

Jahresbericht 2003



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



**Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt
zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen
und Anomalien sowie
genetisch bedingten Erkrankungen
2003**

Christine Rösch †
Dorit Götz
Marion Haase
Cornelia Vogt
Andrea Köhn
Volker Steinbicker

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

Leipziger Straße 44, 39122 Magdeburg
Telefon: 0391/67 14174, Fax: 0391/67 14176
URL: <http://www.med.uni-magdeburg.de/fme/zkh/mz>

2004

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

Redaktionsschluss: August 2004

Titelbild: Babyfüße
Quelle: priv. Aufnahme

* mit Unterstützung des Ministeriums für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt

Am 22. September 2004 verstarb unerwartet die Fachärztin für Humangenetik und
Leiterin des Fehlbildungsmonitorings Sachsen-Anhalt,

Frau Dr. Christine Rösch.

Der vorliegende Bericht wurde noch zu großen Teilen von ihr erstellt.

Die Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter des Fehlbildungsmonitorings trauern um eine
engagierte, menschlich und fachlich hochqualifizierte Ärztin, deren Andenken uns
Verpflichtung ist.

Inhaltsverzeichnis

1	Geborenanzahlen 2003	7
2	Erfassungsregion	8
3	Beteiligte Einrichtungen der Region	9
3.1	Frauenkliniken	9
3.2	Kinderkliniken/Abteilungen	9
3.3	Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik	10
3.4	Ärzte, die Ultraschalldiagnostik durchführen	10
3.5	Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen	10
4	Allgemeine Informationen	11
4.1	Erfassungskriterien und Analysen	11
4.2	Datenqualität und Vollständigkeit	12
5	Überblick zur Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten in Sachsen-Anhalt und der Informationsquellen	13
5.1	Aus allen meldenden Einrichtungen eingegangene Daten von Kindern und Feten	13
5.2	Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen	14
6	Geschlechtsverhältnis	16
7	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N = 530)	17
8	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten (N = 530)	18
9	Kinder und Feten mit großen und kleinen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N = 921)	19
10	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N = 223)	20
11	Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen	22
12	Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS)	23
12.0	Definitionen	23
12.1	Neuralrohrdefekte (Q00./Q01./Q05.)	26
12.2	Anenzephalie (Q00.)	28
12.3	Spina bifida (Q05.)	29
12.4	Enzephalozele (Q01.)	30
12.5	Mikrozephalie (Q02.)	31
12.6	Congenitale Hydrozephalie (Q03.)	32
12.7	Arhinenzephalie/Holoprosenzephalie (Q04.1/Q04.2)	33
12.8	Anophthalmie/Mikrophtalmie(Q11./Q11.1/Q11.2)	34
12.9	Mikrotie/Anotie (Q16.0/17.2)	35
12.10	Falot' Tetralogie (Q21.3)	36
12.11	Transposition der großen Gefäße – TGA (Q20.1/Q20.3)	37
12.12	Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)	38
12.13	Aortenisthmusstenose (Q25.1)	39
12.14	Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Q36./Q37.)	40
12.15	Gaumenspalte (Q35.)	41
12.16	Choanalatresie (Q30.0)	42
12.17	Ösophagusatresie/-stenose/-fistel (Q39.0-Q39.4)	43
12.18	Dünndarmatresie (Q41.)	44
12.19	Rektum- und Analatresie/-stenose (Q42.)	45

12.20	Hoden, nicht deszendiert (Q53.)	46
12.21	Hypospadie (Q54.)	47
12.22	Epispadie (Q64.0)	48
12.23	Indifferentes Geschlecht (Q56.)	49
12.24	Potter-Sequenz (Q60.6)	50
12.25	Nierenagenesie, einseitig (Q60.0)	51
12.26	Zystennieren (Q61.1)	52
12.27	Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)	53
12.28	Präaxiale Polydaktylie (Q69.1/Q69.2)	54
12.29	Reduktionsfehlbildungen, insgesamt - obere und untere Extremitäten (Q71./Q72.)	55
12.30	Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)	57
12.31	Omphalozele (Q79.2)	58
12.32	Gastroschisis (Q79.3)	59
12.33	Prune-belly-Sequenz (Q79.4)	60
12.34	Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)	61
12.35	Patau-Syndrom - Trisomie 13 (Q91.4-Q91.7)	62
12.36	Edwards-Syndrom - Trisomie 18 (Q91.0 – Q91.3)	63
12.37	Indikatorfehlbildungen, insgesamt	64
13	Analyse der festgestellten genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen	66
13.1	Chromosomenaberrationen	66
13.2	Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Stoffwechseldefekte	67
13.3	Sequenzen/Assoziationen/Komplexe	68
13.4	Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen	68
13.5	Geborene mit unklaren Fehlbildungssyndromen	69
14.	Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen	71
14.1	Fehlbildungen des Zentralnervensystems	71
14.2	Chromosomale Aberrationen	71
14.3	Multiple congenitale Anomalien (MCA) und sonstige Fehlbildungen, die Anlass für die Frauen waren, einen Schwangerschaftsabbruch durchführen zu lassen	72
15	Angeborene Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße	74
15.1	Theoretische Betrachtungen	74
	A Differenzierung von primär nicht zyanotische Vitien	75
	B Differenzierung von primär zyanotische Vitien	75
	C Molekulargenetische und molekular-zytogenetische Untersuchungsbefunde	76
15.2	Analyse congenitaler Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße im Land Sachsen-Anhalt, Geburtsjahrgang 2003	76
	Anhang	79

Abbildungen:

1	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 1999 bis 2003)	17
2	Große Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)	18
3	Große und kleine Fehlbildungen bei Feten/Kindern in den Landkreisen und den kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)	19
4	Multiple congenitale Anomalien bei Feten/Kindern in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mittlerer Fehlbildungen)	20
5	Schwangerschaftsabläufe bei Geborenen mit MCA (Vergleich 1999 bis 2003)	21
6	Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)	22
7	Entwicklung der Gesamt- und Lebendgeborenenprävalenz /10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1990	26
8	Entwicklung der Gesamtprävalenzen der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1990	26
9	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anenzephalie in der Erfassungsregion seit 1990	28
10	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1990	29
11	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Enzephalozele in der Erfassungsregion seit 1990	30
12	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Mikrozephalie in der Erfassungsregion seit 1990	31
13	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrozephalie in der Erfassungsregion seit 1990	32
14	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinenzephalie/Holoprosenzephalie in der Erfassungsregion seit 1990	33
15	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Mikrophthalmie in der Erfassungsregion seit 1990	34
16	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anotie/Mikrotie in der Erfassungsregion seit 1990	35
17	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot' Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1990	36
18	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei TGA in der Erfassungsregion seit 1990	37
19	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990	38
20	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1990	39
21	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1990	40
22	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1990	41
23	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1990	42
24	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ösophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1990	43
25	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie in der Erfassungsregion seit 1990	44
26	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rektum-/Analatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1990	45
27	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hoden, nicht deszendiert in der Erfassungsregion seit 1990	46

28	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1990	47
29	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1990	48
30	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1990	49
31	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1990	50
32	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1990	51
33	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1990	52
34	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydaktylie in der Erfassungsregion seit 1990	53
35	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen in der Erfassungsregion seit 1990	56
36	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1990	57
37	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalozele in der Erfassungsregion seit 1990	58
38	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1990	59
39	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1990	60
40	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990	61
41	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990	62
42	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990	63
43	Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2003	64
44	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen	65
45	Indikatorfehlbildungen des ICBDMS gesamt (1990 bis 2003). Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den Großstädten und Landkreisen	65
46	Gestationsalter (gruppiert) bei induzierten Aborten - Werte entsprechen Anzahl der Frauen	73
47	Mutteralter bei induzierten Aborten (alle) - Zahlen entsprechen Anzahl der Frauen	73
48	Mutteralter bei induzierten Aborten (gruppiert)	73

1 Geborenenzahlen 2003

Tabelle: Geborenenzahlen 2003

	Lebend-geborene	Totgeborene	Spontanaborte	Abortindikation nach pränataler Diagnostik	Gesamt
Anhalt-Zerbst	479	4	2	6	491
Aschersleben-Staßfurt	604	5	0	3	612
Bernburg	381	4	0	0	385
Bitterfeld	626	3	0	2	631
Bördekreis	516	1	4	1	522
Burgenlandkreis	876	6	0	2	884
Dessau	487	4	0	1	492
Halberstadt	588	0	1	4	593
Halle	1.941	12	2	10	1.965
Jerichower Land	650	3	1	4	658
Köthen	450	4	0	2	456
Magdeburg	1.582	8	8	10	1608
Mansfelder Land	643	2	0	1	646
Merseburg-Querfurt	891	5	2	5	903
Ohrekreis	784	3	4	4	795
Quedlinburg	464	2	0	2	468
Saalkreis	537	1	0	4	542
Salzwedel	690	4	2	6	702
Sangerhausen	422	2	1	0	425
Schönebeck	495	3	1	4	503
Stendal	949	5	4	8	966
Weißenfels	494	2	0	1	497
Wernigerode	601	2	0	0	603
Wittenberg	739	2	0	2	743
Unbekannter Landkreis, jedoch Sachsen-Anhalt	0	0	0	1	1
Kreisfreie Städte (Dessau, Halle, Magdeburg)	4.010	24	10	21	4.065
Landkreise, gesamt	12.879	63	22	62	13.026
Sachsen-Anhalt	16.889	87	32	83	17.091

2 Erfassungsregion



3 *Beteiligte Einrichtungen der Region*

3.1 *Frauenkliniken*

(1)	Asklepios Kreiskrankenhäuser Weißenfels/Hohenmölsen	Frauenklinik
(2)	Bördekreis Krankenhaus Neindorf	Frauenklinik
(3)	Diakonie Krankenhaus Seehausen gGmbH	Frauenklinik
(4)	Georgius Agricola Klinikum Zeitz	Frauenklinik
(5)	Harz-Klinikum Wernigerode GmbH	Frauenklinik
(6)	Johanniter Krankenhaus Stendal-Genthin	Frauenklinik
(7)	Klinik St. Marienstift Magdeburg	Frauenklinik
(8)	Klinikum Bernburg	Frauenklinik
(9)	Klinikum Carl von Basedow Merseburg	Frauenklinik
(10)	Klinikum Dorothea Christiane Erleben gGmbH Quedlinburg	Frauenklinik
(11)	Klinikum Mansfelder Land Eisleben	Frauenklinik
(12)	Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen	Frauenklinik
(13)	Krankenhaus Saale-Unstrut Naumburg	Frauenklinik
(14)	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	Frauenklinik
(15)	Kreiskrankenhaus Anhalt Zerbst	Frauenklinik
(16)	Kreiskrankenhaus Aschersleben	Frauenklinik
(17)	Kreiskrankenhaus Bitterfeld/Wolfen	Frauenklinik
(18)	Kreiskrankenhaus Burg	Frauenklinik
(19)	Kreiskrankenhaus Gardelegen	Frauenklinik
(20)	Kreiskrankenhaus Köthen	Frauenklinik
(21)	Kreiskrankenhaus Salzwedel	Frauenklinik
(22)	Kreiskrankenhaus Schönebeck	Frauenklinik
(23)	Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg	Universitätsfrauenklinik
(24)	Ohrekreis-Klinikum Haldensleben	Frauenklinik
(25)	Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg	Universitätsfrauenklinik
(26)	Paul-Gerhardt-Stiftung Wittenberg	Frauenklinik
(27)	St. Salvator Krankenhaus Halberstadt	Frauenklinik
(28)	Städtisches Klinikum Dessau	Frauenklinik
(29)	Städtisches Klinikum Magdeburg	Frauenklinik
(30)	Städtisches Krankenhaus Martha Maria Halle Dölau gGmbH	Frauenklinik

3.2 *Kinderkliniken/Abteilungen*

(1)	Asklepios Kreiskrankenhäuser Weißenfels/Hohenmölsen	Kinderklinik
(2)	Bördekreis Krankenhaus Neindorf	Kinderklinik
(3)	Diakonie Krankenhaus Seehausen gGmbH	Kinderklinik
(4)	Georgius Agricola Klinikum Zeitz	Kinderklinik
(5)	Harz-Klinikum Wernigerode GmbH	Kinderklinik
(6)	Johanniter Krankenhaus Stendal-Genthin	Kinderklinik
(7)	Klinikum Bernburg	Kinderklinik
(8)	Klinikum Carl von Basedow Merseburg	Kinderklinik
(9)	Klinikum Dorothea Christiane Erleben gGmbH Quedlinburg	Kinderklinik
(10)	Klinikum Mansfelder Land Eisleben	Kinderklinik
(11)	Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen	Kinderklinik
(12)	Krankenhaus Saale-Unstrut Naumburg	Kinderklinik
(13)	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	Kinderklinik
(14)	Kreiskrankenhaus Anhalt Zerbst	Kinderklinik
(15)	Kreiskrankenhaus Aschersleben	Kinderklinik
(16)	Kreiskrankenhaus Bitterfeld/Wolfen	Kinderklinik
(17)	Kreiskrankenhaus Burg	Kinderklinik
(18)	Kreiskrankenhaus Gardelegen	Kinderklinik
(19)	Kreiskrankenhaus Salzwedel	Kinderklinik
(20)	Kreiskrankenhaus Schönebeck	Kinderklinik
(21)	Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg	Kinderkardiologie im Zentrum für Kinderheilkunde

(22)	Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg	Zentrum für Kinderheilkunde
(23)	OhreKreis-Klinikum Haldensleben	Kinderklinik
(24)	Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg	Zentrum für Kinderheilkunde
(25)	Paul-Gerhardt-Stiftung Wittenberg	Abt. für Kinder- und Jugendmedizin
(26)	St. Salvator Krankenhaus Halberstadt	Kinderklinik
(27)	Städtisches Klinikum Dessau	Kinderklinik
(28)	Städtisches Klinikum Magdeburg	Kinderklinik
(29)	Städtisches Krankenhaus Martha Maria Halle Dölau gGmbH	Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

3.3 Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik

(1)	Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie	Praxen in freier Niederlassung
(2)	Praxisgemeinschaft für klinische Genetik Dr. Missbach/ Dr. Altus	Praxen in freier Niederlassung
(3)	Universitätsfrauenklinik der Medizinische Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg	Pränatale Ultraschalldiagnostik
(4)	Universitätsfrauenklinik der Medizinische Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg	Zytogenetisches Labor
(5)	Zentrum für Kinderheilkunde der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg	Stoffwechsellabor
(6)	Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Medizinische Fakultät	Institut für Klinische Chemie
(7)	Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Medizinische Fakultät	Institut für Humangenetik
(8)	Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Medizinische Fakultät	Institut für Humangenetik
(9)	Humboldt-Universität zu Berlin Charité, Campus Virchow Klinikum	Deutsches Herzzentrum Berlin
(10)	Frauenärzte Sachsen-Anhalt	pränatale Ultraschalldiagnostik

3.4 Ärzte, die Ultraschalldiagnostik durchführen

Prof. Dr. Ahrendt, Dipl.-Med. Arnold, Dr. Axthelm, Chefarzt Dr. Beck, Dr. Beyse, Chefarzt Dr. Boldt, Chefarzt Dr. Buchholz, Dres. Denck, Dipl.-Med. Fangohr, Dr. Friedrich, Oberärztin Dr. Gerloff, Dr. Gola, MR Dr. Graubner, Dipl.-Med. Grüning, Dr. Hahmann, Chefarzt Dr. Hasslbauer, Dr. Helmut Perlitz, Dr. Hennig, Dr. Henschel, Chefarzt Dr. Henschen, Dipl.-Med. Heweker, Dr. Jäger, Dr. Kamrad, Dr. Karsten, Dipl.-Med. Kist, Dr. Kluge, Oberarzt Dr. Köhler, Dr. Körner, Dr. Lehmann, Dipl.-Med. Leischner, Chefarzt Dr. Müller, Dr. Nißler, Dr. Perlitz, Dr. Petri, Oberarzt Dipl.-Med. Pfau, Dipl.-Med. Preil, Dipl.-Med. Richter, Dr. Schikowski, Dipl.-Med. Schmidt, Dr. Schmidt, Dr. Schneider, Dr. Schneider, Dipl.-Med. Kluge, Dr. Schrader, Dr. Schwarzenau, Chefarzt Dr. Seeger, Dr. Sieg, Dr. Thelen, Dr. Trott, Dr. Böttcher, Dr. Weinreich, Dr. Weitsch, Dr. Wetzels, Dipl.-Med. Wollenheit-Haase, Dr. Zieger

3.5 Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen

(1)	Städtisches Klinikum Magdeburg	Institut für Pathologie
(2)	Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Medizinische Fakultät	Zentrum für Pathologie und Rechtsmedizin
(3)	Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Medizinische Fakultät	Institut für Pathologie
(4)	Praxisgemeinschaft für Pathologie Stendal, Dr. Pollak, Dr. Schultz, Dr. Lüders	Praxen in freier Niederlassung

4 Allgemeine Informationen

Der Jahresbericht 2003 umfasst wiederum Angaben des gesamten Bundeslandes Sachsen-Anhalt und stellt Daten dar, die auf 24 Jahren Fehlbildungserfassung in unserer Region basieren.

