

# Jahresbericht 2018

## Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt



SACHSEN-ANHALT

Ministerium für  
Arbeit, Soziales und  
Integration



# **Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen 2018**

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 verwendet werden.

Titelbild: S. Rinka, Universitätsmedizin Magdeburg, Vorstandsbereich 1 - Marketing, Kommunikation und Medien  
Dr. rer. nat. M. Volleth, Universitätsmedizin Magdeburg, Institut für Humangenetik

Redaktionsschluss: 01. November 2019  
ISSN: 1861-3535

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



# Vorwort

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

warum macht eine prospektive Fehlbildungserfassung Sinn?

Die Mehrzahl der in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder kommt gesund auf die Welt. Doch zeigt uns die Wissenschaft, dass ca. vier Prozent aller Kinder von einer relevanten strukturellen Fehlbildung betroffen sind. Kommen Kinder mit großen Fehlbildungen zur Welt oder führen diese sogar zu einer vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft, ist das ein großer Schicksalsschlag. Jeder Einzelfall ist tragisch und stellt Familien und Angehörige vor ganz spezielle Herausforderungen.

Nach den Medien-Berichten über angeborene Handfehlbildungen in Nordrhein-Westfalen im September dieses Jahres war die prospektive Fehlbildungserfassung ad hoc in den Fokus gerückt worden. Die Bevölkerung reagierte zum Teil verunsichert. Kam es zu einer überzufälligen Häufung von Hand-Fehlbildungen bei Kindern? Zugleich kam es in einigen Medien zu Spekulationen über mögliche Ursachen, bis hin zur Handystrahlung. Dahingegen wurde von renommierten Ärzten aus dem Bereich Pränataldiagnostik und Geburtshilfe vor voreiligen Schlüssen gewarnt. Dieser Warnung können und wollen wir uns anschließen. Eine epidemiologische Analyse der erhobenen Daten von 17.617 Schwangerschaften für den Geburtsjahrgang 2018 für das Bundesland Sachsen-Anhalt wurde vorab im September veröffentlicht, um Entwarnung für Sachsen-Anhalt zu geben. Im Jahr 2018 wurde eine Reduktionsfehlbildung der oberen und/oder unteren Extremität in Sachsen-Anhalt bei einem Kind/Fet pro 1.602 Geburten beobachtet. Im Vergleich zum Bezugszeitraum ab 2000 zeigt sich ein eher rückläufiger Trend in der Erfassungsregion.

Hauptaufgabe einer prospektiven Fehlbildungserfassung ist die Analyse zur Häufigkeit relevanter Fehlbildungen. Dabei ist die Einbeziehung nicht nur der Lebendgeborenen, sondern aller Schwangerschaftsausgänge (Totgeborenen, Spontanaborte und induzierter Aborte nach pränataler Diagnose) notwendig, um zeitliche oder regionale Trends zu erkennen. Bezüglich der zeitlichen Trends interessiert zum einen eine kurzfristige Häufung von Fehlbildungen, zum anderen aber auch der Langzeittrend bei bekannten statistischen Schwankungen über mehrere Jahre. Zusammen mit den regionalen Trends lassen sich dann unter Umständen unerwartete Häufungen, so genannte Cluster identifizieren.



Eine weitere Aufgabe besteht in der Entwicklung von Präventionsmaßnahmen und deren Effektivitätskontrolle (z. B. Kontrolle des Effekts der Folsäureprophylaxe). Das Ziel ist die Information und Aufklärung der Bevölkerung als Bestandteil der Gesundheitsberichterstattung.

Im Jahr 2018 kamen in unserem Bundesland 17.410 und in Deutschland 787.523 Kinder lebend zur Welt. Für die frisch gebackenen Eltern ist die erste Zeit mit einem Neugeborenen voller Freude und neuer Herausforderungen. Dieser Abschnitt kann aber auf einmal ganz anders aussehen, wenn ihr Kind eines von ca. 1.000 Kindern ist, dass statistisch gesehen mit einer angeborenen Fehlbildung geboren wird. Hilfreich ist dann eine fachliche Begleitung. Ärztinnen und Ärzte, Schwestern und Hebammen stehen den Eltern bei und beraten sowohl gern vor der Geburt als auch danach.

Sachsen-Anhalt ist das einzige Bundesland mit einer flächendeckenden populationsbezogenen Fehlbildungserfassung in Deutschland. Das dies möglich ist, verdanken wir nicht zuletzt der hervorragenden interdisziplinären Zusammenarbeit und engagierten Mitarbeit aller Einsender. Mein Dank gilt allen, die sich für die aktive Zusammenarbeit im Rahmen der kontinuierlichen Fehlbildungserfassung engagieren.

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 2018	9
3	Beteiligte Einrichtungen der Region 2018	10
3.1	Geburtskliniken/Kinderkliniken/Kinderchirurgie/Kinderkardiologie (sortiert nach Ort)	10
3.2	Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik (sortiert nach Ort)	10
3.3	Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen (sortiert nach Ort)	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=661)	16
8	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=661)	17
9	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=288)	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.	Themen im Fokus	75
16.1	Chromosomenaberrationen - Epidemiologische Aspekte	75
16.2	Extremitätenfehlbildungen in Sachsen-Anhalt	80
17	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2018	82
18	Neugeborenenhörscreening 2018	85
19	Jahresbericht 2018 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt	88

## Abbildungsverzeichnis

Abb. 1:	Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980)	16
Abb. 2:	Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)	17
Abb. 3:	Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)	18
Abb. 4:	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))	19
Abb. 5:	Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (gruppiert)	22
Abb. 6:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2006	28
Abb. 7:	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2006	28
Abb. 8:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2006	29
Abb. 9:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2006	30
Abb. 10:	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2006	30

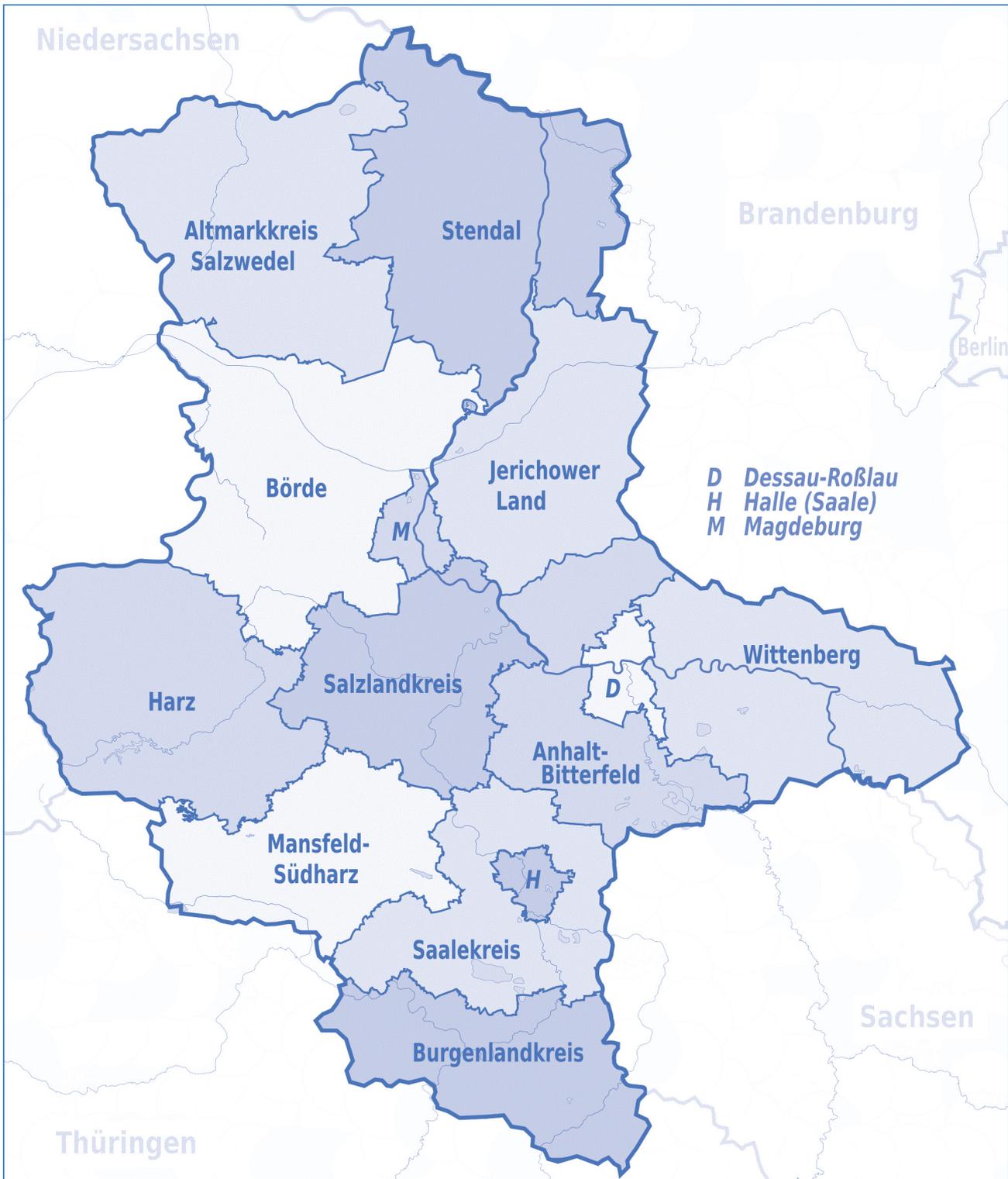
Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocoele in Sachsen-Anhalt seit 2006	31
Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2006	32
Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2006	33
Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2006	34
Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2006	35
Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2006	36
Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie (Q21.3) in Sachsen-Anhalt seit 2006	37
Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2006	38
Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2006	39
Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2006	40
Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2006	41
Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2006	42
Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2006	43
Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt seit 2006	44
Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2006	45
Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2006	46
Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in Sachsen-Anhalt seit 2006	47
Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2006	48
Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2006	49
Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2006	50
Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2006	51
Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2006	52
Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2006	53
Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2006	54
Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2006	55
Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2006	56
Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2006	57
Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocoele in Sachsen-Anhalt seit 2006	58
Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2006	59
Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2006	60
Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2006	61
Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2006	62
Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2006	63
Abb. 44: Indikatorfehlbildungen gesamt (2006 bis 2018), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen	64
Abb. 45: Trendanalyse 2006 bis 2018 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der jährlichen Prävalenz (95 % KI)	65
Abb. 46: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2018	73
Abb. 47: Mutteralter bei induzierten Aborten 2018 (gruppiert)	73
Abb. 48: Entwicklung der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz pro 10.000 Geborene bei Down-Syndrom (Trisomie 21) seit 2000	76
Abb. 49: Entwicklung der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz pro 10.000 Geborene bei Patau-Syndrom (Trisomie 13) seit 2000	77

Abb. 50: Entwicklung der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz pro 10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom (Trisomie 18) seit 2000	77
Abb. 51: Entwicklung der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz pro 10.000 Geborene bei Turner-Syndrom seit 2000	78
Abb. 52: Entwicklung der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz pro 10.000 Geborene bei Klinefelter-Syndrom seit 2000	78
Abb. 53: Trendanalyse ausgewählter Chromosomenaberrationen 2001 bis 2018 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der zweijährigen Prävalenz (95 % KI)	79
Abb. 54: Entwicklung der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz pro 10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen von oberer und/oder unterer Extremität seit 2000	80
Abb. 55: Entwicklung der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz pro 10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen der oberen Extremität seit 2000	81

## Abkürzungen

AABR	automated auditory brainstem response (Hirnstammaudiometrie)	ICSI	Intracytoplasmatische Spermieninjektion
ASD	Atriumseptumdefekt	IUGR	intrauterine Wachstumsretardierung
AVSD	Atrioventrikulärer Septumdefekt	KI	Konfidenzintervall
ATC	Anatomisch-therapeutisch-chemische Klassifikation	LG	Lebendgeborene(s)
bds.	beidseitig	MCA	Multiple congenitale Anomalien
BMI	Body-Mass-Index	NHS	Neugeborenenhörscreening
BP	Basisprävalenz	NIPT	nicht-invasiver Pränataltest (zellfreie DNA-Analyse)
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	Spontanabort(e)
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss	SSW	Schwangerschaftswoche
HAS	harnableitendes System	TEOAE	transitorisch evozierte otoakustische Emissionen
HNO	Hals-Nasen-Ohren	TG	Totgeborene(s)
IA	induzierte(r) Abort(e)	VSD	Ventrikelseptumdefekt
ICBDSR	International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research	ZNS	Zentralnervensystem

# 1 Erfassungsregion



© TUBS

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

## 2 Geborenenzahlen 2018

Landkreise/ kreisfreie Städte	Lebend- geborene*	Totgeborene*	Spontanaborte ab 16. SSW	induzierte Aborte	gesamt
Altmarkkreis Salzwedel	636	3	2	1	642
Anhalt-Bitterfeld	1.105	6	-	4	1.115
Börde	1.272	7	2	10	1.291
Burgenlandkreis	1.416	11	-	3	1.430
Dessau-Roßlau	539	6	-	1	546
Halle	2.549	10	2	13	2.574
Harz	1.519	7	6	13	1.545
Jerichower Land	701	1	-	4	706
Magdeburg	2.347	10	6	15	2.378
Mansfeld-Südharz	869	5	3	2	879
Saalekreis	1.377	6	1	8	1.392
Salzlandkreis	1.348	8	1	12	1.369
Stendal	810	4	7	1	822
Wittenberg	922	3	-	2	927
Landkreis in Sachsen-Anhalt o.n.A.	-	-	1	-	1

kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle, Magdeburg	5.435	26	8	29	5.498
Landkreise gesamt	11.975	61	23	60	12.118
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>17.410</b>	<b>87</b>	<b>31</b>	<b>89</b>	<b>17.617</b>

\* Quelle: © Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt, Halle (Saale), 2019

## 3 Beteiligte Einrichtungen der Region 2018

### 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 für Kinderkardiologie (*außerhalb von Sachsen-Anhalt*)
- Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg
- Klinikum Magdeburg
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
- Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg
- Saale-Unstrut Klinikum Naumburg
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg
- Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel
- HELIOS Klinik Sangerhausen
- AMEOS Klinikum Schönebeck
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode
- Georgius-Agricola Klinikum Zeitz

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

- Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg
- Dr. Perltz, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben
- AMEOS Klinikum Halberstadt, pränatale Ultraschalldiagnostik
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Seeger / OÄ Dr. Radusch
- Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin, Pränatale Ultraschalldiagnostik
- Zentrum für Pränatale Medizin Halle: S. Riße, PD Dr. Hahmann
- Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg
- Dr. Jaekel, Fachärztin für Kinderchirurgie, 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. Irmscher, Eisleben
- Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie
- Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg, Institut für Pathologie
- Praxis für Pathologie PD Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Hainz, Stendal

## 4 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt

### 4.1 Allgemeine Informationen

Der Dank für die hervorragende interdisziplinäre Zusammenarbeit im Rahmen der kontinuierlichen prospektiven Fehlbildungserfassung, an Sie als Einsender, soll am Beginn stehen. Der Jahresbericht 2018 (Geburtsjahrgang 2018) stellt nun in bewährter Qualität die Daten zur Fehlbildungsepidemiologie für unser Bundesland übersichtlich dar. Mit dem X-Ringchromosom auf dem Cover-Foto des hier abgebildeten Chromosomensatzes möchten wir Sie auf das Thema im Fokus „Chromosomenaberrationen“ einstimmen (Kapitel 16.1).

Angeborene Fehlbildungen umfassen alle strukturellen oder funktionellen Anomalien mit messbaren Auswirkungen auf das körperliche, geistige und soziale Wohlbefinden des Kindes. Zunächst sind die Betroffenen selbst und ihre Familien dadurch vor spezielle Herausforderungen gestellt. Doch wenn nicht nur der einzelne Mensch als Patient im Fokus steht, sondern die Bevölkerung als Ganzes, wird die Herausforderung und gesundheitspolitische Bedeutung angeborener Fehlbildungen sichtbar.

Weltweit treten bei ca. 1 von 33 Geburten Fehlbildungen auf (EUROCAT, ICBDSR). Das bedeutet für 2018 hochgerechnet in Deutschland (Lebendgeborene 787.523) 23.864 Kinder, in der gesamten EU (Lebendgeborene 4.9 Millionen) 150.000 Kinder, die schätzungsweise von einer Fehlbildung betroffen sind.

Neue Infektionen, wie die Zika-Epidemie, sind als Verursacher von Fehlbildungen detektiert worden. Fortschritt bei der Erkennung und Charakterisierung von Risiko- oder Einflussfaktoren für Fehlbildungen sind dabei hauptsächlich auf epidemiologische Studien zurückzuführen.

Das Fehlbildungsmonitoring vertritt mit den Daten aus Sachsen-Anhalt Deutschland seit 1993 beim International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR), einer WHO verbundenen Einrichtung von

42 Fehlbildungsregistern aus 38 Ländern der Welt. Weiterhin sind wir aktiv seit 1992 im europäischen Verbund für populationsbezogene Fehlbildungsregister EUROCAT vernetzt. Seit 2015 ist das EUROCAT-Zentralregister am Joint Research Center (JRC) dem In-house Science Service der Europäischen Kommission in Ispra, Italien, beheimatet. Seit 2018 arbeitet Dr. med. A. Reißmann in beiden wissenschaftlichen Vorständen mit.

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!

Sachsen-Anhalt ist das einzige Bundesland mit einer flächendeckenden populationsbezogenen Fehlbildungserfassung in Deutschland. Diese landesweite Fehlbildungserfassung ist nur Dank der Förderung durch das Ministerium für Arbeit, Soziales und Integration des Landes Sachsen-Anhalt möglich. Nach dem personellen Wechsel 2018 freuen wir uns, dass die erfolgreiche Zusammenarbeit auch unter Frau K. Müller fortgeführt werden konnte. Weiterhin möchten wir uns für die gute Zusammenarbeit bei Frau Dr. H. Willer und Herrn M. Schiener in diesem interdisziplinären Projekt bedanken.

Für die beständige Unterstützung und Mitwirkung am Projekt Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt danken wir auch der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg. Wir freuen uns, dass die stete Zusammenarbeit in persona vertreten durch Herrn Prof. Dr. med. H.-J. Rothkötter, Herrn Dr. J. L. Hülsemann und Frau Dr. K. Stachel auch 2018 so produktiv war, ihnen gilt unser Dank. Wir freuen uns, dass die Unterstützung in organisatorisch-verwaltungstechnischen Belangen auch unter der Amtsnachfolge als Ärztlicher Direktor von Prof. Dr. med. H.-J. Heinze 2019 fortgeführt wird.

### 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 2018 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2017 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 unvoll-

ständig erfasst werden können, weil sie nicht Ziel der Dauerbeobachtung sind.

Die Darstellung der häufigsten Einzeldiagnosen großer Fehlbildungen, die im Jahr 2018 ermittelt wurden, befindet sich in Kapitel 11.

Wie in den Vorjahren haben wir eine gesonderte Auswertung der uns gemeldeten pathologischen pränatalen Ultraschallbefunde in 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 2018 mit denen der letzten zwölf Jahre (2006 bis 2017). Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 2006 bis 2017** eine **Gesamt-Geborenenzahl** von **209.361** 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-prozentigen 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.

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

### 4.3 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Die Datenbank des Fehlbildungsmonitoring beinhaltet inzwischen Daten aus fast 40 Jahren, die die valide Grundlage für die Jahresberichte bilden und in wissenschaftlichen Arbeiten Verwendung finden. Die Datenbasis entsteht aus Informationen zu Neugeborenen und Feten, die dem Fehlbildungsmonitoring aus Geburts- und Kinderkliniken und aus Einrichtungen der Prä- und Postnataldiagnostik (Kapitel 5.2) gemeldet werden. Sie werden im Fehlbildungsmonitoring bewertet, kodiert und in die Datenbank eingepflegt. Zum Geburtsjahr 2018 wuchs die Datenbank um 1.767 Datensätze, was einer Stichprobe von etwa 10 % aller Geborenen Sachsen-Anhalts gleichkommt. Seit dem letzten Bericht stieg durch Nachmeldungen für das Geburtsjahr 2017 die Anzahl der Datensätze von 2.020 auf 2.254.

Zum Geburtsjahrgang 2018 gingen im Fehlbildungsmonitoring 2.044 Meldungen ein, 482 davon aus ambulanten Einrichtungen. Zu 14,5 % der mitgeteilten Geborenen kamen Informationen aus mehr als einer Einrichtung, was der Datenqualität, besonders bei komplexen Fehlbildungen, förderlich ist.

Seit Jahren erhält das Fehlbildungsmonitoring, bezogen auf die Geburten pro Klinik, die meisten Meldungen aus dem AMEOS Klinikum Schönebeck, gefolgt vom Universitätsklinikum Magdeburg und dem Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg. 2018 fiel die Melderate von allen fünf geburtenstärksten Kliniken Sachsen-Anhalts geringer aus als 2017. Positiv ist der kontinuierlich große Beitrag von vier ambulanten Einrichtungen, dem Zentrum für Pränatale Medizin (Halle), Dr. Altus (Fachärztin für Humangenetik), Dr. Karstedt (Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie) und Dr. Karsten (Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe) hervorzuheben. Erfreulich mehr als im Vorjahr meldeten Dr. Welger (Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe) und Dr. Achtzehn (Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin).

Voraussetzung für die Güte der Statistiken ist eine stets hohe Datenqualität mit vollständigen Angaben auf den Meldebögen und korrekten, detaillierten Diagnosebeschreibungen, die es ermöglichen, alle Informationen zutreffend zu kodieren. Dank der geschätzten Zuarbeit und

des außerordentlichen Einsatzes aller Einsender war 2018 wieder eine sehr gute Datenqualität festzustellen. Entscheidende Angaben wurden 2018 fast vollständig mitgeteilt: Geschlecht zu 98,6 %, Alter der Mutter zu 99,3 % und Landkreis zu 99,8 %. Das Geburtsgewicht war 63-mal (3,6 %) nicht angegeben, doch nur bei sechs Lebendgeborenen. Bei über einem Viertel der Lebendgeborenen (440 Kinder, 27,9 %) fehlte jedoch die Angabe des Kopfumfanges, die wichtig zur Beurteilung einer Microcephalie ist.

Wir bitten alle Einsender, uns auch zukünftig alle festgestellten Fehlbildungen mitzuteilen, auch Begleitfehlbildungen aufzuzählen und möglichst detailliert zu beschreiben. Nur vier pränatal gesehene Indikatorfehlbildungen 2018 konnten keiner postnatalen Meldung zugeordnet werden, für zwei fehlte postnatal die genaue Beschreibung. Liegt keine Befundbestätigung vor, so wird der Pränatalbefund nicht Teil der Statistik der Indikatorfehlbildungen (Kapitel 12).

Fehlbildungsmeldungen sowie Angaben zu Kontrollfällen werden uns zu zwei Dritteln auf den detaillierten „**grünen Meldebögen**“ übermittelt. Diese stellen wir allen einsendenden Einrichtungen kostenfrei zur Verfügung. Bestellungen sind jederzeit per Telefon unter 0391-6714174 bzw. per Mail unter monz@med.ovgu.de möglich. Weiterhin können Meldungen auch auf den „**weißen Meldebögen**“, auf denen aber nur ein Minimaldatensatz erfasst wird, erfolgen. Sehr wichtig sind hier vor allem die oben erwähnten Angaben sowie ggf. vorhandene Risikofaktoren (z. B. Medikamente oder familiäre Belastungen) und die möglichst genaue Beschreibung der Fehlbildungen und Symptome.

Beide Meldebögen können Sie von unserer Homepage [www.angeborene-fehlbildungen.com](http://www.angeborene-fehlbildungen.com) downloaden und handschriftlich ausfüllen oder die Daten direkt in die PDF-Datei eintragen, ausdrucken und an uns senden. Ausgefüllte Meldebögen erhalten wir überwiegend per Post. In manchen Einrichtungen hat sich eine Übermittlung per Fax bewährt. Unsere **Fax-Nummer** lautet: **0391-6714176**.

Gerne stehen wir Ihnen jederzeit für Rückfragen zum Meldeprozedere oder auch allgemein zu Fragestellungen zum Thema „angeborene Fehlbildungen“ zur Verfügung.

## 5 Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten

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

Landkreise	Altmarkkreis Salzwedel	Anhalt-Bitterfeld	Börde	Burgenlandkreis	Dessau-Roßlau	Halle	Harz	Jerichower Land	Magdeburg	Mansfeld-Südharz	Saalekreis	Salzlandkreis	Stendal	Wittenberg	Sachsen-Anhalt ohne Angabe	sonstiger Wohnsitz	gesamt pro Klinik
AMEOS Klinikum Aschersleben	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	-	15	-	-	-	-	18
Charité - Universitätsmedizin Berlin	2	1	-	-	-	-	3	1	3	-	-	-	2	-	-	-	12
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	-	15	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	17
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	-	-	-	-	-	-	-	15	-	-	-	-	-	-	-	2	17
Städtisches Klinikum Dessau	-	4	-	-	9	-	-	-	1	-	-	-	-	2	-	-	16
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	2	-	4	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	7
AMEOS Klinikum Halberstadt	-	-	5	-	-	-	10	-	1	-	-	-	-	-	-	1	17
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	-	4	-	6	1	53	4	-	-	9	6	-	-	-	-	4	87
Universitätsklinikum Halle (Saale)	-	4	-	7	3	71	-	-	-	5	20	6	-	-	-	1	117
HELIOS Klinik Köthen	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	-	-	5
Universitätsklinikum Leipzig	-	3	-	1	1	-	3	1	2	1	6	4	-	4	-	-	26
Klinikum Magdeburg	-	1	35	-	-	-	1	3	66	-	-	6	1	-	-	-	113
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	-	-	16	-	-	-	-	4	48	-	-	3	-	-	-	-	71
Universitätsklinikum Magdeburg	5	-	34	1	-	-	7	23	103	-	-	25	4	1	-	4	207
Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg	-	-	-	2	-	-	-	-	-	-	12	-	-	-	-	-	14
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-	7	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	8
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Quedlinburg	-	-	-	-	-	-	20	-	-	-	-	5	-	-	-	-	25
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	17	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	4	22
HELIOS Klinik Sangerhausen	-	-	-	1	-	-	-	-	-	7	-	-	-	-	-	3	11
AMEOS Klinikum Schönebeck	-	2	-	-	-	-	-	2	-	-	-	48	-	-	-	-	52
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	2	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	18	-	-	-	21
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Wernigerode	-	-	-	-	-	-	30	-	-	-	-	-	-	-	-	7	37
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5	-	-	5
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	-	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3
HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	1
Geburtshaus / Hausentbindung	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	1
ohne Angabe der Geburtsklinik bzw. Geburt außerhalb von Sachsen-Anhalt	-	2	16	2	-	3	2	4	7	-	2	3	2	2	1	5	51

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 so-

wie die dazugehörige Geburtsklinik. Nicht immer wurde dem Fehlbildungsmonitoring diese Klinik zur Kenntnis gebracht und nicht alle Fehlbildungen wurden von den Geburtskliniken gemeldet.

## 5.2 Eingegangene Daten der meldenden Einrichtungen

Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort)	Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	alle gemeldeten Kinder/Feten
AMEOS Klinikum Aschersleben	2	2	2
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	8	15	18
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	4	4	4
Städtisches Klinikum Dessau	2	8	8
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	1	1	1
AMEOS Klinikum Halberstadt	14	14	14
AMEOS Klinikum Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik	3	3	9
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	37	39	86
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Klinik für Kinderchirurgie	29	31	32
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik	45	63	65
Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie	18	20	24
Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin	17	65	70
Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin	30	37	45
HELIOS Klinik Köthen	-	1	37
Herzzentrum Leipzig, Universitätsklinik für Kinderkardiologie	46	48	54
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	22	42	229
Klinikum Magdeburg	18	19	19
Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie	5	5	12
Klinikum Magdeburg, Pränatale Ultraschalldiagnostik	7	7	7
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik	20	20	27
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie	8	9	17
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Allgemein Chirurgie, Bereich Kinderchirurgie	1	1	1
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik	6	7	8
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	12	14	17
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik	94	165	299
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Kinderkardiologie	58	70	72
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Klinische Chemie, Screeninglabor	20	20	20
Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg	6	6	7
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	1	1	2
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg	5	13	13
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg, Institut für Pathologie	7	8	10
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	12	14	14
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik	9	9	14
HELIOS Klinik Sangerhausen	5	9	13
AMEOS Klinikum Schönebeck	15	45	273
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	16	18	24
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode	9	13	13
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Pränatale Ultraschalldiagnostik	32	34	42
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	2	2	2
HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt	-	-	-

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	1	1	1
	Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg	-	1	6
	Dr. Perlit, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben	2	2	2
	Zentrum für Pränatale Medizin Halle: S. Riße, PD Dr. Hahmann	44	45	57
	Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg	46	46	46
	Dr. Jaekel, Fachärztin für Kinderchirurgie, Magdeburg	3	7	8
	Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	130	149	149
	Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	42	44	50
	Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt, Trackingstelle Magdeburg	48	48	49
	Dr. Welger, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	34	35	41
	Dipl.-Med. Fiedler und M. Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg	2	6	7
	Praxis für Pathologie PD Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Hainz, Stendal	4	4	4
	Dr. Achtzehn, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Dr. Blaschke, Wanzleben	5	20	62

Die Tabelle gibt einen Überblick über die im Jahr 2018 eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 2.044 Meldungen). Wenn es nicht explizit angegeben ist, stammen die Daten aus den Geburts- und/oder Kinderkliniken der jeweils genannten Klinik.

Es ist möglich, dass Informationen zu einem Kind/Fet aus unterschiedlichen Institutionen gemeldet wurden. Aufgrund von Mehrfachmeldungen entspricht die Gesamtzahl der Meldungen nicht der Anzahl der Kinder/Feten.

Bei den Pränatalbefunden wurden die Kinder/Feten nach dem Vorliegen von Fehlbildungen zum Geburtszeitpunkt eingeordnet. 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	8.925 Lebend- und Totgeborene
weiblich	8.572 Lebend- und Totgeborene
gesamt	17.497 Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis  $m : w = 1,04$

Vom Statistischen Landesamt in Halle wurden für das Jahr 2018 17.410 Lebendgeborene und 87 Totgeborene registriert. Die Anzahl der Lebendgeborenen ist seit einem Hoch 2016 (18.092) wieder rückläufig. Im Gegensatz dazu stieg die Anzahl der Totgeborenen nach einem Minimum 2016 (54) wieder an. Sie war letztmalig 2003 genauso hoch wie 2018.

Die Sexratio der Lebend- und Totgeborenen ist regelmäßig knabenwendig, so auch 2018. Sie bewegt sich in den Jahren des Berichtszeitraumes (2006-2017:  $m : w = 1,06$ ) zwischen 1,03 und 1,09. 2018 ist, wie in den meisten Jahren, die Androtropie bei den Totgeborenen (2018:  $m : w = 1,56$ ) stärker ausgeprägt als bei den Lebendgeborenen (2018:  $m : w = 1,04$ ).

Das Geschlechtsverhältnis der 661 Geborenen mit großen Fehlbildungen, zu denen Lebendgeborene, Totgeborene, medizinisch induzierte Aborte und Spontanaborte ab der 16. SSW zählen, zeigte mit  $m : w = 1,24$  ebenfalls eine Androtropie. Diese wurde auch in 2017 ( $m : w = 1,24$ ) und in allen Vorjahren ähnlich beobachtet.

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

männlich	356 Geborene
weiblich	288 Geborene
unbekannt	17 Geborene
gesamt	661 Geborene

Geschlechtsverhältnis  $m : w = 1,24$

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

männlich	154 Geborene
weiblich	124 Geborene
gesamt	278 Geborene

Geschlechtsverhältnis  $m : w = 1,24$

Unter den gemeldeten 278 Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen ist der Anteil der Jungen gleichfalls größer als der der Mädchen. Es ergibt sich für 2018 eine Sexratio von  $m : w = 1,24$ . Wie bei den großen Fehlbildungen ist das Geschlechtsverhältnis auch bei den ausschließlich kleinen Fehlbildungen fast immer, so auch im Jahr 2018, knabenwendig.

## 7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=661)

Im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gingen für das Jahr 2018 zu 661 Geborenen mit großen Fehlbildungen Meldungen ein. Insgesamt wurden vom statistischen Landesamt Sachsen-Anhalt 17.617 Geborene registriert.

Im Vergleich zu 2017 wurde eine verminderte Gesamtgeborenenzahl deutlich (-409 Geborene). Es wurden 63 Geborene mit großen Fehlbildungen weniger registriert. Die Prävalenz für große Fehlbildungen liegt mit 3,75 % deutlich über der des Berichtszeitraumes (2006-2017: 3,58 %; KI 3,50-3,66).

2018 wurden 563 der 661 Geborenen mit großen Fehlbildungen lebend geboren (85,17 %). Der Anteil liegt unter dem der Jahre 2017 (86,88 %) und 2016 (87,06 %). Im Mittel der Jahre 2006-2017 wurden 87,89 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen lebend geboren. Der im Berichtszeitraum zu erkennende leichte Abwärtstrend bleibt, bei steigendem Mutteralter, der häufiger durchgeführten Pränataldiagnostik und der Möglichkeit bei Fehlbildungen eine Interruptio in Anspruch zu nehmen, zu beobachten.

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	563	85,17
davon Lebendgeborene bis zum 7. Lebenstag verstorben	9	1,36
davon Lebendgeborene nach dem 7. Lebenstag verstorben	8	1,21
Spontanaborte ab der 16. SSW	5	0,76
induzierte Aborte	86	13,01
Totgeborene	7	1,06
<b>gesamt</b>	<b>661</b>	<b>100,0</b>

Von den 661 Lebendgeborenen verstarben in der ersten Lebenswoche neun und nach den ersten sieben Tagen acht Kinder (insgesamt 3,02 % der Lebendgeborenen). Von allen Geborenen mit großen Fehlbildungen überlebten 82,60 % (N=546). Nach der niedrigen Überlebensrate im Jahr 2017 (83,43 %) sank diese 2018 abermals. Seit der Jahrtausendwende wurde nur 2003 eine niedrigere Überlebensrate (81,91 %) beobachtet. Im 7-Jahrestrend wird dies deutlich (2012-2017: 84,9 %; 2006-2011: 85,9 %). Der Anteil der in und nach der ersten Lebenswoche verstorbenen Lebendgeborenen an allen Kindern mit großen Fehlbildungen bleibt seit 1994 unter 3 % (2012-2017: 2,8 %).

Im Jahr 2018 wurden sieben Totgeburten (1,06 % aller Geborenen mit großen Fehlbildungen) gemeldet. Der Anteil der Totgeburten ist im Vergleich zum Durchschnitt der Jahre 2006-2017 (0,71 %) hoch.

Es gab fünf Meldungen zu spontanen Aborten bis zur 16. SSW (0,76 %). In den Vorjahren wurden etwas höhere Spontanabortraten festgestellt (2017: 0,97 %; 2016: 1,16 %). Verglichen mit dem Mittel der Jahre 2006-2017 (1,08 %) liegt der diesjährige Anteil spontaner Aborte darunter.

Die gemeldeten 86 induzierten Aborte (13,01 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen) entsprechen numerisch dem Jahr 2017, ergeben bei gesunkener Geborenenzahl jedoch einen Höchstwert des Anteils induzierter Aborte. Letztmalig war er 2003 (15,18 %) höher. Das Mittel der Jahre 2006-2017 lag bei 10,32 % und somit deutlich unter der aktuellen Rate induzierter Aborte.

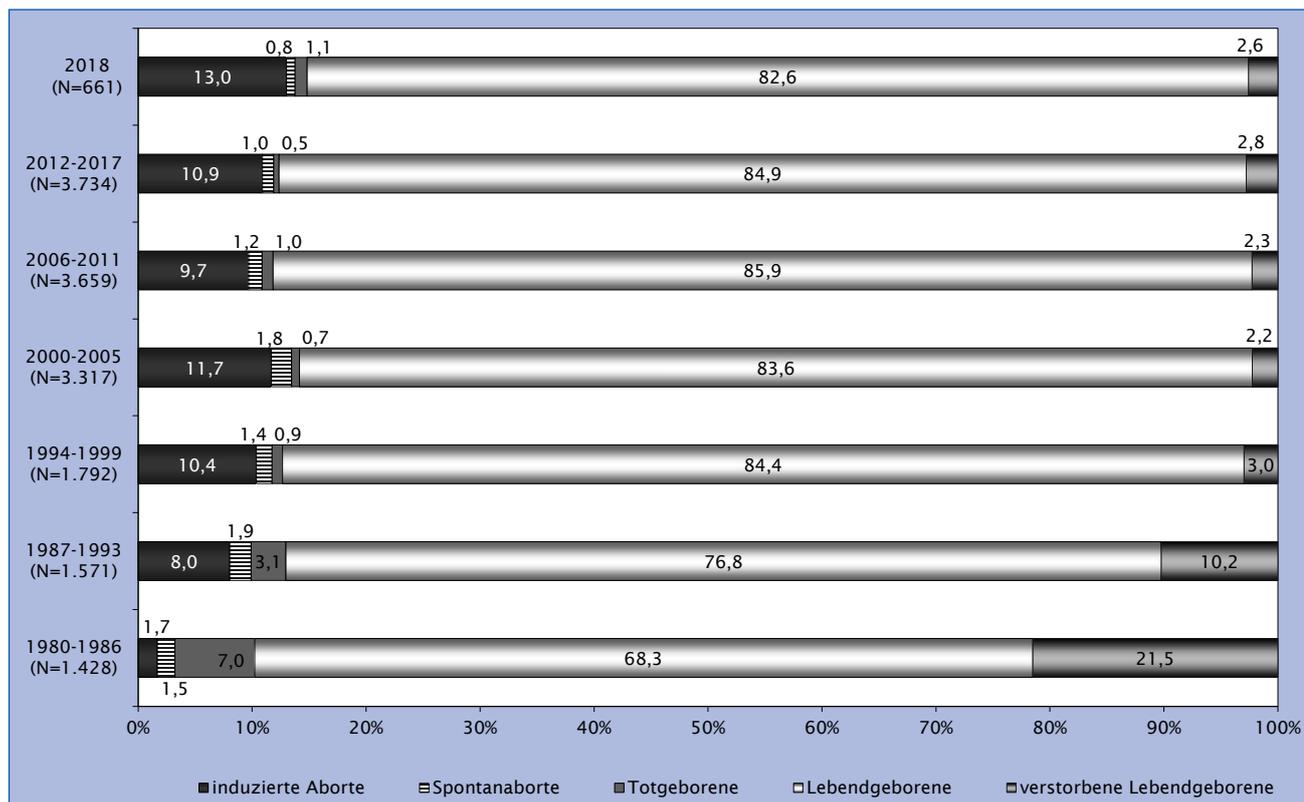


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980)

## 8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=661)

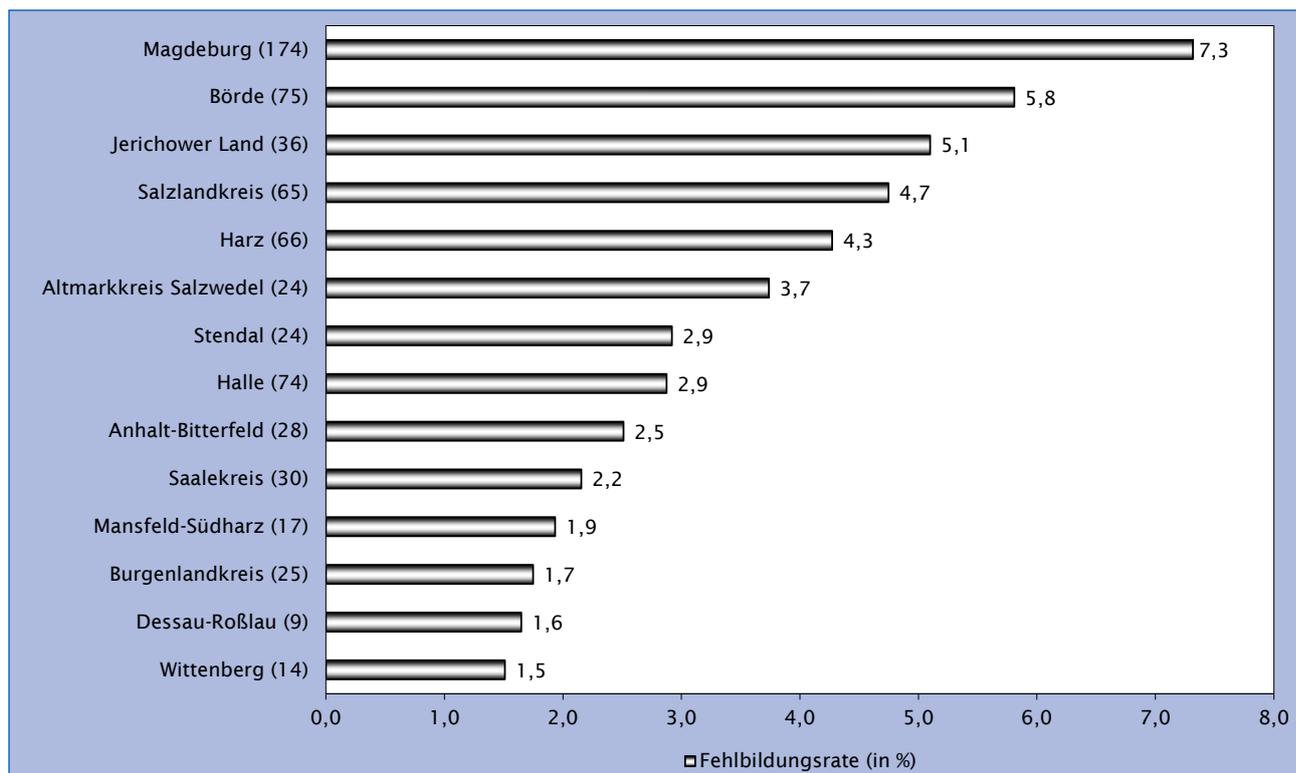


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
<b>kreisfreie Städte:</b> Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	257	4,67
<b>Landkreise insgesamt</b> (einschließlich unbekannt)	404	3,33
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>661</b>	<b>3,75</b>

Große Fehlbildungen (2006-2017)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
<b>Städte</b>	4,34	4,18 - 4,51
<b>Landkreise</b>	3,28	3,19 - 3,37
<b>Region</b>	3,58	3,50 - 3,66

Im Jahr 2018 wurden in Sachsen-Anhalt 17.617 Geborene registriert. 661 Mal wurden große Fehlbildungen festgestellt.

