



# Jahresbericht 2016

© S. Koßmann, AVMZ Universitätsmedizin Magdeburg



## 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  
2016**

Dorit Götz  
Andrea Köhn  
Madlen Lüdecke  
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: © S. Koßmann, AVMZ Universitätsmedizin Magdeburg

Redaktionsschluss: 01. November 2017  
ISSN: 1861-3535

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



# Vorwort

**Liebe Leserinnen, liebe Leser,**

ich möchte mich gleich zu Beginn bei allen bedanken, die durch ihre Mitarbeit diesen Bericht ermöglicht haben und bei denjenigen, die Ansprechpartner für das Fehlbildungsmonitoring sind. Die aktive interdisziplinäre Zusammenarbeit im Rahmen der kontinuierlichen Fehlbildungsmeldungen ist in Deutschland beispielhaft.

In diesem Jahr ist das spezielle Thema des Jahresberichtes die Häufigkeit der Skelettfehlbildungen. Dabei sind in unserem Bundesland die Extremitätenfehlbildungen und deren Häufigkeitsverteilung besonders im Fokus.

Wenn man das Wort Extremitätenfehlbildung hört, dann denkt man unwillkürlich an den Conterganskandal. Contergan? Liegt das nicht schon über 50 Jahre zurück und ist das nicht längst vorbei?“ so beginnt der Internetauftritt des Bundesverbandes der Contergangeschädigter e.V. Mit der tragischen teratogenen Wirkung des Arzneistoffes Thalidomid Anfang der 60er Jahre kam es zu einer deutlichen Häufung der Extremitätenfehlbildungen. Im Zuge der dann später gewonnenen Erkenntnisse setzte ein Umdenken in der Medizin ein. Dieses betraf nicht nur die notwendige Prüfung vor Markteinführung eines Arzneistoffes, sondern auch die Beobachtung, dass trotz umsichtiger Prüfverfahren eine Postmarketing Surveillance von Medikamenten unersetzlich ist. Weiterhin wurde nicht zuletzt auf Grund dieses „teratogenen Anstoßes“ in Europa und weltweit ein Netzwerk von Surveillance- oder Fehlbildungsmonitoring-Systemen initiiert, die eine mögliche Häufung von Fehlbildungen, wie sie im Rahmen der Contergan-Schädigung auftrat, zeitnah detektieren soll. Die ersten Fehlbildungsmonitoring-Systeme waren bereits in den 1970er Jahren in Australien und Ungarn gegründet worden.

Das hat nicht zuletzt auch die Entstehung des Fehlbildungsregisters hier in Magdeburg im Jahr 1980 inspiriert.

Fehlbildungen des Skeletts sind zu etwa 90 % genetisch und zu etwa 10 % exogen, also durch Strahlen, Thalidomid, Alkoholismus oder Rötelninfektion bedingte abnorme Entwicklungen vorwiegend der Extremitäten und der Wirbelsäule. Sie sind gekennzeichnet durch Aplasie, Hypoplasie, Hyperplasie oder überzählige Körperteile, z.B. von Fingern.

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



Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR), einer WHO verbundenen Einrichtung von 42 Fehlbildungsregistern aus 38 Ländern der Welt. Weitere Informationen zu ICBDSR finden Sie unter: [www.icbdsr.com](http://www.icbdsr.com).

Bereits seit 1992 ist das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Teil des europäischen Netzwerkes für populationsbezogene Fehlbildungserfassung EUROCAT und seit 2015 ist das EUROCAT-Zentralregister am Joint Research Center (JRC) dem in-house science service der Europäischen Kommission in Ispra, Italien, beheimatet. Im Rahmen der Jahrestagung im Juni dieses Jahres wurde Dr. A. Reißmann in den wissenschaftlichen Vorstand von EUROCAT gewählt. Weitere Informationen zu EUROCAT finden Sie unter: [www.eurocat-network.eu](http://www.eurocat-network.eu).

Ich kann nur immer wieder betonen, dass auch die europäische und weltweite Vernetzung und epidemiologische Surveillance ohne die engagierte Mitarbeit aller Einsender nicht möglich wäre. Alle Untersuchungen beruhen letztlich auf Daten. Je umfangreicher die Daten vorliegen, umso ausgewogener ist die Auslegung und wissenschaftliche Wertung.

Abschließend möchte ich mich auch bei der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke Universität Magdeburg bedanken, besonders bei Herrn Prof. Dr. H.-J. Rothkötter, Herrn Dr. J. L. Hülsemann und Frau Dr. K. Stachel, die das Projekt Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt tatkräftig unterstützen.

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	Geborenenzahlen 2016	9
3	Beteiligte Einrichtungen der Region 2016	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=673)	16
8	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=673)	17
9	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=293)	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	Skelettfehlbildungen	74
17	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2016	78
18	Neugeborenenhörscreening 2016	81
19	Jahresbericht 2016 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt	84

## Abkürzungen

AABR	automated auditory brainstem response (Hirnstammaudiometrie)	ICBDSR	International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research
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)
DUP	dilatative Uropathie	P	Prävalenz
EUROCAT	European Surveillance of Congenital Anomalies	PDA	persistierender Ductus arteriosus
FAS	Fetales Alkoholsyndrom	PFO	persistierendes Foramen ovale
FASD	Fetal Alcohol Spectrum Disorder	SA	Spontanaborte
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss	SSW	Schwangerschaftswoche
HAS	harnableitendes System	TEOAE	transitorisch evozierte otoakustische Emissionen
HNO	Hals-Nasen-Ohren	TG	Totgeborene
IA	induzierte Aborte	VSD	Ventrikelseptumdefekt
		ZNS	Zentralnervensystem

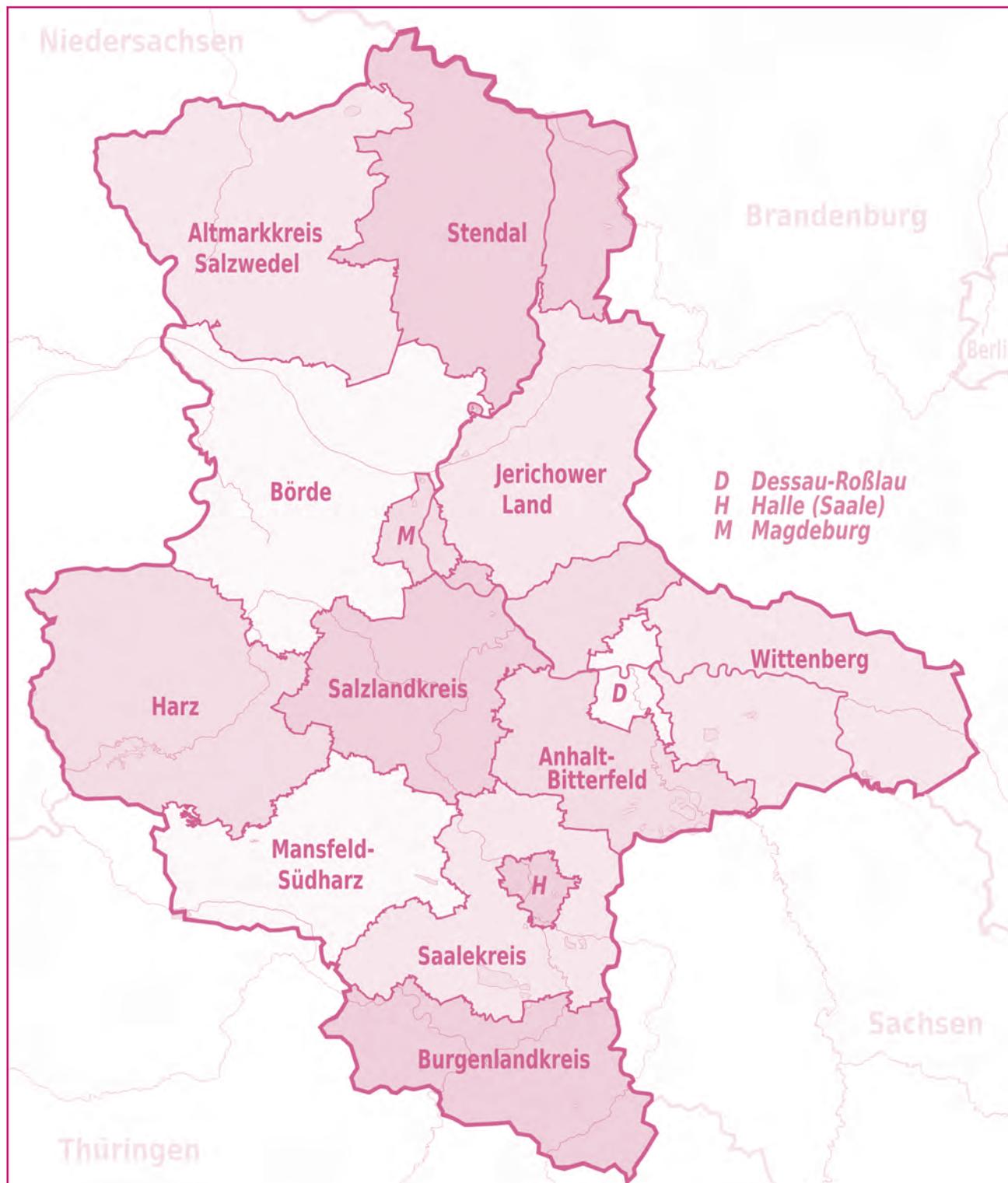
Abbildungen

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 2004	28
7	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2004	28
8	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2004	29
9	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2004	30
10	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2004	30
11	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in Sachsen-Anhalt seit 2004	31
12	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2004	32
13	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2004	33
14	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 2004	34
15	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2004	35
16	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2004	36
17	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in Sachsen-Anhalt seit 2004	37
18	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 2004	38
19	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2004	39
20	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2004	40
21	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 2004	41
22	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2004	42
23	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2004	43
24	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 2004	44
25	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2004	45
26	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 2004	46
27	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in Sachsen-Anhalt seit 2004	47
28	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2004	48
29	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2004	49
30	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2004	50
31	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2004	51
32	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2004	52

---

33	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2004	53
34	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2004	54
35	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2004	55
36	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 2004	56
37	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2004	57
38	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2004	58
39	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2004	59
40	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2004	60
41	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2004	61
42	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2004	62
43	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2004	63
44	Indikatorfehlbildungen gesamt (2004 bis 2016), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen	64
45	Trendanalyse 2004 bis 2016 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der jährlichen Prävalenz (95% Konfidenzintervall)	65
46	Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2016	72
47	Mutteralter bei induzierten Aborten 2016 (gruppiert)	72
48	Skelettfehlbildungen in Untergruppen (Mehrfachnennungen möglich) Auswertung der Daten aller Fälle mit Skelettfehlbildungen (n= 1.332) im Zeitraum von 2000 bis 2016	74
49	Prävalenz der Skelettfehlbildungen Datenauswertung (Zeitraum 2000 bis 2016) basiert auf 298.024 Geborenen	75

# 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 2016

	Lebend-geborene*	Tot-geborene*	Spontan-aborte ab 16. SSW	induzierte Aborte	gesamt	Lebend-geborene**	Tot-geborene**
Altmarkkreis Salzwedel	714	2	-	3	<b>719</b>	706	1
Anhalt-Bitterfeld	1.184	5	2	3	<b>1.194</b>	1.199	1
Börde	1.408	4	2	15	<b>1.429</b>	1.432	4
Burgenlandkreis	1.447	5	-	3	<b>1.455</b>	1.437	3
Dessau-Roßlau	627	2	-	1	<b>630</b>	630	3
Halle	2.251	9	1	10	<b>2.271</b>	2.288	6
Harz	1.520	8	-	9	<b>1.537</b>	1.545	8
Jerichower Land	709	2	-	4	<b>715</b>	718	4
Magdeburg	2.371	7	14	13	<b>2.405</b>	2.401	11
Mansfeld-Südharz	979	4	-	3	<b>986</b>	977	2
Saalekreis	1.536	6	-	8	<b>1.550</b>	1.505	2
Salzlandkreis	1.475	4	4	5	<b>1.488</b>	1.483	2
Stendal	875	4	1	3	<b>883</b>	885	2
Wittenberg	868	4	-	-	<b>872</b>	887	5
unbekannter Landkreis in Sachsen-Anhalt o.n.A.	-	-	-	1	<b>1</b>	-	-

kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle, Magdeburg	5.249	18	15	24	<b>5.306</b>	5.319	20
Landkreise gesamt	12.715	48	9	56	<b>12.828</b>	12.774	34
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>17.964</b>	<b>66</b>	<b>24</b>	<b>81</b>	<b>18.135</b>	<b>18.093</b>	<b>54</b>

\* vom Fehlbildungsmonitoring für den Jahresbericht 2016 verwendete hochgerechnete Zahlen, Stand 01.11.2017

\*\* Quelle: © Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt, Halle (Saale), vorläufige Zahlen vom 15.11.2017

Die im Jahresbericht enthaltenen Auswertungen basieren auf den Geborenenzahlen des Landes Sachsen-Anhalt. Für die Fehlbildungsdaten ist regelhaft zum Anfang August und für die Geborenenzahlen zum Anfang September Deadline. Im Oktober-Monatsheft des Statistischen Landesamtes Sachsen-Anhalt (26.10.2017) wurde für den Zeitraum von Januar bis November 2016 eine vorläufige Anzahl von 16.591 Lebendgeborenen (nach Landkreisen aufgeschlüsselt) angegeben.

Um eine fristgemäße Berichterstellung im dem Geburtsjahrgang folgenden Kalenderjahr zu sichern, wurden vom Fehlbildungsmonitoring für die Prävalenzbestimmungen Anfang November unter Verwendung der Anzahlen des Statistischen Landesamtes vom Januar bis November

2016 und dem Trend der letzten 12 Jahre in Sachsen-Anhalt eine Gesamtzahl von 17.964 lebend geborenen Kindern hochgerechnet (2. Spalte).

Am 15.11.2017 veröffentlichte das Statistische Landesamt vorläufige Anzahlen von Lebendgeborenen nach Landkreisen für 2016 (7. Spalte). Die Abweichung beträgt 0,71 %.

Eine Differenzierung nach Geschlecht sowie Angaben zu Totgeborenen erhielten wir vom Statistischen Landesamt am 16.11.2017. Daher wurden für den Bericht für die Totgeborenen 2016 die unter Berücksichtigung der Vorjahreszahlen (2004-2015) erwarteten Werte verwendet (auf ganze Zahlen gerundet, 3. Spalte).

## 3 Beteiligte Einrichtungen der Region 2016

### 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
- 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
- Georgius-Agricola Klinikum Zeitz
- HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt

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

- Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg
- Dr. Perlit, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben
- PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Halle
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Seeger / OÄ Dr. Radusch
- Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg
- Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Magdeburg
- Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg
- Klinikum Magdeburg, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OÄ Dr. Schleef
- 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
- Dr. Welger, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, 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
- 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, Dr. Bilkenroth und Dr. Irmscher, 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
- Institut für Pathologie Dr. Meier, Weißenfels

## 4 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt

### 4.1 Allgemeine Informationen

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

In diesem Jahr ist das spezielle Thema des Jahresberichtes die Häufigkeit der Skelettfehlbildungen. Dabei stehen die Extremitätenfehlbildungen und deren Häufigkeitsverteilung in unserem Bundesland besonders im Fokus. Ein Begriff ist auch für Nicht-Experten mit den Extremitätenfehlbildungen verbunden - Thalidomid (Contergan®). „Contergan? Liegt das nicht längst vorbei?“ so beginnt der Internetauftritt des Bundesverbandes Contergangeschädigter e.V. Mit der tragischen teratogenen Wirkung des Arzneistoffes Thalidomid Anfang der 60er-Jahre, kam es zu einer deutlichen Häufung der Extremitätenfehlbildungen. Im Zuge der dann später gewonnenen Erkenntnisse setzte ein Umdenken in der Medizin ein. Dieses betraf nicht nur die notwendige Prüfung vor Markteinführung eines Arzneistoffes sondern auch die Beobachtung, dass trotz umsichtiger Prüfverfahren eine Postmarketing Surveillance von Medikamenten unerlässlich ist. Weiterhin wurde nicht zuletzt aufgrund dieses „teratogenen Anstoßes“ in Europa und weltweit ein Netzwerk von Surveillance- oder Fehlbildungsmonitoring-Systemen initiiert (die ersten waren in den 1970er-Jahren in Australien und Ungarn gegründet worden), die eine mögliche Häufung von Fehlbildungen, wie sie im Rahmen der Contergan-Schädigung auftrat, zeitnah detektieren soll. Das hat nicht zuletzt auch die Entstehung des Fehlbildungsregisters hier in Magdeburg 1980 inspiriert.

Das Fehlbildungsmonitoring vertritt mit den Daten aus Sachsen-Anhalt Deutschland seit 1993 beim ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance

and Research), einer WHO verbundenen Einrichtung von 42 Fehlbildungsregistern aus 38 Ländern der Welt. Weitere Informationen zu ICBDSR: [www.icbdsr.com](http://www.icbdsr.com).

Bereits seit 1992 ist das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Teil des europäischen Netzwerkes für populationsbezogene Fehlbildungserfassung EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies). Seit 2015 ist das EUROCAT-Zentralregister am Joint Research Center (JRC), dem in-house science service der Europäischen Kommission in Ispra, Italien, beheimatet. Bei der Jahrestagung im Juni 2017 wurde Dr. A. Reißmann in den wissenschaftlichen Vorstand von EUROCAT gewählt. Weitere Informationen zu EUROCAT unter [www.eurocat-network.eu](http://www.eurocat-network.eu).

Wir können nur immer wieder betonen, dass auch die europäische und weltweite Vernetzung und epidemiologische Surveillance ohne die engagierte Mitarbeit aller Einsender nicht möglich wäre!

Das landesweite Projekt der Fehlbildungsdatenerfassung 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. 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. Frau Dr. K. Stachel, Herrn Prof. Dr. H.-J. Rothkötter und Herrn Dr. J. L. Hülsemann gilt namentlich unserer Dank.

### 4.2 Erfassung und Auswertung

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

Die Gesamtzahl der „Geborenen“ beinhaltet

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

und bildet die Grundlage der jährlichen Prävalenzberechnungen.

Bei der Auswertung der induzierten Aborte wird der hochgerechnete Geburtstermin zugrunde gelegt, so dass als Geburtsjahr 2016 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2015 vorgenommen wurden. Dieses Vorgehen ist international üblich. Bei den Spontanaborten wird demgegenüber keine Korrektur des Geburtstermins vorgenommen, die Registrierung erfolgt im tatsächlichen Monat des stattgefundenen Spontanabortes.

Die Angaben zu Lebend- und Totgeborenen werden jährlich in der Mitte des Jahres vom Statistischen Landesamt in Halle für das vorausgegangene Jahr zur Verfügung gestellt (bitte Erläuterungen in Kapitel 2 beachten).

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 2016 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 2016 mit denen der letzten zwölf Jahre (2004 bis 2015). Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 2004 bis 2015** eine **Gesamt-Geborenenzahl von 207.910** zugrunde.

Die grafische Darstellung der Jahresprävalenzen erlaubt das Erkennen von Häufungen und gibt bei Indikator-

fehlbildungen 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.

### 4.3 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Die wissenschaftlichen Arbeiten des Fehlbildungsmonitorings und somit auch der aktuelle Jahresbericht, basieren auf in einer Datenbank gespeicherten Informationen, die dem Fehlbildungsmonitoring von Geburts- und Kinderkliniken bzw. Kollegen aus Einrichtungen der Prä- und Postnataldiagnostik (Kapitel 5.2) zugesandt werden. Die Datenbank des Fehlbildungsmonitorings enthält inzwischen 37 Geburtsjahrgänge. Zu den Neugeborenen und Feten des **Geburtsjahrganges 2016** wurden **2.055 Datensätze** erfasst und damit Daten von etwa 11 % aller in Sachsen-Anhalt Geborenen. Seit der Herausgabe des letzten Jahresberichtes erhöhte sich durch Nachmeldungen die Anzahl der mitgeteilten Geborenen des Geburtsjahres 2015 von 1.825 auf 1.855.

Für das **Geburtsjahr 2016** gingen im Fehlbildungsmonitoring **2.339 Meldungen** ein. Bei 10,8 % der mitgeteilten Geborenen erreichten uns Informationen aus verschiedenen Einrichtungen. Für die Bestätigung oder den Ausschluss eines Fehlbildungsverdachts oder um komplexe Fehlbildungen genauer zu bewerten, ist dies von Vorteil.

Kontinuierlich erhalten wir, bezogen auf die in der Klinik geborenen Babys, erfreulich viele Meldungen aus der HELIOS Klinik Köthen, dem AMEOS Klinikum Schönebeck und dem Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg. Der bemerkenswerteste Anstieg der Melderate im Vergleich zum Vorjahr war beim Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal zu verzeichnen. Legt man die Anzahl der in der Klinik Geborenen zu Grunde, so wären aus dem Saale-Unstrut Klinikum Naumburg 13 und aus dem Evangelischen Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg 25 Meldungen von Kindern bzw. Feten mit großen Fehlbildungen zu erwarten gewesen.

Die Güte des Berichtes ist abhängig von der Aussagekraft der Statistiken, die wiederum abhängig von einer stetig hohen Datenqualität sind. Dafür sind korrekte, ausführliche Diagnosebeschreibungen auf dem Meldebogen sowie vollständige Angaben zu allen enthaltenen Fragen notwendig. Dank der vorzüglichen Mitwirkung und des Einsatzes aller Einsender war für 2016 eine sehr gute Datenqualität festzustellen. Wichtige Angaben waren fast vollständige:

dig: Geschlecht zu 98,4 %, Alter der Mutter zu 99,6 % und Landkreisangabe zu 99,9 %. Das Geburtsgewicht war 70-mal (3,4 %) nicht angegeben, davon 47-mal jedoch bei induzierten Aborten. Der Kopfumfang, wertvoll bei der Beurteilung einer Microcephalie, fehlte bei 346 Kindern (18,3 % der nicht verstorbenen Lebendgeborenen).

Wir bitten alle Einsender, uns auch in Zukunft alle diagnostizierten Fehlbildungen mitzuteilen, alle Begleitfehlbildungen aufzuzählen und möglichst detailliert zu beschreiben. Positiv ist, dass nur von fünf Feten des Geburtsjahrganges 2016 (2015: 4 Feten) die pränatal diagnostizierten Indikatorfehlbildungen (Kapitel 10) keinem postnatalen Befund zugeordnet werden konnten. Bei fehlender oder unsicherer Befundbestätigung fließen diese Pränatalbefunde nicht in die Statistik der Indikatorfehlbildungen (Kapitel 12) ein.

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](mailto: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
Frauenkliniken und Kinderkliniken (sortiert nach Ort)																	
AMEOS Klinikum Aschersleben	-	2	-	-	-	-	2	-	-	3	-	17	-	-	-	-	24
Charité - Universitätsmedizin Berlin	-	-	-	-	-	-	-	2	5	-	-	1	-	-	-	-	8
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	-	10	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	10
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	1	-	-	-	-	-	-	22	-	1	-	-	-	-	-	-	24
Städtisches Klinikum Dessau	-	6	-	-	9	1	-	-	-	-	-	1	-	2	-	-	19
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	8	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	12
AMEOS Klinikum Halberstadt	-	1	9	-	-	-	23	-	-	-	-	-	-	-	-	-	33
AMEOS Klinikum Haldensleben	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	-	8	-	3	2	121	2	-	-	13	26	4	-	1	-	7	187
Universitätsklinikum Halle (Saale)	-	8	-	5	1	31	-	1	-	6	21	4	-	4	-	1	82
HELIOS Klinik Köthen	-	6	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	-	-	-	-	10
Universitätsklinikum Leipzig A.ö.R.	1	-	2	4	-	1	-	-	-	2	-	1	-	2	-	-	13
Klinikum Magdeburg	-	-	28	-	-	-	1	1	65	-	-	3	-	-	-	-	98
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	-	-	11	-	-	-	-	1	41	-	-	7	1	-	-	-	61
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	3	1	40	-	-	-	4	11	112	1	-	29	4	-	-	-	205
Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	17	-	-	-	-	-	18
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	1
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Quedlinburg	-	-	-	-	-	-	14	-	-	-	-	3	-	-	-	-	17
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	11	-	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-	3	-	-	5	21
HELIOS Klinik Sangerhausen	-	-	-	-	-	1	-	-	-	11	4	-	-	-	-	3	19
AMEOS Klinikum Schönebeck	-	-	1	-	-	-	-	2	-	-	-	63	-	-	-	-	66
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	2	-	1	-	-	-	-	5	-	-	-	-	63	-	-	2	73
Asklepios Klinik Weißenfels	-	-	-	8	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	8
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Wernigerode	-	-	-	-	-	-	23	-	-	-	-	-	-	-	-	5	28
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	-	-	3
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	-	-	-	9	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	9
HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt	-	2	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3
Geburtshaus / Hausentbindung	-	-	1	-	-	-	-	-	1	-	-	1	1	-	-	-	4
ohne Angabe der Geburtsklinik bzw. Geburt außerhalb von Sachsen-Anhalt	-	1	7	4	1	-	2	3	6	-	2	-	2	1	-	3	32

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	10	12	15
	Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	5	9	9
	HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	3	4	4
	Städtisches Klinikum Dessau	8	12	12
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	4	6	6
	AMEOS Klinikum Halberstadt	17	22	22
	AMEOS Klinikum Haldensleben	-	-	-
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	31	39	44
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik	29	165	166
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie	4	4	4
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin	20	20	23
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin	37	60	79
	HELIOS Klinik Köthen	4	7	309
	Herzzentrum Leipzig, Klinik für Kinderkardiologie	51	53	56
	Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	28	42	281
	Klinikum Magdeburg	18	23	23
	Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie	7	8	17
	Klinikum Magdeburg, Pränatale Ultraschalldiagnostik	8	8	8
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik	12	15	23
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie	9	9	18
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik	2	2	4
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	11	11	12
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik	120	203	240
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Kinderkardiologie	51	54	54
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Klinische Chemie, Screeninglabor	13	13	13
	Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg	6	8	8
	Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-
	Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg	6	10	10
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	3	5	5
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik	22	22	55
	HELIOS Klinik Sangerhausen	10	15	15
	AMEOS Klinikum Schönebeck	19	53	306
	Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	55	72	75
Asklepios Klinik Weißenfels	3	5	5	
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode	14	15	15	
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Pränatale Ultraschalldiagnostik	18	21	30	
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	3	4	4	
HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt	1	1	1	

Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort)	Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	alle gemeldeten Kinder/Feten
Institut für Pathologie Dr. Taege, Dr. Bilkenroth und Dr. Irmscher, Eisleben	1	1	1
Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg	-	4	14
Dr. Perlitz, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben	2	2	2
PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Halle	24	26	33
Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg	32	32	32
Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	114	127	127
Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	54	54	63
Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt, Trackingstelle Magdeburg	49	51	51
Dr. Welger, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	20	22	29
Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg	3	8	8
Dr. Schneider, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Naumburg	2	2	2
Praxis für Pathologie PD Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Hainz, Stendal	6	6	6
Institut für Pathologie Dr. Meier, Weißenfels	1	1	1

Die Tabelle gibt einen Überblick über die im Jahr 2016 eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 2.339 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 aller Lebend- und Totgeborenen in Sachsen-Anhalt (geschätzte Anzahlen für den Jahresbericht 2016 unter Verwendung von Angaben des Statistischen Landesamtes)**

männlich	9.274 Lebend- und Totgeborene
weiblich	8.756 Lebend- und Totgeborene
gesamt	18.030 Lebend- und Totgeborene

**Geschlechtsverhältnis m : w = 1,06**

Vom Statistischen Landesamt wurde für Januar bis November 2016 eine vorläufige Anzahl von 16.591 Lebendgeborenen angegeben, darunter 8.534 Jungen und 8.057 Mädchen (Geschlechtsverhältnis von m : w = 1,06).

Unter Verwendung der vorläufigen Anzahlen der Lebendgeborenen in den Landkreisen von Januar bis November 2016 vom Statistischen Landesamt und dem Trend der letzten 12 Jahre in Sachsen-Anhalt wurde eine Gesamtzahl von 17.964 lebend geborenen Kindern (9.240 Jungen und 8.724 Mädchen) hochgerechnet. Für den Bericht wurde der für 2016 erwartete Wert von 66 Totgeborenen (34 Jungen und 32 Mädchen) verwendet.

Für 2016 gingen im Fehlbildungsmonitoring Meldungen zu 1.052 Geborenen mit großen oder kleinen Fehlbildungen ein. Im Vergleich zum Jahr 2015 (895 Geborene) wurden für 2016 157 Geborene mit Fehlbildungen mehr detektiert.

Die Gesamtzahl der Gemeldeten mit großen und kleinen Fehlbildungen lag deutlich über dem Mittel von 2004-2015 (930; 530,3 pro 10.000 Geborene). Für große und kleine Fehlbildungen lag wie bisher eine Androtropie vor. Dies war im Jahr 2016 für die großen Fehlbildungen wieder deutlicher als im Jahr 2015 (m : w = 1,08). Für die Geborenen mit kleinen Fehlbildungen war die Knabenwendigkeit weniger deutlich als 2015 (m : w = 1,40).

**Geschlechtsverhältnis aller Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Aborte)**

männlich	353 Geborene
weiblich	292 Geborene
unklar	3 Geborene
unbekannt	25 Geborene
gesamt	673 Geborene

**Geschlechtsverhältnis m : w = 1,21**

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

männlich	215 Geborene
weiblich	164 Geborene
gesamt	379 Geborene

**Geschlechtsverhältnis m : w = 1,31**

## 7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=673)

Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt erhielt 2016 Meldungen zu 673 Geborenen mit großen Fehlbildungen (3,71 % der Geborenen). Für das Jahr 2016 wurde ein Anstieg der Prävalenz an großen Fehlbildungen deutlich. Im Jahr 2015 waren es 614 Fälle (2014: 600; 2013: 597). Unter Berücksichtigung der Gesamtgeborenenzahlen erreichte die Prävalenz im Berichtszeitraum 2004-2015 nie das diesjährige Hoch von 3,71 % der Geborenen.

Der Anteil der Lebendgeborenen, die nicht in der Neugeborenenperiode verstarben, betrug 85,59 % (576 Geborene) und war fast identisch mit dem Vorjahr (2015: 85,83 %). Trotz stetiger Optimierung der perinatologischen Versorgung von betroffenen Kindern mit großen Fehlbildungen ist zur durchschnittlichen Überlebensrate der Jahre 2004-2015 mit 85,82 % keine Veränderung zu sehen.

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	584	86,78
davon: Lebendgeborene bis zum 7. Lebenstag verstorben	5	0,74
davon: Lebendgeborene nach dem 7. Lebenstag verstorben	3	0,45
Spontanaborte ab der 16. SSW	8	1,19
induzierte Aborte	76	11,29
Totgeborene	5	0,74
<b>gesamt</b>	<b>673</b>	<b>100,0</b>

Trotz subjektiv empfundener Zunahme der pränatalen Diagnostik, ist nur ein geringer Anstieg des Anteils induzierter Aborte für das Jahr 2016 festzustellen (2004-2015: 10,27 %). 76-mal wurde bei Feten mit großen Fehlbildungen ein Abort induziert, dies waren sechs Fälle mehr als im Vorjahr. Über die letzten Jahre war der Anteil induzierter Aborte recht konstant (2016: 11,29; 2015: 11,40; 2014: 12,00; 2013: 10,89).

Zu einem Spontanabort bei Feten mit großen Fehlbildungen kam es 2016 in acht Fällen. Dies entspricht einem Anteil an den Geborenen mit großen Fehlbildungen von 1,19 %. Verglichen mit dem Mittel der Jahre 2004-2015 (1,20 %) ein scheinbar wenig zu beeinflussender Anteil.

Nachdem 2015 kein Totgeborenes mit großer Fehlbildung dokumentiert wurde, gingen im Fehlbildungsmonitoring 2016 wieder fünf Meldungen ein. Der prozentuale Anteil Totgeborener mit großer Fehlbildung mit 0,74 % entspricht etwa dem Mittel der Jahre 2004-2015 mit 0,73 %.

Postnatal verstarben bis zum 7. Lebenstag fünf Geborene mit großen Fehlbildungen, drei nach dem 7. Lebenstag. Die Verteilung der Verstorbenen ist sicher mit der Schwere der Fehlbildung und den daraus folgenden Begleiterkrankungen zu begründen. Der Vergleich mit den Zahlen des Jahres 2015 (fünf Geborene verstarben bis zum 7. Lebenstag und neun nach dem 7. Lebenstag) zeigt, dass im Jahr 2016 weniger Geborene mit großen Fehlbildungen verstarben. Insgesamt lag der Anteil der lebend geborenen Verstorbenen bei 1,19 % und somit deutlich unter dem mittleren Anteil der Jahre 2004-2015 mit 1,92 %.

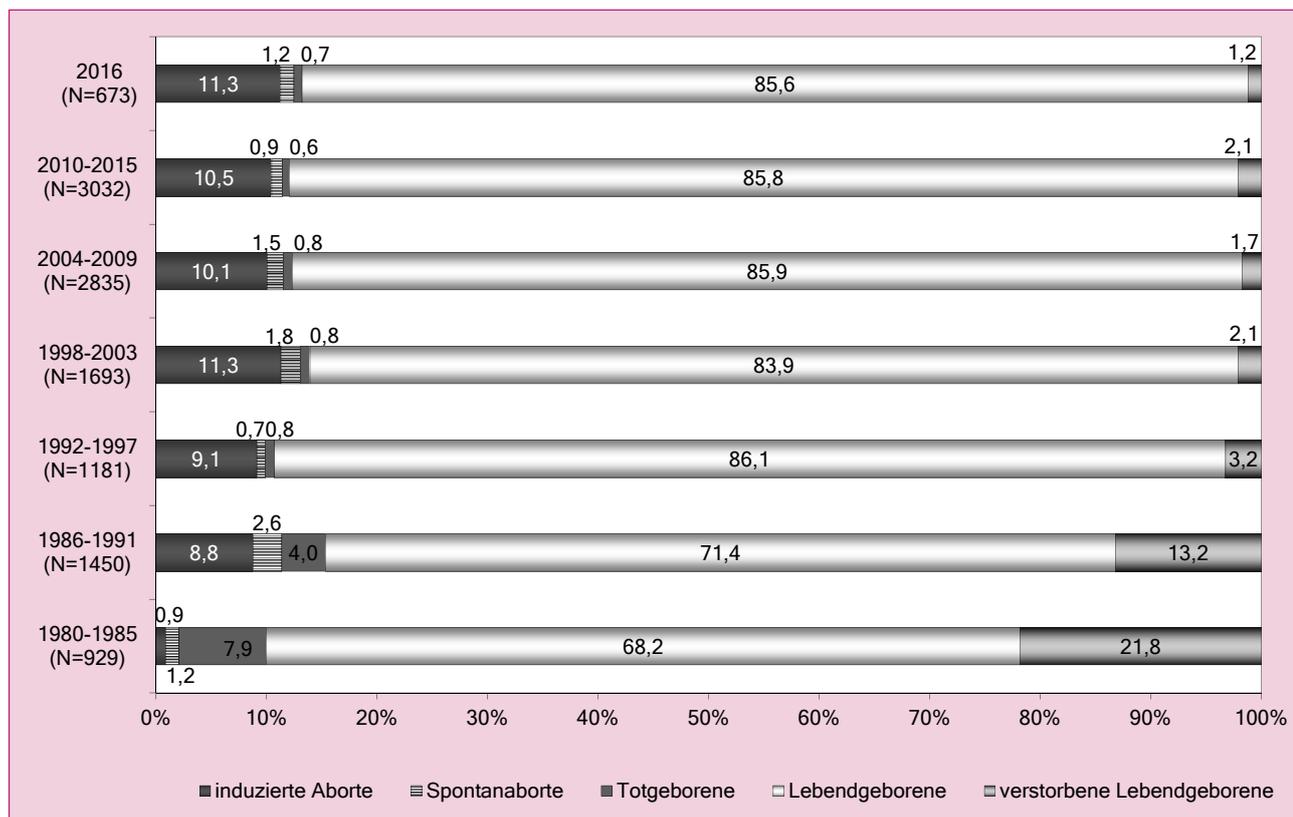


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980)

## 8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=673)

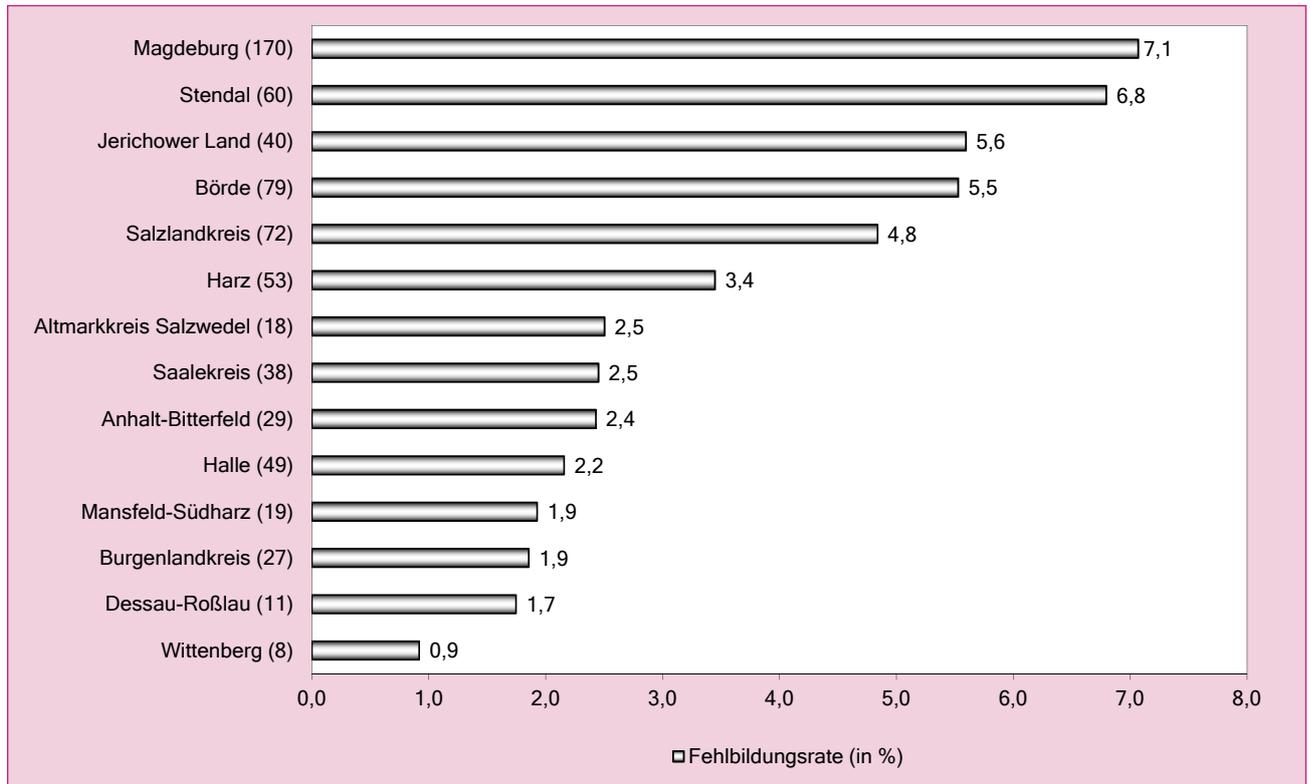


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
<b>kreisfreie Städte:</b> Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	230	4,33
<b>Landkreise insgesamt</b> (einschließlich unbekannt)	443	3,45
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>673</b>	<b>3,71</b>

Große Fehlbildungen (2004 bis 2015)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
<b>Städte</b>	3,90	4,10 - 4,43
<b>Landkreise</b>	2,94	3,10 - 3,27
<b>Region</b>	3,48	3,40 - 3,56

Für das Jahr 2016 wird im vorliegenden Bericht mit 18.135 Geborenen in Sachsen-Anhalt gerechnet. 673 Geborene waren von großen Fehlbildungen betroffen. Die Fehlbildungsrate liegt somit bei 3,71 %.

