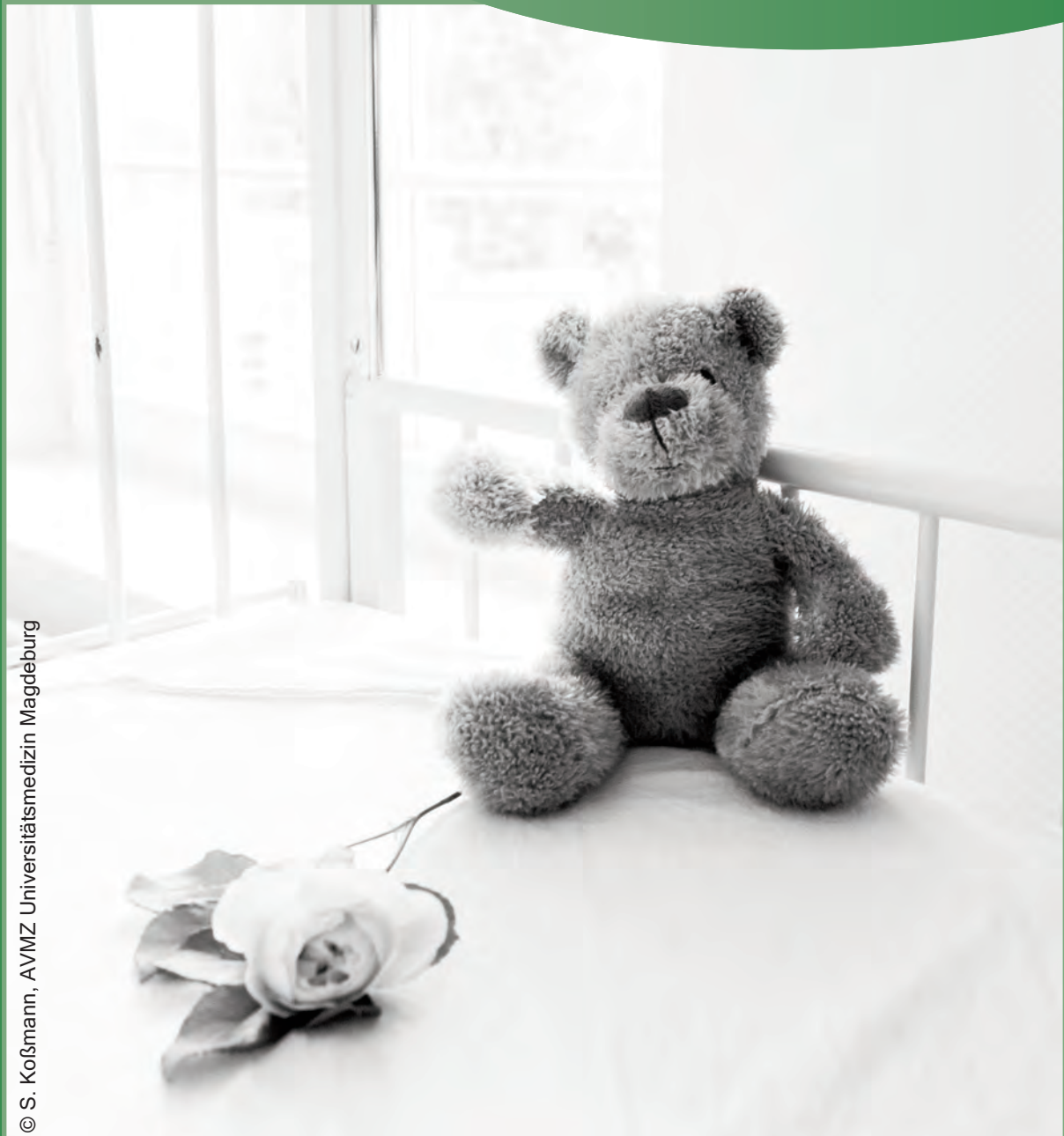




Jahresbericht 2017



© S. Kofmann, 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
2017**

Dorit Götz
Janine Hoffmann
Andrea Köhn
Anke Reißmann
Claudia Spillner
Cornelia Vogt

Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt*
an der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg

Leipziger Straße 44
39120 Magdeburg

Telefon: 0391/67-14174
Fax: 0391/67-14176

monz@med.ovgu.de
www.angeborene-fehlbildungen.com

Unter der Angabe der Quelle können die Inhalte der Publikation kopiert und/oder zu Publikationszwecken weiter verwendet werden.

Titelbild: © S. Koßmann, AVMZ Universitätsmedizin Magdeburg

Redaktionsschluss: 01. November 2018
ISSN: 1861-3535

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

Vorwort



Liebe Leserinnen, liebe Leser,

die Säuglings- und Kindersterblichkeit sind mit die wichtigsten Indikatoren zur allgemeinen Beurteilung der gesundheitlichen Lage der Bevölkerung und der Beurteilung der medizinischen Betreuung von Schwangeren und Neugeborenen. Grund genug, dass dieses Thema, das mit angeborenen Fehlbildungen und chromosomalen Anomalien im Zusammenhang steht, im Mittelpunkt dieses Jahresberichtes steht. Dabei fließen in diese spezielle Analyse nicht nur die Daten zur Säuglings- und Kindersterblichkeit ein, sondern abhängig vom Schwangerschaftsausgang wird auch die vorgeburtliche Sterblichkeit mit einbezogen, wenn Schwangerschaften von einer angeborenen Fehlbildung oder chromosomalen Anomalie betroffen waren.

In den letzten Jahren setzte sich der positive Abwärtstrend in unserem Bundesland und auch deutschlandweit fort. Als Erfolg unserer Arbeit können wir konstatieren, dass die Säuglingssterblichkeit in den neuen Bundesländern unter der in den alten Ländern liegt. Das war Anfang der 1990er Jahre noch umgekehrt.

Angeborene Fehlbildungen und chromosomale Anomalien sind in Deutschland nach der Frühgeburt die zweithäufigste Ursache für den Säuglingstod, in den USA stehen sie bereits an erster Stelle. Aus diesem Grund sind genaue Analysen der Ursachen unumgänglich und zugleich Voraussetzung für die Entwicklung von Strategien, die eine weitere Verringerung der Todesfälle ermöglichen.

Der frühe Tod eines Kindes oder Säuglings ist nicht nur für Eltern ein tragisches Ereignis, auch die engere Familie ist zutiefst erschüttert. Und immer sind auch alle damit befassten Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter des Gesundheits- und Sozialwesens ergriffen und suchen nach Wegen, zukünftig derartig dramatische Vorfälle zu verhindern. Auch dafür ist diese Analyse unumgänglich.

Wichtige Faktoren, die eine Säuglingssterblichkeit beeinflussen, sind die Qualität der Früherkennungsuntersuchungen und die medizinische Versorgung von Risikozuständen während der Schwangerschaft, die Geburtshilfe und Versorgung der Neu- und Frühgeborenen sowie die Durchführung von Früherkennungsmaßnahmen und Versorgung der Kinder im ersten Lebensjahr. Bereits seit dem Jahr 1992 ist das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Teil des europäischen Netzwerkes für populationsbezogene Fehlbildungserfassung EUROCAT. Seit 1993 vertritt das Register Sachsen-Anhalt bei dem mit der Weltgesundheitsorganisation (WHO) assoziierten International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and

Research (ICBDSR). Mit den populationsbezogenen Daten aus Sachsen-Anhalt konnte es in wissenschaftlichen Auswertungen einen Beitrag zur Fragestellung leisten, wie unterschiedliche Sterblichkeitsraten sich bei vergleichbar entwickelten Staaten erklären lassen. Dabei sind die Differenzen zum Teil auf unterschiedliche Traditionen oder die Akzeptanz der Pränataldiagnostik bzw. Präimplantationsdiagnostik durch Eltern oder den Gesetzgeber zurückzuführen, aber auch auf verschiedene staatliche Angebote zur Betreuung der Mütter und Neugeborenen. Für Industrieländer wie Deutschland lässt sich beispielsweise eine erhöhte Säuglingssterblichkeit bei sozial benachteiligten Gruppen, z. B. mit Migrationshintergrund, nachweisen.

Von der WHO ist als Zielwert für Europa bis zum Jahr 2020 eine Säuglingssterblichkeit von weniger als 20 und - wenn möglich - weniger als zehn Kinder pro 1.000 Lebendgeburten definiert worden. In Deutschland werden diese Ziele zum Glück seit vielen Jahren erreicht. So lag die Säuglingssterblichkeit bei weniger als vier Kindern pro 1.000 Lebendgeburten im Jahr 2016, in Sachsen-Anhalt bei weniger als drei. Auch wenn die durch die WHO vorgegebenen Ziele seit vielen Jahren in Sachsen-Anhalt erreicht werden, ist die weitere Senkung der Säuglingssterblichkeit ein wichtiges Anliegen. Und dieser Bericht ist nicht zuletzt ein Baustein auf dem Weg dorthin. Wir kämpfen also weiter um jedes Leben.

Mein Dank gilt daher allen, die sich für die aktive interdisziplinäre Zusammenarbeit im Rahmen der kontinuierlichen Fehlbildungsmeldungen engagieren und natürlich allen Beteiligten für die Organisation dieses wichtigen Treffens.

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 2017	9
3	Beteiligte Einrichtungen der Region 2017	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=679)	16
8	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=679)	17
9	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=307)	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	68
13.4	Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen	69
14	Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen	70
14.1	Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)	70
14.2	Chromosomale Aberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen	71
14.3	Multiple congenitale Anomalien (MCA) und sonstige Fehlbildungen, die Anlass für die Frauen waren, einen Schwangerschaftsabbruch durchführen zu lassen	72
14.4	Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen	73
15	Zusammenfassung	74
16	Mortalität im Zusammenhang mit angeborenen Fehlbildungen	75
17	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2017	82
18	Neugeborenenhörscreening 2017	85
19	Jahresbericht 2017 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt	88

Abkürzungen

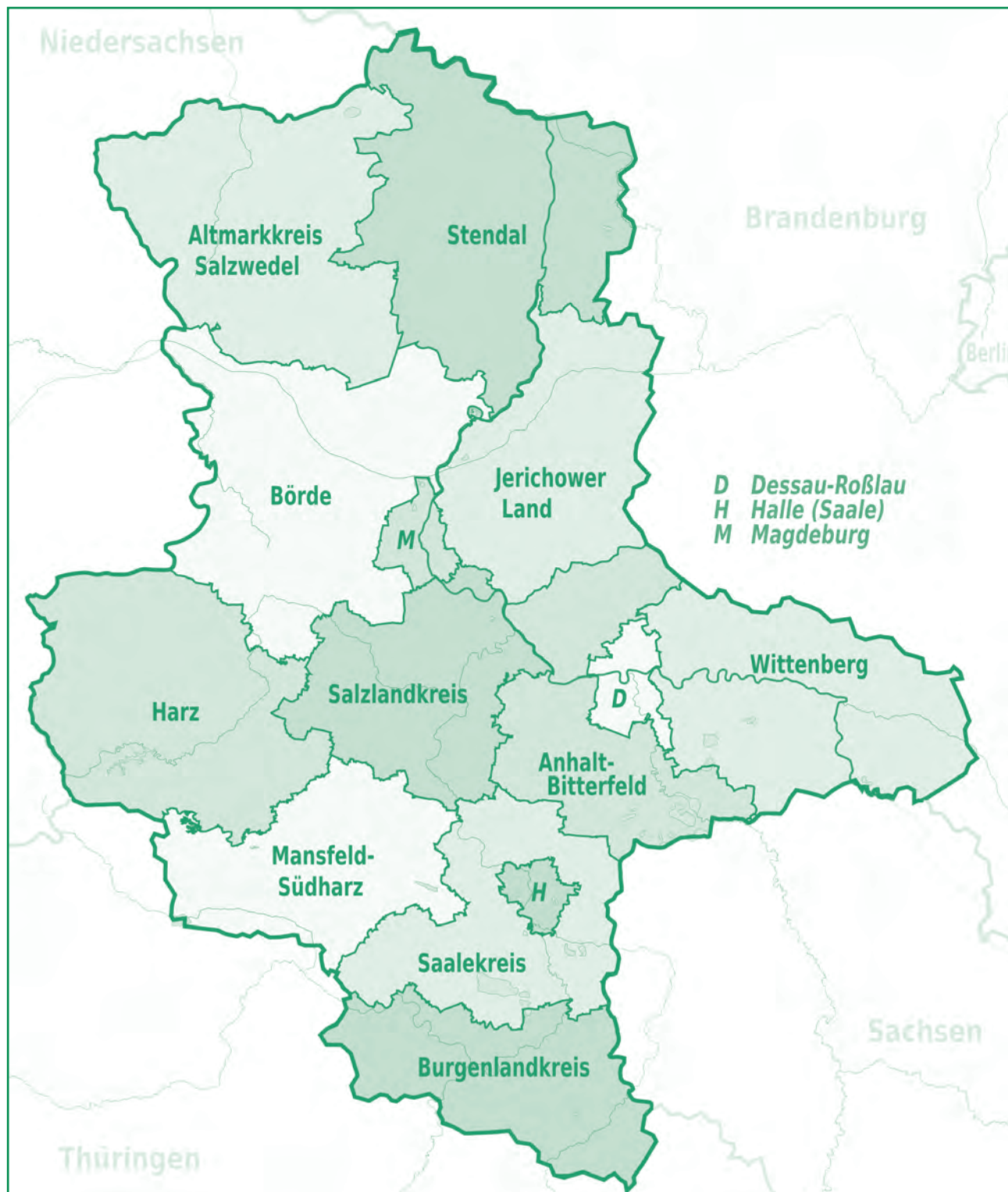
AABR	automated auditory brainstem response (Hirnstammaudiometrie)	ICBDSR	International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research
ASD	Atriumseptumdefekt	ICSI	Intracytoplasmatische Spermieninjektion
ATC	Anatomisch-therapeutisch-chemische Klassifikation	KI	Konfidenzintervall
bds.	beidseitig	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 2005	28
7	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2005	28
8	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2005	29
9	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2005	30
10	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2005	30
11	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in Sachsen-Anhalt seit 2005	31
12	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2005	32
13	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2005	33
14	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 2005	34
15	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2005	35
16	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2005	36
17	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in Sachsen-Anhalt seit 2005	37
18	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 2005	38
19	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2005	39
20	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2005	40
21	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 2005	41
22	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2005	42
23	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2005	43
24	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 2005	44
25	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2005	45
26	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 2005	46
27	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in Sachsen-Anhalt seit 2005	47
28	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2005	48
29	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2005	49
30	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2005	50
31	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2005	51
32	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2005	52

33	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2005	53
34	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2005	54
35	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2005	55
36	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 2005	56
37	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2005	57
38	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2005	58
39	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2005	59
40	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2005	60
41	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2005	61
42	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2005	62
43	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2005	63
44	Indikatorfehlbildungen gesamt (2005 bis 2017), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen	64
45	Trendanalyse 2005 bis 2017 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der jährlichen Prävalenz (95% Konfidenzintervall)	65
46	Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2017	73
47	Mutteralter bei induzierten Aborten 2017 (gruppiert)	73
48-83	Überleben der Geborenen 1980-2016	76-81

1 Erfassungsregion



© TUBS

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

2 Geborenenzahlen 2017

	Lebend- geborene*	Totgeborene*	Spontanaborte ab 16. SSW	induzierte Aborte	gesamt
Altmarkkreis Salzwedel	661	4	-	4	669
Anhalt-Bitterfeld	1.251	8	-	8	1.267
Börde	1.350	4	7	9	1.370
Burgenlandkreis	1.297	6	-	1	1.304
Dessau-Roßlau	647	2	-	1	650
Halle	2.391	11	1	10	2.413
Harz	1.594	5	1	10	1.610
Jerichower Land	730	6	-	2	738
Magdeburg	2.310	8	5	21	2.344
Mansfeld-Südharz	891	4	2	5	902
Saalekreis	1.466	8	3	6	1.483
Salzlandkreis	1.439	6	1	7	1.453
Stendal	901	4	3	2	910
Wittenberg	909	5	-	3	917
Landkreis in Sachsen-Anhalt o.n.A.	-	-	-	-	-
kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle, Magdeburg	5.348	21	6	32	5.407
Landkreise gesamt	12.489	60	17	57	12.623
Sachsen-Anhalt	17.837	81	23	89	18.030

* Quelle: © Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt, Halle (Saale), 2018

3 Beteiligte Einrichtungen der Region 2017

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.
- Saale-Unstrut Klinikum Naumburg
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg
- Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel
- HELIOS Klinik Sangerhausen
- AMEOS Klinikum Schönebeck
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal
- Asklepios Klinik Weißenfels
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode
- HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt

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

- Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg
- Ameos Klinikum Halberstadt, pränatale Ultraschalldiagnostik
- Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin
- Zentrum für Pränatale Medizin Halle: S. Riße, PD Dr. Hahmann
- 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
- Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Müller
- Dr. Achtzehn, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Dr. Blaschke, Wanzleben
- 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. Irmischer, Eisleben
- Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie
- Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie
- Praxis für Pathologie PD Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Hainz, Stendal

4 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt

4.1 Allgemeine Informationen

Der vorgelegte Jahresbericht des Geburtsjahrganges 2017 fasst nicht nur die Datenanalyse zur Prävalenz angeborener Fehlbildungen in unserem Bundesland für ein weiteres Jahr zusammen, sondern wir ergreifen hiermit auch die Gelegenheit allen Einsendern für die interdisziplinäre Zusammenarbeit im Rahmen der kontinuierlichen Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt zu danken.

Angeborene Fehlbildungen und chromosomale Anomalien sind in Deutschland die zweithäufigste Ursache für die Säuglingssterblichkeit nach der Frühgeburtlichkeit. In den USA stehen sie bereits an erster Stelle.

In diesem Jahr ist das spezielle Thema des Jahresberichtes die im Zusammenhang mit angeborenen Fehlbildungen und chromosomalen Anomalien stehende Sterblichkeit (Mortalität) in unserem Bundesland. Dabei fließen in diese spezielle Analyse nicht nur die Daten zur Säuglingssterblichkeit und Kindersterblichkeit ein, es wird abhängig vom Schwangerschaftsausgang auch die „vorgeburtliche“ Sterblichkeit (Fehlgeburten, Totgeburten) mit einbezogen, wenn Schwangerschaften von einer angeborenen Fehlbildung oder chromosomalen Anomalie betroffen waren.

Auf Bevölkerungsebene führen kindliche Todesfälle zu einer hohen Zahl verlorener Lebensjahre und tragen somit zu einer Senkung der durchschnittlichen Lebenserwartung bei. Deshalb hat eine Datenanalyse des Verlaufs der Sterblichkeit im Zusammenhang mit angeborenen Fehlbildungen für unser Bundesland aus Public-Health-Sicht eine hohe gesundheitspolitische Bedeutung. Ziel ist es, schließlich Faktoren zu identifizieren, die eine weitere Verringerung der frühen Todesfälle ermöglichen. Dazu werden auch noch weiterführende internationale Vergleichsanalysen notwendig werden.

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 36 Ländern der Welt. Bei der Jahrestagung im Oktober 2018 wurde Dr. A. Reißmann in den wissenschaftlichen Vorstand von ICBDSR gewählt. Weitere Informationen zu ICBDSR: www.icbdsr.com.

Weiterhin arbeiten wir aktiv seit 1992 im europäischen Netzwerk für populationsbezogene Fehlbildungserfassung EUROCAT mit. Seit 2015 ist das EUROCAT-Zentralregister am Joint Research Center (JRC), dem In-house Science Service der Europäischen Kommission, in Ispra, Italien, beheimatet. Weitere Informationen zu EUROCAT: www.eurocat-network.eu.

Wir können nur immer wieder betonen, dass diese europäische und weltweite Vernetzung und epidemiologische Surveillance ohne die engagierte Mitarbeit jedes einzelnen Einsenders nicht möglich wäre!

Die kontinuierliche Förderung durch das Ministerium für Arbeit, Soziales und Integration des Landes Sachsen-Anhalt macht nicht zuletzt erst das landesweite interdisziplinäre Projekt der Fehlbildungsdatenerfassung möglich. Im Jahr 2018 erfolgte ein personeller Wechsel und wir möchten Herrn Prof. Dr. R. Nehring für die geleistete Aufbauarbeit und stete Unterstützung danken. Wir freuen uns, dass die Zusammenarbeit auch unter der Amtsnachfolge von Frau K. Müller fortgeführt wird. Weiterhin möchten wir uns für die aktive Zusammenarbeit bei Frau Dr. H. Willer und Herrn M. Schiener bedanken.

Dank gilt auch der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg für die Mitwirkung am Projekt Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt. Wir freuen uns, dass die stete Zusammenarbeit in Persona durch Herrn Prof. Dr. H.-J. Rothkötter, Herrn Dr. J. L. Hülsemann und der Kaufmännischen Direktorin Frau Dr. K. Stachel auch weiterhin produktiv ist, ihnen gilt namentlich unser Dank.

4.2 Erfassung und Auswertung

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

Die Gesamtzahl der „Geborenen“ beinhaltet

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

und bildet die Grundlage der jährlichen Prävalenzberechnungen.

Bei der Auswertung der induzierten Aborte wird der hochgerechnete Geburtstermin zugrunde gelegt, so dass als Geburtsjahr 2017 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2016 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.

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 2017 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 2017 mit denen der letzten zwölf Jahre (2005 bis 2016). Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 2005 bis 2016** eine **Gesamt-Geborenenzahl von 208.656** 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

Alle Meldungen zu Neugeborenen und Feten, die dem Fehlbildungsmonitoring aus Geburts- und Kinderkliniken bzw. von Kollegen aus Einrichtungen der Prä- und Postnataldiagnostik (Kapitel 5.2) zugesandt werden, werden bewertet, kodiert und in der Datenbank des Fehlbildungsmonitoring gespeichert. Diese Datenbank, die inzwischen über 60.000 Datensätze umfasst, ist Basis für wissenschaftliche Arbeiten und stets auch für den aktuellen Jahresbericht. Zum **Geburtsjahrgang 2017** wurden **2.020 Datensätze** aufgenommen. Das entspricht etwa 11 % aller in Sachsen-Anhalt Geborenen. Für das Geburtsjahr 2016 erhöhte sich durch Nachmeldungen die Anzahl der Datensätze von 2.055 auf 2.080.

Zum **Geburtsjahrgang 2017** erhielt das Fehlbildungsmonitoring **2.292 Meldungen**. Bei 11,1 % der mitgeteilten Geborenen kamen die Informationen aus mehr als einer Einrichtung. Für die Bestätigung oder den Ausschluss eines Fehlbildungsverdachts und auch zur Beurteilung von komplexen Fehlbildungen ist das vorteilhaft.

Positiv hervorzuheben ist, dass das Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen und das Universitätsklinikum Halle die Anzahl ihrer Meldungen steigerten. Kontinuierlich leisten drei ambulante Einrichtungen, das Zentrum für Pränatale Medizin (Halle), Frau Dr. Altus (Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg) und Herr Dr. Karstedt (Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg) einen sehr großen Beitrag zur Fehlbildungserfassung. Aus dem Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg, dem Georgius-Agricola Klinikum Zeitz und dem Evangelischen Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg erhielten wir dagegen für 2017 keine Meldungen. Zusammen wären aus diesen Kliniken etwa 40 bis 50 Meldungen von Kindern bzw. Feten mit großen Fehlbildungen zu erwarten gewesen.

Die Datenqualität ist 2017 Dank der ausgezeichneten Mitwirkung und des Einsatzes aller Einsender auf einem sehr hohen Niveau. Vollständige Angaben auf den Meldebögen und korrekte, ausführliche Diagnosebeschreibungen sind für die Einschätzung von Risiken und Ausprägungen erforderlich. Die Datenqualität beeinflusst die Güte der statistischen Auswertungen und damit auch die des Berichtes.

Wichtige Angaben wurden 2017 fast vollständig mitgeteilt: Geschlecht zu 99,1 %, Alter der Mutter zu 98,9 % und Landkreis zu 99,5 %. Das Geburtsgewicht war 68-mal (3,4 %) nicht angegeben, davon jedoch nur bei 17 Lebendgeborenen nicht. Bei knapp einem Viertel der nicht verstorbenen Lebendgeborenen (442 Kinder, 24,0 %) fehlte jedoch die Angabe des Kopfumfanges, die wichtig zur Beurteilung einer Microcephalie ist.

Wir bitten alle Einsender, uns auch zukünftig alle diagnostizierten Fehlbildungen mitzuteilen, alle Begleitfehlbildungen aufzuzählen und möglichst detailliert zu beschreiben. Erwähnenswert ist, dass nur von fünf Feten des Geburtsjahrganges 2017 die pränatal diagnostizierte Indikatorfehlbildung keiner postnatalen Meldung zugeordnet werden konnte. Fehlt die Befundbestätigung, so fließt der Pränatalbefund nicht in die Statistik der Indikatorfehlbildungen (Kapitel 12) mit 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 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 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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	1	16	-	-	-	-	21
Charité - Universitätsmedizin Berlin	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	1	-	-	-	-	3
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	-	20	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	1	22
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	-	-	-	-	-	-	-	27	1	-	-	-	1	-	-	1	30
Städtisches Klinikum Dessau	-	7	-	-	10	-	-	-	-	-	-	1	-	2	-	-	20
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	10	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	15
AMEOS Klinikum Halberstadt	-	-	8	-	-	-	14	-	-	-	-	-	-	-	-	-	22
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	-	5	-	1	4	83	2	-	3	12	26	6	-	1	-	3	146
Universitätsklinikum Halle (Saale)	-	7	-	4	1	60	3	-	-	11	30	3	-	7	-	4	130
HELIOS Klinik Köthen	-	6	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	-	-	8
Universitätsklinikum Leipzig A.ö.R.	-	3	1	-	-	4	3	-	2	1	3	6	-	2	-	1	26
Klinikum Magdeburg	-	-	27	-	-	-	-	5	57	1	-	4	3	-	-	1	98
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	-	-	12	-	-	-	-	2	41	-	-	2	1	-	-	1	59
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	1	4	33	-	-	-	3	10	92	-	-	13	5	-	-	1	162
Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	15	-	-	-	-	-	16
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	3
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Quedlinburg	-	-	-	-	-	-	15	-	1	-	-	-	-	-	-	-	16
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	14	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	3	19
HELIOS Klinik Sangerhausen	-	-	-	-	-	-	-	-	-	7	2	-	-	-	-	3	12
AMEOS Klinikum Schönebeck	-	-	1	-	-	-	-	2	2	-	-	34	-	-	-	-	39
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	31	-	-	2	34
Asklepios Klinik Weißenfels	-	-	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Wernigerode	-	-	-	-	-	-	22	-	-	1	-	-	-	-	-	5	28
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	-	-	3
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt	-	6	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	6
Geburtshaus / Hausentbindung	-	-	-	-	-	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	2
ohne Angabe der Geburtsklinik bzw. Geburt außerhalb von Sachsen-Anhalt	1	3	4	6	2	1	2	2	3	1	2	1	-	4	9	7	48

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	3	4	4
	Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	11	20	20
	HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	8	8	8
	Städtisches Klinikum Dessau	11	13	13
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	6	10	10
	AMEOS Klinikum Halberstadt	13	14	14
	AMEOS Klinikum Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik	1	1	5
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	41	42	79
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Klinik für Kinderchirurgie	15	15	15
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik	64	139	145
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie	14	15	18
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin	22	58	59
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin	47	64	74
	HELIOS Klinik Köthen	4	5	323
	Herzzentrum Leipzig, Klinik für Kinderkardiologie	52	54	56
	Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	39	43	281
	Klinikum Magdeburg	7	10	13
	Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie	10	11	16
	Klinikum Magdeburg, Pränatale Ultraschalldiagnostik	18	18	18
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik	21	22	27
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie	12	12	16
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik	3	3	5
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	13	14	16
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik	62	97	131
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Kinderkardiologie	56	65	68
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Screeninglabor	19	21	22
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Orthopädie	1	1	1
	Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg	0	0	0
	Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	2	2	2
	Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Quedlinburg	4	12	12
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	7	11	11
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik	16	18	39
	HELIOS Klinik Sangerhausen	6	8	12
	AMEOS Klinikum Schönebeck	19	33	295
	Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	14	25	31
	Asklepios Klinik Weißenfels	1	1	1
	Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Wernigerode	10	13	13
	Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Wernigerode, Pränatale Ultraschalldiagnostik	23	25	31
	Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	0	0	0
	Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	0	0	0
HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt	1	1	1	

Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort)		Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	alle gemeldeten Kinder/Feten
ambulante Einrichtungen	Institut für Pathologie Dr. Taege, Dr. Bilkenroth und Dr. Irmscher, Eisleben	3	3	3
	Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg	3	9	21
	Zentrum für Pränatale Medizin Halle, S. Riße, PD Dr. Hahmann	30	31	53
	Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg	49	49	49
	Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	139	160	160
	Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	36	36	39
	Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt, Trackingstelle Magdeburg	42	43	44
	Dr. Welger, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	5	6	6
	Dipl.-Med. Fiedler und M. Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg	5	9	9
	Praxis für Pathologie PD Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Hainz, Stendal	3	3	3
	Dr. Achtzehn, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Dr. Blaschke, Wanzleben	1	1	19

Die Tabelle gibt einen Überblick über die im Jahr 2017 eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 2.292 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. Es ist 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 nach Angaben des Statistischen Landesamtes

männlich	9.228 Lebend- und Totgeborene
weiblich	8.690 Lebend- und Totgeborene
gesamt	17.918 Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,06

Für das Jahr 2017 gibt das Statistische Landesamt Sachsen-Anhalt 17.837 Lebend- und 81 Totgeborene an. Im Vergleich zum Vorjahr waren es im Jahr 2017 256 Lebendgeborene weniger, aber wesentlich mehr Totgeborene (2016: 54). Die etwas höhere Geburtenrate für Jungen ist wie in den Vorjahren, auch für 2017 festzustellen (Lebend- und Totgeborene 2017: 9.228 Knaben, 8.960 Mädchen). Daraus ergibt sich ein Geschlechtsverhältnis m : w = 1,06, ähnlich zu dem des Jahres 2016 (1,07).

Mit großen Fehlbildungen wurden im Jahr 2017 679 Geborene erfasst, zu denen Lebend- und Totgeborene, medizinisch induzierte Aborte und Spontanaborte ab der 16. SSW zählen. Weiterhin bestand 2017 eine Knabenwendigkeit mit einem Geschlechtsverhältnis (m : w) von 1,22. Diese entsprach etwa der des Vorjahres (2016: m : w = 1,21) und erschien deutlicher als im Jahr 2015 mit einer leichten Verschiebung hin zu den Mädchen (2015: m : w = 1,08). Im Jahr 2017 wurden 269 Geborene mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen registriert (133 Jungen, 136 Mädchen). Somit bestand erstmals ein vertauschtes Geschlechtsverhältnis (m : w = 0,98). Im Berichtszeitraum ist dies nie nach-

Geschlechtsverhältnis aller Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Aborte)

männlich	365 Geborene
weiblich	298 Geborene
unbestimmt	1 Geborene
unbekannt	15 Geborene
gesamt	679 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,22

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

männlich	133 Geborene
weiblich	136 Geborene
gesamt	269 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,98

zuweisen gewesen. Zumeist waren deutlich mehr Knaben betroffen (2016: 1,33; 2015: 1,39; 2014: 1,54).

Insgesamt wurden 2017 im Vergleich zum Jahr 2016 116 Geborene mit großen und kleinen Fehlbildungen weniger (2017: 984; 2016: 1064) registriert. 2016 wurden ungewöhnlich viele Kinder/Feten mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen gemeldet, während die Zahl der Geborenen mit großen Fehlbildungen annähernd gleich blieb.

7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=679)

Für das Jahr 2017 erhielt das Fehlbildungsmonitoring 679 Meldungen zu Geborenen mit großen Fehlbildungen. Bezogen auf alle 18.030 Geborenen in Sachsen-Anhalt des Jahres 2017, entsprach dies einer Prävalenz von 3,77 % für große Fehlbildungen. Im Vergleich zum Vorjahr blieb die Prävalenz fast gleich (2016: 3,75 %). Den Betrachtungszeitraum von 2005-2016 betrach- tend, lag die diesjährige Prävalenz, wie auch die des Jahres 2016, deutlich über der durchschnittlichen Prävalenz der letzten 12 Jahre von 3,53 %.

Lebend geboren und nicht in der Säuglingsperiode verstorben sind 563 Kinder, dies entspricht 82,92 % aller Geborenen mit großen Fehlbildungen. Der Anteil der Überlebenden sank im Vergleich zum Vorjahr ab (2016: 85,40 %). Eine geringere Überlebensrate wurde letztmalig im Jahr 2003 mit 81,87% dokumentiert, im Betrachtungszeitraum (2005-2016) liegt sie im Durchschnitt bei 85,86 % bei den Geborenen mit großen Fehlbildungen.

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	585	86,16
davon: Lebendgeborene bis zum 7. Lebenstag verstorben	12	1,77
davon: Lebendgeborene nach dem 7. Lebenstag verstorben	10	1,47
Spontanaborte ab der 16. SSW	7	1,03
induzierte Aborte	85	12,52
Totgeborene	2	0,29
gesamt	679	100,0

In den ersten vier Lebenswochen verstarben im Jahr 2017 von den Kindern mit großen Fehlbildungen zwölf in den ersten sieben Tagen und drei nach dem 7. Lebenstag post natum. Der Gesamtanteil der verstorbenen Lebendgeborenen betrug 3,24 % und ist nach dem Vorjahrestief mit 1,62 % deutlich angestiegen. Es verstarben 2017 mehr Neugeborene mit großen Fehlbildungen als im Durchschnitt der letzten zwölf Jahre (2005-2016: 2,10 %). Es ist anzunehmen, dass trotz optimierter Perinatalversorgung die Schwere der Grunderkrankung und mögliche Co-Morbiditäten das Überleben beeinflussen.

In 85 Fällen wurde ein induzierter Abort wegen einer großen Fehlbildung des Feten gemeldet (12,52 % der von großen Fehlbildungen Betroffenen). Es gab neun induzierte Aborte mehr als im Jahr 2016. Die Bemühungen der Medizin, Verbesserungen in der perinatalogischen Versorgung von Neugeborenen mit großen Fehlbildungen in der pränatalen Aufklärung aufzuzeigen, schienen keinen wesentlichen Einfluss zu haben. Der Anteil der induzierten Aborte lag im Jahr 2017 um 2,37 % über dem Anteil der Jahre 2005-2016 (10,15 %).

Im Jahr 2017 endeten sieben Schwangerschaften (1,03 %), in denen bei den Feten große Fehlbildungen festgestellt wurden, durch einen Spontanabort. Die Spontanaborte sanken seit 2002 unter zwei Prozent. Die mittlere Spontanaborte lag in den Jahren 2005-2016 bei 1,15 %.

Dem Fehlbildungsmonitoring wurden 2017 zwei Totgeborene (0,29 %) mit großen Fehlbildungen gemeldet, das sind drei weniger als im Jahr 2016. Im Mittel lag der Anteil Totgeborener in den Jahren 2005-2016 bei 0,73 %.

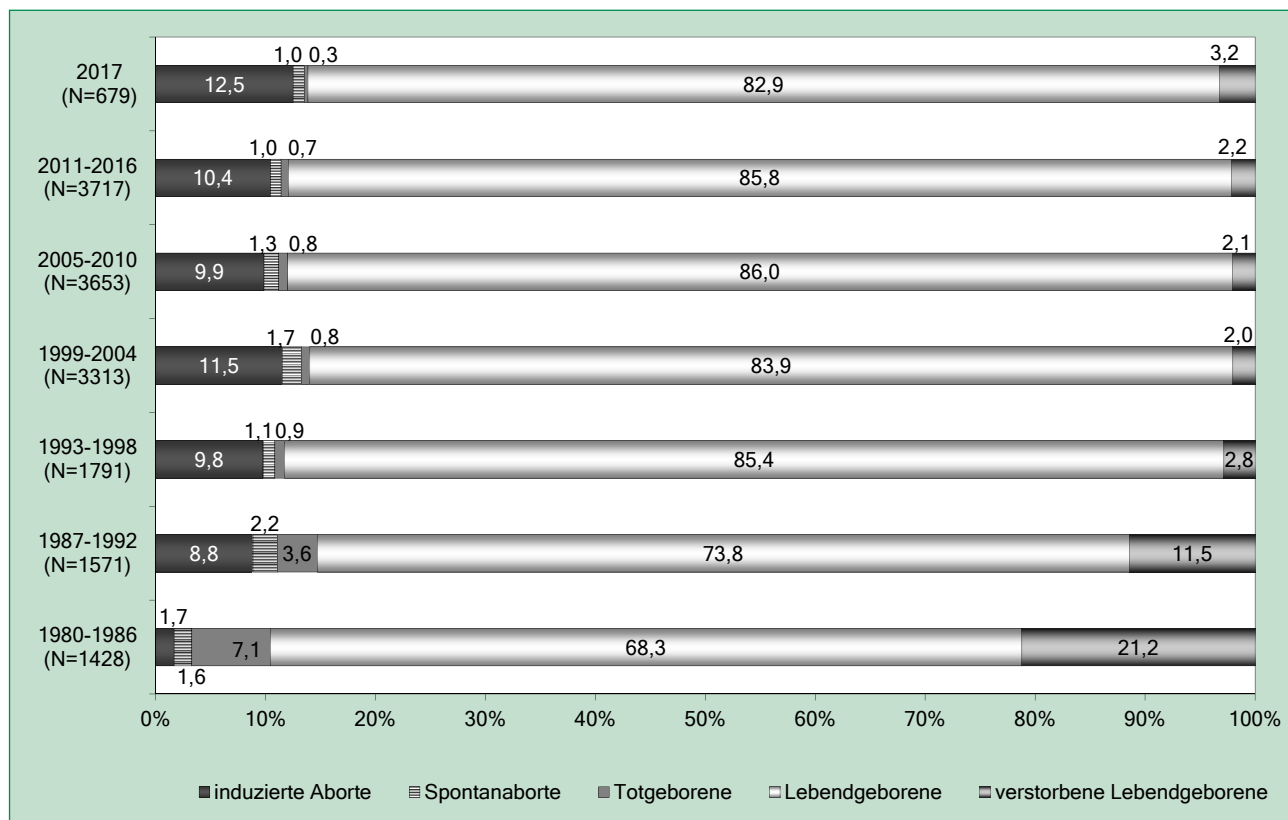


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980)

8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=679)

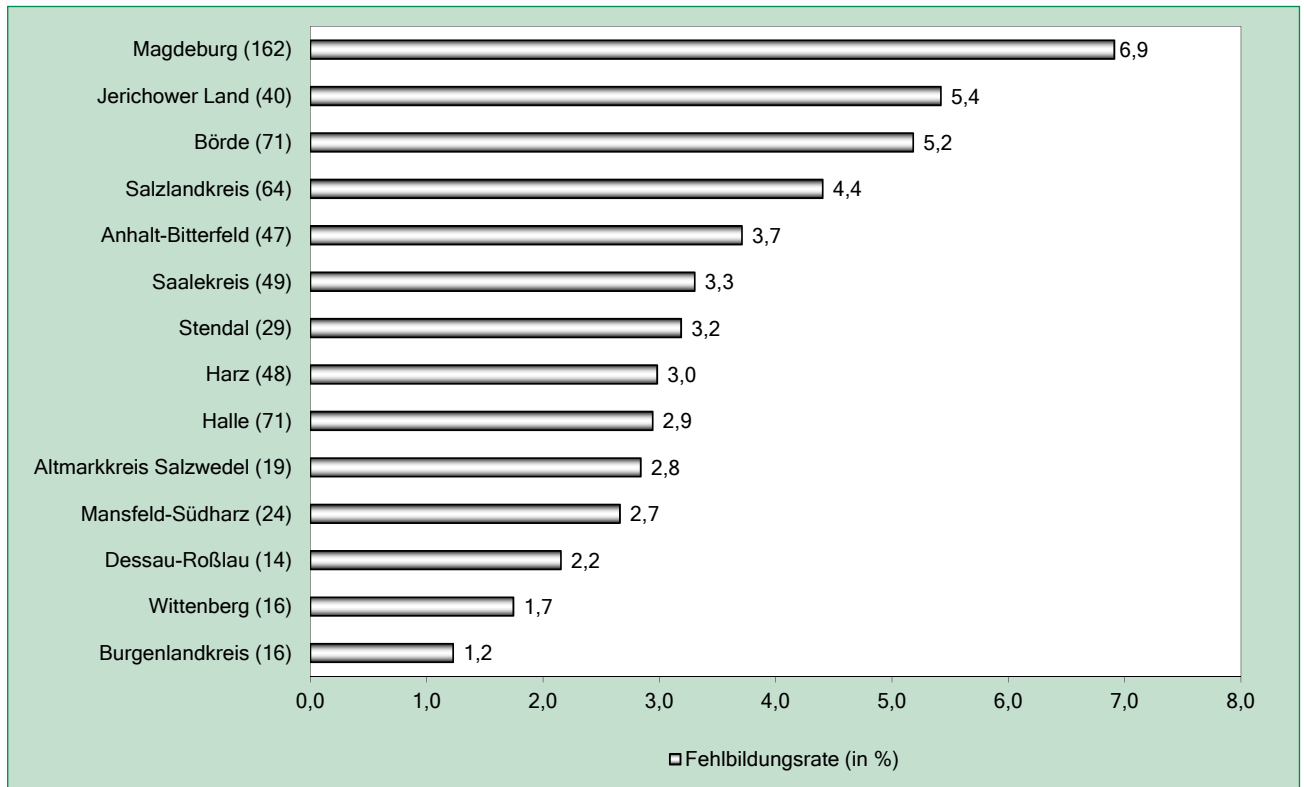


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	247	4,57
Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)	432	3,42
Sachsen-Anhalt	679	3,77

Große Fehlbildungen (2005 bis 2016)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
Städte	4,29	4,13 - 4,46
Landkreise	3,24	3,16 - 3,33
Region	3,53	3,45 - 3,61

Die Gesamtzahl der 2017 im Land Sachsen-Anhalt Geborenen beträgt 18.030. Von großen Fehlbildungen waren 679 der Geborenen betroffen. Mit einer diesjährigen Fehlbildungsrate von 3,77 % für große Fehlbildungen ließ sich ein weiterer Anstieg, wie in den Vorjahren bereits zu beobachten war, feststellen (2015: 3,51%; 2016: 3,75%).

