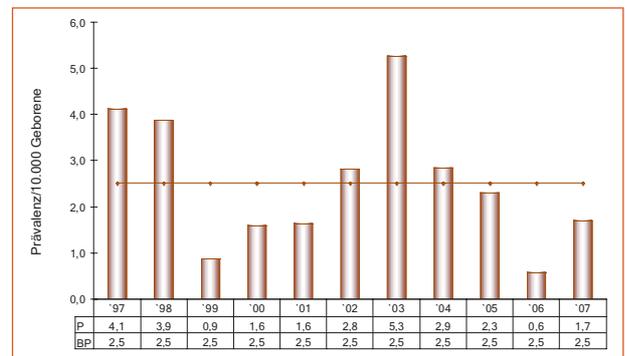


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Anencephalie pro 5.856 Geborene beobachtet.**

## 12.3 Spina bifida (Q05.)

|  | Anzahl   | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>2 x Dessau-Roßlau<br>2 x Halle<br>1 x Magdeburg | 5        | 10,9                       | ↑                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Jerichower Land<br>1 x Stendal                     | 2        | 1,5                        | ↓                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>  | <b>7</b> | <b>4,0</b>                 | <b>↓</b>                              |

| Spina bifida (1997 bis 2006) |                                 |  |
|------------------------------|---------------------------------|--|
|                              | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene   |
| <b>Großstädte</b>            | 5,4                             | 2,9 - 7,8                                      |
| <b>Landkreise</b>            | 5,8                             | 4,5 - 7,2                                      |
| <b>Region</b>                | 5,7                             | 4,5 - 6,9                                      |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>     | 4,53                            | 1,69 ECEMC (Spain)*<br>17,57 Mainz (Germany)** |

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

Bei sieben Geborenen mit einer Spina bifida im Jahr 2007 und einer **Jahresprävalenz von 4,0 pro 10.000 Geborene** zeigt sich ein Wert leicht unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006.

Während in den beiden Vorjahren überwiegend Geborene aus Landkreisen zu verzeichnen waren, zeigte sich im Jahr 2007 eine deutlich höhere Prävalenz in den Großstadtregionen.

Verglichen mit den EUROCAT-Daten findet sich ein Prävalenzwert im mittleren Bereich.

### zusätzliche Angaben:

|  |   |
|--|---|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 3 x Lebendgeborene<br>4 x induzierte Aborte |
| <b>Geschlecht</b>                          | 5 x männlich<br>2 x weiblich                |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 1 x isoliert<br>6 x MCA                     |

Bei allen drei Lebendgeborenen wurde uns mitgeteilt, dass der pränatale Ultraschall einen pathologischen Befund aufwies. In einem Fall war allerdings erst in der 31. SSW die Diagnosestellung der Spina bifida möglich.

Die vier induzierten Aborte, welche ausschließlich männliche Feten betrafen, wurden zwischen der 20.-22. SSW vorgenommen.

Ein Kind wies eine isolierte lumbosacrale Spina bifida auf. Bei drei Kindern/Feten bestand eine lumbosacrale Spina bifida mit Hydrocephalus, in zwei weiteren Fällen eine sacrale Spina bifida mit bzw. ohne Hydrocephalus. Ein Kind wies neben der lumbosacralen Spina bifida weitere ZNS-Fehlbildungen auf. Bei den letztgenannten sechs Kindern/Feten war eine Arnold-Chiari-Malformation nachweisbar.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Arnold-Chiari-Malformation, Schizencephalie, Doppelnieren bds. mit dilatativer Uropathie (DUP)
- Arnold-Chiari-Malformation, Tethered cord, Subluxation des Hüftgelenkes, Pes adductus
- Arnold-Chiari-Malformation, Klumpfuß bds.
- 3 x Arnold-Chiari-Malformation

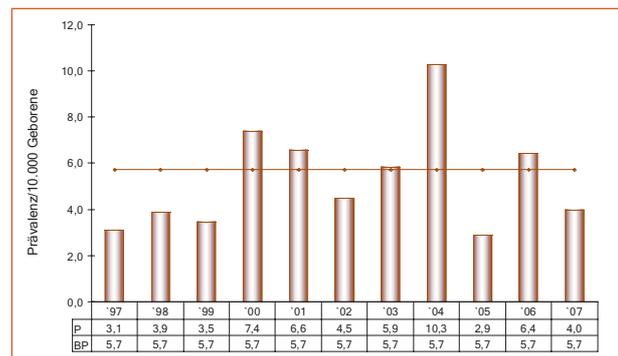


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Spina bifida pro 2.510 Geborene beobachtet.**

## 12.4 Encephalocoele (Q01.)

|  | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>2 x Magdeburg | 2      | 4,3                        | ↑                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Börde            | 1      | 0,8                        | ↓                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>                      | 3      | 1,7                        | ↔                                     |

| Encephalocoele (1997 bis 2006) |                                 |   |
|--------------------------------|---------------------------------|---|
|                                | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene  |
| <b>Großstädte</b>              | 2,5                             | 0,9 - 4,2                                     |
| <b>Landkreise</b>              | 1,6                             | 0,9 - 2,3                                     |
| <b>Region</b>                  | 1,8                             | 1,1 - 2,5                                     |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>       | 1,07                            | 0,23 ECEMC (Spain)*<br>2,73 Mainz (Germany)** |

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

Die Encephalocoele wurde im Jahr 2007 bei zwei Lebendgeborenen und einem induzierten Abort als jeweils isolierte Fehlbildung beobachtet.

Nachdem in den beiden Vorjahren kein Geborenes mit Encephalocoele in Großstädten zu beobachten war, wurden im Jahr 2007 zwei Lebendgeborene in Magdeburg registriert.

Die **Jahresprävalenz** der Encephalocoele liegt mit **1,7 pro 10.000 Geborene** im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006 und gleichzeitig im europäischen Mittel.

### zusätzliche Angaben:

|  |   |
|--|---|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 2 x Lebendgeborene<br>1 x induzierter Abort |
| <b>Geschlecht</b>                          | 2 x männlich<br>1 x weiblich                |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 3 x isoliert                                |

In einem Fall wurde in der 18. SSW sonografisch eine Occipitocoele mit Kleinhirnprominenz festgestellt. Dieser Befund bestätigte sich autopsisch.

Bei einem Lebendgeborenen mit einer sehr seltenen frontonasalen Encephalocoele war der Befund pränatal nicht bekannt. Das Kind wurde komplikationslos in der 39. SSW geboren. Mittlerweile ist eine neurochirurgische Versorgung des Kindes erfolgt. Interessanterweise ist in diesem genannten Fall bekannt, dass seitens der Mutter eine perikonzeptionelle Folsäureprophylaxe durchgeführt wurde.

Bei dem dritten Kind wurde uns nicht mitgeteilt, ob in der Schwangerschaft bereits ein pathologischer Befund erhoben wurde. Allerdings ist hier bekannt, dass der Opa mütterlicherseits ebenfalls an einer Meningocele litt. Das Kind wurde termingerecht entbunden. In der bildgebenden Diagnostik stellte sich eine 3 x 3 cm große cerebrale Meningocele dar, welche ebenfalls unmittelbar postnatal neurochirurgisch versorgt wurde.

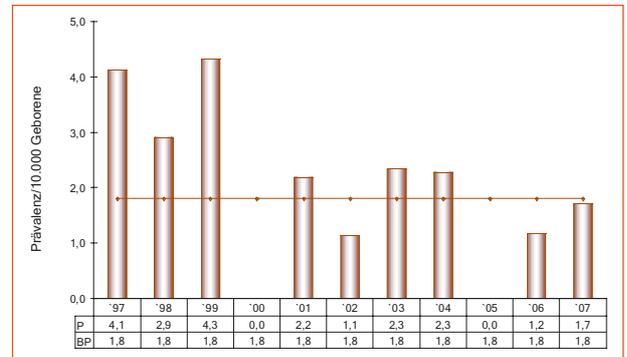


Abb. 10: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocoele in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Encephalocoele pro 5.856 Geborene beobachtet.**

## 12.5 Microcephalie (Q02.)

|  | Anzahl    | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>2 x Halle<br>3 x Magdeburg  | 5         | 10,9                       | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>2 x Altmarkkreis Salzwedel<br>4 x Anhalt-Bitterfeld<br>1 x Bürgerlandkreis<br>2 x Börde<br>1 x Harz<br>1 x Jerichower Land<br>2 x Saalekreis<br>10 x Salzlandkreis | 23        | 17,7                       | ↑                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>  | <b>28</b> | <b>15,9</b>                | ↔                                     |

| Microcephalie (1997 bis 2006) |                                 |   |
|-------------------------------|---------------------------------|---|
|                               | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene    |
| <b>Großstädte</b>             | 16,9                            | 12,6 - 21,2                                     |
| <b>Landkreise</b>             | 14,1                            | 12,0 - 16,2                                     |
| <b>Region</b>                 | 14,7                            | 12,8 - 16,6                                     |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>      | 1,86                            | 0,44 Norway*<br>11,33 Saxony-Anhalt (Germany)** |

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

Im Jahr 2007 wurden 28 Kinder/Feten mit einem Microcephalus, d. h. einem Kopfumfang unterhalb der 3. Perzentile bezogen auf das Gestationsalter, erfasst. Die Zahl ist deutlich geringer als im Vorjahr.

Die **Jahresprävalenz** von **15,9 pro 10.000 Geborene** ist im mittleren Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006 angesiedelt.

Der Vergleich mit anderen europäischen Fehlbildungsregistern ist aufgrund der zu vermutenden Untererfassung des Microcephalus in einigen europäischen Zentren erschwert.

### zusätzliche Angaben:

|  |  |
|--|--|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 22 x Lebendgeborene<br>5 x Totgeborene<br>1 x Spontanabort |
| <b>Geschlecht</b>                          | 10 x männlich<br>18 x weiblich                             |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 15 x isoliert<br>13 x MCA                                  |

Während in den beiden Vorjahren ein relativ ausgewogenes Geschlechtsverhältnis bei Geborenen mit Microcephalus zu beobachten war, so zeigt sich 2007 eine deutliche Gynäkotropie.

Auffallend ist die hohe Zahl an Totgeborenen mit Microcephalus. Es handelt sich um Geborene der 26. bis 36. SSW. Bei allen Totgeborenen konnte eine Hypotrophie des Kindes nachgewiesen werden. In vier Fällen war der Grund hierfür eine Plazentainsuffizienz. In einem anderen Fall hatte die Schwangere keinerlei Vorsorgeuntersuchungen wahrgenommen.

Bei dem Spontanabort der 19. SSW konnten schwerwiegende ZNS-Fehlbildungen bei bestehendem Microcephalus nachgewiesen werden.

Insgesamt 13 Geborene mit Microcephalus wiesen Begleitfehlbildungen auf, wie im Folgenden dargestellt wird.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation, Epispadie, Penisverdupplung, Verdopplung der Harnblase, Doppelniere, Megaureter, gespaltenes Becken, Keilwirbel, Rippenfehlbildungen
- Hydrocephalus externus, Balkenagenesie, Hirnhypoplasie und -hypotrophie
- Oesophagusatresie, VSD, totale Lungenvenenfehl-einmündung, Kolobom, Steißanhängsel
- Down-Syndrom
- Turner-Syndrom, Aortenklappenstenose, Cholestase
- Omphalocele
- Präaxiale Polydactylie
- Kraniosynostose, kraniofaciale und auriculäre Dysmorphie, Micrognathie
- 2 x Phenylalaninembryopathie
- ASD II, periphere Pulmonalstenose, PFO
- ASD II, PFO
- PFO bei Reifgeborenem, retardierte Hüfte

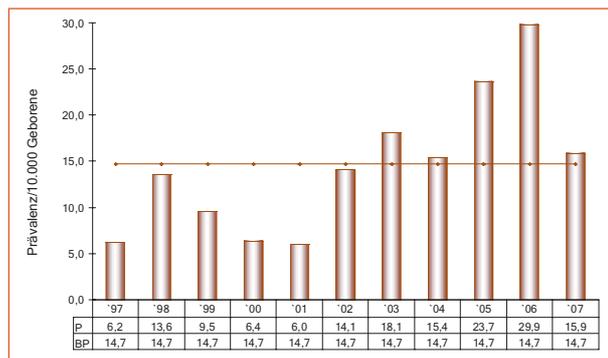


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt ein Microcephalus pro 627 Geborene beobachtet.**

## 12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

|   | Anzahl   | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>2 x Halle  | 2        | 4,3                        | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Altmarkkreis Salzwedel<br>3 x Anhalt-Bitterfeld<br>1 x Burgenlandkreis<br>1 x Börde<br>1 x Saalekreis | 7        | 5,4                        | ↓                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>   | <b>9</b> | <b>5,1</b>                 | <b>↓</b>                              |

| Congenitale Hydrocephalie (1997 bis 2006) |                                 |   |
|---|---------------------------------|---|
|   | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene      |
| <b>Großstädte</b>                         | 8,7                             | 5,7 - 11,8  |
| <b>Landkreise</b>                         | 7,2                             | 5,7 - 8,7   |
| <b>Region</b>                             | 7,5                             | 6,2 - 8,9   |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>                  | 4,95                            | 2,20 Dublin (Ireland)*<br>19,09 Mainz (Germany)** |

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

Ein angeborener Hydrocephalus wurde im Jahr 2007 in neun Fällen beobachtet, somit häufiger als im Vorjahr.

Mit einer **Jahresprävalenz von 5,1 pro 10.000 Geborene** liegt diese unterhalb des Basisbereichs der Jahre 1997-2006, aber im europäischen Mittel.

### zusätzliche Angaben:

|  |   |
|--|---|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 2 x Lebendgeborene<br>1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben<br>2 x Spontanaborte<br>3 x induzierte Aborte<br>1 x Totgeborenes |
| <b>Geschlecht</b>                          | 6 x männlich<br>3 x weiblich  |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 2 x isoliert<br>7 x MCA   |

Der Großteil der beobachteten congenitalen Hydrocephalien wurde bei Spontan- und induzierten Aborten gesehen.

Häufig trat der congenitale Hydrocephalus mit anderen Fehlbildungen des Gehirns auf, in zwei Fällen trat neben einem congenitalem Hydrocephalus eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte auf. In zwei Fällen konnten Chromosomenstörungen nachgewiesen werden und einmal war die Fehlbildung durch eine Cytomegalieinfektion bedingt.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Trisomie 13 (Translokation), Lippen-Kiefer-Gaumenspalte beidseits, präaxiale Polydactylie
- Fehlbildung des Aquaeductus cerebri, Hypospadie
- Microcephalie, Hirnrindenhypotrophie, Corpus callosum Agenesie, Hypoplasie eines Gehirnteiles
- Corpus callosum Agenesie, einzelne cerebrale Zysten, Ventrikelasymmetrie
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, ADAM-Komplex der oberen und unteren Extremität, Pes equinovarus congenitus einseitig
- Partielle Deletion Chromosom 15q, Pancreas anulare, Stenose des Duodenums, Segmentationsdefekt der Lunge, Fehlbildung der Milz, Beckeniere
- Fehlbildungssyndrom durch angeborene Cytomegalie mit Megareuter

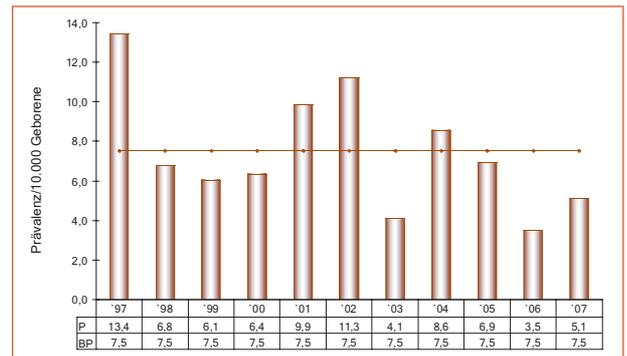


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt ein congenitaler Hydrocephalus pro 1.952 Geborene beobachtet.**

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

|   | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte</b>                                    | 0      | 0                          | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Burgenlandkreis<br>1 x Saalekreis | 2      | 1,5                        | ↔                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>                                       | 2      | 1,1                        | ↔                                     |

| Arhinencephalie/Holoprosencephalie (1997 bis 2006) |                                 |  |
|--|---------------------------------|--|
|  | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene         |
| <b>Großstädte</b>                                  | 1,7                             | 0,3 - 3,0  |
| <b>Landkreise</b>                                  | 1,3                             | 0,7 - 2,0  |
| <b>Region</b>                                      | 1,4                             | 0,8 - 2,0  |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>                           | 1,22                            | 0,33 Wielkopolska (Poland)*<br>4,24 Mainz (Germany)* |

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

Im Jahr 2007 wurde bei einem Lebendgeborenen eine Holoprosencephalie diagnostiziert, ein Fetus wies eine Arhinencephalie auf. Beide Diagnosen werden in dieser Indikatorfehlbildung zusammengefasst.

Mit einer **Jahresprävalenz von 1,1 pro 10.000 Geborene** zeigt sich ein Wert, der im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006 liegt.

Ebenso kann die vorliegende Jahresprävalenz im mittleren europäischen Bereich eingeordnet werden.

### zusätzliche Angaben:

|  |  |
|--|--|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 1 x Lebendgeborenes<br>1 x induzierter Abort |
| <b>Geschlecht</b>                          | 2 x männlich                                 |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 2 x MCA                                      |

Im Rahmen der Pränataldiagnostik waren bei dem lebendgeborenen Kind mit Holoprosencephalie in der 17. SSW ein Dandy-Walker-Syndrom sowie eine Ventrikulomegalie diagnostiziert worden.

Bei dem Fetus mit Patau-Syndrom war bei der Mutter aufgrund des Alters > 35 Jahre eine invasive Pränataldiagnostik in der 16. SSW durchgeführt worden. Nach Feststellung der Chromosomenstörung wurde ein induzierter Abort vorgenommen.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Polydactylie
- Balkenagenesie, Megacisterna magna

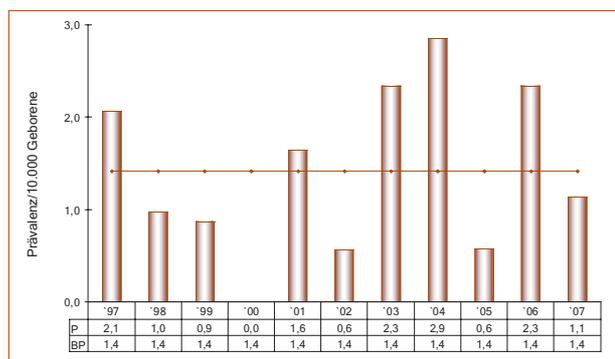


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt ein Fall von Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 8.785 Geborene beobachtet.**

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

|                               | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|-------------------------------|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte             | 0      | 0                          | ↔                                     |
| Landkreise:<br>1 x Saalekreis | 1      | 0,8                        | ↔                                     |
| Sachsen-Anhalt                | 1      | 0,6                        | ↔                                     |

| Anophthalmie/Microphthalmie (1997 bis 2006) |                                 |   |
|---|---------------------------------|---|
|   | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene      |
| Großstädte                                  | 0,8                             | -0,1 - 1,8  |
| Landkreise                                  | 0,8                             | 0,3 - 1,4   |
| Region                                      | 0,8                             | 0,4 - 1,3   |
| EUROCAT 1996-2005                           | 1,10                            | 0,34 Zagreb (Croatia)*<br>3,10 Odense (Denmark)** |

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

Nur bei einem Kind wurde im Jahr 2007 eine Microphthalmie diagnostiziert.

Die **Jahresprävalenz** von **0,6 pro 10.000 Geborene** liegt im unteren Konfidenzbereich der Jahre 1997-2006 in Sachsen-Anhalt.

EUROCAT weist für diese seltene Fehlbildung eine mittlere Prävalenz von 1,1 pro 10.000 Geborene aus.

### zusätzliche Angaben:

|                                     |                     |
|-------------------------------------|---------------------|
| Schwangerschaftsausgang             | 1 x Lebendgeborenes |
| Geschlecht                          | 1 x männlich        |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 1 x isoliert        |

Bei dem Kind mit beidseitiger Microphthalmie handelte es sich um ein Frühgeborenes der 32. SSW. Bereits pränatal wurde in der 20. SSW der Microphthalmus sonografisch diagnostiziert. In der Fehlbildungsmeldung wurde uns die Vermutung hinsichtlich einer teratogenen Medikamentenwirkung mitgeteilt. Bei der Kindesmutter bestand eine Angststörung, die medikamentös mit einem Antidepressivum behandelt wurde, welches im Verdacht steht, angeborene Fehlbildungen hervorzurufen.

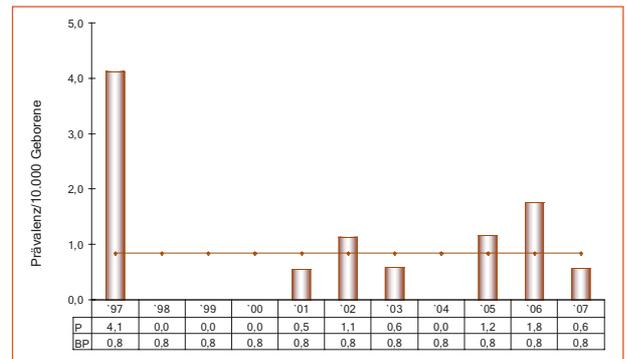


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Anophthalmie/Microphthalmie pro 17.569 Geborene beobachtet.**

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

|   | Anzahl   | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>1 x Magdeburg  | 1        | 2,2                        | ↔                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Anhalt-Bitterfeld | 1        | 0,8                        | ↔                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>                       | <b>2</b> | <b>1,1</b>                 | <b>↔</b>                              |

| Microtie/Anotie (1997 bis 2006) |                                 |  |
|---------------------------------|---------------------------------|--|
|                                 | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene |
| <b>Großstädte</b>               | 1,1                             | 0,0 - 2,2                                    |
| <b>Landkreise</b>               | 1,3                             | 0,7 - 2,0                                    |
| <b>Region</b>                   | 1,3                             | 0,7 - 1,9                                    |
| <b>EUROCAT</b>                  | keine Angaben                   | keine Angaben                                |

Nachdem im Vorjahr kein Geborenes mit einer Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt registriert wurde, sind im Jahr 2007 zwei Kinder mit dieser seltenen Fehlbildung zur Welt gekommen.

Die aktuell ermittelte **Jahresprävalenz** liegt mit **1,1 pro 10.000 Geborene** im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006.

Von EUROCAT liegen für die Microtie/Anotie leider keine Vergleichsdaten vor.

### zusätzliche Angaben:

|  |                    |
|--|--------------------|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 2 x Lebendgeborene |
| <b>Geschlecht</b>                          | 2 x männlich       |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 2 x MCA            |

Beide erfassten Reifgeborenen wiesen eine einseitige Microtie auf. Familienanamnestisch sowie hinsichtlich des Schwangerschaftsverlaufes wurden keine Besonderheiten berichtet. Beide Kinder befinden sich in pädaudiologischer Kontrolle.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- 2 x einseitige Gehörgangsatresie mit resultierender Schallleitungsschwerhörigkeit, 1 x zusätzliche präaurikuläre Anhängsel

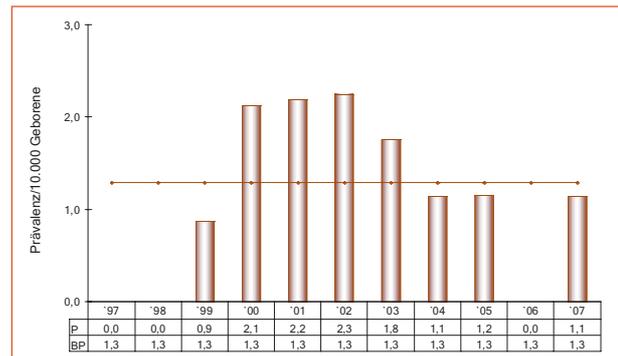


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Microtie/Anotie pro 8.785 Geborene beobachtet.**

## 12.10 Fallot-Tetralogie (Q21.3)

|  | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>1 x Halle         | 1      | 2,2                        | ↔                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Altmark<br>Salzwedel | 1      | 0,8                        | ↓                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>                          | 2      | 1,1                        | ↓                                     |

| Fallot-Tetralogie (1997 bis 2006) |                                 |  |
|-----------------------------------|---------------------------------|--|
|                                   | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene |
| <b>Großstädte</b>                 | 3,4                             | 1,5 - 5,3                                    |
| <b>Landkreise</b>                 | 3,3                             | 2,3 - 4,4                                    |
| <b>Region</b>                     | 3,3                             | 2,4 - 4,3                                    |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>          | 2,69                            | 1,00 ECEMC (Spain)*<br>5,95 NORCAS (UK)**    |

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

Die Fallot-Tetralogie wurde im Jahr 2007 mit zwei Kindern vergleichsweise selten beobachtet.

Die **Jahresprävalenz** von **1,1 pro 10.000 Geborene** liegt somit niedriger als in den Vorjahren, nur im Jahr 2000 wurden gleich wenig Fälle gemeldet. Somit liegt die ermittelte Jahresprävalenz unterhalb des Konfidenzintervalls. Auch im europäischen Vergleich ist sie im unteren Prävalenzbereich angesiedelt.

### zusätzliche Angaben:

|  |                              |
|--|------------------------------|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 2 x Lebengeborene            |
| <b>Geschlecht</b>                          | 1 x männlich<br>1 x weiblich |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 1 x isoliert<br>1 x MCA      |

Der Geschlechtsvergleich zeigt eine homogene Verteilung und beide Kinder wurden lebend geboren.

Angaben zur pränatalen Diagnostik wurden in beiden Fällen nicht gemacht.

Bei einem Kind wurde postnatal eine Chromosomendeletion diagnostiziert.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- CATCH 22 (Deletion 22.q11.2)

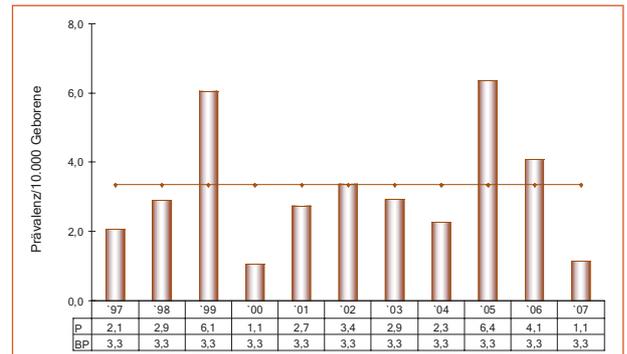


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Fallot-Tetralogie pro 8.785 Geborene beobachtet.**

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

|  | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>2 x Halle<br>1 x Magdeburg          | 3      | 6,5                        | ↔                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Anhalt-Bitterfeld<br>1 x Salzlandkreis | 2      | 1,5                        | ↓                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>  | 5      | 2,8                        | ↓                                     |

| Transposition der großen Gefäße (1997 bis 2006) |                                 |  |
|---|---------------------------------|--|
|   | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene               |
| <b>Großstädte</b>                               | 6,5                             | 3,8 - 9,1  |
| <b>Landkreise</b>                               | 5,1                             | 3,8 - 6,4  |
| <b>Region</b>                                   | 5,4                             | 4,3 - 6,6  |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>                        | 2,73                            | 0,82 Central East France*<br>5,24 Cork & Kerry (Ireland)** |

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

Fünf Geborene mit einer Transposition der großen Gefäße wurden im Jahr 2007 gemeldet. Der Stadt-Landkreis-Vergleich fällt zugunsten der Großstädte aus.