Der Trend der Vorjahre und die Anzahlen der Lebendgeborenen von Januar bis November 2017 zeigten einen Anstieg. Darüber hinaus stieg auch die Fehlbildungsrate für gemeldete Geborene mit großen Fehlbildungen (2015: 3,50 %; 2014: 3,48 %). Das Konfidenzintervall der Fehlbildungsrate über die Jahre 2004-2015 lag bei 3,40-3,56 %.

In den kreisfreien Städten Magdeburg, Halle und Dessau-Roßlau wurde 2016 eine Fehlbildungsrate von 4,33 % für Geborene mit großen Fehlbildungen und in den Landkreisen von 3,45 %, jeweils basierend auf den geschätzten Geborenenanzahlen, ermittelt. Die Differenz zwischen kreisfreien Städten und Landkreisen erklärt sich teilweise durch die örtliche Lage der perinatologischen Zentren mit besserer Diagnostik. Die Prävalenz des Jahres 2016 liegt in den Landkreisen weit über der des Konfidenzintervalls (2004-2015: 2,94 %, KI 3,10- 3,27). Auch insgesamt war ein Anstieg der Fehlbildungsrate, verglichen mit dem Vorjahre, zu verzeichnen (2004-2015: 3,48 %, KI 3,40 - 3,56).

Der Landkreis Stendal wies im Jahr 2016 mit 6,80 % die höchste Fehlbildungsrate unter den Landkreisen für Geborene mit großen Fehlbildungen auf. Im Vergleich zum Vorjahr stieg die Rate auf das 2,6 fache (2015: 2,64 %; 2014: 1,27 %). Der Trend bedarf Beobachtung und ist nicht allein mit der Aktivität der meldenden Kollegen zu begründen. Im Ranking folgten das Jerichower Land mit 5,59 % und die Börde mit 5,53 %. Aus beiden Landkreisen wurden nach dem Absinken der Zahlen im Jahr 2015 wieder ähnlich hohe Fehlbildungsrate wie im Jahr 2014 gemeldet. Im Salzlandkreis sank die Rate auf 4,84 % nach dem Vorjahreshoch von 5,56 % ab und näherte sich dem Wert von 2014 (4,95 %) an.

Über die letzten drei Jahre blieben die Meldungen aus dem Harz recht konstant (2016: 3,45 %, 2015: 3,45 %; 2014: 3,06 %). Die Fehlbildungsrate aus dem Altmarkkreis Salzwedel mit 2,50 %, dem Saalekreis mit 2,45 % und Anhalt-Bitterfeld mit 2,43 % wiesen eine sinkende Tendenz bezogen auf die Vorjahreswerte auf, ganz besonders aus dem Altmarkkreis Salzwedel (2015: 3,60 %). Mansfeld-Südharz und der Burgenlandkreis rangierten wie bisher auf den unteren Plätzen des Rankings. In Wittenberg pendelte sich in den letzten beiden Jahren die Rate unter 1,00 % ein (2016: 0,92 %; 2015: 0,80 %).

## 9 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=293)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
<b>kreisfreie Städte:</b> Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	93	1,75
<b>Landkreise insgesamt</b>	200	1,56
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>293</b>	<b>1,62</b>

Multiple congenitale Fehlbildungen (2004 bis 2015)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
<b>Städte</b>	1,76	1,66 - 1,87
<b>Landkreise</b>	1,35	1,29 - 1,41
<b>Region</b>	1,46	1,41 - 1,51

Für das Jahr 2016 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt 1.052 Geborene mit großen (N=673) und kleinen Fehlbildungen (N=379) gemeldet. Aus der Gruppe der Geborenen mit großen Fehlbildungen wurden in 293 Fällen multiple congenitale Anomalien (MCA) detektiert, das entspricht einem Anteil von 43,5 %. Bei diesen Geborenen waren mindestens zwei große Fehlbildungen ausgeprägt.

Bezogen auf die Gesamtgeborenenanzahl im Land Sachsen-Anhalt (N=18.135\*) unter Einschluss der Lebendgeborenen, Totgeborenen ab einem Geburtsgewicht von 500g, der Spontanaborte ab der 16. SSW und medizinisch induzierten Aborte lag die Fehlbildungsrate für die MCA bei 1,62 %. In den Vorjahren lag die Fehlbildungsrate für MCA im Land Sachsen-Anhalt zuletzt im Jahr 2014 auf diesem Niveau. Sie zeigte wieder eine Zunahme nach dem recht geringen Vorkommen von MCA

im Jahr 2015 (1,39 %). Die aktuelle Prävalenz für die Region liegt über der Basisprävalenz der Jahre 2004-2015 (1,41-1,51).

Ein Anstieg der angeborenen congenitalen Anomalien, wie aus den Meldungen bereits hervorging, war sowohl in den Städten (2016: 1,75 %; 2015: 1,60 %) als auch in den Landkreisen (2016: 1,56 %; 2015: 1,31 %) zu bemerken. Unter den kreisfreien Städten wurde aus Magdeburg (2,58 %) die höchste Fehlbildungsrate für MCA gemeldet, gefolgt von Dessau-Roßlau (1,11 %) und Halle (1,01 %). Im Ranking unter den Großstädten gab es einen Wechsel der Plätze zwischen Dessau-Roßlau (2015: 0,67 %) und Halle (2015: 1,21 %).

Innerhalb der Landkreise wurden in der Region Börde die meisten Fälle angeborener congenitaler Anomalien registriert. Dort stieg die Fehlbildungsrate über die letzten drei Jahre recht kontinuierlich an (2016: 2,59 %; 2015: 1,97 %;

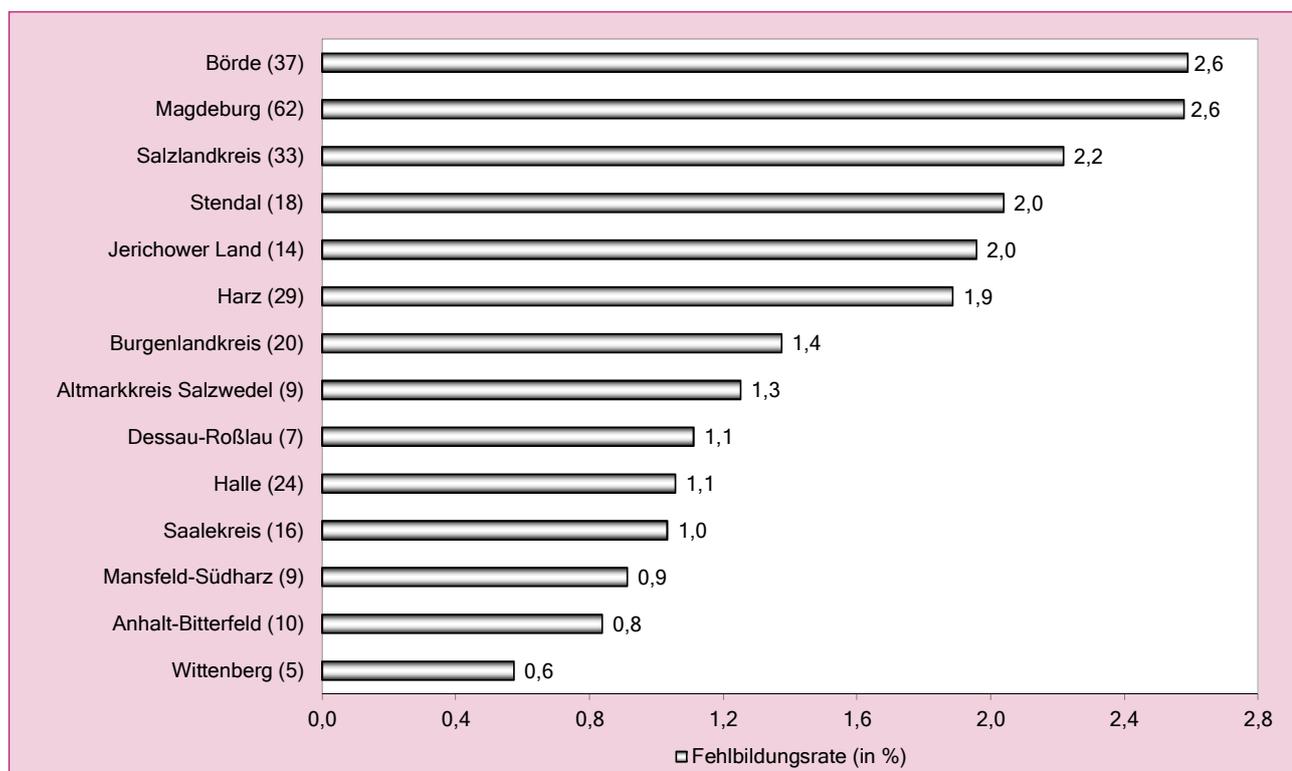


Abb. 3: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

2014: 1,81 %). Auf Rang zwei lag der Salzlandkreis mit annähernd hohem Vorkommen von MCA (2016: 2,22 %; 2015: 2,21 %), gefolgt vom Kreis Stendal, in welchem die Fehlbildungsrate insgesamt, aber auch die für die MCA deutlich anstieg (2016: 2,04 %; 2015: 0,48 %). Dieser Trend folgt einer optimierten Erfassung und erfordert Beobachtung. Im Jerichower Land wurde im Jahr 2016 ein geringeres Vorkommen von angeborenen multiplen Anomalien bemerkt (2016: 1,96 %; 2015: 2,56 %). Auch in der Harzregion war wieder ein leichter Anstieg zu bemerken (2016: 1,89 %; 2015: 1,63 %; 2014:

1,72 %). Im Burgenlandkreis wurde nach Jahren mit sehr niedrigen Raten ein Anstieg der MCA auf 1,37 % deutlich (2015: 0,50 %, 2014: 0,61 %). Der Altmarkkreis wies eine ähnlich hohe Rate auf (2016: 1,25 %). Im Saalekreis stieg die MCA-Rate im Jahr 2016 (2016: 1,03%; 2015: 0,94 %), wohingegen ein Absinken in Anhalt-Bitterfeld (2016: 0,84 %; 2015: 1,23 %) zu dokumentieren war. In Wittenberg zeigte sich nach dem Vorjahrestief (2015: 0,23 %) eine Annäherung der MCA-Fehlbildungsrate (2016: 0,57 %) an den Wert des Jahres 2014 (0,58 %).

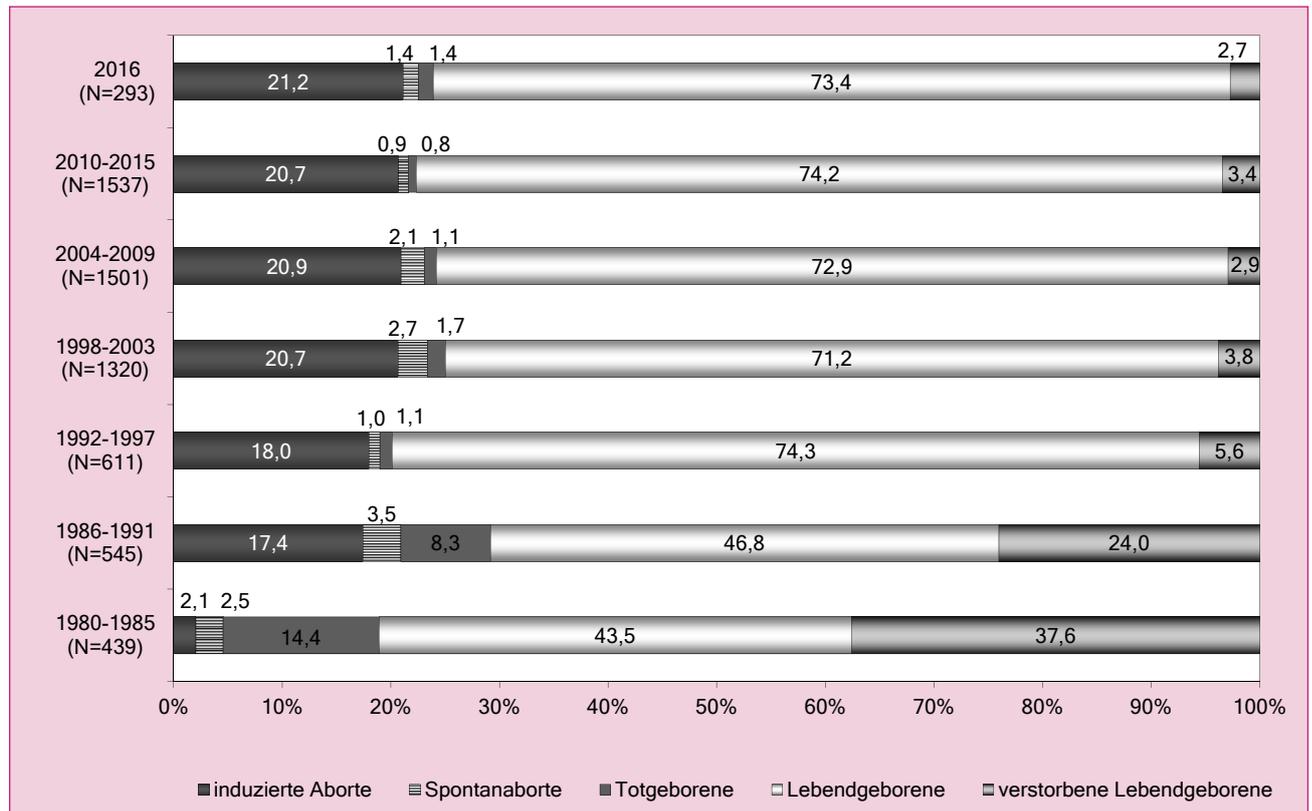


Abb. 4: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Abbildung 4 stellt die Schwangerschaftsausgänge von Geborenen mit multiplen angeborenen Anomalien dar. Eingeschlossen sind Geborene mit mindestens zwei großen Fehlbildungen oder Syndromen. Die Dokumentation beginnt mit dem Jahr 1980 und zeigt schrittweise in 6-Jahres-Gruppierungen alle erfassten Fehlbildungen und die Schwankungen in den einzelnen Zeiträumen auf. Die Schwangerschaftsausgänge für das Jahr 2016 werden separat aufgeführt.

Im Jahr 2016 wurden 293 Geborene mit multiplen Fehlbildungen detektiert, davon kamen 223 lebend zur Welt und 215 verstarben nicht in der Neonatalzeit. Somit überlebten 73,4 % der Geborenen mit MCA. Diese Überlebensrate ist ähnlich der mittleren Rate der Jahre 2010-2015 (74,2 %). Jahr 2011 wurde die Maximal-Überlebensrate von 77,08 % beobachtet. Lebend geboren, aber in den ersten 7 Tagen verstorben sind 2016 1,71 % und nach

dem 7. Lebenstag 1,02 % der Geborenen mit MCA. Die Sterberate der Lebendgeborenen mit MCA lag 2016 mit 2,7 % deutlich unter der mittleren der Jahre 2010-2015 (3,4 %).

Induzierte Aborte erfolgten zum Geburtsjahrgang 2016 in 21,1 % der Fälle. Die Rate der induzierten Aborte liegt wenig über der der Jahre 2010-2015 mit 20,7 %.

Zu Spontanaborten kam es im Jahr 2016 in 1,4 % der Fälle (2010-2015: 0,9 %). Ebenso hoch war auch die Rate der Totgeborenen mit multiplen Fehlbildungen (2016: 1,4 %). Für den Zeitraum 2010-2015 lag diese bei 0,8 %. Die Raten für Spontanaborte und Totgeburten schwankten in den letzten Jahren wenig. Zu Beginn der Dokumentation waren weit höhere Raten registriert worden. Sicher ist dies auch ein Benefit der verbesserten geburtshilflichen Betreuung bei vorzeitigen Geburtsbestrebungen.

## 10 Pränatale Sonografiebefunde

Das Fehlbildungsmonitoring bekam für 1.391 Kinder/Feten des Geburtsjahrganges 2016 pränatal-sonografische Befunde zugesandt. Diese beinhalten Softmarker, Fehlbildungen und Anomalien aber auch 1.028-mal die Information „unauffälliger pränataler Ultraschall“.

363-mal zeigte sich ein auffälliger pränataler Ultraschallbefund, wobei 348-mal (95,9 %) der Ausgang der Schwangerschaft bekannt war. 239-mal (65,8 %) wurden pränatal Fehlbildungen angegeben. Über die Hälfte der auffälligen Feten (204; 56,2 %) wies Softmarker oder intrauterine Wachstumsstörungen auf. In der folgenden Tabelle sind die im pränatalen Ultraschall beobachteten Softmarker nach Häufigkeit aufgelistet.

Bei 123 Kindern/Feten lag ein Softmarker, bei 30 lagen zwei und bei elf Kindern/Feten drei oder mehr Softmarker vor.

Von den 37 Feten, bei denen pränatal eine vergrößerte Nackentransparenz, der 2016 häufigste Softmarker, gesehen wurde, waren 15 von einer Trisomie und vier vom Turner-Syndrom betroffen, 7-mal wurden postnatal Herzfehlbildungen diagnostiziert. In zwölf Fällen zeigten sich die Kinder postnatal unauffällig.

Im Bundesland Sachsen-Anhalt besteht keine vollständige Erfassung pränataler Ultraschallbefunde. Die aufge-

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

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder/Feten
vergrößerte Nackentransparenz (NT)	37
Pyelektasie	29
Oligo-/Anhydramnion	26
Hydrops fetalis	25
singuläre Nabelschnurarterie	24
grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel	13
Nackenödem	13
Polyhydramnion	10
hypoplastisches Nasenbein	9
white spots	8
Plexus choroideus Zysten	7
Double-Bubble-Phänomen	4
echogener Darm	3
Verkürzung der Röhrenknochen	3
überlappende Finger	3
auffällige Kopfform	2
echogene Nieren	1
Sandalenlücke	-

fürten 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:

Bei neun Lebendgeborenen und 15 induzierten Aborten wurde 2016 ein **Down-Syndrom** festgestellt. Pränatale Ultraschallbefunde wurden uns davon zu 20 Kindern/Feten übermittelt, zu vier Lebendgeborenen liegen uns keine Informationen vor. Drei Kinder, deren Mütter unter 35 Jahren alt waren, hatten einen unauffälligen Ultraschallbefund. Bei den induzierten Aborten und zwei Lebendgeborenen wurde jeweils pränatal zumindest ein Softmarker gefunden. Folgende Softmarker traten auf: Vergrößerte Nackentransparenz (12 x), hypoplastisches Nasenbein (5 x), Nackenödem, echogener Darm und verkürzte Röhrenknochen (je 1 x), außerdem Hydrops fetalis (5 x) und Pyelektasie (2 x). Außer den zweimal drei, 7-mal zwei und 7-mal einem Softmarker wurden im pränatalen Ultraschall bei sieben Feten Herzfehlbildungen, bei einem eine Omphalocele und ein Dandy-Walker-Syndrom und bei je einem eine Oesophagusatresie, Brachycephalie bzw. Macroglossie gesehen.

Bei allen acht Feten mit **Edwards-Syndrom** wurde 2016 die Schwangerschaft vorzeitig beendet. Sie wiesen meist Kombinationen schwerer Fehlbildungen, wie Omphalocele (2 x), Fehlbildungen des Herzens (6 x), des ZNS (4 x), des Harntraktes (2 x) und der Extremitäten (2 x) auf. Außer den Fehlbildungen fielen im Ultraschall je dreimal Hydrops fetalis, singuläre Nabelschnurarterie und geballte Faust, je zweimal Hygroma colli und erhöhte Nackentransparenz und je einmal Plexuszyste und hypoplastisches Nasenbein auf.

Bei beiden induzierten Aborten mit **Patau-Syndrom** zeigten sich schon frühzeitig schwere Herzfehlbildungen, einmal in Kombination mit Omphalocele und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und einmal mit Fehlbildungen am Skelettsystem und echogenen Nieren.

Das **Turner-Syndrom** wurde 7-mal diagnostiziert. Ein Kind mit Mosaik wies schon pränatal eine Aortenisthmusstenose auf. Bei den anderen sechs Feten wurden im pränatalen Ultraschall nur Softmarker (vorwiegend Hydrops fetalis und Nackenödem) festgestellt.

Ein Kind mit pränatal entdecktem **Klinefelter-Syndrom** wurde prä- als auch postnatal sonografisch als unauffällig beschrieben. Bei zwei Feten ergaben sich nach pathologischem Sonografiebefund in der 13. SSW bei der Chromosomenanalyse die Befunde **Trisomie 6** und **Trisomie 14**. In Folge eines in der 26. SSW aufgefallenen Polyhydramnions und Aortenatresie wurde bei einem Kind ein **Catch22 mit Di George Syndrom** pränatal verifiziert. Ein Kind mit **Gonosomenmosaik** verstarb am ersten Lebens- tag, nachdem schon pränatal ein ausgeprägter Hydrops fetalis mit Hydrothorax aufgetreten war.

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

\* schwere Fehlbildung gleiches Organsystem

In der oben dargestellten Tabelle sind alle zum Geburtsjahrgang 2016 im pränatalen Ultraschall aufgefallenen Indikatorfehlbildungen aufgelistet. Indikatorfehlbildungen, die in diesem Jahr nicht vorgeburtlich diagnostiziert wurden, sind nicht enthalten. Wie in den letzten vier Jahren war am häufigsten eine Lippen- oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (13 x) pränatalsonografisch auffällig. Ebenso oft wurden Zystennieren diagnostiziert.

Von den 363 Feten mit pränatal auffälligem Ultraschallbefund wurde bei 98 Feten mindestens eine der eindeutig definierten Indikatorfehlbildungen (Kapitel 12.0) festgestellt. Acht Feten waren von zwei und zwei von drei Indikatorfehlbildungen betroffen. Durch die klare Definition der Fehlbildungen gestattet der Vergleich von prä- und postnatalen Befunden eine Güteabschätzung. 82,0 % der pränatal gesehenen Indikatorfehlbildungen (91 von 111 Diagnosen) wurden sicher 1:1 postnatal bestätigt. Dazu zählen folgende, nach Häufigkeit geordnete Diagnosen: Lippen- oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Potter-Sequenz, Anencephalie, Spina bifida, Omphalocele, Transposition der großen Gefäße, Encephalocele, Arhincephalie/Holoprosencephalie, Linksherzhypoplasie, Gaumenspalte, Harnblasenekstrophie, Zwerchfellhernie.

Zu vier pränatalen Befunden (3,6 %), fehlt ein ausreichend

genauer postnataler Befund. Von drei Trisomien ist jeweils nur die Chromosomenabberation (je 1 x Down-, Edwards- und Patau-Syndrom) bekannt. Die Begleitfehlbildungen (Hydrocephalie, Aortenisthmusstenose, Zystennieren) bestätigenden Postnatalbefunde erhielten wir nicht. Bei einer Holoprosencephalie mit hypoplastischen Fingern als Begleitfehlbildung ist postnatal nur das Leitsymptom als Befund übermittelt worden. Diese ungesicherten Diagnosen bleiben im Kapitel 12 unberücksichtigt.

Bei neun (8,1 %) der pränatal gesehenen Indikatorfehlbildungen wurden postnatal zwar ähnlich schwere Fehlbildungen am gleichen Organsystem diagnostiziert, doch entsprechen diese nicht genau der definierten Indikatorfehlbildung. Bei drei Lebendgeborenen fanden sich statt der pränatal befundeten Indikatorfehlbildung des Herzens (2 x Aortenisthmusstenose, 1 x Fallot-Tetralogie) postnatal sehr schwere, aber etwas andere Herzfehler. Bei fünf weiteren Lebendgeborenen mit pränatal diagnostizierten Nieren-Indikatorfehlbildungen (3 x einseitige Nierenagenesie, 2 x Zystennieren) bestätigten sich ebenfalls diese Fehlbildungen nicht exakt, die Nieren oder das Harntrakt-System waren jedoch schwer beeinträchtigt. Ein pränataler Verdacht auf Microcephalie konnte nicht verifiziert werden, da bei dem Kind postnatal kein Kopfumfang angegeben war. Neben einer schon pränatal diagnostizierten

Spina bifida mit Hydrocephalie zeigte sich beim Kind postnatal ein Arnold-Chiari-Syndrom.

Sieben (6,3 %) der im pränatalen Ultraschall entdeckten Indikatorfehlbildungen wurden postnatal nicht bestätigt. Ein Kind mit pränatalem Verdacht auf Gastroschisis erwies sich bei der U1 als unauffällig, ebenso gab es bei einem Kind mit pränatalem Verdacht auf die Indikatorfehl-

bildung Rectum- und Analatresie postnatal keinen Anhalt zu dilatierten Darmschlingen. Auch ein Verdacht auf einseitige Nierenagenesie, auf Dandy-Walker-Syndrom, eine weitere Hydrocephalie und eine Microcephalie bewahrheiteten sich postnatal nicht. Ein Kind mit Down-Syndrom zeigte nachgeburtlich Herz- und Leberanomalien sowie Ernährungsprobleme, die vermutete Oesophagusatresie wurde jedoch nicht festgestellt.

## 11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

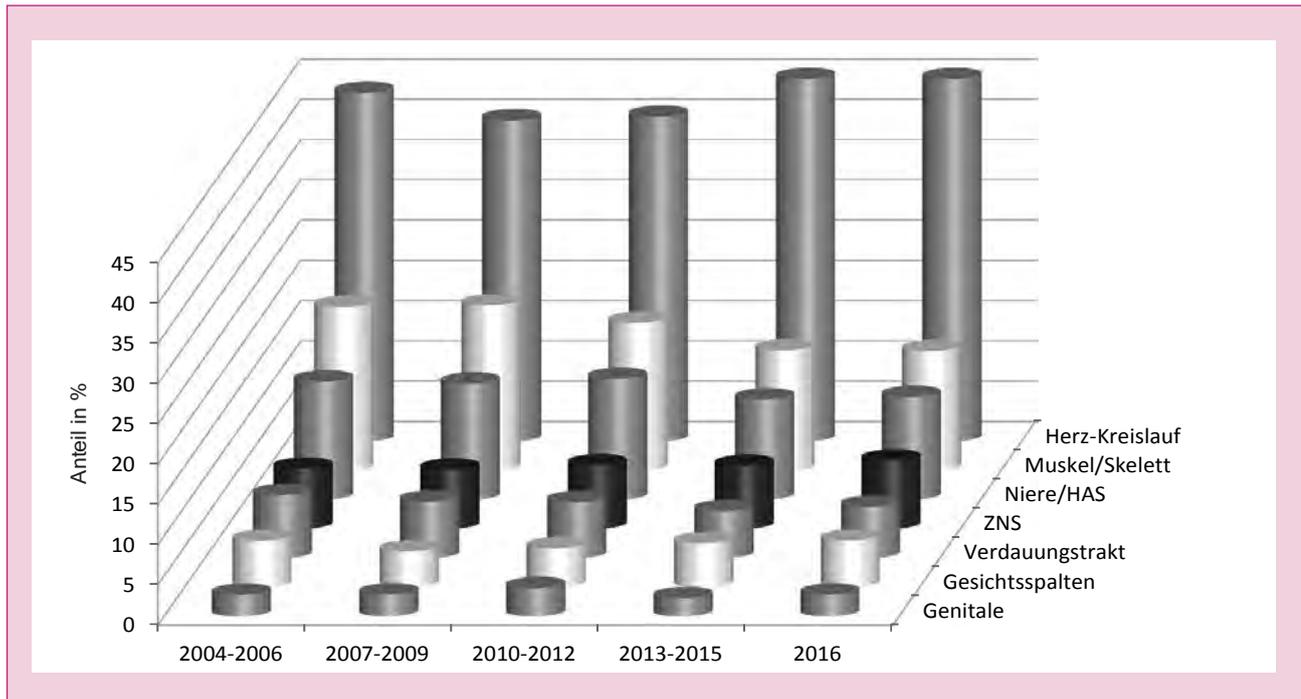


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (gruppiert)

Die Häufigkeiten, mit welcher die verschiedenen Organsysteme von großen Fehlbildungen betroffen sind, werden in Kapitel 11 dargestellt.

In Sachsen Anhalt wurden 673 Geborene mit großen Fehlbildungen für das Jahr 2016 gemeldet. Bei 293 Geborenen war mehr als eine große Fehlbildung aufgefallen, somit sind Mehrfachnennungen möglich.

Im Diagramm kommen nur die in den aufgeführten Organsystemen angegebenen Fehlbildungen der Geborenen zur Darstellung. Die Daten des Jahres 2016 werden separat, die der Vorjahre, mit dem Jahr 2004 beginnend, in 3-Jahres-Gruppierungen in Abbildung 5 dargestellt. Die Häufigkeiten der Fehlbildungen in den abgebildeten Organsystemen rangieren fast unverändert seit 2004 in dieser Reihenfolge.

Das Herz-Kreislaufsystem war, wie zu erwarten, auch im Jahr 2016 das von Fehlbildungen am häufigsten betroffene Organsystem. 45,68 % der von Fehlbildungen Betroffenen wiesen diese Fehlbildungen im Jahr 2016 im Vergleich zu den Jahren 2013-2015 (45,39 %) in einem annähernd gleichen Anteil auf.

Der Anteil der von großen Fehlbildungen des Muskel- und Skelettsystems Betroffenen sank in 2016 leicht ab. Damit setzte sich der sinkende Trend der Jahre zuvor fort (2016:

14,86 %; 2013-2015: 14,96 %; 2010-2013: 18,38 %).

Ein leichter Anstieg der Häufigkeiten von Fehlbildungen im Bereich der Nieren und ableitenden Harnwege wurde im Jahr 2016 (12,78 %) verglichen mit dem Mittel der Jahre 2013-2015 (12,48 %) deutlich. Der diesjährige Anteil reichte aber nicht an das Hoch von 2010-2012 mit 15,04 % heran.

Anteilig wurden im Jahr 2016 mehr Fehlbildungen des ZNS (8,47 %) detektiert als in den Jahren 2013-2015 (7,84 %) oder 2010-2012 (7,91 %). Der diesjährige Anteil liegt über den seit 2004 errechneten durchschnittlichen Anteilen (siehe Diagramm). Diese Entwicklung bedarf der Beobachtung.

Nach dem recht geringen Anteil von Fehlbildungen des Verdauungstraktes in den Jahren 2013-2015 mit 5,85 %, nähert sich dieser im Jahr 2016 (6,40 %) dem der Vorjahre (2010-2012: 6,96 %; 2007-2009: 7,03 %) wieder an.

Gesichtsspalten traten wieder vermehrt auf (2016: 5,80 %; 2013-2015: 5,47 %).

Mit 2,68 % aller Geborenen mit großen Fehlbildungen traten die Genitalfehlbildungen, nach dem geringeren Vorkommen in den Jahren 2013-2015 (2,26%), wieder häufiger auf, wurden aber nicht so oft benannt wie in den Jahren 2010-2012 (3,51 %).

## Die häufigsten Einzeldiagnosen 2016 (nur große Fehlbildungen)

	ICD-10	Diagnose	Kinder/Feten 2016		Kinder/Feten 2004-2015 Prävalenz /10.000**
			Anzahl	Prävalenz /10.000*	
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (inklusive PFO)	204	112,5	82,9
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	79	43,6	46,6
3.	Q62.3	dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele	45	24,8	17,4
4.	H90.	Hörverlust durch Schalleitungs- oder Schallempfindungsstörung	42	23,2	17,4 (22,2#)
5.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	32	17,6	16,1
6.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	24	13,2	18,1
7.	Q37.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	21	11,6	11,0
8.	Q62.1	Atresie und Stenose des Ureters	20	11,0	7,7
9.	Q62.2	Megaureter	19	10,5	8,1
10.	Q69.	Polydactylie (prä- und postaxial)	17	9,4	12,1
11.	Q21.2	Defekte des Vorhof- und Kammerseptums	12	6,6	4,5
12.	Q25.0	offener Ductus Botalli (PDA), hämodynamisch wirksam	11	6,1	9,8
	Q63.0	akzessorische Niere/Doppelanlage	11	6,1	7,2
	Q22.1	Pulmonalklappenstenose	11	6,1	6,8
	Q61.4	Nierendysplasie	11	6,1	6,0
	Q25.1	Aortenisthmusstenose	11	6,1	5,2
	Q23.3	Mitralklappeninsuffizienz	11	6,1	4,9
	Q35.1 Q35.5 Q35.9	Gaumenspalte	11	6,1	3,8
	Q02	Microcephalie	11	6,1	3,2
13.	Q05	Spina bifida	9	5,0	5,8
	Q21.3	Fallot-Tetralogie	9	5,0	3,6
	Q20.3	diskordante ventrikuloarterielle Verbindung (inkl. vollständiger TGA)	9	5,0	3,4
	Q79.2	Omphalocele	9	5,0	3,3
	Q60.6	Potter-Sequenz	9	5,0	2,3

\* bezogen auf 18.135 Geborene

\*\* bezogen auf 207.910 Geborene

# 2007-2015 (ab 2007 Datenabgleich Neugeborenenhörscreening-Tracking)

Die Tabelle auf der vorangegangenen Seite zeigt die im Jahr 2016 in Sachsen-Anhalt am häufigsten beobachteten großen Einzelfehlbildungen. Dazu sind jeweils die aktuelle und die Basisprävalenz angegeben. Grundgesamtheit für die Prävalenz des Jahres 2016 sind 18.135 und für die der Basisprävalenz (2004 bis 2015) 207.910 Geborene.

Mit Abstand am häufigsten von Fehlbildungen betroffen ist das Herz. Wie in jedem Jahr steht der ASD (2016: 112,5 pro 10.000 Geborene) in der ersten Tabellenzeile. Er trat mit über einem Prozent wesentlich öfter auf als in den Jahren 2004-2015 (82,9 pro 10.000 Geborene, KI 79,0 bis 86,9). Seit etwa 2010 werden mehr Herzfehlbildungen detailliert mitgeteilt. Daher ergeben sich bei separater Zählung bei einigen Herzfehlbildungen, wie dem Defekt des Vorhof- und Kammerseptums (2016: 6,6 pro 10.000 Geborene, 2004-2015: 4,5 pro 10.000 Geborene, KI 3,6 bis 5,6), der Mitralklappeninsuffizienz (2016: 6,1 pro 10.000 Geborene, 2004-2015: 4,9 pro 10.000 Geborene, KI 4,0 bis 5,9), der Fallot-Tetralogie und der diskordanten ventrikuloarteriellen Verbindung (2016 jeweils: 5,0 pro 10.000 Geborene) höhere Prävalenzen als über die Jahre 2004-2015.

