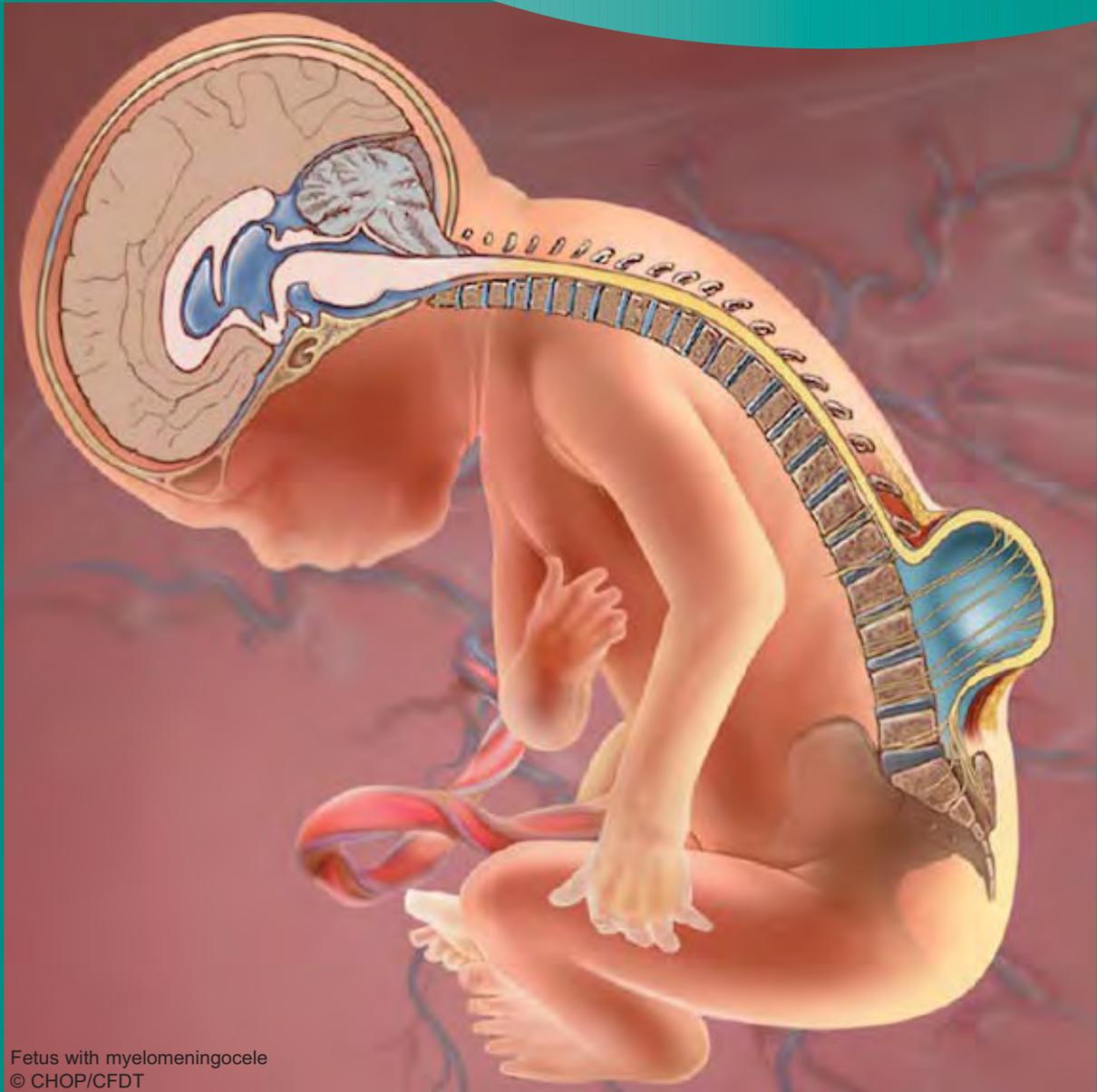




Jahresbericht 2011



Fetus with myelomeningocele
© CHOP/CFDT



Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt

an der Medizinischen Fakultät der
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg



SACHSEN-ANHALT

Ministerium für
Arbeit und Soziales

Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen 2011

Dorit Götz
Jana Hoyer-Schuschke
Andrea Köhn
Anke Reißmann
Claudia Spillner
Cornelia Vogt

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: Fetus with Myelomeningocele
Quelle: Center for Fetal Diagnosis and Treatment at The Children's Hospital of Philadelphia
<http://www.chop.edu/export/system/galleries/images/hospital/articles/fetal-diagnosis-and-treatment/sb-illustration-3lrg.jpg>

Redaktionsschluss: September 2012
ISSN: 1861-3535

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

Vorwort



Liebe Leserinnen, liebe Leser,

Kinder sind etwas Wunderbares. Sie werden oft sehnsüchtig erwartet und Eltern hoffen auf ein gesundes Kind, dem sie all ihre Liebe und Zuwendung schenken dürfen. Leider erfüllt sich dieser Wunsch nicht immer. Die Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter am Fehlbildungsmonitoring wissen dies nur zu genau.

Wenn ein Kind erwartet wird, stellen die werdenden Eltern viele Fragen und nutzen jede Möglichkeit, um Mutter und Kind zu schützen. Besonders wichtig ist in diesem Zusammenhang die Gesundheitsvorsorge - hierzu zählt auch das Fehlbildungsmonitoring. Das Vertrauen in die Medizin und vor allem zur Person der Ärztin oder des Arztes ist eine gute Grundlage, um für das Wohl eines Kindes früh zu sorgen, Hilfen in die Wege zu leiten und, aus Sicht der Eltern, Hilfen auch anzunehmen. Gesundheitsförderung und Prävention, hier u. a. spezielle Ernährungsempfehlungen, sind wichtige Aufgaben.

Die kindliche Entwicklung ist so vielfältig, wie Kinder verschieden sind. In den ersten Lebensjahren macht ein Kind gewaltige Entwicklungsschritte. Da ist es beruhigend, dass zum Beispiel bei den Untersuchungen der allgemeine Gesundheitszustand und die altersgemäße Entwicklung eines Kindes regelmäßig ärztlich überprüft werden. So können mögliche Probleme oder Auffälligkeiten frühzeitig erkannt und behandelt werden. Hier erfahren die Eltern auch, welche weiteren Untersuchungen im Rahmen des Früherkennungsprogramms für Kinder angeboten werden, die ebenfalls dafür Sorge tragen, dass ein Kind gesund aufwächst.

Der vorliegende Jahresbericht 2011 für das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt beschäftigt sich schwerpunktmäßig mit dem Thema Neuralrohrdefekt. Neuralrohrdefekte können während der Schwangerschaft am Embryo auftreten. Bei der Anlage des Zentralnervensystems tritt eine Störung ein, die den Embryo mehr oder weniger folgeschwer beeinträchtigen kann und oftmals ein Leben mit Behinderung bedeutet. Formen von Neuralrohrdefekten sind u. a. verschiedene Arten des offenen Rückens. Etwa ein Prozent der Bevölkerung in Deutschland ist von Neuralrohrdefekten betroffen, wobei der Schweregrad der Beeinträchtigung sehr unterschiedlich sein kann.

Im Fehlbildungsmonitoring werden bereits seit 1980 Daten zu angeborenen Fehlbildungen gesammelt und analysiert, um eine solide Basis für die Beurteilung von Trends oder Clustern beim Auftreten von Fehlbildungen zu schaffen. Diese essentiellen epidemiologischen Informationen zur Erfassung der angeborenen Fehlbildungen sind Grundlage, um mögliche Risikofaktoren zur Entstehung von angeborenen Fehlbildungen entdecken zu können. Auch die Wirksamkeit von primärer Prävention wird anhand der Basiszahlen geprüft.

Im Jahr 1992 wurde das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Mitglied bei EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies), der europäischen Vereinigung von 43 Fehlbildungsregistern aus 23 Ländern, die gemeinsam ein Drittel der Geburtenpopulation Europas in Bezug auf angeborene Fehlbildungen überblicken. Die Zusammenführung der Daten der einzelnen Fehlbildungsregister ist vorteilhaft, da es dadurch möglich ist, eine wesentlich größere Population zu beobachten. Somit können auch für seltene Fehlbildungen bei statistischen Auswertungen aussagekräftige Ergebnisse erzielt werden. Außerdem vertritt das Fehlbildungsmonitoring mit den Daten aus Sachsen-Anhalt Deutschland beim ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research), der weltweiten Vereinigung der Fehlbildungsregister.

Ich möchte mich bei allen Beteiligten in den Geburtskliniken des Landes für die detaillierten, aber auch anonymisierten Datenübermittlungen an das Register bedanken. Ganz besonders danke ich dem Team um Frau Dr. med. Anke Reißmann für die zuverlässige und qualitativ anspruchsvolle Erstellung des Jahresberichtes 2011.

A handwritten signature in black ink, reading "Norbert Bischoff". The signature is written in a cursive style with a large initial 'N'.

Norbert Bischoff
Minister für Arbeit und Soziales
des Landes Sachsen-Anhalt

Inhaltsverzeichnis

1	Erfassungsregion	8
2	Geborenenzahlen 2011	9
3	Beteiligte Einrichtungen der Region 2011	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=537)	16
8	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=537)	17
9	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=234)	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	Zystennieren (Q61.1-Q61.9)	53
12.27	Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)	54

12.28	Präaxiale Polydactylie (Q69.1/Q69.2)	55
12.29	Reduktionsfehlbildungen, insgesamt - obere und untere Extremitäten (Q71./Q72./Q73.)	56
12.30	Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)	57
12.31	Omphalocele (Q79.2)	58
12.32	Gastroschisis (Q79.3)	59
12.33	Prune-belly-Sequenz (Q79.4)	60
12.34	Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)	61
12.35	Patau-Syndrom - Trisomie 13 (Q91.4-Q91.7)	62
12.36	Edwards-Syndrom - Trisomie 18 (Q91.0 - Q91.3)	63
12.37	Indikatorfehlbildungen, insgesamt	64
13	Analyse der festgestellten genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen	66
13.1	Chromosomenaberrationen	66
13.2	Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen	67
13.3	Sequenzen/Assoziationen/Komplexe	67
13.4	Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen	68
14	Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen	69
14.1	Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)	69
14.2	Chromosomale Aberrationen	70
14.3	Multiple congenitale Anomalien (MCA) und sonstige Fehlbildungen, die Anlass für die Frauen waren, einen Schwangerschaftsabbruch durchführen zu lassen	71
14.4	Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen	72
15	Zusammenfassung	73
16	Neuralrohrdefekte (NRD)	74
17	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2011	77
18	Neugeborenenhörscreening 2011	80
19	Jahresbericht 2011 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt	84

Abbildungen

1	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980 (gruppiert))	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 ab 1980 (gruppiert))	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 1999	28
7	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1999	28
8	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1999	29
9	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1999	30
10	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1999	30
11	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in der Erfassungsregion seit 1999	31
12	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1999	32
13	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 1999	33
14	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1999	34
15	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 1999	35
16	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1999	36
17	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1999	37
18	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1999	38
19	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1999	39
20	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1999	40
21	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1999	41
22	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1999	42
23	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1999	43
24	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1999	44
25	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1999	45
26	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1999	46
27	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendiertem Hoden in der Erfassungsregion seit 1999	47
28	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1999	48
29	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1999	49
30	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1999	50
31	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1999	51
32	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1999	52
33	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1999	53

34	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1999	54
35	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1999	55
36	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1999	56
37	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1999	57
38	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1999	58
39	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1999	59
40	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1999	60
41	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1999	61
42	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1999	62
43	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1999	63
44	Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (1999 bis 2011), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen	64
45	Trendanalyse 1999 bis 2011 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der Prävalenz pro Jahr (95%-Konfidenzintervall)	65
46	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2011	65
47	Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2011	72
48	Mutteralter bei induzierten Aborten 2011 (gruppiert)	72
49	Klassifikation der Neuralrohrdefekte	74
50	Neuralrohr-Entwicklung	74
51	Typen der Spina bifida	74
52	Gesamt- und Lebendgeborenen-Prävalenz der Spina bifida in Europa (Auszug) 2005-2009	76
53	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene seit 1995 bei Neuralrohrdefekten und Spina bifida in Sachsen-Anhalt	76
54	Zeitstrahl Folsäureprophylaxe	76

Abkürzungen

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

1 Erfassungsregion



2 Geborenenzahlen 2011

	Lebend- geborene*	Totgeborene*	Spontanaborte ab 16. SSW	induzierte Aborte	gesamt
Altmarkkreis Salzwedel	660	-	-	1	661
Anhalt-Bitterfeld	1.167	3	-	1	1.171
Börde	1.333	5	1	6	1.345
Burgenlandkreis	1.231	7	-	1	1.239
Dessau-Roßlau	575	-	-	3	578
Halle	2.106	12	1	8	2.127
Harz	1.513	7	-	6	1.526
Jerichower Land	624	2	3	2	631
Magdeburg	2.043	9	13	13	2.078
Mansfeld-Südharz	943	6	1	4	954
Saalekreis	1.423	7	1	6	1.437
Salzlandkreis	1.388	4	5	3	1.400
Stendal	907	4	-	2	913
Wittenberg	924	3	-	2	929
kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle, Magdeburg	4.724	21	14	24	4.783
Landkreise gesamt	12.113	48	11	34	12.206
Sachsen-Anhalt	16.837	69	25	58	16.989

* Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt 2012

3 Beteiligte Einrichtungen der Region 2011

3.1 Geburtskliniken / Kinderkliniken / Kinderchirurgie (sortiert nach Ort)

- AMEOS Klinikum Aschersleben
- AMEOS Klinikum Bernburg
- Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH
- Krankenhaus Jerichower Land GmbH Burg
- Städtisches Klinikum Dessau
- Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen
- AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt
- Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben
- 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
- Bördekrankenhaus GmbH Neindorf
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben GmbH Quedlinburg
- Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel
- HELIOS Klinik Sangerhausen
- AMEOS Klinikum Schönebeck
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH
- Asklepios Klinik Weißenfels
- Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH
- Georgius-Agricola Klinikum Zeitz
- Krankenhaus Zerbst GmbH
- *Herzzentrum Leipzig, Klinik für Kinderkardiologie (außerhalb von Sachsen-Anhalt)*

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

- Dipl.-Med. Heweker, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Bernburg
- Frau Grimm, Glindenberg/Magdeburg
- AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Schmidt
- Dres. Perlitz, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben
- PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Halle
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Seeger / OA Dr. Seliger
- Universitätsklinikum Halle (Saale), Pränatale Ultraschalldiagnostik:
CA Prof. Dr. Tchirikov / OA Dr. Thäle / OÄ Dr. Scheler
- Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg
- Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Magdeburg
- Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, 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
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Orthopädie
- Trackingstelle Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt, Magdeburg
- Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg
- Dr. Schneider, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Naumburg
- Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Müller
- Dr. Woltersdorf, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Schönebeck
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Henschen / CA Dr. Müller
- Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OÄ Dr. Schulze

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

- AMEOS Klinikum Aschersleben, Abteilung Pathologie
- Institut für Pathologie Dr. Taege und Dr. Bilkenroth, Eisleben
- Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie / Institut für Rechtsmedizin
- Klinikum Magdeburg gGmbH, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie
- Praxis für Pathologie, Dr. Lüders, PD Dr. Schultz und Dr. Braxein, Stendal

4 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt

4.1 Allgemeine Informationen

Mit dem vorgelegten Jahresbericht 2011 möchten wir in bewährter Form substantielle Informationen zur Epidemiologie der angeborenen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt zur Verfügung stellen. Wir beschäftigen uns in dem "besonderen Thema" in Kapitel 16 mit den Neuralrohrdefekten. Umfangreiche wissenschaftliche Untersuchungen zur Prävalenz der Neuralrohrdefekte weltweit (an denen wir uns z. T. mit Daten aus Sachsen-Anhalt beteiligten) haben es gezeigt: Die anfängliche Hoffnung mit der Folsäureprophylaxe wäre ein Verschwinden der komplexen Fehlbildung aus unserem Patientengut zu erreichen, wurde enttäuscht. Die Realität der Folsäureeinnahmegewohnheiten zeigt Grenzen auf, so dass die Neuralrohrdefekte epidemiologische Dauerbrenner bleiben.

Alle perinatologisch tätigen Kollegen haben einen Anteil daran, dass die Säuglingssterblichkeit in unserem Bundesland erfreulich niedrig ist. Sachsen-Anhalt gehört seit 2010 zum forderen Drittel im bundesdeutschen Vergleich. Wenn man sich der Senkung der Säuglingssterblichkeit zuwendet, wird man unweigerlich auch mit dem Thema der angeborenen Fehlbildungen konfrontiert. Denn in unserer westlichen Welt sind sie eine Hauptursache für die perinatale Sterblichkeit. Die kontinuierliche Datenerfassung (begannt im Fehlbildungsmonitoring bereits 1980) ist dabei für eine solide epidemiologische Beurteilung eine wichtige Voraussetzung.

Seit 1992 ist das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Mitglied bei EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies), der europäischen Vereinigung von 43 Fehlbildungsregistern aus 23 Ländern, die gemeinsam 29 %

der Geburtenpopulation Europas in Bezug auf angeborene Fehlbildungen überblicken. Die Zusammenführung der Daten der einzelnen Fehlbildungsregister ist vorteilhaft, da es dadurch möglich ist, eine wesentlich größere Population zu beobachten. Somit können auch für seltene Fehlbildungen bei statistischen Auswertungen aussagekräftige Ergebnisse erzielt werden.

Weiterhin vertritt das Fehlbildungsmonitoring mit den Daten aus Sachsen-Anhalt Deutschland beim ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research), der weltweiten Vereinigung der Fehlbildungsregister.

Sachsen-Anhalt ist deutschlandweit das einzige Bundesland mit einer flächendeckenden populationsbezogenen Fehlbildungserfassung. Die kontinuierliche und qualitativ hochwertige Fehlbildungserfassung ist erst durch die beständige Förderung des Ministeriums für Arbeit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt möglich. Dafür möchten wir uns speziell bei unseren Ansprechpartnern, Herrn Dr. Dr. R. Nehring und Frau Dr. H. Willer bedanken. Wir bedauern den Tod von Herrn Dr. H. Gunkel. Von seiner erfahrenen langjährigen Unterstützung haben wir sehr profitiert.

Den Kollegen, die uns in organisatorisch-verwaltungstechnischen Belangen an der Medizinischen Fakultät der Universität Magdeburg, in persona Frau Dipl.-Wirtsch. V. Rätzel und Herrn Dr. J. L. Hülsemann, unterstützen, möchten wir unseren besonderen Dank aussprechen.

Wir bedanken uns für die hervorragende und engagierte Mitarbeit aller Einsender. Ohne ihre Mitarbeit wäre die Arbeit des Fehlbildungsmonitoring nicht möglich.

4.2 Erfassung und Auswertung

Der vorliegende Jahresbericht enthält Daten zu Geborenen mit angeborenen Fehlbildungen und Chromosomenstörungen des Bundeslandes 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 (aller 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 2011 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2010 vorgenommen wurden. Dieses Vorgehen ist international 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 jährlich vom Statistischen Landesamt in Halle zur Verfügung gestellt.

Alle an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt übermittelten Meldungen werden nach Eingang ärztlich kontrolliert und die Diagnosen entsprechend der ICD10 kodiert. Die 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 den kreisfreien Städten und Landkreisen in den Kapiteln 7 und 8 dargestellt. Die meisten kleinen Fehlbildungen und Normvarianten, die bei Geborenen diagnostiziert wurden, werden nicht genauer ausgewertet, da diese Daten nur unvollständig erfasst werden. Die Darstellung der häufigsten Einzeldiagnosen großer Fehlbildungen, die im Jahr 2011 ermittelt wurden, befindet sich im Kapitel 11.

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

In bewährter Form findet sich in Kapitel 12 die Auswertung der sogenannten Indikatorfehlbildungen. Die langjährig praktizierte Darstellung der Häufigkeiten des Auftretens der Indikatorfehlbildungen basiert in diesem Jahr wieder auf dem Vergleich der Prävalenzen des aktuellen Jahrgangs 2011 mit denen der letzten zwölf Jahre (1999 bis 2010).

Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 1999 bis 2010** eine **Gesamt-Geborenenanzahl von 205.635** zugrunde.

Die grafische Darstellung der Jahresprävalenzen erlaubt das Erkennen von Häufungen und gibt bei Indikatorfehlbildungen mit sehr seltenem Auftreten einen guten Überblick. Die genaue Berechnung der Konfidenzgrenzen beruht auf der Binomialverteilung mit einer 95%igen Sicherheitswahrscheinlichkeit.

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

4.3 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Zum Berichtsjahr 2011 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Daten zu insgesamt 1.901 Geborenen übermittelt. Dazu gehören sowohl Neugeborene und Feten mit angeborenen Fehlbildungen als auch Geborene ohne Fehlbildungen, die die Kontrollgruppe bilden.

Im Fehlbildungsmonitoring gingen 2.119 Meldungen für das Geburtsjahr 2011 ein. Für 9,8 % der gemeldeten Geborenen des Geburtsjahrganges 2011 liegen uns Informationen aus zwei oder mehr Einrichtungen vor. Damit war es in vielen Fällen möglich, komplexe Fehlbildungen genau einzuordnen oder Diagnosen zu bestätigen. Dies sind zwei wichtige Bausteine für eine kontinuierlich hohe Datenqualität.

Für den Geburtsjahrgang 2010 hat sich seit Herausgabe des letzten Berichtes die Anzahl der Geborenen, zu denen wir Informationen erhielten, von 2.313 auf 2.341 erhöht. Alle Nachmeldungen wurden in die Auswertungen zum diesjährigen Bericht mit einbezogen.

Auch wenn sich in diesem Jahr die Tendenz zur Vollständigkeit der Angaben beim Gestationsalter zur Geburt (99,0 %) und dem Geburtsgewicht (97,4 %) nicht mehr fortsetzte, sind viele wichtige Angaben Dank der ausgezeichneten Mitwirkung und des Einsatzes aller Einsender fast vollständig. Zu diesen Angaben zählen Geburtsmonat (100 %), Geschlecht (99,1 %), Alter der Mutter (99,5 %), Landkreis bzw. PLZ (100 %). Gut zwei Drittel der nicht angegebenen Geburtsgewichte fehlten bei induzierten Aborten oder Spontanaborten und fast alle nicht angegebenen Gestationsalter bei Lebendgeborenen.

Das Kapitel 10 des vorliegenden Berichtes beschäftigt sich, wie in den Vorjahren, mit pränatalen Sonografiebefunden, die uns von Gynäkologen mitgeteilt werden. Es ist zu sehen, dass wir nicht bei jeder im Ultraschall beobachteten Fehlbildung eine Aussage darüber treffen können, ob sich diese postnatal bestätigt hat. Ohne Befundbestätigung oder Meldung des Kindes oder Feten aus einer anderen mitarbeitenden Einrichtung kann

Das Kapitel 16 ist wieder einem besonderen Thema gewidmet. Es beschäftigt sich in diesem Jahr mit den Neuralrohrdefekten.

Wie in den Vorjahren ist das Thema Neugeborenenhörscreening ein Bestandteil des Berichtes des Fehlbildungsmonitoring und wird in Kapitel 18 dargestellt.

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

die Diagnose nicht in die Statistik einfließen. So ist es wahrscheinlich, dass im Berichtszeitraum 2011 in Sachsen-Anhalt u. a. noch ein weiterer Anencephalus, eine Holoprosencephalie, eine Omphalocele sowie Extremitätenfehlbildungen und Zystennieren aufgetreten sind. Daher möchten wir erneut alle geburtshilflichen Einrichtungen in Sachsen-Anhalt bitten, möglichst bei der Entdeckung einer angeborenen Fehlbildung an das Ausfüllen des Meldebogens zu denken.

Die Aussagekraft des Berichtes hängt in hohem Maß von der Vollständigkeit und Genauigkeit der eingehenden Daten ab. Fehlbildungsmeldungen sowie Angaben zu Kontrollfällen werden uns zu zwei Dritteln auf den detaillierten **„grünen Meldebögen“** übermittelt. Diese stellen wir allen einsendenden Einrichtungen kostenfrei zur Verfügung. Bestellungen sind jederzeit per Telefon unter **0391-6714174** bzw. per Mail unter **monz@med.ovgu.de** möglich.

Weiterhin können Meldungen auch auf den **„weißen Meldebögen“**, auf denen aber nur ein Minimaldatensatz erfasst wird, erfolgen. Wichtig sind hier vor allem die oben erwähnten Angaben sowie ggf. vorhandene Risikofaktoren (z. B. Medikamente oder familiäre Belastungen) und die möglichst genaue Beschreibung der Fehlbildungen und Symptome. Eine Zustimmung der Übermittlung der Fehlbildungsmeldung per Unterschrift durch die Eltern des Kindes ist dabei nicht notwendig.

Die Meldungen erhalten wir überwiegend per Post auf unseren Meldebögen. In manchen Einrichtungen hat sich eine Übermittlung per Fax bewährt. Unsere Fax-Nummer lautet: **0391-6714176**. Seit diesem Jahr besteht zusätzlich die Möglichkeit, Daten **online** einzugeben und uns über eine gesicherte Verbindung zu schicken. Bitte sprechen Sie uns an, falls Sie an dieser Meldeform interessiert sind.

Gerne stehen wir Ihnen jederzeit für Rückfragen zum Meldeprocedere oder auch allgemein zu Fragestellungen zum Thema „angeborene Fehlbildungen“ 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	Burgenland- kreis	Dessau-Roßlau	Halle	Harz	Jerichower Land	Magdeburg	Mansfeld- Südharz	Saalekreis	Salzlandkreis	Stendal	Wittenberg	Sachsen-Anhalt ohne Angabe	sonstiger Wohnsitz	gesamt pro Klinik
AMEOS Klinikum Aschersleben	-	-	-	-	-	-	-	-	1	7	-	12	-	-	-	-	20
Charité - Universitätsmedizin Berlin	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
AMEOS Klinikum Bernburg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	8	-	-	-	-	8
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	-	15	-	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	17
Krankenhaus Jerichower Land GmbH Burg	-	1	-	-	-	-	-	15	1	-	-	-	2	-	-	-	19
Städtisches Klinikum Dessau	-	2	-	-	14	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	17
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	4	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5
AMEOS Klinikum St. Salvator Halber- stadt	-	-	5	-	-	1	57	-	1	-	-	-	-	-	-	1	65
Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensle- ben	-	-	13	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	13
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	-	6	-	3	-	48	-	-	-	5	13	1	-	-	-	1	77
Universitätsklinikum Halle (Saale)	-	9	-	6	3	31	1	-	1	2	15	2	-	1	-	3	74
Krankenhaus Köthen GmbH	-	6	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	7
Klinik St. Marienstift Magdeburg	-	-	18	-	-	-	-	5	46	-	-	4	-	-	-	-	73
Klinikum Magdeburg gGmbH	-	-	4	-	-	-	-	4	31	-	-	2	1	-	-	1	43
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	4	5	32	-	-	-	8	14	84	1	-	21	5	-	-	7	181
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Mersebrug	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	20	-	-	-	-	-	20
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3
Bördekrankenhaus GmbH Neindorf	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben GmbH Quedlinburg	-	-	-	-	-	-	16	-	-	-	-	-	-	-	-	-	16
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	4	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4
HELIOS Klinik Sangerhausen	-	-	-	-	-	-	-	-	-	7	-	-	-	-	-	7	14
AMEOS Klinikum Schönebeck	-	-	2	-	-	-	-	-	1	-	-	30	-	-	-	-	33
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	-	-	23	-	-	-	25
Asklepios Klinik Weißenfels	-	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3
Harz-Klinikum Wernigerode-Blanken- burg GmbH	-	-	-	-	-	-	14	-	-	-	-	1	-	-	-	7	22
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	1
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	-	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3
Krankenhaus Zerbst GmbH	-	5	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	6
Geburtshaus / Hausentbindung	-	-	-	-	-	2	2	-	1	-	-	-	-	-	-	-	5
ohne Angabe der Geburtsklinik bzw. Geburt außerhalb von Sachsen-Anhalt	2	3	6	3	2	3	2	2	6	2	4	6	1	5	-	8	55

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

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

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
AMEOS Klinikum Aschersleben	13	14	16
AMEOS Klinikum Aschersleben, Abteilung Pathologie	2	2	2
AMEOSs Klinikum Bernburg	6	7	7
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	14	17	17
Krankenhaus Jerichower Land GmbH Burg	9	14	15
Städtisches Klinikum Dessau	12	16	16
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	1	2	2
AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt	47	67	69
AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik	1	1	8
Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben	7	10	21
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	44	44	44
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik	47	60	65
Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie	1	1	1
Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Rechtsmedizin	8	8	9
Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Reproduktionsmedizin	40	55	55
Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Reproduktionsmedizin, Pränatale Ultraschalldiagnostik	16	16	19
Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin	19	19	20
Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Kinderchirurgie	4	4	4
Krankenhaus Köthen GmbH	3	7	285
Herzzentrum Leipzig, Klinik für Kinderkardiologie	33	33	33
Klinik St. Marienstift Magdeburg	14	61	240
Klinikum Magdeburg gGmbH	12	15	17
Klinikum Magdeburg gGmbH, Institut für Pathologie	6	6	17
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik	23	23	31
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie	15	20	38
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik	4	6	12
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	16	19	24
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik	107	183	296
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Screeninglabor	1	1	1
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Allgemein-, Viszeral- und Gefäßchirurgie, Arbeitsbereich Kinderchirurgie	6	6	6
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Orthopädie	1	1	1
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Merseburg	7	8	8
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	1	1	2
Bördekrankenhaus GmbH Neindorf	1	1	47
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben GmbH Quedlinburg	14	16	16
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	2	2	2
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik	1	1	3
Helios Klinik Sangerhausen	8	11	12
AMEOS Klinikum Schönebeck	12	30	327
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	8	14	15
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH, Pränatale Ultraschalldiagnostik	5	5	34
Asklepios Klinik Weißenfels	2	3	3
Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	16	19	19
Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH, Pränatale Ultraschalldiagnostik	5	5	8
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	3	3	3
Krankenhaus Zerbst GmbH	2	2	3

Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort)		Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	Alle gemeldeten Kinder/Feten
ambulante Einrichtungen	Dipl.-Med. Heweker, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Bernburg	1	1	2
	Institut für Pathologie Dr. Taeye und Dr. Bilkenroth, Eisleben	4	4	5
	Frau Grimm, Glindenberg/Magdeburg	-	7	25
	Dres. Perlitz, Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben	1	1	1
	PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Halle	19	21	35
	Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg	17	17	17
	Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	52	52	52
	Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	29	33	43
	Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt, Trackingstelle Magdeburg	28	31	31
	Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg	5	10	10
	Dr. Schneider, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Naumburg	-	-	1
	Dr. Woltersdorf, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Schönebeck	1	1	1
	Praxis für Pathologie, Dr. Lüders, PD Dr. Schultz und Dr. Braxein, Stendal	3	3	3

Die Tabelle gibt einen Überblick über die im Jahr 2011 eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 2.119 Meldungen).

Wenn es nicht explizit angegeben ist, stammen die Daten aus den Geburts- und/oder Kinderkliniken der jeweils genannten Klinik.

Es ist möglich, dass Informationen zu einem Kind aus unterschiedlichen Institutionen gemeldet wurden. Aufgrund von Mehrfachmeldungen entspricht die Gesamtzahl der Meldungen nicht der Anzahl der Kinder/Feten.

Bei den Pränatalbefunden wurden die Kinder/Feten nach dem Vorliegen von Fehlbildungen zum Geburtszeitpunkt eingeordnet. 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	8.692 Lebend- und Totgeborene
weiblich	8.214 Lebend- und Totgeborene
gesamt	16.906 Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,06

Für das Jahr 2011 wurden vom Statistischen Landesamt Halle insgesamt 16.906 Lebend- und Totgeborene registriert. Es wurden 16.837 Kinder lebend und 69 tot geboren. Somit ist die Gesamtzahl der Geborenen in Sachsen-Anhalt gegenüber dem Vorjahr (17.363 Lebend- und Totgeborene) um 3,0 % gesunken.

Das Geschlechtsverhältnis aller Lebend- und Totgeborenen zeigt mit 1,06 erneut eine leichte Androtropie (2010: 1,04; 2009:1,07).

Wie in den Vorjahren lässt sich mit 1,31 auch eine Androtropie bei den Geborenen mit großen Fehlbildungen beobachten (2010: 1,23; 2009: 1,28).

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Aborte)

männlich	297 Geborene
weiblich	227 Geborene
unbekannt	13 Geborene
gesamt	537 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,31

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

männlich	132 Geborene
weiblich	119 Geborene
gesamt	251 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,11

7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=537)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	471	87,71
davon: Lebendgeborene bis zum 7. Lebensjahr verstorben	(5)	(0,93)
davon: Lebendgeborene nach dem 7. Lebensjahr verstorben	(7)	(1,30)
Spontanaborte ab der 16. SSW	4	0,75
induzierte Aborte	52	9,68
Totgeborene	10	1,86
gesamt	537	100

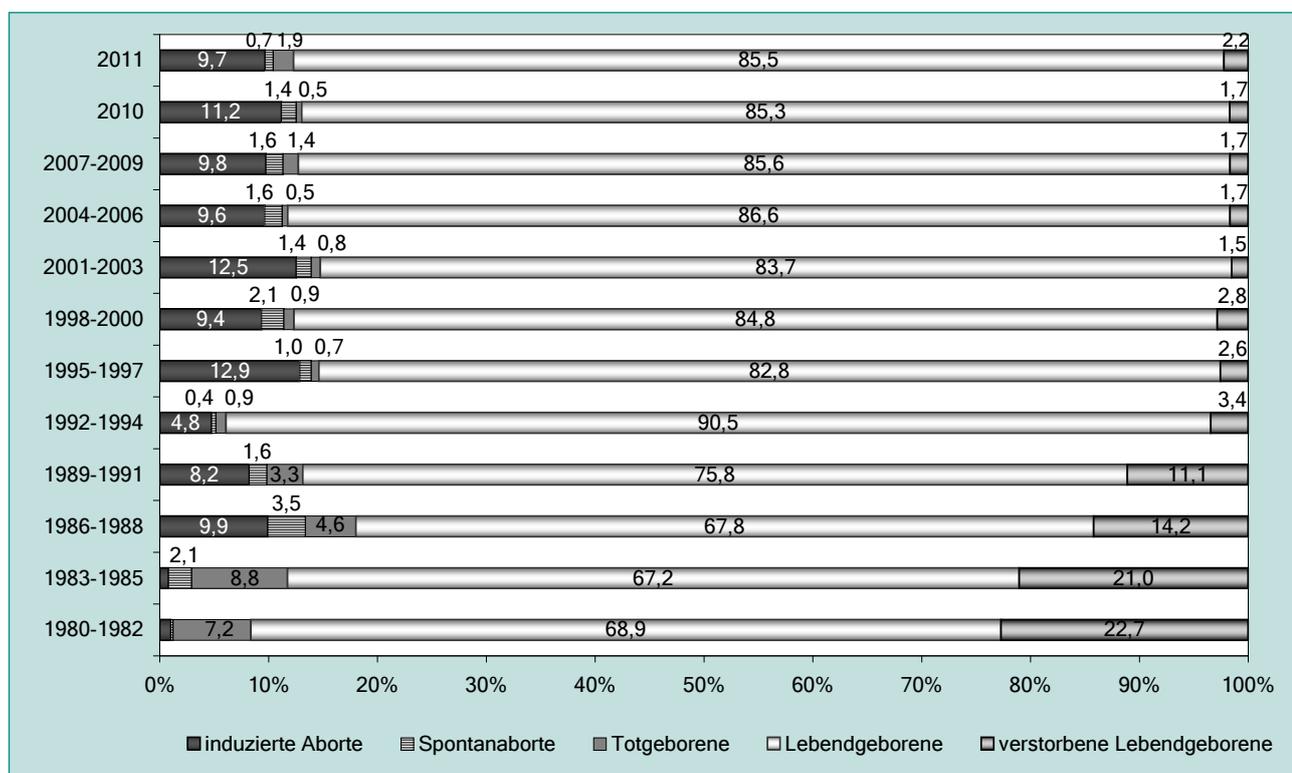


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Im Jahr 2011 wurden 537 Geborene mit großen Fehlbildungen registriert. Der Anteil aller lebend geborenen Kinder war mit 87,71 % ähnlich hoch wie im Vorjahr (2010: 86,95 %) und entspricht dem Durchschnitt der Jahre 1980 bis 2010 (87,15 %).

