

Jahresbericht 2008



Quelle: Conny Wenk "Außergewöhnlich: Väterglück"



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 2008

Simone Pöttsch
Jana Hoyer-Schuschke
Andrea Köhn
Cornelia Vogt
Dorit Götz
Marja Loderstedt

**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

monz@med.ovgu.de
www.angeborene-fehlbildungen.com

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

Titelbild: Tamara

Quelle:
Wenk, C.: Außergewöhnlich: Väterglück. Neumünster: Paranus 2008, S. 130
weitere Informationen unter www.connywenk.com/vaeterglueck

Redaktionsschluss:
ISSN:

September 2009
1861-3535

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

Vorwort



Liebe Leserinnen und Leser,

wie in jedem Oktober eines Jahres, legt auch in diesem Jahr das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, eine vom Land im Rahmen der Gesundheitsberichterstattung geförderte Einrichtung, seinen Jahresbericht 2008 vor. Der Bericht wird zum fünften Mal öffentlich präsentiert. Er enthält Daten zur Häufigkeit congenitaler Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen. Für Deutschland stehen nur eingeschränkt flächendeckende epidemiologische Daten zur Häufigkeit von angeborenen Fehlbildungen zur Verfügung. So sind wir stolz darauf, dass einzig das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt mit einer auf ein Bundesland bezogenen Datenerfassung auf eine umfangreiche Registrierung aller angeborenen Fehlbildungen bei Neugeborenen zurückgreifen kann. Seit 1992 arbeitet das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt bei EUROCAT, der europäischen Vereinigung von Fehlbildungsregistern aus 20 Ländern, mit. Es werden durch diesen Zusammenschluss von insgesamt 43 Registern 29 Prozent der Geburten in Europa überwacht und hinsichtlich angeborener Fehlbildungen ausgewertet. Auch das ist ein besonderes Qualitätsmerkmal und Gütesiegel.

In Sachsen-Anhalt wurden im Jahr 2008 17.697 Lebendgeborene registriert. Damit stieg im Vergleich zum Vorjahr die Anzahl Lebendgeborener mit 1,8 Prozent leicht an. Der in den vergangenen beiden Jahren zu konstatierende kleine Aufwärtstrend der Geborenenzahl setzte sich damit fort. Laut Statistischem Bundesamt wurden im Jahr 2008 in Deutschland 682.514 Kinder lebend geboren, 0,34 Prozent weniger als im Jahr 2007 (684.864). Was uns im Land erfreut und als Zeichen einer Bestätigung unserer Familienpolitik interpretiert werden kann - der leichte Anstieg unserer Geborenenzahlen - wird damit bundesweit kaum bemerkt. Nur 2,6 Prozent aller in Deutschland 2008 lebend geborenen Kinder sind Sachsen-Anhalterinnen bzw. Sachsen-Anhalter.

Der nunmehr vorliegende Jahresbericht 2008 beschäftigt sich in einem Kapitel schwerpunktmäßig mit numerischen und strukturellen Chromosomenaberrationen und möglichen Ursachen. Es wird dargestellt, dass europaweit die Zahl der Geborenen mit Chromosomenaberrationen kontinuierlich ansteigt, doch bei pränatal diagnostizierter Trisomie 21, 18 und 13 der Anteil der Lebendgeborenen

zu Gunsten der induzierten Aborte abnimmt. Hier baut der Bericht anhand der Datenlage eine Brücke, um auf ethisch-medizinische Probleme der Pränataldiagnostik und ihre Konsequenzen eingehen zu können.

Im Jahr 2008 erhielt das Fehlbildungsmonitoring Daten zu 2.133 Geborenen aus Sachsen-Anhalt. Zu 589 Geborenen davon wurden Datensätze übermittelt, die große Fehlbildungen beinhalteten. Bei weiteren 270 Geborenen wurden kleine Fehlbildungen oder Anomalien beschrieben. Das Fehlbildungsmonitoring sammelt Angaben zu Kindern/Feten mit angeborenen Fehlbildungen, als auch zu Kontrollkindern ohne Fehlbildungen. Auch diese sind unerlässlich, da erst mit den gesamten erfassten Daten wissenschaftlich fundierte Auswertungen sowie die Abschätzung von Risiken möglich sind.

Der vorliegende Bericht wird nicht nur für Expertinnen und Experten spannend zu lesen sein. Auch für die interessierte Öffentlichkeit werden zahlreiche Informationen und Hinweise geboten, wie durch Prävention, richtiges Verhalten vor und während der Schwangerschaft Fehlbildungen vermieden werden können. Dieses gilt ganz besonders für die Neuralrohrdefekte. Nachdem in den vergangenen Jahren ab 2004 die Prävalenz bei diesen Fehlbildungen zu sinken schien, war für 2008 eine extrem hohe Prävalenz nachweisbar. Damit gewinnt das Thema Folsäureprophylaxe wieder eine hohe Aktualität.

Mein Dank gilt auch in diesem Jahr wieder allen Beteiligten aus den Geburtskliniken im Land für die nahezu lückenlosen, detaillierten aber anonymisierten Datenübermittlungen an das Register und dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt mit dem Team um Frau Dr. med. Simone Pötzsch für die geleistete Arbeit und die sorgfältige Erstellung des Jahresberichtes 2008.

Dr. Gerlinde Kuppe

Ministerin für Gesundheit und Soziales
des Landes Sachsen-Anhalt

Inhaltsverzeichnis

1	Erfassungsregion	8
2	Geborenenzahlen 2008	9
3	Beteiligte Einrichtungen der Region 2008	10
3.1	Geburtskliniken/Kinderkliniken	10
3.2	Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik	10
3.3	Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen	10
4	Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt	11
4.1	Allgemeine Informationen	11
4.2	Erfassung und Auswertung	11
4.3	Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur	12
5	Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten	13
5.1	Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen	13
5.2	Eingegangene Daten der meldenden Einrichtungen	14
6	Geschlechtsverhältnis	15
7	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=589)	16
8	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=589)	17
9	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=246)	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	Encephalocele (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/Microphthalmie (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 (Q35.1/Q35.3/Q35.5/Q35.9)	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	Cystennieren (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	Chromosomenaberrationen	74
17	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2008	77
18	Neugeborenenhörscreening 2008	80
19	Jahresbericht 2008 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt	83

Abbildungen

1	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 2000 bis 2008)	16
2	Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)	17
3	Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)	18
4	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich 2000 bis 2008)	19
5	Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe)	22
6	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1996	28
7	Entwicklung der Gesamtprävalenzen der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1996	28
8	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1996	29
9	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1996	30
10	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in der Erfassungsregion seit 1996	31
11	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1996	32
12	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 1996	33
13	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1996	34
14	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 1996	35
15	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1996	36
16	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1996	37
17	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1996	38
18	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996	39
19	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1996	40
20	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1996	41
21	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1996	42
22	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1996	43
23	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1996	44
24	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1996	45
25	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1996	46
26	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendiertem Hoden in der Erfassungsregion seit 1996	47
27	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1996	48
28	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1996	49
29	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1996	50
30	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1996	51
31	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1996	52
32	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Cystennieren in der Erfassungsregion seit 1996	53

33	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1996	54
34	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1996	55
35	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1996	56
36	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1996	57
37	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1996	58
38	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1996	59
39	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1996	60
40	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996	61
41	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996	62
42	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996	63
43	Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (1996 bis 2008), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen	64
44	Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2008	65
45	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2008	65
46	Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2008	72
47	Mutteralter bei induzierten Aborten 2008 (gruppiert)	72
48	Prozentualer Anteil der Lebendgeborenen und induzierten Aborte bei Trisomie 21, 18 und 13 (1980-2007)	76

Abkürzungen

AABR	automated auditory brainstem response (Hirnstammaudiometrie)
ASD	Atriumseptumdefekt
bds.	beidseitig
BP	Basisprävalenz
DD	Differenzialdiagnose
EUROCAT	European Surveillance of Congenital Anomalies
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss
HNO	Hals-Nasen-Ohren
ICBDSR	International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research
IA	induzierte Aborte
LG	Lebendgeborene
MCA	Multiple congenitale Anomalien
n. n. bez.	nicht näher bezeichnet
NT	Nackentransparenz
o. n. A.	ohne nähere Angaben
P	Prävalenz
PDA	persistierender Ductus arteriosus
PFO	persistierendes Foramen ovale
PLG	Prävalenz Lebendgeborene
SA	Spontanaborte
SSW	Schwangerschaftswoche
TEOAE	transitorisch evozierte otoakustische Emissionen
TG	Totgeborene
V. a.	Verdacht auf
VSD	Ventrikelseptumdefekt
ZNS	Zentralnervensystem

1 Erfassungsregion



2 Geborenenzahlen 2008

	Lebend- geborene*	Totgeborene*	Spontanaborte ab 16. SSW	induzierte Aborte	gesamt
Altmarkkreis Salzwedel	693	1	0	6	700
Anhalt-Bitterfeld	1.221	4	4	7	1.236
Börde	1.417	7	2	11	1.437
Burgenlandkreis	1.400	9	1	3	1.413
Dessau-Roßlau	588	3	1	2	594
Halle	2.105	5	2	4	2.116
Harz	1.628	10	1	8	1.647
Jerichower Land	721	1	0	3	725
Magdeburg	2.041	3	7	15	2.066
Mansfeld-Südharz	1.041	4	2	6	1.053
Saalekreis	1.520	1	1	9	1.531
Salzlandkreis	1.514	9	2	9	1.534
Stendal	912	5	0	3	920
Wittenberg	896	4	0	1	901

Kreisfreie Städte (Dessau-Roßlau, Halle, Magdeburg)	4.734	11	10	21	4.776
Landkreise gesamt	12.963	55	13	66	13.097
Sachsen-Anhalt	17.697	66	23	87	17.873

* Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt, 2009

3 Beteiligte Einrichtungen der Region 2008

3.1 Geburtskliniken/Kinderkliniken (sortiert nach Ort)

- Klinikum Aschersleben-Staßfurt GmbH
- Klinikum Bernburg GmbH
- Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH
- MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH
- Städtisches Klinikum Dessau
- 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 (Saale)
- Krankenhaus Köthen GmbH
- Klinik St. Marienstift Magdeburg
- Klinikum Magdeburg gGmbH
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
- Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Merseburg
- Saale-Unstrut Klinikum Naumburg
- MEDIGREIF Bördekrankenhaus GmbH Neindorf
- Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg GmbH
- Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel
- Helios Klinik Sangerhausen
- Klinikum Schönebeck GmbH
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH
- Asklepios Kliniken Weißenfels-Hohenmölsen GmbH
- Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH
- Georgius-Agricola Klinikum Zeitz
- MEDIGREIF Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH

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

- Dipl.-Med. Heweker, Fachärztin für Frauenheilkunde, Bernburg
- AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Schmidt / 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 / OA Dr. Seliger
- 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
- Dr. Schneider, Facharzt für Frauenheilkunde, Naumburg
- Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Müller
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Henschen

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

- Städtisches Klinikum Dessau, Institut für Pathologie
- AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Institut für Pathologie
- Institut für Pathologie, Dr. Trost, Dr. Warich-Kirches, Dr. Herrmann-Trost und Dr. Teichmann, Halle
- Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie
- Klinikum Magdeburg gGmbH, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie
- Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg GmbH, Institut für Pathologie
- PD Dr. Schultz und Dr. Lüders, Fachärzte für Pathologie, Stendal

4 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt

4.1 Allgemeine Informationen

Für Deutschland stehen nur eingeschränkt flächen-deckende epidemiologische Daten zur Häufigkeit von angeborenen Fehlbildungen zur Verfügung. Einzig das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, mit einer auf ein Bundesland bezogenen Datenerfassung, kann auf eine umfangreiche Registrierung aller angeborenen Fehlbildungen bei Neugeborenen zurückgreifen. Zu den Hauptaufgaben der Einrichtung zählen die Ermittlung von Prävalenzen und deren Beobachtung über einen definierten Zeitraum sowie die Prävention von Fehlbildungen. Die Datensammlung besteht seit 1980. Sie wurde über all die Jahre in gleichbleibender Qualität und durch das Engagement der Mitarbeiter und der Einsender aus den medizinischen Einrichtungen betreut und erweitert.

Seit 1992 arbeitet das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt bei EUROCAT (European Surveillance of Congenital Malformations), der europäischen Vereinigung von Fehlbildungsregistern aus 20 Ländern, mit. Es werden durch diesen Zusammenschluss von insgesamt 43 Registern 29 % der Geburten in Europa überwacht und hinsichtlich angeborener Fehlbildungen ausgewertet. Als eine der Hauptaufgaben sieht EUROCAT, neben der Erfassung angeborener Fehlbildungen, die Evaluierung der Effekte von primären und sekundären Präventionsmaßnahmen zur Vermeidung derselben.

Während für viele angeborene Fehlbildungen die Ursachen nicht eindeutig bekannt sind, ist der präventive Nutzen des Vitamins Folsäure zur Vermeidung von Neuralrohrdefekten wissenschaftlich belegt.

4.2 Erfassung und Auswertung

Der vorliegende Jahresbericht enthält Daten zu Geborenen mit angeborenen Fehlbildungen und Chromosomenstörungen aus dem Bundesland Sachsen-Anhalt, wobei auf den Wohnort der Mutter während der Schwangerschaft bzw. zum Zeitpunkt der Geburt Bezug genommen wird.

Die Gesamtzahl der „Geborenen“ beinhaltet

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

und bildet die Grundlage der jährlichen Prävalenzberechnungen.

Bei der Auswertung der induzierten Aborte wird der errechnete Geburtstermin zugrunde gelegt, so dass als Geburtsjahr 2008 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2007 vorgenommen wurden. Dieses Vorgehen ist international so üblich. Bei den Spontanaborten wird demgegenüber keine Korrektur des Geburtstermins vorgenommen, die Registrierung erfolgt im tatsächlichen Monat des stattgefundenen Spontanabortes.

Die Angaben zu Lebend- und Totgeborenen werden

In Deutschland wird deshalb die perikonzeptionelle Folsäureeinnahme allen Frauen mit Kinderwunsch zur Prävention von angeborenen Fehlbildungen empfohlen. Nach wie vor ist in Sachsen-Anhalt keine Prävalenzsenkung bei den Neuralrohrdefekten zu verzeichnen. Wir konnten im Jahr 2008 die höchste Prävalenz dieser schwerwiegenden Fehlbildungen seit Beginn der Datenerfassung beobachten. Diese Tatsache deutet auf eine unzureichende Umsetzung der Empfehlungen zur Folsäureprophylaxe hin. Als Schlussfolgerung aus den vorliegenden Ergebnissen muss die Forderung nach einer Verbesserung der Folsäureversorgung von Frauen im gebärfähigen Alter in Sachsen-Anhalt bzw. in Deutschland untermauert werden!

Wir möchten anhand dieses Beispiels noch einmal explizit auf die Bedeutung der kontinuierlichen und qualitativ hochwertigen Fehlbildungserfassung in unserem Bundesland hinweisen. Dies ist nur durch die gleichbleibende Förderung durch das Ministerium für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt seit dem Jahr 1995 möglich. Der Dank gilt im Besonderen unseren Ansprechpartnern Herrn Dr. R. Nehring und Herrn Dr. H. Gunkel. Gleichzeitig bedanken wir uns für die Unterstützung, die wir in organisatorischer Form von der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität, in persona Frau Dipl.-Wirtsch. V. Rätzel, erhalten.

Zudem möchten wir uns bei allen Kollegen, die direkt und indirekt an der Erfassung der Daten zu angeborenen Fehlbildungen beteiligt sind, recht herzlich bedanken!

jährlich vom Statistischen Landesamt in Halle zu Verfügung gestellt.

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

Im vorliegenden Bericht wird die Gesamtzahl der Geborenen 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 diese Daten nicht vollständig erfasst werden. Die häufigsten Einzeldiagnosen großer Fehlbildungen, die im Jahr 2008 ermittelt wurden, finden sich im Kapitel 11.

Wie in den Vorjahren haben wir eine gesonderte Auswertung der pathologischen pränatalen Ultraschallbefunde im Kapitel 10 vorgenommen.

In bewährter Form findet sich in Kapitel 12 die Auswertung der sogenannten Indikatorfehlbildungen. Die lang-

jährig praktizierte Darstellung der Häufigkeiten des Auftretens der Indikatorfehlbildungen wurde in diesem Jahr etwas umfangreicher gestaltet. Bei der Berechnung der Basisprävalenzen und auch bei der Darstellung der Jahresprävalenzen in den Diagrammen werden die Daten des aktuellen Jahrganges jetzt mit den letzten zwölf Jahren 1996-2007 vergleichend dargestellt. Dies erlaubt gerade bei den Indikatorfehlbildungen mit sehr seltenem Auftreten einen besseren Überblick.

Die genauere Berechnung der Konfidenzintervalle basiert auf der Binomialverteilung. Die auf der Normalverteilung beruhende Näherungsformel wurde nicht mehr verwendet.

4.3 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Die zu den Geborenen des Jahres 2008 übermittelten Daten stammen aus zahlreichen medizinischen Einrichtungen des Landes Sachsen-Anhalt.

So konnten wir 2008 auf Einsendungen aus 27 Kinder- und Geburtskliniken zurückgreifen. Zur vollständigen Darstellung einer Kasuistik wurden die Meldungen von zehn pränatal-sonografisch und zwei humangenetisch tätigen Kollegen/Einrichtungen ausgewertet. Nicht zu vergessen sind die zahlreichen Meldungen der Kollegen aus sieben pathologisch/anatomischen Einrichtungen, die einen ebenfalls wesentlichen Anteil an der Datenbereitstellung haben. Zusätzlich erhielten wir Meldungen von lebend geborenen Kindern mit Fehlbildungen aus zwei niedergelassenen Facharztpraxen (Kinderkardiologie/Orthopädie).

Mit insgesamt 2.283 Datensätzen (ohne Berücksichtigung der Zugehörigkeit zur Erfassungsregion), bestehend aus Kontroll- und Fehlbildungsfällen (2007: 2.397, 2006: 2.286), lässt sich erfreulicherweise eine ähnliche Melderate wie in den Vorjahren verzeichnen. Enthalten sind

- 373 pränatal-sonografische Befunde,
- 102 Obduktionsberichte aus den pathologisch/anatomischen Instituten und Praxen,
- 46 Meldungen aus der Humangenetik und
- 80 Meldungen des niedergelassenen Facharztes für Kinderheilkunde/Kinderkardiologie und der Fachärzte für Orthopädie.

Wie in den Vorjahren ist die Qualität und Vollständigkeit der Daten unterschiedlich. Für das Fehlbildungsmonitoring sind Angaben zum Geburtsmonat, Gestationsalter, Geburtsgewicht, Schwangerschaftsausgang und Alter der Eltern sehr wichtig. Im Jahr 2008 wurden uns in 99,8 % aller Fälle der Geburtsmonat und bei 99,0 % der Meldungen Angaben zum Gestationsalter übermittelt. Um Aussagen über mögliche geschlechtsabhängige Häufungen bestimmter Fehlbildungen zu machen, ist die Mitteilung des Geschlechts von Bedeutung. Insgesamt wurde uns für 99,2 % der Geborenen das Geschlecht mitgeteilt.

In Kapitel 13 dieses Berichtes werden Daten zu genetisch bedingten Erkrankungen, Chromosomenaberrationen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexen und Embryopathien erläutert. Im Kapitel 14 werden die fehlbildungsbedingten Abortinduktionen analysiert.

Wie im Vorjahr ist das Thema Neugeborenenhörscreening als eigenständiges Kapitel Bestandteil des Berichtes des Fehlbildungsmonitoring (Kapitel 18).

Im Kapitel 19 liegt in gewohnter Weise der Jahresbericht des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-anhalt mit Daten zu angeborenen Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien vor.

Angaben zum Alter der Mutter bzw. des Vaters sind nicht nur bei den Chromosomenaberrationen interessant, sondern auch bei einigen weiteren angeborenen Fehlbildungen können altersabhängige Häufungen beobachtet werden. Für 98,9 % der Kinder/Feten wurde das mütterliche Alter dokumentiert, dieser Wert entspricht dem des Vorjahres. Zusätzlich konnten wir für 67,2 % der Fälle Angaben zum väterlichen Alter erlangen (2007: 70,6 %).

Neben der über Jahre konstant sehr guten Meldequalität, ist im Jahr 2008 im Vergleich zu den Vorjahren auch von einer sehr guten Datenqualität auszugehen. Dies bestätigt einmal mehr die hervorragende und engagierte Mitarbeit aller Einsender im Land Sachsen-Anhalt!

Die Meldungen erfolgen überwiegend über unsere Meldebögen, 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 Kontrollfällen sind auf den **„grünen Meldebögen“** erfasst, die von uns den einsendenden Einrichtungen kostenfrei zur Verfügung gestellt werden.

Weiterhin ist es möglich, Meldungen auf den sog. **„weißen Meldebögen“** zu übermitteln. Hier wird ein Minimaldatensatz erfasst. Eine Zustimmung der Übermittlung der Fehlbildungsmeldung per Unterschrift durch die Kindeseltern ist dabei nicht notwendig.

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

Unser Anspruch ist es, allen Einsendern bzw. sonstigen Interessierten kompetent bei allen Fragestellungen rund um das Thema **„angeborene Fehlbildungen“** Auskunft geben zu können. Bei konkreten Anliegen hierzu stehen wir Ihnen gerne jederzeit zur Verfügung!

5 Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten

5.1 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	keine Angaben	sonstiger Wohnsitz	gesamt pro Klinik
Frauenkliniken und Kinderkliniken (sortiert nach Ort)																	
Klinikum Aschersleben-Staßfurt GmbH	-	-	-	-	-	-	1	-	-	5	1	14	-	-	-	1	22
Charité - Universitätsmedizin Berlin	1	-	3	-	-	-	1	1	1	-	-	2	2	-	-	1	12
Klinikum Bernburg GmbH	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	10	-	-	1	-	11
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	-	14	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	15
MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH	-	-	2	-	-	-	-	24	-	-	-	-	-	-	-	-	26
Städtisches Klinikum Dessau	-	4	-	-	25	-	-	-	-	-	1	1	-	7	-	-	38
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	10	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	11
AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt	-	-	2	-	-	-	27	-	-	-	-	1	-	-	-	-	30
Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben	-	-	87	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	3	91
Krankenhaus Martha-Maria Halle-Dörlau gGmbH	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	1
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	1	-	-	-	-	30	-	-	-	6	6	-	-	-	-	1	44
Universitätsklinikum Halle (Saale)	-	10	-	6	1	25	1	-	-	11	25	3	-	4	-	4	90
Krankenhaus Köthen GmbH	-	9	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	9
Klinik St. Marienstift Magdeburg	-	-	21	-	-	-	-	5	64	1	-	10	-	-	1	-	102
Klinikum Magdeburg gGmbH	-	-	17	-	-	-	-	1	31	-	-	3	-	-	-	1	53
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	1	1	27	-	-	-	8	5	52	1	-	10	2	-	-	1	108
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Mersebrug	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	11	-	-	-	-	-	12
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	5
MEDIGREIF Bördekrankenhaus GmbH Neindorf	-	-	17	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	21
Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg GmbH	-	-	-	-	-	-	6	-	1	1	-	1	-	-	-	-	9
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	14	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	17
Helios Klinik Sangerhausen	-	-	-	-	-	-	-	-	-	19	2	-	-	-	-	2	23
Klinikum Schönebeck GmbH	-	-	1	-	-	-	-	1	1	-	-	34	-	-	-	2	39
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	1	-	2	-	-	-	-	1	-	-	-	-	24	-	-	1	29
Asklepios Kliniken Weißenfels-Hohemölsen GmbH	-	-	-	8	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	8
Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	-	-	-	-	-	-	8	-	-	-	-	-	-	-	-	7	15
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	-	-	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2
MEDIGREIF Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH	-	6	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	7
Hausentbindung	-	-	-	-	-	-	-	-	1	1	1	-	-	-	-	-	3
unbekannt	4	2	3	4	1	7	1	3	9	2	6	5	2	-	-	2	51

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 wur-

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

5.2 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 GmbH	14	17	22
	Klinikum Bernburg GmbH	5	7	7
	Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	11	14	14
	MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH	13	17	17
	Städtisches Klinikum Dessau	22	28	28
	Städtisches Klinikum Dessau, Institut für Pathologie	8	8	8
	Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	3	3	3
	AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt	24	28	32
	AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Institut für Pathologie	3	4	4
	AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik	9	10	39
	Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben	19	90	260
	Krankenhaus Martha-Maria Halle-Dörlau gGmbH	1	1	1
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	45	46	47
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik	26	27	106
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie	25	26	31
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik u. Poliklinik für Geburtshilfe und Reproduktionsmedizin	34	47	47
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik u. Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin	34	34	34
	Krankenhaus Köthen GmbH	1	9	319
	Klinik St. Marienstift Magdeburg	25	97	307
	Klinikum Magdeburg gGmbH	29	37	39
	Klinikum Magdeburg gGmbH, Institut für Pathologie	6	6	11
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik	15	15	15
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie	24	26	39
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik	16	19	20
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	27	30	35
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik	74	87	96
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Screeninglabor	17	17	17
	Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Merseburg	4	5	5
	Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	2	5	8
	MEDIGREIF Bördekrankenhaus gGmbH Neindorf	1	18	75
	Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg GmbH	1	7	7
	Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg GmbH, Institut für Pathologie	1	1	1
	Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	5	8	8
	Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik	11	11	21
Helios Klinik Sangerhausen	15	21	23	
Klinikum Schönebeck GmbH	18	33	400	
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	16	17	17	
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH, Pränatale Ultraschalldiagnostik	14	17	93	
Asklepios Kliniken Weißenfels-Hohennmölsen GmbH	5	7	7	
Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	14	14	14	
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	2	2	2	
MEDIGREIF Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH	1	1	1	
ambulante Einrichtungen	Dipl.-Med. Heweker, Fachärztin für Frauenheilkunde, Bernburg	0	0	3
	Dres. Perlit, Fachärzte für Frauenheilkunde, Haldensleben	2	2	2
	PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde, Halle	34	36	44
	Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg	31	31	31
	Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	62	67	69
	Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde, Magdeburg	25	29	36
	Dipl.-Med. Fiedler & Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg	9	11	11
PD Dr. Schultz & Dr. Lüders, Fachärzte für Pathologie, Stendal	8	8	8	

Die Tabelle auf der vorangegangenen Seite 14 gibt einen Überblick über die 2008 eingegangenen Daten der meldenden Einrichtungen.

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.

Bei den Pränatalbefunden wurden die Kinder/Feten nach dem Vorliegen von Fehlbildungen zum Geburtszeitpunkt

eingeorordnet. So ist es möglich, dass zwar ein auffälliger Pränatalbefund übermittelt wurde, dieser sich jedoch nicht bestätigte. Diese Kinder/Feten dienen als Kontrollfälle, die hier nicht extra ausgewiesen sind.

Hinweis: Aborte aus medizinischer Indikation werden dem (Geburts-)Jahr zugeordnet, in dem die 40. SSW erreicht worden wäre.

6 Geschlechtsverhältnis

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

männlich	9.114 Lebend- und Totgeborene
weiblich	8.649 Lebend- und Totgeborene
gesamt	17.763 Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,05

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Aborte)

männlich	332 Geborene
weiblich	242 Geborene
unbekannt	15 Geborene
gesamt	589 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,37

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

männlich	144 Geborene
weiblich	126 Geborene
gesamt	270 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,14

Für das Jahr 2008 wurden vom Statistischen Landesamt Halle insgesamt 17.763 Geborene registriert, davon sind 66 Totgeborene und 17.697 Lebendgeborene. Somit ist die Gesamtzahl der Geborenen in Sachsen-Anhalt mit 1,7 % gegenüber dem Vorjahr erneut leicht angestiegen.

Das Geschlechtsverhältnis bei allen Lebend- und Totgeborenen zeigt mit 1,05 eine leichte Androtropie (2007: 1,06; 2006: 1,09).

Die bereits im Vorjahr beobachtete deutliche Knabenwendigkeit bei Geborenen mit großen Fehlbildungen besteht mit 1,37 auch 2008 (2007: 1,28; 2006: 1,12).

7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=589)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	495	84,0
davon: Lebendgeborene bis zum 7. Lebenstag verstorben	(9)	(1,5)
davon: Lebendgeborene nach dem 7. Lebenstag verstorben	(2)	(0,3)
Spontanaborte ab der 16. SSW	8	1,4
induzierte Aborte	79	13,4
Totgeborene	7	1,2
gesamt	589	100

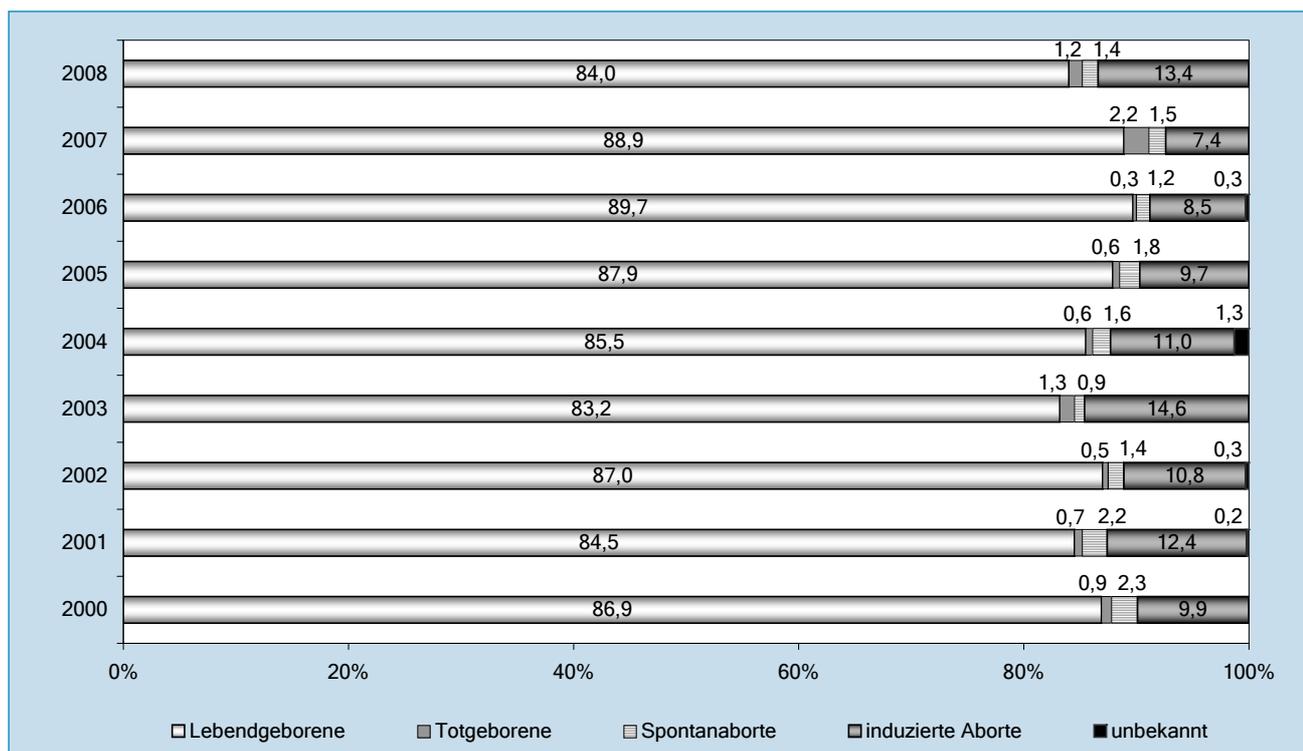


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 2000 bis 2008)

Im Jahr 2008 wurden 589 Geborene mit großen Fehlbildungen gemeldet, die Gesamtanzahl liegt ungefähr in der Größenordnung der Vorjahre (2007: 594; 2006: 603).