Im Durchschnitt der Jahre 2005-2016 lag die Fehlbildungsrate für große Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt bei 3,53 %. Die ländlichen und städtischen Regionen vergleichend, wurde im Jahr 2017 erneut in den kreisfreien Städten Magdeburg, Dessau-Roßlau und Halle (4,57 %) eine höhere Fehlbildungsrate für große Fehlbildungen erfasst, als in den Landkreisen (3,42 %). Der Unterschied, der sich auch in den Vorjahren zeigte, bleibt unverändert. Die Prävalenz für große Fehlbildungen im Jahr 2017 liegt in den kreisfreien Städten (4,29 %) und Landkreisen (3,24 %) über der des Konfidenzintervalls der Jahre 2005-2016.

Im Ranking der kreisfreien Städte gab es keine Veränderung der Positionen. Für Magdeburg wurde eine Fehlbildungsrate für große Fehlbildungen von 6,91 % errechnet, gefolgt von Halle mit 2,94 % und Dessau-Roßlau mit 2,15 %.

Die Landkreise betrachtend, lag das Jerichower Land mit einer Fehlbildungsrate von 5,42 % auf Rang eins. Ein leichter Rückgang zum Vorjahr war festzustellen (2016: 5,51 %). In der Börde wurde eine Fehlbildungsrate von 5,18 % deutlich, auch hier war ein Rückgang zu 2016 zu verzeichnen (5,44 %). Auf Rang drei fand sich der Salzlandkreis mit einem Anteil großer Fehlbildungen von 4,40 % ein. In dieser Region wurde ein Rückgang seit 2015 deutlich (2016: 4,95 %; 2015: 5,56 %). Anhalt-Bitterfeld auf Rang vier zeigte den größten Anstieg der Fehlbildungsrate im Jahr 2017 (2017: 3,71 %; 2016: 2,41 %; 2015: 2,87%) auf. Die Meldeaktivität in der Region stieg, aber der Trend bleibt zu beobachten.

Ein Anstieg war auch im Saalekreis zu registrieren (2016: 2,57 %; 2017: 3,30 %). Mit einer Fehlbildungsrate von 3,00 % folgt der Harz. Altmarkkreis (2,84 %) und Mansfeld-Südharz (2,66 %) liegen knapp dahinter. Die niedrigste Prävalenz großer Fehlbildungen registrierte das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt für das Jahr 2017 im Burgenlandkreis (1,23 %), aus dem im Berichtszeitraum schon häufig unter zwei Prozent große Fehlbildungen gemeldet wurden.

9 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=307)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	101	1,87
Landkreise insgesamt	206	1,63
Sachsen-Anhalt	307	1,70

Multiple congenitale Fehlbildungen (2005 bis 2016)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
Städte	1,76	1,66 - 1,87
Landkreise	1,38	1,32 - 1,43
Region	1,48	1,43 - 1,53

Für das Jahr 2017 gingen 679 Meldungen zu Geborenen mit großen angeborenen Fehlbildungen beim Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt ein. Unter ihnen konnten 307 mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA), d. h. Geborene mit mindestens zwei großen Fehlbildungen, detektiert werden.

Der Anteil Geborener mit MCA, bezogen auf alle Geborenen mit großen Fehlbildungen, beträgt im Jahr 2017 45,21 %. Nach dem recht geringen Anteil von MCA im Jahr 2015 (39,34 %) ist wieder ein Anstieg zu bemerken (2016: 44,38 %; 2017: 45,21 %). Dieser erreichte aber nicht den Höchstwert des Zeitraumes 2005-2016 im Jahr 2014 (47,19 %). Bezogen auf 2005-2016 (41,97 %) ist der

Anteil von multiplen angeborenen Fehlbildungen bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen im Berichtsjahr als hoch einzuschätzen.

Von allen Geborenen Sachsens-Anhalts des Jahres 2017 (18.030) sind 1,70 % von einer multiplen congenitalen Anomalie betroffen. Die Prävalenz liegt somit über der Basisprävalenz von 1,48 % in den Jahren 2005-2016 (KI 1,43 bis 1,53). Der Anstieg der MCA-Prävalenz lässt sich sowohl in den Landkreisen (2017: 1,63 %; 2016: 1,61 %; 2015: 1,32 %) als auch in den kreisfreien Städten (2017: 1,87 %; 2016: 1,80 %; 2015: 1,60 %) erkennen. Der Trend der Vorjahre setzte sich 2017 fort.

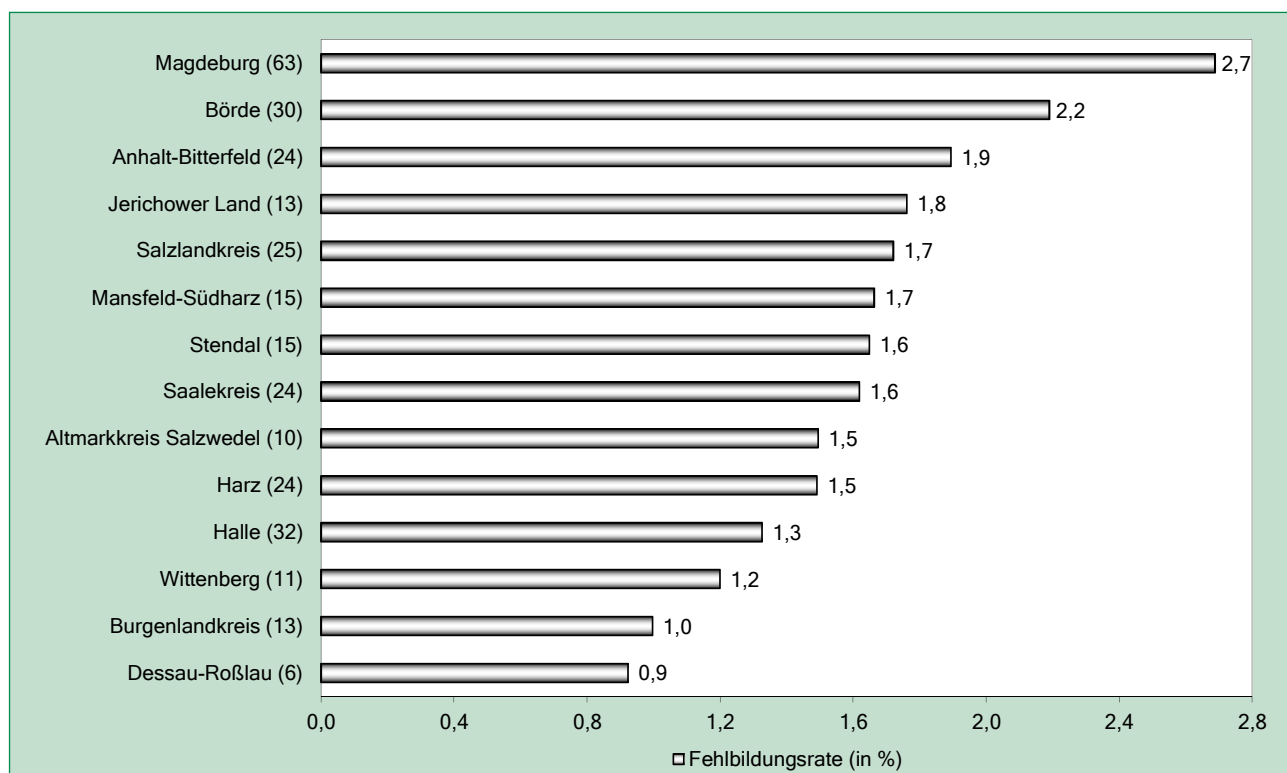


Abb. 3: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

Erneut wurde unter den kreisfreien Städten für Magdeburg die höchste Rate Geborener mit MCA (2,69 %) erfasst, aber im Vergleich zum Vorjahr ist diese etwas abgesunken (2016: 2,71 %). Auf Rang zwei liegt Halle mit 1,33 % (32 Meldungen). Dessau-Roßlau (0,92 %; 9 Fälle) weist 2017 die niedrigste Fehlbildungsrate für MCA in Sachsen-Anhalt auf.

Die höchste Fehlbildungsrate für MCA unter den Landkreisen ist in der Börde festzustellen (2,19 %), auch wenn der diesjährige Anteil unter dem des Vorjahres liegt (2016: 2,55 %). Ein deutlicher Anstieg der Prävalenz zeigt sich in Anhalt-Bitterfeld. Mit 24 Geborenen mit MCA liegt die Fehlbildungsrate bei 1,86 %. Im Vorjahr waren es nur zehn Betroffene (2016: 0,83 %).

Die dritthöchste Fehlbildungsrate angeborener multipler Anomalien der ländlichen Regionen findet sich im Jerichower Land (1,76 %), wobei dort ein Abwärtstrend zu beobachten ist (2016: 1,93 %; 2015: 2,56 %).

Eine weit rückläufigere MCA-Rate wird im Salzlandkreis dokumentiert. Waren im Jahr 2016 noch 2,48 % aller Geborenen von MCA betroffen, so sind es in 2017 nur noch 1,72 %.

Mit 1,65 % angeborener multipler Anomalien in Stendal kehrte sich der Vorjahrestrend (2016: 2,02 %) um und lag 2017 auf dem Niveau des Saalekreises (1,62 %), wobei

dort ein Anstieg zu verzeichnen ist (2016: 1,06 %).

Es folgen mit gleicher MCA-Rate (2017: 1,49 %) der Altmarkkreis Salzwedel nach leichtem Anstieg (2016: 1,27 %) und der Harz nach einem Rückgang (2016: 2,05 %) im Vergleich zu Vorjahr.

Wittenberg, obwohl auf dem vorletzten Platz, wies 2017 eine fast doppelt so hohe Fehlbildungsrate für multiple angeborene Anomalien auf wie im Jahr 2016 (2017: 1,20 %; 2016: 0,56 %).

Im Burgenlandkreis lag die Prävalenz für MCA bei 1,00 % und somit unter der des Vorjahres von 1,32 %.

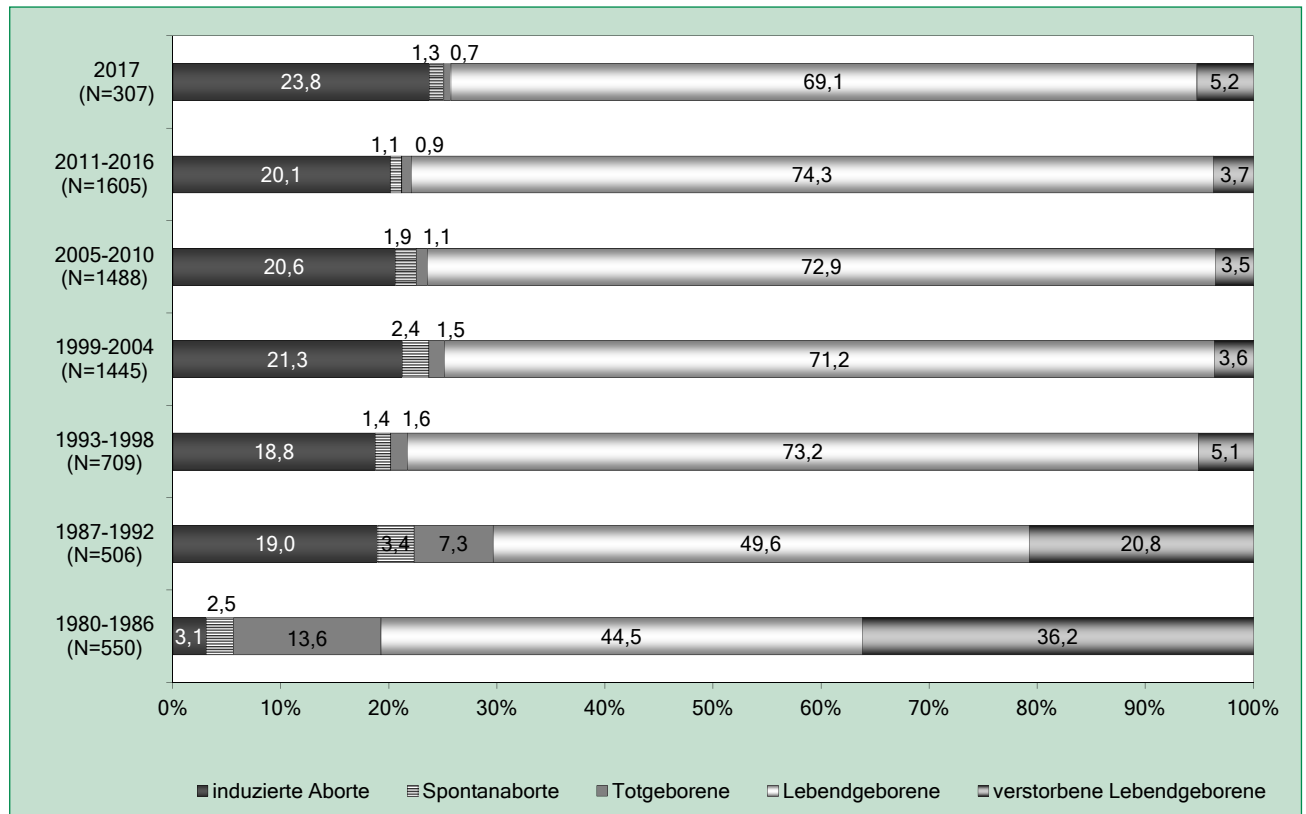


Abb. 4: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Abbildung 4 stellt die Schwangerschaftsausgänge von Geborenen mit multiplen angeborenen Anomalien dar. Eingeschlossen sind Geborene mit mindestens zwei großen Fehlbildungen oder mit Syndromen. Die Dokumentation beginnt mit dem Jahr 1980 und zeigt schrittweise in Jahresgruppierungen zu sechs bzw. sieben Jahren die Anteile der Schwangerschaftsausgänge bei allen mit MCA-Fehlbildungen erfassten Kindern/Feten und gibt damit ein Abbild der Entwicklung über den gesamten Zeitraum. Die Werte des aktuellen Jahres 2017 werden separat aufgeführt.

Im Jahr 2017 wurden 307 Fälle Geborener mit multiplen congenitalen Fehlbildungen dokumentiert. Davon wurden 228 (74,27 %) lebend geboren. Es überlebten 212 Betroffene (69,06 % der Kinder/Feten, 92,98 % der Lebendgeborenen) die Säuglingszeit. 16 schwer Betroffene verstarben zu gleichen Teilen vor dem 7. und nach dem 7. Tag post natum. Im Jahr 2017 lag die Überlebensrate aller Kinder/Feten mit MCA unter der mittleren der Jahre 2005-2016 (73,46 %) aber über der den gesamten Berichtszeitraum beschreibenden von 1980-2017 (68,56 %).

In 73 Fällen kam es 2017 zu einem induzierten Abort bei multiplen angeborenen Anomalien. Mit 23,78 % ist der Anteil induzierter Aborte größer als im Vorjahr (2016: 20,39 %) und liegt auch über dem Mittel der Jahre 2005-2016 von 20,61 %.

Der Anteil der Spontanaborte von Kindern/Feten mit multiplen angeborenen Anomalien (1,30 %) ist 2017 fast identisch mit dem des Jahres 2016 (1,32 %). In zwei Fällen kam es 2017 zur Totgeburt bei MCA, dies entspricht einem Anteil von 0,65 %, im Zeitraum 2005-2016 ist der Anteil im Mittel höher (0,95 %).

Der gegenläufige Trend, bei induzierten Aborten (1980: 3,33 %; 2017: 23,8 %) und Totgeburten (1980: 18,33 %; 2017: 0,65 %) über den gesamten Zeitraum gesehen, scheint mit den zunehmenden medizinischen Möglichkeiten, schwierige Schwangerschaften erhalten zu können, aber auch mit Aufklärung und damit verbundener Entscheidungsfreiheit betroffener Familien erklärbar.

10 Pränatale Sonografiebefunde

Zum Geburtsjahrgang 2017 erhielt das Fehlbildungsmonitoring pränatal-sonografische Befunde zu 1.312 Kindern/Feten zugeschickt. Sie teilen sich in 338-mal Softmarker, Fehlbildungen oder Anomalien als auch 974 unauffällige pränatale Ultraschallbefunde.

Bei 5,9 % (20) der auffälligen pränatalen Ultraschallbefunde liegt dem Fehlbildungsmonitoring keine Information über den Ausgang der Schwangerschaft vor. Bei etwa zwei Dritteln wurden Fehlbildungen (218; 64,5 %) angegeben. Softmarker oder intrauterine Wachstumsstörungen wiesen 200 Kinder/Feten (59,2 %) auf. Die folgende Tabelle zeigt die nach Häufigkeit sortierten, im pränatalen Ultraschall gesehenen Softmarker. Bei 122 Kindern/Feten wurde ein Softmarker entdeckt, bei 27 zwei und bei 14 Kindern/Feten drei oder mehr Softmarker.

35 Feten waren intrauterin von einer Pyelektasie betroffen, dem für 2017 häufigsten Softmarker. Bei zehn Kindern/Feten davon wurde postnatal mindestens eine DUP III. Grades diagnostiziert. Bei weiteren neun Kindern erwies sich das Harntrakt-System betroffen. 11-mal zeigte sich das Harntrakt-System der Kinder postnatal als weitgehend unauffällig. Für zwei induzierte Aborte mit Down-Syndrom und drei Lebendgeborene liegt über die Entwicklung keine Information vor.

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

Folgende Softmarker wurden gemeldet: (Mehrfachnennungen möglich)

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder/Feten
Pyelektasie	35
vergrößerte Nackentransparenz (NT)	30
singuläre Nabelschnurarterie	21
Oligo-/Anhydramnion	17
Hydrops fetalis	15
white spots	15
Polyhydramnion	15
echogener Darm	14
hypoplastisches Nasenbein	14
Nackenödem	14
grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel	8
Plexus choroideus Zysten	7
auffällige Kopfform	6
Verkürzung der Röhrenknochen	5
Double-Bubble-Phänomen	3
echogene Nieren	1
Sandalenlücke	-
überlappende Finger	-

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:

2017 wurde in Sachsen-Anhalt 38-mal ein **Down-Syndrom** diagnostiziert. Ein pränatal pathologischer Ultraschallbefund wurde uns dazu 25-mal mitgeteilt. Fast alle Feten (23) wiesen Softmarker auf (12 x einen, 6 x zwei und 5 x drei bzw. vier Softmarker). Erwartungsgemäß häufig wurde ein hypoplastisches Nasenbein und eine vergrößerte Nackentransparenz (je 9 x) beobachtet. White Spots und Nackenödem traten je 4-mal, echogener Darm zweimal und Polyhydramnion und Double-Bubble-Phänomen je einmal auf; außerdem (sonst eher selten beim Down-Syndrom) je dreimal Hydrops fetalis und Pyelektasie, zweimal singuläre Nabelschnurarterie und einmal Plexuszyste. Bei vier Feten wurden Herzfehlbildungen, bei zwei eine Duodenalstenose und bei je einem eine Ureterabgangsstenose, Klumpfüße bzw. eine laterale Halszyste beobachtet.

Bei sieben von neun Feten, bei denen 2017 ein **Edwards-Syndrom** festgestellt wurde, wurden pränatal meist Kombinationen von schweren Fehlbildungen wie Omphalocele (2 x), Fehlbildungen des Herzens (4 x), des ZNS (2 x), der Extremitäten (3 x), des Harntrakt-Systems (1 x) oder eine LKGS (2 x) gefunden. Neben den Fehlbildungen zeigten sich im pränatalen Ultraschall bis zu vier Softmarker, wie singuläre Nabelschnurarterie, Banana sign, Lemon sign, Pyelektasie, erhöhte Nackentransparenz, Polyhydramnion oder eine IUGR.

Zwei induzierte Aborte mit **Patau-Syndrom** fielen pränatal durch Fehlbildungen am Skelettsystem auf, einmal in Kombination mit Herzfehlbildungen und einmal mit LKGS und Hydrocephalie. Bei einem lebend geborenen Kind wurden trotz Feindiagnostik schwere Fehlbildungen am Herzen, Skelett sowie eine LKGS übersehen.

Bei allen vier Feten mit **Triploidie** wurden pränatal-sonografisch bis zu vier Softmarker entdeckt. Drei wiesen pränatal Herzfehlbildungen (davon 1 x kombiniert mit Omphalocele und 1 x mit ZNS-Fehlbildung) auf. Bei einer **Mosaik-Trisomie** und zwei **partiellen Trisomien und Monosomien** wurde jeweils ein Softmarker erkannt.

Von den vier 2017 aufgetretenen Gonosomenanomalien liegt uns nur zweimal (jeweils **Klinefelter-Syndrom**) die Information vor, dass ein pränataler Ultraschall durchgeführt wurde. Einmal wurde von einer vergrößerten Nackentransparenz berichtet.

Bei einem der zwei Spontanaborte mit **Turner-Syndrom** zeigte sich im pränatalen Ultraschall eine vergrößerte Nackentransparenz, bei einem Lebendgeborenen mit **Cri-du-Chat-Syndrom** eine Microcephalie und einem Lebendgeborenen mit **Deletion eines Chromosomenteils (Karyotyp 46,XY,del(1)(p36))** eine IUGR.

Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall)	Anzahl auffälliger Pränatalbefunde			
	gesamt	postnatal genau bestätigt	nicht bestätigt, aber ähnlich*	ohne vorliegenden postnatalen Befund
Anencephalie	4	4	-	-
Spina bifida	5	5	-	-
Encephalocele	3	2	-	-
Microcephalie	2	2	-	-
congenitaler Hydrocephalus	10	8	-	2
Arhin-/Holoprosencephalie	3	3	-	-
Fallot-Tetralogie	1	1	-	-
Transposition der großen Gefäße	3	3	-	-
Linksherzhypoplasie	6	4	2	-
Aortenisthmusstenose	2	2	-	-
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	11	10	-	-
Gaumenspalte	2	1	-	-
Dünndarmatresie und -stenose	5	4	-	-
Rectum- und Analatresie/-stenose	2	1	-	1
indifferentes Geschlecht	1	-	1	-
Potter-Sequenz	6	5	-	-
Nierenagenesie, einseitig	4	4	-	-
Zystennieren	7	4	1	1
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	9	7	-	-
Zwerchfellhernie	5	4	1	-
Omphalocele	8	8	-	-
Gastroschisis	4	3	-	1
Prune-belly-Sequenz	2	2	-	-

* schwere Fehlbildung gleiches Organsystem

Die oben dargestellte Tabelle zeigt die zum Geburtsjahrgang 2017 beim pränatalen Ultraschall diagnostizierten Indikatorfehlbildungen. Vorgeburtlich nicht erfasste Indikatorfehlbildungen sind in der Tabelle nicht gelistet. Am häufigsten wurde, wie auch in den letzten fünf Jahren, eine Lippen- oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (11 x) pränatal-sonografisch erkannt.

Unter den 338 Feten mit auffälligem pränatalem Ultraschallbefund waren 87 Feten, die eine, und neun Feten, die zwei der eindeutig definierten Indikatorfehlbildungen (Kapitel 12.0) aufwiesen. Durch den pränatal-postnatal-Vergleich der klar abgegrenzten Diagnosen ist eine Güteabschätzung der Ultraschalldiagnostik für diese Fehlbildungen möglich. 87 von 105 pränatal gesehenen Indikatorfehlbildungen (82,9 %) wurden sicher 1:1 postnatal bestätigt. Das trifft auf folgende zehn nach Häufigkeit geordnete Diagnosen zu: Omphalocele, Spina bifida, Anencephalie, einseitige Nierenagenesie, Arhinencephalie/Holoprosencephalie, Transposition der großen Gefäße, Microcephalie, Aortenisthmusstenose, Prune-belly-Sequenz, Fallot-Tetralogie.

Bei fünf pränatalen Befunden (4,8 %), liegt kein bzw. kein ausreichend genauer postnataler Befund vor. So wurden

bei einem induzierten Abort im Fall einer Hydrocephalie postnatal nur die Cytomegalie, nicht jedoch die Begleitfehlbildungen angegeben. Einmal wurde bei Zystennieren postnatal keine Sonografie durchgeführt. Zu drei weiteren Pränatalbefunden, einer Hydrocephalie, einer Analstenose und einer Gastroschisis, liegen postnatal keine Informationen vor. Alle ungesicherten Diagnosen bleiben im Kapitel 12 unberücksichtigt.

Bei fünf (4,8 %) der pränatal diagnostizierten Indikatorfehlbildungen wurden postnatal zwar ähnlich schwere Fehlbildungen am gleichen Organsystem gefunden, doch nicht die genau definierte Indikatorfehlbildung. Bei zwei induzierten Aborten wurde der Pränatalbefund Linksherzhypoplasie nicht exakt verifiziert, das Herz war jedoch jeweils schwer geschädigt: einmal Uhl-Fehlbildung, hypoplastische Pulmonalarterie und linksventrikuläre Myokardhypertrophie und einmal ein univentrikuläres Herz bei Edwards-Syndrom. Bei einem pränatalen Verdacht auf Zystenniere und DUP bestätigte sich die DUP IV. Grades bei Ureterabgangsstenose, die Zystenniere jedoch nicht. Anstelle eines pränatal vermuteten indifferenten Geschlechts wurde postnatal eine prominente Klitoris diagnostiziert. Bei einem mehrfach fehlgebildeten Kind

mit Jacobsen-Syndrom war pränatal eine Zwerchfellhernie angebeben, postnatal bestand jedoch ein Zwerchfellhochstand.

Bei sieben Kindern/Feten (6,7 %) bestätigten sich die im pränatalen Ultraschall diagnostizierten Indikatorfehlbildungen postnatal nicht. Ein induzierter Abort mit Pränatalbefund Encephalocele wies neben einem Hydrops fetalis nur eine Schädeldeformität mit breiter Nase und tiefsitzenden, weit auseinanderstehenden Augen sowie andere Fehlbildungen auf. Bei einem Fet mit Dolichocephalie waren beide

Nieren normal, die vermutete Potter-Sequenz lag trotz eines schweren Oligohydramnions nicht vor. Ein Kind, bei dem vorgeburtlich Harnstauungsniere und ein kurzer Femur befundet worden waren, war postnatal gesund. Ein weiteres Kind mit einer pränatal diagnostizierten leichten Verkürzung aller Röhrenknochen zeigte sich ebenfalls postnatal unauffällig. Weiterhin bestätigte sich eine Dünn-darmatresie nicht; beim Kind wurden DUPI II. Grades, Megaureter und Ureterocele gesehen. Auch ein Verdacht auf eine Lippen- Kiefer- Gaumenspalte und auf eine Gaumenspalte bewahrheiteten sich postnatal nicht.

11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

Im Jahr 2017 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen Anhalt 679 Geborene mit großen Fehlbildungen und davon 307 Geborene mit multiplen angeborenen Anomalien (45,21 %) gemeldet.

In Abbildung 5 wird für die Geborenen mit großen Fehlbildungen das anteilige Auftreten der Fehlbildungen in sieben ausgewählten wichtigen Organsystemen dargestellt. Da Geborene zugleich in mehr als einem Organsystem Fehlbildungen haben können, sind Mehrfachnennungen möglich. Im Diagramm nicht zur Darstellung kommen Geborene mit Chromosomenanomalien und MCA ohne genaue Angaben zur Fehlbildung.

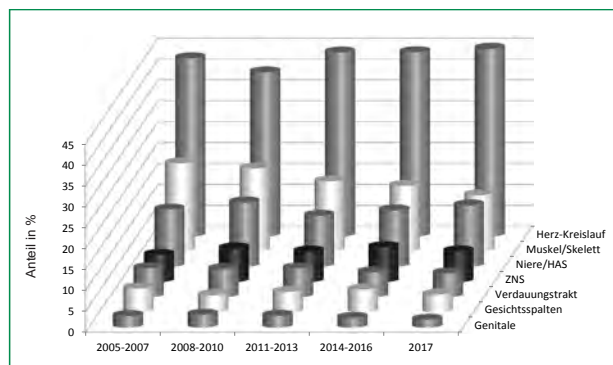


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (gruppiert)

Die Daten des Jahres 2017 werden separat, die der Vorjahre, mit dem Jahr 2005 beginnend, in 3-Jahres-Gruppierungen dargestellt. Die Anteile der von Fehlbildungen an den abgebildeten Organsystemen Betroffenen an allen Geborenen mit großen Fehlbildungen rangieren fast unverändert seit 2005 in dieser Reihenfolge.

Das am häufigsten von Fehlbildungen betroffene Organsystem war, wie in den Jahren zuvor, auch 2017, das Herz-Kreislaufsystem. Erneut ist ein geringer Anstieg des Anteils der gemeldeten Herz-Kreislauf-Fehlbildungen erkennbar (2017: 48,90 %; 2014-2016: 44,15 %).

Im Mittel der Jahre 2014-2016 haben 13,53 % der von Fehlbildungen Betroffenen Fehlbildungen im Bereich der Nieren und ableitenden Harnwege. Im Jahr 2017 nahm der Anteil der Nieren- und Harnwegsfehlbildungen (14,73 %) einen etwas größeren Anteil als in den Jahren zuvor ein. Die Nieren- und Harnwegsfehlbildungen wurden damit erstmals häufiger als die Muskel- und Skelettfehlbildungen gesehen.

Große Fehlbildungen des Muskel- und Skelettsystems waren zwischen 2005 und 2016 stets das Organsystem, das am zweithäufigsten von großen Fehlbildungen betroffen war. Maximal wurde ein Anteil von 23,46 % (2007) registriert. Über die letzten Jahre wurden diese Fehlbildungen seltener beobachtet. Im Jahr 2017 sank der Anteil bei fehlgebildeten Feten/Kindern auf 13,55 % mit Fehlbildungen am Muskel- und Skelettsystems.

Der Anteil von Fehlbildungen des ZNS liegt im Jahr 2017 bei 7,36 %, dies ist geringfügig weniger als in den Jahren 2014-2016 (8,39 %) festzustellen war. Über die Jahre schwankt der Anteil zwischen 5,43 % (2005) und 9,08 % (2014).

Über die letzten Jahre wurden, wie im Diagramm deutlich wird, die Fehlbildungen des Verdauungstraktes anteilig bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen etwas seltener (2011-2013: 6,96 %; 2014-2016: 6,03 %) gemeldet, auch zum Jahr 2017 nahm der Prozentsatz (5,74 %) ab.

Der für 2017 beobachtete Anteil für Gesichtsspalten von 4,27 % aller Geborenen, die große Fehlbildungen aufwiesen, ist im unteren Bereich der Werte zwischen den Jahren 2005 und 2016 angesiedelt. Im Jahr 2015 lag er bei 6,66 % (Maximum).

Mit einem Anteil von 1,91%, bezogen auf die Gesamtzahl den von großen Fehlbildungen Betroffenen, kamen Genitalfehlbildungen im Jahr 2017 seltener vor, als in allen im Diagramm dargestellten Zeitabschnitten. Dieser minimale Trend bleibt zu beobachten.

Die häufigsten Einzeldiagnosen 2017 (nur große Fehlbildungen)

	ICD-10	Diagnose	Kinder/Feten 2017		Kinder/Feten 2005-2016 Prävalenz /10.000**
			Anzahl	Prävalenz /10.000*	
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (inklusive PFO)	224	124,2	87,2
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	90	49,9	46,2
3.	Q62.3	dilatative Uropathie II.-IV. Grades / Ureterocele	53	29,4	22,6
4.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	38	21,1	17,6
5.	H90.	Hörverlust durch Schalleitungs- oder Schallempfindungsstörung	34	18,9	19,1 (22,0#)
6.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	25	13,9	15,7
7.	Q63.0	akzessorische Niere / Doppelanlage	21	11,6	7,1
8.	Q69.	Polydactylie (prä- und postaxial)	19	10,5	12,3
	Q22.1	Pulmonalklappenstenose	19	10,5	6,7
9.	Q65.3-5	Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/o. A. der Seitigkeit)	18	10,0	11,6
10.	Q37.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	16	8,9	10,7
11.	Q62.2	Megaureter	15	8,3	8,3
	Q62.1	Atresie und Stenose des Ureters	15	8,3	8,1
	Q25.1	Aortenisthmusstenose	15	8,3	5,3
12.	Q03.	angeborener Hydrozephalus (ohne Neuralrohrdefekt)	14	7,8	5,2
13.	Q04.0	Hypoplasie /Agenesie des Corpus callosum	12	6,7	4,9
14.	Q33.6	Hypoplasie und Dysplasie der Lunge	11	6,1	3,6
	Q79.2	Omphalocele	11	6,1	3,3
15.	Q61.4	Nierendysplasie	10	5,5	6,2
16.	Q60.0	einseitige Nierenagenesie	9	5,0	5,9
	Q23.3	Mitralklappeninsuffizienz	9	5,0	5,0
	Q35.1 Q35.5 Q35.9	Gaumenspalte	9	5,0	4,1
	Q91.0-3	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	9	5,0	3,8
17.	Q25.0	offener Ductus Botalli (PDA), hämodynamisch wirksam	8	4,4	10,2
	Q05.	Spina bifida	8	4,4	5,4
	Q20.3	diskordante ventrikuloarterielle Verbindung (inkl. vollständiger TGA)	8	4,4	3,5
	Q25.4	rechtsverlaufender Aortenbogen	8	4,4	2,5

* bezogen auf 18.030 Geborene ** bezogen auf 208.656 Geborene

2007-2016 (ab 2007 Datenabgleich Neugeborenenhörscreening-Tracking)

Die auf der umliegenden Seite abgebildete Tabelle gibt die gegenwärtige Prävalenz, die Basisprävalenz und die Anzahl der in Sachsen-Anhalt am häufigsten beobachteten großen Einzelfehlbildungen an. Grundgesamtheit für die Prävalenz des Jahres 2017 bilden 18.030 und für die Basisprävalenz (2005 bis 2016) 208.656 Geborene.

Das Herz ist das Organ, das stets am häufigsten von Fehlbildungen betroffen ist. Regelmäßig finden sich daher der ASD (2017: 124,2 pro 10.000 Geborene) und der VSD (2017: 49,9 pro 10.000 Geborene) in den obersten beiden Zeilen der Tabelle wieder. Die diesjährige Häufigkeit übersteigt bei beiden die Prävalenz der Jahre 2005-2016 (87,2 pro 10.000 Geborene, KI 83,2 bis 91,3 bzw. 46,2 pro 10.000 Geborene, KI 43,4 bis 49,3). Seit einigen Jahren werden Herzfehlbildungen sowohl mehr als auch detaillierter mitgeteilt. Damit ergeben sich bei der Einzelzählung gegenwärtig höhere Prävalenzen als in früheren Jahren. Eine aktuelle Prävalenz oberhalb der Basisprävalenz betrifft auch die Herzfehlbildungen Pulmonalklappenstenose (2017: 10,5 pro 10.000 Geborene, 2005-2016: 6,7 pro 10.000 Geborene, KI 5,7 bis 7,9), Aortenisthmusstenose (2017: 8,3 pro 10.000 Geborene, 2005-2016: 5,3 pro 10.000 Geborene, KI 4,4 bis 6,3), diskordante ventrikuloarterielle Verbindung sowie rechtsverlaufender Aortenbogen (2017 je: 4,4 pro 10.000 Geborene, 2005-2016: 3,5 pro 10.000 Geborene, KI 2,7 bis 4,4 bzw. 2,5 pro 10.000 Geborene, KI 1,9 bis 3,3).

Erneut zeigt sich die dilatative Uropathie II.-IV.°/ Ureterocele (2017: 29,4 pro 10.000 Geborene; 2005-2016: 22,6 pro 10.000 Geborene, KI 20,6 bis 24,7) als dritthäufigste Einzelfehlbildung. Sie wurde, ebenso wie die akzessorische Niere auf Platz sieben (2017: 11,6 pro 10.000 Geborene; 2005-2016: 7,1 pro 10.000 Geborene, KI 6,1 bis 8,4), seit dem Jahr 2000 nie so häufig gesehen wie 2017.