Die Prävalenz für große Fehlbildungen lag 2018 für Sachsen-Anhalt bei 3,75 %. Die Fehlbildungsrate von 2018 liegt über der für den Berichtszeitraum (2006-2017: 3,58 %), wobei 2016 (3,77 %) und 2017 (4,02 %) Höchstwerte auftraten. In den kreisfreien Städten wurden 2018 257 (4,67 %) und in den Landkreisen 404 (3,33 %) Geborene mit großen Fehlbildungen detektiert. Wie in den vergangenen Jahren traten große Fehlbildungen in den Städten häufiger auf als in den Landkreisen. Verglichen mit der Basisprävalenz 2006-2017, liegt die Fehlbildungsrate in den Großstädten (4,34 %) deutlich unter der diesjährigen Prävalenz. In den Landkreisen entsprach die Fehlbildungsrate der von 2006-2017 (3,28 %).

Mit einer Fehlbildungsrate von 7,32 % rangiert Magdeburg unter den Städten an erster Position. Halle folgt wie im Vorjahr mit 2,87 %. 74 Geborene mit großen Fehlbildungen wurden diagnostiziert, exakt wie 2017. Da in Halle die Geburtenzahl anstieg (2017 zu 2018 um 6,72 %), blieb die Fehlbildungsrate knapp unter der von 2017 (3,07 %). In Dessau-Roßlau wurden 2018 nur 546 Geborene registriert (2017: 650), davon litten neun an großen Fehlbildungen

(1,65 %), diese Rate liegt deutlich unter der des Vorjahres (2017: 2,15 %).

In den Landkreisen zeigte sich 2018 in der Börde die höchste Rate für große Fehlbildungen (5,81 %). Nach höherer Fehlbildungsrate des Vorjahres (2017: 5,83 %) folgt das Jerichower Land nun an zweiter Stelle (5,10 %), weiter über den Raten der anderen Landkreise. Im Salzlandkreis wurde für 2018 die dritthöchste Fehlbildungsrate der Landkreise (4,75 %), nur unerheblich unter der der letzten Jahre, deutlich. Für den Landkreis Harz wurde ein Anstieg der Fehlbildungsrate um etwa 1/3 auf 4,27 % dokumentiert. Dieser Trend bleibt zu beobachten und kann mit einem positiven Meldeverhalten zusammenhängen. Im Altmarkkreis Salzwedel stieg die Fehlbildungsrate (3,74 %) an und liegt jetzt deutlich über 3 %.

Im Landkreis Stendal (2018: 2,92 %) sank die Fehlbildungsrate nach einem erheblichen Peak im Jahr 2016 (6,73 %) wieder unter 3 %. In Anhalt-Bitterfeld und dem Saalekreis war der stärkste Rückgang an Meldungen zu beobachten. Der Burgenlandkreis verzeichnete prozentual den stärksten Anstieg (2018: 1,75 %; 2017: 1,23 %). Dennoch blieb die Fehlbildungsrate 2018, wie auch in Mansfeld-Südharz und Wittenberg, unter 2 %.

## 9 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=288)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
<b>kreisfreie Städte:</b> Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	108	1,96
<b>Landkreise insgesamt</b> (einschließlich unbekannt)	180	1,49
<b>Sachsen-Anhalt</b>	288	1,63

Multiple congenitale Fehlbildungen (2006-2017)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
<b>Städte</b>	1,80	1,66 - 1,87
<b>Landkreise</b>	1,42	1,32 - 1,43
<b>Region</b>	1,52	1,43 - 1,53

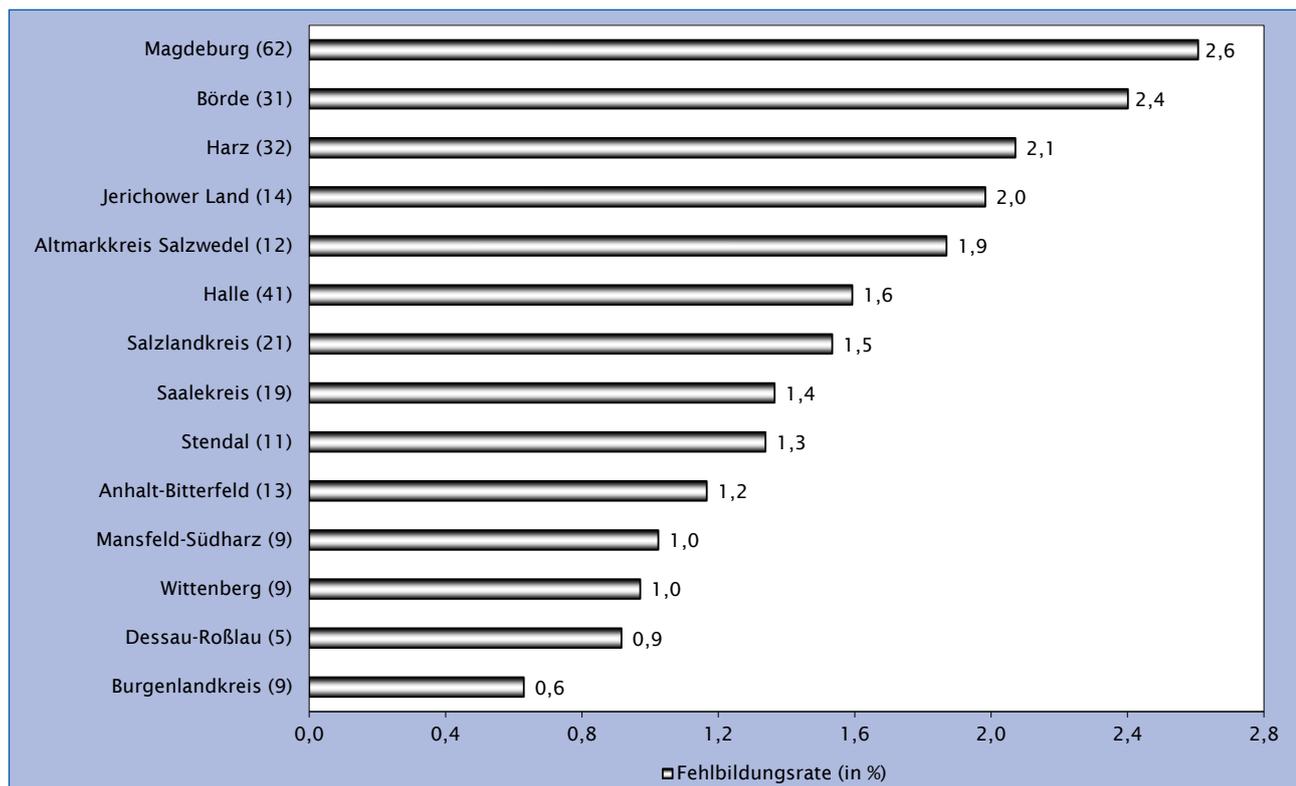


Abb. 3: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

Im Jahr 2018 registrierte das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt 661 Geborene (Lebendgeborene, Totgeborene, induzierte Aborte, Spontanaborte ab der 16. SSW) mit großen Fehlbildungen. Davon waren 288 (43,57 %) von multiplen congenitalen Anomalien (MCA) betroffen. Geborene mit MCA weisen mindestens zwei große Fehlbildungen oder ein Syndrom auf. Im Durchschnitt der Jahre 2006–2017 liegt der Anteil der multiplen Fehlbildungen bei 42,54 %.

Bezogen auf die Gesamtgeborenenanzahl Sachsen-Anhalts (17.617) errechnet sich für MCA eine Prävalenz von 1,63 %, sie liegt deutlich unter der der Basisprävalenz (2006–2017: 1,52 %; KI 1,43-1,53).

In den kreisfreien Städten wurden häufiger MCA detektiert als in den Landkreisen. In den kreisfreien Städten beträgt die Fehlbildungsrate für MCA für 2018 1,96 % und ist nahezu identisch mit der des Vorjahres (1,94 %) doch etwas über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz (2006–2017: 1,80 %; KI 1,66-1,87). In den Landkreisen errechnet sich eine Prävalenz von 1,49 % für

MCA, welche deutlich unter dem Höchstwert des Vorjahres (2017: 1,74 %) liegt, aber der Basisprävalenz (2006–2017: 1,42 %) entspricht.

Die meisten multiplen angeborenen Anomalien finden sich unter den kreisfreien Städten in Magdeburg (2,61 %), gefolgt von Halle (1,59 %) und unterrepräsentiert in Dessau-Roßlau (0,92 %). Ein Anstieg der Fehlbildungsrate für MCA wurde für Halle registriert (2017: 1,41 %).

Das Ranking der Landkreise führt 2018 für die MCA, wie auch für die großen Fehlbildungen, der Landkreis Börde mit einer MCA-Fehlbildungsrate von 2,40 % an. Im Vergleich zum Vorjahr wurden bei sinkenden Geborenenzahlen (2018: 1.291; 2017: 1.370) weniger MCA festgestellt (2017: 2,55 %). Im Landkreis Harz war nach einem Vorjahrestief (2017: 1,49 %) die zweithöchste Fehlbildungsrate für MCA mit 2,07 % dokumentiert worden. Das Jerichower Land, bei allen großen Fehlbildungen auf Rang zwei, liegt für MCA mit einer Fehlbildungsrate von 1,98 % auf dem dritten Platz. Die Rate ist fast identisch zu den Vorjahren.

Ein Anstieg der MCA-Fehlbildungsrate ließ sich für den Altmarkkreis Salzwedel feststellen (2018: 1,87 %; 2017: 1,50 %). Sinkende Fehlbildungsraten für MCA wurden im Salzlandkreis (2018: 1,53 %; 2017: 2,07 %) und im Saalekreis (2018: 1,36 %; 2017: 1,62 %) deutlich. Nach dem hohen Vorkommen von MCA im Jahr 2016 (2,02 %) wurde im Landkreis Stendal 2018 eine Rate von 1,34 % berechnet.

Anhalt-Bitterfeld (2018: 1,17 %; 2017: 1,89 %) und ähnlich auch Mansfeld-Südharz (2018: 1,02 %; 2017: 1,77 %) wiesen im Jahr 2018 den höchsten Rückgang der Meldung von MCA-Fehlbildungen auf (ca. 40 %). Bei unter 1 % Fehlbildungsrate für MCA lagen die Landkreise Wittenberg (0,97 %) und das Burgenland (0,63 %).

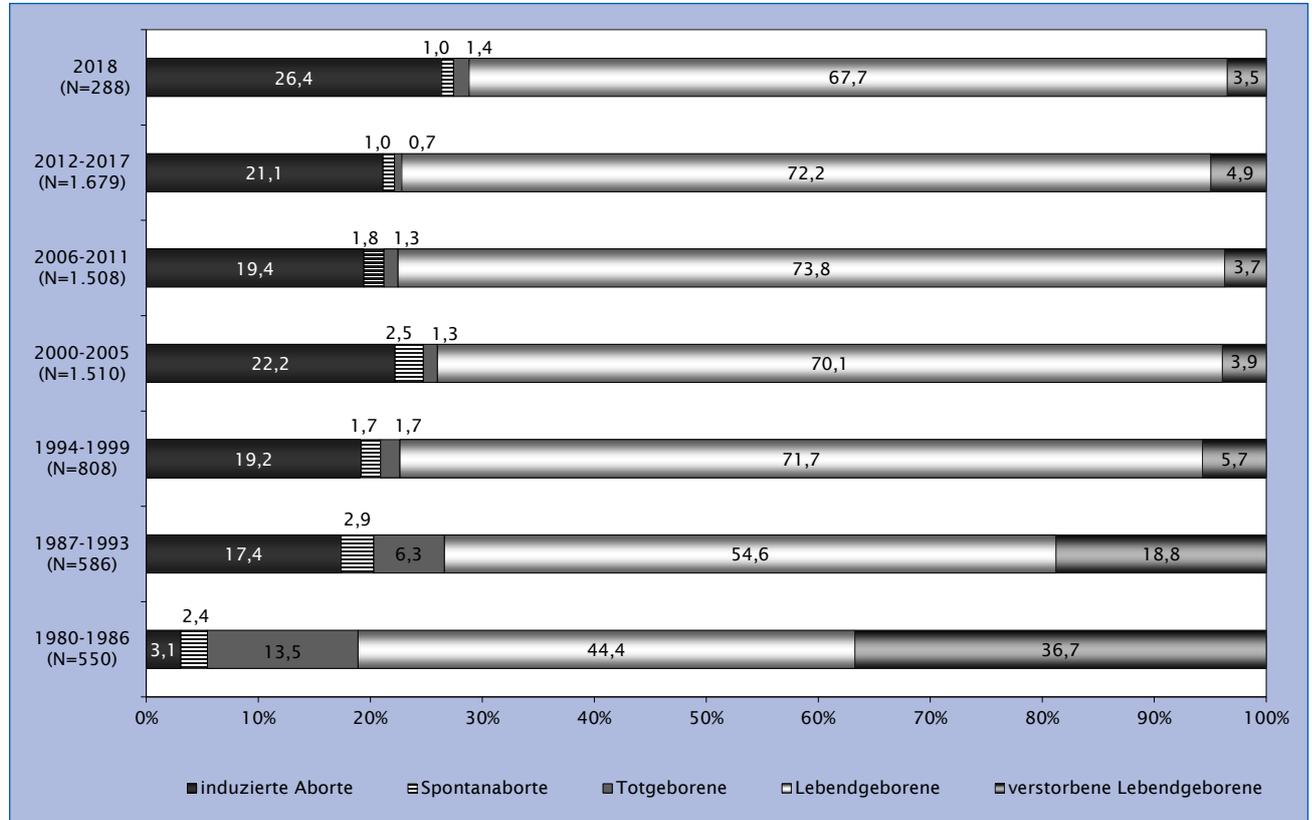


Abb. 4: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Es wird in Abbildung 4 im Detail aufgeführt, welchen Ausgang die gemeldeten Schwangerschaften mit multiplen angeborenen Anomalien nahmen. Die registrierten Geborenen waren von mindestens zwei großen Fehlbildungen oder Syndromen betroffen. 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 Kinder/Feten und gibt damit ein Abbild der Entwicklung über den gesamten Zeitraum. Die Werte des aktuellen Jahres 2018 werden separat aufgeführt.

Lebend geboren wurden 205 (71,18 %) von 288 Kinder/Feten mit multiplen angeborenen Anomalien. Davon verstarben in den ersten sieben Lebenstagen fünf Geborene und weitere fünf überlebten zwischen einem und zehn Monaten. Mit insgesamt nur 67,71 % überlebenden MCA-Betroffenen wurde ein weiterer Abwärtstrend deutlich. Bereits im Jahr 2017 (69,44 %) wurden erstmals seit 2005 (66,67 %) nur unter 70 % vitale Geborene mit MCA registriert. Aktuell erreicht 2018 die Überlebensrate den Durchschnitt der Jahre 2006-2017 (72,98 %) nicht und bleibt auch unter dem des gesamten Zeitraumes

von 1980–2017 (68,13 %). Bei diesen Hochrisiko-Geborenen bedarf es immer der Betrachtung der einzelnen Fehlbildungen und die dadurch bedingten Komorbiditäten. So ist festzustellen, dass 2018 der Anteil im 1. Lebensjahr verstorbener Lebendgeborener (3,47 %) deutlich geringer war als im Jahr 2017 (5,86 %) und auch geringer als im Mittel der Jahre 2006-2017 (4,36 %).

Mit vier Totgeburten (1,39 % der MCA) und drei Spontanaborten (1,04 % der MCA), entspricht der Gesamtanteil der natürlich nicht überlebten Schwangerschaften dem Anteil im Berichtszeitraum (2006-2017: 2,32 %).

Ein stetiger Anstieg induzierter Aborte bei von MCA Betroffenen fällt in den letzten Jahren auf, besonders 2018 (26,39 %). 2018 liegt dieser weit über dem Durchschnitt des Berichtszeitraumes (2006-2017: 20,33 %) als auch über dem Mittel der Jahre 1980-2017 (19,24 %). Zu beobachten bleibt, ob allgemeine Zukunftssorgen und damit verbundene Angst ein Kind mit mehr als zwei großen Fehlbildungen aufzuziehen, trotz perinatologisch und pädiatrisch verbesserter Möglichkeiten, die Familien hierzu bewegt.

## 10 Pränatale Sonografiebefunde

Das Fehlbildungsmonitoring erhielt zum Geburtsjahrgang 2018 pränatal-sonografische Befunde zu 1.016 Kindern/Feten zugesandt. Es wurden 385-mal Softmarker, Fehlbildungen oder Anomalien aber auch 631-mal „unauffällige pränatale Ultraschallbefunde“ mitgeteilt.

Bei über 2/3 der auffälligen pränatalen Ultraschallbefunde fanden sich Fehlbildungen (252 Feten; 65,5 %). Softmarker oder intrauterine Wachstumsstörungen wurden bei 233 Feten (60,5 %) gesehen. In der folgenden Tabelle sind, nach Häufigkeit sortiert, die im pränatalen Ultraschall gesehenen Softmarker aufgelistet. 131 Feten zeigten je einen Softmarker, 41 zwei und 6 Feten drei bzw. vier Softmarker. Zu 11 Feten (2,9 %) wurde dem Fehlbildungsmonitoring keine Information zum Ausgang der Schwangerschaft übermittelt.

Von den 31 Kindern/Feten des Geburtsjahrganges 2018, bei denen intrauterin der in diesem Jahr häufigste Softmarker, ein Nackenödem, festgestellt wurde, waren neun von einem Down-Syndrom, fünf von einem Edwards-Syndrom, je eins von einem Turner-Syndrom, einer Triploidie und einer thanatophoren Dysplasie sowie sechs weitere von Herzfehlbildungen betroffen.

In Sachsen-Anhalt erfolgt keine vollständige Erfassung pränataler Ultraschallbefunde. Die aufgeführten Befunde

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

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder/Feten
Nackenödem	31
Pyelektasie	28
vergrößerte Nackentransparenz	27
singuläre Nabelschnurarterie	23
Oligo-/Anhydramnion	23
Hydrops fetalis	21
Polyhydramnion	20
hypoplastisches Nasenbein	18
echogener Darm	12
grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel	8
white spots	8
Plexus choroideus Zysten	4
Verkürzung der Röhrenknochen	4
Double-Bubble-Phänomen	3
auffällige Kopfform	1
überlappende Finger	1
Sandalenlücke	-
echogene Nieren	-

stammen überwiegend von Gynäkologen, die eine Feindiagnostik im 2. Trimenon durchführen. Daher muss davon ausgegangen werden, dass es von gesund geborenen Kindern noch weitere pränatale Nachweise von Softmarkern gibt, die uns nicht mitgeteilt werden.

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

Bei 44 Kindern/Feten des Geburtsjahrganges 2018 wurde ein **Down-Syndrom** festgestellt. Für diese liegt 32-mal ein pränatal auffälliger Ultraschallbefund vor. 30-mal wurden Softmarker mitgeteilt (1 x drei, 14 x zwei und 15 x ein Softmarker). Es wurden die typischen Softmarker gesehen: 12 x vergrößerte Nackentransparenz, 9 x Nackenödem, 7 x hypoplastisches Nasenbein, je 2 x echogener Darm und Polyhydramnion, je 1 x Double-Bubble-Phänomen und White Spots. Außerdem fanden sich 5 x Hydrops fetalis, 2 x Pyelektasie, je 1 x erweiterte Hirnventrikel und Plexuszyste sowie 3 x eine IUGR. Zu den insgesamt 46 Softmarkern wurden pränatal bei 13 Feten Herzfehlbildungen, dreimal Fehlbildungen am ZNS und 5-mal am Skelettsystem diagnostiziert.

Bei allen 13 Kindern/Feten mit **Edwards-Syndrom** ergab sich ein pränatal-sonografisch auffälliger Befund. Zehn Feten wiesen meist Kombinationen von schweren Fehlbildungen wie Omphalocele und Zwerchfellhernie (je 2 x), Fehlbildungen des Herzens (5 x), des ZNS (3 x), des Skelettsystems (4 x), Lippen- bzw. LKGS (je 1 x), Atresie der Gallengänge (1 x) oder Harngangsdivertikel (1 x) auf. Insgesamt wurden einmal drei, 4-mal zwei und 5-mal ein Softmarker gesehen, dreimal nur Softmarker. Am häufigsten (5 x) trat ein Hygroma colli auf.

Ein **Patau-Syndrom** wurde 2018 dreimal diagnostiziert. Dabei zeigte sich beim Ultraschall bei zwei Feten eine Omphalocele (1 x mit polyzystischen Nieren und Retrognathie) und bei einem eine Gehirnfehlbildung, echogener Darm und DUP.

2018 wurden drei Kinder mit **Klinefelter-Syndrom** geboren. Bei einem wurde pränatal eine Dextroposition des Aortenbogens festgestellt, ein Kind erwies sich als unauffällig. Für das dritte Kind liegt diesbezüglich keine Information vor. Bei drei Feten mit **Triploidie** zeigten sich pränatal ein bis drei Softmarker und zweimal jeweils Herzfehlbildungen und Micrognathie. Eine **Trisomie 14** fiel im pränatalen Ultraschall nur durch eine IUGR auf.

Bei zwei Kindern mit **Turner-Syndrom** wurden im pränatalen Ultraschall je drei Softmarker angegeben, eines davon war von einem AVSD betroffen. Für drei induzierte Aborte war eine Chromosomendeletion Anlass. Ein Fet mit **partieller Monosomie 10**, ließ pränatal-sonografisch eine Pulmonalklappenfehlbildung, Hypospadie und fehlendes Nasenbein erkennen, einer mit **Cri-du-Chat-Syndrom** ein Hygroma colli und ein weiterer bei **Deletion mit komplexen Rearrangement** Klumpfüße, Retrognathie und Ohrtiefstand.

Bei einem Spontanabort mit **balanciertem Rearrangement am Chromosom 9 beim abnormen Individuum** wurden pränatal Omphalocele, Herzfehlbildung und zwei Softmarker gesehen.

Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall)	Anzahl auffälliger Pränatalbefunde			
	gesamt	postnatal genau bestätigt	nicht bestätigt, aber ähnlich*	ohne vorliegenden postnatalen Befund
Anencephalie	3	3	-	-
Spina bifida	4	4	-	-
Encephalocoele	1	1	-	-
congenitaler Hydrocephalus	13	10	1	1
Arhinencephalie/Holoprosencephalie	4	3	-	-
Microtie/Anotie	2	1	-	1
Fallot-Tetralogie	4	1	2	1
Transposition der großen Gefäße	7	6	1	-
Linksherzhypoplasie-Syndrom	4	3	1	-
Aortenisthmusstenose	6	5	1	-
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	16	16	-	-
Gaumenspalte	3	3	-	-
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	5	3	-	1
Hypospadie	2	2	-	-
Potter-Sequenz	4	4	-	-
Nierenagenesie, einseitig	7	7	-	-
Zystennieren	14	8	5	-
Ekstrophie der Harnblase	1	1	-	-
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	10	6	1	-
Zwerchfellhernie	6	4	1	1
Omphalocoele	11	8	1	1
Gastroschisis	8	7	1	-
Prune-belly-Sequenz	1	1	-	-

\* schwere Fehlbildung gleiches Organsystem

In der oben abgebildeten Tabelle sind alle zum Geburtsjahrgang 2018 pränatal-sonografisch aufgefallenen Indikatorfehlbildungen dargestellt. In diesem Jahr nicht vorgeburtlich diagnostizierte Indikatorfehlbildungen sind dabei nicht aufgeführt. Am häufigsten wurde, wie in den letzten sechs Jahren, im pränatalen Ultraschall eine Lippen- oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (16 x) entdeckt.

Bei 118 der 385 Feten mit auffälligem pränatalem Ultraschallbefund wurde mindestens eine der genau definierten Indikatorfehlbildungen (Kapitel 12.0) diagnostiziert. 103 Feten wiesen eine, zwölf Feten zwei und drei Feten drei Indikatorfehlbildungen auf. Für eine Güteabschätzung der Diagnostik werden im Folgenden die Pränatalmit den entsprechenden Postnatalbefunden verglichen.

107 der 136 pränatalen Befunde (78,7 %) bestätigten sich postnatal exakt. Für folgende zehn, nach Häufigkeit geordnete Indikatorfehlbildungen traf dies zu: Lippen- oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, einseitige Nierenagenesie, Spina bifida, Potter-Sequenz, Anencephalie, Gaumenspal-

te, Hypospadie, Encephalocoele, Ekstrophie der Harnblase und Prune-belly-Sequenz.

Bei sechs pränatal diagnostizierten Indikatorfehlbildungen (4,4 %) ist der Befund postnatal nicht bekannt oder nicht ausreichend genau. So wurden bei zwei induzierten Aborten mit Trisomie postnatal keine Informationen zu den pränatal gesehenen Fehlbildungen Fallot-Tetralogie und Hydrocephalie angegeben. Zu vier weiteren Fehlbildungen, einer Microtie, einer Oesophagusatresie, einer Zwerchfellhernie und einer Omphalocoele, ist über den Schwangerschaftsausgang nichts bekannt. Diese ungesicherten Diagnosen sind nicht Teil der Auswertungen in Kapitel 12.

15-mal (11,0 %) wurden pränatal befundete Indikatorfehlbildungen zwar nicht eindeutig postnatal bestätigt, doch zeigten sich ähnlich schwere Fehlbildungen am gleichen Organsystem. So war bei fünf Kindern mit pränatal diagnostizierten Herzfehlbildungen (2 x Fallot-Tetralogie, je 1 x Transposition der großen Gefäße, Linksherzhypo-

plasie und Aortenisthmusstenose) zwar das Herz postnatal jeweils schwer geschädigt, doch die Diagnosen nicht genau zutreffend. Bei einem Kind erwies sich eine Hydrocephalie nur als Ventrikulomegalie, gleichzeitig bestand eine Cerebellumhypoplasie. Ebenfalls nicht exakt verifiziert wurde 5-mal die Diagnose Zystennieren: Von drei Lebendgeborenen war das Harntrakt-System postnatal jeweils schwer beeinträchtigt (DUP III., IV. Grades, hyperplastische Niere u. a.). Zwei Feten, bei denen die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, entwickelten funktionslose Nieren (Potter-Sequenz). Der pränatale Verdacht Micromelie (Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten) erwies sich postnatal ebenfalls schwerwiegender als eine thanatophore Dysplasie. Ebenso offenbarten sich je eine intrauterin gesehene Gastroschisis und eine Zwerchfellhernie schwerwiegender als Body-Stalk-Anomalie.

## 11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

Im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gingen zum Geburtsjahr 2018 Meldungen zu 661 Geborenen mit großen Fehlbildungen ein. Bei 288 davon wurden mehr als eine große Fehlbildung festgestellt.

In Abbildung 5 wird für die Geborenen mit großen Fehlbildungen das anteilige Auftreten der Fehlbildungen in sieben ausgewählten wichtigen Organsystemen dargestellt. Da sie in mehr als einem Organsystem Fehlbildungen haben können, sind Mehrfachnennungen möglich. Die Daten des Jahres 2018 werden separat, die der Vorjahre, mit dem Jahr 2006 beginnend, in 3-Jahres-Gruppierungen dargestellt. Im Diagramm kommen Geborene ohne genaue Angaben zur Fehlbildung bei Chromosomenanomalien oder MCA nicht zur Darstellung. Die Anteile der von Fehlbildungen an den abgebildeten Organsystemen Betroffenen an allen Geborenen mit großen Fehlbildungen rangieren fast unverändert seit 2006 in dieser Reihenfolge.

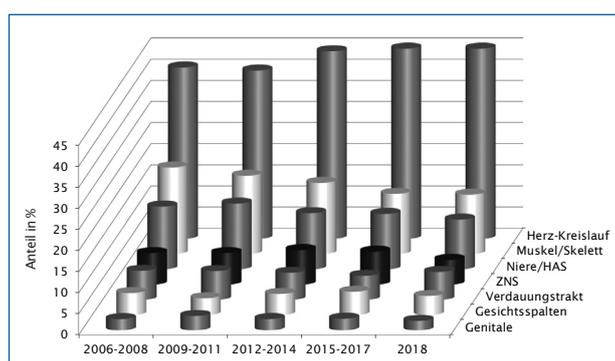


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (gruppiert)

Wie in den Berichtsjahren zuvor, waren auch 2018 Fehlbildungen des Herz-Kreislaufsystems die häufigsten festgestellten großen Fehlbildungen. Dokumentiert wurden 324 Fälle, anteilig entspricht dies 49,02 % der registrierten großen Fehlbildungen. Verglichen mit dem Mittel der Vorjahre 2015-2017 (45,89 %) ist ein Anstieg zu ver-

Anstelle einer Gastroschisis wurde postnatal eine Omphalocele festgestellt.

Acht (5,9 %) der im pränatalen Ultraschall diagnostizierten Indikatorfehlbildungen wurden postnatal entkräftet. Bei fünf Kindern/Feten mit Down-Syndrom bewahrheitete sich der Verdacht auf je eine Hydrocephalie, eine Holoprosencephalie und dreimal Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten postnatal nicht. Andere Begleitfehlbildungen wurden dabei jedoch belegt. Ein Kind mit pränatal festgestellter, doch postnatal nicht bestätigter Oesophagusatresie war von einer Valproat-Fetopathie mit Microcephalie betroffen. Ein Spontanabort wies aufgrund eines Hydrops fetalis postnatal eine fortgeschrittene Mazeration ohne äußere Fehlbildungen und so auch nicht die pränatal diagnostizierte Omphalocele auf.

zeichnen. Die standardisierte gute pränatale Diagnostik ermöglicht eine genauere Erfassung dieser Fehlbildungen. Der Trend bleibt zu beobachten.

Mit 93 Meldungen zu Muskel- und Skelettfehlbildungen sank der Anteil im Vergleich zum Durchschnitt der Jahre 2015-2017 (14,26 %) im Berichtsjahr leicht ab (2018: 14,07 %). Anteilig waren Muskel- und Skelettfehlbildungen 2018 am zweithäufigsten.

Nachdem Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege 2017 am zweithäufigsten registriert worden, sind es 2018 anteilig 11,80 % und sie rangieren im Vergleich der Häufigkeiten der großen Fehlbildungen auf Platz drei. Über den Berichtszeitraum (2006-2017) wird, besonders nach dem Hoch 2009-2011 (15,60 %), ein Rückgang des Anteils festgestellt.

Am vierthäufigsten (6,66 %) wurden Fehlbildungen des Verdauungstraktes detektiert. Nach einem etwas geringeren Anteil in den Jahren 2015-2017 (5,76 %), gleicht dieser sich 2018 wieder den Jahren 2012-2014 (6,46 %) an.

Bei den Fehlbildungen des ZNS war der Anteil an Geborenen mit großen Fehlbildungen in der Zeit von 2012-2014 (8,21 %) am größten und nahm 2015-2017 mit 7,82 % wieder ab. Im Jahr 2018 erfasste das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt den bisher geringsten Anteil von ZNS-Fehlbildungen im dargestellten Berichtszeitraum mit nur 5,90 %.

Gesichtsspalten wurden recht konstant anteilig in den Berichtsjahren ab 2006, wie im Diagramm aufgeführt, um 5 % festgestellt, 2018 lag dieser leicht darunter (4,54 %).

Bezogen auf alle Geborenen mit großen Fehlbildungen wurden 2018 2,27 % Genitalfehlbildungen gemeldet. Mit etwas höherem Anteil zeigten sie sich im Zeitraum 2015-2017 (2,75 %). Im Vergleich über alle Jahre des Berichtszeitraumes ist ein leichter Rückgang zu erkennen.

## Die häufigsten Einzeldiagnosen 2018 (nur große Fehlbildungen)

	ICD-10	Diagnose	Kinder/Feten 2018		Kinder/Feten 2006-2017 Prävalenz /10.000**
			Anzahl	Prävalenz /10.000*	
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (inklusive PFO)	214	121,5	90,1
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	90	51,1	46,5
3.	H90.	Hörverlust durch Schalleitungs- oder Schallempfindungsstörung	47	26,7	20,3 (21,8#)
4.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	44	25,0	18,5
5.	Q62.3	dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele	33	18,7	23,9
6.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	26	14,8	14,9
7.	Q69.	Polydactylie (präaxial und postaxial)	18	10,2	12,2
8.	Q62.2	Megaureter	17	9,6	8,6
	Q62.1	Atresie und Stenose des Ureters	17	9,6	8,5
9.	Q21.2	Defekte des Vorhof- und Kammerseptums (AVSD/ASD I)	15	8,5	4,9
10.	Q37.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	14	7,9	10,6
	Q61.4	Nierendysplasie	14	7,9	6,2
11.	Q63.0	akzessorische Niere/Doppelanlage	13	7,4	7,9
	Q91.0 Q91.1 Q91.2 Q91.3	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	13	7,4	3,9
12.	Q25.1	Aortenisthmusstenose	12	6,8	5,6
	Q03.	angeborener Hydrocephalus (ohne Neuralrohrdefekt)	12	6,8	5,3
13.	Q22.1	Pulmonalklappenstenose	11	6,2	7,1
	Q25.4	rechtsverlaufender Aortenbogen	11	6,2	2,7
14.	Q54.1 Q54.2 Q54.8 Q54.9	Hypospadie (ohne glanduläre/coronare)	10	5,7	6,7
	Q60.0	einseitige Nierenagenesie	10	5,7	6,1
	Q23.3	Mitralklappeninsuffizienz	10	5,7	5,2
	Q36.	Lippenspalte	10	5,7	2,5
15.	Q79.2	Omphalocele	9	5,1	3,4
16.	Q79.3	Gastroschisis	8	4,5	3,8
17.	Q65.3 Q65.4 Q65.5	Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/o. A. der Seitigkeit)	7	4,0	10,7
	Q23.0	Aortenklappenstenose/-atresie	7	4,0	2,4

\* bezogen auf 17.617 Geborene

\*\* bezogen auf 209.361 Geborene

# 2007-2017 (ab 2007 Datenabgleich Neugeborenenhörscreening-Tracking)

Die Tabelle auf der vorangegangenen Seite beinhaltet von den am häufigsten beobachteten großen Einzelfehlbildungen in Sachsen-Anhalt die Anzahl und Prävalenz des aktuellen Jahres sowie die Basisprävalenz. Grundgesamtheit für die Prävalenz für 2018 bilden 17.617 und für die Basisprävalenz (2006-2017) 209.361 Geborene.

Am häufigsten von Fehlbildungen betroffen ist das Herz. Herzfehlbildungen werden in den letzten Jahren vermehrt und ausführlicher mitgeteilt. Daher ergeben sich derzeit höhere Prävalenzen als in früheren Jahren. Die wiederum häufigsten Herzfehlbildungen, der ASD (2018: 121,5 pro 10.000 Geborene, 2006-2017: 90,1 pro 10.000 Geborene; KI 86,1-94,3) und der VSD (2018: 51,1 pro 10.000 Geborene, 2006-2017: 46,5 pro 10.000 Geborene; KI 43,6-49,5) stehen stets in den oberen beiden Zeilen. Die diesjährige Prävalenz zeigt sich oberhalb der Basisprävalenz, ebenso bei Defekten des Vorhof- und Kammerseptums (2018: 8,5 pro 10.000 Geborene, 2006-2017: 4,9 pro 10.000 Geborene; KI 4,1-5,9), Aortenisthmusstenose (Kapitel 12.13) (2018: 6,8 pro 10.000 Geborene, 2006-2017: 5,6 pro 10.000 Geborene; KI 4,7-6,7), rechtsverlaufendem Aortenbogen (2018: 6,2 pro 10.000 Geborene, 2006-2017: 2,7 pro 10.000 Geborene; KI 2,0-3,5) und Aortenklappenstenose/-atresie (2018: 4,0 pro 10.000 Geborene, 2006-2017: 2,4 pro 10.000 Geborene; KI 1,8-3,2).

Noch 2006 wurde der Hörverlust (2,3 pro 10.000 Geborene) sehr selten registriert. 2007 begann in Sachsen-Anhalt das Neugeborenenhörscreening und das Tracking, dies beeinflusste die Detektions- und Melderate positiv. 2018 liegt der Hörverlust mit einer Prävalenz von 26,7 pro 10.000 Geborene als dritthäufigste Einzelfehlbildung erwartungsgemäß über der Basisprävalenz (2006-2017: 20,3 pro 10.000 Geborene; KI 18,4-22,3). Auch verglichen mit der Prävalenz seit Einführung des Neugeborenenhörscreenings (2007-2017: 21,8 pro 10.000 Geborene; KI 19,9-24,0) ist die Prävalenz 2018 hoch.

Erneut am vierthäufigsten zeigt sich 2018 mit 25,0 pro 10.000 Geborene das Down-Syndrom über der Basisprävalenz (2006-2017: 18,5 pro 10.000 Geborene, KI 16,8-20,5). Mit 25,4 pro 10.000 Geborene war im Jahr 2013 eine noch höhere Prävalenz beobachtet worden.

Die dilatative Uropathie II-IV. Grades/Ureterocele befindet sich 2018, mit ungewöhnlich wenigen Fällen, erst auf Platz fünf der Häufigkeitsliste (18,7 pro 10.000 Geborene; 2006-2017: 23,9 pro 10.000 Geborene; KI 21,9-26,1). Sie wurde im Berichtszeitraum mit 16,5 pro 10.000 Geborene nur noch 2013 seltener gesehen.

An sechster Stelle, im Bereich der Basisprävalenz, rangiert der Klumpfuß (2018: 14,8 pro 10.000 Geborene; 2006-2017: 14,9 pro 10.000 Geborene; KI 13,3-16,6).

Am üblichen siebten Platz, doch mit etwas niedrigerer Prävalenz als normal, findet sich die Polydactylie (2018: 10,2 pro 10.000 Geborene; 2006-2017: 12,2 pro 10.000 Geborene; KI 10,8-13,8). Die Polydactylie unterteilt sich in die Indikatorfehlbildung präaxiale Polydactylie (Kapitel 12.28) und die postaxiale Polydactylie. Während die Prävalenz der selteneren Indikatorfehlbildung unterhalb der Basisprävalenz beider liegt, zeigt sich die postaxiale Polydactylie im mittleren erwarteten Bereich.

Der Megaureter und die Atresie/Stenose des Ureters (2018: 9,6 pro 10.000 Geborene), zwei Fehlbildungen des Urogenitalsystems, belegen Rang acht und liegen jeweils im Bereich der Basisprävalenz (2006-2017: 8,6 pro 10.000 Geborene; KI 7,4-9,9 bzw. 8,5 pro 10.000 Geborene, KI 7,4-9,8). Auch für die akzessorische Niere/Doppelanlage und die einseitige Nierenagenese berechnete sich für 2018 eine Prävalenz (7,4 bzw. 5,7 pro 10.000 Geborene) im Basisbereich (2006-2017: 7,9 pro 10.000 Geborene; KI 6,8-9,2 bzw. 6,1 pro 10.000 Geborene; KI 5,1-7,2).

Im Ranking auf Stelle zehn (2018: 7,9 pro 10.000 Geborene) zeigte sich die Nierendysplasie häufiger als erwartet (2006-2017: 6,2 pro 10.000 Geborene; KI 5,2-7,3). Auf gleichem Rang, etwas unterhalb der Basisprävalenz (2006-2017: 10,6 pro 10.000 Geborene; KI 9,3-12,0), ist die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte angesiedelt. Sie bildet mit der Lippenspalte die Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Kapitel 12.14). Die Lippenspalte, sonst nicht in der Tabelle der häufigsten Einzelfehlbildungen aufgeführt, trat 2018 häufiger als in allen Jahren des Berichtszeitraumes auf (5,7 pro 10.000 Geborene; 2006-2017: 2,5 pro 10.000 Geborene; KI 1,8-3,3).

Für das Edwards-Syndrom (Kapitel 12.36) ergibt sich in diesem Jahr Platz elf der Häufigkeitsliste. Es wurde wesentlich häufiger als üblich diagnostiziert (2018: 7,4 pro 10.000 Geborene; 2006-2017: 3,9 pro 10.000 Geborene; KI 3,1-4,8).

Die Indikatorfehlbildung Hydrocephalie (Kapitel 12.6) belegt 2018 mit einer Prävalenz von 6,8 pro 10.000 Geborene und häufiger als erwartet (2006-2017: 5,3 pro 10.000 Geborene; KI 4,4-6,4), die Position zwölf der Liste der häufigsten Fehlbildungen.