Diese in der Bundesrepublik nach wie vor einmalige Berichterstattung ist nur möglich, weil wie in den vergangenen Jahren, die Kolleginnen und Kollegen in den Frauen- und Kinderkliniken der aufgeführten Institutionen und in eigener Niederlassung freiwillig und kostenneutral an der Datenübermittlung beteiligt gewesen sind. Nach wie vor gibt es Kliniken, wie das Kreiskrankenhaus Schönebeck, das OhreKreis-Klinikum Haldensleben, das Kreiskrankenhaus Köthen, das Bördekreis-Krankenhaus Neindorf oder das St. Marienstift in Magdeburg, die zusätzlich zu Angaben von Kindern mit Fehlbildungen gesunde "Kontrollkinder" mitteilen und uns damit die Möglichkeit von vergleichenden Statistiken zwischen Kindern und Feten mit und ohne Fehlbildungen geben.

Auch an dieser Stelle möchten wir dem Ministerium für Gesundheit und Soziales danken, das uns nunmehr im neunten Jahr die finanziellen Mittel für unsere Arbeit zur Verfügung stellt, wenn wir auch, wie viele andere Institutionen, mit deutlichen Finanzkürzungen leben müssen. Allerdings haben wir auf Grund der leeren Kassen fast unser Existenzminimum erreicht. Danken möchten wir der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität in der Person der Verwaltungsdirektorin Frau Dipl.-Wirtsch. Rätzel, die uns wie in der Vergangenheit Räume zur Verfügung stellt und uns an den Einrichtungen sowie dem Know-how einer Hochschulklinik teilnehmen lässt.

4.1 Erfassungskriterien und Analysen

Die Erfassungskriterien des Fehlbildungsmonitorings haben sich im Vergleich zu den Vorjahren nicht geändert. Es werden alle pränatal und/oder bis zur Vollendung der in der ersten Lebenswoche bekannt gewordenen Fehlbildungen bei Lebend- und Totgeborenen, bei Spontanaborten mit Fehlbildungen nach der 16. Schwangerschaftswoche und bei aus medizinischer Indikation abortierten Föten erfasst. Berechnet werden die Raten der großen Fehlbildungen und die Gesamtfehlbildungsrate, die aus Angaben zu großen und kleinen Fehlbildungen besteht. Außerdem werden die **Multiplen Congenitalen Anomalien (MCA)** analysiert und die Häufigkeit der betroffenen Organsysteme bewertet.

Die 36 vom International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS) definierten Indikatorfehlbildungen stehen im Mittelpunkt auch dieses Berichtes. Die zumeist polygen multifaktoriell bedingten Defekte werden als Indikatoren für das Wirksamwerden exogener Noxen angesehen. Daneben wurden die häufigsten chromosomalen Anomalien (Trisomie 21 = Down-Syndrom, Trisomie 18 = Patau-Syndrom, Trisomie 17 = Edwards-Syndrom) in ihrer Häufigkeit bewertet.

Gesondert aufgeführt werden Syndrome, Komplexe, Assoziationen, Sequenzen, Chromosomenstörungen,

Neu in diesem Bericht ist eine andere drucktechnische Gestaltung, mit der wir die Übersichtlichkeit erhöhen und den finanziellen Aufwand der Drucklegung minimieren wollen.

Den Indikatorfehlbildungen haben wir die von uns genutzten Definitionen dieser Fehlbildungen vorangestellt, um zu verdeutlichen, wie wir die Indikatorfehlbildungen festmachen. Diese Definitionen entsprechen auch dem internationalen Standard.

Wir haben in diesem Bericht eine Anzahl von multiplen congenitalen Fehlbildungen aufgeführt, bei denen uns eine Syndromzuordnung nicht gelungen ist. Diese Zusammenstellung soll zeigen, dass auch spezialisierte Einrichtungen bei weitem nicht allen MCA eine Syndromzuweisung geben können. Auch dies entspricht internationalen Erfahrungen.

Das abschließende Kapitel ist im Bericht 2003 den angeborenen Herzfehlern gewidmet. Zum einen deshalb, da diese häufigste Fehlbildungsgruppe zunehmend in das Interesse auch des öffentlichen Gesundheitswesens rückt und zum anderen, da das Fehlbildungsmonitoring an dem bundesweiten Kompetenznetzwerk „Angeborene Herzfehlbildungen“ mitarbeitet.

Schließlich sei darauf hingewiesen, dass wir zum ersten Mal eine englische Zusammenfassung unseres Berichtes geben, damit wir unseren zunehmenden internationalen Verpflichtungen gerecht werden können. Zu unseren Aufgaben gehört es auch, die von uns erhobenen Daten und nachfolgenden Analysen unseren Kolleginnen und Kollegen von EUROCAT und ICBDMS zur Kenntnis zu bringen.

Embryopathien und genetisch bedingte oder mitbedingte Erkrankungen. Die Indikationen, die zum Abbruch einer Schwangerschaft nach pränataler Diagnostik geführt haben, erfahren ebenfalls eine eigene Darstellung.

Die Prävalenzberechnungen beziehen sich jeweils auf die Zahl der Lebend- und Totgeborenen (Angaben des statistischen Landesamtes in Halle) zuzüglich der Anzahl der uns zur Kenntnis gebrachten Spontanaborte mit Fehlbildungen und der nach pränataler Diagnostik von Fehlbildungen abortierten Feten.

Obwohl die Großstädte immer mehr an Bevölkerung verlieren, scheinen sie seit Jahren eine Region darzustellen, in der Fehlbildungen häufiger auftreten als in den ländlichen Regionen. Deshalb wurde auch in diesem Jahr noch einmal die Kategorie Großstädte (Dessau, Halle, Magdeburg) von der der Landkreise differenziert betrachtet und ausgewertet. Zum Vergleich mit Angaben aus anderen europäischen Erfassungssystemen, wurden die höchsten und niedrigsten Prävalenzen der EUROCAT-Register aufgeführt und unsere Basisprävalenzen aus den Jahren 1990 – 1999 in die entsprechenden Diagramme eingefügt.

4.2 Datenqualität und Vollständigkeit

Die Aussagefähigkeit des vorgelegten Berichtes ist in einem hohen Maß abhängig von der Qualität und Vollständigkeit der eingehenden Daten. Insbesondere im Routinebetrieb großer bzw. personell schwach besetzter Einrichtungen ist dieses Ziel nur mit hohem Einsatz zu erreichen.

Für eine exakte Verschlüsselung der Diagnosen nach der von uns modifizierten ICD10-Klassifikation der Fehlbildungen und Anomalien ist eine möglichst genaue Beschreibung der Fehlbildungen und Symptome erforderlich. Daneben könnten sowohl bei zeitnahe Eingang der Fehlbildungsmeldungen, als auch deren schneller Sichtung beim Vorhandensein multipler Fehlbildungen seitens des Fehlbildungsmonitorings, differentialdiagnostische Hinweise nach entsprechender Datenrecherche an die Kolleginnen und Kollegen weitergegeben werden.

Limitierend ist der Erfassungszeitraum für die Fehlbildungsdokumentation: die erste Lebenswoche reicht oft für eine Diagnostik nicht aus.

Voraussetzung für die Suche nach Einfluss- oder Risikofaktoren bei der Entstehung von Fehlbildungen und Anomalien ist das Vorhandensein einer

Kontrollgruppe von Geborenen ohne Fehlbildungen. Auch hier ist eine möglichst hohe Datenvollständigkeit Voraussetzung. Soziodemographische und sozioökonomische Begleitdaten sowie Angaben zur Familienanamnese, chronischen Erkrankungen und der Einnahme von Medikamenten erlangen Bedeutung.

Bei der Analyse der Daten 2003 (Geborene mit und ohne Fehlbildungen) war von drei Kindern nur das Geburtsjahr bekannt, 470-mal fehlte auch der Geburtsmonat (23 %). In 360 Fällen waren keine Angaben zum Gestationsalter vorhanden (17,7 %). Hingegen wurde das Alter der Mutter nur bei 102 Frauen (5 %) nicht mitgeteilt und entspricht damit schon einem hohen Standard.

Wir möchten an dieser Stelle nochmals an die größtmögliche Vollständigkeit bei der Ausfüllung der Bögen zur Fehlbildungserfassung appellieren. Der Einsatz und die Zeit, die nicht nur Ärzte und Schwestern auf die Mitarbeit am Fehlbildungsmonitoring verwenden, lohnt sich um so mehr, je besser die Qualität der eingehenden Daten ist.

5 Überblick zur Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten in Sachsen-Anhalt und der Informationsquellen

5.1 Aus allen meldenden Einrichtungen eingegangene Daten von Kindern und Feten

meldende Einrichtung	Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	alle gemeldeten Kinder/Feten
Asklepios Kreiskrankenhäuser Weißenfels	5	6	6
Bördekreis-Krankenhaus Neendorf	3	4	53
Diakonie Krankenhaus Seehausen	2	6	10
Frauenärzte Sachsen-Anhalt,Pränat.Ultraschall	94	96	177
Georgius Agricola Klinikum Zeitz	2	2	2
Harz Klinikum Wernigerode	16	17	17
Institut f. Pathologie Städt.Klinikum Magdeb.	6	8	18
Institut für Humangenetik Uni Halle	10	10	10
Institut für Humangenetik Uni Magdeburg	7	7	7
Institut für Pathologie Uni Halle	25	25	25
Institut für Pathologie Uni Magdeburg	22	24	26
Johanniter Krankenhaus Stendal-Genthin	16	21	29
Kinderkardiologie der Uni Halle	14	14	15
Kinderkardiologie Dr. Karstedt	24	25	25
Klinik St. Marienstift Magdeburg	12	79	194
Klinikum Bernburg	3	10	31
Klinikum Carl von Basedow Merseburg	8	10	10
Klinikum Dorothea Chr. Erxleben Quedlinburg	8	14	14
Klinikum Mansfelder Land Eisleben	8	8	11
Krankenhaus am Rosarium Sangerhausen	6	8	10
Krankenhaus Saale-Unstrut Naumburg	7	9	9
Krankenhaus St. Elisabeth u.St. Barbara Halle	24	27	27
Kreiskrankenhaus Anhalt Zerbst	1	1	1
Kreiskrankenhaus Aschersleben	8	11	12
Kreiskrankenhaus Bitterfeld-Wolfen	6	8	14
Kreiskrankenhaus Burg	13	19	19
Kreiskrankenhaus Gardelegen	5	6	8
Kreiskrankenhaus Köthen	9	36	406
Kreiskrankenhaus Salzwedel	9	10	10
Kreiskrankenhaus Schönebeck	20	56	403
OhreKreis-Klinikum Haldensleben	5	82	142
Pathologie Dr.Pollak, Dr.Schultz, Dr. Lüders	5	5	5
Paul-Gerhardt-Stiftung Wittenberg	6	10	10
Praxis klinische Genetik Dr.Missbach/Dr.Altus	22	22	22
St. Salvator Krankenhaus Halberstadt	21	25	32
Städt. Krankenhaus Martha Maria Halle Dörlau	8	12	12
Städtisches Klinikum Dessau	26	44	44
Städtisches Klinikum Magdeburg (Olvenstedt)	35	95	99
UFK der Uni Magdeburg	36	44	44
UFK Magdeburg, Pränat. Ultraschalldiagnostik	29	30	61
UFK Magdeburg, Zytogenetisches Labor	11	12	14
UFK/Kinderklinik der Uni Halle	50	83	83
Zentr.f.Kinderheilk.Uni MD,Stoffwechsellabor	4	4	4
Zentrum für Kinderheilkunde Uni Magdeburg	33	36	36

Die Tabelle gibt einen Überblick, aus welchen meldenden Einrichtungen die im Fehlbildungsmonitoring gesammelten Daten über Fehlbildungen von Kindern und Feten stammen. Es ist möglich, dass

Informationen zu einem Kind aus unterschiedlichen Institutionen gemeldet wurden. Auf Grund von Mehrfachmeldungen entsprechen die Gesamtzahlen nicht der Anzahl der Kinder.

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

Frauenkliniken und Kinderkliniken	Asklepios Kreiskrankenhaus Weißenfels	Bördekreis-Krankenhaus Neindorf	Diakonie Krankenhaus Seehausen	Georgius Agricola Klinikum Zeitz	Harz Klinikum Wernigerode	Johanniter Krankenhaus Stendal-Genthin	Klinik St. Marienstift Magdeburg	Klinikum Bernburg	Klinikum Carl von Basedow Merseburg	Klinikum Dorothea Chr. Erxleben Quedlinburg	Klinikum Mansfelder Land Eisleben	Krankenhaus am Rosarium Sangerhausen	Krankenhaus Saale-Unstrut Naumburg	Krankenhaus St. Elisabeth u. St. Barbara Halle	Kreiskrankenhaus Anhalt Zerbst	Kreiskrankenhaus Aschersleben	Kreiskrankenhaus Bitterfeld-Wolfen
Altmarkkreis Salzwedel	0	0	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Anhalt-Zerbst	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0
Aschersleben/Staßfurt	0	0	0	0	0	0	2	1	0	1	0	0	0	0	0	14	0
Bernburg	0	0	0	0	0	0	1	9	0	0	0	0	0	1	0	0	0
Bitterfeld	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	9
Bördekreis	0	4	0	0	0	0	9	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Burgenlandkreis	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	1	0	0	0
Dessau	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Halberstadt	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Halle	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	23	0	1	0
Jerichower Land	0	0	0	0	0	0	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Köthen	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0
Magdeburg	0	0	0	0	0	0	57	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Mansfelder Land	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	0	0	0	1	0
Merseburg/Querfurt	1	0	0	0	0	0	0	0	13	0	0	0	1	2	0	0	0
Ohre-Kreis	0	0	0	0	0	0	8	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Quedlinburg	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	0	0	0	0	0	0
Saalkreis	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0	0
Sangerhausen	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	0	0	0	0
Schönebeck	0	0	0	0	0	0	2	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Stendal	0	0	5	0	0	28	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Weißenfels	7	0	0	1	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0	0	0
Wernigerode	0	0	0	0	11	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0
Wittenberg	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
unbekannt	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0
sonstige	0	0	0	1	4	0	0	0	0	0	1	4	0	1	0	0	0
gesamt pro Klinik	8	4	6	2	17	29	84	11	15	15	8	8	14	31	2	18	9