An vierter Stelle rangiert aktuell, nach 2016 ungewöhnlich wenigen Fällen und häufiger als im Durchschnitt, das Down-Syndrom (2017: 21,1 pro 10.000 Geborene, 2005-2016: 17,6 pro 10.000 Geborene, KI 15,9 bis 19,5).

Auf Rang fünf folgt 2017 der Hörverlust (2017: 18,9 pro 10.000 Geborene). Im Jahr 2007 wurde in Sachsen-Anhalt das Neugeborenenhörscreening eingeführt. Der Einfluss des Screenings auf die Detektions- und Melderrate führte zu einem Bruch in der Prävalenz. Die Basisprävalenz über den Gesamtzeitraum 2005-2016 von 19,1 pro 10.000 Geborene (KI 17,3 bis 21,0) bildet dies nicht ab. Bis zum Jahr 2006 lag sie deutlich unter 10,0 und sprang 2007-2016 auf 22,04 pro 10.000 Geborene (174.256 Geborene, KI 19,9 bis 24,3). Verglichen mit 2007-2016 erreicht die Prävalenz 2017 nicht den zu erwartenden Wert.

2017 am sechsthäufigsten, etwas unterhalb der Basisprävalenz, wurde der Klumpfuß (2017: 13,9 pro 10.000 Geborene; 2005-2016: 15,7 pro 10.000 Geborene, KI 14,1 bis 17,5) beobachtet.

Der achte Rang wird 2017 von der Polydactylie (2017: 10,5 pro 10.000 Geborene; 2005-2016: 12,3 pro 10.000 Geborene, KI 10,9 bis 13,9) eingenommen. Die Polydactylie setzt sich aus der selteneren Indikatorfehlbildung

präaxiale Polydactylie (Kapitel 12.28) und der postaxialen Polydactylie zusammen. Die Prävalenz beider liegt etwas unter dem Konfidenzintervall der jeweiligen Basisprävalenz.

Im Ranking auf der neunten und zehnten Stufe, jeweils etwas unterhalb der Durchschnittsprävalenz der Jahre 2005-2016 (11,6 pro 10.000 Geborene, KI 10,2 bis 13,1 bzw. 10,7 pro 10.000 Geborene, KI 9,4 bis 12,2) sind in diesem Jahr die Subluxation des Hüftgelenkes (2017: 10,0 pro 10.000 Geborene) und die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2017: 8,9 pro 10.000 Geborene) angesiedelt. Die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte ist Teil der Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Kapitel 12.14), die 2017 ebenfalls mit einer Häufigkeit leicht unter dem zu erwartenden Wert auftrat.

Zwei Fehlbildungen des Urogenitalsystems, der Megareter und die Atresie/Stenose des Ureters (2017: 8,3 pro 10.000 Geborene) folgen auf dem für sie üblichen elften Platz. Sie zeigten sich 2017 im Bereich der Basisprävalenz (2005-2016: 8,3 pro 10.000 Geborene, KI 7,2 bis 9,6 bzw. 8,1 pro 10.000 Geborene, KI 6,9 bis 9,3). Auch für die Nierendysplasie (Platz 15) errechnete sich 2017 eine Prävalenz (5,5 pro 10.000 Geborene) im Basisbereich (2005-2016: 6,2 pro 10.000 Geborene, KI 5,2 bis 7,3).

Für die Indikatorfehlbildung Hydrocephalie (Kapitel 12.6) ergibt sich in diesem Jahr Platz zwölf der Häufigkeitsliste. Sie trat wesentlich häufiger als üblich auf (2017: 7,8 pro 10.000 Geborene; 2005-2016: 5,2 pro 10.000 Geborene, KI 4,3 bis 6,2). Platz 13 belegt, ebenfalls häufiger als erwartet, die Hypoplasie/Agnesie des Corpus callosum (2017: 6,7 pro 10.000 Geborene; 2005-2016: 4,9 pro 10.000 Geborene, KI 4,0 bis 5,9).

Die Hypoplasie/Dysplasie der Lunge und die Omphalocele sind (Kapitel 12.31) zwei Fehlbildungen, die normalerweise etwa auf Position 20 der Liste der häufigsten Fehlbildungen zu finden sind. Beide traten 2017 mit 6,1 pro 10.000 Geborene wesentlich öfter als gewöhnlich auf (2005-2016: 3,6 pro 10.000 Geborene, KI 2,8 bis 4,5 bzw. 3,3 pro 10.000 Geborene, KI 2,6 bis 4,2).

Stelle 16 nehmen 2017 mit 5,0 pro 10.000 Geborene vier große Fehlbildungen ein. Eine davon, das Edwards-Syndrom (Kapitel 12.36), wurde etwas mehr als erwartet diagnostiziert (2005-2016: 3,8 pro 10.000 Geborene, KI 3,0 bis 4,7). Drei weitere Einzelfehlbildungen, die einseitige Nierenagenesie (Kapitel 12.25), die Mitralklappeninsuffizienz und die Gaumenspalte wurden mit einer Häufigkeit im üblichen Bereich der jeweiligen Basisprävalenz gefunden. Zur im Kapitel 12.15 dargestellten Indikatorfehlbildung Gaumenspalte (2017: 5,5 pro 10.000 Geborene) zählt außer dieser großen Fehlbildung die Spalte des weichen Gaumens (Q35.3).

Der hämodynamisch wirksame PDA und die Spina bifida (Kapitel 12.3) sind 2017 gerade noch in der Tabelle der häufigsten Einzelfehlbildungen aufgeführt. Mit 4,4 pro 10.000 Geborene traten sie beide seltener auf, als zu erwarten gewesen wäre auf (2005-2016: 10,2 pro 10.000 Geborene, KI 4,0 bis 11,7 bzw. 5,4 pro 10.000 Geborene, KI 4,5 bis 6,5). Beim PDA streuen die Werte stark. Der Maximalwert lag 2017 bei 17,7 pro 10.000 Geborene.

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 nach Villar et al. Lancet 2014, Kapitel 12.5), bezogen auf die alters- und geschlechtsabhängige Normalverteilung gekennzeichnet. Ausgeschlossen wird die Microcephalie, wenn sie mit einer Anencephalie oder Encephalocele assoziiert ist.

6. Congenitale Hydrocephalie: Unter der congenitalen Hydrocephalie wird eine Erweiterung der Hirnventrikel, nicht assoziiert mit einer primären Hirnatrophie eines Macrocephalus verstanden. Hierzu gehören auch der Hydrocephalus durch angeborene Toxoplasmose sowie die VATER-Assoziation (VACTERL). Die Diagnose wird zur Geburt oder bereits pränatal gestellt. Eine Assoziation mit Encephalocele und Spina bifida ist ausgeschlossen. Außerdem bleiben die Macrocephalie ohne erweiterte Hirnventrikel, der Schädel bei mazerierten Feten, die Hydranencephalie und der postnatal entstandene Hydrocephalus (posthämorrhagisch) ausgeschlossen.

7. Arhinencephalie/Holoprosencephalie: Die Arhin- bzw. Holoprosencephalie bezeichnet angeborene Fehlbildungen des Gehirns, bei denen eine unvollständige Lappung der Hirnhemisphären in unterschiedlichem Ausmaß vorliegt. Die Geruchsnerven können fehlen. Die Holoprosencephalie schließt die Cyclopie, Cebocephalie, Ethmocephalie und die prämaxilläre Agenesie ein.

8. Anophthalmie/Microphthalmie: Anophthalmie bzw. Microphthalmie bezeichnet das Fehlen oder die offensichtlich zu kleinen Augen. Einige Anhangsgebilde und die Augenlider können normal ausgebildet sein. Bei der Microphthalmie ist der Durchmesser der Cornea kleiner als 10 mm und der anterior-posteriore Durchmesser des Augapfels kleiner als 20 mm.

9. Anotie/Microtie: Die Anotie bzw. Microtie bezeichnet congenitale Fehlbildungen, bei denen die Ohrmuschel oder Teile der Ohrmuschel (mit oder ohne Atresie des Gehörganges) fehlen. In der Regel wird eine Unterteilung in Schweregrade (I-IV) vorgenommen. Die extreme Ausprägung (Grad IV) stellt die Anotie (fehlendes Ohr) dar. Ausgeschlossen werden kleine, normal geformte Ohren, der verschlossene Gehörgang bei normaler Ohrmuschel sowie dysplastische und tief sitzende Ohren.

10. Fallot-Tetralogie: Die Fallot-Tetralogie ist eine Herzfehlbildung, die als Kombination von Ventrikelseptumdefekt, reitender Aorta, infundibulärer Pulmonalstenose und Hypertrophie des rechten Ventrikels definiert ist. Ausgeschlossen ist die Fallot-Pentalogie.

11. Transposition der großen Gefäße (TGA): Bei der Transposition der großen Gefäße handelt es sich um einen Fehlbildungskomplex, bei dem die Aorta aus dem rechten Ventrikel und die Arteria pulmonalis aus dem linken Ventrikel entspringt. Daneben können weitere Herzfehlbildungen bestehen. Das Double outlet right ventricle (DORV) zählt mit zur TGA.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Anmerkungen:

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 (2005 bis 2016) liegt eine Gesamtanzahl von 208.656 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.

Die im Kapitel 12 zu den Basisprävalenzen Sachsen-Anhalts angegebenen Vergleichsprävalenzen beruhen auf den Daten der Jahre 2005-2016 der Full-Member-Register der European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) aus 18 europäischen Staaten. Dabei werden nur Register, für die Angaben in den letzten fünf Jahren (2012-2016) oder länger und für mindestens fünf Jahre im Zeitraum von 2005-2016 bei EUROCAT vorliegen, in die Berechnung der EUROCAT-Prävalenz einbezogen.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 1 x Halle 1 x Magdeburg	3	5,5	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Börde 3 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Stendal 2 x Wittenberg	11	8,7	↔
Sachsen-Anhalt	14	7,8	↔

Neuralrohrdefekte (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	9,40	7,06 - 12,26
Landkreise	8,73	7,39 - 10,29
Region	8,91	7,75 - 10,25
EUROCAT	10,15	9,94 - 10,37 3,44 S Portugal* 20,75 Isle de la Reunion (France)**

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

Im Jahr 2017 wurden 14 Fälle mit einem Neuralrohrdefekt gemeldet. Dabei handelte es sich in vier Fällen (28,6 %) um einen Anencephalus, in acht Fällen (57,1 %) um eine Spina bifida und in zwei Fällen (14,3 %) war eine Encephalocele nachweisbar.

Daraus resultiert für die Neuralrohrdefekte insgesamt eine **Prävalenz von 7,8 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt im Konfidenzintervall der berechneten Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 8,9 pro 10.000 Geborene). Die für den europäischen Vergleich ermittelte Basisprävalenz für den Zeitraum 2005 bis 2016 liegt mit 10,15 pro 10.000 Geborene eher darüber.

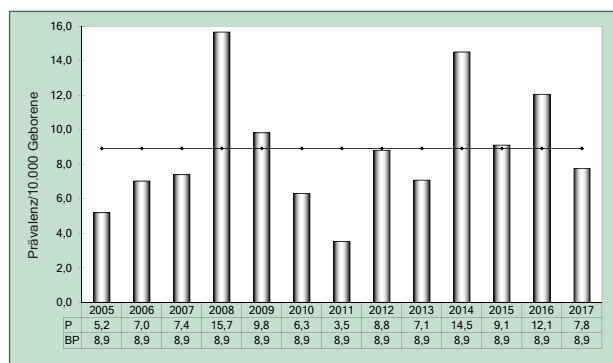


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2005

In 28,6 % der Fälle kamen die Kinder lebend zur Welt. Davon verstarb ein Kind mit Anencephalus postnatal. Weitere Details siehe auch unter Punkt 12.2 bis 12.4.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 10 x induzierter Abort
Geschlecht	11 x männlich 2 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 8 x isoliert

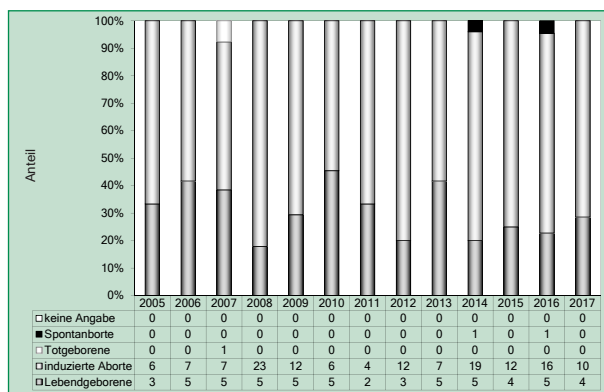


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 1.288 Geborene beobachtet.

Im Rahmen von wissenschaftlichen Studien zur Prävention sind nur wenige Fehlbildungen so gut untersucht wie die Neuralrohrdefekte. Bereits seit 1995 gibt es Empfehlungen der deutschen medizinischen Fachgesellschaften zur perikonzeptionellen Folsäuresupplementierung mit 0,4 mg pro Tag für Frauen im gebärfähigen Alter. Es wird eine unzureichende Umsetzung der Empfehlung bei ungeplanten Schwangerschaften (Erstkonsultation in der Gynäkologie frühestens in der 5. bis 7. SSW) und Risikogruppen mit geringem sozioökonomischen Status oder Migranten in Studien angemahnt. In vielen Ländern außerhalb Europas ist es daher üblich, um die Rate an Neuralrohrdefekten zu senken, Grundnahrungsmittel (Mehl) mit Folsäure anzureichern. Neu ist eine kontrovers diskutierte Stellungnahme zum Thema Sicherheit der Folsäureanreicherung auf Bevölkerungsebene vom September 2017 durch das Bundesinstitut für Risikobewertung (BfR) [1]. Diese kommt zu dem Schluss, dass die Mehrheit der in Deutschland lebenden Bevölkerung gut mit Folat versorgt ist und wegen „möglicher“ gesundheitlicher Risiken für ältere Menschen eine flächendeckende Mehlanreicherung derzeit nicht zu empfehlen ist. Im Widerspruch dazu kommt zum gleichen Zeitpunkt (Juli 2017) das englische Scientific Advisory Committee on Nutrition zu einer ganz anderen Einschätzung. Hier wird eine obligatorische Folsäureanreicherung empfohlen [2]. Welche weiteren wissenschaftlichen Argumente diese Folsäureanreicherung unterstützen und warum auch der Arbeitskreis Folsäure (Mitglied ist auch das Fehlbildungsmonitoring) eine Reevaluation für geboten hält, wird in einem Artikel im Deutschen Ärzteblatt zusammengefasst [3].

Literatur Seite 29

12.2 Anencephalie (Q00.)

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

Anencephalie (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,91	0,96 - 3,43
Landkreise	2,31	1,61 - 3,22
Region	2,20	1,61 - 2,94
EUROCAT	3,90	3,76 - 4,03 0,67 Wielkopolska (Poland)* 7,57 Isle de la Reunion (France)**

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

Im Geburtsjahrgang 2017 wurden in Sachsen-Anhalt vier Fälle von Anencephalie gemeldet. Die **Prävalenz** beträgt **2,2 pro 10.000 Geborene**.

Diese Jahresprävalenz ist identisch mit der für den Zeitraum 2005 bis 2016 berechneten Basisprävalenz von 2,2 pro 10.000 Geborene.

Im europäischen Vergleich liegen diese Werte unter dem für die EUROCAT-Register berechneten Konfidenzintervall für den Zeitraum 2005 bis 2016.

HINWEIS

Nach einer von einem Neuralrohrdefekt betroffenen Schwangerschaft sollte über eine erhöhte Folsäureprophylaxe nach Empfehlungen der medizinischen Fachgesellschaften (in Deutschland verfügbares Präparat mit 5 mg Folsäure-Äquivalent pro Tag) bei Kinderwunsch aufgeklärt werden. Auch Frauen mit antiepileptischer Medikation und chronischen Resorptionsstörungen wird diese höhere Dosis heute empfohlen.

Literatur

- 1 Bundesinstitut für Risikobewertung (BfR). Nutzen-Risiko-Abwägung einer flächendeckenden Anreicherung von Mehl mit Folsäure. Stellungnahme Nr. 027/2017 des BfR vom 13. Sept. 2017., 2017. https://www.bfr.bund.de/de/bewertung_von_vitaminen_und_mineralstoffen_in_lebensmitteln-54416.html
- 2 Scientific Advisory Committee on Nutrition (SACN). Update on folic acid, 2017. https://assets.publishing.service.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/637111/SACN_Update_on_folic_acid.pdf, 05.11.2018
- 3 Obeid R, Pietrzik K. Das Veto gegen Folsäure im Mehl sollte überdacht werden. Deutsches Ärzteblatt international 2018; 115(27-28): A1329-A1330 and A4

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- bds. je ein akzessorischer Lungenlappen

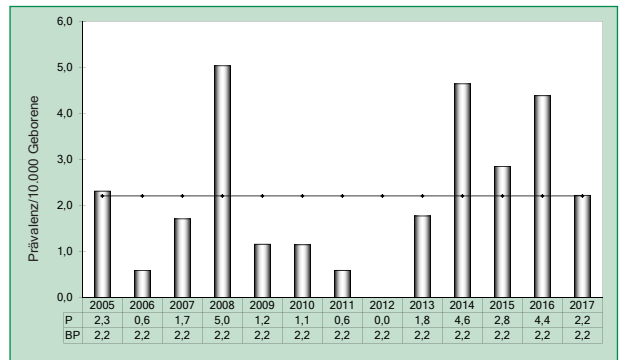


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anencephalie pro 4.508 Geborene beobachtet.

12.3 Spina bifida (Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 1 x Halle	2	3,7	↘
Landkreise: 1 x Börde 1 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Stendal 1 x Wittenberg	6	4,8	↔
Sachsen-Anhalt	8	4,4	↘

Spina bifida (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	5,57	3,81 - 7,86
Landkreise	5,36	4,25 - 6,66
Region	5,42	4,53 - 6,47
EUROCAT	5,03	4,88 - 5,18 1,77 S Portugal* 10,72 Isle de la Reunion (France)**

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

Die **Prävalenz** im Geburtsjahr 2017 liegt mit **4,4 pro 10.000 Geborene** minimal unter dem für die Region berechneten Konfidenzintervall.

Die Jahresprävalenz liegt nur minimal unter der für den Zeitraum 2005 bis 2016 berechneten Basisprävalenz von 5,4 pro 10.000 Geborene.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborenes 5 x induzierter Abort
Geschlecht	8 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x MCA 3 x isoliert

Von einer Spina bifida waren drei Lebendgeborene und fünf induzierte Aborte betroffen. Dabei handelte es sich in fünf Fällen um einen lumbalen bzw. lumbosacralen Defekt und in zwei Fällen um einen Defekt im Sacralbereich (einmal ohne Angabe der Höhe der Läsion).

In drei Fällen (37,5%) war ebenfalls eine Arnold-Chiari-II-Malformation festzustellen und in fünf Fällen (62,5%) war ein Hydrocephalus bei Diagnosestellung bereits nachweisbar.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Dextro-Transposition der Aorta, VSD, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte rechts, Oesophagusatresie mit Fistel zur Trachea, Hufeisenniere, Flexionskontrakturen und Brachydactylie der Finger an beiden Händen, tiefsitzenden Ohren
- 3 x Arnold-Chiari-Syndrom (1 x mit Corpus-callosum-Hypoplasie, 1 x mit Micropenis, Macrocephalie, neurogener Blase)
- DUP II.Grades und Nierenhypoplasie rechts

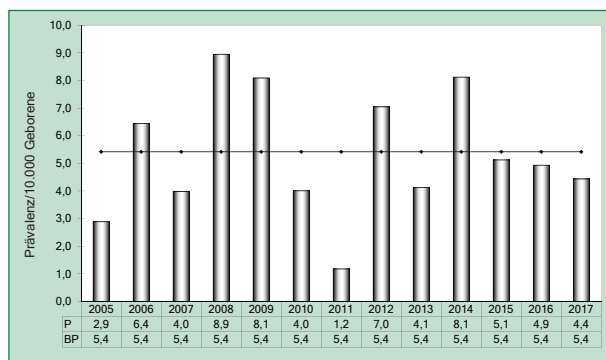


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2005

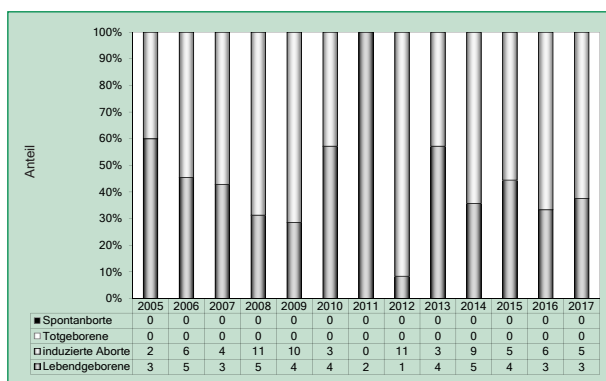


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Spina bifida pro 2.254 Geborene beobachtet.

12.4 Encephalocele (Q01.)

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

Encephalocele (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,91	0,96 - 3,43
Landkreise	1,06	0,60 - 1,72
Region	1,29	0,85 - 1,88
EUROCAT	1,23	1,16 - 1,31
		0,25 S Portugal* 2,49 Mainz (Germany)**

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

Im Geburtsjahrgang 2017 wurden zwei Fälle mit einer occipitalen Encephalocele gemeldet.

Die für das Berichtsjahr berechnete **Prävalenz** lag bei **1,1 pro 10.000 Geborene**. Diese liegt also im Konfidenzintervall der berechneten Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 1,3 pro 10.000 Geborene).

zusätzliche Angaben:

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

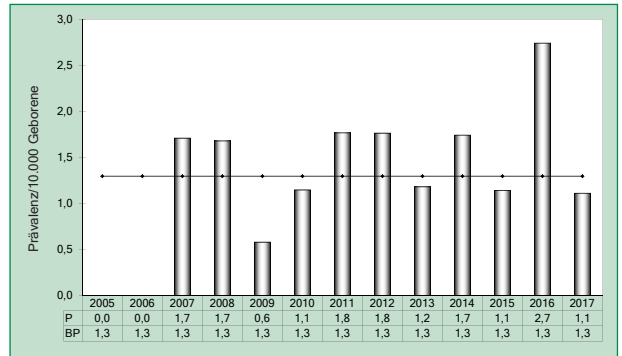


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Encephalocele pro 9.015 Geborene beobachtet.

12.5 Microcephalie (Q02.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 3 x Magdeburg	4	7,4	↗
Landkreise: 1 x Burgenlandkreis 1 x Jerichower Land 1 x Stendal	3	2,4	↘
Sachsen-Anhalt	7	3,9	↔

Microcephalie (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,18	2,68 - 6,22
Landkreise	3,31	2,45 - 4,36
Region	3,55	2,78 - 4,45
EUROCAT	2,70	2,59 - 2,82
		0,49 S Portugal* 12,14 Auvergne (France)**

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

Im Geburtsjahrgang 2017 wurde in sieben Fällen eine Microcephalie gemeldet. Die **Prävalenz** wurde mit **3,9 pro 10.000 Geborene** für das Berichtsjahr berechnet. Sie liegt im Konfidenzintervall der für den Zeitraum 2005 bis 2016 berechneten Basisprävalenz von 3,5 pro 10.000 Geborene.

Im europäischen Vergleich liegt die hier berechnete Jahresprävalenz auch oberhalb des berechneten Konfidenzintervalls der EUROCAT-Basisprävalenz von 2,7 pro 10.000 Geborene im Zeitraum 2005 bis 2016.

zusätzliche Angaben:

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

Der Microcephalus und weitere cerebrale Anomalien sind seit dem Zikavirus-Ausbruch 2015 besonders in den Fokus gerückt. In unseren Daten erfolgte ab dem Berichtsjahr 2015 entsprechend eine Anpassung auf die im Lancet veröffentlichten internationalen Perzentilen-Kurven (siehe Definition unter Punkt 12.0 Definition Microcephalie). In unserer Region spielt eine connatale Infektion durch das Zikavirus keine Rolle. Dahingegen ist die häufigste perinatal erworbene Infektion in Deutschland, die einen Microcephalus verursachen kann, die connatale Cytomegalie-Virus Infektion. Sie war in einem Fall nachweisbar (siehe auch Punkt 13.4).

Die Trendanalyse (siehe Punkt 12.37) zeigt einen signifikant ansteigenden Trend im Zeitraum 2005 bis 2017. Diese Trend-Entwicklung ist nicht sicher von der erhöhten Aufmerksamkeit auf die Microcephalie im Zusammenhang mit connatale Infektionen zu trennen. Es sind daher weitere wissenschaftliche Auswertungen auch im europäischen Vergleich mit Daten aus anderen EUROCAT-Registern geplant, um mögliche Kausalketten zu evaluieren.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- alobuläre Holoprosencephalie, Hypophysen- und Nebennierenhypoplasie bei Fehlbildung des Hypothalamus, doppelter Ureter rechts, Macroglossie, tiefsitzende Ohren, Hypotelorismus, fehlendes Nasenseptum, verstrichenes Philtrum, hoher Gaumen, kraniofaciale Dysmorphie
- Cytomegalie, Hydrocephalus internus, Corpus-callosum-Hypoplasie
- Cri-du-Chat Syndrom mit: ASD bei Reifgeborenem, retardierter Hüftreife rechts
- CFC-Syndrom mit: Pulmonalklappenstenose
- Dermoide an Augen, Gaumenfissur, bds. präauriculäre und multiple faciale Anhängsel, kraniofaciale Dysmorphie, breite Nasenwurzel, tiefsitzende Ohren, bds. lateral abfallende Lidachsen, Hypertelorismus

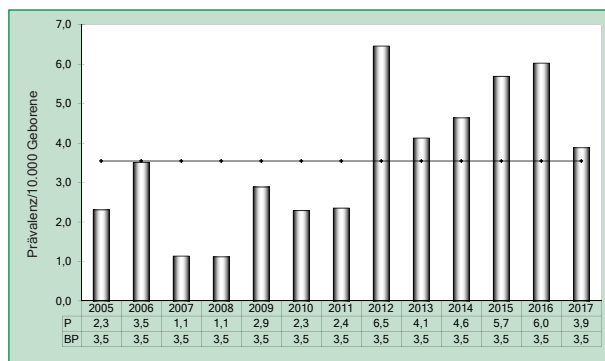


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microcephalie pro 2.576 Geborene beobachtet.

12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Magdeburg	1	1,8	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 3 x Börde 3 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis 2 x Stendal 1 x Wittenberg	13	10,3	↑
Sachsen-Anhalt	14	7,8	↑

Congenitale Hydrocephalie (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	5,92	4,10 - 8,27
Landkreise	4,89	3,84 - 6,14
Region	5,18	4,31 - 6,20
EUROCAT	5,68	5,52 - 5,84
		1,57 Dublin (Irland)* 12,30 Paris (France)**

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

Im Geburtsjahrgang 2017 wurden 14 Fälle mit einem Hydrocephalus gemeldet (siehe Definition unter Punkt 12.0), die sekundäre Hydrocephalie wird hier nicht aufgeführt. Dies ergab eine berechnete **Prävalenz** für das Berichtsjahr von **7,8 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt damit oberhalb des Konfidenzintervalls der berechneten Basisprävalenz für den Zeitraum 2005 bis 2016 von 5,2 pro 10.000 Geborene.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben 1 x Spontanabort 7 x induzierter Abort
Geschlecht	6 x männlich 8 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	12 x MCA 2 x isoliert

In zwölf Fällen waren mehrere Organsysteme von Fehlbildungen betroffen (multiple congenitale Malformationen), bei fünf Fällen war eine chromosomale Aberration richtungsweisend in der Diagnostik. Nur in einem Fall lag eine connatale Infektion (cCMV) vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: zystischer Fibrose, Omphalocele, Meckel-Divertikel, doppelseitiger Hernia inguinalis, Corpus-callosum-Agenesie, Macrocephalie, Trikuspidalinsuffizienz, Mitralklappeninsuffizienz, nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem
- Patau-Syndrom (Translokation) mit: Brachycephalie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte links, Polydactylie beider Füße, tiefsitzenden Ohren
- Down-Syndrom mit: VSD, Pulmonalklappenstenose, PFO bei Frühgeborenem, Hydrocele links
- Acrocephalosyndactylie-Syndrom (Apert) mit: Kraniosynostose, bds. knöcherner Syndactylie von Fingern (Digit II-IV), Löffelhänden, verplumpten Großzehen, Tintenlöcherfüßen, tiefsitzenden Ohren, Hypertelorismus
- Cytomegalie, Microcephalie, Corpus-callosum-Hypoplasie
- 3 x Corpus-callosum-Agenesie (1 x mit Dünndarmatresie, 1 x mit Kleinhirnagenesie, Polydactylie am linken Fuß)
- Gaumenspalte, mandibuläre Micrognathie, Micropenis, bds. Syndactylie Typ 1 (II./III. Zehe)
- Okulo-mandibulo-faciales Syndrom mit: Syndactylie Typ 1 (rechts III./IV. Finger), Kehlkopfsegel
- 2 x Kleinhirnhypoplasie (1 x bds. fehlende Bewegungsaktivität der Beine, Kniegelenke fixiert)

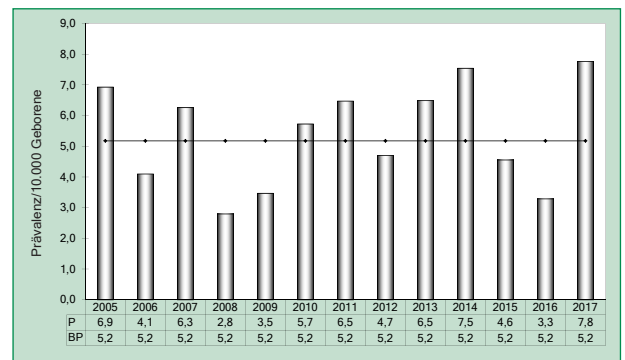


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit congenitalem Hydrocephalus pro 1.288 Geborene beobachtet.

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

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

Arhinencephalie/Holoprosencephalie (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,96	1,72 - 4,74
Landkreise	1,12	0,65 - 1,80
Region	1,63	1,13 - 2,28
EUROCAT	1,47	1,39 - 1,56
		0,38 Wielkopolska (Poland)* 3,10 Isle de la Reunion (France)**

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

Im Berichtsjahrgang 2017 wurde in drei Fällen ein Holoprosencephalon gemeldet. Die berechnete **Prävalenz von 1,7 pro 10.000 Geborene** liegt bei dieser eher seltenen Fehlbildung im berechneten Konfidenzintervall der Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 1,6 pro 10.000 Geborene).

Die Gegenüberstellung mit den Daten aus anderen Registern im europäischen Netzwerk EUROCAT zeigt, dass diese Prävalenz leicht oberhalb des berechneten Konfidenzintervalls für den Zeitraum 2005 bis 2016 der EUROCAT-Register liegt.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Nierendysplasie, Polydactylie (sechs Finger rechts, sechs Zehen links), tiefsitzenden Ohren, kraniofacialer Dysmorphie
- Microcephalie, Hypophysen- und Nebennierenhypoplasie bei Fehlbildung des Hypothalamus, doppelter Ureter rechts, Macroglossie, tiefsitzende Ohren, Hypotelorismus, fehlendes Nasenseptum, verstrichenes Philtrum, hoher Gaumen, kraniofaciale Dysmorphie

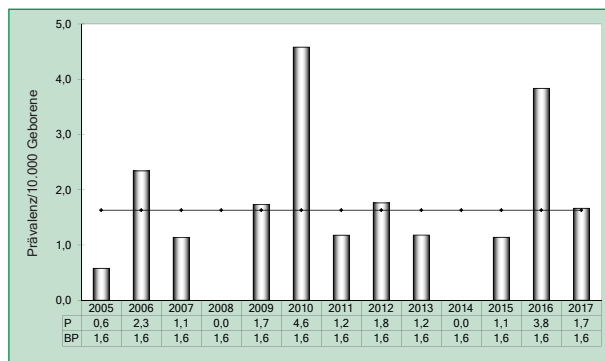


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 6.010 Geborene beobachtet.

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

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

Anophthalmie/Microphthalmie (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,74	0,83 - 3,20
Landkreise	0,66	0,32 - 1,22
Region	0,96	0,59 - 1,48
EUROCAT	0,95	0,88 - 1,02
		0,27 Hainaut (Belgium)* 2,04 French West Indies (France)**

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

Für das Berichtsjahr 2017 wurde diese sehr seltene Fehlbildung in zwei Fällen berichtet. Die **Jahresprävalenz** für 2017 liegt mit **1,1 pro 10.000 Geborene** im Bereich der berechneten Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 1,0 pro 10.000 Geborene).

Im europäischen Vergleich liegt die aktuelle Prävalenz leicht oberhalb der oberen Konfidenzgrenze.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben
Geschlecht	1 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom (Translokation) mit: bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Klumpfuß und Polysyndactylie links, Scalpdefekt, VSD, ASD II, bikuspidaler Aortenklappe, schmalen Thorax, tiefsitzenden Ohren
- Fraser Syndrom mit: Kehlkopf- und Kiefer-Gaumenspalte mit blind endendem Larynx, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Nierenagenesie rechts, bds. hypoplastischen Daumen und knöcherner Syndactylie von Fingern, fehlender Vagina, verschmolzenen Labien

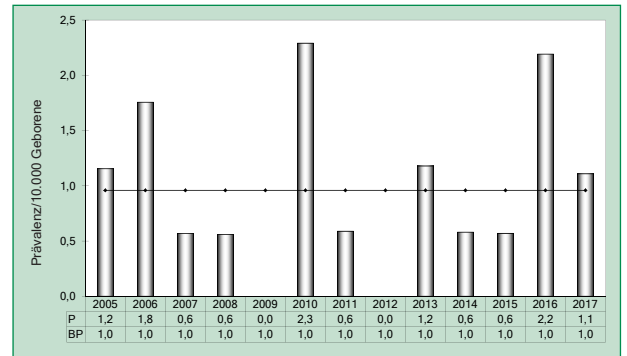


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anophthalmie/Microphthalmie pro 9.015 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 4 x Magdeburg	4	7,4	↑
Landkreise: 2 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 1 x Harz 1 x Stendal	6	4,8	↑
Sachsen-Anhalt	10	5,5	↑

Microtie/Anotie (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	3,13	1,86 - 4,95
Landkreise	1,98	1,34 - 2,83
Region	2,30	1,70 - 3,05
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Berichtsjahr 2017 wurde in zehn Fällen eine Microtie übermittelt. Dabei waren vier Lebendgeborene auch im Rahmen einer Atresie des knöchernen Gehörgangs von einer einseitigen Schallleitungsstörung betroffen. In sieben Fällen war die Microtie einseitig.

Die für 2017 berechnete **Prävalenz** liegt mit **5,5 pro 10.000 Geborene** höher als die Vergleichswerte in den letzten zwölf Jahren.

Eine Gegenüberstellung mit Daten aus europäischen Vergleichsregistern ist leider nicht möglich. Hier wird nur die viel seltenere Anotie erfasst, die für Sachsen-Anhalt mit zwei Fällen zuletzt in 2016 gemeldet wurde.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Arachnoidalzyste, Corpus-callosum- und Septum-pellucidum-Agenesie, Trigonoccephalie, glockenförmigem Thorax, tiefsitzenden Ohren, Microstomie, Flexionskontrakturen aller Finger, Hypertelorismus, Tintenlöscherfüßen
- Turner-Syndrom mit: präductaler Aortenisthmusstenose, Streak-Ovarien, Sattelnase, tiefsitzenden Ohren, prominenter Klitoris
- Deletion eines Chromosomenteils (Karyotyp 46,XY,del(1)(p36)) mit: Microgyrie, VSD und hämodynamisch nicht wirksamem PDA bei Reifgeborenem, tiefsitzenden Ohren, Knickhackenfüßen, breiter Nasenwurzel, kraniofacialer Dysmorphie, Sacralgrüben
- DORV, Pulmonalklappenatresie, VSD, ASD II, Trikuspidalinsuffizienz 1. Grades, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Reifgeborenem, bds. nicht descendierte Hoden, hoher Gaumen
- Striktur des knöchernen Gehörganges und Schallleitungsstörung links (50-60 dB), VSD, bds. präauriculäres Anhängsel
- Atresie des knöchernen Gehörganges und Schallleitungsstörung links
- Atresie des knöchernen Gehörganges und Schallleitungsstörung rechts
- Striktur des knöchernen Gehörganges und geringe Schallleitungsstörung (20 dB) rechts
- cerebrale Zyste, auriculäres Anhängsel rechts

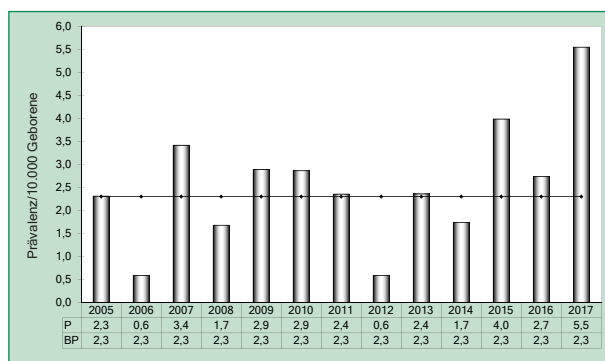


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microtie/Anotie pro 1.803 Geborene beobachtet.

12.10 Fallot-Tetralogie (Q21.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Stendal	4	3,2	↔
Sachsen-Anhalt	4	2,2	↓

Fallot-Tetralogie (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,35	2,82 - 6,42
Landkreise	3,64	2,74 - 4,73
Region	3,83	3,04 - 4,77
EUROCAT	3,38	3,25 - 3,50
		1,83 Wielkopolska (Poland)* 5,60 Mainz (Germany)**

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

Im Geburtsjahrgang 2017 wurden vier Kinder mit einer Fallot-Tetralogie als komplexe Herzfehlbildung mit Pulmonalstenose, VSD, reitender Aorta und Rechtsherzhypertrophie gemeldet. Die berechnete **Prävalenz** für 2017 beträgt **2,2 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt unter dem Konfidenzintervall der berechneten Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 3,8 pro 10.000 Geborene).

