

Jahresbericht 2019

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 2019

Dorit Götz
Andrea Köhn
Anke Reißmann
Claudia Spillner
Cornelia Vogt

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

Leipziger Straße 44
39120 Magdeburg

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

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

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

Titelbild: Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt

Redaktionsschluss:
ISSN:

01. November 2020
1861-3535

* gefördert durch das Ministeriums für Arbeit, Soziales und Integration des Landes Sachsen-Anhalt

Vorwort



Liebe Leserinnen, liebe Leser,

die Ursachen von Fehlbildungen sind vielgestaltig. Neben den gen- und chromosomenbedingten Störungen kommen zu den endogenen Ursachen auch exogene Verursacher, wie pränatale Infektionen, z. B. Rötelerkrankung in der Schwangerschaft, oder pränatale Intoxikationen, beispielsweise übermäßiger Alkohol- bzw. Nikotingebrauch oder auch die Einnahme von Medikamenten, wie etwa in den 1960er-Jahren Contergan, in Betracht.

Unter diesem Aspekt betrachten wir den globalen Verlauf der Corona-Pandemie mit besonderer Aufmerksamkeit. Es besteht nach ersten wissenschaftlichen Berichten aus China das mögliche Risiko einer Einschränkung des fetalen Wachstums oder einer Frühgeburtlichkeit, wenn die Schwangere ernsthaft an einer COVID-19 Infektion erkrankte. Für das Auftreten spezifischer Fehlbildungen gibt es derzeit keinen Hinweis.

Um auf Grundlage valider Daten Entwarnung zu geben, ist es aber zu früh, längst sind auch in Italien nicht die Kinder geboren, die im ersten Schwangerschaftsdrittel der Corona-Virus Infektion im Jahr 2019 ausgesetzt waren. Insbesondere in der europäischen Vernetzung (EU-ROCAT Netzwerk der europäischen Fehlbildungsregister) werden wir die Daten dazu gesondert auswerten.

Ein Fehlbildungsregister stellt die wichtigste epidemiologische Grundlage zur Erfassung und Prävention von Fehlbildungen dar. Unter einer Fehlbildung (Malformation oder Deformität) versteht man in der Medizin eine bereits vor der Geburt entstandene oder angelegte Fehlgestaltung eines oder mehrerer Organe. Dabei kann es sich um Veränderungen der Form und Größe von Organen bis zum Fehlen oder auch der eingeschränkten Funktion von Organsystemen, z. B. Magen-Darm-Trakt bei einem angeborenen Darmverschluss, handeln.

Viele angeborene Fehlbildungen lassen sich bereits vorgeburtlich im Ultraschall erkennen. Darum ist es notwendig, alle Schwangerschaftsausgänge in eine prospektive Fehlbildungserfassung mit einzubeziehen. So können wir mit dem hier vorliegenden Bericht eine epidemiologische Analyse der hinsichtlich angeborener Fehlbildungen erhobenen Daten zum Geburtsjahrgang 2019 (16.717 Geburten in Sachsen-Anhalt mit 16.618 Lebendgeborenen und 99 Totgeborenen) veröffentlichen.

In Sachsen-Anhalt erblickten im Jahr 2019 16.618 Kinder das Licht der Welt. In 581 Fällen war die Schwangerschaft von mindestens einer großen Fehlbildung betroffen, das entspricht einem Anteil von 3,5 Prozent. Bezieht man auch kleine Fehlbildungen mit ein, waren es 5,1 Prozent aller Kinder und Feten, die in Sachsen-Anhalt von einer Fehlbildung betroffen waren. Das ist ein minimaler Rückgang zum Vorjahr.

Bei einer Fehlbildungsrate um fünf Prozent ergibt sich für die gesamte Bundesrepublik für das Jahr 2019, in dem 778.090 Kinder geboren wurden, eine Gesamtzahl von etwa 38.900 Neugeborenen mit Fehlbildungen.

Wir haben eine besondere Verantwortung, da Sachsen-Anhalt das einzige Bundesland in Deutschland ist, das flächendeckend populationsbezogene Fehlbildungen erfasst. Unser Dank gilt daher allen, die sich für die aktive Gestaltung dieser interdisziplinären Zusammenarbeit im Rahmen der prospektiven Fehlbildungserfassung engagieren.

Mein Dank gilt allen, die mit ihrer aktiven Mitarbeit die Berichterstattung ermöglichen. Ich möchte mich auch bei den Organisatorinnen und Organisatoren des Einsendertreffens bedanken und wünsche der Veranstaltung ein gutes Gelingen und eine rege Diskussion.

Mit freundlichen Grüßen

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Petra Grimm-Benne'. The signature is fluid and cursive.

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

Inhaltsverzeichnis

1	Geburten und Feten 2019 in der Erfassungsregion	8
2	Beteiligte Einrichtungen der Region 2019	9
2.1	Geburtskliniken/Kinderkliniken/Kinderchirurgie/Kinderkardiologie (sortiert nach Ort)	9
2.2	Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik (sortiert nach Ort)	9
2.3	Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen (sortiert nach Ort)	9
3	Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt	10
3.1	Allgemeine Informationen	10
3.2	Erfassung und Auswertung	10
3.3	Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur	11
4	Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten	12
4.1	Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen	12
4.2	Eingegangene Daten der meldenden Einrichtungen	13
5	Geschlechtsverhältnis	14
6	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt (N=581)	15
7	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in Sachsen-Anhalt (N=223)	17
8	Pränatale Sonografiebefunde	19
9	Organsystembeteiligung und häufigste Einzeldiagnosen bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen	21
10	Indikatorfehlbildungen modifiziert nach International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)	24
10.0	Definitionen	24
10.1	Neuralrohrdefekte (Q00./Q01./Q05.)	27
10.2	Anencephalie (Q00.)	28
10.3	Spina bifida (Q05.)	29
10.4	Encephalocele (Q01.)	30
10.5	Microcephalie (Q02.)	31
10.6	Congenitale Hydrocephalie (Q03.)	32
10.7	Arhinencephalie/Holoprosencephalie (Q04.1/Q04.2)	33
10.8	Anophthalmie/Microphthalmie (Q11.0/Q11.1/Q11.2)	34
10.9	Microtie/Anotie (Q16.0/Q17.2)	35
10.10	Fallot-Tetralogie (Q21.3)	36
10.11	Transposition der großen Gefäße - TGA (Q20.1/Q20.3)	37
10.12	Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)	38
10.13	Aortenisthmusstenose (Q25.1)	39
10.14	Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Q36./Q37.)	40
10.15	Gaumenspalte (Q35.1/Q35.3/Q35.5/Q35.9)	41
10.16	Choanalatresie (Q30.0)	42
10.17	Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (Q39.0-Q39.4)	43
10.18	Dünndarmatresie/-stenose (Q41.1/Q41.2/Q41.8/Q41.9)	44
10.19	Rectum- und Analatresie/-stenose (Q42.0-Q42.3)	45
10.20	Hypospadie (Q54.0-Q54.3/Q54.8/Q54.9)	46
10.21	Epispadie (Q64.0)	47
10.22	Indifferentes Geschlecht (Q56.)	48
10.23	Potter-Sequenz (Q60.6)	49
10.24	Nierenagenesie, einseitig (Q60.0/Q60.2)	50
10.25	Zystennieren (Q61.1-Q61.9)	51

10.26	Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)	52
10.27	Präaxiale Polydactylie (Q69.1/Q69.2)	53
10.28	Reduktionsfehlbildungen, insgesamt - obere und untere Extremitäten (Q71./Q72./Q73.)	54
10.29	Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)	55
10.30	Omphalocele (Q79.2)	56
10.31	Gastroschisis (Q79.3)	57
10.32	Prune-belly-Sequenz (Q79.4)	58
10.33	Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)	59
10.34	Patau-Syndrom - Trisomie 13 (Q91.4-Q91.7)	60
10.35	Edwards-Syndrom - Trisomie 18 (Q91.0-Q91.3)	61
10.36	Turner-Syndrom (Q96.)	62
10.37	Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien (Q98.)	63
10.38	Trendanalyse der Indikatorfehlbildungen	64
11	Analyse der festgestellten genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen	66
11.1	Chromosomenaberrationen	66
11.2	Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen	67
11.3	Sequenzen/Assoziationen/Komplexe	68
11.4	Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen	68
11.5	Mütterliches Alter	69
12	Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen	70
12.1	Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)	70
12.2	Chromosomale Aberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen	71
12.3	Multiple congenitale Anomalien (MCA) und sonstige Fehlbildungen, die Anlass für die Frauen waren, einen Schwangerschaftsabbruch durchführen zu lassen	72
12.4	Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen	73
13	Zusammenfassung	74
14.	Themen im Fokus	75
14.1	Pränataldiagnostik und ZNS-Fehlbildungen	75
14.2	COVID-19 Infektionsrisiko für Schwangere	80
15	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2019	82
16	Neugeborenenhörscreening 2019	85
17	Jahresbericht 2019 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt	88

Abbildungsverzeichnis

Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980 (gruppiert))	15
Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)	16
Abb. 3: Schwangerschaftsausgänge bei Kindern/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))	17
Abb. 4: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)	18
Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (gruppiert)	21
Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2007	27
Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2007	27
Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2007	28
Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2007	29
Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2007	29
Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Encephalocele in Sachsen-Anhalt seit 2007	30
Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2007	31
Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2007	32
Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2007	33
Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2007	34
Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2007	35
Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Fallot-Tetralogie (Q21 .3) in Sachsen-Anhalt seit 2007	36
Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2007	37
Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2007	38
Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2007	39
Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2007	40
Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2007	41
Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2007	42
Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt seit 2007	43
Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2007	44
Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2007	45
Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2007	46
Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2007	47
Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2007	48
Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2007	49
Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2007	50
Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2007	51
Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2007	52
Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2007	53
Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2007	54
Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2007	55
Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2007	56
Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2007	57

Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2007	58
Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2007	59
Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2007	60
Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2007	61
Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Turner-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2007	62
Abb. 44: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien in Sachsen-Anhalt seit 2007	63
Abb. 45: Trendanalyse 2006 bis 2019 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der jährlichen Prävalenz (95 % KI)	64
Abb. 46: Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexen, Embryopathien und Chromosomenaberrationen pro Jahr seit 2007	69
Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2019	73
Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2019 (gruppiert)	73
Abb. 49: Querschnitt Gehirn (eigene Darstellung)	75
Abb. 50: Prävalenz der Corpus callosum Agenesie und Hypoplasie	77
Abb. 51: Schwangerschaftsausgang bei angeborenen Fehlbildungen des Corpus callosum	77
Abb. 52: Krankheitsverlauf in Korrelation zu PCR (Polymerasekettenreaktion) und Ig(Immunglobulin)-Serologie	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	Lebendgeburt
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	Totgeburt
IA	induzierte(r) Abort(e)	VSD	Ventrikelseptumdefekt
ICBDSR	International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research	ZNS	Zentralnervensystem

1 Geburten und Feten 2019 in der Erfassungsregion

Landkreise/ kreisfreie Städte	Lebend- geburten*	Totgeburten*	Lebend- und Totgeburten gesamt*	Spontanaborte ab 16. SSW#	induzierte Aborte#
Altmarkkreis Salzwedel	662	3	665	-	1
Anhalt-Bitterfeld	1.077	9	1.086	-	2
Börde	1.277	13	1.290	2	8
Burgenlandkreis	1.252	5	1.257	-	-
Dessau-Roßlau	551	3	554	-	1
Halle	2.291	10	2.301	-	6
Harz	1.472	4	1.476	1	7
Jerichower Land	649	5	654	1	1
Magdeburg	2.242	11	2.253	2	9
Mansfeld-Südharz	848	10	858	-	6
Saalekreis	1.320	8	1.328	-	4
Salzlandkreis	1.275	11	1.286	3	8
Stendal	863	3	866	3	6
Wittenberg	839	4	843	-	2
Landkreis in Sachsen-Anhalt o.n.A.	-	-	-	4	2
Sachsen-Anhalt	16.618	99	16.717	16	63

* Quelle: © Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt, Halle (Saale), 2020

Daten Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt



© TUBS
https://de.wikipedia.org/wiki/Datei:Saxony-Anhalt_administrative_divisions_-_de_-_colored.svg#filelinks

2 Beteiligte Einrichtungen der Region 2019

2.1 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 Saalekreis 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
- Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg
- Georgius-Agricola Klinikum Zeitz

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

- Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg
- Dr. Perlitz, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Seeger / OÄ Dr. Radsch
- Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Humangenetik und Medizinische Biologie
- Zentrum für Pränatale Medizin Halle: S. Riße, N. Manthey, PD Dr. Hahmann
- Dr. Altus, Dr. Ababei, Fachärztinnen 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. Schleaf
- 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, Dr. Adams, Dr. Blaschke, Fachärzte für Kinder- und Jugendmedizin, Wanzleben
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OÄ Dr. Schulze

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

- Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie
- Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie
- Praxis für Pathologie PD Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Hainz, Stendal

3 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt

3.1 Allgemeine Informationen

Der **Dank an Sie als Einsender** für die Fortführung der interdisziplinären Zusammenarbeit soll am Beginn des aktuellen Jahresberichtes (Datenauswertung Geburtsjahrgang 2019) stehen. Sachsen-Anhalt ist das einzige Bundesland mit einer populationsbezogenen Fehlbildungserfassung in Deutschland, die Anfänge reichen 40 Jahre zurück. Diese landesweite Fehlbildungserfassung wäre ohne die kontinuierliche Förderung durch das Ministerium für Arbeit, Soziales und Integration des Landes Sachsen-Anhalt nicht möglich. Wir freuen uns, dass die erfolgreiche Zusammenarbeit unter Frau Karen Müller fortgeführt wurde. Weiterhin möchten wir uns persönlich für die gute Zusammenarbeit bei Frau Dr. H. Willer und Herrn M. Schiener bedanken.

In diesem Jahr hatten wir als spezielles Thema die Pränataldiagnostik und ZNS-Fehlbildungen geplant. Die gesundheitspolitische Bedeutung angeborener Fehlbildungen sind gerade an diesen Beispielen zu verdeutlichen (siehe Kapitel 14.1). Doch eine neuartige Virusinfektion (Coronavirus Sars-CoV-2) entwickelte sich binnen weniger Monate zur globalen Herausforderung und geht auch an der Fehlbildungsepidemiologie nicht spurlos vorüber.

Die COVID-19 Erkrankung erreichte nachweislich ab 27. Januar 2020 Deutschland. Am 30. Januar 2020 wurde die Coronavirus-Pandemie von der Weltgesundheitsorganisation (WHO) zur „Gesundheitlichen Notlage internationaler Tragweite“ erklärt. Ab 10. März 2020 gab es dann auch die ersten Fälle in Sachsen-Anhalt. Bisher standen Personal und Ressourcen ausreichend zur Verfügung, um alle Verfahren der pränatalen Betreuung zeitgerecht anzubieten. Mit dem ersten Lockdown in Deutschland ab 22. März 2020 und dem aktuellen Teil-Lockdown ab 2. November 2020 stellt sich aber wieder die Frage nach möglichen Änderungen des geburtshilflichen Manage-

ments und der fetalen Therapie bei angeborenen Anomalien bei SARS-CoV2-negativen und SARS-CoV2-positiven Patientinnen. Bislang gibt es nur einzelne publizierte Fälle die auf eine vertikale Übertragung (Transmission auf den Fetus) hinweisen. Das Risiko einer solchen Übertragung bei einigen fetalen Eingriffen kann theoretisch erhöht sein. Dazu finden sie mehr im Kapitel 14.2. Noch ist es zu früh, um sicher zu sein, dass Feten, wenn sie während des empfindlichen ersten Trimesters infiziert werden, nicht geschädigt werden. Die Kinder, die in Europa früh in der Pandemie gezeugt wurden, kommen erst ab Oktober zur Welt. Das europäische Netzwerk EUROCAT und das WHO-assoziierte Netzwerk ICBDsr haben die Prävalenzverläufe unter der Pandemie im Fokus.

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 (www.icbdsr.com).

Weiterhin sind wir seit 1992 im europäischen Verbund für populationsbezogene Fehlbildungsregister EUROCAT vernetzt (<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat>).

Für die beständige Zusammenarbeit und Mitwirkung am Projekt Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt danken wir auch der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg. Wir freuen uns, dass diese Unterstützung unter Herrn Prof. Dr. med. H.-J. Heinze, Ärztlicher Direktor, und Frau Dr. K. Stachel, Kaufmännische Direktorin, 2019 so produktiv fortgeführt wurde. Bei Herrn Prof. Dr. med. H.-J. Rothkötter möchten wir uns anlässlich seines Ausscheidens als Dekan besonders bedanken. Wir freuen uns auf die Zusammenarbeit mit der Dekanin Frau Prof. Dr. rer. nat. D. C. Dieterich.

3.2 Erfassung und Auswertung

Der vorliegende Jahresbericht enthält Daten zu Kindern/Feten 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.

Basis der jährlichen Prävalenzberechnungen bildet die Gesamtzahl der Geburten, d. h. der Lebend- und Totgeburten in Sachsen-Anhalt. Die von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen Betroffenen umfassen Lebendgeburten, Totgeburten, medizinisch induzierte Aborte (aller SSW) sowie Spontanaborte ab der 16. SSW. Die dargestellten Prozentangaben und Prävalenzen sind gerundete Werte.

Bei der Auswertung der induzierten Aborte wird der hochgerechnete Geburtstermin zugrunde gelegt, so dass als Geburtsjahr 2019 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2018 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 Totgeburten werden jährlich in der Mitte des Jahres vom Statistischen Landesamt in Halle für das vorausgegangene Jahr zur Verfügung gestellt. Dabei wird die Änderung §31 PStV vom 01.11.2018 zur Definition der Totgeburt für das Geburtsjahr 2019 relevant, daraus resultiert eine Erhöhung der Totgeburtenrate.

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 Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen sowie die Verteilung des Vorkommens in den kreisfreien Städten und Landkreisen wird in den Kapiteln 6 und 7 dargestellt. Die meisten kleinen Fehlbildungen und Normvarianten werden im Gegensatz zu den großen Fehlbildungen, die bei Kindern/Feten diagnostiziert

werden, nicht genauer ausgewertet, da diese Daten nur unvollständig erfasst werden können, weil sie nicht Ziel der Dauerbeobachtung sind.

Die Darstellung der häufigsten Einzeldiagnosen großer Fehlbildungen, die im Jahr 2019 ermittelt wurden, befindet sich in Kapitel 9.

Wie in den Vorjahren haben wir eine gesonderte Auswertung der uns gemeldeten pathologischen pränatalen Ultraschallbefunde in Kapitel 8 vorgenommen.

In bewährter Form findet sich in Kapitel 10 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 2019 mit denen der letzten zwölf Jahre (2007 bis 2018). Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 2007 bis 2018** eine **Gesamt-Geburtenzahl von 208.701** 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 Binominalverteilung mit einer 95-prozentigen Sicherheitswahrscheinlichkeit.

Um Trends zu erkennen, wird außerdem die prozentuale Veränderung der Prävalenz der Indikatorfehlbildungen über den Berichtszeitraum dargestellt (Kapitel 10.38).

In Kapitel 11 dieses Berichtes werden Daten zu genetisch bedingten Erkrankungen, Chromosomenaberrationen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexen und Embryopathien erläutert. Kapitel 12 stellt die Analyse der fehlerbedingten Abortinduktionen dar.

Das Thema Neugeborenenhörscreening ist ein fester Bestandteil des Berichtes des Fehlbildungsmonitoring und wird in Kapitel 16 dargestellt.

In Kapitel 17 liegt in gewohnter Weise der Jahresbericht des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt mit Daten zu angeborenen Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien vor.

3.3 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Die Anfänge der Beobachtung von Fehlbildungen in Magdeburg liegen 40 Jahre zurück. Seit 20 Jahren erfasst das Fehlbildungsmonitoring Informationen zu Neugeborenen und Feten aus dem Bundesland Sachsen-Anhalt und erhält dazu Meldungen aus Geburts- und Kinderkliniken und aus Einrichtungen der Prä- und Postnataldiagnostik (Kapitel 4.2).

Die Datenbank des Fehlbildungsmonitoring bildet die valide Basis für die Jahresberichte und für wissenschaftliche Arbeiten über und um das Thema Fehlbildungen. Zum **Geburtsjahrgang 2019** wurde sie um **1.738 Datensätze** erweitert. Dies entspricht etwa 10 % aller Kinder/Feten Sachsens-Anhalts. Seit dem letzten Bericht wuchs durch Nachmeldungen für 2018 die Anzahl der Datensätze von 1.767 auf 1.807.

Zum Berichtsjahr 2019 bekam das Fehlbildungsmonitoring 1.898 Meldungen zugesandt, 470 davon aus ambulanten Einrichtungen. Bei 10,2 % der Kinder/Feten stammen die Daten aus mehreren Einrichtungen. Die Redundanz sichert Bestätigung oder Ausschluss eines Fehlbildungsverdacht ab und verbessert die Bewertung komplexer Fehlbildungen.

Besonderer Dank gilt dem AMEOS Klinikum Schönebeck. Bezogen auf die Geburten pro Klinik sendet diese Klinik kontinuierlich die meisten Meldebögen. Sehr positiv auf die Erfassung der Fehlbildungen wirkt sich der große Beitrag der ambulanten Einrichtungen, wie z. B. dem Zentrum für Pränatale Medizin (Halle), Praxis Dr. Karstedt (Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie) und die Praxis Dr. Achtzehn (Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin) aus.

Eine hohe Datenqualität wird durch vollständige Angaben auf den Meldebögen und ausführliche Diagnosebeschreibungen erreicht. Sie sind Voraussetzung, um Informationen in die Datenbank korrekt einzupflegen und wirken sich so auf die Güte der Statistiken aus. Dank der ausgezeichneten Zuarbeit der Einsender bestand 2019 wieder eine sehr gute Datenqualität. Wichtige Angaben wurden

2019 fast vollständig übermittelt: Geschlecht zu 98,7 %, Alter der Mutter zu 99,4 % und der Landkreis zu 99,4 %. 62-mal (3,6 %) wurde das Geburtsgewicht nicht mitgeteilt, davon jedoch nur bei acht lebend geborenen Kindern. Der Kopfumfang, der zur Beurteilung einer Microcephalie relevant ist, war bei 28,5 % der Kinder nicht angegeben.

Wir bitten alle Einsender, auch in Zukunft alle Fehlbildungen mitzuteilen, alle Begleitfehlbildungen anzugeben und möglichst vollständig zu beschreiben. Zu acht von 136 vorgeburtlich festgestellten Indikatorfehlbildungen wurde zum Geburtsjahr 2019 keine postnatale Meldung gefunden. 6-mal war postnatal die Befundbeschreibung unvollständig. Bei fehlender Befundbestätigung zählt der pränatal erhobene Befund nicht zu den Indikatorfehlbildungen (Kapitel 10).

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 Anomalien und/oder Fehlbildungen.

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

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

4 Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten

4.1 Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen

Landkreise	Altmarkkreis Salzvedel	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
Frauenkliniken und Kinderkliniken (sortiert nach Ort)																	
AMEOS Klinikum Aschersleben	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	-	15	-	-	1	-	20
Charité - Universitätsmedizin Berlin	-	-	4	-	-	-	2	2	3	-	-	-	-	-	-	-	11
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	-	14	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	2	17
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	-	-	-	-	-	-	-	14	-	-	-	-	1	-	-	-	15
Städtisches Klinikum Dessau	-	5	1	-	16	-	-	-	-	-	-	1	-	3	-	-	26
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	8	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	-	-	-	14
AMEOS Klinikum Halberstadt	-	-	3	-	-	-	15	-	-	-	-	-	-	-	-	-	18
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	-	1	1	2	2	39	1	-	-	8	11	5	-	3	1	5	79
Universitätsklinikum Halle (Saale)	-	7	-	-	1	49	2	-	-	8	23	3	-	-	2	6	101
HELIOS Klinik Köthen	-	5	-	-	-	-	-	-	1	-	-	2	-	-	-	-	8
Universitätsklinikum Leipzig	-	2	2	5	-	3	3	-	1	4	5	2	-	1	-	-	28
Klinikum Magdeburg	-	-	18	-	-	-	-	4	57	-	-	6	2	-	-	-	87
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	-	-	22	-	-	-	-	6	53	-	-	12	2	-	-	-	95
Universitätsklinikum Magdeburg	3	-	28	-	-	-	3	17	92	-	1	18	1	-	-	-	163
Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg	-	-	-	3	-	-	-	-	-	-	16	-	-	-	-	-	19
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-	7	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	7
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Quedlinburg	-	-	1	-	-	-	9	-	-	-	-	3	-	-	-	-	13
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzvedel	7	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	-	-	3	14
HELIOS Klinik Sangerhausen	-	-	-	2	-	1	-	-	-	8	1	-	-	-	-	3	15
AMEOS Klinikum Schönebeck	-	1	-	-	-	-	-	1	1	-	-	34	-	-	-	-	37
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	16	-	-	1	18
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Wernigerode	-	-	-	-	-	-	20	-	-	-	-	-	-	1	-	4	25
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	12	-	2	15
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	-	-	-	6	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	6
ohne Angabe der Geburtsklinik bzw. Geburt außerhalb von Sachsen-Anhalt	2	-	8	3	-	1	2	-	7	-	-	4	-	2	2	4	35

Diese Tabelle zeigt, aus welchen Landkreisen die Kinder/Feten (Lebendgeburten, Totgeburten, 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.

4.2 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	1	2	2
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	4	15	16
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	-	-	-
Städtisches Klinikum Dessau	10	18	19
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	3	6	6
AMEOS Klinikum Halberstadt	16	18	18
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	52	69	75
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Klinik für Kinderchirurgie	3	3	3
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik	10	10	13
Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Humangenetik und Medizinische Biologie	1	1	1
Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie	9	9	13
Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin	25	74	80
Universitätsklinikum Halle (Saale), Abteilung für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin	14	14	14
HELIOS Klinik Köthen	2	4	64
Herzzentrum Leipzig, Universitätsklinik für Kinderkardiologie	39	39	39
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	41	72	309
Klinikum Magdeburg	12	14	14
Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie	3	3	12
Klinikum Magdeburg, Pränatale Ultraschalldiagnostik	4	4	4
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik	16	18	29
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie	2	3	7
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Allgemeinchirurgie, Bereich Kinderchirurgie	3	3	3
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik	3	6	21
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	6	7	9
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik	70	125	256
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Kinderkardiologie	35	40	40
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Klinische Chemie, Screeninglabor	11	11	11
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	1	1	1
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg	4	9	9
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	2	4	4
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik	11	13	28
HELIOS Klinik Sangerhausen	6	10	11
AMEOS Klinikum Schönebeck	11	25	275
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	7	13	19
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode	7	9	9
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Pränatale Ultraschalldiagnostik	31	31	35
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	10	14	14
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	4	4	4

Kliniken

Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort)	Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	alle gemeldeten Kinder/Feten
Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg	-	-	3
Dr. Perlitz, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben	1	1	1
Zentrum für Pränatale Medizin Halle: S. Riße, PD Dr. Hahmann, N. Manthey	51	58	94
Dr. Altus, Dr. Ababei, Fachärztinnen für Humangenetik, Magdeburg	33	33	33
Dr. Jaekel, Fachärztin für Kinderchirurgie, Magdeburg	2	4	4
Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	122	153	153
Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	31	31	37
Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt, Trackingstelle Magdeburg	42	44	44
Dr. Welger, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	23	24	30
Dipl.-Med. Fiedler und M. Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg	-	9	9
Praxis für Pathologie PD Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Hainz, Stendal	3	3	3
Dr. Achtzehn, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Dr. Blaschke, Wanzleben	3	11	59

Die Tabelle gibt einen Überblick über die im Jahr 2019 eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 1.898 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.

5 Geschlechtsverhältnis

Geschlechtsverhältnis aller Lebend- und Totgeborenen in Sachsen-Anhalt nach Angaben des Statistischen Landesamtes

männlich	8.578 Lebend- und Totgeborene
weiblich	8.139 Lebend- und Totgeborene
gesamt	16.717 Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis $m : w = 1,05$

Das Statistische Landesamt Sachsen-Anhalt gibt für das Jahr 2019 16.618 Lebendgeborene und 99 Totgeborene an. Die Anzahl der lebend geborenen Kinder geht seit dem Maximum im Jahr 2016 (18.092) wieder zurück. Dagegen zeigte sich bei den tot geborenen Kindern im Jahr 2019 ein Höchstwert. Seit Ende der 90er-Jahre wurde auch in Bezug auf die Zahl der lebend geborenen Kinder kein so hoher Wert registriert.

Die Sexratio der lebend und tot geborenen Kinder ist stets knabenwendig, so auch 2019. Im Berichtszeitraum (2007-2018: $m : w = 1,05$) lag die Spannweite für das Geschlechtsverhältnis von $m : w$ zwischen 1,03 und 1,07. 2019 zeigt sich für die tot geborenen Kinder, wie auch in vier weiteren Jahren des Berichtszeitraumes, eine Gynäkotropie (2010: $m : w = 0,98$).

Bei den 581 Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen, zu denen Lebend- und Totgeburten, medizinisch induzierte Aborte und Spontanaborte ab der 16. SSW zählen, ergab das Geschlechtsverhältnis mit $m : w = 1,10$ eine Androtropie. In den Vorjahren ergaben sich Relationen von $m : w$ zwischen 1,10 und 1,38.

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.

Geschlechtsverhältnis aller Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen (inklusive Aborte)

männlich	298 Kinder und Feten
weiblich	272 Kinder und Feten
unbekannt	11 Kinder und Feten
gesamt	581 Kinder und Feten

Geschlechtsverhältnis $m : w = 1,10$

Geschlechtsverhältnis aller Kinder/Feten mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

männlich	155 Kinder und Feten
weiblich	113 Kinder und Feten
gesamt	268 Kinder und Feten

Geschlechtsverhältnis $m : w = 1,37$

Unter den gemeldeten 268 Kindern/Feten mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen sind ebenfalls mehr Jungen als Mädchen. Es ergibt sich für 2018 eine Sexratio von $m : w = 1,37$. Wie bei den großen Fehlbildungen ist das Geschlechtsverhältnis auch bei den ausschließlich kleinen Fehlbildungen fast immer, so auch im Jahr 2019, knabenwendig.

6 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt (N=581)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019	
	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
	581	3,48
	Berichtszeitraum (2007-2018)	
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI 95%)
3,63	3,55 - 3,71	

Für das Jahr 2019 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt 581 Kinder/Feten mit einer großen angeborenen Fehlbildung gemeldet. Im Jahr 2019 waren 93 Kinder/Feten mit angeborenen großen Fehlbildungen weniger, als im Jahr 2018 (N=674) registriert worden. Als Fehlbildungsrate für das Jahr 2019 wurde 3,48 % für große angeborene Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt berechnet. Diese lag unter der Gesamtprävalenz für den Zeitraum von 2007-2018 von 3,63 % (KI: 3,55-3,71).

Von den 2019 erfassten 581 Kindern/Feten mit angeborenen großen Fehlbildungen wurden 514 lebend geboren, anteilig waren es somit 88,47 %. Der diesjährige Anteil liegt leicht über dem des Berichtszeitraumes von 2007-2018 mit 87,57 %. Es verstarben in den ersten sieben Lebenstagen 0,86 % (fünf Kinder) und im weiteren Verlauf nochmals 2,24 % (13 Kinder). Insgesamt überlebten von allen Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen somit 496 Kinder (85,37 %) das erste Lebensjahr. Nach den niedrigeren

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	514	88,47
davon Lebendgeburten bis zum 7. Lebenstag verstorben	5	0,86
davon Lebendgeburten nach dem 7. Lebenstag verstorben	13	2,24
Spontanaborte ab der 16. SSW	2	0,34
induzierte Aborte	60	10,33
Totgeburten	5	0,86
gesamt	581	100,0

Überlebensraten der Vorjahre (2018: 82,79 %; 2017: 83,43 %) lässt sich 2019 ein leichter Anstieg verzeichnen. Im 7-Jahrestrend werden Schwankungen seit den 2000er-Jahren um den aktuellen Wert registriert.

Mit fünf tot geborenen Betroffenen liegt im Jahr 2019 der Anteil bei 0,86 % (2018: 1,04 %). Nach dem Vorjahreshoch scheint sich auch hier der Anteil wieder dem Mittel der letzten Jahre anzunähern (2007-2018: 0,77 %).

Im Jahr 2019 gingen zwei Meldungen zu spontanen Aborten von Feten mit angeborenen großen Fehlbildungen ein. Dies sind 0,34 % aller Kinder/Feten mit angeborenen großen Fehlbildungen. Seit dem Jahr 2007, dem Beginn des Berichtszeitraumes, in welchem ein erheblich hoher

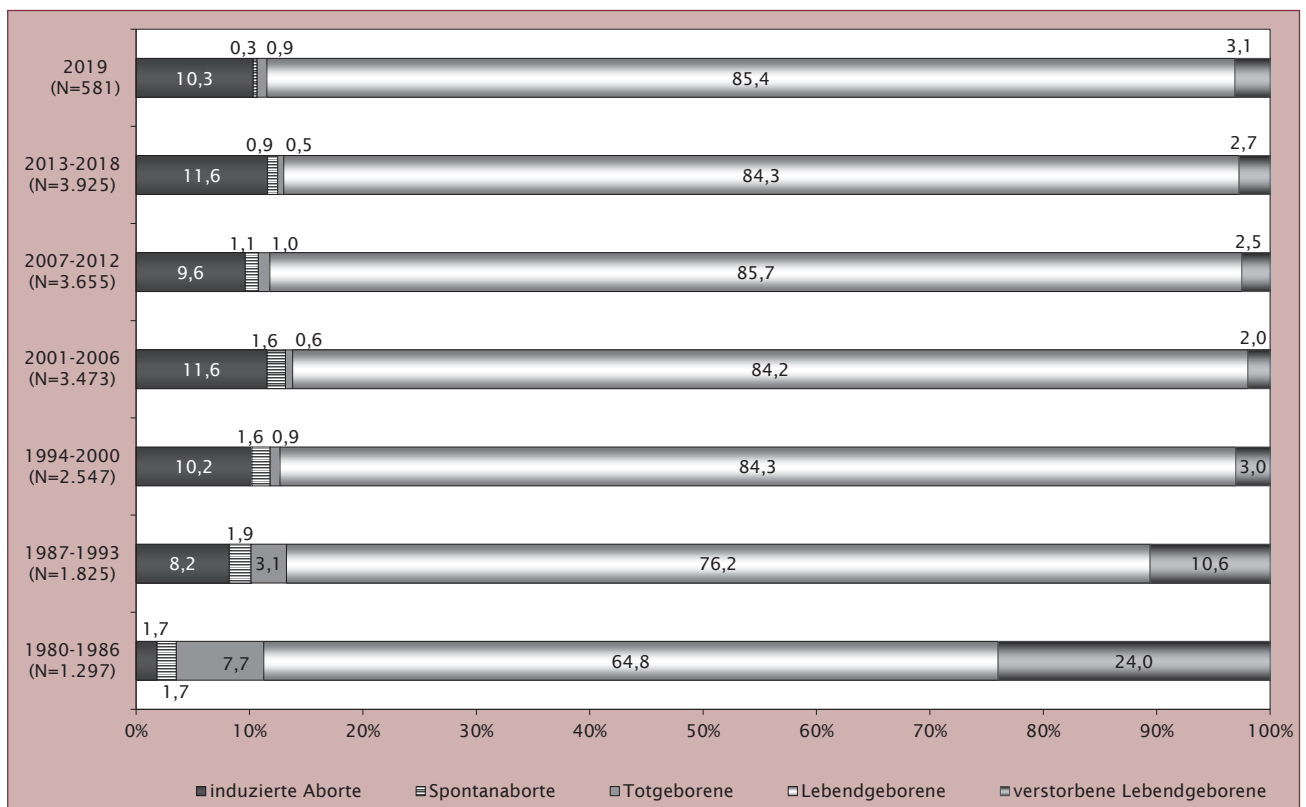


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Anteil von spontanen Aborten (1,50 %) betroffener Feten festgestellt wurde, ist der Anteil rückläufig und liegt aktuell unter dem Mittel der Jahre 2007-2018 mit 1,02 %. Dies bleibt zu beobachten. Ob die derzeit flächendeckenden pränatalen Diagnostikangebote oder die allgemein publizierten Hinweise zur gesunden Lebensweise in der Schwangerschaften Anteil haben, bleibt Spekulation.

Im Jahr 2019 gingen 60 Meldungen zu induzierten Aborten, 26 weniger als zum Geburtsjahr 2018, im Fehlbildungsmonitoring ein. Anteilig waren es 10,33 % der 581 Registrierten mit angeborenen großen Fehlbildungen. Im Mittel der Jahre 2007- 2018 lag der Anteil induzierter Aborte mit 10,65 % nur geringfügig über dem diesjährigen Anteil.