Nachdem bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen im Jahr 2007 nur bei 7,4 % die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, war im Jahr 2008 mit 13,4 % wieder ein höherer Anteil zu beobachten. Im Jahr 2003 wurde mit einem Anteil induzierter Aborte von 14,6 % ein ähnlich hohes Niveau registriert.

Der Anteil der Lebendgeborenen ist mit 84,0 % verhältnismäßig gering. Es zeigt sich, dass die Entwicklung der letzten Jahre, die eine Zunahme der Lebendgeborenen mit

großen Fehlbildungen und einen Rückgang der induzierten Aborte bei Feten mit großen Fehlbildungen implizierte, 2008 nicht zu beobachten ist. Der Anteil der Lebendgeborenen, die vor bzw. nach dem siebten Lebenstag verstorben sind, ist etwas höher als in den letzten beiden Jahren, entspricht jedoch dem Mittelwert der letzten zehn Jahre.

Betrachtet man die Spontanaborte (ab der 16. SSW), so entspricht der Anteil von 1,4 % ungefähr dem Mittel der Vorjahre.

Der im Jahr 2007 hohe Anteil von 2,2 % Totgeburten ist im Jahr 2008 mit 1,2 % wieder gesunken, aber trotzdem als hoch einzustufen.

8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=589)

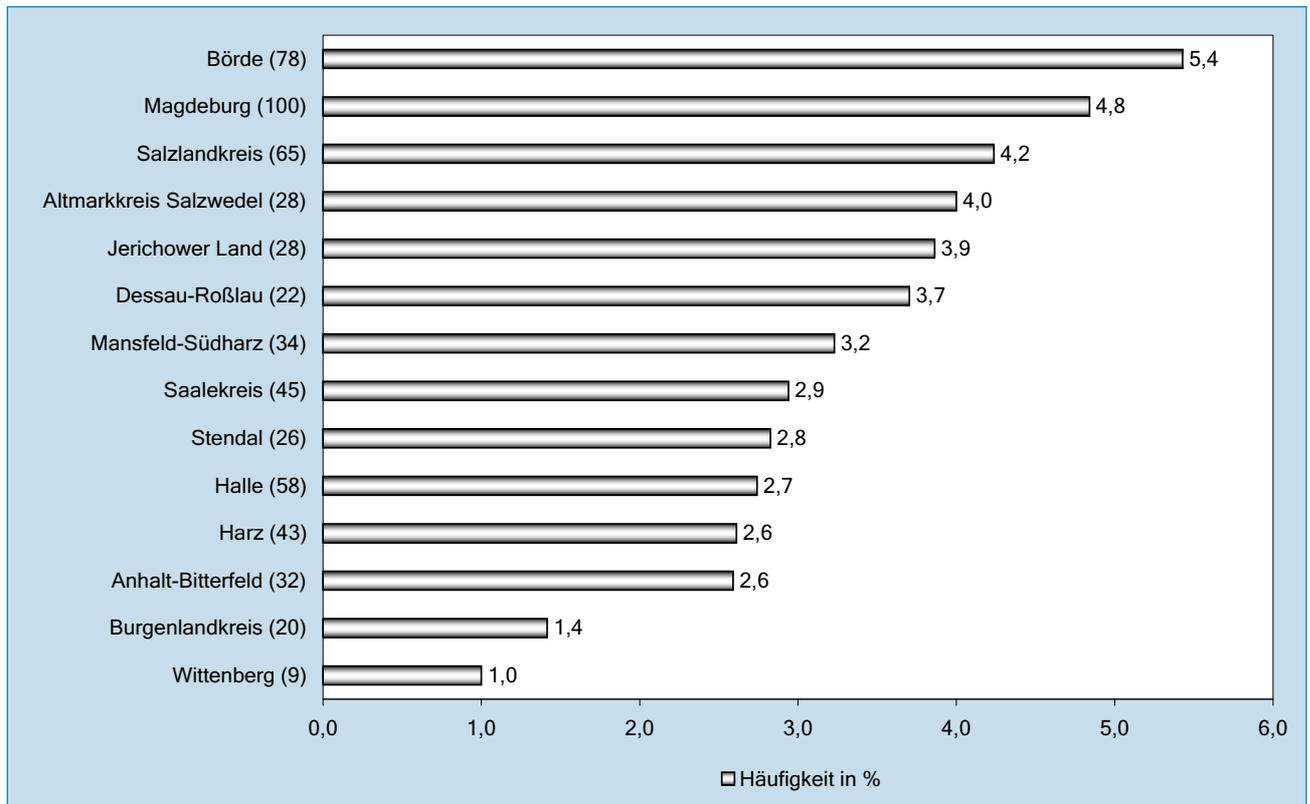


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Großstädte Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	180	3,8
Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)	409	3,1
Sachsen-Anhalt	589	3,3

Große Fehlbildungen (1996 bis 2007)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (CI 95%)
Großstädte	4,4	4,4 - 4,6
Landkreise	3,1	3,0 - 3,2
Region	3,4	3,3 - 3,5

Im Jahr 2008 wurden Daten zu 589 Geborenen mit großen Fehlbildungen gemeldet. Bezugnehmend auf alle Geborenen in Sachsen-Anhalt, ergibt sich eine Rate großer Fehlbildungen von 3,3 %, welche 0,1 % unter dem Vorjahreswert liegt (2007: 3,4 %; 2006: 3,4 %). Der aktuelle Jahreswert liegt im Konfidenzintervall der Jahre 1996-2007.

In den Großstädten Magdeburg, Halle und Dessau-Roßlau liegt die Fehlbildungsrate mit 3,8 % erwartungsgemäß über der der Landkreise mit 3,1 %. Vergleicht man jedoch die Häufigkeit der vergangenen Jahre, so wurde 2008 in den Großstädten eine sehr niedrige Rate, die zweitniedrigste seit 1996, registriert (2007: 4,2 %; 2006: 3,9 %).

Beim Vergleich der regionalen Fehlbildungsraten in den elf Landkreisen von Sachsen-Anhalt zeigt sich im Land-

kreis Börde mit 5,4 % die höchste Rate. Es folgt der Salzlandkreis mit 4,2 %. Deutlich niedrigere Fehlbildungsraten sind, wie auch im Vorjahr, im Burgenlandkreis mit 1,4 % und im Landkreis Wittenberg mit 1,0 % zu finden. Bei einem Lebendgeborenen mit einer großen Fehlbildung wurde der Landkreis nicht angegeben (in Abb. 2 nicht mit aufgeführt werden).

Im Großstadtvergleich sind in Magdeburg, mit einer Rate von 4,8 %, die meisten großen Fehlbildungen zu finden. Diese Fehlbildungsrate ist jedoch niedriger als in den Vorjahren (2007: 5,0 %; 2006: 6,1 %). In Dessau-Roßlau kam es zu einem Anstieg der Fehlbildungsrate auf 3,7 % (2007: 2,1 %) und in Halle zu einem Absinken auf 2,7 % (2007: 4,1 %).

9 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=246)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Großstädte Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	68	1,42
Landkreise insgesamt	178	1,36
Sachsen-Anhalt	246	1,38

Multiple congenitale Fehlbildungen (1996 bis 2007)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (CI 95%)
Großstädte	1,67	1,55 - 1,79
Landkreise	1,33	1,27 - 1,39
Region	1,41	1,36 - 1,46

Im Jahr 2008 wurden von den insgesamt 589 Geborenen mit großen Fehlbildungen 246 Geborene mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA), d. h. mindestens zwei angeborenen großen Fehlbildungen, gemeldet. Das entspricht einem Anteil von 41,8 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen. Der durchschnittliche Anteil der MCA zwischen 1996 und 2007 lag bei 41,6 %.

In Bezug auf alle in Sachsen-Anhalt Geborenen beträgt im Jahr 2008 der Anteil der Kinder und Feten mit MCA 1,38 % und liegt damit noch im Konfidenzintervall der Prävalenz (1,36 % - 1,46 %). Im Jahr 2008 liegt der Anteil der MCA in Großstädten mit 1,42 % nur leicht über dem Anteil in den Landkreisen mit 1,36 %. In den Großstädten wird

das Konfidenzintervall mit dieser Häufigkeit unterschritten, in den Landkreisen liegt der Wert innerhalb des Konfidenzintervalls, jedoch im oberen Bereich.

Vergleicht man die einzelnen Regionen Sachsens-Anhalts, zeigt sich im Landkreis Börde ein Anstieg der MCA-Rate um 1,7 % von 0,7 % auf 2,4 %. Gefolgt wird der Landkreis Börde vom Altmarkkreis Salzwedel mit 2,1 % und dem Salzlandkreis mit 1,8 %. Als erste Großstadt ist Halle auf dem vierten Rang zu finden. Vergleichsweise selten wurden Kinder und Feten mit MCA aus dem Burgenlandkreis, dem Landkreis Wittenberg und aus Dessau-Roßlau gemeldet.

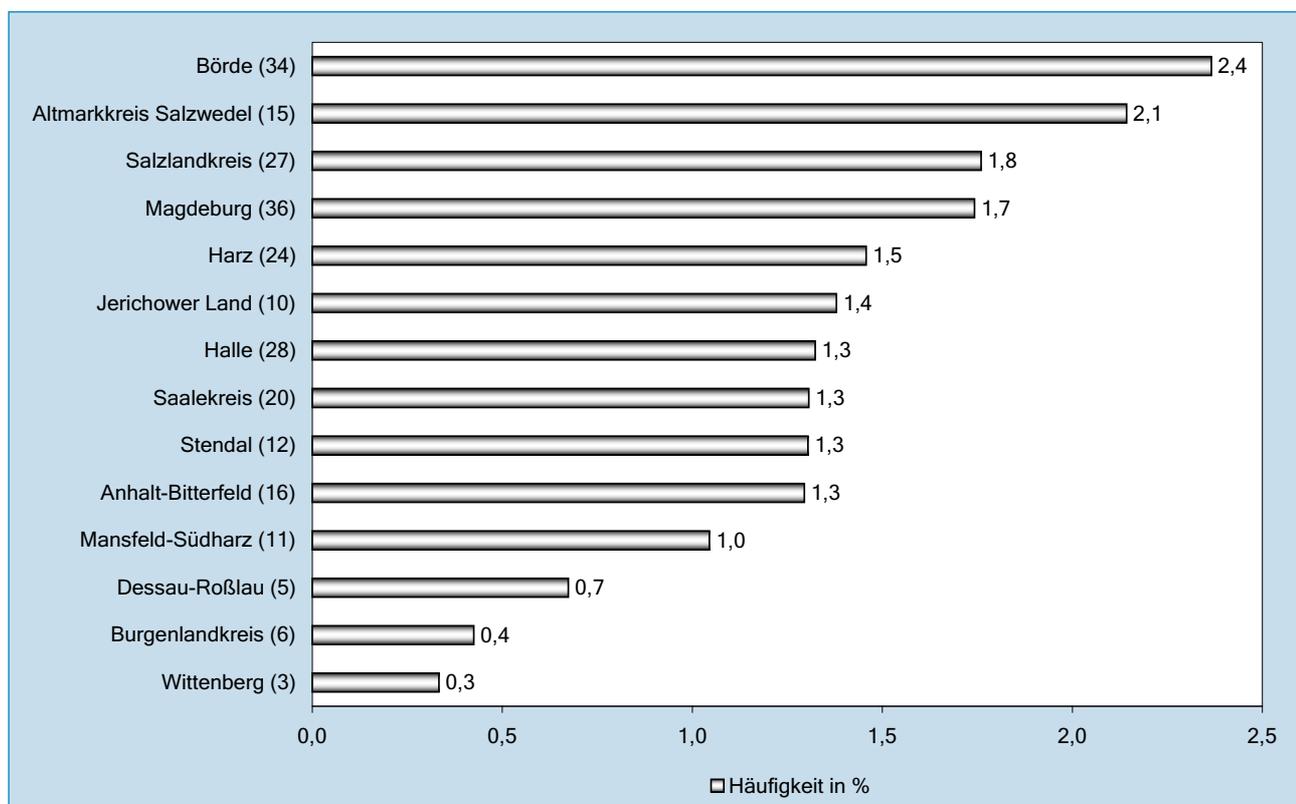


Abb. 3: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

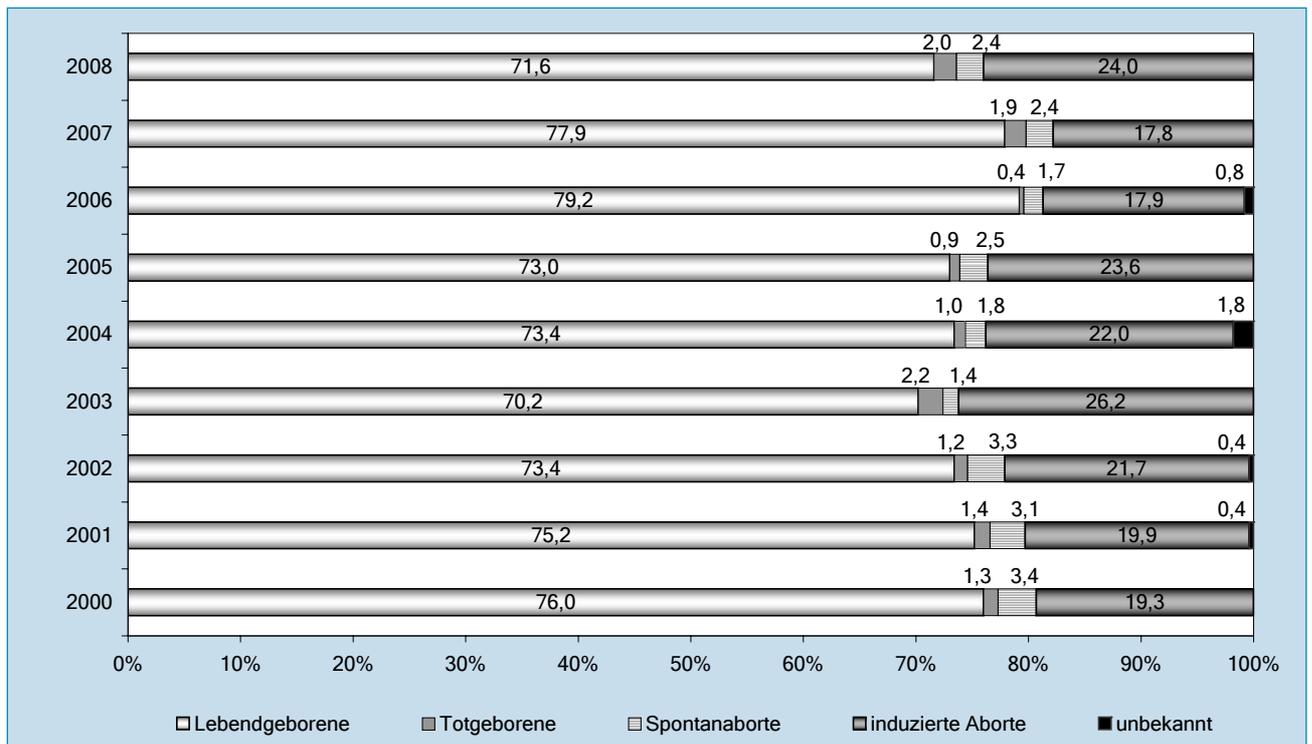


Abb. 4: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich 2000 bis 2008)

Die Auswertung der Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit MCA zeigt ein ähnliches Bild wie bei den Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen (Kapitel 8).

Im Jahr 2008 wurde nach pränataler Diagnostik von multiplen congenitalen Anomalien in 24,0 %, also etwa bei

einem Viertel der Feten, ein induzierter Abort vorgenommen. 71,6 % aller Geborenen mit MCA-Fehlbildungen kamen lebend zu Welt.

Die Auswertung der Spontanaborte ab der 16. SSW mit einem Anteil von 2,4 % und der Totgeborenen mit 2,0 % ergibt ebenfalls ein ähnliches Bild wie in den Vorjahren.

10 Pränatale Sonografiebefunde

Im Jahr 2008 erhielten wir zu 1.760 Kindern/Feten aus Sachsen-Anhalt Befundzusendungen von pränatal-sonografisch tätigen Kollegen. Diese beinhalten sowohl Angaben zu Kontrollkindern, Softmarkern als auch definierte Fehlbildungen. Zu einigen Kindern/Feten lagen uns mehrfache Meldungen vor.

In 340 Fällen wurde ein pathologischer Befund gefunden. Davon wurden in 18,2 % (62 Fälle) keine Informationen zum Schwangerschaftsausgang registriert.

Das Vorliegen von Softmarkern wurde bei insgesamt 178 Schwangerschaften berichtet. Hierbei war in fast 80 % nur ein Softmarker nachweisbar. Bei den restlichen Kindern konnten zwei oder drei Softmarker festgestellt werden.

Am häufigsten, d. h. in 42 Fällen, wurden white spots im pränatalen Ultraschall entdeckt, weiterhin in 28 Fällen eine Pyelektasie und in 24 Fällen eine singuläre Nabelschnurarterie.

Da uns nur einige Kollegen ihre Sonografiebefunde übermitteln, besteht in Sachsen-Anhalt keine vollständige Erfassung. Auch ist davon auszugehen, dass trotz pränatalem Nachweis eines Softmarkers gesunde Kinder geboren wurden, welche uns nicht gemeldet wurden. So ist eine vollständige Erfassung dieser Datensätze von der pränatalen Diagnostik bis zur Meldung der Geburt nicht in jedem Fall gegeben.

Folgende Softmarker wurden gemeldet: (Mehrfachnennungen möglich)

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder
white spots	42
Pyelektasie	28
singuläre Nabelschnurarterie	24
Plexus choroideus Cysten	20
Nackenödem	18
Ventrikulomegalie	17
Hydrops fetalis	17
vergrößerte Nackentransparenz (NT)	17
echogener Darm	10
Oligo-/Anhydramnion	10
Polyhydramnion	5
Verkürzung der Röhrenknochen	4
hypoplastisches Nasenbein	3
geballte Faust	2
auffällige Kopfform	1
Sandalenlücke	1

Softmarkerbefunde bei Kindern/Feten mit ausgewählten Chromosomenstörungen:

Mit **Down-Syndrom** wurden uns im Jahr 2008 insgesamt 34 Geborene gemeldet. Davon liegen in 13 Fällen keine Angaben zum pränatalen Ultraschall vor. Bei zwei Lebendgeborenen und einem induzierten Abort wurde kein pathologischer Befund im pränatalen Ultraschall erhoben. Bei den 18 Geborenen, von denen uns ein pathologischer Pränatalultraschallbefund bekannt ist, wurden folgende Softmarker festgestellt:

- 1 x Nackenödem, echogener Darm und hypoplastisches Nasenbein
- 1 x Hydrops fetalis und vergrößerte Nackentransparenz
- 1 x Sandalenlücke und vergrößerte Nackentransparenz
- 1 x Plexus choroideus Cysten und white spots
- 4 x Nackenödem
- 3 x vergrößerte Nackentransparenz
- 1 x Hydrops fetalis
- 1 x Polyhydramnion
- 5 x kein Softmarker (andere pathologische Befunde)

Die meisten der schweren Begleitfehlbildungen, die bei diesen 18 Geborenen mit Down-Syndromen pränatal-sonografisch auffielen, waren Herzfehlbildungen. Außerdem wurde eine Atresie des Duodenums und ein Hydrocephalus diagnostiziert.

Bei allen acht Geborenen mit **Edwards-Syndrom**, die uns 2008 übermittelt wurden, wurde beim pränatalen Ultraschall ein pathologischer Befund gestellt. Folgende Softmarker wurden dabei erkannt:

- 1 x Hydrops fetalis, Nackenödem und hypoplastisches Nasenbein
- 1 x Hydrops fetalis und Nackenödem
- 1 x hypoplastisches Nasenbein und singuläre Nabelschnurarterie
- 2 x Plexus choroideus Cysten und geballte Faust
- 1 x Nackenödem
- 1 x Plexus choroideus Cysten
- 1 x kein Softmarker (andere pathologische Befunde)

Bei allen Geborenen mit Edwards-Syndrom wurden außer den aufgeführten Softmarkern Herzfehlbildungen und meist auch andere schwere Fehlbildungen diagnostiziert.

Bei dem im Jahr 2008 gemeldeten Feten mit **Patau-Syndrom**, wurde ein pathologischer Ultraschallbefund erhoben. Neben multiplen Fehlbildungen an Kopf und Herz wurde als Softmarker ein Hydrops fetalis festgestellt.

Im Jahr 2008 wurden uns zwei **Ullrich-Turner-Syndrome** gemeldet, bei denen sich pränatal-sonografisch jeweils ein pathologischer Befund ergab. Einmal wurde ein Hydrops fetalis sowie eine vergrößerte Nackentransparenz und einmal eine vergrößerte Nackentransparenz sowie eine Hypoplasie der Aorta gefunden.

Zu den uns gemeldeten drei **Klinefelter-Syndromen** erhielten wir zweimal keine Angaben zum pränatalen Ultraschall, einmal waren keine Fehlbildungen festzustellen.

2008 erhielten wir Informationen zu zwei induzierten Aborten mit **Triploidie**: Einmal wurden pränatal ein Hydrops fetalis, ein Nackenödem und das Fehlen von Schädelknochen beschrieben, bei dem anderen Fet ein Hydrocephalus.

Von den übrigen uns übermittelten Geborenen mit Chromosomenstörungen liegen zu zwei Spontanaborten mit **Trisomie 9** und einem Lebendgeborenen mit **Jacobson Syndrom** keine Angaben zum pränatalen Ultraschall vor. Beim dem induzierten Abort mit **Chromosomenanomalie**

(46,XX add(6)(q27)) wurde eine vergrößerte Nackentransparenz und bei dem Fet mit **überzähligem Markerchromosom 21** eine Pyelectasie und eine Plexuscyste beschrieben. Das Lebendgeborene mit **Fragilem X Syndrom** wies einen white spot auf.

Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall)	Anzahl gemeldeter auffälliger Feten	Anzahl der bei diesen Feten postnatal bestätigten Befunde
Spina bifida	13	13
Anencephalie	11	10
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	11	9
Congenitaler Hydrocephalus	9	4
Nierenagenesie, einseitig	9	4
Linksherzhypoplasie	7	4
Gastroschisis	6	5
Aortenisthmusstenose	4	3
Potter-Sequenz	4	3
Cystennieren	4	2
Encephalocele	3	3
Fallot-Tetralogie	3	3
Transposition der großen Gefäße (TGA)	3	2
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	3	3
Omphalocele	3	3
Arhin-/Holoprosencephalie	2	0
Oesophagusatresie/-stenose	2	1
Gaumenspalte	1	1
Zwerchfellhernie	1	1

Interessant ist die Betrachtung der pränatalen Befunde zu Indikatorfehlbildungen hinsichtlich des postnatalen Outcomes.

Am häufigsten wurden die ZNS-Fehlbildungen Spina bifida und Anencephalus, sowie die Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte gesehen.

Eine hundertprozentige Übereinstimmung ergibt sich bei den Diagnosen Spina bifida, Encephalocele, Fallot-Tetralogie, Omphalocele und den Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten.

Bei der Anencephalie erhielten wir bei einem Pränatalbefund keine Informationen zum postnatalen Ausgang. Ähnlich verhält es sich bei den pränatalen Diagnosen Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, hier wurden in zwei Fällen keine postnatalen Informationen registriert.

Beim congenitalen Hydrocephalus, der neunmal pränatalsonografisch gesehen wurde, wurde dieser nur viermal postnatal bestätigt. Ursache hierfür sind u. a. die nach induzierten Aborten auftretenden autolytischen Hirnver-

änderungen, die eine genaue Beurteilung der Ventrikel nicht mehr zulassen. Desweiteren wurden zweimal postnatal Ventrikelerweiterungen bzw. ein Dandy-Walker-Syndrom festgestellt. Bei einem Neugeborenen mit Edwards-Syndrom, welches in der 23. SSW geboren wurde, konnte der pränatal u. a. gesehene Hydrocephalus nicht bestätigt werden.

Eine prognostisch entscheidende Pränataldiagnose ist die Linksherzhypoplasie, die in sieben Fällen gemeldet und viermal postnatal bestätigt wurde. In zwei Fällen konnte einmal bei der Obduktion und einmal postnatal die Diagnose nicht bestätigt werden, in einem Fall erhielten wir keine weiteren Informationen.

Wir sind sehr an einer noch ausführlicheren Übermittlung der Pränatalbefunde interessiert, auch ist es wichtig, Informationen über den weiteren Schwangerschaftsverlauf und -ausgang zu erhalten. Die Zunahme der pränatalen Diagnostik in der Schwangerschaftsvorsorge erfordert eine noch fundiertere Auswertung der prä- und postnatalen Befunde.

11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

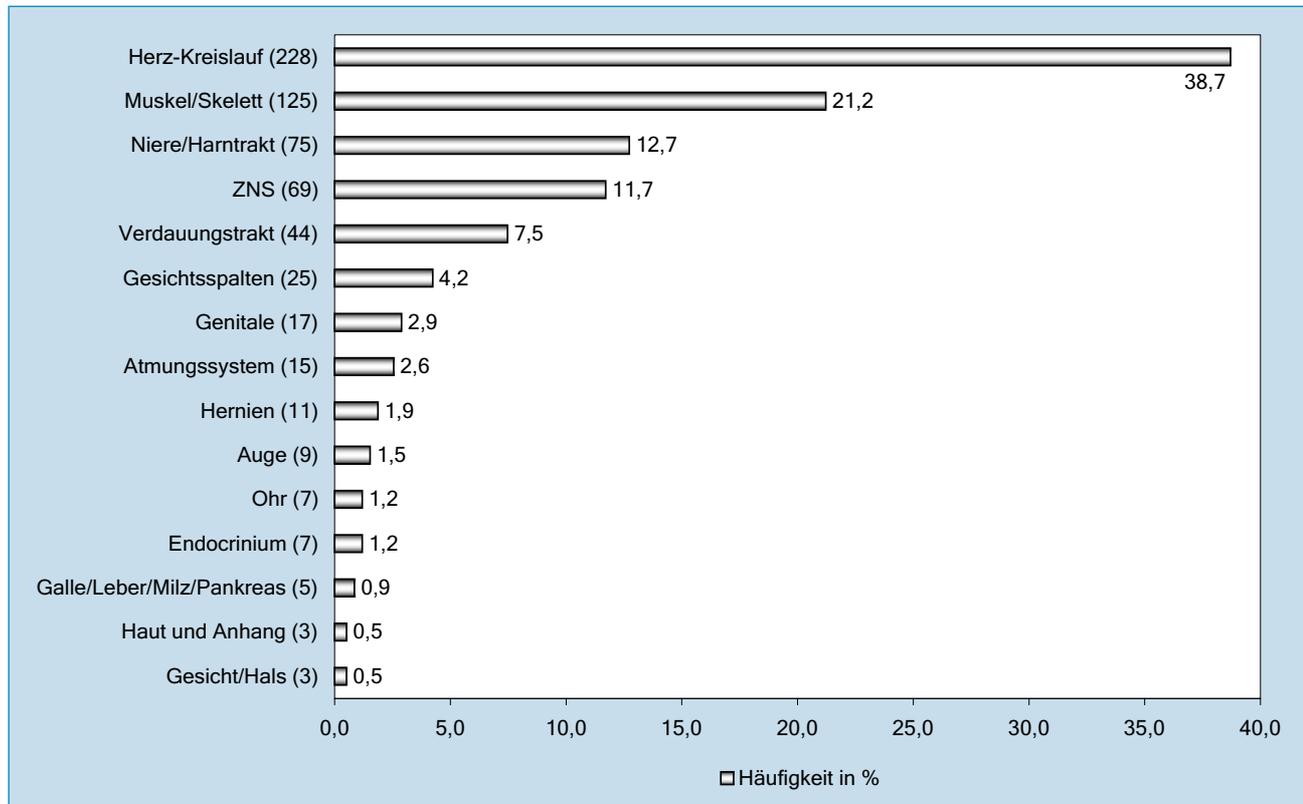


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe)

Insgesamt werden 589 Geborene betrachtet, die eine oder auch mehrere große Fehlbildungen aufwiesen. Es erfolgte eine Einordnung der gemeldeten Diagnosen nach Organsystemen, wobei bei einem Kind auch Fehlbildungen verschiedener Organe vorliegen können.

In einem dem Vorjahr vergleichbaren Anteil zeigten sich die Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße am häufigsten. Hier waren bei 228 Kindern/Feten Diagnosen ermittelt worden. Ebenso lassen sich im prozentualen Anteil aller Geborenen mit großen Fehlbildungen über die letzten Jahre kaum Veränderungen bei den Muskel- und Skelettfehlbildungen, den Fehlbildungen der Niere und des Harntraktes sowie des ZNS ermitteln.

Die orofacialen Spaltbildungen sind im Jahr 2008 im Vergleich zu den übrigen Organsystemgruppen tendenziell seltener mit einem Anteil von aktuell 4,2 % (2007: 6,1 %, 2006: 5,8 %) aufgetreten.

Nachdem im Jahr 2007 nach Einführung des Hörscreeningtracking eine sehr hohe Zahl an Kindern mit angeborenen Hörstörungen ermittelt wurde, ist diese Zahl im Jahr 2008 wieder zurückgegangen und somit die Zahl der in der Organsystemkategorie "Ohr" erfassten Kinder (2008: 7 Geborene, 2007: 34 Geborene).

Die häufigsten Einzeldiagnosen 2008 (nur große Fehlbildungen)

	ICD 10	Diagnose	Kinder/Feten 2008	
			Anzahl	Prävalenz /10.000
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (inklusive persistierendes Foramen ovale/PFO)	116	64,9
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	83	46,4
3.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	37	20,7
4.	Q90.0 Q90.1 Q90.2 Q90.9	Down-Syndrom (Trisomie 21)	34	19,0
5.	Q62.3	sonstige obstruktive Defekte des Nierenbeckens und des Ureters (Dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele)	29	16,2
6.	Q65.3 Q65.4 Q65.5	angeborene Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/ohne Angabe der Seitigkeit)	25	14,0
7.	Q69.0 Q69.1 Q69.2 Q69.9	Polydactylie (prä- und postaxial)	24	13,4
8.	Q02.	Microcephalie	19	10,6
9.	Q05.	Spina bifida	16	9,0
10.	Q37.0 Q37.1 Q37.4 Q37.5	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	14	7,8
11.	Q42.2 Q42.3	angeborene(s) Fehlen, Atresie und Stenose des Anus mit und ohne Fistel	13	7,3
	Q54.1 Q54.2 Q54.3 Q54.8 Q54.9	Hypospadie (ohne coronare/glanduläre)	13	7,3
	Q60.0	einseitige Nierenagenesie	13	7,3
12.	Q25.1	Aortenisthmusstenose	12	6,7
13.	Q62.2	angeborener Megaureter	11	6,2
14.	Q00.0	Anencephalie	10	5,6
	Q62.1	Atresie und Stenose des Ureters	10	5,6

Die Übersicht der häufigsten Einzeldiagnosen zeigt auch im Jahr 2008, dass der Vorhof- und der Ventrikelseptumdefekt am häufigsten registriert werden. Auffällig ist im Jahr 2008 die niedrige Prävalenz des Vorhofseptumdefektes mit 64,9 pro 10.000 Geborene (2007: 84,8; 2006: 92,5). Die Prävalenz des Ventrikelseptumdefektes mit 46,4 pro 10.000 Geborene liegt ungefähr in der Größenordnung der Vorjahre (2007: 38,7; 2006: 47,4).

Die dritthäufigste Diagnose des Jahres 2008 ist der Klumpfuß mit einer Prävalenz von 20,7 pro 10.000 Geborene, die im Bereich der Jahre 2003 bis 2007 liegt.

Im Jahr 2008 wurden 34 Geborene, davon elf Lebendgeborene, mit einem Down-Syndrom registriert. Die Prävalenz von 19,0 pro 10.000 Geborene ergibt somit den vierten Listenplatz und liegt über der des Jahres 2007.