Von den Lebendgeborenen mit großen Fehlbildungen verstarben 2011 im 1. Lebensjahr 2,23 % (12 Kinder), etwas mehr als im Vorjahr (2010: 10 Kinder).

Der Anteil der Totgeborenen (1,86 %) ist nach dem sehr geringen Anteil im Vorjahr (2010: 0,51 %) auf einen seit 1992 nicht beobachteten hohen Wert angestiegen. Er entspricht dem durchschnittlichen Anteil im Beobachtungszeitraum von 1980 bis 2010 (1,96 %). Da generell zwischen Anfang und Mitte der 90er Jahre ein Rückgang der

Totgeborenenanzahlen ersichtlich war, der sich gut mit einer etablierten Pränataldiagnostik in Sachsen-Anhalt begründen lässt, ist der diesjährige Anteil als sehr hoch einzuschätzen.

Die Anzahl der Spontanaborte bei Feten mit großen Fehlbildungen halbierte sich 2011 auf vier gemeldete, verglichen mit 2010 (8 Meldungen).

Eine Abnahme im Vergleich zum Vorjahr zeigte sich auch bei den induzierten Aborten. Hier waren 2011 9,68 % (52 Meldungen) im Gegensatz zu 11,19 % (66 Meldungen) aus 2010 zu verzeichnen. In den Jahren 1980 bis 2010 lag bei Kindern/Feten mit einer großen Fehlbildung der Anteil der vorzeitig beendeten Schwangerschaften bei 9,16 % (1999 bis 2010: 10,43 %).

8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=537)

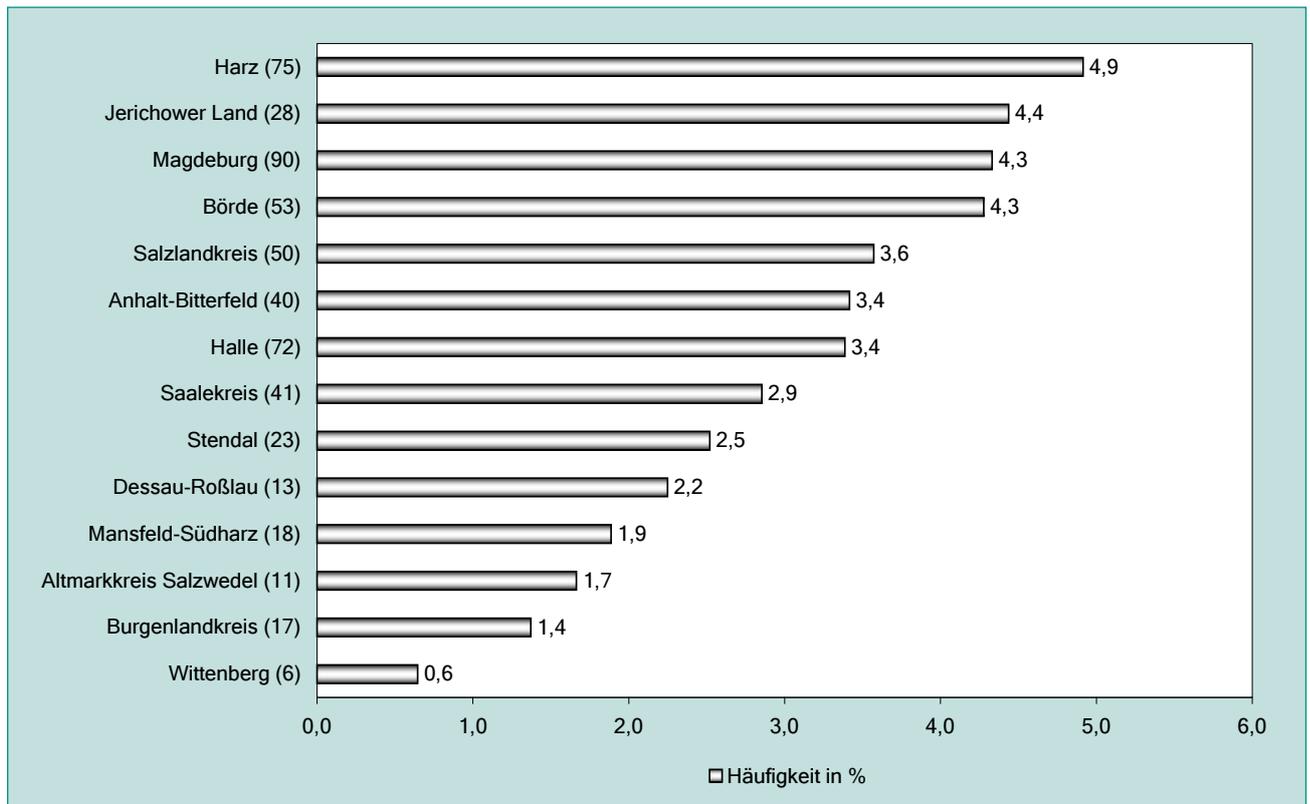


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	175	3,66
Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)	362	2,97
Sachsen-Anhalt	537	3,16

Große Fehlbildungen (1999 bis 2010)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
Städte	4,27	4,10 - 4,45
Landkreise	3,17	3,08 - 3,26
Region	3,44	3,36 - 3,52

Im Jahr 2011 lag die Rate der gemeldeten Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt bei 3,16 % (537 Geborene) bezogen auf 16.989 Geborene insgesamt. Verglichen mit 2010 (3,38 %, 590 Geborene) und 2009 (3,44 %, 595 Geborene) liegt der diesjährige Wert leicht unter den Werten der Vorjahre.

Große Fehlbildungen traten in den kreisfreien Städten Magdeburg, Halle und Dessau-Roßlau (3,66 %) im Vergleich mit den Landkreisen (2,97 %), wie in den Vorjahren, häufiger auf.

Bei den Landkreisen lag der Harz mit 4,91 % an großen Fehlbildungen an erster Stelle. Aus diesem Landkreis wurden wesentlich mehr Fehlbildungen als 2010 (3,32 %) gemeldet. Auch im Jerichower Land stieg die Rate der großen Fehlbildungen wieder leicht an (2011: 4,44 %), erreichte aber nicht das hohe Niveau von 2009 (5,28 %).

In der Börde lag der Anteil 2011 bei 4,27 %. Bei recht gleichbleibenden Geburtenzahlen reduzierte sich 2011 im Salzlandkreis der Anteil der Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen auf 3,57 %.

Den größten Rückgang der großen Fehlbildungen verzeichneten der Altmarkkreis Salzwedel (2011: 1,66 %; 2010: 3,88 %) und der Landkreis Stendal (2011: 2,52 %; 2010: 4,41 %), wo sich ein Erfassungsproblem durch Personalwechsel ergab (DEGUM II).

Aus dem Landkreis Wittenberg wurden, wie in den Jahren zuvor, die niedrigsten Raten festgestellt (2011: 0,65 %; 2010: 1,10 %).

Die kreisfreien Städte rangieren in der Reihenfolge der Häufigkeiten der gemeldeten Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen wie 2010 und 2009. Magdeburg lag erneut an erster Stelle (4,33 %), gefolgt von Halle (3,39 %) und Dessau-Roßlau (2,25 %).

9 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=234)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	77	1,61
Landkreise insgesamt	157	1,29
Sachsen-Anhalt	234	1,38

Multiple congenitale Fehlbildungen (1999 bis 2010)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
Städte	1,62	1,52 - 1,73
Landkreise	1,36	1,30 - 1,42
Region	1,42	1,37 - 1,48

Im Jahr 2011 wurden von den 537 Geborenen mit großen Fehlbildungen 234 Geborene mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA), d. h. mindestens zwei großen angeborenen Fehlbildungen gemeldet. Das entspricht einem Anteil von 43,58 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen und ist ungefähr mit dem durchschnittlichen Anteil der MCA in den zurückliegenden Jahren vergleichbar.

Betrachtet man alle in Sachsen-Anhalt Geborenen, beträgt der Anteil der Kinder und Feten mit MCA 1,38 % und liegt damit knapp im Konfidenzintervall der Jahre 1999 bis 2010 (1,37-1,48). Im Jahr 2011 lag der Anteil der MCA, die uns aus den kreisfreien Städten gemeldet wurden, bei 1,61 % und somit über dem aus den Landkreisen (1,29 %). Dieses Überwiegen der MCA in den kreisfreien Städten wurde auch in den zurückliegenden Jahren beobachtet.

In den kreisfreien Städten liegt der Anteil der MCA im und in den Landkreisen unterhalb des Konfidenzintervalls. Im Vergleich der einzelnen Regionen des Bundeslandes wird ein Anstieg im Jerichower Land von 1,0 % auf 2,4 % und im Harz von 1,4 % auf 2,2 % deutlich. Somit wurden aus dem Jerichower Land am häufigsten und aus dem Harz am zweithäufigsten MCA gemeldet. Auf dem dritten Platz rangiert wie im Vorjahr der Börde/Landkreis mit 1,9 %. Als erste kreisfreie Stadt ist Magdeburg auf dem vierten Rang zu finden. Aus dem Landkreis Wittenberg wurden mit 0,3 % und dem Burgenlandkreis mit 0,5 % im Jahr 2011 die wenigsten MCA beobachtet. Zwischen den einzelnen Regionen ist ein sehr großer Unterschied zu verzeichnen. Möglicherweise liegt dem auch ein unterschiedliches Meldeverhalten zugrunde.

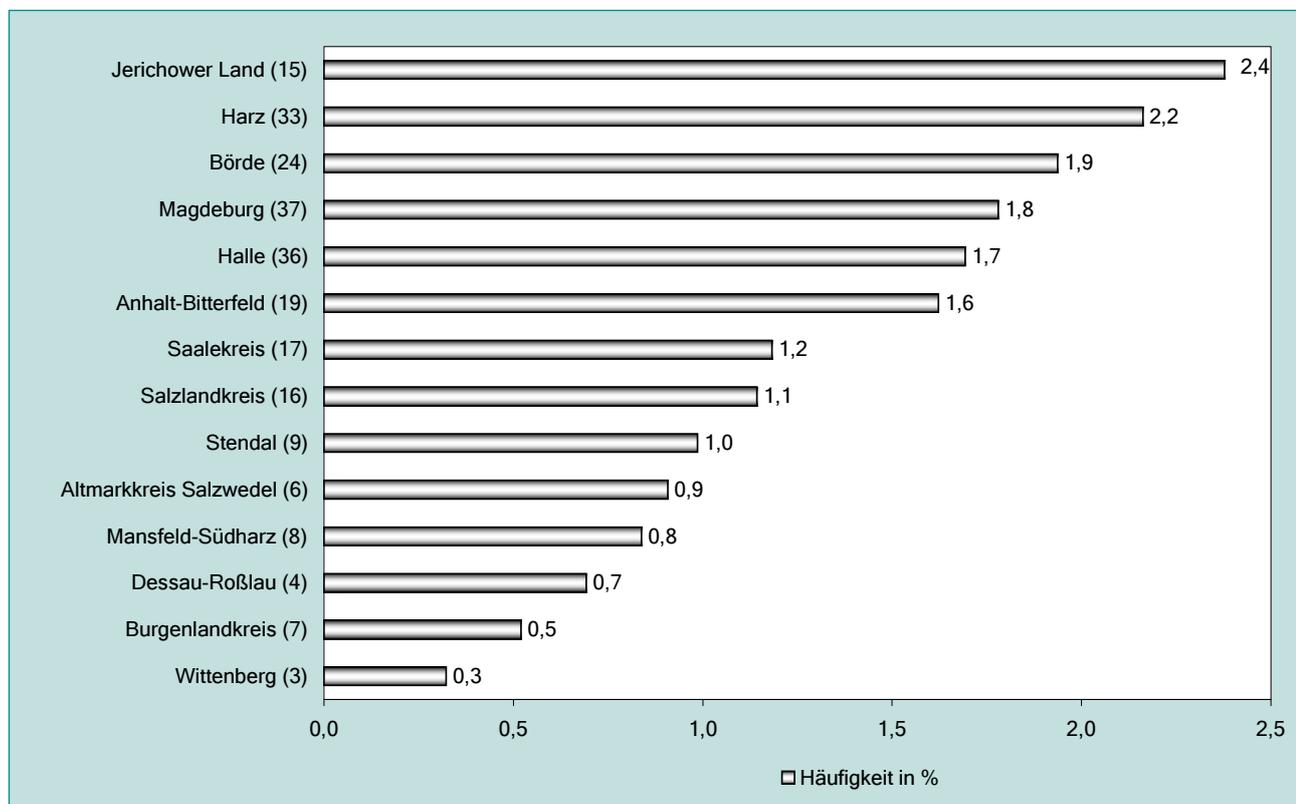


Abb. 3: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

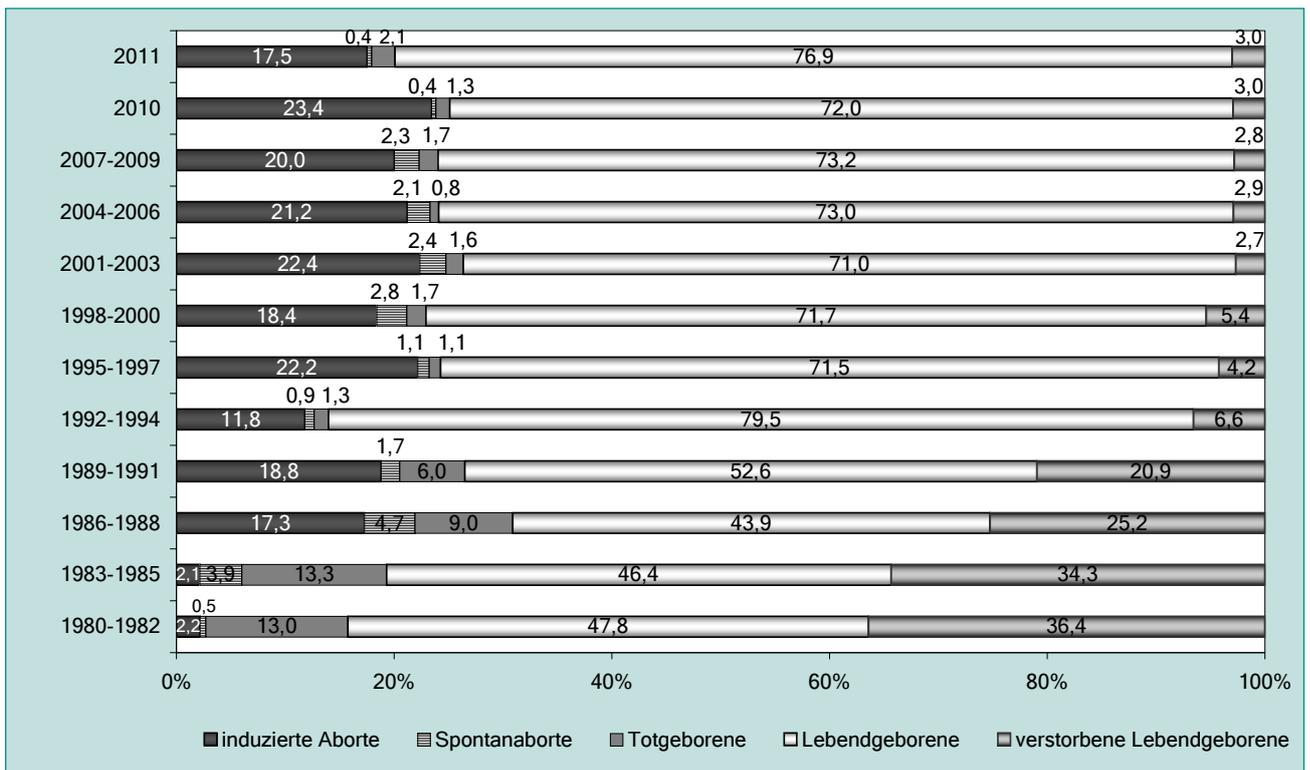


Abb. 4: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Mit der grafischen Darstellung der Schwangerschaftsausgänge der Geborenen mit MCA wird die Entwicklung der letzten Jahre ab 1980 teilweise gruppiert dargestellt.

Es wird deutlich, dass im Jahr 2011 mit einem Anteil von 17,5 % weniger Aborte bei Geborenen mit MCA induziert wurden als in den Vorjahren. Dies betraf aktuell 41 Feten. In den Jahren ab 2001 lag dieser Anteil immer über 20 % und ist 2011 erstmalig wieder gesunken. Demgegenüber stieg der Anteil der Lebendgeborenen auf

79,9 %, wobei 3,74 % der Lebendgeborenen mit MCA innerhalb des ersten Lebensjahres verstarben. Insgesamt wurden 187 Kinder mit MCA lebend geboren.

Ein Spontanabort trat nur einmal bei Geborenen mit MCA auf. Dies entspricht einem Anteil von 0,4 % und liegt in der Größenordnung des Vorjahres und somit weiterhin unter dem durchschnittlichen Wert der Jahre 1998 bis 2009 von 2,35 %

Der Anteil der Totgeborenen erhöhte sich auf 2,1 %, dies war in den Vorjahren nicht zu beobachten.

10 Pränatale Sonografiebefunde

Zum Geburtsjahrgang 2011 erhielt das Fehlbildungsmonitoring von 1.303 Kindern/Feten Informationen zu pränatalen Ultraschalluntersuchungen. Die Meldungen beinhalten Softmarker, definierte Fehlbildungen und auch unauffällige Befunde.

Ein pathologischer Befund ergab sich in 309 Fällen. Davon bekamen wir 280-mal (90,6 %) Auskunft über den Ausgang der Schwangerschaft. In 40,5 % wurden jeweils nur Softmarker oder intrauterine Wachstumsstörungen festgestellt.

Insgesamt 124 Kinder/Feten wiesen Softmarker auf, 103 davon einen, 15 zwei und sechs Geborene mehr als zwei Softmarker.

Wie in den Vorjahren trat 2011 der Softmarker Pyelektasie mit 30-mal am häufigsten auf. White spots war der mit 28 Fällen am zweithäufigsten diagnostizierte Softmarker, gefolgt von der singulären Nabelschnurarterie mit 22 Fällen. Von den 124 Kindern/Feten mit Softmarker hatten 75 mindestens einen der drei am häufigsten registrierten Softmarker.

Folgende Softmarker wurden gemeldet: (Mehrfachnennungen möglich)

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder
Pyelektasie	30
white spots	28
singuläre Nabelschnurarterie	22
Oligo-/Anhydramnion	16
vergrößerte Nackentransparenz (NT)	15
Nackenödem	7
Polyhydramnion	6
Hydrops fetalis	5
grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel	4
Plexus choroideus Zysten	4
Verkürzung der Röhrenknochen	4
auffällige Kopfform	2
echogener Darm	2
hypoplastisches Nasenbein	1
Sandalenlücke	1
Double-Bubble-Phänomen	1
überlappende Finger	1

Im Bundesland Sachsen-Anhalt besteht keine vollständige Erfassung pränataler Ultraschallbefunde. Die aufgeführten Befunde stammen überwiegend von Gynäkologen, die eine Feindiagnostik im 2. Trimenon durchführen. Es ist davon auszugehen, dass von gesund geborenen Kindern weitere pränatale Nachweise von Softmarkern

bestehen, die uns nicht mitgeteilt wurden.

Softmarkerbefunde bei Kindern/Feten mit ausgewählten Chromosomenstörungen:

Von den insgesamt 27 Kindern/Feten mit postnatal bekanntem **Down-Syndrom** im Jahr 2011 liegen uns in 19 Fällen Informationen über einen pränatalen Ultraschallbefund vor. Von diesen war bei fünf Lebendgeborenen der Befund unauffällig. Bei den 14 Feten, von denen uns ein pathologischer Befund vorliegt, wurden bei elf Feten folgende Softmarker gesehen:

- 1 x vergrößerte Nackentransparenz, Pyelektasie, Sandalenlücke
- 2 x vergrößerte Nackentransparenz
- 1 x Hygroma colli und Hydrops fetalis
- 1 x Hygroma colli und hypoplastisches Nasenbein
- 2 x Hygroma colli
- 1 x white spots und dilatierte Hirnventrikel
- 1 x white spots und Double-Bubble-Phänomen
- 1 x white spots
- 1 x Pyelektasie

Außer Softmarkern wurde bei vier Feten ein Herzfehler festgestellt. Eine andere schwere Begleitfehlbildung war eine Duodenalatresie.

Für fünf von sechs uns mitgeteilten Geborenen mit der Diagnose **Edwards-Syndrom** haben wir einen pränatalen Ultraschallbefund erhalten. Davon wurde einmal kein pathologischer Befund erhoben. Folgende Softmarker wurden bei drei induzierten Aborten und einem Totgeborenen gesehen:

- 1 x Pyelektasie und Hygroma colli
- 1 x Polyhydramnion und singuläre Nabelschnurarterie
- 2 x singuläre Nabelschnurarterie

Außer den genannten Softmarkern fielen im pränatalen Ultraschall noch andere schwere Fehlbildungen, wie Omphalocele, Oesophagusatresie, Herzfehlbildungen, Umbilikalhernie und verschiedene Extremitätenfehlbildungen auf.

Zu beiden uns gemeldeten Feten mit der Diagnose **Patau-Syndrom** sind uns pränatale Ultraschallbefunde übermittelt worden. Bei einem Fet lag ein generalisierter Hydrops fetalis vor, bei dem anderen Fet white spots und eine singuläre Nabelschnurarterie.

Von den zwei Geborenen mit **Turner-Syndrom** haben wir nur bei dem Totgeborenen einen pränatalen Ultraschallbefund vorzuliegen: es wurden Hygroma colli, Hydrops fetalis und Anhydramnion festgestellt. Zu dem Lebendgeborenen, einer Hausentbindung, haben wir keine Information bzgl. des pränatalen Ultraschalls.

Im Jahr 2011 wurden bei einem induzierten Abort mit **Triploidie** white spots, Pyelektasie, überlappende Finger und eine intrauterine Wachstumsretardierung festgestellt. Der induzierte Abort mit **De Grouchy-Syndrom** wies eine singuläre Nabelschnurarterie auf.

Zu weiteren drei Lebendgeborenen und einem induzierten Abort mit einer **Chromosomenstörung** erhielten wir 2011 keine Informationen zu pränatalen Ultraschalluntersuchungen.

Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall)	Anzahl auffälliger Pränatalbefunde		
	gesamt	postnatal bestätigt	ohne vorliegenden postnatalen Befund
Zystennieren	16	12	4
congenitaler Hydrocephalus	8	5	1
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	7	7	-
Gastroschisis	7	7	-
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	4	1	3
Omphalocele	3	2	1
Encephalocele	3	3	-
Potter-Sequenz	3	3	-
Anencephalie	2	1	1
Arhin-/Holoprosencephalie	2	1	1
Fallot-Tetralogie	2	2	-
Transposition der großen Gefäße	2	-	2
Linksherzhypoplasie	2	2	-
Aortenisthmusstenose	2	2	-
Nierenagenesie, einseitig	2	1	-
Prune-belly-Sequenz	2	2	-
Spina bifida	1	-	-
Microcephalie	1	1	-
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	1	1	-
Rectum- und Analatresie/-stenose	1	1	-
präaxiale Polydactylie	1	1	-
Zwerchfellhernie	1	-	1

In der oben stehenden Tabelle werden die bei den Geborenen des Jahres 2011 pränatal-sonografisch diagnostizierten Indikatorfehlbildungen aufgezeigt. Bei 65 von den schon erwähnten 309 Geborenen mit pränatal pathologischem Ultraschallbefund wurden insgesamt 73 Indikatorfehlbildungen gesehen. Zu 55 dieser Diagnosen, das entspricht 75,3 %, erhielten wir eine postnatale Bestätigung des Befundes. Bei 14 Verdachtsdiagnosen fehlt die Information über einen postnatalen Befund. Nur vier pränatale Sonografiediagnosen (5,5 %) bestätigten sich nicht.

Wie auch im Vorjahr wurde die Indikatorfehlbildung Zystennieren am häufigsten (16-mal) pränatal entdeckt. Dabei war in einem Fall pränatal der Befund multizystisch dysplastische Niere angegeben worden. Diese Diagnose fand sich postnatal bei der rechten funktionslosen Niere, zusätzlich fehlte die linke. Daher wurde die Diagnose Potter-Sequenz gestellt.

Vollständige Befundbestätigungen der pränatal diagnostizierten Indikatorfehlbildungen ergaben sich bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Gastroschisis, Encephalocele, Potter-Sequenz, Linksherzhypoplasie-Syndrom, Aortenisthmusstenose, Prune-belly-Sequenz, Microcephalie, Oesophagusatresie/-stenose/-fistel, Rectum- und Analatresie/

-stenose und bei der präaxialen Polydactylie.

Bei den vier Verdachtsdiagnosen, die sich nicht bestätigten, lagen in zwei Fällen postnatal schwere Fehlbildungen vor. Ein induzierter Abort in der 12. SSW, bei dem bei Vorliegen einer TRAP-Sequenz, die Diagnosen Anencephalus und Spina bifida gestellt worden waren, wies auch einen Anencephalus auf, jedoch die Verdachtsdiagnose Spina bifida nicht. Bei einem Kind mit einer pränatal diagnostizierten Agnesie der linken Niere, differenzialdiagnostisch war eine Beckenniere angegeben worden, wurde postnatal linksseitig eine Beckenniere festgestellt.

Die mit 8-mal am zweithäufigsten pränatal geäußerte Verdachtsdiagnose Hydrocephalus bestätigte sich 5-mal. In einem nicht bestätigten Fall war das Neugeborene extrem untergewichtig. 2-mal erhielten wir keine Information über den postnatalen Befund.

Bei einem multipel fehlgebildeten Fet, bei dem pränatal eine Fallot-Tetralogie gesehen wurde, wurde postnatal eine ähnliche schwere Herzfehlbildung (keine Differenzierbarkeit zwischen rechter und linker Herzkammer, Herzachse nach links gedreht) beschrieben.

Teilweise liegen uns postnatal nur unvollständige Angaben vor, so dass keine Entscheidung bzgl. der Bestätigung der Pränataldiagnose möglich ist, so auch bei pränatal gesehener Omphalocele und Extremitätenfehlbildungen eines Edwards-Syndroms. Diese ungesicherten Diagnosen werden nicht in das Kapitel 12 des Berichtes einbezogen.

Von etwa vier Fünftel der pränatalen Verdachtsdiagnosen bekamen wir Informationen über den Ausgang der

Schwangerschaft und die beobachteten Fehlbildungen. Da die pränatale Ultraschalldiagnostik obligater Bestandteil der Schwangerschaftsvorsorge geworden ist, sind detaillierte Informationen über pränatale und postnatale Befunde sowie Schwangerschaftsverlauf und -ausgang sehr wichtig. Mit einer Gegenüberstellung wird die Beurteilung der Aussagekraft ihrer Ergebnisse möglich.

11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

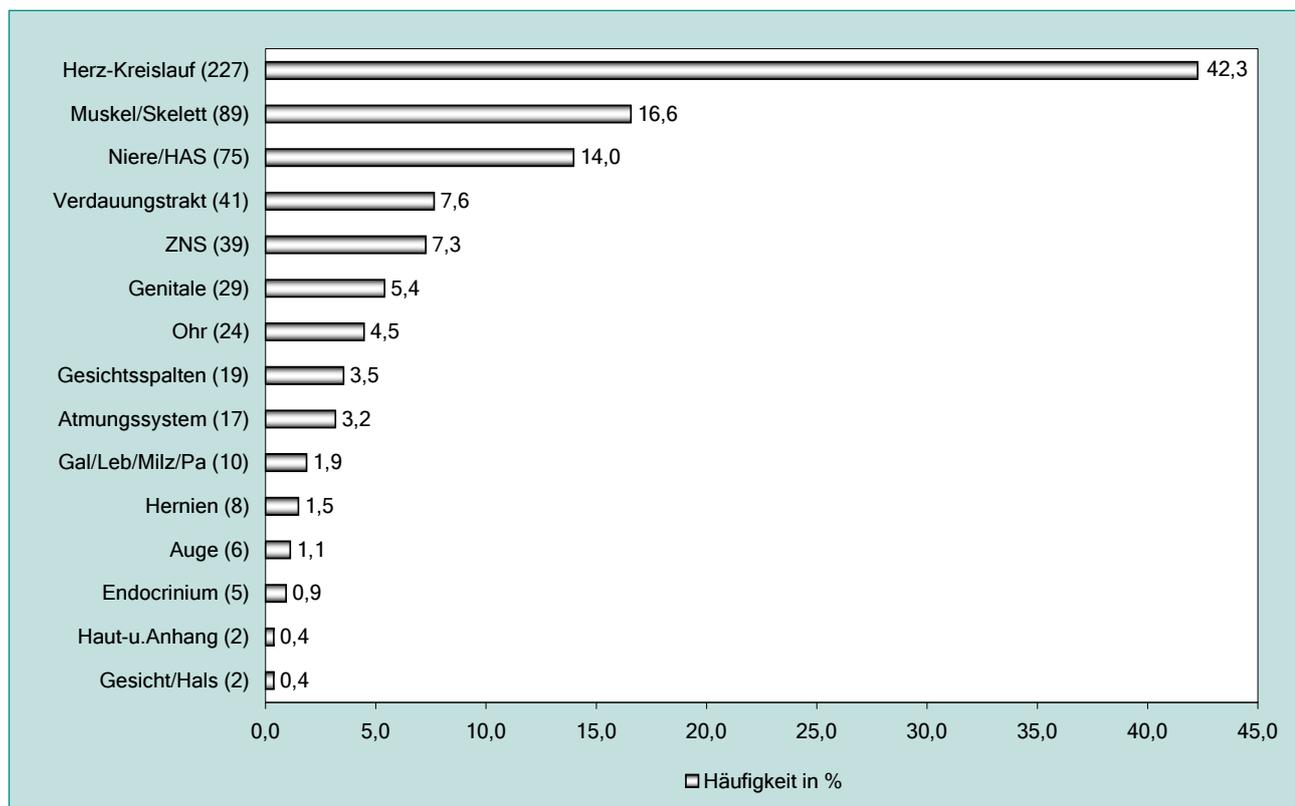


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe)

In Kapitel 11 werden alle 2011 geborenen Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen betrachtet. 537 Geborene wurden registriert, die eine oder auch mehrere große Fehlbildungen aufwiesen. Die Klassifizierung der Fehlbildungen erfolgte nach Organsystemen. Damit wurden auch Kinder und Feten mit mehreren betroffenen Organsystemen registriert.

Nicht im Diagramm dargestellt wurden Geborene mit Chromosomenanomalien und MCA-Fehlbildungen ohne genaue Angaben.

Die Fehlbildungen des Herz-Kreislaufsystems (227 Kinder/Feten) nahmen auch 2011 den ersten Rang der Organsystembeteiligung mit 42,3 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen ein. Verglichen mit 2010 (36,4 %, 215 Kinder/Feten) ergibt sich eine Zunahme, der Wert ist jedoch ähnlich hoch wie 2009 mit 40,8 %.

An zweiter Stelle, aber leicht unter dem Vorjahresniveau, wurden Fehlbildungen des Muskel- und Skelettsystems registriert (2011: 16,6 %; 2010: 19,3 %). Große Fehlbildungen der Niere und des Harntraktes traten 2011 bei 14,0 % auf, im Jahr 2010 waren es 16,4 %.

Der Anteil der Fehlbildungen des Verdauungstraktes bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen zeigt eine steigende Tendenz (2011: 7,6 %; 2010: 6,1 %; 2009: 6,7 %). Nachdem 2010 ein Anstieg der ZNS-Fehlbildungen (12,0 %) registriert wurde, lag der Anteil 2011 (7,3 %) noch unter dem aus dem Jahr 2009 (9,9 %).

Rückläufig waren bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen die Anteile der Gesichtsspalten (2011: 3,5 %; 2010: 5,3 %) und des Ohres (2011: 4,5 %; 2010: 5,4 %).

Die häufigsten Einzeldiagnosen 2011 (nur große Fehlbildungen)

	ICD 10	Diagnose	Kinder/Feten 2011		Kinder/Feten 2000-2010 Prävalenz /10.000
			Anzahl	Prävalenz /10.000	
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (inklusive PFO)	131	77,1	68,7
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	59	34,7	44,6
3.	Q62.3	sonstige obstruktive Defekte des Nierenbeckens und des Ureters (dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele)	30	17,7	19,2
	Q25.0	offener Ductus Botalli (PDA), hämodynamisch wirksam	30	17,7	6,9
4.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	27	15,9	16,7
5.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	24	14,1	18,8
6.	H90.	Hörverlust durch Schalleitungs- oder Schallempfindungsstörung	23	13,5	6,4 (15,1,*)
7.	Q69.	Polydactylie (prä- und postaxial)	22	12,9	11,6
8.	Q54.1 Q54.2 Q54.3 Q54.8 Q54.9	Hypospadie (ohne coronare/glanduläre)	16	9,4	7,3
9.	Q62.1	Atresie und Stenose des Ureters	15	8,8	7,0
10.	Q02.	Microcephalie	13	7,7	11,4
	Q37.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	13	7,7	11,3
	Q22.1	Pulmonalklappenstenose	13	7,7	5,8
11.	Q60.0	einseitige Nierenagenesie	12	7,1	6,9
	Q62.2	angeborener Megaureter	12	7,1	6,6
12.	Q61.4	Nierendysplasie/Potter II	11	6,5	5,6
	Q65.3 Q65.4 Q65.5	angeborene Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/ohne Angabe der Seitigkeit)	11	6,5	18,1
13.	Q25.1	Aortenisthmusstenose	8	4,7	4,6
	Q42.2 Q42.3	angeborene(s) Fehlen, Atresie und Stenose des Anus mit und ohne Fistel	8	4,7	4,1
	Q79.3	Gastroschisis	8	4,7	3,8
	Q20.3	diskordante ventrikuloarterielle Verbindung (inklusive vollständiger TGA)	8	4,7	3,5
	Q25.6	Stenose der Arteria pulmonalis (periphere Pulmonalstenose)	8	4,7	1,8
	Q03.0 Q03.1 Q03.8 Q03.9	angeborener Hydrocephalus ohne Neuralrohrdefekt	8	4,7	6,1

* 2007-2010 (ab 2007 Datenabgleich Neugeborenenhörscreening-Tracking)

Die voranstehende Tabelle gibt einen Überblick über die 2011 am häufigsten beobachteten einzelnen großen Fehlbildungen. Zum Vergleich zeigt die rechte Spalte die Durchschnittsprävalenzen dieser Diagnosen von 2000 bis 2010. Sie basieren auf insgesamt 198.498 Geborenen aus den genannten Jahrgängen.

Auch im Jahr 2011 finden sich der Vorhofseptumdefekt (77,1 pro 10.000 Geborene) und der Ventrikelseptumdefekt (34,7 pro 10.000 Geborene) in der Häufigkeitsliste ganz oben. Während der Vorhofseptumdefekt häufiger als in den Jahren 2000 bis 2010 beobachtet wurde (68,7 pro 10.000 Geborene, KI 65,1 bis 72,5), trat der Vorhofseptumdefekt seltener auf (44,6 pro 10.000 Geborene, KI 41,7 bis 47,7).