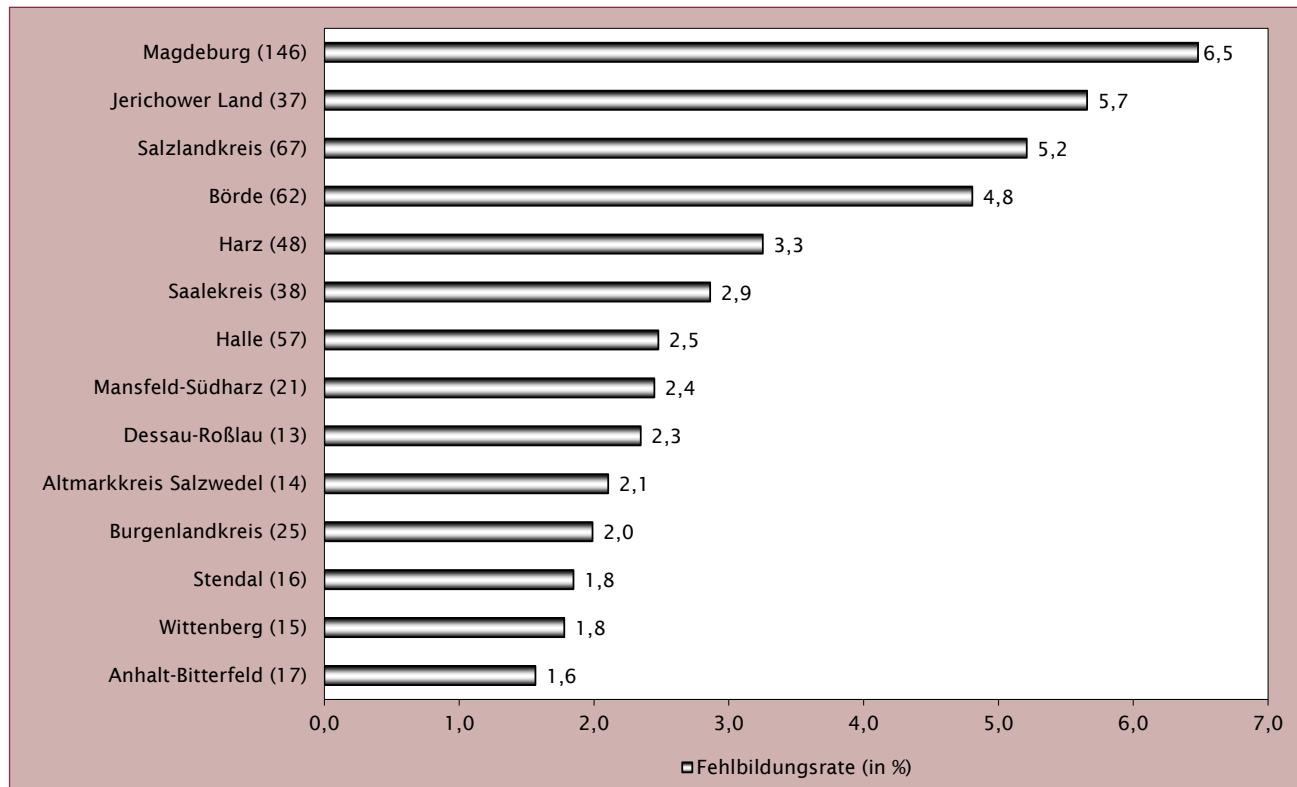


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

Die kreisfreien Städte des Bundeslandes betrachtend, rangierte Magdeburg mit einer Prävalenzrate für große Fehlbildungen mit 6,48 % auf dem ersten Rang. Nach drei Jahren mit recht hohen Fehlbildungsraten (2018: 7,72 %; 2017: 7,77 %; 2016: 7,30 %) näherte sich die Rate 2019 wieder der von 2015 mit 6,21 % an.

Wie in den Vorjahren folgt im Geburtsjahr 2019 darauf Halle mit 2,48 % und Dessau-Roßlau mit 2,35 %. Aus Halle wurden im Jahr 2019 13 % Kinder/Feten weniger gemeldet, als in beiden Jahren davor (2018, 2017: N=73). Für die Stadt Dessau-Roßlau registrierte das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt für 2019 nur 13 Fälle, im Jahr 2018 waren es mit neun Kindern/Feten noch weniger. Ein leichter Anstieg der Fehlbildungsmeldungen für das Jahr 2019 für Dessau-Roßlau kann beschrieben werden (2018: 1,65 %).

Die Landkreise betrachtend, lässt sich erneut im Jerichower Land eine hohe Fehlbildungsrate von 5,66 % feststellen. Sie liegt sogar etwas über dem Vorjahreshoch von 5,56 % und löst den Landkreis Börde (2019: 4,81 %) auf dem Rang eins der Landkreise in den Vorjahren ab.

Die zweithöchste Fehlbildungsrate für große angeborene Fehlbildung errechnete sich aus den Meldungen des Salzlandkreises mit 5,21 %. Die Fehlbildungsrate des Salzlandkreises schwankt in den letzten Jahren um den 5 %-Wert. Für den Landkreis Harz errechnete sich aufgrund 48 eingegangener Meldungen zu Betroffenen eine Fehlbildungsrate von 3,25 %. Die diesjährige Rate lag deutlich unter der des Vorjahres mit einem Hoch von 4,33 %. Eine mittlere Fehlbildungsrate im Vergleich zu den berechneten Raten in den Vorjahren ließ sich im Saalekreis feststellen (2019: 2,86 %; Maximum 2017: 3,39 %, Minimum 2018: 2,17%). Eine ersichtliche Ursache für die Schwankungen kann nicht beschrieben werden, das Meldeaufkommen spielt oft eine Rolle. Der Trend bleibt zu beobachten.

Für den Landkreis Stendal, im Berichtsjahr auf Rang neun von elf Landkreisen rangierend, zeigt sich ein erheblicher Abwärtstrend der Fehlbildungsrate für angeborene große Fehlbildungen 2019 (1,85 %) nach sehr hoher Fehlbildungsrate 2016 mit 6,54 %. Über die nächsten Jahre näherte sich die Rate der von 2019 an (2017 mit 3,20 %, 2018 mit 2,95 %).

7 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in Sachsen-Anhalt (N=223)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019	
	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
	223	1,33
Berichtszeitraum (2007-2018)		
Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI 95%)	
1,55	1,50 - 1,61	

Für das Jahr 2019 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt 581 Kinder/Feten mit großen angeborenen Fehlbildungen, darunter 223 Kinder/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA), gemeldet. Kinder/Feten mit MCA weisen mindestens zwei große Anomalien oder ein Syndrom auf. Der Anteil von MCA-Betroffenen in Bezug auf alle Kinder/Feten mit großen angeborenen Fehlbildungen lag im Berichtsjahr unter dem Mittel der Jahre 2007-2018 (42,81 %).

Bezogen auf die Gesamtzahl aller Geburten (N=16.717) im Bundesland Sachsen-Anhalt lag die Fehlbildungsrate für MCA bei 1,33 %. Im Mittel der Jahre 2007-2018 lag die Rate mit 1,55 % deutlich über der des Berichtsjahres.

In Abbildung 3 wird im Detail aufgeführt, welchen Ausgang die gemeldeten Schwangerschaften mit multiplen angeborenen Anomalien nahmen. Die registrierten Kinder/Feten waren von mindestens zwei großen Fehlbildungen betroffen. Die Dokumentation beginnt mit dem Jahr 1980 und zeigt schrittweise in Jahresgruppierungen

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	168	75,34
davon Lebendgeburten bis zum 7. Lebenstag verstorben	2	0,90
davon Lebendgeburten nach dem 7. Lebenstag verstorben	10	4,48
Spontanaborte ab der 16. SSW	2	0,90
induzierte Aborte	49	21,97
Totgeburten	4	1,79
gesamt	223	100,00

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 2019 werden separat aufgeführt.

Von 223 Kindern/Feten mit angeborenen multiplen Fehlbildungen wurden 168 Kinder lebend geboren. Zehn von ihnen verstarben nach den ersten sieben Lebenstagen, zwei innerhalb dieser. Es überlebten 69,96 % der Kinder/Feten mit MCA die Perinatalperiode. Die Überlebensrate ist geringfügig niedriger als die der Vorjahre und liegt leicht unter dem Mittel der Jahre 2013-2018 mit 71,22 %. Anteilig verstarben in der ersten Woche weniger Kinder als in den Vorjahren (2019: 0,90 %; 2018: 1,69 %). Nach

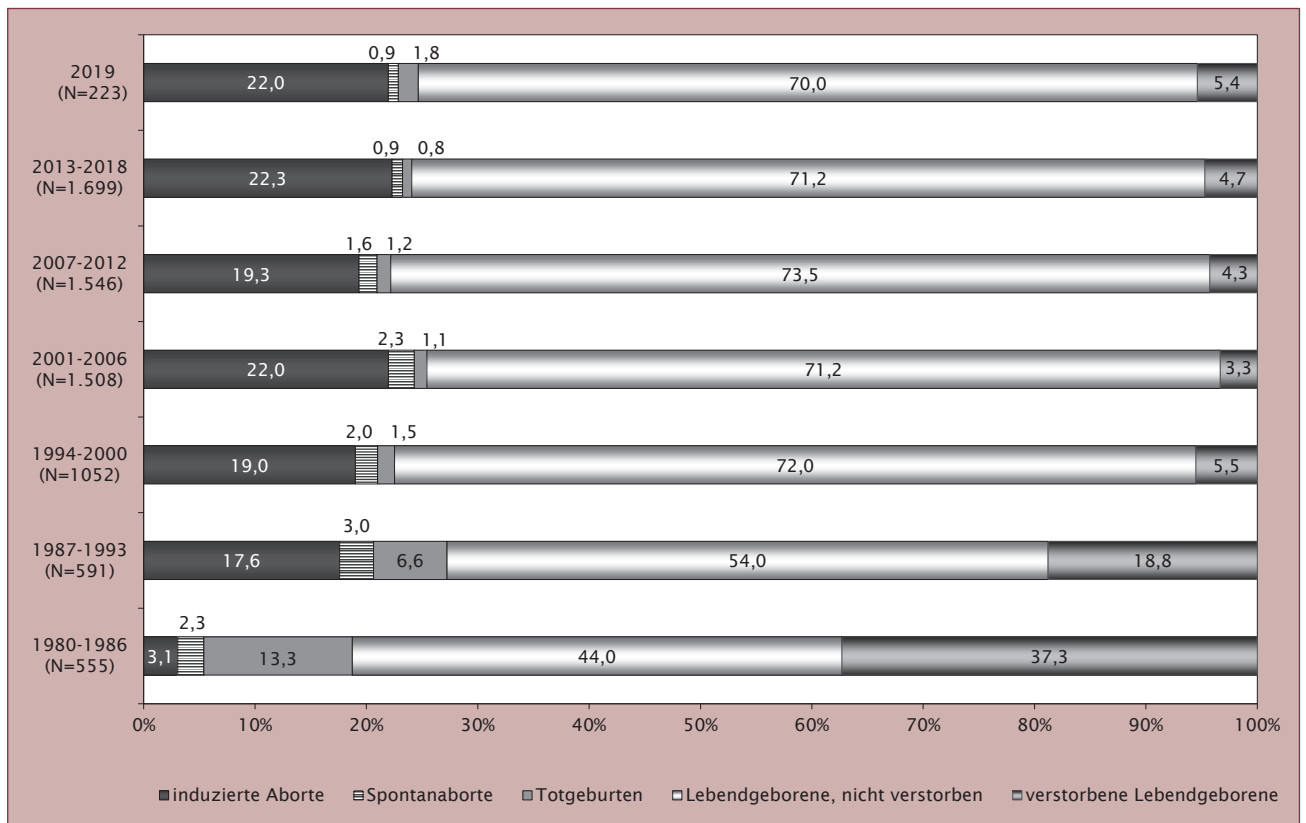


Abb. 3: Schwangerschaftsausgänge bei Kindern/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

der ersten Woche verstarben 4,48 % der Kinder mit MCA, deutlich mehr als in den Jahren zuvor (2018: 2,03 %; 2017: 2,77 %).

Spontane Aborte ab der 16. SSW wurden bei Feten mit multiplen Anomalien zweimal festgestellt, anteilig waren es 0,90 % aller MCA-Kinder/Feten. Im Mittel der Jahre 2007-2018 lag der Anteil bei 1,26 % zwischen minimal keinem (2015) und maximal 2,55 % (2008).

2019 wurden unter den Kindern/Feten mit angeborenen multiplen Anomalien mehr Totgeburten (1,79 %) als üblich gesehen. Der diesjährige Anteil ist größer als der berechnete der Jahre 2007-2018 mit 1,02 %. Letztmalig lag er 2011 sehr hoch (1,93 %). Der Anteil induzierter Aborte ist weiter konstant hoch (2019: 21,97 %). Der diesjährige Wert liegt nur wenig über dem Mittel der Jahre 2007-2018 (20,89 %).

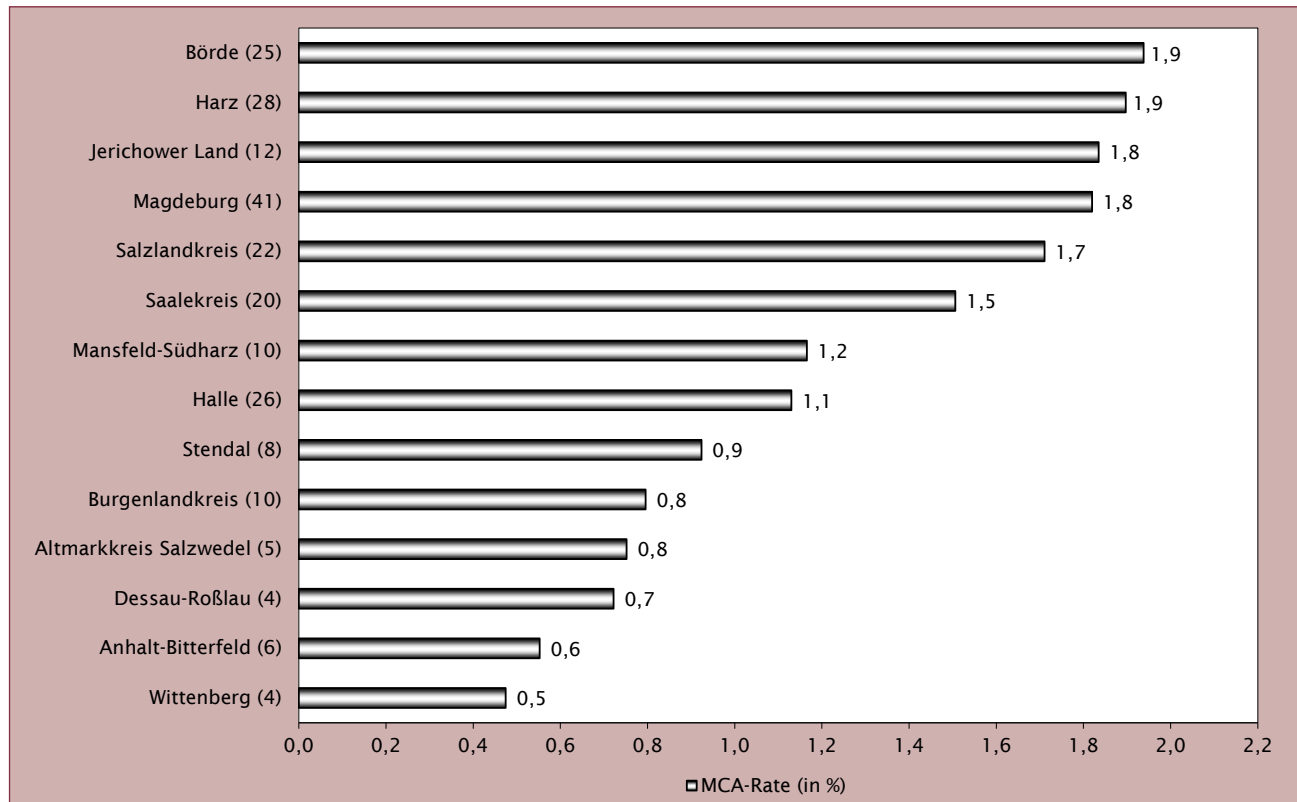


Abb. 4: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

Unter den kreisfreien Städten rangiert Magdeburg mit einer MCA-Rate von 1,82 % vor Halle mit 1,13 % gefolgt von Dessau-Roßlau 0,72 %.

Die Fehlbildungsrate für MCA in Magdeburg lag seit langem erstmals unter der 2 %-Marke. In Halle pendelte sich die Fehlbildungsrate für MCA nach einem Vorjahreshoch von 1,60 % wieder auf bisherigem Niveau ein.

Der Landkreis Börde wies im Jahr 2019 mit 1,94 % die höchste Fehlbildungsrate für angeborene multiple Anomalien im Bundesland auf. Im Vergleich der Vorjahre ist ein Abwärtstrend zu verzeichnen (2018: 2,42 %; 2017: 2,66 %). Die zweithöchste MCA-Rate wurde aus dem Landkreis Harz gemeldet (1,90 %). Über die letzten Jahre schwankte die Fehlbildungsrate im Landkreis (2015: 3,25 %; 2017: 1,50 %) recht stark. Numerisch meldete der Landkreis Harz die meisten MCA-Betroffenen (N=28) unter den Landkreisen des Bundeslandes. Für das Jeri-

chower Land wurde im Jahr 2019 eine Fehlbildungsrate für MCA von 1,83 % erfasst. Sie lag unter der von 2018 mit 2,28 %. Eine etwas höhere Rate errechnete sich aus den Meldungen für den Saalekreis (2019: 1,51 %; 2018: 1,37 %).

Im Landkreis Mansfeld-Südharz schwankte die Fehlbildungsrate nur wenig im Jahresvergleich (2019: 1,17 %; 2018: 1,03 %). Für Stendal hingegen wurde ein kontinuierlicher Rückgang deutlich, dieser ist seit 2015 zu beobachten (2019: 0,92 %; 2015: 2,64 %). Der Burgenlandkreis meldete zehn Betroffene, einen mehr als 2018. Die Fehlbildungsrate für MCA lag bei nur 0,8 %. Ein merklicher Rückgang war im Altmarkkreis Salzwedel festzustellen (2019: 0,75 %; 2018: 1,88 %). Wittenberg, auf dem letzten Rang befindlich, meldete auch eine rückläufige MCA-Fehlbildungsrate im Jahr 2019 (0,47 %) im Vergleich zum Jahr 2018 (0,97 %).

8 Pränatale Sonografiebefunde

Zum Geburtsjahrgang 2019 wurden dem Fehlbildungsmonitoring vorgeburtliche Sonografiebefunde zu 1.050 Kindern/Feten mitgeteilt. Davon ergab sich bei 670 Kindern/Feten ein „unauffälliger pränataler Ultraschallbefund“. 380-mal war der Befund auffällig: Es wurden Softmarker, Fehlbildungen oder Anomalien entdeckt.

Bei annähernd zwei Drittel der Kinder/Feten mit auffälligem pränatalen Ultraschallbefund wurden Fehlbildungen gefunden (236 Feten; 62,1 %). Softmarker oder intrauterine Wachstumsstörungen wurden bei 230 Feten (60,5 %) dokumentiert, wobei bei 144 Kindern/Feten nur diese gesehen wurden. In der Tabelle auf dieser Seite sind alle bei der pränatalen Sonografie entdeckten Softmarker, geordnet nach der Häufigkeit ihres Auftretens, aufgeführt. 130 Feten wiesen je einen Softmarker, 31 zwei und 13 Feten mindestens drei Softmarker auf. Zu 17 Feten (4,5 %) wurden dem Fehlbildungsmonitoring keine Information zum Schwangerschaftsausgang mitgeteilt.

Folgende Softmarker wurden gemeldet: (Mehrfachnennungen möglich)

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder/Feten
Pyelektasie	47
singuläre Nabelschnurarterie	27
Oligo-/Anhydramnion	24
hypoplastisches Nasenbein	23
vergrößerte Nackentransparenz	22
Nackenödem	17
white spots	13
Hydrops fetalis	11
echogener Darm	10
Polyhydramnion	10
grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel	9
Plexus choroideus Zysten	7
Verkürzung der Röhrenknochen	7
auffällige Kopfform	3
Double-Bubble-Phänomen	2
persistierende rechte Umbilikalvene	1
Sandalenlücke	-
echogene Nieren	-
überlappende Finger	-

Zwei oder mehr Softmarker gehen mit einer Risikoerhöhung für das Vorliegen einer Chromosomenanomalie oder einer Fehlbildung einher. Die Pyelektasie ist der sonografische Softmarker, der sich in diesem Jahr am häufigsten zeigte (47 x). Bei der grenzwertigen Nierenbeckenerweiterung besteht das Risiko, dass sich diese im Schwangerschaftsverlauf weiterentwickelt. Bei sieben der 47 Kinder/Feten, bei denen meistens noch weitere Softmarker oder Fehlbildungen angegeben waren, bestand eine Chromosomenstörung. Eine Beeinträchtigung des Harntraktsystems wurde postnatal 22 x dokumentiert, 18 x war postnatal das Harntraktsystem unauffällig. Bei sieben Feten mit dem Softmarker Pyelektasie lag postnatal keine genaue Angabe zum Harntraktsystem vor.

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

Die auf der folgenden Seite 20 dargestellte Tabelle zeigt die bei Kindern/Feten des Geburtsjahrganges 2019 pränatal-sonografisch diagnostizierten und dem Fehlbildungsmonitoring mitgeteilten Indikatorfehlbildungen. Wie in den letzten sieben Jahren wurde beim vorgeburtlichen Ultraschall am häufigsten eine Lippen- oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (18 x) gesehen.

Von den 380 Feten, die einen auffälligen pränatalen Ultraschallbefund aufwiesen, wurden bei der Untersuchung bei 97 eine oder mehrere der eindeutig definierten Indikatorfehlbildungen (Kapitel 10.0) festgestellt. 84 Feten waren von einer Indikatorfehlbildung betroffen, acht Feten von zwei und fünf Feten von drei oder mehr Indikatorfehlbildungen. Um die Güte der pränatalen Ultraschalldiagnostik zu bewerten, erfolgt ein Vergleich der vor- mit den nachgeburtlichen Befunden.

Pränatal wurden insgesamt 106 Indikatorfehlbildungen entdeckt. Davon konnten 91 Befunde (85,8 %) postnatal genau bestätigt werden. Bei elf Indikatorfehlbildungen war dies bei allen der pränatal gesehenen der Fall: Lippen- oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Anencephalie, Fallot-Tetralogie, Aortenisthmusstenose, Omphalocele, Gastroschisis, Anophthalmie/Microphthalmie, Zwerchfellhernie, Gaumenspalte und Oesophagusatresie/-stenose/-fistel.

Für zwei der im Ultraschall aufgefallenen Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten (1,9 % der pränatalen Indikatorfehlbildungen) ist der postnatale Befund unzureichend. Zu zwei Kindern, einem mit Anencephalie, das innerhalb der ersten 24 Lebensstunden verstarb, und einem weiteren, liegen nachgeburtlich bzgl. der Extremitäten keine Angaben vor. Diese beiden ungesicherten Diagnosen fließen nicht in die Auswertungen im Kapitel 10 ein.

Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall)	Anzahl auffälliger Pränatalbefunde			
	gesamt	postnatal genau bestätigt	nicht bestätigt, aber ähnlich*	ohne vorliegenden postnatalen Befund
Anencephalie	5	5	-	-
Spina bifida	8	7	-	-
Encephalocele	3	2	1	-
Microcephalie	2	1	-	-
congenitaler Hydrocephalus	6	5	-	-
Arhinencephalie/Holoprosencephalie	2	1	1	-
Anophthalmie/Microphthalmie	2	2	-	-
Fallot-Tetralogie	5	5	-	-
Transposition der großen Gefäße	4	3	-	-
Linksherzhypoplasie-Syndrom	9	8	1	-
Aortenisthmusstenose	4	4	-	-
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	18	18	-	-
Gaumenspalte	1	1	-	-
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	1	1	-	-
Dünndarmatresie und -stenose	2	1	1	-
Hypospadie	1	-	1	-
Potter-Sequenz	1	1	-	-
Nierenagenesie, einseitig	11	8	2	-
Zystennieren	6	5	1	-
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	7	5	-	2
Zwerchfellhernie	2	2	-	-
Omphalocele	3	3	-	-
Gastroschisis	3	3	-	-

* schwere Fehlbildung gleiches Organsystem

Es zeigten sich 8-mal (7,5 %) postnatal nur ähnlich schwere Fehlbildungen am gleichen Organsystem wie die pränatal diagnostizierten Indikatorfehlbildungen, die damit jedoch als postnatal nicht exakt bestätigt gelten.

Bei einem Kind war die vorgeburtlich befundene Diagnose Linksherzhypoplasie nicht genau zutreffend. Jedoch bestanden für die Linksherzhypoplasie typische Herzfehlbildungen: Aortenklappenstenose, bikuspidale Aortenklappe, Hypoplasie der Aorta, ASDII, Aortenisthmusstenose.

Anstelle einer vermuteten Hypospadie zeigte sich nach der Geburt, dass das Kind weiblich und von einer prominenten Klitoris betroffen war.

Der pränatale Verdacht einer einseitig multizystisch dysplastischen Niere kombiniert mit einer Nierenagenesie auf der anderen Seite offenbarte sich postnatal schwerwiegender als Potter-Sequenz.

Bei einem Kind erwies sich eine einseitige Nierenagenesie nur als Beckenniere.

Fünf (4,7 %) der im pränatalen Ultraschall diagnostizierten Indikatorfehlbildungen wurden nach der Geburt der Kinder ausgeschlossen. Bei einem Kind, das von einem Down-Syndrom betroffen war, wurden zwar ein AVSD und ein Klumpfuß auch postnatal festgestellt, der Verdacht auf Hydrocephalie bestätigte sich jedoch nicht. Ein Frühgeborenes, bei dem vorgeburtlich eine Microcephalie vermutet wurde, war zur Geburt zwar insgesamt sehr leicht, ein microcephaler Kopfumfang bewahrheitete sich aber nicht. Bei drei weiteren Kindern wurden die pränatal-sonografischen Befunde Spina bifida, Transposition der großen Gefäße und einseitige Nierenagenesie nachgeburtlich entkräftet.

9 Organsystembeteiligung und häufigste Einzeldiagnosen bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

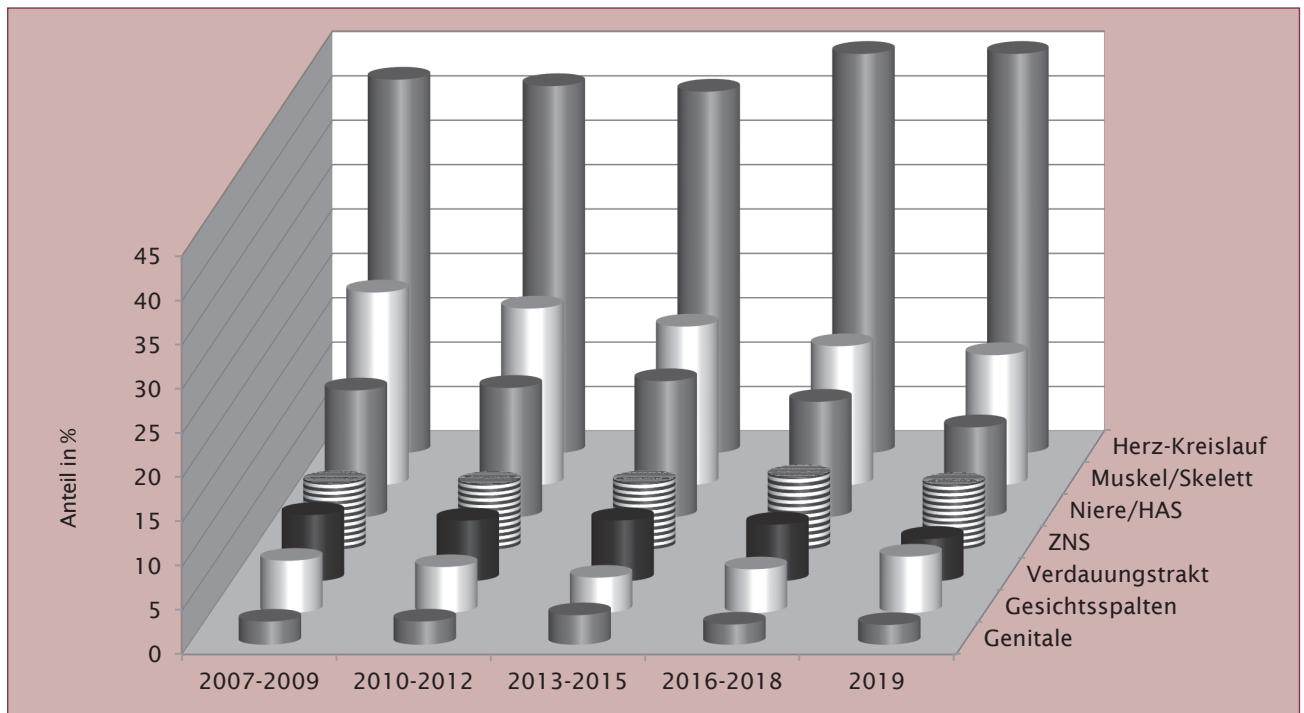


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (gruppiert)

Im Jahr 2019 wurden in Sachsen-Anhalt bei 581 Kinder/Feten große Fehlbildungen diagnostiziert. Das oben abgebildete Diagramm (Abb. 5) zeigt für sieben ausgewählte Organsysteme, wie groß der Anteil der Kinder/Feten ist, die von einer Fehlbildung an diesen Organsystemen betroffen sind. Da gut ein Drittel der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen (223) mehrfach fehlgebildet ist, d. h. dass bei einem Kind/Fetus mehrere Organsysteme betroffen sein können, sind Mehrfachnennungen möglich. Um Veränderungen zeigen zu können, wird in Abbildung 5 der Berichtszeitraum in vier Zeitabschnitte zu je drei Jahren gegliedert und dazu das aktuelle Jahr dargestellt.

Jederzeit treten Fehlbildungen aus der Gruppe des Herz-Kreislaufsystems am häufigsten auf. Durchschnittlich haben 43,2 % (2007-2018) aller Kinder/Feten, die eine große Fehlbildung haben, eine Herzfehlbildung. Im Berichtszeitraum ist eine ansteigende Tendenz (2019: 49,7 %) zu erkennen. Diese Entwicklung passt zu der Auswertung der häufigsten Einzelfehlbildungen (Tabelle Seite 22).

Beim Muskel- und Skelett-System, dem Organsystem, an dem sich am zweithäufigsten Fehlbildungen (2007-2018: 17,5 %) ausbilden, sank der Anteil über die Jahre ab und liegt aktuell bei 13,4 % (2019).

Im Jahr 2019 liegt der Anteil der Kinder/Feten mit Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege (13,8 %) an allen Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen in ähnlicher Höhe wie beim Muskel-Skelett-System. Über die

Jahre ist ein stabiler Anteil zu sehen, im Mittel (2007-2018) leiden 13,8 % darunter.

Bei den ZNS-Fehlbildungen ergibt sich ein Anteil (2019: 6,4 %) an allen Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen etwas unter dem üblichen Bereich (2007-2018: 7,7 %). Ungefähr je ein Drittel der ZNS-Fehlbildungen machen die NRD und die congenitalen Hydrocephalien aus, die sich 2019 im Bereich der Basisprävalenz zeigten (Kapitel 10.1, 10.6).

Der Anteil der Kinder/Feten mit Fehlbildungen am Verdauungstrakt (4,6 %) an allen Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen fällt 2019 ebenfalls gering aus. In den Jahren des Berichtszeitraumes war er stets höher (2007-2019: 6,5 %).

Der Anteil der Kinder/Feten mit Gesichtsspalten ist 2019 hoch (5,7 %). Zu den Gesichtsspalten gehören zu ca. ein Drittel die Gaumenspalten und zu ca. zwei Drittel die Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, wobei letztere im aktuellen Jahr etwas mehr als normal beobachtet wurden (Kapitel 10.14).

Neben Epispadie, Ektopia testis und weiblichen Genitalfehlbildungen zählen hauptsächlich die schweren Hypospadien zu den Genitalfehlbildungen. Da 2019 die Hypospadien sehr selten auftraten (Kapitel 10.20), ist der Anteil der Kinder/Feten mit Fehlbildungen am Genitalsystem an allen fehlgebildeten Kindern/Feten im Jahr 2019 sehr niedrig.

Die häufigsten Einzeldiagnosen 2019 (nur große Fehlbildungen)

	ICD-10	Diagnose	Kinder/Feten 2019		Kinder/Feten 2007-2018**	
			Anzahl	Prävalenz /10.000*	Prävalenz /10.000	Konfidenzintervall (KI 95%)
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (ohne PFO)	190	113,7	93,1	89,0 - 97,3
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	68	40,7	46,7	43,8 - 49,7
3.	Q62.3	dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele	42	25,1	23,5	21,4 - 25,7
4.	H90.	Hörverlust durch Schalleitungs- oder Schallempfindungsstörung	36	21,5	22,6	20,6 - 24,7
5.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	28	16,7	15,0	13,4 - 16,8
6.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	27	16,2	19,2	17,4 - 21,2
7.	Q22.1	Pulmonalklappenstenose	21	12,6	10,3	8,9 - 11,7
8.	Q63.0	akzessorische Niere/Doppelanlage	18	10,8	8,0	6,9 - 9,4
	Q69.	Polydactylie (präaxial und postaxial)	18	10,8	12,4	10,9 - 14,0
9.	Q65.3-5	Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/o. A. Seitigkeit)	11	6,6	7,0	5,9 - 8,2
	Q60.0	einseitige Nierenagenesie	11	6,6	6,0	5,0 - 7,1
	Q21.2	Defekte des Vorhof- und Kammerseptums (AVSD/ASD I)	11	6,6	5,1	4,2 - 6,2
10.	Q25.0	offener Ductus Botalli (PDA), hämodynamisch wirksam	10	6,0	10,1	8,7 - 11,5
11.	Q37.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	9	5,4	10,3	8,9 - 11,7
	Q62.2	Megaureter	9	5,4	8,5	7,3 - 9,9
	Q23.3	Mitralklappeninsuffizienz	9	5,4	5,0	4,1 - 6,1
	Q23.4	hypoplastisches Linksherzsyndrom	9	5,4	2,6	2,0 - 3,4
12.	Q62.1	Atresie und Stenose des Ureters	8	4,8	8,8	7,6 - 10,2
	Q03.	angeborener Hydrozephalus (ohne Neuralrohrdefekt)	8	4,8	5,6	4,6 - 6,7
	Q91.0-3	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	8	4,8	4,3	3,5 - 5,3
	Q05.	Spina bifida	8	4,8	5,2	4,3 - 6,3
13.	Q25.1	Aortenisthmusstenose	7	4,2	6,0	5,0 - 7,1
	Q61.4	Nierendysplasie	7	4,2	6,4	5,3 - 7,6
	Q35.1 Q35.5 Q35.9	Gaumenspalte	7	4,2	4,1	3,3 - 5,0
14.	Q04.0	Hypoplasie/Agnesie des Corpus callosum	6	3,6	5,1	4,2 - 6,1
	Q21.3	Fallot-Tetralogie	6	3,6	3,3	2,6 - 4,2

* bezogen auf 16.717 Geburten

** bezogen auf 208.701 Geburten

In der Tabelle auf der gegenüberliegenden Seite sind die am häufigsten beobachteten großen Einzelfehlbildungen in Sachsen-Anhalt, geordnet nach der Häufigkeit ihres Auftretens im Geburtsjahrgang 2019, aufgeführt. Die Prävalenz für 2019 basiert dabei auf einer Grundgesamtheit von 16.717 Geburten und die Basisprävalenz (2007-2018) auf 208.701 Geburten.

Das Herz ist das Organsystem, das stets am meisten von Fehlbildungen betroffen ist. Die beiden führenden Einzelfehlbildungen sind daher regelmäßig die Herzfehlbildungen Vorhofseptumdefekt (2019: 113,7 pro 10.000 Geburten) und Ventrikelsptumdefekt (2019: 40,7 pro 10.000 Geburten). Da Fehlbildungen am Herzen besonders in der zweiten Hälfte des Berichtszeitraumes vermehrt und ausführlicher mitgeteilt wurden, sind von fünf häufigsten Einzelfehlbildungen, bei denen der aktuelle Prävalenzwert über der jeweiligen Basisprävalenz liegt, vier Herzfehlbildungen: Die häufigste Fehlbildung, der Vorhofseptumdefekt (2007-2018: 93,1 pro 10.000 Geburten), die Pulmonalklappenstenose (2019: 12,6 pro 10.000 Geburten, 2007-2018: 10,3 pro 10.000 Geburten), die Defekte des Vorhof- und Kammerseptums (2019: 6,6 pro 10.000 Geburten, 2007-2018: 5,1 pro 10.000 Geburten) und das hypoplastische Linksherzsyndrom (2019: 5,4 pro 10.000 Geburten, 2007-2018: 2,6 pro 10.000 Geburten).

In der nach Häufigkeiten geordneten Liste der Einzelfehlbildungen folgen auf den Vorhofseptumdefekt und den Ventrikelseptumdefekt mit etwas Abstand immer wieder, jedoch über die Jahre in wechselnder Reihenfolge, vier sehr unterschiedliche Fehlbildungen: Die dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele (2019: 25,1 pro 10.000 Geburten), der Hörverlust (2019: 21,5 pro 10.000 Geburten) und der Klumpfuß (2019: 16,7 pro 10.000 Geburten) wurden im letzten Jahr mit einer zu erwartenden Häufigkeit registriert, das Down-Syndrom (2019: 16,2 pro 10.000 Geburten, 2007-2018: 19,2 pro 10.000 Geburten) etwas seltener als üblich.

Ab 2007 erfolgte in Sachsen-Anhalt das Neugeborenenhörscreening mit dem Tracking der angeborenen Hörstörungen. Vor Einführung des Neugeborenencreenings lag die registrierte Prävalenz des Hörverlustes bei maximal 9,4 pro 10.000 Geburten (2003). Erstmals umfasst die im diesjährigen Bericht angegebene Basisprävalenz

(2007-2018: 20,5 pro 10.000 Geburten) nur die Jahre, in denen das Neugeborenenhörscreening schon aktiv war. Vor dem Jahr 2007 ist durch die oftmals erst nach dem Neugeborenenalter entdeckten Hörstörungen von einer deutlichen Untererfassung auszugehen.

Im Ranking an achter Stelle, mit 10,8 pro 10.000 Geburten, finden sich 2019 die Doppelanlage der Niere und die Polydactylie. Die Nieren-Doppelanlage zeigte sich 2019 häufiger als erwartet. Sie wurde im Berichtszeitraum nur in den Jahren 2007 (11,4 pro 10.000 Geburten) und 2017 (12,3 pro 10.000 Geburten) noch öfter festgestellt. Die Polydactylie wurde 2019 etwas seltener als erwartet gesehen (2007-2018: 12,4 pro 10.000 Geburten). Die Polydactylie schließt die Indikatorfehlbildung präaxiale Polydactylie (Kapitel 12.28) und die postaxiale Polydactylie ein. Während 2019 die Prävalenz der selteneren Indikatorfehlbildung unterhalb der Basisprävalenz liegt (1,8 pro 10.000 Geburten; 2007-2018: 3,7 pro 10.000 Geburten, KI 3,0-4,7), ergibt sich für die postaxiale Polydactylie ein Wert im erwarteten Bereich (2019: 9,0 pro 10.000 Geburten; 2007-2018: 8,7 pro 10.000 Geburten, KI 7,5-10,0).