Im üblichen Bereich der jeweiligen Basisprävalenz zeigen sich zwei Herzfehlbildungen: die Pulmonalklappenstenose mit einer aktuellen Jahresprävalenz von 6,2 pro 10.000 Geborene (2006-2017: 7,1 pro 10.000 Geborene) und die Mitralklappeninsuffizienz (2018: 5,7 pro 10.000 Geborene, 2006-2017: 5,2 pro 10.000 Geborene).

Mit 5,7 pro 10.000 Geborene findet sich die Hypospadie unter den häufigsten Fehlbildungen an 14. Stelle. Die Prävalenz liegt im Bereich der Basisprävalenz (2006-2017: 6,7 pro 10.000 Geborene). Bei der Zählung der großen Einzelfehlbildungen werden, abweichend von der Indikatorfehlbildung Hypospadie (Kapitel 12.21), deren aktuelle Jahresprävalenz etwas unter dem erwarteten Wert liegt, glanduläre und coronare als leichte Formen ausgeschlossen.

Zwei weitere Indikatorfehlbildungen, die Omphalocele und die Gastroschisis (Kapitel 12.31 und 12.32), nehmen Platz 15 und 16 ein. Die Omphalocele trat häufiger als üblich auf (2018: 5,1 pro 10.000 Geborene; 2006-2017: 3,4 pro 10.000 Geborene; KI 2,6-4,3), bei der Gastroschisis ergab sich ein Wert im Normalbereich (2018: 4,5 pro 10.000 Geborene).

Die Subluxation des Hüftgelenkes ist 2018 gerade noch in der Tabelle der häufigsten Einzelfehlbildungen aufgelistet. Mit 4,0 pro 10.000 Geborene trat sie seltener auf, als zu erwarten gewesen wäre (2006-2017: 10,7 pro 10.000 Geborene; KI 9,4-12,1). Im Berichtszeitraum ist der Minimalwert 3,3 (2016) und der Maximalwert 18,8 pro 10.000 Geborene (2007).

## 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 Kranio-rhachischis, 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 Rhachischis. Die Spina bifida wird ausgeschlossen, wenn sie mit einem Anencephalus kombiniert ist. Excludiert sind die Spina bifida occulta und das sacrococcygeale Teratom ohne dysraphische Störung.

**4. Encephalocele:** Als Encephalocele wird eine congenitale Fehlbildung bezeichnet, die durch den Austritt von Gehirn oder Hirnhäuten, hervorgerufen durch einen Defekt im knöchernen Schädel, charakterisiert ist. Fälle von Encephalocelen, bei denen eine Kombination mit einer Spina bifida vorliegt, werden ausgeschlossen.

**5. Microcephalie:** Die Microcephalie ist durch einen zu kleinen occipito-frontalen Schädelumfang (zwei Standardabweichungen unter der Norm, [www.intergrowth21.ndog.ox.ac.uk](http://www.intergrowth21.ndog.ox.ac.uk) nach Villar et al. Lancet 2014, Kapitel 12.5), bezogen auf die alters- und geschlechtsabhängige Normalverteilung gekennzeichnet. Ausgeschlossen wird die Microcephalie, wenn sie mit einer Anencephalie oder Encephalocele assoziiert ist.

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

**7. Arhinencephalie/Holoprosencephalie:** Die Arhin- bzw. Holoprosencephalie bezeichnet angeborene Fehlbildungen des Gehirns, bei denen eine unvollständige Lappung der Hirnhemisphären in unterschiedlichem Ausmaß vorliegt. Die Geruchsnerve(n) 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 Lippenpalte. Eingeschlossen sind die submuköse 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 Zysten-

nieren 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 (2006 bis 2017) liegt eine Gesamtanzahl von 209.361 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 in Kapitel 12 zu den Basisprävalenzen Sachsen-Anhalts angegebenen Vergleichsprävalenzen beruhen auf den Daten der Jahre 2006-2017 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 (2013-2017) oder länger und für mindestens fünf Jahre im Zeitraum von 2006-2017 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
<b>kreisfreie Städte:</b> 3 x Halle	3	5,5	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis	5	4,1	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>8</b>	<b>4,5</b>	<b>↓</b>

Neuralrohrdefekte (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	9,56	7,22 - 12,41
<b>Landkreise</b>	3,02	7,66 - 10,61
<b>Region</b>	9,17	7,99 - 10,52
<b>EUROCAT</b>	10,15	9,93 - 10,36
		3,59 S Portugal* 20,13 Isle de la Reunion (France)**

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

Zu den Neuralrohrdefekten zählen die drei schwerwiegenden ZNS-Fehlbildungen: Anencephalie, Spina bifida und Encephalocele. 2018 traten in Sachsen-Anhalt drei Anencephalien, vier Spina bifida und eine Encephalocele auf. Die Prävalenz der Spina bifida, die üblicherweise ca. 60 % der Neuralrohrdefekte ausmacht, liegt für 2018 weit unter dem zu erwartenden Wert. Das führt, bei Anencephalien in normaler Häufigkeit und einem nur kleinen Anteil an Encephalocelen, dazu, dass die Basisprävalenz für Neuralrohrdefekte von 9,17 pro 10.000 Geborene (2006-2017) für 2018 mit einer **Prävalenz von 4,5 pro 10.000 Geborene** weit unterschritten wird.

Zwar entspricht die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts der von EUROCAT angegebenen Prävalenz für Europa (10,15 pro 10.000 Geborene), die aktuelle Prävalenz Sachsens-Anhalts ist jedoch im Vergleich zu der von EUROCAT niedrig.

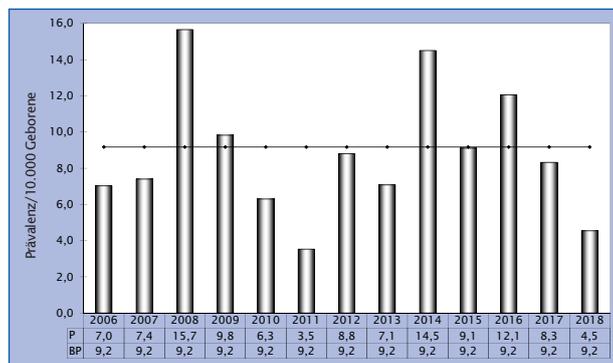


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2006

Nur in zwei Fällen wurden Kinder mit Neuralrohrdefekt lebend geboren. Den größten Anteil bilden jeweils die induzierten Aborte (2018: 75 %, 2004-2015: 71 % der Geborenen mit Neuralrohrdefekt).

### zusätzliche Angaben:

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

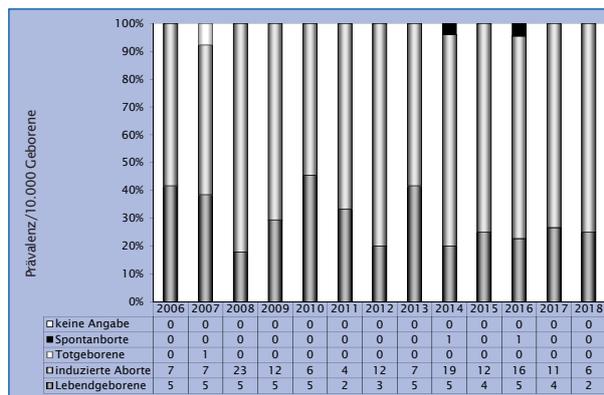


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2006

### Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 2.202 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
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Halle	2	3,6	↗
<b>Landkreise:</b> 1 x Harz	1	0,8	↘
<b>Sachsen-Anhalt</b>	3	1,7	↔

Anencephalie (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,71	0,82 - 3,14
<b>Landkreise</b>	2,45	1,73 - 3,38
<b>Region</b>	2,24	1,65 - 2,98
<b>EUROCAT</b>	3,93	3,80 4,07
		0,54 Wielkopolska (Poland)* 7,56 Isle de la Reunion (France)**

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

Mit drei von Anencephalie betroffenen Feten zum Geburtsjahrgang 2018 (**Prävalenz von 1,7 pro 10.000 Geborene**) findet sich die diesjährige Prävalenz im Bereich der Basisprävalenz (2006-2017: 2,24 pro 10.000 Geborene). Aufgrund der kleinen Zahlen schwanken die Jahresprävalenzen in den Berichtsjahren zwischen 0,0 und 4,6 pro 10.000 Geborene.

Verglichen mit der von EUROCAT zur Verfügung gestellten Prävalenz (2006-2017) befindet sich sowohl der diesjährige Wert als auch die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts weit unterhalb des europäischen Mittels (3,93 pro 10.000 Geborene). In anderen Regionen Europas werden jedoch auch noch niedrigere Prävalenzen angezeigt.

**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. [https://www.bfr.bund.de/de/bewertung\\_von\\_vitaminen\\_und\\_mineralstoffen\\_in\\_lebensmitteln-54416.html](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](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

Bei allen drei Anencephalien wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet. Die Abruptiones erfolgten zwischen der 11. und 16. SSW nach Diagnosestellung beim pränatalen Ultraschall in der 11. bis 15. SSW. Von 47 Feten mit Anencephalie zwischen 2006 und 2017 wurde nur einer lebend geboren.

**zusätzliche Angaben:**

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

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

- AVSD und andere Fehlbildungen des Herzen

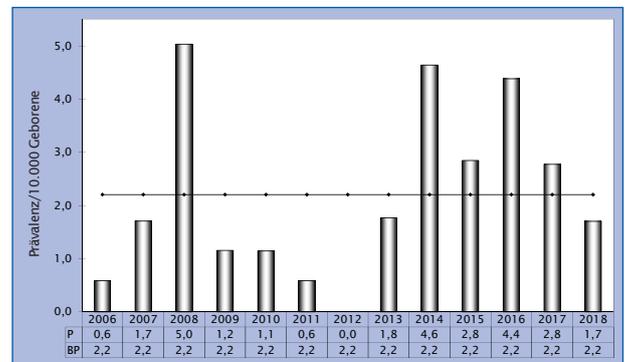


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anencephalie pro 5.872 Geborene beobachtet.**

## 12.3 Spina bifida (Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle	1	1,8	↓
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Mansfeld-Südharz	3	2,5	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	4	2,3	↓

Spina bifida (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	5,81	4,02 - 8,11
<b>Landkreise</b>	5,44	4,33 - 6,75
<b>Region</b>	5,54	4,64 - 6,60
<b>EUROCAT</b>	4,99	4,84 - 5,14
		1,91 S Portugal* 10,04 Isle de la Reunion (France)**

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

Im Geburtsjahr 2018 wurden zwei Kinder mit Spina bifida lebend geboren und zwei Schwangerschaften von betroffenen Feten vorzeitig abgebrochen. Die daraus bestimmte **Jahresprävalenz** von **2,3 pro 10.000 Geborene** ist deutlich unter der Basisprävalenz (2006-2017: 5,54 pro 10.000 Geborene; KI 4,64-5,14) zu finden. Nur im Jahr 2011 (1,2 pro 10.000 Geborene) wurden noch weniger Geborene mit Spina bifida registriert. Letztendlich war 2014 ein hoher Wert (8,1 pro 10.000 Geborene) beobachtet worden.

Während die Basisprävalenz geringfügig oberhalb des Bereiches der von EUROCAT angegebenen europäischen Prävalenz liegt, zeigt sich die Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts für 2018 stark darunter.

### zusätzliche Angaben:

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

Bei den beiden Lebendgeborenen mit lumbaler Spina bifida und Arnold-Chiari-Malformation mit lumbosacraler Spina bifida und Hydrocephalie wurde die Diagnose im pränatalen Ultraschall jeweils in der 21. SSW gestellt. Zwei Schwangerschaften wurden abgebrochen: Bei einem Fet wurde in der 20. SSW eine thorakale Spina bifida und eine Holoprosencephalie befundet. Der andere Fet wies eine Spina bifida auf, die in der 22. SSW festgestellt wurde.

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

- Holoprosencephalie-Syndrom
- Arnold-Chiari-Syndrom mit Syringomyelie, neurogener Blase
- Corpus callosum Agenesie

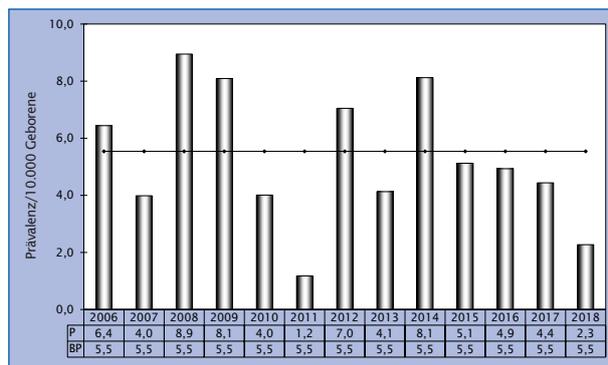


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2006

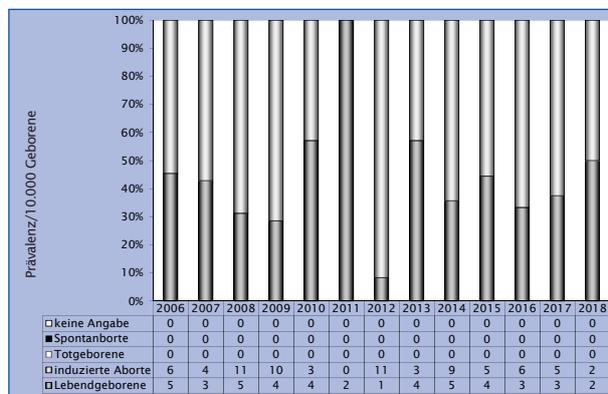


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Spina bifida pro 4.404 Geborene beobachtet.**

## 12.4 Encephalocoele (Q01.)

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

Encephalocoele (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,05	1,06 - 3,58
Landkreise	1,13	0,66 - 1,80
Region	1,39	0,93 - 1,99
EUROCAT	1,22	1,15 - 1,30
		0,18 S Portugal* 2,76 Mainz (Germany)**

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

Zum Geburtsjahrgang 2018 wurde nur bei einem Fet eine Encephalocoele beobachtet. Die daraus für 2018 resultierende **Prävalenz beträgt 0,6 pro 10.000 Geborene** und liegt damit deutlich unter der Basisprävalenz (2006-2017: 1,39 pro 10.000 Geborene; KI 0,93-1,99). Aufgrund der kleinen Zahlen ist die Unterschreitung jedoch nicht unüblich. Im Berichtszeitraum schwanken die Anzahlen zwischen dem Minimum null (2006) und dem Maximum von fünf Fällen (2016).

Im europäischen Vergleich ist die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt mit größerem Range ähnlich dem Konfidenzintervall der Prävalenz der EUROCAT-Register, die diesjährige Jahresprävalenz zeigt sich erheblich darunter.

### zusätzliche Angaben:

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

Beim betroffenen Feten wurde die parietale Encephalocoele neben anderen oben aufgeführten schwerwiegenden Fehlbildungen mit pränatalen Ultraschall in der 20. SSW diagnostiziert und daraufhin eine Abruption in der 21. SSW durchgeführt.

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

- Gastroschisis, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Mittelgesichtshypoplasie, Malrotation des Darmes, fehlende Brustwarzen, Schilddrüsennomalie, lateral ansteigende Lidachsen, prominente Klitoris

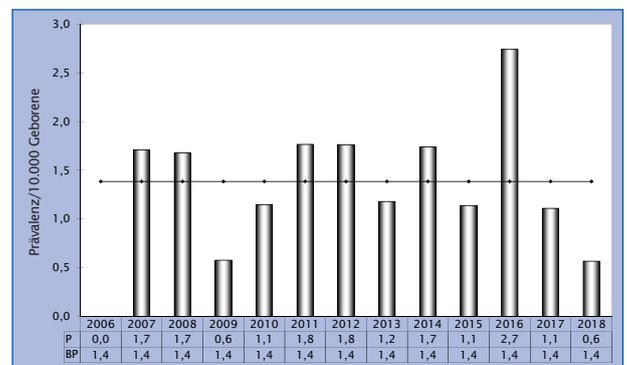


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocoele in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Encephalocoele pro 17.617 Geborene beobachtet.**

## 12.5 Microcephalie (Q02.)

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

Microcephalie (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,78	3,18 - 6,91
<b>Landkreise</b>	3,45	2,58 - 4,52
<b>Region</b>	3,82	3,03 - 4,76
<b>EUROCAT</b>	2,71	2,60 - 2,82
		0,52 Zagreb (Croatia)* 13,41 Auvergne (France)**

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

2018 wurden in Sachsen-Anhalt zwei Kinder mit Microcephalie geboren. Die **Prävalenz** (2018: **1,1 pro 10.000 Geborene**) liegt nach sechs Jahren im oberen Bereich oder oberhalb der Basisprävalenz (3,82 pro 10.000 Geborene; KI 3,03–4,76), im aktuellen Jahr weit darunter. 2007 und 2008 zeigten sich ähnlich niedrige Prävalenzen. Der noch im vorigen Jahr zu sehende ansteigende Trend setzt sich 2018 nicht fort.

Der Vergleich mit EUROCAT (2,71 pro 10.000 Geborene; KI 2,60–2,82) ergibt, dass der Wert von Sachsen-Anhalt 2018 auch für die europäischen Prävalenzen niedrig ist. Die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt befindet sich jedoch oberhalb der oberen Konfidenzgrenze.

### zusätzliche Angaben:

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

Die Diagnose Microcephalie wird beim Neugeborenen über die Beurteilung des gemessenen Kopfumfanges in Abhängigkeit von Gestationsalter und Reife gestellt. Dazu werden im Fehlbildungsmonitoring die aus der INTERGROWTH-21st-Projekt-Studie veröffentlichten international gültigen Perzentilen-Kurven genutzt. Erst im Verlauf des ersten Lebensjahres kann mit Nicht-Entwicklung von Gehirn und Schädel die Diagnose verifiziert werden.

Die Entstehung einer Microcephalie wird durch verschiedene Faktoren begünstigt. Bei einem der beiden Lebendgeborenen entwickelte sich die Microcephalie nach vorgeburtlicher Valproinsäure-Exposition. Das andere Kind mit Microcephalie ist ein Zwillingenfrühgeborenes.

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

- Embryofetopathie durch Valproat mit: nicht descendiertem rechten Hoden und nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, retardierter Hüftreife links, kraniofacialer Dysmorphie
- bds. DUP II. Grades, nicht hämodynamisch wirksamer PDA und PFO bei Frühgeborenem

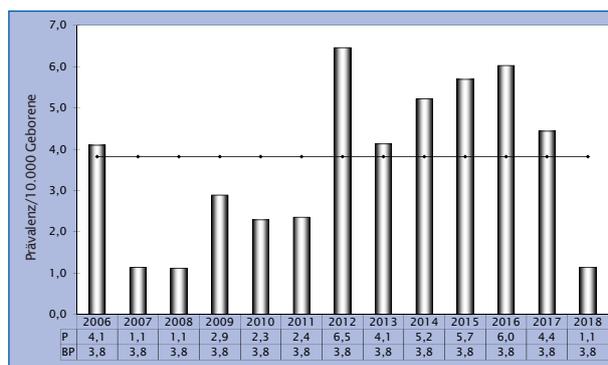


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microcephalie pro 8.809 Geborene beobachtet.**

## 12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	3,6	↘
<b>Landkreise:</b> 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 5 x Harz 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal	10	8,3	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	12	6,8	↗

Congenitale Hydrocephalie (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	5,46	3,74 - 7,71
<b>Landkreise</b>	5,24	4,15 - 6,53
<b>Region</b>	5,30	4,42 - 6,34
<b>EUROCAT</b>	5,62	5,47 - 5,79
		1,86 S Portugal* 11,66 Paris (France)**

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

Im Jahr 2016 wurde in Sachsen-Anhalt 12-mal eine Hydrocephalie gesehen. Hydrocephalien, die im Zusammenhang mit Neuralrohrdefekten auftreten oder nach einer Blutung oder Infektion erworben werden, sind hierbei ausgenommen. Nachdem im Jahr 2017 ein Prävalenzmaximalwert (8,3 pro 10.000 Geborene) verzeichnet worden war, überschreitet die **Prävalenz** für 2018 (**6,8 pro 10.000 Geborene**) nur etwas die Basisprävalenz (2006-2017: 5,30 pro 10.000 Geborene).

Auch bei der Gegenüberstellung mit den EUROCAT-Daten ist die diesjährige Prävalenz Sachsens-Anhalts über dem angegebenen Konfidenzintervall der Jahre 2006-2017 angesiedelt.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	4 x Lebendgeborenes 2 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Spontanabort 4 x induzierter Abort 1 x Totgeborenes
<b>Geschlecht</b>	6 x männlich 6 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA</b>	8 x MCA 4 x isoliert

Von sechs Kindern, die mit Hydrocephalie lebend auf die Welt kamen, verstarben zwei Frühgeborene mit weiteren schweren Fehlbildungen am ersten Lebenstag. Vier Feten, bei denen die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, wiesen noch weitere schwere Fehlbildungen auf: Thanatophore Dysplasie, Skelett- und multiple Fehlbildungen. Bei dem Spontanabort und dem Totgeborenen war die Hydrocephalie pränatal bekannt.

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

- Edwards-Syndrom mit: Omphalocele, Klumpfüßen, Macrocephalie
- Down-Syndrom mit: ASD und PFO bei Frühgeborenem, Septum pellucidum-Anomalien, bds. lateral ansteigenden Lidachsen
- links hypoplastischer Radius, Klumphand und hypoplastische Ulna, unterentwickelte Nase, tiefsitzende Ohren
- Klinefelter-Syndrom mit: Rechtsaortenbogen, ASD II, bds. DUP I. Grades, Ventrikelasymmetrie
- 2 x Thanatophore Dysplasie Typ I (1 x mit plumpen, verkrümmten Röhrenknochen der Beine, Beugekontraktionen, Klumpfüßen, kurzen Rippen, einer fehlenden Rippe rechts, Thoraxhypoplasie)
- VSD, reitende Aorta, Klumpfüße, bds. Kleinhirnhypoplasie, Nierenhypoplasie
- Cytomegalie, Corpus callosum Agenesie, Microgyrie

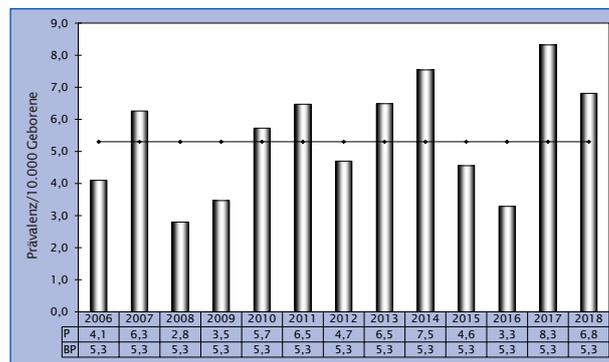


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit congenitaler Hydrocephalie pro 1.468 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Magdeburg	2	3,6	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Mansfeld-Südharz	1	0,8	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	3	1,7	↔

Arhinencephalie/Holoprosencephalie (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,07	1,82 - 4,86
<b>Landkreise</b>	1,19	0,71 - 1,89
<b>Region</b>	1,72	1,20 - 2,38
<b>EUROCAT</b>	1,53	1,44 - 1,61
		0,43 Malta* 3,17 Isle de la Reunion (France)**

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

Die Indikatorfehlbildung Arhinencephalie/Holoprosencephalie ist mit einer Basisprävalenz von 1,72 pro 10.000 Geborene (2006-2017) nur selten zu beobachten. Im Jahr 2018 waren drei Feten von einer Holoprosencephalie betroffen. Letztmalig wurde eine Arhinencephalie 2012 berichtet, eine Cyclopie 2010. Die **Prävalenz für 2018 (1,7 pro 10.000 Geborene)** entspricht der Basisprävalenz.

Im europäischen Vergleich mit den EUROCAT-Daten zeigt sich die sachsen-anhaltische Prävalenz für 2018 etwas oberhalb des Konfidenzintervalls der europäischen Register.

### zusätzliche Angaben:

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

Bei allen drei induzierten Aborten wurde die Holoprosencephalie in pränatalen Ultraschall festgestellt. Die Schwangerschaft wurde zwischen der 19. und 21. SSW vorzeitig beendet.

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

- thorakale Spina bifida

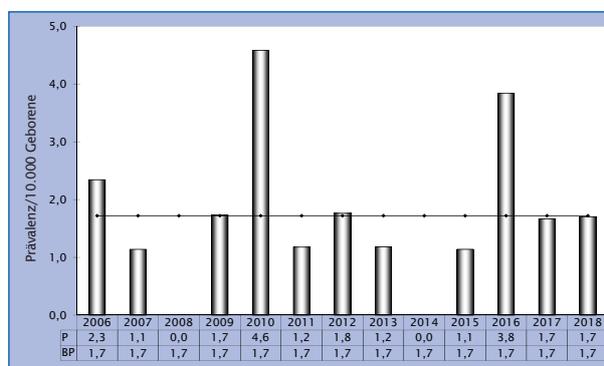


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 5.872 Geborene beobachtet.**

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

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

Anophthalmie/Microphthalmie (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,71	0,82 - 3,14
Landkreise	0,66	0,32 - 1,22
Region	0,96	0,58 - 1,48
EUROCAT	0,95	0,89 - 1,02
		0,27 East Midlands & South Yorkshire (United Kingdom)* 2,70 French West Indies (France)**

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

Die Anophthalmie/Microphthalmie ist eine sehr selten auftretende Fehlbildung. Mit einer **Prävalenz von 0,57 pro 10.000 Geborene** wurde sie in Sachsen-Anhalt 2018 nur einmal gesehen. Seit 2000 wurden in Sachsen-Anhalt maximal vier Geborene pro Jahr mit Anophthalmie/Microphthalmie beobachtet. Die diesjährige Prävalenz liegt nur geringfügig unter der unteren Grenze des berechneten Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (0,96 pro 10.000 Geborene; KI 0,58-1,48).

Die angegebene Prävalenz von EUROCAT für 2006-2017 entspricht mit etwas kleinerem Range etwa der von Sachsen-Anhalt, die sachsen-anhaltische Jahresprävalenz 2018 ist daher auch in diesem Vergleich als niedrig einzuschätzen.

### zusätzliche Angaben:

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

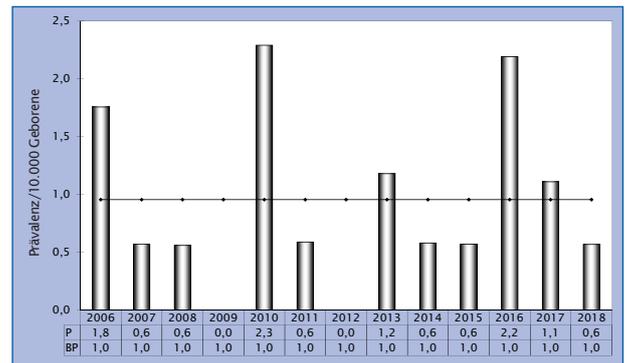


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anophthalmie/Microphthalmie pro 17.617 Geborene beobachtet.**

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

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

Microtie/Anotie (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,76	2,35 - 5,69
<b>Landkreise</b>	2,19	1,51 - 3,07
<b>Region</b>	2,63	1,98 - 3,42
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Für die Indikatorfehlbildung Microtie/Anotie ergibt sich eine Basisprävalenz von 2,63 pro 10.000 Geborene (2006-2017). Die **Jahresprävalenz** von **2,3 pro 10.000 Geborene** liegt somit für 2018 innerhalb des Normalbereiches.

EUROCAT stellt zum Auftreten dieser Indikatorfehlbildung keine Daten zur Verfügung. Für die wesentlich seltenere Fehlbildung Anotie gibt EUROCAT eine Prävalenz von 0,26 pro 10.000 Geborene (2006-2017; KI 0,23-0,29) an. In Sachsen-Anhalt berechnet sich für die Anotie von 2006-2017 eine Prävalenz von 0,38 pro 10.000 Geborene. 2018 wurde eine Anotie und zwischen 2006 und 2017 wurden maximal zwei pro Jahr registriert.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	2 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben 1 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	2 x männlich 2 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA</b>	4 x MCA

Bei allen vier Geborenen trat die Microtie/Anotie nicht als isolierte Fehlbildung auf. Dreimal war das rechte Ohr betroffen, einmal das linke Ohr. Bei zwei Kindern wurde bei fehlendem Gehörgang eine Schalleitungsstörung diagnostiziert.

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

- VACTERL-Assoziation mit: Oesophagobronchalfistel (Vogt IV), Laryngocele, Luftröhren-Speiseröhrensperre, VSD, Atresie des rechten knöchernen Gehörganges, Schmetterlingswirbel (HWK 3), Skoliose, fehlender 12. Rippe
- Goldenhar-Syndrom mit: Schalleitungsstörung bei Atresie des rechten knöchernen Gehörganges (Altman Typ III), präauriculäres Anhängsel rechts, Gesichtssymmetrie, mandibuläre Micrognathie
- Gastroschisis, Hydranencephalie, Eindellungen des Schädels, tiefsitzende Ohren, prominente Stirn, Hypertelorismus, Varusdeformität des rechten Fußes
- Schalleitungsstörung bei Atresie des rechten knöchernen Gehörganges Typ C (Weedra)

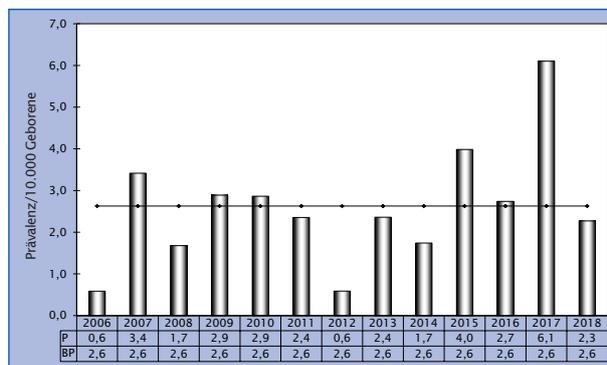


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microtie/Anotie pro 4.404 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 Altmarkkreis Salzwedel 1 x Harz 1 x Salzlandkreis	3	2,5	↘
Sachsen-Anhalt	3	1,7	↓

Fallot-Tetralogie (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	3,76	2,35 - 5,69
Landkreise	3,38	2,52 - 4,45
Region	3,49	2,73 - 4,38
EUROCAT	3,44	3,32 - 3,57
		1,92 Wielkopolska (Poland)* 5,62 Malta**

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

Vier Herzfehlbildungen bilden die komplexe Herzfehlbildung Fallot-Tetralogie: Pulmonalstenose, VSD, reitender Aorta und Rechtsherzhypertrophie. Die Indikatorfehlbildung trat 2018 in Sachsen-Anhalt nur dreimal auf. Daraus ergibt sich eine **Prävalenz** für 2018 von **1,7 pro 10.000 Geborene**. Bezogen auf die Basisprävalenz von 3,49 pro 10.000 Geborene (2006-2017; KI 2,73-4,38) ist dies ein sehr niedriger Wert. Nur 2007 und 2011 waren noch niedrigere Prävalenzen aufgefallen.

Auch der Vergleich der Jahresprävalenz mit der europäischen Durchschnittsprävalenz zeigt für Sachsen-Anhalt einen Wert weit unter dem Konfidenzintervall, auch unter der geringsten Durchschnittsprävalenz aus dem Fehlbildungsregister Wielkopolska (Poland). Das Konfidenzintervall der sachsen-anhaltischen Basisprävalenz überdeckt jedoch das Intervall der Durchschnittsprävalenz der europäischen Register.

Ein Lebendgeborenes hatte neben dem fehlgebildeten Herzen eine anderen Fehlbildung am Skelettsystem.

### zusätzliche Angaben:

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

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

- CATCH 22 mit: Keilwirbelbildung
- PFO bei Reifgeborenem

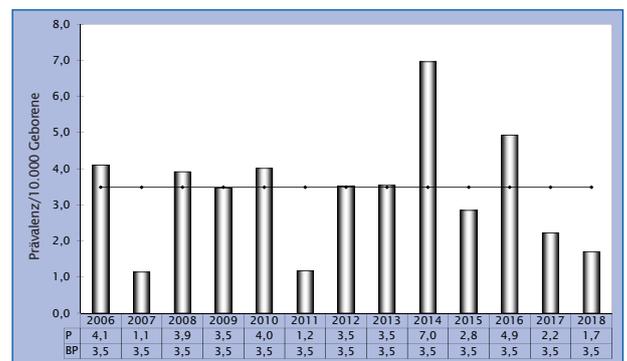


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie (Q21.3) in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Fallot-Tetralogie pro 5.872 Geborene beobachtet.**

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

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

Transposition der großen Gefäße (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,95	3,32 - 7,11
<b>Landkreise</b>	4,11	3,15 - 5,27
<b>Region</b>	4,35	3,50 - 5,34
<b>EUROCAT (Q20.3)</b>	3,50	3,38 - 3,63
		1,59 S Portugal* 5,04 Basque Country (Spain)**

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

Bei der Transposition der großen Arterien (TGA) sind die vom Herzen abgehenden Gefäße vertauscht. Die Indikatorfehlbildung schließt den seltenen Double outlet ventricle (DORV) mit ein.

Die Transposition der großen Arterien wurde 2018 in Sachsen-Anhalt mit einer **Prävalenz von 4,5 pro 10.000 Geborene** erkannt. Der Wert bewegt sich im mittleren Bereich der für 2006-2017 errechneten Basisprävalenz (4,35 pro 10.000 Geborene).

Von EUROCAT wird eine Prävalenz für die TGA von 3,50 pro 10.000 Geborene genannt. Die Prävalenz Sachsens-Anhalts für 2018 liegt über dem Konfidenzintervall. Die berechneten Prävalenzen sind jedoch nur bedingt vergleichbar, da die Prävalenz von EUROCAT den DORV nicht beinhaltet.

### zusätzliche Angaben:

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

Alle sechs Lebendgeborenen wurden reif geboren. Ein Teil wurde schon vorgeburtlich ins Herzzentrum verlegt. Ein Kind verstarb unter einem Jahr.

Bei zwei Feten, bei denen pränatal neben dem DORV noch andere schwere Fehlbildungen festgestellt worden, wurde die Schwangerschaft in der 21. bzw. 23. SSW abgebrochen.

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

- Koarktation der Aorta, VSD, PFO bei Reifgeborenem, Hydrocele links
- präductale Aortenisthmusstenose, VSD, ASD II, Stenose der Arteria pulmonalis bei Reifgeborenem
- Oesophagusatresie, AVSD, Pulmonalklappenatresie, suprakardiale Pulmonalvenenfehleinnüpfung
- Trikuspidalatresie, gemeinsamer Ventrikel, AVSD, partielle Fehleinmündung der Lungenvenen, Pulmonalklappenatresie, Dextrokardie, Varusdeformitäten beider Füße
- Pulmonalklappenstenose, Thymusagenesie
- VSD, Pulmonalklappenstenose
- VSD, Stenose der Arteria pulmonalis bei Reifgeborenem
- VSD, PFO bei Reifgeborene

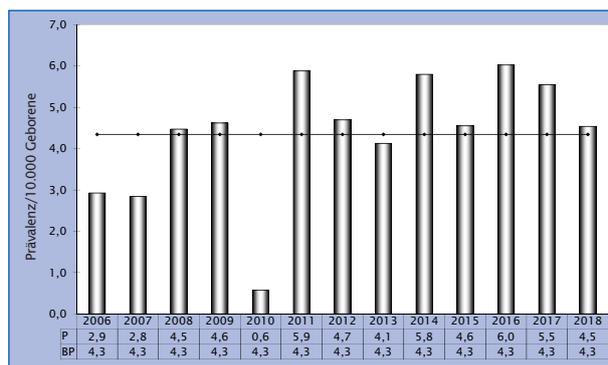


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Transposition der großen Gefäße pro 2.202 Geborene beobachtet.**

## 12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	3	2,5	↔
Sachsen-Anhalt	3	1,7	↓

Linksherzhypoplasie-Syndrom (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	3,07	1,82 - 4,86
Landkreise	2,59	1,84 - 3,54
Region	2,72	2,06 - 3,53
EUROCAT	2,77	2,66 - 2,88
		0,59 S Portugal* 4,09 Styria (Austria)**

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

Die **Jahresprävalenz** für das Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt (2018: **1,7 pro 10.000 Geborene**) zeigt sich wesentlich unter der für die Jahre 2006-2017 berechneten Basisprävalenz (2,72 pro 10.000 Geborene; KI 2,06–3,53).

Die Prävalenzwerte für das Linksherzhypoplasie-Syndrom variieren über die Jahre erheblich. Das Minimum der Prävalenz im Berichtszeitraum lag bei 0,6 (2010) und das Maximum bei 5,0 pro 10.000 Geborene (2008).

Ein Vergleich mit der europaweit ermittelten Prävalenz ergibt, dass die Prävalenz von Sachsen-Anhalt für 2018 ebenfalls unterhalb der europäischen Basisprävalenz angesiedelt ist. Beide Prävalenzen für die Jahre 2006-2017 überdecken sich jedoch, wobei für das Konfidenzintervall der europäischen Prävalenz aufgrund größerer Anzahlen ein schmalere Bereich angegeben wird.

### zusätzliche Angaben:

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

Das lebendgeborene Kind wurde schon vorgeburtlich ins Herzzentrum verlegt und dort am ersten Lebenstag operiert, verstarb aber kurz darauf.

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

- totale, supradiaphragmale Pulmonalvenenfehlmündung, Hydrothorax rechts

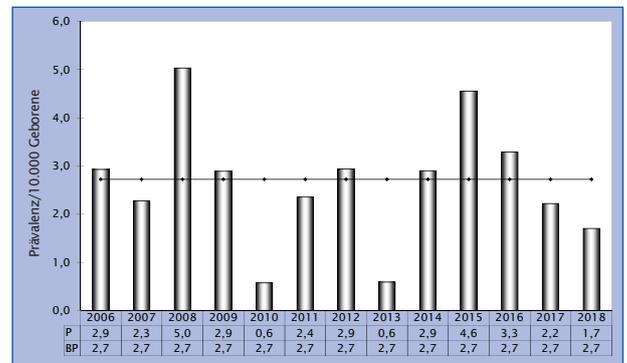


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 5.872 Geborene beobachtet.**

## 12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 2 x Magdeburg	3	5,5	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Harz 2 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	9	7,4	↗
<b>Sachsen-Anhalt</b>	12	6,8	↗

Aortenisthmusstenose (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,95	3,32 - 7,11
<b>Landkreise</b>	5,90	4,74 - 7,26
<b>Region</b>	5,64	4,73 - 6,70
<b>EUROCAT</b>	3,86	3,73 - 3,99
		1,29 Zagreb (Croatia)* 6,46 Styria (Austria)**

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

Zum Geburtsjahrgang 2018 wurden dem Fehlbildungsmonitoring zwölf Kinder mit hämodynamisch relevanter Aortenisthmusstenose gemeldet. Daraus ergibt sich eine **Prävalenz von 6,8 pro 10.000 Geborene**, die etwas über dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz (2006-2017: 5,64 pro 10.000 Geborene; KI 4,73-6,70) liegt.

Die aktuelle Jahresprävalenz und auch die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt befinden sich über der oberen Konfidenzgrenze der von EUROCAT angegebenen Prävalenz der Jahre 2006-2017 (3,86 pro 10.000 Geborene). Auch der Maximalwert der europäischen Prävalenzen dieses Zeitraumes von Styria (Austria) wird übertroffen.

Eine Aortenisthmusstenose ist beim pränatalen Ultraschall nur schwer zu erkennen. Dennoch wurde sie bei fünf Kindern schon vorgeburtlich diagnostiziert. Bei weiteren vier Kindern wurden komplexe oder ähnlich schwerwiegende Herzfehlbildungen pränatal befundet. Neun Kinder wurden im Herzzentrum operiert, vier schon vor der Geburt dorthin verlegt. Ein Kind mit Aortenisthmusstenose und TGA verstarb unter einem Jahr. Alle Aortenisthmusstenosen kamen im Rahmen eines Syndroms oder kombiniert mit anderen Fehlbildungen am Herzen oder anderen Organen vor, isoliert trat keine auf.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	11 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben
<b>Geschlecht</b>	6 x männlich 6 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA</b>	12 x MCA

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

- Down-Syndrom mit: Klumpfüßen, retardierter Hüftreife
- DORV und Dextro-Transposition der Aorta, VSD, PFO bei Reifgeborenem, Hydrocele links
- Dextro-Transposition der Aorta, VSD, ASD II, Stenose der Arteria pulmonalis bei Reifgeborenem
- hypoplastisches Rechtsherzsyndrom, VSD, ASD II
- Mitralklappenstenose, Aortenklappenstenose, PFO bei Reifgeborenem, Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie
- hypoplastische Aorta, bikuspidale Aortenklappe, Aortenklappenstenose, ASD II, Mitralklappeninsuffizienz, Aortenklappeninsuffizienz,
- hypoplastische Aorta, bikuspidale Aortenklappe, Malposition des Herzens, VSD, PFO bei Reifgeborenem, persistierende linke Vena cava superior
- hypoplastische Aorta, bikuspidale Aortenklappe, VSD, ASD II, Beckeniere links
- hypoplastische Aorta, Bikuspidale Aortenklappe, VSD, PFO bei Reifgeborenem
- VSD, ASD II, persistierende linke Vena cava
- Mitralklappenstenose
- ASD II

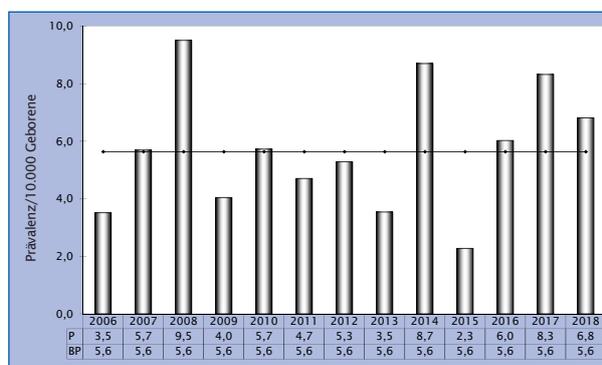


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Aortenisthmusstenose pro 1.468 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Dessau-Roßlau 4 x Halle 1 x Magdeburg	7	12,7	↔
<b>Landkreise:</b> 2 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 3 x Harz 4 x Saalekreis 3 x Salzlandkreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg	17	14,0	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	24	13,6	↔

Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	13,15	10,38 - 16,43
<b>Landkreise</b>	13,00	11,34 - 14,89
<b>Region</b>	13,04	11,61 - 14,64
<b>EUROCAT</b>	8,76	8,57 - 8,97
		3,32 S Portugal* 13,40 N Netherlands**

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

Wie in den letzten beiden Jahren zeigte sich auch 2018 mit 24 Geborenen und einer **Prävalenz von 13,6 pro 10.000 Geborene** eine Jahresprävalenz im Konfidenzbereich der Basisprävalenz (13,4 pro 10.000 Geborene).