Die dilatative Uropathie ist im Jahr 2008 an fünfter Stelle der häufigsten Einzeldiagnosen zu finden. Hier kann häufig aufgrund des pränatalen Ultraschallbefundes zielgerichtet nach dieser angeborenen Fehlbildung im postnatalen Ultraschall gesucht werden.

Im Jahr 2008 ist die Hüftgelenkssubluxation erst an sechster Stelle der häufigsten angeborenen Fehlbildungen zu finden. Die doch jährlich stark wechselnden Prävalenzen weisen möglicherweise auf eine Untererfassung hin. Hierbei spielt ggf. auch ein unterschiedliches Screeningverhalten in den Geburtskliniken eine Rolle, da nicht alle Einrichtungen eine Sonografieuntersuchung der Hüfte im Rahmen der U2 anbieten. Bei der U3 wird dann der Hüftultraschall durch einen Orthopäden durchgeführt und es erfolgt im Falle einer Erkrankung ggf. keine Meldung an unsere Einrichtung.

Die Polydactylie und Microcephalie liegen an siebter und achter Stelle der angeborenen Fehlbildungen mit gegenüber dem Vorjahr geringeren Prävalenzen.

Ein deutlicher Prävalenzanstieg und somit eine Nennung unter den häufigsten Einzeldiagnosen ist bei der Spina bifida zu beobachten. Hier kam es von 2007 zu 2008 zu mehr als einer Verdopplung der Prävalenz auf 9,0 pro 10.000 Geborene. Von den 16 registrierten Fällen wurden fünf Kinder lebend geboren (siehe Kapitel 12.3).

Bei der Lippen-Kiefer-Gaumenspalte zeigt sich ein deutlicher Rückgang der Prävalenz gegenüber den Vorjahren. Da Sachsen-Anhalt im europäischen Vergleich in den letzten Jahren die höchste Prävalenz bei den orofacialen Spaltbildungen aufwies, muss der weitere Verlauf in den nächsten Jahren beobachtet werden.

Die elfthäufigste Diagnose mit einer Prävalenz von 7,3 pro 10.000 Geborene wird von der Analatresie mit/ohne Fistel, der Hypospadie sowie der einseitigen Nierenagenesie belegt. Bei der Hypospadie und der Analatresie ist die Prävalenz gegenüber den Vorjahren seit 2004 leicht ansteigend.

Im Jahr 2008 wurde die Aortenisthmusstenose als weitere angeborene Herzfehlbildung auf dem zwölften Platz registriert. Mit zwölf betroffenen Feten liegt die Häufigkeit im Bereich des Vorjahres (2007: 10 Betroffene) und ist weiterhin als hoch einzuschätzen.

Der nächste Platz in der Häufigkeitsliste wird von der Diagnose angeborener Megaureter mit einer Prävalenz von 6,2 pro 10.000 Geborene belegt.

Mit zehn Fällen und einer Prävalenz von 5,6 pro 10.000 Geborene ist der Anencephalus im Jahr 2008 in der Liste der häufigsten Einzeldiagnosen zu finden. Dies ist die höchste registrierte Prävalenz seit dem Jahr 1996!

Mit gleicher Häufigkeit wie der Anencephalus wurde die Ureter-(mündungs- und abgangs-)stenose beobachtet und liegt somit auf dem 14. Platz der Einzeldiagnosenliste.

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 Kraniorhachischisis, 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. Cystennieren: Bei den Cystennieren handelt es sich um angeborene Fehlbildungen, die durch multiple Cysten der Nieren, einschließlich infantiler polycystischer Nieren, multicystischer Nieren, anderer Formen von Cystennieren und unspezifischen Cystennieren gekennzeichnet sind. Ausgeschlossen sind isolierte NierenCysten.

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

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

29. Reduktionsfehlbildungen der oberen und der unteren Extremität(en): Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten sind durch das vollständige oder teilweise Fehlen oder der schweren Hypoplasie von Skelettstrukturen der Extremitäten, einschließlich der Femurhypoplasie, gekennzeichnet. Dazu gehört auch das Roberts-Syndrom. Ausgeschlossen sind die milde Hypoplasie mit normaler Formgebung von Skeletteilen, die Brachydactylie, Finger- oder Zehenreduktionsdefekte, die mit 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
Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 2 x Halle 4 x Magdeburg	7	14,7	↑
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Anhalt-Bitterfeld 4 x Burgenlandkreis 4 x Börde 6 x Harz 2 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	22	16,8	↑
Sachsen-Anhalt	29	16,2	↑

Neuralrohrdefekte (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	9,9	7,1 - 13,4
Landkreise	9,7	8,2 - 11,4
Region	9,7	8,4 - 11,2
EUROCAT	8,54	2,09 Spain Hospital Network* 23,82 Mainz (Germany)**

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

Mit insgesamt 29 Neuralrohrdefekten wird eine **Jahresprävalenz** von **16,2 pro 10.000 Geborene** erreicht. Diese liegt deutlich oberhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2007 und ergibt den höchsten Wert im gesamten Beobachtungszeitraum.

Im Vergleich zu EUROCAT sind die Daten aus Sachsen-Anhalt im oberen Bereich einzuordnen, wobei sehr große Prävalenzunterschiede zwischen den Zentren zu beobachten sind.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborenes 23 x induzierter Abort 1 x Spontanabort
Geschlecht	12 x männlich 13 x weiblich 4 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	14 x isoliert 15 x MCA

Betrachtet man die einzelnen Entitäten, so betrifft die Zunahme den Anencephalus und die Spina bifida, die Prävalenz der Encephalocele liegt im Bereich der Vorjahre.

Das Geschlechtsverhältnis bei den Geborenen mit Neuralrohrdefekt war ausgeglichen

Hinsichtlich des Schwangerschaftsausganges wird deutlich, dass mit 79,3 % der überwiegende Teil der Schwangerschaften bei Vorliegen eines Neuralrohrdefektes (23 Fälle) vorzeitig beendet wird. Grundlage dafür stellt die pränatale Sonografie dar, die im Falle der Spina bifida und der Anencephalie zu 100 % durch den postnatalen Befund bestätigt wurde (siehe Kapitel 10). Bei einem Feten lag eine schwerste Ausprägung eines NRD in Form eines Anencephalus mit Occipitocoele und Rhachischisis vor. Nur 17,2 % der Kinder wurden 2008 lebend geboren, wobei diese alle eine Spina bifida aufwiesen.

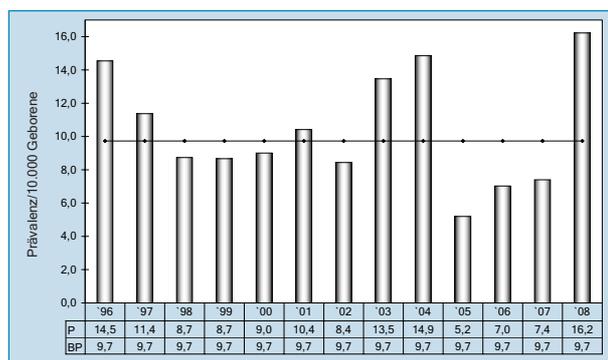


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1996

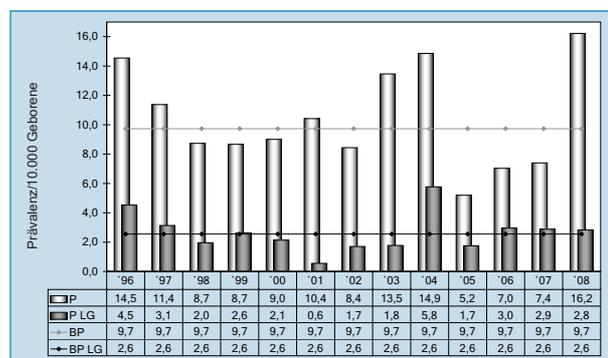


Abb. 7: Entwicklung der Gesamtprävalenz der Neuralrohrdefekte und der Prävalenz bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 616 Geborene beobachtet.

12.2 Anencephalie (Q00.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte 1 x Magdeburg	1	2,1	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 2 x Börde 3 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz	9	6,9	↑
Sachsen-Anhalt	10	5,6	↑

Anencephalie (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,7	0,7 - 3,5
Landkreise	3,0	2,2 - 4,1
Region	2,7	2,0 - 3,6
EUROCAT	2,94	0,33 Spain Hospital Network* 6,40 Wales (UK)**

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

Im Jahr 2008 wurden insgesamt zehn Geborene mit einem Anencephalus gemeldet.

Die **Prävalenz von 5,6 pro 10.000 Geborene** liegt über der Prävalenz der letzten Jahre. Im Jahr 2003 konnte eine ähnlich hohe Prävalenz ermittelt werden, nur 1996 war diese mit 7,8 pro 10.000 Geborene höher. Im Vergleich zur Basisprävalenz liegt der diesjährige Wert oberhalb des Konfidenzintervalls.

Die Fehlbildung Anencephalus trat hauptsächlich in den Landkreisen auf.

Im europäischen Vergleich zeigt sich die aktuelle Jahresprävalenz im oberen Bereich aller EUROCAT-Register.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x induzierter Abort 1 x Spontanabort
Geschlecht	4 x männlich 4 x weiblich 2 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x isoliert 5 x MCA

Die Schwangerschaften mit einem Feten mit Anencephalus wurden durch induzierten Abort zwischen der 11. und 19. SSW vorzeitig beendet. In einem Fall handelte es sich um einen Spontanabort nach der 16. SSW.

In fünf Fällen trat der Anencephalus isoliert auf und fünfmal im Rahmen von MCA-Fehlbildungen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ADAM-Komplex, einseitige Lippen-Kiefer-Gaumenpalte, Syndactylie Typ III, fehlende Finger
- Exophthalmus, dysplastische Ohren, Sattelnase
- akzessorischer Lungenlappen links, Exophthalmus, dysplastische Ohren, Ohrentiefstand
- Akranie, Kraniorhachischisis
- Kraniorhachischisis, occipitale Encephalocele, Exophthalmus, dysplastische Ohren, angeborene Nebennierenrindenhypoplasie

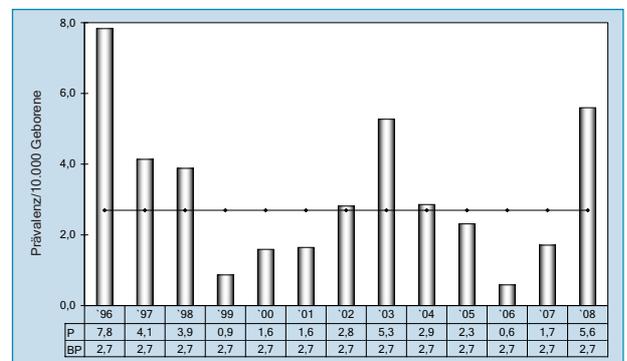


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Anencephalie pro 1.787 Geborene beobachtet.

12.3 Spina bifida (Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 1 x Halle 3 x Magdeburg	5	10,5	↑
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Burgenlandkreis 1 x Börde 3 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	11	8,4	↑
Sachsen-Anhalt	16	9,0	↑

Spina bifida (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	5,8	3,7 - 8,6
Landkreise	5,5	4,3 - 6,9
Region	5,6	4,6 - 6,7
EUROCAT	4,54	1,57 Spain Hospital Network* 16,07 Mainz (Germany)**

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

Bei 16 Geborenen wurde im Jahr 2008 eine Spina bifida diagnostiziert.

Die **Prävalenz** liegt bei **9,0 pro 10.000 Geborenen** und ist damit im Vergleich der Vorjahre als sehr hoch einzustufen. Nur im Jahr 2004 wurden mehr Kinder bzw. Feten mit Spina bifida registriert.

Die Prävalenz 2008 liegt oberhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz der Jahre 1996-2007. Es zeigt sich ein nahezu ausgeglichenes Verhältnis im Großstadt-Landkreis-Vergleich.

Die Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten zeigt, dass die Prävalenz in Sachsen-Anhalt im oberen Bereich liegt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborenes 11 x induzierter Abort
Geschlecht	8 x männlich 7 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x isoliert 10 x MCA

In fünf Fällen kamen die Kinder lebend zur Welt. In zwei von diesen Fällen wurde die Spina bifida bereits per Ultraschall in der Schwangerschaft gesehen, für die drei anderen Kinder erhielten wir keine Angaben zur pränatalen Diagnostik. Ein Kind wurde bereits in der 27. SSW, die übrigen Kinder ab der 35. SSW geboren.

In elf Fällen wurde ein induzierter Abort vorgenommen, überwiegend zwischen der 21. und 22. SSW. Am häufigsten konnte pränatal eine lumbosacrale Spina bifida gesehen werden, einmal bestand eine Rhachischisis von der Brust- bis zur Lendenwirbelsäule und zweimal eine Spina bifida aperta.

Angaben zur prophylaktischen Einnahme von Folsäure liegen uns größtenteils nicht vor.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- 3 x Arnold-Chiari-Syndrom
- 1 x Arnold-Chiari-Syndrom mit: Pes calcaneovalgus congenitus, kraniofacialer Dismorphie
- 1 x Arnold-Chiari-Syndrom mit: ASD I, PFO bei Reifgeborenem, Pes adductus
- Gabelrippe, Kyphose, Pes calcaneovalgus congenitus, Deformitäten des Schädels
- tetherd cord
- Syringomyelie
- Corpus callosum Hypoplasie, DUP II.links und I. Grades rechts, angeborenes Glaukom, retardierte Hüfte
- Omphalocele

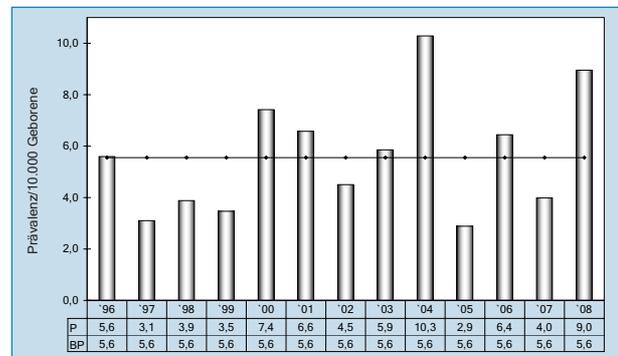


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Spina bifida pro 1.117 Geborene beobachtet.

12.4 Encephalocoele (Q01.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,2	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde	2	1,5	↔
Sachsen-Anhalt	4	2,2	↔

Encephalocoele (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	2,6	1,3 - 4,7
Landkreise	1,5	0,9 - 2,3
Region	1,8	1,2 - 2,5
EUROCAT	1,07	0,24 Spain Hospital Network* 2,77 Mainz (Germany)**

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

Die Encephalocoele wurde 2008 in vier Fällen beobachtet. Daraus ergibt sich eine **Jahresprävalenz** von **2,2 pro 10.000 Geborene**.

Die ermittelte Jahresprävalenz liegt im Bereich der Basisprävalenz der Vorjahre und ist im europäischen Vergleich im oberen Bereich einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 1 x MCA

Bei allen Fällen der Encephalocoele wurde ein induzierter Abort aufgrund der pränatalen Diagnose vorgenommen. Eine Mutter wies einen Diabetes mellitus Typ I auf.

Bei den drei Fetten mit isolierter Form lagen zweimal eine occipitale Encephalocoele und einmal eine Exencephalie vor. In einem Fall bestand eine komplexe Fehlbildung (occipitale Encephalocoele).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Kraniorhachischisis, Anencephalie, Exophthalmus, dysplastische Ohren, angeborene Nebennierenrindenhypoplasie

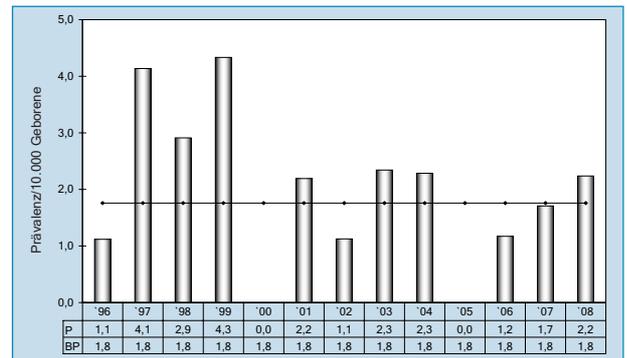


Abb. 10: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocoele in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Encephalocoele pro 4.468 Geborene beobachtet.

12.5 Microcephalie (Q02.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 3 x Halle 3 x Magdeburg	6	12,6	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Anhalt-Bitterfeld 3 x Börde 3 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis	13	9,9	↓
Sachsen-Anhalt	19	10,6	↓

Microcephalie (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	16,1	12,5 - 20,5
Landkreise	13,9	12,1 - 15,9
Region	14,4	12,8 - 16,2
EUROCAT	1,90	0,44 Norway* 13,48 Saxony-Anhalt (Germany)**

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

Im Jahr 2008 wurden nur 19 Kinder mit einem Microcephalus, d. h. einem Kopfumfang unterhalb der 3. Perzentile bezogen auf das Gestationsalter, erfasst oder anhand des bei der Geburt vorliegenden Kopfumfanges bewertet. Diese Zahl ist deutlich geringer als in den Vorjahren.

Die **Jahresprävalenz** von **10,6 pro 10.000 Geborene** liegt unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2007.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	18 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben
Geschlecht	6 x männlich 13 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x isoliert 13 x MCA

Im Geschlechtsvergleich zeigt sich ein Überwiegen des weiblichen Geschlechts.

Es wurden 19 Lebendgeborene registriert. Ein Neugeborenes verstarb nach sieben Tagen bei gleichzeitig bestehendem hypoplastischen Linksherzsyndrom. In der Hälfte der Fälle konnte eine Hypotrophie nachgewiesen werden.

Der Großteil der Neugeborenen mit einer Microcephalie wies Begleitfehlbildungen auf.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Ullrich-Turner-Syndrom
- Down-Syndrom
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte links und Gaumenspalte rechts
- hypoplastisches Linksherzsyndrom
- Transposition der großen Gefäße, angeborene Pulmonalklappeninsuffizienz, ASD II, PDA, Zwerchfell-lähmung
- Transposition der großen Gefäße
- VSD
- Koarktation der Aorta, VSD
- Meckel-Divertikel
- Phenylalanin-Embryopathie
- Hypospadie
- multicystisch-dysplastische Niere (Potter II)
- penile Hypospadie, angeborener Knickfuß einseitig, Nondescensus testis bds.

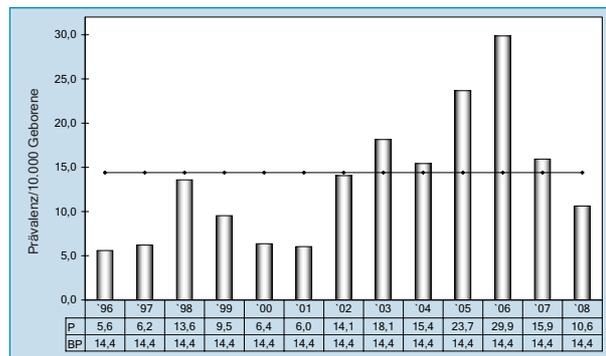


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt ein Microcephalus pro 941 Geborene beobachtet.

12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Magdeburg	1	2,1	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Börde 1 x Wittenberg	4	3,1	↓
Sachsen-Anhalt	5	2,8	↓

Congenitale Hydrocephalie (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	8,4	5,9 - 11,7
Landkreise	6,9	5,6 - 8,4
Region	7,3	6,2 - 8,6
EUROCAT	4,95	2,33 Dublin (Ireland) / Sicily /(Italy)* 18,01 Mainz (Germany)**

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

Ein angeborener Hydrocephalus wurde 2008 bei fünf Geborenen beobachtet. Zu beachten ist, dass der Hydrocephalus im Zusammenhang mit einer Spina bifida bzw. Encephalocele hier nicht berücksichtigt wird, ebenso nicht der postnatal erworbene Hydrocephalus.

Mit einer **Jahresprävalenz von 2,8 pro 10.000 Geborene** liegt diese unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2007.

Auch im Vergleich mit den EUROCAT-Zentren zeigt sich ein Wert im unteren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x MCA

Im Geschlechtsvergleich zeigt sich wie in den Vorjahren eine Androtropie.

Bei allen fünf Geborenen konnten im pränatalen Ultraschall der Hydrocephalus bzw. erweiterte Hirnventrikel gesehen werden.

In allen Fällen trat der congenitale Hydrocephalus in Verbindung mit anderen Fehlbildungen auf.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Dandy-Walker-Syndrom, Corpus-callosum-Agenesie, Polysyndactylie, angeborene Gehirncysten
- Dandy-Walker-Syndrom, Kleinhirnhypoplasie, einseitig retardierte Hüfte, Nasenseptumdeviation, PFO, Lymphangiom, einseitige Facialisparesie
- Dandy-Walker-Syndrom, Corpus-callosum-Hypoplasie, Füße: präaxiale Polydactylie, gekreuzte Polysyndactylie, postaxiale Polydactylie; akzessorische Finger, PFO, einseitiger vesikouretraler Reflux, Hypertrichose, Hörminderung, einseitig retardierte Hüfte
- Lissencephalie, breite Nasenwurzel, Chromosomenanomalie (Karyotyp 46,XXt(2,4)(q13;q21))
- V. a. Beals-Hecht-Syndrom: VSD, PFO, angeborenes Glaukom, Kamptodactylie, Deformitäten der Füße, breite Nasenflügel und -spitze, dysplastische, tief-sitzende Ohren, verkürzte, lateral abfallende Lidspalten

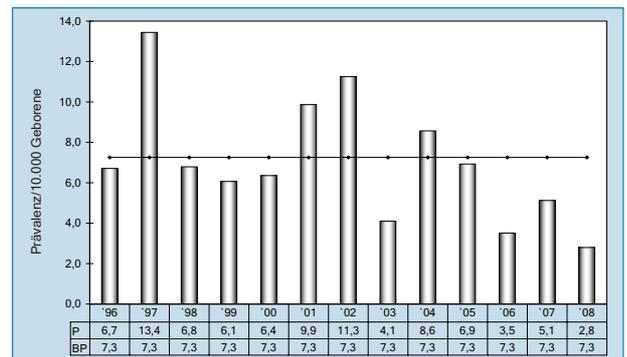


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt ein congenitaler Hydrocephalus pro 3.575 Geborene beobachtet.

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

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

Arhinencephalie/Holoprosencephalie (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,7	0,7 - 3,5
Landkreise	1,3	0,8 - 2,0
Region	1,4	0,9 - 2,0
EUROCAT	1,23	0,29 Wielkopolska (Poland)* 4,16 Mainz (Germany)*

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

Im Jahr 2008 wurde kein Fall einer Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt gemeldet. Dies war zuletzt im Jahr 2000 zu beobachten.

Allerdings wurden uns zu dieser schweren ZNS-Fehlbildung zwei pränatal-sonografische Verdachtsdiagnosen

übermittelt. In beiden Fällen wurde ein induzierter Abort vorgenommen. Bei der daraufhin durchgeführten Obduktion konnte in einem Falle die Verdachtsdiagnose Holoprosencephalie nicht gesichert werden. In einem anderen Fall war demgegenüber eine Lissencephalie mit Balkenagenesie nachzuweisen.

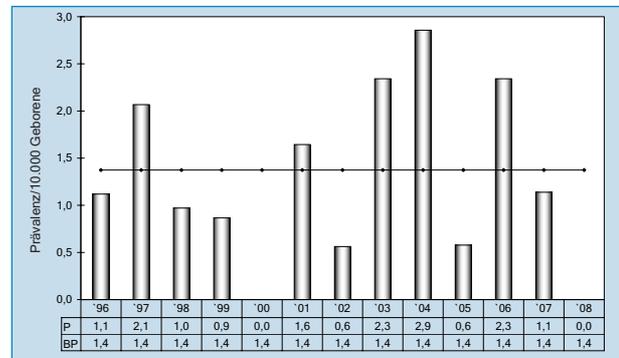


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt kein Fall von Arhinencephalie/Holoprosencephalie 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: 1 x Salzlandkreis	1	0,8	↔
Sachsen-Anhalt	1	0,6	↔

Anophthalmie/Microphthalmie (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,7	0,2 - 2,1
Landkreise	0,9	0,4 - 1,5
Region	0,8	0,5 - 1,4
EUROCAT	1,09	0,28 Zagreb (Croatia)* 3,20 Odense (Denmark)**

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

Im Jahr 2008 wurde ein weibliches Lebendgeborenes mit Microphthalmie aus dem Salzlandkreis registriert.

Die **Jahresprävalenz** liegt mit **0,6 pro 10.000 Geborene** im Bereich der Vorjahre, jedoch im unteren Bereich des Konfidenzintervalls der Jahre 1996-2007 in Sachsen-Anhalt.

Im europäischen Vergleich ist die Jahresprävalenz aus Sachsen-Anhalt im unteren Bereich angesiedelt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes
Geschlecht	1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x MCA

Bei dem Neugeborenen mit Microphthalmie handelt es sich um das Kind einer 17-jährigen Mutter, Angaben zur Schwangerschaft und pränatalen Diagnostik sind uns nicht bekannt. Die weitere Versorgung erfolgte im Universitätsklinikum Rostock.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- PFO, ASD

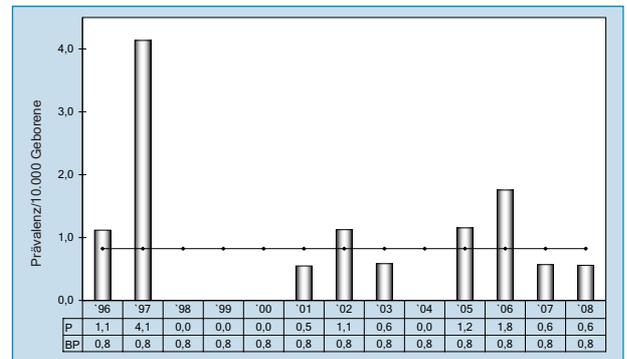


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Anophthalmie/Microphthalmie pro 17.873 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 2 x Magdeburg	2	4,2	↑
Landkreise	0	0	↓
Sachsen-Anhalt	2	1,1	↔

Microtie/Anotie (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,2	0,4 - 2,8
Landkreise	1,2	0,7 - 1,9
Region	1,2	0,8 - 1,8
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2008 sind zwei Kinder mit Anotie gemeldet worden. Damit tritt diese seltene Fehlbildung in Sachsen-Anhalt mit einer **Prävalenz von 1,1 pro 10.000 Geborene** auf.

Dieser ermittelte Wert liegt in der Größenordnung der Vorjahre und innerhalb des Konfidenzintervalles.

Vergleichsdaten von EUROCAT liegen für diese Fehlbildung nicht vor.

zusätzliche Angaben:

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

Bei einem Kind mit Anotie waren zusätzlich eine auriculäre Fistel und ein auriculäres Anhängsel zu beobachten. Im zweiten Fall liegt ein Goldenhar-Syndrom vor. Die Schwangerschaft kam nach Sterilitätsbehandlung einer 40-jährigen Frau zustande. Bereits im pränatalen Ultraschall konnten drei Softmarker gesehen werden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Goldenhar-Syndrom: einseitig geringgradige Ohrmuscheldysplasie, einseitig Ohrmuschelaplasie mit Gehörgangsatresie und präauriculärer Fistel, Unterkieferhypoplasie Grad II-B, Halbwirbel und Schmetterlingswirbel des 2., 5. und 6. BWK, Skoliose, 1. und 3. Rippe hypoplastisch, leicht erweiterte Seitenventrikel
- auriculäre Fistel, auriculäres Anhängsel, Ventrikelasymmetrie

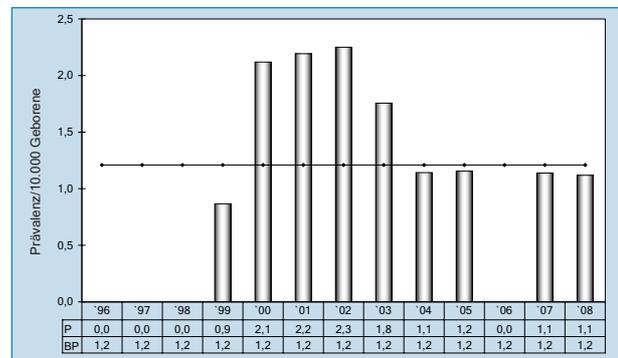


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Microtie/Anotie pro 8.937 Geborene beobachtet.

12.10 Fallot-Tetralogie (Q21.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Halle	1	2,1	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 1 x Stendal	6	4,6	↑
Sachsen-Anhalt	7	3,9	↔

Fallot-Tetralogie (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,1	1,7 - 5,3
Landkreise	3,1	2,3 - 4,2
Region	3,1	2,4 - 4,1
EUROCAT	2,70	0,97 Spain Hospital Network* 6,19 Northern England (UK)**

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

Die Fallot-Tetralogie wurde im Jahr 2008 bei sieben Kindern gesehen, mit leichtem Überwiegen der in den Landkreisen Geborenen.

Die **Jahresprävalenz** von **3,9 pro 10.000 Geborene** liegt über der des Vorjahres und in Bezug auf die Basisprävalenz im mittleren Bereich.

Der europäische Vergleich zeigt einen Wert im mittleren Bereich der EUROCAT-Zentren.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben
Geschlecht	6 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 4 x MCA

Alle Betroffenen wurden lebend geboren. In einem Fall verstarb das Neugeborene zehn Stunden postnatal aufgrund einer respiratorischen Insuffizienz bei bestehender Tracheaatriesie und oesophagotrachealer Fistel.

In drei Fällen wurde die Diagnose Fallot-Tetralogie bereits pränatal gestellt, einmal wurde der Herzfehler nicht gesehen. Bei den weiteren drei Fällen haben wir keine Information über die Pränataldiagnostik. Anamnestisch erwähnenswert ist die Tatsache, dass bei drei Geborenen mit Fallot-Tetralogie in der Familienanamnese angeborene Herzfehlbildungen bestehen.

In drei Fällen trat die Fallot-Tetralogie als isolierte Fehlbildung auf, viermal vergesellschaftet mit weiteren Fehlbildungen - überwiegend kardialer Art.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Tracheaatriesie, oesophagotracheale Fistel
- ASD, Klumpfuß, retardierte Hüfte
- ASD, retardierte Hüfte
- ASD

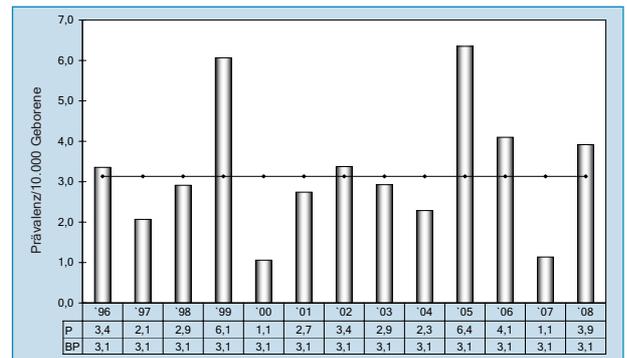


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Fallot-Tetralogie pro 2.553 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 2 x Halle 1 x Magdeburg	3	6,3	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis	3	2,3	↓
Sachsen-Anhalt	6	3,4	↓

Transposition der großen Gefäße (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	6,3	4,1 - 9,2
Landkreise	4,7	3,6 - 6,0
Region	5,1	4,1 - 6,2
EUROCAT	2,76	0,82 Central East France* 5,03 Cork & Kerry (Ireland)**

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

Sechs Geborene mit einer Transposition der großen Gefäße wurden im Jahr 2008 registriert.

Die **Jahresprävalenz von 3,4 pro 10.000 Geborene** ist vergleichbar mit der in den letzten zwei Jahren beobachteten und liegt ebenso im Konfidenzintervall der Jahre 1996-2007.

Die TGA tritt in den Großstädten etwas häufiger als in den Landkreisen auf.

