



Jahresbericht 2014



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
2014**

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.

Titelbild: © Heidi van der Westhuizen
<http://www.istockphoto.com/photo/boy-watering-the-plants-12246306>

Redaktionsschluss: September 2015
ISSN: 1861-3535

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

Vorwort

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

der in Oberwiederstedt bei Hettstedt geborene frühromantische Dichter Novalis hat einmal gesagt: »Kinder sind Hoffnung«. Ich pflichte dem bei und füge hinzu: damit sie das bleiben - und damit sich die Hoffnung erfüllt, müssen wir Erwachsenen etwas tun. Wir Erwachsenen müssen Kinder schützen, vor Schäden bewahren und pflegen, wenn sie krank sind. Besonders wichtig ist Gesundheitsvorsorge - hierzu zählt auch das Fehlbildungsmonitoring.

Angeborene Fehlbildungen betreffen nicht nur das Kind und deren Familie. Sie betreffen die gesamte Solidargemeinschaft. Diese hat die Behandlungskosten zu erbringen und muss auch die Lebensumwelt entsprechend gestalten. Angeborene Fehlbildungen kommen häufig vor. Sie bedürfen oftmals einer sehr kostenintensiven Behandlung und stellen damit eine Herausforderung für das Gesundheitswesen dar.

Kindliche Fehlbildungen treten bei einem von 33 Kindern auf. Fehlbildungen sind zudem die häufigste Todesursache bei Säuglingen und Kleinkindern. Für Babys, die trotz der teils tiefgreifenden Beeinträchtigungen überleben, erhöht sich durch die Fehlbildung das Risiko für eine dauerhafte Entwicklungsbehinderung.

Warum kommt es bei der Entwicklung eines Babys zu Fehlbildungen? Diese Frage bewegt nicht nur betroffene Eltern. Sie treibt auch Medizinerinnen und Mediziner aus vielen Fachrichtungen an. Wenn man die Ursache ermittelt, können Ansätze zur Behandlung gefunden werden. Das Fehlbildungsmonitoring leistet dazu einen wichtigen Beitrag.

In diesem Jahr setzt sich das Fehlbildungsmonitoring im Schwerpunktthema mit der Verbreitung, den Ursachen und Folgen von angeborenen Anomalien der Harnröhre, den Hypospadien, auseinander. Die Prävalenz, also die relative Häufigkeit von Krankheitsfällen zu einem bestimmten Zeitpunkt, unterliegt laut aktuellen Studien großen geografischen Schwankungen.



Die jüngsten Studien berichten sowohl von steigenden als auch von zurückgehenden zeitweiligen Trends. Ziel des Fehlbildungsmonitoring ist es, die Prävalenz und Trends von Hypospadien für Sachsen-Anhalt und im europäischen Vergleich zu analysieren. Eine Hypospadie entsteht in der Frühschwangerschaft und ist in vielen Fällen eine genetisch bedingte Fehlbildung. Kommt es in den ersten drei Monaten der Schwangerschaft, in denen sich der Urogenitaltrakt bildet, zu Entwicklungsstörungen, kann dies später zu einer Hypospadie führen. Die genauen Mechanismen sind bis dato jedoch unbekannt. Das Fehlbildungsmonitoring hat alle Hypospadie-Fälle eingeschlossen, die von 1995 bis 2014 in Sachsen-Anhalt erfasst worden sind.

Ich danke allen Beteiligten, dem Autorenteam um Frau Dr. med. Reißmann und den Mitarbeitern und Mitarbeiterinnen in den Geburtskliniken für Ihr Engagement. Das Fehlbildungsmonitoring leistet einen wichtigen Beitrag, damit Kinder gesund aufwachsen.

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	Geborenanzahlen 2014	9
3	Beteiligte Einrichtungen der Region 2014	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=589)	16
8	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=589)	17
9	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=265)	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 und ausgewählte Mutationen	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 und genetisch bedingte Fehlbildungen	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	Epidemiologie von Hypospadien in Sachsen-Anhalt und im europäischen Vergleich	74
17	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2014	77
18	Neugeborenenhörscreening 2014	80
19	Jahresbericht 2014 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt	84

Abkürzungen

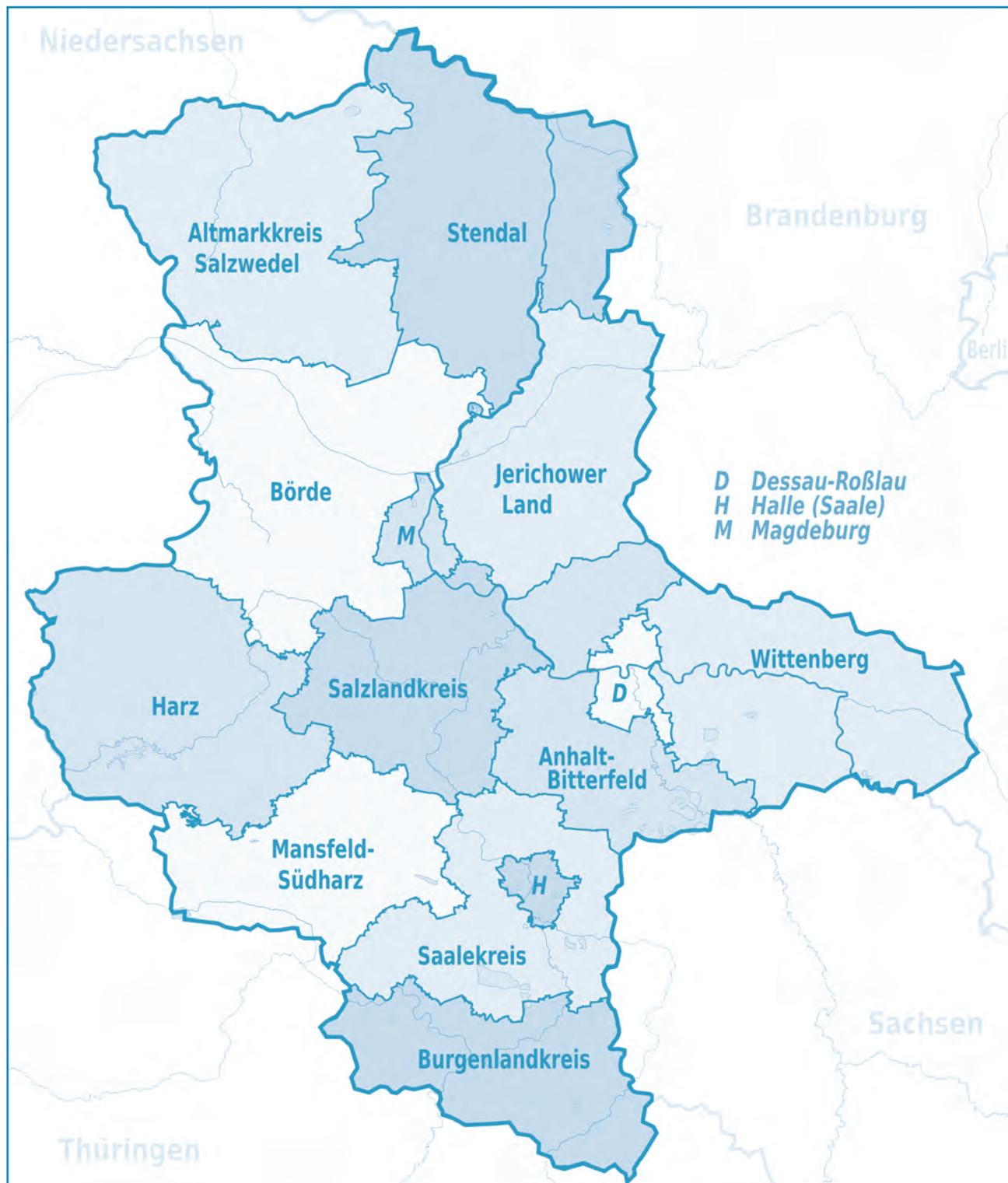
AABR	automated auditory brainstem response (Hirnstammaudiometrie)	IA	induzierte Aborte
ASD	Atriumseptumdefekt	ICSI	Intracytoplasmatische Spermieninjektion
ATC	Anatomisch-therapeutisch-chemische Klassifikation	KI	Konfidenzintervall
bds.	beidseitig	LG	Lebendgeborene
BMI	Body-Mass-Index	MCA	Multiple congenitale Anomalien
BP	Basisprävalenz	NHS	Neugeborenenhörscreening
dB	Dezibel	NT	Nackentransparenz
DIV	Double Inlet Ventricle	o.(n.)A.	ohne (nähere) Angaben
DORV	Double Outlet Right Ventricle	OR	Odds Ratio (Quotenverhältnis)
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
		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 (gruppiert)	22
6	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2002	28
7	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2002	28
8	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2002	29
9	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2002	30
10	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2002	30
11	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocoele in Sachsen-Anhalt seit 2002	31
12	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2002	32
13	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2002	33
14	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 2002	34
15	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2002	35
16	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2002	36
17	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in Sachsen-Anhalt seit 2002	37
18	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 2002	38
19	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2002	39
20	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2002	40
21	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 2002	41
22	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2002	42
23	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2002	43
24	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 2002	44
25	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2002	45
26	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 2002	46
27	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in Sachsen-Anhalt seit 2002	47
28	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2002	48
29	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2002	49
30	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2002	50
31	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2002	51
32	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2002	52

33	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2002	53
34	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2002	54
35	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2002	55
36	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 2002	56
37	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2002	57
38	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2002	58
39	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2002	59
40	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2002	60
41	Schwangerschaftsausgang bei Down-Syndrom 2002-2014, Anteil früher induzierter Aborte	61
42	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2002	61
43	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2002	62
44	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2002	63
45	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2014	64
46	Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (2002 bis 2014), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen	64
47	Trendanalyse 2002 bis 2014 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der jährlichen Prävalenz (95% Konfidenzintervall)	65
48	Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2014	72
49	Mutteralter bei induzierten Aborten 2014 (gruppiert)	72
50	Einteilungen der Hypospadie	74
51	Analyse der Hypospadie-Häufigkeit in Sachsen-Anhalt, Einteilung nach Schweregrad	75

1 Erfassungsregion



© TUBS

https://de.wikipedia.org/wiki/Datei:Saxony-Anhalt,_administrative_divisions_-_de_-_colored.svg#filelinks

2 Geborenenzahlen 2014

	Lebend- geborene*	Totgeborene*	Spontanaborte ab 16. SSW	induzierte Aborte	gesamt
Altmarkkreis Salzwedel	724	4	-	4	732
Anhalt-Bitterfeld	1.167	5	2	5	1.179
Börde	1.315	2	5	5	1.327
Burgenlandkreis	1.313	6	-	-	1.319
Dessau-Roßlau	558	2	-	1	561
Halle	2.179	8	3	11	2.201
Harz	1.555	7	-	6	1.568
Jerichower Land	666	4	1	3	674
Magdeburg	2.125	6	10	18	2.159
Mansfeld-Südharz	957	5	1	2	965
Saalekreis	1.373	5	-	9	1.387
Salzlandkreis	1.420	1	4	8	1.433
Stendal	848	9	3	4	864
Wittenberg	864	4	-	-	868
unbekannter Landkreis	-	-	1	-	1
kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle, Magdeburg	4.862	16	13	30	4.921
Landkreise gesamt	12.202	52	17	46	12.317
Sachsen-Anhalt	17.064	68	30	76	17.238

* Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt 2015

3 Beteiligte Einrichtungen der Region 2014

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

- AMEOS Klinikum Aschersleben
- 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 Schlote, Glindenberg/Magdeburg
- AMEOS Klinikum Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Schmidt
- Dr. Perlitz, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben
- PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Halle
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Seeger / OÄ Dr. Radusch
- Universitätsklinikum Halle (Saale), Pränatale Ultraschalldiagnostik:
CA Prof. Dr. Tchirikov / OÄ Dr. Scheler / OA Dr. Seliger / OA Dr. Thäle
- 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
- Dr. Woltersdorf, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Schönebeck
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OÄ Dr. Schulze

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

- Institut für Pathologie Dr. Taege und Dr. Bilkenroth, Eisleben
- Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie / Institut für Rechtsmedizin
- Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie
- Praxis für Pathologie Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Gunia, Stendal

4 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt

4.1 Allgemeine Informationen

Der Dank für die hervorragende interdisziplinäre Zusammenarbeit der verschiedenen Subdisziplinen im Rahmen der kontinuierlichen Fehlbildungsmeldungen, an Sie als Einsender, soll am Beginn stehen.

Es werden 35 Jahre nach dem Start der Fehlbildungserfassung in Magdeburg und der Fortführung einer populationsbezogenen Analyse zu angeborenen Fehlbildungen für das gesamte Bundesland Sachsen-Anhalt bereits seit 15 Jahren valide Daten erhoben. Mit dem Jahresbericht 2014 wird nun in bereits guter Tradition die Datenanalyse zur Fehlbildungsepidemiologie in unserem Bundesland übersichtlich dargestellt.

Wir können nur immer wieder betonen, dass dies ohne die engagierte Mitarbeit aller Einsender nicht möglich wäre!

In dem speziellen Thema greifen wir in diesem Jahr als häufigste Fehlbildung des männlichen Genitales die Prävalenz der Hypospadie im europäischen Vergleich auf.

Im Fokus der primären Prävention stehen modifizierbare Risikofaktoren. So kann durch die frühzeitige Impfung gegen Röteln einer Infektion der Schwangeren und einer folgenden Schädigung des Ungeborenen vorgebeugt werden. Dieses ist aufgrund der zu erwartenden Migrationsbewegung in unserem Bundesland wieder zunehmend von Bedeutung. Eine weitere Gelegenheit zur Aufklärung der Öffentlichkeit über diese und ähnliche Zusammenhänge soll mit dem 2015 eingeführten weltweiten Tag der angeborenen Fehlbildungen (World Birth Defect Awareness Day) am 3. März genutzt werden. Diese Initiative wurde vom ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) initiiert und von EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) begleitet.

Was ist EUROCAT? Ein europäisches Netzwerk aus 38 populationsbezogenen Fehlbildungsregistern aus 21 Ländern, die gemeinsam 31 % der Geburtspopulation (über

1,7 Millionen Geburten) Europas in Bezug auf angeborene Fehlbildungen überblicken. Das Fehlbildungsmonitoring ist seit 1992 Teil dieses Netzwerkes.

Neu ist, dass das Zentralregister von EUROCAT nun seit 1. Januar 2015 am JRC (Joint Research Center) dem in-house science service der Europäischen Kommission in Ispra, Italien, beheimatet ist. Dieser Umzug fordert seinen Tribut und eine aktuelle Auswertung der Daten für 2013 auf europäischer Ebene liegt noch nicht vor. Für die Vergleichszahlen im hier vorliegenden Jahresbericht sind daher die letzten vorliegenden Analysen zu Grunde gelegt (siehe jeweils bei den einzelnen Indikatorfehlbildungen). Weitere Informationen zu EUROCAT: 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. Weitere Informationen zu ICBDSR: www.icbdsr.com.

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

Des Weiteren möchten wir uns bei der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke Universität Magdeburg für die Mitwirkung am Projekt Fehlbildungsmonitoring bedanken. Für die über 20jährige Unterstützung möchten wir uns in diesem Jahr besonders bei Frau Dipl.-Wirtsch. V. Rätzel bedanken. Auch Herrn Dr. J. L. Hülsemann und Herrn Prof. Dr. med. H.-J. Rothkötter gilt unser Dank.

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 2014 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2013 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 Paediatrics and 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 können, weil sie nicht Ziel der Dauerbeobachtung sind. Die Darstellung der häufigsten Einzeldiagnosen großer Fehlbildungen, die im Jahr 2014 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 2014 mit denen der letzten zwölf Jahre (2002 bis 2013). Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 2002 bis 2013** eine **Gesamt-Geborenenzahl von 207.962** zugrunde.

4.3 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Zum **Berichtsjahr 2014** erhielt das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Daten zu **1.922 Neugeborenen und Feten**, was einem Anteil von 11,2 % aller 2014 in Sachsen-Anhalt Geborenen entspricht. Inzwischen sind in der Datenbank Informationen zu Neugeborenen und Feten von 35 Geburtsjahrgängen gespeichert. Für das Geburtsjahr 2013 stieg seit Herausgabe des letzten Berichtes die Anzahl der mitgeteilten Geborenen von 1.940 auf 2.013.

Alle Daten, die uns aus den unter Punkt 5.2 aufgeführten Geburts- und Kinderkliniken bzw. ambulant oder stationär arbeitenden Kollegen aus Einrichtungen der Prä- und Postnataldiagnostik zugesandt wurden, wurden in die Datenbank des Fehlbildungsmonitoring aufgenommen. Sie bilden die Grundlage des aktuellen Berichtes und werden auch zukünftigen Auswertungen dienen.

Zum Geburtsjahr 2014 gingen 2.222 Meldungen ein. Für 12,2 % der Geborenen sandten uns mehr als eine Einrichtung Informationen ein. Diese Redundanz ermöglicht Bestätigung oder Ausschluss eines Fehlbildungsverdachts oder sie hilft, komplexe Fehlbildungen genauer zu bewerten. Kontinuierlich hohe Melderaten in Bezug auf die Geburtenanzahl pro Klinik sind seit Jahren aus dem AMEOS Klinikum Schönebeck, der HELIOS Klinik Köthen und dem Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg zu verzeichnen.

Die Basis einer stets hohen Datenqualität, die wiederum unabdingbar für aussagekräftige Statistiken ist, sind korrekte, ausführliche Diagnosebeschreibungen und vollständige Angaben zu allen im Meldebogen enthaltenen Items. Sie erlauben u. a. die Einstufung von Risiken für Fehlbildungen.

Dank der ausgezeichneten Mitwirkung und des Einsatzes aller Einsender zeigte sich auch 2014 eine sehr gute Datenqualität. Wichtige Angaben wurden fast vollständig ausgefüllt: Geschlecht zu 99,1 %, Alter der Mutter zu 99,4 % und Landkreis zu 99,8 %. Das Geburtsgewicht wurde nur 60-mal (3,16 %) nicht notiert. 38 davon waren induzierte Aborte, wobei die Geburtsgewichtsangabe häufiger bei frühen induzierten Aborten fehlte. 12-mal fehlte das Geburtsgewicht bei Lebendgeborenen. Es war den Einsendern

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 (Kapitel 12.37).

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.

Das Thema Neugeborenenhörscreening ist ein fester Bestandteil des Berichtes des Fehlbildungsmonitoring und wird in Kapitel 18 dargestellt.

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

nicht bekannt, da die Information über die Fehlbildung nicht von einer Geburtsklinik übermittelt wurde.

An alle Einsender möchten wir erneut die Bitte richten, uns über alle diagnostizierten Fehlbildungen zu unterrichten, auch Begleitfehlbildungen aufzuzählen und möglichst detailliert verbal zu beschreiben. Für 2014 konnten z. B. von acht der 117 Feten, bei denen pränatal Indikatorfehlbildungen diagnostiziert worden waren (Kapitel 10), diese nicht mit in die Statistik der Indikatorfehlbildungen (Kapitel 12) einbezogen werden, da nicht zwangsläufig von einer Befundbestätigung ausgegangen werden kann. Viermal davon konnte der Pränatalbefund keiner postnatalen Meldung zugeordnet werden.

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 E-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 auch von unserer Homepage **www.angeborene-fehlbildungen.com** downloaden und handschriftlich ausfüllen oder die Daten direkt in die PDF-Datei 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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	15	-	-	-	-	17
Charité - Universitätsmedizin Berlin	-	-	3	-	-	-	-	1	3	-	-	-	-	1	-	1	9
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	-	10	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	10
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	-	1	-	-	-	-	-	22	1	-	-	-	-	-	-	1	25
Städtisches Klinikum Dessau	-	8	-	-	12	-	-	-	-	-	-	-	-	5	-	1	26
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	6
AMEOS Klinikum Halberstadt	-	-	7	-	-	-	15	-	-	-	-	-	-	-	-	-	22
AMEOS Klinikum Haldensleben	-	-	7	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	7
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	-	5	-	2	-	56	-	-	-	8	18	6	-	-	-	1	96
Universitätsklinikum Halle (Saale)	-	8	-	2	2	31	2	-	-	5	13	3	-	4	-	1	71
HELIOS Klinik Köthen	-	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	-	1	-	-	10
Universitätsklinikum Leipzig A.ö.R.	-	-	1	-	-	2	2	1	-	-	2	1	-	-	-	-	9
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	-	-	14	-	-	-	-	6	40	-	-	6	-	-	-	1	67
Klinikum Magdeburg	1	-	26	-	-	-	-	5	74	-	-	3	1	-	-	1	111
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	6	1	45	-	1	-	10	15	93	-	-	17	3	-	-	1	192
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	14	-	-	-	-	-	14
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Quedlinburg	-	-	1	-	-	-	13	-	-	-	-	2	-	-	-	-	16
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	15	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	3	19
HELIOS Klinik Sangerhausen	-	-	-	-	-	-	-	-	-	8	-	-	-	-	-	4	12
AMEOS Klinikum Schönebeck	-	-	1	-	-	-	-	1	3	-	-	48	-	-	-	1	54
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	-	-	1	-	-	-	-	2	-	-	-	-	7	-	-	-	10
Asklepios Klinik Weißenfels	-	-	-	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Wernigerode	-	-	-	-	-	-	25	-	-	-	-	-	-	-	-	3	28
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	-	-	4
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	-	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3
HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Geburtshaus / Hausentbindung	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
ohne Angabe der Geburtsklinik bzw. Geburt außerhalb von Sachsen-Anhalt	-	4	1	6	1	6	-	-	3	2	2	3	2	-	3	1	34

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	
Kliniken	AMEOS Klinikum Aschersleben	12	12	14
	Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	5	9	9
	HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	8	11	11
	Städtisches Klinikum Dessau	11	16	16
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	2	4	4
	AMEOS Klinikum Halberstadt	11	13	15
	AMEOS Klinikum Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik	1	1	2
	AMEOS Klinikum Haldensleben	-	1	3
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	35	41	42
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik	37	81	84
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie	7	8	8
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Rechtsmedizin	1	1	1
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin	21	28	30
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin, Pränatale Ultraschalldiagnostik	12	12	13
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin	29	32	32
	HELIOS Klinik Köthen	6	9	357
	Herzzentrum Leipzig, Klinik für Kinderkardiologie	58	58	58
	Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	32	58	254
	Klinikum Magdeburg	35	66	86
	Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie	9	9	17
	Klinikum Magdeburg, Pränatale Ultraschalldiagnostik	10	10	10
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik	32	33	35
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie	9	9	23
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik	5	8	24
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	19	22	24
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik	91	154	216
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Kinderkardiologie	27	28	32
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Screeninglabor	13	13	13
	Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	-	2	3
	Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-
	Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg	11	14	14
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	4	5	5
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik	12	14	31
	Helios Klinik Sangerhausen	8	9	10
	AMEOS Klinikum Schönebeck	19	48	349
	Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	2	4	6
	Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal, Frauenklinik	1	1	1
	Asklepios Klinik Weißenfels	3	4	4
	Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode	10	19	20
	Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Frauenklinik	1	1	4
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Pränatale Ultraschalldiagnostik	19	20	30	
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	1	2	2	
HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt	-	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	2	2	5
	Institut für Pathologie Dr. Taege und Dr. Bilkenroth, Eisleben	1	1	2
	Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg	4	7	16
	Dr. Perlitz, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben	3	3	3
	PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Halle	22	25	34
	Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg	25	25	25
	Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	106	109	109
	Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	43	45	51
	Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt, Trackingstelle Magdeburg	49	50	50
	Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg	5	11	11
	Dr. Woltersdorf, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Schönebeck	1	1	1
	Praxis für Pathologie Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Gunia, Stendal	2	2	2

Die Tabelle gibt einen Überblick über die im Jahr 2014 eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 2.222 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.

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	8.852 Lebend- und Totgeborene
weiblich	8.280 Lebend- und Totgeborene
gesamt	17.132 Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,07

Durch das Statistische Landesamt in Halle wurden für das Jahr 2014 insgesamt 17.132 Lebend- und Totgeborene registriert. Im Detail betrachtet, wurden 17.064 Lebendgeborene und 68 Totgeborene dokumentiert. Verglichen mit dem Vorjahr, stieg die Gesamtzahl der Lebendgeborenen um 1,59 % an (2013: 16.797). Die Anzahl der Totgeborenen war ähnlich hoch (2013: 66).

Die Geschlechtsverteilung unter den Lebend- und Totgeborenen zeigt auch 2014 eine Androtropie. Diese war 2014 etwas deutlicher als in den Jahren zuvor (2014: 1,07; 2013: 1,03; 2012: 1,04).

Das Geschlechtsverhältnis der gemeldeten 589 Geborenen mit großen Fehlbildungen zeigte für das Jahr 2014 erneut eine Knabenwendigkeit. Mit 1,34 (330 männliche zu 247 weiblichen Geborenen) lag diese auf dem Niveau der Vorjahre (2012: 1,33; 2011: 1,33), wobei sie sich 2013 mit 1,14 nicht ganz so deutlich darstellte.

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Aborte)

männlich	330 Geborene
weiblich	247 Geborene
unbekannt	12 Geborene
gesamt	589 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,34

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

männlich	159 Geborene
weiblich	106 Geborene
gesamt	265 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,50

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

Dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt wurden für das Jahr 2014 589 Geborene mit großen Fehlbildungen gemeldet. Verglichen mit den Vorjahren liegt die Gesamtzahl etwas darunter (2013: 618; 2012: 612). Seit der Jahrtausendwende bewegt sich die Gesamtprävalenz der gemeldeten Geborenen mit großen Fehlbildungen zwischen Werten von 3,09 % und 3,67 % aller Geborenen.

Im Jahr 2014 betrug der Anteil der Lebendgeborenen mit großen Fehlbildungen 85,91 % (506 Geborene). Trotz mehr Lebendgeborenen insgesamt, liegen Anzahl und Anteil unter denen der Vorjahre (2013: 87,70 %; 2012: 89,38 %). Der Rückgang scheint durch anteilig mehr induzierte Aborte (2014: 12,22 %; 2013: 10,52 %), bezogen auf die Geborenen mit großen Fehlbildungen, begründbar (2008: Anteil der induzierten Aborte mit 12,25 % ähnlich hoch).

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	506	85,91
davon: Lebendgeborene bis zum 7. Lebenstag verstorben	(6)	(1,02)
davon: Lebendgeborene nach dem 7. Lebenstag verstorben	(5)	(0,85)
Spontanaborte ab der 16. SSW	9	1,53
induzierte Aborte	72	12,22
Totgeborene	2	0,34
gesamt	589	100

Man beachte die geänderte Mutterschaftsrichtlinie 2013 mit Einführung eines zusätzlichen „Organultraschalls“. Der Anteil der Spontanaborte stieg wieder an (2014: 1,53 %; 2013: 0,81 %). Verglichen mit dem Vorjahr erscheint dies als deutlicher Anstieg, aber mit dem Mittel über 2002-2013 ist er nur wenig höher (1,38%).

Die Relation zwischen nach und bis zum 7. Lebenstag verstorbenen Lebendgeborenen folgt dem Vorjahrestrend. Im Jahr 2014 wurden von allen Geborenen mit großen Fehlbildungen 1,02 % lebend geboren und verstarben vor dem 7. Lebenstag (2013: 1,29 %), 0,85 % verstarben nach dem 7. Lebenstag (2013: 0,81 %). Es ist zu vermuten, dass die Schwere der Fehlbildung trotz hoher neonataler Versorgungsstandards zum frühen Tode führt. Über die Zeit betrachtet, lässt sich deutlich erkennen, dass sich die Optimierung der Erstversorgung und die fachübergreifende Behandlung und Nachsorge von Geborenen mit großen Fehlbildungen auf die Reduktion der Todesfälle auswirkt. Wie im oberen Abschnitt beschrieben wird ein Anstieg der induzierten Aborte bei komplexen Fehlbildungen ebenfalls Auswirkungen zeigen, d. h. letale Fehlbildungen sind zum Geburtszeitpunkt bereits reduziert. Der Anteil verstorbener Lebendgeborener von allen Geborenen mit großen Fehlbildungen lag Anfang der 80er-Jahre noch bei ca. 20 %, Ende der 80er-Jahre bei 12 bis 15 % und sank in den 90er-Jahren auf 3 bis 4 %. Seit Anfang des Jahrtausends liegt er bei 1 bis 2 %.

Der Anteil der Totgeborenen sank im Jahr 2014 mit 0,34 % deutlich unter den Anteil des Vorjahres (2013: 0,97 %) und liegt auf einem niedrigen Niveau wie zuletzt 2006 (0,33 %).

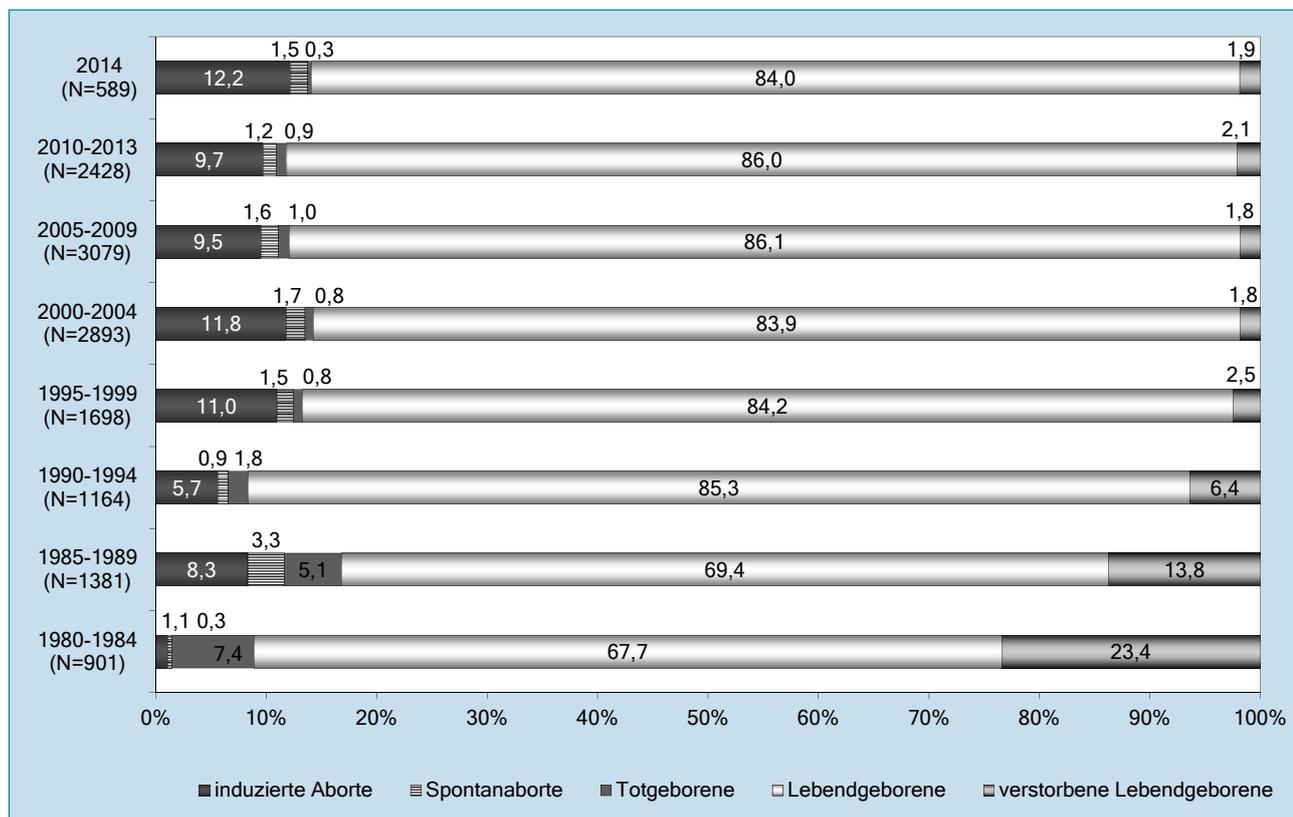


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980)

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

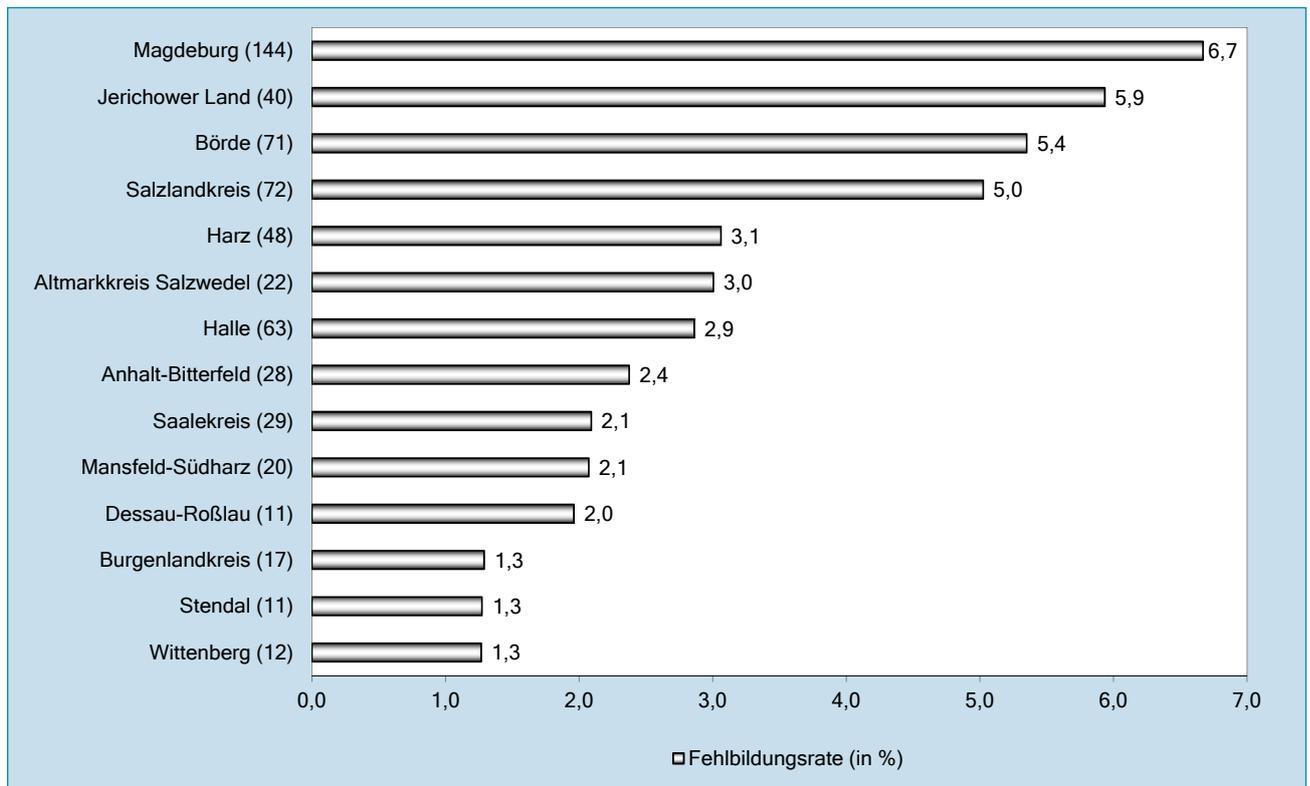


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	218	4,43
Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)	371	3,01
Sachsen-Anhalt	589	3,42

Große Fehlbildungen (2002 bis 2013)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
Städte	4,28	4,11 - 4,45
Landkreise	3,19	3,10 - 3,28
Region	3,48	3,40 - 3,55

Für das Jahr 2014 wurden in Sachsen-Anhalt 589 Geborene mit großen Fehlbildungen gemeldet. Das entspricht einer Fehlbildungsrate von 3,42 % bezogen auf die registrierte Gesamtzahl aller Geborenen im Land (17.238). Nach einem diskreten Anstieg der Fehlbildungsrate in den Jahren 2012 (3,59 %) und 2013 (3,65 %) war für das Jahr 2014 ein leichtes Absinken festzustellen. Der Wert liegt noch im Konfidenzintervall der Jahre 2002-2013 (3,40 bis 3,55 %).

