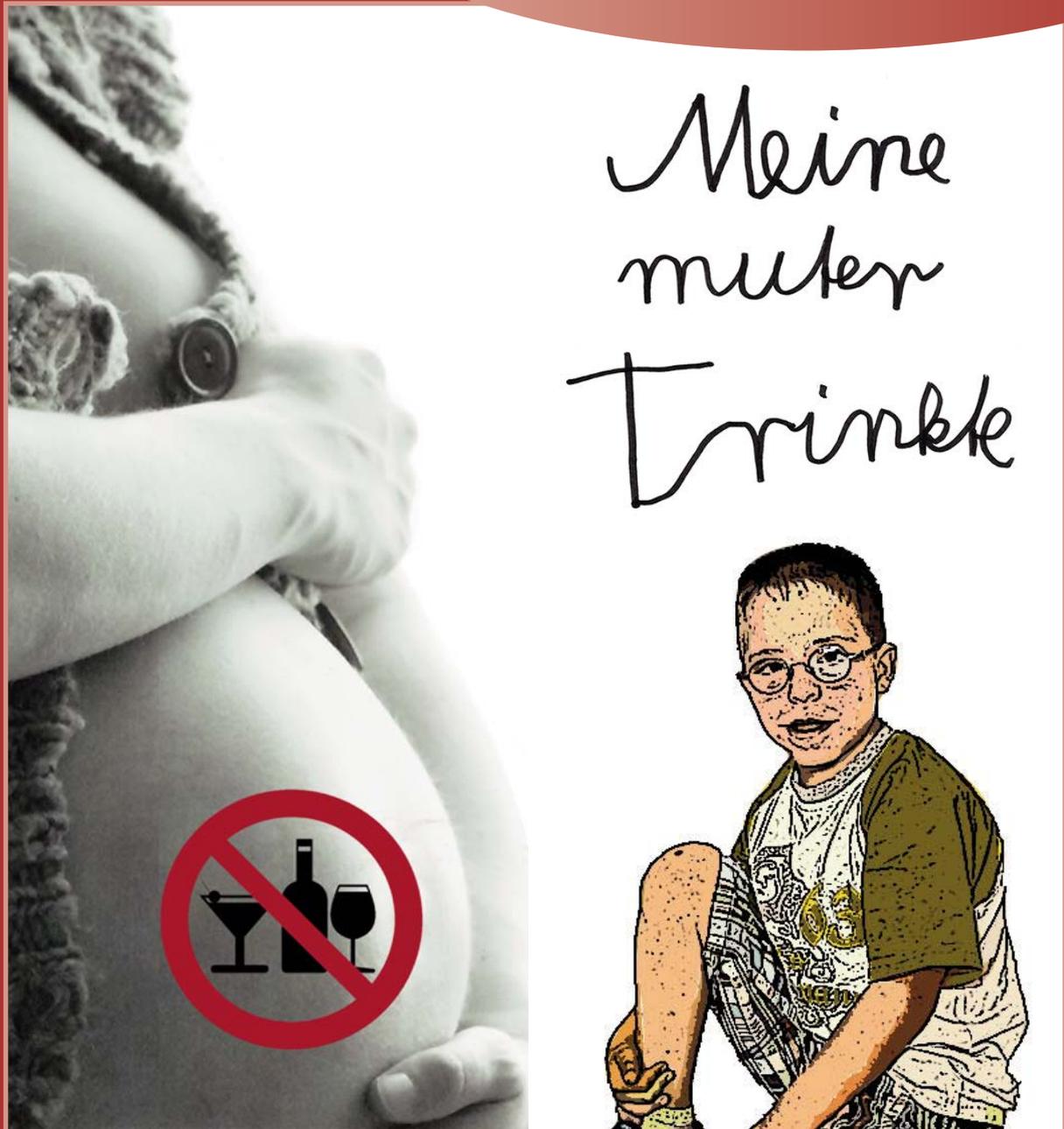




# Jahresbericht 2013



**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  
2013**

Dorit Götz  
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.

Titelblatt: Fotos: private Aufnahmen  
Logo: <http://www.fotolia.com/id/35133852>

Redaktionsschluss: September 2014  
ISSN: 1861-3535

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



# Vorwort

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

es gehört eigentlich zum Allgemeinwissen: Während der Schwangerschaft ist Alkohol für die werdende Mutter tabu. Jedes Glas Wein, Bier oder Schnaps und selbst vermeintlich harmlose Alkoholmixgetränke können negative Folgen für das Ungeborene haben. Und es sind nicht allein die ersten drei Monate der Schwangerschaft, wie sich gelegentlich erzählt wird, die für die Entwicklung des Ungeborenen bedeutend sind. Alkoholschädigungen können auch später auftreten, beispielsweise wenn sich das Gehirn entwickelt. Und so empfehlen Fachleute den strikten Nullkonsum, denn Alkohol ist ein Zellgift, das durch die Plazenta zum Ungeborenen gelangt.

Ein fachkundiges Schlaglicht zur Dimension von Alkoholschädigungen bei Babys bietet das jährliche Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt. Bereits seit 1980 erfasst das nunmehr an der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg angesiedelte Register Fälle von FAS - also von Fetalem Alkoholsyndrom. Das sind schwerste Fehlbildungen. Im Extremfall sind die Babys nicht lebensfähig.

Im Zeitraum von 1980 bis 1996 wurden in der Region Magdeburg 23 FAS-Fälle auf 234.359 Geburten registriert, wobei auch Totgeborene in der Zahlenreihe enthalten sind. Fachleute sprechen von einer Prävalenz von 0,098 FAS auf 1.000 Geburten. Rechnerisch gab es also einen Fall von FAS pro 10.190 Geborene. Nimmt man allein die Lebendgeborenen als Bezugsgröße, so ergibt sich eine Prävalenz von 0,099 FAS pro 1.000 Lebendgeborene oder ein Fall unter 10.117 Lebendgeborenen. Auch für den Zeitraum bis 2010 veränderten sich diese Häufigkeitsziffern nicht. Für Deutschland insgesamt gibt es solche systematisch ermittelten Häufigkeitsangaben bisher nicht. Nimmt man eine Häufigkeit von 0,5 bis 2,0 FAS pro 1.000 Lebendgeborene an, so wäre von 350 bis 1.400 neuen FAS-Fällen pro Jahr auszugehen.

Aber auch wenn die Kinder zum Geburtszeitpunkt unauffällig erscheinen, kann Alkohol während der Schwangerschaft zu einer bleibenden Schädigung am Gehirn des Ungeborenen geführt haben. Dies wird dann erst im Laufe des Lebens sichtbar. Entwicklungsstörungen und intellektuelle Beeinträchtigungen sind die Folge. Auch gibt es Kinder mit normal ausgeprägter Intelligenz, die Aufmerksamkeitsprobleme haben, die Folgen ihres Handelns nur schlecht oder gar nicht abschätzen können sowie Aufgaben nicht selbständig lösen. Dann spricht man von einer



Fetalen Alkoholspektrum-Störung FASD. Sie wird leider nicht immer erkannt. Solche Kinder sind oftmals Außenseiter. Ohne fachkundige Diagnose kann keine gezielte Förderung erfolgen. Fachleute sagen, dass etwa ein Prozent aller Neugeborenen jedes Jahr in Deutschland mit FASD zur Welt kommt. Damit wäre FASD häufiger als etwa das bekannte Down Syndrom.

Ich halte Alkoholkonsum in der Schwangerschaft für Missbrauch. Es muss ein gesamtgesellschaftliches Anliegen sein, Alkohol während der Schwangerschaft zu ächten. Hier müssen wir weitere Aufklärungsarbeit leisten. Es gibt Staaten, in denen auf Alkoholflaschen bereits Warnhinweise prangen, die über die möglichen Gefahren fürs Baby informieren.

Ich wünsche dem Fehlbildungsmonitoring eine breite öffentliche Plattform. Das Register bietet eine fachlich exzellente Grundlage für Gesundheitsprävention und einen aktiven Kinderschutz. Ich danke allen Beteiligten, dem Autorenteam um Frau Dr. med. Anke Reißmann, aber auch allen Beteiligten in den Geburtskliniken des Landes.

Mit freundlichen Grüßen

A handwritten signature in black ink that reads "Norbert Bischoff". The signature is written in a cursive, slightly slanted style.

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

# Inhaltsverzeichnis

1	Erfassungsregion	8
2	Geborenenzahlen 2013	9
3	Beteiligte Einrichtungen der Region 2013	10
3.1	Geburtskliniken/Kinderkliniken/Kinderchirurgie	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=608)	16
8	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=608)	17
9	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=237)	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	Alkoholvergiftung in der Schwangerschaft	74
17	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2013	77
18	Neugeborenenhörscreening 2013	80
19	Jahresbericht 2013 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt	84

## Abkürzungen

AABR	automated auditory brainstem response (Hirnstammaudiometrie)	ICSI	Intracytoplasmatische Spermieninjektion
ASD	Atriumseptumdefekt	KI	Konfidenzintervall
bds.	beidseitig	LG	Lebendgeborene
BMI	Body-Mass-Index	MCA	Multiple congenitale Anomalien
BP	Basisprävalenz	n. n. bez.	nicht näher bezeichnet
dB	Dezibel	NHS	Neugeborenenhörscreening
DIV	Double Inlet Ventricle	NT	Nackentransparenz
DORV	Double Outlet Right Ventricle	o. n. A.	ohne nähere Angaben
EUROCAT	European Surveillance of Congenital Anomalies	P	Prävalenz
FAS	Fetales Alkoholsyndrom	PDA	persistierender Ductus arteriosus
FASD	Fetal Alcohol Spectrum Disorder	PFO	persistierendes Foramen ovale
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss	SA	Spontanaborte
HAS	harnableitendes System	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
		VSD	Ventrikelseptumdefekt
		ZNS	Zentralnervensystem

**Abbildungen**

1	Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980)	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 2001	28
7	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 2001	28
8	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 2001	29
9	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 2001	30
10	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 2001	30
11	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in der Erfassungsregion seit 2001	31
12	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 2001	32
13	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 2001	33
14	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 2001	34
15	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 2001	35
16	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 2001	36
17	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 2001	37
18	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 2001	38
19	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2001	39
20	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 2001	40
21	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 2001	41
22	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 2001	42
23	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 2001	43
24	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 2001	44
25	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 2001	45
26	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 2001	46
27	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendiertem Hoden in der Erfassungsregion seit 2001	47
28	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 2001	48
29	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 2001	49
30	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 2001	50
31	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 2001	51
32	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 2001	52

33	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 2001	53
34	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 2001	54
35	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 2001	55
36	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 2001	57
37	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 2001	57
38	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 2001	58
39	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 2001	59
40	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 2001	60
41	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2001	61
42	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2001	62
43	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2001	63
44	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2013	64
45	Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (2001 bis 2013), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen	64
46	Trendanalyse 2001 bis 2013 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der Prävalenz pro Jahr (95%-Konfidenzintervall)	65
47	Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2013	72
48	Mutteralter bei induzierten Aborten 2013 (gruppiert)	72
49	Komplexität der Fetalen Alkoholspektrum-Störung (FASD)	74
50	Mechanismus der Alkoholschädigung	75
51	Alkoholkonsum in der Schwangerschaft (%-Anteil) in Sachsen-Anhalt	76
52	Zufriedenheit mit der fachlichen Kompetenz des Personals - Antworten in Abhängigkeit vom Screeningbefund	83
53	Einstellung gegenüber dem NHS - Antworten in Abhängigkeit vom Screeningbefund	83

# 1 Erfassungsregion



## 2 Geborenenzahlen 2013

	Lebend- geborene*	Totgeborene*	Spontanaborte ab 16. SSW	induzierte Aborte	gesamt
Altmarkkreis Salzwedel	646	1	-	2	649
Anhalt-Bitterfeld	1.143	6	-	5	1.154
Börde	1.342	3	-	5	1.350
Burgenlandkreis	1.317	4	2	2	1.325
Dessau-Roßlau	566	3	-	-	569
Halle	2.064	8	2	9	2.083
Harz	1.526	7	1	6	1.540
Jerichower Land	687	2	1	3	693
Magdeburg	2.124	9	8	12	2.153
Mansfeld-Südharz	954	4	2	4	964
Saalekreis	1.344	6	-	7	1.357
Salzlandkreis	1.425	5	4	5	1.439
Stendal	828	5	4	3	840
Wittenberg	831	3	-	-	834

kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle, Magdeburg	4.754	20	10	21	4.805
Landkreise gesamt	12.043	46	14	42	12.145
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>16.797</b>	<b>66</b>	<b>24</b>	<b>63</b>	<b>16.950</b>

\* Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt 2014

## 3 Beteiligte Einrichtungen der Region 2013

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

- AMEOS Klinikum Aschersleben
- AMEOS Klinikum Bernburg
- Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen
- HELIOS Klinik Jerichower Land Burg
- Städtisches Klinikum Dessau
- Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen
- AMEOS Klinikum Halberstadt
- AMEOS Klinikum Haldensleben
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle
- Universitätsklinikum Halle (Saale)
- HELIOS Klinik Köthen
- Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg
- Klinikum Magdeburg
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
- Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg
- Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel
- HELIOS Klinik Sangerhausen
- AMEOS Klinikum Schönebeck
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal
- Asklepios Klinik Weißenfels
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode
- Georgius-Agricola Klinikum Zeitz
- HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt
- *Herzzentrum Leipzig - Universitätsklinik, 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
- Dipl. Heilpädagogin Grimm, Glindenberg/Magdeburg
- AMEOS Klinikum Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Schmidt
- 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
- Trackingstelle Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt, Magdeburg
- Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg
- Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Müller
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OÄ Dr. Schulze

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

- Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Rechtsmedizin
- Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg, Institut für Pathologie
- Praxis für Pathologie Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Gunia, Stendal

## 4 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt

### 4.1 Allgemeine Informationen

Mit den epidemiologischen Daten zu angeborenen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt, die im Rahmen des Jahresberichtes 2013 zur Verfügung gestellt werden, gibt es eine bewährte Form, um die Fehlbildungserfassung in unserem Bundesland übersichtlich zu veranschaulichen. Ohne die engagierte Mitarbeit aller Einsender wäre die Arbeit des Fehlbildungsregisters in Sachsen-Anhalt nicht möglich! Darum möchten wir den Dank für die hervorragende interdisziplinäre Zusammenarbeit der verschiedenen Subdisziplinen an den Beginn stellen.

Die primäre Prävention von vermeidbaren Fehlbildungen und Verbesserung der Gesundheit der Bevölkerung bleiben ein grundlegendes Ziel der Fehlbildungsepidemiologie. Eine neue Chance zur Aufklärung der Öffentlichkeit soll mit Einführung eines weltweiten Tages zu angeborenen Fehlbildungen (World Birth Defect Awareness Day) im März 2015 genutzt werden. Diese Initiative wurde vom ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) angestoßen (EUROCAT ist auch involviert) und eine Anerkennung von Seiten der WHO und UN werden beantragt. Wir sind dabei.

Was ist EUROCAT? Seit 1992 ist das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Mitglied im europäischen Netzwerk EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies). Das Zentralregister analysiert Daten aus 38 populationsbezogenen Fehlbildungsregistern aus 21 Ländern, die gemeinsam 31 % der Geburtenpopulation (über 1,7 Millionen Geburten) Europas in Bezug auf angeborene Fehlbildungen überblicken und sich alle auch als epidemiologisches Überwachungsinstrument verstehen. Beachtung findet neben Untersuchungen zur Arzneimittelsicherheit, Ernährung, Lifestyle und Umweltbelastung auch die europäische Initiative zu seltenen Erkrankungen. 69 der mit EUROCAT definierten Fehlbildungsgruppen erfüllen die EU Definition für seltene Erkrankungen (< 5 per 10.000 Einwohner). Insbesondere hierbei profitieren wir von der europäischen Vernetzung um eine ausreichende

Fallzahl für eine wissenschaftliche Evaluation mit dem Ziel der Verbesserung der Gesundheit gerade dieser vereinzelt Betroffenen zu erreichen ([www.eurocat-network.eu](http://www.eurocat-network.eu)).

Was ist ICBDSR? Das Fehlbildungsmonitoring vertritt mit den Daten aus Sachsen-Anhalt Deutschland seit 2001 beim ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research), einer WHO verbundenen Einrichtung von 42 Fehlbildungsregistern aus 38 Ländern der Welt ([www.icbdsr.com](http://www.icbdsr.com)).

Das spezielle Thema greift in diesem Jahr im Kapitel 16 die fetale Alkoholexposition auf. Ist es im öffentlichen Bewusstsein angekommen, dass Alkoholkonsum die Entwicklung des Ungeborenen nachhaltig negativ beeinträchtigt? Es gilt die 0-Promille-Grenze, sonst drohen körperliche und geistige Schädigung. Dabei stellt das Fetale Alkoholsyndrom (FAS) nur das Vollbild der Störung dar. Die Fetale Alkoholspektrum-Störung (FASD) stellt den Zusammenhang zwischen Verhaltensauffälligkeit und Teilleistungsstörung der Adoleszenten und der pränatalen Alkoholexposition her. Das FASD ist aber nicht ein spezielles Problem von Suchtfamilien, sondern betrifft alle Gesellschaftsschichten.

Sachsen-Anhalt ist das einzige Bundesland mit einer flächendeckenden populationsbezogenen Fehlbildungserfassung in Deutschland. Diese kontinuierliche Fehlbildungserfassung ist nur durch die beständige Förderung durch das Ministerium für Arbeit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt möglich. Dafür möchten wir uns speziell bei unseren Ansprechpartnern, Herrn Prof. Dr. R. Nehring, Frau Dr. H. Willer und Herrn M. Schiener bedanken.

Des Weiteren bedanken wir uns für die Unterstützung, die wir in organisatorischer Form von der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke Universität Magdeburg erhalten. In persona möchten wir insbesondere Frau Dipl.-Wirtsch. V. Rätzel, Herrn Dr. J. L. Hülsemann und Herrn Prof. Dr. H.-J. Rothkötter unseren Dank aussprechen.

### 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 hochgerechnete Geburtstermin zugrunde gelegt, so dass als Geburtsjahr 2013 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2012 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.

Die dargestellten Prozentangaben und Prävalenzen sind gerundete Werte.

Alle an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt übermittelten Meldungen werden nach Eingang ärztlich kontrolliert und die Diagnosen entsprechend der ICD-10 und einer Erweiterung (Adaptation des Royal College of Pediatrics an Child Health) kodiert. Die Angaben zur Medikamenteneinnahme werden nach dem international empfohlenen ATC-Code erfasst.

Die Gesamtzahl der Geborenen mit großen Fehlbildungen sowie die Verteilung des Vorkommens in den kreisfreien

Städten und Landkreisen wird in den Kapiteln 7 und 8 dargestellt. Die meisten kleinen Fehlbildungen und Normvarianten werden im Gegensatz zu den großen Fehlbildungen, die bei Geborenen diagnostiziert werden, nicht genauer ausgewertet, da diese Daten nur unvollständig erfasst werden.

Die Darstellung der häufigsten Einzeldiagnosen großer Fehlbildungen, die im Jahr 2013 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 2013 mit denen der letzten zwölf Jahre (2001 bis 2012). Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 2001 bis 2012** eine **Gesamt-Geborenenzahl von 209.249** zugrunde.

### 4.3 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Die Datenbank des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt beinhaltet Daten von Neugeborenen und Feten mit Fehlbildungen sowie ohne Fehlbildungen für eine Kontrollgruppe. Für das **Berichtsjahr 2013** bekamen wir zu **1.940 Geborenen** (11,4 % aller in Sachsen-Anhalt Geborenen) Informationen übermittelt. Über den Berichtszeitraum (2001-2013) betrachtet, nimmt die absolute Anzahl als auch der Anteil der Geborenen, zu denen Informationen vorliegen, seit Mitte der 2000er-Jahre leicht ab.

Bis zur Datendeadline des Berichtes gingen aus den unter Punkt 5.2 genannten Geburts- und Kinderkliniken bzw. ambulant und stationär arbeitenden Kollegen aus Einrichtungen der Prä- und Postnataldiagnostik 2.197 Meldungen zum Geburtsjahr 2013 ein. Für 10,7 % der uns gemeldeten Geborenen erhielten wir Informationen von mehr als einer Einrichtung. Dies dient meist der Bestätigung eines Fehlbildungsverdachts oder es erlaubt, komplexe Fehlbildungen genauer einzuordnen. Daher sind korrekte, möglichst ausführliche Diagnosebeschreibungen unverzichtbar zum Erlangen einer kontinuierlich hohen Datenqualität, die wiederum Voraussetzung für aussagekräftige Statistiken ist.

Seit Herausgabe des Vorjahresberichtes erhielten wir Nachmeldungen. Diese Daten sind Bestandteil des aktuellen Berichtes und finden in allen zukünftigen Auswertungen Verwendung. Die Anzahl der mitgeteilten Geborenen des Jahres 2012 erhöhte sich dadurch von 2.059 auf 2.152.

Gewissenhaft ausgefüllte Meldebögen mit vollständigen Angaben sind für eine Beurteilung von Risiken und Ausprägungen wichtig. Die Datenqualität blieb auch 2013 Dank der ausgezeichneten Mitwirkung und des Einsatzes aller Einsender auf einem sehr hohen Niveau. Wichtige Daten wurden fast vollständig mitgeteilt: Geburtsgewicht (97,5 %), Geschlecht (99,2 %), Alter der Mutter (99,5 %), Landkreis und Geburtsmonat (je 99,9 %). Das Item Gestationsalter war z. B. so vollständig wie noch nie (99,8 %) ausgefüllt. Nur bei zwei Lebendgeborenen und einem induzierten Abort fehlte es.

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.

Um Trends zu erkennen, wird außerdem die prozentuale Veränderung der Prävalenz der Indikatorfehlbildungen über den Berichtszeitraum dargestellt.

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.

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

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

Wie auch in den letzten Jahren möchten wir an alle, die uns fehlgebildete Kinder und Feten melden, appellieren, jeweils alle diagnostizierten Fehlbildungen aufzuzählen und möglichst genau zu beschreiben, eine Kodierung ist nicht notwendig. So erhielten wir von 13 der 80 Feten, bei denen im pränatalen Ultraschall Indikatorfehlbildungen befundet und uns mitgeteilt wurden, postnatal keine oder nicht ausreichend detaillierte Informationen. Da im Einzelfall nicht immer von einer Befundbestätigung ausgegangen werden kann, zählen diese Diagnosen in der Statistik der Fehlbildungen der Geborenen nicht mit.

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.

Diese beiden Meldebögen können Sie von unserer Homepage **www.angeborene-fehlbildungen.com** downloaden und handschriftlich ausfüllen oder die Daten direkt in das PDF-Dokument eintragen, ausdrucken und an uns senden.

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**.

Gerne stehen wir Ihnen jederzeit für Rückfragen zum Meldeprozedere oder auch allgemein für 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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	7	-	14	-	-	-	-	21
Charité - Universitätsmedizin Berlin	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	1	-	-	-	-	3
AMEOS Klinikum Bernburg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	-	-	-	1	4
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	-	11	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	11
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	-	1	-	-	-	-	-	18	1	-	-	-	-	-	-	-	20
Städtisches Klinikum Dessau	-	7	-	-	17	-	-	1	-	-	-	-	-	1	-	1	27
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	5	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	7
AMEOS Klinikum Halberstadt	-	-	4	-	-	-	12	-	-	-	-	-	-	-	-	-	16
AMEOS Klinikum Haldensleben	1	-	10	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	11
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	-	5	-	3	-	41	-	-	1	4	7	1	-	-	-	2	64
Universitätsklinikum Halle (Saale)	-	8	1	1	5	36	3	-	-	5	21	8	-	2	-	1	91
HELIOS Klinik Köthen	-	7	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	-	-	9
Universitätsklinikum Leipzig A.ö.R.	-	-	1	-	-	1	1	-	-	1	1	-	-	-	-	-	5
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	-	-	13	-	-	-	-	5	35	-	-	6	-	-	-	1	60
Klinikum Magdeburg	-	2	22	-	-	-	-	2	51	-	-	4	-	-	-	1	82
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	2	2	36	-	-	-	5	13	92	-	-	28	5	-	-	4	187
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	-	-	-	-	-	2	-	-	-	-	29	-	-	-	-	1	32
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Quedlinburg	-	-	-	-	-	-	26	-	-	-	-	3	-	-	-	-	29
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	7	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	2	11
HELIOS Klinik Sangerhausen	-	-	-	-	-	-	-	-	-	6	2	-	-	-	-	2	10
AMEOS Klinikum Schönebeck	-	1	1	-	-	-	-	2	1	-	-	38	-	-	-	1	44
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	1	-	-	-	-	-	-	2	-	-	-	-	12	-	-	-	15
Asklepios Klinik Weißenfels	-	-	-	9	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	10
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Wernigerode	-	-	-	-	-	-	19	-	-	-	1	-	-	-	-	12	32
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	1
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3
Geburtshaus / Hausentbindung	-	-	-	-	1	1	-	-	3	-	1	-	-	-	-	-	6
ohne Angabe der Geburtsklinik bzw. Geburt außerhalb von Sachsen-Anhalt	-	2	1	2	-	7	3	-	3	1	4	1	-	3	2	1	30

Diese Tabelle zeigt, aus welchen Landkreisen die Kinder/Feten (Lebendgeborene, Totgeborene, induzierte Aborte und Spontanaborte ab 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	10	10	14
AMEOS Klinikum Bernburg	1	1	1
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	7	9	9
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	6	7	7
Städtisches Klinikum Dessau	15	22	22
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	2	4	5
AMEOS Klinikum Halberstadt	4	7	8
AMEOS Klinikum Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik	5	6	9
AMEOS Klinikum Haldensleben	5	7	14
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	41	51	65
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik	37	47	49
Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Rechtsmedizin	9	10	11
Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Reproduktionsmedizin	46	58	60
Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Reproduktionsmedizin, Pränatale Ultraschalldiagnostik	15	15	18
Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin	31	40	43
Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für pädiatrische Kardiologie	1	1	1
HELIOS Klinik Köthen	4	7	310
Herzzentrum Leipzig, Klinik für Kinderkardiologie	40	40	41
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	21	41	241
Klinikum Magdeburg	15	18	18
Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie	6	6	15
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik	17	17	22
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie	6	6	13
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik	5	5	10
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	7	7	15
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik	101	163	295
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Kinderkardiologie	26	26	26
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Screeninglabor	9	11	11
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Allgemein-, Viszeral- und Gefäßchirurgie, Arbeitsbereich Kinderchirurgie	1	1	1
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	5	6	7
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Quedlinburg	14	27	29
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Quedlinburg, Institut für Pathologie	1	1	1
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	6	6	6
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik	5	5	13
Helios Klinik Sangerhausen	5	7	10
AMEOS Klinikum Schönebeck	19	34	357
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	9	10	11
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal, Frauenklinik	3	3	10
Asklepios Klinik Weißenfels	7	8	8
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Wernigerode	18	23	25
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Wernigerode, Frauenklinik	3	5	6
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Wernigerode, Pränatale Ultraschalldiagnostik	14	15	24
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	-	-	-
HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt	1	1	1

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	4
	Dipl. Heilpädagogin Grimm, Glindenberg/Magdeburg	4	9	30
	PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Halle	22	24	32
	Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg	27	27	27
	Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	132	132	132
	Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	31	32	36
	Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt, Trackingstelle Magdeburg	45	46	46
	Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg	9	27	27
	Praxis für Pathologie Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Gunia, Stendal	1	1	1

Die Tabelle gibt einen Überblick über die im Jahr 2013 eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 2.197 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/Fet 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	8.574 Lebend- und Totgeborene
weiblich	8.289 Lebend- und Totgeborene
gesamt	16.863 Lebend- und Totgeborene

**Geschlechtsverhältnis m : w = 1,03**

Das Statistische Landesamt in Halle registrierte 16.863 Lebend- und Totgeborene für das Jahr 2013. Im Einzelnen wurden 16.797 Lebendgeborene und 66 Totgeborene erfasst. Verglichen mit dem Vorjahr ist die Gesamtzahl der Lebend- und Totgeborenen leicht gesunken (2012: 16.951). Das Geschlechtsverhältnis zeigt auch 2013 mit 1,03 eine leichte Androtropie. In den Vorjahren stellte sich diese etwas deutlicher (2012: 1,04; 2011: 1,06) dar.

Bei den 608 Geborenen mit ausschließlich großen Fehlbildungen zeigte sich ein Geschlechterverhältnis von 1,15 (320 männliche zu 279 weiblichen Geborenen). Dies beschreibt erneut eine aus den Jahren zuvor bereits bekannte Knabenwendigkeit (2012: 1,32; 2011: 1,34).

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

männlich	320 Geborene
weiblich	279 Geborene
unbekannt	9 Geborene
gesamt	608 Geborene

**Geschlechtsverhältnis m : w = 1,15**

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

männlich	112 Geborene
weiblich	91 Geborene
gesamt	203 Geborene

**Geschlechtsverhältnis m : w = 1,23**

## 7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=608)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	537	88,32
davon: Lebendgeborene bis zum 7. Lebenstag verstorben	(8)	(1,32)
davon: Lebendgeborene nach dem 7. Lebenstag verstorben	(5)	(0,82)
Spontanaborte ab der 16. SSW	4	0,66
induzierte Aborte	63	10,36
Totgeborene	4	0,66
<b>gesamt</b>		<b>100</b>

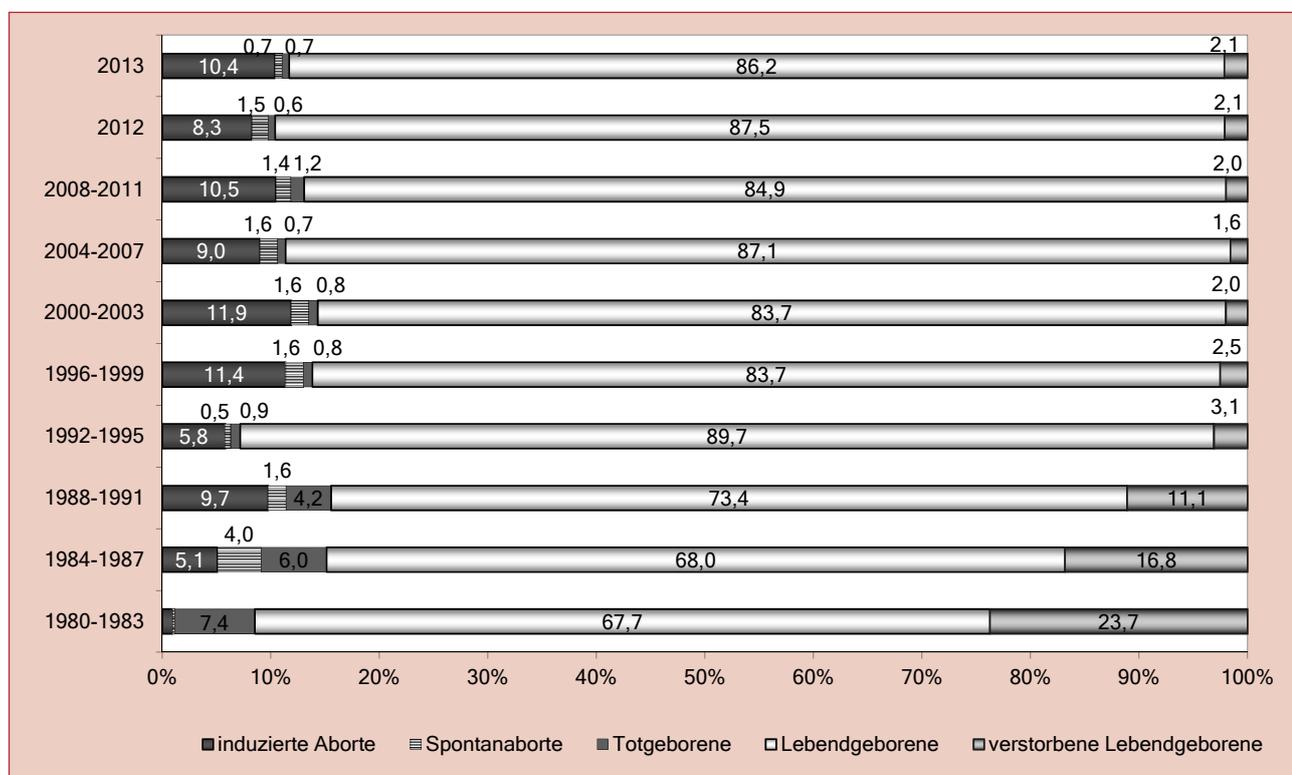


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980)

Im Jahr 2013 wurden 608 Geborene mit großen Fehlbildungen gemeldet. Die Gesamtzahl liegt etwa auf dem Niveau der Vorjahre (2012: 616; 2011:601; 2010: 611).

Der Lebendgeborenen-Anteil der Geborenen mit großen Fehlbildungen betrug insgesamt 88,32 % (537 Geborene). Verglichen mit dem Vorjahr fiel ein Anstieg der bis zum 7. Lebenstag Verstorbenen auf (2013: 1,32 %; 2012: 0,16 %). Der Anteil der nach dem 7. Lebenstag verstorbenen Lebendgeborenen nahm um etwa die Hälfte ab (2013: 0,82 %; 2012: 1,95 %). Die Umkehr der Relation bleibt zu beobachten. Zu vermuten ist die primär lebensbeeinträchtigende Schwere der großen Fehlbildungen, welche für die Zunahme der in der 1. Lebenswoche verstorbenen Lebendgeborenen trotz primärer perinataler Versorgung ursächlich scheint.

Der Anteil der Totgeborenen blieb nahezu unverändert mit 0,66 % (2012: 0,65 %).

Mit 10,36 % liegt der Anteil der induzierten Aborte (63 induzierte Aborte) im Bereich des letzten 4-Jahreszeitraumes (2008-2011: 10,46 %, 257 induzierte Aborte).

Die Rate der Spontanaborte reduzierte sich auf 0,66 % vs. 2012 mit 1,46 %. Ein ähnlich geringer Anteil an Spontanaborten wurde zuletzt 2003 (0,74 %) dokumentiert. Insgesamt scheinen die technischen Möglichkeiten der Pränataldiagnostik und die vorgeburtliche Beratung der Schwangeren mit Kindern mit großen Fehlbildungen Einfluss auf die Veränderung des Verhältnisses der induzierten Aborte zu den spontanen Aborten als auch zu den in der 1. Lebenswoche verstorbenen Lebendgeborenen zu haben.

