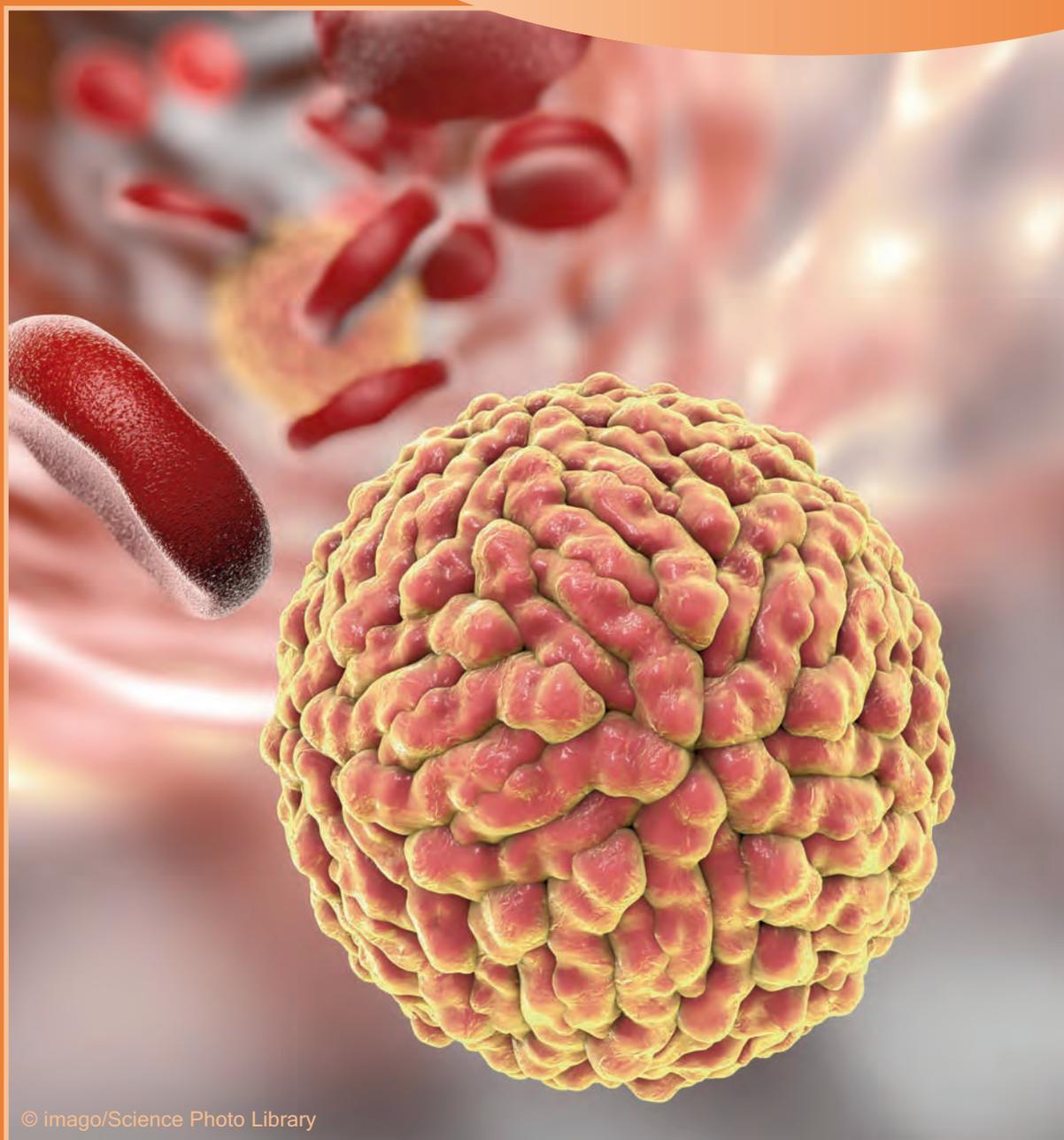




# Jahresbericht 2015



© imago/Science Photo Library



## Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt

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



SACHSEN-ANHALT

Ministerium für  
Arbeit, Soziales und  
Integration



**Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt  
zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen  
und Anomalien sowie  
genetisch bedingten Erkrankungen  
2015**

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: © imago/Science Photo Library  
Bildnummer 69030437

Redaktionsschluss: September 2016  
ISSN: 1861-3535

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



# Vorwort

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt ist fester Bestandteil der Gesundheitsberichterstattung Sachsen-Anhalt. Seit fast 20 Jahren veröffentlicht das Fehlbildungsmonitoring einen jährlichen Bericht über die geleistete Arbeit, über Schwerpunkte und wissenschaftliche Erkenntnisse. Der Jahresbericht 2015, der jetzt vor Ihnen liegt, legt einen Fokus auf Infektionen in der Schwangerschaft, die Fehlbildungen beim Kind verursachen.

Warum? Diese Frage kann man zu Recht stellen, denn solche Infektionen sind - zum Glück - sehr selten. Aber wir greifen damit eine Thematik auf, die vor dem Hintergrund der ZIKA-Virus-Infektionen von Schwangeren in Amerika und der Pazifik-Region in den vergangenen Monaten nicht nur in Fach-, sondern auch in den Publikumsmedien breiten Raum eingenommen hat.

Damit aus der befruchteten Eizelle ein neuer Mensch wird, werden Gewebe gebildet und Organe angelegt, die sukzessive im Verlauf der Schwangerschaft ihre Funktionen aufnehmen. Diese Abläufe sind vielfältig und kompliziert. Wenn sie nicht regelrecht verlaufen, kann eine strukturelle oder funktionelle Fehlfunktion - eine Fehlbildung - entstehen. Die Ursachen sind vielfältig, und sie können oft auch mit Hilfe der modernen medizinischen Methoden nicht geklärt werden.

Zum 1. Februar 2016 hat die Weltgesundheitsorganisation WHO eine „gesundheitliche Notlage von internationaler Tragweite“ festgestellt. Nach auffälliger Zunahme von Microcephalien, einem zu kleinem Kopfumfang, und anderen Hirnanomalien in Amerika und der Pazifik-Region mit potenzieller Ursache in einer ZIKA-Virus-Infektion der Schwangeren, wurden „teratogene“, also fruchtschädigende, Infektionen insgesamt in den medialen Fokus gerückt.

Wir möchten mit einer speziellen Auswertung zur Häufigkeit der durch solche Infektionen verursachten Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt ein fachkundiges Schlaglicht auf die Entwicklung in diesem Gebiet werfen. Zwar spielt der ZIKA-Virus in Sachsen-Anhalt keine Rolle, wir kennen aber auch bei uns pränatale Infektionen, die noch immer nicht zufriedenstellend therapiert werden können. So ist eine der häufigsten Infektionen in der Schwangerschaft die Cytomegalievirus-Infektion, die mit einem sehr hohen Risiko für den Feten auf neurologische Spätkomplikationen



verbunden ist. Um die Prognose der betroffenen Schwangerschaften zu verbessern, werden verschiedene therapeutische und prophylaktische Ansätze in der klinischen Praxis evaluiert.

Der ZIKA-Virus-Ausbruch unterstreicht zugleich die Bedeutung eines Monitoring-Programms zur Beobachtung von angeborenen Fehlbildungen, um Daten als Grundlage für die Identifikation von Risikofaktoren zur Verfügung zu stellen.

Sachsen-Anhalt ist hier gut vernetzt, national wie international. Das International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, die weltweite Vereinigung von Fehlbildungsregistern und Public Health Instituten, die Wissenschaftler mit dem Spezialgebiet der Fehlbildungsforschung zusammenführt, hat ihr 43. Jahrestreffen im September 2016 in Magdeburg durchgeführt. Simultan übersetzt diskutierten Experten aus 18 Ländern und fünf Kontinenten mit Ärzten der Region. Selbsthilfe-Angebote aus Sachsen-Anhalt wurden vorgestellt.

In diesem Jahr gilt mein Dank allen, die mit ihrer aktiven Mitarbeit die Berichterstellung ermöglichen. Außerdem möchte ich mich bei den Organisatorinnen und Organisatoren des Einsendertreffens zur Präsentation des Jahresberichtes 2015 bedanken und wünsche der Veranstaltung ein gutes Gelingen und eine rege Diskussion.

Mit freundlichen Grüßen

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Petra Grimm-Benne'.

**Petra Grimm-Benne**  
Ministerin für Arbeit, Soziales und Integration  
des Landes Sachsen-Anhalt

# Inhaltsverzeichnis

1	Erfassungsregion	8
2	Geborenanzahlen 2015	9
3	Beteiligte Einrichtungen der Region 2015	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=620)	16
8	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=620)	17
9	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=241)	18
10	Pränatale Sonografiebefunde	20
11	Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen	22
12	Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)	25
12.0	Definitionen	25
12.1	Neuralrohrdefekte (Q00./Q01./Q05.)	28
12.2	Anencephalie (Q00.)	29
12.3	Spina bifida (Q05.)	30
12.4	Encephalocele (Q01.)	31
12.5	Microcephalie (Q02.)	32
12.6	Congenitale Hydrocephalie (Q03.)	33
12.7	Arhinencephalie/Holoprosencephalie (Q04.1/Q04.2)	34
12.8	Anophthalmie/Microphthalmie (Q11.0/Q11.1/Q11.2)	35
12.9	Microtie/Anotie (Q16.0/Q17.2)	36
12.10	Fallot-Tetralogie (Q21.3)	37
12.11	Transposition der großen Gefäße - TGA (Q20.1/Q20.3)	38
12.12	Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)	39
12.13	Aortenisthmusstenose (Q25.1)	40
12.14	Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Q36./Q37.)	41
12.15	Gaumenspalte (Q35.1/Q35.3/Q35.5/Q35.9)	42
12.16	Choanalatresie (Q30.0)	43
12.17	Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (Q39.0-Q39.4)	44
12.18	Dünndarmatresie/-stenose (Q41.1/Q41.2/Q41.8/Q41.9)	45
12.19	Rectum- und Analatresie/-stenose (Q42.0-Q42.3)	46
12.20	Hoden, nicht descendiert (Q53.1-Q53.9)	47
12.21	Hypospadie (Q54.0-Q54.3/Q54.8/Q54.9)	48
12.22	Epispadie (Q64.0)	49
12.23	Indifferentes Geschlecht (Q56.)	50
12.24	Potter-Sequenz (Q60.6)	51
12.25	Nierenagenesie, einseitig (Q60.0/Q60.2)	52
12.26	Zystennieren (Q61.1-Q61.9)	53
12.27	Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)	54

12.28	Präaxiale Polydactylie (Q69.1/Q69.2)	55
12.29	Reduktionsfehlbildungen, insgesamt - obere und untere Extremitäten (Q71./Q72./Q73.)	56
12.30	Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)	57
12.31	Omphalocele (Q79.2)	58
12.32	Gastroschisis (Q79.3)	59
12.33	Prune-belly-Sequenz (Q79.4)	60
12.34	Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)	61
12.35	Patau-Syndrom - Trisomie 13 (Q91.4-Q91.7)	62
12.36	Edwards-Syndrom - Trisomie 18 (Q91.0-Q91.3)	63
12.37	Indikatorfehlbildungen, insgesamt	64
13	Analyse der festgestellten genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen	66
13.1	Chromosomenaberrationen	66
13.2	Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen	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	Fehlbildungen verursachende Infektionen in der Schwangerschaft	74
17	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2015	77
18	Neugeborenenhörscreening 2015	80
19	Jahresbericht 2015 des Zentrums für Neugeborenenhörscreening in Sachsen-Anhalt	84

## Abkürzungen

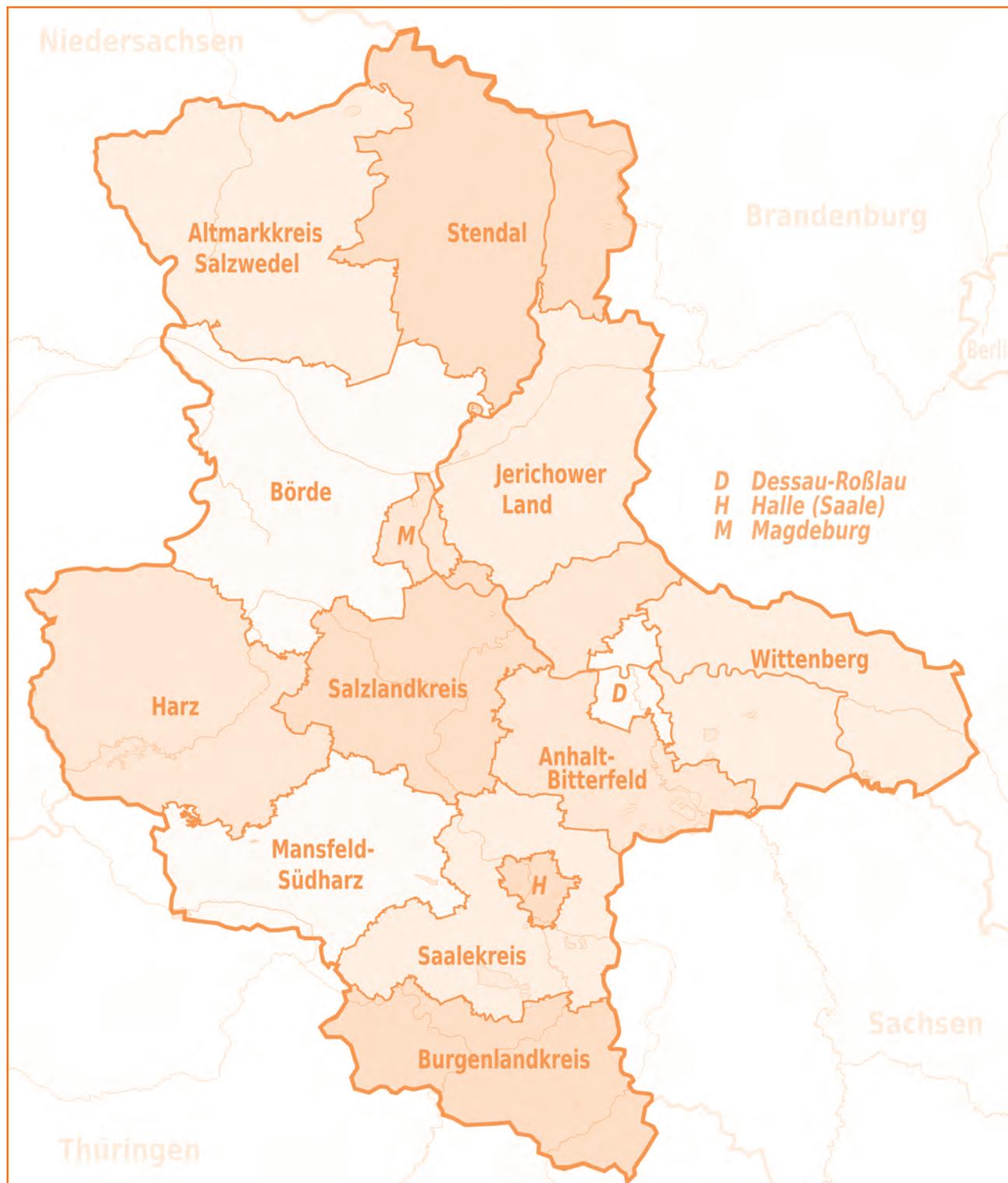
AABR	automated auditory brainstem response (Hirnstammaudiometrie)	IA	induzierte Aborte
ASD	Atriumseptumdefekt	ICSI	Intracytoplasmatische Spermieninjektion
ATC	Anatomisch-therapeutisch-chemische Klassifikation	KI	Konfidenzintervall
bds.	beidseitig	LG	Lebendgeborene
BMI	Body-Mass-Index	MCA	Multiple congenitale 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 2003	28
7	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2003	28
8	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2003	29
9	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2003	30
10	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2003	30
11	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in Sachsen-Anhalt seit 2003	31
12	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2003	32
13	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2003	33
14	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 2003	34
15	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2003	35
16	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2003	36
17	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in Sachsen-Anhalt seit 2003	37
18	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 2003	38
19	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2003	39
20	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2003	40
21	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 2003	41
22	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2003	42
23	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2003	43
24	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 2003	44
25	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2003	45
26	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 2003	46
27	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in Sachsen-Anhalt seit 2003	47
28	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2003	48
29	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2003	49
30	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2003	50
31	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2003	51
32	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2003	52

33	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2003	53
34	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2003	54
35	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2003	55
36	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 2003	56
37	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2003	57
38	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2003	58
39	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2003	59
40	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2003	60
41	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2003	61
42	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2003	62
43	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2003	63
44	Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (2003 bis 2015), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen	64
45	Trendanalyse 2003 bis 2015 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der jährlichen Prävalenz (95% Konfidenzintervall)	65
46	Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2015	72
47	Mutteralter bei induzierten Aborten 2015 (gruppiert)	72
48	Prävalenz von Schwangerschaften mit perinataler Infektion und angeborener Fehlbildung (3 Jahre gruppiert)	74
49	Prävalenz spezifischer perinataler Infektionen, die mit einer Fehlbildung einhergehen (1980-2015 gruppiert)	76
50	prozentualer Anteil von strukturellen Anomalien und Fehlbildungen betroffener Organsysteme von 1995-2015 bei Geborenen mit perinatalen Infektionen	76

# 1 Erfassungsregion



© TUBS

[https://de.wikipedia.org/wiki/Datei:Saxony-Anhalt,\\_administrative\\_divisions\\_-\\_de\\_-\\_colored.svg#filelinks](https://de.wikipedia.org/wiki/Datei:Saxony-Anhalt,_administrative_divisions_-_de_-_colored.svg#filelinks)

## 2 Geborenenzahlen 2015

	Lebend- geborene*	Totgeborene*	Spontanaborte ab 16. SSW	induzierte Aborte	gesamt
Altmarkkreis Salzwedel	719	2	-	2	<b>723</b>
Anhalt-Bitterfeld	1.211	4	-	3	<b>1.218</b>
Börde	1.405	3	1	9	<b>1.418</b>
Burgenlandkreis	1.407	4	-	3	<b>1.414</b>
Dessau-Roßlau	590	2	-	3	<b>595</b>
Halle	2.211	9	-	10	<b>2.230</b>
Harz	1.574	9	-	10	<b>1.593</b>
Jerichower Land	699	1	-	4	<b>704</b>
Magdeburg	2.198	8	6	10	<b>2.222</b>
Mansfeld-Südharz	942	2	2	1	<b>947</b>
Saalekreis	1.373	8	-	7	<b>1.388</b>
Salzlandkreis	1.388	5	1	7	<b>1.401</b>
Stendal	824	2	5	2	<b>833</b>
Wittenberg	874	5	-	-	<b>879</b>
unbekannter Landkreis in Sachsen-Anhalt o.n.A.	-	-	1	-	<b>1</b>

kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle, Magdeburg	4.999	19	6	23	<b>5.047</b>
Landkreise gesamt	12.416	45	10	48	<b>12.519</b>
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>17.415</b>	<b>64</b>	<b>16</b>	<b>71</b>	<b>17.566</b>

\* Quelle: © Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt, Halle (Saale), 2016

## 3 Beteiligte Einrichtungen der Region 2015

### 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
- Herzzentrum Leipzig - Universitätsklinik, Klinik für Kinderkardiologie (*außerhalb von Sachsen-Anhalt*)
- Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg
- Klinikum Magdeburg
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
- Carl-von-Basedow-Klinikum 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
- HELIOS Klinik Zerbst/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
- 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., Institut für Klinische Chemie, Screeninglabor
- Trackingstelle Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt, Magdeburg
- Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg
- Dr. Schneider, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Naumburg
- Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Müller
- Dipl.-Med. Müller, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Teutschenthal
- 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
- Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie
- Praxis für Pathologie PD Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Hainz, Stendal

## 4 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt

### 4.1 Allgemeine Informationen

Flächendeckende epidemiologische Daten zur Häufigkeit von angeborenen Fehlbildungen stehen für Deutschland eingeschränkt zur Verfügung. Nur im Bundesland Sachsen-Anhalt kann auf eine umfangreiche prospektive Datenerfassung zu angeborenen Fehlbildungen zurückgegriffen werden. Wir möchten betonen, dass dies ohne die engagierte Mitarbeit aller Einsender nicht möglich wäre. Der Dank für ein weiteres Jahr der interdisziplinären Zusammenarbeit soll am Beginn des aktuellen Jahresberichtes (Datenauswertung Geburtsjahr 2015) stehen.

Die Globalisierung hat über die Massenmedien die ZIKA-Virus-Infektion in die Wohnzimmer gebracht, auch wenn die Infektion für Deutschland, wie andere vektorübertragene Infektionen (z. B. Malaria), keine Bedeutung hat. Seit 2015 hatte sich das von Mücken übertragene Virus in mehr als 40 Ländern in Mittel- und Südamerika ausgebreitet.

Im Februar 2016 hat die Weltgesundheitsorganisation (WHO) die Cluster (zeitliche und räumliche Häufung) von Microcephalie und anderen neurologischen Erkrankungen mit einem möglichen Zusammenhang mit ZIKA-Virus-Ausbrüchen in Amerika zu einer „gesundheitlichen Notlage von internationaler Tragweite“ (public health emergency of international concern - PHEIC) erklärt. Was ist eine PHEIC? Ein außergewöhnliches Ereignis, das sich international ausbreiten und so auch für andere Länder ein gesundheitliches Risiko darstellen könnte und das daher eine international abgestimmte Vorgehensweise erfordert.

Für Deutschland hatte und hat die Ausrufung des PHEIC keine direkten Folgen. Aber sie ist ein modernes Beispiel, wie eine Häufung von Fehlbildungen zu verschiedenen präventiven Maßnahmen durch den internationalen öffentlichen Gesundheitsdienst (Public Health Action) führt. Die Bedeutung internationaler Netzwerke zur Fehlbildungserfassung wird dadurch unterstrichen.

Das Fehlbildungsmonitoring vertritt mit den Daten aus Sachsen-Anhalt Deutschland seit 1993 beim ICBDSR

### 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 2015 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2014 vorgenommen wurden. Dieses Vorgehen ist international üblich. Bei den Spontanaborten

(International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research), einer WHO verbundenen Einrichtung von 44 Fehlbildungsregistern aus 38 Ländern der Welt (weitere Informationen zu ICBDSR: [www.icbdsr.com](http://www.icbdsr.com)). Im September 2016 konnten wir Gastgeber der 43. Jahrestagung in Magdeburg sein. Es folgten 67 Experten aus 18 Ländern der Einladung und nahmen an der wissenschaftlichen Tagung teil (siehe Artikel im Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 11/2016: [www.aerzteblatt-sachsen-anhalt.de/heftpdfs/16\\_heft\\_11.pdf](http://www.aerzteblatt-sachsen-anhalt.de/heftpdfs/16_heft_11.pdf)).

Seit 2015 ist das europäische Zentralregister EUROCAT am JRC (Joint Research Center), dem in-house science service der Europäischen Kommission in Ispra, Italien, beheimatet. Dieser Umzug forderte seinen Tribut und erst jetzt liegt eine aktuelle Auswertung der Daten für 2013/14 auf europäischer Ebene vor (weitere Informationen zu EUROCAT: [www.eurocat-network.eu](http://www.eurocat-network.eu)).

Die Fehlbildungserfassung ist nur durch die kontinuierliche Förderung durch das Ministerium für Arbeit, Soziales und Integration des Landes Sachsen-Anhalt möglich. Für die beständige Unterstützung möchten wir uns namentlich bei unseren Ansprechpartnern, Herrn Prof. Dr. Dr. R. Nehring, Frau Dr. H. Willer und Herrn M. Schiener bedanken.

Des Weiteren möchten wir der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg für die Mitwirkung am Projekt Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt unseren Dank aussprechen. Herrn Prof. Dr. med. H.-J. Rothkötter und Herrn Dr. J. L. Hülsemann gilt namentlich unserer Dank. Wir freuen uns, dass die Unterstützung auch unter der Amtsnachfolge der Kaufmännischen Direktorin durch Frau Dr. K. Stachel fortgeführt wird.

Zudem möchten wir uns bei allen Kolleginnen und Kollegen, die direkt oder indirekt an dem landesweiten Projekt der Fehlbildungsdatenerfassung beteiligt sind, recht herzlich bedanken!

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 2015 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 2015 mit denen der letzten zwölf Jahre (2003 bis 2014). Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 2003 bis 2014** eine **Gesamt-Geborenenzahl von 207.434** zugrunde.

### 4.3 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Die im Kapitel 5.2 aufgeführten Geburts- und Kinderkliniken bzw. ambulant oder stationär arbeitenden Kollegen aus Einrichtungen der Prä- und Postnataldiagnostik senden dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Informationen zu Neugeborenen und Feten zu. Daraus entsteht im Fehlbildungsmonitoring die Datenbasis, auf deren Grundlage die Jahresberichte entstehen und die in wissenschaftlichen Arbeiten eingesetzt wird.

Zum **Berichtsjahr 2015** wurden in die Datenbank des Fehlbildungsmonitorings **1.825 Datensätze** aufgenommen. Sie enthält damit eine Stichprobe von 10,4 % aller 2015 in Sachsen-Anhalt Geborenen. Seit Herausgabe des letzten Berichtes erhöhte sich für das Geburtsjahr 2014 durch Nachmeldungen die Anzahl der mitgeteilten Geborenen von 1.921 auf 1.970.

Bis zur Datendeadline wurden für das **Geburtsjahr 2015 2.044 Meldungen** verzeichnet. Zu 9,5 % der mitgeteilten Geborenen wurden uns von mehreren Einrichtungen Informationen übermittelt. Diese Meldungen dienen der Bestätigung oder dem Ausschluss eines Fehlbildungsverdachts oder sie ermöglichen es, komplexe Fehlbildungen genauer zu bewerten. Seit Jahren erhalten wir in Bezug auf die Geburten pro Klinik erfreulich viele Meldungen aus dem AMEOS Klinikum Schönebeck und der HELIOS Klinik Köthen. Dieses Jahr fiel die Melderate beider Kliniken im Vergleich zum Vorjahr etwas geringer aus. Aus allen drei Kliniken Magdeburgs kamen trotz mehr Geburten weniger Meldungen. Ein bemerkenswerter Anstieg der Melderate war beim Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Quedlinburg und beim Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen zu verzeichnen.

Für aussagekräftige Statistiken ist eine kontinuierlich hohe Datenqualität erforderlich. Voraussetzung sind korrekte, ausführliche Diagnosebeschreibungen auf dem Meldebogen sowie vollständige Angaben zu allen enthaltenen Items. Dank der erstklassigen Mitwirkung und des Einsatzes aller Einsender war 2015 wieder eine sehr gute Datenqualität festzustellen. Wichtige Angaben waren fast vollständig: Geschlecht zu 99,2 %, Alter der Mutter zu 99,6 % und Landkreis zu 99,8 %. Das Geburtsgewicht wurde nur

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.

53-mal (2,9 %) nicht notiert, 37-mal davon fehlte es bei induzierten Aborten. Bei Lebendgeborenen war den Einsendern das Geburtsgewicht 11-mal nicht bekannt, da diese nicht von einer Geburtsklinik berichtet wurden.

Wir bitten alle Einsender, uns auch künftig alle diagnostizierten Fehlbildungen mitzuteilen, Begleitfehlbildungen aufzuzählen und möglichst detailliert zu beschreiben. Für das Geburtsjahr 2015 zeigt sich positiv, dass es nur für vier (2014: acht) diagnostizierte Indikatorfehlbildungen (Kapitel 10) nicht möglich war, sie postnatalen Befunden zuzuordnen. Da eine Befundbestätigung nicht sicher ist, fließen diese nicht mit in die Statistik der Indikatorfehlbildungen (Kapitel 12) ein.

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

Weiterhin können Meldungen auch auf den „**weißen Meldebögen**“, auf denen aber nur ein Minimaldatensatz erfasst wird, erfolgen. Sehr 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.

Beide Meldebögen können Sie von unserer Homepage [www.angeborene-fehlbildungen.com](http://www.angeborene-fehlbildungen.com) downloaden und handschriftlich ausfüllen oder die Daten direkt in die PDF-Datei eintragen, ausdrucken und an uns senden. Ausgefüllte Meldebögen erhalten wir überwiegend per Post. 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 zu Fragestellungen zum Thema „angeborene Fehlbildungen“ zur Verfügung.

## 5 Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten

### 5.1 Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen

Landkreise	Altmarkkreis Salzwedel	Anhalt-Bitterfeld	Börde	Burgenland- kreis	Dessau-Roßlau	Halle	Harz	Jerichower Land	Magdeburg	Mansfeld- Südharz	Saalekreis	Salzlandkreis	Stendal	Wittenberg	Sachsen-Anhalt ohne Angabe	sonstiger Wohnsitz	gesamt pro Klinik
AMEOS Klinikum Aschersleben	-	-	-	-	-	-	2	-	-	3	-	16	-	-	-	1	22
Charité - Universitätsmedizin Berlin	1	-	4	-	-	-	1	2	3	-	-	-	-	-	-	-	11
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	-	18	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	2	21
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	-	1	-	-	-	-	-	12	-	-	-	-	-	-	-	-	13
Städtisches Klinikum Dessau	-	5	-	-	9	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	16
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	6	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	8
AMEOS Klinikum Halberstadt	-	-	6	-	-	-	13	-	-	-	-	-	-	-	-	1	20
AMEOS Klinikum Haldensleben	-	-	10	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	10
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	-	3	-	2	2	69	-	-	-	13	20	7	-	-	-	3	119
Universitätsklinikum Halle (Saale)	-	6	1	3	-	28	2	-	1	6	15	4	-	2	-	3	71
HELIOS Klinik Köthen	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	-	-	-	-	6
Universitätsklinikum Leipzig A.ö.R.	-	1	-	-	2	2	4	-	-	1	1	2	-	-	-	-	13
Klinikum Magdeburg	1	-	34	-	-	-	-	7	59	-	-	4	1	-	-	-	106
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	-	-	8	-	-	-	-	4	39	-	-	6	-	-	-	-	57
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	4	1	37	-	-	1	9	13	94	-	-	26	-	-	-	-	185
Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	14	-	-	-	-	-	14
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-	4	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	5
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Quedlinburg	-	-	-	-	-	-	24	-	-	-	-	2	-	-	-	-	26
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	23	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	24
HELIOS Klinik Sangerhausen	-	-	-	1	-	1	-	-	-	11	-	-	-	-	-	3	16
AMEOS Klinikum Schönebeck	-	-	1	-	-	-	-	2	2	-	-	49	-	-	-	-	54
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	23	-	-	-	24
Asklepios Klinik Weißenfels	-	-	-	6	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	7
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Wernigerode	-	-	1	-	-	-	15	-	-	-	-	-	-	-	-	8	24
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	-	1	5
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt	-	4	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	5
Geburtshaus / Hausentbindung	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	1	2
ohne Angabe der Geburtsklinik bzw. Geburt außerhalb von Sachsen-Anhalt	1	-	1	4	1	2	2	-	2	3	2	-	-	-	2	9	29

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	5	5	7
	Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	14	19	19
	HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	1	2	2
	Städtisches Klinikum Dessau	12	13	13
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	1	2	2
	AMEOS Klinikum Halberstadt	8	11	12
	AMEOS Klinikum Haldensleben	3	3	3
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	17	18	18
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Klinik für Kinderchirurgie	12	14	17
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik	42	109	110
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie	6	6	6
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin	40	45	46
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin	23	26	27
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Pädiatrische Kardiologie	5	6	6
	HELIOS Klinik Köthen	-	3	305
	Herzzentrum Leipzig, Klinik für Kinderkardiologie	33	34	34
	Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	19	38	239
	Klinikum Magdeburg	16	20	22
	Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie	4	5	9
	Klinikum Magdeburg, Pränatale Ultraschalldiagnostik	10	10	10
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik	26	29	29
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie	5	5	16
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Allgemein-, Viszeral- und Gefäßchirurgie, Arbeitsbereich Kinderchirurgie und Kindertraumatologie	2	2	2
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik	1	3	6
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	14	15	15
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik	93	168	205
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Kinderkardiologie	28	29	29
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Klinische Chemie, Screeninglabor	12	12	12
	Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg	6	6	6
	Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-
	Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg	15	24	25
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	12	15	15
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik	11	13	27
	HELIOS Klinik Sangerhausen	4	9	11
	AMEOS Klinikum Schönebeck	24	41	329
	Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	8	10	16
Asklepios Klinik Weißenfels	1	2	2	
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode	13	16	16	
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Pränatale Ultraschalldiagnostik	19	20	30	
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	-	-	-	
HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt	2	2	2	

Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort)	Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	alle gemeldeten Kinder/Feten	
ambulante Einrichtungen	Dipl.-Med. Heweker, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe Bernburg	-	-	1
	Institut für Pathologie Dr. Taege und Dr. Bilkenroth, Eisleben	2	2	2
	Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg	-	9	23
	PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Halle	25	27	31
	Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg	25	25	25
	Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	146	156	157
	Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	34	36	39
	Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt, Trackingstelle Magdeburg	52	52	52
	Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg	6	9	9
	Dr. Schneider, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Naumburg	2	2	2
	Praxis für Pathologie PD Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Hainz, Stendal	2	2	2
	Dipl.-Med. Müller, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Teutschenthal	1	1	1

Die Tabelle gibt einen Überblick über die im Jahr 2015 eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 2.044 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	8.886 Lebend- und Totgeborene
weiblich	8.593 Lebend- und Totgeborene
gesamt	17.479 Lebend- und Totgeborene

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

Vom Statistischen Landesamt in Halle wurden für das Jahr 2015 insgesamt 17.479 Lebend- und Totgeborene gemeldet. Registriert wurden 17.415 Lebendgeborene und 64 Totgeborene. Die Anzahl der Totgeborenen war im Vergleich zum Vorjahr nur wenig geringer (2014: 68). 2015 wurden 351 Lebendgeborene mehr als 2014 registriert. Daraus ergibt sich ein Anstieg der Lebendgeborenenanzahl um 2,06 %.

Das Geschlechtsverhältnis der Lebend- und Totgeborenen war wie bisher knabenwendig (2015: 1,03; 2014: 1,07).

Die Geschlechtsverteilung der 620 Geborenen mit großen Fehlbildungen, welche 2015 dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gemeldet wurden, zeigte ebenfalls eine Androtropie (m : w = 1,05). Diese war in den vorangegangenen Jahren deutlicher (2014: 1,34; 2013: 1,20). 2015 wurden im Einzelnen 311 Jungen und 295 Mädchen mit großen Fehlbildungen erfasst. Für 14 Geborene, größtenteils induzierte Aborte, liegen keine Angaben zum Geschlecht vor.

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

männlich	311 Geborene
weiblich	295 Geborene
unbekannt	14 Geborene
gesamt	620 Geborene

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

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

männlich	150 Geborene
weiblich	108 Geborene
gesamt	258 Geborene

**Geschlechtsverhältnis m : w = 1,39**

Unter den Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen wurden ebenfalls mehr Jungen (150) als Mädchen (108) gemeldet. Das Geschlechtsverhältnis beträgt 1,39 für 2015. Wie bei den großen Fehlbildungen ist auch das Geschlechtsverhältnis bei ausschließlich kleinen Fehlbildungen weniger deutlich knabenwendig als im Jahr zuvor (2014: 1,52)

## 7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=620)

Für das Jahr 2015 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt 620 Geborene mit großen Fehlbildungen gemeldet. Verglichen mit den Vorjahren ist parallel zum Anstieg der Geborenenzahlen ein leichtes Ansteigen der Gesamtzahl Geborener mit großen Fehlbildungen zu verzeichnen (2014: 600; 2013: 609). Im Jahr 2008 (645) lag die Zahl der Meldungen letztmalig höher als im Jahr 2015. Die Gesamtprävalenz großer Fehlbildungen (2015: 3,53 %) bewegte sich im Berichtszeitraum zwischen minimal 3,00 % im Jahr 2003 und maximal 3,62 % im Jahr 2005.