In den kreisfreien Städten Magdeburg, Halle und Dessau-Roßlau zeigte sich auch 2014 mit 4,43 % wieder eine höhere Fehlbildungsrate als in den Landkreisen mit 3,01%. Die Fehlbildungsraten zwischen den kreisfreien Städten und den Landkreisen verhalten sich im Berichtszeitraum im Mittel wie 4 : 3.

Die Landkreise im Einzelnen betrachtet, rangierte im Jahr 2014 das Jerichower Land an der Spitze. Aus diesem Landkreis (674 Geborene) wurden 40 Geborene mit großen angeborenen Fehlbildungen gemeldet. Das entspricht einer Fehlbildungsrate von 5,93 %. Verglichen mit dem Vorjahr (2013: 4,91 %), ist ein deutlicher Anstieg großer Fehlbildungen zu verzeichnen. Dieser Trend bleibt zu beobachten.

Auf dem zweiten Rang lag die Börde mit 5,35 %, und der Salzlandkreis folgte mit 5,02 %. Eine weitere Zunahme von großen angeborenen Fehlbildungen im Salzlandkreis, wie in den letzten Jahren beobachtet, zeigte sich 2014 nicht. Ähnlich hohe Raten wurden 2014 in den Landkreisen Harz (3,06%) und im Altmarkkreis Salzwedel (3,01 %) registriert. Im Altmarkkreis Salzwedel war die Fehlbildungsrate zum Vorjahr wieder ansteigend (2013: 2,15 %). In Anhalt-Bitterfeld (2014: 2,37 %, 2013: 3,12 %) und im Saalekreis (2014: 2,09 %, 2013: 3,17 %) sanken die Raten Geborener mit großer Fehlbildung, verglichen mit dem Vorjahr, ab. In Wittenberg (2014: 1,27 %) stieg nach einem Minimum 2013 (0,60 %) die Fehlbildungsrate wieder etwas an. Für Stendal wurden auch 2014 weniger Geborene mit großen Fehlbildungen gemeldet, dieser Trend setzt sich seit 2010 fort (2014: 1,27 %; 2013: 1,90 %; 2012: 2,53 %, 2011: 2,96 %, 2010: 4,52 %).

Unter den kreisfreien Städten rangiert Magdeburg auf dem ersten Platz mit einer Fehlbildungsrate von 6,67 %, gefolgt von Halle (2,86 %) und Dessau-Roßlau (1,96 %). Aus Dessau-Roßlau verringerte sich die Rate der Geborenen mit großen Fehlbildungen um 1,2 % (2014: 1,96 %; 2013: 3,16 %).

9 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=265)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	105	2,13
Landkreise insgesamt	160	1,30
Sachsen-Anhalt	265	1,54

Multiple congenitale Fehlbildungen (2002 bis 2013)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
Städte	1,69	1,59 - 1,81
Landkreise	1,36	1,31 - 1,42
Region	1,45	1,40 - 1,50

Für das Jahr 2014 wurden 589 Geborene mit großen Fehlbildungen gemeldet. Multiple congenitale Anomalien (MCA) wurden für 265 dieser Kinder und Feten mit angeborenen großen Fehlbildungen festgestellt, d. h. es lagen mindestens zwei große Fehlbildungen vor.

Der Anteil an Geborenen mit MCA von den Geborenen mit großen angeborenen Fehlbildungen betrug 44,99 %. Verglichen mit dem Vorjahr wurde ein Anstieg deutlich (2013: 38,51 %), auch liegt der Anteil an MCA im Jahr 2014 über dem durchschnittlichen Anteil für die Jahre 2002-2013 (41,66 %).

Bezogen auf alle 17.238 Geborenen Sachsens-Anhalts des Jahres 2014 beträgt der Anteil an multiplen congenitalen Anomalien 1,54 %. Damit liegt der Anteil an MCA 2014 deutlich über dem Konfidenzintervall von 2002-2013 (1,40-1,50).

Dem Trend der Vorjahre folgend, ergab sich aus den Meldungen für die kreisfreien Städte (2,13 %) eine weit höhere Fehlbildungsrate für MCA als aus den Landkreisen (1,30 %) zu registrieren war. Der Anteil an Kindern und Feten mit multiplen angeborenen Anomalien in den Landkreisen lag etwa auf dem Vorjahresniveau (2013: 1,28 %).

Im Ranking der kreisfreien Städte bezüglich der MCA-Fehlbildungen liegt Magdeburg vor Halle und Dessau-Roßlau. Die gemeldete Rate aus Magdeburg liegt auf dem Niveau der Vorjahre. Nach einem Rückgang gemeldeter Geborener mit MCA im Jahr 2013 aus Halle (1,25 %), stieg der Anteil 2014 wieder an (2,00 %). Über die letzten zwei Jahre stieg auch die Rate an registrierten MCA in Dessau-Roßlau kontinuierlich an (2012: 0,85 %; 2013: 1,05 %; 2014: 1,43 %).

Bei Betrachtung der ganzen Region Sachsen-Anhalt lag Magdeburg auf dem ersten Rang mit einer Fehlbildungsrate für angeborene multiple Anomalien von 2,45 %, knapp gefolgt vom Salzlandkreis (2,37 %). Auch für den Salzlandkreis war ein Anstieg der Fehlbildungsrate festzustellen (2013 und 2012: 1,81 %). Für das Jerichower Land fiel ein Rückgang um knapp 30 % der angeborenen multiplen Fehlbildungen zum Vorjahr auf (2014: 1,93 %; 2013: 2,74 %). Die geringsten Fehlbildungsraten für MCA wurden aus dem Burgenland (0,61 %), Wittenberg und Stendal (je 0,58 %) gemeldet.

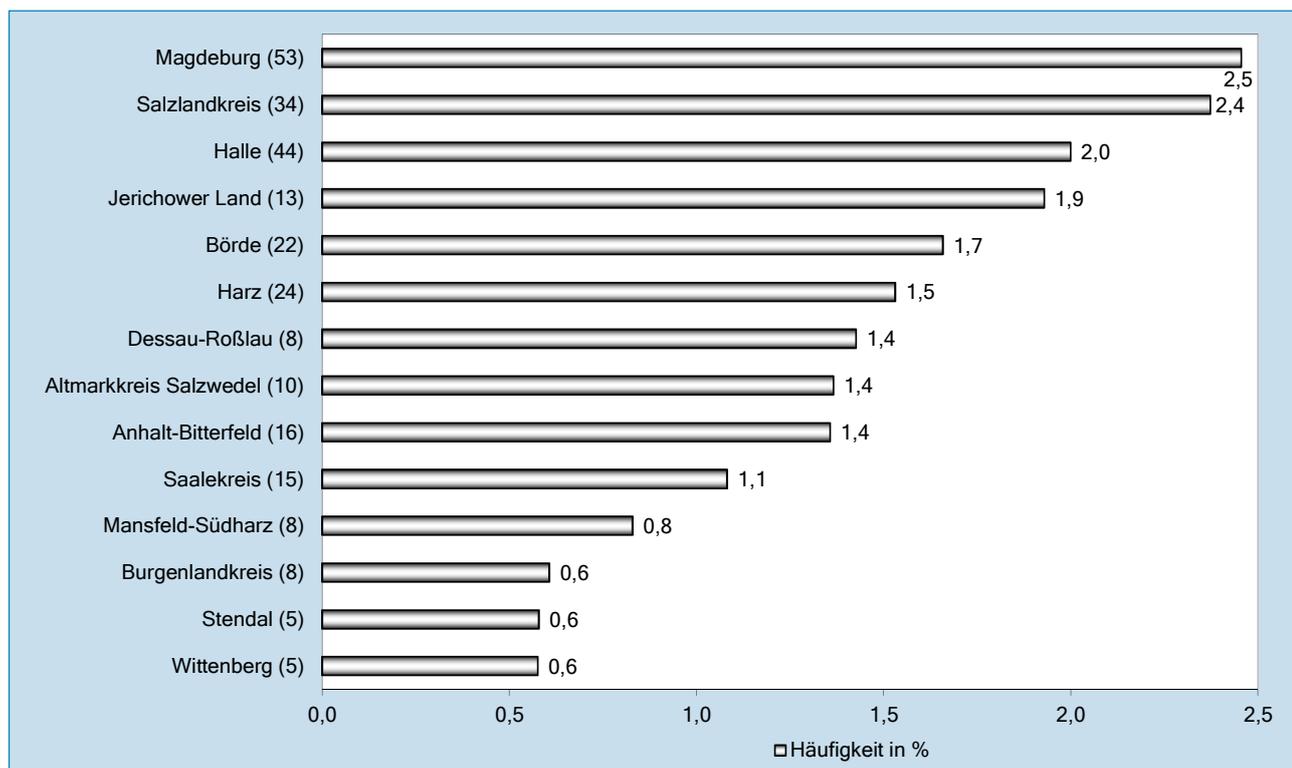


Abb. 3: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

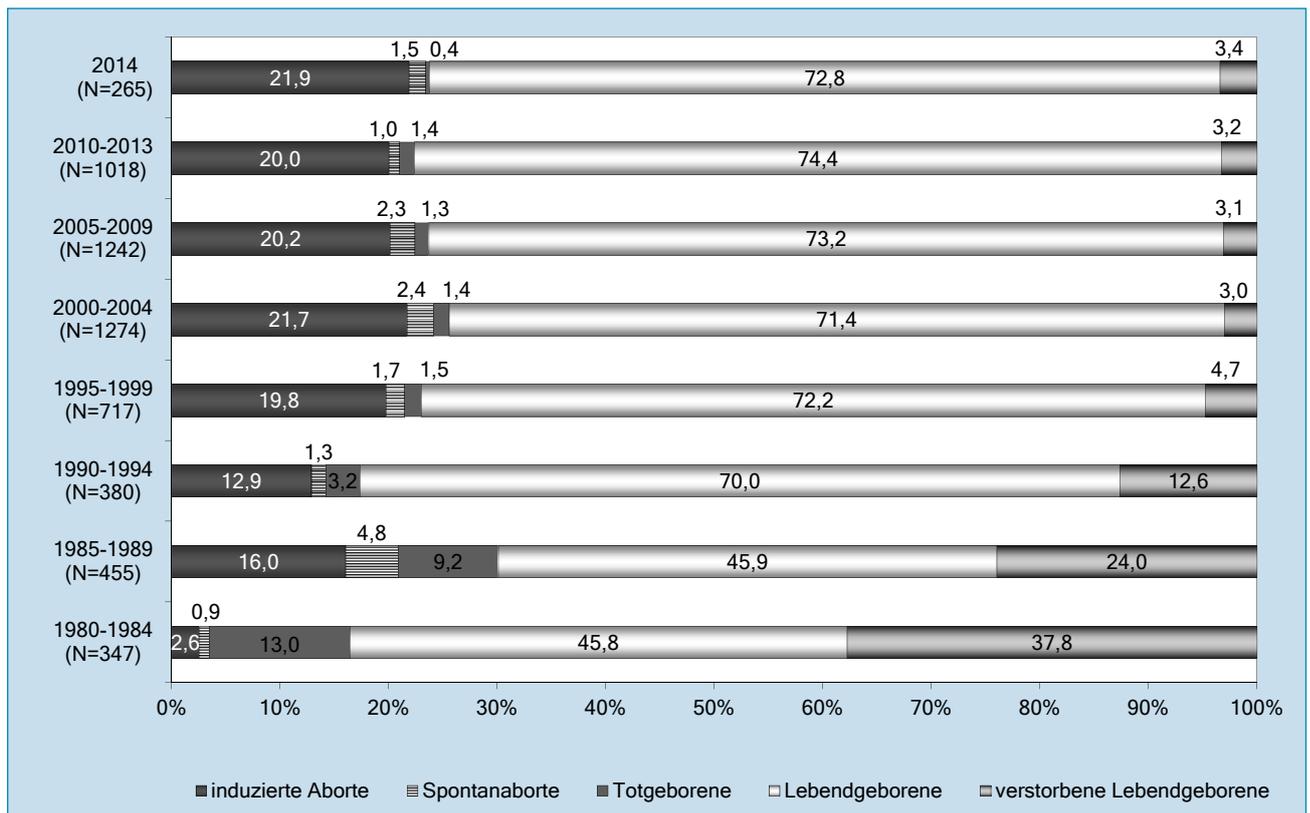


Abb. 4: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Die grafische Darstellung der Schwangerschaftsausgänge der Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien zeigt in 5-Jahresgruppen die Entwicklung über die vergangenen Jahre, beginnend mit dem Jahr 1980. Die jüngste Gruppe umfasst nur vier Jahre, das Jahr 2014 wird separat ausgewiesen.

193 Geborene (76,23 %) mit multiplen angeborenen Fehlbildungen kamen 2014 lebend zur Welt. Ein leichter Anstieg, verglichen zum Jahr 2013 (74,37 %) wurde registriert. Lebend geboren, aber an der Schwere der Erkrankung verstorben, sind neun Geborene (3,4 %).

Die Rate induzierter Aborte sank im Jahr 2014 wieder ab (2014: 21,89 %; 2013: 23,53 %), blieb aber verglichen mit der durchschnittlichen Fehlbildungsrate der Jahre 1980-2013 von 18,44 % weit darüber.

Der Anteil von Spontanaborten (2014: 1,51 %; 2013: 0,42 %) und Totgeborenen (2014: 0,38 %; 2013: 1,68 %) an MCA kehrte sich, verglichen mit dem Vorjahr, um. Mit einem Anteil von 0,38 % Totgeborenen an MCA ist dieser seit Registrierungsbeginn 1980, ausgenommen der Jahre 1992/1993 ohne Totgeborene, der niedrigste.

10 Pränatale Sonografiebefunde

Für 1.326 Kinder/Feten des Geburtsjahrganges 2014 wurden dem Fehlbildungsmonitoring 361-mal pränatal-sonografische Befunde mit Angaben über Softmarker, Fehlbildungen und Anomalien sowie 965-mal die Information „unauffälliger Befund“ zugesandt.

In 361 Fällen, bei denen die Befunde auffällig waren, liegt 18-mal (5,0 %) keine Informationen zum Ausgang der Schwangerschaft vor. Die Ultraschallbefunde umfassten 128-mal (35,5 %) nur Softmarker oder intrauterine Wachstumsstörungen, 233-mal wurden Fehlbildungen angegeben. Die Tabelle zeigt die Häufigkeit der im pränatalen Ultraschall gefundenen Softmarker. Von 151 Kindern/Feten, bei denen sich Softmarker zeigten, hatten 114 einen, 29 zwei und 13 drei bis maximal sechs Softmarker.

Dieses Jahr am häufigsten, d. h. in 28 Fällen, wurde pränatal eine Pyelektasie gesehen. In 15 Fällen wurde darauf postnatal bei Lebendgeborenen eine DUP mindestens III. Grades bzw. eine andere schwere Fehlbildung der Nieren oder Urethren diagnostiziert. 7-mal erwies sich das Urogenitalsystem postnatal als unauffällig. Dreimal ergab sich postnatal nur eine DUP I. Grades bzw. war der Schweregrad nicht angegeben. Bei zwei induzierten Aborten und einer ambulanten Geburt ist postnatal kein Befund bekannt.

Folgende Softmarker wurden gemeldet: (Mehrfachnennungen möglich)

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder
Pyelektasie	28
vergrößerte Nackentransparenz (NT)	27
singuläre Nabelschnurarterie	23
Oligo-/Anhydramnion	20
Nackenödem	18
hypoplastisches Nasenbein	13
auffällige Kopfform	12
grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel	10
Hydrops fetalis	10
white spots	10
Verkürzung der Röhrenknochen	8
Polyhydramnion	8
echogener Darm	5
Plexus choroideus Zysten	3
echogene Nieren	2
Sandalenlücke	1
Double-Bubble-Phänomen	1
überlappende Finger	1

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

Sonografiebefunde bei Kindern/Feten mit ausgewählten Chromosomenstörungen:

Vom **Down-Syndrom** waren 34 Geborene im Geburtsjahrgang 2014 betroffen. Zu 26 davon erhielten wir pränatale Ultraschallbefunde, wobei zweimal, bei Müttern über 35 Jahren, ein unauffälliger Befund vorlag. Bei 24 Feten (8 Lebendgeborene, 16 induzierte Aborte) fielen zur Untersuchung 19-mal Softmarker, 7-mal Herzfehlbildungen und einmal eine Duodenalstenose auf. Erwartungsgemäß häufig wurden dabei folgende Softmarker beobachtet: 9-mal hypoplastisches Nasenbein, jeweils 6-mal vergrößerte Nackentransparenz und Nackenödem, jeweils zweimal echogener Darm, verkürzte Röhrenknochen bzw. white Spots, ein Double-Bubble-Phänomen und ein Polyhydramnion, außerdem jeweils zweimal Hydrops fetalis und Pyelektasie und einmal erweiterte Hirnventrikel.

Sechs **Edwards-Syndrome** traten auf. Pränatal zeigten sich bei drei induzierten Aborten nur Softmarker. Bei drei weiteren Feten wurden pränatal schwere Herzfehlbildungen kombiniert mit weiteren Fehlbildungen festgestellt: Ein induzierter Abort hatte außerdem eine Oesophagusatresie und Megazystis und einer eine Omphalocele, Corpus callosum Agenesie und Hexadactylie. Ein Lebendgeborenes, das in der ersten Lebensstunde verstarb, hatte zusätzlich eine Corpus callosum Agenesie, Hufeisenniere und Brachycephalie.

Bei einem induzierten Abort mit **Patau-Syndrom** liegt nur ein Pränatalbefund über multiple Fehlbildungen vor.

Zum **Turner-Syndrom**, das 5-mal im Jahr 2014 gesehen wurde, erhielten wir dreimal Informationen zum Pränatalultraschall. Dabei wurden jeweils typische Softmarker, wie Hygroma colli oder erhöhte Nackentransparenz und einmal ein Klumpfuß erkannt. Auch **CATCH 22** wurde 5-mal diagnostiziert. Hierbei ist von vier Feten ein Pränatalbefund bekannt. Sie haben jeweils Herzfehlbildungen (3 x Fallot), einmal mit dysplastischer rechter Niere und einmal mit Mittelgesichtshypoplasie.

Bei zwei induzierten Aborten mit **Triploidie** wurden pränatal Herzfehlbildungen, einmal mit Hydrocephalie und einmal mit Brachycephalie befundet. Ein induzierter Abort bei Klinefelter-Syndrom wies pränatal ein Dandy-Walker-Syndrom, Corpus callosum Hypoplasie, Klumpfuß und Klumphände auf. Bei zwei weiteren induzierten Aborten mit numerischer Chromosomenaberration wurden im pränatalen Ultraschall nur Softmarker gesehen.

Zu zwei weiteren Lebendgeborenen mit einer Chromosomenstörung erhielten wir keine Informationen zu pränatalen Ultraschalluntersuchungen.

Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall)	Anzahl auffälliger Pränatalbefunde			
	gesamt	postnatal genau bestätigt	nicht bestätigt, aber ähnlich*	ohne vorliegenden postnatalen Befund
Anencephalie	7	7	-	-
Spina bifida	13	12	-	1
Encephalocele	3	3	-	-
Microcephalie	3	3	-	-
congenitaler Hydrocephalus	6	5	-	1
Arhin-/Holoprosencephalie	1	-	-	1
Anophthalmie/Microphthalmie	1	1	-	-
Fallot-Tetralogie	9	9	-	-
Transposition der großen Gefäße	9	7	2	-
Linksherzhypoplasie	5	3	2	-
Aortenisthmusstenose	5	3	2	-
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	13	12	1	-
Gaumenspalte	1	1	-	-
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	4	1	-	1
Hypospadie	1	1	-	-
indifferentes Geschlecht	1	1	-	-
Potter-Sequenz	7	7	-	-
Nierenagenesie, einseitig	8	6	-	1
Zystennieren	12	9	3	-
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	9	4	1	1
Zwerchfellhernie	2	1	-	-
Omphalocele	10	8	-	2
Gastroschisis	6	6	-	-
Prune-belly-Sequenz	2	2	-	-

* schwere Fehlbildung gleiches Organsystem

Die vorstehende Tabelle beinhaltet alle Indikatorfehlbildungen des Geburtsjahrgangs 2014, die im pränatalen Ultraschall gesehen wurden. Nicht aufgelistete wurden nicht entdeckt. Wie auch in den Vorjahren fiel im pränatalen Ultraschall am häufigsten eine Lippen- oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (13 x) auf. Ebenso häufig wurde 2014 eine Spina bifida gefunden.

Bei 117 der 361 Feten mit pränatal auffälligen Ultraschallbefunden wurden bei der Untersuchung die streng definierten Indikatorfehlbildungen (Kapitel 12.0) diagnostiziert. Dabei wiesen 13 Feten zwei und vier Feten drei Indikatorfehlbildungen auf. 112 der Diagnosen (81,2 % von 138 Diagnosen) sind postnatal gesichert. Die Indikatorfehlbildungen (nach Häufigkeit geordnet) Fallot-Tetralogie, Anencephalie, Potter-Sequenz, Gastroschisis, Encephalocele, Microcephalie, Prune-belly-Sequenz, Anophthalmie, Gaumenspalte, Hypospadie, indifferentes Geschlecht wurden in allen Fällen postnatal bestätigt.

Acht der Verdachtsdiagnosen (5,8 %), zu denen ein ausreichend genauer postnataler Befund fehlt, sind als unge-sicherte Diagnosen nicht Bestandteil der Auswertungen

im Kapitel 12. Bei vier Diagnosen (Spina bifida, Holoprosencephalie, Reduktionsfehlbildung der Extremitäten, Omphalocele) liegt keine postnatale Information vor. Zweimal (bei Omphalocele und Oesophagusatresie) ist postnatal nur das Edwards-Syndrom bekannt. Einmal ist der Postnatalbefund nicht detailliert genug (bei einseitiger Nierenagenesie) und einmal kann aufgrund fortgeschrittener autolytischer Veränderungen die Fehlbildung (Hydrocephalie) nicht mehr beurteilt werden.

Bei elf pränatal diagnostizierten Indikatorfehlbildungen (8,0 %) bestätigte sich der Befund zwar nicht 100%, doch es wurden postnatal nicht minder schwere ähnliche Fehlbildungen am gleichen Organsystem festgestellt. So fand sich bei einem multipel fehlgebildeten induzierten Abort bei der Obduktion anstelle einer Lippen-Kiefer-Gaumenspalte eine Gaumenspalte. Statt der Indikatorfehlbildungen am Herzen (2 x Transposition der großen Gefäße, 2 x Linksherzhypoplasie, 2 x Aortenisthmusstenose) zeigte sich bei insgesamt vier Lebendgeborenen und einem induzierten Abort das Herz postnatal jeweils schwer fehlgebildet, die genauen Diagnosen wichen jedoch etwas von den pränatalen ab. Anstelle des Befundes

Zystennieren wurden postnatal einmal im Rahmen eines OEIS-Komplexes Megaureter und Harnblasenekstrophie und zweimal DUP II. und IV. Grades, einmal mit Ureterabgangsstenose und einmal mit Hufeisenniere festgestellt. Bei einem induzierten Abort erwies sich die pränatal gesehene Micromelie als Hypochondroplasie, die bei der Indikatorfehlbildung Reduktionsfehlbildung der Extremitäten ausgeschlossen ist.

Sieben der pränatal gefundenen Indikatorfehlbildungen entsprachen nicht dem postnatalen Befund. Zwei Kinder

mit vermuteter Micromelie bzw. mit einseitiger Nierenagenesie zeigten sich postnatal völlig unauffällig. Zwei weitere mit dem Pränatalbefund Micromelie haben Fehlbildungen an anderen Organsystemen, doch keine Micromelie. Auch zwei der pränatal gesehene Oesophagusatresien bestätigten sich nicht. Beide Kinder haben aber Ernährungsprobleme, wobei eines noch andere schwere Fehlbildungen aufweist. Bei einem induzierten Abort ergab die Obduktion Gastroschisis und Aortenisthmusstenose. Die Zwerchfellhernie bestätigte sich nicht.

11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

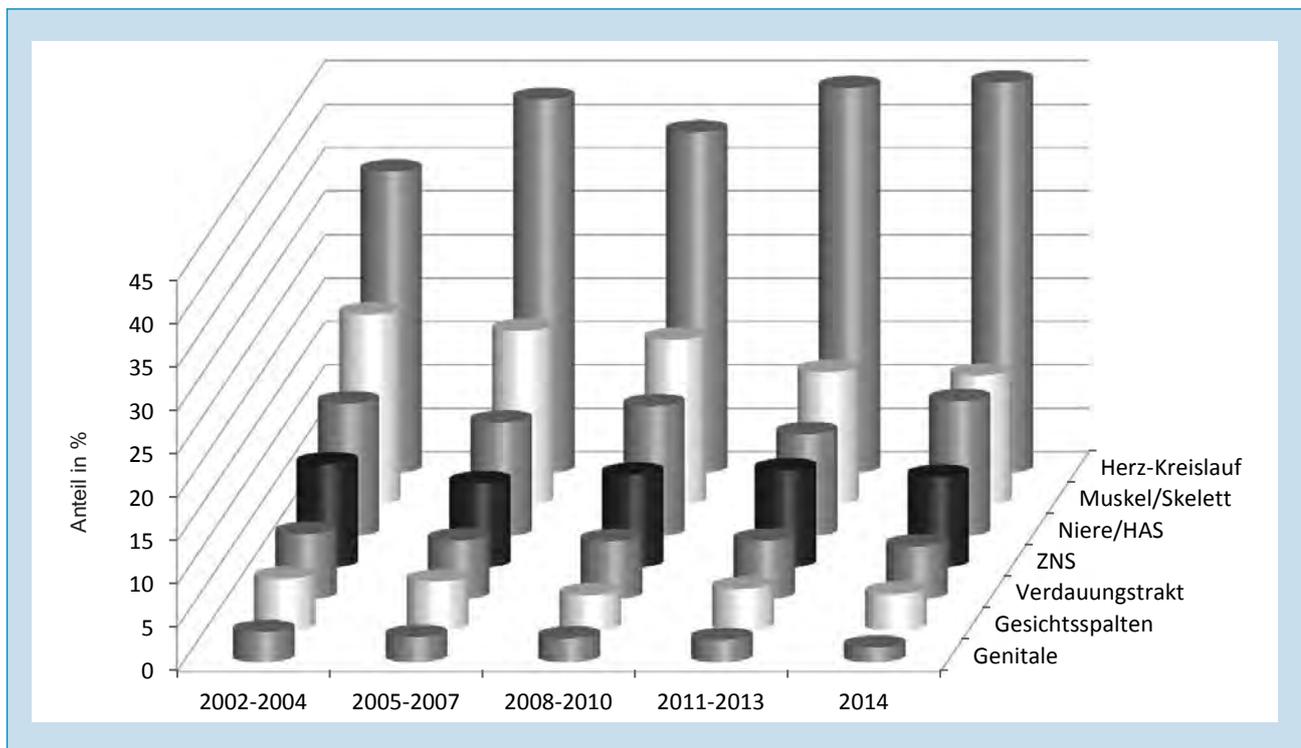


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (gruppiert)

Das in diesem Jahr erstmalig gezeigte Diagramm lässt über den Berichtszeitraum die Beteiligung ausgewählter Organsysteme der bei Kindern und Feten aufgetretenen großen Fehlbildungen erkennen. Dabei soll die Beschränkung auf die am meisten betroffenen Organsysteme und die gruppierte Darstellung (vier Dreijahresgruppen und das aktuellen Jahr) der Übersichtlichkeit dienen. Geborene können gleichzeitig verschiedene große Fehlbildungen aufweisen, daher sind Mehrfachnennungen möglich.

Am Herz-Kreislauf-System werden (2014: 45,7 %), wie bereits aus den Vorjahren bekannt, am häufigsten schwere Fehlbildungen beobachtet. Der Anteil aller mit großen Fehlbildungen liegt über dem Durchschnitt der Jahre 2002-2013 (40,8%). Der Trend bleibt zu beobachten. Die zunehmende Meldetätigkeit der umliegenden Herzzentren für Geborene Sachsen-Anhalts und die etablierte Pulsoximetrie-Messung postnatal ermöglichen weitere Detektion Betroffener.

Am zweithäufigsten traten in diesem Jahr Fehlbildungen

am Organsystem Niere und ableitende Harnwege (HAS) (2014: 15,6 %) auf. Auch hier ist ein Wert über dem Mittel der Jahre 2002-2013 (13,9 %) zu beobachten. Der im Berichtszeitraum kleinste Anteil wurde 2013 (8,9 %) und der größte Anteil 2010 (16,7 %) dokumentiert.

Muskel- und Skelettfehlbildungen wurden bei allen Fehlbildeten 2014 mit einem Anteil von 14,9 % erfasst, deutlich weniger als durchschnittlich (2002-2013: 19,2 %), doch mehr als im Vorjahrestief (2013: 11,5 %). Die beobachteten Anteile von ZNS-Fehlbildungen (2014: 10,5 %) und der Fehlbildungen am Verdauungstrakt (2014: 6,1 %) liegen jeweils im Bereich des Erwartungswertes. Der Prozentsatz der Geborenen mit Gesichtsspalten in Bezug auf alle Geborenen mit großen Fehlbildungen lag zwar 2014 (4,2 %) niedriger als zu erwarten gewesen wäre (2002-2013: 5,2 %), doch zeigte sich 2009 (3,2 %) ein noch geringerer Wert. Ein Absinken der Häufigkeit von Genitalfehlbildungen wurde über die letzten Jahre (2014: 1,7 %; 2002-2013: 2,9 %) deutlich. Der Abwärtstrend bleibt zu beobachten.

	ICD-10	Diagnose	Kinder/Feten 2014		Kinder/Feten 2002-2013 Prävalenz /10.000
			Anzahl	Prävalenz /10.000	
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (inklusive PFO)	163	94,6	80,4
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	72	41,8	46,6
3.	H90.	Hörverlust durch Schalleitungs- oder Schallempfindungsstörung	46	26,7	13,2 (19,9*)
4.	Q62.3	sonstige obstruktive Defekte des Nierenbeckens und des Ureters (dilatare Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele)	39	22,6	19,8
5.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	34	19,7	17,1
6.	Q25.0	offener Ductus Botalli (PDA), hämodynamisch wirksam	26	15,1	8,6
7.	Q02.	Microcephalie	21	12,2	14,9
8.	Q65.3 Q65.4 Q65.5	Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/ohne Angabe der Seitigkeit)	20	11,6	14,5
9.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	19	11,0	16,6
10.	Q22.1	Pulmonalklappenstenose	16	9,3	6,2
	Q63.0	akzessorische Niere / Doppelanlage	16	9,3	6,5
	Q62.1	Atresie und Stenose des Ureters	16	9,3	6,8
11.	Q62.2	angeborener Megaureter	15	8,7	7,3
	Q25.1	Aortenisthmusstenose	15	8,7	5,0
12.	Q05.	Spina bifida	14	8,1	5,6
	Q61.4	Nierendysplasie	14	8,1	5,7
13.	Q37.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	12	7,0	10,7
	Q69.	Polydactylie (prä- und postaxial)	12	7,0	12,1
	Q71.3	Fehlen mehrerer oder einzelner Phalangen	12	7,0	3,1
	Q21.3	Fallot-Tetralogie	12	7,0	3,3
14.	Q60.0	einseitige Nierenagenesie	11	6,4	6,7
15.	Q03.0 Q03.1 Q03.8 Q03.9	angeborener Hydrozephalus (ohne Neuralrohrdefekt)	10	5,8	5,7
16.	Q79.3	Gastroschisis	9	5,2	4,1
	Q79.2	Omphalocele	9	5,2	3,2
	Q04.0	Hypoplasie/Agnesie des Corpus callosum	9	5,2	4,8

* 2007-2013 (ab 2007 Datenabgleich Neugeborenenhörscreening-Tracking)

Die Tabelle auf Seite 23 zeigt eine Übersicht der häufigsten in Sachsen-Anhalt aufgetretenen großen Einzelfehlbildungen. Grundlage der Prävalenzangaben des Jahres 2014 und des daraus resultierenden Häufigkeitsrankings bilden 17.238 Geborene. Die rechte Spalte zeigt dazu die entsprechenden Basisprävalenzen (2002-2013: 207.962 Geborene).

40,8 % aller Geborenen mit großen Fehlbildungen waren im Zeitraum von 2002-2013 von einer Fehlbildung am Herzen betroffen. Am häufigsten traten dabei jedes Jahr der ASD (2002-2013: 80,4 pro 10.000 Geborene, KI 76,6 bis 84,3) und der VSD (2002-2013: 46,6 pro 10.000 Geborene, KI 43,8 bis 49,7) auf. Auch im Jahr 2014 zeigte sich dies wieder. Dabei wurde der ASD noch häufiger (94,6 pro 10.000 Geborene) und die zweithäufigste Fehlbildung, der VSD (41,8 pro 10.000 Geborene), seltener gesehen.

Zum zweiten Mal auf dem dritten Rang wurde der Hörverlust (2014: 26,7 pro 10.000 Geborene) beobachtet. Die Prävalenz liegt deutlich über der Jahre 2007-2013 (19,9 pro 10.000 Geborene, KI 17,5 bis 22,5). Da erst seit dem Jahr 2007 für diese Fehlbildung durch das Neugeborenenhörscreening gesicherte Daten für das gesamte Bundesland (2007-2013: 121.198 Geborene) verfügbar sind, eignen sich die Häufigkeitsangaben erst seitdem zur Beurteilung der aktuellen Prävalenz.

Wie schon öfter findet sich in diesem Jahr an vierter Stelle der Tabelle, aber häufiger als im Durchschnitt, die dilatative Uropathie ab II. Grades (2014: 22,6 pro 10.000 Geborene; 2002-2013: 19,8 pro 10.000 Geborene, KI 18,0 bis 21,8).

Genauso belegt das Down-Syndrom den üblichen Platz fünf der Häufigkeitsreihenfolge. Es trat ebenfalls zahlreicher als erwartet auf (2014: 22,6 pro 10.000 Geborene; 2002-2013: 17,1 pro 10.000 Geborene, KI 15,4 bis 19,0).