Mit nur acht Fällen im Jahr 2019 (4,8 pro 10.000 Geburten) trat die Atresie und Stenose des Ureters ungewöhnlich selten auf (2007-2018: 8,8 pro 10.000). Jedoch wurde sie im Berichtszeitraum in den Jahren 2012 (4,7 pro 10.000 Geburten) und 2007 mit dem Minimalwert (2,9 pro 10.000 Geburten) noch seltener registriert. Mit ebenfalls niedrigerer Prävalenz als normal finden sich 2019 unter den 14 obersten Plätzen im Häufigkeitsranking der Einzelfehlbildungen die Fehlbildungen PDA, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Megaureter, Aortenisthmusstenose, Nierendysplasie und Hypoplasie/Agenesie des Corpus callosum.

Bei einem großen Teil der in der Liste aufgeführten häufigsten Einzelfehlbildungen lag die für 2019 berechnete Prävalenz jeweils im Vertrauensbereich der Basisprävalenz. Neben den schon genannten Fehlbildungen dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele, Hörverlust und Klumpfuß zeigten sich weitere Fehlbildungen auf Niveau der Vorjahre: Subluxation des Hüftgelenkes, einseitige Nierenagenesie, Mitralklappeninsuffizienz, Hydrozephalie, Edwards-Syndrom, Spina bifida, Gaumenspalte und Fallot-Tetralogie.

10 Indikatorfehlbildungen modifiziert nach International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)

10.0 Definitionen

1. Neuralrohrdefekte:

Die Neuralrohrdefekte bezeichnen die gesamte Gruppe neuraler Verschlussstörungen und setzen sich aus den Entitäten Anencephalie, Spina bifida und Encephalocele zusammen.

2. Anencephalie:

Die Anencephalie beschreibt das partielle Fehlen des Schädeldaches, der bedeckenden Haut und des Gehirns. Zur Anencephalie zählen die Kraniorhachischisis, die Iniencephalie und andere Neuralrohrdefekte, wie Encephalocele oder die Spina bifida aperta, sofern sie mit einer Anencephalie kombiniert sind.

Ausgeschlossen ist die Acephalie, d. h. das Fehlen des Kopfes, wie sie beim *Acardius amorphus* beobachtet wird.

3. Spina bifida:

Die Spina bifida bezeichnet eine Gruppe von Verschlussdefekten des Spinalkanals, die eine Herniation bzw. einen Austritt von Rückenmark und/oder Hirnhäuten zur Folge haben und durch den unvollständigen Verschluss der Wirbelsäule entstehen. Dazu gehören die Meningocele, die Meningomyelocele, die Myelocele, die Myelomeningocele und die Rhachischisis.

Die Spina bifida wird ausgeschlossen, wenn sie mit einem Anencephalus kombiniert ist. Exkludiert sind die Spina bifida occulta und das sacrococcygeale Teratom ohne dysraphische Störung.

4. Encephalocele:

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

5. Microcephalie:

Die Microcephalie ist durch einen zu kleinen occipito-frontalen Schädelumfang (zwei Standardabweichungen unter der Norm, www.intergrowth21.ndog.ox.ac.uk nach Villar et al. Lancet 2014, Kapitel 10.5), 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 können fehlen. Die Holoprosencephalie schließt die Cyclopie, Cebocephalie, Ethmocephalie und die prämaxilläre Agnesie ein.

8. Anophthalmie/Micropthalmie:

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

9. Anotie/Microtie:

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

10. Fallot-Tetralogie:

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

11. Transposition der großen Gefäße (TGA):

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

12. Linksherzhypoplasie-Syndrom:

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

13. Aortenisthmusstenose:

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

14. Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (LKGS):

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

15. Gaumenspalte:

Gaumenspalten sind Verschlussdefekte des harten und/oder weichen Gaumens hinter dem Foramen incisivum, ohne das Vorhandensein einer Lippenspalte. Eingeschlossen sind die 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. 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).

21. Epispadie:

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

22. 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.

23. Potter-Sequenz:

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

24. Nierenagenesie, einseitig:

Die einseitige Nierenagenesie ist durch das vollständige Fehlen einer Niere gekennzeichnet. Ausgeschlossen ist die einseitige Nierendysplasie.

25. Zystennieren:

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

26. 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.

27. 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.

28. 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 Skelettteilen, die Brachydactylie, die generelle Skelettdysplasie, die Achondroplasie und die Sirenomelie.

29. 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.

30. 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).

31. 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.

32. 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.

33. 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.

34. Patau-Syndrom (Trisomie 13):

Das Fehlbildungssyndrom wird durch ein zusätzliches Chromosom 13 bzw. durch eine unbalancierte Translokation oder ein Mosaik des Chromosoms 13 hervorgerufen.

35. 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.

36. Turner-Syndrom:

Das Turner-Syndrom, auch Ullrich-Turner-Syndrom oder Monosomie X, ist durch das teilweise oder vollständige Fehlen eines der beiden X-Chromosomen bei einem Mädchen gekennzeichnet (gonosomale Monosomie). Ein Mosaik oder eine Gonosomenanomalie ist möglich.

37. Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien:

Für das Klinefelter-Syndrom sind zwei oder mehr X-Chromosomen bei männlichem Phänotyp ursächlich (Karyotyp 47,XXY). Zu den Anomalien der Gonosomen bei männlichem Phänotyp zählen auch Strukturanomalien der Gonosomen oder ein Gonosomen-Mosaik.

Anmerkungen:

Die in den folgenden Kapiteln berechneten Prävalenzraten sind populationsbezogen. Ihr Wert gibt die Anzahl der Kinder/Feten in der beobachteten Population mit der Fehlbildung im Verhältnis zu allen Lebend- und Totgeburten in dieser Population im gleichen Zeitraum an.

Seit dem Geburtsjahrgang 2000 schließt das Erfassungsgebiet des Fehlbildungsmonitoring das gesamte Bundesland Sachsen-Anhalt ein. Die Prävalenzberechnungen basieren ab dem Geburtsjahrgang 2000 auf Lebend- und Totgeburten von Müttern, die zur Geburt und während der Schwangerschaft ihren Wohnort in Sachsen-Anhalt haben. Zwischen 1980 und 1993 wuchs das Erfassungsgebiet auf den damaligen Bezirk Magdeburg an. Nach der Landkreisreform 1993 umfasste es 13 (1994/1995), 14 (1996/1997), 15 (1998) bzw. 16 (1999) von 21 Landkreisen des Bundeslandes Sachsen-Anhalt. Der Berechnung der Basisprävalenzen (2007 bis 2018) liegt eine Gesamtanzahl von 208.701 Geburten zugrunde.

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

Die in Kapitel 10 zu den Basisprävalenzen Sachsen-Anhalts angegebenen Vergleichsprävalenzen beruhen auf den Daten der Jahre 2007-2018 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 (2014-2018) oder länger und für mindestens fünf Jahre im Zeitraum von 2007-2018 bei EUROCAT vorliegen, in die Berechnung der EUROCAT-Prävalenz einbezogen.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	15	8,97	↔
	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	9,01	7,77 - 10,39	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	10,20	9,99 - 10,42	

Anencephalie, Spina bifida und Encephalocelen bilden gemeinsam die Gruppe der Neuralrohrdefekte. Über die Hälfte der Kinder/Feten mit diesen folgenreichen ZNS-Fehlbildungen sind auch zum Geburtsjahr 2019 von einer Spina bifida betroffen. In Sachsen-Anhalt wurden fünf Anencephalien, acht Spina bifida und zwei Encephalocelen gesehen. Alle drei Entitäten wurden 2019 in üblicher Häufigkeit beobachtet. Für die Neuralrohrdefekte liegt die aktuelle **Prävalenz von 9,0 pro 10.000 Geburten** auf der Basisprävalenz (2007-2018: 9,0 pro 10.000 Geburten).

Die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts entspricht, mit einem etwas breiterem Intervall, der von EUROCAT angegebenen Prävalenz für Europa (10,2 pro 10.000 Geburten). Die Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts ist im Vergleich zu der von EUROCAT etwas geringer.

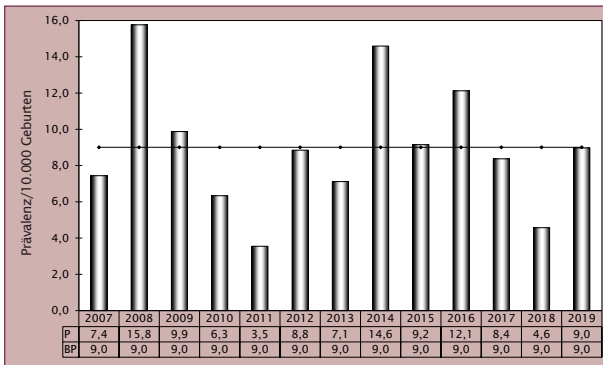


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2007

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeburt 3 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben 10 x induzierter Abort
Geschlecht	5 x männlich 4 x weiblich 6 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	4 x MCA 11 x isoliert

Mit fünf Kindern kam ein Drittel der von einem Neuralrohrdefekt Betroffenen lebend zur Welt. Vier der Kinder verstarben im ersten Lebensjahr. Den größten Anteil nehmen, wie auch in den Vorjahren, die induzierten Aborte ein (2019: 66,7%, 2007-2018: 71,8 % der Kinder/Feten mit Neuralrohrdefekt).

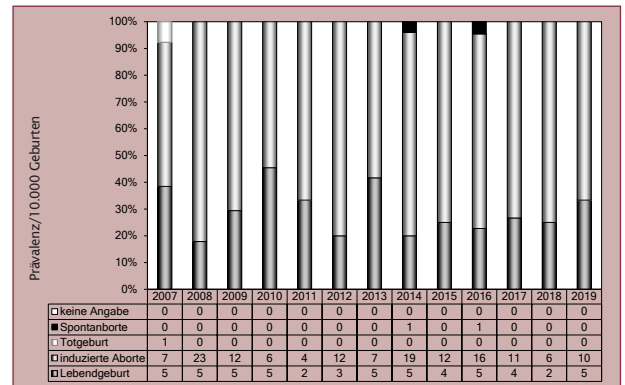


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 1.114 Geburten beobachtet.

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.

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. Eine eigene Stichprobe bestätigt diese unzureichende Umsetzung [1].

Literatur

- Wegner C, Kancherla V, Lux A, Köhn A, Bretschneider D, Freese K, Heiduk M, Redlich A, Schlee D, Jorch G, Rissmann A. Periconceptional folic acid supplement use among women of reproductive age and its determinants in central rural Germany: Results from a cross sectional study. Birth defects research 2020; 112(14): 1057-1066

10.2 Anencephalie (Q00.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	5	2,99	↔
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,35	1,74 - 3,10	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,98	3,85 - 4,12	

5-mal trat in Sachsen-Anhalt zum Geburtsjahrgang 2019 (Prävalenz von **3,0 pro 10.000 Geburten**) eine Anencephalie auf. Die diesjährige Prävalenz zeigt sich im Bereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2007-2018: 2,3 pro 10.000 Geburten).

Die Gegenüberstellung mit der von EUROCAT zur Verfügung gestellten Prävalenz für 2007-2018 (4,0 pro 10.000 Geburten) lässt für Sachsen-Anhalt, für 2019 als auch für den Berichtszeitraum, einen Prävalenzwert weit unterhalb des europäischen Durchschnitts erkennen. Für sechs von 37 Registern wurden Prävalenzen von über 6,0 pro 10.000 Geburten berichtet.

Bei drei Feten mit Anencephalie wurde die Schwangerschaft terminiert. Die Abruptiones erfolgten zwischen der 14. und 20. SSW, jeweils eine Woche nach Diagnose-

stellung beim pränatalen Ultraschall. In diesem Jahr wurden zwei Kinder mit pränatal bekannter Anencephalie lebend geboren und verstarben am ersten Lebenstag.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 3 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x weiblich 2 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	5 x isoliert

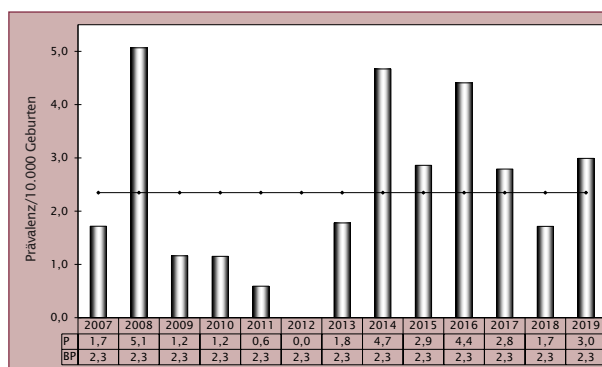


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anencephalie pro 3.343 Geburten beobachtet.

10.3 Spina bifida (Q05.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	8	4,79	↔
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,22	4,29 - 6,30	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,00	4,85 - 5,15	

Die für 2019 ermittelte **Prävalenz von 4,8 pro 10.000 Geburten** liegt nach einem sehr geringen Wert im Vorjahr (2018: 2,3 pro 10.000 Geburten) wieder im Bereich der Basisprävalenz (2007-2018: 5,2 pro 10.000 Geburten). Drei Kinder mit Spina bifida wurden lebend geboren, nur ein Kind mit einer isolierten Spina bifida überlebte das erste Lebensjahr. Zum Geburtsjahr 2019 wurden fünf Schwangerschaften von Feten mit Spina bifida zwischen der 17. und 21. SSW vorzeitig beendet.

Zwar liegt im Vergleich mit der von EUROCAT bereitgestellten europäischen Prävalenz (2007-2018: 5,0 pro 10.000 Geburten) die diesjährige Prävalenz Sachsen-Anhalts etwas darunter, doch beide Konfidenzintervalle verbindet das gleiche Niveau. Dabei hat das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts aufgrund der kleineren einbezogenen Population eine wesentlich größere Schwankungsbreite als das Konfidenzintervall der europäischen Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

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

Fünf Schwangerschaften wurden vorzeitig beendet: Eine cervikale und eine lumbale Spina bifida wurde im pränatalen Ultraschall jeweils in der 16. SSW gesehen, eine thorakolumbale und eine lumbosacrale Spina bifida, jeweils

mit Arnold-Chiari-Syndrom, wurden in der 19. SSW diagnostiziert und in der 20. SSW wurde eine thorakale Spina bifida entdeckt. Zwei der Lebendgeborenen verstarben. Sie waren von einer Spina bifida mit Hydrocephalie betroffen und mehrfach fehlgebildet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Caudales Regressionssyndrom mit: Fallot-Tetralogie, einseitig multizystisch dysplastischer Niere und Agenesie der anderen Niere
- 2 x Arnold-Chiari-Syndrom (1 x mit Nierenagenesie rechts und Doppelanlage der Niere links)
- PRUNE1-Syndrom mit: PFO und nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, mandibulärer Retrognathie, neurogener Blase, Talus verticalis

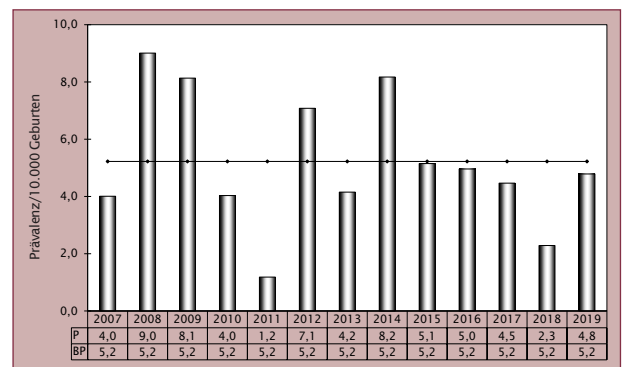


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2007

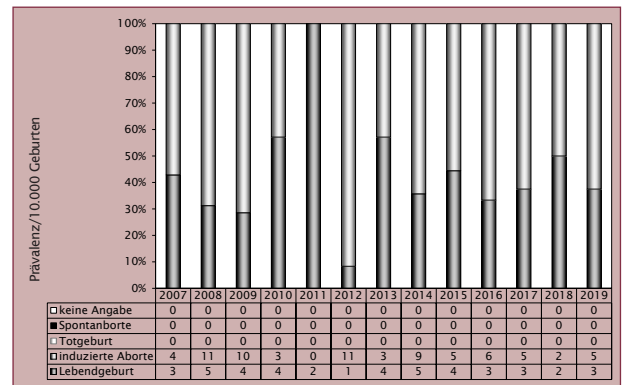


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Spina bifida pro 2.090 Geburten beobachtet.

10.4 Encephalocele (Q01.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	2	1,20	↔
	Berichtszeitraum 2007-2018		
Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
1,44		0,97 - 2,05	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	1,22		1,15 - 1,29

Bei zwei Feten zeigte sich zum Geburtsjahrgang 2019 eine Encephalocele. Die diesjährige **Prävalenz** von **1,2 pro 10.000 Geburten** befindet sich im Bereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2007-2018: 1,4 pro 10.000 Geburten) und entspricht auch der europäischen Basisprävalenz (2007-2018: 1,2 pro 10.000 Geburten). Im Jahr 2018 erreichte die Jahresprävalenz den Minimalwert des Berichtszeitraumes von 0,6 pro 10.000 Geburten und 2016 den Maximalwert von 2,8 pro 10.000 Geburten. Für diese Schwankungsbreite sind die kleinen Anzahlen ursächlich.

zusätzliche Angaben:

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

Bei beiden betroffenen Feten wurde die Encephalocele schon in der 9. bzw. 12. SSW bei der ersten vorgeburtlichen Ultraschalluntersuchung entdeckt und die Schwangerschaft jeweils eine Woche darauf abgebrochen.

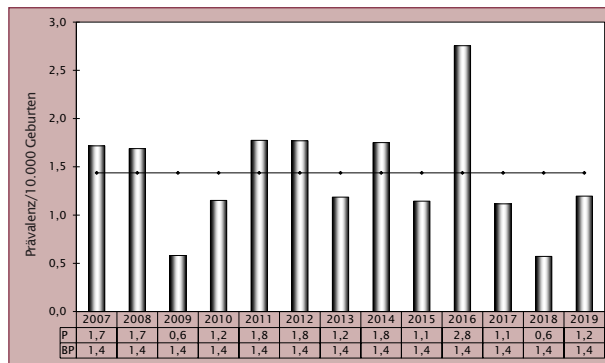


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Encephalocele in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Encephalocele pro 8.359 Geburten beobachtet.

10.5 Microcephalie (Q02.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	1,79	↓
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,64	2,87 - 4,56	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,68	2,57 - 2,79	

In Sachsen-Anhalt kamen im Jahr 2019 drei Kinder lebend zur Welt, die von einer Microcephalie betroffen waren. Mit einer **Prävalenz von 1,8 pro 10.000 Geburten** ergibt sich für 2019, im zweiten Jahr in Folge, eine Prävalenz unterhalb der Basisprävalenz (2007-2018: 3,6 pro 10.000 Geburten). In den Jahren davor war ein ansteigender Trend aufgefallen, der sich jedoch seit 2018 nicht fortsetzt. Die Veränderung der Prävalenz über den Berichtszeitraum wird daher als nichtlinear kategorisiert (Kapitel 10.38).

Die Basisprävalenz der Microcephalie für Sachsen-Anhalt ist, verglichen mit der von EUROCAT angegebenen Prävalenz, hoch. Dabei befindet sich die untere Konfidenzgrenze der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts noch oberhalb des europäischen Konfidenzintervalls. Der diesjährige Prävalenzwert Sachsen-Anhalts zeigt sich auch niedriger als die europäischen Vergleichswerte.

Bei einem Neugeborenen wird die Diagnose Microcephalie durch die Beurteilung des gemessenen Kopfumfanges in Abhängigkeit von Gestationsalter und Reife gestellt. Im Fehlbildungsmonitoring werden zur Bewertung die aus der INTERGROWTH-21st-Projekt-Studie veröffentlichten international gültigen Perzentilen-Kurven verwendet. Im Verlauf des ersten Lebensjahres ist es dann möglich, mit der nicht altersgerechten Entwicklung des Schädelumfangs die Diagnose zu verifizieren

zusätzliche Angaben:

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

Ein Kind mit Microcephalie, bei dem sich die Microcephalie nachgeburtlich manifestierte und die kombiniert mit anderen Störungen auftrat, vollendete sein erstes Lebensjahr nicht.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Mangel an Pyruvatdehydrogenase, Epilepsie, bds. dysplastische Ohren

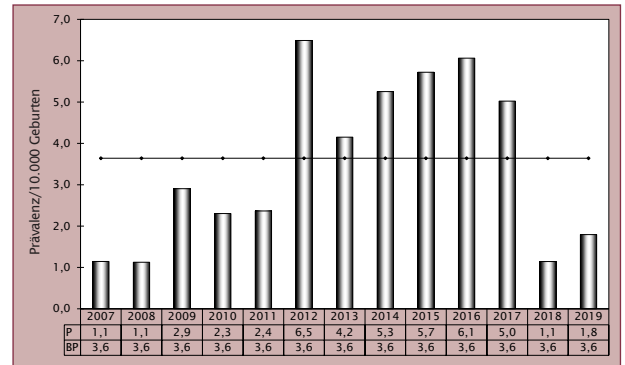


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microcephalie pro 5.572 Geburten beobachtet.

10.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	8	4,79	↔
	Berichtszeitraum 2007-2018		
Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
5,61		4,64 - 6,72	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,50	5,34 - 5,65	

Eine Hydrocephalie wurde in Sachsen-Anhalt zum Geburtsjahr 2019 8-mal beobachtet. Mitgerechnet werden nur Hydrocephalien, die nicht als Folge von Neuralrohrdefekten auftreten und die nicht nach einer Blutung oder Infektion entstehen. Die für Sachsen-Anhalt für 2019 ermittelte **Prävalenz von 4,8 pro 10.000 Geburten** bewegt sich im unteren Bereich der errechneten Basisprävalenz (2007-2018: 5,6 pro 10.000 Geburten).

Auch beim Vergleich mit den EUROCAT-Prävalenzwerten ergibt sich für die diesjährige Prävalenz Sachsens-Anhalts ein Wert innerhalb des Normbereiches der Jahre 2007-2018 (5,5 pro 10.000 Geburten).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeburt 1 x Totgeburt 4 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 4 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	6 x MCA 2 x isoliert

Bei vier Feten, die von einem Hydrocephalus betroffen waren, wurde eine Abruption zwischen der 19. und 23. SSW durchgeführt. Die Amniozentese ergab in zwei der vier Fälle einen molekulargenetisch auffälligen Befund. Ein Kind, bei dem in der 20. SSW der Hydrocephalus und weitere schwerwiegende Fehlbildungen erkennbar waren, wurde tot geboren.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Brachycephalie
- bds. Microphthalmie mit assoziierten Fehlbildungen: einseitiger Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Kleinhirnhypoplasie
- unbalancierte Translokationen und Insertionen, Kleinhirnageesie
- ASD II, Stenose der Arteria pulmonalis bei Frühgeborenem
- Fehlbildung des Herzens, akessorische Niere, Hyper-telorismus
- Hernia inguinalis bei Frühgeborenem links

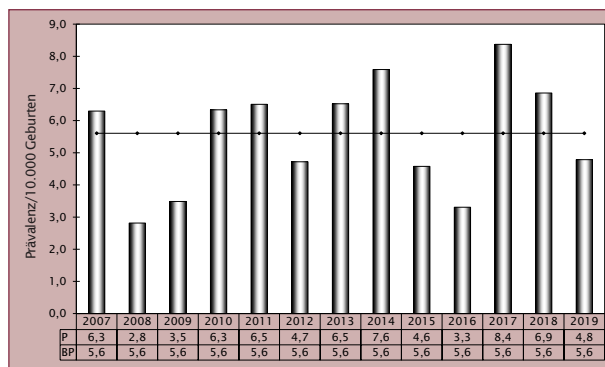


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit congenitaler Hydrocephalie pro 2.090 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	1	0,60	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,68	1,17 - 2,33	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,57	1,48 - 1,65	

Die Arhinencephalie/Holoprosencephalie ist eine selten auftretende Indikatorfehlbildung. Mit einer **Prävalenz von 0,6 pro 10.000 Geburten** wurde sie in Sachsen-Anhalt 2019 nur einmal gesehen. Bei einer Prävalenz von sonst 1,7 pro 10.000 Geburten (2007-2018) ist die diesjährige Prävalenz als gering einzuschätzen, eine Unterschreitung des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz ist jedoch aufgrund der kleinen Zahlen und der daraus folgenden großen Schwankungsbreite nicht ungewöhnlich. In den Jahren 2008 und 2014 wurde die Fehlbildung in Sachsen-Anhalt gar nicht beobachtet, 2010 trat sie 8-mal auf.

Auch im europaweiten Vergleich befindet sich die sachsen-anhaltische Prävalenz für 2019 weit unterhalb des Konfidenzintervalls der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungszentren (1,6 pro 10.000 Geburten). Dabei liegen die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts und die von EUROCAT bestimmte Prävalenz auf gleicher Höhe.

zusätzliche Angaben:

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

Die Schwangerschaft des von einer Holoprosencephalie im Rahmen eines Patau-Syndroms betroffenen Feten endete spontan in der 20. SSW. Die Fehlbildungen waren eine Woche zuvor diagnostiziert worden.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Omphalocele, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Fehlbildung des Herzens

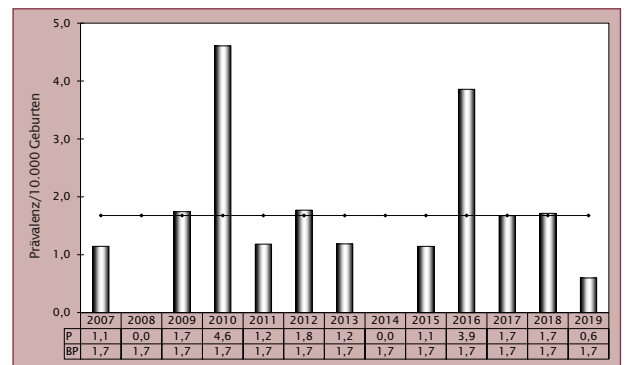


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 16.717 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	2	1,20	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	0,86		0,51 - 1,36
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	0,94		0,88 - 1,01

Die Indikatorfehlbildung Anophthalmie/Microphthalmie ist mit einer Basisprävalenz von 0,9 pro 10.000 Geburten (2007-2018) eine sehr selten zu beobachtende Fehlbildung. Zum Geburtsjahr 2019 waren zwei Fetten davon betroffen. Die daraus berechnete **Prävalenz von 1,2 pro 10.000 Geburten** entspricht der Basisprävalenz. Schon bei drei Fällen wäre die obere Konfidenzgrenze überschritten. Im Berichtszeitraum wurden in Sachsen-Anhalt maximal vier Kinder/Feten pro Jahr gesehen (2010, 2016).

Die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt kommt mit etwas größerem Range der von EUROCAT angegebenen Prävalenz der Jahre 2007-2018 gleich. Die Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts liegt zwar im Normalbereich Sachsen-Anhalts aber wegen des schmaleren europäischen Konfidenzintervalls etwas über diesem.

zusätzliche Angaben:

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

Neben anderen schweren Fehlbildungen war ein Fet von einer beidseitigen Anophthalmie und einer von einer beidseitigen Microphthalmie betroffen. Die Fehlbildungen wurden mittels Ultraschall in der 18. bzw. 19. SSW diagnostiziert.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Hydrozephalus internus, einseitige Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Kleinhirnhypoplasie
- Fehlbildung des Herzens, Hypoplasie des Zwerchfells, bds. Lungenhypoplasie, Synechie der Augenlider

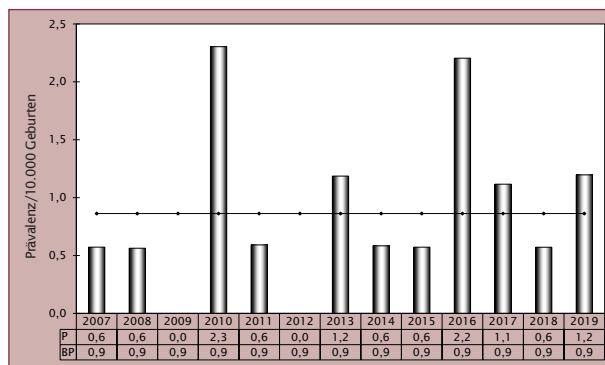


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anophthalmie/Microphthalmie pro 8.359 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	9	5,38	↑
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,78	2,11 - 3,59	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Im Jahr 2019 wurden dem Fehlbildungsmonitoring neun Kinder mit der Indikatorfehlbildung Microtie/Anotie gemeldet. Daraus errechnet sich eine **Jahresprävalenz von 5,4 pro 10.000 Geburten**, die signifikant oberhalb der Basisprävalenz von 2,8 pro 10.000 Geburten (2007-2018) liegt. Auch in den Jahren 2015 und 2017 wurde die Basisprävalenz deutlich überschritten, wogegen in den Jahren 2008, 2012 und 2014 die Jahresprävalenz deutlich unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz angesiedelt war. Für die Indikatorfehlbildung Microtie/Anotie zeichnet sich damit für den Zeitraum 2006-2019 ein signifikant ansteigender Trend mit einer prozentualen Veränderung von 12,86 % (KI 0,72 % bis 28,40 %) ab (Kapitel 10.38).

EUROCAT stellt zum Auftreten der Indikatorfehlbildung Microtie/Anotie keine Daten bereit. Für die bedeutend seltenere Fehlbildung Anotie wird von EUROCAT eine Prävalenz von 0,26 pro 10.000 Geburten (2007-2018), in ähnlicher Größenordnung wie die von Sachsen-Anhalt (2007-2018: 0,29 pro 10.000 Geburten), angegeben.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben
Geschlecht	2 x männlich 7 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	8 x MCA 1 x isoliert

2019 trat die Fehlbildung bei sechs Kindern einseitig auf, dreimal rechts und dreimal links. dreimal waren beide Ohren betroffen. Eine Anotie wurde dreimal festgestellt, eine Microtie 6-mal.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- CHARGE-Assoziation mit: Immundefekt, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte rechts, Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie, ASD II, bds. Kolobom der Papille, bds. Schallempfindungsstörung, Tracheomalazie, Athyreose, nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, lateral ansteigenden Lidachsen, Plexuszyste
- gemeinsamer Ventrikel, Pterygium colli, tiefsitzende Ohren
- 2 x bds. Schalleitungsstörung (1 x bei Verengung und 1 x bei Atresie der knöchernen Gehörgänge)
- 4 x einseitige Schalleitungsstörung (2 x bei Atresie des knöchernen Gehörgangs, 1 x bei Atresie des Gehörgangseingangs und 1 x bei Hypoplasie und Verengung des Gehörganges und präauriculärem Anhängsel)

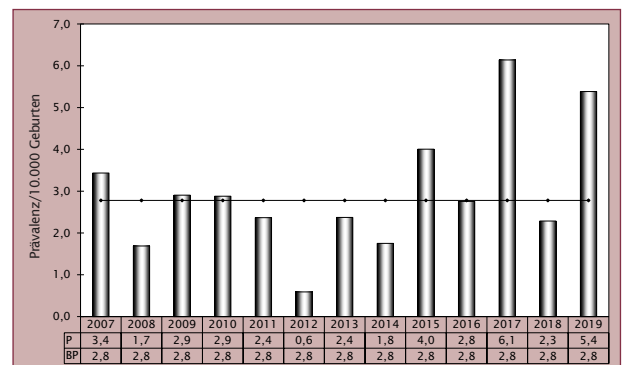


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microtie/Anotie pro 1.857 Geburten beobachtet.

10.10 Fallot-Tetralogie (Q21.3)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	6	3,59	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,31	2,57 - 4,18	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,60	3,48 - 3,73	

Die komplexe Herzfehlbildung Fallot-Tetralogie besteht aus eine Kombination von vier Herzfehlbildungen: Pulmonalstenose, VSD, reitender Aorta und Rechtsherzhypertrophie. Zum Geburtsjahrgang 2019 wurde sie bei sechs Kindern/Feten aus Sachsen-Anhalt diagnostiziert. Daraus resultiert für 2019 eine **Prävalenz von 3,6 pro 10.000 Geburten**. Die diesjährige Prävalenz ist unauffällig im Bereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2007-2018: 3,3 pro 10.000 Geburten) angesiedelt.

Auch verglichen mit der von EUROCAT angegebenen Prävalenz der Jahre 2007-2018 (3,6 pro 10.000 Geburten) ist die sachsen-anhaltische Jahresprävalenz im Normbereich zu finden. Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überspannt jedoch aufgrund kleinerer Zahlen einen größeren Sicherheitsbereich als das Intervall der Durchschnittsprävalenz der europäischen Register.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 2 x induzierter Abort
Geschlecht	2 x männlich 4 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	5 x MCA 1 x isoliert

Ein Kind war neben den Herzfehlbildungen noch von multiplen Fehlbildungen an anderen Organsystemen betroffen und verstarb am ersten Lebenstag. Drei weitere Lebendgeborene hatten neben einem fehlgebildeten Herzen keine anderen Fehlbildungen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Lippenspalte, Plexuszyste
- caudales Regressionssyndrom mit: Hydrocephalie bei Spina bifida, einseitig multizystisch dysplastischer Niere und Agenesie der anderen Niere
- persistierende linke Vena cava superior, Thymushypoplasie
- ASD II
- hämodynamisch wirksamer PDA und Hernia inguinalis rechts bei Frühgeborenem, kraniofaciale Dysmorphie

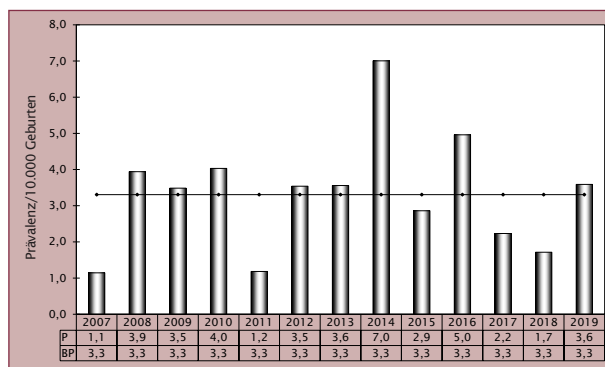


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Fallot-Tetralogie (Q21.3) in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Fallot-Tetralogie pro 2.786 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	7	4,19	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	4,50	3,64 - 5,51	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,58	3,45 - 3,71	

Die Transposition der großen Arterien (TGA) ist davon gekennzeichnet, dass die vom Herzen abgehenden Gefäße vertauscht sind, einbegriffen ist die seltene Fehlbildung des Double outlet right ventricle (DORV).

Im Jahr 2019 wurden sieben Kinder aus Sachsen-Anhalt mit einer Transposition der großen Arterien geboren. Daraus ergibt sich eine **Prävalenz von 4,2 pro 10.000 Geburten**, die mit der für 2007-2018 errechneten Basisprävalenz (4,5 pro 10.000 Geburten) übereinstimmt.

EUROCAT gibt für die TGA eine Prävalenz von 3,6 pro 10.000 Geburten an. Die 2019er sachsen-anhaltische Jahresprävalenz ist über dem Konfidenzintervall angesiedelt. Die angegebenen Prävalenzen sind jedoch nur beschränkt vergleichbar, da die Prävalenz von EUROCAT den DORV nicht einschließt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben 2 x Totgeburt
Geschlecht	6 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	7 x MCA

Ein Totgeborenes und ein Lebendgeborenes waren von einem DORV betroffen. Alle Kinder wiesen neben der TGA noch weitere Fehlbildungen am Herzen auf. Ein Kind verstarb zwei Wochen nach der Operation mit etwa zwei Monaten.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VSD, ASD II, persistierende linke Vena cava superior, Stenose der Arteria pulmonalis bei Reifgeborenem
- VSD, ASD II, Gefäßring der großen Arterien, Rechtsaortenbogen, Hypoplasie der Aorta, Plexuszyste
- VSD, ASD II, Gefäßring der großen Arterien
- VSD, ASD II
- Dextrokardie mit Situs inversus
- 2 x Pulmonalklappenstenose (1 x Dextrokardie, rechtventrikuläre Myokardhypertrophie)

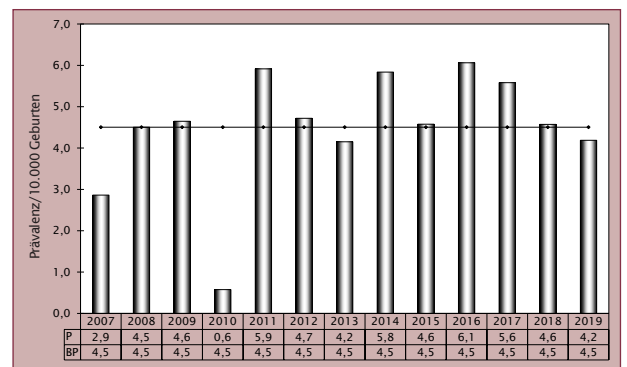


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Transposition der großen Gefäße pro 2.388 Geburten beobachtet.

10.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	9	5,38	↑
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,64	1,99 - 3,43	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,75	2,64 - 2,86	

Nach einem sehr geringen Wert der Prävalenz für das Linksherzhypoplasie-Syndrom im Jahr 2018 ergibt sich mit neun Kindern/Feten aus Sachsen-Anhalt mit dieser Herzfehlbildung zum Geburtsjahr 2019 eine **Prävalenz von 5,4 pro 10.000 Geburten**. Im Berichtszeitraum ist das der Maximalwert, über diesem Wert zeigte sich die Jahresprävalenz letztmalig im Jahr 2000 (5,9 pro 10.000). Der Prävalenzwert von 2019 liegt wesentlich über der für die Jahre 2007-2018 berechneten Basisprävalenz von 2,6 pro 10.000 Geburten.