Im Jahr 2015 wurden 536 Geborene mit großen Fehlbildungen lebend geboren und überlebten die Neugeborenenperiode. Die Anzahl Lebendgeborener, die nicht verstorben sind, erscheint gegenüber den Jahren 2013 (506) und 2014 (523) erhöht. Jedoch ist der Anteil des Jahres

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	549	88,55
davon: Lebendgeborene bis zum 7. Lebenstag verstorben	4	0,65
davon: Lebendgeborene nach dem 7. Lebenstag verstorben	9	1,45
Spontanaborte ab der 16. SSW	3	0,48
induzierte Aborte	68	10,97
Totgeborene	-	-
<b>gesamt</b>	<b>620</b>	<b>100,0</b>

2015 (86,5 %) verglichen mit dem der Jahre 2010-2014 (85,9 %) auf ähnlichem Niveau. Seit Anfang der 90-er Jahre (1990-1994: 85,2 % nicht verstorbene Lebendgeborene) lässt sich trotz verbesserter perinatologischer Bedingungen in der Versorgung Geborener mit großen Fehlbildungen ein etwa gleich bleibender Anteil Überlebender feststellen.

Die Gesamtzahl der verstorbenen Lebendgeborenen lag im Jahr 2015 mit 13 (davon vier bis zum 7. Lebenstag und neun danach) auf dem Niveau der Vorjahre (2014: 11; 2013: 13). Die höhere Anzahl Verstorbener nach dem 7. Lebenstag lässt bei Geborenen mit großen Fehlbildungen die Vermutung zu, dass trotz hoher Standards in der Versorgung dieser Geborenen im Land Sachsen-Anhalt, die Schwere der Grundproblematik und Begleiterkrankungen ursächlich sind.

Bei Geborenen mit großen Fehlbildungen ist ein deutliches Absinken des Anteils der verstorbenen Lebendgeborenen (2015: 2,1 %) im Rückblick auf Anfang bis Mitte der 80-er Jahre mit mehr als 20 % und Mitte bis Ende der 90-er Jahre mit 3-4 % festzustellen. Seit Beginn dieses Jahrtausends liegt der Anteil Geborener mit großen Fehlbildungen bei 1-3 %.

Der dokumentierte Anteil der induzierten Aborte für das Jahr 2015 (11,0 %) lag wenig höher als das Mittel der Jahre 2010-2014 (10,2 %). Mit drei gemeldeten Spontanaborten (2015: 0,5 %) stellte sich ein leichter Abwärtstrend über das Mittel der letzten Jahre (2010-2014: 1,0 %; 2005-2009: 1,4 %) dar. Erstmals wurden keine Totgeborenen mit großen Fehlbildungen gemeldet.

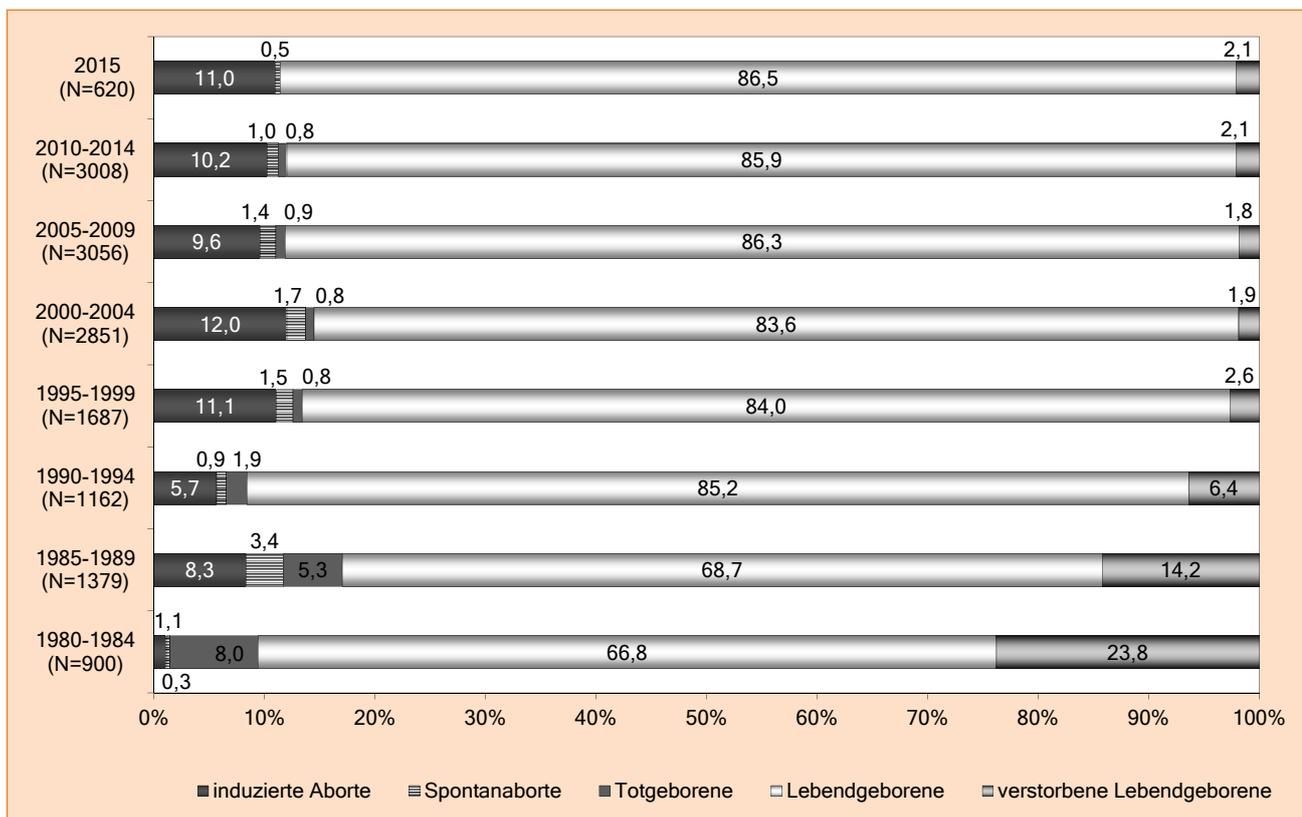


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980)

## 8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=620)

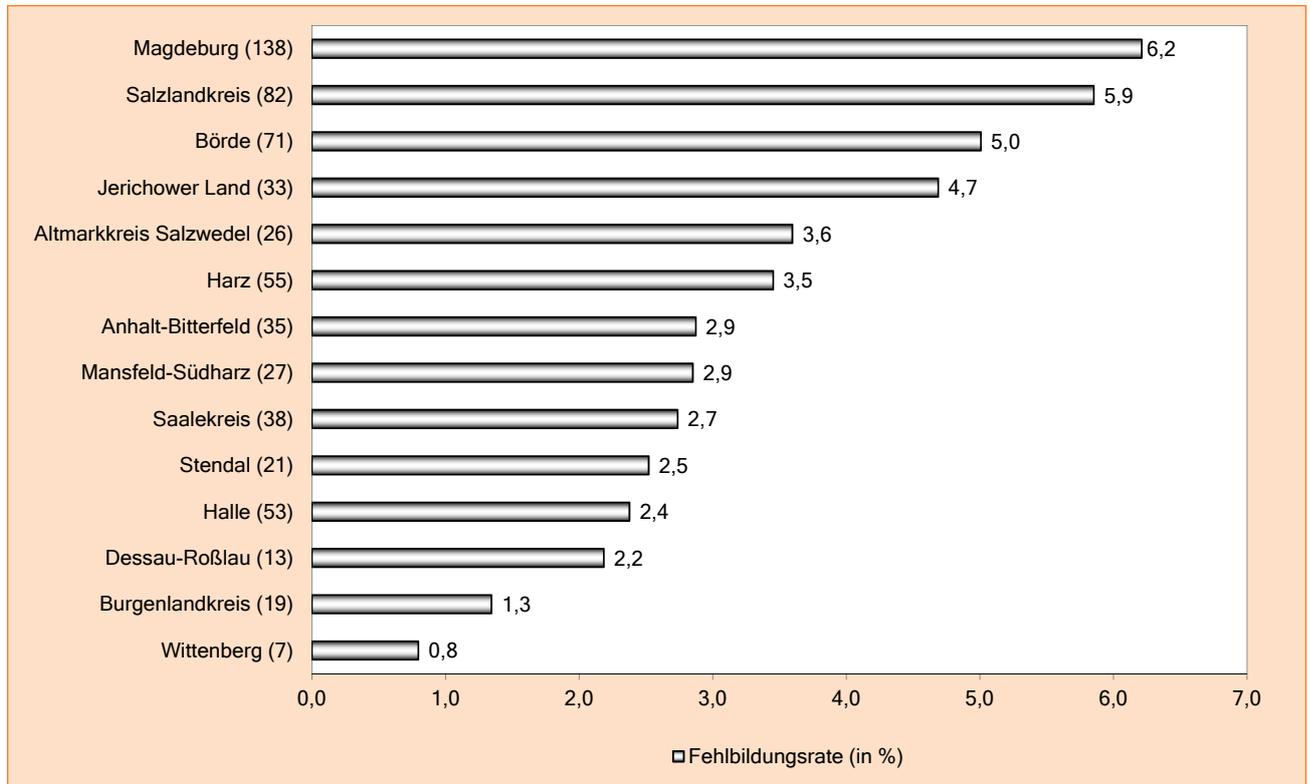


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
<b>kreisfreie Städte:</b> Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	204	4,04
<b>Landkreise insgesamt</b> (einschließlich unbekannt)	416	3,32
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>620</b>	<b>3,53</b>

Große Fehlbildungen (2003 bis 2014)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
<b>Städte</b>	4,26	4,09 - 4,43
<b>Landkreise</b>	3,17	3,08 - 3,26
<b>Region</b>	3,46	3,38 - 3,54

Die Gesamtzahl der 2015 im Land Sachsen-Anhalt Geborenen betrug 17.566. Davon waren 620 Geborene von großen Fehlbildungen betroffen (3,53 %). Die Rate liegt im Vergleich zum Jahr 2014 (3,48 %) etwas höher, jedoch im oberen Range des Konfidenzintervalls der Jahre 2003 bis 2014 (3,38-3,54 %).

Aus den kreisfreien Städten Magdeburg, Halle und Dessau-Roßlau kamen 204 Meldungen zu Geborenen mit großen Fehlbildungen (4,04 % der Geborenen). In den Landkreisen lag die Rate bei 3,32 % (416 Meldungen). Auch 2015 ist in den kreisfreien Städten durch die Zugkraft der dort bestehenden Perinatalzentren verglichen mit den Landkreisen eine höhere Fehlbildungsrate erkennbar. Die geringfügig unter dem Konfidenzintervall liegende Prävalenz der kreisfreien Städte und die ein wenig darüber liegende der Landkreise zeigt, dass sich der Unterschied etwas abschwächt.

Für die einzelnen Landkreise errechnete sich für den Salzlandkreis die höchste Fehlbildungsrate (5,85 %), erheblich mehr als im Jahr 2014 (4,88 %). Auf Platz zwei folgt die Börde mit 71 Meldungen zu Geborenen mit großen Fehlbildungen (5,01 %). In diesem Landkreis verringerten sich

die hohen Raten in den letzten zwei Jahren etwas (2014: 5,28 %, 2013: 5,33 %). Auch das Jerichower Land meldete nach dem Vorjahreshoch (2014: 5,93 %) eine niedrigere Fehlbildungsrate (2015: 4,69 %). Im Altmarkkreis Salzwedel stieg, verglichen mit den Vorjahren, die Fehlbildungsrate (2015: 3,60 %; 2014: 3,01 %) leicht an. Aus dem Landkreis Stendal gingen trotz leicht gesunkener Geborenenzahlen (2015: 833; 2014: 864) 2015 fast doppelt so viele Meldungen (21) wie 2014 (11) ein. In den beiden Kreisen Anhalt-Bitterfeld (2015: 2,87 %) und Mansfeld-Südharz (2015: 2,85 %) gab es ebenfalls einen Anstieg. Am Ende der Rangfolge finden sich mit stets niedrigen Raten der Burgenlandkreis (1,34 %) und der Landkreis Wittenberg. Im Jahr 2015 meldete Wittenberg sieben Fälle und lag mit der Rate an Geborenen mit großen Fehlbildungen unter einem Prozent (0,80 %).

Von den kreisfreien Städten meldet fortwährend Magdeburg, vor Halle und Dessau-Roßlau, die meisten Geborenen mit großen Fehlbildungen (2015: 138; 6,21 %; 2014: 6,62 %; 2013: 6,69 %). In Halle verringerte sich die Rate bei etwa gleichbleibender Geborenenanzahl (2015: 2,38 %; 2014: 3,09 %; 2013: 2,83 %).

## 9 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=241)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
<b>kreisfreie Städte:</b> Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	79	1,61
<b>Landkreise insgesamt</b>	162	1,32
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>241</b>	<b>1,40</b>

Vom Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt wurden im Jahr 2015 Meldungen zu 620 Geborenen mit großen Fehlbildungen registriert. Dabei waren 241 Kinder und Feten aus dieser Gruppe von multiplen congenitalen Anomalien (MCA) betroffen. Diese Geborenen wiesen mindestens zwei große Fehlbildungen auf.

Im Jahr 2015 wurden in Sachsen-Anhalt 17.566 Geborene (Lebendgeborene, Totgeborene ab einem Geburtsgewicht von 500 g, Spontanaborte ab der 16. SSW und medizinisch induzierte Aborte) verzeichnet. Bei 1,40 % der Geborenen traten multiple Fehlbildungen auf. Die MCA-Fehlbildungsrate zeigt sich nach einem hohen Wert im Vorjahr (2014: 1,58 %) geringfügig unter dem Konfidenzintervall für die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 (1,41 %-1,50 %).

Bei 38,87 % (241) der 620 Geborenen mit großen Fehlbildungen wurden MCA registriert. Bezogen auf den Anteil über die Jahre 2003-2014 (42,12 %) war der Anteil der Geborenen mit zwei oder mehr großen Fehlbildungen im

Multiple congenitale Fehlbildungen (2003 bis 2014)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
<b>Städte</b>	1,74	1,64 - 1,85
<b>Landkreise</b>	1,35	1,30 - 1,41
<b>Region</b>	1,46	1,41 - 1,50

Jahr 2015 gering. Ein noch niedrigerer Anteil von Geborenen mit multiplen Fehlbildungen an allen Geborenen mit angeborenen Fehlbildungen fiel letztmalig im Jahr 2007 (35,48 %) auf.

Ebenso wie die Rate der Geborenen mit großen Fehlbildungen liegt die Rate der Geborenen mit MCA auch in diesem Jahr in den kreisfreien Städten (2015: 1,61 %; 2003-2014: 1,74 %) höher als in den Landkreisen (2015: 1,32 %; 2003-2014: 1,35 %). Dabei ist zu beobachten, dass im Berichtszeitraum bezüglich des Anteils der Geborenen mit MCA an den Geborenen mit großen Fehlbildungen zwischen den kreisfreien Städten (40,94 %) und den Landkreisen (42,69 %) kein wesentlicher Unterschied zu verzeichnen ist. Der Unterschied zwischen Stadt und Land bezüglich MCA bei Geborenen korrespondiert mit dem Unterschied bei großen Fehlbildungen und hat sich gegenüber dem Vorjahr verringert (2014: kreisfreie Städte 2,21 %; Landkreise 1,33 %).

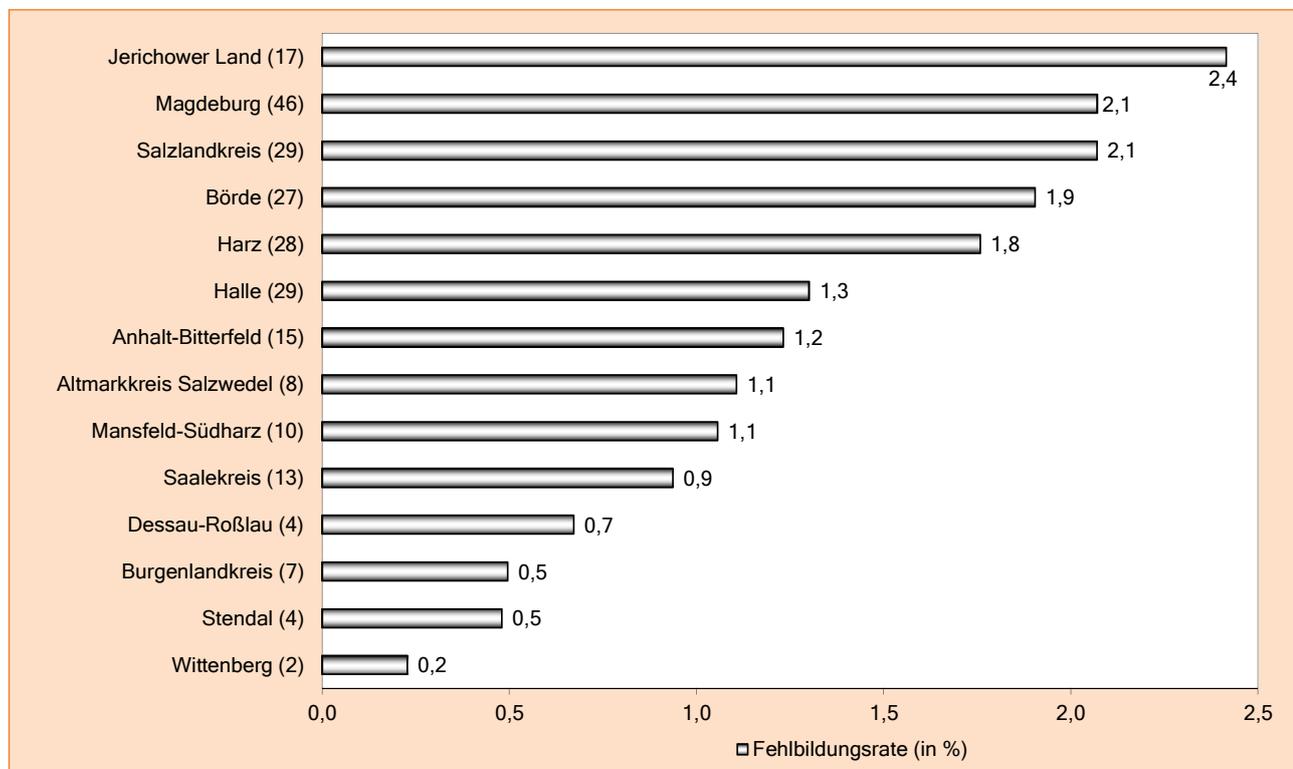


Abb. 3: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

Auch im Jahr 2015 rangiert Magdeburg mit 2,07 % Geborener mit MCA unter den kreisfreien Städten auf Rang eins. An zweiter Stelle liegt unverändert, wie in den Jahren zuvor, Halle mit einer Rate von 1,30 %. Die gemeldete Fehlbildungsrate aus Dessau-Roßlau lag im Jahr 2015 deutlich unter der der Jahre 2014 (1,60 %) und 2013 (1,05 %).

Unter den Landkreisen wies das Jerichower Land die höchste Fehlbildungsrate (2,41 %) für multiple angeborene Anomalien auf, darauf folgt der Salzlandkreis (2,07 %).

Beide Landkreise lagen auch 2014 an der Spitze des Rankings (Jerichower Land 2014: 1,93 %; Salzlandkreis 2014: 2,37 %). Im Mittelfeld finden sich wie bisher die Landkreise Börde mit einer Fehlbildungsrate für MCA von 1,90 %, Harz mit 1,76 % und Anhalt-Bitterfeld mit 1,23 %. Etwa gleich niedrige Raten wiesen der Burgenlandkreis (0,50 %) und der Landkreis Stendal (0,48 %) auf. Der Landkreis Wittenberg schloss das Ranking erneut mit der niedrigsten Rate (2015: 0,23 %; 2014: 0,58 %) ab.

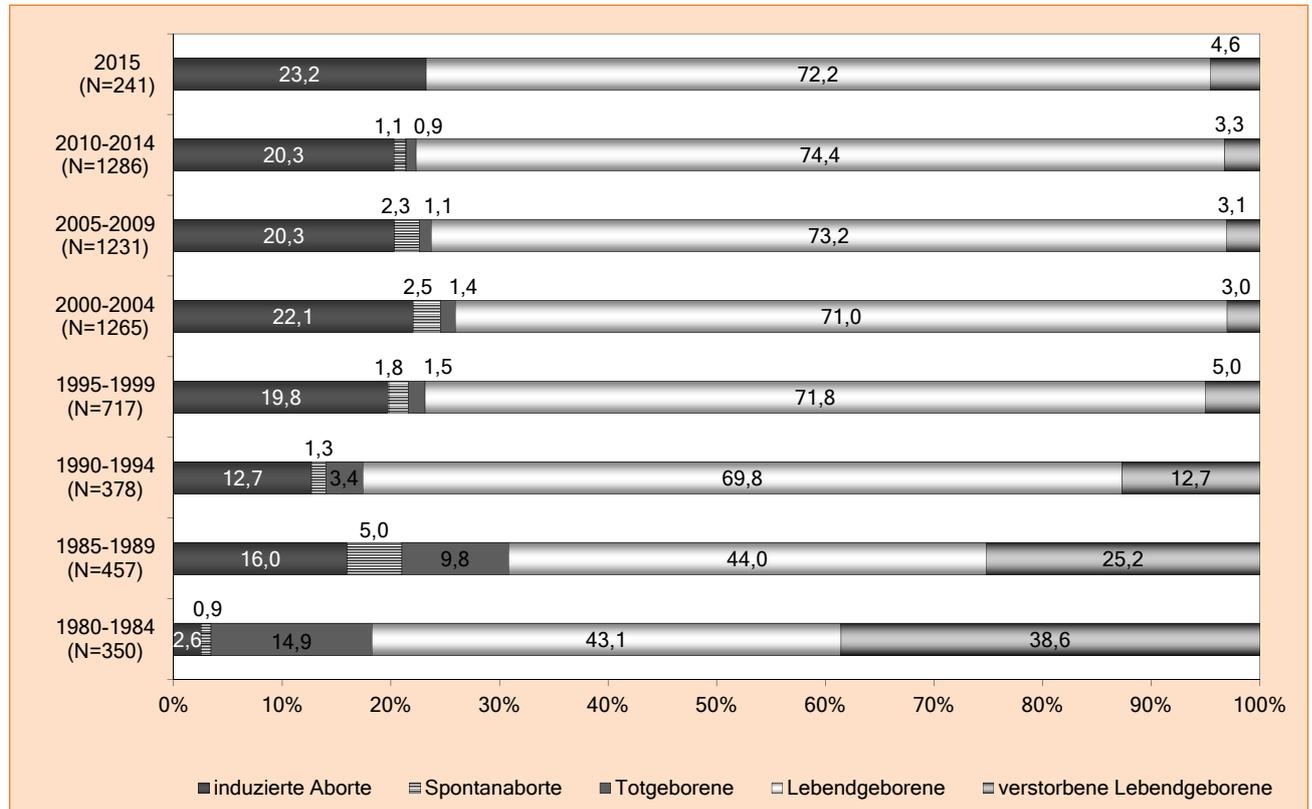


Abb. 4: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

In Abbildung 4 werden die Schwangerschaftsausgänge der Geborenen mit multiplen angeborenen Anomalien, das heißt mit mindestens zwei großen Fehlbildungen, grafisch dargestellt. Die Erfassung reicht bis ins Jahr 1980 zurück und in der Gesamtheit werden alle Daten in 5-Jahres-Gruppierungen wiedergegeben. Die Daten für das Jahr 2015 werden einzeln verbildlicht.

Lebend geboren wurden 2015 76,76 % der 241 gemeldeten Geborenen mit MCA. Im Jahr 2014 war der Anteil Lebendgeborener ähnlich (76,56 %). 2015 verstarben 4,56 % der Geborenen mit MCA im 1. Lebensjahr. Dieser Anteil liegt höher als durchschnittlich im Berichtszeitraum (2003-2014: 2,95 %). Letztmalig war im Jahr 2005 der Anteil noch höher (5,06 %). Es bleibt zu beobachten, ob es an den geringen Absolutzahlen (2015: 11) liegt oder ob die Vermutung zutrifft, dass die Schwere der Erkrankung bzw. die Kombination der Fehlbildungen und dadurch bedingte Nachfolgeprobleme trotz flächendeckender perinatologischer Versorgung in Sachsen Anhalt verantwortlich sind.

Der Anteil der induzierten Aborte an Geborenen mit MCA ist auf ähnlichem Niveau wie in den Jahren zuvor (2015: 23,24 %; 2014: 21,25 %; 2013: 23,40 %). Spontanaborte mit multiplen Fehlbildungen traten 2015 nicht auf. Zuletzt war dies 1995 und 1996 der Fall. Über die Jahre ist ein sinkender Anteil der Spontanaborte zu sehen. Für den Zeitraum der letzten fünf Jahre (2010-2014) betrug er nur noch 1,10 %. Für Sachsen-Anhalt bedeutet dies, dass pro Jahr nur ein bis fünf Spontanaborte wegen multipler Fehlbildungen zu erwarten sind.

Erstmals seit dem Jahr 1993 wurden keine Totgeborenen mit multiplen Fehlbildungen registriert. Die Rate, betrachtet über die Jahre 1980-2014, lag bei 2,90 %, war aber in den letzten fünf Jahren deutlich niedriger (2010-2014: 0,90 %).

## 10 Pränatale Sonografiebefunde

Zum Geburtsjahrgang 2015 erhielt das Fehlbildungsmonitoring pränatal-sonografische Befunde von 1.236 Kindern/Feten. Dabei wurden Angaben über Softmarker, Fehlbildungen und Anomalien aber auch 937-mal die Information „unauffälliger pränataler Ultraschall“ übermittelt.

299 auffällige pränatale Ultraschallbefunde wurden erhoben. Davon war nur in sieben Fällen (2,3 %) der Ausgang der Schwangerschaft nicht angegeben. 208-mal (69,6 %) wurden Fehlbildungen gesehen. Bei etwa der Hälfte der auffälligen Feten (149; 49,8 %) wurde von Softmarkern und intrauterinen Wachstumsstörungen berichtet. Die abgebildete Tabelle zeigt die Häufigkeit der im pränatalen Ultraschall gefundenen Softmarker. Von 117 Kindern/Feten, bei denen Softmarker dokumentiert wurden, hatten 88 einen, 23 zwei und sechs mehr als zwei Softmarker.

Wie auch im letzten Jahr am häufigsten, d. h. 2015 29-mal, wurde pränatal eine Pyelektasie festgestellt. Postnatal wurde darauf in 16 Fällen eine DUP mindestens III. Grades bzw. eine andere schwere Fehlbildung der Nieren oder Urethren diagnostiziert sowie 5-mal eine DUP ohne Beschreibung des Schweregrades. In fünf Fällen zeigte sich das Urogenitalsystem postnatal unauffällig. Bei zwei induzierten Aborten und zwei Lebendgeborenen lag postnatal kein Befund zum Organsystem vor.

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

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder
Pyelektasie	29
vergrößerte Nackentransparenz (NT)	22
Hydrops fetalis	20
Nackenödem	15
singuläre Nabelschnurarterie	14
Oligo-/Anhydramnion	10
white spots	8
auffällige Kopfform	7
Polyhydramnion	7
hypoplastisches Nasenbein	6
echogener Darm	5
Plexus choroideus Zysten	3
grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel	2
Verkürzung der Röhrenknochen	2
Double-Bubble-Phänomen	2
überlappende Finger	1
Sandalenlücke	-
echogene Nieren	-

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 existieren, die uns nicht mitgeteilt werden.

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

Das **Down-Syndrom** wurde bei elf Lebendgeborenen und 15 induzierten Aborten diagnostiziert. Bei 21 davon war angegeben, dass eine pränatale Ultraschalldiagnostik stattfand. Von den Lebendgeborenen hatten drei einen auffälligen Befund und fünf (davon waren drei Mütter unter 35 Jahren) einen Normalbefund. Bei fünf der induzierten Aborte liegt kein pränatal-pathologischer Ultraschallbefund vor, doch das Alter der Mutter oder Ergebnisse des Ersttrimesterscreening bzw. der zellfreien DNA-Analyse waren Indikation für eine Chromosomenanalyse. Insgesamt elf von 13 im Ultraschall auffälligen Feten wiesen Softmarker auf (davon 2 x drei, 3 x zwei, 6 x ein Softmarker). Erwartungsgemäß fielen hypoplastisches Nasenbein (3 x) vergrößerte Nackentransparenz (5 x), Nackenödem (3 x), white Spot (1 x) und Double-Bubble-Phänomen (1 x) auf, außerdem ein Hydrops fetalis (4 x) und eine Pyelektasie. Nicht nur Softmarker, auch Herzfehlbildungen (vier Feten), eine Duodenalatresie und eine Megazystis wurden pränatal befundet.

Alle fünf **Edwards-Syndrome** wurden pränatal diagnostiziert. Im Ultraschall fielen bei einem induzierten Abort nur Softmarker auf, bei drei induzierten Aborten und einem Lebendgeborenen zeigten sich schwere Fehlbildungen, wie Omphalocele (2 x), Herzfehlbildungen, Spina bifida, Hydrocephalus und Klumpfuß.

Die pränatal verifizierte Diagnose **Patau-Syndrom** war 2015 dreimal Anlass zum vorzeitigen Abbruch der Schwangerschaft. Bei den Feten wurden pränatal große Fehlbildungen und Softmarker (2 x Omphalocele und je einen Softmarker, 1 x Linksherzhypoplasie und drei Softmarker) gesehen.

Beim **Turner-Syndrom**, das 6-mal auftrat, wurden im pränatalen Ultraschall jeweils die typischen Softmarker Hygroma colli und/oder erhöhte Nackentransparenz festgestellt. Dreimal waren außerdem Herzfehlbildungen zu verzeichnen.

**CATCH 22** wurde dreimal diagnostiziert. Zweimal wurde von der pränatalen Ultraschalluntersuchung, bei der jeweils Herzfehlbildungen und einmal ein Polyhydramnion gesehen wurden, berichtet. Bei drei Schwangerschaften, bei denen der pränatale Ultraschall jeweils schwere Fehlbildungen des ZNS aufdeckte, ergaben sich bei der invasiven Pränataldiagnostik die Befunde **Triploidie**, **Trisomie 9** bzw. eine **Deletion der Autosomen**. Ein Lebendgeborenes mit dem Softmarker Hydrops fetalis wies eine **unbalancierte Translokation zwischen den Chromosomen 13 und 14** auf.

Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall)	Anzahl auffälliger Pränatalbefunde			
	gesamt	postnatal genau bestätigt	nicht bestätigt, aber ähnlich*	ohne vorliegenden postnatalen Befund
Anencephalie	4	4	-	-
Spina bifida	6	5	1	-
Encephalocele	2	2	-	-
Microcephalie	3	2	1	-
congenitaler Hydrocephalus	10	7	1	1
Arhin-/Holoprosencephalie	2	2	-	-
Fallot-Tetralogie	4	4	-	-
Transposition der großen Gefäße	6	4	2	-
Linksherzhypoplasie	9	8	1	-
Aortenisthmusstenose	5	2	2	-
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	18	18	-	-
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	1	1	-	-
Potter-Sequenz	2	2	-	-
Nierenagenesie, einseitig	8	5	2	-
Zystennieren	6	4	2	-
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	5	3	1	-
Zwerchfellhernie	5	4	-	-
Omphalocele	7	4	-	3
Gastroschisis	8	8	-	-

\* schwere Fehlbildung gleiches Organsystem

Die oben abgebildete Tabelle zeigt im pränatalen Ultraschall entdeckte Indikatorfehlbildungen zum Geburtsjahrgang 2015. Das bedeutet, nicht schon vorgeburtlich diagnostizierte Indikatorfehlbildungen sind ausgenommen. Wie auch in den letzten drei Jahren fiel pränatal-sonografisch am häufigsten eine Lippen- oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (18 x) auf. Zweithäufigste Entität ist der angeborene Hydrocephalus (10 x).

101 der 299 gemeldeten Feten mit auffälligem Ultraschallbefund wiesen Indikatorfehlbildungen auf. Bei neun Feten wurden jeweils zwei Indikatorfehlbildungen festgestellt und bei einem drei. Da Indikatorfehlbildungen eindeutig definiert sind (Kapitel 12.0), lassen sie eine Aussage über die Güte der Untersuchungsergebnisse zu. 80,2 % der pränatal diagnostizierten Indikatorfehlbildungen (89 von 111 Diagnosen) sind postnatal belegt. In allen Fällen postnatal gesichert wurden (nach Häufigkeit geordnet) Lippen- oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Gastroschisis, Zwerchfellhernie, Anencephalie, Fallot-Tetralogie, Encephalocele, Arhincephalie/Holoprosencephalie, Potter-Sequenz und Oesophagusatresie/-stenose/-fistel.

Zu vier der Pränataldiagnosen (3,6 %), liegt kein ausreichend genauer postnataler Befund vor. Bei drei Omphalocelen und einem Hydrocephalus ist jeweils nur die Chromosomenaberration (Triploidie, Edwards-Syndrom, 2 x Patau-Syndrom) ohne Angabe von Begleitfehlbildungen bezeugt. Als ungesicherte Diagnosen gehen diese nicht in die Auswertungen im Kapitel 12 ein.

Bei 13 (11,7 %) der 111 pränatalen Diagnosen bestätigte sich der Verdacht nicht exakt, doch es wurden postnatal ähnlich schwere Fehlbildungen am gleichen Organsystem entdeckt. So fand sich bei pränatal diagnostizierten ZNS-Indikatorfehlbildungen statt einer cervicalen Spina bifida bei der Obduktion eines induzierten Abortes eine Kraniorhachischisis. Beim pränatalen Verdacht auf Hydrocephalus hatte sich nach einer intracerebralen Aneurysmablutung ein posthämorrhagischer Hydrocephalus entwickelt und ein Kleeblattschädel wurde bei Kraniosynostose postnatal nicht berichtet. Insgesamt drei Lebendgeborene und zwei induzierte Aborte wiesen anstelle der pränatal geschilderten Herz-Indikatorfehlbildungen (Transposition der großen Gefäße, Linksherzhypoplasie, Aortenisthmusstenose) postnatal sehr schwere, aber etwas andere Herzfehler auf. Bei einem induzierten Abort, der vom caudalem Regressionssyndrom, Potter-Syndrom und Sirenomelie betroffen war, waren pränatal u. a. der Reduktionsdefekt der Beine, eine einseitige Nierenagenesie und auf der anderen Seite eine Zystenniere beschrieben worden. Bei zwei weiteren Lebendgeborenen mit pränatal diagnostizierten Nieren-Indikatorfehlbildungen bestätigten sich ebenfalls diese Fehlbildungen nicht genau, das Organsystem war jedoch schwer geschädigt.

Fünf der pränatal gefundenen Indikatorfehlbildungen passten nicht zum postnatalen Befund. Bei einem, nach Placentainsuffizienz in der 34. SSW Totgeborenen, war ein Hydrocephalus vermutet worden. Die Obduktion ergab eine beginnende Autolyse aber keine Fehlbildungen.

Eine pränatal befundete Aortenisthmusstenose erwies sich nachgeburtlich nur als PDA. Ein Kind, bei dem pränatal die Indikatorfehlbildung Nierenagenesie, ein anderes, bei dem verkürzte Röhrenknochen angenommen worden waren, zeigten nach der Geburt diese Fehlbildungen

nicht, doch dafür eine penile Hypospadie bzw. schwere Herzfehlbildungen. Bei einem in den ersten 24 Stunden an Body-Stalk-Anomalie und schweren Herzfehlbildungen verstorbenen Frühgeborenen der 27. SSW bestätigte sich die pränatal gesehene Zwerchfellhernie nicht.