Im europäischen Vergleich liegt die ermittelte Prävalenz leicht oberhalb der mittleren Prävalenz von EUROCAT (2,8 pro 10.000 Geborene).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
Geschlecht	1 x männlich 4 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 4 x MCA

Hinsichtlich des Schwangerschaftsausganges lässt sich feststellen, dass in einem Fall ein induzierter Abort in der 19. SSW aufgrund eines pränatal gesehenen Hydrops fetales und eines „double outlet right ventricle“ vorgenommen wurde. Die anderen Kinder wurden lebend geboren.

In den meisten Fällen wurde uns das Ergebnis der Pränataldiagnostik jedoch nicht übermittelt.

Ein isoliertes Auftreten einer TGA liegt in zwei Fällen vor. Bei den weiteren vier Kindern wurden zusätzliche Fehlbildungen beobachtet, insbesondere des Herzens.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microcephalie, angeborene Pulmonalklappeninsuffizienz, ASD II, PDA, Zwerchfelllähmung
- Microcephalie
- VSD
- VSD, PFO, PDA

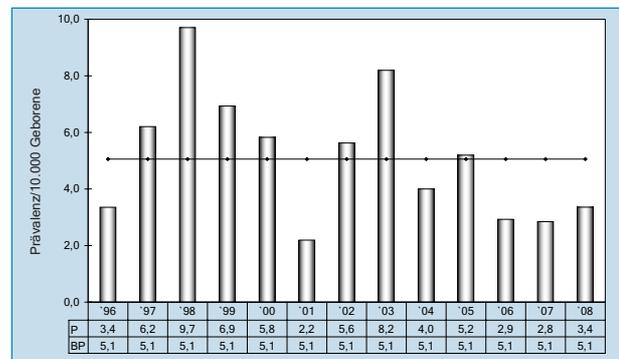


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Transposition der großen Gefäße pro 2.979 Geborene beobachtet.

12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,2	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Börde 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Stendal	6	4,6	↔
Sachsen-Anhalt	8	4,5	↗

Linksherzhypoplasie-Syndrom (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	2,9	1,5 - 5,0
Landkreise	3,6	2,7 - 4,8
Region	3,5	2,7 - 4,4
EUROCAT	2,27	0,40 Spain Hospital Network* 4,43 Mainz (Germany)**

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

Für das Linksherzhypoplasie-Syndrom kann eine Zunahme der Betroffenen im Jahr 2008 auf acht Fälle beobachtet werden.

Eine **Jahresprävalenz** von **4,5 pro 10.000 Geborene** wurde ermittelt, welche oberhalb des Konfidenzintervalls der Jahre 1996-2007 liegt.

Auch im Vergleich zu den europäischen Fehlbildungsregistern liegt die Jahresprävalenz von Sachsen-Anhalt im oberen Bereich.

Im Geschlechtsvergleich zeigt sich ein ausgeglichenes Verhältnis.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborenes 2 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben 1 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 3 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 6 x MCA

Die Angaben zum Schwangerschaftsausgang ergeben, dass in einem Fall ein induzierter Abort aufgrund der Diagnose Trisomie 18 und Linksherzhypoplasie-Syndrom durchgeführt wurde.

Die anderen sieben Kinder wurden lebend geboren. Zwei Kinder verstarben jedoch innerhalb von sieben Tagen.

Bei einem Kind handelt es sich um ein Frühestgeborenes der 23. SSW einer 41-jährigen Mutter mit seit zwölf Jahren bestehendem Kinderwunsch. Bereits der pränatale Ultraschall zeigte neben dem Linksherzhypoplasie-Syndrom multiple Fehlbildungen und in der Amniocentese wurde eine Trisomie 18 diagnostiziert.

Im zweiten Fall wurde nach pränataler Diagnosestellung die Geburt entsprechend den Vorgaben in einer spezialisierten Klinik (Charite-Berlin) durchgeführt, hier verstarb das Kind jedoch.

Deutlich wird, dass in sechs Fällen die Entbindung nicht in einer für angeborene Herzfehler spezialisierten Einrichtung erfolgte, wobei mindestens in zwei Fällen, bei denen bereits pränatal die Diagnose bekannt war, ein entsprechendes Vorgehen anzustreben gewesen wäre. Auch wurde ein Kind mit hypoplastischem Linksherzsyndrom aus der Geburtsklinik entlassen und fiel erst später klinisch auf.

Das Linksherzhypoplasie-Syndrom trat in sechs Fällen kombiniert mit anderen Fehlbildungen auf.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Trisomie 18 mit: Canalis atrioventricularis communis, Nierenagenesie, kraniofaciale Dysmorphie, Micrognathie
- Trisomie 18 mit: Aortenstenose, VSD, Dilatation der Arteria pulmonalis, Mitralklappen- und Aortenklappeninsuffizienz, Klumpfuß, Hufeisenniere, Vierfingerfurche, überlappenden Fingern
- Aortenisthmusstenose, Dilatation der Arteria pulmonalis, Canalis atrioventricularis communis, Hypospadie
- Canalis atrioventricularis communis, Hypoplasie der Aorta
- totale Fehleinmündung der Lungenvenen, ASD
- Microcephalie

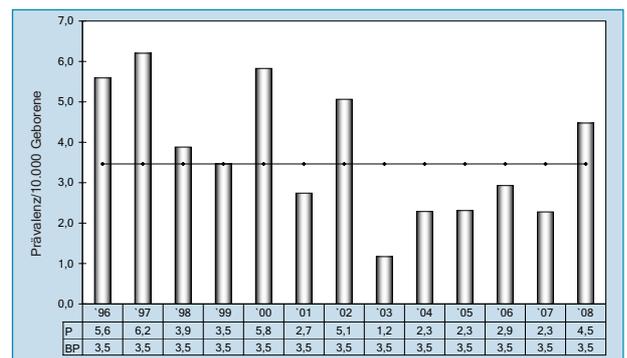


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 2.234 Geborene beobachtet.

12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 2 x Halle	3	6,3	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Börde 2 x Jerichower Land 2 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 2 x Wittenberg	9	6,9	↑
Sachsen-Anhalt	12	6,7	↑

Aortenisthmusstenose (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	4,8	2,9 - 7,4
Landkreise	3,4	2,5 - 4,5
Region	3,7	2,9 - 4,7
EUROCAT	3,13	0,81 Spain Hospital Network* 9,76 Finland**

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

Die Zahl der Geborenen mit Aortenisthmusstenose ist erneut gegenüber dem Vorjahr leicht angestiegen.

Mit **6,7 pro 10.000 Geborene** erreicht die **Jahresprävalenz** den höchsten Wert im Beobachtungszeitraum 1996-2007 in der Region.

Auch das europäische Mittel der EUROCAT-Zentren wird überschritten.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	11 x Lebendgeborenes 1 x Totgeborenes
Geschlecht	9 x männlich 2 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x isoliert 8 x MCA

Die Aortenisthmusstenose ist bei elf Lebendgeborenen diagnostiziert worden. Hierbei erhielten wir nur in zwei

Fällen die Information über den pränatalen Verdacht, der sich dann auch postnatal bestätigte. Beide Kinder wurden in einem Perinatalzentrum mit angeschlossenem Herz-zentrum entbunden.

Bei einem Kind handelte es sich um ein Frühtotgeborenes der 31. SSW mit weiteren multiplen Fehlbildungen außer der Aortenisthmusstenose. Angaben zur Schwangerschaft bzw. zur Pränataldiagnostik liegen uns nicht vor.

Bei acht Kindern lagen assoziierte Fehlbildungen, überwiegend des Herzens, vor.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- hypoplastisches Linksherzsyndrom, Canalis atrioventricularis communis, Dilatation der Arteria pulmonalis, Hypospadie
- Hypoplasie der Aorta, VSD, ASD II, Mitralklappeninsuffizienz
- VSD, Microcephalus
- Aortenklappenstenose
- ASD
- Trikuspidalinsuffizienz
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bds.
- Corpus-callosum-Agenesie, Radius fehlend, Finger fehlend, Gelenkkontrakturen, Kardiomegalie

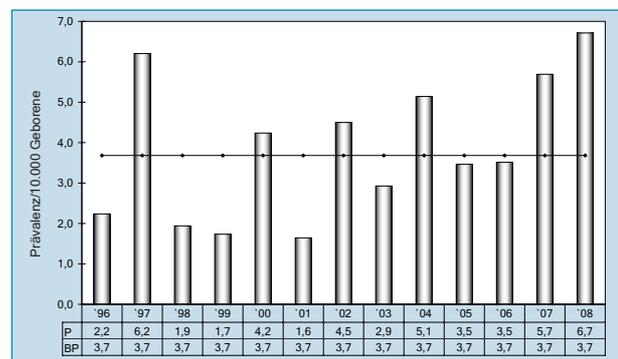


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Aortenisthmusstenose pro 1.489 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 2 x Halle 1 x Magdeburg	3	6,3	↓
Landkreise: 2 x Altmarkkreis Salzwedel 3 x Anhalt-Bitterfeld 3 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Harz 2 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 1 x Stendal	15	11,5	↓
Sachsen-Anhalt	18	10,1	↓

Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	17,8	14,0 - 22,3
Landkreise	15,7	13,8 - 17,8
Region	16,2	14,5 - 18,1
EUROCAT	8,64	4,37 S Portugal* 16,14 Saxony-Anhalt Germany**

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

2008 wurden 18 Geborene mit einer Lippen- oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte ermittelt. Diese Anzahl ist im Vergleich zu den Vorjahren als sehr niedrig einzuordnen.

Die ermittelte **Jahresprävalenz** von **10,1 pro 10.000 Geborene** liegt damit deutlich unterhalb des Konfidenzbereiches der Jahre 1996-2007.

Unverändert zu den Vorjahren bleibt jedoch das Überwiegen der Betroffenen aus Landkreisen gegenüber den Großstädten zu verzeichnen. Das Geschlechtsverhältnis ist ausgeglichen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	15 x Lebendgeborenes 1 x Totgeborenes 2 x induzierter Abort
Geschlecht	9 x männlich 9 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	13 x isoliert 5 x MCA

In den meisten Fällen lag die orofaciale Spaltbildung isoliert vor und nur in fünf Fällen wurden große Begleitfehlbildungen registriert. Interessanterweise konnten 2008 keine Geborenen mit einer Spaltbildung bei zugrunde liegender Chromosomenaberration festgestellt werden.

Bei den zwei induzierten Aborten wurde in einem Fall der Verdacht auf das Vorliegen eines Patau-Syndromes gestellt. Dieses bestätigte sich jedoch in der Chromosomenanalyse nicht. In dem anderen Fall handelte es sich um einen Feten mit Anencephalus und ADAM-Komplex.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Anencephalie, ADAM-Komplex obere Extremität (Finger fehlend, Syndactylien)
- Aortenisthmusstenose
- Microcephalus, einseitige Gaumenspalte
- PFO bei Reifgeborenem, retardierte Hüfte
- mittelgradige Schallempfindungsschwerhörigkeit, retardierte Hüfte

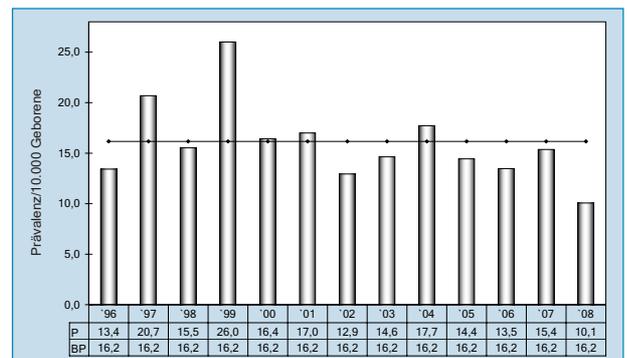


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 993 Geborene beobachtet.

12.15 Gaumenspalte (Q35.1/Q35.3/Q35.5/Q35.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,2	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 1 x Börde 1 x Jerichower Land 1 x Saalekreis	8	6,1	↓
Sachsen-Anhalt	10	5,6	↓

Gaumenspalte (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	7,7	5,3 - 10,9
Landkreise	9,9	8,4 - 11,6
Region	9,4	8,1 - 10,9
EUROCAT	6,02	2,65 S Portugal* 13,70 Finland**

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

Auch die Zahl der Geborenen mit einer Gaumenspalte liegt mit 10 Betroffenen im Jahr 2008 deutlich niedriger als in den Vorjahren.

Die **Jahresprävalenz** von **5,6 pro 10.000 Geborene** ist im mittleren europäischen Bereich angesiedelt, jedoch unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2007.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 6 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x isoliert 5 x MCA

In der Hälfte der Fälle konnte eine isolierte Gaumenspalte diagnostiziert werden.

Bei einem Feten mit klassischer Arthrogryposis multiplex wurde ein induzierter Abort in der 21. SSW vorgenommen, wobei die bestehende Gaumenspalte bei der Obduktion festgestellt wurde.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Arthrogryposis congenita multiplex, Klumpfuß, Lungenhypoplasie, Trichterbrust, Micrognathie,
- Pierre-Robin-Sequenz (Retrognathie, Glossoptose)
- Microcephalus, einseitige Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- Lippenspalte einseitig, Lippen-Kiefer-Spalte einseitig
- Oberlippenspalte einseitig

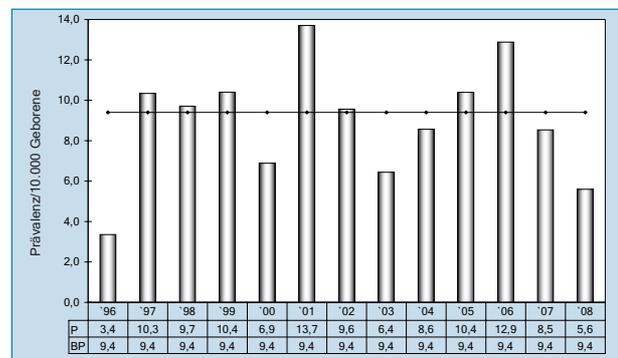


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Gaumenspalte pro 1.787 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 (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,2	0,0 - 1,3
Landkreise	0,6	0,3 - 1,2
Region	0,5	0,3 - 1,0
EUROCAT	0,73	0,14 Cork & Kerry (Ireland)* 4,48 Sicily (Italy)**

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

In den Jahren 2006-2008 wurde kein Kind mit Choanalatresie gemeldet. Insgesamt sind seit 2000 in Sachsen-

Anhalt nur fünf Geborene beobachtet worden. Die Basisprävalenz der Jahre 1996-2007 beträgt 0,5 pro 10.000 Geborene und liegt im europäischen Mittel.

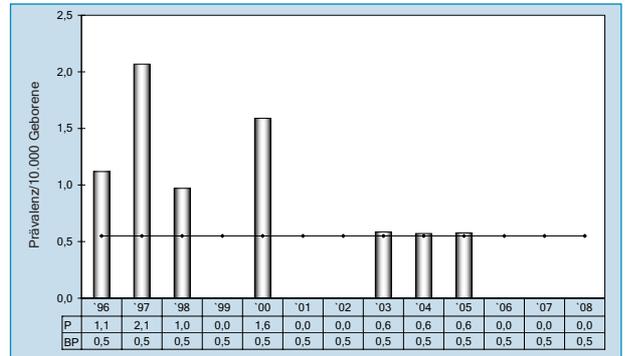


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit Choanalatresie beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 3 x Halle	4	8,4	↑
Landkreise: 1 x Burgenlandkreis 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal	3	2,3	↔
Sachsen-Anhalt	7	3,9	↗

Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,9	2,2 - 6,2
Landkreise	2,3	1,6 - 3,2
Region	2,6	2,0 - 3,5
EUROCAT (Q39.0-Q39.1)	2,24	1,06 <i>Campania (Italy)*</i> 4,43 <i>Mainz (Germany)**</i>

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

Mit sieben Kindern mit Oesophagusatresie wurden 2008 verhältnismäßig viele Betroffene registriert. Nachdem in den beiden Vorjahren keine Geborenen aus Großstädten beobachtet wurden, konnten 2008 hier vier Kinder ermittelt werden, wobei drei aus Halle stammten.

Die **Jahresprävalenz** von **3,9 pro 10.000 Geborene** liegt oberhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2007 und auch im oberen europäischen Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben
Geschlecht	4 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x isoliert 3 x MCA

Hinsichtlich der Ausprägung der Fehlbildung wurde uns berichtet, dass in fünf Fällen eine Oesophagusatresie mit oesophagotrachealer Fistel bestand. In einem Fall wurde nur die Diagnose Oesophagusatresie o. n. Angaben übermittelt. In einem Fall lag keine Fistel bei Oesophagusatresie vor.

Ein Kind, welches in der 35. SSW geboren wurde, verstarb am ersten Lebenstag bei oesophagotrachealer Fistel und gleichzeitig bestehender Tracheaatriesie und Fallot-Tetralogie.

Nur bei einem Kind wurde uns der pränatal-sonografische Verdacht einer Oesophagusatresie übermittelt. Postnatal wies das Kind zusätzlich noch eine Analatresie und weitere Fehlbildungen auf, so dass eine Einordnung des Fehlbildungsmusters als VATER-Assoziation erfolgte.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation (Analatresie), Tethered cord
- Fallot-Tetralogie, Tracheaatriesie,
- PFO und PDA bei Reifgeborenem, angeborene hypertrophe Pylorusstenose

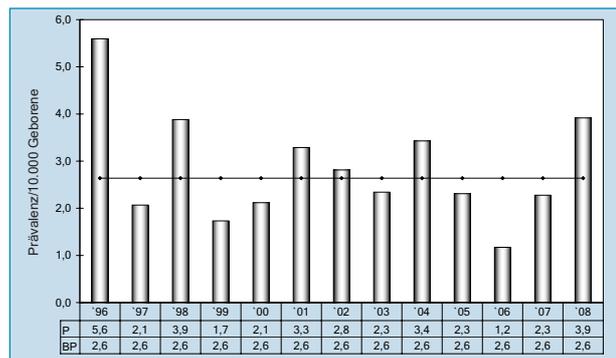


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Oesophagusatresie/-fistel pro 2.553 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau	1	2,1	↔
Landkreise: 1 x Salzlandkreis	1	0,8	↓
Sachsen-Anhalt	2	1,1	↓

Dünndarmatresie/-stenose (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,2	0,4 - 2,8
Landkreise	2,2	1,5 - 3,1
Region	2,0	1,4 - 2,7
EUROCAT (Q41.1-Q41.8)	0,68	0,14 - 2,19 Poland* Isle de la Reunion (France)**

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

Im Jahr 2008 wurden nur zwei Lebendgeborene mit Dünndarmatresie erfasst.

Die **Jahresprävalenz** von **1,1 pro 10.000 Geborene** ist demnach leicht unterhalb des Basisbereiches der Jahre 1996-2007 gelegen.

Verglichen mit den übrigen EUROCAT-Zentren liegt die aktuelle Jahresprävalenz im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

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

In beiden Fällen kann davon ausgegangen werden, dass die Darmfehlbildung nicht pränatal bekannt war. Ein Kind mit Ileumatresie wurde in der 40. SSW geboren und aufgrund der Bauchsymptomatik zur weiteren Versorgung in ein Perinatalzentrum verlegt.

Bei dem zweiten Kind bestand ebenso eine Ileumatresie mit Ileumruptur und Volvulus.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Volvulus

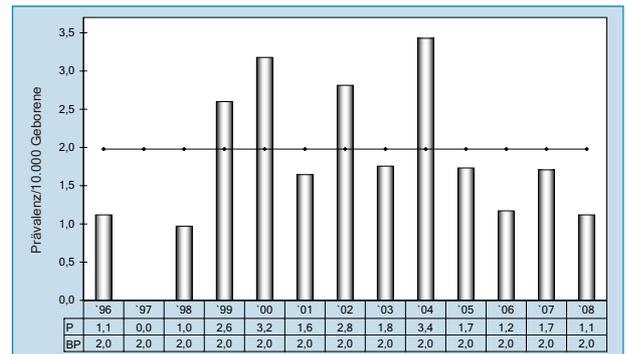


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Dünndarmatresie/-stenose pro 8.937 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 1 x Halle 1 x Magdeburg	3	6,3	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Burgenlandkreis 1 x Börde 1 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	10	7,6	↑
Sachsen-Anhalt	13	7,3	↑

Rectum- und Analatresie/-stenose (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,9	2,2 - 6,2
Landkreise	3,3	2,4 - 4,4
Region	3,4	2,6 - 4,4
EUROCAT	2,92	1,32 Asturias (Spain)* 7,48 Mainz (Germany)**

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

Auf einem konstant hohen Niveau zeigt sich in den letzten drei Jahren die Häufigkeit der Geborenen mit Analatresie oberhalb der Erwartungswerte. Mit 13 Fällen ist im Jahr 2008 die höchste seit 1996 in der Erfassungsregion ermittelte Prävalenz ersichtlich.

Die **Jahresprävalenz** liegt bei **7,3 pro 10.000 Geborene** und übersteigt auch deutlich das europäische Mittel. Lediglich im Mainzer Register wurden in den letzten Jahren ähnlich hohe Prävalenzen ermittelt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeborenes 4 x induzierter Abort
Geschlecht	6 x männlich 6 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x isoliert 7 x MCA

In allen 13 Fällen lag eine Analatresie vor, hierbei fünfmal mit einer Fistel vergesellschaftet.

Sieben Kinder bzw. Feten wiesen zum Teil schwerwiegende weitere Begleitfehlbildungen auf, die in vier Fällen auch Anlass gaben, die Schwangerschaft vorzeitig zu beenden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation, Klumpfuß, Fibulahypoplasie, Syndactylii
- VATER-Assoziation, Oesophagusatresie mit Fistel, Tethered cord
- Potter-Sequenz, Sirenomelie, Agenesie Os sacrum
- Potter-Sequenz, Urethrastenose, Klumphand, Klumpfuß, Asplenie, Lungenagenesie einseitig
- präaxiale Polydactylie, glanduläre Hypospadie
- ASD II
- mehrere Syndactylii, kapilläres Hämangiom

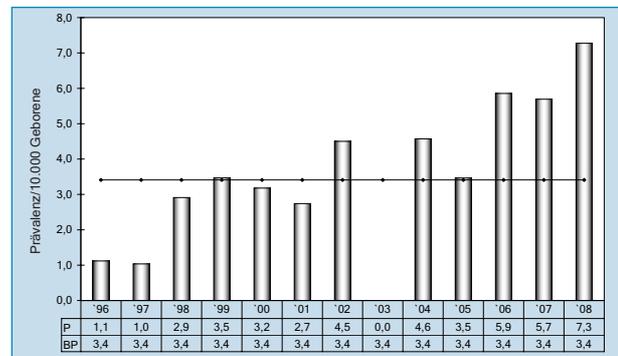


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Rectum- und Analatresie/-stenose pro 1.375 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,2	↓
Landkreise: 1 x Mansfeld-Südharz 2 x Salzlandkreis	3	2,3	↓
Sachsen-Anhalt	5	2,8	↓

Hoden, nicht descendiert (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	20,2	16,1 - 25,0
Landkreise	8,2	6,9 - 9,8
Region	10,9	9,6 - 12,5
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

2008 wurde bei fünf Knaben ein Nondescensus testis bei der Geburt festgestellt. Berücksichtigt sind hier nur Reifgeborene. Es wird deutlich, dass in den letzten Jahren ein Rückgang der Meldungen zu dieser Indikatorfehlbildung vorliegt, was auf eine Untererfassung hindeuten kann.

Die aktuelle **Jahresprävalenz** von **2,8 pro 10.000 Geborene** liegt dementsprechend weit unterhalb des Basisbereiches der Jahre 1996-2007. Europäische Vergleichsdaten von EUROCAT liegen leider nicht vor.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborenes
Geschlecht	5 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 3 x MCA

Der Nondescensus testis war bei drei Knaben beidseitig zu beobachten.

In einem Fall bestanden mehrere Begleitfehlbildungen. Hier wurde uns über eine mütterliche Gerinnungsstörung und Anämie mit der Notwendigkeit mehrerer Bluttransfusionen in der Schwangerschaft berichtet.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- penile Hypospadie, Microcephalus
- glanduläre Hypospadie
- Hypospadie n. n. bez., VSD, Fehlbildungen der Hände n. n. bez.

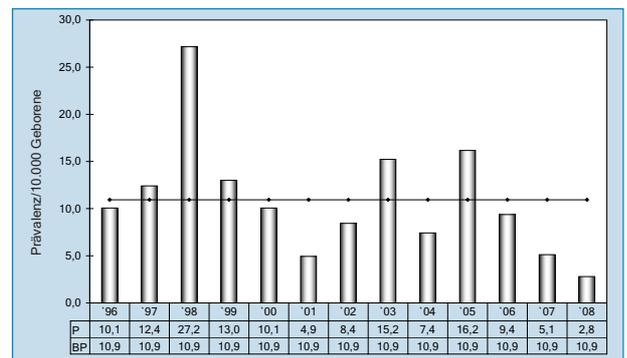


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit nicht descendierten Hoden pro 3.575 Geborene (auf Knaben) beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 4 x Halle 5 x Magdeburg	9	18,8	↔
Landkreise: 2 x Anhalt-Bitterfeld 4 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Harz 2 x Jerichower Land 8 x Mansfeld-Südharz 3 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 2 x Stendal 1 x Wittenberg	27	20,6	↗
Sachsen-Anhalt	36	20,1	↗

Hypospadie (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	19,2	15,3 - 23,9
Landkreise	17,5	15,5 - 19,7
Region	17,9	16,1 - 19,9
EUROCAT	11,84	1,84 Spain Hospital Network* 33,76 Malta**

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

Die Hypospadie wurde mit einer Anzahl von 36 Betroffenen im Jahr 2008 vergleichsweise häufig beobachtet.

Die **Jahresprävalenz von 20,1 pro 10.000 Geborene** liegt im oberen Bereich des Konfidenzbereiches der Jahre 1996-2007.

Im EUROCAT-Vergleich ist die Prävalenz für 2008 auch eher im mittleren bis oberen Bereich anzusiedeln.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	36 x Lebendgeborenes
Geschlecht	36 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	23 x isoliert 13 x MCA

Die Hypospadie wurde nur bei Lebendgeborenen beobachtet. In einem Drittel der Fälle konnten assoziierte Fehlbildungen festgestellt werden.

Überwiegend war eine glanduläre Hypospadie nachweisbar (23 Knaben). Nur bei drei Kindern lag eine penile und bei einem Kind eine penoscrotale Hypospadie vor. In neun Fällen wurde uns die Ausprägung der Hypospadie nicht im Detail übermittelt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- hypoplastisches Linksherz-Syndrom, Canalis atrio-ventricularis communis, Aortenisthmusstenose, Dilatation der Arteria pulmonalis
- Analatresie mit Fistel, präaxiale Polydactylie
- Microcephalus, Nondescensus testis, Knickfuß
- Microcephalus
- Turiccephalus
- Klumpfuß, VSD, Nondescensus testis, Fehlbildung der Hände n. n. bez.
- Nondescensus testis
- Cyste am Penis, Malrotation der Niere
- 2 x Lateralverkrümmung des Penis
- VSD, Sacralgrübchen
- PFO und PDA bei Reifgeborenem
- PFO bei Reifgeborenem

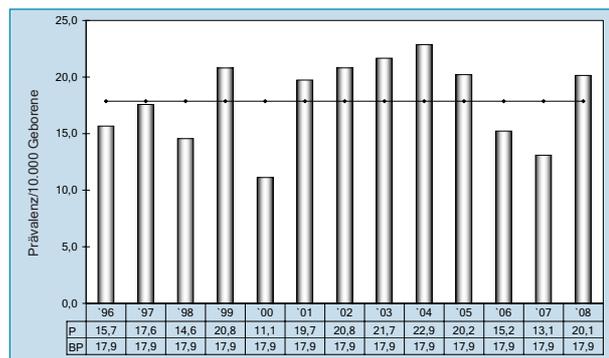


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Hypospadie pro 496 Geborene (auf 255 Knaben) beobachtet.

12.22 Epispadie (Q64.0)

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

Epispadie (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,5	0,1 - 1,7
Landkreise	0,4	0,2 - 0,9
Region	0,4	0,2 - 0,9
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

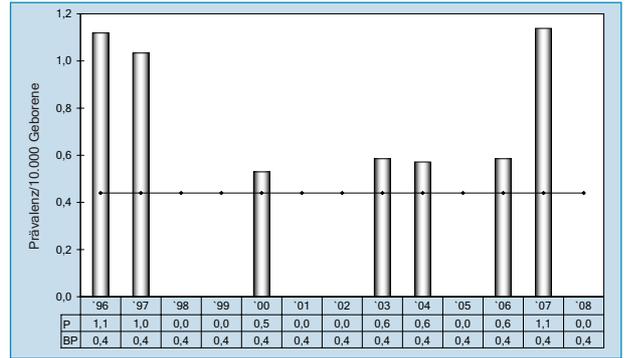


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit Epispadie beobachtet.

12.23 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

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

Indifferentes Geschlecht (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,5	0,1 - 1,7
Landkreise	0,9	0,5 - 1,6
Region	0,8	0,5 - 1,4
EUROCAT	0,74	0,26 Strasbourg (France)* 1,78 SE Ireland**

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

Beim indifferenten Geschlecht lässt sich in den Jahren 1996-2008 tendenziell eine Abnahme der Häufigkeit

beobachten. Allerdings handelt es sich um eine sehr seltene Fehlbildung mit sporadischem Auftreten und verschiedenen Ursachen, die zugrunde liegen können.

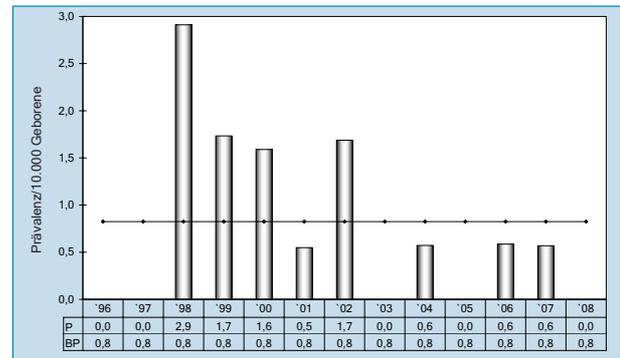


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit indifferentem Geschlecht beobachtet.

12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Magdeburg	1	2,1	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis	4	3,1	↗
Sachsen-Anhalt	5	2,8	↗

Potter-Sequenz (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,9	0,8 - 3,8
Landkreise	2,1	1,4 - 3,0
Region	2,0	1,4 - 2,8
EUROCAT	1,17	0,15 Spain Hospital Network* 6,93 Mainz (Germany)**

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

Die Potter-Sequenz wurde 2008 bei fünf Geborenen beobachtet.

Die **Jahresprävalenz** von **2,8 pro 10.000 Geborene** liegt damit im oberen Bereich der Basisprävalenz.

Verglichen mit allen EUROCAT-Zentren ist die aktuelle Jahresprävalenz im mittleren Bereich einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 4 x induzierter Abort
Geschlecht	2 x männlich 1 x weiblich 2 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 3 x MCA

Die pränatal-sonografische Diagnose einer Potter-Sequenz gab in vier Fällen Anlass, die Schwangerschaft vorzeitig zu beenden (zwischen der 13. und 21. SSW). Ein Kind war in der 22. SSW mit einem Gewicht von 610 Gramm geboren worden und am ersten Lebenstag verstorben. Über eine eventuell durchgeführte Pränataldiagnostik ist uns nichts bekannt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Meckel-Gruber-Syndrom, Kleinhirndefekt, Myocardhyperplasie
- Analatresie, Sirenomelie, Agenesie des Os sacrum,
- Analatresie, Urethrastenose, Agenesie der Lunge, Asplenie, Klumphand, Klumpfuß

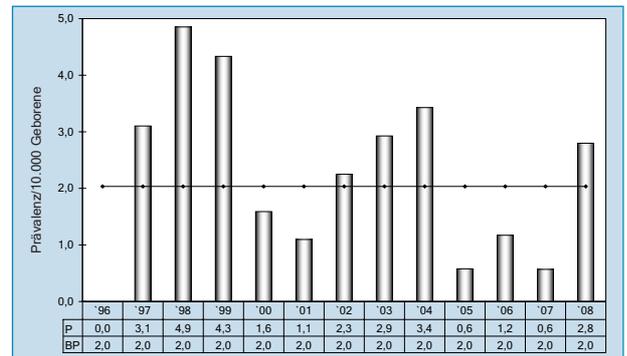


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Potter-Sequenz pro 3.575 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 2 x Magdeburg	3	6,3	↔
Landkreise: 2 x Burgenlandkreis 3 x Börde 1 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 2 x Salzlandkreis	10	7,6	↔
Sachsen-Anhalt	13	7,3	↔

Nierenagenesie, einseitig (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	8,7	6,1 - 12,0
Landkreise	6,9	5,6 - 8,4
Region	7,3	6,2 - 8,6
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Eine einseitige Nierenagenesie wurde 2008 bei 13 Geborenen festgestellt.