Auch in der Gegenüberstellung mit Daten aus anderen europäischen Registern ergibt sich ein Wert unterhalb des Konfidenzintervalls.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben
Geschlecht	4 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA 2 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- kleinere, aber konfluente Arteria pulmonalis, partielle Fehleinmündung der Lungenvenen links, Halbwirbel links (BWK 5 und 10), PFO bei Frühgeborenem
- persistierende linke Vena cava superior, partielle Fehleinmündung der Lungenvenen, PFO bei Reifgeborenem

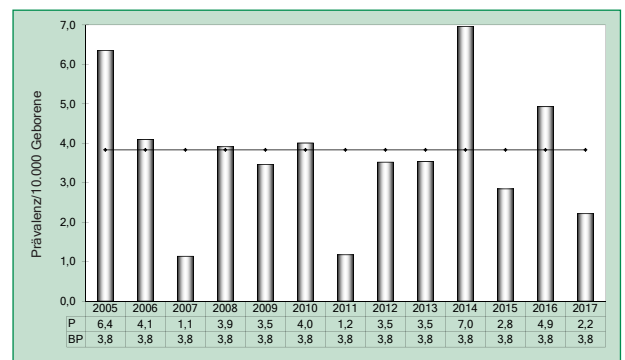


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Fallot-Tetralogie pro 4.508 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 3 x Halle	3	5,5	↔
Landkreise: 2 x Börde 2 x Salzlandkreis 2 x Stendal 1 x Wittenberg	7	5,5	↗
Sachsen-Anhalt	10	5,5	↗

Transposition der großen Gefäße (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	5,40	3,67 - 7,66
Landkreise	3,90	2,97 - 5,03
Region	4,31	3,47 - 5,30
EUROCAT (Q20.3)	3,44	3,32 - 3,57
		1,48 S Portugal* 4,74 Basque Country (Spain)**

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

Die Transposition der großen Gefäße (TGA) wurde im Berichtsjahr 2017 in zehn Fällen gemeldet. Die **Prävalenz** für 2017 betrug **5,5 pro 10.000 Geborene**. Diese liegt minimal über dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz für den Zeitraum 2005 bis 2016 mit 4,3 pro 10.000 Geborene.

Ein Vergleich mit den europäischen Daten ist nur eingeschränkt möglich, da in der Prävalenzberechnung der EUROCAT-Daten der Double outlet right ventricle (DORV, siehe auch Punkt 12.0) nicht mit einbezogen ist.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Dextro-Transposition der Aorta, VSD, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte rechts, Oesophagusatresie mit Fistel zur Trachea, sacraler Spina bifida, Hufeisenniere, Flexionskontrakturen und Brachydactylie der Finger an beiden Händen, tiefsitzenden Ohren
- Chromosomenduplikationen mit komplexen Rearrangements mit: CHARGE-Assoziation, Atresie der Aorta, ASD, bikuspidaler Aortenklappe, ASD II, Oesophagusatresie mit Fistel (Vogt IIIb), submuköser Gaumenspalte, großer Septum-pellucidum-Zyste
- Microtie links, Pulmonalklappenatresie, VSD, ASD II, Trikuspidalinsuffizienz 1.Grades, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Reifgeborenem, bds. nicht descendierte Hoden, hoher Gaumen
- DORV, VSD, ASD II, präductale Aortenisthmusstenose
- VSD, totale Fehleinmündung der Lungenvenen, Azygos-Kontinuation der Vena cava inferior

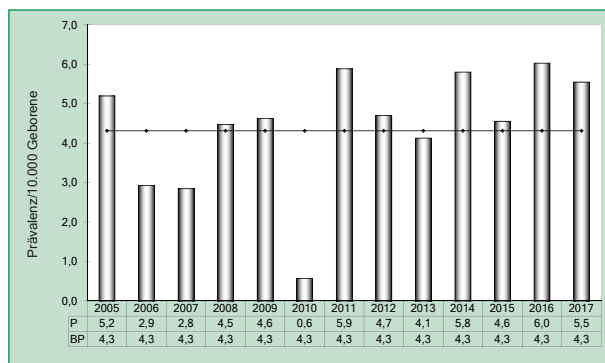


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Transposition der großen Gefäße pro 1.803 Geborene beobachtet.

12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

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

Linksherzhypoplasie-Syndrom (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,96	1,72 - 4,74
Landkreise	2,65	1,89 - 3,60
Region	2,73	2,07 - 3,54
EUROCAT	2,75	2,64 - 2,87
		0,64 S Portuga 4,06 Styria (Austria)**

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

Im Geburtsjahrgang 2017 wurde vier Fälle mit Linksherzhypoplasie-Syndrom gemeldet. Die **Prävalenz** für 2017 wurde mit **2,2 pro 10.000 Geborene** berechnet. Sie liegt im Konfidenzintervall der berechneten Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 2,7 pro 10.000 Geborene).

Die Gegenüberstellung mit den europaweit ermittelten Prävalenzen zeigt, dass die hier berechnete Prävalenz in Sachsen-Anhalt für 2017 im mittleren Drittel der anderen EUROCAT-Register bzw. auch im Konfidenzintervall der berechneten Basisprävalenz der EUROCAT-Register.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Shone-Komplex, Harnblasenhalsobstruktion, Megaureter und DUP IV. Grades bds.
- VSD, tiefsitzende Ohren
- Trikuspidalinsuffizienz

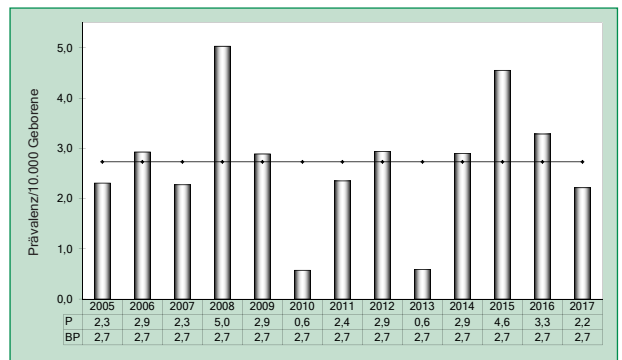


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 4.508 Geborene beobachtet.

12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle 1 x Magdeburg	3	5,5	↔
Landkreise: 3 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 3 x Börde 2 x Harz 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal	12	9,5	↑
Sachsen-Anhalt	15	8,3	↑

Aortenisthmusstenose (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,70	3,10 - 6,84
Landkreise	5,49	4,37 - 6,80
Region	5,27	4,40 - 6,31
EUROCAT	3,87	3,74 - 4,01
		1,06 Zagreb (Croatia)* 6,48 Styria (Austria)**

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

Im Geburtsjahrgang 2017 wurde die hämodynamisch relevante Aortenisthmusstenose in 15 Fällen gemeldet. Die **Prävalenz beträgt 8,3 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt über dem 12-Jahres-Konfidenzintervall der Basisprävalenz von 5,3 pro 10.000 Geborene.

In den Jahren 2008 und 2014 wurde im Vergleich auch eine Prävalenz in diesem Bereich für Sachsen-Anhalt berechnet.

Die Gegenüberstellung mit den europäischen Vergleichsdaten zeigt einen Maximalwert.

In elf Fällen (73,3%) war die Diagnose erst postnatal gestellt worden. Nur in einem Fall trat die Aortenisthmusstenose isoliert auf. In der Trendanalyse (siehe Punkt 12.37) war kein signifikanter Anstieg im Verlauf der letzten zwölf Jahre zu berechnen.

Die Aortenisthmusstenose ist im pränatalen Ultraschall nur schwer zu detektieren.

Ende 2016 erfolgte die Einführung des Neugeborenen-Pulsoxymetrie-Screening auf kritische angeborene Herzfehler. Ob der Effekt schon in den Daten im Geburtsjahrgang 2017 diesen zusätzlichen Fokus widerspiegelt, muss weiter untersucht werden. Leider liegen keine gesammelten Daten zur Rate der positiven Screening-Befunde vor.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	13 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Spontanabort
Geschlecht	12 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	14 x MCA 1 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Turner-Syndrom mit: bds. Microtie, Streak-Ovarien, Sattelnase, tiefsitzenden Ohren, prominenter Klitoris
- Hypoplastisches Linksherzsyndrom, Harnblasenhalsobstruktion, Megaureter und DUP IV. Grades bds.
- DORV, VSD, ASD II
- VSD, ASD II, Pulmonalklappenstenose, bikuspidale Aortenklappe
- VSD, PFO bei Frühgeborenem, bds. Nierenhypoplasie, DUP II. Grades rechts
- VSD
- Pulmonalklappenstenose, supra-avalvuläre Pulmonalarterienstenose und PFO bei Reifgeborenem, Trikuspidalinsuffizienz (1. Grades)
- Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie
- 2 x bikuspidale Aortenklappe (1 x bei hypoplastischer Aorta)
- 2 x PFO bei Reifgeborenem (1 x bei Canalis atrioventricularis communis)
- Koronarfistelung der linken Koronararterie zum rechten Ventrikel, bds. DUP I. Grades
- Syndrom des Kindes einer Mutter mit gestationsbedingtem Diabetes mellitus, bds. DUP I. Grades

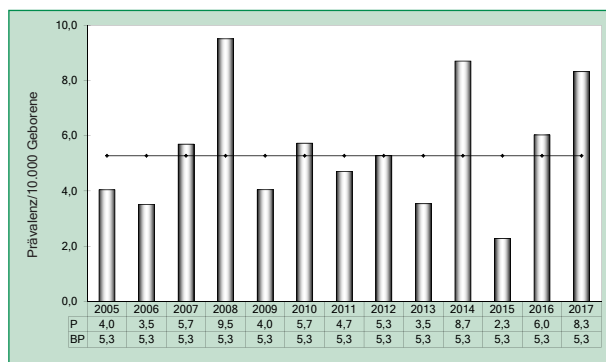


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Aortenisthmusstenose pro 1.202 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 3 x Halle 1 x Magdeburg	4	7,4	↓
Landkreise: 2 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Börde 1 x Harz 2 x Jerichower Land 2 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	15	11,9	↔
Sachsen-Anhalt	19	10,5	↓

Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	13,58	10,74 - 16,94
Landkreise	13,03	11,37 - 14,92
Region	13,18	11,74 - 14,79
EUROCAT	8,85	8,65 - 9,05
		3,74 S Portugal* 13,38 N Netherlands**

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

Im Jahr 2017 wurden 19 Kinder mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte erfasst.

Die berechnete **Prävalenz** für 2017 beträgt **10,5 pro 10.000 Geborene**. Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz für den Zeitraum 2005 bis 2016 von 13,2 pro 10.000 Geborene wird unterschritten.

Im Vergleich der EUROCAT-Daten wird das obere Konfidenzintervall der Basisprävalenz der Jahre 2005 bis 2016 überschritten.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	14 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben 3 x induzierter Abort
Geschlecht	11 x männlich 8 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	13 x MCA 6 x isoliert

Es traten in 15 Fällen eine Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte, in drei Fällen eine Oberlippen-Spalte und in einem Fall eine Lippen-Kiefer-Spalte auf.

In 14 Fällen handelte es sich um eine einseitige (7 x links, 5 x rechts, 2 x o. A.) und in drei Fällen um eine beidseitige Spaltbildung (2 x o. A.).

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Holoprosencephalie-Syndrom, bds. Nierendysplasie, Polydactylie (sechs Finger rechts, sechs Zehen links), tiefsitzenden Ohren, kraniofacialer Dysmorphie
- Edwards-Syndrom mit: Dextro-Transposition der Aorta, VSD, Oesophagusatresie mit Fistel zur Trachea, sacraler Spina bifida, Hufeisenniere, Flexionskontrakturen und Brachydactylie der Finger an beiden Händen, tiefsitzenden Ohren
- Patau-Syndrom (Translokation) mit: Hydrocephalus internus, Brachycephalie, Polydactylie an beiden Füßen, tiefsitzenden Ohren
- Patau-Syndrom (Translokation) mit: Microphthalmie, Klumpfuß und Polysyndactylie links, Scalpdefekt, VSD, ASD II, bikuspidaler Aortenklappe, schmalem Thorax, tiefsitzenden Ohren
- Fraser Syndrom mit: Anophthalmie, Kehlkopffehlbildung mit blind endendem Larynx, Nierenagenesie rechts, bds. hypoplastischen Daumen und knöcherner Syndactylie von Fingern, fehlender Vagina, verschmolzenen Labien
- ASD II, nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem, Stenose der Arteria pulmonalis, Plagiocephalie, nicht descendierter Hoden rechts, Subluxation des Hüftgelenkes links, retardierte Hüftreife rechts, Plexuszyste
- einseitige Subluxation des Hüftgelenkes
- Hypoplasie der knöchernen Gehörgänge und kombinierte Schallleitungs- und -empfindungsstörung (bds. 70 dB), Arachnoidalzyste, kraniofaciale Dysmorphie, auffällige Lidachsen, Sonnenuntergangsphänomen
- kombinierte Schallleitungs- und -empfindungsstörung (bds. 50 dB)
- Schallleitungsstörung (bds. 45 dB), bds. retardierte Hüftreife, Sichelfüße
- Schallleitungsstörung bds., retardierte Hüftreife rechts
- Schallleitungsstörung rechts

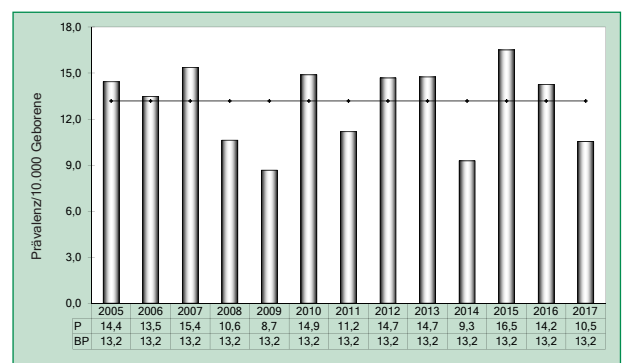


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fötus mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 949 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 3 x Halle	4	7,4	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg	9	7,1	↔
Sachsen-Anhalt	13	7,2	↔

Gaumenspalte (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	7,14	5,12 - 9,68
Landkreise	7,67	6,43 - 9,14
Region	7,52	6,46 - 8,75
EUROCAT	6,07	5,90 - 6,24
		3,20 French West Indies (France)*
		12,93 Malta**

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

In 13 Fällen war im Geburtsjahrgang 2017 eine Gaumenspalte beobachtet worden. Das entspricht einer **Prävalenz** für 2017 von **7,2 pro 10.000 Geborene**, die in den Grenzen des Konfidenzintervalls für die 12-Jahres-Basisprävalenz von 7,5 pro 10.000 Geborene liegt.

Wie in den Vorjahren liegt die Prävalenz in Sachsen-Anhalt damit leicht oberhalb der europäischen Basisprävalenz für 2005 bis 2016.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	12 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
Geschlecht	6 x männlich 7 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x MCA 9 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Chromosomenduplikationen mit komplexen Rearrangements mit: CHARGE-Assoziation, DORV, Atresie der Aorta, ASD, bikuspidaler Aortenklappe, ASD II, Oesophagusatresie mit Fistel (Vogt IIIb), großer Septum-pellucidum-Zyste
- Analatresie, Lidkolobom rechts, Lungenhypoplasie, Malrotation des Kolons, kraniofaciale Dysmorphie, tiefsitzende Ohren, mandibuläre Retrognathie, Hygroma colli cysticum
- Dandy-Walker-Syndrom mit: mandibulärer Micrognathie, Micropenis, bds. Syndactylie Typ 1 (II./III. Zehe)
- Schalleitungsstörung (rechts 70 dB)

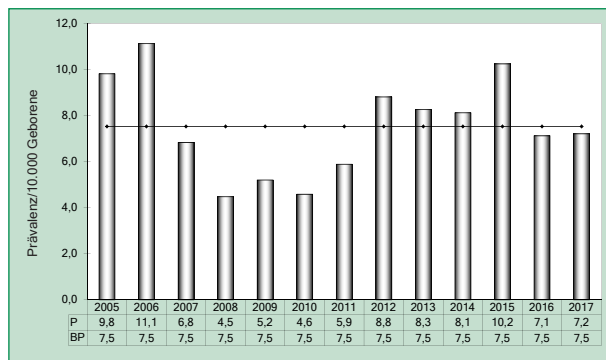


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gaumenspalte pro 1.288 Geborene beobachtet.

12.16 Choanalatresie (Q30.0)

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

Choanalatresie (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,87	0,28 - 2,03
Landkreise	0,99	0,56 - 1,64
Region	0,96	0,59 - 1,48
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Diese Fehlbildung gehört zu den seltenen Fehlbildungen. Eine Choanalatresie wurde im Berichtsjahr in zwei Fällen gemeldet. Es werden die therapiebedürftigen Stenosen hier nicht mit aufgeführt (siehe die Definition Punkt 12.0). Die **Prävalenz** für 2017 wurde mit **1,1 pro 10.000 Geborene** berechnet. Sie liegt im Konfidenzintervall der Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 1,0 pro 10.000 Geborene).

Ein Vergleich mit den EUROCAT-Daten ist nicht möglich.

zusätzliche Angaben:

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

Es handelt sich in beiden Fällen um eine komplexe Fehlbildungskombination, die CHARGE-Assoziation.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Chromosomenduplikationen mit komplexen Rearrangements mit: DORV, Atresie der Aorta, ASD, bikuspidaler Aortenklappe, ASD II, Oesophagusatresie mit Fistel (Vogt IIIb), submuköser Gaumenspalte, großer Septum-pellucidum-Zyste
- Schallempfindungsstörung (rechts 50-70 dB, links 60-70 dB), Iriskolobom rechts, Netzhautkolobom, Doppelanlage der rechten Niere, kraniofaciale Dysmorphie, hoher Gaumen

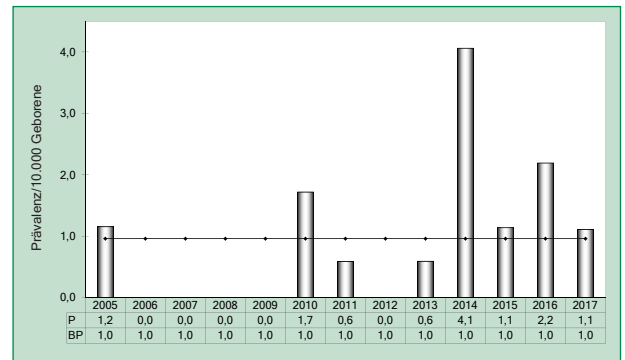


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Choanalatresie pro 9.015 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 3 x Halle	4	7,4	↑
Landkreise: 1 x Börde 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Wittenberg	3	2,4	↔
Sachsen-Anhalt	7	3,9	↑

Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,79	1,59 - 4,52
Landkreise	2,38	1,67 - 3,30
Region	2,49	1,86 - 3,27
EUROCAT (Q39.0-Q39.1)	2,52	2,41 - 2,63 0,67 SE Ireland* 3,64 French West Indies (France)**

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

Die Oesophagusatresie wurde im Geburtsjahrgang 2017 in sieben Fällen gemeldet. Die **Prävalenz** für 2017 beträgt **3,9 pro 10.000 Geborene**. Sie befindet sich oberhalb des Konfidenzintervalls der 12-Jahres-Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 2,5 pro 10.000 Geborene).

Verglichen mit den EUROCAT-Daten liegt 2017 die Prävalenz in Sachsen-Anhalt im oberen Drittel der anderen Register und über dem berechneten Konfidenzintervall der Basisprävalenz 2005 bis 2016.

zusätzliche Angaben:

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

Es handelt sich in drei Fällen um eine Atresie der Speiseröhre mit Fistel zwischen der Luftröhre und der unteren Speiseröhrentasche (Typ Vogt IIIb). In einem Fall wurde keine Fistel detektiert und in zwei Fällen fehlen die Angaben zu einer Fistel.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Dextro-Transposition der Aorta, VSD, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte rechts, sacraler Spina bifida, Hufeisenniere, Flexionskontrakturen und Brachydactylie der Finger an beiden Händen, tiefsitzenden Ohren
- Down-Syndrom mit: Duodenalstenose, Pancreas anulare, VSD, ASD II, nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Frühgeborenem
- Chromosomenduplikationen mit komplexen Rearrangements mit: CHARGE-Assoziation, DORV, Atresie der Aorta, ASD, bikuspidaler Aortenklappe, ASD II, submuköser Gaumenspalte, großer Septum-pellucidum-Zyste
- Duodenalstenose, Pancreas anulare, Tracheomalazie, ASD II, persistierende linke Vena cava superior
- VSD, ASD II, Klumpfüße
- VSD, Dextrokardie

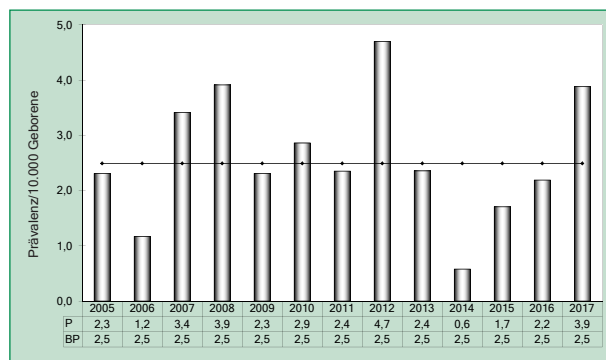


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 2.576 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle	1	1,8	↗
Landkreise: 2 x Harz 1 x Jerichower Land 2 x Saalekreis 1 x Wittenberg	6	4,8	↑
Sachsen-Anhalt	7	3,9	↑

Dünndarmatresie/-stenose (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,70	0,19 - 1,78
Landkreise	1,92	1,28 - 2,75
Region	1,58	1,09 - 2,22
EUROCAT (Q41.1-Q41.8)	0,95	0,89 - 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 wurde im Berichtsjahr in sieben Fällen gemeldet. Die berechnete **Prävalenz** beträgt **3,9 pro 10.000 Geborene** für das Jahr 2017. Sie überschreitet damit das berechnete Konfidenzintervall der Basisprävalenz (2005 bis 2016: 1,6 pro 10.000 Geborene). Die Höhe der Prävalenz wurde im 12-Jahres-Überblick zuletzt nur im Jahr 2012 erreicht.

Auch in der Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Werten liegt sie über den Maximalwerten der Isle de la Reunion (Frankreich).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben
Geschlecht	2 x männlich 5 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 4 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fetopathia diabetica mit: Rectumatresie mit vestibulärer Fistel, Volvulus, Beckenriere rechts, Hepatomegalie
- Corpus-callosum-Agenesie, Hydrocephalus internus
- Omphalocele

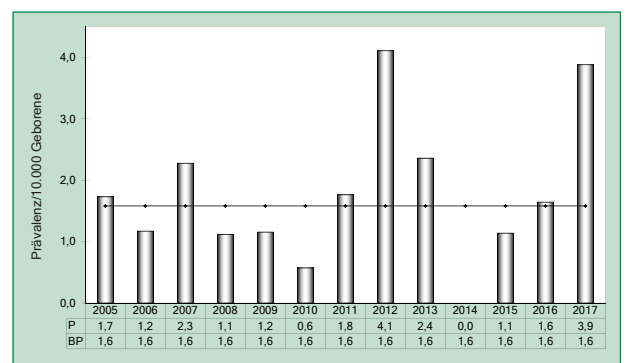


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Dünndarmatresie/-stenose pro 2.576 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle	1	1,8	↓
Landkreise: 2 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	4	3,2	↓
Sachsen-Anhalt	5	2,8	↓

Rectum- und Analatresie/-stenose (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	5,05	3,38 - 7,25
Landkreise	5,29	4,20 - 6,58
Region	5,22	4,35 - 6,26
EUROCAT	3,22	3,10 - 3,35
		1,38 S Portugal* 6,58 Styria (Austria)**

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

Im Geburtsjahrgang 2017 wurde eine Rectum- und Analatresie/-stenose in fünf Fällen gemeldet. Die **Prävalenz** für 2017 beträgt **2,8 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt deutlich unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 5,2 pro 10.000 Geborene).

In Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten liegt die Prävalenz 2017 in Sachsen-Anhalt unter dem für die Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre berechneten Konfidenzintervall.

zusätzliche Angaben:

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

Es handelte sich um drei Fälle einer Analatresie (2 x ohne Fistel, 1 x mit Fistel) und zwei Fälle einer Rectumatresie (mit Fistel).

Nur in einem Fall trat die gastrointestinale Fehlbildung isoliert auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fetopathia diabetica mit: Jejunum- und Ileumatresie, Volvulus, Beckeniere rechts, Hepatomegalie
- VATER-Assoziation mit: Rectumatresie mit Fistel Nierenagenese links, ASD II, Naevus flammeus an linkem Arm und Hand
- mediane Gaumenspalte, Lidkolobom rechts, Lungenhypoplasie, Malrotation des Kolons, kraniofaciale Dysmorphie, tiefsitzende Ohren, mandibuläre Retrognathie, Hygroma colli cysticum
- rechts multizystisch dysplastische Niere (Beckeniere)

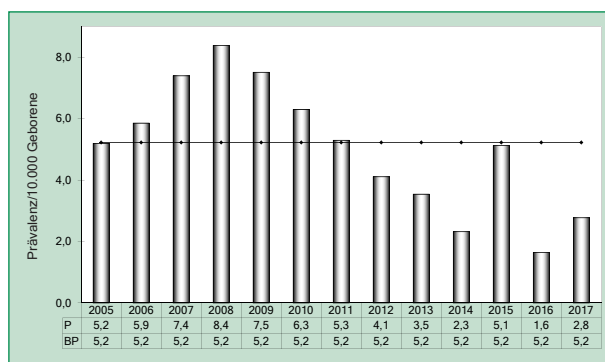


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Rectum- und Analatresie/-stenose pro 3.606 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle 1 x Magdeburg	3	5,5	↓
Landkreise: 5 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Mansfeld-Südharz 4 x Saalekreis 1 x Stendal	11	8,7	↗
Sachsen-Anhalt	14	7,8	↔

Hoden, nicht descendiert (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	12,53	9,81 - 15,78
Landkreise	6,68	5,53 - 8,05
Region	8,29	7,17 - 9,58
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Der nicht descendierte Hoden wurde bei reifgeborenen Kindern in nur 14 Fällen gemeldet. Die berechnete **Prävalenz** für 2017 liegt mit **7,8 pro 10.000 Geborene** im Konfidenzintervall der Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 8,3 pro 10.000 Geborene).

Ein europäischer Vergleich ist nicht möglich. In der EUROCAT-Erfassung wird der nicht descendierte Hoden nicht geführt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	14 x Lebendgeborenes
Geschlecht	14 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x MCA 7 x isoliert

Wissenschaftliche Auswertungen zeigen, dass von einer großen Dunkelziffer und lückenhaften Erfassung ausgegangen werden muss. Diese Anomalie ist nicht sicher schon in der Geburtsklinik präsent.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microtie links, DORV, Pulmonalklappenatresie, VSD, ASD II, Trikuspidalinsuffizienz 1.Grades, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Reifgeborenem, hoher Gaumen
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte links, ASD II, nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem, Stenose der Arteria pulmonalis, Plagiocephalie, Subluxation des Hüftgelenkes links, retardierte Hüftreife rechts, Plexuszyste
- Duodenalstenose, Pancreas anulare, glanduläre Hypospadie
- Tuberoöse Sklerose
- Nierenagenesie rechts, Megaureter und DUP IV. Grades links
- Links DUP II. Grades, Megaureter und Uretermündungsstenose
- knöcherne Syndactylie an beiden Händen

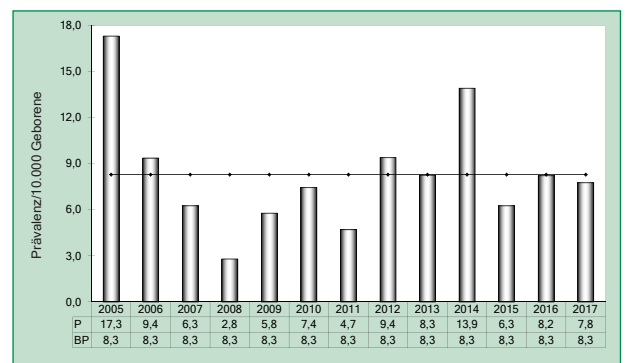


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit nicht descendierten Hoden pro 1.288 Geborene (663 Knaben) beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 5 x Halle 5 x Magdeburg	11	20,3	↔
Landkreise: 4 x Altmarkkreis Salzwedel 3 x Anhalt-Bitterfeld 5 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 3 x Stendal	18	14,3	↓
Sachsen-Anhalt	29	16,1	↓

Hypospadie (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	23,85	20,26 - 28,03
Landkreise	20,30	18,20 - 22,64
Region	21,28	19,42 - 23,31
EUROCAT	17,74	17,45 - 18,03
		6,79 S Portugal* 34,53 Mainz (Germany)**

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

Für die im Jahr 2017 gemeldeten 29 Kinder mit Hypospadie ergibt sich eine **Prävalenz von 16,1 pro 10.000 Geborene**. Das Konfidenzintervall der berechneten Basisprävalenz für 2005 bis 2016 wird damit unterschritten.

Im Vergleich mit den Daten der anderen EUROCAT-Register liegt die Prävalenz in 2017 im unteren Drittel und das Konfidenzintervall der europäischen Basisprävalenz wird unterschritten.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	28 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben
Geschlecht	29 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 23 x isoliert

Es handelte sich in 22 Fällen (75,9%) um eine glanduläre Hypospadie, in einem Fall (3,4%) um eine Hypospadiä coronaria, in vier Fällen (13,9%) um eine penile Hypospadie und in einem Fall (3,4%) um eine perineale Hypospadie. Für einen Fall (3,4 %) gab es keine näheren Angaben zur Hypospadie.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- partielle Trisomie 16q und partielle Monosomie 2 mit: ASD II, Klumpfüßen, bds. Schallleitungsstörung, nicht hämodynamisch wirksam PDA bei Frühgeborenem
- Duodenalstenose, Pancreas anulare, bds. nicht descendierte Hoden
- einseitige Nierenagenesie, Porencephalie, DUP I. Grades
- Nierenagenesie links
- knöcherne Syndactylie und Hypoplasie der Finger (Digit I - IV rechts und II / III links), rechter Daumen ohne Endglied, bds. Brachydactylie der Finger, bds. Hydrocele
- ASD bei Reifgeborenem

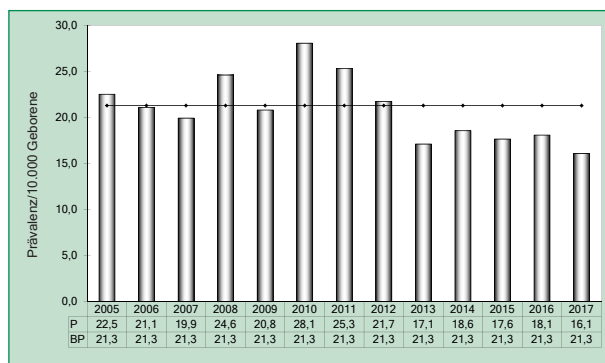


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Hypospadie pro 622 Geborene (320 Knaben) beobachtet.

12.22 Epispadie (Q64.0)

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

Epispadie (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,52	0,11 - 1,53
Landkreise	0,20	0,04 - 0,58
Region	0,29	0,11 - 0,63
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Die Epispadie wurde bei einem Kind gemeldet. Die **Prävalenz** für 2017 beträgt **0,6 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt im Konfidenzintervall der berechneten Basisprävalenz für 2005 bis 2016 von 0,3 pro 10.000 Geborene.

Es handelt sich um eine sehr seltene Fehlbildung für die keine EUROCAT-Vergleichsdaten vorliegen.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- DUP IV. Grades, ASD

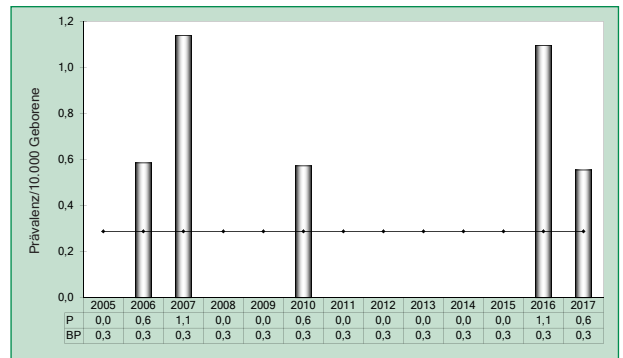


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Epispadie pro 18.030 Geborene (9.283 Knaben) beobachtet.

12.23 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

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

Indifferentes Geschlecht (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,35	0,04 - 1,26
Landkreise	0,79	0,41 - 1,39
Region	0,67	0,37 - 1,13
EUROCAT	0,66	0,61 - 0,72
		0,09 Brittany (France)*
		1,92 Wessex (UK)**

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

In zwei Fällen wurde für 2017 ein indifferentes Geschlecht gemeldet. Die berechnete **Jahresprävalenz** liegt mit **1,1 pro 10.000 Geborene** im Konfidenzintervall der Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 0,7 pro 10.000 Geborene).

In Gegenüberstellung der EUROCAT-Daten liegen wir im oberen Drittel der betrachteten EUROCAT-Register im Zeitraum 2005 bis 2016.
Ein guter statistischer Vergleich oder gar eine Trendberechnung ist nicht möglich.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Streak-Ovarien, Aplasie des Uterus, kraniofaciale Dismorphie, tiefsitzende Ohren, Hypertelorismus, breite Nasenwurzel, mandibuläre Retrognathie, prominente Steißbein, Thymushypoplasie
- Streak-Ovar rechts, prominente Klitoris

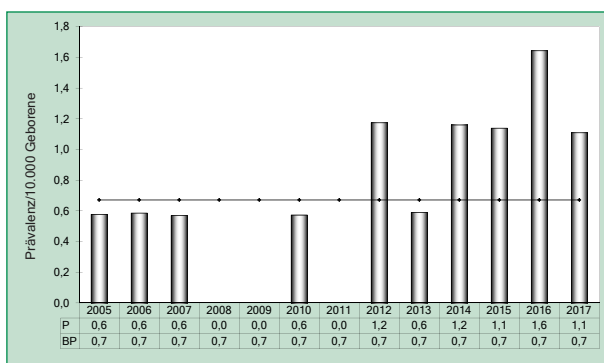


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit indifferentem Geschlecht pro 9.015 Geborene beobachtet.

12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Magdeburg	1	1,8	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Jerichower Land 2 x Salzlandkreis	4	3,2	↔
Sachsen-Anhalt	5	2,8	↔

Potter-Sequenz (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,57	0,72 - 2,97
Landkreise	2,78	2,00 - 3,75
Region	2,44	1,82 - 3,21
EUROCAT	1,25	1,17 - 1,33
		0,20 Malta* 4,98 Mainz (Germany)**

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

Die bilateral funktionslosen Nieren im Sinne einer Potter-Sequenz wurden im Berichtsjahr in fünf Fällen gemeldet. Das entspricht einer **Prävalenz** für 2017 von **2,8 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt im Konfidenzintervall der Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x induzierter Abort 1 x Totgeburt
Geschlecht	2 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 2 x isoliert

Dabei wurde in einem Fall eine bilaterale Nierenagenesie, in zwei Fällen funktionslose multizystisch-dysplastische Nieren und in zwei Fällen bei einseitiger Nierenagenesie eine hypoplastische funktionslose Niere auf der Gegenseite diagnostiziert. Die Potter-Sequenz ist die Domäne des pränatalen Ultraschalls und so wurden alle Fälle bereits pränatal detektiert.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Meckel-Gruber-Syndrom mit: Situs inversus, Hexadactylie
- kraniofaciale Dysmorphie, überlappende Finger rechts, mandibuläre Retrognathie und Micrognathie

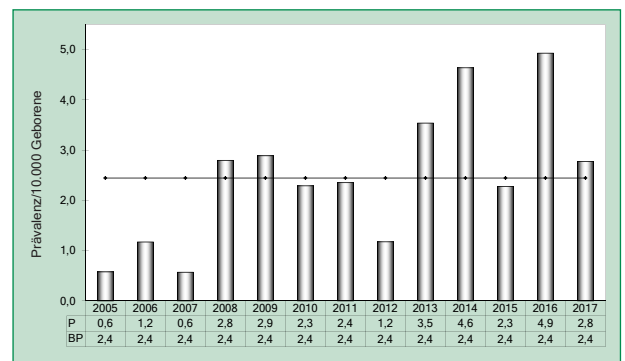


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Potter-Sequenz pro 3.606 Geborene beobachtet.

HINWEIS

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

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

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

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 2 x Magdeburg	3	5,5	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis	6	4,8	↘
Sachsen-Anhalt	9	5,0	↘

Nierenagenesie, einseitig (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	5,92	4,10 - 8,27
Landkreise	5,95	4,79 - 7,31
Region	5,94	5,01 - 7,04
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Die einseitige Nierenagenesie wurde in 2017 bei neun Kindern festgestellt. Die **Prävalenz** für das Berichtsjahr beträgt **5,0 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt auf der unteren Konfidenzintervall-Grenze für die berechnete Basisprävalenz von 5,9 pro 10.000 Geborene. (Zeitraum 2005 bis 2016).

Europäische Vergleichsdaten aus dem EUROCAT-Netzwerk liegen nicht vor.

zusätzliche Angaben:

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

Diese Fehlbildung hat insgesamt eine sehr gute Prognose. Es war 5-mal die linke Niere und dreimal die rechte Niere betroffen, in einem Fall liegen keine detaillierten Angaben vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fraser Syndrom mit: Anophthalmie, Kehlkopf- und Kiefer-Gaumenspalte, bds. hypoplastischen Daumen und knöcherner Syndactylie von Fingern, fehlender Vagina, verschmolzenen Labien
- VATER-Assoziation mit: Rectumatresie mit Fistel, ASD II, Naevus flammeus an linkem Arm und Hand
- Porencephalie, glanduläre Hypospadie, DUP I. Grades
- penile Hypospadie
- Megaureter und DUP IV. Grades links, nicht descendierter Hoden rechts
- rechts Megaureter, DUP III. Grades und Uretermündungsstenose
- 2 x hyperplastische Niere (1 x rechts, 1 x links)

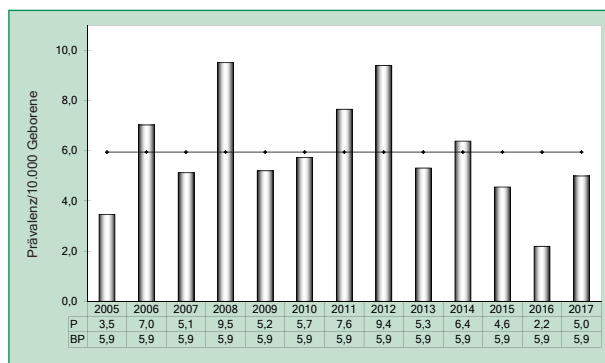


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einseitiger Nierenagenesie pro 2.003 Geborene beobachtet.

12.26 Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle 2 x Magdeburg	4	7,4	↔
Landkreise: 2 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal	7	5,5	↘
Sachsen-Anhalt	11	6,1	↔

Zystennieren (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	9,23	6,91 - 12,07
Landkreise	6,88	5,70 - 8,27
Region	7,52	5,01 - 7,04
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Es wurden in vier Fällen beidseitige und in sieben Fällen einseitige Zystennieren im Berichtsjahr gemeldet. Das ergibt für 2017 eine berechnete **Prävalenz von 6,1 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt im Konfidenzintervall der Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 7,5 pro 10.000 Geborene).

Vergleichsdaten aus dem EUROCAT-Netzwerk stehen nicht zur Verfügung.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort
Geschlecht	6 x männlich 4 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x MCA 4 x isoliert

Diese Fehlbildungsgruppe der Zystennieren ist eine sehr inhomogene Gruppe, die verschiedenste Krankheitsbilder einschließt (siehe Punkt 12.0).