Seit etwa fünf Jahren werden Herzfehlbildungen vermehrt ausführlich übermittelt. Daraus ergibt sich, dass für das Jahr 2014 Herzfehlbildungen, wie PDA (16,5 pro 10.000 Geborene, Platz 6), Stenose der Arteria pulmonalis (9,3 pro 10.000 Geborene, Platz 10), Aortenisthmusstenose (8,7 pro 10.000 Geborene, Platz 11) und Fallot-Tetralogie (7,0 pro 10.000 Geborene, Platz 13) als Einzeldiagnosen wesentlich öfter als über den gesamten Zeitraum 2002-2013 berichtet werden. Der PDA zählt zwar schon länger zu den häufigsten großen Einzelfehlbildungen, doch ergibt sich für den Gesamtzeitraum von 2002-2013 nur Platz elf (8,6 pro 10.000 Geborene). Auch die drei anderen Herzfehlbildungen wurden bis 2009 bedeutend seltener dokumentiert.

Die Indikatorfehlbildungen Microcephalie (2014: 12,2 pro 10.000 Geborene, 2002-2013: 14,9 pro 10.000 Geborene, KI 13,3 bis 16,6), die Subluxation des Hüftgelenkes (2014: 11,6 pro 10.000 Geborene, 2002-2013: 14,5 pro 10.000 Geborene, KI 12,9 bis 16,2) und der Klumpfuß (2014: 11,6 pro 10.000 Geborene, 2002-2013: 16,6 pro 10.000 Geborene, KI 15,0 bis 18,5) belegen die siebente bis neunte Stelle der Häufigkeitsliste. Alle drei wurden 2014 auffällig seltener als erwartet festgestellt. Nachdem die Geburtsmaße der Neugeborenen in den vergangenen Jahren stetig angestiegen waren, wurden 2014 von Voigt et al. aktuelle Perzentilenwerte erarbeitet (Kapitel 12.5).

Durch Ihre Anwendung sinkt im Vergleich zur Nutzung der alten Werte die Anzahl der als Microcephalie bewerteten Kopfumfänge. Bei der Subluxation des Hüftgelenkes ist eine Untererfassung zu vermuten, da die Sonografie der Hüftgelenke in der Geburtsklinik eine freiwillige Leistung ist (zur U3 vorgeschrieben) und so in manchen Einrichtungen kein Hüft-Ultraschall mehr durchgeführt wird.

Deutlich häufiger als gewöhnlich wurden 2014 (je 9,3 pro 10.000 Geborene) die akzessorische Niere (2002-2013: 6,5 pro 10.000 Geborene, KI 5,5 bis 7,7) und die Atresie und Stenose des Ureters (2002-2013: 6,8 pro 10.000 Geborene, KI 5,8 bis 8,0) beobachtet. Ebenfalls häufiger zeigte sich eine weitere Fehlbildung des Urogenitalsystems, der angeborene Megaureter (2014: 8,7 pro 10.000 Geborene; 2002-2013: 7,3 pro 10.000 Geborene, KI 6,2 bis 8,5).

Auf dem 12. Platz und häufiger als erwartet, finden sich mit 8,1 pro 10.000 Geborene die Spina bifida (2013: 5,6 pro 10.000 Geborene, KI 4,7 bis 6,7) und die Nierendysplasie (2002-2013: 5,7 pro 10.000 Geborene, KI 4,7 bis 6,8). Im Berichtszeitraum lagen die Prävalenzen beider Fehlbildungen jeweils nur einmal über dem diesjährigen Wert: Spina bifida (2008: 8,9 pro 10.000 Geborene) und Nierendysplasie (2010: 8,6 pro 10.000 Geborene).

Sowohl die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, die Hauptbestandteil der Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte ist, und die Polydactylie, zu der neben der Indikatorfehlbildung präaxiale Polydactylie auch die postaxiale Polydactylie gehört, traten 2014 (jeweils 7,0 pro 10.000 Geborene) bedeutend seltener als in den Vorjahren auf. Bei der Polydactylie (2002-2013: 12,1 pro 10.000 Geborene, KI 10,7 bis 13,7) zeigte sich dies sowohl bei der postaxialen als auch bei präaxialen Polydactylie (Kapitel 12.28). Die sehr niedrige Prävalenz bei der Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte ist in diesem Jahr jedoch hauptsächlich in der sehr niedrigen Prävalenz der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten begründet, die Prävalenz der Lippenspalten lag mit 2,3 pro 10.000 Geborene im Konfidenzintervall.

Das Fehlen mehrerer oder einzelner Phalangen, eine Fehlbildung, die sonst nicht unter den häufigsten zu finden ist, wurde so oft wie in keinem Jahr registriert. Die diesjährige Prävalenz (7,0 pro 10.000 Geborene) übersteigt in starkem Maße die der Jahre 2002-2013 (3,1 pro 10.000 Geborene, KI 2,4 bis 4,0).

Auf dem 16. Listenplatz wurden die beiden Bauchwanddefekte Gastroschisis und Omphalocele mit je 5,2 pro 10.000 Geborene erstmalig seit Mitte der 2000er-Jahre wieder häufiger gesehen. Während sich die Gastroschisis nur geringfügig häufiger als in den Vorjahren (2002-2013: 4,1 pro 10.000 Geborene, KI 3,3 bis 5,1) zeigte, fiel die Omphalocele (2002-2013: 3,2 pro 10.000 Geborene, KI 2,4 bis 4,1) auffällig häufiger auf.

Jeweils im Bereich der Durchschnittsprävalenz der Jahre 2002 bis 2013 liegen die für 2014 ermittelten Prävalenzen der einseitigen Nierenagenesie (6,4 pro 10.000 Geborene), der Hydrocephalie (5,8 pro 10.000 Geborene) und der Hypoplasie/Agenesie des Corpus callosum (5,2 pro 10.000 Geborene), die auf den Plätzen 14 bis 16 angesiedelt sind.

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 Voigt et al. 2014, Kapitel 12.5), 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, 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 (2002 bis 2013) liegt eine Gesamtanzahl von 207.962 Geborenen zugrunde.

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

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 3 x Halle 7 x Magdeburg	10	20,3	↑
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 3 x Börde 1 x Harz 1 x Jerichower Land 2 x Saalekreis 3 x Salzlandkreis 2 x Stendal 1 x Wittenberg	14	11,4	↑
Sachsen-Anhalt	24	13,9	↑

Neuralrohrdefekte (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	9,53	7,12 - 12,50
Landkreise	8,80	7,47 - 10,35
Region	8,99	7,82 - 10,33
EUROCAT 2001-2012	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 2014 wurden 24 Fälle mit einem Neuralrohrdefekt gemeldet.

Diese sind zu unterteilen in 14 Fälle mit einer Spina bifida, sieben Fälle mit Anencephalus und drei Fälle mit Encephalocele. In 20,8 % der Fälle kamen die Kinder lebend zur Welt, dies waren ausnahmslos Kinder mit Spina bifida. Ein Kind verstarb am ersten Lebenstag.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborenes 19 x induzierter Abort 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben
Geschlecht	12 x männlich 8 x weiblich 4 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	11 x MCA 13 x isoliert

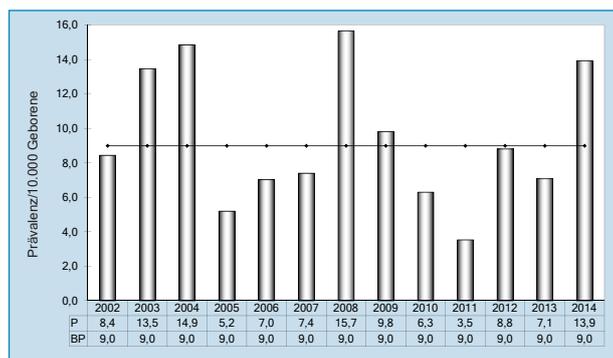


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2002

Die **Prävalenz** liegt mit **13,9 pro 10.000 Geborene** oberhalb der Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre, die mit 9,0 pro 10.000 Geborene aber den europäischen Trend widerspiegelt.

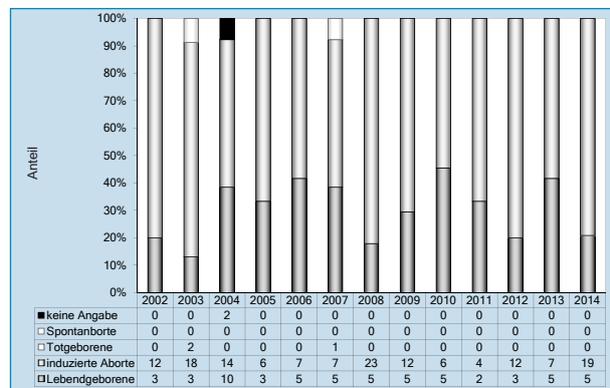


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 718 Geborene beobachtet.

Im Rahmen von wissenschaftlichen Studien sind die Neuralrohrdefekte wohl die am besten untersuchten angeborenen Fehlbildungen, da eine primäre Präventionsstrategie existiert. 1995 wurden die Empfehlungen der deutschen Fachgesellschaften zur perikonzeptionellen Folsäuresupplementierung mit 0,4 mg pro Tag bei Frauen im gebärfähigen Alter veröffentlicht. In 2010 zeigte eine Cochrane Meta-Analyse klar den protektiven Effekt: OR 0,28 (KI 0,15-0,53). Der zu erwartende fallende Trend der Prävalenz bleibt seit 20 Jahren in Deutschland und Europa aus. Das belegen nicht nur unsere Daten sondern auch die Ergebnisse der Geburtskohorte in Mainz (Mainzer-Model) und die gepoolten Daten aus dem europäischen Zentralregister EUROCAT. Für den Zeitraum 1991-2011 zeigt sich auch hier europaweit kein fallender Trend der Prävalenzen bei allen Neuralrohrdefekten. Diskutierte Ursachen sind:

- unzureichende Umsetzung der Empfehlungen (ungeplante Schwangerschaften, Erstkonsultation Gynäkologe in der 5.-7. SSW)
- nur 70 % der Neuralrohrdefekte sind „folsäuresensibel“ bei bekannter multifaktorieller Genese
- es gibt nur die freiwillige Zusetzung von Folsäure in Nahrungsmitteln
- Folsäureanreicherung in Grundnahrungsmitteln als kostengünstigere Strategie fehlt in Europa

Für weitere Informationen verweisen wir auf die geplante EUROCAT-Veröffentlichung.

Hinweis:

Nach einer mit Neuralrohrdefekt betroffenen Schwangerschaft muss über die notwendige Folsäureprophylaxe mit **5 mg Folsäure-Äquivalent pro Tag** (siehe Empfehlungen der Fachgesellschaften) bei weiterem Kinderwunsch aufgeklärt werden.

12.2 Anencephalie (Q00.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,1	↑
Landkreise: 3 x Börde 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal	5	4,1	↑
Sachsen-Anhalt	7	4,1	↑

Anencephalie (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,28	0,52 - 2,64
Landkreise	2,41	1,70 - 3,32
Region	2,12	1,54 - 2,84
EUROCAT 2001-2012	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

2014 wurden sieben Geborene mit Anencephalus gemeldet. Die **Prävalenz von 4,1 pro 10.000 Geborene** liegt über der Prävalenz der letzten vier Jahre (2009-2013) und über der mit 2,1 pro 10.000 Geborene ermittelten 12-Jahres-Prävalenz (BP).

Die Schwangerschaften mit einem betroffenen Feten wurden durch induzierten Abort zwischen der 10. und 20. SSW beendet.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x induzierter Abort
Geschlecht	2 x männlich 2 x weiblich 3 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 4 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Body-Stalk-Anomalie mit: Schnürringsyndrom, amniotischen Schnürfurchen an rechter Hand und Kopf
- Omphalocele
- Herzfehlbildung

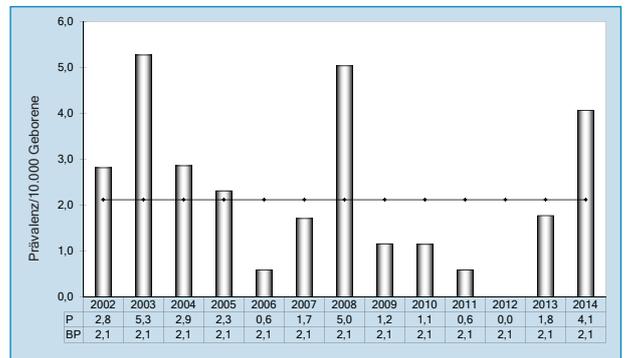


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anencephalie pro 2.463 Geborene beobachtet.

12.3 Spina bifida (Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle 6 x Magdeburg	8	16,3	↑
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Jerichower Land 2 x Salzlandkreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg	6	4,9	↔
Sachsen-Anhalt	14	8,1	↑

Spina bifida (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	6,05	4,17 - 8,50
Landkreise	5,41	4,31 - 6,71
Region	5,58	4,67 - 6,65
EUROCAT 2001-2012	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 14 Geborenen wurde im Jahr 2014 eine Spina bifida diagnostiziert. Es wurden fünf Kinder lebend geboren, davon starb ein Kind am ersten Lebenstag. Die **Prävalenz** liegt mit **8,1 pro 10.000 Geborene** oberhalb der Basisprävalenz der letzten 12 Jahre mit einem Wert, der 2009 zuletzt aufgetreten war.

Die Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten zeigt, dass die Prävalenz im Durchschnitt zwar über der der europäischen Nachbarländer liegt, die maximalen Werte anderer Register aber nicht erreicht.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 9 x induzierter Abort
Geschlecht	8 x männlich 5 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x MCA 7 x isoliert

Die induzierten Aborte erfolgten zwischen der 18. und 24. SSW. In zwei Fällen war der Defekt thorakal und bereits pränatal wurde ein Hydrozephalus bzw. eine Arnold-Chiari-II-Malformation auffällig. Nur in einem Fall wurde die Einnahme von Vitaminen bzw. einem Folsäure-Präparat in der Schwangerschaft angegeben, wobei Beginn und Dosis nicht bekannt sind.

In einem Fall lag eine Lipomyelomeningocele vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- OEIS-Komplex mit: Omphalocele, Analtresie mit Fistel, Ekstrophie der Harnblase, unbestimmtem Geschlecht, Kloakenpersistenz, Megaureter und DUP I. Grades links, Tethered cord Syndrom, VSD, PFO und hämodynamisch nicht wirksamen PDA bei Frühgeborenem
- Fallot-Tetralogie, Microcephalie
- Arnold-Chiari-Syndrom mit Turricephalie, Halbwirbel, Hygroma colli cysticum rechts, Klinodactylie der V. Finger
- Arnold-Chiari-Syndrom mit Macrocephalie
- 3 x Arnold-Chiari-Syndrom

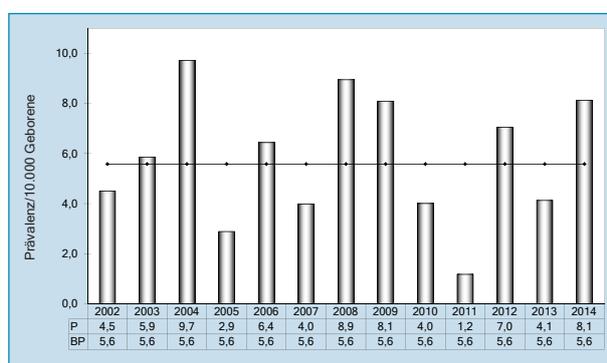


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2002

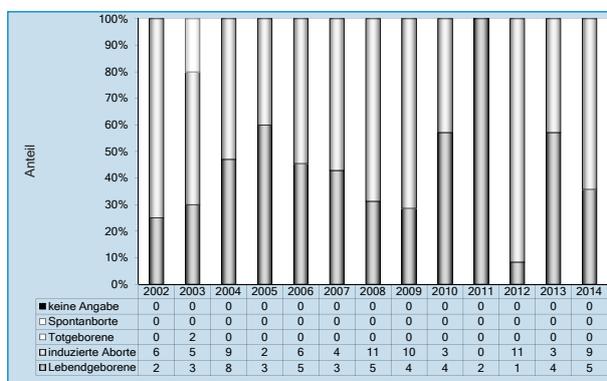


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Spina bifida pro 1.231 Geborene beobachtet.

12.4 Encephalocele (Q01.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Harz 2 x Saalekreis	3	2,4	↑
Sachsen-Anhalt	3	1,7	↔

Encephalocele (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,20	1,01 - 3,61
Landkreise	0,98	0,55 - 1,61
Region	1,30	0,86 - 1,89
EUROCAT 2001-2012	1,11	1,05 - 1,18
		0,19 S Portugal* 3,15 Mainz (Germany)**

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

2014 wurde bei drei Geborenen eine Encephalocele gemeldet.

Es ergibt sich eine minimal gegenüber dem Vorjahr erhöhte **Prävalenz von 1,7 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt im Bereich der 12-Jahres-Prävalenz, etwa die gleiche Häufigkeit ergab die Datenanalyse auch für die Vorjahre 2011 und 2012.

Im Vergleich mit den EUROCAT-Daten liegt die Prävalenz in Sachsen-Anhalt zwar über dem Konfidenzintervall. Der maximale Wert aus dem Mainzer Register wird aber nicht erreicht.

In allen Fällen erfolgte nach pränataler Diagnose einer occipitalen Encephalocele ein induzierter Abort, dieser wurde zwischen der 14. bis 21. SSW durchgeführt.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- unbalancierte Translokation (Chromosom 13) mit: bds. verkürzten Armen und Beinen, fehlenden Daumen, V. Zehen und Metatarsalia, VSD, persistierendem Truncus arteriosus, abschnittsweiser Fusion von Hals- und Brustwirbelkörpern, Halbwirbeln, Skoliose, Malrotation des Darmes, bds. ungelappter Lunge, hypoplastischer Milz, lateral ansteigenden Lidachsen, kurzem Philtrum

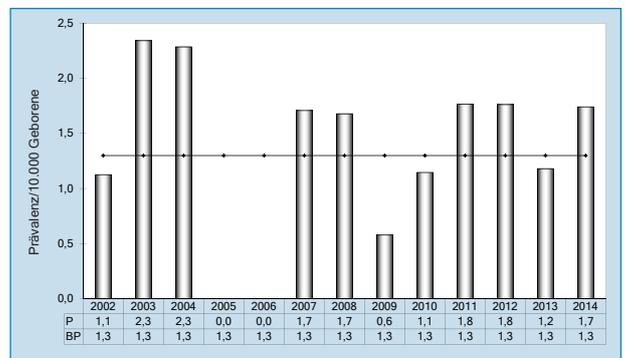


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Encephalocele pro 5.746 Geborene beobachtet.

12.5 Microcephalie (Q02.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 2 x Halle 4 x Magdeburg	7	14,2	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 3 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 3 x Börde 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 4 x Salzlandkreis	14	11,4	↘
Sachsen-Anhalt	21	12,2	↓

Microcephalie (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	19,25	15,99 - 23,13
Landkreise	13,30	11,63 - 15,19
Region	14,86	13,32 - 16,56
EUROCAT 2001-2012	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 2014 fiel bei 21 Geborenen ein Microcephalus auf. Der Kopfumfang lag unter der 3. Perzentile, bezogen auf die Körperlänge und das gemeldete Gestationsalter (Definition Seite 25).

Die **Jahresprävalenz** liegt mit **12,2 pro 10.000 Geborene** unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 2002-2013.

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

Zum aktuellen Berichtsjahr erfolgte eine Anpassung auf die zuletzt 2014 veröffentlichten Perzentilen der Perinatalerhebung im Zeitraum 2007-2011 unter Beteiligung aller 16 Bundesländer (Voigt et al. 2014).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	15 x Lebendgeborenes 2 x Spontanabort 3 x induzierter Abort 1 x Totgeburt
Geschlecht	10 x männlich 11 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	13 x MCA 8 x isoliert

Betrachtet man den Schwangerschaftsausgang, so kam in 71,4 % der Fälle das Kind lebend zur Welt.

Bei 13 Kindern/Feten mit Microcephalie fielen Begleitfehlbildungen auf und nur bei acht Fällen trat der Microcephalus isoliert auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom
- Zellweger-Syndrom mit: polyzystischen Nieren, Fehlbildung des Harnsystems, Scaphocephalie, Corpus callosum Hypoplasie, Klumpfüßen, Leberzyste, VSD, PFO und hämodynamisch nicht wirksamem PDA bei Reifgeborenem, Hypertelorismus, Epicanthus internus, breiter Nasenwurzel, bds. Vier-Finger-Furche, dilatierten Hirnventrikeln und tiefsitzenden Ohren
- Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie) mit: Klumpfüßen, tiefsitzenden Ohren
- einseitige Nierenagenesie
- Doppelanlage der rechten Niere
- lumbosacrale Spina bifida, Fallot-Tetralogie
- Dextro-Transposition der Aorta, persistierende linke Vena cava superior, deformierte Wirbelsäule, Halbwirbel, Skoliose, PFO bei Reifgeborenem, DUP I. Grades links, Hypertelorismus, auriculäres Anhängsel rechts
- ASD II, hämodynamisch nicht wirksamer PDA und Hernia inguinalis links bei Frühgeborenem
- ASD II, Canalis atrioventricularis communis
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, unbestimmtes Geschlecht, Reduktionsfehlbildung des Gehirns, Herzfehlbildung, Darmfehlbildung
- bds. Choanalatresie
- Hypospadie
- Dickdarmatresie

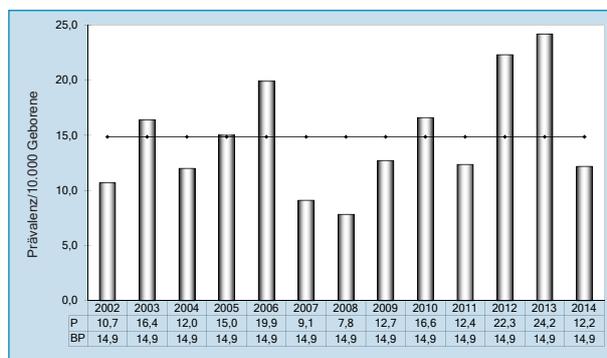


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microcephalie pro 821 Geborene beobachtet.

Literatur:

Voigt M, Rochow N, Schneider KTM, et al.: Neue Perzentilwerte für die Körpermaße neugeborener Einlinge: Ergebnisse der deutschen Perinatalerhebung der Jahre 2007-2011 unter Beteiligung aller 16 Bundesländer. Z Geburtshilfe Neonatol 2014; 218: 210-7.

12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,1	↘
Landkreise: 1 x Börde 2 x Jerichower Land 2 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis	8	6,5	↔
Sachsen-Anhalt	10	5,8	↔

Congenitale Hydrocephalie (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	6,23	4,32 - 8,71
Landkreise	5,54	4,43 - 6,85
Region	5,72	4,80 - 6,80
EUROCAT 2001-2012	5,66	5,51 - 5,81
		1,34 S Portugal* 13,42 Paris (France)**

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

Ein Hydrocephalus in Kombination mit einem Neuralrohrdefekt oder der häufigere erworbene Hydrocephalus nach einer Blutung oder Infektion werden hier nicht klassifiziert.

Für das Jahr 2014 wurde bei zehn Geborenen ein angeborener Hydrocephalus gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **5,8 pro 10.000 Geborene** im Bereich der Vorjahre des Berichtszeitraums. Sie entspricht den europäischen Vergleichsdaten.

Der im letzten Bericht über die Jahre 2001-2013 berechnete signifikant fallende Trend (-5,38 % pro Jahr) ergab sich aus hohen Prävalenzen 2001/2002 und niedrigen Prävalenzen 2008/2009. Da seit 2010 die Prävalenzen jeweils im Bereich der Basisprävalenz liegen, relativiert sich unter Einbeziehung des Jahres 2014 dieser Trend (Kapitel 12.37). Der weitere Verlauf bleibt zu beobachten.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 3 x induzierter Abort
Geschlecht	5 x männlich 5 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	8 x MCA 2 x isoliert

In drei Fällen erfolgte bei multiplen Fehlbildungen ein induzierter Abort zwischen der 19. und 22. SSW.

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Walker-Warburg-Syndrom mit: bds. Nierendysplasie, submuköser Gaumenspalte, Aortenklappenstenose, Kleinhirnhypoplasie, Augenfehlbildung, hypoplastischem Nasenbein, kraniofacialer Dismorphie
- Karyotyp 47,XY mit: Klumphänden, Corpus callosum Agenesie, einseitigem Klumpfuß
- unbalancierte Chromosomentranslokation mit: Aortenisthmusstenose, rechtverlagerter Aorta ascendens, Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie, VSD, medianer Gaumen- und Uvulaspalte, Corpus callosum Hypoplasie, Malrotation des Darmes, Kyphose, Hühnerbrust, Sacralgrübchen (1,2 cm tief), mandibulärer Micrognathie, verstrichenem Philtrum, lateral ansteigenden Lidachsen, Epicanthus internus, weiten Schädelnähten
- Deletion eines Chromosomenteils mit: Ebstein-Anomalie, ASD II
- Agenesie der linken Niere, Corpus callosum Hypoplasie, kleine Hypophyse, partielle Agenesie des Septum pellucidum, Schmetterlingswirbel (BWK 11,12), Stummelrippe rechts an LWK 1, Skoliose, Bauchmuskelhypoplasie links
- Spalte des weichen Gaumens, Corpus callosum Hypoplasie, DUP III. Grades rechts und II. Grades links, hypoplastisches Septum pellucidum
- Fallot-Tetralogie
- Corpus callosum Hypoplasie

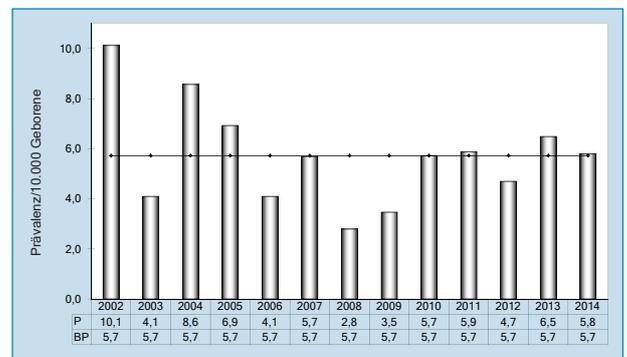


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit congenitalem Hydrocephalus pro 1.724 Geborene beobachtet.

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

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

Arhinencephalie/Holoprosencephalie (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,75	1,54 - 4,54
Landkreise	1,30	0,80 - 2,01
Region	1,68	1,17 - 2,34
EUROCAT 2001-2012	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 2014 ist wie in 2008 kein Holoprosencephalon gemeldet worden.

Die Basisprävalenz der Jahre 2002-2013 liegt bei 1,7 pro 10.000 Geborene.

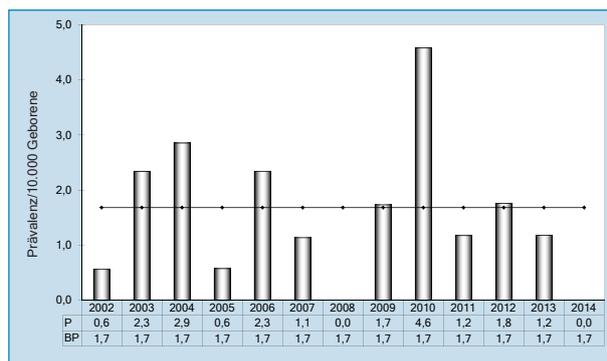


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Arhinencephalie / Holoprosencephalie beobachtet.

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

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

Anophthalmie/Microphthalmie (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,10	0,40 - 2,39
Landkreise	0,72	0,36 - 1,28
Region	0,82	0,48 - 1,31
EUROCAT 2001-2012	0,99	0,93 - 1,05
		0,12 Zagreb (Croatia)* 3,22 Odense (Denmark)**

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

2014 wurde ein Fall eines Anophthalmus gemeldet. Die **Prävalenz** liegt mit **0,6 pro 10.000 Geborene** im Konfidenzintervall der Vorjahre bei einer Basisprävalenz der Jahre 2002-2013 von 0,8 pro 10.000 Geborene.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x induzierter Abort
Geschlecht	1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x MCA

Nach pränataler Diagnose eines komplexen Fehlbildungssyndroms erfolgte ein Fetozid in der 27. SSW.

Insgesamt ist die Fehlbildung als sehr selten einzustufen. Vergleichsdaten der anderen EUROCAT-Register belegen dies.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Herzfehlbildung, Nierendysplasie

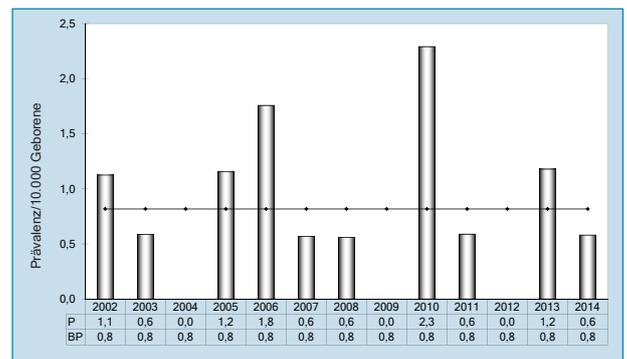


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anophthalmie/Microphthalmie pro 17.238 Geborene beobachtet.

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

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

Microtie/Anotie (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,47	0,63 - 2,89
Landkreise	1,11	0,65 - 1,77
Region	1,20	0,78 - 1,77
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2014 wurde ein Kind mit Microtie gemeldet. Die **Prävalenz** beträgt **0,6 pro 10.000 Geborene** und liegt unter dem Konfidenzintervall.

Für diese Indikatorfehlbildung stehen keine EUROCAT-Vergleichsdaten zur Verfügung.

EUROCAT gibt für die Anotie für die Jahre 2001-2012 eine Prävalenz von 0,32 pro 10.000 Geborene (KI 0,29-0,36) an. Für Sachsen-Anhalt sind die Daten gleich (2002-2013: 0,38 pro 10.000 Geborene, KI 0,17-0,76).

Es wurde keine begleitende Hörstörung bei velokardio-facialem Syndrom nachgewiesen.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- CATCH 22 mit: Di George Syndrom, Truncus arteriosus communis, bikuspidaler Aortenklappe, Aortenklappeninsuffizienz, VSD, ASD, Rechtsaortenbogen, bds. knöcherner Syndactylie der II. und III. Zehen, Thymushypoplasie

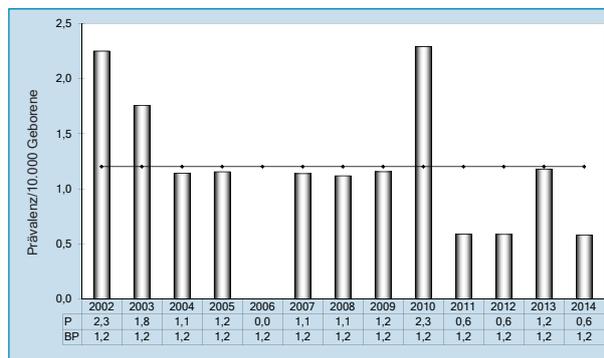


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microtie/Anotie pro 17.238 Geborene beobachtet.

12.10 Fallot-Tetralogie (Q21.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 4 x Halle 2 x Magdeburg	6	12,2	↑
Landkreise: 1 x Börde 3 x Harz 2 x Salzlandkreis	6	4,9	↗
Sachsen-Anhalt	12	7,0	↑

Fallot-Tetralogie (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	3,30	1,96 - 5,22
Landkreise	3,32	2,48 - 4,37
Region	3,32	2,58 - 4,20
EUROCAT 2001-2012	3,20	3,09 - 3,32
		1,97 S Portugal* 5,16 Mainz (Germany)**

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

Mit zwölf gemeldeten Fällen liegt die **Prävalenz** für die Fallot-Tetralogie mit **7,0 pro 10.000 Geborene** deutlich über dem Erwartungsbereich der Vorjahre. Dieses wurde in einer ersten Cluster-Analyse im Rahmen des Berichtes untersucht. Eine gemeinsame äußere Ursache ließ sich nicht eruieren (siehe Anteil der chromosomalen Ursachen).

Die 12-Jahres-Basisprävalenz ist mit 3,3 pro 10.000 Geborene im Mittelwert der EUROCAT-Register bis 2012.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	10 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben 1 x induzierter Abort
Geschlecht	9 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	11 x MCA 1 x isoliert

In insgesamt zehn Fällen wurde die Diagnose bereits pränatal gestellt. In einem Fall erfolgte in der 21. SSW bei pränatal diagnostizierter Begleitfehlbildung ein induzierter Abort. Elf Kinder kamen zwischen der 28. und 40. SSW lebend zur Welt. Ein Lebendgeborenes der 37. SSW verstarb im ersten Lebensmonat.

Der Herzfehler trat einmal isoliert auf. In zwei Fällen wurde ein Mikrodeletionssyndrom bereits pränatal nachgewiesen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- CHARGE-Assoziation mit: Spalte des harten Gaumens mit einseitiger Lippenspalte, hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem
- CATCH 22 mit: Di George Syndrom, multizystisch dysplastischer rechter Niere, kleinen Ohren, Thymushypoplasie, fehlendem Septum pellucidum, kraniofacialer Dysmorphie, PFO bei Frühgeborenem
- CATCH 22 mit: Di George Syndrom, bds. nicht descendierten Hoden, PFO und hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, Kleinhirnhypoplasie, Schallempfindungsstörung (beidseits > 60 dB), DUP rechts
- CATCH 22 mit: glandulärer Hypospadie, bds. Hernia inguinalis bei Frühgeborenem
- lumbosacrale Spina bifida, Microcephalie
- Omphalocele, glanduläre Hypospadie
- Hydrocephalus internus
- Schmetterlingswirbel, bds. DUP II. Grades, Fehlbildung der Koronargefäße, Trachealstenose, Tracheomalazie, Thrombose der rechten Vena femoralis profunda, Darmfehlbildung, PFO bei Frühgeborenem
- Fehlbildung der Koronargefäße, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Reifgeborenem
- 2 x PFO bei Reifgeborenem (1 x mit bds. retardierter Hüftreife)

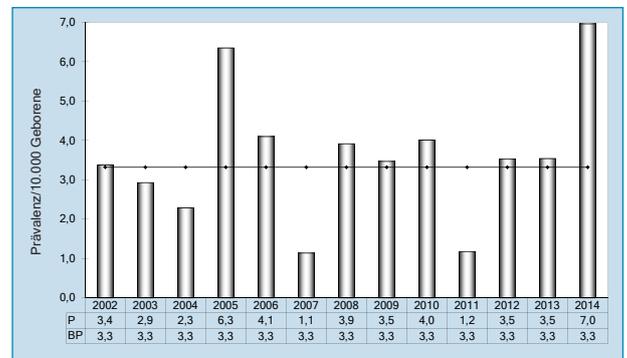


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Fallot-Tetralogie pro 1.437 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 4 x Halle 1 x Magdeburg	5	10,2	↑
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Burgenlandkreis 1 x Börde 1 x Saalekreis	5	4,1	↔
Sachsen-Anhalt	10	5,8	↗

Transposition der großen Gefäße (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,77	3,11 - 6,98
Landkreise	4,30	3,33 - 5,47
Region	4,42	3,57 - 5,42
EUROCAT 2001-2012 (Q20.3)	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 2014 bei zehn Kindern gemeldet.