Wie üblich belegt der VSD (2016 43,6 pro 10.000 Geborene) den zweiten Platz der Häufigkeitsliste der Einzelfehlbildungen. Er wurde 2016 etwas seltener als üblich gesehen (2004-2015: 46,6 pro 10.000 Geborene, KI 43,8 bis 49,6). Ebenfalls seltener als im Durchschnitt wurde, wie schon im letzten Jahr, ein PDA (2016: 6,1; 2015: 7,4 pro 10.000 Geborene) berichtet. Aortenisthmusstenose und Pulmonalklappenstenose (ebenfalls je 6,1 pro 10.000 Geborene) zeigten sich 2016 im Bereich der Basisprävalenz.

Auf dem dritten Platz rangiert nach vier Jahren auf dem vierten Platz und häufiger als erwartet, die dilatative Uropathie ab II. Grades (2016: 24,8 pro 10.000 Geborene; 2004-2015: 22,2 pro 10.000 Geborene, KI 20,3 bis 24,3). Auch drei weitere Fehlbildungen des Harntrakt-Systems, die Atresie und Stenose des Ureters (2016: 11,0 pro 10.000 Geborene, 2004-2015: 7,7 pro 10.000 Geborene, KI 6,6 bis 9,0), der Megaureter (2016: 10,5 pro 10.000 Geborene, 2004-2015: 8,1 pro 10.000 Geborene, KI 7,0 bis 9,4) und die Potter-Sequenz (2016: 5,0 pro 10.000 Geborene, 2004-2015: 2,3 pro 10.000 Geborene, KI 1,7 bis 3,1) wurden öfter als üblich beobachtet. Mit jeweils 6,1 pro 10.000 Geborene wurde 2016 die Nierendysplasie in gewöhnlicher Zahl und die akzessorische Niere/Doppelanlage geringfügig seltener als üblich dokumentiert.

In diesem Jahr am vierthäufigsten wurde ein Hörverlust (2016: 23,2 pro 10.000 Geborene) festgestellt. Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt das Neugeborenenhörscreening eingeführt. Der darauf folgende Prävalenzsprung, der den großen Einfluss des Hörscreenings auf die Detektions- und Melderate zeigt, wird durch die Prävalenz über den Zeitraum 2004-2015 von 17,4 pro 10.000 Geborene (KI 15,7 bis 19,3) nicht abgebildet. Bis zum Jahr 2006 lag die beobachtete Prävalenz deutlich unter 10,0 und stieg dann auf 21,9 pro 10.000 Geborene (2007-2015: 156.004 Geborene, KI 19,7 bis 24,3).

Auf Rang fünf, im Bereich der Basisprävalenz, folgt in diesem Jahr der Klumpfuß (2016: 17,6 pro 10.000 Geborene; 2004-2015: 16,1 pro 10.000 Geborene, KI 14,5 bis 17,9).

Das Down-Syndrom (2016: 13,2 pro 10.000 Geborene) wurde wesentlich seltener als im Durchschnitt (2004-2015: 18,1 pro 10.000 Geborene, KI 16,4 bis 20,0) festgestellt. Im Berichtszeitraum wurde nur im Jahr 2005 mit 12,1 pro 10.000 Geborene der diesjährige Prävalenzwert unterschritten.

Die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte zeigte sich, wie auch die Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, deren Teil sie ist, mit einer Häufigkeit im erwarteten Bereich (2016: 11,6 pro 10.000 Geborene, 2004-2015: 11,0 pro 10.000 Geborene, KI 9,6 bis 12,5).

Der zehnte Rang wird 2016 von der Polydactylie (2016: 9,4 pro 10.000 Geborene, 2004-2015: 12,1 pro 10.000 Geborene, KI 10,7 bis 13,7) eingenommen. Die Häufigkeit der Polydactylie, die sowohl die als Indikatorfehlbildung geltende seltener präaxiale Polydactylie als auch die postaxiale Polydactylie einschließt, liegt unter dem erwarteten Wert.

Im Ranking auf der 12. Stufe (2016: 6,1 pro 10.000 Geborene) und jeweils oberhalb der entsprechenden Durchschnittsprävalenz der Jahre 2004-2015 sind die beiden Indikatorfehlbildungen Gaumenspalte (2004-2015: 3,8 pro 10.000 Geborene, KI 3,0 bis 4,8) und Microcephalie (2004-2015: 3,2 pro 10.000 Geborene, KI 2,4 bis 4,1) angesiedelt. Letztmalig war bei Gaumenspalten im Jahr 2006 eine noch höhere Prävalenz (6,4 pro 10.000 Geborene) beobachtet worden. Die aktuelle Prävalenz der Microcephalie übersteigt in starkem Maße den erwarteten Wert.

Für Neugeborene wird die Microcephalie über statistische Werte des Kopfumfanges definiert. Sie manifestiert sich jedoch oftmals erst mit der Entwicklung des Gehirns in den ersten Lebensmonaten. 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.

Die dennoch hohen Werte in den letzten fünf Jahren sind auffällig. Vermutlich ist dieser Prävalenzanstieg nur scheinbar und auf die Sensibilisierung für diese Fehlbildung durch die Diskussionen um das Zikavirus und die dadurch erfolgten zusätzlichen Mitteilungen über den klinischen Verlauf im 1. Lebensjahr zurückzuführen.

Auf Platz 13 der Häufigkeitsliste (2016: 5,0 pro 10.000 Geborene) finden sich zwei weitere Indikatorfehlbildungen. Dabei liegt die Prävalenz der Spina bifida im Bereich des Konfidenzintervalls (2004-2015: 5,8 pro 10.000 Geborene, KI 4,9 bis 6,9). Der Bauchwanddefekt Omphalocele wurde etwas häufiger als in den Vorjahren (2004-2015: 3,3 pro 10.000 Geborene, KI 2,5 bis 4,2) diagnostiziert.

Anencephalie und Turner-Syndrom, beide gerade nicht mehr in der Tabelle aufgeführt, traten 2016 mit einer Prävalenz von 4,4 bzw. 3,9 pro 10.000 Geborene etwa doppelt so häufig auf, wie zu erwarten gewesen wäre (2004-2015: 2,1 pro 10.000 Geborene, KI 1,5 bis 2,8).

## 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 Blasenekstrophie.

**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 Blasenekstrophie 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 (2004 bis 2015) liegt eine Gesamtanzahl von 207.910 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> 1 x Halle 5 x Magdeburg	6	11,3	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 6 x Börde 2 x Harz 3 x Jerichower Land 1 x Stendal	16	12,5	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>22</b>	<b>12,1</b>	<b>↑</b>

Neuralrohrdefekte (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	9,76	7,35 - 12,70
<b>Landkreise</b>	8,91	7,56 - 10,48
<b>Region</b>	9,14	7,95 - 10,49
<b>EUROCAT</b>	10,25	10,03 - 10,48 3,43 S Portugal* 20,19 Isle de la Reunion (France)**

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

Neuralrohrdefekte umfassen drei Fehlbildungen des ZNS: Anencephalie, Spina bifida und Encephalocele. 2016 wurden acht Anencephalien, neun Spina bifida und fünf Encephalocelen gemeldet. Während für die Spina bifida, die normalerweise etwa 60 % der Neuralrohrdefekte ausmacht, eine Prävalenz innerhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz zu erkennen war, ergab sich für die beiden anderen Entitäten jeweils eine Prävalenz weit über dem zu erwartenden Wert. Daraus resultiert für 2016 für die Neuralrohrdefekte insgesamt mit **12,1 pro 10.000 Geborene** eine **Prävalenz** oberhalb der oberen Konfidenzgrenze der berechneten Basisprävalenz (2004-2015: 9,14 pro 10.000 Geborene).

Für Europa wird von EUROCAT eine Basisprävalenz von 10,25 pro 10.000 Geborene angegeben. Der Wert Sachsens-Anhalts für 2016 ist als hoch einzuschätzen, erreicht jedoch bei Weitem nicht die maximalen Werte anderer Register.

In fünf Fällen wurden die Kinder lebend geboren, die Prävalenz der Lebendgeborenen mit Neuralrohrdefekt von 2,7 pro 10.000 Geborene kommt der für den Zeitraum von 2004-2015 (von 2,7 pro 10.000 Geborene) gleich. Den größten Anteil bilden jeweils die induzierten Aborte (2016: 73 %, 2004-2015: 68 % der Geborenen mit Neuralrohrdefekt).

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	5 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 16 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	5 x männlich 9 x weiblich 8 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	11 x MCA 11 x isoliert

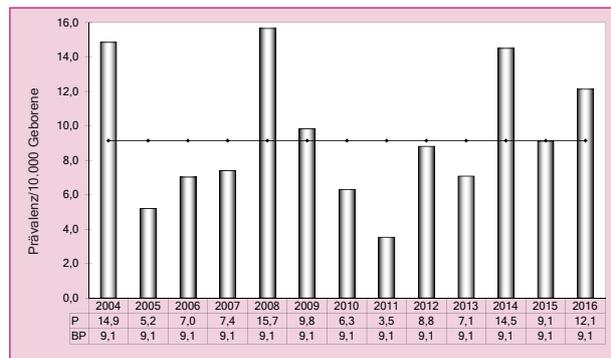


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2004

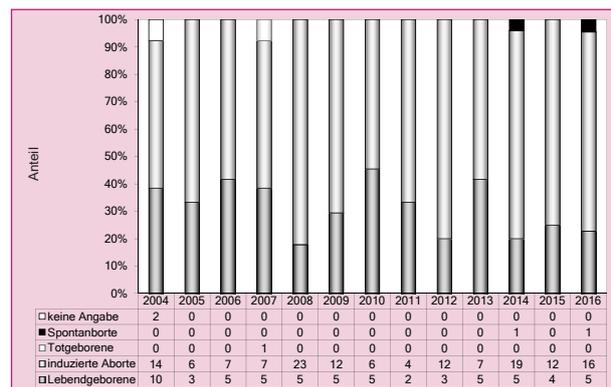


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 824 Geborene beobachtet.**

## 12.2 Anencephalie (Q00.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 3 x Magdeburg	4	7,5	↑
<b>Landkreise:</b> 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde	4	3,1	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>8</b>	<b>4,4</b>	<b>↑</b>

Anencephalie (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,60	0,73 - 3,03
<b>Landkreise</b>	2,24	1,55 - 3,13
<b>Region</b>	2,07	1,50 - 2,79
<b>EUROCAT</b>	3,89	3,76 - 4,03
		0,99 Wielkopolska (Poland)* 7,38 Isle de la Reunion (France)**

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

Im Geburtsjahrgang 2016 wurden in Sachsen-Anhalt acht Anencephalien festgestellt. Damit ist die Anencephalie auf Platz 14 im Ranking der häufigsten Fehlbildungen zu finden.

Die **Jahresprävalenz** von **4,4 pro 10.000 Geborene** liegt weit oberhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2,07 pro 10.000 Geborene, KI 1,50 - 2,79). Aufgrund der kleinen Zahlen sind jedoch solche Abweichungen nicht unüblich. In den Jahren 2003, 2008, 2014 wurden ebenfalls acht bzw. neun Anencephalien in Sachsen-Anhalt beobachtet.

Im Vergleich mit den von EUROCAT angegebenen Prävalenzen liegt der diesjährige Wert auch über dem europäischen Mittel (3,89 pro 10.000 Geborene), wird jedoch noch von anderen Regionen übertroffen.

In einem Fall kam es bei komplexen Fehlbildungen in der 24. SSW zum Spontanabort. Bei allen sieben induzierten Aborten wurde die Anencephalie zwischen der 10. und 19. SSW im pränatalen Ultraschall entdeckt und die Schwangerschaft daraufhin zwischen der 14. und 20. SSW terminiert.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	1 x Spontanabort 7 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	1 x männlich 4 x weiblich 3 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	4 x MCA 4 x isoliert

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

- Amnionstrang zwischen Innenseite des rechten Unterarmes und Occipitalregion, bds. Anophthalmie, rudimentäre Nasenanlage, mediane Gaumen- und Unterkieferspalte, mandibuläre Micrognathie, peromele Symbrachydactylie der linken Hand und des rechten Fußes (jeweils mit Aplasie von Mittel- und Endphalanx der Digits I-V), Brachyphalangie der Hand und Klumpfuß rechts, Hypoplasie von Lunge und Herz, kraniofaciale Dysmorphie mit Hypertelorismus und lateral verlagerten Lidspalten
- Omphalocele, tiefsitzende Ohren
- 2 x hypoplastische Nebennieren

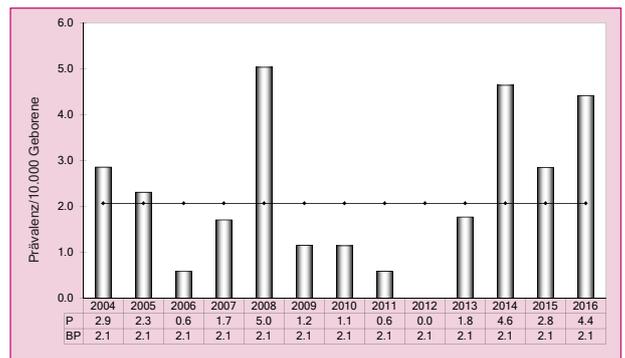


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anencephalie pro 2.267 Geborene beobachtet.**

## 12.3 Spina bifida (Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte</b>	0	0,0	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Harz 3 x Jerichower Land 1 x Stendal	9	7,0	↗
<b>Sachsen-Anhalt</b>	9	5,0	↔

Spina bifida (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	6,56	4,62 - 9,05
<b>Landkreise</b>	5,54	4,42 - 6,86
<b>Region</b>	5,82	4,89 - 6,91
<b>EUROCAT</b>	5,12	4,97 - 5,28
		1,81 S Portugal* 10,58 Isle de la Reunion (France)**

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

Von Spina bifida waren im Jahr 2016 drei Lebendgeborene und sechs induzierte Aborte betroffen. Die beobachtete **Prävalenz von 5,0 pro 10.000 Geborene** entspricht sowohl der über die letzten 12 Jahre berechneten Basisprävalenz von 5,82 pro 10.000 Geborene in Sachsen-Anhalt als auch der für Europa von EUROCAT angezeigten Prävalenz (5,12 pro 10.000 Geborene).

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	3 x Lebendgeborenes 6 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	3 x männlich 4 x weiblich 2 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	6 x MCA 3 x isoliert

Für die drei Lebendgeborenen wurde je einmal von einer lumbosacralen und einer lumbalen Spina bifida (beide mit Arnold-Chiari-Syndrom) und einmal von einer thorakalen Spina bifida (bei Fetopathia diabetica) berichtet. Der Anteil der Lebendgeborenen fällt in diesem Jahr (33 %) etwas geringer aus als im Zeitraum 2004-2015 (39 %), der Anteil der induzierten Aborte entsprechend höher. Maximal wurden 92 % (2012) der Schwangerschaften bei Spina bifida vorzeitig beendet. Bei drei der induzierten Aborte trat 2016 zur Spina bifida eine Hydrocephalie auf.

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

- Meckel-Gruber-Syndrom mit: Potter-Sequenz, post-axialer Hexadactylie an Händen und Füßen, Dysmorphien im Schädelbereich, mandibulärer Micrognathie, breiter Nasenwurzel, tiefsitzenden Ohren
- Body-Stalk-Anomalie mit: Ektopia cordis
- Wirbelbogenhypoplasie (BWK 1/2), Spaltwirbel (BWK 1-4), Dermalsinus, Fetopathia diabetica
- 3 x Arnold-Chiari-Syndrom

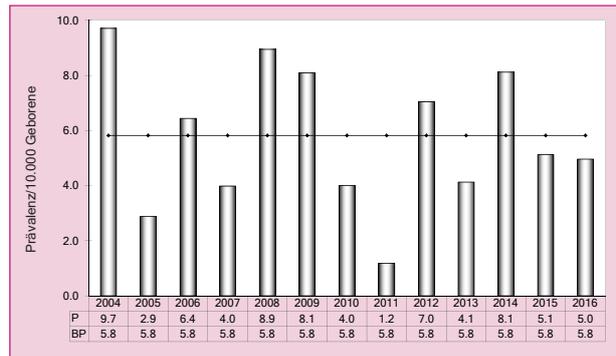


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2004

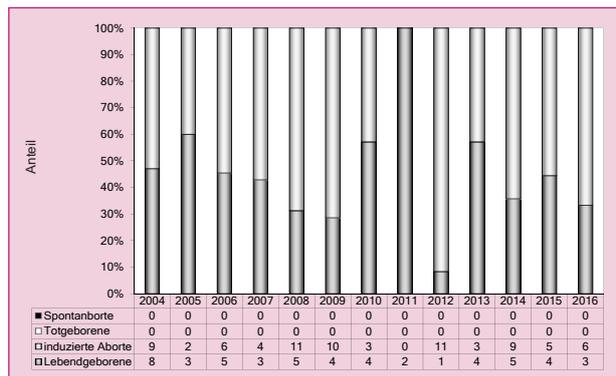


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Spina bifida pro 2.015 Geborene beobachtet.**

## 12.4 Encephalocele (Q01.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Magdeburg	2	3,8	↗
<b>Landkreise:</b> 2 x Börde 1 x Harz	3	2,3	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	5	2,8	↑

Encephalocele (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,60	0,73 - 3,03
<b>Landkreise</b>	1,12	0,65 - 1,80
<b>Region</b>	1,25	0,82 - 1,83
<b>EUROCAT</b>	1,24	1,16 - 1,32
		0,27 S Portugal* 2,83 Mainz (Germany)**

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

Bei allen fünf Geborenen zeigte sich zum Berichtsjahr 2016 eine occipitale Encephalocele. Die ermittelte **Prävalenz von 2,8 pro 10.000 Geborene** liegt oberhalb der Konfidenzgrenzen der Basisprävalenz für Sachsen-Anhalt (1,25 pro 10.000 Geborene). Im Berichtszeitraum wurden stets weniger als fünf Fälle beobachtet, der Maximalwert der Prävalenz (2004) betrug 2,3 pro 10.000 Geborene.

Verglichen mit den europaweiten Werten von 2004-2015 zeigt sich die diesjährige Prävalenz von Sachsen-Anhalt über der oberen Konfidenzgrenze, etwas unter dem Maximalwert aus dem Mainzer Register.

Ein Lebendgeborenes wurde am 2. Lebenstag operiert, das andere nach etwa fünf Monaten. Die Abruptiones fanden in der 13., 14. und 17. SSW statt.

### zusätzliche Angaben:

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

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

- Meckel-Gruber-Syndrom mit: Potter-Sequenz, Dandy-Walker-Syndrom

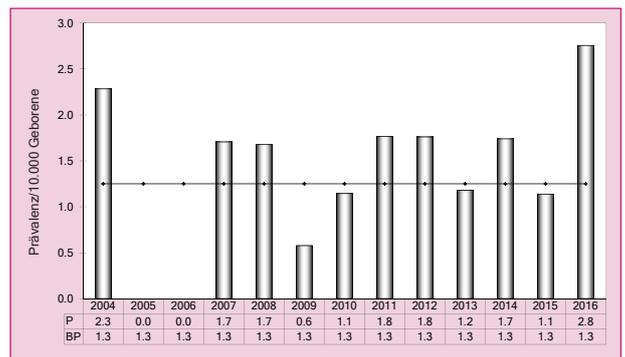


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Encephalocele pro 3.627 Geborene beobachtet.**

## 12.5 Microcephalie (Q02.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	3,8	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 1 x Harz 4 x Salzlandkreis 1 x Stendal	9	7,0	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>11</b>	<b>6,1</b>	<b>↑</b>

Microcephalie (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,26	2,73 - 6,33
<b>Landkreise</b>	2,77	2,00 - 3,75
<b>Region</b>	3,17	2,46 - 4,04
<b>EUROCAT</b>	2,75	2,64 - 2,87 0,46 Norway* 11,96 Saxony-Anhalt (Germany)**

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

2016 wurde bei elf Geborenen eine Microcephalie diagnostiziert. Die jährliche **Prävalenz von 6,1 pro 10.000 Geborene** ist seit 2012 oberhalb der Prävalenz des Berichtszeitraumes (3,17 pro 10.000 Geborene) angesiedelt. Es ist ein ansteigender Trend zu erkennen (Kapitel 12.37).

Auch ein Vergleich mit den europäischen Zahlen (2,75 pro 10.000 Geborene) zeigt, dass der Wert für Sachsen-Anhalt 2016 hoch ist.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	10 x Lebendgeborenes 1 x Totgeburt
<b>Geschlecht</b>	7 x männlich 4 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	10 x MCA 1 x isoliert

Bis auf ein Totgeborenes der 26. SSW kamen die Kinder lebend zur Welt.

Die Diagnose Microcephalie kann beim Neugeborenen nur über die Beurteilung des gemessenen Kopfumfanges in Abhängigkeit von Gestationsalter und Geschlecht gestellt werden. Dazu werden im Fehlbildungsmonitoring die aus der INTERGROWTH-21st-Projekt-Studie 2016 veröffentlichten international gültigen Perzentilen-Kurven

genutzt. Erst im Verlauf des ersten Lebensjahres kann mit Nicht-Entwicklung von Gehirn und Schädel die Diagnose verifiziert werden. Durch den Focus auf die Fehlbildung Microcephalie, der in den letzten Jahren wegen des Zika-virus entstand, sind seit dem Zikavirus-Outbreak 2015 vermehrt solche Meldungen eingegangen. Dieses vermutlich realistischere Bild spiegelt sich in der Statistik wider.

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

- Down-Syndrom mit: Fallot-Tetralogie, hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, bds. Schallleitungsstörung (links 30-55 dB, rechts 20-65 dB), kraniofacialer Dysmorphie
- CATCH 22 mit: CHARGE-Assoziation, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Microphthalmie rechts, bds. Kolobom der Papille, Fallot-Tetralogie, PFO und nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, Hypothyreose, tiefsitzenden Ohren und dysplastischem rechten Ohr
- Holoprosencephalie, Kolobom, VSD
- Jacobsen-Syndrom mit: Duodenalatresie, Pancreas anulare, Hufeisenniere, Beckennieren, kombinierter Hörstörung (bds. 40 dB), Blepharophimose, bds. retardierter Hüftreife und Klinodactylie der 5. Finger, Septum pellucidum Zyste, kraniofacialer Dysmorphie
- Dextro-Transposition der Aorta, Epilepsie
- bds.: Opticusatrophie, Glaukom und Rotationsnystagmus, mandibuläre Retrognathie, kraniofaciale Dysmorphie, Epicanthus internus
- Hirnatrophie, AVSD, schwerste Gelenkkontrakturen
- Doppelanlage der rechten Niere, DUP II. Grades rechts, Hydrocele links
- Nesidioblastose, bds. Hydrocele und Hernia inguinalis bei Frühgeborenem
- Fröhnsyphilis

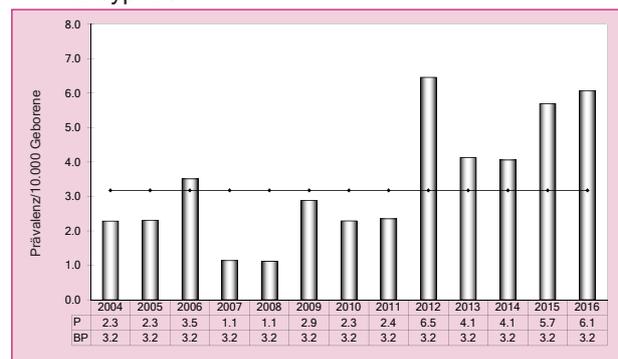


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microcephalie pro 1.649 Geborene beobachtet.**

## 12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 3 x Magdeburg	3	5,7	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Börde 1 x Harz 1 x Salzlandkreis	3	2,3	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>6</b>	<b>3,3</b>	↓

Congenitale Hydrocephalie (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	7,10	5,07 - 9,66
<b>Landkreise</b>	5,01	3,95 - 6,28
<b>Region</b>	5,58	4,67 - 6,65
<b>EUROCAT</b>	5,74	5,57 - 5,91
		1,63 S Portugal* 13,69 Paris (France)**

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

Eine Hydrocephalie wurde im Jahr 2016 in Sachsen-Anhalt 6-mal beobachtet. Nicht mit gezählt werden dabei Hydrocephaliden, die in Kombination mit Neuralrohrdefekten auftreten.

Für die Jahre 2004-2015 ergibt sich eine Prävalenz von 5,58 pro 10.000 Geborene. Die **Prävalenz** für 2016 von **3,3 pro 10.000 Geborene** unterschreitet das Konfidenzintervall deutlich. Im Berichtszeitraum ist nur einmal eine niedrigere Jahresprävalenz (2008: 2,8 pro 10.000 Geborene) zu verzeichnen.

Im europäischen Vergleich mit EUROCAT-Daten ist die diesjährige Prävalenz Sachsens-Anhalts als niedrig zu beurteilen.

### zusätzliche Angaben:

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

Von drei lebend geborenen Kindern mit Hydrocephalie verstarb ein Kind am 2. Lebenstag.

Die drei Feten, bei denen die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, wiesen noch weitere schwere Fehlbildungen auf: Edwards-Syndrom, Lissencephalie und Dandy-Walker-Syndrom.

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

- Edwards-Syndrom mit: VSD, atypischer Lage der Koronargefäße, mandibulärer Retrognathie, bds. überlappenden Fingern, tiefsitzenden Ohren
- Kleinhirnhypoplasie, rechts Anophthalmie, links Microphthalmie, Mittelgesichtshypoplasie, ASD II, dilatierte Hirnventrikel, Septum pellucidum Zyste, breite Nasenwurzel, verkürzte Lidspalten, Plexuszyste, PFO bei Frühgeborenem
- Pyruvat-Dehydrogenase-Mangel, Corpus callosum Agenesie, Kleinhirnhypoplasie, mediane Gaumenspalte, glanduläre Hypospadie, Klumpfuß rechts, Tintenlöcherfuß links, Gelenkkontrakturen, bds. dislozierte Handgelenke und Lungenhypoplasie, Spina bifida occulta, Hepatomegalie, Präputialschürze, nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem, mandibuläre Micrognathie und Retrognathie, tiefsitzende Ohren, enge Lidspalten, prominente Stirn
- Corpus callosum Agenesie, Lissencephalie, Kleinhirnhypoplasie

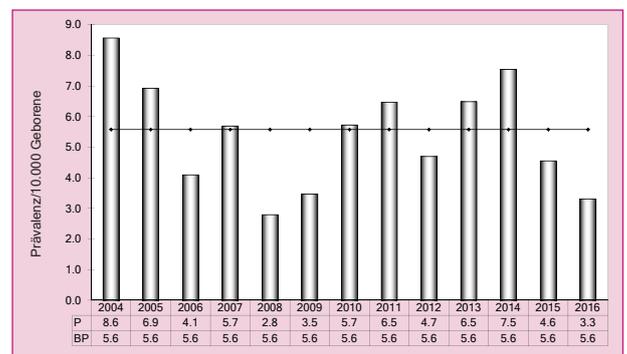


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit congenitalem Hydrocephalus pro 3.023 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 3 x Halle	3	5,7	↑
<b>Landkreise:</b> 2 x Burgenlandkreis 1 x Harz 1 x Saalekreis	4	3,1	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>7</b>	<b>3,9</b>	<b>↑</b>

Arhinencephalie/Holoprosencephalie (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	2,66	1,49 - 4,39
<b>Landkreise</b>	1,12	0,65 - 1,80
<b>Region</b>	1,54	1,05 - 2,17
<b>EUROCAT</b>	1,44	1,35 - 1,52
		0,22 Malta* 2,92 Isle de la Reunion (France)**

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

Die Indikatorfehlbildung Arhinencephalie/Holoprosencephalie zählt mit einer Basisprävalenz von 1,54 pro 10.000 Geborene zu den eher seltenen Fehlbildungen. 2016 belegte sie mit einer **Jahresprävalenz von 3,9 pro 10.000 Geborene** den Platz 15 im Ranking der häufigsten Fehlbildungen.

Die Prävalenz 2016 liegt zwar über dem berechneten Konfidenzintervall der Basisprävalenz, doch ist die Spannweite der Prävalenzen groß (Extremwerte: 0,0 (2008; 2014) und 4,6 (2010) pro 10.000 Geborene).

Bei Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten zeigt sich die Prävalenz in Sachsen-Anhalt für 2016 oberhalb des Konfidenzintervalls der europäischen Register.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	2 x Lebendgeborenes 5 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	3 x männlich 3 x weiblich 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	6 x MCA 1 x isoliert

Alle sieben Geborenen waren von einer Holoprosencephalie betroffen. Eine Arhinencephalie wurde das letzte Mal 2012 gesehen, eine Cyclopie 2010.

Zwei Kinder mit Holoprosencephalie wurden lebend geboren. Bis auf einen induzierten Abort, bei dem zwar pränatal weitere Fehlbildungen gesehen wurden, uns aber postnatal dazu keine Bestätigung vorliegt, wurden bei allen Betroffenen schwere Begleitfehlbildungen angeben.

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

- Edwards-Syndrom mit: Omphalocele, Hufeisenniere, Klumphänden, kraniofacialer Dismorphie, tiefsitzenden Ohren
- Edwards-Syndrom mit: Omphalocele, VSD
- Treacher-Collins-Syndrom mit: DORV, Pulmonalklappenstenose, Azygosdrainage, Koronaromalie, Keilwirbel (WK TH 4-5), Corpus callosum Agenesie, Septum pellucidum Agenesie, quere Lippenpalte, Macrostomie, PFO und nicht hämodynamisch wirksamen PDA bei Frühgeborenem
- Microcephalie, Kolobom, VSD
- Kleinhirnhypoplasie, Klumpfüße, DUP bds.
- Corpus callosum Agenesie

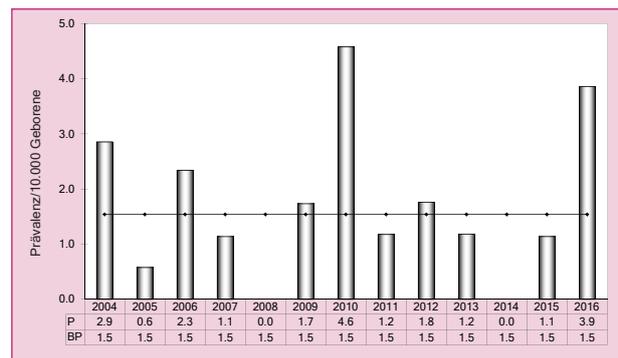


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 2.591 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> 1 x Halle 3 x Magdeburg	4	7,5	↑
<b>Landkreise</b>	0	0,0	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	4	2,2	↑

Anophthalmie/Microphthalmie (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,06	0,39 - 2,32
<b>Landkreise</b>	0,66	0,32 - 1,21
<b>Region</b>	0,77	0,44 - 1,25
<b>EUROCAT</b>	0,98	0,91 - 1,05
		0,27 Hainaut (Belgium)* 2,07 Ukraine**

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

Die Anophthalmie/Microphthalmie ist eine sehr seltene Fehlbildung. Sie trat 2016 mit einer **Prävalenz von 2,2 pro 10.000 Geborene** auf und wurde mit vier Fällen für dieses Jahr oberhalb der Basisprävalenz berichtet.

Seit 2000 war sie nur einmal genauso oft, aber bei geringerer Geborenenzahl, im Jahr 2010 gesehen worden.

Die Prävalenzangabe für Europa für 2004-2015 liegt noch unter der von Sachsen-Anhalt, die Jahresprävalenz 2016 ist daher im Vergleich sehr hoch. Sie übersteigt ebenfalls die angegebene Maximalprävalenz der Ukraine.

### zusätzliche Angaben:

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

Drei Kinder wurden lebend geboren. Bei einem Fetus mit amniotischen Schnürfurchen endete die Schwangerschaft in der 24. SSW spontan.

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

- Amnionstrang zwischen Innenseite des rechten Unterarmes und Occipitalregion, Kraniorhachischisis mit Meningoencephalocele, rudimentäre Nasenanlage, mediane Gaumen- und Unterkieferspalte, mandibuläre Micrognathie, peromele Form der Symbrachydactylie der linken Hand und des rechten Fußes (peromele Symbrachydactylie der linken Hand und des rechten Fußes (jeweils mit Aplasie von Mittel- und Endphalanx der Digits I-V, Brachyphalangie der Hand und Klumpfuß rechts, Hypoplasie von Lunge und Herz, kraniofaciale Dysmorphie mit Hypertelorismus und lateral verlagerten Lidspalten
- CATCH 22 mit: CHARGE-Assoziation, Microcephalie, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Kolobom der Papille, Fallot-Tetralogie, PFO und nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, Hypothyreose, tiefsitzenden Ohren und dysplastischem rechten Ohr
- Dandy-Walker-Syndrom, Kleinhirnhypoplasie, Mittelgesichtshypoplasie, ASD II, dilatierte Hirnventrikel, Septum pellucidum Zyste, breite Nasenwurzel, verkürzte Lidspalten, Plexuszyste, PFO bei Frühgeborenem
- Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom mit: intrahepatischer Gallengangsatresie, Doppelanlage der rechten Niere

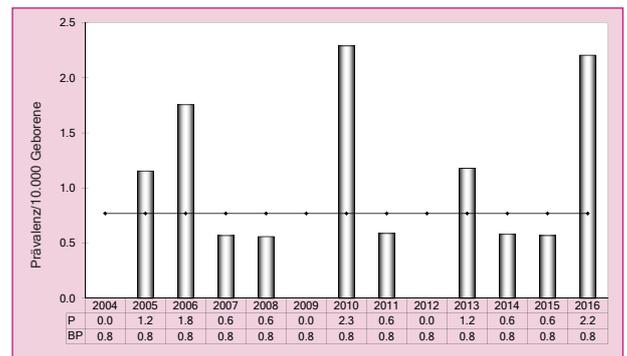


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anophthalmie/Microphthalmie pro 4.534 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Halle 2 x Magdeburg	4	7,5	↑
<b>Landkreise</b>	0	0,0	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	4	2,2	↔

Microtie/Anotie (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	2,13	1,10 - 3,72
<b>Landkreise</b>	2,11	1,44 - 2,98
<b>Region</b>	2,12	1,54 - 2,84
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Die Basisprävalenz der Microtie/Anotie beträgt 2,12 pro 10.000 Geborene. Mit einer **Prävalenz von 2,2 pro 10.000 Geborene** ergibt sich für 2016 ein Wert innerhalb der normalen Schwankungsbreite.

Bei einem Kind betraf die Microtie beide Ohren. Zweimal wurde die Indikatorfehlbildung im Rahmen eines Goldenhar-Syndroms entdeckt. Bei allen vier Kindern mit Microtie/Anotie lag jeweils eine Schalleitungsstörung vor.

Von EUROCAT sind zum Auftreten dieser Indikatorfehlbildung keine Daten verfügbar.

Für die europäischen Register ist für die wesentlich seltenere Anotie eine Prävalenz (2004-2015) von 0,26 pro 10.000 Geborene belegt.

2016 trat die Anotie in Sachsen-Anhalt einmal auf. Das entspricht einer Prävalenz von 0,55 pro 10.000 Geborene. Für den Berichtszeitraum von 2004-2015 ergab sich eine Prävalenz für Anotie in Sachsen-Anhalt von 0,38 pro 10.000 Geborene.

### zusätzliche Angaben:

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

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

- Goldenhar-Syndrom mit: Gehörgangsatresie, Schalleitungsstörung und auriculärem Anhängsel links, mandibulärer und maxillärer Micrognathie
- Goldenhar-Syndrom mit: Gehörgangsatresie, Schalleitungsstörung und Hypoplasie des Musculus depressor anguli oris links
- 2 x Gehörgangsatresie und Schalleitungsstörung (1 x bds., 1 x rechts)

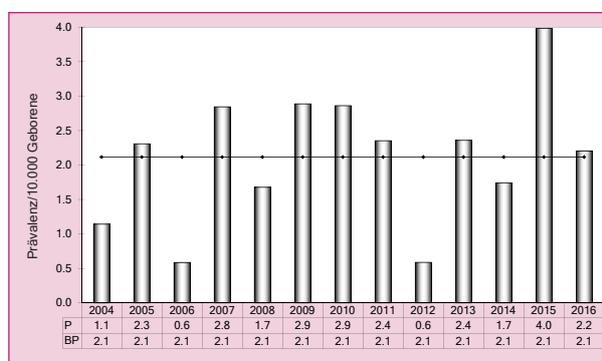


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microtie/Anotie pro 4.534 Geborene beobachtet.**

## 12.10 Fallot-Tetralogie (Q21.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 2 x Magdeburg	3	5,7	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal	6	4,7	↗
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>9</b>	<b>5,0</b>	↗

Fallot-Tetralogie (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,90	2,45 - 5,91
<b>Landkreise</b>	3,50	2,62 - 4,57
<b>Region</b>	3,61	2,84 - 4,52
<b>EUROCAT</b>	3,34	3,21 - 3,47
		2,03 S Portugal* 5,10 Mainz (Germany)**

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

Die Fallot-Tetralogie ist eine komplexe Fehlbildung, die sich aus vier Herzfehlbildungen zusammensetzt: Pulmonalstenose, VSD, reitender Aorta und Rechtsherzhypertrophie. Die Indikatorfehlbildung wurde 2016 in Sachsen-Anhalt 9-mal beobachtet, was einer **Prävalenz von 5,0 pro 10.000 Geborene** entspricht. Verglichen mit der Basisprävalenz von 3,61 pro 10.000 Geborene bedeutet dies einen leichten Anstieg.