Die Jahresprävalenz 2019 von Sachsen-Anhalt übersteigt auch die von EUROCAT bereitgestellte europäische Prävalenz (2007-2018: 2,7 pro 10.000 Geburten). Die beiden Konfidenzintervalle der Basisprävalenzen für die Jahre 2007-2018 überdecken sich jedoch, wobei das Konfidenzintervall der sachsen-anhaltischen Prävalenz aufgrund kleinerer Anzahlen breiter ausfällt als das der europäischen Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeburt 2 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben 4 x induzierter Abort
Geschlecht	8 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	6 x MCA 3 x isoliert

Ein Kind, bei dem das Linksherzhypoplasie-Syndrom pränatal nicht erkannt wurde, wurde erst am zweiten Lebenstag zu einer operativen Korrektur in ein anderes Krankenhaus verlegt. Alle Kinder wurden reif geboren. Zwei Kinder verstarben mit etwa einem halben Jahr. Vier Kinder überlebten, nachdem die Diagnose Linksherzhypoplasie-Syndrom pränatal zweimal in der 15. und zweimal in der 21. SSW gestellt worden war, vorzeitig beendet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Analatresie mit Fistel, Hufeisenniere
- Stenose des Jejunums, Stenose der Arteria pulmonalis bei Reifgeborenem
- ASD II, Trikuspidalinsuffizienz
- ASD II
- Fehlbildung einer großen Vene
- VSD

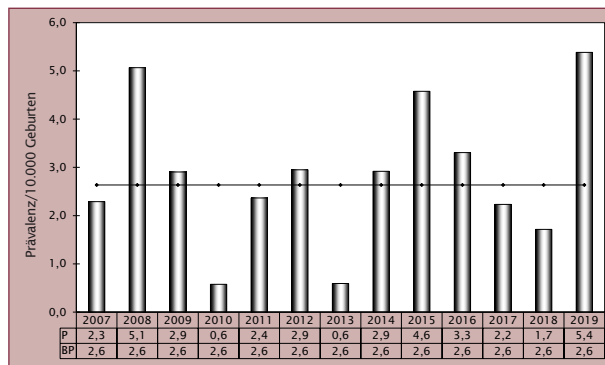


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 1.857 Geburten beobachtet.

10.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	7	4,19	↓
Berichtszeitraum 2007-2018			
Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
5,99		4,99 - 7,14	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	3,93		3,80 - 4,07

Eine hämodynamisch relevante Aortenisthmusstenose wurde 2019 bei sieben Kindern registriert. Die daraus resultierende **Jahresprävalenz von 4,2 pro 10.000 Geburten** befindet sich in diesem Jahr deutlich unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2007-2018: 6,0 pro 10.000 Geburten). Ein Minimum ergab sich im Berichtszeitraum im Jahr 2015 mit 2,3 pro 10.000 Geburten.

Der von EUROCAT europaweit ermittelte Toleranzbereich der Prävalenz der Jahre 2007-2018 (3,9 pro 10.000 Geburten) liegt weit unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz aus Sachsen-Anhalt. Die diesjährige Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts befindet sich dazwischen und somit über der oberen Konfidenzgrenze der europäischen Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeburt
Geschlecht	2 x männlich 5 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	6 x MCA 1 x isoliert

Bei der vorgeburtlichen Sonografie ist eine Aortenisthmusstenose schwer zu entdecken. Dennoch war sie bei vier Kindern schon vorgeburtlich bekannt. Nur ein Kind hatte eine isolierte Aortenisthmusstenose. 5-mal trat die Aortenisthmusstenose vergesellschaftet mit anderen Herzfehlbildungen und einmal in Kombination mit multiplen Fehlbildungen am Herzen und an anderen Organ-systemen auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VSD, ASD II, Mitralklappeninsuffizienz, bikuspidale Aortenklappe, Aortenklappenstenose, Hypoplasie der Aorta, Hämangiom der Leber, Milzfehlbildung, kapilläres Hämangiom, Trikuspidalinsuffizienz 1. Grades, Macroglossie
- 2 x VSD, ASD II
- Aortenklappenstenose, VSD
- Hypoplasie der Aorta, PFO bei Reifgeborenem
- Stenose der Arteria pulmonalis, retardierte Hüftreife rechts

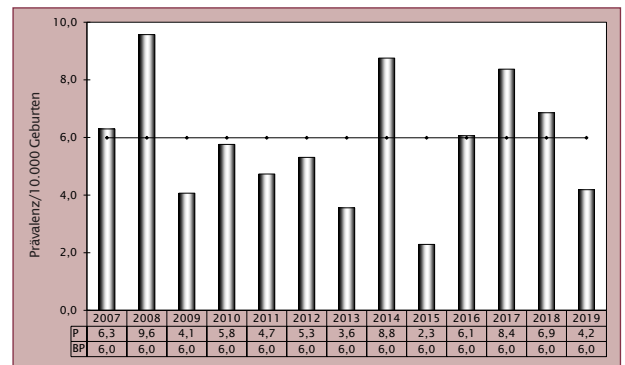


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Aortenisthmusstenose pro 2.388 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	25	14,95	↗
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	13,13	11,62 - 14,78	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	8,75	8,56 - 8,95	

Die Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte kommt in unterschiedlichen Ausprägungen vor. Vier Varianten werden beschrieben: Die häufigste, die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, wurde 2019 19-mal gesehen, die Oberlippenspalte 4-mal und die Lippen-Kiefer-Spalte zweimal. Eine Lippen-Gaumen-Spalte wurde 2019 nicht beobachtet.

Zum Geburtsjahr 2019 wurden dem Fehlbildungsmonitoring insgesamt 25 Kinder/Feten mit einer Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte gemeldet. Daraus errechnet sich für Sachsen-Anhalt eine **Prävalenz von 15,0 pro 10.000 Geburten**, diese liegt etwas über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz (2007-2018: 13,1 pro 10.000 Geburten).

Verglichen mit der Prävalenz der EUROCAT-Register (2007-2018: 8,7 pro 10.000 Geburten) ist die sachsen-anhaltische Basisprävalenz wie in den Vorjahren, als auch die aktuelle Jahresprävalenz (2019), als sehr hoch einzuschätzen. Die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt findet sich regelmäßig im oberen Drittel der Prävalenzwerte der europäischen Register. Der diesjährige Wert liegt noch über dem Maximalwert der europäischen Prävalenzen (2007-2018: 13,9 pro 10.000 Geburten) aus dem Register Plevan (Bulgaria).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	18 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben 1 x Spontanabort 5 x induzierter Abort
Geschlecht	12 x männlich 13 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	10 x MCA 15 x isoliert

Bei drei der induzierten Aborte trat die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte im Rahmen einer Trisomie auf. Auch die beiden anderen Feten, bei denen die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, waren neben der Lippen-Kie-

fer-Gaumenspalte von weiteren schweren Fehlbildungen an anderen Organsystemen betroffen.

Wie erwartet, prägte sich auch zum Geburtsjahrgang 2019 die Spaltbildung vorwiegend wieder einseitig aus (16 x, davon: 8 x links, 6 x rechts, 2 x einseitig o.A.). Von den einseitigen Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten kommt üblicherweise die linksseitige wesentlich häufiger als die rechtsseitige vor. Im Zeitraum 2007 bis 2018 wurden mehr als doppelt so viele linksseitige (114) wie rechtsseitige (47) beobachtet. 5-mal prägten sich 2019 beidseitige Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten aus. 4-mal wurde keine Angabe zur Seitigkeit übermittelt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Holoprosencephalie, Omphalocele, Fehlbildung des Herzens
- Patau-Syndrom mit: Hydrocephalus internus bei Dandy-Walker-Syndrom, Brachycephalie
- Patau-Syndrom mit: Fehlbildung des Herzens
- Edwards-Syndrom mit: Fallot-Tetralogie, Plexuszyste
- Potter-Sequenz, breite Nasenwurzel, tiefsitzende Ohren, Potter-Facies
- CHARGE-Assoziation mit: Immundefekt, bds. Anotie, Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie, ASD II, bds. Kolobom der Papille, bds. Schallempfindungsstörung, Tracheomalazie, Athyrose, nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, lateral ansteigenden Lidachsen, Plexuszyste
- bds. Microphthalmie mit assoziierten Fehlbildungen: Hydrocephalus internus, Kleinhirnhypoplasie
- ASD II, DUP I. Grades rechts
- Mitralklappeninsuffizienz
- PFO und nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem, bds. retardierte Hüftreife

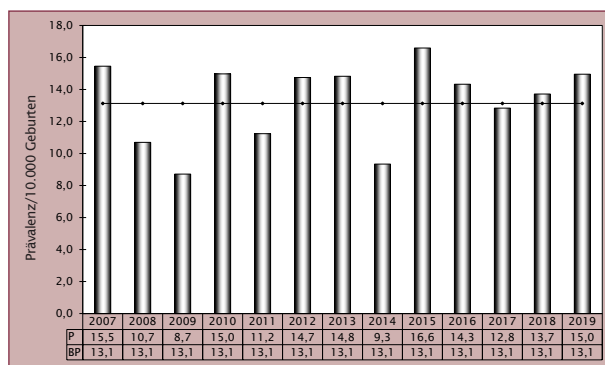


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 669 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	10	5,98	↔
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	7,00	5,91 - 8,23	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,88	5,72 - 6,04	

Im Geburtsjahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt 10-mal eine Gaumenspalte festgestellt. Die daraus bestimmte **Prävalenz (2019: 6,0 pro 10.000 Geburten)** liegt im unteren Normbereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2007-2018: 7,0 pro 10.000 Geburten).

Verglichen mit der Durchschnittsprävalenz von EUROCAT (2007-2018: 5,9 pro 10.000 Geburten) zeigt sich die Jahresprävalenz von 2019 im oberen Normbereich der europaweiten Werte. Der Wert der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt ist höher als der von EUROCAT angegebene Prävalenzwert. Dabei überlappen sich die Konfidenzintervalle etwas.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeburt 1 x Spontanabort
Geschlecht	5 x männlich 5 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	6 x MCA 4 x isoliert

Bei einer Schwangerschaft, die in der 16. SSW spontan endete, kam die Gaumenspalte als Symptom einer Chromosomenaberration vor. Bei drei Kindern mit Gaumenspalte war das Hörvermögen stark beeinträchtigt. Zwei weitere Kinder mit der Indikatorfehlbildung Gaumenspalte waren daneben noch von Fehlbildungen an anderen Organsystemen betroffen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Triploidie mit: bds. Lungenhypoplasie, tiefsitzenden Ohren, mandibulärer Retrognathie
- Dysplasia spondyloepiphysaria mit: tiefsitzenden Ohren, Hypertelorismus, Vier-Finger-Furchen, Sandalenlücken, kraniofacialer Dismorphie, eingesunkener Nasenwurzel
- einzelne cerebrale Zyste links, PFO bei Reifgeborenem, mandibuläre Retro- und Micrognathie
- 2 x bds. Schallempfindungsstörung (1 x Uvulaspalte)
- Schalleitungsstörung links

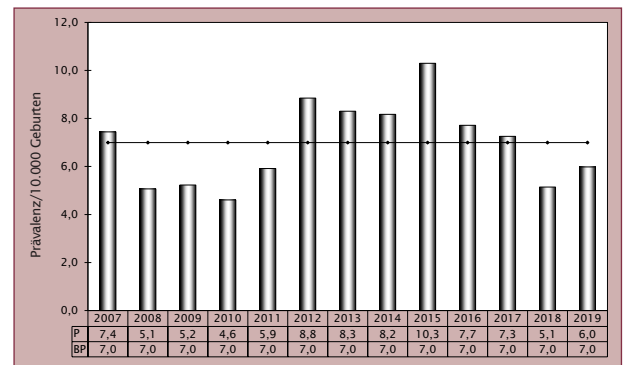


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gaumenspalte pro 1.672 Geburten beobachtet.

10.16 Choanalatresie (Q30.0)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	2	1,20	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,01	0,62 - 1,54	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,91	0,85 - 0,97	

Die Indikatorfehlbildung Choanalatresie gehört zu den sehr selten auftretenden Fehlbildungen. In den Jahren 2007-2018 wurden in Sachsen-Anhalt insgesamt 21 Fälle registriert. Daraus ergibt sich eine Basisprävalenz von 1,0 pro 10.000 Geburten (2007-2018). 2019 wurde die Choanalatresie zweimal beobachtet, in manchen Jahren tritt sie gar nicht auf. Die diesjährige **Prävalenz von 1,2 pro 10.000 Geburten** befindet sich im Vertrauensintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts. Die geringen Anzahlen führen zu starken Schwankungen der jährlichen Prävalenzwerte.

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt stimmt mit den von EUROCAT angegebenen Intervallgrenzen überein. Es ist jedoch aufgrund kleinerer Anzahlen breiter und überdeckt das Intervall der Gesamtprävalenz der europäischen Register. Der Prävalenzwert Sachsen-Anhalts von 2019 liegt nur wenig über der europäischen Gesamtprävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben
Geschlecht	2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	1 x MCA 1 x isoliert

Ein Kind mit einer Choanalatresie als Bestandteil einer CHARGE-Assoziation verstarb im zweiten Lebensjahr.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Immundefekt, bds. Anotie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte rechts, Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie, ASD II, bds. Kolobom der Papille, bds. Schallempfindungsstörung, Tracheomalazie, Athyreose, nicht hämodynamisch wirksamem PDA bei Reifgeborenem, lateral ansteigenden Lidachsen, Plexuszyste

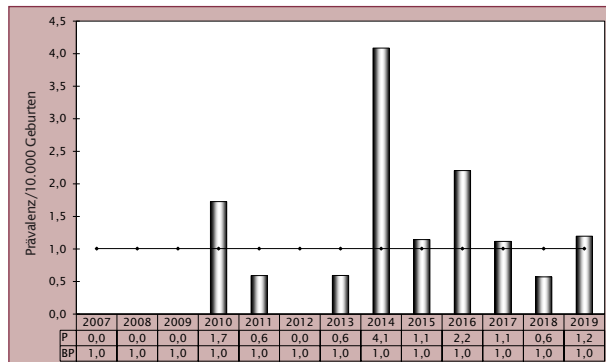


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Choanalatresie pro 8.359 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	1,79	↓
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,92	2,24 - 3,75	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,63	2,52 - 2,74	

Mit drei Kindern und einer daraus resultierenden **Prävalenz von 1,8 pro 10.000 Geburten**, wurde die Indikatorfehlbildung Oesophagusatresie/-stenose/-fistel, nach zwei Jahren über dem zu erwartenden Prävalenzwert, im Jahr 2019 wieder seltener gesehen. Die diesjährige Prävalenz befindet sich wesentlich unterhalb der unteren Konfidenzgrenze der Basisprävalenz (2007-2018: 2,9 pro 10.000 Geburten). Im Berichtszeitraum wurde im Jahr 2014 (0,6 pro 10.000 Geburten) ein Minimum beobachtet, dass 2019 nicht unterschritten wurde.

Die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts deckt sich mit der Prävalenz der EUROCAT-Register (2007-2018: 2,6 pro 10.000 Geburten). Dabei ist das Vertrauensintervall der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts wegen der kleineren Zahlen breiter als das Intervall der europäischen Gesamtprävalenz. Die Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts von 2019 ist auch niedriger als das europäische Mittel.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeburt
Geschlecht	3 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	1 x MCA 2 x isoliert

Zwei Kinder waren von einer Atresie der Speiseröhre mit Fistel zwischen der Luftröhre und der unteren Speiseröhrentasche (Typ Vogt III b) und ein Kind war von einer Oesophagusatresie ohne Fistel (Typ Vogt I) betroffen. Bei allen drei Kindern war während der Schwangerschaft ein Polyhydramnion auffällig. Eine Oesophagusatresie wurde bereits pränatal diagnostiziert. Sie offenbarte sich postnatal als Bestandteil einer VACTERL-Assoziation.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VACTERL-Assoziation mit: totaler, supradiaphragmaler Fehleinmündung der Lungenvenen, Spaltwirbel mit Skoliose

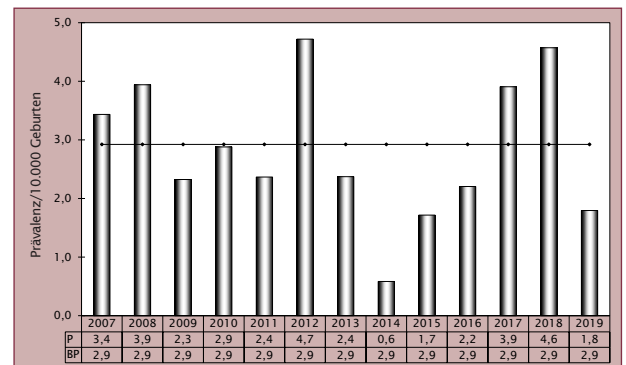


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 5.572 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	1,79	↔
	Berichtszeitraum 2007-2018		
Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
1,82		1,29 - 2,50	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten		
	0,96		
		Konfidenzintervall (KI 95%)	
		0,89 - 1,02	

Mit einer Basisprävalenz von 1,8 pro 10.000 Geburten zählt die Indikatorfehlbildung Dünndarmatresie/-stenose zu den selteneren Fehlbildungen, wobei sich die Anzahlen im Berichtszeitraum in Sachsen-Anhalt zwischen dem Minimum null (2014) und dem Maximum sieben (2012) bewegen. Im Jahr 2019 beträgt die aktuelle **Prävalenz 1,8 pro 10.000 Geburten** und gleicht der Basisprävalenz.

Gemessen an der von EUROCAT ermittelten europäischen Prävalenz (2007-2018: 1,0 pro 10.000 Geburten) ist sowohl die Basisprävalenz als auch die Jahresprävalenz von Sachsen-Anhalt als hoch zu bewerten. Der Maximalwert der europäischen Register von Plevan (Bulgaria) von 2,0 pro 10.000 Geburten wird jedoch nicht erreicht.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeburt 1 x Totgeburt
Geschlecht	2 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	1 x MCA 2 x isoliert

Bei den drei Kindern wurde jeweils eine Stenose eines Teils des Dünndarms diagnostiziert, einmal des Jejunums und einmal des Ileums, einmal war die genaue Lokalisation nicht angegeben.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Linksherzhypoplasie, Stenose der Arteria pulmonalis bei Reifgeborenem

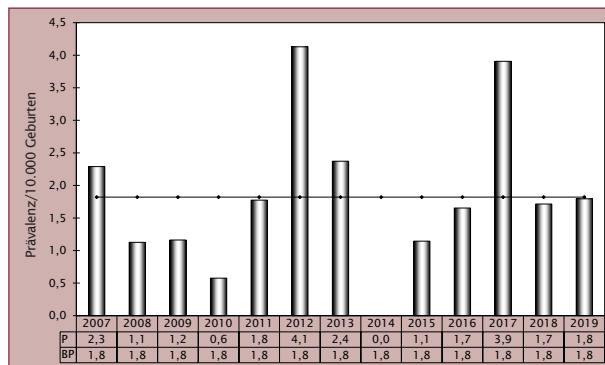


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Dünndarmatresie/-stenose pro 5.572 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	5	2,99	↓
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	4,70	3,81 - 5,72	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,35	3,23 - 3,48	

Für 2019 ergibt sich für die Indikatorfehlbildung Rectum- und Analatresie/-stenose zum vierten Mal in Folge eine **Jahresprävalenz** (2019: **3,0 pro 10.000 Geburten**) deutlich unter der für Sachsen-Anhalt ermittelten Basisprävalenz (2007-2018: 4,7 pro 10.000 Geburten). Da allein im Zeitraum 2007 bis 2010 die Fehlbildung viel häufiger gesehen wurde als in allen Jahren seit Beginn der Fehlbildungserfassung im Jahr 1980 und die Jahresprävalenz seit 2011 im oder unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz liegt, zeichnet sich für die Rectum- und Analatresie/-stenose insgesamt ein signifikant absteigender Trend mit einer prozentualen Veränderung von -21,24 % (KI -26,63 % bis -10,89 %) ab (Kapitel 10.38). Dieser hat seine Ursache in dem Peak von 2007-2009 mit dem Extremwert 8,4 pro 10.000 Geburten im Jahr 2008.

Auch gegenüber der von EUROCAT belegten Gesamtprävalenz der europäischen Register (2007-2018: 3,4 pro 10.000 Geburten) befindet sich der aktuelle Jahresprävalenzwert Sachsen-Anhalts darunter, im Gegensatz dazu ist das Konfidenzintervall der Basisprävalenz weit oberhalb der Gesamtprävalenz der europäischen Register (2007-2018) angesiedelt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben 1 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	3 x MCA 2 x isoliert

Rectum- und Analatresie/-stenosen werden häufig erst nachgeburtlich diagnostiziert, da sie bei den vorgeburtlichen Sonografie-Untersuchungen schwer zu identifizieren sind. Eine Schwangerschaft wurde bei Fehlbildungen am Herzen und am ZNS terminiert. Zum Geburtsjahr 2019 wurde zweimal eine Analatresie mit Fistel, einmal ohne Fistel und zweimal eine Rectumatresie mit Fistel postnatal festgestellt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: AVSD, Skelettfehlbildung, bds. Hörverlust, Plexuszyste
- Caudales Regressionssyndrom mit: fehlgebildetem Os sacrum, Halbwirbel, DUP II. Grades rechts
- Linksherzhypoplasie, Hufeisenniere

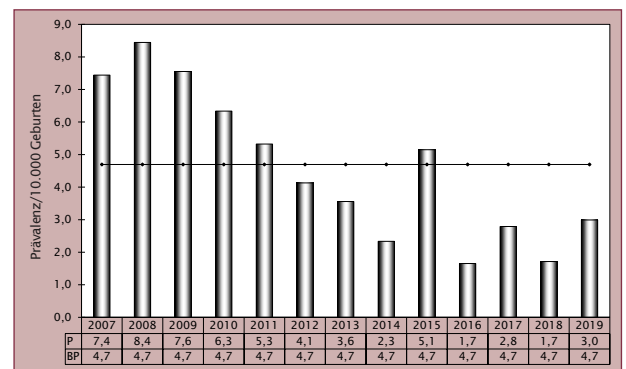


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Rectum- und Analatresie/-stenose pro 3.343 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	26	15,55	↓
	Berichtszeitraum 2007-2018		
Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
22,81		20,81 - 24,95	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten		
	17,68		
		Konfidenzintervall (KI 95%)	
		17,40 - 17,96	

Von den 37 Indikatorfehlbildungen ist die Hypospadie die, die normalerweise am häufigsten beobachtet wird. 2019 wurde sie bei jedoch nur 26 Knaben gesehen. Die daraus berechnete **Prävalenz von 15,6 pro 10.000 Geburten** (30,3 pro 10.000 Knaben) unterschreitet stark die Basisprävalenz (2007-2018: 22,8 pro 10.000 Geburten, 44,5 pro 10.000 Knaben). Die Hypospadie ist in Sachsen-Anhalt für die Jahre 2007-2018 mit einer Häufigkeit von 7,0 pro 10.000 Geburten registriert worden. Die Varianten Hypospadias glandis und Hypospadias coronaria werden zum Teil erst im Verlauf des ersten Lebensjahres festgestellt.

Die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts zeigt sich weit über der von EUROCAT bestimmten europäischen Prävalenz von 17,7 pro 10.000 Geburten, erreicht aber bei Weitem nicht den Maximalwert der EUROCAT-Register von Zagreb (Croatia) mit einem Wert von 30,5 pro 10.000 Geburten. Die aktuelle Prävalenz von 2019 ist noch unter dem Normbereich der Gesamtprävalenz der europäischen Register zu finden.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	26 x Lebendgeburt
Geschlecht	26 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	1 x MCA 25 x isoliert

Alle betroffenen Jungen wurden 2019 lebend geboren. Nur ein Kind hatte neben der Hypospadie noch weitere Fehlbildungen an mehreren Organsystemen, 25-mal trat die Hypospadie isoliert auf.

Im Jahr 2019 wurden 21 glanduläre Hypospadien, eine Hypospadias coronaria, drei penile und eine perineale Hypospadie angegeben.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Corpus callosum Hypoplasie, solitäre Nierenzyste rechts, ASD II, Strabismus

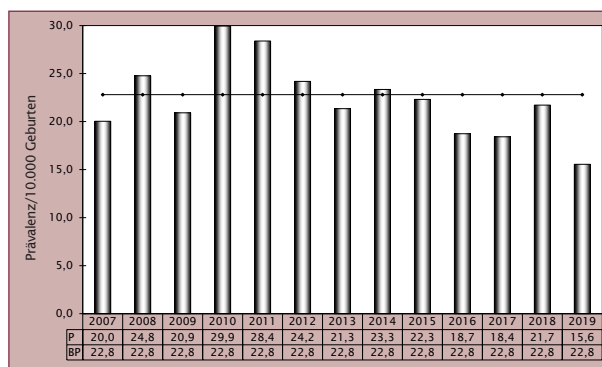


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Hypospadie pro 643 Geburten (330 Knaben) beobachtet.

10.21 Epispadie (Q64.0)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,0	↓
Berichtszeitraum 2007-2018			
Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
0,29		0,10 - 0,63	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	keine Angaben		keine Angaben

Die Epispadie ist eine seltene Indikatorfehlbildung. Mit einer Basisprävalenz von 0,3 pro 10.000 Geburten tritt sie in Sachsen-Anhalt nur in manchen Jahren ein- oder maximal zweimal auf. In neun der 13 Jahre des Berichtszeitraumes, so auch im Jahr 2019, wurden keine Fälle registriert. Nur auf die lebend und tot geborenen Knaben berechnet, beträgt die Basisprävalenz für die Epispadie 0,6 pro 10.000 Knaben.

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

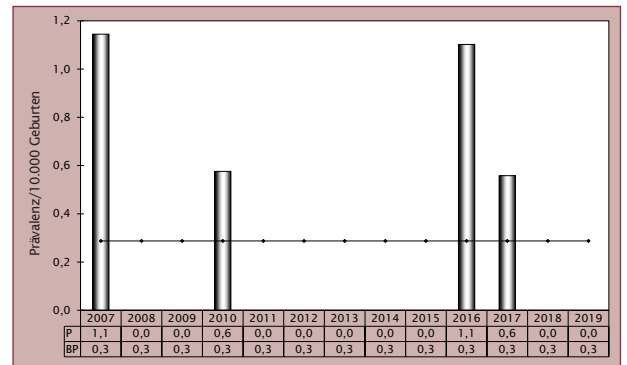


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Epispadie beobachtet.

10.22 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,0	↓
	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,67	0,37 - 1,13	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,58	0,53 - 0,64	

Die Indikatorfehlbildung Indifferentes Geschlecht gehört mit einer Basisprävalenz von 0,7 pro 10.000 Geburten (2007-2018) in Sachsen-Anhalt zu den seltenen Fehlbildungen. Im Durchschnitt werden in Sachsen-Anhalt pro Jahr ein oder zwei Fälle gezählt. In manchen Jahren wird die Fehlbildung, so auch 2019, gar nicht diagnostiziert.

EUROCAT gibt für das Indifferentes Geschlecht eine Gesamtprävalenz von 0,6 pro 10.000 Geburten (2007-2018) an. Das Prävalenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt ist breiter und überspannt aufgrund der kleineren Zahlen das der europäischen Fehlbildungsregister, doch der Wert der Prävalenzen ist ähnlich hoch.

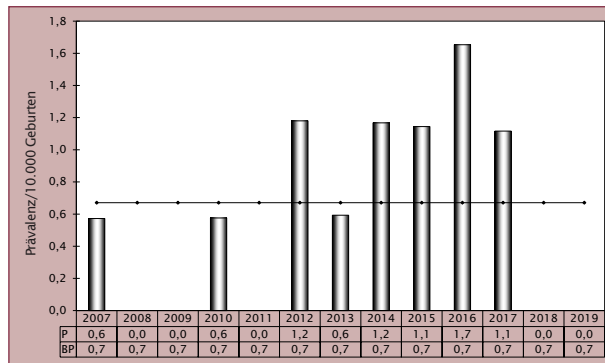


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit indifferentem Geschlecht beobachtet.

10.23 Potter-Sequenz (Q60.6)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	2	1,20	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,83	2,15 - 3,65	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,26	1,19 - 1,34	

Zum Geburtsjahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt nur bei zwei Feten eine Potter-Sequenz festgestellt. Bei infauster Prognose wurde die Schwangerschaft jeweils zwei Wochen nach Diagnosestellung vorzeitig beendet. Die für das aktuelle Geburtsjahr ermittelte **Prävalenz von 1,2 pro 10.000 Geburten** ist als sehr gering einzuschätzen. Das Minimum (2007: 0,6 pro 10.000 Geburten) wird im Jahr 2019 jedoch nicht unterschritten. Die aktuelle Jahresprävalenz liegt weit unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz (2,8 pro 10.000 Geburten). In den Jahren 2013 bis 2018 ergaben sich stets Jahresprävalenzen über oder im Bereich der Basisprävalenz. Der ansteigende Trend, der sich bei der Trendanalyse zum letzten Bericht abzeichnete, setzte sich 2019 nicht fort. Die Entwicklung bleibt zu beobachten.

Die diesjährige Prävalenz zeigt sich im unteren Bereich der europaweiten Gesamtprävalenz von EUROCAT. Das Vertrauensintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt liegt oberhalb des Intervalls der europäischen Register (2007-2018: 1,3 pro 10.000 Geburten).

zusätzliche Angaben:

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

Ein Fet, bei dem auch schon ein Geschwisterkind von einer Potter-Sequenz betroffen war, hatte einseitig eine Nierenagenesie und die andere Niere war hypoplastisch und funktionslos. Der zweite Fet wies bilateral funktionslose polyzystische Nieren auf. Eine beidseitige Nierenagenesie wurde in diesem Jahr nicht gefunden.

Zu beiden Feten mit Potter-Sequenz wurden dem Fehlbildungsmonitoring keine Informationen zur Medikamenteneinnahmen der Mütter übermittelt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, breite Nasenwurzel, tiefsitzende Ohren, Potter-Facies

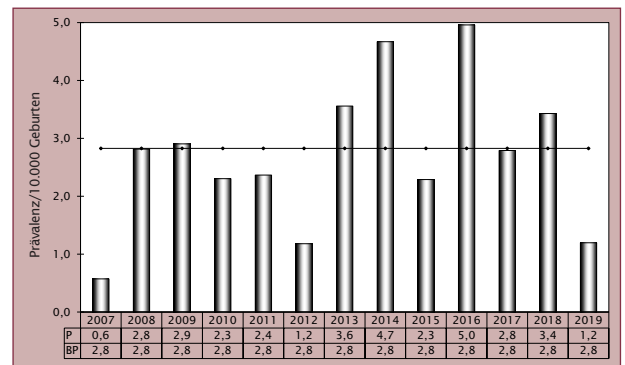


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Potter-Sequenz pro 8.359 Geburten beobachtet.

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).

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	11	6,58	↔
	Berichtszeitraum 2007-2018		
Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
5,99		4,99 - 7,14	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Zum Geburtsjahr 2019 wurden in Sachsen-Anhalt elf Kinder/Feten mit einer einseitigen Nierenagenesie registriert. Die daraus berechnete **Prävalenz für 2019 (6,6 pro 10.000 Geburten)** befindet sich im mittleren Bereich des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2007-2018: 6,0 pro 10.000 Geburten). Im Berichtszeitraum bewegte sich die Prävalenz der einseitigen Nierenagenesie zwischen einem Minimum von 2,2 pro 10.000 Geburten (2016) und einem Maximum von 9,6 pro 10.000 Geburten (2008).

EUROCAT gibt für die unilaterale Nierenagenesie keine Prävalenz an.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebensstag verstorben 1 x induzierter Abort
Geschlecht	8 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	3 x MCA 8 x isoliert

Die linke Niere fehlte bei den Kindern/Feten mit einseitiger Nierenagenesie (2007-2018: links 53,2 %) wie gewöhnlich häufiger (7 x), als die rechte Niere (3 x). Einmal war die Seitigkeit nicht angegeben. Von den zehn Lebendgeborenen hatten acht neben der einseitigen Nierenagenesie keine weiteren Fehlbildungen. Ein Kind, bei dem die einseitige Nierenagenesie im Rahmen eines Caudalen Regressionssyndroms auftrat, verstarb am ersten Lebensstag. Bei einem Fet wurde die Schwangerschaft bei Fehlbildungen an Nieren und am ZNS in der 20. SSW vorzeitig beendet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Caudales Regressionssyndrom mit: Spina bifida mit Hydrocephalie, Fallot-Tetralogie, einseitiger multizystisch dysplastischer
- Arnold-Chiari-Syndrom mit: lumbosacraler Spina bifida, Doppelanlage der Niere links
- DUP II. Grades links

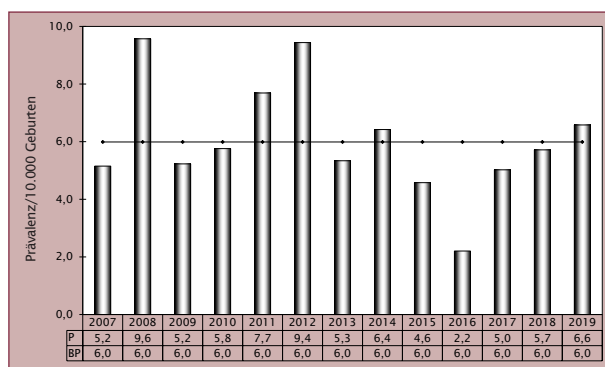


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einseitiger Nierenagenesie pro 1.520 Geburten beobachtet.

10.25 Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	8	4,79	↓
	Berichtszeitraum 2007-2018		
Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)		
7,28	6,17 - 8,54		
EUROCAT (full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Zur Indikatorfehlbildung Zystennieren sind verschiedene Formen zystischer Nieren, exklusive der isolierten Zysten, zusammengefasst (Kapitel 10.0). Mit einer **Prävalenz von 4,8 pro 10.000 Geburten** und acht betroffenen Kindern wurde sie 2019 seltener als üblich beobachtet. Die Basisprävalenz (2007-2018: 7,3 pro 10.000 Geburten) liegt über der Jahresprävalenz, wobei sich die Prävalenzen der einzelnen Jahre im Berichtszeitraum zwischen dem Minimum (2008) von 3,9 pro 10.000 Geburten und dem Maximum (2010) von 11,5 pro 10.000 Geburten zeigen.

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

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben
Geschlecht	5 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	2 x MCA 6 x isoliert

Zwei Kinder hatten 2019 eine beidseitige zystische Nierendegeneration. Einem Kind mit einer einseitigen zystischen Niere fehlte die andere Niere. Es war von einem Caudalen Regressionssyndrom betroffen und wies noch weitere schwerwiegende Fehlbildungen am ZNS und am Herzen auf. Bei sechs Kindern lag ein einseitiger Befund vor, dreimal davon links und zweimal rechts. Einmal war die Seite nicht beschrieben.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Caudales Regressionssyndrom mit: Spina bifida mit Hydrocephalie, Fallot-Tetralogie, einseitiger Nierenagenesie
- DUP III. Grades und Ureterabgangsstenose links

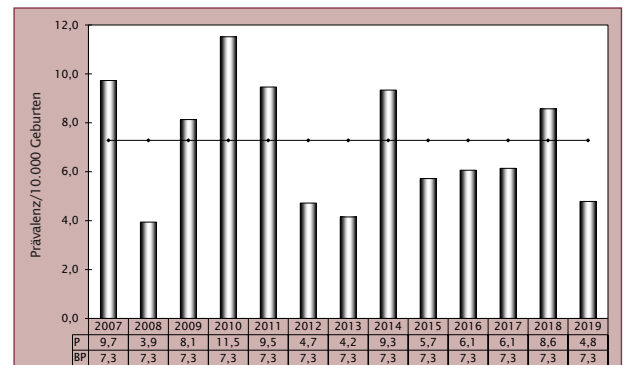


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zystennieren pro 2.090 Geburten beobachtet.

10.26 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,00	↓
Berichtszeitraum 2007-2018			
Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
0,34		0,13 - 0,69	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	keine Angaben		keine Angaben

Die Indikatorfehlbildung Ekstrophie der Harnblase ist sehr selten. Sie wird nur vereinzelt verzeichnet. In den Jahren des Berichtszeitraumes (2007-2018) wurde sie insgesamt nur bei sechs Kindern und einem induzierten Abort diagnostiziert. In sieben Jahren des Berichtszeitraumes und auch im Jahr 2019, wurde in Sachsen-Anhalt keine Harnblasenekstrophie registriert. Die Basisprävalenz Harnblasenekstrophie ist daher sehr gering und beträgt nur 0,3 pro 10.000 Geburten.

EUROCAT gibt zur Ekstrophie der Harnblase keine Werte an.

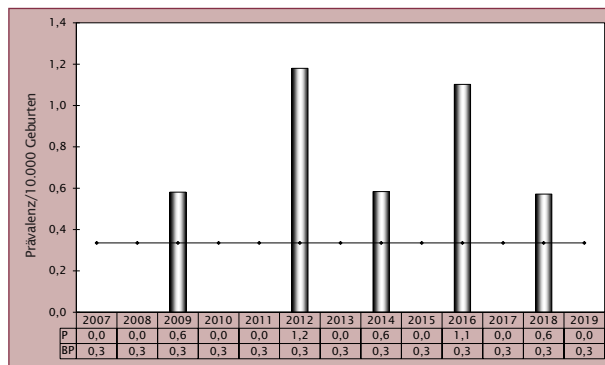


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Ekstrophie der Harnblase beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	1,79	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,74	2,95 - 4,66	
EUROCAT (full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Nach einem Maximalwert der Jahresprävalenz von 8,0 pro 10.000 Geburten im Jahr 2007 zeigt sich die Indikatorfehlbildung präaxiale Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit dem Jahr 2011 immer im unteren Bereich der Basisprävalenz (2007-2018: 3,7 pro 10.000 Geburten) oder darunter. Auch 2019 findet sich die **Jahresprävalenz (1,8 pro 10.000 Geburten)** weit unterhalb der unteren Grenze des Vertrauensintervalls der Basisprävalenz. Die Trendberechnung über den Zeitraum von 2006-2019 (Kapitel 10.38) ergibt folgerichtig für die präaxiale Polydactylie einen signifikant abfallenden Trend mit einer prozentualen Veränderung von -21,24 % (KI -26,63 % bis -10,89 %).

Von allen Polydactyliem (2007-2018: 12,4 pro 10.000 Geburten) betreffen etwa ein Drittel der Fälle Daumen oder Großzehen, etwa zwei Drittel sind postaxial. Im Gegensatz zu den präaxialen Polydactyliem zeigt sich bei den postaxialen Polydactyliem kein Trend. Im Jahr 2019 lag die Prävalenz für alle Polydactyliem (10,8 pro 10.000 Geburten) nur geringfügig unter dem Normbereich (Kapitel 9).