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Holoprosencephalie, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Polydactylie (sechs Finger rechts, sechs Zehen links), tiefsitzenden Ohren, kraniofacialer Dysmorphie
- Caudales Regressionssyndrom mit: Os sacrum, Agenesie, bds. Verbiegung der langen Beinknochen, VSD, persistierendem rechten Aortenbogen, DUP
- Analatresie, Beckenriere rechts
- ASD II, VSD, DUP I. Grades, Hernia inguinalis links
- Aortenklappen - und Mitralklappeninsuffizienz
- VSD
- Hydronephrose links

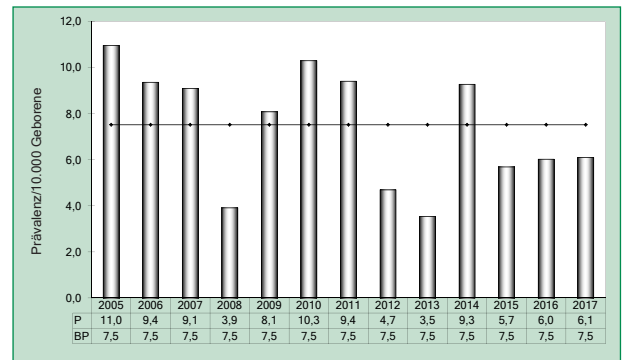


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zystennieren pro 1.639 Geborene beobachtet.

12.27 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

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

Ekstrophie der Harnblase (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,00	0,00 - 0,52
Landkreise	0,53	0,23 - 1,04
Region	0,38	0,17 - 0,76
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Geburtsjahrgang 2017 wurde kein Fall einer Ekstrophie der Harnblase gemeldet. Es handelt sich um eine seltene Fehlbildung deren Basisprävalenz für 2005 bis 2016 bei 0,4 pro 10.000 Geborene liegt.

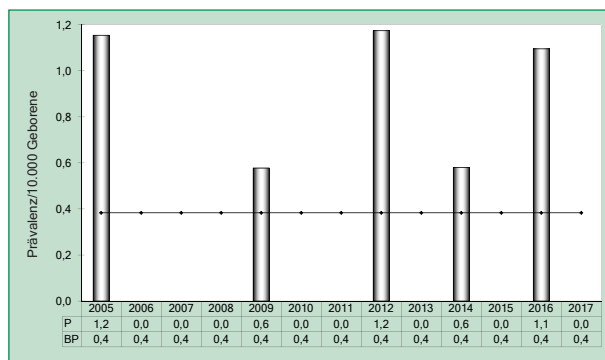


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Ekstrophie der Harnblase beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle	1	1,8	↘
Landkreise: 1 x Harz 1 x Saalekreis	2	1,6	↓
Sachsen-Anhalt	3	1,7	↓

Präaxiale Polydactylie (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	3,83	2,40 - 5,80
Landkreise	3,90	2,97 - 5,03
Region	3,88	3,08 - 4,82
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Geburtsjahrgang 2017 wurde bei drei Fällen eine präaxiale Polydactylie gemeldet. Die für 2017 berechnete **Prävalenz von 1,7 pro 10.000 Geborene** unterschreitet die Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 3,9 pro 10.000 Geborene).

Daten aus dem EUROCAT Netzwerk stehen zum Vergleich nicht zur Verfügung.

zusätzliche Angaben:

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

Die Polydactylie ist eine Fehlbildung mit einer insgesamt guten Prognose, wenn sie nicht im Rahmen von komplexen Fehlbildungssyndromen oder -assoziationen auftritt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Polysyndactylie mit: knöcherner Syndactylie von Fingern (Digit II / III und IV / V links und II / III rechts), akzessorischem Finger links, hypoplastischer Tibia, Fibula und Humerus links, Kardiomegalie, Blepharophimose bds., Klumpfuß links

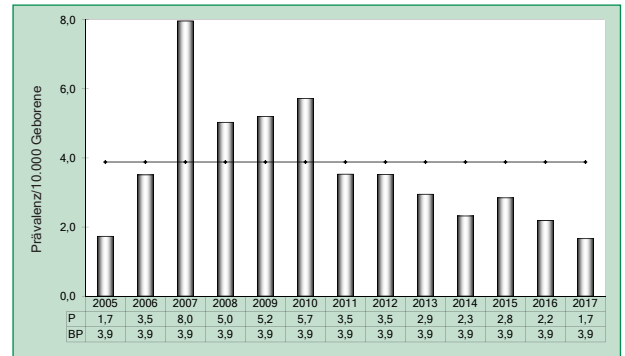


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit präaxialer Polydactylie pro 6.010 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle 5 x Magdeburg	7	12,9	↗
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Börde 1 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis	9	7,1	↔
Sachsen-Anhalt	16	8,9	↗

Reduktionsfehlbildungen insgesamt (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	8,70	6,46 - 11,47
Landkreise	8,07	6,79 - 9,57
Region	8,24	6,46 - 8,75
EUROCAT	5,52	5,36 - 5,68
		2,36 S Portugal* 9,57 Auvergne (France)**

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

Im Geburtsjahrgang 2017 wurden 16 Fälle einer Reduktionsfehlbildung der Extremitäten gemeldet. Die berechnete **Jahresprävalenz** beträgt **8,9 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt an der oberen Konfidenzintervall-Grenze der berechneten Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre (Zeitraum 2005 bis 2016: 8,2 pro 10.000 Geborene). Insgesamt gibt es in Sachsen-Anhalt keinen Anhalt für eine auffällige zeitliche oder örtliche Häufung.

In der Gegenüberstellung mit den europäischen Vergleichsdaten von EUROACT zeigt sich, dass die Prävalenz im oberen Drittel der Register liegt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Spontanabort 7 x induzierter Abort
Geschlecht	10 x männlich 5 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	12 x MCA 4 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom
- Down-Syndrom
- Fraser Syndrom
- Wiedemann-Beckwith-Syndrom
- partielle Trisomie 4 und partielle Monosomie 15
- Turner-Syndrom
- Potter-Sequenz
- Polysyndactylie mit: knöcherner Syndactylie von Fingern (Digit II / III und IV / V links und II / III rechts), akzessorischem Finger, Daumen und Großzehen links, Kardiomegalie, Blepharophimose bds., Klumpfuß links
- glanduläre Hypospadie, bds. knöcherne Syndactylie und Brachydactylie der Finger, bds. Hydrocele
- bds. Lungenhypoplasie, bds. überlappende Finger, flaches Hinterhaupt, Hygroma colli cysticum, breite Nasenwurzel, tiefsitzende Ohren
- Klumpfuß links, Hämangiom

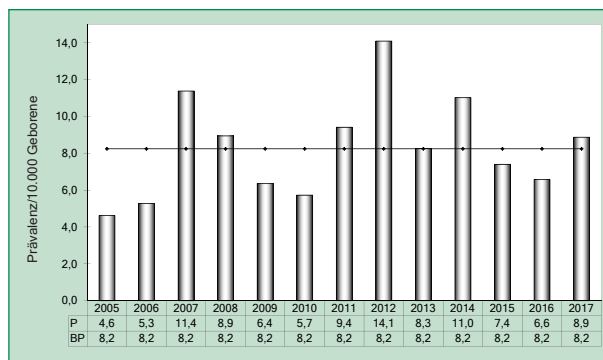


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten pro 1.127 Geborene beobachtet.

HINWEIS
In den französischen Medien gab es im Oktober 2018 Meldungen über Auffälligkeiten in Bezug auf Extremitätenfehlbildungen, die in verschiedenen Gebieten Frankreichs aufgetreten sein sollen. Die Register für angeborene Anomalien im Netzwerk EUROCAT arbeiten derzeit daran genaue und aktuelle Informationen über das Auftreten dieser Anomalien in ganz Europa bereitzustellen. Diese wissenschaftliche Untersuchung wird eine evidenzbasierte Interpretation von möglichen zeitlichen oder örtlichen Häufungen der aufgetretenen Fälle ermöglichen.

12.30 Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle	2	3,7	↔
Landkreise: 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 2 x Saalekreis	4	3,2	↑
Sachsen-Anhalt	6	3,3	↗

Zwerchfellhernie (2004 bis 2015)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,00	2,54 - 6,01
Landkreise	1,72	1,12 - 2,52
Region	2,35	1,74 - 3,10
EUROCAT (Q79.0)	2,84	2,73 - 2,96
		1,32 Zagreb (Croatia)* 5,57 Malta**

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

Im Berichtsjahr wurde die Zwerchfellhernie in sechs Fällen gemeldet. Die **Prävalenz** für 2017 beträgt **3,3 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt leicht über der oberen Konfidenzintervall-Grenze der Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 2,3 pro 10.000 Geborene).

Die Basisprävalenz der europäischen Vergleichsregister liegt im Bereich der für Sachsen-Anhalt berechneten Basisprävalenz und überdeckt aber einen geringen Toleranzbereich.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- großer Lebertumor mit intrathorakaler Herniation rechts

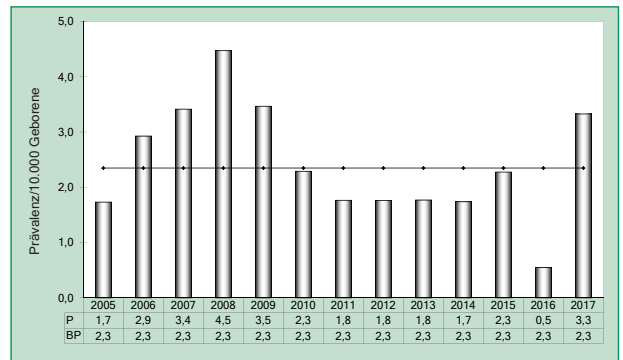


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zwerchfellhernie pro 3.005 Geborene beobachtet.

12.31 Omphalocele (Q79.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle 2 x Magdeburg	4	7,4	↑
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz 1 x Saalekreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg	7	5,5	↑
Sachsen-Anhalt	11	6,1	↑

Omphalocele (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	3,66	2,26 - 5,59
Landkreise	3,17	2,34 - 4,21
Region	3,31	2,57 - 4,18
EUROCAT	3,27	3,15 - 3,40
		0,69 S Portugal* 6,70 French West Indies (France)**

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

Die Omphalocele wurde im Geburtsjahrgang 2017 in elf Fällen gemeldet. Die **Prävalenz** für 2017 beträgt **6,1 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt über der berechneten Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre (Zeitraum 2005 bis 2016: 3,3 pro 10.000 Geborene). Sie ist die höchste Prävalenz im 12-Jahres-Vergleich.

Es erfolgt eine weitere Evaluation der Fälle und Beobachtung des Prävalenzverlaufes.

Der Vergleich mit den EUROCAT-Daten zeigt die Prävalenz im Bereich kurz unterhalb der Prävalenz der Zentren mit maximaler Prävalenz (French West Indies, Frankreich).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborenes 2 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben 5 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 5 x weiblich 2 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	9 x MCA 2 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: zystischer Fibrose, Dandy-Walker-Syndrom, Meckel-Divertikel, doppelseitiger Hernia inguinalis, Corpus-callosum-Agenesie, Macrocephalie, Trikuspidalinsuffizienz, Mitralklappeninsuffizienz, nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem
- Edwards-Syndrom mit: gemeinsamem Ventrikel
- Triploidie mit: Hydrothorax, VSD
- Wiedemann-Beckwith-Syndrom mit: Klumphand, fehlendem Radius und hypoplastischem Daumen rechts, Duodenalatresie, Hepatomegalie
- Ileumatresie
- Trikuspidalinsuffizienz, Pulmonalklappenatresie
- persistierender Ductus omphaloentericus, Dünndarmadhäsion, PFO bei Reifgeborenem

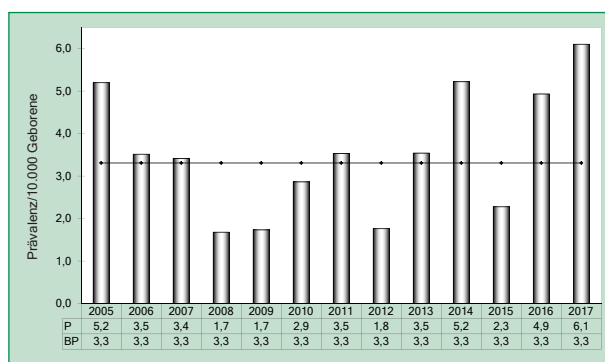


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Omphalocele pro 1.639 Geborene beobachtet.

12.32 Gastroschisis (Q79.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	3,7	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Wittenberg	2	1,6	↓
Sachsen-Anhalt	4	2,2	↓

Gastroschisis (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,00	2,54 - 6,01
Landkreise	3,97	3,03 - 5,11
Region	3,98	3,17 - 4,93
EUROCAT	2,89	2,78 - 3,01
		0,98 Emilia Romagna (Italy)*
		5,29 Mainz (Germany)**

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

Im Geburtsjahrgang 2017 wurde die Gastroschisis in vier Fällen gemeldet. Die berechnete **Prävalenz** für 2017 beträgt **2,2 pro 10.000 Geborene**. Sie liegt unterhalb des Konfidenzintervalls der 12-Jahres-Basisprävalenz (Zeitraum 2005 bis 2016: 4,0 pro 10.000 Geborene).

Die Jahresprävalenz in Sachsen-Anhalt befindet sich wie im Vorjahr unter dem Konfidenzintervall der europäischen Basisprävalenz für den Zeitraum 2005 bis 2016.

Auch in den EUROCAT-Daten zeigt sich ein tendenziell fallender Trend der Prävalenz nach der zuvor auffallend hohen Prävalenz der Vorjahre.

Im wissenschaftlichen Fokus von EUROCAT steht derzeit der Einfluss vom Rückgang der Teenager-Schwangerschaften auf die fallende Prävalenz, da das geringe Mütteralter ein bekannter Risikofaktor ist.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben 1 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x MCA 3 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- caudales Regressionssyndrom mit: durch Knochenfehlbildungen hervorgerufene Skoliose, Verbiegung der langen Beinknochen

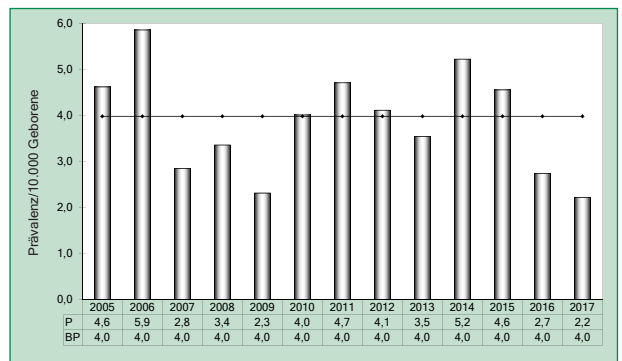


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gastroschisis pro 4.508 Geborene beobachtet.

12.33 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

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

Prune-belly-Sequenz (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,39	0,60 - 2,74
Landkreise	0,60	0,27 - 1,13
Region	0,81	0,47 - 1,30
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Berichtsjahr wurde die Prune-Belly-Sequenz in zwei Fällen gemeldet. Die **Prävalenz** für 2017 wurde mit **1,1 pro 10.000 Geborene** berechnet. Sie liegt im Konfidenzintervall der Basisprävalenz für 2005 bis 2016 von 0,8 pro 10.000 Geborene.

EUROCAT-Vergleichsdaten liegen für diese seltene komplexe Fehlbildung nicht vor.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Omphalocele, tiefsitzende Ohren, Megazystis
- bds. Megaureter und DUP, Urethralstenose, bds. Lungenhypoplasie, Megazystis

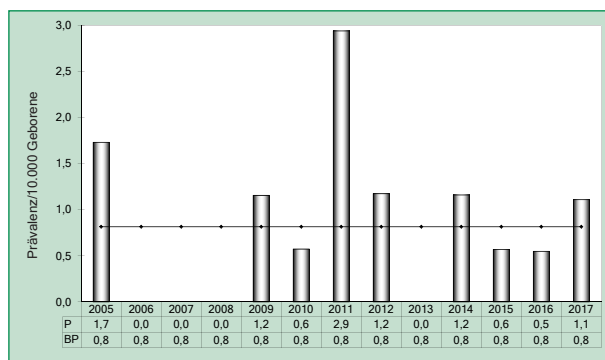


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Prune-belly-Sequenz pro 9.015 Geborene beobachtet.

12.34 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 7 x Halle 4 x Magdeburg	12	22,2	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 6 x Harz 2 x Mansfeld-Südharz 4 x Saalekreis 4 x Salzlandkreis 3 x Stendal 1 x Wittenberg	26	20,6	↑
Sachsen-Anhalt	38	21,1	↑

Down-Syndrom (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	20,89	17,55 - 24,81
Landkreise	16,33	14,46 - 18,44
Region	17,59	15,91 - 19,44
EUROCAT	23,17	22,85 - 23,50
		9,50 S Portugal* 41,79 Paris (France)**

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

Für den Geburtsjahrgang 2017 wurden 38 Fälle mit Trisomie 21 gemeldet. Die **Prävalenz** betrug also **21,1 pro 10.000 Geborene** für 2017. Sie liegt oberhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz für den Zeitraum 2005 bis 2016 von 17,6 pro 10.000 Geborene.

Nach der höchsten Prävalenz in 2003 liegt die Jahresprävalenz 2017 wieder im Bereich der Jahre 2006, 2008 und 2010. Der Minimalwert im 12-Jahres-Verlauf war 2005 zu verzeichnen.

Im Vergleich mit den EUROCAT-Daten zeigt sich die Prävalenz für 2017 noch unter dem Bereich des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz der Daten der EUROCAT-Register.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	13 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 24 x induzierter Abort
Geschlecht	22 x männlich 14 x weiblich 2 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	13 x MCA 25 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Brachycephalie, Verkürzung der Arme und Beine, Brachydactylie der Finger und überlappende Zehen bds.
- Dandy-Walker-Syndrom mit: AVSD, VSD, Pulmonalklappenstenose, PFO bei Frühgeborenem, Hydrocele links
- Oesophagusatresie, Duodenalstenose, Pancreas anulare, VSD, ASD II, nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- Prader-Willi-Syndrom mit: VSD, ASD II, nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Frühgeborenem, Ventrikelasymmetrie
- VSD, ASD bei Reifgeborenem
- Canalis atrioventricularis communis, PFO bei Reifgeborenem, Pulmonalklappenstenose, persistierende linke Vena cava superior, Tränenangsstenose rechts, bds. Brachydactylie
- Canalis atrioventricularis communis, Hypoplasie der Aorta, Klumpfuß links, bds. Varusdeformitäten der Füße
- Canalis atrioventricularis communis
- PFO bei Reifgeborenem
- Duodenalstenose
- nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem, ASD II, Schallleitungsstörung rechts
- Schallempfindungsstörung (rechts 50 dB)
- Schallleitungsstörung (bds.30-35 dB), Epilepsie

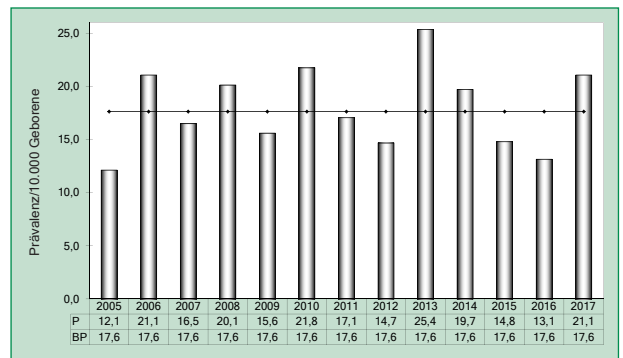


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Down-Syndrom (Trisomie 21) pro 474 Geborene beobachtet.

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

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

Patau-Syndrom (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,39	0,60 - 2,74
Landkreise	0,99	0,56 - 1,64
Region	1,10	0,70 - 1,65
EUROCAT	2,15	2,05 - 2,25
		0,64 S Portugal* 4,50 Paris (France)**

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

Im Geburtsjahr 2017 wurden drei Fälle mit Trisomie 13 gemeldet. Die **Prävalenz** für 2017 wurde mit **1,7 pro 10.000 Geborene** berechnet. Sie liegt minimal oberhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz für den Zeitraum 2005 bis 2017 von 1,1 pro 10.000 Geborene.

Für die Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten ist eine Unterschreitung des Konfidenzinterfalls der Basisprävalenz der europäischen Vergleichsregister festzustellen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben 2 x induzierter Abort
Geschlecht	1 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA 1 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Microphthalmie, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Klumpfuß und Polysyndactylie links, Scalpdefekt, VSD, ASD II, bikuspidale Aortenklappe, schmaler Thorax, tiefsitzende Ohren
- Hydrocephalus internus, Brachycephalie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte links, Polydactylie an beiden Füßen

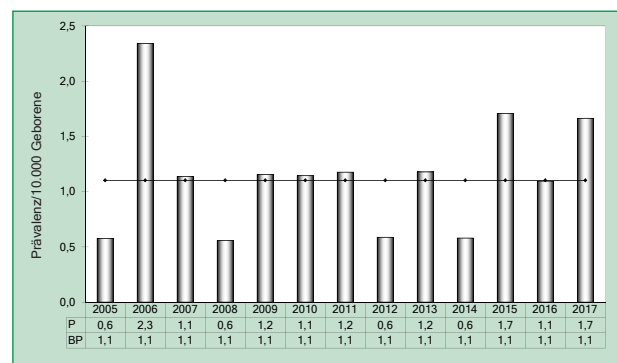


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Patau-Syndrom (Trisomie 13) pro 6.010 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 5 x Magdeburg	6	11,1	↑
Landkreise: 1 x Börde 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Stendal	3	2,4	↘
Sachsen-Anhalt	9	5,0	↗

Edwards-Syndrom (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,35	2,82 - 6,42
Landkreise	3,57	2,68 - 4,66
Region	3,79	3,00 - 4,72
EUROCAT	5,61	5,45 - 5,77
		1,17 Wielkopolska (Poland)* 13,67 Paris (France)**

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

Für das Berichtsjahr wurden neun Fälle einer Trisomie 18 gemeldet. Die **Prävalenz** für den Geburtsjahrgang 2017 wurde mit **5,0 pro 10.000 Geborene** berechnet. Diese liegt oberhalb des Konfidenzintervalls der 12-Jahres-Basisprävalenz von 3,8 pro 10.000 Geborene.

Im europäischen Vergleich befindet sich die Jahresprävalenz in Sachsen-Anhalt leicht unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz der EUROCAT-Vergleichsdaten. Die minimalen und maximalen Werte der EUROCAT-Register liegen auffallend weit auseinander.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben 6 x induzierter Abort 1 x Totgeburt
Geschlecht	4 x männlich 5 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x MCA 2 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- zystische Fibrose, Dandy-Walker-Syndrom, Omphalocele, Meckel-Divertikel, Corpus-callosum-Agenesie, Macrocephalie, Trikuspidalinsuffizienz, Mitralklappeninsuffizienz, nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborene
- Holoprosencephalie, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Nierendysplasie, Polydactylie (sechs Finger rechts, sechs Zehen links)
- Dextro-Transposition der Aorta, VSD, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte rechts, Oesophagusatresie mit Fistel zur Trachea, sacrale Spina bifida, Hufeisenniere, Flexionskontrakturen und Brachydactylie der Finger an beiden Händen
- bds. Microtie, Arachnoidalzyste, Corpus-callosum- und Septum-pellucidum-Agenesie, Trigonocephalie, glockenförmiger Thorax, tiefsitzende Ohren, Microstomie, Flexionskontrakturen aller Finger, Hypertelorismus, Tintenlöcherfüße
- Omphalocele, gemeinsamer Ventrikel
- fehlender Radius links (Klumphand)
- Herzfehlbildung

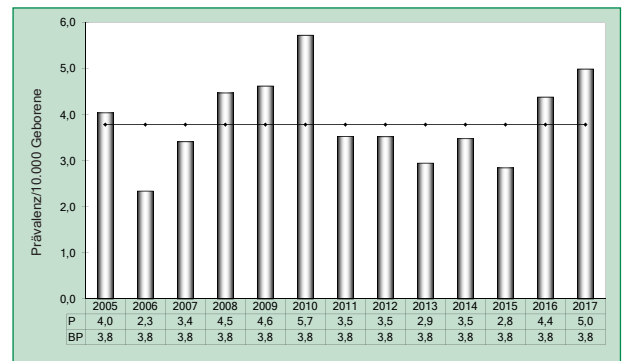


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2005

Im Jahr 2017 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 2.003 Geborene beobachtet.

12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

In den Kapiteln 12.1 bis 12.36 wird über das Auftreten von 36 vom ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) weltweit eindeutig definierten Indikatorfehlbildungen (Kapitel 12.0) berichtet. Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt bietet damit die Voraussetzung für eine Bewertung der Fehlbildungshäufigkeit mit zeitlichem und räumlichem Bezug und ermöglicht das Erkennen von Trends und von Clustern.

Von einer Indikatorfehlbildung waren 2017 250 Geborene betroffen. 176 (70,4 %) davon kamen lebend zur Welt. In den Jahren von 2005-2016 lag der Anteil der Lebendgeborenen stets höher (Ø 76,6 %, maximal 81,2 %). Im Jahr 2017 wurden bei zwei Totgeborenen und vier Spontanaborten ab der 16. SSW Indikatorfehlbildungen verzeichnet. Zusammengefasst entspricht ihr Anteil (2,4 %) dem Mittel über den Berichtszeitraum (2,4 %). Der Anteil der induzierten Aborte (27,2 %, 68) erreichte 2017 einen Maximalwert. Über die Jahre (2005-2016: 20,9 %) ist ein Anstieg zu erkennen. Nach 2005 bis 2007 lag der Anteil der induzierten Aborte an Geborenen mit Indikatorfehlbildungen deutlich unter 20 %.

Bei den 250 von einer Indikatorfehlbildung betroffenen Geborenen wurden insgesamt 313 Indikatorfehlbildungen festgestellt. Eine isolierte Indikatorfehlbildung wiesen 122 Geborene auf. 128 Geborene hatten mehrere Fehlbildungen, 42 davon hatten zwischen zwei und fünf Indikatorfehlbildungen.

	Anzahl	Prävalenz in %	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	78	1,44	↘
Landkreise	172	1,36	↔
Sachsen-Anhalt	250	1,39	↔

Indikatorfehlbildungen, insgesamt (2005 bis 2016)		
	Basisprävalenz in %	Konfidenzintervall (KI von 95 %)
Städte	1,58	1,48 - 1,69
Landkreise	1,35	1,30 - 1,41
Region	1,42	1,37 - 1,47

Bei 1,39 % aller Geborenen traten 2017 Indikatorfehlbildungen auf. Der Wert liegt im Konfidenzintervall der über die Jahre 2005-2016 berechneten Basisprävalenz (1,42 %, KI 1,37 bis 1,47). Im Vorjahr ergab sich mit 1,32 % der Geborenen der niedrigste Wert der letzten 20 Jahre.

Die Gegenüberstellung der beobachteten Prävalenzen von Landkreisen und kreisfreien Städten ergibt regelmäßig, so auch 2017, in den Landkreisen niedrigere Werte als in den kreisfreien Städten (2017: 1,36 % vs. 1,44 %). Während sich die aktuelle Prävalenz der Landkreise 2017 wieder im Konfidenzintervall (2005-2016: 1,35 %, KI 1,30 bis 1,41) zeigt, liegt die Prävalenz in den kreisfreien Städten leicht unter der Basisprävalenz (2005-2016: 1,58 %, KI 1,48 bis 1,69).

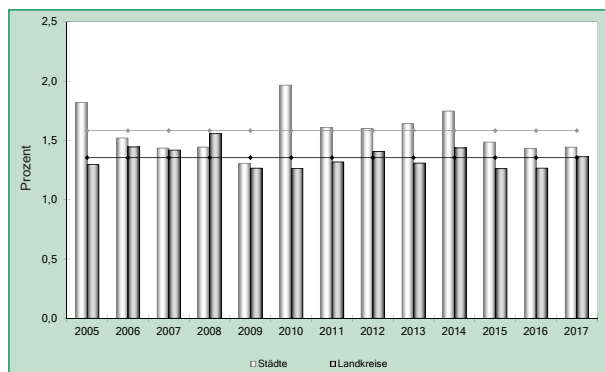


Abb. 44: Indikatorfehlbildungen gesamt (2005 bis 2017), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen

Das Ziel der hier vorgestellten Trendanalyse ist es, langfristige Tendenzen bezüglich des Auftretens von Fehlbildungen sichtbar zu machen. Im aktuellen Bericht wird dabei über den Zeitraum von 2005-2017 die Stärke und Orientierung der Veränderungen der Indikatorfehlbildungsprävalenzen untersucht.

Die Trendabschätzung wird dabei nur für Indikatorfehlbildungen durchgeführt, bei denen der Erwartungswert mindestens fünf und der Beobachtungswert jedes eingeschlossenen Jahres mindestens zwei ist. Somit zeigt die Abbildung 45 auf Seite 65 die geschätzten durchschnittlichen prozentualen Veränderungen der Jahresprävalenz nur von den Indikatorfehlbildungen, für die diese Anfangsbedingung gilt. Mathematische Grundlage der Analyse bildet die binär-logistische Regression auf der Basis des Maximum-Likelihood-Verfahrens.

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

Die zeitliche Änderung wird mit einem Chi-Quadrat-Test auf Heterogenität der Trendkomponente als auch der nichtlinearen Komponente getestet. Bei einem Wahrscheinlichkeitswert von $p > 0,05$ für den linearen Anteil und $p < 0,05$ für den nichtlinearen Anteil ist die nichtlineare Veränderung bestimmend, d.h. der Trend ist als **nicht-linear** einzustufen. Dies 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 (+9,08 %, KI 3,12 % bis 16,27 %) zu beobachten. Ein **signifikant sinkender Trend**, gemäß einem negativen Regressionskoeffizienten B und einem nicht wirksamen nichtlinearen Anteil, ist bei der Rectum- und Analatresie/-stenose, der Hypospadie, den Zystennieren und der Präaxialen Polydactylie zu beobachten.

Bei den anderen dargestellten Indikatorfehlbildungen kann der Trend weder signifikant positiv noch negativ bewertet werden: Da der Chi-Quadrat-Test für die lineare sowie für die nichtlineare Komponente jeweils Wahrscheinlichkeitswerte von $p > 0,05$ ergibt, kann keine Entscheidung bzgl. eines überzufälligen Anstiegs oder Abfalls gefällt werden, auch wenn der nichtlineare Anteil für die Trend-Beurteilung nicht entscheidend ist.

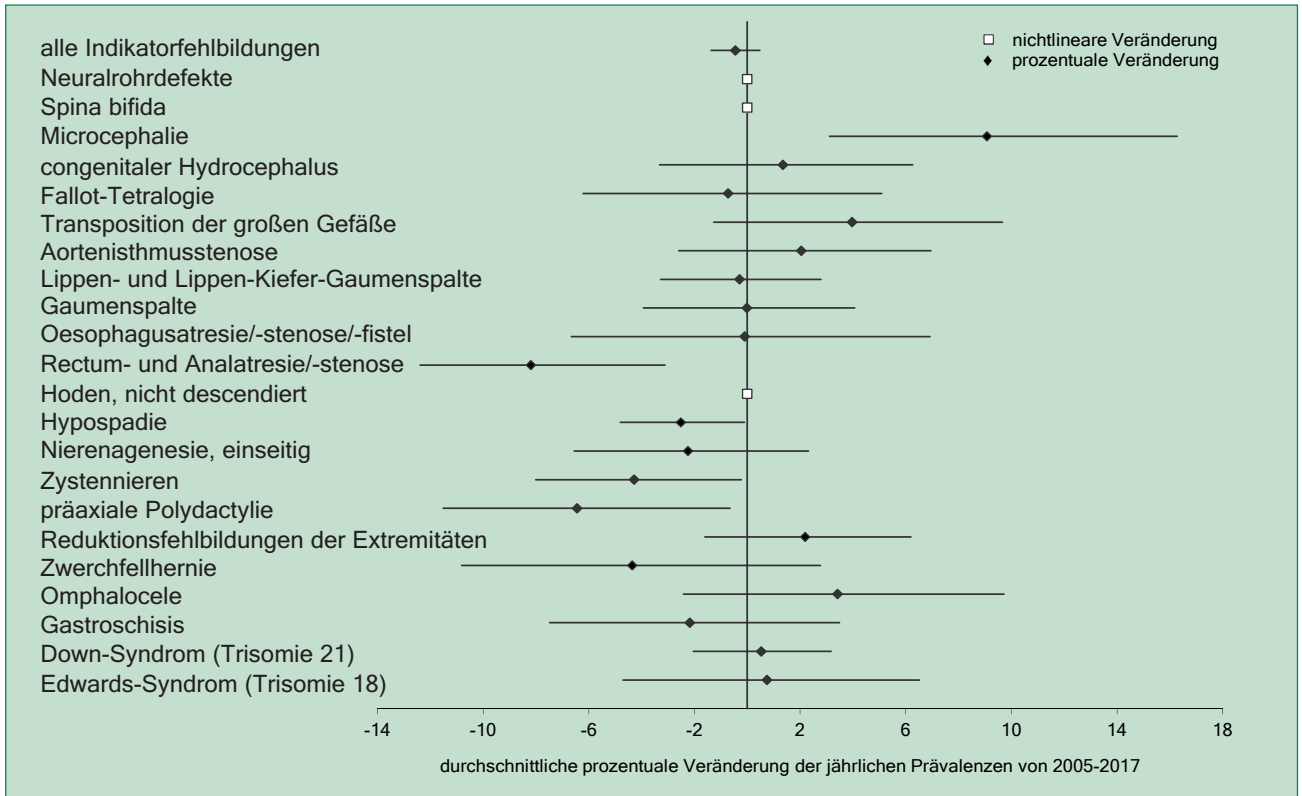


Abb. 45: Trendanalyse 2005 bis 2017 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der jährlichen Prävalenz (95% Konfidenzintervall)

	Regressionskoeffizient B in %	Konfidenzintervall (KI von 95 %)
alle Indikatorfehlbildungen	-0,45	-1,37 bis 0,48
Microcephalie	9,08	3,12 bis 16,27
congenitaler Hydrocephalus	1,35	-3,32 bis 6,26
Fallot-Tetralogie	-0,73	-6,21 bis 5,09
Transposition der großen Gefäße	3,97	-1,27 bis 9,66
Aortenisthmusstenose	2,05	-2,59 bis 6,95
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	-0,29	-3,28 bis 2,79
Gaumenspalte	-0,01	-3,93 bis 4,07
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	-0,10	-6,65 bis 6,92
Rectum- und Analatresie/-stenose	-8,19	-12,38 bis -3,12
Hypospadie	-2,52	-4,80 bis -0,11
Nierenagenesie, einseitig	-2,24	-6,55 bis 2,31
Zystennieren	-4,29	-8,00 bis -0,23
präaxiale Polydactylie	-6,44	-11,51 bis -0,65
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	2,19	-1,61 bis 6,19
Zwerchfellhernie	-4,36	-10,81 bis 2,76
Omphalocele	3,42	-2,41 bis 9,72
Gastroschisis	-2,17	-7,48 bis 3,49
Down-Syndrom (Trisomie 21)	0,53	-2,04 bis 3,17
Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	0,74	-4,70 bis 6,51

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:

- 38 x Down-Syndrom (Trisomie 21)
 - meiotische Non-disjunction (1 x mit Dandy-Walker-Syndrom, 1 x mit Prader-Willi-Syndrom)
- 9 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
 - 8 x meiotische Non-disjunction (1 x mit Dandy-Walker-Syndrom, zystischer Fibrose)
 - 1 x nach klinischer Symptomatik (mit Holoprosencephalie)
- 3 x Patau-Syndrom (Trisomie 13)
 - 1 x meiotische Non-disjunction
 - 2 x Translokation
- 4 x Triploidie
 - 2 x Karyotyp 69,XXX
 - 1 x Karyotyp 69,XXY
 - 1 x o. A.
- 3 x Klinefelter-Syndrom, Karyotyp 47,XXY
- 1 x Triple X, Karyotyp 47,XXX
- 2 x Ullrich-Turner-Syndrom nach klinischer Symptomatik
 - 1 x mit Streak-Gonaden
- 1 x Mosaik Trisomie 10
- 1 x partielle Trisomie 16q und partielle Monosomie 2
- 1 x partielle Trisomie 4 und partielle Monosomie 15
- 1 x Deletion eines Chromosomenteils (Karyotyp 46,XY,del(1)(p36))
- 1 x Cri-du-Chat Syndrom (Deletion des kurzen Armes des Chromosoms 5)
- 1 x Chromosomenduplikationen mit komplexen Rearrangements (Karyotyp 46,XX,dup22p33, mit CHARGE-Assoziation)

Bei 66 Kindern/Feten des Geburtsjahrganges 2017 wurden Chromosomenaberrationen festgestellt. Beim Geschlechtsverhältnis zeigte sich im Jahr 2017 eine deutliche Androtropie. Über die Jahre des Berichtszeitraumes ist das Geschlechtsverhältnis jedoch ausgeglichen (2005-2016: m : w = 1,0).

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	35	55,6
weiblich	28	44,4
mit Angaben	63	100,0
keine Angaben	3	
gesamt	66	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,3

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

Stets macht das Down-Syndrom (Kapitel 12.34) über die Hälfte der Chromosomenaberrationen aus. Es trat 2017 mit 38 Betroffenen (21,1 pro 10.000 Geborene) häufiger als erwartet auf (2005-2016: 17,6 pro 10.000 Geborene). Ein Edwards-Syndrom (Kapitel 12.36), die zeithäufigste Trisomie, wurde im Jahr 2017 mit 9-mal (5,0 pro 10.000 Geborene; 2005-2016: 3,8 pro 10.000 Geborene) ebenfalls häufiger als erwartet diagnostiziert. Beim Patau-Syndrom (Kapitel 12.35) und bei der Triploidie ist 2017 jeweils erst das dritte Jahr im Berichtszeitraum, in dem mehr als zwei dieser Chromosomenaberrationen auftraten. Beim Klinefelter-Syndrom waren zuletzt 2006 4 Fälle beobachtet worden.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	24	36,4
induzierte Aborte	39	59,1
Spontanaborte ab 16. SSW	2	3,0
Totgeborene	1	1,5
gesamt	66	100,0

Nur gut ein Drittel der Kinder/Feten (36,4 %) mit Chromosomenaberration kamen 2017 lebend zur Welt. Ein Kind mit Down-Syndrom und eins mit Edward-Syndrom verstarben innerhalb der 1. Lebensstunde. Ein weiteres Kind mit Edwards-Syndrom überlebte knapp zwei Monate, ein Kind mit Patau-Syndrom knapp zwei Wochen und ein Kind mit partieller Trisomie 16q und partieller Monosomie 2 etwa 4½ Monate. Bei sieben Lebendgeborenen waren die Chromosomenabweichungen pränatal bekannt, bei 15 Kindern war pränatal keine Chromosomendiagnostik durchgeführt worden. Für zwei Kinder liegt die Information nicht vor. 39 Schwangerschaften (59,1 %) wurden nach Vorliegen des Chromosomenbefundes oder nach Feststellung schwerster Fehlbildungen im pränatalen Ultraschall (u. a. Holoprosencephalie) vorzeitig beendet.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	3	4,5
25 bis 29 Jahre	5	7,6
30 bis 34 Jahre	19	28,8
35 bis 39 Jahre	17	25,8
ab 40 Jahre	22	33,3
gesamt	66	100,0

Das Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration liegt im Berichtszeitraum zwischen 31,9 und 35,0 Jahren, stets deutlich über dem mütterlichen Alter aller Geborenen in Sachsen-Anhalt (Minimum 2005: 27,6; Maximum 2016: 29,4). 2017 errechnet

sich ein noch höherer Durchschnittswert für das mütterliche Alter von 35,9 Jahren, der Median beträgt 37,0 Jahre. Die Mütter der Lebendgeborenen mit einer Chromosomenaberration waren 2017 zwischen 23 und 44 Jahren alt.