Auch der Prävalenzvergleich mit EUROCAT ergibt einen Wert oberhalb des Konfidenzintervalls, jedoch etwas unter dem Maximalwert aus dem Mainzer Register.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	7 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	6 x männlich 2 x weiblich 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	7 x MCA 2 x isoliert

Bei einem Fet mit Patau-Syndrom und einem mit Down-Syndrom wurde die Schwangerschaft in der 13. bzw. 19. SSW beendet.

Die Fallot-Tetralogie betrifft häufiger Jungen. 2016 zeigte sich mit einem Geschlechtsverhältnis von m : w von 3 : 1 eine deutliche Androtropie.

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

- 2 x Down-Syndrom (1 x mit: Microcephalie, hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, Schallleitungsstörung links 30-55 dB und rechts 20-65 dB, kraniofacialer Dysmorphie)
- Patau-Syndrom mit: Omphalocele, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- CATCH 22 mit: CHARGE-Assoziation, Microcephalie, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Microphthalmie rechts, bds. Kolobom der Papille, PFO und nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, Hypothyreose, tiefsitzenden Ohren und dysplastischem rechten Ohr
- ASD II, PFO bei Reifgeborenem, Megaureter und Uretermündungsstenose rechts
- persistierende linke Vena cava superior, PFO und nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem
- Koronaranomalie, PFO bei Reifgeborenem

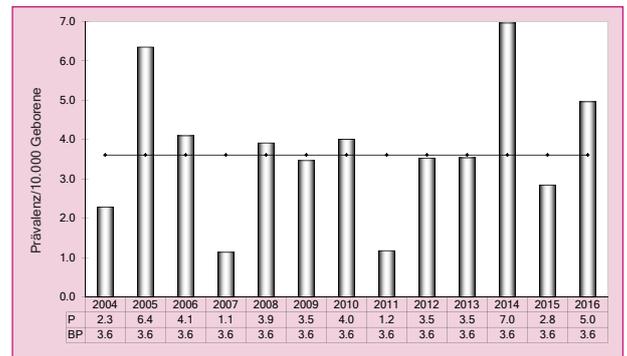


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Fallot-Tetralogie pro 2.015 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 Magdeburg	2	3,8	↔
<b>Landkreise:</b> 3 x Burgenlandkreis 1 x Börde 1 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg	9	7,0	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>11</b>	<b>6,1</b>	<b>↑</b>

Transposition der großen Gefäße (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	5,15	3,45 - 7,39
<b>Landkreise</b>	3,76	2,85 - 4,87
<b>Region</b>	4,14	3,31 - 5,11
<b>EUROCAT (Q20.3)</b>	3,45	3,32 - 3,58
		1,36 S Portugal* 4,87 Malta**

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

Die Transposition der großen Arterien (TGA) ist durch die angeborene Vertauschung der vom Herzen abgehenden Gefäße, inklusive des seltenen DORV (Double Outlet Right Ventricle, Q20.1) gekennzeichnet.

Die Indikatorfehlbildung trat 2016 in Sachsen-Anhalt mit einer **Prävalenz von 6,1 pro 10.000 Geborene** auf, dies ist in den Jahren des Berichtszeitraumes der höchste Wert. Die obere Konfidenzgrenze der Basisprävalenz von 4,14 pro 10.000 Geborene wird damit deutlich überschritten.

Als Prävalenz der europäischen Register wird für die TGA ein Wert von 3,45 pro 10.000 Geborene angegeben. Auch dieser Wert ist wesentlich niedriger als die 2016 in Sachsen-Anhalt beobachtete Häufigkeit. Die berechneten Prävalenzen sind jedoch nur bedingt vergleichbar, da die Prävalenz von EUROCAT den DORV nicht beinhaltet.

### zusätzliche Angaben:

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

Alle 11 Kinder kamen lebend zur Welt. Der überwiegende Teil wurde im Deutschen Herzzentrum in Leipzig operiert. Fünf von ihnen wurden dafür schon vorgeburtlich nach Leipzig verlegt.

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

- Treacher-Collins-Syndrom mit: Holoprosencephalie, Pulmonalklappenstenose, Azygosdrainage, Koronaranomalie, Keilwirbel (WK TH 4-5), Corpus callosum Agenesie, Septum pellucidum Agenesie, querer Lippenspalte, Macrostomie, PFO und nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Frühgeborenem
- Microcephalie, Epilepsie
- präductale Aortenisthmusstenose, gemeinsamer Ventrikel, VSD, PFO bei Reifgeborenem, Bronchusstenose und Plexuszyste links
- Atresie der Aorta, DIV
- 4 x ASD II (1 x mit Koronaranomalie, 1 x mit PFO bei Reifgeborenem)
- VSD, Pulmonalklappenstenose, Thrombus in der Vena cava inferior, PFO bei Frühgeborenem
- VSD, Koronaranomalie, PFO bei Reifgeborenem
- VSD

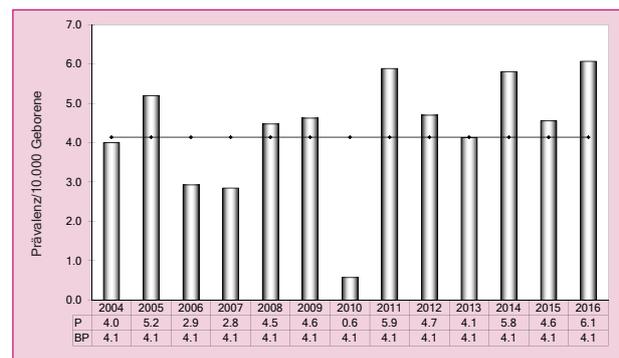


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Transposition der großen Gefäße pro 1.649 Geborene beobachtet.**

## 12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

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

Linksherzhypoplasie-Syndrom (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	2,66	1,49 - 4,39
<b>Landkreise</b>	2,64	1,89 - 3,39
<b>Region</b>	2,65	1,99 - 3,44
<b>EUROCAT</b>	2,77	2,65 - 2,89
		0,72 S Portugal* 4,40 Styria (Austria)**

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

Die **Jahresprävalenz** von **3,3 pro 10.000 Geborene** für das Linksherzhypoplasie-Syndrom des Jahres 2016 in Sachsen-Anhalt befindet sich im mittleren Bereich der für die Jahre 2004-2015 berechneten Basisprävalenz. Das Minimum der Prävalenz für Linksherzhypoplasie-Syndrom im Berichtszeitraum lag bei 0,6 (2010) und das Maximum bei 5,0 pro 10.000 Geborene (2008).

Ein Vergleich mit den europaweit ermittelten Prävalenzen zeigt, dass die Prävalenz in Sachsen-Anhalt für 2016 im oberen Drittel der EUROCAT-Register bzw. etwas oberhalb der europäischen Basisprävalenz angesiedelt ist.

### zusätzliche Angaben:

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

Ein Kind der fünf Lebendgeborenen mit Linksherzhypoplasie-Syndrom verstarb in der ersten Lebenswoche. Bei einem Fetus wurde in der 21. SSW im pränatalen Ultraschall der Befund erhoben und die Schwangerschaft daraufhin in der 22. SSW beendet.

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

- Pulmonalklappenatresie
- 2 x AVSD

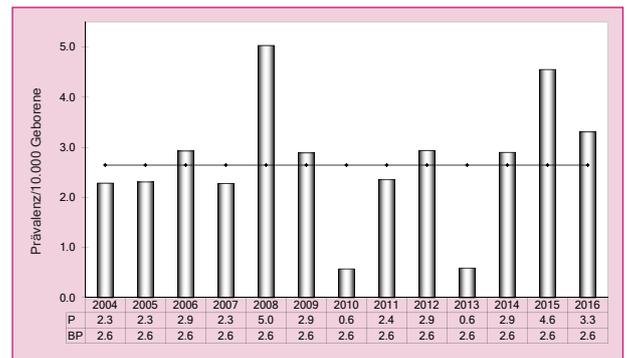


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 3.023 Geborene beobachtet.**

## 12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Dessau-Roßlau 1 x Halle 1 x Magdeburg	4	7,5	↗
<b>Landkreise:</b> 2 x Burgenlandkreis 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 1 x Stendal	7	5,5	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>11</b>	<b>6,1</b>	↔

Aortenisthmusstenose (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,61	3,01 - 6,76
<b>Landkreise</b>	5,41	4,47 - 6,91
<b>Region</b>	5,19	4,32 - 6,23
<b>EUROCAT</b>	3,84	3,71 - 3,98
		1,23 Zagreb (Croatia)* 6,23 Styria (Austria)**

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

Die Aortenisthmusstenose wurde für das Jahr 2016 bei elf Kindern gemeldet. Die **Prävalenz** zeigt sich mit **6,1 pro 10.000 Geborene** im Konfidenzintervall der Basisprävalenz.

Die Prävalenz für 2016, als auch die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt liegt oberhalb der von EUROCAT angegebenen Basisprävalenz. Der Maximalwert des Registers in Styria (Austria) wird jedoch nicht übertroffen.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	11 x Lebendgeborenes
<b>Geschlecht</b>	10 x männlich 1 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	10 x MCA 1 x isoliert

Nur in einem Fall trat die Aortenisthmusstenose isoliert auf. Alle anderen Kinder wiesen weitere Fehlbildungen am Herzen auf und sechs Kinder weitere Fehlbildungen an anderen Organsystemen. Acht Kinder wurden ins Deutsche Herzzentrum nach Leipzig verlegt, zwei davon schon vor der Geburt.

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

- Pierre-Robin-Sequenz mit: bds. Gaumenspalte und Nondescensus testis bei Reifgeborenem, Shone-Komplex, VSD, Trikuspidalinsuffizienz, persistierender linken Vena cava superior, PFO, Hernia inguinalis rechts, akzessorischem Rippenpaar, bds. Claviculahypoplasie, kraniofacialer Dysmorphie, lateral ansteigenden Lidachsen, mandibulärer Retrognathie, Hypertelorismus, tiefsitzenden dysplastischen Ohren
- Ellis-van-Creveld-Syndrom mit: asphyxierender Thoraxdysplasie, ASD, persistierender linken Vena cava superior
- Plagiocephalie, persistierende linke Vena cava superior, Mitralklappenstenose, Bronchusstenose links, Tracheomalazie, Laryngomalazie
- Dextro-Transposition der Aorta, gemeinsamer Ventrikel, VSD, PFO bei Reifgeborenem, Bronchusstenose und Plexuszyste links
- Shone-Komplex, ASD, VSD, Thrombose der unteren Hohlvene
- 2 x ASD II (1 x mit doppelseitiger Hernia inguinalis bei Reifgeborenem, bds. Hydrocele)
- 3 x PFO bei Reifgeborenem

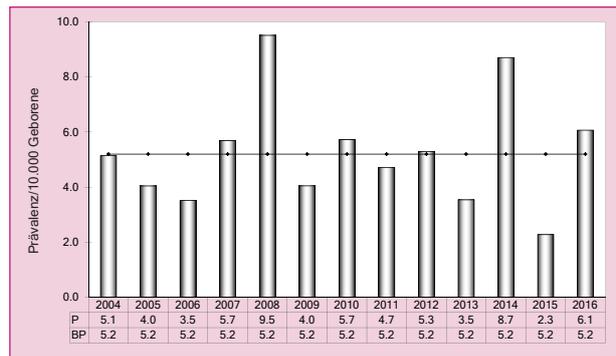


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Aortenisthmusstenose pro 1.649 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 8 x Magdeburg	12	22,6	↑
<b>Landkreise:</b> 2 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 4 x Börde 1 x Harz 1 x Saalekreis 3 x Salzlandkreis 1 x Stendal	14	10,9	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>26</b>	<b>14,3</b>	↔

Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	12,95	10,16 - 16,28
<b>Landkreise</b>	13,59	11,90 - 15,52
<b>Region</b>	13,42	11,96 - 15,04
<b>EUROCAT</b>	8,83	8,62 - 9,04
		3,61 S Portugal* 12,97 N Netherlands**

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

Im Jahr 2016 wurde mit 26 Geborenen mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und einer **Prävalenz von 14,3 pro 10.000 Geborene** wieder ein Wert im mittleren Bereich des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz erreicht.

Die Prävalenz der Indikatorfehlbildung in Sachsen-Anhalt ist in den letzten Jahren stets im oberen Drittel der Prävalenzwerte der europäischen Register zu finden. Die Jahresprävalenz als auch die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt sind als hoch einzuschätzen.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	23 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Totgeborenes 1 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	19 x männlich 5 x weiblich 1 x unklar 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	8 x MCA 18 x isoliert

Ein Lebendgeborenes mit Potter-Sequenz verstarb am zweiten Lebenstag. Ein Kind mit Rectumfistel wurde in der 34. SSW tot geboren. Bei einem Fetus mit Patau-Syndrom wurde die Schwangerschaft in der 13. SSW beendet.

Die Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte umfasst vier Fehlbildungen: Die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte trat 2016 18-mal, die Oberlippenspalte 5-mal und die Lippen-Kiefer-Spalte dreimal auf. Eine Lippen-Gaumen-Spalte wurde 2016 nicht gesehen. Die Spaltbildung kam vorwiegend einseitig vor, darunter 14-mal rechts und 4-mal links (1 x ohne Angabe der Seitigkeit). Nur 4-mal wurde eine beidseitige Lippen-Kiefer-Gaumenspalte beschrieben. Dreimal liegen keine Angaben zur Seitigkeit vor.

Überwiegend trat die Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (18-mal) ohne Begleitfehlbildungen auf. In vier Fällen war zusätzlich das Hörvermögen beidseitig beeinträchtigt.

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

- Patau-Syndrom mit: Omphalocele, Fallot-Tetralogie
- Potter-Sequenz, Oesophagusatresie mit Fistel zur Trachea, Analatresie, Harnblasenekstrophie, unbestimmtes Geschlecht, penoscrotale Inversion
- CATCH 22 mit: CHARGE-Assoziation, Microcephalie, Microphthalmie rechts, bds. Kolobom der Papille, Fallot-Tetralogie, PFO und nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, Hypothyreose, tiefsitzenden Ohren und dysplastischem rechten Ohr
- Klumpfuß rechts, bds. Schallleitungsstörung, PFO bei Reifgeborenem
- Fistel des Rectums, Sacralgrübchen, kraniofaciale Dysmorphie, klaffende Schädelnähte
- bds. kombinierte Hörstörung, Plexuszyste und dilatierter Hirnventrikel, Hernia inguinalis links
- bds. kombinierte Hörstörung
- bds. Schallleitungsstörung

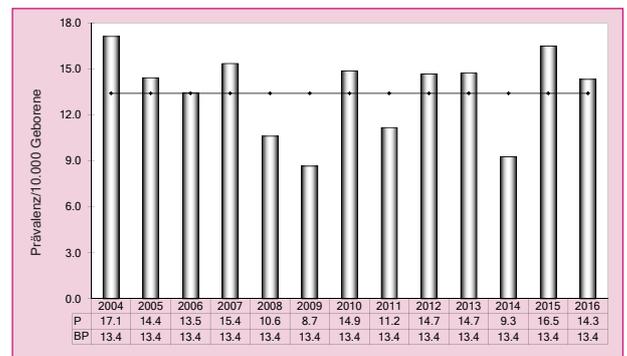


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 698 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 1 x Halle 3 x Magdeburg	5	9,4	↗
<b>Landkreise:</b> 3 x Burgenlandkreis 1 x Börde 1 x Harz 2 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	8	6,2	↘
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>13</b>	<b>7,2</b>	↔

Gaumenspalte (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	6,74	4,77 - 9,25
<b>Landkreise</b>	7,72	6,47 - 9,19
<b>Region</b>	7,46	6,39 - 8,68
<b>EUROCAT</b>	6,09	5,92 - 6,27
		3,20 French West Indies (France)*
		12,84 Malta**

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

Eine Gaumenspalte wurde in Sachsen-Anhalt im Jahr 2016 13-mal beobachtet. Das entspricht einer **Prävalenz von 7,2 pro 10.000 Geborene**, die unauffällig im Mittel der Vorjahre einzuordnen ist.

Im Vergleich zur von EUROCAT angegebenen Prävalenz liegt die Prävalenz Sachsens-Anhalts etwas oberhalb der europäischen Gesamtprävalenz, doch noch im Mittelfeld der einzelnen europäischen Register.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	10 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Spontanabort 1 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	8 x männlich 5 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	9 x MCA 4 x isoliert

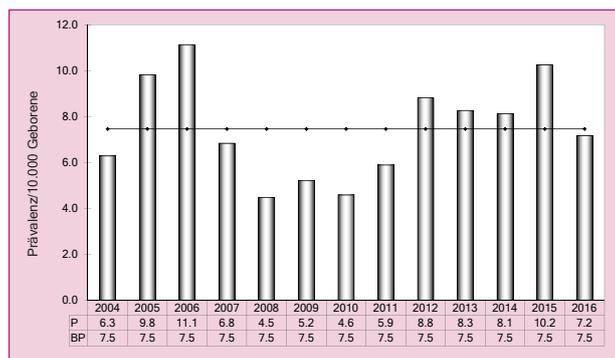


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2004

Bei einem Fetus mit amniotischen Schnürfurchen endete die Schwangerschaft in der 24. SSW spontan. Eine Schwangerschaft eines Fetus mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten wurde in der 14. SSW vorzeitig beendet.

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

- Amnionstrang zwischen Innenseite des rechten Unterarmes und Occipitalregion, Kraniorhachischisis mit Meningoencephalocele, bds. Anophthalmie, rudimentäre Nasenanlage, mediane Unterkieferspalte, mandibuläre Micrognathie, peromele Symbrachydactylie der linken Hand und des rechten Fußes (jeweils mit Aplasie von Mittel- und Endphalanx der Digits I-V), Brachyphalangie der Hand und Klumpfuß rechts, Hypoplasie von Lunge und Herz, kranio-faciale Dysmorphie mit Hypertelorismus und lateral verlagerten Lidspalten
- Pyruvat-Dehydrogenase-Mangel, Hydrocephalie, Corpus callosum Agenesie, Kleinhirnhypoplasie, glanduläre Hypospadie, Klumpfuß rechts, Tintenlöscherfuß links, Gelenkkontrakturen, bds. dislozierte Handgelenke und Lungenhypoplasie, Spina bifida occulta, Hepatomegalie, Präputialschürze, nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem, mandibuläre Micrognathie und Retrognathie, tiefsitzende Ohren, enge Lidspalten, prominente Stirn
- Shone-Komplex (präductale Aortenisthmusstenose), VSD, Trikuspidalinsuffizienz, persistierende linke Vena cava superior, PFO, Nondescensus testis bei Reifgeborenem, Hernia inguinalis rechts, akzessorisches Rippenpaar, bds. Claviculahypoplasie, kranio-faciale Dysmorphie, lateral ansteigende Lidachsen, mandibuläre Retrognathie, Hypertelorismus, tiefsitzende dysplastische Ohren
- Reduktionsdefekt der oberen und unteren Extremitäten, Thymushypoplasie, kraniofaciale Dysmorphie, mandibuläre Retrognathie und Micrognathie, tiefsitzende Ohren
- Stickler-Syndrom mit: ASD II, mandibulärer Micrognathie
- Halbwirbel, Skoliose, bds. fehlende Zeigefinger, mandibuläre Micrognathie
- Schallempfindungsstörung (rechts 30-40 dB, links 70 dB), mandibuläre Micrognathie
- Schallempfindungsstörung (bds. 60 dB)
- VSD

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gaumenspalte pro 1.395 Geborene beobachtet.**

## 12.16 Choanalatresie (Q30.0)

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

Choanalatresie (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	0,53	0,11 - 1,56
<b>Landkreise</b>	0,92	0,51 - 1,55
<b>Region</b>	0,82	0,48 - 1,31
<b>EUROCAT</b>	0,90	0,84 - 0,97
		0,05 S Portugal* 1,93 Saxony-Anhalt (Germany)**

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

2016 wurden in Sachsen-Anhalt vier Geborene mit Choanalatresie gesehen. Die berechnete **Jahresprävalenz** von **2,2 pro 10.000 Geborene** übersteigt weit die Basisprävalenz dieser seltenen Fehlbildung. In den Jahren 2006 bis 2009 und 2012 war in Sachsen-Anhalt kein Fall auffällig. Nur vor zwei Jahren war mit einer Prävalenz von 4,1 pro 10.000 Geborene (7 Fälle) ein noch höherer Wert beobachtet worden. Die geringen Anzahlen bedingen eine große Spannweite der Prävalenzen.

Für die europäischen Register wird eine Prävalenz von 0,9 pro 10.000 Geborene angegeben. Die Prävalenz Sachsens-Anhalts liegt deutlich über der oberen Konfidenzgrenze.

### zusätzliche Angaben:

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

Zweimal war in diesem Jahr für die Choanalatresie eine Mikrodeletion und einmal eine Chromosomenabberation gemeldet worden, einmal kam sie isoliert vor. Beim Fetus mit Edwards-Syndrom und Hydrops fetalis wurde die Schwangerschaft in der 14. SSW, nachdem der Befund der Amniozentese vorlag, beendet.

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

- Edwards-Syndrom mit: Dolichocephalie, mandibulärer Retrognathie, tiefsitzenden Ohren
- CATCH 22 mit: Microcephalie, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Microphthalmie rechts, bds. Kolobom der Papille, Fallot-Tetralogie, PFO und nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, Hypothyreose, tiefsitzenden Ohren und dysplastischem rechten Ohr
- Oesophagusatresie (Vogt IIIb), ASD, bds. Schallempfindungsstörung (rechts 70 dB, links 90 dB), links Klumpfuß und Plexuszyste, Hypoplasie des Penis

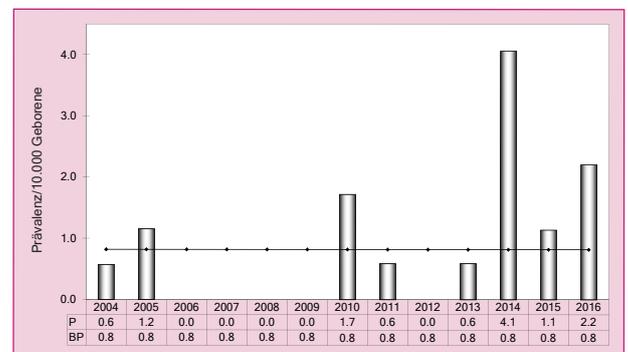


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Choanalatresie pro 4.534 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 Magdeburg	1	1,9	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde 1 x Salzlandkreis	3	2,3	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>4</b>	<b>2,2</b>	<b>↔</b>

Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,02	1,76 - 4,83
<b>Landkreise</b>	2,38	1,66 - 3,29
<b>Region</b>	2,55	1,91 - 3,33
<b>EUROCAT (Q39.0-Q39.1)</b>	2,45	2,34 - 2,56
		0,67 SE Ireland* 3,50 French West Indies (France)**

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

Mit einer **Prävalenz von 2,2 pro 10.000 Geborene** trat die Indikatorfehlbildung Oesophagusatresie/-stenose/-fistel nach zwei Jahren mit etwas geringeren Prävalenzen in diesem Jahr wieder im Bereich der üblichen Schwankungsbreite auf.

Verglichen mit EUROCAT liegt die Prävalenz geringfügig unter dem europäischen Mittel.

### zusätzliche Angaben:

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

Bei allen vier betroffenen Kindern wurde eine Atresie der Speiseröhre mit Fistel zwischen der Luftröhre und der unteren Speiseröhrentasche (Typ Vogt III b) diagnostiziert. Ein Kind mit Potter-Sequenz verstarb am zweiten Lebenstag.

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

- Potter-Sequenz, Analatresie, Ekstrophie der Harnblase, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, unbestimmtes Geschlecht, penoscrotale Inversion
- CHARGE-Assoziation mit: bds. Choanalatresie, ASD, Schallempfindungsstörung (rechts 70 dB, links 90 dB), links Klumpfuß und Plexuszyste, Penishypoplasie
- VATER-Assoziation mit: multizystisch dysplastischer rechter Niere, Dextrokardie, persistierende linke Vena cava superior, ASD II, Schmetterlingswirbel BWK 5
- Kraniosynostose der Frontalnaht, Plagiocephalie

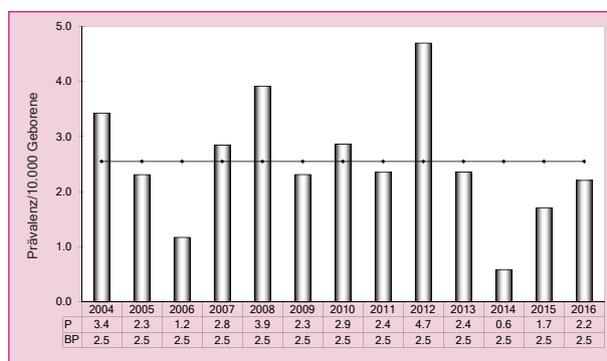


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 4.534 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 Burgenlandkreis 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal	3	2,3	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	3	1,7	↔

Dünndarmatresie/-stenose (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,06	0,39 - 2,32
<b>Landkreise</b>	1,98	1,34 - 2,83
<b>Region</b>	1,73	1,21 - 2,40
<b>EUROCAT (Q41.1-Q41.8)</b>	0,95	0,88 - 1,02
		0,29 Wielkopolska (Poland)* 1,72 Isle de la Reunion (France)**

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

Die Dünndarmatresie/-stenose zählt mit einer Basisprävalenz von 1,73 pro 10.000 Geborene zu den sehr seltenen Fehlbildungen. 2016 ergab sich mit drei Fällen in Sachsen-Anhalt eine **Jahresprävalenz von 1,7 pro 10.000 Geborene**, die im mittleren Bereich des Konfidenzintervalls liegt.

Europaweit wurde die Dünndarmatresie/-stenose mit einer Prävalenz von 0,95 pro 10.000 Geborene gesehen. Basisprävalenz als auch Jahresprävalenz von Sachsen-Anhalt sind daher als hoch einzustufen, knapp unter dem Maximalwert des Registers der Isle de la Reunion.

### zusätzliche Angaben:

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

Bei den drei Kindern, die alle lebend geboren wurden, wurde jeweils die Diagnose Atresie eines Dünndarmteils, einmal des Jejunums, einmal des Ileums und einmal ohne Angabe des genauen Darmabschnitts, gestellt.

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

- zystische Fibrose, Volvulus, linker Nondescensus testis bei Reifgeborenem
- Duodenalstenose mit fehlender Fixation an hinterer Abdominalwand (Apple-peel), bds. Hernia inguinalis bei Frühgeborenem

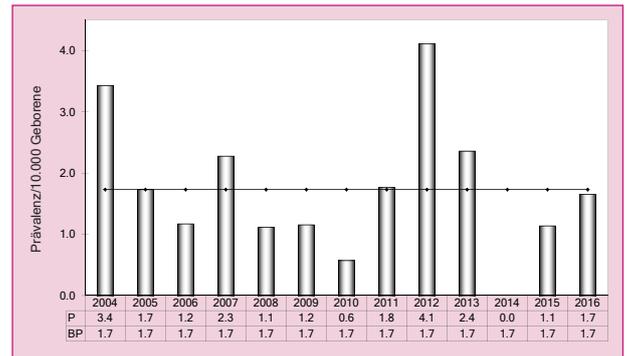


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Dünndarmatresie/-stenose pro 6.045 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>	0	0,0	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde 1 x Saalekreis	3	2,3	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	3	1,7	↓

Rectum- und Analatresie/-stenose (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	5,86	4,03 - 8,22
<b>Landkreise</b>	5,34	4,24 - 6,64
<b>Region</b>	5,48	4,59 - 6,54
<b>EUROCAT</b>	3,15	3,03 - 3,28
		1,26 S Portugal* 6,77 Styria (Austria)**

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

Die Indikatorfehlbildung Rectum- und Analatresie/-stenose, die in den Jahren 2007-2009 überdurchschnittlich häufig beobachtet worden war, wurde 2016 nur dreimal diagnostiziert. Mit einer **Prävalenz von 1,7 pro 10.000 Geborene** liegt sie deutlich unter der Basisprävalenz von 5,48 pro 10.000 Geborene und dem berechneten Konfidenzintervall. Der Extremwert der Prävalenz betrug 2008 8,4 pro 10.000 Geborene. 2003 wurde von dieser Fehlbildung in Sachsen-Anhalt kein Fall registriert.

Die Prävalenz von Sachsen-Anhalt liegt in diesem Jahr weit unter der von EUROCAT angegebenen Prävalenz von 3,15 pro 10.000 Geborene, gegenüber der Basisprävalenz ergibt sich jedoch ein gegenteiliges Bild.

### zusätzliche Angaben:

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

Rectum- und Analatresie/-stenosen werden häufig erst nachgeburtlich festgestellt, da sie beim pränatalen Ultraschall schwierig zu entdecken sind. Bei zwei Kindern waren pränatal andere schwere Fehlbildungen beschrieben worden.

Alle drei Kinder kamen lebend zur Welt. Ein Kind mit Potter-Sequenz verstarb am zweiten Lebenstag. Bei den drei Fällen handelte es sich zweimal um eine Analatresie ohne Fistel und einmal um eine Rectumatresie mit Fistel.

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

- Potter-Sequenz, Oesophagusatresie mit Fistel zur Trachea, Harnblasenekstrophie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, unbestimmtes Geschlecht, penoscrotale Inversion
- McKusick-Kaufman-Syndrom mit: Persistenz des Sinus urogenitalis, Hypoplasie des knöchernen Thorax und der Lunge, multizystisch dysplastischer rechter Niere, links Uretermündungsstenose und DUP IV. Grades, Pulmonalklappenstenose, rechts Gefäßring durch die anomale subclaviculäre Arterie und Myokardhypertrophie

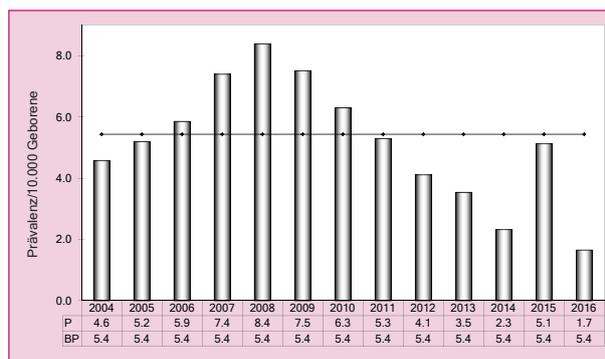


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Rectum- und Analatresie/-stenose pro 6.045 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> 3 x Magdeburg	3	5,7	↓
<b>Landkreise:</b> 3 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 4 x Salzlandkreis 3 x Stendal	11	8,6	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>14</b>	<b>7,7</b>	↔

Hoden, nicht descendiert (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	13,84	10,94 - 17,27
<b>Landkreise</b>	6,00	4,84 - 7,37
<b>Region</b>	8,13	7,02 - 9,41
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2016 waren in Sachsen-Anhalt 14 reif geborene Jungen von nicht descendierten Hoden betroffen. Die daraus folgende **Prävalenz von 7,7 pro 10.000 Geborene** (bzw. 15,0 pro 10.000 Knaben) bewegt sich unauffällig im Bereich der Basisprävalenz vom 8,13 pro 10.000 Geborene.

EUROCAT stellt für diese Indikatorfehlbildung keine Daten zur Verfügung, da die Voraussetzung für vergleichende Aussagen, eine einheitliche Bewertung der Fehlbildung in den europäischen Registern und über die Jahre, nicht ausreichend gegeben ist. Eine Untererfassung, auch bei uns, muss angenommen werden.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	14 x Lebendgeborenes
<b>Geschlecht</b>	14 x männlich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	4 x MCA 10 x isoliert

Bei den 14 Jungen, die alle lebend zur Welt kamen, trat die Fehlbildung 10-mal isoliert auf, darunter 4-mal beidseitig, 5-mal rechts und einmal links.

Bei zwei Kindern waren beide Hoden nicht descendiert. Die drei anderen Jungen mit weiteren Fehlbildungen wiesen linksseitig einen Maldescensus testis auf.

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

- Pierre-Robin-Sequenz mit: bds. Gaumenspalte, Shone-Komplex (präductale Aortenisthmusstenose), VSD, Trikuspidalinsuffizienz, persistierender linken Vena cava superior, PFO, Hernia inguinalis rechts, akzessorischem Rippenpaar, bds. Claviculahypoplasie, kraniofacialer Dismorphie, lateral ansteigenden Lidachsen, mandibulärer Retrognathie, Hypertelorismus, tiefsitzenden dysplastischen Ohren
- Cranio-fronto-nasales Syndrom mit: Zwerchfellhernie links, multizystisch dysplastischer rechter Niere, Gallenwegserweiterung, mandibulärer Retrognathie, auffälligem NHS links, Hypertelorismus
- zystische Fibrose, Ileumatresie, Volvulus
- PFO bei Reifgeborenem

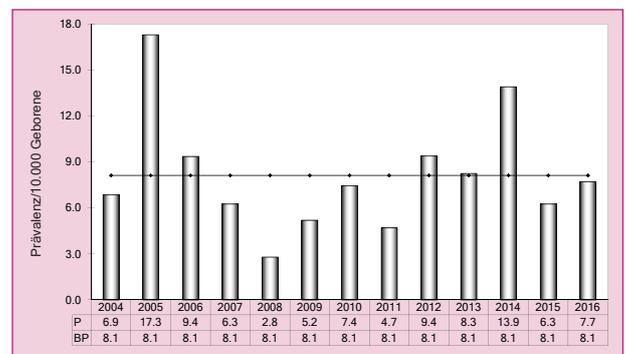


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit nicht descendierten Hoden pro 1.295 Geborene (665 Knaben) beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 3 x Halle 6 x Magdeburg	10	18,8	↓
<b>Landkreise:</b> 2 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 3 x Börde 4 x Harz 3 x Mansfeld-Südharz 6 x Saalekreis 3 x Salzlandkreis	23	17,9	↘
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>33</b>	<b>18,2</b>	<b>↓</b>

Hypospadie (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	24,66	20,98 - 28,95
<b>Landkreise</b>	20,79	18,65 - 23,15
<b>Region</b>	21,84	19,95 - 23,89
<b>EUROCAT</b>	17,42	17,13 - 17,71
		6,28 S Portugal* 34,00 Mainz (Germany)**

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

Für 2016 beträgt die **Jahresprävalenz 18,2 pro 10.000 Geborene** bei 33 Geborenen mit Hypospadie.

Seit 2013 sind in Sachsen-Anhalt für die Hypospadie Prävalenzen unterhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz von 21,84 pro 10.000 Geborene festgestellt worden. Ein sinkender Trend (Kapitel 12.37) deutet sich an, befindet sich jedoch noch knapp im Zufallsbereich ( $p=0,0802$ ) und bleibt daher zu beobachten. Vermutlich wurden in den letzten Jahren dem Fehlbildungsmonitoring seltener glanduläre Hypospadien, d.h. die weniger schwerwiegenden Ausbildungen der Indikatorfehlbildung, übermittelt.

Die Prävalenz liegt etwas über der von EUROCAT bestimmten europäischen Prävalenz von 17,42 pro 10.000 Geborene.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	32 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben
<b>Geschlecht</b>	33 x männlich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	7 x MCA 26 x isoliert

Alle 33 betroffenen Jungen wurden lebend geboren, wobei in 26 Fällen neben der Hypospadie keine weiteren Fehlbildungen auffielen. Bis auf eine penile Hypospadie traten alle schwerwiegenderen Formen der Hypospadie isoliert auf (1 x perineal, 2 x penoscrotal, 4 x penile, 2 x coronar). Eine glanduläre Hypospadie ohne Begleitfehlbildungen war 17-mal gemeldet worden.

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

- Pyruvat-Dehydrogenase-Mangel, Hydrozephalie, Corpus callosum Agenesie, Kleinhirnhypoplasie, mediane Gaumenspalte, Klumpfuß rechts, Tintenlöschfuß links, Gelenkkontrakturen, bds. dislozierte Handgelenke und Lungenhypoplasie, Spina bifida occulta, Hepatomegalie, Präputialschürze, nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem, mandibuläre Micrognathie und Retrognathie, tiefsitzende Ohren, enge Lidspalten, prominente Stirn
- Nierenagenesie links, VSD, bikuspidale Aortenklappe, Aortenklappenstenose, PFO bei Frühgeborenem
- Hexadactylie und häutige Syndactylie (D1/D2 und D3/D4) am linken Fuß
- ASD
- ASD II
- Pulmonalklappenstenose
- Nesidioblastose

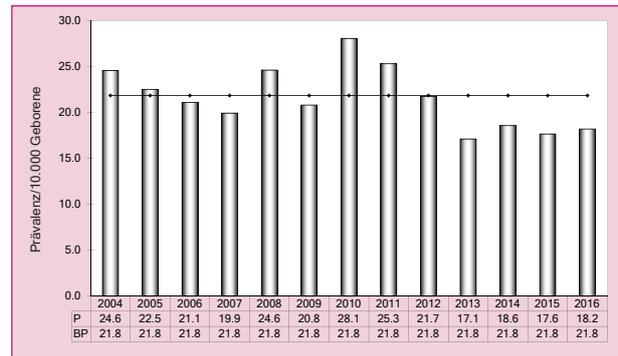


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Hypospadie pro 550 Geborene (282 Knaben) beobachtet.**

## 12.22 Epispadie (Q64.0)

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

Epispadie (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	0,18	0,00 - 0,99
<b>Landkreise</b>	0,26	0,07 - 0,68
<b>Region</b>	0,24	0,08 - 0,56
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Die Epispadie ist die Indikatorfehlbildung, die mit einer Basisprävalenz von 0,24 pro 10.000 Geborene am seltensten registriert wird. Fünf Jahre, von 2011 bis 2015 wurden keine Fälle verzeichnet.