## 11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

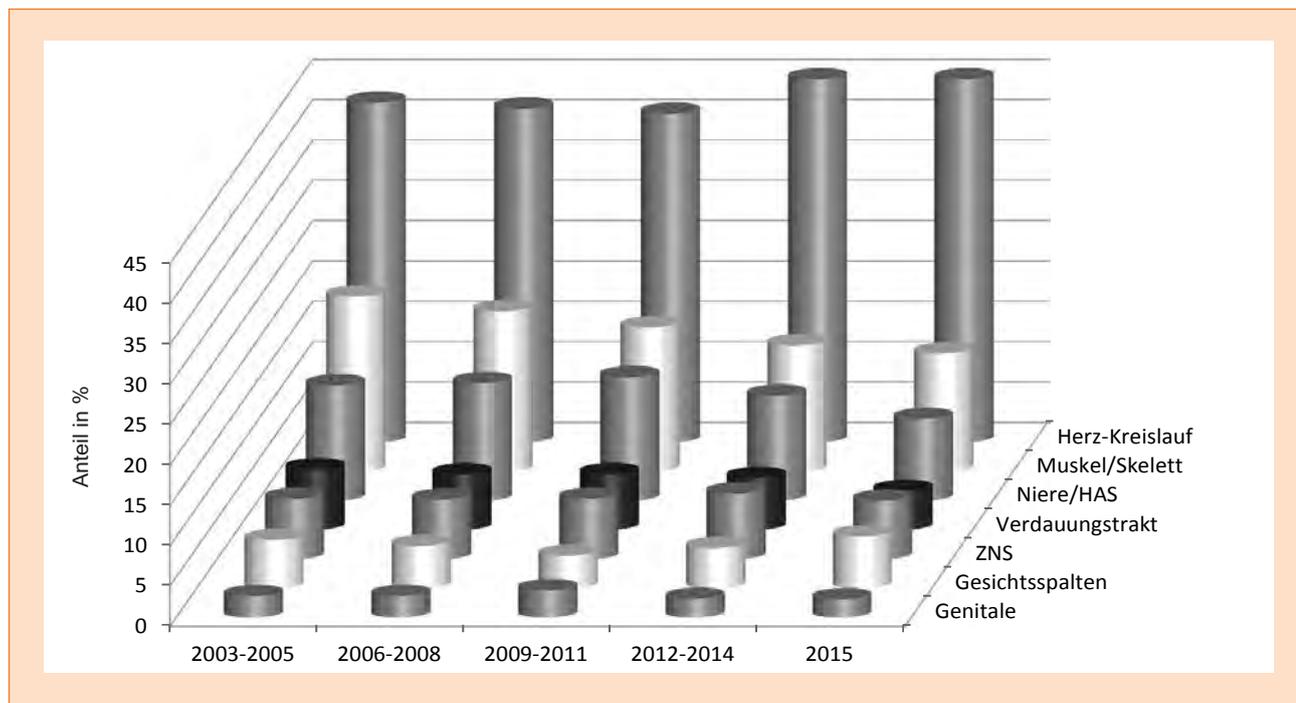


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (gruppiert)

In Kapitel 11 wird grafisch dargestellt, in welchen Anteilen wichtige Organsysteme von großen Fehlbildungen betroffenen sind.

Im Jahr 2015 wurden für Sachsen-Anhalt 620 Geborene mit großen Fehlbildungen registriert. Da bei 241 Betroffenen mehr als eine große Fehlbildung festgestellt wurde, sind Mehrfachnennungen möglich. Nicht zur Darstellung im Diagramm kommen Geborene mit Chromosomenanomalien und multiplen congenitalen Anomalien (MCA) ohne genaue Angaben zur Fehlbildung.

Das Herz-Kreislauf-System ist, wie in den Vorjahren auch, das am häufigsten betroffene Organsystem. 2015 wurde erneut eine leichte Zunahme des Anteils der das Herz-Kreislauf-System betreffenden Fehlbildungen (46,29 %) registriert (2012-2014: 45,68 %; 2009-2011: 40,74 %). Er lag auch über dem Mittel der Jahre 2003-2014 (42,48 %). Die dankenswerterweise zunehmende Meldebereitschaft der Kollegen aus dem Herzzentrum Leipzig zu betroffenen Geborenen aus Sachsen-Anhalt ist zu bemerken.

Den zweitgrößten Anteil bilden Fehlbildungen des Muskel- und Skelettsystems. Über die letzten Jahre traten diese

Fehlbildungen im Verhältnis zunehmend seltener auf (2015: 14,68; 2003-2014: 18,79 %). Dieser Trend bleibt zu beobachten.

Bei den Fehlbildungen der Niere und der ableitenden Harnwege lag nach dem Vorjahreshoch (2014: 16,33 %) der Anteil 2015 bei 10,16 %, ebenfalls deutlich niedriger als der Durchschnitt der Jahre 2003-2014 (14,33 %).

Fehlbildungen des ZNS wurden auch 2015, wie in den Jahren zuvor, auf ähnlich hohem Niveau festgestellt (2015: 7,26 %; 2003-2014: 7,62 %).

Im Vergleich zu den Vorjahren wurde ein deutlich kleinerer Anteil von Fehlbildungen des Verdauungstraktes dokumentiert (2015: 4,84 %; 2003-2014: 6,94 %). Dies ist der geringste Anteil im Berichtszeitraum.

Nach dem Absinken des Anteils an Genitalfehlbildungen im Jahr 2014 auf 1,83 % lag dieser im Jahr 2015 wieder bei 2,26 %. Im Mittel der Jahre 2012-2014 lag der Anteil bei 2,31 % und für 2003-2014 bei 2,75 %.

## Die häufigsten Einzeldiagnosen 2015 (nur große Fehlbildungen)

	ICD-10	Diagnose	Kinder/Feten 2015		Kinder/Feten 2003-2014 Prävalenz /10.000
			Anzahl	Prävalenz /10.000	
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (inklusive PFO)	192	109,3	84,3
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	68	38,7	46,7
3.	H90.	Hörverlust durch Schallleitungs- oder Schallempfindungsstörung	49	27,9	15,4 (20,9*)
4.	Q62.3	sonstige obstruktive Defekte des Nierenbeckens und des Ureters (dilatare Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele)	40	22,8	21,3
5.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	31	17,6	16,1
6.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	26	14,8	17,5
7.	Q37.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	22	12,5	10,6
8.	Q69.	Polydactylie (prä- und postaxial)	16	9,1	11,9
9.	Q62.2	Megaureter	15	8,5	7,8
10.	Q62.1	Atresie und Stenose des Ureters	14	8,0	7,6
11.	Q25.0	offener Ductus Botalli (PDA), hämodynamisch wirksam	13	7,4	9,4
12.	Q22.1	Pulmonalklappenstenose	12	6,8	6,7
13.	Q61.4	Nierendysplasie	10	5,7	5,9
	Q23.3	Mitralklappeninsuffizienz	10	5,7	4,5
14.	Q65.3 Q65.4 Q65.5	Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig /o.A. der Seitigkeit)	9	5,1	13,3
	Q35.1 Q35.5 Q35.9	Gaumenspalte	9	5,1	3,9
	Q04.0	Hypoplasie/Agenesie des Corpus callosum	9	5,1	4,6
	Q05	Spina bifida	9	5,1	5,9
15.	Q02	Microcephalie	8	4,6	2,9
	Q03.0 Q03.1 Q03.8 Q03.9	angeborener Hydrocephalus (ohne Neuralrohrdefekt)	8	4,6	5,5
	Q23.4	hypoplastisches Linksherzsyndrom	8	4,6	2,4
	Q79.3	Gastroschisis	8	4,6	4,3
	Q25.4	rechtsverlaufender Aortenbogen	8	4,6	2,2
	Q24.5	Fehlbildung der Koronargefäße	8	4,6	1,1

\* 2007-2014 (ab 2007 Datenabgleich Neugeborenenhörscreening-Tracking)

In der Tabelle auf der vorangegangenen Seite sind, ihrem Rang nach geordnet, die im Jahr 2015 am häufigsten in Sachsen-Anhalt aufgetretenen großen Einzelfehlbildungen mit Angabe der entsprechenden aktuellen und der Basisprävalenz aufgelistet. Die Angaben der Prävalenz des Jahres 2015 basieren auf 17.566 Geborenen und die der Basisprävalenz auf 207.434 Geborenen von 2003 bis 2014.

Normalerweise sind ca. 1,5 % aller Geborenen von einer Fehlbildung am Herzen betroffen (2003-2014: 1,47 %). Die mit Abstand häufigste Fehlbildung ist folglich eine Herzfehlbildung und wie in jedem Jahr, der Vorhofseptumdefekt (2015: 109,3 pro 10.000 Geborene). Er wurde 2015 wesentlich häufiger beobachtet als in den Jahren 2003-2014 (84,3 pro 10.000 Geborene, KI 80,4 bis 88,3). Seit 2010 werden Herzfehlbildungen vermehrt ausführlich mitgeteilt. Die Folge ist, dass einige Herzfehlbildungen, wie Mitralklappeninsuffizienz (2015: 5,7 pro 10.000 Geborene), Linksherzhypoplasie-Syndrom, rechtsverlaufender Aortenbogen und fehlgebildete Koronargefäße (2015 jeweils: 4,6 pro 10.000 Geborene) als Einzeldiagnosen wesentlich häufiger als über den gesamten Zeitraum von 2003-2014 registriert wurden.

Unverändert an zweiter Stelle folgt 2015 die Herzfehlbildung VSD (38,7 pro 10.000 Geborene). Diese wurde jedoch seltener als üblich berichtet (2003-2014: 46,7 pro 10.000 Geborene, KI 43,9 bis 49,8). Auch der PDA wurde 2015 (7,4 pro 10.000 Geborene) nach fünf hohen Jahresprävalenzen nicht so oft wie erwartet beobachtet (2003-2014: 9,4 pro 10.000 Geborene, KI 8,2 bis 10,8). Die Pulmonalklappenstenose liegt 2015 (6,8 pro 10.000 Geborene) im Bereich der Basisprävalenz.

Seit vier Jahren jedes Jahr am dritthäufigsten, durch Kooperation mit dem Neugeborenenhörscreening-Tracking erfolgt eine vollständige Detektions- und Melderate, zeigt sich der Hörverlust (2015: 27,9 pro 10.000 Geborene). Das in Sachsen-Anhalt im Jahr 2007 eingeführte Tracking hat sich inzwischen etabliert. Seitdem existieren gesicherte Daten für das gesamte Bundesland (2007-2014: 121.198 Geborene) für diese Fehlbildung. Die aktuelle Prävalenz liegt deutlich über der des gesamten Berichtszeitraums (15,4 pro 10.000 Geborene, KI 13,8 bis 17,2), doch auch verglichen mit der Prävalenz des Zeitraums 2007-2013 (20,9 pro 10.000 Geborene, KI 18,7 bis 23,5) ist sie als hoch einzuschätzen.

Die dilatative Uropathie ab II. Grades (2015: 22,8 pro 10.000 Geborene; 2003-2015: 21,3 pro 10.000 Geborene, KI 19,4 bis 23,4) rangiert auf dem vierten und der Klumpfuß (2015: 17,6 pro 10.000 Geborene; 2003-2015: 16,1 pro 10.000 Geborene, KI 14,5 bis 18,0) auf dem fünften Platz. Sie finden sich regelmäßig unter den fünf häufigsten Einzelfehlbildungen und traten erwartungsgemäß auf.

Das Down-Syndrom (2015: 14,8 pro 10.000 Geborene), in diesem Jahr im Gegensatz zum Vorjahr seltener als im Durchschnitt (2003-2015: 17,5 pro 10.000 Geborene, KI 15,7 bis 19,3), folgt auf Rang sechs.

Obwohl die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Platz 7), die etwa 4/5 der Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-

Kiefer-Gaumenspalte ausmacht, wieder etwas öfter als in den letzten Jahren beobachtet wurde (2015: 12,5 pro 10.000 Geborene, 2003-2014: 10,6 pro 10.000 Geborene, KI 9,3 bis 12,1), ist die Tendenz ihres Vorkommens im Berichtszeitraum leicht abnehmend.

Die übliche achte Stelle der Häufigkeitsliste belegt die Polydactylie (2015: 9,1 pro 10.000 Geborene, 2003-2014: 11,9 pro 10.000 Geborene, KI 10,5 bis 13,5). Sowohl die postaxiale als auch die präaxiale Form, die als Indikatorfehlbildung gilt, zeigten Häufigkeiten im erwarteten Bereich.

Auch die Fehlbildungen des Harntransportsystems, der angeborene Megaureter (2015: 8,5 pro 10.000 Geborene, Platz 9), die Atresie bzw. Stenose des Ureters (2015: 8,0 pro 10.000 Geborene, Platz 10) und die Nierendysplasie (2015: 5,7 pro 10.000 Geborene, Platz 13) wurden in gewohnter Zahl und auf jeweils üblichem Rang dokumentiert.

Die Subluxation des Hüftgelenkes findet sich, mit der niedrigsten Jahresprävalenz für diese Fehlbildung im Berichtszeitraum und deutlich unter dem Konfidenzintervall, auf dem 14. Rang (2015: 5,1 pro 10.000 Geborene, 2003-2014: 13,3 pro 10.000 Geborene, KI 11,8 bis 14,9). Hierbei ist eine Unterefassung anzunehmen, da die Sonografie der Hüftgelenke kein Bestandteil der Vorsorgeuntersuchung U2 mehr ist und so in manchen Einrichtungen kein Hüft-Ultraschall mehr durchgeführt wird. Im Ranking auf gleicher Stufe, doch jeweils im Bereich der entsprechenden Durchschnittsprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 sind zwei Fehlbildungen des ZNS, die Hypoplasie/Agnesie des Corpus Callosum und die Spina bifida angesiedelt. Ebenfalls der 14. Platz ergibt sich für die Indikatorfehlbildung Gaumenspalte, die jedoch häufiger als üblich (2003-2014: 3,9 pro 10.000 Geborene, KI 3,0 bis 4,8) auftrat. Letztmalig zeigte sich 2006 eine noch höhere Prävalenz (6,4 pro 10.000 Geborene).

Die Indikatorfehlbildung Microcephalie nimmt 2015 den 15. Listenplatz ein (4,6 pro 10.000 Geborene). Sie übersteigt damit in starkem Maße die Prävalenz der Jahre 2003-2014 (2,9 pro 10.000 Geborene, KI 2,2 bis 3,7). Die Microcephalie ist für Neugeborene über statistische Werte des Kopfumfanges definiert. Die Fehlbildung manifestiert sich jedoch oftmals erst in den ersten Lebensmonaten mit Entwicklung des Gehirns und damit des Kopfumfanges. Nach einer Neubewertung unter Anwendung niedrigerer Grenzwerte (2 Standardabweichungen anstelle der 3. Perzentile) und der strikten Berücksichtigung der Reife des Kindes sank im Vergleich zur Nutzung der ehemaligen Grenzwerte die Anzahl der als Microcephalie bewerteten Kopfumfänge der Jahre 2003-2014 (Kapitel 12.5). Der diesjährige hohe Wert ist auffallend und muss im Verlauf beobachtet werden.

Gleichfalls wird der 15. Platz der Häufigkeitsliste vom angeborenen Hydrocephalus und dem Bauchwanddefekt Gastroschisis belegt. Während sich die Häufigkeit der Gastroschisis in Bereich des Konfidenzintervalls (2003-2014: 4,3 pro 10.000 Geborene, KI 3,4 bis 5,3) befindet, zeigt sich der Hydrocephalus im Jahr 2015 geringfügig seltener als in den Vorjahren (2003-2014: 5,5 pro 10.000 Geborene, KI 4,6 bis 6,6).

## 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, [www.intergrowth21.ndog.ox.ac.uk](http://www.intergrowth21.ndog.ox.ac.uk) nach Villar et al. Lancet 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 (2003 bis 2014) liegt eine Gesamtanzahl von 207.434 Geborenen zugrunde.

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

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Halle 1 x Magdeburg	3	5,9	↓
<b>Landkreise:</b> 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 2 x Harz 2 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 2 x Sachsen-Anhalt o.n.A.	13	10,4	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>16</b>	<b>9,1</b>	↔

Neuralrohrdefekte (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	10,29	7,80 - 13,33
<b>Landkreise</b>	9,21	7,83 - 10,80
<b>Region</b>	9,50	8,29 - 10,87
<b>EUROCAT</b>	9,31	9,05 - 9,57 3,62 S Portugal* 19,88 Isle de la Reunion (France)**

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

Im Jahr 2015 wurden 16 Fälle mit einem Neuralrohrdefekt gemeldet. Diese unterteilen sich in neun Fälle mit einer Spina bifida, fünf Fälle mit Anencephalus und zwei Fälle mit Encephalocele.

In 25 % der Fälle kamen die Kinder lebend zur Welt, dies waren ausnahmslos Kinder mit Spina bifida. Das entspricht auch dem Trend der Vorjahre. Ein Kind verstarb am ersten Lebenstag.

Die **Prävalenz** liegt mit **9,1 pro 10.000 Geborene** im Bereich der Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre, die mit 9,5 pro 10.000 Geborene auch den europäischen Trend widerspiegelt.

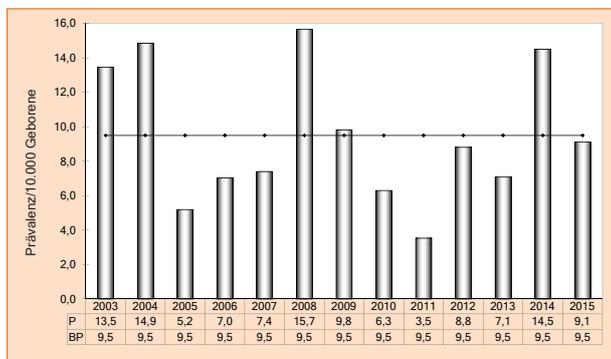


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2003

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	3 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 12 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	6 x männlich 7 x weiblich 3 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	6 x MCA 10 x isoliert

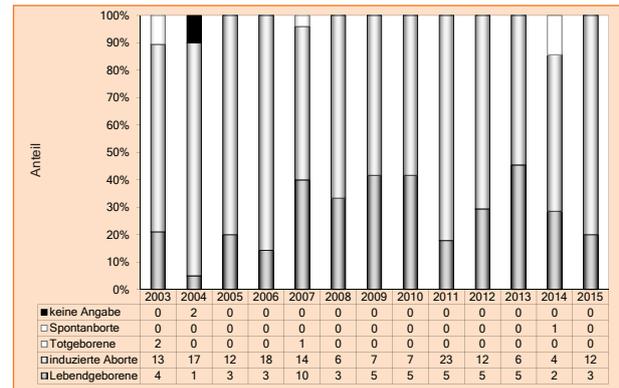


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 1.098 Geborene beobachtet.**

Im Rahmen von wissenschaftlichen Studien sind die Neuralrohrdefekte wohl die am besten untersuchten angeborenen Fehlbildungen. Es ist die einzige Gruppe an Fehlbildungen, bei der mit der Folsäuresubstitution eine ausgesprochen kostengünstige Präventionsstrategie besteht.

In 2015 wurde die erstmalig 2010 erfolgte Cochrane Meta-Analyse aktualisiert und es konnte weiter klar der protektive Effekt dargestellt werden: OR 0,31 (KI 0,17-0,58). In die Analyse wurden fünf prospektive, plazebo-kontrollierte, randomisierte Studien mit 6.708 Geburten eingeschlossen. Die Dosis in den Studien betrug 360 µg bis 4000 µg pro Tag mit und ohne zusätzliche Mineralien und Vitamine.

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

## 12.2 Anencephalie (Q00.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,0	↑
<b>Landkreise:</b> 1 x Burgenlandkreis 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	3	2,4	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>5</b>	<b>2,8</b>	↔

Anencephalie (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,26	0,51 - 2,60
<b>Landkreise</b>	2,63	1,88 - 3,58
<b>Region</b>	2,27	1,66 - 3,01
<b>EUROCAT</b>	3,30	3,14 - 3,45
		1,11 Wielkopolska (Poland)* 7,48 Isle de la Reunion (France)**

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

2015 wurden fünf Geborene mit Anencephalus gemeldet. Die **Prävalenz von 2,8 pro 10.000 Geborene** liegt im Bereich der berechneten 12-Jahres-Prävalenz (BP) der Vorjahre ab 2003 (2,3 pro 10.000 Geborene) und unter dem europäischen Mittel (Daten EUROCAT).

Die Schwangerschaften wurden nach pränataler Diagnose durch induzierten Abort zwischen der 11. und 18. SSW beendet.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	5 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	2 x männlich 1 x weiblich 2 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	2 x MCA 3 x isoliert

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

- occipito-cervicaler Defekt von Schädelknochen, Muskel und Haut, bds. Brachydactylie der Zehen, kranio-faciale Dysmorphie
- Herzfehlbildung

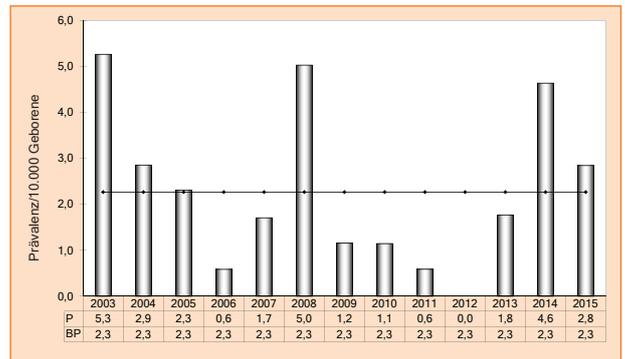


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anencephalie pro 3.513 Geborene beobachtet.**

## 12.3 Spina bifida (Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle	1	2,0	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde 2 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Salzlandkreis 2 x Sachsen-Anhalt o.n.A	8	6,4	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>9</b>	<b>5,1</b>	<b>↔</b>

Spina bifida (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	7,04	5,01 - 9,63
<b>Landkreise</b>	5,46	4,35 - 6,77
<b>Region</b>	5,88	4,95 - 6,98
<b>EUROCAT</b>	4,85	4,66 - 5,04 1,39 Zagreb (Croatia)* 10,28 Isle de la Reunion (France)**

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

Bei neun Geborenen wurde im Jahr 2015 eine Spina bifida diagnostiziert. Es wurden vier Kinder lebend geboren, davon starb ein Kind am ersten Lebenstag. Die **Prävalenz** liegt mit **5,1 pro 10.000 Geborene** im Bereich der Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre (5,9 pro 10.000 Geborene).

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 bei weitem nicht erreicht.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	3 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 5 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	4 x männlich 4 x weiblich 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	3 x MCA 6 x isoliert

Die Läsionshöhe liegt zwischen thorakal bis lumbosacral und nach pränataler Diagnose erfolgte in fünf Fällen ein induzierter Abort zwischen der 16. und 28. SSW. In drei Fällen wurde die Einnahme von Vitaminen bzw. Folsäure-Präparaten in der Schwangerschaft angegeben.

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

- Edwards-Syndrom mit: Herzfehlbildung, überlappenden Fingern
- caudales Regressionssyndrom mit: Potter-Sequenz, Sirenomelie, Rectumatresie, fehlendem äußeren Genitale, Agenesie von Os sacrum und Uterus, Hypoplasie von Harnblase und Lunge, Potter-Facies, dysplastischen Ohren, Epicanthus internus, mandibulärer Retrognathie
- Arnold-Chiari-Syndrom

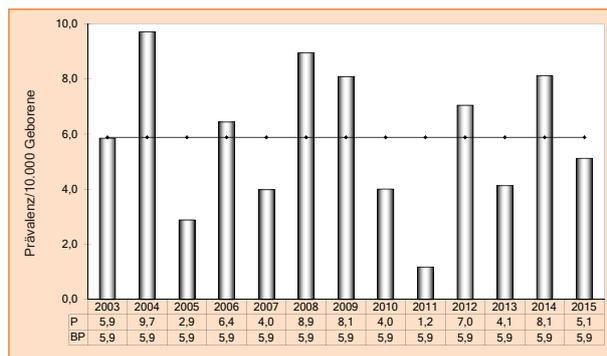


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2003

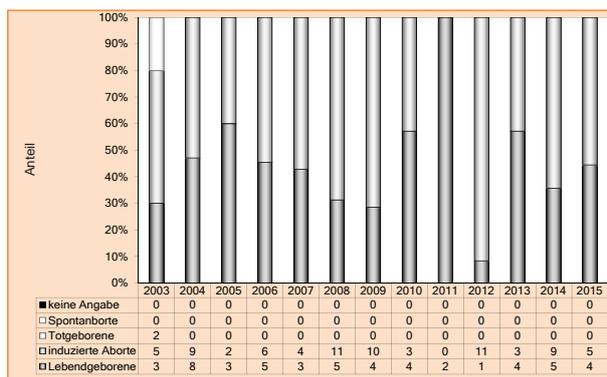


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Spina bifida pro 1.952 Geborene beobachtet.**

## 12.4 Encephalocele (Q01.)

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

Encephalocele (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,99	0,99 - 4,55
<b>Landkreise</b>	1,12	0,65 - 1,79
<b>Region</b>	1,35	0,90 - 1,95
<b>EUROCAT</b>	1,17	1,08 - 1,26
		0,32 S Portugal* 3,14 Mainz (Germany)**

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

2015 wurde bei zwei Geborenen eine Encephalocele festgestellt.

Es ergibt sich eine **Prävalenz von 1,1 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt damit im Bereich der 12-Jahres-Prävalenz (1,3 pro 10.000 Geborene), die gleiche Prävalenz ergab die Datenanalyse auch für die Vorjahre 2010 und annähernd 2013.

Im Vergleich mit den EUROCAT-Daten liegt die Basisprävalenz in Sachsen-Anhalt über der oberen Grenze für das Konfidenzintervall. Der maximale Wert aus dem Mainzer Register wird nicht erreicht.

### zusätzliche Angaben:

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

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

- occipitaler Kalottendefekt

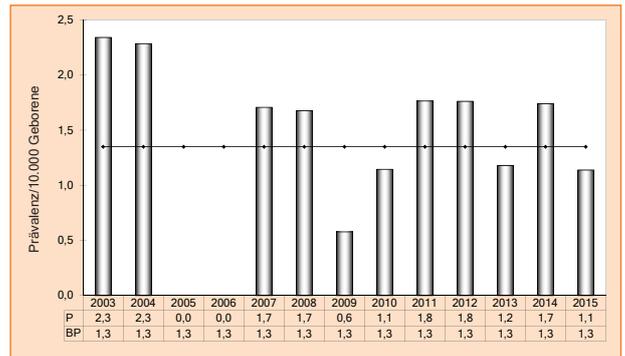


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Encephalocele pro 8.783 Geborene beobachtet.**

## 12.5 Microcephalie (Q02.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 2 x Magdeburg	3	5,9	↔
<b>Landkreise:</b> 2 x Harz 1 x Jerichower Land 2 x Salzlandkreis	5	4,0	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>8</b>	<b>4,6</b>	<b>↑</b>

Microcephalie (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,97	2,49 - 6,01
<b>Landkreise</b>	2,50	1,77 - 3,43
<b>Region</b>	2,89	2,21 - 3,72
<b>EUROCAT</b>	3,43	3,27 - 3,59
		0,51 Norway* 9,96 Auvergne (France)**

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

Im Jahr 2015 fiel bei acht Geborenen ein Microcephalus auf.

Die **Jahresprävalenz** liegt mit **4,6 pro 10.000 Geborene** oberhalb der Basisprävalenz der Jahre 2003-2014.

Im europäischen Vergleich (EUROCAT) zeigt Sachsen-Anhalt einen Basisprävalenz-Wert unterhalb des Konfidenzintervalls.

Betrachtet man den Schwangerschaftsausgang, so war in einem Fall mit Holoprosencephalie ein induzierter Abort erfolgt. In nur drei Fällen trat der Microcephalus isoliert auf.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	7 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	1 x männlich 7 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	5 x MCA 3 x isoliert

Der Kopfumfang liegt bei einem Microcephalus unter der 2. Standardabweichung (bezogen auf Körpergewicht, Körperlänge und das gemeldete Gestationsalter), siehe auch INTERGROWTH-21st Perzentilen.

In der Datenanalyse zum Jahresbericht wurde gegenüber den Vorjahren eine erneute Durchsicht der Fälle und Nachbewertung (siehe Definition S. 25) vorgenommen.

Es erfolgte eine Anpassung auf die zuletzt in Zusammenarbeit mit der WHO aus der INTERGROWTH-21st-Project-Studie veröffentlichten Perzentilen-Kurven. Erstmals konnte mit dieser internationalen Neugeborenen-Querschnittsstudie für nicht isolierte Populationen (unabhängig von der ethnischen Variation) die Ähnlichkeit von Fetalwachstum und Neugeborenengröße nachgewiesen werden, wenn die Ernährungs- und Gesundheitsbedürfnisse der Mütter erfüllt sind und die schädigenden Umweltbedingungen für das Wachstum gering sind. So wurden erstmalig international gültige Fetal-Wachstumskurven erstellt.

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

- autosomale Deletion mit: Holoprosencephalie, Hypotelorismus
- Gastroschisis
- Microgyrie, Hypoplasie von Kleinhirn und Corpus callosum, PFO bei Reifgeborenem, DUP I. Grades rechts, Plexuszyste, dilatierte Hirnventrikel, kraniofaciale Dymorphie, tiefsitzende Ohren, breite Nasenwurzel
- korrigierte Transposition der großen Gefäße, VSD, Pulmonalklappenstenose, retardierte Hüftreife links
- einseitiger Klumpfuß

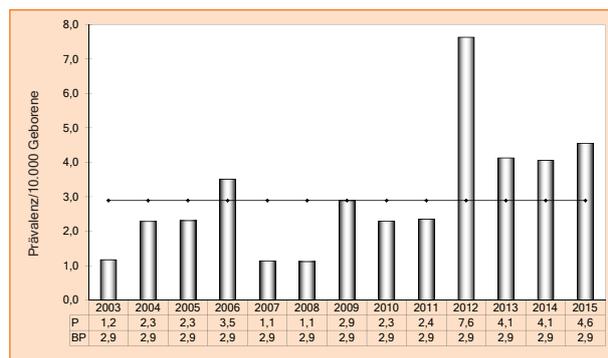


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2003

### Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microcephalie pro 2.196 Geborene beobachtet.

#### Literatur:

Villar J, Cheikh IL, Victora CG, Ohuma EO, Bertino E, Altman DG, Lambert A, Papageorgiou AT, Carvalho M, Jaffer YA, Gravett MG, Purwar M, Frederick IO, Noble AJ, Pang R, Barros FC, Chumlea C, Bhutta ZA, Kennedy SH. International standards for newborn weight, length, and head circumference by gestational age and sex: the Newborn Cross-Sectional Study of the INTERGROWTH-21st Project. Lancet (London, England) 2014; 384(9946): 857-868

## 12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 3 x Halle 2 x Magdeburg	5	9,9	↗
<b>Landkreise:</b> 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde 1 x Salzlandkreis	3	2,4	↘
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>8</b>	<b>4,6</b>	↘

Congenitale Hydrocephalie (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	6,50	4,55 - 9,00
<b>Landkreise</b>	5,20	4,11 - 6,47
<b>Region</b>	5,54	4,64 - 6,61
<b>EUROCAT</b>	5,36	5,16 - 5,56
		1,64 Dublin (Irland)* 9,05 Ukraine**

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

Für das Jahr 2015 wurde bei acht Geborenen ein angeborener Hydrocephalus gemeldet. Ein Hydrocephalus in Kombination mit einem Neuralrohrdefekt oder der häufigere erworbene Hydrocephalus nach einer Blutung oder Infektion werden hier nicht angegeben.

Die **Prävalenz** liegt mit **4,6 pro 10.000 Geborene** nahe dem Bereich der Vorjahre und die Basisprävalenz im Konfidenzintervall der europäischen Vergleichsdaten.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	5 x Lebendgeborenes 3 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	3 x männlich 4 x weiblich 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	8 x MCA

In keinem Fall handelte es sich um einen isolierten Hydrocephalus.

In drei Fällen erfolgte bei multiplen Fehlbildungen ein induzierter Abort zwischen der 16. und 29. SSW.

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

- Holoprosencephalie, Corpus callosum Agenesie, bds. Fehlen von Tractus und Bulbi olfactori, zusätzliche Verbindung der vorderen und hinteren Fontanelle, klaffende Ränder von Ossa parietalia und Os frontale
- Fallot-Tetralogie, Klumpfuß links
- Corpus callosum Hypoplasie, PFO bei Reifgeborenem, Gesichtshämangiom (ca. 1 cm), Doppelanlage der linken Niere sowie Ureterabgangsstenose, Ureterocele, DUP III. Grades, Megaureter und Hydronephrose bei vesico-ureteralem Reflux links
- Kleinhirnhypoplasie bei Joubert-Syndrom, retardierte Hüftreife links
- fehlende Schädelknochen, Kleinhirnanomalie
- Stenose der Arteria pulmonalis, Horner-Syndrom rechts, bds. Anisokorie, kapilläres Hämangiom
- Hautnävus am rechten Oberarm, retardierte Hüftreife links, Epicanthus internus, dysplastische Ohren
- Hexadactylie an linker Hand

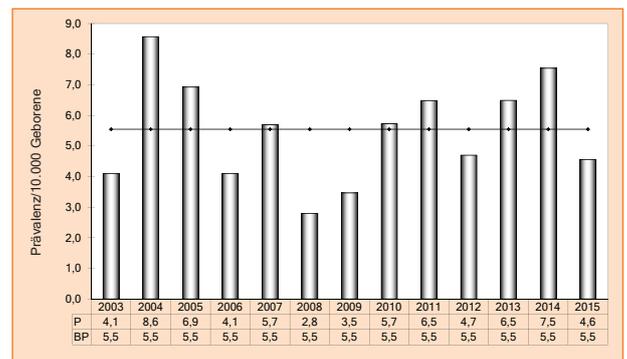


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit congenitalem Hydrocephalus pro 1.952 Geborene beobachtet.**

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

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

Arhinencephalie/Holoprosencephalie (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	2,71	1,52 - 4,47
<b>Landkreise</b>	1,25	0,75 - 1,95
<b>Region</b>	1,64	1,14 - 2,29
<b>EUROCAT</b>	1,30	1,20 - 1,40
		0,22 Malta* 2,86 Isle de la Reunion (France)**

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

Für das Jahr 2015 sind zwei Fälle von Holoprosencephalie gemeldet worden.

Bei dieser seltenen Fehlbildung liegt die **Prävalenz bei 1,1 pro 10.000 Geborene** und damit in der Nähe des errechneten Konfidenzintervalls.

Die Basisprävalenz der Jahre 2003-2014 war mit 1,6 pro 10.000 Geborene etwas höher und im europäischen Vergleich (EUROCAT) leicht oberhalb des Konfidenzintervalls.

### zusätzliche Angaben:

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

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

- autosomale Deletion mit: Microcephalie, Hypotelorismus
- Hydrocephalus internus, Corpus callosum Agenesie, bds. Fehlen von Tractus und Bulbi olfactori, zusätzliche Verbindung der vorderen und hinteren Fontanelle, klaffende Ränder von Ossa parietalia und Os frontale

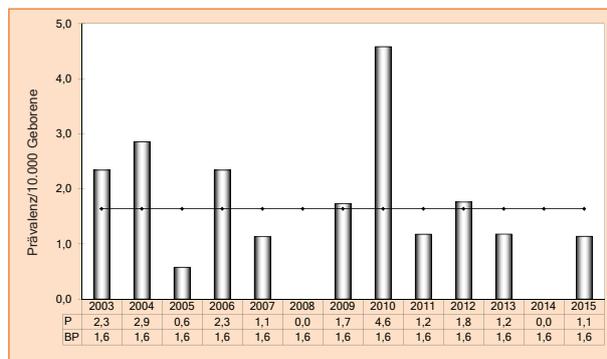


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 8.783 Geborene beobachtet.**

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

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

Anophthalmie/Microphthalmie (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,08	0,40 - 2,36
<b>Landkreise</b>	0,66	0,32 - 1,21
<b>Region</b>	0,77	0,44 - 1,25
<b>EUROCAT</b>	1,10	1,01 - 1,19
		0,14 Zagreb (Croatia)* 2,07 Ukraine**

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

Für das Jahr 2015 wurde ein Fall eines Anophtalmus gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **0,6 pro 10.000 Geborene** im Konfidenzintervall der Vorjahre bei einer Basisprävalenz der Jahre 2003-2014 von 0,8 pro 10.000 Geborene.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	1 x Lebendgeborenes nach dem 7. Lebenstag verstorben
<b>Geschlecht</b>	1 x männlich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	1 x MCA

Das Kind ist bei komplexem Fehlbildungssyndrom im ersten Lebensjahr verstorben.