13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen

Eine genetisch bedingte oder mitbedingte Erkrankung oder eine Mikrodeletion wiesen 2017 in Sachsen-Anhalt 50 Geborene auf.

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

- 1 x Achondroplasie
- 2 x Apert-Syndrom (Acrocephalosyndactylie)
- 3 x Arnold-Chiari-Syndrom
- 1 x Arthrogryposis multiplex congenita
- 2 x CATCH 22
- 1 x CFC-Syndrom
- 1 x Currarino-Syndrom
- 1 x Curschmann-Batten-Steinert-Syndrom
- 2 x Dandy-Walker-Syndrom
- 1 x Ellis-van-Creveld-Syndrom und Toxoplasmose
- 1 x Epidermolysis bullosa atrophicans gravis
- 1 x Fragiles X-Chromosom
- 1 x Fraser Syndrom
- 2 x Holoprosencephalie-Syndrom
- 1 x Jacobsen-Syndrom
- 1 x Koagulopathie
- 1 x Lamelläre Ichthyosis
- 1 x L1-Syndrom
- 1 x Marfan-Syndrom
- 1 x Meckel-Gruber-Syndrom mit Potter-Sequenz und Situs inversus
- 1 x Morbus Hirschsprung (langes aganglionäres Segment)
- 2 x Noonan-Syndrom
- 4 x postaxiale Polydactylie (Typ AI)
- 1 x Polysyndactylie
- 1 x Prader-Willi-Syndrom
- 2 x genetisch bedingte Schallempfindungsstörung bds.
- 1 x Situs inversus sive transversus abdominalis
- 2 x Thorakopagus
- 1 x Thrombocytopathie
- 2 x Bourneville-Syndrom (Tuberöse Sklerose)
- 2 x Wiedemann-Beckwith-Syndrom
- 1 x Williams-Beuren-Syndrom (Deletion 7q11.23)
- 1 x bds. polyzystische Nieren, infantiler Typ
- 3 x zystische Fibrose

Für 33 Kinder/Feten liegt ein pränataler Ultraschallbefund vor. 27 Ultraschallbefunde davon waren auffällig, es wurden Fehlbildungen oder zumindest Hinweise darauf entdeckt. Unauffällig war der Befund 6-mal: Einmal bei polyzystischen Nieren sowie bei einem Arnold-Chiari-Syndrom, einem Wiedemann-Beckwith-Syndrom und zwei postaxialen Polydactyliem, die jeweils nur schwer im pränatalen Ultraschall zu entdecken sind und bei einer genetisch bedingten Schallempfindungsstörung, die nicht im Ultraschall erkannt werden kann. Bei einem Acrocephalosyndactylie-Syndrom und einer tuberösen Sklerose erbrachte eine nach auffälligem Ultraschallbefund durchgeführte Amniozentese einen molekulargenetisch auffälligen Befund.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	25	52,1
weiblich	23	47,9
mit Angaben	48	100,0
keine Angaben	2	
gesamt	50	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,1

Mit einem Geschlechtsverhältnis von 1,1 ist wie auch im letzten Jahr, eine leichte Androtropie zu erkennen.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	38	76,0
induzierte Aborte	12	24,0
gesamt	50	100,0

Wie auch in den letzten vier Jahren kamen etwa drei Viertel der Geborenen mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen lebend zur Welt (2017: 76,0 %). Vorzeitig beendet wurde die Schwangerschaft bei Feten mit Acrocephalosyndactylie-Syndrom, Arnold-Chiari-Syndrom, Dandy-Walker-Syndrom, Ellis-van-Creveld-Syndrom und Toxoplasmose, Holoprosencephalie, Meckel-Gruber-Syndrom, Polysyndactylie und bei Thorakopagus.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	4,0
20 bis 24 Jahre	9	18,0
25 bis 29 Jahre	14	28,0
30 bis 34 Jahre	14	28,0
35 bis 39 Jahre	11	22,0
gesamt	50	100,0

Das mütterliche Durchschnittsalter der Mütter von Geborenen mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen oder Mikrodeletionen liegt im Jahr 2017 bei 29,2 Jahren, der Median bei 29 Jahren. 22,0 % der Schwangeren waren 35 Jahre alt oder älter. Das Durchschnittsalter entspricht etwa, wie auch in den Vorjahren, dem der Mütter aller in Sachsen-Anhalt Geborenen (2017: 28,7 Jahre).

13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Von einer Sequenz, einer Assoziationen oder einem Komplex waren im Geburtsjahrgang 2017 16 Kinder/Feten betroffen.

folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 1 x Body-Stalk-Anomalie
- 1 x CHARGE-Assoziation
- 3 x caudales Regressionssyndrom
- 1 x Okulo-mandibulo-faciales Syndrom
- 1 x Popliteales Pterygium-Syndrom
- 4 x Potter-Sequenz
 - 1 x bilaterale Nierenagenesie
 - 1 x funktionslose hypoplastische Nieren
 - 2 x Nieren einseitig fehlend, einseitig hypoplastisch
- 2 x Pierre-Robin-Sequenz
- 2 x Prune-belly-Sequenz
- 1 x VATER-Assoziation

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	5	38,5
weiblich	8	61,5
mit Angaben	13	100,0
keine Angaben	3	
gesamt	16	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,6

Das Geschlechtsverhältnis zeigt im Jahr 2017, im Gegensatz zu den meisten Vorjahren, eine eindeutige Gynäkotropie.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	5	31,3
induzierte Aborte	9	56,3
Spontanaborte ab 16. SSW	1	6,3
Totgeborene	1	6,3
gesamt	16	100,0

2017 kamen nur knapp ein Drittel der Geborenen mit einer Sequenz, einer Assoziationen oder einem Komplex lebend zur Welt. Bei drei der vier Feten mit Potter-Sequenz wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet, ein Kind wurde tot geboren. Bei allen Feten mit Prune-belly-Sequenz, mit Body-Stalk-Anomalie und Caudalem Regressionssyndrom wurde die Schwangerschaft terminiert.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
	1	6,3
20 bis 24 Jahre	1	6,3
25 bis 29 Jahre	5	31,3
30 bis 34 Jahre	6	37,5
35 bis 39 Jahre	3	18,8
gesamt	14	100,0

Im Durchschnitt waren die Mütter von Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen 2017 29,3 Jahre alt, der Median für das Mutteralter liegt bei 30 Jahren. Die jüngste Frau war 16, die älteste 36 Jahre alt.

13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Im Jahr 2017 wiesen insgesamt acht Kinder eine **Fetopathia diabetica** und sechs Kinder/Feten eine congenitale Infektion auf (14; 4,4 pro 10.000 Geborene). Drei Kinder mit **Toxoplasmose** und eins mit **Syphilis** kamen lebend zur Welt. Bei einem Fet mit **Cytomegalie** wurde die Schwangerschaft terminiert, das andere Kind wurde lebend geboren. Bei zwei weiteren, hier nicht mitgezählten Kindern mit umfangreichen Anpassungsstörungen, wurde zwar eine positive CMV-Serologie der Mutter in der Schwangerschaft festgestellt, jedoch ohne einen Nachweis beim Kind.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	12	85,7
induzierte Aborte	1	7,1
Spontanaborte ab 16. SSW	1	7,1
gesamt	14	100,0

Die Toxoplasmose zählt zu den häufigsten in der Schwangerschaft relevanten Infektionen. Von ihr waren 2017 insgesamt vier Feten betroffen. Ein Fet mit Toxoplasmose neben einem Ellis-van-Creveld-Syndrom wurde für den Bericht unter genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen (Kapitel 13.2) eingeordnet. Die drei Lebendgeborenen zeigten, abgesehen von zweimal zu niedrigem Geburtsgewicht und einmal Übertragung, keine Symptome. Über Spätschäden in den Folgejahren sind jedoch keine Aussagen möglich.

Bis vor zwei Jahren wurde in Sachsen-Anhalt viele Jahre kein Fall von Syphilis bei einem Neugeborenen verzeichnet. Erst 2016 trat wieder ein Fall auf. Auch im Jahr 2017 wurde ein Kind connatal mit Syphilis infiziert. Es war von Osteochondrodysplasien mit Wachstumsstörungen der Röhrenknochen und der Wirbelsäule sowie erheblichen Adaptionsstörungen betroffen.

Der größte Teil der Kinder mit Fetopathia diabetica kam zu früh zur Welt. Alle litten nach der Geburt zumindest unter Störungen der Atmung oder Atemnot und hatten weitere verschiedene Anpassungsstörungen. Bei sechs Kindern wurden Herzfehlbildungen diagnostiziert, einmal eine Rectum- und Dünndarmatresie und dreimal war das Harntrakt-System beeinträchtigt.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	6	42,9
weiblich	8	57,1
gesamt	14	100,0

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,75

So wie im Jahr 2017 zeigte sich beim Geschlechtsverhältnis 2013 das letzte Mal eine Gynäkotrope.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	1	7,1
25 bis 29 Jahre	1	7,1
30 bis 34 Jahre	7	50,0
35 bis 39 Jahre	4	28,6
ab 40 Jahre	1	7,1
gesamt	14	100,0

Für die Mütter der 2017 in Sachsen-Anhalt Geborenen errechnet sich ein durchschnittliches Alter von 28,7 Jahren. Das Durchschnittsalter der sechs Mütter von Kindern/Feten mit Infektionen liegt bei 32,6 Jahren und das der Mütter von Kindern mit Fetopathia diabetica bei 34,6 Jahren. Das höhere Durchschnittsalter dieser sechs Mütter korreliert mit der bei steigendem Lebensalter steigenden Wahrscheinlichkeit an Diabetes zu erkranken. Seit Änderung der Mutterschaftsrichtlinien 2013 ist der Glucosetoleranz-Test eine gesetzlich angebotene Kassenleistung. Er dient der frühzeitigen Entdeckung eines Schwangerschaftsdiabetes, der eine Fetopathie verursachen kann.

14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Zum Geburtsjahrgang 2017 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Informationen zu 85 fehlbildungsbedingten Abortinduktionen übermittelt. Eine weitere gemeldete Abortinduktion fand wegen eines Anhydramnions statt.

Diese Anomalie zählt nicht zu den Fehlbildungen und wird daher im vorliegenden Bericht nicht in die Auswertungen des Kapitels 14 eingeschlossen.

14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

2017 war eine Fehlbildung am ZNS-System 18-mal Anlass für einen medizinisch induzierten Abort.

folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- 3 x Anencephalie
- 2 x Holoprosencephalie
 - 1 x mit hypoplastischen Nebennieren und doppeltem Ureter rechts
- 2 x Encephalocele
- 2 x Arnold-Chiari-Syndrom mit Hydrocephalie und
 - 1 x lumbaler Spina bifida und Corpus-callosum-Hypoplasie
 - 1 x dorsaler Spina bifida
- 2 x Spina bifida mit Hydrocephalie
 - 1 x lumbosacral
 - 1 x lumbal
- 3 x Corpus-callosum-Agenesie mit
 - 1 x Kleinhirnhypoplasie und Hydrocephalie
 - 1 x Hydrocephalie
- 1 x Dandy-Walker-Syndrom und Kleinhirnhypoplasie
- 1 x Kleinhirnhypoplasie und Hydrocephalie
- 1 x Kraniosynostose, Hydrocephalie bei Apert-Syndrom
- 1 x Hydrocephalie

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	9	52,9
weiblich	8	47,1
mit Angaben	17	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	18	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,1

Das Geschlechtsverhältnis der induzierten Aborte bei ZNS-Fehlbildungen lässt wie häufig eine Androtropie erkennen.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	11,1
20 bis 24 Jahre	2	11,1
25 bis 29 Jahre	4	22,2
30 bis 34 Jahre	5	27,8
35 bis 39 Jahre	5	27,8
gesamt	18	100,0

Das Durchschnittsalter der Schwangeren, bei denen die im pränatalen Ultraschall gesehene ZNS-Fehlbildung Anlass zur Terminierung der Schwangerschaft war, beträgt im Jahr 2017 29,3 Jahre, der Median 30,5 Jahre.

Zwei Frauen waren erst 19 und eine 22 Jahre alt. Daher ist, verglichen mit dem durchschnittlichen Alter der Mütter aller Geborenen in Sachsen-Anhalt 2017 von 28,7 Jahren, das ermittelte diesjährige Durchschnittsalter sehr gering.

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	6	33,3
14. bis 16. SSW	2	11,1
17. bis 19. SSW	2	11,1
20. bis 21. SSW	5	27,8
22. bis 24. SSW	2	11,1
nach der 24. SSW	1	5,6
gesamt	18	100,0

In allen 18 Fällen wurden die pathologischen Befunde am ZNS im pränatalen Ultraschall erhoben, die beiden frühesten Befunde (Anencephalie, Exencephalie) lagen in der 10. SSW vor, der späteste (Vermis- und Kleinhirnwurmhypoplasie) in der 26. SSW. 7-mal wurden neben den ZNS-Befunden ein oder zwei Softmarker angegeben. Die pränatal gestellte ZNS-Diagnose bestätigte sich jeweils vollständig postnatal. In vier Fällen durchgeführte Amniozentesen ergaben jeweils einen unauffälligen Chromosomenbefund.

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	2	11,1
14. bis 16. SSW	3	16,7
17. bis 19. SSW	3	16,7
20. bis 21. SSW	2	11,1
22. bis 24. SSW	7	38,9
nach 24. SSW	1	5,6
gesamt	18	100,0

Bei einer Schwangerschaft, die in der 34. SSW durch Fetozid beendet wurde, fiel eine Vermis- und Kleinhirnwurmhypoplasie erst in der 26. SSW auf. Bei einem Fet mit Spina bifida und Hydrocephalie sowie einem Fet mit Corpus-callosum- und Kleinhirnagenesie wurde die Schwangerschaft, nachdem die ZNS-Fehlbildung in der 22. bzw. 23. SSW diagnostiziert worden war, eine Woche später terminiert. Ein Arnold-Chiari-Syndrom mit Spina bifida wurde in der 19. SSW entdeckt und die Schwangerschaft in der 23. SSW abgebrochen. Im Durchschnitt fand eine Abruption mit 19,7 SSW statt.

14.2 Chromosomale Aberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen

Chromosomenaberrationen sind regelmäßig der häufigste Grund für einen medizinisch induzierten Abort. Zum Geburtsjahrgang 2017 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Informationen zu 39 Abruptiones übermittelt.

folgende chromosomale Veränderungen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- 24 x Down-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 2 x Patau-Syndrom
 - 1 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x Translokation
- 6 x Edwards-Syndrom
 - 5 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x o. A.
- 4 x Triploidie
 - 1 x mit Corpus-callosum-Agenesie und Kleinhirnhypoplasie
- 1 x Klinefelter-Syndrom
- 1 x partielle Trisomie 4 und partielle Monosomie 15
- 1 x Mosaik-Trisomie 10

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	21	58,3
weiblich	15	41,7
mit Angaben	36	100,0
keine Angaben	3	
gesamt	39	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,4

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	1	2,6
25 bis 29 Jahre	2	5,1
30 bis 34 Jahre	11	28,2
35 bis 39 Jahre	11	28,2
ab 40 Jahre	14	35,9
gesamt	39	100,0

Im Mittel beträgt das Alter der Schwangeren mit Abruption aufgrund einer Chromosomenaberration 36,5 Jahre, der Median liegt bei 37,5 Jahren. Über ein Drittel (35,9 %) der Frauen waren zu dem Zeitpunkt mindestens 40 Jahre alt. Der Altersdurchschnitt der Schwangeren von Feten mit einer Chromosomenaberration übersteigt weit den der Mütter aller Geborenen in Sachsen-Anhalt von 28,7 Jahren.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

pränatale Chromosomendiagnostik

- 35 x zwischen 11. und 21. SSW (davon 2 x nach nicht-invasivem pränatalem Test)
- 2 x in der 22. SSW
- 1 x in der 23. SSW nach Pränatest in 22. SSW
- 1 x o. A. zur Chromosomendiagnostik

pränataler Ultraschall

- 37 x Ultraschall durchgeführt:
 - 33 x pathologischer Befund (zwischen 10. und 23. SSW)
 - 9 x Verdachtsdiagnosen postnatal bestätigt
 - 1 Fet mit Triploidie: Gehirnefehlbildung postnatal bestätigt, aber nicht der pränatal diagnostizierte Gefäßring durch die Arteria Lusoria
 - 1 Fet mit Edwards-Syndrom: Klumphand und Radiusaplasie postnatal bestätigt, Spalthand nicht
 - 17 x pränatal nur Softmarker festgestellt
 - 5 x postnatal keine Information über eine Obduktion oder Begleitfehlbildungen
 - 4 x kein pathologischer US-Befund angegeben, die pränatale Chromosomenuntersuchung erfolgte wegen Alters der Kindsmutter

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 10. SSW	1	2,6
11. bis 13. SSW	11	28,2
14. bis 16. SSW	10	25,6
17. bis 19. SSW	9	23,1
20. bis 21. SSW	5	12,8
ab 22. SSW	3	7,7
gesamt	39	100,0

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	3	7,7
14. bis 16. SSW	10	25,6
17. bis 19. SSW	13	33,3
20. bis 21. SSW	6	15,4
22. bis 24. SSW	6	15,4
nach der 24. SSW	1	2,6
gesamt	39	100,0

Eine Fruchtwasserpunktion wird u. a. dann empfohlen, wenn es beim Ersttrimesterscreening zu Auffälligkeiten kommt, die Schwangere ab 35 Jahre alt ist oder bereits ein Kind mit einer Chromosomenabweichung zur Welt gebracht hat. Bei den 35- bis 46-jährigen Schwangeren von Feten mit Chromosomenaberration wurde 25-mal angegeben, dass die invasive Pränataldiagnostik zwischen der 10. und 22. SSW stattfand und nach der Diagnosestellung die Schwangerschaft zwischen der 11. und 29. SSW (Median 18. SSW) beendet wurde. Für einen Fet mit Edwards-Syndrom und Holoprosencephalie liegt dazu keine Information vor. Bei 71,8 % der Feten mit Chromosomenaberration wurde eine Verdachtsdiagnose bis einschließlich der 17. SSW gestellt.

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

Zum Geburtsjahrgang 2017 fielen bei 28 Feten im pränatalen Ultraschall komplexe oder schwerwiegende Fehlbildungen auf, die Anlass waren, die Schwangerschaft vorzeitig abzuberechnen.

folgende Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 2 x Thorakopagus
- 1 x Body-Stalk-Anomalie
 - 1 x mit Omphalocele und Ektopia cordis
- 2 x Prune-belly-Sequenz
- 1 x Meckel-Gruber-Syndrom, Potter-Sequenz (funktionslose Nieren), Situs inversus
- 3 x Potter-Sequenz
 - 1 x bds. Nierenagenesie
 - 1 x funktionslose Nieren
 - 1 x einseitig fehlende, einseitig hypoplastische Nieren
- 3 x Caudales Regressionssyndrom
 - 1 x mit Gastroschisis
- 1 x Acrocephalosyndactylie-Syndrom (Apert)
- 1 x Ellis-van-Crevelde-Syndrom, Toxoplasmose
- 1 x Polysyndactylie, Kardiomegalie, hypoplastische Tibia, Fibula und Humerus, Blepharophimose
- 2 x Hypoplastisches Linksherzsyndrom
- 1 x Univentrikuläres Herz
- 1 x Pulmonalklappenatresie, rechter Aortenbogen
- 1 x d-TGA, VSD, Fehleinmündung der Lungenvenen, Azygos-Kontinuation der Vena cava inferior
- 1 x Uhl-Anomalie, Hypoplasie Arteria pulmonalis, Lungenhypoplasie
- 1 x Analatresie, Gaumenspalte, Malrotation des Kolons, Lungenhypoplasie
- 1 x Omphalocele
- 1 x Urethralatresie
- 1 x Dolichocephalie
- 1 x hypoplastische Femora, Lungenhypoplasie
- 1 x Radiusaplasie
- 1 x Cytomegalie

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	11	57,9
weiblich	8	42,1
mit Angaben	19	100,0
keine Angaben	9	
gesamt	28	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,4

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 4 x Amniozentese vor der 22.SSW (3 x Normalbefund und 1 x molekulargenetisch auffällig)
- 2 x NIPT (unauffällig)
- 28 x pränataler Ultraschall mit jeweils pathologischem Befund: zwischen 10. SSW (Omphalocele und Caudales Regressionssyndrom mit Gastroschisis) und 21. SSW (Potter-Sequenz bei Meckel-Gruber-Syndrom)

25-mal bestätigten sich die im pränatalen Ultraschall gestellten und für den Abort ursächlichen Diagnosen postnatal vollständig. Bei einem Fet mit Hydrops fetalis und Hygroma colli wurde nach Obduktion nur eine Schädeldeformität berichtet, die pränatal diagnostizierte Encephalocele fand sich nicht. Ein Verdacht auf ein hypoplastisches Linksherzsyndrom zeigte sich postnatal als Uhl-Fehlbildung, hypoplastische Pulmonalarterie und linksventrikuläre Myokardhypertrophie. Bei einem Fet mit Dolichocephalie und Oligohydramnion bestätigte sich die Potter-Sequenz nicht.

Bei insgesamt 14 Feten waren bis zu drei Softmarker angegeben.

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	4	14,3
14. bis 16. SSW	7	25,0
17. bis 19. SSW	5	17,9
20. bis 21. SSW	5	17,9
22. bis 24. SSW	3	10,7
nach der 24. SSW	4	14,3
gesamt	28	100,0

2017 wurden drei der Schwangerschaften von Feten mit multiplen oder schweren Fehlbildungen (eine Potter-Sequenz bei Meckel-Gruber-Syndrom, ein Caudales Regressionssyndrom und eine komplexe Herzfehlbildung mit d-TGA) erst in der 27. Woche, nach der Diagnosestellung in der 24.-26. SSW, terminiert. Eine weitere Schwangerschaft wurde bei Feststellung einer Potter-Sequenz in der 25. SSW in der gleichen Woche beendet. Durchschnittlich wurde im Jahr 2017 ein induzierter Abort aufgrund multipler oder gravierender Fehlbildungen mit 18,5 SSW durchgeführt. Der Median lag bei 17,5 SSW.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	3,6
20 bis 24 Jahre	-	-
25 bis 29 Jahre	6	21,4
30 bis 34 Jahre	15	53,6
35 bis 39 Jahre	5	17,9
ab 40 Jahre	1	3,6
gesamt	28	100,0

Im Durchschnitt sind Schwangere von Feten mit komplexen oder schwerwiegenden Fehlbildungen 31,4 Jahre alt (Median 31,5 Jahre). Der Altersdurchschnitt liegt etwas über dem aller Schwangeren in Sachsen-Anhalt (2017: 28,7 Jahre).

14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Zum Jahr 2017 erhielt das Fehlbildungsmonitoring Informationen zu 89 medizinisch induzierten Aborten, im Berichtszeitraum wurden nur 2008 annähernd viele (87) mitgeteilt. 85-mal waren Fehlbildungen oder Fetopathien Anlass, die Schwangerschaft zu terminieren. Bezogen auf alle Geborenen mit großen Fehlbildungen (2017: 679) entspricht dies einem Anteil von 12,5 %. Zwischen 2005 und 2017 liegt der Anteil niedriger (10,3 %).

In Kapitel 14 werden die fehlbildungsbedingten Abortinduktionen nach Ursachen, in drei Gruppen getrennt, dargestellt. Stets bilden die Feten mit Chromosomenaberrationen (2017: 45,9 %; 2005-2016: 47,2 %) den größten Anteil. Die Häufigkeit der induzierten Aborte aufgrund von Chromosomenaberrationen liegt 2017 mit 39 abortierten Feten (21,6 pro 10.000 Geborene) im Gegensatz zu 2016 (16,4 pro 10.000 Geborene) deutlich über dem Mittel der Jahre 2005-2016 (17,2 pro 10.000 Geborene).

Die zweitwichtigste ursächliche Fehlbildungsgruppe für einen medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbruch sind die Fehlbildungen am ZNS (Anteil 2017: 21,2 %; 2005-2016: 23,6 %). Im Jahr 2017 wurde aufgrund pränatal entdeckter ZNS-Fehlbildungen 18-mal fehlbildungsbedingt eine Schwangerschaft abgebrochen. Die daraus resultierende Prävalenz von 10,0 pro 10.000 Geborene zeigt sich ebenfalls über der erwarteten Prävalenz (2005-2016: 8,6 pro 10.000 Geborene).

Die dritte Gruppe umfasst alle fehlbildungsinduzierten Aborte, bei denen verschiedene komplexe und schwerwiegende Fehlbildungen, außer den Chromosomenaberrationen und Fehlbildungen am ZNS, Hauptursache waren (Anteil 2017: 32,9 %; 2005-2016: 29,2 %). 28-mal (32,9 pro 10.000 Geborene) wurden MCA/sonstige Fehlbildungen im Jahr 2017 als Grund für einen Schwangerschaftsabbruch angegeben.

Bei 72 der 85 fehlbildungsbedingten Abortinduktionen liegt eine Geschlechtsangabe vor. 2017 ergab sich mit 41 männlichen zu 31 weiblichen Feten wieder eine deutliche Androtropie (m : w = 1,32).

In der Geburtshilfe wird zum vorzeitigen Beenden einer Schwangerschaft die vollendete 21. SSW als möglichst spätester Zeitpunkt angesehen. Bis dahin wurden im Jahr 2017 74,1 % der induzierten Aborte durchgeführt und 38,8 % schon vor der 18. SSW. Fünf Schwangerschaften wurden erst zwischen der 25. und 29. SSW und eine in der 34. SSW terminiert.

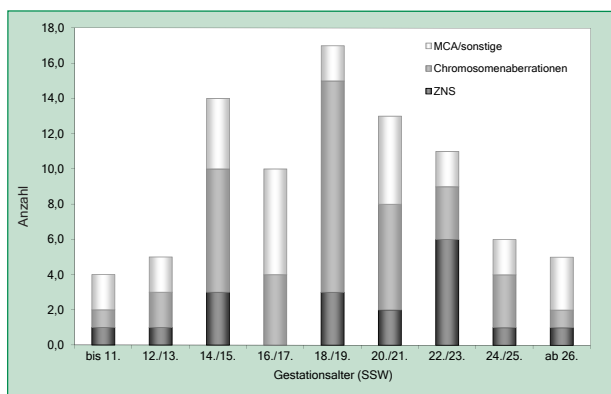


Abb. 46: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2017

Das Gestationsalter zum Zeitpunkt des Abbruchs (Abb. 46) variiert je nach ursächlicher Fehlbildung. Einige Fehlbildungen, speziell des ZNS, können erst mit fortgeschrittener Schwangerschaft im Ultraschall gesehen werden. Dazu müssen Beratungs- und Entscheidungszeiten eingerechnet werden.

So entstand bei einem Fet der Verdacht auf Vermis- und Kleinhirnwurmhypoplasie erst Ende der 26. SSW. Bei der Feindiagnostik zeigten sich weitere Fehlbildungen. Darauf folgte eine humangenetische Beratung. Die Amniozentese ergab einen unauffälligen Chromosomensatz (30. SSW). Nach einer zweiten humangenetischen Beratung wurde die Schwangerschaft vorzeitig in der 34. SSW beendet.

Normalerweise ergibt sich bei Chromosomenaberrationen im Mittel das niedrigste Gestationsalter, bei dem eine Schwangerschaft fehlbildungsbedingt abgebrochen wird. 2017 waren diese Schwangerschaften zum Zeitpunkt der Abruption schon weiter fortgeschritten als üblich (18,2 SSW; Median 18,0 SSW), ähnlich wie beim Vorliegen von MCA/sonstigen Fehlbildungen (18,5 SSW; Median 17,5 SSW). Abbrüche aufgrund von ZNS-Fehlbildungen (19,7 SSW; Median 20,5 SSW) wurden 2017 wie gewohnt etwas später durchgeführt. Zwei Modi sind in Abbildung 46 zu erkennen, wobei der um die 18./19. SSW überwiegend auf die Abbrüche wegen Chromosomenaberrationen zurückzuführen ist.

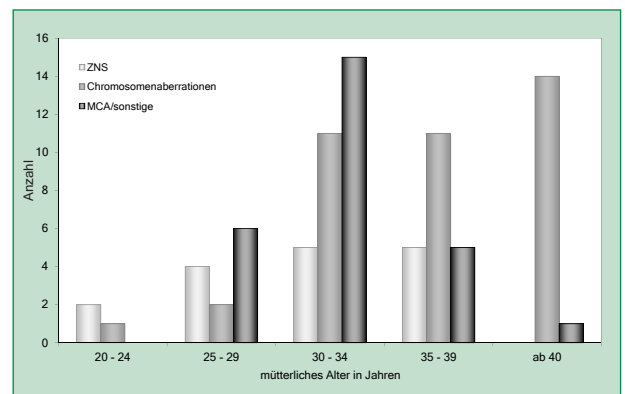


Abb. 47: Mutteralter bei induzierten Aborten 2017 (gruppiert)

Das durchschnittliche Alter der Schwangeren, die nach pränatal diagnostizierter Fehlbildung die Schwangerschaft abbrechen, beträgt im Jahr 2017 33,3 Jahre. 42,4 % von ihnen waren zur Abruption 35 Jahre alt oder älter. Wie üblich ist das durchschnittliche mütterliche Alter bei induzierten Aborten aufgrund von Chromosomenaberrationen mit Abstand am höchsten (36,5 Jahre; Median 37,5 Jahre). Bei abortierten Feten wegen MCA/sonstiger Fehlbildungen liegt das durchschnittliche mütterliche Alter bei 31,4 Jahren (Median: 31,5 Jahre). Bei den ZNS-Fehlbildungen ergibt sich ein mittleres mütterliches Alter von 29,3 Jahren (Median: 30,5 Jahre). Dies liegt nur etwas über dem Durchschnittsalter der Mütter aller Geborenen Sachsen-Anhalts von 28,7 Jahren.

Nach Angaben des Statistischen Landesamtes Sachsen-Anhalt wurden im Jahr 2017 3.247 Schwangerschaften vorzeitig beendet und 17.837 Kinder lebend geboren. Der Anteil der Abbrüche an allen Schwangerschaften sank seit 2005 von über 20 % auf ca. 15 %. Die allermeisten der Abbrüche erfolgten nach der Beratungsregel unterhalb der 13. SSW. Nur bei 2,6 % aller Abbrüche war 2017 in Sachsen-Anhalt eine Fehlbildung oder Embryopathie der Anlass dafür.

15 Zusammenfassung

Der vorliegende Jahresbericht zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen beruht auf den für das Bundesland Sachsen-Anhalt an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gemeldeten Daten von 2005 bis 2017. Die flächendeckenden Fehlbildungsdaten werden bewertet, geordnet und unter Verwendung der Geborenenzahlen vom Statistischen Landesamt Sachsen-Anhalt populationsbezogen statistisch analysiert. Soweit vorhanden sind zum Vergleich zu den berechneten Prävalenzen der Indikatorfehlbildungen die von EUROCAT bereitgestellten europaweiten Werte der Full-Member angegeben.

Nach unter 17.000 Lebendgeborenen pro Jahr zwischen 2011 und 2013 stieg die Anzahl der lebend geborenen Kinder in Sachsen-Anhalt wieder auf das Niveau von vor etwa 15 Jahren an. Im Jahr 2016 waren es 18.093 und im Jahr 2017 **17.837 Lebendgeborene**.

Vom Statistischen Landesamt wurden für 2017 **81 Totgeborene** registriert. Basierend auf den Anzahlen der Leben- und Totgeborenen im Berichtszeitraum wären nur 66 Totgeborene zu erwarten gewesen.

In Deutschland kamen nach Angaben des Statistischen Bundesamtes im Jahr 2017 784.901 Kinder lebend zur Welt. Im vergangenen Jahr 2016 waren es 792.141. Die Entwicklung der Geborenenzahlen in Sachsen-Anhalt entspricht in den letzten sechs Jahren dem gesamtdeutschen Trend. Aus Sachsen-Anhalt kommen etwa 2,3 % aller Neugeborenen Deutschlands.

Neben den Daten der Lebend- und Totgeborenen beruhen die im Jahresbericht vorgestellten Prävalenzen für 2017 auch auf den Daten von **89 medizinisch induzierten Aborten** und **23 Spontanaborten ab der 16. SSW**. Die statistischen Berechnungen im Bericht fußen somit auf einer **Gesamtzahl von 18.030 Geborenen** im Jahr 2017 (Kapitel 2).

679 Geborene (3,77 % aller Geborenen) zeigten 2017 eine **große Fehlbildung**. Damit ergibt sich erneut die höchste Fehlbildungsrate im Berichtszeitraum (3,53 %, KI 3,45 bis 3,61 %) (Kapitel 8).

Von den Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen wurden 2017 86,2 % (585) lebend geboren. 22 Kinder davon (3,8 %) verstarben im ersten Lebensjahr. 82,9 % aller Geborenen mit großen Fehlbildungen überlebten die Säuglingsperiode. Der Anteil der induzierten Aborte an den Geborenen liegt mit 12,52 % über dem der letzten Jahre (Kapitel 7,8).

In jedem Jahr sind die mit Abstand **häufigsten Einzeldiagnosen** VSD und ASD. Beide wurden 2017 bei 1,24 % bzw. 0,50 % der Geborenen und damit, wie auch andere Herzfehlbildungen (Pulmonalklappenstenose, Aortenisthmusstenose, TGA, rechtsverlaufender Aortenbogen), öfter als sonst registriert. Die dritthäufigste Fehlbildung, die Uropathie II.-IV. Grades (0,29 %) wurde ebenfalls etwas häufiger als üblich beobachtet. Das Down-Syndrom fand sich 2017 bei 0,21 % aller Kinder/Feten erheblich häufiger als erwartet (Kapitel 11).

1,39 % aller Geborenen sind 2017 von einer der exakt definierten **Indikatorfehlbildungen** (Kapitel 12) betroffen. Verglichen mit den jeweiligen Basisprävalenzen ergeben sich **höhere Prävalenzen** bei Hydrocephalie, Microtie/Anotie, Aortenisthmusstenose, Oesophagusatresie/-stenose/-fistel, Dünndarmatresie/-stenose, Omphalocele und Down-Syndrom. **Niedrigere Prävalenzen** zeigen sich dagegen bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Rectum- und Analatresie/-stenose, Hypospadie, Ekstrophie der Harnblase, präaxialer Polydactylie und Gastroschisis.

2017 erhielt das Fehlbildungsmonitoring Informationen zu **85 fehlbildungsbedingten Abortinduktionen**. Die Analyse (Kapitel 14) ergibt je nach Fehlbildung unterschiedliche Zeitpunkte der Terminierung der Schwangerschaften. Fehlbildungen des ZNS (21,2 %) werden später entdeckt und die Schwangerschaften durchschnittlich mit 19,7 SSW abgebrochen. Im Gegensatz dazu werden Feten mit Chromosomenaberrationen (45,9 %) und multiplen Anomalien und sonstigen Fehlbildungen (32,9 %) mit 18,2 bzw. 18,5 SSW abortiert.

50 Geborene sind 2017 von einer **genetisch bedingten Erkrankung** betroffen. Eine **Sequenz, Assoziation oder Komplex** wurde bei 16 Geborenen festgestellt. Eine **Fetopathie** zeigten acht Kinder, sechs Geborene trugen die Folgen einer **congenitalen Infektion**. Wie stets wurde bei mehr als der Hälfte der 66 Geborenen mit einer **Chromosomenaberration** ein Down-Syndrom (38) diagnostiziert (Kapitel 13).

Im Kapitel 16 des aktuellen Jahresberichtes wird ein Überblick über die Mortalität von Kindern/Feten bei congenitalen Fehlbildungen, speziell der im Kapitel 12 dargestellten Indikatorfehlbildungen gegeben. Das Fehlbildungsmonitoring verfügt über Daten seit 1980, beginnend für den damaligen Bezirk Magdeburg und seit 2000 für ganz Sachsen-Anhalt. Die Diagramme zeigen das Überleben aller Geborenen von der Schwangerschaft bis zum Ende des fünften Lebensjahres.

Zum Geburtsjahrgang 2017 wurden dem Fehlbildungsmonitoring **2.292 Meldungen** zu 2.020 Geborenen zugesandt. Bei 679 Kinder/Feten wurde mindestens eine große Fehlbildung und bei weiteren 269 Geborenen kleine Fehlbildungen oder Anomalien beschrieben. Neben den Daten von Kindern und Feten mit angeborenen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen sind als Kontrollen Daten zu Kindern ohne Fehlbildungen notwendig, da Risiken in wissenschaftlich fundierten Auswertungen nur im Vergleich abgeschätzt werden können.

Durch Mithilfe vieler seit Jahren engagierter Kollegen aus verschiedenen medizinischen Einrichtungen, die freiwillig und uneigennützig angeborene Fehlbildungen an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt melden, wurde die solide Datenbasis geschaffen, auf deren Basis, so auch 2017, die Jahresberichte erarbeitet werden. **Wir bedanken uns daher, im Vertrauen auf eine weitere gute Zusammenarbeit, bei allen unseren Einsendern sehr herzlich!**

16 Mortalität im Zusammenhang mit angeborenen Fehlbildungen

Die Säuglingssterblichkeit ist historisch einer der wichtigsten Indikatoren zur allgemeinen Beurteilung der gesundheitlichen Lage der Bevölkerung und der Beurteilung der medizinischen Betreuung von Schwangeren und Neugeborenen. Die Sterblichkeit von Kindern, besonders derer mit angeborenen Fehlbildungen konnte in den letzten 30 Jahren deutlich reduziert werden.

Wichtige Faktoren, die die Säuglingssterblichkeit beeinflussen, sind die Qualität der pränatalen Früherkennungsuntersuchungen, die medizinische Versorgung von Risikozuständen während der Schwangerschaft und die spezialisierte Versorgung der Neu- und Frühgeborenen sowie die Durchführung von Früherkennungsmaßnahmen und Versorgung der Kinder im ersten Lebensjahr. Durch die Millenniums-Entwicklungsziele der WHO, welche auch das integrierte Management von Kinderkrankheiten (IMCI) beinhaltet, ist es gelungen weltweit die Kindersterblichkeit um 50 % zu reduzieren. Trotz dessen sind jährlich weltweit ca. sechs Millionen Fälle zu beklagen [1].