2016 wurde sie in Sachsen-Anhalt bei zwei Kindern bemerkt. Die daraus resultierende **Jahresprävalenz von 1,1 pro 10.000 Geborene** ist zwar als hoch einzustufen, doch würde sich bei einem betroffenen Kind weniger schon ein Wert innerhalb des Konfidenzintervalls der über die Jahre 2004-2015 berechneten Basisprävalenz ergeben.

Europaweite Vergleichswerte für die Prävalenz werden für die Epispadie von EUROCAT nicht bereitgestellt.

### zusätzliche Angaben:

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

Die isolierte Epispadie wird normalerweise, so auch bei beiden lebend geborenen Knaben, beim pränatalen Ultraschall nicht erkannt. Begleitfehlbildungen lagen nicht vor.

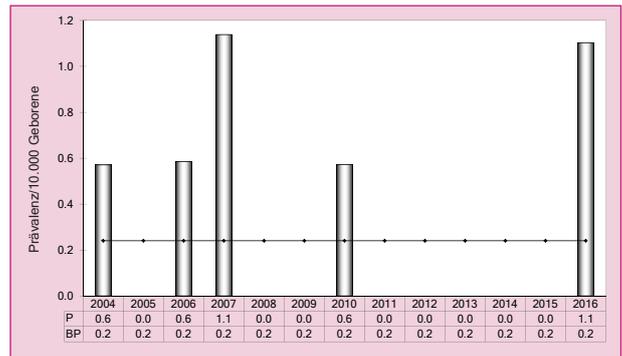


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Epispadie pro 9.068 Geborene (4.657 Knaben) 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 Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz 1 x Stendal	3	2,3	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	3	1,7	↑

Indifferentes Geschlecht (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	0,35	0,04 - 1,28
<b>Landkreise</b>	0,66	0,32 - 1,21
<b>Region</b>	0,58	0,30 - 1,01
<b>EUROCAT</b>	0,69	0,63 - 0,75
		0,28 Mainz (Germany)* 1,88 Wessex (UK)**

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

Das indifferente Geschlecht ist eine der sehr selten auftretenden Indikatorfehlbildungen.

Mit drei Geborenen und einer **Prävalenz von 1,7 pro 10.000 Geborene** ist sie für 2016 als hoch einzuschätzen. Seit 2014 und auch im Jahr 2012 lag die jährliche Prävalenz jeweils über der für Sachsen-Anhalt ermittelten Basisprävalenz von 0,58 pro 10.000 Geborene. Ein Trend lässt sich daraus jedoch nicht ableiten (Kapitel 12.37), da im Berichtszeitraum in fast allen Jahren weniger als zwei Fälle gemeldet wurden und daher eine statistische Bewertung nicht sinnvoll ist.

Von EUROCAT wird eine Basisprävalenz von 0,69 pro 10.000 Geborene angegeben, weit unter der 2016er-Prävalenz von Sachsen-Anhalt. Das Niveau der Schwankungsbreite der Basisprävalenzen ist jedoch gleich. Nur aufgrund der kleineren Zahlen überdeckt das Konfidenzintervall von Sachsen-Anhalt einen größeren Bereich.

### zusätzliche Angaben:

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

Alle drei Kinder mit indifferentem Geschlecht kamen lebend zur Welt. Ein Kind mit Potter-Sequenz verstarb am zweiten Lebenstag.

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

- Potter-Sequenz, Oesophagusatresie mit Fistel zur Trachea, Analatresie, Ekstrophie der Harnblase, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, penoscrotale Inversion
- Harnblasenekstrophie

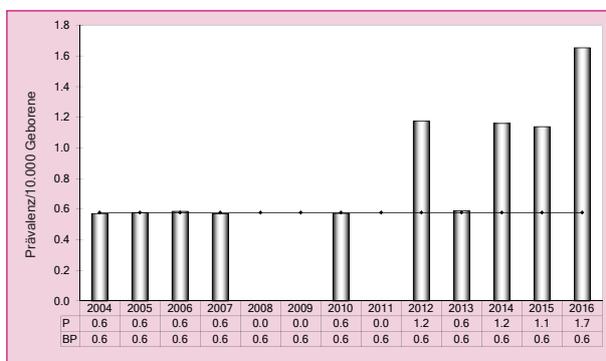


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit indifferentem Geschlecht pro 6.045 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 Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 1 x Stendal	9	7,0	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	9	5,0	↑

Potter-Sequenz (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,95	0,97 - 3,49
<b>Landkreise</b>	2,44	1,72 - 3,36
<b>Region</b>	2,31	1,70 - 3,06
<b>EUROCAT</b>	1,23	1,15 - 1,31
		0,51 Emilia Romagna (Italy)*
		4,53 Mainz (Germany)**

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

Eine Potter-Sequenz wurde bei neun Geborenen diagnostiziert. Die **Prävalenz von 5,0 pro 10.000 Geborene** ergibt für 2016 den höchsten Wert im Berichtszeitraum und damit einen Wert deutlich über dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz von 2,31 pro 10.000 Geborene. Die Spannweite der Prävalenz bei dieser Indikatorfehlbildung ist sehr groß. In den Jahren 2005 und 2007 betrug die Prävalenz nur 0,6 pro 10.000 Geborene (je nur 1 Fall). Ein sicherer Trend lässt sich auf Grund der schwankenden kleinen Zahlen nicht bestimmen.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 8 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	3 x männlich 3 x weiblich 1 x unklar 2 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	6 x MCA 3 x isoliert

Die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt liegt oberhalb der Prävalenz, die für die europäischen Register von EUROCAT angeführt wird. Der diesjährige Wert ist auch höher als die maximalen Basisprävalenzen der anderen europäischen Register.

Eine medikamentenbedingte Potter-Sequenz ist aus den Fällen nicht bekannt.

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

- Oesophagusatresie mit Fistel zur Trachea, Analatresie, Harnblasenekstrophie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, unbestimmtes Geschlecht, penoscrotale Inversion
- Meckel-Gruber-Syndrom mit: lumbaler Spina bifida, postaxialer Hexadactylie an Händen und Füßen, Dysmorphien im Schädelbereich, mandibulärer Micrognathie, breiter Nasenwurzel, tiefsitzenden Ohren
- Meckel-Gruber-Syndrom mit: Dandy-Walker-Syndrom, occipitaler Encephalocele
- Agenesie des Uterus und der Harnblase, tiefsitzende Ohren
- VSD, Klump- und Hackenfüße, kraniofaciale Dismorphie, tiefsitzende Ohren, vergrößerte Nebennierenanomalie, Hypertelorismus
- hypoplastische Nebennieren, Klumpfüße, bds. Gelenkkontrakturen, Epicanthus internus und Hypertelorismus, mandibuläre Micrognathie, tiefsitzende Ohren

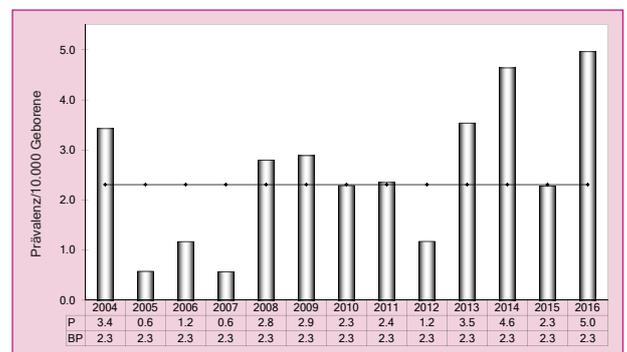


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Potter-Sequenz pro 2.015 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 Magdeburg	1	1,9	↓
<b>Landkreise:</b> 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz	3	2,3	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>4</b>	<b>2,2</b>	<b>↓</b>

Nierenagenesie, einseitig (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	7,63	5,52 - 10,27
<b>Landkreise</b>	6,27	5,07 - 7,66
<b>Region</b>	6,64	5,64 - 7,80
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Eine einseitige Nierenagenesie betraf 2016 vier Kinder. Das entspricht einer **Prävalenz von 2,2 pro 10.000 Geborene**. Seit den 90er-Jahren ist für diese Fehlbildung im Fehlbildungsmonitoring kein so niedriger Wert registriert worden. Dementsprechend ist die Jahresprävalenz weit unter dem Konfidenzintervall der Jahre 2004 bis 2015 von 6,64 pro 10.000 Geborene angesiedelt.

EUROCAT stellt für die einseitige Nierenagenesie keine Vergleichswerte zur Verfügung.

### zusätzliche Angaben:

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

Bei drei der vier Lebendgeborenen wurden neben der einseitigen Nierenagenesie keine weiteren Fehlbildungen festgestellt. Dreimal war die linke Niere betroffen und einmal die rechte.

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

- penile Hypospadie, VSD, bikuspidale Aortenklappe, Aortenklappenstenose, PFO bei Frühgeborenem

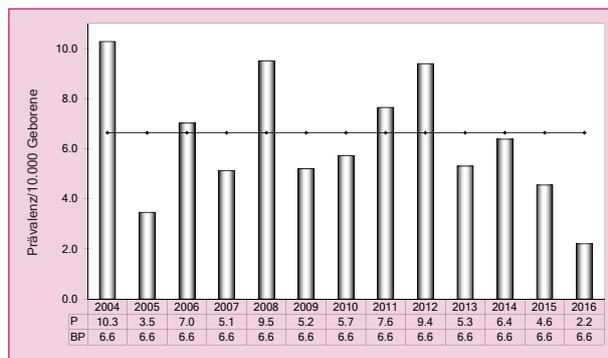


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einseitiger Nierenagenesie pro 4.534 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 4 x Magdeburg	4	7,5	↔
<b>Landkreise:</b> 2 x Börde 1 x Jerichower Land 2 x Salzlandkreis 2 x Stendal	7	5,5	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>11</b>	<b>6,1</b>	↓

Zystennieren (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	9,23	6,89 - 12,10
<b>Landkreise</b>	7,26	6,05 - 8,69
<b>Region</b>	7,79	6,71 - 9,04
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Bei elf Kindern fielen in 2016 Zystennieren auf. Die **Prävalenz** beträgt in diesem Jahr **6,1 pro 10.000 Geborene**. Dieser Wert ist, verglichen mit der Basisprävalenz von 7,79 pro 10.000 Geborene als sehr niedrig einzustufen. Die Trendberechnung über den Gesamtzeitraum von 2004-2016 (Kapitel 12.37) ergab für Zystennieren einen absteigenden Trend mit einer prozentualen Veränderung von -4,22 (KI -7,89 % bis -0,22%).

Europäische Vergleichswerte für die Prävalenz der Zystennieren sind von EUROCAT nicht verfügbar.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	10 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben
<b>Geschlecht</b>	7 x männlich 4 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	6 x MCA 5 x isoliert

Bei zwei Kindern waren von der zystischen Nierendegeneration beide Nieren betroffen. 9-mal ergab sich der Befund nur einseitig, davon zweimal links und 7-mal rechts.

Ein Kind mit weiteren schweren Fehlbildungen verstarb nach einer Operation am zweiten Lebenstag.

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

- McKusick-Kaufman-Syndrom mit: Persistenz des Sinus urogenitalis, Analatresie, Hypoplasie des knöchernen Thorax und der Lunge, links Uretermündungsstenose und DUP IV. Grades, Pulmonalklappenstenose, rechts Gefäßring durch die anomale subclaviculäre Arterie und Myokardhypertrophie
- Cranio-fronto-nasales Syndrom mit: Zwerchfellhernie und Nondescensus testis links, Gallenwegserweiterung, mandibulärer Retrognathie, auffälligem NHS links, Hypertelorismus
- VATER-Assoziation mit: Oesophagusatresie (Vogt IIIb), Dextrokardie, persistierender linker Vena cava superior, ASD II, Schmetterlingswirbel BWK 5
- links Ureterabgangsstenose und DUP IV. Grades, rechts DUP III. Grades, Ventrikelasymmetrie, Cavum septum pellucidum, Nabelhernie
- bds. DUP III. Grades, rechts Uretermündungsstenose und Megaureter, links Ureterabgangsstenose
- PFO bei Reifgeborenem, hyperplastische linke Niere

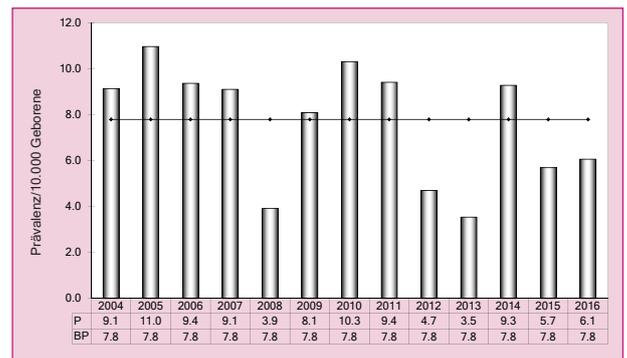


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zystennieren pro 1.649 Geborene beobachtet.**

## 12.27 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

	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 Stendal	2	1,6	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	2	1,1	↑

Ekstrophie der Harnblase (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	0,00	0,00 - 0,53
<b>Landkreise</b>	0,40	0,15 - 0,86
<b>Region</b>	0,29	0,11 - 0,63
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Die Ekstrophie der Harnblase ist eine sehr seltene Fehlbildung, die in den 12 Jahren des Berichtszeitraumes nur in vier Jahren jeweils ein- oder zweimal gesehen wurde. 2016 wurde sie zweimal, mit einer **Prävalenz von 1,1 pro 10.000 Geborene** beobachtet.

Dementsprechend liegt die Jahresprävalenz über dem berechneten Konfidenzintervall der Basisprävalenz von 0,29 pro 10.000 Geborene, würde jedoch bei nur einem Fall anstatt zwei Fällen innerhalb des Schwankungsbereichs liegen.

Von EUROCAT gibt es zur Ekstrophie der Harnblase keine Vergleichsdaten.

### zusätzliche Angaben:

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

Ein Lebendgeborenes mit Potter-Sequenz verstarb am zweiten Lebenstag.

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

- Potter-Sequenz, Oesophagusatresie mit Fistel zur Trachea, Analatresie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, unbestimmtes Geschlecht, penoscrotale Inversion
- unbestimmtes Geschlecht

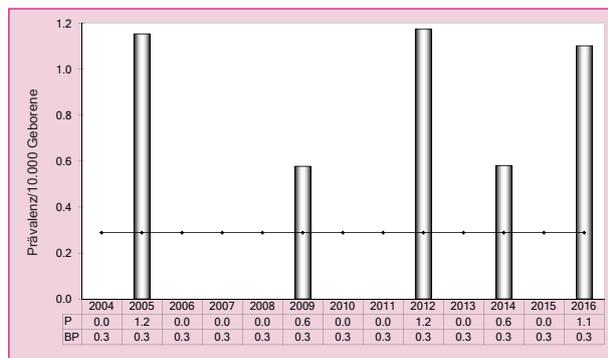


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Ekstrophie der Harnblase pro 9.068 Geborene beobachtet.**

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

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

Präaxiale Polydactylie (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,08	2,59 - 6,12
<b>Landkreise</b>	3,83	2,91 - 4,95
<b>Region</b>	3,90	309 - 4,84
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Seltener als üblich wurde bei vier Kindern 2016 eine präaxiale Polydactylie festgestellt. Die ermittelte **Jahresprävalenz von 2,2 pro 10.000 Geborene** unterschreitet die Basisprävalenz von 2004-2015.

Polydactylien waren im Berichtszeitraum in etwa 1/3 der Fälle präaxial und in etwa 2/3 postaxial lokalisiert. Im Jahr 2016 wurden postaxiale Polydactylien in üblicher Häufigkeit 17-mal diagnostiziert.

Europäische Vergleichswerte für die Prävalenz der präaxialen Polydactylie werden von EUROCAT nicht bereitgestellt.

### zusätzliche Angaben:

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

Vier Lebendgeborene waren jeweils einseitig betroffen, zweimal der rechte Daumen und zweimal der linke Daumen. Begleitfehlbildungen wurden bei den Kindern nicht gefunden.

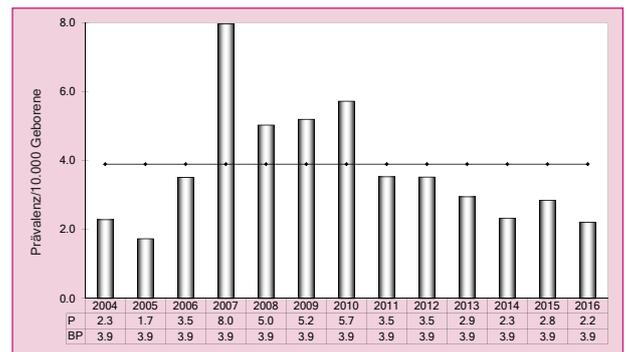


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit präaxialer Polydactylie pro 4.534 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> 4 x Halle 3 x Magdeburg	7	13,2	↑
<b>Landkreise:</b> 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Harz 1 x Saalekreis	5	3,9	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>12</b>	<b>6,6</b>	<b>↓</b>

Reduktionsfehlbildungen insgesamt (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	8,34	6,13 - 11,09
<b>Landkreise</b>	8,58	7,26 - 10,12
<b>Region</b>	8,51	7,37 - 9,82
<b>EUROCAT</b>	5,64	5,47 - 5,81
		2,21 S Portugal* 9,23 Auvergne (France)**

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

Im Jahr 2016 lag bei zwölf Geborenen eine Reduktionsfehlbildung der Extremitäten vor. Die **Prävalenz** des Jahres 2016 von **6,6 von 10.000 Geborene** befindet sich unter dem Schwankungsbereich der Prävalenz der letzten zwölf Jahre von 8,51 pro 10.000 Geborene und leicht oberhalb der Basisprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (5,64 pro 10.000 Geborene).

Meistens (8 x) waren nur die oberen Extremitäten betroffen, dreimal obere und untere und einmal nur die Unterschenkel. Überwiegend (7 x) zeigten sich die Reduktionsfehlbildungen auf beiden Seiten, zweimal nur rechts und dreimal nur links. Nur dreimal, bei fehlenden Phalangen, Spalthand und Brachydactylie Typ C wurden keine weiteren Fehlbildungen festgestellt.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	8 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 3 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	9 x männlich 3 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	9 x MCA 3 x isoliert

Die Schwangerschaft eines Feten mit amniotischen Schnürfurchen endete spontan in der 24. SSW. Aus medizinischer Indikation wurden drei Schwangerschaften am Anfang des 2. Trimenon, in der 13. bzw. 14. SSW, beendet.

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

- Amnionstrang zwischen Innenseite des rechten Unterarmes und Occipitalregion, Kraniorhachischisis mit Meningoencephalocele, bds. Anophthalmie, rudimentäre Nasenanlage, mediane Gaumen- und Unterkieferspalte, mandibuläre Micrognathie, Klumpfuß rechts, Hypoplasie von Lunge und Herz, kraniofaciale Dysmorphie mit Hypertelorismus und lateral verlagerten Lidspalten
- Edwards-Syndrom mit: Holoprosencephalie, Omphalocele, Hufeisenniere, kraniofacialer Dysmorphie, tief-sitzenden Ohren
- Prune-belly-Sequenz mit: Urethralatresie, Ossifikationsdefekten am Schädel, Klumpfuß links
- mediane Spalte des weichen Gaumens, Thymushypoplasie, kraniofaciale Dysmorphie, mandibuläre Retrognathie und Micrognathie, tiefsitzende Ohren
- Pierre-Robin-Sequenz mit: Halbwirbel, Skoliose, mandibulärer Micrognathie
- Nagel-Patella-Syndrom mit: fehlenden Daumenägeln, bds. fehlender Patella, Verbiegung von Tibia und Fibula und retardierter Hüftreife
- Turricephalie, mandibuläre Retrognathie, Vier-Finger-Furche rechts
- knöcherner Syndactylie an rechter Hand (Digit 2-4)
- ASD II, Syndactylie am rechten Fuß (Zehe II./III.)

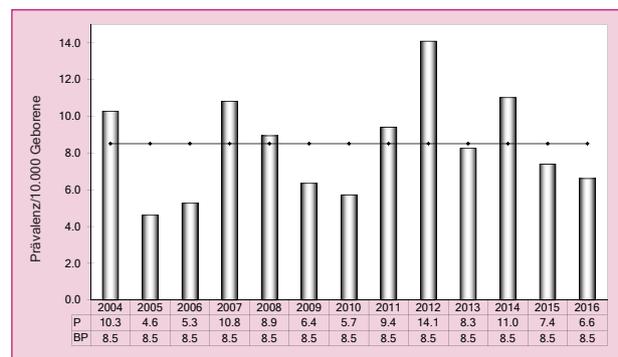


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten pro 1.511 Geborene beobachtet.**

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

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

Zwerchfellhernie (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,44	2,87 - 6,55
<b>Landkreise</b>	1,85	1,23 - 2,67
<b>Region</b>	2,55	1,91 - 3,33
<b>EUROCAT (Q79.0)</b>	2,84	2,73 - 2,97
		1,26 S Portugal* 5,76 Malta**

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

Mit einer Basisprävalenz von 2,6 pro 10.000 Geborene ist die Zwerchfellhernie eine Fehlbildung, die in Sachsen-Anhalt im Jahr zwischen drei und 8-mal erwartet wird. 2016 wurde nur eine Zwerchfellhernie diagnostiziert. Die daraus resultierende **Jahresprävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene** ist nur ein Bruchteil der Basisprävalenz. Solche geringen Prävalenzen wurden letztmalig Mitte der 90er-Jahre beobachtet. Es deutet sich ein sinkender Trend (Kapitel 12.37) an, der sich jedoch noch knapp im Zufallsbereich ( $p=0,0733$ ) befindet und entsprechend beobachtet wird.

Die Gesamtprävalenz der europäischen Register ähnelt der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt, überdeckt aber eine geringere Schwankungsbreite. Auch sie wird 2016 erheblich unterschritten.

### zusätzliche Angaben:

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

Ein Lebendgeborenes litt an einer ausgedehnten linksseitigen Zwerchfellhernie mit einer Kompletterverlagerung von Herzen und Lunge nach rechts.

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

- Cranio-fronto-nasales Syndrom mit: multizystisch dysplastischer rechter Niere, Nondescensus testis bei Reifgeborenem, Gallenwegserweiterung, mandibulärer Retrognathie, auffälligem NHS links, Hypertelorismus

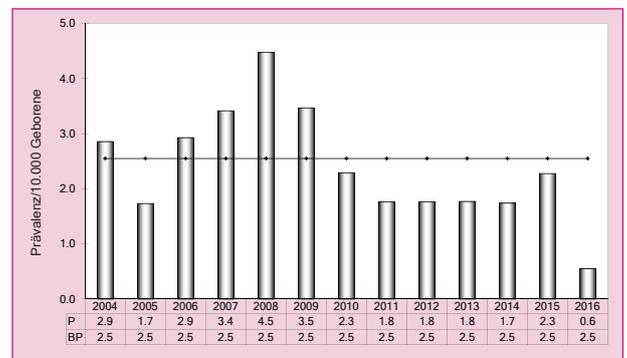


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zwerchfellhernie pro 18.135 Geborene beobachtet.**

## 12.31 Omphalocele (Q79.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 4 x Halle	4	7,5	↑
<b>Landkreise:</b> 3 x Börde 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	5	3,9	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>9</b>	<b>5,0</b>	<b>↑</b>

Omphalocele (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,55	2,17 - 5,48
<b>Landkreise</b>	3,17	2,34 - 4,20
<b>Region</b>	3,27	2,54 - 4,15
<b>EUROCAT</b>	3,21	3,09 - 3,34
		0,63 S Portugal* 6,55 French West Indies (France)**

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

Die **Prävalenz** für die Indikatorfehlbildung Omphalocele beträgt für 2016 **5,0 pro 10.000 Geborene** und ergibt damit einen Wert oberhalb der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz für Sachsen-Anhalt.

Verglichen mit den gesamteuropäischen Prävalenzen zeigt sich für die Basisprävalenz ein ähnlicher Wert. Die Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts ist im oberen Drittel der europäischen Register zu finden.

### zusätzliche Angaben:

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

4-mal wurde 2016 eine Omphalocele als Symptom einer Trisomie und einmal einer Cantrell-Pentalogie diagnostiziert. Diese Schwangerschaften wurden in der 12. bzw. 13. SSW beendet. Die anderen beiden induzierten Aborte (1 x in Kombination mit Anencephalie und 1 x isolierte Omphalocele) fanden in der 19. bzw. 18. SSW statt. Zwei Schwangerschaften von Feten mit isolierter Omphalocele endeten spontan in der 14. bzw. 22. SSW.

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

- Patau-Syndrom mit: Fallot-Tetralogie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- Edwards-Syndrom mit: Holoprosencephalie, Hufeisenniere, Klumphänden, kraniofacialer Dismorphie, tiefsitzenden Ohren
- Edwards-Syndrom mit: Holoprosencephalie, VSD
- Down-Syndrom mit: AVSD
- Anencephalie, tiefsitzende Ohren
- Cantrell-Pentalogie, Divertikel des linken Ventrikels
- Wiedemann-Beckwith-Syndrom

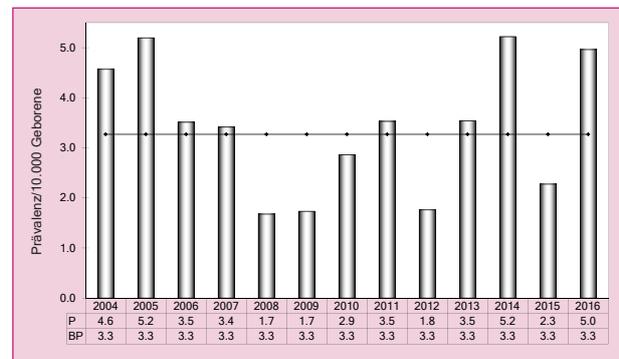


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Omphalocele pro 2.015 Geborene beobachtet.**

## 12.32 Gastroschisis (Q79.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 2 x Magdeburg	3	5,7	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Burgenlandkreis 1 x Saalekreis	2	1,6	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>5</b>	<b>2,8</b>	↓

Gastroschisis (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,97	3,30 - 7,18
<b>Landkreise</b>	4,29	3,11 - 5,47
<b>Region</b>	4,47	3,61 - 5,48
<b>EUROCAT</b>	2,99	2,87 - 3,11
		1,04 Emilia Romagna (Italy)*
		5,53 Northern England (UK)**

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

Eine Gastroschisis trat im Jahr 2016 in Sachsen-Anhalt 5-mal auf. Die **Prävalenz von 2,8 pro 10.000 Geborene** liegt unterhalb des Konfidenzintervalls der Prävalenz der Jahre 2004-2015. 2004 wurde ein Maximalwert von 8,6 pro 10.000 Geborene erreicht, in den folgenden Jahren schwankten die Prävalenzen zwischen 2,3 und 5,2 pro 10.000 Geborene, in diesem Bereich befindet sich auch die diesjährige Prävalenz.

Die Jahresprävalenz findet sich geringfügig unter dem Konfidenzintervall der europäischen Gesamtprävalenz und ist für 2016 im unteren Drittel der Vergleichswerte der EUROCAT-Zentren einzuordnen.

### zusätzliche Angaben:

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

Alle Fälle mit Gastroschisis wurden schon pränatal beschrieben. Die vier Lebendgeborenen wurden per Sectio in der 33. bis 35. SSW entbunden. Nur ein Kind wies zusätzlich Fehlbildungen am Herzen auf. Eine Zwillingsschwangerschaft wurde bei fetofetaler Transfusion in der 11. SSW beendet.

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

- ASDII, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Frühgeborenem

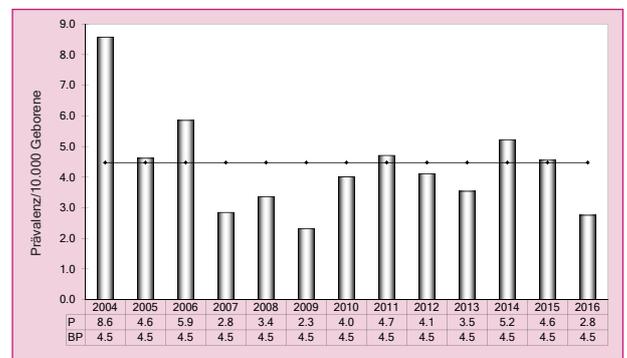


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gastroschisis pro 3.627 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Magdeburg	1	1,9	↔
<b>Landkreise</b>	0	0,0	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	1	0,6	↔

Prune-belly-Sequenz (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,24	0,50 - 2,56
<b>Landkreise</b>	0,73	0,36 - 1,30
<b>Region</b>	0,87	0,51 - 1,37
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Die Prune-belly-Sequenz ist eine seltene Fehlbildung, die in diesem Jahr nur einmal und damit mit einer **Prävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene** innerhalb des Zufallsbereiches gesehen wurde. Die über die Jahre 2004-2015 errechnete Basisprävalenz beträgt 0,87 pro 10.000 Geborene.

Eine europäische Gesamtprävalenz zum Vergleich steht nicht zur Verfügung.

### zusätzliche Angaben:

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

### aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- diastrophische Dysplasie mit: Micromelie der Arme und Beine, Urethralatresie, Ossifikationsdefekten am Schädel, Klumpfuß links

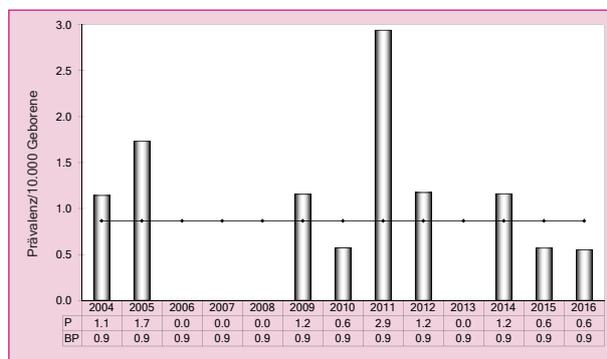


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Prune-belly-Sequenz pro 18.135 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 3 x Halle 2 x Magdeburg	5	9,4	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 3 x Börde 4 x Harz 2 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 3 x Stendal	19	14,8	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>24</b>	<b>13,2</b>	<b>↓</b>

Down-Syndrom (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	22,36	18,86 - 26,45
<b>Landkreise</b>	16,50	14,61 - 18,61
<b>Region</b>	18,08	16,38 - 19,96
<b>EUROCAT</b>	22,98	22,65 - 23,32
		9,26 S Portugal* 42,51 Paris (France)**

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

Im Jahr 2013 war für das Down-Syndrom mit 25,4 pro 10.000 Geborene die seit 1980 höchste Prävalenz beobachtet worden. Seitdem sinken die ermittelten Prävalenzwerte wieder. Der Minimalwert im Berichtszeitraum lag bei 12,1 pro 10.000 Geborene im Jahr 2005. Mit 24 Fällen und damit einer **Prävalenz von 13,2 pro 10.000 Geborene** ist für 2016 eine Prävalenz unterhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz gegeben.

Auch im europäischen Vergleich ist die diesjährige Prävalenz als sehr niedrig einzuschätzen. Sie liegt im unteren Drittel der anderen europäischen Register.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	9 x Lebendgeborenes 15 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	8 x männlich 15 x weiblich 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	8 x MCA 16 x isoliert

Bei 15 Feten mit Down-Syndrom wurde die Schwangerschaft mit durchschnittlich 16,2 SSW abgebrochen, frühestens in der 12. SSW und spätestens in der 19. SSW.

### aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Omphalocele, AVSD
- Fallot-Tetralogie, hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem, Microcephalie, Schallleitungsstörung links 30-55 dB und rechts 20-65 dB
- Fallot-Tetralogie
- Canalis atrioventricularis communis, Mitralklappeninsuffizienz, dilatierte Hirnventrikel
- AVSD
- ASD II, Pulmonalklappeninsuffizienz, PDA bei Reifgeborenem, retardierte Hüftreife rechts
- ASD II, Lungenhypoplasie, bds. auffälliges NHS, nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- triphalangeale Daumen, Klinodactylie des linken 5. Fingers

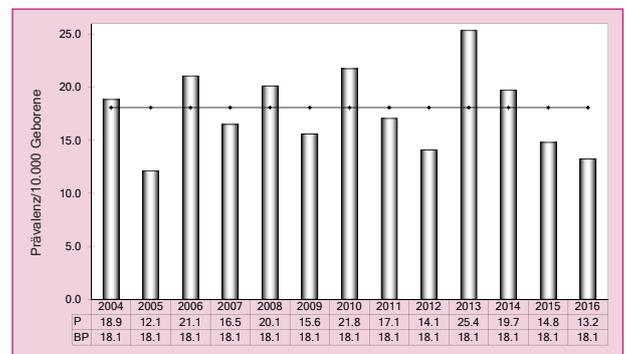


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Down-Syndrom (Trisomie 21) pro 756 Geborene beobachtet.**

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

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

Patau-Syndrom (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,42	0,61 - 2,80
<b>Landkreise</b>	0,86	0,46 - 1,47
<b>Region</b>	1,01	0,63 - 1,54
<b>EUROCAT</b>	2,09	1,99 - 2,19
		0,59 S Portugal* 4,04 Paris (France)**

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

Die dritthäufigste Trisomie, ein Patau-Syndrom, wurde im Geburtsjahrgang 2016 bei zwei Feten mittels Amniozentese verifiziert und die Schwangerschaft daraufhin in der 13. bzw. 17. SSW beendet.

Mit zwei Fällen ergibt sich für 2016 eine **Prävalenz von 1,1 pro 10.000 Geborene**. Diese stimmt fast exakt mit der über die letzten 12 Jahre errechneten Basisprävalenz von 1,01 pro 10.000 Geborene überein.

EUROCAT weist für das Patau-Syndrom eine Prävalenz von 2,09 pro 10.000 Geborene aus. Die sachsen-anhaltische Prävalenz befindet sich unterhalb des Konfidenzintervalls, doch im Regionalvergleich im unteren Drittel der anderen Register.

### zusätzliche Angaben:

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

### aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Fallot-Tetralogie, Omphalocele, Lippen-Kiefer-Gaumen-spalte

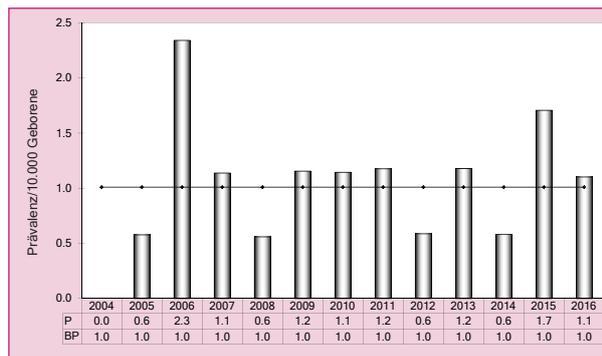


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Patau-Syndrom (Trisomie 13) pro 9.068 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> 3 x Halle	3	5,7	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Burgenlandkreis 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	5	3,9	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>8</b>	<b>4,4</b>	↔

Edwards-Syndrom (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,79	3,16 - 6,97
<b>Landkreise</b>	3,56	2,68 - 4,65
<b>Region</b>	3,90	3,09 - 4,84
<b>EUROCAT</b>	5,46	5,30 - 5,63
		1,31 S Portugal* 13,69 Paris (France)**

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

Zum Geburtsjahrgang 2016 wurde 8-mal ein Edwards-Syndrom diagnostiziert. Die **Prävalenz von 4,4 pro 10.000 Geborene** entspricht dem oberen Bereich des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz von 3,90 pro 10.000 Geborene.

Im europäischen Maßstab befindet sich die für Sachsen-Anhalt ermittelte Jahresprävalenz unterhalb der Gesamtprävalenz. Die minimalen und maximalen Werte der EUROCAT-Zentren liegen jedoch weit auseinander. Die Prävalenz Sachsens-Anhalts lässt sich im unteren Drittel einordnen.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	8 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	6 x männlich 1 x weiblich 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA</b>	5 x MCA 3 x isoliert

In allen acht Fällen fielen im pränatalen Ultraschall große Fehlbildungen auf. Die Schwangerschaften wurden zwischen der 12. und der 21. SSW beendet. Dreimal wurden uns die Postnatalbefunde der Begleitfehlbildungen nicht berichtet. In die Auswertungen fließen diese Diagnosen, da sie postnatal unbestätigt sind, nicht mit ein.

### aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Holoprosencephalie, Omphalocele, Hufeisenniere, Klumphände
- Holoprosencephalie, Omphalocele, VSD
- Dolichocephalie, bds. Choanalatresie
- Hydrocephalie, VSD, atypische Lage der Koronargefäße
- Harnblasenhalsobstruktion, Megazystis

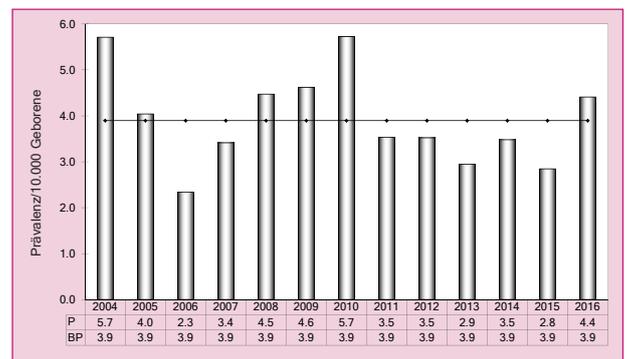


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2004

**Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 2.267 Geborene beobachtet.**

## 12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

In den Kapiteln 12.1 bis 12.36 wird eine Übersicht über das Auftreten von 36 vom ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) weltweit eindeutig definierten Indikatorfehlbildungen (Kapitel 12.0) gegeben. Das Monitoring dieser Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt schafft die Voraussetzung für eine Bewertung auf zeitlicher und räumlicher Ebene und ermöglicht damit die Identifikation auffälliger Häufungen (Cluster).

Im Jahr 2016 kamen von den 239 Geborenen mit Indikatorfehlbildung 177 (74,1 %) lebend zur Welt. Von 2004-2015 lag in Sachsen-Anhalt der Anteil der Lebendgeborenen bei 76,6 %. 2014 wurde der kleinste Anteil (72,9 %) registriert. 2016 wurden nur bei zwei Totgeborenen und zwei Spontanaborten ab der 16. SSW Indikatorfehlbildung(en) festgestellt. Ihr Anteil (2016 zusammen: 1,7 %) ist sinkend und liegt deutlich unter dem erwarteten Wert. Der Anteil der induzierten Aborte dagegen steigt an. Er ist 2016 als hoch einzuschätzen (24,3 %, 58 induzierte Aborte). Zwischen 2004 und 2015 wurde durchschnittlich bei gut 1/5 der Feten mit Indikatorfehlbildung (20,8 %) die Schwangerschaft vorzeitig beendet.

Insgesamt 309 Indikatorfehlbildungen wurden bei 239 Geborenen diagnostiziert. Von einer isolierten Indikatorfehlbildung waren 129 Geborene betroffen, 110 wiesen noch andere Fehlbildungen auf. 21 Geborene hatten zwei und zehn mehr als zwei Indikatorfehlbildungen.

	Anzahl	Prävalenz in %	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	76	1,43	↓
Landkreise	163	1,27	↓
Sachsen-Anhalt	239	1,32	↓

Indikatorfehlbildungen, insgesamt (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz in %	Konfidenzintervall (KI von 95 %)
Städte	1,63	1,54 - 1,75
Landkreise	1,36	1,31 - 1,43
Region	1,44	1,39 - 1,49

Die Prävalenz aller Geborenen mit Indikatorfehlbildung(en) liegt wie auch im Vorjahr (2016: 1,32; 2015: 1,33 pro 10.000 Geborene) unterhalb des Konfidenzintervalls der über die Jahre 2004-2015 berechneten Basisprävalenz (1,44 pro 10.000 Geborene, KI 1,39-1,49).

Wie gewohnt ergeben die getrennt betrachteten Prävalenzen von Landkreisen und kreisfreien Städten (Abb. 44), bei den Landkreisen niedrigere Werte (2016: 1,27 vs. 1,43 pro 10.000 Geborene). Ein Vergleich der aktuellen Prävalenzen mit der jeweiligen Basisprävalenz zeigt einzeln als auch zusammen eine deutlich niedrigere Rate als erwartet.

Eine Trendanalyse hat zum Ziel, langfristige Tendenzen bezüglich des Auftretens von Fehlbildungen darzustellen.

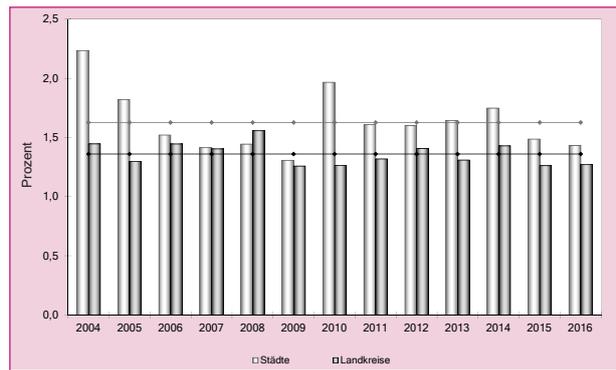


Abb. 44: Indikatorfehlbildungen gesamt (2004 bis 2016), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen

Im aktuellen Bericht wird dabei über den Zeitraum von 2004-2016 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 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 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 ist bei Neuralrohrdefekten, Spina bifida und nicht descendierten Hoden zu erkennen.

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 (+10,17 %, KI 4,04 % bis 17,79 %) zu beobachten. Ein **signifikant sinkender Trend**, gemäß einem negativen Regressionskoeffizienten B und nicht wirksamen nichtlinearem Anteil, ist bei der Rectum- und Analatresie /-stenose und den Zystennieren zu beobachten.

Bei der Zwerchfellhernie ergibt sich für den linearen Anteil ein Wahrscheinlichkeitswert gerade noch im Zufallsbereich ( $p = 0,073$ ), wobei der nichtlineare Anteil ebenfalls fast nicht wirkt.

Bei allen anderen dargestellten Indikatorfehlbildungen kann der Trend weder signifikant positiv noch negativ

bewertet werden. Ergibt der Chi-Quadrat-Test für die lineare als auch für die nichtlineare Komponente jeweils Wahrscheinlichkeitswerte von  $p > 0,05$ , so kann keine Entscheidung bzgl. eines überzufälligen Anstiegs oder Abfalls gefällt werden, auch wenn der nichtlineare Anteil für die Beurteilung des Trends nicht entscheidend ist.

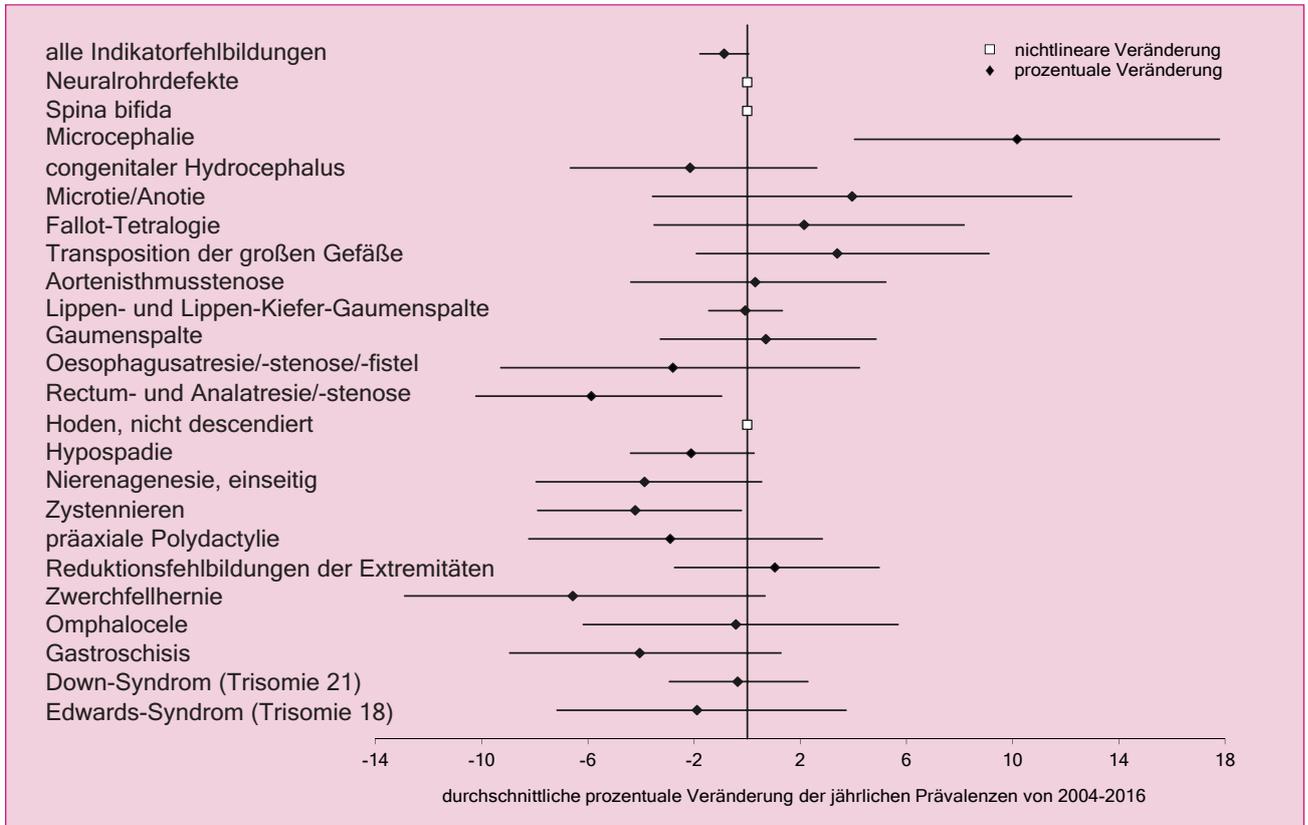


Abb. 45: Trendanalyse 2004 bis 2016 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der jährlichen Prävalenz (95% Konfidenzintervall)

	Regressionskoeffizient B in %	Konfidenzintervall (KI von 95%)
alle Indikatorfehlbildungen	-0,87 %	-1,78 % bis 0,05 %
Microcephalie	10,17 %	4,04 % bis 17,79 %
congenitaler Hydrocephalus	-2,15 %	-6,66 % bis 2,62 %
Microtie/Anotie	3,95 %	-3,57 % bis 12,22 %
Fallot-Tetralogie	2,14 %	-3,50 % bis 8,16 %
Transposition der großen Gefäße	3,39 %	-1,91 % bis 9,10 %
Aortenisthmusstenose	0,30 %	-4,38 % bis 5,22 %
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	-0,07 %	-1,45 % bis 1,32 %
Gaumenspalte	0,70 %	-3,27 % bis 4,85 %
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	-2,80 %	-9,28 % bis 4,23 %
Rectum- und Analatresie/-stenose	-5,88 %	-10,22 % bis -0,97 %
Hypospadie	-2,12 %	-4,39 % bis 0,26 %
Nierenagenesie, einseitig	-3,87 %	-7,95 % bis 0,54 %
Zystennieren	-4,22 %	-7,89 % bis -0,22 %
präaxiale Polydactylie	-2,90 %	-8,23 % bis 2,82 %
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	1,04 %	-2,73 % bis 4,97 %
Zwerchfellhernie	-6,57 %	-12,90 % bis 0,67 %
Omphalocele	-0,42 %	-6,17 % bis 5,68 %
Gastroschisis	-4,06 %	-8,94 % bis 1,26 %
Down-Syndrom (Trisomie 21)	-0,36 %	-2,93 % bis 2,28 %
Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	-1,89 %	-7,16 % bis 3,72 %

## 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:**

- 24 x Down-Syndrom (Trisomie 21)
  - 23 x meiotische Nondisjunction (2 x mit Fallot-Tetralogie)
  - 1 x Karyotyp nicht bekannt
- 8 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
  - 7 x meiotische Non-disjunction (1 x mit Holoprosencephalie)
  - 1 x nKaryotyp nicht bekannt (mit Holoprosencephalie)
- 2 x Patau-Syndrom (Trisomie 13)
  - 2 x meiotische Non-disjunction (1 x mit Fallot-Tetralogie)
- 1 x Trisomie 6
- 1 x Klinefelter-Syndrom, Karyotyp 47,XXY
- 1 x unbalancierte Translokation bei partieller Trisomie 14 und partieller Monosomie 10 (Karyotyp 47,XY,+14,t(10,14))
- 7 x Ullrich-Turner-Syndrom (Karyotyp 45,X0)
  - 5 x Karyotyp 45,X0
  - 1 x Mosaik (Karyotyp 45,X0/46,XX)
  - 1 x Mosaik (Karyotyp 45,X0/46,XY) mit Gonadendysgenese
- 1 x gonosomales Mosaik bei weiblichem Phänotyp (Karyotyp 46,XX/45,X0)

Bei Kindern/Feten des Geburtsjahrganges 2016 wurden 45 Chromosomenaberrationen diagnostiziert. Das Geschlechtsverhältnis ließ (bei 42 Kindern/Feten mit einer Geschlechtsangabe), wie auch im Vorjahr, eine deutliche Gynäkotropie erkennen.

#### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	17	40,5
weiblich	25	59,5
<b>mit Angaben</b>	<b>42</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	3	
<b>gesamt</b>	<b>45</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,7

Mit 24 Betroffenen (13,2 pro 10.000 Geborene) wurde 2016 das Down-Syndrom (Kapitel 12.34) seltener als erwartet beobachtet (2004-2015: 18,01 pro 10.000 Geborene). Es bildete zwar auch den Hauptanteil der aufgetretenen Chromosomenaberrationen (53,3 %), doch waren es 2013 knapp 2/3. Die am zeithäufigsten auftretende Trisomie, das Edwards-Syndrom, wurde im Jahr 2016 8-mal (4,4 pro 10.000 Geborene) in erwarteter Zahl beobachtet

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

(2004-2015: 3,9 pro 10.000 Geborene, Kapitel 12.36). 7-mal, wie auch im Vorjahr ungewöhnlich häufig, wurde 2016 das Ullrich-Turner-Syndrom festgestellt (2016: 3,9 pro 10.000 Geborene, 2004-2015: 2,2 pro 10.000 Geborene).

#### Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	14	31,1
induzierte Aborte	30	66,7
Spontanaborte ab 16. SSW	1	2,2
<b>gesamt</b>	<b>45</b>	<b>100,0</b>

Nur 31,1 % der Kinder/Feten mit Chromosomenaberration wurden 2016 lebend geboren. Ein Kind mit gonosomalem Mosaik und Hydrothorax verstarb am ersten Lebenstag. Bei diesem Kind, zwei weiteren Kindern (Klinefelter-Syndrom und Turner-Syndrom, Mosaik) und 26 induzierten Aborten war der Karyotyp schon pränatal bestimmt worden. Zwei Drittel (30; 66,6 %) der Schwangerschaften wurden aufgrund des Chromosomenbefundes oder nach Feststellung schwerster Fehlbildungen beim pränatalen Ultraschall (u.a. Holoprosencephalie oder Hydrops fetalis) vorzeitig beendet. 4-mal liegt die Information, ob die Frauen eine invasive Pränataldiagnostik durchführen ließen, nicht vor. In sechs Fällen wurden die Chromosomenabweichungen des Kindes zuerst nicht-invasiv im mütterlichen Blut nachgewiesen.

#### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	0	0,0
20 bis 24 Jahre	1	2,2
25 bis 29 Jahre	9	20,0
30 bis 34 Jahre	13	28,9
35 bis 39 Jahre	14	31,1
ab 40 Jahre	8	17,8
<b>gesamt</b>	<b>45</b>	<b>100,0</b>

Im Durchschnitt betrug das Alter der Mütter von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration im Jahr 2016 33,3 Jahre. Der Medianwert, der bei 34 Jahren lag, korrespondiert mit der länger gewordenen Reproduktionsphase der Frauen. Die älteste Schwangere war 43 Jahre alt, die jüngste 23. Die Mütter der Lebendgeborenen mit einer Chromosomenaberration waren zwischen 23 und 39 Jahren alt.

## 13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen

Zum Geburtsjahr 2016 wurden dem Fehlbildungsmonitoring 50 Geborene mit einer genetisch bedingten oder mitbedingten Erkrankung oder Mikrodeletion mitgeteilt.

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

- 1 x Aganglionose
- 1 x Pseudohermaphroditismus masculinus mit Androgenresistenz
- 3 x Arnold-Chiari-Syndrom
- 1 x Brachydactylie Typ C
- 1 x CATCH 22 (Di George-Syndrom)
- 1 x CATCH 22 (Microphthalmie, CHARGE-Assoziation, Fallot-Tetralogie, AVSD)
- 1 x Cranio-fronto-nasales Syndrom
- 2 x Dandy-Walker-Syndrom (1 x mit Microphthalmie, AVSD)
- 1 x Diastrophische Dysplasie, Prune-belly-Sequenz
- 1 x Treacher-Collins-Syndrom
- 1 x Curschmann-Batten-Steinert-Syndrom
- 1 x Ellis-van-Crevelde-Syndrom, Kurzrippen-Polydactylie-Syndrom
- 1 x Freeman-Sheldon-Syndrom, Arthrogyriposis multiplex congenita
- 4 x Holoprosencephalie-Syndrom
- 1 x Hypochondroplasie
- 1 x Jacobsen-Syndrom (Deletion 11q-)
- 1 x Klippel-Feil-Syndrom
- 2 x Klippel-Trénaunay-(Weber-)Syndrom
- 2 x Meckel-Gruber-Syndrom mit Potter-Sequenz (1 x mit Dandy-Walker-Syndrom, Encephalocele)
- 1 x Muskeldystrophie maligne (Typ Duchenne)
- 1 x Nagel-Patella-Syndrom
- 1 x Persistenz des Sinus urogenitalis, McKusick-Kaufman-Syndrom
- 1 x postaxiale Polydactylie (Typ A I)
- 2 x Polysyndactylie
- 1 x Faktor-V-Leiden-Mutation
- 3 x genetisch bedingte Schallempfindungsstörung bds.
- 2 x Situs inversus
- 2 x Spalthand
- 1 x Stickler-Syndrom und Pierre-Robin-Sequenz
- 1 x Sturge-Weber-(Dimitri-)Syndrom
- 2 x Thorakopagus (1 Siamesisches Zwillingsspaar)
- 2 x Wiedemann-Beckwith-Syndrom
- 2 x zystische Fibrose
- 1 x zystische Lungenkrankheit

Zu 36 Kindern/Feten liegt ein pränataler Ultraschallbefund vor. 31-mal davon wurden die meisten der Fehlbildungen oder ein Hinweis darauf durch die Untersuchung entdeckt. 5-mal war der Befund unauffällig bei Nagel-Patella-Syndrom, Brachydactylie Typ C, Klippel-Feil- und Klippel-Trénaunay-Syndrom. Eine genetisch bedingte Schallempfindungsstörung kann sonografisch nicht entdeckt werden.

Bei drei der nach auffälligem Ultraschallbefund durchgeführten Amniozentesen ergab sich ein molekulargene-

tisch auffälliger Befund. Insgesamt ist 7-mal bekannt, dass eine invasive Pränataldiagnostik stattfand. Das Ergebnis war 4-mal ein Normalbefund, inkl. der Chorionbiopsie einer 38-jährigen Mutter eines Kindes mit Wiedemann-Beckwith-Syndrom.

**Geschlechtsverteilung:**

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	23	52,3
weiblich	20	45,5
unklar	1	2,3
<b>mit Angaben</b>	<b>44</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	6	
<b>gesamt</b>	<b>50</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,2

Mit einem Geschlechtsverhältnis von 1,2 zeigt sich im Gegensatz zu den meisten Vorjahren eine Androtropie.

**Schwangerschaftsausgang:**

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	37	74,0
induzierte Aborte	12	24,0
Totgeborene	1	2,0
<b>gesamt</b>	<b>50</b>	<b>100,0</b>

Etwa drei Viertel der Geborenen mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen wurden lebend geboren (2016: 74,0 %). Vorzeitig beendet wurde die Schwangerschaft bei Feten mit Arnold-Chiari- und Dandy-Walker-Syndrom, Diastrophischer Dysplasie, Meckel-Gruber-Syndrom, maligner Muskeldystrophie (Typ Duchenne), Thorakopagus und zystischer Fibrose.

**Alter der Schwangeren:**

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	3	6,0
20 bis 24 Jahre	8	16,0
25 bis 29 Jahre	14	28,0
30 bis 34 Jahre	16	32,0
35 bis 39 Jahre	5	10,0
ab 40 Jahre	4	8,0
<b>gesamt</b>	<b>50</b>	<b>100,0</b>

Das mütterliche Durchschnittsalter beträgt im Jahr 2016 29,3 Jahre. Der Median befindet sich bei 29 Jahren. 18,0 % der Schwangeren waren 35 Jahre alt oder älter.

## 13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Für 2016 wurden 19 Geborene mit Sequenzen, Assoziationen oder Komplexen mitgeteilt. Auffällig häufig (7 x) wurde eine Potter-Sequenz (Kapitel 12.24) diagnostiziert.

**Folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden im Jahr 2016 dokumentiert:**

- 1 x ADAM-Komplex

- 2 x Body-Stalk-Anomalie
- 1 x CHARGE-Assoziation
- 1 x Cantrell-Pentalogie
- 2 x Goldenhar-Syndrom
- 1 x Popliteales Pterygium-Syndrom (Poland Anomalie)
- 7 x Potter-Sequenz
  - 4 x bilaterale Nierenagenesie
  - 3 x bilateral funktionslose multizystisch dysplastische Nieren
- 3 x Pierre-Robin-Sequenz
- 1 x VACTERL-Assoziation

**Geschlechtsverteilung:**

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	9	60,0
weiblich	5	33,3
unklar	1	6,7
<b>mit Angaben</b>	<b>15</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	4	
<b>gesamt</b>	<b>19</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,8

Das Geschlechtsverhältnis zeigt 2016, wie meistens, eine deutliche Androtropie.

2016 wurde nur knapp die Hälfte der Betroffenen lebend geboren. Bei sechs von sieben Feten mit Potter-Sequenz wurde die Schwangerschaft terminiert, ein Zwillingengeborenes verstarb nach einem Tag.

## 13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

2016 kamen alle 19 Geborenen mit einer Fetopathie (16 x) oder congenitalen Infektion (3 x) lebend zur Welt. Beim Geschlechtsverhältnis (1,7) ist in diesem Jahr wie häufig, eine Androtropie zu erkennen.

**Geschlechtsverteilung:**

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	12	63,2
weiblich	7	36,8
<b>gesamt</b>	<b>19</b>	<b>100,0</b>

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,7

Bei 15 Neugeborenen zeigte sich eine **Fetopathia diabetica**. Zwei davon wiesen Fehlbildungen am ZNS auf. Vier hatten schwere Herzfehlbildungen, sechs weitere kleine Anomalien des Herz-/Kreislaufsystems. Atemnot wurde bei 2/3 der Kinder angegeben. Andere häufige neonatologische Probleme waren bakterielle Sepsis (4 x), Neugeborenen-Ikterus (3 x), Temperaturregelungsstörungen und Ernährungsprobleme (je 3 x). Ein in der 33. SSW geborenes Kind war von einer **Fetopathie durch Sartane** betroffen.

Angeborene Infektionen sind in Sachsen-Anhalt selten. Eine Frau litt in der Schwangerschaft akut an **Toxoplasmose**. Beim Kind wurde eine cerebrale Zyste und Ventrikelasymmetrie festgestellt. Ein weiteres Kind, das connatal an einer **CMV-Infektion** erkrankte, kam in der 31. SSW zur Welt war. Es hatte einen ASD II.

Auch bei zwei Feten mit Body-Stalk-Anomalie und einem mit Cantrell-Pentalogie wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet.

**Schwangerschaftsausgang:**

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	9	47,4
induzierte Aborte	9	47,4
Spontanaborte ab 16. SSW	1	5,3
<b>gesamt</b>	<b>19</b>	<b>100,0</b>

**Alter der Schwangeren:**

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	6	31,6
25 bis 29 Jahre	8	42,1
30 bis 34 Jahre	1	5,3
35 bis 39 Jahre	3	15,8
ab 40 Jahre	1	5,3
<b>gesamt</b>	<b>19</b>	<b>100,0</b>

Das Durchschnittsalter der Schwangeren von Geborenen mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen beträgt 2016 27,9 Jahre, der Median liegt bei 26 Jahren. Die meisten der Frauen waren zwischen 25 und 29 Jahren alt, knapp drei Viertel waren unter 30 Jahre alt.

Ein Kind mit connataler **Syphilis** entwickelte im 1. Lebensjahr eine Microcephalie.

**Alter der Schwangeren:**

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	5,3
20 bis 24 Jahre	2	10,5
25 bis 29 Jahre	4	21,1
30 bis 34 Jahre	9	47,4
35 bis 39 Jahre	3	15,8
<b>gesamt</b>	<b>19</b>	<b>100,0</b>

2016 lag das durchschnittliche Alter der Mütter bei 30,1 Jahren. Von Infektionen waren eher Kinder jüngerer Mütter (Ø 23,7 Jahre) betroffen. Das Alter der Mütter der 15 Kinder mit Fetopathia diabetica betrug 31,3 Jahre. Mütterlicher Diabetes kann eine Fetopathie verursachen. Das höhere Durchschnittsalter der Mütter korreliert mit der bei steigendem Lebensalter steigenden Wahrscheinlichkeit, an Diabetes zu erkranken. Seit Änderung der Mutterschaftsrichtlinien 2013 ist der Glucosetoleranztest eine gesetzlich angebotene Kassenleistung. Er dient der frühzeitigen Entdeckung eines Schwangerschaftsdiabetes und damit der Verhinderung von Komplikationen während Schwangerschaft und Entbindung und soll zum Schutz der Kinder vor Stoffwechselstörungen beitragen. Wie vermutet, stieg seit 2013 die Anzahl der entdeckten Fälle an.

## 14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Das Fehlbildungsmonitoring erhielt zum Geburtsjahrgang 2016 Informationen zu 76 Abruptiones aufgrund von Fehlbildungen. Bei drei weiteren Abortinduktionen waren Anomalien, die nicht als Fehlbildungen gewertet werden, gemeldet worden. (Amnioninfektionssyndrom, AV-Block III. Grades, Hydrops fetalis bei fetofetaler Transfusion).

Außerdem wurde ein Abbruch wegen schwerer Präeklampsie der Mutter gemeldet und eine Zwillingsschwangerschaft wurde wegen der Fehlbildungen des anderen Feten terminiert. Letztgenannte fünf Feten ohne Fehlbildungen sind nicht Bestandteil der Auswertung dieses Kapitels.

### 14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

Eine Fehlbildung des ZNS-Systems lag 2016 bei 19 medizinisch induzierten Aborten vor.

#### folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- 7 x Anencephalie
  - 1 x mit Omphalocele
  - 2 x mit hypoplastischen Nebennieren
- 3 x Holoprosencephalie
  - 1 x mit Corpus callosum Agenesie, Klumpfüßen
  - 1 x mit Kleinhirnhypoplasie
- 2 x occipitale Encephalocele
- 1 x Arnold-Chiari-Syndrom mit lumbaler Spina bifida
- 3 x Spina bifida mit Hydrocephalus
  - 1 x dorsal
  - 1 x lumbosacral
- 2 x Corpus callosum Agenesie
  - 1 x mit Kleinhirnhypoplasie, Lissencephalie und Hydrocephalus
- 1 x Dandy-Walker-Syndrom mit Hydrocephalus

#### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	1	11,1
weiblich	8	88,9
<b>mit Angaben</b>	<b>9</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	10	
<b>gesamt</b>	<b>19</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,1

Das Geschlechtsverhältnis der induzierten Aborte bei ZNS-Fehlbildungen zeigt im Gegensatz zu den letzten Jahren eine starke Gynäkotropie.

#### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	3	16,7
25 bis 29 Jahre	6	33,3
30 bis 34 Jahre	7	38,9
35 bis 39 Jahre	-	-
ab 40 Jahre	2	11,1
<b>mit Angaben</b>	<b>18</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	1	
<b>gesamt</b>	<b>19</b>	

Im Durchschnitt waren die Schwangeren, die die Schwangerschaft wegen medizinischer Indikation bei ZNS-Fehlbildung des Feten nicht austrugen, 29,3 Jahre

alt. Dieser Wert entspricht dem Durchschnittsalter aller Schwangeren in Sachsen-Anhalt (2015: 29,4 Jahre, 2016 nicht vorliegend).

#### Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	6	31,6
14. bis 16. SSW	4	21,1
17. bis 19. SSW	2	10,5
20. bis 21. SSW	5	26,3
22. bis 24. SSW	2	10,5
<b>gesamt</b>	<b>19</b>	<b>100,0</b>

Die pathologischen Befunde am ZNS wurden bei allen 19 Feten im pränatalen Ultraschall entdeckt. Der früheste zeigte sich in der 10. SSW (Anencephalie), der späteste in der 24. SSW (Arnold-Chiari-Syndrom mit lumbaler Spina bifida). Neben den ZNS-Fehlbildungen, die sich jeweils postnatal bestätigten, wurden dreimal Fehlbildungen am Skelettsystem, einmal am Herzen und 5-mal bis zu drei Softmarker festgestellt. Bei einer Holoprosencephalie ergab die nach dem auffälligen Ultraschallbefund ausgeführte Amniozentese einen unauffälligen Karyotyp.

#### Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	3	15,8
14. bis 16. SSW	3	15,8
17. bis 19. SSW	5	26,3
20. bis 21. SSW	3	15,8
22. bis 24. SSW	2	10,5
nach 24. SSW	3	15,8
<b>gesamt</b>	<b>19</b>	<b>100,0</b>

Ein Arnold-Chiari-Syndrom wurde in der 24. SSW entdeckt und die Schwangerschaft in der 25. SSW abgebrochen. Bei zwei Feten mit Corpus callosum Agenesie wurde die Schwangerschaft in der 26. bzw. 27. SSW durch Fetozid beendet, nachdem die ZNS-Fehlbildung in der 23. bzw. 21. SSW diagnostiziert worden war. Im Durchschnitt fand die Abruption mit 18,7 SSW statt.

## 14.2 Chromosomale Aberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen

Chromosomenaberrationen- und -mutationen bilden stets den größten Anteil der medizinisch induzierten Aborte. Aufgrund einer Chromosomenstörung wurden zum Geburtsjahrgang 2016 30 Abruptiones gemeldet.

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

- 15 x Down-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 2 x Patau-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 8 x Edwards-Syndrom
  - 7 x meiotische Non-disjunction
  - 1 x Karyotyp nicht bekannt
- 1 x unbalancierte Translokation bei partieller Trisomie 14 und partieller Monosomie 10 (Karyotyp 47,XY,+14,t(10,14))
- 1 x Trisomie 6
- 3 x Turner-Syndrom

### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	11	40,7
weiblich	16	59,3
<b>mit Angaben</b>	<b>27</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	3	
<b>gesamt</b>	<b>30</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,7

### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
25 bis 29 Jahre	4	13,3
30 bis 34 Jahre	9	30,0
35 bis 39 Jahre	9	30,0
ab 40 Jahre	8	26,7
<b>gesamt</b>	<b>30</b>	<b>100,0</b>

Im Mittel lag das Alter der Schwangeren mit Abruption aufgrund einer Chromosomenstörung bei 35,4 Jahren, der Median bei 36 Jahren. Über ein Viertel der Frauen waren zu dem Zeitpunkt 40 Jahre oder älter.

### mitgeteilte Pränatalbefunde:

pränatale Chromosomendiagnostik

- 26 x vor der 22. SSW (jeweils pathologischer Befund)
  - 21 x Amniozentese in der 12. bis 20. SSW (davon 5 x nach nicht-invasivem pränatalem Test)
  - 4 x Chorionzottenbiopsie in der 12. bis 15. SSW
  - 1 x nicht-invasiver pränataler Test in der 10. SSW
- 1 x keine Angaben zur pränatalen Chromosomendiagnostik
- 3 x keine invasive Pränataldiagnostik durchgeführt

pränataler Ultraschall

- 30 x Ultraschall durchgeführt, jeweils pathologischer Befund (zwischen 10. und 20. SSW)
  - 8 x Verdachtsdiagnosen postnatal bestätigt
  - 1 x Down-Syndrom mit AVSD, Omphalocele, zu ZNS-Fehlbildung konnte wegen Autolyse keine Aussage
  - 1 x Down-Syndrom: AVSD postnatal nicht bestätigt
  - 1 x Edwards-Syndrom mit Holoprosencephalie, Omphalocele: auffälliger Befund am Herzen postnatal nicht bestätigt
  - 10 x pränatal nur Softmarker festgestellt
  - 9 x postnatal keine Informationen über eine Obduktion oder Begleitfehlbildungen

### Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 10. SSW	2	6,7
11. bis 13. SSW	17	56,7
14. bis 16. SSW	6	20,0
17. bis 19. SSW	3	10,0
20. bis 21. SSW	2	6,7
<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	10	33,3
14. bis 16. SSW	9	30,0
17. bis 19. SSW	8	26,7
20. bis 21. SSW	3	10,0
<b>gesamt</b>	<b>30</b>	<b>100,0</b>

Bei auffälligem Ultraschallbefund oder einem Alter ab 35 Jahren wird den Schwangeren, um Chromosomenveränderungen zu detektieren, eine Amniozentese empfohlen. Bei den ab 35-jährigen Müttern wurde 16-mal angegeben, dass die Amniozentese in der 10. bis 17. SSW und die Abruption darauf in der 12. bis 19. SSW durchgeführt wurde. Bei einem Edwards-Syndrom mit schweren Begleitfehlbildungen liegt dazu keine Information vor. Eine Verdachtsdiagnose wurde bei 83,4 % aller Feten mit Chromosomenaberration schon vor der 17. SSW gestellt, spätestens jedoch bei zwei Schwangeren in der 20. SSW (26 bzw. 32 Jahre alt).

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

Bei 27 Feten wurden im pränatalen Ultraschall komplexe oder schwerwiegende Fehlbildungen gesehen, die Anlass waren, die Schwangerschaft zu terminieren.

### folgende Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 2 x Thorakopagus
- 2 x Body-Stalk-Anomalie
  - 1 x mit Meningocele und Ektopia cordis
- 2 x Meckel-Gruber-Syndrom, Potter-Sequenz
  - 1 x mit lumbaler Spina bifida
  - 1 x mit occipitaler Encephalocele
- 6 x Potter-Sequenz
  - 4 x bds. Nierenagenesie
  - 2 x funktionslose Nieren
- 1 x diastrophe Dysplasie, Prune-belly-Sequenz
- 1 x Cantrell-Pentalogie, Omphalocele
- 1 x Omphalocele
- 2 x Zwillinge mit fetofetaler Transfusion
  - 1 x Gastroschisis
  - 1 x Hydrops fetalis
- 1 x Harnblasenhalsobstruktion
- 1 x Turricephalie mit Ossifikationsdefekten
- 1 x Reduktionsdefekte an Armen und Beinen
- 1 x TAC, Fehlbildung der großen Venen und Arterien
- 1 x persistierender rechter Aortenbogen
- 1 x hypoplastisches Linksherzsyndrom
- 1 x zystische Fibrose
- 1 x Muskeldystrophie maligne (Typ Duchenne)
- 1 x Oligohydramnion-Sequenz mit Lungenhypoplasie, Hydrothorax und Klumpfüßen
- 1 x Klumpfüße bei Oligohydramnion

### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	11	64,7
weiblich	6	35,3
<b>mit Angaben</b>	<b>17</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	10	
<b>gesamt</b>	<b>27</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,8

### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	3,7
20 bis 24 Jahre	4	14,8
25 bis 29 Jahre	11	40,7
30 bis 34 Jahre	5	18,5
35 bis 39 Jahre	3	11,1
ab 40 Jahre	3	11,1
<b>gesamt</b>	<b>27</b>	<b>100,0</b>

Der Altersdurchschnitt der Schwangeren von Feten mit komplexen oder schweren Fehlbildungen beträgt 29,8 Jahre und entspricht damit dem Durchschnittsalter der Mütter in Sachsen-Anhalt (2015: 29,4 Jahre, 2016 nicht vorliegend).

### mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 4 x Amniozentese vor der 22.SSW (2 Normalbefunde und 2 x molekulargenetisch auffällig)
- 27 x pränataler Ultraschall mit jeweils pathologischem Befund:
  - zwischen 5. SSW (Body-Stalk-Anomalie) und 21. SSW (Potter-Sequenz, HLHS)

Die im pränatalen Ultraschall gestellten Diagnosen bestätigten sich in allen Fällen postnatal. Bei einem Fet mit Hydrops fetalis und Reduktionsfehlbildungen und zwei Feten mit An- bzw. Oligohydramnion bei schweren Fehlbildungen am Urogenitalsystem wurden postnatal nicht alle Begleitfehlbildungen beschrieben. Der anfängliche Verdacht auf Triploidie eines Feten mit Klumpfüßen und Oligohydramnion wurde durch Amiozentese ausgeräumt. Bei zwei Feten wurden nur Softmarker als Befund des pränatalen Ultraschalls berichtet: einmal echogener Darm bei zystischer Fibrose und einmal Oligohydramnion. Bei weiteren 16 Feten wurden neben den schweren Fehlbildungen jeweils ein oder zwei Softmarker dokumentiert.

### Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
bis 10. SSW	1	3,7
11. bis 13. SSW	7	25,9
14. bis 16. SSW	5	18,5
17. bis 19. SSW	9	33,3
20. bis 21. SSW	3	11,1
22. bis 24. SSW	2	7,4
<b>gesamt</b>	<b>27</b>	<b>100,0</b>

2016 wurde, wie 2015, keine dieser Schwangerschaften erst nach der 24. Woche abgebrochen. In knapp der Hälfte der Fälle (48,1 %) wurden die Schwangerschaften vor der 17. SSW beendet. Nur zwei Abruptionen fanden in der 22. SSW statt. Ein Fet wies eine Linksherzhypoplasie auf, der andere eine Potter-Sequenz. Beide wurden in der 21. SSW diagnostiziert. Im Durchschnitt ergab sich für induzierte Aborte auf grund multipler Fehlbildungen ein Gestationsalter von 16,2 SSW. Der Median lag bei 17 SSW.

## 14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Zum Geburtsjahrgang 2016 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Informationen zu 81 medizinisch induzierten Aborten gemeldet. 76-mal waren Fehlbildungen oder Fetopathien ursächlich. Aufgrund pränatal erkannter Fehlbildungen wurden 2016, bezogen auf alle Geborenen mit großen Fehlbildungen (673) 11,3 % der Schwangerschaften vorzeitig beendet. Dieser Anteil zeigt sich im Vergleich zum Vorjahr nahezu konstant (2015: 11,4 %).

Das Kapitel 14 gliedert sich in die Chromosomenaberrationen, ZNS-Fehlbildungen und MCA/sonstigen Fehlbildungen. Den stets größten Anteil machen die Chromosomenaberrationen (2016: 39,5 %, 30-mal) aus. Die Häufigkeit der induzierten Aborte aufgrund von Chromosomenaberrationen (2016: 16,54 pro 10.000 Geborene) entspricht etwa dem Mittel der Jahre 2004-2015 (16,88 pro 10.000 Geborene). Wie durchschnittlich in den Jahren zuvor, wurden im Jahr 2016 bei pränatal gesehenen ZNS-Fehlbildungen (17-mal) 25,0 % der fehlbildungsbedingten Schwangerschaftsabbrüche ausgeführt (2004-2015: 24,6 %). Über den Berichtszeitraum zeigte sich die Prävalenz der induzierten Aborte wegen ZNS-Fehlbildungen schwankend zwischen 2,9 und 14,5 pro 10.000 Geborene. Im Jahr 2016 lag sie bei 10,5 pro 10.000 Geborene. 2016 wurden in 35,5 % der Fälle (27-mal) der induzierten Aborte MCA/sonstige Fehlbildungen als pränatale Diagnose bei Schwangerschaftsabbruch angegeben. Die Prävalenz ist mit 14,9 pro 10.000 Geborene hoch einzuschätzen.

Das Geschlecht war bei 55 medizinisch induzierten Aborten angegeben. Mit einem Geschlechtsverhältnis von 0,83 (m : w) ist in 2016 eine Gynäkotropie zu erkennen.

In der Geburtshilfe gilt als Qualitätsmerkmal der pränatalen Diagnostik der Zeitpunkt der vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft. Er sollte möglichst vor der 22. SSW liegen. Bis zur 21. SSW wurden 2016 90,6 % der induzierten Aborte durchgeführt und 59,2 % schon vor der 18. SSW.

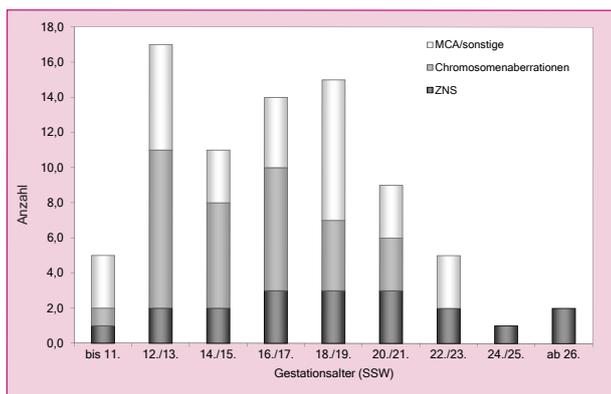


Abb. 46: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2016

Je nach pränataler Diagnose variiert das Gestationsalter zum Zeitpunkt des Abbruchs. Manche Fehlbildungen können pränatal-diagnostisch im Ultraschall erst mit fortgeschrittener Schwangerschaft entdeckt werden. Dazu fallen noch Beratungs- und Entscheidungszeiten an. Im

Jahr 2016 wurde bei zwei Feten eine Corpus callosum Agenesie erst in der 21. bzw. 23. SSW offenbar und die Schwangerschaft daraufhin in der 26. bzw. 27. SSW terminiert.

Das im Durchschnitt niedrigste Gestationsalter, bei dem ein induzierter Abort vorgenommen wird, liegt erwartungsgemäß bei Diagnosen aus dem Bereich der Chromosomenaberrationen vor (15,5 SSW; Median 15. SSW), gefolgt von den MCA/sonstigen Fehlbildungen (16,2 SSW; Median 17. SSW) und den ZNS-Fehlbildungen (18,7 SSW; Median 19. SSW). Mehr als die Hälfte (16 x) der Abbrüche wegen Chromosomenaberration fand 2016 schon bis zur 15. SSW statt (Modalwert bei 12./13. SSW). Abruptiones wegen MCA/sonstigen Fehlbildungen sind häufiger um die 18./19. SSW zu finden.

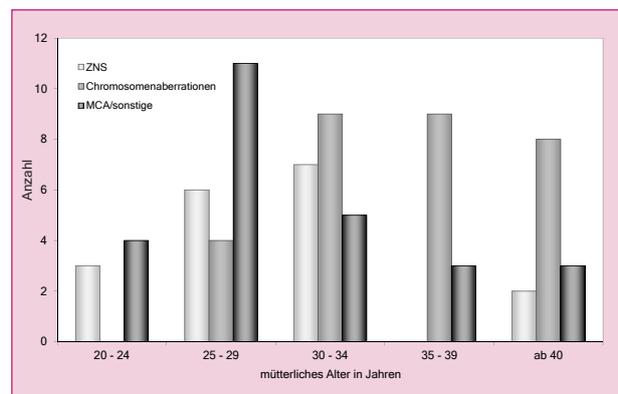


Abb. 47: Mutteralter bei induzierten Aborten 2016 (gruppiert)

Der Durchschnittswert des Alters der Frauen, die einen induzierten Abort nach pränatal diagnostizierter Fehlbildung durchführen ließen, beträgt 2016 31,9 Jahre. 33,3 % der Schwangeren waren über 35 Jahre alt. Erwartungsgemäß ist in der Gruppe der induzierten Aborte aufgrund von Chromosomenaberrationen das mütterliche Alter mit Abstand am höchsten. Es beträgt in diesem Jahr im Mittel 35,4 Jahre (Median: 36). Bei den ZNS-Fehlbildungen ergibt sich ein durchschnittliches mütterliches Alter von 29,3 Jahren (Median: 28) und bei den multiplen congenitalen Anomalien und sonstigen Fehlbildungen ein durchschnittliches mütterliches Alter von 29,8 Jahren (Median: 29). Die Unterschiede beim mütterlichen Alter von medizinisch induzierten Aborten lassen sich gut aus Abbildung 47 erkennen.

Im Jahr 2016 wurden nach Zahlen des Statistischen Landesamtes in Sachsen-Anhalt 3.399 Schwangerschaften bei 17.964\* Lebendgeborenen vorzeitig beendet. Für 2015 wurden 3.566 Schwangerschaftsabbrüche bei 17.415 Lebendgeborenen registriert. Bei 17.337 Lebendgeborenen im Jahr 2004 waren es noch 4.856 Abbrüche. Die allermeisten der Schwangerschaftsabbrüche erfolgten nach der Beratungsregel unterhalb der 13. SSW. Nur bei 2,2 % der Abbrüche war 2016 in Sachsen-Anhalt eine Fehlbildung oder Embryopathie der Anlass.

\* vom Fehlbildungsmonitoring für Jahresbericht 2016 hochgerechnet (Kapitel 2)

## 15 Zusammenfassung

Der Jahresbericht 2016 zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen basiert auf den dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gemeldeten Daten von 2004 bis 2016. Unter Verwendung der landesweit flächendeckenden Fehlbildungsdaten und den Geborenenzahlen des Bundeslandes erfolgen die statistischen Analysen populationsbezogen. Zur Beurteilung der berechneten Prävalenzen sind, soweit vorhanden, die entsprechenden gesamteuropäischen Werte von EUROCAT angeführt.

Zum dritten Mal in Folge wurde in Sachsen-Anhalt ein Anstieg der jährlichen Geborenenzahlen beobachtet. In Sachsen-Anhalt wurden, für 2016 hochgerechnet, **17.964 Kinder lebend geboren**. Zwischen Januar und November wurden vom Statistischen Landesamt 16.591 Lebendgeborene angegeben. Das sind 3,12 % mehr als im Zeitraum von Januar bis November 2015 (16.089).

Zu Totgeborenen wurden für 2016 vom Statistischen Amt keine Angaben zur Verfügung gestellt. Daher wurde für den Bericht der erwartete Wert von 66 Totgeborenen verwendet.

2016 kamen in Deutschland geschätzt etwa 785.600 Kinder lebend zur Welt (laut Statistischem Bundesamt zwischen Januar und November 722.224). Im Vergleich zu den Zahlen der vergangenen Jahre (2015: 737.575) ist bundesweit seit fünf Jahren ein Aufwärtstrend zu erkennen. Aus Sachsen-Anhalt kommen etwa 2,3 % aller Neugeborenen Deutschlands.

Die Prävalenzberechnungen für 2016 basieren auf einer **Gesamtzahl von 18.135 Geborenen** (Kapitel 2). Außer den Daten der Lebend- und Totgeborenen enthalten die Analysen im Bericht auch die Daten von **medizinisch induzierten Aborten (2016: 81)** und **Spontanaborten ab der 16. SSW (2016: 24)**.

**673 Geborene** (3,71 % aller Geborenen) waren 2016 von einer **großen Fehlbildung** betroffen. Die Fehlbildungsrate liegt über der der letzten zwölf Jahre (3,48 %, KI 3,40 bis 3,56 %) (Kapitel 8). 86,8 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen wurden 2016 lebend geboren. Nur acht Kinder (1,4 % der Lebendgeborenen mit großen Fehlbildungen) verstarben im ersten Lebensjahr. Im Berichtszeitraum lag der Minimalwert 2007 bei 1,3%. Der Anteil der induzierten Aborte liegt mit 11,3 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen im oberen Bereich der letzten Jahre.

Die stets **häufigste Einzeldiagnose**, der ASD, ist 2016 bei über 1,1 % der Geborenen und damit öfter als sonst festgestellt worden. Die dritthäufigste Fehlbildung, die Uropathie II.-IV. Grades wurde etwas häufiger beobachtet. Die Anzahl von 42 angeborenen Hörstörungen (4. Stelle) liegt im erwarteten Bereich der seit der Einführung des NGHS in Sachsen-Anhalt im Jahr 2007 beobachteten hohen Anzahl Betroffener. Das Down-Syndrom trat in diesem Jahr wieder etwas seltener als erwartet auf (Kapitel 11).

Eine der exakt definierten **Indikatorfehlbildungen** (Kapitel 12) wurde 2016 bei 1,32 % aller Geborenen verzeichnet.

Bezogen auf die jeweiligen Basisprävalenzen ergaben sich **höhere Prävalenzen** bei Anencephalie, Encephalocele, Microcephalie, Arhinocephalie/Holoprosencephalie, Anophthalmie/Microphthalmie, Fallot-Tetralogie, Transposition der großen Gefäße, Choanalatresie, Epispadie, indifferentem Geschlecht, Potter-Sequenz, Ekstrophia der Harnblase und Omphalocele. Bei Hydrocephalie, Rectum- und Analatresie/-stenose, Hypospadie, einseitiger Nierenagenesie, Zystennieren, präaxialer Polydactylie, Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten, Zwerchfellhernie, Gastroschisis und Down-Syndrom zeigten sich hingegen **niedrigere Prävalenzen**.

2016 wurden dem Fehlbildungsmonitoring **79 fehlbildungsbedingte Abortinduktionen** mitgeteilt. In Kapitel 14 werden diese gruppiert nach Fehlbildungen des ZNS (25,0 %), Chromosomenaberrationen (39,5 %) sowie multiplen Anomalien und sonstigen Fehlbildungen (35,5 %), analysiert. Der Median des mütterlichen Alters liegt bei ZNS-Fehlbildungen bei 28 Jahren, bei Chromosomenaberrationen bei 36 Jahren und bei multiplen Anomalien und sonstigen Fehlbildungen bei 29 Jahren.

Eine **genetisch bedingte Erkrankung** wurde 2016 bei 50 Geborenen festgestellt. Eine **Sequenz, Assoziation oder Komplex** wurde bei 19 Geborenen beschrieben. Von einer **Fetopathie** bzw. den Folgen einer **congenitalen Infektion** waren 19 Kinder betroffen. In über der Hälfte der 45 Geborenen mit einer **Chromosomenaberration** wurde ein Down-Syndrom (24) festgestellt.

Die Extremitätenfehlbildungen als häufigste Untergruppe der Skelettfehlbildungen steht im Fokus des vorliegenden Jahresberichtes (Kapitel 16). Neben Informationen zur Klassifikation und Ätiologie wird auf die Prävalenz in Sachsen-Anhalt im Zeitraum 2000 bis 2016 eingegangen. Dabei wird die Reduktionsfehlbildung der unteren Extremität exemplarisch als seltene große Fehlbildung noch im weiteren Detail diskutiert.

Das Fehlbildungsmonitoring erhielt zum Geburtsjahrgang 2016 2.339 Meldungen zu 2.055 Geborenen zugesandt. Davon wiesen **673 Kinder/Feten** aus Sachsen-Anhalt mindestens eine **große Fehlbildung** auf und weitere **379 Kinder/Feten nur kleine Fehlbildungen oder Anomalien** (Kapitel 6-8).

Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt erfasst und verarbeitet Daten von Kindern und Feten mit angeborenen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen. Die Analyse von Risiken mit statistischen Mitteln ist nur durch den Vergleich mit Daten von Kindern ohne Fehlbildungen möglich.

Durch die Mithilfe vieler seit Jahren engagierter Kollegen aus unterschiedlichen medizinischen Einrichtungen, die freiwillig und uneigennützig angebotene Fehlbildungen an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt melden, entwickelte sich die solide Datenbasis, auf deren Grundlage, so auch 2016, die Jahresberichte erarbeitet werden. **Wir bedanken uns daher, im Vertrauen auf eine weitere gute Zusammenarbeit, bei allen unseren Einsendern sehr herzlich!**

## 16 Skelettfehlbildungen

Die Skelettfehlbildungen betreffen eine sehr heterogene Gruppe von angeborenen strukturellen Anomalien, Defekten oder/und Deformierungen, die den gesamten Knochenapparat betreffen können.

Aufgrund der unterschiedlichen Pathogenese ist eine Unterscheidung in die Gruppe der Extremitäten- und Wirbelsäulenfehlbildungen, Schädelfehlbildungen (Ossifikationsstörung: Kraniosynostose) und die Skelettdysplasien medizinisch sinnvoll. Fehlbildungen der Extremitäten und der Wirbelsäule, die mehr oder weniger umschrieben einen Körperabschnitt betreffen, sind selten genetischer Ursache, sondern in der Regel auf störende endogene oder exogene Einflüsse, die in den wichtigen Phasen der Entwicklung des Skelettsystems auf den Embryo oder Fetus einwirken (Infektion, Hypoxie, Toxin/Teratogen, Minderperfusion), zurückzuführen. Besonders hervorzuheben ist dabei die Gruppe des Schnürfurchenkomplexes.

Bei den angeborenen Systemerkrankungen des Skeletts (Skelettdysplasien) kommt zu den möglichen umschriebenen Defekten noch eine diffuse Störung der Knochenstruktur und Körpergrößenentwicklung (Kleinwuchs) in Kombination mit anderen Organ- und Stoffwechselerkrankungen hinzu. Diese sind häufig genetischer Ursache (autosomal dominante Neumutationen, selten autosomal rezessiv).

Dabei reicht das Krankheitsspektrum von einer schweren, in der Regel letal verlaufenden Skelettdysplasie (Synonym thanatophorer Kleinwuchs), die sich schon pränatal manifestiert, bis zur Poly- oder Syndactylie mit einer sehr guten Prognose. (Charakteristische Symptome der thanatophoren Dysplasie sind: Micromelie, Macrocephalie, schmaler Thorax und distinkte Gesichtsmerkmale.)

Mit fast 80 % bilden die Extremitätenfehlbildungen den größten Anteil an den Skelettfehlbildungen (Abb. 48) und werden im Folgenden näher beleuchtet.

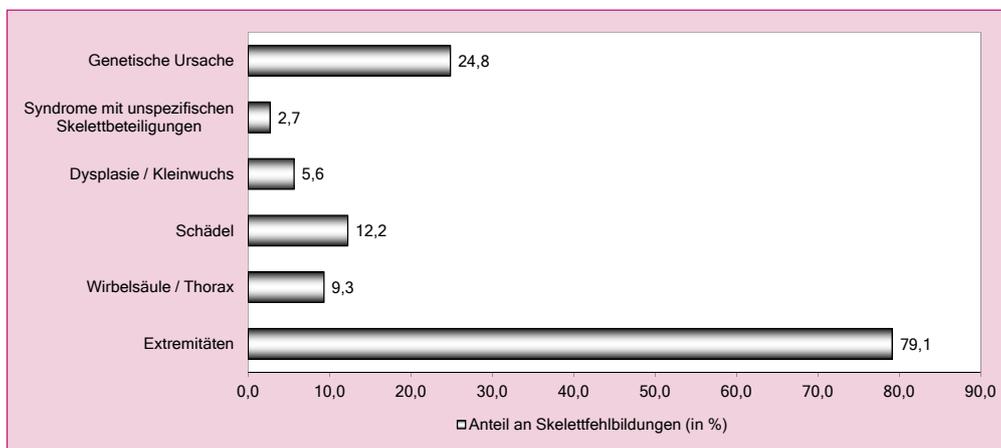


Abb. 48: Skelettfehlbildungen in Untergruppen (Mehrfachnennungen möglich)  
Auswertung der Daten aller Fälle mit Skelettfehlbildungen (n= 1.332) im Zeitraum von 2000 bis 2016

### Extremitätenfehlbildungen

Eine weltweit einheitliche Nomenklatur macht die exakte Verifizierung angeborener Fehlbildungen im Bereich der Extremitäten auch über Landes- und Fachgrenzen besser möglich. Nach vielen Versuchen es mit den Augen der jeweiligen Fachkollegen zu beschreiben, orientiert sich nun die Fachwelt an den Empfehlungen der International Society for Prosthetics and Orthotics (ISPO) ([www.ispoint.org](http://www.ispoint.org)).

Es werden transversale und longitudinale Extremitätenfehlbildungen unterschieden. Diese beschriebene Klassifikation ist idealisiert und kann in der klinischen Praxis nur auf den jeweiligen Patienten angepasst Anwendung finden.

Die Klassifikation soll die bis dato herrschende konfuse Verwirrung der Begrifflichkeiten im internationalen Sprachgebrauch zu Gunsten einer klaren Terminologie vermeiden:

- **Amelie** = transversale Fehlbildung: komplettes Fehlen einer gesamten Extremität
- **Peromelie** = transversale Fehlbildung: amputations-ähnliches Fehlen von längeren und kürzeren Extremitätenteilen

- **Ektromelie** = longitudinale Fehlbildung: Fehlen eines Knochenpartners doppelknöchiger Extremitäten, z.B. Unterarm, Unterschenkel
- **Hemimelie** = transversale Fehlbildung: amputations-ähnliches vollständiges oder partielles Fehlen der Extremität
- **Meromelie** = longitudinale Fehlbildung: entspricht dem Begriff Ektromelie
- **Phokomelie** = longitudinale Fehlbildung: Robbenärmigkeit/-füßigkeit: Fehlen eines gesamten nichtendständigen Extremitätenteils

*Beispiele der Begrifflichkeiten entnommen aus Matussek et al. [1]*

„Amputationsähnliche“ Strukturanomalien entsprechen den transversalen Fehlbildungen und beinhalten alle terminalen transversalen Defizite. Demgegenüber beschreiben longitudinale Fehlbildungen alle anderen nicht transversalen Defizite mit Unterteilungen in proximal longitudinale, distal longitudinale und kombinierte longitudinale Defizite.

Zur Beschreibung der transversalen Fehlbildungen orientiert man sich am gerade noch ausgebildeten Anteil der

Extremität. Bei den longitudinalen Fehlbildungen werden fehlende knöcherne Anteile beschrieben. Zudem wird die genaue Betrachtung ob vollständig fehlend bzw. hypo- oder hyperplastisch angelegt in die Beschreibung mit einbezogen. Des Weiteren werden auch verkürzte oder unzureichend angelegte knöcherne Bereiche, unter Bezugnahme auf diesen Knochen, proximal oder distal der Extremitäten gelegen, zu den longitudinalen Fehlbildungen hinzu gezählt [1].

Für die Endphalangen gibt es weitere ins Detail gehende Klassifikationen, unter Einbeziehung der Weichteilformation. Zumeist verweist die Literatur auf Modifikationen nach Swanson et al., bezieht aber auch für die Hand Modifikationen von Oberg und Kollegen ein [2, 3].

Eine Klassifikation, die neben der Skelettfehlbildung auch auf Veränderungen, insbesondere auf Formationsstörungen im Weichteilbereich, eingeht, ist die von Swanson vorgenommene Unterteilung in sieben Klassen:

- I Fehlen der Bildung von Teilen:**
  - transversale Defekte
  - longitudinale Defekte
- II fehlende Differenzierung von Teilen:**
  - Syndactylie
  - Kamptodactylie
  - eingeschlagener Daumen
  - Klinodactylie
  - Synostosen
  - Symphalangie
- III Doppelbildungen:**
  - Spiegelhand
  - Polydactylie
- IV Überentwicklung:**
  - Macrodactylie
- V Unterentwicklung:**
  - Brachydactylie
- VI Schnürfurchenkomplex**
- VII generalisierte Skelettdeformitäten**

modifiziert nach Matussek et al. [1] und Swanson et al. [3]

Die Entstehung der Extremitäten aus undifferenziertem Mesenchym und ektodermalen Zellen beginnt zwischen dem 26. Tag post conceptionem im Bereich der oberen und am 28. Tag post conceptionem im Bereich der unteren Extremitäten. Über vier Wochen vollzieht sich der Prozess der Differenzierung von proximal nach distal. Komplexe Interaktionen zwischen Signalwegen leiten die Differenzierung ein.

Auch mit den zunehmenden technischen Möglichkeiten, differenzierte Abläufe darzustellen, wird es bisher nicht abschließend verstanden, wie es zum Aussprossen der Extremitäten an korrekter Position kommt. Wie ein exaktes zeitliches Arrangement die Abläufe verschaltet und die Zelldifferenzierung im Prozess der Embryogenese initiiert werden, ist nicht sicher erklärbar.

Die Ausbildungsrichtung der Extremitäten scheint im ersten Schritt präaxial-postaxial (radial-ulnar) getriggert aus der Polarisationszone zu verlaufen. Im nächsten Schritt verläuft die Extremitätenentwicklung dann in dorsal-volarer Richtung (initiiert aus der apikalen ektodermalen Randzone) [2, 4].

Bei der Komplexität und der damit möglichen Fehlerwahrscheinlichkeit ist es nicht verwunderlich, dass angeborene Extremitätenfehlbildungen zu den häufigsten Fehlbildungen zählen.

Eine Auswertung der Daten aus dem **Fehlbildungsmonitoring** im **Zeitraum** von **2000 bis 2016** ergab, dass **44,7 pro 10.000 Geborene** eine **große Fehlbildung des Skelettsystems** aufwiesen. Die entsprechenden Werte für die einzelnen Jahre ab 2000 sind in Abbildung 49 dargestellt.

In der Gruppe der **Skelettfehlbildungen** war in den **europäischen Vergleichsregistern (EUROCAT)** im **Zeitraum 2011 bis 2015** die **Extremitätenfehlbildung (Limb)** mit **43,2 pro 10.000 Geborene** (95% KI: 42,4 - 43,9) zu verzeichnen (<http://www.eurocat-network.eu/accessprevalence/data/prevalencetables>).

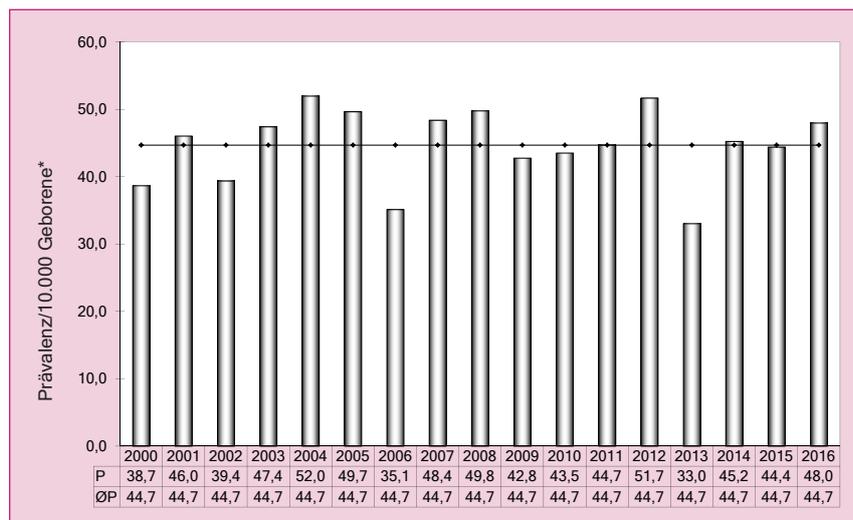


Abb. 49: Prävalenz der Skelettfehlbildungen  
Datenauswertung (Zeitraum 2000 bis 2016) basiert auf 298.024 Geborenen

\* Geborene =  
Lebendgeborene + Totgeborene + induzierte Aborte nach pränataler Diagnose einer Fehlbildung + Spontanaborte ab der 16. SSW  
P = Jahresprävalenz  
ØP = Prävalenz 2000-2016

Literatur

- 1 Matussek J, Heers G, Hofbauer R, Grifka J. Angeborene skelettale Fehlbildungen in der Kinderorthopädie. Orthopädie und Unfallchirurgie up2date 2010; 5(06): 403-428
- 2 Little KJ, Cornwall R. Congenital Anomalies of the Hand--Principles of Management. The Orthopedic clinics of North America 2016; 47(1): 153-168
- 3 Swanson AB, Swanson GD, Tada K. A classification for congenital limb malformation. The Journal of hand surgery 1983; 8(5 Pt 2): 693-702
- 4 Klar AJS. Split hand/foot malformation genetics supports the chromosome 7 copy segregation mechanism for human limb development. Philosophical transactions of the Royal Society of London. Series B, Biological sciences 2016; 371(1710)
- 5 Wilcox WR, Coulter CP, Schmitz ML. Congenital limb deficiency disorders. Clinics in perinatology 2015; 42(2): 281
- 6 Caspers KM, Romitti PA, Lin S, Olney RS, Holmes LB, Werler MM. Maternal periconceptional exposure to cigarette smoking and congenital limb deficiencies. Paediatr Perinat Epidemiol 2013; 27(6): 509-520
- 7 Mundlos S, Horn D. Amnion Rupture Sequence. In: Mundlos S, Gillesen-Kaesbach G, Horn D (Hrsg). Limb Malformations. An Atlas of Genetic Disorders of Limb Development New York: Springer, 2014: 218-219

Für über 120 angeborene Skelettfehlbildungen und deren Phänotypen sind in der Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) Datenbank ([www.omim.org](http://www.omim.org)) 8.404 Beschreibungen (Human Genes and Genetic Disorders) hinterlegt. Nur etwa 40% aller Skelettfehlbildungen sind bisher auf molekularer Ebene geklärt [5].

Als **Ursache angeborener Extremitätenfehlbildungen** wurde durch die teratogene Wirkung des Thalidomid (Contergan®) erst in den 60er-Jahren die Erkenntnis gewonnen, dass exogene Noxen einen schädigenden Einfluss auf das Ungeborene haben.

Für isolierte Extremitätenfehlbildungen sind genetische Ursachen weniger relevant. Eher spielen exogene und endogene Noxen eine wichtige Rolle in der Ätiologie.

Valproinsäure in der Schwangerschaft kann insbesondere das Wachstum des Radius beeinflussen. Rauchen (auch Passivrauchen) der Schwangeren führt, genauso wie eine fetale Hypoxie, vermehrt zu longitudinalen Extremitätenfehlbildungen, vereinzelt auch zu praeaxialen Reduktionsdefekten der unteren Extremitäten [5].

Vaskuläre Veränderungen, wie durch fetale Hypoxie entstandene rupturierte Extremitätengefäße, bedingen ebenfalls eine Fehlbildung der distal gelegenen Strukturen [6]. Fieber in der Schwangerschaft ist mit oromandibulärer und Extremitäten-Hypoplasie, in Kombination mit einer Musculus pectoralis-Hypoplasie (Poland-Hypoplasie) mit Unterentwicklung der ipsilateralen oberen Extremität assoziiert. Ebenso kann eine kongenitale Varizelleninfektion eine Unterentwicklung von Extremitäten zur Folge haben [5].

**Transversale Extremitätenfehlbildungen**, die häufigsten unter den Extremitätenfehlbildungen, entstehen sehr oft durch Amnionschnürfurchung (ADAM complex). Dadurch kommt es zu Amputationen (fehlender Unterarm- oder -schenkel, ganze Extremität betreffend), ringförmigen Einschnürungen mit Hypoplasie des distal gelegenen Abschnittes, Lymphödemen hinter der Abschnürung, distalen Syndactylii und zahllosen weiteren auch andere Körperregionen betreffenden Defekten. Dabei sind die unteren Extremitäten häufiger und meist schwerer betroffen.

Distale Strukturen der Extremität geraten öfter als proximale Anteile in die Amnionschnürfurchung. Die Extremitäten sind willkürlich, zumeist unsymmetrisch betroffen. Eine wichtige Differentialdiagnose ist das Goltz-Gorlin-Syndrom (fokale dermale Hypoplasie), das wie eine Amnionband-Sequenz wirken kann.

Als iatrogene Ursache für die Entstehung von Extremitäten- und Fingerfehlbildungen ist die Chorionzottenbiopsie, wenn diese vor der 10. Woche post conceptionem durchgeführt wird, bekannt [5, 7].

**Longitudinale Extremitätenfehlbildungen** können ein- oder beidseitig auftreten und verschiedene Ausprägungsgrade zwischen den Seiten aufzeigen. Nicht nur intraindividuell ist die Bandbreite groß, auch innerfamiliär, besonders bei autosomal-dominanten Erbgängen kommt es zu subtilen Fehlbildungen der Extremitäten. Die meisten schweren longitudinalen Fehlbildungen haben einen autosomal-dominanten Erbgang und sind de novo entstanden [5].

Bezüglich der **Versorgung** von Kindern mit seltenen Extremitätenfehlbildungen wurden Mediziner bestimmter Fachbereiche befragt. Anlässlich der Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin und Kinderchirurgie im April 2017 wurde ein Poster zum Thema „Reduktionsfehlbildungen der unteren Extremität“ erstellt (siehe Seite 77). Inhaltlich werden die Herausforderungen und Bewältigungsmöglichkeiten der betroffenen Familien erläutert und die Expertenbefragung vorgestellt.

Little und Cornwall beschreiben psychische Belastungen für Patienten und von Extremitätenfehlbildungen betroffene Familien auch bei oftmals nur geringen Funktionsbeeinträchtigungen. Die Wiederherstellung einer Extremität bzw. die operative Korrektur, ist das meist gewünschte Ziel der Familien. Kulturelle Aspekte mit Fehlbildungen umzugehen und sie versorgt zu wissen, sollten in die Entscheidung der operativen Versorgung mit einbezogen werden [2].

- Diagnosestellung: Vorstellung des Patienten in der Humangenetik und falls eine syndromale Erkrankung vorliegt, Konsile in den entsprechenden pädiatrischen Fachbereichen planen
- Vorstellung des Patienten bei Expertenteams (Kinderchirurgie, -orthopädie) zur OP-Planung, Rehabilitationsmaßnahme andenken
- Feststellung des allgemeinen und motorischen Entwicklungsstandes
- Förderung: besonders alltagsrelevante zur Selbständigkeit führende Therapien (Physiotherapie, Ergotherapie) verordnen
- psychotherapeutische Begleitung bei Belastungen, z.B. in der Präpubertät
- Klärung der aktuellen sozialen Einbindung des Patienten/Hilfe im Alltag durch Familie/Pflegedienst
- sozialrechtliche Beratung der Familien z.B. über die Möglichkeit einen Schwerbehindertenausweis und einen Pflegegrad zu beantragen
- für die Kindereinrichtung: Überprüfung des Förderbedarfs (Frühförderung vs. integrativem Kindergartenplatz) den Landesgesetzen entsprechend
- zur Teilhabe im Regelkindergarten einen Integrationshelfer beantragen
- Schulperspektiven vor der Einschulung klären, Einleitung eines sonderpädagogischen Prüfungsverfahrens zur Teilhabe am Regelschulalltag mit dem Förderschwerpunkt körperlich-motorische Entwicklung (Inklusion) evtl. mit Unterstützung durch einen Integrationshelfer vs. Beschulung bei deutlicher motorischer Beeinträchtigung an der Förderschule für körperlich-motorische Entwicklung (geschützter Rahmen)
- Nachteilsausgleich (mehr Bearbeitungszeit, Toleranz bei Abweichungen in Geometrie o.ä. einräumen, mehr mündliche Leistungsüberprüfungen ermöglichen) und Sportbefreiung bei nichterteiltem Förderschwerpunkt ausschreiben
- zur Teilhabe in der Schule Hilfsmittel in der Ergo-, und Physiotherapie oder Kureinrichtungen erproben (Schreibvogel, besondere Stifte, Nutzung digitaler Medien, besondere Arbeitsplätze, Gehhilfen, Aktivrollstuhl, Orthesen etc.)

# Poster-Präsentation: Reduktionsdefekte der unteren Extremität

Im Rahmen der Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin und

Kinderchirurgie wurde im April 2017 folgendes Poster zum Thema Reduktionsfehlbildungen präsentiert:

## Reduktionsdefekte der unteren Extremität - Welche Herausforderungen und Bewältigungsmöglichkeiten haben Eltern von Kindern mit einer seltenen angeborenen Fehlbildung?

S.Halletz<sup>1,2</sup>, A. Rißmann<sup>1</sup>, A. Köhn<sup>1</sup>, R. Hajji<sup>2</sup> <sup>1</sup> Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Medizinische Fakultät, Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg <sup>2</sup> Hochschule Magdeburg-Stendal, Fachbereich Soziale Arbeit, Gesundheit und Medien

### 1. Problemlage

Wird prä- oder postnatal die Diagnose einer angeborenen Fehlbildung gestellt, schwanken die Empfindungen der Eltern oftmals zwischen Glück, Angst und Unsicherheit. Internationale Studien zeigen, dass 3-5 % der Lebendgeborenen von relevanten Fehlbildungen betroffen sind [1]. Die Daten des Fehlbildungsmonitorings Sachsen-Anhalt weisen ebenfalls eine Gesamtprävalenz von mindestens 3,5 - 4,2 % für Mitteldeutschland auf [2]. Die Prävalenz von longitudinalen Reduktionsdefekten der unteren Extremität liegt in Sachsen-Anhalt im Zeitraum 2000 bis 2015 bei 2,4 pro 10.000 Geborene [3]. Die internationalen Daten hierzu schwanken zwischen 1,1 bis 6,4 Fälle pro 10.000 Geborene. Diese angeborenen Fehlbildungen gelten somit als selten.

### 2. Zielstellung

Im Fokus dieser Arbeit steht die medizinische Versorgung bei seltenen angeborenen Fehlbildungen, insbesondere die Dokumentation der elterlichen Herausforderungen und Bewältigungsstrategien. Aus ihnen können bei Bedarf Handlungsempfehlungen für die Beratung und Betreuung abgeleitet werden, welche für Gynäkologen, Pädiater sowie Mitarbeiter in Beratungsstellen von Bedeutung sind.

### 3. Methode

Am Beispiel der longitudinalen Reduktionsdefekte der unteren Extremität (Fibulaaplasie/-hypoplasie, Tibiaaplasie/-hypoplasie sowie Femurfehlbildungen) wird die Konfrontation der Eltern mit der Fehlbildung und die Versorgungsstruktur seltener Erkrankungen betrachtet. Hierzu wird ein Fallbeispiel aufgeführt sowie eine Expertenbefragung mit Ärzten der Fachgebiete Pädiatrie und Gynäkologie ausgewertet (n=19).