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

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

- bds. Microtie, Analatresie mit Fistel, Mikrokolon, Duodenalstenose, Choanalstenose rechts, bds. Nierendysplasie, partielle Fehleinmündung der Lungenvenen, ASD II, persistierende linke Vena cava superior, Sattelnase, mandibuläre Retrognathie, Hämangiom (>1cm), doppelseitige Hernia inguinalis beim Frühgeborenen

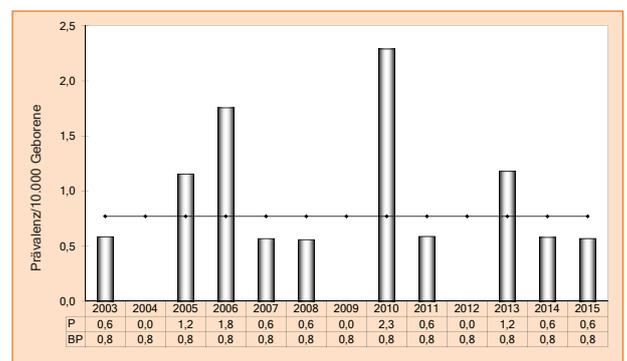


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anophthalmie/Microphthalmie pro 17.566 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle	1	2,0	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Börde 1 x Mansfeld-Südharz	2	1,6	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	3	1,7	↗

Microtie/Anotie (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,26	0,51 - 2,60
<b>Landkreise</b>	0,99	0,55 - 1,63
<b>Region</b>	1,06	0,66 - 1,61
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2015 wurden drei Kinder mit Microtie gemeldet. Eine Anotie wurde nicht registriert.

Die **Prävalenz** beträgt **1,7 pro 10.000 Geborene** und liegt leicht oberhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (1,1 pro 10.000 Geborene) für die Jahre 2003-2014.

Für Microtie/Anotie, als eine Fehlbildung mit unterschiedlichem Schweregrad, stehen keine direkten EUROCAT-Vergleichsdaten zur Verfügung.

EUROCAT gibt für die Anotie für die Jahre 2003-2014 im Mittel eine Prävalenz von 0,25 pro 10.000 Geborene (KI 0,21-0,29) an.

Für die Anotie ergibt sich für den Vergleich mit unseren Daten für die Jahre 2003 bis 2014 eine Prävalenz von 0,39 pro 10.000 Geborene (KI 0,17-0,76).

### zusätzliche Angaben:

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

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

- Microphthalmie links, Analatresie mit Fistel, Mikrokolon, Duodenalstenose, Choanalstenose rechts, bds. Nierendysplasie, partielle Fehleinmündung der Lungenvenen, ASD II, persistierende linke Vena cava superior, Sattelnase, mandibuläre Retrognathie, Hämangiom (>1cm), doppelseitige Hernia inguinalis beim Frühgeborenen
- Turner-Syndrom (Mosaik) mit: Aortenisthmusstenose, Hufeisenniere, mandibulärer Micrognathie
- Schallleitungsstörung rechts

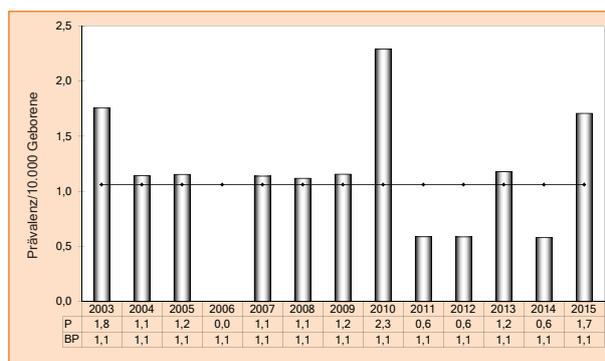


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microtie/Anotie pro 5.855 Geborene beobachtet.**

## 12.10 Fallot-Tetralogie (Q21.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle	1	2,0	↘
<b>Landkreise:</b> 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde 1 x Harz 1 x Salzlandkreis	4	3,2	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>5</b>	<b>2,8</b>	↔

Fallot-Tetralogie (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,97	2,49 - 6,01
<b>Landkreise</b>	3,49	2,61 - 4,56
<b>Region</b>	3,62	2,84 - 4,53
<b>EUROCAT</b>	3,06	2,92 - 3,22
		1,80 Zagreb (Croatia)* 5,33 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2015 wurden fünf Fälle mit der Diagnose Fallot-Tetralogie gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **2,8 pro 10.000 Geborene** im Gegensatz zum Vorjahr im Konfidenzintervall.

Die 12-Jahres-Basisprävalenz ist mit 3,6 pro 10.000 Geborene im Mittelfeld der EUROCAT-Register.

### zusätzliche Angaben:

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

Der Herzfehler trat zweimal isoliert auf. In einem Fall erfolgte in der 29. SSW bei pränatal diagnostizierter cerebraler Begleitfehlbildung ein induzierter Abort. Vier Kinder kamen zwischen der 37. und 39. SSW lebend zur Welt, ein Kind verstarb im ersten Lebensmonat.

Es ergaben sich keine neuen Aspekte zu der Cluster-Analyse im Rahmen des Vorjahresberichtes, wo es eine Häufung der genetisch verursachten Fälle gab. Eine gemeinsame äußere Ursache ließ sich nicht eruieren.

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

- bds. Nierendysplasie, Hepatomegalie
- Anomalie des Aquaeductus cerebri, Klumpfuß links
- Abgangs anomalie der linken Koronararterie, Stenose der Arteria pulmonalis bei Reifgeborenem

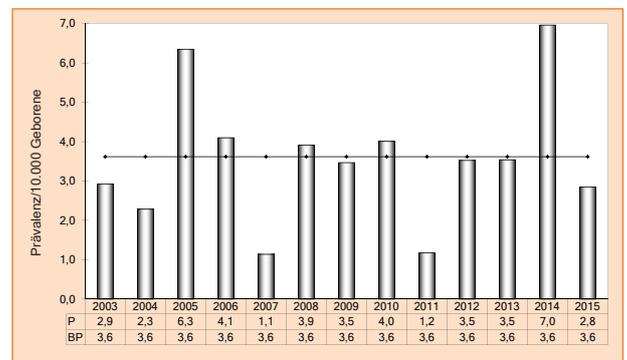


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Fallot-Tetralogie pro 3.513 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 1 x Halle	2	4,0	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Börde 1 x Jerichower Land 3 x Mansfeld-Südharz	6	4,8	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>8</b>	<b>4,6</b>	<b>↔</b>

Transposition der großen Gefäße (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	5,42	3,66 - 7,73
<b>Landkreise</b>	4,08	3,13 - 5,23
<b>Region</b>	4,44	3,58 - 5,44
<b>EUROCAT (Q20.3)</b>	3,28	3,12 - 3,44
		1,33 S Portugal* 4,77 Basque Country (Spain)**

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

Eine Transposition der großen Gefäße wurde uns im Jahr 2015 bei acht Kindern gemeldet. Die **Prävalenz lag mit 4,6 pro 10.000 Geborene** im Konfidenzintervall.

Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 liegt mit 4,4 pro 10.000 Geborene im oberen Drittel der EUROCAT-Register und über dem berechneten Konfidenzintervall.

### zusätzliche Angaben:

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

In sechs Fällen wurden pränatale Befunde gemeldet. In einem Fall erfolgte nach pränataler Diagnose eines komplexen Fehlbildungssyndroms der induzierte Abort in der 17. SSW. Ein Kind verstarb bei ebenfalls komplexer Fehlbildung innerhalb weniger Stunden nach der Geburt. Die anderen Kinder kamen reif zur Welt.

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

- VACTERL-Assoziation mit: Analatresie, Reduktionsdefekt der oberen Extremitäten, VSD
- Body-Stalk-Anomalie mit: Ektopia cordis, Hypoplasie der Arteria pulmonalis, Pulmonalklappenstenose, Trikuspidalatresie, VSD
- VSD, ASD II, Fehlbildung der Koronargefäße, Stenose der Vena cava superior, Zwerchfelllähmung links
- Bland-White-Garland-Syndrom, VSD, ASD II
- ASD II, juxtakommissuraler Abgang der linken Koronararterie
- Gerbode-Defekt, DIV, Hypoplasie der Aorta
- PFO bei Reifgeborenem

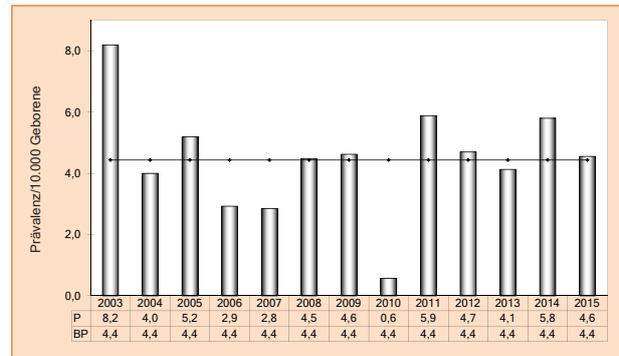


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Transposition der großen Gefäße pro 2.196 Geborene beobachtet.**

## 12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Halle 2 x Magdeburg	4	7,9	↑
<b>Landkreise:</b> 1 x Burgenlandkreis 1 x Harz 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal	4	3,2	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>8</b>	<b>4,6</b>	<b>↑</b>

Linksherzhypoplasie-Syndrom (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	2,17	1,12 - 3,78
<b>Landkreise</b>	2,43	1,71 - 3,35
<b>Region</b>	2,36	1,75 - 3,12
<b>EUROCAT</b>	2,54	2,41 - 2,68
		0,78 S Portugal* 4,25 Styria (Austria)**

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

Für das Jahr 2015 wurde uns in acht Fällen ein hypoplastisches Linksherzsyndrom gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **4,6 pro 10.000 Geborene** oberhalb des Bereiches der Vorjahre, nur 2008 war eine größere Prävalenz aufgetreten. Die Prävalenz liegt oberhalb des Konfidenzintervalls.

In der Gegenüberstellung der aktuellen Prävalenz Sachsen-Anhalts mit den EUROCAT-Daten zeigt sich ein fast doppelt so hoher Wert wie im europäischen Mittel.

### zusätzliche Angaben:

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

In allen Fällen wurde die Diagnose pränatal gestellt. In einem Fall ergab die pränatale Diagnostik den V. a. Patau-Syndrom, es erfolgte ein induzierter Abort. In vier weiteren Fällen erfolgte eine Beendigung der Schwangerschaft nach pränataler Diagnostik zwischen der 21. und 24. SSW.

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

- Patau-Syndrom (Translokation)
- präductale Aortenisthmusstenose, Milzfehlbildung, hypoplastische Nieren und Nebennieren, Thymushypoplasie
- präductale Aortenisthmusstenose

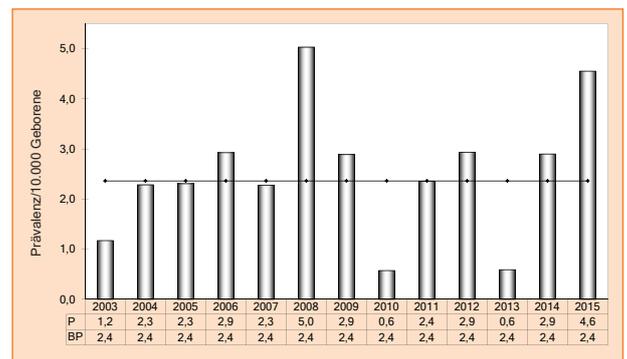


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 2.196 Geborene beobachtet.**

## 12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Halle 3 x Magdeburg	5	9,9	↑
<b>Landkreise:</b> 1 x Burgenlandkreis	1	0,8	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>6</b>	<b>3,4</b>	<b>↓</b>

Aortenisthmusstenose (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,33	2,78 - 6,45
<b>Landkreise</b>	5,59	4,47 - 6,91
<b>Region</b>	5,25	4,38 - 6,29
<b>EUROCAT</b>	3,68	3,51 - 3,84
		1,25 Zagreb (Croatia)* 6,47 Styria (Austria)**

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

Im Jahr 2015 liegt die Anzahl der Aortenisthmusstenosen mit sechs gemeldeten Fällen wieder im Bereich der Jahre 2009-2013.

Die **Prävalenz** liegt mit **3,4 pro 10.000 Geborene** unterhalb des 12-Jahres-Konfidenzintervalls.

Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 liegt im mittleren Bereich der EUROCAT-Register und oberhalb des Konfidenzintervalls.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	3 x Lebendgeborenes 3 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	1 x männlich 5 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	6 x MCA

Die pränatale Diagnose eines Vitium cordis wurde in allen sechs Fällen gestellt. Bei zwei Kindern war die Aortenisthmusstenose nur eine Begleitfehlbildung bei hypoplastischem Linksherzsyndrom. Ein induzierter Abort erfolgte in zwei Fällen in der 15. SSW und in einem Fall in der 21. SSW.

In 2015 trat die Isthmusstenose nicht isoliert auf.

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

- Turner-Syndrom mit: persistierender linken Vena cava superior, Hypoplasie der Aorta, Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie, tiefsitzenden Ohren
- Turner-Syndrom (Mosaik) mit: bds. Microtie, Hufeisenniere, mandibulärer Micrognathie
- Hypoplastisches Linksherzsyndrom, Milzfehlbildung, hypoplastische Nieren und Nebennieren, Thymushypoplasie
- Hypoplastisches Linksherzsyndrom
- Aortenklappenstenose, Mitralklappeninsuffizienz, PFO bei Frühgeborenem
- persistierende linke Vena cava superior, PFO bei Reifgeborenem

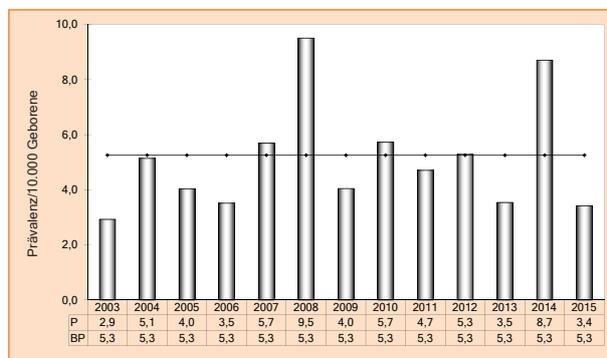


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Aortenisthmusstenose pro 2.928 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 3 x Halle 2 x Magdeburg	3	11,9	↔
<b>Landkreise:</b> 3 x Altmarkkreis Salzwedel 3 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Harz 2 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 4 x Stendal 1 x Wittenberg	22	17,6	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>28</b>	<b>15,9</b>	<b>↑</b>

Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	13,36	10,50 - 16,77
<b>Landkreise</b>	13,22	11,55 - 15,11
<b>Region</b>	13,26	11,81 - 14,87
<b>EUROCAT</b>	8,90	8,64 - 9,16
		3,57 S Portugal* 13,06 N Netherlands**

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

Im Jahr 2015 wurden 28 Geborene mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte gemeldet.

Die berechnete **Prävalenz** liegt mit **15,9 pro 10.000 Geborene** oberhalb des Konfidenzintervalls der Vorjahre.

Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 liegt mit 13,3 pro 10.000 Geborene oberhalb der maximalen Werte der EUROCAT-Register.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	24 x Lebendgeborenes 4 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	18 x männlich 9 x weiblich 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	9 x MCA 19 x isoliert

24 Kinder kamen zwischen der 36. und 40. SSW lebend zur Welt. In vier Fällen erfolgte ein induzierter Abort zwischen der 12. und 23. SSW.

Es überwiegt die isolierte orofaciale Spaltbildung in 19 Fällen. Bei den verbleibenden neun Geborenen war eine Chromosomenaberration als Ursache oder weitere Begleitfehlbildungen auffällig. Die Kombination mit einer relevanten Hörstörung (Schalleitungsstörung) wurde in vier Fällen gemeldet.

In 17 Fällen handelte es sich um eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, in sechs Fällen um eine Oberlippenspalte, in vier Fällen trat eine Lippen-Kiefer-Spalte auf und in einem Fall war eine Lippen-Gaumen-Spalte nachweisbar. Dabei war die Spaltbildung bei 20 Geborenen einseitig (11 x links, 7 x rechts, 2 x ohne Angabe) und bei fünf Geborenen beidseitig (keine Angabe in drei Fällen).

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

- Edwards-Syndrom
- Trisomie 9 mit: Corpus callosum Agenesie, einseitigem Klumpfuß
- Roberts-Syndrom mit: bds. fehlgebildeten Armen und Beinen (Radius, Ulna und Femur hypoplastisch), Herzfehlbildung
- Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie
- 3 x bds. Schalleitungsstörung (1 x mit bds. retardierter Hüftreife)
- Schalleitungsstörung rechts
- Nondescensus testis links

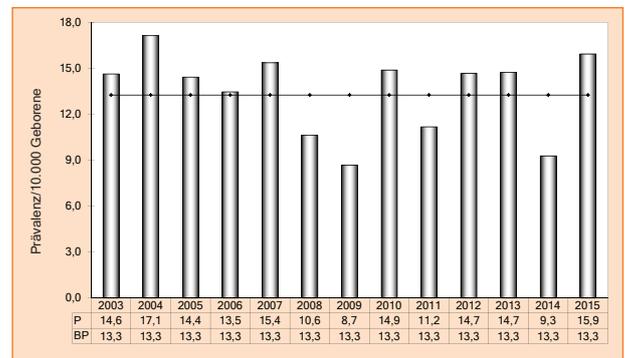


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 627 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Dessau-Roßlau 2 x Halle 3 x Magdeburg	7	13,9	↑
<b>Landkreise:</b> 2 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 2 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	11	8,8	↗
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>18</b>	<b>10,2</b>	<b>↑</b>

Gaumenspalte (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	6,68	4,71 - 9,21
<b>Landkreise</b>	7,10	5,91 - 8,51
<b>Region</b>	6,99	5,96 - 8,18
<b>EUROCAT</b>	5,92	5,72 - 6,14
		2,31 French West Indies (France)*
		12,06 Malta**

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

Im Jahr 2015 wurde die Gaumenspalte bei 18 Geborenen gemeldet. Die berechnete **Prävalenz liegt mit 10,2 pro 10.000 Geborene** weit oberhalb des Bereiches der Vorjahre.

Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 liegt mit rund 7,0 pro 10.000 Geborene ebenfalls oberhalb des europäischen Konfidenzintervalls, aber noch unterhalb der maximalen Werte der EUROCAT-Zentren. Damit ergibt sich für den europäischen Vergleich für die Gaumenspalten, wie bei den Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, eine Häufigkeit im oberen Drittel.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	18 x Lebendgeborenes
<b>Geschlecht</b>	8 x männlich 10 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	6 x MCA 12 x isoliert

Die Gaumenspalte trat in zwölf Fällen isoliert auf und in sechs Fällen wurden Begleitfehlbildungen gemeldet. Dabei wurde nur bei einem Fall eine Hörstörung beidseits gemeldet. In fünf Fällen war die Gaumenspalte kombiniert mit einer Pierre-Robin-Sequenz.

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

- bds. Nondescensus testis bei Reifgeborenem, Myopathie, mandibuläre Retrognathie und Micrognathie, kraniofaciale Dysmorphie
- bds. Schalleitungsstörung, Pulmonalklappenstenose, Glossoptose, Hypoglossie, mandibuläre Micrognathie und Retrognathie
- ASD, PDA bei Frühgeborenem, Hüftdeformität, mandibuläre Micrognathie
- Klumphände mit fehlendem Radius und Daumen und häutiger Syndactylie der Finger II/III, Klumpfüße, hypoplastischer linker Humerus, glanduläre Hypospadiе, ASD II, bds. Schalleitungsstörung, Hernia inguinalis bei Reifgeborenem rechts, mandibuläre Retrognathie, Ohren mit flacher Helix, bds. retardierte Hüftreife, eingesunkene Nasenwurzel, verstrichenes Philtrum
- Choanalatresie links
- Trichterbrust, Uvulaspalte

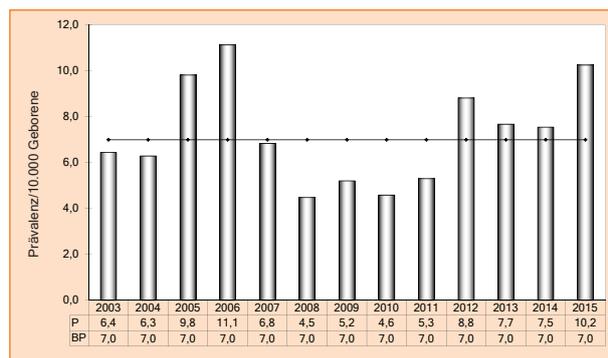


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gaumenspalte pro 976 Geborene beobachtet.**

## 12.16 Choanalatresie (Q30.0)

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

Choanalatresie (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	0,36	0,04 - 1,30
<b>Landkreise</b>	0,92	0,50 - 1,54
<b>Region</b>	0,77	0,44 - 1,25
<b>EUROCAT</b>	0,89	0,81 - 0,98
		0,05 S Portugal* 1,77 Isle de la Reunion (France)**

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

Die sehr seltene Fehlbildung Choanalatresie trat im Jahr 2015 in Sachsen-Anhalt zweimal und damit wieder im Bereich der Häufigkeit der Vorjahre auf.

Die Fallzahl entspricht einer **Prävalenz von 1,1 pro 10.000 Geborene** und liegt im oberen Drittel des Konfidenzintervalls.

Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 ist mit 0,8 pro 10.000 Geborene im Mittelwertbereich der EUROCAT-Zentren und im europäischen Vergleichskonfidenzintervall.

### zusätzliche Angaben:

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

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

- Dysostosis mandibulofacialis, Gesichtsspalte und Lidkolobom links, Glaukom rechts
- Spalte des weichen Gaumens

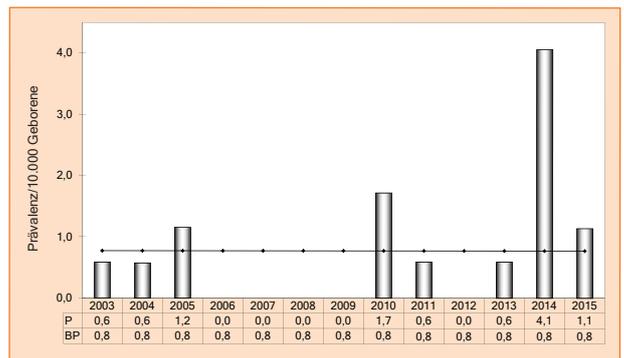


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Choanalatresie pro 8.783 Geborene beobachtet.**

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

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

Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	2,89	1,65 - 4,69
<b>Landkreise</b>	2,43	1,71 - 3,35
<b>Region</b>	2,56	1,91 - 3,34
<b>EUROCAT (Q39.0-Q39.1)</b>	2,42	2,29 - 2,56
		0,59 SE Irland* 3,77 Mainz (Germany)**

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

Für das Jahr 2015 wurden drei Kinder mit der Diagnose Oesophagusatresie gemeldet.

Die berechnete **Prävalenz** liegt mit **1,7 pro 10.000 Geborene** leicht unter der 12-Jahres-Prävalenz der Jahre 2003-2014 (2,6 pro 10.000 Geborene).

Im europäischen Vergleich liegt die Basisprävalenz im Mittel der verschiedenen EUROCAT-Zentren. Die Basisprävalenz liegt an der oberen Grenze des Konfidenzintervalls der europäischen Daten.

### zusätzliche Angaben:

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

In einem Fall wurde die Diagnose der Oesophagusatresie bereits pränatal gestellt und in einem Fall waren andere pränatale Auffälligkeiten richtungsweisend. Bei einem Kind ist die Verdachtsdiagnose postnatal im Kreißsaal gestellt worden.

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

- VACTERL-Assoziation mit: Analatresie, fehlendem Radius rechts, partieller Blockwirbelbildung BWK 7/8, partiellem Schmetterlingswirbel BWK 4, Synostose der 6. und 7. rechten Rippe, Skoliose der BWS, ASD II, VSD, bds. mehreren Ovarialzysten
- Tracheomalazie, PFO und hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Reifgeborenem, bds. DUP I. Grades, präauriculäres Anhängsel rechts

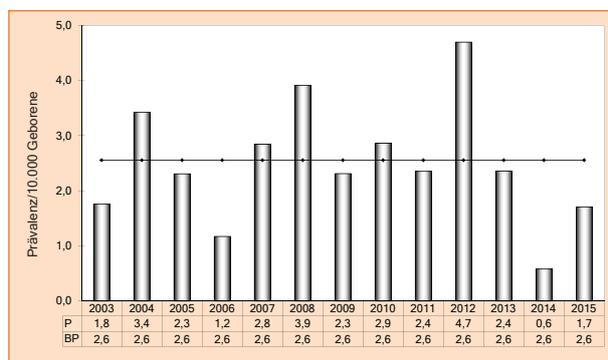


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 5.855 Geborene beobachtet.**

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

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

Dünndarmatresie/-stenose (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,44	0,62 - 2,85
<b>Landkreise</b>	1,91	1,28 - 2,74
<b>Region</b>	1,78	1,26 - 2,46
<b>EUROCAT (Q41.1-Q41.8)</b>	1,00	0,92 - 1,09 0,27 Wielkopolska (Poland)* 1,71 Isle de la Reunion (France)**

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

Im Jahr 2015 wurden zwei Fälle einer Dünndarmatresie gemeldet.

Die berechnete **Prävalenz von 1,1 pro 10.000 Geborene** liegt leicht unterhalb des Konfidenzintervalls der Vorjahre.

Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 liegt mit 1,8 pro 10.000 Geborene leicht oberhalb der maximalen Werte der EUROCAT-Register.

### zusätzliche Angaben:

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

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

- VSD, Obstruktion des Dickdarmes, rechts Doppelanlage der Niere, retardierte Hüftreife und dysontogene Ovarialzyste
- persistierender Dottergang, Mikrokolon

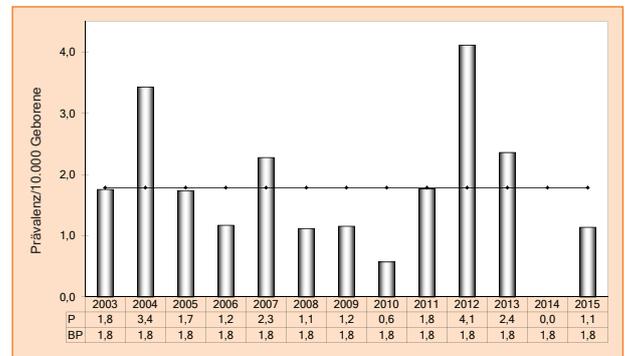


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Dünndarmatresie/-stenose pro 8.783 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle	1	2,0	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 2 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis	8	6,4	↗
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>9</b>	<b>5,1</b>	↔

Rectum- und Analatresie/-stenose (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	5,78	3,95 - 8,16
<b>Landkreise</b>	4,73	3,71 - 5,96
<b>Region</b>	5,01	4,16 - 6,03
<b>EUROCAT</b>	3,18	3,03 - 3,33
		1,33 S Portugal* 6,67 Styria (Austria)**

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

Im Jahr 2015 wurden neun Fälle von Rectum- und Analatresie gemeldet.

Die berechnete **Prävalenz** liegt mit **5,1 pro 10.000 Geborene** im mittleren Bereich der Vorjahre. Sie liegt im Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

Die Jahresprävalenz liegt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2004 mit rund 5,0 pro 10.000 Geborene.

Im Vergleich mit den EUROCAT-Zentren liegen die Prävalenzen im oberen Drittel der angegebenen Häufigkeiten innerhalb Europas, jedoch über dem berechneten EUROCAT-Konfidenzintervall.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	6 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach dem 7. Lebenstag verstorben 2 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	5 x männlich 4 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	8 x MCA 1 x isoliert

Bei sechs gemeldeten Fällen handelt es sich um eine Analatresie, dreimal trat diese ohne und dreimal mit Fistel auf. Einmal wurde eine korrekturpflichtige hochgradige Analstenose ohne Fistel gemeldet. In zwei Fällen war eine Rectumatresie einmal mit Fistel und einmal ohne Fistel Ursache der operativen Korrektur.

In sechs Fällen fielen bereits pränatal Begleitfehlbildungen auf. Die pränatale Verdachtsdiagnose einer Rectum- und Analatresie wurde in einem Fall gestellt.

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

- caudales Regressionssyndrom mit: Potter-Sequenz, lumbaler Spina bifida, Sirenomelie, fehlendem äußeren Genitale, Agenesie von Os sacrum und Uterus, Hypoplasie von Harnblase und Lunge, Potter-Facies, dysplastischen Ohren, Epicanthus internus, mandibulärer Retrognathie
- caudales Regressionssyndrom mit bds. DUP
- Microphthalmie links, bds. Microtie, Analatresie mit Fistel, Microkolo, Duodenalstenose, Choanalstenose rechts, bds. Nierendysplasie, partielle Fehleinmündung der Lungenvenen, ASD II, persistierende linke Vena cava superior, Sattelnase, mandibuläre Retrognathie, Hämangiom (>1cm), doppelseitige Hernia inguinalis bei Frühgeborenem
- VACTERL-Assoziation mit: Atresie der Speiseröhre mit Fistel, fehlendem Radius rechts, partieller Blockwirbelbildung BWK 7/8, partiellem Schmetterlingswirbel BWK 4, Synostose rechten 6. und 7. Rippe, Skoliose der BWS, ASD II, VSD, bds. mehreren Ovarialzysten
- VACTERL-Assoziation mit: Tethered cord Syndrom, fehlenden großen Zehen und häutiger Syndactylie von Zehen, Halbwirbel an BWK 12 mit Skoliose, Truncus arteriosus communis, ASD II, Koronaranomalie mit Monokoronarostium, VSD
- VACTERL-Assoziation mit: Transposition der großen Gefäße, Reduktionsdefekt der oberen Extremitäten, VSD
- Fehlbildung des Harnsystems, bds. vesiko-uretraler Reflux, DUP III. Grades links und II. Grades rechts, Phimose, Megazystis
- Ektopia ani

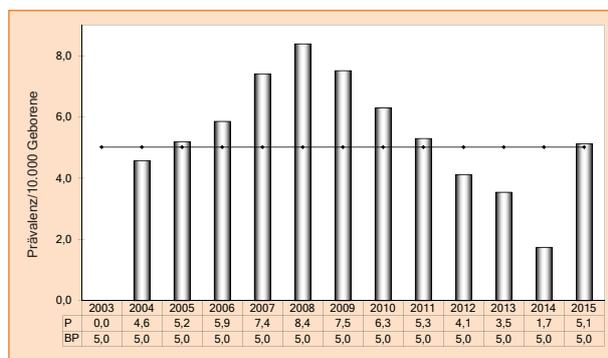


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Rectum- und Analatresie/-stenose pro 1.952 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 6 x Magdeburg	6	11,9	↘
<b>Landkreise:</b> 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Mansfeld-Südharz 2 x Salzlandkreis	5	4,0	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>11</b>	<b>6,3</b>	↓

Hoden, nicht descendiert (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	15,89	12,75 - 19,57
<b>Landkreise</b>	6,05	4,88 - 7,42
<b>Region</b>	8,68	7,52 - 10,00
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2015 wurde bei elf Knaben ein Maldescensus testis gemeldet.

Die **Prävalenz** wurde mit **6,3 pro 10.000 Geborene** berechnet, sie ist im Bereich der Vorjahre aber unterhalb des Konfidenzintervalls der 12-Jahres-Prävalenz (Basisprävalenz 2003 bis 2014: 8,7 pro 10.000 Geborene).

Bei fehlender klinischer Relevanz des Maldescensus testis bis zum 6. Lebensmonat gehen wir von einer Untererfassung aus. Da gerade der Maldescensus testis bei Frühgeborenen noch einen physiologischen Zustand darstellen kann, ist eine korrekte Klassifikation sehr wichtig. Wir schließen hier in die Auswertung nur Reifgeborene ein.

In drei Fällen waren beide Hoden betroffen, in drei Fällen der linke und 5-mal der rechte Hoden.

Es liegen keine EUROCAT-Daten zum Vergleich vor. Eine Auswertung erfolgt aufgrund des passageren „physiologischen Zustandes“ nicht.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	11 x Lebendgeborenes
<b>Geschlecht</b>	11 x männlich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	7 x MCA 4 x isoliert

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

- CATCH 22 mit: Di George Syndrom, persistierendem rechten Aortenbogen, PFO bei Reifgeborenem
- Pierre-Robin-Sequenz, Myopathie, mandibuläre Retrognathie und Micrognathie, kraniofaciale Dysmorphie
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte rechts
- multizystisch dysplastische linke Niere, DUP II. Grades und Megaureter rechts, Phimose, tiefsitzende, kleine Ohren, breite Nasenwurzel, Hypertelorismus
- penile Hypospadie, laterale Penisverkrümmung, DUP II. Grades links, bds. Nierenhypoplasie und retardierte Hüftreife
- DUP IV. Grades, Megaureter und Uretermündungsstenose rechts, bds. Hydrocele
- Plagiocephalie, neurogene Blase, breite Nasenwurzel

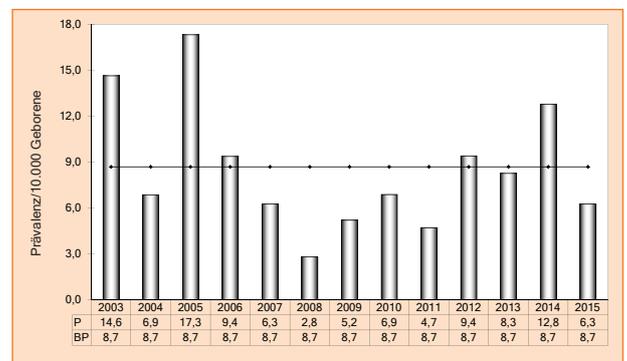


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit nicht descendierten Hoden pro 1.597 Geborene (811 Knaben) beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 8 x Magdeburg	9	17,8	↓
<b>Landkreise:</b> 2 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 5 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 4 x Salzlandkreis 2 x Stendal	21	16,8	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>30</b>	<b>17,1</b>	<b>↓</b>

Hypospadie (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	25,46	21,68 - 29,85
<b>Landkreise</b>	21,31	19,15 - 23,69
<b>Region</b>	22,42	20,50 - 24,50
<b>EUROCAT</b>	18,12	17,75 - 18,48
		5,86 S Portugal* 35,46 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2015 wurde in 30 Fällen eine Hypospadie gemeldet.

Die daraus berechnete **Jahresprävalenz** liegt mit **17,1 pro 10.000 Geborene** unter dem Konfidenzintervall der Vorjahre. Sie ist damit zu Werten der Jahre seit 2013 zurückgekehrt.

Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 ist mit 22,4 pro 10.000 Geborene oberhalb des Konfidenzintervalls der EUROCAT-Zentren aber deutlich unter dem maximalen Wert. In der Trendanalyse in Kapitel 12.37 zeigt sich ein Hinweis auf einen (zwar nicht signifikant) fallenden Trend.

Eine umfangreichere Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten erfolgte im Rahmen des speziellen Themas in Kapitel 16 im Vorjahresbericht.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	30 x Lebendgeborenes
<b>Geschlecht</b>	30 x männlich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	5 x MCA 25 x isoliert

Es war in 25 Fällen eine Hypospadie ohne weitere Begleitfehlbildungen auffällig.

Bei 20 Knaben handelte es sich um eine glanduläre Hypospadie, dreimal trat eine coronare Hypospadie, dreimal eine penile Hypospadie und in einem Fall eine schwere penoscrotale Hypospadie auf. Bei drei Knaben lagen keine weiteren Angaben zum Schweregrad vor.

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

- Spalte des harten und des weichen Gaumens, Klumpfüße mit fehlendem Radius und Daumen und häutiger Syndactylie der Finger II/III, Klumpfüße, hypoplastischer linker Humerus, ASD II, bds. Schallleitungsstörung, Hernia inguinalis bei Reifgeborenem rechts, mandibuläre Retrognathie, Ohren mit flacher Helix, bds. retardierte Hüftreife, eingesunkene Nasenwurzel, verstrichenes Philtrum
- nicht descenderter Hoden rechts, laterale Penisverkrümmung, DUP II. Grades links, bds. Nierenhypoplasie und retardierte Hüftreife
- VSD, ASD II, Nystagmus, Tracheomalazie, mandibuläre Retrognathie, Laryngomalazie, DUP I. Grades rechts
- VSD, ASD
- VSD, PFO und doppelseitige Hernia inguinalis bei Frühgeborenem, Hämangiom am rechten Oberschenkel

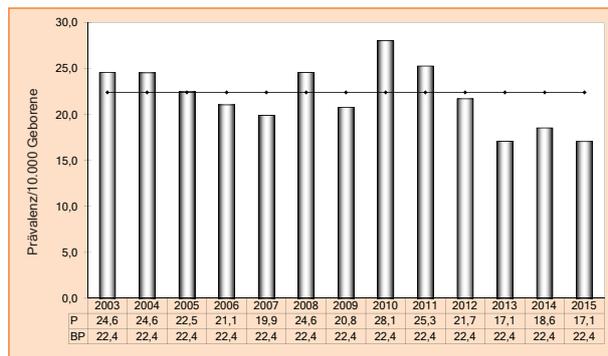


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Hypospadie pro 586 Geborene (298 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 (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,18	0,00 - 1,01
Landkreise	0,33	0,11 - 0,77
Region	0,29	0,11 - 0,63
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2015 ist im fünften Jahr in Folge keine Epispadie gemeldet worden.