Frauenkliniken und Kinderkliniken	Landkreise															
	Kreis Krankenhaus Burg	Kreis Krankenhaus Gardelegen	Kreis Krankenhaus Köthen	Kreis Krankenhaus Salzwedel	Kreis Krankenhaus Schönebeck	OhreKreis-Klinikum Haldensleben	Paul-Gerhardt-Stiftung Wittenberg	St. Salvator Krankenhaus Halberstadt	Städt. Krankenhaus Martha Maria Halle Dölau	Städtisches Klinikum Magdeburg (Olvenstedt)	Städtisches Klinikum Dessau	UFK der Uni Magdeburg	UFK/Kinderklinik der Uni Halle	Krankenhaus Helmsstedt (nur Geb. Klinik)	UFK Charité Uni Berlin (nur Geb. Klinik)	unbekannt
Altmarkkreis Salzwedel	0	6	0	15	0	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	7
Anhalt-Zerbst	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0	10	2	2	0	0	3
Aschersleben/Staßfurt	0	0	0	0	2	1	0	1	0	5	0	2	1	0	0	1
Bernburg	0	0	1	0	0	0	0	0	1	1	0	0	1	0	0	1
Bitterfeld	0	0	4	0	0	0	0	0	1	0	0	0	3	0	0	1
Bördekreis	1	0	0	0	1	0	0	4	0	4	0	10	0	1	0	1
Burgenlandkreis	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	0	1
Dessau	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	35	0	1	0	0	0
Halberstadt	0	0	0	0	0	0	0	21	0	0	0	2	0	0	0	4
Halle	1	0	0	0	0	0	0	0	5	0	0	0	50	0	0	5
Jerichower Land	17	0	0	0	5	0	0	0	0	10	0	5	0	0	0	3
Köthen	0	0	29	0	0	0	0	0	0	0	1	0	3	0	0	0
Magdeburg	2	0	0	0	3	0	0	0	0	57	0	31	0	0	0	10
Mansfelder Land	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1
Merseburg/Querfurt	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	8	0	0	2
Ohre-Kreis	1	0	0	0	0	81	0	0	0	23	0	8	0	0	1	6
Quedlinburg	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0	0	0	0	0	2	0
Saalkreis	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	0	0	14	0	1	3
Sangerhausen	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0	0	0	0	0	1
Schönebeck	1	0	1	0	46	0	0	0	0	3	0	2	0	0	0	2
Stendal	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	4	0	0	0	4
Weißenfels	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	0	1
Wernigerode	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	0	0	0
Wittenberg	0	0	1	0	0	0	10	0	0	0	0	0	0	0	2	3
unbekannt	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
sonstige	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0	0	1	5	0	0	2
gesamt pro Klinik	24	6	37	17	58	83	11	29	12	104	46	72	100	1	7	64

Die Tabelle zeigt, aus welchen Landkreisen die Kinder/Feten mit großen und kleinen Fehlbildungen kommen, die dem Fehlbildungsmonitoring gemeldet wurden und dazu die Klinik der Geburt.

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

6 Geschlechtsverhältnis

bei allen Lebend- und Totgeborenen in Sachsen-Anhalt

(Angaben des Statistischen Landesamtes)

♂:	8.745	Lebend- und Totgeborene
♀:	8.231	Lebend- und Totgeborene
gesamt:	16.976	Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis (♂ : ♀): 1,06

bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Abortinduktionen)

♂:	291	Geborene
♀:	205	Geborene
unbekannt/unklar	34	Geborene
gesamt:	530	Geborene

Geschlechtsverhältnis (♂ : ♀): 1,42

bei allen Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

♂:	207	Geborene
♀:	178	Geborene
unbekannt	6	Geborene
gesamt:	391	Geborene

Geschlechtsverhältnis (♂ : ♀): 1,16

Im Vergleich zu 2002 ändert sich das Geschlechtsverhältnis aller Lebend- und Totgeborenen in Sachsen-Anhalt geringfügig (2002 – 1,07 vs. 2003 – 1,06). Das bedeutet, im Vergleich zu 2002 wurden weniger Knaben geboren. Deutlicher fallen die Verschiebungen bei den geborenen Kindern mit Fehlbildungen aus: während sich das Verhältnis von Knaben zu Mädchen bei den Geborenen mit großen Fehlbildungen von 2002 – 1,22 zu 2003 – 1,42 deutlich zu den Knaben verschiebt, fällt weniger deutlich auch bei den Kindern mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen eine Knabenwendigkeit auf (2002 – 1,10 vs. 2003 – 1,16). Es ist notwendig, diese Entwicklungen über einen längeren Zeitraum weiter zu verfolgen.

7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N = 530)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburt	437	82,5
davon: Lebendgeburt, nach dem 7. Lebenstag verstorben	4	(0,8)
Spontanabort ab 16.SSW	6	1,1
Induzierter Abort	81	15,3
Totgeburt	6	1,1
Gesamt	530	100,0

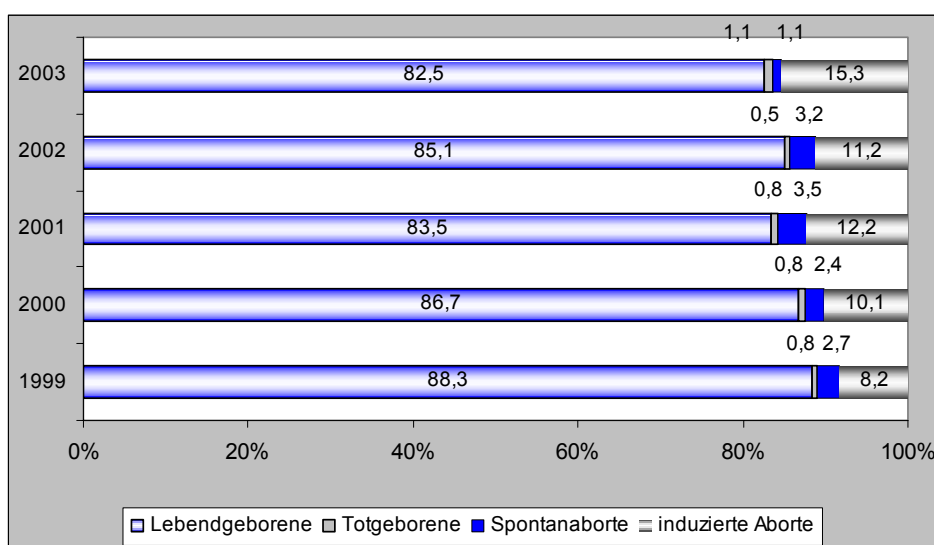


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 1999 bis 2003)

Tabelle und Grafik veranschaulichen, dass der überwiegende Anteil der Kinder mit großen Fehlbildungen lebend geboren wird. Obwohl deren Anteil deutlich über 80 % beträgt, ist im Verlauf der letzten fünf Jahre im Trend eine Zunahme der

pränatal diagnostizierten Entitäten, die mit Fehlbildungen einhergehen und nachfolgend zum Schwangerschaftsabbruch führen, zu erkennen. 2003 war dies bei 15,3 % aller fehlgebildeten Kinder der Fall.

8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten (N = 530)

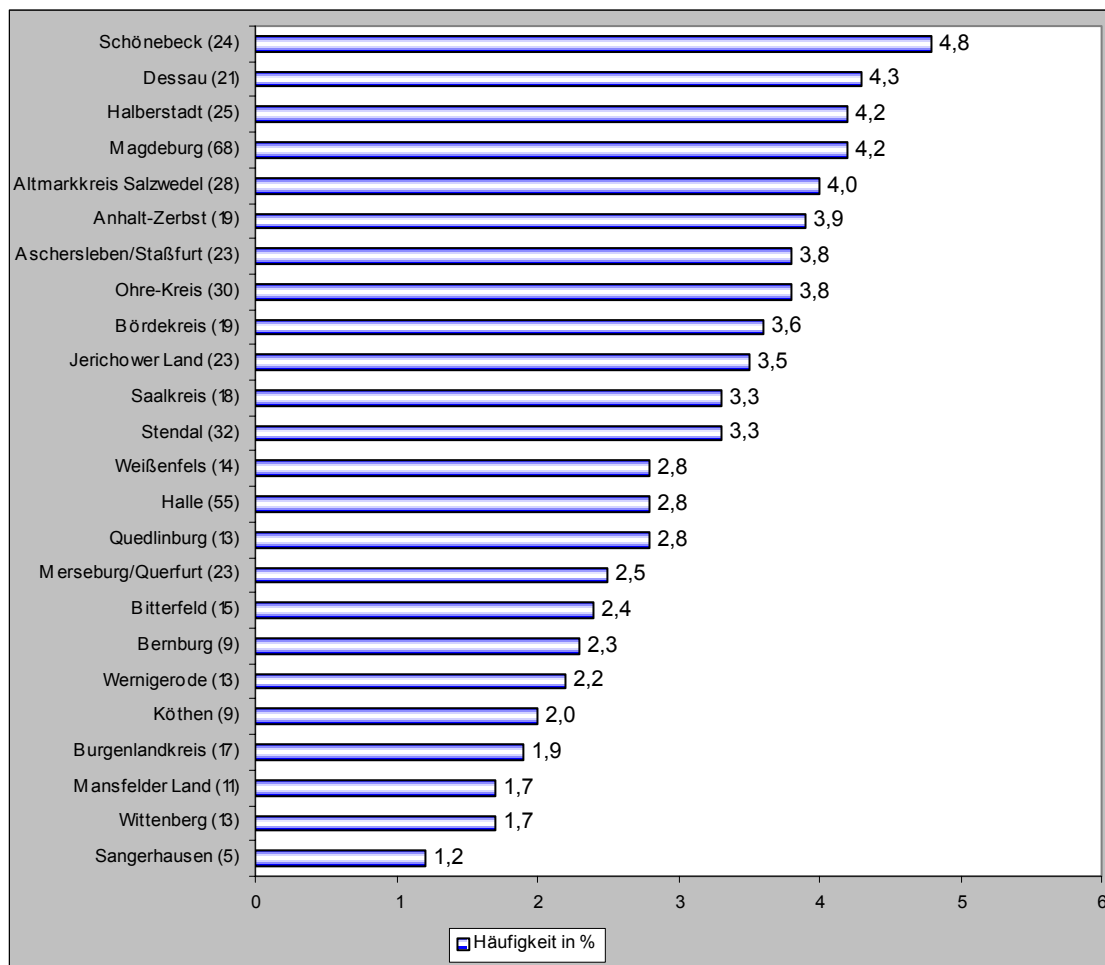


Abb. 2: Große Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Großstädte Dessau, Halle und Magdeburg	144	3,5
Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)	386	3,0
Sachsen-Anhalt	530	3,1

Basisprävalenz großer Fehlbildungen (Einzelfehlbildungen und MCA, insgesamt)			
EUROCAT (1980 bis 1999)	2,2 %		
Großstädte	1987–1999	2,8 %	(CI 95 %: 2,6 % – 3,1 %)
Landkreise	1987–1999	1,9 %	(CI 95 %: 1,8 % - 1,9 %)
Region	1987–1999	2,0 %	(CI 95 %: 1,9 % - 2,1 %)

Im Jahr 2003 wurden von insgesamt 530 Geborenen große Fehlbildungen mitgeteilt. Das entspricht für Sachsen-Anhalt einer Rate großer Fehlbildungen von 3,1 %. Die höchste Fehlbildungsrate wurde mit 4,8 % im Landkreis Schönebeck beobachtet (Achtung: kleine Geborenenzahlen für diesen Landkreis!), gefolgt von der kreisfreien Stadt Dessau mit 4,3 % und jeweils 4,2 % im Landkreis Halberstadt und in der kreisfreien Stadt Magdeburg.

Die seit einigen Jahren bestehenden höchsten Fehlbildungsraten in der Stadt Magdeburg werden erstmals durch einen Landkreis abgelöst. Sowohl Großstädte als auch Landkreise und das gesamte Bundesland erreichen eine Fehlbildungsprävalenz, die oberhalb der Basisprävalenz liegt. Gegenüber dem Vorjahr nimmt die Fehlbildungsrate jedoch ab (2002 – 3,4 % vs. 2003 – 3,1 %).

9 Kinder und Feten mit großen und kleinen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N = 921)

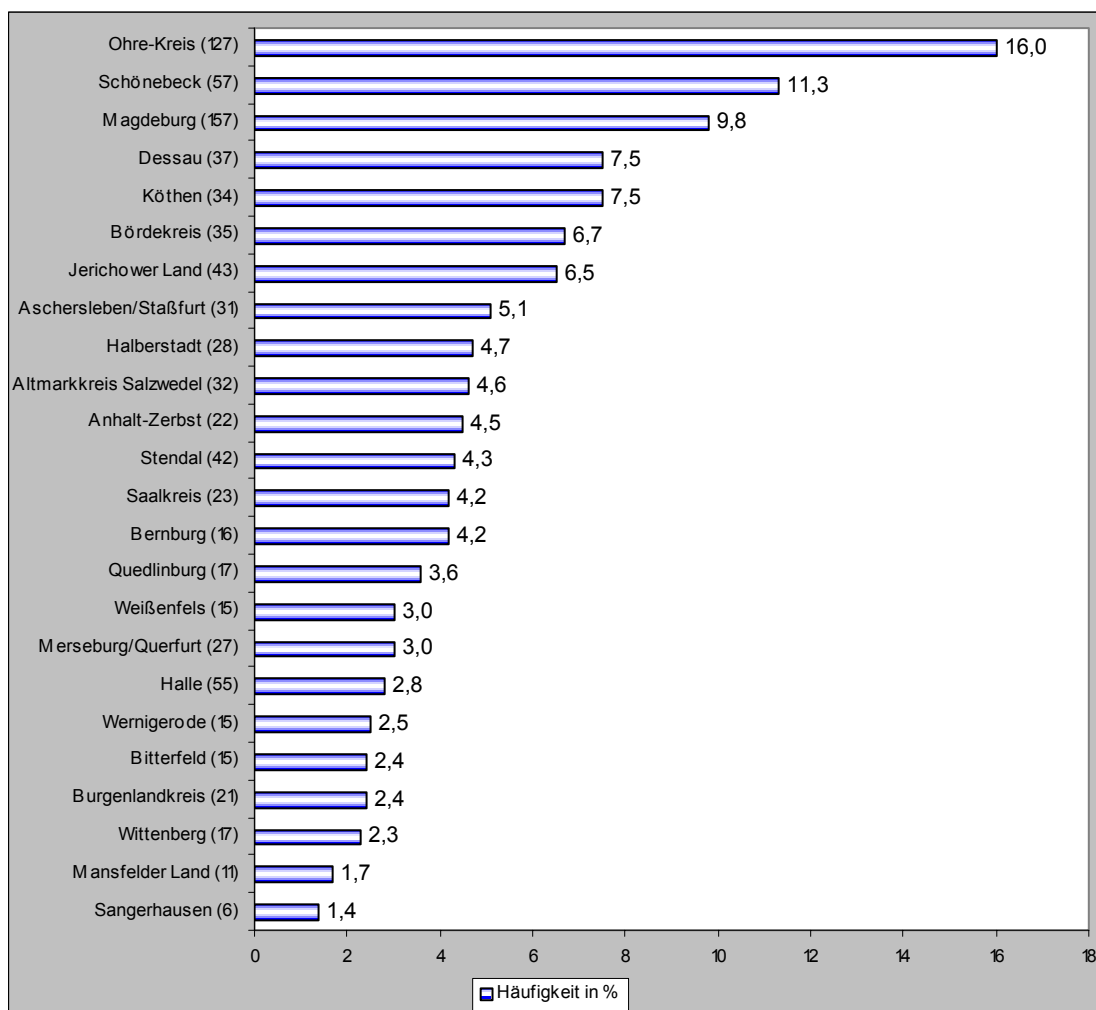


Abb. 3: Große und kleine Fehlbildungen bei Feten/Kindern in den Landkreisen und den kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Großstädte Dessau, Halle und Magdeburg	278	6,8
Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)	643	4,9
Sachsen-Anhalt	921	5,4

Im Jahr 2003 wurden insgesamt von 921 Geborenen große und kleine Fehlbildungen mitgeteilt. Damit hatten 5,4 % aller Geborenen in Sachsen-Anhalt eine Fehlbildung, die bis zur vollendeten ersten Lebenswoche diagnostiziert und dem Fehlbildungsmonitoring mitgeteilt wurde. Die höchste Fehlbildungsrate konnte mit 16 % im Ohrekreis

nachgewiesen werden (Achtung: kleine Geborenenzahlen für diesen Landkreis!). An zweiter Stelle folgt dann wiederum der Landkreis Schönebeck (11,3 %), gefolgt von der kreisfreien Stadt Magdeburg mit 9,8 %. Die sehr hohe Fehlbildungsrate im Ohrekreis ist der Tatsache geschuldet, dass aus dem Ohrekreis-Klinikum ein großer Anteil Geborener mitgeteilt wird. Damit nimmt der Anteil von Geborenen mit kleinen Fehlbildungen zu, die z. T. auch durch das Ultraschallscreening erkannt werden (z. B. Hüftbefunde).