Die im Vergleich zum Vorjahr erneut niedrige **Jahresprävalenz von 2,8 pro 10.000 Geborene** unterschreitet die Basisprävalenz der Jahre 1997-2006, liegt jedoch im europäischen Mittel.

### zusätzliche Angaben:

|  |                              |
|--|------------------------------|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 5 x Lebendgeborene           |
| <b>Geschlecht</b>                          | 4 x männlich<br>1 x weiblich |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 1 x isoliert<br>4 x MCA      |

In der Pränataldiagnostik ist bei einem Kind die TGA in der 23. SSW bereits sonografisch diagnostiziert worden. Als weitere Fehlbildungen wurden bei den anderen Kindern der AV-Kanal sowie das hypoplastische Linksherzsyndrom festgestellt sowie in einem Fall multiple kardiale Auffälligkeiten.

Ein Kind kam in einem peripheren Krankenhaus zur Welt, so dass davon ausgegangen werden muss, dass die Diagnose einer TGA nicht pränatal bekannt war.

Nur bei einem Kind trat die TGA isoliert auf. In den übrigen Fällen waren überwiegend kardiale Fehlbildungen assoziiert.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Hypoplastisches Linksherzsyndrom, Atriesie der Aorta
- Aortenisthmusstenose, VSD, ASD, Rechtsaortenbogen, Trikuspidalinsuffizienz
- Canalis atrioventricularis communis, totale Lungenvenenfehleimündung, Pulmonalklappenstenose, persistierende Vena cava superior, ektop gelegene Leber, Asplenie, dysplastisches Pancreas
- VSD, ASD, Hypoplasie der Aorta

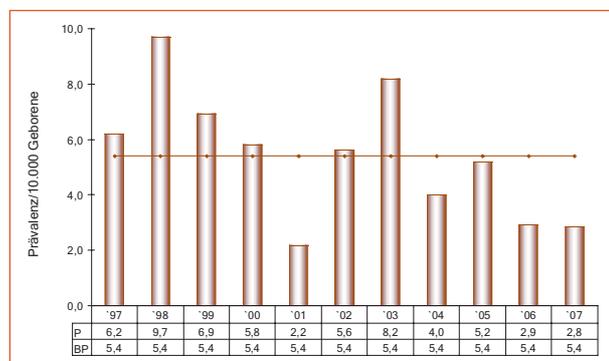


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Transposition der großen Gefäße pro 3.514 Geborene beobachtet.**

## 12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

|   | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>2 x Halle                        | 2      | 4,3                        | ↑                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Anhalt-Bitterfeld<br>1 x Wittenberg | 2      | 1,5                        | ↓                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>   | 4      | 2,3                        | ↓                                     |

| Linksherzhypoplasie-Syndrom (1997 bis 2006) |                                 |   |
|---|---------------------------------|---|
|   | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene  |
| <b>Großstädte</b>                           | 2,3                             | 0,7 - 3,8                                     |
| <b>Landkreise</b>                           | 3,8                             | 2,7 - 4,9                                     |
| <b>Region</b>                               | 3,5                             | 2,5 - 4,4                                     |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>                    | 2,24                            | 0,47 ECEMC (Spain)*<br>4,85 Mainz (Germany)** |

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

Das Auftreten des Linksherzhypoplasie-Syndroms ist ähnlich den Vorjahren. Der Großstadt-Landkreis-Vergleich ergibt erstmalig wieder ein Überwiegen in den Großstädten, was in den vorherigen Jahren nicht beobachtet wurde.

Die **Jahresprävalenz** von **2,3 pro 10.000 Geborene** liegt unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006.

Im Vergleich mit den EUROCAT-Angaben liegt die Jahresprävalenz von Sachsen-Anhalt im mittleren Bereich.

### zusätzliche Angaben:

|  |  |
|--|--|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 1 x Lebendgeborenes<br>1 x Spontanabort<br>1 x induzierter Abort<br>1 x Totgeborenes |
| <b>Geschlecht</b>                          | 4 x männlich   |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 3 x isoliert<br>1 x MCA  |

Der Geschlechtsvergleich zeigt eine Androtropie, kein weibliches Kind wurde geboren.

Die pränatale Diagnostik ergab in zwei Fällen die Diagnose eines Linksherzhypoplasie-Syndroms, ein induzierter Abort wurde daraufhin durchgeführt, im zweiten Fall kam es zu einer Totgeburt. In zwei Fällen liegen keine Angaben zu pränatalen Ultraschalluntersuchungen vor.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Double Outlet Right Ventrikel

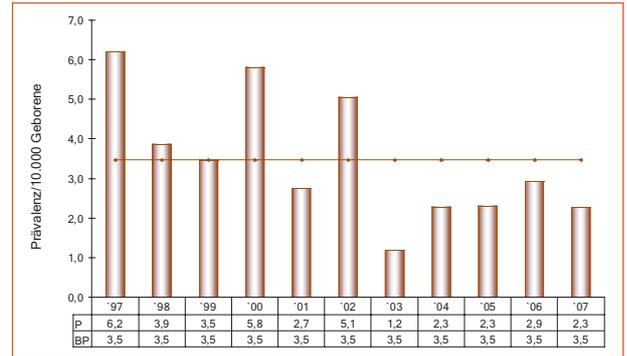


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 4.392 Geborene beobachtet.**

## 12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

|   | Anzahl    | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>1 x Halle<br>2 x Magdeburg   | 3         | 6,5                        | ↔                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Harz<br>2 x Jerichower Land<br>1 x Mansfeld-Südharz<br>1 x Saalekreis<br>1 x Salzlandkreis<br>1 x Stendal | 7         | 5,4                        | ↑                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>   | <b>10</b> | <b>5,7</b>                 | <b>↑</b>                              |

| Aortenisthmusstenose (1997 bis 2006) |                                 |  |
|--------------------------------------|---------------------------------|--|
|                                      | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene |
| <b>Großstädte</b>                    | 4,8                             | 2,5 - 7,1                                    |
| <b>Landkreise</b>                    | 3,2                             | 2,2 - 4,2                                    |
| <b>Region</b>                        | 3,5                             | 2,6 - 4,5                                    |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>             | 3,13                            | 0,81 ECEMC (Spain)*<br>9,97 Finland**        |

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

Mit zehn Geborenen mit Aortenisthmusstenose zeigt sich die Zahl leicht ansteigend gegenüber dem Vorjahr.

Auch übersteigt die **Jahresprävalenz von 5,7 pro 10.000 Geborene** den Konfidenzbereich der Jahre 1997-2006.

Verglichen mit anderen europäischen Fehlbildungsregistern kann der Prävalenzwert im mittleren Bereich eingeordnet werden.

### zusätzliche Angaben:

|  |   |
|--|---|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 7 x Lebendgeborene<br>3 x induzierte Aborte |
| <b>Geschlecht</b>                          | 6 x männlich<br>4 x weiblich                |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 4 x isoliert<br>6 x MCA                     |

Betrachtet man die vorliegenden Daten zur Pränataldiagnostik bei den zehn Geborenen mit Aortenisthmusstenose, so zeigt sich, dass bei einem Kind die Diagnose

korrekt gestellt wurde. Bei weiteren drei Kindern waren sonografisch kardiale Auffälligkeiten beschrieben. In den übrigen Fällen haben wir keine Kenntnis zum Pränatalbefund.

Bei vier Kindern konnte eine isolierte Aortenisthmusstenose festgestellt werden, in den übrigen Fällen lagen überwiegend kardiale Begleitfehlbildungen vor bzw. es bestanden Chromosomenaberrationen.

Bei den drei induzierten Aborten waren jeweils auffällige Chromosomenbefunde vorliegend.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Omphalocele, Malrotation des Darmes, VSD, ASD, Segmentationsdefekten der Lunge, Hufeisenniere und weitere typische äußerliche Stigmata
- Edwards-Syndrom mit: Pulmonalarterienstenose, Segmentationsdefekten der Lunge, Hufeisenniere
- Turner-Syndrom mit: Aortenhypoplasie, Hypoplasie großer Arterien, generalisiertem Hydrops, Segmentationsdefekten der Lunge
- TGA, VSD, ASD, Trikuspidalinsuffizienz
- ASD, Mitral-, Trikuspidal- und Aorteninsuffizienz
- Trikuspidal- und Mitralinsuffizienz, PFO, Hydrocele

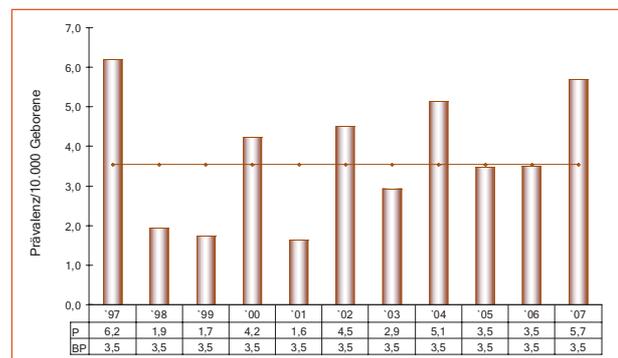


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Aortenisthmusstenose pro 1.757 Geborene beobachtet.**

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

|   | Anzahl    | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>1 x Halle<br>3 x Magdeburg   | 4         | 8,7                        | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>2 x Altmarkkreis Salzwedel<br>3 x Anhalt Bitterfeld<br>5 x Burgenlandkreis<br>2 x Börde<br>3 x Harz<br>2 x Jerichower Land<br>2 x Mansfeld-Südharz<br>2 x Saalekreis<br>1 x Salzland<br>1 x Stendal | 23        | 17,7                       | ↔                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>   | <b>27</b> | <b>15,4</b>                | <b>↔</b>                              |

| Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (1997 bis 2006) |                                 |  |
|--|---------------------------------|--|
|  | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene         |
| <b>Großstädte</b>                                      | 18,0                            | 13,6 - 22,5  |
| <b>Landkreise</b>                                      | 16,0                            | 13,7 - 18,3  |
| <b>Region</b>  | 16,5                            | 14,5 - 18,5  |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>                               | 8,59                            | 4,38 SE Ireland*<br>16,65 Saxony-Anhalt<br>Germany** |

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

Die Anzahl der Kinder mit Lippen bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte ist im Jahr 2007 ähnlich der der Vorjahre. Ein sehr deutliches Überwiegen des Auftretens in den Landkreisen zu Ungunsten der Großstädte wurde im vorigen Jahr erstmalig beobachtet.

Die **Jahresprävalenz von 15,4 pro 10.000 Geborene** liegt innerhalb des Konfidenzintervalls 1996-2007.

Es zeigt sich weiterhin, dass die Region Sachsen-Anhalt im europäischen Vergleich die höchste Prävalenz von Lippen bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalten hat.

### zusätzliche Angaben:

|  |  |
|--|--|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 22 x Lebendgeborene<br>1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben<br>2 x Spontanaborte<br>2 x induzierte Aborte |
| <b>Geschlecht</b>                          | 20 x männlich<br>7 x weiblich  |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 19 x isoliert<br>8 x MCA   |

Der größte Teil der Kinder wurde lebend geboren, nur in zwei Fällen handelt es sich um induzierte Aborte.

Die in der Literatur beschriebene deutliche Androtropie lässt sich auch in diesem Jahr bestätigen.

In zwei Fällen konnte eine Trisomie 13 (Patau-Syndrom) diagnostiziert werden, ebenfalls wurden Kombinationen mit Hirnfehlbildungen bzw. Extremitätenfehlbildungen gemeldet.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: congenitem Hydrozephalus, präaxialer Polydactylie
- Patau-Syndrom mit: Arhinencephalie, Hypoplasie eines Gehirnteiles, Polydactylie, Ohrentiefstand
- Hyperphenylalaninämie
- PFO, ASD
- Klumphand, fehlende Zehen
- Corpus callosum Hypoplasie, ASD, Hörverlust durch Schallempfindungsstörung
- angeborene Pulmonalinsuffizienz, Hüftdysplasie
- ADAM-Komplex der oberen und unteren Extremität, Pes equinovarus congenitus, congenitaler Hydrozephalus

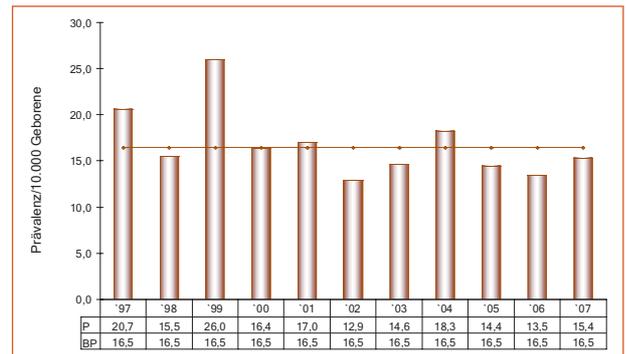


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 651 Geborene beobachtet.**

## 12.15 Gaumenspalte (Q35.)

|   | Anzahl    | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>1 x Halle<br>1 x Magdeburg   | 2         | 4,3                        | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Altmarkkreis Salzwedel<br>1 x Anhalt-Bitterfeld<br>1 x Burgenlandkreis<br>2 x Harz<br>1 x Mansfeld-Südharz<br>3 x Saalekreis<br>4 x Salzlandkreis | 13        | 10,0                       | ↔                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>   | <b>15</b> | <b>8,5</b>                 | ↔                                     |

| Gaumenspalte (1997 bis 2006) |                                 |  |
|------------------------------|---------------------------------|--|
|                              | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene |
| <b>Großstädte</b>            | 8,5                             | 5,4 - 11,5                                   |
| <b>Landkreise</b>            | 10,3                            | 8,4 - 12,1                                   |
| <b>Region</b>                | 9,8                             | 8,3 - 11,4                                   |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>     | 5,99                            | 2,97 S Portugal*<br>13,51 Finland**          |

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

Eine Gaumenspalte bzw. eine Pierre-Robin-Sequenz, welche definitionsgemäß in diese Indikatorfehlbildungskategorie gezählt wird, konnte im Jahr 2007 bei 15 Geborenen registriert werden. Ein Überwiegen der Geborenen aus Landkreisen lässt sich verzeichnen.

Die Zahl der Betroffenen ist gegenüber dem Vorjahr leicht rückläufig. Somit findet sich auch die **Jahresprävalenz mit 8,5 pro 10.000 Geborene** eher im unteren Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006.

Trotz des leichten Rückganges zeigen unsere Daten, dass Sachsen-Anhalt im europäischen Vergleich sehr hohe Prävalenzen bei den Gaumenspalten aufweist.

### zusätzliche Angaben:

|  |  |
|--|--|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 13 x Lebendgeborene<br>2 x Totgeborene |
| <b>Geschlecht</b>                          | 6 x männlich<br>9 x weiblich           |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 6 x isoliert<br>9 x MCA                |

Geborene mit Gaumenspalte wiesen in über der Hälfte der Fälle Begleitfehlbildungen auf. Hinsichtlich des Geschlechtsverhältnisses ist eine leichte Gynäkotropie feststellbar.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Anencephalus, Diastematomyelie, Exophthalmus, Fehlbildung der Retina, kraniofaciale Dysmorphie, Nebennierenhypoplasie, Knickfuß
- Arthrogryposis congenita multiplex (Escobar-Syndrom), Hüftluxation bds.
- Arthrogryposis congenita multiplex, Micro- und Retrognathie, ASD, Mitral- und Trikuspidalinsuffizienz, Knickfuß, retardierte Hüfte
- Pierre-Robin-Sequenz, angeborene Fehlbildung des Kehlkopfes o. n. A.
- Partielle Trisomie 6p und partielle Monosomie 4q, ASD II, Retrognathie, Gesichtsdysmorphie
- PFO bei Reifgeborenem
- Spalte des harten Gaumens mit Lippenspalte, Uvulaspalte
- 2 x einseitige Lippen-Kiefer-Gaumenspalte

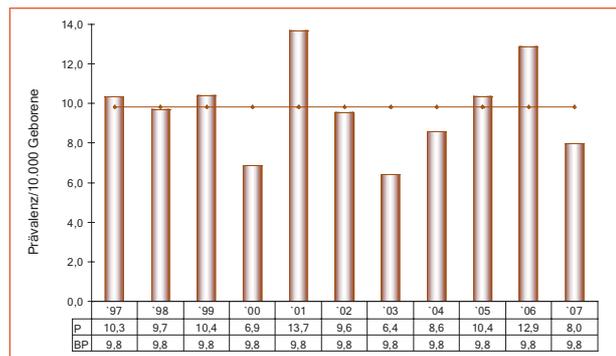


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Gaumenspalte pro 1.171 Geborene beobachtet.**

## 12.16 Choanalatresie (Q30.0)

|                   | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|-------------------|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte | 0      | 0                          | ↔                                     |
| Landkreise        | 0      | 0                          | ↓                                     |
| Sachsen-Anhalt    | 0      | 0                          | ↓                                     |

| Choanalatresie (1997 bis 2006) |                                 |  |
|--------------------------------|---------------------------------|--|
|                                | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene         |
| Großstädte                     | 0,3                             | -0,3 - 0,8   |
| Landkreise                     | 0,7                             | 0,2 - 1,1  |
| Region                         | 0,6                             | 0,2 - 1,0  |
| EUROCAT 1996-2005              | 0,75                            | 0,00 Cork & Kerry (Ireland)*<br>4,48 ISMAC (Italy)** |

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

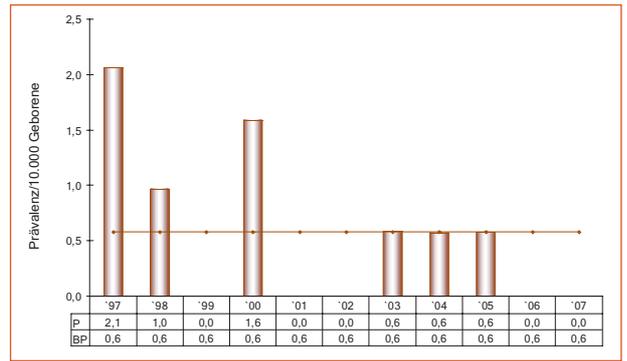


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind mit Choanalatresie beobachtet.**

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

|  | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b>  | 0      | 0                          | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>2 x Burgenlandkreis<br>1 x Börde<br>1 x Harz | 4      | 3,1                        | ↔                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>  | 4      | 2,3                        | ↔                                     |

| Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (1997 bis 2006) |                                 |  |
|--|---------------------------------|--|
|  | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene   |
| <b>Großstädte</b>                                  | 3,1                             | 1,3 - 4,9                                      |
| <b>Landkreise</b>                                  | 2,3                             | 1,5 - 3,2                                      |
| <b>Region</b>                                      | 2,5                             | 1,7 - 3,3                                      |
| <b>EUROCAT 1996-2005 (Q39.0-Q39.1)</b>             | 2,23                            | 0,82 ISMAC (Italy)*<br>4,37 Odense (Denmark)** |

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

Wie bereits in den letzten zwei Jahren zu beobachten war, trat auch 2007 eine Oesophagusatresie nur bei Geborenen aus Landkreisen auf. Vier Lebendgeborene wurden hier gemeldet.

Mit **2,3 pro 10.000 Geborene** zeigt sich die **Jahresprävalenz** für diese Fehlbildung im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006 bzw. exakt im europäischen Mittel.

### zusätzliche Angaben:

|  |                              |
|--|------------------------------|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 4 x Lebendgeborene           |
| <b>Geschlecht</b>                          | 2 x männlich<br>2 x weiblich |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 1 x isoliert<br>3 x MCA      |

In drei Fällen konnte die Oesophagusatresie bereits pränatal im Ultraschall gesichert werden. In einem Fall bestand zwar ein Polyhydramnion, jedoch wurde kein Fehlbildungsverdacht geäußert.

Zwei der vier Kinder wiesen eine Oesophagusatresie mit Fistel auf, in einem Fall bestand keine Fistel. Bei einem Kind ist uns nicht bekannt, ob eine Fistel vorlag.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom, VSD
- Microcephalus, VSD, Lungenvenenfehleitmündung, bikuspidale Aortenklappe, Kolobome, Hautanhängsel
- ASD, PFO bei Reifgeborenem, PDA, Sinus pilonidalis

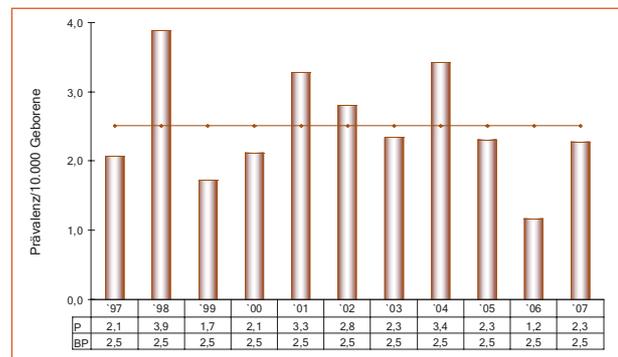


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Oesophagusatresie/-fistel pro 4.392 Geborene beobachtet.**

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

|   | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte</b>  | 0      | 0                          | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Burgenlandkreis<br>1 x Börde<br>1 x Salzlandkreis | 3      | 2,3                        | ↔                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>   | 3      | 1,7                        | ↔                                     |

| Dünndarmatresie/-stenose (1997 bis 2006) |                                 |   |
|--|---------------------------------|---|
|  | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene      |
| <b>Großstädte</b>                        | 1,4                             | 0,2 - 2,6   |
| <b>Landkreise</b>                        | 2,3                             | 1,4 - 3,1   |
| <b>Region</b>                            | 2,1                             | 1,3 - 2,8   |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>                 | 0,65                            | 0,00 Zagreb (Croatia)*<br>1,45 CARIS Wales (UK)** |

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

Drei Lebendgeborene aus den Landkreisen wurden im Jahr 2007 mit einer Dünndarmatresie registriert. Es fällt auf, dass in den letzten drei Jahren sämtliche Geborene mit dieser Fehlbildung aus Landkreisen stammten.

Mit einer **Jahresprävalenz** von **1,7 pro 10.000 Geborene** kann ein Wert im Konfidenzbereich der Jahre 1997-2006 gefunden werden.

Vergleicht man allerdings den aktuellen Prävalenzwert mit anderen europäischen Registern, so liegt dieser deutlich höher als der des Zentrums mit der höchsten Durchschnittsprävalenz.

### zusätzliche Angaben:

|  |                              |
|--|------------------------------|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 3 x Lebendgeborene           |
| <b>Geschlecht</b>                          | 2 x männlich<br>1 x weiblich |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 2 x isoliert<br>1 x MCA      |

Bei zwei Kindern war die Diagnose einer intestinalen Stenose bzw. Atresie pränatal bekannt. Dies wurde in der 27. bzw. 38. SSW sonografisch diagnostiziert.

Bei dem dritten Kind war pränatal in der 27. SSW ein Hydrops vermutet worden, welcher sich postnatal nicht bestätigte. Klinisch wies das Kind nach der Geburt Mekoniumerberchen bzw. einen Ileus auf, welcher eine sofortige operative Intervention erforderte.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Volvulus, retardierte Hüfte

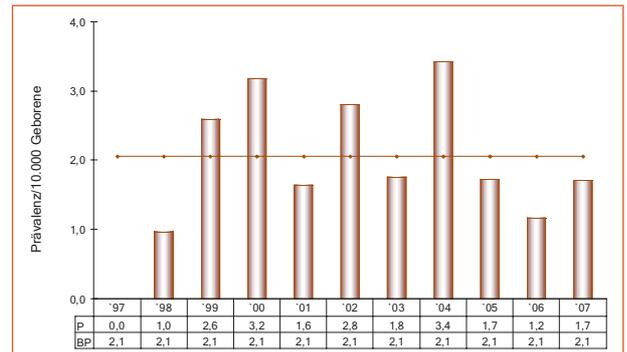


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Dünndarmatresie/-stenose pro 5.856 Geborene beobachtet.**

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

|   | Anzahl    | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>1 x Halle<br>3 x Magdeburg   | 4         | 8,7                        | ↑                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>2 x Altmarkkreis Salzwedel<br>1 x Anhalt-Bitterfeld<br>1 x Burgenlandkreis<br>1 x Börde<br>1 x Saalekreis | 6         | 4,6                        | ↑                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>   | <b>10</b> | <b>5,7</b>                 | <b>↑</b>                              |

| Rectum- und Analatresie/-stenose (1997 bis 2006) |                                 |  |
|--|---------------------------------|--|
|  | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene     |
| <b>Großstädte</b>                                | 3,4                             | 1,5 - 5,3  |
| <b>Landkreise</b>                                | 3,3                             | 2,2 - 4,3  |
| <b>Region</b>                                    | 3,3                             | 2,4 - 4,2  |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>                         | 2,92                            | 1,32 Asturias (Spain)*<br>8,18 Mainz (Germany)** |

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

Die Zahl der Geborenen mit Analatresie ist in den letzten Jahren als sehr hoch einzuschätzen. Im Jahr 2007 wurden zehn Kinder registriert.

Erneut wird mit einer **Jahresprävalenz von 5,7 pro 10.000 Geborene** der Konfidenzbereich der Jahre 1997-2006 überschritten.

Die aktuelle Prävalenz liegt oberhalb des europäischen Mittels.

### zusätzliche Angaben:

|  |   |
|--|---|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 9 x Lebendgeborene<br>1 x induzierter Abort |
| <b>Geschlecht</b>                          | 5 x männlich<br>5 x weiblich                |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 7 x isoliert<br>3 x MCA                     |

Bei ausgeglichenem Geschlechtsverhältnis zeigt sich, dass eine Analatresie/-stenose in der Mehrzahl der Fälle isoliert auftrat. Bei einem Kind wurde eine VATER-Assoziation diagnostiziert. Ein Fet wies eine Trisomie 21 auf, so dass ein induzierter Abort vorgenommen wurde. Die Analatresie wurde bei der Obduktion festgestellt.