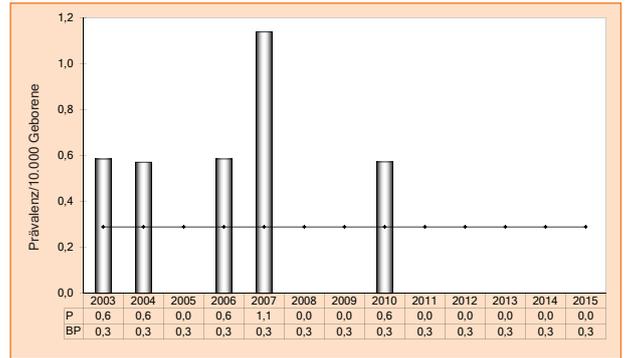


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Epispadie beobachtet.**

## 12.23 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

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

Indifferentes Geschlecht (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	0,36	0,04 - 1,30
<b>Landkreise</b>	0,53	0,23 - 1,04
<b>Region</b>	0,48	0,23 - 0,89
<b>EUROCAT</b>	0,59	0,53 - 0,66
		0,31 Mainz (Germany)* 1,43 Isle de la Reunion (France)**

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

Für das Jahr 2015 wurde in zwei Fällen ein indifferentes Geschlecht gemeldet.

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

Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 liegt mit 0,48 pro 10.000 Geborene leicht unterhalb des Konfidenzintervalls aus den EUROCAT-Vergleichsdaten.

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

### zusätzliche Angaben:

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

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

- caudales Regressionssyndrom mit: Potter-Sequenz, lumbaler Spina bifida, Rectumatresie, Sirenomelie, Agenesie von Os sacrum und Uterus, Hypoplasie von Harnblase und Lunge, Potter-Facies, dysplastischen Ohren, Epicanthus internus, mandibulärer Retrognathie
- Adrenogenitales Salzverlustsyndrom

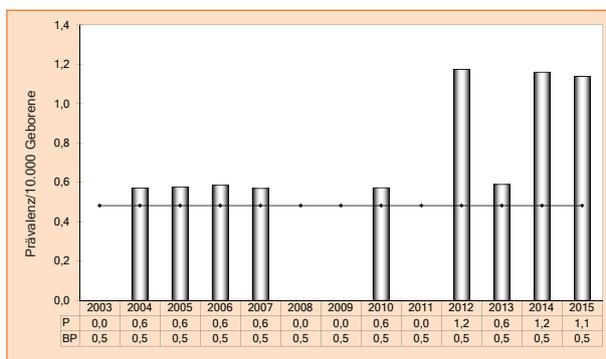


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit indifferentem Geschlecht pro 8.783 Geborene beobachtet.**

## 12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte</b>	0	0,0	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	3	2,4	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	3	1,7	↘

Potter-Sequenz (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	2,17	1,12 - 3,78
<b>Landkreise</b>	2,43	1,71 - 3,35
<b>Region</b>	2,36	1,75 - 3,12
<b>EUROCAT</b>	1,14	1,05 - 1,23
		0,47 Emilia Romagna (Italy)* 5,02 Mainz (Germany)**

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

Für das Jahr 2015 wurde bei drei Geborenen eine Potter-Sequenz gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** beträgt **1,7 pro 10.000 Geborene**. Der steigende Trend der Vorjahre wird nicht fortgesetzt. Die Prävalenz liegt an der unteren Grenze des Konfidenzintervalls der 12-Jahres-Prävalenz.

Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 liegt mit rund 2,4 pro 10.000 Geborene oberhalb des Konfidenzintervalls der europäischen Vergleichswerte (EUROCAT-Zentren).

### zusätzliche Angaben:

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

In einem Fall war eine bilaterale Nierenagenesie und in zwei Fällen war eine zystische Nierendysplasie beidseits die Ursache für die Entwicklung einer Potter-Sequenz.

In allen drei Fällen wurde die Diagnose pränatal gestellt und es erfolgte ein induzierter Abort zwischen der 20. und 22. SSW.

In allen drei Fällen sind keine Angaben zu Medikamenten in der Schwangerschaft bekannt.

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

- caudales Regressionssyndrom mit: lumbaler Spina bifida, Rectumatresie, Sirenomelie, fehlendem äußeren Genitale, Agenesie von Os sacrum und Uterus, Hypoplasie von Harnblase und Lunge, Potter-Facies, dysplastischen Ohren, Epicanthus internus, mandibulärer Retrognathie

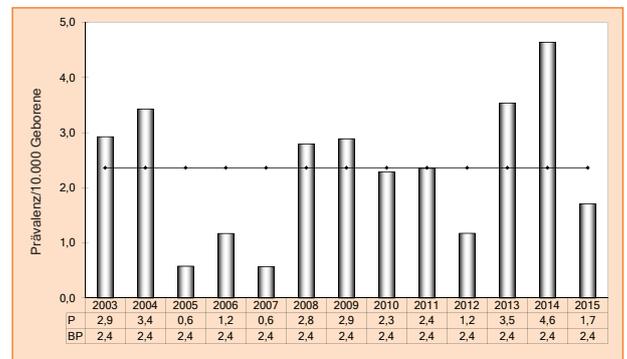


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Potter-Sequenz pro 5.855 Geborene beobachtet.**

### HINWEIS

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

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

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

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,0	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 1 x Harz 1 x Saalekreis	4	3,2	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>6</b>	<b>3,4</b>	<b>↓</b>

Nierenagenesie, einseitig (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	7,40	5,31 - 10,04
<b>Landkreise</b>	6,31	5,11 - 7,71
<b>Region</b>	6,60	5,61 - 7,76
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Für das Jahr 2015 wurde bei sechs Geborenen eine einseitige Nierenagenesie gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **3,4 pro 10.000 Geborene** unterhalb des Konfidenzintervalls der letzten zwölf Jahre und minimal unter den Jahren 2003 und 2005.

Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 ist mit 6,6 pro 10.000 Geborene fast doppelt so hoch, wie die aktuelle Jahresprävalenz.

Von EUROCAT liegen keine Vergleichsdaten vor.

### zusätzliche Angaben:

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

Die Nierenagenesie betraf dreimal die linke Niere und dreimal die rechte Niere.

In vier Fällen lagen keine weiteren Begleitfehlbildungen vor. Bei einem Fall war die pränatale Diagnose eines komplexen Fehlbildungssyndroms gestellt worden und es erfolgte ein induzierter Abort in der 17. SSW.

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

- polyzystische, hyperplastische linke Niere, Megaureter und DUP III. Grades links, Harngangdivertikel, bds. retardierte Hüftreife, Hepatomegalie
- Prune-belly-Sequenz, Harnblasenhalsobstruktion, DUP links, Megazystis

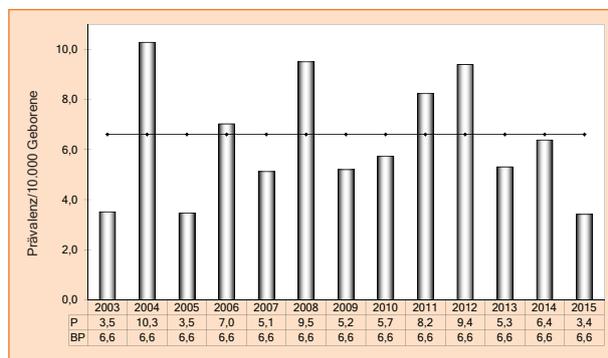


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einseitiger Nierenagenesie pro 2.928 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 3 x Magdeburg	3	5,9	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Harz 1 x Jerichower Land 2 x Saalekreis	8	6,4	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>11</b>	<b>6,3</b>	↓

Zystennieren (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	10,11	7,64 - 13,13
<b>Landkreise</b>	7,37	6,15 - 8,80
<b>Region</b>	8,10	6,99 - 9,37
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

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

Im Jahr 2015 wurden in elf Fällen Zystennieren festgestellt.

Die berechnete **Jahresprävalenz** liegt mit **6,3 pro 10.000 Geborene** unter dem Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

Vergleichsdaten von EUROCAT liegen nicht vor.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	9 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach dem 7. Lebenstag verstorben 1 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	7 x männlich 4 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	6 x MCA 5 x isoliert

Zehn Kinder wurden lebend zwischen der 28. und 40. SSW geboren. In einem Fall erfolgte bei zusätzlichen cerebralen Begleitfehlbildungen ein induzierter Abort in der 21. SSW.

In fünf Fällen waren beide Seiten betroffen im Sinne einer ADPKD (= autosomal-dominante polyzystische Nierendegeneration) oder ARPKD (= autosomal-rezessive polyzystische Nierendegeneration). Bei sechs Patienten handelte es sich um eine multizystisch-dysplastische Niere (3 x war die linke und 3 x die rechte Niere betroffen).

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

- Microphthalmie links, bds. Microtie, Analatresie mit Fistel, Mikrokolon, Duodenalstenose, Choanalstenose rechts, partielle Fehleinmündung der Lungenvenen, ASD II, persistierende linke Vena cava superior, Sattelnase, mandibuläre Retrognathie, Hämangiom (>1cm), doppelseitige Hernia inguinalis bei Frühgeborenem
- Nierenagenesie rechts, Megaureter, DUP III. Grades und hyperplastische Niere links, Harngangdivertikel, bds. retardierte Hüftreife, Hepatomegalie
- bds. nicht descendierte Hoden, DUP II. Grades und Megaureter rechts, Phimose, tiefsitzende, kleine Ohren, breite Nasenwurzel, Hypertelorismus
- Fallot-Tetralogie, Hepatomegalie
- VSD
- Urethralklappen im hinteren Teil der Harnröhre, Megaureteren, Megazystis

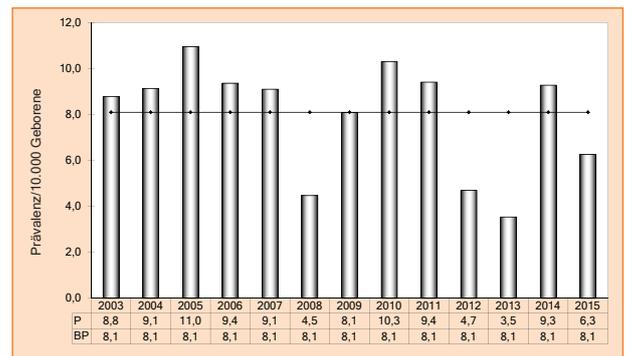


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zystennieren pro 1.597 Geborene beobachtet.**

## 12.27 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

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

Ekstrophie der Harnblase (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,00	0,00 - 0,54
Landkreise	0,39	0,14 - 0,86
Region	0,29	0,11 - 0,63
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2015 wurde kein Fall einer Ekstrophie der Harnblase gemeldet.

Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 liegt bei 0,3 pro 10.000 Geborene.

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

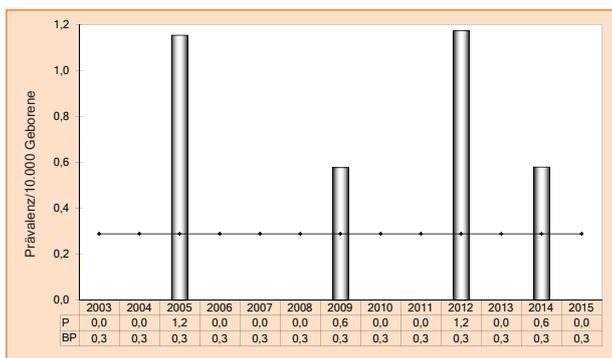


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Ekstrophie der Harnblase beobachtet.**

2015 ist eine prospektive Studie der Europäischen Gesellschaft für Pädiatrische Urologie erschienen, die für das Jahr 2010 Meldungen der zur operativen Korrektur vorgestellten Patienten in verschiedenen europäischen Zentren auswertet. Diese Daten werden also die „Total-Prävalenz“ (schließt Schwangerschaftsausgang induzierter Abort, Totgeborene und Spontanaborte mit ein) unterschätzen. 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 wurde für eine geplante operative Korrektur einer Ekstrophie der Harnblase ein Kind pro 32.200 Lebendgeborene erfasst.

Literatur:  
Cervellione RM, Mantovani A, Gearhart J, Bogaert G, Gobet R, Caione P, Dickson AP. Prospective study on the incidence of bladder/cloacal exstrophy and epispadias in Europe. Journal of Pediatric Urology 2015; 11(6): 337.e1-6

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Magdeburg	2	4,0	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde	3	2,4	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>5</b>	<b>2,8</b>	↘

Präaxiale Polydactylie (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,97	2,49 - 6,01
<b>Landkreise</b>	3,81	2,90 - 4,93
<b>Region</b>	3,86	3,06 - 4,80
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2015 wurden fünf Kinder mit einer präaxialen Polydactylie gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** liegt mit rund **2,8 pro 10.000 Geborene** leicht unter dem Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

EUROCAT-Daten zum Vergleich liegen nicht vor.

### zusätzliche Angaben:

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

Bei zwei Kindern lagen weitere große Begleitfehlbildungen vor.

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

- Gastroschisis, Skoliose durch Halbwirbel, Klumpfuß links
- Arthrogryposis multiplex congenita mit: Spalthand rechts und Spaltfuß links (jeweils zwischen II./III. Phalanx), knöcherner Syndactylie der Phalangen III/IV der linken Hand mit Ulnardeviation der Finger II bis IV, knöcherner Syndactylie des rechten Fußes (4 Phalangen), Pes calcaneovarus congenitus links, linkskonvexer Kyphoskoliose der Brustwirbelsäule

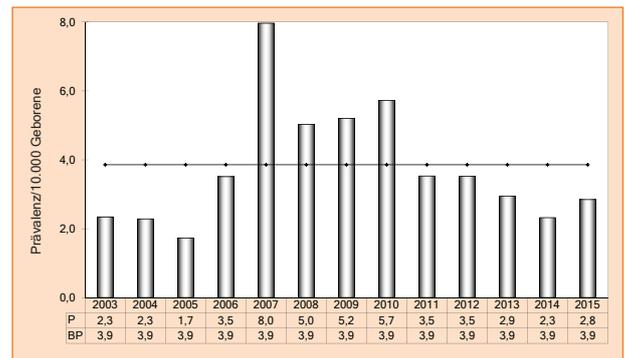


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit präaxialer Polydactylie pro 3.513 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 3 x Magdeburg	4	7,9	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Börde 1 x Mansfeld-Südharz 2 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	9	7,2	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>13</b>	<b>7,4</b>	<b>↔</b>

Reduktionsfehlbildungen insgesamt (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	7,58	5,47 - 10,25
<b>Landkreise</b>	8,48	7,17 - 10,02
<b>Region</b>	8,24	7,12 - 9,53
<b>EUROCAT</b>	5,42	5,22 - 5,62
		2,15 S Portugal* 9,41 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2015 wurden 13 Fälle mit einer Reduktionsfehlbildung der Extremitäten gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** liegt mit **7,4 pro 10.000 Geborene** in dem Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 unterscheidet sich mit 8,2 pro 10.000 Geborene nur wenig von der Prävalenz 2015.

Die Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten zeigt, dass die Basisprävalenz in Sachsen-Anhalt im oberen Drittel im Vergleich zu den Daten der anderen europäischen Register und weit oberhalb des berechneten Konfidenzintervalls liegt.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	10 x Lebendgeborenes 3 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	6 x männlich 7 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	8 x MCA 5 x isoliert

Für sechs Fälle liegen uns Informationen zu pränatal auffälligen Befunden vor. Bei komplexen Fehlbildungen erfolgte in drei Fällen ein induzierter Abort in der 14. bis 17. SSW.

In fünf Fällen waren keine weiteren Organsysteme von Fehlbildungen betroffen.

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

- VACTERL-Assoziation mit: Analatresie, Transposition der großen Gefäße, VSD
- VACTERL-Assoziation mit: Analatresie, Atresie der Speiseröhre mit Fistel, partieller Blockwirbelbildung BWK 7/8, partiellem Schmetterlingswirbel BWK 4, Synostose der Rippen 6/7 rechts, Skoliose der BWS, ASD II, VSD, bds. mehreren Ovarialzysten
- VACTERL-Assoziation mit: Rectumatresie mit Fistel, Tethered cord Syndrom, Halbwirbel an BWK 12 mit Skoliose, Truncus arteriosus communis, ASD II, Koronaromalie mit Monokoronarostium, VSD, bds. häufiger Syndactylie von Zehen
- Spalte des harten und des weichen Gaumens, Klumpfüße, ASD II, glanduläre Hypospadie, Hernia inguinalis bei Reifgeborenem rechts, bds. Schalleitungsstörung, Ohren mit flacher Helix, häutige Syndactylie der Finger II/III und retardierte Hüftgelenke, mandibuläre Retrognathie, eingesunkene Nasenwurzel, verstrichenes Philtrum
- Arthrogryposis multiplex congenita mit: akzessorischem rechten Daumen, knöcherner Syndactylie der Phalangen III/IV der linken Hand mit Ulnardeviation der Finger II bis IV, knöcherner Syndactylie des rechten Fußes (4 Phalangen), Pes calcaneovarus congenitus links, linkskonvexer Kyphoskoliose der Brustwirbelsäule
- Roberts-Syndrom mit: bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Herzfehlbildung
- Fuhrmann Syndrom mit: bds. fehlenden Fingern, links hypoplastischer Fibula, Verbiegung des Femurs und häufiger Syndactylie von Zehen, ASD
- Ulnardeviation mit Fehlstellung beider Zeigefinger bei fehlenden Phalangen, bds. Knickhackenfuß

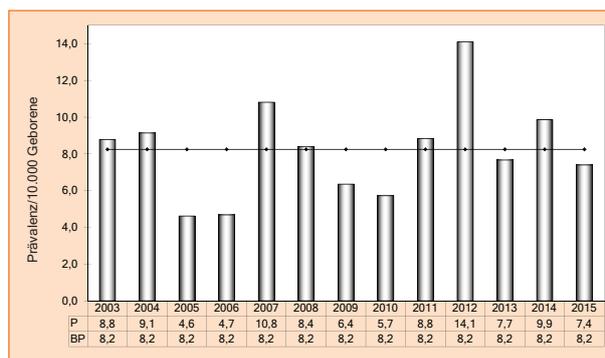


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten pro 1.351 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,0	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Harz 1 x Saalekreis	2	1,6	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>4</b>	<b>2,3</b>	↔

Zwerchfellhernie (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,51	2,92 - 6,66
<b>Landkreise</b>	1,91	1,28 - 2,74
<b>Region</b>	2,60	1,96 - 3,40
<b>EUROCAT (Q79.0)</b>	2,67	2,53 - 2,82
		1,28 S Portugal* 5,36 Malta**

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

Im Jahr 2015 wurde die Diagnose Zwerchfellhernie in vier Fällen gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** ist mit **2,3 pro 10.000 Geborene** in den letzten fünf Jahren stabil geblieben. Sie liegt entsprechend im Konfidenzintervall der Jahre 2003-2014.

Die Jahresprävalenz liegt im mittleren Bereich der Prävalenz der EUROCAT-Vergleichsdaten. Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 ist mit 2,6 pro 10.000 Geborene ebenfalls im Mittelfeld im europäischen Vergleich und innerhalb des EUROCAT-Konfidenzintervalls.

### zusätzliche Angaben:

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

Die Diagnose wurde in allen vier Fällen bereits pränatal gestellt und in zwei Fällen erfolgte ein induzierter Abort in der 20. bzw. 21. SSW.

Bei zwei Kindern trat die Zwerchfellhernie isoliert auf, in zwei weiteren Fällen bestanden Begleitfehlbildungen.

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

- Omphalocele
- VSD

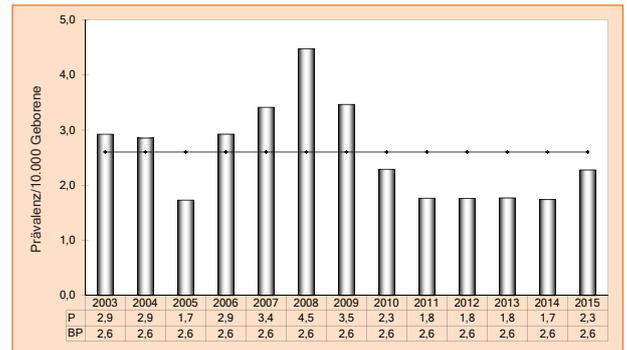


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zwerchfellhernie pro 4.392 Geborene beobachtet.**

## 12.31 Omphalocele (Q79.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Halle	2	4,0	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Harz 1 x Saalekreis	2	1,6	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>4</b>	<b>2,3</b>	↘

Omphalocele (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,25	1,93 - 5,14
<b>Landkreise</b>	3,35	2,50 - 4,41
<b>Region</b>	3,33	2,59 - 4,21
<b>EUROCAT</b>	2,75	2,61 - 2,90
		0,55 S Portugal* 6,10 French West Indies (France)**

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

Im Jahr 2015 wurden vier Fälle mit Omphalocele gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** von **2,3 pro 10.000 Geborene** erreicht einen Wert leicht oberhalb der Jahre 2008, 2009 und 2012, er liegt nahe dem berechneten Konfidenzintervall der Basisprävalenz.

Der Vergleich der ermittelten Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 von 3,3 pro 10.000 Geborene mit der durchschnittlichen Prävalenz von EUROCAT zeigt ähnliche Werte. Die Jahresprävalenz ist weiter im mittleren Bereich der Prävalenzen anderer EUROCAT-Zentren einzuordnen.

### zusätzliche Angaben:

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

Die Verdachtsdiagnose Omphalocele wurde in allen Fällen bereits pränatal gestellt.

Es wurden zwei Kinder zwischen der 30. und 34. SSW lebend geboren. Ein Kind verstarb am 1. Lebenstag.

In zwei Fällen erfolgte ein induzierter Abort in der 15. SSW. In einem Fall war pränatal ein Edwards-Syndrom nachgewiesen worden, in den anderen Fällen ist keine chromosomale Aberration dokumentiert.

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

- Edwards-Syndrom (Translokation)
- Zwerchfellhernie links

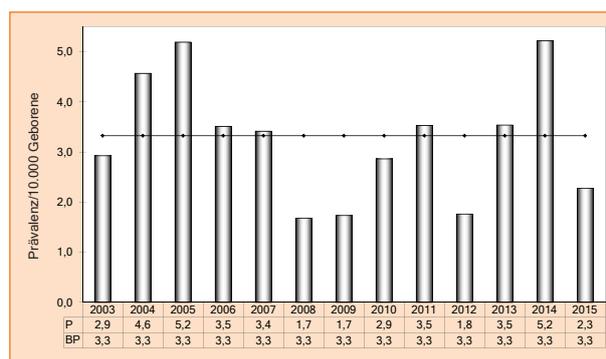


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Omphalocele pro 4.392 Geborene beobachtet.**

## 12.32 Gastroschisis (Q79.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,0	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	6	4,8	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>8</b>	<b>4,6</b>	↔

Gastroschisis (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,70	3,07 - 6,88
<b>Landkreise</b>	4,14	3,18 - 5,30
<b>Region</b>	4,29	3,45 - 5,28
<b>EUROCAT</b>	2,39	2,26 - 2,52
		0,89 Malta* 6,59 Mainz (Germany)**

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

Für das Jahr 2015 wurden acht Fälle einer Gastroschisis gemeldet.

Die berechnete **Jahresprävalenz** beträgt **4,6 pro 10.000 Geborene**. In den letzten sechs Jahren ist eine relativ stabile Prävalenz zu beobachten. Sie hat in diesem Jahr nur minimal zum Vorjahr abgenommen und liegt entsprechend auch im berechneten Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

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

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	7 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	5 x männlich 3 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	3 x MCA 5 x isoliert

Sieben Kinder kamen zwischen der 34. und 37. SSW (2 x 34. SSW, 3 x 35. SSW, 1 x 36. SSW, 1 x 37. SSW) zur Welt. Die Verdachtsdiagnose Gastroschisis wurde in allen Fällen bereits im pränatalen Ultraschall gestellt. In einem Fall erfolgte ein induzierter Abort in der 22. SSW bei Begleitfehlbildungen.

In fünf Fällen trat die Gastroschisis isoliert auf.

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

- schwere Microcephalie (<-3SD)
- akzessorische Großzehe und Klumpfuß links, Skoliose durch Halbwirbel
- Pulmonalklappenstenose, Subluxation beider Hüftgelenke, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Frühgeborenem

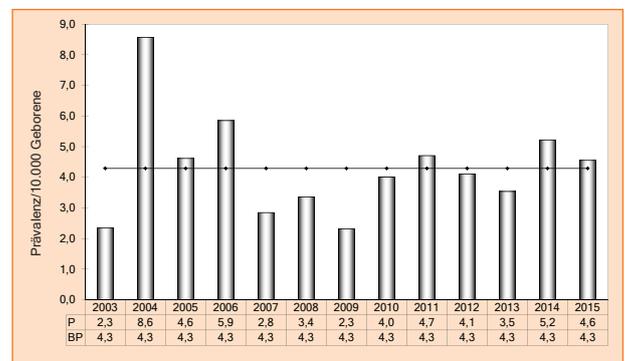


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2003

### Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gastroschisis pro 2.196 Geborene beobachtet.

Die US-Behörden des Centers for Disease Control and Prävention (CDC) in Atlanta veröffentlichten im Januar 2016 eine Beobachtung zum Anstieg der Gastroschisis, die alle Altersgruppen von Schwangeren jeglicher ethnischer Herkunft betrifft. Zwischen 1995 und 2005 ist es laut einer Analyse von Jones und Mitarbeitern der CDC zu einem jährlichen Anstieg um 4,5 Prozent gekommen, über die gesamte Zeitspanne war es eine Zunahme um 111 Prozent.

### Literatur:

Jones AM, Isenburg J, Salemi JL, Arnold KE, Mai CT, Aggarwal D, Arias W, Carrino GE, Ferrell E, Folorunso O, Ibe B, Kirby RS, Krapfl HR, Marenco LK, Mosley BS, Nance AE, Romitti PA, Spadafino J, Stock J, Honein MA. Increasing Prevalence of Gastroschisis - 14 States, 1995-2012. MMWR. Morbidity and mortality weekly report 2016; 65(2): 23-26

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

	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	↔

Prune-belly-Sequenz (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,26	0,51 - 2,60
Landkreise	0,66	0,32 - 1,21
Region	0,82	0,48 - 1,31
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2015 wurde die Diagnose Prune-belly-Sequenz für einen Fall gemeldet.

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

EUROCAT-Vergleichsdaten liegen für diese Fehlbildung nicht vor.

### zusätzliche Angaben:

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

Nach pränataler Diagnose erfolgte ein induzierter Abort in der 17. SSW.

### aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Nierenagenesie rechts, Harnblasenhalsobstruktion, DUP links, Megazystis

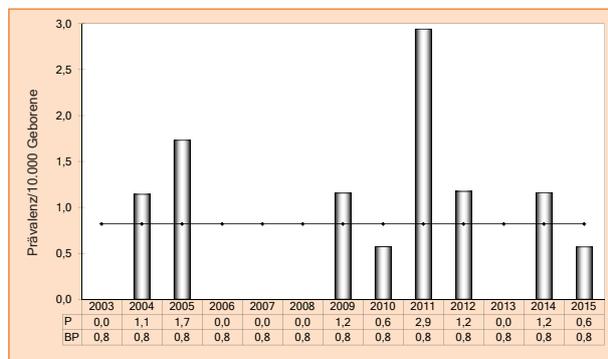


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Prune-belly-Sequenz pro 17.566 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Dessau-Roßlau 2 x Halle 3 x Magdeburg	7	13,9	↓
<b>Landkreise:</b> 2 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 3 x Börde 1 x Harz 2 x Jerichower Land 2 x Saalekreis 5 x Salzlandkreis 2 x Stendal 1 x Wittenberg	19	15,2	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>26</b>	<b>14,8</b>	↓

Down-Syndrom (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	22,03	18,54 - 26,13
<b>Landkreise</b>	15,78	13,95 - 17,85
<b>Region</b>	17,45	15,78 - 19,30
<b>EUROCAT</b>	20,51	20,12 - 20,90
		8,57 S Portugal* 37,65 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2015 wurde für 26 Fälle die Diagnose Down-Syndrom gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **14,8 pro 10.000 Geborene** unter dem Konfidenzintervall der letzten zwölf Jahre.

Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 beträgt 17,5 pro 10.000 Geborene. Der Anstieg von 2013 wird nicht weiter fortgesetzt.

Die Gegenüberstellung mit den anderen EUROCAT-Zentren zeigt, dass die Basisprävalenz in Sachsen-Anhalt im Vergleich der Jahre 2003-2014 unter dem Mittelwert der anderen europäischen Register liegt.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	10 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach dem 7. Lebenstag verstorben 15 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	9 x männlich 15 x weiblich 2 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	11 x MCA 15 x isoliert

Die pränatale Verdachtsdiagnose Trisomie 21 wurde in 15 Fällen übermittelt. In 24 Fällen handelte es sich postnatal um eine freie Trisomie 21, zweimal wurden uns dazu keine differenzierten Angaben gemeldet.

Elf Kinder kamen lebend zur Welt und in 15 Fällen erfolgte ein induzierter Abort zwischen der 14. und 24. SSW.

### aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Canalis atrioventricularis communis, persistierender rechter Aortenbogen
- Fallot-Pentalogie, Hepatomegalie
- ASD II, Gabelrippe rechts, glockenförmig tallierter Thorax
- VSD, ASD II, Hypothyreose
- VSD, ASD
- VSD
- ASD, PDA bei Reifgeborenem
- ASD
- PFO bei Reifgeborenem
- Duodenalatresie
- hypoplastisches Nasenbein

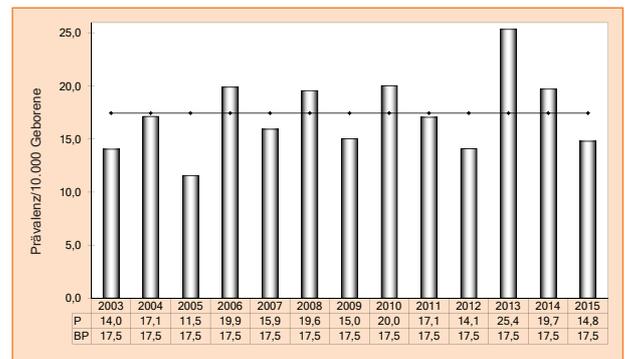


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Down-Syndrom (Trisomie 21) pro 676 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle	1	2,0	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Burgenlandkreis 1 x Saalekreis	2	1,6	↗
<b>Sachsen-Anhalt</b>	3	1,7	↗

Patau-Syndrom (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,44	0,62 - 2,85
<b>Landkreise</b>	0,79	0,41 - 1,38
<b>Region</b>	0,96	0,59 - 1,49
<b>EUROCAT</b>	1,67	1,56 - 1,78
		0,50 S Portugal* 3,76 Vaud (Switzerland)**

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

Im Jahr 2015 wurde eine Trisomie 13 in drei Fällen gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** liegt mit **1,7 pro 10.000 Geborene** etwas höher als in den Vorjahren seit 2007. Verglichen mit den anderen EUROCAT-Zentren entspricht die Prävalenz 2015 in unserer Region aber dem europäischen Mittelwert.

Die Basisprävalenz der Jahre 2003 bis 2014 liegt mit 1,0 pro 10.000 Geborene entsprechend unter dem europäischen Konfidenzintervall.

### zusätzliche Angaben:

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

### zusätzliche Angaben:

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

In allen drei Fällen wurde die Diagnose pränatal gestellt und es erfolgte ein induzierter Abort zwischen der 14. und 20. SSW.

### aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Hypoplastisches Linksherzsyndrom

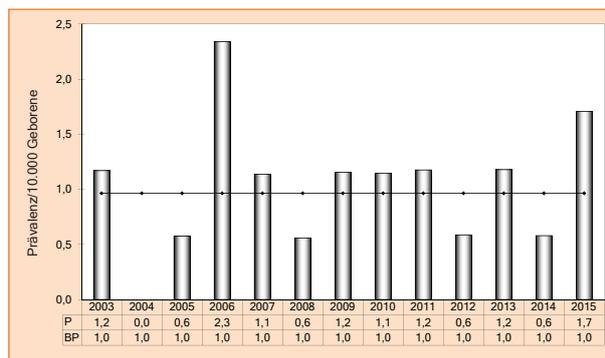


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Patau-Syndrom (Trisomie 13) pro 4.392 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Halle	2	4,0	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Harz 2 x Salzlandkreis	3	2,4	↘
<b>Sachsen-Anhalt</b>	5	2,8	↘

Edwards-Syndrom (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,88	3,21 - 7,09
<b>Landkreise</b>	3,62	2,73 - 4,71
<b>Region</b>	3,95	3,14 - 4,91
<b>EUROCAT</b>	4,42	4,24 - 4,60
		1,28 S Portugal* 10,39 French West Indies (France)**

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

Im Jahr 2015 wurde die Diagnose Trisomie 18 bei fünf Geborenen gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **2,8 pro 10.000 Geborene** unterhalb des Konfidenzintervalls der letzten zwölf Jahre.

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

### zusätzliche Angaben:

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

Es handelte sich in einem Fall um eine Translokation und in vier Fällen um eine freie Trisomie 18.

In allen Fällen wurde die Diagnose pränatal gestellt. Nach vorgeburtlicher Diagnose erfolgte in vier Fällen ein induzierter Abort zwischen der 12. und 23. SSW.

### aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Spina bifida (aperta), Herzfehlbildung
- Omphalocele
- Spalte des harten Gaumens mit Lippenpalte rechts

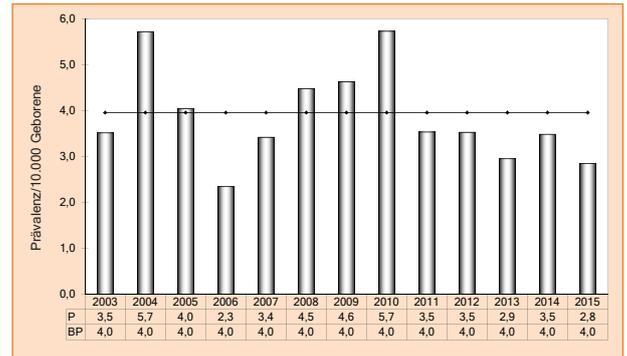


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2003

**Im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 3.513 Geborene beobachtet.**

## 12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

In den Kapiteln 12.1 bis 12.36 wird über das Vorkommen der 36 vom ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) definierten Indikatorfehlbildungen (Kapitel 12.0) berichtet. Die Beobachtung eindeutig beschriebener Fehlbildungen bietet die Möglichkeit, das Auftreten dieser Fehlbildungen zeitlich und räumlich zu vergleichen und dabei auffällige Häufungen zu identifizieren.

In den Jahren 2003 bis 2014 lag in Sachsen-Anhalt der Anteil der Lebendgeborenen an den von einer Indikatorfehlbildung Betroffenen durchschnittlich bei 76,1 %. Dem Wert entsprechend kamen 2015 von den 223 Geborenen mit Indikatorfehlbildung 166 (74,4 %) lebend zur Welt. Der Anteil der induzierten Aborte erreichte dem gegenüber einem Maximalwert (2015: 25,6 %, 57 Geborene) und ist deutlich höher als erwartet (2003-2014: 21,0 %). Gleichzeitig wurden keine Totgeborenen und Spontanaborte beobachtet. Ihr Anteil liegt zusammen normalerweise bei 2,9 % (2003-2014). Daher ist zu vermuten, dass dem natürlichen Verlauf der Schwangerschaft (intrauteriner Fruchttod) durch einen induzierten Abort vorgegriffen wurde.