Bei fast gleichen Fehlbildungsraten gegenüber 2002 für Sachsen-Anhalt (2002 – 5,5 % vs. 2003 – 5,4 %) nimmt die Gesamtfehlbildungsrate in den Großstädten ab (2002 – 8,1 % vs. 2003 – 6,8 %) und in den Landkreisen geringfügig zu (2002 – 4,7 % vs. 2003 – 4,9 %).

10 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N = 223)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Großstädte Dessau, Halle und Magdeburg	53	1,3
Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)	170	1,3
Sachsen-Anhalt	223	1,3

Basisprävalenz multipler congenitaler Fehlbildungen (MCA) – keine EUROCAT-Angaben			
Großstädte	1987–1999	1,3 %	(CI 95 %: 1,1 % - 1,4 %)
Landkreise	1987–1999	0,9 %	(CI 95 %: 0,8 % - 0,9 %)
Region	1987–1999	1,0 %	(CI 95 %: 0,9 % - 1,0 %)

Die Rate multipler Fehlbildungen nimmt gegenüber 2002 in Sachsen-Anhalt geringfügig ab (2002 – 1,5 % vs. 2003 – 1,3 %). Das gilt sowohl für die Großstädte (2002 – 1,7 % vs. 2003 – 1,3 %) als auch für die Landkreise (2002 – 1,5 % vs. 2003 – 1,3 %). Im Vergleich zur Basisprävalenz haben geringe Veränderungen stattgefunden: Daraus resultiert aber ein völlig ausgeglichenes Bild in den Untersuchungskategorien für Sachsen-Anhalt.

In Bezug auf alle Geborenen mit großen Fehlbildungen beträgt der Anteil multipler Fehlbildungen in den Großstädten 36,8 %, in allen Landkreisen 44 % und in Sachsen-Anhalt 42,1 %. Im Vergleich zu Angaben aus dem Schrifttum ist das als hoher Anteil einzuschätzen.

Die Analyse der MCA nach ihrer Häufigkeit in Landkreisen und kreisfreien Städten ergibt im Vergleich zu großen Fehlbildungen und der Gesamtfehlbildungsrate ein differentes Bild: beispielsweise steht hier die Stadt Magdeburg erst an siebenter Stelle.

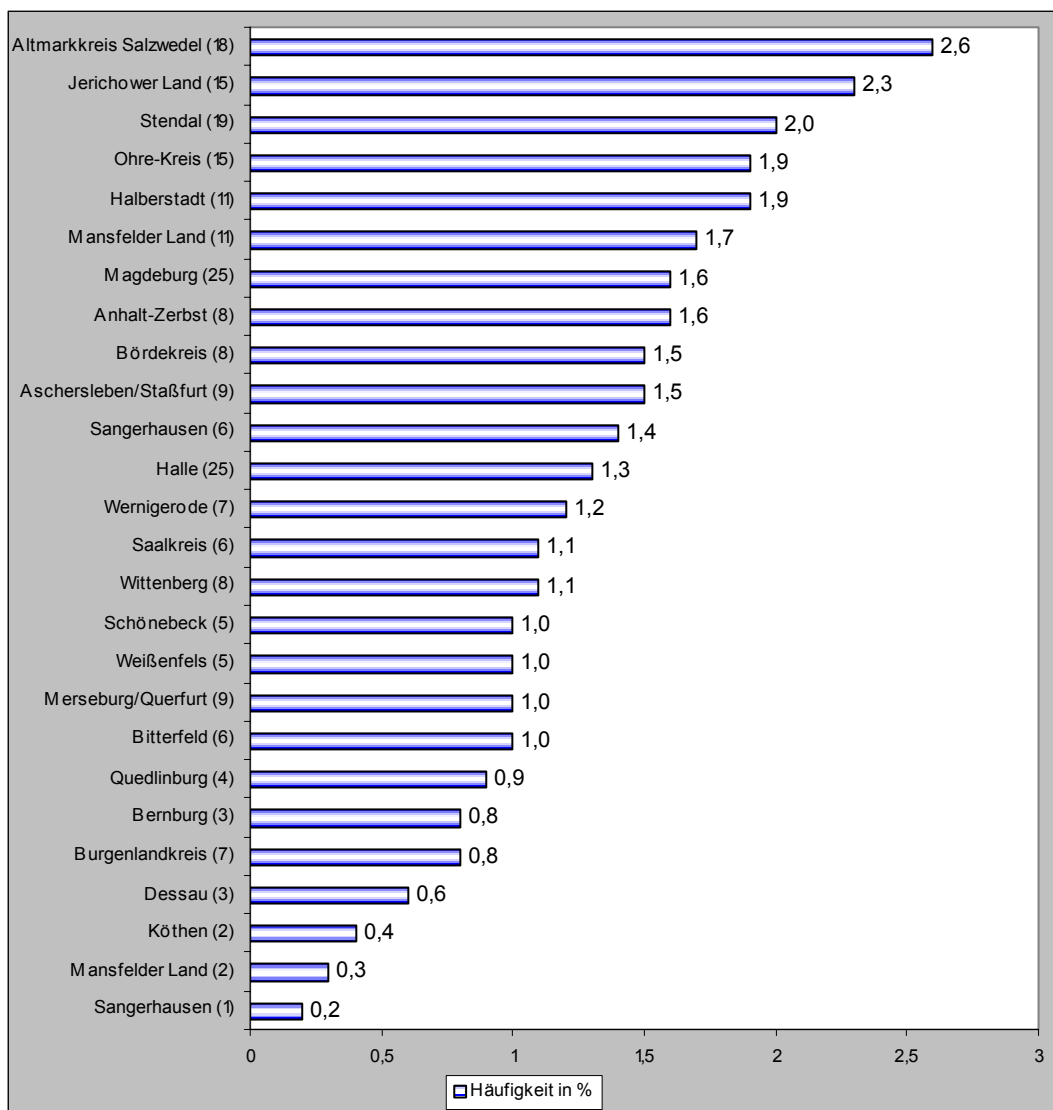


Abb. 4: Multiple congenitale Anomalien bei Feten/Kindern in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mittlerer Fehlbildungen)

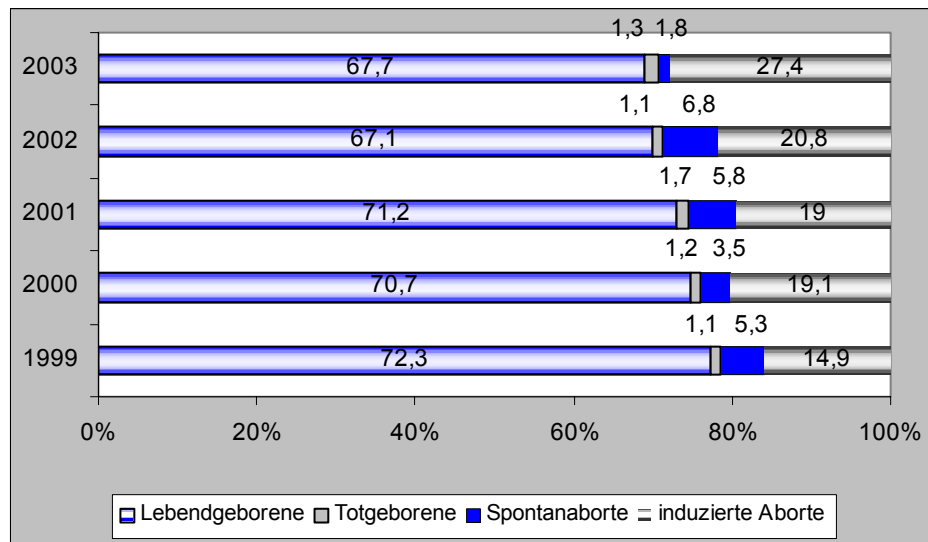


Abb. 5: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit MCA (Vergleich 1999 bis 2003)

Bei der Analyse der Trends der Schwangerschaftsausgänge von Schwangerschaften mit Kindern und Feten, bei denen multiple Fehlbildungen diagnostiziert wurden, zeigt sich in den letzten fünf Jahren eine Abnahme von Lebendgeburten und deutliche Zunahme der Abortinduktionen. Schon im Vergleich zu 2002 wurden 6,6 % mehr Schwangerschaften mit Feten, die MCA hatten, vorzeitig beendet. Interessant ist auch der Vergleich der Schwanger-

schaftsausgänge von Geborenen mit großen Fehlbildungen zu Kindern und Feten mit Mehrfachfehlbildungen (siehe Abb. 5): obwohl auch in dieser Gruppe ähnliche Entwicklungen nachzuverfolgen sind (Abnahme des Anteils Lebendgeborener, Zunahme von Abortinduktionen) wurden in der Gruppe aller Geborenen mit großen Fehlbildungen fast 15 % mehr lebend geboren. Mehr als 10 % weniger Schwangerschaften wurden vorzeitig beendet.

11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

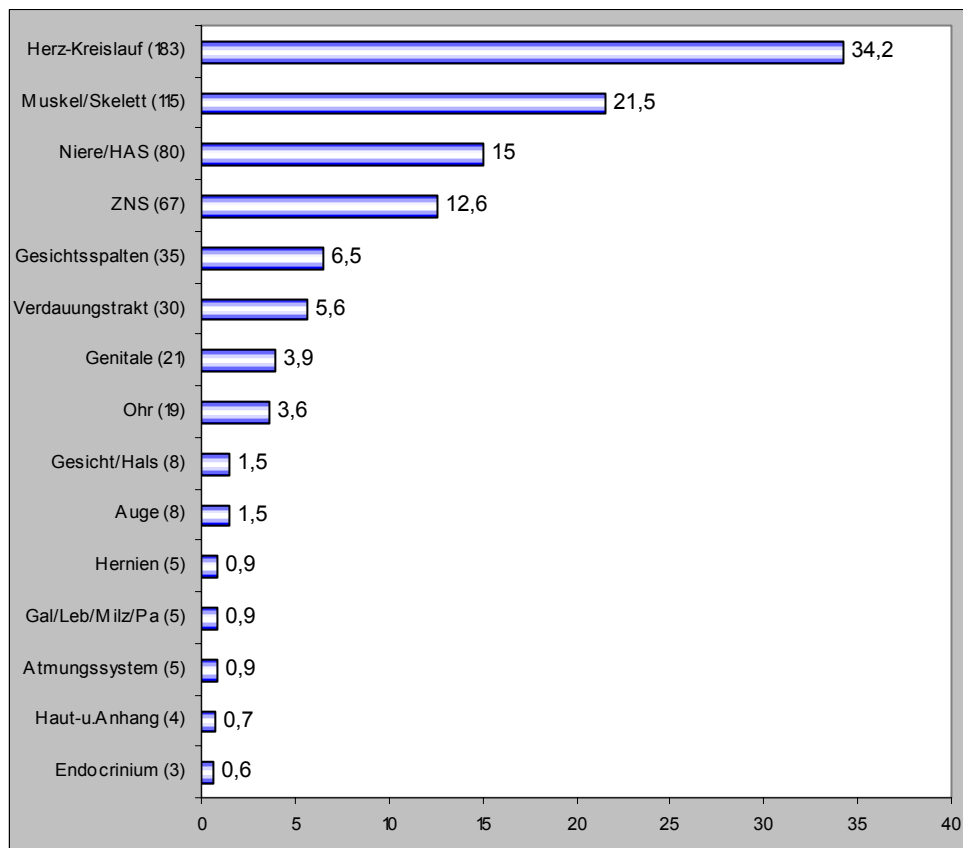


Abb. 6: Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

Die Beteiligung von Organen und Organsystemen bei Geborenen mit großen Fehlbildungen ändert sich in der Reihenfolge gegenüber den Vorjahren kaum.

Die fünf am häufigsten betroffenen Organsysteme entsprechen der Reihung der vergangenen Jahre. Die Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße sind 2003 mit besonders deutlichem Abstand die am häufigsten diagnostizierten Malformationen.

Tabelle: Die 10 häufigsten Einzeldiagnosen 2003 (nur große Fehlbildungen)

	ICD10	Diagnose	Kinder/Feten 2003	
			Anzahl	Anteil/10.000
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (<i>incl. Foramen ovale, offen</i>)	82	48,0
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	72	42,1
3.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	35	20,5
4.	Q62.3	Sonstige obstruktive Defekte des Nierenbeckens und des Ureters	31	18,1
5.	Q02.	Mikrozephalie	30	17,6
6.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	23	13,5
7.	Q65.3 Q65.4 Q65.5	Angeborene Subluxation des Hüftgelenkes, einseitig/beidseitig/o.A. der Seitigkeit	20	11,7
8.	Q62.1	Atresie und (angeborene) Stenose des Ureters	16	9,4
9.	Q37.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, einseitig/beidseitig/median	15	8,8
10.	Q54.	Hypospadie	14	8,2

12 *Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS)*

12.0 *Definitionen*

1. Neuralrohrdefekte: Die Neuralrohrdefekte bezeichnen die gesamte Gruppe neuraler Verschlussstörungen und setzen sich aus den Entitäten Anenzephalie, Spina bifida und Enzephalozele zusammen.

2. Anenzephalie: Die Anenzephalie beschreibt das partielle Fehlen des Schädeldaches, der bedeckenden Haut und des Gehirns. Zur Anenzephalie zählen die Kraniorachischisis, die Inienzephalie und andere Neuralrohrdefekte, wie Enzephalozele oder die Spina bifida aperta, sofern sie mit einer Anenzephalie kombiniert sind.

Ausgeschlossen ist die Anzephalie, 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 Meningozele, die Meningomyelozele, die Myelozele, die Myelomeningozele und die Rhachischisis.

Die Spina bifida wird ausgeschlossen, wenn sie mit einem Anenzephalus kombiniert ist. Excludiert sind die Spina bifida occulta und das sacrooccygeale Teratom ohne dysraphische Störung.

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

5. Mikrozephalie: Die Mikrozephalie ist durch einen zu kleinen occipito-frontalen Schädelumfang (drei bzw. zwei Standardabweichungen unter der Norm), bezogen auf die alters- und geschlechtsabhängige Normalverteilung gekennzeichnet. Ausgeschlossen wird die Mikrozephalie, wenn sie mit einer Anenzephalie oder Enzephalozele assoziiert ist.

6. Congenitale Hydrozephalie: Unter der congenitalen Hydrozephalie wird eine Erweiterung der Hirnventrikel, nicht assoziiert mit einer primären Hirnatrophie eines Makrozephalus verstanden. Die Diagnose wird zur Geburt oder bereits pränatal gestellt. Eine Assoziation mit Enzephalozele und Spina bifida ist ausgeschlossen.

Außerdem bleiben die Makrozephalie ohne erweiterte Hirnventrikel, der Schädel bei mazerierten Feten, die Hydrozephalie und der postnatal entstandene Hydrozephalus ausgeschlossen.