Sechs Geborene wiesen eine Analatresie mit Fistel auf, dreimal war keine Fistel vorliegend. Bei einem Kind bestand eine Analstenose.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation mit: Microcephalus, komplexer Urogenitalfehlbildung mit Penisverdopplung, Epispadie, Verdopplung der Harnblase, Doppelniere, Megaureter, dilatativer Uropathie mit Reflux, gepaltem Becken, Keilwirbel
- Down-Syndrom
- angeborene subglottische Stenose, retardierte Hüfte

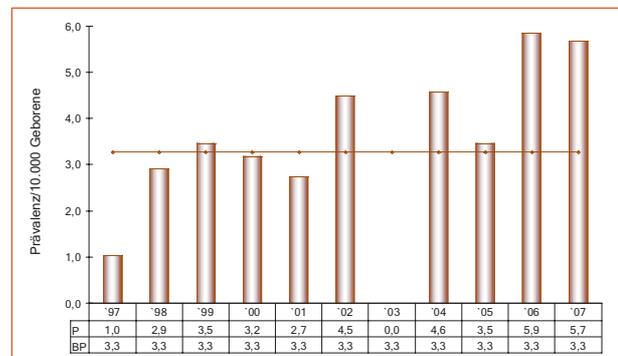


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Rectum- und Analatresie/-stenose pro 1.757 Geborene beobachtet.**

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

|  | Anzahl   | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>1 x Magdeburg   | 1        | 2,2                        | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Altmarkkreis Salzwedel<br>2 x Börde<br>1 x Harz<br>2 x Mansfeld-Südharz<br>2 x Stendal | 8        | 6,2                        | ↓                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>  | <b>9</b> | <b>5,1</b>                 | ↓                                     |

| Hoden, nicht descendiert (1996 bis 2005) |                                 |  |
|--|---------------------------------|--|
|  | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene |
| <b>Großstädte</b>                        | 22,3                            | 17,4 - 27,2                                  |
| <b>Landkreise</b>                        | 8,5                             | 6,9 - 10,2                                   |
| <b>Region</b>                            | 11,6                            | 10,0 - 13,3                                  |
| <b>EUROCAT</b>                           | keine Angaben                   | keine Angaben                                |

Ein Nondescensus testis wird nur bei Reifgeborenen als große Fehlbildung gewertet. Im Jahr 2007 wurden neun Knaben mit ein- bzw. beidseitigem Nondescensus testis registriert. Es handelte sich in allen Fällen um Lebendgeborene. Auffällig ist eine sehr seltene Erfassung in Großstädten, was auf eine Untererfassung dieser Fehlbildung schließen lässt.

Die aktuelle **Jahresprävalenz** von **5,1 pro 10.000 Geborene** unterschreitet die Basisprävalenz der Vorjahre deutlich.

### zusätzliche Angaben:

|  |                         |
|--|-------------------------|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 9 x Lebendgeborene      |
| <b>Geschlecht</b>                          | 9 x männlich            |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 6 x isoliert<br>3 x MCA |

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: Canalis atrioventricularis communis, VSD, PFO, typischer craniofacialer Dysmorphie
- Prader-Willi-Syndrom mit: Prognathie, typischer craniofacialer Dysmorphie, hypoplastischem Scrotum
- Iriskolobom

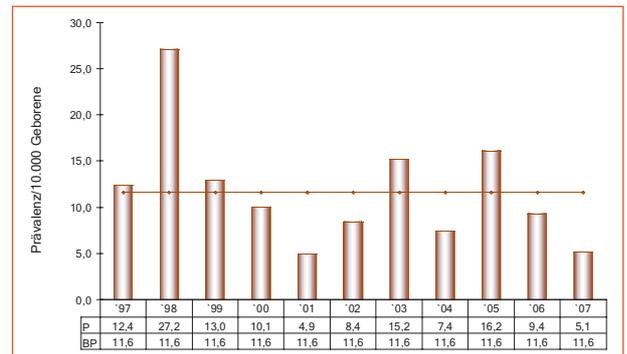


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit nicht descendierten Hoden pro 1.952 Geborene (auf 1.005 Knaben) beobachtet.**

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

|  | Anzahl    | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>1 x Dessau-Roßlau<br>3 x Halle<br>2 x Magdeburg   | 6         | 13,0                       | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Altmarkkreis Salzwedel<br>3 x Anhalt-Bitterfeld<br>4 x Burgenlandkreis<br>1 x Börde<br>1 x Jerichower Land<br>1 x Mansfeld-Südharz<br>2 x Saalekreis<br>3 x Salzlandkreis<br>1 x Stendal | 17        | 13,1                       | ↓                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>  | <b>23</b> | <b>13,1</b>                | <b>↓</b>                              |

### zusätzliche Angaben:

|  |                          |
|--|--------------------------|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 23 x Lebendgeborene      |
| <b>Geschlecht</b>                          | 23 x männlich            |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 21 x isoliert<br>2 x MCA |

Betrachtet man die Ausprägung der Hypospadie, so ist am häufigsten die glanduläre Hypospadie mit zwölf Fällen gemeldet worden. Je ein Kind wies eine coronare bzw. eine penoscrotale Hypospadie auf und zwei Kinder eine penile Form. In sieben Fällen wurde uns die Ausprägung der Hypospadie nicht mitgeteilt.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- angeborener Hydrozephalus
- Klumpfuß

| Hypospadie (1997 bis 2006) |                                 |  |
|----------------------------|---------------------------------|--|
|                            | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene |
| <b>Großstädte</b>          | 20,0                            | 15,4 - 24,7                                  |
| <b>Landkreise</b>          | 18,1                            | 15,7 - 20,5                                  |
| <b>Region</b>              | 18,5                            | 16,4 - 20,7                                  |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>   | 11,72                           | 1,87 NORCAS (UK)*<br>35,65 Malta**           |

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

Eine Hypospadie wurde im Jahr 2007 bei insgesamt 23 Knaben diagnostiziert. Im Großstadt-Landkreis-Vergleich finden sich nahezu identische Prävalenzen.

Mit einer **Jahresprävalenz** von **13,1 pro 10.000 Geborene** wird der Konfidenzbereich der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006 leicht unterschritten.

Sachsen-Anhalts aktuelle Prävalenz liegt im europäischen Mittel.

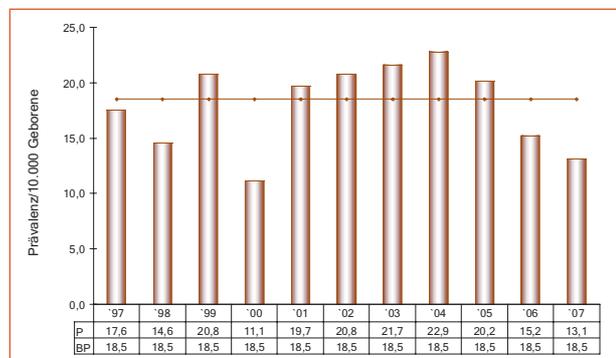


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Hypospadie pro 764 Geborene (auf 393 Knaben) beobachtet.**

## 12.22 Epispadie (Q64.0)

|  | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte:                           | 0      | 0                          | ↔                                     |
| Landkreise:<br>1 x Saalekreis<br>1 x Stendal | 2      | 1,5                        | ↑                                     |
| Sachsen-Anhalt                               | 2      | 1,1                        | ↑                                     |

| Epispadie (1997 bis 2006) |                                 |  |
|---------------------------|---------------------------------|--|
|                           | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte                | 0,6                             | -0,2 - 1,3                                   |
| Landkreise                | 0,3                             | 0,0 - 0,5                                    |
| Region                    | 0,3                             | 0,0 - 0,6                                    |
| EUROCAT                   | keine Angaben                   | keine Angaben                                |

Die sehr selten auftretende Fehlbildung der Epispadie wurde im Jahr 2007 bei zwei Knaben berichtet.

Die **Jahresprävalenz** von **1,1 pro 10.000 Geborene** liegt oberhalb der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006.

### zusätzliche Angaben:

|                                     |                         |
|-------------------------------------|-------------------------|
| Schwangerschaftsausgang             | 2 x Lebendgeborene      |
| Geschlecht                          | 2 x männlich            |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 1 x isoliert<br>1 x MCA |

Bei einem Knaben trat die Epispadie isoliert auf. In einem weiteren Fall war sie im Rahmen einer VATER-Assoziation zu beobachten.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation mit: Analatresie, Microcephalus, komplexer urogenitaler Fehlbildung mit Penisverdopplung, doppelter Harnblase, Doppelniere, Megaureter, dilatativer Uropathie mit Reflux, Keilwirbel, gepaltem Becken

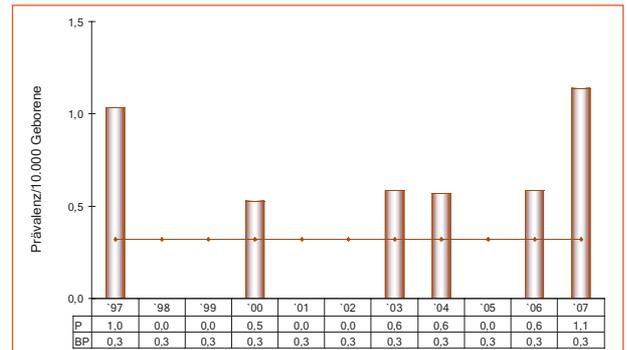


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Epispadie pro 8.785 Geborene (auf 4.523 Knaben) beobachtet.**

## 12.23 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

|                                    | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|------------------------------------|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte:                 | 0      | 0                          | ↔                                     |
| Landkreise:<br>1 x Jerichower Land | 1      | 0,8                        | ↔                                     |
| Sachsen-Anhalt                     | 1      | 0,6                        | ↔                                     |

| Indifferentes Geschlecht (1997 bis 2006) |                                 |  |
|--|---------------------------------|--|
|  | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene     |
| Großstädte                               | 0,6                             | -0,2 - 1,3                                       |
| Landkreise                               | 1,0                             | 0,4 - 1,6  |
| Region                                   | 0,9                             | 0,4 - 1,4  |
| EUROCAT 1996-2005                        | 0,74                            | 0,28 Basque Country (Spain)<br>2,01 SE Ireland** |

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

Das indifferente Geschlecht wurde im Jahr 2007 nur bei einem Geborenen gesehen, welches innerhalb der ersten Lebensstage aufgrund multipler lebensbegrenzender Fehlbildungen verstarb.

Wie im Vorjahr zeigt sich eine **Jahresprävalenz** von **0,6 pro 10.000 Geborene** und liegt somit im Bereich der Basisprävalenz und im europäischen Mittel.

### zusätzliche Angaben:

|                                     |   |
|-------------------------------------|---|
| Schwangerschaftsausgang             | 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben |
| Geschlecht                          | 1 x weiblich  |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 1 x MCA   |

Es handelt sich um ein Frühgeborenes der 32. SSW. Pränatal wurden in der 31. SSW multiple Fehlbildungen festgestellt und der Verdacht auf das Vorliegen einer Chromosomenanomalie gestellt. Diese ließ sich postnatal in Form einer partiellen Trisomie 1q sichern.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Chromosomenaberration (partielle Trisomie 1q) mit: Pottersequenz, Lungenhypoplasie, Duodenalstenose, Thymushypoplasie, VSD, präaxialer Polydactylie, Dolichocephalus, Microstomie

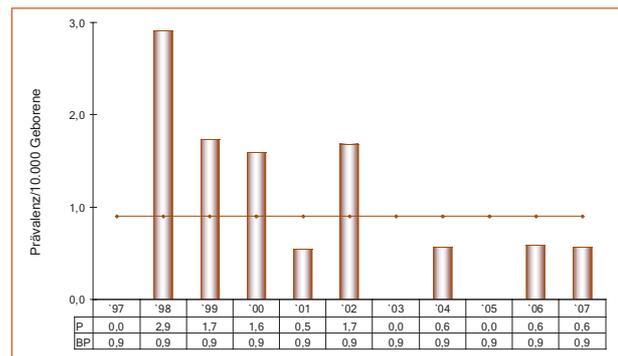


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit indifferentem Geschlecht pro 17.569 Geborene beobachtet.**

## 12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

|                                    | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|------------------------------------|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte:                 | 0      | 0                          | ↓                                     |
| Landkreise:<br>1 x Jerichower Land | 1      | 0,8                        | ↓                                     |
| Sachsen-Anhalt                     | 1      | 0,6                        | ↓                                     |

| Potter-Sequenz (1997 bis 2006) |                                 |  |
|--------------------------------|---------------------------------|--|
|                                | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene     |
| Großstädte                     | 2,3                             | 0,7 - 3,8  |
| Landkreise                     | 2,3                             | 1,5 - 3,2  |
| Region                         | 2,3                             | 1,6 - 3,1  |
| EUROCAT                        | 1,19                            | 0,17 Zagreb (Croatia)*<br>6,97 Mainz (Germany)** |

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

Es handelt sich bei dem einen Geborenen mit Potter-Sequenz um das im Kap. 12.23 beschriebene Kind mit indifferentem Geschlecht.

Die **Jahresprävalenz** liegt bei **0,6 pro 10.000 Geborene** und unterschreitet die Basisprävalenz.

### zusätzliche Angaben:

|                                     |   |
|-------------------------------------|---|
| Schwangerschaftsausgang             | 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben |
| Geschlecht                          | 1 x weiblich  |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 1 x MCA   |

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Chromosomenaberration (partielle Trisomie 1q) mit: indifferentem Geschlecht, Lungenhypoplasie, Duodenalstenose, Thymushypoplasie, VSD, präaxialer Polydactylie, Dolichocephalus, Microstomie

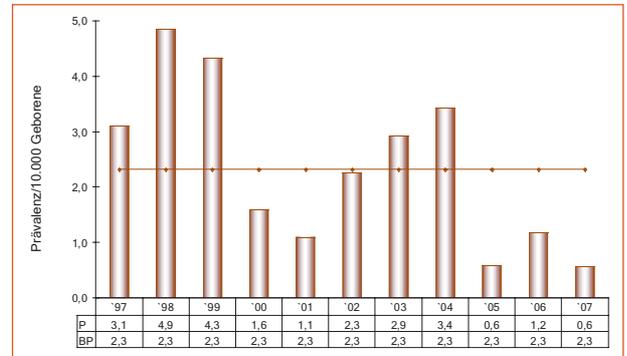


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Potter-Sequenz pro 17.569 Geborene beobachtet.**

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

|   | Anzahl   | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>1 x Dessau-Roßlau<br>1 x Halle<br>1 x Magdeburg  | 3        | 6,5                        | ↔                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Anhalt-Bitterfeld<br>1 x Saalekreis<br>1 x Salzlandkreis<br>1 x Stendal<br>1 x Wittenberg | 5        | 3,9                        | ↓                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>   | <b>8</b> | <b>4,6</b>                 | ↓                                     |

| Nierenagenesie, einseitig (1997 bis 2006) |                                 |  |
|---|---------------------------------|--|
|   | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene |
| <b>Großstädte</b>                         | 8,2                             | 5,2 - 11,1                                   |
| <b>Landkreise</b>                         | 7,4                             | 5,9 - 9,0                                    |
| <b>Region</b>                             | 7,6                             | 6,2 - 9,0                                    |
| <b>EUROCAT</b>                            | keine Angaben                   | keine Angaben                                |

Acht Geborene mit einer einseitigen Nierenagenesie wurden im Jahr 2007 registriert.

Mit einer **Jahresprävalenz** von **4,6 pro 10.000 Geborene** wird ein Wert leicht unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006 erreicht.

Europäische Vergleichsdaten liegen für die einseitige Nierenagenesie nicht vor.

### zusätzliche Angaben:

|  |   |
|--|---|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 5 x Lebendgeborene<br>3 x induzierte Aborte |
| <b>Geschlecht</b>                          | 5 x männlich<br>3 x weiblich                |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 4 x isoliert<br>4 x MCA                     |

Die Hälfte der Geborenen wies Begleitfehlbildungen auf. In drei Fällen ist uns mitgeteilt worden, dass im pränatalen Ultraschall bereits der Verdacht auf eine Nierenagenesie bestanden hatte.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Truncus arteriosus communis, VSD, Dolichocephalus, Polydactylie sowie weiteren syndromtypischen äußerlichen Stigmata
- ADAM-Komplex mit: Extremitätenfehlbildung (Amelie und Peramelie), Thorax- und Bauchdeckendefekt, einseitiger Lungenaplasie, Fehlen des Zwerchfells, Lungenvenenfehleimündung, unterbrochenem Aortenbogen, Darmlageanomalie
- Canalis atrioventricularis communis, einseitige Doppelniere, Duplikatur des Ureters, Malrotation des Darms, Segmentationsdefekte der Lunge
- Klumphand, Fehlen des Radius, VSD

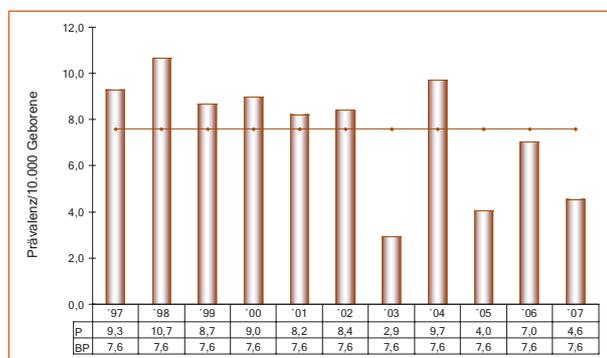


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine einseitige Nierenagenesie pro 2.196 Geborene beobachtet.**

## 12.26 Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

|  | Anzahl    | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>1 x Halle<br>6 x Magdeburg  | 7         | 15,2                       | ↑                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>2 x Anhalt-Bitterfeld<br>2 x Burgenlandkreis<br>2 x Börde<br>1 x Harz<br>1 x Mansfeld-Südharz<br>2 x Stendal | 10        | 7,7                        | ↔                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>  | <b>17</b> | <b>9,7</b>                 | <b>↔</b>                              |

| Zystennieren (1997 bis 2006) |                                 |   |
|------------------------------|---------------------------------|---|
|                              | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene      |
| <b>Großstädte</b>            | 10,1                            | 6,8 - 13,5  |
| <b>Landkreise</b>            | 8,6                             | 6,9 - 10,2  |
| <b>Region</b>                | 8,9                             | 7,5 - 10,4  |
| <b>EUROCAT 1995-2004</b>     | 4,75                            | 1,18 Zagreb (Croatia)*<br>17,65 Mainz (Germany)** |

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

Mit 17 Geborenen mit Zystennieren wurden im Jahr 2007 vergleichbar viele Betroffene wie im Vorjahr registriert.

Die **Jahresprävalenz** liegt mit **9,7 pro 10.000 Geborene** im Konfidenzbereich der Vorjahre.

Verglichen mit den übrigen EUROCAT-Registern liegen die Prävalenzen in Sachsen-Anhalt weiterhin über dem Mittel, was ggf. auch dem Umstand geschuldet ist, dass in manchen Ländern die prä- und postnatale Ultraschalldiagnostik des Harntraktes nicht so verbreitet ist und die Diagnose einer zystischen Nierenerkrankung oft erst im späteren Alter gestellt wird.

### zusätzliche Angaben:

|  |  |
|--|--|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 16 x Lebendgeborene<br>1 x induzierter Abort |
| <b>Geschlecht</b>                          | 11 x männlich<br>6 x weiblich                |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 15 x isoliert<br>2 x MCA                     |

Bei 15 der 17 Geborenen wurde die Diagnose einer multizystisch-dysplastischen Nierenerkrankung (Potter II) gestellt. Überwiegend gab es keine Begleitfehlbildungen. In einem Fall bestand ein Meckel-Gruber-Syndrom.

Bereits in der Schwangerschaft konnte in elf Fällen das Vorliegen von Zystennieren dokumentiert werden (zwischen der 20. und 36. SSW).

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Meckel-Gruber-Syndrom mit: Lungenhypoplasie, Polydactylie, Micrognathie
- Ureterocele, Megaureter

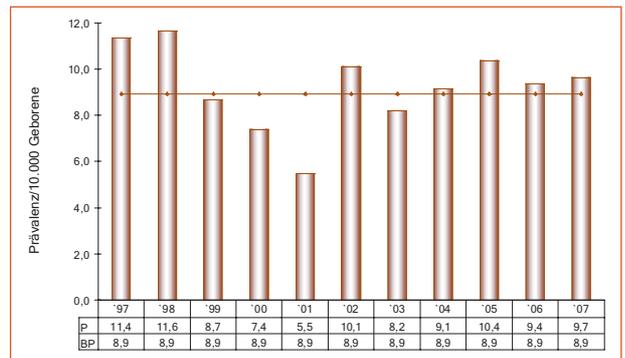


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt die Diagnose Zystennieren einmal pro 1.033 Geborene beobachtet.**

## 12.27 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

|                   | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|-------------------|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte | 0      | 0                          | ↔                                     |
| Landkreise        | 0      | 0                          | ↔                                     |
| Sachsen-Anhalt    | 0      | 0                          | ↔                                     |

| Ekstrophie der Harnblase (1997 bis 2006) |                                 |  |
|--|---------------------------------|--|
|  | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte                               | 0,0                             | 0,0 - 0,0                                    |
| Landkreise                               | 0,3                             | 0,0 - 0,5                                    |
| Region                                   | 0,2                             | 0,0 - 0,4                                    |
| EUROCAT                                  | keine Angaben                   | keine Angaben                                |

Im Jahr 2007 wurde erneut kein Geborenes mit Blasen-ekstrophie gemeldet. Betrachtet man die im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt seit 1980 vorliegenden Daten, so zeigt sich, dass diese seltene Fehlbildung seit dem

Jahr 2000 nur zweimal beobachtet wurde. Zwischen 1980-1999 konnten zehn Geborene mit Blasenekstrophie ermittelt werden, davon fünf Lebendgeborene.

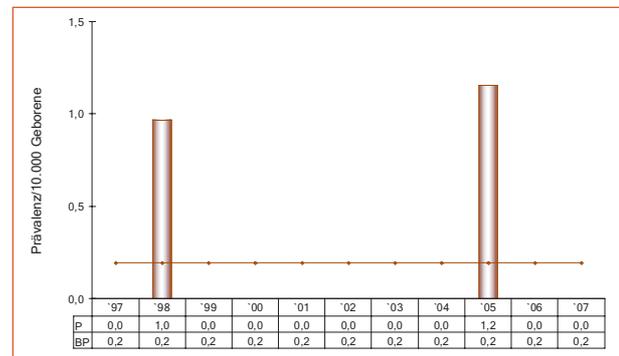


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit Ekstrophie der Harnblase beobachtet.**

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

|  | Anzahl    | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>2 x Halle<br>3 x Magdeburg  | 5         | 10,9                       | ↑                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Altmarkkreis Salzwedel<br>1 x Burgenlandkreis<br>3 x Jerichower Land<br>2 x Saalekreis<br>1 x Salzlandkreis<br>1 x Stendal | 9         | 6,9                        | ↑                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>  | <b>14</b> | <b>8,0</b>                 | <b>↑</b>                              |

| Präaxiale Polydactylie (1997 bis 2006) |                                 |  |
|--|---------------------------------|--|
|  | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene |
| <b>Großstädte</b>                      | 3,7                             | 1,7 - 5,7                                    |
| <b>Landkreise</b>                      | 3,7                             | 2,6 - 4,8                                    |
| <b>Region</b>                          | 3,7                             | 2,7 - 4,6                                    |
| <b>EUROCAT</b>                         | keine Angaben                   | keine Angaben                                |

Bei 14 Geborenen wurde im Jahr 2007 eine präaxiale Polydactylie beobachtet. In allen Fällen handelte es sich um einen akzessorischen Daumen.

Die **Jahresprävalenz 2007** beträgt **8,0 pro 10.000 Geborene** und liegt deutlich über der Basisprävalenz des Beobachtungszeitraums 1997-2006.

EUROCAT-Vergleichsdaten für die präaxiale Polydactylie liegen nicht vor.

### zusätzliche Angaben:

|  |  |
|--|--|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 11 x Lebendgeborene<br>2 x Lebendgeborene bis zum 7. Lebenstag verstorben<br>1 x induzierter Abort |
| <b>Geschlecht</b>                          | 10 x männlich<br>4 x weiblich  |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 8 x isoliert<br>6 x MCA  |

Es handelte sich überwiegend um Lebendgeborene, bei denen ein doppelter Daumen vorlag. In einem Fall bestand ein Down-Syndrom (induzierter Abort), in zwei Fällen verstarben die Kinder aufgrund multipler Fehlbildungen bei Patau-Syndrom bzw. partieller Trisomie 1q mit Potter-Sequenz.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: congenitalem Hydrozephalus, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bds.
- Chromosomenaberration (partielle Trisomie 1q) mit: indifferentem Geschlecht, Potter-Sequenz, Lungenhypoplasie, Duodenalstenose, Thymushypoplasie, VSD, Dolichocephalus, Microstomie
- Down-Syndrom
- Embryofetales Valproatsyndrom mit Cataracta congenita
- Microcephalus
- dilatative Uropathie II. Grades bds.

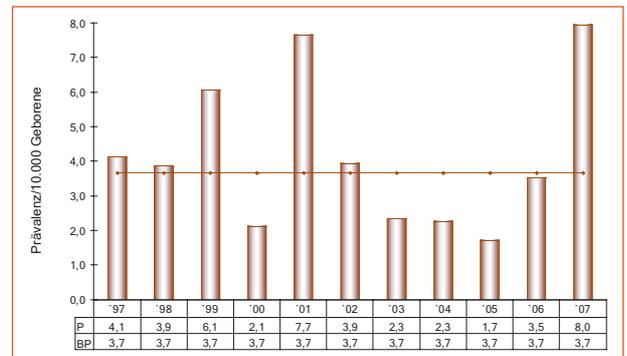


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine präaxiale Polydactylie pro 1.255 Geborene beobachtet.**

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

|   | Anzahl    | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>1 x Dessau-Roßlau<br>2 x Halle<br>4 x Magdeburg  | 7         | 15,2                       | ↑                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>2 x Anhalt-Bitterfeld<br>2 x Burgenlandkreis<br>1 x Börde<br>2 x Harz<br>1 x Jerichower Land<br>1 x Mansfeld-Südharz<br>3 x Saalekreis<br>1 x Salzlandkreis | 13        | 10,0                       | ↑                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>   | <b>20</b> | <b>11,4</b>                | <b>↑</b>                              |

| Reduktionsfehlbildungen insgesamt (1997 bis 2006) |                                 |  |
|---|---------------------------------|--|
|   | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene                   |
| <b>Großstädte</b>                                 | 8,7                             | 5,7 - 11,8   |
| <b>Landkreise</b>                                 | 8,2                             | 6,6 - 9,8  |
| <b>Region</b>                                     | 8,3                             | 6,9 - 9,7  |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>                          | 5,50                            | 2,55 Zagreb (Croatia) / SE Ireland*<br>12,42 Mainz (Germany)** |

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

Im Jahr 2007 konnten 20 Geborene mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten registriert werden. Hierunter fallen Geborene mit fehlenden oder unterentwickelten Extremitätenanteilen.