Die meisten Studien erfassen in der Langzeitbeobachtung nur wenige ausgesuchte angeborene Fehlbildungen [2]. Die Betrachtung der Daten in der Gesamtheit und im Bevölkerungsbezug hat aus Public-Health-Sicht eine hohe gesundheitspolitische Bedeutung. Sie unterstützt Ärzte in ihrer Aufgabe der Aufklärung der Eltern, um eine informierte Entscheidung treffen zu können [3].

Insgesamt gab es, trotz z. B. der Empfehlung zur perikonzeptionellen Folsäure-Prophylaxe, nur wenig positive Veränderungen bezüglich der Prävention angeborener Fehlbildungen in den letzten 10 Jahren [4, 5].

Groen et. al beschreibt für die Jahre 1998-2011 bei Beobachtung von mehr als drei Millionen Geburten in Europa (14 EUROCAT-Register) eine Prävalenz für angeborene große Fehlbildungen von 2,7 pro 10.000 Geburten [3]. Davon wurden 13,1 % der Schwangerschaften terminiert. Der Anteil verstorbener Kinder mit Fehlbildungen an der Gesamtsterblichkeitsrate bis zum Alter von fünf Jahren lag für den Zeitraum 2005-2009 nach WHO-Daten bei 17 % bis 42 % [5]. Für die elf Länder dieser EUROCAT-Studie konnte für diesen Zeitraum bei 73.337 betroffenen Schwangerschaften eine perinatale Sterblichkeit im Zusammenhang mit angeborenen oder pränatal diagnostizierten Fehlbildungen von 1,27 pro 1.000 Lebendgeborene (Spontanaborte ab 20. SSW, Totgeburten, induzierte Aborte nach pränataler Diagnose und Verstorbene bis zum ersten Geburtstag wurden mit einbezogen) erfasst werden.

Zur Diskussion stehen immer wieder die Unterschiede in den Erfassungskriterien, wie Ausschlüsse von Totgeburten und medizinisch induzierten Aborten. In Ländern, in welchen eine Beendigung der Schwangerschaft aus medizinischer Indikation nicht legal ist, ist die totale Rate an Verstorbenen mit angeborenen Fehlbildungen erhöht (Malta 3,0 : 1.000, Irland 2,1 : 1.000). Induzierte Aborte nach pränataler Diagnose einer Fehlbildung kamen in den EU-Ländern dreimal häufiger vor als Totgeburten und verstorbene Lebendgeborene zusammen [5].

Große Fehlbildungen wurden mit 20,2 % pränatal detektiert, 34,8 % mit Geburt des Kindes. Die isolierten großen Fehlbildungen und dabei die Herzfehlbildungen führten am häufigsten zu medizinischen Aborten, gefolgt von Syndromen und genetisch bedingten Erkrankungen. Totgeburten und sehr frühes Versterben von Säuglingen kamen am häufigsten bei ZNS-Fehlbildungen und großen Defekten lebenswichtiger Organe (Lunge, Magen-Darm-Trakt) vor. Kinder mit „letalen“ Fehlbildungen wurden zu 35 % tot geboren, 16 % verstarben und 52 % konnten durch chirurgische Intervention versorgt werden. Das Überleben hängt unweigerlich von sozioökonomischen und perinatologischen Möglichkeiten des Landes ab [5].

Die Daten dieser beiden Studien konnten aufzeigen, dass das Überleben mit angeborenen großen Fehlbildungen durch die Verbesserung der medizinischen Interventionsmöglichkeiten steigt [3, 5].

Die prospektive Datenerfassung der Fehlbildungsregister im europäischen Netzwerk EUROCAT ermöglicht auch Trendanalysen zur Mortalität. Diese können Unterstützung in aufklärenden Elterngesprächen für die Ärzte bieten. EUROCAT-Daten überblicken etwa 1,7 Millionen Geburten pro Jahr in Europa, was ein Drittel der europäischen Geburten einschließt.

In Sachsen Anhalt ist es möglich, auf einen weit längeren Zeitraum zurückzublicken. Seit 1980 sind Daten verfügbar, zu Beginn für den damaligen Bezirk Magdeburg und seit 2000-2016 für ganz Sachsen-Anhalt. Die aufgeführten Diagramme lassen in den einzelnen Fehlbildungskategorien den europäischen Trend für das Überleben aller Geborenen von der Schwangerschaft bis zum Ende des fünften Lebensjahres erkennen.

Literatur

- 1 Guerreiro AIF, Carai S. Meeting on Child Health Redesign in the WHO European Region, 2017. http://www.euro.who.int/__data/assets/pdf_file/0003/364530/child-health-redesign-meeting-eng.pdf?ua=1, 16.10.2018
- 2 Tennant PWG, Pearce MS, Bythell M, Rankin J. 20-year survival of children born with congenital anomalies: a population-based study. *Lancet* (London, England) 2010; 375(9715): 649-656
- 3 Groen H, Bouman K, Pierini A, Rankin J, Rissmann A, Haeusler M, Yevtushok L, Loane M, Erwich JJHM, Walle HEK de. Stillbirth and neonatal mortality in pregnancies complicated by major congenital anomalies. Findings from a large European cohort. *Prenatal diagnosis* 2017; 37(11): 1100-1111
- 4 Khoshnood B, Loane M, Walle H de, Arriola L, Addor M-C, Barisic I, Beres J, Bianchi F, Dias C, Draper E, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Klungsoyr K, Latos-Bielenska A, Lynch C, McDonnell B, Nelen V, Neville AJ, O'Mahony MT, Queisser-Luft A, Rankin J, Rissmann A, Ritvanen A, Rounding C, Sipek A, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Wellesley D, Dolk H. Long term trends in prevalence of neural tube defects in Europe: population based study. *BMJ* (Clinical research ed.) 2015; 351: h5949
- 5 Boyle B, Addor M-C, Arriola L, Barisic I, Bianchi F, Csáky-Szunyogh M, Walle HEK de, Dias CM, Draper E, Gatt M, Garne E, Haeusler M, Kälén K, Latos-Bielenska A, McDonnell B, Mullaney C, Nelen V, Neville AJ, O'Mahony M, Queisser-Wahrendorf A, Randrianaivo H, Rankin J, Rissmann A, Ritvanen A, Rounding C, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Wellesley D, Wreyford B, Zymak-Zakutnia N, Dolk H. Estimating Global Burden of Disease due to congenital anomaly. An analysis of European data. *Archives of disease in childhood. Fetal and neonatal edition* 2018; 103(1): F22-F28

Überleben der Geborenen mit Indikatorfehlbildungen - grafische Darstellung der Jahre 1980-2016

Neuralrohrdefekte (Q00./Q01./Q05.)

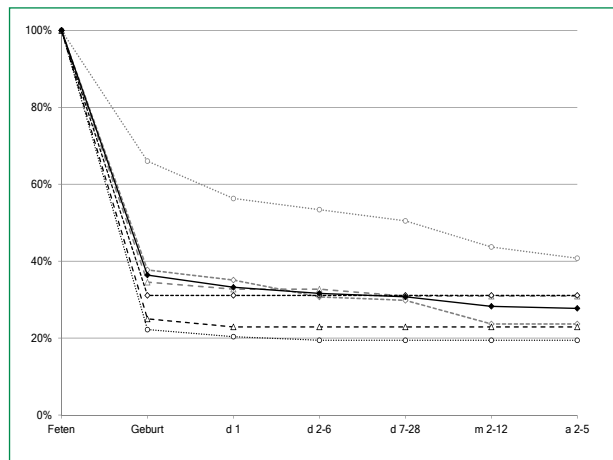


Abb. 48: Überleben der Geborenen 1980-2016

Anencephalie (Q00.)

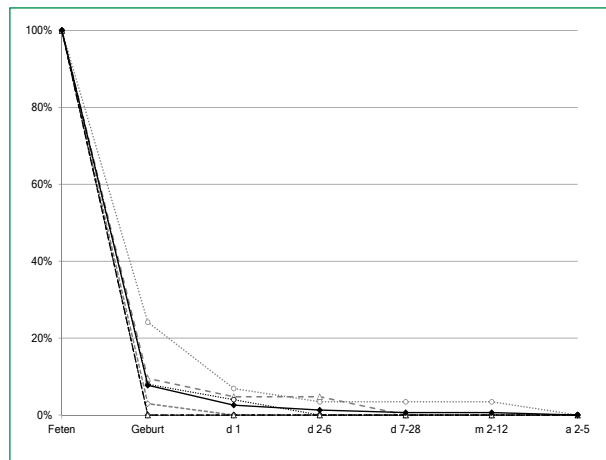


Abb. 49: Überleben der Geborenen 1980-2016

Spina bifida (Q05.)

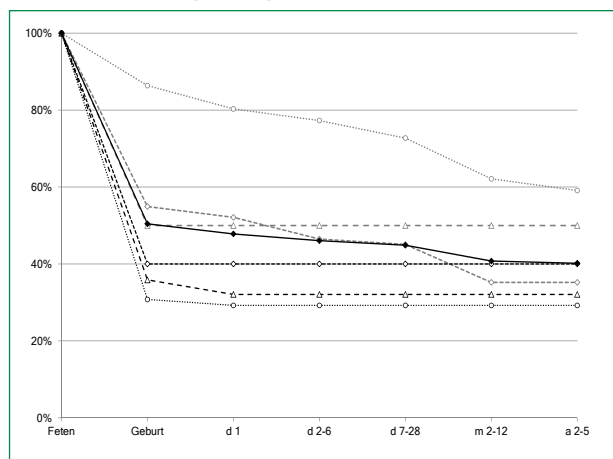


Abb. 50: Überleben der Geborenen 1980-2016

Encephalocele (Q01.)

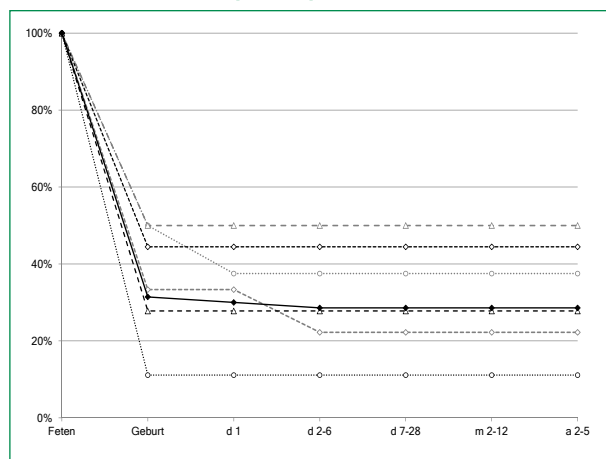


Abb. 51: Überleben der Geborenen 1980-2016

Microcephalie (Q02.)

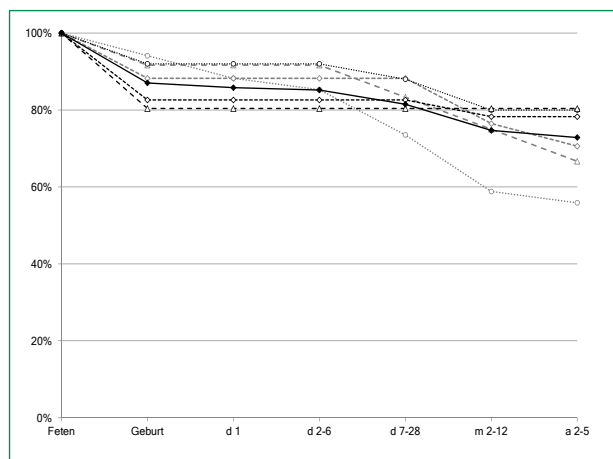


Abb. 52: Überleben der Geborenen 1980-2016

Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

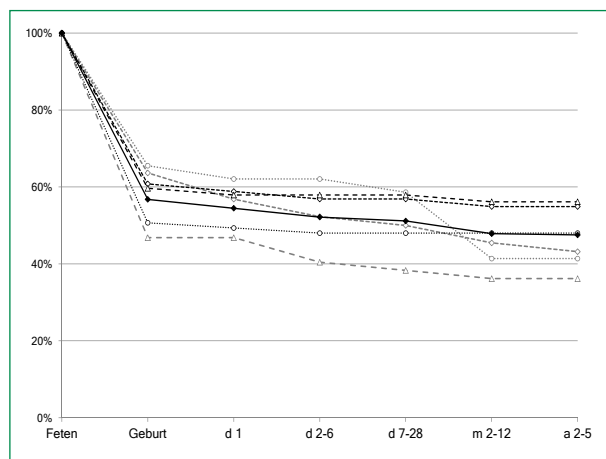


Abb. 53: Überleben der Geborenen 1980-2016

---○--- 1980-1986
 - - -○- 1987-1992
 - - -△- 1993-1998
 ...○... 1999-2004
 - - -○- 2005-2010
 - - -△- 2011-2016
 —●— 1980-2016
 d = Tag m = Monat a = Jahr

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

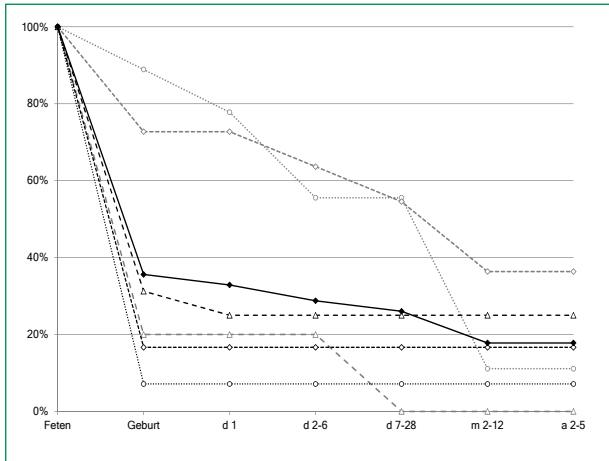


Abb. 54: Überleben der Geborenen 1980-2016

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

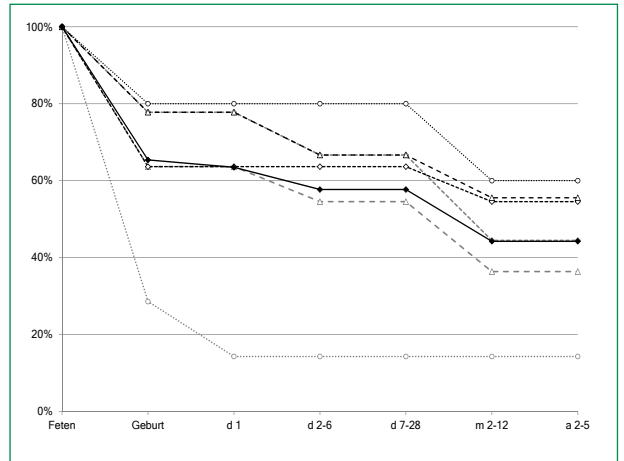


Abb. 55: Überleben der Geborenen 1980-2016

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

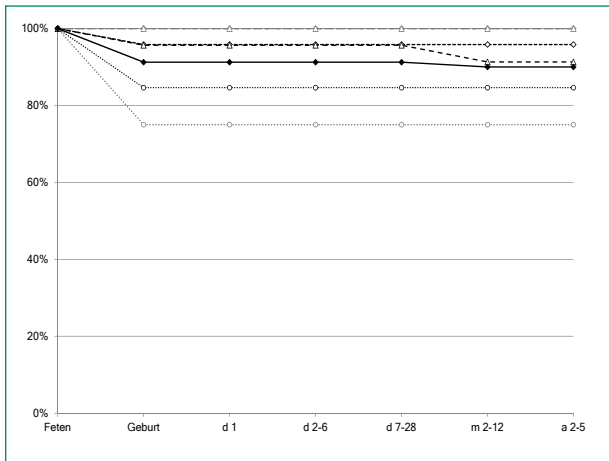


Abb. 56: Überleben der Geborenen 1980-2016

Fallot-Tetralogie (Q21.3)

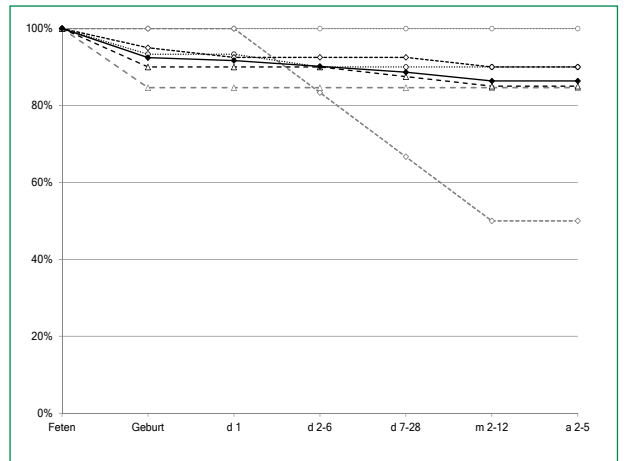


Abb. 57: Überleben der Geborenen 1980-2016

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

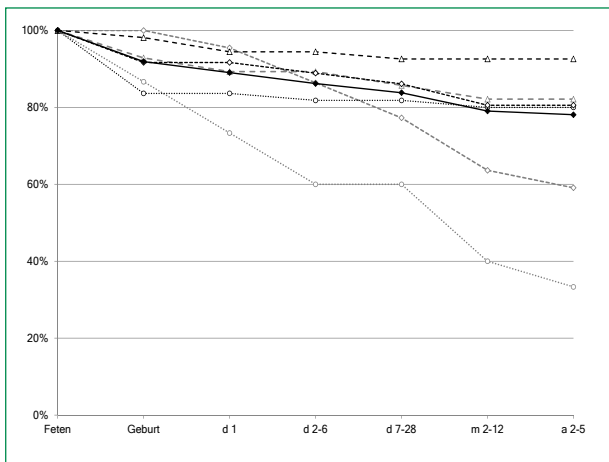


Abb. 58: Überleben der Geborenen 1980-2016

Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

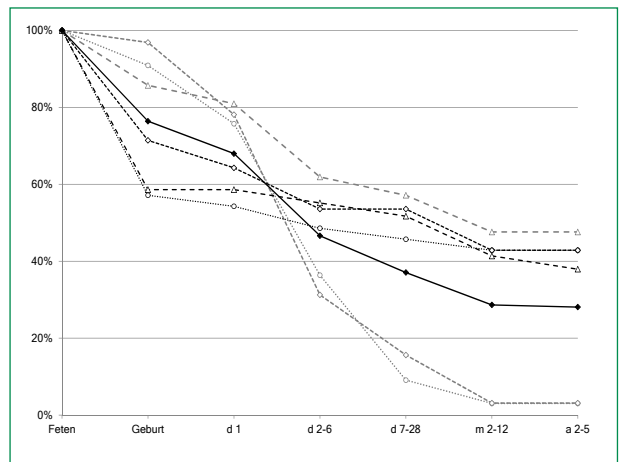


Abb. 59: Überleben der Geborenen 1980-2016

---○--- 1980-1986 -◇- 1987-1992 -△- 1993-1998 ...○... 1999-2004 -◇- 2005-2010 -△- 2011-2016 ●- 1980-2016 d = Tag m = Monat a = Jahr

Aortenisthmusstenose (Q25.1)

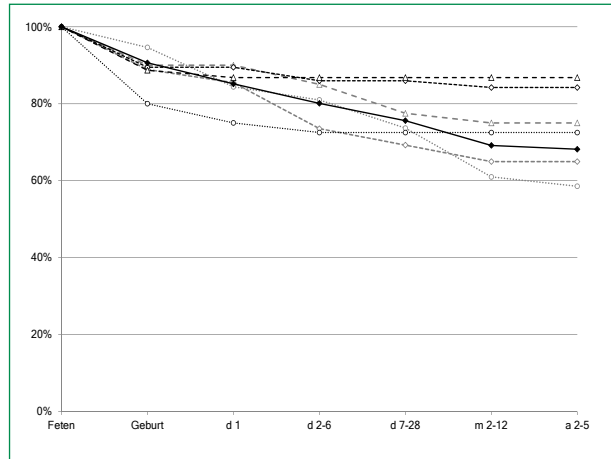


Abb. 60: Überleben der Geborenen 1980-2016

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

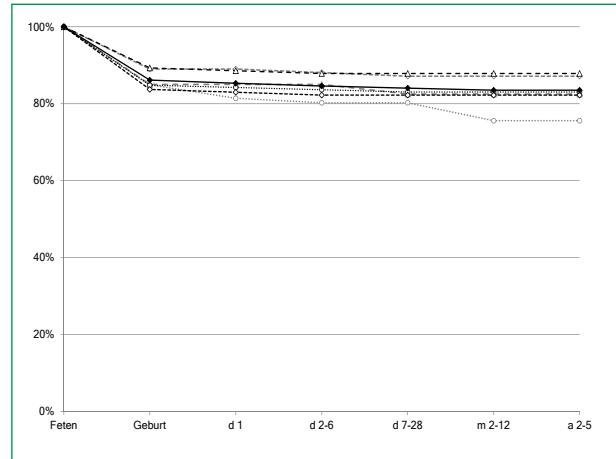


Abb. 61: Überleben der Geborenen 1980-2016

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

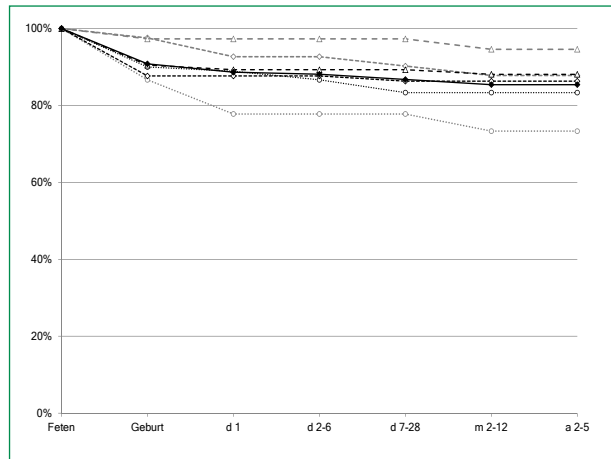


Abb. 62: Überleben der Geborenen 1980-2016

Choanalatresie (Q30.0)

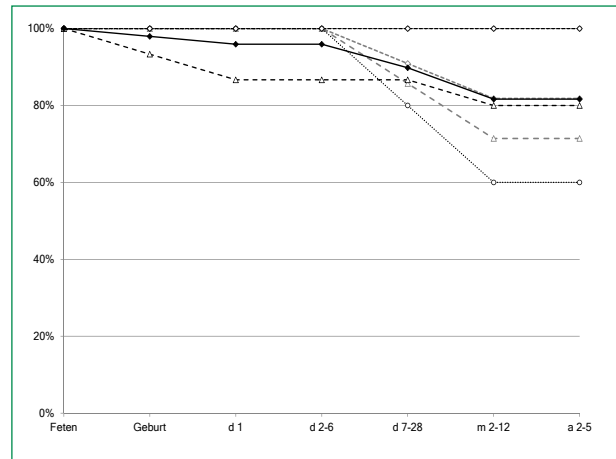


Abb. 63: Überleben der Geborenen 1980-2016

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

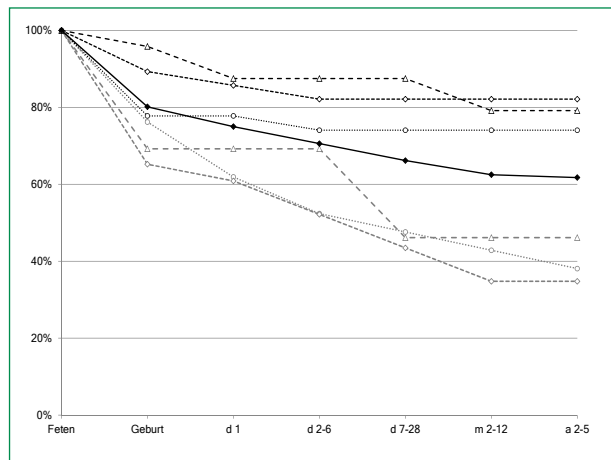


Abb. 64: Überleben der Geborenen 1980-2016

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

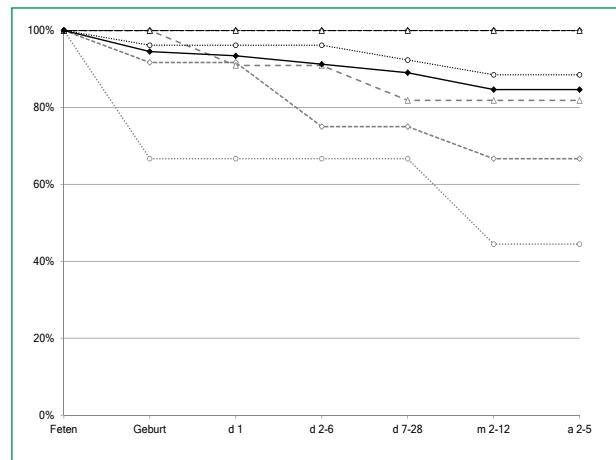


Abb. 65: Überleben der Geborenen 1980-2016

···○··· 1980-1986
-○-○- 1987-1992
-△-△- 1993-1998
-○-○- 1999-2004
-○-○- 2005-2010
-△-△- 2011-2016
-●-●- 1980-2016
d = Tag
m = Monat
a = Jahr

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

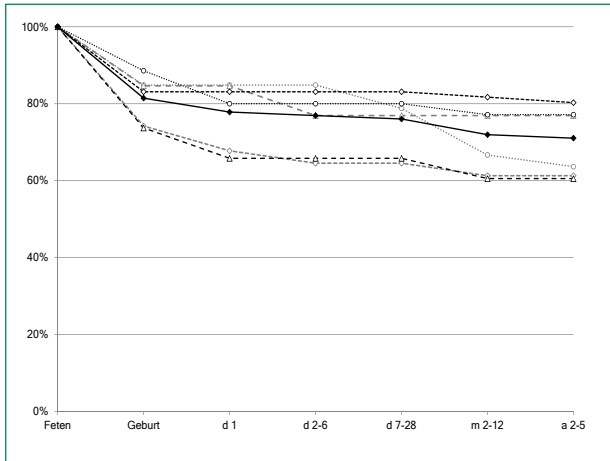


Abb. 66: Überleben der Geborenen 1980-2016

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

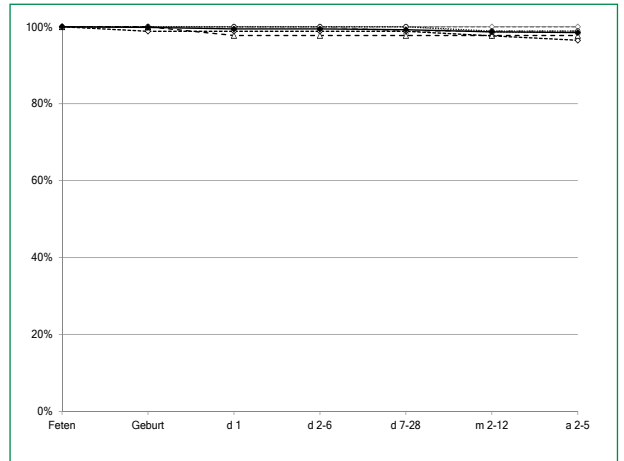


Abb. 67: Überleben der Geborenen 1980-2016

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

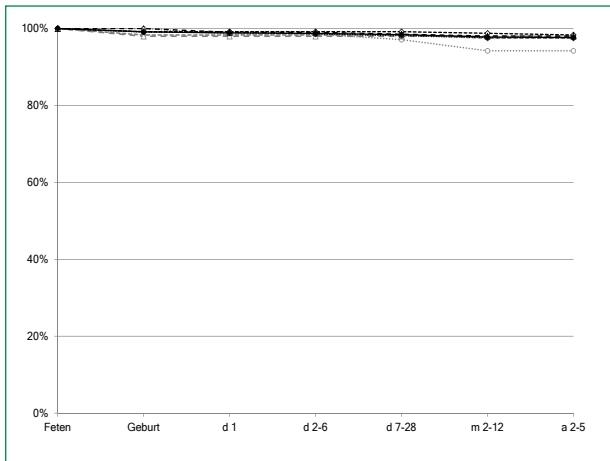


Abb. 68: Überleben der Geborenen 1980-2016

Epispadie (Q64.0)

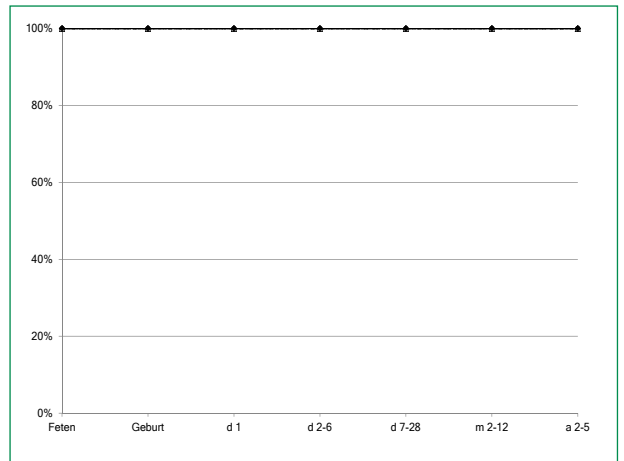


Abb. 69: Überleben der Geborenen 1980-2016

Indifferentes Geschlecht (Q56.)

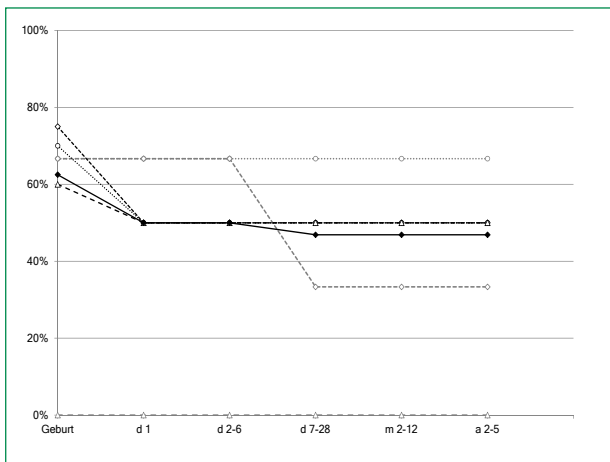


Abb. 70: Überleben der Geborenen 1980-2016

Potter-Sequenz (Q60.6)

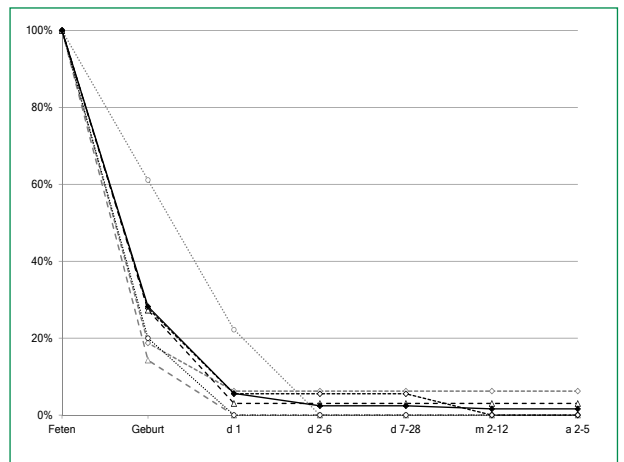


Abb. 71: Überleben der Geborenen 1980-2016

···○··· 1980-1986
-◇- 1987-1992
-△- 1993-1998
···○··· 1999-2004
-◇- 2005-2010
-△- 2011-2016
—●— 1980-2016
d = Tag
m = Monat
a = Jahr

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

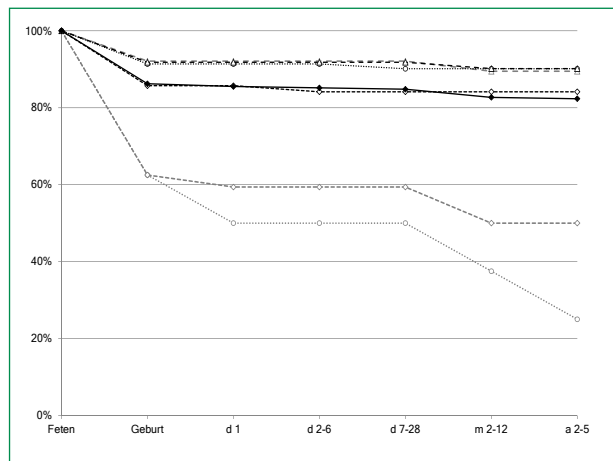


Abb. 72: Überleben der Geborenen 1980-2016

Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

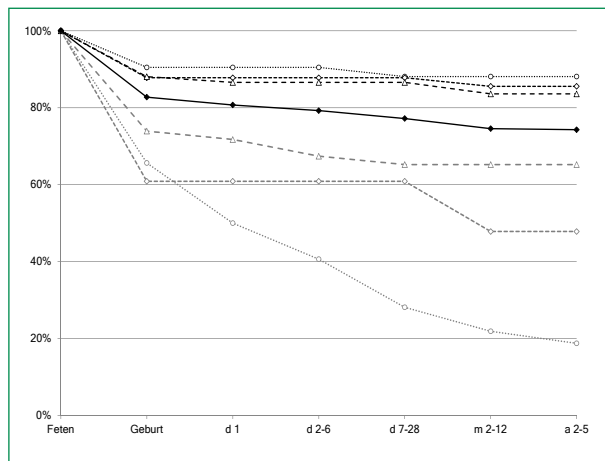


Abb. 73: Überleben der Geborenen 1980-2016

Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

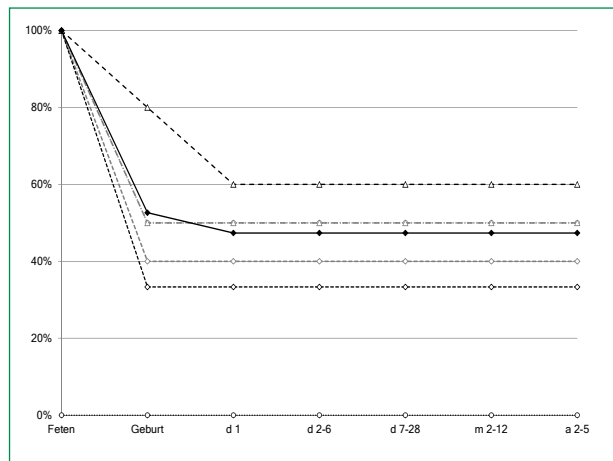


Abb. 74: Überleben der Geborenen 1980-2016

Präaxiale Polydactylie (Q69.1/Q69.2)

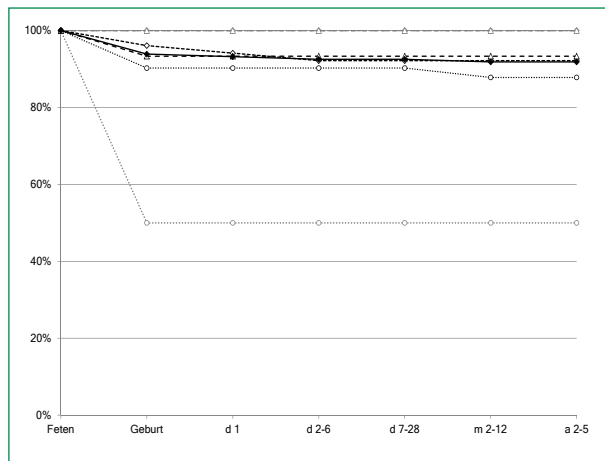


Abb. 75: Überleben der Geborenen 1980-2016

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

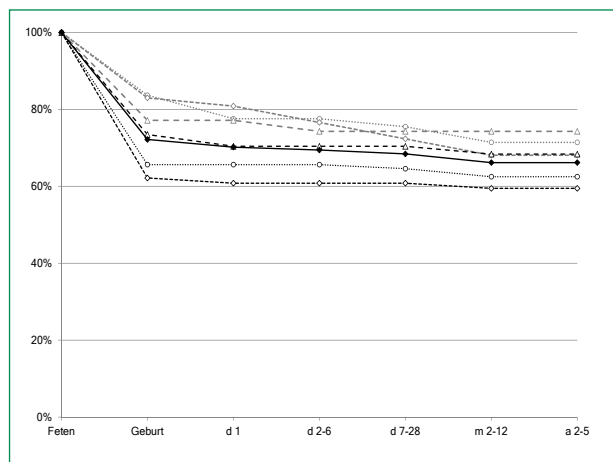


Abb. 76: Überleben der Geborenen 1980-2016

Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)

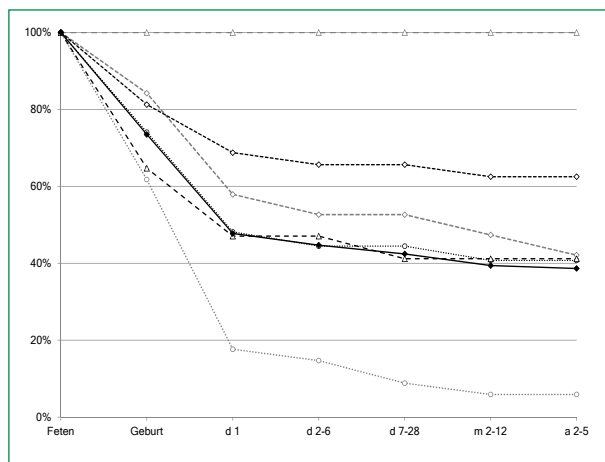


Abb. 77: Überleben der Geborenen 1980-2016

····· 1980-1986
- - - 1987-1992
- - - 1993-1998
- - - 1999-2004
- - - 2005-2010
- - - 2011-2016
—●— 1980-2016
d = Tag
m = Monat
a = Jahr

Omphalocele (Q79.2)

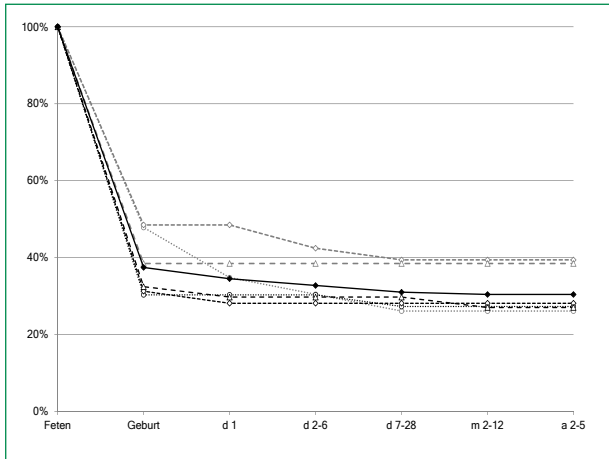


Abb. 78: Überleben der Geborenen 1980-2016

Gastroschisis (Q79.3)

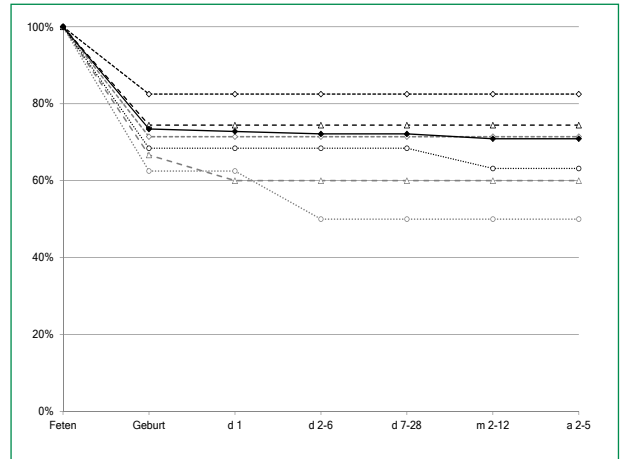


Abb. 79: Überleben der Geborenen 1980-2016

Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

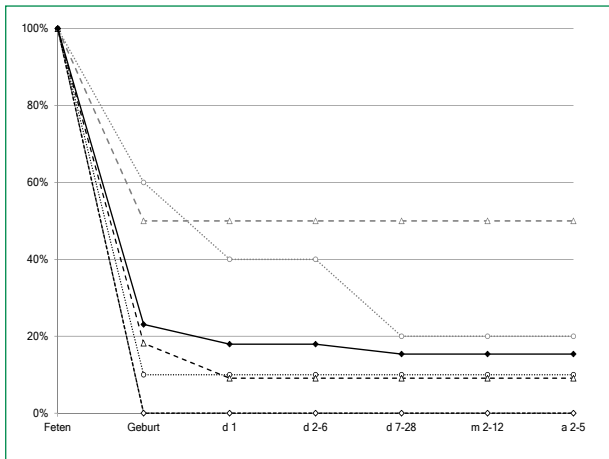


Abb. 80: Überleben der Geborenen 1980-2016

Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

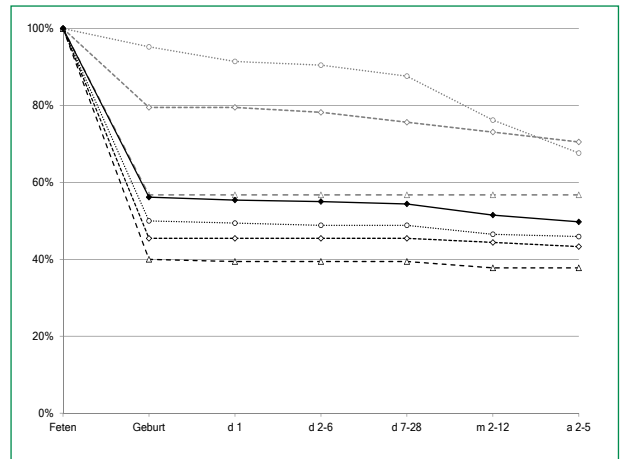


Abb. 81: Überleben der Geborenen 1980-2016

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

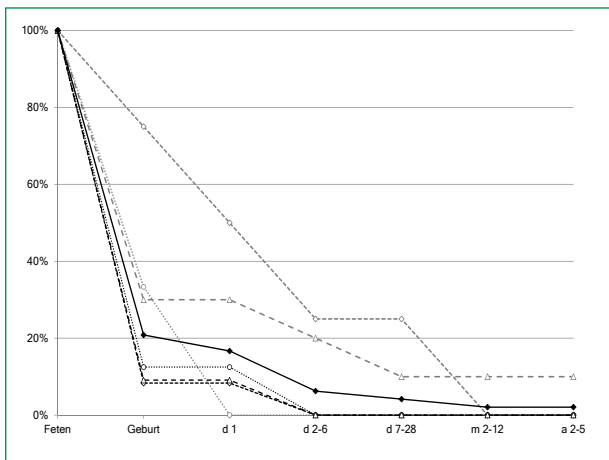


Abb. 82: Überleben der Geborenen 1980-2016

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

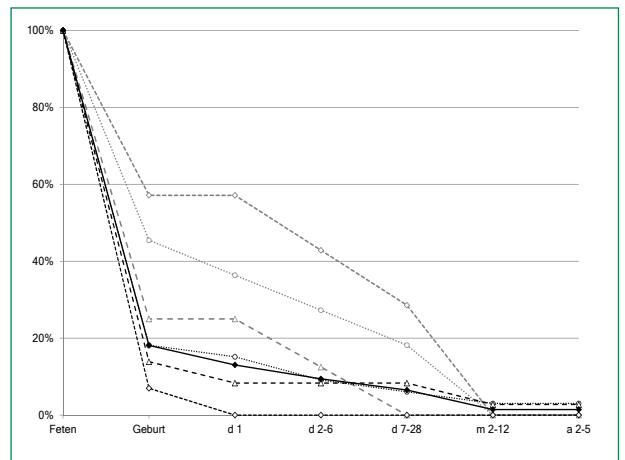


Abb. 83: Überleben der Geborenen 1980-2016

····· 1980-1986
-◇- 1987-1992
-△- 1993-1998
····· 1999-2004
-◇- 2005-2010
-△- 2011-2016
—●— 1980-2016
d = Tag
m = Monat
a = Jahr

17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2017

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

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

Promotionen

Im Jahr 2017 wurde im Fehlbildungsmonitoring keine Dissertation abgeschlossen.