7. Arhinenzephalie/Holoprosenzephalie: Die Arhin- bzw. Holoprosenzephalie bezeichnet angeborene Fehlbildungen des Gehirns, bei denen eine unvollständige Lappung der Hirnhemisphären in unterschiedlichem Ausmaß vorliegt. Die Geruchsnerve können fehlen. Die Holoprosenzephalie schließt die Cyclopie, Cebozephalie, Ethmozephalie und die prämaxiläre Agenesie ein.

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

9. Anotie/Mikrotie: Die Anotie bzw. Mikrotie 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 V) stellt die Anotie (fehlendes Ohr) dar. Ausgeschlossen werden kleine, normal geformte Ohren, der verschlossene Gehörgang bei normaler Ohrmuschel, dysplastische und tief sitzende Ohren.

10. Fallot' Tetralgie: Die Fallot' Tetralgie ist eine Herzfehlbildung, die als Kombination von Ventrikel-Septum-Defekt, 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 entspringt und die Arteria pulmonalis aus dem linken Ventrikel. Daneben können weitere Herzfehlbildungen bestehen. Das Double outlet right ventricle 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-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 ist die submucöse Gaumenspalte, ausgeschlossen sind Gaumenspalte mit Lippenspalte, die Uvulaspalte, der funktionelle kurze Gaumen und der hohe, schmale Gaumen.

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

17. Ösophagusatresie/-stenose/-fistel: Die Ösophagusatresie wird definiert als Fehlen oder die durchgängige Verengung des Ösophagus mit oder ohne Trachealfistel. Eingeschlossen sind die tracheo-ösophageale Fistel mit oder ohne Ösophagusatresie oder -stenose.

18. Dünndarmatresie: Die Dünndarmatresie 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 wird die geringgradige Stenose, die keiner Korrektur bedarf und der ectope Anus.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

29. Reduktionsfehlbildungen der oberen und der unteren Extremität(en): Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten sind durch das vollständige oder teilweise Fehlen oder der schweren Hypoplasie von Skelettstrukturen der Extremitäten, einschließlich der Femurhypoplasie, gekennzeichnet. Ausgeschlossen sind die milde Hypoplasie mit normaler Formgebung von Skelettteilen, die Brachydaktylie, Finger- oder Zehenreduktionsdefekte, die mit Syndaktylien kombiniert sind, die generelle Skelettdysplasie und die Sirenomelie.

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

31. Omphalozele: Die Omphalozele 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 Bauchmuskelpaplasie oder -hypoplasie, die hautumschlossene Umbilicalhernie (skin-covered umbilical hernia).

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

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

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

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

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

Anmerkung:

Die Prävalenzberechnungen beziehen sich nur auf Geborene, deren Mütter ihren Wohnort in Sachsen-Anhalt haben. Kinder, die in einer der beteiligten Frauenkliniken geboren worden sind, deren Mütter aber außerhalb von Sachsen-Anhalt wohnen, werden gesondert aufgeführt.

Bei der Analyse der Indikatorfehlbildungen besteht ein Diagnosebezug. Es ist möglich, dass ein Kind mehr als eine Indikatorfehlbildung gleichzeitig haben kann, was sich auf die absoluten Zahlen auswirkt.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	5	12,3	↓
Landkreise (2x Bitterfeld, 2x Halberstadt, 1x Merseburg/Querfurt, 1x Ohrekreis, 1x Salzwedel, 1x Stendal, 1x unbekannt)	17	13,1	obere Konfidenzgrenze
Sachsen-Anhalt	22	12,9	≅ Basisbereich

Basisprävalenz Neuralrohrdefekte			
EUROCAT (1987 bis 1999)	8,5/10.000 Geborene (von 6,6* bis 19,7**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Emilia Romagna/Italien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Mainz/Deutschland		
Großstädte	1987-1999	17,5/10.000 Geborene	(CI 95 %: 13,0 – 23,1 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987-1999	11,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 9,4 – 13,1 / 10.000 Geborene)
Region	1987-1999	12,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 10,5 – 14,0 / 10.000 Geborene)

Im Jahr 2003 hatten 22 Geborene einen Neuralrohrdefekt. Die Jahresprävalenz beträgt damit 12,9 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt und stellt damit einen deutlichen Anstieg gegenüber dem Vorjahr dar (12,9 vs. 8,4). Dieser Anstieg wird durch eine Zunahme gegenüber dem Vorjahr um 7 Fälle bei Geborenen in den Landkreisen hervorgerufen, während in den Großstädten in beiden Jahren fünf Geborene mit dieser Fehlbildungsgruppe registriert wurden.

Die optimistische Einschätzung des Vorjahres, die Fehlbildungsprävention durch die perikonzeptionelle Folsäureeinnahme würde erste Wirkungen zeigen, kann in diesem Jahr eindeutig nicht bestätigt werden.

Die ermittelte Jahresprävalenz liegt im europäischen Vergleich im oberen Drittel.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborene 18 x induzierte Aborte 1 x Totgeburt	13,6 % Lebendgeborene 81,8 % induzierte Aborte 4,5 % Totgeborene
Geschlecht	6 x unbekannt 6 x ♂ 10 x ♀	27,3 % unbekannt 27,3 % ♂ 45,4 % ♀

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	9 x isoliert 13 x MCA	40,9 % isoliert 59,1 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	20 x pränatal patholog. Ultraschallbefund 3 x Amniozentese (davon 1 x patholog. Befund) 4 x AFP patholog.	90,9 % pränatal patholog. Ultraschallbefunde 4,5 % Amniozentese (pathol. Karyotyp) 18,2 % AFP patholog.

Wie bereits in den Vorjahren wurden auch 2003 mehr als 80 % aller Neuralrohrdefekte durch die pränatale Ultraschalldiagnostik erkannt und die Schwangerschaften auf Wunsch der Frauen vorzeitig beendet. Die Amniozentese zur Bestimmung des Karyotyps des/der Feten wurde in drei Fällen durchgeführt, einmal wurde ein pathologischer Karyotyp ermittelt. Andere Methoden der Pränataldiagnostik spielten eine eher untergeordnete Rolle.

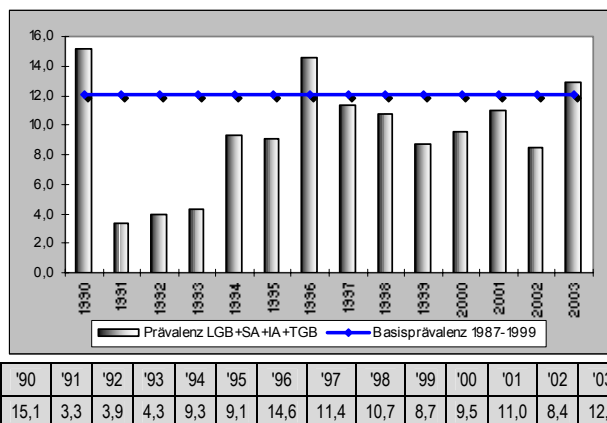


Abb. 7: Entwicklung der Gesamt- und Lebendgeborenenprävalenz /10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1990

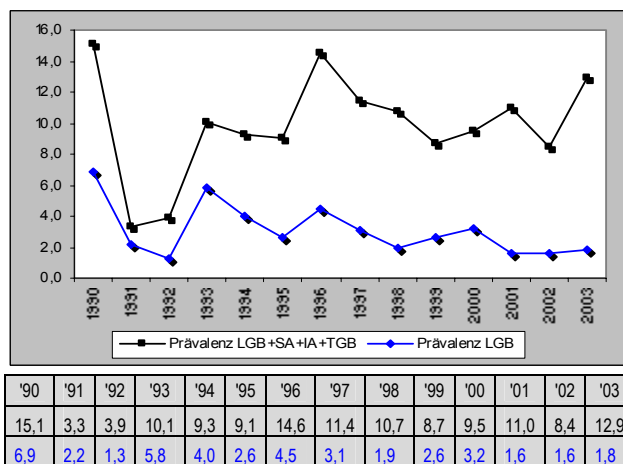


Abb. 8: Entwicklung der Gesamtprävalenzen der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1990

Seit 1996 wurde erstmals wieder eine Jahresprävalenz beobachtet, die oberhalb der mittleren Prävalenz der Jahre 1987 bis 1999 liegt. Die Differenzierung in Gesamt- und Lebendgeborenenprävalenz zeigt 2003 wieder eine geringe

Zunahme von Neuralrohrdefekten bei Lebendgeborenen.

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt ein *Neuralrohrdefekt* pro 777 Geborene beobachtet.

12.2 Anenzephalie (Q00.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	↓
Landkreise (2x Bitterfeld, 2x Halberstadt, 1x Merseburg/Querfurt, 1x Ohrekreis, 1x Salzwedel, 1x Stendal, 1x unbekannt)	9	6,9	↑
Sachsen-Anhalt	9	5,3	↑

Basisprävalenz Anenzephalie			
EUROCAT (1987 bis 1999)	3,0/10.000 Geborene (von 0,6* bis 7,3**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: ISMAC/Italien Zagreb/Kroatien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Glasgow/Großbritannien		
Großstädte	1987–1999	3,9/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,9 – 6,9 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	3,9/10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,8 – 5,2 / 10.000 Geborene)
Region	1987–1999	3,9/10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,9 – 5,0 / 10.000 Geborene)

Mit 9 Fällen ist 2003 ein Anstieg der Prävalenz der Anenzephalie gegenüber dem Vorjahr auf nahezu das Doppelte zu verzeichnen. Allerdings trat diese Fehlbildung ausschließlich in den Landkreisen auf. Mit 5,3 Fällen pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt liegt die Jahresprävalenz erstmals seit fünf Jahren signifikant über der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999. Gleiches gilt für die Landkreise – mit 6,9 pro 10.000 Geborene wird die Basisprävalenz signifikant überschritten.

Die ermittelte Jahresprävalenz liegt im europäischen Vergleich im oberen Drittel.

Seit 1999 steigt die Häufigkeit des Auftretens von Anenzephalien in Sachsen-Anhalt wieder stetig an (Abb. 9).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x induzierte Aborte	100 % induzierte Aborte
Geschlecht	5 x unbekannt 1 x ♂ 3 x ♀	55,6 % unbekannt 11,1 % ♂ 33,3 % ♀

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x isoliert 3 x MCA	66,7 % isoliert 33,3 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	9 x pränatal patholog. Ultraschallbefund zwischen 7. und 16.SSW, 1 x Amniozentese (pathol. Befund)	100 % pränatal patholog. Ultraschallbefunde zwischen 7. und 16.SSW, 11,1 % Amniozentese (pathol. Karyotyp)

Die Tabelle weist aus, dass alle Anenzephalien bereits intrauterin zwischen der 7. und 16. Schwangerschaftswoche erkannt und nachfolgend ein Schwangerschaftsabbruch durchgeführt wurde. Bei zwei Dritteln der Feten trat die Fehlbildung isoliert auf, in einem Drittel in Kombination mit anderen Fehlbildungen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Deletionssyndrom Chromosom 13
- ▶ Kraniorachischis
- ▶ Pygopagus

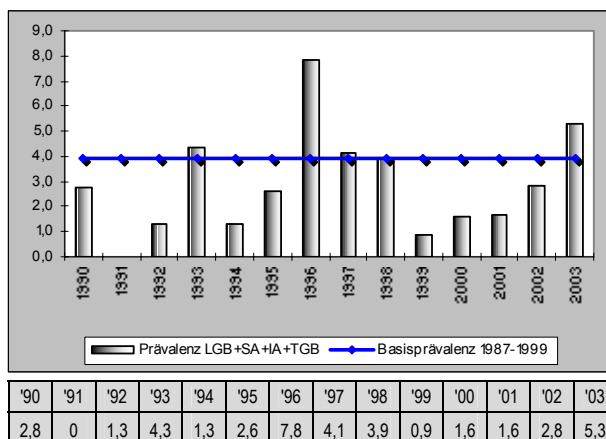


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anenzephalie in der Erfassungsregion seit 1990

Hinweis:

Auf Grund internationaler Vergleichsmöglichkeiten wurden gegenüber dem Bericht 2002 Veränderungen vorgenommen. Die Kraniorachischis wurde bislang der Spina bifida zugeordnet. Dadurch ändert sich auch die Basisprävalenz (steigt von 3,2 auf 3,9/10.000 Geborene an).

Im Jahr 2003 wurde eine Anenzephalie pro 1.899 Geborene in Sachsen-Anhalt beobachtet.

12.3 Spina bifida (Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (3 x Halle)	3	7,4	↓
Landkreise (1 x Altmarkkreis Salzwedel, 1 x Anhalt-Zerbst, 1x Jerichower Land, 2 x Stendal, 1 x Wernigerode)	6	4,6	≈Basisbereich
Sachsen-Anhalt	9	5,3	↓

Basisprävalenz Spina bifida			
EUROCAT (1987 bis 1999)	4,6/10.000 Geborene (von 0,8* bis 13,8**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: ECEMC/Spanien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Mainz/Deutschland		
Großstädte	1987–1999	11,6/10.000 Geborene	(CI 95 %: 8,0 – 16,3/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	5,7/10.000 Geborene	(CI 95 %: 4,4 – 7,3/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	6,9/10.000 Geborene	(CI 95 %: 5,6 – 8,4/10.000 Geborene)

Mit 9 Fällen ist 2003 ein leichter Anstieg der Prävalenz der Spina bifida gegenüber dem Vorjahr zu verzeichnen. Ursache ist - bei unveränderter Fallzahl - die geringer gewordene Geborenenzahl. Die Jahresprävalenz von 5,3 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt bedeutet im Vergleich zur Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999 einen Abfall, der allerdings nicht signifikant ist. In den Landkreisen wird die Basisprävalenz nicht unterschritten. Die ermittelte Jahresprävalenz liegt im europäischen Vergleich im Bereich des Mittelwertes.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborene 5 x induzierte Aborte 1 x Totgeburt	33 % Lebendgeborene 55,6 % induzierte Aborte 11,1 % Totgeborene
Geschlecht	3 x ♂ 6 x ♀	33,3 % ♂ 66,7 % ♀
Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	9 x MCA	100,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	7 x pränatal patholog. Ultraschallbefunde zw. 14. und 23.SSW, 2 x Amniozentese (1 x Normalbefund, 1 x unbekannt) 4 x AFP pathologisch 1 x Acetylcholinesterase pathologisch	77,8 % pränatal patholog. Ultraschallbefunde zw. 14. und 23.SSW, 22,2 % Amniozentese 44,4 % AFP pathologisch 11,1 % Acetylcholinesterase pathologisch

Während bei der Anecephalie alle aufgetretenen Fälle pränatal erkannt wurden, waren es bei der Spina bifida 77,8 % der Fälle. Dabei wurde die Spina bifida zwischen der 14. und 23. Schwangerschaftswoche erkannt.

Ein Drittel aller Kinder mit dieser Fehlbildung wurden lebend geboren.

Im Jahr 2003 waren alle Fälle von Spina bifida mit weiteren Fehlbildungen assoziiert. Diese sind nachfolgend aufgeführt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ 5 x bei Arnold-Chiari-Syndrom
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Arthrogryposis multiplex congenita, Gastroschisis, Klumpfuß, Amelie, Dolichocephalus, Thoraxfehlbildung
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Hufeisenniere, Klumpfuß, Ventrikelseptumdefekt, Fehlbildung der Aorta
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Reduktionsfehlbildung des Gehirns, Mesenterium ileocolicum commune, Vorhofseptumdefekt
- ▶ Dilatative Uropathie II. Grades, persistierendes Foramen ovale und Ductus arteriosus Botalli

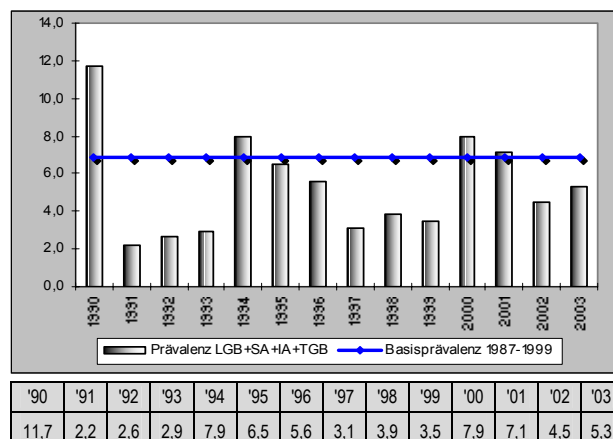


Abb. 10: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1990

Hinweis:

Auf Grund internationaler Vergleichsmöglichkeiten wurden gegenüber dem Bericht 2002 Veränderungen vorgenommen. Die Kraniorachischisis wird jetzt dem Anecephalus zugeordnet. Dadurch ändert sich auch die Basisprävalenz (sinkt von 7,6 auf 6,9/10.000 Geborene).