Die aktuelle **Jahresprävalenz** von **11,4 pro 10.000 Geborene** stellt einen im Vergleich zur Basisprävalenz der Jahre 1997-2006 sehr hohen Wert dar.

Die Jahresprävalenz 2007 ist auch europaweit als sehr hoch einzuschätzen.

### zusätzliche Angaben:

|  |  |
|--|--|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 15 x Lebendgeborene<br>4 x induzierte Aborte<br>1 x Spontanabort |
| <b>Geschlecht</b>                          | 14 x männlich<br>6 x weiblich                                    |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 10 x isoliert<br>10 x MCA  |

Bei den Geborenen handelte es sich in den meisten Fällen um Lebendgeborene. Hier ist uns nur in einem Fall mitgeteilt worden, dass pränatal eine Extremitätenfehlbildung festgestellt wurde. Bei den vier induzierten Aborten konnten schwerwiegende, mit dem Leben nicht zu vereinbarende Fehlbildungen gesichert werden.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Roberts-Syndrom (Pseudothalidomidsyndrom) mit multiplen Extremitätenfehlbildungen, Genu recurvatum, Dysmorphie
- ADAM-Komplex mit: Amelie, Thorax- und Bauchdeckendefekt, einseitiger Lungenaplasie, einseitiger Nierenagenesie, Lungenvenenfehleimündung, unterbrochenem Aortenbogen, Darmlageanomalie
- ADAM-Komplex mit: Peramelie, Syndactylie
- Osteogenesis imperfecta
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Klumphand
- einseitige Nierenagenesie, VSD
- V. a. Syndrom mit: Klumpfuß, Segmentationsdefekten der Lunge, Uvulaspalte, craniofacialer Dysmorphie
- Klumpfuß
- knöcherne Syndactylie
- Genu recurvatum

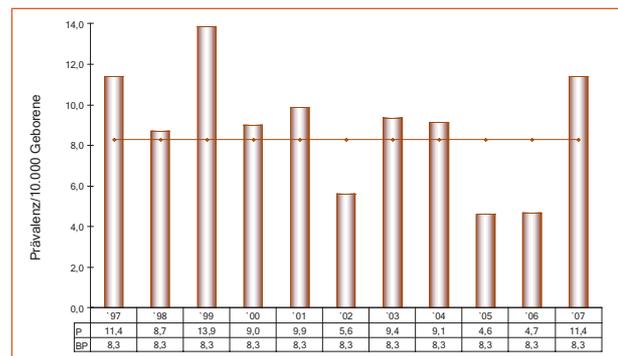


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Reduktionsfehlbildung der Extremitäten pro 878 Geborene beobachtet.**

## 12.30 Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)

|   | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte</b>  | 0      | 0                          | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Altmarkkreis Salzwedel<br>1 x Jerichower Land<br>1 x Saalekreis | 3      | 2,3                        | ↔                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>   | 3      | 1,7                        | ↔                                     |

| Zwerchfellhernie (1997 bis 2006) |                                 |  |
|----------------------------------|---------------------------------|--|
|                                  | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene         |
| <b>Großstädte</b>                | 3,9                             | 1,9 - 6,0  |
| <b>Landkreise</b>                | 2,0                             | 1,2 - 2,8  |
| <b>Region</b>                    | 2,4                             | 1,7 - 3,2  |
| <b>EUROCAT 1996-2005 (Q79.0)</b> | 2,31                            | 0,95 Wielkopolska (Poland)*<br>4,99 Paris (France)** |

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

Eine Zwerchfellhernie wurde 2007 bei drei Geborenen aus Landkreisen diagnostiziert.

Die **Jahresprävalenz** liegt mit **1,7 pro 10.000 Geborene** im unteren Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006.

Die Prävalenz 2007 unterschreitet leicht den mittleren Wert der europäischen Fehlbildungsregister.

### zusätzliche Angaben:

|  |   |
|--|---|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 2 x Lebendgeborene<br>1 x induzierter Abort |
| <b>Geschlecht</b>                          | 2 x männlich<br>1 x weiblich                |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 2 x isoliert<br>1 x MCA                     |

In einem Fall war die Zwerchfellhernie pränatal nicht bekannt. Das Kind kam in der 38. SSW zur Welt und entwickelte eine respiratorische Insuffizienz, so dass es in ein Perinatalzentrum verlegt werden musste. In einem zweiten Fall konnte bei pränataler Diagnosestellung eine Entbindung im Perinatalzentrum zur sofortigen Versorgung des Neugeborenen realisiert werden.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ADAM-Komplex mit: Extremitätenfehlbildung (Amelie und Peramelie), Thorax- und Bauchdeckendefekt, einseitiger Lungenaplasie, einseitiger Nierenagenesie, Lungenvenenfehleimündung, unterbrochenem Aortenbogen, Darmlageanomalie

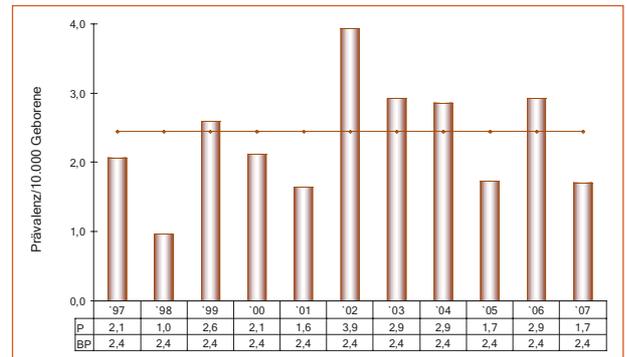


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Zwerchfellhernie pro 5.856 Geborene beobachtet.**

## 12.31 Omphalocele (Q79.2)

|  | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte</b>   | 0      | 0                          | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>2 x Harz<br>1 x Jerichower Land<br>1 x Mansfeld-Südharz<br>1 x Saalekreis<br>1 x Salzlandkreis | 6      | 4,6                        | ↔                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>  | 6      | 3,4                        | ↔                                     |

| Omphalocele (1997 bis 2006) |                                 |  |
|-----------------------------|---------------------------------|--|
|                             | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene |
| <b>Großstädte</b>           | 3,4                             | 1,5 - 5,3                                    |
| <b>Landkreise</b>           | 3,6                             | 2,5 - 4,7                                    |
| <b>Region</b>               | 3,5                             | 2,6 - 4,5                                    |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>    | 2,40                            | 0,50 ISMAC (Spain)<br>6,06 Mainz (Germany)** |

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

Mit sechs Geborenen mit einer Omphalocele zeigt sich ein gleichbleibendes Niveau des Auftretens dieser Fehlbildung. Interessanterweise wird die Omphalocele, wie im Vorjahr, nur bei Geborenen aus Landkreisen beobachtet.

Die **Jahresprävalenz** von **3,4 pro 10.000 Geborene** liegt im mittleren Bereich der Basisprävalenz.

Vergleicht man die Jahresprävalenz mit der europäischen Durchschnittsprävalenz, so zeigt sich ebenso ein Wert im mittleren Bereich.

### zusätzliche Angaben:

|  |   |
|--|---|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 4 x Lebendgeborene<br>2 x induzierte Aborte |
| <b>Geschlecht</b>                          | 2 x männlich<br>4 x weiblich                |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 3 x isoliert<br>3 x MCA                     |

Die beiden induzierten Aborte wurden in der 15. bzw. 20. SSW vorgenommen. In einem Fall erfolgte dies wegen einer in der Amniocentese nachgewiesenen Trisomie 18. In dem anderen Fall bestand die Omphalocele isoliert.

Bei den lebendgeborenen Kindern wurde uns in einem Fall mitgeteilt, dass die Omphalocele bereits pränatal erkannt worden war. Bei dem Kind mit Down-Syndrom war sonografisch der Klumpfuß sowie das Pancreas anulare festgestellt worden. Das Down-Syndrom wurde erst postnatal diagnostiziert.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Aortenisthmusstenose, Malrotation des Darmes, VSD, ASD, Segmentationsdefekten der Lunge, Hufeisenniere und weiteren typischen äußerlichen Stigmata
- Down-Syndrom mit: Pancreas anulare, Klumpfuß, Schwerhörigkeit
- Microcephalus

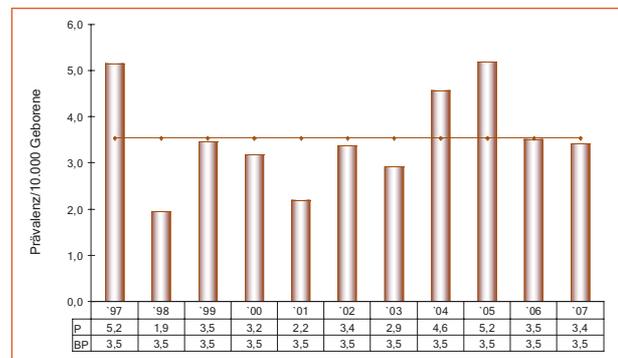


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Omphalocele pro 2.928 Geborene beobachtet.**

## 12.32 Gastroschisis (Q79.3)

|  | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte</b>   | 0      | 0                          | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Anhalt-Bitterfeld<br>2 x Harz<br>1 x Mansfeld-Südharz<br>1 x Salzlandkreis | 5      | 3,9                        | ↔                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>  | 5      | 2,8                        | ↓                                     |

| Gastroschisis (1997 bis 2006) |                                 |   |
|-------------------------------|---------------------------------|---|
|                               | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene  |
| <b>Großstädte</b>             | 5,1                             | 2,7 - 7,4                                     |
| <b>Landkreise</b>             | 3,8                             | 2,7 - 4,8                                     |
| <b>Region</b>                 | 4,1                             | 3,1 - 5,1                                     |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>      | 1,87                            | 0,39 ECEMC (Spain)*<br>6,67 Mainz (Germany)** |

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

2007 konnten fünf Lebendgeborene mit Gastroschisis aus Sachsen-Anhalt ermittelt werden, die nur aus Landkreisen stammen. Gegenüber den Vorjahren ist ein leichter Rückgang der Kinder mit Gastroschisis zu verzeichnen.

So liegt die aktuelle **Jahresprävalenz** von **2,8 pro 10.000 Geborene** sogar leicht unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006.

Allerdings ist die aktuelle Prävalenz immer noch im mittleren bis oberen Bereich, verglichen mit anderen europäischen Fehlbildungsregistern, gelegen.

### zusätzliche Angaben:

|  |                              |
|--|------------------------------|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 5 x Lebendgeborene           |
| <b>Geschlecht</b>                          | 3 x männlich<br>2 x weiblich |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 2 x isoliert<br>3 x MCA      |

Bei allen Kindern mit Gastroschisis war die Diagnose im pränatalen Ultraschall im zweiten Trimenon gestellt worden. Alle Kinder wurden planmäßig in Perinatalzentren geboren (33. bis 37. SSW).

Drei Kinder wiesen neben der Gastroschisis mindestens noch eine große Begleitfehlbildung auf.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Darmatresie o. n. A.
- Doppelnier, PFO bei Reifgeborenem
- ASD, Fehlbildung einer großen Vene o. n. A.

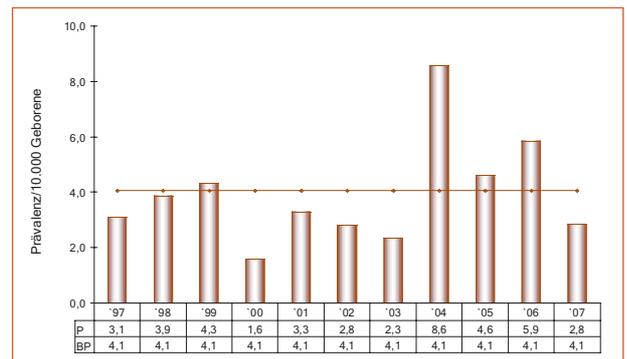


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt eine Gastroschisis pro 3.514 Geborene beobachtet.**

## 12.33 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

|                   | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|-------------------|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte | 0      | 0                          | ↔                                     |
| Landkreise        | 0      | 0                          | ↓                                     |
| Sachsen-Anhalt    | 0      | 0                          | ↓                                     |

| Prune-belly-Sequenz (1997 bis 2006) |                                 |  |
|-------------------------------------|---------------------------------|--|
|                                     | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte                          | 0,8                             | -0,1 - 1,8                                   |
| Landkreise                          | 0,9                             | 0,4 - 1,5                                    |
| Region                              | 0,9                             | 0,4 - 1,4                                    |
| EUROCAT                             | keine Angaben                   | keine Angaben                                |

Wie im Vorjahr, wurde auch 2007 kein Geborenes mit Bauchdeckenaplasiesyndrom registriert.

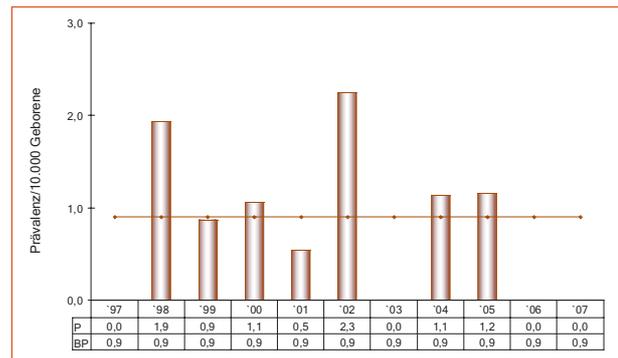


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit Prune-belly-Sequenz beobachtet.**

## 12.34 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

|  | Anzahl    | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b><br>1 x Dessau-Roßlau<br>5 x Magdeburg  | 6         | 13,0                       | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>2 x Altmarkkreis Salzwedel<br>3 x Anhalt-Bitterfeld<br>3 x Burgenlandkreis<br>2 x Börde<br>6 x Harz<br>3 x Jerichower Land<br>1 x Saalekreis | 20        | 15,4                       | ↔                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>  | <b>26</b> | <b>14,8</b>                | ↔                                     |

| Down-Syndrom (1997 bis 2006) |                                 |  |
|------------------------------|---------------------------------|--|
|                              | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene |
| <b>Großstädte</b>            | 21,1                            | 16,4 - 25,9                                  |
| <b>Landkreise</b>            | 15,0                            | 12,8 - 17,2                                  |
| <b>Region</b>                | 16,4                            | 14,4 - 18,4                                  |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>     | 17,49                           | 7,90 S Portugal*<br>37,97 Paris (France)**   |

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

Im Jahr 2007 ermittelten wir 26 Geborene mit Down-Syndrom. Hierbei zeigt sich kein deutlicher Unterschied im Großstadt-Landkreis-Vergleich.

Die **Jahresprävalenz** von **14,8 pro 10.000 Geborene** liegt im unteren Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006.

Bezogen auf die Prävalenzen der EUROCAT-Zentren, weist Sachsen-Anhalt einen Wert im mittleren Bereich auf.

### zusätzliche Angaben:

|  |   |
|--|---|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 14 x Lebendgeborene<br>12 x induzierte Aborte |
| <b>Geschlecht</b>                          | 15 x männlich<br>11 x weiblich                |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 12 x isoliert<br>14 x MCA                     |

Das mittlere Alter der Mütter von Lebendgeborenen mit Down-Syndrom betrug 30,7 Jahre (21-38 Jahre). Bei den induzierten Aborten zeigte sich ein mittleres mütterliches Alter von 33,3 Jahren (24-42 Jahre).

Bei zwölf Kindern/Feten wurde uns isoliert die Diagnose eines Down-Syndrom mitgeteilt, bei den übrigen 14 Geborenen lagen außer den typischen Stigmata große Begleitfehlbildungen vor. Acht Kinder/Feten wiesen ein Vitium cordis auf.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Omphalocele, Klumpfuß, Pancreas anulare, Schallempfindungsschwerhörigkeit
- Analatresie
- präaxiale Polydactylie
- Microcephalie
- Canalis atrioventricularis communis, VSD, PFO bei Reifgeborenem, Nondescensus testis
- Oesophagusatresie, VSD
- Defekt des Vorhof- und Kammerseptums, VSD, persistierende obere Hohlvene
- VSD, Pulmonalklappenstenose, PFO bei Reifgeborenem
- VSD, ASD, PDA, Hydronephrose
- VSD
- PFO bei Reifgeborenem
- Vitium cordis o. n. A.
- Turicephalie, Segmentationsdefekt der Lunge
- Schallempfindungsschwerhörigkeit

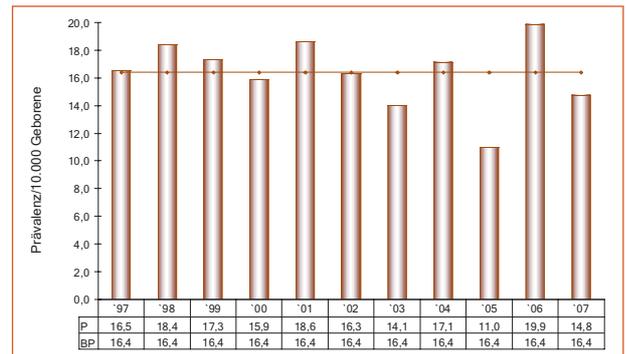


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Down-Syndrom (Trisomie 21) pro 676 Geborene beobachtet.**

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

|   | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte:</b>   | 0      | 0                          | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Altmarkkreis Salzwedel<br>1 x Burgenlandkreis | 2      | 1,5                        | ↔                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>   | 2      | 1,1                        | ↔                                     |

| Patau-Syndrom (19967 bis 2006) |                                 |  |
|--------------------------------|---------------------------------|--|
|                                | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene |
| <b>Großstädte</b>              | 2,0                             | 0,5 - 3,4                                    |
| <b>Landkreise</b>              | 1,1                             | 0,5 - 1,7                                    |
| <b>Region</b>                  | 1,3                             | 0,7 - 1,9                                    |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>       | 1,38                            | 0,24 Poland*<br>4,22 Paris (France)**        |

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

Zwei Geborene mit Patau-Syndrom aus den Landkreisen wurden im Jahr 2007 ermittelt.

Die **Jahresprävalenz** von **1,1 pro 10.000 Geborene** liegt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006 und im europäischen Mittel.

### zusätzliche Angaben:

|  |  |
|--|--|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 1 x induzierter Abort<br>1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben |
| <b>Geschlecht</b>                          | 2 x männlich   |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 2 x MCA  |

In einem Fall wurde bei mütterlichem Alter über 35 Jahren eine invasive Pränataldiagnostik in der 16. SSW durchgeführt und die Diagnose Patau-Syndrom genetisch gesichert.

Im zweiten Fall konnte in der Schwangerschaft in der 20. SSW ein schwerer Hydrocephalus diagnostiziert werden. In der daraufhin durchgeführten Amniocentese wurde eine Trisomie 13 bei Robertson-Translokation gesichert. Das Kind kam nachfolgend in der 41. SSW lebend zur Welt und verstarb unmittelbar postnatal. Beide Geborenen wiesen typische multiple Fehlbildungen auf.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- congenitaler Hydrocephalus, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bds., präaxiale Polydactylie
- Arhinencephalie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Polydactylie

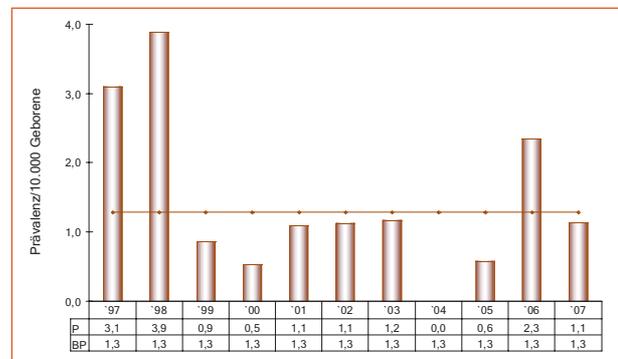


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Patau-Syndrom (Trisomie 13) pro 8.785 Geborene beobachtet.**

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

|  | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Kreisfreie Städte</b>   | 0      | 0                          | ↓                                     |
| <b>Landkreise:</b><br>1 x Altmarkkreis Salzwedel<br>1 x Börde<br>1 x Harz<br>1 x Saalekreis<br>1 x Salzlandkreis<br>1 x Wittenberg | 6      | 4,6                        | ↑                                     |
| <b>Sachsen-Anhalt</b>  | 6      | 3,4                        | ↔                                     |

| Edwards-Syndrom (1997 bis 2006) |                                 |   |
|---------------------------------|---------------------------------|---|
|                                 | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene  |
| <b>Großstädte</b>               | 4,6                             | 2,1 - 6,4                                     |
| <b>Landkreise</b>               | 2,7                             | 1,7 - 3,6                                     |
| <b>Region</b>                   | 3,0                             | 2,2 - 3,9                                     |
| <b>EUROCAT 1996-2005</b>        | 3,43                            | 0,63 ECEMC (Spain)*<br>10,87 Paris (France)** |

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

2007 wurde bei sechs Geborenen die Diagnose eines Edwards-Syndroms gestellt.

Die ermittelte **Jahresprävalenz von 3,4 pro 10.000 Geborene** liegt sowohl im mittleren Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1997-2006 als auch im europäischen Mittel.

### zusätzliche Angaben:

|  |   |
|--|---|
| <b>Schwangerschaftsausgang</b>             | 5 x induzierte Aborte<br>1 x Spontanabort |
| <b>Geschlecht</b>                          | 1 x männlich<br>5 x weiblich              |
| <b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b> | 2 x isoliert<br>4 x MCA                   |

Im Jahr 2007 lässt sich eine Gynäkotropie nachweisen. Neben fünf induzierten Aborten, welche zwischen der 18. und 21. SSW vorgenommen wurden, handelt es sich um einen Spontanabort der 16. SSW mit generalisiertem Hydrops. Ein weiteres Geborenes wies lediglich kleine Stigmata auf. Bei den übrigen Feten konnten Begleitfehlbildungen dokumentiert werden.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Omphalocele, Aortenisthmusstenose, VSD, ASD, Hufeisenniere, Lungenhypoplasie, Segmentationsdefekt der Lunge, Malrotation des Darmes
- Aortenisthmusstenose, Stenose der Vena cava inferior, Pulmonalarteriendilatation, Hufeisenniere, Segmentationsdefekt der Lunge
- Truncus arteriosus communis, VSD, einseitige Nierenagenesie, Dolichocephalus, postaxiale Polydactylie
- Klumpfuß, Nebennierenhypoplasie

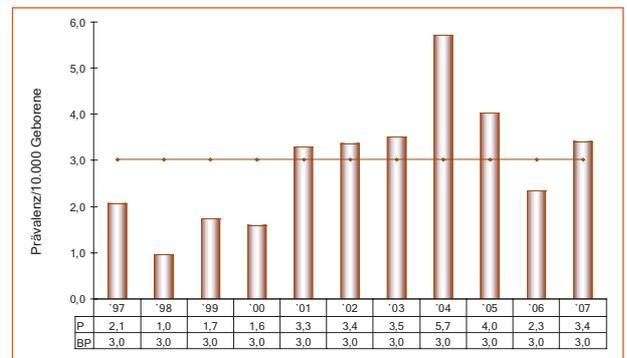


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997

**Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 2.928 Geborene beobachtet.**

## 12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

Die Betrachtung der Indikatorfehlbildungen, deren Definitionen im Kapitel 12.0 erläutert sind, weist für Sachsen-Anhalt für das Jahr 2007 mit einer Rate von 1,4 % (bezogen auf alle Geborenen) den niedrigsten Wert seit dem Jahr 2000 aus (2006: 1,6 %; 2005: 1,5 %). Es lagen bei 243 Geborenen Indikatorfehlbildungen vor.

|                       | Anzahl     | Anteil (in %) |
|-----------------------|------------|---------------|
| Kreisfreie Städte     | 62         | 1,3           |
| Landkreise            | 181        | 1,4           |
| <b>Sachsen-Anhalt</b> | <b>243</b> | <b>1,4</b>    |

Mit einer Rate von 1,3 % in den Großstädten zeigte sich ein niedrigerer Wert als in den Landkreisen. Der Großstadt-Landkreis-Vergleich wird in Abbildung 43 über die vergangenen Jahre dargestellt.

Vergleicht man die drei Großstadtregionen Sachsen-Anhalts im Jahr 2007, so lag in Magdeburg mit 1,9 % die Indikatorfehlbildungsrate deutlich höher als in Halle bzw. Dessau-Roßlau mit jeweils 1,0 %.

In den einzelnen Landkreisen wies das Jerichower Land mit 2,2 % gegenüber Wittenberg mit 0,2 % mehr als die 10-fach höhere Rate an Indikatorfehlbildungen auf (Abb. 44 auf Seite 65). Ursächlich hierbei kann zum einen eine Untererfassung der Indikatorfehlbildungen in den letztgenannten Landkreisen sein, andererseits handelt es sich auch um Regionen mit relativ geringer Geburtenpopulation und somit größerer Schwankungsbreite des Auftretens seltener Fehlbildungen.

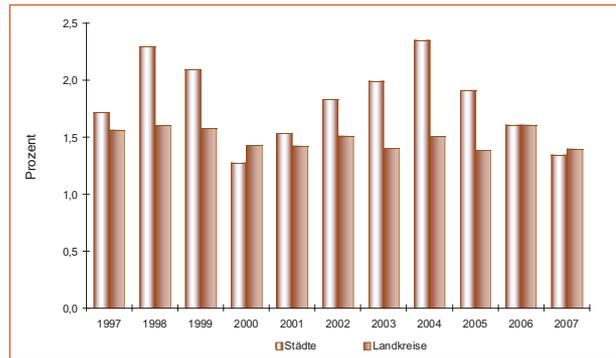


Abb. 43: Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (1997 bis 2007), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den Großstädten und Landkreisen

Die Gesamtzahl der Geborenen mit Indikatorfehlbildungen liegt unter der des Vorjahres (2006: 275).

Für die einzelnen Indikatorfehlbildungen zeigt sich in wenigen Fällen eine niedrigere Jahresprävalenz, beispielsweise für den Microcephalus und den Morbus Fallot.

Augenscheinlich sehr hohe Prävalenzen wurden für die präaxiale Polydactylie und die Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten ermittelt. Dies nehmen wir zum Anlass, um auf die Extremitätenfehlbildungen im Kapitel 16 unseres Jahresberichtes gesondert einzugehen.