Die dritthäufigste Diagnose 2011 war, wie auch in den Vorjahren, die dilatative Uropathie. Mit 30 Betroffenen lag die Prävalenz (17,7 pro 10.000 Geborene) im Bereich der Durchschnittswerte. Mit gleicher Prävalenz liegt der offene Ductus arteriosus botalli mit Hämodynamik ebenfalls an dritter Stelle. Er wurde, bezogen auf die Jahre 2000 bis 2010, wesentlich häufiger gesehen als zu erwarten war (6,9 pro 10.000 Geborene, KI 5,8 bis 8,2). Auch 2010 wurden im Fehlbildungsmonitoring ähnlich viele Fälle (28) registriert. Ursächlich für den scheinbaren Anstieg des Auftretens dieser Herzfehlbildung könnte eine Zunahme der Meldungen aus dem Deutschen Herzzentrum Leipzig sein.

Das Down-Syndrom wurde bei 27 Geborenen festgestellt. Die Prävalenz der am häufigsten beobachteten Chromosomenaberration von 15,9 pro 10.000 Geborene liegt im Bereich der Vorjahre und ergibt den vierten Listenplatz.

Mit einer Prävalenz von 14,1 pro 10.000 Geborene ist der Klumpfuß im Jahr 2011 die fünft häufigste Einzeldiagnose. Er wurde seltener als im Gesamtzeitraum 2000 bis 2010 gemeldet (18,8 pro 10.000 Geborene, KI 17,0 bis 20,8), doch etwas häufiger als im letzten Jahr.

Im Jahr 2011 steht der Hörverlust an sechster Stelle der Häufigkeitsliste. Erst seit 2007 liefert das Neugeborenenhörscreening flächendeckend gesicherte Daten zu dieser Fehlbildung. Der Zeitraum davor eignet sich daher nicht zur Beurteilung der aktuellen Prävalenz. Die Prävalenz für 2011 von 13,5 pro 10.000 Geborene entspricht der der Jahre 2007 bis 2011 von 15,1 (KI 12,5 bis 18,2).

Auf Rang sieben finden sich die Polydactylien (präaxial und postaxial) mit 22 gemeldeten Geborenen. Die ermittelte Prävalenz von 12,9 pro 10.000 Geborene liegt innerhalb der Grenzen der Prävalenz der Jahre 2000 bis 2010. In diesem Zeitraum traten etwa 40 % der Polydactylien präaxial (Kapitel 12.28) auf, im Jahr 2011 waren es 27,3 %. Seit 2000 waren bei gut drei Viertel der Geborenen mit Polydactylie die Hände betroffen, bei knapp einem Drittel die Füße.

Am achthäufigsten wurde in diesem Jahr die Hypospadie verzeichnet. Im Gegensatz zur Indikatorfehlbildung Hypospadie werden zur Zählung der großen Einzelfehlbildungen die glanduläre und coronare Form ausgeschlossen. Während bei der Indikatorfehlbildung 2011 eine niedrige Rate zu beobachten war, zeigte sich bei den schweren Formen der Hypospadie mit 9,4 pro 10.000 Geborene ein

im Vergleich zur Prävalenz von 2000 bis 2010 (7,3 pro 10.000 Geborene, KI 6,2 bis 8,6) hoher Wert. Der Anteil der schweren Formen lag 2011 fast doppelt so hoch wie im Durchschnitt der Vorjahre.

Platz neun belegen 2011 mit 15 Fällen die Atresien und Stenosen des Ureters. Dabei bestand bei fast allen Geborenen eine Ureterabgangsstenose in Kombination mit anderen Anomalien des Urogenitalsystems. Eine Uretermündungsstenose trat nur zweimal auf. Es ergibt sich eine Prävalenz von 8,8 pro 10.000 Geborene, die höher als die Durchschnittsprävalenz ist (7,0 pro 10.000 Geborene, KI 5,9 bis 8,3). Nur 2010 wurde mit 9,2 pro 10.000 Geborene ein noch etwas höherer Wert ermittelt.

In der Häufigkeitsrangfolge schließen sich auf Platz zehn die Microcephalie und die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte mit jeweils 13 Betroffenen und einer daraus resultierenden Prävalenz von 7,7 pro 10.000 Geborene an. Bei beiden Fehlbildungen kam es 2011 zu einem Prävalenzrückgang. Bei der Microcephalie bewegten sich die Prävalenzwerte 2000/2011 unter 5,0 pro 10.000 Geborene (wobei wahrscheinlich eine Untererfassung bestand) und danach zwischen 7,8 und 19,3 pro 10.000 Geborene. Der diesjährige Wert ist daher als sehr niedrig einzuschätzen.

Bei der Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Durchschnittsprävalenz 2000 bis 2011 von 11,3 pro 10.000 Geborene, KI 9,9 bis 12,9) ist ein abfallender Trend zu erkennen, der sich bei der Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, die die ICD10-Kodierungen Q36 und Q37 umfasst, widerspiegelt. Bis etwa 2007 wies Sachsen-Anhalt die höchste Prävalenz der Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten im europäischen Vergleich auf, z. Zt. kommt es zum Angleich an europäische Durchschnittswerte.

Ebenfalls Rang zehn ergab sich für die Pulmonalklappenstenose. Sie trat 2011 häufiger (7,7 pro 10.000 Geborene) als im Zeitraum von 2000 bis 2010 auf (5,8 pro 10.000 Geborene, KI 4,9 bis 7,0), jedoch wurden 2009 und 2006 noch höhere Prävalenzwerte beobachtet (9,2 und 8,8 pro 10.000 Geborene).

Zwei weitere Herzfehlbildungen, die diskordante ventrikuloarterielle Verbindung und die Stenose der Arteria pulmonalis, befinden sich auf Rang 13. Mit 4,7 pro 10.000 Geborene wurden für 2011 Prävalenzen oberhalb der Durchschnittsprävalenzen (3,5 pro 10.000 Geborene, KI 2,7 bis 4,5 bzw. 1,8 pro 10.000 Geborene, KI 1,2 bis 2,5) festgestellt.

Im Jahr 2011 liegt die Subluxation der Hüfte mit einer Prävalenz von nur 6,5 pro 10.000 Geborene auf dem zwölften Listenplatz. Sie unterschreitet damit den durchschnittlichen Wert (18,1 pro 10.000 Geborene, KI 16,3 bis 20,1) erheblich. In den Vorjahren wurden stark wechselnde Prävalenzen ermittelt. Ursächlich könnte das unterschiedliche Screeningverhalten der Geburtskliniken sein. Nicht alle Einrichtungen führen bereits zur U2 einen Hüft-Ultraschall durch.

Für die Einzelfehlbildungen einseitige Nierenagenesie, Megaureter, Nierendysplasie, Aortenisthmusstenose, Gastroschisis und Analatresie und -stenose, die auf den Plätzen elf bis 13 angesiedelt sind, liegen die für 2011 ermittelten Prävalenzen jeweils im Bereich der Durchschnittsprävalenz der Jahre 2000-2010.

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 Fetten, 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 bezeichnet 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 IV) stellt die Anotie (fehlendes Ohr) dar. Ausgeschlossen werden kleine, normal geformte Ohren, der verschlossene Gehörgang bei normaler Ohrmuschel sowie 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 und die Arteria pulmonalis aus dem linken Ventrikel entspringt. Daneben können weitere Herzfehlbildungen bestehen. Das Double outlet right ventricle (DORV) zählt mit zur TGA.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Anmerkung:

Die in den folgenden Kapiteln berechneten Prävalenzraten sind populationsbezogen. Der Wert gibt die Anzahl der in der beobachteten Population Geborenen mit der Fehlbildung bezogen auf alle Geborenen dieser Population an.

Seit dem Geburtsjahrgang 2000 beruhen die Prävalenzberechnungen auf Geborenen, deren Mütter ihren Wohnort in Sachsen-Anhalt haben. Zwischen 1997 und 1999 umfasste das Erfassungsgebiet des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt noch nicht das gesamte Land Sachsen-Anhalt (1997: 14, 1998: 15, 1999: 16 von 21 Landkreisen). Der Berechnung der Basisprävalenzen (1999 bis 2010) liegt eine Gesamtanzahl von 205.635 Geborenen zugrunde.

Bei der Analyse der Indikatorfehlbildungen besteht ein Diagnosebezug. Es ist möglich, dass ein Kind / Fet mehr als eine Indikatorfehlbildung gleichzeitig haben kann. Daher wäre eine Summierung aller Anzahlen von aufgetretenen Indikatorfehlbildungen größer als die Gesamtzahl der Geborenen mit einer Indikatorfehlbildung.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle	1	2,1	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	5	4,1	↓
Sachsen-Anhalt	6	3,5	↓

Neuralrohrdefekte (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	10,45	7,83 - 13,66
Landkreise	9,49	8,11 - 11,09
Region	9,73	8,49 - 11,13
EUROCAT	9,82	4,67 S Portugal* 18,16 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2011 wurden uns sechs Neuralrohrdefekte aus Sachsen-Anhalt gemeldet.

Die sich daraus ergebende **Prävalenz von 3,5 pro 10.000 Geborene** liegt unterhalb der Prävalenz der letzten Jahre und ist die niedrigste im Beobachtungszeitraum ab 1999.

Im Vergleich zu EUROCAT liegt die Jahresprävalenz unterhalb der europäischen Basisprävalenz und ist niedriger als die niedrigste Basisprävalenz, die von den europäischen Zentren gemeldet wurde.

zusätzliche Angaben:

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

Das Geschlechtsverhältnis der Geborenen mit Neuralrohrdefekt zeigt ein Überwiegen der weiblichen Betroffenen.

Betrachtet man den Schwangerschaftsausgang bei Geborenen mit Neuralrohrdefekt wird deutlich, dass in 67 % der Fälle ein Abort induziert wurde. Zur Entscheidung der Beendigung der Schwangerschaft führte die pränatale Diagnostik. Einmal wurde eine Anencephalie und dreimal eine Encephalocele pränatal diagnostiziert. 2011 wurden 33 % der Kinder mit Neuralrohrdefekt lebend geboren. Bei diesen Kindern wurde eine Spina bifida festgestellt.

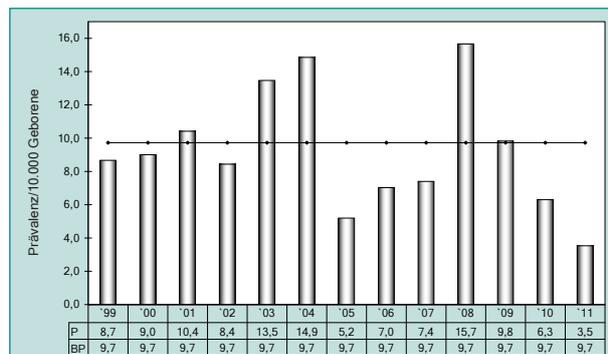


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1999

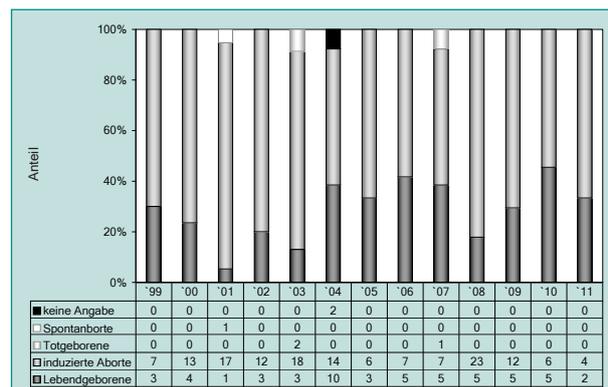


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 2.832 Geborene beobachtet.

12.2 Anencephalie (Q00.)

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

Anencephalie (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,38	0,55 - 2,84
Landkreise	2,58	1,84 - 3,52
Region	2,29	1,68 - 3,04
EUROCAT	3,68	1,68 Tuscany (Italy)* 7,46 Ukraine**

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

Mit der Meldung von nur einer Anencephalie wurde im Jahr 2011 eine **Prävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene** errechnet. Diese sehr niedrige Jahresprävalenz wurde letztmalig im Jahr 2006 gesehen. Im Verlauf der Jahresprävalenzen wird deutlich, dass sich immer wieder sehr hohe Prävalenzen (beispielsweise im Jahr 2008 mit 5,0 pro 10.000 Geborene) und sehr niedrige Prävalenzen (im Jahr 2011) beobachten lassen.

Sachsen-Anhalt liegt mit der ermittelten Jahresprävalenz unterhalb der europäischen Vergleichswerte.

zusätzliche Angaben:

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

Bei dem Geborenen mit der Anencephalie handelt es sich um einen weiblichen Feten, der aus dem Bördekreis gemeldet wurde.

Die Schwangerschaft wurde in der zwölften Woche beendet, Ursache war eine TRAP-Sequenz (Twin Reversed Arterial Perfusion). Hierbei kommt es bei einer monochorionalen Plazenta zur Minderdurchblutung der oberen Körperhälfte eines Zwillings und dann u. a. zur o. g. Fehlbildung.

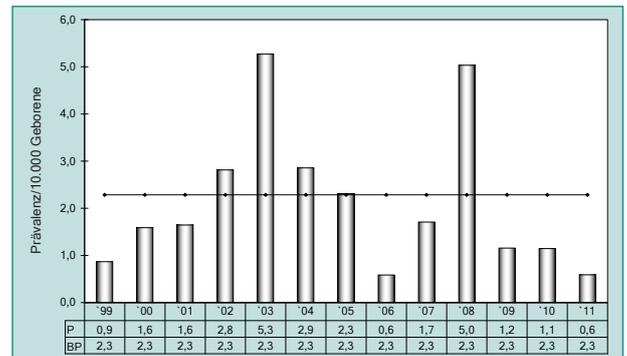


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Anencephalie pro 16.989 Geborene beobachtet.

12.3 Spina bifida (Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Saalekreis	2	1,6	↓
Sachsen-Anhalt	2	1,2	↓

Spina bifida (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	6,70	4,64 - 9,36
Landkreise	5,94	4,79 - 7,28
Region	6,13	5,17 - 7,25
EUROCAT	5,00	1,92 Zagreb (Croatia)* 11,05 Mainz (Germany)**

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

In Sachsen-Anhalt wurden im Jahr 2011 zwei Kinder mit Spina bifida gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt bei **1,2 pro 10.000 Geborene**. Auch bei dieser Entität war die Jahresprävalenz die niedrigste im Beobachtungszeitraum und liegt unterhalb des Konfidenzintervalls der Jahre 1999 bis 2010.

Verglichen mit den gemeldeten Daten aus Europa ist die Prävalenz des Jahres 2011 als niedrig einzustufen und liegt unterhalb der ermittelten Basisprävalenz von EUROCAT.

zusätzliche Angaben:

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

Das Geschlechtsverhältnis ist ausgeglichen.

Beide Kinder mit Spina bifida wurden termingerecht lebend geboren. Angaben zur pränatalen Diagnostik und Einnahme von Folsäurepräparaten liegen uns nicht vor.

In beiden Fällen wurde eine sacrale Spina bifida ohne Hydrocephalus diagnostiziert.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Tethered cord Syndrom, subcutanes Lipom

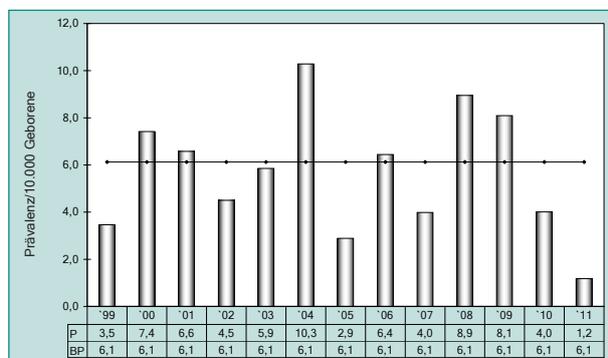


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1999

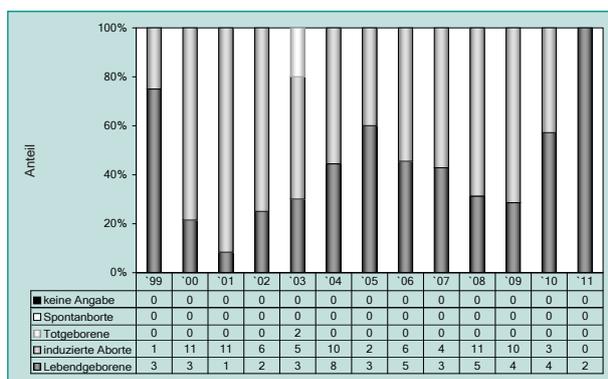


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Spina bifida pro 8.495 Geborene beobachtet.

12.4 Encephalocoele (Q01.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle	1	2,1	↔
Landkreise: 1 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	2	1,6	↗
Sachsen-Anhalt	3	1,8	↔

Encephalocoele (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,37	1,22 - 4,13
Landkreise	0,97	0,54 - 1,60
Region	1,31	0,87 - 1,91
EUROCAT	1,14	0,39 S Portugal* 3,16 Mainz (Germany)**

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

2011 wurden drei Feten mit Encephalocoele gemeldet. Mit einer **Prävalenz von 1,8 pro 10.000 Geborene** im Jahr 2011 ist diese verglichen mit den Vorjahren gleichbleibend und liegt im Konfidenzintervall der Jahre 1999 bis 2010.

Im europäischen Vergleich ist die Prävalenz im mittleren Bereich einzuordnen. In allen drei Fällen der Encephalocoele erfolgte ein induzierter Abort in der 19.-20. SSW.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x induzierter Abort
Geschlecht	2 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x MCA 2 x isoliert

Einmal bestand das komplexe Fehlbildungssyndrom einer VACTERL-Assoziation.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VACTERL-Assoziation mit: Spalte des harten Gaumens, Nierenagenesie rechts, Spalthand links, Klumphand mit Fehlen von Daumen und Radius rechts, hypoplastischer Ulna rechts, hypoplastischer Gallenblase, fehlenden Halswirbeln, multiplen Halbwirbeln, Schmetterlingswirbeln und Fusion von Halbwirbeln, fehlenden Rippen bds., hypoplastischer Aorta, Fehlbildung des rechten Augenoberlides, tiefsitzendem rechten Ohr

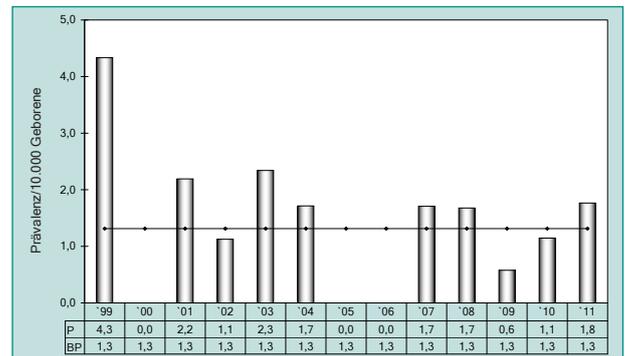


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocoele in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Encephalocoele pro 5.663 Geborene beobachtet.

12.5 Microcephalie (Q02.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 7 x Magdeburg	8	16,7	↗
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 3 x Harz 1 x Salzlandkreis	5	4,1	↓
Sachsen-Anhalt	13	7,7	↓

Microcephalie (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	13,01	10,07 - 16,55
Landkreise	10,72	9,24 - 12,41
Region	11,28	9,95 - 12,78
EUROCAT	2,35	0,49 Norway* 11,28 Saxony-Anhalt (Germany)**

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

Im Jahr 2011 wurden 13 Geborene mit einer Microcephalie, d. h. einem Kopfumfang unterhalb der 3. Perzentile bezogen auf des Gestationsalter, erfasst oder anhand des bei der Geburt vorliegenden Kopfumfanges entsprechend bewertet.

Die **Prävalenz von 7,7 pro 10.000 Geborene** liegt insgesamt unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1999 bis 2010. In den kreisfreien Städten lag die Prävalenz bei 16,7 pro 10.000 Geborene und somit oberhalb des Konfidenzintervalls. Die Prävalenz ist geringer als in den Vorjahren und auf dem Niveau des Jahres 2008.

Verglichen mit den Ergebnissen von EUROCAT liegt Sachsen-Anhalt im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeborenes 2 x Spontanabort 3 x Totgeborenes
Geschlecht	8 x männlich 5 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x MCA 9 x isoliert

Das Geschlechtsverhältnis zeigt ein Überwiegen der männlichen Betroffenen.

Insgesamt wurden acht Lebendgeborene registriert. Spontanaborte wurden zweimal gemeldet, jeweils in der 25. und 26. SSW aufgrund einer Plazentainsuffizienz. Totgeburten wurden dreimal registriert. Ursachen hierfür waren zweimal Plazentainsuffizienzen bzw. -anomalien und einmal eine Nabelschnurstrangulation.

Begleitfehlbildungen im Rahmen einer MCA oder eines Syndroms wurden nur in vier Fällen beobachtet, hier wurden in den Vorjahren mehr Fälle gesehen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: DUP III. Grades bds., Megaureter links
- Dünndarmstenose, PFO und hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- PFO und hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- einzelne cerebrale Zyste rechts, Vier-Finger-Furche bds., Sandalenlücke bds., mandibuläre Retrognathie

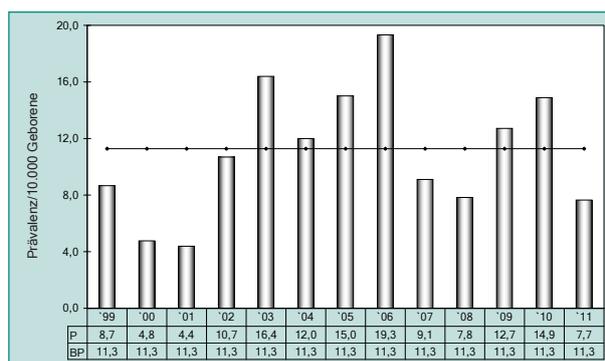


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt ein Microcephalus pro 1.307 Geborene beobachtet.

12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle 2 x Magdeburg	4	8,4	↔
Landkreise: 1 x Burgenlandkreis 1 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Salzlandkreis	4	3,3	↓
Sachsen-Anhalt	8	4,7	↓

Congenitale Hydrocephalie (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	7,29	5,14 - 10,05
Landkreise	5,75	4,61 - 7,07
Region	6,13	5,17 - 7,25
EUROCAT	5,66	2,05 Dublin (Irland)* 13,14 Paris (France)**

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

Ein angeborener Hydrocephalus wurde im Jahr 2011 bei acht Geborenen beobachtet. Zu beachten ist, dass der Hydrocephalus im Zusammenhang mit einer Spina bifida bzw. Encephalocoele hier nicht berücksichtigt wird. Ebenso wird der postnatal erworbene Hydrocephalus nicht berücksichtigt.

Die **Prävalenz** liegt bei **4,7 pro 10.000 Geborene** und somit insgesamt und in den Landkreisen unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1999 bis 2010. Nur in den kreisfreien Städten Halle und Magdeburg ist der Trend mit jeweils zwei gemeldeten Fällen gleichbleibend.

Der europäische Vergleich ergibt eine Einordnung der Daten aus Sachsen-Anhalt im unteren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeborenes
Geschlecht	4 x männlich 4 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 5 x isoliert

In allen Fällen wurden die Kinder lebend geboren. Das Geschlechtsverhältnis ist ausgeglichen.

Die Schwangerschaftsanamnese der Betroffenen ergab vorangegangene Steriliätsbehandlung, Abusus, Zustand nach mehr als zwei Aborten oder Abbrüchen, familiäre Belastung mit angeborenen Fehlbildungen sowie Gestationsdiabetes und Gerinnungsstörungen.

Bei vier Geborenen wurde die Diagnose bereits pränatal gestellt.

MCA oder übergeordnete Syndrome konnten in drei Fällen gesehen werden.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Arnold-Chiari-Syndrom mit: postductaler Aortenisthmusstenose, Aplasie des Musculus levator anguli oris rechts, hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, DUP I. Grades bds.
- Hydranencephalie, Kleinhirnhypoplasie, Nierenhypoplasie bds., Arachnodactylie (Finger), Sacralgrübchen, Macrocephalie, Hämangiom an der Oberlippe
- PFO bei Reifgeborenem, häutiger akzessorischer Finger (Postminimus) links

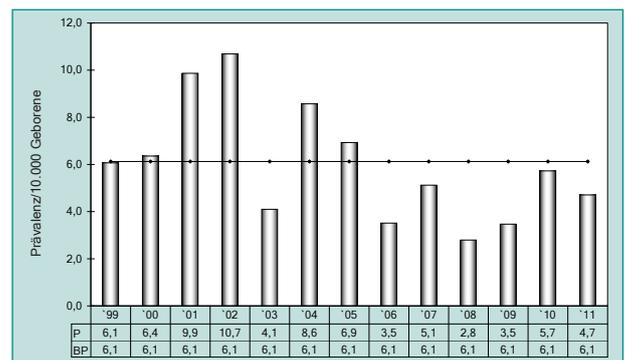


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt ein congenitaler Hydrocephalus pro 2.124 Geborene beobachtet.

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

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

Arhinencephalie/Holoprosencephalie (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,56	1,36 - 4,38
Landkreise	1,23	0,74 - 1,92
Region	1,56	1,06 - 2,20
EUROCAT	1,30	0,35 Wielkopolska (Poland)* 2,88 Ukraine**

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

Im Jahr 2011 wurde ein Fall mit Holoprosencephalie aus Magdeburg gemeldet.

Die **Prävalenz** wurde mit **0,6 pro 10.000 Geborene** berechnet.

Im Vergleich zu den Vorjahren bestehen große Unterschiede im Auftreten dieser seltenen Fehlbildung. Die Jahresprävalenz 2011 liegt unterhalb der Basisprävalenz des Beobachtungszeitraumes 1999 bis 2010 und auch unterhalb des Konfidenzintervalls.

Betrachtet man die Vorjahre, zeigt sich ein wechselndes Auftreten der Holoprosencephalie/Arhinencephalie in der Region.

Im europäischen Vergleich ist der Wert ebenfalls als niedrig einzustufen.

zusätzliche Angaben:

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

Das männliche Frühgeborene mit o. g. Malformation wurde in der 30. SSW mit einem Geburtsgewicht von 860 g geboren und verstarb zwei Stunden postnatal aufgrund seiner zahlreichen Fehlbildungen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie), fehlendes Nasenseptum, Fehlbildung des Rachens, verkürzte obere und untere Extremitäten bds.

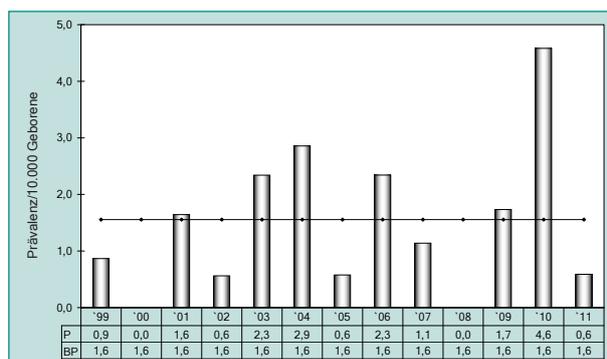


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 16.989 Geborene beobachtet.

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

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

Anophthalmie/Microphthalmie (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,38	0,55 - 2,84
Landkreise	0,58	0,27 - 1,10
Region	0,78	0,44 - 1,26
EUROCAT	1,00	0,13 Zagreb (Croatia)* 3,27 Odense (Denmark)**

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

Im Jahr 2011 konnte ein weibliches Lebendgeborenes mit Anophthalmie aus Halle registriert werden. Die **Prävalenz** liegt mit **0,6 pro 10.000 Geborene** im unteren Bereich des Konfidenzintervalls der Jahre 1999 bis 2010.

Auch im Vergleich zu den Werten von EUROCAT ist die Basisprävalenz aus Sachsen-Anhalt im unteren Bereich einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

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

Bei dem Neugeborenen mit Anophthalmie handelt es sich um ein Kind einer 25-jährigen Mutter. In der Schwangerschaftsanamnese wird ein Nikotinabusus angegeben. Es bestehen beim Kind weitere Fehlbildungen an Herz und Nieren, die zu einer MCA zusammengefasst werden.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Opticusatrophie bds., Fehlbildung der Glaskörper, Microcornea und Cataract bds., ASD II, PFO bei Reifgeborenem, Doppelanlage linke Niere, Hörverlust o. n. A. links, Nierenhypoplasie bds., verkürzte Lidspalten bds.

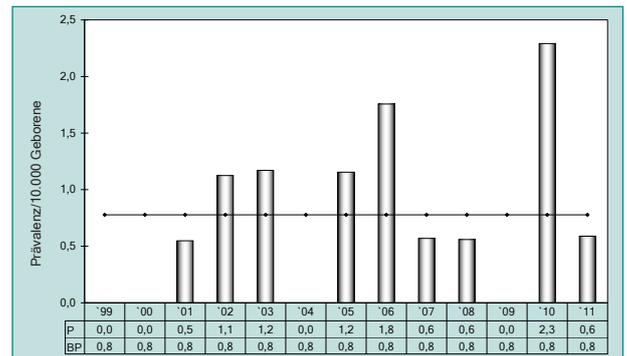


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt ein Fall von Anophthalmie/Microphthalmie pro 16.989 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Mansfeld-Südharz	1	0,8	↘
Sachsen-Anhalt	1	0,6	↓

Microtie/Anotie (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,77	0,81 - 3,37
Landkreise	1,36	0,84 - 2,07
Region	1,46	0,98 - 2,08
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2011 wurde ein Kind mit Anotie gemeldet. Somit konnte für diese seltene Fehlbildung eine **Prävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene** ermittelt werden. Dieser Wert liegt unterhalb der zu erwartenden Basisprävalenz.

Vergleichszahlen von EUROCAT existieren für diese Indikatorfehlbildung nicht.

zusätzliche Angaben:

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

Es handelt sich hierbei um ein weibliches Neugeborenes aus dem Landkreis Mansfeld-Südharz. Bei diesem Kind waren weitere Fehlbildungen hauptsächlich an Fingern und Zehen zu beobachten und werden im Rahmen einer MCA zusammengefasst.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- fehlender Finger rechts, amniotische Schnürfurchen an den Fingern rechts und an den Zehen bds., überlappende Zehen bds., Vier-Finger-Furche rechts

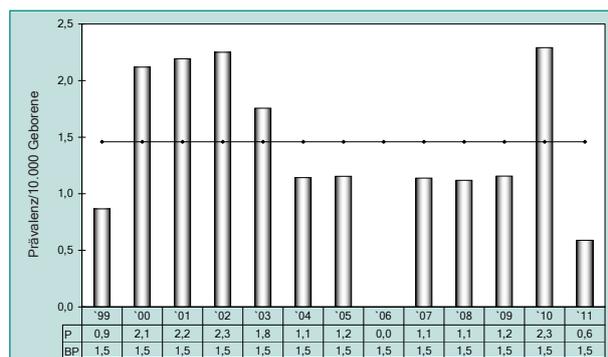


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Microtie/Anotie pro 16.989 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 Anhalt-Bitterfeld	1	0,8	↓
Sachsen-Anhalt	2	1,2	↓

Fallot-Tetralogie (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	3,15	1,80 - 5,12
Landkreise	3,42	2,56 - 4,47
Region	3,36	2,16 - 4,25
EUROCAT	3,16	2,04 S Portugal* 6,28 Northern England (UK)**

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

Die Fallot'sche Tetralogie wurde im Jahr 2011 in zwei Fällen gemeldet.

Damit liegt die **Prävalenz von 1,2 pro 10.000 Geborene** unterhalb der Prävalenz der Vorjahre. Im Jahr 2000 und 2007 wurde bereits eine ähnlich geringe Prävalenz ermittelt.

Auch im europäischen Vergleich liegt Sachsen-Anhalt unterhalb des Konfidenzintervalls.

zusätzliche Angaben:

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

Die Kinder mit Fallot-Tetralogie wurden in der 39. und 40. SSW geboren, einmal war die Diagnose bereits pränatal bekannt und die Geburt fand in einem Perinatalzentrum statt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- PFO bei Reifgeborenem

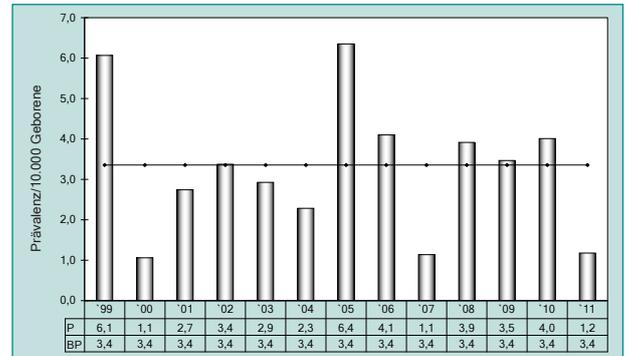


Abb. 17 Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Fallot-Tetralogie pro 8.495 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: 3 x Halle	3	6,3	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	7	5,7	↗
Sachsen-Anhalt	10	5,9	↗

Transposition der großen Gefäße (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	5,32	3,51 - 7,74
Landkreise	4,07	3,13 - 5,20
Region	4,38	3,52 - 5,38
EUROCAT (Q20.3)	3,38	1,36 S Portugal* 5,32 Barcelona (Spain)**

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

In Sachsen-Anhalt wurden zehn Geborene mit einer TGA registriert.

Die **Prävalenz von 5,9 pro 10.000 Geborene** liegt über der Prävalenz der letzten Jahre und zeigt einen Wert etwas über der Basisprävalenz der Jahre 1999 bis 2010. Aus den Landkreisen wurden sieben Kinder gemeldet.

Im europäischen Vergleich liegen die Werte aus Sachsen-Anhalt oberhalb des Konfidenzintervalls.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	10 x Lebendgeborenes
Geschlecht	9 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	9 x MCA 1 x isoliert

Im Geschlechtsvergleich zeigt sich mit neun männlichen gegenüber nur einem weiblichen Geborenen eine deutliche Androtropie.

Alle Kinder kamen termingerecht lebend zur Welt. Bei neun Geborenen wurden neben der TGA weitere, hauptsächlich kardiale, Fehlbildungen gemeldet.

Die pränatale Diagnosestellung TGA wurde von uns nur dreimal registriert.

Fünf Kinder wurden in Perinatalzentren geboren. Die Herausforderungen, die von der Diagnostik des angeborenen Herzfehlers bis zur Verlegung in ein kinder-kardiologisches Zentrum, z. T. über Kinderkliniken, lassen sich erahnen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VSD, hypoplastische Aorta, Pulmonalklappenstenose, PFO bei Reifgeborenem
- VSD, hypoplastische Aorta, Pulmonalklappeninsuffizienz, PFO bei Reifgeborenem
- VSD, PFO bei Reifgeborenem, Fehlbildung der Koronargefäße
- VSD, PFO bei Reifgeborenem
- 2 x ASD II und Fehlbildung der Koronargefäße
- ASD, PFO bei Reifgeborenem
- ASD II
- PFO bei Reifgeborenem

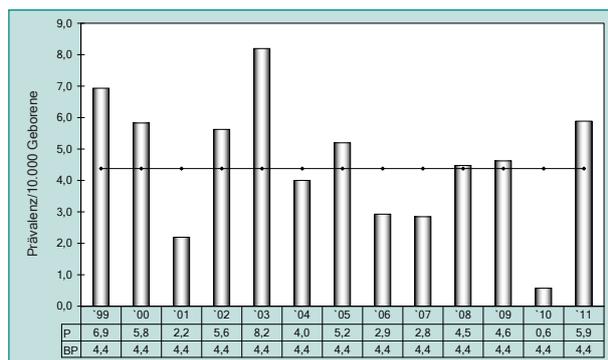


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Transposition der großen Gefäße pro 1.699 Geborene beobachtet.