EUROCAT stellt für die Prävalenz der präaxialen Polydactylie keine Daten zur Verfügung.

zusätzliche Angaben:

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

Alle drei Kinder wiesen 2019 einen akzessorischen Daumen auf, einmal rechts und zweimal links. Bei einem Kind war für die präaxiale Polydactylie und weitere Fehlbildungen am Skelettsystem und am Harntraktsystem eine Chromosomenaberration ursächlich.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- männliche Gonosomenanomalie mit: Klumpfuß links, bds. DUP III. Grades, prominenter Stirn

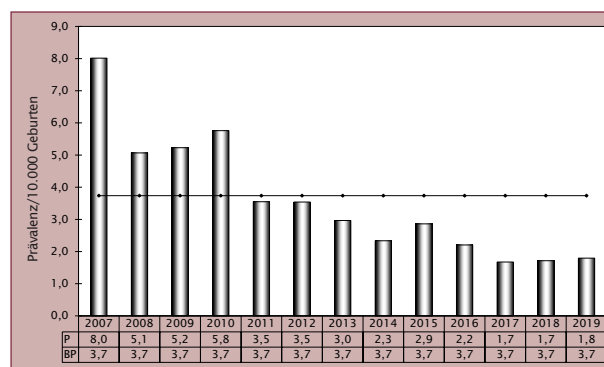


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit präaxialer Polydactylie pro 5.572 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	8	4,79	↓
	Berichtszeitraum 2007-2018		
Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)		
8,62	7,41 - 9,98		
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,29	5,14 - 5,44	

Zum Geburtsjahr 2019 wurden in Sachsen-Anhalt nur bei acht Kinder/Feten eine Reduktionsfehlbildung der Extremitäten gesehen. Daraus errechnet sich eine **Jahresprävalenz von 4,8 pro 10.000 Geburten**, die den Normbereich der Basisprävalenz (2007-2018: 8,6 pro 10.000 Geburten) deutlich unterschreitet und für den Berichtszeitraum aktuell das Minimum darstellt. Letztmalig zeigte sich die Prävalenz 2006 ähnlich niedrig (4,7 pro 10.000 Geburten). Das Maximum ergab sich im Jahr 2012 mit 14,2 pro 10.000 Geburten.

Das Vertrauensintervall der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (2007-2018) ist schmaler und zeigt sich unter dem der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts. Die sachsen-anhaltische Prävalenz für das Jahr 2019 ist auch, verglichen mit der europaweiten Gesamtprävalenz, niedrig.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeburt 1 x induzierter Abort
Geschlecht	2 x männlich 5 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	1 x MCA 7 x isoliert

In der Indikatorfehlbildung Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten sind Fehlbildungen zusammengefasst, die zwar ein ähnliches Erscheinungsbild, doch unterschiedliche Ursachen haben oder deren Ätiologie noch nicht bekannt ist. In fast allen Fällen (7 x) waren die oberen Extremitäten betroffen, nur einmal zeigte sich eine Peromelie am linken Bein. Das Verhältnis der Seitigkeit ist ausgeglichen, die Fehlbildungen traten je dreimal nur rechts bzw. links und zweimal beidseitig auf.

Die Peromelie wurde in der 12. SSW bei der vorgeburtlichen Sonografie entdeckt und die Schwangerschaft terminiert.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie, Malrotation des Darmes, bds. Klumpfüße, Subluxation der Hüftgelenke, tiefsitzende Ohren und lateral ansteigende Lidachsen, Gesichtsasymmetrie, kraniofaciale Dysmorphie

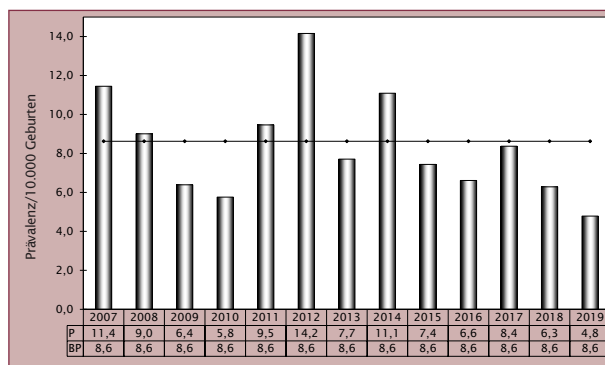


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Reduktionsfehlbildungen insgesamt pro 2.090 Geburten beobachtet.

10.29 Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	1,79	↘
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,64	1,99 - 3,43	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,93	2,82 - 3,05	

Nach einem sehr hohen Prävalenzwert im Vorjahr, dem Maximum im Berichtszeitraum (2018: 4,6 pro 10.000 Geburten), ergibt sich in diesem Jahr, mit drei Kindern/Feten die an einer Zwerchfellhernie litten, wieder eine niedrige **Prävalenz von 1,8 pro 10.000 Geburten**. Diese liegt etwas unter dem Bereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2019: 2,6 pro 10.000 Geburten).

Im Vergleich mit der gesamteuropäischen Prävalenz (2,9 pro 10.000 Geburten) liegt die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts auf ähnlichem Niveau, jedoch aufgrund der viel kleineren Zahlen mit größerem Zufallsbereich. Auch die europäische Prävalenz wird 2019 von der sachsen-anhaltischen Jahresprävalenz nicht erreicht.

zusätzliche Angaben:

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

Ein Kind wies eine rechtsseitige Zwerchfellhernie auf. Zwerchfellhernien entstehen zwischen der 8. und 10. SSW. Bei zwei Feten wurde die Zwerchfellhernie (1 x beidseitig, 1 x ohne Angabe der Ausprägung) und multiple Fehlbildungen in der 18. bzw. 20. SSW festgestellt. Beide Schwangerschaften vorzeitig abgebrochen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Omphalocele, VSD, ASD II, Hypothyreose, Malrotation des Kolons, Hernia inguinalis bei Frühgeborenem rechts, Sacralgrübchen
- bds. Anophthalmie, Synechie der Augenlider und Lungenhypoplasie, Fehlbildung des Herzens
- Fehlbildung des Herzens, bds. Zehen- und Fußfehlstellung

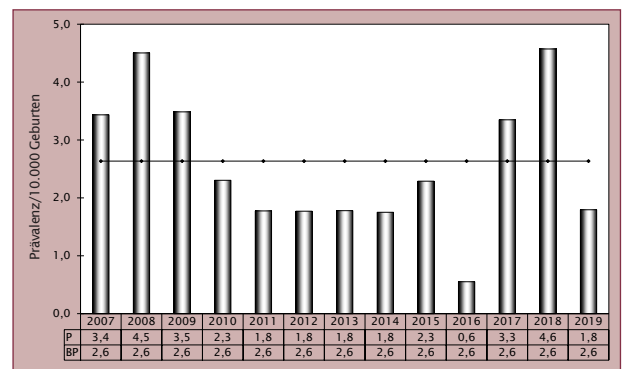


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zwerchfellhernie pro 5.572 Geburten beobachtet.

10.30 Omphalocele (Q79.2)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	1,79	↓
	Berichtszeitraum 2007-2018		
Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
3,50		2,74 - 4,40	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,48	3,35 - 3,60	

Der ansteigende Trend der Häufigkeit der Indikatorfehlbildung Omphalocele, der zum Bericht 2018 aufgefallen war, wurde in diesem Jahr gestoppt. 2019 wurde in Sachsen-Anhalt nur dreimal eine Omphalocele gesichtet. Die daraus resultierende **Jahresprävalenz von 1,8 pro 10.000 Geburten** ist deutlich unter der unteren Konfidenzgrenze der Basisprävalenz von 3,5 pro 10.000 Geburten angesiedelt.

Die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt gleicht der von EUROCAT angegebenen europäische Basisprävalenz (2007-2018: 3,5 pro 10.000 Geburten), überdeckt aber aufgrund der kleineren einbezogenen Population das schmalere Konfidenzintervall der europäischen Prävalenz. Diese wird 2019 ebenfalls von der Jahresprävalenz unterschritten.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Spontanabort
Geschlecht	1 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	3 x MCA

Wenn sich der physiologische Nabelbruch bis ca. zur 10. SSW nicht zurückbildet, entsteht eine Omphalocele. Bei einem Fet mit Patau-Syndrom und einem mit OEIS-Komplex wurde pränatal eine Omphalocele und weitere schwerwiegende Fehlbildungen entdeckt. Beide Schwangerschaften endeten spontan in der 20. bzw. 12. SSW. Auch bei den beiden lebend geborenen Kindern war die Omphalocele und ein Ventrikelseptumdefekt in der 12. bzw. 16. SSW beim vorgeburtlichen Ultraschall gesehen worden. Ein extrem Frühgeborenes verstarb am ersten Lebenstag. Das andere Kind wurde in der 34. SSW geboren und mit drei Monaten operiert.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Holoprosencephalie, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Fehlbildung des Herzens
- Zwerchfellhernie rechts, VSD, ASD II, Hypothyreose, Malrotation des Kolons, Hernia inguinalis bei Frühgeborenem rechts, Sacralgrübchen
- VSD

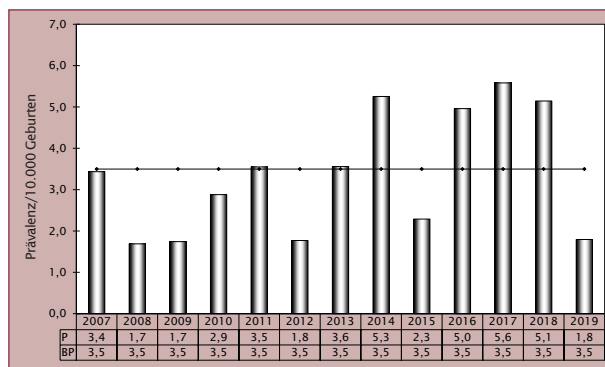


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Omphalocele pro 5.572 Geburten beobachtet.

10.31 Gastroschisis (Q79.3)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	1,79	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,74	2,95 - 4,66	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,76	2,65 - 2,87	

Eine Gastroschisis fiel in Sachsen-Anhalt zum Geburtsjahr 2019 bei nur drei Kindern auf. Die daraus bestimmte **Prävalenz von 1,8 pro 10.000 Geburten** ist für diesen Bauchwanddefekt die niedrigste im Berichtszeitraum. Letztmalig war die Jahresprävalenz im Jahr 2000 ähnlich niedrig (1,6 pro 10.000 Geburten). Die Basisprävalenz (2007-2018: 3,7 pro 10.000 Geburten) liegt wesentlich über der diesjährigen Prävalenz.

Die Konfidenzintervalle der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (2,8 pro 10.000 Geburten) und der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überdecken sich nicht. Sachsen-Anhalt weist eine höhere Prävalenz auf, die im oberen Drittel der Prävalenzen aller EUROCAT-Zentren einzuordnen ist. Mit der europäischen Gesamtprävalenz verglichen, zeigt sich die Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts für 2019 darunter.

zusätzliche Angaben:

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

Bei allen drei lebend geborenen Kindern wurde die Gastroschisis pränatal zwischen der 11. und 16. SSW entdeckt und die Kinder per Sectio caesarea in der 33. oder 34. SSW entbunden. Gleich am ersten Lebenstag erfolgte jeweils die erste Operation.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Malrotation des Darmes, erhaltener Urachus, Dickdarmatresie, Hernia inguinalis links bei Frühgeborenem

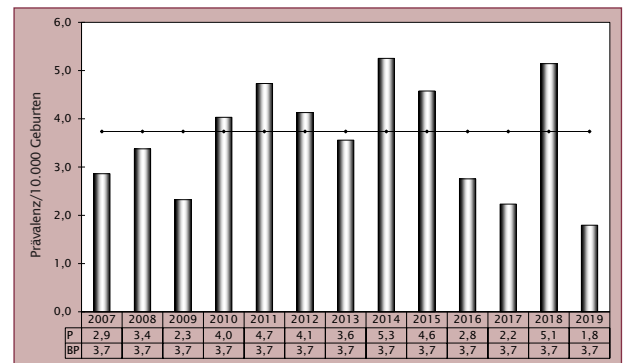


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gastroschisis pro 5.572 Geburten beobachtet.

10.32 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	0,81		0,47 - 1,30
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	keine Angaben		keine Angaben

Eine der seltensten Indikatorfehlbildungen ist die Prune-belly-Sequenz. Es gibt immer wieder Jahre, so auch 2019, in denen diese Fehlbildung in Sachsen-Anhalt gar nicht auftaucht. Im Berichtszeitraum wurde sie, bis auf den Ausreißer im Jahr 2011 (5 x), nie häufiger als zweimal pro Jahr gesehen. Die Basisprävalenz (2007-2018) beträgt 0,8 pro 10.000 Geburten.

EUROCAT stellt keine europäische Gesamtprävalenz zum Vergleich bereit.

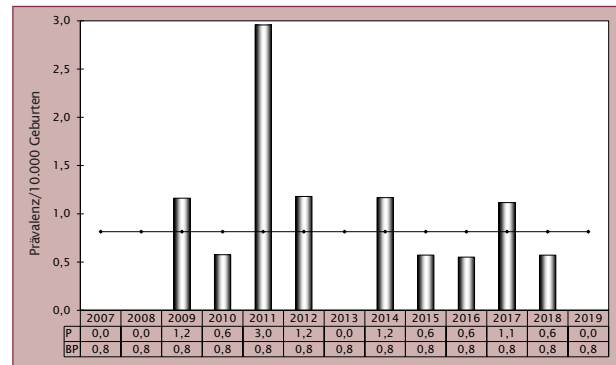


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Prune-belly-Sequenz beobachtet.

10.33 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	27	16,15	↓
Berichtszeitraum 2007-2018			
Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
19,21		17,38 - 21,19	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	23,85		23,53 - 24,18

Mit 27 Kinder/Feten und einer daraus ermittelten **Prävalenz** von **16,2 pro 10.000 Geburten** trat das Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt im Jahr 2019 seltener auf. Im vergangenen Jahr waren sehr viel mehr Fälle beobachtet worden (2018: 25,1 pro 10.000 Geburten). Die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts (2007-2018) liegt bei 19,2 pro 10.000 Geburten. Damit gehört das Down-Syndrom zu den fünf häufigsten Fehlbildungen (Kapitel 9) und ist die bei weitem häufigste Chromosomenaberration.

Beim Vergleich der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts mit der von EUROCAT angegebenen Prävalenz für alle europäischen Register fällt auf, dass die sachsen-anhaltische Basisprävalenz ein niedrigeres Niveau aufweist. Das Risiko ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen steigt mit höherem Mutteralter an. Für den Prävalenz-Vergleich ist zu berücksichtigen, dass das Mutteralter in Sachsen-Anhalt im Vergleich zum EU-Durchschnitt (2017: 28,7 Jahre vs. 29,1 Jahre*) noch niedriger liegt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	10 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben 16 x induzierter Abort
Geschlecht	13 x männlich 11 x weiblich 3 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	13 x MCA 14 x isoliert

Im Mittel wurde bei 16 Feten nach pränataler Diagnose eines Down-Syndroms mit 18,0 SSW die Schwangerschaft vorzeitig beendet (Median 18,0 SSW), der früheste Zeitpunkt der Terminierung lag in der 12. SSW und der späteste in der 26. SSW.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Duodenalstenose, Pancreas anulare, ASD II, bds. Schallempfindungsstörung
- DUP III. Grades und Megacolon links, unterentwickelte Nase, Cutis laxa
- AVSD, DIV, ASD II, bds. Schalleitungsstörung
- 2 x AVSD (1 x Klumpfüße, 1 x Klumpfuß links)
- 2 x AVSD
- VSD, ASD II
- VSD, PFO bei Reifgeborenem, Schallempfindungsstörung und präauriculäres Anhängsel links, bds. Cataracta congenita
- VSD, PFO bei Frühgeborenem
- VSD
- ASD II
- Endokardkissendefekt

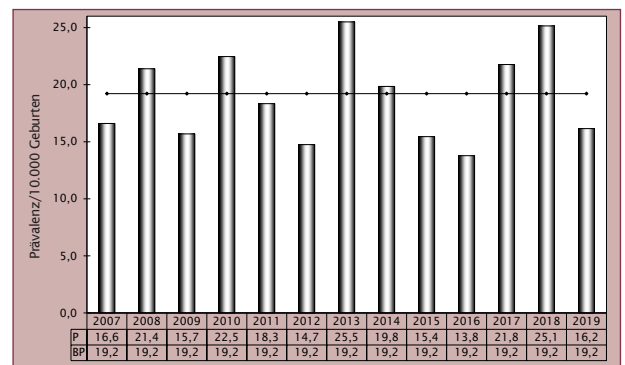


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Down-Syndrom pro 619 Geburten beobachtet.

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

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	1,79	↗
	Berichtszeitraum 2007-2018		
Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
1,15		0,74 - 1,71	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,22	2,12 - 2,32	

Bei drei Feten wurde 2019 in Sachsen-Anhalt ein Patau-Syndrom genetisch nachgewiesen, einmal nach positivem NIPT in der 14. SSW und zweimal nach pränatal pathologischem Ultraschall in der 19./20. SSW. Damit ergibt sich für Sachsen-Anhalt für 2019 eine **Prävalenz von 1,8 pro 10.000 Geburten**, etwas oberhalb des Vertrauensbereichs der Basisprävalenz (2007-2018: 1,1 pro 10.000 Geburten). Seit dem Jahr 2000, seitdem das Fehlbildungsmonitoring die Fehlbildungen im gesamten Bundesland Sachsen-Anhalt überblickt, wurden pro Jahr maximal vier (2006: 2,4 pro 10.000 Geburten) und minimal kein Patau-Syndrom (2004) registriert.

Die europäische Gesamtprävalenz, die von EUROCAT für das Patau-Syndrom angegeben wird, beträgt 2,2 pro 10.000 Geburten. Die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts als auch die Jahresprävalenz für 2019 sind unterhalb des Konfidenzintervalls der gesamteuropäischen Prävalenz einzuordnen und im europaweiten Vergleich im unteren Drittel der anderen Fehlbildungszentren. Die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer Trisomie wächst mit dem Mutteralter. Das zum Durchschnittsalter der Mütter Sachsens-Anhalts höhere Durchschnittsalter der Mütter in der EU spiegelt sich in den unterschiedlich hohen Prävalenz-niveaus wider.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Holoprosencephalie, Omphalocele, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Fehlbildung des Herzens
- Hydrocephalus internus bei Dandy-Walker-Syndrom, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Brachycephalie
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Fehlbildung des Herzens

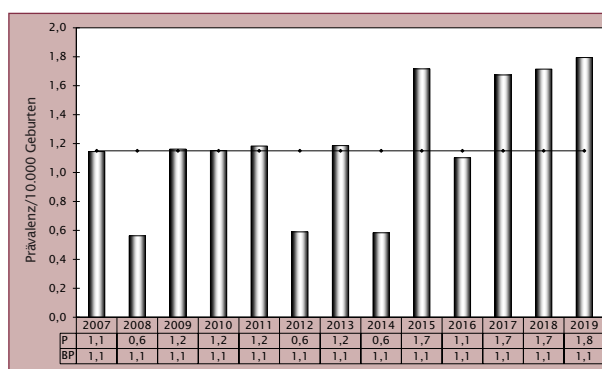


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Patau-Syndrom pro 5.572 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	8	4,79	↔
	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	4,31	3,47 - 5,30	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,80	5,64 - 5,96	

Das Edwards-Syndrom ist der zweithäufigste Trisomie-Befund. Zum Geburtsjahrgang 2019 wurde in Sachsen-Anhalt diese Chromosomenaberration 8-mal pränatal verifiziert. Damit liegt in diesem Jahr die **Prävalenz von 4,8 pro 10.000 Geburten**, nach einem sehr hohen Wert im vergangenen Jahr (2018: 7,4 pro 10.000 Geburten) un-auffällig im Bereich der Basisprävalenz (2007-2019: 4,3 pro 10.000 Geburten).

Bei der europaweiten Gegenüberstellung zeigt sich die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts für das Edwards-Syndrom, genau wie für die beiden Trisomien Down-Syndrom und Patau-Syndrom, unterhalb der von EUROCAT bestimmten jeweiligen Gesamtprävalenz. Sie befindet sich im unteren Drittel der Durchschnittsprävalenzen der europäischen Register.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben 7 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 4 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/ MCA	4 x MCA 4 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- AVSD, Analatresie mit Fistel, Skelettfehlbildung, bds. Hörverlust, Plexuszyste
- Fallot-Tetralogie, Lippenspalte, Plexuszyste
- Klumpfüße, Harnblasenhalsobstruktion, bds. fehlende Rippen (rechts eine, links zwei), Plexuszyste, Megazystis
- VSD, Huftfeisenniere, häutige Syndactylie

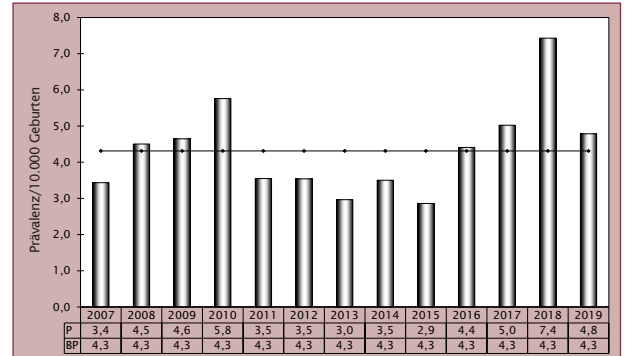


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Edwards-Syndrom pro 2.090 Geburten beobachtet.

10.36 Turner-Syndrom (Q96.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	1,79	↔
	Berichtszeitraum 2007-2018		
Basisprävalenz /10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
2,11		1,53 - 2,83	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,49	2,39 - 2,60	

Das Turner-Syndrom ist im vorliegenden Bericht erstmalig als Indikatorfehlbildung aufgeführt. Es ist die häufigste Form einer Gonadendysgenese. In Sachsen-Anhalt wurde das Turner-Syndrom zum Geburtsjahr 2019 bei drei Feten pränatal festgestellt. Zwischen der 10. und 17. SSW wurde die Diagnose gestellt. Die Schwangerschaften wurden vorzeitig beendet.

Die **Prävalenz 2019** für das Turner-Syndrom liegt mit **1,8 pro 10.000 Geburten** unauffällig im Konfidenzintervall der Basisprävalenz (2007-2018: 2,1 pro 10.000 Geburten). Die Konfidenzintervalle der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts und der von EUROCAT angegebenen Prävalenz für die europäischen Fehlbildungs-Zentren überlappen sich. Die sachsen-anhaltische Jahresprävalenz ist unterhalb der europäischen Gesamtprävalenz verortet.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- bds. Lungenhypoplasie, Trichterbrust, tiefsitzende Ohren

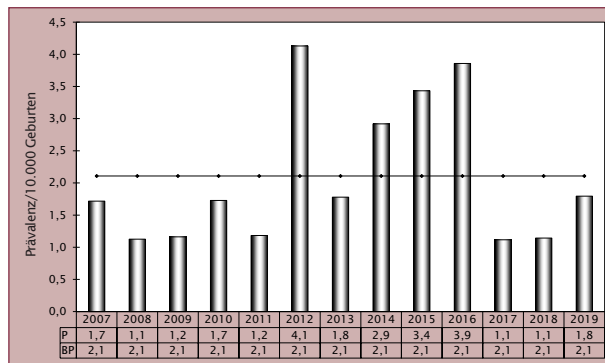


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Turner-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Turner-Syndrom pro 5.572 Geburten beobachtet.

10.37 Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien (Q98.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2019		
	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	1	0,60	↘
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,10	0,70 - 1,65	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2007-2018		
	Basisprävalenz /10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Die 2019 in den Jahresbericht neu aufgenommene Indikatorfehlbildung Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien wurde in diesem Jahr in Sachsen-Anhalt bei nur einem Jungen diagnostiziert. Das entspricht einer **Prävalenz von 0,6 pro 10.000 Geburten**. Die Jahresprävalenz zeigt sich etwas unter der für den Berichtszeitraum bestimmten Basisprävalenz (2007-2019: 1,1 pro 10.000 Geburten).

Allein für das Klinefelter-Syndrom (Q98.0-Q98.4) berechnet sich für den Berichtszeitraum von 2007-2018 eine Prävalenz für Sachsen-Anhalt von 0,9 pro 10.000 Geburten. EUROCAT weist hierfür eine ähnliche Prävalenz (2007-2018) von 0,7 pro 10.000 Geburten aus.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- akzessorischer rechter Daumen, Klumpfuß links, bds. DUP III. Grades, prominente Stirn

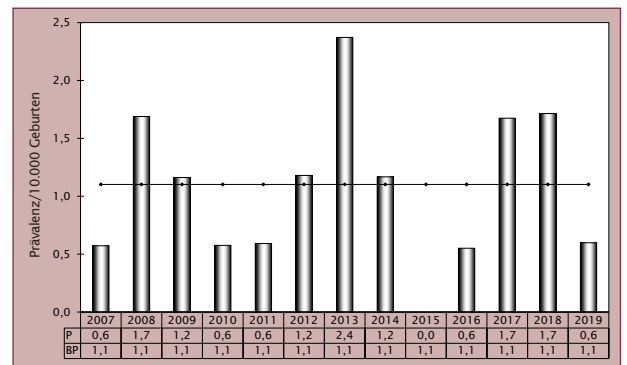


Abb. 44: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien in Sachsen-Anhalt seit 2007

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien pro 16.717 Geburten beobachtet.

10.38 Trendanalyse der Indikatorfehlbildungen

Eine Aufgabe des Fehlbildungsmonitoring besteht darin, Cluster oder Trends beim Auftreten von Fehlbildungen zu erkennen. In den vorangehenden Kapiteln 10.1 bis 10.37 des Jahresberichtes wird jeweils auf eine der Indikatorfehlbildungen, die vom ICBD (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) eindeutig beschrieben sind (Kapitel 12.0) und international Anwendung finden, eingegangen. Es wird berichtet, in wie weit die aktuell beobachtete Häufigkeit der Fehlbildung zeitlich und räumlich einzuordnen ist. Das Kapitel 10.38 widmet sich der Häufigkeitsentwicklung aller Indikatorfehlbildungen über die Jahre 2006 bis 2019.

Zum Geburtsjahr 2019 wurde bei 201 Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt mindestens eine Indikatorfehlbildung festgestellt. Insgesamt wurden 224 (bis zu vier Indikatorfehlbildungen pro Kind/Fet) diagnostiziert. Nur 144 Kinder mit Indikatorfehlbildungen (71,6 %) kamen lebend zur Welt. Im Berichtszeitraum (2007-2018) lag der Anteil der Lebendgeburten, mit fallender Tendenz, bei durchschnittlich 74,1 % aller Betroffenen. Vier Totgeburten und zwei Spontanaborte ab der 16. Schwangerschaftswoche wiesen Indikatorfehlbildungen auf. Zusammen machen sie 2019 3,0 % der Kinder/Feten mit Indikatorfehlbildungen aus. Der Anteil der induzierten Aborte beträgt von 2007 bis 2018 durchschnittlich 23,2 %. Nach einem Maximalwert im Vorjahr (2018: 29,4 %) ergab sich für 2019 ein Anteil von 25,4 %.

Bei 1,2 % aller Kinder/Feten in Sachsen-Anhalt wurden 2019 eine der 37 Indikatorfehlbildungen festgestellt. Die Prävalenz unterschreitet die untere Konfidenzgrenze der über die Jahre 2007-2018 ermittelten Basisprävalenz (1,42 %, KI 1,37-1,47).

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 2006-2019 die Stärke und Orientierung der Veränderungen der Indikatorfehlbildungsprävalenzen untersucht.

Seit zehn Jahren ist die Trendabschätzung fester Bestandteil des Jahresberichtes. Als Ausgangsvoraussetzung dafür gilt, dass in den untersuchten Zeitabschnitten für die Indikatorfehlbildung der Erwartungswert mindestens fünf und der Beobachtungswert in jedem eingeschlossenen Abschnitt mindestens zwei sein muss. Wenn jeweils Werte aus Einzeljahren betrachtet werden, ist je nach Häufigkeit bei etwa einem Drittel der Indikatorfehlbildungen die Ausgangsvoraussetzung nicht erfüllt. Um den Test auf Veränderung auch bei Indikatorfehlbildungen mit geringerer Häufigkeit ausführen zu können, werden im vorliegenden Bericht erstmalig 2-Jahres-Intervalle gebildet und getestet.

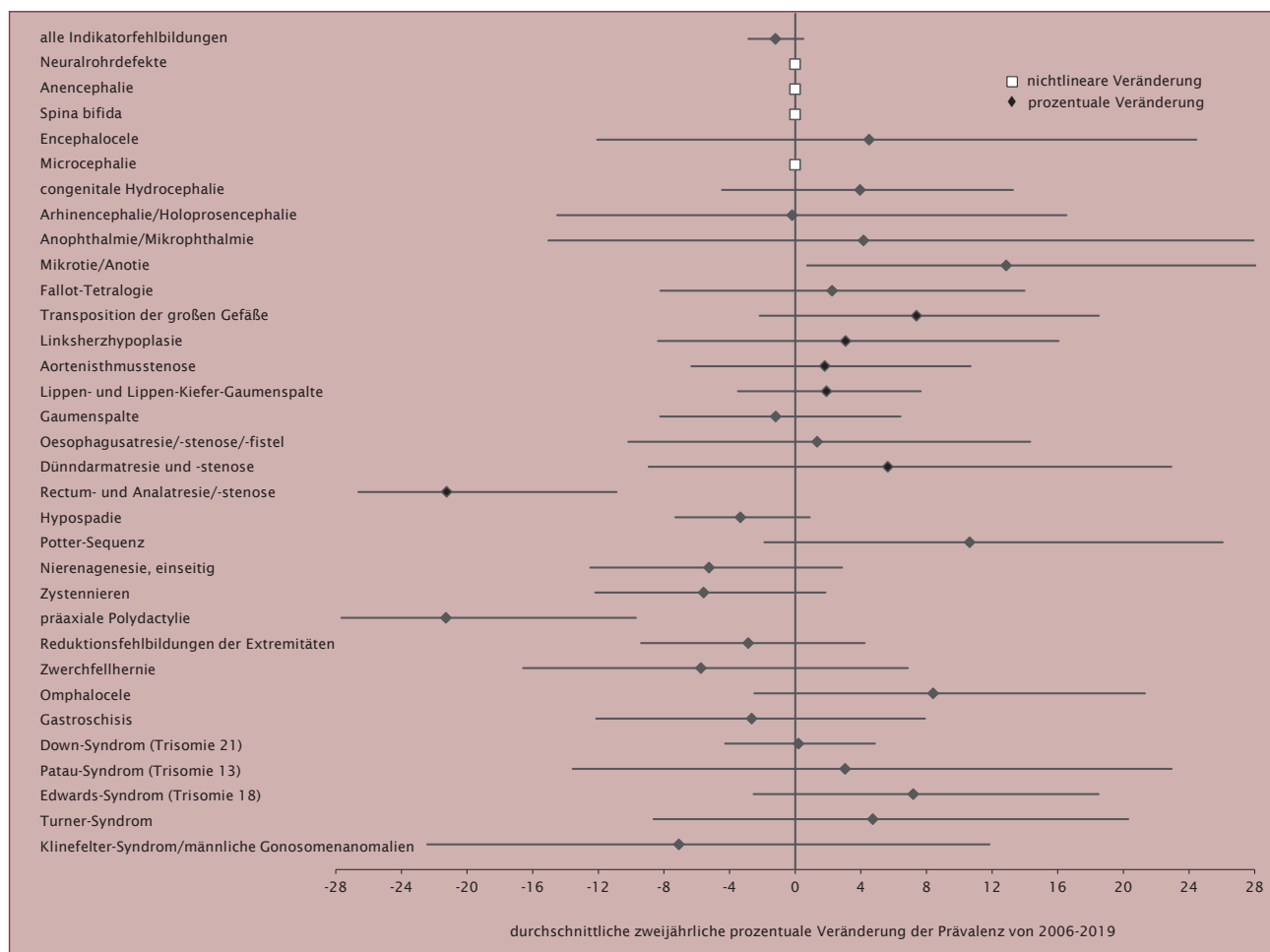


Abb. 45: Trendanalyse 2006 bis 2019 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der jährlichen Prävalenz (95 % KI)

Abbildung 46 auf Seite 64 und die Tabelle auf dieser Seite zeigen die geschätzten durchschnittlichen prozentualen Veränderungen der 2-Jahres-Prävalenz von den Indikatorfehlbildungen, für die die o. g. 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, Anencephalie, Spina bifida und Microcephalie 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 nur für Microtie/Anotie (+12,86%, KI 0,72 bis 28,40) zu beobachten. Ein **signifikant sinkender Trend**, gemäß einem negativen Regressionskoeffizienten B und einem nicht wirksamen nichtlinearen Anteil, ist bei der Rektum- und Analtresie/-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 bezüglich eines überzufälligen Anstiegs oder Abfalls gefällt werden, auch wenn der nichtlineare Anteil für die Beurteilung des Trends nicht entscheidend ist.

	Regressionskoeffizient B in %	Konfidenzintervall (KI von 95 %)
alle Indikatorfehlbildungen	-1,20	-2,85 bis 0,49
Encephalocele	4,51	-12,07 bis 24,45
congenitale Hydrocephalie	3,95	-4,46 bis 13,28
Arhinencephalie/Holoprosencephalie	-0,19	-14,50 bis 16,53
Anophthalmie/Microphthalmie	4,16	-15,05 bis 27,94
Microtie/Anotie	12,86	0,72 bis 28,40
Fallot-Tetralogie	2,25	-8,22 bis 13,97
Transposition der großen Gefäße	7,39	-2,17 bis 18,51
Linksherzhypoplasie	3,08	-8,36 bis 16,05
Aortenisthmusstenose	1,81	-6,33 bis 10,68
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	1,91	-3,49 bis 7,65
Gaumenspalte	-1,18	-8,23 bis 6,42
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	1,33	-10,18 bis 14,33
Dünndarmatresie/-stenose	5,64	-8,94 bis 22,93
Rectum- und Analtresie/-stenose	-21,24	-26,63 bis -10,89
Hypospadie	-3,35	-7,30 bis 0,89
Potter-Sequenz	10,63	-1,88 bis 26,05
Nierenagenesie, einseitig	-5,26	-12,48 bis 2,86
Zystennieren	-5,59	-12,19 bis 1,84
präaxiale Polydactylie	-21,30	-27,66 bis -9,71
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	-2,86	-9,4 bis 4,23
Zwerchfellhernie	-5,75	-16,58 bis 6,86
Omphalocele	8,40	-2,49 bis 21,31
Gastroschisis	-2,66	-12,16 bis 7,92
Down-Syndrom (Trisomie 21)	0,19	-4,27 bis 4,86
Patau-Syndrom (Trisomie 13)	3,04	-13,56 bis 22,94
Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	7,20	-2,54 bis 18,49
Turner-Syndrom	4,72	-8,64 bis 20,30
Klinefelter-Syndrom/ männliche Gonosomenanomalien	-7,10	-22,42 bis 11,84

11 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.

11.1 Chromosomenaberrationen

folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:

- 27 x Down-Syndrom (Trisomie 21)
(meiotische Non-disjunction)
- 8 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
 - 7 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x Mosaik (mitotische Non-disjunction)
- 3 x Patau-Syndrom (Trisomie 13)
 - 1 x meiotische Non-disjunction
 - 2 x Translokation
(1 x Dandy-Walker-Syndrom,
1 x Holoprosencephalie)
- 1 x Triploidie (Karyotyp 69,XXX)
- 2 x Karyotyp 47,XXX (Triple X)
- 1 x Karyotyp 47,YYY
- 3 x Turner-Syndrom (Karyotyp 46,X0)
- 1 x partielle Trisomie 4, partielle Monosomie 11
- 1 x 1p36-Deletions-Syndrom
- 1 x interstitielle Deletion am Chromosom 6
- 1 x unbalancierte Translokation am Chromosom 6

In Sachsen-Anhalt waren 49 Kinder/Feten des Geburtsjahrganges 2019 von einer Chromosomenaberration betroffen. Normalerweise besteht ein Geschlechtsverhältnis von m : w = 1,1 (2007-2018). 2019, wie auch 2015 und 2016, wiesen mehr Mädchen als Jungen eine Chromosomenaberration auf (2019: m : w = 0,7).

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	18	40,0
weiblich	27	60,0
mit Angaben	45	100,0
keine Angaben	4	
gesamt	49	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,7

Die mit Abstand häufigste Chromosomenaberration ist die Trisomie des Chromosoms 21 (Down-Syndrom, Kapitel 10.33). Während das Down-Syndrom 2018 viel häufiger als erwartet (25,1 pro 10.000 Geburten) festgestellt wurde, ergab sich in diesem Jahr (2019: 16,2 pro 10.000 Geburten; 2007-2018: 19,2 pro 10.000 Geburten) eine Prävalenz deutlich unter der Basisprävalenz. Mit 27 Betroffenen liegt der Anteil des Down-Syndroms an allen Chromosomenaberrationen im Jahr 2019 relativ niedrig bei 55,1 %. Das Edwards-Syndrom (Kapitel 10.35), die zweithäufigste Chromosomenaberration, wurde bei acht

Kindern/Feten (2019: 4,8 pro 10.000 Geburten) in üblicher Zahl diagnostiziert. Die dritthäufigste Trisomie, das Patau-Syndrom (Kapitel 10.34), trat mit drei Fällen (1,8 pro 10.000 Geburten) öfter als im Berichtszeitraum (2007-2018: 1,1 pro 10.000 Geburten) auf. Das Turner-Syndrom, das durch nur ein funktionsfähiges X-Chromosom gekennzeichnet ist, wurde 2019 dreimal, einem mittleren Wert im Erwartungsbereich, registriert.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	17	34,7
induzierte Aborte	30	61,2
Spontanaborte ab 16. SSW	2	4,1
Totgeburten	0	0,0
gesamt	49	100,0

Gut ein Drittel der Kinder/Feten mit Chromosomenaberration (34,7 %) wurden 2019 lebend geboren. Der größte Teil war vom Down-Syndrom betroffen. Ein Kind davon verstarb nach einer Woche.