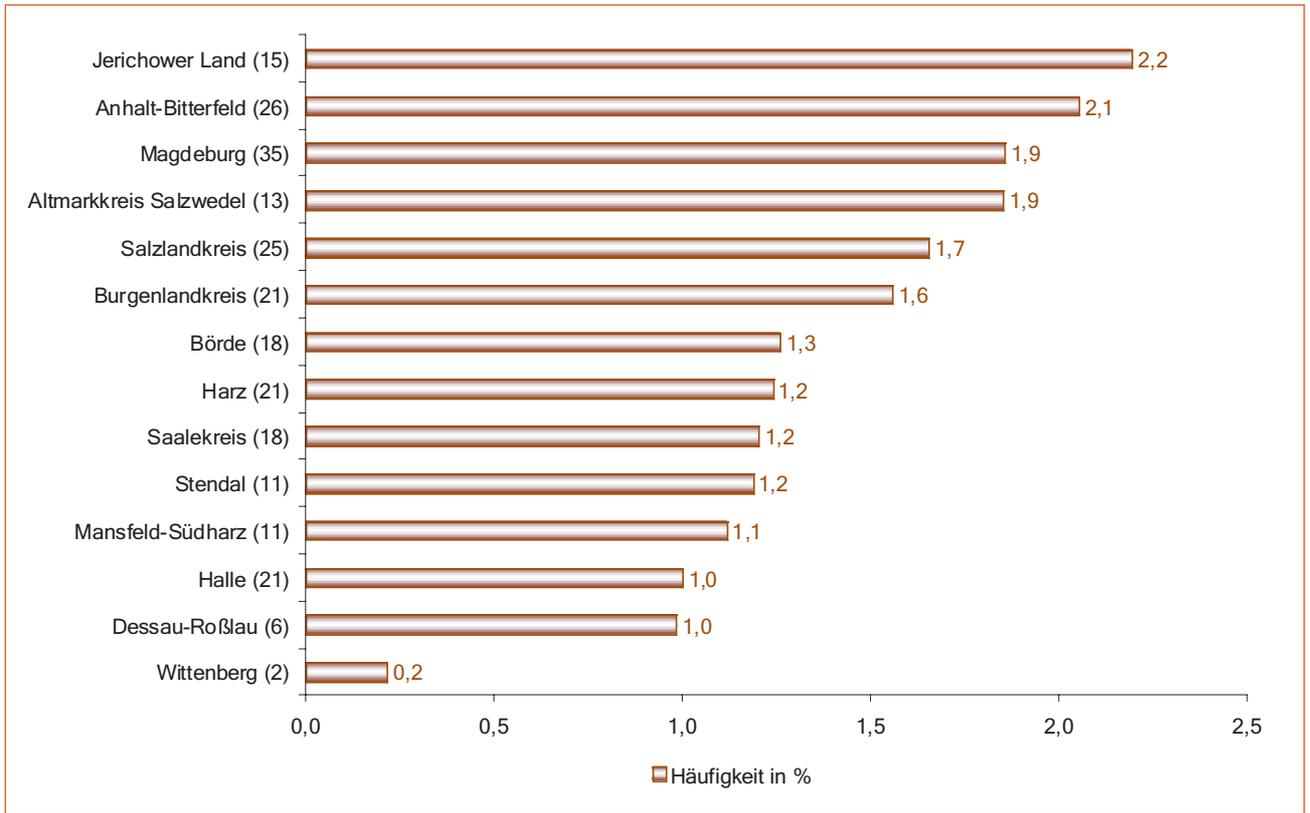


Abb. 44: Rate aller Geborenen mit Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2007

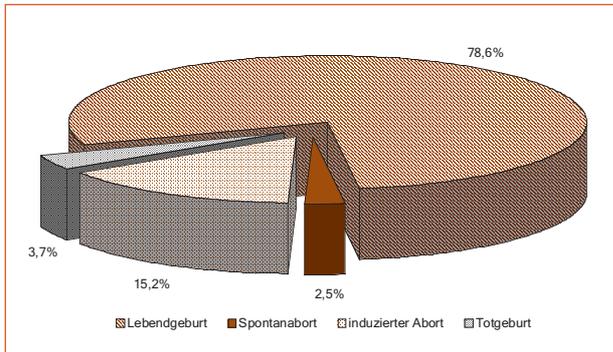


Abb. 45: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2007

Insgesamt 191 der 243 Geborenen mit Indikatorfehlbildungen kamen lebend zur Welt. Dies entspricht einem Anteil von 78,6 %.

Die Zahl der induzierten Aborte bei Vorliegen einer Indikatorfehlbildung betrug 37, wobei es sich in den meisten Fällen um Feten mit Chromosomenaberrationen und ZNS-Fehlbildungen handelte. Mit 15,2 % nehmen die induzierten Aborte einen ähnlichen Anteil ein wie im Vorjahr (2006: 15,6 %).

Bei sechs Spontanaborten ab der 16. SSW (2,5 %) sowie bei neun Totgeborenen (3,7 %) waren Indikatorfehlbildungen zu beobachten.

# 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, wie z. B. genetischen Befunden, Daten aus der Schwangerschaft bzw. der Neonatalperiode, die Einordnung in eine der o. g. Entitäten zu.

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

## 13.1 Chromosomenaberrationen

Folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:

- 26 x Down-Syndrom (Trisomie 21), davon
  - 20 x meiotische Non-disjunction
  - 6 x n.n. bez. (exakter Karyotyp unbekannt)
- 6 x Edwards- Syndrom (Trisomie 18), davon
  - 6 x meiotische Non-disjunction
- 2 x Patau-Syndrom (Trisomie 13), davon
  - 1 x meiotische Non-disjunction
  - 1 x Translokation (46,XY, rob(13,14) (q10,q10), +13)
- 3 x Ullrich-Turner-Syndrom, davon
  - 2 x 45,X0
  - 1 x Mosaik 46,XX, 45,X0
- 1 x Klinefelter-Syndrom (47,XXY)
- 1 x partielle Trisomie 1q, (46,XX, der(13)t(1,13) (q31,34)) mit Pottersequenz
- 1 x Mosaik, Zelllinien mit unterschiedlicher Anzahl von X-Chromosomen, Karyotyp 46,XX/47,XXX
- 1 x partielle Monosomie am langen Arm Chromosom 4 und partielle Trisomie kurzer Arm Chromosom 6, Karyotyp 46,XY, +6p?,4q-
- 1 x Katzenschrei-Syndrom; Deletion kurzer Arm Chromosom 5 und unbalancierte Translokation und Insertion (4p), Karyotyp 46,XY,+4p,del 5p15.2
- 1 x CATCH 22 (Deletion 22q11.2) mit Fallot-Tetralogie
- 2 x Deletionen, die nur in der Prometaphase sichtbar werden
  - 1 x partielle Deletion Chromosom 15, Karyotyp 46,XY, der(15)t(15:?) (q26.1:?)
  - 1 x partielle Deletion Chromosom 15 mit Prader-Willi-Syndrom, Karyotyp 46,XY,ish del (15)(q11q13) (SNRPN-)
- 1 x Roberts-Syndrom (Pseudothalidomid-Syndrom)

Insgesamt wurden 46 Kinder/Feten mit Chromosomenaberrationen gemeldet. Das Geschlechtsverhältnis ist fast ausgeglichen.

### Geschlechtsverteilung:

| Geschlecht    | Anzahl    | Anteil (in %) |
|---------------|-----------|---------------|
| männlich      | 24        | 52,2          |
| weiblich      | 22        | 47,8          |
| <b>gesamt</b> | <b>46</b> | <b>100</b>    |

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,1

Die Trisomien nehmen bei den Chromosomenaberrationen insgesamt einen Anteil von 76,1 % ein. Der im Vorjahr beobachtete sehr große Anteil der Trisomie 21 (2006: 64,2 %) liegt in diesem Jahr bei 56,5 % und ist weiterhin als hoch einzuschätzen.

Bei 29 von 46 Fällen (63,0 %) wurde eine Amniocentese durchgeführt. Aufgrund dieses Befundes wurde in 21 Fällen (45,6 %) ein induzierter Abort durchgeführt. Etwas mehr als die Hälfte (52,2 %) der Kinder mit auffälligem Chromosomenbefund wurde lebend geboren. Hervorzuheben ist, dass hier in acht Fällen (33,3 %) ein pathologischer Chromosomenbefund bereits durch die Amniocentese bekannt war und die Frauen/Familien sich für das Kind entschieden.

### Schwangerschaftsausgang:

| Schwangerschaftsausgang  | Anzahl    | Anteil (in %) |
|--------------------------|-----------|---------------|
| Lebendgeborene           | 24        | 52,2          |
| induzierte Aborte        | 21        | 45,6          |
| Spontanaborte ab 16. SSW | 1         | 2,2           |
| Totgeborene              | -         | -             |
| <b>gesamt</b>            | <b>46</b> | <b>100</b>    |

Das Durchschnittsalter der betroffenen Frauen lag bei 31,8 Jahren. Im Vergleich zu den Vorjahren ist hier eine Verschiebung zum jüngeren Alter zu beobachten (2006: 32,9 Jahre; 2005: 33,4 Jahre). Der Anteil der Frauen über 35 Jahren liegt konstant bei 47,9 %.

### Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe    | Anzahl    | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| 20 bis 24 Jahre | 10        | 21,7          |
| 25 bis 29 Jahre | 8         | 17,4          |
| 30 bis 34 Jahre | 6         | 13,0          |
| 35 bis 39 Jahre | 17        | 37,0          |
| ab 40 Jahre     | 5         | 10,9          |
| <b>gesamt</b>   | <b>46</b> | <b>100</b>    |

## 13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen

In diesem Kapitel werden Geborene mit genetisch bedingten Erkrankungen dargestellt, wobei Kinder mit Stoffwechseldefekten bzw. endokrinen Störungen, welche im Neugeborenencreening erkannt wurden, in Kapitel 18 gesondert betrachtet werden.

### Folgende Fehlbildungen bzw. Erkrankungen wurden dokumentiert:

- 2 x Achondroplasia
- 1 x Aplasia cutis congenita
- 6 x Arnold-Chiari-Syndrom (1 x mit Schizencephalie)
- 2 x Arthrogryposis multiplex congenita (davon 1 x Escobar-Syndrom)
- 1 x Morbus Hirschsprung mit Waardenburg-Shah-Syndrom (WS Typ IV)
- 1 x Holoprosencephalie-Syndrom
- 4 x Hypoplastisches Linksherzsyndrom
- 1 x Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger-Syndrom)
- 1 x Joubert-Syndrom
- 1 x Meckel-Gruber-Syndrom
- 3 x Osteogenesis imperfecta (1 x Typ II Vrolik)
- 1 x Polysyndactylie
- 1 x Thanatophore Dyslasie Typ I

### Geschlechtsverteilung:

| Geschlecht    | Anzahl    | Anteil (in %) |
|---------------|-----------|---------------|
| männlich      | 17        | 68,0          |
| weiblich      | 8         | 32,0          |
| <b>gesamt</b> | <b>25</b> | <b>100</b>    |

Geschlechtsverhältnis m : w = 2,1

Im Jahr 2007 wurden 25 Geborene mit einer genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankung bzw. Fehlbildung gemeldet. Somit liegt die Anzahl der Betroffenen wieder höher als im Vorjahr (2006: 20 Geborene). Sehr deutlich fällt in diesem Jahr die Andropatie mit 2,1 aus, nur im Jahr 2006 konnte diese nicht beobachtet werden.

Betroffene Kinder wurden zu 56 % lebend geboren und in 36 % wurde ein induzierter Abort durchgeführt. Dies

weicht vom Vorjahr in sofern ab, da 2006 fast 80 % der Kinder lebend zur Welt kamen. Ursache ist eine bessere pränatale Diagnostik bei Frauen, die diese Vorsorgeuntersuchung wählten. So konnten u. a. in drei Fällen das Arnold-Chiari-Syndrom, einmal die Arthrogryposis multiplex congenita, Osteogenesis imperfecta und die Thanatophore Dyslasie Typ I pränatal diagnostiziert werden.

### Schwangerschaftsausgang:

| Schwangerschaftsausgang  | Anzahl    | Anteil (in %) |
|--------------------------|-----------|---------------|
| Lebendgeborene           | 14        | 56,0          |
| induzierte Aborte        | 9         | 36,0          |
| Spontanaborte ab 16. SSW | 1         | 4,0           |
| Totgeborene              | 1         | 4,0           |
| <b>gesamt</b>            | <b>25</b> | <b>100</b>    |

### Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe    | Anzahl    | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| 20 bis 24 Jahre | 4         | 16,0          |
| 25 bis 29 Jahre | 15        | 60,0          |
| 30 bis 34 Jahre | 4         | 16,0          |
| 35 bis 39 Jahre | 1         | 4,0           |
| keine Angaben   | 1         | 4,0           |
| <b>gesamt</b>   | <b>25</b> | <b>100</b>    |

Die Altersverteilung ist ähnlich der der Vorjahre, das Durchschnittsalter der betroffenen Frauen beträgt 27,2 Jahre. Nur 4 % der Frauen waren über 35 Jahre alt. Insgesamt zeigt sich, dass im Vergleich zu den Chromosomenaberrationen häufiger jüngere Frauen betroffen sind.

## 13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

### Folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 3 x ADAM-Komplex (2 x obere und untere Extremität, 1 x obere Extremität)
- 1 x Goldenhar-Syndrom
- 2 x Pierre-Robin-Sequenz (1 x mit Arthrogryposis multiplex congenita)
- 1 x VATER-Assoziation

Bei sieben Feten wurden Sequenzen/Assoziationen/Komplexe diagnostiziert. Jungen sind etwas häufiger als Mädchen betroffen.

### Geschlechtsverteilung:

| Geschlecht    | Anzahl   | Anteil (in %) |
|---------------|----------|---------------|
| männlich      | 4        | 57,1          |
| weiblich      | 3        | 42,9          |
| <b>gesamt</b> | <b>7</b> | <b>100</b>    |

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,3

**Schwangerschaftsausgang:**

| Schwangerschaftsausgang  | Anzahl   | Anteil (in %) |
|--------------------------|----------|---------------|
| Lebendgeborene           | 5        | 71,4          |
| induzierte Aborte        | 2        | 28,6          |
| Spontanaborte ab 16. SSW | -        | -             |
| Totgeborene              | -        | -             |
| <b>gesamt</b>            | <b>7</b> | <b>100</b>    |

In über 70 % kamen die Kinder lebend zur Welt. In zwei Fällen wurde aufgrund eines pränatal diagnostizierten ADAM-Komplexes ein induzierter Abort durchgeführt. Bei dem Kind mit VATER-Assoziation wurde in der pränatalen Sonografie eine singuläre Nabelschnurarterie festgestellt. Die daraufhin durchgeführte Amniocentese ergab

einen unauffälligen Chromosomenbefund. Das Kind wurde mit multiplen Fehlbildungen lebend geboren.

**Alter der Schwangeren:**

| Altersgruppe    | Anzahl   | Anteil (in %) |
|-----------------|----------|---------------|
| 20 bis 24 Jahre | 1        | 14,3          |
| 25 bis 29 Jahre | 2        | 28,6          |
| 30 bis 34 Jahre | 3        | 42,9          |
| 35 bis 39 Jahre | 1        | 14,3          |
| <b>gesamt</b>   | <b>7</b> | <b>100</b>    |

Das Durchschnittsalter der Frauen liegt mit 29,6 Jahren in der Größenordnung der Vorjahre.

## 13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Im Jahr 2007 wurde, wie im Vorjahr, nur ein Kind mit **Alkohol-Embryopathie** gemeldet. Bei der Kindesmutter und dem Kindesvater war ein Alkoholabusus bekannt. Das hypotrophe Neugeborene kam vor der 37. SSW zur Welt und zeigte entsprechende Stigmata. Wie in den Vorjahren, wird die Alkohol-Embryopathie sehr selten gemeldet. Im europäischen Vergleich liegen unsere Prävalenzen deutlich im unteren Bereich. Ursache ist zum einen eine späte Identifizierung der betroffenen Kinder und keine entsprechende Nachmeldung. Weiterhin sollte die Sensibilität für dieses Krankheitsbild erhöht werden.

Eine **Phenylalanin-Embryopathie** trat bei zwei Geborenen auf. In beiden Fällen sind die Mütter aufgrund ihrer PKU-Erkrankung in entsprechender Spezialbehandlung. Es lag in beiden Fällen lag ein schlecht eingestellter Stoffwechsel vor. Der im Mutterleib erhöhte Phenylalaninspiegel stellt für den Embryo ein Teratogen dar. Hierbei besteht eine Korrelation zwischen der Höhe des Phenylalanin-Spiegels und der Schwere des Microcephalus und weiterer Fehlbildungen. Eine craniofaciale Dysmorphie und Herzfehler können auftreten.

Im Vorjahr wurde ein Fall einer **congenitalen Cytomegalieinfektion** gemeldet. Hierbei handelte es sich um eine Totgeburt in der 40. SSW. Die pathologische Untersuchung ergab u. a. einen Hydrocephalus occlusus, massive Verkalkungen und entzündliche Infiltrate im Kleinhirn sowie eine nekrotisierende Encephalitis. Von der Mutter wurden keine Vorsorgeuntersuchungen in Anspruch genommen.

Erneut traten auch im Jahr 2007 fünf Fälle von **Embryopathien/Fetopathien** als Folge eines **Gestationsdiabetes oder mütterlichen Diabetes mellitus** auf.

In allen Fällen kamen die Kinder lebend zur Welt. Zweimal konnte eine Fetopathia diabetica beobachtet werden. Hier wurde ein nicht eingestellter mütterlicher Diabetes mellitus gemeldet. In zwei weiteren Fällen wurde bei den Frauen ein Gestationsdiabetes diagnostiziert, der diätetisch geführt wurde. In einem Fall war erst der postnatale orale Glucosetoleranztest auffällig und retrospektiv wurde die Diagnose eines Gestationsdiabetes gestellt.

In zwei Fällen wurde eine Embryopathie/Fetopathie infolge von Antiepileptikaeinnahme gemeldet. Bekannt ist, dass ca. 50 % aller Neugeborenen von Müttern mit antikonvulsiver Therapie kleine Anomalien und Fehlbildungen aufweisen. Die Ursache ist die direkte teratogene Wirkung der Medikamente.

**Geschlechtsverteilung:**

| Geschlecht    | Anzahl    | Anteil (in %) |
|---------------|-----------|---------------|
| männlich      | 5         | 45,5          |
| weiblich      | 6         | 54,5          |
| <b>gesamt</b> | <b>11</b> | <b>100</b>    |

Eine **Antiepileptika-Embryopathie** trat infolge der Einnahme von **Carbamazepin** auf. Die Mutter hatte bereits in den Vorjahren drei Spontanaborte. Diese Embryofetopathie geht mit einer Hypoplasie der Fingerendglieder sowie facialer Dysmorphie einher. Weiterhin wurden Herzfehlbildungen, wie in diesem Fall ein VSD und ein ASD II, beobachtet.

**Schwangerschaftsausgang:**

| Schwangerschaftsausgang | Anzahl    | Anteil (in %) |
|-------------------------|-----------|---------------|
| Lebendgeborene          | 10        | 90,9          |
| Totgeborene             | 1         | 9,1           |
| <b>gesamt</b>           | <b>11</b> | <b>100</b>    |

Nach Einnahme von Valproat in der Schwangerschaft wurde ein **embryofetales Valproat-Syndrom** beobachtet. Neben facialer Dysmorphie und Gingivaauffälligkeiten bestanden eine präaxiale Polydactylie und eine Cataracta congenita. Die Häufigkeit des Auftretens von Fehlbildungen nach Valproateinnahme im ersten Trimenon der Schwangerschaft liegt bei ca. 75 %.

In beiden Fällen wurde keine zusätzliche Folsäureprophylaxe durchgeführt.

## 14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Im Jahr 2007 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Daten zu 47 medizinisch induzierten Aborten gemeldet. Sämtliche Feten wiesen angeborene Fehlbildungen bzw. Fetopathien auf.

In bewährter Form werden nachfolgend die medizinisch induzierten Aborte ausgewertet nach Vorliegen von:

- ZNS-Fehlbildungen
- Chromosomenaberrationen
- multiplen congenitalen Anomalien (MCA) bzw. sonstigen Diagnosen

Die Meldungen zu induzierten Aborten stammen überwiegend aus pathologischen Instituten und Praxen sowie aus humangenetischen Einrichtungen. Auch Kollegen, die einen Feinultraschall durchführen, haben uns Befunde übermittelt.

Wir möchten uns an dieser Stelle recht herzlich bei den einsendenden Kollegen für die Meldung der Befunde bedanken.

### 14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

Insgesamt wurden elf induzierte Aborte aufgrund des Vorliegens einer ZNS-Anomalie vorgenommen:

#### Folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- Anencephalus, Akranie
- Arnold-Chiari-Syndrom
- Spina bifida
- Encephalocele
- congenitaler Hydrocephalus
- Holoprosencephalie

#### Geschlechtsverteilung:

- 8 x männlich, 3 x weiblich  
(Geschlechtsverhältnis m : w = 2,7)

#### Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe    | Anzahl    | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| unter 20 Jahre  | 1         | 9,1           |
| 20 bis 24 Jahre | 2         | 18,2          |
| 25 bis 29 Jahre | 4         | 36,3          |
| 30 bis 34 Jahre | 2         | 18,2          |
| 35 bis 39 Jahre | 1         | 9,1           |
| ab 40 Jahre     | 1         | 9,1           |
| <b>gesamt</b>   | <b>11</b> | <b>100</b>    |

Das Durchschnittsalter der Schwangeren betrug 28,3 Jahre.

#### Mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 11 x pathologischer Ultraschall zwischen der 13. und 21. SSW
- 10 x wurde die pränatale Diagnose exakt bestätigt, 1 x war die Untersuchung bei starker Autolyse erschwert
- 2 x Amniocentese, davon 1 x pathologischer Befund

#### Gestationsalter zur Diagnosestellung:

| Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Diagnosestellung | Anzahl    | Anteil (in %) |
|--|-----------|---------------|
| 9. bis 16. SSW   | 1         | 9,1           |
| 17. bis 19. SSW  | 4         | 36,3          |
| 20. bis 21. SSW  | 5         | 45,5          |
| 22. bis 24. SSW  | -         | -             |
| nach der 24. SSW   | -         | -             |
| keine Angaben  | 1         | 9,1           |
| <b>gesamt</b>  | <b>11</b> | <b>100</b>    |

#### Gestationsalter zur Abortio:

| Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abortio | Anzahl    | Anteil (in %) |
|---|-----------|---------------|
| 12. bis 16. SSW                                     | 1         | 9,1           |
| 17. bis 19. SSW                                     | 1         | 9,1           |
| 20. bis 21. SSW                                     | 7         | 63,6          |
| 22. bis 24. SSW                                     | 2         | 18,2          |
| nach der 24. SSW                                    | -         | -             |
| <b>gesamt</b>                                       | <b>11</b> | <b>100</b>    |

## 14.2 Chromosomale Aberrationen

Von den gemeldeten 47 induzierten Aborten wurden 19 bei einer Chromosomenaberration des Feten durchgeführt. Am häufigsten lag ein Down-Syndrom vor.

### Folgende Aberrationen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- Down-Syndrom (12 x)
- Edwards-Syndrom (5 x)
- Patau-Syndrom (1 x)
- Turner-Syndrom (1 x)

### Geschlechtsverteilung:

- 8 x männlich, 11 x weiblich  
(Geschlechtsverhältnis: m : w = 0,73)

### Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe    | Anzahl    | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| unter 20 Jahre  | -         | -             |
| 20 bis 24 Jahre | 4         | 21,1          |
| 25 bis 29 Jahre | 3         | 15,8          |
| 30 bis 34 Jahre | 2         | 10,5          |
| 35 bis 39 Jahre | 7         | 36,8          |
| ab 40 Jahre     | 3         | 15,8          |
| <b>gesamt</b>   | <b>19</b> | <b>100</b>    |

Das mittlere Alter der Schwangeren betrug 32,8 Jahre.

### Gestationsalter zur Abruption:

| Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption | Anzahl    | Anteil (in %) |
|---|-----------|---------------|
| 10. bis 16. SSW                                       | -         | -             |
| 17. bis 19. SSW                                       | 7         | 36,8          |
| 20. bis 21. SSW                                       | 6         | 31,6          |
| 22. bis 24. SSW                                       | 6         | 31,6          |
| nach der 24. SSW                                      | -         | -             |
| keine Angaben   | -         | -             |
| <b>gesamt</b>   | <b>19</b> | <b>100</b>    |

### Mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 18 x Amniocentese vor der 22. SSW mit pathologischem Befund
- 1 x keine invasive Pränataldiagnostik, Diagnose eines Turner-Syndroms anhand des Abortmaterials
- 10 x pränatal pathologischer Ultraschall
- 10 x Softmarker nachweisbar

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

Bei 17 Feten lagen komplexe Fehlbildungen vor, so dass ein induzierter Abort vorgenommen wurde.

### Folgende Fehlbildungen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- Meckel-Gruber-Syndrom
- Osteogenesis imperfecta
- Roberts-Syndrom (Pseudothalidomid-Syndrom)
- Thanatophore Dysplasie
- Arthrogryposis congenita multiplex
- ADAM-Komplex
- Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten
- Hypoplastisches Linksherzsyndrom
- Omphalocele
- Hydrothorax + Lungenhypoplasie
- Hydrops fetalis
- multiple Anomalien o. n. A.
- Segmentationsdefekte der Lunge (+Anhydramnie)
- Canalis atrioventricularis communis + Darm- und Harntraktanomalien

### Geschlechtsverteilung:

- 10 männlich, 5 weiblich, 2 x unklar  
(Geschlechtsverhältnis m : w = 2,0)

### Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe    | Anzahl    | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| unter 20 Jahre  | -         | -             |
| 20 bis 24 Jahre | 3         | 17,6          |
| 25 bis 29 Jahre | 7         | 41,2          |
| 30 bis 34 Jahre | 6         | 35,3          |
| 35 bis 39 Jahre | -         | -             |
| ab 40 Jahre     | -         | -             |
| keine Angaben   | 1         | 5,9           |
| <b>gesamt</b>   | <b>17</b> | <b>100</b>    |

Das mittlere Alter der Schwangeren betrug 28,3 Jahre.