Mit der **Jahresprävalenz** von **7,3 pro 10.000 Geborene** wird ein Wert im Bereich der Basisprävalenz erreicht.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	12 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
Geschlecht	9 x männlich 4 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	10 x isoliert 3 x MCA

Bis auf einen induzierten Abort, bei dem die Nierenagenesie im Rahmen eines Edwards-Syndromes bestand und bei der Obduktion diagnostiziert wurde, handelte es sich um Lebendgeborene. Überwiegend trat die Fehlbildung isoliert auf. In drei Fällen war die Nierenagenesie bereits pränatal im Ultraschall gesehen worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: hypoplastischem Linksherz-Syndrom, Canalis atrioventricularis communis
- Doppelniere einseitig, postaxiale Polydactylie, PFO bei Reifgeborenem
- Doppelniere einseitig

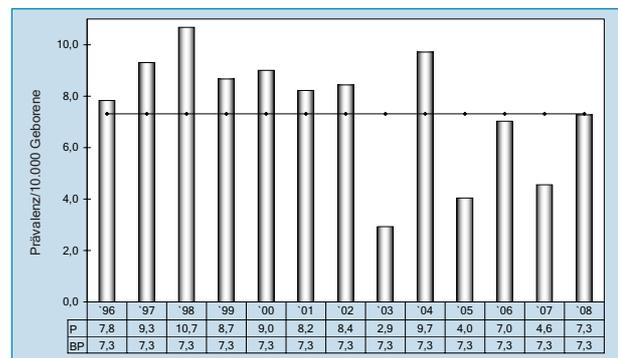


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine einseitige Nierenagenesie pro 1.375 Geborene beobachtet.

12.26 Cystennieren (Q61.1-Q61.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 1 x Halle	2	4,2	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 1 x Stendal	6	4,6	↓
Sachsen-Anhalt	8	4,5	↓

Cystennieren (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	10,3	7,5 - 13,9
Landkreise	8,3	6,9 - 9,9
Region	8,7	7,5 - 10,1
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Die Zahl der Geborenen mit Cystennieren ist vom Jahr 2007 auf 2008 mit acht Betroffenen auf circa die Hälfte zurückgegangen.

Aus diesem Grunde ist auch die **Jahresprävalenz** von **4,5 pro 10.000 Geborene** deutlich unterhalb des Konfidenzbereiches der Jahre 1996-2007 gelegen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 4 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x isoliert 3 x MCA

Korrespondierende Vergleichsdaten von EUROCAT liegen leider für diese Fehlbildungsgruppe, unter der sowohl die poly- als auch multicystischen Nierenerkrankungen subsummiert werden, nicht vor.

In sieben Fällen handelte es sich um Lebendgeborene. Es ist davon auszugehen, dass in den meisten Fällen eine pränatale Diagnostik mit Nachweis der meist einseitigen cystischen Nierenveränderungen erfolgte. Bei einem Kind wurde nach der Geburt bei positiver Familienanamnese eine autosomal-rezessive polycystische Nierenerkrankung molekulargenetisch gesichert.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Meckel-Gruber-Syndrom (funktionelle Potter-Sequenz), Kleinhirndefekt, Myokardhyperplasie
- Microcephalus
- HTS II. Grades, Nierenhypoplasie

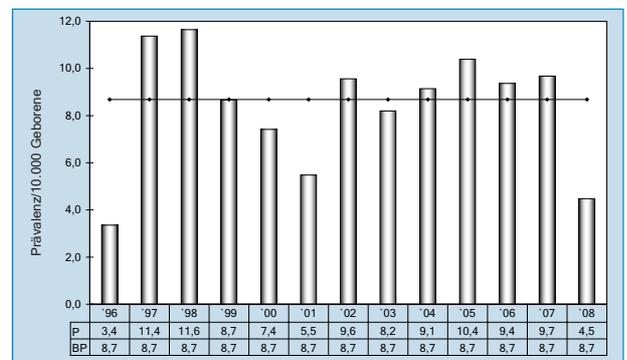


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Cystennieren in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt die Diagnose Cystennieren einmal pro 2.234 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 (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,2	0,0 - 1,3
Landkreise	0,3	0,1 - 0,7
Region	0,3	0,1 - 0,6
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

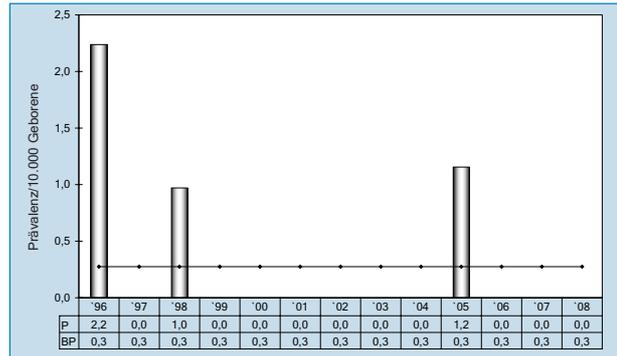


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 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
Kreisfreie Städte: 2 x Magdeburg	2	4,2	↔
Landkreise: 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 2 x Mansfeld-Südharz 2 x Salzlandkreis 1 x Stendal	7	5,3	↗
Sachsen-Anhalt	9	5,0	↗

Präaxiale Polydactylie (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	4,3	2,6 - 6,8
Landkreise	3,8	2,8 - 4,9
Region	3,9	3,1 - 4,9
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

2008 wurden neun Kinder mit einer präaxialen Polydactylie geboren. Hiervon wiesen sieben Kinder je einen doppelten Daumen und zwei Kinder akzessorische Großzehen auf.

Die **Jahresprävalenz** von **5,0 pro 10.000 Geborene** liegt im obersten Bereich des Konfidenzintervalles der Jahre 1996-2007, jedoch wieder unterhalb der des Vorjahres, welche die höchste der letzten zwölf Jahre darstellte.

Europäische Vergleichsdaten sind nicht verfügbar.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeborenes
Geschlecht	8 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x isoliert 3 x MCA

Bei sechs Kindern lag die präaxiale Polydactylie isoliert vor. Drei Kinder wiesen Begleitfehlbildungen auf.

Interessant ist die Tatsache, dass es sich bei den Betroffenen hauptsächlich um Knaben handelte. Diese Androtropie lässt sich auch in den vergangenen Jahren nachweisen, jedoch nicht in dieser deutlichen Ausprägung.

Bei einem Kind mit Polysyndactylie ist die Familienanamnese positiv, hier wiesen sowohl Mutter, Oma als auch Geschwister doppelte Großzehen auf.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Analatresie, glanduläre Hypospadie
- Hydrocephalus internus, Dandy-Walker-Syndrom, Corpus-callosum-Hypoplasie, akzessorische Finger und Zehen, vesico-ureteraler Reflux, PFO bei Reifgeborenem (V. a. GREIG-Syndrom)
- Syndactylien an Zehen, PFO bei Reifgeborenem

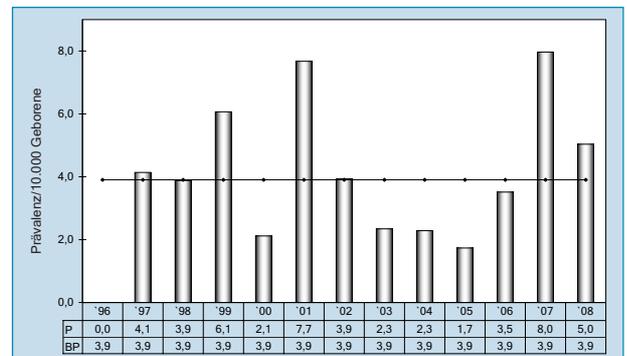


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine präaxiale Polydactylie pro 1.986 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 2 x Halle 1 x Magdeburg	3	6,3	↘
Landkreise: 2 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 2 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	11	8,4	↔
Sachsen-Anhalt	14	7,8	↔

Reduktionsfehlbildungen insgesamt (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	9,4	6,7 - 12,8
Landkreise	8,1	6,8 - 9,7
Region	8,4	7,2 - 9,8
EUROCAT	5,53	2,59 SE Ireland / Sicily (Italy)* 12,47 Mainz (Germany)**

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

Mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten wurden im Jahr 2008 14 Geborene ermittelt.

Die **Jahresprävalenz** liegt bei **7,8 pro 10.000 Geborene** und damit im Bereich der Basisprävalenz.

Im europäischen Vergleich ist die Prävalenz der Reduktionsfehlbildungen eher im oberen Bereich angesiedelt, wobei hier das Mainzer Register aber deutlich höhere Prävalenzen berichtet.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborenes 2 x Totgeburt 6 x induzierter Abort 1 x Spontanabort
Geschlecht	9 x männlich 5 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 11 x MCA

In über der Hälfte der Fälle wurden die Reduktionsfehlbildungen im Rahmen von zugrunde liegenden Syndromen oder MCA-Fehlbildungen begleitend diagnostiziert.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom
- Anencephalie, ADAM-Komplex, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte einseitig
- ADAM-Komplex, Klumpfuß
- VATER-Assoziation, Analatresie, Klumpfuß
- Potter-Sequenz, Analatresie, Urethrasenose, Lungenagenesie einseitig, Asplenie, Klumpfuß
- embryofetales Valproat-Syndrom, PFO bei Reifgeborenem
- Turicephalie, Gesichtsspalte
- Aortenisthmusstenose, Kardiomegalie, Corpus-callosum-Agenesie, Gelenkkontraktur
- postaxiale Polydactylie, Syndactylie
- Verbiegung der Tibia und der Fibula
- Glockenthorax

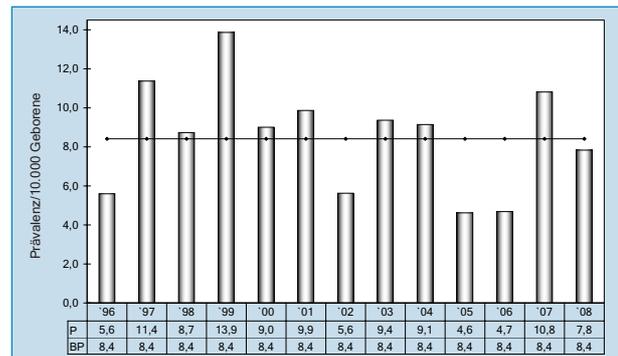


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Reduktionsfehlbildung der Extremitäten pro 1.277 Geborene beobachtet.

12.30 Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 2 x Halle	2	4,2	↔
Landkreise: 1 x Börde 1 x Harz 1 x Saalekreis	3	2,3	↔
Sachsen-Anhalt	5	2,8	↔

Zwerchfellhernie (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,4	1,8 - 5,7
Landkreise	1,9	1,3 - 2,8
Region	2,3	1,6 - 3,1
EUROCAT (Q79.0)	2,32	1,01 <small>Poland*</small> 4,89 <small>Paris (France)**</small>

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

Bei fünf Lebendgeborenen, von denen zwei innerhalb der ersten Lebenswoche verstarben, wurde eine Zwerchfellhernie diagnostiziert.

Die **Jahresprävalenz** von **2,8 pro 10.000 Geborene** liegt sowohl im Bereich der Basisprävalenz als auch im europäischen Mittel.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborenes 2 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben
Geschlecht	2 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x isoliert 1 x MCA

Alle Kinder wiesen eine linksseitige Zwerchfellhernie auf. Bei zwei der Kinder wurde uns übermittelt, dass die Fehlbildung pränatal nicht bekannt war, in den übrigen Fällen ist uns das Ergebnis einer Diagnostik nicht bekannt.

Die Zwerchfellhernie trat überwiegend ohne Begleitfehlbildungen auf.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ASD, PFO bei Reifgeborenem, Lungensequester

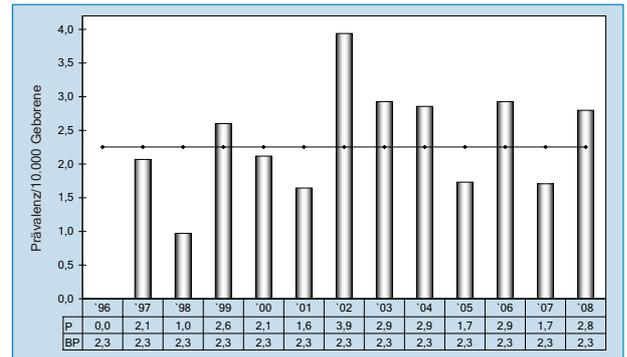


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Zwerchfellhernie pro 3.575 Geborene beobachtet.

12.31 Omphalocele (Q79.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte	0	0	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Burgenlandkreis 1 x Stendal	3	2,3	↓
Sachsen-Anhalt	3	1,7	↓

Omphalocele (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	2,9	1,5 - 5,0
Landkreise	3,7	2,8 - 4,9
Region	3,5	2,7 - 4,5
EUROCAT	2,46	0,50 Sicily (Italy) 6,09 Mainz (Germany)**

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

Erneut wurde die Omphalocele, wie in den Vorjahren, nur bei Geborenen aus Landkreisen beobachtet.

Die **Jahresprävalenz** von **1,7 pro 10.000 Geborene** liegt sowohl unterhalb des Basisbereiches der Jahre 1996-2007 als auch im unteren europäischen Mittel.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x isoliert 2 x MCA

Es handelte sich um drei induzierte Aborte mit männlichen Feten, bei denen die Diagnose einer Omphalocele pränatal durch Ultraschall gestellt wurde. In keinem Fall wurde uns über das Vorhandensein einer Chromosomenstörung berichtet.

Einmal trat die Omphalocele isoliert auf, in den anderen zwei Fällen zusammen mit weiteren schwerwiegenden Fehlbildungen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Spina bifida aperta
- Skoliose, Thoraxasymmetrie, fehlende Rippen, verkürztes Sternum, Malrotation des Darmes

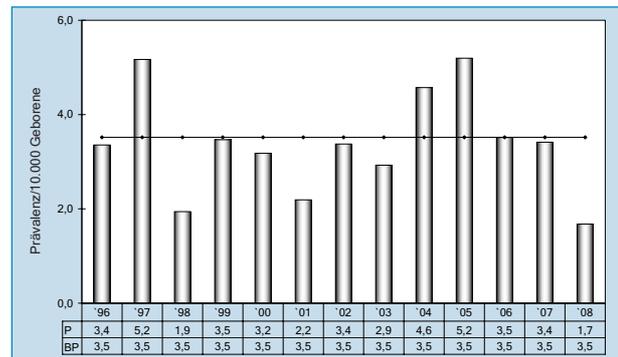


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Omphalocele pro 5.958 Geborene beobachtet.

12.32 Gastroschisis (Q79.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte	0	0	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Stendal	6	4,6	↔
Sachsen-Anhalt	6	3,4	↔

Gastroschisis (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	5,1	3,1 - 7,7
Landkreise	3,6	2,7 - 4,8
Region	4,0	3,1 - 5,0
EUROCAT	1,98	0,48 Spain Hospital Network* 6,93 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2008 wurden sechs Lebendgeborene mit Gastroschisis ermittelt. Wie bereits 2007 fällt erneut auf, dass die Kinder nur aus Landkreisen stammen.

Mit **3,4 pro 10.000 Geborene** liegt die **Jahresprävalenz** im Konfidenzbereich der Jahre 1996-2007.

Verglichen mit den übrigen EUROCAT-Registern zeigt sich ein Wert im mittleren bis oberen Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborenes
Geschlecht	5 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x isoliert 1 x MCA

Zu fünf der sechs Kinder wurde uns das Gestationsalter übermittelt. Alle sind in der 34. SSW in einem Perinatalzentrum durch elektive Sectio entbunden und entsprechend kinderchirurgisch versorgt worden.

Neben der pränatalen Ultraschalldiagnostik war in drei Fällen auch eine Amniocentese mit jeweils unauffälligem Befund durchgeführt worden.

Die Gastroschisis wird häufiger bei Kindern von jüngeren Müttern beobachtet. Das mittlere Alter in der Gruppe der Gastroschisis-Mütter betrug 22,3 Jahre und liegt somit unterhalb des sachsen-anhaltischen Durchschnittes.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Atresie und Stenose des Dickdarmes

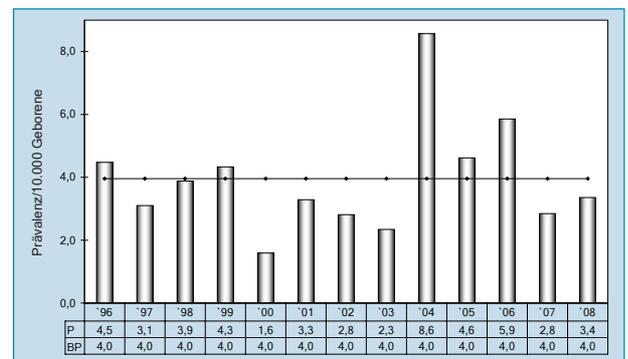


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt eine Gastroschisis pro 2.979 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 (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,7	0,2 - 2,1
Landkreise	0,8	0,4 - 1,4
Region	0,8	0,4 - 1,3
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

In den Jahren 2006-2008 konnte kein Geborenes mit Prune-belly-Sequenz beobachtet werden.

In der Literatur wird von einer Häufigkeit der Prune-belly-

Sequenz von 1 pro 40.000 berichtet. Somit ist in Sachsen-Anhalt, mit einer jährlichen Geburtenrate von aktuell etwa 17.500, nicht in jedem Jahr vom Auftreten dieser seltenen Fehlbildung auszugehen.

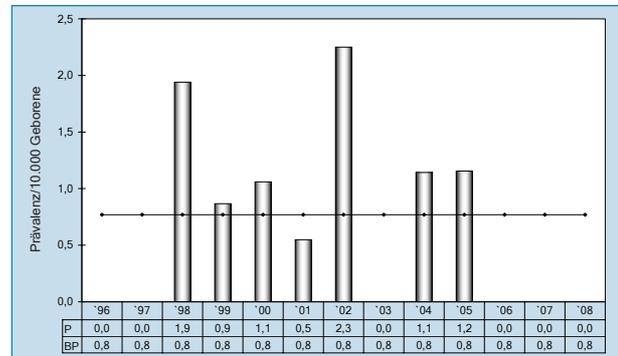


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 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
Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 3 x Halle 7 x Magdeburg	11	23,0	↔
Landkreise: 5 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Anhalt-Bitterfeld 3 x Börde 4 x Harz 2 x Mansfeld-Südharz 4 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg	23	17,6	↗
Sachsen-Anhalt	34	19,0	↗

Down-Syndrom (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	20,0	15,9 - 24,7
Landkreise	15,1	13,3 - 17,2
Region	16,2	14,5 - 18,1
EUROCAT	17,57	7,86 S Portugal* 38,56 Paris (France)**

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

2008 wurden 34 Geborene mit Down-Syndrom registriert. Lediglich ein Drittel von diesen wurde lebend geboren.

Die aktuelle **Jahresprävalenz** von **19,9 pro 10.000 Geborene** ist oberhalb der Basisprävalenz angesiedelt.

Tendenziell zeigt sich in den letzten Jahren auch bei den übrigen EUROCAT-Registern ein leichter Anstieg der Prävalenzen, was durch das zunehmend höhere Mutteralter bedingt ist. Sachsen-Anhalt weist aktuell Prävalenzen im mittleren europäischen Bereich auf.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	11 x Lebendgeborenes 21 x induzierter Abort 2 x Spontanabort
Geschlecht	24 x männlich 9 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	19 x isoliert 15 x MCA

Eine häufigere Betroffenheit des männlichen Geschlechts wird mit einem Geschlechterverhältnis von 2,7 deutlich.

Von 19 Geborenen wurde uns lediglich die Diagnose Down-Syndrom bzw. das Vorhandensein typischer äußerer Stigmata übermittelt. Bei 15 Geborenen lagen assoziierte Fehlbildungen, überwiegend kardialer Art, vor.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- 2 x Canalis atrioventricularis communis
- 4 x VSD
- VSD, Duodenalatresie
- ASD II, Hydrothorax
- ASD, Duodenalstenose
- PFO bei Reifgeborenem
- Duodenalatresie, Pancreashypoplasie, Uvulaspalte, Thymushypoplasie
- Duodenalstenose, Pancreas annulare, Malrotation des Darmes, Corpus-callosum-Dysgenese
- Microcephalus
- Hygroma colli cysticum
- laterale Halsfistel

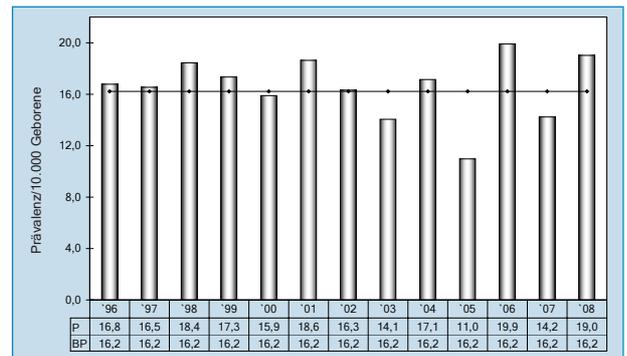


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Down-Syndrom (Trisomie 21) pro 526 Geborene beobachtet.

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

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

Patau-Syndrom (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,9	0,8 - 3,8
Landkreise	1,1	0,6 - 1,8
Region	1,3	0,8 - 1,9
EUROCAT	1,40	0,26 Poland* 4,21 Paris (France)**

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

Im Jahr 2008 wurde ein Fötus mit Trisomie 13 registriert.

Die **Jahresprävalenz** von **0,6 pro 10.000 Geborene** liegt leicht unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2007 und unterhalb des europäischen Mittels.

zusätzliche Angaben:

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

Bei pränatal festgestellten multiplen Anomalien im Bereich des Kopfes und des Herzens sowie einem Hydrops wurde in der 14. SSW eine Amniocentese vorgenommen, bei welcher die Trisomie 13 diagnostiziert wurde. Es folgte in der 15. SSW der induzierte Abort. Über das Ergebnis einer eventuell durchgeführten Obduktion des Fötus wurde uns nicht berichtet.

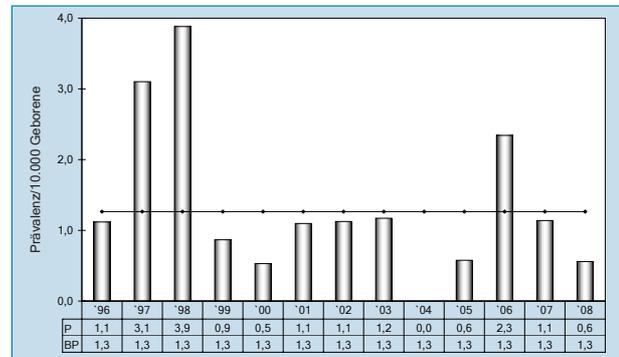


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Patau-Syndrom (Trisomie 13) pro 17.873 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Magdeburg	1	2,1	↘
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde 1 x Harz 1 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 1 x Stendal	7	5,3	↑
Sachsen-Anhalt	8	4,5	↑

Edwards-Syndrom (1996 bis 2007)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,9	2,2 - 6,2
Landkreise	2,7	1,9 - 3,7
Region	3,0	2,2 - 3,9
EUROCAT	3,47	0,63 Spain Hospital Network* 10,92 Paris (France)**

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

Mit acht Geborenen wurde das Edwards-Syndrom 2008 etwas häufiger als in den letzten zwei Jahren davor beobachtet.

Die ermittelte **Jahresprävalenz** von **4,5 pro 10.000 Geborene** liegt etwas über der oberen Konfidenzgrenze der Jahre 1996-2007 aber im Mittel der EUROCAT-Register.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Totgeborenes 6 x induzierter Abort
Geschlecht	5 x männlich 2 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 5 x MCA

In allen acht Fällen war die Diagnose einer Trisomie 18 pränatal durch die Chromosomenanalyse gestellt worden.

Anlass zur Durchführung einer Amniocentese gaben hierbei multiple pränatal-sonografische Auffälligkeiten (Softmarker und weitere Fehlbildungen).

In den meisten Fällen wurde ein induzierter Abort (zwischen der 14. und 24. SSW) vorgenommen. Bei dem einen Lebendgeborenen handelte es sich um ein Frühgeborenes der 23. SSW, welches 18 Stunden postnatal verstarb. Ein Kind wurde tot in der 35. SSW geboren.

Nicht in jedem Fall erfolgte nach der Geburt eine Obduktion, so dass nicht bekannt ist, inwieweit sich die pränatalen Diagnosen im Detail bestätigten. Bei drei Feten ist uns nur das Ergebnis der Chromosomenanalyse übermittelt worden (hier als isolierte Fehlbildung eingeordnet).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- hypoplastisches Linksherz-Syndrom, VSD, Stenose der Aorta, Dilatation der Arteria pulmonalis, Mitral- und Aortenklappeninsuffizienz, Klumpfuß bds., Hufeisenniere
- hypoplastisches Linksherz-Syndrom, Canalis atrio-ventricularis communis, Nierenagenesie einseitig
- Caudales Regressionssyndrom, Hydrothorax, Vitium cordis n. n. bez.
- Dextrocardie, VSD
- Micromelie

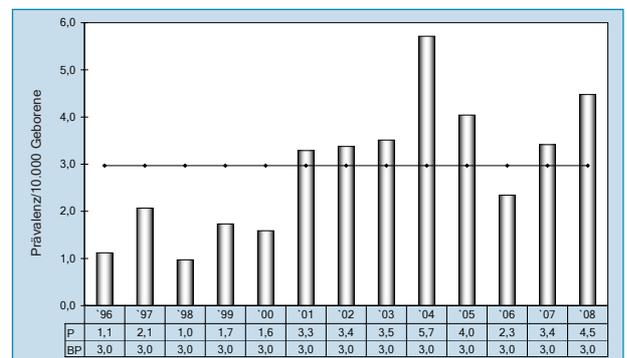


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2008 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 2.234 Geborene beobachtet.

12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

In den letzten drei Jahren zeigt sich eine gleichbleibende Zahl an Geborenen mit einer sog. Indikatorfehlbildung. 2008 wurden insgesamt 250 Geborene registriert, die entweder eine oder aber auch mehrere Indikatorfehlbildungen aufwiesen. Dies entspricht einem prozentualen Anteil von 1,4 % bezogen auf die Gesamtgeborenenpopulation.

	Anzahl	Anteil (in %)
Kreisfreie Städte	63	1,3
Landkreise	187	1,4
Sachsen-Anhalt	250	1,4

Die Indikatorfehlbildungsrate in den drei kreisfreien Städten Magdeburg, Halle und Dessau-Roßlau liegt mit 1,4 % leicht über der der Landkreise. Wie Abbildung 43 demonstriert, ist in den letzten Jahren eine Angleichung der Indikatorfehlbildungsrate zwischen Großstädten und Landkreisen ersichtlich.

Im Detail zeigte sich in der Stadt Magdeburg eine Rate von 1,5 %, in Halle von 1,1 % und in Dessau-Roßlau von 1,3 %.

Bei den Landkreisen ist im Jahr 2008 im Harz eine identische Rate im Vergleich zu 2007 nachweisbar, in den Landkreisen Anhalt-Bitterfeld, Jerichower Land sowie im Salzland- und Burgenlandkreis eine etwas niedrigere Rate. Demgegenüber wurde in folgenden Landkreisen ein höherer prozentualer Anteil gefunden: Mansfeld-Südharz, Altmarkkreis Salzwedel, Börde, Saalekreis, Stendal und Wittenberg.

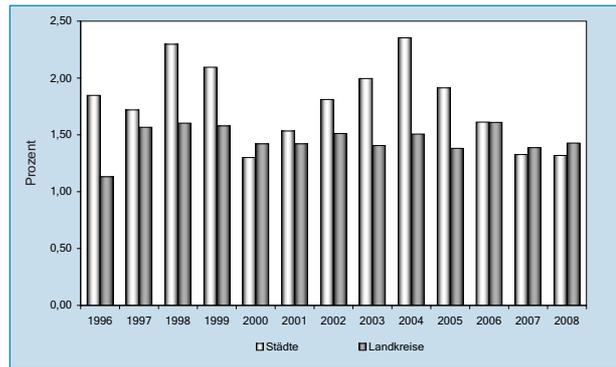


Abb. 43: Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (1996 bis 2008), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen

Die höchste Rate an Indikatorfehlbildungen wurde im Altmarkkreis Salzwedel mit 2,4 % ermittelt, die niedrigste im Landkreis Wittenberg mit 0,7 %. Da Wittenberg bereits langjährig auch eher niedrige Gesamtfehlbildungsraten aufweist, gehen wir hier von einer Untererfassung aus, somit auch bei den Indikatorfehlbildungen.

Bei den einzelnen Indikatorfehlbildungen fällt im Jahr 2008 die sehr hohe Prävalenz der Neuralrohrdefekte auf, die sich gegenüber den Jahren 2005 bis 2007 mehr als verdoppelt hat. Eine Prävalenzzunahme lässt sich auch beim Edwards-Syndrom beobachten, wobei hier einschränkend auf die relativ niedrigen Fallzahlen hingewiesen wird.

Ein auffälliger Trend zum Prävalenzzrückgang lässt sich bei den orofacialen Spaltbildungen sowie beim Microcephalus verzeichnen.