Folgende Promotionsthemen wurden im Jahr 2017 bearbeitet und laufen im Jahr 2018 weiter (Arbeitstitel):

- Hypospadiekorrektur - Evaluierung der Ergebnisse mittels HOPE-Score
- Korrelation prä- und postnataler Ultraschallbefunde in einem DEGUM-II-Zentrum im Zeitraum 2005 bis 2010
- Neugeborenenhörscreening 2010 in Sachsen-Anhalt nach Einführung der Kinderrichtlinie 2009 unter besonderer Berücksichtigung der Hörstörungen und der Beachtung in den Kinderarztpraxen und Geburtseinrichtungen
- Kraniosynostosen in Sachsen-Anhalt: Ergebnisse einer multizentrischen Untersuchung zu klinischen und epidemiologischen Aspekten
- Fragiles-X-Syndrom im nördlichen Sachsen-Anhalt

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2017 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

- Die Bedeutung neurologischer, psychiatrischer und Suchterkrankungen für den Schwangerschaftsausgang: Fall-Kontroll-Studie der Geburtsjahrgänge 2010-2013
- 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
- CMV-Primärinfektion und kongenitale CMV-Infektion in Sachsen-Anhalt
- Outcome von Trisomie 21 in Sachsen-Anhalt
- Akute Toxoplasmose in der Schwangerschaft - eine Verlaufsbeobachtung und epidemiologische Aspekte

Publikationen

Publikationen unter Mitautorschaft des Fehlbildungsmonitoring liegen zu verschiedenen Themen vor:

- Bartel S, Costa SD, Kropf S, Redlich A, **Rissmann A**. Pregnancy Outcomes in Maternal Neuropsychiatric Illness and Substance Abuse. Untersuchung zum Schwangerschaftsausgang bei maternaler neuropsychiatrischer Erkrankung oder stoffgebundener Suchterkrankung. Geburtshilfe Frauenheilkd 2017; 77(11): 1189-1199
- 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-Zakutnya 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 2017; 27(4): 677-685
- Dworschak GC, Zwink N, Schmiedeke E, Mortazawi K, Marzheuser S, Reinshagen K, Leonhardt J, Gomez B, Volk P, **Rissmann A**, Jenetzky E, Reutter H. Epidemiologic analysis of families with isolated anorectal malformations suggests high prevalence of autosomal dominant inheritance. Orphanet journal of rare diseases 2017; 12(1): 180
- Franck C, Vorwerk W, **Köhn A**, **Rißmann A**, Vorwerk U. Prävalenz, Risikofaktoren und Diagnostik von Hörstörungen bei Frühgeborenen. Laryngo-Rhino-Otologie 2017; 96(6): 354-360

- Genseke P, Rogasch JMM, Steffen IG, Neumann G, Apostolova I, Ruf J, **Rissmann A**, Wiemann D, Liehr U, Schostak M, Amthauer H, Furth C. Detection of obstructive uropathy and assessment of differential renal function using two functional magnetic resonance urography tools. A comparison with diuretic renal scintigraphy in infants and children. Nuclear medicine 2017; 56(1): 39-46
- Given JE, Loane M, Garne E, Nelen V, Barisic I, Randraivaivo H, Khoshnood B, Wiesel A, **Rissmann A**, Lynch C, Neville AJ, Pierini A, Bakker M, Klungsoyr K, Latos Bielenska A, Cavero-Carbonell C, Addor M-C, Zymak-Zakutnya N, Tucker D, Dolk H. Gastroschisis in Europe - A Case-malformed-Control Study of Medication and Maternal Illness during Pregnancy as Risk Factors. Paediatr Perinat Epidemiol 2017; 31(6): 549-559
- Groen H, Bouman K, Pierini A, Rankin J, **Rissmann A**, Haeusler M, Yevtushok L, Loane M, Erwich JJHM, Walle HEK de. Stillbirth and neonatal mortality in pregnancies complicated by major congenital anomalies. Findings from a large European cohort. Prenatal diagnosis 2017; 37(11): 1100-1111
- **Müller J**, Fechner H, **Köhn A**, **Rißmann A**. Neugeborenen-Hörscreening - Ergebnisse einer Elternbefragung in Sachsen-Anhalt. Gesundheitswesen 2017; 79(5): 388-393

- Rütten H, **Rissmann A**, Brett B, Costa S-D, Doßow B, Färber J, Fest S, Fritzsche C, Lux A, Päge I, **Spillner C**, Redlich A. Congenital cytomegalovirus infection in Central Germany: an underestimated risk. Archives of Gynecology and Obstetrics 2017; 296(2)
- **Rulf D**. Fehlbildungsmonitoring lud zum jährlichen Einsendertreffen ein. Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2017; 28(1/2): 18-19
- **Spillner C**. Ethische Entscheidungen am Lebensanfang. Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2017; 28(7/8): 15-17

Vorträge/Weiterbildungen

Im Jahr 2017 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring verschiedene Vorträge im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen gehalten:

- 10.05.2017** Weiterbildung Hörscreening, Zeitz „Schulung Neugeborenenhörscreening“
- 20.05.2017** Kurs zur Erlangung der Zusatzbezeichnung „Suchtmedizinische Grundversorgung“ der Sächsischen Landesärztekammer, Dresden „**Fetale Alkoholspektrumstörung (FASD) bzw. Fetales Alkoholsyndrom (FAS) Epidemiologie, Diagnose, Prävention**“
- 23.-25.06.2017** 21. Symposium der Arbeitsgemeinschaft Klinische Genetik in der Pädiatrie, Magdeburg: „**Angeborene Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt - Trendwende durch Wende?**“
- 21.09.2017** Kurs zur Erlangung der Zusatzbezeichnung „Suchtmedizinische Grundversorgung“ der Sächsischen Landesärztekammer, Dresden „**Fetale Alkoholspektrumstörung (FASD) bzw. Fetales Alkoholsyndrom (FAS) Epidemiologie, Diagnose, Prävention**“
- 09.11.2017** Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a.M. „**Aktuelle Entwicklung Neuralrohrdefekte**“ „**Ergebnisse der Patienten-Umfrage zur Folsäure-Vorsorge**“
- 12.-15.11.2017** 44th ICBDSR Annual Meeting, Austin, Texas US „**Epidemiological aspects of congenital cytomegalovirus infection in Central Germany**“
- 25.11.2017** 13. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Magdeburg „**Aktueller Jahresbericht 2016**“ „**Elterbefragung: Herausforderungen eines Lebens mit einem Kind mit Reduktionsdefekt der unteren Extremität**“

Poster

Folgende Poster wurden 2017 auf Tagungen vorgestellt:

- 15.-18.02.2017** 48. Jahrestagung der Gesellschaft für Pädiatrische Nephrologie, Wien „**Lower Urinary Tract Obstruction (LUTO) Prävalenz und perinatale Sterblichkeit in Mitteldeutschland**“
- 07.-08.04.2017** 109. Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Leipzig „**Reduktionsdefekte der unteren Extremität - Welche Herausforderungen und Bewältigungsmöglichkeiten haben Eltern von Kindern mit einer seltenen angeborenen Fehlbildung?**“
- 30.11.-02.12.2017** 28. Deutscher Kongress für Perinatale Medizin, Berlin „**Untersuchung zum Schwangerschaftsverlauf bei neuropsychiatrischen Erkrankungen- eine Fall-Kontroll-Studie**“

U.S. Centers for Disease Control and Prevention

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 / Américas / CENTRO LATINOAMERICANO DE INVESTIGACIÓN EN SALUD DE LA MUJER Y REPRODUCCIÓN CLASIB

ECLAMC

EDRIC

europa-cat european surveillance of congenital anomalies

IF SBH

International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

march of dimes

neonatal

NBDPN

Weitere Aktivitäten und Kooperationen

An folgenden Studien, die von unserem Kooperationspartner EUROCAT durchgeführt werden, haben wir als Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Jahr 2017 teilgenommen bzw. diese Studien wurden initiiert:

EUROCAT/EUROmediCAT

- Epidemiology of congenital cerebral anomalies
- Epidemiology of selected rare congenital anomalies
- EUROmediCAT Signal Detection: updated methodology and data
- First trimester use of beta-blockers and risk of specific congenital anomalies in offspring: a European case-malformed control study
- 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
- 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
- Risk factors for the VACTERL association and the distribution of VACTERL anomalies
- 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
- 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 2017:

- Weiterbildung „**Kolloquium anlässlich des weltweiten Fehlbildungstages: Fetale Alkoholexposition oder genetisch bedingte Fehlbildung?**“
03.03.2017 in Magdeburg
- Weiterbildung „**Ethische Entscheidungen am Lebensanfang an klinischen Fallbeispielen**“
03.05.2017 in Magdeburg
- Weiterbildung „**13. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt**“
25.11.2017 in Magdeburg

An folgenden **Veranstaltungen bzw. Sitzungen** nahmen Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Jahr 2017 teil:

- 15.-18.02.2017
48. Jahrestagung der Gesellschaft für Pädiatrische Nephrologie, Wien
- 09.03.2017
Berichterstatter-Gespräch Ausschuss für Ernährung und Landwirtschaft, Berlin
- 15.03.2017
Humana Fortbildungsveranstaltung für Hebammen und Pflegepersonal, Wernigerode
- 04.-06.04.2017
5. DNVF-Spring-School 2017, Bonn
- 07.-08.04.2017
109. Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Leipzig
- 07.06.2017
EUROlinkCAT Annual Meeting, Baveno, Italien
- 08.-09.06.2017
32nd Eurocat Registry Leaders Meeting, Baveno, Italien
- 07.-11.08.2017
Summer School „Advanced Epidemiologic Methods“, Berlin
- 12.-15.11.2017
44th ICBDSR Annual Meeting, Austin, Texas US
- 24.10.2017
EUROCAT Management Committee Meeting at JRC, Ispra, Italien
- 30.11.-02.12.2017
28. Deutscher Kongress für Perinatale Medizin, Berlin
- 09.11.2017
Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a.M.
- 25.11.2017
13. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Magdeburg (Organisation)

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

www.angeborene-fehlbildungen.com

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



18 Neugeborenenhörscreeing 2017

Einleitung

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

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

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

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

- Messung jedes Ohres mittels TEOAE oder AABR bis zum 3. Lebenstag (außerhalb Klinik spätestens zur U2)
- für Risikokinder Untersuchung mittels AABR obligat
- Untersuchung bei Frühgeborenen spätestens zum errechneten Geburtstermin und bei kranken Neugeborenen spätestens vor Ende des 3. Lebensmonats
- bei auffälligem 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 Neugeborenenhörscreeing sowie** einer erfolgten **Konfirmationsdiagnostik im Gelben Kinderuntersuchungsheft zu dokumentieren**. Diese Dokumentation dient dem betreuenden Kinderarzt bzw. dem behandelnden HNO-Arzt zur Beurteilung, inwieweit diese Früherkennungsuntersuchung und eine eventuell notwendige Konfirmationsdiagnostik erfolgt ist bzw. ob eine entsprechende Therapie eingeleitet wurde.

Beteiligte Einrichtungen

Im Jahr 2017 gab es in Sachsen-Anhalt **24 Geburtskliniken**. In allen wird bereits langjährig ein Neugeborenenhörscreeing mittels TEOAE oder AABR angeboten. Diese Kliniken nahmen 2017 alle am Tracking des Neugeborenenhörscreeing teil.

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

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

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

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

- positive Familienanamnese hinsichtlich Hörstörungen
- klinischer Verdacht auf Hörstörung/Taubheit
- Frühgeburtlichkeit, Geburtsgewicht unter 1500 g
- neonatale Intensivbetreuung (> 2 Tage)
- Hyperbilirubinämie (Austauschtransfusion)
- prä-, peri- oder postnatale Hypoxie (pH < 7,20)
- peri- und postnatale Hirnblutungen, Ödeme
- intrauterine Infektionen
- kulturpositive postnatale Infektionen assoziiert mit erhöhtem Risiko für Hörverlust
- kraniofaciale Anomalien
- syndromale Erkrankungen mit Hörverlust
- neurodegenerative Erkrankungen oder sensomotorische Neuropathien
- äußerliche Auffälligkeiten, die auf eine syndromale Erkrankung hinweisen können, die mit einer Hörstörung vergesellschaftet ist (z. B. weiße Haarsträhne)
- APGAR-Werte von 0-4 in der 1. Minute und 0-6 nach 5 Minuten

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 Hörscreeing dient, wird ebenfalls von mehreren Hebammen genutzt. Somit wird auch für die durch sie betreuten Kinder (z. B. Hausgeburten) das Neugeborenenhörscreeing-Tracking ermöglicht.

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

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

Geburtskliniken	Trackingzeitraum 2017	Lebendgeborene mit Screening-ID in diesem Zeitraum*
Ameos Klinikum Aschersleben	01.01. - 31.12.2017	534
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	01.01. - 31.12.2017	487
Helios Klinik Jerichower Land	01.01. - 31.12.2017	397
Städtisches Klinikum Dessau	01.01. - 31.12.2017	868
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	01.01. - 31.12.2017	341
Ameos Klinikum Halberstadt	01.01. - 31.12.2017	580
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	01.01. - 31.12.2017	2.092
Universitätsklinikum Halle (Saale)	01.01. - 31.12.2017	1.305
Helios Klinik Köthen	01.01. - 31.12.2017	493
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	01.01. - 31.12.2017	1.013
Klinikum Magdeburg	01.01. - 31.12.2017	1.434
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	01.01. - 31.12.2017	1.378
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	01.01. - 31.12.2017	739
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	01.01. - 31.12.2017	369
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Quedlinburg	01.01. - 31.12.2017	582
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	01.01. - 31.12.2017	432
Helios Klinik Sangerhausen	01.01. - 31.12.2017	718
Ameos Klinikum Schönebeck	01.01. - 31.12.2017	549
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	01.01. - 31.12.2017	852
Asklepios Klinik Weißenfels	01.01. - 31.12.2017	456
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Wernigerode	01.01. - 31.12.2017	708
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	01.01. - 31.12.2017	726
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	01.01. - 31.12.2017	353
Helios Klinik Zerbst/Anhalt	01.01. - 31.12.2017	238
Lebendgeborene* mit Screening-ID in Kliniken von Sachsen-Anhalt gesamt		17.644
weitere Lebendgeborene mit Screening-ID: z. B. Hausgeburten / Geburten im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden	01.01. - 31.12.2017	150
Trackingkinder gesamt		17.794

Im Jahr 2017 wurde insgesamt **17.644 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 **150 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 2017 Meldungen von **101 Einsendern**.

In der folgenden Tabelle wird dargestellt, wie viele Neugeborene pro Monat eine Screening-ID erhielten und wie viele Befundeingänge von diesen Neugeborenen pro Monat erfolgten. Ersichtlich wird, dass aktuell pro Monat mit durchschnittlich ca. **1.940 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

2017	Kinder mit Screening-ID	Anzahl der Befundeingänge
Januar	1.489	1.984
Februar	1.381	1.770
März	1.441	1.896
April	1.359	1.828
Mai	1.534	2.025
Juni	1.471	1.986
Juli	1.738	2.183
August	1.641	2.156
September	1.512	2.019
Oktober	1.472	1.873
November	1.411	1.805
Dezember	1.345	1.749
gesamt	17.794	23.274

Um das Tracking zu gewährleisten, wurden für die Neugeborenen des Jahres 2017 insgesamt **2.700 Briefe bzw. Fax-Anfragen** (pro Kind ein bis maximal acht 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 2017 geboren wurden bzw. zu den behandelnden Ärzten. Es wurden insgesamt **251 Telefonate** im Rahmen des Tracking geführt (ein bis maximal vier pro Kind).

Ergebnisse (Stand: Oktober 2018)

In die Auswertungen zum Neugeborenenhörscreening 2017 gehen alle Befunde ein, die an die Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening für Kinder aus dem Geburtsjahr 2017 gemeldet wurden:

Von den **17.794 Kindern** mit Screening-ID hatten **14.956 Kinder** ein **unauffälliges Neugeborenenhörscreening**.

Bei **2.838 Kindern** war dieser **erste Hörtest kontrollbedürftig** bzw. es wurde kein Neugeborenenhörscreening in der Geburtsklinik durchgeführt (gilt ebenfalls als kontrollbedürftig). Die Gründe für eine Nichtdurchführung des Hörtests sind vielfältig, dazu gehören z. B. die ambulante Geburt bzw. die vorzeitige Entlassung aus der Geburtseinrichtung, die Verlegung des Kindes in eine andere Klinik oder ein defektes Gerät.

Die **Kontrolluntersuchung** der 2.838 Kinder ergab bei **2.074 Kindern** ein **unauffälliges Ergebnis**. Die restlichen **764 Kinder** hatten weiterhin ein **kontrollbedürftiges Ergebnis**.

Von diesen 764 Kindern erhielten **323 Kinder** eine **abgeschlossene pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik**. **198 Kinder** haben unserer Kenntnis nach **keine Konfirmationsdiagnostik** erhalten und gelten als **lost to follow-up**.

Bei **189 Kindern** wurde **kein Screening** durchgeführt (keine Elternreaktion auf Nachfragen oder Untersuchung abgelehnt) und bei **18 Kindern** befindet sich der **Status** noch in **Abklärung**, d. h. die Untersuchungen waren im Oktober 2018 noch nicht abgeschlossen bzw. der Trackingprozess dauert noch an. Für **36 Kinder** musste die **Nachverfolgung** seitens der Trackingstelle **ohne Ergebnis beendet** werden, da die Eltern nicht kontaktiert werden konnten.

Insgesamt konnte bisher bei **344 Kindern** des Geburtsjahrgangs 2017 die **follow-up-Untersuchung (Konfirmationsdiagnostik)** **abgeschlossen** werden. Neben den 323 Kindern, die ein kontrollbedürftiges Ergebnis hatten, sind darunter auch 21 Kinder mit unauffälligem Erstscreening. Diese 21 Kinder erhielten möglicherweise aufgrund bestehender Risikofaktoren eine follow-up-Untersuchung. Im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik konnte bei **305 Kindern** eine **Hörstörung ausgeschlossen** werden. Bei **39 Kindern** wurden **Hörstörungen diagnostiziert** (26 x beidseitige und 13 x einseitige Hörstörung) und eine entsprechende Therapie eingeleitet. Beispielsweise wurden **24 Kinder** mit **Hörgeräten** versorgt (16 x Hörgeräte beidseitig, 8 x Hörgerät einseitig).

19 Jahresbericht 2017 des Zentrums für Neugeborenen-Screening 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 Neugeborenen-Screening ist eine bevölkerungsmedizinische Präventionsmaßnahme mit dem Ziel der vollständigen und frühzeitigen Erkennung sowie einer qualitätsgesicherten Therapie aller Neugeborenen mit behandelbaren endokrinen und metabolischen Erkrankungen.

In der Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie) sind die Details des Neugeborenen-Screenings (NGS) und des Screenings auf Mukoviszidose (CF) in den Paragraphen 13 bis 42 geregelt.

Die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e.V. (DGNS) erstellt jährlich, gemeinsam mit den deutschen Screeninglaboratorien, den nationalen Screeningreport (<http://screening-dgns.de/reports.php>). 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 dargestellt¹. Das Screeninglabor in Magdeburg bearbeitet die Trockenblutproben aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder.

Tabelle 1 zeigt die Häufigkeiten im Jahr 2016 der Screening-Zielkrankheiten in Deutschland¹ bei einer Gesamtzahl gescreenter Neugeborener von 783.873.

Tab. 1: Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten in Deutschland 2016¹ (inklusive milder Varianten)

Krankheit	bestätigte Fälle	Prävalenz
Hypothyreose	242	1 : 3.273
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	54	1 : 14.669
Biotinidasemangel (inkl. partieller Defekte)	27	1 : 29.338
Galaktosämie (klassisch)	14	1 : 56.581
Phenylketonurie (PKU) n=70 / Hyperphenylalaninämie (HPA) n=77 / Cofaktormangel n=1	148	1 : 5.352
Ahornrupkrankheit (MSUD)	7	1 : 113.162
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	76	1 : 10.423
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	8	1 : 99.016
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	8	1 : 99.016
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I (CPTI)-Mangel	1	1 : 792.131
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase II (CPTII)-Mangel	2	1 : 396.066
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	1	1 : 792.131
Glutaracidurie Typ I (GA I)	5	1 : 158.426
Isovalerialanacidämie (IVA)	12	1 : 66.011
gesamt	605	1 : 1.309

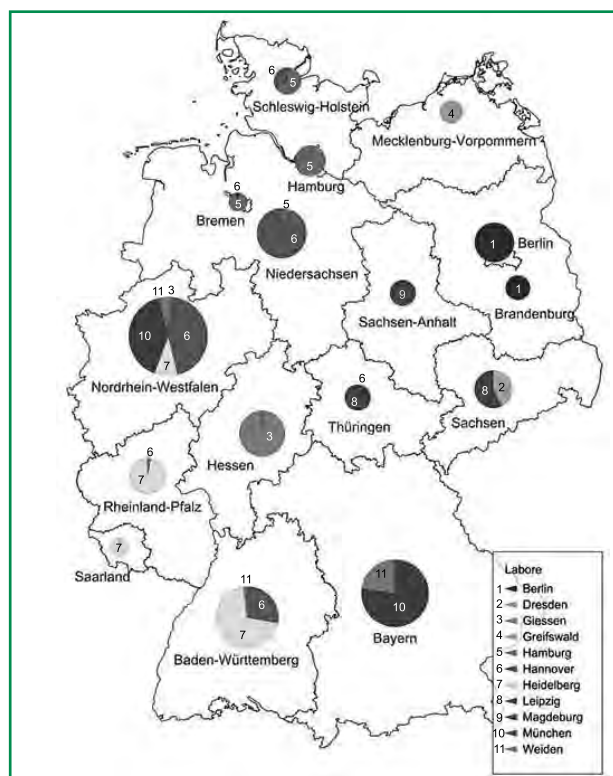


Abb. 1: Probenverteilung der Screeningzentren in Deutschland¹

Im Folgenden werden die Daten des Screenings in Sachsen-Anhalt aus dem Jahr 2017 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 Kinder-Richtlinie 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 2017 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut den vorläufigen Angaben des Statistischen Landesamtes wurden 17.837 Kinder in Sachsen-Anhalt lebend geboren (Angaben nach dem Wohnort der Mutter).

Tab. 2: Erstuntersuchungen nach Wohnort der Mutter

	Anzahl
Erstscreening im Screeninglabor Magdeburg insgesamt	17.722
nicht in Sachsen-Anhalt wohnend	754
Screening von in Sachsen-Anhalt wohnenden Kindern	16.968

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen in Sachsen-Anhalt und der Anzahl der gescreenten Kinder beträgt **869**.

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

Leerkarten insgesamt	377
Leerkarte: Kind verstorben / Totgeburt	89
Leerkarte: Frühabnahme abgelehnt	243
Leerkarte: Verlegung in andere Klinik	32
Leerkarte: Screening durch Eltern verweigert	13
Screening erfolgt	268

Durch die Nachverfolgung (Telefonate, Elternbriefe) blieben nur 1,5 % 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	70	320	185
eingegangen im eigenen Labor	70	295	171
verstorben vor Kontrolle	-	1	11
eingegangen im Fremdlabor	-	8	3

SSW = Schwangerschaftswochen

Untersuchungszahlen, Recallraten und gesicherte Fälle

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

gesamt mussten 2017 109 Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden.

Tab. 5: Recall-Rate 2017 und diagnostizierte Patienten mit einer Stoffwechselkrankheit bezogen auf 17.722 Screeninguntersuchungen (beinhaltet auch Frühabnahmen < 36h und Frühgeburten < 32SSW), Prävalenz 1992-2017'

Zielkrankheit einschließlich aller Varianten der Erkrankung	Anzahl Recalls* 2017	gesicherte Fälle 2017	Prävalenz in Sachsen-Anhalt 1992-2017
Hypothyreose (CH)	52	4	1 : 3.986
Phenylketonurie (PKU/HPA)	4	3	1 : 5.399
Galaktosämie (klassisch)	2	-	1 : 142.172
Biotinidasemangel	5	-	1 : 152.135
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	60	1	1 : 17.281#
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	6	6	1 : 10.492##
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	2	1	1 : 76.068
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	4	-	1 : 304.270
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	-	-	
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I und II (CPTI/CPTII)-Mangel	-	-	
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	-	-	
Glutaracidurie Typ I (GA I)	2	-	1 : 304.270
Isovalerialacidämie (IVA)	5	-	
Mukoviszidose	16	3	1 : 5.907###
sonstige	12	-	

* 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

Mukoviszidose-Screening seit September 2016

Prozesszeiten

Blutentnahmezeiten

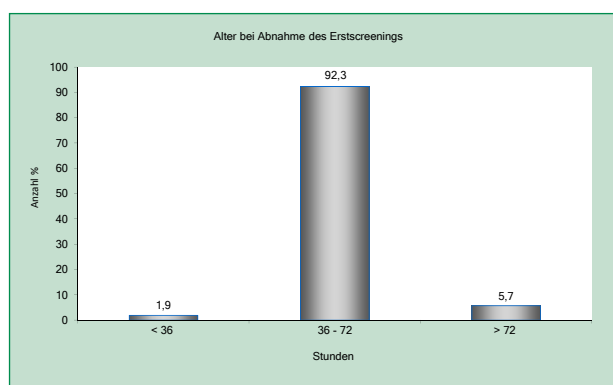


Abb. 2: Alter bei Abnahme des Ersts Screenings

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-Screening (36.-72. Lebensstunde, §20 Kinder-Richtlinien) wurde bei 92,3 % (2016: 92,2 %) der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 7,6 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt (2016: 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 Blutes sein. So soll gewährleistet werden, dass der Postweg 72 Stunden nicht überschreitet. Abbildung 3 zeigt, dass 18,5 % (2016: 15,4 %) 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 2017 Verzögerungen des Postversands. Es gab Trockenblutkarten die erst nach über 10 Tagen im Labor eingegangen sind. Drei der 24 Kliniken haben zu hohe Versandzeiten. Da jede verzögerte Blutentnahme bzw. jeder verlängerte Postweg ein potentielles (Lebens-)Risiko für die betroffenen Kinder bedeutet, versucht das Labor mittels Schulungen (jährliche Fortbildungsveranstaltung) die Versanddauer zu verbessern. Hauptursache ist sicher die Versendung der

Trockenblutproben über private Postzusteller. Wir empfehlen dringend die Proben mit der Deutschen Post direkt ans Screening-Postfach zu verschicken. Folgende Hinweise sind außerdem zu beachten:

- Blutproben am Tag der Entnahme versenden
- nicht an die Hörscreening-Trackingstelle schicken

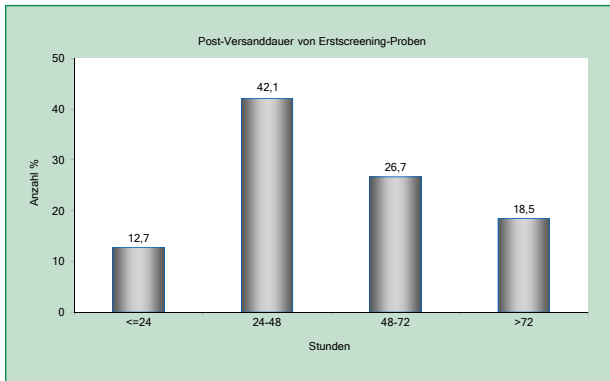


Abb. 3: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten (Erstscreening) Zeit von der Blutabnahme bis zum Eingang im Labor

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

Entbindungsklinik/Kinderstation	durchschnittliche Versanddauer (h)
Magdeburg St. Marienstift*	19,3
Magdeburg Klinikum*	26,6
Magdeburg Universitätsklinikum*	30,2
Gardelegen	39,2
Naumburg	40,8
Halle St. Elisabeth und St. Barbara	42,4
Zeitz	43,3
Schönebeck	44,0
Quedlinburg	44,7
Salzwedel	47,0
Bitterfeld-Wolfen	49,1
Köthen	49,4
Aschersleben	49,7
Merseburg	51,0
Wernigerode	51,5
Zerbst	52,2
Halle Universitätsklinikum	52,6
Sangerhausen	56,8
Lutherstadt Wittenberg	57,9
Stendal	60,5
Weißenfels	62,2
Burg	75,4 ↑
Dessau-Roßlau	79,7 ↑
Halberstadt	94,2 ↑

* Klinik mit einem Probenkurier

Befundübermittlung

Abbildung 4 zeigt die Dauer der Diagnostik aller Erstscreening-Untersuchungen im Labor. Befunde, die nach mehr als 36 Stunden fertig sind, sind durch interne Wiederholungen bedingt. Die 11,1 % (2016: 5,2 %) aller Befunde, die das Labor erst nach mehr als 48 Stunden verlassen, spiegeln im Wesentlichen die verlängerte Befunddauer durch das Mukoviszidose-Screening (3-stufiges Screening) und Störungen im Laborablauf (Gerätewartungen, -reparaturen usw.) wider.

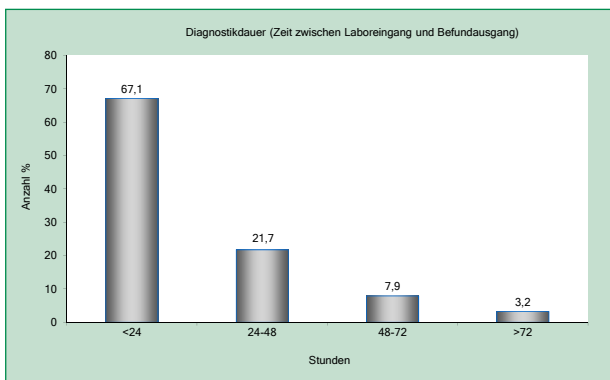


Abb. 4: Dauer der Befundübermittlung

Abbildung 5 zeigt die Zeit von der mündlichen Übermittlung der pathologischen Befunde bis zum Eingang der Kontrollprobe (Recall). Pathologische Befunde werden grundsätzlich sofort mündlich, nachdem sie labor-intern kontrolliert wurden, übermittelt und als Teilbefund gefaxt. Diese Aktivitäten werden dokumentiert.

Die Daten in der nachstehenden Abbildung 5 sind ohne Mukoviszidose-Screening, da hier keine Kontrollkarte angefordert wird, sondern die Kinder mit auffälligem Screening-Befund einen Schweißtest in einer zertifizierten CF-Ambulanz bekommen.

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.

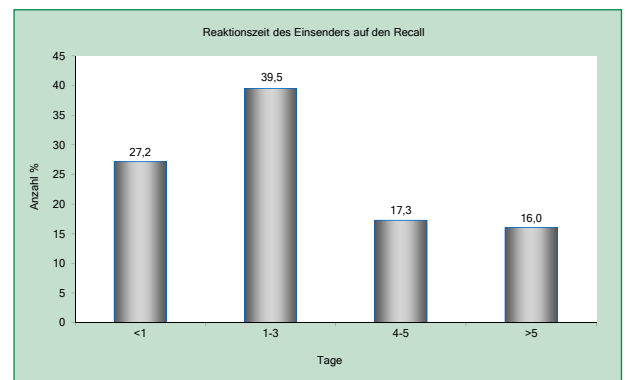


Abb. 5: Reaktionszeit des Einsenders auf den Recall

Konfirmationsdiagnostik und Therapie Screening-positiver Patienten

20 Screening-Verdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt werden, wovon 16 Patienten einer Therapie zugeführt werden mussten:

Tab. 7: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdiagnostik	Alter bei Therapiebeginn
2 x Galaktosämie, Duarte-Variante	Gesamtgalaktose, Mutationsanalytik	nicht behandlungsbedürftig
4 x Hypothyreose	Serum-TSH, fT3, fT4, Sonografie, 1 Kind mit einer komplexen Fehlbildung	5-12 Tage
3 x Phenylketonurie	Serum-Phe, BH4-Test	7-11 Tage
6 x MCAD-Mangel (3 x klassisch, 2 milde Formen, 1 x Diagnose nicht zurückgemeldet)	organische Säuren im Urin, z.T. Mutationsanalyse, z.T. Enzymaktivität	6-8 Tage
1 x LCAD-Mangel	organische Säuren im Urin, z.T. Mutationsanalyse	5 Tage
1 x Adrenogenitales Syndrom mit Salzverlustsyndrom	Multiteroidanalyse	6 Tage
3 x Mukoviszidose (2 x klassische homozygote CF)	Schweißtest Mutationsanalyse	25-62 Tage

Zusammenfassung

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 oder abzulehnen (Ankreuzfeld auf der Trockenblutkarte). 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. Hebammen dürfen Blut für das Mukoviszidose-Screening nur nach Beauftragung durch einen Kinderarzt abnehmen. Formulare entnehmen sie bitte unserer Homepage (www.stwz.ovug.de).

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

2017 wurde ein neues LC-Tandem-Massenspektrometer für das Neugeborenen-Screening angeschafft. Dieses Gerät ist in der Lage auch neue Anforderungen und neue Zielkrankheiten zu bearbeiten.

Die Prozessqualität des Neugeborenen-Screenings in Sachsen-Anhalt ist wie in den Vorjahren sehr gut und liegt im 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. Wir bedanken uns bei allen Zentren/Ambulanzen für die gute und reibungslose Zusammenarbeit.

Für 2017 errechnet sich für alle Zielkrankheiten des Neugeborenen-Screenings für Sachsen-Anhalt eine Inzidenz von 1/1.760.

Das Stoffwechsellabor Magdeburg ist im Internet unter www.stwz.ovgu.de

zu erreichen. Einsender und Eltern, sowie Interessierte können hier Informationen/Formulare zum Neugeborenen-Screening und zur speziellen Stoffwechsellabor-Diagnostik erhalten und downloaden.

Der nationale Screeningreport der DGNS¹ ist auf der Webseite der Gesellschaft (<http://screening-dgns.de>) 2 Jahre nach Ablauf des betreffenden Zeitraumes einzusehen.

¹ Quelle: Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e.V. (DGNS): Nationaler Screeningreport Deutschland 2016 http://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d_2016.pdf