Bei den 223 Geborenen mit Indikatorfehlbildungen wurden insgesamt 275 Indikatorfehlbildungen registriert. 130 Geborene wiesen eine isolierte Indikatorfehlbildung auf. 93 Geborene waren außer von dieser Indikatorfehlbildung noch von anderen Fehlbildungen betroffen. Dabei hatten 29 Geborene mehr als eine Indikatorfehlbildung.

	Anzahl	Prävalenz in %	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	70	1,39	↓
Landkreise	153	1,22	↓
Sachsen-Anhalt	223	1,27	↓

Indikatorfehlbildungen, insgesamt (2003 bis 2014)		
	Basisprävalenz in %	Konfidenzintervall (KI von 95 %)
Städte	1,67	1,56 - 1,77
Landkreise	1,35	1,29 - 1,41
Region	1,43	1,38 - 1,48

Die Prävalenz aller Geborenen mit Indikatorfehlbildung(en) (2015: 1,27 pro 10.000 Geborene) zeigt sich unterhalb des Konfidenzintervalls der über die Jahre 2003-2014 berechneten Basisprävalenz (1,38-1,48 pro 10.000 Geborene). Letztmalig 2009 war dieser Wert mit 1,24 pro 10.000 Geborene noch unterschritten worden.

Auch für die kreisfreien Städte und Landkreise einzeln betrachtet, lassen sich für 2015 jeweils Prävalenzwerte unterhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz der Jahre 2003-2014 erkennen, die ebenso wie insgesamt, nur im Jahr 2009 noch niedriger lagen. Wie in fast allen betrachteten Vorjahren (außer 2008) ergab sich aktuell in den kreisfreien Städten eine höhere Indikatorfehlbildungsrate als in den Landkreisen.

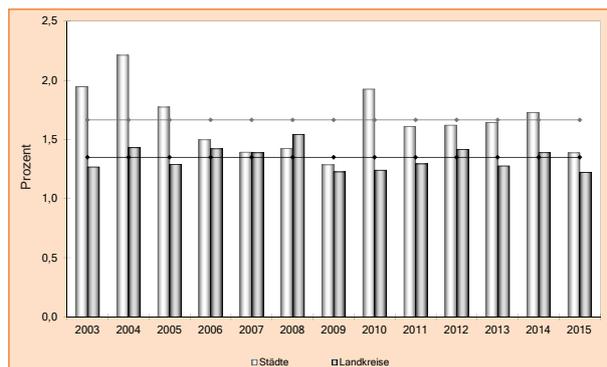


Abb. 44: Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (2003 bis 2015), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen

Eine Trendanalyse hat zum Ziel, langfristige Tendenzen bezüglich des Auftretens von Fehlbildungen darzustellen. Im aktuellen Bericht wird dabei über den Zeitraum von 2003-2015 die Stärke und Orientierung der Veränderungen der Indikatorfehlbildungsprävalenzen untersucht.

Die Trendabschätzung wird nur für Indikatorfehlbildungen durchgeführt, bei denen der Erwartungswert mindestens fünf und der Beobachtungswert jedes eingeschlossenen Jahres mindestens zwei ist. Somit zeigt die Abbildung 45 auf Seite 65 die geschätzten durchschnittlichen prozentualen Veränderungen der Jahresprävalenz nur von den Indikatorfehlbildungen, für die diese Anfangsbedingung gilt. Mathematische Grundlage der Analyse bildet die binär-logistische 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 zu 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, Rektum- und Analatresie/-stenose und nicht descendierten Hoden. Bei nicht descendierten Hoden ergibt sich für den linearen Anteil ein Wahrscheinlichkeitswert ( $p = 0,064$ ) gerade noch im Zufallsbereich, doch zugleich besteht ein starker nichtlinearer Anteil ( $p < 0,0005$ ).

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 die Microcephalie (+9,76 %, KI 3,21 % bis 17,78 %) zu beobachten.

Bei allen anderen dargestellten Indikatorfehlbildungen zeichnet sich weder ein signifikant positiver noch ein

signifikant negativer Trend ab. Ergibt der Chi-Quadrat-Test sowohl für die lineare als auch für die nichtlineare Komponente jeweils Wahrscheinlichkeitswerte von  $p > 0,05$ , so muss der nichtlineare Anteil für die Beurteilung zwar nicht berücksichtigt werden, doch es kann auch keine Entscheidung bzgl. des linearen Anteils, d. h. eines überzufälligen Anstiegs oder Abfalls, gefällt werden.

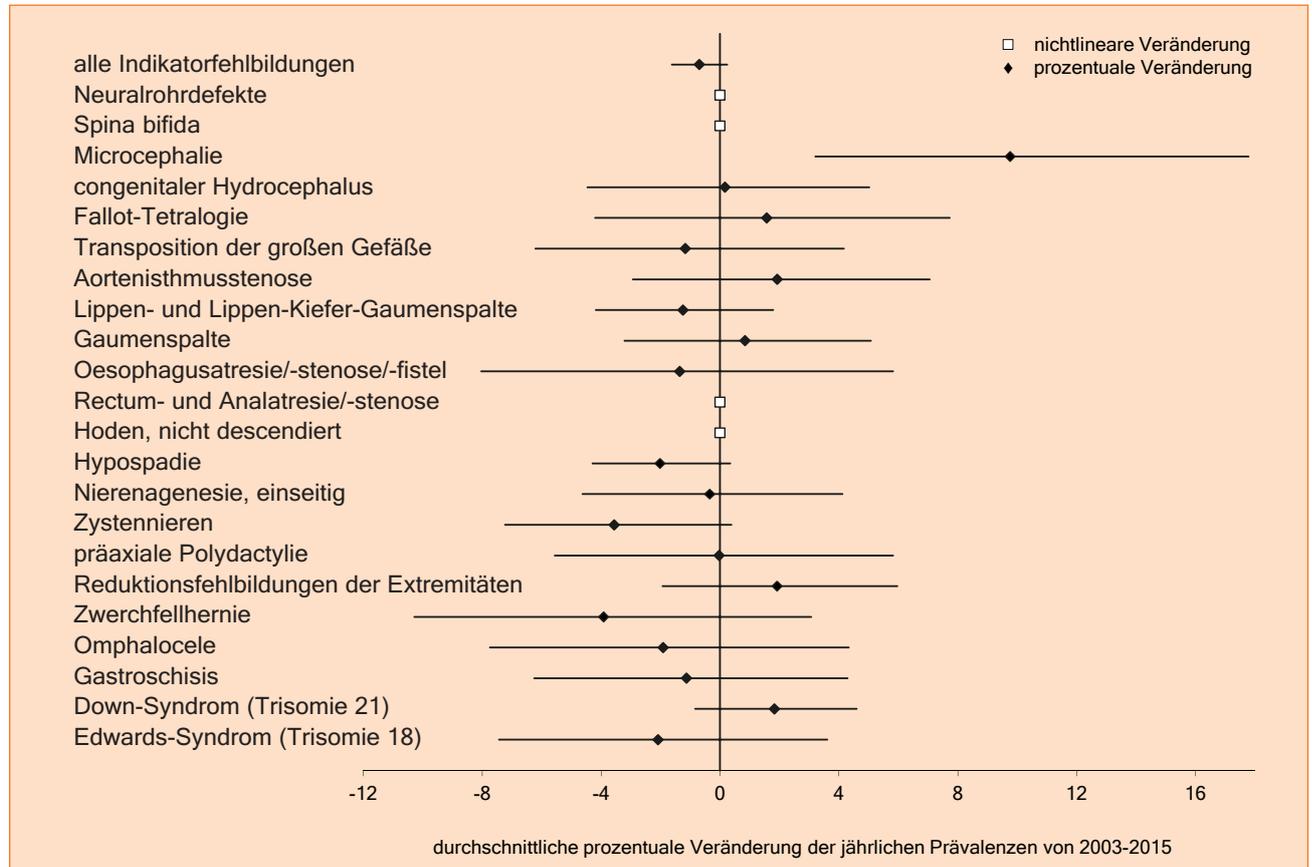


Abb. 45: Trendanalyse 2003 bis 2015 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der jährlichen Prävalenz (95% Konfidenzintervall)

	Regressionskoeffizient B in %	Konfidenzintervall (KI von 95%)
alle Indikatorfehlbildungen	-0,69%	-1,62% bis 0,24%
Microcephalie	9,76%	3,21% bis 17,78%
congenitaler Hydrocephalus	0,17%	-4,46% bis 5,02%
Fallot-Tetralogie	1,57%	-4,20% bis 7,72%
Transposition der großen Gefäße	-1,16%	-6,21% bis 4,17%
Aortenisthmusstenose	1,92%	-2,93% bis 7,05%
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	-1,25%	-4,18% bis 1,78%
Gaumenspalte	0,84%	-3,21% bis 5,08%
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	-1,35%	-8,03% bis 5,82%
Hypospadie	-2,02%	-4,29% bis 0,34%
Nierenagenesie, einseitig	-0,35%	-4,62% bis 4,12%
Zystennieren	-3,56%	-7,23% bis 0,38%
präaxiale Polydactylie	-0,03%	-5,56% bis 5,82%
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	1,92%	-1,93% bis 5,96%
Zwerchfellhernie	-3,92%	-10,28% bis 3,06%
Omphalocele	-1,91%	-7,74% bis 4,33%
Gastroschisis	-1,13%	-6,25% bis 4,29%
Down-Syndrom (Trisomie 21)	1,83%	-0,84% bis 4,60%
Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	-2,09%	-7,43% bis 3,61%

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

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

### 13.1 Chromosomenaberrationen

folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:

- 26 x Down-Syndrom (Trisomie 21)
  - 24 x meiotische Nondisjunction (1 x mit Fallot-Pentalogie)
  - 2 x Karyotyp nicht bekannt
- 5 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
  - 4 x meiotische Non-disjunction
  - 1 x Translokation
- 3 x Patau-Syndrom (Trisomie 13)
  - 2 x meiotische Non-disjunction
  - 1 x Translokation mit Linksherzhypplasie
- 1 x Triploidie, Karyotyp 69,XXX
- 1 x Trisomie 9
- 6 x Ullrich-Turner-Syndrom (Karyotyp 45,X0)
  - 5 x Karyotyp 45,X0
  - 1 x Mosaik (Karyotyp 45,X0/46,XX)
- 1 x unbalancierte Translokationen zwischen den Chromosomen 13 und 14
- 1 x partielle Trisomie Chromosom 11

Für das Geburtsjahr 2015 wurden in Sachsen-Anhalt bei 44 Kindern/Feten Chromosomenaberrationen dokumentiert. Das Geschlechtsverhältnis zeigte (bei 39 Kindern/Feten mit einer Geschlechtsangabe) eine Gynäkotropie.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	15	38,5
weiblich	24	61,5
<b>mit Angaben</b>	<b>39</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	5	
<b>gesamt</b>	<b>44</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,6

Das Down-Syndrom (Kapitel 12.34), welches den größten Teil der Chromosomenaberrationen ausmacht (59,1 %), wurde 2015 mit 26 Betroffenen (14,8 pro 10.000 Geborene) seltener als erwartet beobachtet (2003-2014: 17,5 pro 10.000 Geborene). Mit 6-mal häufiger als üblich war das Ullrich-Turner-Syndrom in diesem Jahr am zweithäufigsten zu verzeichnen (2015: 3,42 pro 10.000 Geborene, 2003-2014: 2,0 pro 10.000 Geborene). Das Edwards-Syndrom trat im Jahr 2015 5-mal auf (Kapitel 12.36).

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

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	14	31,8
induzierte Aborte	30	68,2
<b>gesamt</b>	<b>44</b>	<b>100,0</b>

2015 kamen nur 31,8% der Kinder/Feten mit Chromosomenaberration lebend zur Welt. Ein Extremfrühgeborenes mit Duodenalatresie bei Down-Syndrom verstarb mit einem halben Jahr. Ein Kind mit Edwards-Syndrom lebte nur wenige Stunden. Fast zwei Drittel (61,5 %) der Schwangerschaften wurde aufgrund des Chromosomenbefundes oder nach pränatal-sonografischer Feststellung schwerer Fehlbildungen terminiert. Der Chromosomenbefund war bei 29 induzierten Aborten und drei Lebendgeborenen pränatal verifiziert. Bei sieben Müttern (davon drei älter als 35 Jahre) wurde keine pränatale Chromosomendiagnostik durchgeführt. 5-mal liegt die Information, ob die Frauen eine invasive Pränataldiagnostik durchführen ließen nicht vor.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	2,3
20 bis 24 Jahre	5	11,3
25 bis 29 Jahre	6	13,6
30 bis 34 Jahre	12	27,3
35 bis 39 Jahre	12	27,3
ab 40 Jahre	8	18,2
<b>gesamt</b>	<b>44</b>	<b>100,0</b>

Das durchschnittliche Alter der Mütter von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration lag in den Jahren 2003-2014 zwischen 31,9 und 35,0 Jahren und im Jahr 2015 bei 33,2 Jahren. Der Medianwert für 2015 beträgt 34. Die älteste Schwangere war 2015 45 Jahre alt. Die länger gewordene Reproduktionsphase der Frauen ist ursächlich für den hohen Anteil von Müttern ab 35 Jahren (2015: 45,5 %).

## 13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen

Zum Geburtsjahr 2015 wurden dem Fehlbildungsmonitoring 32 Geborene mit einer genetisch bedingten oder mitbedingten Erkrankung oder Mikrodeletion mitgeteilt.

### folgende genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen bzw. Mikrodeletionen wurden dokumentiert:

- 1 x Aquaeductus cerebri Anomalie mit Fallot-Tetralogie
- 1 x Arnold-Chiari-Syndrom
- 1 x Arthrogryposis multiplex congenita mit Spalthand und Spaltfuß
- 3 x CATCH 22 (Deletion 22q11.2) mit Di George Syndrom
- 2 x Dandy-Walker-Syndrom
- 1 x Dysostosis mandibulofacialis
- 1 x Dystrophia myotonica
- 1 x Fuhrmann Syndrom
- 2 x Holoprosencephalie-Syndrom (1 x bei Mikrodeletion)
- 1 x Ichthyosis congenita
- 1 x Joubert-Syndrom
- 1 x Kampomele Dysplasie
- 1 x Klippel-Trénaunay-Syndrom
- 1 x L1-Syndrom (Mikrodeletion)
- 1 x Morbus Hirschsprung
- 1 x oculärer Albinismus
- 1 x postaxiale Polydactylie (Typ AI)
- 1 x Polysyndactylie
- 1 x Roberts-Syndrom
- 1 x Schallempfindungsstörung (autosomal rezessiv)
- 1 x Schizencephalie
- 1 x Silver-Russell-Syndrom
- 1 x Spalthand
- 1 x Sturge-Weber-Syndrom
- 1 x tuberöse Sklerose
- 1 x Williams-Beuren-Syndrom
- 1 x zystische Fibrose

### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	13	41,9
weiblich	18	58,1
<b>mit Angaben</b>	<b>31</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	1	
<b>gesamt</b>	<b>32</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,7

Mit einem Geschlechtsverhältnis von 0,7 wird für 2015, wie schon häufig, eine deutliche Gynäkotropie sichtbar.

Zu 18 Kindern/Feten liegt ein pränataler Ultraschallbefund vor. 13-mal davon wurden die wesentlichen Fehlbildungen oder ein Hinweis darauf durch die Untersuchung entdeckt. 5-mal war der Befund unauffällig. Die tuberöse Sklerose, bei der die Symptome sehr diskret sein können und die zystische Fibrose lassen sich im Ultraschall nicht detektieren. Bei drei Kindern wurden Skelettfehlbildungen pränatal nicht erkannt.

Bei vier der nach auffälligem Ultraschallbefund durchgeführten Amniozentesen ergab sich ein molekulargenetisch positiver Befund. Insgesamt 8-mal ist bekannt, dass eine invasive Pränataldiagnostik stattfand. 4-mal ergab sich bei der Untersuchung ein Normalbefund.

### Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	24	75,0
induzierte Aborte	8	25,0
<b>gesamt</b>	<b>32</b>	<b>100,0</b>

Die Geborenen mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen kommen in der Mehrzahl (2015: 75,0 %) lebend zur Welt. Vorzeitig beendet wurde die Schwangerschaft bei den Feten mit Aquaeductus cerebri Anomalie und Fallot-Tetralogie, Arnold-Chiari-Syndrom, Arthrogryposis multiplex congenita, Dandy-Walker-Syndrom, kampomeler Dysplasie, Roberts-Syndrom und den zwei Feten mit Holoprosencephalie-Syndrom.

### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	6,3
20 bis 24 Jahre	3	9,4
25 bis 29 Jahre	12	37,5
30 bis 34 Jahre	9	28,1
35 bis 39 Jahre	5	15,6
ab 40 Jahre	1	3,1
<b>gesamt</b>	<b>32</b>	<b>100,0</b>

Das mütterliche Durchschnittsalter entspricht im Jahr 2015 mit 29,4 Jahren dem in den letzten neun Jahren stetig gestiegenen Durchschnittsalter der Mütter in Sachsen-Anhalt (2005: 27,6 Jahre, 2014: 29,1 Jahre). Der Median liegt bei 29 Jahren. 18,8 % der Schwangeren waren 35 Jahre oder älter.

## 13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

### Folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden im Jahr 2015 dokumentiert:

- 2 x ADAM-Komplex (Arme)
- 1 x Body-Stalk-Anomalie
- 3 x caudales Regressionssyndrom (1 x mit Potter-Sequenz: funktionslose multizystisch dysplastische Nieren)
- 2 x Potter-Sequenz
  - 1 x bilaterale Nierenagenesie
  - 1 x funktionslose multizystisch dysplastische Nieren
- 5 x Pierre-Robin-Sequenz (1 x mit Myopathie)
- 1 x Prune-belly-Sequenz
- 3 x VACTERL-Assoziation

17 Geborene mit Sequenzen, Assoziationen oder Komplexen wurden dem Fehlbildungsmonitoring übermittelt. Am häufigsten (5 x) zeigte sich eine Pierre-Robin-Sequenz.

**Geschlechtsverteilung:**

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	10	62,5
weiblich	6	37,5
<b>mit Angaben</b>	<b>16</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	1	
<b>gesamt</b>	<b>17</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,7

Das Geschlechtsverhältnis zeigt 2015, wie schon häufig, eine deutliche Androtropie.

**Schwangerschaftsausgang:**

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	12	70,6
induzierte Aborte	5	29,4
<b>gesamt</b>	<b>17</b>	<b>100,0</b>

Über zwei Drittel (70,6 %) der von Sequenzen, Assoziationen oder Komplexen Betroffenen wurden 2015 lebend geboren. Ein Zwillingengeborenes mit Body-Stalk-Anomalie verstarb innerhalb der ersten 24 Stunden. Bei allen drei Feten mit Potter-Sequenz, einem Fet mit Prune-belly-Sequenz und einem mit VATCERL-Assoziation wurden die Schwangerschaften terminiert.

**Alter der Schwangeren:**

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	2	11,8
25 bis 29 Jahre	3	17,6
30 bis 34 Jahre	8	47,1
35 bis 39 Jahre	1	5,9
ab 40 Jahre	3	17,6
<b>gesamt</b>	<b>17</b>	<b>100,0</b>

Fast die Hälfte der Schwangeren (47,1 %) von Geborenen mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen war 2015 zwischen 30 und 34 Jahre alt, weitere 23,5 % älter. Das bildet sich im hohen Durchschnittsalter (32,1 Jahre) als auch im Median (31 Jahre) ab.

## 13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Für 2015 wurden zwölf Geborene mit einer Embryopathie, Fetopathie oder congenitalen Infektion gemeldet.

**Geschlechtsverteilung:**

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	5	41,7
weiblich	7	58,3
<b>gesamt</b>	<b>12</b>	<b>100,0</b>

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,7

Acht Kinder waren von einer **Fetopathia diabetica** betroffen. Drei davon wiesen Herzfehlbildungen auf. Bei zwei weiteren war das Herz kontrollbedürftig. Atemnot und andere neonatologische Probleme wurden bei fünf der Neugeborenen beobachtet.

Bei zwei Kindern wurde bei bekanntem Alkoholabusus der Mutter eine **Alkoholembryopathie** diagnostiziert. Die Kinder kamen in der 28. bzw. 32. SSW zur Welt.

Angeborene Infektionen werden in Deutschland sehr selten beobachtet. Zwei Schwangere waren in der Frühschwangerschaft von einer den Fet schädigenden Infektion betroffen. Nach einer **Toxoplasmose-Infektion** der Mutter wurde beim Kind zur Geburt ein Macrocephalus und dilatierte Hirnventrikel festgestellt. Eine **Parvovirus B19-Infektion** der Mutter im ersten Trimenon führte bei Chorioamnionitis zum Spontanabort eines für eine 18. SSW zu leichten und zu kleinen Feten.

Alle zehn Geborenen mit Embryopathie und ein Kind mit angeborener Infektion wurden 2015 lebend geboren (91,7 %). Bei einem weiteren Fet (8,3 %) mit angeborener Infektion kam es zu einem Spontanabort in der 18. SSW.

**Alter der Schwangeren:**

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	8,3
20 bis 24 Jahre	1	8,3
25 bis 29 Jahre	3	25,0
30 bis 34 Jahre	2	16,7
35 bis 39 Jahre	4	33,3
ab 40 Jahre	1	8,3
<b>gesamt</b>	<b>12</b>	<b>100,0</b>

Das durchschnittliche Alter der Mütter beträgt 2015 31,0 Jahre. Stark beeinflusst wird der als hoch einzuschätzende Wert vom Alter der Mütter der acht Kinder mit Fetopathia diabetica, das durchschnittlich bei 32,6 Jahren liegt. Der mütterliche Diabetes ist zur Hauptursache für angeborene Embryopathien oder Fetopathien geworden. Die Wahrscheinlichkeit, an Diabetes zu erkranken, korreliert mit einem höheren Alter. Daher führt das steigende Durchschnittsalter der Mütter zum häufigeren Entstehen einer kindlichen Fetopathia diabetica. 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 auch in Zukunft eine hohe Anzahl erkannt werden.

## 14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Zum Geburtsjahrgang 2015 wurden dem Fehlbildungsmonitoring 68 aufgrund von pränatal festgestellten Fehlbildungen oder Fetopathien durchgeführte Abortionen mitgeteilt. Zwei Feten, bei denen die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, waren durch eine Plazenta-

insuffizienz stark wachstumsretardiert, einmal wurde ein Anhydramnion festgestellt. Da von ihnen keine großen Fehlbildungen berichtet wurden, sind sie nicht Bestandteil der Auswertung dieses Kapitels.

### 14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

Die Diagnose einer ZNS-Anomalie war Grund für 16 medizinisch induzierte Aborte.

#### folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- 4 x Anencephalie
  - 1 x mit Herzfehlbildungen
- 1 x Kraniorhachischisis bei fehlenden Schädelknochen
- 2 x Holoprosencephalie
  - 1 x mit Corpus callosum Agenesie, Hydrocephalie und fehlenden Schädelknochen
  - 1 x mit Microcephalie bei Mikrodeletion
- 2 x occipitale Encephalocele
  - 1 x mit occipitalem Kalottendefekt
- 1 x Arnold-Chiari-Syndrom, sacrale Spina bifida und Hydrocephalus
- 3 x lumbale Spina bifida
  - 2 x mit Hydrocephalus
- 1 x Dandy-Walker-Syndrom
- 1 x Aquaeductus cerebri Anomalie
- 1 x Corpus callosum Agenesie

#### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	7	58,3
weiblich	5	41,7
<b>mit Angaben</b>	<b>12</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	4	
<b>gesamt</b>	<b>16</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,4

Das Geschlechtsverhältnis der induzierten Aborte bei ZNS-Fehlbildungen zeigt, wie in den letzten Jahren, eine Androtropie.

#### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	2	12,5
25 bis 29 Jahre	3	18,8
30 bis 34 Jahre	6	37,5
35 bis 39 Jahre	2	12,5
ab 40 Jahre	3	18,8
<b>gesamt</b>	<b>16</b>	<b>100,0</b>

Das arithmetische Mittel des Alters der Schwangeren, die die Schwangerschaft wegen medizinischer Indikation bei ZNS-Fehlbildung des Feten nicht austragen, ergibt 31,9 Jahre. Dieser Wert liegt normalerweise unter oder im Bereich des Durchschnittsalters aller Schwangeren in Sachsen-Anhalt (2014: 29,1 Jahre), 2015 jedoch darüber.

#### Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	3	18,8
14. bis 16. SSW	4	25,0
17. bis 19. SSW	6	37,5
20. bis 21. SSW	-	-
22. bis 24. SSW	1	6,3
nach 24. SSW	2	12,5
<b>gesamt</b>	<b>16</b>	<b>100,0</b>

In allen 16 Fällen wurde im pränatalen Ultraschall ein pathologischer Befund des ZNS erhoben, die frühesten Befunde lagen in der 10. SSW vor (Anencephalie), der späteste Befund in der 27. SSW. 5-mal wurden neben den pränatal diagnostizierten ZNS-Fehlbildungen ein oder zwei Softmarker angegeben. Die ZNS-Fehlbildung bestätigte sich postnatal jeweils vollständig.

Bei vier Feten mit ZNS-Fehlbildung wurde nach dem auffälligen Ultraschallbefund eine invasive Pränataldiagnostik (in der 17., 20., 25. bzw. 27. SSW) durchgeführt. Dreimal ergab die Untersuchung einen normalen Karyotyp, bei einem Fet mit Holoprosencephalie war der Befund molekulargenetisch auffällig.

#### Gestationsalter zur Abortio:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abortio	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	2	12,5
14. bis 16. SSW	4	25,0
17. bis 19. SSW	6	37,5
20. bis 21. SSW	-	-
22. bis 24. SSW	1	6,3
nach 24. SSW	3	18,8
<b>gesamt</b>	<b>16</b>	<b>100,0</b>

Zwei der Schwangerschaften wurden erst in der 29. SSW durch Fetozyd beendet, nachdem die ZNS-Fehlbildung in der 25. bzw. 27. SSW aufgefallen war. Im Mittel wurde die Abortio mit 19,1 SSW durchgeführt.

## 14.2 Chromosomale Aberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen

Chromosomale Veränderungen waren 30-mal Anlass, die Schwangerschaft vorzeitig zu beenden. Wie in jedem Jahr sind auch 2015 die chromosomalen Veränderungen ursächlich für den größten Teil der medizinisch induzierten Aborte.

### folgende chromosomale Veränderungen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- 15 x Down-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 3 x Patau-Syndrom
  - 2 x meiotische Non-disjunction
  - 1 x Translokation
- 4 x Edwards-Syndrom
  - 3 x meiotische Non-disjunction
  - 1 x Translokation
- 1 x Triploidie (Karyotyp 69,XXX)
- 1 x Trisomie 9
- 1 x partielle Trisomie Chromosom 11
- 5 x Turner-Syndrom (1 x Mosaik)

### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	10	40,0
weiblich	15	60,0
<b>mit Angaben</b>	<b>25</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	5	
<b>gesamt</b>	<b>30</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,7

### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	3	10,0
25 bis 29 Jahre	5	16,7
30 bis 34 Jahre	10	33,3
35 bis 39 Jahre	8	26,7
ab 40 Jahre	4	13,3
<b>gesamt</b>	<b>30</b>	<b>100,0</b>

Der Altersdurchschnitt der Schwangeren mit Feten mit Chromosomenaberration liegt bei 33,1 Jahren, der Median bei 33. 40 % der Frauen waren zum Zeitpunkt der Abruption 35 Jahre oder älter. In den letzten fünf Jahren waren jeweils Durchschnittswerte von 35,0 Jahren und darüber berechnet worden.

### mitgeteilte Pränatalbefunde:

pränatale Chromosomendiagnostik

- 29 x vor der 22. SSW (jeweils pathologischer Befund)
  - 25 x Amniozentese in der 11. bis 20. SSW (davon 3 x nach zellfreier DNA-Analyse)
  - 3 x Chorionzottenbiopsie in der 15. SSW
  - 1 x zellfreie DNA-Analyse in der 11. SSW
- 1 x keine Angaben zur pränatalen Chromosomendiagnostik

pränataler Ultraschall

- 28 x Ultraschall durchgeführt
  - 24 x pränatal pathologischer Befund (zwischen der 10. und 20. SSW)
    - 3 x Verdachtsdiagnosen postnatal bestätigt
    - 1 x (Down-Syndrom) bestätigte sich eine Trikuspidalinsuffizienz postnatal nicht
    - 2 x (Turner-Syndrom) lag jeweils eine andere aber sehr schwere Herzfehlbildung vor
    - 1 x (Down-Syndrom) wurde pränatal nur ein auffälliger Ultraschallbefund o.n.A. mitgeteilt
  - 6 x pränatal nur Softmarker festgestellt
  - 11 x postnatal keine Informationen über eine Obduktion oder Begleitfehlbildungen
- 4 x keine Angaben zum Ultraschallbefund (3 x Chromosomenuntersuchung wegen Alter der Schwangeren, 1 x nach positiver zellfreier DNA-Analyse)

### Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 10. SSW	1	3,3
11. bis 13. SSW	12	40,0
14. bis 16. SSW	8	26,7
17. bis 19. SSW	5	16,7
20. bis 21. SSW	4	13,3
<b>gesamt</b>	<b>30</b>	<b>100,0</b>

### Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	4	13,3
14. bis 16. SSW	8	26,7
17. bis 19. SSW	13	43,3
20. bis 21. SSW	1	3,3
22. bis 24. SSW	3	10,0
nach 24. SSW	1	3,3
<b>gesamt</b>	<b>30</b>	<b>100,0</b>

Schwangeren mit einem Alter über 35 Jahren oder bei auffälligem Ultraschallbefund wird eine Amniozentese angeboten. Drei der vier Schwangeren, bei denen ein medizinisch induzierter Abort erst nach der 22. SSW durchgeführt wurde, waren über 30, aber noch nicht über 35 Jahre alt. Erst in fortgeschrittener Schwangerschaft entstand beim Ultraschall der Verdacht auf eine mögliche Chromosomenaberration. Eine der Abruptiones fand in der 28. SSW statt.

Bei 70,0 % der Feten mit Chromosomenaberration wurde eine erste Diagnose schon vor der 17. SSW gestellt. Daher wurden 83,3 % dieser Schwangerschaften 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

Die Entscheidung, die Schwangerschaft vorzeitig zu beenden, wurde bei 22 Feten getroffen, bei denen sich im pränatalen Ultraschall komplexe oder schwerwiegende Fehlbildungen zeigten.

### folgende Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 1 x caudales Regressionssyndrom mit Potter-Sequenz, Sirenomelie, Spina bifida, Agenesie von Rektum und Uterus
- 2 x Potter-Sequenz
- 1 x Prune-belly-Sequenz
- 1 x Omphalocele
- 1 x Gastroschisis mit Skoliose durch Halbwirbel, Klumpfuß, Polydactylie
- 2 x Zwerchfellhernie
  - 1 x mit VSD
- 1 x polyzystische, dysplastische Nieren
- 1 x Krabbe-Syndrom
- 1 x Arthrogryposis multiplex congenita, Spalthand, Spaltfuß, Polydactylie, Syndactylie, Skoliose
- 1 x Roberts-Syndrom, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Radius, Ulna und Femur hypoplastisch, Herzfehlbildung
- 1 x karpomele Dysplasie
- 1 x VACTERL-Assoziation mit Transposition der großen Gefäße, Reduktionsdefekt der oberen Extremitäten, Analatresie, VSD
- 4 x hypoplastisches Linksherzsyndrom
  - 1 x mit präductaler Aortenisthmusstenose, Milzfehlbildung, hypoplastischen Nebennieren
  - 1 x mit Endokardfibroelastose
  - 1 x flachem Nasenrelief
- 1 x hypoplastisches Rechtsherzsyndrom, Trikuspidalatresie
- 1 x gemeinsamer Ventrikel
- 1 x Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- 1 x Fehlbildung bei V. a. Chromosomenanomalie (o.n.A.)

### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	11	61,1
weiblich	7	38,9
<b>mit Angaben</b>	<b>18</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	4	
<b>gesamt</b>	<b>22</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,6

### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	3	13,6
25 bis 29 Jahre	5	22,7
30 bis 34 Jahre	9	40,9
35 bis 39 Jahre	3	13,6
ab 40 Jahre	2	9,1
<b>gesamt</b>	<b>22</b>	<b>100,0</b>

Das mittlere Alter der Schwangeren beträgt 31,9 Jahre und liegt damit über dem Durchschnittsalter der Mütter in Sachsen-Anhalt (2014: 29,1 Jahre).

### mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 6 x Amniozentese zwischen der 16. und 22. SSW (4 x Normalbefund und 2 x molekulargenetisch auffällig)
- 21 x pränataler US mit jeweils pathologischem Befund zwischen 12. und 22. SSW:
  - 21 x bestätigten sich alle durch pränatalen Ultraschall gestellten Diagnosen postnatal, davon:
    - 1 x caudales Regressionssyndrom und Sirenomelie, pränatal wurde die Schwere der Fehlbildungen nicht vollständig erkannt
    - 1 x ähnliche, sehr schwere Herzfehlbildung
  - 1 x keine Angaben zum pränatalen Ultraschall, doch molekulargenetischer Befund wie Geschwisterkind (Morbus Krabbe)
- bei insgesamt 9 Feten wurden jeweils 1 oder 2 Softmarker angegeben

### Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	2	9,1
14. bis 16. SSW	3	13,6
17. bis 19. SSW	3	13,6
20. bis 21. SSW	7	31,8
22. bis 24. SSW	7	31,8
<b>gesamt</b>	<b>22</b>	<b>100,0</b>

2015 wurde keine dieser Schwangerschaften erst nach der 24. Woche terminiert. Doch fast zwei Drittel (63,6 %) der Schwangerschaften wurden zwischen der 20. und 24. SSW vorzeitig beendet. In der 23. und 24. SSW betraf es zwei Feten mit Linksherzypoplasie. Beide Male wurde die Diagnose in der 22. SSW gestellt. Durchschnittlich wurden die induzierten Aborte aufgrund multipler Fehlbildungen mit 20,1 SSW ausgeführt. Als Median wurden 20,5 SSW berechnet.

## 14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Zum Geburtsjahrgang 2015 erhielt das Fehlbildungsmonitoring 71 Meldungen zu medizinisch induzierten Aborten. 68-mal waren Fehlbildungen oder Fetopathien Anlass, die Schwangerschaft vorzeitig zu beenden. Dies entspricht einem Anteil von 11,0 % aller Geborenen mit großen Fehlbildungen (620) und damit annähernd dem Anteil der letzten Jahre (2003-2015: 10,4 %).

Das Kapitel 14 gibt einen Überblick über die fehlbildungsbedingten Abortinduktionen, unterteilt nach den Ursachen: Chromosomenaberrationen, ZNS-Fehlbildungen und MCA/sonstige Fehlbildungen.

Den mit Abstand größten Anteil bilden die abortierten Feten mit Chromosomenaberration (2015: 44,1 %; 2003-2014: 45,4 %). 30 Schwangerschaften (17,1 pro 10.000 Geborene) wurden 2015 aus diesem Grund vorzeitig beendet. Schwangerschaftsabbrüche wegen pränatal diagnostizierter ZNS-Fehlbildungen nehmen einen Anteil von 23,5 % ein. Ihre Zahl (2015: 16; 9,1 pro 10.000 Geborene) liegt nach einem sehr hohen Wert im Vorjahr wieder im Normalbereich (2014: 13,9 pro 10.000 Geborene; 2003-2014: 9,0 pro 10.000 Geborene). MCA/sonstige Fehlbildungen als Ursache des Schwangerschaftsabbruches wurden 2015 22-mal registriert (12,5 pro 10.000 Geborene). Auch das entspricht etwa dem Wert der letzten Jahre (2003 bis 2014: 11,2 pro 10.000 Geborene).

Bei 55 der 68 fehlbildungsinduzierten Aborte liegt die Geschlechtsangabe vor. 2015 zeigt sich im Gegensatz zu den Vorjahren nur eine sehr leichte Androtropie ( $m : w = 1,04$ ).

In der Geburtshilfe wird zum vorzeitigen Beenden einer Schwangerschaft die vollendete 21. SSW als möglichst spätester Zeitpunkt angesehen. Bis zu dieser Woche wurden 2015 78,3 % der induzierten Aborte durchgeführt und 42,0 % schon vor der 18. vollendeten SSW. Sechs induzierte Aborte (8,7 %) fanden erst zwischen der 24. und der 29. SSW statt.