Die **Prävalenz** lag mit **5,8 pro 10.000 Geborene** im oberen Bereich der Vorjahre und leicht oberhalb des Konfidenzintervalls.

Die Basisprävalenz der Jahre 2002 bis 2013 liegt mit 4,4 pro 10.000 Geborene im Mittelfeld der EUROCAT-Register.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben
Geschlecht	7 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	8 x MCA 2 x isoliert

Die Kinder kamen zwischen der 29. und 39. SSW zur Welt. In sieben Fällen wurden pränatale Befunde gemeldet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: totaler Lungenvenenfehleimündung, persistierender linken Vena cava superior, Corpus callosum Agenesie, Hufeisenniere
- Microcephalie, persistierende linke Vena cava superior, deformierte Wirbelsäule, Halbwirbel, Skoliose, PFO bei Reifgeborenem, DUP I. Grades links, Hypertelorismus, auriculäres Anhängsel rechts
- Stenose und Hypoplasie der Pulmonalarterie, ASD II, hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem, Fehlbildung des Harnsystems, Deformitäten der Füße
- ASD, VSD, Fehlbildung der Koronargefäße
- Pearson-Syndrom mit Panzytopenie, PFO bei Reifgeborenem, Nierenvenenthrombose
- 3 x PFO bei Reifgeborenem (1 x mit Venenthrombose)

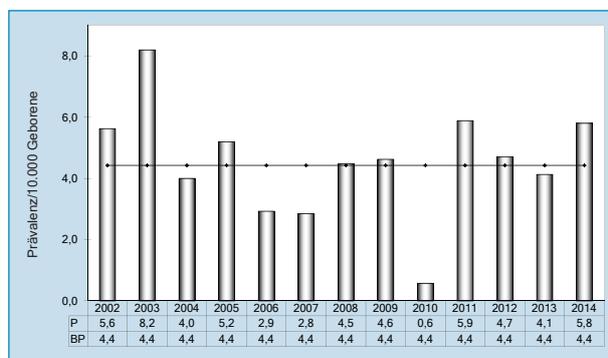


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Transposition der großen Gefäße pro 1.724 Geborene beobachtet.

12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde 1 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis	5	4,1	↑
Sachsen-Anhalt	5	2,9	↔

Linksherzhypoplasie-Syndrom (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,57	1,40 - 4,31
Landkreise	2,54	1,81 - 3,47
Region	2,55	1,91 - 3,33
EUROCAT 2001-2012	2,68	2,58 - 2,79
		0,86 Valencia Region (Spain)* 4,52 Malta**

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

Für 2014 wurde uns in fünf Fällen ein hypoplastisches-Linksherzsyndrom gemeldet.

Die **Prävalenz** für dieses Jahr liegt mit **2,9 pro 10.000 Geborene** im Bereich der Vorjahre und trifft den Wert von 2012, 2009 und 2006. Die Prävalenz liegt im Konfidenzintervall.

In der Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten zeigt sich ein Wert im Mittelfeld.

zusätzliche Angaben:

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

Es erfolgte zweimal eine Beendigung der Schwangerschaft nach pränataler Diagnostik in der 19. SSW. In allen Fällen wurde die Diagnose pränatal gestellt bzw. lagen pränatale Befunde vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Gastroschisis, bds. Fehlen von Daumen und Radius, bds. hypoplastische Ulna, Klumphände, Trichterbrust, tiefsitzende Ohren, mandibuläre Micrognathie, Hypertelorismus, Sattelnase
- Koarktation der Aorta, korrigierte Transposition der großen Gefäße, Laryngomalazie
- Stenose der linken und rechten Pulmonalarterie, Milzzyste
- Corpus callosum Agenesie
- Fetopathia diabetica

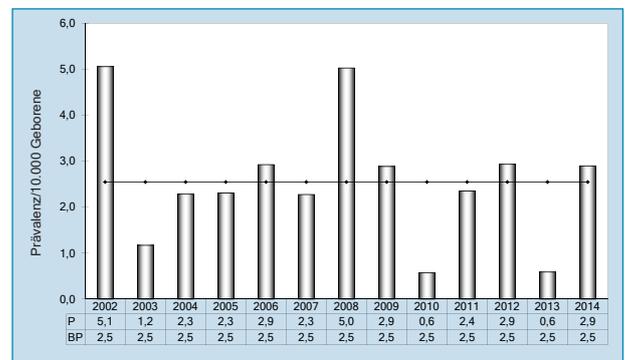


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 3.448 Geborene beobachtet.

12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 2 x Magdeburg	3	6,1	↔
Landkreise: 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 3 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg	12	9,7	↑
Sachsen-Anhalt	15	8,7	↑

Aortenisthmusstenose (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,58	2,97 - 6,77
Landkreise	5,08	4,02 - 6,34
Region	4,95	4,10 - 5,96
EUROCAT 2001-2012	1,32	1,25 - 1,40
		0,24 S Portugal* 3,54 Vaud (Switzerland)**

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

Mit fünfzehn gemeldeten Fällen ist die Zahl der Aortenisthmusstenose im Jahr 2014 gegenüber den Vorjahren angestiegen, bleibt aber noch leicht unterhalb des Wertes von 2008.

Die **Prävalenz** liegt mit **8,7 pro 10.000 Geborene** oberhalb des 12-Jahres-Konfidenzintervalls.

Die pränatale Diagnose eines Vitium cordis wurde in fünf Fällen gestellt. Bei komplexen Begleitfehlbildungen erfolgte in zwei Fällen ein induzierter Abort (16. und 19. SSW). Zwölf Kinder kamen lebend zwischen der 30. und 41. SSW zur Welt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	12 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 2 x induzierter Abort
Geschlecht	8 x männlich 7 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	14 x MCA 1 x isoliert

Gerade die Aortenisthmusstenose ist der pränatalen Diagnostik im klinischen Alltag nicht gut zugänglich und fällt oft auch nicht primär in den ersten beiden Lebenstagen, wenn das Kind noch in der Entbindungseinrichtung ist, auf. In Sachsen-Anhalt wird das Pulsoximetrie-Screening in vielen Geburtskliniken durchgeführt und damit der Anteil der spät diagnostizierten kritischen Herzfehler gesenkt.

Oben genannter Aspekt sollte berücksichtigt werden, wenn wir die lokalen Daten mit EUROCAT-Registern vergleichen. Die erst spät diagnostizierten Fälle entgehen

damit einigen europäischen Registern und die europäische mittlere Prävalenz über die Jahre 2001-2012 liegt deutlich unter der hier dokumentierten.

Nur in zwei Fällen trat die Isthmusstenose isoliert auf. Bei der Kombination mit einem Linksherzhypoplasie-Syndrom ist die Klassifikation erfolgt, da eine zusätzliche Transposition vorlag.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: Canalis atrioventricularis communis, bikuspidaler Aortenklappe, subvalvulärer Aortenstenose, glandulärer Hypospadie, Nesidioblastose, Leberinsuffizienz
- unbalancierte Chromosomentranslokation mit: Hydrocephalie, rechtsverlagerter Aorta ascendens, Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie, VSD, medianer Gaumen- und Uvulaspalte, Corpus callosum Hypoplasie, Malrotation des Darmes, Kyphose, Hühnerbrust, Sacralgrübchen (1,2 cm tief), mandibulärer Micrognathie, verstrichenem Philtrum, lateral ansteigenden Lidachsen, Epicanthus internus, weiten Schädelnähten
- Turner-Syndrom mit: Hygroma colli cysticum, Klumpfuß rechts, Schildthorax, kraniofacialer Dysmorphie
- Linksherzhypoplasie-Syndrom, korrigierte Transposition der großen Gefäße, Laryngomalazie
- Gastroschisis, VSD, laterale Halszyste
- VSD, penoscrotale Hypospadie
- bikuspidale Aortenklappe, Aortenklappeninsuffizienz, Schallempfindungsstörung (rechts 50 dB, links 40 dB), hoher Gaumen
- ASD II, bikuspidale Aortenklappe
- persistierende linke Vena cava superior, linksventrikuläre Myokardhypertrophie, bds. Hernia inguinalis bei Frühgeborenem
- VSD, hämodynamisch wirksamer PDA und PFO bei Frühgeborenem
- VSD, kraniofaciale Dysmorphie
- 2 x VSD
- PFO bei Reifgeborenem

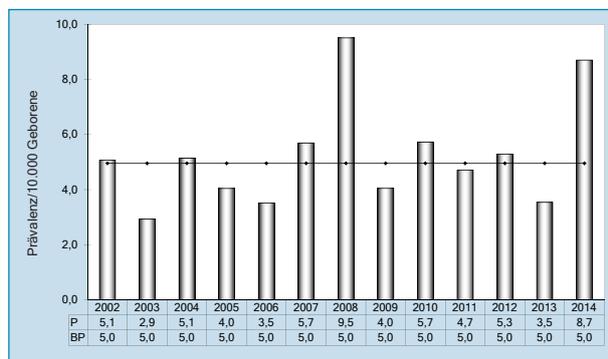


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Aortenisthmusstenose pro 1.149 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 2 x Halle 1 x Magdeburg	4	8,1	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Harz 1 x Jerichower Land 2 x Mansfeld-Südharz 3 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	12	9,7	↓
Sachsen-Anhalt	16	9,3	↓

Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	14,49	11,47 - 18,05
Landkreise	13,23	11,57 - 15,12
Region	13,56	12,10 - 15,19
EUROCAT 2001-2012	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 2014 wurden 16 Geborene mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte gemeldet.

Die berechnete **Prävalenz** liegt mit **9,3 pro 10.000 Geborene** unterhalb des Konfidenzintervalls der Vorjahre und erreicht die Werte der Jahre 2008/2009.

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

In zehn Fällen handelte es sich um eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, in vier Fällen um eine Oberlippenspalte und in zwei Fällen trat eine Lippen-Kiefer-Spalte auf. Dabei war die Spaltbildung bei zwölf Geborenen einseitig und bei zwei Geborenen beidseitig (keine Angabe in zwei Fällen).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	14 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort
Geschlecht	15 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x MCA 11 x isoliert

14 Kinder kamen zwischen der 36. und 40. SSW lebend zur Welt. Bei zusätzlich pränatal diagnostizierter komplexer cerebraler Fehlbildung erfolgte in zwei Fällen ein induzierter Abort in der 16. SSW und ein Fetozid in der 33. SSW.

Es überwiegt die isolierte orofaciale Spaltbildung in elf Fällen. Bei den verbleibenden fünf Geborenen war eine Chromosomenaberration als Ursache oder weitere Begleitfehlbildungen auffällig. Die Kombination mit einer relevanten Hörstörung (Schallleitungsstörung) wurde nur in einem Fall gemeldet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Triploidie mit: VSD, Rehtaortenbogen, mandibulärer Micrognathie, hypoplastischer rechter Niere
- CHARGE-Assoziation mit: Fallot-Tetralogie, hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem
- unbestimmtes Geschlecht, Microcephalie, Reduktionsfehlbildung des Gehirns, Herzfehlbildung, Darmfehlbildung
- bds. nicht descendierte Hoden
- rechtsseitige Schallleitungsstörung

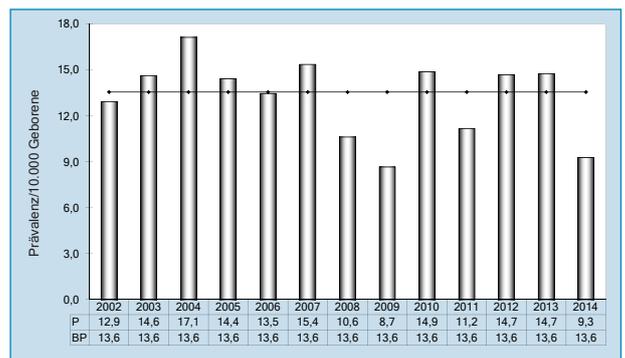


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 1.077 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle 2 x Magdeburg	4	8,1	↔
Landkreise: 1 x Börde 1 x Jerichower Land 2 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 4 x Salzlandkreis	9	7,3	↔
Sachsen-Anhalt	13	7,5	↔

Gaumenspalte (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	6,78	4,78 - 9,35
Landkreise	7,30	6,10 - 8,72
Region	7,16	6,13 - 8,37
EUROCAT 2001-2012	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 2014 bei 13 Geborenen identisch zum Vorjahr gemeldet. Die berechnete **Prävalenz lag mit 7,5 pro 10.000 Geborene** 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.

Die Analyse der Veränderung der durchschnittlichen Prävalenz (Kapitel 12.37) ergab in den letzten beiden Berichten einen signifikant sinkenden Trend. Diese Beobachtung war die Folge sehr hoher Prävalenzen 2001/2002 und niedriger Prävalenzen 2008-2011. Werden in die Betrachtungen auch die Jahre vor 2001 einbezogen, so finden sich starke Prävalenzschwankungen. Für den Zeitraum 2002-2014 zeigt sich keine signifikante Abnahme der Prävalenzen mehr.

Elf Kinder kamen regulär zwischen der 36. und 40. SSW zur Welt. Ein reifes Kind kam mit komplexen Begleitfehlbildungen zur Welt und verstarb nach sieben Tagen. Bei zwei Feten wurden pränatal komplexe Fehlbildungen diagnostiziert und es erfolgte ein induzierter Abort jeweils in der 19. SSW.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	10 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben 2 x induzierter Abort
Geschlecht	9 x männlich 4 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x MCA 6 x isoliert

Die Gaumenspalte trat in sechs Fällen isoliert auf und in sieben Fällen wurden Begleitfehlbildungen gemeldet. Dabei wurde die gemeldete Hörstörung aufgrund einer Schallempfindungsstörung als Begleitfehlbildung und nicht als Folge der Gaumenspalte gewertet. In drei Fällen war die Gaumenspalte kombiniert mit einer Pierre-Robin-Sequenz.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Walker-Warburg-Syndrom mit: bds. Nierendysplasie, Hydrocephalie, Kleinhirnhypoplasie, Aortenklappenstenose, Augenfehlbildung, hypoplastischem Nasenbein, kraniofacialer Dysmorphie
- unbalancierte Chromosomentranslokation mit: Aortenisthmusstenose, rechtsverlagerter Aorta ascendens, Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie, VSD, Hydrocephalie, Corpus callosum Hypoplasie, Malrotation des Darmes, Kyphose, Hühnerbrust, Sacralgrübchen (1,2 cm tief), mandibulärer Micrognathie, verstrichenem Philtrum, lateral ansteigenden Lidachsen, Epicanthus internus, weiten Schädelnähten
- Hydrocephalie, Corpus callosum Hypoplasie, DUP III. Grades rechts und II. Grades links, hypoplastisches Septum pellucidum
- VACTERL-Assoziation mit: Analatresie (mit Fistel), bds. Hypoplasie von Radius und Daumen, Canalis atrioventricularis communis, ASD II, Mitralklappeninsuffizienz, Trikuspidalklappeninsuffizienz, DUP II. Grades rechts, Klinodactylie der V. Finger, mandibulärer Micrognathie, dysplastischen Ohren
- kombinierte Schalleitungs- und -empfindungsstörung (bds. 45 dB), nicht descendierter linker Hoden bei Reifgeborenem
- Schallempfindungsstörung (rechts 30 dB, links 40 dB)
- Schalleitungsstörung (bds. 45 dB), mandibulärer Micrognathie, Sacralgrübchen (ca. 6 mm)

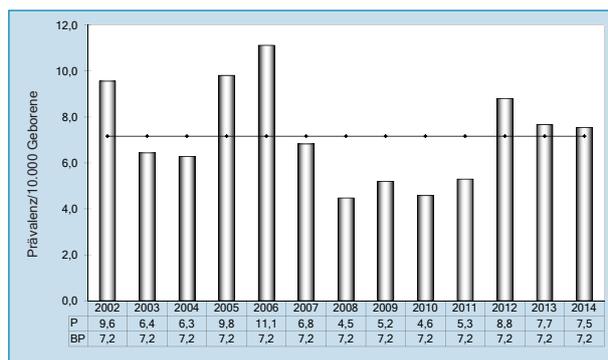


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gaumenspalte pro 1.326 Geborene beobachtet.

12.16 Choanalatresie (Q30.0)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	0	0,0	↘
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Harz 2 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	7	5,7	↑
Sachsen-Anhalt	7	4,1	↑

Choanalatresie (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,37	0,04 - 1,32
Landkreise	0,46	0,18 - 0,94
Region	0,43	0,20 - 0,82
EUROCAT 2001-2012	0,89	0,83 - 0,95
		0,05 S Portugal* 2,04 Styria (Austria)**

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

Die sehr seltene Fehlbildung Choanalatresie trat 2014 in Sachsen-Anhalt 7-mal und damit ungewöhnlich häufig auf.

Die Fallzahl entspricht einer **Prävalenz von 4,1 pro 10.000 Geborene**, weit oberhalb des Konfidenzintervalls. Bis maximal drei Fälle pro Jahr wurden in den Vorjahren beobachtet.

Auch der europäische Vergleich zeigt mittlere Prävalenzen von unter 1 pro 10.000 Geborene.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben
Geschlecht	4 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x MCA 2 x isoliert

Bei Betrachtung der Gemeinsamkeiten der sieben lebend geborenen Kinder fällt ein räumlicher Bezug auf. Sechs der Kinder stammen aus einer Region zwischen Halberstadt und Wörlitz. Die Konzeptionstermine liegen zwischen Mai 2013 und Januar 2014.

Ein anderer Gesichtspunkt ist, dass in einer Fallkontrollstudie (Gnoth & Mallmann 2014) ein signifikanter Zusammenhang zwischen Choanalatresie und Hyperthyreose der Kindsmutter beschrieben wurde. Von zwei Müttern ist die Erkrankung bekannt.

Dazu kann nicht abschließend Stellung genommen werden, da die Dauermedikation nicht in allen Fällen übermittelt wurde. Weitere Beobachtungen und fallbezogene Ursachenforschung sind geplant.

Wir möchten in diesem Zusammenhang darauf aufmerksam machen, dass Thyreostatika diaplazentar übergehen. Dennoch müssen therapiebedürftige Schilddrüsenerkrankungen auch in der Schwangerschaft medikamentös behandelt werden. Insbesondere wird nach „Anwendung von Carbimazol/Thiamazol ein seltenes Fehlbildungsmuster beschrieben“, das der einer VACTERL-Assoziation gleicht (Quelle: www.embryotox.de). Der Frage, ob eine Hyperthyreose mit Propylthiouracil (mögliche schwere mütterliche Lebertoxizität) oder eher mit Carbimazol/Methimazol (mögliche kindliche Fehlbildungen) behandelt werden sollte, geht eine Studie (Yoshihara et al. 2012) nach. Die Untersuchung kommt zu dem Schluss, dass beides vertretbar ist, da beide Folgen sehr selten sind.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VACTERL-Assoziation mit: Oesophagusatresie (mit tracheo-oesophagealer Fistel), Halbwirbel (BWK 10), rechtskonvexer Brustwirbelsäulenskoliose, Fehlen der 10. linken Rippe, mandibulärer Retrognathie, tiefsitzenden Ohren, bds. auriculärem Anhängsel, breiter Nasenwurzel
- Fallot-Tetralogie, Spalte des harten Gaumens mit einseitiger Lippenpalte, hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem
- CHARGE-Assoziation mit: Agenesie der linken Niere, Störung des Plasmaprotein-Stoffwechsels, Truncus arteriosus communis, rechts Ureterabgangsstenose und DUP IV. Grades, Gehörknöchelchenfehlbildung links, tiefsitzenden, dysplastischen Ohren
- Microcephalie
- Truncus arteriosus communis, VSD, Fehlbildung der Koronargefäße, Laryngomalazie

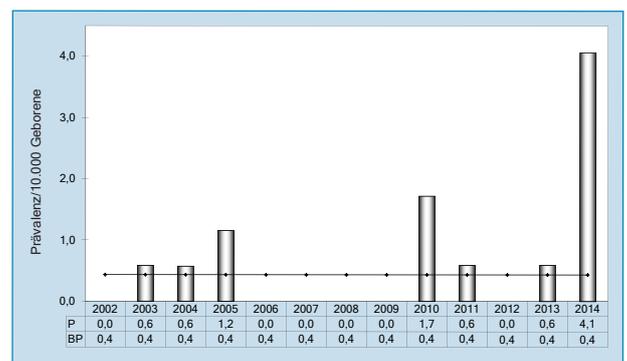


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Choanalatresie pro 2.463 Geborene beobachtet.

Literatur:

- Gnoth C, Mallmann P: Perikonzeptionelle Frauenheilkunde: Fertilitätsverhalten, Prävention und Management von Schwangerschaftsrisiken. Berlin Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg 2014.
- Yoshihara A, Noh J, Yamaguchi T, et al.: Treatment of graves' disease with antithyroid drugs in the first trimester of pregnancy and the prevalence of congenital malformation. The Journal of clinical endocrinology and metabolism 2012; 97: 2396-403.

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

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

Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	3,30	1,96 - 5,22
Landkreise	2,54	1,81 - 3,47
Region	2,74	2,08 - 3,55
EUROCAT 2001-2012 (Q39.0-Q39.1)	2,37	2,27 - 2,46
		0,46 SE Irland*
		4,30 Mainz (Germany)**

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

Für das Jahr 2014 wurde ein Kind (Lebendgeborenes) mit Oesophagusatresie gemeldet. Die berechnete **Prävalenz** liegt mit **0,6 pro 10.000 Geborene** deutlich unter der 12-Jahres-Prävalenz der Jahre 2002-2013 (2,7 pro 10.000 Geborene).

Im europäischen Vergleich wurde für die Jahre 2001-2012 eine Prävalenz im Mittel der verschiedenen Zentren von 2,4 pro 10.000 Geborene ermittelt. Die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts entspricht der Prävalenz in Europa.

zusätzliche Angaben:

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

Das Kind verstarb bei komplexen Begleitfehlbildungen innerhalb der ersten Lebenswoche.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VACTERL-Assoziation mit: bds. Choanalatresie, Halbwirbel (BWK 10), rechtskonvexer Brustwirbelsäulenskoliose, Fehlen der 10. linken Rippe, mandibulärer Retrognathie, tiefsitzenden Ohren, bds. auriculärem Anhängsel, breiter Nasenwurzel

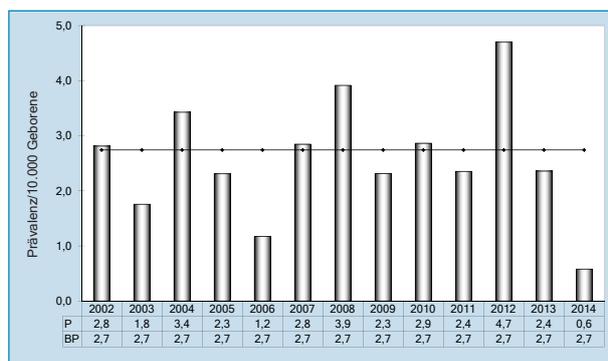


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 17.238 Geborene beobachtet.

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

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

Dünndarmatresie/-stenose (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,28	0,52 - 2,64
Landkreise	2,22	1,53 - 3,10
Region	1,97	1,41 - 2,67
EUROCAT 2001-2012 (Q41.1-Q41.8)	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 2014 wurden keine Fälle von Dünndarmatresie erfasst.

Die 12-Jahres-Basisprävalenz liegt mit 2,0 pro 10.000 Geborene über dem maximalen Bereich der EUROCAT-Register.

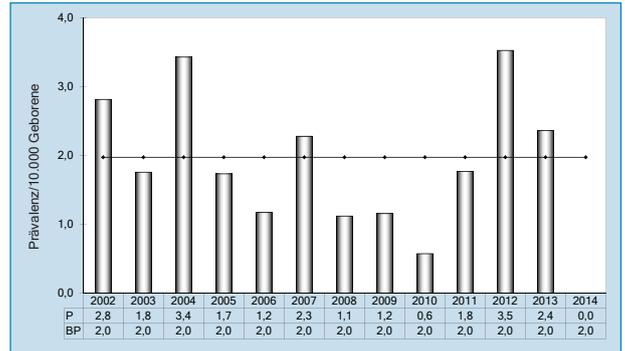


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Dünndarmatresie/-stenose beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle	1	2,0	↓
Landkreise: 1 x Börde 1 x Stendal	2	1,6	↓
Sachsen-Anhalt	3	1,7	↓

Rectum- und Analatresie/-stenose (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	6,23	4,32 - 8,71
Landkreise	5,02	3,96 - 6,27
Region	5,34	4,45 - 6,38
EUROCAT 2001-2012	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 2014 wurden drei Fälle von Rectum- und Analatresie gemeldet.

Die berechnete **Prävalenz** ist mit **1,7 pro 10.000 Geborene** weiter rückläufig zum maximalen Wert im Jahr 2008. Sie liegt weiter unter dem Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

Die Jahresprävalenz liegt im Vergleich mit den EUROCAT-Zentren im unteren Drittel.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben
Geschlecht	2 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA

Bei allen gemeldeten Fällen handelt es sich um eine Analatresie, einmal trat diese ohne und zweimal mit Fistel auf.

In zwei Fällen fielen bereits pränatal Begleitfehlbildungen auf. Die pränatale Diagnose von Begleitfehlbildungen war in allen Fällen erfolgt. Die Kinder kamen zwischen der 35. und 38. SSW zur Welt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- OEIS-Komplex mit: Omphalocele, gedeckter sacraler Meningocele, Tethered cord Syndrom, Ekstrophie der Harnblase, unbestimmtem Geschlecht, Kloakenpersistenz, Megaureter und DUP I. Grades links, VSD, PFO und hämodynamisch nicht wirksamem PDA bei Frühgeborenem
- VACTERL-Assoziation mit: Gaumenspalte bei Pierre-Robin-Sequenz, bds. Hypoplasie von Radius und Daumen, Canalis atrioventricularis communis, ASD II, Mitralklappeninsuffizienz, Trikuspidalklappeninsuffizienz, DUP II. Grades rechts, Klinodactylie der V. Finger, mandibulärer Micrognathie, dysplastischen Ohren
- VACTERL-Assoziation mit: Atresie der Aorta, VSD, ASD, hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, Wirbelkörperanomalie (BWK 9,10), Skoliose, Doppelanlage der linken Niere, tiefsitzenden Ohren, Thymushypoplasie, Sacralgrübchen, kleinem Hämangiom

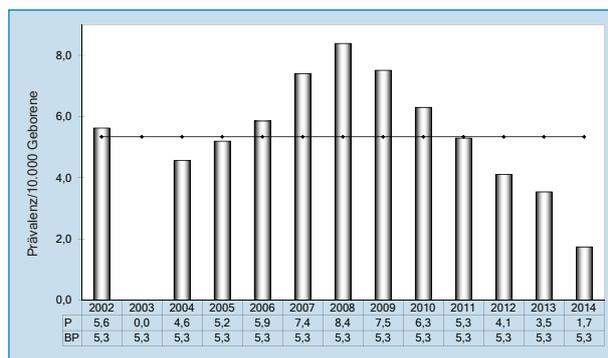


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Rectum- und Analatresie/-stenose pro 5.746 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 6 x Magdeburg	6	12,2	↘
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 3 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Börde 1 x Harz 3 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 5 x Salzlandkreis	16	13,0	↑
Sachsen-Anhalt	22	12,8	↑

Hoden, nicht descendiert (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	15,77	12,62 - 19,47
Landkreise	5,34	4,25 - 6,63
Region	8,08	6,97 - 9,35
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2014 wurde bei 22 Knaben ein Maldescensus testis gemeldet.

Die **Prävalenz** wurde mit **12,8 pro 10.000 Geborene** berechnet, sie ist höher als in den letzten acht Jahren.

Bei fehlender klinischer Relevanz des Maldescensus testis bis zum 6. Lebensmonat müssen wir von einer Untererfassung ausgehen.

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 zehn Fällen waren beide Hoden betroffen (vier Fälle isoliert, ohne weitere Fehlbildung), in sieben Fällen der linke und 5-mal der rechte Hoden.

Keine weiteren Fehlbildungen waren in zwölf Fällen aufgetreten.

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

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	22 x Lebendgeborenes
Geschlecht	22 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	10 x MCA 12 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: hämodynamisch nicht wirksamen PDA bei Reifgeborenem
- CATCH 22 mit: Di George Syndrom, Fallot-Tetralogie, PFO und hämodynamisch wirksamen PDA bei Reifgeborenem, Kleinhirnhypoplasie, Schallempfindungsstörung (bds. > 60 dB), DUP rechts
- Megazystis-Megaureter-Syndrom mit: bds. Megaureter und funktionsloser rechter Niere, DUP III. Grades rechts und II. Grades links
- bds. Doppelanlage der Nieren und DUP I. Grades, bds. Syndactylie der II. und III. Zehen
- bds. Gaumenspalte, kombinierte Schalleitungs- und -empfindungsstörung (bds. 45 dB)
- bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- penoscrotale Hypospadie
- 3 x ASD (1 x mit PDA bei Reifgeborenem)

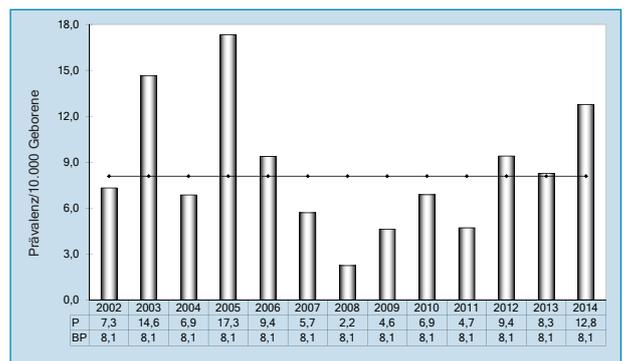


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit nicht descendierten Hoden pro 784 Geborene (auf 405 Knaben) beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 5 x Halle 4 x Magdeburg	9	18,3	↔
Landkreise: 5 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 5 x Harz 2 x Jerichower Land 3 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 2 x Stendal 1 x Wittenberg	21	17,0	↔
Sachsen-Anhalt	30	17,4	↔

Hypospadie (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	21,27	17,82 - 25,33
Landkreise	17,92	15,97 - 20,11
Region	18,80	17,06 - 20,71
EUROCAT 2001-2012	17,42	17,16 - 17,69
		4,03 Northern England (UK)* 37,51 Malta**

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

Die Hypospadie wurde 2014 in 30 Fällen gemeldet. Die **Jahresprävalenz** liegt mit **17,4 pro 10.000 Geborene** an der unteren Grenze des Konfidenzintervalls der Vorjahre. Sie ist damit zu Werten der Jahre 2011 und 2012 zurückgekehrt.

Die Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten erfolgt ausführlich im Rahmen des speziellen Themas in Kapitel 16 (Seite 74).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	29 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben
Geschlecht	30 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	11 x MCA 19 x isoliert

Es war in 19 Fällen lediglich eine Hypospadie ohne weitere Fehlbildungen auffällig. Bei 21 Knaben handelte es sich um eine glanduläre Hypospadie, einmal trat eine coronare Hypospadie, einmal eine penile Hypospadie und in vier Fällen eine schwere penoscrotale Hypospadie auf. Bei drei Knaben lagen keine weiteren Angaben zum Schweregrad vor.

2011 bis 2013 zeigten sich in Sachsen-Anhalt Jahresprävalenzen stark unterhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz. In Verbindung mit Jahresprävalenzen oberhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz in den Jahren 2001 bis 2005 ergab sich im letzten Bericht ein signifikant absteigender Trend (Kapitel 12.37). Bei Betrachtung der Jahre 2002-2014 ist dieser Trend nicht mehr als signifikant einzuordnen. Das einbezogene aktuelle Jahr relativiert das Ergebnis vom Vorjahr.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: Koarktation der Aorta, Canalis atrioventricularis communis, bikuspidaler Aortenklappe, subvalvulärer Aortenstenose, Nesidioblastose, Leberinsuffizienz
- CATCH 22 mit: Fallot-Tetralogie, bds. Hernia inguinalis bei Frühgeborenem
- Omphalocele, Fallot-Tetralogie
- Koarktation der Aorta, VSD
- Microcephalie
- bds. nicht descendierte Hoden
- Silver-Russell-Syndrom mit: bds. Schallempfindungsstörung, Nesidioblastose, hämodynamisch nicht wirksamem PDA und PFO bei Frühgeborenem
- Arthrogryposis multiplex congenita, Segmentationsdefekte bis HWK 3, Schmetterlingswirbel (HWK 7), Corpus callosum Agenesie, dilatierte Hirnventrikel
- Truncus arteriosus communis, VSD, ASD II, Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie, Rechtsaortenbogen, Harnröhrendivertikel (vorn), hypoplastischer Penis, Ankyloglosson
- VSD, Aortenanomale, ASD II, Persistenz der linken Vena cava superior
- bds. DUP III. Grades, ASD, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Reifgeborenem, sehr große Fontanelle

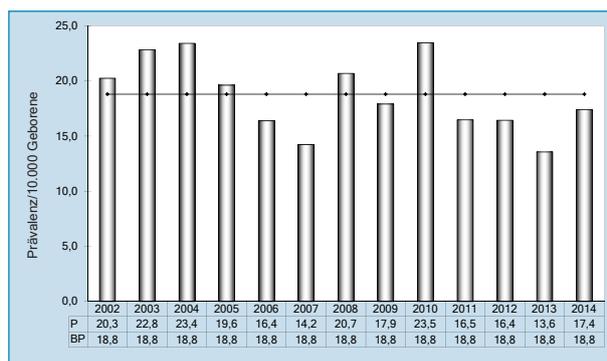


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Hypospadie pro 575 Geborene (297 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 (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,18	0,00 - 1,02
Landkreise	0,33	0,11 - 0,76
Region	0,29	0,11 - 0,63
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

2014 ist im vierten Jahr in Folge keine Epispadie gemeldet worden.

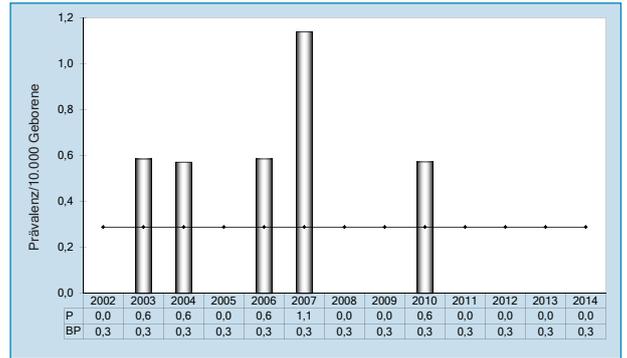


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 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
kreisfreie Städte: 1 x Halle	1	2,0	↑
Landkreise: 1 x Stendal	1	0,8	↔
Sachsen-Anhalt	2	1,2	↗

Indifferentes Geschlecht (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,18	0,00 - 1,02
Landkreise	0,65	0,31 - 1,20
Region	0,53	0,26 - 0,95
EUROCAT 2001-2012	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 2014 wurde in zwei Fällen ein indifferentes Geschlecht gemeldet.