### 4. Fallbeispiel - Mädchen, geb. 2015, FFU-Syndrom

#### Diagnosen

- Femur-Fibula-Ulna-Syndrom (FFU-Syndrom)
- Longitudinale Fehlbildung der Fibula links (Fibulaaplasie) mit dreistrahl angelegtem Fuß, Antekurvation der Tibia, Fußfehlstellung sowie Femurverkürzung
- Syndaktylie der Finger D2/D3 rechts, Hypoplasie des Fingers D3 links

#### Therapieverlauf [4]

- Erstvorstellung 2. Lebensmonat in Klinik für Kinderorthopädie mit Therapie-schwerpunkt longitudinale Fehlbildungen der unteren Extremität
- 1. Lebensjahr: redressierende Maßnahmen durch Dehnungsübungen und Silikon-orthese, anschließend Einsetzen einer oberen Sprunggelenks-Plastik (OSG-Plastik)
- 2. Lebensjahr (Beinlängenunterschied 7 cm): Orthoprothesenversorgung sowie Korrektur der distalen anteograden Fehlstellung; Trennung der Syndaktylie durch externe Klinik für Handchirurgie
- geplant: Verlängerung durch Fixateur externe

### 5. Herausforderungen der Eltern



### 6. Mögliche Bewältigungsstrategien

- | Personale und familiäre Ressourcen   | Externe Ressourcen   |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Zusammenhalt, Stabilität und Unterstützung durch Partner, Familie und Freunde</li> <li>• Aktivitäten mit Familie/Freunden, Hobbies</li> <li>• Selbstbeachtung und Selbstverwirklichung</li> <li>• Positive Lebenseinstellung</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Soziale Unterstützung durch Netzwerke, Verbände und Vereine</li> <li>• Kontakt zu Betroffenen</li> <li>• Materielle Hilfen (Geld- und Sachleistungen)</li> <li>• Beratungsangebote, (Früh-)Fördermaßnahmen</li> </ul> |



### 7. Ergebnisse der Expertenbefragung

Die Bildung von spezialisierten Zentren zur Versorgung von seltenen Erkrankungen sowie eine interdisziplinäre Zusammenarbeit der Ärzte verschiedener Fachdisziplinen wird von den Experten übereinstimmend als wichtig erachtet, um eine gute medizinisch-psychosoziale Betreuung des Patienten zu gewährleisten (Abb. 7).



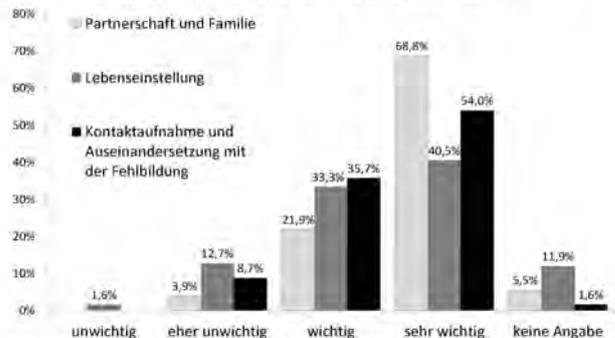
#### Versorgung des Patienten in einem spezialisierten Zentrum?

- Gründe dafür:**
- Gebündelte fachliche Expertise
  - Bildung von Netzwerksystemen
  - Möglichkeiten zu med. Fortschritt
- Gründe dagegen:**
- Weite Anfahrtswege
  - Keine oder schlechtere Akutbehandlung möglich
  - Ggf. fehlende Expertise bei multiplen Erkrankungen

### 8. Fazit

Den vielschichtigen Herausforderungen der betroffenen Eltern stehen ebenso umfangreiche Bewältigungsstrategien entgegen. Hervorzuheben ist die Bedeutung von Zusammenhalt und Unterstützung durch Partner und Familie. Zur Verbesserung der Versorgungsstruktur und damit einhergehende gezieltere Diagnostik- und Therapiemöglichkeiten sollte fortwährend an einer effektiven Vernetzung zwischen den Fachdisziplinen gearbeitet werden.

Abb. 8: Einschätzung der Bedeutung unterschiedlicher Bewältigungsstrategien für betroffene Eltern durch Experten



### 9. Literatur

[1] Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, (2016). Prävalenz der longitudinalen Reduktionsdefekte der unteren Extremitäten von 2000 bis 2015. Universität Magdeburg (Materiale). Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Magdeburg.  
 [2] Chvaladze, S. & Berard, A. (2013). Epidemiology of major congenital malformations with specific focus on teratogens. Current drug safety 8 (2), 128-140.  
 [3] Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, (2016). Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen 2015. Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Magdeburg.  
 [4] Standson v.o. (2018). Therapie bei Fibulaaplasie. Abgerufen von [http://www.standson-ev.com/DE/FH\\_Fibulaaplasie.html](http://www.standson-ev.com/DE/FH_Fibulaaplasie.html)

Korrespondenzdaten: Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt\* an der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg \*gefördert vom Ministerium für Arbeit, Soziales und Integration Sachsen-Anhalt

Leipziger Str. 44, Haus 39  
39120 Magdeburg  
Tel.: 0391/6714174  
www.angeborene-fehlbildungen.com  
Email: monrj@med.ovgu.de

## 17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2016

Im Rahmen der kontinuierlichen Fehlbildungserfassung besteht die Aufgabe des Fehlbildungsmonitorings 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 2016 wurde in Zusammenarbeit mit dem Fehlbildungsmonitoring folgende Dissertation erfolgreich abgeschlossen:

- Dr. med. Luise Siering  
Analyse zum Outcome von Kindern mit Spina bifida und der Lebensqualität betroffener Familien in Sachsen-Anhalt von 1980 bis 2012

Weitere Promotionsthemen wurden im Jahr 2016 bearbeitet und laufen im Jahr 2017 weiter (Arbeitstitel):

- Korrelation prä- und postnataler Ultraschallbefunde
- Neugeborenenhörscreening - Datenanalyse 2010
- Lebensqualität bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt
- 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:

- Boyle B, Garne E, Loane M, Addor MC, Arriola L, Cavero-Carbonell C, Gatt M, Lelong N, Lynch C, Nelen V, Neville AJ, O'Mahony M, Pierini A, **Rissmann A**, Tucker D, Zymak-Zakutnia N, Dolk H. The changing epidemiology of Ebstein's anomaly and its relationship with maternal mental health conditions: a European registry-based study. *Cardiology in the young* 2016; 1-9
- Bremer S, Kiess W, Thome U, Knüpfer M, Bühligen U, Vogel M, Friedrich A, Janisch R, **Rißmann A**. Prävalenz von Gastroschisis, Omphalozele, Spina bifida und orofazialen Spaltbildungen bei Neugeborenen im Zeitraum Januar 2000-Dezember 2010 in Leipzig, Sachsen, Sachsen-Anhalt und Deutschland. *Gesundheitswesen* 2016
- Cavadino A, Prieto-Merino D, Addor M, Arriola L, Bianchi F, Draper E, Garne E, Greenlees R, Haeusler M, Khoshnood B, Kurinczuk J, McDonnell B, Nelen V, O'Mahony M, Randrianaivo H, Rankin J, **Rissmann A**, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Walle H de, Wellesley D, Morris JK. Use of hierarchical models to analyze European trends in congenital anomaly prevalence. *Birth defects research. Part A, Clinical and molecular teratology* 2016; 106(6): 480-488
- Dolk H, Wang H, Loane M, Morris J, Garne E, Addor

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2016 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 Hypospadie im Kindesalter im nördlichen Sachsen-Anhalt
- Retrospektive Analyse: Epidemiologie der konnatalen Cytomegalie Virus (CMV)-Infektion in Sachsen-Anhalt

MC, Arriola L, Bakker M, Barisic I, Doray B, Gatt M, Kallen K, Khoshnood B, Klungsoyr K, Am Lahesmaa-Korpinen, Latos-Bielenska A, Mejnartowicz JP, Nelen V, Neville A, O'Mahony M, Pierini A, **Rissmann A**, Tucker D, Wellesley D, Wiesel A, de Jong-van den Berg LT. Lamotrigine use in pregnancy and risk of orofacial cleft and other congenital anomalies. *Neurology* 2016; 86(18): 1716-1725

- **Fromme F**. Ist eine lebensverlängernde intensivmedizinische Weiterbehandlung indiziert? Ethische Fallbesprechungen als pädiatrische Fortbildung. *Ärztblatt Sachsen-Anhalt* 2016; 27(6): 16-18
- **Grunwald L**, Jorch G, Kropf S, Seeger S, Seliger G, **Rissmann A**. Die Bedeutung neurologischer, psychiatrischer und Suchterkrankungen für den Schwangerschaftsausgang: Fall-Kontroll-Studie der Geburtsjahrgänge 2010-2012. *Zeitschrift für Geburtshilfe und Neonatologie* 2016; 220(3): 116-123
- Morris JK, Rankin J, Garne E, Loane M, Greenlees R, Addor M, Arriola L, Barisic I, Bergman JEH, Csaky-Szunyogh M, Dias C, Draper ES, Gatt M, Khoshnood B, Klungsoyr K, Kurinczuk JJ, Lynch C, McDonnell R, Nelen V, Neville AJ, O'Mahony MT, Pierini A, Randrianaivo H, **Rissmann A**, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Walle HEK de, Wellesley D, Wiesel A, Dolk H. Prevalence of microcephaly in Europe: population based study. *BMJ (Clinical research ed.)* 2016; 354: i4721

- Obeid R, Oexle K, **Rissmann A**, Pietrzik K, Koletzko B. Folate status and health: challenges and opportunities. Journal of Perinatal Medicine 2016; 44(3): 261-268
- Obeid R, Oexle K, **Rißmann A**, Pietrzik K, Koletzko B. Folate status and health. Challenges and opportunities (Konsensuspapier des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit). Geburtshilfe Frauenheilkd 2016; 76(10)
- **Rißmann A**, Neumann L, Henschen S, **Köhn A**. Abstracts from the 13th EUROCAT SCIENTIFIC SYMPOSIUM: Advancing congenital anomaly research through collaboration, 16-17 June 2016, Milan, Italy. Prenatal diagnosis and postnatal outcome of major congenital malformations - A comparison of registry data with a selected study population. Birth defects research. Part A, Clinical and molecular teratology 2016; 106(6): 507-508
- **Rißmann K**. Fehlbildungsmonitoring lädt zum interdisziplinären Austausch ein. Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2016; 27(1/2): 16-17
- **Rütten H**, Redlich A, **Rißmann A**. Konnatale Cytomegalie Virus (CMV)-Infektion - Epidemiologische Aspekte aus Sachsen-Anhalt. Geburtshilfe Frauenheilkd 2016; 76(05)
- **Rulf D**. Experten der Fehlbildungsepidemiologie zu Gast in Magdeburg. Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2016; 27(11): 9-11
- Zwink N, **Rissmann A**, Pöttsch S, Reutter H, Jenetzky E. Parental risk factors of anorectal malformations: Analysis with a regional population-based control group. Birth defects research. Part A, Clinical and molecular teratology 2016; 106(2): 133-141

## Vorträge/Weiterbildungen

Im Jahr 2016 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitorings verschiedene Vorträge im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen gehalten:

**10.02.2016** Weiterbildung Hörscreening, Wernigerode: „Schulung Neugeborenenhörscreening“

**18.06.2016** 10. Jahrestagung der Mitteldeutschen Gesellschaft für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Erfurt:  
**„Konnatale CMV-Infektion - Epidemiologische Aspekte aus Sachsen-Anhalt“**

**01.09.2016** Kurs zur Erlangung der Zusatzbezeichnung „Suchtmedizinische Grundversorgung“ der Sächsischen Landesärztekammer, Dresden:  
**„Fetale Alkoholspektrumstörung (FASD) bzw. Fetales Alkoholsyndrom (FAS) Epidemiologie, Diagnose, Prävention“**

**26.10.2016** Klinisches Kolloquium Neuromedizin, Magdeburg

**„Spinale Fehlbildungen: Update zur Häufigkeit von Neuralrohrdefekten - warum funktioniert die Folsäureprophylaxe nicht?“**

**09.11.2016** Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a.M.:  
**„Aktuelle Entwicklung Neuralrohrdefekte“**

**19.11.2016** 12. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Magdeburg:  
**„Aktueller Jahresbericht 2015“**

## Poster

Folgende Poster wurden 2016 auf Tagungen vorgestellt:

**15.-16.04.2016**  
 Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Dresden:  
**„Prävalenz der Hörstörungen zum Zeitpunkt der Einschulung im Vergleich zum Neugeborenenhörscreening“**  
**„Gegenüberstellung pränataler Sonografiebefunde versus postnataler Fehlbildungen“**  
**„Prä- und postoperative Beurteilung der Hypospadie - Ist der HOPE-Score die Zukunft?“**  
**„Verdacht auf autosomal dominante Vererbung bei einer außergewöhnlichen, komplexen duodenalen Fehlbildung“**

**15.-16.06.2016**  
 31th EUROCAT Registry Leaders' Meeting, Mailand, Italien  
**„Prenatal diagnosis and postnatal outcome of major congenital malformations - A comparison of registry data with a selected study population“**

## Weitere Aktivitäten und Kooperationen

An folgenden Studien, die von unserem Kooperationspartner EUROCAT durchgeführt werden, haben wir als Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Jahr 2016 teilgenommen bzw. diese Studien wurden initiiert:

### EUROCAT/EUROmedCAT

- 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
- Thyroid disease and the drugs used to treat it in pregnancy and congenital anomalies
- Use of antidepressants during pregnancy in Europe
- A European case-malformed control study of Gastroschisis in Europe with special emphasis on medication exposure
- The changing epidemiology of Ebstein's anomaly and its relationship to maternal mental health conditions: a European registry-based study
- Lamotrigine use in pregnancy and risk of orofacial cleft and other congenital anomalies
- Epidemiology of congenital heart disease in Europe, 1990-2012. A register-based study
- Hierarchical models in the analysis of medication use during pregnancy and congenital anomalies
- Prevalence of Microcephaly in Europe: a population based study
- Perinatal mortality burden associated with congenital anomalies, a European perspective with special emphasis on the Dutch situation
- Use of AEDs during pregnancy: Prevalence of Valproate Syndrome decreases in Europe
- EUROmediSafe: Establishing a linked European Cohort of Children with Congenital Anomalies
- Association between maternal use of antibiotics in the first trimester 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
- Global Epidemiologic Study of Gastroschisis

Das Fehlbildungsmonitoring organisierte folgende **Veranstaltungen bzw. Fortbildungen** im Jahr 2016:

- Weiterbildung **Ethische Entscheidungen am Lebensanfang an klinischen Fallbeispielen**  
09.03.2016 in Magdeburg
- Jahrestagung **"43rd ICBDSR Annual Meeting"**  
18.-22.09.2016 in Magdeburg
- Weiterbildung **"12. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt"**  
19.11.2016 in Magdeburg)

An folgenden **Veranstaltungen bzw. Sitzungen** nahmen Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitorings Sachsen-Anhalt im Jahr 2016 teil:

- 01.-02.02.2016  
**18. Multidisziplinäres Kolloquium der GEERS-Stiftung „Perspektiven bei frühkindlicher Hörstörung“, Berlin-Sitzung Verband Deutscher Hörscreening-Zentralen (VDHZ), Berlin**
- 13.02.2016:  
**Fortbildungsseminar „Perinatalogie aktuell“, Halle**
- 03.-04.03.2016  
**47. Jahrestagung der Gesellschaft für Pädiatrische Nephrologie, Essen**
- 09.03.2016  
**Ethische Entscheidungen am Lebensanfang an klinischen Fallbeispielen, Magdeburg**
- 15.-16.04.2016  
**Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Dresden**
- 15.-16.06.2016  
**31th EUROCAT Registry Leaders' Meeting, Mailand, Italien**
- 18.-22.09.2016  
**43rd ICBDSR Annual Meeting, Magdeburg**
- 09.11.2016  
**Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a.M.**
- 19.11.2016  
**12. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Magdeburg**
- 25.-26.11.2016  
**2. Mitteldeutsche Perinataltagung MiPeTa, Jena**

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



euromedi  
european surveillance of congenital anomalies



International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

march of dimes

neonatal



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

WHO Regional Office For South-East Asia

The Partnership for Maternal, Newborn & Child Health

Organización Panamericana de la Salud  
Organización Mundial de la Salud  
Organización de las Américas

CONSEJO INTERAMERICANO DE FEMINICIDAD  
SALUD DE LA MUJER Y REPRODUCTIVA CLASIPRO



## 18 Neugeborenenhörscreening 2016

### 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 2016 gab es in Sachsen-Anhalt **25 Geburtskliniken**. In allen wird bereits langjährig ein Neugeborenenhörscreening mittels TEOAE oder AABR angeboten. Diese Kliniken nahmen 2016 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 JCIIH 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 2016	Lebendgeborene* mit Screening-ID in diesem Zeitraum*
Ameos Klinikum Aschersleben	01.01. - 31.12.2016	589
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	01.01. - 31.12.2016	445
Helios Klinik Jerichower Land	01.01. - 31.12.2016	400
Städtisches Klinikum Dessau	01.01. - 31.12.2016	868
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	01.01. - 31.12.2016	382
Ameos Klinikum Halberstadt	01.01. - 31.12.2016	586
Ameos Klinikum Haldensleben	01.01. - 23.02.2016	26
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	01.01. - 31.12.2016	2.157
Universitätsklinikum Halle (Saale)	01.01. - 31.12.2016	1.143
Helios Klinik Köthen	01.01. - 31.12.2016	445
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	01.01. - 31.12.2016	1.082
Klinikum Magdeburg	01.01. - 31.12.2016	1.483
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	01.01. - 31.12.2016	1.328
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	01.01. - 31.12.2016	759
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	01.01. - 31.12.2016	359
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Quedlinburg	01.01. - 31.12.2016	529
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	01.01. - 31.12.2016	462
Helios Klinik Sangerhausen	01.01. - 31.12.2016	762
Ameos Klinikum Schönebeck	01.01. - 31.12.2016	570
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	01.01. - 31.12.2016	842
Asklepios Klinik Weißenfels	01.01. - 31.12.2016	521
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Wernigerode	01.01. - 31.12.2016	725
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	01.01. - 31.12.2016	710
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	01.01. - 31.12.2016	409
Helios Klinik Zerbst/Anhalt	01.01. - 31.12.2016	213
<b>Lebendgeborene* mit Screening-ID in Kliniken von Sachsen-Anhalt gesamt</b>		<b>17.795</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. - 31.12.2016	<b>138</b>
--	---------------------	------------

<b>Trackingkinder gesamt</b>		<b>17.933</b>
------------------------------	--	---------------

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

Im Jahr 2016 wurden insgesamt **17.795 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 **138 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 2016 Meldungen von **110 Einsendern**.

In der folgenden Tabelle wird dargestellt, wie viele Neugeborene pro Monat eine Screening-ID erhielten und wie viele Befundeingänge von diesen Neugeborenen pro Monat erfolgten. Evident wird, dass aktuell pro Monat mit durchschnittlich ca. **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

2016	Kinder mit Screening-ID	Anzahl der Befundeingänge
Januar	1.405	1.820
Februar	1.438	1.879
März	1.492	1.952
April	1.337	1.774
Mai	1.355	1.788
Juni	1.496	1.919
Juli	1.712	2.164
August	1.584	2.043
September	1.668	2.157
Oktober	1.559	2.013
November	1.413	1.971
Dezember	1.474	1.911
<b>gesamt</b>	<b>17.933</b>	<b>23.391</b>

Um das Tracking zu gewährleisten, wurden für die Neugeborenen des Jahres 2016 insgesamt **2.734 Briefe bzw. Fax-Anfragen** (pro Kind ein bis maximal sieben Briefe) verschickt. Bezogen auf alle Kinder mit Screening-ID entspricht dies durchschnittlich 0,15 Briefe pro Kind.

Ebenfalls gab es telefonische Kontakte zu den Eltern der Kinder, die 2016 geboren wurden bzw. zu den behandelnden Ärzten. Es wurden insgesamt **253 Telefonate** im Rahmen des Tracking geführt (ein bis maximal vier pro Kind).

## Ergebnisse (Stand: Oktober 2017)

In die Auswertungen zum Neugeborenenhörscreening 2016 gehen alle Befunde ein, die an die Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening für Kinder aus dem Geburtsjahr 2016 gemeldet wurden:

Von den **17.933 Kindern** mit Screening-ID hatten **14.800 Kinder** ein **unauffälliges Neugeborenenhörscreening**.

Bei **3.133 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 3.133 Kinder ergab bei **2.381 Kindern** ein **unauffälliges Ergebnis**. Die restlichen **752 Kinder** hatten weiterhin ein **kontrollbedürftiges Ergebnis**.

Von diesen 752 Kindern erhielten **279 Kinder** eine **abgeschlossene pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik**. **219 Kinder** haben unserer Kenntnis nach **keine Konfirmationsdiagnostik** erhalten und gelten als **lost to follow-up**.

Bei **222 Kindern** wurde **kein Screening** durchgeführt (keine Elternreaktion auf Nachfragen oder Untersuchung abgelehnt) und bei **einem Kind** befindet sich der **Status** noch **in Abklärung**, d. h. die Untersuchungen waren im Oktober 2016 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 **289 Kindern** des Geburtsjahrgangs 2016 die **follow-up-Untersuchung (Konfirmationsdiagnostik)** **abgeschlossen** werden. Neben den 279 Kindern, die ein kontrollbedürftiges Ergebnis hatten, sind darunter auch 10 Kinder mit unauffälligem Erstscreening. Diese 10 Kinder erhielten möglicherweise aufgrund bestehender Risikofaktoren eine follow-up-Untersuchung. Im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik konnte bei **235 Kindern** eine **Hörstörung ausgeschlossen** werden. Bei **44 Kindern** wurden **Hörstörungen diagnostiziert** (33 x beidseitige und 11 x einseitige Hörstörung) und eine entsprechende Therapie eingeleitet. Beispielsweise wurden **23 Kinder** mit **Hörgeräten** versorgt (18 x Hörgeräte beidseitig, 5 x Hörgerät einseitig).

# 19 Jahresbericht 2016 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt

gemäß §13 bis §42 inkl. Anlagen der gültigen Kinder-Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses 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

Dr. rer. nat. Sabine Rönicke

Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.

Institut für Klinische Chemie

Leipziger Str. 44, Haus 39

39120 Magdeburg



## Einleitung

Das Neugeborenencreening 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 Neugeborenencreenings (NGS) und des Screenings auf Mukoviszidose (CF) in den Paragraphen 14 bis 42 geregelt.

Die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenencreening 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 und CF-Screenings in Deutschland

Der Report bezieht sich ausschließlich auf die angeborenen metabolischen und endokrinen 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<sup>1</sup>. Das Screeninglabor in Magdeburg bearbeitet die Trockenblutproben aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder.

Tabelle 1 zeigt die Häufigkeiten im Jahr 2015 der Screening-Zielkrankheiten in Deutschland<sup>1</sup> bei einer Gesamtgeburtenszahl von 714.927.

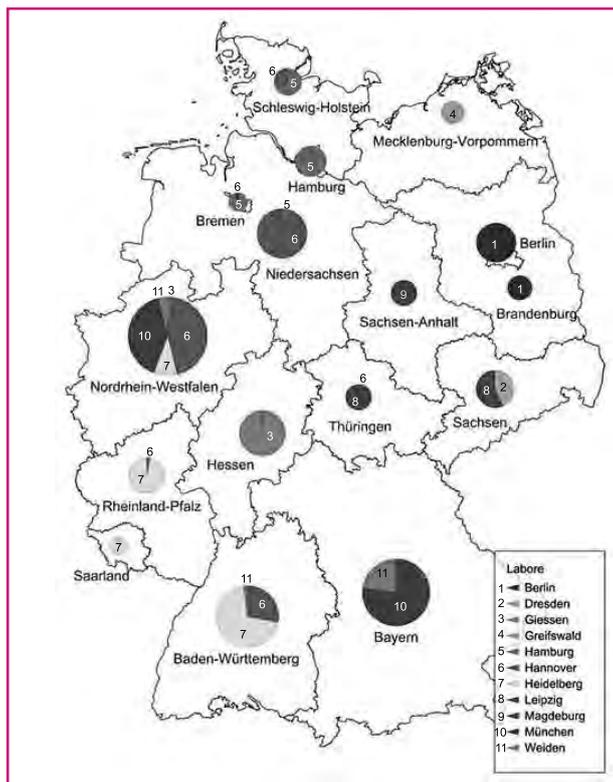


Abb. 1: Probenverteilung der Screeningzentren in Deutschland<sup>1</sup>

Tab. 1: Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten in Deutschland 2015<sup>1</sup>

Krankheit	bestätigte Fälle	Prävalenz
Hypothyreose	235	1 : 3.139
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	36	1 : 20.488
Biotinidasemangel (inkl. partieller Defekte)	12	1 : 61.465
Galaktosämie (klassisch)	7	1 : 105.368
Phenylketonurie (PKU) n=65 / Hyperphenylalaninämie (HPA) n=83 / Cofaktormangel n=1	149	1 : 4.950
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	0	
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	72	1 : 10.244
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	6	1 : 122.929
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	7	1 : 105.368
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)	5	1 : 147.515
Isovalerialanacidämie (IVA)	10	1 : 73.758
<b>gesamt</b>	<b>539</b>	<b>1 : 1.368</b>

Im Folgenden werden die Daten des Screenings in Sachsen-Anhalt aus dem Jahr 2016 dargestellt.

## Prozessqualität

Prozessqualität beschreibt die Prozessabläufe und deren Bewertung durch Fachgremien an Hand von vorgegebenen Indikatoren. Diese sind für das Neugeborenen-Screening:

- 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 Laborwerte von Neugeborenen, für die eine weitere Abklärung empfohlen wurde
- Konfirmationsdiagnostik
  - Art der Diagnostik
  - Zeitraum der Diagnostik
- endgültige Diagnose
- Therapiebeginn

## Erfassungsraten

Da laut §15 und §31 der Kinder-Richtlinie jedes Neugeborene einen Anspruch auf Teilnahme am erweiterten Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-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 Spezialeinrichtung 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 2016 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut den vorläufigen Angaben des Statistischen Landesamtes wurden 18.093 Kinder in Sachsen-Anhalt lebend geboren (Angaben nach dem Wohnort der Mutter).

Tab. 2: Erstuntersuchungen nach Wohnort der Mutter

	Anzahl
Erstscreening im Screeninglabor Magdeburg	17.865
nicht in Sachsen-Anhalt wohnend	840
<b>Screening von in Sachsen-Anhalt wohnenden Kindern</b>	<b>17.024</b>

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen in Sachsen-Anhalt und der Anzahl der gescreenten Kinder beträgt **1.069**.

Grundlage für die Angaben des Statistischen Landesamtes 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 Bundes-

ländern zur Welt brachten, kann in der Screeningstatistik unseres Zentrums nicht erfasst werden, wenn das Neugeborenen-Screening in einem anderen Bundesland erfolgte.

Tab. 3: Erfassung durch Leerkarten

<b>Leerkarten insgesamt</b>	<b>367</b>
Leerkarte: Kind verstorben / Totgeburt	66
Leerkarte: Frühabnahme abgelehnt	231
Leerkarte: Verlegung in andere Klinik	54
Leerkarte: Screening durch Eltern verweigert	15
Screening erfolgt	277
Screening nicht erfolgt - Nachverfolgung ergebnislos	9

Durch die Nachverfolgung (Telefonate, Elternbriefe) blieben nur 2,5% der eingesendeten Leerkarten ergebnislos. Von allen anderen Lebendgeborenen erfolgte später die erfolgreiche Durchführung des Neugeborenen-Screenings und des CF-Screenings 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	55	375	181
eingegangen im eigenen Labor	55	347	171
verstorben vor Kontrolle	-	4	9
eingegangen im Fremdlabor	-	9	1

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 2016 195 Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden.

Tab. 5: Recall-Rate 2016 und diagnostizierte Patienten mit einer Stoffwechselkrankheit bezogen auf 17.864 Screeninguntersuchungen, Prävalenz 1992-2016

Zielkrankheit einschließlich aller Varianten der Erkrankung	Anzahl Recalls* 2016	gesicherte Fälle 2016	Prävalenz in Sachsen-Anhalt 1992-2016
Hypothyreose (CH)	54	4	1 : 3.969
Phenylketonurie (PKU/HPA)	4	3	1 : 5.379
Galaktosämie	3	0	1 : 136.265
Biotinidasemangel	5	1	1 : 143.274
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	57	0	1 : 17.258#
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	2	2	1 : 12.459##
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	0	0	1 : 95.516
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	2	0	1 : 286.548
Ahomrsirupkrankheit (MSUD)	0	0	
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I und II (CPTI/CPTII)-Mangel	0	0	
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	0	0	
Glutaracidurie Typ I (GA I)	0	0	1 : 286.548
Isovalerialacidämie (IVA)	1	0	
Mukoviszidose	9	0	
sonstige	67	0	

\* Recall: Anforderung einer erneuten Blutprobe bei auffälligen Screeningbefund in der Erstuntersuchung. Hier dargestellt die Anzahl inkl. Frühabnahmen (< 36 Std.) und Frühgeburt (< 32. SSW)

# Screening auf Adrenogenitales Syndrom (AGS) seit 1997 in Sachsen-Anhalt

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

## Prozesszeiten

### Blutentnahmezeiten

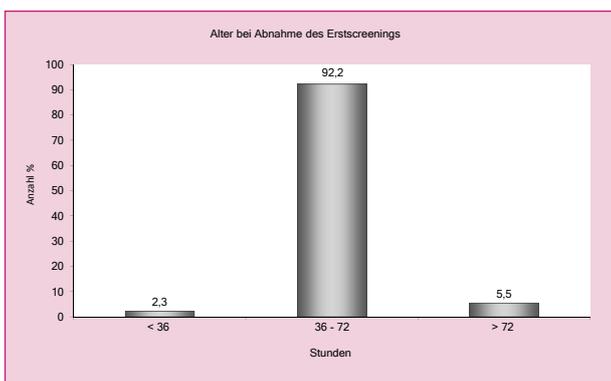


Abb. 2: Alter bei Abnahme des Ersts Screenings

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-Screening (36.-72. Lebensstunde, §20 Kinder-Richtlinien) wurde bei 92,2 % (2015: 92,4 %) der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 5,5 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt (2015 5,5 %). 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 Fernblutes sein. So soll gewährleistet werden, dass der Postweg 72 Stunden nicht überschreitet. Abbildung 3 zeigt, dass 15,4 % (2015: 16,9 %) aller Einsendungen das Labor erst nach mehr als 3 Tagen erreichten. Im Durchschnitt kommen die Proben aus den 24 Kliniken im geforderten Zeitfenster im Labor an, wobei es zum Teil große Unterschiede in der Versanddauer gibt (Tabelle 6).

Ähnlich der Vorjahre, gab es auch 2016 Verzögerungen des Postversands. Es gab Trockenblutkarten die erst nach über 10 Tagen 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 versenden, nicht an die Trackingstelle für das Hörcreening schicken.

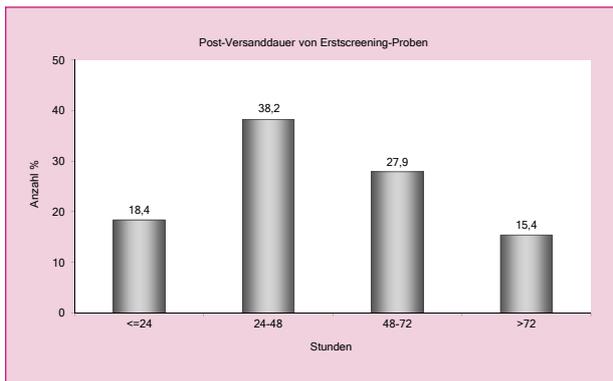


Abb. 3: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten (Erstscreening) Zeit von der Blutabnahme bis zum Eingang im Labor

Tab. 6: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten pro einsetzende Klinik (Mittelwert aller Stationen einer Klinik)

Entbindungsklinik/Kinderstation	durchschnittliche Versanddauer (h)
Magdeburg St. Marienstift*	13,7
Magdeburg Klinikum*	26,1
Magdeburg Universitätsklinikum*	<b>28,2</b>
Gardelegen	37,8
Halle St. Elisabeth und St. Barbara	40,4
Quedlinburg	40,8
Schönebeck	42,2
Stendal	45,1
Naumburg	45,4
Dessau-Roßlau	46,5
Aschersleben	48,5
Burg	49,6
Zeititz	49,6
Salzwedel	49,8
Halle Universitätsklinikum	50,2
Köthen	50,9
Merseburg	51,8
Wernigerode	53,5
Bitterfeld-Wolfen	53,5
Sangerhausen	55,2
Lutherstadt Wittenberg	58,6
Weißenfels	66,2
Halberstadt	68,2
Zerbst	72,9

\* 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 5,2 % (2015 3,7 %) aller Befunde, die das Labor erst nach mehr als 48 Stunden verlassen spiegeln im Wesentlichen Störungen im Laborablauf (Gerätewartungen, -reparaturen usw.) wider.

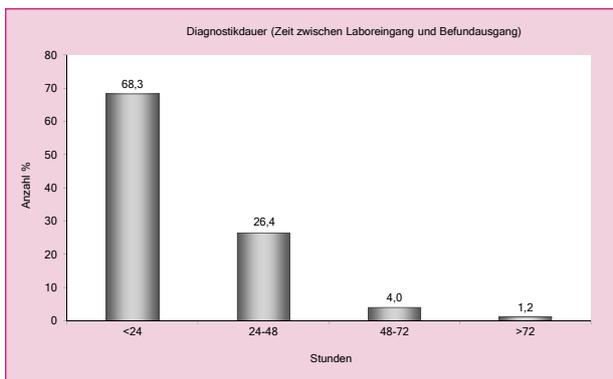


Abb. 4: Dauer der Befundübermittlung

Die folgende Abbildung zeigt die Zeit von der mündlichen Übermittlung von 195 pathologischen Befunden bis zum Eingang der Kontrollprobe. Pathologische Befunde werden grundsätzlich sofort mündlich, nachdem sie labor-

intern 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.

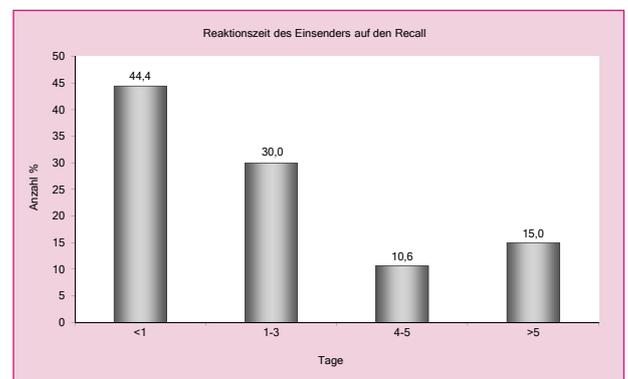


Abb. 5: Reaktionszeit des Einsenders auf den Recall

## Konfirmationsdiagnostik und Therapie Screening-positiver Patienten

14 Screening-Verdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt werden, wovon 9 Patienten einer Therapie zugeführt werden mussten:

Tab. 7: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdiagnostik	Alter bei Therapiebeginn
3 x Galaktosämie, Duarte-Variante	Gesamtgalaktose, Mutationsanalytik	nicht behandlungsbedürftig
1 x Biotinidasemangel	Biotinidaseaktivität im Serum	14 Tage
4 x Hypothyreose	Serum-TSH, fT3, fT4, Sonografie	5-12 Tage
2 x Phenylketonurie	Serum-Phe, BH4-Test	11/21 Tage (die Eltern eines Patienten verweigerten zunächst Diagnostik/Behandlung)
2 x Hyperphenylalaninämie	Serum-Phe	nicht behandlungsbedürftig
2 x MCAD-Mangel	organische Säuren im Urin, Mutationsanalyse	6/8 Tage

## Zusammenfassung

2016 gab es eine Änderungen in den Vorgaben des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen (G-BA). Am 01. September 2016 trat eine neue Fassung der Kinder-Richtlinie in Kraft. Das Screening auf Mukoviszidose wurde als neue Screening-erkrankung in den Paragraphen 29 bis 42 aufgenommen. Demzufolge wurden neue Einverständniserklärungen erstellt und das Layout auf den Trockenblutkarten angepasst. Eltern haben die Möglichkeit das Screening auf Mukoviszidose unabhängig vom Erweiterten Neugeborenen-Screening durchführen zu lassen. Das ist bis zur vollendeten 4. Lebenswoche des Neugeborenen möglich. Beide Screening Programme können aus einer Blutabnahme durchgeführt werden, insofern ausreichend Blut aufgetropft wurde.

Das Gen-Diagnostikgesetz gilt auch für das Mukoviszidose-Screening und ist das übergeordnete Gesetz mit Strafparagraphen.

Das Neugeborenen-Screening- und Stoffwechsellabor gehört seit Oktober 2015 zum Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie (Zentrallabor des Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.). Dennoch bleibt eine intensive Kooperation zu den Fachärzten für Kinderheilkunde bestehen und wird nachdrücklich gefördert.

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/Ambulanzen, die uns die notwendigen Informationen zur Verfügung gestellt haben.

Für 2016 errechnet sich für alle Zielkrankheiten des Neugeborenen-Screenings für Sachsen-Anhalt eine Inzidenz von 1/1.762.

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/Formulare zum Neugeborenen-Screening und zur speziellen Stoffwechseldiagnostik erhalten und downloaden.

Der nationale Screeningreport der DGNS<sup>1</sup> ist auf der Webseite der Gesellschaft (<http://screening-dgns.de>) 2 Jahre nach Ablauf des betreffenden Zeitraumes einzusehen.

<sup>1</sup> Quelle: Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e.V. (DGNS): Nationaler Screeningreport Deutschland 2015 [http://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d\\_2015.pdf](http://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d_2015.pdf)