## 8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=608)

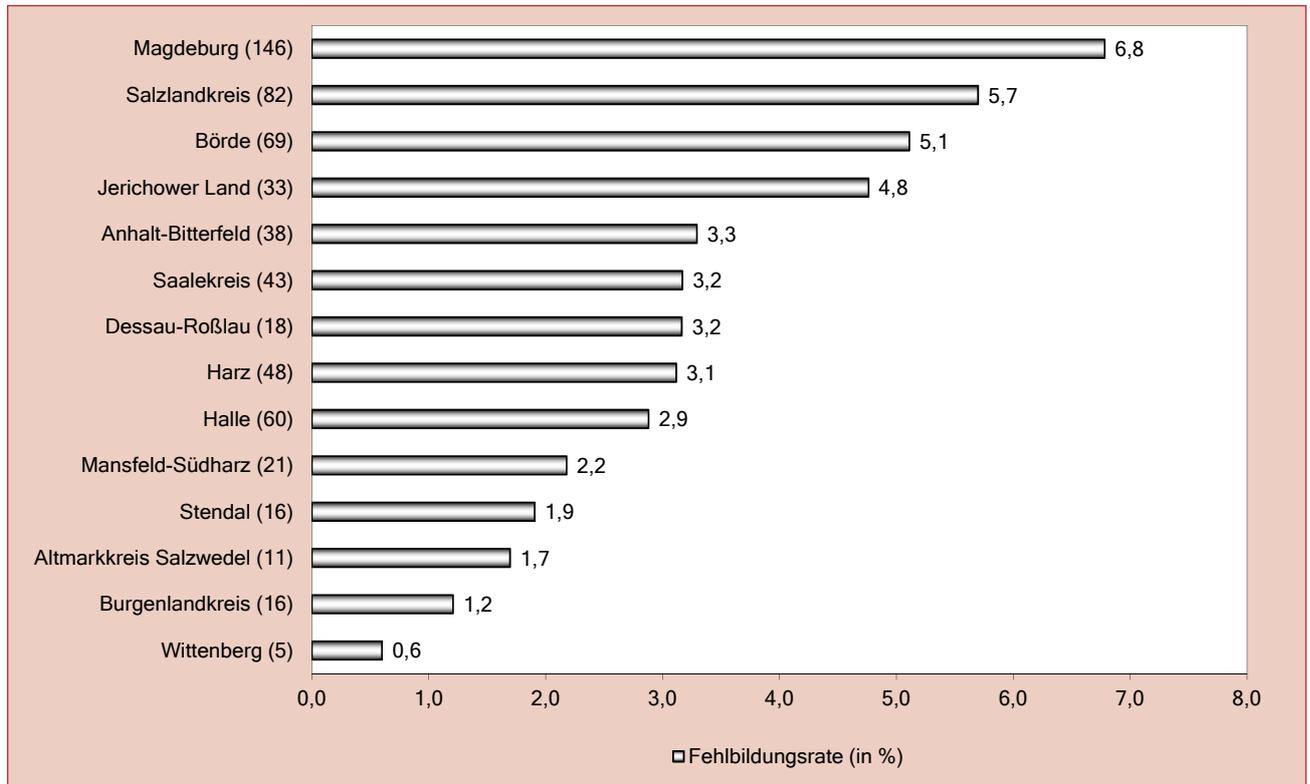


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
<b>kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg</b>	224	4,66
<b>Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)</b>	384	3,16
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>608</b>	<b>3,59</b>

Große Fehlbildungen (2001 bis 2012)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
<b>Städte</b>	4,26	4,10 - 4,34
<b>Landkreise</b>	3,21	3,12 - 3,30
<b>Region</b>	3,48	3,40 - 3,56

Für das Jahr 2013 wurden Daten zu 608 Geborenen mit großen Fehlbildungen gemeldet. Bezugnehmend auf die Gesamtzahl der Geborenen in Sachsen-Anhalt (2013: 16.950) ergibt sich eine Fehlbildungsrate von 3,59 % für die Geborenen mit großen Fehlbildungen. Verglichen mit der Rate des Jahres 2012 (3,62 %) zeigt sich ein etwas geringerer Wert. Der aktuelle Jahreswert liegt jedoch leicht über der oberen Grenze des Konfidenzintervalls der Jahre 2001-2012 von 3,40 % bis 3,56 %.

Aus den kreisfreien Städten Magdeburg, Halle und Dessau-Roßlau erfolgten Meldungen zu insgesamt 224 Geborenen mit großen Fehlbildungen. Dies entspricht einer Rate von 4,66 % und zeigt im Vergleich zum Jahr 2012 (4,72 %) einen leichten Rückgang. Wie in den Jahren zuvor liegt die Fehlbildungsrate in den Landkreisen darunter (3,16 %), aber recht gleichbleibend im Bereich des Konfidenzintervalls der Jahre 2001-2012 (3,12 bis 3,30 %).

Die höchste Rate an Geborenen mit großen Fehlbildungen weist unter den einzelnen Landkreisen der Salzlandkreis (5,70 %) auf. Hier zeigt sich über die letzten Jahre (2012: 4,63 %; 2011: 4,00 %) eine deutliche Zunahme der Fehl-

bildungsrate. Dies bleibt zu beobachten. Der Bördekreis liegt mit einer Rate von 5,11 % auf dem zweiten Rang und auf ähnlichem Niveau wie 2011 (5,17 %). Im Jahresvergleich recht konstante Raten werden aus dem Jerichower Land (2013: 4,76 %; 2012: 4,75 %) gemeldet. Rückgänge der Fehlbildungsraten zeichnen sich in den beiden nördlichen Landkreisen, dem Altmarkkreis Salzwedel (2013: 1,69 %; 2012: 2,88 %) und in Stendal (2013: 1,90 %; 2012: 2,65 %) sowie im Südwesten, in Mansfeld-Südharz (2013: 2,18 %; 2012: 2,69 %), ab. Der Landkreis Wittenberg liegt auf dem letzten Platz. 2013 ist die Rate mit 0,60 % noch geringer als im Vorjahr (2012: 1,61 %). Aus dem Evangelischen Krankenhaus Paul-Gerhardt-Stift kam für 2013 keine Meldung.

Das Ranking der kreisfreien Städte führt 2013 Magdeburg mit einer Fehlbildungsrate von 6,78 %, gefolgt von Dessau-Roßlau mit 3,16 % und Halle mit 2,88 %, an. Magdeburg hatte auch in den Vorjahren diesen Platz inne. Ins Detail geschaut, zeigt sich für 2013 ein Anstieg um 18 Geborene mit großen Fehlbildungen (2013: 146; 2012: 128) für die Stadt Magdeburg.

## 9 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=237)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
<b>kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg</b>	83	1,73
<b>Landkreise insgesamt</b>	154	1,27
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>237</b>	<b>1,40</b>

Im Jahr 2013 wurden von 608 Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen 237 Geborene mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) dokumentiert. Bei diesen 237 Geborenen lagen mindestens zwei große angeborene Fehlbildungen vor. Dies entspricht einem Anteil von 38,98 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen. Verglichen mit den Vorjahren sank der Anteil erstmals seit 2007 auf unter 40 % (2001-2012: 41,94 %).

Bezug nehmend auf die Gesamtzahl der Geborenen in Sachsen-Anhalt (2013: 16.950) beträgt der Anteil der Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien 1,40 %. Die aktuelle Rate zeigt sich etwas unter dem Konfidenzintervall der Jahre 2001-2012 (1,41 % - 1,51 %).

In den kreisfreien Städten lag 2013 die Fehlbildungsrate für MCA mit 1,73 % unter dem Niveau der Vorjahre (2012: 2,07 %; 2011: 1,84 %), doch im Konfidenzintervall von 2001-2011 (1,59 % - 1,80 %).

Multiple congenitale Fehlbildungen (2001 bis 2012)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
<b>Städte</b>	1,69	1,59 - 1,80
<b>Landkreise</b>	1,38	1,32 - 1,44
<b>Region</b>	1,46	1,41 - 1,51

Die Landkreise melden, wie schon über die letzten Jahre, einen deutlich niedrigeren Anteil an Kindern und Feten mit angeborenen multiplen Anomalien als die kreisfreien Städte. Mit 1,27 % Geborenen mit MCA wird 2013 bei den Landkreisen das Konfidenzintervall der Jahre 2001-2012 (1,32 % - 1,44 %) deutlich unterschritten.

Die Häufigkeiten des Auftretens von MCA regional betrachtet, lag das Jerichower Land mit 2,45 % an erster Stelle, gefolgt von der kreisfreien Stadt Magdeburg (2,28 %) und der Börde (1,85 %). In den letzten Jahren fiel ein Rückgang der MCA im Landkreis Harz auf (2013: 1,36 %; 2012: 1,87 %; 2011: 2,29 %). Auf den letzten Plätzen liegen, wie schon in den Jahren zuvor, Wittenberg (0,36 %) und der Burgenlandkreis (0,53 %).

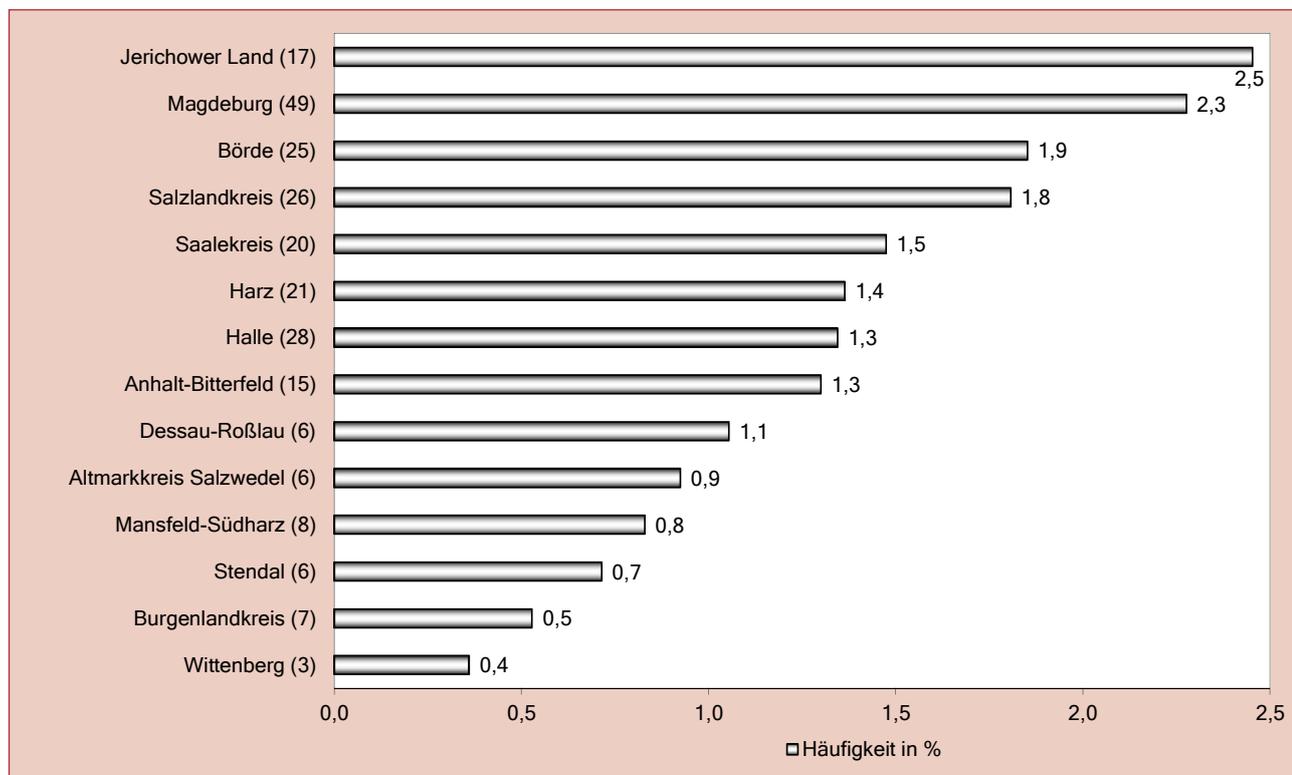


Abb. 3: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

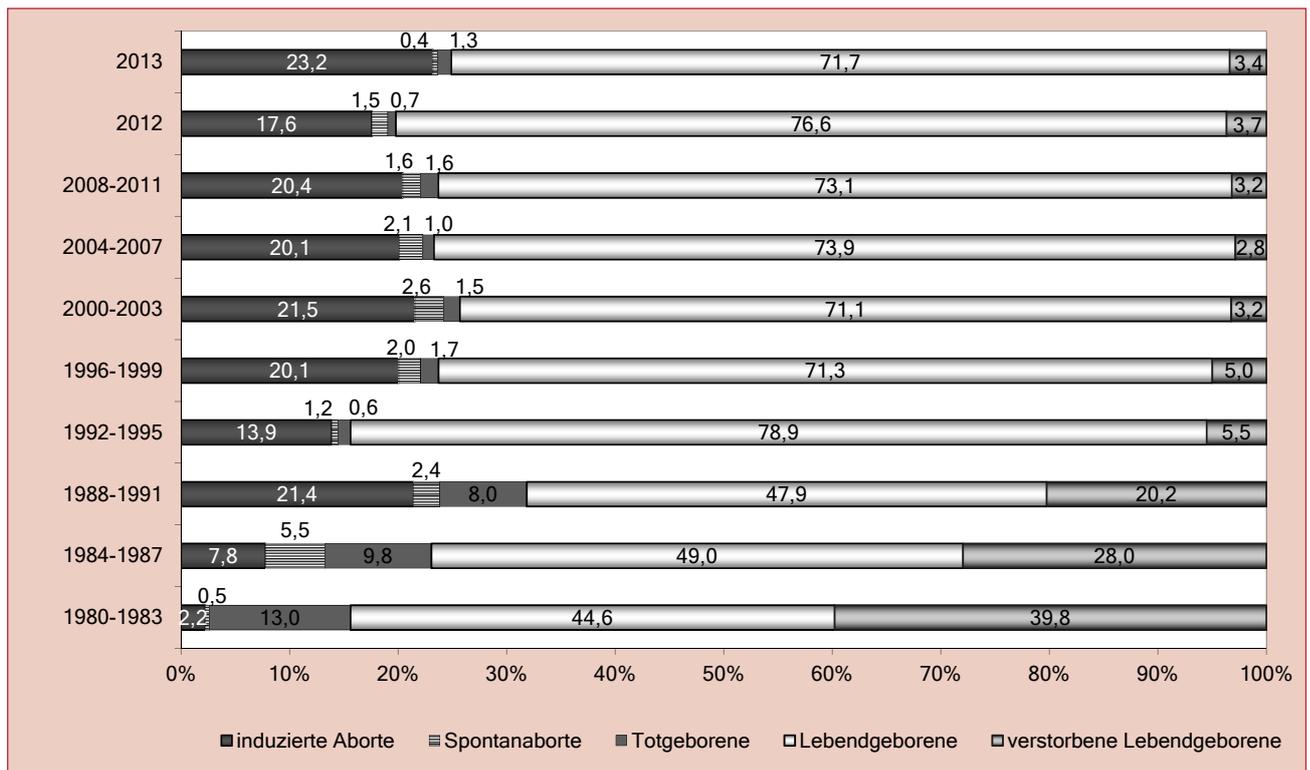


Abb. 4: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA)  
(Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Das Diagramm oben zeigt die Schwangerschaftsausgänge der Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien und stellt die Entwicklung seit Beginn der Fehlbildungserfassung in der Region dar, beginnend mit dem Jahr 1980 und zusammengefasst in 4-Jahresgruppen. Die Jahre 2012 und 2013 werden separat dargestellt.

Der Anteil der induzierten Aborte mit MCA beträgt im Jahr 2013 23,21 % und ist nach einem sehr geringen Wert im Vorjahr (2012: 17,58 %) einer der höchsten je dokumentierten Werte. Er schwankt in den einzelnen Jahren stark. Der Anteil der Spontanaborte sank 2013 auf 0,42 % (2012: 1,47 %) ab, während der Anteil der Totgeborenen 2013 auf 1,27 % (2012: 0,73 %) anstieg.

Zusammengenommen sind die Anteile von Spontanaborten und Totgeborenen seit Beginn der 2000er-Jahre rückläufig, beim Anteil der induzierten Aborte lässt sich kein Trend ausmachen.

Der Anteil der verstorbenen Lebendgeborenen sank zwar mit 3,38 % etwas unter das Vorjahresniveau (2012: 3,66 %), vergrößerte sich aber seit den geringen Werten im Zeitraum (2004-2007: 2,85 %). Dies kann Ausdruck einer wachsenden Bereitschaft von betroffenen Schwangeren sein, die Schwangerschaft eines von lebensbegrenzenden Fehlbildungen betroffenen Kindes auszutragen.

## 10 Pränatale Sonografiebefunde

Zum Geburtsjahrgang 2013 wurden dem Fehlbildungsmonitoring pränatal-sonografische Befunde zu 1.243 Kindern/Feten übermittelt. Die Meldungen umfassen sowohl Softmarker und definierte Fehlbildungen als auch unauffällige Befunde.

Seit dem 1. Juli 2013 haben sich die Mutterschaftsrichtlinien geändert. Alle Schwangeren haben nun die Wahl, ob sie zwischen der 19. und 22. SSW entweder den bisherigen Basisultraschall oder einen spezifischen Organ-Fehlbildungultraschall als Kassenleistung in Anspruch nehmen möchten.

In 274 Fällen wurde ein pathologischer Befund erhoben. Davon ist in 92,0 % (252-mal) der Ausgang der Schwangerschaft bekannt. Bei 106 Kindern/Feten wurden Softmarker festgestellt, 78-mal ein und 20-mal zwei Softmarker. Sechs der sieben Feten mit drei Softmarkern sind vom Down-Syndrom betroffen. Bei einem Fet mit autosomaler Duplikation wurden neben schweren Fehlbildungen noch vier Softmarker angegeben. In 35,8 % (98-mal) wiesen die Feten nur Softmarker oder intrauterine Wachstumsstörungen auf.

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

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder
vergrößerte Nackentransparenz (NT)	21
white spots	16
Nackenödem	14
Hydrops fetalis	12
hypoplastisches Nasenbein	12
Polyhydramnion	12
Oligo-/Anhydramnion	10
Pyelektasie	9
singuläre Nabelschnurarterie	8
echogener Darm	7
Plexus choroideus Zysten	7
Verkürzung der Röhrenknochen	5
grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel	4
auffällige Kopfform	2
Double-Bubble-Phänomen	2
Sandalenlücke	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 dem Fehlbildungsmonitoring nicht mitgeteilt werden.

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

Die häufigste Chromosomenaberration, das Down-Syndrom, wurde 2013 43-mal beschrieben. 27-mal wurden uns dazu pränatale Ultraschallbefunde übermittelt, wobei sich viermal bei älteren Müttern ein unauffälliger Befund ergab. Bei 23 Feten (5 Lebendgeborene, 1 Totgeborenes und 17 induzierte Aborte) wurden Softmarker sowie Herzfehlbildungen (10 x), Duodenalstenosen (3 x) und fehlende Phalangen (1 x) gefunden. Bei 20 Feten wurden folgende typische Softmarker beobachtet: hypoplastisches Nasenbein (9 x), vergrößerte Nackentransparenz (7 x), Nackenödem (4 x), echogener Darm und white spot (je 3 x), Double-Bubble-Phänomen (2 x), Polyhydramnion und verkürzte Röhrenknochen (je 1 x). Sonst eher seltener beim Down-Syndrom zu sehen, trat in vier Fällen ein Hydrops fetalis auf. Außerdem wurden Plexuszysten (2 x), eine Pyelektasie und eine singuläre Nabelschnurarterie festgestellt.

Pränatale Sonografiebefunde liegen zu vier von fünf Geborenen mit **Edwards-Syndrom** (1 Lebendgeborenes, 3 induzierte Aborte) vor. Drei Feten hatten Softmarker: Plexuszyste (2 x), Hydrops fetalis, hypoplastisches Nasenbein und singuläre Nabelschnurarterie (je 1 x). Dreimal wurden pränatal schwere Fehlbildungen gesehen: Omphalocele und AVSD, Prune-belly-Sequenz und Megazystis, VSD.

Ein Lebendgeborenes mit **Patau-Syndrom** wies pränatal typische Fehlbildungen, wie Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Microphthalmie und Dextrokardie auf. Der zweite Fet, ein induzierter Abort, war von einem Hygroma colli und kraniofacialen Dysmorphien betroffen.

2013 gab es je dreimal die Diagnose **Klinefelter-Syndrom**, **CATCH 22**, **Turner-Syndrom** und **Triploidie**. Die beiden erstgenannten wurden im pränatalen Ultraschall jeweils einmal unauffällig und zweimal pathologisch befundet. Bei den Feten mit Klinefelter-Syndrom wurde ein Anhydramnion, verursacht durch eine Potter-Sequenz, sowie eine Holoprosencephalie gesichtet. Bei zwei Kindern mit CATCH 22 fielen pränatal Herzfehlbildungen auf, bei einem davon zusätzlich akzessorische Finger und eine erhöhte Fruchtwassermenge. Zu je zwei induzierten Aborten mit Turner-Syndrom und Triploidie liegen uns pränatale Sonografiebefunde vor. Bei beiden Feten mit Turner-Syndrom wurde ein für diese Diagnose typischer Softmarker, ein Hygroma colli, gefunden, ein Fet wies außerdem einen Hydrops fetalis und einen AVSD auf. Bei einem Fet mit Triploidie zeigte sich intrauterin ein Dandy-Walker-Syndrom sowie Nieren- und Magenfehlbildungen, bei dem anderen ein Hygroma colli.

Die Schwangerschaft eines Feten mit **Trisomie 22** (pränatal Dolichocephalie und Microcephalie) wurde vorzeitig beendet. Ein Lebendgeborenes mit Trisomie 22 war in der 16. SSW im Ultraschall unauffällig. Ein Fet mit einer autosomalen Duplikation fiel pränatal durch vier Softmarker und multiple schwere Fehlbildungen auf, ein weiterer Fet mit Triple X fiel durch ein Dandy-Walker-Syndrom auf.

Zu zwei weiteren Lebendgeborenen mit Chromosomenstörung (Karyotyp 47,XXX bzw. autosomale Duplikation) erhielten wir keine Informationen zu pränatalen Ultraschalluntersuchungen.

Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall)	Anzahl auffälliger Pränatalbefunde		
	gesamt	postnatal bestätigt	ohne vorliegenden postnatalen Befund
Anencephalie	3	3	-
Spina bifida	6	6	-
Encephalocele	2	1	1
Microcephalie	1	-	1
congenitaler Hydrocephalus	11	8	3
Arhin-/Holoprosencephalie	3	1	1
Anophthalmie/Microphthalmie	1	1	-
Fallot-Tetralogie	1	1	-
Linksherzhypoplasie	1	1	-
Aortenisthmusstenose	2	1	1
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	13	12	1
Gaumenspalte	1	1	-
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	1	1	-
Dünndarmatresie/-stenose	4	1	1
Potter-Sequenz	4	3	-
Nierenagenesie, einseitig	5	4	-
Zystennieren	3	3	-
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	6	1	2
Zwerchfellhernie	4	3	1
Omphalocele	5	5	-
Gastroschisis	5	5	-
Prune-belly-Sequenz	1	-	1

Die obige Tabelle zeigt alle für die Geborenen des Jahres 2013 im pränatalen Ultraschall entdeckten und nach Häufigkeit geordneten Indikatorfehlbildungen. Nicht aufgelistete Indikatorfehlbildungen wurden pränatal nicht erfasst.

Bei 80 Kindern/Feten der 274 Geborenen mit pränatal pathologischem Ultraschallbefund wurden insgesamt 83 Indikatorfehlbildungen entdeckt. Davon sind 62 (74,7 %) postnatal gesichert. Zu 13 Verdachtsdiagnosen ist aufgrund eines nicht vorhandenen bzw. nicht ausreichend detaillierten postnatalen Befundes (u. a. 4 x Chromosomenstörungen mit Hydrocephalus, Aortenisthmusstenose, Prune-belly-Sequenz und Reduktionsfehlbildung der Extremitäten) nicht belegt, ob sich der Verdacht bestätigte. Bei einem induzierten Abort der 20. SSW konnte wegen einer intrauterinen Wachstumsretardierung bzgl. des im Pränatalbefund angegebenen Microcephalus keine Entscheidung getroffen werden.

Wie auch im Vorjahr wurde pränatal am häufigsten eine Lippen- oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (13-mal) gefunden. Zwölfmal wurde uns dazu eine postnatale Befundbestätigung übermittelt. Die Pränatalbefunde Anencephalie, Spina bifida, Anophthalmie/Microphthalmie, Fallot' Tetralogie, Linksherzhypoplasie, Gaumenspalte, Oesophagusatresie/-stenose/-fistel, Zystennieren,

Gastroschisis, Omphalocele wurden in allen Fällen postnatal bestätigt.

Bei drei Feten wurden nachgeburtlich an Stelle der Indikatorfehlbildung ähnliche Fehlbildungen verzeichnet. Ein Fet mit pränatal-sonografisch diagnostiziertem Potter-Syndrom hatte neben anderen schweren Fehlbildungen jeweils einseitig eine Nierenagenesie und eine Zystenniere. Eine Holoprosencephalie erwies sich bei einem Fet als Hydrocephalus. Bei einem Lebendgeborenen wurde pränatal eine einseitige Nierenagenesie vermutet, postnatal fand sich eine Beckenniere.

Ein Lebendgeborenes mit Down-Syndrom, VSD und Microcephalus war Small-for-date, die vermuteten Reduktionsfehlbildungen bestätigten sich nicht. Vier weitere Kinder mit pränatal gesehenen Indikatorfehlbildungen (2 x Dünndarmstenose und 2 x Micromelie) waren bzgl. der Indikatorfehlbildung zur Geburt unauffällig. Eines dieser Kinder wies postnatal keine Micromelie, doch zusätzlich zu einem auch pränatal befundeten VSD eine Analtresie auf.

Zu über 84 % erhielten wir zu den im pränatalen Ultraschall aufgefundenen Indikatorfehlbildungen nachgeburtliche Informationen zum Ausgang der Schwangerschaft und meistens auch detailliert beschrieben die gesehenen

Fehlbildungen. Lediglich bei acht pränatal-sonografisch angegebenen Indikatorfehlbildungen (je 1 x Encephalocele, Zwerchfellhernie, Holoprosencephalie, Dünndarmstenose, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Micromelie und 2 x Hydrocephalus) haben wir zu dem der Ultraschalluntersuchung folgenden Schwangerschaftsverlauf, der Geburt etc. keine Information. Diese ungesicherten Diagnosen werden nicht in das Kapitel 12 des Berichtes einbezogen.

Die pränatale Ultraschalldiagnostik ist obligater Bestandteil und eine tragende Säule der Schwangerschaftsvorsorge. Die Aussagekraft der Untersuchungsergebnisse lässt sich an der Gegenüberstellung der Befunde zeigen. Wir sind daher ständig an der Übermittlung der ausführlichen Befunde, dem weiteren Schwangerschaftsverlauf, dem -ausgang und den postnatalen Befunden interessiert.

## 11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

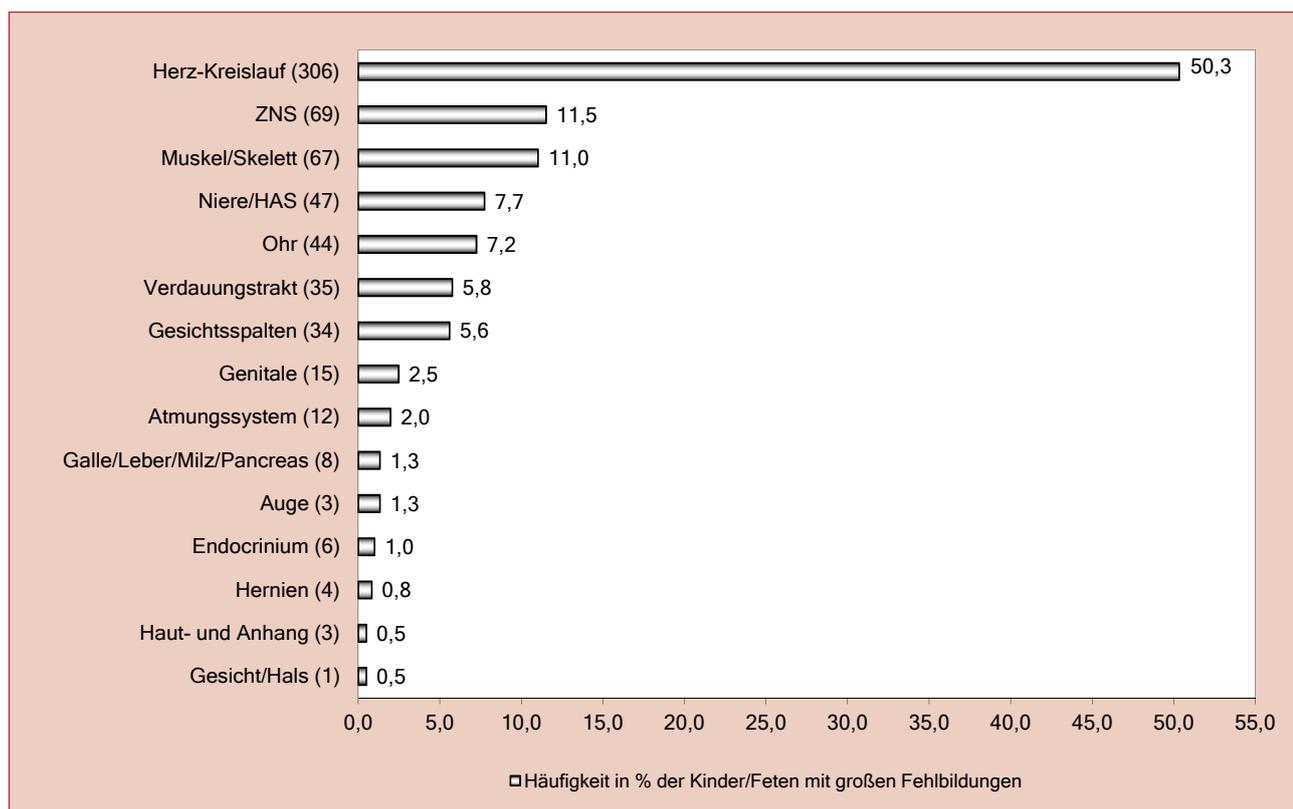


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe)

Kapitel 11 bietet eine Übersicht über Häufigkeiten großer Fehlbildungen, klassifiziert nach Organsystemen. Für das Jahr 2013 werden 608 Geborene mit großen Fehlbildungen betrachtet. Die Geborenen können Fehlbildungen eines oder mehrerer Organsysteme aufweisen, daher sind Mehrfachnennungen möglich.

Nicht im Diagramm dargestellt werden Geborene mit Chromosomenanomalien, Infektionen, Stoffwechselerkrankungen oder multiplen congenitalen Anomalien (MCA) ohne genaue Angaben zur Fehlbildung.

Die Fehlbildung des Herz-Kreislaufsystems ist, wie aus den Vorjahren bekannt, das am häufigsten betroffene Organsystem. Es zeigt sich, verglichen mit dem Vorjahr, eine Zunahme der Häufigkeit (2013: 50,33 %; 2012: 41,07 %). Bei Betrachtung des Konfidenzintervalls der Jahre 2001-2012 (39,00 %), ist dieser Anstieg noch deutlicher zu sehen. Eine Ursache des Anstieges scheint die seit 2010 intensiver werdende Zuarbeit der Kollegen aus den umliegenden Herzzentren zu den Geborenen aus Sachsen-Anhalt mit Fehlbildungen des Herz-Kreislaufsystems zu sein. Es bleibt über die Zeit zu beobachten, ob sich die Häufigkeit auf diesem Niveau einstellt.

Am zweithäufigsten traten ZNS-Fehlbildungen auf. Im Vergleich zu den Vorjahren (2013: 11,51 %; 2012: 12,50 %) ist ein leichtes Absinken der Häufigkeit wahrzunehmen, doch liegt sie über der Basisprävalenz (2001-2012: 10,67 %).

Fehlbildungen des Organsystems Muskel/Skelett traten am dritthäufigsten auf. Jedoch wurde bei recht gleichbleibender Meldeaktivität erstmals eine so geringe Häufigkeit festgestellt (2013: 11,02 %; 2001-2012: 20,07 %).

Ein deutliches Absinken der Häufigkeit der Fehlbildungen von Niere und harnableitendem System (HAS) wurde dokumentiert (2013: 7,73 %; 2012: 12,66 %; 2011: 13,48 %). Dieser Wert ist erstmals so niedrig und bedarf weiterer Analysen.

Nach einer sehr hohen Rate an Fehlbildungen des Ohres im letzten Jahr (2012: 8,28 %) zeigt sich auch in diesem Jahr (2013: 7,24 %) eine Rate über dem Durchschnitt der Jahre 2007-2012 (5,59 %).

Genitalfehlbildungen traten 2013 weniger häufig (2,47 %) als in den Vorjahren (2001-2012: 3,52 %) auf, zuletzt wurde 2009 (2,01 %) ein ähnlich niedriger Wert erfasst.

	ICD-10	Diagnose	Kinder/Feten 2013		Kinder/Feten 2001-2012 Prävalenz /10.000
			Anzahl	Prävalenz /10.000	
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (inklusive PFO)	186	109,7	74,7
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	97	57,2	45,1
3.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	44	26,0	16,6
4.	H90.	Hörverlust durch Schalleitungs- oder Schallempfindungsstörung	43	25,4	9,9 (18,3*)
5.	Q02.	Microcephalie	36	21,2	13,1
6.	Q25.0	offener Ductus Botalli (PDA), hämodynamisch wirksam	28	16,5	8,1
7.	Q62.3	sonstige obstruktive Defekte des Nierenbeckens und des Ureters (dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele)	20	11,8	19,8
8.	Q37.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	19	11,2	10,9
9.	Q69.	Polydactylie (prä- und postaxial)	17	10,0	12,6
10.	Q25.6	Stenose der Arteria pulmonalis (periphere Pulmonalstenose)	12	7,1	2,3
	Q25.4	rechter Aortenbogen, persistierend / Dextroposition des Aortenbogens / reitende Aorta	12	7,1	1,5
11.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	11	6,5	17,5
	Q65.3 Q65.4 Q65.5	Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/ohne Angabe der Seitigkeit)	11	6,5	15,4
	Q03.0 Q03.1 Q03.8 Q03.9	angeborener Hydrocephalus (ohne Neuralrohrdefekt)	11	6,5	6,0
12.	Q21.2	Defekt des Vorhof- und Kammerseptums	10	5,9	4,5
13.	Q60.0	einseitige Nierenagenesie	9	5,3	6,9
	Q22.1	Pulmonalklappenstenose	9	5,3	6,3
14.	Q62.2	angeborener Megaureter	8	4,7	7,3
15.	Q63.0	akzessorische Niere / Doppelanlage	7	4,1	6,5
	Q05.	Spina bifida	7	4,1	5,8
	Q35.1 Q35.5 Q35.9	Gaumenspalte	7	4,1	4,6
	Q23.3	angeborene Mitralklappeninsuffizienz	7	4,1	4,2
	Q71.3	Fehlen mehrerer oder einzelner Phalangen	7	4,1	3,1
	Q36.	Cheiloschisis (Lippenspalte)	7	4,1	2,9

\* 2007-2012 (ab 2007 Datenabgleich Neugeborenenhörscreening-Tracking)

Auf der vorangegangenen Seite sind in einer Tabelle in absteigender Sortierung nach den Prävalenzangaben des Jahres 2013 (16.950 Geborene) die am häufigsten in Sachsen-Anhalt registrierten großen Einzelfehlbildungen aufgeführt. Die rechte Spalte zeigt zum Vergleich dazu die Basisprävalenzen dieser Diagnosen für 2001-2012 (209.249 Geborene).

Der Vorhofseptumdefekt (2013: 109,7 pro 10.000 Geborene) und der Ventrikelseptumdefekt (2013: 57,2 pro 10.000 Geborene) sind in jedem Jahr des Berichtszeitraumes die am häufigsten auftretenden großen Fehlbildungen. Die Prävalenzen beider Herzfehlbildungen liegen 2013 über allen jährlichen Prävalenzen des Zeitraumes 2001-2012 und wesentlich über der entsprechenden Basisprävalenz (ASD 2001-2012: 74,7 pro 10.000 Geborene, KI 71,1 bis 78,6; VSD 2001-2012: 45,1 pro 10.000 Geborene, KI 42,3 bis 48,1). Knapp zwei von fünf aller Geborenen mit großen Fehlbildungen sind 2013 von einer dieser beiden Herzfehlbildungen betroffen.