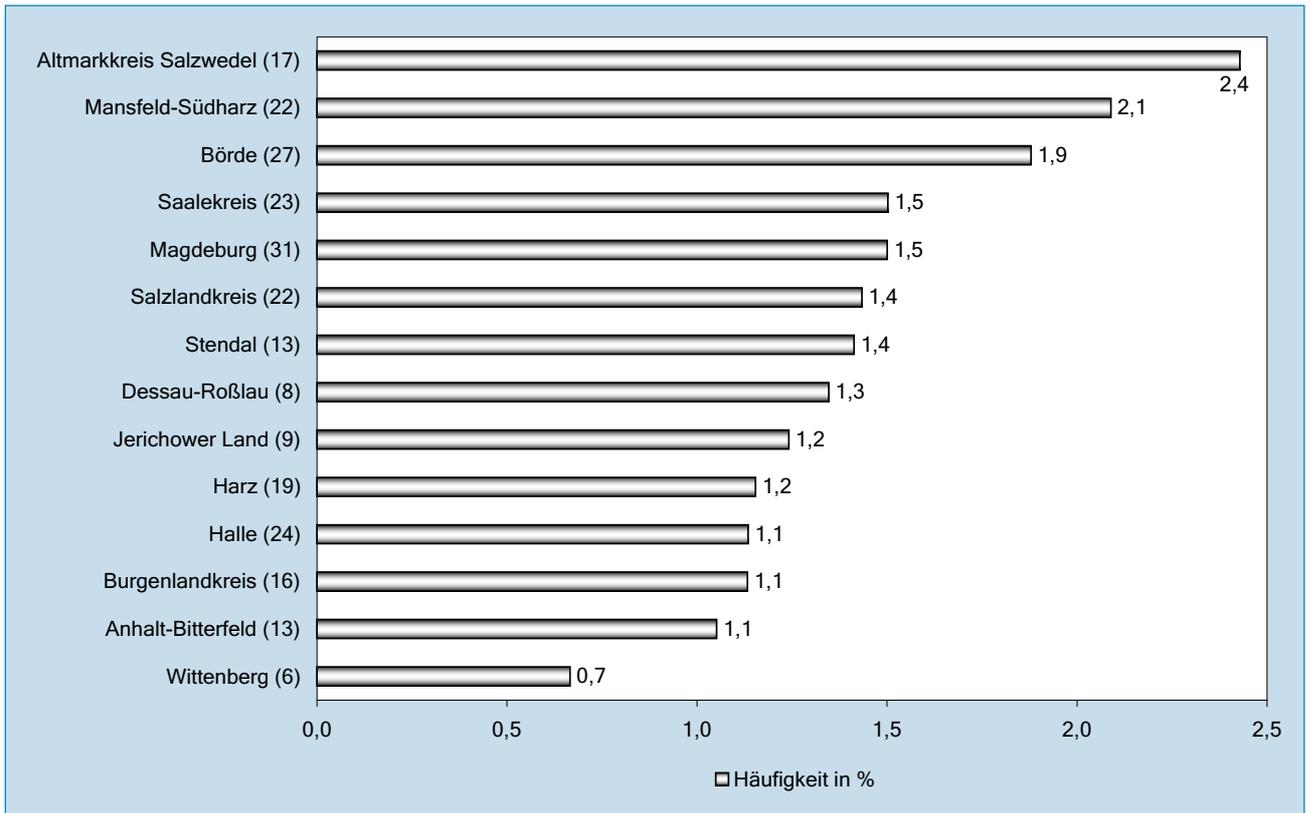


Abb. 44: Rate aller Geborenen mit Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2008

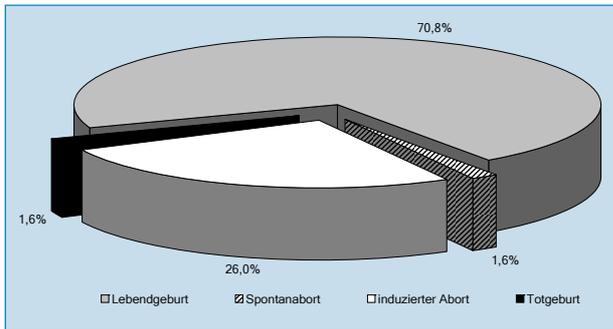


Abb. 45: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2008

Von allen Geborenen mit Indikatorfehlbildungen wurden 70,8 % lebend geboren, dieser Anteil ist deutlich niedriger als in den beiden Vorjahren.

Ursächlich hierfür ist die hohe Zahl der induzierten Aborte zu sehen, die bei Vorliegen einer Indikatorfehlbildung vorgenommen wurden. Mit einem Anteil von 26,0 %, bezogen auf alle Geborenen, wird der höchste ermittelte prozentuale Wert in den letzten Jahren erreicht.

Die Zahl der Spontanaborte und der Totgeborenen mit Indikatorfehlbildungen ist gering, Trends können hier im Verlauf nicht abgeleitet werden.

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

Im folgenden Kapitel werden die o. g. Entitäten analysiert, deren Einordnung durch das Vorhandensein von Zusatzinformationen, zum Beispiel zum Schwangerschaftsverlauf und insbesondere zu humangenetischen Untersuchungsbefunden möglich ist.

13.1 Chromosomenaberrationen

Folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:

- 34 x Down-Syndrom, davon
 - 27 x meiotische Non-disjunction
 - 2 x Mosaik (mitotische Non-disjunction)
 - 5 x n. n. bez. (Karyotyp nicht bekannt bzw. nach klinischer Symptomatik)
- 8 x Edwards-Syndrom
 - 7 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x n. n. bez. (Karyotyp unbekannt)
- 1 x Patau-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 2 x Triploidie
- 2 x Ullrich-Turner-Syndrom (45,X0)
- 3 x Klinefelter-Syndrom, davon
 - 2 x Karyotyp 47,XXY
 - 1 x n. n. bez. (Karyotyp unbekannt)
- 2 x Trisomie 9
- 1 x fragiles X-Syndrom
- 1 x Jacobsen-Syndrom (Deletion 11q-)
- 1 x überzähliges Markerchromosom (Karyotyp 47,XY,+mar/46,XY)
- 1 x Chromosomenanomalie (Karyotyp 46,XXadd(6)(q27))

Insgesamt wurden 56 Kinder/Feten mit einer chromosomalen Aberration erfasst.

Es konnten mehr als doppelt so viele männliche wie weibliche Geborene ermittelt werden.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	39	69,6
weiblich	15	26,8
keine Angaben	2	3,6
gesamt	56	100

Geschlechtsverhältnis m : w = 2,6

Die drei häufigsten Trisomien (21, 18, 13) haben einen Anteil von 76,8 % bezogen auf alle 2008 beobachteten Chromosomenaberrationen. Der Anteil der Trisomie 21 liegt isoliert betrachtet bei 60,7 % (2007: 56,5 %, 2006: 64,2 %) und spiegelt die Tatsache wider, dass es sich hier um die häufigste chromosomale Störung überhaupt handelt.

In bewährter Form werden hier die einzelnen beobachteten Diagnosen sowie der Schwangerschaftsausgang, das Mutteralter und das Geschlechtsverhältnis dargestellt. Im Neugeborenencreening diagnostizierte Stoffwechselerkrankungen sind im Kapitel 19 gesondert aufgeführt.

Insgesamt kamen circa ein Drittel der 56 Geborenen mit Chromosomenaberration lebend zur Welt. Nur in einem Fall von elf Lebendgeborenen mit Down-Syndrom war die Diagnose pränatal bekannt, die Eltern entschieden sich hier bewusst zum Austragen der Schwangerschaft.

Die fünf Kinder mit einer gonosomalen Aberration (Ullrich-Turner- und Klinefelter-Syndrom) wurden alle lebend geboren. Die Diagnosestellung erfolgte in vier Fällen pränatal durch Chorionzottenbiopsie (einmal) oder Amniocentese (dreimal). In einem Fall entschieden sich die Eltern gegen eine invasive Pränataldiagnostik trotz Kenntnis der sonografisch gestellten Verdachtsdiagnose eines Ullrich-Turner-Syndroms, die dann postnatal genetisch gesichert wurde.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	19	33,9
induzierte Aborte	31	55,4
Spontanaborte ab 16. SSW	5	8,9
Totgeborene	1	1,8
gesamt	56	100

Das durchschnittliche Alter der Mütter von Kindern/Feten mit einer Chromosomenstörung lag bei 33,2 Jahren. Der Anteil der Mütter über 35 Jahren betrug 46,4 %.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	1,8
20 bis 24 Jahre	6	10,7
25 bis 29 Jahre	8	14,3
30 bis 34 Jahre	15	26,8
35 bis 39 Jahre	12	21,4
ab 40 Jahre	14	25,0
gesamt	56	100

13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen

Im Jahr 2008 wurden insgesamt 31 Geborene mit einer genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankung dokumentiert. Diese Zahl liegt etwas über den Werten der Vorjahre. Im Neugeborenen-Screening detektierte angeborene Erkrankungen werden gesondert dargestellt (siehe Kapitel 19).

Folgende Fehlbildungen bzw. Erkrankungen wurden dokumentiert:

- 1 x Cystische Fibrose (Delta F508)
- 1 x Tuberöse Sklerose
- 1 x Hamartose n. n. bez.
- 1 x Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger)
- 1 x Meckel-Gruber-Syndrom
- 2 x Osteogenesis imperfecta
- 1 x Arthrogryposis congenita multiplex
- 1 x autosomal-rezessiv vererbte polycystische Nierenkrankheit
- 1 x Silver-Russel-Syndrom
- 1 x Morbus Hirschsprung
- 5 x Arnold-Chiari-Syndrom
- 3 x Dandy-Walker-Syndrom
- 2 x Polysyndactylie
- 1 x Protein-C-Mangel und Faktor-V-Leiden-Mutation
- 6 x Hypoplastisches Linksherz-Syndrom
- 2 x Dicephalus
- 1 x Tierfellnävus

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	13	41,9
weiblich	13	41,9
keine Angaben	5	16,2
gesamt	31	100

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,0

Insgesamt zeigt sich ein ausgeglichenes Geschlechtsverhältnis, wobei uns allerdings von fünf Geborenen das Geschlecht nicht übermittelt wurde.

Uns wurde zu 22 Schwangerschaften übermittelt, dass ein pränataler Ultraschall durchgeführt wurde. Dieser zeigte sich in 19 dieser Fälle pathologisch (zwischen der 10. bis 38. SSW). In drei Fällen war ein unauffälliger Ultraschallbefund erhoben worden (Tierfellnävus, 2 x Polysyndactylie).

Zwei Drittel der Kinder wurden lebend geboren, wobei es sich hierbei überwiegend um die Kinder handelte, bei denen pränatal die genetische Diagnose nicht bekannt war (z. B. Cystische Fibrose, Incontinentia pigmenti).

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	21	67,8
induzierte Aborte	9	29,0
Totgeborene	1	3,2
gesamt	31	100

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	3,2
20 bis 24 Jahre	7	22,6
25 bis 29 Jahre	12	38,7
30 bis 34 Jahre	5	16,1
35 bis 39 Jahre	3	9,7
über 40 Jahre	1	3,2
keine Angaben	2	6,5
gesamt	31	100

Das mittlere Alter der Schwangeren betrug 27,9 Jahre. Der Anteil der Frauen über 35 Jahre stieg auf 12,9 % (Vergleich 2007: 3,9 %, 2006: 4,8 %).

13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 4 x Potter-Sequenz
- 2 x ADAM-Komplex
- 2 x VATER-Assoziation
- 1 x Pierre-Robin-Sequenz
- 1 x Goldenhar-Syndrom

Die Zahl der Geborenen mit diesen Entwicklungsstörungen liegt im Bereich der Vorjahre, das Geschlechtsverhältnis ist nahezu ausgeglichen.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	4	40,0
weiblich	5	50,0
keine Angabe	1	10,0
gesamt	10	100

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,8

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	4	40,0
induzierte Aborte	5	50,0
Spontanaborte ab 16. SSW	1	10,0
gesamt	10	100

Bei drei Lebendgeborenen handelte es sich um folgende Erkrankungen:

- Pierre-Robin-Sequenz
- Goldenhar-Syndrom
- VATER-Assoziation

Ein Frühgeborenes verstarb am ersten Lebenstag bei Potter-Sequenz.

In den übrigen fünf Fällen wurde die Schwangerschaft vorzeitig unterbrochen bzw. endete als Spontanabort (22. SSW).

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	2	20,0
25 bis 29 Jahre	2	20,0
30 bis 34 Jahre	4	40,0
35 bis 39 Jahre	-	-
über 40 Jahre	1	10,0
keine Angabe	1	10,0
gesamt	10	100

Das mittlere Alter der Schwangeren betrug 30,3 Jahre und liegt somit im Bereich der Vorjahre.

13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Im Jahr 2008 wurde uns kein Fall einer Alkoholembryopathie gemeldet. Hier ist sicherlich eine Untererfassung dieses sich klinisch meist nicht unmittelbar bei der Geburt manifestierenden Krankheitsbildes zu vermuten.

Allerdings konnte auch 2008 erneut ein Fall einer **Phenylalanin-Embryopathie**, einer vermeidbaren angeborenen Erkrankung, dokumentiert werden. Es handelte sich um ein in der 38. SSW mit einem Gewicht von 2335 Gramm geborenes Kind mit einem deutlichen Microcephalus (Kopfumfang 28 Zentimeter!). Weitere assoziierte Fehlbildungen lagen nicht vor. Die Kindesmutter war un geplant mit schlechter Stoffwechseleinstellung ihrer PKU schwanger geworden. In der Familie gibt es bereits ein einjähriges Kind mit Phenylalanin-Embryopathie und deutlicher statomotorischer Retardierung, die aufgrund des Microcephalus auch bei dem jetzt geborenen Kind zu erwarten ist.

Ein im Jahr 2008 geborenes Kind wies multiple Extremitätenfehlbildungen (Syndactylien, Polydactylien, fehlende Finger) bei einer **Valproat-Embryopathie** auf. Bei der Kindesmutter lag eine gut eingestellte Epilepsie mit relativ niedriger Valproatdosierung vor. Eine perikonzeptionelle Folsäureprophylaxe mit der erhöhten Dosis von 5 Milligramm pro Tag wurde durchgeführt.

2008 konnten vier Fälle einer **Fetopathia diabetica** als Folge eines Gestationsdiabetes bzw. mütterlichen Diabetes Typ 1 beobachtet werden. Alle Kinder kamen lebend zur Welt. In einem Fall war keinerlei Schwangerschaftsvorsorge erfolgt. Das Kind kam mit einem Geburtsgewicht von 5080 Gramm und einer Anpassungsstörung zur Welt. Echokardiografisch war eine mäßige Kardiomyopathie nachweisbar.

In zwei Fällen wurde im Zusammenhang mit kindlichen angeborenen Auffälligkeiten eine mütterliche Infektion in der Schwangerschaft gemeldet.

In einem Fall einer **congenitalen Cytomegalieinfektion** wies das Kind eine an Taubheit grenzende Hörstörung auf.

In einem anderen Fall gab eine akute mütterliche **Toxoplasmoseinfektion** Anlass, die Schwangerschaft in der 15. SSW vorzeitig zu beenden. Autoptisch war eine Hufeisen-niere nachweisbar, die sicherlich nicht in Zusammenhang mit der Infektion zu sehen ist.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	5	62,5
weiblich	3	37,5
gesamt	8	100

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	7	87,5
induzierter Abort	1	12,5
gesamt	8	100

14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Die im Jahr 2008 erfassten 87 induzierten Aborte stellen die höchste Zahl dar, die in den letzten fünf Jahren in Sachsen-Anhalt beobachtet werden konnte. Bei 81 Feten wurden große und/oder kleine Fehlbildungen dokumentiert. In sechs Fällen wurde die Schwangerschaft entweder aus psychosozialer Indikation bzw. bei vorzeitigem Blasensprung beendet. Autoptisch wiesen diese letztgenannten Feten keine Fehlbildungen auf.

Dem Fehlbildungsmonitoring wurden auch 2008 Pränatalbefunde übermittelt, bei denen ein induzierter Abort in Erwägung gezogen wurde, die Befundbestätigung in

Form einer Meldung aus einer Geburtsklinik bzw. einem pathologischen Institut liegt jedoch nicht vor. Diese Pränatalbefunde werden nachfolgend nicht in der Auswertung mit berücksichtigt.

Zur Darstellung kommen die induzierten Aborte unterteilt nach dem Vorliegen von:

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

14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

Insgesamt wurden 26 induzierte Aborte bei Vorliegen einer ZNS-Fehlbildung dokumentiert. Den größten Anteil nehmen hier die Neuralrohrdefekte ein.

Folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- 8 x Anencephalus (1 x mit Okzipitocoele und Rhachischisis)
- 5 x lumbosacrale Spina bifida o. n. A.
- 3 x lumbosacrale Spina bifida mit Hydrocephalus und Arnold-Chiari-Syndrom
- 2 x Spina bifida o. n. A. (1 x mit Hydrocephalus)
- 2 x occipitale Encephalocoele
- 2 x Lissencephalie (1 x mit Corpus-callosum-Agenesie und 1 x mit Hydrocephalus)
- 1 x Rhachischisis
- 1 x Kraniorhachischisis
- 1 x Exencephalie
- 1 x Corpus-callosum-Agenesie

Geschlechtsverteilung:

- 11 x männlich, 11 x weiblich, 4 x keine Angabe (Geschlechtsverhältnis m : w = 1,0)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	3,9
20 bis 24 Jahre	5	19,2
25 bis 29 Jahre	7	26,9
30 bis 34 Jahre	6	23,1
35 bis 39 Jahre	5	19,2
ab 40 Jahre	2	7,7
gesamt	26	100

Das Durchschnittsalter der Schwangeren betrug 30,0 Jahre.

Mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 26 x pathologischer pränataler Ultraschall zwischen 11. und 24. SSW: in allen Fällen wurde die pränatal gestellte ZNS-Fehlbildungsdiagnose entweder exakt bzw. nahezu exakt postnatal bestätigt

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
9. bis 16. SSW	5	19,2
17. bis 19. SSW	7	26,9
20. bis 21. SSW	5	19,2
22. bis 24. SSW	1	3,9
nach der 24. SSW	-	-
keine Angaben	8	30,8
gesamt	26	100

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	3	11,6
14. bis 16. SSW	5	19,2
17. bis 19. SSW	5	19,2
20. bis 21. SSW	7	26,9
22. bis 24. SSW	6	23,1
gesamt	26	100

14.2 Chromosomale Aberrationen

Mehr als ein Drittel der erfassten medizinisch induzierten Aborte wurde bei Vorliegen einer Chromosomenstörung beim Feten durchgeführt (31 von 81 Abruptiones).

Folgende Aberrationen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- 21 x Down-Syndrom
- 6 x Edwards-Syndrom
- 1 x Patau-Syndrom
- 1 x Triploidie (Karyotyp 69,XXY)
- 1 x Karyotyp 46,XXadd(6)(q27)
- 1 x Karyotyp 47,XY,+mar/46,XY
(überzähliges Markerchromosom)

Geschlechtsverteilung:

- 20 x männlich, 9 x weiblich, 2 x keine Angabe
(Geschlechtsverhältnis: m : w = 2,2)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	3,2
20 bis 24 Jahre	2	6,5
25 bis 29 Jahre	5	16,1
30 bis 34 Jahre	6	19,4
35 bis 39 Jahre	8	25,8
ab 40 Jahre	9	29,0
gesamt	31	100

Mehr als die Hälfte der Schwangeren war älter als 35 Jahre. Das mittlere Alter aller Frauen betrug 34,7 Jahre.

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
14. bis 16. SSW	5	16,1
17. bis 19. SSW	17	54,8
20. bis 21. SSW	6	19,4
22. bis 24. SSW	3	9,7
nach der 24. SSW	-	-
gesamt	31	100

Mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 31 x Amniocentese mit pathologischem Befund
- 23 x pränatal pathologischer Ultraschall: in 17 Fällen wurden hierbei ein bis vier Softmarker festgestellt
- 1 x unauffälliger pränataler Ultraschall (Amniocentese aus Altersindikation mit Nachweis eines Down-Syndroms)

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

Bei 24 Feten lagen komplexe Fehlbildungen oder andere Gründe (zum Beispiel eine Toxoplasmoseinfektion mit V. a. Embryopathie) vor, so dass ein induzierter Abort vorgenommen wurde.

Folgende Fehlbildungen wurden von abgetriebenen Feten mitgeteilt:

- 2 x Omphalocele
- 2 x Potter-Sequenz
- 2 x Osteogenesis imperfecta
- 2 x Dicephalus
- 2 x Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten
- 2 x Hydrops fetalis (1 x mit DORV)
- 1 x Arthrogryposis congenita multiplex
- 1 x Meckel-Gruber-Syndrom
- 1 x Sirenomelie
- 1 x VATER-Assoziation (pränatal V. a. Chondrodysplasia punctata)
- 1 x Fallot-Pentalogie
- 1 x Canalis atrioventricularis communis
- 1 x Analatresie (pränatal V. a. Potter-Sequenz: postnatal keine Befundbestätigung, da keine Obduktion)
- 1 x Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (pränatal V. a. Patau-Syndrom mit Holoprosencephalie, keine Befundbestätigung)
- 1 x Hydrothorax, Pericarderguss und Hygroma colli
- 1 x Klumpfuß
- 1 x Toxoplasmose-Embryopathie mit Hufeisenniere
- 1 x mazerierter Fet (Obduktion nicht möglich), pränatal V. a. Kleinhirngenesie)

Geschlechtsverteilung:

- 12 x männlich, 5 x weiblich, 7 x keine Angabe (Geschlechtsverhältnis m : w = 2,4)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	-	-
20 bis 24 Jahre	9	37,5
25 bis 29 Jahre	4	16,7
30 bis 34 Jahre	7	29,2
35 bis 39 Jahre	3	12,5
ab 40 Jahre	-	-
keine Angaben	1	4,1
gesamt	24	100

Das mittlere Alter der Schwangeren betrug 28,4 Jahre.

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	5	20,8
14. bis 16. SSW	4	16,7
17. bis 19. SSW	7	29,2
20. bis 21. SSW	4	16,7
22. bis 24. SSW	3	12,5
nach der 24. SSW	1	4,1
gesamt	24	100

Mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 23 x pränatal pathologischer Ultraschall, 1 x unbekannt, hierbei:
 - 20 x postnatale Befundbestätigung
 - 3 x keine sichere Befundbestätigung (1 x Obduktion abgelehnt, 1 x nicht möglich bei mazeriertem Feten, 1 x postnatal andere schwere Fehlbildungen als pränatal vermutet)
- 3 x Amniocentese vor der 22. SSW
- 1 x erhöhter AFP-Wert
- 1 x IgM-positiver Toxoplasmose-titer

14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Im Jahr 2008 wurden uns Daten zu 87 induzierten Aborten gemeldet. Hier lag bei 81 Feten eine große und/oder kleine Fehlbildung bzw. eine Chromosomenaberration vor.

Mit 13,4 %, bezogen auf alle Geborenen mit großen Fehlbildungen, nehmen die induzierten Aborte im Jahr 2008 einen vergleichsweise sehr großen Anteil ein (2007: 7,2 %; 2006: 8,5 %).

Besonders hervorzuheben ist die hohe Zahl der induzierten Aborte bei Vorliegen einer ZNS-Fehlbildung (26 Fälle). 23 von diesen Feten wiesen einen Neuralrohrdefekt auf! In der Pränataldiagnostik nachgewiesene Chromosomenaberrationen gaben 2008 in 31 Fällen Anlass, die Schwangerschaft vorzeitig zu beenden. Fast zwei Drittel der Feten wiesen hier ein Down-Syndrom auf (21 Fälle). 24 Abruptiones wurden bei pathologischem pränatalen Ultraschall mit Nachweis schwerwiegender, häufig nicht mit dem Leben zu vereinbarenden Fehlbildungen (Syndrome, multiple Fehlbildungen) vorgenommen.

Von 68 der 81 dokumentierten Abruptiones ist uns das Geschlecht des Feten bekannt. Es zeigt sich mit einem Geschlechtsverhältnis von 1,7 eine Androtropie, die besonders in der Kategorie der Chromosomenaberrationen ausgeprägt nachweisbar war.

Im Vergleich zu den Vorjahren fällt auf, dass der Anteil der bis zur 21. SSW durchgeführten Abruptiones mit 84 % etwas höher liegt (2007: 73,9 %) und dementsprechend Spätabbrüche nach diesem Zeitpunkt etwas seltener erfasst wurden. Ursächlich könnte hier die weitere Etablierung des Ersttrimesterscreenings sein, welches bei einem pathologischen Befund frühzeitig die Durchführung einer Amniocentese bzw. weiterer diagnostischer Abklärungen nach sich zieht. Dieser Trend ist besonders bei den Chromosomenaberrationen zu beobachten. Nur noch 12,3 % aller induzierten Aborte wurden im Jahr 2008 zwischen der 22.-23. SSW vorgenommen (2007: 21,7 %). Drei Abruptiones sind ab der 24. SSW dokumentiert.

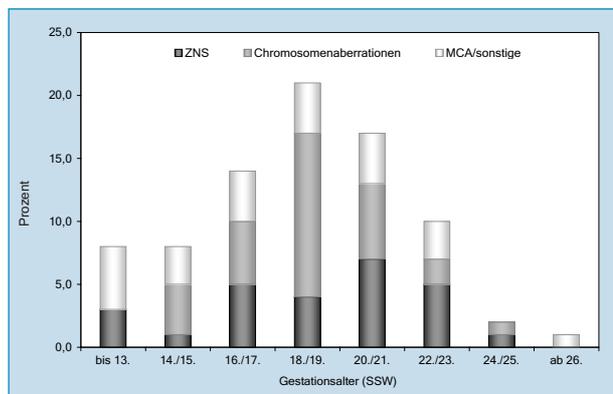


Abb. 46: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2008

Die erfreulich niedrige Zahl der dokumentierten Spätabbrüche nach der 23. SSW im Jahr 2008 muss jedoch auch kritisch betrachtet werden. Es kann anhand der Daten nicht ausgeschlossen werden, dass auch Spätabbrüche in Einrichtungen außerhalb von Sachsen-Anhalt durchgeführt und deshalb dem Fehlbildungsmonitoring nicht zur Kenntnis gebracht wurden. Hier sind wir auf die enge Kooperation mit den betreuenden Gynäkologen angewiesen mit der Bitte, diese induzierten Aborte an uns zu melden.

Betrachtet man alle 81 induzierten Aborte hinsichtlich des Mutteralters, so fällt auf, dass mit 33,3 % ein relativ hoher Anteil der Frauen ab 35 Jahre alt war (2007: 23,9 %). Im Mittel lag das mütterliche Alter dieser Frauen bei 31,4 Jahren (Altersspanne 16 bis 45 Jahre). In der Gruppe der Chromosomenaberrationen lag das Durchschnittsalter der Mütter erwartungsgemäß mit 34,7 Jahren höher (2007: 32,5 Jahre). Einen Überblick über das Mutteralter bei induzierten Aborten gibt die folgende Abbildung.

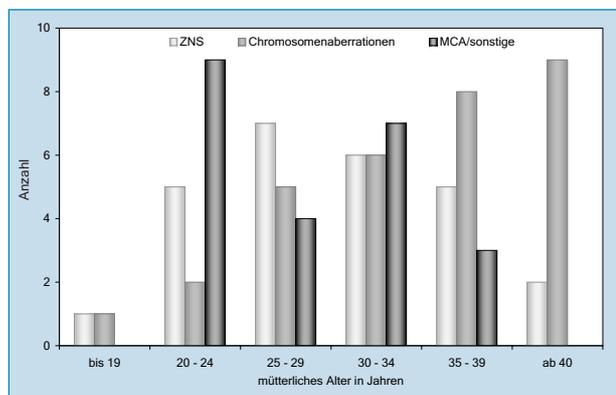


Abb. 47: Mutteralter bei induzierten Aborten 2008 (gruppiert)

Die Zahl aller für 2008 vom Statistischen Bundesamt erfassten Schwangerschaftsabbrüche in Sachsen-Anhalt ist mit 4.338 annähernd konstant geblieben (2007: 4.389).

Der überwiegende Teil der Abbrüche wird nach der Beratungsregelung unterhalb der 13. SSW vorgenommen. Im bundesdeutschen Durchschnitt lag der Anteil der medizinisch induzierten Abbrüche bezogen auf alle Schwangerschaften bei 2,6 %.

Betrachtet man die an das Fehlbildungsmonitoring gemeldeten 81 medizinisch induzierten Aborte, so zeigt sich mit einem Anteil von 1,9 % bezogen auf alle Schwangerschaftsabbrüche ein Wert oberhalb der Vorjahre (2007: 1,1 %). Es kann nur vermutet werden, dass 2008 eine bessere Erfassungsrate im Fehlbildungsmonitoring vorliegt bzw. demgegenüber mehr induzierte Aborte in Sachsen-Anhalt und nicht in anderen Bundesländern vorgenommen wurden.

15 Zusammenfassung

Seit dem Jahr 2000 erfasst das Fehlbildungsmonitoring die Daten zu Geborenen mit angeborenen Fehlbildungen und Anomalien aus dem gesamten Bundesland Sachsen-Anhalt. Die Datenauswertung erfolgt jährlich nach Vorlage der offiziellen Geborenenzahlen des Statistischen Landesamtes Halle.

In Sachsen-Anhalt wurden im Jahr 2008 **17.697 Lebendgeborene** registriert. Im Vergleich zum Vorjahr stieg die Lebendgeborenenanzahl um 1,8 %. In den letzten beiden Jahren konnte ein kleiner Aufwärtstrend der Geborenenzahl verzeichnet werden (2007: 17.387, 2006: 16.927). 2008 wurden in Sachsen-Anhalt **66 Totgeborene** registriert. Hieraus errechnet sich die Gesamtzahl der Lebend- und Totgeborenen auf 17.763.

Laut Statistischem Bundesamt wurden im Jahr 2008 in Deutschland 682.514 Kinder lebend geboren (2007: 684.864). Der leichte Anstieg der Geborenenzahlen Sachsens-Anhalts ist bundesweit nicht zu bemerken. 2,6 % aller in Deutschland 2008 lebend geborenen Kinder stammen aus Sachsen-Anhalt.

Im Fehlbildungsmonitoring sind neben den Daten von Lebend- und Totgeborenen Meldungen zu **87 medizinisch induzierten Aborten** und zu **23 Spontanaborten ab der 16. SSW** erfasst worden. Die Prävalenzberechnungen im diesjährigen Bericht basieren daher auf einer **Gesamtgeborenenzahl** von insgesamt **17.873** (Kapitel 2).

Mit einem **Anteil von 3,3 %** aller Geborenen lag bei **589 Geborenen** mindestens eine **große Fehlbildung** vor. Die Rate der Geborenen mit großen Fehlbildungen lag in den Großstädten (3,8 %) zwar erwartungsgemäß über der der Landkreise (3,1 %), ist jedoch seit 1996 die zweitniedrigste, die ermittelt wurde (Kapitel 8).

Von den **Geborenen mit großen Fehlbildungen** kamen 2008 nur 84,0 % lebend zur Welt (2007: 89,1 %, 2006: 89,7 %). Nach zwei Jahren mit einem geringen Anteil an induzierten Aborten (2007: 7,2 %, 2006: 8,5 %) war im letzten Jahr mit 13,4 % wieder ein höherer Anteil zu beobachten. Der Anteil der Spontanaborte (1,4 %) liegt etwas unter und der der Totgeborenen (1,2 %) aber etwas über dem Mittel der letzten Jahre (Kapitel 7 und 8).

Die Analyse der **Häufigkeit einzelner Diagnosen** zeigte, dass, wie auch in den Vorjahren, Vorhof- und Ventrikelseptumdefekt an erster und zweiter Stelle rangieren. Gefolgt werden diese Herzfehlbildungen in der Liste der häufigsten Einzeldiagnosen vom Klumpfuß, der in den letzten Jahren auf den Rängen drei bis sechs zu finden war. Das Down-Syndrom, sonst an fünfter bis achter Stelle, ist 2008 am vierthäufigsten. Es folgen dilatative Uropathie II.-IV. Grades, Subluxation des Hüftgelenkes und Polydactylie. Die Microcephalie ist seltener gesehen worden als in den letzten Jahren, sonst an dritter bis fünfter Stelle, folgt sie 2008 erst auf Rang acht (Kapitel 11).

Die Rate der **Kinder/Feten mit Indikatorfehlbildungen** entspricht mit 1,4 % bezogen auf alle Geborenen der des Vorjahres und liegt damit auch im Bereich der Basisprävalenz (1996-2007) von 1,5 %. (Kapitel 12). Für einige Indikatorfehlbildungen wurden im Jahr 2008 im Vergleich zur jeweiligen Basisprävalenz **höhere Werte** ermittelt:

Anencephalie, Spina bifida, Linksherzhypoplasiesyndrom, Aortenisthmusstenose, Oesophagusatresie/-stenose/-fistel, Rectum- u. Analatresie/-stenose, Hypospadie, präaxiale Polydactylie, Down-Syndrom und Edwards-Syndrom.

Niedrigere Werte im Vergleich zur Basisprävalenz wurden bei Microcephalie, congenitalem Hydrocephalus, Transposition der großen Gefäße, Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Gaumenspalte, Dünndarmatresie und -stenose, nicht descendiertem Hoden, Cystennieren, Omphalocele und Patau-Syndrom gefunden.

Von den seltener auftretenden Indikatorfehlbildungen, wurden 2008 Arhinencephalie/Holoprosencephalie, Choanalatresie, Epispadie, indifferentes Geschlecht, Ekstrophie der Harnblase und Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt gar nicht beobachtet.