Bei den Lebendgeborenen war die Chromosomenaberration 6-mal pränatal bekannt, bei fünf Kindern wurde vorgeburtlich keine Chromosomendiagnostik durchgeführt. Weitere 6-mal liegt keine Information zur pränatalen Chromosomenanalyse vor. 30 Schwangerschaften (61,2 %) wurden nach erfolgter pränataler Chromosomenanalyse (zwischen der 10. und 21. SSW) vorzeitig beendet.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	0	0,0
20 bis 24 Jahre	4	8,2
25 bis 29 Jahre	6	12,2
30 bis 34 Jahre	12	24,5
35 bis 39 Jahre	18	36,7
ab 40 Jahre	9	18,4
gesamt	49	100,0

Das durchschnittliche Alter der Mütter von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration beträgt 2019 34,1 Jahre, der Median liegt bei 35,0 Jahren. Im Berichtszeitraum stieg das Durchschnittsalter an. Noch 2007 lag es bei

32,3 Jahren. Ein Maximum (36,0 Jahre) erreichte der Wert 2017. Die jüngste Mutter war 2019 20 Jahre alt und die älteste 45.

Die Mütter von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration sind 2019 durchschnittlich vier Jahre älter als die

Mütter in Sachsen-Anhalt (Ø 30,1 Jahre). Das Mutteralter in Sachsen-Anhalt ist ansteigend und 2019 erstmalig höher als 30 Jahre. 2007 lag es noch bei 27,6 Jahren (siehe auch Abb. 47 auf Seite 69).

11.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen

Im Jahr 2019 wurde in Sachsen-Anhalt bei 29 Kindern/Feten eine genetisch bedingte bzw. mitbedingte Erkrankung oder Mikrodeletion diagnostiziert.

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

- 2 x Arnold-Chiari-Syndrom
- 1 x CATCH 22 (Deletion 22q11.2)
- 1 x Cornelia-de-Lange-Syndrom
- 1 x Dandy-Walker-Syndrom
- 1 x Dysplasia spondyloepiphysaria
- 1 x Heterotaxie
- 1 x Hämangiomatose
- 1 x Ichthyosis vulgaris (bei Emzymdefekt)
- 1 x Kasabach-Merritt-Syndrom
- 1 x Marfan-Syndrom
- 1 x Noonan-Syndrom
- 1 x PRUNE1-Syndrom
- 1 x postaxiale Polydactylie (Typ AI)
- 3 x genetisch bedingte Schallempfindungsstörung, bds.
- 1 x Situs inversus
- 1 x Spalthand
- 1 x Thanatophore Dysplasie Typ I
- 1 x Wiedemann-Beckwith-Syndrom
- 1 x chondroektodermale Dysplasie
- 1 x kampomele Dysplasie
- 1 x polyzystische Nieren (infantiler Typ)
- 3 x zystische Fibrose
- 2 x zystische, adenomatoide Fehlbildung der Lunge

Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen sind oftmals bei der vorgeburtlichen Sonografie auffällig. Fehlbildungen oder hinweisende Softmarker wurden bei 14 der 16 mitgeteilten pränatalen Ultraschallbefunde mitgeteilt. Manche Fehlbildungen sind nur schwer oder gar nicht (wie eine genetisch bedingte Schallempfindungsstörung oder eine zystische Fibrose) im Ultraschall zu erkennen. Die beiden unauffälligen Ultraschallbefunde betrafen ein Marfan-Syndrom, bei dem jedoch die Amniozentese einen molekulargenetisch auffälligen Befund ergab und eine zystische Fibrose.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	16	57,1
weiblich	12	42,9
mit Angaben	28	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	29	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,3

2019 zeigt das Geschlechtsverhältnis eine Adrotropie (m : w = 1,3). Über die Jahre 2007 bis 2018 lässt sich ein ausgewogenes Verhältnis (m : w = 1,0) feststellen.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	25	86,2
induzierte Aborte	4	13,8
Spontanaborte ab 16. SSW	0	0,0
Totgeburten	0	0,0
gesamt	29	100,0

Die Kinder/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen wurden 2019 größtenteils (86,2 %) lebend geboren. Der Anteil der Lebendgeborenen stieg im Berichtszeitraum an, er lag 2007 noch bei 66,7 %. Durchschnittlich waren es 73,3 % (2007-2018).

Bei vier Feten wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet. Dies war zweimal der Fall bei Arnold-Chiari-Syndrom, einmal bei Cornelia-de-Lange-Syndrom und einmal bei Thanatophorer Dysplasie Typ I.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	6,9
20 bis 24 Jahre	2	6,9
25 bis 29 Jahre	7	24,1
30 bis 34 Jahre	9	31,0
35 bis 39 Jahre	7	24,1
ab 40 Jahre	2	6,9
gesamt	29	100,0

Das Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen oder Mikrodeletionen erreichte 2019 mit 31,2 Jahren einen Maximalwert und liegt nur etwas über dem der Mütter aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder (2019: 30,1 Jahre). Der Median beträgt 31 Jahre. Mehr als ein Viertel der Schwangeren waren 35 Jahre alt oder älter (siehe auch Abb. 47 auf Seite 69).

11.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Zum Geburtsjahrgang 2019 wurden acht Kinder/Feten mit einer Sequenz, Assoziationen oder einem Komplex gemeldet.

folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 1 x Cantrell-Pentalogie
- 2 x Caudales Regressionssyndrom
(1 x mit Fallot-Tetralogie)
- 1 x CHARGE-Assoziation und Immundefekt
- 2 x Potter-Sequenz
 - 1 x funktionslose polyzystisch-dysplastische Nieren
 - 1 x einseitig fehlend, einseitig hypoplastisch
- 1 x Pierre-Robin-Sequenz
- 1 x VATER-Assoziation

Das Geschlechtsverhältnis ergab im Jahr 2019 ($m : w = 1,7$) ein Überwiegen an Jungen. Die Androtropie zeigt sich ebenfalls im Berichtszeitraum (2007-2018: $m : w = 1,5$).

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	5	62,5
weiblich	3	37,5
gesamt	8	100,0

Geschlechtsverhältnis $m : w = 1,7$

Drei Viertel der Kinder/Feten mit einer Sequenz, einer Assoziation oder einem Komplex kamen 2019 lebend zur Welt.

Bei zwei Feten mit Potter-Sequenz wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet.

11.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

2019 wiesen fünf Kinder eine **Fetopathia diabetica** auf und drei Kinder/Feten litten an einer angeborenen Infektion. Ein Kind war mit dem **Cytomegalie**-Virus infiziert und von einer einseitigen Schallempfindungsstörung betroffen. Ein weiteres Kind kam mit einer angeborenen **Toxoplasmose** zur Welt, nachdem bei der Mutter in der 20. SSW eine aktive Toxoplasmose diagnostiziert wurde. Bei einem Fet mit **Parvovirus B-Infektion** endete die Schwangerschaft spontan in der 22. SSW.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	7	87,5
induzierte Aborte	0	0,0
Spontanaborte ab 16. SSW	1	12,5
Totgeburten	0	0,0
gesamt	8	100,0

Drei der fünf Kinder mit Fetopathia diabetica waren Frühgeborene zwischen der 34. und 36. SSW.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	6	75,0
induzierte Aborte	2	25,0
Spontanaborte ab 16. SSW	0	0,0
Totgeburten	0	0,0
gesamt	8	100,0

Die Mütter von Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen waren 2019 im Durchschnitt 32,8 Jahre alt. Im Berichtszeitraum lag das maximale Durchschnittsalter bei 30,9 Jahren (2009). Der Median betrug 2019 32,0 Jahre (siehe auch Abb. 47 auf Seite 69).

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	0	0,0
20 bis 24 Jahre	0	0,0
25 bis 29 Jahre	1	12,5
30 bis 34 Jahre	6	75,0
35 bis 39 Jahre	0	0,0
ab 40 Jahre	1	12,5
gesamt	8	100,0

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	6	75,0
weiblich	2	25,0
gesamt	8	100,0

Geschlechtsverhältnis $m : w = 3,0$

2019 zeigt sich beim Geschlechtsverhältnis eine deutliche Androtropie ($m : w = 3,0$), wahrscheinlich zufällig bedingt durch die kleine Gesamtzahl. Über die Jahre zeigt sich das Geschlechtsverhältnis eher ausgeglichen (2007-2018: $m : w = 1,2$).

Seit 2013 ist laut Mutterschaftsrichtlinien der Glukosetoleranztest eine gesetzlich angebotene Kassenleistung. Er dient der frühzeitigen Entdeckung eines Schwangerschaftsdiabetes, der eine Fetopathie verursachen kann. Mit steigendem Lebensalter erhöht sich die Wahrscheinlichkeit, an Diabetes zu erkranken. Die Mütter von Kindern mit einer Fetopathia diabetica waren 2019 im Durchschnitt 37,4 Jahre alt.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	0	0,0
20 bis 24 Jahre	0	0,0
25 bis 29 Jahre	0	0,0
30 bis 34 Jahre	3	37,5
35 bis 39 Jahre	3	37,5
ab 40 Jahre	2	25,0
gesamt	8	100,0

Das durchschnittliche Alter aller Mütter von Kindern/Feten mit einer Embryopathie/Fetopathie oder congenitalen Infektion betrug 35,8 Jahre. Keine der Mütter war 2019 jünger als 33 Jahre. Durch den hohen Anteil älterer, diabetischer Mütter liegt das Durchschnittsalter stets über dem durchschnittlichen Alter aller Mütter in Sachsen-Anhalt (2019: 30,1 Jahre).

11.5 Mütterliches Alter

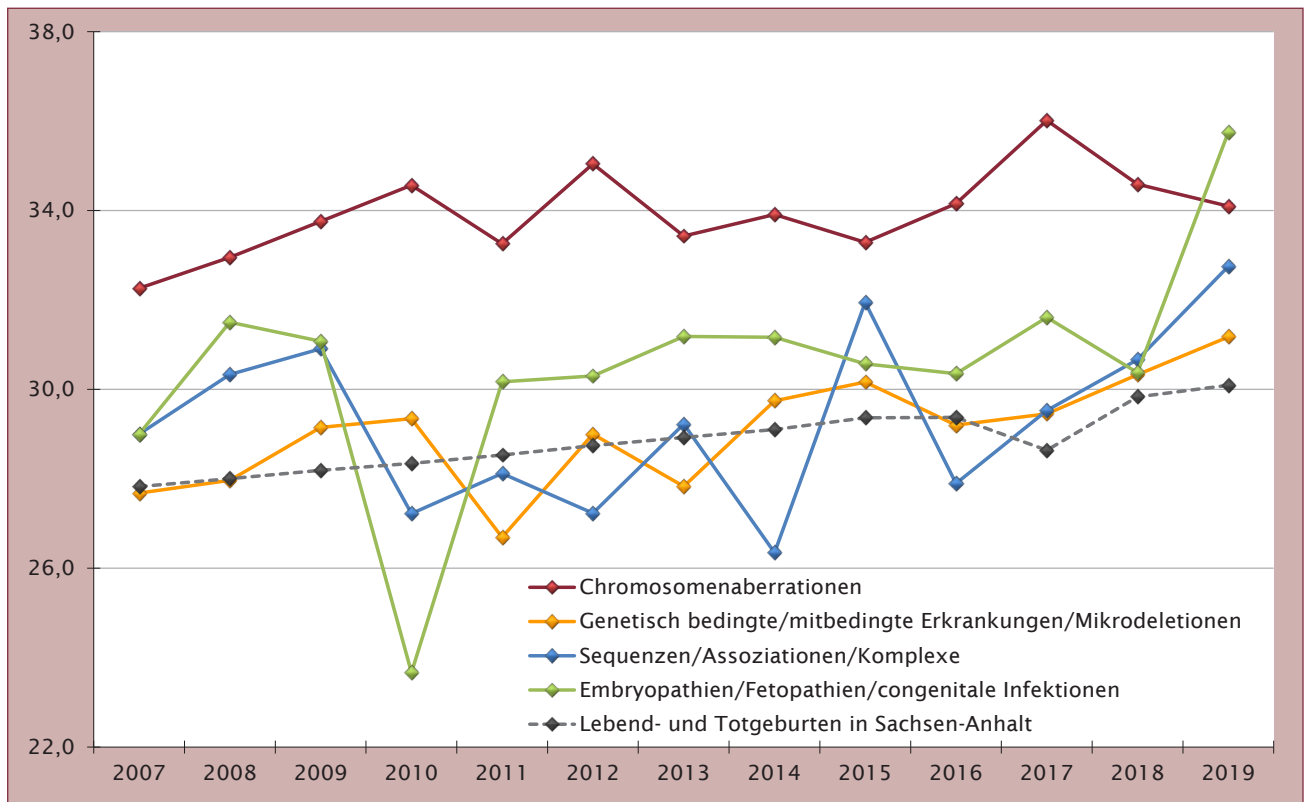


Abb. 46: Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexen, Embryopathien und Chromosomenaberrationen pro Jahr seit 2007

Abbildung 47 zeigt deutlich, dass Mütter von Kinder und Feten aus Sachsen-Anhalt mit einer Chromosomenaberration oder mit einer Embryopathie, Fetopathie oder congenitalen Infektion älter sind als die Mütter aller Kinder/Feten dieser Population.

Das mütterliche Alter ist ein Risikofaktor für eine Chromosomenaberration. So gilt ein höheres mütterliches Alter als ein Risikofaktor für die Entstehung einer kindlichen Trisomie. Trisomien machen etwa drei Viertel aller numerischen Chromosomenanomalien aus. Die Erwartung, dass dieser Zusammenhang besteht, bestätigt sich im Diagramm.

Mit steigendem maternalen Alter wächst auch die Wahrscheinlichkeit, dass die Mütter von Krankheiten, wie z. B. Diabetes oder Bluthochdruck, betroffen sind. In diesen

Fällen erhöht sich die Wahrscheinlichkeit der Ausbildung einer kindlichen Embryo- oder Fetopathie. Vorgeburtliche Infektionen sind selten, nur ein kleiner Teil der Kinder/Feten dieser Gruppe ist davon betroffen.

Zwischen dem mütterlichem Alter und dem Auftreten genetisch bedingter oder mitbedingter Erkrankungen und Mikrodeletionen und Sequenzen, Assoziationen und Komplexen besteht kein erkennbarer Zusammenhang.

Das durchschnittliche Mutteralter in Sachsen-Anhalt steigt seit Beginn der 1990er-Jahre an (2019: 30,1 Jahre; 2007-2018: 28,8 Jahre) und die Tendenz ist weiterhin steigend. Somit besteht das Risiko, dass auch der Anteil der von einer Chromosomenaberration oder von einer Embryopathie/Fetopathie Betroffenen steigt.

12 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Zum Geburtsjahrgang 2019 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Informationen zu 60 fehlbildungsinduzierten Aborten zugesandt. Außerdem wurden eine Abortinduktion nach intraamniotischer Infektion des Fetus, eine bei Hydrops fetalis und eine in der 10. SSW, bei der sich die

vermutete Chromosomenstörung nicht bestätigt hat, mitgeteilt. Bei diesen drei waren keine Fehlbildungen angegeben. Sie sind daher im vorliegenden Bericht nicht Teil der Auswertungen im Kapitel 12.

12.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

12-mal führten die bei vorgeburtlich durchgeführten Ultraschalluntersuchungen zum Geburtsjahr 2019 gesehenen ZNS-Fehlbildungen dazu, dass die Schwangerschaft terminiert wurde.

folgende Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 3 x Anencephalie
- 2 x Arnold-Chiari-Syndrom mit Spina bifida
 - 1 x thorakolumbal mit Hydrocephalie
 - 1 x lumbosacral
- 2 x Spina bifida mit Hydrocephalie
 - 1 x thorakale
 - 1 x lumbale
- 1 x cervikale Spina bifida
- 2 x Encephalocele
- 1 x Hydrocephalus internus und Kleinhirnhypoplasie
- 1 x Hydrocephalus internus

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	4	66,7
weiblich	2	33,3
mit Angaben	6	100,0
keine Angaben	6	
gesamt	12	

Geschlechtsverhältnis m : w = 2,0

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	0	0,0
20 bis 24 Jahre	0	0,0
25 bis 29 Jahre	2	18,2
30 bis 34 Jahre	4	36,4
35 bis 39 Jahre	4	36,4
ab 40 Jahre	1	9,1
mit Angaben	11	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	12	

Die Schwangeren, bei denen eine Fehlbildung des Feten am ZNS-System Anlass war, die Schwangerschaft zu beenden, waren 2019 durchschnittlich 33,6 Jahre alt (Median 34,0 Jahre). Die jüngste Mutter war 28, die älteste 41 Jahre alt.

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 10. SSW	1	8,3
10. bis 13. SSW	2	16,7
14. bis 16. SSW	4	33,3
17. bis 19. SSW	4	33,3
20. bis 21. SSW	1	8,3
22. bis 24. SSW	0	0,0
nach der 24. SSW	0	0,0
gesamt	12	100,0

Bei allen zwölf Feten fiel der erste pränatal-pathologische Befund bei der Sonografie auf, die beiden frühesten Befunde waren beide Encephalocelen. Sie wurden in der 9. bzw. 12. SSW gesehen, der späteste Befund war eine thorakale Spina bifida mit Hydrocephalie in der 20. SSW. 4-mal wurden neben den ZNS-Befunden ein oder zwei Softmarker gesehen. Alle ZNS-Befunde waren beim vorgeburtlichen Ultraschall eindeutig entdeckt worden. 4-mal wurde daraufhin eine Amniozentese (16.-19. SSW) durchgeführt, die jeweils einen unauffälligen Chromosomenbefund ergab.

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
bis 10. SSW	1	8,3
10. bis 13. SSW	1	8,3
14. bis 16. SSW	2	16,7
17. bis 19. SSW	2	16,7
20. bis 21. SSW	5	41,7
22. bis 24. SSW	1	8,3
nach der 24. SSW	0	0,0
gesamt	12	100,0

Zum Geburtsjahr 2019 wurde keine Schwangerschaft aufgrund einer ZNS-Fehlbildung nach der 23.SSW vorzeitig beendet. Die frühesten medizinisch induzierten Aborte wurden in der 10. bzw. 13. SSW durchgeführt, nachdem jeweils eine Encephalocele festgestellt worden war. Durchschnittlich fanden Abruptiones bei ZNS-Fehlbildung mit 17,7 SSW statt, der Median lag bei 19,0 SSW.

12.2 Chromosomale Aberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen

Die Hälfte aller medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbrüche des Geburtsjahrganges 2019 fanden aufgrund von chromosomalen Anomalien statt (30 von 60 Abruptiones).

folgende chromosomale Veränderungen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- 16 x Down-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 2 x Patau-Syndrom
 - 1 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x Translokation
- 7 x Edwards-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 3 x Turner-Syndrom
- 1 x 1p36-Deletions-Syndrom
- 1 x unbalancierte Translokation am Chromosom 6

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	11	42,3
weiblich	15	57,7
mit Angaben	26	100,0
keine Angaben	4	
gesamt	30	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,7

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	0	0,0
20 bis 24 Jahre	3	10,0
25 bis 29 Jahre	5	16,7
30 bis 34 Jahre	7	23,3
35 bis 39 Jahre	9	30,0
ab 40 Jahre	6	20,0
gesamt	30	100,0

2019 betrug das Durchschnittsalter der Schwangeren von Feten mit einer Chromosomenstörung 33,5 Jahre, der Median liegt mit 34,5 Jahren etwas darüber. Die älteste Schwangere war 45 Jahre alt. Erwartungsgemäß sind diese Frauen älter als die Mütter aller Geborenen in Sachsen-Anhalt (2019: 30,1 Jahre).

Bei 60,0 % der Feten fand sich bis zur 16. SSW zumindest ein Hinweis auf eine Chromosomenstörung. Wenn es beim Ersttrimesterscreening zu Auffälligkeiten kommt, die Schwangere älter als 35 Jahre ist oder bei einer vorausgegangen Schwangerschaft eine Chromosomenstörung auftrat, erfolgt eine Empfehlung zur pränatalen Chromosomendiagnostik. Bei den drei Schwangeren mit Ultraschalluntersuchungen ohne Befund wurde die Amniozentese zweimal nach positivem NIPT und einmal nach Altersindikation durchgeführt. Insgesamt wurden dem Fehlbildungsmonitoring acht NIPT vor Abruptiones bei Chromosomenstörung mitgeteilt.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

pränatale Chromosomendiagnostik:

- 30 x invasive Pränataldiagnostik zwischen 10. und 21. SSW
 - 27 x Amniozentese (davon 9 x nach NIPT)
 - 3 x Chorionzottenbiopsie

pränataler Ultraschall (30 x durchgeführt):

- 3 x unauffälliger Befund
- 27 x pathologischer Befund (zwischen 10. und 21. SSW)
 - 9 x Verdachtsdiagnosen postnatal vollständig bestätigt
 - 17 x pränatal nur Softmarker festgestellt
 - 1 x bei Patau-Syndrom (mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Hydrocephalie und Brachycephalie) betätigten sich Holoprosephalie und Encephalocele postnatal nicht

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 10. SSW	1	3,3
11. bis 13. SSW	6	20,0
14. bis 16. SSW	11	36,7
17. bis 19. SSW	7	23,3
20. bis 21. SSW	5	16,7
ab 22. SSW	0	0,0
gesamt	30	100,0

Bei den Schwangeren wurde nach einem ersten auffälligen Befund zwischen der 10. und 21. SSW und anschließender Chromosomenanalyse die Abruption im Durchschnitt mit 18,3 SSW (Median 18,0 SSW) durchgeführt. Bei einem Zwillingsskind erfolgte ein selektiver Fetozid in der 31. SSW, der andere Zwilling wurde ca. 2 Wochen später gesund geboren. Knapp drei Viertel (73,3 %) dieser Schwangerschaften wurden bis zur 19. SSW terminiert.

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
bis 10. SSW	0	0,0
10. bis 13. SSW	3	10,0
14. bis 16. SSW	5	16,7
17. bis 19. SSW	14	46,7
20. bis 21. SSW	3	10,0
22. bis 24. SSW	2	6,7
nach der 24. SSW	3	10,0
gesamt	30	100,0

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

Schwerwiegende oder komplexe Fehlbildungen, die bei einer vorgeburtlichen Ultraschalluntersuchung entdeckt wurden, waren ein Grund, um zum Geburtsjahrgang 2019 18 Schwangerschaften vorzeitig zu beenden.

folgende Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 1 x Cornelia-de-Lange-Syndrom
- 2 x Potter-Sequenz (funktionslose, zystisch dysplastische Nieren)
 - 1 x mit bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- 1 x posteriore Urethralklappen, Megareter, DUP IV. Grades
- 1 x Hypoplasie von Zwerchfell und Lunge, Anophthalmie, Synechie der Augenlider, Herzfehlbildung
- 1 x Zwerchfellhernie, Herzfehlbildung
- 4 x Hypoplastisches Linksherzsyndrom
 - 1 x mit Analatresie und Hufeisenniere
 - 1 x mit VSD
- 1 x Hypoplastisches Rechtsherzsyndrom mit arteriovenösem Aneurysma
- 1 x univentrikuläres Herz
- 1 x Fallot-Tetralogie mit Persistenz der linken Vena cava superior
- 1 x Thanatophore Dysplasie Typ I
- 1 x fehlender Unterschenkel und Fuß (Peromelie)
- 1 x zystische Leberkrankheit x
- 2 x Adenylosuccinat-Lyase-Mangel

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	12	70,6
weiblich	5	29,4
mit Angaben	17	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	18	

Geschlechtsverhältnis m : w = 2,4

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	0	0,0
20 bis 24 Jahre	0	0,0
25 bis 29 Jahre	3	16,7
30 bis 34 Jahre	12	66,7
35 bis 39 Jahre	3	16,7
ab 40 Jahre	0	0,0
gesamt	18	100,0

Zum Geburtsjahrgang 2019 errechnete sich für die Schwangeren mit Feten, die komplexe Fehlbildungen aufwiesen, ein Altersdurchschnitt von 31,7 Jahren, dieser liegt etwas über dem durchschnittlichen Alter aller Schwangeren in Sachsen-Anhalt (30,1 Jahre). Der Median lag bei 31,5 Jahren.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 8 x Amniozentese (7 x vor der 22. SSW und 1 x in der 23. SSW)
 - 6 x Normalbefund
 - 2 x molekulargenetisch auffällig
- 18 x pränatale Sonografie mit jeweils pathologischem Befund: zwischen 12. SSW (Peromelie) und 24. SSW (Cornelia-de-Lange-Syndrom)

Bei 15 Feten bestätigten sich die beim pränatalen Ultraschall gestellten Befunde, postnatal vollständig. Bei einem Fet mit hypoplastischem Linksherzsyndrom, Analatresie und Hufeisenniere wurden die pränatal diagnostizierte Kleinhirnhypoplasie und eine cerebrale Zyste nicht verifiziert. Zweimal, bei Feten mit einer Stoffwechselerkrankung, waren pränatalsonografisch nur Softmarker gesehen worden. Bei der Amniozentese ergab sich jeweils ein molekulargenetisch auffälliger Befund. Bei acht Feten war ein Softmarker und bei zwei Feten waren zwei Softmarker angegeben worden.

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
bis 10. SSW	0	0,0
10. bis 13. SSW	1	5,6
14. bis 16. SSW	2	11,1
17. bis 19. SSW	3	16,7
20. bis 21. SSW	4	22,2
22. bis 24. SSW	7	38,9
nach der 24. SSW	1	5,6
gesamt	18	100,0

Zum Geburtsjahr 2019 fand aufgrund komplexer Fehlbildungen nur ein induzierter Abort nach der 24. SSW statt. Im Mittel erfolgte eine Abruption mit 20,2 SSW. Der Median lag bei 20,5 SSW.

12.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Zum Jahr 2019 erhielt das Fehlbildungsmonitoring Meldungen zu 63 medizinisch induzierten Aborten. 60-mal waren pränatal Fehlbildungen oder Fetopathien festgestellt worden. Im Berichtsjahr lag mit 10,2 % der Anteil der induzierten Aborte aller Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen (2019: 579) im erwarteten Bereich. Im Durchschnitt wurden 10,9% (2007-2018) dieser Schwangerschaften terminiert.

Das Kapitel 12 gibt eine Übersicht über die induzierten Aborte, nach Fehlbildungen in drei Gruppen aufgliedert. 2019 war die Hälfte der Feten, die abortiert wurden (30 von 60), von einer Chromosomenaberration betroffen (2019: 50,0 %; 2007-2018: 47,6 %). Die Prävalenz (2019: 17,9 pro 10.000 Geburten) entspricht fast der der Vorjahre (2007-2018: 18,8 pro 10.000 Geburten).

Die zweite und kleinste Gruppe von grundlegenden Fehlbildungen, die zu einem medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbruch führen, bilden die ZNS-Fehlbildungen (2019: 18,6 %; 2007-2018: 23,0 %). Zum Geburtsjahr 2019 waren sie nur 11-mal ursächlich und damit viel seltener als üblich (6,6 pro 10.000 Geburten) der Anlass, eine Schwangerschaft zu terminieren (2007-2018: 9,1 pro 10.000 Geburten).

Die dritte Gruppe umfasst alle fehlbildungsinduzierten Aborte, die nicht zu den beiden vorgenannten abgegrenzten Gruppen gerechnet werden und die Feten aber andere komplexe oder schwerwiegende Fehlbildungen aufweisen. 2019 fallen in diese Gruppe 30,5% aller fehlbildungsinduzierten Aborte. Ihr Anteil ist ähnlich groß wie in den Vorjahren (2007-2018: 29,4 %). Mit einer Prävalenz von 10,8 pro 10.000 Geburten waren MCA/sonstige Fehlbildungen im Jahr 2019 der Grund, eine Schwangerschaft vorzeitig zu beenden. Das ist etwas weniger als im Durchschnitt des Berichtszeitraumes (2007-2018: 11,6 pro 10.000 Geburten).

Unter den abortierten Feten mit Fehlbildungen fanden sich zum Geburtsjahr 2019 27 männliche und 22 weibliche Feten. Mit einem Geschlechtsverhältnis von (m : w = 1,2) ergibt sich in diesem Jahr wieder eine deutliche Androtropie. Bei elf der 60 Feten wurde kein Geschlecht mitgeteilt.

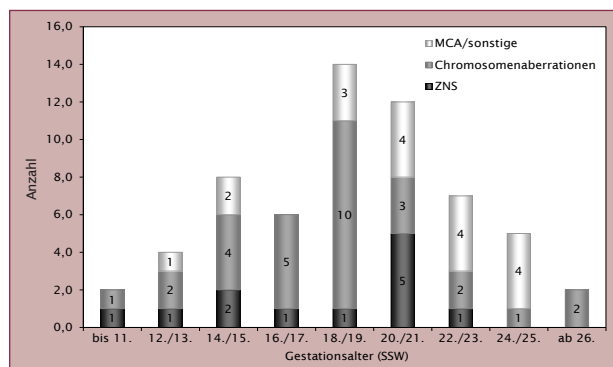


Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2019

Im Jahr 2019 wurden bis zur 21. SSW 76,7 % der fehlbildungsinduzierten Aborte vorgenommen, ein Drittel erfolgte schon bis zur 17. SSW. Zwei Schwangerschaften wurden bei Chromosomenstörung der Feten erst in der 26. bzw. 31. SSW beendet.

Der Zeitpunkt, an dem pränatal der erste Hinweis auf das Vorliegen einer Fehlbildung gefunden wird, ist abhängig von der Fehlbildung selbst. Das Ergebnis einer Amniozentese liegt oftmals schon bis zur 16. SSW vor (2019: 60,0 %), ZNS-Fehlbildungen werden normalerweise eher erst im fortgeschrittenen Schwangerschaftsverlauf entdeckt. Doch auch hierbei wurden 2019 schon 58,3 % bis zur 16. SSW gesehen. Beratungs- und Entscheidungszeiten mit eingerechnet, zeigen sich im Diagramm für Abruptiones zwei Modi, einer um die 18./19. SSW und einer um die 14./15. SSW.

Im Vergleich der drei Gruppen der fehlbildungsinduzierten Aborte ergibt sich der früheste durchschnittliche Zeitpunkt für einen Schwangerschaftsabbruch für 2019 bei der Gruppe der ZNS-Fehlbildungen (17,7 SSW). Der Median (19,0 SSW) zeigt jedoch, dass die meisten dieser Abbrüche erst später erfolgen. Für Chromosomenaberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen errechnet sich ein Durchschnittswert für den Zeitpunkt von 18,3 SSW (Median 18,0 SSW). Am spätesten wurde eine Abruption bei Vorliegen von MCA/sonstigen Fehlbildungen durchgeführt (Ø 20,2 SSW; Median 20,5 SSW).

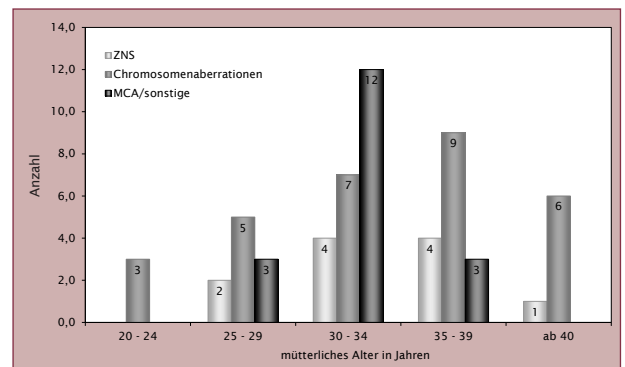


Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2019 (gruppiert)

Die Schwangeren, bei denen zum Geburtsjahr 2019 nach pränatal entdeckter Fehlbildung die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, waren durchschnittlich 33,0 Jahre alt, 39,0 % von ihnen waren 35 Jahre alt oder älter. Mit steigendem mütterlichen Alter wächst die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten von Chromosomenaberrationen. Die Erwartung, dass diese Schwangeren, die die Schwangerschaft abbrechen ließen, älter als andere Mütter sind, bestätigt sich auch 2019 (Ø 34,2 Jahre; Median 35,0). Die Schwangeren, bei denen eine Terminierung aufgrund von ZNS-Fehlbildungen beim Feten stattfand, sind ebenfalls älter (Ø 33,6 Jahre, Median 34,0). Das Durchschnittsalter der Mütter aller Lebend- und Totgeburten in Sachsen-Anhalt liegt deutlich darunter (2019: 30,1 Jahre).

Laut Statistischem Landesamt Sachsen-Anhalt wurden im Jahr 2019 in Sachsen-Anhalt 16.717 Kinder geboren und 3.346 Schwangerschaften (1,3 % mehr als im Vorjahr) vorzeitig beendet. In 79 Fällen war der Eingriff medizinisch begründet. Der weitaus überwiegende Teil (97,5 %) der Schwangerschaftsabbrüche erfolgte nach der Beratungsregelung bis zur 12. SSW.

13 Zusammenfassung

Der Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen basiert auf den dem Fehlbildungsmonitoring mitgeteilten Daten von 2007 bis 2019. Die landesweit flächendeckenden Fehlbildungsdaten werden bewertet, kategorisiert und zusammen mit den offiziellen Geburtenzahlen des Statistischen Landesamt Sachsen-Anhalt populationsbezogen statistisch ausgewertet. Den berechneten Prävalenzen der Indikatorfehlbildungen werden zum Vergleich die von EUROCAT angegebenen europaweiten Prävalenzen gegenübergestellt. Daten aus Deutschland gibt es aktuell in keinem anderen Bundesland.

Nach einem Zwischenhoch der Zahl der Geburten in Sachsen-Anhalt im Jahr 2016 (18.092) sind die vom Statistischen Landesamt angegebenen Geburtenzahlen rückläufig. Im Jahr 2019 wurden nur **16.618 lebend geborene Kinder** registriert, weniger als im Durchschnitt der Jahre 2007-2018 (17.322,3).

Laut dem Statistischen Landesamt wurden im Jahr 2019 **99 Kinder tot geboren**. Auf 168 Lebendgeburten kam in diesem Jahr eine Totgeburt. Im Berichtszeitraum (2007-2018) lag das Verhältnis bei einer Totgeburt zu 250 Lebendgeburten. Ein Einfluss des veränderten §31 PStV von 2018 ist anzunehmen.

In Deutschland wurden nach Angaben des Statistischen Bundesamtes (Destatis) im Jahr 2019 778.090 Kinder lebend geboren, etwas weniger als im Jahr 2018 (787.523). Etwa 2,1 % aller Neugeborenen Deutschlands kommen aus dem Bundesland Sachsen-Anhalt.

Neben den Daten der Lebend- und Totgeburten sind Daten von **63 medizinisch induzierten Aborten** und **16 Spontanaborten ab der 16. SSW** Teil der Auswertungen, die dem Jahresbericht zugrunde liegen. Die Analysen im Bericht beziehen sich auf eine **Gesamtzahl von 16.717 Geburten** im Jahr 2019 (Kapitel 2).

Von **großen Fehlbildungen** waren im Jahr 2019 **581 Kinder/Feten** (3,48 % aller Geburten) betroffen. Nachdem die Fehlbildungsrate drei Jahre über der Basisprävalenz (2007-2018: 3,63 %, KI 3,55 bis 3,71 %) lag, ergab sich für 2019 eine Prävalenz etwas unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz. Im Jahr 2019 wurden 514 der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen lebend geboren. Davon verstarben im ersten Lebensjahr 18 Kinder (3,5 %). Die induzierten Aborte nehmen 2019 mit 10,3 % einen Anteil an allen Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen im üblichen Bereich ein (Kapitel 6).

Kontinuierlich, so auch 2019, sind die beiden Herzfehlbildungen VSD und ASD die **häufigsten Einzeldiagnosen**. Der ASD wurde 2019 bei 1,13 % aller Geburten häufiger als normal und der VSD bei 0,51 % der Geburten in üblicher Häufigkeit entdeckt. Die dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele, der Hörverlust und der Klumpfuß, im Häufigkeitsranking folgend, zeigten sich im Erwartungsbereich (Kapitel 9).

Zum Geburtsjahr 2019 wiesen 201 Kinder/Feten eine der 37 eindeutig definierten **Indikatorfehlbildungen**

auf (Kapitel 10). Eine **höhere Prävalenz** als die jeweilige Basisprävalenz ergaben sich bei Microtie/Anotie und Linksherzhyoplasie-Syndrom. **Niedrigere Prävalenzen** wurden bei Microcephalie, Arhincephalie/Holoprosencephalie, Aortenisthmusstenose, Oesophagusatresie/-stenose/-fistel, Rectum- und Analatresie/-stenose, Hypospadie, Epispadie, indifferentem Geschlecht, Potter-Sequenz, Zystennieren, Ekstrophie der Harnblase, präaxialer Polydactylie, Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten, Omphalocele, Gastroschisis, Prune-belly-Sequenz und Down-Syndrom bestimmt.

Zum Geburtsjahr 2019 erhielt das Fehlbildungsmonitoring **60 Meldungen zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen**. Die Schwangerschaften wurden im Mittel mit 18,8 SSW abgebrochen. Im Durchschnitt am spätesten wurde die Schwangerschaft bei Feten mit multiplen Anomalien und sonstigen Fehlbildungen (30,0 %) mit 20,2 SSW terminiert. Bei Feten mit Chromosomenaberrationen (50,0 %) erfolgte die Abruption mit durchschnittlich 18,3 SSW und bei ZNS-Fehlbildung (20,0 %) mit durchschnittlich 17,7 SSW (Kapitel 12).

Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen wurden zum Geburtsjahr 2019 bei 29 Kindern/Feten festgestellt. Bei acht Kindern/Feten zeigte sich eine **Sequenz, Assoziation oder ein Komplex**. Unter einer **Fetopathie** litten fünf Kinder, drei Kinder/Feten waren von einer **congenitalen Infektion** betroffen. Von den 49 Kindern/Feten mit einer **Chromosomenaberration** bestand bei über der Hälfte ein Down-Syndrom (27 x) (Kapitel 11).

Am Beispiel der Balkenfehlbildungen Agenesie und Hypoplasie des Corpus Callosum gibt das Kapitel 14.1 Informationen zu Entstehung, möglichen Ursachen, Häufigkeit und pränataler Diagnostik von ZNS-Fehlbildungen. Dargestellt und diskutiert werden die Prävalenzen in Sachsen-Anhalt (2000-2019) und europaweit. Auf das sehr aktuelle Thema COVID-19 und das Infektionsrisiko für Schwangere wird im Kapitel 14.2 eingegangen.