Auch das Down-Syndrom, in diesem Jahr am dritthäufigsten (2013: 26,0 pro 10.000 Geborene), wurde so oft wie in keinem Jahr im Zeitraum 2001-2012 registriert (Kapitel 12.34). Die diesjährige Prävalenz übersteigt in starkem Maße die der Jahre 2001-2012 (16,6 pro 10.000 Geborene, KI 15,0 bis 18,5).

Auf Platz vier der Häufigkeitsliste, ebenfalls wesentlich zahlreicher als im Durchschnitt, wurde im Jahr 2013 der Hörverlust beobachtet. Erst seit dem Jahr 2007 stehen durch das Neugeborenenhörscreening flächendeckend gesicherte Daten zu dieser Fehlbildung zur Verfügung. Daher sind die Häufigkeitsangaben erst ab dem Jahr 2007 zur Beurteilung der aktuellen Prävalenz geeignet. Die Prävalenz für 2013 liegt mit 25,4 pro 10.000 Geborenen deutlich über der der Jahre 2007-2012 (18,3 pro 10.000 Geborene, KI 15,9 bis 21,0).

Die Indikatorfehlbildung Microcephalie (2013: 21,2 pro 10.000 Geborene, 2001-2012: 13,1 pro 10.000 Geborene, KI 11,6 bis 14,7) steht an fünfter Stelle der Tabelle. Sie zeigt sich wie im letzten Jahr (2012: 21,1 pro 10.000 Geborene) mit einer sehr hohen Prävalenz (Kapitel 12.5). Extrem niedrige Werte in einigen vergangenen Jahren (Minimalwert 2001: 5,5 pro 10.000 Geborene) lassen eine Untererfassung in diesen Jahren vermuten.

Etwa seit 2010 werden uns verstärkt die Herzfehlbildungen von Geborenen aus Sachsen-Anhalt detailliert mitgeteilt. Daraus resultiert, dass 2013 Herzfehlbildungen wie der PDA (16,5 pro 10.000 Geborene, Platz 6), die Stenose der Arteria pulmonalis, der rechtsverlaufende Aortenbogen (je 7,1 pro 10.000 Geborene, Platz 10) und der Defekt des Vorhof- und Kammerseptums (5,9 pro 10.000 Geborene, Platz 12) als Diagnosen wesentlich öfter als im Durchschnitt der Jahre 2001-2012 beschrieben werden. Nur der PDA fand sich auch in den Vorjahren unter den häufigsten großen Einzelfehlbildungen (2001-2012: 8,1 pro 10.000 Geborene), die drei anderen Herzfehlbildungen wurden bis jetzt bedeutend seltener dokumentiert.

Eine der häufigsten Fehlbildungen, die dilatative Uropathie (ab II. Grades), die im Mittel der Jahre 2001-2012 den 3. Rang der Häufigkeitsliste (19,8 pro 10.000 Geborene, KI 18,0 bis 21,8) besetzt, wurde 2013 (11,8 pro 10.000 Geborene, Rang 7) wesentlich seltener gesehen als erwartet.

Die Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte setzt sich aus der Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2013: 11,2 pro 10.000 Geborene, Platz 8) und der Lippenspalte (2013: 4,1 pro 10.000 Geborene, Platz 15) zusammen. Während die Prävalenz der Lippen-Kiefer-Gaumenspalte im Bereich der Durchschnittswerte (2001-2012: 10,9 pro 10.000 Geborene, KI 9,6 bis 12,4) liegt, überschreitet die Prävalenz der Lippenspalte den Wert der Vorjahre erheblich (2001-2012: 2,9 pro 10.000 Geborene, KI 2,2 bis 3,8). Sie ist normalerweise nicht unter den häufigsten großen Fehlbildungen zu finden.

Die Polydactylie (2013: 10,0 pro 10.000 Geborene, Platz 9) tauschte im Jahr 2013 im Ranking der großen Fehlbildungen von 2001-2012 den Platz mit der Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Sie wurde sowohl prä- als auch postaxial seltener als im Durchschnitt der Jahre 2001-2012 (12,6 pro 10.000 Geborene, KI 11,2 bis 14,2) beobachtet. Ein Prävalenzanstieg der postaxialen Polydactylie, wie er aufgrund der Werte der letzten Jahre vermutet wurde, setzt sich nicht fort.

Erst an 11. Stelle der Häufigkeitstabelle stehen in diesem Jahr, mit einer deutlich niedrigeren Prävalenz (2013: 6,5 pro 10.000 Geborene) als im Gesamtzeitraum, der Klumpfuß (2001-2012: 17,5 pro 10.000 Geborenen, KI 15,8 bis 19,4) und die Subluxation des Hüftgelenkes (2001-2012: 15,4 pro 10.000 Geborenen, KI 13,8 bis 17,2). Beide Fehlbildungen waren zwischen 2001 und 2012 sogar dreimal am dritthäufigsten vertreten. Die Sonografie der Hüftgelenke ist Bestandteil der Vorsorgeuntersuchung U3. Daher führen viele Einrichtungen zur U2 keinen Hüft-Ultraschall mehr durch. Das Screeningverhalten in den Geburtskliniken könnte Ursache für eine scheinbare Abnahme sein. Ebenfalls mit einer Prävalenz von 6,5 pro 10.000 Geborene, damit jedoch im Bereich der Durchschnittsprävalenz, wurde die Hydrocephalie beobachtet.

Geringfügig seltener als in den Vorjahren, auf dem 13. Listenplatz, trat die Pulmonalklappenstenose (2013: 5,3 pro 10.000 Geborene, 2001-2012: 6,3 pro 10.000 Geborene, KI 5,3 bis 7,5) auf.

Auf den Plätzen 13 bis 15 rangieren 2013 drei Nierenfehlbildungen: Die einseitige Nierenagenesie (5,3 pro 10.000 Geborene), der Megaureter (4,7 pro 10.000 Geborene) und die Nieren-Doppelanlage (4,1 pro 10.000 Geborene). Im Gegensatz zum Vorjahr ergeben sich 2013 für diese Fehlbildungen jeweils Werte unterhalb des Durchschnitts der Jahre 2001-2012 (6,9 pro 10.000 Geborene, KI 5,9 bis 8,1; 7,3 pro 10.000 Geborene, KI 6,2 bis 8,5 bzw. 6,5 pro 10.000 Geborene, KI 5,5 bis 7,7).

Ebenfalls seltener als erwartet, wurde die Spina bifida (2013: 4,1 pro 10.000 Geborene, 2001-2012: 5,8 pro 10.000 Geborene, KI 4,9 bis 6,9) beobachtet. Mit der gleichen Prävalenz und ebenfalls auf Platz 15, zeigte sich in diesem Jahr das Fehlen mehrerer oder einzelner Phalangen. Die mittlere Prävalenz dieser Fehlbildung, die sonst nicht unter den häufigsten Fehlbildungen zu finden ist, beträgt im Berichtszeitraum 2001-2012 3,1 pro 10.000 Geborene (KI 2,4 bis 4,0).

Für die Fehlbildungen Gaumenspalte und Mitralklappeninsuffizienz, die auch auf dem Platz 15 angesiedelt sind, liegen die für 2013 ermittelten Prävalenzen jeweils im Bereich der Durchschnittsprävalenz der Jahre 2001-2012.

# 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 (zwei Standardabweichungen unter der Norm, nach M. Voigt), bezogen auf die alters- und geschlechtsabhängige Normalverteilung gekennzeichnet. Ausgeschlossen wird die Microcephalie, wenn sie mit einer Anencephalie oder Encephalocele assoziiert ist.

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

Außerdem bleiben die Macrocephalie ohne erweiterte Hirnventrikel, der Schädel bei mazerierten Feten, die Hydranencephalie und der postnatal entstandene Hydrocephalus (posthämorrhagisch) 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 Syndactylien kombiniert sind, die generelle Skelettdysplasie und die Sirenomelie.

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

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

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

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

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

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

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

**Anmerkung:**

Die 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 1996 und 1999 umfasste das Erfassungsgebiet des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt noch nicht das gesamte Land Sachsen-Anhalt (1996/1997: 14, 1998: 15, 1999: 16 von 21 Landkreisen). Der Berechnung der Basisprävalenzen (2001 bis 2012) liegt eine Gesamtanzahl von 209.249 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
<b>kreisfreie Städte:</b> 3 x Halle	3	6,2	↓
<b>Landkreise:</b> 2 x Börde 1 x Harz 2 x Jerichower Land 2 x Mansfeld-Südharz 2 x Stendal	9	7,4	↘
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>12</b>	<b>7,1</b>	<b>↓</b>

Neuralrohrdefekte (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	10,02	7,53 - 13,07
<b>Landkreise</b>	9,01	7,67 - 10,57
<b>Region</b>	9,27	8,08 - 10,63
<b>EUROCAT</b>	9,69	9,50 - 9,89 4,22 S Portugal* 18,56 Isle de la Reunion (France)**

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

Im Jahr 2013 wurden zwölf Fälle mit einem Neuralrohrdefekt gemeldet.

Diese sind zu unterteilen in sieben Fälle mit einer Spina bifida, drei Fälle mit Anencephalus und zwei Fälle mit Encephalocele. In 41,7 % der Fälle kamen die Kinder lebend zur Welt, dies waren vier Kinder mit Spina bifida und ein Kind mit einer Encephalocele.

Die **Prävalenz** liegt mit **7,1 pro 10.000 Geborene** unter der Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre, die mit 9,3 pro 10.000 Geborene auch den europäischen Trend widerspiegelt.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	5 x Lebendgeborenes 7 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	7 x männlich 4 x weiblich 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	8 x MCA 4 x isoliert

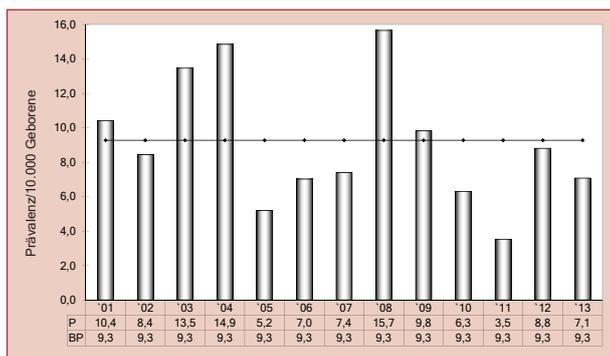


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 2001

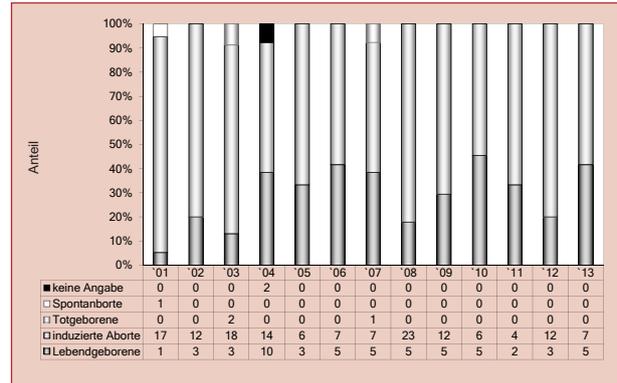


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 1.413 Geborene beobachtet.**

1995 wurden die Empfehlungen der deutschen Fachgesellschaften zur primären Prävention der folsäure-sensitiven Neuralrohrdefekte veröffentlicht. Empfohlen wird die perikonzeptionelle Folsäuresupplementierung mit 0,4 mg pro Tag bei Frauen im gebärfähigen Alter mindestens vier Wochen vor der Empfängnis bis zum Ende des ersten Drittels der Schwangerschaft. Frauen mit einer vorausgegangenen Schwangerschaft mit Neuralrohrfehlbildung sollten bei Kinderwunsch eine Supplementierung mit täglich 4 mg Folsäure (in Deutschland verfügbares Präparat mit 5 mg / Dosis Folsäure) erhalten. (Ergänzung: Auch Frauen mit antiepileptischer Therapie wird diese höhere Dosis empfohlen.)

In den aktuellen wissenschaftlichen Veröffentlichungen wird nun, fast 20 Jahre danach, konstatiert, dass die Neuralrohrprävalenz europaweit nicht wie erwartet rückläufig ist. Weiterhin sind in jedem Jahr ca. 4.800 Kinder in Deutschland von dieser Fehlbildung betroffen. Schon vor zehn Jahren gab es Studien für Deutschland die zeigten, dass nur 10 % der Schwangeren diese Empfehlung umsetzten. In unseren eigenen Daten sind es bis 2012 nicht einmal 30 % der Schwangeren, die bereits vor bekannt werden der Schwangerschaft auf eine ausreichende Folsäure-/Folatzufuhr geachtet haben. Nun gibt es eine kontroverse Diskussion, ob einerseits die Aufklärungskampagnen ausreichende Möglichkeiten zur Information bieten und Frauen mit ihren Partnern im Falle eines Kinderwunsches eine informierte Entscheidung über eine Folsäuresupplementierung treffen können oder ob andererseits die freiwillige oder verordnete Anreicherung von stabilen Lebensmitteln mit Folsäure zu fordern bleibt (in 70 nicht europäischen Ländern ist Mehl mit Folsäure angereichert).

### Hinweis:

Bei von Neuralrohrdefekt betroffener Schwangerschaft und erfolgtem induziertem Abort bzw. Spontanabort Aufklärung über notwendige Folsäureprophylaxe mit 5 mg Folsäure-Äquivalent pro Tag (siehe Empfehlungen der Fachgesellschaften) für weiteren Kinderwunsch beachten.

## 12.2 Anencephalie (Q00.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle	1	2,1	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Harz 1 x Stendal	2	1,6	↘
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>3</b>	<b>1,8</b>	↔

Anencephalie (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,11	0,41 - 2,42
<b>Landkreise</b>	2,45	1,73 - 3,36
<b>Region</b>	2,10	1,53 - 2,82
<b>EUROCAT</b>	3,67	3,55 - 3,79
		1,38 Wielkopolska (Poland)* 7,23 Isle de la Reunion (France)**

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

2013 wurden drei Geborene mit Anencephalus gemeldet. Die **Prävalenz von 1,8 pro 10.000 Geborene** liegt über der Prävalenz der Vorjahre, jedoch unter der mit 2,1 pro 10.000 Geborenen gelegenen 12-Jahres-Prävalenz (BP).

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	3 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	1 x männlich 1 x weiblich 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	3 x isoliert

Die Schwangerschaften mit einem betroffenen Fet wurden durch induzierten Abort zwischen der 11. und 17. SSW beendet. In einem Fall wurde zunächst pränatal eine ausgeprägte Encephalocele vermutet, erst dann war der Kalottendefekt auffällig.

In allen Fällen trat der Anencephalus isoliert auf.

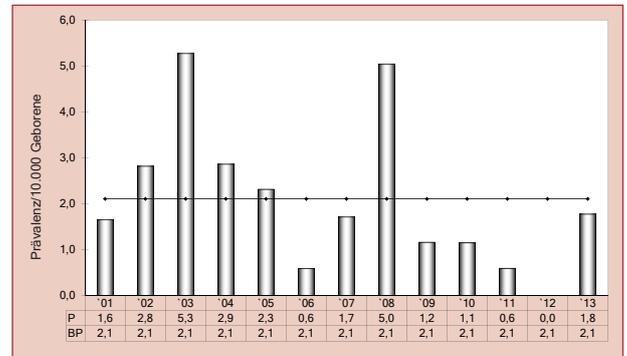


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anencephalie pro 5.650 Geborene beobachtet.**

## 12.3 Spina bifida (Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle	1	2,1	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Börde 2 x Jerichower Land 2 x Mansfeld-Südharz 1 x Stendal	6	4,9	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	7	4,1	↓

Spina bifida (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	6,68	4,68 - 9,24
<b>Landkreise</b>	5,54	4,43 - 6,84
<b>Region</b>	5,83	4,91 - 6,92
<b>EUROCAT</b>	4,91	4,77 - 5,05
		1,83 Zagreb (Croatia)* 9,34 Isle de la Reunion (France)****

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

Bei sieben Geborenen wurde im Jahr 2013 eine Spina bifida diagnostiziert.

Die **Prävalenz** liegt mit **4,1 pro 10.000 Geborene** etwas unterhalb der Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre.

Die Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten zeigt, dass die Prävalenz im Durchschnitt nicht über der europäischen Nachbarländer liegt.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	4 x Lebendgeborenes 3 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	4 x männlich 3 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	6 x MCA 1 x isoliert

In vier Fällen kamen die Kinder lebend zur Welt. Dabei handelte es sich in zwei Fällen um eine lumbosacrale Myelomeningocele (LWK5-S1), bei einem Kind auch in Kombination mit einer Arnold-Chiari-II-Malformation und Hydrocephalus. In einem Fall lag eine Lipomyelomeningocele vor und in einem weiteren Fall wurde postnatal eine Lipomeningocele festgestellt.

Die induzierten Aborte erfolgten zwischen der 18. und 20. SSW. In zwei Fällen war der Defekt thorakal und bereits pränatal ein Hydrocephalus bzw. eine Arnold-Chiari-II-Malformation auffällig. In einem Fall wurde ein lumbosacraler Defekt mit Hydrocephalus diagnostiziert.

In drei Fällen wurde die Einnahme von Vitaminen bzw. Folsäure-Präparaten in der Schwangerschaft angegeben, wobei Beginn und Dosis nicht bekannt sind.

Es lag in vier Fällen die Kombination mit einer Arnold-Chiari-II-Malformation (kleine hintere Schädelgrube und Verlagerung Kleinhirnwurm) vor und in zwei Fällen war es die Kombination mit einem intraspinalen Lipom im Sinne einer Lipo(myelo)meningocele.

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

- Arnold-Chiari-Syndrom mit: Agenesie der linken Niere, dysplastischer rechter Niere, Kyphoskoliose
- Arnold-Chiari-Syndrom mit: Microcephalie, PFO bei Reifgeborenem, neurogener Blase, DUP I. Grades bds.
- Arnold-Chiari-Syndrom mit: Diastematomyelie, tief-sitzenden Ohren
- Arnold-Chiari-Syndrom
- intraspinale Lipom, neurogene Blase, DUP I. Grades rechts
- intraspinale Lipom, Sacralgrübchen (ca. 1 cm)

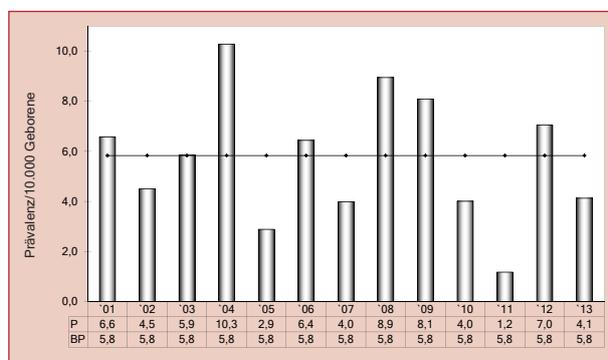


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 2001

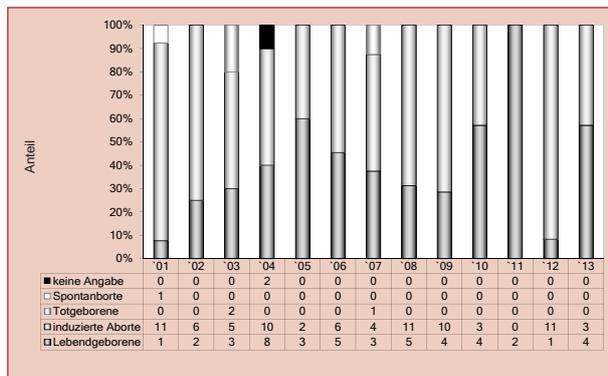


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Spina bifida pro 2.421 Geborene beobachtet.**

## 12.4 Encephalocele (Q01.)

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

Encephalocele (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	2,23	1,15 - 3,89
<b>Landkreise</b>	1,03	0,59 - 1,67
<b>Region</b>	1,34	0,89 - 1,93
<b>EUROCAT</b>	1,11	1,05 - 1,18
		0,19 S Portugal* 3,15 Mainz (Germany)**

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

2013 wurde bei zwei Geborenen eine Encephalocele gemeldet.

Es ergibt sich eine **Prävalenz von 1,2 pro 10.000 Geborene**. Im Prinzip entspricht das auch den Häufigkeiten der Vorjahre.

Im Vergleich mit den EUROCAT-Daten liegt die Prävalenz in Sachsen-Anhalt im Konfidenzintervall.

### zusätzliche Angaben:

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

In einem Fall erfolgte nach pränataler Diagnose einer occipitalen Encephalocele ein induzierter Abort in der 16. SSW, histologisch war zusätzlich ein hypoplastisches Herz und Nebennieren auffällig. Bei einem Frühgeborenen der 29. SSW fiel erst postnatal eine kirschkernegroße Vorwölbung auf.

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

- Hypospadie o. n. A.
- hypoplastisches Herz, hypoplastische Nebennieren

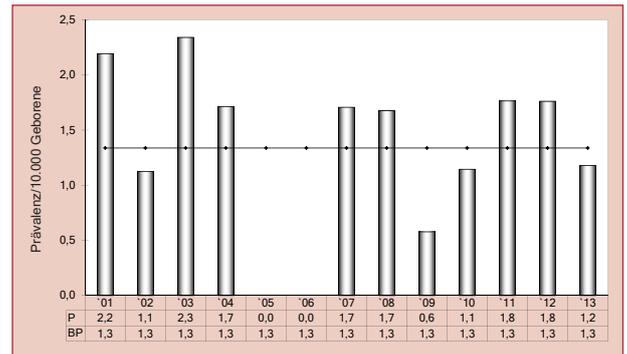


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Encephalocele pro 8.475 Geborene beobachtet.**

## 12.5 Microcephalie (Q02.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 2 x Halle 10 x Magdeburg	13	27,1	↑
<b>Landkreise:</b> 4 x Anhalt-Bitterfeld 3 x Börde 2 x Jerichower Land 4 x Saalekreis 8 x Salzlandkreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg	23	18,9	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>36</b>	<b>21,2</b>	<b>↑</b>

Microcephalie (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	17,25	13,93 - 21,13
<b>Landkreise</b>	11,65	10,11 - 13,42
<b>Region</b>	13,09	11,66 - 14,69
<b>EUROCAT</b>	2,49	2,39 - 2,59
		0,47 Norway* 13,09 Saxony-Anhalt (Germany)**

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

Im Jahr 2013 fiel bei 36 Geborenen ein Microcephalus auf. Der Kopfumfang lag unter der 3. Perzentile, bezogen auf die Körperlänge und das gemeldete Gestationsalter. Die **Jahresprävalenz** liegt mit **21,2 pro 10.000 Geborene** wie im Vorjahr oberhalb der Basisprävalenz der Jahre 2001-2012.

Im europäischen Vergleich zeigt Sachsen-Anhalt die höchste Prävalenz für die Microcephalie, diese liegt weiterhin deutlich über dem Konfidenzintervall.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	32 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Spontanabort 2 x Totgeborenes
<b>Geschlecht</b>	16 x männlich 20 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	15 x MCA 21 x isoliert

Betrachtet man den Schwangerschaftsausgang, so stellen wir fest, dass es in 92 % der Fälle Lebendgeborene betraf.

In 21 Fällen trat der Microcephalus isoliert auf. Eine ungewöhnliche Kombination war ein VP-Shuntpflichtiger Hydrocephalus und Microcephalus. Insgesamt zeigten 15 Geborene Begleitfehlbildungen.

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

- Down-Syndrom mit: VSD, PFO bei Reifgeborenem
- Trisomie 22 Mosaik mit: membranösem Herzseptum, PFO bei Reifgeborenem
- Arnold-Chiari-Syndrom mit: sacraler Spina bifida mit Hydrocephalus, PFO bei Reifgeborenem, neurogener Blase, DUP I. Grades bds.
- Pierre-Robin-Sequenz, mediane Gaumenspalte, Hufeisenniere und DUP II. Grades bds., mandibuläre Micrognathie, Glossoptose
- Fallot-Tetralogie, PFO bei Reifgeborenem
- Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)
- Omphalocele
- nichtdeszendierter rechter Hoden
- fehlende Fingerglieder (an II.-V. Finger rechts, II.-III. Finger links)
- Stenose der Arteria pulmonalis, PFO bei Reifgeborenem, bds. Hodentorsion
- ASD, PDA, PFO bei Frühgeborenem
- ASD, PDA bei Reifgeborenem
- Subluxation des rechten Hüftgelenkes, Sichelfüße
- DUP II. Grades links
- postaxial akzessorischer Finger links

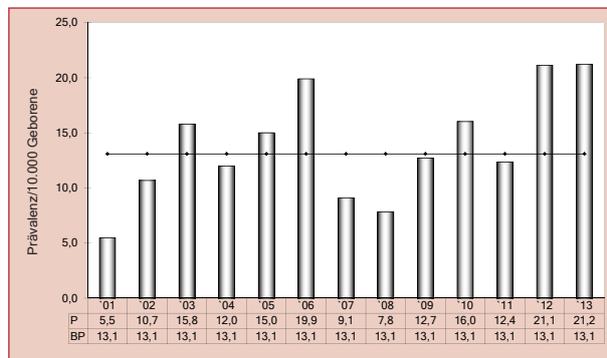


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microcephalie pro 471 Geborene beobachtet.**

## 12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 1 x Halle 3 x Magdeburg	5	10,4	↗
<b>Landkreise:</b> 3 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Harz 1 x Salzlandkreis	6	4,9	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>11</b>	<b>6,5</b>	↔

Congenitale Hydrocephalie (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	6,49	4,52 - 9,03
<b>Landkreise</b>	5,86	4,72 - 7,19
<b>Region</b>	6,02	5,08 - 7,12
<b>EUROCAT</b>	5,66	5,51 - 5,81
		1,34 S Portugal* 13,42 Paris (France)**

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

Für das Jahr 2013 wurde bei elf Geborenen ein angeborener Hydrocephalus gemeldet. Ein Hydrocephalus in Kombination mit einem Neuralrohrdefekt oder der häufigere erworbene Hydrocephalus nach einer Blutung oder Infektion werden hier nicht klassifiziert.

Die **Prävalenz** liegt mit **6,5 pro 10.000 Geborene** unverändert zu den Vorjahren leicht oberhalb des Konfidenzintervalls der europäischen Vergleichsdaten.

In Bezug auf die ermittelte Prävalenz in Sachsen-Anhalt liegt der Wert im Bereich der Basisprävalenz. In den Jahren 2001, 2002, 2004 und 2005 wurden in Sachsen-Anhalt hohe und in den folgenden Jahren niedrige Prävalenzen beobachtet. Dies schlägt sich in dem in Abbildung 45 (Seite 64) dargestellten absteigenden Trend für die Hydrocephalie nieder. Über die Jahre 2001-2013 errechnet sich eine durchschnittliche Veränderung der Prävalenz von -5,38 % pro Jahr (Kapitel 12.37). Bezieht man jedoch in diese Betrachtung weitere Vorjahre mit ein, so relativiert sich der berechnete absteigende Trend, die Werte der Vorjahre liegen im Bereich der durchschnittlichen Prävalenz. Der weitere Verlauf bleibt daher zu beobachten.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	3 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben 7 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	7 x männlich 4 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	7 x MCA 4 x isoliert

Sieben Schwangerschaften wurden vorzeitig beendet. Der früheste induzierte Abort wurde in der 18. SSW durchgeführt, zwei in der 23. SSW. Überwiegend bestanden zusätzliche cerebrale Anomalien.

In nur vier Fällen handelte es sich um einen isolierten Hydrocephalus und in sieben Fällen waren Begleitfehlbildungen auffällig.

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

- Down-Syndrom mit: Plexuszyste
- Edwards-Syndrom mit: Kleinhirndysplasie, Agenesie des Kleinhirnwurms, fehlenden knöchernen Gehörgängen, Choanalstenose, VSD, Hufeisenniere, Cholestase, Hepatomegalie, bds. Hydrocele, Nabelhernie, Hernia inguinalis rechts beim Frühgeborenen
- Triple X-Syndrom
- autosomale Duplikatur mit: bds. dysplastischen Nieren, VSD, fehlendem Vermis cerebelli
- Spalte des weichen Gaumens, septooptische Dysplasie, hypoplastisches Septum pellucidum, DUP I. Grades links, Torticollis muscularis, verkürztes Zungenbändchen, kraniofaciale Dysmorphie mit hoher Stirn
- Corpus callosum Agenesie, Mittelliniendefekt des Schädelknochens, Sattelnase, Hypertelorismus
- Kleinhirnhypoplasie

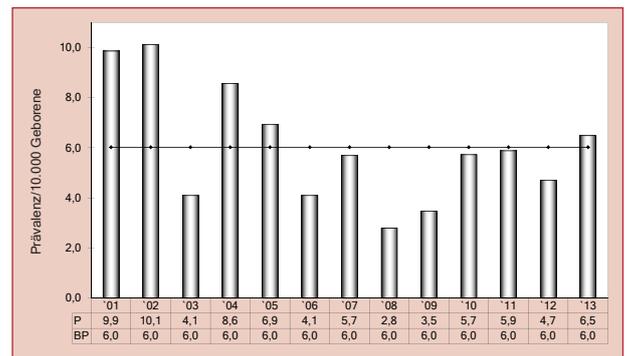


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit congenitalem Hydrocephalus pro 1.541 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 1 x Magdeburg	2	4,2	↗
<b>Landkreise</b>	0	0,0	↘
<b>Sachsen-Anhalt</b>	2	1,2	↘

Arhinencephalie/Holoprosencephalie (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	2,41	1,28 - 4,12
<b>Landkreise</b>	1,48	0,94 - 2,22
<b>Region</b>	1,72	1,21 - 2,38
<b>EUROCAT</b>	1,31	1,24 - 1,39
		0,38 Wielkopolska (Poland)* 2,77 Vaud (Switzerland)**

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

Für das Jahr 2013 wurde bei zwei Geborenen eine Holoprosencephalie gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **1,2 pro 10.000 Geborene** in der Größenordnung der Vorjahre und nur leicht unter der Basisprävalenz der Jahre 2001-2012 (1,7 pro 10.000 Geborene).

Im Vergleich mit den EUROCAT-Daten liegt Sachsen-Anhalt im Durchschnitt im Konfidenzintervall.

### zusätzliche Angaben:

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

Es erfolgte bei einer Schwangerschaft in der 22. SSW ein induzierter Abort nach postnataler Diagnostik. Im anderen Fall haben wir keine Angaben zu möglichen Schwangerschaftskomplikationen oder pränataler Diagnostik.

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

- Klinefelter-Syndrom
- Corpus callosum Hypoplasie, akessorische Brustwarze links, Sacralgrübchen

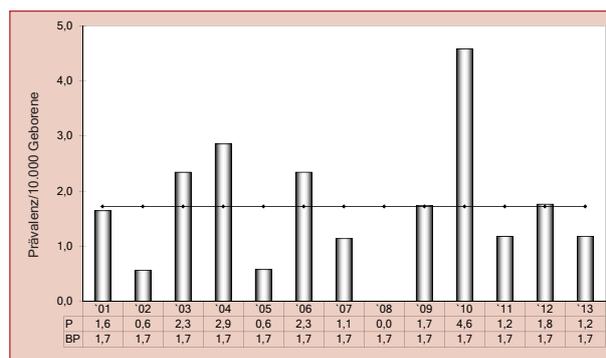


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Arhinencephalie / Holoprosencephalie pro 8.475 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte</b>	0	0,0	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz	2	1,6	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	2	1,2	↔

Anophthalmie/Microphthalmie (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,30	0,52 - 2,68
<b>Landkreise</b>	0,58	0,26 - 1,10
<b>Region</b>	0,76	0,44 - 1,24
<b>EUROCAT</b>	0,99	0,93 - 1,05
		0,12 Zagreb (Croatia)* 3,22 Odense (Denmark)**

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

2013 wurden zwei Lebendgeborene mit Microphthalmus gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **1,2 pro 10.000 Geborene** im Konfidenzintervall der Vorjahre bei einer Basisprävalenz der Jahre 2001-2012 von 0,76 pro 10.000 Geborene.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	1 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben
<b>Geschlecht</b>	2 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	2 x MCA

In beiden Fällen waren Begleitfehlbildungen auffällig bzw. in einem Fall war eine Chromosomenaberration die Ursache.

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

- Patau-Syndrom mit: Corpus callosum Agenesie, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und postaxialer Hexadactylie, Dextrokardie, Skalpdefekten
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte rechts, bds. Blindheit

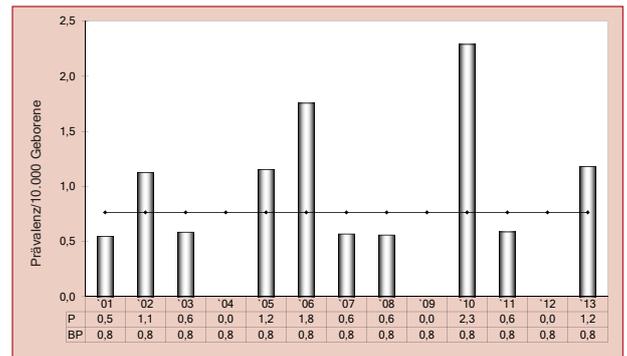


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anophthalmie/Microphthalmie pro 8.475 Geborene beobachtet.**

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

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

Microtie/Anotie (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,67	0,76 - 3,17
<b>Landkreise</b>	1,16	0,69 - 1,83
<b>Region</b>	1,29	0,85 - 1,88
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2013 wurde ein Kind mit Anotie (Gehörgangsatresie) und zwei Kinder mit Microtie und Ohrmuscheldysplasie Typ III gemeldet.

Die **Prävalenz** beträgt **1,8 pro 10.000 Geborene** und liegt im Konfidenzintervall.

Für diese Indikatorfehlbildung stehen keine EUROCAT-Vergleichsdaten zur Verfügung.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	3 x Lebendgeborenes
<b>Geschlecht</b>	2 x männlich 1 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	3 x MCA

In allen drei Fällen wurden begleitende Hörstörungen gemeldet

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

- Schalleitungsstörung (rechts Schalleitungsblock) bei fehlendem rechten knöchernem Gehörgang
- Schalleitungsstörung (rechts 30 dB, links 70 dB) bei fehlendem linkem knöchernem Gehörgang
- Hörstörung und auriculäres Anhängsel links

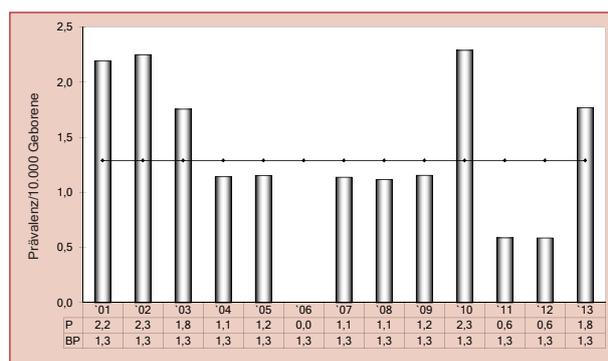


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microtie / Anotie pro 5.650 Geborene beobachtet.**

## 12.10 Fallot-Tetralogie (Q21.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 2 x Magdeburg	3	6,2	↑
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Börde 1 x Saalekreis	3	2,5	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>6</b>	<b>3,5</b>	↔

Fallot-Tetralogie (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,15	1,84 - 5,05
<b>Landkreise</b>	3,28	2,44 - 4,32
<b>Region</b>	3,25	2,52 - 4,12
<b>EUROCAT</b>	3,20	3,09 - 3,32
		1,97 S Portugal* 5,16 Mainz (Germany)**

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

Mit sechs gemeldeten Fällen liegt die **Prävalenz** für die Fallot-Tetralogie mit **3,5 pro 10.000 Geborene** genau im Erwartungsbereich der Vorjahre.