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine Spina bifida pro 1.899 Geborene beobachtet.

12.4 Enzephalozele (Q01.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Magdeburg, 1 x Dessau)	2	4,9	↑
Landkreise (1 x Burgenlandkreis, 1 x Ohrekreis)	2	1,5	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	4	2,3	≅ Basisbereich

Basisprävalenz Enzephalozele			
EUROCAT (1987 bis 1999)	1,1/10.000 Geborene (von 0,5* bis 2,7**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Zagreb/Kroatien, Vaud/Schweiz ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Mainz/Deutschland		
Großstädte	1987–1999	2,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,8 – 4,6/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	1,6/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,9 – 2,5/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	1,7/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,1 – 2,5/10.000 Geborene)

Im Jahr 2003 wurden 4 Geborene mit einer Enzephalozele aus Sachsen-Anhalt mitgeteilt. Mit einem Wert von 2,3 pro 10.000 Geborene liegt die Prävalenz damit im Bereich des Basiswertes der Jahre 1987 bis 1999. Die Fehlbildung trat in den Städten höher prävalent auf, als in den Landkreisen. Dabei muss die deutlich geringere Bezugsgröße (Geborenenzahl) berücksichtigt werden. Die ermittelte Jahresprävalenz liegt im europäischen Vergleich im oberen Drittel.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x induzierte Aborte	100 % induzierte Aborte
Geschlecht	2 x ♂ 1 x ♀ 1 x unbekannt	50,0 % ♂ 25,0 % ♀ 25,0 % unbekannt

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 2 x MCA	50,0 % isoliert 50,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	4 x pränatal patholog. Ultraschallbefund zwischen 11. und 25. SSW, keine Amniozentese	100 % pränatal patholog. Ultraschallbefund zwischen 11. und 25. SSW, keine Amniozentese

Alle 4 Enzephalozelen wurden pränatal erkannt (zwischen der 11. und 25. Schwangerschaftswoche) und die Schwangerschaften vorzeitig beendet. In der Hälfte der Fälle war die Enzephalozele mit anderen Fehlbildungen kombiniert (siehe unten).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Corpus callosum Agenesie
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Ösophagusatresie Typ IIIb n. Vogt, Segmentationsdefekten der Lunge, Hypoplasie der A. pulmonalis, Dextroposition der Aorta, Ventrikelseptumdefekt, pers. V. cava superior, Pterygium colli, obstruktiven Defekten des Ureters/ Nierenbeckens

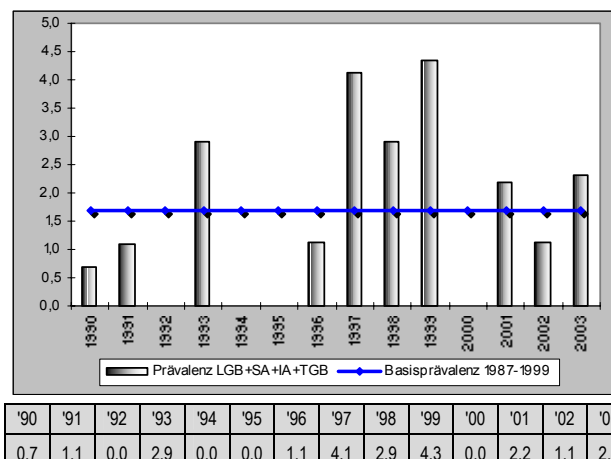


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Enzephalozele in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine *Enzephalozele* pro 4.273 Geborene beobachtet.

12.5 Mikrozephalie (Q02.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Dessau, 1 x Halle, 1 x Magdeburg)	3	7,4	oberer Basisbereich
Landkreise (1 x Bernburg, 4 x Bitterfeld, 2 x Bördekreis, 1 x Halberstadt, 3 x Köthen, 4 x Ohrekreis, 9 x Schönebeck, 1 x Weißenfels, 2 x Wernigerode)	27	20,7	↑
Sachsen-Anhalt	30	17,6	↑

Basisprävalenz Mikrozephalie			
EUROCAT (1987 bis 1999)	2,0/10.000 Geborene (von 0,6* bis 5,2**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Merseyside & Cheshire/Großbritannien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Glasgow/Großbritannien		
Großstädte	1987–1999	4,6/10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,4 – 7,8/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	4,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 3,3 – 5,8/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	4,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 3,4 – 5,6/10.000 Geborene)

Im Jahr 2003 wurde bei insgesamt 30 Geborenen aus Sachsen-Anhalt ein Mikrozephalus mitgeteilt, bzw. im Fehlbildungsmonitoring anhand der Schädelmaße in Beziehung zum Gestationsalter als solcher bewertet. Die Jahresprävalenz beträgt damit 17,6 pro 10.000 Geborene und liegt signifikant über der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999. Die Fehlbildung trat in den Landkreisen häufiger auf als in den Städten.

Die konsequente Sichtung der Geburtsmaße in Beziehung zur Gestation im Fehlbildungsmonitoring hat sicher Einfluss auf die hohe Prävalenz (siehe Definition der Mikrozephalie).

Die ermittelte Jahresprävalenz liegt auch im europäischen Vergleich weit über den höchsten Werten. Es ist notwendig, die Basisprävalenz neu zu berechnen und die Problematik auch in der EUROCAT-Assoziation zu diskutieren, da ansonsten keine Vergleichbarkeit dieses Indikators gegeben ist.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	29 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort	96,7 % Lebendgeborene 3,3 % induzierte Aborte
Geschlecht	21 x ♂ 9 x ♀	70,0 % ♂ 30,0 % ♀

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	20 x isoliert 10 x MCA	66,7 % isoliert 33,3 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	5 x Amniozentese (davon 1 x pathologisch), 6 x AFP, normal; 1 x AFP pathologisch, 4 x PAPP-A (normal), 2 x Triple-Test pathologisch, 5 x Ultraschall pathologisch	20,0 % Amniozentese 20,0 % AFP, normal; 3,3 % AFP pathologisch, 13,3 % PAPP-A (normal), 8,3 % Triple-Test pathologisch, 6,7 % Ultraschall pathologisch

Fast ausschließlich trat der Mikrozephalus bei Lebendgeborenen auf. Bei einem Viertel der Kinder wurden weitere Fehlbildungen bzw. übergeordnete Syndrome (siehe unten) beschrieben. Dabei spielen die chromosomalen Aberrationen eine besondere Rolle. Solche wurden allein bei 5 Kindern diagnostiziert, jedoch nicht pränatal.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ 2 x Vitium cordis (Stenose der Aorta, ASD II)
- ▶ 3 x Down-Syndrom (Trisomie 21)
- ▶ Patau-Syndrom (Trisomie 13)
- ▶ Cri-du-chat-Syndrom (Deletion kurzer Arm, Chromosom 5)
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Fallot' Pentalogie, Corpus callosum Hypoplasie, Mikrophtalmus, Mikrokornea, Hörstörung, dilatative Uropathie I. Grades
- ▶ Embryofetales Alkoholsyndrom

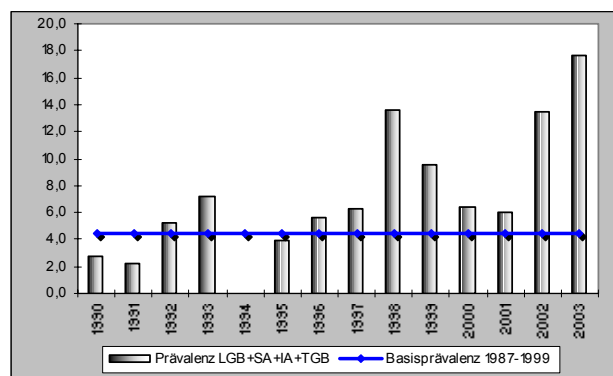


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Mikrozephalie in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine Mikrozephalie pro 475 Geborene beobachtet

12.6 Congenitale Hydrozephalie (Q03.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle)	1	2,5	↓
Landkreise (1x Anhalt-Zerbst, 2 x Halberstadt, 1 x Jerichower Land, 1 x Merseburg/Querfurt, 1 x Saalkreis)	6	4,6	↓
Sachsen-Anhalt	7	4,1	↓

Basisprävalenz congenitale Hydrozephalie			
EUROCAT (1987 bis 1999)	5,0/10.000 Geborene (von 1,5* bis 18,1**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Galway/Irland ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Mainz/Deutschland		
Großstädte	1987–1999	12,3/10.000 Geborene	(CI 95 %: 8,6 – 17,1/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	6,2/10.000 Geborene	(CI 95 %: 4,9 – 7,8/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	7,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 6,2 – 8,9/10.000 Geborene)

Im Jahr 2003 wurde bei 7 Geborenen aus Sachsen-Anhalt ein congenitaler Hydrozephalus beobachtet. Die Jahresprävalenz beträgt damit 4,1 pro 10.000 Geborene und liegt signifikant unter der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999. Die Fehlbildung trat in den Großstädten seltener auf als in den Landkreisen. Dabei ist die insgesamt geringere Geborenenzahl in den Großstädten zu beachten.

Im europäischen Vergleich sind starke Schwankungen zwischen den einzelnen Zentren zu verzeichnen. Dennoch liegt die ermittelte Jahresprävalenz aus Sachsen-Anhalt unterhalb des Durchschnittswertes.

Erklärungen für die niedrige Prävalenz gibt es nicht.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborene 1 x Totgeborenes 3 x induzierte Aborte	42,9 % Lebendgeborene 14,2 % Totgeborene 42,9 % induzierte Aborte
Geschlecht	2 x ♂ 4 x ♀ 1 x unbekannt	28,6 % ♂ 57,1 % ♀ 14,3 % unbekannt

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x isoliert 3 x MCA	57,1 % isoliert 42,9 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	6 x pränatal patholog. Ultraschall zwischen 15. und 30. SSW, 3 x Amniozentese (Normalbefund)	85,7 % pränatal patholog. Ultraschall zwischen 15. und 30. SSW, 42,8 % Amniozentese (Normalbefund)

Die Hydrozephalie wurde in 85,7 % bereits pränatal mittels Ultraschalluntersuchung zwischen der 15. und 30. Schwangerschaftswoche diagnostiziert. In drei Fällen (42,9 %) wurde darauf hin die Schwangerschaft vorzeitig beendet, drei Kinder (42,9 %) wurden lebend geboren.

Die Fehlbildung trat häufiger isoliert auf (57,1 %) als in Kombination mit anderen Fehlbildungen (siehe unten).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Dandy-Walker-Syndrom
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Dandy-Walker-Syndrom, Vorhofseptumdefekt, arteriellen Stenosen und Fehlbildungen des peripheren Gefäßsystems, singulärer A. umbilikalıs und Mikrogathie
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Arhinezephalie und Agenesie der Tractus und Bulbi olfactorii bei fraglicher Infektion

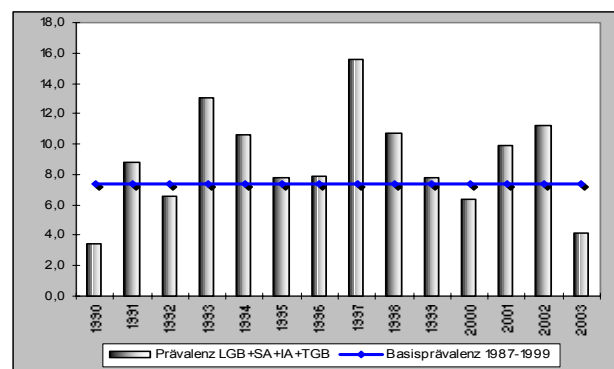


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrozephalie in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine *congenitale Hydrozephalie* pro 2.442 Geborene beobachtet.

12.7 Arhinenzephalie/Holoprosenzephalie (Q04.1/Q04.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle)	1	2,5	≅ Basisbereich
Landkreise (1 x Altmarkkreis Salzwedel, 1 x Anhalt-Zerbst, 1 x Saalkreis)	3	2,3	↑
Sachsen-Anhalt	4	2,3	↑

Basisprävalenz Arhinenzephalie/Holoprosenzephalie			
EUROCAT (1987 bis 1999)	1,3/10.000 Geborene (von 0,1* bis 3,2**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Zagreb/Kroatien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Mainz/Deutschland		
Großstädte	1987–1999	2,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,8 – 4,6/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	0,9/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,4 – 1,6/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	1,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,6 – 1,8/10.000 Geborene)

Im Jahr 2003 wurde bei vier Geborenen aus Sachsen-Anhalt ein Arhinenzephalie bzw. Holoprosenzephalie beobachtet. Die Jahresprävalenz beträgt somit 2,3 pro 10.000 Geborene und ist zwischen den großstädtischen und ländlichen Bereichen nahezu ausgeglichen. Gegenüber der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999 (1,1 pro 10.000 Geborene) und der Vorjahresprävalenz ist eine signifikante Zunahme der Häufigkeit nachzuweisen. Das gilt für die Landkreise und Sachsen-Anhalt insgesamt. Die Häufigkeit dieser Fehlbildung in den Großstädten bewegt sich im Bereich der Basisprävalenz.

Im europäischen Vergleich ist die ermittelte Jahresprävalenz aus Sachsen-Anhalt als Mittelwert einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x induzierte Aborte	100 % induzierte Aborte
Geschlecht	2 x ♂ 1 x ♀ 1 x unbekannt	50,0 % ♂ 25,0 % ♀ 25,0 % unbekannt

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x isoliert 3 x MCA	25,0 % isoliert 75,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	4 x pränatal patholog. Ultraschall zwischen 11. und 20. SSW, 1 x Amniozentese (pathologisch), 1 x Triple-Test (unauffällig), 1 x AFP (normal)	100 % pränatal patholog. Ultraschall zwischen 11. und 20. SSW, 25,0 % Amniozentese (pathologisch), 25,0 % Triple-Test (unauffällig), 25,0 % AFP (normal)

Alle 4 Fälle einer Arhinenzephalie bzw. Holoprosenzephalie wurden pränatal zwischen der 11. und 20. Schwangerschaftswoche erkannt und die Schwangerschaften auf Grund der Fehlbildung vorzeitig beendet. In 3 der 4 Fälle (75 %) wurden weitere Fehlbildungen diagnostiziert (siehe unten).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Patau-Syndrom (Trisomie 13)
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: congenitaler Hydrozephalie und Agenesie der Tractus und Bulbi olfactorii bei fraglicher Infektion
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Turizephalie, Mikrognathie, rüsselartige Nase

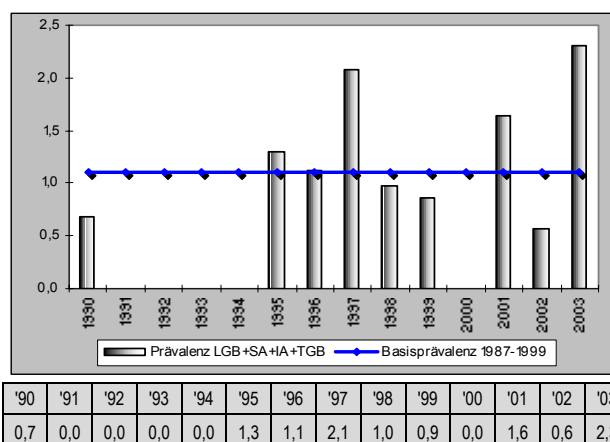


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinenzephalie/Holoprosenzephalie in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine Arhinenzephalie bzw. Holoprosenzephalie pro 4.273 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0	↓
Landkreise (1 x Ohrekreis)	1	0,8	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	1	0,6	↓

Basisprävalenz Anophthalmie/Mikrophthalmie			
EUROCAT (1987 bis 1999)	1,4/10.000 Geborene (von 0,4* bis 2,7**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Merseyside & Cheshire/Großbritannien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Odense/Dänemark		
Großstädte	1987–1999	0,7/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,1 – 2,5/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	1,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,8 – 2,3/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	1,3/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,8 – 2,0/10.000 Geborene)

Die Prävalenz der Anophthalmie/Mikrophthalmie betrug im Jahr 2003 0,6 pro 10.000 Geborene. Lediglich bei einem Kind aus den Landkreisen (Ohrekreis) wurde diese seltene Fehlbildung beobachtet. Gegenüber der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999 liegt die errechnete Jahresprävalenz damit unter der unteren Konfidenzgrenze.