12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

	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 Börde 1 x Harz	2	1,6	↓
Sachsen-Anhalt	4	2,4	↔

Linksherzhypoplasie-Syndrom (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,56	1,36 - 4,38
Landkreise	3,23	2,40 - 4,25
Region	3,06	2,35 - 3,92
EUROCAT	2,65	1,27 S Portugal* 4,28 Styria (Austria)**

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

Das Linksherzhypoplasie-Syndrom zeigt im Jahr 2011 mit vier Betroffenen einen Wert im Bereich der Basisprävalenz. Die **Prävalenz** wurde mit **2,4 pro 10.000 Geborene** ermittelt und liegt somit im Konfidenzintervall der Vorjahre.

Auch im Vergleich zu europäischen Fehlbildungsregistern liegt Sachsen-Anhalt im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

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

Zweimal wurde ein induzierter Abort in der 21. SSW nach pränataler Diagnosestellung durchgeführt. Zwei Kinder kamen termingerecht lebend zur Welt und wurden ins kinder-kardiologische Zentrum verlegt, wobei ein Kind innerhalb der ersten sieben Lebenstage verstarb.

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ASD II, Bronchusstenose links, Zwerchfelllähmung rechts, Pes adductus rechts
- Mitralklappenstenose, Aplasia cutis congenita der Kopfhaut
- Segmentationsdefekt (zusätzliche Furchen) der Lunge bds.

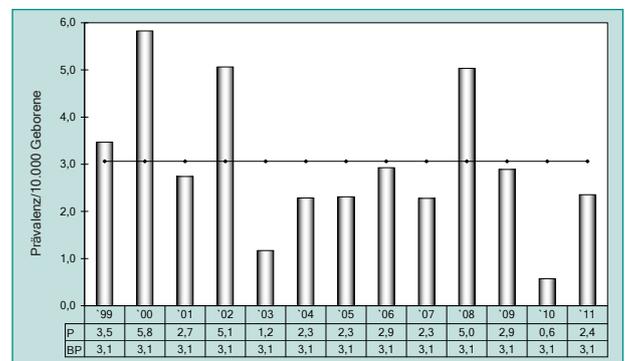


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 4.247 Geborene beobachtet.

12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Magdeburg	1	2,1	↓
Landkreise: 1 x Börde 3 x Harz 2 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	7	5,7	↗
Sachsen-Anhalt	8	4,7	↔

Aortenisthmusstenose (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	5,13	3,35 - 7,51
Landkreise	4,26	3,30 - 5,42
Region	4,47	3,61 - 5,49
EUROCAT	1,26	0,16 S Portugal* 3,38 Vaud (Switzerland)**

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

Es wurden acht Geborene mit Aortenisthmusstenose für das Jahr 2011 gemeldet.

Die **Prävalenz** wurde mit **4,7 pro 10.000 Geborene** berechnet und liegt in der Größenordnung der Basisprävalenz der Jahre 1999 bis 2010, die 4,5 pro 10.000 Geborene beträgt. Lediglich in den Landkreisen konnte eine Zunahme der Anzahl der Betroffenen mit Aortenisthmusstenose beobachtet werden.

Das europäische Mittel der EUROCAT-Zentren liegt bei 1,26 pro 10.000 Geborene und wird von Sachsen-Anhalt überschritten.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeborenes
Geschlecht	5 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 2 x isoliert

Alle acht Kinder wurden lebend zwischen der 28. und 41. SSW geboren.

Beim Geschlechtsvergleich überwiegen die männlichen Geborenen.

In keinem Fall erhielten wir Angaben zur pränatalen Ultraschalldiagnostik.

In zwei Fällen mit positiver Familienanamnese erfolgte die Entbindung nicht in einem Zentrum, d. h. auch hier bestanden pränatal keine Auffälligkeiten.

Die Kombination mit weiteren Fehlbildungen oder die Zuordnung zu übergeordneten Syndromen beobachteten wir bei sechs Geborenen, bei fünf Kindern waren dies weitere Fehlbildungen des Herzens.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Arnold-Chiari-Syndrom mit: Hydrocephalus internus, Aplasie des Musculus levator anguli oris rechts, hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, DUP I. Grades bds.
- VSD, ASD, PFO bei Frühgeborenem, Hämangiom
- ASD II, retardierte Hüftreife
- ASD II
- PFO und hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem, lateral ansteigende Lidachsen bds.
- PFO bei Reifgeborenem

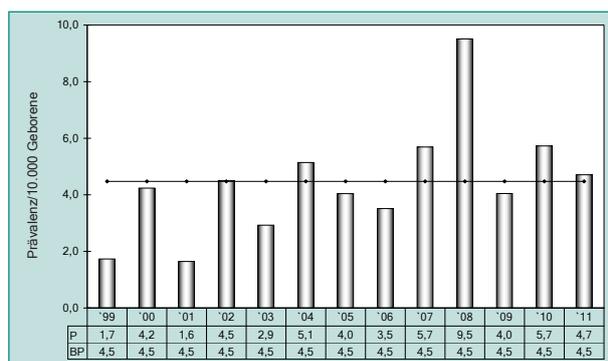


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Aortenisthmusstenose pro 2.124 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 2 x Magdeburg	4	8,4	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 3 x Börde 2 x Harz 2 x Jerichower Land 2 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 1 x Stendal	13	10,7	↓
Sachsen-Anhalt	17	10,0	↓

Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	15,18	11,98 - 18,96
Landkreise	14,78	13,03 - 16,76
Region	14,88	13,33 - 16,60
EUROCAT	9,02	4,33 S Portugal* 14,32 Odense (Denmark)**

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

Im Jahr 2011 wurden 17 Geborene mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte gemeldet. Diese Anzahl ist im Vergleich zu den Vorjahren als niedrig einzuordnen. Die **Prävalenz von 10,0 pro 10.000 Geborene** liegt deutlich unterhalb des Konfidenzintervalls der Jahre 1999 bis 2010, sowohl insgesamt als auch in den Landkreisen und kreisfreien Städten.

Im Vergleich mit den Fehlbildungsregistern innerhalb Europas liegt Sachsen-Anhalt im mittleren Bereich. Die in den neunziger Jahren beobachteten hohen Jahresprävalenzen für die Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bis maximal 26,0 pro 10.000 Geborene im Jahr 1999 haben sich somit relativiert.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	15 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 1 x induzierter Abort
Geschlecht	10 x männlich 7 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 11 x isoliert

Bei den gemeldeten Geborenen handelt es sich zehnmal um männliche und siebenmal um weibliche Geborene. Hinsichtlich des Schwangerschaftsausganges konnten 15 Lebendgeburten beobachtet werden. Ein Spontanabort erfolgte bei schwerer Chorioamnionitis in der 18. SSW. Ebenfalls in der 18. SSW wurde ein induzierter Abort bei einem Feten mit Patau-Syndrom durchgeführt. In fünf Fällen wurden uns Daten zur durchgeführten pränatalen Diagnostik übermittelt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: akzessorischem 6. Finger (post-axial) links, Brachydactylie der Finger bds., Vier-Finger-Furche rechts, dysplastischen, tiefsitzenden Ohren, breiter Nasenwurzel, Thymushypoplasie
- Nierenagenesie rechts
- multizystisch dysplastische Niere links
- Mitralklappeninsuffizienz, Sacralgrübchen
- kombinierte Schallleitungs- und -empfindungsstörung rechts (40 dB)
- Schallleitungsstörung bds.

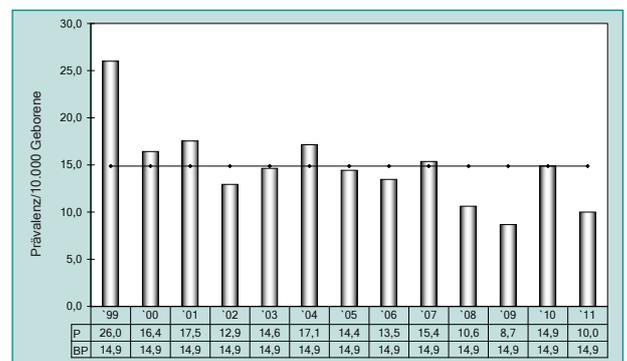


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 999 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 2 x Magdeburg	3	6,3	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Harz 2 x Salzlandkreis	5	4,1	↓
Sachsen-Anhalt	8	4,7	↓

Gaumenspalte (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	7,49	5,30 - 10,28
Landkreise	8,00	6,74 - 9,48
Region	7,88	6,78 - 9,14
EUROCAT	5,80	3,21 S Portugal* 13,66 Malta**

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

Die Anzahl der Geborenen mit Gaumenspalte ist im Vergleich zum Vorjahr mit acht Geborenen gleichbleibend. Die **Prävalenz** für die Gaumenspalte liegt im Jahr 2011 bei **4,7 pro 10.000 Geborene**. Verglichen mit den Vorjahren ist der Trend signifikant abfallend.

Die Jahresprävalenz 2011 liegt in Sachsen-Anhalt wesentlich unter dem Konfidenzintervall der Jahre 1999 bis 2010 und im mittleren Bereich im Vergleich mit den EUROCAT-Zentren.

Wie bei der angeborenen Fehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte sind auch bei der Gaumenspalte die im internationalen Vergleich hohen Jahresprävalenzen der Jahre 1995-2001 relativiert.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort
Geschlecht	1 x männlich 7 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 5 x isoliert

Der Geschlechtsvergleich zeigt ein deutliches Überwiegen der weiblichen Betroffenen.

Untersuchungen zum Schwangerschaftsausgang ergeben sechsmal Lebendgeburten und zweimal einen induzierten Abort in der 19. und 20. SSW aufgrund des übergeordneten Down-Syndroms und einer VACTERL-Assoziation.

Die Gaumenspalte trat fünfmal als isolierte Fehlbildung auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom (Mosaik) mit: Epicanthus internus bds., lateral ansteigenden Lidachsen, tiefsitzenden Ohren, Sattelnase, mandibulärer Micrognathie und Retrognathie, Brachydactylie des Digitus II bds.
- VACTERL-Assoziation mit: Nierenagenesie rechts, occipitaler Encephalocele, Spalthand links, Klumphand mit Fehlen von Daumen und Radius rechts, hypoplastischer Ulna rechts, hypoplastischer Gallenblase, fehlenden Halswirbeln, multiplen Halbwirbeln, Schmetterlingswirbeln und Fusion von Halbwirbeln, fehlenden Rippen bds., hypoplastischer Aorta, Fehlbildung des rechten Augenoberlides, tiefsitzendem rechten Ohr
- Schallempfindungsstörung bds. (rechts 70 dB, links 60 dB)

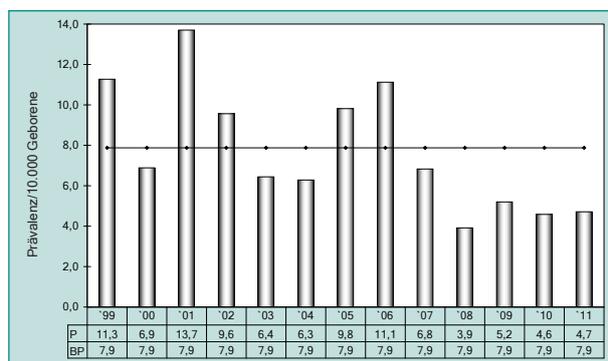


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Gaumenspalte pro 2.124 Geborene beobachtet.

12.16 Choanalatresie (Q30.0)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	0	0,0	↘
Landkreise: 1 x Salzlandkreis	1	0,8	↔
Sachsen-Anhalt	1	0,6	↔

Choanalatresie (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,59	0,12 - 1,73
Landkreise	0,45	0,18 - 0,93
Region	0,49	0,23 - 0,89
EUROCAT	0,87	0,10 S Portugal* 2,37 Mainz (Germany)**

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

Die seltene Fehlbildung der Choanalatresie wurde im Jahr 2011 einmal gemeldet. Die **Prävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene** liegt innerhalb des Konfidenzintervalls.

Im europäischen Vergleich ist die Häufigkeit des Auftretens dieser Fehlbildung in Sachsen-Anhalt als niedrig einzustufen.

zusätzliche Angaben:

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

Bei dem Kind handelt es sich um ein männliches Neugeborenes mit einer isolierten Fehlbildung der Choanen.

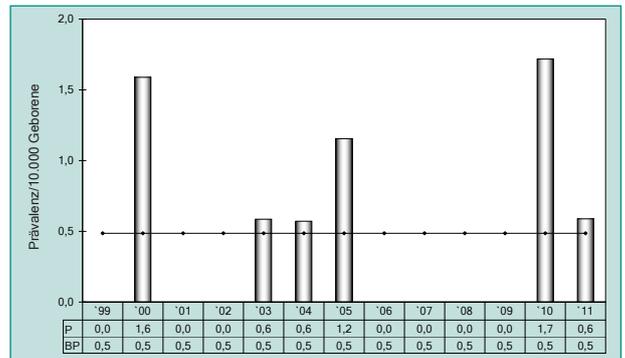


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Choanalatresie pro 16.989 Geborene beobachtet.

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

	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	3	2,5	↔
Sachsen-Anhalt	4	2,4	↔

Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	3,75	2,26 - 5,85
Landkreise	2,32	1,63 - 3,22
Region	2,67	2,02 - 3,48
EUROCAT (Q39.0-Q39.1)	2,34	0,80 SE Irland* 4,21 Strasbourg (France)**

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

Für das Jahr 2011 wurden vier Fälle von Oesophagusatresie gemeldet.

Die **Prävalenz** der Oesophagusatresie liegt bei **2,4 pro 10.000 Geborene** und ist insgesamt gegenüber den Vorjahren gleichbleibend.

Von EUROCAT wurde für die Jahre 1999 bis 2010 eine Basisprävalenz von 2,34 pro 10.000 Geborene ermittelt. Die Jahresprävalenz aus Sachsen-Anhalt liegt somit innerhalb dieser Größenordnung.

zusätzliche Angaben:

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

Ein Geborenes wurde in der 36. SSW tot geboren. Es handelt sich hierbei um ein hypotrophes weibliches Neugeborenes mit Edwards-Syndrom. Bereits pränatal wurden im Ultraschall die Oesophagusatresie, ein VSD und ein Polyhydramnion gesehen.

Die weiteren drei Kinder mit Oesophagusatresie kamen lebend hypotroph zwischen der 26. und 38. SSW zur Welt. Bei drei Kindern bestand auch eine oesophagotracheale Fistel.

Bei allen Geborenen wurden kombinierte Fehlbildungen oder übergeordnete Syndrome festgestellt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: VSD, Handfehlstellung, Kleinhirnanomalie
- Tracheastenose, Tracheomalazie, ASD, Hernia inguinalis links
- Fehlbildung der großen Arterien
- PFO und hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Reifgeborenem

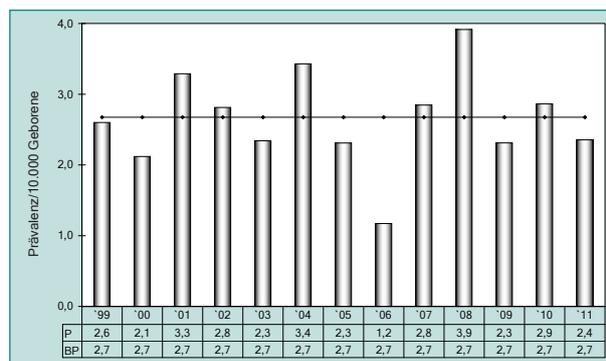


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 4.247 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 Magdeburg	1	2,1	↔
Landkreise: 1 x Salzlandkreis	1	0,8	↓
Sachsen-Anhalt	2	1,2	↘

Dünndarmatresie/-stenose (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,38	0,55 - 2,84
Landkreise	2,13	1,47 - 2,99
Region	1,95	1,39 - 2,65
EUROCAT (Q41.1-Q41.8)	0,77	0,25 Wielkopolska (Poland)* 1,95 Isle de la Reunion (France)**

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

Im Jahr 2011 wurden nur zwei Lebendgeborene mit Dünndarmatresie erfasst.

Die **Prävalenz** von **1,2 pro 10.000 Geborene** liegt demnach leicht unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1999 bis 2010.

Im Vergleich mit den EUROCAT- Zentren liegt Sachsen-Anhalt im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

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

Bei einem Geborenen trat die Dünndarmatresie im Rahmen einer Gastroschisis auf, diese wurde bereits pränatal im Ultraschall gesehen.

Das zweite Neugeborene wurde erst postnatal diagnostiziert.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microcephalie, PFO und hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- Gastroschisis, PDA bei Frühgeborenem

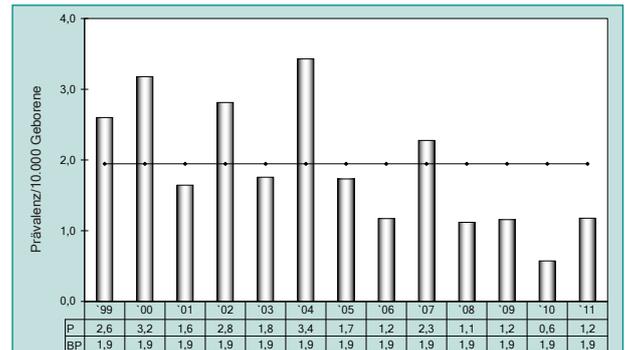


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Dünndarmatresie/-stenose pro 8.495 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 Halle 1 x Magdeburg	2	4,2	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz 1 x Jerichower Land 2 x Saalekreis 2 x Stendal	7	5,7	↔
Sachsen-Anhalt	9	5,3	↔

Rectum- und Analatresie/-stenose (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	5,72	3,83 - 8,21
Landkreise	5,04	3,98 - 6,28
Region	5,20	4,33 - 6,24
EUROCAT	3,00	1,41 Zagreb (Croatia)* 6,72 Styria (Austria)**

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

Bereits ab dem Jahr 2005 ist die Häufigkeit der Rectum- und Analatresie/-stenose auf sehr hohem Niveau. Der diesjährige Wert entspricht zwar der Basisprävalenz, doch ist über den Berichtszeitraum ein ansteigender Trend zu beobachten (siehe dazu auch Kapitel 12.37). Im Jahr 2011 wurden uns neun Geborene gemeldet. Die **Prävalenz liegt mit 5,3 pro 10.000 Geborene** somit weiterhin oberhalb der Vergleichswerte aus den europäischen Zentren.

Auch die von uns ermittelte Basisprävalenz aus dem Beobachtungszeitraum 1999 bis 2010 von 5,2 pro 10.000 Geborene übersteigt die von EUROCAT, hier wurde eine Basisprävalenz von 3,0 pro 10.000 Geborene im selben Zeitraum errechnet.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 5 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x MCA 4 x isoliert

Der Geschlechtsvergleich ergibt ein fast ausgeglichenes Verhältnis.

Betrachtet man den Schwangerschaftsausgang der Betroffenen, zeigt sich, dass dreiviertel der Geborenen lebend zur Welt kamen.

Zweimal wurde sich zur Durchführung eines induzierten Aborts in der 15. und 22. SSW entschieden. In beiden Fällen lagen eine Potter-Sequenz und in diesem Rahmen weitere Fehlbildungen vor.

Nur bei vier Geborenen trat die Rectum- und Analatresie/-stenose isoliert auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Potter-Sequenz (funktionslose, hypoplastische Nieren), Klumpfüße, Fehlbildung von Herz und Leber, hypoplastische Lunge bds.
- multizystisch dysplastische Nieren, Pulmonalklappenatresie, Fehlbildung des Herzseptums, hypoplastische Gallenblase, fehlender Lungenlappen rechts
- Atresie der Gallengänge, Cat-eye-Syndrom, Iriskolobom, Schalleitungs- und -empfindungsstörung bds. (rechts 60 dB, links 55 dB), präauriculäres Anhängsel bds.
- PFO bei Reifgeborenem, retardierte Hüftreife links
- ASD

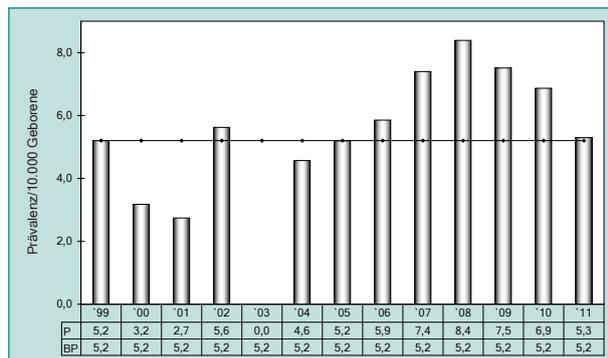


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Rectum- und Analatresie/-stenose pro 1.888 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Magdeburg	2	4,2	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz 1 x Saalekreis 1 x Wittenberg	4	3,3	↓
Sachsen-Anhalt	6	3,5	↓

Hoden, nicht descendiert (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	15,57	12,33 - 19,40
Landkreise	5,55	4,44 - 6,86
Region	8,02	6,91 - 9,30
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2011 wurden sechs Knaben mit einem Nondescensus testis gemeldet. Berücksichtigung finden hier nur die Reifgeborenen. Wie schon in den Vorjahren wird ein Rückgang der Meldungen deutlich. Am ehesten handelt es sich hierbei um eine Untererfassung dieser angeborenen Fehlbildung.

Die aktuelle **Prävalenz von 3,5 pro 10.000 Geborene** liegt dementsprechend im Niveau der Vorjahre, in Bezug auf die Basisprävalenz der Jahre 1999 bis 2010 aber unterhalb des ermittelten Wertes.

Europäische Vergleichdaten liegen zu dieser Fehlbildung nicht vor.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborenes
Geschlecht	6 x männlich
2Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA 4 x isoliert

In einem Fall trat der Nondescensus testis mit einer Zwerchfellhernie auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Zwerchfellhernie links, Syndactylie Typ I (III. / IV. Finger) rechts
- Volvulus

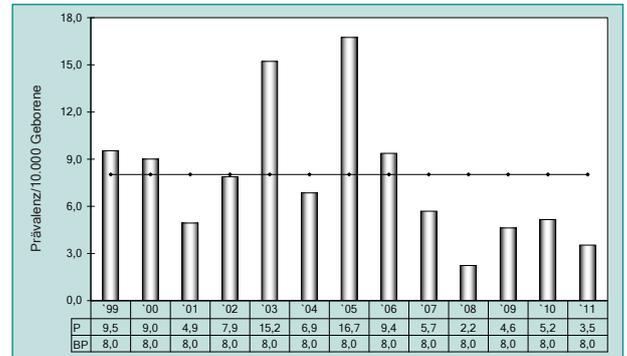


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit nicht descendierten Hoden pro 2.832 Geborene (auf 1.456 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: 2 x Dessau-Roßlau 4 x Halle 1 x Magdeburg	7	14,6	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 3 x Anhalt-Bitterfeld 3 x Burgenlandkreis 1 x Börde 4 x Harz 2 x Jerichower Land 3 x Saalekreis 3 x Salzlandkreis 1 x Stendal	21	17,2	↔
Sachsen-Anhalt	28	16,5	↘

Hypospadie (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	20,30	16,83 - 24,44
Landkreise	18,46	16,48 - 20,67
Region	18,92	17,16 - 20,85
EUROCAT	16,76	3,61 NorthernEngland (UK)* 38,06 Malta**

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

Die Hypospadie wurde uns 2011 bei 28 Knaben gemeldet. Eingeschlossen werden per definitionem die glanduläre, penile, scrotale und perineale Hypospadie.

Die **Prävalenz von 16,5 pro 10.000 Geborene** zeigt insgesamt einen leicht abfallenden Trend im Vergleich zur Basisprävalenz. Betrachtet man die Landkreise gesondert, liegt hier die Jahresprävalenz von 17,2 pro 10.000 Geborene im Niveau der Vorjahre.

Im EUROCAT-Vergleich ordnet sich die in Sachsen-Anhalt ermittelte Prävalenz im mittleren Bereich ein.

zusätzliche Angaben:

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

Alle Betroffenen mit Hypospadie wurden lebend geboren. Ein Neugeborenes verstarb postnatal. Hierbei handelte es sich um ein Frühgeborenes der 23. SSW.

In 43 % der Fälle handelt es sich um eine glanduläre Hypospadie, in 17 % wurde eine penile Hypospadie beschrieben und in 7 % eine scrotale Hypospadie. Keine Angaben zur weiteren Ausprägung der Hypospadie erhielten wir in 33 % der Fälle.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- 2 x hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- ASD II, laterale Penisverkrümmung
- 2 x laterale Penisverkrümmung
- DUP II. Grades bds.
- akzessorischer 6. Finger rechts, retardierte Hüftreife bds.

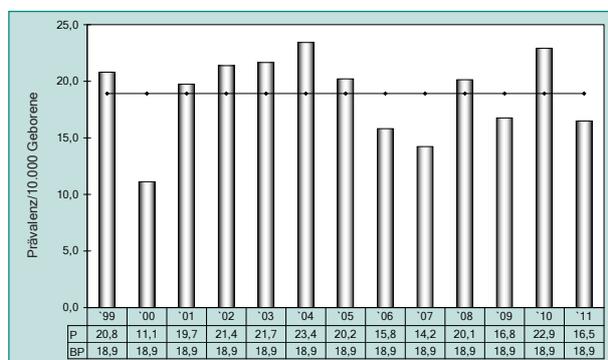


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Hypospadie pro 607 Geborene (auf 312 Knaben) beobachtet.

12.22 Epispadie (Q64.0)

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

Epispadie (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,20	0,00 - 1,10
Landkreise	0,45	0,18 - 0,93
Region	0,39	0,17 - 0,77
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

2011 wurde kein Fall von Epispadie registriert. Die Basisprävalenz der Jahre 1999 bis 2010 liegt bei 0,39 pro 10.000 Geborene.

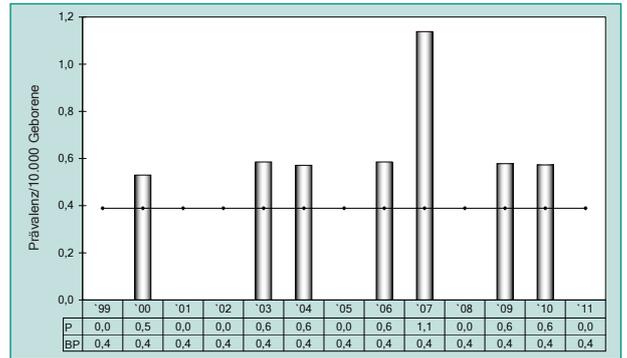


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 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	0,0	↔
Landkreise	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt	0	0,0	↓

Indifferentes Geschlecht (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,20	0,00 - 1,10
Landkreise	0,77	0,40 - 1,35
Region	0,63	0,34 - 1,08
EUROCAT	0,67	0,30 Basque Country (Spain)* 1,87 SE Ireland**

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

Für das Jahr 2011 wurde kein Geborenes mit indifferentem Geschlecht gemeldet.
Die Basisprävalenz der Jahre 1999 bis 2010 liegt bei 0,63 pro 10.000 Geborene.

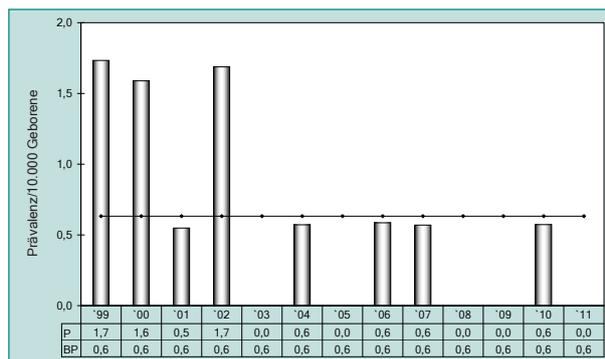


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind mit indifferentem Geschlecht beobachtet.

12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Magdeburg	2	4,2	↑
Landkreise: 1 x Jerichower Land 1 x Saalekreis	2	1,6	↔
Sachsen-Anhalt	4	2,4	↔

Potter-Sequenz (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,38	0,55 - 2,84
Landkreise	2,19	1,52 - 3,07
Region	1,99	1,43 - 2,70
EUROCAT	1,24	0,58 Hungary* 5,00 Mainz (Germany)**

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

Für das Jahr 2011 wurden vier Geborene mit Potter-Sequenz gemeldet.

Die **Prävalenz** für die Potter-Sequenz wurde mit **2,4 pro 10.000 Geborene** ermittelt und liegt somit im Konfidenzintervall des Beobachtungszeitraumes der Jahre 1999-2010.

Der Vergleich mit den europäischen Zentren zur Fehlbildungserfassung ergibt, dass sich die Jahresprävalenz aus Sachsen-Anhalt geringfügig oberhalb der Basisprävalenz von EUROCAT einordnet. Hier wird die höchste Basisprävalenz mit 5,0 pro 10.000 Geborene aus Mainz gemeldet.

zusätzliche Angaben:

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

Der Schwangerschaftsausgang der Geborenen mit Potter-Sequenz ergibt ein Lebendgeborenes, welches innerhalb von sieben Tagen verstorben ist.

Eine Totgeburt eines weiblichen Neugeborenen mit Potter-Sequenz und Kardiomyopathie in der 24. SSW wurde uns ebenfalls gemeldet, auch hier wurde die Fehlbildung pränatal gesehen.

Weiterhin wurde die Schwangerschaft zweimal durch einen induzierten Abort in der 22. und 18. SSW beendet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Holoprosencephalie, fehlendes Nasenseptum, Fehlbildung des Rachens, verkürzte obere und untere Extremitäten bds.
- Analtresie, Klumpfüße, Fehlbildung von Herz und Leber, hypoplastische Lunge bds.
- Ureteragenesie links, breite Nasenwurzel

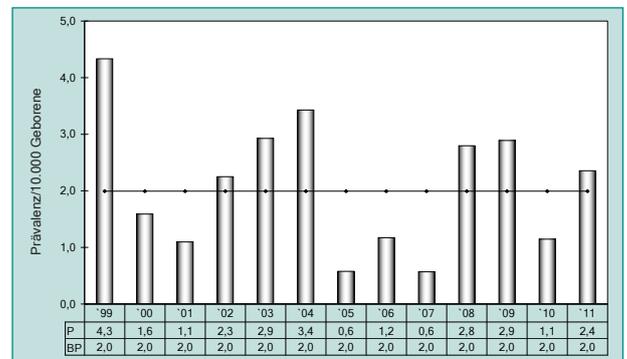


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Potter-Sequenz pro 4.247 Geborene beobachtet.

HINWEIS

ACE-Hemmer und Sartan-Fetopathie: Was ist das?

Die Substanzgruppe der Sartane ist eine Weiterentwicklung der ACE-Hemmer. Vornehmlich in der antihypertensiven Therapie eingesetzt, haben sie aber auch eine fruchtschädigende Wirkung bei Medikation im zweiten und dritten Trimenon einer Schwangerschaft. Der vermutete Pathomechanismus beider Substanzgruppen ist eine Perfusionsstörung der fetalen Organe, insbesondere der Nieren, da sie das Renin-Angiotensin-System an unterschiedlichen Stellen unterbrechen. Eine Folge der fetalen Nierenschädigung ist die Oligurie intrauterin. Da die Fruchtwasserproduktion ab dem zweiten Trimenon überwiegend von der Urinausscheidung des Feten abhängt, kann klinisch im pränatalen Ultraschall ein Oligohydramnion auffallen. Dieses führt zur **Ausbildung einer Potter-Sequenz** mit Lungen- und Thoraxhypoplasie, Gliedmaßenverkrümmungen, charakteristischer Facies und allen daraus resultierenden Problemen. Postnatal zeigen die Kinder ein nur zum geringen Teil reversibles Nierenversagen. Zusätzlich besteht eine Hypoplasie/Dysplasie der Schädelknochen bei unzureichender Verknöcherung des Schädels.

Zum Risiko der Fetopathie bei Einnahme eines ACE-Hemmers oder von Sartanen im ersten Trimenon fehlen sichere Daten.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Dessau-Roßlau 3 x Halle 1 x Magdeburg	6	12,5	↑
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal	6	4,9	↓
Sachsen-Anhalt	12	7,1	↔

Nierenagenesie, einseitig (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	7,69	5,47 - 10,51
Landkreise	6,78	5,63 - 8,14
Region	7,00	5,97 - 8,20
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Eine einseitige Nierenagenesie wurde bei zwölf Geborenen festgestellt und gemeldet.

Mit der **Prävalenz von 7,1 pro 10.000 Geborene** wird ein Wert im Bereich der Basisprävalenz erreicht.

Von EUROCAT liegen keine Vergleichsdaten vor.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	10 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort 1 x Totgeborenes
Geschlecht	6 x männlich 6 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x MCA 7 x isoliert

Einmal wurde eine Totgeburt bei einem männlichen hypotrophen Neugeborenen der 37. SSW mit Nierenagenesie

gemeldet, hier wird eine Plazentainsuffizienz als ursächlich beschrieben.

Weiterhin wurde eine Schwangerschaft aufgrund einer VACTERL-Assoziation in der 20. SSW durch induzierten Abort beendet.

Die übrigen zehn Betroffenen kamen lebend zur Welt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VACTERL-Assoziation mit: Spalte des harten Gaumens, occipitaler Encephalocele, Spalthand links, Klumphand mit Fehlen von Daumen und Radius rechts, hypoplastischer Ulna rechts, hypoplastischer Gallenblase, fehlenden Halswirbeln, multiplen Halbwirbeln, Schmetterlingswirbeln und Fusion von Halbwirbeln, fehlenden Rippen bds., hypoplastischer Aorta, Fehlbildung des rechten Augenoberlides, tief-sitzendem rechten Ohr
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte links
- Subluxation beider Hüftgelenke
- Ovarialzyste rechts
- Ureteragenesie links

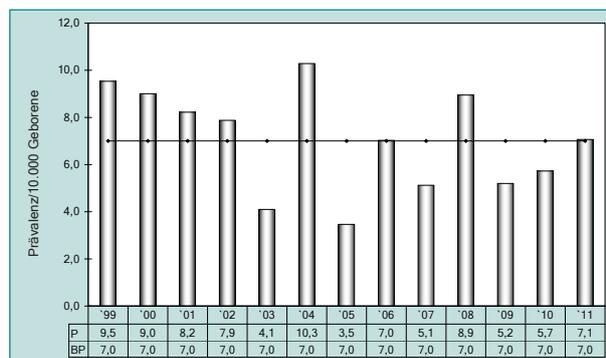


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine einseitige Nierenagenesie pro 1.416 Geborene beobachtet.

12.26 Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 3 x Halle 3 x Magdeburg	6	12,5	↔
Landkreise: 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 3 x Saalekreis	10	8,2	↔
Sachsen-Anhalt	16	9,4	↔

Zystennieren (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	9,66	7,15 - 12,77
Landkreise	8,13	6,86 - 9,62
Region	8,51	7,36 - 9,82
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Die Anzahl der Geborenen mit Zystennieren ist im Jahr 2011 mit 16 auf dem Niveau der vorigen Jahre.

Die **Prävalenz** wird mit **9,4 pro 10.000 Geborene** ermittelt und liegt innerhalb des Konfidenzintervalls, sowohl in den kreisfreien Städten als auch in den Landkreisen.

EUROCAT veröffentlicht keine Daten zu der angeborenen Fehlbildung, unter der sowohl poly- und multizystische Nierenerkrankungen subsummiert werden.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	14 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort
Geschlecht	12 x männlich 4 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	9 x MCA 7 x isoliert

Das Geschlechtsverhältnis zeigt mit zwölf männlichen Betroffenen und nur vier weiblichen Betroffenen eine deutliche Androtropie.