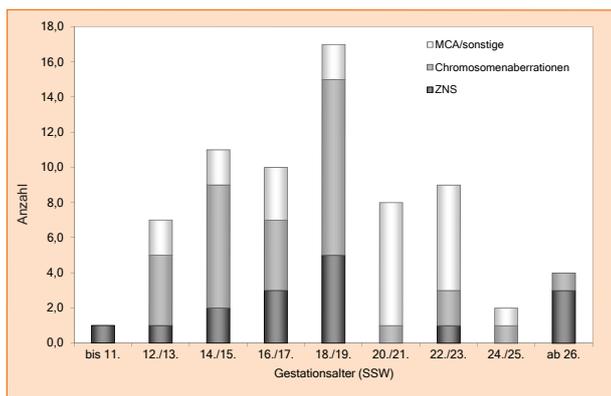


Abb. 46: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2015

Das Gestationsalter, bei dem eine Schwangerschaft vorzeitig aus medizinischen Gründen beendet wird, differiert bei Diagnosen aus den Bereichen ZNS-Fehlbildungen,

Chromosomenaberrationen und MCA/sonstige Fehlbildungen. Einige Fehlbildungen, speziell des ZNS, können pränatal-diagnostisch erst mit fortgeschrittener Schwangerschaft detektiert werden. Dazu müssen noch Beratungs- und Entscheidungszeiten eingerechnet werden. So fiel z. B. ein Arnold-Chiari-Syndrom erst in der 27. SSW auf und die Schwangerschaft wurde in der 29. SSW terminiert.

Das niedrigste durchschnittliche Gestationsalter zeigt sich 2015 erwartungsgemäß bei den Chromosomenaberrationen (17,3 SSW; Median 18 SSW), gefolgt von den ZNS-Fehlbildungen (19,1 SSW; Median 17,5 SSW) und den MCA/sonstigen Fehlbildungen (20,1 SSW; Median 20,5 SSW). Die meisten Abbrüche (10) wurden in der 18. SSW vorgenommen.

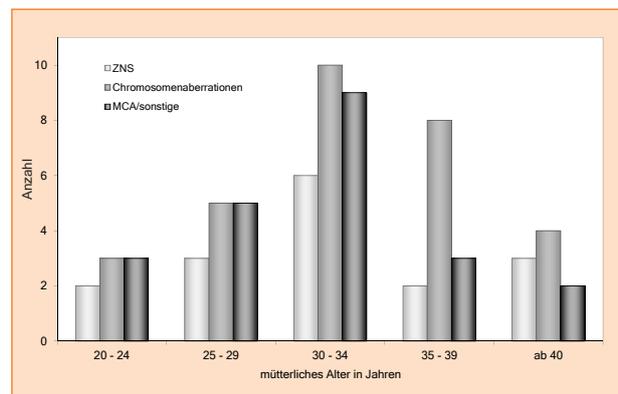


Abb. 47: Mutteralter bei induzierten Aborten 2015 (gruppiert)

Das durchschnittliche Alter der Frauen, die 2015 nach pränatal diagnostizierter angeborener Fehlbildung die Schwangerschaft abbrechen, beträgt 32,4 Jahre. Erwartungsgemäß ist das durchschnittliche mütterliche Alter in der Gruppe der induzierten Aborte aufgrund von Chromosomenaberrationen am höchsten (2015: 33,1 Jahre). In diesem Jahr ergab sich zum ersten Mal auch in den beiden anderen Gruppen der induzierten Aborte ein Mittelwert von über 30 Jahren (Fehlbildungen des ZNS: 31,9 Jahre; MCA/sonstige Fehlbildungen: 31,9 Jahre). 44,1 % der 68 induzierten Aborte wurden aufgrund einer Chromosomenaberration vorgenommen, jedoch wurde bei den 21 Müttern ab 35 Jahren in 54,5 % die Schwangerschaft wegen einer Chromosomenaberration beendet.

Im Zeitraum des Jahresberichtes (2003-2015) ist nach Zahlen des Statistischen Bundesamtes ein sinkender Trend bei den für Sachsen-Anhalt registrierten Schwangerschaftsabbrüchen zu erkennen. Für 2015 wurden 3.483 Schwangerschaftsabbrüche bei 17.415 Lebendgeborenen registriert. Bei annähernd gleicher Lebendgeborenenanzahl im Jahr 2004 (17.337) waren es noch 4.856. Die meisten der Schwangerschaftsabbrüche erfolgen nach der Beratungsregel vor der 13. SSW. Nur für 1,95 % der Abbrüche waren 2015 in Sachsen-Anhalt Fehlbildungen ursächlich. In Mittel beträgt der Anteil in den Vorjahren (2003-2014) 1,49 %.

## 15 Zusammenfassung

Der aktuelle Jahresbericht zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen stützt sich auf die zum Geburtsjahr 2015 im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt eingegangenen Meldungen. Die flächendeckenden Fehlbildungsdaten werden bewertet, geordnet und unter Hinzuziehung der offiziellen Geborenenzahlen des Statistischen Landesamtes Halle populationsbezogen statistisch analysiert. Wenn möglich, sind zum Vergleich zu den berechneten Prävalenzen der Indikatorfehlbildungen Sachsen-Anhalts die europaweit ermittelten Prävalenzen von EUROCAT angegeben.

In den letzten beiden Jahren wurden in Sachsen-Anhalt wieder steigende Geborenenanzahlen dokumentiert. Ob der abnehmende Trend für das Land jedoch gestoppt ist, bleibt offen. Für 2015 wurden vom Statistischen Amt **17.415 Lebendgeborene** registriert, 2,06 % mehr als 2014 (17.064).

Die vom Statistischen Landesamt für 2015 registrierte Anzahl von **64 Totgeborenen** ist im Verhältnis zu den Lebendgeborenen geringer als der aus den Jahren 2003-2014 berechnete Erwartungswert (69,8 Totgeborene).

In Deutschland wurden 2015 nach Angaben des Statistischen Bundesamtes 737.575 Kinder lebend geboren. Nach ca. 20 Jahren sinkender Anzahlen ist seit vier Jahren bundesweit ein kleiner Aufwärtstrend zu sehen (2011: 662.685 Lebendgeborene). Aus Sachsen-Anhalt kommen 2015 2,4 % aller Neugeborenen Deutschlands.

Neben den Daten der Lebend- und Totgeborenen basieren die dem Jahresbericht zugrundeliegenden Analysen auch auf den Daten von **71 medizinisch induzierten Aborten** und **16 Spontanaborten ab der 16. SSW** aus dem Jahr 2015. Die Prävalenzberechnungen im Bericht gründen sich somit auf eine **Gesamtzahl von 17.566 Geborenen** (Kapitel 2).

**Große Fehlbildungen** wiesen **620 Kinder/Feten** (3,53 % aller Geborenen) auf. Die Fehlbildungsrate entspricht der der letzten zwölf Jahre (3,46 %, KI 3,38 bis 3,54 %) (Kapitel 8).

Von den **Geborenen mit großen Fehlbildungen** kamen 2015 insgesamt 88,5 % lebend zur Welt. Noch zu Beginn der 80-er Jahre verstarben von der Geborenen mit großen Fehlbildungen ca. 20 % im 1. Lebensjahr. 2015 waren es, wie im Mittel der fünf Jahre davor, 2,1 %. Der Anteil der induzierten Aborte wuchs von 1,1 % (1980-1984) auf 11,0 %, ein Wert, der seit 1995 durchschnittlich zu beobachten ist. Mit großen Fehlbildungen wurden 2015 keine Totgeborenen und nur sehr wenige (3; 0,5 %) Spontanaborte registriert.

Die mit Abstand **häufigsten Einzeldiagnosen** sind jedes Jahr Vorhofseptumdefekt und Ventrikelseptumdefekt. Der Vorhofseptumdefekt ist 2015, wie auch andere Herzfehlbildungen (Mitralklappeninsuffizienz, hypoplastisches Linksherzsyndrom, rechtsverlaufender Aortenbogen und fehlgebildete Koronargefäße) öfter als sonst diagnostiziert worden. An dritthäufigsten wurde in den letzten vier Jahren jeweils ein angeborener Hörverlust festgestellt. Ebenfalls häufiger als üblich wurden 2015 die Lippen-

Kiefer-Gaumen-Spalte und Microcephalie beobachtet (Kapitel 11).

Bei 1,27 % aller Geborenen trat 2015 eine der genau definierten **Indikatorfehlbildungen** (Kapitel 12) auf. Verglichen mit den entsprechenden Basisprävalenzen zeigten sich für 2015 bei der Microcephalie, dem Linksherzhypoplasie-Syndrom, der Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und der Gaumenspalte **höhere Prävalenzen**. **Niedrigere Prävalenzen** wurden dagegen bei der Aortenisthmusstenose, den nicht descendierten Hoden, der Hypospadie, der einseitigen Nierenagenesie, den Zystennieren und dem Down-Syndrom verzeichnet. Die sehr selten auftretenden Indikatorfehlbildungen Epispadie und Ekstrophie der Harnblase wurden im Berichtsjahr in Sachsen-Anhalt nicht gemeldet.

Für das Jahr 2015 wurden dem Fehlbildungsmonitoring **68 fehlbildungsbedingte Abortinduktionen** (Kapitel 14), darunter 23,5 % Fehlbildungen des ZNS, 44,1 % Chromosomenaberrationen und 32,4 % multiple Anomalien und sonstige Fehlbildungen gemeldet. In über 20 % gab das Down-Syndrom Anlass zum vorzeitigen Beenden einer Schwangerschaft. Weitere öfter gestellte Indikationen waren Turner-Syndrom, Edwards-Syndrom, Anencephalie und Linksherzhypoplasie-Syndrom.

32 Geborene waren 2015 von einer **genetisch bedingten Erkrankung** betroffen. Bei 17 Geborenen wurde eine **Sequenz, Assoziation bzw. ein Komplex** beschrieben. Elf Kinder und ein Spontanabort zeigten eine **Fetopathie** oder trugen die Folgen einer **congenitalen Infektion**. Bei den 44 Geborenen mit einer **Chromosomenaberration** ergab sich für 2015 ein mütterliches Durchschnittsalter von 33,4 Jahren (Kapitel 13).

Infektionen in der Schwangerschaft sind eine mögliche, wenn auch seltene Ursache für strukturelle Störungen mit Langzeitfolgen für das Ungeborene (Kapitel 16). Anlässlich der Entwicklungen bzgl. des ZIKA-Virus werden Ursachen, Folgen und Interventionswege bei TORCHEL-Infektionen in der Schwangerschaft dargestellt.

Zum Geburtsjahr 2015 gingen beim Fehlbildungsmonitoring 2.044 Meldungen zu 1.825 Geborenen ein. Es wurde über **620 Geborene** mit mindestens einer **großen Fehlbildung** aus Sachsen-Anhalt und weitere **258 mit nur kleinen Fehlbildungen oder Anomalien** (Kapitel 6-8) berichtet.

Grundsätzlich erfasst und verarbeitet das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Daten von Kindern und Feten mit angeborenen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen. Ebenfalls unentbehrlich sind Daten von Kindern ohne Fehlbildungen als Kontrollen, da eine Analyse von Risiken mit statistischen Mitteln erst im Vergleich beider Gruppen möglich ist.

Durch die Mithilfe vieler engagierter Kollegen aus unterschiedlichen medizinischen Einrichtungen, die seit Jahren freiwillig und uneigennützig angeborene Fehlbildungen an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt melden, entstand die solide Datenbasis, auf deren Grundlage, so auch 2015, die Jahresberichte entstehen. **Wir bedanken uns daher, im Vertrauen auf eine weitere gute Zusammenarbeit, bei allen unseren Einsendern sehr herzlich!**

## 16 Fehlbildungen verursachende Infektionen in der Schwangerschaft

Es sind einige Infektionen bekannt, die während der Schwangerschaft teratogene Wirkungen haben können. Zuletzt und ganz aktuell wurde 2016 das teratogene Potenzial der ZIKA-Virus-Infektion bekannt.

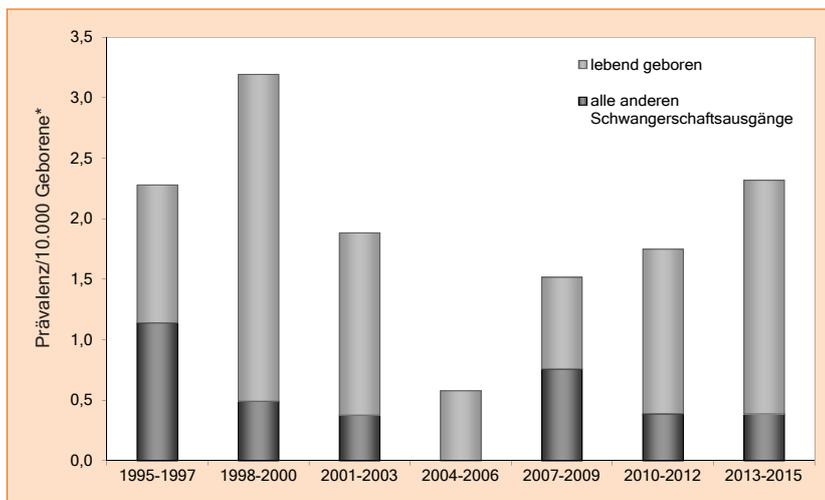
Die Infektionen, die während einer Schwangerschaft vornehmlich in unseren Regionen eine Rolle spielen, werden unter dem Akronym TORCHL zusammengefasst.

**T** = Toxoplasmose  
**O** = "others" u. a. Lues, Parvovirus B19, Varicella Zoster Virus (VZV)  
**R** = Röteln (Rubella)  
**C** = Cytomegalievirus (CMV)  
**H** = Herpes simplex Virus (HSV)  
**L** = Listeriose

### Relevante perinatale Infektionen in Deutschland

In die Auswertung der Daten aus dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt für die Jahre 1995 bis 2015 flossen Informationen zu 328.056 Schwangerschaften ein. Es

wurden Schwangerschaften, die von einer strukturellen Anomalie oder Fehlbildung und zusätzlich von einer perinatalen Infektion betroffen waren, identifiziert.



\* Geborene = Lebendgeborene + Totgeborene + induzierte Aborte nach pränataler Diagnose einer Fehlbildung + Spontanaborte ab der 16. SSW

Abb. 48: Prävalenz von Schwangerschaften mit perinataler Infektion und angeborener Fehlbildung (3 Jahre gruppiert)

#### Cytomegalievirus (CMV)

Einen besonderen Stellenwert bei den Infektionen in der Schwangerschaft nimmt die Infektion mit dem CMV ein, denn die konnatale CMV-Infektion ist weltweit die häufigste nicht impfpräventive angeborene Virusinfektion. Sie ist dennoch sehr selten. Nach Literaturangaben liegt die Prävalenzrate der konnatalen CMV Infektion weltweit bei 3-12 pro 1.000 Lebendgeborene.

In der Schwangerschaft sind besonders die Patientinnen gefährdet, die CMV-seronegativ sind, da die intrauterine Virusübertragung nach der Muttermilch-assoziierten postnatalen Transmission den zweithäufigsten Infektionsweg darstellt. Die Seroprävalenz wird in westlichen Ländern auf etwa 40 bis 60 % geschätzt.

Bei einer Primärinfektion der Schwangeren sind 10-15 % der Kinder bei Geburt symptomatisch. Die Mehrheit der symptomatischen Kinder entwickeln neurologische Spätfolgen, wie z. B. eine progressive sensorineurale Hörstörung (SNHL) und eine eingeschränkte neurologische Entwicklung. 85-90 % der Neugeborenen, die an einer konnatalen Infektion leiden, sind zum Zeitpunkt der Geburt asymptomatisch. Von diesen entwickeln jedoch 5-10 % im Verlauf eine SNHL oder eine Störung der altersgerechten Entwicklung. Bei einer Sekundärinfektion der Mutter während der

Schwangerschaft, entwickeln nur ca. 8 % der Kinder Spätfolgen. Im Gegensatz zur konnatalen Infektion, bedingt eine postnatale CMV-Infektion bei reifen Neugeborenen in der Regel keine klinische oder nur eine milde Symptomatik.

Die Neugeborenen mit symptomatischer konnataler Infektion leiden am häufigsten unter Microcephalie, intrauteriner Wachstumsretardierung (IUGR), Hepatosplenomegalie, Petechien, Ikterus und Chorioretinitis. Eine Korrelation zwischen pränatalen Auffälligkeiten, postnataler Symptomatik und dem klinischen Outcome konnte laut Literatur nicht aufgezeigt werden. Zudem sind die sonografischen Auffälligkeiten pränatal nur bei 20-40 % der postnatal symptomatischen Kinder nachweisbar. Hierdurch wird die Indikationsstellung zur antiviralen Therapie und Antikörper-Therapie prä- und auch postnatal erschwert.

Sowohl die pränatale Prophylaxe als auch die pränatale Therapie kann durch Gabe von Hyperimmunglobulinen erfolgen. Postnatal erfolgt die Therapie durch Ganciclovir/Valganciclovir/Foscarnet, wobei diese Therapie die bereits intrauterin entstandenen Schäden nicht beeinflussen kann. Die Daten zum Nutzen einer Therapie sind nicht valide, eine hohe Toxizität der bisher vorhandenen Medikamente ist die Ursache. Bisher konnte gezeigt werden, dass durch eine postnatale Therapie in Einzelfällen eine Hörverbesserung oder Stabilisierung der SNHL erreicht werden kann.

### Toxoplasmose

Die Prävalenz der congenitalen Toxoplasmose ist in den letzten Jahren, dank des vorübergehenden Screenings und der effektiven Expositionsprophylaxe sowie einer vorhandenen antibiotischen Behandlung, bei maternaler Infektion zurückgegangen. Weltweit wird die Prävalenz zwischen 0,1 und 0,01 pro 1.000 Geburten angegeben.

Die Infektion der Schwangeren geht häufig von infizierten Tieren (vor allem Katzen, Igel) und deren Kot aus. Auch rohes Fleisch und kontaminierte Erde können eine Infektionsquelle darstellen. Die Primärinfektion während der Schwangerschaft kann asymptomatische Neugeborene, unterschiedlich schwer betroffene Kinder, aber auch Spontanaborte oder Totgeburten zur Folge haben.

In den meisten Fällen, etwa 70-90 %, kommen die infizierten Kinder asymptomatisch zur Welt. Spätkomplikationen, wie z. B. Chorioretinitis oder eine mentale Retardierung, sind jedoch bekannt.

Die klassische Trias aus Hydrozephalus, Retinochorioiditis und intracerebralen Verkalkungen kommt nur sehr selten vor.

### Röteln-Virus

Durch die Rubella-Impfung ist die Inzidenz der maternalen Rötelninfektion und damit auch die Prävalenz der Rötelnembryopathie gesunken. Weltweit gibt es jährlich aber trotzdem mehr als 100.000 Fälle der Rötelnembryopathie. In Deutschland sind 2014 und 2015 nach Angaben des Robert Koch-Instituts (RKI) keine Infektionen in der Schwangerschaft aufgetreten.

Erfolgt eine maternale Infektion im ersten Trimenon, liegt die intrauterine Transmissionsrate bei 80 %. Die Merkmale der intrauterin infizierten Kinder mit einer Embryopathie werden unter der klassischen Trias aus Katarakt, sensorineuraler Hörstörung (SNHL) und Herzfehlbildungen zusammengefasst.

### Syphilis in Deutschland auf dem Vormarsch?

Im Gegensatz zu vielen anderen der TORCHL-Infektionen, ist die congenitale Syphilis (Lues connata) gut behandelbar. Gefahr für das ungeborene Kind besteht jedoch bei Nichtbehandlung oder einer nicht ausreichenden Therapie der Schwangeren.

Führt die Infektion des Feten nicht zur Fehl- oder Totgeburt, kann es unter anderem zur Frühgeburt oder einer intrauterinen Wachstumsretardierung (IUGR) kommen. In den ersten Jahren postnatal (Lues connata praecox) können die Kinder auch Symptome wie z. B. Rhagaden oder einen Pemphigus syphiliticus (charakteristische Blasenbildung der Haut insbesondere an Hand- und Fußflächen des Säuglings) entwickeln. Bei der Lues connata lata sind die infizierten Kinder bei der Geburt asymptomatisch. Die Symptome der Hutchinson-Trias (Keratitis parenchymatosa, Tonnenzähne, Innenohrschwerhörigkeit) entwickeln sich erst später in der Kindheit oder im Jugendalter.

In Deutschland ist ein Screening laut Mutterschaftsrichtlinie zu einem möglichst frühen Zeitpunkt als Syphilis-(Lues-)Suchreaktion vorgeschrieben. Im Mutterpass wird die Durchführung, nicht aber das Ergebnis der Untersuchung dokumentiert. Das Robert-Koch-Institut meldet seit 2012 einen Anstieg der primären Syphilisinfektionen für Deutschland, wobei dieser aber ausschließlich Mel-

dungen von Infektionen bei Männern betrifft. Die Veränderungen bei Frauen bewegt sich dabei über die gesamte Zeit seit 2001 auf deutlich niedrigerem Niveau. Dabei ist die Lues connata in Deutschland sehr selten, in 2014 gab es keinen Fall, 2015 wurden drei Fälle für Deutschland gemeldet. Vor diesem Hintergrund erscheint die Screening-Politik in der Schwangerschaft effektiv zu sein.

Für die Syphilis steht keine Impfung zur Verfügung. Nach engem körperlichem Kontakt zu Personen mit Syphilis im Frühstadium ist eine postexpositionelle Gabe von Penicillin notwendig. Die rechtzeitige stadiengerechte antibiotische Therapie der Mutter ist die beste Prophylaxe der congenitalen Syphilis. Eine Infektion des Neugeborenen bei Passage des Geburtsweges ist möglich. Eine Übertragung der Infektion beim Stillen ist nur möglich, wenn sich an der Brust eine syphilitische Läsion befindet. Es wird für weitere Informationen auf die Leitlinie zur Diagnostik und Therapie der Syphilis (S2k-2014: AWMF-Register 059/002) verwiesen.

### Parvovirus B19

Eine Infektionsgefahr mit dem Parvovirus B19 besteht vor allem für seronegative Schwangere, die beruflich oder privat viel Kontakt mit Kindern haben. Über die Hälfte bis zwei Drittel der Frauen im gebärfähigen Alter haben bereits eine Infektion mit dem Virus durchgemacht und sind somit immun. Da die Inzidenz einer Infektion während der Schwangerschaft nur bei 1-2 % liegt und die Transmissionsrate ungefähr 35 % beträgt, ist die Prävalenz einer congenitalen Parvovirus B19-Infektion gering. Die Symptome reichen von einer Anämie über den Hydrops fetalis bis hin zum intrauterinen Fruchttod.

### Varizella-Zoster

Eine Infektion mit dem Varizella-Zoster-Virus (VZV) während der Schwangerschaft erfolgt nur sehr selten. 95 % der Schwangeren sind durch eine bereits durchgemachte Infektion immun. Zu erwarten ist in der heranwachsenden Generation, dass werdende Mütter auch durch eine Impfung geschützt sind. Seit 2004 empfiehlt die Ständige Impfkommission (STIKO) die Varizellenimpfung für alle Kinder im Alter von 11 bis 14 Monaten, zunächst mit einer Impfung, seit 2009 mit zwei Impfungen im Abstand von mindestens vier Wochen.

Die intrauterine Transmissionsrate liegt nur bei 2 %. Da die Möglichkeit einer aktiven und passiven Immunisierung besteht, kann das Risiko einer Infektion deutlich gesenkt werden. Das höchste Risiko für das Kind besteht bei maternaler Infektion im Zeitraum von fünf Tagen prä- bis zu zwei Tagen postnatal. Das Auftreten von neonatalen Varizellen hat eine sehr hohe Mortalität zur Folge (30 %). Erfolgt eine maternale Infektion in der ersten Schwangerschaftshälfte kann es in seltenen Fällen zu dem congenitalen Varizellensyndrom kommen. Charakteristisch sind Extremitätenatrophien und Hautläsionen der betroffenen Extremität entsprechend der segmentalen Zuordnung. Es kann aber auch zu neurologischen Langzeitschäden und zum intrauterinen Fruchttod kommen.

### Herpes simplex

Eine congenitale Infektion mit dem Herpes-simplex-Virus (HSV) ist wegen der hohen Durchseuchungsrate und dem geringen Infektionsrisiko bei rezidivierender Infektion sehr selten. Für HSV-Infektionen während der Schwangerschaft gibt es eine virostatistische Therapie. Trotzdem kann es zu Infektionen kommen, die im ersten Trimenon den

intrauterinen Fruchttod oder Fehlbildungen zur Folge haben. Ein aktiver Herpes genitalis kann bei vaginaler Entbindung zu lokalen oder schweren disseminierten Verläufen mit Encephalitis führen.

### Listeriose

Wie bei der Toxoplasmose ist auch bei der Listeriose die Expositionsprophylaxe in der Schwangerschaft effektiv, da das Bakterium hauptsächlich durch Lebensmittel über-

tragen wird. In Deutschland wurden vom RKI 2015 22 Fälle von Schwangerschaftslisteriose registriert. Schwangere sind insgesamt anfälliger für eine Listeriose (10-mal häufiger), aber die Diagnose wird sehr selten gestellt. Eine infizierte Schwangere zeigt lediglich grippeähnliche Symptome und kurzzeitig hohes Fieber. Für das Ungeborene kann die frühe Infektion zum Tod führen. Mildere Formen führen zur Frühgeburtlichkeit oder einer Sepsis bzw. Meningitis.

## Daten aus Sachsen-Anhalt

Für die Analyse wurden 328.056 Schwangerschaften aus den Jahren 1995 bis 2015 hinsichtlich der gemeldeten perinatalen Infektion und dem Auftreten von angeborenen Fehlbildungen ausgewertet. Dabei wurden die aufgetretenen Fehlbildungen den entsprechenden Organsystemen zugeordnet.

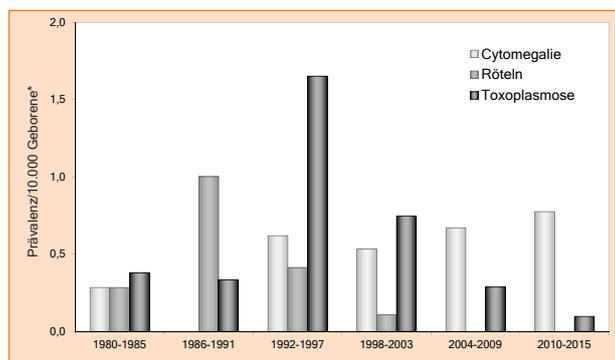


Abb. 49: Prävalenz spezifischer perinataler Infektionen, die mit einer Fehlbildung einhergehen (1980-2015 gruppiert)

Die perinatale Infektion hatte am häufigsten eine strukturelle Anomalie des Zentralnervensystems (16,4% der Fälle) gefolgt von Herzfehlbildungen und Anomalien der Niere und des Harntraktes (HAS) zur Folge (Abb. 50).

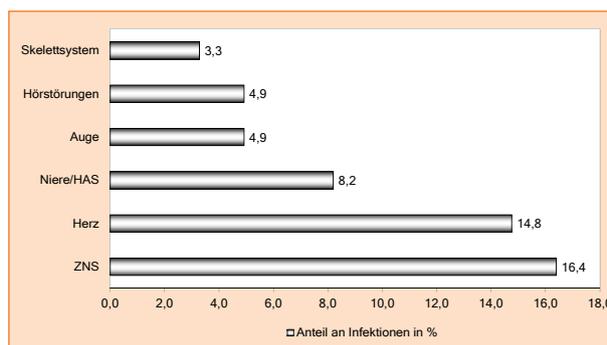


Abb. 50: prozentualer Anteil von strukturellen Anomalien und Fehlbildungen betroffener Organsysteme von 1995-2015 bei Geborenen mit perinatalen Infektionen

## Aktuelle Entwicklung bei vektorübertragenen Infektionen

Zwischen 01.12.2015 und 31.03.2016 wurden in Brasilien etwa 4.000 Kinder mit einem Microcephalus geboren, 20-fach mehr Neugeborene als im Vorjahr. Als Ursache wird das ZIKA-Virus (ZIKAV) vermutet. Dieser Virus wird am häufigsten durch die Aedes Stechmücke übertragen, wohingegen die sexuelle Übertragung und die Virus- transmission durch Bluttransfusionen nur eine untergeordnete Rolle spielen.

Neben dem ZIKA-Virus-Nachweis bei den Neugeborenen mit Microcephalus, konnte der Virus auch bei Frauen mit Fehlgeburten im ersten Trimenon nachgewiesen werden. Weitere Symptome können ein zu geringes Geburtsgewicht, Anasarka, Arthrogryposis (angeborene Gelenk- kontraktionen) und neurologische Fehlbildungen sein.

In Deutschland wurden bisher nur wenige Fälle bei Reise- rückkehrern diagnostiziert. Die Ansteckungsgefahr ist sehr gering, da die übertragenden Mückenarten in Deutschland nicht heimisch sind.

Das Robert-Koch-Institut berichtet in seinem Epidemiolo- gischen Bulletin 2016-034.3 Ende April 2016, dass erst-

malig eine autochthone Übertragung von ZIKA-Virus- Infektion auf sexuellem Weg in Deutschland bekannt wurde. Neben der Übertragung durch Mücken ist die sexuelle Übertragbarkeit des Virus bekannt. Männlichen Reiserückkehrern aus Ausbruchsgebieten wird Übergangs- weise bzw. laut einer Empfehlung des Europäischen Zen- trums für Prävention und Kontrolle von Krankheiten (Euro- pean Centre for Disease Prevention and Control) beim Sex mit schwangeren Frauen bis zum Ende der Schwan- gerschaft der Gebrauch von Kondomen empfohlen ([www.ecdc.europa.eu/en/healthtopics/zika\\_virus\\_infection](http://www.ecdc.europa.eu/en/healthtopics/zika_virus_infection)).

Ebenso wie das ZIKA-Virus wird auch das Plasmodium falciparum durch Mücken übertragen, jedoch in unseren Breitengraden spielt die Malaria-Infektion während der Schwangerschaft, abgesehen von Migranten und Rück- kehren, keine Rolle. Jährlich gibt es aber 85,3 Millionen Schwangerschaften in Malaria-gebieten, die ein Risiko für die congenitale Malaria-Infektion haben. Die congenitale Malaria-Infektion kann eine intrauterine Wachstumsretar- dierung (IUGR), Frühgeburtlichkeit und eine erhöhte Säuglingssterblichkeit bedingen.

## Fazit

Die Infektionen haben eins gemeinsam: sie sind eine sel- tene Ursache für strukturelle (teratogene) Störungen, die das Ungeborene betreffen. Oft haben die Schwangeren nur minimale grippeähnliche Symptome ohne weitere schwere Krankheitszeichen entgegen den Langzeitfolgen

für das Ungeborenen. Die Schwere der Symptomatik vari- ert innerhalb der TORCHL-Gruppe stark. Nur wenige Infektionen sind durch Impfungen, Expositionsprophylaxe oder Therapien gut zu beherrschen.

## 17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2015

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 2015 wurde in Zusammenarbeit mit dem Fehlbildungsmonitoring folgende Dissertation erfolgreich abgeschlossen:

- Dr. med. Caspar Franck:  
Ergebnisse des Neugeborenenhörscreenings und der pädaudiologischen Diagnostik bei Frühgeborenen an der HNO-Universitätsklinik Magdeburg

Weitere Promotionsthemen wurden im Jahr 2015 bearbeitet und laufen im Jahr 2016 weiter (Arbeitstitel):

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

### Publikationen

Publikationen unter Mitautorschaft des Fehlbildungsmonitoring liegen zu verschiedenen Themen vor:

- Barisic I, Boban L, Loane M, Garne E, Wellesley D, Calzolari E, Dolk H, Addor M, Bergman JE, Braz P, Draper ES, Haeusler M, Khoshnood B, Klungsoyr K, Pierini A, Queisser-Luft A, Rankin J, **Rissmann A**, Verellen-Dumoulin C. Meckel-Gruber Syndrome: a population-based study on prevalence, prenatal diagnosis, clinical features, and survival in Europe. *Eur J Hum Genet* 2015; 23(6): 746-752
- Bergman JEH, Loane M, Vrijheid M, Pierini A, Nijman RJM, Addor M, Barisic I, Beres J, Braz P, Budd J, Delaney V, Gatt M, Khoshnood B, Klungsoyr Melve K, Martos C, Mullaney C, Nelen V, Neville AJ, O'Mahony M, Queisser-Luft A, Randrianaivo-Ranjatoelina H, **Rissmann A**, Rounding C, Tucker DF, Wellesley D, Zymak-Zakutnia N, Bakker MK, Walle HEK de. Epidemiology of hypospadias in Europe: a registry-based study. *World J Urol* 2015; 33(12): 2159-2167
- Boyle B, Loane M, Bakker MK, Addor M, Arriola L, Garne E, Gatt M, Jordan S, Khoshnood B, Klungsoyr K, Nelen V, Neville AJ, O'Mahoney M, Pierini A, **Rißmann A**, Tucker D, Wiesel A. Selective serotonin reuptake inhibitor (SSRI) use in first trimester pregnancy and risk of congenital anomalies: a EUROmedICAT case-malformed control study in 12 countries. *Pharmacoepidemiol Drug Saf* 2015; 24: 15

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

- 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 Hypospadias im Kindesalter im nördlichen Sachsen-Anhalt
- Retrospektive Analyse: Epidemiologie der konnatalen Cytomegalie Virus (CMV)-Infektion in Sachsen-Anhalt

- Franck C, Vorwerk W, **Köhn A, Reißmann A**, Vorwerk U. Prävalenz, Risikofaktoren und Diagnostik von Hörstörungen bei Frühgeborenen. *Sprache · Stimme · Gehör* 2015; 39(04): 196-201
- Khoshnood B, Loane M, Walle H de, Arriola L, Addor M, Barisic I, Beres J, Bianchi F, Dias C, Draper E, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Klungsoyr K, Latos-Bielenska A, Lynch C, McDonnell B, Nelen V, Neville AJ, O'Mahony MT, Queisser-Luft A, Rankin J, **Rissmann A**, Ritvanen A, Rounding C, Sipek A, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Wellesley D, Dolk H. Long term trends in prevalence of neural tube defects in Europe: population based study. *BMJ (Clinical research ed.)* 2015; 351
- Krause H, Hass H, Böttger R, Gerloff C, **Rissmann A**, Meyer F. Surgical Treatment Results In Gastroschisis Based On Preterm Delivery Within The 34th Week Of Gestation By Caesarean Section. *Polski przeglad chirurgiczny* 2015; 87(7): 346-356
- McGivern MR, Best KE, Rankin J, Wellesley D, Greenlees R, Addor M, Arriola L, Walle H de, Barisic I, Beres J, Bianchi F, Calzolari E, Doray B, Draper ES, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Khoshnood B, Klungsoyr K, Latos-Bielenska A, O'Mahony M, Braz P, McDonnell B, Mullaney C, Nelen V, Queisser-Luft A, Randrianaivo H, **Rissmann A**, Rounding C, Sipek A, Thompson R, Tucker D, Wertelecki W, Martos C.