2008 erhielten wir Daten zu **81 Schwangerschaften**, bei denen eine Fehlbildung des Feten den Grund für eine **Abruptio** bildete. Am häufigsten waren Chromosomenaberrationen (38,3 % der medizinisch induzierten Aborte) ursächlich. In 96,3 % wurden die Abruptiones bis zur 23. SSW durchgeführt. Nur in einem Fall mit multiplen Fehlbildungen erfolgte eine Spätabortio in der 26. SSW.

Mit **genetisch bedingten Erkrankungen** wurden uns im letzten Jahr 31 Geborene gemeldet. Bei 13 Geborenen lag eine **Sequenz, Assoziation bzw. ein Komplex** vor. Achtmal wurde eine **Embryopathie/Fetopathie bzw. congenitale Infektion** diagnostiziert. Als Ursachen lagen mütterlicher Diabetes mellitus, Antiepileptikaehinnahme sowie ein schlecht eingestellter Stoffwechsel bei PKU vor. Zwei congenitale Infektionen wurden auf mütterliche Cytomegalie bzw. Toxoplasmose zurückgeführt. 56 Geborene wiesen 2008 eine **Chromosomenaberration** auf.

Der vorliegende Jahresbericht beschäftigt sich im Kapitel 16 mit numerischen und strukturellen Chromosomenaberrationen und möglichen Ursachen. Es wird dargestellt, dass europaweit die Zahl der Schwangerschaften mit Geborenen mit Chromosomenaberrationen kontinuierlich ansteigt, doch bei pränatal diagnostizierter Trisomie 21, 18 und 13 der Anteil der Lebendgeborenen zu Gunsten der induzierten Aborte abnimmt.

Im Jahr 2008 erhielten wir Daten zu 2.133 Geborenen aus Sachsen-Anhalt. Zu 589 davon wurden uns große Fehlbildungen übermittelt. Bei weiteren 270 Geborenen wurden kleine Fehlbildungen oder Anomalien beschrieben. Das Fehlbildungsmonitoring sammelt Angaben zu Kindern/Feten mit angeborenen Fehlbildungen und zu Kontrollkindern ohne Fehlbildungen. Auch diese sind unerlässlich, da erst mit den gesamten erfassten Daten wissenschaftlich fundierte Auswertungen sowie die Abschätzung von Risiken möglich sind.

Engagierte Kollegen aus den verschiedensten medizinischen Einrichtungen Sachsens-Anhalts schaffen mit ihren freiwilligen Meldungen angeborener Fehlbildungen an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt das Fundament für eine solide Datenbasis, auf deren Grundlage auch 2008 wieder der aktuelle Jahresbericht erstellt werden konnte. **Wir bedanken uns daher im Vertrauen auf eine weitere gute und kontinuierliche Zusammenarbeit bei allen unseren Einsendern sehr herzlich!**

16 Chromosomenaberrationen

Im 19. Jahrhundert entwickelte sich die medizinische Genetik als Teilgebiet der Biologie. Ein wichtiger Meilenstein war hierbei die Begründung der Zytogenetik durch den deutschen Anatomen und Zellbiologen Walther Flemming, welcher Chromosomen unter dem Mikroskop beobachtete und im Jahr 1879 das „Chromatin“ und die „Mitose“ beschrieb. Den Begriff „Chromosom“ zur Benennung der Strukturen im Zellkern prägte im Jahr 1888 der Anatom Waldeyer. Erst 70 Jahre nach der Erstbeobachtung

stammt von Sutton und Boveri die Erkenntnis, dass die Chromosomen die Träger der Erbanlagen sind.

Seit dem Jahr 1956 ist bekannt, dass der Mensch 46 Chromosomen aufweist. Man unterscheidet 22 Autosomen und zwei Gonosomen, die Geschlechtschromosomen. Störungen der Chromosomen werden als **Chromosomenaberrationen** bezeichnet. Grundsätzlich unterscheidet man numerische und strukturelle Aberrationen. Diese können sowohl die Autosomen als auch die Gonosomen betreffen.

Numerische Chromosomenaberrationen

Numerische Chromosomenaberrationen entstehen meist als Neumutation durch Fehlverteilung einzelner Chromosomen in der Meiose oder Mitose. Bei überzähligen Chromosomen spricht man von Hyperloidie. Hierzu zählen die Trisomien, Tetra- oder Polysomien. Der Verlust von einem Chromosom wird als Hypoploidie bezeichnet.

Autosomale numerische Aberrationen haben immer eine mehr oder weniger schwere Beeinträchtigung der geistigen und körperlichen Entwicklung der Patienten zur Folge.

Die **Trisomie 21** geht mit einer vergleichsweise moderaten Behinderung einher. Es handelt sich mit einer mittleren Prävalenz von 16 pro 10.000 Geborene um die häufigste mit dem Leben zu vereinbarende Chromosomenaberration. Ursächlich ist zu ca. 90 % eine Non-Disjunction in der 1. mütterlichen, aber auch in der 1. und 2. väterlichen Reifeteilung zu nennen. Die typischen äußeren Stigmata beim Down-Syndrom werden in unterschiedlicher Ausprägung von einer mentalen Retardierung und angeborenen Fehlbildungen (z. B. Herzfehler) begleitet.

Schwerwiegender sind die Störungen bei der **Trisomie 18**, dem Edwards-Syndrom. Hier bestehen neben den typischen facialis Dysmorphien ein prä- und postnataler Minderwuchs, schwerste psychomotorische Entwicklungshemmungen und Extremitätenfehlbildungen.

Eine weitere Form der autosomalen Aberration stellt die **Trisomie 13**, das Patau-Syndrom, dar. Auch hier bestehen schwerste psychomotorische Störungen der Entwicklung, ein prä- und postnataler Minderwuchs und multiple Fehlbildungen von Herz, Niere und Gehirn.

Bei den beiden letztgenannten Chromosomenaberrationen ist eine sehr geringe Lebenserwartung zu prognostizieren. In der Regel wird deshalb bei pränataler Diagnosestellung die Schwangerschaft vorzeitig beendet.

Die **Triploidie** (69 Chromosomen) tritt als sehr seltene chromosomale Aberration in etwa 2 % der Konzeptionen auf und führt in der Regel zum Frühabort der Schwangerschaft. Der überzählige Chromosomensatz stammt in etwa 90 % vom Vater, in zwei Drittel der Fälle findet eine Befruchtung durch zwei Spermien statt.

Gonosomale Aberrationen bewirken sehr variabel ausgeprägte Auffälligkeiten des Phänotyps. So können die geschlechtliche, körperliche und geistige Entwicklung ungestört oder auch nur gering gestört verlaufen.

Am bekanntesten ist das **Ullrich-Turner-Syndrom** mit dem Karyotyp 45,X0, welcher sich bei der Hälfte der Betroffenen findet. Man geht von einer Häufigkeit des Ullrich-Turner-Syndroms von 1 : 2.500 Mädchen aus. Die Erkrankung ist vor allem gekennzeichnet durch einen Kleinwuchs, das Ausbleiben der Pubertät, eine Flügelfellbildung und Lymphödeme der Hände und Füße bei der Geburt. Zudem können Fehlbildungen an inneren Organen beobachtet werden (z. B. an Herz, Niere).

Ein überzähliges Gonosom (Karyotyp 47,XXY) wird beim **Klinefelter-Syndrom** gefunden (Häufigkeit 1 : 1.000 Jungen). Neben dem typischen Phänotyp mit Hochwuchs und leicht eunuchoiden Körperproportionen, verzögerter Pubertät und in der Regel Infertilität bestehen in den meisten Fällen keine weiteren schwerwiegenden Fehlbildungen.

Strukturelle Chromosomenaberrationen

Strukturelle Chromosomenaberrationen entstehen durch Umbauten innerhalb eines Chromosoms (intrachromosomal) oder zwischen verschiedenen Chromosomen (interchromosomal).

Hier unterscheidet man zwischen den unbalancierten Genverhältnissen, d. h. es kommt zu einem Verlust oder Zugewinn von Chromosomensegmenten und balancierten Genverhältnissen. Hier bestehen Strukturverhältnisse ohne Verlust und Zugewinn chromosomalen Materials.

Bei einer **Robertsonschen Translokation** vereinigen sich zwei der akrozentrischen Chromosomen 13, 14, 15, 21 oder 22 nach Brüchen im oder unmittelbar neben dem Zentromer. Ihre kurzen Arme, deren genetischer Gehalt phänotypisch unwirksam bzw. kompensierbar ist, geht verloren und die Chromosomenzahl reduziert sich um Eins. Die Träger der Robertsonschen Translokation sind phänotypisch unauffällig.

Das **Katzenschreisyndrom** (Cri-du-chat) wird durch eine partielle Monosomie des kurzen Armes des Chromosoms 5 verursacht. Das Ausmaß dieser Segmentdeletion kann variieren, ohne dass der Phänotyp stark verändert ist. Das auffälligste Merkmal ist das hohe monotone Schreien der Neugeborenen verbunden mit Entwicklungsstörungen und einer typischen Gesichtsdysmorphie.

Ein weiteres Beispiel für eine strukturelle Chromosomenaberration ist das **Wolf-Hirschhorn-Syndrom**. Hier besteht eine Deletion unterschiedlicher Größe am kurzen Arm des Chromosoms 4. Diese ist zu 85 % eine de novo Aberration, die mit Minderwuchs und Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung einhergeht.

Ein besonderer Typ der Chromosomenaberration ist das **Fragile X-Syndrom** mit dem Nachweis einer spezifischen Chromosomenbrüchigkeit am X-Chromosom. Daraus resultiert neben einer Akromegalie, eine Testisvergröße-

rung und eine mittlere bis schwere geistige Retardierung. Das Syndrom ist die häufigste Form der familiären menta-

len Retardierung, das überwiegend beim männlichen Geschlecht vorkommt.

Ursachen

Als Risikofaktoren für die Entstehung von numerischen Chromosomenanomalien wird das erhöhte mütterliche Alter bei der Geburt beschrieben. So erfolgen mit zunehmendem mütterlichen Alter non-disjunctionale Prozesse häufiger. Aber auch Non-disjunctions in der väterlichen Meiose sind möglich.

Weitere Ursachen für Chromosomendefekte sind Einwirkungen exogener Noxen wie ionisierende Strahlen, chemische Substanzen und Viren. Man unterscheidet zwischen einer mutagenen und kanzerogenen Wirkung. Dies bedeutet, dass sich für das betroffene Individuum ein erhöhtes Krebsrisiko ergibt und für seine Nachkommen

ein erhöhtes genetisches Risiko besteht. Besonders nach dem Atombombenabwurf auf Hiroshima und radioaktiven Strahlenunfällen sowie ebenfalls nach diagnostischen und therapeutischen Bestrahlungen bzw. beruflicher Strahlenexposition wurden vermehrt Aberrationen der Chromosomen beobachtet. Für eine Reihe chemischer Substanzen wie Alkaloide, Aflatoxine, Chrom und Cadmium konnte gezeigt werden, dass sie strukturelle Chromosomenaberrationen auslösen können oder als Spindelgifte wirken. Als biologische Noxen gelten Viren, Schimmelpilze und Mycoplasmen.

Häufigkeit

Von EUROCAT konnte seit 1980 ein Anstieg der erfassten Geborenen mit Chromosomenaberrationen (z. B. Down-, Patau-, Edwards-Syndrom) beobachtet werden. Ursächlich ist u. a. die häufigere Anwendung der prä- und postnatalen genetischen Diagnostik zur Erkennung von Chromosomenstörungen zu nennen. Weiterhin lässt sich eine Zunahme des mütterlichen Alters in den westlichen Industriestaaten beobachten.

Gesamtprävalenz der Chromosomenaberrationen in den EUROCAT-Registern 1980-2007 (Full-Members) pro 10.000 Geborene*

	1980-1989	1990-1999	2000-2007
Trisomie 21	15,0	17,8	19,7
Trisomie 18	2,2	3,5	4,3
Trisomie 13	1,0	1,4	1,8

* Geborene = Lebendgeborene + Totgeborene + induzierte Aborte + Spontanaborte ab der 20. SSW

Betrachtet man das Down-Syndrom im europäischen Vergleich, so zeigt sich ein häufigeres Auftreten in Frankreich, Finnland und Spanien mit einer mittleren Prävalenz von über 25 pro 10.000 Geborene und ein selteneres Vorkommen in Sizilien und Portugal (nachfolgende Tabelle).

Prävalenz Down-Syndrom im europäischen Vergleich (2000-2007) (Quelle: EUROCAT)

EUROCAT-Register (Full-Member, Associate Member (A))	Zeitraum	Prävalenz (LG+TG+IA+SA) /10.000 Geborene
Paris (France)	2000-2006	40,1
Mainz (Germany)	2000-2006	34,4
Vaud (Switzerland)	2000-2007	33,2
Rhone-Alps (France) (A)	2006	31,5
Basque Country (Spain)	2000-2006	29,4
Asturias (Spain)	2000-2004	26,7
Barcelona (Spain)	2000-2006	26,5
Wessex (UK)	2000-2007	26,2
Thames Valley (UK)	2000-2007	25,3
Cork and Kerry (Ireland)	2000-2004	24,3

Fortsetzung: Prävalenz Down-Syndrom im europäischen Vergleich

EUROCAT-Register (Full-Member, Associate Member (A))	Zeitraum	Prävalenz (LG+TG+IA+SA) /10.000 Geborene
Dublin (Ireland)	2000-2007	23,5
Finland (A)	2000-2006	23,4
Auvergne (France)	2002	23,1
N W Thames (UK)	2000-2004	23,1
Glasgow (UK)	2000	22,7
Central East France (A)	2000-2004	22,6
Odense (Denmark)	2000-2007	22,2
Northern England (UK)	2000-2007	22,1
Wales (UK)	2000-2007	21,4
Strasbourg (France)	2000-2004	21,0
Malta	2000-2006	20,7
Emilia Romagna (Italy)	2000-2006	20,6
SE Ireland	2000-2006	19,7
East Midlands & South Yorkshire (UK)	2000-2007	19,5
Hainut (Belgium)	2000-2006	19,4
Styria (Austria)	2000-2005	18,2
Norway	2000-2005	17,4
Isle de la Reunion (France) (A)	2002-2006	16,8
North East Italy	2000-2003	16,7
N Netherlands (NL)	2000-2007	16,1
Saxony-Anhalt (Germany)	2000-2007	15,8
Tuscany (Italy)	2000-2007	15,8
Wielkopolska (Poland)	2000-2006	14,9
Ukraine	2005-2007	13,5
Hungary	2000-2002	13,2
Campania (Italy)	2000-2004	12,7
Antwerp (Belgium)	2000-2007	12,5
Zagreb (Croatia)	2000-2007	12,4
Poland (A)	2000-2006	12,2
Spain Hospital Network (A)	2000-2007	7,7
S Portugal	2000-2006	7,7
Sicily (Italy)	2000-2004	6,8
Total (alle Register)	2000-2007	17,7

Schwangerschaftsausgang bei Chromosomenanomalien

Zytogenetische Untersuchungen aus Abortmaterial zeigen, dass bei 50-60 % der Spontanaborte im ersten Trimenon Chromosomenaberrationen vorliegen. Aus diesem Grund sollten habituelle Aborte zwingend eine Indikation zur Chromosomenanalyse der Eltern sein. Ursache kann in diesen Fällen eine balancierte Translokation beim Vater oder bei der Mutter sein, durch die beim Feten unbalancierte Translokationen entstehen, die nicht mit dem Leben vereinbar sind.

Die Indikation für eine Pränataldiagnostik sollte nach ausführlicher Beratung, Aufklärung und Abwägung aller Risiken gestellt werden. Die Bestimmung des fetalen Chromosomensatzes ist indiziert, wenn der Verdacht auf eine Chromosomenaberration vorliegt. Dieser Verdacht besteht beispielsweise bei erhöhtem mütterlichen Alter und positivem Screening auf fetale Chromosomenanomalien, weiterhin bei einem betroffenen Kind in einer früheren Schwangerschaft und beim Vorliegen einer bekannten oder balancierten Chromosomenaberration eines Elternteils. Mit Hilfe von Amniocentese, Chorionzottenbiopsie oder Nabelschnurpunktion werden fetale Zellen gewonnen.

Wird die Diagnose einer Chromosomenaberration bereits pränatal gestellt, ergibt sich die Frage, wie der weitere Schwangerschaftsverlauf gestaltet wird. In dieser schwierigen Situation ist es wichtig, die betroffenen zukünftigen Eltern ausführlich medizinisch zu beraten, psychisch zu stützen und ihre Entscheidung zu akzeptieren.

Wichtig ist, dass die Diagnose einer Chromosomenaberration nicht zwangsläufig einen Schwangerschaftsabbruch implizieren muss. Erfolgt die Entscheidung für das

Neugeborene, sollten betroffene Eltern die Möglichkeit haben, sich auf die Geburt eines Kindes mit Chromosomenstörung vorzubereiten und die Geburtsplanung bei Bedarf in einem Perinatalzentrum vorzunehmen.

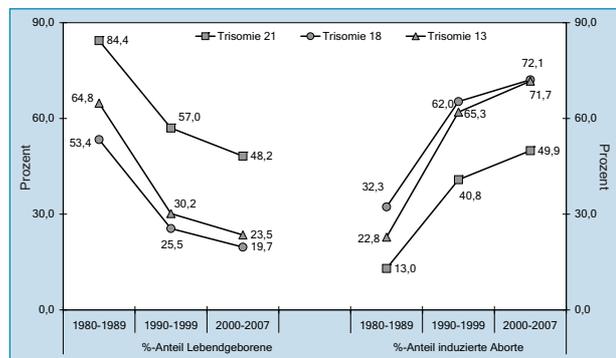


Abb. 48: Prozentualer Anteil der Lebendgeborenen und induzierten Aborte bei Trisomie 21, 18 und 13 (1980-2007) (Quelle: EUROCAT, Full-Members)

Nach Diagnosestellung einer Chromosomenaberration in der Schwangerschaft ist es in Deutschland wie in den meisten europäischen Ländern möglich, einen medizinisch induzierten Abort vornehmen zu lassen. Der Einfluss der verbesserten Pränataldiagnostik kann am Beispiel des Schwangerschaftsausganges für die Trisomie 21, 18, und 13 im zeitlichen Verlauf für die Gesamtheit der EUROCAT-Register dargestellt werden (Abb. 48). So wird deutlich, dass der Anteil der induzierten Aborte mit den Jahren zu Ungunsten der Lebendgeborenen ansteigt.

Aktuelle Aspekte - Schwangerschaftskonfliktgesetz 2009

Die Kenntnis eines pathologischen Befundes in der Pränataldiagnostik erfordert ein hohes Maß an Verantwortung von betreuenden Ärzten aber auch von den betroffenen Familien. Bei Verdacht auf das Vorliegen einer Chromosomenaberration wird in den meisten Fällen ein Schwangerschaftsabbruch vorgenommen. In der Regel entstehen hierbei moralische Konflikte.

Der Schwangerschaftsabbruch nach medizinischer Indikation ist in Deutschland nicht fristgebunden und auch dann noch erlaubt, wenn das Kind außerhalb des Mutterleibes lebensfähig wäre. Besonders bei Spätabbrüchen nach der 22./23. SSW zeigen sich ethische Probleme.

Um diese Konfliktsituation für alle Beteiligten zu verbessern und zum Schutz des Ungeborenen wurde im Mai 2009 die von der Bundesärztekammer und der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe geforderte Änderung des **Schwangerschaftskonfliktgesetzes** verabschiedet und am 12.06.2009 im Bundesrat beschlossen.

Die Entscheidungen für

- die **Beratungspflicht** des Arztes auch im fortgeschrittenen Stadium der Schwangerschaft,
- eine **dreitägige Bedenkzeit nach Diagnosestellung** bis zur etwaigen Durchführung eines Schwangerschaftsabbruches sowie
- die Angebote einer unterstützenden **psychosozialen Beratung**

schließen das Regelungsdefizit, das durch die Reform des 1995 entstandenen Schwangerschaftsabbruchrechtes entstanden war.

Aktuelle Daten des Statistischen Bundesamtes 2008 ergeben, dass in Deutschland in diesem Jahr 2.998 Schwangerschaften nach medizinischer Indikation abgebrochen wurden, davon 231 nach der 23. Schwangerschaftswoche. Dies entspricht einem Anteil von 7,7 %!

Die Diagnose einer Fehlbildung oder einer Chromosomenstörung stellt für die betroffenen Eltern, Familien und das gesamte soziale Umfeld meist eine starke Belastung dar, welche einen sensiblen Umgang der Betreuenden mit der Situation erfordert. Wichtig ist eine individuelle, fachkompetente und interdisziplinäre Beratung.

Studien zeigen, dass nur ein Fünftel der Frauen, die mit einem pathologischen Befund konfrontiert sind, entsprechend beraten werden.

In dem neuen Schwangerschaftskonfliktgesetz geht es darum, den schleichenden Automatismus zu durchbrechen, nachdem die Diagnose einer Behinderung vor schnell zu einer Empfehlung für den Abbruch der Schwangerschaft führt. Wichtiges Ziel des Gesetzes ist somit die Verringerung der Zahl medizinisch induzierter Spätabbrüche. Ein weiteres Vorhaben ist eine möglichst lückenlose statistische Erhebung der Schwangerschaftsabbrüche nach medizinischer Indikation.

17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2008

Im Rahmen der kontinuierlichen Fehlbildungserfassung ist es die Aufgabe des Fehlbildungsmonitoring, die von den medizinischen Einrichtungen in Sachsen-Anhalt übermittelten Informationen zu angeborenen Fehlbildungen systematisch auszuwerten und die Ergebnisse in Form des vorliegenden Jahresberichtes darzustellen.

Ein großer Teil unsere Tätigkeit besteht weiterhin darin, mit unseren internationalen Kooperationspartnern EUROCAT und ICBDSR zu kommunizieren und für bestimmte Projekte Daten bereit zu stellen.

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2008 geben und die Ergebnisse der wissenschaftlichen Begleitprojekte darstellen.

Für weitere Informationen zu unserer Tätigkeit bzw. allgemein zum Thema angeborene Fehlbildungen verweisen wir auf unsere Website:

www.angeborene-fehlbildungen.com

Diplomarbeiten und Promotionen

Eine Diplomarbeit mit dem Titel "Hörscreening bei Neugeborenen in Sachsen-Anhalt und Schlussfolgerungen für die Nachsorge" wurde 2008 von Frau Dipl.-Gesundheitswirtin Nadine Roskoden bearbeitet und Mitte des Jahres verteidigt. Im Jahr 2008 konnte weiterhin in Kooperation mit der Hochschule Magdeburg-Stendal (FH), Bereich Gesundheitsförderung und -management (Betreuer: Prof. Dr. Thomas Hartmann), eine umfangreiche Befragungsstudie durchgeführt werden. Die daraus resultierende Diplomarbeit mit dem Titel "Prävention angeborener Fehlbildungen durch perikonzeptionelle Folsäureprophylaxe - Eine Untersuchung zum Kenntnisstand bei Gynäkologen in Sachsen-Anhalt und Mecklenburg-Vorpommern" konnte inzwischen von Frau Dipl.-Gesundheitswirtin Jane Nöbel erfolgreich verteidigt werden.

Im Jahr 2008 konnten ebenso zwei Promotionen aus dem Fehlbildungsmonitoring erfolgreich abgeschlossen werden.

Es handelt sich um die Dissertation von Frau Dr. med. Simone Dröscher mit dem Titel "Untersuchung zu Neuralrohrdefekten - Analyse der Daten des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt" und die Dissertation von Frau Dr. med. Daniela Grenz mit dem Titel "Häufigkeit angeborener Fehlbildungen mit chirurgischer Therapieoption bei Neugeborenen: Eine retrospektive Studie über den Beobachtungszeitraum 1987 bis 2002 des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt".

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

- Prävalenz und Risikofaktoren orofacialer Spaltbildungen in Sachsen-Anhalt
- Angeborene Nierenfehlbildungen - prä- und postnatale Befunde
- Gastroschisis - eine Fehlbildung mit steigender Prävalenz?
- Angeborene Zwerchfellhernie: Epidemiologie und Outcome.

Publikationen

Publikationen unter Mitautorenschaft des Fehlbildungsmonitoring liegen zu verschiedenen Themen vor:

- Bade, A., Rohden, L. von, Hoyer-Schuschke, J., Pöttsch, S.: Ultraschallscreening des Schädels bei Neugeborenen - Pro und Kontra. In: Päd Praktische Pädiatrie (14), 2008, 3, S. 178-188
- Hoyer-Schuschke, J., Pöttsch, S., Böttger, R., Herrmann, K., Rohden, L. von, Gleißner, M.: Kongenitale alveolar-kapilläre Dysplasie. Seltene Ursache der persistierenden pulmonalen Hypertension beim Neugeborenen. In: Monatsschrift Kinderheilkunde (156), 2008, 1, S. 57-62
- Mohnike, K., Blankenstein, O., Pfützner, A., Pöttsch, S., Schober, E., Steiner, S., Hardy, O.T., Grimberg, A., Waarde, W.M. van: Long-Term Non-Surgical Therapy of Severe Persistent Congenital Hyperinsulinism with Glucagon. In: Hormon Research (70), 2008, 1, S. 59-64
- Mohnike, K., Starke, I., Pöttsch, S.: Metabolische Krisen im Kindesalter. In: Intensivmedizin up2date (4), 2008, 3, S. 229-244
- Pöttsch, S., Jira, P.: Smith-Lemli-Opitz-Syndrom - von der Diagnose zur Therapie. In: Starke, I., Mohnike, K.:

(Hrsg.): Cholesterin - zwischen Mangel und Überfluss. 20. Jahrestagung 2006 der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS). Fulda: APS 2008, S. 46-63

- Pöttsch, S., Vorwerk, W., Rasinski, C., Starke, I., Hoyer-Schuschke, J.: Angeborene Hörstörungen unter besonderer Berücksichtigung der Einführung des Neugeborenen-Hörscreening-Tracking in Sachsen-Anhalt. In: Ärzteblatt Sachsen-Anhalt (19), 2008, 5, S. 18-20 + 49-50
- Rohden, L. von, Pöttsch, S.: Muskelultraschall bei Kindern. Ausschluss-, Vermutungs- und Differenzialdiagnose sowie Verlaufskontrolle bei neuromuskulären Erkrankungen. In: Kind & Radiologie (15), 2008, 1, S. 24-32
- Vorwerk, W., Rasinski, C., Pöttsch, S.: Neugeborenen-Hörscreening und -Tracking in Sachsen-Anhalt - Fazit nach einem Jahr. In: Deutsche Gesellschaft für Audiologie. 11. Jahrestagung Kiel. Oldenburg: Dt. Ges. für Audiologie 2008, 3 S.
- Vorwerk, W., Rasinski, C., Pöttsch, S., Starke, I.: Das Neugeborenen-Hörscreening. Richtlinie für Deutschland ab 01.01.2009. Stand in Sachsen-Anhalt. In: Ärzteblatt Sachsen-Anhalt (19), 2008 12, S. 24-26 + 43-44

Im Rahmen der internationalen Kooperation mit EUROCAT und dem ICBDSDR wurden verschiedene Auswertungen, welche Daten aus dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt enthalten, publiziert:

- Barisic, I., Tokic, V., Loane, M., Bianchi, F., Calzolari, E., Garne, E., Wellesley, D., Dolk, H., EUROCAT Working Group (Pöttsch, S.): Descriptive epidemiology of Cornelia de Lange syndrome in Europe. In: American journal of medical genetics (146), 2008, 1, S. 51-59
- Dolk, H., Jentink, J., Loane, M., Morris, J., de Jong-van den Berg, L.T.W., On behalf of the EUROCAT Antiepileptic Drug Working Group (Pöttsch, S.): Does lamotrigine use in pregnancy increase orofacial cleft

risk relative to other malformations? In: Neurology (719), 2008, 10, S. 714-722

- Leoncini, E., Baranello, G., Orioli I.M., Annerén, G., Bakker, M., Bianchi, F., Bower, C., Canfield, M.A., Castilla, E.E., Cocchi, G., Correa, A., de Vigan, C., Doray, B., Feldkamp, M.L., Gatt, M., Irgens, L.M., Lowry, R.B., Maraschini, A., Mc Donnell, R., Morgan, M., Mutchinick, O., Pöttsch, S., Riley, M., Ritvanen, A., Gnansia, E.R., Scarano, G., Sipek, A., Tenconi, R., Mastroiacovo, P.: Frequency of holoprosencephaly in the International Clearinghouse Birth Defects Surveillance Systems: searching for population variations. In: Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology (82), 2008, 8, S. 585-591

Vorträge/Weiterbildungen

Im Jahr 2008 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring Vorträge zu folgenden Themen gehalten:

- 26.01.08: "Galaktosämie - Zwei Verläufe bis ins Erwachsenenalter"
"Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt - Ergebnisse der Trackingzentrale"
(Screeningweiterbildung Magdeburg)
- 31.03.08: "Blickdiagnose bei angeborenen Stoffwechselerkrankungen"
(Studentenvorlesung Magdeburg)
- 05.04.08: "Risikofaktoren bei der Entstehung einer Gastroschisis"
(STGKJM-Jahrestagung, Chemnitz)
- 28.05.08: "Epidemiologie angeborener Herzfehler, orofacialer Spaltbildungen und Chromosomenaberrationen"
(Ärztliche Fortbildung, Stendal)
- 19.11.08: "Klinische Syndromdiagnostik" und "Normale und pathologische Pubertät"
(Kurs Endokrinologieassistentinnen, Berlin)

Am Samstag, dem 25.10.2008 fand das vierte Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Hörsaal der Universitätskinderklinik Magdeburg statt.

Als Schwerpunktthema der Fortbildung wurden in diesem Jahr „Angeborene Fehlbildungen der Extremitäten“ gewählt. Die Einführung zu diesem Thema übernahm Frau Dr. Jana Hoyer-Schuschke (Magdeburg) mit einem Vortrag zu epidemiologischen Aspekten. Weiterführend referierte Frau Dr. Claudia Gerloff (Magdeburg) über die Pränataldiagnostik bei Extremitätenfehlbildungen und Prof. Dr. Peter Meinecke aus Hamburg berichtete über die Klassifikation und praktische Aspekte bei angeborenen Extremitätenfehlbildungen. Im Anschluss wurden von Dr. Johann-Christian Wolter (Magdeburg) aktuelle Behandlungsmöglichkeiten bei Klumpfuß und anderen angeborenen Fußdeformitäten dargestellt. Weiterhin wurde im Rahmen des Einsendertreffens der Fallbericht einer „Cystisch-adenomatösen Malformation der Lunge“ von Dr. Hardy Krause (Magdeburg) aus kinderchirurgischer Sicht vorgestellt.

Poster

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

- 04./05.04.08: "Neuralrohrdefekte - aktuelle Aspekte"
"Neugeborenes mit frontonasaler Schwellung - ein Fallbericht"
"Carney-Komplex im Kindesalter"
(Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin, Chemnitz)
- 13./14.10.08: "Rauchen erhöht das Risiko für angeborene Bauchwanddefekte - Ergebnisse einer Studie zur Entstehung einer Gastroschisis"
(Jahrestagung der Drogenbeauftragten der Bundesregierung 2008, Berlin)

Die Ergebnisse der Zusammenarbeit verschiedener nationaler Einrichtungen (unter Federführung des Institutes für Humangenetik der Universität Bonn) wurden in folgendem Poster vorgestellt:

- 08.-10.04.08: "A family-based association study in Central Europeans does not confirm a contribution of IRF6 to non-syndromic cleft lip with or without cleft palate"
(19. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik)

Weitere Aktivitäten und Kooperationen

Die Zahl der Studien, die von unseren Kooperationspartnern EUROCAT und ICBDRS initiiert werden, hat in den letzten Jahren stetig zugenommen.