Die berechnete **Prävalenz** liegt mit **1,2 pro 10.000 Geborene** leicht oberhalb des Konfidenzintervalls der letzten zwölf Jahre.

Im EUROCAT-Vergleich liegt die hier berechnete Jahresprävalenz im oberen Drittel der anderen europäischen Register über die Jahre 2001-2012.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- OEIS-Komplex mit: Omphalocele, gedeckter sacraler Meningocele, Tethered cord Syndrom, Ekstrophie der Harnblase, Analtresie mit Fistel, Kloakenpersistenz, Megacolon und DUP I. Grades links, VSD, PFO und hämodynamisch nicht wirksamem PDA bei Frühgeborenem
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Microcephalie, Reduktionsfehlbildung des Gehirns, Herzfehlbildung, Darmfehlbildung

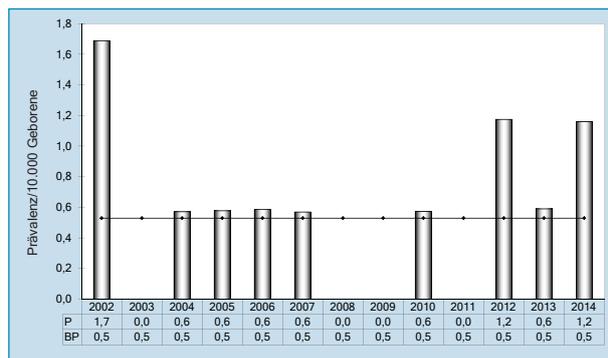


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit indifferentem Geschlecht pro 8.619 Geborene beobachtet.

12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Magdeburg	2	4,1	↗
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Börde 1 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 1 x Stendal	6	4,9	↑
Sachsen-Anhalt	8	4,6	↑

Potter-Sequenz (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,02	1,01 - 3,61
Landkreise	2,22	1,53 - 3,10
Region	2,16	1,58 - 2,90
EUROCAT 2001-2012	1,17	1,10 - 1,24 0,53 S Portugal* 5,44 Mainz (Germany)**

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

Für 2014 wurde bei acht Geborenen (**Prävalenz: 4,6 pro 10.000 Geborene**) eine Potter-Sequenz dokumentiert. Damit übersteigt die Prävalenz den hohen Wert vom Vorjahr noch einmal und liegt weit über der errechneten Konfidenzobergrenze.

Auch verglichen mit anderen europäischen Registern ist die Jahresprävalenz sehr hoch und übersteigt das entsprechende Konfidenzintervall deutlich.

zusätzliche Angaben:

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

Bei den zwei verstorbenen Kindern zeigten sich einmal funktionslos hypoplastische Nieren und einmal eine bilaterale Agenesie. Bei den induzierten Aborten bestand beidseits eine Agenesie (3 x), funktionslos dysplastische Nieren (2 x) und einmal rechts eine fehlende und links eine funktionslose hypoplastische Niere.

Von zwei der Mütter ist bekannt, dass sie an Hypertonie erkrankt sind. Eine gab eine Behandlung mit Dopegyt bis zur 28. SSW an. Bei der zweiten Mutter wurde bei außerdem bestehendem Diabetes mellitus nur von der Insulingabe berichtet. 6-mal liegen keine Informationen über die Medikamenteneinnahme oder Erkrankungen der Schwangeren vor. Ein Geschwisterkind eines Lebendgeborenen war ebenfalls schon an einer Potter-Sequenz verstorben.

In Kapitel 12.26 wird von einem Kind berichtet, das nach Absetzen der Sartantherapie der Mutter perinatal zwar noch geschädigte, aber nicht funktionslose Nieren aufwies.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microcephalie, Klumpfüße, tiefsitzende Ohren
- Hufeisenniere, Urethrasenose, Megazystis, tiefsitzende Ohren, Potter-Facies, breites Philtrum, Microstomie, Hypertelorismus, mandibuläre Micrognathie

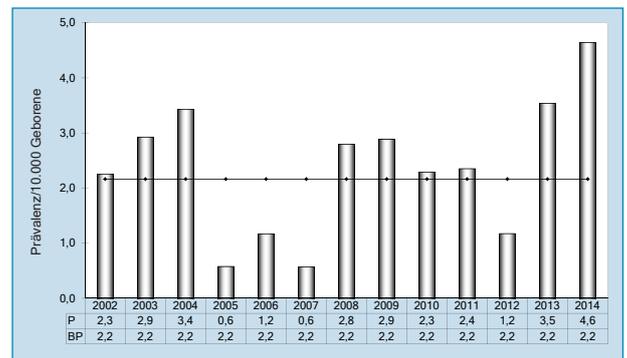


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Potter-Sequenz pro 2.155 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).

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 2 x Magdeburg	3	6,1	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz 3 x Jerichower Land 2 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	8	6,5	↔
Sachsen-Anhalt	11	6,4	↔

Nierenagenesie, einseitig (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	7,52	5,40 - 10,2
Landkreise	6,45	5,25 - 7,85
Region	6,73	5,73 - 7,90
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Die Nierenagenesie wurde 2014 bei elf Geborenen gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **6,4 pro 10.000 Geborene** innerhalb des Konfidenzintervalls der letzten 12 Jahre.

Für EUROCAT liegen keine Vergleichsdaten vor.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	10 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben
Geschlecht	7 x männlich 4 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 5 x isoliert

Die Nierenagenesie betraf 6-mal die linke Niere, 4-mal die rechte Niere und einmal erfolgte keine Seitenangabe.

Die Kinder wurden zwischen der 35. und 40. SSW lebend geboren.

In fünf Fällen lagen keine weiteren Begleitfehlbildungen vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- CHARGE-Assoziation mit: bds. Choanalatresie, Störung des Plasmaprotein-Stoffwechsels, Truncus arteriosus communis, Ureterabgangsstenose und DUP IV. Grades rechts, Gehörknöchelchenfehlbildung links, tiefsitzenden, dysplastischen Ohren
- Bickers-Adams-Syndrom mit: Corpus callosum Hypoplasie, kleiner Hypophyse, partieller Agenesie des Septum pellucidum, Schmetterlingswirbel (BWK 11,12), Stummelrippe rechts an LWK 1, Skoliose, Bauchmuskelhypoplasie links
- Microcephalie
- Teleangiektasie im linken Striatum, Ventrikelasymmetrie
- Doppelanlage der rechten Niere, DUP I. Grades rechts
- Subluxation des linken Hüftgelenkes

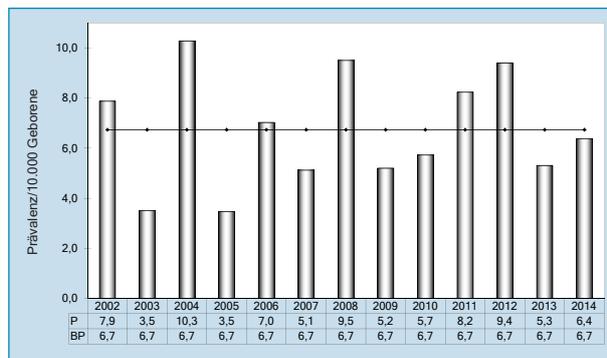


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einseitiger Nierenagenesie pro 1.567 Geborene beobachtet.

12.26 Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle 6 x Magdeburg	8	16,3	↑
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Harz 2 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	8	6,5	↔
Sachsen-Anhalt	16	9,3	↔

Zystennieren (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	9,90	7,44 - 12,92
Landkreise	7,43	6,21 - 8,86
Region	8,08	6,97 - 9,35
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Im Jahr 2014 wurden in 16 Fällen Zystennieren festgestellt. Dabei waren in drei Fällen beide Seiten betroffen (im Sinne ADPKD (= autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung) oder ARPKD (= autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung)), 13-mal war eine multi-zystisch dysplastische Niere einseitig (6-mal links, 7-mal rechts) und einmal ohne Angabe der Seite gemeldet worden.

Die berechnete **Prävalenz** ist mit **9,3 pro 10.000 Geborene** zum Mittelwert der letzten zwölf Jahre zurückgekehrt und liegt im Bereich des Konfidenzintervalls.

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

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	14 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort
Geschlecht	10 x männlich 5 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x MCA 9 x isoliert

14 Kinder wurden lebend zwischen der 38. und 40. SSW geboren. In zwei Fällen erfolgte bei zusätzlichen cerebralen Begleitfehlbildungen ein induzierter Abort in der 19. SSW und ein Fetozid in der 27. SSW.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Walker-Warburg-Syndrom mit: Hydrozephalie, Kleinhirnhypoplasie, submuköser Gaumenspalte, Aortenklappenstenose, Augenfehlbildung, hypoplastischem Nasenbein, kraniofacialer Dysmorphie
- Zellweger-Syndrom mit: Microcephalie, Fehlbildung des Harnsystems, Scaphocephalie, Corpus callosum Hypoplasie, Klumpfüßen, Leberzyste, VSD, PFO und hämodynamisch nicht wirksamem PDA bei Reifgeborenem, Hypertelorismus, Epicanthus internus, breiter Nasenwurzel, bds. Vier-Finger-Furche, dilatierten Hirnventrikeln und tiefsitzenden Ohren
- CATCH 22 mit: Di George Syndrom, Fallot-Tetralogie, kleinen Ohren, Thymushypoplasie, fehlendem Septum pellucidum, kraniofacialer Dysmorphie, PFO bei Frühgeborenem
- Megazystis-Megaureter-Syndrom mit: bds. Megaureter, DUP III. Grades rechts und II. Grades links, nicht descendiertem rechten Hoden
- Sardanembryopathie mit: PFO bei Frühgeborenem
- Doppelanlage der linken Niere, ASD II, Trigenocephalie, Anomalien an Fingern und Zehen, bds. Plexuszyste, kraniofaciale Dysmorphie, eingesunkene Nasenwurzel, prominente Stirn, tiefsitzende Ohren
- Anophthalmie, Herzfehlbildung

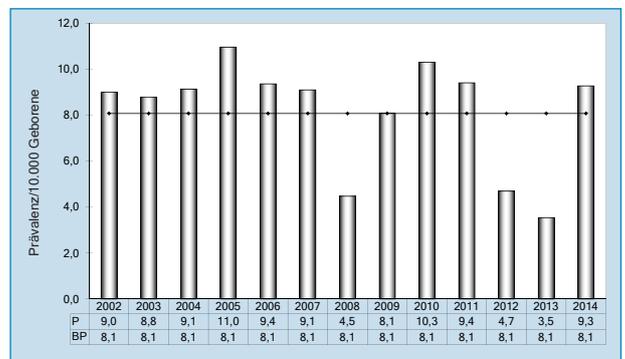


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zystennieren pro 1.077 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: 1 x Stendal	1	0,8	↗
Sachsen-Anhalt	1	0,6	↗

Ekstrophie der Harnblase (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,00	0,00 - 0,55
Landkreise	0,33	0,11 - 0,76
Region	0,24	0,08 - 0,56
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Eine Harnblasen-Ekstrophie wurde im Jahr 2014 bei einem Kind gemeldet.

Die berechnete **Prävalenz** liegt bei **0,6 pro 10.000 Geborene**.

Für diese seltene Fehlbildung liegen keine EUROCAT-Register-Daten zum Vergleich vor.

2015 ist eine prospektive Studie der Europäischen Gesellschaft für Pädiatrische Urologie erschienen, die für 2010 eine Meldung der zur operativen Korrektur vorgestellten Patienten in verschiedenen europäischen Zentren auswertet. Die Daten der Studie, die Lebendgeborene betrachtet, zeigt geringere Prävalenzwerte als die Gesamt-Prävalenz, die induzierte Aborte, Totgeborene und Spontanaborte mit einschließt. Für Deutschland wurden dabei in 2010 bei 677.900 Lebendgeborenen 31 Fälle einer Ekstrophie der Harnblase publiziert (berechnete Prävalenz: 0,31 pro 10.000 Lebendgeborene, KI: 0,19-0,47). D. h. im Rahmen dieser prospektiven Studie wurden für eine geplante operative Korrektur einer Ekstrophie der Harnblase ein Kind pro 32.200 Lebendgeborene erfasst (Cervellione et al. 2015).

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- OEIS-Komplex mit: Omphalocele, gedeckter sacraler Meningocele, Tethered cord Syndrom, unbestimmtem Geschlecht, Analtresie mit Fistel, Kloakenpersistenz, Megarecter und DUP I. Grades links, VSD, PFO und hämodynamisch nicht wirksamem PDA bei Frühgeborenem

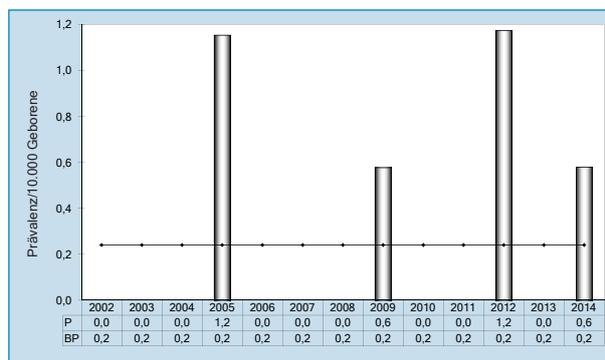


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Ekstrophie der Harnblase pro 17.238 Geborene beobachtet.

Literatur:

Cervellione RM, Mantovani A, Gearhart J, et al.: Prospective study on the incidence of bladder/cloacal exstrophy and epispadias in Europe. Journal of Pediatric Urology 2015.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Magdeburg	1	2,0	↘
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Salzlandkreis	3	2,4	↓
Sachsen-Anhalt	4	2,3	↓

Präaxiale Polydactylie (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,03	2,53 - 6,11
Landkreise	3,91	2,98 - 5,03
Region	3,94	3,14 - 4,89
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2014 wurden vier Kinder mit einer präaxialen Polydactylie gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** liegt mit **2,3 pro 10.000 Geborene** unter dem Konfidenzintervall der letzten 12 Jahre.

EUROCAT-Daten zum Vergleich liegen nicht vor.

zusätzliche Angaben:

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

Bei drei Kindern lagen keine weiteren Begleitfehlbildungen vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- fehlender IV. Finger rechts

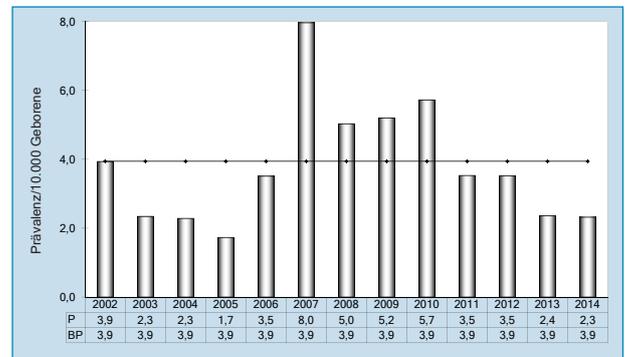


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit präaxialer Polydactylie pro 4.310 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,1	↓
Landkreise: 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 3 x Börde 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 3 x Saalekreis 4 x Salzlandkreis	15	12,2	↑
Sachsen-Anhalt	17	9,9	↑

Reduktionsfehlbildungen insgesamt (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	8,07	5,86 - 10,83
Landkreise	7,56	6,33 - 9,01
Region	7,69	6,61 - 8,94
EUROCAT 2001-2012	5,32	5,18 - 5,47
		1,80 Valencia Region (Spain)* 11,17 Mainz (Germany)**

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

2014 liegen Meldungen zu 17 Geborenen mit Reduktionsfehlbildung der Extremitäten vor.

Die **Jahresprävalenz** liegt mit **9,9 pro 10.000 Geborene** leicht oberhalb des Konfidenzintervalls der Jahre 2002-2013.

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

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben 7 x induzierter Abort
Geschlecht	13 x männlich 3 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	12 x MCA 5 x isoliert

In sechs Fällen liegen uns Informationen zu pränatal auffälligen Befunden vor. Bei komplexen Fehlbildungen erfolgte in sieben Fällen ein induzierter Abort (14. bis 23. SSW).

In fünf Fällen waren keine weiteren Organsysteme von Fehlbildungen betroffen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Body-Stalk-Anomalie mit: Anencephalie, amniotischen Schnürfurchen an rechter Hand und Kopf
- Karyotyp 47,YYY mit: Hydrocephalie, Corpus callosum Agenesie, einseitigem Klumpfuß
- unbalancierte Translokation (Chromosom 13) mit: occipitaler Encephalocele, VSD, persistierendem Truncus arteriosus, abschnittsweiser Fusion von Hals- und Brustwirbelkörpern, Halbwirbeln, Skoliose, Malrotation des Darmes, bds. ungelappter Lunge, hypoplastischer Milz, lateral ansteigenden Lidachsen, kurzem Philtrum
- VACTERL-Assoziation mit: Analatresie (mit Fistel), Gaumenspalte bei Pierre-Robin-Sequenz, Canalis atrioventricularis communis, ASD II, Mitralklappeninsuffizienz, Trikuspidalklappeninsuffizienz, DUP II. Grades rechts, Klinodactylie der V. Finger, mandibulärer Micrognathie, dysplastischen Ohren
- Gastroschisis, Linksherzhypoplasie-Syndrom, Trichterbrust, tiefsitzende Ohren, mandibuläre Micrognathie, Hypertelorismus, Sattelnase
- Omphalocele, Cor triloculare biatriatum, persistierender Truncus arteriosus, Agenesie der Pulmonalarterie, bds. Zwerchfellhernie und Nierenhypoplasie, Hufeisenniere, Lungenagenesie links, Malrotation des Darmes, Turricephalie, triphalangealer linker Daumen, tiefsitzende Ohren, Hypertelorismus
- Omphalocele, DUP I. Grades
- Holt-Oram-Syndrom
- Klumpfuß links, PFO bei Reifgeborenem, Syndactylie der rechten II. - V. Finger bei amniotischen Schnürfurchen
- PFO bei Reifgeborenem
- akzessorischer rechter Daumen
- amniotische Schnürfurchen am rechten Arm

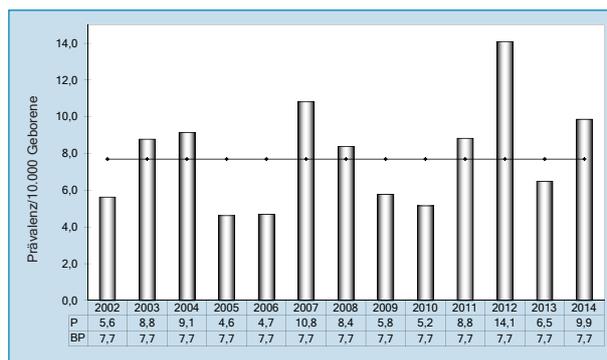


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten pro 1.014 Geborene beobachtet.

12.30 Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,1	↔
Landkreise: 1 x Harz	1	0,8	↓
Sachsen-Anhalt	3	1,7	↓

Zwerchfellhernie (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,40	2,82 - 6,55
Landkreise	2,22	1,53 - 3,10
Region	2,79	2,12 - 3,61
EUROCAT 2001-2012 (Q79.0)	2,67	2,57 - 2,78
		1,01 S Portugal* 4,75 Malta**

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

In drei Fällen wurde 2014 eine Zwerchfellhernie diagnostiziert.

Die **Jahresprävalenz** ist mit **1,7 pro 10.000 Geborene** in den letzten vier Jahren fast identisch. Sie liegt entsprechend im Konfidenzintervall der Jahre 2002-2013.

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

zusätzliche Angaben:

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

Bei einem Kind war die Zwerchfellhernie isoliert aufgetreten, in zwei weiteren Fällen bestanden Begleitfehlbildungen. Die Diagnose wurde nur in einem Fall bereits pränatal gestellt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Omphalocele, Cor triloculare biatriatum, persistierender Truncus arteriosus, Agenesie der Pulmonalarterie, Lungenagenesie links, Malrotation des Darmes, Turri-cephalie, links hypoplastischer Humerus, fehlender II. Finger, triphalangealer Daumen und Brachydactylie der Finger, Hufeisenniere, bds. Nierenhypoplasie, tief-sitzende Ohren, Hypertelorismus
- Dextrokardie mit Situs inversus

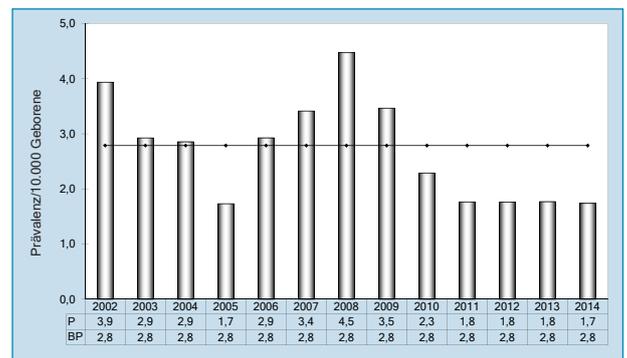


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zwerchfellhernie pro 5.746 Geborene beobachtet.

12.31 Omphalocele (Q79.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle 3 x Magdeburg	5	10,2	↑
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 1 x Stendal	4	3,2	↔
Sachsen-Anhalt	9	5,2	↑

Omphalocele (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,93	1,68 - 4,76
Landkreise	3,26	2,42 - 4,30
Region	3,17	2,45 - 4,04
EUROCAT 2001-2012	2,96	2,85 - 3,07
		0,43 S Portugal* 5,88 Paris (France)**

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

Im Jahr 2014 wurden neun Geborene mit Omphalocele gemeldet.

Die **Jahresprävalenz von 5,2 pro 10.000 Geborene** erreichte letztmalig 2005 einen ebenso hohen Wert und liegt oberhalb des berechneten Konfidenzintervalls der Basisprävalenz.

Der Vergleich der ermittelten Basisprävalenz mit der durchschnittlichen Prävalenz von EUROCAT zeigt ähnliche Werte. Die Jahresprävalenz ist im oberen Drittel der Prävalenz anderer EUROCAT-Zentren einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

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

Ein induzierter Abort mit Edwards-Syndrom wies eine Omphalocele auf, wie etwa ein Viertel aller vom Edwards-Syndrom Betroffenen. In weiteren fünf Fällen ist keine chromosomale Ursache dokumentiert. In drei Fällen liegt keine Angabe über eine Chromosomenuntersuchung vor. Pränatal-sonografisch wurde beim Edwards-Syndrom in allen Fällen die Omphalocele gesehen.

Der Zusammenhang von mütterlichem Diabetes und kindlichen Fehlbildungen ist bekannt. Omphalocelen gehören zum assoziierten Fehlbildungsspektrum, auch wenn sich eine Embryopathie nicht eindeutig feststellen lässt. Bei vier Schwangeren wurde von Gestationsdiabetes, Metformineinnahme, PCO-Syndrom und Adipositas berichtet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: hypoplastischem Nasenbein
- OEIS-Komplex mit: Analatresie mit Fistel, Kloakenpersistenz, Ekstrophie der Harnblase, Megaureter links, unbestimmtem Geschlecht, gedeckter sacraler Meningocele, Tethered cord Syndrom, VSD, DUP I. Grades links, PFO und hämodynamisch nicht wirksamen PDA bei Frühgeborenem
- Cor triloculare batriatum, persistierender Truncus arteriosus, Agenesie der Pulmonalarterie, Zwerchfellhernie, Lungenagenesie links, Malrotation des Darmes, Turricephalie, links hypoplastischer Humerus, fehlender II. Finger, triphalangealer Daumen und Brachydactylie der Finger, Hufeisenniere, bds. Nierenhypoplasie, tiefsitzende Ohren, Hypertelorismus
- Anencephalie
- Fallot-Tetralogie, glanduläre Hypospadie
- rechts fehlende Tibia und Fibula, DUP I. Grades

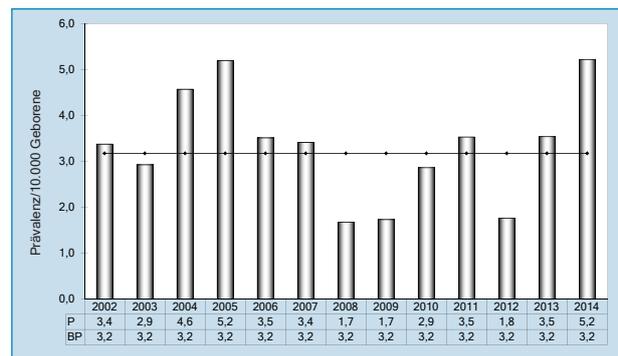


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Omphalocele pro 1.915 Geborene beobachtet.

12.32 Gastroschisis (Q79.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 3 x Magdeburg	3	6,1	↔
Landkreise: 1 x Börde 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis 2 x Wittenberg	6	4,9	↔
Sachsen-Anhalt	9	5,2	↗

Gastroschisis (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,40	2,82 - 6,55
Landkreise	3,98	3,04 - 5,11
Region	4,09	3,27 - 5,05
EUROCAT 2001-2012	2,61	2,50 - 2,71
		0,88 Tuscany (Italy)* 6,87 Mainz (Germany)**

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

Für das Jahr 2014 wurden neun Geborene mit einer Gastroschisis gemeldet.

Die berechnete **Jahresprävalenz** beträgt **5,2 pro 10.000 Geborene**. In den letzten fünf Jahren ist eine relativ stabile Prävalenz zu beobachten. Sie hat in diesem Jahr nur minimal zugenommen und liegt nur wenig über dem Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

Verglichen mit den anderen EUROCAT-Registern zeigt sich die Jahresprävalenz im oberen Drittel. Die höchste Prävalenz ist seit mehreren Jahren in der Mainzer Geburtskohorte (Register Mainzer Modell) zu verzeichnen.

Dabei ist ein weltweiter Anstieg der Gastroschisis-Prävalenz in zahlreichen Studien dokumentiert und eine kürzlich publizierte Metaanalyse bestätigte auch noch einmal die gute pränatale Zugänglichkeit der Gastroschisis (D'Antonio et al. 2015). Eine Cochrane Metaanalyse kam 2013 zu keinem sichern Schluss was die elektive Entbindung ab der 34. SSW bei Gastroschisis angeht (Grant et al. 2013).

Literatur:

- D'Antonio F, Virgone C, Rizzo G, et al.: Prenatal Risk Factors and Outcomes in Gastroschisis: A Meta-Analysis. PEDIATRICS 2015; 136:e159-69.
- Grant NH, Dorling J, Thornton JG: Elective preterm birth for fetal gastroschisis. Cochrane Database Syst Rev 2013; 6: CD009394.

zusätzliche Angaben:

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

In fünf Fällen trat die Gastroschisis isoliert auf. Es erfolgte in vier Fällen die Entbindung zwischen der 33. und 34. SSW, in einem Fall ist die SSW nicht bekannt. In zwei Fällen bestätigten sich nach induziertem Abort (16. und 19. SSW) die im pränatalen Ultraschall auffälligen Begleitfehlbildungen. Bei einem Fall ist kein pränataler Ultraschall bekannt, in den anderen Fällen wurde die Diagnose pränatal zwischen der 13. und 20. SSW gestellt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Linksherzhypoplasie-Syndrom, bds. Fehlen von Daumen und Radius, bds. hypoplastische Ulna, Klumpfüße, Trichterbrust, tiefsitzende Ohren, mandibuläre Micrognathie, Hypertelorismus, Sattelnase
- Aortenisthmusstenose, VSD, laterale Halszyste
- ASD II, Mikrokolon
- Malrotation des Darmes

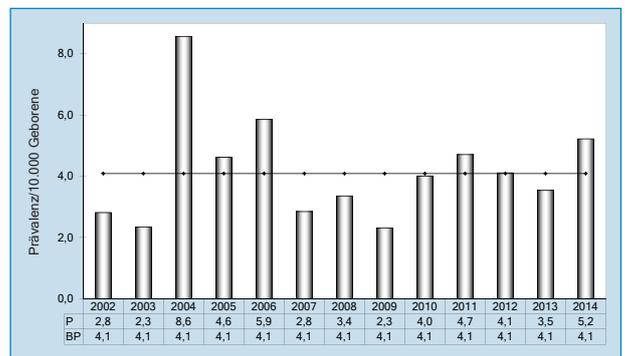


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gastroschisis pro 1.915 Geborene beobachtet.

12.33 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

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

Prune-belly-Sequenz (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,28	0,52 - 2,64
Landkreise	0,78	0,40 - 1,37
Region	0,91	0,55 - 1,43
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Die Prune-belly-Sequenz wurde im Jahr 2014 in zwei Fällen gemeldet.

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

EUROCAT-Vergleichsdaten liegen für diese Fehlbildung nicht vor.

Nach pränataler Diagnose erfolgte ein induzierter Abort in der 13. SSW und eine andere Schwangerschaft endete mit einem Spontanabort in der 17. SSW.

zusätzliche Angaben:

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

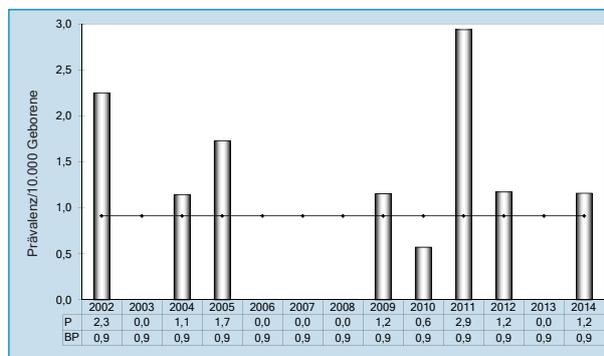


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Prune-belly-Sequenz pro 8.619 Geborene beobachtet.

12.34 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 3 x Halle 9 x Magdeburg	12	24,4	↔
Landkreise: 3 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 5 x Börde 2 x Harz 2 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 4 x Salzlandkreis 2 x Stendal	22	17,9	↗
Sachsen-Anhalt	34	19,7	↗

Down-Syndrom (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	21,45	17,99 - 25,53
Landkreise	15,58	13,76 - 17,62
Region	17,12	15,46 - 18,95
EUROCAT 2001-2012	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 2014 wurden 34 Geborene mit Down Syndrom gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **19,7 pro 10.000 Geborene** leicht über dem Konfidenzintervall.

Die Gegenüberstellung mit den anderen EUROCAT-Daten zeigt, dass die Prävalenz in Sachsen-Anhalt im Vergleich der Jahre 2001-2012 aber im Bereich der anderen europäischen Register liegt.

In 31 Fällen handelte es sich um eine freie Trisomie 21, einmal um eine Translokation, einmal um ein Mosaik und in einem Fall wurden uns keine weiteren Angaben gemeldet (Schade & Rissmann 2015).

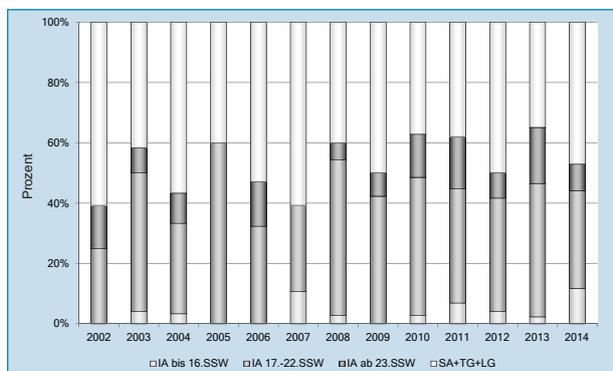


Abb. 41: Schwangerschaftsausgang bei Down-Syndrom 2002-2014, Anteil früher induzierter Aborte

Literatur:

Schade K, Rissmann A: Führt der DNA-Test aus mütterlichem Blut zur stärkeren pränatalen Selektion des Down-Syndroms? Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2015; 26: 63-4.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	14 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben 1 x Spontanabort 18 x induzierter Abort
Geschlecht	20 x männlich 14 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	17 x MCA 17 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Koarktation der Aorta, Canalis atrioventricularis communis, bikuspidale Aortenklappe, subvalvuläre Aortenstenose, glanduläre Hypospadie, Nesidioblastose, Leberinsuffizienz
- Microcephalie
- Stenose der Pulmonalarterie, Megareter links, bds. DUP I. Grades, Hepatomegalie, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Reifgeborenem
- Canalis atrioventricularis communis, Pulmonalklappenstenose, Mitralklappeninsuffizienz, Trikuspidalklappeninsuffizienz
- Canalis atrioventricularis communis, Venenthrombose
- Canalis atrioventricularis communis, Schallempfindungsstörung, (rechts 50 dB, links 60 dB)
- Kardiomegalie, PFO bei Reifgeborenem, kombinierte Schalleitungs- und -empfindungsstörung (rechts 100 dB, links 30 dB), bds. verschmälertes Gehörgang, kurze Arme und Beine
- 2 x VSD (1 x mit Aortenklappenstenose)
- VSD
- ASD II, Schalleitungsstörung (bds. 90 dB)
- PFO bei Reifgeborenem
- Cor triloculare batriatum
- bds. nicht descendierte Hoden, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Reifgeborenem
- Duodenalatresie
- Morbus Hirschsprung, Macrocephalie
- generalisiertes Lymphödem, Leberhämangiom, bds. dilatierte Hirnventrikel, PFO bei Frühgeborenem
- rechts zweigelappte Lunge

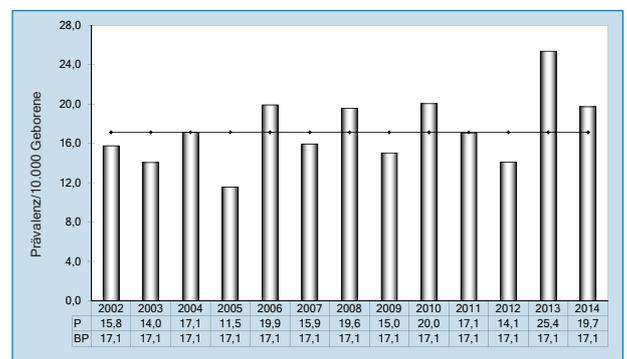


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Down-Syndrom (Trisomie 21) pro 507 Geborene beobachtet.