- Epidemiology of congenital diaphragmatic hernia in Europe: a register-based study. Archives of Disease in Childhood - Fetal and Neonatal Edition 2015; 100(2): F137-F144
- Müller J, Fechner H, Köhn A, Rißmann A. Neugeborenen-Hörscreening - Ergebnisse einer Elternbefragung in Sachsen-Anhalt. Gesundheitswesen (Bundesverband der Ärzte des Öffentlichen Gesundheitsdienstes (Germany)) 2015 [Epub ahead of print]
  - Rodenstein J. Kinderneurologie Mitteldeutschland. Fortbildung der Regionalgruppe. Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2015; 26(3): 20-21
  - Rodenstein J. Erster weltweiter Tag der angeborenen Fehlbildungen am 03. März 2015. Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2015; 26(5): 15-16
  - Rodenstein J. Ethische Entscheidungen am Lebensanfang. Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2015; 26(10): 30+63
  - Schade K, Rißmann A. Führt der DNA-Test aus mütterlichem Blut zur stärkeren pränatalen Selektion des Down-Syndroms? Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2015; 26(3): 63-64
  - Spillner C, Köhn A, Class D, Firsching R, Rissmann A. (2015): Enzephalozele: eine seltene Fehlbildung mit sehr variabler klinischer Ausprägung. In: Hebamme 28 (02), S. 124-128
  - Springett A, Wellesley D, Greenlees R, Loane M, Addor M, Arriola L, Bergman J, Cavero-Carbonell C, Csaky-Szunyogh M, Draper ES, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Khoshnood B, Klungsoyr K, Lynch C, Dias CM, McDonnell R, Nelen V, O'Mahony M, Pierini A, Queisser-Luft A, Rankin J, Rissmann A, Rounding C, Stoianova S, Tucker D, Zymak-Zakutnia N, Morris JK. Congenital anomalies associated with trisomy 18 or trisomy 13: A registry-based study in 16 european countries, 2000-2011. American journal of medical genetics. Part A 2015; 167(12): 3062-3069
  - Wang H, Loane M, Dolk H, Morris J, Garne E, Jong-Van Berg Ld, Verellen-Dumoulin C, Nelen V, Barisic I, Khoshnood B, Doray B, Rißmann A, Wiesel A, O'Mahony M, Pierini A, Neville A, Gatt M, Bakker M, Klungsoyr K, Latos-Bielenska A, Mejnartowicz J, Arriola L, Addor M, Tucker D. Use of topiramate in relation to the risk of orofacial clefts. Pharmacoeconomics 2015; 24: 11-12
  - Wemakor A, Casson K, Garne E, Bakker M, Addor M, Arriola L, Gatt M, Khoshnood B, Klungsoyr K, Nelen V, O'Mahoney M, Pierini A, Rissmann A, Tucker D, Boyle B, de Jong-van den Berg, Lolkje, Dolk H. Selective serotonin reuptake inhibitor antidepressant use in first trimester pregnancy and risk of specific congenital anomalies: a European register-based study. Eur J Epidemiol (2015) 30:1187-1198. Eur J Epidemiol 2015; 30(11): 1187-1198

## Vorträge/Weiterbildungen

Im Jahr 2015 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring verschiedene Vorträge im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen gehalten:

**17.01.2015 - Einsendertreffen des Zentrums für Neugeborenen-Screening und Stoffwechselerkrankungen in Sachsen-Anhalt, Magdeburg:**

„Aktuelle Daten zu angeborenen Fehlbildungen“,

**21.03.2015 - Frühjahrstagung des Rheumazentrums Magdeburg-Vogelsang e.V., Magdeburg:**

„Das Fehlbildungsregister Sachsen-Anhalt stellt sich vor ...“

**10.06.2015 - Weiterbildung Hörscreening, Gardelegen:**

„Schulung Neugeborenenhörscreening“

**17.-18.06.2015 - 30th EUROCAT Registry Leaders' Meeting, Baveno, Italien:**

„How registries coordinate at national level: Germany: Saxony-Anhalt and Mainz“

**02.-05.09.2015 - 111. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin, München:**

„Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“

**17.09.2015 - Kurs zur Erlangung der Zusatzbezeichnung „Suchtmedizinische Grundversorgung“ der Sächsischen Landesärztekammer, Dresden:**

„Fetale Alkoholspektrumstörung (FASD) Epidemiologie, Diagnose, Prävention“

**30.10.2015 - Jahrestagung der Regionalgruppe Kinderneurologie in Mitteldeutschland, Leipzig:**

„Renale Fehlbildungen in der Pränataldiagnostik - Diagnose und Outcome“,

**02.11.2015 - Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a.M.:**

„Aktuelle Entwicklung Neuralrohrdefekte“

**14.11.2015 - 11. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Magdeburg:**

„Aktueller Jahresbericht 2014“

## Poster

Folgende Poster wurden 2015 auf Tagungen vorgestellt:

**16.-17.04.2015: Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Weimar:**

„Adrenogenitales Syndrom - Fallvorstellung“

„Encephalocele - eine seltene Differentialdiagnose?“

„Häufigkeit von Hörstörungen in Sachsen-Anhalt, 5-Jahreszeitraum 2009-2013“

**01.-03.12.2015: 27. Deutscher Kongress für Perinatale Medizin, Berlin:**

„Schädeldeformitäten - Bekommt das Krankheitsbild rechtzeitig die nötige Aufmerksamkeit?“

„Konnatale Cytomegalie Virus (CMV)-Infektion - Epidemiologische Aspekte aus Sachsen-Anhalt“

Unter Mitautorenschaft des Fehlbildungsmonitoring wurden international folgende Poster vorgestellt:

**22.-26.08.2015: International Conference on Pharmacoeconomics & Therapeutic Risk Management, Boston, USA:**

„The epidemiology of Ebstein's anomaly in Europe: a registry-based study with special emphasis on medication exposure“

„Selective Serotonin Reuptake Inhibitor Use in First Trimester of Pregnancy and risk of Congenital Anomalies: a EUROmedICAT case-malformed control study in 12 countries“

## Weitere Aktivitäten und Kooperationen

An folgenden Studien, die von unserem Kooperationspartner EUROCAT durchgeführt werden, haben wir als Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Jahr 2015 teilgenommen bzw. diese Studien wurden initiiert:

### EUROCAT

- The increasing reported incidence of echogenic lung lesions
- Trends in Hypospadias in Europe in the period 2001-2010
- The Prevalence of Additional Anomalies in babies with Trisomy 13 or Trisomy 18
- Epidemiology of rare syndromes in Europe
- Issues in Estimating Global Burden of Disease due to Congenital Anomaly: an analysis of European data
- The epidemiology of congenital clubfoot in Europe
- A European case-malformed control study of Gastroschisis in Europe with special emphasis on medication exposure
- The epidemiology of Ebstein's anomaly with special emphasis on medication exposure
- Association between maternal use of antibiotics in the first trimester and risk of congenital anomaly
- Use of AEDs during pregnancy in Europe
- Use of antidiabetic medicines during pregnancy in Europe
- Use of antidepressants during pregnancy in Europe
- Use of anti-asthmatics during pregnancy in Europe
- First trimester use of beta-blockers and risk of specific congenital anomalies in offspring: a European case-malformed control study
- Me-D-Links: Maternal and infant health and educational outcomes following metformin exposure in pregnancy - analysis of linked administrative data
- Exposure to Sex Hormones in Early Pregnancy and Risk of Congenital Anomaly

### ICBDSR

- ICBDSR-Collaborative Project on Hypospadias and possibly other genetic defects in a further step
- Use and impact of prenatal diagnosis of CHD: an international retrospective cohort study
- ICBDSR Mortality Study
- Collaborative Project on Mortality: survival of Anorectal atresia/stenosis and Bladder extrophy

Das Fehlbildungsmonitoring organisierte folgende **Veranstaltungen bzw. Fortbildungen** im Jahr 2015:

- **Expertentelefon anlässlich des ersten weltweiten Tages der angeborenen Fehlbildungen** (03.03.2015 in Magdeburg)
- Weiterbildung **"Ethische Entscheidungen am Lebensanfang"** (08.04.2015 in Magdeburg)
- Weiterbildung **"11. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt"** (14.11.2015 in Magdeburg)

An folgenden **Veranstaltungen bzw. Sitzungen** nahmen Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Jahr 2015 teil:

- 29.01.2015: Sitzung Verband Deutscher Hörscreening-Zentralen (VDHZ), Berlin
- 02.-04.02.2015: EUROmediCAT European Conference "Safety of Medication Use in Pregnancy", Poznan, Polen
- 17.-18.06.2015: 30<sup>th</sup> EUROCAT Registry Leaders' Meeting, Baveno, Italien
- 10.-13.09.2015: 42<sup>nd</sup> ICBDSR Annual Meeting, Spoleto, Italien
- 02.11.2015: Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a.M.
- 07.11.2015: Sitzung Verband Deutscher Hörscreening-Zentralen (VDHZ), Köln

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

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

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

U.S. Centers for Disease  
Control and Prevention



eu<sup>ro</sup>cat  
european surveillance of  
congenital anomalies



International Clearinghouse  
for Birth Defects  
Surveillance and Research

march of dimes

global neonatal  
alliance



**Weltweiter Tag der  
angeborenen Fehlbildungen**  
3. März

WHO Regional Office  
For South-East Asia





## 18 Neugeborenenhörscreening 2015

### 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 2015 gab es in Sachsen-Anhalt **25 Geburtskliniken**. In allen wird bereits langjährig ein Neugeborenenhörscreening mittels TEOAE oder AABR angeboten. Diese Kliniken nahmen 2015 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 2015	Lebendgeborene* mit Screening-ID in diesem Zeitraum*
Ameos Klinikum Aschersleben	01.01. - 31.12.2015	547
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	01.01. - 31.12.2015	470
Helios Klinik Jerichower Land	01.01. - 31.12.2015	370
Städtisches Klinikum Dessau	01.01. - 31.12.2015	891
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	01.01. - 31.12.2015	331
Ameos Klinikum Halberstadt	01.01. - 31.12.2015	623
Ameos Klinikum Haldensleben	01.01. - 31.12.2015	247
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	01.01. - 31.12.2015	2.029
Universitätsklinikum Halle (Saale)	01.01. - 31.12.2015	1.048
Helios Klinik Köthen	01.01. - 31.12.2015	418
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	01.01. - 31.12.2015	945
Klinikum Magdeburg	01.01. - 31.12.2015	1.259
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	01.01. - 31.12.2015	1.313
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	01.01. - 31.12.2015	693
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	01.01. - 31.12.2015	391
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Quedlinburg	01.01. - 31.12.2015	522
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	01.01. - 31.12.2015	445
Helios Klinik Sangerhausen	01.01. - 31.12.2015	707
Ameos Klinikum Schönebeck	01.01. - 31.12.2015	511
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	01.01. - 31.12.2015	823
Asklepios Klinik Weißenfels	01.01. - 31.12.2015	481
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Wernigerode	01.01. - 31.12.2015	740
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	01.01. - 31.12.2015	624
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	01.01. - 31.12.2015	394
Helios Klinik Zerbst/Anhalt	01.01. - 31.12.2015	197
<b>Lebendgeborene* mit Screening-ID in Kliniken von Sachsen-Anhalt gesamt</b>		<b>17.019</b>
<b>weitere Lebendgeborene* mit Screening-ID: z. B. Hausgeburten / Geburten im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden</b>	01.01. - 31.12.2015	<b>146</b>
<b>Trackingkinder gesamt</b>		<b>17.165</b>

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

Im Jahr 2015 wurden insgesamt **17.019 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 **146 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 2015 Meldungen von **100 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

2015	Kinder mit Screening-ID	Anzahl der Befundeingänge
Januar	1.427	1.915
Februar	1.244	1.665
März	1.342	1.774
April	1.263	1.615
Mai	1.418	1.802
Juni	1.469	1.930
Juli	1.569	2.042
August	1.611	2.077
September	1.589	2.113
Oktober	1.539	2.119
November	1.350	1.791
Dezember	1.344	1.833
<b>gesamt</b>	<b>17.165</b>	<b>22.676</b>

Um das Tracking zu gewährleisten, wurden für die Neugeborenen des Jahres 2015 insgesamt **2.693 Briefe bzw. Fax-Anfragen** (pro Kind ein bis maximal acht 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 2015 geboren wurden bzw. zu den behandelnden Ärzten. Es wurden insgesamt **231 Telefonate** im Rahmen des Tracking geführt (ein bis maximal vier pro Kind).

## Ergebnisse (Stand: September 2015)

In die Auswertungen zum Neugeborenenhörscreening 2015 gehen alle Befunde ein, die an die Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening für Kinder aus dem Geburtsjahr 2015 gemeldet wurden:

Von den **17.165 Kindern** mit Screening-ID hatten **14.108 Kinder** ein **unauffälliges Neugeborenenhörscreening**.

Bei **3.057 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 3.057 Kinder ergab bei **2.359 Kindern** ein **unauffälliges Ergebnis**. Die restlichen **698 Kinder** hatten weiterhin ein **kontrollbedürftiges Ergebnis**.

Von diesen 698 Kindern erhielten **240 Kinder** eine **abgeschlossene pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik**. **195 Kinder** haben unserer Kenntnis nach **keine Konfirmationsdiagnostik** erhalten und gelten als **lost to follow-up**.

Bei **226 Kindern** wurde **kein Screening** durchgeführt (keine Elternreaktion auf Nachfragen oder Untersuchung abgelehnt) und bei **sechs 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 **31 Kinder** musste die **Nachverfolgung** seitens der Trackingstelle **ohne Ergebnis beendet** werden, da die Eltern nicht kontaktiert werden konnten.

Insgesamt konnte bisher bei **259 Kindern** des Geburtsjahrgangs 2015 die **follow-up-Untersuchung (Konfirmationsdiagnostik)** **abgeschlossen** werden. Neben den 240 Kindern, die ein kontrollbedürftiges Ergebnis hatten, sind darunter auch 19 Kinder mit unauffälligem Erstscreening. Diese 19 Kinder erhielten möglicherweise aufgrund bestehender Risikofaktoren eine follow-up-Untersuchung. Im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik konnte bei **209 Kindern** eine **Hörstörung ausgeschlossen** werden. Bei **50 Kindern** wurde eine einseitige/beidseitige **Hörstörung diagnostiziert** und eine entsprechende Therapie eingeleitet. Beispielsweise wurden **26 Kinder** mit **Hörgeräten** versorgt (22 x Hörgeräte beidseitig, 4 x Hörgerät einseitig).

# Poster-Präsentation: Häufigkeit von Hörscreeing in Sachsen-Anhalt 2009-2013

Im Rahmen der Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin und Kinderchirurgie wurden im April 2015 Daten zur Häufig-

keit von Hörstörungen in Sachsen-Anhalt für einen 5-Jahreszeitraum präsentiert.



OTTO VON GUERICKE  
UNIVERSITÄT  
MAGDEBURG



Trackingstelle  
Neugeborenen-Hörscreeing  
Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt\*



## Häufigkeit von Hörstörungen in Sachsen-Anhalt 5-Jahreszeitraum 2009-2013

Andrea Köhn  
Anke Reißmann

HINTERGRUND

### Einleitung

Seit dem Jahr 2009 hat laut G-BA jedes Neugeborene in Deutschland einen Anspruch auf die Untersuchung des Hörvermögens zum Ausschluss einer relevanten Hörstörung.

### Zielstellung

Darstellung der Häufigkeit von Hörstörungen im Rahmen des Hörscreeing-Tracking in Sachsen-Anhalt: Zeitraum 2009 bis 2013.

### Methode

Das Fehlbildungsmonitoring führt das Hörscreeing-Tracking für das Bundesland Sachsen-Anhalt durch und nutzt dazu eine Screening-ID. Das Tracking umfasst die Vollständigkeit der Durchführung des Hörscreeings sowie die Nachverfolgung kontrollbedürftiger Befunde bzw. nicht-gescreenter Kinder.

ERGEBNISSE

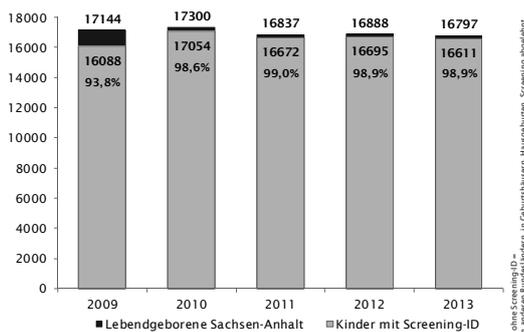


Abb.1: Lebendgeborene und Kinder mit Screening-ID\* (pro Geburtsjahr)

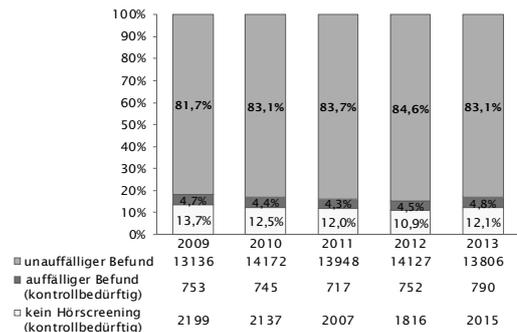


Abb.2: Status nach 6 Lebenstagen (pro Geburtsjahr)

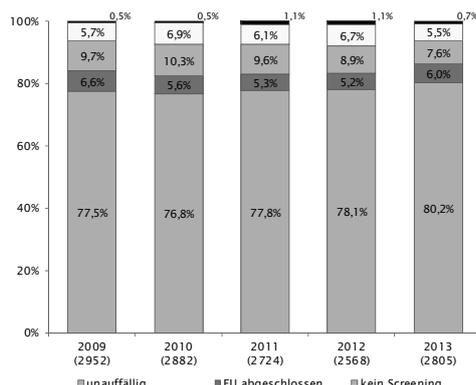


Abb.3: End-Status der nach 6 Lebenstagen kontrollbedürftigen Kinder (pro Geburtsjahr)

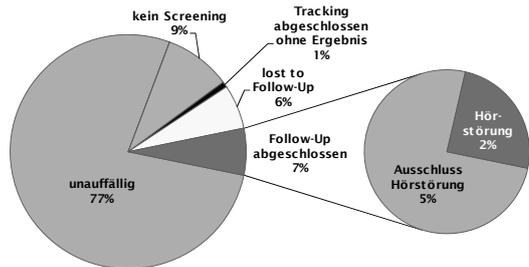


Abb.4: End-Status der nach 6 Lebenstagen kontrollbedürftigen Kinder 2009-2013

Tab.1: Hörstörungen mit Bezug zu allen Kindern mit Screening-ID

Jahr	Kinder Screening-ID Anzahl	Hörstörungen eins./bds. <35dB Anzahl (bds.)	% aller mit ID (bds.)
2009	16.088	39 (24)	0,24 (0,09)
2010	17.053	51 (39)	0,30 (0,07)
2011	16.672	38 (24)	0,23 (0,08)
2012	16.695	51 (36)	0,31 (0,09)
2013	16.611	45 (22)	0,27 (0,14)
gesamt	83.119	224 (145)	0,27 (0,10)

eins./bds. Hörstörungen <35dB = 2-3 : 1.000 Kinder  
bds. Hörstörungen <35dB = 1 : 1.000 Kinder

FAZIT

In Sachsen-Anhalt erfolgt ein nahezu vollständiges Hörscreeing-Tracking der Neugeborenen (99%). Die Häufigkeit der Hörstörungen, die im Rahmen des Neugeborenen-Hörscreeings diagnostiziert werden, beträgt in Sachsen-Anhalt 2-3 pro 1.000 Kinder.



Kontakt: Trackingstelle Neugeborenen-Hörscreeing, Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt\*  
an der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg  
☎ 0391/6714174 ☎ 0391/6714176  
✉ nhs@med.ovgu.de www.angeborene-fehlbildungen.com



\* das Fehlbildungsmonitoring wird gefördert vom Ministerium für Arbeit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt

# 19 Jahresbericht 2015 des Zentrums für Neugeborenscreening in Sachsen-Anhalt

gemäß §13 bis §28 inkl. Anlagen der gültigen Kinder-Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres

### Kooperative Leitung des Screening-Zentrums:

Prof. Dr. med. Berend Isermann (Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie)

Prof. Dr. med. Klaus Mohnike (Universitätskinderklinik)

### Laborleitung:

Fachärztin für Laboratoriumsmedizin Dr. med. Katrin Borucki

Dipl.-Biochem. Irmgard Starke / Dr. rer. nat. Sabine Rönicke

Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.

Institut für Klinische Chemie

Leipziger Str. 44, Haus 39

39120 Magdeburg



## Einleitung

Das Neugeborenscreening 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 Neugeborenscreenings (NGS) in den Paragraphen 14 bis 28 geregelt.

Die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenscreening e.V. (DGNS) erstellt jährlich, gemeinsam mit den deutschen Screeninglaboratorien, den nationalen Screeningreport. 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. Das Screeninglabor in Magdeburg bearbeitet die Trockenblutproben aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder. Natürlich hält sich unser Labor an die in der o. g. Richtlinie genannten Erkrankungen.

Tabelle 1 zeigt die Häufigkeiten im Jahr 2014 der Screening-Zielkrankheiten in Deutschland bei einer Gesamtgeburtenszahl von 714.927.

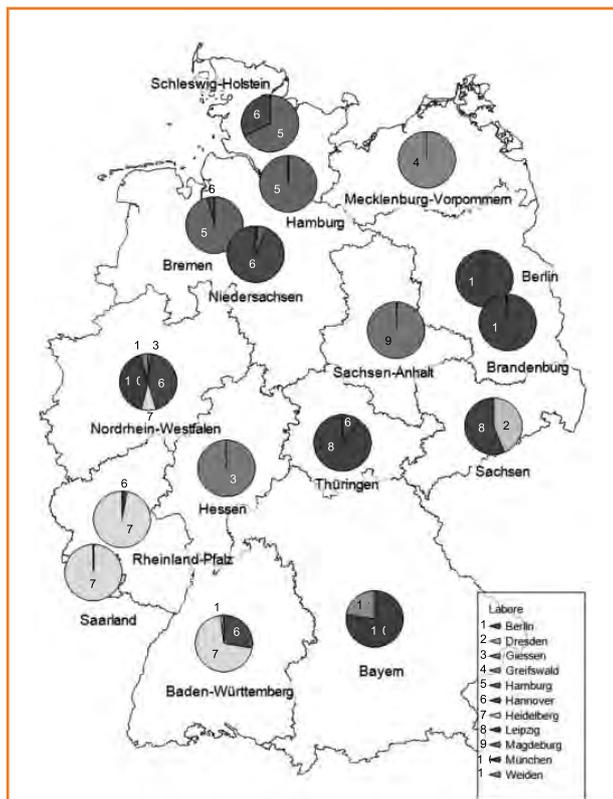


Abb. 1: Screeningzentren in Deutschland

Krankheit	bestätigte Fälle	Prävalenz
Hypothyreose	213	1 : 3.356
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	45	1 : 15.887
Biotinidasemangel (inkl. partieller Defekte)	27	1 : 26.479
Galaktosämie (klassisch)	8	1 : 89.366
Phenylketonurie (PKU) n=70 / Hyperphenylalaninämie (HPA) n=66 / Cofaktormangel n=1	137	1 : 5.218
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	0	
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	65	1 : 10.999
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	3	1 : 238.309
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	6	1 : 119.155
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I (CPTI)-Mangel	0	
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase II (CPTII)-Mangel	0	
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	0	
Glutaracidurie Typ I (GA I)	6	1 : 119.155
Isovalerialanacidämie (IVA)	9	1 : 79.436
<b>gesamt</b>	<b>519</b>	<b>1 : 1.378</b>

Im Folgenden werden die Daten des Screenings in Sachsen-Anhalt aus dem Jahr 2015 dargestellt.

## Prozessqualität

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 Normwerte/Cut-off Werte
- 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

Da laut §15 der Kinder-Richtlinie jedes Neugeborene einen Anspruch auf Teilnahme am erweiterten Neugeborenen-Screening hat, ist ein Tracking auf Vollständigkeit nötig. Dies erfolgt für Kinder, die in geburtshilflichen Einrichtungen entbunden wurden, durch Kontrolle der fortlaufenden Geburtenbuchnummern. Dies geschieht im Screeninglabor und durch ein sogenanntes Leerkartensystem. Die geburtshilflichen Einrichtungen müssen laut Kinderrichtlinie auf einer leeren Testkarte die Ablehnung des Screenings, die Ablehnung einer Frühabnahme bei einer ambulanten Entbindung, die Verlegung in eine Spezial-einrichtung oder den Tod des Neugeborenen dokumentieren. Diese Testkarte muss an das Labor geschickt werden. Der Erfolg dieses Systems ist in den einzelnen Bundesländern unterschiedlich.

Für das Jahr 2015 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:  
Laut Angaben des Statistischen Bundesamtes wurden 17.415 Kinder in Sachsen-Anhalt lebend geboren (Angaben nach dem Wohnort der Mutter).

Tab. 2: Erstuntersuchungen nach Wohnort der Mutter

	Anzahl
Erstscreening im Screeninglabor Magdeburg	17.134
nicht in Sachsen-Anhalt wohnend	766
<b>Screening von in Sachsen-Anhalt wohnenden Kindern</b>	<b>16.368</b>

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen in Sachsen-Anhalt und der Anzahl der gescreenten Kinder beträgt **1.047**.

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. Genauer Kenntnis dazu kann nicht erworben werden.

Tab. 3: Erfassung durch Leerkarten

<b>Leerkarten insgesamt</b>	<b>343</b>
Leerkarte: Kind verstorben / Totgeburt	71
Leerkarte: Frühabnahme abgelehnt	223
Leerkarte: Verlegung in andere Klinik	34
Leerkarte: Screening durch Eltern verweigert	11
Screening erfolgt	257
Screening nicht erfolgt - Nachverfolgung ergebnislos	4

Durch die Nachverfolgung (Telefonate, Elternbriefe) blieben nur 1,2% der eingesendeten Leerkarten ergebnislos. Von allen anderen Lebendgeborenen erfolgte später die erfolgreiche Durchführung des Neugeborenencreenings in unserem oder in einem benachbarten Screening-Labor. Des Weiteren wird das Tracking von fehlenden Screening-Untersuchungen auch nach in Tabelle 4 stehenden Gründen erfolgreich durchgeführt.

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

Zweite Screeninguntersuchung wegen	auffälligem Erstbefund	Erstscreening < 36 Std.	Erstscreening < 32 SSW
angefordert	64	336	219
eingegangen im eigenen Labor	64	319	207
verstorben vor Kontrolle	-	1	10
eingegangen im Fremdlabor	-	10	2

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 2015 150 Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden.

Tab. 5: Probenumfang, gesicherte Fälle, Recall-Rate 2015, Inzidenz 1992-2015

	Erstuntersuchungen	Zweituntersuchung (siehe Tab. 3)	Recallrate* 2015	gesicherte Fälle	Inzidenz in Sachsen-Anhalt 1992-2015
CH	17.134	619	0,06 %	3	1/3.977
PKU	17.134	619	0,02 %	4	1/5.417
Galaktosämie	17.134	619	0,01 %	-	1/186.897
Bio	17.134	619	0,01 %	-	1/256.458
AGS	17.134	619	0,18 %	2	1/16.325#
erweitertes Screening (TMS)	17.134	619	0,01 %	1 x LCHAD**	1/89.560##

\* 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

\*\* LCHAD: Abbaustörung der langkettig-hydroxylierten Fettsäuren

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

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

## Prozesszeiten

### Blutentnahmezeiten

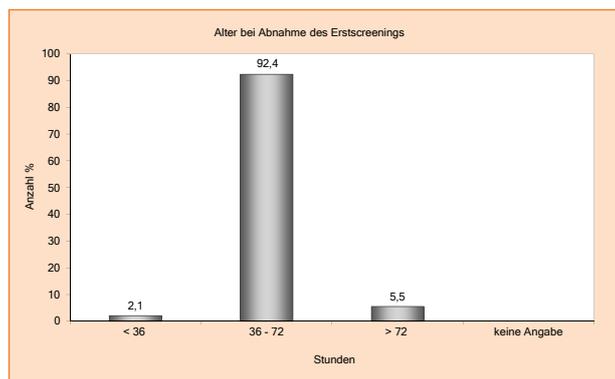


Abb. 2: Alter bei Abnahme des Erstscreenings

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenscreening (36.-72. Lebensstunde, §20 Kinder-Richtlinien) wurde bei 92,4 % (2013: 91,3 %) der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 7,6 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt (2014 8,1 %). Wir sehen eine gleichbleibende Tendenz gegenüber den Vorjahren.

Anmerkung: Es flossen nur die Neugeborenen in die Betrachtung ein, von denen alle erforderlichen Angaben vorlagen (Geburtsdatum, -zeit und Blutentnahmedatum, -zeit).

### Versandzeiten

Laut §21 der Kinder-Richtlinien soll das Versanddatum der Trockenblutkarte gleich dem Abnahmedatum des Fersenblutes sein. So soll gewährleistet werden, dass der Postweg 72 Stunden nicht überschreitet. Abbildung 3 zeigt, dass 41,6 % (2014: 43,1 %) aller Einsendungen das Labor erst nach mehr als 2 Tagen erreichten.

Es gab auch 2015 Versandprobleme ähnlich denen der Vorjahre. Es gab Trockenblutkarten die erst über 10 Tage nach der Blutentnahme im Labor eingegangen sind. Da jede verzögerte Blutentnahme bzw. jeder verlängerte Postweg ein potentiell (Lebens-)Risiko für die betroffenen Kinder bedeutet, versucht das Labor mittels Schulungen (jährliches Einsendertreffen) die Versanddauer zu verbessern. Folgende Hinweise sind zu beachten: Blutproben am Tag der Entnahme verschicken, wenn möglich mit der Deutschen Post ans Screening-Postfach versen-

den, nicht an die Trackingstelle für das Hörscreening schicken.

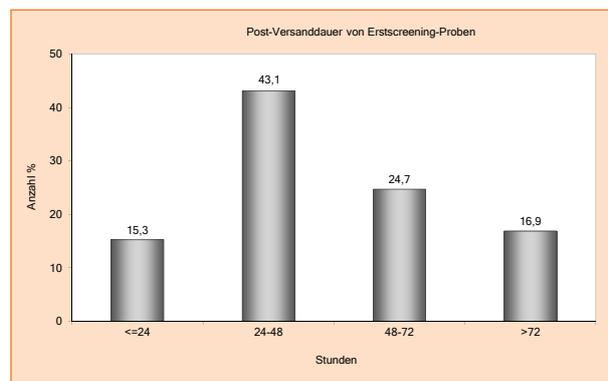


Abb. 3: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten (Erstscreening)

Tab. 6: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten pro einsendende Klinik

Entbindungsklinik/Kinderstation	durchschnittliche Versanddauer (h)
Magdeburg St. Marienstift*	12,1
Magdeburg Klinikum*	25,4
Magdeburg Universitätsklinikum*	<b>28,8</b>
Schönebeck	40,8
Naumburg	40,8
Gardelegen	41,5
Dessau-Roßlau	44,1
Quedlinburg	44,1
Burg	44,2
Salzwedel	45,1
Stendal	45,9
Köthen	48,8
Sangerhausen	48,6
Zeitz	49,2
Aschersleben	49,7
Wernigerode	49,8
Halle St. Elisabeth und St. Barbara	50,1
Merseburg	50,5
Halle Universitätsklinikum	53,4
Bitterfeld-Wolfen	55,5
Lutherstadt Wittenberg	56,5
Halberstadt	62,1
Zerbst	71,7
Weißenfels	76,2
Haldensleben	78,2

\* Klinik mit einem Probenkurier

## Befundübermittlung

Abbildung 4 zeigt die Dauer der Diagnostik aller Erstscreening-Untersuchungen im Labor. Befunde, die nach mehr als 36 Stunden fertig sind, sind durch interne Wiederholungen bedingt. Die 3,7 % aller Befunde, die das Labor erst nach mehr als 48 Stunden verlassen spiegeln im Wesentlichen Störungen im Laborablauf (Gerätewartungen, -reparaturen usw.) wider.

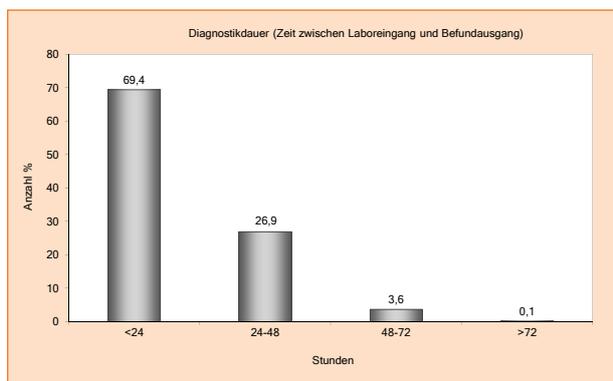


Abb. 4: Dauer der Befundübermittlung

Die folgende Abbildung zeigt die Zeit von der mündlichen Übermittlung von 150 pathologischen Befunden bis zum Eingang der Kontrollprobe. Pathologische Befunde wer-

den grundsätzlich sofort mündlich, nachdem sie laborintern kontrolliert wurden, übermittelt und als Teilbefund gefaxt. Diese Aktivitäten werden dokumentiert. Die Fälle mit einer Reaktionszeit von mehr als 5 Tagen betrafen unreife Frühgeborene, wo die Abnahme des Kontrollblutes bis zum Erreichen eines korrigierten Gestationsalters von 32 Wochen abgewartet werden konnte (zeitgerechte Zweitabnahme). Diese Kinder befinden sich während der gesamten Zeit in der intensivmedizinischen Betreuung einer Frühgeborenenstation.

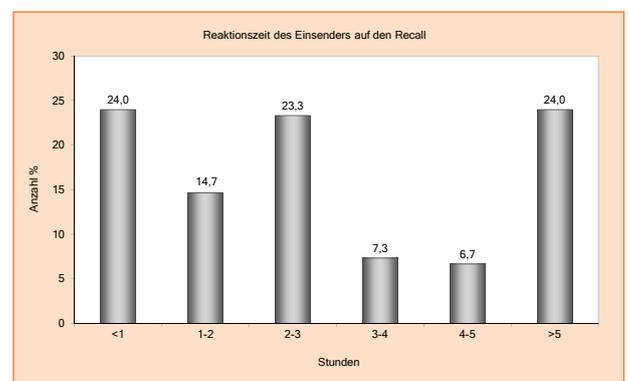


Abb. 5: Reaktionszeit des Einsenders auf den Recall

## Konfirmationsdiagnostik und Therapie Screening-positiver Patienten

13 Screening-Verdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt werden, wovon 11 Patienten einer Therapie zugeführt werden mussten:

Tab. 7: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdiagnostik	Alter bei Therapiebeginn
1 x Galaktosämie, Duarte-Variante	Gesamtgalaktose, Gen-Mutationsanalytik	nicht behandlungsbedürftig
1 x klassische Galaktosämie	Gesamtgalaktose, Gen-Mutationsanalytik	geb. Nov. 2014 in Bulgarien, Screening mit 4 Lebensmonaten in Deutschland
5 x Hypothyreose	Serum-TSH, fT3, fT4, Sonografie	5-12 Tage
3 x Phenylketonurie	Serum-Phe, BH4-Test	5-13 Tage
1 x Hyperphenylalaninämie	Serum-Phe	nicht behandlungsbedürftig
1 x klassisches Adrenogenitales-Syndrom	Multisteroidanalyse, Gen-Mutationsanalytik	5 Tage
1 x LHCAD-Mangel	Gen-Mutationsanalytik, organische Säuren im Urin	4 Tage

## Zusammenfassung

2015 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.

Das Neugeborenen-Screening- und Stoffwechsellabor gehört seit Oktober 2015 zum Zentrallabor des Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R. (Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie). Dennoch bleibt eine intensive Kooperation zu den Fachärzten für Kinderheilkunde bestehen und wird nachdrücklich gefördert. Das Institut hat im Jahr 2015 erfolgreich die Reakkreditierung durch die Dakks (Deutsche Akkreditierungsgesellschaft) gemeistert.

Die Prozessqualität des Neugeborenen-Screenings in Sachsen-Anhalt ist wie in den Vorjahren sehr gut und liegt über dem bundesweiten Durchschnitt aller Screeninglabore (Nationaler Screeningreport der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening).

Wie immer konnten wir alle Patienten mit positivem Erstscreening weiterverfolgen und die Diagnose sichern bzw. ausschließen.

Die Bestätigung des positiven Screenings-Befundes (Konfirmation) durch die Behandlungseinrichtungen konnte in allen Fällen ermittelt werden. Wir bedanken uns bei allen Zentren/Abteilungen, die uns die notwendigen Informationen zur Verfügung gestellt haben.

Für 2015 errechnet sich für alle Zielkrankheiten des Neugeborenen-Screenings für Sachsen-Anhalt eine Inzidenz von 1/1713.

Das Stoffwechselzentrum Magdeburg ist im Internet unter

[www.stwz.ovgu.de](http://www.stwz.ovgu.de)

zu erreichen. Einsender und Eltern, sowie Interessierte können hier Informationen zum Neugeborenen-Screening und zur speziellen Stoffwechseldiagnostik erhalten und downloaden.

Der nationale Screeningreport der DGNS ist auf der Webseite der Gesellschaft ca. 2 Jahre nach Ablauf des betreffenden Zeitraumes einzusehen.