Die sachsen-anhaltische Prävalenz für 2018 als auch die Basisprävalenz (2006-2017) sind im Vergleich mit den europäischen Werten hoch. Die Prävalenz von Sachsen-Anhalt ist stets im oberen Drittel der EUROCAT-Register zu finden. Der diesjährige Wert liegt über der höchsten angegebenen Prävalenz (2006-2017) aus dem Register North Netherlands.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	20 x Lebendgeborenes 4 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	18 x männlich 6 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA</b>	8 x MCA 16 x isoliert

Bei drei der induzierten Aborte trat die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte als Symptom einer Chromosomenaberration auf, ein weiterer Fet wies ein komplexes Fehlbildungssyndrom mit Neuralrohrdefekt auf.

Die Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte wird je nach Ausprägung in vier Gruppen unterteilt: Die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte wurde 2018 12-mal gesehen, die Oberlippenspalte 10-mal und die Lippen-Kiefer-Spalte zweimal. Eine Lippen-Gaumenspalte wurde 2018 nicht berichtet.

Wie üblich (2006-2017: 73,8 %) trat auch 2018 die Spaltbildung überwiegend einseitig auf (16 x, davon: 12 x links, 4 x rechts). 7-mal wurden beidseitige Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten gesehen. Einmal war keine Information zur Seitigkeit gegeben. Im Zeitraum 2006 bis 2017 wurden mehr als doppelt so viele linksseitige (114) wie rechtsseitige (50) Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten beobachtet.

Größtenteils tritt die Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2018: 16 x) ohne Begleitfehlbildungen auf. Dreimal war das Hörvermögen stark beeinträchtigt.

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

- Edwards-Syndrom mit: Omphalocele, Zwerchfellhernie, Fehlbildung des Herzens
- Edwards-Syndrom mit: Analatresie, überlappenden Fingern, tiefsitzenden Ohren
- Triploidie mit: tiefsitzenden Ohren, lateral abfallenden Lidachsen
- CHARGE-Assoziation, VSD, bds. kombinierte hochgradige Schallleitungs- und -empfindungsstörung
- parietale Encephalocele, Gastroschisis, Mittelgesichtshypoplasie, Malrotation des Darmes, fehlende Brustwarzen, Schilddrüsennomalie, lateral ansteigende Lidachsen, prominente Klitoris
- glanduläre Hypospadie, nicht descendierter linker Hoden bei Reifgeborenem, bds. präauriculäre Anhängsel, Hydrocele
- Schallleitungsstörung links, retardierte Hüftreife rechts, dysplastische und tiefsitzende Ohren
- bds. Schallleitungsstörung

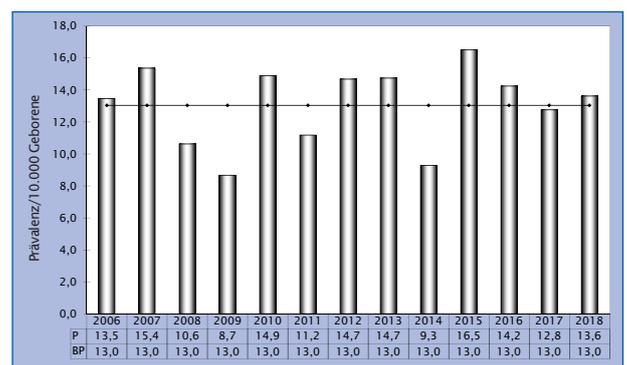


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 734 Geborene beobachtet.**

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

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

Gaumenspalte (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	7,00	5,02 - 9,50
<b>Landkreise</b>	7,49	6,26 - 8,95
<b>Region</b>	7,36	6,31 - 8,57
<b>EUROCAT</b>	5,96	5,76 - 6,12
		3,28 French West Indies (France)*
		12,53 Malta**

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

Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt nur 8-mal eine Gaumenspalte diagnostiziert. Die daraus resultierende **Prävalenz von 4,5 pro 10.000 Geborene** ist im Vergleich zur Basisprävalenz (2006-2017: 6,31-8,57 pro 10.000 Geborene) sehr niedrig. Fünf bis sechs Fälle mehr wären zu erwarten gewesen. Nur 2008 war die Prävalenz (4,5 pro 10.000 Geborene) auf dem gleichen niedrigen Niveau.

Ein Vergleich des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts mit dem Konfidenzintervall der Gesamtprävalenz von EUROCAT (2006-2017) ergibt für Sachsen-Anhalt einen auffällig höheren Bereich. Die diesjährige Prävalenz zeigt sich unter dem Mittel der europäischen Werte.

Ein Kind mit Gaumenspalte bei velokardiofacialem Syndrom wurde in der 36. SSW tot geboren. 2018 trat bei den meisten Kindern die Indikatorfehlbildung Gaumenspalte in Kombination mit anderen Fehlbildungen auf.

### zusätzliche Angaben:

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

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

- Velokardiofaciales Syndrom (CATCH 22) mit: Unterkieferspalte, VSD, Thymusagenesie
- 2 x Robin-Sequenz mit: mandibulärer Micro- und Retrognathie (1 x bds. hypoplastischer Humerus, Radius und Ulna, 1 x links Plexuszyste und retardierte Hüftreife)
- Robin-Sequenz mit: mandibulärer Retrognathie
- Pulmonalklappenstenose, VSD, Ossifikationsdefekte des Schädels (Sagittalnaht, sehr prominente Stirn), kraniofaciale Dysmorphie, Hypertelorismus, Sacralgrübchen, Vier-Finger-Furchen
- VSD, PFO bei Reifgeborenem, retardierte Hüftreife rechts
- Hüftgelenksluxation rechts, retardierte Hüftreife links

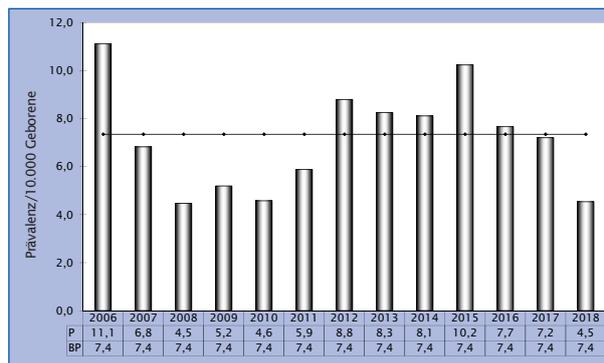


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gaumenspalte pro 2.202 Geborene beobachtet.**

## 12.16 Choanalatresie (Q30.0)

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

Choanalatresie (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	0,85	0,28 - 1,99
<b>Landkreise</b>	0,99	0,56 - 1,64
<b>Region</b>	0,96	0,58 - 1,48
<b>EUROCAT</b>	0,89	0,83 - 0,96
		0,05 S Portugal* 1,79 Isle de la Reunion (France)**

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

Für die Indikatorfehlbildung Choanalatresie berechnet sich eine Basisprävalenz (2006-2017) von 0,96 pro 10.000 Geborene. Die Choanalatresie ist eine nur hin und wieder auftretende Fehlbildung, die in manchen Jahren gar nicht beobachtet wird.

2018 wurde sie in Sachsen-Anhalt nur einmal diagnostiziert, dies entspricht einer **Prävalenz von 0,57 pro 10.000 Geborene**. Die Prävalenz unterschreitet nur sehr geringfügig das Konfidenzintervall der Basisprävalenz. Die geringen Anzahlen bedingen starke Schwankungen der Prävalenz, so dass der aktuelle Wert oft nicht im Normbereich zu finden ist. Im Jahr 2014 trat mit sieben Fällen ein Maximalwert (4,1 pro 10.000 Geborene) auf.

Für die europäischen Register wird eine Prävalenz von 0,89 pro 10.000 Geborene angegeben. Das Konfidenzintervall von Sachsen-Anhalt entspricht dem von EUROCAT, überspannt dabei jedoch aufgrund der kleinen Zahlen einen weit größeren Sicherheitsbereich. Der aktuelle Wert Sachsens-Anhalts liegt etwas unter der europäischen Gesamtprävalenz.

### zusätzliche Angaben:

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

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

- bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und kombinierte hochgradige Schallleitungs- und -empfindungsstörung, VSD

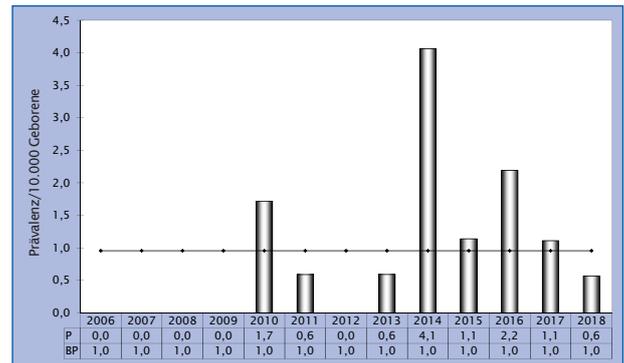


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Choanalatresie pro 17.617 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 2 x Halle 2 x Magdeburg	5	9,1	↑
<b>Landkreise:</b> 1 x Börde 1 x Stendal	2	1,7	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	7	4,0	↑

Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,42	2,09 - 5,27
<b>Landkreise</b>	2,32	1,62 - 3,23
<b>Region</b>	2,63	1,98 - 3,42
<b>EUROCAT (Q39.0-Q39.1)</b>	2,55	2,45 - 2,66
		0,74 SE Irland* 3,79 Mainz (Germany)**

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

Mit einer **Prävalenz von 4,0 pro 10.000 Geborene** trat die Indikatorfehlbildung Oesophagusatresie/-stenose/-fistel 2018 ähnlich häufig wie im Vorjahr auf (3,9 pro 10.000 Geborene) auf. Die aktuelle Prävalenz liegt deutlich über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz (2006-2017: 2,63 pro 10.000 Geborene; KI 1,98-3,42). Der Maximalwert von 2012 (4,7 pro 10.000 Geborene) wurde jedoch nicht erreicht.

Verglichen mit der von EUROCAT angegebenen Prävalenz (2,55 pro 10.000 Geborene) liegt die Jahresprävalenz auch über dem europäischen Mittel. Dabei überdeckt das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts das Intervall der europäischen Gesamtprävalenz.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	4 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben 2 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	4 x männlich 3 x weiblich

### zusätzliche Angaben:

<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA</b>	6 x MCA 1 x isoliert
---	-------------------------

Bei vier Kindern wurde eine Atresie der Speiseröhre mit Fistel zwischen der Luftröhre und der unteren Speiseröhrentasche (Typ Vogt III b) diagnostiziert und bei einem Kind eine Oesophagobronchealfistel (Vogt IV). Ein Fet war von einer Oesophagotrachealfistel betroffen. Die beiden Abruptiones fanden in der 23. bzw. 24. SSW statt.

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

- VATCERL-Assoziation mit: bds. fehlendem Radius, Nierenagenesie rechts, Dextrokardie
- VACTERL-Assoziation mit: fehlender rechten Ohrmuschel, Laryngocele, Luftröhren-Speiseröhrensplatte, VSD, Atresie des rechten knöchernen Gehörganges, Schmetterlingswirbel (HWK 3), Skoliose, fehlender 12. Rippe
- DORV, AVSD, Pulmonalklappenatresie, suprakardiale Pulmonalvenenfehleinnüpfung
- Feingold-Syndrom Typ 1 mit: Agenesie der linken Niere, Duodenalatresie, prästernalem Hämangiom (1,5 cm), Septum pellucidum-Anomalien
- Duodenalstenose, Pancreas anulare, ASD bei Frühgeborenem, bds. dysontogenetische Ovarialzysten, multiple kleine Hämangiome
- PFO bei Reifgeborenem, retardierte Hüftreife rechts, DUP I. Grades links, Plexuszyste

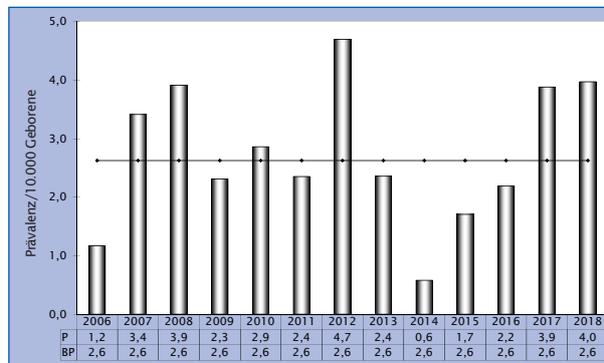


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 2.517 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle	1	1,8	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Stendal	2	1,7	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	3	1,7	↔

Dünndarmatresie/-stenose (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	0,85	0,28 - 1,99
<b>Landkreise</b>	2,12	1,45 - 3,00
<b>Region</b>	1,77	1,24 - 2,44
<b>EUROCAT (Q41.1-Q41.8)</b>	0,96	0,90 - 1,03 0,22 Wielkopolska (Poland)* 1,61 Styria (Austria)**

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

Die Indikatorfehlbildung Dünndarmatresie/-stenose gehört mit einer Basisprävalenz von 1,77 pro 10.000 Geborene zu den nur selten auftretenden Fehlbildungen. Die Anzahlen schwanken in Sachsen-Anhalt pro Jahr zwischen null (2014) und sieben (2012). Mit drei Fällen ergibt sich 2018 eine aktuelle **Prävalenz von 1,7 pro 10.000 Geborene**, die im mittleren Bereich des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz liegt.

Europaweit wird die Dünndarmatresie/-stenose mit einer Prävalenz (2006-2017) von 0,96 pro 10.000 Geborene beobachtet. Basisprävalenz als auch Jahresprävalenz von Sachsen-Anhalt sind daher als hoch einzustufen. Die Jahresprävalenz 2018 übertrifft auch den Maximalwert des Registers Styria (Austria).

### zusätzliche Angaben:

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

Bei den drei Kindern, die alle lebend geboren wurden, ist von der Atresie jeweils ein Teil des Dünndarms betroffen, einmal des Jejunums und zweimal des Ileums.

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

- Gastroschisis, Microkolon

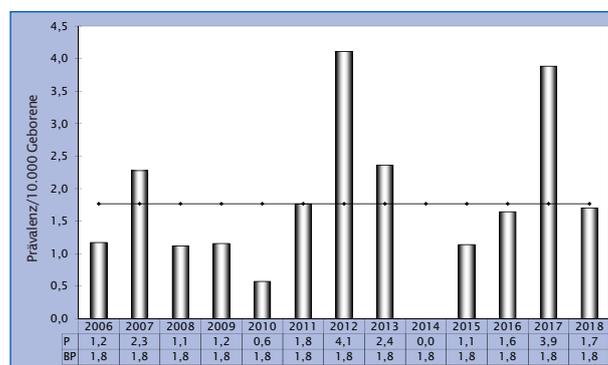


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Dünndarmatresie/-stenose pro 5.872 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	3,6	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Anhalt-Bitterfeld	1	0,8	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	3	1,7	↓

Rectum- und Analatresie/-stenose (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,61	3,04 - 6,71
<b>Landkreise</b>	5,17	4,09 - 6,45
<b>Region</b>	5,02	4,16 - 6,03
<b>EUROCAT</b>	3,27	3,15 - 3,39
		1,54 S Portugal* 6,35 Styria (Austria)**

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

Die **Prävalenz** der Indikatorfehlbildung Rectum- und Analatresie/-stenose beträgt für 2018 **1,7 pro 10.000 Geborene**, sie liegt deutlich unter der berechneten Basisprävalenz (2006-2017: 5,02 pro 10.000 Geborene; KI 4,16-6,03). Zwischen 2007 und 2010 war die Fehlbildung weit häufiger beobachtet worden als in allen Vorjahren. Seit 2011 finden sich die jährlichen Prävalenzen, wie auch für 2018, im oder unter dem Bereich der Basisprävalenz. Alle Jahresprävalenzen von 2006 bis 2010 liegen darüber. Daraus folgend ist für den Berichtszeitraum (2006-2018) insgesamt ein signifikant absteigender Trend mit einer prozentualen Veränderung von -11,01% (KI -15,03% bis -5,58%) zu erkennen (Kapitel 12.37), der jedoch seine Ursache in dem Peak 2007-2009 mit dem Extremwert 8,4 pro 10.000 Geborene (2008) hat.

Die diesjährige Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts zeigt sich weit unter der von EUROCAT belegten Prävalenz von 3,27 pro 10.000 Geborene, das Konfidenzintervall der Basisprävalenz dagegen rangiert weit oberhalb der Gesamtprävalenz der europäischen Register (2006-2017).

Rectum- und Analatresie/-stenosen sind beim pränatalen Ultraschall schwer zu entdecken und werden daher meist

erst nachgeburtlich festgestellt. In allen drei Fällen wurden komplexe Fehlbildungssyndrome/Sequenzen pränatal festgestellt. Es erfolgte eine Abortio in der 17. bzw. 18. SSW.

Zweimal wurde eine Analatresie und einmal eine Rectumatresie, jeweils ohne Fistel beschrieben.

### zusätzliche Angaben:

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

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

- Sirenomelie mit: persistierender linken Vena cava superior, VSD, hypoplastischer Aorta, multizystisch dysplastischen Nieren, Hufeisenniere, Agenesie von Uterus, Vagina und Urethra, Malrotation des Darmes, Pancreas anulare, Turricephalie, bds. Lungenhypoplasie bei unvollständig gelappter Lunge links, Hypertelorismus, Epicanthus internus, tiefsitzenden Ohren
- Edwards-Syndrom mit: Lippenspalte rechts, überlappenden Fingern, tiefsitzenden Ohren
- Potter-Sequenz (funktionslose zystisch dysplastische Nieren), bds. lateral ansteigende Lidachsen, tiefsitzende Ohren

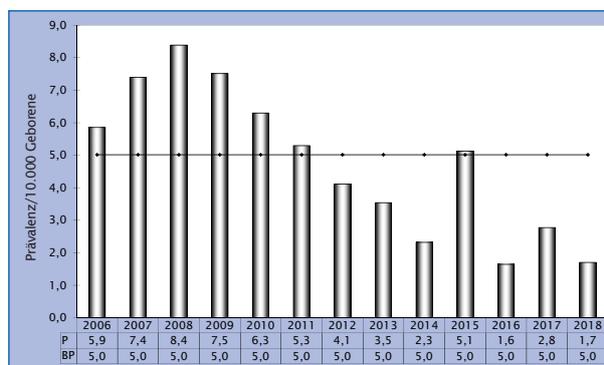


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Rectum- und Analatresie/-stenose pro 5.872 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 7 x Halle 3 x Magdeburg	10	18,2	↑
<b>Landkreise:</b> 4 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Saalekreis	6	5,0	↘
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>16</b>	<b>9,1</b>	↗

Hoden, nicht descendiert (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	11,44	8,87 - 14,52
<b>Landkreise</b>	6,43	5,22 - 7,85
<b>Region</b>	7,83	6,75 - 9,08
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Von Maldescensus testis waren 2018 in Sachsen-Anhalt 16 reif geborene Jungen betroffen. Mit einer **Prävalenz von 9,1 pro 10.000 Geborene** (bzw. 17,3 pro 10.000 Knaben) ergibt sich eine Prävalenz etwas über der Basisprävalenz (7,83 pro 10.000 Geborene; KI 6,75-9,08). Im Zusammenhang mit der Trendanalyse (Kapitel 12.37) muss beachtet werden, dass der Maldescensus testis in der Regel im Verlauf des ersten Lebensjahres diagnostiziert wird. Dadurch ist die Erfassung zentral in stationären Einrichtungen lückenhaft.

Da durch das Erfassungsproblem keine hinreichende Vergleichbarkeit gegeben ist, stellt EUROCAT für die Indikatorfehlbildung nicht descendierte Hoden keine Häufigkeitsangaben bereit.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	15 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben
<b>Geschlecht</b>	16 x männlich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA</b>	8 x MCA 8 x isoliert

Alle 16 Jungen, die von der Indikatorfehlbildung nicht descendierte Hoden betroffen waren, wurden lebend geboren. Ein multipel fehlgebildetes Kind verstarb mit drei

Monaten. Bei zwei Jungen, die keine anderen Fehlbildungen aufwiesen, waren beide Hoden nicht ins Skrotum gewandert. 14-mal trat die Fehlbildung einseitig auf, davon einmal links und 11-mal rechts. Zweimal war die Seitigkeit nicht beschrieben.

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

- Edwards-Syndrom mit: VSD, ASD II, einzelner cerebraler Zyste, bds. Exophtalmie, Schallempfindungsstörung, DUP III. Grades, Hernia inguinalis und Syndactylie Typ 1 (II./III. Zehen), fehlgebildeter Gallenblase, nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, Varusdeformität beider Füße, Hypertelorismus, tiefsitzenden Ohren, mandibulärer Micrognathie, weitem Mamillenabstand, bds. überlappenden Fingern
- Down-Syndrom mit: AVSD
- Embryofetopathie durch Valproat mit: Microcephalie, nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, retardierter Hüftreife links, kraniofacialer Dysmorphie
- bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, bds. präauriculäre Anhängsel, glanduläre Hypospadie, Hydrocele
- penile Hypospadie
- DUP III. Grades rechts, DUP II. Grades links, bds. Ureterabgangsstenose
- Hodentorsion links, bds. Hernia inguinalis bei Reifgeborenem
- hypertrophische Pylorusstenose, Hämangiom

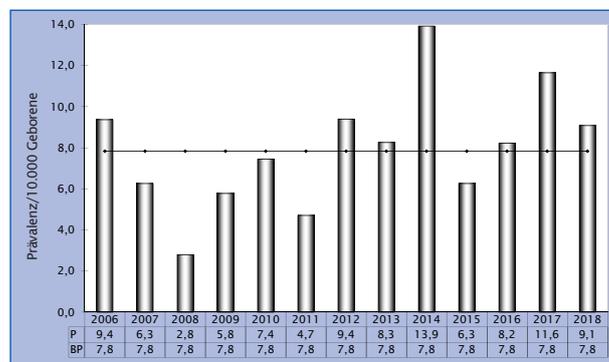


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierte Hoden in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit nicht descendierte Hoden pro 1.101 Geborene (561 Knaben) beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 1 x Halle 9 x Magdeburg	11	20,0	↘
<b>Landkreise:</b> 3 x Altmarkkreis Salzwedel 4 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 4 x Harz 2 x Mansfeld-Südharz 3 x Saalekreis 4 x Salzlandkreis 1 x Stendal	24	19,8	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	35	19,9	↘

Hypospadie (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	24,93	21,29 - 29,15
<b>Landkreise</b>	21,35	19,19 - 23,75
<b>Region</b>	22,35	20,45 - 24,43
<b>EUROCAT</b>	17,71	17,43 - 17,99
		7,13 S Portugal* 30,69 Mainz (Germany)**

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

Die Hypospadie ist die Indikatorfehlbildung, die mit einer Basisprävalenz (2006-2017) von 22,35 pro 10.000 Geborene (43,54 pro 10.000 Knaben) die häufigste der 36 beobachteten Indikatorfehlbildungen darstellt. Im Jahr 2018 wurde sie bei 35 Knaben festgestellt. Mit einer sich daraus ergebenden **Prävalenz von 19,9 pro 10.000 Geborene** (39,0 pro 10.000 Knaben) trat die Hypospadie im aktuellen Jahr etwas seltener auf als erwartet.

Eine Erfassung der glandulären Hypospadie erfolgt ähnlich wie beim Maldescensus testis erst im Verlauf des ersten Lebensjahres. Eine Untererfassung über die stationären Einrichtungen ist anzunehmen. Die schwereren Ausprägungen der Hypospadie sind in Sachsen-Anhalt für die Jahre 2006-2017 mit einer Häufigkeit von 6,7 pro 10.000 Geborene registriert worden (Kapitel 11).

Die Prävalenz 2018 sowie die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts liegen über der von EUROCAT bestimmten europäischen Prävalenz von 17,71 pro 10.000 Geborene, erreichen aber bei Weitem nicht den Maximalwert des vom zweiten deutschen Register in Mainz angegebenen Wertes von 30,69 pro 10.000 Geborene.

34 der betroffenen Jungen kamen lebend zur Welt. Bei einem Fet wurde nach pränataler Diagnose einer penilen Hypospadie, komplexen Fehlbildungen und einer Chromosomenstörung die Schwangerschaft in der 23. SSW vorzeitig beendet.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	34 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	35 x männlich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA</b>	8 x MCA 27 x isoliert

In 27 Fällen fielen neben der Hypospadie keine weiteren Fehlbildungen auf, darunter drei schwere Formen: zwei penile und eine penoscrotale Hypospadie. Insgesamt wurden 24 glanduläre Hypospadien, eine Hypospadias coronaria, fünf penile, zwei penoscrotale und eine perineale Hypospadie festgestellt, zweimal war die korrekte Ausprägung der Hypospadie nicht angegeben.

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

- bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und präauriculäre Anhängsel, nicht descendierter linker Hoden bei Reifgeborenem, Hydrocele
- Deletion der Autosomen, Fehlbildung der Pulmonalklappe
- VSD, ASD II
- ASD und nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem
- ektope und hypoplastische linke Niere, Scrotum bipartum
- nicht descendierter rechter Hoden bei Reifgeborenem
- laterale Penisverkrümmung
- Meatusstenose

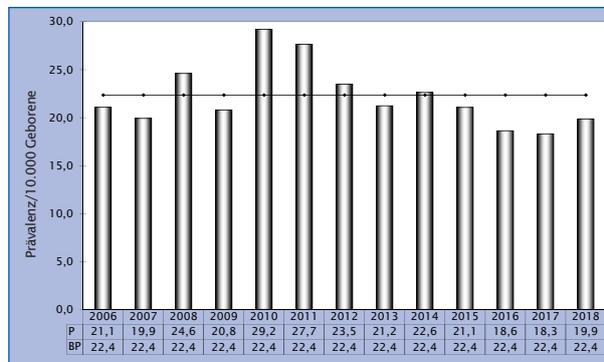


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Hypospadie pro 503 Geborene (256 Knaben) beobachtet.**

## 12.22 Epispadie (Q64.0)

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

Epispadie (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,51	0,11 - 1,50
Landkreise	0,27	0,07 - 0,68
Region	0,33	0,13 - 0,69
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Die Epispadie ist eine sehr seltene Indikatorfehlbildung. Mit einer Basisprävalenz von 0,33 pro 10.000 Geborene wird sie nur vereinzelt registriert. Für Knaben liegt die Basisprävalenz für Epispadie bei 0,65 pro 10.000 Knaben. In acht von 13 Jahren des Berichtszeitraumes, so auch im aktuellen Jahr 2018, wurden keine Fälle verzeichnet.

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

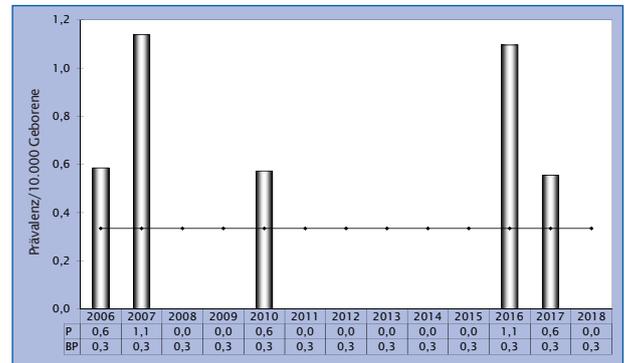


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Epispadie beobachtet.**

## 12.23 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

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

Indifferentes Geschlecht (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,51	0,11 - 1,50
Landkreise	0,80	0,41 - 1,39
Region	0,72	0,40 - 1,18
EUROCAT	0,64	0,59 - 0,70 0,11 Styria (Austria)* 1,94 Malta**

Das Indifferente Geschlecht zählt zu den Indikatorfehlbildungen, bei denen pro Jahr in Sachsen-Anhalt maximal ein bis zwei Fälle zu erwarten sind. Die Basisprävalenz liegt bei 0,72 pro 10.000 Geborene. Im Jahr 2018 wurde kein Fall beobachtet.

Von EUROCAT wird eine Gesamtprävalenz von 0,64 pro 10.000 Geborene für 2006-2017 angezeigt. Aufgrund der kleineren Zahlen ist die Schwankungsbreite des Prävalenzintervalls für Sachsen-Anhalt größer als die für die gesamten europäischen Fehlbildungsregister, doch das Niveau der Prävalenz ist annähernd gleich.

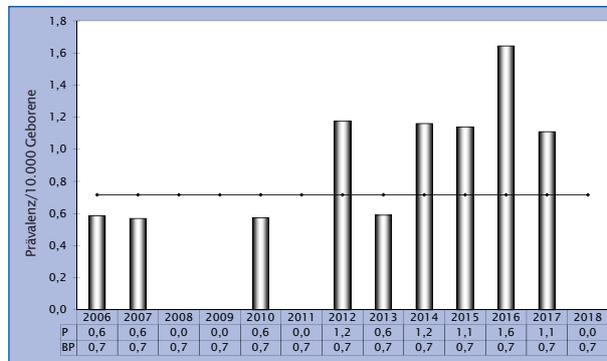


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit indifferentem Geschlecht beobachtet.**

### Ergänzung zu 12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

HINWEIS

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

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

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

## 12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

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

Potter-Sequenz (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	1,71	0,82 - 3,14
<b>Landkreise</b>	2,98	2,18 - 3,99
<b>Region</b>	2,63	1,98 - 3,42
<b>EUROCAT</b>	1,25	1,18 - 1,33
		0,22 Malta* 4,48 Mainz (Germany)**

Die **Jahresprävalenz** für 2018 von **3,4 pro 10.000 Geborene** befindet sich im mittleren Bereich des Konfidenzintervalls der für die Jahre 2006-2017 errechneten Basisprävalenz (2,63 pro 10.000 Geborene).

Die Spannweite der Prävalenz bei dieser Indikatorfehlbildung ist sehr groß. 2016 erreichte die Prävalenz mit 4,9 pro 10.000 Geborene ein Maximalwert im Berichtszeitraum. Seit 2013 ergaben sich immer Prävalenzen im oder über dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz. 2006, 2007 und 2012 wurden dagegen, mit nur ein bzw. zwei Fällen in Sachsen-Anhalt pro Jahr, sehr niedrige Prävalenzen beobachtet. Aufgrund dieser Entwicklung lässt eine Trendanalyse für die Potter-Sequenz über den gesamten Berichtszeitraum (2006-2018) einen signifikant ansteigenden Trend erkennen. Die prozentuale Veränderung, berechnet für den linearen Anteil, beträgt +7,70 % (KI 0,84 % - 15,67 %), wobei der nichtlineare Anteil nicht wirksam ist (Kapitel 12.37).

Die diesjährige Prävalenz findet sich im oberen Drittel der Basisprävalenzen der anderen europäischen Register. Die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt liegt oberhalb der Gesamtprävalenz, die für die europäischen Register von EUROCAT angeführt wird.



### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebensjahr verstorben 5 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	2 x männlich 3 x weiblich 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA</b>	3 x MCA 3 x isoliert

Zur Ausbildung der Potter-Sequenz führten beidseits funktionslose, 4-mal zystische und einmal hypoplastische Nieren. Bei einem Fet bestand eine funktionslose solitäre Zystenniere. Begleitfehlbildungen, wie Klumpfüße und Lungenhypoplasie, die in Folge der fehlenden bzw. nicht funktionierenden Nieren entstehen, sind nicht Teil der Auswertungen im Bericht (Kapitel 11).

Nachdem die schwere Fehlbildung pränatal entdeckt worden war, wurde bei fünf Fetten die Schwangerschaft zwischen der 19. und 26. SSW beendet. Ein Fet war erst in der 31. SSW pränatal auffällig. Das Kind wurde in der 35. SSW lebend geboren und verstarb am ersten Lebensjahr. In einem Fall muss bei chronischer Erkrankung der Schwangeren und Feststellung der Schwangerschaft nach der 30. SSW eine Sartan-Medikation (vorbestehend) als Ursache der Schädigung angenommen werden.

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

- Patau-Syndrom mit: Omphalocele, Kleinhirnhypoplasie, mandibulärer Micro- und Retrognathie, Potter-Facies
- Analatresie, bds. lateral ansteigende Lidachsen, tief-sitzende Ohren
- kompletter Situs inversus, Agenesie der lumbosacralen Wirbelsäule, Beugekontrakturen der Unterschenkel, Amyelie

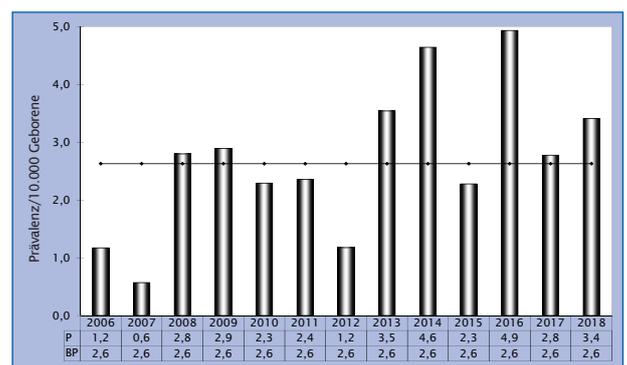


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Potter-Sequenz pro 2.936 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Dessau-Roßlau 3 x Magdeburg	4	7,3	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Börde 1 x Harz 3 x Jerichower Land 1 x Stendal	6	5,0	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>10</b>	<b>5,7</b>	<b>↔</b>

Nierenagenesie, einseitig (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	6,15	4,31 - 8,51
<b>Landkreise</b>	6,03	4,86 - 7,41
<b>Region</b>	6,07	5,12 - 7,17
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Die einseitige Nierenagenesie trat im Geburtsjahr 2018 in Sachsen-Anhalt 10-mal auf. Damit zeigt sich die Indikatorfehlbildung mit einer **Prävalenz von 5,7 pro 10.000 Geborene** unauffällig im Normalbereich der Basisprävalenz (2006-2017: 6,07 pro 10.000 Geborene). Die Häufigkeit der einseitigen Nierenagenesie schwankt. Sie bewegte sich in den letzten Jahren zwischen einem Minimum von 2,2 pro 10.000 Geborene (2016) und einem Maximum von 9,5 pro 10.000 Geborene (2008), doch während der letzten sechs Jahre lagen die Prävalenzen immer im Bereich oder unter der Basisprävalenz.

EUROCAT stellt für die einseitige Nierenagenesie keine Vergleichswerte zur Verfügung.

Wie aus der Literatur bekannt, war insgesamt die linke Niere häufiger betroffen (6 x) als die rechte (4 x). Über den gesamten Zeitraum von 2006 bis 2017 fehlten ebenfalls häufiger die linken Nieren (56 %).

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	9 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	9 x männlich 1 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA</b>	4 x MCA 6 x isoliert

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

- VATCERL-Assoziation mit: Oesophagotrachealfistel, bds. fehlendem Radius, Dextrokardie
- Feingold-Syndrom Typ 1 mit: Atresie der Speiseröhre mit Fistel zwischen Luftröhre und unterer Speiseröhrentasche (Vogt IIIb), Duodenalatresie, prästernalem Hämangiom (1,5 cm), Septum pellucidum-Anomalien
- Tracheomalazie, Corpus callosum Hypoplasie, hyperplastische linke Niere, PFO und nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem
- rechts DUP IV. Grades und Ureterabgangsstenose, PFO bei Reifgeborene

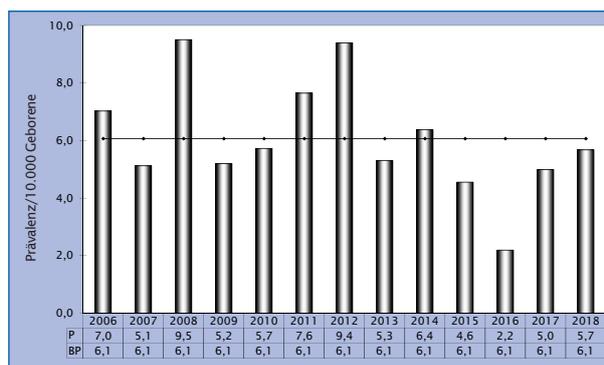


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einseitiger Nierenagenesie pro 1.762 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Halle 2 x Magdeburg	4	7,3	↘
<b>Landkreise:</b> 2 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde 2 x Harz 1 x Jerichower Land 2 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis	10	8,3	↗
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>14</b>	<b>7,9</b>	↔

Zystennieren (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	9,90	7,52 - 12,80
<b>Landkreise</b>	6,30	5,10 - 7,70
<b>Region</b>	7,31	6,26 - 8,52
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

Die Indikatorfehlbildung Zystennieren umfasst eine heterogene Gruppe von Fehlbildungen der Nieren (Kapitel 12.0). Ihre **Prävalenz** beträgt 2018 **7,9 pro 10.000 Geborene**. Damit ergibt sich nach drei Jahren mit geringem Auftreten wieder eine Prävalenz innerhalb des Zufallsbereiches. Die Basisprävalenz (2006-2017) liegt bei 7,31 pro 10.000 Geborene. Zwischen 2002 und 2011 waren meist höhere Prävalenzen beobachtet worden. Ein Trend kann daraus jedoch nicht bestimmt werden.

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

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	11 x Lebendgeborenes 3 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	6 x männlich 8 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA</b>	10 x MCA 4 x isoliert

Bei drei Feten wurden pränatal andere schwere Fehlbildungen diagnostiziert und die Schwangerschaft zwischen der 16. SSW (Edwards-Syndrom) und der 23. SSW terminiert.

Zwei Geborene waren von einer beidseitigen zystischen Nierendegeneration betroffen. 12-mal ergab sich ein einseitiger Befund, davon 4-mal links und 8-mal rechts.

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

- Edwards-Syndrom mit: VSD, Thymushypoplasie, Nierenverlagerung links, dysplastischen Ohren
- Sirenomelie mit: persistierender linken Vena cava superior, VSD, hypoplastischer Aorta, Agenesie von Rectum, Uterus, Vagina und Urethra, Hufeisenniere, Malrotation des Darmes, Pancreas anulare, Turriccephalie, bds. Lungenhypoplasie bei unvollständig gelappter Lunge links, Hypertelorismus, Epicanthus internus, tiefsitzenden Ohren
- ASD, fehlender linker Daumen, bds. Lungenhypoplasie bei Kastenthorax, Hypertelorismus, mandibuläre Retro- und Micrognathie, tiefsitzende Ohren, Vier-Finger-Furchen, Potter-Facies, eingesunkene Nasenwurzel
- Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie
- multiple cerebrale Zysten
- Ureterabgangsstenose und DUP IV. Grades rechts
- Megaureter rechts
- ektopische Niere links
- Hepatomegalie
- Hernia inguinalis rechts bei Reifgeborenem

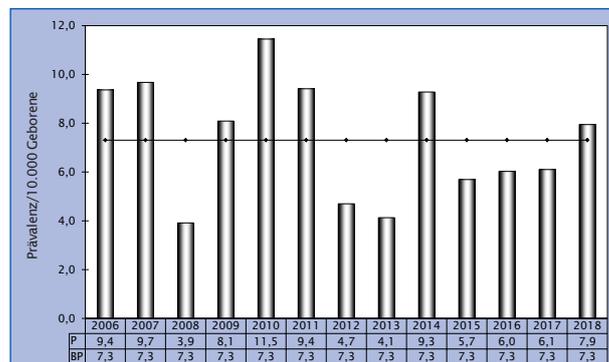


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zystennieren pro 1.258 Geborene beobachtet.**

## 12.27 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

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

Ekstrophie der Harnblase (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	0,00	0,00 - 0,51
<b>Landkreise</b>	0,40	0,15 - 0,87
<b>Region</b>	0,29	0,11 - 0,62
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

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

Die Ekstrophie der Harnblase wird von allen Indikatorfehlbildungen am seltensten registriert. Sie wurde in den Jahren des Berichtszeitraumes (2006-2017) insgesamt nur 6-mal festgestellt. Im Jahr 2018 wurde ein Kind mit Harnblasenextrophie lebend geboren. Das entspricht einer **Prävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene**. Die Jahresprävalenz liegt im berechneten Konfidenzintervall der Basisprävalenz (0,29 pro 10.000 Geborene). Mit zwei Fällen pro Jahr anstatt nur einem würde bei so rarem Auftreten der Fehlbildung der Normbereich schon überschritten werden.