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

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

Patau-Syndrom (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,47	0,63 - 2,89
Landkreise	0,85	0,45 - 1,45
Region	1,01	0,63 - 1,54
EUROCAT 2001-2012	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 im Jahr 2014 bei einem Fall gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** liegt mit **0,6 pro 10.000 Geborene** etwas unter dem Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

Verglichen mit den anderen EUROCAT-Registern liegt die Prävalenz in unserer Region im unteren Drittel der anderen Register.

zusätzliche Angaben:

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

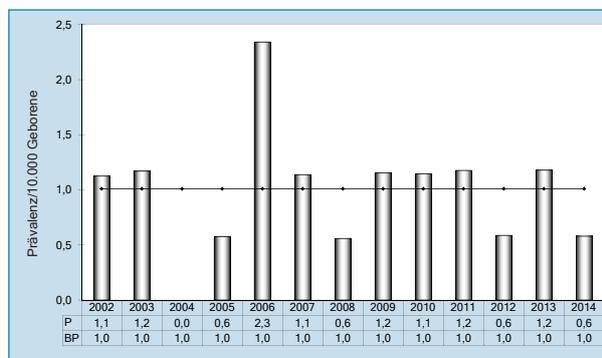


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Patau-Syndrom (Trisomie 13) pro 17.238 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle 2 x Magdeburg	4	8,1	↑
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Harz	2	1,6	↓
Sachsen-Anhalt	6	3,5	↔

Edwards-Syndrom (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,22	2,67 - 6,33
Landkreise	3,85	2,93 - 4,96
Region	3,94	3,14 - 4,89
EUROCAT 2001-2012	4,77	4,63 - 4,91
		0,91 S Portugal* 13,11 Paris (France)**

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

Im Jahr 2014 wurde die Diagnose Trisomie 18 bei sechs Geborenen gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **3,5 pro 10.000 Geborene** im Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

Die ermittelte Jahresprävalenz liegt im unteren Drittel der EUROCAT-Vergleichsdaten und unter dem daraus errechneten Konfidenzintervall.

zusätzliche Angaben:

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

Es handelte sich in fünf Fällen um eine Freie Trisomie 18, einmal wurden uns keine weiteren Angaben gemeldet. Nach vorgeburtlicher Diagnose erfolgte in fünf Fällen ein induzierter Abort zwischen der 16. bis 24. SSW.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Omphalocele, hypoplastisches Nasenbein
- DORV, totale Lungenvenenfehleimündung, persistierende linke Vena cava superior, Corpus callosum Agenesie, Hufeisenniere
- bds. hypoplastische Lunge, Nebennieren und Nieren, Urethrastenose, Dolichocephalie, Thymushypoplasie, Sichelfuß links

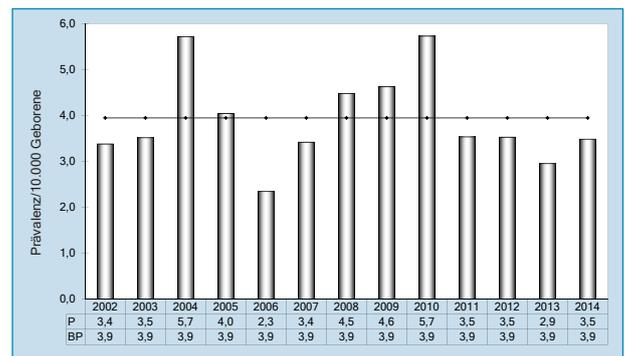


Abb. 44: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2002

Im Jahr 2014 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 2.873 Geborene beobachtet.

12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

Der vorliegende Jahresbericht gibt in den Kapiteln 12.1 bis 12.36 Auskunft zum Auftreten von 36 vom ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) eindeutig definierten Indikatorfehlbildungen (Kapitel 12.0). Die Beschränkung auf klar abgegrenzte Fehlbildungen birgt zwar die Gefahr, Entwicklungen bei nicht im Fokus liegenden Fehlbildungen zu übersehen, doch wird dies durch den Vorteil von weltweit zeitlich und räumlich vergleichbaren Fehlbildungsdaten aufgewogen.

Im vergangenen Jahr wurden in Sachsen-Anhalt von den 258 Geborenen mit einer Indikatorfehlbildung nur 187 (72,5 %) lebend geboren. Dies sind, verglichen mit dem Anteil der Jahre 2002-2013 (76,7 %) deutlich weniger, als erwartet. Dahingegen sind der Anteil der induzierten Aborte (24,4 %, 63 Geborene) als auch der Anteil der Spontanaborte (2,7 %, 7 Geborene) 2014 wesentlich höher als im Zeitraum 2002-2013 (19,8 % bzw. 1,9 %). 2014 wurde nur ein Totgeborenes (0,4 %) mit einer Indikatorfehlbildung gesehen. Die Anteile schwanken im Berichtszeitraum zwischen 0 und 3,4 %.

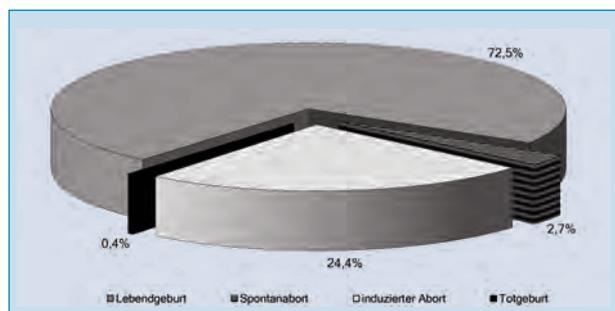


Abb. 45: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2014

Bei den 258 von einer Indikatorfehlbildung Betroffenen (1,50 pro 10.000 Geborene) wurden insgesamt 314 Indikatorfehlbildungen beobachtet. Die Prävalenz aller Geborenen mit Indikatorfehlbildung(en) zeigt sich auch für 2014 unauffällig im Bereich der Basiswerte (2002-2013).

	Anzahl	Prävalenz in %	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	86	1,75	↔
Landkreise	172	1,40	↔
Sachsen-Anhalt	258	1,50	↔

Indikatorfehlbildungen, insgesamt (2002 bis 2013)		
	Basisprävalenz in %	Konfidenzintervall (KI von 95 %)
Städte	1,74	1,63 - 1,85
Landkreise	1,40	1,34 - 1,46
Region	1,49	1,44 - 1,54

Auch getrennt betrachtet, ergeben sich bei den kreisfreien Städten und bei den Landkreisen für 2014 Prävalenzwerte im Bereich des Konfidenzintervalls der Jahre 2002-2013. Wie in fast allen betrachteten Vorjahren (außer 2006, 2008) liegt die aktuelle Indikatorfehlbildungsrate der kreisfreien Städte über der der Landkreise.

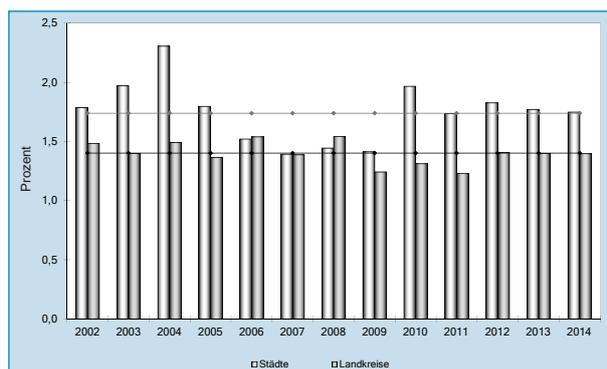


Abb. 46: Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (2002 bis 2014), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen

Ziel der Trendanalyse ist es, langfristige Tendenzen beim Auftreten von Indikatorfehlbildungen zu erkennen. Dazu wird über den gesamten Berichtszeitraum (2002-2014) die Stärke und Orientierung der Prävalenzveränderungen untersucht.

Die Trendabschätzung wird nur für Indikatorfehlbildungen durchgeführt, bei denen die erwartete Anzahl mindestens fünf und die beobachtete Anzahl jedes eingeschlossenen Jahres mindestens zwei ist. Daher zeigt Abbildung 47 auf Seite 65 nur von den Indikatorfehlbildungen, für die diese Anfangsbedingung gilt, die geschätzten durchschnittlichen prozentualen Veränderungen der Jahresprävalenz. Mathematische Grundlage der Analyse bildet die binärlogistische Regression auf der Basis des Maximum-Likelihood-Verfahrens.

Das Maß für die Stärke und Ausrichtung der prozentualen jährlichen Veränderung ist der Regressionskoeffizient B. Bei einem signifikant ansteigenden Trend, der durch einen positiven Regressionskoeffizienten gekennzeichnet ist, ist dieser im Diagramm einschließlich des KI von 95 % rechts der Ordinatenachse eingetragen. Bei einem sinkenden Trend ist der Regressionskoeffizient links der Achse (im negativen Bereich) zu finden. Der eingezeichnete Trend ist signifikant, wenn dabei das Konfidenzintervall den Nullwert nicht überdeckt.

Die zeitliche Änderung 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 ist die nichtlineare Veränderung bestimmend, d. h. der **Trend** ist als **nicht-linear** einzustufen. Dies zeigt sich bei Neuralrohrdefekten, Spina bifida, Rectum- und Analatresie/-stenose und nicht descendierten Hoden. Bei der Microcephalie weist zwar ein Wahrscheinlichkeitswert für den linearen Anteil ($p = 0,046$) auf einen signifikanten Trend hin, doch besteht zugleich ein starker nichtlinearer Anteil ($p = 0,001$). Die Prüfung der Wertefolge ergibt keine Monotonie, so dass auch dieser Trend als nichtlinear einzuschätzen ist.

Ein Wahrscheinlichkeitswert von $p < 0,05$ für den linearen Anteil und $p > 0,01$ für den nichtlinearen Anteil bedeutet, dass der lineare Anteil dominiert und der nichtlineare Anteil vernachlässigbar ist. Der beobachtete Trend ist, entsprechend des Regressionskoeffizienten B, signifikant. Ein **signifikant ansteigender Trend** ist im Berichtszeitraum

für das Down-Syndrom (+2,67 %, KI 0,00% bis 5,48%) zu beobachten. Ein **signifikant sinkender Trend** zeigte sich nicht.

Bei allen anderen dargestellten Indikatorfehlbildungen zeichnet sich kein signifikant positiver oder negativer Trend ab. So auch bei der Hypospadie, bei der der linea-

re Anteil noch im Zufallsbereich ($p = 0,063$) liegt und der nichtlineare Anteil kaum wirksam ist ($p = 0,629$). Wenn der Chi-Quadrat-Test sowohl für die lineare als auch für die nichtlineare Komponente jeweils Wahrscheinlichkeitswerte von $p > 0,05$ ergibt, ist der nichtlineare Anteil zwar nicht bedeutsam, doch es kann keine Entscheidung bzgl. eines überzufälligen Anstiegs oder Abfalls gefällt werden.

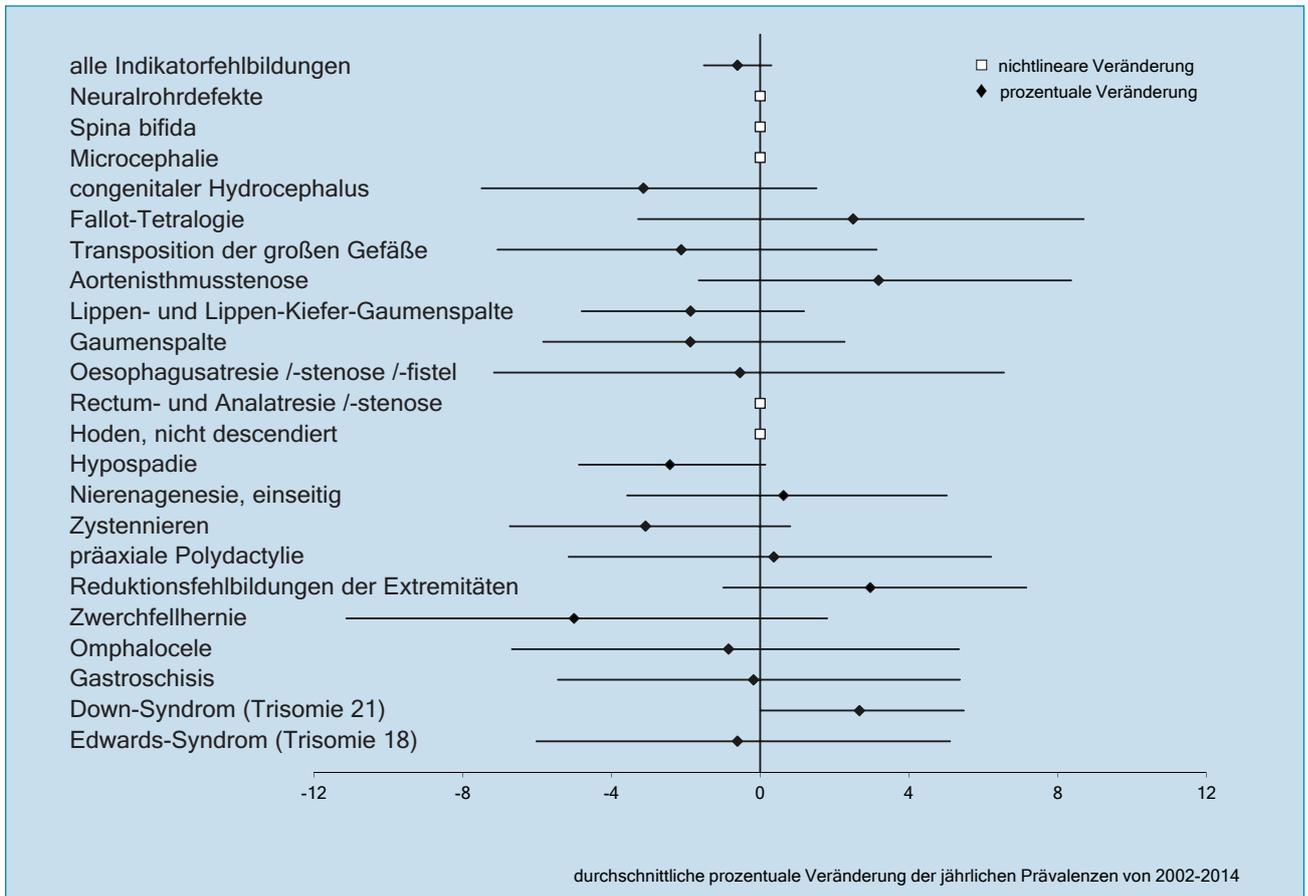


Abb. 47: Trendanalyse 2002 bis 2014 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der jährlichen Prävalenz (95% Konfidenzintervall)

	Regressionskoeffizient B in %	Konfidenzintervall (KI von 95%)
alle Indikatorfehlbildungen	-0,61	-1,51% bis 0,3%
congenitaler Hydrocephalus	-3,14	-7,49% bis 1,51%
Fallot-Tetralogie	2,50	-3,28% bis 8,7%
Transposition der großen Gefäße	-2,12	-7,07% bis 3,13%
Aortenisthmusstenose	3,18	-1,65% bis 8,36%
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	-1,87	-4,8% bis 1,18%
Gaumenspalte	-1,88	-5,83% bis 2,27%
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	-0,54	-7,16% bis 6,55%
Hypospadie	-2,43	-4,87% bis 0,14%
Nierenagenesie, einseitig	0,63	-3,58% bis 5,02%
Zystennieren	-3,08	-6,73% bis 0,81%
präaxiale Polydactylie	0,37	-5,15% bis 6,21%
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	2,96	-0,99% bis 7,16%
Zwerchfellhernie	-5,01	-11,13% bis 1,8%
Omphalocele	-0,85	-6,68% bis 5,35%
Gastroschisis	-0,18	-5,44% bis 5,37%
Down-Syndrom (Trisomie 21)	2,67	0% bis 5,48%
Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	-0,62	-6,02% bis 5,1%

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.

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

13.1 Chromosomenaberrationen und ausgewählte Mutationen

folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:

- 34 x Down-Syndrom (Trisomie 21)
 - 31 x meiotische Non-disjunction (1 x mit Aganglionose)
 - 1 x Mosaik (mitotische Non-disjunction)
 - 1 x Translokation
 - 1 x Karyotyp nicht bekannt
- 7 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
 - 6 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x Karyotyp nicht bekannt
- 1 x Patau-Syndrom (Trisomie 13) (nach klinischer Symptomatik)
- 2 x Triploidie, Karyotyp 69,XXY
- 1 x Triple X, Karyotyp 47,XXX
- 1 x Klinefelter-Syndrom (männlicher Phänotyp mit Gonosomenmosaik, Karyotyp 47,XXY/48,XXY,+2)
- 1 x Karyotyp 47,XYY (mit Dandy-Walker-Syndrom)
- 2 x Trisomie 22
- 5 x Ullrich-Turner-Syndrom (Karyotyp 45,X0)
- 5 x CATCH 22 (Deletion 22q11.2)
 - 3 x mit Di George-Syndrom
 - 2 x o.A. des Phänotyps
- 1 x partielle Trisomie (Karyotyp 46,XX,dup22q11.2)
- 2 x unbalancierte Translokation
- 2 x Fragiles X-Chromosom
- 1 x Bickers-Adams-Syndrom

Für das Jahr 2014 wurden dem Fehlbildungsmonitoring 65 Kinder/Feten mit Chromosomenaberrationen übermittelt. Bei 63 Kindern/Feten mit einer Geschlechtsangabe zeigte das Geschlechtsverhältnis eine Androtropie.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	36	57,1
weiblich	27	42,9
mit Angaben	63	100,0
keine Angaben	2	
gesamt	65	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,3

Die am häufigsten beobachtete Chromosomenaberration, das Down-Syndrom (Kapitel 12.34), wurde in diesem Jahr mit 34 Betroffenen (19,7 pro 10.000 Geborene) zwar seltener als im letzten Jahr, jedoch immer noch häufiger als erwartet (17,1 pro 10.000 Geborene) diagnostiziert. Es macht etwas mehr als die Hälfte (52,3 %) aller aufgetretenen Chromosomenaberrationen aus. In einem Fall ergab die Familienanamnese, dass die Schwester des Kindsvaters auch vom Down-Syndrom (freie Trisomie) betroffen ist.

Mit 7-mal am zweithäufigsten (10,8 % der Chromosomenaberrationen) kam das Edwards-Syndrom vor (Kapitel 12.36).

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	28	43,1
induzierte Aborte	35	53,8
Spontanaborte ab 16. SSW	2	3,1
Totgeborene	0	0,0
gesamt	65	100,0

In diesem Jahr wurden 43,1 % der Kinder/Feten mit Chromosomenaberration lebend geboren. Ein Lebendgeborenes mit Down-Syndrom kam in der 32. SSW zur Welt, verstarb aber mit drei Monaten. Ein Frühgeborenes der 29. SSW mit Edwards-Syndrom verstarb in den ersten Stunden. Über die Hälfte (53,8 %) der Schwangerschaften wurde aufgrund des Chromosomenbefundes oder nach pränatal-sonografischer Feststellung schwerer Fehlbildungen terminiert. Zu 44 Schwangerschaften ist bekannt, dass die Frauen eine invasive Pränataldiagnostik durchführen ließen. Der pathologische Chromosomenbefund lag bei zehn lebend geborenen Kindern pränatal vor: je 3 x bei Down-Syndrom und Turner-Syndrom, je 1 x bei Edwards-Syndrom, Triple X, CATCH 22 und einer partiellen Trisomie.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	1,5
20 bis 24 Jahre	6	9,2
25 bis 29 Jahre	13	20,0
30 bis 34 Jahre	15	23,1
35 bis 39 Jahre	16	24,6
ab 40 Jahre	14	21,5
gesamt	65	100,0

Das durchschnittliche Alter der Mütter von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration ist seit fünf Jahren etwa gleichbleibend und liegt 2014 bei 33,2 Jahren, auch der Medianwert ist 33. Die älteste Schwangere war 46 Jahre alt. Der hohe Anteil von Müttern ab 35 Jahren (46,2 %) spiegelt den Trend in den alten Bundesländern wider, die Familienplanung erst im reiferen Alter zu beginnen.

13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen

Für des Jahr 2014 wurden dem Fehlbildungsmonitoring 26 Geborene mit einer genetisch bedingten oder mitbedingten Erkrankung gemeldet.

folgende Fehlbildungen bzw. Erkrankungen wurden dokumentiert:

- 1 x Achondroplasie
- 5 x Arnold-Chiari-Syndrom
- 1 x Arthrogyriposis multiplex congenita
- 1 x Bloch-Sulzberger-Syndrom (Incontinentia pigmenti)
- 2 x Dandy-Walker-Syndrom (1x bei Mikrodeletion)
- 1 x Faktor-V-Leiden-Mutation
- 1 x Holt-Oram-Syndrom
- 1 x Hypochondroplasie
- 4 x Hypoplastisches Linksherzsyndrom
- 1 x Silver-Russell-Syndrom
- 1 x Situs inversus sive transversus abdominalis
- 1 x Thanatophore Dysplasie Typ I
- 2 x tuberöse Sklerose
- 1 x Walker-Warburg-Syndrom
- 1 x Wiedemann-Beckwith-Syndrom
- 1 x Zellweger-Syndrom
- 1 x Zystische Fibrose

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	10	40,0
weiblich	15	60,0
mit Angaben	25	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	26	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,7

Mit einem Geschlechtsverhältnis von 0,7 zeigt sich für 2014, wie auch im Vorjahr (0,6), eine Gynäkotropie.

Zu 23 Kindern/Feten wurde ein Ultraschallbefund übermittelt. Bei 19 davon wurden die meisten der Fehlbildungen oder ein Hinweis darauf (Silver-Russell-Syndrom), während pränatal-sonografischer Untersuchungen detektiert. Bei zystischer Fibrose und bei Zellweger-Syndrom

waren pränatal nur schwere Plazentaanomalien beobachtet worden. Eine weitere Ausnahme aufgrund der Art der Fehlbildung bildete ein im Ultraschall nicht auffallendes Bloch-Sulzberger-Syndrom. Dreimal ist bekannt, dass keine invasive Pränataldiagnostik stattfand, 9-mal ergab sich bei der Untersuchung ein Normalbefund.

Die Geborenen mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen kommen größtenteils (2014: 65,4 %) lebend zur Welt. Vorzeitig beendet wurde die Schwangerschaft bei je zwei Feten mit Arnold-Chiari-Syndrom und mit Hypoplastischem Linksherzsyndrom sowie vier Feten mit Holt-Oram-Syndrom, Hypochondroplasie, thanatophorer Dysplasie und Walker-Warburg-Syndrom. Bei einem Feten mit Dandy-Walker-Syndrom kam es in der 17. SSW zum Spontanabort.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	17	65,4
induzierte Aborte	8	30,8
Spontanaborte ab 16. SSW	1	3,8
gesamt	26	100,0

Das mütterliche Durchschnittsalter von Geborenen mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen liegt im Jahr 2014 mit 30,7 Jahren relativ hoch (2013: 28,3). Es ist sonst näher dem Durchschnittsalter der Mütter in Sachsen-Anhalt (2013: 28,9 Jahre). 19,2 % der Schwangeren waren 35 Jahre oder älter.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
25 bis 29 Jahre	11	42,3
30 bis 34 Jahre	10	38,5
35 bis 39 Jahre	3	11,5
ab 40 Jahre	2	7,7
gesamt	26	100,0

13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Für 2014 wurden dem Fehlbildungsmonitoring im Vergleich zu den Vorjahren mit 23 Geborenen mit Sequenzen, Assoziationen oder Komplexen viele Betroffene mitgeteilt. Die Potter-Sequenz (4 x bilaterale Nierenagenesie, 2 x funktionslose multizystisch dysplastische Nieren, 1 x funktionslose hypoplastische Nieren, 1 x eine fehlende und eine funktionslose hypoplastische Niere) trat 2014 so häufig, wie in keinem anderen Jahr des Berichtszeitraumes auf.

folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 2 x ADAM-Komplex
- 1 x Body-Stalk-Anomalie, Schnürringsyndrom, ADAM-Komplex
- 2 x CHARGE-Assoziation
- 1 x Disruptionssequenz
- 1 x OEIS-Komplex

- 8 x Potter-Sequenz
- 2 x Prune-belly-Sequenz
- 2 x Pierre-Robin-Sequenz
- 1 x Schnürringsyndrom
- 3 x VACTERL-Assoziation (1 x mit Pierre-Robin-Sequenz)

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	14	73,7
weiblich	5	26,3
mit Angaben	19	100,0
keine Angaben	4	
gesamt	23	

Geschlechtsverhältnis m : w = 2,8

Das Geschlechtsverhältnis ergibt in diesem Jahr eine eindeutige Androtropie. Ein erkennbarer Trend ist über die Jahre nicht zu sehen.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	13	56,5
induzierte Aborte	9	39,1
Spontanaborte ab 16. SSW	1	4,3
gesamt	23	100,0

Bei einer Body-Stalk-Anomalie, einer Disruptionssequenz und einer Prune-belly-Sequenz wurden Abruptiones durchgeführt. Eine weitere Schwangerschaft endete bei Prune-belly-Sequenz als Spontanabort. Bei Potter-Sequenz wurden sechs von acht Schwangerschaften terminiert. Zwei Kinder kamen lebend zur Welt und verstarben innerhalb der ersten 24 Stunden. Zwei lebend geborene Kinder, eins mit VATCERL-Assoziation und eins mit

CHARGE-Assoziation verstarben mit ca. drei Monaten, eins mit VATCERL-Assoziation verstarb am zweiten Lebenstag.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	8,7
20 bis 24 Jahre	6	26,1
25 bis 29 Jahre	9	39,1
30 bis 34 Jahre	4	17,4
35 bis 39 Jahre	2	8,7
gesamt	23	100,0

Der Hauptteil der Schwangeren (39,1 %) von Geborenen mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen war 2014 zwischen 25 und 29 Jahre alt. Das relativ geringe Alter spiegelt sich auch im Median (26 Jahre) und im durchschnittlichen Alter wider (26,3 Jahre).

13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

2014 wurde nur bei sechs Geborenen eine Embryopathie, Fetopathie oder congenitale Infektion diagnostiziert.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	3	50,0
weiblich	3	50,0
gesamt	6	100,0

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,0

Das Verhältnis von männlichen zu weiblichen Geborenen zeigt sich, wie häufig, ausgeglichen.

Vier Kinder waren von einer **Fetopathia diabetica** betroffen. Drei davon wiesen Herzfehlbildungen auf. Ein Junge wog zur Geburt bei 64 cm Länge 5290 g.

Ein Kind wurde mit einer **Sartanembryofetopathie** geboren. Die Mutter stellte sich erst in der 22. SSW zur Vorsorge beim Gynäkologen vor, so dass sie bis dahin Valsartan einnahm. In Folge der fruchtschädigenden Wirkung des Medikaments wurden die Nieren des Kindes geschädigt. Es bildete sich ein Anhydramnion. Die Funktion der postnatal befundeten echoreichen Nieren verbesserte sich erfreulicherweise nachgeburtlich und war mit ¼ Jahr gut. In den letzten Jahren traten immer wieder Embryofetopathien durch ACE-Hemmer/Sartane auf. Oft lag es an einer zu späten Erstvorstellung.

Bei einer Schwangeren wurde in der Frühschwangerschaft eine frische **Parvovirus (B19) Infektion** nachgewiesen. Das Kind zeigte neben einem Hydrops fetalis und verschiedenen neonatologischen Problemen ein ASD II, eine Pulmonalklappenstenose und Hepato- und Splenomegalie. Angeborene Infektionen werden in Deutschland sehr selten beobachtet.

Alle Geborenen dieser Kategorie wurden lebend geboren, die Kinder mit Sartanembryofetopathie und angeborener Parvovirus (B19) Infektion jeweils schon in der 36. SSW.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	6	100,0
gesamt	6	100,0

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
25 bis 29 Jahre	2	33,3
30 bis 34 Jahre	3	50,0
35 bis 39 Jahre	1	16,7
gesamt	6	100,0

Das durchschnittliche Alter der Mütter beträgt 2014 31,2 Jahre und ist damit ähnlich hoch wie im letzten Jahr (2013: 31,8 Jahre).

Das Alter der Mütter der vier Kinder mit Fetopathia diabetica lag bei 31,5 Jahren. Der mütterliche Diabetes ist zur Hauptursache für angeborene Embryopathien oder Fetopathien geworden. Da die Wahrscheinlichkeit, an Diabetes zu erkranken und damit auch die einer kindlichen Fetopathia diabetica, mit einem höherem Alter korreliert, ist das Durchschnittsalter der Mütter dieser Gruppe erwartungsgemäß höher als von anderen Müttern. Seit Änderung der Mutterschaftsrichtlinien 2013 ist der Glucosetoleranztest eine gesetzlich angebotene Kassenleistung und dient der frühzeitigen Entdeckung eines Schwangerschaftsdiabetes. Ziel ist es, Komplikationen während Schwangerschaft und Entbindung zu verhindern und Kinder vor bleibenden Stoffwechselstörungen zu bewahren. Vermutlich wird daher auch in Zukunft eine hohe Anzahl erkannt werden.

14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Zum Jahr 2014 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Daten zu 75 medizinisch induzierten Aborten aufgrund von Fehlbildungen oder Fetopathien gemeldet. Außerdem wurde eine Schwangerschaft in der 22. SSW wegen therapieresistenter Hypertonie der Mutter beendet. Der Fet, der keine äußerlichen Fehlbildungen

aufwies, ist nicht Bestandteil der Auswertung in Kapitel 14. 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.

14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

Das Vorliegen einer ZNS-Anomalie war ursächlich für 24 medizinisch induzierte Aborte.

folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- 6 x Anencephalie
 - 1 x bei Body-Stalk-Anomalie und Schnürringsyndrom
 - 1 x mit Omphalocele
 - 1 x mit Herzfehlbildungen
- 1 x Akranie
- 3 x occipitale Encephalocele
 - 1 x mit multiplen Fehlbildungen bei Chromosomenveränderung (46,XY,der(13))
- 2 x Arnold-Chiari-Syndrom und Hydrocephalus
 - 1 x mit lumbosacraler Spina bifida, Turmschädel
 - 1 x mit lumbaler Spina bifida
- 2 x thorakale Spina bifida
- 2 x lumbale Spina bifida
- 3 x lumbosacrale Spina bifida
 - 1 x mit Microcephalie
- 2 x Dandy-Walker-Syndrom mit multiplen Fehlbildungen
 - 1 x Corpus callosum Agenesie bei Karyotyp 47,XXX
 - 1 x bei Walker-Warburg-Syndrom
- 1 x Corpus callosum Hypoplasie, Hydrocephalus u. a. multiple Fehlbildungen bei Chromosomenveränderung (46,XY,der(2)t(2,20)(q37.1,12))
- 1 x Corpus callosum Agenesie mit Linksherzhypoplasie
- 1 x Reduktionsfehlbildung des Gehirns und Microcephalie mit multiplen Fehlbildungen

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	15	75,0
weiblich	5	25,0
mit Angaben	20	100,0
keine Angaben	4	
gesamt	24	

Geschlechtsverhältnis m : w = 3,0

Das Geschlechtsverhältnis der induzierten Aborte bei ZNS-Fehlbildungen zeigt eine deutliche Androtropie.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	4,2
20 bis 24 Jahre	6	25,0
25 bis 29 Jahre	7	29,2
30 bis 34 Jahre	7	29,2
35 bis 39 Jahre	3	12,5
gesamt	24	100,0

Das mittlere Alter der Schwangeren, bei denen die Schwangerschaft aus medizinischer Indikation bei ZNS-Fehlbildung des Feten vorzeitig beendet wurde, beträgt 28,0 Jahre und entspricht damit in etwa dem Durchschnittsalter aller Schwangeren in Sachsen-Anhalt (2013: 28,9 Jahre, für 2014 liegen noch keine Daten vom Statistischen Landesamt vor).

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	7	29,2
14. bis 16. SSW	3	12,5
17. bis 19. SSW	7	29,2
20. bis 21. SSW	5	20,8
22. bis 24. SSW	1	4,2
nach 24. SSW	1	4,2
gesamt	24	100,0

6-mal wurde eine Amniozentese (16. bis 31. SSW) durchgeführt, 5-mal vor der 22. SSW und einmal in der 31. SSW. Der Karyotyp erwies sich dreimal als unauffällig, zweimal pathologisch und einmal molekulargenetisch auffällig.

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	3	12,5
14. bis 16. SSW	4	16,7
17. bis 19. SSW	7	29,2
20. bis 21. SSW	4	16,7
22. bis 24. SSW	5	20,8
nach 24. SSW	1	4,2
gesamt	24	100,0

In allen 24 Fällen wurde im pränatalen Ultraschall eine ZNS-Fehlbildung festgestellt, die postnatal jeweils vollständig bestätigt wurde. Die frühesten pränatal-sonografischen Diagnosestellungen erfolgten in der 9. SSW (Anencephalie) die späteste in der 31. SSW. Neben den Fehlbildungen wurden 11-mal Softmarker, vorwiegend Banana sign und Lemon sign, erkannt.

Zwei der Schwangerschaften wurden schon in der 10. SSW beendet. Im Durchschnitt wurde die Abruption mit 18,6 SSW durchgeführt.

14.2 Chromosomale Aberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen

Aufgrund von Chromosomenaberrationen wurde in 30 Fällen die Schwangerschaft vorzeitig beendet. Wie üblich sind auch 2014 die Chromosomenaberrationen Anlass für den größten Teil der medizinisch induzierten Aborte.

folgende Aberrationen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- 18 x Down-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 1 x Patau-Syndrom (o.A.)
- 5 x Edwards-Syndrom
 - 4 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x o.A.
- 2 x Triploidie
 - 1 x Karyotyp 69,XXY
 - 1 x Karyotyp 69,XXX
- 1 x Klinefelter-Syndrom und Gonosomen-Mosaik (47,XXY/48,XXY,+2)
- 1 x Trisomie 22
- 1 x Turner-Syndrom
- 1 x CATCH 22 o.A. des Phänotyps

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	16	57,1
weiblich	12	42,9
mit Angaben	28	100,0
keine Angaben	2	
gesamt	30	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,3

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	2	6,7
25 bis 29 Jahre	5	16,7
30 bis 34 Jahre	5	16,7
35 bis 39 Jahre	9	30,0
ab 40 Jahre	9	30,0
gesamt	30	100,0

Das mittlere Alter der Schwangeren beträgt 35,1 Jahre. Über ¾ der Frauen waren zum Zeitpunkt der Abruption mindestens 30 Jahre alt, 60 % 35 Jahre oder älter.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

invasive Pränataldiagnostik

- 23 x vor der 22. SSW
 - 22 x Amniozentese mit pathologischem Befund (13. bis 21. SSW)
 - 1 x Chorionzottenbiopsie mit pathologischem Befund (15. SSW)
- 5 x Amniozentese ab 22. SSW (2x22. SSW, 1x23. SSW, 2x29. SSW) mit pathologischem Befund
- 1 x keine invasive Pränataldiagnostik durchgeführt
- 1 x keine Angaben zu invasiver Pränataldiagnostik

pränataler Ultraschall

- 29 x Ultraschall durchgeführt
 - 28 x pränatal pathologischer US-Befund (davon 26 x zwischen der 12. und 23. SSW, 1 x 28. SSW)
 - 5 x Verdachtsdiagnosen postnatal bestätigt
 - 1 x postnatal ähnlicher schwerer Herzfehler (bei Down-Syndrom)
 - 1 x aufgrund autolytischer Veränderungen keine Fehlbildungsbeurteilung mehr möglich
 - 13 x nur Softmarker befundet
 - 8 x postnatal keine Informationen über eine Obduktion oder Begleitfehlbildungen
 - 1 x ohne Befundangabe, Chromosomenuntersuchung wegen Altersindikation
- 1 x keine Angaben zum Ultraschall

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	7	23,3
14. bis 16. SSW	11	36,7
17. bis 19. SSW	7	23,3
20. bis 21. SSW	1	3,3
ab 22. SSW	4	13,3
gesamt	30	100,0

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	1	3,3
14. bis 16. SSW	8	26,7
17. bis 19. SSW	11	36,7
20. bis 21. SSW	3	10,0
22. bis 24. SSW	5	16,7
nach 24. SSW	2	6,7
gesamt	30	100,0

Bei auffälligem Ultraschallbefund oder mütterlichem Alter ab 35 Jahren wird den Schwangeren eine Amniozentese empfohlen. Fünf der sieben Schwangeren, bei denen ein medizinisch induzierter Abort erst nach der 21. SSW durchgeführt wurde, waren unter 35 Jahre alt. In schon fortgeschrittener Schwangerschaft führten Auffälligkeiten im Ultraschall zum Verdacht auf eine mögliche Chromosomenaberration und damit zur Indikationsstellung für eine invasive Pränataldiagnostik. Ein induzierter Abort fand in der 29. SSW (Edwards-Syndrom) und einer in der 30. SSW (Down-Syndrom) statt.