### Gestationsalter zur Abruptio:

| Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruptio | Anzahl | Anteil (in %) |
|--|--------|---------------|
| vor der 12. SSW                                      | -      | -             |
| 12. bis 16. SSW                                      | 3      | 17,6          |
| 17. bis 19. SSW                                      | 5      | 29,4          |
| 20. bis 21. SSW                                      | 5      | 29,4          |
| 22. bis 24. SSW                                      | 2      |               |
| nach der 24. SSW                                     | 2      |               |
| <b>gesamt</b>  |        |               |

### Mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 3 x Amniocentese zwischen der 17. und 19. SSW mit Normalbefund
- 1 x pathologischer AFP- und Beta-HCG-Wert
- 17 x pränatal pathologischer Ultraschall (davon 15 x zwischen der 13. bis 23. SSW)
- 10 x Nachweis von Softmarkern
  
- 15 x wurde die pränatale Verdachtsdiagnose bestätigt, 2 x keine Befundbestätigung einer pränatalen Diagnose

## 14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Insgesamt stehen für das Jahr 2007 Informationen zu 47 induzierten Aborten zur Verfügung. Alle Feten wiesen eine oder mehrere angeborene Fehlbildungen, Fetopathien bzw. eine Chromosomenaberration auf.

Bezogen auf alle Geborenen mit großen Fehlbildungen ist der Anteil der medizinisch induzierten Aborte mit 7,4 % gegenüber den Vorjahren weiter leicht rückläufig.

In elf Fällen wurde ein induzierter Abort aufgrund einer Fehlbildung des ZNS durchgeführt. Etwas häufiger mit 19 Fällen war die Feststellung einer Chromosomenaberration Anlass, einen Schwangerschaftsabbruch vorzunehmen. In 17 Fällen wiesen die untersuchten Feten sonstige Fehlbildungen bzw. Syndrome und multiple Anomalien auf.

Das Geschlechtsverhältnis zeigt eine Androtropie. Bei den 47 gemeldeten Feten wurden 26 männliche und 19 weibliche Feten ermittelt. In zwei Fällen ist uns das Geschlecht nicht bekannt. Eine deutliche Androtropie kann insbesondere bei den Feten mit ZNS-Anomalien bzw. MCA und sonstigen Fehlbildungen dokumentiert werden. Bei den Chromosomenaberrationen zeigte sich 2007 eine Gynäkotropie.

Betrachtet man den Zeitpunkt der Durchführung eines induzierten Abortes im Jahr 2007, so wird deutlich, dass 74,5 % bis zur 21. SSW vorgenommen werden. In zehn Fällen wurde die Abortio zwischen der 22. bis 24. SSW durchgeführt und in zwei Fällen in der 25. SSW. Spätere Zeitpunkte wurden nicht registriert. Bei den beiden letztgenannten Fällen handelte es sich zum einen um einen extrem hypotrophen Feten mit multiplen Anomalien einschließlich eines Vitium cordis. Im anderen Fall wurde in der 25. SSW ein Fetozid bei massivem Hydrops fetalis aufgrund einer mütterlichen Parvovirus-B19-Infektion durchgeführt.

Vergleicht man zusammenfassend die Daten mit dem Vorjahr, so wird deutlich, dass in 2006 mit 88,5 % etwas häufiger die Schwangerschaften bereits bis zur 21. SSW beendet wurden. Bis zur 23. SSW wurden 2007 95,8 % der induzierten Aborte durchgeführt (2006: 96,2 %).

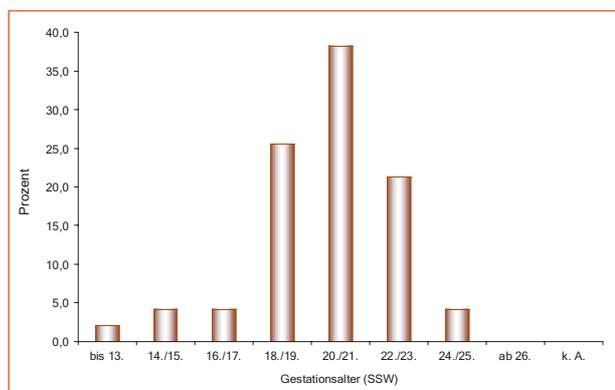


Abb. 46: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2007

Bezogen auf alle induzierten Aborte lässt sich ein mittleres mütterliches Alter von 30,1 Jahren errechnen. Bei den ZNS-Anomalien lag das mütterliche Alter im Mittel bei 28,3 Jahren (19 bis 42 Jahre) und bei den MCA bei 28,1 Jahren (21 bis 34 Jahre). Erwartungsgemäß lässt sich bei den Chromosomenaberrationen mit 32,8 Jahren ein höheres durchschnittliches Mutteralter dokumentieren (23 bis 42 Jahre).

Die Verteilung des mütterlichen Alters wird in der folgenden Abbildung dargestellt.

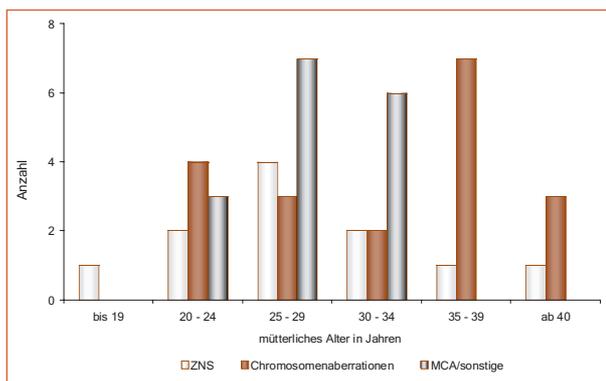


Abb. 47: Mutteralter bei induzierten Aborten 2007 (gruppiert)

Laut vorläufigen Erhebungen des Statistischen Bundesamtes wurden im Jahr 2007 in Sachsen-Anhalt 4.389 Schwangerschaftsabbrüche vorgenommen. Im Vergleich zum Jahr 2001 bedeutet dies einen Rückgang um ca. ein Fünftel.

Betrachtet man die Anzahl der an das Fehlbildungsmonitoring 2007 gemeldeten medizinisch induzierten Aborte, so ist der Anteil bezogen auf alle Abbrüche mit 1,1 % eher gering. Die meisten Schwangerschaftsabbrüche werden aufgrund der Beratungsregelung vorgenommen. Die gesamtdeutschen Daten 2007 weisen einen Anteil von 2,6 % medizinisch induzierter Aborte aus. Ursächlich kann hier eine Unterefassung medizinisch induzierter Aborte durch das Fehlbildungsmonitoring sein, da ggf. auch Abbrüche außerhalb des Bundeslandes vorgenommen werden und so eine Meldung unterbleibt.

## 15 Zusammenfassung

Der Jahresbericht 2007 des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen enthält populationsbezogene Daten, die in der bewährten Form bezogen auf das gesamte Bundesland bereits zum achten Mal in Folge vorgelegt werden können.

Im Bundesland Sachsen-Anhalt wurden laut Angaben des Statistischen Landesamtes Halle im Jahr 2007 **17.387 Lebendgeborene** verzeichnet. Dies bedeutet einen leichten Anstieg im Vergleich zum Vorjahr um 2,7 %. Die Zahl der **Totgeborenen** ist mit **83** ebenfalls gegenüber dem Vorjahr ansteigend (+ 45,6 %). Die Gesamtzahl der Lebend- und Totgeborenen betrug 2007 somit 17.470.

In Deutschland wurden 2007 insgesamt 684.864 Kinder lebend geboren. Im Vergleich zum Vorjahr lässt sich hier ein Anstieg der Geburtenrate um 1,8 % verzeichnen (2006: 672.724 Lebendgeborene).

Der Anteil der Kinder, die in Sachsen-Anhalt lebend geboren wurden, liegt bei 2,54 % bezogen auf Gesamtdeutschland.

Neben den Daten zu Lebend- und Totgeborenen wurden 2007 seitens des Fehlbildungsmonitoring Daten zu **47 medizinisch induzierten Aborten** sowie zu **52 Spontanaborten ab der 16. SSW** erhoben.

Für die Berechnung der Fehlbildungsprävalenzen wird im vorliegenden Bericht eine **Gesamtgeborenenanzahl** von **17.569** zugrunde gelegt (Kapitel 2).

Bei **593 Geborenen** lag mindestens eine **große Fehlbildung** vor. Dies entspricht einem **Anteil von 3,4 %** aller Geborenen. Gegenüber dem Vorjahr ergibt sich keine Veränderung. In Großstädten wurde eine Rate großer Fehlbildungen von 4,2 % ermittelt und in Landkreisen von 3,1 % (Kapitel 8).

Kinder mit **großen Fehlbildungen** wurden in 88,9 % der Fälle lebend geboren (2006: 89,7 %). Der Anteil der induzierten Aborte ist mit 7,4 % rückläufig gegenüber den Vorjahren (2006: 8,5 %). Demgegenüber stieg die Rate der Totgeborenen mit großen Fehlbildungen auf 2,2 % an (2006: 0,3 %) und erreicht den höchsten Wert seit dem Jahr 2000 (Kapitel 7 und 8).

Die **häufigsten Einzeldiagnosen**, die 2007 gemeldet wurden, waren der Vorhof- und Ventrikelseptumdefekt, gefolgt von der angeborenen Subluxation des Hüftgelenkes. Bedingt durch die Funktion des Fehlbildungsmonitoring als Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening wurden 2007 deutlich mehr Geborene mit einer angeborenen Hörstörung registriert, so dass diese Diagnose die vierthäufigste überhaupt im Jahr 2007 ist. Es folgen der Microcephalus, die präaxiale Polydactylie und der Klumpfuß (Kapitel 11).

Betrachtet man gesondert die Geborenen mit **Indikatorfehlbildungen**, so konnten im Jahr 2007 insgesamt 243 Geborene ermittelt werden. Dies entspricht einem Anteil von 1,4 % (2006: 1,6 %) (Kapitel 12).

Im Jahr **2007** wurden für folgende **Indikatorfehlbildungen höhere Prävalenzen** im Vergleich zur Basisprävalenz der Jahre 1997-2006 beobachtet: Rectum- und Analatresie/-stenose, Epispadie, präaxiale Polydactylie, Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten.

Eine **niedrigere Prävalenz** im Vergleich zur Basisprävalenz konnte für folgende Indikatorfehlbildungen ermittelt werden: Spina bifida, congenitaler Hydrocephalus, Fallot-Tetralogie, Transposition der großen Gefäße, Linksherzhypoplasiesyndrom, Gaumenspalte, Choanalatresie, nicht descendierter Hoden, Hypospadie, Potter-Sequenz, einseitige Nierenagenesie, Gastroschisis, Prune-belly-Syndrom.

Die Zahl der **medizinisch induzierten Aborte** ist mit 47 gegenüber dem Vorjahr rückläufig (2006: 52). Dies entspricht einem Anteil von 1,1 % aller im Jahr 2007 in Sachsen-Anhalt durchgeführten Schwangerschaftsabbrüche. Am häufigsten wurden medizinisch induzierte Aborte bei einer Chromosomenaberration des Feten durchgeführt.

95,8 % aller medizinisch induzierten Aborte wurden bis zur 23. SSW durchgeführt. Nur in zwei Fällen war eine Abruption nach der 23. SSW notwendig, hierbei wurde einmal ein Fetozid durchgeführt (Kapitel 14).

Das **mütterliche Alter** lag bei Geburt des Kindes im Mittel im Jahr 2006 in Deutschland bei 30,1 Jahren. In Sachsen-Anhalt konnte ein mittleres mütterliches Alter von 27,6 Jahren bezogen auf alle Lebendgeborenen ermittelt werden. Für 2007 liegen noch keine aktuellen Daten vor.

Das mittlere mütterliche Alter lag bei den 46 registrierten Fällen einer **Chromosomenaberration** bei 31,8 Jahren (2006: 32,9 Jahre). Nahezu jede zweite Mutter war älter als 35 Jahre (Kapitel 13).

Es wurden im Jahr 2007 insgesamt 25 Geborene mit einer **genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankung ermittelt. Sequenzen, Assoziationen und Komplexe** wurden bei sieben Geborenen diagnostiziert. Elf Geborene wiesen congenitale Anomalien bei **Embryopathie/Fetopathie** auf. Ursächlich konnten hier beispielsweise eine Antiepileptikaeinnahme der Mutter, Alkohol, Phenylalanin bei Phenylketonurie der Mutter sowie ein Diabetes mellitus der Mutter identifiziert werden (Kapitel 13).

Neu im vorliegenden Jahresbericht wurde eine Auswertung zu **angeborenen Hörstörungen** aufgenommen (Kapitel 18). 17 Kinder mit einer mittel- bis schwergradigen Schallempfindungsschwerhörigkeit wurden ermittelt. Bezogen auf die untersuchte Geborenenpopulation bedeutet dies eine Häufigkeit von 1 : 341 Lebendgeborene. Angeborene Hörstörungen gehören somit zu den häufigsten congenitalen Anomalien überhaupt.

Die Erstellung des vorliegenden Jahresberichtes 2007 wurde durch die kontinuierliche freiwillige Meldung angeborener Fehlbildungen aus den verschiedensten medizinischen Einrichtungen in Sachsen-Anhalt ermöglicht. Hierfür bedanken wir uns bei unseren "Einsendern" und hoffen auf eine weiterhin gute Zusammenarbeit!

## 16 Extremitätenfehlbildungen

### Einführung

Angeborene Extremitätenfehlbildungen stellen aufgrund ihrer Häufigkeit sowie des umfangreichen klinischen Spektrums, welches von Anomalien einzelner Extremitätenanteile bis hin zu komplexen Mehrfachfehlbildungen reicht, eine hohe diagnostische und therapeutische Herausforderung an die betreuenden Ärzte dar. Die Diagnostikstellung bei angeborenen Extremitätendefekten erfolgt häufig erst bei der Geburt. Durch verbesserte pränataldiagnostische Untersuchungsverfahren wird jedoch zunehmend häufiger eine interdisziplinäre Beratung und Therapieplanung für die Familien ermöglicht.

Die **Prävalenz** von Extremitätenfehlbildungen wird in der Literatur sehr unterschiedlich angegeben. Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt ermittelte für die Jahre 1997-2006 eine Basisprävalenz für Reduktionsfehlbildungen der oberen und unteren Extremitäten von 8,3 pro 10.000 Geborene. Für die präaxiale Polydactylie als Indikatorfehlbildung konnte eine Basisprävalenz im selben Zeitraum von 3,7 pro 10.000 Geborene ermittelt werden.

### Embryologie

Die Gliedmaße entwickelt sich aus einer **Gliedmaßenknospe**, die durch einen Proliferationsprozess aus dem Seitenplattenmesoderm hervorgeht und mit Ektoderm überzogen ist. Später werden dieser Anlage Somitenzellen, Neuralleistenzellen, Nerven und Gefäße hinzugefügt. Die Gliedmaßenknospen treten erstmalig mit etwa **4 1/2 Wochen** in Erscheinung. Während der Embryonalperiode ist die obere der unteren Gliedmaßenanlage in ihrer Entwicklung etwa um zwei Tage voraus. Im Allgemeinen entwickeln sich die Gliedmaßenabschnitte von proximal nach distal. Zu jedem Zeitpunkt dieser Entwicklung können Störungen auftreten.

### Ursachen

Bei der Mehrzahl der Gliedmaßenfehlbildungen ist die Ursache unbekannt. Genetische Faktoren spielen eine Rolle. Offenbar handelt es sich bei einem überwiegenden Teil der Extremitätenfehlbildungen um einen **multifaktoriellen Kausalitätskomplex**.

Bekannt ist, dass die Erstschädigung während der spezifischen sensiblen Entwicklungsphase, der teratogenetischen Terminationsperiode in der Embryogenese zwischen dem **22. und 46. Tag post conceptionem** erfolgt.

Eine Häufung von Extremitätenfehlbildungen wurde nach extremer Strahlenexposition (Wirkung der Atombombe) und nach chemisch-toxischen Einwirkungen beobachtet.

So war in den 60-iger Jahren die **Contergan®**-Katastrophe ein unfreiwilliges Beispiel für eine teratogene Schädigung während des Stadiums der Extremitätenausknospfung. Durch die Einnahme von Thalidomidpräparaten

Eine Auswertung des Registers zur bundesweiten Erfassung angeborener Gliedmaßenfehlbildungen Aachen ergab eine Prävalenz sowohl der Reduktionsfehlbildungen als auch der Poly- und Syndactylien von 14 pro 10.000 Lebendgeburten. Betrachtet man Europa, so liegt die Prävalenz der Reduktionsfehlbildungen bei 5,5 pro 10.000 Geborene, wobei Anomalien der oberen Extremität mit 1,9 pro 10.000 Geborene seltener als die der unteren Extremität mit 3,6 pro 10.000 Geborene zu beobachten sind.

Eine besondere Stellung bei den Extremitätenfehlbildungen nimmt aufgrund der Häufigkeit der Klumpfuß ein, welcher im Erfassungsgebiet des Fehlbildungsmonitoring in den Jahren 1997-2006 mit einer Prävalenz von 19,7 pro 10.000 Geborene beobachtet wurde.

Im Folgenden sollen die angeborenen Fehlbildungen der oberen und unteren Extremität betrachtet werden ohne auf Extremitätenfehlbildungen, die im Rahmen von Systemerkrankungen, wie z. B. einer Achondroplasie oder Osteogenesis imperfecta, auftreten, einzugehen.

Jede Gliedmaße besteht aus vier Abschnitten:

1. aus einem Gürtel, zu dem mehrere Skelettelemente gehören, wie Clavicula, Scapula oder Os coxae;
2. aus einem Abschnitt, der aus einem einzigen Knochen besteht, wie der Humerus oder der Femur;
3. aus einem Teil mit zwei parallelen Skelettelementen, wie Radius/Ulna oder Tibia/Fibula und
4. aus dem Endabschnitt, der eine Serie kurzer Knochen und anschließend langer Knochen enthält.

zwischen dem 25. und 44. Tag post conceptionem wurden ganz typische symmetrische hypo- und agenetische Fehlbildungen aller Grade beobachtet. Weltweit wurden ca. 7.000 Betroffene registriert.

Weiterhin wird eine Infektion der Mutter als ursächlich für das Entstehen von Fehlbildungen der Gliedmaßen angesehen. So kann es im Rahmen einer Varizellen-Embryo-Fetopathie zu Extremitätenfehlbildungen kommen. Auch Röteln, Masern, Mumps, Influenza, Toxoplasmose und Spirochäteninfektion können Extremitätenfehlbildungen verursachen.

Trotz umfangreicher Forschungen konnte beispielsweise bei der Entstehung des angeborenen Klumpfußes keine einheitliche Ursache nachgewiesen werden. Jedoch scheint der mütterliche Nikotinkonsum ein Risikofaktor zu sein.

Eine weitere Möglichkeit einer pränatalen Schädigung stellt die Disruption im Rahmen eines sogenannten ADAM-Komplexes dar, wo es zu zirkulären Abschnürungen einzelner Körperteile (bis zur Amputation), und hier insbesondere der Extremitäten, kommen kann.

## Klinische Aspekte

Für die Einteilung der Extremitätenfehlbildungen werden entsprechend der gängigen **Klassifikation nach Swanson** sieben Kategorien unterschieden:

- I. Fehlende Bildung von Teilen oder Formationsfehler,
- II. Fehlende Differenzierung von Teilen,
- III. Doppelbildungen,
- IV. Überentwicklungen/Gigantismus,
- V. Unterentwicklungen,
- VI. Syndrom der amniotischen Abschnürungen,
- VII. Generalisierte Skelettdeformitäten.

### I. Fehlende Bildung von Teilen:

Zu dieser Kategorie werden die **Reduktionsfehlbildungen** gezählt. Sie stellen wegen der extrem variablen Form der Defekte teilweise ein besonders schwieriges Problem der medizinisch-orthopädischen und allgemein-menschlichen Rehabilitation dar.

Die Arbeitsgruppe der International Society for Prosthetics and Orthopaedics (ISPO) hat eine rein deskriptive Nomenklatur der angeborenen Gliedmaßendefekte ausgearbeitet. Diese erlaubt eine Einteilung nach rein morphologischen Gesichtspunkten, denn der klinisch tätige Arzt wird zuerst mit der Erscheinungsform der Fehlbildung konfrontiert, ohne ätiologisch zu klassifizieren.

Die Gliedmaßendefekte unterteilt man in zwei Hauptgruppen, die **transversalen** und **longitudinalen Defekte**.

**Transversale Gliedmaßenfehlbildungen** - auch als **Pemmelie** bezeichnet - bestehen dann, wenn die Gliedmaße oder ein Teil der Gliedmaße, vergleichbar mit einem Amputationsstumpf, komplett fehlt. Die Benennung dieser Defekte wurde so festgelegt, dass sie nach der Höhe, in welcher die Gliedmaße „abgesetzt“ ist, benannt werden. So können entsprechend der teratologischen Reihe bei der oberen Extremität, vom partiellen Fehlen einer Phalanx bis zum kompletten Fehlen des Oberarms, alle Zwischenstufen zu finden sein. Die transversalen Fehlbildungen der oberen Extremität treten in einer Häufigkeit von ca. 8 % und der unteren Extremität von ca. 2 % im Vergleich aller Gliedmaßenfehlbildungen auf.

**Longitudinale Gliedmaßenfehlbildungen** bestehen, wenn die Gliedmaße nur unvollständig ausgebildet ist, d. h. dass beispielsweise ein oder mehrere Knochen der Gliedmaße zu kurz sind oder fehlen. Die Hand bzw. der Fuß können ebenfalls unvollständig ausgebildet sein, sind aber ansatzweise vorhanden. Der Formenreichtum in dieser Hauptgruppe ist groß. Diese longitudinalen Defekte werden nach den fehlenden Skelettelementen benannt. Weiterhin wird beschrieben, ob die betroffenen Skelettelemente völlig oder teilweise fehlen, wobei proximale und distale Elemente betroffen sind. Häufig lassen sich auch Kombinationen beobachten.

Betrachtet man alle Gliedmaßenfehlbildungen, so treten longitudinale Fehlbildungen des Radius in 2,4 %, der Fibula

Fehlbildungen der Gliedmaßen werden im Rahmen von Fehlbildungssyndromen gesehen, auf die hier jedoch nicht näher eingegangen werden soll (z. B. Cornelia de Lange-Syndrom, Smith-Lemli-Opitz-Syndrom, VATER-Assoziation).

in 1,6 %, der Tibia in 1,0 % und der Ulna in 0,5 % der Fälle auf. Die Fehlbildungen werden im europäischen Sprachraum auch als **Ektromelie** bezeichnet, was einer Sammelbezeichnung für Hypo- oder Aplasien von einzelnen oder mehreren Röhrenknochen mit einer konsekutiven Fehlstellung der Gliedmaße gleichkommt. Ein weiteres Beispiel für diesen Reduktionstyp ist auch der PFFD - Proximal Femoral Focal Deficiency - der angeborene Femurdefekt. Dieser kann in verschiedenen Ausprägungsgraden auftreten. Von der einseitigen Verkürzung bis zum fast völligen beidseitigen Fehlen und damit einer Luxation des Hüftgelenkes werden alle Übergänge beobachtet.

Die ausgeprägteste angeborene Defektbildung ist die **Amelie**. Hier fehlt die ganze Extremität beiderseits oder es liegt bei einseitigem Fehlen eine sogenannte Hemimelie vor. Eine weitere schwerwiegende longitudinale Fehlbildung ist die **Phokomelie**. Als Phokomelie bezeichnet man ein ausgedehntes Fehlen des Ober- und Unterarmes, so dass die Hand direkt am Schultergürtel ansetzt, Rudimente von Humerus, Radius und Ulna sind vorhanden.

Die angeborene radiale **Klumphand** ist eine Fehlstellung der Hand infolge einer Radiusaplasie bzw. -hypoplasie. Die Ulna ist verkürzt und verdickt, zusätzlich fehlen häufig der Daumen mit den Mittelhand- und Handwurzelknochen. Zu einer endemischen Häufung dieser Fehlbildungen kam es im Rahmen der Thalidomid-Katastrophe.

Der angeborene, idiopathische Klumpfuß (Pes equinovarus adductus cavus supinatus) besteht anatomisch aus einer komplexen Fehlstellung im subtalaren Gelenkkomplex mit Kontrakturen der Gelenkkapsel und Sehnenverkürzung. Er zählt mit einem Auftreten von 1-2 Betroffenen pro 1.000 Geborene zu den häufigsten Skelettfehlbildungen.

Die/der angeborene **Spalthand/Spaltfuß** ist Ausdruck eines Strahlendefektes, d. h. es besteht ein Fehlen von Fingern/Zehen und Mittelhand-/Mittelfußanteilen, wobei der keilförmige Defekt bis in die Hand-/Fußwurzel reichen kann.

### II. Fehlende Differenzierung von Teilen und III. Doppelbildungen:

Wesentlich häufiger sind die **Poly- und Syndactylien von Hand und Fuß**, wobei die kutane Polydactylie der Hand mit ca. 25 % den größten Anteil der Gliedmaßenfehlbildungen ausmacht. Die medizinische Versorgung der Polydactylie (Überschussbildung von Finger- oder Zehenanteilen) und die Syndactylie (partieller oder totaler Differenzierungsmangel von einzelnen Fingern oder Zehen bis zu einer Verbindung der ganzen Hand bzw. des ganzen Fußes) stellt sich vergleichsweise einfach dar. Diese Gliedmaßenfehlbildung wird nach Swanson in die Kategorie der Doppelbildungen oder Kategorie der fehlenden Differenzierung von Teilen eingeordnet.

#### IV. Überentwicklungen:

Bei der **Überentwicklung** oder dem Gigantismus besteht eine qualitative Überschussfehlbildung. Ein Skelettabschnitt hat zwar die richtige Form, ist aber zu groß angelegt. Der Klippel-Trenaunay-Symptomenkomplex geht u. a. mit Macrodactylie und Hyper- bzw. Hemihypertrophie von Skelettanteilen der Extremitäten einher.

#### V. Unterentwicklungen:

Bei der **Unterentwicklung** oder Hypoplasie einer Extremität handelt es sich um eine Minorentwicklung des entsprechenden Skelettabschnittes. Ein Beispiel für diese Fehlbildungskategorie ist die Hypoplasie im Bereich der Mittelhand und Handwurzel.

#### VI. Syndrom der amniotischen Abschnürungen:

Hinweis auf die Ätiologie wird in der Kategorie der **Amniotischen Abschnürungen (ADAM)** gegeben. Hierbei handelt es sich um Abschnürungen von Extremitätenanteilen bis hin zu Amputationen, die durch eine Fehlentwicklung des Amnion verursacht werden können. Äußerlich sind sie, wenn überhaupt, nur durch sogenannte Schnürfurchen von den transversalen Reduktionsfehlbildungen zu unterscheiden. Im Rahmen des ADAM-Komplexes können neben verschiedenen Spaltfehlbildungen auch Extremitätenfehlbildungen durch intrauterin entstandene Schnürfurchen, Abschnürungen und Verwachsungen beobachtet werden.