Die Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten zeigt, dass die durchschnittliche Prävalenz exakt im Bereich der anderen europäischen Vergleichsregister liegt.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	6 x Lebendgeborenes
<b>Geschlecht</b>	4 x männlich 2 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	5 x MCA 1 x isoliert

Es überwiegt das männliche Geschlecht.

Die Kinder kamen zwischen der 34. und 40. SSW lebend zur Welt. Pränatal auffällig waren drei Feten und in zwei Fällen gab es keine pränatale Diagnose, die Information dazu fehlt in einem Fall. In fünf Fällen erfolgte die Korrektur postnatal, in einem Fall gab es dazu keine Angaben.

Der Herzfehler trat einmal isoliert auf, einmal war eine Chromosomenaberration die Ursache und in vier Fällen konnten weitere Begleitfehlbildungen festgestellt werden.

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

- Down-Syndrom mit: akzessorischem rechten Daumen, Canalis atrioventricularis communis, ASD II, hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem
- Choanalstenose, enge Pharynx mit funktioneller Larynxobstruktion, Tracheal bronchus rechts, PFO beim Reifgeborenem, Persistenz der linken Vena cava superior, hypoplastischer rechter Daumen, Cataract bds., eingesunkene Nasenwurzel
- Microcephalie, PFO bei Reifgeborenem
- ASD, hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem, Fehlbildung der Koronargefäße
- postaxial akzessorischer Finger links

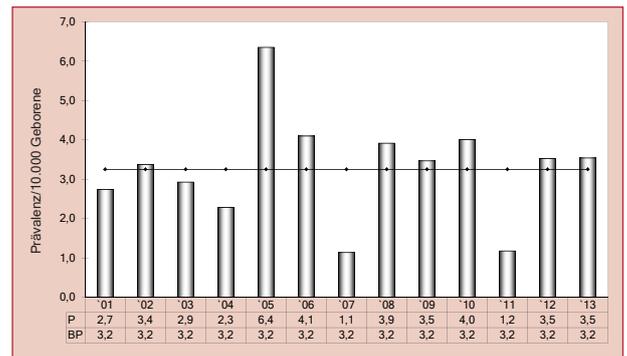


Abb. 17 Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Fallot-Tetralogie pro 2.825 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle	1	2,1	↓
<b>Landkreise:</b> 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Saalekreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg	6	4,9	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	7	4,1	↔

Transposition der großen Gefäße (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,82	3,15 - 7,07
<b>Landkreise</b>	4,12	3,17 - 5,26
<b>Region</b>	4,30	3,46 - 5,29
<b>EUROCAT (Q20.3)</b>	3,36	3,24 - 3,47
		1,34 S Portugal* 5,16 Styria (Austria)**

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

Eine Transposition der großen Gefäße wurde uns 2013 von sieben Geborenen gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **4,1 pro 10.000 Geborene** im Bereich der Vorjahre.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	7 x Lebendgeborenes
<b>Geschlecht</b>	4 x männlich 3 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	4 x MCA 3 x isoliert

Die Kinder kamen regulär zwischen der 36. und 41. SSW zur Welt. In keinem Fall wurden pränatale Befunde gemeldet.

Das männliche Geschlecht überwiegt.

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

- Rechtsaortenbogen, Fehlbildung der rechten Koronararterie, PFO bei Reifgeborenem
- VSD, PFO bei Reifgeborenem
- PFO bei Reifgeborenem, Knickfuß links
- PFO bei Reifgeborenem

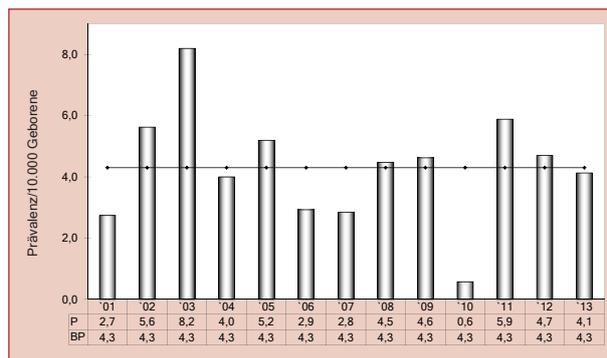


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Transposition der großen Gefäße pro 2.421 Geborene beobachtet.**

## 12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

	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	↓

Linksherzhypoplasie-Syndrom (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,41	1,28 - 4,12
Landkreise	2,83	2,06 - 3,80
Region	2,72	2,06 - 3,53
EUROCAT	2,68	2,58 - 2,79
		0,86 Valencia Region (Spain)* 4,52 Malta**

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

Für 2013 wurde uns ein Fet mit hypoplastischem Linksherzsyndrom gemeldet.

Die **Prävalenz** für dieses Jahr liegt mit **0,6 pro 10.000 Geborene** unter dem Erwartungswert der Vorjahre.

In der Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten zeigt sich auch hier ein deutlich niedrigerer Wert als laut Konfidenzintervall zu erwarten war.

### zusätzliche Angaben:

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

Es erfolgte eine Beendigung der Schwangerschaft nach pränataler Diagnostik in der 20. SSW. In der Histologie bestätigte sich eine Aortenatresie als Ursache.

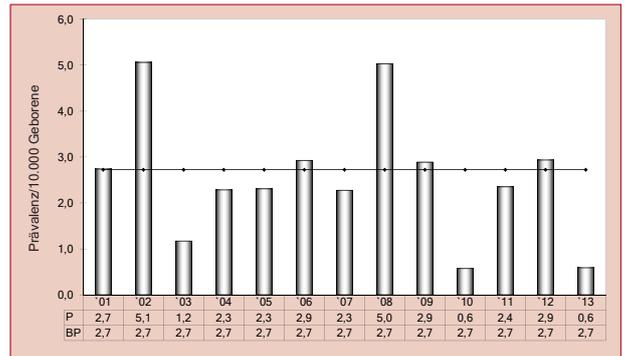


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 16.950 Geborene beobachtet.**

## 12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Magdeburg	1	2,1	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Jerichower Land 1 x Stendal	5	4,1	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>6</b>	<b>3,5</b>	↘

Aortenisthmusstenose (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,45	2,85 - 6,62
<b>Landkreise</b>	4,89	3,85 - 6,12
<b>Region</b>	4,78	3,89 - 5,77
<b>EUROCAT</b>	1,32	1,25 - 1,40
		0,24 S Portugal* 3,54 Vaud (Switzerland)**

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

Mit sechs gemeldeten Kindern ist die Zahl der Aortenisthmusstenose gegenüber den Vorjahren leicht rückläufig. Die **Prävalenz** liegt mit **3,5 pro 10.000 Geborene** auch etwas unterhalb des 12-Jahres-Konfidenzintervalls.

Der Vergleich mit EUROCAT-Daten spiegelt wider, dass gerade die Aortenisthmusstenose der pränatalen Diagnostik im klinischen Alltag nicht zugänglich ist und oft im europäischen Vergleich auch nicht primär in der Entbindungseinrichtung auffällt. Somit wird sie zum Teil auch erst nach Entlassung aus der Entbindungsklinik nach dem physiologischen Ductus-Verschluss auffällig und entgeht damit einigen europäischen Registern. Als Fazit liegt die mittlere europäische Prävalenz über die Jahre 2001-2012 deutlich unter der hier dokumentierten. Hinzu kommt, dass sich in Sachsen-Anhalt das Pulsoximetrie-Screening in den Geburtskliniken durchgesetzt hat und damit der Anteil der spät diagnostizierten kritischen Herzfehler nur auf Einzelfälle beschränkt bleibt.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	5 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben
<b>Geschlecht</b>	4 x männlich 2 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	5 x MCA 1 x isoliert

Im Geschlechtsvergleich überwiegt das männliche Geschlecht.

Alle sechs Kinder kamen lebend zur Welt. In einem Fall war bereits pränatal der Verdacht auf eine Coarctation der Aorta gestellt worden und postnatal wurde dies auch im Sinne eines Shone-Komplex und Beteiligung des linksventrikulären Ausflusstraktes bestätigt. So waren in fünf Fällen weitere Fehlbildungen festzustellen und nur in einem Fall trat die Aortenisthmusstenose isoliert auf.

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

- Potter-Sequenz, Choanalstenose bds., Trikuspidalinsuffizienz, Mitralklappeninsuffizienz, Lungenhypoplasie, tiefsitzende, dysplastische Ohren
- Plagiocephalie, bikuspidale Aortenklappe, Mitralklappeninsuffizienz III. Grades, Endokardfibroelastose, PFO beim Reifgeborenen, linksventrikuläre Myokardhypertrophie
- Hypoplasie der Aorta, bikuspidale Aortenklappe, linksventrikuläre Myokardhypertrophie, PFO beim Frühgeborenen
- Pulmonalklappenstenose, retardierte Hüftreife bds.
- PFO, retardierte Hüftreife links, DUP I. Grades bds.

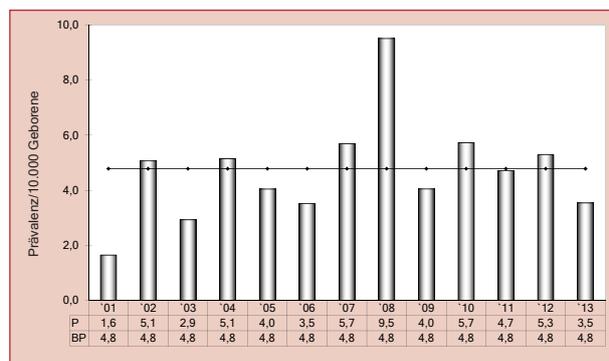


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Aortenisthmusstenose pro 2.825 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>Kreisfreie Städte:</b> 2 x Dessau-Roßlau 3 x Halle 3 x Magdeburg	8	16,6	↔
<b>Landkreise:</b> 4 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 2 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 4 x Salzlandkreis 2 x Stendal	18	14,8	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>26</b>	<b>15,3</b>	↔

Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	14,47	11,44 - 18,05
<b>Landkreise</b>	13,58	11,91 - 15,48
<b>Region</b>	13,81	12,34 - 15,45
<b>EUROCAT</b>	8,79	8,60 - 8,98
		4,27 S Portugal* 14,31 Odense (Denmark)**

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

Im Jahr 2013 wurden 26 Geborene mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte gemeldet.

Die berechnete **Prävalenz** ist mit **15,3 pro 10.000 Geborene** noch im Konfidenzintervall der Vorjahre.

Die Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten zeigt, dass die Prävalenz im oberen Drittel der Werte der europäischen Zentren liegt.

Es überwiegt die isolierte orofaciale Spaltbildung in 18 Fällen, bei acht Geborenen war eine Chromosomenaberration als Ursache oder weitere Begleitfehlbildungen auffällig. Insbesondere die Kombination mit einer relevanten Hörstörung wurde in vier Fällen gemeldet.

In 16 Fällen handelte es sich um eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, in sieben Fällen um eine Oberlippenspalte, zweimal trat eine Lippen-Kiefer-Spalte auf und einmal wurde eine Lippen-Gaumen-Spalte angegeben. Dabei war die Spaltbildung bei 13 Geborenen einseitig und bei sechs Geborenen beidseitig (keine Angabe in sieben Fällen).

Die Kinder kamen zwischen der 32. und 41. SSW zur Welt. Bei zusätzlich pränatal erkannter komplexer cerebraler Fehlbildung erfolgte in einem Fall ein induzierter Abort in der 18. SSW.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	24 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	17 x männlich 8 x weiblich 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	8 x MCA 18 x isoliert

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

- Edwards-Syndrom mit: Kleinhirnhypoplasie, VSD, ASD II, Fehleinmündung der Lungenvenen, PDA beim Reifgeborenen, Tintenlöcherfüßen, prominenter Klitoris, DUP I.Grades bds., retardierter Hüftreife rechts, Fingerfehlstellungen, auriculären Anhängseln bds., kraniofacialer Dismorphie mit tiefsitzenden, dysplastischen Ohren und Epicanthus internus
- Patau-Syndrom mit: Microphthalmie, Corpus callosum Agenesie, bds. postaxialer Hexadactylie, Dextrokarde, Skalpdefekten
- Orbitalzysten und Blindheit bds. bei Agenesie des linken Auges und Microphthalmus rechts
- Hydranencephalie
- Kombinierte Schallleitungs- und -empfindungsstörung (rechts 40 dB, links 30 dB)
- Schallleitungsstörung (bds. 45 dB)
- Schallleitungsstörung (bds. 30 dB)
- Schallleitungsstörung bds.

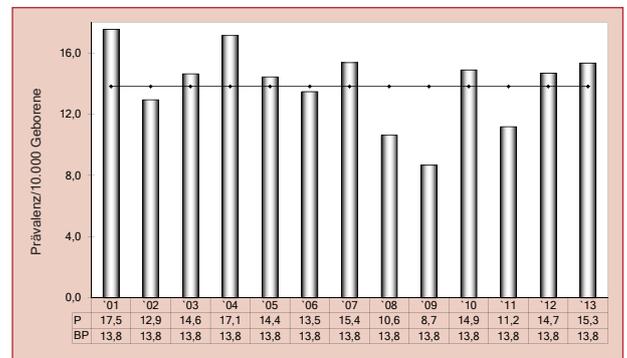


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 652 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 2 x Magdeburg	3	6,2	↔
<b>Landkreise:</b> 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz 1 x Jerichower Land 2 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 2 x Stendal	10	8,2	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>13</b>	<b>7,7</b>	<b>↔</b>

Gaumenspalte (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	7,05	4,99 - 9,67
<b>Landkreise</b>	7,92	6,67 - 9,39
<b>Region</b>	7,69	6,62 - 8,93
<b>EUROCAT</b>	5,78	5,63 - 5,94
		2,99 Valencia Region (Spain)*
		10,85 Malta**

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

Die Gaumenspalte wurde im Jahr 2013 bei 13 Geborenen gemeldet.

Die berechnete **Prävalenz** liegt mit **7,7 pro 10.000 Geborene** exakt im Mittel der Vorjahre.

Damit ergibt sich für den europäischen Vergleich der EUROCAT-Zentren für die Gaumenspalten, wie bei den Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, eine Häufigkeit im oberen Drittel.

In den Jahren 2001, 2002, 2005 und 2006 wurden hohe Prävalenzen beobachtet und in den folgenden fünf Jahren niedrige. In Abbildung 45 (Seite 64) ergibt sich daher für den Zeitraum von 2001-2013 ein scheinbar absinkender Trend für die Indikatorfehlbildung Gaumenspalte. Erweitert man jedoch den Bewertungszeitraum, so zeigen sich auch in den Jahren vor 2001 starke Schwankungen in der Prävalenz, so war z. B. die Prävalenz 1996 niedriger als im Jahr 2008. Da in den beiden letzten Jahren Prävalenzen unauffällig im Konfidenzintervall der Basisprävalenz beobachtet wurden, bleibt zu beobachten, ob auch künftig ein Trend auszumachen ist.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	11 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort 1 x Totgeborenes
<b>Geschlecht</b>	6 x männlich 7 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	7 x MCA 6 x isoliert

Die Gaumenspalte trat in sechs Fällen isoliert auf und in sieben Fällen wurden Begleitfehlbildungen gemeldet

Elf Kinder kamen regulär zwischen der 36. und 40. SSW zur Welt. Ein reifes Kind kam mit zusätzlicher cerebraler Fehlbildung in der 40. SSW tot zur Welt. Bei pränatal erkannten komplexen Fehlbildungen erfolgte in einem Fall in der 22. SSW der induzierte Abort.

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

- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom mit: Canalis atrioventricularis communis, Hypoplasie der Aorta, bds. unvollständig gelappter Lunge, Hexadactylie beider Füße, bds. postaxial akzessorischem Finger und Klinodactylie des 5. Fingers, Uvulaspalte, mandibulärer Micrognathie, Epicanthus internus, tiefsitzenden Ohren, gespaltenem Scrotum
- Microcephalie, Hufeisenniere und DUP II. Grades bds., mandibuläre Micrognathie, Glossoptose
- Hydrocephalus internus, septooptische Dysplasie, hypoplastisches Septum pellucidum, DUP I. Grades links, Torticollis muscularis, verkürztes Zungenbändchen, kraniofaciale Dismorphie mit hoher Stirn
- fetales Alkoholsyndrom
- Acrocephalie, mandibuläre Micrognathie
- Subluxation des linken Hüftgelenkes, mandibuläre Micrognathie, Zähne beim Neugeborenen
- postaxial akzessorischer Finger bds.

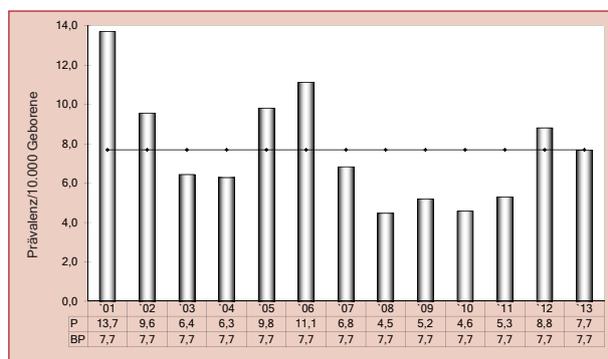


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gaumenspalte pro 1.304 Geborene beobachtet.**

## 12.16 Choanalatresie (Q30.0)

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

Choanalatresie (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	0,37	0,04 - 1,34
<b>Landkreise</b>	0,39	0,14 - 0,84
<b>Region</b>	0,38	0,17 - 0,75
<b>EUROCAT</b>	0,89	0,83 - 0,95
		0,05 S Portugal* 2,04 Styria (Austria)**

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

Die seltene Fehlbildung der Choanalatresie trat 2013 bei einem Kind isoliert auf.

Die berechnete **Prävalenz** beträgt **0,6 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt im Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

Im europäischen Vergleich liegen die Daten im Mittelfeld der EUROCAT-Zentren.

### zusätzliche Angaben:

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

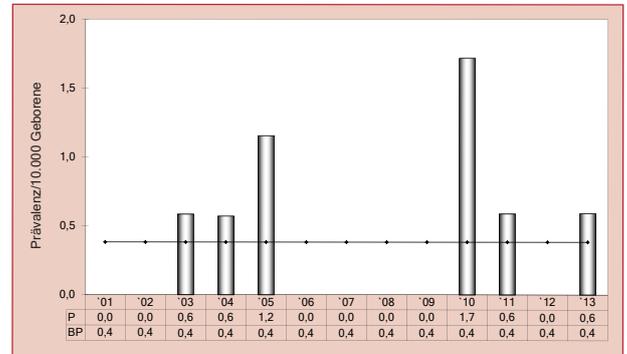


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Choanalatresie pro 16.950 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle	1	2,1	↘
<b>Landkreise:</b> 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 1 x Mansfeld-Südharz	3	2,5	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>4</b>	<b>2,4</b>	↔

Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,90	2,41 - 5,95
<b>Landkreise</b>	2,51	1,79 - 3,43
<b>Region</b>	2,87	2,19 - 3,69
<b>EUROCAT (Q39.0-Q39.1)</b>	2,37	2,27 - 2,46 0,46 SE Ireland* 4,30 Mainz (Germany)**

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

Für das Jahr 2013 wurden vier Kinder mit Oesophagusatresie gemeldet.

Die berechnete **Prävalenz** liegt mit **2,4 pro 10.000 Geborene** innerhalb des Konfidenzintervalls der 12-Jahres-Prävalenz der Jahre 2001-2012 (2,9 pro 10.000 Geborene).

Von EUROCAT ist für die Jahre 2001-2012 ebenfalls eine Prävalenz im Mittel der verschiedenen Zentren von 2,4 pro 10.000 Geborene ermittelt worden.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	4 x Lebendgeborenes
<b>Geschlecht</b>	1 x männlich 3 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	4 x isoliert

Die Kinder kamen regulär zwischen der 37. und 40. SSW zur Welt. Nur in einem Fall war bereits pränatal die Verdachtsdiagnose gestellt worden. Es traten keine Begleitfehlbildungen auf. Richtungsweisend war ein Polyhydramnion.

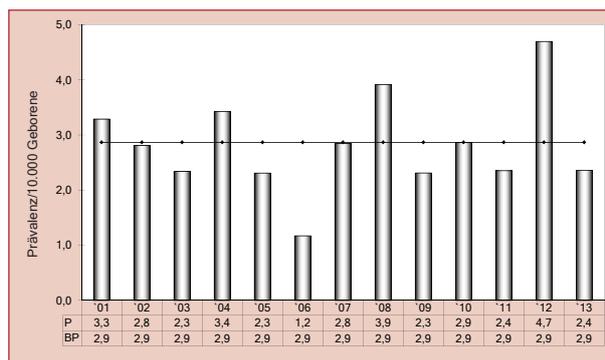


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 4.238 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte</b>	0	0,0	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	2	1,6	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	2	1,2	↘

Dünndarmatresie/-stenose (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,30	0,52 - 2,68
<b>Landkreise</b>	2,12	1,46 - 2,98
<b>Region</b>	1,91	1,37 - 2,60
<b>EUROCAT (Q41.1-Q41.8)</b>	0,81	0,75 - 0,87 0,27 Wielkopolska (Poland)* 1,68 Isle de la Reunion (France)**

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

Im Jahr 2013 wurden nur zwei Kinder mit einer Dünndarmatresie erfasst.

Die **Prävalenz** liegt mit **1,2 pro 10.000 Geborene** nur minimal unterhalb des Konfidenzintervalls der letzten zwölf Jahre.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	2 x Lebendgeborenes
<b>Geschlecht</b>	2 x männlich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	1 x MCA 1 x isoliert

In einem Fall trat die Atresie isoliert auf, in einem Fall lagen Begleitfehlbildungen vor.

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

- Porencephalie, bds. Processus vaginalis peritonei und retardierte Hüftreife

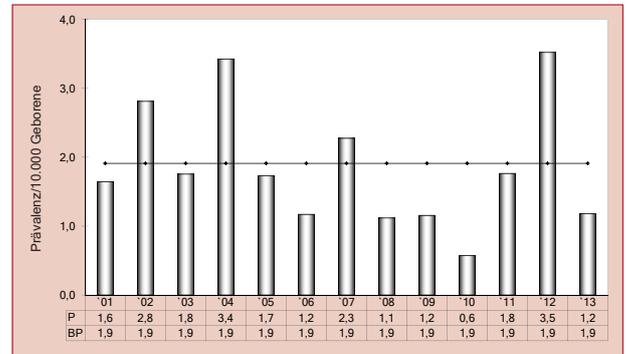


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Dünndarmatresie/-stenose pro 8.475 Geborene beobachtet.**

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

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

Rectum- und Analatresie/-stenose (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	5,94	4,06 - 8,38
<b>Landkreise</b>	5,02	3,97 - 6,27
<b>Region</b>	5,26	4,38 - 6,29
<b>EUROCAT</b>	3,02	2,91 - 3,13
		1,34 S Portugal* 7,42 Styria (Austria)**

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

Im Jahr 2013 wurden sechs Geborene mit Rectum- und Analatresie gemeldet.

Die berechnete **Prävalenz** ist mit **3,5 pro 10.000 Geborene** nun weiter rückläufig zum maximalen Wert im Jahr 2008. Sie liegt unter dem Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

Die Jahresprävalenz ist im Vergleich der EUROCAT-Zentren im Mittelfeld zu finden, liegt jedoch über dem entsprechenden Konfidenzintervall der Jahre 2001-2012.

### zusätzliche Angaben:

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

Bei allen gemeldeten Fällen handelt es sich um eine Analatresie, viermal trat diese ohne und zweimal mit Fistel auf. In zwei Fällen fielen bereits pränatal Begleitfehlbildungen auf. Zweimal trat die Analatresie isoliert auf und es gab pränatal keine Auffälligkeiten. In einem Fall erfolgte ein induzierter Abort in der 18. SSW.

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

- Klinefelter-Syndrom mit: Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie), Hypospadie, nichtdeszendenten Hoden, Turricephalie, ASD, hämodynamisch nicht wirksamem PDA bei Reifgeborenem, kraniofacialer Dysmorphie mit tiefsitzenden Ohren
- VSD
- Cytomegalie
- Subluxation des rechten Hüftgelenkes, retardierte Hüftreife links

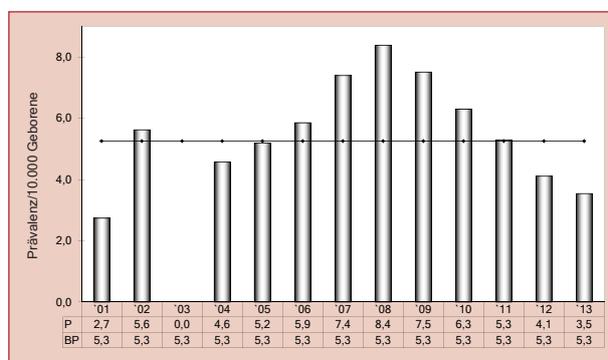


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Rectum- und Analatresie/-stenose pro 2.825 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 3 x Halle 2 x Magdeburg	6	12,5	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Börde 2 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	8	6,6	↗
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>14</b>	<b>8,3</b>	↔

Hoden, nicht descendiert (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	15,40	12,27 - 19,08
<b>Landkreise</b>	4,89	3,85 - 6,12
<b>Region</b>	7,60	6,53 - 8,83
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2013 wurde bei 14 Knaben ein Maldescensus testis gemeldet.

Die **Prävalenz** wurde mit **8,3 pro 10.000 Geborene** unverändert zum Vorjahr berechnet.

Da gerade der Maldescensus testis bei Frühgeborenen noch einen physiologischen Zustand darstellen kann, ist eine korrekte Klassifikation sehr wichtig. Wir schließen hier nur Reifgeborene ein.

In elf Fällen traten keine weiteren Fehlbildungen auf. Bei drei Knaben wurde ein Maldescensus beidseits, bei sieben Knaben einseitig links und bei drei einseitig rechts gemeldet. Bei einem Knaben wurde ein einseitiger Maldescensus testis ohne Seitenangabe gemeldet.

Eine Routineerfassung über die EUROCAT-Daten erfolgt nicht. Eine Erfassung ist aufgrund des passageren „physiologischen Zustandes“ nicht eindeutig. Eine Über- oder Untererfassung erscheint unausweichlich. Deshalb liegen keine Vergleichsdaten vor.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	13 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben
<b>Geschlecht</b>	14 x männlich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	3 x MCA 11 x isoliert

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

- Klinefelter-Syndrom mit: Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie), Analatresie, Hypospadie, Turricephalie, ASD, hämodynamisch nicht wirksamem PDA bei Reifgeborenem, kraniofacialer Dysmorphie mit tiefsitzenden Ohren
- Microcephalie
- Hernia inguinalis rechts beim Reifgeborenem, Rectusdiastase, kraniofaciale Dysmorphie mit tiefsitzenden Ohren und flacher Nase

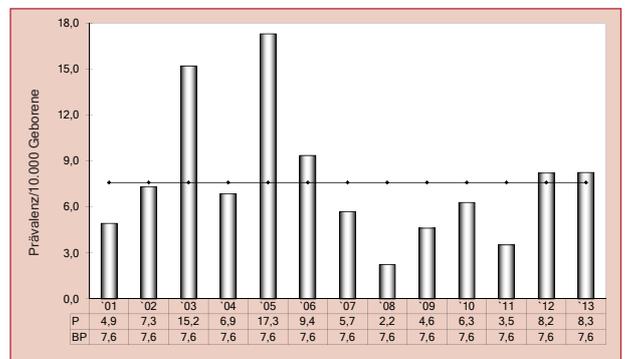


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit nicht descendierten Hoden pro 1.211 Geborene (auf 615 Knaben) beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 3 x Halle 3 x Magdeburg	7	14,6	↓
<b>Landkreise:</b> 2 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 4 x Harz 1 x Jerichower Land 2 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis	15	12,4	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>22</b>	<b>13,0</b>	↓

Hypospadie (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	20,78	17,35 - 24,82
<b>Landkreise</b>	18,54	16,56 - 20,75
<b>Region</b>	19,12	17,36 - 21,04
<b>EUROCAT</b>	17,42	17,16 - 17,69
		4,03 Northern England (UK)* 37,51 Malta**

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

Eine Hypospadie wurde 2013 in 22 Fällen gemeldet. Die **Jahresprävalenz** liegt mit **13,0 pro 10.000 Geborene** unter dem Konfidenzintervall der Vorjahre und ist die niedrigste in den letzten zwölf Jahren. Für Sachsen-Anhalt ist somit ein absteigender Trend zu beobachten (Kapitel 12.37).

Die Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten zeigt die Jahresprävalenz unterhalb der mittleren europäischen Häufigkeit der Jahre 2001-2012. Eine aktuelle EUROCAT-Studie fasst diese Beobachtung auch für die Jahre 2001-2010 zusammen, es konnte kein fallender Trend festgestellt werden (bisher unveröffentlichte EUROCAT-Daten).

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	21 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben
<b>Geschlecht</b>	22 x männlich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	6 x MCA 16 x isoliert

Es war in 16 Fällen lediglich eine Hypospadie ohne weitere Fehlbildungen auffällig. Bei 17 Knaben handelte es sich um eine glanduläre Hypospadie und bei fünf Knaben lagen keine weiteren Angaben zum Schweregrad vor.

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

- Klinefelter-Syndrom mit: Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie), Anatalresie, nichtdeszendierten Hoden, Turricephalie, ASD, hämodynamisch nicht wirksamem PDA bei Reifgeborenem, kraniofacialer Dysmorphie mit tiefsitzenden Ohren
- cerebrale Meningocele
- Stenose der rechten Arteria pulmonalis, ASD II, DUP I. Grades rechts, Macrocephalie
- Arachnoidalzyste, Persistenz der linken Vena cava superior
- Cytomegalie, PFO bei Frühgeborenem
- Klumpfüße

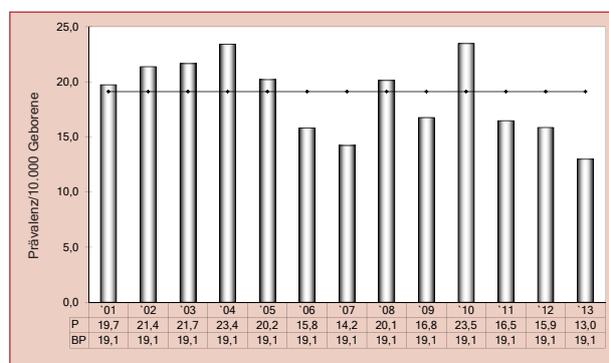


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Hypospadie pro 770 Geborene (392 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 (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,19	0,00 - 1,03
Landkreise	0,32	0,10 - 0,75
Region	0,29	0,11 - 0,62
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

2013 ist im dritten Jahr in Folge keine Epispadie gemeldet worden.

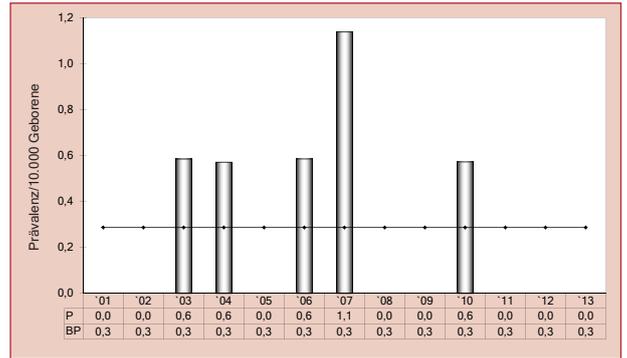


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Epispadie beobachtet.**

## 12.23 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

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

Indifferentes Geschlecht (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	0,19	0,00 - 1,03
<b>Landkreise</b>	0,58	0,26 - 1,10
<b>Region</b>	0,48	0,23 - 0,88
<b>EUROCAT</b>	0,66	0,61 - 0,72
		0,29 Mainz (Germany)* 1,60 Wessex (UK)**

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

Für das Jahr 2013 wurde ein Neugeborenes mit indifferentem Geschlecht gemeldet. Die berechnete **Prävalenz** liegt mit **0,6 pro 10.000 Geborene** im Mittel der berechneten Basisprävalenz der Jahre 2001-2012.

Im EUROCAT-Vergleich liegt die hier berechnete Jahresprävalenz leicht unter dem Mittel der anderen europäischen Register über die Jahre 2001-2012.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	1 x Lebendgeborenes
<b>Geschlecht</b>	1 x männlich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	1 x MCA

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

- Mitralklappeninsuffizienz, hämodynamisch wirksamer PDA beim Frühgeborenen, beidseitige Hernia inguinalis, Nabelhernie, Hydrocele rechts, gespaltenes Scrotum, Micropenis

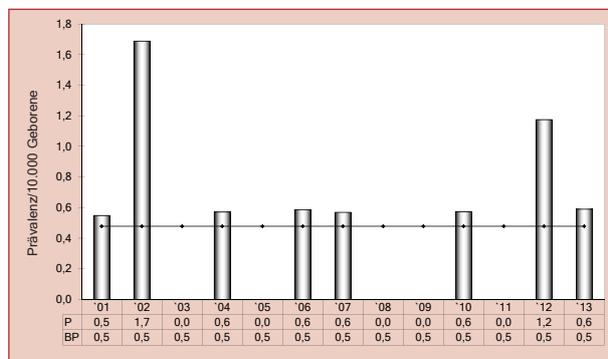


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit indifferentem Geschlecht pro 16.950 Geborene beobachtet.**

## 12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle	1	2,1	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Börde 1 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis	5	4,1	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	6	3,5	↑

Potter-Sequenz (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,86	0,89 - 3,41
<b>Landkreise</b>	2,00	1,36 - 2,83
<b>Region</b>	1,96	1,41 - 2,66
<b>EUROCAT</b>	1,17	1,10 - 1,24
		0,53 S Portugal* 5,44 Mainz (Germany)**

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

Die Potter-Sequenz wurde 2013 bei sechs Geborenen gemeldet.

Die berechnete **Jahresprävalenz** stellt mit **3,5 pro 10.000 Geborene** den Maximalwert im Vergleich der Jahre 2001-2012 dar und liegt oberhalb des Konfidenzintervalls.

Verglichen mit den anderen EUROCAT-Registern ist die aktuelle Jahresprävalenz im oberen Drittel einzuordnen. Die Prävalenz von 2013 überschreitet das entsprechende Konfidenzintervall deutlich.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	1 x Lebendgeborenes 4 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	3 x männlich 3 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	5 x MCA 1 x isoliert

Es lag in vier Fällen eine bilaterale Nierenagenesie vor und in zwei Fällen wurden beidseits funktionslose multi-zystisch-dysplastische Nieren gemeldet.