Bei 60,0 % der Feten mit Chromosomenaberration wurde eine erste Diagnose vor der 17. SSW gestellt. 66,7 % 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 21 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 abortierten Feten mitgeteilt:

- 6 x Potter-Sequenz
 - 1 x mit Microcephalie
- 1 x Prune-belly-Sequenz
- 3 x Omphalocele
 - 1 x mit multiplen Herz- und Skelettfehlbildungen, Zwerchfellhernie, Lungenagenesie, Malrotation des Darms, Hufeisenniere
 - 1 x mit Unterschenkelagenesie
- 2 x Gastroschisis
 - 1 x mit Herz- und multiplen Skelettfehlbildungen
 - 1 x mit Herzfehlbildungen und lateraler Halszyste
- 1 x Disruptionsequenz
- 1 x Hypochondroplasie
- 1 x Thanatophore Dysplasie Typ I
- 1 x Holt-Oram-Syndrom
- 1 x Herzfehlbildung, Anophthalmus, Nierendysplasie
- 1 x massives Lymphangiom der linken Körperhälfte
- 1 x schwere fetale Retardierung, Thymushypoplasie, Micrognathie bei Anhydramnion
- 1 x Amnionfektionssyndrom bei Anhydramnion
- 1 x Hydrops fetalis

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	11	68,8
weiblich	5	31,3
mit Angaben	16	100,0
keine Angaben	5	
gesamt	21	

Geschlechtsverhältnis m : w = 2,2

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

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	4,8
20 bis 24 Jahre	1	4,8
25 bis 29 Jahre	9	42,9
30 bis 34 Jahre	7	33,3
35 bis 39 Jahre	2	9,5
ab 40 Jahre	1	4,8
gesamt	21	100,0

Das mittlere Alter der Schwangeren beträgt 29,2 Jahre und kommt dem Durchschnittsalter der Mütter in Sachsen-Anhalt gleich (2013: 28,9 Jahre, für 2014 liegen noch keine Daten vom Statistischen Landesamt vor).

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- invasive Pränataldiagnostik (zwischen der 11. und 20. SSW)
- 5 x Amniozentese (jeweils Normalbefunde)
 - 1 x Chorionzottenbiopsie (Normalbefund)
- pränataler Ultraschall
- 21 x pränataler Ultraschall mit jeweils pathologischem Befund zwischen 11. und 26. SSW:
 - 17 x alle pränatalen Verdachtsdiagnosen bestätigt
 - 1 x bei schwerer fetaler Retardierung postnatal einseitige Nierenagenesie nicht bestätigt
 - 2 x Pottersequenz bestätigt, doch nicht alle Begleitfehlbildungen
 - 1 x postnatal Gastroschisis anstatt Zwerchfellhernie, schwere Herz-Fehlbildungen bestätigt
 - bei insgesamt 15 Feten wurden jeweils 1 oder 2 Softmarker angegeben

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	3	14,3
14. bis 16. SSW	4	19,0
17. bis 19. SSW	6	28,6
20. bis 21. SSW	2	9,5
22. bis 24. SSW	5	23,8
nach 24. SSW	1	4,8
gesamt	21	100,0

Bei einem Feten wurde zur Feindiagnostik in der 26. SSW eine Herzfehlbildung, Anophthalmie und Nierendysplasie festgestellt und die Schwangerschaft daraufhin in der 27. SSW terminiert. Dreimal ergab sich der Befund Potter-Sequenz erst in der 22. SSW. Die Schwangerschaftsabbrüche wurden darauf in der 23. SSW ausgeführt. Bei einem multipel fehlgebildeten Feten, bei dem Omphalocele und andere Fehlbildungen pränatal-sonografisch schon in der 18. SSW auffielen, wurde die Abruption erst in der 23. SSW vorgenommen.

Durchschnittlich fanden die induzierten Aborte aufgrund multipler Fehlbildungen mit 18,7 SSW (Median 18. SSW) statt.

14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Zum Jahr 2014 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Daten zu 76 medizinisch induzierten Aborten zugesandt. 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.

Aufgrund von Fehlbildungen oder Fetopathien wurden 75-mal die Schwangerschaften vorzeitig beendet. Bezogen auf den Schwangerschaftsausgang aller Geborenen mit großen Fehlbildungen im Jahr 2014, nehmen die induzierten Aborte einen Anteil von 12,2 % ein. In den letzten Jahren lag der Anteil durchschnittlich deutlich niedriger (2002 bis 2013: 10,2 %) (Kapitel 7).

Im Kapitel 14 werden die fehlbildungsbedingten Abortinduktionen getrennt nach Chromosomenaberrationen, ZNS-Fehlbildungen und MCA/sonstige Fehlbildungen analysiert. In den letzten vier Jahren lag der Anteil der abortierten Feten mit Chromosomenaberration jeweils über 50 %, im Jahr 2014 liegt er nur bei 40,0 %. Absolut gesehen wurden jedoch ähnlich viele Schwangerschaftsabbrüche aufgrund von Chromosomenaberration (30; 17,4 pro 10.000 Geborene) ausgeführt wie in den Jahren zuvor (2002 bis 2013: 16,5 pro 10.000 Geborene). Dagegen war die Zahl der Schwangerschaftsabbrüche aufgrund von ZNS-Fehlbildungen (24; 13,9 pro 10.000 Geborene) in diesem Jahr besonders hoch. Sie zeigte sich nahezu ½ Mal höher als üblich (2002 bis 2013: 8,7 pro 10.000 Geborene). Die Zahl mit MCA/sonstigen Fehlbildungen (21; 12,2 pro 10.000 Geborene) entspricht etwa der der letzten Jahre (2002 bis 2013: 11,3 pro 10.000 Geborene).

Bei 64 der 75 medizinisch induzierten Aborte ist das Geschlecht angegeben. Wie in den Vorjahren zeigt sich auch im Jahr 2014 eine deutliche Androtropie (m : w = 1,9).

Die 21. SSW ist nach dem Fehlbildungsultraschall der früheste Zeitpunkt zum vorzeitigen Beenden einer Schwangerschaft. Verschiedene Fehlbildungen können jedoch pränatal-diagnostisch erst mit fortgeschrittener Schwangerschaft entdeckt werden. Zusätzlich zum Zeitpunkt der Diagnosestellung fallen Beratungs- und Entscheidungszeiten ins Gewicht. Der Anteil der bis zur 21. SSW durchgeführten induzierten Aborte betrug 2014 74,7 %. Sieben induzierte Aborte (9,3 %) wurden erst in der 24. SSW und später vorgenommen.

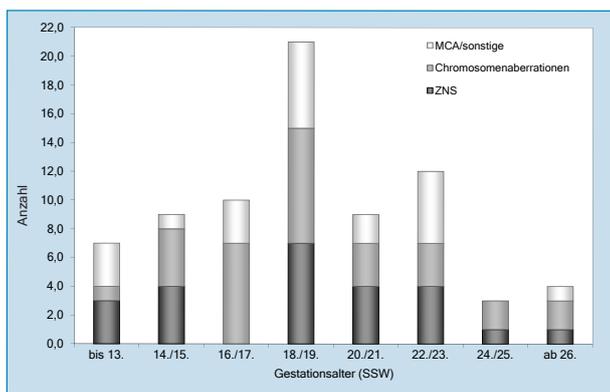


Abb. 48: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2014

Das Gestationsalter, bei dem eine Schwangerschaft vorzeitig aus medizinischen Gründen beendet wird, unterscheidet sich normalerweise bei Diagnosen aus den Bereichen ZNS-Fehlbildungen, Chromosomenaberrationen und MCA/sonstige Fehlbildungen dahingehend, dass ZNS-Fehlbildungen meist etwas später erkannt und die Schwangerschaften daraufhin auch später terminiert werden. In diesem Jahr ergibt sich jedoch in allen drei Bereichen ein durchschnittliches Gestationsalter zwischen 18,6 und 18,8 SSW. Jeweils die meisten Abbrüche fanden in der 18./19. SSW statt. Am Medianwert zeigt sich jedoch (ZNS-Fehlbildungen: 19. SSW, Chromosomenaberrationen und MCA/sonstige Fehlbildungen: 18. SSW) der erwartete Unterschied.

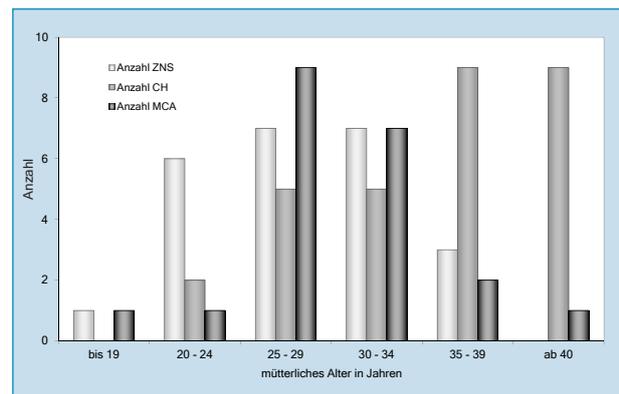


Abb. 49: Mütteralter bei induzierten Aborten 2014 (gruppiert)

Für den Durchschnittswert des Alters der Frauen, die einen induzierten Abort nach pränatal diagnostizierter angeborener Fehlbildung durchführen ließen, errechnet sich für 2014 ein Wert von 31,2 Jahren. 32,0 % der Schwangeren waren über 35 Jahre alt. Erwartungsgemäß ist in der Gruppe der induzierten Aborte aufgrund von Chromosomenaberrationen das mütterliche Alter am höchsten. Es beträgt in diesem Jahr im Mittel 35,1 Jahre, der Median findet sich bei 37 Jahren. Bei den ZNS-Fehlbildungen ergibt sich ein mittleres mütterliches Alter von 28,0 Jahren (Median: 28 Jahre) und bei den MCAs von 28,6 Jahren (Median 29 Jahre). Wie in den Vorjahren ist 2014 das höhere durchschnittliche Alter von Schwangeren bei medizinisch induzierten Aborten in Bezug auf das Durchschnittsalter aller Mütter in Sachsen-Anhalt (2013: 28,9) mit dem Einfluss des Alters von Schwangeren von Feten mit Chromosomenaberrationen zu erklären. Die Unterschiede beim mütterlichen Alter bei medizinisch induzierten Aborten werden in Abbildung 49 deutlich.

Für den Zeitraum des Jahresberichtes (2002-2014) ist die Zahl aller für Sachsen-Anhalt verzeichneten Schwangerschaftsabbrüche laut Zahlen des Statistischen Bundesamtes linear regressiv. Für 2014 wurden 3.424 Schwangerschaftsabbrüche registriert (2002 noch 5.075). Die allermeisten der Schwangerschaftsabbrüche erfolgten nach der Beratungsregel unterhalb der 13. SSW. Nur bei 2,2 % der Abbrüche war 2014 in Sachsen-Anhalt eine medizinische Indikation Anlass. In Mittel betrug der Anteil in den Vorjahren (2002-2013) 1,45 %.

15 Zusammenfassung

Der Jahresbericht 2014 zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen beruht auf den dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gemeldeten Daten. Die statistischen Analysen erfolgen populationsbezogenen unter Nutzung der landesweit flächendeckenden Fehlbildungsdaten und der offiziellen Geborenenzahlen des Bundeslandes vom Statistischen Landesamt Halle. Zur Einschätzung der berechneten Prävalenzen sind, soweit vorhanden, europaweit ermittelte Werte von EUROCAT (Prävalenz, Konfidenzintervall, Minimum und Maximum 2001-2012, Kapitel 12) aufgeführt. Angaben im gleichen Zeitraum der aktuellen Basisprävalenzen Sachsen-Anhalts (2002-2013) sind von EUROCAT noch nicht verfügbar.

Zwar werden in Sachsen-Anhalt seit Jahren sinkende Geborenenzahlen beobachtet, doch ist der Trend nicht monoton. Für 2014 gibt das Statistische Amt geringfügig mehr **Lebendgeborene (17.064)** an als für 2013 (16.797).

Bezogen auf die Anzahl der Lebendgeborenen entspricht die vom Statistischen Landesamt für 2014 registrierte Anzahl von **68 Totgeborenen** dem für 2002-2013 ermittelten Erwartungswert (69,4 Totgeborene).

In Deutschland kamen 2014 nach Angaben des Statistischen Bundesamtes 714.927 Kinder lebend zur Welt. Nach ca. 20 Jahren sinkenden Anzahlen ist seit drei Jahren ein milder Aufwärtstrend zu sehen (2011: 662.685 Lebendgeborene). Aus Sachsen-Anhalt kommen etwa 2,5 % aller Neugeborenen Deutschlands.

Bestandteil des Jahresberichtes sind neben den Daten der Lebend- und Totgeborenen von 2014 auch die Daten von **76 medizinisch induzierten Aborten** und **30 Spontanaborten ab der 16. SSW**. Die im Bericht angegebenen Prävalenzen basieren daher auf einer **Gesamtzahl** von **17.238 Geborenen** (Kapitel 2).

Bei **589 Geborenen** (3,42 % aller Geborenen) wurden **große Fehlbildungen** diagnostiziert. Die Fehlbildungsrate entspricht der der letzten zwölf Jahre (KI 3,40 bis 3,55 %) (Kapitel 8).

2014 wurden von den **Geborenen mit großen Fehlbildungen** 85,9 % lebend geboren, anteilig nur 1,9 % verstarben (Kapitel 7 und 8). Anfang der 80er-Jahre betrug der Anteil der verstorbenen Lebendgeborenen an den Geborenen mit großen Fehlbildungen noch ca. 20 %. Sowohl der Anteil der induzierten Aborte (2014: 12,2 %; 2002-2013: 10,2 %), als auch der Anteil der Spontanaborte (2014: 1,5 %; 2002-2013: 1,4 %) liegt etwas über dem im Berichtszeitraum. Verglichen mit den Vorjahren zeigt sich ein selten beobachteter sehr geringer Anteil an Totgeborenen (2014: 0,3 %; 2002-2013: 0,9 %).

Die beiden in jedem Jahr mit Abstand **häufigsten Einzeldiagnosen**, ASD und VSD, sind auch 2014 am häufigsten aufgetreten. An die dritte Stelle schiebt sich 2014 durch eine inzwischen fast vollständige Detektionsrate, der Hörverlust, gefolgt von den auch häufiger als sonst gemeldeten Fehlbildungen, der dilatativen Uropathie, dem PDA und dem Down-Syndrom. Seltener als erwartet wurden Microcephalie, Subluxation des Hüftgelenkes und Klumpfuß diagnostiziert (Kapitel 11).

Eine der streng definierten **Indikatorfehlbildungen** wurde 2014 bei 1,49 % aller Geborenen beobachtet (Kapitel 12). Im Vergleich zu den jeweiligen Basisprävalenzen fielen für 2014 **höhere Prävalenzen** bei Anencephalie, Spina bifida, Fallot-Tetralogie, Aortenisthmusstenose, Choanal-atresie, nicht descendierten Hoden, Potter-Sequenz, Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten und Omphalocele auf. **Niedrigere Prävalenzen** zeigten sich dagegen bei Microcephalie, Microtie/Anotie, Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Oesophagusatresie/-stenose/-fistel, Rectum- und Analatresie/-stenose, präaxialer Polydactylie und Zwerchfellhernie. Die sehr seltenen Indikatorfehlbildungen Arhincephalie/Holoprosencephalie, Dünndarmatresie/-stenose und Epispadie traten 2014 in Sachsen-Anhalt nicht auf.

2014 wurden 75 **fehlbildungsbedingte Abortinduktionen** (Kapitel 14), aufgeteilt in: 32,0 % Fehlbildungen des ZNS, 40,0 % Chromosomenaberrationen und 28,0 % multiple Anomalien und sonstige Fehlbildungen, übermittelt. Nach dem Down-Syndrom waren Spina bifida, Anencephalie und Potter-Sequenz die häufigsten Indikationen zum vorzeitigen Beenden einer Schwangerschaft.

Bei 26 Geborenen wurde 2014 eine **genetisch bedingte Erkrankung** und bei 23 Geborenen eine **Sequenz, Assoziation bzw. ein Komplex** beschrieben. Von einer **Embryopathie oder congenitalen Infektion** waren sechs Kinder betroffen, darunter erneut ein Kind von einer Sarkanembryopathie. Das durchschnittliche Alter der Mütter der 65 Geborenen, mit **Chromosomenaberration** liegt 2014 bei 33,2 Jahren (Kapitel 13).

Die **Hypospadie**, als häufigste angeborene Fehlbildung des männlichen Urogenitalsystems, ist im vorliegenden Jahresbericht das Thema des Kapitels 16. Neben Informationen zur Einteilung und Ätiologie, einer Darstellung der Prävalenzen in Sachsen-Anhalt über 20 Jahre und der Vorstellung einer EUROCAT-Studie zum Thema werden vermutete Ursachen, wie regionale Einflüsse und das mütterliche Alter, diskutiert.

Dem Fehlbildungsmonitoring wurden zum Geburtsjahr 2014 Angaben zu **589 Kindern/Feten** aus Sachsen-Anhalt mit mindestens einer **großen Fehlbildung** und Angaben zu weiteren 265 Kindern/Feten mit nur kleinen Fehlbildungen oder Anomalien (Kapitel 6-8) übermittelt. Insgesamt wurden 2.222 Meldungen zu 1.922 Geborenen zugesandt.

Zum einen erfasst das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Daten von Kindern und Feten mit angeborenen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen und zum anderen Daten von Kindern ohne Fehlbildungen als Kontrollen. Diese sind ebenso unentbehrlich, da eine Bewertung von Risiken mit statistischen Mitteln erst im Vergleich beider Gruppen möglich ist.

Nur durch Mithilfe vieler engagierter Kollegen aus verschiedenen medizinischen Einrichtungen Sachsen-Anhalts, die seit Jahren freiwillig und uneigennützig angeborene Fehlbildungen an das Fehlbildungsmonitoring melden, entstand die solide Datenbasis, auf deren Grundlage, so auch in diesem Jahr, die Jahresberichte erarbeitet werden. **Wir bedanken uns daher, im Vertrauen auf weitere gute Zusammenarbeit, bei allen unseren Einsendern sehr herzlich!**

16 Epidemiologie von Hypospadien in Sachsen-Anhalt und im europäischen Vergleich

Einteilung und Ätiologie der Hypospadien

Hypospadien stellen die häufigsten angeborenen urogenitalen Fehlbildungen dar.

Die Hypospadie ist eine Entwicklungsstörung der männlichen Harnröhre, bei der die Mündung der Harnröhre (Urethra) nicht wie sonst auf der Spitze des Penis (Glans) sondern an der ventralen Seite des Penis, also an der Unterseite des Penis, gelegen ist. Eingeschlossen werden hier die glanduläre, penile, skrotale und perineale Hypospadie abhängig wo die Öffnung (Meatus) der Urethra sich befindet. Ausgeschlossen wird das unklare Geschlecht (Intersex oder Pseudohermaphroditismus).

Hypospadien werden im klinisch-chirurgischen Kontext in anteriore Hypospadien (die Harnröhrenöffnung ist leicht versetzt, befindet sich aber noch in der glandulären oder subcoronalen Region), mittlere Hypospadie (die Harnröhre öffnet in die Bauchseite des Penis) und posteriore Hypospadien (die Öffnung der Harnröhre befindet sich in der penoskrotalen Verbindung, dem Hodensack oder dem Damm) eingeteilt.

Für die epidemiologische Forschung ist die Klassifikation in Grad 1 bis 3 zweckmäßig (Abb. 50).

Hypospadien können mit einer Krümmung des Penischaftes (Chorda), gespaltener Vorhaut (gespaltenes Präputium), Verengung der äußeren Harnröhrenmündung (Meatusstenose), Hodenhochstand und anderen urogenitalen Anomalien assoziiert sein. Nicht alle Patienten mit einer Hypospadie benötigen eine operative Korrektur.

Die Ätiologie der Hypospadie ist weitgehend unbekannt. In einigen Fällen ist die Hypospadie monogenetischen Ursprungs, die große Mehrheit der Fälle scheint aber multifaktoriell bedingt zu sein, genetische Einflüsse und Umweltfaktoren spielen dabei eine Rolle.

Obwohl verschiedene Umweltbelastungen und mütterliche Einflussfaktoren untersucht wurden, konnten lediglich ein geringes Geburtsgewicht, mütterlicher Bluthochdruck, Präeklampsie und mütterliche intrauterine Diethylstilbestrol (DES)-Belastung (gehört zur Gruppe der synthetischen, nichtsteroidalen, selektiven Estrogen-Rezeptor-Modulatoren = endokrine Disruptoren) mit dem Auftreten von Hypospadien in Verbindung gebracht werden. Die Assoziation zwischen Hypospadien und dem erhöhten Alter der Mutter sowie die Belastung mit endokrinen Disruptoren bleibt umstritten.

Die Prävalenz weist in der Literatur eine große geografische Variation auf, die von 2,0 bis 43,2 Fällen pro 10.000 Geborene reicht. Es ist unklar, ob die Prävalenz für Hypospadien ansteigt. Frühere Studien zeigten eine ansteigende Prävalenz, während andere Studien über ansteigende, gleichbleibende oder rückläufige Prävalenzen berichten.

Die unterschiedlichen Prävalenzen und Trends könnten mit genetischen Risikofaktoren und Umwelteinflüssen, die in den verschiedenen geografischen Regionen unterschiedlichen Einfluss nehmen, erklärt werden.

Eine andere Erklärung für die unterschiedlichen Prävalenzen weist auf die methodischen Unterschiede der einzelnen Studien hin. Beispielsweise ist die Erfassung der einzelnen Fälle von Hypospadien unterschiedlich vollständig. So werden glanduläre Hypospadien, da sie nicht immer einer chirurgischen Intervention bedürfen, und Hypospadien mit bekannter Ätiologie bei manchen Studien ausgeschlossen, was die niedrigere Prävalenz in einigen Regionen erklärt. Darüber hinaus sind Daten über die genaue Ausprägung der Hypospadien oft nicht verfügbar.

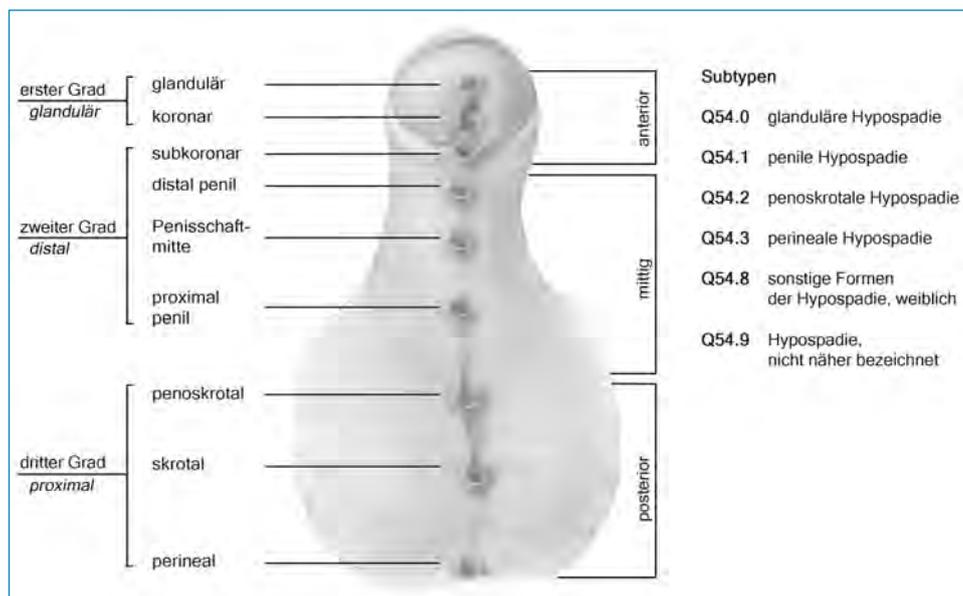


Abb. 50: Einteilungen der Hypospadie (modifiziert nach WHO, CDC, ICBDSR. Birth Defects Surveillance. A Manual for Programme Managers. 2014)

Prävalenz der Hypospadien in Sachsen-Anhalt

In die Datenauswertung für Sachsen-Anhalt fließen alle im Fehlbildungsmonitoring erfassten Hypospadien (differenziert nach isolierten Hypospadien, Hypospadien mit multiplen angeborenen Fehlbildungen, Hypospadien mit

bekanntem Ursachen und Hypospadien unterschiedlichen Schweregrades) der Jahre 1995 bis 2014 ein.

Die Gesamtzahl der Lebendgeborenen in diesem Erfassungszeitraum beträgt 307.279.

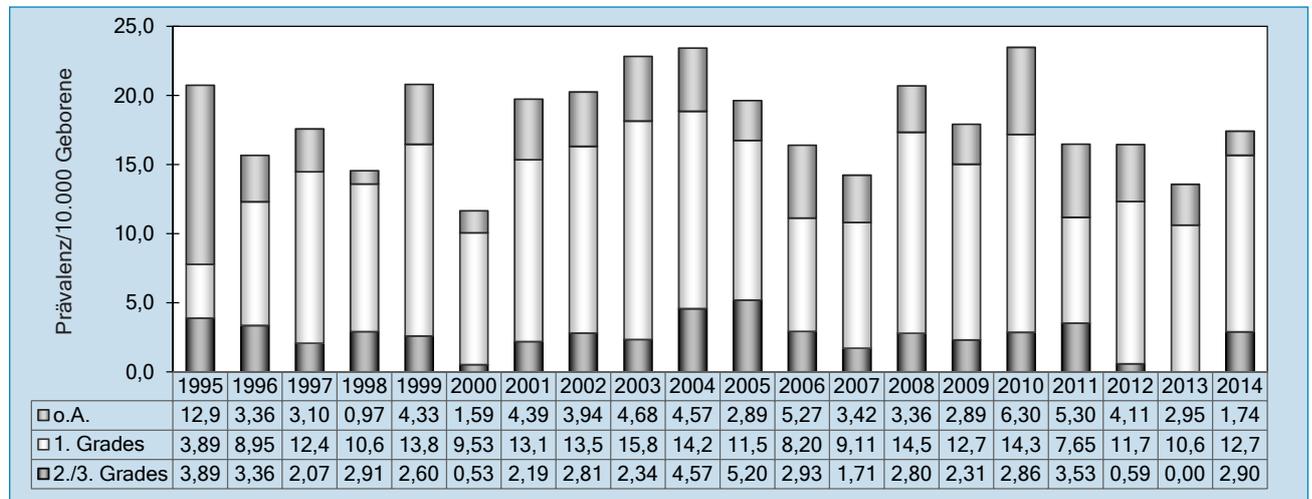


Abb. 51: Analyse der Hypospadien-Häufigkeit in Sachsen-Anhalt, Einteilung nach Schweregrad

Prävalenz der Hypospadien in Europa

In einer EUROCAT-Studie (Bergman et al. 2015) wurden Prävalenzen und Trends der Hypospadien, isolierte Hypospadien, Hypospadien mit multiplen congenitalen Fehlbildungen, Hypospadien mit bekannter Ursache und Hypospadien unterschiedlicher Subtypen aus 23 EUROCAT-Registern für den Zeitraum 2001-2010 analysiert. Außerdem wurde ermittelt, ob das Alter der Mutter mit der Prävalenz der Hypospadien in Zusammenhang steht. Diese Studie (die auch Daten aus Sachsen-Anhalt beinhaltet) ist die größte dieser Art bis dato in Europa.

Für diese Studie wurden im April 2013 Daten aus der zentralen EUROCAT-Datenbank für die Jahre 2001-2010 entnommen und die Prävalenzen berechnet. Hypospadien wurden als isolierte Fälle, MCA-Fälle und Fälle mit

bekannter Ursache unter Verwendung des EUROCAT-MCA-Algorithmus kategorisiert. Bei isolierten Fällen ist keine andere große strukturelle Fehlbildung vorhanden. Bei MCA-Fällen treten Hypospadien in Kombination mit mindestens einer weiteren nicht verwandten großen Fehlbildung auf, die nicht durch ein zugrunde liegendes Syndrom oder eine Sequenz erklärt werden kann. In den Fällen mit bekannter Ursache, waren die Hypospadien chromosomalen, genetischen oder teratogenen Ursprungs.

Für die Analyse des mütterlichen Alters wurden die Prävalenzen in sechs Gruppen eingeteilt (Tabelle 16.1). Hypospadien bei unbekanntem mütterlichen Alter (1,5%) wurden von dieser Betrachtung ausgeschlossen.

Tab. 16.1: Gesamt-Prävalenz der Hypospadien gruppiert nach mütterlichem Alter in 20 EUROCAT-Registern* 2001-2010
modifiziert nach Tabelle 2 in Bergman et al.: Epidemiology of hypospadias in Europe: a registry-based study. World J Urol 2015

Mutteralter gruppiert	Anzahl Hypospadien	Anzahl Geburten	Gesamt-Prävalenz pro 10.000 Geburten (95% KI)	unbereinigtes relatives Risiko (95% KI)	bereinigtes relatives Risiko per Register (95% KI)	relatives Risikobereinigt für Register und mütterliches Alter (95% KI)
<20 Jahre	385	194.807	19,8 (17,9-21,8)	1,13 (1,02-1,226)	1,12 (1,00-1,24)	0,63 (0,20-1,99)
20-24 Jahre	1.333	710.660	18,8 (17,8-19,8)	1,08 (1,00-1,15)	1,06 (0,99-1,13)	0,86 (0,56-1,30)
25-29 Jahre	2.161	1.239.528	17,4 (16,7-18,2)	1,00 (Referenz)	1,00 (Referenz)	1,00 (Referenz)
30-34 Jahre	2.409	1.428.079	16,9 (16,2-17,6)	0,97 (0,91-1,03)	1,00 (0,94-1,06)	1,08 (0,84-1,38)
35-39 Jahre	1.253	761.353	16,4 (15,6-17,4)	0,94 (0,88-1,01)	0,99 (0,92-1,06)	1,03 (0,77-1,37)
40+ Jahre	269	156.496	17,2 (15,3-19,4)	0,99 (0,87-1,12)	1,04 (0,92-1,18)	1,09 (0,71-1,68)
gesamt	7.810	4.490.923	17,4 (17,0-17,8)			

* Daten aus den Registern Isle de Reunion, Wessex (UK) und Hungary (n=3.002) wurden für diese Auswertung ausgeschlossen, da das Mutteralter in über 20% der Fälle nicht bekannt war. Fälle, bei denen das Mutteralter unbekannt war (n=117 aus 20 Registern), wurden von dieser Analyse ebenfalls ausgeschlossen.

Prävalenz und Entwicklung über die Zeit

Insgesamt wurden 10.929 Fälle von Hypospadien aus 5.871.855 Geburten von den 23 EUROCAT-Registern im Zeitraum von 2001-2010 erfasst. Daraus ergibt sich eine Gesamtprävalenz von 18,61 pro 10.000 Geborene. Die Prävalenz variiert jedoch deutlich in den einzelnen Registern, von 5,10 in Südportugal bis zu 36,83 pro 10.000 Geborene in Mainz. Die Gesamtprävalenz war von 2001 bis 2010 stabil (Trend $p = 0,136$), aber die Daten waren heterogen über die Zeit ($p = 0,013$).

Die Mehrzahl der Hypospadien waren isolierte ($n = 9.667$; 88,5 %), 9,6 % waren MCA ($n = 1.053$) und nur 1,9 % der Fälle hatten einen chromosomalen ($n = 112$), genetischen ($n = 86$) oder teratogenen Ursprung ($n = 11$). Es zeigt sich kein signifikanter Trend in einer der Gruppen.

Die Subtypen der Hypospadien wurden in 45,6 % der Fälle spezifiziert ($n = 4.980$): 31,5 % gehörten zur Gruppe der anterioren Hypospadien ($n = 3.443$), 10,2 % zur Gruppe der mittleren Hypospadien ($n = 1.109$) und 3,9 % zu den posterioren Hypospadien ($n = 428$). Für die Gruppe der nicht spezifizierten Hypospadien wurde ein signifikant rückläufiger Trend beobachtet ($p < 0,001$), anteriore und posteriore Hypospadien zeigten hingegen respektive einen signifikant ansteigenden Trend ($p < 0,001$ und $p = 0,005$). Für die mittleren Hypospadien waren die Daten heterogen über den Beobachtungszeitraum ($p = 0,001$).

Mütterliches Alter und Prävalenz

In dieser Studie hatten Mütter im Teenageralter eine höhere Prävalenz für Hypospadien, verglichen mit Müttern im Alter von 25-29 Jahren (unbereinigtes relatives Risiko 1,13, 95 % KI 1,02-1,26) (Tabelle 16.1). Diese Assoziation blieb auch erhalten als die Analyse unter Ausschluss der chromosomalen Anomalien wiederholt wurde.

Nach der Angleichung der Register-Effekte war das erhöhte Risiko junger Mütter, ein Kind mit einer Hypospadie zu bekommen, nicht mehr signifikant (bereinigtes relatives Risiko 1,112, 95 % KI 1,00-1,24, $p = 0,051$) (Tabelle 16.1).

Diskussion der Ergebnisse der EUROCAT-Studie

Ob glanduläre Hypospadien registriert werden oder nicht, hat einen immensen Einfluss auf die Gesamtprävalenz der Hypospadien, weil sie den wesentlichen Teil der anterioren Hypospadien ausmachen und diese am häufigsten auftreten. Die Erfassung der glandulären Hypospadien kann unvollständig sein, da sie teilweise nicht bis Ende des 1. Lebensjahres diagnostiziert werden. Das hat einen großen Effekt auf die Gesamtprävalenz der Hypospadien und ist hinderlich bei der Evaluierung von Trends. Die Erfassung hängt davon ab, welche Informationsquellen den Registern zugänglich sind (z. B. wenn nur chirurgische Daten verfügbar sind können milder ausgeprägte Formen fehlen), wie die Fälle den Registern übermittelt werden (aktive oder passive Mitteilung), den Meldever-

fahren (Datenschutzrichtlinien), der Screening-Politik oder Zugang zur Behandlung in den einzelnen Ländern (geringe Ausprägungen könnten nicht diagnostiziert werden, Vorhautanomalie könnte als Hypospadie fehldiagnostiziert werden). Das Fehlen eines anwachsenden Trends der Hypospadie-Prävalenz in allen EUROCAT-Registern, selbst in den vier EUROCAT-Registern mit der höchsten Prävalenz und mit vermutlich der besten Erfassung, ist beruhigend.

Obwohl Umweltfaktoren bekanntermaßen ein Einfluss in der Ätiologie von Hypospadien eingeräumt werden muss, ist deren Rolle bei isolierten oder MCA-Hypospadien weitgehend unbekannt. Diese Studie zeigt keine Trends für isolierte oder MCA-Hypospadien über den Beobachtungszeitraum.