Von EUROCAT gibt es zur Ekstrophie der Harnblase keine Vergleichsdaten.

### zusätzliche Angaben:

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

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

- Subluxation des Hüftgelenkes links, retardierte Hüftreife rechts

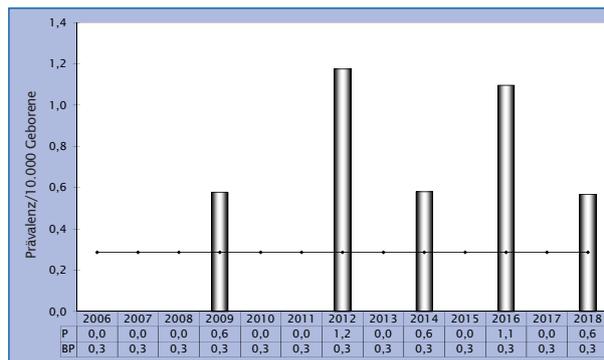


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Ekstrophie der Harnblase pro 17.617 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	3,6	↔
<b>Landkreise:</b> 1 x Anhalt-Bitterfeld	1	0,8	↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	3	1,7	↓

Präaxiale Polydactylie (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,93	2,49 - 5,89
<b>Landkreise</b>	3,85	2,92 - 4,97
<b>Region</b>	3,87	3,07 - 4,81
<b>EUROCAT</b>	keine Angaben	keine Angaben

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

Wie in den letzten fünf Vorjahren wurde auch 2018 die präaxiale Polydactylie in Sachsen-Anhalt mit drei Fällen ungewohnt selten diagnostiziert. Die daraus resultierende, im Berichtszeitraum zweitniedrigste **Jahresprävalenz von 1,7 pro 10.000 Geborene** unterschreitet erheblich die berechnete Basisprävalenz (2006-2017: 3,87 pro 10.000 Geborene). Seit dem Maximalwert von 2007 (8,0 pro 10.000 Geborene) fällt die Häufigkeit. Die Trendberechnung über den Gesamtzeitraum von 2006-2018 (Kapitel 12.37) ergibt für die präaxiale Polydactylie einen signifikant abfallenden Trend mit einer prozentualen Veränderung von -10,49 % (KI -15,16 % bis -4,43 %).

Polydactylien waren im Berichtszeitraum in etwa 1/3 der Fälle präaxial und in etwa 2/3 postaxial lokalisiert. Im Gegensatz zu den präaxialen Polydactylien zeigt sich bei den postaxialen Polydactylien kein Trend. Im Jahr 2018 wurden sie in gewöhnlicher Häufigkeit (8,5 pro 10.000 Geborene) diagnostiziert.

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

### zusätzliche Angaben:

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

Bei allen drei Kindern sind die Daumen betroffen, einmal links, einmal rechts und einmal beide Daumen. Neben den überzähligen Daumen hatten die Kinder keine weiteren Fehlbildungen.

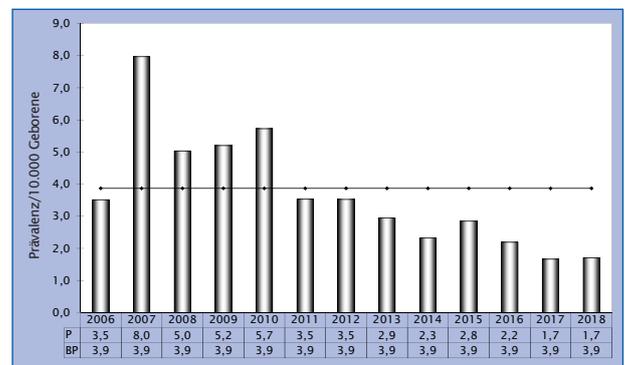


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit präaxialer Polydactylie pro 5.872 Geborene beobachtet.**

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

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

Reduktionsfehlbildungen insgesamt (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	9,39	7,08 - 12,22
<b>Landkreise</b>	8,29	6,99 - 9,81
<b>Region</b>	8,60	7,46 - 9,90
<b>EUROCAT</b>	5,47	5,31 - 5,62
		2,63 S Portugal* 9,55 Auvergne (France)**

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

Mit **6,2 pro 10.000 Geborene** bezieht sich für 2018 die **Prävalenz** für die Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten deutlich unterhalb der unteren Konfidenzgrenze der Basisprävalenz (2006-2017: 8,60 pro 10.000 Geborene; KI 7,46-9,90). In den letzten zwölf Jahren schwankte die Häufigkeit zwischen minimal 5,7 pro 10.000 Geborene (2010) und maximal 14,1 pro 10.000 Geborene (2012).

Die Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten umfassen sehr verschiedene Fehlbildungen mit sehr unterschiedlichen Ursachen, wobei bis jetzt nur zu einem Teil die Ätiologie bekannt ist. Die Vielfalt möglicher Ursachen bedingt auch die große Schwankungsbreite der Werte. Eine Analyse und Darstellung über einen größeren Zeitraum gibt mehr Information (Kapitel 16.2). Die mediale Aufmerksamkeit im September 2019 veranlasste eine vorzeitige Veröffentlichung der Prävalenz (siehe Artikel: Keine erhöhte Anzahl an Handfehlbildungen in Sachsen-Anhalt. Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2019; 30(11): 18-19)

Die Trendanalyse (2006-2018) ergibt einen nur geringfügig negativen Regressionskoeffizienten, das Konfidenzintervall der Prävalenzveränderung überdeckt dabei den Wert Null und somit kann über den Berichtszeitraum kein Trend beschrieben werden (Kapitel 12.37).

Der Schwankungsbereich der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (2006-2017) ist niedriger als der der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts.

Größtenteils (8 x) zeigten sich die Reduktionsfehlbildungen nur an den oberen Extremitäten, zweimal nur an den unteren Extremitäten und einmal an den Unterschenkeln und Händen. 4-mal waren beide Seiten betroffen, zweimal nur rechts und 5-mal nur links.

### zusätzliche Angaben:

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

Zwei Micromelien wurden frühzeitig beim pränatalen Ultraschall festgestellt und die Schwangerschaft schon Ende des 1. Trimenons beendet. Bei vier weiteren, multipel fehlgebildeten Feten fand die Abruption zwischen der 18. und 24. SSW statt.

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

- VATCERL-Assoziation mit: Oesophagotrachealfistel, Nierenagenesie rechts, Dextrokardie
- ASD, multizystisch dysplastische Niere rechts, bds. Lungenhypoplasie bei Kastenthorax, Hypertelorismus, mandibuläre Retro- und Micrognathie, tief-sitzende Ohren, Vier-Finger-Furchen, Potter-Facies, eingesunkene Nasenwurzel
- Hydrocephalus internus, unterentwickelte Nase, tief-sitzende Ohren
- Thanatophore Dysplasie Typ I, Thoraxhypoplasie, kurze Rippen
- Robin-Sequenz mit: medianer Gaumenspalte, mandibulärer Micro- und Retrognathie
- knöcherne Syndactylie der Finger II./III. rechts

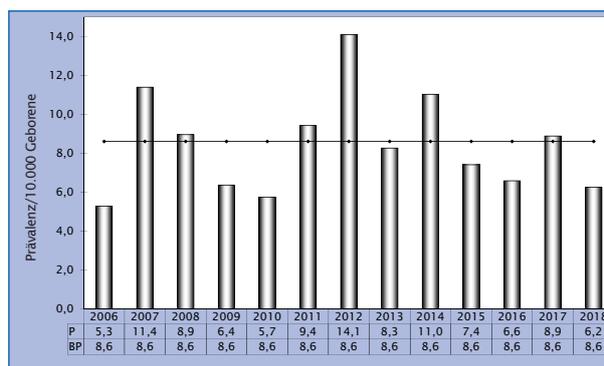


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Reduktionsfehlbildungen insgesamt pro 1.602 Geborene beobachtet.**

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

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

Zwerchfellhernie (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,93	2,49 - 5,89
<b>Landkreise</b>	1,92	1,29 - 2,76
<b>Region</b>	2,48	1,86 - 3,26
<b>EUROCAT (Q79.0)</b>	2,87	2,76 - 2,99 1,29 Zagreb (Croatia)* 6,05 Malta**

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

Zum Geburtsjahr 2018 fiel in Sachsen-Anhalt 8-mal eine Zwerchfellhernie auf. Mit einer daraus resultierenden **Prävalenz von 4,5 pro 10.000 Geborene** wird erstmals nach zehn Jahren wieder ein sehr hoher Wert erreicht. Die Jahresprävalenz übersteigt das Konfidenzintervall der Basisprävalenz (2006-2017: 2,48 pro 10.000 Geborene; KI 1,86-3,26) deutlich. Noch 2016 war nur eine Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt aufgetreten.

Die Gesamtprävalenz der europäischen Register ähnelt der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt, hat aber aufgrund der Größe der einbezogenen Population eine wesentlich geringere Schwankungsbreite. Auch sie wird 2018 bedeutend überschritten.

Die Zwerchfellhernien traten hauptsächlich (5 x) linksseitig auf. Nur einmal zeigte sich eine rechtsseitige Zwerchfellhernie. Bei zwei induzierten Aborten war ein Edwards-Syndroms pränatal diagnostiziert worden.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	3 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben 4 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	4 x männlich 4 x weiblich
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA</b>	6 x MCA 2 x isoliert

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

- 2 x Edwards-Syndrom (1 x mit: Omphalocele, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Herzfehlbildung)
- Gastroschisis, Malrotation des Darmes, Schilddrüsen-nomalie
- Duodenalatresie, VSD, tiefsitzende Ohren
- ASD II
- PFO bei Reifgeborenem

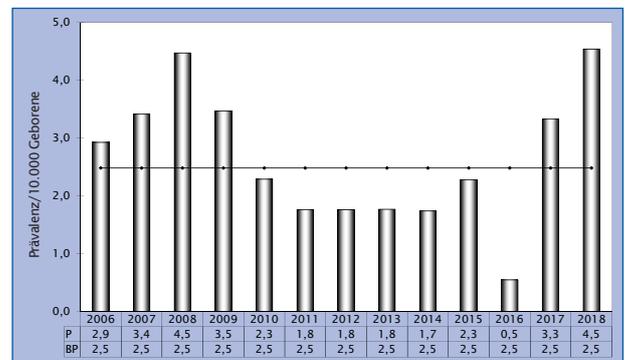


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zwerchfellhernie pro 2.202 Geborene beobachtet.**

## 12.31 Omphalocele (Q79.2)

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

Omphalocele (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,59	2,22 - 5,48
<b>Landkreise</b>	3,32	2,46 - 4,37
<b>Region</b>	3,39	2,65 - 4,28
<b>EUROCAT</b>	3,37	3,24 - 3,49 0,77 S Portugal* 6,85 Vaud (Switzerland)**

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

Bei der Indikatorfehlbildung Omphalocele ergab sich 2018 und auch in fünf der sieben Jahre davor eine Prävalenz oberhalb der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz für Sachsen-Anhalt. Mit neun Fällen liegt die diesjährige **Prävalenz (5,1 pro 10.000 Geborene)** wesentlich über der Basisprävalenz (2006-2017: 3,39 pro 10.000 Geborene; KI 2,65-4,28). In der Trendanalyse (Kapitel 12.37) lässt sich für die Omphalocele über den gesamten Berichtszeitraum (2006-2018) ein signifikant zunehmender Trend identifizieren. Der prozentuale Anstieg, berechnet für den linearen Anteil, beträgt +6,78 % (KI 0,83 % bis 13,58 %), wobei der nichtlineare Anteil nicht wirkt. Dieses steht im direkten Zusammenhang mit der steigenden Anzahl der numerischen Chromosomenaberrationen (siehe Kapitel 16.1).

Im Vergleich zur gesamteuropäischen Prävalenz liegt die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts auf gleichem Niveau, jedoch mit größerem Zufallsbereich. Die Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts ist im oberen Drittel der Durchschnittsprävalenzen der einzelnen europäischen Fehlbildungsregister angesiedelt.

Eine Omphalocele entsteht, wenn sich bis etwa zur 10. SSW der physiologische Nabelbruch nicht rückbildet. 4-mal wurde sie in der 12. bis 14. SSW und einmal erst in der 23. SSW beim Ultraschall festgestellt.

Bei einem Fet wurde die Omphalocele Ende der 28. SSW diagnostiziert. Das Kind verstarb kurz darauf intrauterin. Ein Lebendgeborenes mit Edwards-Syndrom verstarb am ersten Lebenstag. Die beiden anderen Kinder wurden in der 38. SSW geboren und kurz nach ihrer Geburt operiert.

### zusätzliche Angaben:

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

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

- Edwards-Syndrom mit: Hydrocephalie, Klumpfüßen, Macrocephalie
- Edwards-Syndrom mit: Zwerchfellhernie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Fehlbildung des Herzens
- 2 x Patau-Syndrom (1 x mit: Potter-Sequenz, Kleinhirnhypoplasie, mandibulärer Micro- und Retrognathie, Potter-Facies)
- bds. Lungenhypoplasie
- ASD II, persistierender Dottergang
- VSD

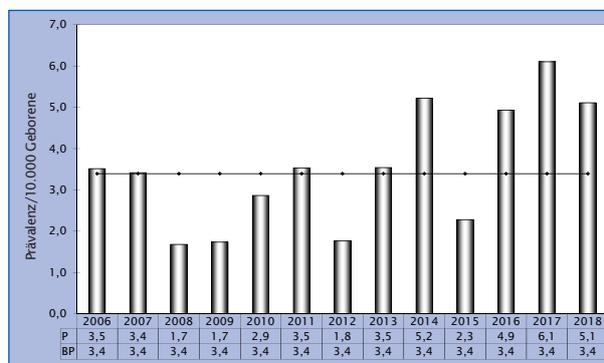


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Omphalocele pro 1.957 Geborene beobachtet.**

## 12.32 Gastroschisis (Q79.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Halle 2 x Magdeburg	4	7,3	↑
<b>Landkreise:</b> 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis	4	3,3	↔
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>8</b>	<b>4,5</b>	↔

Gastroschisis (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	3,76	2,35 - 5,69
<b>Landkreise</b>	3,78	2,86 - 4,90
<b>Region</b>	3,77	2,99 - 4,70
<b>EUROCAT</b>	2,84	2,73 - 2,96
		0,99 Emilia Romagna (Italy)* 5,51 Northern England (UK)**

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

Zum Geburtsjahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt 8-mal eine Gastroschisis gesehen. Damit zeigt sich die diesjährige **Prävalenz (4,5 pro 10.000 Geborene)** nach zwei Jahren mit geringen Prävalenzen wieder unauffällig innerhalb des normalen Bereiches der Basisprävalenz (2006-2017: 3,77 pro 10.000 Geborene).

Mit der europäischen Gesamtprävalenz verglichen, liegt die Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts darüber, da das Konfidenzintervall der Prävalenz der europäischen Fehlbildungsregister schmaler ist.

Die Werte von Sachsen-Anhalt sind im oberen Drittel der Vergleichswerte der EUROCAT-Zentren einzuordnen.

Bei sieben der acht Feten/Kinder fiel die Gastroschisis pränatal zwischen der 14. und 25. SSW auf.

Alle drei lebend geborenen Kinder wurden per Sectio caesarea zwischen der 32. und 36. SSW entbunden.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	3 x Lebendgeborenes 4 x induzierter Abort 1 x Totgeborenes
<b>Geschlecht</b>	6 x männlich 1 x weiblich 1 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA</b>	6 x MCA 2 x isoliert

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

- parietale Encephalocoele, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Mittelgesichtshypoplasie, Malrotation des Darmes, fehlende Brustwarzen, Schilddrüsennomalie, lateral ansteigende Lidachsen, prominente Klitoris
- Microtie links, Hydranencephalie, Eindellungen des Schädels, tiefsitzende Ohren, prominente Stirn, Hypertelorismus, Varusdeformität des rechten Fußes
- Zwerchfellhernie links, Malrotation des Darmes, Schilddrüsennomalie
- Jejunumatriesie mit fehlender Fixation an hinterer Abdominalwand (Apple-peel), Mikrokolon
- Doppelanlage der linken Niere, DUP I. Grades links, PFO bei Frühgeborenem
- Knickbildung der Lenden- und Brustwirbelsäule

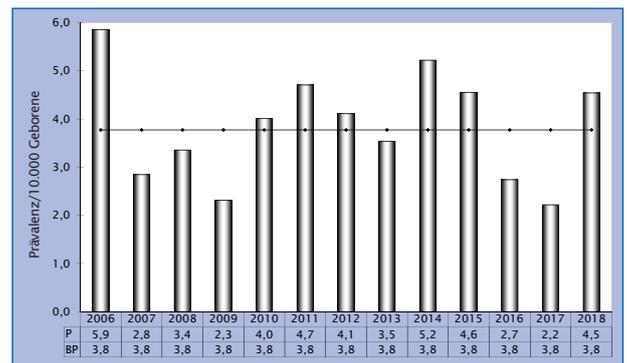


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gastroschisis pro 2.202 Geborene beobachtet.**

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

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

Prune-belly-Sequenz (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,54	0,70 - 2,92
Landkreise	0,46	0,19 - 0,96
Region	0,76	0,44 - 1,24
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Die Prune-belly-Sequenz gehört zu den seltenen Fehlbildungen, die in Sachsen-Anhalt nicht jedes Jahr gesehen werden. Bis auf das Jahr 2011 (5 x) trat sie im Berichtszeitraum nie häufiger als zweimal pro Jahr auf. 2018 wurde sie einmal registriert. Damit befindet sich die **Jahresprävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene** innerhalb des Zufallsbereiches der Basisprävalenz (2006-2017: 0,76 pro 10.000 Geborene).

Eine europäische Gesamtprävalenz zum Vergleich steht nicht zur Verfügung.

Der Fet mit Prune-belly-Sequenz war neben den Fehlbildungen des Harntransportsystems von einer Lungenhypoplasie betroffen. Die Fehlbildungen wurden sonografisch in der 12. SSW festgestellt.

### zusätzliche Angaben:

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

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

- Urethralatresie, bds. DUP und Lungenhypoplasie, Megazystis

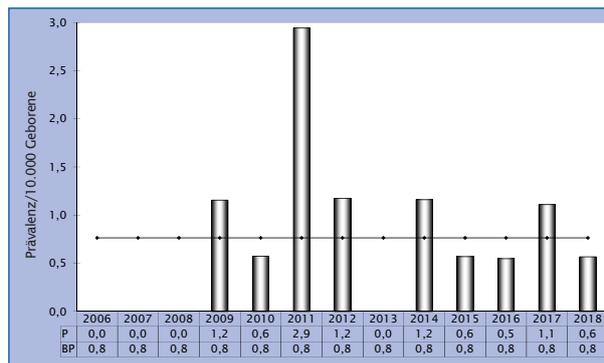


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Prune-belly-Sequenz pro 17.617 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 5 x Halle 11 x Magdeburg	16	29,1	↑
<b>Landkreise:</b> 2 x Anhalt-Bitterfeld 7 x Börde 5 x Harz 2 x Jerichower Land 4 x Saalekreis 4 x Salzlandkreis 3 x Stendal 1 x Wittenberg	28	23,1	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>44</b>	<b>25,0</b>	<b>↑</b>

Down-Syndrom (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	21,52	18,15 - 25,45
<b>Landkreise</b>	17,37	15,43 - 19,55
<b>Region</b>	18,53	16,81 - 20,42
<b>EUROCAT</b>	23,47	23,15 - 23,80
		10,22 S Portugal* 41,80 Paris (France)**

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

Vom Down-Syndrom war von 2006 bis 2017 in Sachsen-Anhalt jede 540. Schwangerschaft betroffen. Damit ist das Down-Syndrom die zweithäufigste Indikatorfehlbildung und mit Abstand die häufigste Chromosomenaberration. Mit 44 Fällen und einer daraus berechneten **Prävalenz von 25,0 pro 10.000 Geborene** wird für 2018 eine Prävalenz erheblich oberhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2006-2017: 18,53 pro 10.000 Geborene) gesehen.

Das Risiko für ein Down-Syndrom wächst mit steigendem Mutteralter. Der Vergleich der sachsen-anhaltischen Prävalenz mit der europäischen Gesamtprävalenz (23,47 pro 10.000 Geborene) spiegelt wider, dass das Durchschnittsalter von Müttern in Sachsen-Anhalt niedriger ist, als im EU-Durchschnitt (2017: 28,7 Jahre vs. 29,1 Jahre\*). Die diesjährige Prävalenz liegt oberhalb des Durchschnitts der anderen europäischen Fehlbildungsregister. In Kapitel 16.1 werden Veränderungen in der Häufigkeit des Auftretens im europäischen Vergleich näher beleuchtet.

### zusätzliche Angaben:

<b>Schwangerschaftsausgang</b>	20 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 23 x induzierter Abort
<b>Geschlecht</b>	22 x männlich 20 x weiblich 2 x keine Angabe
<b>Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA</b>	24 x MCA 20 x isoliert

Es erfolgte bei 23 Feten die Abruptio bzw. der Spontanabort mit durchschnittlich 16,3 SSW (Median 17. SSW), frühestens in der 12. SSW und spätestens in der 26. SSW.

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

- Hydrocephalus internus, ASD und PFO bei Frühgeborenem, Septum pellucidum-Anomalien
- präductale Aortenisthmusstenose, Klumpfüße, retardierte Hüfttreife
- univakuoläres Herz, laterale Halszysten
- VSD, Schallempfindungsstörung rechts
- VSD, PFO bei Frühgeborenem, Hämangiome
- VSD, nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem
- AVSD, nicht descendierter rechter Hoden bei Reifgeborenem
- AVSD, VSD, Mitralklappeninsuffizienz, Trikuspidalinsuffizienz 1.Grades, Nabelhernie
- AVSD, Uvulaspalte, Schallempfindungsstörung (links 40 dB), bds. verschmälerter Gehörgang
- AVSD, bds. retardierte Hüfttreife
- AVSD, Micropenis
- 2 x AVSD
- ASD II, AVSD, kurzes Philtrum, prominente Klitoris, bds. Brachydactylie der Finger
- ASD II, retardierte Hüfttreife rechts
- 2 x ASD II
- Mitralklappeninsuffizienz
- hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- 2 x PFO bei Reifgeborenem (1 x Nabelhernie)
- Klumpfüße, ASD bei Frühgeborenem
- Klumpfuß rechts
- Hydrothorax, Plexuszyste

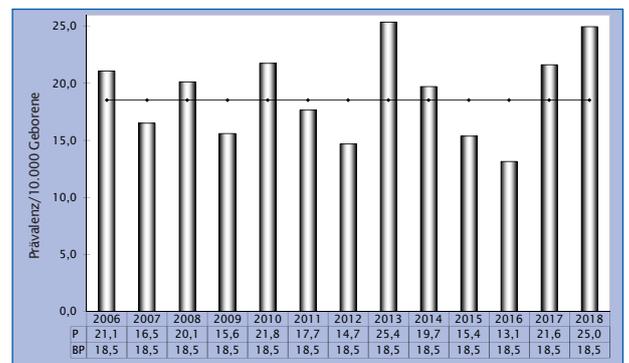


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Down-Syndrom pro 400 Geborene beobachtet.**

\* Quelle: <https://de.statista.com/infografik/17418/durchschnittsalter-von-muettern-in-europa/>

## 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 Saalekreis 2 x Salzlandkreis	3	2,5	↑
Sachsen-Anhalt	3	1,7	↔

Patau-Syndrom (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,20	0,48 - 2,46
Landkreise	1,19	0,71 - 1,89
Region	1,19	0,77 - 1,76
EUROCAT	2,20	2,10 - 2,30
		0,68 S Portugal* 4,63 Paris (France)**

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

Das Patau-Syndrom wurde zum Geburtsjahrgang 2018 in Sachsen-Anhalt bei drei Feten pränatal genetisch bestimmt.

Damit berechnet sich für 2018 für Sachsen-Anhalt eine **Prävalenz von 1,7 pro 10.000 Geborene**, die im Normbereich der Basisprävalenz (2006-2017: 1,19 pro 10.000 Geborene) zu verorten ist. Seit dem Jahr 2000 werden in Sachsen-Anhalt maximal vier Fälle pro Jahr beobachtet. Der Median liegt bei zwei. Aufgrund der kleinen Zahlen wird u. a. für das Patau-Syndrom in Kapitel 16.1 eine Trendbetrachtung in Zwei-Jahres-Gruppen vorgestellt und mögliche Ursachen für Prävalenzveränderungen diskutiert.

EUROCAT gibt für das Patau-Syndrom eine Prävalenz von 2,20 pro 10.000 Geborene an. Die sachsen-anhaltische

Basisprävalenz als auch die Prävalenz für 2018 befinden sich unterhalb des Konfidenzintervalls der gesamteuropäischen Prävalenz und im europäischen Vergleich im unteren Drittel der anderen Fehlbildungsregister.

### 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:

- Potter-Sequenz, Omphalocele, Kleinhirnhypoplasie, mandibuläre Micro- und Retrognathie, Potter-Facies
- Omphalocele

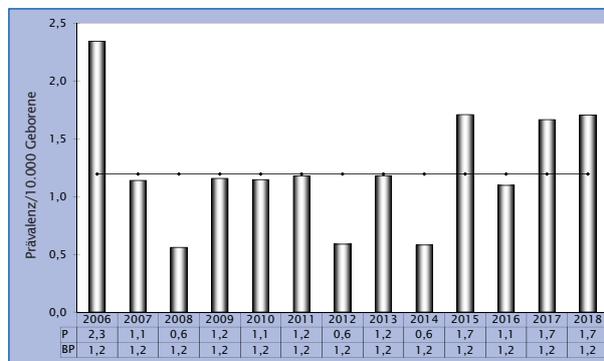


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Patau-Syndrom pro 5.872 Geborene beobachtet.**

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
<b>kreisfreie Städte:</b> 2 x Halle 2 x Magdeburg	4	7,3	↗
<b>Landkreise:</b> 2 x Burgenlandkreis 2 x Börde 2 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	9	7,4	↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	13	7,4	↑

Edwards-Syndrom (2006-2017)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
<b>Städte</b>	4,78	3,18 - 6,91
<b>Landkreise</b>	3,51	2,63 - 4,60
<b>Region</b>	3,87	3,07 - 4,81
<b>EUROCAT</b>	5,70	5,54 - 5,86
		1,06 Wielkopolska (Poland)* 13,35 Paris (France)**

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

Als zweithäufigste Trisomie gilt das Edwards-Syndrom. Es wurde zum Geburtsjahrgang 2018 13-mal mittels Amniozentese nachgewiesen. Die **Jahresprävalenz von 7,4 pro 10.000 Geborene** ist deutlich über der oberen Grenze des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2006-2017: 3,87 pro 10.000 Geborene) angesiedelt. In Kapitel 16.1 wird näher auf die Ursachen der Prävalenzentwicklung in den letzten Jahren eingegangen.

Im europäischen Maßstab findet sich die für Sachsen-Anhalt bestimmte Basisprävalenz unterhalb der Gesamtprävalenz. Sie lässt sich im unteren Drittel der Durchschnittsprävalenzen der EUROCAT-Zentren, die für das Edwards-Syndrom einen großen Range aufweisen, einordnen. Die diesjährige Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts ist im europäischen Vergleich hoch.

### zusätzliche Angaben:

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

In allen 13 Fällen wurde mittels Amniozentese ein Chromosomenbefund erhoben. Anlass dafür waren meist Auffälligkeiten oder Fehlbildungen, die bei der pränatalen Ultraschalluntersuchung entdeckt wurden. 7-mal war u. a. das Alter der Mutter ausschlaggebend und zweimal war zuvor ein NIPT mit pathologischem Befund durchgeführt worden.

Bei den Abruptiones fanden sich die ersten sonografischen Hinweise dreimal schon Ende des 1. Trimenons, 5-mal zu Beginn des 2. Trimenons, einmal in der 22. und einmal erst in der 29. SSW. Beide lebendgeborene Kinder verstarben, eins am ersten Lebenstag und eins mit drei Monaten.

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

- Hydrocephalie, Omphalocele, Klumpfüße, Macrocephalie
- Omphalocele, Zwerchfellhernie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Herzfehlbildung
- Analatresie, Lippenspalte rechts, überlappende Finger
- VSD, ASD II, einzelne cerebrale Zyste, bds. Exophtalmie, Schallempfindungsstörung, DUP III. Grades, Hernia inguinalis und Syndactylie Typ 1 (II./III. Zehen), fehlgebildete Gallenblase, nicht descendierter rechter Hoden und nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem, Varusdeformität beider Füße, mandibuläre Micrognathie, weiter Mamillenabstand, bds. überlappende Finger
- VSD, Thymushypoplasie, Nierendysplasie und -verlagerung links
- Zwerchfellhernie
- VSD
- Herzfehlbildung
- Klumpfüße, fehlende Nasenspitze, Macroglossie
- Pterygium colli, mandibuläre Retrognathie

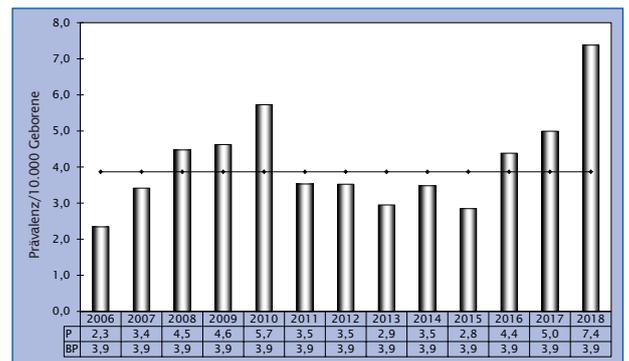


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2006

**Im Jahr 2018 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Edwards-Syndrom pro 1.355 Geborene beobachtet.**

## 12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

Die Beobachtung von Fehlbildungshäufigkeiten in zeitlicher und räumlicher Dimension eröffnet die Chance zum Erkennen von Trends und von Clustern. In den Kapiteln 12.1 bis 12.36 des vorliegenden Berichtes wird über das Auftreten von 36 Indikatorfehlbildungen, die der eindeutigen Definition (Kapitel 12.0) des ICBD (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) entsprechen und international genutzt werden, berichtet.

Eine Indikatorfehlbildung zeigte sich 2018 in Sachsen-Anhalt bei 245 Geborenen. Nur 166 davon (67,8 %) wurden 2018 lebend geboren. Im Zeitraum von 2006-2017 lag der Anteil der Lebendgeborenen, mit fallender Tendenz, stets darüber (minimal 2017: 72,0 %, maximal 2007: 81,3 %). Fünf Totgeborene und zwei Spontanaborte ab der 16. SSW waren von Indikatorfehlbildungen betroffen. Ihr Anteil ergibt zusammen 2,9 %, etwas oberhalb des Berichtszeitraumes (2006-2017: 2,4 %). Der Anteil der induzierten Aborte liegt im Durchschnitt (2006-2017) bei 21,2 % und erreichte 2018 erneut einen Maximalwert (29,4 %).

Die 245 Geborenen mit einer Indikatorfehlbildung waren von insgesamt 284 Indikatorfehlbildungen betroffen. Knapp die Hälfte (119 Geborene) hatten eine isolierte Indikatorfehlbildung, 126 noch andere Fehlbildungen. Ein induzierter Abort zeigte neben zwei Indikatorfehlbildungen 13 weitere große Fehlbildungen. 31 Geborene wiesen zwischen zwei und vier Indikatorfehlbildungen auf.

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	87	1,58	↔
Landkreise	158	1,30	↘
Sachsen-Anhalt	245	1,39	↔

Indikatorfehlbildungen, insgesamt (2006-2017)		
	Basisprävalenz in %	Konfidenzintervall (KI von 95%)
Städte	1,61	1,51 - 1,71
Landkreise	1,38	1,32 - 1,44
Region	1,44	1,39 - 1,49

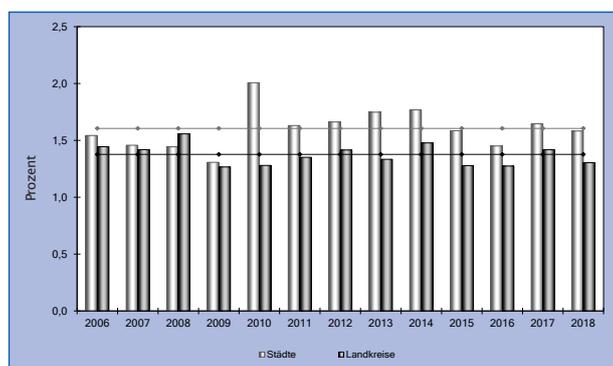


Abb. 44: Indikatorfehlbildungen gesamt (2006 bis 2018), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen

Bei 1,39 % aller Geborenen wurden 2018 Indikatorfehlbildungen registriert. Der Wert liegt an der unteren Konfidenzgrenze der über die Jahre 2006-2017 berechneten Basisprävalenz (1,44 %; KI 1,39-1,49).

Die Prävalenz für Indikatorfehlbildungen liegt in den kreisfreien Städten meist über der der Landkreise, so auch 2018. In den kreisfreien Städten zeigt sie sich im Konfidenzintervall (2006-2017: 1,61 %; KI 1,51-1,71) und in den Landkreisen leicht unter der Basisprävalenz (2006-2017: 1,38 %; KI 1,32-1,44).

Das Ziel der im Folgenden vorgestellten Trendanalyse ist es, langfristige Tendenzen bezüglich des Auftretens von Fehlbildungen sichtbar zu machen. Im aktuellen Bericht wird dabei über den Zeitraum von 2006-2018 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 nichtlinear einzustufen. Dies trifft auf Neuralrohrdefekte zu.

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 nicht descendierte Hoden (+4,57 %; KI 0,64-8,87), Potter-Sequenz (+7,70 %; KI 0,84-15,67) und Omphalocele (+6,78 %; KI 0,83-13,58) zu beobachten. Ein signifikant sinkender Trend, gemäß einem negativen Regressionskoeffizienten B und einem nicht wirksamen nichtlinearen Anteil, ist bei der Rectum- und Analresie/-stenose und der Präaxialen Polydactylie zu beobachten.

Bei allen anderen dargestellten Indikatorfehlbildungen kann der Trend weder signifikant positiv noch negativ bewertet werden: Der Chi-Quadrat-Test ergibt für die lineare als auch für die nichtlineare Komponente jeweils

Wahrscheinlichkeitswerte von  $p > 0,05$ , somit kann keine Entscheidung bzgl. eines überzufälligen Anstiegs oder Abfalls gefällt werden, auch wenn der nichtlineare Anteil für die Beurteilung des Trends nicht entscheidend ist.

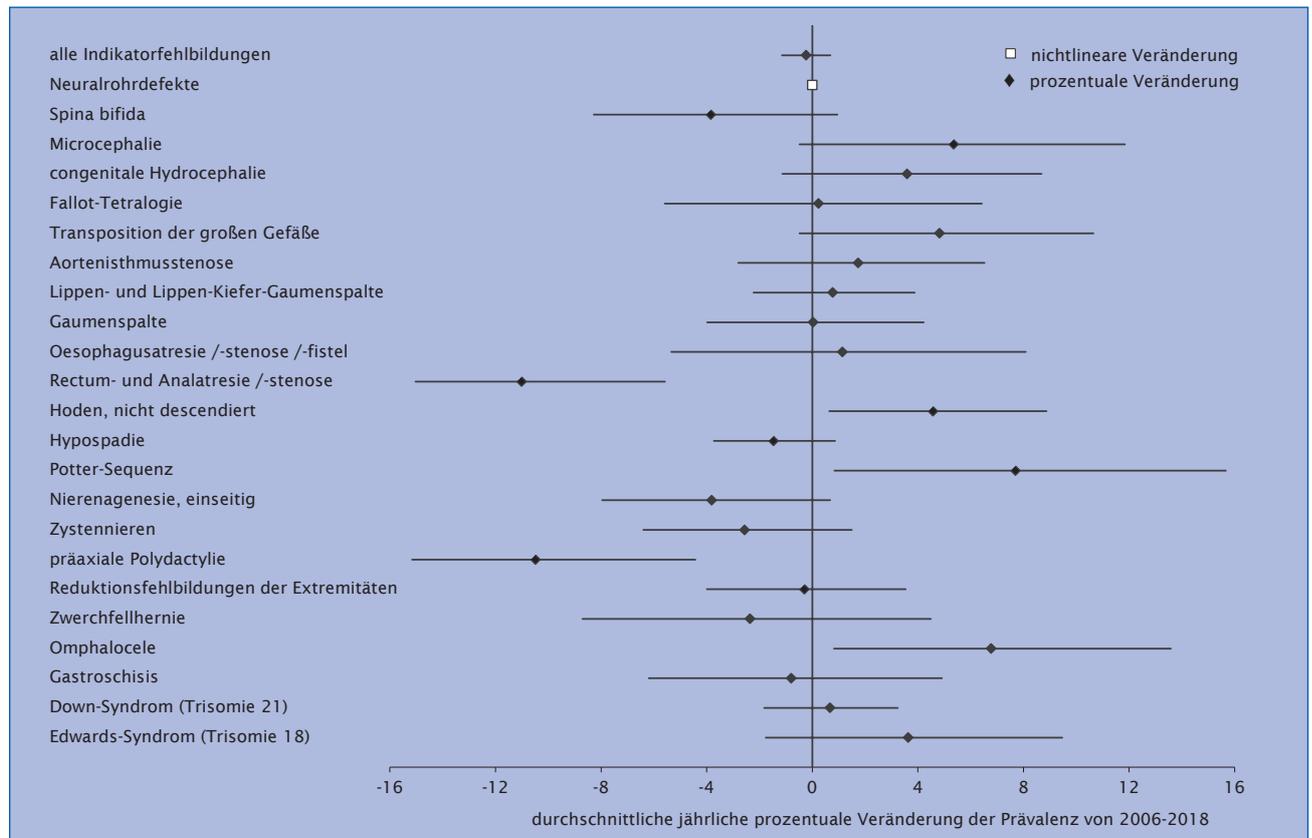


Abb. 45: Trendanalyse 2006 bis 2018 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der jährlichen Prävalenz (95 % KI)

	Regressionskoeffizient B in %	Konfidenzintervall (KI von 95 %)
alle Indikatorfehlbildungen	-0,23	-1,15 bis 0,69
Spina bifida	-3,84	-8,27 bis 0,95
Microcephalie	5,35	-0,48 bis 11,84
congenitaler Hydrocephalus	3,59	-1,14 bis 8,68
Fallot-Tetralogie	0,24	-5,58 bis 6,42
Transposition der großen Gefäße	4,82	-0,48 bis 10,65
Aortenisthmusstenose	1,74	-2,81 bis 6,53
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	0,78	-2,23 bis 3,88
Gaumenspalte	0,04	-3,98 bis 4,22
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	1,15	-5,34 bis 8,09
Rectum- und Analatresie/-stenose	-11,01	-15,03 bis -5,58
Hoden, nicht descendiert	4,57	0,64 bis 8,87
Hypospadie	-1,47	-3,73 bis 0,86
Potter-Sequenz	7,70	0,84 bis 15,67
Nierenagenesie, einseitig	-3,81	-7,96 bis 0,67
Zystennieren	-2,57	-6,40 bis 1,49
präaxiale Polydactylie	-10,49	-15,16 bis -4,43
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	-0,30	-4,00 bis 3,54
Zwerchfellhernie	-2,36	-8,70 bis 4,49
Omphalocele	6,78	0,83 bis 13,58
Gastroschisis	-0,80	-6,19 bis 4,91
Down-Syndrom (Trisomie 21)	0,68	-1,82 bis 3,24
Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	3,63	-1,77 bis 9,47

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

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

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

### 13.1 Chromosomenaberrationen

**folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:**

- 44 x Down-Syndrom (Trisomie 21)
  - 39 x meiotische Non-disjunction
  - 2 x Mosaik
  - 1 x Translokation
  - 1 x nach klinischer Symptomatik
  - 1 x o. A.
- 13 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
  - meiotische Non-disjunction
- 3 x Patau-Syndrom (Trisomie 13)
  - 1 x meiotische Non-disjunction
  - 1 x meiotische Non-disjunction mit Potter-Sequenz
  - 1 x Mosaik
- 3 x Triploidie, Karyotyp 69,XXX
- 3 x Klinefelter-Syndrom, Karyotyp 47,XXY
- 2 x Ullrich-Turner-Syndrom, Karyotyp 46,XO
- 1 x Trisomie 14
- 1 x partielle Trisomie 10
- 1 x Cri-du-Chat Syndrom (Deletion des kurzen Armes des Chromosoms 5)
- 1 x Deletion eines Chromosomenteils am Chromosom 10
- 1 x balanciertes Rearrangement am Chromosom 9 beim abnormen Individuum

Zum Geburtsjahrgang 2018 wiesen in Sachsen-Anhalt 73 Kinder/Feten eine Chromosomenaberration auf. Dies betraf nur wenig mehr männliche als weibliche Kinder/Feten (2018: m : w = 1,1). Das Geschlechterverhältnis entspricht dem von 2006-2017 (m : w = 1,1).