In einem Fall erfolgte bei einer unbekanntem Schwangerschaft bis zur 25. SSW eine Valsartan-Einnahme durch die Schwangere und bei Feststellung der Schwangerschaft war pränatal ein Anhydramnion auffällig. Eine chronische Niereninsuffizienz machte die Peritonealdialyse postnatal bei dem Kind notwendig.

In vier Fällen wurde pränatal eine beidseitige Nierenagenesie diagnostiziert. Es erfolgte in einem Fall der induzierte Abort in der 20. SSW.

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

- Klinefelter-Syndrom mit: Analatresie, Hypospadie, nichtdeszendierten Hoden, Turricephalie, ASD, hämodynamisch nicht wirksamem PDA bei Reifgeborenem, kraniofacialer Dysmorphie mit tiefsitzenden Ohren
- Choanalstenose bds., Trikuspidalinsuffizienz, Mitralklappeninsuffizienz, Koarktation der Aorta, dysplastische Ohren, mandibuläre Micrognathie
- Microcephalie
- Embryofetopathie durch Valsartan, weit klaffende Schädelnähte
- Klumpfüße, Potter-Facies mit dysplastischen, tiefsitzenden Ohren, Epicanthus internus, mandibulärer Retrognathie und flacher Nase

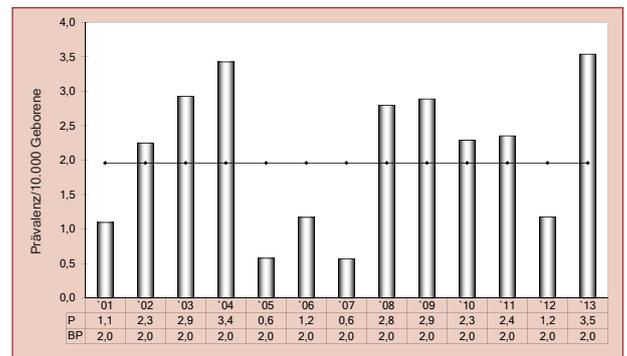


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Potter-Sequenz pro 2.825 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 in der zweiten Schwangerschaftshälfte. 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 (dieses könnte auch nur als „klaffende Schädelnähte“ auffallen).

Für weitere detaillierte Auskünfte empfehlen wir die Informationsseite des Pharmakovigilanz- und Beratungszentrums für Embryonaltoxikologie ([www.embryotox.de](http://www.embryotox.de)).

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle	1	2,1	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Harz 3 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis	8	6,6	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	9	5,3	↓

Nierenagenesie, einseitig (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	7,98	5,77 - 10,74
<b>Landkreise</b>	6,57	5,44 - 7,91
<b>Region</b>	6,93	5,91 - 8,11
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Die Nierenagenesie wurde 2013 bei neun Geborenen gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **5,3 pro 10.000 Geborene** unterhalb des Konfidenzintervalls der letzten zwölf Jahre.

Von EUROCAT liegen keine Vergleichsdaten vor.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	8 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	6 x männlich 3 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	3 x MCA 6 x isoliert

Die Nierenagenesie betraf sechsmal die linke Niere und dreimal die rechte Niere. In sechs Fällen lagen keine weiteren Begleitfehlbildungen vor.

Bereits pränatale Auffälligkeiten waren in sechs Fällen richtungsweisend. In drei Fällen gibt es keine Angaben zu pränatalen Befunden.

Bei pränatal festgestellter komplexer Fehlbildung und dysplastischer Solitärniere erfolgte in einem Fall ein induzierter Abort in der 18. SSW.

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

- Arnold-Chiari-Syndrom mit: zweifacher dorsaler Spina bifida, dysplastischer rechter Niere, Kyphoskoliose
- verschmolzene rechte Niere
- Doppelanlage der linken Niere

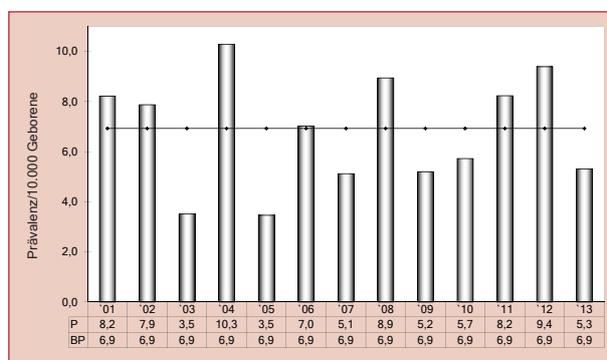


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einseitiger Nierenagenesie pro 1.883 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,2	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis	3	2,5	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>5</b>	<b>2,9</b>	↓

Zystennieren (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	9,65	7,21 - 12,65
<b>Landkreise</b>	7,72	6,49 - 9,18
<b>Region</b>	8,22	7,10 - 9,50
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

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

Im Jahr 2013 wurden bei fünf Geborenen Zystennieren festgestellt.

Die berechnete **Prävalenz** ist mit **2,9 pro 10.000 Geborene** der minimalste Wert in den letzten zwölf Jahren und liegt deutlich unterhalb des Konfidenzintervalls.

Bei sehr uneinheitlicher Klassifikation der Zystennieren liegen seit 2006 keine Vergleichsdaten von EUROCAT mehr vor.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	3 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	2 x männlich 3 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	3 x MCA 2 x isoliert

Es überwiegt das weibliche Geschlecht.

In einem Fall handelte es sich um Zystennieren beidseits, die anderen Fälle betrafen eine multizystisch-dysplastische Niere einmal links bzw. dreimal rechts.

Bei pränatal festgestellter Kombination mit ZNS-Fehlbildungen erfolgte ein induzierter Abort, einmal in der 18. und einmal in der 19. SSW.

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

- Arnold-Chiari-Syndrom mit: zweifacher dorsaler Spina bifida, Agenesie der linken Niere, Kyphoskoliose
- autosomale Duplikation mit: VSD, Dandy-Walker-Syndrom, fehlendem Vermis cerebelli
- VSD, hämodynamisch wirksamer PDA und PFO bei Frühgeborenem, Nabelhernie

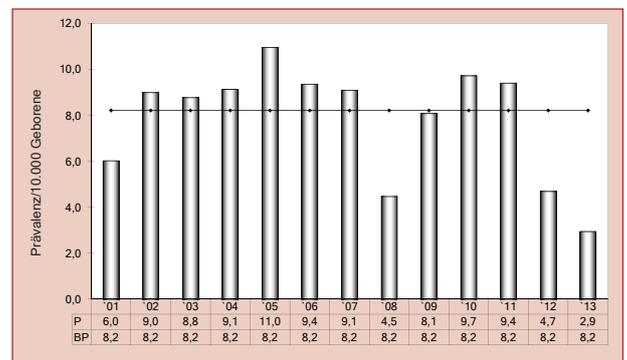


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zystennieren pro 3.390 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 (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,00	0,00 - 0,56
Landkreise	0,32	0,10 - 0,75
Region	0,24	0,08 - 0,56
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

2013 wurde keine Ekstrophie der Harnblase gemeldet.

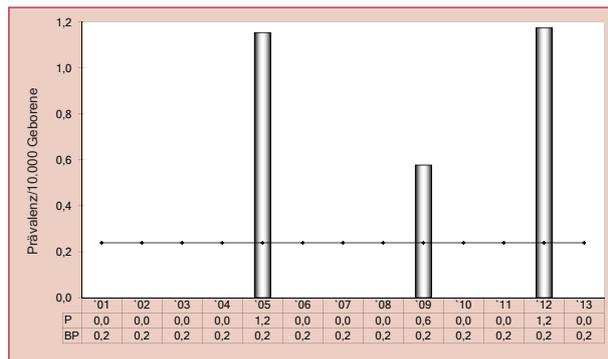


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Ekstrophie der Harnblase beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,2	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde	2	1,6	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>4</b>	<b>2,4</b>	↓

Präaxiale Polydactylie (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,45	2,85 - 6,62
<b>Landkreise</b>	4,38	3,40 - 5,55
<b>Region</b>	4,40	3,54 - 5,39
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

2013 wurden vier Kinder mit einer präaxialen Polydactylie gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** liegt mit **2,4 pro 10.000 Geborene** unter dem Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

EUROCAT-Daten zum Vergleich liegen nicht vor.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	4 x Lebendgeborenes
<b>Geschlecht</b>	3 x männlich 1 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	2 x MCA 2 x isoliert

Bei zwei Kindern lagen keine weiteren Begleitfehlbildungen vor. In drei Fällen war die rechte Hand und einmal die linke Hand betroffen.

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

- Down-Syndrom mit: Fallot-Tetralogie, Canalis atrio-ventricularis communis, ASD II, hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem
- Plagiocephalie, VSD, Pulmonalklappenstenose, PFO bei Reifgeborenem, Ektasie des Koronarsinus und der rechten unteren Lungenvene, Phlebektasie, Anämie

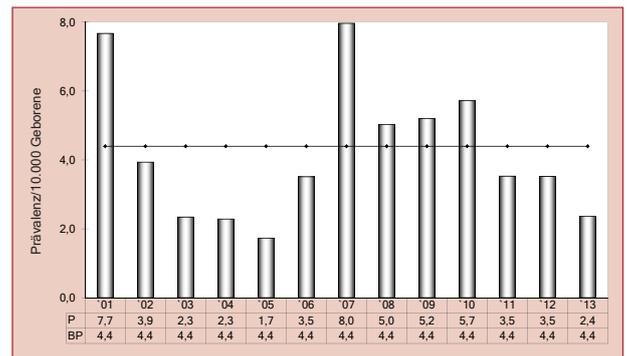


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit präaxialer Polydactylie pro 4.238 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 4 x Magdeburg	5	10,4	↗
<b>Landkreise:</b> 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	6	4,9	↘
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>11</b>	<b>6,5</b>	↘

Reduktionsfehlbildungen insgesamt (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	7,61	5,46 - 10,32
<b>Landkreise</b>	8,05	6,78 - 9,53
<b>Region</b>	7,93	6,84 - 9,19
<b>EUROCAT</b>	5,32	5,18 - 5,47
		1,80 Valencia Region (Spain)* 11,17 Mainz (Germany)**

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

2013 liegen Meldungen zu elf Geborenen mit Reduktionsfehlbildung der Extremitäten vor.

Die **Jahresprävalenz** liegt mit **6,5 pro 10.000 Geborene** leicht unterhalb des Konfidenzintervalls der Jahre 2001-2012.

Die Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten zeigt, dass die Prävalenz in Sachsen-Anhalt im oberen Drittel liegt. Die Prävalenz 2013 sowie die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts überschreiten die Prävalenz der euro-päischen Zentren (5,32 pro 10.000 Geborene, KI 5,18 - 5,47).

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	10 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben
<b>Geschlecht</b>	2 x männlich 9 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	4 x MCA 7 x isoliert

In sieben Fällen waren keine weiteren Organsysteme von Fehlbildungen betroffen. In nur drei Fällen liegen uns Informationen zu pränatal auffälligen Befunden vor.

Ein Kind kam nach vorzeitigem Blasensprung in der 31. SSW zur Welt, die anderen wurden zwischen der 38. und 41. SSW entbunden.

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

- Fallot-Tetralogie, PFO beim Reifgeborenen, Persistenz der linken Vena cava superior, Choanalstenose, enge Pharynx mit funktioneller Larynxobstruktion, Tracheal bronchus rechts, Cataract bds., eingesunkene Nasenwurzel
- Microcephalie
- Achondroplasie
- rechts DUP III. Grades und Ureterabgangsstenose

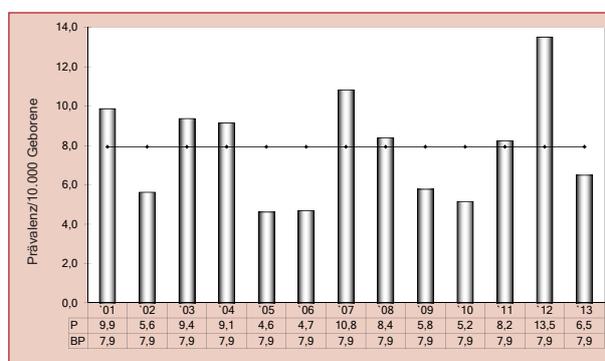


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten pro 1.541 Geborene beobachtet.**

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

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

Zwerchfellhernie (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,08	2,56 - 6,18
<b>Landkreise</b>	2,32	1,62 - 3,21
<b>Region</b>	2,77	2,10 - 3,58
<b>EUROCAT (Q79.0)</b>	2,67	2,57 - 2,78 1,01 S Portugal* 4,75 Malta**

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

Bei drei Lebendgeborenen wurde 2013 eine Zwerchfellhernie diagnostiziert.

Die **Jahresprävalenz** ist mit **1,8 pro 10.000 Geborene** in den letzten drei Jahre identisch. Sie liegt jedoch deutlich unter dem Konfidenzintervall der Jahre 2001-2012.

Die Jahresprävalenz unterschreitet weiter die mittlere Prävalenz der EUROCAT-Vergleichsdaten.

### zusätzliche Angaben:

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

Bei zwei Kindern waren keine weiteren Organsysteme von Fehlbildungen betroffen.

Ein Neugeborenes verstarb nach 24 Stunden, die Leber und Darm waren in den rechten Thorax herniiert. Die Diagnose wurde in allen drei Fällen bereits pränatal gestellt.

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

- VSD, nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem, polyzystische Ovarien, kleines thorakales Hautanhängsel, Macrocephalie

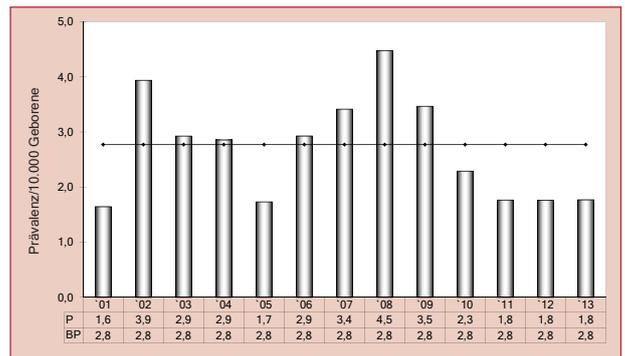


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zwerchfellhernie pro 5.650 Geborene beobachtet.**

## 12.31 Omphalocele (Q79.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle	1	2,1	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 1 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	5	4,1	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>6</b>	<b>3,5</b>	<b>↔</b>

Omphalocele (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	2,78	1,56 - 4,59
<b>Landkreise</b>	3,15	2,33 - 4,17
<b>Region</b>	3,06	2,36 - 3,91
<b>EUROCAT</b>	2,96	2,85 - 3,07
		0,43 S Portugal* 5,88 Paris (France)**

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

Es wurde für 2013 bei sechs Geborenen eine Omphalocele gemeldet.

Die berechnete **Jahresprävalenz** ist mit **3,5 pro 10.000 Geborene** sehr nahe der Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre.

Im Vergleich der EUROCAT-Daten liegt die Durchschnittsprävalenz in Sachsen-Anhalt im oberen europäischen Mittel.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	2 x Lebendgeborenes 3 x induzierter Abort 1 x Totgeborenes
<b>Geschlecht</b>	4 x männlich 1 x weiblich 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	4 x MCA 2 x isoliert

In vier Fällen liegen Begleitfehlbildungen vor.

Die Diagnose wurde in fünf Fällen pränatal gestellt und konnte postnatal bestätigt werden. In einem Fall war in der 32. SSW ein intrauteriner Fruchttod eingetreten. In der 11. SSW und zweimal in der 15. SSW erfolgten induzierte Aborte bei Kombination mit weiteren Fehlbildungen und Chromosomenaberration.

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

- Edwards-Syndrom mit: Canalis atrioventricularis communis
- Microcephalie
- VSD, Meckel-Divertikel, beidseitige Hernia inguinalis, Processus vaginalis peritonei, Leberzyste
- bds. hypoplastische Lunge

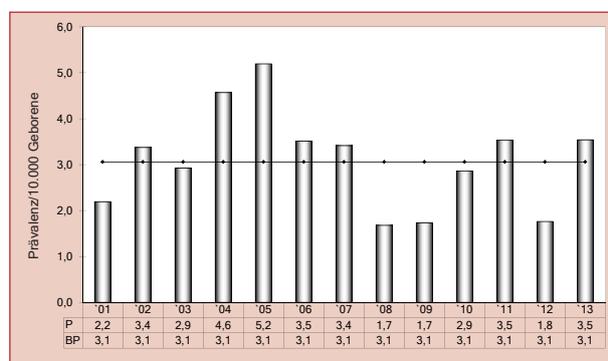


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Omphalocele pro 2.825 Geborene beobachtet.**

## 12.32 Gastroschisis (Q79.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte</b>	0	0,0	↓
<b>Landkreise:</b> 2 x Burgenlandkreis 1 x Harz 1 x Jerichower Land 2 x Salzlandkreis	6	4,9	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	6	3,5	↔

Gastroschisis (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,64	3,00 - 6,85
<b>Landkreise</b>	3,86	2,95 - 4,97
<b>Region</b>	4,06	3,24 - 5,02
<b>EUROCAT</b>	2,61	2,50 - 2,71
		0,88 Tuscany (Italy)* 6,87 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2013 wurden sechs Geborene mit einer Gastroschisis gemeldet.

Die berechnete **Jahresprävalenz** beträgt **3,5 pro 10.000 Geborene**. In den letzten vier Jahren ist eine relativ stabile Prävalenz zu beobachten. Sie ist in diesem Jahr nur minimal rückläufig und liegt im Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

Verglichen mit den anderen EUROCAT-Registern zeigt sich die Jahresprävalenz im mittleren bis oberen Bereich un düber der oberen Konfidenzgrenze. Die höchste Prävalenz ist seit fünf Jahren im Register in Mainz zu verzeichnen. Dabei ist ein weltweiter Anstieg der Gastroschisis-Prävalenz in einzelnen Studien (ICBDSR 2002 und 2011) postuliert worden. Risikofaktoren waren das Alter der Mütter unter 20 Jahre, ein niedriger BMI und die Exposition zu vasoaktiven Substanzen (Medikamenten, Drogen). In einer eigenen Fall-Kontroll-Studie konnte der Risikofaktor niedriger BMI und Diät vor Eintritt der Schwangerschaft ebenfalls bestätigt werden (veröffentlicht 2011).

### zusätzliche Angaben:

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

In fünf Fällen trat die Gastroschisis isoliert auf.

Es erfolgte in allen Fällen die geplante Entbindung zwischen der 32. und 34. SSW. In einem Fall bestätigten sich die nach induziertem Abort in der 18. SSW im pränatalen Ultraschall auffälligen Begleitfehlbildungen. Bei einem Fall erfolgte bei fehlender Schwangerschaftsvorsorge bis zur 34. SSW kein pränataler Ultraschall, in den anderen Fällen wurde die Diagnose pränatal zwischen der 13. und 15. SSW gestellt.

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

- VSD, Hydronephrose

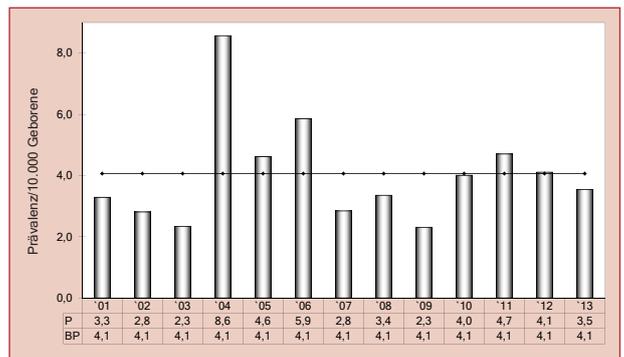


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gastroschisis pro 2.825 Geborene beobachtet.**

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

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

Prune-belly-Sequenz (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,30	0,52 - 2,68
Landkreise	0,77	0,40 - 1,35
Region	0,91	0,55 - 1,42
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

2013 wurde pränatal ein Verdacht auf eine Prune-belly-Sequenz (Bauchdeckenaplasie) gemeldet. In der invasiven Diagnostik bestätigte sich eine Chromosomenaberration und es erfolgte ein induzierter Abort. Leider ist eine Beurteilung hinsichtlich der Prune-belly-Sequenz nicht möglich und wird somit nicht als bestätigte Fehlbildung gezählt.

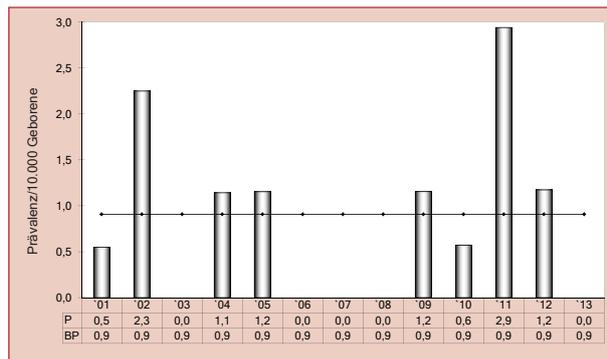


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Prune-belly-Sequenz beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>Kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 6 x Halle 11 x Magdeburg	18	37,5	↑
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 3 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 4 x Börde 3 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 9 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 1 x Stendal	25	20,6	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>43</b>	<b>25,4</b>	<b>↑</b>

Down-Syndrom (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	20,59	17,18 - 24,62
<b>Landkreise</b>	15,19	13,41 - 17,20
<b>Region</b>	16,58	14,96 - 18,38
<b>EUROCAT</b>	20,96	20,67 - 21,25
		7,10 S Portugal* 41,17 Paris (France)**

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

Im Jahr 2013 wurden 43 Geborene mit Down-Syndrom gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **25,4 pro 10.000 Geborene** deutlich über dem Konfidenzintervall und ist die höchste beobachtete Jahresprävalenz seit Bestehen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt.

Die Gegenüberstellung mit den anderen EUROCAT-Zentren zeigt, dass die Prävalenz in Sachsen-Anhalt im Vergleich der Jahre 2001-2012 aber weiter im mittleren bis oberen Bereich und oberhalb des Konfidenzintervalls liegt.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	13 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 28 x induzierter Abort 1 x Totgeborenes
<b>Geschlecht</b>	24 x männlich 16 x weiblich 3 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	15 x MCA 28 x isoliert

In 40 Fällen handelte es sich um eine freie Trisomie 21 und in drei Fällen wurden uns keine weiteren Angaben gemeldet. In zehn Fällen war eine Herzfehlbildung und in zwei Fällen eine Duodenalstenose nachweisbar.

Es waren pränatale Ultraschallbefunde und das Ersttrimesterscreening in 21 Fällen und in 14 Fällen das Mutter-

alter Grund für eine Amniozentese, die eine Trisomie 21 bestätigte. In sechs Fällen war der pränatale Befund unauffällig. In zwei Fällen erfolgte keine weitere invasive pränatale Diagnostik bei Auffälligkeiten im Ultraschall. 13 Kinder kamen lebend zur Welt. In 29 Fällen erfolgte ein induzierter Abort zwischen der 11. und 24. SSW. In einem Fall trat ein intrauteriner Fruchttod in der 37. SSW ein.

Bei der maternalen Altersstruktur (weiter zunehmendes Mutteralter) der Vorjahre war der erwartete Anstieg der Down-Syndrom-Prävalenz bisher nicht sprunghaft. Ein zusätzlicher Einfluss einer sehr frühen Diagnose durch das erweiterte Ersttrimesterscreening muss diskutiert werden.

Wir verweisen für weitere Information auch auf einen Artikel „Führt der DNA-Test aus mütterlichem Blut zur stärkeren pränatalen Selektion des Down Syndroms?“ im Ärzteblatt Sachsen-Anhalt.

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

- Trisomie 17 (Mosaik)
- Fallot-Tetralogie, Canalis atrioventricularis communis, ASD II, hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem, akzessorischer rechter Daumen
- Microcephalie, VSD, PFO bei Reifgeborenem
- Hydrocephalus externus und internus, Plexuszyste
- Zweifacher ASD II, bds. Schallempfindungsstörung (rechts gering- bis mittelgradig, links mittelgradig), bds. Buphthalmus, Micropapillen und Strabismus, Hypothyreose
- Canalis atrioventricularis communis, Duodenalstenose
- 2 x Canalis atrioventricularis communis
- Aortenbogenanomalie, Duodenalstenose
- VSD, Pulmonalklappenstenose, ASD II, beidseitige Hernia inguinalis bei Reifgeborenem
- VSD, ASD
- VSD, PFO bei Reifgeborenem
- ASD
- unvollständig abgetrennter zusätzlicher Lungenlappen rechts
- omphalomesenterische Zyste

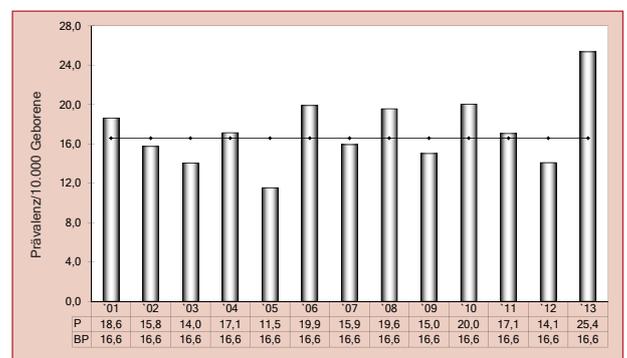


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Down-Syndrom (Trisomie 21) pro 394 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte</b>	0	0,0	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz	2	1,6	↗
<b>Sachsen-Anhalt</b>	2	1,2	↔

Patau-Syndrom (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,48	0,64 - 2,92
<b>Landkreise</b>	0,84	0,45 - 1,43
<b>Region</b>	1,00	0,62 - 1,53
<b>EUROCAT</b>	1,87	1,78 - 1,95
		0,38 S Portugal* 3,85 Paris (France)**

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

Die Trisomie 13 wurde 2013 bei zwei Geborenen gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** liegt mit **1,2 pro 10.000 Geborene** im Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

Verglichen mit den anderen EUROCAT-Registern liegt die Prävalenz in unserer Region unterhalb des Konfidenzintervalls der Jahre 2001-2012.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	1 x weiblich 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	1 x MCA 1 x isoliert

In beiden Fällen handelte es sich um eine freie Trisomie 13. In beiden Fällen war der pränatale Ultraschall Grund für die Verdachtsdiagnose. In einem Fall erfolgte ein induzierter Abort in der 13. SSW.

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

- Microphthalmie, Corpus callosum Agenesie, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und postaxiale Hexadactylie, Dextrokardie, Skalpdefekte

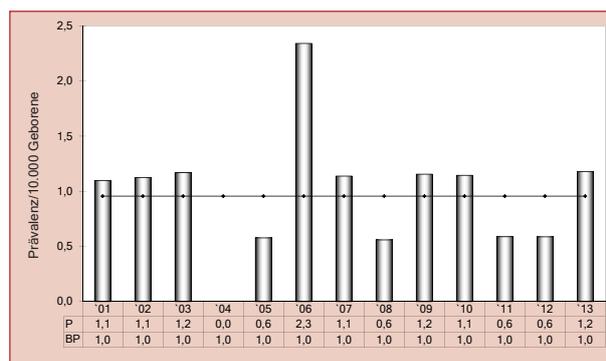


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Patau-Syndrom (Trisomie 13) pro 8.475 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Magdeburg	1	2,1	↓
<b>Landkreise:</b> 3 x Jerichower Land 1 x Salzlandkreis	4	3,3	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>5</b>	<b>2,9</b>	↘

Edwards-Syndrom (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,45	2,85 - 6,62
<b>Landkreise</b>	3,80	2,89 - 4,90
<b>Region</b>	3,97	3,16 - 4,92
<b>EUROCAT</b>	4,77	4,63 - 4,91
		0,91 S Portugal* 13,11 Paris (France)**

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

2013 wurde die Diagnose Trisomie 18 bei fünf Geborenen gemeldet.

Die **Prävalenz** ist mit **2,9 pro 10.000 Geborene** weiter seit 2010 leicht fallend und somit etwas unterhalb des Konfidenzintervalls der letzten zwölf Jahre.

Die ermittelte Jahresprävalenz liegt unterhalb der EUROCAT-Vergleichsdaten und dem daraus errechneten Konfidenzintervall.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	1 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben 3 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	2 x männlich 3 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	3 x MCA 2 x isoliert

Es handelte sich in allen fünf Fällen um eine Freie Trisomie 18. Nach vorgeburtlicher Diagnose erfolgte in drei Fällen ein induzierter Abort zwischen der 15. bis 21. SSW. In zwei Fällen kamen die Kinder lebend zur Welt.

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

- Kleinhirnhypoplasie, VSD, ASD II, Fehleinmündung der Lungenvenen, PDA beim Reifgeborenen, mediale Oberlippenspalte, Tintenlöcherfüße, prominente Klitoris, retardierte Hüfttreife rechts, bds. DUP I. Grades, Fingerfehlstellungen und auriculäre Anhängsel, kraniofaciale Dismorphie mit tiefsitzenden, dysplastischen Ohren und Epicanthus internus
- Hydrocephalus, Kleinhirndysplasie, Agenesie des Kleinhirnwurms, fehlende knöcherne Gehörgänge, Choanalstenose, VSD, Hufeisenniere, Cholestase, Hepatomegalie, Hydrocelen bds., Nabelhernie, Hernia inguinalis rechts beim Frühgeborenen
- Omphalocele, Canalis atrioventricularis communis

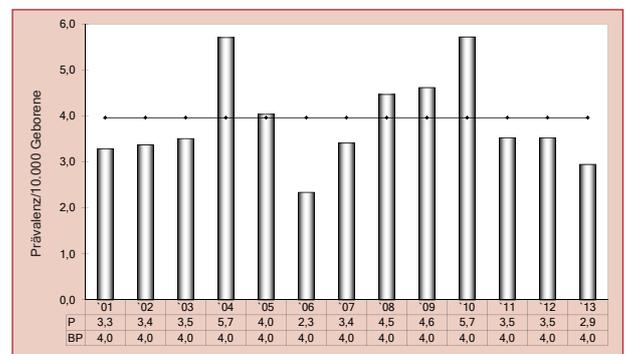


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2001

**Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 3.390 Geborene beobachtet.**

## 12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

Im vorliegenden Jahresbericht wird in den Kapiteln 12.1 bis 12.36 das Vorkommen der vom ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects) exakt definierten 36 Indikatorfehlbildungen (Kapitel 12.0) bewertet. Die Indikatorfehlbildungen ermöglichen den zeitlichen und regionalen Vergleich von Fehlbildungsraten.

Im Jahr **2013** wurden in **Sachsen-Anhalt 248 Geborene** mit einer **Indikatorfehlbildung** beobachtet. Davon kamen 188 (75,8 %) lebend zur Welt. Dies entspricht dem Mittel der Jahre 2001-2012 76,5 %. Der Anteil der induzierten Aborte ist mit 21,8 % zwar höher als in den letzten beiden Jahren (2012: 16,8 %; 2011: 17,8 %), liegt aber nur wenig über dem durchschnittlichen Anteil (2001-2012: 19,9 %). 2013 summiert sich der Anteil der Spontanaborte (0,8 %, 2 Geborene) und der Totgeburten (1,6 %, 4 Geborene) auf 2,4 %. Maximal lag dieser Anteil in den Jahren 2001 bis 2012 bei 6,8 % (2009), minimal bei 1,9 % (2006).

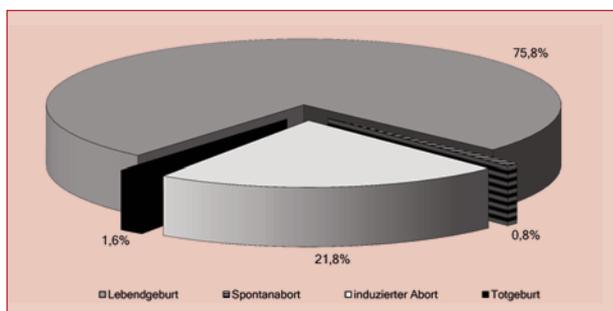


Abb. 44: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2013

2013 wurden bei 248 Geborenen mit Indikatorfehlbildung (1,46 pro 10.000 Geborene) insgesamt 275 Indikatorfehlbildungen gesehen. Zur Aufdeckung auffälliger Häufungen wird im Kapitel 12 die aktuelle Prävalenz mit der entsprechenden Basisprävalenz (2001-2012) verglichen. Für 2013 ist für alle von einer Indikatorfehlbildung Betroffenen keine Abweichung der Prävalenz vom Basiswert zu erkennen.

	Anzahl	Prävalenz in	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	83	1,73	↔
Landkreise	165	1,36	↔
Sachsen-Anhalt	248	1,46	↔

Indikatorfehlbildungen, insgesamt (2001 bis 2012)		
	Basisprävalenz in	Konfidenzintervall (KI von 95)
Städte	1,70	1,60 - 1,82
Landkreise	1,40	1,34 - 1,46
Region	1,48	1,43 - 1,53

Die Prävalenzen für 2013 der kreisfreien Städte, Landkreise und gesamt Sachsen-Anhalt liegen jeweils unauffällig im Konfidenzintervall von 2001-2012. Während von 2002 bis 2004 Prävalenzen oberhalb des Konfidenzintervalls zu sehen sind, ergeben sich 2007, 2009 und 2011 Werte darunter. Wie in den Vorjahren errechnet sich auch in diesem Jahr eine Indikatorfehlbildungsrate, die in den kreisfreien Städten über der der Landkreise liegt.

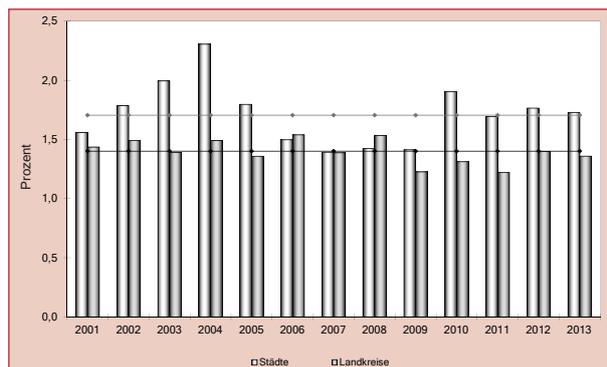


Abb. 45: Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (2001 bis 2013), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen

Um eine sich abzeichnende langfristige Entwicklung bei den Prävalenzen von Indikatorfehlbildungen zu entdecken, wird über den gesamten Berichtszeitraum (2001-2013) die Stärke und Orientierung der Veränderung der Prävalenzen analysiert.

Für diese Trendabschätzung wird die Anfangsbedingung gesetzt, dass in jedem einbezogenen Jahr die erwartete Anzahl der Fehlbildungen mindestens fünf oder die beobachtete Anzahl mindestens zwei ist. Die Abbildung 46 auf Seite 65 zeigt die geschätzten durchschnittlichen prozentualen Veränderungen der Jahresprävalenz aller Indikatorfehlbildungen, die diese Ausgangsvoraussetzung erfüllen. Sie werden mittels binär-logistischer Regression auf der Grundlage des Maximum-Likelihood-Verfahrens geschätzt.

Der Regressionskoeffizient gibt Auskunft über Stärke und Ausrichtung der prozentualen jährlichen Veränderung. Ein signifikant ansteigender Trend ist durch einen positiven Regressionskoeffizienten  $B$ , der einschließlich des Konfidenzintervalls von 95 % rechts der Ordinatenachse eingezeichnet ist, charakterisiert. Ein abfallender Trend ist daran zu erkennen, dass der Regressionskoeffizient links der Achse (im negativen Bereich) eingetragen ist. Überdeckt das Konfidenzintervall den Nullwert, so ist die prozentuale Veränderung nicht signifikant.