In 14 Fällen kamen die Kinder lebend zur Welt. Bei elf Geborenen wurde bereits pränatal die Diagnose einer Zystenniere oder einer ähnlichen Erkrankung gestellt. Zweimal wurde ein induzierter Abort in der 15. und 22. SSW durchgeführt. Ein Geborenes hatte zusätzlich weitere schwerwiegende Fehlbildungen, wie eine Rectumatresie, eine Pulmonalklappenatresie, eine hypoplastische Gallenblase und einen fehlenden rechten Lungenlappen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Rectumatresie, Pulmonalklappenatresie, hypoplastische Gallenblase, fehlender Lungenlappen rechts
- Spalte des harten Gaumens mit Lippenpalte rechts
- Caroli Syndrom mit: Choledochuszyste, Zystenleber, Hepatomegalie, kraniofacialen Dysmorphien
- VSD
- ASD
- Ureterabgangsstenose links
- Urethralklappen im hinteren Teil der Harnröhre
- DUP IV. Grades rechts
- akzessorische 6. Zehe rechts, retardierte Hüftreife bds.

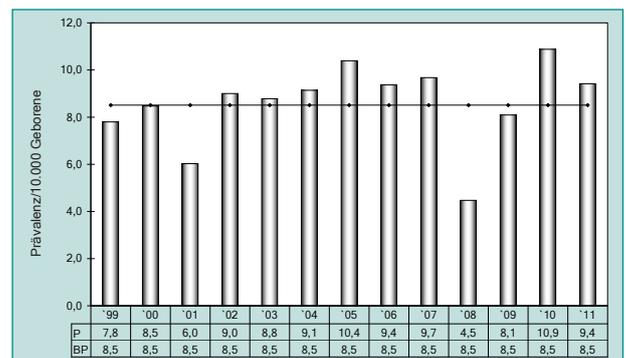


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt die Diagnose Zystennieren einmal pro 1.062 Geborene beobachtet.

12.27 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	0	0,0	↔
Landkreise	0	0,0	↘
Sachsen-Anhalt	0	0,0	↘

Ekstrophie der Harnblase (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,00	0,00 - 0,59
Landkreise	0,19	0,04 - 0,57
Region	0,15	0,03 - 0,43
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Für das Jahr 2011 wurde kein Geborenes mit Ekstrophie der Harnblase gemeldet.
Die Basisprävalenz der Jahre 1999 bis 2010 liegt bei 0,15 pro 10.000 Geborene.

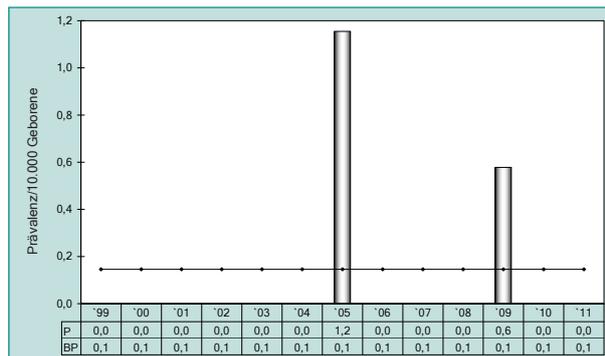


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 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: 1 x Dessau-Roßlau	1	2,1	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 1 x Harz 1 x Stendal	5	4,1	↔
Sachsen-Anhalt	6	3,5	↘

Präaxiale Polydactylie (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,93	3,19 - 7,27
Landkreise	4,26	3,30 - 5,42
Region	4,43	3,56 - 5,43
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

2011 wurden in Sachsen-Anhalt sechs Kinder mit präaxialer Polydactylie geboren.

Die **Prävalenz von 3,5 pro 10.000 Geborene** zeigt einen etwas geringeren Wert im Vergleich zur Basisprävalenz. Besonders aus den kreisfreien Städten wurde nur ein Kind gemeldet.

Europäische Vergleichsdaten sind nicht verfügbar.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborenes
Geschlecht	5 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 3 x isoliert

Der Geschlechtsvergleich ergibt eine deutliche Androtropie.

Die präaxiale Polydactylie trat jeweils dreimal isoliert auf und dreimal im Zusammenhang mit weiteren Fehlbildungen an Händen oder Füßen bzw. einmal mit einem PFO. Bei zwei Geborenen wurde eine positive Familienanamnese hinsichtlich angeborener Fehlbildungen eruiert, einmal bestand bei der Kindsmutter ebenfalls eine präaxiale Polydactylie.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- akzessorischer 6. Finger mit knöchernen Anteilen bds., eine weitere akzessorische Zehe links
- gekreuzte Polysyndactylie mit: häutiger Syndactylie der Zehen 1/2/3 rechts und 1/2 links, akzessorischem 6. Finger bds.
- PFO bei Reifgeborenem

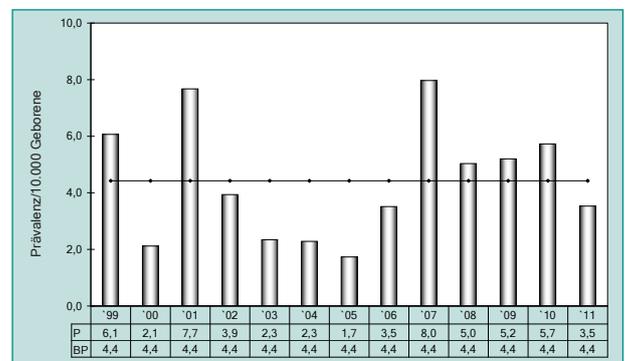


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine präaxiale Polydactylie pro 2.832 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: 4 x Halle 2 x Magdeburg	6	12,5	↑
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 3 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 1 x Stendal	7	5,7	↓
Sachsen-Anhalt	13	7,7	↔

Reduktionsfehlbildungen insgesamt (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	7,49	5,30 - 10,28
Landkreise	8,00	6,74 - 9,48
Region	7,88	6,78 - 9,14
EUROCAT	5,59	2,01 SE Irland* 12,10 Mainz (Germany)**

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

Reduktionsfehlbildungen der oberen und unteren Extremitäten wurden uns von 13 Geborenen gemeldet. Die **Prävalenz von 7,7 pro 10.000 Geborene** liegt über der Prävalenz der Vorjahre 2010 und 2009 und im Bezug auf die Basisprävalenz im mittleren Bereich.

Wie bereits schon in unseren Vorjahresberichten beschrieben, lassen sich die Prävalenzdaten aus Sachsen-Anhalt verglichen mit den europäischen Ergebnissen weiterhin oberhalb der ermittelten Basisprävalenz einordnen. Allerdings liegen die aus dem Mainzer Register übermittelten Daten weiterhin deutlich höher.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 3 x induzierter Abort
Geschlecht	5 x männlich 8 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	8 x MCA 5 x isoliert

Zehn Kinder wurden lebend geboren, bei diesen waren die Reduktionsfehlbildungen hauptsächlich milder ausgeprägt. Ein Lebendgeborenes wurde in der 34. SSW entbunden und verstarb postnatal. Es bestand eine Body-Stalk-Anomalie, die pränatal diagnostiziert wurde. Ein induzierter Abort wurde jeweils in der 16., 17. und 20. SSW bei Geborenen u. a. mit Edwards-Syndrom und VACTERL-Assoziation durchgeführt.

In gut 60 % der Fälle wurden die Reduktionsfehlbildungen der oberen und unteren Extremitäten im Zusammenhang mit Fehlbildungskombinationen oder übergeordneten Syndromen beschrieben.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Omphalocele, Klumpfüßen, disloziertem Handgelenk rechts, unvollständig gelappter Lunge rechts, Mesenterium ileocolicum commune, Malrotation des Darmes, hypoplastischem Pancreas, Asplenie der Milz, VSD, Nierenhypoplasie links, Thymushypoplasie
- VACTERL-Assoziation mit: Spalte des harten Gaumens, occipitale Encephalocele, Nierenagenesie rechts, hypoplastischer Gallenblase, fehlenden Halswirbeln, multiplen Halbwirbeln, Schmetterlingswirbeln und Fusion von Halbwirbeln, fehlenden Rippen bds., hypoplastischer Aorta, Fehlbildung des rechten Augenoberlides, tiefsitzendem rechten Ohr
- Body-Stalk-Anomalie mit: Malrotation des Darmes, fehlender linker Zwerchfellhälfte, Verbiegung der Wirbelsäule, häutiger Syndactylie Typ I (II. / III. Zehe) rechts, Vier-Finger-Furche links, Uvulaspalte, tiefsitzenden Ohren
- Fehlen von Zwerchfell und linksseitigem Becken mit Prolaps der Abdominalorgane, Hypoplasie des knöchernen Thorax, der Lunge bds. und des Herzens, Nackenblase, dysplastische, tiefsitzende Ohren
- Anotie rechts, amniotische Schnürfurchen an rechter Hand und beiden Füßen, überlappende Zehen bds., Vier-Finger-Furche rechts
- amniotische Schnürfurchen an linker Hand
- 2 x knöcherne Syndactylie von Fingern (1 x bds., 1 x links)

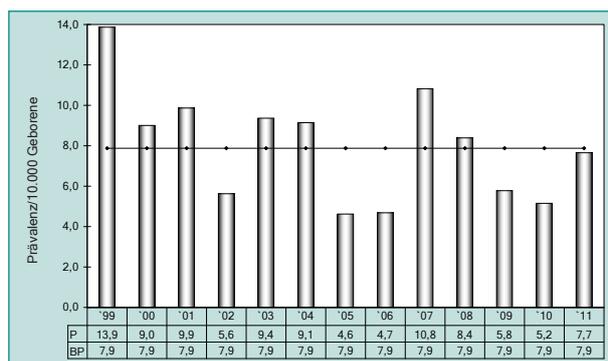


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Reduktionsfehlbildung der Extremitäten pro 1.307 Geborene beobachtet.

12.30 Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,2	↔
Landkreise: 1 x Wittenberg	1	0,8	↓
Sachsen-Anhalt	3	1,8	↓

Zwerchfellhernie (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,73	3,03 - 7,04
Landkreise	2,26	1,57 - 3,14
Region	2,87	2,18 - 3,70
EUROCAT (Q79.0)	2,70	0,88 S Portugal* 4,55 Strasbourg (France)**

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

Im Jahr 2011 wurden drei Geborene mit Zwerchfellhernie registriert.

Die **Prävalenz** für die Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt liegt mit **1,8 pro 10.000 Geborene** unterhalb der Basisprävalenz und außerhalb des Konfidenzintervalls. Ähnliche Daten beobachteten wir auch in den Jahren 2001 und 2005.

Das europäische Mittel der EUROCAT-Zentren wird ebenfalls unterschritten.

zusätzliche Angaben:

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

Ein männliches, eutrophes Lebendgeborenes der 40. SSW wurde gemeldet, eine pränatale Diagnosestellung erfolgte nicht.

Ein Lebendgeborenes wurde in der 34. SSW entbunden und verstarb postnatal. Neben der Zwerchfellhernie bestand eine Body-Stalk-Anomalie, die pränatal diagnostiziert wurde.

Bei einem Geborenen wurden zusätzlich Reduktionsfehlbildungen der unteren Extremitäten, des Beckens, Fehlbildungen von Thorax, Herz, Lunge und der Abdominalorgane gefunden, so dass daraufhin in der 17. SSW ein induzierter Abort vorgenommen wurde.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Body-Stalk-Anomalie mit: Malrotation des Darmes, Spaltfuß links, longitudinalem Reduktionsdefekt von Radius und Ulna links, fehlendem Daumen links, Verbiegung der Wirbelsäule, häutiger Syndactylie Typ I (II. / III. Zehe) rechts, Vier-Finger-Furche links, Uvulaspalte, tiefsitzenden Ohren
- Phokomelie des Beines und fehlende Großzehe links, Fehlen des linksseitigen Beckens mit Prolaps der Abdominalorgane, Hypoplasie des knöchernen Thorax, der Lunge bds. und des Herzens, Nackenblase, dysplastische, tiefsitzende Ohren
- Nondescensus testis links, Syndactylie Typ I (III. / IV. Finger) rechts

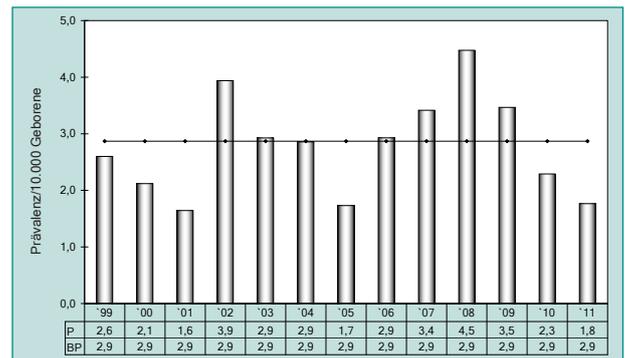


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Zwerchfellhernie pro 5.663 Geborene beobachtet.

12.31 Omphalocele (Q79.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,2	↔
Landkreise: 2 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis	4	3,3	↔
Sachsen-Anhalt	6	3,5	↔

Omphalocele (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,56	1,36 - 4,38
Landkreise	3,36	2,51 - 4,40
Region	3,16	2,44 - 4,03
EUROCAT	2,85	0,54 S Portugal* 5,66 Paris (France)**

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

Einen gleichbleibenden Trend zeigt die Auswertung der Prävalenz für die Omphalocele. Hier wurden uns insgesamt sechs Geborene gemeldet.

Die **Prävalenz beträgt 3,5 pro 10.000 Geborene** und liegt innerhalb des Konfidenzintervalls der Jahre 1999 bis 2010.

Die Vergleichsdaten, die EUROCAT zur Verfügung stellt, werden im Mittel sowohl in den kreisfreien Städten als auch in den Landkreisen leicht überschritten.

zusätzliche Angaben:

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

Der Geschlechtsvergleich zeigt ein deutliches Überwiegen der männlichen Betroffenen.

Hinsichtlich des Schwangerschaftsausganges zeigt sich, dass 50 % der Kinder lebend geboren wurden, zweimal war die pränatale Diagnose Omphalocele gestellt worden.

In 50 % der Fälle wurde ein induzierter Abort zwischen der 14. und 19. SSW durchgeführt. Einmal bestand beim Geborenen zusätzlich ein Canalis atrioventricularis communis und bei einem weiteren Geborenen ein Edwards-Syndrom.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: fehlendem Radius und hypoplastischem Daumen rechts, Klumpfüßen, disloziertem Handgelenk rechts, unvollständig gelappter Lunge rechts, Mesenterium ileocolicum commune, Malrotation des Darmes, hypoplastischem Pancreas, Asplenie der Milz, VSD, Nierenhypoplasie links, Thy-mushypoplasie
- Canalis atrioventricularis communis
- Malrotation des Darmes

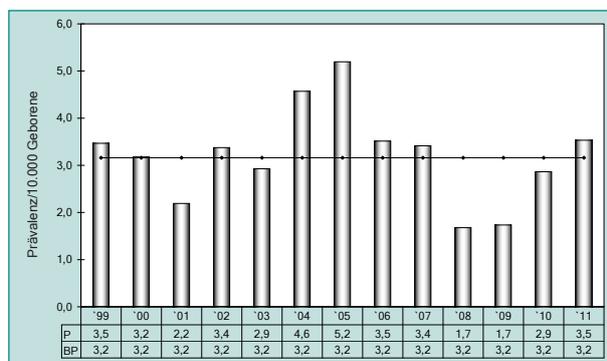


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Omphalocele pro 2.832 Geborene beobachtet.

12.32 Gastroschisis (Q79.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 2 x Magdeburg	3	6,3	↔
Landkreise: 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis	5	4,1	↔
Sachsen-Anhalt	8	4,7	↔

Gastroschisis (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,34	2,72 - 6,56
Landkreise	3,62	2,73 - 4,69
Region	3,79	3,00 - 4,73
EUROCAT	2,51	0,81 Tuscany (Italy)* 6,58 Mainz (Germany)**

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

Mit acht Betroffenen liegt die Prävalenz der Gastroschisis wie bereits in den Vorjahren auf einem hohen Niveau und im Konfidenzintervall der Jahre 1999 bis 2010.

Die **Prävalenz von 4,7 pro 10.000 Geborene** in Sachsen-Anhalt liegt im europäischen Vergleich weiterhin im oberen Bereich der Basisprävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort 1 x Totgeborenes
Geschlecht	3 x männlich 4 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x MCA 4 x isoliert

Die sechs Lebendgeborenen wurden zwischen der 32. und 33. SSW in einem Perinatalzentrum nach vorheriger pränataler Diagnosestellung durch elektive Sectio entbunden und kinderchirurgisch versorgt.

Uns wurde eine Totgeburt der 37. SSW eines weiblichen Feten mit Gastroschisis gemeldet. Angaben zur Pränataldiagnostik wurden nicht übermittelt.

In einem Fall führte die Pränataldiagnose Gastroschisis zur vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft in der 14. SSW.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Atresie des Jejunums, PDA bei Frühgeborenem
- Meckel-Divertikel, Mesenterium ileocolicum commune, Malrotation des Darmes, PFO bei Frühgeborenem
- Prolaps von Dickdarm und Teilen des Dünndarms, Brücke vom Mesocolon zur vorderseitigen lateralen Bauchwand, Microcolon, PFO bei Frühgeborenem
- ASD II, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Frühgeborenem

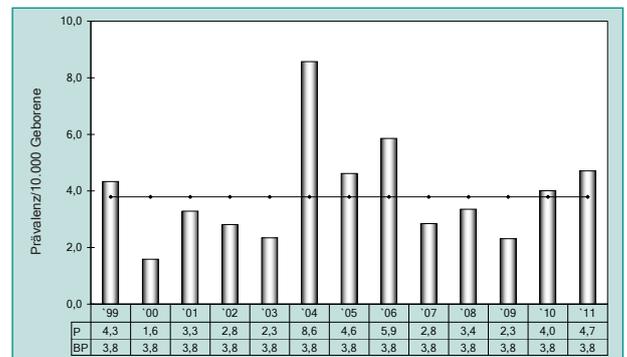


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt eine Gastroschisis pro 2.124 Geborene beobachtet.

12.33 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle	2	4,2	↑
Landkreise: 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis	2	1,6	↑
Sachsen-Anhalt	4	2,4	↑

Prune-belly-Sequenz (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,79	0,21 - 2,02
Landkreise	0,71	0,35 - 1,27
Region	0,73	0,41 - 1,20
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2011 wurden vier Geborene mit Prune-belly-Sequenz gesehen.

Die **Prävalenz** in Sachsen-Anhalt liegt bei **2,4 pro 10.000 Geborene**.

Daten von europäischen Fehlbildungsregistern liegen uns nicht vor. In der Literatur gibt es keine validen Daten zur Geborenen-Prävalenz. Lediglich die Lebendgeborenen-Prävalenz wird in einigen Review-Artikeln mit Werten von 1 : 35.000 bis 1 : 50.000 Lebendgeborene angegeben. Die von uns ermittelte Jahresprävalenz liegt zwar darüber, doch die Basisprävalenz entspricht dieser Angabe.

zusätzliche Angaben:

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

Abhängig vom Schweregrad der Fehlbildung endet die Prune-belly-Sequenz häufig letal. Das wird auch im Schwangerschaftsausgang deutlich.

In einem Fall handelt es sich um eine Totgeburt in der 22. SSW bei einer 16-jährigen Mutter. Pränatal wurden im Ultraschall Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege beschrieben.

Zweimal wurde ein induzierter Abort in der 18. bzw. 20. SSW durchgeführt.

Ein hypotrophes Frühgeborenes wurde in der 28. SSW geboren und verstarb postnatal, Angaben zur pränatalen Diagnostik liegen nicht vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- hypoplastische Lunge bds., Klumpfuß, Megazystis, Hypertelorismus
- Urethralklappen im hinteren Teil der Harnröhre, DUP

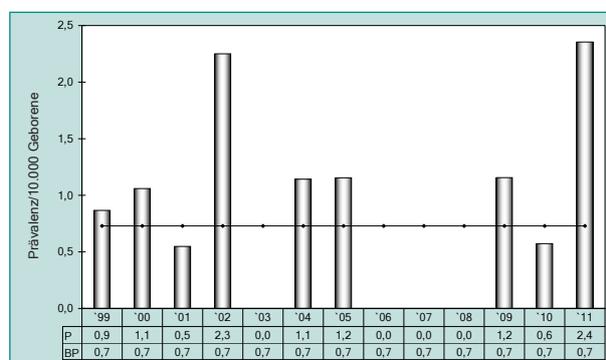


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt 4.247 Geborene mit Prune-belly-Sequenz beobachtet.

12.34 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Dessau-Roßlau 6 x Halle 3 x Magdeburg	11	23,0	↔
Landkreise: 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 3 x Börde 4 x Harz 2 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg	16	13,1	↘
Sachsen-Anhalt	27	15,9	↔

Down-Syndrom (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	20,50	17,01 - 24,65
Landkreise	15,56	13,75 - 17,59
Region	16,78	15,13 - 18,60
EUROCAT	20,01	7,79 S Portugal* 39,31 Paris (France)**

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

Im Jahr 2011 wurden 27 Geborene mit Down-Syndrom an das Fehlbildungsmonitoring gemeldet.

Die aktuelle **Prävalenz von 15,9 pro 10.000 Geborene** liegt in der Größenordnung der Basisprävalenz und im Konfidenzintervall des Beobachtungszeitraumes 1999 bis 2010. Einen etwas niedrigeren Wert als erwartet beobachten wir in den Landkreisen.

Die Daten von EUROCAT weisen eine Basisprävalenz von 20,01 pro 10.000 Geborene aus, die Daten aus Sachsen-Anhalt liegen 2011 leicht darunter.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeborenes 18 x induzierter Abort
Geschlecht	10 x männlich 12 x weiblich 5 x keine Angabe
9Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	9 x MCA 18 x isoliert

Der Geschlechtsvergleich ergibt ein ausgeglichenes Verhältnis.

2011 wurden 27 Geborene registriert. Wie in den Vorjahren kam nur ein Drittel der Geborenen lebend zur Welt, die Diagnose war zweimal pränatal bekannt. Bei den neun Lebendgeborenen wurde viermal ein assoziierter Herzfehler gefunden. Angaben zur invasiven Pränataldiagnostik liegen uns zum größten Teil nicht vor. Zwei Mütter mit einem Alter von 35 und 40 Jahren entschieden sich gegen die Durchführung einer Amniozentese.

Von 18 Geborenen wurde uns lediglich die Diagnose Down-Syndrom bzw. das Vorhandensein typischer Stigmata übermittelt. Bei neun Geborenen lagen assoziierte Fehlbildungen hauptsächlich kardialer Art vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microcephalie, DUP III. Grades bds., Megaureter links
- Spalte des weichen Gaumens
- Canalis atrioventricularis communis, reitende Aorta, Mitralklappeninsuffizienz, hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem, Trikuspidalinsuffizienz 1. Grades
- ASD, PDA bei Reifgeborenem
- Canalis atrioventricularis communis, PFO bei Reifgeborenem, Anomalie des Septum pellucidum
- Canalis atrioventricularis communis
- Atresie des Duodenums, Pancreas anulare, PFO bei Reifgeborenem, Hämangiom
- Mesenterium ileocolicum commune
- Epilepsie

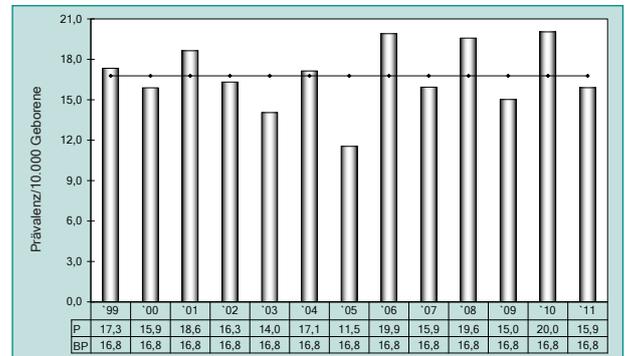


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Down-Syndrom (Trisomie 21) pro 629 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Magdeburg	1	2,1	↔
Landkreise: 1 x Börde	1	0,8	↔
Sachsen-Anhalt	2	1,2	↔

Patau-Syndrom (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,38	0,55 - 2,84
Landkreise	0,84	0,45 - 1,43
Region	0,97	0,59 - 1,50
EUROCAT	1,79	0,26 Zagreb (Croatia)* 3,92 Paris (France)**

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

Im Jahr 2011 wurden zwei Feten mit Trisomie 13 gemeldet.

Die aktuelle **Prävalenz von 1,2 pro 10.000 Geborene** liegt innerhalb des Konfidenzintervalls der Vorjahre und zeigt sich stabil.

Die Daten aus Sachsen-Anhalt liegen unterhalb der von EUROCAT ermittelten Basisprävalenz.

zusätzliche Angaben:

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

In beiden Fällen ergab die genetische Untersuchung eine meiotische Non-disjunction.

In einem Fall erfolgte die Amniozentese aus Altersindikation. Nach Diagnosestellung wurde ein induzierter Abort durchgeführt. Im anderen Fall waren Softmarker im pränatalen Ultraschall richtungsweisend.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bds., akzessorischer 6. Finger (postaxial) links, Thymushypoplasie

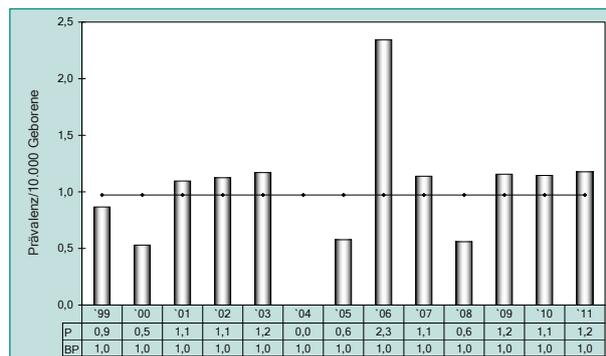


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Patau-Syndrom (Trisomie 13) pro 8.495 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 Halle 1 x Magdeburg	2	4,2	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Burgenlandkreis 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz	4	3,3	↔
Sachsen-Anhalt	6	3,5	↔

Edwards-Syndrom (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,14	2,56 - 6,33
Landkreise	3,55	2,67 - 4,62
Region	3,70	2,91 - 4,63
EUROCAT	4,45	0,75 Ukraine* 8,68 Mainz (Germany)**

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

Das Edwards-Syndrom wurde mit sechs Geborenen im Jahr 2011 etwas seltener als in den letzten drei Jahren gesehen.

Die ermittelte **Prävalenz von 3,5 pro 10.000 Geborene** liegt innerhalb des Konfidenzintervalls der Jahre 1999 bis 2010 und im europäischen Mittel.

zusätzliche Angaben:

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

Ein hypotrophes weibliches Frühgeborenes wurde bei komplexen inneren Fehlbildungen in der 36. SSW tot geboren.

Ein Kind wurde in der 40. SSW lebend geboren. Bei diesem Kind bestand zusätzlich eine Fallot-Pentalogie. Angaben zur Pränataldiagnostik liegen uns nicht vor.

Zweimal wurde ein induzierter Abort nach invasiver Pränataldiagnostik und Diagnosestellung durchgeführt. Die Indikation für die Durchführung der Amniozentese war ein mütterliches Alter über 35 Jahre. In zwei Fällen waren pränatal-sonografisch richtungsweisende Befunde aufgefallen und die Indikation für die Durchführung der Amniozentese gestellt worden.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Omphalocele, fehlender Radius und hypoplastischer Daumen rechts, Klumpfüße, disloziertes Handgelenk rechts, unvollständig gelappte Lunge rechts, Mesenterium ileocolicum commune, Malrotation des Darmes, hypoplastisches Pancreas, Asplenie der Milz, VSD, Nierenhypoplasie links, Thymushypoplasie
- Oesophagusatresie, VSD, Handfehlstellung, Kleinhirnanomalie
- Fallot-Pentalogie

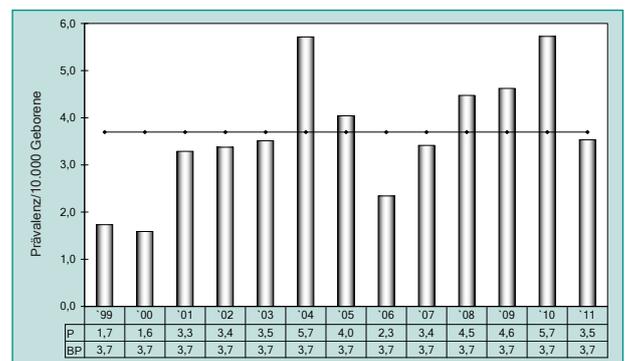


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1999

Im Jahr 2011 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 2.832 Geborene beobachtet.

12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

Als Indikatorfehlbildungen werden 36 vom ICBDSDR (International Clearinghouse for Birth Defects) eindeutig definierte Fehlbildungen bezeichnet (Definitionen in Kapitel 12.0). Sie bilden die Basis für weltweit zeitlich und räumlich vergleichbare Fehlbildungsdaten.

In den vorangegangenen Kapiteln 12.1 bis 12.36 wurde die Prävalenz jeder Indikatorfehlbildung des Jahres 2011 mit der entsprechenden Basisprävalenz (1999-2010) verglichen. Der Anspruch ist es, zu erkennen, ob der aktuelle Wert vom durchschnittlichen Wert abweicht.

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	75	1,57	↘
Landkreise	139	1,14	↓
Sachsen-Anhalt	214	1,26	↓

Indikatorfehlbildungen, insgesamt (1999 bis 2010)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,68	1,57 - 1,79
Landkreise	1,42	1,37 - 1,48
Region	1,49	1,44 - 1,54

Insgesamt wurden im Jahr 2011 214 Geborene mit Indikatorfehlbildungen beobachtet. Das entspricht einer Rate von 1,26 % aller Geborenen Sachsens-Anhalts und ist niedriger als in allen Vergleichsjahren von 1999 bis 2010. Die Gesamtrate und die der Landkreise liegt deutlich unter den Basiswerten, die Rate der kreisfreien Städte nur geringfügig darunter.

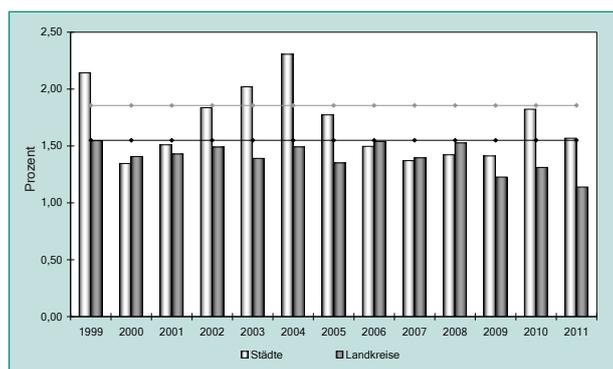


Abb. 44: Indikatorfehlbildungen des ICBDSDR gesamt (1999 bis 2011), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen

In diesem Jahr soll erstmals die Veränderung der Prävalenz der Indikatorfehlbildungen im 12-Jahrestrend analysiert (1999-2011) betrachtet werden. Als Bedingung für die Durchführung der Trendabschätzung gilt, dass die erwartete Anzahl der Fehlbildungen pro Jahr mindestens fünf oder die beobachtete Anzahl in jedem Jahr mindestens zwei sein muss.

In Abbildung 45 auf Seite 65 ist die so berechnete durchschnittliche prozentuale Veränderung der Prävalenz im

12-Jahrestrend für die Indikatorfehlbildungen, die diese Ausgangsvoraussetzung erfüllen, als Grafik dargestellt. D. h. im positiven Bereich (rechts der Ordinatenachse) findet man einen ansteigenden Trend und im negativen Bereich einen fallenden Trend. Eine Signifikanz besteht nur wenn die Ordinate nicht gekreuzt wird.

Die zeitliche Änderung wurde mit einem Chi-Quadrat-Test auf Heterogenität der Trendkomponente als auch der nichtlinearen Komponente getestet. Bei einem Wahrscheinlichkeitswert von $p > 0,05$ für den linearen Anteil und $p < 0,05$ für den nichtlinearen Anteil wird der Trend als nicht linear eingeschätzt: D. h. es ist **kein linearer Trend** zu erkennen. Dies trifft für die **Neuralrohrdefekte** insgesamt, **Spina bifida**, **Microcephalie**, **nicht descendierte Hoden** und **präaxiale Polydactylie** zu.

Zur Bestimmung der prozentualen Veränderungen der Prävalenz im 12-Jahrestrend wurde eine logistische Regressionsschätzung durchgeführt und der Regressionskoeffizient B, ein Maß für Stärke und Richtung, ermittelt. Die binär-logistische Regressionsanalyse nutzt dazu das Maximum-Likelihood-Schätzverfahren. Im Diagramm werden die prozentualen jährlichen Veränderungen mit 95%-igem Konfidenzintervall aufgezeigt.

Bei einem Wahrscheinlichkeitswert von $p < 0,05$ für den linearen Anteil und von $p > 0,01$ für den nichtlinearen Anteil gilt der beobachtete Trend als signifikant. Ein **signifikant fallender Trend**, gemäß einem negativen Regressionskoeffizienten, ergibt sich beim **congenitalen Hydrozephalus**, **Lippen-Kiefer-Gaumenspalte**, **Gaumenspalte**, **Dünndarmatresie und -stenose** und bei allen **Indikatorfehlbildungen insgesamt**.

Ein **signifikant ansteigender Trend** findet sich für die Indikatorfehlbildung **Aortenisthmusstenose** mit 6,4 % (KI 1,0 % bis 12,6 %) und die **Rectum- und Analatresie/-stenose** mit 7,2 % (KI 2,2 % bis 13,1 %) über den Zeitraum 1999 bis 2011.

Der Anstieg bei der Aortenisthmusstenose wurde in dem Maße erstmalig beobachtet. Wir werden diese Entwicklung weiter beobachten und analysieren. Denkbar ist auch eine scheinbare Erhöhung der Anzahlen aufgrund verstärkter Beachtung auch geringfügiger Stenosen, die durch modernste Diagnostik erkannt werden.

Auf den beobachteten Anstieg der Häufigkeit der Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt wurde schon im Bericht 2010 eingegangen. Mit dem Ziel, Ursachen dieser Zunahme zu finden, arbeitet das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt mit dem Netzwerk für Congenitale Uro-Rektale Fehlbildungen (CURE-Net) in der wissenschaftlichen Analyse der Daten zusammen. Das Thema wird auch im Rahmen einer Promotionsarbeit bearbeitet.

Bei allen weiteren dargestellten Indikatorfehlbildungen ist zu erkennen, dass kein signifikant positiver oder negativer Trend zu beobachten ist. Der Chi-Quadrat-Test ergibt sowohl für die lineare als auch für die nichtlineare Komponente Wahrscheinlichkeitswerte von $p > 0,05$. Damit ist der nichtlineare Anteil zwar nicht bedeutsam, doch kann keine Entscheidung bzgl. eines überzufälligen Anstiegs oder Abfalls gefällt werden.