## Therapie

Die Behandlung angeborener Extremitätenfehlbildungen erfordert zur Erzielung von funktionell und psychosozial befriedigenden Langzeitergebnissen die interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen Kinderärzten, Chirurgen, Orthopäden und den Eltern. Trotz der ständig verbesserten subtilen Operationsmöglichkeiten können bei weitem nicht alle congenitalen Anomalien operativ behandelt werden. Ziel ist es, neben der bestmöglichen Rehabilitation von Aussehen und Funktion der betreffenden Extremität, sekundäre und funktionelle Störungen am Achsen skelett zu vermeiden. Ein Spezialist sollte frühestmöglich in die Behandlung einbezogen werden. Somit wird nicht nur die Gefahr eines zu späten Eingriffes verhindert,

sondern es wird auch wesentlich zur Beruhigung der oft stark sensibilisierten Eltern beigetragen.

Auch wenn eine Normalisierung der Verhältnisse nicht immer möglich ist, steht doch eine große Anzahl von Eingriffen zur Verbesserung der Funktion und Ästhetik zur Verfügung. Eine weitere wichtige Therapieoption ist neben der schrittweisen Rekonstruktion die Hilfsmittelversorgung. So kommen modernste Prothesen zum Einsatz. Die prothetische Versorgung mit einer gewissen Greiffunktion und einer Steuerung auf myoelektronischem Wege hat sich besonders bei Fehlbildungen der Hand durchgesetzt.

*Literatur bei den Verfassern*

## 17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2007

Die Fehlbildungserfassung und -auswertung ermöglicht die Realisierung wissenschaftlicher Begleitprojekte. An dieser Stelle möchten wir unseren Einsendern sowie allen Interessierten einige Informationen über Tätigkeitsschwerpunkte des Fehlbildungsmonitoring im Jahr 2007 geben.

Neben der kontinuierlichen Fehlbildungserfassung wurde im Rahmen der Kooperation mit dem Zentrum für Neugeborenenhörscreeing das Tracking für das Neugeborenenhörscreeing in Sachsen-Anhalt weiter verfolgt und aus-

geweitet. Die 2007 erhobenen Ergebnisse des Hörscreeing werden in diesem Jahr wiederum gesondert in unserem Jahresbericht dargestellt (Kapitel 18).

Für aktuelle Informationen des Fehlbildungsmonitoring verweisen wir auf unsere neue Website

[www.angeborene-fehlbildungen.com](http://www.angeborene-fehlbildungen.com).

Informationen zum Neugeborenenhörscreeing finden Sie unter

[www.stoffwechszentrum-magdeburg.de](http://www.stoffwechszentrum-magdeburg.de).

### Diplomarbeiten und Promotionen

„Aspekte der Fehlbildungsprävention am Beispiel der Gastroschisis“ lautet das Thema der am 18.12.2007 erfolgreich verteidigten Diplomarbeit von Frau Dipl.-Gesundheitswirtin (FH) Sonja Großberndt.

Hier wurden Daten einer retrospektiven Fall-Kontroll-Studie ausgewertet, in deren Ergebnis folgende Risikofaktoren für die Entstehung einer Gastroschisis identifiziert werden konnten: junges mütterliches Alter, Nikotinkonsum vor und in der Schwangerschaft sowie eine unausgewogene Ernährung bzw. eine Diät der Mutter unmittelbar vor der Schwangerschaft.

Eine Promotion mit dem Thema „Häufigkeit angeborener Fehlbildungen mit chirurgischer Therapieoption bei Neugeborenen: Eine retrospektive Studie über den Beobachtungszeitraum 1987 bis 2002 des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“ wurde 2008 zur Begutachtung eingereicht (Frau Daniela Grenz).

Frau Simone Dröscher, welche Ihre Promotion mit dem Titel „Untersuchung zu Neuralrohrdefekten - Analyse der Daten des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“ ebenfalls 2008 einreichte, konnte die Arbeit inzwischen am 26.06.2008 erfolgreich verteidigen.

Folgende Promotionsthemen werden u. a. aktuell bearbeitet (Arbeitstitel):

- Untersuchungen zur Prävalenz und zu Risikofaktoren von orofacialen Spaltbildungen in Sachsen-Anhalt
- Angeborene Nierenfehlbildungen - prä- und postnatale Befunde
- Angeborene Fehlbildungen bei ICSI-Kindern
- Gastroschisis - eine Fehlbildung mit steigender Prävalenz?
- Korrelation pränataler Ultraschallbefunde mit den postnatalen Befunden
- Angeborene Zwerchfellhernie: Epidemiologie und Outcome

### Publikationen

Aktuelle epidemiologische Aspekte zu Neuralrohrdefekten wurden in dem folgenden Artikel dargestellt:

- Pöttsch, S; Hoyer-Schuschke, J; Köhn, A: Gibt es Prävalenzänderungen bei den Neuralrohrdefekten? - 10 Jahre Empfehlung zur perikonzeptionellen Folsäureprophylaxe. In: MedReview. Blackwell, Bd. 8.2007, 6, S. 6-7

Weitere Publikationen unter Mitautorenschaft des Fehlbildungsmonitoring liegen zu verschiedenen Themen vor:

- Rasinski, C; Vorwerk, W; Pöttsch, S; Bartel-Friedrich, S; Neumann, K: Newborn hearing screening in Saxony-Anhalt - current state. In: Archives of perinatal medicine. Bd. 13. 2007, 2, S. 48-49
- Seliger, G; Kantelhardt, E; Wal, C; Keller, U; Eder, K; Pöttsch, S; Röpke, F; Scheler, C: L-carnitine level in neonates - a large, retrospective analysis. In: Archives of perinatal medicine. Bd. 13. 2007, 2, S. 17-20
- von Rohden, L ; Wien, F; Pöttsch, S: Myosonographie neuromuskulärer Erkrankungen unter besonderer Berücksichtigung des Kindes- und Jugendalters. In: Klinische Neurophysiologie. Bd. 38. 2007, 2, S. 141-150

- von Rohden, L; Pöttsch, S; Mohnike, K: Mikrosonographie der Schilddrüse im Kindesalter. Marseille-Verlag München: ISBN 978-3-88616-128-7
- Pöttsch, S: Diagnoseeröffnung bei Eltern, deren Kind chronisch krank bzw. behindert ist - einige Gedanken aus kinderärztlicher Sicht. In: Gemeinsam leben. Juventa-Verl., Bd. 15. 2007, 4, S. 211-214.

Im Rahmen der internationalen Kooperation mit dem ICBDSDR wurde eine Auswertung, welche Daten aus dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt enthält, zur Thematik „Gastroschisis und assoziierte Fehlbildungen“ publiziert:

- Mastroiacovo, P; Lisi, A; Castilla, E; Martínez-Frías, M; Bermejo, E; Marengo, L; Kucik, J; Siffel, C; Halliday, J; Gatt, M; Annerèn, G; Bianchi, F; Canessa, M; Danderfer, R; Walle, H; Harris, J; Li, Z; Lowry, B; McDonell, R; Merlob, P; Metneki, J; Mutchinick, O; Robert-Gnansia, E; Scarano, G; Sipek, A; Pöttsch, S; Szabova, E; Yevtushok, L: Gastroschisis and associated defects - an international study. In: American journal of medical genetics. Bd. 143. 2007, 7, S. 660-671

## Vorträge/Weiterbildungen

Im Jahr 2007 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring Vorträge zu folgenden Themen gehalten:

- 20.01.07: Hörscreeningtracking - erste Ergebnisse (Screeningweiterbildung, Magdeburg)
- 21.02.07: Neugeborenenhörscreening (HNO-Ärzte-Fortbildung, Magdeburg)
- 01.03.07: Störungen der Pubertätsentwicklung (Schwesternfortbildung, Berlin)
- 07.03.07: Neugeborenenhörscreening (HNO-Ärzte-Fortbildung, Halle)
- 30.03.07: Neugeborenenhörscreening in Sachsen-Anhalt (Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin, Halle)
- 05.05.07: Gastroschisis - eine Fehlbildung mit steigender Prävalenz? (ANPISA-Tagung, Bad Suderode)
- 07.06.07: Gastroschisis - eine Fehlbildung mit steigender Prävalenz? (Schwesternfortbildung, Magdeburg)
- 23.06.07: Neugeborenenhörscreening in Sachsen-Anhalt (DGNS-Jahrestagung, Dresden)
- 02.07.07: Klinische Syndromdiagnostik (Studentenvorlesung, Magdeburg)
- 12.10.07: Angeborene Fehlbildungen (Studentenvorlesung, Magdeburg)

Am Samstag, dem 27.10.2007 fand das 3. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring im Hörsaal der Kinderklinik statt. Vor ca. 60 Teilnehmern aus den verschiedensten Gesundheitseinrichtungen Sachsens-Anhalts wurden zum einen der Jahresbericht 2006 vorgestellt als auch in mehreren Vorträgen aktuelle Aspekte zu angeborenen Fehlbildungen präsentiert.

## Poster

Im Rahmen von Kongressen wurden folgende Poster von Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring präsentiert:

- 30./31.03.07: „Ultraschallscreening bei Neugeborenen: Pro und Contra“ und „Orofaziale Spaltbildungen - Aktuelle epidemiologische Aspekte“ (Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin, Halle)

Ergebnisse der Auswertungen zu Neuralrohrdefekten wurden von Frau Simone Dröscher (Magdeburg) vor dem Hintergrund der existierenden Empfehlungen hinsichtlich einer perikonzeptionellen Folsäureprophylaxe dargelegt. Hier konnte gezeigt werden, dass in den letzten zehn Jahren keine Änderung der Basisprävalenz der Neuralrohrdefekte in Sachsen-Anhalt zu beobachten ist.

In den Jahren 2002-2004 wurde im Bundesland Mecklenburg-Vorpommern, initiiert durch die dortige Arbeitsgemeinschaft der Neonatologen, eine systematische Fehlbildungserfassung praktiziert. Frau Dr. Iris Illing (Güstrow) erläuterte sehr anschaulich die erhobenen Daten.

Ein weiterer Themenschwerpunkt war der "Gastroschisis" gewidmet. Hier konnten Ergebnisse der Fall-Kontroll-Studie zu Risikofaktoren von Frau Melanie Schulze und Frau Sonja Großberndt dargelegt werden.

Herzfehler zählen zu den häufigsten angeborenen Fehlbildungen bei Neugeborenen. Ergebnisse des ersten Erfassungsjahres der bundesweit durchgeführten PAN-Studie wurden von Frau Dr. Schwedler vom Kompetenznetz Angeborene Herzfehler (Berlin) präsentiert.

Erfahrungen aus einer Geburtsklinik unter dem Aspekt kritischer angeborener Herzfehler legte Frau Dr. Hoyer-Schuschke (Magdeburg) dar.

Das jährliche Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring bietet die Möglichkeit, sich mit den in den Geburtseinrichtungen und sonstigen pränataldiagnostischen Einrichtungen tätigen Kollegen auszutauschen und insbesondere ein Feedback zu den Auswertungen der Fehlbildungsmeldungen zu geben.

- 04./05.05.07 und 13.09.07: „10 Jahre Empfehlung zur perikonzeptionellen Folsäureprophylaxe - Gibt es Prävalenzänderungen bei den Neuralrohrdefekten?“ (1. Jahrestagung der Mitteldeutschen Gesellschaft für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Dresden sowie Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin, Nürnberg)

## Weitere Aktivitäten und Kooperationen

Verschiedene Projekte werden im Rahmen der internationalen Zusammenarbeit mit unseren Partnern **EUROCAT** und **ICBDSR** realisiert. An den folgenden Studien (z. T. noch in Bearbeitung) hat sich das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Jahr 2007 beteiligt:

- Epidemiology of Cornelia de Lange syndrome in Europe
- Lamotrigine and orofacial clefts
- EUROCAT study on maternal diabetes
- EUROCAT study on eye malformations
- Prenatal diagnosis and outcome of pregnancy of specified sex-chromosome abnormalities in Europe
- Late terminations of pregnancy after prenatal diagnosis of fetal abnormality (TOPFA) in Europe
- Oro-facial Clefts. World-wide Recent Total Prevalence Data. A study based on the IPDTC Database supported by WHO
- ICBDSR study on Very Rare Defects (amelia, acardius amorphus, bladder and cloaca exstrophy, cyclopia, conjoined twins)

Im Jahr 2006 wurde in Deutschland die sogenannte PAN-Studie im Rahmen des Kompetenznetzes Angeborene Herzfehler initiiert (**P**rävalenz **A**angeborener Herzfehler bei **N**eugeborenen in Deutschland) und auch im Jahr 2007 fortgeführt.

Seitens des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt werden sämtliche aus den Geburtskliniken und kinderkardiologischen Praxen gemeldeten Daten zu Lebendgeborenen mit angeborenen Herzfehlern an das Kompetenznetz als anonyme Meldungen übermittelt.

Auch im Jahr 2007 gab es verschiedene Aktivitäten in Zusammenhang mit dem Thema "Folsäureprophylaxe".

Das Fehlbildungsmonitoring war während der Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin in Halle mit einem Informationsstand vertreten.

Als Mitglied im **Arbeitskreis "Folsäure und Gesundheit"** nahm das Fehlbildungsmonitoring an der Sitzung im Dezember 2007 teil.

Auch im Jahr 2007 fand ein Treffen der regional tätigen **Arbeitsgruppe „Folsäure für dich - mein Kind“** in Magdeburg statt. Falls Sie Interesse haben, unsere regional agierende Arbeitsgruppe z. B. als Kinderarzt oder Gynäkologe aktiv zu unterstützen, so würden wir uns über eine Kontaktaufnahme Ihrerseits sehr freuen.

Sämtliche aktuellen Informationen zum Thema angeborene Fehlbildungen bzw. Publikationen und Studien finden Sie auf der Website

**[www.angeborene-fehlbildungen.com](http://www.angeborene-fehlbildungen.com)**.

Bitte kontaktieren Sie uns, wenn Sie Informationsmaterial, z. B. zu Folsäure bzw. zur Fehlbildungsprävention, benötigen.

Falls Sie Fragen oder kritische Anmerkungen haben bzw. eine Kooperation mit uns wünschen, so stehen wir Ihnen ebenfalls gerne jederzeit zur Verfügung.



## 18 Neugeborenenhörscreening 2007

### Einleitung

Nach der Geburt eines Kindes werden verschiedene Untersuchungen zur Früherkennung von Krankheiten durchgeführt. Neben dem neonatalen Stoffwechselscreening gehört ab dem 01.01.2009 ein generelles Neugeborenenhörscreening zu den empfohlenen Früherkennungsuntersuchungen. In Sachsen-Anhalt wird Dank des Engagements vieler Kinderärzte in den Geburtskliniken sowie der HNO-Ärzte bzw. Pädaudiologen bereits langjährig ein Hörscreening nach der Geburt als freiwillige Leistung angeboten. Somit ist Sachsen-Anhalt gut gerüstet, um ab Januar 2009 die Forderungen der Kinderrichtlinie zu erfüllen.

Zum Neugeborenenhörscreening liegen aus verschiedenen Pilotprojekten Ergebnisse zur Effizienz vor. Ziel des Neugeborenenhörscreening ist es, alle Kinder mit permanenten angeborenen Hörstörungen bis zum 3. Lebensmonat zu diagnostizieren und möglichst bis zum 6. Lebensmonat eine Therapie einzuleiten. Untersuchungen haben gezeigt, dass ein Neugeborenenhörscreening ohne angeschlossenes Tracking nicht signifikant zur Vorverlegung des Diagnosezeitpunktes und des Therapie-

beginnes beiträgt. Nach Reuter et al. (2007) liegt der Erkennungszeitpunkt einer angeborenen Hörstörung innerhalb der ersten drei Lebensmonate, wenn die Neugeborenen ein Hörscreening nach der Geburt erhalten und auffällige Kinder am Tracking teilgenommen haben. Andererseits lag der Diagnosezeitpunkt in einer Gruppe hörgescreenter Neugeborener ohne Tracking im Mittel im 12. Lebensmonat.

Ab August 2006 wurde seitens des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Rahmen eines Pilotprojektes, beginnend in den Magdeburger Geburtskliniken, ein Tracking für das Neugeborenenhörscreening etabliert. Dies war durch die Einführung der sogenannten Screening-ID und die Kooperation mit dem Neugeborenencreeningzentrum möglich. Ab Januar 2007 konnten weitere Geburtskliniken sowie HNO-ärztliche Kollegen in die Erfassung der Hörscreeningergebnisse bzw. in den Trackingprozess mit einbezogen werden.

Nachfolgend sollen ausgewählte Ergebnisse des Neugeborenenhörscreening einschließlich des Tracking für das Jahr 2007 dargestellt werden.

### Beteiligte Einrichtungen

Im Zeitraum vom 01.01.2007 bis 31.12.2007 beteiligten sich neun Kliniken in Sachsen-Anhalt an der Erfassung der Hörscreeningergebnisse und am Tracking:

- Klinik St. Marienstift Magdeburg (01.01.07 - 31.12.07)
- Klinikum Magdeburg gGmbH (01.01.07 - 31.12.07)
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik und Universitätskinderklinik (01.01.07 - 31.12.07)
- Universitätsklinikum Halle, Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin und Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Reproduktionsmedizin (01.01.07 - 31.12.07)
- AMEOS-Klinikum St. Salvator Halberstadt (01.03.07 - 31.12.07)
- Klinikum Bernburg GmbH (01.03.07 - 31.12.07)
- Sana Ohre-Klinikum Haldensleben GmbH (01.05.07 - 31.12.07)
- MEDIGREIF Krankenhaus Burg GmbH (01.05.07 - 31.12.07)
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale) (01.07.07 - 31.12.07)

Alle Kinder, die in den genannten Einrichtungen geboren wurden, erhielten postnatal eine Screening-ID zugeordnet. Diese Screening-ID, welche sowohl für das Stoffwechsel- als auch für das Hörscreening genutzt wird, dient dazu, Befunde einem Kind eindeutig zuzuordnen.

Die Hörscreeningbefunde werden aus den Geburtseinrichtungen an das Fehlbildungsmonitoring übermittelt und dort in einer Datenbank erfasst.

Bei Kindern mit auffälligen Befunden bzw. bei einem nicht durchgeführten Hörtest nach der Geburt bietet die Datenbank die Möglichkeit einer Erinnerungsfunktion. So können Elternbriefe verschickt werden, um auf die Bedeutung des Hörscreening hinzuweisen und Eltern zu motivieren, bei ihrem Kind einen (Kontroll-)Hörtest durchführen zu lassen.

## Ergebnisse

Im Zeitraum vom 01.01.2007 bis 31.12.2007 wurden in Sachsen-Anhalt insgesamt 17.224 Kinder geboren, welche ein Stoffwechselscreening in Sachsen-Anhalt erhielten. In den genannten neun Geburtseinrichtungen kamen davon 6.050 Kinder zur Welt. Von 5.987 Kindern liegen Informationen zum Neugeborenenhörscreening vor.

96,9 % der Kinder (N=5.803) erhielten nach der Geburt einen Hörtest. Bei 3,1 % der Kinder (N=184) wurde kein Hörscreening durchgeführt. Gründe für die Nichtdurchführung waren:

- vorzeitige Entlassung aus der Geburtsklinik (N=61)
- ambulante Entbindung (N=44)
- defektes Hörscreeninggerät (N=18)
- Verlegung des Kindes in eine andere Klinik (N=15)
- Ablehnung durch die Eltern (N=6)
- Kind vor Durchführung des Hörtestes verstorben (N=5)
- schwere Allgemeinerkrankung, welche einen Hörtest nicht zuließ (N=3)
- Hausgeburt (N=1)

In 13,2 % der Fälle (N=31) wurde uns der Grund für die Nichtdurchführung des Hörtestes nicht mitgeteilt.

### Zeitpunkt der Durchführung des Hörscreening

Betrachtet man den Zeitpunkt des Erstscreening, so wird deutlich, dass nicht alle Kinder direkt unmittelbar postnatal untersucht werden. 86,3 % (N=5.010) der Kinder erhielten das Hörscreening innerhalb der ersten Lebenswoche, weitere 12 % (N=696) bis zum 90. Lebenstag. 1,7 % der Kinder (N=97) erhielten erst nach dem 3. Lebensmonat einen Hörtest, d. h. zu einem Zeitpunkt, wo die Diagnostik einer Hörstörung im Allgemeinen bereits erfolgt sein sollte (Abb. 48).

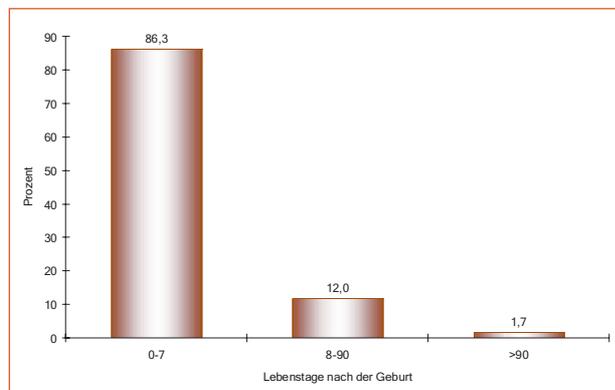


Abb. 48: Zeitpunkt der Durchführung des Hörscreening (N=5.803)

### Ergebnis des Erstscreening

Von den 5.803 Kindern, welche nach der Geburt einen Hörtest erhielten, wiesen 94,2 % (N=5.466) einen beidseitig unauffälligen Befund auf. 5,8 % der Kinder (N=337) zeigten einen ein- oder beidseits auffälligen Befund.

### Ergebnisse der Nachverfolgung auffälliger Kinder

Betrachtet man die Gruppe der Kinder, die im Erstscreening einen ein- oder beidseitig auffälligen Hörtest aufwiesen (N=337), so wurde in 64,7 % der Fälle ein unauffälliger Befund in der Kontrolluntersuchung erhoben (N=218). In zwei Fällen wurde eine Kontrolluntersuchung durch die Eltern abgelehnt; ein Kind verstarb, bevor eine Kontrolluntersuchung möglich war.

In 49 Fällen (14,5 %) konnte trotz mehrfacher Erinnerungsschreiben an die Eltern keine Rückinformation über eine eventuell durchgeführte Kontrolluntersuchung erlangt werden. Die Gruppe dieser Kinder gilt als „Lost-to-Follow-up“. 67 (19,9 %) der beim Erstscreening auffälligen Kinder zeigte auch in der Kontrolluntersuchung weiterhin einen auffälligen Befund.

Bei zwei der 67 im Rescreening auffälligen Kinder lehnten die Eltern eine weiterführende Diagnostik ab. In neun Fällen wurde uns zur Kenntnis gebracht, dass eine HNO-ärztliche Betreuung stattfindet, das Ergebnis der Untersuchungen liegt uns jedoch nicht vor. In sechs Fällen konnten keinerlei Informationen zum Status einer eventuell durchgeführten Diagnostik erlangt werden, da die Familien nicht auf unsere Erinnerungsschreiben reagierten. Bei 50 der 67 im Rescreening auffälligen Kinder konnte ein Follow-up-Status ermittelt werden.

Betrachtet man die 50 Kinder mit dem abgeschlossenen Follow-up, so war in sieben Fällen durch die Kontrolluntersuchung mittels BERA eine Normakusis nachweisbar.

In 20 Fällen lag eine ein- oder beidseitige Schalleitungsschwerhörigkeit vor. Drei Kinder von diesen wurden im ersten Lebensjahr operativ mittels Paukendrainage versorgt und wiesen dann postoperativ eine Normakusis auf. Bei sechs weiteren Kindern wurde uns mitgeteilt, dass eine Paukendrainage geplant sei. In zwei Fällen wurde eine Schalleitungsschwerhörigkeit in Zusammenhang mit angeborenen Fehlbildungen ermittelt (ein Kind mit beidseitiger Lippen-Kiefer-Gaumenspalte sowie ein Kind mit einer einseitigen Gehörgangsatresie).

Von sechs Kindern wissen wir, dass eine Hörstörung diagnostiziert wurde, es wurde uns allerdings nicht mitgeteilt, ob es sich um eine Schalleitungs- oder Schallempfindungsschwerhörigkeit handelt bzw. welche Therapie eingeleitet wurde. Die Kinder befinden sich in HNO-ärztlicher Kontrolle.

Betrachtet man die 17 Kinder mit einer ein- oder beidseitigen Schallempfindungsschwerhörigkeit, so erfuhren wir in acht Fällen, dass eine Hörgeräteversorgung eingeleitet wurde. In den übrigen neun Fällen ist uns die therapeutische Konsequenz im Detail nicht mitgeteilt worden.

### Diagnose einer Hörstörung

Zusammenfassend kann festgestellt werden, dass ausgehend von den 5.803 Kindern, die nach der Geburt einen Hörtest erhielten, 17 Kinder eine gering- bis schwergradige Schallempfindungsschwerhörigkeit aufwiesen. Somit ist ein Kind von 341 Geborenen betroffen.

Bei 20 Kindern lag bereits im frühen Säuglingsalter eine Schalleitungsschwerhörigkeit vor. Ursächlich war in den meisten Fällen ein Seromucotympanon bzw. rezidivierende Paukenergüsse. Ein Kind von 290 war in unserem betrachteten Kollektiv von einer Schalleitungsschwerhörigkeit betroffen.

### Trackingmethoden und -aufwand

Im Falle eines nicht vorliegenden Hörscreeningbefundes bzw. einer ausstehenden Kontrolluntersuchung wurden entweder Elternbriefe zur Erinnerung versandt oder aber auch Telefonate geführt. Weiterhin wurden ausstehende Befunde, überwiegend per Fax, aus den Geburtseinrichtungen angefordert. Bei Adresswechsel wurden entspre-

chende Recherchen betrieben, um mit den Eltern doch noch postalisch Kontakt aufnehmen zu können.

Im Jahr 2007 wurden insgesamt 1.128 Briefe (ein bis fünf pro Familie) an 565 Familien versandt sowie 61 Telefonate geführt.

Betrachtet man hierbei beispielhaft den Trackingaufwand, der betrieben werden musste, um Informationen zum Hörcreening von den Kindern zu erhalten, die entweder ambulant entbunden wurden (N=44) bzw. vor Durchfüh-

rung der Untersuchung früh aus der Geburtsklinik entlassen wurden (N=61), so zeigte sich, dass hier insgesamt 265 Briefe an diese Familien verschickt und 24 Telefonate geführt wurden. Das bedeutet, dass für diese relativ kleine Gruppe der nicht in der Geburtsklinik untersuchten Kinder ca. ein Viertel aller versandten Trackingbriefe notwendig war. Hier zeigt sich sicherlich noch Potenzial, um durch eine entsprechende Elterninformation die Kontaktaufnahme zu verbessern bzw. über die ambulant tätigen HNO-Ärzte eine bessere Erfassung der Hörscreening-ergebnisse zu erlangen.