Die Veränderung über die Zeit wird 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 überwiegt die nichtlineare Veränderung, d. h. der Trend wird als nicht linear eingeschätzt. Dies trifft für die Spina bifida, nicht deszendierte Hoden und die präaxiale Polydactylie zu.

Ein Wahrscheinlichkeitswert von  $p < 0,05$  für den linearen Anteil weist auf den Einfluss der linearen Komponente hin. Ist jedoch zugleich der Wahrscheinlichkeitswert für den nichtlinearen Anteil  $p < 0,01$ , so wird die Wertefolge geprüft. Ist diese nicht monoton, so wie bei den Neuralrohrdefekten und der Microcephalie, so wird der Trend ebenfalls als nicht linear eingestuft.

Bei einem Wahrscheinlichkeitswert von  $p < 0,05$  für den linearen Anteil und  $p > 0,01$  für den nichtlinearen Anteil gilt der beobachtete Trend als signifikant. Ein signifikant absteigender Trend, gemäß einem negativen Regressionskoeffizienten, ist beim congenitalen Hydrocephalus, der Gaumenspalte und der Hypospadie zu beobachten.

Ein signifikant ansteigender Trend zeigte sich in diesem Jahr bei keiner Indikatorfehlbildung. Bei allen weiteren dargestellten Indikatorfehlbildungen zeichnet sich kein signifikant positiver oder negativer Trend ab. 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.

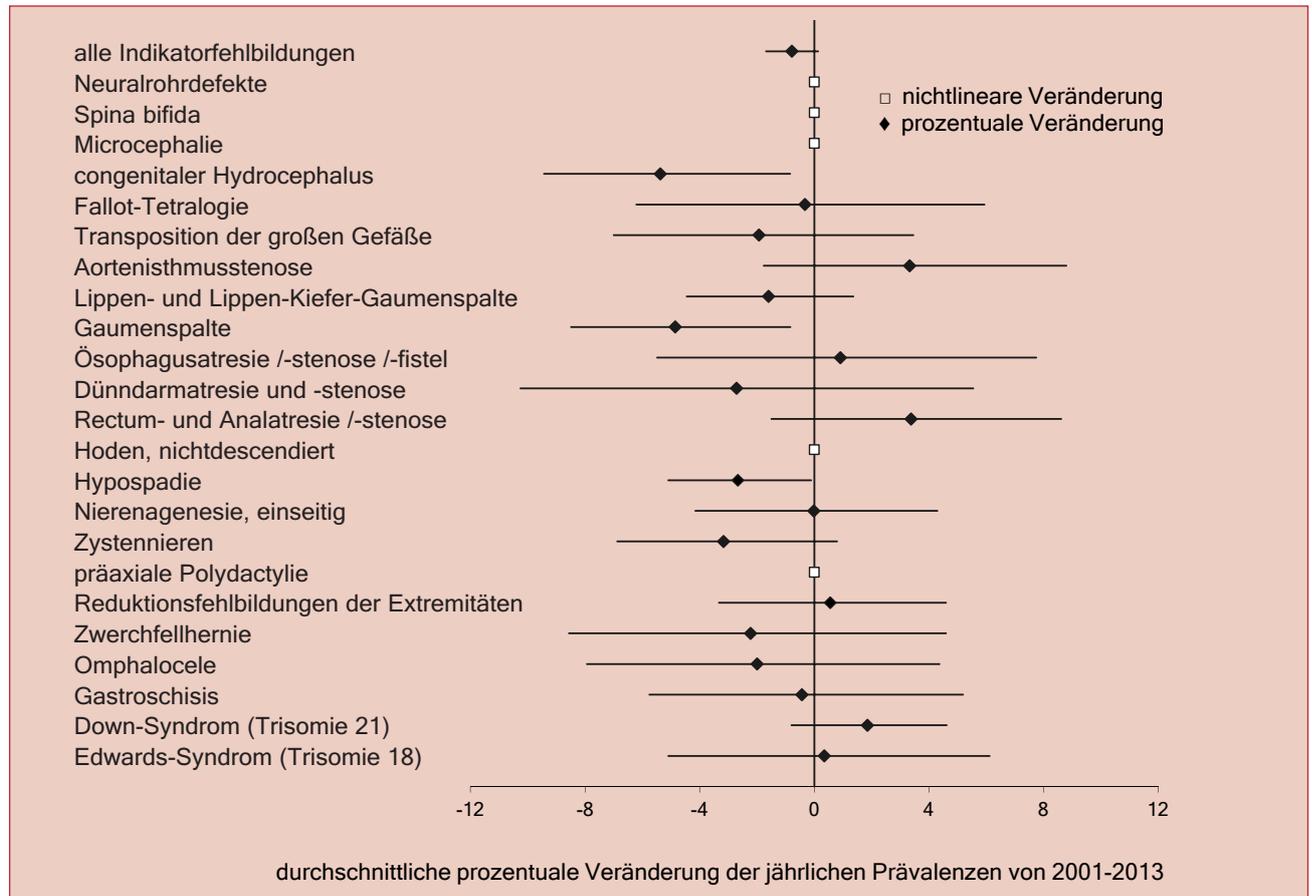


Abb. 46: Trendanalyse 2001 bis 2013 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der jährlichen Prävalenz (95% Konfidenzintervall)

	Regressionskoeffizient B in %	Konfidenzintervall (KI von 95%)
alle Indikatorfehlbildungen	-0,78	-1,68 bis 0,13
congenitaler Hydrocephalus	-5,38	-9,43 bis -0,84
Fallot-Tetralogie	-0,32	-6,21 bis 5,94
Transposition der großen Gefäße	-1,93	-7,00 bis 3,45
Aortenisthmusstenose	3,33	-1,77 bis 8,80
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	-1,60	-4,45 bis 1,37
Gaumenspalte	-4,85	-8,48 bis -0,84
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	0,91	-5,48 bis 7,74
Dünndarmatresie und -stenose	-2,71	-10,26 bis 5,54
Rectum- und Analatresie/-stenose	3,38	-1,49 bis 8,61
Hypospadie	-2,67	-5,09 bis -0,11
Nierenagenesie, einseitig	-0,02	-4,15 bis 4,29
Zystennieren	-3,17	-6,87 bis 0,79
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	0,56	-3,33 bis 4,59
Zwerchfellhernie	-2,22	-8,56 bis 4,60
Omphalocele	-1,99	-7,93 bis 4,37
Gastroschisis	-0,43	-5,75 bis 5,19
Down-Syndrom (Trisomie 21)	1,86	-0,80 bis 4,62
Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	0,35	-5,09 bis 6,12

## 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:

- 42 x Down-Syndrom (Trisomie 21)
  - 39 x meiotische Non-disjunction (1 x mit Fallot-Tetralogie)
  - 3 x Karyotyp nicht bekannt
- 1 x Down-Syndrom (Trisomie 21) und Trisomie 17 Mosaik, Karyotyp 47,XY,+21(76)/48,XY,+17,+21(4)
- 5 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18) (meiotische Non-disjunction)
- 2 x Patau-Syndrom (Trisomie 13) meiotische Non-disjunction (1 x mit Microphthalmie)
- 3 x Triploidie, Karyotyp 69,XXY
- 1 x Triple X, Karyotyp 47,XXX (Dandy-Walker-Syndrom)
- 3 x Klinefelter-Syndrom
  - 2 x Karyotyp 47,XXY (1 x mit Potter-Sequenz, 1 x mit Holoprosencephalie)
  - 1 x männlicher Phänotyp mit Gonosomenmosaik, Karyotyp 46,XY/47,XXY
- 1 x Karyotyp 47,YYY
- 2 x Trisomie 22
- 3 x Ullrich-Turner-Syndrom (Karyotyp 45,X0)
- 3 x CATCH 22 (Deletion 22q11.2)
  - 1x mit Di George-Syndrom
- 1 x autosomale Duplikation, Karyotyp 46,XY add (20)(p13) (mit Dandy-Walker-Syndrom)
- 1 x autosomale Deletion, Karyotyp 46,XY,del(12)(p13.1 p13.31)

Im Jahr 2013 wurden dem Fehlbildungsmonitoring 68 Kinder/Feten mit Chromosomenaberrationen mitgeteilt.

In 64 Fällen liegt die Angabe zum Geschlecht vor. Das Geschlechtsverhältnis ist nahezu ausgeglichen.

**Geschlechtsverteilung:**

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	34	53,1
weiblich	30	46,9
<b>mit Angaben</b>	<b>64</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	4	
<b>gesamt</b>	<b>68</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,1

Die häufigste Chromosomenaberration, das Down-Syndrom, wurde in diesem Jahr unerwartet zahlreich festgestellt (Kapitel 12.34). Mit 43 Betroffenen bedeutet das einen Anteil von 63,2 % der aufgetretenen Chromosomenaberrationen. Am zweithäufigsten (5 x) wurde das Edwards-Syndrom beobachtet (Kapitel 12.36).

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	25	36,7
induzierte Aborte	41	60,3
Spontanaborte ab 16. SSW	1	1,5
Totgeborene	1	1,5
<b>gesamt</b>	<b>68</b>	<b>100,0</b>

Betrachtet man den Schwangerschaftsausgang, so zeigt sich, dass nur etwa ein Drittel der Kinder/Feten (36,7 %) lebend zur Welt kommen. Neben einem Totgeborenen und einem Spontanabort wurden 60,3 % der Schwangerschaften nach Vorliegen des Chromosomenbefundes oder nach pränatal-sonografischer Feststellung schwerer Fehlbildungen vorzeitig beendet.

Bei 48 Schwangerschaften liegt uns die Information vor, dass die Frauen eine invasive Pränataldiagnostik durchführen ließen. Neun dieser Kinder, bei denen der Chromosomenbefund pränatal vorlag, wurden lebend geboren, wobei zwei davon in der ersten Lebenswoche verstarben.

**Alter der Schwangeren:**

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	7	10,3
25 bis 29 Jahre	12	17,6
30 bis 34 Jahre	17	25,0
35 bis 39 Jahre	22	32,4
ab 40 Jahre	10	14,7
<b>gesamt</b>	<b>68</b>	<b>100,0</b>

Wie in den letzten Jahren sind fast die Hälfte aller Mütter der Geborenen mit Chromosomenaberration (2013: 47,1 %) 35 Jahre und älter. Nur gut ein Viertel (2013: 27,9 %) sind jünger als 30 Jahre. Die zu beobachtende Verlängerung der reproduktiven Phase der Frauen zeigt sich hier deutlich. 14,7 % der Mütter sind zwischen 40 und 46 Jahre alt. In Sachsen-Anhalt stieg bei den Lebendgeborenen der Anteil der Mütter ab 35 Jahren von 9,9 % im Jahr 2001 auf 14,2 % im Jahr 2012.

## 13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen

Im Jahr 2013 wurden nur 19 Geborene mit genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen registriert. Die im Neugeborenencreening detektierten angeborenen Erkrankungen werden gesondert, wie in den Vorjahren, im Kapitel 19 (Jahresbericht des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt) dargestellt.

### folgende Fehlbildungen bzw. Erkrankungen wurden dokumentiert:

- 2 x Achondroplasie
- 1 x Albinismus oculär
- 4 x Arnold-Chiari-Syndrom
- 2 x Arthrogryposis multiplex congenita
- 1 x zystische Fibrose
- 1 x Goltz-Gorlin-Syndrom mit Polysyndactylie
- 1 x Holoprosencephalie-Syndrom
- 1 x hypoplastisches Linksherzsyndrom
- 1 x Ichthyosis congenita
- 1 x postaxiale Polydactylie, Typ AI
- 1 x Prader-Willi-Syndrom
- 1 x Schizencephalie
- 1 x Heterotaxie-Syndrom (abdomineller Situs inversus mit Polysplenie)
- 1 x Smith-Lemli-Opitz-Syndrom

### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	7	38,9
weiblich	11	61,1
<b>mit Angaben</b>	<b>18</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	1	
<b>gesamt</b>	<b>19</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,6

Mit einem Geschlechtsverhältnis von 0,6 ergibt sich für 2013 eine Gynäkotropie. Für den Zeitraum von 2001-2012 errechnet sich für Geborene mit genetisch

bedingten/mitbedingte Erkrankungen ein Verhältnis von männlich zu weiblich von 1,23.

Bei neun von zehn Kindern/Feten, von denen ein Ultraschallbefund vorliegt, wurde zumindest ein Hinweis auf die Erkrankung während dieser pränatalen Untersuchung gefunden. Zweimal, bei einer Achondroplasie und bei einer zystischen Fibrose, ergab sich nach invasiver Pränataldiagnostik ein molekulargenetisch auffälliger Befund. Mit einem Anteil von 73,7 % überwiegt der Anteil der Lebendgeborenen. Die Schwangerschaft von zwei der Feten mit Arnold-Chiari-Syndrom, je einem mit zystischer Fibrose, hypoplastischem Linksherzsyndrom und Smith-Lemli-Opitz-Syndrom wurde vorzeitig beendet.

### Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	14	73,7
induzierte Aborte	5	26,3
<b>gesamt</b>	<b>19</b>	<b>100,0</b>

Das mütterliche Durchschnittsalter betrug im Jahr 2013 27,7 Jahre (2012: 29,4; 2011: 26,5) und ist im Verhältnis zu einem zu erwartenden Wert nahe dem Durchschnittsalter der Mütter in Sachsen-Anhalt (2012: 28,8) niedrig. Der Anteil der Frauen ab 35 ist mit 5,3 % ebenfalls gering.

### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	5,3
20 bis 24 Jahre	4	21,0
25 bis 29 Jahre	8	42,1
30 bis 34 Jahre	5	26,3
35 bis 39 Jahre	1	5,3
<b>gesamt</b>	<b>19</b>	<b>100,0</b>

## 13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Im Jahr 2013 wurde bei neun Geborenen eine Sequenz festgestellt. Assoziationen und Komplexe wurden nicht registriert.

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

- 5 x Pierre-Robin-Sequenz
- 4 x Potter-Sequenz (3 x Agenesie der Nieren, 1 x funktionslose multizystische Nieren)

### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	4	44,4
weiblich	5	55,6
<b>gesamt</b>	<b>9</b>	<b>100,0</b>

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,8

Das Geschlechtsverhältnis ist mit 4 : 5 fast ausgeglichen.

### Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	7	77,8
induzierte Aborte	1	11,1
Totgeborene	1	11,1
<b>gesamt</b>	<b>9</b>	<b>100,0</b>

Vier der Kinder mit Pierre-Robin-Sequenz kamen lebend zur Welt.

Ein Kind, bei dem aufgrund verschiedener Stigmata (u. a. Akrozephalie und Gaumenspalte) der molekulargenetisch nicht bestätigte Verdacht eines Apert-Syndroms besteht, wurde in der 40. SSW tot geboren.

Die Schwangerschaft eines Feten mit bilateraler Nierenagenesie wurde vorzeitig beendet, die anderen drei hier angegebenen Kinder mit Potter-Sequenz wurden lebend

geboren, verstarben jedoch in der ersten Lebenswoche. Zwei weitere von einer Potter-Sequenz betroffene lebend geborene Kinder, bei denen ein Klinefelter-Syndrom bzw. eine Sartan-Embryofetopathie dafür ursächlich war, werden in den Kapiteln 13.1 und 13.4 aufgeführt.

Den größten Anteil der Mütter (44,5 %) stellt die Altersgruppe der 25 bis 29-jährigen. Das spiegelt sich auch im durchschnittlichen Alter von 29,2 Jahren wider.

**Alter der Schwangeren:**

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	2	22,2
25 bis 29 Jahre	4	44,5
30 bis 34 Jahre	1	11,1
35 bis 39 Jahre	2	22,2
<b>gesamt</b>	<b>9</b>	<b>100,0</b>

## 13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Nach einer im letzten Jahr sehr hohen Anzahl von Embryopathien, Fetopathien und congenitalen Infektionen (2012: 20) waren im Jahr 2013 mit zehn Fällen nur halb so viele Geborene betroffen.

Das Verhältnis von männlichen zu weiblichen Geborenen ist in dieser Kategorie für 2013 ausgeglichen.

**Geschlechtsverteilung:**

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	5	50,0
weiblich	5	50,0
<b>gesamt</b>	<b>10</b>	<b>100,0</b>

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,0

Bei fünf Kindern wurde eine **Fetopathia diabetica** diagnostiziert. Vier dieser fünf Kinder wurden in der 36. SSW mit PDA und PFO geboren. Zwei wiesen weitere Herzfehlbildungen auf. Außerdem wurden Hypoglykämien und respiratorische Störungen beschrieben.

Einmal wurde eine **Alkohol-Embryopathie** angegeben. Da die neurologischen Defizite in den ersten Lebenswochen noch nicht bemerkbar sind, wird diese Diagnose nur selten gemeldet (Kapitel 16). In diesem Fall war der schädigende Alkoholkonsum der Mutter während der Schwangerschaft bekannt.

Ein Kind kam mit einer **Sartanembryofetopathie** zur Welt. In Unkenntnis der Schwangerschaft hatte die Mutter wegen Hypertonie bis zur 25. SSW Valsartan eingenommen. In Folge der fruchtschädigenden Wirkung des Medikaments zeigte sich eine Potter-Sequenz mit bilateral funktionslosen multizystischen Nieren.

Bei drei Schwangeren bestand während der Schwangerschaft eine **Cytomegalieinfektion**. In einem Fall wurde nach Befund eines generalisierten Hydrops fetalis in der 18. SSW ein induzierter Abort durchgeführt. Postnatal fand sich zusätzlich eine Anatalresie. Die beiden anderen Kinder wurden in der 26. bzw. 29. SSW mit umfangreichen neonatologischen Problemen und verschiedenen Fehlbildungen lebend geboren.

**Schwangerschaftsausgang:**

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	9	90,0
induzierte Aborte	1	10,0
<b>gesamt</b>	<b>10</b>	<b>100,0</b>

Der überwiegende Teil der Geborenen mit Embryopathien, Fetopathien und congenitalen Infektionen (90 %) kam lebend zur Welt. Nur eine Schwangerschaft wurde vorzeitig abgebrochen.

**Alter der Schwangeren:**

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	1	10,0
25 bis 29 Jahre	2	20,0
30 bis 34 Jahre	5	50,0
35 bis 39 Jahre	1	10,0
ab 40 Jahre	1	10,0
<b>gesamt</b>	<b>10</b>	<b>100,0</b>

Das durchschnittliche Alter der Mütter liegt 2013 mit 31,8 Jahren noch höher als im Jahr 2012 (30,3). Dies ist möglicherweise auf den Anteil an Geborenen mit Fetopathia diabetica in dieser Gruppe zurückzuführen.

Mit zunehmendem Alter erhöht sich die Wahrscheinlichkeit, an Diabetes zu erkranken. Steigt das mütterliche Durchschnittsalter, so erhöht sich auch die Zahl diabetischer Mütter und damit das Risiko einer Fetopathia diabetica für die Kinder. Diabetische Mütter sind im Schnitt älter als die ohne diese Stoffwechselerkrankung. Das mittlere Alter der Mütter der fünf Kinder mit Fetopathia diabetica lag bei 32,8 Jahren.

## 14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Im Jahr 2013 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Datensätze zu 63 medizinisch induzierten Aborten aufgrund von Fehlbildungen bzw. Fetopathien gemeldet.

Im Folgenden werden die Daten zu medizinisch induzierten Aborten nach dem Vorliegen von ZNS-Fehlbildungen, Chromosomenaberrationen und multiplen congenitalen

Malformationen (MCA) bzw. sonstigen Diagnosen dargestellt.

Es handelt sich überwiegend um Mitteilungen aus pathologisch-anatomischen Instituten und Praxen sowie von humangenetischen Einrichtungen. Weiterhin übersenden uns Kollegen, die eine pränatale Feindiagnostik durchführen, entsprechende Befunde.

### 14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

Insgesamt wurden 12 induzierte Aborte aufgrund des Vorliegens einer ZNS-Anomalie vorgenommen.

#### folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- 3 x Anencephalie
- 1 x occipitale Encephalocele mit leicht hypoplastischem Herz / Nebennieren
- 2 x Arnold-Chiari-Syndrom
  - 1 x doppelte dorsale Spina bifida, Agenesie der linken und dysplastische rechte Niere, Kyphoskoliose
  - 1 x mit thorakaler Spina bifida und Diastematomyelie
- 1 x lumbosacrale Spina bifida mit Hydrocephalus
- 1 x Corpus callosum Agenesie mit Hydrocephalus internus
- 1 x Kleinhirnhypoplasie mit Hydrocephalus internus
- 2 x Hydrocephalus internus
- 1 x Hydranencephalie

#### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	5	50,0
weiblich	5	50,0
<b>mit Angaben</b>	<b>10</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	2	
<b>gesamt</b>	<b>12</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,0

#### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	18,2
20 bis 24 Jahre	2	18,2
25 bis 29 Jahre	4	36,3
30 bis 34 Jahre	1	9,1
35 bis 39 Jahre	2	18,2
<b>mit Angaben</b>	<b>11</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	1	
<b>gesamt</b>	<b>12</b>	

Das Geschlechtsverhältnis der oben aufgeführten induzierten Aborte zeigt Ausgewogenheit.

Das Durchschnittsalter der Schwangeren beträgt 26,1 Jahre und liegt damit unter dem aller Schwangeren, bei denen die Schwangerschaft aus medizinischer Indikation vorzeitig beendet wurde (32,5 Jahre).

#### Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	2	16,7
14. bis 16. SSW	3	25,0
17. bis 19. SSW	4	33,3
20. bis 21. SSW	2	16,7
22. bis 24. SSW	1	8,3
<b>gesamt</b>	<b>12</b>	<b>100,0</b>

Zweimal (20. bzw. 22. SSW) wurde eine invasive Pränataldiagnostik durchgeführt. Der Karyotyp war jeweils unauffällig.

Bei allen induzierten Aborten wurde im pränatalen Ultraschall ein pathologischer Befund erhoben. Der späteste Befund lag in der 22. SSW vor, der Abbruch dieser Schwangerschaft erfolgte in der 23. SSW. Pränatalsonografisch wurde in allen zwölf Fällen mindestens eine ZNS-Fehlbildung diagnostiziert. Elfmal bestätigte sich die Diagnose postnatal. In einem Fall wurde pränatal der Verdacht auf eine Holoprosencephalie geäußert und postnatal wurde ein Hydrocephalus internus festgestellt. Softmarker wurden in keinem Fall angegeben.

#### Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	1	8,3
14. bis 16. SSW	2	16,8
17. bis 19. SSW	4	33,3
20. bis 21. SSW	1	8,3
22. bis 24. SSW	4	33,3
<b>gesamt</b>	<b>12</b>	<b>100,0</b>

## 14.2 Chromosomale Aberrationen

Die Schwangerschaft wurde aufgrund einer Chromosomenaberration in 43 Fällen vorzeitig durch induzierten Abort abgebrochen. Wie in den Vorjahren machen Chromosomenaberration den größten Teil an den induzierten Aborten aus.

### folgende Aberrationen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- 1 x Down-Syndrom und Trisomie 17 Mosaik
- 27 x Down-Syndrom
  - 26 x meiotische Non-disjunction
  - 1 x nach klinischer Symptomatik
- 1 x Patau-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 3 x Edwards-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 2 x Triploidie, Karyotyp 69,XXY
- 1 x Klinefelter-Syndrom, Karyotyp 47,XXY
- 1 x Triple X, Karyotyp 47,XXX
- 1 x Trisomie 22, Mosaik
- 3 x Turner-Syndrom
- 1 x autosomale Duplikation, Karyotyp 46,XY add (20)(p13)
- 1 x Smith-Lemli-Opitz-Syndrom
- 1 x zystische Fibrose

### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	21	55,3
weiblich	17	44,7
<b>mit Angaben</b>	<b>38</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	5	
<b>gesamt</b>	<b>43</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,2

### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	1	2,3
25 bis 29 Jahre	5	11,6
30 bis 34 Jahre	11	25,6
35 bis 39 Jahre	19	44,2
ab 40 Jahre	7	16,3
<b>gesamt</b>	<b>43</b>	<b>100,0</b>

Das mittlere Alter der Schwangeren beträgt 34,8 Jahre. Weit über die Hälfte der Frauen (60,5 %) waren zum Zeitpunkt der Abruptio 35 Jahre oder älter.

Eine Amniozentese wird Schwangeren bei auffälligem Befund im Ultraschall oder ab 35 Jahren als „Altersindikation“ angeboten.

Fünf der medizinisch induzierten Aborte fanden erst zwischen der 22. und 24. SSW, fünf weitere in der 20./21. SSW statt. Der überwiegende Anteil dieser Schwangeren (70 %) war unter 35 Jahre alt. Erst pathologische sonografische Befunde in fortgeschrittener Schwangerschaft gaben den Hinweis auf eine mögliche Chromosomenaberration (4 x Fehlbildungen und 3 x Softmarker) und bedingten die Indikationsstellung zur invasiven Pränataldiagnostik.

### mitgeteilte Pränatalbefunde:

- invasive Pränataldiagnostik
- 37 x Amniozentese mit pathologischem Befund (34 x zwischen 8. und 21. SSW, 2 x <22. SSW, 1 x in der 24. SSW)
  - 2 x Chorionzottenbiopsie mit pathologischem Befund (1 x 13. SSW, 1 x < 22. SSW)
  - 3 x keine Angaben zu invasiver Pränataldiagnostik
  - 1 x keine invasive Pränataldiagnostik durchgeführt
- pränataler Ultraschall
- 33 x Ultraschall durchgeführt
    - 30 x pränatal pathologischer US-Befund (zwischen der 8. und 24. SSW)
      - 7 x Verdachtsdiagnosen postnatal bestätigt
      - 3 x pränatale Ultraschalldiagnosen nicht oder nur teilweise bestätigt
    - 7 x postnatal keine Information über Begleitfehlbildungen
    - 13 x nur Softmarker befundet
    - 3 x unauffälliger Ultraschallbefund (2 x Chromosomenanalyse wegen Altersindikation, 1 x keine Angabe)
  - 10 x keine Angaben zum Ultraschall

### Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 10. SSW	2	5,0
11. bis 13. SSW	9	22,5
14. bis 16. SSW	14	35,0
17. bis 19. SSW	11	27,5
20. bis 21. SSW	3	7,5
ab 22. SSW	1	2,5
<b>mit Angaben</b>	<b>40</b>	<b>100,0</b>
vor der 22. SSW, ungenaue Angabe	3	
<b>gesamt</b>	<b>43</b>	

### Gestationsalter zur Abruptio:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruptio	Anzahl	Anteil (in %)
bis 10. SSW	2	4,8
11. bis 13. SSW	4	9,5
14. bis 16. SSW	8	19,0
17. bis 19. SSW	18	42,9
20. bis 21. SSW	5	11,9
22. bis 24. SSW	5	11,9
<b>mit Angaben</b>	<b>42</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	1	
<b>gesamt</b>	<b>43</b>	

Bei 62,5 % der Feten mit Chromosomenaberration wurde eine Diagnose vor der 17. SSW gestellt. 76,2 % der Schwangerschaften wurden vor der 20. SSW beendet.

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

Bei acht Feten wurden in pränatalen Ultraschall komplexe oder schwerwiegende Fehlbildungen gesehen, die ursächlich für die Entscheidung waren, die Schwangerschaft vorzeitig zu beenden.

**folgende Fehlbildungen wurden von abgetragenen Feten mitgeteilt:**

- 1 x Potter-Sequenz mit Klumpfüßen
- 2 x Omphalocele (1 x mit Lungenhypoplasie)
- 1 x Gastroschisis (mit VSD und Hydronephrose)
- 1 x Ektopia cordis
- 1 x Hypoplastisches Linksherzsyndrom, Aortenatresie
- 1 x Fehlbildung des Herzens, o.n.A
- 1 x Cytomegalie mit Analatresie

**Geschlechtsverteilung:**

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	5	83,3
weiblich	1	16,7
<b>mit Angaben</b>	<b>6</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	2	
<b>gesamt</b>	<b>8</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 5,0

Das Geschlechtsverhältnis zeigt eine Androtropie, sowie sie auch in den meisten Vorjahren beobachtet wurde.

**Alter der Schwangeren:**

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	1	12,5
25 bis 29 Jahre	4	50,0
30 bis 34 Jahre	2	25,0
35 bis 39 Jahre	1	12,5
<b>gesamt</b>	<b>8</b>	<b>100,0</b>

Das mittlere Alter der Schwangeren betrug 28,6 Jahre. Die Hälfte der Schwangeren (4) waren 29 bzw. 30 Jahre alt. Das korrespondiert mit dem Durchschnittsalter der Mütter in Sachsen-Anhalt (2012: 28,8 Jahre; für 2013 liegen noch keine Daten vom Statistischen Landesamt vor).

**mitgeteilte Pränatalbefunde:**

invasive Pränataldiagnostik

- 2 x Amniozentese vor der 22. SSW (Normalbefunde)
- pränataler Ultraschall
- 8 x pränataler Ultraschall mit jeweils pathologischem Befund zwischen 10. und 21. SSW:
    - 8 x pränatale Verdachtsdiagnosen bestätigt
    - bei insgesamt 3 Feten wurden jeweils 1 bis 3 Softmarker angegeben

Die zwei Omphalocelen und die Ektopia cordis wurden schon zwischen der 11. und 15. SSW erkannt. Die beiden anderen Herzfehlbildungen wurden erst in der 19. bzw. 21. SSW entdeckt, was zum Schwangerschaftsabbruch in der 20. bzw. 22. SSW führte.

**Gestationsalter zur Abruption:**

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	2	25,0
14. bis 16. SSW	1	12,5
17. bis 19. SSW	2	25,0
20. bis 21. SSW	2	25,0
22. bis 24. SSW	1	12,5
<b>gesamt</b>	<b>8</b>	<b>100,0</b>

## 14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Im Jahr 2013 wurden uns Daten zu 63 induzierten Aborten übermittelt. Schaut man sich den Schwangerschaftsausgang der Geborenen mit großen Fehlbildungen an, so nehmen die induzierten Aborte im Jahr 2013 einen Anteil von 10,4 % ein. Die fehlbildungsbedingten Abortinduktionen werden getrennt nach Chromosomenaberrationen, ZNS-Fehlbildungen und MCA/sonstige Fehlbildungen betrachtet.

Im Jahr 2013 ist bei den induzierten Aborten mit 43 Fällen ein besonders hoher Anteil an Chromosomenaberrationen (68,3 %) auffällig. Davon wurde bei 28 Fetten ein Down-Syndrom und bei vier Fetten ein Edwards- bzw. Patau-Syndrom festgestellt. Im Vorjahr wurden sowohl absolut (2012: 29) als auch anteilig (54,7 %) wesentlich weniger induzierte Aborte bei chromosomalen Aberrationen beobachtet. Die Anzahl der induzierten Aborte bei ZNS-Fehlbildungen (12; 19,0 %) und bei MCA (8; 12,7 %) entspricht näherungsweise der Häufigkeit im letzten Jahr (2012: 15 bzw. 9).

Zu 54 der 63 induzierten Aborte wurde uns das Geschlecht gemeldet. Es wird ein Überwiegen der männlichen Geborenen deutlich, das Verhältnis von männlichen zu weiblichen Geborenen liegt bei 1,35. Die übliche Androtropie bestätigt sich auch im Jahr 2013. Nur bei den ZNS-Fehlbildungen ist ein ausgewogenes Verhältnis zu sehen.

In der Geburtshilfe gilt als ein Qualitätsmerkmal der Pränataldiagnostik der Zeitpunkt der vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft. Dabei wird der 21. SSW als spätmöglicher Termin Bedeutung beigemessen.

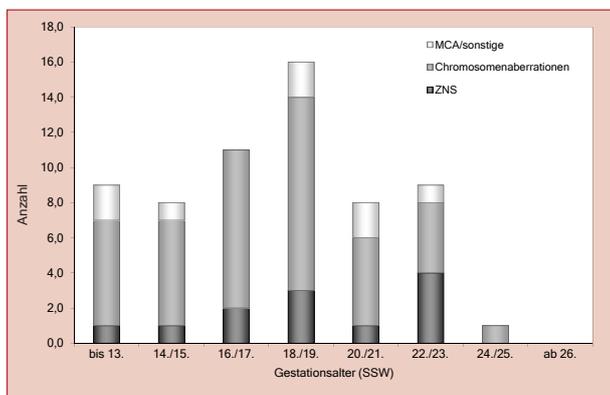


Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2013

Die bis zur 21. SSW durchgeführten induzierten Aborte machen 2013 einen Anteil von 83,9 % aus, 16,1 % der induzierten Aborte wurden zu einem späteren Zeitpunkt vorgenommen. Auch wenn im Vergleich zum Vorjahr (15,1 %) ein leicht höherer Anteil von induzierten Aborten nach der 21. SSW ermittelt wurde, so ist über den Berichtszeitraum (17,9 %) zu beobachten, dass Spätabbrüche seltener geworden sind. Dies bestätigt die Vermutung, dass es durch die Etablierung des Ersttrimesterscreenings gelingt, angeborene Fehlbildungen frühzeitig zu diagnostizieren, um dann schnellstmöglich eine weitere Spezialdiagnostik vorzunehmen zu können. Das Gestationsalter, bei dem im Mittel ein induzierter Abort vorgenommen wird, ist in den drei Kategorien ZNS-

Fehlbildungen, Chromosomenaberrationen und MCA/sonstige Fehlbildungen unterschiedlich. Während der Zeitpunkt der Abruptio bei Chromosomenaberrationen und MCA/sonstigen Fehlbildungen 2013 bei durchschnittlich 17,3 bzw. 17,1 SSW liegt, werden Schwangerschaften bei Vorliegen einer ZNS-Fehlbildung erst im Durchschnitt eine Woche später (mit 18,5 SSW) beendet. Dies lässt sich auf einen späteren Zeitpunkt der Diagnosestellung von ZNS-Fehlbildungen zurückführen.

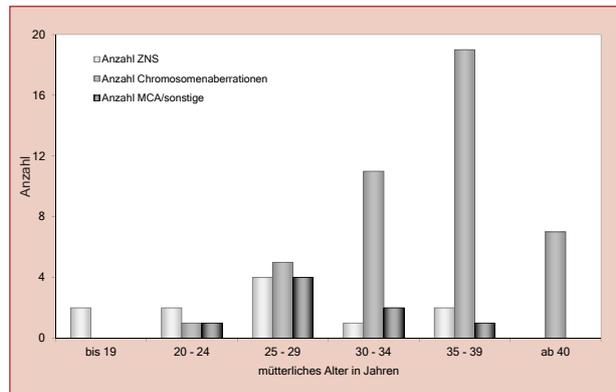


Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2013 (gruppiert)

Betrachtet man die 63 induzierten Aborte bei angeborenen Fehlbildungen hinsichtlich des mütterlichen Alters, so ist zu erkennen, dass 46,8 % der Mütter über 35 Jahre alt waren. Hier zeigt sich in diesem Jahr, neben dem steigenden mütterlichen Alter, der Einfluss des hohen Anteils an Chromosomenaberrationen an den induzierten Aborten. Tatsache ist, dass die Ausdehnung der Länge der reproduktiven Phase der Frauen eine Anhebung des mütterlichen Alters zur Geburt zur Folge hat und damit Chromosomenaberrationen, die mit steigendem mütterlichen Alter häufiger zu erwarten sind, zunehmen. Das Durchschnittsalter der Mütter lag in Sachsen-Anhalt im Jahr 2001 bei 27,4 Jahren und 2012 bei 28,8 Jahren (Zahlen des Statistischen Landesamtes liegen für 2013 noch nicht vor).