Für den Geburtsjahrgang 2019 gingen im Fehlbildungsmonitoring **1.898 Meldungen** zu 1.738 Kindern/Feten ein. Bei 581 Kindern/Feten wurde mindestens eine große Fehlbildung beschrieben, weitere 268 Kinder/Feten wiesen kleine Fehlbildungen oder Anomalien auf. Neben den Daten von Kindern/Feten mit angeborenen Fehlbildungen oder Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen sind Daten von Kindern ohne Fehlbildungen wichtig, da Risiken in wissenschaftlich fundierten Auswertungen nur im Vergleich abgeschätzt werden können.

Durch Mithilfe vieler seit Jahren engagierter Kollegen aus verschiedenen medizinischen Einrichtungen, die angeborene Fehlbildungen melden, wurde die solide Datenbasis geschaffen, auf deren Grundlage auch der Jahresbericht 2019 erarbeitet werden konnte.

Wir bedanken uns daher, im Vertrauen auf eine weitere gute Zusammenarbeit, bei allen unseren Einsendern sehr herzlich und freuen uns auf die Fortsetzung der interdisziplinären Kooperation!

14. Themen im Fokus

14.1 Pränataldiagnostik und ZNS-Fehlbildungen

Fehlbildungen des zentralen Nervensystems (ZNS) sind aufgrund ihrer hohen klinischen Relevanz Gegenstand zahlreicher wissenschaftlicher Analysen und Veröffentlichungen und zählen zu den großen Fehlbildungen.

Die ZNS-Fehlbildungen umfassen eine große Bandbreite an bekannten Krankheitsbildern. Der Anteil, der über die pränatale Diagnostik festgestellt wird, ist dabei sehr groß [1].

Die Diagnose einer strukturellen oder funktionellen Anomalie ist zu jedem Zeitpunkt der Schwangerschaft höchst beunruhigend für die werdenden Eltern, aber nicht wenige, wie zum Beispiel die strukturellen Anomalien des Balkens (Corpus callosum), werden erst im Verlauf der kindlichen Entwicklung oder als Nebenbefund bei einer bildgebenden Diagnostik des ZNS zu einem späteren Zeitpunkt detektiert. Ein postnatales Schädelsonografie-Screening zum Zeitpunkt der U1/U2 hat sich nicht flächendeckend durchgesetzt.

Balkenfehlbildungen

Entstehung:

Das Corpus callosum ist die etwa 190 Millionen Axone starke Verbindung beider Hirnhälften. Es entwickelt sich beim Menschen in der 7. Schwangerschaftswoche (SSW) [2] mit der Verdickung des dorsalen Anteils der Lamina terminalis, später auch Lamina reuniens genannt [3, 4]. In der 12. SSW kreuzen im Bereich des primordiales Hippocampus erste Fasern. Axone beginnen die Mittellinie zu queren und es entstehen von ventral die Meninx primitiva, die Commissura anterior, der Balken und die Commissura posterior. Der Prozess wird durch Axonin-1 und Zelladhäsionsmoleküle befördert [3].

Sich in beide Richtungen verbreiternd bilden sich der anteriore Bereich des Balkens bis zur 14.-15. SSW und der posteriore Anteil bis zur 18.-19. SSW aus. Die Reifung des Corpus callosum bedarf Zeit. Mit der Myelinisierung im 4. Lebensmonat verbinden sich die Hirnhälften und um das 11. Lebensjahr sind 90 % der Fasern ausgerichtet, mit dem 20. Lebensjahr etwa 90 % der Fasern myelinisiert [4].

Funktion:

Transfer und Koordination von Informationen zur jeweils anderen Großhirnhälfte erfolgen über die Fasern des Balkens [5]. Sie haben mehrheitlich exzitatorische, Informationen integrierende, aber auch inhibitorische Aufgaben. Je nach Qualität der Nervenfasern und Lokalisation des Übertritts werden Informationen zur sensorischen Integration, der motorischen und visuellen Informationsverarbeitung und höhere kognitive Funktionen, sprachliche Anforderungen oder Sprachverarbeitung über die kreuzenden Fasern vermittelt [6].

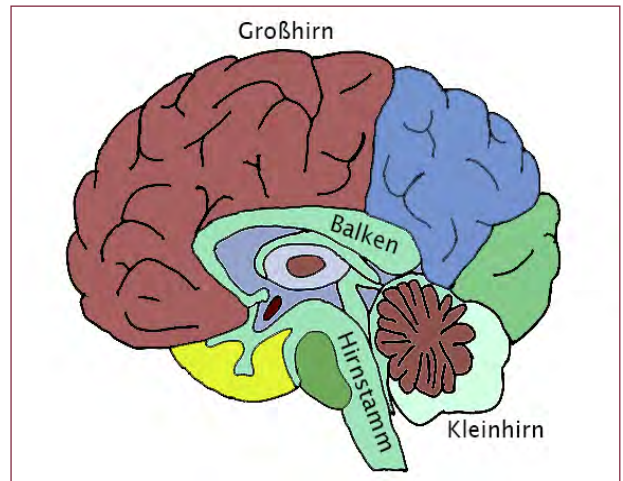


Abb. 49: Querschnitt Gehirn (eigene Darstellung)

Aufbau und Ausrichtung:

Die Fasern im Corpus callosum zeigen eine topographische Organisation. Anatomisch sind von ventral nach dorsal Genus, Truncus, (Isthmus), Splenum und Rostrum zu benennen. Die strukturellen Anomalien des Balkens haben eine Markerfunktion, da sich diese aus den vier großen Bereichen bestehende Verbindung der beiden Großhirnhälften nicht losgelöst von weiteren Entwicklungsschritten des Gehirns ausgebildet. Beim Erkennen einer Fehlbildung in diesem Bereich, sollte nach weiteren Anlagestörungen gesucht werden. Eine zeitliche Einordnung des Störungszeitpunktes ist dann möglich [3].

Störungen und Häufigkeiten:

Ein Teil der Fehlbildungen des ZNS (definiert im Abschnitt Q04. der ICD-10 WHO als „Sonstige angeborene Fehlbildungen des Gehirns“) werden aus den EUROCAT-Daten für den Zeitraum 2005 bis 2014 mit einer Prävalenz von 9,8 pro 10.000 Geburten berechnet. Dazu wurden die Daten von 29 Fehlbildungsregistern aus 15 europäischen Ländern mit jährlich ca. 1,7 Millionen Geburten (das umfasst 29 % der Geburtspopulation der Europäischen Union) ausgewertet. Europaweit sind deutliche Schwankungen der Prävalenz der zusammengestellten ZNS-Fehlbildungen, abhängig vom Anteil der pränatal diagnostiziert werden kann, erfasst worden [7].

Ein Teil der Fehlbildungen des ZNS (definiert im Abschnitt Q04. der ICD-10 WHO als „Sonstige angeborene Fehlbildungen des Gehirns“) werden aus den EUROCAT-Daten für den Zeitraum 2005 bis 2014 mit einer Prävalenz von 9,8 pro 10.000 Geburten berechnet. Die Agenesie des

Corpus callosum wird in anderen Kohorten auch mit einer Prävalenz von 1,8-2,5 pro 10.000 Geburten beschrieben. Unter den Patienten mit einer neurologischen Entwicklungsstörung findet sich eine Corpus callosum Agenesie bei 230-600 pro 10.000 Kindern [8].

Grundsätzlich sind bei einer nicht gestörten Anlage zum Zeitpunkt der Geburt alle Fasern des Corpus callosum vorhanden. Anlagestörungen können von dem totalen Fehlen, der Agenesie des Corpus callosum, einer Hypoplasie mit topographisch regelrechter Formierung, aber dünnerer Ausprägung und der Dysgenese/partiellen Agenesie des Corpus callosum bis zu dem Fehlen einzelner Anteile reichen. Hyperplasien werden ebenfalls detektiert und entstehen durch postnatale Synapseneliminierung [4, 6].

Begleitfehlbildungen und Syndrome:

Begleitende extrazerebrale Anomalien zeigen 81 % der Betroffenen in folgenden Organsystemen: im Bereich der Augen (z. B. Hypertelorismus), des Herzkreislaufsystems, des Magen-Darmtraktes, der Muskeln, der ableitenden Harnwege sowie Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten [4, 6]. Zusätzliche Fehlbildungen des Nervensystems werden bei Betroffenen mit Balkenanomalien in 46-83 % der Fälle festgestellt [4]. Über 200 syndromale Erkrankungen weisen auch Balkenanomalien auf [9].

Ursachen:

Genetische Faktoren werden in der Mehrzahl als ursächlich angenommen (30-45 % der Fälle), dabei sind alle Erbgänge eingeschlossen. Die Rate der Balkenfehlbildungen verbunden mit chromosomalen Anomalien beträgt bis 10 % und für 20-35 % werden genetische Syndrome beschrieben [4, 10]. Mit steigendem mütterlichen Alter werden höhere Prävalenzen für eine Balkenagenesie genetischer Ursache gemeldet [6]. Weitere externe Faktoren, die zur Entstehung beitragen, können die fetale Alkoholexposition (fetales Alkoholsyndrom: Prävalenz für Balkenagenesie 6,8 %) und pränatale Infektionen sein, vaskuläre pränatale Prozesse beeinflussen die Balkenbildung zusätzlich (primär oder sekundär) [4].

Diagnostik:

Die pränatale Darstellung des Corpus callosum wird laut den Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) zum 2. Screening nach den Mutterschaftsrichtlinien (Biometrie mit fetaler Morphologie) derzeit in Deutschland in der 18.+0 bis zur 21.+6 SSW angeboten [11]. Die pränatale sonografische Diagnose der Agenesie des Balkens ist aber schwierig. In fachkundiger Hand kann bei einer neurosonografischen Untersuchung in der

Mehrzahl der Fälle ein vollständiges Fehlen des Balkens bereits bei dem 2. Screening diagnostiziert werden, aber eine genaue Beschreibung möglicher Anlagedefekte kann sonografisch erschwert sein. Diese lassen sich dann durch ein fetales MRT besser abgrenzen, insbesondere zusätzliche periphere Defekte des ZNS lassen sich damit besser darstellen [12].

Dennoch ist bei der Standarduntersuchung im pränatalen Ultraschall einer Schwangerschaft ohne Risikokonstellation eine Visualisierung des Balkens nicht erforderlich und die Erkrankung kann nur bei Vorliegen indirekter Befunde vermutet werden (Ventrikulomegalie oder einer fehlenden Visualisierung des Cavum septi pellucidi) [13].

Die dringendste Frage der werdenden Eltern ist verbunden mit der Prognose, wenn pränatal Auffälligkeiten gesehen wurden. Dazu liefert die fetale MRT-Darstellung oft zusätzliche Informationen. Es muss eine möglichst präzise Beschreibung der Anlagestörung erreicht werden, um eine Aussage zum Risiko einer postnatalen Entwicklungsstörung machen zu können [12].

Die fetale MRT-Untersuchung ermöglicht die direkte Visualisierung des Corpus callosum. Dies ist wichtig, da die Diagnose der Agenesie des Corpus callosum mittels Ultraschall in Studien mit einer falsch-positiven Rate zwischen 0 % und 20 % assoziiert war [14, 15].

Die Assoziation von einer Balkenagenesie mit anderen zerebralen Anomalien erhöht die Wahrscheinlichkeit einer späteren neurologischen Beeinträchtigung; daher sollte die fetale MRT-Untersuchung als Ergänzung auch Teil der pränatalen Beurteilung sein, insbesondere bei Feten mit scheinbar isolierter Corpus callosum Agenesie.

Prognose:

Pränatale Aussagen zur Prognose bleiben schwierig. Neuere Studien deuten darauf hin, dass Chromosomenanomalien in Fällen isolierter Balkenhypoplasie und -Agenesie selten sind. Dennoch zeigen postnatale Follow-up-Studien, dass etwa 15 % der Fälle, die pränatal als isoliert betrachtet wurden, nach der Geburt assoziierte Anomalien aufwiesen.

Das Ergebnis der neurologischen Entwicklung bei isolierter Balkenagenesie wurde kürzlich in einer systematischen Übersicht untersucht und die Ergebnisse deuten in etwa 65-75 % der Fälle auf eine altersgerechte Entwicklung hin. Die Ergebnisse müssen aber vor dem Hintergrund der verschiedenen Einschränkungen bestehender Studien hinsichtlich des Studiendesigns, der Selektionsverzerrung, der unterschiedlichen Definitionen und Bildgebungsprotokolle, der Verzerrung bei der Feststellung und des Fehlens von Kontrollgruppen betrachtet werden. Diese Unsicherheiten bedeuten, dass die pränatale Beratung sehr schwierig ist und weitere große prospektive Studien erforderlich sind [13].

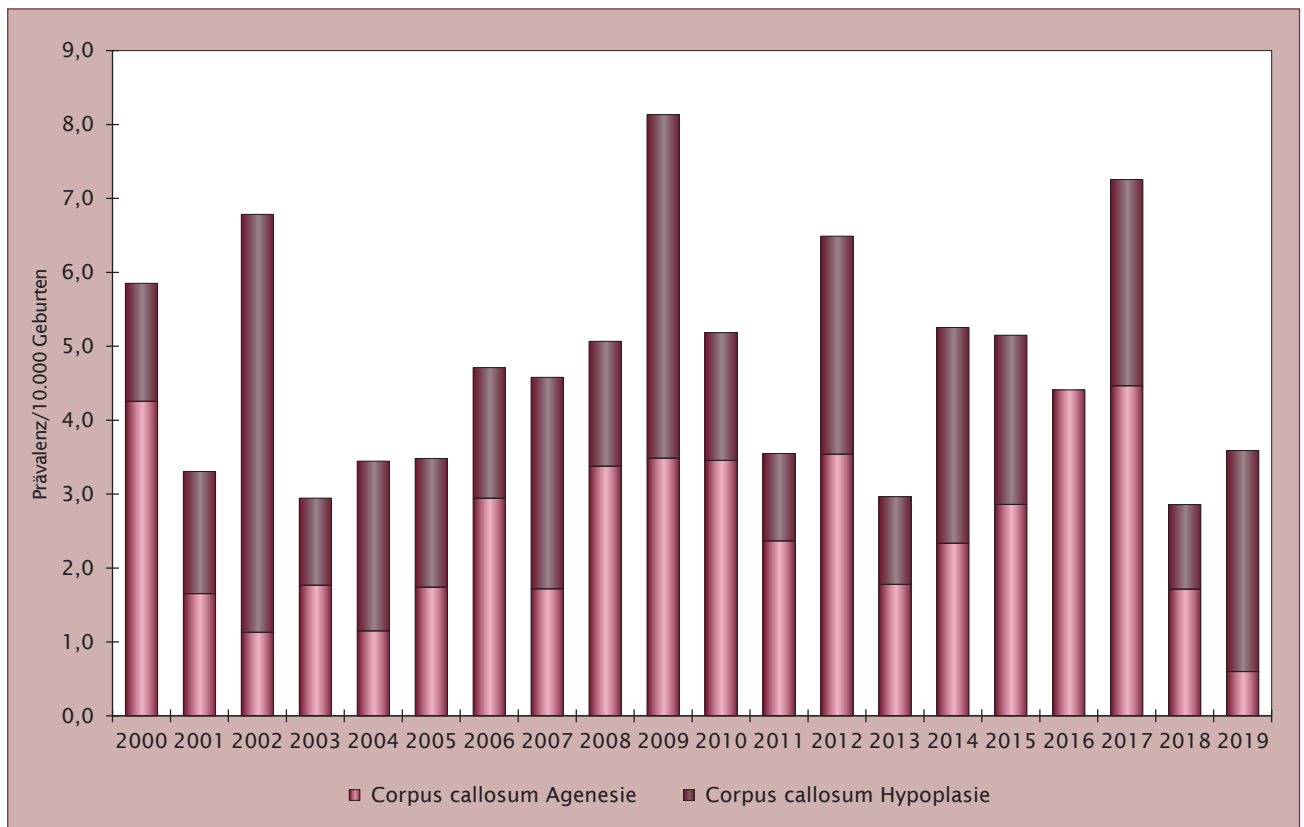


Abb. 50: Prävalenz der Corpus callosum Agenesie und Hypoplasie
Daten Fehlbildungsmonitoring, Geburtsjahrgänge 2000 bis 2019 (mit insgesamt 438.659 Geburten in der Erfassungsregion)

Abbildung 51 zeigt die Daten des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt der Jahre 2000 bis 2019. Es konnten 166 Fälle, die bis zum Ende des 1. Lebensjahres diagnostiziert wurden, in die Auswertung eingeschlossen werden. Es wurden alle Schwangerschaftsausgänge (Lebendgeburten, Totgeburten, Spontanaborte ab der 16. SSW, induzierte Aborte nach pränataler Diagnose aller SSW) in die Analyse miteinbezogen.

Die Schwangerschaftsausgänge bei angeborenen Fehlbildungen des Corpus callosum werden in Abbildung 52 dargestellt (Daten Fehlbildungsmonitoring, Geburtsjahrgänge 2000 bis 2019).

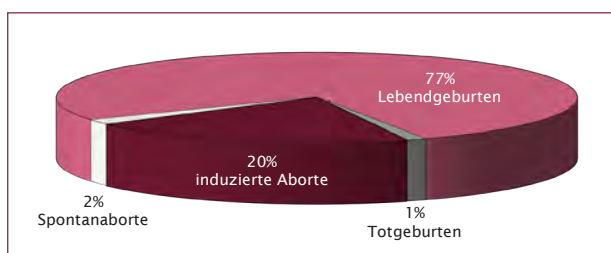


Abb. 51: Schwangerschaftsausgang bei angeborenen Fehlbildungen des Corpus callosum
(Q 04.0 inkl. Agenesie des Corpus callosum)

Trotz ähnlicher Anlagestörungen des Corpus callosum, kann die klinische Ausprägung der neurologischen Entwicklungsstörungen deutlich variieren. Ähnlichkeiten bis zur identischen Überlappung der klinischen Symptomatik wird bei der Agenesie und Hypoplasie/Dysgenese gesehen [10].

Die isolierte Corpus callosum Agenesie scheint bei 75 % der Betroffenen keinen Einfluss auf die Entwicklung zu haben. Bei 12 % treten jedoch unterschiedliche neurologische Defizite/Entwicklungsverzögerungen auf, 15 % zeigen dabei sogar schwere Beeinträchtigungen. Palmer und Mowat weisen darauf hin, dass noch unklar ist, wieso ein totales oder partiales Fehlen ähnliche klinische Bilder verursachen kann und sehen in neuronaler Plastizität, genetischem Hintergrund, entwicklungsbedingten Störungen und Begleiterkrankungen einen möglichen Einfluss [6].

Betroffene Kinder mit Corpus callosum Agenesie können Defizite in den höheren Sprachfunktionen, der komplexen Verarbeitung von Informationen, komplexen Aufmerksamkeit, Merkfähigkeit und in ihren mathematischen Fähigkeiten zeigen. Es kann eine Epilepsie auftreten. Besonders soziale Interaktionen bereiten den Patienten dann Probleme, bis hin zu Verhaltensweisen aus dem Autismus-Spektrum werden beschrieben, sowie Schizophrenien und Aufmerksamkeitsstörungen (ADHS) [6, 10]. Das beim kompletten Fehlen des Corpus callosum oft vorhandene Probstbündel (atypische Faserbündel, parallel zum Interhemisphärenspalt verlaufend) scheint kompensatorisch Verbindungen zur anderen Hirnhälfte zu schaffen, je mehr, desto besser gelingt dem Patienten die soziale Integration [4].

Sonstige angeborene Fehlbildungen des Gehirns in 29 EUROCAT-Registern von 2005-2014, modifiziert nach Morris et al. 2019 [7]

ICD 10 Code ¹	Q04.2	Q04.1	Q04.4	Q04.5	Q04.3	Q04.0	Q04.8	Q04.6	Q04.9	Q04
Fehlbildung	Holoprosencephalie-Syndrom	Arhinencephalie	Septooptische Dysplasie	Megalencephalie	Sonstige Reduktionsdeformitäten des Gehirns	Angeborene Fehlbildungen des Corpus callosum, Agenesie des Corpus callosum	Sonstige näher bezeichnete angeborene Fehlbildungen des Gehirns	Angeborene Gehirnzysten (Porencephalie, Schizencephalie)	Angeborene Fehlbildung des Gehirns, nicht näher bezeichnet	Alle Fälle
Anzahl der Fälle	865	33	94	49	1.409	1.476	383	375	243	4.927
Anzahl der Diagnosen ²	865	46	99	49	1.464	1.748	550	555	273	5.649
Prävalenz pro 10.000 Geburten (95%KI) ³	1,55 (1,37 - 1,77)	0,04 (0,01 - 0,07)	0,19 (0,11 - 0,26)	0,08 (0,05 - 0,11)	2,92 (2,51 - 3,35)	3,25 (2,72 - 3,82)	0,75 (0,53 - 1,01)	0,69 (0,49 - 0,93)	0,39 (0,29 - 0,52)	9,78 (8,5 - 11,16)
Lebendgeburten n (%)	155 (18)	2 (6)	90 (96)	33 (67)	792 (56)	975 (66)	259 (68)	302 (81)	112 (46)	2.720 (55)
fetale Todesfälle n (%)	34 (4)	1 (3)	0 (0)	1 (2)	55 (4)	37 (3)	12 (3)	6 (2)	18 (7)	164 (3)
TOPFA ⁴ n (%)	676 (78)	30 (91)	4 (4)	15 (31)	562 (40)	464 (31)	112 (29)	67 (18)	113 (47)	2.043 (41)
nicht genetische/Chromosomale Fälle n (%)	539 (62)	12 (36)	91 (97)	43 (88)	1.119 (79)	1.156 (78)	307 (80)	325 (87)	192 (79)	3.784 (77)
Mittelwert maternales Alter (Jahre)	30 (30 - 31)	32 (30 - 34)	23 (22 - 24)	30 (28 - 32)	30 (30 - 30)	30 (30 - 31)	30 (30 - 31)	29 (28 - 30)	29 (29 - 30)	30 (30-30)
Lebendgeburten Frühgeborene (< 37 SSW) n (%)	62 (40)	1 (50)	17 (19)	5 (17)	229 (29)	208 (22)	79 (31)	113 (38)	34 (32)	748 (28)
pränatale Diagnose n (%)	811 (94)	32 (97)	32 (34)	27 (55)	962 (68)	1038 (70)	207 (54)	182 (49)	157 (65)	3.448 (70)
männliche Fälle n (%)	316 (37)	14 (42)	52 (55)	29 (59)	684 (49)	749 (51)	198 (52)	196 (52)	114 (47)	2.352 (48)

¹ ICD-10, International Classification of Diseases, 10th Revision

² die Anzahl der Diagnosen wird größer sein als die Anzahl der Fälle, da jeder Fall mehr als eine unterschiedliche Diagnose einer zerebralen Anomalie haben kann

³ bereinigt für potenzielle Unterberichterstattung der verschiedenen Register mit Hilfe einer Random-Effekts Metaanalyse

⁴ TOPFA = induzierte Aborte nach pränataler Diagnose aller SSW (Termination of pregnancy for fetal anomaly after prenatal diagnosis)

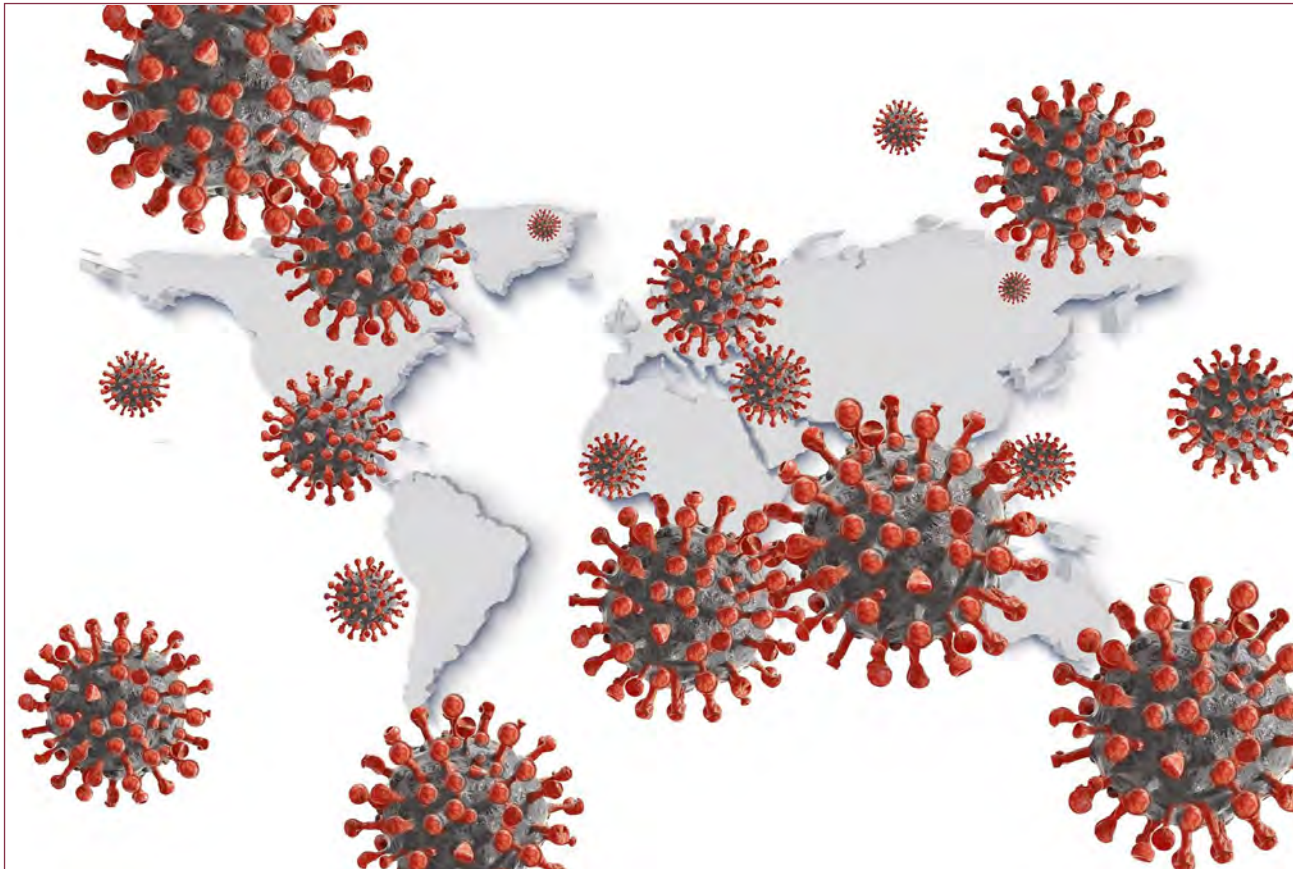
In der Tabelle auf Seite 78 wird die Datenanalyse für alle Fälle „sonstiger angeborene Fehlbildungen des Gehirns“, die im Kapitel Q04 (ICD-10, International Classification of Diseases, 10th Revision) kodiert werden, dargestellt. Es erfolgte die Datenauswertung aus 29 EUROCAT-Fehlbildungsregistern mit insgesamt 1,7 Millionen Geburten (Überblick über 29 % der Geburten in der europäischen Union) der Geburtsjahrgänge 2005-2014.

Insgesamt wurden 4.927 Fälle mit einer cerebralen Fehlbildung, die bis zum Ende des 1. Lebensjahres diagnostiziert wurde, analysiert. Es wurden alle Schwangerschaftsausgänge in diese Analyse mit eingeschlossen (Lebendgeburten, Totgeburten, Spontanaborte ab der 20. SSW, induzierte Aborte nach pränataler Diagnose aller SSW).

Literatur

- 1 EUROCAT - European Surveillance of Congenital Anomalies. Prenatal detection rates charts and tables, last update 2019. https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prenatal-screening-and-diagnosis_en, 28.09.2020
- 2 Hattingen E, Nichtweiss M, Blasel S, Zanella FE, Weidauer S. Corpus callosum. Landmarke für die Genese zerebraler Erkrankungen. *Der Radiologe* 2010; 50(2): 152-164
- 3 Rummeny C, Ertl-Wagner B, Reiser MF. Kongenitale Malformationen des Grosshirns. Teil 2: Entwicklungsstörungen des Balkens und Holoprosenzephalien. *Der Radiologe* 2003; 43(11): 925-933
- 4 Lieb JM, Ahlhelm FJ. Balkenfehlbildungen. *Der Radiologe* 2018; 58(7): 636-645
- 5 Brown WS, Paul LK. The Neuropsychological Syndromes of Agenesis of the Corpus Callosum. *Journal of the International Neuropsychological Society* : JINS 2019; 25(3): 324-330
- 6 Palmer EE, Mowat D. Agenesis of the corpus callosum: a clinical approach to diagnosis. *American journal of medical genetics. Part C, Seminars in medical genetics* 2014; 166C(2): 184-197
- 7 Morris JK, Wellesley DG, Barisic I, Addor M-C, Bergman JEH, Braz P, Cervero-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, Rissmann A, Rouget F, Schaub B, Tucker DF, Verellen-Dumoulin C, Wiesel A, Zymak-Zakutnia N, Lanzoni M, Garne E. Epidemiology of congenital cerebral anomalies in Europe. A multicentre, population-based EUROCAT study. *Arch Dis Child* 2019; 104(12): 1181-2287
- 8 Stoll C, Dott B, Roth M-P. Associated anomalies in cases with agenesis of the corpus callosum. *Am. J. Med. Genet. A* 2019; 179(10): 2101-2111
- 9 Romaniello R, Marelli S, Giorda R, Bedeschi MF, Bonaglia MC, Arrigoni F, Triulzi F, Bassi MT, Borgatti R. Clinical Characterization, Genetics, and Long-Term Follow-up of a Large Cohort of Patients With Agenesis of the Corpus Callosum. *Journal of child neurology* 2017; 32(1): 60-71
- 10 D'Antonio F, Pagani G, Familiari A, Khalil A, Sagies T-L, Malinger G, Leibovitz Z, Garel C, Moutard ML, Pilu G, Bhide A, Acharya G, Leombroni M, Manzoli L, Papageorgiou A, Prefumo F. Outcomes Associated With Isolated Agenesis of the Corpus Callosum: A Meta-analysis. *PEDIATRICS* 2016; 138(3)
- 11 Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA). Mutterschafts-Richtlinien. Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung, letzte Änderung 2020. <https://www.g-ba.de/richtlinien/19/>, 28.09.2020
- 12 Reith W, Haussmann A, Yilmaz U. Fetale Magnetresonanztomographie. *Der Radiologe* 2018; 58(7): 668-672
- 13 Santo S, D'Antonio F, Homfray T, Rich P, Pilu G, Bhide A, Thilaganathan B, Papageorgiou AT. Counseling in fetal medicine: agenesis of the corpus callosum. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2012; 40(5): 513-521
- 14 Fratelli N, Papageorgiou AT, Bhide A, Sharma A, Okoye B, Thilaganathan B. Outcome of antenatally diagnosed abdominal wall defects. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2007; 30(3): 266-270
- 15 Glenn OA, Goldstein RB, Li KC, Young SJ, Norton ME, Busse RF, Goldberg JD, Barkovich AJ. Fetal magnetic resonance imaging in the evaluation of fetuses referred for sonographically suspected abnormalities of the corpus callosum. *J Ultrasound Med* 2005; 24(6): 791-804

14.2 COVID-19 Infektionsrisiko für Schwangere



© Gerd Altmann auf Pixabay
<https://pixabay.com/de/illustrations/corona-coronavirus-virus-covid-19-4959447>

Wir verstehen, dass es eine ängstliche Zeit ist, wenn jemand im Gesundheitswesen arbeitet und schwanger ist. Nach unserem besten Wissen sind schwangere Angehörige der Gesundheitsberufe nicht anfälliger für das Virus oder seine Komplikationen als ihre nicht schwangere Kolleginnen oder Kollegen [1]. Die Weltgesundheitsorganisation (WHO) [2], das European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC) [3] und das Robert Koch-Institut (RKI) in Deutschland [4] kommen in der Risikoeinschätzung übereinstimmend dazu, dass schwangere Frauen keinem höheren Risiko bezüglich COVID-19 Infektion ausgesetzt sind. Es gelten die allgemeinen Maßnahmen zur Infektionsvermeidung und die aktuell gültigen Empfehlungen des RKI unter „Prävention und Management in Einrichtungen des Gesundheitswesens“ (https://www.rki.de/DE/Content/InfAZ/N/Neuartiges_Coronavirus/nCoV.html).

Das Auftreten von SARS-CoV-2 als neue Infektion ab Ende Dezember 2019 und deren Ausbreitung zur Pandemie stellt das Gesundheitswesen weltweit vor einzigartige Herausforderungen. Die Infektion macht auch vor Schwangeren und Neugeborenen nicht halt. Aus der Embryologie ist bekannt, dass das erste Trimester das größte Risiko für Fehlgeburt und fetale Entwicklungsanomalien birgt. Im späten zweiten und dritten Trimester besteht eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für die Entwicklung mütterlicher Erkrankungen, wie Schwangerschaftsdiabetes und Bluthochdruck, die zur mütterlichen Morbidität und Frühgeburtlichkeit beitragen können [1, 5].

Es gibt aus den bisher vorliegenden Daten keinen sicheren Hinweis auf eine vertikale Transmission (intrauterine transplazentare, peripartale oder durch Muttermilch übertragene Infektion) des SARS-CoV-2 Virus [6]. Von der Neonatologie des Wuhan-Universitätsklinikums (VR China) wird von zehn Neugeborenen (einmal Zwillingsschwangerschaft) berichtet. Unter diesen neun schwangere Frauen mit bestätigter 2019-nCoV-Infektion traten in vier Fällen klinische Symptome vor der Entbindung, in zwei Fällen am Tag der Entbindung und in drei Fällen nach der Entbindung auf. Bei den Neugeborenen wird von „schweren Erkrankungen“ berichtet (Atemnot (6 x), Pneumothorax (1 x), Blutung (2 x), Wachstumsretardierung (2 x), Frühgeburt (6 x) und einmal Tod) [7]. In einer anderen retrospektiven Beobachtung wurde über neun Neugeborene berichtet, die besser abschnitten. Darunter waren vier Frühgeborene und zwei Kinder, die mit einer Wachstumsretardierung auffielen. Alle hatten Sauerstoffbedarf und erhielten Antibiotika [8]. Es ist jedoch nicht klar, ob diese Erkrankungen mit der Infektion der Mutter zusammenhängen oder eine vertikale Übertragung des Virus in der Schwangerschaft möglich ist.

Es gibt noch keine epidemiologischen Daten aus Europa zur SARS-CoV-2 Exposition in der Frühschwangerschaft, aber mit einer möglichen vertikalen Übertragung könnte die Exposition in der Frühschwangerschaft ein Problem darstellen.

Es besteht nach den bislang vorliegenden Metaanalysen das Risiko einer Einschränkung des fetalen Wachstums (Wachstumsretardierung) oder einer Frühgeburtlichkeit (Raten zwischen 15-39%), wenn die Schwangere an einer COVID-19 Infektion schwer erkrankte [1, 9, 10].

Die Handlungsempfehlungen der Deutschen Gesellschaft für Perinatale Medizin zu Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett sind im Juni erneuert worden und nehmen explizit Stellung, dass bei SARS-CoV-2-positiven Müttern

ein Stillen ermöglicht werden soll. In Abbildung 53 ist der Krankheitsverlauf im Verhältnis zum Antikörpernachweis dargestellt. Einzelne Fälle von Virus-Nachweisen in der Muttermilch überwiegen nicht die zahlreichen Vorteile des Stillens (zusätzlicher passiver Immunschutz möglich). Um das Risiko einer horizontalen Übertragung im Rahmen des Stillens zu minimieren werden entsprechende spezielle Hygieneregeln und -maßnahmen empfohlen [10].