An folgenden Studien haben wir als Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Jahr 2008 teilgenommen bzw. diese Studien wurden initiiert:

EUROCAT

- "Lamotrigine and orofacial clefts"
- "Intrauterine exposure to valproic acid and specific malformations: a case-control study"
- "Intrauterine exposure to carbamazepine and specific malformations: a case-control study"
- "Study on maternal diabetes"
- "Late terminations of pregnancy after prenatal diagnosis of fetal abnormality (TOPFA) in Europe"
- "Prenatal diagnosis and outcome of pregnancy of specified sex-chromosome abnormalities in Europe"
- "Study on esophageal atresia"
- "A descriptive epidemiological study of small intestinal atresia in Europe"

ICBDRS

- "Oro-facial Clefts. World-wide Recent Total Prevalence Data. A study based on the IPDTC Database supported by WHO"
- "Holoprosencephaly in ICBDRS Birth Defects Surveillance"
- "Down syndrome rates for the maternal age 25 to 44 years as a simple tool to evaluate the overall validity of registered rates in a birth defects surveillance system"

Im Jahr 2008 wurde erfreulicherweise die BMBF-geförderte PAN-Studie (Prävalenz angeborener Herzfehler bei Neugeborenen in Deutschland) fortgeführt. Hier konnten wir als Fehlbildungsmonitoring für Sachsen-Anhalt die entsprechenden anonymisierten Daten für die Geborenen aus unserem Bundesland bereitstellen.

Eine ähnliche Kooperation besteht mit dem Institut für Humangenetik, Bonn, welches das DFG-geförderte Projekt "Genetische Epidemiologie und molekulargenetische Untersuchungen bei isolierten Lippen-Kiefer-Gaumen-spalten" (Projektleiterin Dr. med. E. Mangold) bearbeitet.

Als Mitglied im **Arbeitskreis "Folsäure und Gesundheit"** nahm das Fehlbildungsmonitoring an der Sitzung im November 2008 in Frankfurt/Main teil. Zudem fand am 19.02.2008 ein Treffen der regional tätigen **Arbeitsgruppe „Folsäure für dich - mein Kind“** in Magdeburg statt.

Für alle Kollegen, die sich zum Thema Fehlbildungen bzw. Folsäure informieren möchten, halten wir aktuelle Informationen auf unserer Website bereit:

www.angeborene-fehlbildungen.com

Falls Sie weitere Informationen wünschen, so kontaktieren Sie uns bitte direkt. Auch für Kooperationen stehen wir Ihnen gerne jederzeit zur Verfügung.



18 Neugeborenenhörscreeing 2008

Einleitung

Am 01. Januar 2009 trat die neue Kinderrichtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) der Krankenkassen in Kraft. Jedes Neugeborene hat hiernach Anspruch auf die Durchführung eines apparativen Hörtestes nach der Geburt.

Trotz der zu erwartenden Neuregelung zum Neugeborenenhörscreeing in Deutschland kam die Vorschrift zur Umsetzung der Kinderrichtlinie zum Jahresanfang 2009 doch relativ überraschend, insbesondere im Hinblick auf die geforderten gerätetechnischen Voraussetzungen (TEOAE und/oder AABR). Hier wurden seitens der Kliniken in Sachsen-Anhalt, aber auch der ambulant tätigen HNO-Ärzte und Pädaudiologen, in den letzten Monaten große Anstrengungen unternommen, um den Vorgaben der Kinderrichtlinie gerecht zu werden (Neuanschaffungen von Screeninggeräten bzw. Geräteaufrüstungen).

In Kooperation mit dem Zentrum für Neugeborenenhörscreeing wurde seitens des Fehlbildungsmonitoring in Analogie zu anderen Bundesländern (z. B. Hessen) bereits im Jahr 2006 in Magdeburg mit der Etablierung einer Trackingzentrale für das Neugeborenenhörscreeing in Sachsen-Anhalt begonnen. Schritt für Schritt konnten die einzelnen Geburtskliniken in Sachsen-Anhalt in den Jahren 2007 und 2008 einbezogen werden. Dies geschah über Vor-Ort-Besuche, bei denen der Ablauf des Hörscreeings erläutert und auf die Bedeutung eines Trackingsystems eingegangen wurde. Grundlage für das Tracking ist die Einführung der sog. Screening-ID, die jedem Neugeborenen nach der Geburt zugeordnet wird.

Nachfolgend sollen einige Ergebnisse des Hörscreeing-Tracking für das Jahr 2008 dargestellt werden.

Beteiligte Einrichtungen

Im Jahr 2008 gab es in Sachsen-Anhalt 29 Geburtskliniken. In allen wird und wurde zum Teil bereits langjährig ein Neugeborenenhörscreeing, überwiegend mittels TEOAE, angeboten. In der folgenden Tabelle sind die Kliniken und die Zeiträume, in denen diese am Tracking beteiligt waren, aufgezeigt.

Die Screening-ID wird auch von mehreren Hebammen genutzt. Somit wird auch für die durch sie betreuten Kinder (z. B. Hausgeburten) das Neugeborenenhörscreeing-tracking ermöglicht. Auch Kinder außerhalb des Erfassungszeitraumes einzelner Kliniken haben, wenn Sie in teilnehmende Kliniken verlegt wurden, eine Screening-ID erhalten und nahmen am Tracking teil.

Weiterhin erhält das Fehlbildungsmonitoring Informationen aus anderen Bundesländern, zum Beispiel aus Thüringen, von Kindern, die dort geboren wurden und deren Wohnsitz in Sachsen-Anhalt liegt. Hier wird sicher zukünftig über die Screening-ID als bundesweit übergreifende Identifikationsmöglichkeit eine Vernetzung der regionalen Trackingzentren möglich sein.

2008 nahmen neun der 29 Geburtskliniken im gesamten Zeitraum vom 01.01.-31.12.2008 am Hörscreeing-tracking teil, weitere 14 Kliniken wurden erst im Laufe des Jahres 2008 an das Tracking angeschlossen. Vier der sechs im Jahr 2008 nicht teilnehmenden Kliniken konnten 2009 an das Trackingsystem angeschlossen werden.

Geburtskliniken in Sachsen-Anhalt und Anbindung an das Hörscreeingtracking (sortiert nach Trackingzeitraum und Ort)

Geburtskliniken	Trackingzeitraum 2008	Geburten in diesem Zeitraum*
Klinikum Bernburg gGmbH	01.01. - 31.12.	363
MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH	01.01. - 31.12.	465
AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt	01.01. - 31.12.	583
Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben	01.01. - 31.12.	319
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	01.01. - 31.12.	1.629
Universitätsklinikum Halle	01.01. - 31.12.	971
Klinik St. Marienstift Magdeburg	01.01. - 31.12.	784
Klinikum Magdeburg gGmbH	01.01. - 31.12.	1.022
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	01.01. - 31.12.	1.285
		7.421

* Geburten + Mehrlinge, falls keine eigene Geburtenbuchnummer vergeben wurde, abzüglich der Totgeburten

Fortsetzung:

Geburtskliniken in Sachsen-Anhalt und Anbindung an das Hörscreeningtracking (sortiert nach Trackingzeitraum und Ort)

weitere Geburtskliniken	Trackingzeitraum 2008	Geburten in diesem Zeitraum**	Geburten außerhalb Trackingzeitraum***
Krankenhaus Martha-Maria Halle-Dörlau gGmbH	26.02. - 02.11.	234	2
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	21.03. - 31.12.	282	2
MEDIGREIF Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH	26.03. - 31.12.	190	1
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	01.04. - 31.12.	374	-
Diakoniekrankenhaus Seehausen gGmbH	05.04. - 11.12.	76	-
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	13.04. - 31.12.	261	-
Klinikum Aschersleben-Staßfurt GmbH	31.05. - 31.12.	364	8
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	01.06. - 31.12.	514	150
Klinikum Schönebeck GmbH	01.09. - 31.12.	179	12
Asklepios Kliniken Weißenfels-Hohenmölsen GmbH	05.10. - 31.12.	122	4
Helios Klinik Sangerhausen	23.10. - 31.12.	173	13
Städtisches Klinikum Dessau	31.10. - 31.12.	126	18
Krankenhaus Köthen GmbH	01.11. - 31.12.	71	5
Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	01.12. - 31.12.	62	1
		3.028	216

Hausgeburten oder Geburt im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden	50
---	-----------

Kliniken ohne Teilnahme am Tracking 2008	Kinder mit Screening-ID
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Merseburg	5
MEDIGREIF Bördekrankenhaus GmbH, Kreiskrankenhaus 4, Neindorf	2
Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg gGmbH	3
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	11
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	6
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	8
	35

** Geburten + Mehrlinge, falls keine eigene Geburtenbuchnummer vergeben wurde, abzüglich der Totgeburten, zuzüglich der Kinder, die vor dem Erfassungszeitraum geboren wurden und in einer anderen Klinik eine Screening-ID erhalten haben

*** Kinder mit Screening-ID, die in anderer Geburtsklinik zugeordnet wurde

Insgesamt wurden im Jahr 2008 unmittelbar nach der Geburt 10.750 Kindern eine Screening-ID zugeordnet. Somit ergibt sich für diese Kinder die Möglichkeit des Hörscreeningtracking.

Da allerdings ein Teil der Kinder vor Beginn des mit der jeweiligen Geburtsklinik vereinbarten offiziellen Trackingzeitraumes geboren wurde, sollen diese in den Auswertungen vorerst nicht berücksichtigt werden. Der Grund dafür ist, dass nicht genau bekannt ist, inwieweit die Kliniken mit den entsprechenden Screeningabläufen bereits vertraut waren (**251 Kinder**).

Somit stehen zur Auswertung die Angaben von **10.449 Kindern**, die in Kliniken in Sachsen-Anhalt geboren wurden sowie von **50 Kindern**, die in Geburtshäusern oder zu Hause entbunden wurden bzw. aus anderen Bundesländern verlegt wurden, zur Verfügung.

Wenn wir von den im Neugeborenencreening im Jahr 2008 erfassten 17.542 Kindern in Sachsen-Anhalt ausgehen (siehe Kapitel 19), so ist eine Aussage zum Hörscreening über **59,8 %** dieser Geborenenpopulation möglich.

Trackingaufwand

Das Tracking des Neugeborenenhörscreening erfordert einen umfangreichen organisatorischen und personellen Aufwand. Dies beginnt in den Geburtskliniken mit der Dokumentation der Hörtestergebnisse, die an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt per Post oder per Fax übermittelt werden. Hier erfolgt werktäglich kontinuierlich die Dateneingabe in eine spezielle Trackingdatenbank. Insgesamt erhielten wir im Jahr 2008 Meldungen von 109 Einsendern.

In der folgenden Tabelle wird dargestellt, wie viele Neugeborene pro Monat eine Screening-ID erhalten haben und wie viele Befundeingänge von diesen Neugeborenen pro Monat erfolgten. Ersichtlich wird, dass aktuell pro Monat mit mindestens 1.200 Meldungen zu rechnen ist, wobei für einige Kinder Mehrfachbefunde registriert werden (z. B. aus der Geburtsklinik, vom HNO-Arzt oder von den Eltern).

2008	Kinder mit Screening-ID	Anzahl der Befundeingänge
Januar	673	971
Februar	541	776
März	592	809
April	780	907
Mai	849	1.117
Juni	895	1.185
Juli	1.022	1.270
August	1.042	1.259
September	1.079	1.413
Oktober	1.021	1.163
November	1.076	1.382
Dezember	1.181	1.486
gesamt	10.751	13.738

Um das Tracking zu gewährleisten, wurden im Jahr 2008 insgesamt 2.720 Briefe (pro Kind ein bis max. acht Briefe) verschickt. Bezogen auf alle Kinder mit Screening-ID entspricht dies durchschnittlich 0,25 Briefen pro Kind.

Außerdem erfolgte auch zu den Eltern bzw. von den Eltern eine telefonische Kontaktaufnahme, hier wurden insgesamt 616 Telefonate geführt (ein bis sieben pro Kind).

Ergebnisse

Entsprechend der Kinderrichtlinie ist eine Dokumentation der Ergebnisse des Neugeborenenhörscreenings im Gelben Kinderuntersuchungsheft gefordert. Hierzu werden seitens der Kassenärztlichen Vereinigung entsprechende Formblätter zur Verfügung gestellt. Die Dokumentation dient dem nachbetreuenden Kinderarzt bzw. dem HNO-Arzt zur Beurteilung, inwieweit eine entsprechende Diagnostik bzw. Therapie einer Hörstörung zeitgerecht eingeleitet wurde.

Weiterhin sind die Geburtseinrichtungen bzw. die sog. Leistungserbringer ab 01.01.2009 aufgefordert, Sammelstatistiken zu bestimmten Hörscreeningparametern zur Verfügung zu stellen (Kinderrichtlinie, Anlage 6, § 9).

Für Sachsen-Anhalt ergibt sich durch die Etablierung der Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening am Fehlbildungsmonitoring die Möglichkeit, die geforderten Sammelstatistiken den Leistungserbringern zur Verfügung zu stellen, wenn diese am Trackingsystem beteiligt sind. Perspektivisch ist es möglich, eine Gesamtstatistik für das Bundesland Sachsen-Anhalt zu erstellen.

Die Auswertungen zum Neugeborenenhörscreening für das Jahr 2008 sind im Fehlbildungsmonitoring zum Zeitpunkt der Erstellung des Jahresberichtes leider noch nicht abgeschlossen. Dies ist unter anderem darin begründet, dass die Ergebnisse der Kontrolldiagnostik zum Teil noch nicht vorliegen und bei einigen Kindern der Trackingprozess noch nicht endgültig abgeschlossen ist.

Es ist vorgesehen, allen Geburtseinrichtungen in Sachsen-Anhalt, die 2008 am Tracking teilgenommen haben, die einrichtungsspezifischen statistischen Kennziffern individuell bis zum Jahresende in Form eines Berichtes zu übermitteln.

Eine Gesamtstatistik für Sachsen-Anhalt wird ebenfalls erstellt werden. Diese steht demnächst auf unserer Website zur Verfügung. Die Sammelstatistik kann den Geburtseinrichtungen dazu dienen, eigene Ergebnisse zu werten bzw. bei schlechteren Kennziffern, als es dem Durchschnitt aller Kliniken entspricht, entsprechende Maßnahmen einzuleiten (Schulungen der Mitarbeiter, Verbesserung organisatorischer Abläufe).

19 Jahresbericht 2008 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt

gemäß §14 Anlage 2 der gültigen Kinderrichtlinie

Leiter des Screeningzentrums:
PD Dr. Klaus Mohnike

Laborleitung:
Dipl.-Biochem. Irmgard Starke

Universitätskinderklinik Magdeburg
Leipziger Str. 44
39120 Magdeburg



**Kompetenznetz
Neugeborenen-
Screening**

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden

Einleitung

Im Jahr 2008 wurde erneut ein Jahresbericht für den Gemeinsamen Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen (GBA) erstellt. Eine sehr ähnlich detaillierte Darstellung wurde von der Deutschen Gesellschaft für das Neugeborenencreening abgefordert (Anzahl der eingegangenen Erst-Blutproben, Eingang notwendiger Zweitproben, Versandzeiten, Alter bei Blutentnahme u.a.). Alle bestätigten Verdachtsfälle konnten anhand der Konfirmationsdiagnostik und der Therapieeinleitung dokumentiert werden.

Unser Screeninglabor erhielt auch 2008 alle geforderten Zertifikate für die externe Qualitätskontrolle der im Screening untersuchten Parameter (CDC Atlanta, Deutsche Gesellschaft für Klinische Labordiagnostik).

Im Jahr 2008 schickten 243 Einsender Blutproben von Neugeborenen in das Screeninglabor Magdeburg (29 stationäre Einrichtungen, 118 niedergelassene Ärzte und 96 Hebammen).

Screeningumfang

Der Screeningumfang in Sachsen-Anhalt hat sich im Vergleich zu den Vorjahren nicht geändert (PKU, Hypothyreose, AGS, Galaktosämie, Biotinidase-Mangel, erweitertes

Einen festen Bestandteil in der Kommunikation unseres Screeningzentrums mit den Einsendern bildet das jährliche Einsendertreffen, welches am 26. Januar 2008 stattfand.

Themen waren neue Trackingergebnisse des Hörscreenings, die Einführung der Screening-ID, die genetische Beratung betroffener Familien mit weiterem Kinderwunsch, die Jahresstatistik und Organisatorisches.

Im zweiten Teil gab es interessante Falldarstellungen (AGS und Galaktosämie) und einen Bericht über den Stand des Hypothyreose-Screenings in Afrika.

Dr. Blankenstein aus Berlin (Mitglied des Kompetenznetzes Neugeborenencreening) berichtete über seinen informativen Besuch in drei afrikanischen Ländern und ein Modell, wie man diese Länder bei der Einführung dieses Screenings unterstützen könnte. Er wagte auch eine Wichtung des Hypothyreosescreenings angesichts der vielen Aidskrankungen in Afrika.

Screening „TMS“). Die von uns angewandten Methoden, Referenzwerte sowie die Recall- und die Detektionsraten werden in den folgenden 2 Tabellen dargestellt:

Tab. 1: Methoden/Analytik 2008

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

Insgesamt mussten im Jahr 2008 46 Recalls durchgeführt werden.

Tab. 2: Probenumfang, gesicherte Fälle, Recall-Rate 2008

	Erstuntersuchungen	Zweituntersuchungen*	Recallrate** 2008	Gesicherte Fälle	Inzidenz in Sachsen-Anhalt 1992-2008
TSH	17.542	698	0,04 %	5	1/3.844
PHE***	17.542	698	0,03 %	6	1/6.066
GALT	17.542	698	0,03 %	0	1/127.708
BIO	17.542	698	0,01 %	0	-
17OHP	17.542	698	0,14 %	2	1/26.166###
AC, AS (TMS)	17.542	698	0,02 %	3 x MCAD#	1/13.271###

* 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 2008 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut Angaben des Statistischen Bundesamtes (Stand 31.07.09) wurden 17.697 Kinder in Sachsen-Anhalt lebend geboren (Angaben nach dem Wohnort der Mutter).

Tab. 3: Erfassungsrate für Erstuntersuchungen

	Anzahl	Differenz/Summe
Erstscreening in Magdeburg	17.542	
nicht in Sachsen-Anhalt wohnend	750	16.792
vor Screeningabnahme verstorben*	7	16.799
Screening von den Eltern verweigert bzw. U2 vermutlich nicht wahrgenommen, keine Rückmeldung	9	16.808
in anderen Bundesländern gescreent*	12	16.820

* hier wurden nur die Kinder gezählt, deren Mütter sicher in Sachsen-Anhalt wohnen

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen und der Anzahl der gescreenten Kinder beträgt **877**.

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. 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 Neugeborenen-Screening in einem anderen Bundesland erfolgte. In anderen Bundesländern gescreente Kinder, die in Sachsen-Anhalt geboren wurden und deren Mütter in Sachsen-Anhalt wohnen, wurden nur in die Betrachtung einbezogen, wenn eine eindeutige Zuordnung gesichert werden konnte.

Die Kontrolle der Zweituntersuchungen ergab folgendes Ergebnis: Alle 785 erforderlichen Zweiteinsendungen (einschl. Kontrollen positiver Ersteinsendungen) wurden verfolgt.

Tab. 4: Erfassungsrate Zweituntersuchung

	Frühabnahme <36 Std.	Frühgeborene <32 SSW	Kontrollen positiver Ersteinsendungen
Zweitscreening erforderlich: 785	543	208	51
Kontrolle im eigenen Labor: 698	483	176	46
vor Screeningabnahme verstorben	2	13	1
in anderen Bundesländern gescreent	13	3	3
anderes*	35		
verbleiben*	4	7**	1***

* 35 Kinder wurden nicht nachverfolgt, da die erste Blutentnahme im Alter von 34,0-35,9 Stunden erfolgte,

von 4 Kindern konnte trotz des Anschreibens der Eltern keine Kenntnis über ein Zweitscreening erlangt werden

** von 7 Kindern mit Gestationsalter 31+? SSW gingen trotz Erinnerung keine Zweitproben ein

*** von einem Kind ging keine Kontrollkarte ein, weil die Therapie wegen klinischer Auffälligkeit bereits nach der Abnahme der Erstprobe einsetzte

Bei den in anderen Bundesländern gescreenten Kindern handelt es sich um Kinder, die an der Grenze zu anderen Bundesländern wohnen und die Abnahme durch Hebammen oder niedergelassene Ärzte erfolgte, die die Blutproben nicht nach Magdeburg schicken. Dreimal wurden Kinder in andere Bundesländer verlegt, wo dann das Zweitscreening erfolgte.

An dieser Stelle sei darauf hingewiesen, dass die ständige Kommission für das Neugeborenen-Screening der Arbeitsgemeinschaften für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS) und für Pädiatrische Endokrinologie (APE) der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, der Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI) und der Deutschen

Gesellschaft für Neugeborenen-Screening (DGNS), in Zusammenarbeit mit der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG) und der Deutschen Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM) in ihrer Richtlinie von 2002 fordert, dass eine initial notwendige **Zweituntersuchung immer beim ursprünglich zuständigen Screeninglabor** veranlasst werden sollte.

Prozesszeiten

Blutentnahmezeiten

Die in der Kinderrichtlinie geforderte optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-Screening (36.-72. Lebensstunde) wurde bei 87,3 % der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 12,7 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt. 0,4 % der Blutentnahmen erfolgten sogar erst nach dem fünften 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).

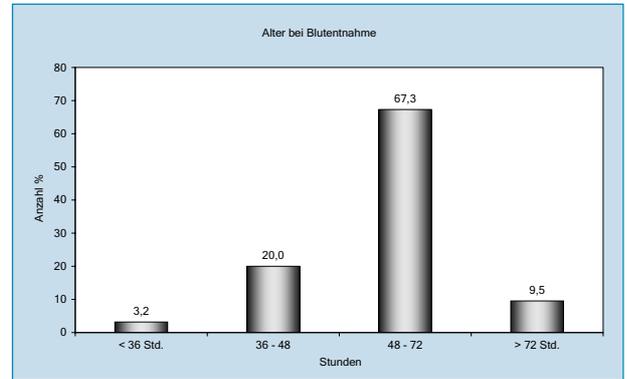


Abb. 1

Versandzeiten

Abbildung 2 zeigt, dass 37,5 % aller Einsendungen das Labor erst mehr als zwei Tage nach der Blutabnahme erreichten. 4,1 % aller Blutproben benötigten länger als vier Tage.

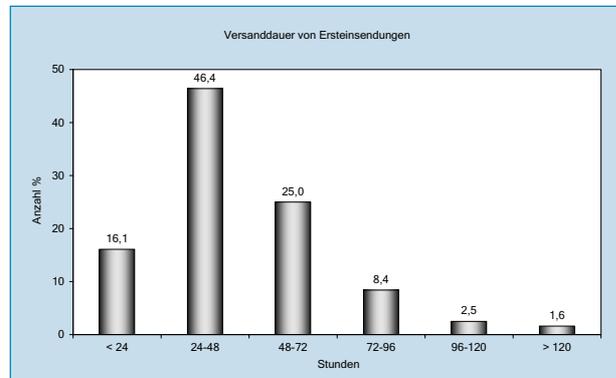


Abb. 2

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.

Die folgende Abbildung zeigt die Versanddauer für die 46 Kontrolluntersuchungen (Kontrollen positiver Ersteinsendungen), die im Jahr 2008 erforderlich waren (Abb. 3).

8,7 % der Blutproben, die im Labor als pathologisch eingestuft wurden, erreichten das Labor erst drei oder mehr Tage nach Entnahme (2007: 17,9 %)!

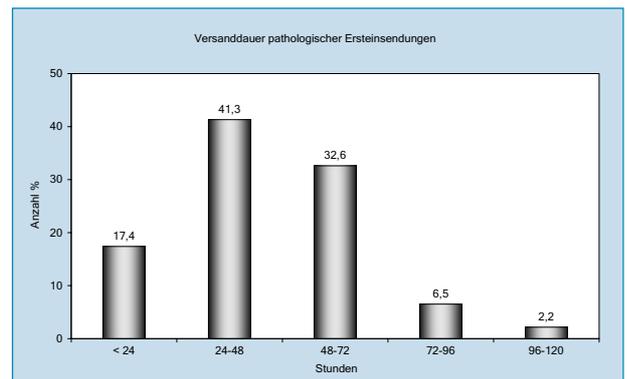


Abb. 3

In 21 Fällen konnte der Einsender erst nach 72-131 Stunden (> 3-5,5 Tage) nach der Blutentnahme über den Befund informiert werden. Dies bedeutet, dass 45,7 % der pathologischen Befunde laut Richtlinie zu spät übermittelt wurden (etwas besser als im Jahr 2007).

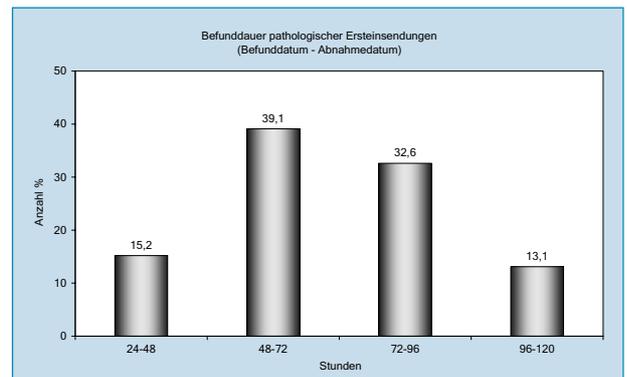


Abb. 4

Befundübermittlung

Abbildung 5 zeigt das Alter der Kinder bei der Befundübermittlung. Diese Daten werden stark von der Blutentnahmezeit, der Versanddauer und der Diagnostikdauer beeinflusst.

Das negativste Ergebnis: für 2,4 % (Anzahl: 424) aller Neugeborenen stand der Screeningbefund erst nach dem achten Lebenstag zur Verfügung. Im Extremfall, beim Vorliegen einer klassischen Galaktosämie, könnte ein solcher Befund bereits zu spät kommen und das Kind wäre bereits verstorben. Die meisten Blutproben wurden zeitgerecht abgenommen, kamen allerdings mit großer Verzögerung im Labor an.

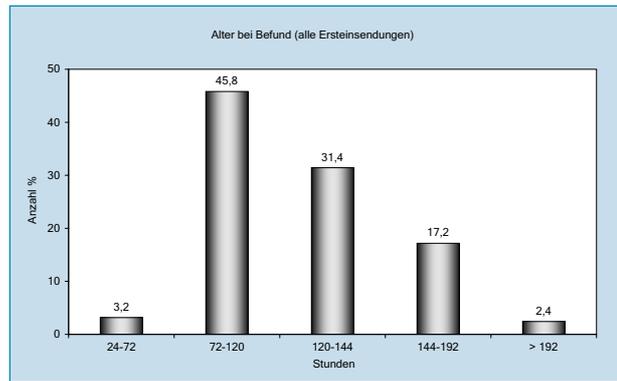


Abb. 5

Diagnostikdauer aller Befunde

In die Diagnostikdauer gehen Faktoren wie interne Wiederholungen (notwendig, wenn das erste Ergebnis pathologisch ausfällt) und Störungen bei Geräten ein.

98,1 % 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 zur Uhrzeit im Datensatz des Kindes dokumentiert wird).

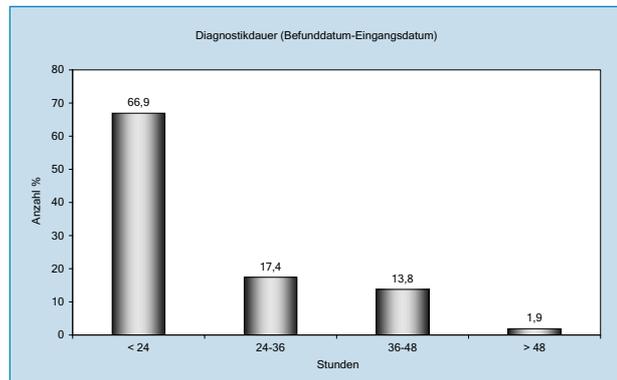


Abb. 6

Pathologische Befunde

Abbildung 7 zeigt die Verteilung der Diagnostikdauer bei den Ersteinsendungen mit pathologischem Ergebnis. Ein Ergebnis (2,2 %) lag wegen eines Gerätedefektes erst nach 74 Stunden vor.

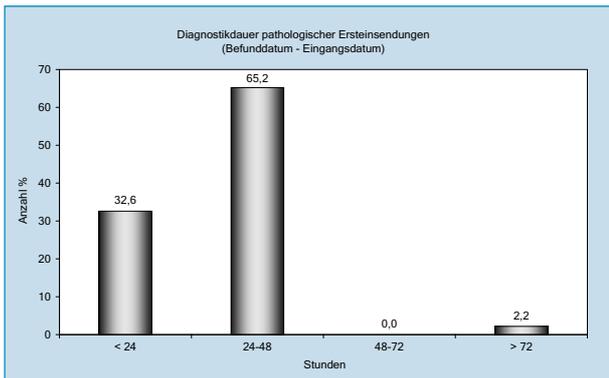


Abb. 7

Die folgende Abbildung zeigt die Zeit von der mündlichen Übermittlung der 46 pathologischen Befunde (Recalls) bis zum Eingang der Kontrollprobe. Pathologische Befunde werden grundsätzlich sofort mündlich, nachdem sie laborintern kontrolliert wurden, übermittelt und als Teilbefund gefaxt. Diese Aktivitäten werden dokumentiert.

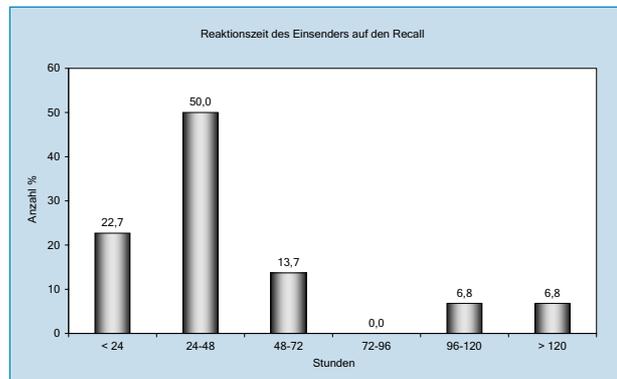


Abb. 8

16 Screeningverdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt werden. Es wurden fünf Kinder mit einer Hypothyreose, sechs Kinder mit einer Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie (HPA), zwei Kinder mit einem adrenogenitalen Syndrom (AGS) und drei Kinder mit Abbaufekten der mittelkettigen Fettsäuren (MCAD) diagnostiziert.

Therapieeinleitung screening-positiver Patienten

Tab. 5: Diagnose, Bestätigungsdagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdagnostik	Alter bei Therapiebeginn
5 x Hypothyreose	Serum-TSH, T4, Sonografie	2-7 Tage
3 x Phenylketonurie	Serum-Phe, BH4-Test	9-15 Tage
2 x AGS	Serums-17-OHP, Mutationsanalyse, Steroidprofil	4-6 Tage

Zehn Patienten mussten einer Therapie zugeführt werden. Die drei Kinder mit MCAD bedürfen keiner Therapie, wie auch drei Kinder mit einer HPA.

Zusammenfassung

Auch 2008 gab es keine Änderungen in den Vorgaben des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen (GBA). Die Kinderrichtlinie wurde bezüglich des Neugeborenencreenings nicht überarbeitet.

Die Prozesszeiten (Abbildungen 1-8) konnten erneut leicht verbessert werden.

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 2008 errechnet sich für alle Zielkrankheiten des Neugeborenencreenings für Sachsen-Anhalt eine Inzidenz von 1 : 1.169 (Vergleich 2007: 1 : 1.722).

Das Stoffwechsellzentrum Magdeburg ist im Internet unter

www.stoffwechsellzentrum-magdeburg.de

zu erreichen. Einsender und Eltern sowie Interessierte können hier Informationen zum Neugeborenencreening und zum Hörscreening erhalten und downloaden. Die Pflege dieser Internetseite wird von uns selbst übernommen.