Im europäischen Vergleich ordnet sich die ermittelte Jahresprävalenz aus Sachsen-Anhalt in den unteren Bereich ein.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborene	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	1 x ♂	100 % ♂

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x MCA	100 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x pränatal patholog. Ultraschall, 1 x Amniozentese (Normalbefund)	100 % pränatal patholog. Ultraschall, 100 % Amniozentese (Normalbefund)

2003 wurde nur ein Kind mit Mikrophthalmie geboren. Trotz pränataldiagnostischer Untersuchungen (auffälliger Ultraschall, Befund der Amniozentese - normaler männlicher Karyotyp) können die multiplen Fehlbildungen des Kindes bislang keinem definierten Syndrom zugeordnet werden (siehe unten).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Fallot' Pentalogie, Corpus callosum Hypoplasie, Hörstörung, Mikrokornea, dilatative Uropathie I. Grades, Ohranhängsel

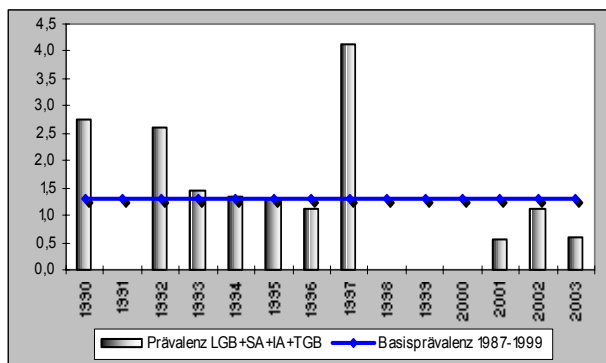


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Mikrophthalmie in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine *Anophthalmie bzw. Mikrophthalmie* pro 17.091 Geborene beobachtet.

12.9 Mikrotie/Anotie (Q16.0/17.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Dessau)	1	2,5	↑
Landkreise (1 x Altmarkkreis Salzwedel, 1 x Stendal)	2	1,5	↑
Sachsen-Anhalt	3	1,8	↑

Basisprävalenz Anotie/Mikrotie			
EUROCAT (1987 bis 1999)	1,2/10.000 Geborene (von 0,1* bis 4,7**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Nord Thames/Großbritannien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Finnland		
Großstädte	1987–1999	0,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,01 – 2,0/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	0,3/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,02 – 0,6/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	0,3/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,04 – 0,6/10.000 Geborene)

Im Jahr 2003 wurde bei drei Geborenen aus Sachsen-Anhalt eine Anotie bzw. Mikrotie beobachtet. Die Jahresprävalenz beträgt damit 1,8 pro 10.000 Geborene und liegt signifikant über der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999. Die Fehlbildung trat in den Großstädten seltener auf als in den Landkreisen. Dabei ist die geringere Geborenanzahl in den Großstädten zu beachten.

Seit dem Jahr 2000 werden deutlich höhere Prävalenzen bei Anotien/Mikrotien in Sachsen-Anhalt beobachtet.

Im europäischen Vergleich sind starke Schwankungen zwischen den einzelnen Zentren zu verzeichnen. Dennoch liegt die ermittelte Jahresprävalenz aus Sachsen-Anhalt unterhalb des Durchschnittswertes.

Es ist möglich, dass insbesondere bei der Mikrotie unvollständige Mitteilungen erfolgen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborene	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	2 x ♂ 1 x ♀	66,7 % ♂ 33,3 % ♀

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x isoliert 2 x MCA	33,3 % isoliert 66,7 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x pränatal patholog. Ultraschallbefund 16. SSW, 1 x Amniozentese (Normalbefund), 1 x patholog. Tripletest	33,3 % pränatal patholog. Ultraschallbefunde 16. SSW, 33,3 % Amniozentesen (Normalbefund), 33,3 % patholog. Tripletest

Alle drei Kinder mit Anotie bzw. Mikrotie wurden lebend geboren. Bei einem Kind waren Fehlbildungen bereits pränatal, in der 16. Schwangerschaftswoche, diagnostiziert. Die daraufhin durchgeführte pränatale Chromosomendiagnostik ergab einen unauffälligen Karyotyp.

Bei zwei der drei Kinder traten weitere Fehlbildungen auf (siehe unten).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Fehlender Gehörgang
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: fehlendem Gehörgang, Gehörstörung, Ohranhängsel, rechtsseitigem Aortenbogen, Gefäßring durch Anomalie der A. subclavia

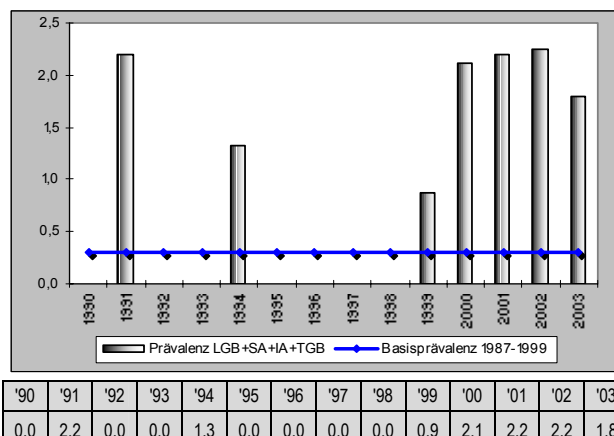


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anotie/Mikrotie in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine Anotie/Mikrotie pro 5.697 Geborene beobachtet.

12.10 Fallot' Tetralogie (Q21.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Magdeburg)	1	2,5	≅ Basisbereich
Landkreise (1 x Halberstadt, 1 x Jerichower Land, 1 x Stendal)	3	2,3	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	4	2,3	≅ Basisbereich

Basisprävalenz Fallot' Tetralogie			
EUROCAT (1987 bis 1999)	2,7/10.000 Geborene (von 1,5* bis 4,7**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Zagreb/Kroatien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Hainaut/Belgien		
Großstädte	1987-1999	2,5/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,1 – 5,1/10.000 Geborene)
Landkreise	1987-1999	1,6/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,9 – 2,5/10.000 Geborene)
Region	1987-1999	1,8/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,1 – 2,6/10.000 Geborene)

Mit vier beobachteten Fällen sinkt die Prävalenz der Fallot' Tetralogie gegenüber dem Vorjahr leicht ab. Die Jahresprävalenz von 2,3 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt bewegt sich damit im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999. Das gilt sowohl in den Landkreisen als auch in den großstädtischen Regionen.

Die berechnete Jahresprävalenz nimmt im europäischen Vergleich einen Mittelwert an.

zusätzliche Angaben:

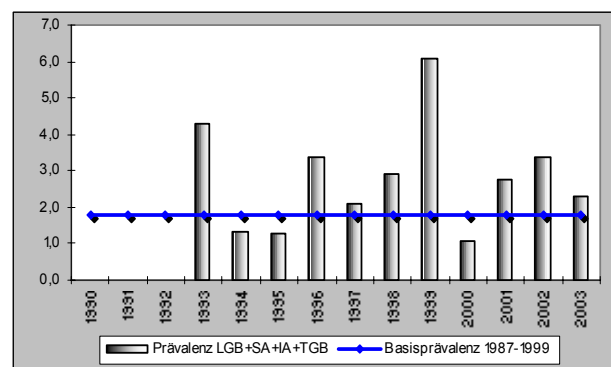
Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborene 1 x Totgeborenes	75,0 % Lebendgeborene 25,0% Totgeborene
Geschlecht	3 x ♂ 1 x ♀	75,0 % ♂ 25,0% ♀

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 1 x MCA	75,0 % isoliert 25,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x pränatal pathologischer Ultraschall in der 22. bzw. 32. SSW	50,0 % pränatal pathologischer Ultraschall in der 22. bzw. 32. SSW

Die Tabelle weist aus, dass in zwei der vier Beobachtungen einer Fallot' Tetralogie die Fehlbildung bereits in der 22. bzw. 32. Schwangerschaftswoche nach pränataler Ultraschalluntersuchung bekannt war. Ein Kind mit Fallot' Tetralogie wurde tot geboren. Bei einem Kind wurde postpartal ein Down-Syndrom diagnostiziert (siehe unten).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Down-Syndrom (Trisomie 21)



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0,0	0,0	0,0	4,3	1,3	1,3	3,4	2,1	2,9	6,1	1,1	2,7	3,4	2,3

Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot' Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1990

Hinweis:

Auf Grund internationaler Vergleichsmöglichkeiten wurden gegenüber dem Bericht 2002 Veränderungen vorgenommen. Die Indikatorfehlbildung ist ausschließlich die Fallot' Tetralogie.

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine *Fallot' Tetralogie* pro 4.273 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle, 2 x Magdeburg)	3	7,4	≅ Basisbereich
Landkreise (1 x Altmarkkreis Salzwedel, 2 x Anhalt-Zerbst, 1 x Bitterfeld, 1 x Burgenlandkreis, 1 x Halberstadt, 1 x Jerichower Land, 1 x Köthen, 1 x Wittenberg, 1 x Weißenfels, 1 x Wernigerode)	11	8,4	↑
Sachsen-Anhalt	14	8,2	↑

Basisprävalenz TGA			
EUROCAT (1987 bis 1999)	2,1/10.000 Geborene (von 0,4* bis 4,5**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Zentralostfrankreich ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Barcelona/Spainien		
Großstädte	1987–1999	6,7/10.000 Geborene	(CI 95 %: 4,0 – 10,4/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	3,3/10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,4 – 4,6/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	4,0/10.000 Geborene	(CI 95 %: 3,0 – 5,2/10.000 Geborene)

Im Jahr 2003 wurden 14 Geborene mit einer Transposition der großen Gefäße aus Sachsen-Anhalt mitgeteilt. Mit einem Wert von 8,2 pro 10.000 Geborene ist die Prävalenz damit gegenüber dem Basiswert der Jahre 1987 bis 1999 signifikant erhöht. Während die Fehlbildung in den Großstädten in einer Häufigkeit auftrat, die dem Normalniveau entspricht, ist die Jahresprävalenz in den Landkreisen mehr als eine Verdopplung des Normalwertes. Im europäischen Vergleich ist die Jahresprävalenz ebenfalls als Spitzenwert anzusehen. Dabei ist allerdings zu berücksichtigen, dass EUROCAT im Unterschied zum Fehlbildungsmonitoring den "double outlet right ventricle" nicht zur TGA zählt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	11 x Lebendgeborene 3 x induzierte Aborte	78,6 % Lebendgeborene 21,4 % induzierte Aborte
Geschlecht	10 x ♂ 3 x ♀ 1 x unbekannt	71,4 % ♂ 21,4 % ♀ 7,2 % unbekannt

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	11 x isoliert 3 x MCA	78,6 % isoliert 21,4 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	3 x Amniozentese (1 x patholog. Karyotyp, 2 x unauffällige Karyotypen), 1 x PAPP-A (Normalbefund), 2 x Triple Test (1 x Normalbefund, 1 x pathologisch), 3 x Ultraschall pathologisch zwischen 20. und 21. SSW	21,4 % Amniozentese, 7,1 % PAPP-A, 14,3 % Triple Test, 21,4 % Ultraschall pathologisch zwischen 20. und 21. SSW

Bei den aufgeführten Geborenen mit der Herzfehlbildung „Transposition der großen Gefäße“ wurden verschiedene pränataldiagnostische Untersuchungen durchgeführt. Drei Schwangerschaften wurden auf Grund des Nachweises chromosomaler Aberrationen bzw. multipler Fehlbildungen auf Wunsch der Frauen vorzeitig beendet.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- ▶ 1 x im Rahmen eines Down-Syndroms (Trisomie 21)
- ▶ 1 x im Rahmen eines Patau-Syndroms (Trisomie 13)
- ▶ Ivemark-Syndrom

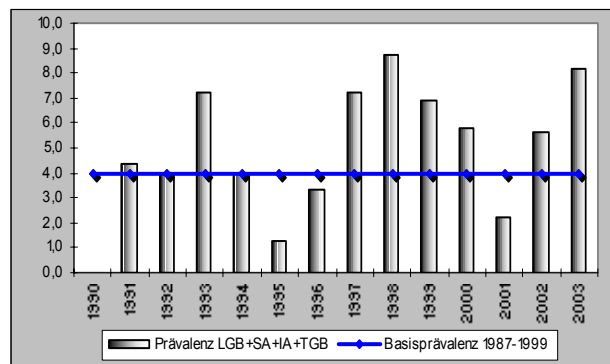


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei TGA in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine *Transposition der großen Gefäße* pro 1.221 Geborene beobachtet.

12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle)	1	2,5	≅ Basisbereich
Landkreise (1 x Merseburg/Querfurt)	1	0,8	↓
Sachsen-Anhalt	2	1,2	↓

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x isoliert 1 x MCA	50,0 % isoliert 50,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x pränatal patholog. Ultraschall in der 12. bzw. 20. SSW, 1 x Amniozentese (patholog. Befund)	100 % pränatal patholog. Ultraschall in der 12. bzw. 20. SSW, 50,0 % Amniozentese (patholog. Befund)

Aus der Tabelle wird ersichtlich, dass in beiden Fällen das Linksherzhypoplasie-Syndrom pränatal bekannt war. In einem Fall wurde darauf hin eine Amniozentese zur zytogenetischen Untersuchung des Feten durchgeführt und bei dem Feten eine Trisomie 18 diagnostiziert. Beide Schwangerschaften mit Linksherzhypoplasie-Syndrom wurden vorzeitig durch Abortus beendigt.

Basisprävalenz Linksherzhypoplasie-Syndrom

EUROCAT (1987 bis 1999)	2,1/10.000 Geborene (von 0,5* bis 5,1**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: ECEMC/ Spanien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Mainz/Deutschland		
Großstädte	1987–1999	4,2/10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,2 – 7,4/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	3,9/10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,9 – 5,3/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	4,0/10.000 Geborene	(CI 95 %: 3,0 – 5,2/10.000 Geborene)

Im Jahr 2003 wurde lediglich von zwei Geborenen aus Sachsen-Anhalt ein Linksherzhypoplasie-Syndrom mitgeteilt. Damit beträgt die Jahresprävalenz 1,2 pro 10.000 Geborene und liegt signifikant unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999.

Obwohl nur eine derartige Fehlbildung bei einem Kind aus den Großstädten auftrat, wird dort ein Wert erreicht, welcher der Basisprävalenz in diesem Bereich entspricht.