**Geschlechtsverteilung:**

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	37	52,9
weiblich	33	47,1
<b>mit Angaben</b>	<b>70</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	3	
<b>gesamt</b>	<b>73</b>	

Geschlechterverhältnis m : w = 1,1

Mit 44 vom Down-Syndrom Betroffenen (25,0 pro 10.000 Geborene) bildet das Down-Syndrom (Kapitel 12.34) den größten Anteil (60,3 %) unter den Chromosomenaberrationen. Es wurde 2018 häufiger als erwartet (2006-2017: 18,5 pro 10.000 Geborene) diagnostiziert. Das Edwards-Syndrom (Kapitel 12.36), wurde bei 13 Kindern/

Feten (2018: 7,4 pro 10.000 Geborene) festgestellt. Seit 1980 ist dies ein nicht übertroffener Höchstwert. Auch die dritthäufigste Trisomie, das Patau-Syndrom (Kapitel 12.35), wurde mit drei Fällen (1,7 pro 10.000 Geborene) öfter als im Berichtszeitraum (2006-2017: 1,2 pro 10.000 Geborene) registriert. Triploidie und Klinefelter-Syndrom sind jeweils 2018 bei drei, im Berichtszeitraum pro Jahr bei maximal vier Kindern/Feten registriert worden.

**Schwangerschaftsausgang:**

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	25	34,2
induzierte Aborte	44	60,3
Spontanaborte ab 16. SSW	3	4,1
Totgeborene	1	1,4
<b>gesamt</b>	<b>73</b>	<b>100,0</b>

Von den Kindern/Feten mit Chromosomenaberration wurden 2018 nur etwa 1/3 lebend geboren (34,2 %). Dazu zählen knapp die Hälfte der vom Down-Syndrom und alle vom Klinefelter-Syndrom Betroffenen sowie zwei Kinder mit Edwards-Syndrom, von denen eins innerhalb von 24 Stunden und das andere nach ca. drei Monaten verstarb. Das dritte Kind mit Edwards-Syndrom wurde tot geboren. Bei elf Lebendgeborenen wurde die Chromosomenaberration pränatal festgestellt, bei 13 Kindern war pränatal keine Chromosomendiagnostik durchgeführt worden. Einmal liegt keine Information vor.

44 Schwangerschaften (60,3 %) wurden nach Vorliegen des Chromosomenbefundes oder nach Feststellung schwerster Fehlbildungen bzw. schwerem Hydrops fetalis im pränatalen Ultraschall vorzeitig beendet.

**Alter der Schwangeren:**

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	1,4
20 bis 24 Jahre	2	2,7
25 bis 29 Jahre	12	16,4
30 bis 34 Jahre	15	20,5
35 bis 39 Jahre	31	42,5
ab 40 Jahre	12	16,4
<b>gesamt</b>	<b>73</b>	<b>100,0</b>

Zum Geburtsjahr 2018 beträgt das durchschnittliche Alter der Mütter von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration 34,6 Jahre, der Median liegt bei 35,0 Jahren. Nur 2017 lag der Durchschnittswert noch etwas darüber (36,0 Jahre). Die Mütter waren 2018 zwischen 19 Jahre

und 44 Jahre alt. Im Vergleich dazu waren alle Mütter in Sachsen-Anhalt 2018 im Durchschnitt fünf Jahre jünger (29,8 Jahre). Das Mutteralter steigt seit Jahren an und war seit 1990 nie höher, 2006 lag das Durchschnittsalter aller Mütter noch bei 27,6 Jahren.

## 13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen

Im Jahr 2018 waren in Sachsen-Anhalt 38 Geborene von einer genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankung oder Mikrodeletion betroffen.

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

- 1 x Arthrogyriposis multiplex congenita
- 4 x CATCH 22
  - 1 x Velokardiofaciales Syndrom
  - 1 x Di George-Syndrom
  - 1 x Fallot-Tetralogie
- 1 x Dandy-Walker-Syndrom
- 1 x Faktor-V-Leiden-Mutation
- 1 x Feingold-Syndrom Typ 1
- 1 x Fragiles X-Chromosom
- 1 x Goltz-Gorlin-Syndrom mit postaxialer Polydactylie (Typ AI)
- 1 x Herlitz Syndrom
- 3 x Holoprosencephalie-Syndrom
- 2 x Morbus Hirschsprung
- 1 x Arnold-Chiari-Malformation
- 1 x Neurofibromatose
- 2 x Noonan-Syndrom
- 2 x Osteogenesis imperfecta
  - 1 x Typ I
  - 1 x Typ II
- 1 x postaxiale Polydactylie (Typ AI)
- 1 x Polysyndactylie
- 2 x Prader-Willi-Syndrom
- 2 x genetisch bedingte Schallempfindungsstörung, bds.
- 1 x Silver-Russell-Syndrom
- 1 x Spalthand
- 3 x thanatophore Dysplasie Typ I
- 1 x Bourneville-Syndrom (Tuberöse Sklerose)
- 1 x gekreuzte Polysyndactylie
- 1 x infantile spinale Muskelatrophie Typ I (Werdnig-Hoffmann)
- 2 x zystische Fibrose

21 von 25 mitgeteilten pränatalen Ultraschallbefunden waren auffällig. Dabei wurden Fehlbildungen oder hinweisende Softmarker entdeckt. 4-mal ergab sich ein unauffälliger Befund: bei der spinalen Muskelatrophie, einer postaxialen Polydactylie und der Faktor-V-Leiden-Mutation. Diese Fehlbildungen sind entweder schwer oder gar nicht im Ultraschall zu erkennen. Ein Goltz-Gorlin-Syndrom mit postaxialer Polydactylie (Typ AI) wurde trotz ebenfalls betroffener Mutter nicht gesehen.

In den Vorjahren bestand ein ausgewogenes Geschlechtsverhältnis, 2018 ist eine leichte Gynäkotropie ( $m : w = 0,8$ ) zu erkennen.

### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	16	43,2
weiblich	21	56,8
<b>mit Angaben</b>	<b>37</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	1	
<b>gesamt</b>	<b>38</b>	

Geschlechtsverhältnis  $m : w = 0,8$

### Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	28	73,7
induzierte Aborte	9	23,7
Spontanaborte ab 16. SSW	0	0,0
Totgeborene	1	2,6
<b>gesamt</b>	<b>38</b>	<b>100,0</b>

Durchschnittlich werden etwa 3/4 der Geborenen mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen lebend geboren (2018: 73,7 %). Bei neun Feten wurde die Schwangerschaft abgebrochen: je einmal bei Arthrogyriposis multiplex congenita, CATCH 22 mit Fallot-Tetralogie, Dandy-Walker-Syndrom und Osteogenesis imperfecta sowie dreimal bei Holoprosencephalie und zweimal bei thanatophorer Dysplasie Typ I. Ein Kind mit velokardiofacialem Syndrom und CATCH 22 wurde tot geboren.

### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	5,3
20 bis 24 Jahre	5	13,2
25 bis 29 Jahre	10	26,3
30 bis 34 Jahre	11	28,9
35 bis 39 Jahre	6	15,8
ab 40 Jahre	4	10,5
<b>gesamt</b>	<b>38</b>	<b>100,0</b>

Das Durchschnittsalter der Mütter von Geborenen mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen oder Mikrodeletionen ist 2018 mit 30,4 Jahren höher als in den letzten Jahren. Der Median beträgt 30 Jahre. 26,3 %

der Schwangeren waren 35 Jahre alt oder älter. Das Durchschnittsalter der Mütter aller in Sachsen-Anhalt Geborenen liegt 2018, wie meistens, nur geringfügig niedriger, bei 29,8 Jahren.

## 13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Zum Geburtsjahrgang 2018 wurde bei 17 Kindern/Feten eine Sequenz, eine Assoziationen oder ein Komplex diagnostiziert.

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

- 1 x Body-Stalk-Anomalie
- 1 x CHARGE-Assoziation
- 1 x Goldenhar-Syndrom
- 5 x Potter-Sequenz
  - 1 x funktionslose hypoplastische Nieren
  - 3 x funktionslose zystisch-dysplastische Nieren
  - 1 x einseitig fehlend, einseitig hypoplastisch
- 3 x Pierre-Robin-Sequenz
- 1 x Prune-belly-Sequenz
- 2 x TRAP-Sequenz
  - 1 x Arcadius Amorphus)
- 1 x Sirenomelie
- 2 x VATER-Assoziation

### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	5	35,7
weiblich	9	64,3
<b>mit Angaben</b>	<b>14</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	3	
<b>gesamt</b>	<b>17</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,6

Das Geschlechtsverhältnis zeigt im Jahr 2018, wie auch im Vorjahr, eine eindeutige Gynäkotropie (m : w = 0,6). Über die Jahre betrachtet, sind jedoch mehr Jungen betroffen.

### Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	7	41,2
induzierte Aborte	8	47,1
Spontanaborte ab 16. SSW	1	5,9
Totgeborene	1	5,9
<b>gesamt</b>	<b>17</b>	<b>100,0</b>

2018 wurden von den Geborenen mit einer Sequenz, einer Assoziationen oder einem Komplex 41,2 % lebend geboren. Bei vier der fünf Feten mit Potter-Sequenz wurde die Schwangerschaft terminiert, ein Kind verstarb am Tag der Geburt. Auch bei den Feten mit Body-Stalk-Anomalie und Sirenomelie und einem mit VATER-Assoziation wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet. Ein Kind mit VATER-Assoziation verstarb mit knapp zwei Monaten. Aufgrund einer TRAP-Sequenz verstarb bei zwei Schwangerschaften jeweils ein Fet im Mutterleib.

### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	11,8
20 bis 24 Jahre	1	5,9
25 bis 29 Jahre	4	23,5
30 bis 34 Jahre	6	35,3
35 bis 39 Jahre	3	17,6
ab 40 Jahre	1	5,9
<b>gesamt</b>	<b>17</b>	<b>100,0</b>

Das Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen betrug 2018 31,1 Jahre. Der Median war bei 32,0. Nur 2015 lag das Durchschnittsalter mit 31,9 Jahren noch etwas höher.

## 13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

2018 wurden sieben Feten/Kinder mit einer Embryopathie/Fetopathie oder congenitalen Infektion gemeldet. Drei Kinder hatten eine **Fetopathia diabetica**. Bei zwei Kindern wurden Fetopathien durch **ACE-Hemmer** bzw. **Valproat** hervorgerufen. Bei einem Fet mit **Cytomegalie-Infektion** wurde die Schwangerschaft terminiert. Bei drei weiteren Kindern mit Anpassungsstörungen, die hier nicht mitzählen, wurde zwar eine positive CMV-Serologie der Mutter in der Schwangerschaft festgestellt, jedoch nicht beim Kind. Ein Kind mit Syphilis connata und Infektion durch Herpes simplex kam lebend zur Welt.

### Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	6	85,7
induzierte Aborte	1	14,3
Spontanaborte ab 16. SSW	0	0,0
Totgeborene	0	0,0
<b>gesamt</b>	<b>7</b>	<b>100,0</b>

Vor drei Jahren wurde in Sachsen-Anhalt das erste Mal seit Langem ein Fall von Syphilis bei einem Neugeborenen beobachtet. 2017 traten drei Fälle auf. Auch 2018 wurde bei einer Vielgebärenden ein Kind connatal mit Syphilis infiziert.

Die drei Kinder mit Fetopathia diabetica waren Frühgeborene zwischen der 33. und 35. SSW. Alle litten nach der Geburt unter verschiedenen Anpassungsstörungen und hatten Auffälligkeiten an den Nieren und am Gehirn. Ein Kind war von einer beidseitigen Lungenhypoplasie betroffen.

In diesem Jahr ergibt sich beim Geschlechtsverhältnis eine starke Gynäkotropie ( $m : w = 0,2$ ), wahrscheinlich zufällig bedingt durch die kleine Gesamtzahl. Über die Jahre zeigt sich das Geschlechtsverhältnis annähernd ausgeglichen.

### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	1	14,3
weiblich	6	85,7
<b>gesamt</b>	<b>7</b>	<b>100,0</b>

Geschlechtsverhältnis  $m : w = 0,2$

### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	0	0,0
20 bis 24 Jahre	1	14,3
25 bis 29 Jahre	2	28,6
30 bis 34 Jahre	2	28,6
35 bis 39 Jahre	1	14,3
ab 40 Jahre	1	14,3
<b>gesamt</b>	<b>7</b>	<b>100,0</b>

Das Durchschnittsalter der Mütter aller in Sachsen-Anhalt Geborenen beträgt 29,8 Jahre. Die Mütter von Kindern mit Fetopathia diabetica waren durchschnittlich 34,3 Jahre alt. Dies stimmt mit der bei steigendem Lebensalter steigenden Wahrscheinlichkeit, an Diabetes zu erkranken, überein. Seit der Änderung der Mutterschaftsrichtlinien 2013 ist der Glucosetoleranztest eine gesetzlich angebotene Kassenleistung. Er dient der frühzeitigen Entdeckung eines Schwangerschaftsdiabetes, der eine Fetopathie verursachen kann.

Das durchschnittliche Alter aller Mütter von Kindern/Feten mit einer Embryopathie/Fetopathie oder congenitalen Infektion betrug 32,1 Jahre, wobei die jüngste Mutter 21 und die älteste 47 Jahre alt war. Es liegt stets etwas über dem aller Mütter in Sachsen-Anhalt.

## 14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Das Fehlbildungsmonitoring erhielt zum Geburtsjahrgang 2018 Meldungen zu 86 fehlbildungsinduzierten Aborten. Außerdem wurden eine Abortinduktion nach vorzeitiger Plazentalösung und zwei, für die ein umfang-

reicher Hydrops fetalis Anlass war, mitgeteilt. Bei diesen drei waren keine Fehlbildungen angegeben. Sie werden daher im vorliegenden Bericht nicht in die Auswertungen in Kapitel 14 einbezogen.

### 14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

Im pränatalen Ultraschall diagnostizierte ZNS-Fehlbildungen zum Geburtsjahr 2018 wurden 12-mal gemeldet.

#### folgende Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 3 x Anencephalie
- 3 x Holoprosencephalie
  - 1 x mit thorakaler Spina bifida
- 1 x Encephalocele mit Gastroschisis
- 1 x Spina bifida
- 1 x Corpus callosum Agenesie, Hydrocephalie, Microgyrie
- 1 x Dandy-Walker-Syndrom und Kleinhirnhypoplasie
- 1 x Hydranencephalie mit Gastroschisis
- 1 x Hydrocephalie mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten

#### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	4	50,0
weiblich	4	50,0
<b>mit Angaben</b>	<b>8</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	4	
<b>gesamt</b>	<b>12</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,0

#### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	0	0,0
20 bis 24 Jahre	1	8,3
25 bis 29 Jahre	5	41,7
30 bis 34 Jahre	2	16,7
35 bis 39 Jahre	3	25,0
ab 40 Jahre	1	8,3
<b>gesamt</b>	<b>12</b>	<b>100,0</b>

Die Schwangeren, bei denen eine Fehlbildung des Feten am ZNS-System festgestellt wurde, waren 2018 im Mittel 30,3 Jahre alt (Median 30,0 Jahre). Die Spannweite des Mutteralters lag zwischen 21 und 40 Jahren. Das Alter entspricht dem Durchschnittsalter aller Mütter in Sachsen-Anhalt von 29,8 Jahren.

Bei allen zwölf Feten wurde der erste pränatal-pathologische Befund per Ultraschall erhoben. Die beiden frühesten Befunde (Anencephalie) fielen in der 11. bzw. 13. SSW auf, der späteste (Corpus callosum Agenesie, Hydrocephalie und Microgyrie bei CMV-Infektion) in der 30. SSW. Alle pränatal gestellten ZNS-Diagnosen wurden postnatal vollständig bestätigt. 4-mal wurden neben den ZNS-Befunden ein oder zwei Softmarker gesehen. Bei einer Holoprosencephalie wurde eine invasive Pränataldiagnostik in der 15. SSW durchgeführt. Der Chromosomenbefund war unauffällig.

#### Gestationsalter zur Diagnosestellung:

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

#### Gestationsalter zur Abruptio:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruptio	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	1	9,1
14. bis 16. SSW	2	18,2
17. bis 19. SSW	2	18,2
20. bis 21. SSW	3	27,3
22. bis 24. SSW	2	18,2
nach der 24. SSW	1	9,1
<b>mit Angaben</b>	<b>11</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	1	
<b>gesamt</b>	<b>12</b>	

Durchschnittlich fanden Abruptiones bei ZNS-Fehlbildung mit 19,8 SSW statt.

## 14.2 Chromosomale Aberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen

Die häufigsten Anomalien bei medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbrüchen sind chromosomale Anomalien. Zum Geburtsjahrgang 2018 registrierte das Fehlbildungsmonitoring davon 44 Fälle.

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

- 23 x Down-Syndrom
  - 21 x meiotische Non-disjunction
  - 1 x Translokation
  - 1 x Mosaik
- 3 x Patau-Syndrom
  - 2 x meiotische Non-disjunction
  - 1 x Mosaik
- 10 x Edwards-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 1 x Trisomie 14
- 3 x Triploidie (1 x mit Herzfehlbildung)
- 1 x Turner-Syndrom
- 1 x partielle Monosomie 10
- 1 x Cri-du-chat-Syndrom
- 1 x Deletion mit komplexem Rearrangement

### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	22	55,0
weiblich	18	45,0
<b>mit Angaben</b>	<b>40</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	4	
<b>gesamt</b>	<b>44</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,2

### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	2,3
20 bis 24 Jahre	0	0,0
25 bis 29 Jahre	7	15,9
30 bis 34 Jahre	11	25,0
35 bis 39 Jahre	19	43,2
ab 40 Jahre	6	13,6
<b>gesamt</b>	<b>44</b>	<b>100,0</b>

2018 waren die Schwangeren von Feten mit einer Chromosomenstörung durchschnittlich 34,2 Jahre alt. Der Median liegt bei 35,0 Jahren. Wie gewöhnlich sind diese Mütter rund fünf Jahre älter als die Mütter aller Geborenen in Sachsen-Anhalt (2018: 29,8 Jahre).

### mitgeteilte Pränatalbefunde:

pränatale Chromosomendiagnostik:

- 1 x Chorionzottenbiopsie (12. SSW)
- 34 x Amniozentese zwischen 12. bis 21. SSW (davon 7 x nach NIPT)

- 2 x Amniozentese in 22. SSW
  - 2 x Amniozentese in 23. SSW
  - 1 x Amniozentese in 29. SSW
- pränataler Ultraschall (44 x durchgeführt):
- 41 x pathologischer Befund (zwischen 11. und 29. SSW)
    - 15 x Verdachtsdiagnosen postnatal bestätigt
    - 21 x pränatal nur Softmarker festgestellt
    - 2 x Down-Syndrom: intrauterin diagnostizierte Fehlbildungen postnatal nicht bestätigt
    - 1 x Triploidie: Fet mazeriert und keine Aussage zur gesehenen Herzfehlbildung möglich
    - 2 x keine Informationen über Obduktion und postnatal festgestellte Fehlbildungen
  - 3 x unauffälliger Befund

Bei 56,8% der Feten fand sich bis zur 16. SSW ein Hinweis auf eine Chromosomenstörung. Bei den drei Schwangeren mit Ultraschalluntersuchungen ohne Befund wurde die Amniozentese zweimal nach positivem NIPT und einmal wegen mütterlicher Angst durchgeführt. Von vier Feten erfolgte die genetische Untersuchung erst am Abortmaterial.

### Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	16	36,4
14. bis 16. SSW	9	20,5
17. bis 19. SSW	8	18,2
20. bis 21. SSW	6	13,6
ab 22. SSW	5	11,4
<b>gesamt</b>	<b>44</b>	<b>100,0</b>

Bei den 35 bis 44-jährigen Schwangeren wurde nach einem positiven Befund zwischen der 12. und 23. SSW die Abruption zwischen der 13. und 24. SSW (Median 17. SSW) durchgeführt. Der Median für alle Abruptiones bei Chromosomenanomalie liegt ebenfalls bei 17 SSW. Bis zur 19. SSW wurden ca. 2/3 (65,9%) der Schwangerschaften beendet.

### Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	5	11,4
14. bis 16. SSW	12	27,3
17. bis 19. SSW	12	27,3
20. bis 21. SSW	5	11,4
22. bis 24. SSW	8	18,2
nach der 24. SSW	2	4,5
<b>gesamt</b>	<b>44</b>	<b>100,0</b>

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

Bei 30 Feten ergaben sich im pränatalen Ultraschall zum Geburtsjahrgang 2018 komplexe oder schwerwiegende Fehlbildungen, die dazu führten, dass die Schwangerschaft terminiert wurde.

### folgende Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 1 x Body-Stalk-Anomalie
- 1 x Prune-belly-Sequenz
- 1 x Sirenomelie, persistierende linke Vena cava superior, VSD, Hypoplasie von Aorta und Lunge, Agenesie von Rectum, Uterus, Vagina und Urethra, Turricephalie u. a.
- 4 x Potter-Sequenz
  - 3 x funktionslose, zystisch dysplastische Nieren
  - 1 x einseitig fehlende, einseitig hypoplastische Nieren
- 1 x Hypoplastisches Rechtsherzsyndrom mit Pulmonalklappenstenose
- 1 x VACTERL-Assoziation
- 1 x ASD, bds. Lungenhypoplasie bei Kastenthorax, Zystenniere
- 1 x Oesophagusatresie, AVSD u. a. Herzfehlbildungen
- 2 x Gastroschisis
  - 1 x Zwerchfellhernie
  - 1 x Wirbelsäulendeformitäten
- 2 x Omphalocele
  - 1 x VSD
- 1 x Zwerchfellhernie, Duodenalatresie, Malrotation des Darmes
- 2 x Thanatophore Dysplasie Typ I
- 1 x Arthrogryposis multiplex congenita
- 1 x Osteogenesis imperfecta (Typ II- Vrolik)
- 1 x Steißbeinteratom
- 1 x Lungenhypoplasie
- 2 x Hypoplastisches Linksherzsyndrom
- 1 x Fallot-Tetralogie, Spaltwirbel
- 1 x DORV, Pulmonalklappenstenose, Thymusagenesie
- 1 x Dextrokardie
- 1 x Vitium cordis
- 1 x Fehlen von Tibia und Fibula bds., rechts Hand, links Finger
- 1 x links Radius und Ulna hypoplastisch bei fehlender Hand

### Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	12	57,1
weiblich	9	42,9
<b>mit Angaben</b>	<b>21</b>	<b>100,0</b>
keine Angaben	9	
<b>gesamt</b>	<b>30</b>	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,3

Die Schwangeren mit Feten mit komplexen/schweren Fehlbildungen sind im Mittel 30,7 Jahre alt (Median 31,0

Jahre). Der Altersdurchschnitt liegt leicht über dem aller Schwangeren in Sachsen-Anhalt (2018: 29,8 Jahre).

### Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	6,7
20 bis 24 Jahre	2	6,7
25 bis 29 Jahre	6	20,0
30 bis 34 Jahre	15	50,0
35 bis 39 Jahre	2	6,7
ab 40 Jahre	3	10,0
<b>gesamt</b>	<b>30</b>	<b>100,0</b>

### mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 8 x Amniozentese vor der 22. SSW (7 Normalbefunde und 1 x Mutation im FGFR3-Gen)
- 1 x NIPT (Normalbefund)
- 30 x pränataler Ultraschall mit jeweils pathologischem Befund: zwischen 9. (thanatophore Dysplasie Typ I) und 23. SSW (Lungenhypoplasie)

Bei 28 Feten wurden die pränatal-sonografischen Befunde, die zur Abruption führten, postnatal verifiziert. Ein Fet mit multiplen Fehlbildungen und Hydrops fetalis wies statt einer Spalthand einen fehlenden Daumen auf. Ein, neben bestätigtem DORV und Pulmonalklappenstenose, geäußelter Verdacht auf Transposition der großen Gefäße wurde postnatal nicht bestätigt. Bei insgesamt 18 Feten waren bis zu drei Softmarker angegeben.

### Gestationsalter zur Abruption:

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

Zum Geburtsjahr 2018 wurden drei Abruptiones aufgrund multipler/gravierender Fehlbildungen erst nach der 24. SSW ausgeführt: Nach diagnostizierter Potter-Sequenz in der 22. SSW wurde bei einer jungen Schwangeren die Schwangerschaft erst in der 26. SSW terminiert. Für zwei Aborte wurde in der 25. SSW ein hypoplastisches Rechtsherzsyndrom und eine Osteogenesis imperfecta gemeldet. Im Mittel erfolgte eine Abruption mit 19,3 SSW. Der Median lag bei 20,0 SSW.

## 14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Zum Jahr 2018 wurden dem Fehlbildungsmonitoring 89 medizinisch induzierte Aborte gemeldet. 86-mal waren Fehlbildungen oder Fetopathien Anlass zum Abbruch der Schwangerschaft. Im Berichtszeitraum war der Anteil der medizinisch induzierten Aborte nach pränataler Diagnose an allen Geborenen mit großen Fehlbildungen (2018: 661; 13,0 %) nie größer, durchschnittlich liegt er bei 10,4 % (2006-2017).

Das Kapitel 14 zeigt die Fälle in drei Gruppen aufgeteilt. Dabei nehmen die Feten mit Chromosomenaberrationen (2018: 51,2 %; 2006-2017: 47,7 %) wie immer den größten Anteil ein. Eine Chromosomenaberration wurde 2018 bei 44 Feten gemeldet. Die Prävalenz (25,0 pro 10.000 Geborene) ist über 1/3 höher als 2006-2017 (17,8 pro 10.000 Geborene) und wurde in den letzten Jahren nur 2013 übertroffen (25,36 pro 10.000 Geborene).

Die zweite Gruppe sind Fehlbildungen am ZNS (Anteil 2018: 14,0 %; 2006-2017: 23,8 %). Es wurden zum Geburtsjahr 2018 12-mal Abruptiones durchgeführt. Die Häufigkeit ist für 2018 mit 6,8 pro 10.000 Geborene als niedrig einzuschätzen und liegt deutlich unter dem üblichen Wert (2006-2017: 8,9 pro 10.000 Geborene).

In der dritten Gruppe werden alle Aborte, bei denen keine Chromosomenaberrationen oder Fehlbildungen am ZNS, sondern andere komplexe und schwerwiegende Fehlbildungen pränatal diagnostiziert wurden, zusammengefasst. Ihr Anteil beträgt 2018 34,9 % (2006-2017: 28,5 %). 30-mal (17,0 pro 10.000 Geborene) waren MCA/sonstige Fehlbildungen im Jahr 2018 Grund für einen Schwangerschaftsabbruch, über die Hälfte mehr als im Mittel der Vorjahre (2006-2017: 10,7 pro 10.000 Geborene).

Zum Geburtsjahr 2018 waren von den abortierten Feten mit Fehlbildungen 38 männlich und 31 weiblich. Das Geschlechterverhältnis (m : w = 1,23) zeigt wieder eine deutliche Androtropie. Von 17 Feten liegt keine Geschlechtsangabe vor.

Bis zu dem Zeitpunkt der 21. SSW wurden 2018 74,7 % der induzierten Aborte vorgenommen, 42,2 % schon bis zur 17. SSW. Zwei Schwangerschaften wurden erst in der 26. SSW, eine in der 30. und eine in der 33. SSW terminiert.

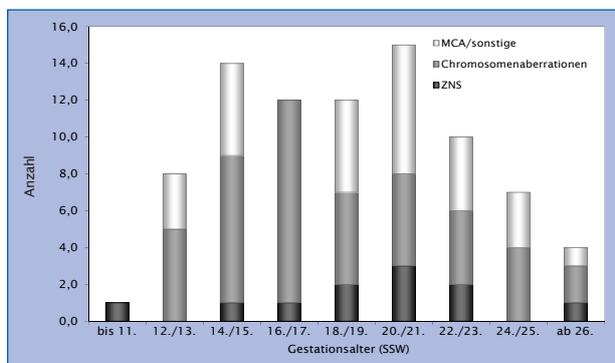


Abb. 46: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2018

Die Art der Fehlbildung beeinflusst den Zeitpunkt, an dem pränatal-diagnostisch ein Hinweis darauf gefunden werden

kann. ZNS-Fehlbildungen können häufig erst mit fortgeschrittener Schwangerschaft gesehen werden (2018: 66 % nach der 16. SSW). Das Ergebnis einer Chorionzottenbiopsie/Amniozentese liegt dagegen weit häufiger schon bis zur 16. SSW (2018: 51 %) vor. Beratungs- und Entscheidungszeiten mit eingerechnet, zeigt sich im Diagramm für Abruptiones aufgrund von Chromosomenstörungen ein Modus um die 16./17. SSW und für Fehlbildungen des ZNS um die 20./21. SSW. Für einen induzierten Abort bei pränatal diagnostizierten MCA/sonstigen Fehlbildungen sind zwei Modi erkennbar. Der frühere, zur 14./15. SSW, ergibt sich eindeutig durch in der 12. bis 14. SSW diagnostizierte Bauchwanddefekte. Beim späteren Modus um die 20./21. SSW sind schwere Herz-, Nieren- und Skelettfehlbildungen am häufigsten diagnostiziert.

Für einen Schwangerschaftsabbruch nach der Diagnose einer Chromosomenaberration bzw. genetisch bedingten Fehlbildung errechnet sich 2018 wie üblich der früheste Zeitpunkt (Ø 18,1 SSW; Median 17,0). Beim Vorliegen von MCA/sonstigen Fehlbildungen ergibt sich ein Durchschnittswert von 19,3 SSW (Median 20,0). Am spätesten im Schwangerschaftsverlauf wurden Abruptiones aufgrund von ZNS-Fehlbildungen (Ø 19,8 SSW; Median 19,0) ausgeführt.

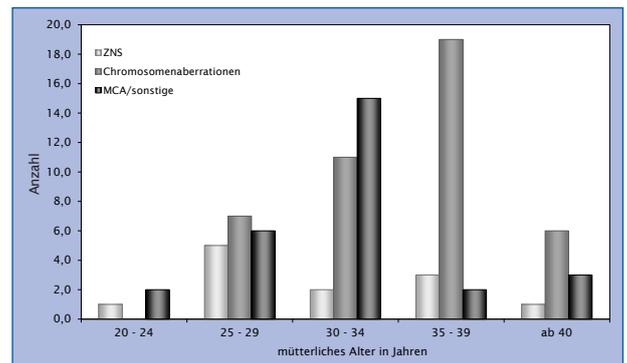


Abb. 47: Mutteralter bei induzierten Aborten 2018 (gruppiert)

Im Mittel waren die Schwangeren, bei denen zum Geburtsjahr 2018 nach pränatal diagnostizierter Fehlbildung die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, 32,4 Jahre alt. 39,5 % waren älter als 34 Jahre. Mit steigendem mütterlichen Alter steigt das Risiko für das Auftreten von numerischen Chromosomenaberrationen. Erwartungsgemäß ist das durchschnittliche Alter der Schwangeren mit 34,2 Jahren (Median 35,0) erheblich älter als das Alter der Mütter aller Geborenen Sachsen-Anhalts (Ø 29,8 Jahre). Bei Schwangeren mit Abbruch wegen MCA oder sonstiger Fehlbildungen des Feten errechnet sich ein mittleres Mutteralter von 30,7 Jahren (Median: 31,0).

Laut Statistischem Landesamt Sachsen-Anhalt wurden im Jahr 2018 in Sachsen-Anhalt 17.410 Kinder lebend geboren und 3.304 Schwangerschaften abgebrochen, davon 71 aus medizinischer Indikation. Die meisten Abbrüche erfolgen nach der Beratungsregel bis zur 12. SSW. Im Verhältnis zu allen Schwangerschaften sank die Anzahl der Abbrüche seit 2006 von über 20 % auf ca. 15 %.

## 15 Zusammenfassung

Der aktuelle Jahresbericht des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien und genetisch bedingten Erkrankungen ist der 20. seiner Art, der sich auf Fehlbildungsmeldungen aus dem gesamten Bundesland Sachsen-Anhalt stützt. Die im Fehlbildungsmonitoring eingegangenen flächendeckenden Daten werden bewertet, geordnet und mit Hilfe der offiziellen Geborenenzahlen des Statistischen Landesamt Sachsen-Anhalt populationsbezogen statistisch analysiert. Den berechneten Prävalenzen der Indikatorfehlbildungen sind die von EUROCAT angegebenen gesamteuropäischen Werte gegenübergestellt. Vergleichsdaten aus anderen Bundesländern existieren nicht.

Für das Jahr 2018 werden vom Statistischen Landesamt **17.410 Lebendgeborene** angegeben. Seit einem Hoch 2016 (18.092) ist die Anzahl wieder rückläufig, doch 2018 noch über dem Mittel der Jahre 2006-2017 (17.282).

Vom Statistischen Landesamt wurden 2018 **87 Totgeborene** registriert. Basierend auf den Lebend- und Totgeborenen von 2006-2017 wären im Verhältnis zur Anzahl der Lebendgeborenen nur 69 Totgeborene zu erwarten gewesen.

Im Jahr 2018 wurden in Deutschland nach Angaben des Statistischen Bundesamtes 787.523 Kinder geboren, etwas mehr als im Jahr 2017 (784.901), doch weniger als 2016 (792.141). Etwa 2,2 % aller Neugeborenen Deutschlands stammen aus dem Bundesland Sachsen-Anhalt.

Neben den Daten der Lebend- und Totgeborenen basieren die dem Jahresbericht zugrundeliegenden Berechnungen für 2018 auch auf den Daten von **89 medizinisch induzierten Aborten** und **31 Spontanaborten ab der 16. SSW**. Damit beziehen sich die Analysen im Bericht auf eine **Gesamtzahl von 17.617 Geborenen** im Jahr 2018 (Kapitel 2).

**Große Fehlbildungen** wiesen 2018 **661 Geborene** (3,75 % aller Geborenen) auf. Es zeigt sich im vierten Jahr in Folge eine Fehlbildungsrate über der Basisprävalenz (2006-2017: 3,58 %, KI 3,50 bis 3,66 %) (Kapitel 8). 2018 kamen 563 (85,2 %) der von großen Fehlbildungen Betroffenen lebend zur Welt. Von den Lebendgeborenen verstarben 17 (2,6 %) im ersten Lebensjahr. Der Anteil der induzierten Aborte an allen Geborenen mit großen Fehlbildungen erreicht 2018 mit 13,0 % einen Maximalwert (Kapitel 7, 8).

Die **häufigsten Einzeldiagnosen** sind in diesem Jahr, wie stets in den Vorjahren, VSD und ASD. Beide Herzfehlbildungen wurden 2018 bei 1,21 % bzw. 0,51 % der Geborenen öfter als üblich registriert. Der Hörverlust, 2018 die dritthäufigste Fehlbildung, zeigte sich bei 0,27 % der Geborenen ebenfalls häufiger als üblich. Vom Down-Syndrom waren 2018 0,25 % aller Kinder/Feten betroffen, deutlich mehr als erwartet (Kapitel 11).

1,39 % aller Geborenen weisen 2018 eine der 36 genau definierten **Indikatorfehlbildungen** (Kapitel 12) auf.

Eine **höhere Prävalenz** als die jeweilige Basisprävalenz zeigt sich bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel, Zwerchfellhernie, Omphalocele, Down-Syndrom und Edwards-Syndrom. **Niedrigere Prävalenzen** werden dagegen bei Neuralrohrdefekten, Spina bifida, Encephalocele, Microcephalie, Fallot-Tetralogie, Linksherzhypoplasie-Syndrom, Gaumenspalte, Rectum- und Analatresie/-stenose, Epispadie, präaxialer Polydactylie und Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten verzeichnet.

2018 bekam das Fehlbildungsmonitoring Informationen zu **86 fehlbildungsbedingten Abortinduktionen** gemeldet. Je nach Fehlbildung lassen sich unterschiedliche Zeitpunkte der Terminierung der Schwangerschaft feststellen. Fehlbildungen des ZNS (14,0 %) werden am spätesten entdeckt und die Schwangerschaften durchschnittlich mit 19,8 SSW abgebrochen. Bei Feten mit Chromosomenaberrationen (51,2 %) liegt der Zeitpunkt der Abortio bei durchschnittlich 18,1 SSW und bei Feten mit multiplen Anomalien und sonstigen Fehlbildungen (34,9 %) bei 19,3 SSW.

Eine **genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankung oder Mikrodeletion** wurde 2018 bei 38 Geborenen diagnostiziert. Eine **Sequenz, Assoziation oder Komplex** bestand bei 17 Geborenen. Von einer **Fetopathie** waren fünf Kinder betroffen, zwei Geborene trugen die Folgen einer **congenitalen Infektion**. Auch in diesem Jahr wurde bei über der Hälfte der 73 Geborenen mit einer **Chromosomenaberration** ein Down-Syndrom (44 x) festgestellt (Kapitel 13).

In Kapitel 16.1 des diesjährigen Jahresberichtes liegt der Fokus auf dem Auftreten der fünf häufigsten numerischen Chromosomenaberrationen in Sachsen-Anhalt seit dem Jahr 2000. Dargestellt sind die jährlichen Prävalenzen insgesamt und für Lebendgeborene im Besonderen sowie der Trend über die Jahre. Außerdem wird in Kapitel 16.2 anlässlich des aktuellen medialen Interesses auf Reduktionsfehlbildungen von Extremitäten in Sachsen-Anhalt eingegangen.

Zum Geburtsjahrgang 2018 gingen im Fehlbildungsmonitoring **2.044 Meldungen** zu 1.767 Geborenen ein. Dazu zählen Daten von Kindern und Feten mit mindestens einer großen Fehlbildung (661) und Daten von Kinder/Feten, die kleine Fehlbildungen oder Anomalien aufweisen (278) sowie für Kontrollen mit Daten von Kindern ohne Fehlbildungen und Anomalien. Letztere sind ebenfalls wichtig, da Risiken wissenschaftlich im Fall-Kontroll-Studiendesign ausgewertet werden.

Durch Mithilfe vieler seit Jahren engagierter Kollegen aus verschiedenen medizinischen Einrichtungen, die angebotene Fehlbildungen an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt melden, wurde die solide Datenbasis geschaffen, auf deren Grundlage 2018 der Jahresbericht erarbeitet werden konnte. **Wir bedanken uns daher, im Vertrauen auf eine weitere gute Zusammenarbeit, bei allen unseren Einsendern sehr herzlich!**

## 16. Themen im Fokus

### 16.1 Chromosomenaberrationen - Epidemiologische Aspekte

Chromosomenaberrationen sind Störungen der Anzahl der Chromosomen (diploide Chromosomenzahl 46, 23 Chromosomenpaare davon 22 Autosomen und zwei Geschlechtschromosomen) oder der Struktur eines Chromosoms (balancierte und unbalancierte Rearrangements). Sie können ein, zwei oder mehr Chromosomen betreffen oder auch nur einen Teil eines Chromosoms. Angeborene Fehlbildungen, Wachstumsstörungen und geistige Behinderungen sind häufige bei Menschen mit Chromosomenaberration zu beobachtende Befunde, obwohl es auch zytogenetische Aberrationen gibt, die nur geringe bis gar keine klinische Auswirkung zeigen. Fortschritte in der menschlichen Zytogenetik ermöglichen es zunehmend, einen kausalen Zusammenhang zwischen verschiedenen Chromosomenanomalien und unterschiedlichen phänotypischen Manifestationen bei den Patienten zu demonstrieren. Darüber hinaus sind bisher die spezifischen chromosomalen Ätiologien einer Vielzahl von Syndromen bekannt.

Strukturelle chromosomale Anomalien, die auch als chromosomale Mutationen bezeichnet werden, umfassen jene Veränderungen, die auf einen oder mehrere Brüche in einem Chromosom zurückzuführen sind. Diese können zu einer Verschiebung von Chromosomenregionen führen. Diese Verschiebung oder Rearrangements erfolgen ohne, dass genetisches Material verloren geht oder

dupliziert wird (balanced rearrangements) oder sie können zu einem Zuwachs oder Verlust von Chromosomenmaterial führen (unbalanced rearrangements).

Balancierte Rearrangements werden häufig vererbt und sind oft nicht mit phänotypischen Anomalien verbunden. Es gibt jedoch zwei Ausnahmen: wenn ein Bruchpunkt einbezogen ist, der ein Gen/eine Genfunktion direkt stört sowie die Verlagerung von Chromosomenmaterial von einem X-Chromosom zu einem Autosom oder umgekehrt. Unbalancierte Rearrangements führen zu einer partiellen Trisomie oder Monosomie und sind eine bekannte Ursache für angeborene Anomalien oder Entwicklungsverzögerungen.

Auf submikroskopischer Ebene sind Genmutationen, wie Substitutionen, Insertionen, Deletionen, Duplikationen, Nukleotidwiederholungs-Expansionen und Inversionen von einzelnen Basenpaaren, in der Regel zu klein, um durch Standard-Karyotypisierung identifiziert zu werden und erfordern eine DNA-Analyse für ihren Nachweis. Diese submikroskopischen Mutationen können so klein wie eine Veränderung in einem einzelnen Basenpaar oder so groß wie Megabasis-DNA-Sequenzabschnitte in sehr großen Genen sein.

Im Folgenden liegt der Fokus auf den numerischen Chromosomenaberrationen, da sie am häufigsten sind.

#### Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz von Trisomie 21

Trisomie 21 (Down-Syndrom) ist nach wie vor die häufigste Chromosomenanomalie bei Neugeborenen. Die Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz von Trisomie 21 und anderen Trisomien hängt von demografischen Besonderheiten (Alter der Mutter) und Unterschieden in den pränatalen Diagnoseverfahren ab. Ein Vergleich von Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz zur Trisomie 21 ist in Abbildung 48 (Seite 76) dargestellt.

Es ist schon sehr lange bekannt, dass die mütterliche altersspezifische Rate der Trisomie 21 sowie anderer Chromosomenanomalien bei der Diagnose im frühen zweiten Trimester durch pränatale Diagnose (Amniozentese) um etwa 30 % höher liegt als bei der Diagnose nach der Geburt. Diese Unterschiede lassen sich zum Teil durch einen spontanen fetalen Verlust (nach dem frühen zweiten Trimester) bei Feten mit Chromosomenanomalien erklären [1-4].

Eine EUROCAT Studie von 2013 zeigte unter Einbeziehung unserer Daten und weiteren 20 bevölkerungsbezo-

genen Registern, die von 1990 bis 2009 6,1 Millionen Geburten umfasste, einen Anstieg der Gesamtprävalenz von Trisomie 21 im Zeitverlauf auf 22 pro 10.000 Geburten (95 % KI 21.7-22.4) (1 von 455 Geburten) [5].

Diese Veränderung ist auch auf einen Anstieg des Geburtenanteils bei Müttern im Alter von 35 Jahren und älter von 13 % im Jahr 1990 auf 19 % im Jahr 2009 zurückzuführen. Gleichzeitig blieb die Prävalenz der Trisomien 13, 18 und 21 bei Lebendgeburten insgesamt stabil (1 von 20.830 bei Trisomie 13, 1 von 9.614 bei Trisomie 18 und 1 von 890 bei Trisomie 21).

Der Anstieg des Mutteralters hat europaweit zu einem Anstieg der Anzahl von Schwangerschaften mit Trisomie 21 geführt. Die stabile Prävalenz von Lebendgeburten im Vergleich zum Anstieg der Gesamtprävalenz ist höchstwahrscheinlich auf ein verbessertes vorgeburtliches Screening und eine erhöhte fetale Verlustrate (Spontanaborte, Schwangerschaftsabbrüche) zurückzuführen [5].

#### Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz von Trisomie 18 und 13

Trisomie 18 und Trisomie 13 sind nach der Trisomie 21 die zweit- und dritthäufigsten autosomalen Trisomien. Angaben für die Prävalenz für Trisomie 13 reichen von 1,9 bis 2,8 und für Trisomie 18 von 4,8 bis 7 pro 10.000 Geburten aus Studien in Großbritannien und Europa in den letzten zwei Jahrzehnten [5-8].

Die gemeldete Lebendgeborenen-Prävalenz für Trisomie 13 beträgt 0,43-0,54 und für Trisomie 18 0,96-1,12 pro 10.000 Geburten [5]. Auch bei diesen Trisomien nimmt die Prävalenz zu, was zu einem wesentlichen Teil auf das zunehmende Alter der Mutter und die verbesserte pränatale Ultraschalltechnik zurückzuführen ist [5, 9, 10].

Sowohl Trisomie 13 als auch Trisomie 18, auch bekannt als Patau- und Edwards-Syndrom, sind mit einer Vielzahl von angeborenen Fehlbildungen assoziiert. Dazu gehören Herzfehlbildungen, orofaciale Spalten, Bauchwanddefekte (Omphalocele), tracheo-oesophageale Stenosen oder Atresien, urogenitale Fehlbildungen, Fehlbildungen der Extremitäten oder des ZNS [6, 11]. Diese Begleitfehlbildungen ermöglichen es, in vielen Fällen durch vorgeburtlichen Ultraschall, eine Verdachtsdiagnose zu stellen. Die Diagnose kann dann durch eine zytogenetische Analyse bestätigt werden. Bei Risikoschwangerschaften kann beim vorgeburtlichen Screening seit 2012 mittels zellfreier DNA-Analyse aus mütterlichem Blut die Trisomie 21, 18 und 13 detektiert werden.

Trisomie 13 und Trisomie 18 sind mit einer schlechten Prognose assoziiert und die meisten lebendgeborenen Kinder sterben innerhalb der ersten Tage oder Wochen ihres Lebens [5-8, 12, 13]. Der Median für das Überleben wird in der Literatur bisher bei Lebendgeborenen mit Trisomie 13/Trisomie 18 mit 10 bis 14 Tagen angegeben, die 1-Jahres-Überlebensrate beträgt ca. 8-10 % [13, 14].

2019 konnte das WHO assoziierte Netzwerk ICBSR eine Studie zur Mortalität der Trisomie 13 und 18 unter Einbeziehung der Daten aus Sachsen-Anhalt und weiteren

23 bevölkerungsbezogenen Registern aus insgesamt 18 Ländern (Nord- und Südamerika, Asien, Europa) veröffentlicht [15]. Die Studienpopulation umfasste im Zeitraum 1974 bis 2014 rund 27,1 Millionen Geburten. Die Prävalenz für Trisomie 13 betrug 1,68 (95 % KI 1,3-2,06) und für Trisomie 18 4,08 (95 % KI 3,01-5,15) pro 10.000 Geburten.

Die durchschnittliche Lebendgeborenen-Prävalenz in dieser Studie betrug für Trisomie 13 0,55 (95 % KI 0,38-0,72) und für Trisomie 18 1,07 (95 % KI 0,77-1,38) pro 10.000 Geburten. Die mediane Sterblichkeit in der ersten Lebenswoche betrug 48 % für Trisomie 13 und 42 % für Trisomie 18 in allen Registern, von denen die Hälfte am ersten Lebenstag verstarb. In 16 Registern mit vollständiger 1-Jahres-Nachbeobachtung lag die Mortalität im ersten Lebensjahr für Trisomie 13 bei 87 % und für Trisomie 18 bei 88 %. Etwa die Hälfte der Lebendgeborenen starben in der ersten Lebenswoche. Dennoch konnte auch hier gezeigt werden, dass rund 10 % das erste Lebensjahr überlebten [16].

## Numerische Chromosomenaberrationen - Daten aus Sachsen-Anhalt

Im Folgenden wurden für den Zeitraum 2000 bis 2018 die Daten zu 333.783 Schwangerschaften (betrifft 330.600 Lebendgeborene) für die drei häufigsten autosomalen Aneuploidien (Trisomie 21, 18, 13) und die zwei häufigsten Geschlechts-Chromosomen-Aneuploidien mit 45, X0 (Turner-Syndrom) bzw. 47, XXY (Klinefelter-Syn-

drom) hinsichtlich der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz ausgewertet.

Eine detaillierte Auswertung zum Mutteralter bei Chromosomenaberrationen ist in Kapitel 13.1 in diesem Jahresbericht (Seite 66) aufgeführt.

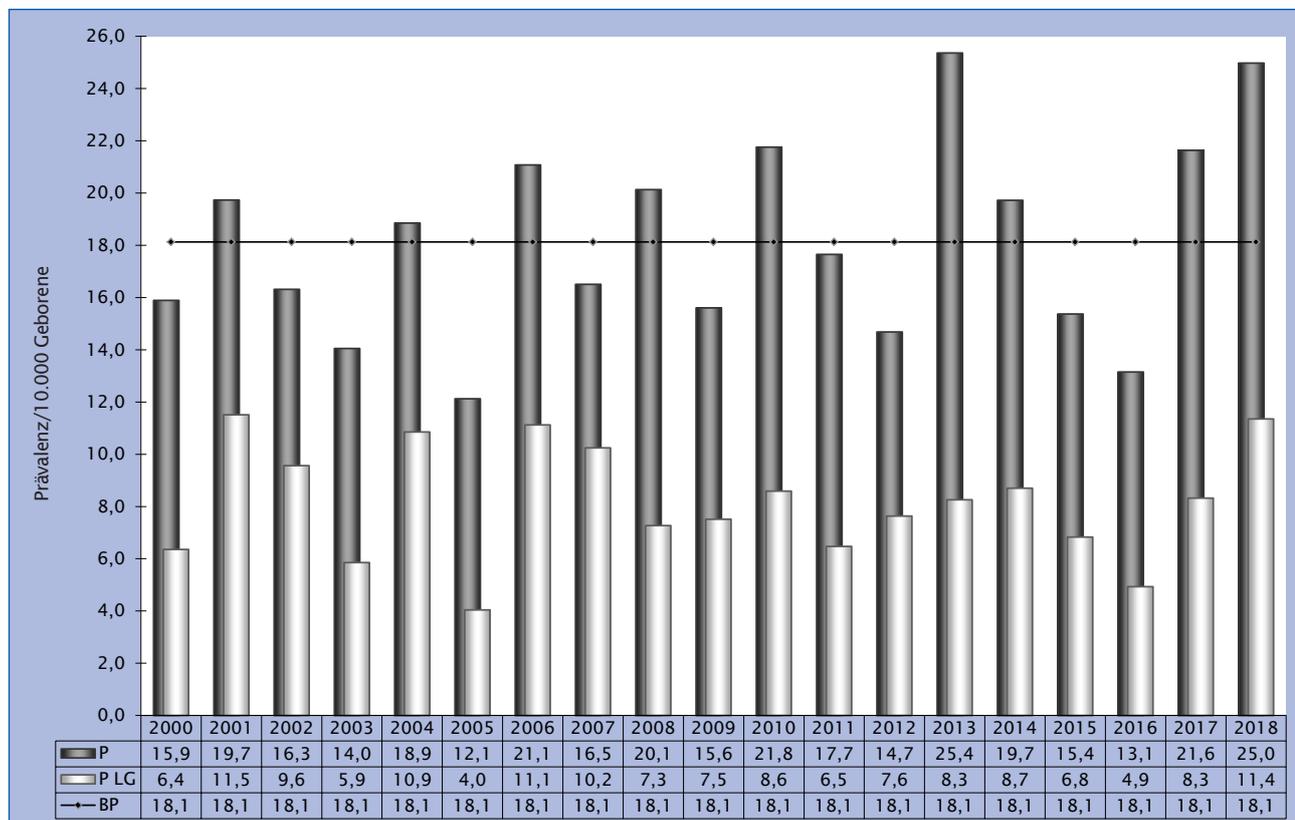


Abb. 48: Entwicklung der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz pro 10.000 Geborene bei Down-Syndrom (Trisomie 21) seit 2000

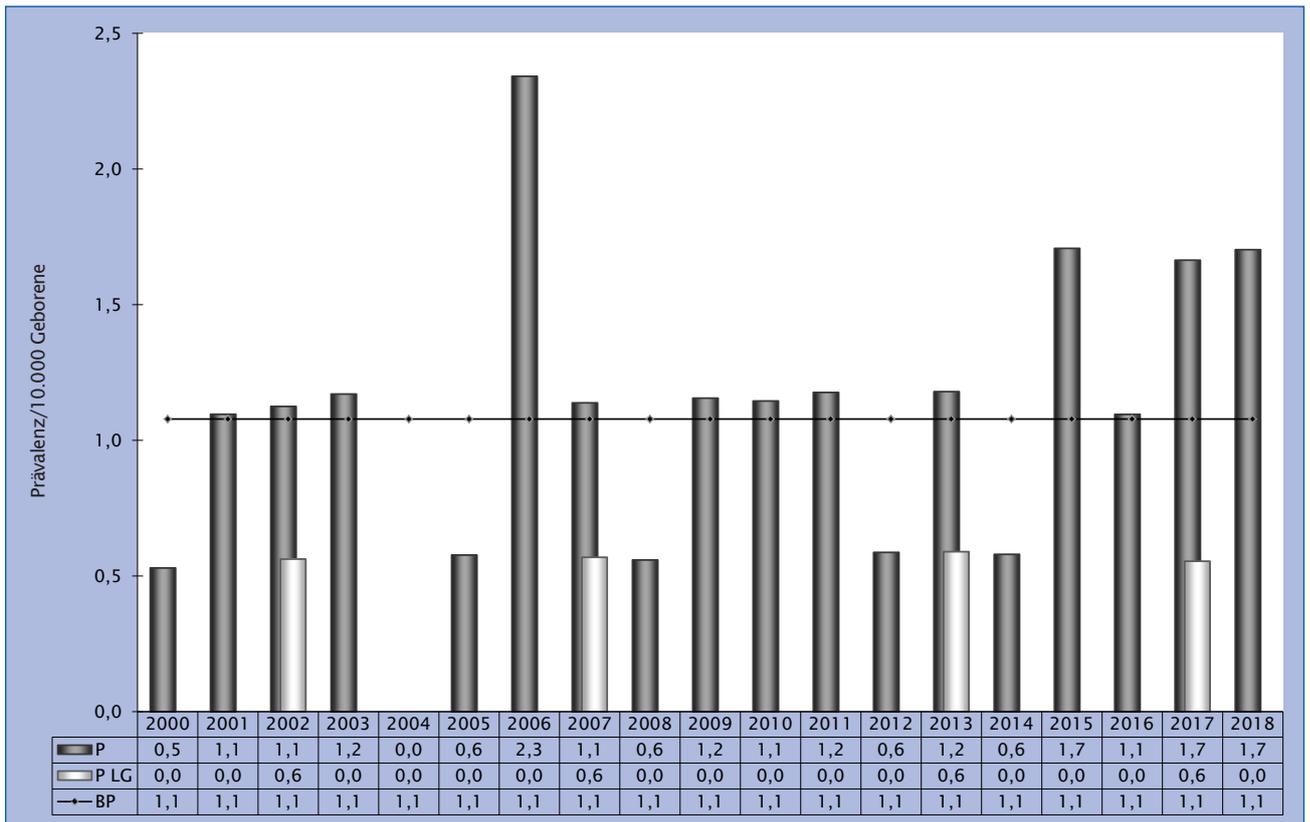


Abb. 49: Entwicklung der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz pro 10.000 Geborene bei Patau-Syndrom (Trisomie 13) seit 2000

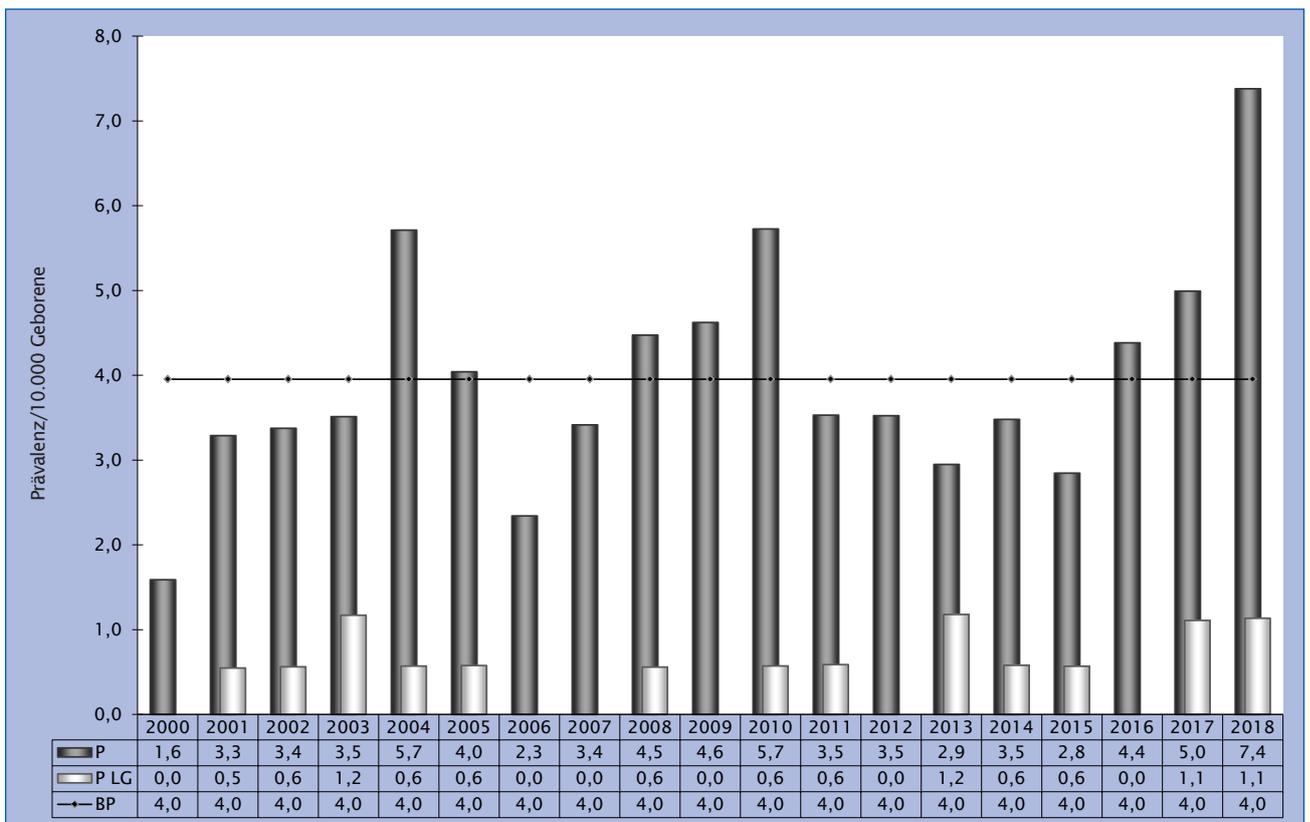


Abb. 50: Entwicklung der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz pro 10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom (Trisomie 18) seit 2000

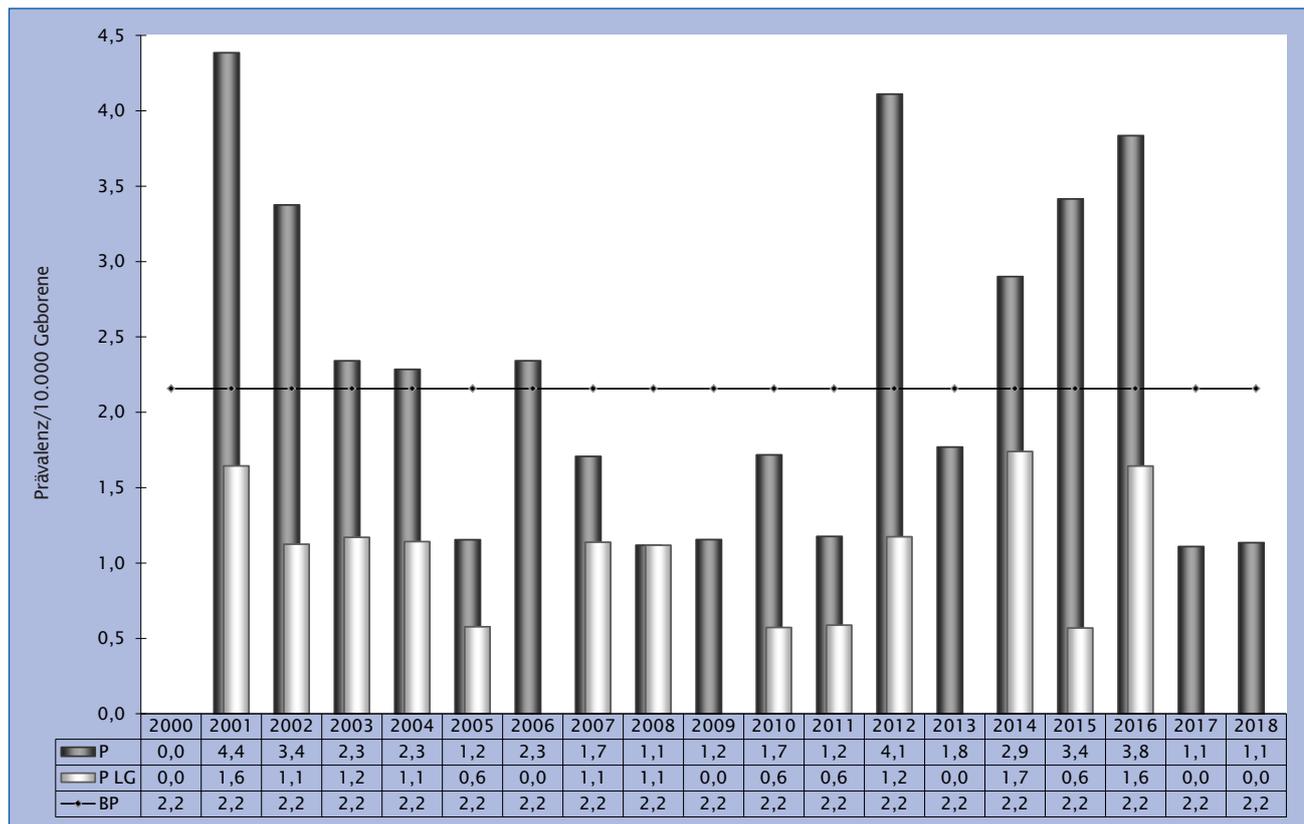


Abb. 51: Entwicklung der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz pro 10.000 Geborene bei Turner-Syndrom seit 2000

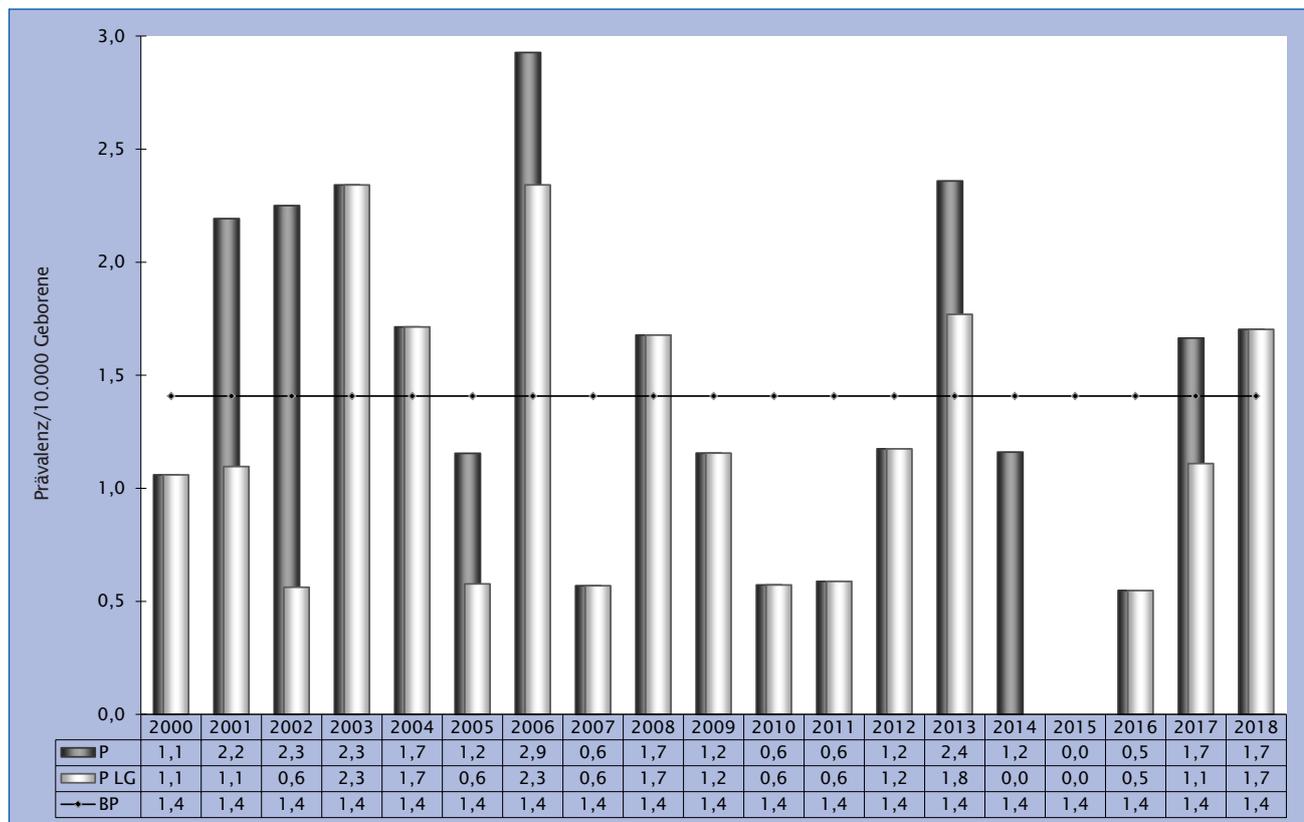


Abb. 52: Entwicklung der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz pro 10.000 Geborene bei Klinefelter-Syndrom seit 2000

Eine entsprechende Trendanalyse mit Zweijahresgruppierung zeigt für den Zeitraum 2001 bis 2018 keinen signifikanten Anstieg für die fünf ausgewählten Aneuploidien (Abbildung 53).

Für die Analyse wurde die binär-logistische Regression auf der Basis des Maximum-Likelihood-Verfahrens angewandt. Details zur Beschreibung des mathematischen Modells finden Sie in Kapitel 12.37 auf Seite 64.

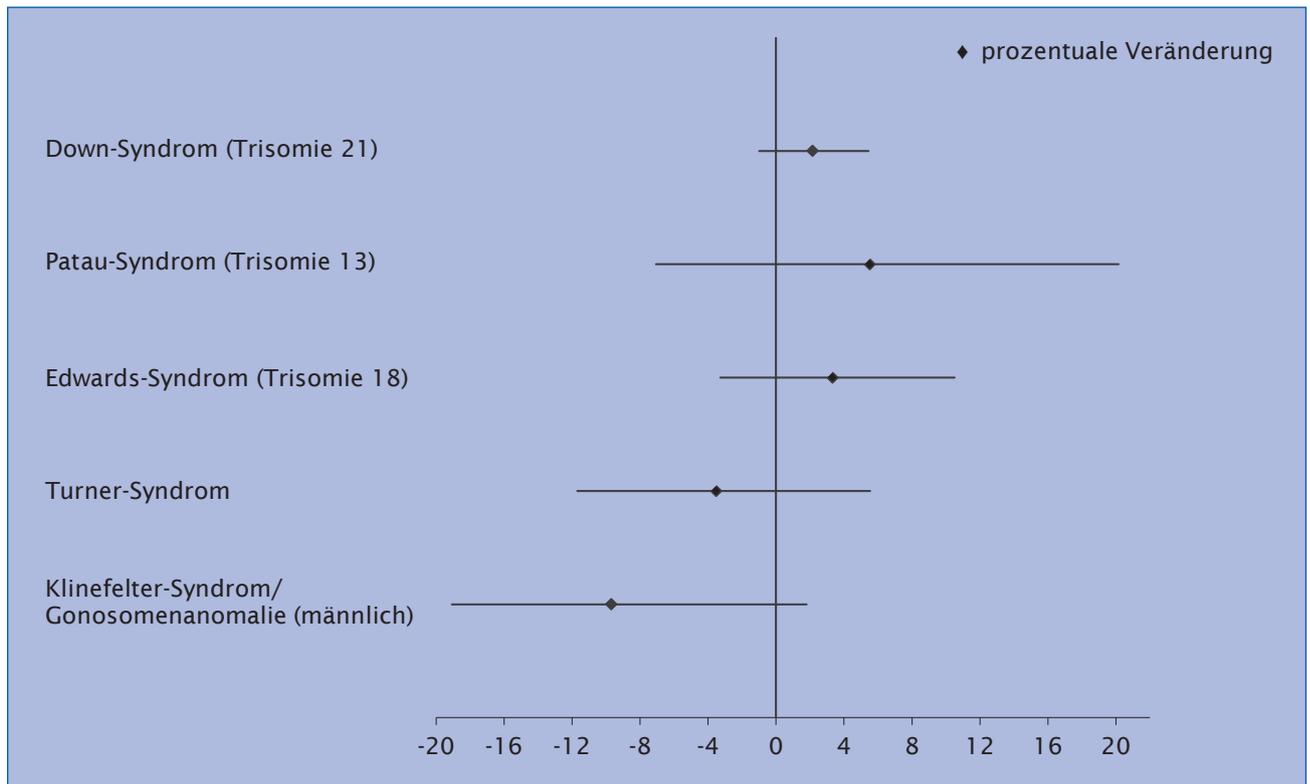


Abb. 53: Trendanalyse ausgewählter Chromosomenaberrationen 2001 bis 2018 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der zweijährigen Prävalenz (95 % KI)

#### Literatur

- Hook EB. Spontaneous deaths of fetuses with chromosomal abnormalities diagnosed prenatally. *N Engl J Med* 1978; 299(19): 1036 - 1038
- Hook EB. Chromosome abnormalities and spontaneous fetal death following amniocentesis. Further data and associations with maternal age. *Am J Hum Genet* 1983; 35(1): 110-116
- Kratzer PG, Golbus MS, Schonberg SA, Heilbron DC, Taylor RN. Cytogenetic evidence for enhanced selective miscarriage of trisomy 21 pregnancies with advancing maternal age. *Am J Med Genet* 1992; 44(5): 657-663
- Hassold T, Chiu D. Maternal age-specific rates of numerical chromosome abnormalities with special reference to trisomy. *Hum Genet* 1985; 70(1): 11-17
- Loane M, Morris JK, Addor M-C, Arriola L, Budd J, Doray B, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Khoshnood B, Klungsoyr Melve K, Latos-Bielenska A, McDonnell B, Mullaney C, O'Mahony M, Queisser-Wahrendorf A, Rankin J, Rissmann A, Rounding C, Salvador J, Tucker DF, Wellesley D, Yevtushok L, Dolk H. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *Eur J Hum Genet* 2013; 21(1): 27-33
- Springett A, Wellesley D, Greenlees R, Loane M, Addor M-C, Arriola L, Bergman J, Caverro-Carbonell C, Csaky-Szunyogh M, Draper ES, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Khoshnood B, Klungsoyr K, Lynch C, Dias CM, McDonnell R, Nelen V, O'Mahony M, Pierini A, Queisser-Luft A, Rankin J, Rissmann A, Rounding C, Stoianova S, Tuckerz D, Zymak-Zakutnia N, Morris JK. Congenital anomalies associated with trisomy 18 or trisomy 13: A registry-based study in 16 european countries, 2000-2011. *American journal of medical genetics. Part A* 2015; 167(12): 3062-3069
- Springett AL, Morris JK. Antenatal detection of Edwards (Trisomy 18) and Patau (Trisomy 13) syndrome. *England and Wales 2005-2012. Journal of Medical Screening* 2014; 21(3): 113-119
- Tonks AM, Gornall AS, Larkins SA, Gardosi JO. Trisomies 18 and 13. Trends in prevalence and prenatal diagnosis - population based study. *Prenatal diagnosis* 2013; 33(8): 742-750
- Nair DB, Tucker D, Hughes R, Greenacre J, Morgan M. Unusual trend in the prevalence of trisomy 13 in mothers aged 35 and older. A population based study of national congenital anomaly data. *Birth defects research. Part A, Clinical and molecular teratology* 2015; 103(7): 610-616
- Savva GM, Walker K, Morris JK. The maternal age-specific live birth prevalence of trisomies 13 and 18 compared to trisomy 21 (Down syndrome). *Prenatal diagnosis* 2010; 30(1): 57-64
- Pont SJ, Robbins JM, Bird TM, Gibson JB, Cleves MA, Tilford JM, Aitken ME. Congenital malformations among liveborn infants with trisomies 18 and 13. *American journal of medical genetics. Part A* 2006; 140(16): 1749-1756
- Meyer RE, Liu G, Gilboa SM, Ethen MK, Aylsworth AS, Powell CM, Flood TJ, Mai CT, Wang Y, Canfield MA. Survival of children with trisomy 13 and trisomy 18. A multi-state population-based study. *American journal of medical genetics. Part A* 2016; 170A(4): 825-837
- Wu J, Springett A, Morris JK. Survival of trisomy 18 (Edwards syndrome) and trisomy 13 (Patau Syndrome) in England and Wales. 2004-2011. *American journal of medical genetics. Part A* 2013; 161A(10): 2512-2518
- Rasmussen SA, Wong L-YC, Yang Q, May KM, Friedman JM. Population-Based Analyses of Mortality in Trisomy 13 and Trisomy 18. *PEDIATRICS* 2003; 111(4): 777-784
- Goel N, Morris JK. Trisomy 13 and 18—Prevalence and mortality—A multi-registry population based analysis 2019
- Goel N, Morris JK, Tucker D, Walle HEK de, Bakker MK, Kancherla V, Marengo L, Canfield MA, Kallen K, Lelong N, Camelo JL, Stallings EB, Jones AM, Nance A, Huynh M-P, Martínez-Fernández M-L, Sipek A, Pierini A, Nembhard WN, Goetz D, Rissmann A, Groisman B, Luna-Muñoz L, Szabova E, Lapchenko S, Zarante I, Hurtado-Villa P, Martinez LE, Tagliabue G, Landau D, Gatt M, Dastgiri S, Morgan M. Trisomy 13 and 18-Prevalence and mortality-A multi-registry population based analysis. *Am. J. Med. Genet. A* 2019

## 16.2 Extremitätenfehlbildungen in Sachsen-Anhalt

Im September 2019 standen Fehlbildungen der Hand bei Neugeborenen im medialen Interesse. Dies ist Ausgangspunkt für die hier erfolgende Darstellung der Daten zu Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten (Fehlbildungen von Hand, Arm, Bein und/oder Fuß).

In die epidemiologische Analyse der Daten waren 17.617 Schwangerschaften für den Geburtsjahrgang 2018 für das Bundesland Sachsen-Anhalt einbezogen. Insgesamt wurden Informationen zu 333.783 Schwangerschaften im Zeitraum 2000 bis 2018 analysiert. Von großen Fehlbildungen waren im Jahr 2018 in dieser Analyse 661 Schwangerschaften (1 von 27 Schwangerschaften) betroffen.

Angeborene Fehlbildungen, und auch konkret Fehlbildungen der Hände, Arme, Füße und/oder Beine, treten immer wieder mit schwankender Häufigkeit auf (siehe Grafiken mit Darstellung der unterschiedlichen Prävalenz pro Jahr).

2018 wurde eine Reduktionsfehlbildung der Extremitäten in Sachsen-Anhalt bei einem Kind/Fet pro 1.602 Geburten beobachtet. Im Vergleich zum Bezugszeitraum ab 2000 zeigt sich ein rückläufiger Trend in der Region. Abbildung 54 und 55 zeigen die natürlichen Schwankungen der Häufigkeiten in den einzelnen Jahren und den sich daraus ergebenden Durchschnittswert für die Reduktionsfehlbildungen insgesamt (Abbildung 54) und die Reduktionsfehlbildungen der oberen Extremitäten

(Abbildung 55). Die Auswertung der aktuellen Daten gibt keinen Anlass für eine örtliche oder zeitlich auffällige ungewöhnliche Häufung der Extremitätenfehlbildungen in Sachsen-Anhalt.

Die Erfahrungen in der Fehlbildungsepidemiologie werden kontinuierlich für Sie als interessierte Leser dokumentiert, wie in diesem Jahresbericht. Auffälligkeiten in der Individualmedizin, wie die Handfehlbildungen bei Säuglingen, die in der medialen Öffentlichkeit für Aufregung gesorgt haben, unterstreichen die Bedeutung einer prospektiven Fehlbildungserfassung und -analyse in der populationsbezogenen Epidemiologie. Nur so sind valide Aussagen zu aktuellen Phänomenen der Häufung und deren Einordnung im zeitlichen Trend möglich. Mit Hilfe mathematischer Modelle lassen sie sich auf Grundlage von Basisdaten berechnen. Für weiterführende Analysen ist eine fachkompetente Untersuchung der Einzelfälle mit Bezug zu externen Einfluss-Faktoren und genetischer Evaluation anzuraten.

Ursachen für angeborene Fehlbildungen sind multifaktoriell. Es sind nicht nur Gendefekte, Infektionen, Arzneimittel, chemische Noxen, mechanische Einwirkungen und/oder entwicklungsphysiologische Defizite als Ursache möglich. In 50 % der Fälle bleibt der Auslöser trotz der Methoden der modernen Medizin noch immer ungeklärt.

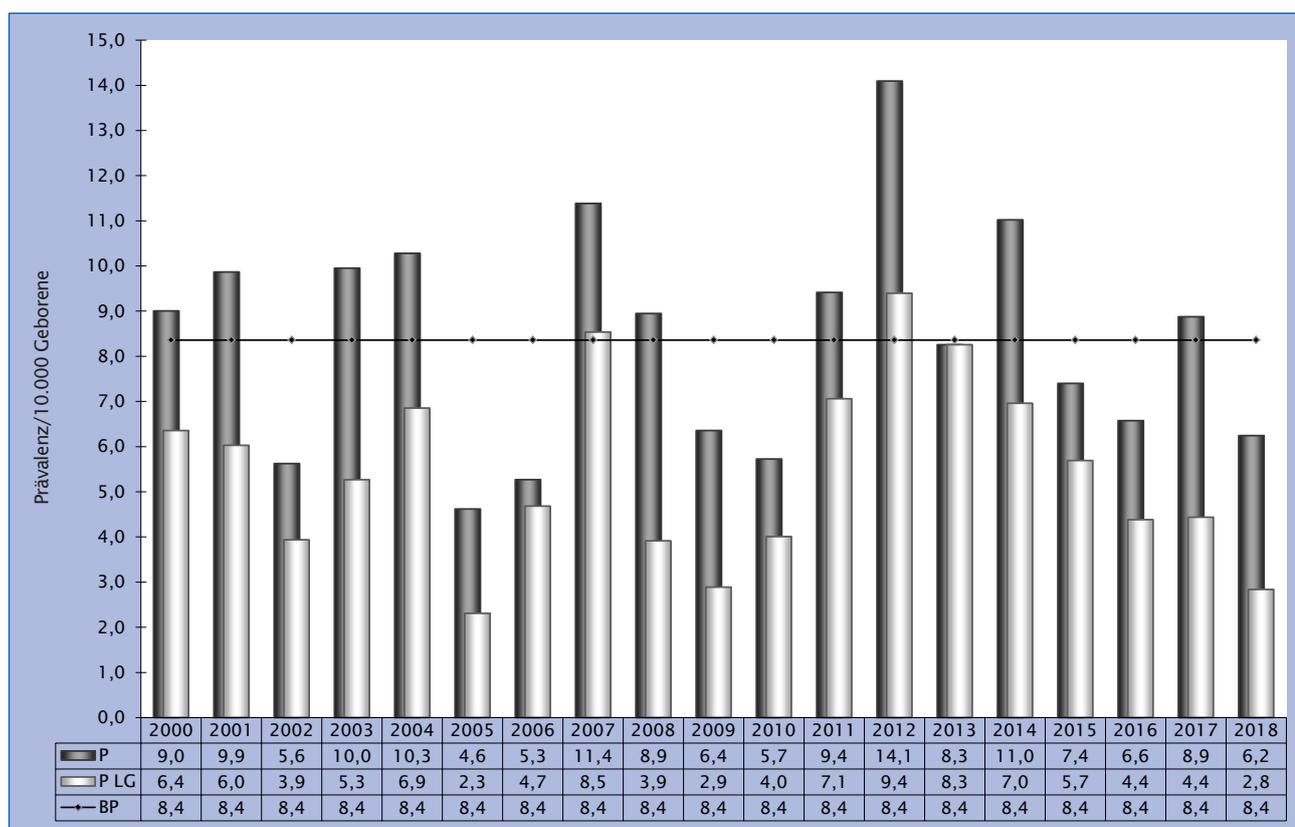


Abb. 54: Entwicklung der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz pro 10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen von oberer und/oder unterer Extremität seit 2000

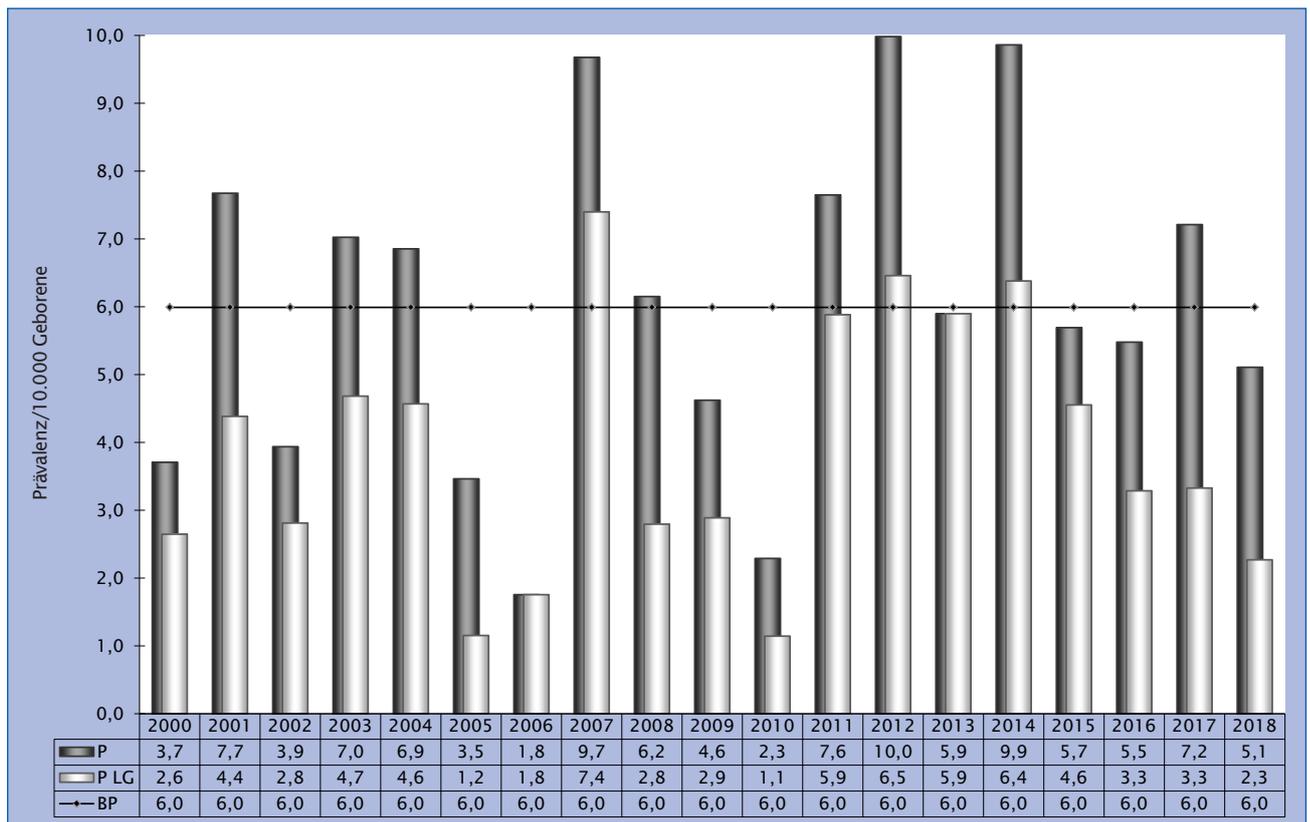


Abb. 55: Entwicklung der Prävalenz und Lebendgeborenen-Prävalenz pro 10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen der oberen Extremität seit 2000

Häufungen von Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt konnten im Zusammenhang mit der verbesserten Pränataldiagnostik (z. B. bei Herzfehlbildungen) und dem gestiegenen Mutteralter (z. B. Chromosomenaberrationen siehe Kapitel 16.1) in den Vorjahren festgestellt werden. Es handelt sich dabei um nicht beeinflussbare Risikofaktoren.