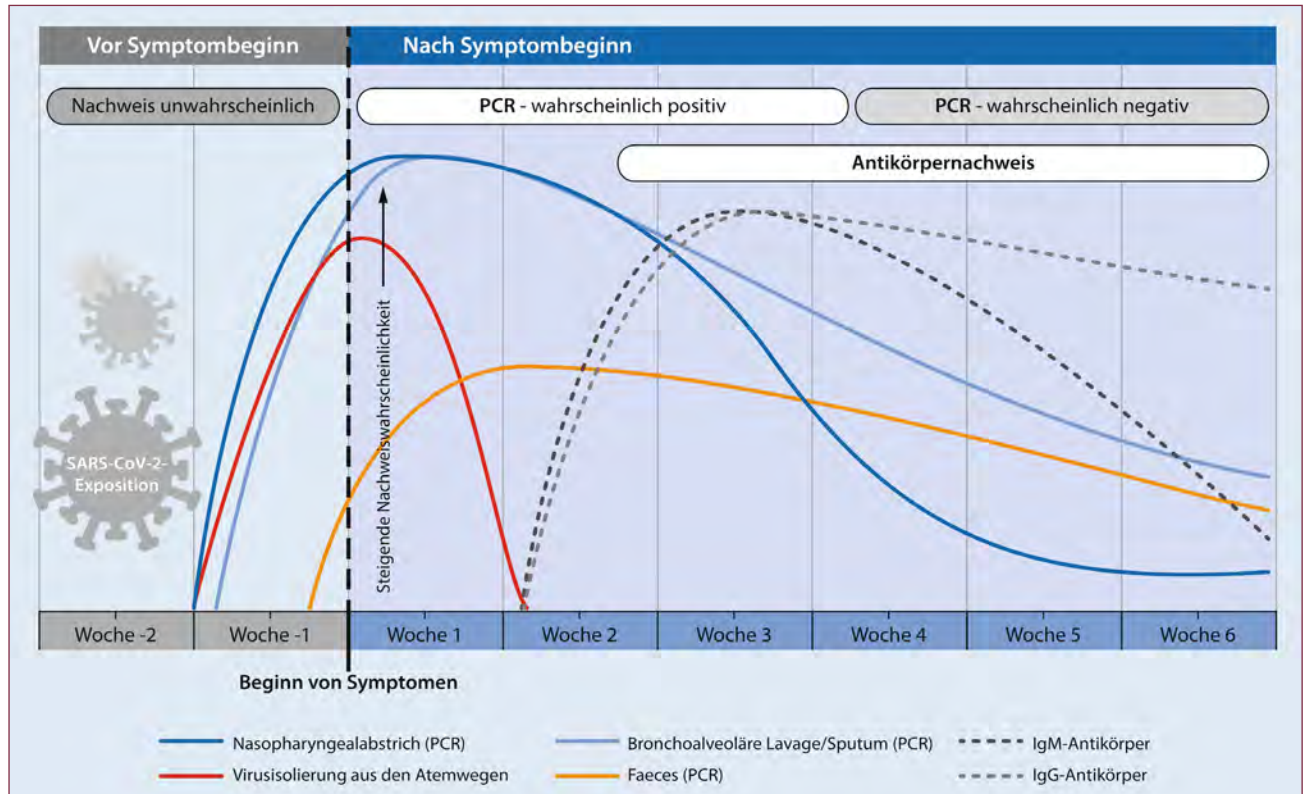


Abb. 52: Krankheitsverlauf in Korrelation zu PCR (Polymerasekettenreaktion) und Ig (Immunglobulin)-Serologie aus Hagenbeck et al. 2020 [9]

Literatur

- Allotey J, Stallings E, Bonet M, Yap M, Chatterjee S, Kew T, Debenham L, Llavall AC, Dixit A, Zhou D, Balaji R, Lee SI, Qiu X, Yuan M, Coomars D, van Wely M, van Leeuwen E, Kostova E, Kunst H, Khalil A, Tiberi S, Brizuela V, Broutet N, Kara E, Kim CR, Thorson A, Oladapo OT, Mofenson L, Zamora J, Thangaratnam S. Clinical manifestations, risk factors, and maternal and perinatal outcomes of coronavirus disease 2019 in pregnancy: living systematic review and meta-analysis. *BMJ* 2020; 370: m3320
- World Health Organization (WHO). Coronavirus disease (COVID-19) outbreak, 2020. <https://www.who.int/emergencies/diseases/novel-coronavirus-2019>, 17.03.2020
- European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). Coronavirus disease (COVID-19). Latest situation update, epidemiological curve and global distribution, 2020. <https://www.ecdc.europa.eu/en>, 17.03.2020
- Robert Koch Institut (RKI). Risikobewertung zu COVID-19, 2020. https://www.rki.de/DE/Content/InfAZ/N/Neuartiges_Coronavirus/Risikobewertung.html, 17.03.2020
- Chamseddine RS, Wahbeh F, Chervenak F, Salomon LJ, Ahmed B, Raffi A. Pregnancy and Neonatal Outcomes in SARS-CoV-2 Infection: A Systematic Review. *Journal of pregnancy* 2020; 2020: 4592450
- Longardt AC, Winkler VP, Pecks U. Perinatale Aspekte der SARS-CoV-2 Infektion. *Zeitschrift für Geburtshilfe und Neonatologie* 2020; 224(4): 181-186
- Zhu H, Wang L, Fang C, Peng S, Zhang L, Chang G, Xia S, Zhou W. Clinical analysis of 10 neonates born to mothers with 2019-nCoV pneumonia. *Translational pediatrics* 2020; 9(1): 51-60
- Chen H, Guo J, Wang C, Luo F, Yu X, Zhang W, Li J, Zhao D, Xu D, Gong Q, Liao J, Yang H, Hou W, Zhang Y. Clinical characteristics and intrauterine vertical transmission potential of COVID-19 infection in nine pregnant women: a retrospective review of medical records. *The Lancet* 2020; 395(10226): 809-815
- Hagenbeck C, Pecks U, Fehm T, Borgmeier F, Schließner E, Zöllkau J. Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett mit SARS-CoV-2 und COVID-19. *Der Gynäkologe* 2020: 1-9
- Zöllkau J, Hagenbeck C, Hecher K, Pecks U, Schlembach D, Simon A, Schösser R, Schließner E. Aktualisierte Empfehlungen zu SARS-CoV-2/COVID-19 und Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett. *Zeitschrift für Geburtshilfe und Neonatologie* 2020; 224(4): 217-222

15 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2019

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 EUROmediCAT sowie auf internationaler Ebene mit dem ICBD (WHO-assoziiert).

Promotionen

Im Jahr 2019 wurden in Zusammenarbeit mit dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt folgende **Dissertationen erfolgreich abgeschlossen**:

- Dr. med. Severine Klyukin
Untersuchung zum Schwangerschaftsausgang bei maternaler neuropsychiatrischer Erkrankung oder stoffgebundener Suchterkrankung
- Dr. med. Chantal Neusel
Kraniosynostosen in Sachsen-Anhalt: Ergebnisse einer multizentrischen Untersuchung zu klinischen und epidemiologischen Aspekten
- Dr. med. Hannah Greye
CMV-Primärinfektion und kongenitale CMV-Infektion in Sachsen-Anhalt

Eine weitere **Promotion** wurde im Jahr 2019 von Lara Südekum **eingereicht** und 2020 erfolgreich verteidigt:

- Die Bedeutung neurologischer, psychiatrischer und Suchterkrankungen für den Schwangerschaftsausgang:

Publikationen

Das Fehlbildungsmonitoring war an folgenden **Publikationen** zu verschiedenen Themen im Jahr 2019 beteiligt:

- Bakker MK, Bergman JEH, Krikov S, Amar E, Cocchi G, Cragan J, Walle HEK de, Gatt M, Groisman B, Liu S, Nembhard WN, Pierini A, **Rissmann A**, Chidambaramhanu S, Sipek A, Szabova E, Tagliabue G, Tucker D, Mastroiacovo P, Botto LD.
Prenatal diagnosis and prevalence of critical congenital heart defects. An international retrospective cohort study. *BMJ open* 2019; 9(7): e028139
- Bakker MK, Kancharla V, Canfield MA, Bermejo-Sanchez E, Cragan JD, Dastgiri S, Walle HEK de, Feldkamp ML, Groisman B, Gatt M, Hurtado-Villa P, Kallen K, Landau D, Lelong N, Lopez Camelo JS, Martínez L, Morgan M, Mutchinick OM, Nembhard WN, Pierini A, **Rissmann A**, Sipek A, Szabova E, Tagliabue G, Wertelecki W, Zarante I, Mastroiacovo P.
Analysis of Mortality among Neonates and Children with Spina Bifida. An International Registry-Based Study, 2001-2012. *Paediatr Perinat Epidemiol* 2019; 33(6): 436-448
- Cleary B, Loane M, Addor M-C, Barisic I, Walle HEK de, Matias Dias C, Gatt M, Klungsoyr K, McDonnell B, Neville A, Pierini A, **Rissmann A**, Tucker DF, Zurriaga O, Dolk H.
Methadone, Pierre Robin sequence and other congenital anomalies. Case-control study. *Archives of disease in childhood. Fetal and neonatal edition*. Epub 2019

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2019 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

Fall-Kontroll-Studie der Geburtsjahrgänge 2010-2013 an der St. Barbara-Elisabeth Klinik in Halle

Folgende **Promotionsthemen** wurden ebenfalls im Jahr 2019 **bearbeitet** und laufen weiter (Arbeitstitel):

- Fragiles-X-Syndrom im nördlichen Sachsen-Anhalt
- Erfassung von Hörstörungen von Kindern des Jahrganges 2008/09 im Vergleich zu Referenzdaten des Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt und ggf. Einleitung einer Therapieoptimierung
- 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

- Coi A, Santoro M, Garne E, Pierini A, Addor M-C, Alessandri J-L, Bergman JEH, Bianchi F, Boban L, Braz P, Cavero-Carbonell C, Gatt M, Haeusler M, Klungsoyr K, Kurinczuk JJ, Lanzoni M, Lelong N, Luyt K, Moko-roa O, Mullaney C, Nelen V, Neville AJ, O'Mahony MT, Perthus I, Rankin J, **Rissmann A**, Rouget F, Schaub B, Tucker D, Wellesley D, Wisniewska K, Zymak-Zakutnia N, Barišić I.
Epidemiology of achondroplasia. A population-based study in Europe. *Am. J. Med. Genet. A* 2019; 179(9): 1791-1798
- Goel N, Morris JK, Tucker D, Walle HEK de, Bakker MK, Kancharla 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; 179(12): 2382-2392
- **Hoffmann J**.
Ethische Entscheidungen am Lebensanfang. *Ärzteblatt Sachsen-Anhalt* 2019; 30(7/8): 20-21
- **Hoffmann J**.
Mortalität im Zusammenhang mit angeborenen Fehlbildungen. *Ärzteblatt Sachsen-Anhalt* 2019; 30(1/2): 13-14

- Kause F, Zhang R, Ludwig M, Schmiedeke E, **Rissmann A**, Thiele H, Altmueller J, Herms S, Hilger AC, Hildebrandt F, Reutter H. HSPA6. A new autosomal recessive candidate gene for the VATER/VACTERL malformation spectrum. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2019; 111(10): 591-597
- **Köhn A**. Keine erhöhte Anzahl an Handfehlbildungen in Sachsen-Anhalt. Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2019; 30(11): 18-19
- Morris JK, Wellesley DG, Barisic I, Addor M-C, Bergman JEH, 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, **Rissmann A**, Rouget F, Schaub B, Tucker DF, Verellen-Dumoulin C, Wiesel A, Zymak-Zakutnia N, Lanzoni M, Garne E. Epidemiology of congenital cerebral anomalies in Europe. A multicentre, population-based EUROCAT study. Arch Dis Child 2019; 104(12): 1181-2287
- **Rissmann A**, **Koehn A**, Loderstedt M, Schwemmler C, Goetze G, Bartel S, Plontke S, Langer J, Begall K, Matulat P, Roehl F-W, Vorwerk U. Erratum to „Population-based cross-sectional study to assess newborn hearing screening program in Central Germany“ Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol., 107 (2018) 110-120. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2019; 119: 193
- Santoro M, Coi A, Barišic I, Garne E, Addor M-C, Bergman JEH, Bianchi F, Boban L, Braz P, Caverro-Carbonell C, Gatt M, Haeusler M, Kinsner-Ovaskainen A, Klungsoyr K, Kurinczuk JJ, Lelong N, Luyt K, Matera-Kiryuk A, Mokoroa O, Mullaney C, Nelen V, Neville AJ, O'Mahony MT, Perthus I, Randrianaivo H, Rankin J, **Rissmann A**, Rouget F, Schaub B, Tucker D, Wellesley D, Yevtushok L, Pierini A. Epidemiology of Dandy-Walker Malformation in Europe. A EUROCAT Population-Based Registry Study. Neuroepidemiology 2019; 53(3-4): 169-179
- **Südekum L**, Redlich A, Radusch A, Seeger S, Kropf S, Zhou L, Costa S-D, Jorch G, **Rissmann A**. The impact of neuropsychiatric disease on fetal growth. A case-control study. Archives of Gynecology and Obstetrics 2019; 300(6): 1591-1600
- van de Putte R, van Rooij IALM, Marcelis CLM, Guo M, Brunner HG, Addor M-C, Caverro-Carbonell C, Dias CM, Draper ES, Etxebarriarteun L, Gatt M, Haeusler M, Khoshnood B, Klungsoyr K, Kurinczuk JJ, Lanzoni M, Latos-Bielenska A, Luyt K, O'Mahony MT, Miller N, Mullaney C, Nelen V, Neville AJ, Perthus I, Pierini A, Randrianaivo H, Rankin J, **Rissmann A**, Rouget F, Schaub B, Tucker D, Wellesley D, Wiesel A, Zymak-Zakutnia N, Loane M, Barisic I, Walle HEK de, Roeleveld N, Bergman JEH. Spectrum of congenital anomalies among VACTERL cases. A EUROCAT population-based study. Pediatr. Res 2019: 1-9. Epub 2019
- Yu X, Nassar N, Mastroiacovo P, Canfield M, Groisman B, Bermejo-Sánchez E, Ritvanen A, Kiuru-Kuhlefelt S, Benavides A, Sipek A, Pierini A, Bianchi F, Källén K, Gatt M, Morgan M, Tucker D, Canessa MA, Gajardo R, Mutchinick OM, Szabova E, Csáky-Szunyogh M, Tagliabue G, Cragan JD, Nembhard WN, **Rissmann A**, **Goetz D**, Bower C, Baynam G, Lowry RB, Leon JA, Luo W, Rouleau J, Zarante I, Fernandez N, Amar E, Dastgiri S, Contiero P, Martínez-de-Villarreal LE, Borman B, Bergman JEH, Walle HEK de, Hobbs CA, Nance AE, Agopian AJ. Hypospadias Prevalence and Trends in International Birth Defect Surveillance Systems, 1980-2010. Eur Urol 2019; 76(4): 482-490
- Wang H, Barisic I, Loane M, Addor M-C, Bailey LM, Gatt M, Klungsoyr K, Mokoroa O, Nelen V, Neville AJ, O'Mahony M, Pierini A, **Rissmann A**, Verellen-Dumoulin C, Walle HEKd, Wiesel A, Wisniewska K, Berg, Lolkje T.W. de Jong-van den, Dolk H, Khoshnood B, Garne E. Congenital clubfoot in Europe: A population-based study. American Journal of Medical Genetics Part A 2019; 179(4): 595-601

Vorträge/Poster

Im Jahr 2019 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring verschiedene **Vorträge** im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen gehalten:

- 07.05.2019:
„Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“
Registertage 2019, Berlin
- 10.05.2019:
„Fehlbildungen“
Vorlesung Pädiatrie, Medizinische Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg
- 05.06.2019:
„Neugeborenen-Hörscreening“
Fortbildungsveranstaltung Neugeborenen-Hörscreening, Köthen
- 06.11.2019:
„Ungeborene sind länger betrunken als ihre Mütter? Die Fetale Alkoholspektrumsstörung - Epidemiologie, Diagnose, Prävention“
Netzwerkkonferenz Frühe Hilfen 2019, Elbingerode

- 07.11.2019:
„Aktuelle Entwicklung Neuralrohrdefekte - Daten Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“
Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a.M.
- 09.11.2019:
„Aktueller Jahresbericht 2018“
15. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Magdeburg

Folgendes **Poster** wurde auf der 111. Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM) in Chemnitz vorgestellt und erhielt den **Poster-Preis**:

- 22.-23.03.2019:
„Mortalität im Zusammenhang mit angeborenen Fehlbildungen“

Weitere Aktivitäten und Kooperationen

Das Fehlbildungsmonitoring beteiligte sich auch im Jahr 2019 im Rahmen von **EUROCAT/EUROmediCAT** und **ICBDSR** an zahlreichen wissenschaftlichen Auswertungen und initiierten Studien.

Folgende **Veranstaltungen bzw. Fortbildungen** wurden vom Fehlbildungsmonitoring im Jahr 2019 organisiert:

- 06.03.2019:
Weiterbildung „**Symposium anlässlich des weltweiten Fehlbildungstages: Das Leben mit Behinderung - von der Schwangerschaft bis zum Erwachsenenalter**“, Magdeburg
- 08.05.2019:
Weiterbildung „**Ethische Entscheidungen am Lebensanfang**“, Magdeburg
- 09.11.2019:
Weiterbildung „**15. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt**“, Magdeburg

An folgenden **Veranstaltungen bzw. Sitzungen** nahmen Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring 2019 teil:

- 04.-05.02.2019:
„**Hören und Lernen**“ **1. Interdisziplinäres Kolloquium der KIND Hörstiftung**, Berlin
- 14.-15.03.2019:
EUROlinkCAT Standardisation Committee Meeting, London, UK
- 20.03.2019:
1. Harzer Pädiatrie- und Geburtshilfetag, Wernigerode
- 22.-23.03.2019:
111. Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Chemnitz
- 26.-27.03.2019:
EUROCAT SC Meeting at JRC, Ispra, Italien
- 06.-07.05.2019:
Registertage 2019, Berlin
- 05.06.2019:
Fortbildungsveranstaltung Neugeborenen-Hörscreening, Köthen
- 18.-19.06.2019:
EUROlinkCAT Annual Consortium Meeting, London, UK

- 26.-27.06.2019:
EUROCAT Registry Leaders Meeting, Varese, Italien
- 06.-07.09.2019:
28. Jahrestagung der Vereinigung Mitteldeutscher HNO-Ärzte, Magdeburg
- 08.-11.09.2019:
46th Annual Meeting of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR), Bratislava, Slowakei
- 06.-13.10.2019:
EUROmediCAT, EUROCAT, EUROlinkCAT Standardisation Committee Meeting, London, UK
- 06.11.2019:
Netzwerkkonferenz Frühe Hilfen 2019, Elbingerode
- 07.11.2019:
Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a.M.
- 28.-30.11.2019:
29. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM), Berlin
- 04.-05.12.2019:
EUROmediCAT and ConCEPTION Meeting, London, UK
- 06.12.2019:
Fachgespräch „Fehlbildungen der Hand bei Neugeborenen“ des Ministeriums für Arbeit, Gesundheit und Soziales des Landes Nordrhein-Westfalen, Düsseldorf
- 13.12.2019:
Fachgespräch ICBDSR „Mortality Project“, Berlin

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

www.angeborene-fehlbildungen.com

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

Weltweiter Tag der angeborenen Fehlbildungen
3. März

U.S. Centers for Disease Control and Prevention

ECLAMC

EDRIC

euROCAT
european surveillance of congenital anomalies

IFSBH

International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

march of dimes

neonatal

NBDPN

WHO Regional Office For South-East Asia

The Partnership for Maternal, Newborn & Child Health

Organización Panamericana de la Salud

Organización Mundial de la Salud

Organización de la Mujer y Reproductiva Latinoamericana

modifiziert nach © 2015 World Birth Defects Day, <https://www.worldbirthdefectsday.org>



16 Neugeborenenhörscreening 2019

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 2019 gab es in Sachsen-Anhalt **22 Geburtskliniken**. In allen wird bereits langjährig ein Neugeborenenhörscreening mittels TEOAE oder AABR angeboten. Diese Kliniken nahmen 2019 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 86 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 2019	Lebendgeborene mit Screening-ID in diesem Zeitraum
AMEOS Klinikum Aschersleben	01.01.-31.12.2019	452
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	01.01.-31.12.2019	423
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	01.01.-31.12.2019	388
Städtisches Klinikum Dessau	01.01.-31.12.2019	804
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	01.01.-31.12.2019	345
AMEOS Klinikum Halberstadt	01.01.-31.12.2019	508
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	01.01.-31.12.2019	1.983
Universitätsklinikum Halle (Saale)	01.01.-31.12.2019	1.298
HELIOS Klinik Köthen	01.01.-31.12.2019	417
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	01.01.-31.12.2019	1.047
Klinikum Magdeburg	01.01.-31.12.2019	1.342
Universitätsklinikum Magdeburg	01.01.-31.12.2019	1.195
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	01.01.-31.12.2019	920
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	01.01.-31.12.2019	448
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Quedlinburg	01.01.-31.12.2019	501
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	01.01.-31.12.2019	424
HELIOS Klinik Sangerhausen	01.01.-31.12.2019	625
AMEOS Klinikum Schönebeck	01.01.-31.12.2019	488
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	01.01.-31.12.2019	766
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Wernigerode	01.01.-31.12.2019	744
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	01.01.-31.12.2019	746
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	01.01.-31.12.2019	363
Lebendgeborene mit Screening-ID in Kliniken von Sachsen-Anhalt gesamt		16.227

weitere Lebendgeborene mit Screening-ID: z. B. Hausgeburten/Geburten im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden	01.01.-31.12.2019	130
--	-------------------	-----

Trackingkinder gesamt		16.357
------------------------------	--	---------------

Im Jahr 2019 wurde insgesamt **16.227 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 **130 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 2019 Meldungen von **94 Einsendern**.

Kinder mit Screening-ID und Anzahl Befundeingänge

2019	Anzahl Kinder mit Screening-ID	Anzahl Befundeingänge
Januar	1.336	1.757
Februar	1.195	1.612
März	1.260	1.586
April	1.332	1.782
Mai	1.383	1.852
Juni	1.382	1.791
Juli	1.543	1.971
August	1.497	1.905
September	1.453	1.846
Oktober	1.371	1.761
November	1.280	1.605
Dezember	1.325	1.649
gesamt	16.357	21.117

Ergebnisse (Stand: November 2020)

In die Auswertungen zum Neugeborenenhörscreening 2019 gehen alle Befunde ein, die an die Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening für Kinder aus dem Geburtsjahr 2019 gemeldet wurden:

Von den **16.357 Kindern** mit Screening-ID hatten **14.115 Kinder** ein **unauffälliges Neugeborenenhörscreening**. Bei **2.242 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 2.242 Kinder ergab bei **1.541 Kindern** ein **unauffälliges Ergebnis**. Die restlichen **701 Kinder** hatten weiterhin ein **kontrollbedürftiges Ergebnis**.

Von diesen 701 Kindern erhielten **315 Kinder** eine **abgeschlossene pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik**. **189 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. 1.760 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 2019 insgesamt **2.336 Briefe bzw. Fax-Anfragen** (ein bis maximal acht Briefe pro Kind) verschickt. Bezogen auf alle Kinder mit Screening-ID entspricht dies durchschnittlich 0,14 Briefe pro Kind.

Ebenfalls gab es telefonische Kontakte zu den Eltern der Kinder, die 2019 geboren wurden bzw. zu den behandelnden Ärzten. Es wurden insgesamt **154 Telefonate** im Rahmen des Tracking geführt (ein bis maximal sechs telefonische Gespräche pro Kind).

Bei **168 Kindern** wurde **kein Screening** durchgeführt (keine Elternreaktion auf Nachfragen oder Untersuchung abgelehnt) und bei **15 Kindern** befindet sich der **Status** noch **in Abklärung**, d. h. die Untersuchungen waren im November 2019 noch nicht abgeschlossen bzw. der Trackingprozess dauert noch an. Für **14 Kinder** musste die **Nachverfolgung** seitens der Trackingstelle **ohne Ergebnis beendet** werden, da die Eltern nicht kontaktiert werden konnten.

Insgesamt konnte bisher bei **350 Kindern** des Geburtsjahrgangs 2019 die **follow-up-Untersuchung (Konfirmationsdiagnostik)** **abgeschlossen** werden. Neben den 315 Kindern, die ein kontrollbedürftiges Ergebnis hatten, sind darunter auch 35 Kinder mit unauffälligem Erstscreening. Diese 35 Kinder erhielten möglicherweise aufgrund bestehender Risikofaktoren eine follow-up-Untersuchung.

Im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik konnte bei **314 Kindern** eine **Hörstörung ausgeschlossen** werden. Bei **36 Kindern** wurden **Hörstörungen diagnostiziert** (25 x beidseitige und 11 x einseitige Hörstörung) und eine entsprechende Therapie eingeleitet. Beispielsweise wurden **26 Kinder** mit **Hörgeräten** versorgt (20 x Hörgeräte beidseitig, 6 x Hörgerät einseitig).

17 Jahresbericht 2019 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:

- OÄ Dr. med. Katrin Borucki (Komm. Direktorin Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie)
- OÄ Dr. Katja Palm (Universitätskinderklinik)

Laborleitung:

Dr. rer. nat. Sabine Rönicke
 Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
 Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie
 Leipziger Str. 44, Haus 39
 39120 Magdeburg



Einleitung

Das Neugeborenen-Screening ist eine bevölkerungsmedizinische Präventionsmaßnahme mit dem Ziel der vollständigen und frühzeitigen Erkennung sowie einer qualitätsgesicherten Therapie aller Neugeborenen mit schweren, angeborenen Stoffwechselerkrankung (Tab. 1). 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 Erkrankungen, die als Zielkrankheiten in der Richtlinie definiert sind. Er stellt eine umfassende statistische Zusammenstellung der krankheitsbezogenen Screeningzahlen, Recallraten, sowie bestätigten Diagnosen für das jeweilige Jahr dar. Außerdem werden für ganz Deutschland Daten zur Prozessqualität präsentiert. Die Screeningproben aus den einzelnen Bundesländern verteilen sich auf die Laboratorien wie in Abbildung 1 dargestellt. Das Screeninglabor in Magdeburg bearbeitet die Trockenblutproben aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder. Tabelle 1 zeigt die Häufigkeiten im Jahr 2017 der Screening-Zielkrankheiten in Deutschland¹ bei einer Gesamtgeburtenszahl von 784.900.

Tab. 1: Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten in Deutschland 2017¹ (inklusive milder Varianten)

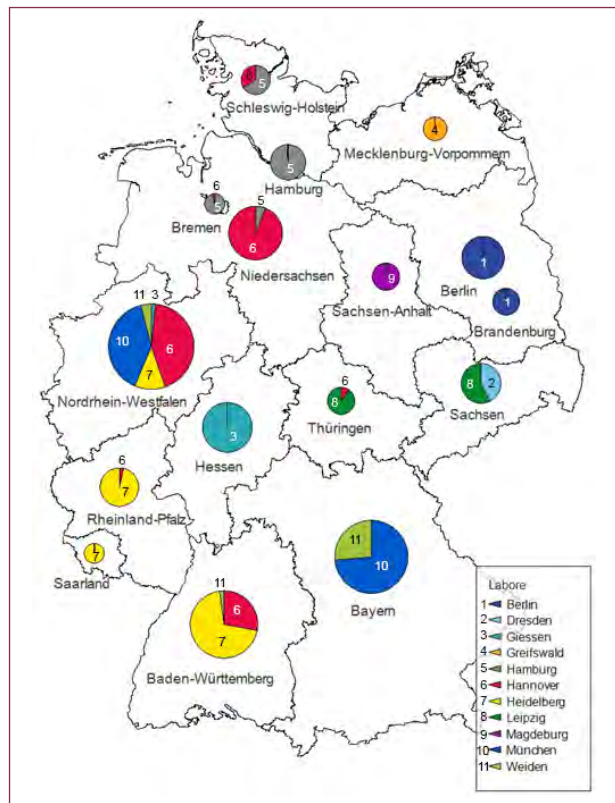


Abb. 1: Probenverteilung der Screeningzentralen in Deutschland¹

Krankheit	bestätigte Fälle	Prävalenz
Konatale 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
Isovalerialanidämie (IVA)	5	1 : 156.980
Cystische Fibrose (CF) / CFSPID	160	1 : 4.906
gesamt	786	1 : 999

Im Folgenden werden die Daten des Screenings in Sachsen-Anhalt aus dem Jahr 2019 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 2019 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut den Angaben des Statistischen Landesamtes wurden 16.618 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	16.312
nicht in Sachsen-Anhalt wohnend	796
Screening von in Sachsen-Anhalt wohnenden Kinder	15.516

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen in Sachsen-Anhalt und der Anzahl der gescreenten Kinder mit Wohnsitz in Sachsen-Anhalt beträgt 1.102.

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

Leerkarten insgesamt	324
Leerkarte: Kind verstorben/Totgeburt	69
Leerkarte: Frühabnahme abgelehnt	199
Leerkarte: Verlegung in andere Klinik	16
Leerkarte: Screening durch Eltern verweigert	13
Screening erfolgt	223

Durch die Nachverfolgung (Telefonate, Faxe, Briefe) blieben nur 1 % 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	84	412
eingegangen im eigenen Labor	84	376
verstorben vor Kontrolle	-	4
eingegangen im Fremdlabor	-	32

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 2019 134 Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden.

Tab. 5: Recall-Rate 2019 und diagnostizierte Patienten mit einer Stoffwechselkrankheit bezogen auf 16.312 Screeninguntersuchungen (beinhaltet auch Frühabnahmen < 36 Std. und Frühgeburten < 32. SSW), Prävalenz 1992-2019

Zielkrankheit einschließlich aller Varianten der Erkrankung	Anzahl Recalls* 2019	gesicherte Fälle 2019	Prävalenz in Sachsen-Anhalt 1992-2019
Hypothyreose (CH)	57	2	1 : 4.034
Phenylketonurie (PKU/HPA)	4	3	1 : 5.286
Galaktosämie (klassisch)	1	-	1 : 114.981
Biotinidasemangel	4	-	1 : 112.559
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	38	-	1 : 18.871 ^I
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	2	1	1 : 10.552 ^{II}
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	2	1	1 : 67.535
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	2	-	1 : 168.838
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	-	-	
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I und II (CPTI/CPTII)-Mangel	-	-	
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	-	-	
Glutaracidurie Typ I (GA I)	-	-	
Isovalerianacidämie (IVA)	2	-	
Mukoviszidose	15	4	1 : 5.681 ^{III}
Tyrosinämie Typ I ^{IV}	-	-	
Schwere kombinierte Immundefekte (SCID) ^V	1	-	
sonstige	9	-	

* Recall: Anforderung einer erneuten Blutprobe bei auffälligem Screeningbefund in der Erstuntersuchung.

Hier dargestellt die Anzahl inkl. Frühabnahmen (< 36 Std.) und Frühgeburten (< 32. SSW)

^I Screening auf Adrenogenitales Syndrom (AGS) seit 1997

^{II} Erweitertes Screening (Tandemmassenspektrometrie:TMS) seit 05/2001

^{III} Mukoviszidose-Screening seit 09/2016

^{IV} Tyrosinämie Typ I seit 04/2017

^V Schwere kombinierte Immundefekte SCID seit 08/2019

Prozesszeiten

Blutentnahmezeiten

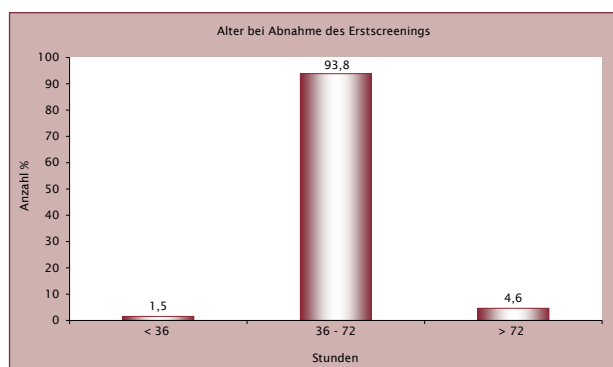


Abb. 2: Alter bei Abnahme des Erstscreenings

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-Screening (36.-72. Lebensstunde, §20 Kinder-Richtlinien) wurde bei 93,8 % (2018: 93,5 %) der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 6,2 % 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 18,6 % (2017: 18,0 %) 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 2019 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 potentielles (Lebens-)Risiko für die betroffenen Kinder bedeutet, versucht das Labor mittels Schulungen (Briefe, 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 Hörscreening-Trackingstelle schicken

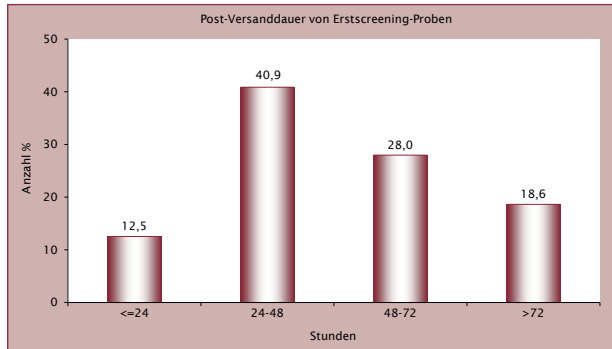


Abb. 3: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten (Erstscreening) Zeit von der Blutabnahme bis zum Eingang im Labor

Befundübermittlung

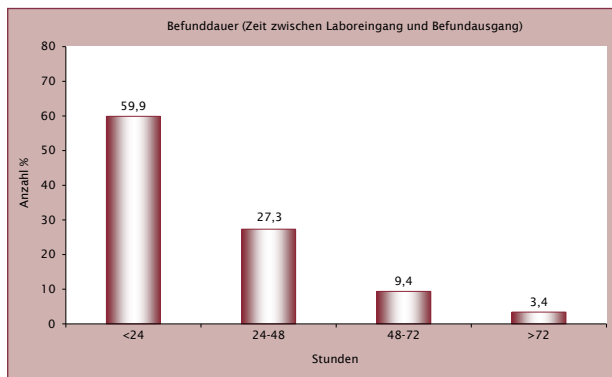


Abb. 4: Dauer der Befundübermittlung

Mukoviszidose-Screening

Tab. 7: CF-Screening, Beteiligung und bestätigte Fälle

	2019	2018
Screening gesamt	16.312	16.987
davon mit CF-Screening	99,7 %	99,7 %
CF-Screening positiv	17	8
Schweißtest durchgeführt	16	7
CF bestätigt	4	2

Das Screening auf Mukoviszidose (CF, Cystische Fibrose) wird seit 09/2016 für alle Kinder deutschlandweit angeboten. Im Ablauf der 3-stufigen Laboranalyse wird bei

Tab. 6: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten pro einsetzende Klinik (Mittelwert aller Stationen einer Klinik), Vergleich 2019 mit 2015

Entbindungskliniken	durchschnittliche Versanddauer (in Stunden)	
	2019	2015
Magdeburg St. Marienstift*	22,6	12,1
Magdeburg Universitätsklinikum*	29,3	28,9
Magdeburg Klinikum*	37,9	25,4
Gardelegen	40,3	41,5
Quedlinburg	41,5	44,1
Zeitz	44,5	49,2
Salzwedel	45,7	45,1
Bitterfeld-Wolfen	45,8	55,5
Schönebeck	46,7	40,8
Wernigerode	48,6	49,8
Halle St. Elisabeth und St. Barbara	48,9	50,1
Aschersleben	51,2	49,7
Naumburg	51,4	40,9
Merseburg	54,8	50,5
Lutherstadt Wittenberg	55,8	56,0
Stendal	57,8	46,0
Halle Universitätsklinikum	60,0	53,4
Sangerhausen	61,2	49,6
Köthen	66,8	48,8
Dessau-Roßlau	70,1	44,0
Burg	83,7	44,2
Halberstadt	97,8	62,1

* Klinik mit einem Probenkurier

Abbildung 4 zeigt die Dauer der Labor-Analytik aller Erstscreening-Untersuchungen. Befunde, die nach mehr als 24 Stunden fertig sind, sind bedingt durch: Wiederholungen von Analysen und Stufen 2 und 3 beim CF-Screening. 12,8 % (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 (Gerätewartungen, -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..

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 2019 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 nachsor-

gender Hebamme und Kinderarzt gut. Nicht alle Kinder erhielten nach positivem CF-Screening einen Schweißtest. Bei dem einen Kind mit einem auffälligen CF-Screening haben wir leider auch nach mehrmaliger Aufforderung

keine Rückmeldung aus der Geburtsklinik bekommen ob das ehemalige Frühgeborene eine Schweißtest bekommen hat.

Konfirmationsdiagnostik und Therapie Screening-positiver Patienten

Elf Screening-Verdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt und einer Therapie zugeführt werden:

Tab. 8: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdiagnostik	Alter bei Therapiebeginn
2 x Hypothyreose	Serum-TSH, fT3, fT4, Sonografie, Schilddrüsenantikörper	5-26 Tage
3 x Phenylketonurie 0 x Hyperphenylalanämie	Serum-Phe, BH4-Test, DHPR Aktivität, Pterine, z. T. Mutationsanalyse	4-12 Tage
1 x MCAD-Mangel	organische Säuren im Urin	keine Angaben
1 x LHCAD-Mangel	Organische Säuren im Urin, Mutationsanalyse	5 Tage
4 x Mukoviszidose (2 x klassische homozygote Mutation)	Schweißtest Mutationsanalyse	16-20 Tage

Zusammenfassung

Im Februar 2019 trat eine neue Fassung der Kinder-Richtlinie in Kraft. Das Screening auf schwere, kombinierte Immundefekte – SCID wurde aufgenommen.

Demzufolge wurden neue Informations-Flyer zur Verfügung gestellt und die Einsender über die Neuerung informiert. Wie gehabt haben Eltern die Möglichkeit das Screening auf Mukoviszidose unabhängig vom Erweiterten Neugeborenen-Screening durchführen zu lassen oder abzulehnen (Ankreuzfeld auf der Trockenblutkarte). Das CF-Screening 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 aufgetropft wurde.

Hier ergaben sich neue Präanalytische Probleme durch die Einführung einer neuen Labormethode zur Analyse von TREC für die Erkrankung SCID. Diese T-Zell typische zyklische DNA wird mittels qPCR analysiert und toleriert keine Zusätze wie Heparin. Die Einsender wurden dahingehend geschult, die geforderten Kriterien zur Abnahme von Trockenblutproben aus der Ferse strikt einzuhalten:

- Kein EDTA, kein Heparin, keine beschichteten Kapillaren verwenden
- Empfehlung: Verwendung von Lanzetten mit Schneidklingen, sie liefern einen optimalen Blutfluss (z. B. Safety-Lancet Neonatal Blade oder Safty-Heel Neugeborene von Sarstedt, BD QuikHeel™ Sicherheitsinzisionslanzette)
- Desinfektion der Ferse mit 70-80 % Alkohol und vor Punktion sorgfältig trocknen lassen. Keine Händedesinfektionsmittel o. ä. verwenden, da diese die Analyse stören
- Alle 4 Kreise vollständig durchtränken

Das Gen-Diagnostikgesetz gilt auch für das Mukoviszidose-Screening und ist das übergeordnete Gesetz mit Strafparagraphen. Hebammen dürfen Blut für das Mukoviszidose-Screening nur nach Beauftragung durch einen

Kinderarzt abnehmen. Formulare entnehmen sie bitte unserer Homepage (www.stwz.ovug.de).

Das Neugeborenen-Screening- und Stoffwechsellabor gehört seit Oktober 2015 zum Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie (Zentrallabor des Universitätsklinikums Magdeburg A.ö.R.). Dennoch bleibt eine intensive Kooperation zu den Pädiatern für Endokrinologie und Stoffwechsel 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. Seit 2019 besitzt das Labor eine qPCR, welche aktuell für das Screening auf SCID verwendet wird. Im kommenden Jahr 2021 werden aller Wahrscheinlichkeit nach zwei neu Zielkrankheiten im Erweiterten Neugeborenen-Screening eingeführt: Sichelzellanämie (SCD) und Spinale Muskelatrophie (SMA).

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).

Wir bedanken uns bei allen Zentren/Ambulanzen für die gute und reibungslose Zusammenarbeit.

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

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

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

¹ Quelle: Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e.V. (DGNS): Nationaler Screeningreport Deutschland 2017 http://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d_2017.pdf