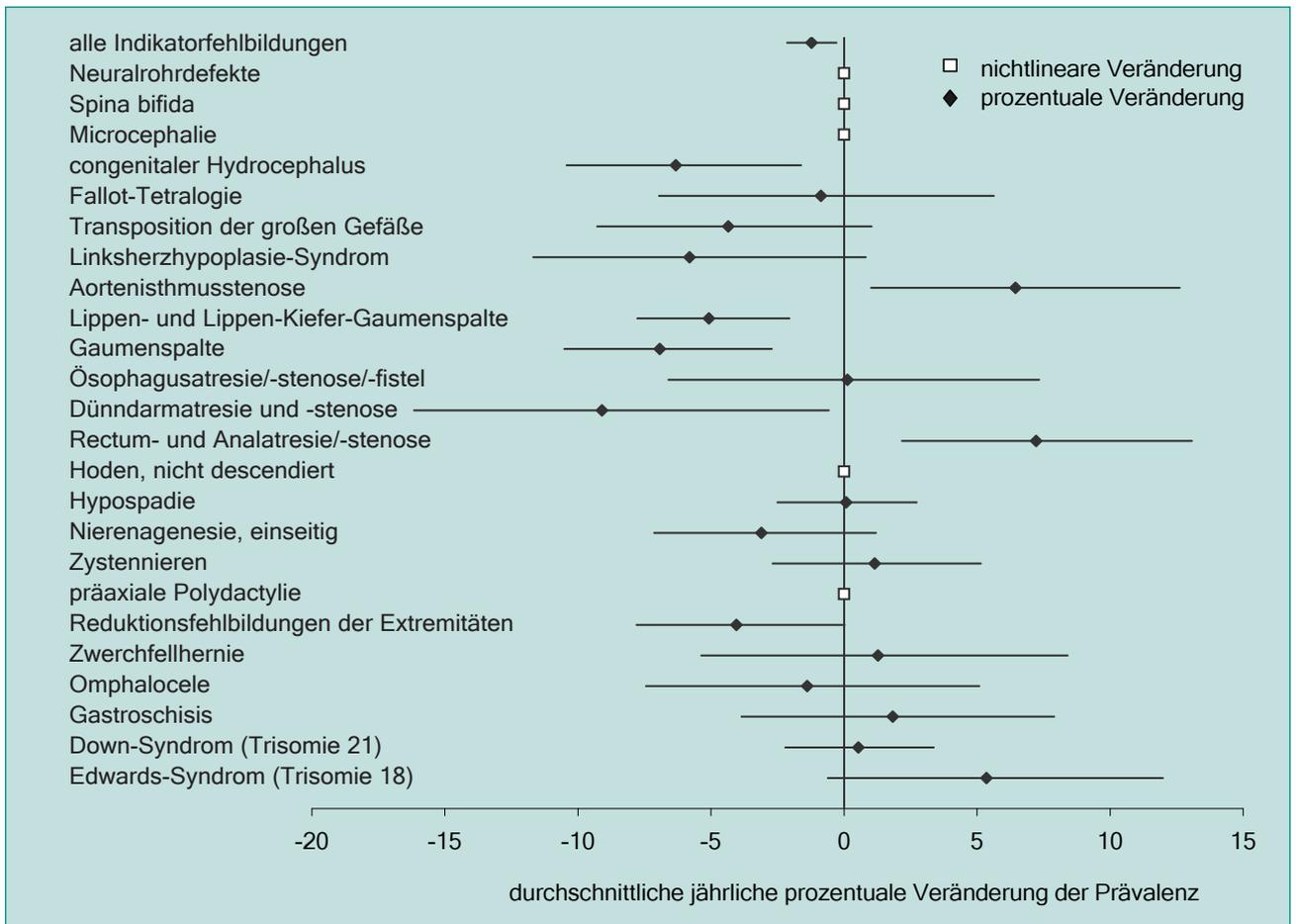


Abb. 45: Trendanalyse 1999 bis 2011 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der Prävalenz pro Jahr (95% Konfidenzintervall)

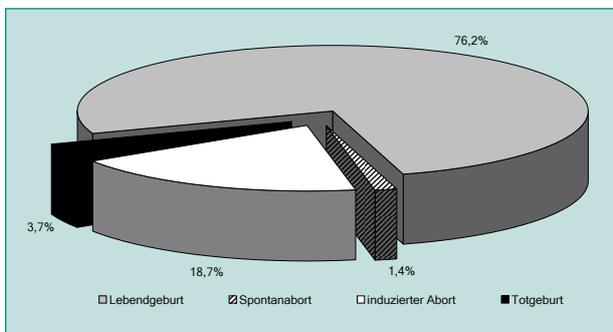


Abb. 46: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2011

76,2 % (163 Geborene) der 214 Geborenen mit Indikatorfehlbildung kamen 2011 lebend zur Welt. Der ermittelte Anteil ist seit dem niedrigsten Wert im Jahr 2009 (71,5 %) wieder ansteigend.

In diesem Jahr zeigte sich mit 1,4 % (3 Geborene) weiter eine niedrige Spontanabortrate bei Vorliegen einer Indikatorfehlbildung. Diese ist gegenüber dem Vorjahr (1,2 %) leicht gestiegen. Der Anteil der Totgeburten von 3,7 % (8 Geborene) ist zwar größer als 2010 (1,2 %), doch in der Größenordnung von 2009 (3,2 %).

Die Rate der induzierten Aborte bei bestehender Indikatorfehlbildung (2011: 18,7 %) liegt etwas unter dem durchschnittlichen Wert der letzten zwölf Jahre.

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

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

13.1 Chromosomenaberrationen

folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:

- 27 x Down-Syndrom (Trisomie 21)
 - 22 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x Mosaik (mitotische Non-disjunction)
 - 4 x Karyotyp nicht bekannt
- 6 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
 - 5 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x Karyotyp nicht bekannt
- 2 x Patau-Syndrom (Trisomie 13)
 - (meiotische Non-disjunction)
- 1 x Triploidie
- 1 x Klinefelter-Syndrom (Karyotyp 47,XXY)
- 2 x Ullrich-Turner-Syndrom (Karyotyp 45,X0)
- 1 x Deletion Chromosom 26
- 1 x Cat-eye-Syndrom
- 1 x De Grouchy-Syndrom II
- 1 x überzählige Marker-Chromosomen (Karyotyp 48-51,XX,+2-5mar(13))

Insgesamt wurden 43 Kinder/Feten mit Chromosomenaberrationen an das Fehlbildungsmonitoring gemeldet. Bei 38 Kindern/Feten wurde das Geschlecht übermittelt, für 5 Kinder/Feten liegen keine Angaben zum Geschlecht vor. Daraus ergibt sich folgende Geschlechtsverteilung:

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	17	44,7
weiblich	21	55,3
mit Angaben	38	100
keine Angaben	5	
gesamt	43	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,8

Erfahrungsgemäß ist die Trisomie 21 die am häufigsten auftretende Chromosomenaberration. Gegenüber dem Jahr 2010 mit einem Anteil der Trisomie 21 von 54,7 % an allen Chromosomenaberrationen und dem Jahr 2009 von 50,0 % ist der Anteil 2011 mit 62,8 % höher.

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

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	14	32,6
induzierte Aborte	27	62,8
Totgeborene	2	4,6
gesamt	43	100

Insgesamt kamen 14 Kinder, d. h. ein Drittel der Betroffenen, lebend zur Welt. Laut der Meldungen, die uns vorliegen, stand die Diagnose zweimal im Fall einer Trisomie 21 und einmal beim Klinefelter-Syndrom pränatal fest. Diese Eltern entschieden sich bewusst zum Austragen der Schwangerschaft.

Bei den Lebendgeborenen handelt es sich um neun Kinder mit Down-Syndrom, jeweils ein Cat-eye-, Edwards-, ein Klinefelter- und Turner- Syndrom sowie ein Kind mit Deletion des Chromosoms 26.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
25 bis 29 Jahre	11	25,6
30 bis 34 Jahre	15	34,8
35 bis 39 Jahre	11	25,6
ab 40 Jahre	6	14,0
gesamt	43	100

Das durchschnittliche Alter der Mütter von Geborenen mit Chromosomenaberration lag bei 33,3 Jahren (2010: 34,5 Jahre; 2009: 33,5 Jahre). Als Risikofaktoren für die Entstehung von numerischen Chromosomenanomalien wird das erhöhte mütterliche Alter bei der Geburt beschrieben. Unsere Ergebnisse weisen einen Anteil von 39,6 % der Mütter über 35 Jahren aus. Dieser Anteil ist gegenüber den Vorjahren (2010: 53,1 %; 2009: 47,1 %) geringer. Die Gruppe der 30- bis 34-Jährigen erhöht sich auf aktuelle 34,8 % (2010: 25,0 %). Dies werden wir in den kommenden Jahren weiter beobachten.

13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen

Im Jahr 2011 wurden 24 Geborene mit genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen registriert.

Die im Neugeborenencreening detektierten angeborenen Erkrankungen werden gesondert im Kapitel 19 (Jahresbericht des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt) dargestellt.

folgende Fehlbildungen bzw. Erkrankungen wurden dokumentiert:

- 1 x Aicardi-Syndrom
- 1 x Aplasia cutis congenita
- 1 x Anomalie des Aquaeductus cerebri
- 1 x Arnold-Chiari-Syndrom
- 1 x Caroli Syndrom und polyzystische Nieren bds. (infantiler Typ)
- 1 x gekreuzte Polysyndactylie
- 4 x Hypoplastisches Linksherzsyndrom
- 1 x Klippel-Trénaunay-(Weber-)Syndrom
- 1 x Osteochondrodysplasie mit Wachstumsstörungen der Röhrenknochen
- 1 x polyzystische Niere (Erwachsenentyp)
- 3 x polyzystische Nieren bds. (infantiler Typ)
- 1 x Prader-Willi-Syndrom und Deletion (15)(q11q13)(SNRPN-)
- 1 x Schizencephalie
- 1 x Sturge-Weber-(Dimitri-)Syndrom
- 1 x thanatophore Dysplasie
- 1 x Tierfellnaevus
- 2 x tuberöse Sklerose
- 1 x Wiedemann-Beckwith-Syndrom

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	11	50,0
weiblich	11	50,0
mit Angaben	22	100
keine Angaben	2	
gesamt	24	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,0

Von den 24 Geborenen mit genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen ist bei zwei Geborenen das Geschlecht nicht bekannt. Die Geschlechtsverteilung der 22 Geborenen mit Angaben zum Geschlecht ist ausgeglichen.

13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 3 x ADAM-Komplex (Amniotische Schnürfurchen)
- 1 x Bland-White-Garland-Syndrom
- 3 x Body-Stalk-Anomalie (1 x mit Spaltfuß)
- 4 x Potter-Sequenz (1 x mit Holoprosencephalie)
- 4 x Prune-belly-Sequenz
- 1 x Schnürringsyndrom
- 1 x TRAP-Sequenz
- 1 x VACTERL-Assoziation und Spalthand

2011 wurden 18 Kinder/Feten mit Sequenzen, Assoziationen und Komplexen gemeldet. In den Vorjahren waren es deutlich weniger Betroffene (2010: 7, 2009: 11).

Angaben zur Durchführung eines pränatalen Ultraschalls wurden uns in 19 Fällen übermittelt, wobei bei 14 der Geborenen Auffälligkeiten gefunden wurden. Als pränatal unauffällig beschrieben wurden die Geborenen mit Aplasia cutis congenita, Caroli-Syndrom, Tierfellnaevus, tuberöse Sklerose und Wiedemann-Beckwith-Syndrom.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	20	83,3
induzierte Aborte	4	16,7
gesamt	24	100

Die Betrachtung des Schwangerschaftsausganges ergibt einen Anteil von 83,3 % Lebendgeborener und weicht damit von den Erwartungen ab. In den Vorjahren war der Anteil der Lebendgeborenen geringer (2010: 64,3 %; 2009: 61,8 %). Zehn betroffene Eltern entschieden sich nach pränataler Diagnosestellung für die Fortführung der Schwangerschaft. Viermal wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet, zweimal beim hypoplastischen Linksherzsyndrom, einmal bei der Diagnose polyzystische Niere und einmal bei thanatophore Dysplasie.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	8,3
20 bis 24 Jahre	7	29,2
25 bis 29 Jahre	9	37,5
30 bis 34 Jahre	5	20,8
35 bis 39 Jahre	1	4,2
gesamt	24	100

Das Durchschnittsalter der Mütter beträgt 26,5 Jahre und liegt unterhalb dem der Vorjahre (2010: 29,8 Jahre; 2009: 28,8 Jahre). Dementsprechend sank der Anteil der Mütter über 35 Jahren, hier sind nur 4,2 % betroffen. Der Unterschied mit den Vorjahren wird hier ebenso deutlich, da im Jahr 2010 23,1 % und im Jahr 2009 23,5 % der betroffenen Mütter über 35 Jahre alt waren. Der Anteil der Mütter über 35 Jahre wurde 2007 und 2008 in ähnlicher Größenordnung wie im aktuellen Berichtsjahr ermittelt.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	10	62,5
weiblich	6	37,5
mit Angaben	16	100
keine Angaben	2	
gesamt	18	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,7

Das Geschlechtsverhältnis zeigt eine deutliche Androtropie.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	7	38,9
induzierte Aborte	9	50,0
Totgeborene	2	11,1
gesamt	18	100

Sieben Kinder wurden lebend geboren. Drei Neugeborene verstarben postnatal innerhalb der ersten Lebenswoche aufgrund ihrer schwerwiegenden Fehlbildungen. Bei allen Lebendgeborenen wurde eine pränatale Ultraschalldiagnostik durchgeführt. Dabei wurde dreimal ein pathologischer Befund erhoben. Jeweils ein Geborenes mit Prune-belly- und eins mit Potter-Sequenz wurden tot

geboren. In 50 % der Fälle wurde nach pathologischen Ultraschallbefunden ein induzierter Abort vorgenommen. Das mittlere Alter der Schwangeren betrug 28,4 Jahre.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	11,1
20 bis 24 Jahre	4	22,2
25 bis 29 Jahre	2	11,1
30 bis 34 Jahre	7	38,9
35 bis 39 Jahre	3	16,7
gesamt	18	100

13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Im Jahr 2011 wurden uns acht Kinder mit einer Embryopathie, Fetopathie oder congenitalen Infektion gemeldet. Alle Kinder kamen lebend zur Welt. Im Geschlechtsvergleich wird ein Überwiegen der männlichen Betroffenen deutlich.

Geschlechtsverteilung:

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

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,7

Am häufigsten wurde mit sieben Kindern die **Fetopathia diabetica** als Folge eines Gestationsdiabetes bzw. mütterlichen Diabetes Typ I/II gesehen. Die Auswertung dieser Entität zeigt, dass fünf Kinder congenitale Fehlbildungen des Herzens aufweisen. Bei drei Geborenen kam es postnatal zur respiratorischen Insuffizienz. Das Alter der Mütter lag im Mittel bei 30,6 Jahren. Zwei Frauen waren bereits pränatal an einem Diabetes Typ II erkrankt, bei fünf Frauen wurde ein Gestationsdiabetes während der Schwangerschaft diagnostiziert.

Im Zusammenhang mit einer komplexen Fehlbildung wurde eine **congenitale Infektion** bei einem Frühgeborenen der 30. SSW gemeldet. Bereits pränatal wurden ein angeborener Hydrocephalus, eine Microcephalie und Verkürzungen der Röhrenknochen der unteren und oberen Extremitäten gesehen. Es wurde eine angeborene Zytomegalie diagnostiziert.

Im Jahr 2011 wurde uns kein Fall einer **Alkoholembryopathie** gemeldet. Hier ist eine Untererfassung dieses klinisch nicht unmittelbar nach der Geburt zu erkennenden Krankheitsbildes zu vermuten.

Ebenfalls lag uns keine Meldung einer **Sartanembryopathie** wie in den Vorjahren vor. Im Oktober 2010 (neu geplant für November 2012) veröffentlichten wir einen offenen Brief, der sich an Gynäkologen und Geburtshelfer, Internisten und Allgemeinmediziner richtet, über die fruchtschädigende Wirkung bei der antihypertensiven Therapie mit Sartanen und ACE-Hemmern im Ärzteblatt Sachsen-Anhalt (siehe auch Kapitel 12.24 Potter-Sequenz auf Seite 51).

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	12,5
20 bis 24 Jahre	1	12,5
25 bis 29 Jahre	1	12,5
30 bis 34 Jahre	3	37,5
35 bis 39 Jahre	1	12,5
ab 40 Jahre	1	12,5
gesamt	8	100

Die Mütter waren am häufigsten zwischen 30 und 34 Jahren alt.

14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Im Jahr 2011 wurden uns Datensätze von 53 medizinisch induzierten Aborten übermittelt, die angeborene Fehlbildungen bzw. Fetopathien aufwiesen. Die Auswertung der medizinisch induzierten Aborte

erfolgt nach ZNS-Fehlbildungen, Chromosomenaberrationen sowie multiplen congenitalen Anomalien (MCA) bzw. sonstigen Diagnosen.

14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

Es wurden insgesamt vier induzierte Aborte bei Vorliegen einer ZNS-Fehlbildung dokumentiert.

folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- 1 x Anencephalie
- 1 x occipitale Encephalocele (VACTERL-Assoziation mit fehlenden Halswirbeln, multiplen Halbwirbeln, Schmetterlingswirbeln und Fusion von Halbwirbeln, fehlenden Rippen, hypoplastischer Aorta, einseitiger Nierenagenesie, Spalthand, Klumpfuß mit Fehlen von Daumen und Radius, hypoplastischer Ulna, Gaumenspalte, hypoplastischer Gallenblase, Fehlbildung des Augenoberlides)
- 1 x occipitale Encephalocele
- 1 x Encephalocele o. n. A.

Geschlechtsverteilung:

- 0 x männlich, 3 x weiblich, 1 x keine Angabe

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
25 bis 29 Jahre	1	25,0
30 bis 34 Jahre	2	50,0
35 bis 39 Jahre	0	0,0
ab 40 Jahre	1	25,0
gesamt	4	100

Das Durchschnittsalter der Schwangeren betrug 34,0 Jahre.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 1 x wurde vor der 22. SSW eine Amniozentese durchgeführt, Karyotyp normal
- 4 x pathologischer pränataler Ultraschallbefund zwischen 10. und 18. SSW

Die Diagnose einer schwerwiegenden Fehlbildung des ZNS wurde durch den Ultraschall zwischen der 10.-18. SSW gestellt.

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	1	25,0
14. bis 16. SSW	0	0,0
17. bis 19. SSW	3	75,0
20. bis 21. SSW	0	0,0
22. bis 24. SSW	0	0,0
gesamt	4	100

Eine Anencephalie wurde in der 10. SSW diagnostiziert, daraufhin wurde die Schwangerschaft in der 12. SSW beendet. Zweimal wurde eine Encephalocele in der 18. SSW gesehen, der induzierte Abort erfolgte in der 19. SSW. Ebenfalls in der 18. SSW wurde ein Geborenes mit Encephalocele und einer VACTERL-Assoziation im Ultraschall diagnostiziert, der induzierte Abort wurde in der 20. SSW durchgeführt.

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	1	25,0
14. bis 16. SSW	0	0,0
17. bis 19. SSW	2	50,0
20. bis 21. SSW	1	25,0
22. bis 24. SSW	0	0,0
gesamt	4	100

14.2 Chromosomale Aberrationen

Den größten Anteil der Ursachen für einen medizinisch induzierten Abort stellen erwartungsgemäß die chromosomalen Aberrationen mit 27 Geborenen dar.

folgende Aberrationen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- 18 x Down-Syndrom
 - 17 x meiotische Non-disjunction,
 - 1 x Mosaik (mitotische Non-disjunction)
- 4 x Edwards-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 2 x Patau-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 1 x Triploidie
- 1 x De Grouchy-Syndrom II
- 1 x überzählige Marker-Chromosomen (Karyotyp 48-51,XX,+2-5mar(13))

Geschlechtsverteilung:

- 9 x männlich, 13 x weiblich, 5 x keine Angabe (Geschlechtsverhältnis: m : w = 0,7)

Die pränatale Diagnose einer chromosomalen Aberration wird durch eine Amniozentese und die Karyotypisierung aus den so gewonnenen Zellen gestellt. Eine Amniozentese wird insbesondere Schwangeren über 35 Jahren oder bei Auffälligkeiten im Pränatalultraschall angeboten. Aber gerade erst im fortgeschrittenen Schwangerschaftsverlauf auffällige pränatal-sonografische Befunde führen weiterhin zur Indikationsstellung einer Amniozentese, auch über die 20. SSW hinaus. Bis zur endgültigen Diagnosestellung einer chromosomalen Aberration kann im Einzelfall die Schwangerschaft schon weit fortgeschritten sein.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
25 bis 29 Jahre	3	11,1
30 bis 34 Jahre	10	37,0
35 bis 39 Jahre	9	33,4
ab 40 Jahre	5	18,5
gesamt	27	100

Die Hälfte der betroffenen Schwangeren war älter als 35 Jahre und das Durchschnittsalter betrug 35,0 Jahre.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

invasive Pränataldiagnostik

- 22 x Amniozentese mit pathologischem Befund:
 - 21 x vor der 22. SSW (16 x zwischen 14. und 20. SSW, 5 x keine genaue Angabe der SSW)
 - 1 x in der 24. SSW
- 4 x Chorionzottenbiopsie mit pathologischem Karyotyp (2 x 12. SSW, 1 x 13. SSW, 1 x 14. SSW)
- 1 x keine Angaben zur invasiven Pränataldiagnostik

pränataler Ultraschall

- 22 x Ultraschall durchgeführt:
 - 21 x pathologischer Befund (16 x mit Angabe der SSW zwischen der 13. und 24. SSW)
 - 2 x pränatale Verdachtsdiagnose bestätigt
 - 1 x keine Bestätigung der pränatalen Verdachtsdiagnose (VSD)
 - 13 x nur Softmarker festgestellt
 - 5 x keine Angaben zum postnatalen Befund
 - 1 x keine Auffälligkeiten

Insgesamt wurden bei 18 abortierten Feten pränatal ein bis drei Softmarker angegeben.

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 10. SSW	0	0,0
11. bis 13. SSW	6	24,0
14. bis 16. SSW	7	28,0
17. bis 19. SSW	11	44,0
20. bis 21. SSW	0	0,0
22. bis 24. SSW	1	4,0
mit Angaben	25	100
vor der 22. SSW, ungenaue Angabe	2	
gesamt	27	

Gestationsalter zur Abruptio:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruptio	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	0	0,0
14. bis 16. SSW	8	29,6
17. bis 19. SSW	8	29,6
20. bis 21. SSW	8	29,6
22. bis 24. SSW	1	3,7
nach der 24. SSW	2	7,5
gesamt	27	100

52,0 % der Betroffenen wurden vor der 17. SSW erkannt. Ein induzierter Abort wurde in 59,2 % vor der 20. SSW durchgeführt. In zwei Fällen mit Down-Syndrom wurden die Schwangerschaften in der 25. bzw. 26. SSW beendet.

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

Bei 22 Feten lagen komplexe Fehlbildungen oder andere Gründe vor, so dass ein induzierter Abort vorgenommen wurde.

folgende Fehlbildungen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- 2 x Prune-belly-Sequenz
 - 1 x mit Klumpfuß, Megazystis, Lungenhypoplasie
 - 1 x mit Urethralklappen
- 2 x Body-Stalk-Anomalie
- 2 x Potter-Sequenz
 - 1 x mit Analatresie, Klumpfüßen, hypoplastischer Lunge, Herz- und Leberfehlbildungen
- 1 x multizystisch dysplastische Nieren, Rectumatresie, Pulmonalklappenatresie, Fehlbildung des Herzseptums, Gallenblasenhypoplasie, fehlender Lungenlappen
- 1 x polyzystische Nieren (infantiler Typ)
- 1 x Zwerchfellhernie, Hypoplasie des knöchernen Thorax, der Lunge und des Herzens und linksseitig: Phokomelie des Beines, fehlende Großzehe, Fehlen des Beckens mit Prolaps der Abdominalorgane
- 2 x Omphalocele
 - 1 x mit Canalis atrioventricularis communis
- 1 x Gastroschisis
- 2 x Hypoplastisches Linksherzsyndrom
 - 1 x mit zusätzlichen Lungenfurchen
- 1 x hypoplastisches Rechtsherzsyndrom, hypoplastische Arteria pulmonalis, VSD, Pulmonalklappenstenose
- 2 x VSD
- 1 x Herzfehlbildung o. n. A
- 1 x thanatophore Dysplasie
- 1 x Lungenhypoplasie
- 1 x fibrozystische Leberkrankheit
- 1 x amniotische Schnürfurchen an Händen und Füßen

Geschlechtsverteilung:

- 16 x männlich, 0 x weiblich, 6 x keine Angabe

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	9,1
20 bis 24 Jahre	8	36,4
25 bis 29 Jahre	4	18,2
30 bis 34 Jahre	5	22,7
35 bis 39 Jahre	2	9,1
ab 40 Jahre	1	4,5
gesamt	22	100

Das mittlere Alter der Schwangeren betrug 27,1 Jahre.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

invasive Pränataldiagnostik

- 3 x Amniozentese vor der 22. SSW
 - (2 x Normalbefund, 1 x Befund nicht bekannt)
- 1 x Chroniozottenbiopsie (Normalbefund)

pränataler Ultraschall

- 20 x pathologischer Befund (19 x zwischen der 11. und 21. SSW, 1 x ohne Angabe der SSW)
 - 17 x postnatale Befundbestätigung der pränatalen Verdachtsdiagnose(n)
 - 3 x bestätigten sich bei multipel fehlgebildeten Feten die wesentlichen Fehlbildungen, jedoch wurden nicht alle Begleitfehlbildungen genau bestimmt
- 2 x keine Angaben zum pränatalen Ultraschall (induzierter Abort von Zwillingen bei mütterlicher Indikation aufgrund schwerer Multiple Sklerose mit Hemiplegie)

Bei insgesamt acht Feten wurden jeweils ein oder drei Softmarker angegeben.

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	1	4,6
14. bis 16. SSW	5	22,7
17. bis 19. SSW	7	31,8
20. bis 21. SSW	5	22,7
22. bis 24. SSW	4	18,2
nach der 24. SSW	0	0,0
gesamt	22	100

14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Insgesamt stehen für das Jahr 2011 53 Datensätze zu induzierten Aborten nach Diagnosestellung einer angeborenen Fehlbildung zur Verfügung. Dies entspricht einem Anteil von 9,7 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen und liegt etwas unter der von uns erwarteten Größenordnung.

Ursache für die Durchführung eines induzierten Abortes war in 7,6 % (4 Geborene) eine Fehlbildung des ZNS. Im Vorjahr lag dieser Anteil bei 17,9 % und somit höher. Mögliche Ursache ist das im aktuellen Jahr 2011 insgesamt geringere Auftreten von Neuralrohrdefekten.

In der Pränataldiagnostik nachgewiesene Chromosomenaberrationen gaben in 50,9 % den Anlass für die Beendigung der Schwangerschaft. Mit 27 betroffenen Feten stellt diese Gruppe erwartungsgemäß den größten Anteil der fehlbildungsbedingten Abortinduktionen dar. Zwei Drittel der Feten wiesen hier ein Down-Syndrom auf. Der Anteil multipler congenitaler Fehlbildungen und sonstiger schwer mit dem Leben zu vereinbarenden Fehlbildungen an den induzierten Aborten betrug 41,5 %. Hier waren insgesamt 22 Feten betroffen.

Angaben zum Geschlecht der Geborenen lagen uns bei 41 von 53 Datensätzen vor. Es zeigt sich mit einem Geschlechtsverhältnis von 1,56 eine Androtropie, die besonders in der Kategorie der MCA ausgeprägt war.

Im Jahr 2011 erfolgte bei 86,8 % der induzierten Aborte die Abortinduktion vor der 21. SSW. Bei dem restlichen Teil von 13,5 % (7 Feten) wurde der induzierte Abort zu einem späteren Zeitpunkt durchgeführt. Vergleichsweise wurden im Jahr 2010 15,2 % und im Jahr 2009 10,2 % der induzierten Aborte nach der 21. SSW durchgeführt. Aus der Gruppe der Chromosomenaberrationen kommt der größte Anteil der Spätaborte.

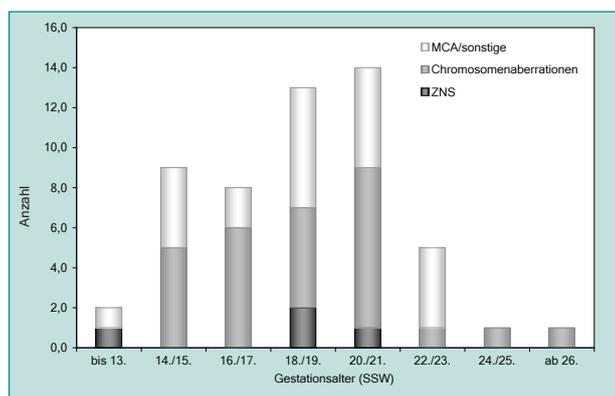


Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2011

Bei der Auswertung des mütterlichen Alters zeigt sich in 34,0 % ein Alter ab 35 Jahren. Der in den Vorjahren stetige Anstieg des mütterlichen Alters ist im Jahr 2011 nicht zu sehen.

Betrachtet man die Chromosomenaberrationen gesondert, zeigt sich in 51,9 % ein Alter über 34 Jahren. In den Mutterschaftsrichtlinien wird ein Alter oberhalb oder gleich 35 Jahren als Risikofaktor für Komplikationen in der Schwangerschaft gesehen. Besonders die Amniozentese wird ab diesem Alter als indiziert angesehen. Betrachtet man unsere Daten, auch die der Vorjahre, wird deutlich, dass bereits ab einem mütterlichen Alter von 30 Jahren der Anteil an Chromosomenaberrationen bei den induzierten Aborten als auch insgesamt ansteigt.

Einen Überblick über das Mutteralter bei induzierten Aborten gibt folgende Abbildung:

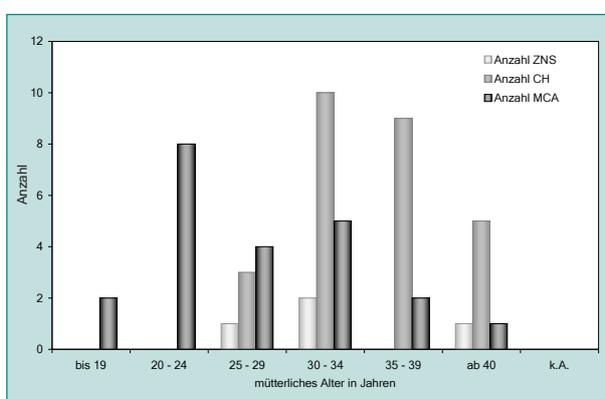


Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2011 (gruppiert)

Die Anzahl aller für 2011 vom statistischen Bundesamt erfassten Schwangerschaftsabbrüche in Sachsen-Anhalt ist mit 4.066 gegenüber dem Vorjahr gleichbleibend. Der Großteil der Abbrüche wurde nach der Beratungsregel vor der 13. SSW vorgenommen nur in 1,3 % bestand eine medizinische Indikation.

15 Zusammenfassung

Der vorliegende Jahresbericht 2011 entstand aus den dem Fehlbildungsmonitoring gemeldeten Daten des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zu congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen. Diese wurden statistisch ausgewertet und in erprobter Form dargestellt. Wie üblich wurden die Auswertungen populationsbezogen auf Basis der offiziellen Geborenenzahlen des Statistischen Landesamtes Halle durchgeführt.

Im Jahr 2011 kamen im Bundesland Sachsen-Anhalt **16.837 Lebendgeborene** zur Welt. Die Lebendgeborenenanzahl fiel im Vergleich zum Vorjahr um 2,7 % (2010: 17.300; 2009: 17.144). Bezogen auf die Zahl der Lebendgeborenen entspricht die Anzahl der **Totgeborenen (2011: 69)** dem über den Berichtszeitraum (1999-2010) ermittelten Erwartungswert von 70 Totgeborenen.

Laut Statistischem Bundesamt wurden im Jahr 2011 in Deutschland 662.685 Kinder lebend geboren (2010: 677.947; 2009: 665.126). Nur 2,5 % aller in Deutschland lebend geborenen Kinder kamen 2011 in Sachsen-Anhalt zur Welt.

Im Fehlbildungsmonitoring sind neben den Daten von Lebend- und Totgeborenen die Meldungen zu **58 medizinisch induzierten Aborten** und zu **25 Spontanaborten ab der 16. SSW** erfasst worden. Die Prävalenzberechnungen des diesjährigen Berichtes beruhen somit auf einer Gesamtzahl von 16.989 Geborenen (Kapitel 2).

Bei **537 Geborenen**, das entspricht einem **Anteil von 3,16 %** aller Geborenen, wurde mindestens eine **große Fehlbildung** diagnostiziert. Gegenüber dem Vorjahr ist die Fehlbildungsrate zwar etwas geringer (2010: 3,38 %), jedoch über die letzten zwölf Jahre als stabil einzuschätzen (Kapitel 8).

2011 wurden von den **Geborenen mit großen Fehlbildungen** 87,71 % lebend geboren (2010: 86,95 %; 2009: 86,72 %). Im Jahr 2011 wurde in 9,68 % der Fälle ein induzierter Abort durchgeführt. Der Anteil bewegt sich seit Ende der 90er-Jahre zwischen ca. 7 und 12 %. Der Anteil der Spontanaborte ist mit 0,74 % verglichen mit den Vorjahren sehr gering und der der Totgeborenen mit 1,86 % sehr hoch. Letzterer erreicht den höchsten Wert seit 1992 (Kapitel 7 und 8).

Wie zu erwarten, zeigte sich bei der Analyse der **Häufigkeit einzelner Diagnosen** im Jahr 2011, dass der Vorhof- und Ventrikelseptumdefekt mit Abstand an erster und zweiter Stelle rangieren. Auf diese beiden Herzfehlbildungen folgen 2011 auf dem dritten Platz in der Liste der häufigsten Einzeldiagnosen die dilatative Uropathie und der hämodynamisch wirksame PDA, der dieses Jahr sehr viel häufiger als in den letzten Jahren beobachtet wurde. Die Ränge vier bis sieben nehmen Down-Syndrom, Klumpfuß, angeborene Hörstörungen und Polydactylie ein.

Bei etwa 1,25 % aller Geborenen wurde im Jahr 2011 eine **Indikatorfehlbildung** festgestellt. Diese Rate ist die geringste beobachtete seit 1997 (Kapitel 12). Für einige Indikatorfehlbildungen wurden 2011 im Vergleich zur jeweiligen Basisprävalenz **höhere Werte** ermittelt: Transposition der großen Gefäße, nicht descendierter Hoden

und Prune-belly-Sequenz. **Niedrigere Werte** im Vergleich zur Basisprävalenz wurden beim Anencephalus, bei Spina bifida, Microcephalus, congenitalem Hydrocephalus, Arhinencephalie / Holoprosencephalie, Mikrotie / Anotie, Fallot-Tetralogie, Lippen- und Lippen- Kiefer- Gaumenspalte, Gaumenspalte, Dünndarmatresie und -stenose, Hypospadie, präaxialer Polydactylie und Zwerchfellhernie gefunden. Von den seltener auftretenden Indikatorfehlbildungen wurden 2011 die Epispadie, das indifferente Geschlecht und die Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt gar nicht beobachtet.

2011 erfassten wir Daten zu **53 Schwangerschaften**, bei denen pränatal festgestellte Fehlbildungen der Feten jeweils Grund für eine **vorzeitige Beendigung der Schwangerschaft** bildeten. Bei der Hälfte der medizinisch induzierten Aborte waren Chromosomenaberrationen (50,9 %) ursächlich. Mit vier Fällen (7,6 %) ist die Anzahl der durch Fehlbildungen des Zentralnervensystems bedingten Abortinduktionen in diesem Jahr sehr niedrig. 96,2 % aller Schwangerschaftsabbrüche wurden bis zur 23. SSW durchgeführt.