## Zusammenfassung

Im Juni 2008 wurde vom Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) der Krankenkassen beschlossen, in Deutschland ein generelles Neugeborenenhörscreening einzuführen. Nach der Prüfung durch das Bundesministerium für Gesundheit wird dieser Beschluss ab Januar 2009 in Kraft treten.

Jedes Neugeborene hat dann prinzipiell das Recht, ein Neugeborenenhörscreening nach der Geburt als Früherkennungsuntersuchung in Anspruch zu nehmen. Die Eltern als Sorgeberechtigte müssen über den Sinn und Zweck der Untersuchung aufgeklärt werden. Sie können ihre Einwilligung zur Untersuchung verweigern. Dies muss von den Eltern schriftlich dokumentiert werden. Die Teilnahme am Neugeborenenhörscreening und dessen Durchführung wird im weiteren Verlauf, in Zusammenhang mit den Kinderfrüherkennungsuntersuchungen U2 bis U5, vom weiter behandelnden Kinderarzt überprüft und dokumentiert.

Im Rahmen der Kinderrichtlinie zum Neugeborenenhörscreening werden qualitätssichernde Maßnahmen gefordert. Diese betreffen die Kontrolle der Vollständigkeit der Untersuchungen in den Geburtskliniken sowie in den Einrichtungen, die eine Konfirmationsdiagnostik vornehmen. Es wird eingeräumt, dass im Rahmen der Dokumentation der Neugeborenenhörscreening-Ergebnisse länderspezifische Regelungen möglich sind.

Für Sachsen-Anhalt wurde hierzu beim Fehlbildungsmonitoring eine Trackingstelle eingerichtet, welche die Ergebnisse des Neugeborenenhörscreening dokumentiert und die Nachverfolgung nicht untersuchter bzw. auffälliger Kinder ermöglicht.

Betrachtet man die Ergebnisse des Hörscreening-Tracking 2007, so zeigt sich, dass mit einer Rate von 96,9 % untersuchten Kindern die Forderungen der ab Januar 2009 in Kraft tretenden Kinderrichtlinie bereits erfüllt werden. Laut Kinderrichtlinie sollte die Untersuchungsrate mindestens bei 95 % liegen.

Die Rate der Kinder mit ein- bzw. beidseitig auffälligen Befunden im Erstscreening ist mit 5,8 % relativ hoch im Vergleich zu anderen Screeningregionen in Deutschland. Dies kann dem Umstand geschuldet sein, dass in Sachsen-Anhalt überwiegend die Messung der otoakustischen Emissionen (OAE) als Screeningmethode angewandt wird und hier eine höhere Rate an falsch-positiven Befunden im Vergleich zur BERA-Methode auftritt.

In der Kinderrichtlinie wird gefordert, dass das Hörscreening bis zum 3. Lebenstag erfolgen soll. Dieser Zeitpunkt wurde gewählt, da die Neugeborenen in der Regel dann

noch in der Geburtsklinik sind und eine bessere Erfassung möglich ist. Betrachtet man die am Tracking teilnehmenden Geburtskliniken im Jahr 2007, so ist zwar die Gesamtzahl der nicht untersuchten Kinder mit 3,1 % gering, jedoch kann retrospektiv aus den vorliegenden Ergebnissen des Tracking 2007 geschlussfolgert werden, dass es relativ aufwändig ist, Eltern zu erreichen, deren Kind ambulant entbunden wurde bzw. früh aus der Geburtseinrichtung entlassen wurde.

Hier in den Ergebnissen nicht im Detail dargestellt werden die Zeitpunkte, zu denen Erstscreening und Kontrolluntersuchungen erfolgten bzw. der Zeitpunkt der Diagnosestellung. Betrachtet man jedoch die Gruppe der Kinder, bei denen eine Hörstörung diagnostiziert wurde, war in einem Fall der früheste Diagnosezeitpunkt der 33. Lebenstag. Die späteste Diagnosestellung erfolgte am 367. Lebenstag, d. h. sehr viel später, als in der Richtlinie gefordert.

Das Neugeborenenhörscreening erfordert eine enge interdisziplinäre Zusammenarbeit von Pädiatern und HNO-Ärzten bzw. Pädaudiologen. Zukünftig sollte diese Kooperation noch mehr vertieft werden, um z. B. zu erreichen, dass von den Eltern Untersuchungstermine mit ihren Kindern zeitgerecht wahrgenommen werden und eine fachgerechte Diagnostik erfolgen kann.

Als Ausblick für die Zukunft konnte im Jahr 2008 seitens des Fehlbildungsmonitoring das Tracking der Hörscreening-ergebnisse ausgeweitet werden. Aktuell nehmen 19 der 26 Geburtseinrichtungen in Sachsen-Anhalt am Tracking teil. Wir hoffen, in den nächsten Monaten auch noch die restlichen Geburtseinrichtungen mit einbeziehen zu können.

Mit Umsetzung der Kinderrichtlinie können die hier geforderten qualitätssichernden Maßnahmen (z. B. Dokumentation der Erfassungsrate) durch das Fehlbildungsmonitoring für die Geburtskliniken zur Verfügung gestellt werden.

Mögliches Ziel kann weiterhin ein Langzeit-Tracking der Kinder mit einer angeborenen Hörstörung sein, um die Effekte einer Frühdiagnose und Frühtherapie zu dokumentieren.

Allen Kollegen in den Geburtskliniken sowie den ambulant tätigen Kinderärzten und HNO-Ärzten stehen wir gern für weitere Informationen zur Verfügung.

Aktuelle Informationen und die Ansprechpartner für das Hörscreening können auch auf der Internetseite des Stoffwechsellagerungszentrums unter [www.stoffwechselzentrum-magdeburg.de](http://www.stoffwechselzentrum-magdeburg.de) nachgelesen werden.

# 19 Jahresbericht 2007 des Zentrums für Neugeborenen-Screening in Sachsen-Anhalt

gemäß §14 Anlage 2 der gültigen Kinderrichtlinie

**Leiter des Screeningzentrums:**  
PD Dr. Klaus Mohnike

**Laborleitung:**  
Dipl.-Biochem. Irmgard Starke

Universitätskinderklinik  
Leipziger Str. 44  
39120 Magdeburg



## Einleitung

Im Jahr 2007 forderte erstmals der Gemeinsame Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen (G-BA) von jedem Screeningzentrum einen statistischen Jahresbericht über die Kassenärztlichen Vereinigungen der Länder. Hierbei musste sehr detailliert dargestellt werden, wie viele Blutproben in jedem Screeninglabor untersucht wurden, ob und mit welchem Erfolg Zweiteinsendungen nach Frühabnahmen oder positiven Erstbefunden eingingen. Alle bestätigten Verdachtsfälle mussten anhand der Konfirmationsdiagnostik und der Therapieeinleitung dokumentiert werden.

Auch 2007 erhielt unser Screeninglabor alle geforderten Zertifikate für die externe Qualitätskontrolle der im Screening untersuchten Parameter (CDC Atlanta, Deutsche Gesellschaft für Klinische Labordiagnostik).

Das Trackingsystem, welches die Kontrolle der pathologischen Befunde und den Eingang von Zweiteinsendungen bei Frühabnahmen (Reifgeborene: Abnahme < 36 Std.; Frühgeborene: Abnahme < 32 Wochen Gestationsalter) umfasst, sowie die Erfassung aller Neugeborenen konnten softwareseitig verbessert werden. Neue Module zur Erstellung der Statistiken, basierend auf den Forderungen des GBA und der Deutschen Gesellschaft für das Neugeborenen-Screening (DGNS), wurden erarbeitet.

Im Jahr 2007 schickten 284 Einsender Blutproben von Neugeborenen in das Screeninglabor nach Magdeburg (44 stationäre Einrichtungen, 136 niedergelassene Ärzte und 104 Hebammen).

Einen festen Bestandteil in der Kommunikation unseres Screeningzentrums mit den Einsendern bildet das jährliche Einsendertreffen, welches am 20. Januar 2007 stattfand.

Themen waren Neuigkeiten aus der Arbeit der nationalen Screeningkommission, der Bericht einer betroffenen Familie, bei deren Kind im Neugeborenen-Screening eine Störung des Abbaus der langkettigen Fettsäuren entdeckt wurde, die Jahresstatistik sowie einige Ergebnisse zum Neugeborenen-Hörscreening in Sachsen-Anhalt.

Familie E. berichtete sehr anschaulich über die Zeit nach Bekanntwerden der Stoffwechselerkrankung ihres Sohnes. Nach zunächst unzureichender Aufklärung durch die Entbindungseinrichtung fühlte sich die Familie in der Stoffwechsel-Spezialsprechstunde in Magdeburg gut aufgehoben. Sie suchte den Kontakt mit anderen betroffenen Familien und organisierte ein Treffen in Quedlinburg.

Frau PD Dr. med. Spiekerkötter, Leiterin des Stoffwechselzentrums in Düsseldorf gab eine Übersicht über Störungen im Stoffwechsel der langkettigen Fettsäuren. Sie stellte eindrucksvoll dar, wie sich der Verlauf der Erkrankung seit der Einführung der Tandem-Massenspektrometrie zum Positiven verändert hat. Durch die Früherkennung im Neugeborenen-Screening und die frühzeitige Therapie der betroffenen Kinder werden Stoffwechselkrisen seltener beobachtet, ebenso konnte der Tod vieler Kinder verhindert werden.

## Screeningumfang

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

Tab. 1: Methoden/Analytik 2007

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

Fortsetzung Tab. 1

| Parameter | Erkrankung                    | Methode                 | Referenzwerte                                     |
|-----------|-------------------------------|-------------------------|---|
| 17OHP     | Adrenogenitales Syndrom (AGS) | Fluoreszenz-immunoassay | abhängig vom Gestationsalter                      |
| AC*       | siehe Anmerkung               | TMS***                  | 99,9te bzw. 0,1te Perzentile der Normalverteilung |
| AS**      | siehe Anmerkung               | TMS***                  | 99,9te bzw. 0,1te Perzentile der Normalverteilung |

AC\* Acylcarnitine - Gruppe von 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

In Tabelle 2 werden die Recallraten für die einzelnen Messparameter und die gesicherten Fälle aufgezeigt. Ins-

gesamt mussten 2007 53 Recalls durchgeführt werden.

Tab. 2: Probenumfang, gesicherte Fälle, Recall-Rate 2007

|              | Erstuntersuchungen | Zweituntersuchungen* | Recallrate** 2007 | Gesicherte Fälle | Inzidenz in Sachsen-Anhalt 1992-2007 |
|--------------|--------------------|----------------------|-------------------|------------------|--------------------------------------|
| TSH          | 17.224             | 744                  | 0,02 %            | 3                | 1/3.870                              |
| PHE***       | 17.224             | 744                  | 0,02 %            | 4                | 1/6.721                              |
| GALT         | 17.224             | 744                  | 0,06 %            | 0                | 1/127.708                            |
| BIO          | 17.224             | 744                  | 0,01 %            | 0                | -                                    |
| 17OHP        | 17.224             | 744                  | 0,16 %            | 1                | 1/31.965###                          |
| AC, AS (TMS) | 17.224             | 744                  | 0,05 %            | 2 MCAD#          | 1/14.396###                          |

\* Zweiteinsendungen, die wegen Frühabnahme bei Reifgeborenen < 36 Std. oder Frühgeborenen < 32 SSW bzw. eines positiven Erstbefundes (Recall\*\*) notwendig wurden

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

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

# MCAD: Abbaustörung der mittelkettigen Fettsäuren

### Screening auf Adrenogenitales Syndrom erst seit 1997 in Sachsen-Anhalt

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

## Erfassungsraten

Für das Jahr 2007 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut Angaben des Statistischen Bundesamtes (Stand 29.06.2008) wurden 17.387 Kinder in Sachsen-Anhalt geboren (Angaben nach dem Wohnort der Mutter).

Tab. 3: Erfassungsraten für Erstuntersuchungen

|                                   | Anzahl | Differenz/Summe |
|-----------------------------------|--------|-----------------|
| Erstscreening MD                  | 17.224 |                 |
| nicht in Sachsen-Anhalt geboren   | 41     | 17.183          |
| nicht in Sachsen-Anhalt gescreent | 18     | 17.201          |
| vor Screeningabnahme verstorben   | 6      | 17.207          |
| Screening von Eltern verweigert   | 1      | 17.208          |

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen und der der gescreenten Kinder beträgt **179**.

Die Angaben des Statistischen Bundesamtes basieren auf den Angaben des Statistischen Landesamtes Sachsen-Anhalt. Grundlage sind die von den Geburtseinrichtungen an die Standesämter gemeldeten Geburten, die nach dem Wohnort der Mutter sortiert werden. In den Vorjahren war es möglich, vorläufige Geburtenzahlen nach dem Geburtsort des Kindes zugrunde zu legen, was sicher günstiger ist. Die Zahl der in Sachsen-Anhalt lebenden Mütter, die Ihre Kinder in anderen Bundesländern zur Welt brachten, kann in der Screeningstatistik unseres Zentrums nicht erfasst werden, wenn das Neugeborenencreening in einem anderen Bundesland erfolgte. In anderen Bundesländern gescreente (aber in Sachsen-Anhalt geborene) Kinder wurden nur in die Betrachtung einbezogen, wenn eine eindeutige Zuordnung möglich war.

Die Kontrolle der Zweituntersuchungen ergab folgendes Ergebnis: Alle 771 erforderlichen Zweiteinsendungen (einschl. Kontrollen positiver Ersteinsendungen) wurden verfolgt.

Tab. 4: Erfassungsraten Zweituntersuchung

|   | Frühabnahme <36 Std. | Frühgeborene <32 SSW | Kontrollen positiver Ersteinsendungen |
|---|----------------------|----------------------|---------------------------------------|
| Zweitscreening erforderlich: <b>771</b> | 513                  | 205                  | 53                                    |
| Kontrolle im eigenen Labor: <b>744</b>  | 502                  | 190                  | 52                                    |
| vor Screeningabnahme verstorben         | 0                    | 14                   | 1                                     |
| in anderen Bundesländern gescreent      | 6                    | 1                    | 0                                     |
| verbleiben                              | 5*                   | 0                    | 0                                     |

\* von diesen 5 Kindern konnte trotz des Anschreibens der Eltern keine Kenntnis über ein Zweitscreening erlangt werden

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

Tab. 5: alle Erfassungen in Prozent

| Grund der Erfassungskontrolle          | %      |
|--|--------|
| Vollständigkeit                        | 98,97  |
| notwendiges Zweitscreening             | 99,40  |
| Kontrollen von positiven Erstscreening | 100,00 |

## Prozesszeiten

### Blutentnahmezeiten

Die in der Kinderrichtlinie geforderte optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-Screening (2.-3. Lebenstag) wurde bei 86,1 % umgesetzt. Bei insgesamt 13,9 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt. 9,7 % der Entnahmen erfolgten erst am 4. Lebenstag, 1,1 % sogar erst nach dem 4. Lebenstag.

Anmerkung: Es flossen nur die Daten der Neugeborenen in die Betrachtung ein, von denen alle erforderlichen Angaben vorlagen (Geburtsdatum und -zeit sowie Blutentnahmedatum und -zeit).

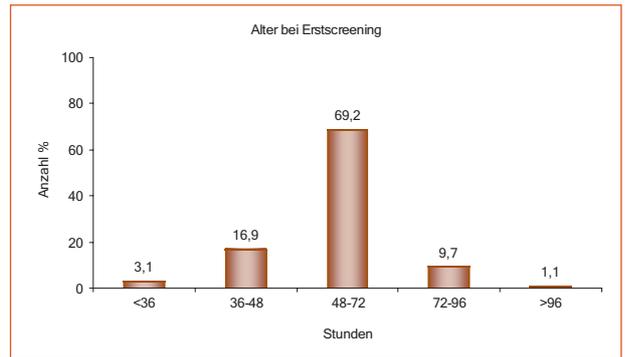


Abb. 1

### Versandzeiten

Abbildung 2 zeigt, dass 43,5 % aller Einsendungen das Labor erst mehr als zwei Tage nach der Blutabnahme erreichten. 4,4 % aller Blutproben benötigten länger als vier Tage.

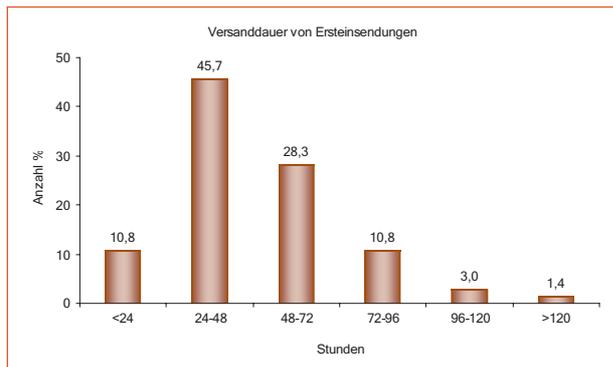


Abb. 2

Die Kinderrichtlinie 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). In diesem Zusammenhang sei noch einmal auf die Forderung der Richtlinie hingewiesen, jede Blutprobe am Tag der Entnahme zu verschicken.

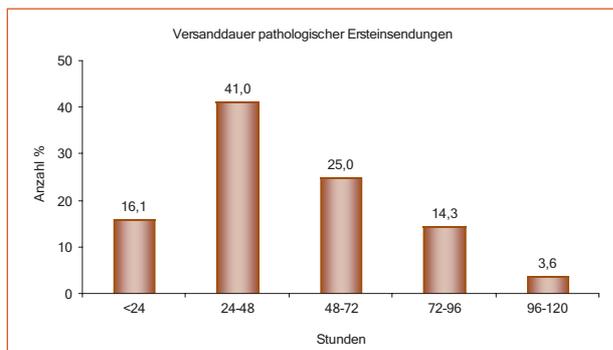


Abb. 3

Abbildung 3 zeigt die Versanddauer für die 53 Recalls, die 2007 ausgelöst wurden (Blutentnahme bei Reifegeborenen > 36 Std. oder Frühgeborene > 32 SSW).

17,9 % der Blutproben, die im Labor als pathologisch eingestuft wurden, erreichten das Labor erst drei oder mehr Tage nach Entnahme!

Dementsprechend wirkt sich dieser Umstand auf die Übermittlung des pathologischen Befundes aus.

In 30 Fällen konnte der Einsender erst nach 72-240 Stunden (3-10 Tage) über den Befund informiert werden (Abb. 4). Dies bedeutet, dass 53,6 % der pathologischen Befunde laut Richtlinie zu spät übermittelt wurden - ein deutlich schlechteres Ergebnis als im Jahr 2006 (21,4 %).

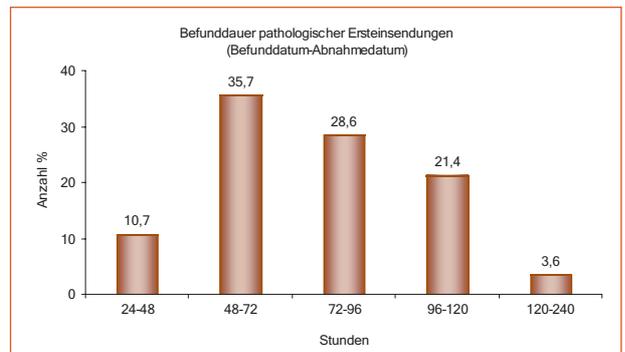


Abb. 4

## Befundübermittlung

Abbildung 5 zeigt das Alter der Kinder bei der Befundübermittlung. Diese Daten werden von der Blutentnahmezeit, der Versanddauer und der Diagnostikdauer stark beeinflusst.

Das negativste Ergebnis: für 0,7 % aller Neugeborenen (127 Kinder, dies entspricht 23 Kinder mehr als im Jahr 2006!) stand der Screeningbefund erst nach dem 10. Lebenstag zur Verfügung. Die meisten Blutproben wurden zeitgerecht abgenommen, kamen allerdings mit großer Verzögerung im Labor an.

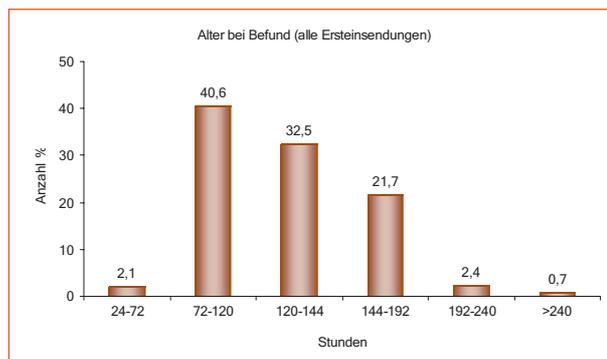


Abb. 5

## Diagnostikdauer aller Befunde

In die Diagnostikdauer gehen Faktoren wie interne Wiederholungen (notwendig, wenn das erste Ergebnis pathologisch ausfällt) und Störungen bei Geräten ein.

97,7 % aller Befunde wurden innerhalb von 48 Stunden erstellt und übermittelt (gerechnet wird bei Normalbefunden das Druckdatum und bei kontrollbedürftigen Befunden das Datum der mündlichen Übermittlung, welches mit Uhrzeit im Datensatz des Kindes dokumentiert wird).

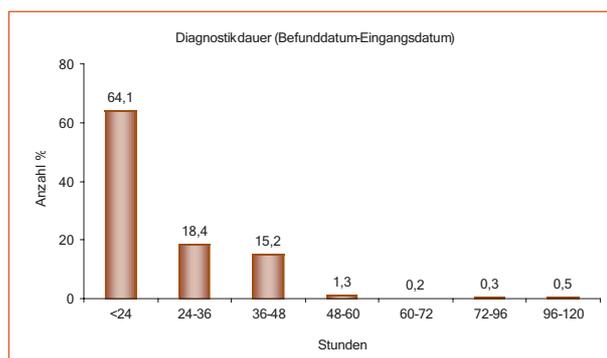


Abb. 6

## Pathologische Befunde

Die folgende Abbildung zeigt die Zeit von der mündlichen Übermittlung der 53 pathologischen Befunde (Recalls) bis zur Abnahme des Kontrollblutes durch den Einsender. Pathologische Befunde werden grundsätzlich sofort mündlich, nachdem sie laborintern kontrolliert wurden, übermittelt und als Teilbefund gefaxt. Diese Aktivitäten werden dokumentiert.

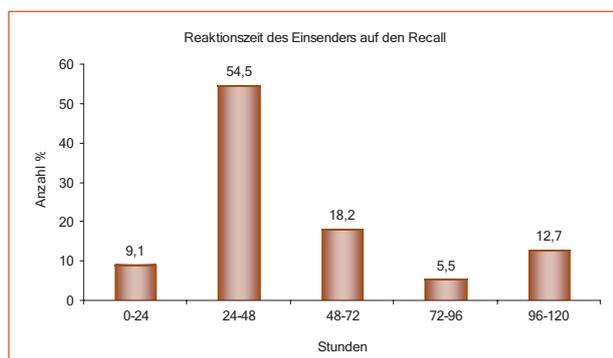


Abb. 7:

Von 50 der eingegangenen Recallproben (eine Kontrolle erfolgte in einem anderen Bundesland) konnten die Ergebnisse am Eingangstag erstellt werden. Bei zwei Laboruntersuchungen (Kontrollen der Biotinidaseaktivität) lag das Resultat aus methodischen Gründen nach 24,5 bzw. 25 Stunden vor (Abb. 8).

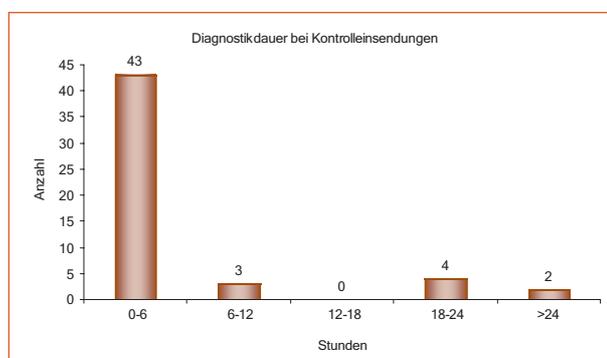


Abb. 8

17 der angeforderten Recalls bestätigten sich im Screening. Es wurden drei Kinder mit einer Hypothyreose, vier Kinder mit einer Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie (HPA), zwei Kinder mit Abbaudefekten der mittelketigen Fettsäuren (MCAD), ein Kind mit einem adrenogenitalen Syndrom (AGS) und sieben Kinder mit milden Formen der Galaktosämie diagnostiziert.

## Therapieeinleitung screening-positiver Patienten

Tab. 5: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

| Diagnose                    | Bestätigungsdiagnostik    | Alter bei Therapiebeginn |
|-----------------------------|---------------------------|--------------------------|
| 3 x Hypothyreose            | Serum-TSH, T4, Sonografie | 5-7 Tage                 |
| 3 x Phenylketonurie / HPA   | Serum-Phe, BH4-Test       | 8-20 Tage                |
| 1 x Adrenogenitales Syndrom | Serum-17-OHP, ACTH, Renin | 10 Tage                  |

Sieben Patienten mussten einer Therapie zugeführt werden. Bei zwei Kindern mit MCAD erfolgte eine Anbindung an eine Stoffwechselambulanz. Ein Kind mit einer HPA ist

nicht therapiebedürftig, wird aber auch in einer Stoffwechselambulanz betreut. Kinder mit milder Galaktosämie benötigen nach heutigem Erkenntnisstand keine Therapie.

## Zusammenfassung

Änderungen in der Erfassung der Zielkrankheiten bzw. im Ablauf des Neugeborenencreening gab es im Jahr 2007 nicht.

Organisatorisch zeigen sich jedoch die bereits in den vergangenen Jahren aufgezeigten Schwachstellen in Form der z. T. sehr langen Versandzeiten der Blutproben an das Screeninglabor. Alle Patienten mit positivem Erstscreeningbefund wurden verfolgt und die Diagnose gesichert bzw. ausgeschlossen. Auch die Bestätigung des positiven Screeningbefundes durch die Behandlungseinrichtungen und der Therapiebeginn wurden in allen Fällen dokumentiert.

Für 2007 errechnet sich für alle Zielkrankheiten des Neugeborenencreening für Sachsen-Anhalt eine Inzidenz von 1/1.013, wenn man die milden Formen der Galaktosämie unbeachtet lässt: 1/1.722.

Das Stoffwechselzentrum Magdeburg ist im Internet unter

[www.stoffwechselzentrum-magdeburg.de](http://www.stoffwechselzentrum-magdeburg.de)

zu erreichen. Einsender und Eltern sowie Interessierte können hier Informationen zum Neugeborenencreening und zum Hörscreening erhalten und downloaden.