Das Durchschnittsalter bei den Frauen, die einen induzierten Abort nach pränatal diagnostizierter angeborener Fehlbildung durchführen ließen, ist 32,5 Jahre. In der Gruppe der Chromosomenaberrationen ist das Durchschnittsalter erwartungsgemäß am höchsten und beträgt 34,8 Jahre. Der Median liegt bei 36 Jahren. Bei den ZNS-Fehlbildungen ergibt sich ein mittleres mütterliches Alter von 26,1 Jahren und bei den MCAs von 28,6 Jahren. Der Median ist bei 26 bzw. 29 Jahren zu finden. Einen Überblick über die Verteilung des mütterlichen Alters bei medizinisch induzierten Aborten zeigt Abbildung 48.

Über den Berichtszeitraum 2001-2012 ist die Zahl aller vom Statistischen Bundesamt für Sachsen-Anhalt angegebenen Schwangerschaftsabbrüche rückläufig. Für 2013 wurden 3.597 Schwangerschaftsabbrüche erfasst (2001: 5.500). Der überwiegende Teil der Schwangerschaftsabbrüche wurde nach der Beratungsregel unterhalb der 13. SSW vorgenommen. Nur 1,75 % der Abbrüche wurden 2013 in Sachsen-Anhalt aufgrund einer medizinischen Indikation vorgenommen. Dieser Wert liegt in der Größenordnung der Vorjahre (2001-2012: 1,45 %).

## 15 Zusammenfassung

Im vorliegenden Jahresbericht des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen werden die für das Bundesland Sachsen-Anhalt zum Geburtsjahr 2013 eingegangenen Daten zusammengefasst und bewertet. Die statistische Analyse und die Darstellung der Ergebnisse erfolgt in erprobter Form und ermöglicht damit eine gute Vergleichbarkeit. Die Auswertung der Daten geschieht populationsbezogen auf Basis der offiziellen Geborenenzahlen des Statistischen Landesamtes Halle. Zur besseren Einschätzung der berechneten Prävalenzen der Indikatorfehlbildungen für Sachsen-Anhalt werden, wenn vorhanden, parallel dazu die europaweit ermittelten Werte von EUROCAT aufgeführt.

In Sachsen-Anhalt sind sinkende Geborenenzahlen zu beobachten, die laut Prognose des Statistischen Amtes auch künftig weiter zurückgehen werden. Im Jahr 2013 wurden im Bundesland **16.797 Lebendgeborene** registriert, geringfügig weniger als im Vorjahr (2012: 16.888). Das größte Minus von 2012 zu 2013 verzeichnet bei den Lebendgeborenen der Landkreis Wittenberg (- 3,8 %) und das größte Plus das Jerichower Land (+6,0 %). Das Statistische Landesamt gibt für 2013 **66 Totgeborene** an. Diese Anzahl ist im Vergleich zum Mittel des Berichtszeitraums (2001-2012: 70,5 pro Jahr) gering, entspricht jedoch den Zahlen der letzten fünf Jahre (2006-2012: 66,0 pro Jahr).

2013 wurden in Deutschland laut Angaben des Statistischen Bundesamtes 682.100 Kinder lebend geboren. Das sind etwas mehr als im letzten Jahr (2012: 673.544). Nur etwa 2,5 % aller in Deutschland zur Welt kommenden Kinder stammen aus Sachsen-Anhalt.

In den Bericht des Jahres 2013 fließen neben den Daten der Lebend- und Totgeborenen die Daten zu **63 medizinisch induzierten Aborten** und **24 Spontanaborten ab der 16. SSW** ein. Die Prävalenzberechnungen im Bericht beruhen daher auf einer **Gesamtzahl von 16.950 Geborenen** (Kapitel 2).

**608 Geborene** (3,59 % aller Geborenen) sind von mindestens einer **großen Fehlbildung** betroffen. Die ermittelte Fehlbildungsrate liegt leicht über dem Niveau der letzten zwölf Jahre (KI 3,40 % - 3,56 %) (Kapitel 8).

2013 beträgt der Lebendgeborenenanteil der **Geborenen mit großen Fehlbildungen** 88,32 % (1980-2012: 87,35 %). Die Rate der induzierten Aborte (2013: 10,36 %) entspricht der des letzten 4-Jahreszeitraumes (2008-2011: 10,46 %). Im Vergleich zum Vorjahr fällt der Anteil der Spontanaborte sehr niedrig aus (2013: 0,66 %; 2012: 1,46 %). Der Anteil der Totgeborenen bleibt von 2012 (0,65 %) zu 2013 (0,66 %) nahezu unverändert (Kapitel 7 und 8).

Wie jedes Jahr zeigen sich der ASD und der VSD als die beiden **häufigsten Diagnosen**. Am dritthäufigsten trat in diesem Jahr überraschend das Down-Syndrom auf. Es folgt auf Rang vier der Hörverlust, der auch schon im letzten Jahr sehr oft beobachtet wurde. Häufiger als sonst, auf Platz fünf und sechs, wurden Microcephalie und PDA diagnostiziert. Die dilatative Uropathie, die Polydactylie, der Klumpfuß und die Subluxation des Hüftgelenkes wurden wesentlich seltener gesehen als erwartet (Kapitel 11).

Im Jahr 2013 wurde bei 1,46 % aller Geborenen eine **Indikatorfehlbildung** festgestellt (Kapitel 12). Für drei Indikatorfehlbildungen ergeben sich, bezogen auf die jeweilige Basisprävalenz, **höhere Prävalenzen**: Microcephalie, Potter-Sequenz und Down-Syndrom. **Niedrigere Prävalenzen** im Vergleich zur Basisprävalenz werden 2013 bei Spina bifida, Arhin-/Holoprosencephalie, Linksherzhypoplasie, Aortenisthmusstenose, Dünndarmatresie und -stenose, Rectum- und Analatresie/-stenose, Hypospadie, einseitiger Nierenagenesie, Zystennieren, präaxialer Polydactylie, Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten, Zwerchfellhernie und Edwards-Syndrom beobachtet. Von den seltenen Indikatorfehlbildungen sind Epispadie, Ekstrophie der Harnblase und Prune-belly-Sequenz nicht aufgetreten.

2013 bekamen wir Daten zu **63 fehlbildungsbedingten Abortinduktionen** (Kapitel 14) mitgeteilt. Chromosomenaberrationen sind die vorherrschende Indikation zum vorzeitigen Beenden einer Schwangerschaft (68,3 %). Knapp zwei Drittel davon betreffen die häufigste numerische Chromosomenaberration, das Down-Syndrom. Bei etwa einem Fünftel (19,0 %) der medizinisch induzierten Aborte liegen Fehlbildungen des Zentralnervensystems vor. In steigendem Maße (2013: 45,2 %; 2012: 37,7 %; 2011: 35,2 %) fanden die Schwangerschaftsabbrüche schon vor der 18. SSW statt.

Bei 19 Geborenen wurde 2013 eine **genetisch bedingte Erkrankung** und bei neun Geborenen eine **Sequenz, Assoziation bzw. ein Komplex** festgestellt. Zehnmal trat eine **Embryopathie oder congenitale Infektion** auf. Wieder war ein Kind von einer Sarnanembryofetopathie betroffen. Für die 68 Kinder/Feten mit **Chromosomenstörung** ergab sich im Mittel ein mütterliches Alter von 33,2 Jahren (Kapitel 13).

Da die pränatale Alkoholexposition die führende vermeidbare Ursache für angeborene Fehlbildungen ist, wird im vorliegenden Bericht im Kapitel 16 auf die **Alkoholwirkung in der Schwangerschaft** eingegangen. Nachdem in den 70er-Jahren das fetale Alkoholsyndrom als Krankheitsbild bestätigt wurde, war der Majewski-Score ein Meilenstein in der Diagnostik. Seit Dezember 2012 gilt die S3-Leitlinie für die Diagnostik der fetalen Alkoholspektrum-Störung (FASD). Kapitel 16 bietet aktuelle Zahlen zur pränatalen Alkoholexposition.

2013 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Daten zu 1.940 Geborenen gemeldet. Bei **608 Kindern/Feten** aus Sachsen-Anhalt wurde mindestens eine **große Fehlbildung** (Kapitel 6-8) und bei **weiteren 203 Geborenen kleine Fehlbildungen oder Anomalien** festgestellt.

Es werden Daten von Kindern und Feten mit angeborenen Fehlbildungen und von Kindern ohne Fehlbildungen, die als Kontrollgruppe zur aussagekräftigen statistischen Beurteilung von Risiken unerlässlich sind, erfasst.

Nur dank der Zuarbeit vieler engagierter Kollegen aus den diversen medizinischen Einrichtungen, die seit Jahren freiwillig angeborene Fehlbildungen an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt melden, konnte die solide Datenbasis aufgebaut werden, auf deren Grundlage die Jahresberichte entstehen. **Im Vertrauen auf die Fortführung der guten Zusammenarbeit möchten wir allen unseren Einsendern herzlich danken!**

## 16 Alkoholwirkung in der Schwangerschaft Epidemiologische Daten aus Sachsen-Anhalt

### Begriffsbestimmung

Die pränatale Alkoholexposition ist die führende vermeidbare Ursache für angeborene Fehlbildungen. **Fetale Alkoholspektrum-Störung (FASD)** beschreibt die Bandbreite von Effekten, die auftreten können, wenn ein Kind als Fetus der Alkoholwirkung ausgesetzt war und lebenslang mit den Folgen leben muss.

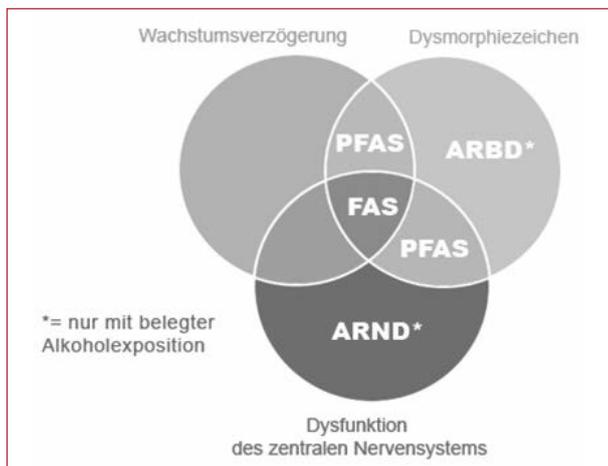


Abb. 49: Komplexität der Fetalen Alkoholspektrum-Störung (FASD) modifiziert nach Susan J. Astley

### Majewski-Score

Die Beschreibung als eigenständiges Krankheitsbild fand erst mit der Veröffentlichung von Jones und Smith (US-Amerikaner) im Lancet 1973 in der Fachwelt Beachtung. In Deutschland war Majewski mit Einführung des später nach ihm benannten Majewski-Score 1978 federführend in der standardisierten Diagnostik. In den Veröffentlichungen wird von Alkoholembyopathie und Alkoholeffekten gesprochen.

Lange wurde aus den Arbeiten von Majewski geschlossen, dass sich eine „leichte“ Beeinträchtigung des Kindes als Folge des pränatalen mütterlichen Alkoholkonsums auswachsen würde und die Patienten ein normales Leben führen könnten. Dabei war noch immer die Angabe des missbräuchlichen Alkoholkonsums der leiblichen Mutter essentiell, um die Diagnose möglicher Alkoholeffekte oder der Alkoholembyopathie, die mit zentralnervösen Veränderungen und Verhaltensstörungen einhergingen, zu stellen.

Da Angaben zur leiblichen Mutter und Schwangerschaft bei den betroffenen Kindern sehr oft nicht möglich waren



Alkohol ist eine bekannte teratogene Noxe. Das Vollbild der alkoholbedingten Schädigung des Ungeborenen ist das Fetale Alkoholsyndrom, früher auch als Alkoholembyopathie benannt. Die bisher übliche Klassifikation unter der Alkoholembyopathie (Q86.0) erfasst aber das komplexe Krankheitsbild nicht angemessen. Insbesondere da die Diagnose in der klinischen Praxis oft genug erst jenseits der Neugeborenenzeit gestellt werden kann.

Es gibt Kinder, die durch die Einwirkung des Alkohols intrauterin zwar geschädigt wurden, aber diese Beeinträchtigung wird erst im heranwachsenden Organismus insbesondere durch kognitive Defizite (hauptsächlich Störung der Exekutivfunktionen) auffallen. Die fehlende Einschätzung der späteren Entwicklungsauffälligkeiten als Symptome der FASD hat für die betroffenen Kinder oft schwerwiegende Folgen. Sie weisen eine Odyssee von Komorbiditäten (ADS, Anpassungsstörung) und Folgeerkrankungen (Suchterkrankung) auf, die sich in den Biografien niederschlägt.

(wuchsen nicht in der Ursprungsfamilie auf), gestaltete sich die Diagnosestellung und damit oft auch eine gezielte Therapie/Förderung als aussichtslos. In der klinischen Praxis bewährten sich vier diagnostische Säulen:

- (1) Wachstumsauffälligkeiten,
- (2) faciale Auffälligkeiten,
- (3) ZNS-Auffälligkeiten und
- (4) Alkoholkonsum der Mutter während der Schwangerschaft.

In Amerika wurde ein standardisiertes Diagnostikinstrument, der 4-Digit Diagnostic Code, eingeführt. Er gewichtet die vier Diagnostik-Säulen und wurde ab 2004 auch in Deutschland herangezogen. Der 4-Digit-Code ist jedoch sehr komplex und konnte sich nur bei ausgesuchten Experten auf dem Gebiet etablieren.

Deshalb spricht man heute von Fetaler Alkoholspektrum-Störung (FASD), um die über das Vollbild mit fetalem Alkoholsyndrom hinaus gehenden weitreichende Facetten der fetalen Alkoholschädigung für das Kind zu beschreiben.

## Aktuelle Chance: S3-Leitlinie zur Diagnostik

Nach Erscheinen einer S3-Leitlinie zur Diagnostik des Fetalen Alkoholsyndroms im Dezember 2012 gibt es nun eine wesentliche Hilfestellung auf dem Weg zur Diagnose von FAS und pFAS, auch wenn keine Auskunft zum Alkoholkonsum der Mutter zur Verfügung steht.

Die Diagnostik bei FASD umfasst:

- faciale Dysmorphiezeichen (kurze Lidspalten, verstrichenes Philtrum, schmale Oberlippe)
- Wachstumsverzögerung (vor und nach der Geburt sowohl in der Größe als auch im Gewicht)
- ZNS-Auffälligkeit (Mikrozephalus, Dysfunktionen des zentralen Nervensystems mit globaler Intelligenzminderung oder Entwicklungsverzögerung, Epilepsie, Teilleistungsstörungen, z. B. aus den Bereichen Sprache, Feinmotorik, räumlich-visuelle Wahrnehmung, räumlich-konstruktive Fähigkeiten, exekutive Funktionen, Rechenfertigkeit, Lern- und Merkfähigkeit, Aufmerksamkeit, soziale Fertigkeiten und Verhalten)

### Einteilung

#### Fetale Alkoholspektrum-Störungen (FASD):

##### Fetales Alkoholsyndrom (FAS)

= Vollbild mit Auffälligkeiten in allen drei Bereichen (Wachstum, faciale Dysmorphiezeichen, Mikrozephalie oder ZNS-Dysfunktion)

##### partiell Fetales Alkoholsyndrom (pFAS = partial Fetal Alcohol Syndrome)

- diagnostiziert bei Vorliegen von Auffälligkeiten in zwei Bereichen
- zusätzlich zu Dysmorphiezeichen liegt Wachstums-minderung oder Dysfunktion des ZNS vor

##### Alkoholbedingte neurologische Entwicklungsstörung (ARND = Alcohol Related Neurodevelopmental Disorder)

- Diagnose wird nur bei belegter Alkoholexposition gestellt
- Dysfunktion des ZNS ist vorhanden und/oder Microcephalus, Betroffene zeigen keine körperlichen Anzeichen (Wachstumsminderung, typische Gesichtszeichen)

##### Alkoholbedingte Geburtsschäden (ARBD = Alcohol Related Birth Defects)

- Diagnose wird nur bei belegter Alkoholexposition gestellt
- Symptomatik: Dysmorphiezeichen und Begleitfehlbildungen in Skelett- und Organsystemen (Herzfehler, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Nieren- oder ableitende Harnwege)
- Patienten mit pränataler Alkoholexposition als Ursache für Fehlbildungen zeigen auch immer faciale Auffälligkeiten und sind ggf. unter ARND klassifizierbar

Eine Diagnosestellung sollte bei dem komplexen Bild in der Regel einem interdisziplinären Team obliegen. Eine sorgfältige differentialdiagnostische Beachtung einer Vielzahl von genetisch bedingten Erkrankungen ist dabei notwendig.

### Warum frühe Diagnosestellung?

Eine frühe Diagnosestellung wurde in Studien als ein wichtiger schützender Entwicklungsfaktor für Menschen mit FASD identifiziert. Mit dem Wissen um die Ursache ihrer Auffälligkeiten können diese als Symptom einer Hirnschädigung und nicht als Persönlichkeitsmerkmal oder Erziehungsfehler angesehen werden.

Die Betroffenen sind in der Regel in ihrer Alltagskompetenz so eingeschränkt, dass sie die Voraussetzung einer wesentlichen Behinderung erfüllen. Wenn auch die toxisch bedingte pränatale Hirnschädigung des Kindes durch Alkohol als solche unumkehrbar ist, sollen durch frühe Diagnose zielgenaue Hilfen die Auswirkungen der Behinderung mildern.

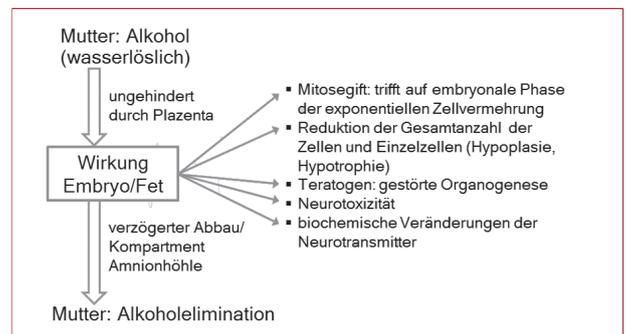


Abb. 50: Mechanismus der Alkoholschädigung

### Überlegungen zur Schwellendosis

In der EUROMAC-Studie (European Maternal Alcohol Consumption), die 1992 veröffentlicht wurde, ist nur das Geburtsgewicht als Maßstab einer möglichen Schädigung herangezogen worden.

Ergebnisse dieser Untersuchung - die tägliche Einnahme eines Standarddrinks (10 g reinen Alkohols) scheint keinen schädigenden Einfluss auf das embryofetale Wachstum zu haben - wurden fälschlicherweise lange Zeit zitiert. Dabei bezieht sich dieser Schwellenwert ausschließlich auf postnatal fassbare körperliche Folgeschäden und nicht auf die „Neurotoxizität“. Da gerade das Gehirn aber am empfindlichsten auf die Alkoholexposition reagiert, wird übereinstimmend angenommen, dass der Schwellenwert deutlich tiefer liegt.

Die Informationen zur realen Dosis des Alkoholkonsums kann nur von der Mutter kommen und gerade diese Quelle ist unzuverlässig.

Die populationsbezogenen Studien haben keinen objektiven Parameter (Alkohol-Abbauprodukte im Mekonium) für den Alkoholkonsum zur Verfügung.

Da es keine lineare Beziehung zwischen konsumierter Alkoholmenge und klinischem Schweregrad der Schädigung der Kinder in den systematischen Analysen der bisherigen Studien (auch tierexperimentell) gab, ist kein „sicherer Grenzwert“ festlegbar.

Die Empfehlung der Experten lautet: Abstinenz in der gesamten Schwangerschaft.

## Zahlen zur pränatalen Alkoholexposition

Erste epidemiologische Untersuchungen (prospektiv und retrospektiv), die durch Olegard et al. 1979 veröffentlicht wurden, zeigten mit einer Häufigkeit von 1 : 300 Geburten (wovon nur die Hälfte der Kinder das Vollbild eines FAS aufwiesen) alkoholassoziierte Veränderungen beim Kind.

Für Deutschland gibt es keine systematisch ermittelten Prävalenzangaben. Im Rahmen der KiGGS-Studie (Kinder- und Jugendgesundheitssurvey) des Robert-Koch-Institutes betrug der Alkoholkonsum während der Schwangerschaft in den Jahren 2000-2008 zwischen 14,4 % - 16,2 % der eingeschlossenen Kinder (insgesamt 108.000 Befragte). Die Zahl der Schwangeren, die Alkohol konsumieren, ist deutlich höher als die diagnostizierten FAS-Fälle.

### Häufigkeit in Europa

In der systematischen Literaturrecherche zu Häufigkeiten der pränatalen Alkoholexposition in Europa gehen Landgraf et al. in der Vorarbeit zur S3-Leitlinie (Einschränkung: Ausschluss des Alkoholkonsums vor Bekanntwerden der Schwangerschaft) von einer Spanne für Deutschland von 14,4-30,0% der Schwangerschaften aus, die von relevantem Alkoholkonsum gefährdet werden. Dabei werden in vergleichbaren europäischen Studien Prävalenzen für

das FAS unter Lebendgeborenen zwischen 0,2 bis 8,2 pro 1.000 Geburten angegeben.

Im Vergleich dazu wird die häufigste angeborene Fehlbildung mit chromosomaler Aberration als Ursache, das Down Syndrom, in der EUROCAT-Studie im Studienzeitraum 1990 bis 2009 mit einer Gesamt-Prävalenz bis 2,2 pro 1.000 Geburten angegeben (siehe auch unter Indikatorfehlbildungen 12.34 Down Syndrom). Sie ist im Vergleich zum FAS noch deutlich seltener, wird aber im klinischen Alltag viel häufiger diagnostiziert.

### Häufigkeit der Alkoholexposition in Sachsen-Anhalt

Die prospektive Erfassung des Alkoholkonsums (Abb. 51) im Rahmen der Selbstauskunft in der Auswertung der Daten aus dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt der Jahre 2000 bis 2012 zeigt einen Rückgang.

Offen bleibt dabei, ob Aufklärungsanstrengungen dazu führten, dass tatsächlich weniger Schwangere Alkohol in der Schwangerschaft konsumieren oder ob nur die Selbstauskunft nicht mehr so ehrlich erfolgt? In beiden Fällen kann man davon ausgehen, dass im gesellschaftlichen Bewusstsein angekommen ist, dass **Alkohol eine Noxe für das Ungeborene** darstellt.

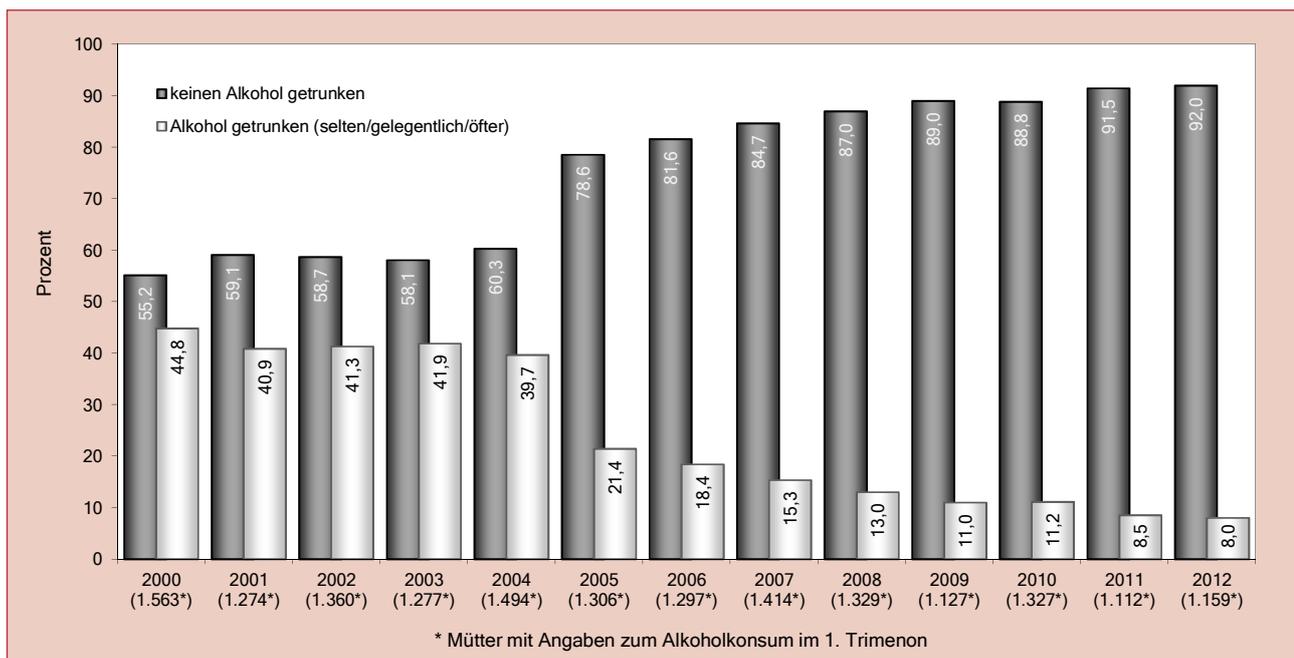


Abb. 51: Alkoholkonsum in der Schwangerschaft (%-Anteil) in Sachsen-Anhalt

### Alkoholkonsum unter der Geburt

Eine Auswertung der Daten zur Selbstauskunft und der Meldung von alkoholisierten Gebärenden der Jahre 2000 bis 2012 ergab in 87 Fällen einen auffälligen/missbräuchlichen Alkoholenuss unter der Geburt, d. h. die werdende Mutter ist alkoholisiert im Kreißaal aufgenommen worden. Von den 87 Fällen sind in 42 Fällen (48,28 %) postnatal keine Auffälligkeiten gemeldet. Das verdeutlicht noch einmal die „Dunkelziffer“ neben den Kindern mit Vollbild eines FAS, wie es in allen Studien beschrieben wird. Das kann mit 1 : 2.597 nur die Spitze des Eisberges sein.

### FAS-Häufigkeit in Sachsen-Anhalt

Die Datenanalyse der Jahre 2000 bis 2009 hinsichtlich der typischen Symptome (ohne Berücksichtigung der Selbstauskunft) zeigt 1.520 Fälle mit Microcephalus, prä- und postnataler Wachstumsstörung und facialer Dysmorphie (von insgesamt 174.960 Geborenen). Damit wären laut unserer Hochrechnung 0,87 % der Kinder bzw. Feten von FAS betroffen.

Ca. 100 Betroffene pro Jahr in Sachsen-Anhalt bedeuten etwa 4.000 Betroffene in Deutschland pro Jahr (2012: Deutschland 673.544 Lebendgeborene).

Literatur bei den Verfassern

## 17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2013

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.

Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt kooperiert auf europäischer Ebene mit EUROCAT und auf internationaler Ebene mit der ICBDSR (WHO assoziiert).

### Promotionen / Bachelorarbeiten

Im Jahr 2013 wurde im Fehlbildungsmonitoring die Dissertation von Frau Dr. med. Ivonne Paetz mit dem Titel „Assoziation von Fehlbildungen und Intracytoplasmatischer Spermieninjektion (ICSI)“ erfolgreich abgeschlossen. Jeweils eine Promotionsarbeit an der Charité Berlin und dem Universitätsklinikum des Saarlandes wurde in Zusammenarbeit mit dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt erstellt:

- Angeborene Fehlbildungen nach Applikation einer Östrogen-Progesteron-Kombination (Duogynin) - eine retrospektive Fallserie (Charité Berlin)
- Folat-Initiative Saarland - Ergebnisse einer Befragung von Frauen im gebärfähigen Alter und Ärzten im Saarland bezüglich des Wissens und Praktizierens einer Folat-Supplementation (Universitätsklinikum des Saarlandes, Homburg)

Weitere Promotionsthemen wurden im Jahr 2013 bearbeitet und laufen aktuell weiter (Arbeitstitel):

- 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

### Publikationen

Publikationen unter Mitautorschaft des Fehlbildungsmonitoring liegen zu verschiedenen Themen vor:

- Barisic I, Odak L, Loane M, Garne E, Wellesley D, Calzolari E, Dolk H, Addor M, Arriola L, Bergman J, Bianca S, Boyd PA, Draper ES, Gatt M, Haeusler M, Khoshnood B, Latos-Bielenska A, McDonnell B, Pierini A, Rankin J, Rissmann A, Queisser-Luft A, Verellen-Dumoulin C, Stone D, Tenconi R: Fraser syndrome: epidemiological study in a European population. *Am J Med Genet A* 2013; 161 (5): 1012-1018
- Boyle B, McConkey R, Garne E, Loane M, Addor MC, Bakker MK, Boyd PA, Gatt M, Greenlees R, Haeusler M, Klungsøyr K, Latos-Bielenska A, Lelong N, McDonnell R, Métneki J, Mullaney C, Nelen V, O'Mahony M, Pierini A, Rankin J, Rissmann A, Tucker D, Wellesley D, Dolk H: Trends in the prevalence, risk and pregnancy outcome of multiple births with congenital anomaly: a registry-based study in 14 European countries 1984-2007. *BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology* 2013; 120: 707-716

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2013 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](http://www.angeborene-fehlbildungen.com)

- Vergleich der Prävalenzen von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten zwischen Thüringen und Sachsen-Anhalt
- Neugeborenenhörscreeing - Datenanalyse 2010
- Fragiles-X-Syndrom
- Neugeborenenhörscreeing und pädaudiologische Untersuchung bei Frühgeborenen
- Outcome bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt
- Outcome bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt
- Anorectale Fehlbildungen
- Retrospektive Analyse: Schwangerschaftsausgang und Geburtsverlauf bei antiepileptischer oder antidepressiver Medikation bzw. psychotropem Substanzmissbrauch vor und während der Schwangerschaft
- Erfassung von Hörstörungen von Kindern des Jahrganges 2008/09 im Vergleich zu Referenzdaten des Neugeborenenhörscreeing Sachsen-Anhalt und ggf. Einleitung einer Therapieoptimierung

In Kooperation mit der Hochschule Magdeburg-Stendal wurde im Jahr 2013 eine Bachelorarbeit am Fehlbildungsmonitoring begonnen (siehe Seite 83):

- Ergebnisse einer Elternbefragung in Sachsen-Anhalt zum Neugeborenen-Hörscreeing unter dem Aspekt der Patientenzufriedenheit

- Dworschak GC, Draaken M, Marcelis C, Blaauw I de, Pfundt R, van Rooij IA, Bartels E, Hilger A, Jenetzky E, Schmiedeke E, Grasshoff-Derr S, Schmidt D, Märzheuser S, Hosie S, Weih S, Holland-Cunz S, Palta M, Leonhardt J, Schäfer M, Kujath C, Rißmann A, Nöthen MM, Zwink N, Ludwig M, Reutter H: De novo 13q deletions in two patients with mild anorectal malformations as part of VATER/VACTERL and VATER/VACTERL-like association and analysis of EFNB2 in patients with anorectal malformations. *Am. J. Med. Genet.* 2013; 161 (12): 3035-3041
- Khoshnood B, Loane M, Garne E, Addor M, Arriola L, Bakker M, Barisic I, Bianca S, Boyd P, Calzolari E, Doray B, Draper E, Gatt M, Haeusler M, Melve KK, Latos-Bielenska A, McDonnell B, Mullaney C, Nelen V, O'Mahony M, Pierini A, Queisser-Luft A, Randrianaivo H, Rankin J, Rissmann A, Salvador J, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Wellesley D, Zymak-Zakutnya N, Dolk H: Recent decrease in the prevalence of congenital heart defects in Europe. *J Pediatr* 2013; 162 (1): 108-113

- Köhn A, Hoyer-Schuschke J, Reißmann A: Seltene angeborene Erkrankungen. Hebamme 2013; 26 (2): 118-122
- Köhn A, Reißmann A: Landesweites Tracking zum Neugeborenen-Hörscreening (NHS) in Sachsen-Anhalt. Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2013; 24 (5): 21-22
- Loane M, Morris JK, Addor M, Arriola L, Budd J, Doray B, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Khoshnood B, Klungsoyr Melve K, Latos-Bielenska A, McDonnell B, Mullaney C, O'Mahony M, Queisser-Wahrendorf A, Rankin J, Rissmann A, Rounding C, Salvador J, Tucker D, Wellesley D, Yevtushok L, Dolk H: Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. Eur J Hum Genet 2013; 21 (1): 27-33
- Lohse T, Hartmann T, Köhn A, Reißmann A: Transparenz der Umsetzung des Universellen Neugeborenen-Hörscreenings in Deutschland. Gesundheitswesen 2013;
- Scholz F, Köhn A, Rissmann A, Arens C, Vorwerk W, Vorwerk U: Seromukotympanon. HNO 2013; 61 (10): 859-865

## Vorträge/Weiterbildungen

Im Jahr 2013 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring Vorträge zu folgenden Themen, z. B. im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen, gehalten:

- 28.02.2013: „Häufigkeit angeborener Extremitätenfehlbildungen in Sachsen-Anhalt“ (Tag der Seltenen Erkrankungen 2013, Magdeburg)
- 09.03.2013: „Neugeborenen-Hörscreening in Sachsen-Anhalt“ (78. Kongress der Deutschsprachigen Gesellschaft für Sprach- und Stimmheilkunde, Magdeburg)
- 03.04.2013 „Populationsbezogene Daten zu Extremitätenfehlbildungen - Sachsen-Anhalt im Vergleich zum Rest der Welt“ (Ärztliche Fortbildung - Angeborene Extremitätenfehlbildungen, Magdeburg)
- 18.04.2013: „Fetales Alkoholsyndrom (FAS) - Epidemiologische Daten aus Sachsen-Anhalt, Deutschland und Europa“ (Fachtagung „Moritz braucht Hilfe“ - Entwicklungschancen für Kinder mit fetalem Alkoholsyndrom, Magdeburg)

- 08.10.2013: „Störungen der Geschlechtsdifferenzierung- Medizinische und epidemiologische Grundlagen“ (Qualitätszirkel Erziehungsberatung, Sexualpädagogik und Schwangerschaftsberatung, Magdeburg)
- 09.10.2013: „Entwicklung Neuralrohrdefekte“ (Beiratstreffen des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a.M.)
- 08.11.2013: „Neugeborenenhörscreening in Sachsen-Anhalt“ (VDHZ-Mitgliederversammlung, Berlin)
- 09.11.2013: „Vorstellung Jahresbericht 2012“ (9. Einsendertreffen Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt)
- 03.-06.12.2013: "Use of surveillance data in evaluation of diagnostic investigations of Anorectal Malformation" (40th Annual Meeting of International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR), San Jose (Costa Rica))

## Poster

- 12.-13.04.2013: 105. Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Magdeburg
  - "Neugeborenen-Hörscreening (NHS) Entwicklungen in Sachsen-Anhalt"
  - "Ergebnisse des Neugeborenen-Hörscreenings 2010 in Sachsen-Anhalt"
  - "Neugeborenen-Hörscreening vom Messergebnis zur Erstversorgung: Tracking-Technologien"
  - "Orofaciale Spalten in Sachsen-Anhalt 2000-2008"
  - "Unfallgeschehen bei ADHS - durch Medikation positiv beeinflussbar?"
  - "Eine schwierige Diagnose: Analatresie"
  - "Gastroschisis today - eine interdisziplinäre Herausforderung"
- 30.04.-03.05.2013: 130. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Chirurgie, München
  - "Analatresie - eine komplexe Diagnose"
- 12.-14.06.2013: 28th Registry Leaders Meeting, Zagreb
  - "Epidemiology of congenital diaphragmatic hernia in Europe: a register-based study"

- 13.-16.10.2013: 4th World Congress of Pediatric Surgery (WOFAPS), Berlin
  - "Congenital abdominal wall defects surgical treatment results based on preterm delivery"
- 21.-22.10.2013: Rare disease an orphan drug registries 2nd international workshop, Rome (Italy)
  - "From prevalence data to the preterm birth for fetal gastroschisis - a succesful story in Saxony-Anhalt, Germany"
- 05.-07.12.2013: 26. Deutscher Kongress für Perinatale Medizin, Berlin
  - "1 von 33 Schwangerschaften von Fehlbildung betroffen - Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt"
  - "Fragiles-X Syndrom - ein bereits perinatal relevantes Krankheitsbild?" (Posterpreis erhalten)
  - "Korrelation prä- und postnataler Befunde in einem Krankenhaus der Schwerpunktversorgung"

## Weitere Aktivitäten und Kooperationen

An folgenden Studien, die von unserem Kooperationspartner EUROCAT durchgeführt werden, haben wir als Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Jahr 2013 teilgenommen bzw. diese Studien wurden initiiert:

### EUROCAT

- "Epidemiology of congenital diaphragmatic hernia 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"
- "Selective Serotonin Reuptake Inhibitor Antidepressant Use in First Trimester Pregnancy and Risk of Congenital Anomalies: A European Register-based Study in 12 European Countries"
- "Meckel-Gruber syndrome in Europe: a population based study on prevalence, prenatal diagnosis, clinical features and survival"
- "Epidemiology of Hirschsprung's disease in Europe: a register-based study"
- "Oculoauriculovertebral Spectrum: a Registry-Based Study in Europe"
- "The changing epidemiology of Gastroschisis in Europe: a register-based study"
- "Pierre Robin Sequence and Methadon Exposure in Pregnancy"
- "Epidemiology of rare syndromes in Europe"
- "The increasing reported incidence of echogenic lung lesions"
- "The Prevalence of Additional Anomalies in babies with Trisomy 13 or Trisomy 18"
- "The epidemiology of Tetralogy of Fallot with special emphasis on medication exposure. The epidemiology of Ebstein's anomaly with special emphasis on medication exposure"
- "Trends in Hypospadias in Europe in the period 2001-2010"
- "EUROCAT GSK Lamotrigine study"

Das Fehlbildungsmonitoring organisierte folgende **Veranstaltungen bzw. Fortbildungen im Jahr 2013**:

- Interdisziplinäre kinderurologische Fallkonferenz (31.01.2013 in Magdeburg)
- Tag der Seltenen Erkrankungen 2013 (28.02.2013 in Magdeburg)
- Kinderärztliche Fortbildung - Angeborene Extremitätenfehlbildungen (03.04.2013 in Magdeburg)
- 9. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt (09.11.2013 in Magdeburg)

Die jährliche Sitzung des **Arbeitskreises "Folsäure & Gesundheit"** fand am 09.10.2013 unter Leitung von Prof. Dr. Koletzko in Frankfurt am Main statt. Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt zählt zu den Mitgliedsinstitutionen, nimmt an den Beiratstreffen teil und präsentiert dort regelmäßig aktuelle Daten zur Entwicklung der Neuralrohrdefekte.