2011 lag bei 24 Kindern und Feten eine **genetisch bedingte Erkrankung** vor. 2011 wurden mehr Betroffene (83,3 %) als in den Vorjahren lebend geboren (2010: 64,3 %; 2009: 61,8 %). 18-mal wurde eine **Sequenz, Assoziation bzw. ein Komplex** festgestellt. Bei acht Kindern trat eine **Embryopathie oder congenitale Infektion** auf. Für die Embryopathien war ein mütterlicher Gestationsdiabetes bzw. Diabetes mellitus ursächlich. Von den 43 Geborenen mit **Chromosomenstörung** lag das durchschnittliche mütterliche Alter in diesem Jahr wieder etwas niedriger (33,7 Jahre) als in den letzten Jahren, der Anteil der Mütter über 35 Jahre war mit 39,5 % vergleichsweise niedrig.

Im Kapitel 16 beschäftigt sich der diesjährige Jahresbericht mit dem Thema Neuralrohrdefekte. Epidemiologischer Dauerbrenner ist dabei die Folsäureprophylaxe. Auch 20 Jahre nach Beginn der Empfehlung einer perikonzeptionellen Folsäuregabe zeigt sich in der Trendanalyse keine rückläufige Häufigkeit.

2011 wurden uns Daten zu 1.805 Geborenen aus Sachsen-Anhalt gemeldet. Zu 537 davon wurde uns mindestens eine große Fehlbildung mitgeteilt. Bei weiteren 251 Geborenen wurden kleine Fehlbildungen oder Anomalien beschrieben. Das Fehlbildungsmonitoring erfasst einerseits Angaben zu Kindern und Feten mit angeborenen Fehlbildungen und andererseits zu Kindern ohne Fehlbildungen als Kontrollen. Diese sind ebenfalls unerlässlich, da die Abschätzung von Risiken in einer wissenschaftlich fundierten Auswertung erst im Vergleich beider Gruppen möglich ist.

Nur unter Mithilfe engagierter Kollegen aus den verschiedensten medizinischen Einrichtungen Sachsen-Anhalts wird Jahr für Jahr durch die freiwilligen Meldungen angeborener Fehlbildungen an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt eine solide Datenbasis geschaffen, auf deren Grundlage auch 2012 wieder der aktuelle Jahresbericht entstehen konnte. **Wir bedanken uns daher, im Vertrauen auf die Fortführung der guten Zusammenarbeit, bei allen unseren Einsendern sehr herzlich!**

16 Neuralrohrdefekte (NRD)

Begriffsbestimmung

Unter der Bezeichnung Neuralrohrdefekt wird ein Spektrum von Fehlbildungen des zentralen Nervensystems zusammengefasst, die im Rahmen der gestörten strukturellen Entwicklung des Neuralrohres entstehen. Bei regelrechter Entwicklung des Neuralrohres ist der Neuralrohrverschluss ein Prozess, der bereits am 28. Tag nach Konzeption abgeschlossen ist.

Dieser Verschluss erfolgt nicht, wie lange angenommen, nach dem „Reißverschlussprinzip“ sondern zu unterschiedlichen Zeitpunkten an verschiedenen Stellen des Neuralrohres. Entsprechend resultieren verschiedene Phänotypen: Myelomeningocele, Anencephalus, Encephalocele, Lipomeningocele, Meningocele, Iniencephalie, Kloakenextrophie.

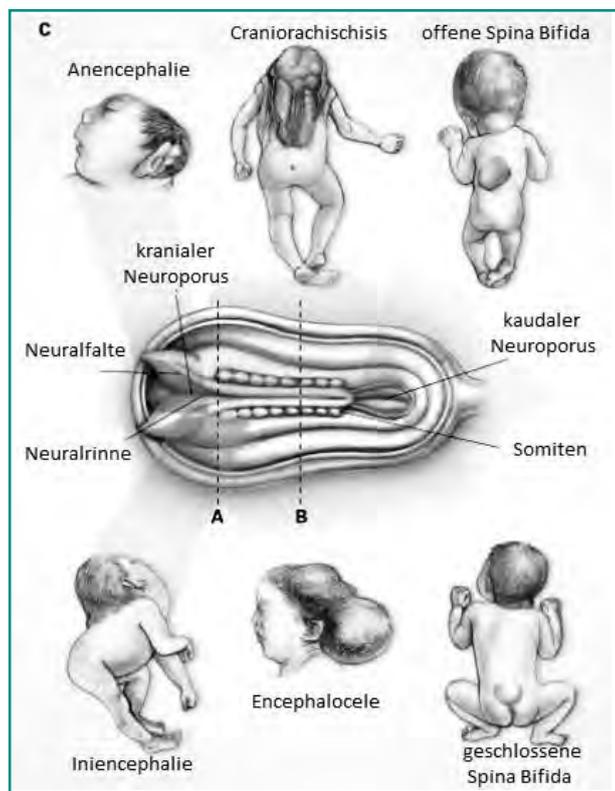


Abb. 49: Klassifikation der Neuralrohrdefekte
modifiziert nach Botto et al. (1999), Abb. 1, Seite 1510

Dabei sind die Myelomeningocele, Lipomeningocele und Meningocele die Fehlbildungen mit der höchsten Überlebenswahrscheinlichkeit. Die niedrigste Überlebenswahrscheinlichkeit zeigt der Anencephalus und die Kraniorachischisis, ein sehr ausgeprägter Defekt, bei dem Teile des Gehirns und des Spinalkanals nach außen verlagert sind.

Neurulation = embryonale Neuralrohr-Entwicklung

Die primäre Neurulation beginnt in der dritten Woche nach Konzeption mit der Bildung der Neuralplatte aus dem Ektoderm. Sie wird durch die Chorda dorsalis und das benachbarte Mesoderm induziert. Die Neuralplatte invaginiert zur Neuralrinne, diese wirft lateral Neuralwülste auf. Diese bewegen sich dann aufeinander zu und verschmelzen und schließen so das Neuralrohr. Den Abschluss der primären Neurulation bildet der Verschluss des Neuroporus anterior am 24. und posterior am 26. Tag. Kaudal des

Neuroporus posterior entwickelt sich das Neuralrohr durch Zusammenlagerung mesenchymaler Zellen und nachfolgende Kanalisierung, dies wird auch sekundäre Neurulation genannt.

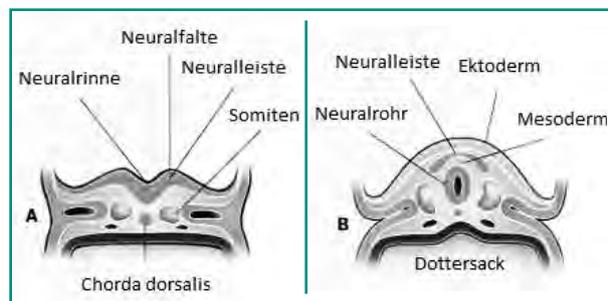


Abb. 50: Neuralrohr-Entwicklung
modifiziert nach Botto et al. (1999), Abb. 1, Seite 1510

Klassifikation - Spina bifida aperta

Für die Myelomeningocele, die Meningocele und die Lipomeningocele wird oft synonym auch der Begriff „Spina bifida aperta“ oder im klinischen Gebrauch auch nur „Spina bifida“ verwendet.

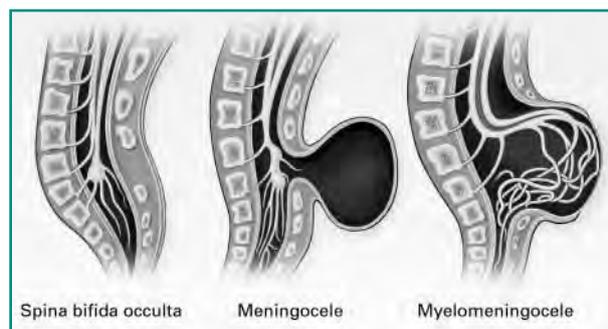


Abb. 51: Typen der Spina bifida
Botto et al. (1999), Abb. 2, Seite 1511

Die allein zu einem knöchernen Defekt führende Spina bifida occulta zeigt keine neurologischen Defizite und wird in den epidemiologischen Betrachtungen nicht gesondert aufgeführt. Die mildeste Form einer dorsalen Spaltbildung, der in der Regel lumbosacral gelegene Dermalsinus, ist zunächst keine neuropädiatrische Erkrankung. Problem dieser Fehlbildung ist die Bedrohung durch Keimascension.

In den verschiedenen Populationen liegt der Anteil der Spina bifida aperta bei den Neuralrohrdefekten bei bis zu 70 %. In der folgenden Tabelle wird der Anteil der verschiedenen Phänotypen aus unseren Daten aufgeführt.

Zeitraum 1980-2011	Anzahl	%-Anteil
Encephalocele	55	11,5
Anencephalus	130	27,1
Spina bifida	294	61,4

Die Spina bifida aperta zeigt sich immer noch als komplexe neuronale Fehlbildung und ist für die klinische Versorgung der Patienten eine interdisziplinäre Herausforderung. Die postnatale Mortalität liegt weltweit bei 10 %.

Spina bifida aperta - wichtige Aspekte des klinischen Bildes

- Ausmaß der Funktionsstörung nicht direkt kongruent mit der Höhe der Läsion = Höhe der Querschnittlähmung
- typisch ist asymmetrisches divergierendes sensibles und motorisches Lähmungsniveau, da auch primäre Schädigung des neuronalen Gewebes
- individuelle Feststellung des Lähmungsniveaus wichtig
- dazu Beobachtung der Spontanmotorik, Innervation von Kennmuskeln, Prüfung der Sensibilität abhängig vom Alter des Kindes (Cave: unterhalb des Querschnitts oft keine schlaffe Parese sondern auch durch spinale Automatismen hervorgerufene Muskelkontraktionen möglich!)
- angeboren oder innerhalb des ersten Lebensjahres entwickeln in 80-90 % der Fälle die Patienten einen Hydrocephalus internus
- Chiari-II-Malformation in 90 % (mit Herniation des Kleinhirns durch das Foramen magnum)
- Assoziation oft mit Corpus callosum Hypoplasie / Agenesie
- neurogene Blasen- und Darmentleerungsstörung abhängig von Höhe der Läsion
- Hüft dysplasie und Extremitätendeformität sekundär durch neurologischen Ausfall
- kognitive Einschränkungen und Verhaltensauffälligkeiten
- primäres oder sekundäres tethered cord, Syringomyelie
- sexuelle Dysfunktion
- Latex-Allergie

Ätiologie der Neuralrohrdefekte

- überwiegender Anteil nicht syndromal und sporadisch
- Syndrome mit NRD: Meckel-Gruber-Syndrom, Waardenburg-Syndrom, Jarcho-Levin-Syndrom
- Assoziationen mit NRD möglich: OEIS-Komplex (omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects), VACTERL-Assoziation, kaudales-Regressions-Syndrom, Klippel-Feil-Syndrom, Joubert-Syndrom
- etwa jedes 5. Kind mit NRD hat eine zusätzliche Fehlbildung, oft sind es Mittelliniendefekte
- chromosomale Aberrationen (Trisomie 13, Trisomie 18)
- multifaktorielle Genese: Zusammenspiel von Umwelteinflüssen und genetischen Faktoren
- Umweltfaktoren: maternaler Diabetes / gestörter Glucosestoffwechsel und Adipositas, maternaler Alkoholkonsum oder antiepileptische Medikation (Valproat, Carbamazepin), Folsäureantagonisten
- genetische Faktoren: mit 240 Mausmutanten sind Gene identifiziert, die in Neuralrohrentwicklung involviert sind
- zahlreiche Mutationen, die direkt den Folsäurestoffwechsel betreffen, z. B. Methylentetrahydrofolat-Reduktase (MTHFR) Polymorphismus mit thermolabilen Enzym und Homocysteinämie (MTHFR katalysiert Entstehung 5-Methyltetrahydrofolat [Metafolin] als biologisch aktive Form der Folsäure)
- Modell der Folsäure-"unabhängigen" Spina bifida ist die curly-tail Maus, diese zeigt (Myo)-Inositol Substitution zur Prävention auf

Ausgangspunkt der Folsäureprävention

- **1965 Hibbard & Smithells** beschreiben erstmalig Zusammenhang zwischen mütterlichem Folatstatus und Fehlbildung
- **1991 MRC-Study Group** liefert anerkannten Beweis, dass Folsäureeinnahme Wiederholungsrisiko für NRD reduziert (*erste internationale doppel-blind randomisierte Studie*)
- **1992 Czeizel & Dudas** Wirksamkeitsnachweis der perikonzeptionellen Folsäuregabe zur primären Prävention eines NRD (*randomisierte Studie in Ungarn; Placebo = Präparat mit Spurenelementen, Verum = Kombination Multivitaminpräparat und Spurenelement*)
- **1999 Berry et al.** Veröffentlichung der ersten Interventionsstudie (*1993-1995 Gabe von 0,4 mg/d Folsäure führte zu einer Reduktion des Auftretens eines NRD in den Hochrisiko-Regionen (Nord-China) um 85 % und in den Regionen mit deutlich niedriger Prävalenz (Süd-China) zu einer Reduktion um 40 %*)
- **2010 Cochrane Meta-Analyse** bestätigte den primär protektiven Effekt der täglichen perikonzeptionellen Folsäuresupplementierung in der Vorbeugung eines NRD ohne Hinweis auf nachteilige Wirkungen (*Studien eingeschlossen mit Folsäure-Dosen 0,36- 4 mg mit und ohne zusätzliche Vitamine und Mineralien*)

Folsäureprophylaxe

Ausgehend von Studienergebnissen in verschiedenen Populationen zeigt sich, dass 70 % der NRD beim Menschen auf eine Folsäuresubstitution ansprechen aber 30 % in der Entstehung Folsäure-"resistent" sind.

Trotz nachgewiesener kostengünstiger primärer Präventionsmöglichkeit eines NRD bleiben wir weit unter den in Studien nachgewiesenen Möglichkeiten der Reduktion der NRD in Europa.

Programme zur Anreicherung von Grundnahrungsmitteln mit Folsäure gibt es in europäischen Ländern nur im

Rahmen einer "freiwilligen" Folsäureanreicherung von ausgesuchten Produkten. In Deutschland gibt es verschiedene Lebensmittel, die auf freiwilliger Basis mit Folsäure angereicht werden, als Grundnahrungsmittel betrifft es ein Speisesalz. Es gibt Backmischungen, Frühstückscerealien und Säfte. Eine Anreicherung des Mehls, wie sie in Nord- und Südamerika und Teilen des Mittleren Ostens staatlich verordnet wurde, ist in keinem europäischen Land implementiert worden.

Empfehlungen zur Prophylaxe mit Folsäure

Seit 1995 Empfehlung von verschiedenen Fachgesellschaften in Deutschland, u. a. der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe, zur Folsäureprophylaxe:

- **Frauen im gebärfähigen Alter** sollten **zusätzlich 0,4 mg/d Folsäure / Folsäureäquivalent** zu sich nehmen
- **Frauen mit bereits einer von NRD betroffenen Schwangerschaft** sollen zusätzlich **4 mg/d Folsäure / Folsäureäquivalent** zu sich nehmen
- **Beginn** mindestens **4 Wochen vor Konzeption bis 12 Wochen nach Konzeption**

Epidemiologische Daten

Angaben zur aktuellen Häufigkeit variieren in den verschiedenen Populationen. Schätzungsweise kommen weltweit ca. 400.000 Neugeborene mit einer Spina bifida aperta pro Jahr zur Welt. Die folgende Abbildung zeigt die Gesamt- und Lebendgeborenen-Prävalenz der Jahre 2005-2009 einiger Regionen/Länder Europas für Spina bifida.

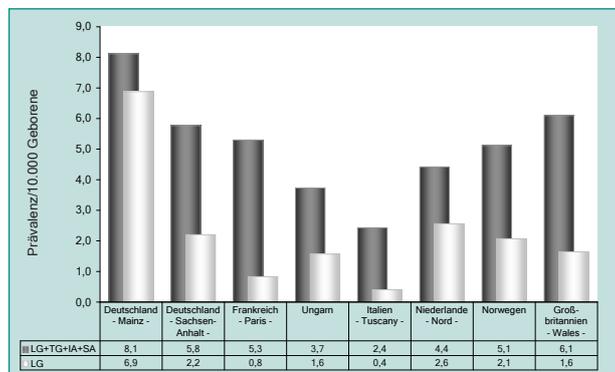


Abb. 52: Gesamt- und Lebendgeborenen-Prävalenz der Spina bifida in Europa (Auszug) 2005-2009

Die Daten von EUROCAT (Auswertung der Prävalenzdaten von 21 Registern Europas, 4 Millionen Geburten 1999 bis 2008) zeigen jetzt erstmalig in der 10-Jahrestrendanalyse einen rückläufigen Trend der Neuralrohrdefekte für Europa von 4,5 % / 2 Jahre und für Spina bifida 5,7 % / 2 Jahre.

Somit stellt sich die Frage, ob dies der maximal mögliche Erfolg der Folsäureprophylaxe für Europa ist?

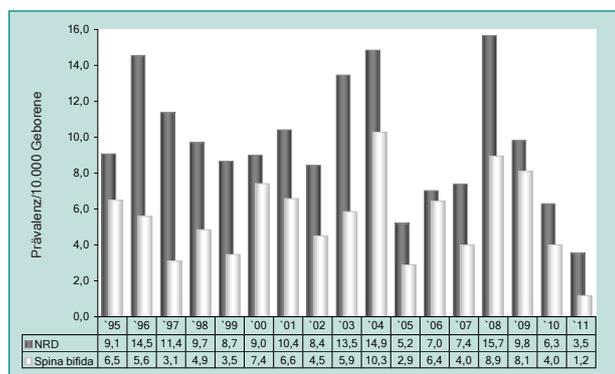


Abb. 53: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene seit 1995 bei Neuralrohrdefekten und Spina bifida in Sachsen-Anhalt

Daten aus Sachsen-Anhalt

Bei der Trendanalyse unserer Daten zu den Neuralrohrdefekten und Spina bifida der Jahre 1995 bis 2011 in Sachsen-Anhalt zeigt sich kein linearer Trend. D. h. es läßt sich seit Beginn der Propagierung der Folsäuresubstitution in unseren Daten kein Effekt nachweisen. Dies ist konkret zu den Ergebnissen der Kollegen in Mainz (Mainzer-Modell). Für eine Trendanalyse zeigten die Encephalocelen eine zu geringe Fallzahl.

Grenzen der propagierten perikonzeptionellen Folsäureprophylaxe

Es ist ganz klar, dass ungeplante Schwangerschaften (Studien geben für Ostdeutschland bis zu 47 % und Westdeutschland bis 29 % an, wobei die höchste Rate bei den Frauen im Alter von 16-19 Jahren mit 75 % liegt) bei aller Aufklärung, auch schon in den Schulen, einer „perikonzeptionellen“ Prophylaxe schlecht zugänglich sind.

Es bleibt auch nur ein sehr enges Zeitfenster bis zum 28. Tag post Konzeptionem. Frauen mit geplanten Kinderwunsch werden in den überwiegenden Fällen selbständig die oralen Kontrazeptiva absetzen und erst nach Ausbleiben einer (oder mehrerer) Regelblutungen den Gynäkologen konsultieren. Sie sind dann also in der 5.-7. SSW und die für den Neuralrohrverschluss kritischen vier Wochen sind bereits vergangen.

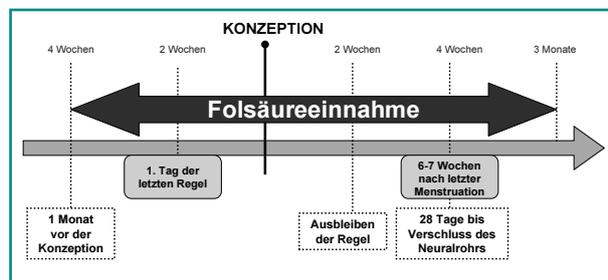


Abb. 54: Zeitstrahl Folsäureprophylaxe

Compliance?

In den veröffentlichten Studien zum Thema wird eine enge Beziehung zwischen Reduktion des NRD-Risikos und den Folatspiegeln festgestellt. D. h. jede Verbesserung der Folatversorgung, auch bei unvollständiger Compliance, ist zum Vorteil für das heranwachsende Kind.

Ausblick zur Folsäuresubstitution

Auch wenn es nicht in randomisierten Studien nachgewiesen wurde, gibt es ernstzunehmende Hinweise auf weitere positive Effekte der Folsäureprophylaxe hinsichtlich der Reduktion der Rate von conotruncalen Herzfehlern und oralen Spaltbildungen. In der letzten Veröffentlichung der Guideline zur "Intermittent iron and folic acid supplementation in non-anaemic pregnant women" zeigt sich die WHO von der Datenlage zu positiven Effekten über die NRD-Prävention hinaus für das Schwangerschafts-Outcome überzeugt. Um einen relevanten genetischen Risikofaktor (MTHFR-Gen-Polymorphismus) für die Entstehung von NRD im Folsäurestoffwechsel zu umgehen, wird bereits in vielen modernen Präparaten das Metafolin (biologisch aktive Form der Folsäure) eingesetzt.

Fazit

Die anfänglich an der Jahrtausendwende fast euphorische Hoffnung auf eine deutliche Reduktion der Häufigkeit der NRD / Spina bifida und der damit verbundenen Last der Erkrankung für betroffene Kinder und deren Familien wurde nicht erfüllt. Die aktuelle Herausforderung diesbezüglich für klinisch tätiges medizinisches Personal als auch für Angehörige des öffentlichen Gesundheitswesens ist die Frage, wie man (noch besser) die wissenschaftlich gewonnenen Erkenntnisse über die primäre Prävention der NRD in die Praxis implementieren kann. Nur eine weiter verbesserte Pränatalmedizin, die in Folge zu einer hohen Rate an induzierten Aborten führt, kann nicht die Strategie sein. Diesen Aufgaben muss sich nicht nur das deutsche Gesundheitswesen stellen, vielmehr ist die gesamte europäische und letztlich weltweite Health Community gefragt.

Quellenangaben:

Botto, L. D.; Moore, C. A.; Khoury, M. J.; Erickson, J. D. (1999): Neural-tube defects. In: N Engl J Med 341 (20), S. 1509-1519
 weitere Literatur bei den Verfassern

17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2011

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

Im Rahmen internationaler Kooperationen arbeitet das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt auf europäischer Ebene mit EUROCAT und auf WHO-Ebene mit ICBDSR zusammen.

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2011 geben und die Ergebnisse der wissenschaftlichen Begleitprojekte darstellen.

Weitere Informationen zu unserer Tätigkeit bzw. allgemein zum Thema angeborene Fehlbildungen erhalten Sie unter:

www.angeborene-fehlbildungen.com

Promotionen / Bachelorarbeiten

Im Jahr 2011 wurden zwei Promotionen aus dem Fehlbildungsmonitoring abgeschlossen. Es handelt sich um die Dissertation von Frau Dr. med. Melanie Stender mit dem Titel "Laparoschisis: epidemiologische Aspekte und Untersuchungen zu Risikofaktoren" und die Dissertation von Frau Dr. med. Marja Loderstedt mit dem Titel "Neugeborenen Hörscreening Sachsen Anhalt unter besonderer Berücksichtigung der Einführung eines Trackings".

Außerdem wurde eine Bachelorarbeit in Zusammenarbeit mit der Hochschule Magdeburg-Stendal (FH) fertiggestellt. Die Bachelorarbeit von Frau Tina Lohse trägt den Titel "Universelles Neugeborenen-Hörscreening: Umsetzung der „Kinder-Richtlinien“ des Gemeinsamen Bundesausschusses".

Folgende Promotionsthemen wurden im Jahr 2011 bearbeitet und laufen aktuell weiter (Arbeitstitel):

- Assoziation von Fehlbildungen und Intracytoplasmischer Spermieninjektion (ICSI)
- Entwicklung der Prävalenz des Down-Syndroms und der Einfluss der Pränataldiagnostik von 1995-2010
- Prävalenz und Risikofaktoren orofacialer Spaltbildungen in Sachsen-Anhalt
- Korrelation prä- und postnataler Ultraschallbefunde
- Vergleich der Prävalenzen von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten zwischen Thüringen und Sachsen-Anhalt
- Neugeborenenhörscreening - Datenanalyse 2010
- Fragiles-X-Syndrom
- Neugeborenenhörscreening und pädaudiologische Untersuchung bei Frühgeborenen
- Outcome bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt
- Epidemiologische Untersuchung zur Häufigkeit des Down-Syndroms in Sachsen-Anhalt

Publikationen

Publikationen unter Mitautorschaft des Fehlbildungsmonitoring liegen zu verschiedenen Themen vor:

- Bermejo-Sánchez E, Cuevas L, Amar E, Bakker MK, Bianca S, Bianchi F, Canfield MA, Castilla EE, Clementi M, Cocchi G, Feldkamp ML, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Mastroiacovo P, Mutchinick OM, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Siffel C, Szabova E, Martínez-Frías ML:
Amelia: a multi-center descriptive epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature. In: American journal of medical genetics (157), 2011, 4, 288-304
- Bermejo-Sánchez E, Cuevas L, Amar E, Bianca S, Bianchi F, Botto LD, Canfield MA, Castilla EE, Clementi M, Cocchi G, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Mastroiacovo P, Mutchinick OM, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Siffel C, Szabova E, Martínez-Frías ML:
Phocomelia: a worldwide descriptive epidemiologic study in a large series of cases from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature. In: American journal of medical genetics (157), 2011, 4, 305-320
- Botto LD, Feldkamp ML, Amar E, Carey JC, Castilla EE, Clementi M, Cocchi G, de Walle HE, Halliday J, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Marengo LK, Martínez-Frías ML, Merlob P, Morgan M, Muñoz LL, Rissmann A,

Ritvanen A, Scarano G, Mastroiacovo P:

Acardia: epidemiologic findings and literature review from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. In: American journal of medical genetics (157), 2011, 4, 262-273

- Feldkamp ML, Botto LD, Amar E, Bakker MK, Bermejo-Sánchez E, Bianca S, Canfield MA, Castilla EE, Clementi M, Csaky-Szunyogh M, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Mastroiacovo P, Merlob P, Morgan M, Mutchinick OM, Rissmann A, Ritvanen A, Siffel C, Carey JC:
Cloacal exstrophy: an epidemiologic study from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. In: American journal of medical genetics (157), 2011, 4, 333-343
- Greenlees R, Neville A, Addor MC, Amar E, Arriola L, Bakker M, Barisic I, Boyd PA, Calzolari E, Doray B, Draper E, Vollset SE, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Kallen K, Khoshnood B, Latos-Bielenska A, Martinez-Frias ML, Materna-Kirylyuk A, Dias CM, McDonnell B, Mullaney C, Nelen V, O'Mahony M, Pierini A, Queisser-Luft A, Randrianaivo-Ranjatoélina H, Rankin J, Rissmann A, Ritvanen A, Salvador J, Sipek A, Tucke D, Verellen-Dumoulin C, Wellesley D, Wertelecki W:
Paper 6: EUROCAT member registries: organization and activities. In: Birth defects research (91), 2011, S1, S51-S100
- Krause H, Reißmann A, Haß H-J, Kroker S, Meyer F:
Was muss der (Viszeral-)Chirurg von der Kinderchirurg

- gie wissen - kinderchirurgische Aspekte in der (Viszeral-)Chirurgie. In: Zentralblatt für Chirurgie (136) 2011, 5, 458-470
- Mutchinick OM, Luna-Muñoz L, Amar E, Bakker MK, Clementi M, Cocchi G, Graça Dutra M, Feldkamp ML, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry B, Marengo LK, Martínez-Frías M-L, Mastroiacovo P, Métneki J, Morgan M, Pierini A, Reißmann A, Ritvanen, A, Scarano G, Siffel C, Szabova E, Arteaga-Vázquez J: Conjoined twins: A worldwide collaborative epidemiological study of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. In: American journal of medical genetics (157), 2011, 4, 274-287
 - Orioli IM, Amar E, Bakker MK, Bermejo-Sánchez E, Bianchi F, Canfield MA, Clementi M, Correa A, Csáky-Szunyogh M, Feldkamp ML, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Mastroiacovo P, Morgan M, Mutchinick OM, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Szabova E, Castilla EE: Cyclopia: an epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research. In: American journal of medical genetics (157), 2011, 4, 344-357
 - Siffel C, Correa A, Amar E, Bakker MK, Bermejo-Sánchez E, Bianca S, Castilla EE, Clementi M, Cocchi G, Csáky-Szunyogh M, Feldkamp ML, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Marengo LK, Mastroiacovo P, Morgan M, Mutchinick OM, Pierini A, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Szabova E, Olney RS: Bladder exstrophy: an epidemiologic study from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and an overview of the literature. In: American journal of medical genetics (157), 2011, 4, 321-332
 - Stender M, Grossberndt S, Köhn A, Hoyer-Schuschke J, Pöttsch S: Diät und unausgewogene Ernährung - Risikofaktor für angeborene Fehlbildungen?. In: Ernährungs-Umschau (58), 2011, 6, 297-303
- Im Rahmen der internationalen Kooperation mit EUROCAT und ICBDSR sind zusätzlich folgende Publikationen, welche Daten aus dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt enthalten, zu nennen:
- Boyd, P., Loane, M., Garne, E., Khsohnood, B., Dolk, H., EUROCAT Working Group: Sex chromosome trisomies in Europe: prevalence, prenatal detection and outcome of pregnancy. In: European Journal of Human Genetics (19) 2011, 2, 231-234
 - IPDTC Working Group: Prevalence at Birth of Cleft Lip With or Without Cleft Palate: Data From the International Perinatal Database of Typical Oral Clefts (IPDTC). In: The Cleft palate-craniofacial journal (48), 2011, 1, 66-81

Vorträge/Weiterbildungen

Im Jahr 2011 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring Vorträge zu folgenden Themen, z. B. im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen, gehalten:

- 17.02.2011: "Mögliche Folgen eines Folatmangels - Sicht des Pädiaters" (Fortbildungskongress FOKO, Düsseldorf)
- 28.02.2011: "Spina bifida- Selten und Besonders ... vom Sinn einer Folsäureprophylaxe..." (Tag der Seltenen Erkrankungen, Magdeburg)
- 06.04.2011: "Antiepileptika-Exposition in Schwangerschaft = Fehlbildung? Stillen um jeden Preis?" (Kinderärztliche Fortbildung: Schwangerschaft und Epilepsie, Magdeburg)
- 10.04.2011: "Die Diagnose Down-Syndrom wird in der Regel pränatal gestellt - stimmt das?" (Postervortrag, Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Gera)
- 15.04.2011: "Epidemiologische Daten zu Hydrocephalus und Neuralrohrdefekt" (6. Fortbildung für Fachkräfte der Rehabilitation und Integration von Menschen mit Behinderung, Fulda)
- 21.04.2011: "Angeborene Fehlbildungen - Häufigkeit der Spaltbildungen in Sachsen-Anhalt " (Städtisches Klinikum Dessau)
- 25.05.2011: "Neugeborenenhörscreening - Gesetzliche Grundlagen" "Trackingbeispiele aus der Praxis" (3. Schulungsprogramm "Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt", Magdeburg)
- 27.05.2011: "Mögliche Folgen eines prä- und perikonzeptionellen Folatmangels aus der Sicht des Kinderarztes" (5. Jahrestagung der Mitteldeutschen Gesellschaft für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Leipzig)
- 28.05.2011: "Fetales Alkoholsyndrom (FAS) Epidemiologische Daten aus Sachsen-Anhalt, Deutschland und Europa" (Aktuelle Tendenzen in der Suchtmedizin/ Suchtpsychiatrie, Dresden)
- 03.09.2011: "Erhöhte Prävalenz der Rectum- und Analtresie/-stenose in Sachsen-Anhalt" (3. Mitteldeutsche Tagung Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin (MITANPI))
- 24.09.2011: "Nehmen die Anorektalen Fehlbildungen zu?" Referent: E. Jenetzky (CURE-Net), Co-Autorin: A. Reißmann (49. Deutsche Gesellschaft für Kinderchirurgie (DGKCH), Bielefeld)
- 12.10.2011: "Epidemiologische Daten zu Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt und die daraus resultierenden Empfehlungen zur Folsäureprophylaxe" (Frauenärzte-Fortbildung, Suhl)
- 05.11.2011: "Vorstellung Jahresbericht 2010" (7. Einsendertreffen Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Magdeburg)
- 23.11.2011: "Umgang mit der Blasenfunktionsstörung bei Kindern mit Spina bifida" (Alltag mit Spina bifida und Hydrocephalus, Magdeburg)
- 14.12.2011: "Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt" (Seminar Berufsfelderkundung, Universitätsklinikum Magdeburg)

Poster

Folgende Poster wurden vom Fehlbildungsmonitoring auf nationalen Kongressen im Jahr 2011 präsentiert:

- 02.02.2011: "Angeborene Fehlbildungen - Welche Bedeutung hat ein Fehlbildungsregister" (5. Landesgesundheitskonferenz Sachsen-Anhalt, Magdeburg)
- 01.-02.04.2011: "15 Jahre perikonzeptionelle Folsäureprophylaxe - Wo stehen wir wirklich?" "Die Diagnose Down-Syndrom wird in der Regel pränatal gestellt - stimmt das?" (Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Gera)

- 01.-03.12.2011: "Schwangerschaftsausgang bei diabetischer Stoffwechsellage der Mutter" (25. Deutscher Kongress für Perinatale Medizin, Berlin)

International präsentierte sich das Fehlbildungsmonitoring folgendermaßen :

- 28.-30.11.2011: "Increasing prevalence trend in Anorectal atresie/stenosis since 2005 in Saxony-Anhalt: just a "local" German problem" (38th Annual Meeting of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) WHO, Geneva, Switzerland)

Weitere Aktivitäten und Kooperationen

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

An folgenden Studien haben wir als Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Jahr 2011 teilgenommen bzw. diese Studien wurden initiiert:

EUROCAT

- "Epidemiology of Hirschsprung's disease in Europe: a register-based study"
- "The impact of prenatal screening and subsequent terminations on the prevalence of CHD anomalies in live born babies with Down syndrome"
- "Epidemiology of congenital diaphragmatic hernia in Europe: a register-based study"
- "Antidepressant use in pregnancy"
- "Epidemiology of rare syndromes in Europe"
- "Prevalence of neural tube defects (NTD) in younger mothers in Europe 2000-2008: analysis of the EUROCAT database"
- "The risk of congenital anomalies in multiple births: a European registry based study"
- "Fraser syndrome"
- "Perinatal Mortality due to congenital anomalies"
- "Proposal for analysing the rare unbalanced chromosome abnormalities reported to EUROCAT"
- "Esophageal atresia: Population based study of epidemiology and outcome in European regions"
- "Small intestinal atresia abnormalities"
- "Congenital heart defects in Europe: Prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005"
- "Study on maternal diabetes"

ICBDSR

- "Summary of international data on the prevalence of folic acid supplementation before conception"
- "International estimate and geographical variation of esophageal atresia/fistula"
- "Descriptive epidemiology of very rare birth defects"

Das Fehlbildungsmonitoring beteiligte sich im Jahr 2011 am **Netzwerk zu Congenitalen Uro-REktalen Fehlbildungen (CURE-Net)**.

Der **Arbeitskreis "Folsäure und Gesundheit"**, dem das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt als Mitglied angehört, tagte auch im Jahr 2011 nicht. Erst im Oktober 2012 erfolgte die Reaktivierung des Arbeitskreises. Ein Treffen der regional tätigen **Arbeitsgruppe „Folsäure für dich - mein Kind“** fand am 14.03.2011 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, kontaktieren Sie uns bitte direkt. Auch für Kooperationen stehen wir Ihnen gerne jederzeit zur Verfügung.



18 Neugeborenenhörscreening 2011

Einleitung

Jedes Neugeborene hat seit dem 01.01.2009 einen gesetzlichen Anspruch auf die Untersuchung des Hörvermögens im Rahmen der Kindervorsorgeuntersuchungen nach der Geburt.