Die Hypospadien wurden nach dem Schweregrad in anteriore, mittlere und posteriore Hypospadien klassifiziert. Leider war der Schweregrad nur bei weniger als der Hälfte der Fälle bekannt, was die Interpretation der Trends schwierig macht. Es ist möglich, dass die ansteigenden Trends der anterioren und posterioren Subtypen, die in dieser Studie aufgezeigt wurden, mit einem sinkenden Trend der nicht spezifizierten Hypospadien erklärt werden können.

Einige Studien zeigen, dass das steigende Mutteralter mit einem höheren Risiko für Hypospadien assoziiert ist, andere hingegen nicht. In dieser Studie variierte die Prävalenz nicht signifikant in verschiedenen Altersgruppen nach der Angleichung für die Register, aber die höchste Prävalenz für Hypospadien wurden in der Altersgruppe der Teenager beobachtet und nicht bei älteren Müttern.

Diese EUROCAT-Studie zeigt, welche Vorteile und Grenzen es hat, die Daten aus verschiedenen europäischen Fehlbildungsregistern zu poolen, um Prävalenzen und Trends für Hypospadien in Europa zu ermitteln. Erst die Implementierung und ständige Verbesserung der EUROCAT-Kodierrichtlinien machen eine europaweite Trendanalyse möglich. Durch das Kombinieren der Daten der Fehlbildungsregister mit Studien kann eine komplette Fallerfassung und Klassifikation erreicht werden.

Literatur:

- Bergman JEH, Loane M, Vrijheid M, et al.: Epidemiology of hypospadias in Europe: a registry-based study. *World J Urol* 2015.
- Carmichael SL, Shaw GM, Lammer EJ: Environmental and genetic contributors to hypospadias: A review of the epidemiologic evidence. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology* 2012; 94: 499-510.
- Loane M, Dolk H, Kelly A, Teljeur C, Greenlees R, Densum J: Paper 4: EUROCAT statistical monitoring: identification and investigation of ten year trends of congenital anomalies in Europe. *Birth Defects Res. Part A Clin. Mol. Teratol* 2011; 91 Suppl 1: S31-43.
- Nassar N, Bower C, Barker A: Increasing prevalence of hypospadias in Western Australia, 1980-2000. *Arch Dis Child* 2007; 92: 580-4.
- WHO, CDC, ICBDSR: Birth Defects Surveillance. A Manual for Programme Managers: page 55. Geneva: WHO 2014.

17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2014

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 dem ICBDSR (WHO assoziiert).

Promotionen

Im Jahr 2014 wurden in Zusammenarbeit mit dem Fehlbildungsmonitoring folgende Dissertationen erfolgreich abgeschlossen:

- Dr. med. dent. Tina Baltrusch:
Vergleich der Prävalenzen von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten zwischen Thüringen und Sachsen-Anhalt
- Dr. med. Cordula Kroll:
Anorektale Fehlbildungen eine retrospektive Analyse des Patientengutes der Kinderchirurgie der Universitätsklinik Magdeburg von 1979 bis 2011
- Dr. med. Katharina Schade:
Die Entwicklung der Prävalenz des Down Syndroms und der Einfluss der Pränataldiagnostik von 1995-2010
- Dr. med. Frederik Becker
Untersuchungen zur Prävalenz und Risikofaktoren von orofacialen Spaltbildungen in Sachsen-Anhalt

Weitere Promotionsthemen wurden im Jahr 2014 bearbeitet und laufen im Jahr 2015 weiter (Arbeitstitel):

- Korrelation prä- und postnataler Ultraschallbefunde
- Neugeborenenhörscreening - Datenanalyse 2010
- Spina bifida - Outcome und Lebensqualität

Publikationen

Publikationen unter Mitautorschaft des Fehlbildungsmonitoring liegen zu verschiedenen Themen vor:

- Barisic I, Boban L, Greenlees R, Garne E, Wellesley D, Calzolari E, Addor M, Arriola L, Bergman JEH, Braz P, Budd JLS, Gatt M, Haeusler M, Khoshnood B, Klungsoyr K, McDonnell B, Nelen V, Pierini A, Queisser-Wahrendorf A, Rankin J, **Rissmann A**, Rounding C, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Dolk H: Holt Oram syndrome: a registry-based study in Europe. *Orphanet J Rare Dis* 2014; 9 (1): 156
- Barisic I, Odak L, Loane M, Garne E, Wellesley D, Calzolari E, Dolk H, Addor M, Arriola L, Bergman J, Bianca S, Doray B, Khoshnood B, Klungsoyr K, McDonnell B, Pierini A, Rankin J, **Rissmann A**, Rounding C, Queisser-Luft A, Scarano G, Tucker D: Prevalence, prenatal diagnosis and clinical features of oculo-auriculo-vertebral spectrum: a registry-based study in Europe. *Eur J Hum Genet* 2014; 22 (8): 1026-1033
- Best KE, Addor M, Arriola L, Balku E, Barisic I, Bianchi F, Calzolari E, Curran R, Doray B, Draper E, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Bergman J, Khoshnood B, Klungsoyr K, Martos C, Materna-Kirylyuk A, Matias Dias C, McDonnell B, Mullaney C, Nelen V, O'Mahony M,

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2014 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

- Lebensqualität bei Down-Syndrom
- Fragiles-X-Syndrom im nördlichen Sachsen-Anhalt
- Schwangerschaftsausgang und Geburtsverlauf bei antiepileptischer/antidepressiver Medikation oder psychotropen Substanzmissbrauch vor und während der Schwangerschaft - konfessionelles Krankenhaus Level I
- Schwangerschaftsausgang und Geburtsverlauf bei antiepileptischer/antidepressiver Medikation oder psychotropen Substanzmissbrauch vor und während der Schwangerschaft - universitäre Einrichtung Level I
- Erfassung von Hörstörungen von Kindern des Jahrganges 2008/09 im Vergleich zu Referenzdaten des Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt und ggf. Einleitung einer Therapieoptimierung
- Untersuchung zu Häufigkeit und Risikofaktoren von angeborenen Schädeldeformitäten in Sachsen-Anhalt
- Untersuchung zur Häufigkeit und zum operativen Management der Hypospadie im Kindesalter im nördlichen Sachsen-Anhalt
- Ergebnisse des Neugeborenenhörscreenings und der pädaudiologischen Diagnostik bei Frühgeborenen an der HNO-Universitätsklinik Magdeburg

Queisser-Luft A, Randrianaivo H, **Rissmann A**, Rounding C, Sipek A, Thompson R, Tucker D, Wellesley D, Zymak-Zakutnia N, Rankin J: Hirschsprung's disease prevalence in Europe: A register based study. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology* 2014; 100 (9): 695-702

- Brockow I, Praetorius M, Neumann K, Am Zehnhoff-Dinnesen A, Mohnike K, Matulat P, Rohlf K, Lang-Roth R, Gross M, Duphorn E, Meuret S, Seidel A, Schonfeld R, Schonweiler R, Dienlin S, **Rissmann A**, Friedrich I, Lehnert B, Nennstiel-Ratzel U: Universelles Neugeborenen-Hörscreening. Definition einheitlicher Parameter durch den Verband Deutscher Hörscreening-Zentralen (VDHZ) als Voraussetzung für eine flächendeckende Evaluation mit validen Ergebnissen. *HNO* 2014; 62 (3): 165-170
- Calzolari E, Barisic I, Loane M, Morris J, Wellesley D, Dolk H, Addor M, Arriola L, Bianchi F, Neville AJ, Budd JLS, Klungsoyr K, Khoshnood B, McDonnell B, Nelen V, Queisser-Luft A, Rankin J, **Rissmann A**, Rounding C, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Walle H de, Garne E: Epidemiology of multiple congenital anomalies in Europe: A EUROCAT population-based registry study. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2014; 100 (4): 270-276

- Franck C, Vorwerk W, Köhn A, Rißmann A, Vorwerk U: Die Prävalenz von Hörstörungen bei Frühgeborenen in Sachsen-Anhalt und deren pädaudiologische Diagnostik. *Ärzteblatt Sachsen-Anhalt* 2014; 25 (12): 53-55
- Kroll C, Krause H, Neumann G, Köhn A, Rißmann A: Anorektale Fehlbildungen - zwei Fallbeispiele. *Hebamme* 2014; 27 (03): 190-194
- Lohse T, Hartmann T, Köhn A, Rißmann A: Transparenz der Umsetzung des Universellen Neugeborenen-Hörscreenings in Deutschland. *Gesundheitswesen* 2014; 76 (10): 623-627
- Matulat P, Fabian S, Köhn A, Spormann-Lagodziski M, Lang-Roth R, Rißmann A, Gross M, Zehnhoff-Dinnesen A: Ergebnisqualität im universellen Neugeborenen-Hörscreening. *HNO* 2014; 62 (3): 171-179
- Morris JK, Garne E, Wellesley D, Addor M, Arriola L, Barisic I, Beres J, Bianchi F, Budd J, Dias CM, Gatt M, Klungsoyr K, Khoshnood B, Latos-Bielenska A, Mullaney C, Nelen V, Neville AJ, O'Mahony M, Queisser-Luft A, Randrianaivo H, Rankin J, Rissmann A, Rounding C, Sipek A, Stoianova S, Tucker D, Walle H de, Yevtushok L, Loane M, Dolk H: Major congenital anomalies in babies born with Down syndrome: A EUROCAT population-based registry study. *Am. J. Med. Genet.* 2014; 164 (12): 2979-2986
- Müller J: Kolloquium „Genetik für Pädiater“ des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt. zu Ehren des 75. Geburtstages von Prof. Dr. med. Volker Steinbicker. *Ärzteblatt Sachsen-Anhalt* 2014; 25 (4): 15-16
- Rißmann A: Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt - Er, sie oder es? Gibt es ein drittes Geschlecht in unserer bipolaren Welt? *Ärzteblatt Sachsen-Anhalt* 2014; 25 (1/2): 32-33
- Rißmann A, Köhn A: Grundlagen, Bedeutung und Schlussfolgerungen des Fehlbildungsmonitoring in Deutschland und der Welt. *Neonatalogie Scan* 2014; 03 (04): 299-318
- Rönicke S, Starke I, Mohnike K, Köhn A, Rißmann A: Die Bedeutung des Neugeborenen-Screenings anhand von Fallbeispielen. *Hebamme* 2014; 27 (01): 44-47
- Taruscio D, Arriola L, Baldi F, Barisic I, Bermejo-Sánchez E, Bianchi F, Calzolari E, Carbone P, Curran R, Garne E, Gatt M, Latos-Bielenska A, Khoshnood B, Irgens L, Mantovani A, Martínez-Frías ML, Neville A, Rißmann A, Ruggeri S, Wellesley D, Dolk H: European Recommendations for Primary Prevention of Congenital Anomalies: A Jointed Effort of EUROCAT and EUROPLAN Projects to Facilitate Inclusion of This Topic in the National Rare Disease Plans. *Public Health Genomics* 2014; 17 (2): 115-123
- Tuemmler G, Rissmann A, Meister R, Schaefer C: Congenital bladder exstrophy associated with Duogynon hormonal pregnancy tests - signal for teratogenicity or consumer report bias? *Reprod Toxicol* 2014 (45): 14-19
- Zeidler C, Woelfle J, Draaken M, Mughal SS, Große G, Hilger AC, Dworschak GC, Boemers TM, Jenetzky E, Zwink N, Lacher M, Schmidt D, Schmiedeke E, Grasshoff-Derr S, Märzheuser S, Holland-Cunz S, Schäfer M, Bartels E, Keppler K, Palta M, Leonhardt J, Kujath C, Rißmann A, Nöthen MM, Reutter H, Ludwig M: Heterozygous FGF8 mutations in patients presenting cryptorchidism and multiple VATER/VACTERL features without limb anomalies. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology* 2014; 100 (10): 750-759

Vorträge/Weiterbildungen

Im Jahr 2014 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring verschiedene Vorträge im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen gehalten:

- 12.02.2014 - Kinderärztliche Weiterbildung, Wernigerode:** „Perinatal festgestellte Harnwegsfehlbildung - rationelles Vorgehen postpartal“
- 05.03.2014 - Kinderärztliche Fortbildung, Magdeburg:** „Schädeldeformitäten, was sollte der Kinderarzt bei der konservativen Therapie beachten?“
- 08.03.2014 - Kurs zur Erlangung der Zusatzbezeichnung Suchtmedizinische Grundversorgung, Dresden:** „Fetale Alkoholspektrumstörung (FASD) und Fetales Alkoholsyndrom (FAS)“
- 26.-27.06.2014 - 29th Register Leader Meeting EUROCAT, Belfast (Nordirland):** „Prevalence Anorectal Atresia/Stenosis (ARM) in Saxony-Anhalt“

Poster

- Folgende Poster wurden 2014 auf Tagungen vorgestellt:
- 26.-29.03.2014 - Joint Meeting Paediatric Nephrology GPN-Jahrestagung, Prag:** "Prune-Belly Syndrome - a rare cause of lower urinary tract obstruction (LUTO). A case series of 21 pregnancies in Central Germany, 2000 to 2012"
 - 04.-05.04.2014 - Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Halle:**

02.09.2014 - 42th Annual Meeting of the European Teratology Society, Hamburg:

- „Prevalence of Neural tube defect in Europe & Germany“
- 16.10.2014 - Fachtagung der Schwangerschaftsberaterinnen Region Ost, Magdeburg:** „Suchtmittelmissbrauch in der Schwangerschaft“
- 12.11.2014 - Weiterbildung Hörscreening, Halberstadt:** „Häufigkeit von Hörstörungen in Sachsen-Anhalt - Überblick 2009-2013“
- 15.11.2014 - Fortbildung der Regionalgruppe Kinderneurologie Mitteldeutschland, Magdeburg:** „Häufigkeit ausgewählter Harntraktanomalien in Sachsen-Anhalt“
- 24.11.2014 - Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a.M.:** „Aktuelle Entwicklung Neuralrohrdefekte“

- "Analyse zum Outcome von Kindern mit Spina bifida und der Lebensqualität betroffener Familien in Sachsen-Anhalt"
- "Quantifizierung der seitengetrenten Nierenfunktion mittels Nierensequenzsintigraphie im Vergleich zur funktionellen Magnet-Resonanz-Urographie: Verwendung von zwei kompetitiven Quantifizierungstools"
- "Erste Ergebnisse einer Elternbefragung zum Thema Neugeborenen-Hörscreening in Sachsen-Anhalt"

„Wird der Praena-Test® zur stärkeren pränatalen Selektion des Down Syndromes führen?“

29.-31.05.2014 - 85. Jahresversammlung der Deutschen Gesellschaft für Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde, Kopf- und Hals-Chirurgie, Dortmund:

„Ergebnisse des Neugeborenen-Hörscreenings 2010 in Sachsen-Anhalt“

„Sachsen-Anhalt hört früher? Überblick von 8 Jahren qualitativ gesichertem Neugeborenen-Hörscreening in Sachsen-Anhalt“

17.-19.09.2014 - 9. Jahrestagung der Deutsche Gesellschaft für Epidemiologie (DGEpi):

„Arbeitsweise Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“

Weitere Aktivitäten und Kooperationen

An folgenden Studien, die von unserem Kooperationspartner EUROCAT durchgeführt werden, haben wir als Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Jahr 2014 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
- Epidemiology of Hirschsprung's disease in Europe: a register-based study
- Oculoauriculovertebral Spectrum: a Registry-Based Study in Europe
- Meckel-Gruber syndrome in Europe: a population based study on prevalence, prenatal diagnosis, clinical features and survival
- The increasing reported incidence of echogenic lung lesions
- Trends in Hypospadias in Europe in the period 2001-2010
- Selective Serotonin Reuptake Inhibitor Antidepressant Use in First Trimester Pregnancy and Risk of Congenital Anomalies: A European Register-based Study in 12 European Countries
- The Prevalence of Additional Anomalies in babies with Trisomy 13 or Trisomy 18
- Pierre Robin Sequence and Methadon Exposure in Pregnancy
- Methodological Issues in Estimating Mortality due to Congenital Anomaly
- Congenital Rubella Syndrome prevalence in Europe using EUROCAT registry data over period 2000 to 2012
- The epidemiology of Ebstein's anomaly with special emphasis on medication exposure
- The epidemiology of Tetralogy of Fallot with special emphasis on medication exposure
- A European case-malformed control study of Gastrochisis in Europe with special emphasis on medication exposure

- Epidemiology of rare syndromes in Europe
- EUROCAT GSK Lamotrigine study
- Association between maternal use of antibiotics in the first trimester and risk of congenital anomaly
- Perinatal mortality burden associated with congenital anomalies, a European perspective with special emphasis on the Dutch situation
- Hierarchical models in the analysis of congenital anomaly data

ICBDSR

- ICBDSR-Collaborative Project on Hypospadias and possibly other genetic defects in a further step
- Prenatal diagnosis of CHD- an international collaborative study using surveillance data

Das Fehlbildungsmonitoring organisierte folgende **Veranstaltungen bzw. Fortbildungen im Jahr 2014:**

- Kinderärztliche Fortbildung - Kraniosynostosen (05.03.2014 in Magdeburg)
- Nephrologie im Kindes- und Jugendalter, Fortbildung der Regionalgruppe Kinderneurologie Mitteldeutschland" (15.11.2014 in Magdeburg)

Die jährliche Sitzung des **Arbeitskreises "Folsäure & Gesundheit"** fand am 24.11.2014 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.

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

www.angeborene-fehlbildungen.com

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

U.S. Centers for Disease Control and Prevention



europa
european surveillance of
congenital anomalies



International Clearinghouse
for Birth Defects
Surveillance and Research



neonatal



WHO Regional Office
For South-East Asia





18 Neugeborenenhörscreening 2014

Einleitung

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

Ziel des Neugeborenenhörscreening (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 (Neugeborenenhörscreening)" der **Kinder-Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA)** vom 19.06.2008.

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

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

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

Beteiligte Einrichtungen

Im Jahr 2014 gab es in Sachsen-Anhalt **25 Geburtskliniken**. In allen wird bereits langjährig ein Neugeborenenhörscreening mittels TEOAE oder AABR angeboten. Diese Kliniken nahmen 2014 alle am Tracking des Neugeborenenhörscreening teil.

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

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

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

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

- positive Familienanamnese hinsichtlich Hörstörungen
- klinischer Verdacht auf Hörstörung/Taubheit
- Frühgeburtlichkeit, Geburtsgewicht unter 1500 g
- neonatale Intensivbetreuung (> 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

Literatur:

Joint Committee on Infant Hearing: Year 2007 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. PEDIATRICS 2007; 120: 898-921.

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

Die folgende Tabelle auf Seite 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 2014	Lebendgeborene* mit Screening-ID in diesem Zeitraum*
Ameos Klinikum Aschersleben	01.01. - 31.12.2014	642
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	01.01. - 31.12.2014	451
Helios Klinik Jerichower Land	01.01. - 31.12.2014	360
Städtisches Klinikum Dessau	01.01. - 31.12.2014	809
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	01.01. - 31.12.2014	324
Ameos Klinikum Halberstadt	01.01. - 31.12.2014	620
Ameos Klinikum Haldensleben	01.01. - 31.12.2014	264
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	01.01. - 31.12.2014	1.981
Universitätsklinikum Halle (Saale)	01.01. - 31.12.2014	1.104
Helios Klinik Köthen	01.01. - 31.12.2014	450
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	01.01. - 31.12.2014	863
Klinikum Magdeburg	01.01. - 31.12.2014	1.156
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	01.01. - 31.12.2014	1.285
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	01.01. - 31.12.2014	657
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	01.01. - 31.12.2014	378
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Quedlinburg	01.01. - 31.12.2014	525
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	01.01. - 31.12.2014	437
Helios Klinik Sangerhausen	01.01. - 31.12.2014	758
Ameos Klinikum Schönebeck	01.01. - 31.12.2014	519
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	01.01. - 31.12.2014	841
Asklepios Klinik Weißenfels	01.01. - 31.12.2014	467
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Wernigerode	01.01. - 31.12.2014	674
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	01.01. - 31.12.2014	590
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	01.01. - 31.12.2014	360
Helios Klinik Zerbst/Anhalt	01.01. - 31.12.2014	220
Lebendgeborene* mit Screening-ID in Kliniken von Sachsen-Anhalt gesamt		16.735

weitere Lebendgeborene* mit Screening-ID: z.B. Hausgeburten / Geburten im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden	01.01. - 31.12.2014	165
---	---------------------	------------

Trackingkinder gesamt		16.900
------------------------------	--	---------------

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

Im Jahr 2014 wurde insgesamt **16.735 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 **165 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 2014 Meldungen von **107 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 ca. **1.800-1.900 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

2014	Kinder mit Screening-ID	Anzahl der Befundeingänge
Januar	1.416	1.908
Februar	1.214	1.608
März	1.306	1.728
April	1.244	1.679
Mai	1.407	1.888
Juni	1.476	1.939
Juli	1.672	2.181
August	1.504	1.979
September	1.570	2.049
Oktober	1.431	1.941
November	1.279	1.797
Dezember	1.381	1.820
gesamt	16.900	22.517

Um das Tracking zu gewährleisten, wurden für die Neugeborenen des Jahres 2014 insgesamt **2.752 Briefe bzw. Fax-Anfragen** (pro Kind ein bis maximal elf Briefe) verschickt. Bezogen auf alle Kinder mit Screening-ID entspricht dies durchschnittlich 0,16 Briefe pro Kind.

Ebenfalls gab es telefonische Kontakte zu den Eltern der Kinder, die 2014 geboren wurden bzw. zu den behandelnden Ärzten. Es wurden insgesamt **295 Telefonate** im Rahmen des Tracking geführt (ein bis maximal vier pro Kind).

Ergebnisse (Stand: September 2015)

In die Auswertungen zum Neugeborenenhörscreening 2014 gehen alle Befunde ein, die an die Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening für Kinder aus dem Geburtsjahr 2014 gemeldet wurden:

Von den **16.900 Kindern** mit Screening-ID hatten **13.805 Kinder** ein **unauffälliges Neugeborenenhörscreening**.

Bei **3.095 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 3.095 Kinder ergab bei **2.416 Kindern** ein **unauffälliges Ergebnis**. Die restlichen **679 Kinder** hatten weiterhin ein **kontrollbedürftiges Ergebnis**.

Von diesen 679 Kindern erhielten **265 Kinder** eine **abgeschlossene pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik**. **180 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 **acht Kindern** befindet sich der **Status** noch **in Abklärung**, d. h. die Untersuchungen waren im September 2015 noch nicht abgeschlossen bzw. der Trackingprozess dauert noch an. Für **zwölf Kinder** musste die **Nachverfolgung** seitens der Trackingstelle **ohne Ergebnis beendet** werden, da die Eltern nicht kontaktiert werden konnten.

Insgesamt konnte bisher bei **290 Kindern** des Geburtsjahrgangs 2014 die **follow-up-Untersuchung (Konfirmationsdiagnostik)** **abgeschlossen** werden. Neben den 265 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 **239 Kindern** eine **Hörstörung ausgeschlossen** werden. Bei **51 Kindern** wurde eine einseitige/beidseitige **Hörstörung diagnostiziert** und eine entsprechende Therapie eingeleitet. Beispielsweise wurden **32 Kinder** mit **Hörgeräten** versorgt (22 x Hörgeräte beidseitig, 10 x Hörgerät einseitig).

Evaluation des Neugeborenen-Hörscreening

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat bereits im Jahr 2008 in seinem Beschluss zur Einführung des Neugeborenen-Hörscreening festgelegt, dass diese Früherkennungsuntersuchung bezüglich der Qualität und Zielerreichung in einer Studie evaluiert werden soll (§ 10 der Anlage 6 - Früherkennungsuntersuchung von Hörstörungen bei Neugeborenen (Neugeborenen-Hörscreening) der Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres).

Nach einer europaweiten Ausschreibung beauftragte der G-BA 2014 eine Expertenkommission, die aus Wissenschaftlern des Bayrischen Landesamtes für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit, der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster und der Ludwig-Maximilians-Universität München besteht, mit der Evaluation des Neugeborenen-Hörscreening für die Geburtsjahrgänge 2011 und 2012.

In dieser Studie soll die Früherkennungsuntersuchung auf angeborene Hörstörungen hinsichtlich der Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität beurteilt werden. Insbesondere sollen Auswertungen zur Anzahl der durchgeführten Untersuchungen, der auffälligen Erst- und Kontrolluntersuchungen, der richtig-positiven und falsch-positiven Befunde sowie zu Zeitpunkten der Diagnosestellung und Therapieeinleitung durchgeführt werden.

Da das Neugeborenen-Hörscreening auf Landesebene organisiert ist, ist die Datenerfassung heterogen und erfolgt mit Qualitätsunterschieden in den einzelnen Bundesländern. Durch die Evaluation sollen einheitliche Qualitätsstandards geschaffen bzw. vereinheitlicht werden und dazu beitragen, die Abläufe im Neugeborenen-Hörscreening zu optimieren.

Im Rahmen der Evaluation werden Daten der Hörscreeningzentralen, die in verschiedenen Regionen bzw. Bundesländern existieren, erhoben bzw. aus den Sammelstatistiken der Krankenhäuser eingeholt. Mittels standardisierter Formulare erfolgt die Abfrage auch in den pädaudiologischen Einrichtungen, um den gesamten Ablauf vom Erstscreening bis zur Diagnosestellung und Therapieeinleitung abbilden zu können. Hinzugezogen werden außerdem Routinedaten, z. B. von den Kassenärztlichen Vereinigungen und den Statistischen Ämtern.

Es erfolgt weiterhin eine Befragung der Trackingzentralen um Informationen über die Struktur des Trackingprozesses zu erhalten.

Das Forschungsprojekt zur Evaluation des Neugeborenen-Hörscreening ist auf zwei Jahre ausgelegt. Momentan läuft die Datenerhebung und Auswertung. Der Abschlussbericht soll im Jahr 2016 vorliegen.

19 Jahresbericht 2014 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
Dr. rer. nat. Sabine Rönicke

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 o. g. 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
Isovalerialacidämie (IVA)	1 : 56.496
gesamt	1 : 1.309

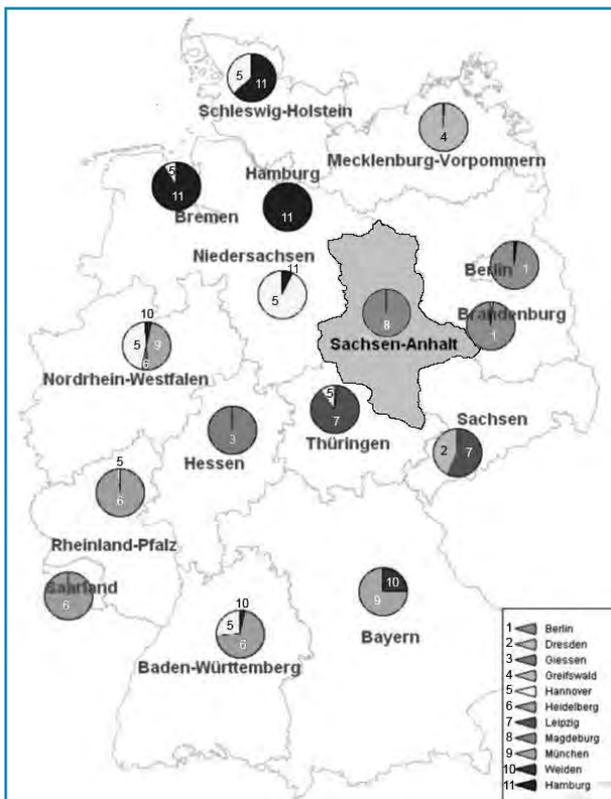


Abb. 1: Screeningzentren in Deutschland

Im Folgenden werden die Daten des Screenings in Sachsen-Anhalt aus dem Jahr 2014 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 2014 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut Angaben des Statistischen Bundesamtes wurden 17.064 Kinder in Sachsen-Anhalt lebend geboren (Angaben nach dem Wohnort der Mutter).

Tab. 2: Erfassungsraten für Erstuntersuchungen

	Anzahl	Differenz/Summe
Erstscreening in Magdeburg	16.858	
nicht in Sachsen-Anhalt wohnend	687	16.171
Screening von den Eltern verweigert bzw. U2 vermutlich nicht wahrgenommen, keine Rückmeldung	12	16.183

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen und der Anzahl der gescreenten Kinder beträgt **881**.

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	358
Kind verstorben / Totgeburt	59
Frühabnahme abgelehnt	219
Verlegung in andere Einrichtung	47

Von 40 durch Leerkarten gemeldeten Kindern (ohne verstorbenen 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	44	318	205
eingegangen im eigenen Labor	44	297	195
verstorben vor Kontrolle	-	-	6
eingegangen im Fremdlabor	-	11	4

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 2014 107 Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden.

Tab. 5: Probenumfang, gesicherte Fälle, Recall-Rate 2014, Inzidenz 1992-2014

	Erstuntersuchungen	Zweituntersuchungen*	Recallrate** 2014	gesicherte Fälle	Inzidenz in Sachsen-Anhalt 1992-2014
TSH	16.858	492	0,03 %	3	1/3.977
PHE***	16.858	492	0,02 %	4	1/5.417
GALT	16.858	492	0,01 %	-	1/186.897
BIO	16.858	492	0,01 %	-	1/256.458
17OHP	16.858	492	0,16 %	2	1/16.325##
AC, AS (TMS)	16.858	492	0,02 %	4 x MCAD#	1/11.978-###

* 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

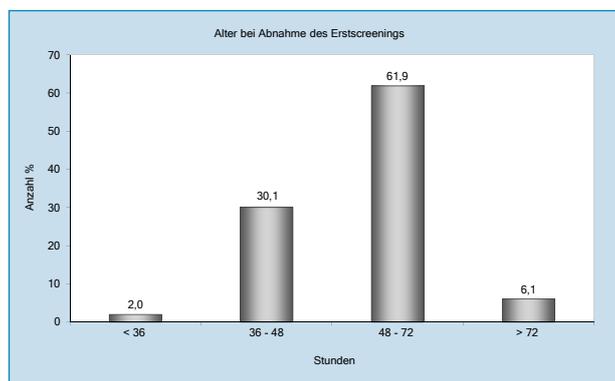


Abb. 2: Alter bei Abnahme des Erstscreenings

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-Screening (36.-72. Lebensstunde) wurde bei 92,0 % (2013: 91,3 %) der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 8,1 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt (2013: 8,6 %). 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 43,1 % aller Einsendungen das Labor erst mehr als zwei Tage nach der Blutabnahme erreichten (2013: 38,1 %).

Es gab auch 2014 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.

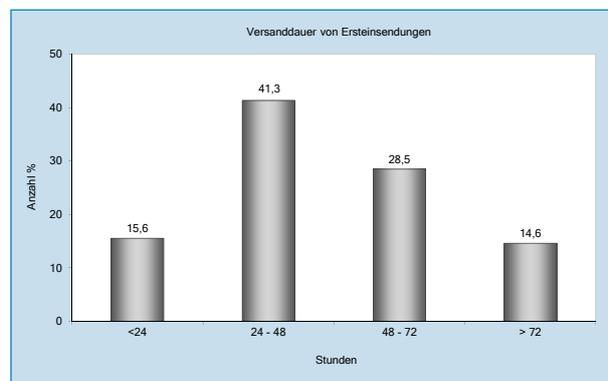


Abb. 3: Versanddauer von Einsendungen

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 4,2 % aller Befunde, die das Labor erst nach mehr als 48 Stunden verlassen, spiegeln im wesentlichen Störungen im Laborablauf (Gerätewartungen, -reparaturen usw.) wider.

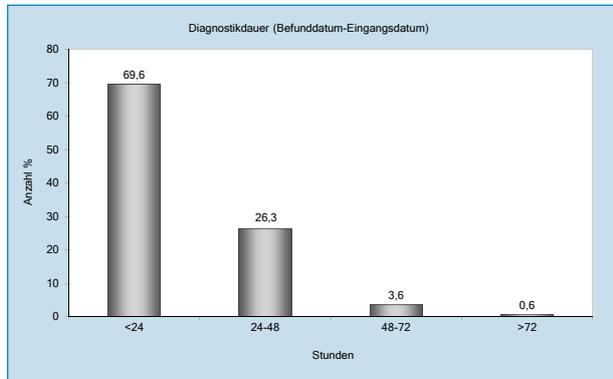


Abb. 4: Diagnostikdauer (Befunddatum-Eingangsdatum)

Das in Abbildung 4 genannte Ergebnis für alle Ersteinsendungen spiegelt sich leider auch in der Diagnostikdauer bei pathologischen Ergebnissen (insgesamt 107) wider (Abbildung 5). Dies ist durch die Wiederholungen der pathologischen Ergebnisse begründet.

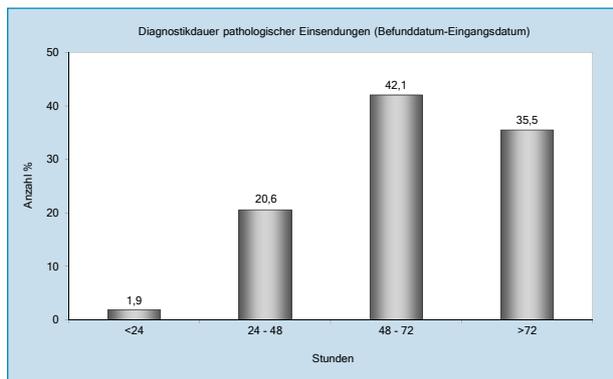


Abb. 5: Diagnostikdauer pathologischer Einsendungen

Die folgende Abbildung zeigt die Zeit von der mündlichen Übermittlung von 107 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.

Vier 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.

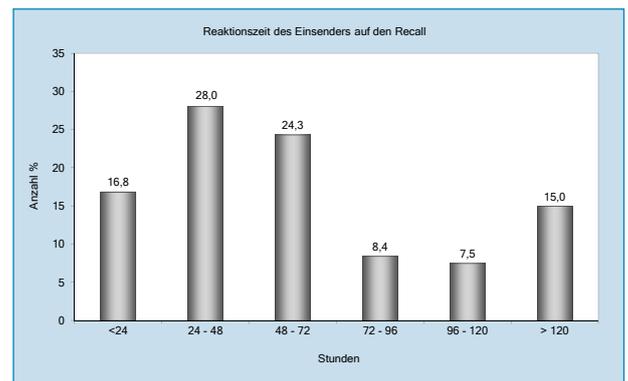


Abb. 6: Reaktionszeit des Einsenders auf den Recall

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

Therapieeinleitung screening-positiver Patienten

Zehn Patienten mussten einer Therapie zugeführt werden:

Tab. 6: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdiagnostik	Alter bei Therapiebeginn
3 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
4 x MCAD-Mangel	Mutationsanalytik, organische Säuren im Urin	7-10 Tage

Drei Kinder mit einer HPA benötigen keine Therapie.

Zusammenfassung

2014 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 2014 errechnet sich für alle Zielkrankheiten des Neugeborenencreenings für Sachsen-Anhalt eine Inzidenz von 1 : 1.297.

Das Stoffwechszentrum Magdeburg ist im Internet unter

www.stoffwechszentrum-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.