Zum **Welt Spina bifida und Hydrocephalus Tag** am 25.10.2013 organisierte das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt ein Expertentelefonforum zum Thema „Besonderheiten beim Übergang der medizinischen Betreuung ins Erwachsenenalter (TransitionCare)“. Hier wurde Betroffenen und deren Angehörigen die Möglichkeit geboten, sich von verschiedenen Fachärzten zu Fragen bei angeborenen Fehlbildungen beraten zu lassen.

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

[www.angeborene-fehlbildungen.com](http://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 Neugeborenenhörscreeing 2013

### 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 Neugeborenenhörscreeing (NHS) 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 (Neugeborenenhörscreeing)" der **Kinder-Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA)** vom 19.06.2008.

Das **Verfahren des Neugeborenenhörscreeing** 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 Neugeborenen spätestens vor Ende des 3. Lebensmonats
- bei auffälligem Erstscreeing 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 Neugeborenenhörscreeing** 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 2013 gab es in Sachsen-Anhalt **26 Geburtskliniken**. In allen wird bereits langjährig ein Neugeborenenhörscreeing mittels TEOAE oder AABR angeboten. Diese Kliniken nahmen 2013 alle am Tracking des Neugeborenenhörscreeing teil.

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

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

Die Richtlinie zum Neugeborenenhörscreeing regelt, dass bei **Risikokindern für angeborene Hörstörungen** das Hörscreeing 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 (> 2 Tage)
- Hyperbilirubinämie (Austauschtransfusion)
- prä-, peri- oder postnatale Hypoxie (pH < 7,20)
- peri- und postnatale Hirnblutungen, Ödeme
- intrauterine Infektionen
- kulturpositive postnatale Infektionen assoziiert mit erhöhtem Risiko für Hörverlust
- kraniofaciale 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 Hörscreeing dient, wird ebenfalls von mehreren Hebammen genutzt. Somit wird auch für die durch sie betreuten Kinder (z. B. Hausgeburten) das Neugeborenenhörscreeing-Tracking ermöglicht.

Die folgende Tabelle auf Seite 81 gibt einen Überblick über die einzelnen Geburtskliniken und die Geborenenzahlen von Kindern mit einer Screening-ID.

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

Geburtskliniken	Trackingzeitraum 2013	Lebendgeborene in diesem Zeitraum*
Ameos Klinikum Aschersleben	01.01. - 31.12.2013	612
Ameos Klinikum Bernburg	01.01. - 15.08.2013	150
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	01.01. - 31.12.2013	449
Krankenhaus Jerichower Land GmbH Burg	01.01. - 31.12.2013	407
Städtisches Klinikum Dessau	01.01. - 31.12.2013	818
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	01.01. - 31.12.2013	316
Ameos Klinikum St. Salvator Halberstadt	01.01. - 31.12.2013	648
Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben	01.01. - 31.12.2013	244
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	01.01. - 31.12.2013	1.851
Universitätsklinikum Halle (Saale)	01.01. - 31.12.2013	1.061
Krankenhaus Köthen GmbH	01.01. - 31.12.2013	389
Klinik St. Marienstift Magdeburg	01.01. - 31.12.2013	844
Klinikum Magdeburg gGmbH	01.01. - 31.12.2013	1.204
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	01.01. - 31.12.2013	1.273
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Merseburg	01.01. - 31.12.2013	631
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	01.01. - 31.12.2013	381
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben GmbH Quedlinburg	01.01. - 31.12.2013	517
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	01.01. - 31.12.2013	393
Helios Klinik Sangerhausen	01.01. - 31.12.2013	754
Ameos Klinikum Schönebeck	01.01. - 31.12.2013	509
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	01.01. - 31.12.2013	826
Asklepios Klinik Weißenfels	01.01. - 31.12.2013	476
Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	01.01. - 31.12.2013	654
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	01.01. - 31.12.2013	522
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	01.01. - 31.12.2013	360
Krankenhaus Zerbst GmbH	01.01. - 31.12.2013	203
<b>Lebendgeborene* in Kliniken von Sachsen-Anhalt gesamt</b>		<b>16.492</b>
<b>Hausgeburten / Geburten im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden</b>	01.01. - 31.12.2013	<b>119</b>
<b>Trackingkinder gesamt</b>		<b>16.611</b>

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

Im Jahr 2013 wurde insgesamt **16.492 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 **119 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 kontinuierlich die Dateneingabe in eine spezielle Trackingdatenbank. Insgesamt erhielten wir im Jahr 2013 Meldungen von **110 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

2013	Kinder mit Screening-ID	Anzahl der Befundeingänge
Januar	1.386	1.836
Februar	1.258	1.737
März	1.293	1.681
April	1.341	1.759
Mai	1.338	1.750
Juni	1.393	1.789
Juli	1.583	2.075
August	1.500	1.909
September	1.535	2.011
Oktober	1.367	1.823
November	1.332	1.724
Dezember	1.285	1.609
<b>gesamt</b>	<b>16.611</b>	<b>21.703</b>

Um das Tracking zu gewährleisten, wurden für die Neugeborenen des Jahres 2013 insgesamt **2.376 Briefe bzw. Fax-Anfragen** (pro Kind ein bis maximal neun Briefe) verschickt. Bezogen auf alle Kinder mit Screening-ID entspricht dies durchschnittlich 0,14 Briefe pro Kind.

Ebenfalls gab es telefonische Kontakte zu den Eltern der Kinder, die 2013 geboren wurden bzw. zu den behandelnden Ärzten. Es wurden insgesamt **223 Telefonate** im Rahmen des Tracking geführt (ein bis maximal vier pro Kind).

## Ergebnisse (Stand: August 2014)

In die Auswertungen zum Neugeborenenhörscreening 2013 gehen alle Befunde ein, die an die Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening für Kinder aus dem Geburtsjahr 2013 gemeldet wurden:

Von den **16.611 Kindern** mit Screening-ID hatten **13.805 Kinder** ein **unauffälliges Neugeborenenhörscreening**.

Bei **2.806 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 aus der Geburtseinrichtung, die Verlegung des Kindes in eine andere Klinik oder ein defektes Gerät.

Die **Kontrolluntersuchung** der 2.806 Kinder ergab bei **2.249 Kindern** ein **unauffälliges Ergebnis**. Die restlichen **557 Kinder** hatten weiterhin ein **kontrollbedürftiges Ergebnis**.

Von diesen 557 Kindern erhielten **164 Kinder** eine **abgeschlossene pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik**. **153 Kinder** haben unserer Kenntnis nach **keine Konfirmationsdiagnostik** erhalten und gelten als **lost to follow-up**.

Bei **214 Kindern** wurde **kein Screening** durchgeführt (keine Elternreaktion auf Nachfragen oder Untersuchung abgelehnt) und bei **neun Kindern** befindet sich der **Status** noch **in Abklärung**, d. h. die Untersuchungen waren im August 2014 noch nicht abgeschlossen bzw. der Trackingprozess dauert noch an. Für **17 Kinder** musste die **Nachverfolgung** seitens der Trackingstelle **ohne Ergebnis beendet** werden, da die Eltern nicht kontaktiert werden konnten.

Insgesamt konnte bisher bei **189 Kindern** des Geburtsjahrgangs 2013 die **follow-up-Untersuchung (Konfirmationsdiagnostik)** **abgeschlossen** werden. Neben den 164 Kindern, die ein kontrollbedürftiges Ergebnis hatten, sind darunter auch 25 Kinder mit unauffälligem Erstscreening. Diese 25 Kinder erhielten möglicherweise aufgrund bestehender Risikofaktoren eine follow-up-Untersuchung. Im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik konnte bei **146 Kindern** eine **Hörstörung ausgeschlossen** werden. Bei **43 Kindern** wurde eine einseitige/beidseitige **Hörstörung diagnostiziert** und eine entsprechende Therapie eingeleitet. Beispielsweise wurden **17 Kinder** mit **Hörgeräten** versorgt (siebenmal Hörgeräte beidseitig, zehnmal Hörgerät einseitig).

## Ergebnisse einer Elternbefragung in Sachsen-Anhalt zum Neugeborenenhörscreening (NHS) unter dem Aspekt der Patientenzufriedenheit

Von November 2013 bis April 2014 wurde im Rahmen einer Bachelorarbeit eine Elternbefragung (N=394) durchgeführt, um die Patientenzufriedenheit in Bezug auf das Neugeborenenhörscreening (NHS) in Sachsen-Anhalt zu ermitteln.

Ähnlich wie in anderen Studien erhält die Mehrheit der Eltern zum ersten Mal in der Geburtseinrichtung Informationen zum Thema NHS. Die Aufklärung wird dabei am häufigsten (31,3 %) von der Krankenschwester oder Medizinisch-technischen Assistenten durchgeführt. Von den befragten Eltern empfanden 69,3 % die Aufklärung über das NHS als ausreichend.

Etwa ein Sechstel (15,7 %) waren mit den gegebenen Informationen nicht zufrieden, 13,2 % konnten sich nicht mehr an die gegebenen Informationen erinnern und 1,0 % empfand die Aufklärung zu umfangreich. Die restlichen 0,8 % machten keine Angabe zu dieser Frage.

Dabei ergab die Auswertung der Fragebögen, dass sich lediglich 66,2 % der Befragungsteilnehmer mit dem Merkblatt des G-BA beschäftigt haben. Von den 19,0 %, die das Infoblatt nicht gelesen haben, gaben drei Viertel (76,0 %) an, die Infobroschüre nicht erhalten zu haben. Weiterhin sind 17,7 % mit der fachlichen Kompetenz, 23,9 % mit der Empathie des untersuchenden Personals und 12,7 % mit der Verständlichkeit der gegebenen Informationen unzufrieden.

Trotz alledem befürworten 97,7 % der befragten Eltern das generelle Angebot eines NHS und 83,0 % sind dem NHS in Sachsen-Anhalt gegenüber positiv eingestellt. Demgegenüber stehen 11,2 %, die eine neutrale Einstellung zum NHS haben, sowie 4,3 %, die Ambivalenz in Bezug auf das NHS äußern.

Nur 11,9 % der befragten Eltern geben Verbesserungsvorschläge an. Fast die Hälfte (48,9 %) dieser Vorschläge beziehen sich auf eine bessere NHS-Aufklärung. Explizit werden mehr Informationen zum Screeningablauf und zum Testergebnis gewünscht. Weitere 21,3 % der Vorschläge nehmen Bezug auf die bessere Integration der Eltern beim Hörscreening und 10,6 % fordern eine bessere Schulung und Qualifizierung des medizinischen Personals sowie einen separaten Untersuchungsraum (4,3 %).

Insgesamt wird das NHS als eine sehr gute Möglichkeit wahrgenommen, einfach und schmerzfrei die Gesundheit des Kindes in Bezug auf das Hörvermögen festzustellen. Es ist positiv anzumerken, dass 21,8 % der Eltern explizit angeben, keine Verbesserungsvorschläge zu haben bzw. dass eine Verbesserung nicht nötig ist.

In einer weitergehenden Analyse wurden der Einfluss des Schulabschlusses der Eltern, des Screeningbefundes und des Alters des Kindes auf die Antworten nachfolgender Fragen untersucht.

- Wie fanden Sie die Aufklärung, die Ihnen über das NHS vermittelt wurde?
- Wie zufrieden waren Sie mit der fachlichen Kompetenz der untersuchenden Ärzte bzw. Schwestern?
- Hatten Sie das Gefühl, dass das medizinische Personal ausreichend auf Ihre Ängste und Sorgen, in Zusammenhang mit dem NHS, eingegangen ist?
- Waren alle Informationen, die Ihnen vom medizinischen Personal bezüglich des NHS gegeben wurden, verständlich?

- Sind Sie positiv oder negativ gegenüber dem Test eingestellt?

Die Untersuchung konnte keinen signifikanten Zusammenhang zwischen der Patientenzufriedenheit und dem Schulabschluss der Eltern belegen. Es hat sich jedoch die Tendenz gezeigt, dass mit steigender Bildung die Zufriedenheit sinkt. Ebenso konnte kein wesentlicher Unterschied in der Patientenzufriedenheit in Abhängigkeit vom Alter des Kindes festgestellt werden. Auch hier zeigt sich eine nicht signifikante Tendenz, dass mit steigendem Kindesalter die Zufriedenheit bezüglich der Verständlichkeit und des Umfangs der Aufklärung sinkt. Lediglich der Screeningbefund erwies sich als wesentlicher Einflussfaktor auf die Bewertung der fachlichen Kompetenz des medizinischen Personals (Abb. 52) und auf die generelle Einstellung zum NHS (Abb. 53).

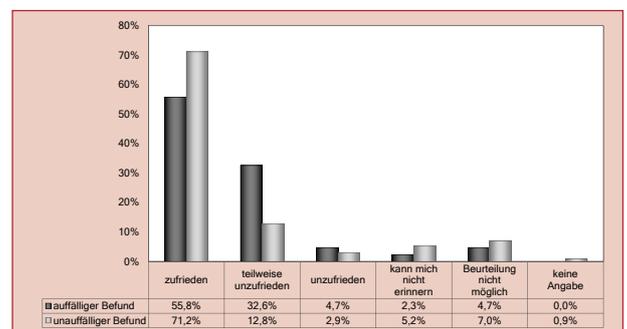


Abb. 52: Zufriedenheit mit der fachlichen Kompetenz des Personals - Antworten in Abhängigkeit vom Screeningbefund

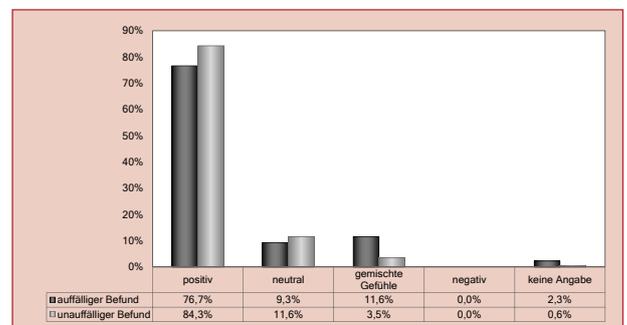


Abb. 53: Einstellung gegenüber dem NHS - Antworten in Abhängigkeit vom Screeningbefund

Auch wenn noch kein Konsens darüber herrscht, welcher Zeitpunkt für die NHS-Aufklärung angemessen ist, zeigt die Studie, dass ein früherer Aufklärungszeitpunkt angebracht ist. Es wäre daher wünschenswert, die Professionellen, die schon während der Schwangerschaft involviert sind (z. B. Gynäkologen und Hebammen), stärker in den Aufklärungsprozess einzubeziehen. Zukünftige Fortbildungsangebote für die Screener sollten neben den theoretischen und technischen Kenntnissen auch den Umgang mit den Eltern thematisieren. Vorhandene Ängste und Sorgen können durch eine verbesserte Informationspolitik sowie die Anwesenheit und Integration der Eltern abgebaut werden. Für Sachsen-Anhalt bietet diese Untersuchung Ansatzpunkte, um die Aufklärung in Bezug auf das NHS zu optimieren und damit die Patientenzufriedenheit zu erhöhen.

Autorin: Jenny Müller

# 19 Jahresbericht 2013 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

Das Neugeborenen-Screening ist eine bevölkerungsmedizinische Präventionsmaßnahme mit dem Ziel der vollständigen und frühzeitigen Erkennung sowie einer qualitätsgesicherten Therapie aller Neugeborenen mit behandelbaren endokrinen und metabolischen Erkrankungen. In den Richtlinien über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres („Kinder-Richtlinien“) sind die Details des Neugeborenen-Screenings (NGS) in den Anlagen 2-4 geregelt.

Die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening (DGNS) e.V. erstellt jährlich gemeinsam mit den deutschen Screeninglaboratorien den nationalen Screening-report. Die statistische Aufarbeitung der Screeningdaten orientiert sich an den in der Richtlinie definierten Qualitätskriterien für die Durchführung des NGS in Deutschland. Der Report bezieht sich ausschließlich auf die angeborenen

metabolischen und endokrinologischen Erkrankungen, die als Zielkrankheiten in der Richtlinie definiert sind. Er stellt eine umfassende statistische Zusammenstellung der krankheitsbezogenen Screeningzahlen, Recallraten sowie bestätigten Diagnosen für das jeweilige Jahr dar. Außerdem werden für ganz Deutschland Daten zur Prozessqualität präsentiert.

Die Screeningproben aus den einzelnen Bundesländern verteilen sich auf die Laboratorien wie in Abbildung 1 dargestellt. Hier wird ersichtlich, dass das Screeninglabor Magdeburg die Screeningproben aus Sachsen-Anhalt vollständig bearbeitet.

Natürlich hält sich unser Labor an die in der Richtlinie genannten Erkrankungen. Tabelle 1 listet diese mit den aktuellen Häufigkeiten in Deutschland auf.

Tab. 1: Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten in Deutschland

Krankheit	Prävalenz
Hypothyreose	1 : 3.275
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	1 : 17.383
Biotinidasemangel (inkl. partieller Defekte)	1 : 24.212
Galaktosämie (klassisch)	1 : 112.991
Phenylketonurie (PKU) / Hyperphenylalaninämie (HPA)//Cofaktormangel	1 : 5.022
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	1 : 112.991
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	1 : 10.761
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	1 : 135.589
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	1 : 56.496
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I (CPTI)-Mangel	1 : 338.974
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase II (CPTII)-Mangel	keine Angaben
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	keine Angaben
Glutaracidurie Typ I (GA I)	1 : 225.982
Isovalerianacidämie (IVA)	1 : 56.496
<b>gesamt</b>	<b>1 : 1.309</b>

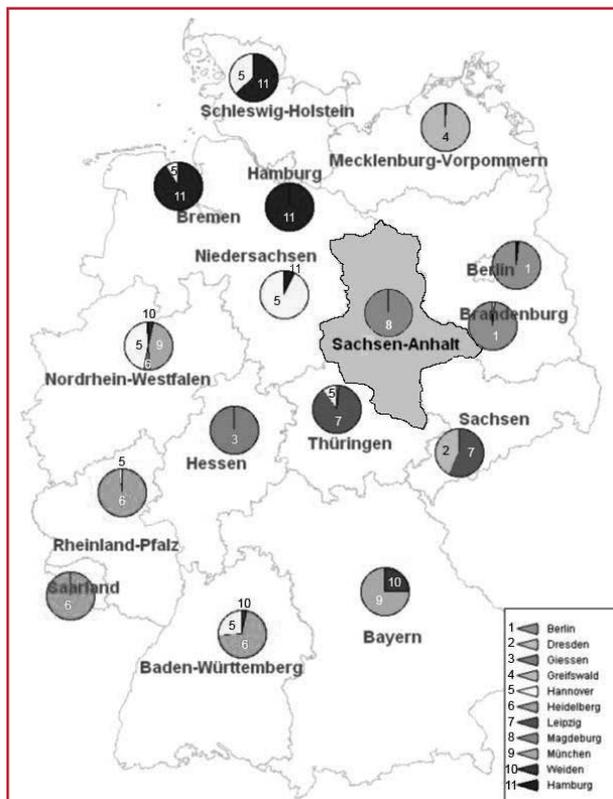


Abb. 1: Screeningzentren in Deutschland

Im Folgenden werden die Daten des Screenings in Sachsen-Anhalt aus dem Jahr 2013 dargestellt.

## Prozessqualität

Die Prozessqualität beschreibt die Prozessabläufe und deren Bewertung durch Fachgremien an Hand von vorgegebenen Indikatoren.

Diese sind für das Neugeborenencreening:

- vollständige Erfassung der Zielpopulation
  - Erfassungsmethode und -rate
  - Leerkartensysteme
- Vollständigkeit der Kontroll(Recall)- und Folgeuntersuchungen
- Erfassung der Untersuchungsparameter und Cutoffs
- nach Krankheit, Labor und Lebens- bzw. Gestationsalter stratifizierte Recallraten, positiv
- prädiktive Werte, Prävalenzen
- Spezifität und Sensitivität der Testverfahren
- Prozesszeiten (hier nur im präanalytischen und Laborbereich: Alter bei Blutentnahme, Zeit zwischen Blutentnahme, Laboreingang und Befundübermittlung)
- individuelle Screeningwerte von Neugeborenen, für die eine weitere Abklärung empfohlen wurde
- Konfirmationsdiagnostik
  - Art der Diagnostik
  - Zeitraum der Diagnostik
- endgültige Diagnose
- Therapiebeginn

## Erfassungsraten

Um sicher zu stellen, dass das Screening allen Neugeborenen angeboten wird, ist ein Tracking auf Vollständigkeit nötig. Dies erfolgt für Kinder, die in geburtshilflichen Einrichtungen entbunden werden, durch Kontrolle der fortlaufenden Geburtenbuchnummern im Screeninglabor und durch ein sogenanntes Leerkartensystem. Die geburtshilflichen Einrichtungen müssen laut Kinderrichtlinie auf einer leeren Testkarte die Ablehnung des Screenings überhaupt, die Ablehnung einer Frühabnahme des Screenings, die Verlegung in eine Spezialeinrichtung oder den Tod des Neugeborenen dokumentieren. Diese Testkarte muss an das Labor gesandt werden. Der Erfolg dieses Systems ist in den einzelnen Bundesländern unterschiedlich.

Für das Jahr 2013 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut Angaben des Statistischen Bundesamtes wurden 16.797 Kinder in Sachsen-Anhalt lebend geboren (Angaben nach dem Wohnort der Mutter).

Tab. 2: Erfassungsraten für Erstuntersuchungen

	Anzahl	Differenz/Summe
Erstscreening in Magdeburg	16.601	
nicht in Sachsen-Anhalt wohnend	724	15.877
Screening von den Eltern verweigert bzw. U2 vermutlich nicht wahrgenommen, keine Rückmeldung	3	15.890

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen und der Anzahl der gescreenten Kinder beträgt **907**.

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 Neugeborenencreening in einem anderen Bundesland erfolgte.

Es wurden mit Sicherheit Neugeborene in anderen Bundesländern gescreent, die in Sachsen-Anhalt geboren wurden und deren Mütter in Sachsen-Anhalt wohnen. Dazu konnte keine genaue Kenntnis erworben werden.

Tab. 3: Erfassungsraten durch Leerkarten

Leerkarten	Anzahl
Gesamteingang	389
Kind verstorben / Totgeburt	29 / 41
Frühabnahme abgelehnt	277
Verlegung in andere Einrichtung	39

Von 26 durch Leerkarten gemeldeten Kindern (ohne verstorbene Kinder) ist keine Blutprobe im Labor eingegangen. Ein Grund dafür ist unter anderem die Durchführung des Screenings in einem anderen Bundesland.

Tab. 4: Vollständigkeit der Kontroll(Recall)- und Folgeuntersuchungen

Zweitscreening wegen	auffälligem Erstbefund	Frühabnahme < 36 Std.	Frühgeborene < 32 SSW
angefordert	37	352	155
eingegangen im eigenen Labor	37	338	146
verstorben vor Kontrolle	-	3	6
eingegangen im Fremdlabor	-	10	3

SSW = Schwangerschaftswochen

## Untersuchungszahlen, Recallraten und gesicherte Fälle

In Tabelle 5 werden die Recallraten für die einzelnen Messparameter und die gesicherten Fälle aufgezeigt. Ins-

gesamt mussten 2013 104 Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden.

Tab. 5: Probenumfang, gesicherte Fälle, Recall-Rate 2013, Inzidenz 1992-2013

	Erstuntersuchungen	Zweituntersuchungen*	Recallrate** 2013	Gesicherte Fälle	Inzidenz in Sachsen-Anhalt 1992-2013
TSH	16.601	521	0,02 %	2	1/3.838
PHE***	16.601	521	0,02 %	3	1/5.491
GALT	16.601	521	0,02 %	-	1/178.468
BIO	16.601	521	0,01 %	-	1/239.601
17OHP	16.601	521	0,10 %	2	1/17.263##
AC, AS (TMS)	16.601	521	0,02 %	2 x MCAD#	1/13.805###

\* 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

# MCAD: Abbaustörung der mittelkettigen Fettsäuren

## Screening auf Adrenogenitales Syndrom erst seit 1997 in Sachsen-Anhalt

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

## Prozesszeiten

### Blutentnahmezeiten

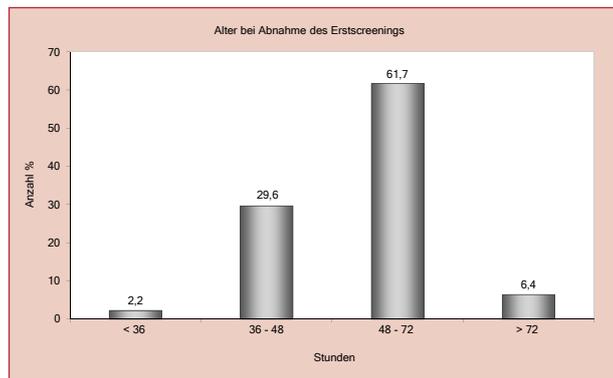


Abb. 2: Alter bei Abnahme des Erstscreenings

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-Screening (36.-72. Lebensstunde) wurde bei 91,3 % (2012: 90,7 %) der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 8,7 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt (2012: 9,3 %). Wir sehen eine gleichbleibende Tendenz 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 3 zeigt, dass 38,1 % aller Einsendungen das Labor erst mehr als zwei Tage nach der Blutabnahme erreichten (2012: 39,4 %).

Es gab auch 2013 Versandprobleme, die denen der Vorjahre glichen.

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

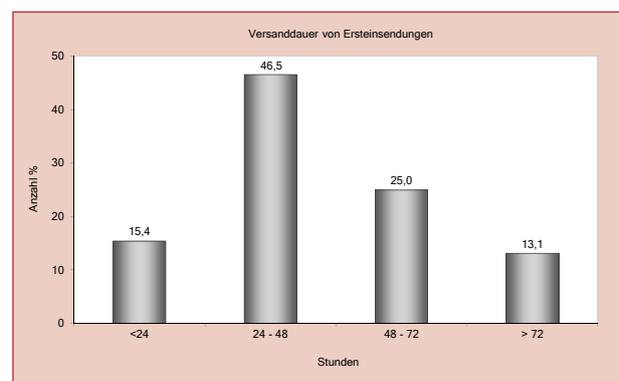


Abb. 3: Versanddauer von Einsendungen

## Befundübermittlung

Abbildung 4 zeigt die Dauer der Diagnostik aller Erstuntersuchungen im Labor. Befunde, die nach mehr als 36 Stunden fertig sind, sind durch interne Wiederholungen gegeben. Die 2,5 % aller Befunde, die das Labor erst nach mehr als 48 Stunden verlassen, spiegeln im wesentlichen Störungen im Laborablauf (Gerätewartungen, -reparaturen usw.) wider.

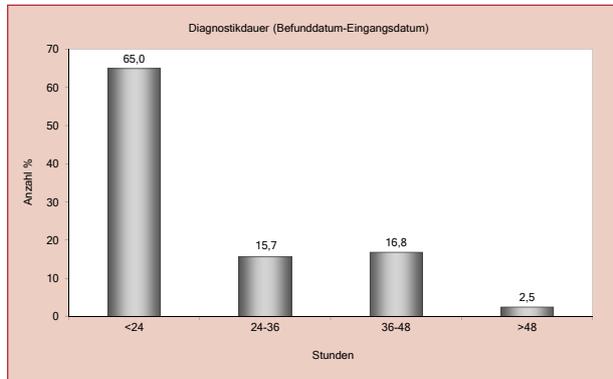


Abb. 4: Diagnostikdauer (Befunddatum-Eingangsdatum)

Das in Abbildung 4 genannte Ergebnis für alle Ersteinsendungen spiegelt sich leider auch in der Befunddauer bei pathologischen Ergebnissen (insgesamt 104) wider (Abbildung 5).

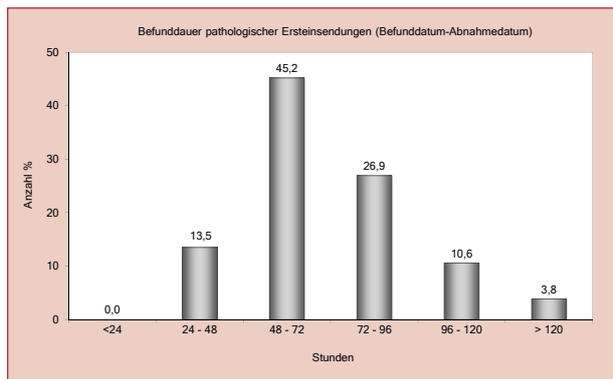


Abb. 5: Diagnostikdauer pathologischer Einsendungen

Die folgende Abbildung zeigt die Zeit von der mündlichen Übermittlung von 104 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.

Acht 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). Da sich diese Kinder in der Obhut einer Klinik befinden, geht man damit kein Risiko ein, wenn der Erstbefund mit dem zuständigen Arzt besprochen wurde.

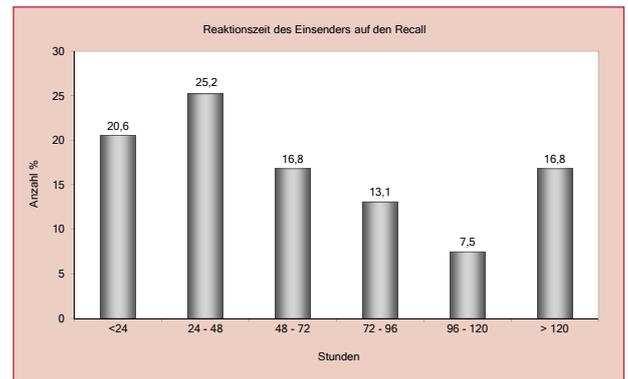


Abb. 6: Reaktionszeit des Einsenders auf den Recall

Neun Screeningverdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt werden. Es wurden zwei Kinder mit einer Hypothyreose, drei Kinder mit einer Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie (PKU/HPA), zwei Kinder mit einem Abbaufekt der mittelkettigen Fettsäuren (MCAD) und zwei Kinder mit einem adrenogenitalen Syndrom diagnostiziert.

## Therapieeinleitung screening-positiver Patienten

Sieben Patienten mussten einer Therapie zugeführt werden:

Tab. 6: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdiagnostik	Alter bei Therapiebeginn
2 x Hypothyreose	Serum-TSH, T4, Sonografie	5-6 Tage
1 x Phenylketonurie	Serum-Phe, BH4-Test	11 Tage
2 x adrenogenitales Syndrom	Multisteroidanalyse im Trockenblut oder Serum	3-6 Tage
2 x MCAD-Mangel	Mutationsanalytik, organische Säuren im Urin	7-10 Tage

Zwei Kinder mit einer HPA benötigen keine Therapie.

## Zusammenfassung

2013 gab es, wie im Vorjahr, keine Änderungen in den Vorgaben des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen (G-BA).

Das Gen-Diagnostikgesetz ist und bleibt dabei das übergeordnete Gesetz mit seinen Strafparagrafen.

Die Prozessqualität konnte nicht weiter verbessert werden. Unser Labor liegt da auch schon über dem Durchschnitt aller deutschen Screeninglabore.

Wie immer konnten wir alle Patienten mit positivem Erstscreeningbefund verfolgen und den Verdacht sichern bzw. ausschließen.

Auch die Bestätigung des positiven Screeningbefundes (Konfirmation) durch die Behandlungseinrichtungen und der Therapiebeginn wurden in allen Fällen dokumentiert.

Für 2013 errechnet sich für alle Zielkrankheiten des Neugeborenencreenings für Sachsen-Anhalt eine Inzidenz von 1 : 1.509.

Das Stoffwechsellzentrum Magdeburg ist im Internet unter

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

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

Der nationale Screeningreport der DGNS ist auf der Webseite der Gesellschaft ca. zwei Jahre nach Ablauf des betreffenden Zeitraumes einzusehen.