Ziel des Neugeborenenhörscreening ist es, **angeborene Hörstörungen frühzeitig (bis zum 3. Lebensmonat) zu diagnostizieren** und eine entsprechende **Therapie (bis zum 6. Lebensmonat) einzuleiten**.

Grundlage für diese Früherkennungsuntersuchung ist "Anlage 6 - Früherkennungsuntersuchung von Hörstörungen bei Neugeborenen (Neugeborenenhörscreening)" der **Kinder-Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA)** vom 19.06.2008.

Das **Verfahren des Neugeborenenhörscreening** ist wie folgt in der Richtlinie geregelt:

- Messung jedes Ohres mittels TEOAE oder AABR bis zum 3. Lebenstag (außerhalb Klinik spätestens zur U2)
- für Risikokinder Untersuchung mittels AABR obligat
- Untersuchung bei Frühgeborenen spätestens zum errechneten Geburtstermin und bei kranken Neugeborene spätestens vor Ende des 3. Lebensmonats
- bei auffälligem Erstscreening Wiederholung der Untersuchung an beiden Ohren mittels AABR möglichst am selben Tag, spätestens zur U2
- bei auffälligem Befund der Kontroll-AABR umfassende Konfirmationsdiagnostik bis zur 12. Lebenswoche

Entsprechend der Kinder-Richtlinie sind die **Durchführung und die Ergebnisse des Neugeborenenhörscreening sowie** einer erfolgten **Konfirmationsdiagnostik im Gelben Kinderuntersuchungsheft zu dokumentieren**. Diese Dokumentation dient dem betreuenden Kinderarzt bzw. dem behandelnden HNO-Arzt zur Beurteilung, inwieweit diese Früherkennungsuntersuchung und eine eventuell notwendige Konfirmationsdiagnostik erfolgt ist bzw. ob eine entsprechende Therapie eingeleitet wurde.

Beteiligte Einrichtungen

Im Jahr 2011 gab es in Sachsen-Anhalt 27 Geburtskliniken. In allen wird bereits langjährig ein Neugeborenenhörscreening mittels TEOAE oder AABR angeboten. Diese Kliniken nahmen 2011 alle am Tracking des Neugeborenenhörscreening teil.

Dazu wird jedem Kind - sofern keine Ablehnung dieser Untersuchung und/oder Datenübermittlung durch die Eltern/Personensorgeberechtigten vorliegt - eine Screening-ID zugeordnet und die Hörscreening-Befunde an die Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening in Sachsen-Anhalt übermittelt.

Als **Trackingzentrale für das Neugeborenenhörscreening** (länderspezifisches Screeningzentrum) fungiert das **Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt** in Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Neugeborenenhörscreening in Sachsen-Anhalt bereits seit dem Jahr 2006.

Die Richtlinie zum Neugeborenenhörscreening regelt, dass bei **Risikokindern für angeborene Hörstörungen** das Hörscreening mittels AABR erfolgen soll.

Folgende Übersicht informiert auszugsweise über mögliche **Indikationen zur Durchführung einer AABR** aufgrund eines erhöhten Risikos für Hörstörungen (modifiziert nach JCIH 2007*):

- positive Familienanamnese hinsichtlich Hörstörungen
- klinischer Verdacht auf Hörstörung/Taubheit
- Frühgeburtlichkeit, Geburtsgewicht unter 1500 g
- neonatale Intensivbetreuung
- Hyperbilirubinämie (Austauschtransfusion)
- prä-, peri- oder postnatale Hypoxie
- peri- und postnatale Hirnblutungen, Ödeme
- intrauterine Infektionen
- kulturpositive postnatale Infektionen assoziiert mit erhöhtem Risiko für Hörverlust
- craniofaciale Anomalien
- syndromale Erkrankungen mit Hörverlust
- neurodegenerative Erkrankungen oder sensomotorische Neuropathien
- äußerliche Auffälligkeiten, die auf eine syndromale Erkrankung hinweisen können, die mit einer Hörstörung vergesellschaftet ist (z. B. weiße Haarsträhne)
- APGAR-Werte von 0-4 in der 1. Minute und 0-6 nach 5 Minuten

* Joint Committee on Infant Hearing (JCIH):
Year 2007 Position Statement: Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs. Pediatrics. 120. 898-921 (2007) DOI: 10.1542/peds.2007-2333

Die Screening-ID, die als Voraussetzung für das Tracking zum Hörscreening dient, wird ebenfalls von mehreren Hebammen genutzt. Somit wird auch für die durch sie betreuten Kinder (z. B. Hausgeburten) das Neugeborenenhörscreening-Tracking ermöglicht.

Die folgende Tabelle auf Seite 82 gibt einen Überblick über die einzelnen Geburtskliniken und die Geborenenanzahlen von Kindern mit einer Screening-ID.

Geburtskliniken in Sachsen-Anhalt und Anbindung an das NeugeborenenhÖrscreening-Tracking (sortiert nach Ort)

Geburtskliniken	Trackingzeitraum 2011	Geborene in diesem Zeitraum*
Ameos Klinikum Aschersleben	01.01. - 31.12.2011	567
Ameos Klinikum Bernburg	01.01. - 31.12.2011	293
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	01.01. - 31.12.2011	450
Krankenhaus Jerichower Land GmbH Burg	01.01. - 31.12.2011	380
Städtisches Klinikum Dessau	01.01. - 31.12.2011	790
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	01.01. - 31.12.2011	336
Ameos Klinikum St. Salvator Halberstadt	01.01. - 31.12.2011	549
Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben	01.01. - 31.12.2011	279
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	01.01. - 31.12.2011	1.816
Universitätsklinikum Halle (Saale)	01.01. - 31.12.2011	1.061
Krankenhaus Köthen GmbH	01.01. - 31.12.2011	373
Klinik St. Marienstift Magdeburg	01.01. - 31.12.2011	789
Klinikum Magdeburg gGmbH	01.01. - 31.12.2011	1.076
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	01.01. - 31.12.2011	1.256
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Merseburg	01.01. - 31.12.2011	682
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	01.01. - 31.12.2011	349
Bördekrankenhaus GmbH Neindorf	19.02. - 31.12.2011	206
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben GmbH Quelinburg	01.01. - 31.12.2011	543
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	01.01. - 31.12.2011	372
Helios Klinik Sangerhausen	01.01. - 31.12.2011	781
Ameos Klinikum Schönebeck	01.01. - 31.12.2011	438
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	01.01. - 31.12.2011	893
Asklepios Kliniken Weißenfels-Hohemölsen GmbH	01.01. - 31.12.2011	437
Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	01.01. - 31.12.2011	586
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	01.01. - 31.12.2011	586
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	01.01. - 31.12.2011	353
Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH	01.01. - 31.12.2011	233
Geborene* in Kliniken von Sachsen-Anhalt gesamt		16.519

Hausgeburten / Geburten im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden	01.01. - 31.12.2011	151
--	---------------------	------------

Trackingkinder gesamt		16.670
------------------------------	--	---------------

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

Im Jahr 2011 wurde insgesamt **16.519 Neugeborenen** nach der Geburt in einer Geburtsklinik in Sachsen-Anhalt eine Screening-ID zugeordnet. Daraus ergibt sich für diese Kinder die Möglichkeit des Hörscreeningtracking.

Weiterhin gehen Angaben zu **151 Kindern**, die z. B. per Hausentbindung oder im Geburtshaus geboren wurden, in die Auswertungen mit ein. Diese Kinder erhielten ebenfalls nach der Geburt eine Screening-ID, z. B. durch die betreuende Hebamme.

Trackingaufwand

Das Tracking des Neugeborenenhörscreening erfordert einen umfangreichen organisatorischen und personellen Aufwand. Dies beginnt bereits in den Geburtskliniken mit der Dokumentation der Hörtestergebnisse, die an das Fehlbildungsmonitoring per Post oder per Fax übermittelt werden. Im Fehlbildungsmonitoring erfolgt dann werktäglich kontinuierlich die Dateneingabe in eine spezielle Trackingdatenbank. Insgesamt erhielten wir im Jahr 2011 Meldungen von insgesamt **104 Einsendern**.

In der folgenden Tabelle wird dargestellt, wie viele Neugeborene pro Monat eine Screening-ID erhielten und wie viele Befundeingänge von diesen Neugeborenen pro Monat erfolgten. Ersichtlich wird, dass aktuell pro Monat mit durchschnittlich 1.800 Meldungen zu rechnen ist, wobei für einige Kinder Mehrfachbefunde registriert werden (z. B. aus der Geburtsklinik, Kinderklinik, HNO-Klinik, von einem niedergelassenen HNO-Arzt, Kinderarzt oder von den Eltern).

Geborene mit Screening-ID und Anzahl der Befundeingänge

2011	Kinder mit Screening-ID	Anzahl der Befundeingänge
Januar	1.374	1.880
Februar	1.284	1.774
März	1.341	1.753
April	1.208	1.598
Mai	1.315	1.750
Juni	1.466	1.942
Juli	1.562	1.987
August	1.535	2.032
September	1.484	2.004
Oktober	1.438	1.818
November	1.299	1.696
Dezember	1.364	1.722
gesamt	16.670	21.956

Um das Tracking zu gewährleisten, wurden für die Neugeborenen des Jahres 2011 insgesamt **2.538 Briefe** (pro Kind ein bis maximal sieben Briefe) verschickt. Bezogen auf alle Kinder mit Screening-ID entspricht dies durchschnittlich 0,15 Briefe pro Kind.

Ebenfalls gab es telefonische Kontakte zu den Eltern der Kinder, die 2011 geboren wurden. Es wurden insgesamt **266 Telefonate** im Rahmen des Tracking geführt (ein bis maximal drei pro Kind).

Ergebnisse

In die Auswertungen zum Neugeborenenhörscreening gehen alle Befunde ein, die an die Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening gemeldet wurden:

Von den **16.670 Kindern** mit Screening-ID hatten **13.950 Kinder** ein **unauffälliges Neugeborenenhörscreening**.

Bei **2.720 Kindern** war dieser **erste Hörtest kontrollbedürftig** bzw. es wurde kein Neugeborenenhörscreening in der Geburtsklinik durchgeführt (gilt ebenfalls als kontrollbedürftig). Die Gründe für eine Nichtdurchführung des Hörtests sind vielfältig, dazu gehören z. B. die ambulante Geburt bzw. die vorzeitige Entlassung, die Verlegung des Kindes oder ein defektes Gerät.

Die **Kontrolluntersuchung** der 2.720 Kinder ergab bei **2.119 Kindern** ein **unauffälliges Ergebnis**. Die restlichen **601 Kinder** hatten weiterhin ein **kontrollbedürftiges Ergebnis**.

Von diesen 601 Kindern erhielten **132 Kinder** eine **abgeschlossene pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik**. **169 Kinder** haben unserer Kenntnis nach **keine Konfirmationsdiagnostik** erhalten und gelten als **lost to follow-up**.

Bei **264 Kindern** wurde **kein Screening** durchgeführt (keine Elternreaktion auf Nachfragen oder Untersuchung abgelehnt) und bei **7 Kindern** befindet sich der **Status** noch **in Abklärung**, d. h. die Untersuchungen waren im August 2012 noch nicht abgeschlossen bzw. der Trackingprozess dauert noch an. Für **29 Kinder** wurde die **Nachverfolgung** seitens der Trackingstelle **ohne Ergebnis beendet**.

Insgesamt konnte bisher bei **147 Kindern** des Geburtsjahrgangs 2011 die **follow-up-Untersuchung abgeschlossen** werden. Neben den 132 Kindern, die ein kontrollbedürftiges Ergebnis hatten, sind darunter auch 15 Kinder mit unauffälligem Erstscreening. Diese 15 Kinder erhielten möglicherweise aufgrund bestehender Risikofaktoren eine follow-up-Untersuchung. Im Rahmen der follow-up-Untersuchung konnte bei **101 Kindern** eine **Hörstörung abgeschlossen** werden. Bei **31 Kindern** wurde eine einseitige/beidseitige **Hörstörung diagnostiziert** und eine entsprechende Therapie eingeleitet. Beispielsweise wurden **19 Kinder** mit **Hörgeräten** versorgt (9-mal Hörgeräte beidseits, 10-mal Hörgerät einseitig).

Informationen zum Hörscreening für Eltern

Die Trackingstelle hat ein Informations-Plakat zum Thema Hörscreening erstellt. Es ist angedacht, dieses Plakat in den Geburtseinrichtungen zur Information für die Eltern und Familien auszuhängen.

Sollten Sie Interesse an einem Exemplar dieses Plakates haben, wenden Sie sich bitte an die Trackingstelle.

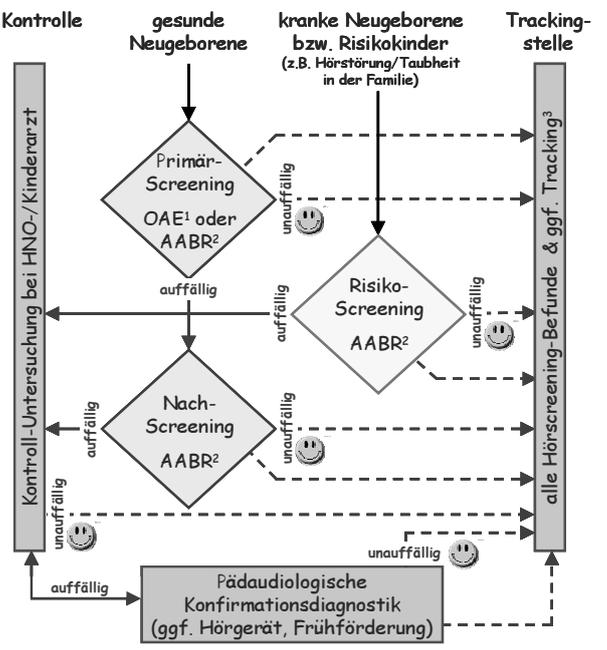


Neugeborenen-Hörscreening Sachsen-Anhalt, Trackingstelle
 Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Leipziger Straße 44, Haus 39, 39120 Magdeburg
 ☎ 0391 67-14174 📠 0391 67-14176 nhs@med.ovgu.de
 www.angeborene-fehlbildungen.com

in Kooperation mit den
Geburtseinrichtungen und Kinderkliniken in Sachsen-Anhalt



Informationen zum Neugeborenen-Hörscreening

<p>Universelles Neugeborenen-Hörscreening (UNHS)</p> <ul style="list-style-type: none"> angeborener Hörverlust betrifft etwa 1-2 Kinder von 1.000 Neugeborenen seit 2009 hat in Deutschland jedes Kind einen Anspruch auf die Untersuchung des Hörvermögens nach der Geburt diese Früherkennungsuntersuchung erfolgt völlig schmerzlos mit entsprechenden Messverfahren in der Regel in der Geburtsklinik <p>Ziel des Neugeborenen-Hörscreenings</p> <ul style="list-style-type: none"> angeborene Hörstörungen innerhalb der ersten 3 Lebensmonate sicher diagnostizieren Einleitung einer Therapie bis zum 6. Lebensmonat <p>Sprachentwicklung ist abhängig von der Hörfähigkeit</p> <p>gutes Hörvermögen bzw. zeitgerechte Therapie bei Hörstörungen</p> <ul style="list-style-type: none"> normgerechte Sprach- und Kommunikationsentwicklung zeitgerechte geistige, emotionale und soziale Reifung spätere bildungs- und berufsbezogene Entwicklung <p>Messmethoden des Neugeborenen-Hörscreenings</p> <p>die Überprüfung des Hörvermögens von Neugeborenen kann mit zwei Messverfahren erfolgen</p> <ul style="list-style-type: none"> die Messung von otoakustischen Emissionen (OAE) basiert darauf, dass das Innenohr Schall empfangen und senden kann: <ul style="list-style-type: none"> dem Ohr wird mittels einer kleinen Sonde ein Klick-Ton angeboten ein gesundes Ohr registriert diesen Ton und sendet einen zweiten Ton als Antwort bei der Messung mittels automatisierter Hirnstammaudiometrie (automated auditory brainstem response = ABR) werden vom Innenohr und Teilen der Hörbahn produzierte elektrische Aktivitäten gemessen: <ul style="list-style-type: none"> vor der Messung werden evtl. am Kopf kleine Metallplättchen (Elektroden) auf die Haut geklebt (je nach Messgerät) über eine Sonde oder einen Kopfhörer werden Klick-Geräusche in das Ohr gesendet durch die Elektroden wird gemessen, ob die Schallwellen als elektrische Impulse aus dem Innenohr an das Gehirn weitergeleitet und verarbeitet werden 	<p>Ablauf des Neugeborenen-Hörscreenings</p>  <p>Legende: ¹ OAE = otoakustische Emissionen ² ABR = automatisierte Hirnstammaudiometrie ³ Tracking = Nachverfolgung von Kindern mit auffälligem bzw. fehlendem Hörscreening</p> <div style="display: flex; justify-content: space-around; margin-top: 10px;"> <div style="text-align: center;">  <p>OAE-Messung</p> </div> <div style="text-align: center;">  <p>ABR-Messung</p> </div> </div>
<p>Neugeborenen-Hörscreening ergibt keine Diagnose</p> <ul style="list-style-type: none"> die Hörtestgeräte geben als Ergebnis PASS für ein unauffälliges bzw. REFER/FAIL für ein auffälliges Testergebnis aus ein unauffälliges Ergebnis bedeutet, dass eine Hörstörung weitestgehend ausgeschlossen werden kann ein auffälliges Ergebnis kann verschiedene Gründe haben (z.B. Unruhe, Fruchtwasser im Gehörgang, Hintergrundgeräusche) und bedeutet nicht, dass Ihr Kind schwerhörig ist, der Hörtest sollte auf jeden Fall wiederholt werden (mittels ABR) bei wiederholt auffälligem Ergebnis wird empfohlen das Hörvermögen mittels Hirnstammaudiometrie (brainstem electric response audiometry = BERA) zu kontrollieren bzw. eine genaue diagnostische Untersuchung beim Facharzt für Phoniatrie und Pädaudiologie durchzuführen 	

19 Jahresbericht 2011 des Zentrums für Neugeborenen-Screening in Sachsen-Anhalt

gemäß §14 Anlage 2 der gültigen Kinderrichtlinie

Leiter des Screeningzentrums:

Prof. Dr. med. Klaus Mohnike

Laborleitung:

Dipl.-Biochem. Irmgard Starke

Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
 Universitätskinderklinik Magdeburg
 Leipziger Str. 44
 39120 Magdeburg



**Kompetenznetz
 Neugeborenen-
 Screening**

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden

Einleitung

2011 wurde endlich der Screeningreport der Deutschen Gesellschaft für das Neugeborenen-Screening (DGNS) als Jahresberichtsformat vom Gemeinsamen Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen (G-BA) anerkannt, so dass es in Zukunft nur noch ein Berichtsformat geben wird. Das erleichtert die Arbeit der Screeninglaboratorien erheblich.

Von den 18 Verdachtsfällen auf endokrine und Stoffwechselerkrankungen (Erst- und Kontrollscreening waren positiv) wurden mittels entsprechender Konfirmationsdiagnostik 10 Fälle bestätigt. Die Betreuung durch ein Stoffwechselzentrum oder einen Endokrinologen sowie die Therapieeinleitung, sofern erforderlich, wurden überwacht und dokumentiert.

Unser Screeninglabor erhielt auch 2011 alle geforderten Zertifikate für die externe Qualitätskontrolle für alle im Screening untersuchten Parameter (CDC Atlanta, Deutsche Gesellschaft für Klinische Labordiagnostik).

Screeningumfang

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

Im Jahr 2011 nahm die Zahl der Einsender wieder leicht zu, von insgesamt 225 auf 240 gegenüber 2010. 26 stationäre Einrichtungen, 122 niedergelassene Ärzte und 92 Hebammen schickten Blutproben von Neugeborenen an das Screeninglabor Magdeburg.

Das jährliche Einsendertreffen fand am 15. Januar 2011 statt. Für die zwar erfreuliche, aber dennoch gesunkene Teilnehmerzahl (49) ist die Wahl des frühen Termins nach dem Jahreswechsel verantwortlich zu machen.

Themen waren die Umsetzung des Gendiagnostikgesetzes durch die Hebammenpraxen, eine Fallvorstellung (BH4-Mangel) und neben der üblichen Statistik und der Problemdiskussion eine Übersicht über pädiatrische Stoffwechselnotfälle durch angeborene Stoffwechselstörungen. Dafür konnte Prof. Dr. Eberhard Mönch von der Charité Berlin gewonnen werden.

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 2011

Parameter	Erkrankung	Methode	Referenzwerte
TSH	Hypothyreose	Fluoreszenzimmunoassay	<15 mU/l
GALT	Galaktosämie	fluorometrisch	>3,5 U/gHb
BIO	Biotindasemangel	enzymatisch	normale/verminderte Aktivität; qualitative Methode
17OHP	Adrenogenitales Syndrom (AGS)	Fluoreszenzimmunoassay	abhängig vom Gestationsalter
AC*	siehe Anmerkung	TMS***	99,9te bzw. 0,1te Perzentile der Normalverteilung
AS**	siehe Anmerkung	TMS***	99,9te bzw. 0,1te Perzentile der Normalverteilung

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

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

TMS*** Tandem-Massenspektrometrie

Untersuchungszahlen, Recallraten und gesicherte Fälle

In Tabelle 2 werden die Recallraten für die einzelnen Messparameter und die gesicherten Fälle aufgezeigt. Ins-

gesamt mussten 2011 148 Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden.

Tab. 2: Probenumfang, gesicherte Fälle, Recall-Rate 2011

	Erstuntersuchungen	Zweituntersuchungen*	Recallrate** 2011	Gesicherte Fälle	Inzidenz in Sachsen-Anhalt 1992-2011
TSH	16.666	560	0,05 %	4	1/3.720
PHE***	16.666	560	0,03 %	4	1/5.486
GALT	16.666	560	0,01 %	-	1/144.961
BIO	16.666	560	0,01 %	1	1/206.307
17OHP	16.666	560	0,28 %	-	1/22.072##
AC, AS (TMS)	16.666	560	0,04 %	1 x LCHAD#	1/100.713###

* Zweituntersuchungen, 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 in der Erstuntersuchung, 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

LCHAD: Abbaustörung der langkettigen hydroxilierten 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 2011 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut Angaben des Statistischen Bundesamtes wurden 16.837 Kinder in Sachsen-Anhalt lebend geboren (Angaben nach dem Wohnort der Mutter).

Tab. 3: Erfassungsrate für Erstuntersuchungen

	Anzahl	Differenz/Summe
Erstscreening in Magdeburg	16.666	
nicht in Sachsen-Anhalt wohnend	680	15.986
Screening von den Eltern verweigert bzw. U2 vermutlich nicht wahrgenommen, keine Rückmeldung	4	15.990
in anderen Bundesländern gescreent*	18	16.008

* 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 **829**.

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 588 erforderlichen Zweiteinsendungen (einschl. Kontrollen positiver Ersteinsendungen) wurden verfolgt.

Tab. 4: Erfassungsrate Zweituntersuchung

	Frühabnahme <36 Std.	Frühgeborene <32 SSW	Kontrollen positiver Ersteinsendungen
Zweitscreening erforderlich: 588	331	205	52*
Kontrolle im eigenen Labor: 560	319	190	51
vor 2. Screeningabnahme verstorben	-	14	1
in anderen Bundesländern gescreent	9	1	-
fehlende Einsendungen	3	-	-

* hier nur echte Recalls (Ersteinsendung >36 Std., > 32 SSW)

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. Ein Frühgeborenes wurde in eine Spezialklinik verlegt, die das Zweitscreening durchführte.

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 Gesell-

schaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG) und der Deutschen Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM) forderte in ihrer Richtlinie von 2002, dass eine initial notwendige Zweituntersuchung immer beim ursprünglich

zuständigen Screeninglabor veranlasst werden sollte. Damit soll der Ablauf des Screenings besser kontrollierbar sein. Leider ist diese Forderung nicht durchgehend realisierbar.

Prozesszeiten

Blutentnahmezeiten

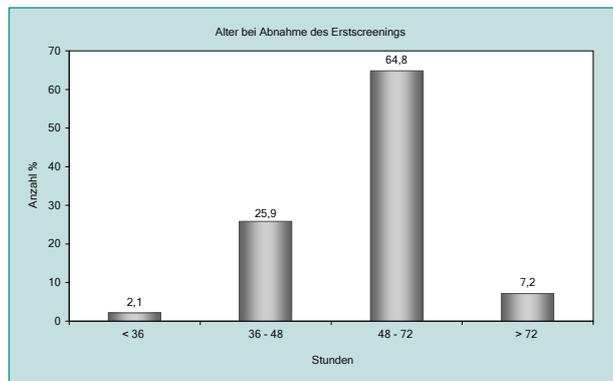


Abb. 1

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-Screening (36. - 72. Lebensstunde) wurde bei 90,7 % der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 9,3 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt (2010: 7,1 %). Diese Zahlen werten wir als Verschlechterung gegenüber dem Vorjahr.

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).

Versandzeiten

Abbildung 2 zeigt, dass 37,1 % aller Einsendungen das Labor erst mehr als 2 Tage nach der Blutabnahme erreichten (2010: 37,4 %). 3,97 % aller Blutproben benötigten länger als 4 Tage (2010: 3,4 %).

Es gab 2011 Versandprobleme, die denen der Vorjahre gleichen.

Die Kinderrichtlinie fordert die Übermittlung eines pathologischen Befundes durch das Labor an den Einsender spätestens 72 Stunden nach Blutentnahme. Der limitierende Faktor ist hier die Zeit von der Blutentnahme bis zum Probeneingang (Versanddauer). In diesem Zusammenhang sei noch einmal auf die Forderung der Richtlinie hingewiesen, jede Blutprobe am Tag der Entnahme zu verschicken.

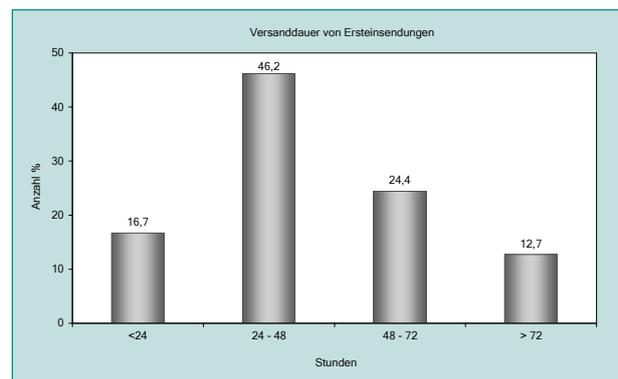


Abb. 2

Befundübermittlung

Abbildung 3 zeigt das Alter der Kinder bei der Befundübermittlung. Diese Daten werden stark beeinflusst von der Blutentnahmezeit, der Versanddauer und der Diagnostikdauer.

Für 2,0 % (2010: 1,4 %) aller Neugeborenen stand der Screeningbefund erst nach dem 8. Lebenstag zur Verfügung. Im Extremfall, z.B. beim Vorliegen einer klassischen Galaktosämie, könnte ein solcher Befund bereits zu spät kommen und das Kind wäre bereits verstorben. Die meisten dieser Blutproben wurden zeitgerecht abgenommen, kamen allerdings mit großer Verzögerung im Labor an.

Das Labor macht dann die Einsender auf diesen Umstand mittels eines entsprechenden Textbausteins auf dem Befund aufmerksam. Das ist ein Versuch, die Situation zu verbessern.

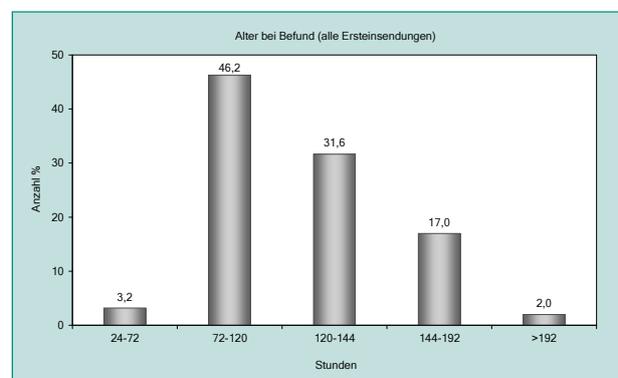


Abb. 3

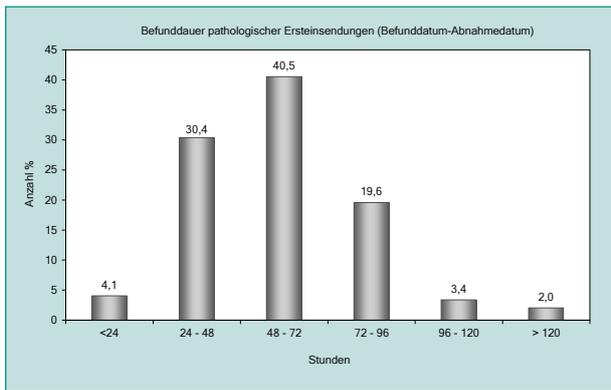


Abb. 4

Das in Abbildung 3 genannte Ergebnis spiegelt sich leider auch in der Befunddauer bei pathologischen Ergebnissen (insgesamt 148) wieder.

Abbildung 4 zeigt, dass 3 Befunderhebungen länger als 5 Tage dauerten.

Diagnostikdauer aller Befunde

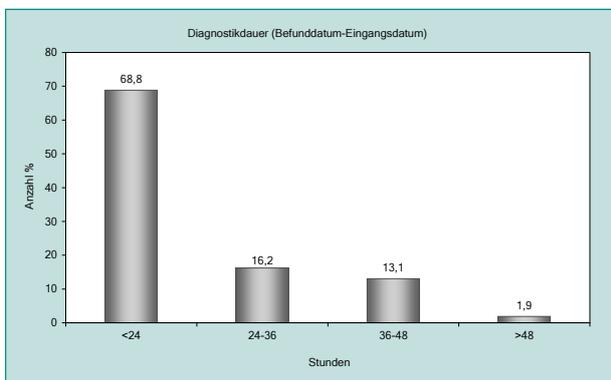


Abb. 5

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

98,1 % (2010: 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 mit Uhrzeit im Datensatz des Kindes dokumentiert wird).

Diagnostikdauer der pathologischen Befunde

Abbildung 6 zeigt die Verteilung der Diagnostikdauer bei den Ersteinsendungen mit pathologischem Ergebnis. Alle Ergebnisse lagen nach weniger als 72 Stunden vor. 2010 konnten 2 Ergebnisse wegen fehlender Einverständniserklärung erst nach mehr als 72 Stunden übermittelt werden.

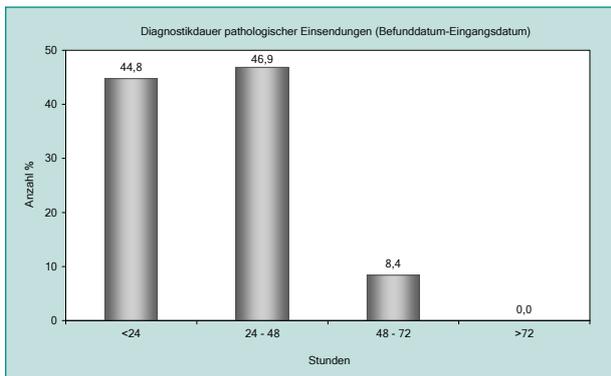


Abb. 6

Die 9 Fälle mit einer Reaktionszeit von mehr als 120 Stunden betrafen unreife Frühgeborene, wo die Abnahme des Kontrollblutes bis zum Erreichen eines korrigierten Gestationsalters von 32 Wochen abgewartet wurde (zeitgerechte Zweitabnahme).

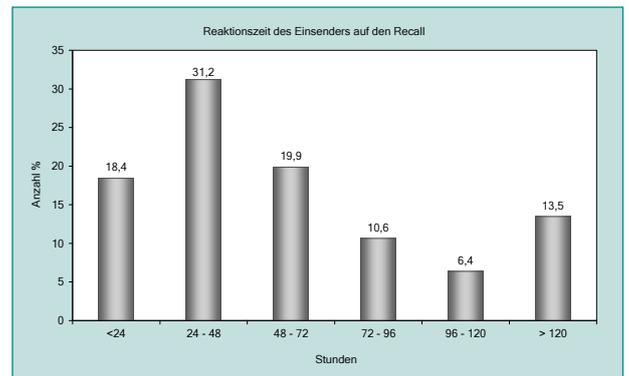


Abb. 7

Die folgende Abbildung 7 zeigt die Zeit von der mündlichen Übermittlung von 141 pathologischen Befunden 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.

10 Screeningverdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt werden. Es wurden 4 Kinder mit einer Hypothyreose, 4 Kinder mit einer Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie (PKU/HPA), 1 Kind mit einem Abbaufekt der hydroxylierten langkettigen Fettsäuren (LCHAD) und 1 Kind mit komplettem Biotinidase-mangel diagnostiziert.

Therapieeinleitung screening-positiver Patienten

9 Patienten mussten einer Therapie zugeführt werden:

Tab. 5: Diagnose, Bestätigungsdagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdagnostik	Alter bei Therapiebeginn
4 x Hypothyreose	Serum-TSH, T4, Sonografie	5-8 Tage
3 x Phenylketonurie	Serum-Phe, BH4-Test	11-15 Tage
1 x Biotinidasemangel	Biotinidaseaktivität im Serum	9 Tage
1 x LCHAD-Mangel	Mutationsanalytik	6 Tage

Ein Kind mit einer HPA benötigt keine Therapie.

Zusammenfassung

Wie schon im Vorjahr gab es keine Änderungen in den Vorgaben des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen (G-BA). Im März 2011 trat eine Anpassung der Kinderrichtlinie an das Gendiagnostikgesetz bezüglich des Neugeborenen-Screenings in Kraft.

Das Gendiagnostikgesetz ist und bleibt dabei das übergeordnete Gesetz mit seinen Strafparagrafen.

Die Neuerungen in den Kinder-Richtlinien beziehen sich meist auf Ausnahmen in besonderen Fällen. Neu ist z.B., dass die Aufklärung auch durch Hebammen erfolgen kann, wenn die Rückfragemöglichkeit an einen Arzt gewährleistet ist. Nach der neuen Richtlinie kann, sofern nicht anders möglich, auf die Bedenkzeit verzichtet werden, so dass unmittelbar nach Aufklärung Blut abgenommen werden kann. Neu ist ebenfalls, dass der Nachweis der vorliegenden Einwilligung gegenüber dem Labor durch ein Kreuz im entsprechenden Feld auf der Filterpapierkarte ausreicht.

Ist eine Benennung ausnahmsweise nicht möglich, hat die Hebamme/der Entbindungspfleger, das Screening in eigener Verantwortung durchzuführen - auch eine neue Regelung.

Bei pathologischen Befunden erfolgt eine unverzügliche Befundweitergabe, mündlich und schriftlich, vom Laborarzt an den Einsender (neu: auch an die Hebamme).

Eine Verbesserung der Prozesszeiten (Abbildungen 1 - 7) können wir für das Jahr 2011 nicht feststellen. Möglicherweise sind wir hier durch äußere Bedingungen (Post etc.) am Limit angekommen.

Alle Patienten mit positivem Erstscreeningbefund konnten verfolgt werden und die Diagnose gesichert bzw. ausgeschlossen werden.

Auch die Bestätigung des positiven Screeningendbefundes (Konfirmation) durch die Behandlungseinrichtungen und der Therapiebeginn wurden in allen Fällen dokumentiert.

Für 2011 errechnet sich für alle Zielkrankheiten des Neugeborenen-Screenings für Sachsen-Anhalt eine Inzidenz von 1/1666.

Das Stoffwechsellabor Magdeburg ist im Internet unter

www.stoffwechsellabor-magdeburg.de

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