Generell gilt es jedoch zunächst bekannte beeinflussbare Risikofaktoren zu minimieren. So sollte z. B. auf Alkohol, Drogen und/oder Nikotin in der Schwangerschaft verzichtet werden. Auch die rechtzeitige (bereits ab Kinderwunsch) Einnahme von Folsäure stellt eine evaluierte Präventionsmaßnahme dar.

Regionsspezifische Risikofaktoren, durchschnittliches Mutteralter und sozioökonomische Besonderheiten führen dazu, dass die Daten aus Sachsen-Anhalt nicht vorbehaltlos auf andere Bundesländer übertragen werden können. Eine bundesweite Fehlbildungserfassung gibt es allerdings derzeit in Deutschland nicht. Die Erfahrungen aus Sachsen-Anhalt zeigen, dass eine Erweiterung des Monitorings auf den Mitteldeutschen Raum (zusätzlich Sachsen und Thüringen) gut möglich erscheint. Ein entsprechendes Interesse der ärztlichen Kollegen in Leitungsverantwortung aus diesen Bundesländern wurde geäußert.

## 17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2018

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 ICBSR (WHO assoziiert).

### Promotionen

Im Jahr 2018 wurden in Zusammenarbeit mit dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt folgende **Dissertationen** erfolgreich abgeschlossen:

- Dr. med. Sarah Krull  
Hypospadiekorrektur - Evaluierung der Ergebnisse mittels HOPE-Score
- Dr. med. Larisa Neumann  
Korrelation prä- und postnataler Ultraschallbefunde in einem DEGUM-II-Zentrum im Zeitraum 2005 bis 2010
- Dr. med. Doreen Barche  
Neugeborenenhörscreening 2010 in Sachsen-Anhalt nach Einführung der Kinderrichtlinie 2009 unter besonderer Berücksichtigung der Hörstörungen und der Beachtung in den Kinderarztpraxen und Geburtseinrichtungen

**Weitere Promotionsthemen** wurden im Jahr 2018 bearbeitet und laufen im Jahr 2019 weiter (Arbeitstitel):

- Fragiles-X-Syndrom im nördlichen Sachsen-Anhalt
- Die Bedeutung neurologischer, psychiatrischer und Suchterkrankungen für den Schwangerschaftsausgang: Fall-Kontroll-Studie der Geburtsjahrgänge 2010-2013

### Publikationen

Das Fehlbildungsmonitoring war an folgenden **Publikationen** zu verschiedenen Themen im Jahr 2018 beteiligt:

- Bergman JEH, Lutke LR, Gans ROB, Addor M-C, Barisic I, Caverro-Carbonell C, Garne E, Gatt M, Klungsoyr K, Lelong N, Lynch C, Mokoroa O, Nelen V, Neville AJ, Pierini A, Randrianaivo H, **Rissmann A**, Tucker D, Wiesel A, Dolk H, Loane M, Bakker MK.  
Beta-Blocker Use in Pregnancy and Risk of Specific Congenital Anomalies. A European Case-Malformed Control Study. *Drug safety* 2018; 41(4): 415-427
- Bremer S, Kiess W, Thome U, Knüpfer M, Bühlig U, Vogel M, Friedrich A, Janisch U, **Rissmann A**.  
Prävalenz von Gastroschisis, Omphalozele, Spina bifida und orofazialen Spaltbildungen bei Neugeborenen im Zeitraum Januar 2000–Dezember 2010 in Leipzig, Sachsen, Sachsen-Anhalt und Deutschland. *Gesundheitswesen* 2018; 80(2): 122-128
- 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, Källén 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.

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2018 geben und die Ergebnisse der wissenschaftlichen Begleitprojekte darstellen.

Weitere Informationen zu unserer Tätigkeit bzw. allgemein zum Thema angeborene Fehlbildungen erhalten Sie unter:

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

- Untersuchung zum Schwangerschaftsausgang bei maternaler neuropsychiatrischer Erkrankung oder stoffgebundener Suchterkrankung
- Erfassung von Hörstörungen von Kindern des Jahrganges 2008/09 im Vergleich zu Referenzdaten des Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt und ggf. Einleitung einer Therapieoptimierung
- Kraniosynostosen in Sachsen-Anhalt: Ergebnisse einer multizentrischen Untersuchung zu klinischen und epidemiologischen Aspekten
- 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
- Untersuchung zur Fehlbildungsprävention durch perikonzeptionelle Folsäureeinnahme. Kenntnisstand und Einnahmepaxis von Wöchnerinnen in Magdeburg
- Infektionen in der Schwangerschaft

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

- Garne E, **Rissmann A**, Addor M-C, Barisic I, Bergman J, Braz P, Caverro-Carbonell C, Draper ES, Gatt M, Haeusler M, Klungsoyr K, Kurinczuk JJ, Lelong N, Luyt K, Lynch C, O'Mahony MT, Mokoroa O, Nelen V, Neville AJ, Pierini A, Randrianaivo H, Rankin J, Rouget F, Schaub B, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Wellesley D, Wiesel A, Zymak-Zakutnia N, Lanzoni M, Morris JK.  
Epidemiology of septo-optic dysplasia with focus on prevalence and maternal age - A EUROCAT study. *European Journal of Medical Genetics* 2018; 61(9): 483-488
- **Genz K**.  
Ethische Fallbesprechung in der pädiatrischen Betreuung. *Sachsen-Anhalt* 2018; 29(5): 24-25
- Given JE, Loane M, Garne E, Addor M-C, Bakker M, Bertaut-Nativel B, Gatt M, Klungsoyr K, Lelong N, Morgan M, Neville AJ, Pierini A, **Rissmann A**, Dolk H.  
Metformin exposure in first trimester of pregnancy and risk of all or specific congenital anomalies: exploratory case-control study. *BMJ* 2018; 361: k2477

- 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. *Obstetrical & gynecological survey* 2018; 73(3): 131-132
- Kinsner-Ovaskainen A, Lanzoni M, Garne E, Loane M, Morris J, Neville A, Nicholl C, Rankin J, **Rissmann A**, Tucker D, Martin S.  
A sustainable solution for the activities of the European network for surveillance of congenital anomalies. EUROCAT as part of the EU Platform on Rare Diseases Registration. *European Journal of Medical Genetics* 2018; 61(9): 513-517
- Krull S, **Rissmann A**, Krause H, Mohnike K, Roehl F-W, **Koehn A**, Hass H-J.  
Outcome after Hypospadias Repair: Evaluation Using the Hypospadias Objective Penile Evaluation Score. *European Journal of Pediatric Surgery* 2018; 28(3): 268-272
- Loderstedt M, **Rissmann A**, **Köhn A**, Vorwerk U.  
Neugeborenenhörscreening in Sachsen-Anhalt. Ergebnisse im Rahmen der deutschlandweiten Evaluierung und Gründung eines Kompetenzzentrums „Frühkindliches Hören“ für Sachsen-Anhalt. *Ärztblatt Sachsen-Anhalt* 2018; 29(5): 38-46
- Morris JK, Garne E, Loane M, Addor M-C, Barisic I, Bianchi F, Gatt M, Lanzoni M, Lynch C, Mokoroa O, Nelen V, Neville A, O'Mahony MT, Randrianaivo-Ranjatoelina H, **Rissmann A**, Tucker D, Walle HEK de, Zymak-Zakutnia N, Ankin J.  
Prevalence of valproate syndrome in Europe from 2005 to 2014. A registry based multi-centre study. *European Journal of Medical Genetics* 2018; 61(9): 479-482
- Morris JK, Springett AL, Greenlees R, Loane M, Addor M-C, Arriola L, Barisic I, Bergman JEH, Csaky-Szunyogh M, Dias C, Draper ES, Garne E, Gatt M, Khoshnood B, Klungsoyr K, Lynch C, McDonnell R, Nelen V, Neville AJ, O'Mahony M, Pierini A, Queisser-Luft A, Randrianaivo H, Rankin J, **Rissmann A**, Kurinczuk J, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Wellesley D, Dolk H.  
Trends in congenital anomalies in Europe from 1980 to 2012. *PLoS ONE* 2018; 13(4): e0194986
- **Neusel C**, Class D, Eckert AW, Firsching R, Gobel P, Gotz D, Haase R, Jorch G, **Kohn A**, Kropf S, Patzer L, Schanze I, Zahl C, **Rissmann A**.  
Multicentre approach to epidemiological aspects of craniosynostosis in Germany. *The British journal of oral & maxillofacial surgery* 2018 [Epub ahead of print]
- **Rissmann A**, **Koehn A**, Loderstedt M, Schwemmler C, Goetze G, Bartel S, Plontke SK, Langer J, Begall K, Matulat P, Roehl F-W, Vorwerk U.  
Population-based cross-sectional study to assess newborn hearing screening program in central Germany. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2018;(107): 110-120
- **Spillner C**.  
Resümee zum 13. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt. *Ärztblatt Sachsen-Anhalt* 2018; 29(1/2): 28-29
- Tucker DF, Morris JK, Neville AJ, Garne E, Kinsner-Ovaskainen A, Lanzoni M, Loane MA, Martin S, Nicholl C, Rankin J, **Rissmann A**.  
EUROCAT. An update on its functions and activities. *Journal of community genetics* 2018; 9(4): 407-410

## Vorträge/Weiterbildungen

Im Jahr 2018 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring verschiedene **Vorträge** im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen gehalten:

- 20.04.2018:  
**„Birth prevalence of Pierre Robin sequence in Central Germany“**  
12<sup>th</sup> World Congress of the International Cleft Lip and Palate Foundation (ICPF), Leipzig
- 15.05.2018:  
**„Neugeborenen-Hörscreening – Evaluierungsergebnisse in Sachsen-Anhalt und Deutschland“**  
Aufaktveranstaltung des Kompetenzzentrums „Frühkindliches Hören“, Magdeburg
- 06.06.2018:  
**„Schulung Neugeborenenhörscreening“**  
Johanniter-Krankenhaus Stendal
- 12.06.2018:  
**„Making Sense of Data ... experiences of working at QMUL“**  
EUROlinkCAT Meeting, Ispra, Italien
- 13.09.2018:  
**„Alkohol oder Medikamente“**  
114. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ), Leipzig
- 07.09.2018:  
**„Fetale Alkoholspektrumstörung (FASD) bzw. Fetales Alkoholsyndrom (FAS) Epidemiologie, Diagnose, Prävention“**  
Kurs zur Erlangung der Zusatzbezeichnung „Suchtmedizinische Grundversorgung“ der Sächsischen Landesärztekammer, Dresden
- 30.09.-03.10.2018:  
**„Multicenter approach to assess newborn hearing screening results in Germany“**  
45<sup>th</sup> ICBSR Annual Meeting, Prag, Tschechien
- 26.10.2018:  
**„Neugeborenen-Hörscreening“**  
Audiologie in der HNO-Praxis, Komplex II - Objektive Audiometrie in Praxis und Klinik, Hörgeräteversorgung, Halberstadt
- 10.11.2018:  
**„Aktueller Jahresbericht 2017“, „Untersuchungen zur Häufigkeit und Therapie der Kraniosynostosen in Sachsen-Anhalt“**  
14. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Magdeburg
- 13.11.2018:  
**„Aktuelle Entwicklung Neuralrohrdefekte - Daten Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“**  
Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a.M.

## Poster

Folgende **Poster** wurden im Jahr 2018 auf wissenschaftlichen Kongressen bzw. Tagungen vorgestellt:

- 20.-21.04.2018:  
„**Patienten mit Kraniosynostose in Sachsen-Anhalt 2000-2016**“  
110. Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Jena

- 13.-15.06.2018:  
„**Multicentre approach to craniosynostosis prevalence in central Germany**“  
33<sup>rd</sup> EUROCAT Registry Leaders' Meeting and the 14<sup>th</sup> European Scientific Symposium on Congenital Anomalies, Ispra, Italien
- 23.-24.11.2018:  
„**Trisomie 21 - Ausgangssituation vor der NIPT**“  
3. Mitteldeutsche Perinataltagung (MiPeTa), Leipzig

## Weitere Aktivitäten und Kooperationen

Das Fehlbildungsmonitoring beteiligte sich auch im Jahr 2018 im Rahmen von **EUROCAT/EUROmediCAT** und **ICBDSR** an zahlreichen wissenschaftlichen Auswertungen und initiierten Studien.

Das Fehlbildungsmonitoring organisierte folgende **Veranstaltungen bzw. Fortbildungen** im Jahr 2018:

- 21.03.2018:  
Weiterbildung „**Ethische Entscheidungen am Lebensanfang**“, Magdeburg
- 10.11.2018:  
Weiterbildung „**14. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt**“, Magdeburg

An folgenden **Veranstaltungen bzw. Sitzungen** nahmen Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring 2018 teil:

- 14.03.2018:  
**Humana Fortbildungsveranstaltung für Hebammen und Pflegepersonal**, Wernigerode
- 21.03.2018:  
**Ethische Entscheidungen am Lebensanfang**, Magdeburg (Organisation)
- 18.04.2018:  
**Nicht-invasive Pränataldiagnostik als GKV-Leistung? Medizinische, ethische und rechtliche Fragen**, Hannover
- 19.-20.04.2018:  
**12<sup>th</sup> World Congress of the International Cleft Lip and Palate Foundation (ICPF)**, Leipzig
- 20.-21.04.2018:  
**110. Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STG-KJM)**, Jena
- 23.05.2018:  
**EUROCAT Management Committee Meeting at JRC**, Ispra, Italien
- 12.06.2018:  
**EUROlinkCAT Meeting**, Ispra, Italien

- 13.-15.06.2018:  
**33<sup>rd</sup> EUROCAT Registry Leaders' Meeting and the 14th European Scientific Symposium on Congenital Anomalies**, Ispra, Italien
- 13.-15-09.2018:  
**114. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ)**, Leipzig
- 17.09.2018:  
**EUROlinkCAT Standardisation Committee Meeting**, London, UK
- 30.09.-03.10.2018:  
**45<sup>th</sup> ICBDSR Annual Meeting**, Prag, Tschechien
- 10.11.2018:  
**14. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt**, Magdeburg (Organisation)
- 13.11.2018:  
**Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit**, Frankfurt a.M.
- 16.-17.11.2018:  
**20. Wissenschaftliche Tagung des ASBH-Beirats**, Fulda
- 23.-24.11.2018:  
**3. Mitteldeutsche Perinataltagung (MiPeTa)**, Leipzig

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

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

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

U.S. Centers for Disease Control and Prevention



eurocat  
european surveillance of congenital anomalies



International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

march of dimes

neonatal outcomes



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

WHO Regional Office For South-East Asia



Organización Panamericana de la Salud  
CENTRO AMERICANO DE PERINATOLOGÍA Y REPRODUCTIVA CLASIBR



## 18 Neugeborenenhörscreening 2018

### Einleitung

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

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

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

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

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

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

### Beteiligte Einrichtungen

Im Jahr 2018 gab es in Sachsen-Anhalt **23 Geburtskliniken**. In allen wird bereits langjährig ein Neugeborenenhörscreening mittels TEOAE oder AABR angeboten. Diese Kliniken nahmen 2018 alle am Tracking des Neugeborenenhörscreening teil.

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

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

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

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

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

#### Literatur:

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

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

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

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

Geburtskliniken	Trackingzeitraum 2018	Lebendgeborene mit Screening-ID in diesem Zeitraum
AMEOS Klinikum Aschersleben	01.01.-31.12.2018	485
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	01.01.-31.12.2018	456
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	01.01.-31.12.2018	376
Städtisches Klinikum Dessau	01.01.-31.12.2018	800
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	01.01.-31.12.2018	342
AMEOS Klinikum Halberstadt	01.01.-31.12.2018	523
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	01.01.-31.12.2018	2.220
Universitätsklinikum Halle (Saale)	01.01.-31.12.2018	1.306
HELIOS Klinik Köthen	01.01.-31.12.2018	431
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	01.01.-31.12.2018	986
Klinikum Magdeburg	01.01.-31.12.2018	1.444
Universitätsklinikum Magdeburg	01.01.-31.12.2018	1.223
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	01.01.-31.12.2018	973
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	01.01.-31.12.2018	499
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Quedlinburg	01.01.-31.12.2018	535
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	01.01.-31.12.2018	402
HELIOS Klinik Sangerhausen	01.01.-31.12.2018	647
AMEOS Klinikum Schönebeck	01.01.-31.12.2018	503
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	01.01.-31.12.2018	742
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Wernigerode	01.01.-31.12.2018	717
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	01.01.-31.12.2018	775
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	01.01.-31.12.2018	440
HELIOS Klinik Zerbst/Anhalt	01.01.-30.06.2018	95
<b>Lebendgeborene mit Screening-ID in Kliniken von Sachsen-Anhalt gesamt</b>		<b>16.920</b>
weitere Lebendgeborene mit Screening-ID: z. B. Hausgeburten/Geburten im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden	01.01.-31.12.2018	128
<b>Trackingkinder gesamt</b>		<b>17.048</b>

Im Jahr 2018 wurde insgesamt **16.920 Neugeborenen** nach der Geburt in einer Geburtsklinik in Sachsen-Anhalt eine Screening-ID zugeordnet. Daraus ergibt sich für diese Kinder die Möglichkeit des Hörscreening-Tracking.

Weiterhin gehen Angaben zu **128 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 2018 Meldungen von **99 Einsendern**.

Geborene mit Screening-ID und Anzahl Befundeingänge

2018	Anzahl Kinder mit Screening-ID	Anzahl Befundeingänge
Januar	1.490	1.936
Februar	1.330	1.668
März	1.388	1.801
April	1.288	1.617
Mai	1.468	1.843
Juni	1.500	2.031
Juli	1.609	2.004
August	1.500	1.872
September	1.565	1.983
Oktober	1.375	1.762
November	1.284	1.714
Dezember	1.251	1.603
<b>gesamt</b>	<b>17.048</b>	<b>21.834</b>

## Ergebnisse (Stand: September 2019)

In die Auswertungen zum Neugeborenenhörscreening 2018 gehen alle Befunde ein, die an die Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening für Kinder aus dem Geburtsjahr 2018 gemeldet wurden:

Von den **17.048 Kindern** mit Screening-ID hatten **14.610 Kinder** ein **unauffälliges Neugeborenenhörscreening**. Bei **2.438 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 2.438 Kinder ergab bei **1.571 Kindern** ein **unauffälliges Ergebnis**. Die restlichen **867 Kinder** hatten weiterhin ein **kontrollbedürftiges Ergebnis**.

Von diesen 867 Kindern erhielten **394 Kinder** eine **abgeschlossene pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik**. **224 Kinder** haben unserer Kenntnis nach **keine Konfirmationsdiagnostik** erhalten und gelten als **lost to follow-up**.

Die tabellarische Übersicht zeigt, 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. 1.820 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).

Um das Tracking zu gewährleisten, wurden für die Neugeborenen des Jahres 2018 insgesamt **2.770 Briefe bzw. Fax-Anfragen** (pro Kind ein bis maximal acht Briefe) verschickt. Bezogen auf alle Kinder mit Screening-ID entspricht dies durchschnittlich 0,16 Briefe pro Kind.

Ebenfalls gab es telefonische Kontakte zu den Eltern der Kinder, die 2018 geboren wurden bzw. zu den behandelnden Ärzten. Es wurden insgesamt **222 Telefonate** im Rahmen des Tracking geführt (ein bis maximal sechs pro Kind).

Bei **222 Kindern** wurde **kein Screening** durchgeführt (keine Elternreaktion auf Nachfragen oder Untersuchung abgelehnt) und bei **6 Kindern** befindet sich der **Status** noch **in Abklärung**, d. h. die Untersuchungen waren im September 2019 noch nicht abgeschlossen bzw. der Trackingprozess dauert noch an. Für **21 Kinder** musste die **Nachverfolgung** seitens der Trackingstelle **ohne Ergebnis beendet** werden, da die Eltern nicht kontaktiert werden konnten.

Insgesamt konnte bisher bei **421 Kindern** des Geburtsjahrgangs 2018 die **follow-up-Untersuchung (Konfirmationsdiagnostik)** **abgeschlossen** werden. Neben den 394 Kindern, die ein kontrollbedürftiges Ergebnis hatten, sind darunter auch 27 Kinder mit unauffälligem Erstscreening. Diese 27 Kinder erhielten möglicherweise aufgrund bestehender Risikofaktoren eine follow-up-Untersuchung.

Im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik konnte bei **375 Kindern** eine **Hörstörung ausgeschlossen** werden. Bei **46 Kindern** wurden **Hörstörungen diagnostiziert** (32 x beidseitige und 14 x einseitige Hörstörung) und eine entsprechende Therapie eingeleitet. Beispielsweise wurden **32 Kinder** mit **Hörgeräten** versorgt (23 x Hörgeräte beidseitig, 9 x Hörgerät einseitig).

# 19 Jahresbericht 2018 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

**Kooperative Leitung des Screening-Zentrums:**

Prof. Dr. med. Berend Isermann (Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie)  
 OÄ Dr. Katja Palm (Universitätskinderklinik)

**Laborleitung:**

Fachärztin für Laboratoriumsmedizin OÄ 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



**Kompetenznetz  
 Neugeborenen-  
 Screening**

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden

## Einleitung

Das Neugeborenen-Screening ist eine bevölkerungsmedizinische Präventionsmaßnahme mit dem Ziel der vollständigen und frühzeitigen Erkennung sowie einer qualitätsgesicherten Therapie aller Neugeborenen mit behandelbaren endokrinen und metabolischen Erkrankungen.

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

Die Screeningproben aus den einzelnen Bundesländern verteilen sich auf die Laboratorien wie in Abbildung 1 dargestellt<sup>1</sup>. Das Screeninglabor in Magdeburg bearbeitet die Trockenblutproben aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder.

Tabelle 1 zeigt die Häufigkeiten im Jahr 2017 der Screening-Zielkrankheiten in Deutschland<sup>1</sup> bei einer Gesamtgeburtenszahl von 784.900.

Tab. 1: Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten in Deutschland 2017<sup>1</sup> (inklusive milder Varianten)

Krankheit	bestätigte Fälle	Prävalenz
Koninatale Hypothyreose (CH)	279	1 : 2.813
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	48	1 : 16.352
Biotinidasemangel (inkl. partieller Defekte)	20	1 : 39.245
Galaktosämie (klassisch)	6	1 : 130.817
Phenylketonurie (PKU) / Hyperphenylalaninämie (HPA) / Cofaktormangel	157	1 : 4.999
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	6	1 : 130.817
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	77	1 : 10.194
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	11	1 : 71.355
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	11	1 : 71.355
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I (CPTI)-Mangel	-	
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase II (CPTII)-Mangel	1	1 : 784.900
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	-	
Glutaracidurie Typ I (GA I)	5	1 : 156.980
Isovalerialaninämie (IVA)	5	1 : 156.980
Cystische Fibrose (CF) / CFSPID	160	1 : 4.906
<b>gesamt</b>	<b>786</b>	<b>1 : 999</b>

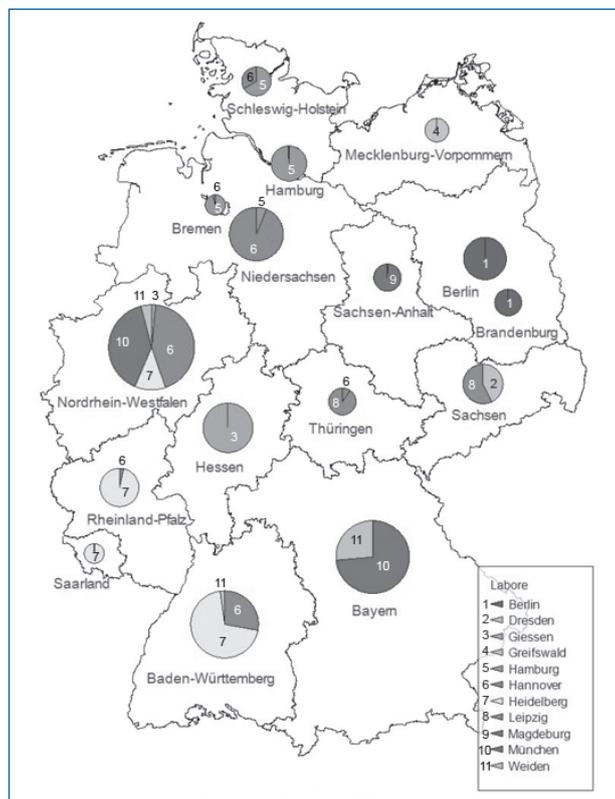


Abb. 1: Probenverteilung der Screeningzentralen in Deutschland<sup>1</sup>

Im Folgenden werden die Daten des Screenings in Sachsen-Anhalt aus dem Jahr 2018 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. Das Tracking wird durch ein sogenanntes Leerkartensystem vervollständigt. 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 Spezial-einrichtung oder den Tod des Neugeborenen dokumentieren. Diese Leerkarten müssen an das Labor geschickt werden. Der Erfolg dieses Systems ist in den einzelnen Bundesländern unterschiedlich.

Für das Jahr 2018 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut den vorläufigen Angaben des Statistischen Landesamtes wurden 17.410 Kinder in Sachsen-Anhalt lebend geboren (Angaben nach dem Wohnort der Mutter).

Tab. 2: Erstuntersuchung nach Wohnort der Mutter

	Anzahl
Erstscreening im Screeninglabor Magdeburg insgesamt	16.987
nicht in Sachsen-Anhalt wohnend	810
<b>Screening von in Sachsen-Anhalt wohnenden Kinder</b>	<b>16.177</b>

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen in Sachsen-Anhalt und der Anzahl der gescreenten Kinder mit Wohnsitz in Sachsen-Anhalt beträgt 1.293. Diese Zahl hat sich zum Vorjahr (2017: 869) deutlich erhöht. Als Hauptgrund hierfür wird die Schließung zweier Entbindungskliniken (Weißenfelds, Zerbst) gesehen.

Grundlage für die Angaben des Statistischen Landesamtes sind die von den Geburtseinrichtungen an die Stan-

desämter gemeldeten Geburten, die nach dem Wohnort der Mutter sortiert werden. Die Zahl der in Sachsen-Anhalt lebenden Mütter, die Ihre Kinder in anderen Bundesländern zur Welt brachten, kann in der Screeningstatistik unseres Zentrums nicht erfasst werden, wenn das Neugeborenen-Screening in einem anderen Bundesland erfolgte.

Tab. 3: Erfassung durch Leerkarten

<b>Leerkarten insgesamt</b>	<b>301</b>
Leerkarte: Kind verstorben / Totgeburt	59
Leerkarte: Frühabnahme abgelehnt	194
Leerkarte: Verlegung in andere Klinik	27
Leerkarte: Screening durch Eltern verweigert	16
Screening erfolgt	222

Durch die Nachverfolgung (Telefonate, Briefe) blieben nur 1,3 % 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 anderen 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 Screening-untersuchung wegen	auffälligem Erstbefund	Erstscreening < 36 Std. oder < 32 SSW
angefordert	67	465
eingegangen im eigenen Labor	67	428
verstorben vor Kontrolle	-	12
eingegangen im Fremdlabor	-	20

SSW = Schwangerschaftswochen

## Untersuchungszahlen, Recallraten und gesicherte Fälle

In Tabelle 5 werden die Recall-Raten für die einzelnen Messparameter und die gesicherten Fälle aufgezeigt.

Insgesamt mussten 2018 110 Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden.

Tab. 5: Recall-Rate 2018 und diagnostizierte Patienten mit einer Stoffwechselkrankheit bezogen auf 16.987 Screeninguntersuchungen (beinhaltet auch Frühabnahmen < 36 Std. und Frühgeburten < 32. SSW), Prävalenz 1992-2018

Zielkrankheit einschließlich aller Varianten der Erkrankung	Anzahl Recalls* 2018	gesicherte Fälle 2018	Prävalenz in Sachsen-Anhalt 1992-2018
Hypothyreose (CH)	47	5	1 : 3.808
Phenylketonurie (PKU/HPA)	6	5	1 : 5.078
Galaktosämie (klassisch)	4	1	1 : 106.629
Biotinidasemangel	6	1	1 : 101.423
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	46	-	1 : 17.281*
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	2	2	1 : 9.815**
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	-	-	1 : 76.068
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	4	1	1 : 152.135
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	-	-	
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I und II (CPTI/CPTII)-Mangel	-	-	
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	-	-	
Glutaracidurie Typ I (GA I)	-	-	1 : 304.270
Isovalerianacidämie (IVA)	7	-	
Mukoviszidose	8	2	1 : 6.942***
Tyrosinämie Typ I	1	1	
sonstige	9	-	

\* Recall: Anforderung einer erneuten Blutprobe bei auffälligem Screeningbefund in der Erstuntersuchung.

Hier dargestellt die Anzahl inkl. Frühabnahmen (< 36 Std.) und Frühgeburt (< 32. SSW)

# Screening auf Adrenogenitales Syndrom (AGS) seit 1997

\*\* erweitertes Screening (Tandemmassenspektrometrie:TMS) seit 05/2001

\*\*\* Mukoviszidose-Screening seit 09/2016

\*\*\*\* Tyrosinämie-Screening seit 04/2017

## Prozesszeiten

### Blutentnahmezeiten

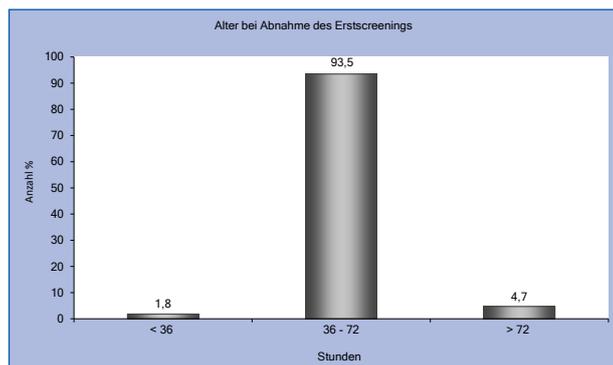


Abb. 2: Alter bei Abnahme des Erstscreensings

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-Screening (36.-72. Lebensstunde, §20 Kinder-Richtlinien) wurde bei 93,5 % (2017: 92,3 %) der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 6,5 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt (2016: 7,6 %). Wir sehen eine leicht positive 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-Richtlinie 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 18,0 % (2017: 18,5 %) aller Einsendungen das Labor erst nach mehr als 3 Tagen erreichten. Im Durchschnitt kommen die Proben aus den 22 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 2018 Verzögerungen des Postversands. Es gab Trockenblutkarten die erst nach über 10 Tagen im Labor eingegangen sind. Drei der 22 Kliniken haben zu hohe Versandzeiten (< 72 Std.). Im Vergleich zum Jahr 2015 hat sich die Versanddauer in den drei Kliniken erheblich verschlechtert. Da jede verzögerte Blutentnahme bzw. jeder verlängerte Postweg ein potentiell (Lebens-)Risiko für die betroffenen Kinder bedeutet, versucht das Labor mittels Schulungen (jähr-

liche Fortbildungsveranstaltung) die Kliniken für dieses wichtige Thema zu sensibilisieren. 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, d. h. nicht über mehrere Tage sammeln, der Brief sollte schnellstmöglich die Klinik-Poststelle verlassen
- nicht an die Hör-Screening-Trackingstelle schicken

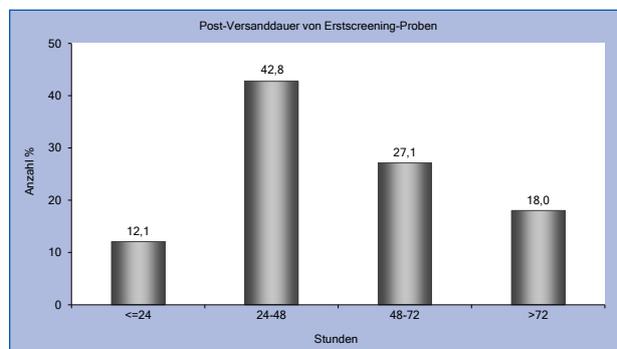


Abb. 3: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten (Erstscreening) Zeit von der Blutabnahme bis zum Eingang im Labor

Tab. 6: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten pro ein-sendende Klinik (Mittelwert aller Stationen einer Klinik), Vergleich 2018 mit 2015

Entbindungskliniken	durchschnittliche Versanddauer (in Stunden)	
	2018	2015
Magdeburg St. Marienstift*	22,1	12,1
Magdeburg Universitätsklinikum*	30,5	28,9
Magdeburg Klinikum*	30,9	25,4
Quedlinburg	40,5	44,1
Gardelegen	40,7	41,5
Naumburg	42,1	40,9
Halle St. Elisabeth und St. Barbara	44,0	50,1
Zeitz	45,3	49,2
Schönebeck	45,7	40,8
Salzwedel	48,6	45,1
Bitterfeld-Wolfen	49,8	55,5
Wernigerode	50,6	49,8
Köthen	50,7	48,8
Aschersleben	53,0	49,7
Merseburg	53,9	50,5
Halle Universitätsklinikum	55,8	53,4
Sangerhausen	56,1	49,6
Lutherstadt Wittenberg	57,2	56,0
Stendal	57,4	46,0
Dessau-Roßlau	73,0	44,0
Burg	86,0	44,2
Halberstadt	94,1	62,1

\* Klinik mit einem Probenkurier

## Befundübermittlung

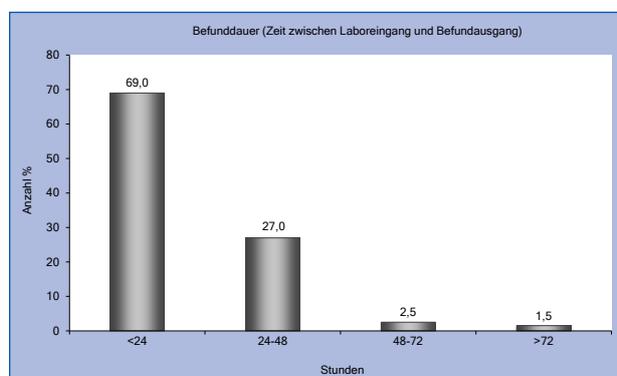


Abb. 4: Dauer der Befundübermittlung

Abbildung 4 zeigt die Dauer der Labor-Analytik aller Erstscreening-Untersuchungen. Befunde, die nach mehr als 36 Stunden fertig sind, sind durch interne Wiederholungen bedingt. Die 4 % (2016: 11,1 %) 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 inkl. Mutationsanalyse) und Störungen im Laborablauf (Geräte-wartungen, -reparaturen usw.) wider.

Im Falle eines hochgradig auffälligen Befundes erfolgt die sofortige telefonische Übermittlung an den behandelnden Arzt als Teilbefund. Aufgrund der Dringlichkeit wird nicht auf den Abschluss aller Laboranalysen gewartet.

## Mukoviszidose-Screening

Tab. 7: CF-Screening, Beteiligung und bestätigte Fälle

	2018	2017
Screening gesamt	16.987	17.722
davon mit CF-Screening	99,7 %	99,3 %
CF-Screening positiv	8	16
Schweißtest durchgeführt	7	15
CF bestätigt	2	3

Das Screening auf Mukoviszidose (CF, Cystische Fibrose) wird seit 09/2016 für alle Kinder deutschlandweit angeboten. Im Ablauf der 3-stufigen Laboranalyse wird bei

einem auffälligen Befund keine Kontrollkarte angefordert, sondern die Kinder müssen zum Ausschluss einer CF einen Schweißtest in einer zertifizierten CF-Ambulanz bekommen.

Es zeigt sich eine steigende Beteiligung am CF-Screening und eine gute Akzeptanz des Programms. Im Jahr 2018 wurde das CF-Screening von keinem Erziehungsberechtigten selektiv abgelehnt. Die 0,3 % nicht durchgeführten CF-Analysen sind auf die Besonderheit zurückzuführen, dass Hebammen für dieses Screening ohne eine Beauftragung durch einen Arzt kein Blut abnehmen dürfen. In der Regel funktioniert die Zusammenarbeit zwischen

nachsorgender Hebamme und Kinderarzt gut. Nicht alle Kinder erhielten nach positivem CF-Screening einen Schweißtest. In einem Fall handelte es sich um ein Kind mit Trisomie 18 (2017), in einem zweiten Fall (2018) sind

die Eltern auch nach mehrmaliger Aufforderung durch die zertifizierte CF-Ambulanz nicht zur Untersuchung erschienen.

## Konfirmationsdiagnostik und Therapie Screening-positiver Patienten

20 Screening-Verdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt werden, wovon 16 Patienten

einer Therapie zugeführt werden mussten:

Tab. 8: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdiagnostik	Alter bei Therapiebeginn
1 x Galaktosämie 1 x Duarte-Variante	Gesamtgalaktose, Mutationsanalytik	4 Tage nicht behandlungsbedürftig
5 x Hypothyreose	Serum-TSH, fT3, fT4, Sonografie, 1 Kind mit einer komplexen Fehlbildung	4-9 Tage
1 x Phenylketonurie 4 x Hyperphenylalanämie	Serum-Phe, BH4-Test	10 Tage nicht behandlungsbedürftig
2 x klassisch MCAD-Mangel	organische Säuren im Urin, z. T. Mutationsanalyse, z. T. Enzymaktivität	5-6 Tage
1 x VLCAD-Mangel	Enzymaktivität in Lymphozyten, Mutationsanalyse	asymptomatisch, nicht behandlungsbedürftig (z. Z. des Berichtes)
1 x Biotinidase-Mangel klassisch	Enzymaktivität, Multiteroidanalyse	2 Tage
1 x Tyrosinämie Typ I	Aminosäuren im Serum, organische Säuren im Urin, Mutationsanalyse	2 Tage
2 x Mukoviszidose (1 x klassische homozygote CF)	Schweißtest Mutationsanalyse	16-20 Tage

## Zusammenfassung

Am 01. September 2016 und am 15. März 2017 trat eine neue Fassung der Kinder-Richtlinie in Kraft. Das Screening auf Mukoviszidose und auf Tyrosinämie Typ 1 wurde 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. Alle Zielkrankheiten des Erweiterten Neugeborenen- und Mukoviszidose-Screening können aus einer Blutabnahme durchgeführt werden, insofern ausreichend Blut aufgepumpt wurde.

Das Gen-Diagnostikgesetz gilt auch für das Mukoviszidose-Screening und ist das übergeordnete Gesetz mit Strafparagrafen. Hebammen dürfen Blut für das Mukoviszidose-Screening nur nach Beauftragung durch einen Kinderarzt abnehmen. Formulare entnehmen sie bitte unserer Homepage ([www.stwz.ovug.de](http://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 Erst-Screening weiterverfolgen und die Diagnose sichern bzw. ausschließen. Wir bedanken uns bei allen Zentren/Ambulanzen für die gute und reibungslose Zusammenarbeit.

Für 2018 errechnet sich für alle Zielkrankheiten des Neugeborenen-Screenings für Sachsen-Anhalt eine Inzidenz von 1/1.655.

Das Stoffwechsellabor Magdeburg ist im Internet unter

[www.stwz.ovug.de](http://www.stwz.ovug.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 DGNS<sup>1</sup> ist auf der Webseite der Gesellschaft (<http://screening-dgns.de>) 2 Jahre nach Ablauf des betreffenden Zeitraumes einzusehen.

<sup>1</sup> Quelle: Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e.V. (DGNS): Nationaler Screeningreport Deutschland 2017 [http://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d\\_2017.pdf](http://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d_2017.pdf)