Es bleibt unklar, ob der sehr niedrige Prävalenzwert 2003 aus unvollständiger Meldetätigkeit resultiert. Im europäischen Vergleich sind starke Schwankungen zwischen den einzelnen Zentren zu verzeichnen. Die Jahresprävalenz aus Sachsen-Anhalt liegt unterhalb des Durchschnittswertes von EUROCAT.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x induzierte Aborte	100,0 % induzierte Aborte
Geschlecht	2 x ♂	100,0 % ♂

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Edwards Syndrom (Trisomie 18)

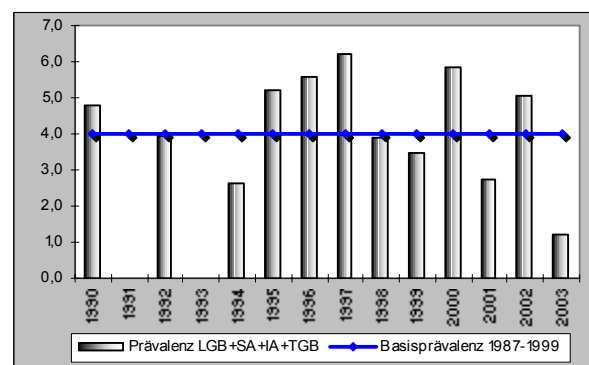


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt ein Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 8.546 Geborene beobachtet.

12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Magdeburg)	1	2,5	≅ Basisbereich
Landkreise (1 x Bernburg, 1 x Bitterfeld, 1 x Mansfelder Land, 1 x Merseburg/Querfurt)	4	3,1	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	5	2,9	≅ Basisbereich

Basisprävalenz Aortenisthmusstenose			
EUROCAT (1987 bis 1999)	3,1/10.000 Geborene (von 0,8* bis 5,9**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Zagreb/Kroatien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Dublin/Irland		
Großstädte	1987-1999	2,5/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,0 - 5,1/ 10.000 Geborene)
Landkreise	1987-1999	2,0/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,3 - 3,0/10.000 Geborene)
Region	1987-1999	2,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,4 - 3,0/10.000 Geborene)

Mit fünf Fällen ist 2003 ein Abfall der Prävalenz der Aortenisthmusstenose gegenüber dem Vorjahr zu beobachten. Eine Jahresprävalenz von 2,9 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt liegt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999. Sowohl für die Landkreise als auch die Großstädte liegt die Jahresprävalenz am unteren Konfidenzniveau. Im europäischen Vergleich liegt die ermittelte Jahresprävalenz ebenfalls im unteren Niveau.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborene 1 x Spontanabort 1 x induzierter Abort	60,0 % Lebendgeborene 20,0 % Spontanaborte 20 % induzierte Aborte
Geschlecht	4 x ♂ 1 x unbekannt	80,0 % ♂ 20,0 % unbekannt

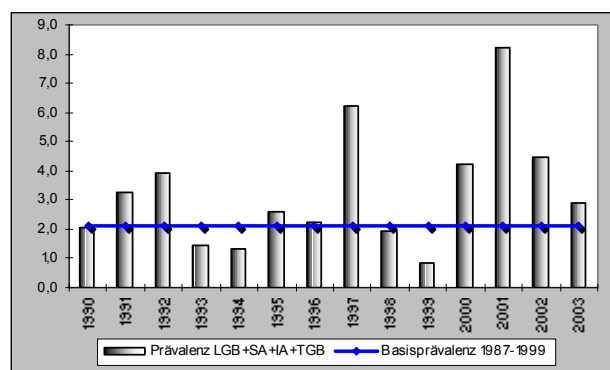
Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 2 x MCA	60,0 % isoliert 40,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x pränatal patholog. Ultraschall 21. SSW	20,0 % pränatal patholog. Ultraschall 21. SSW

Während beim Auftreten einer Aortenisthmusstenose 60 % aller Kinder lebend geboren wurden, war nur in einem Fall die Diagnose pränatal bekannt (21. Schwangerschaftswoche).

Bei zwei der fünf bekannt gewordenen Fälle trat die Aortenisthmusstenose mit anderen Fehlbildungen kombiniert auf. Diese sind nachfolgend aufgeführt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Vorhofseptumdefekt, Ventrikelseptumdefekt
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Pierre-Robin-Sequenz, Ventrikelseptumdefekt, Aplasie der Gallenblase, Mesenterium ileocolicum commune, Hypospadie



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
2,1	3,3	3,9	1,4	1,3	2,6	2,2	6,2	1,9	0,9	4,2	8,2	4,5	2,9

Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine **Aortenisthmusstenose** pro 3.419 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (3 x Halle, 4 x Magdeburg)	7	17,2	≅ Basisbereich
Landkreise (2 x Altmarkkreis Salzwedel, 2 x Anhalt-Zerbst, 2 x Bördekreis, 1 x Jerichower Land, 2 x Köthen, 1 x Mansfelder Land, 3 x Quedlinburg, 1 x Saalkreis, 2 x Stendal, 1 x Wernigerode, 1 x Weißenfels)	18	13,8	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	25	14,7	≅ Basisbereich

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	22 x isoliert 3 x MCA	88,0 % isoliert 12,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	5 x Amniozentese (4 x Normalbefunde, 1 x patholog. Befund), 1 x erhöhtes Beta-HCG, 3 x unauffäll. TripleTest, 7 x pathol. TripleTest, Ultraschall zwischen 19. und 39. SSW	20,0 % Amniozentese, 4,0 % x erhöhtes Beta-HCG, 12,0 % x unauffäll. TripleTest, 28,0 % x pathol. TripleTest, Ultraschall zwischen 19. und 39. SSW

Bei den Lippen-Kiefer-Gaumenspalten fällt eine deutliche Androtropie (Überwiegen von männlichen Geborenen) auf. Die meisten Kinder (88 %) wurden lebend geboren. In mehr als drei Viertel aller Fälle trat die Fehlbildung isoliert ohne weitere Fehlbildungen auf.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ 2 x im Rahmen eines Edwards Syndroms (Trisomie 18)
- ▶ Postaxiale Polydaktylie der Finger

Basisprävalenz Lippen-Kiefer-Gaumenspalte			
EUROCAT (1987 bis 1999)	9,0/10.000 Geborene (von 5,4* bis 14,9**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Portugal ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Sachsen – Anhalt /Deutschland Niederlande		
Großstädte	1987–1999	21,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 16,1 – 27,1/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	13,8/10.000 Geborene	(CI 95 %: 11,9 – 16,1/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	15,6/10.000 Geborene	(CI 95 %: 13,4 – 17,4/10.000 Geborene)

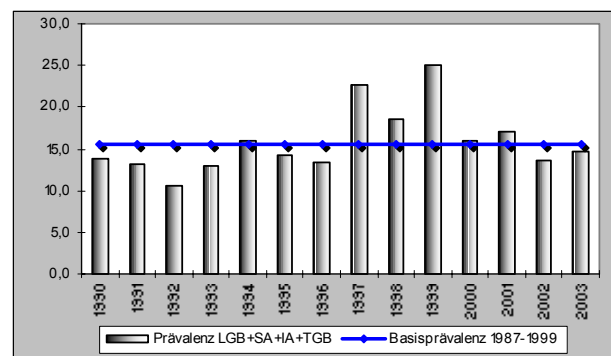


Abb. 21 : Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine **Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 684 Geborene** beobachtet.

Mit 25 Fällen steigt die Prävalenz der Lippen-Kiefer-Gaumenspalte gegenüber dem Vorjahr wieder leicht an. Die Jahresprävalenz von 14,7 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt liegt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999.

Sowohl in den Landkreisen als auch in den Großstädten sind 2003 keine besonderen Auffälligkeiten zu beobachten. Die signifikant erhöhten Prävalenzen der Jahre 1997 bis 1999 werden nicht erreicht. Die Jahresprävalenz entspricht im europäischen Vergleich dennoch wiederum einem hohen Niveau.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	22 x Lebendgeborene 3 x induzierte Aborte	88,0 % Lebendgeborene 12,0 % induzierte Aborte
Geschlecht	17 x ♂ 7 x ♀ 1 x unbekannt	68,0 % ♂ 28,0 % ♀ 4,0 % unbekannt

12.15 Gaumenspalte (Q35.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (2 x Dessau, 2 x Halle, 1 x Magdeburg)	5	12,3	↑
Landkreise (1 x Altmarkkreis Salzwedel, 1 x Aschersleben/Staßfurt, 1 x Ohrekreis, 1 x Merseburg/Querfurt, 1 x Sangerhausen)	5	3,8	↓
Sachsen-Anhalt	10	5,9	≅ Basisbereich

Basisprävalenz Gaumenspalte			
EUROCAT (1987 bis 1999)	6,2/10.000 Geborene (von 3,4* bis 14,7**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Merseyside&Chehire/Großbritannien Barcelona/Spanien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Finnland		
Großstädte	1987–1999	6,0/10.000 Geborene	(CI 95 %: 3,5 – 9,5/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	6,2/10.000 Geborene	(CI 95 %: 4,9 – 7,8/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	6,2/10.000 Geborene	(CI 95 %: 4,9 – 7,6/10.000 Geborene)

Das Auftreten von 10 Gaumenspalten bedeutet gegenüber dem Vorjahr einen deutlichen Prävalenzabfall. Die Jahresprävalenz von 5,9 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt liegt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999.

Mit jeweils fünf Geborenen in den Landkreisen und in den Großstädten steigt die Prävalenz in den großstädtischen Regionen gegenüber dem Normalniveau an, wogegen die Jahresprävalenz in den Landkreisen niedriger als das Normalniveau ist. Die Jahresprävalenz entspricht im europäischen Vergleich einem mittleren Niveau.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeborene 1 x Spontanabort 1 x Totgeborenes	80,0 % Lebendgeborene 10,0 % Spontanaborte 10,0 % Totgeborene
Geschlecht	6 x ♂ 4 x ♀	60,0 % ♂ 40,0 % ♀

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x isoliert 3 x MCA	70,0 % isoliert 30,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese (Normalbefund), 2 x unauffäll. TripleTest, 2 x pathol. Ultraschall 12. bzw. 19. SSW	10,0 % Amniozentese (Normalbefund), 20,0 % unauffäll. TripleTest, 20,0 % pathol. Ultraschall 12. bzw. 19. SSW

Bei den Gaumenspalten beträgt das Geschlechtsverhältnis 1,5 zugunsten der Knaben. Wie bei den Lippen-Kiefer-Gaumenspalten wurde die Mehrzahl der Kinder (80 %) lebend geboren. In 70 % aller Fälle trat die Fehlbildung isoliert ohne weitere Fehlbildungen auf.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ 2 x Robin-Sequenz
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Corpus callosum Agenesie, verkürzten Lidspalten, Mikrognathie, kraniofazialer Dismorphie insgesamt, Mesenterium ileocolicum commune, singulärer Umbilikalarterie

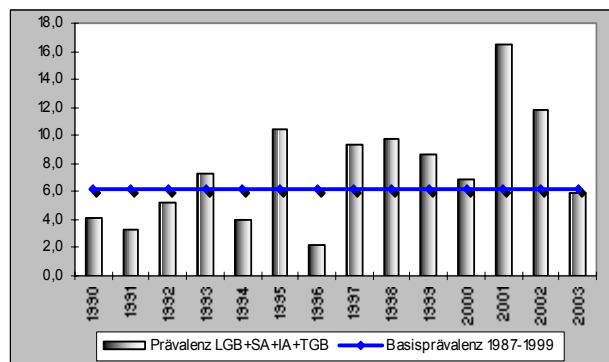


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt ein Geborenes mit *Gaumenspalte* pro 1.710 Geborene beobachtet

12.16 Choanalatresie (Q30.0)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	-
Landkreise (1 x Altmarkkreis Salzwedel)	1	0,8	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	1	0,6	≅ Basisbereich

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen /MCA	1 x MCA	100 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	keine	0

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Edwards-Syndroms (Trisomie 18)

Basisprävalenz Choanalatresie			
EUROCAT	keine Angaben		
Großstädte	1987–1999	1,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,2 – 3,1/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	1,0/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,5 – 1,8/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	1,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,6 – 1,7/10.000 Geborene)

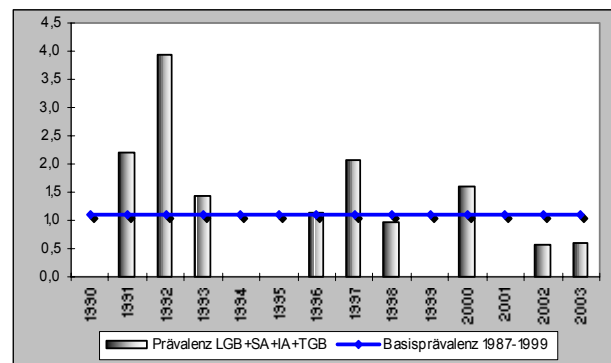


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1990

Die Choanalatresie gehört zu den seltenen Fehlbildungen, die in Sachsen-Anhalt in einigen Jahren überhaupt nicht beobachtet wurden. 2003 wurde die Geburt eines Kindes mit einer derartigen Fehlbildung mitgeteilt. Dieses ist im Landkreis Salzwedel beheimatet. Aus den Großstädten wurde keine Choanalatresie mitgeteilt. Gegenüber dem Vorjahr blieb die Prävalenz unverändert. Die Jahresprävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt entspricht dem Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999.

In der Assoziation europäischer Fehlbildungsregister wird die Choanalatresie nicht gesondert aufgeführt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes, nach 7 Tagen verstorben	100 % Lebendgeborene, nach 7 Tagen verstorben
Geschlecht	1 x ♀	100 % ♀

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt ein Geborenes mit *Choanalatresie* pro 17.091 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Dessau, 1 x Halle)	2	4,9	≅ Basisbereich
Landkreise (1 x Burgenlandkreis, 1 x Mansfelder Land)	2	1,5	↓
Sachsen-Anhalt	4	2,3	≅ Basisbereich

Basisprävalenz Ösophagusatresie/-stenose/-fistel			
EUROCAT (1987 bis 1999)	2,8/10.000 Geborene (von 1,0* bis 8,0**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Galway/Irland ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Mainz/Deutschland		
Großstädte	1987–1999	3,5/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,7 – 6,5/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	2,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,6 – 3,4/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	2,6/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,8 – 3,6/10.000 Geborene)

Im Jahr 2003 wurden bei vier Geborenen Ösophagusatresien mitgeteilt. Damit beträgt die Jahresprävalenz 2,3 pro 10.000 Geborene. Das bedeutet gegenüber dem Vorjahr eine leichte Abnahme für Sachsen-Anhalt. Die Jahresprävalenz liegt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999.

Während zwei Geborene in den Großstädten eine Prävalenz im Normalniveau bedeuten, sind zwei Geborene mit einer Ösophagusatresie in den Landkreisen unterhalb der unteren Konfidenzgrenze einzuordnen.

Im Europavergleich ist die ermittelte Jahresprävalenz als unterer Prävalenzbereich einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

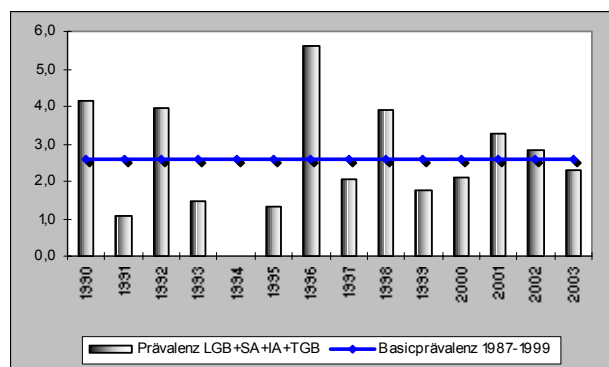
Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort	75,0 % Lebendgeborene 25,0 % induzierte Aborte
Geschlecht	2 x ♂ 2 x ♀	50,0 % ♂ 50,0 % ♀

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 1 x MCA	75,0 % isoliert 25,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x patholog. Ultraschall 19. SSW	25,0 % patholog. Ultraschall 19. SSW

Von den vier Ösophagusatresien wurde nur ein Fall pränatal erkannt (19. Schwangerschaftswoche) und die Schwangerschaft vorzeitig wegen des Vorhandenseins multipler Fehlbildungen auf Wunsch der Frau beendet. Die drei anderen Ösophagusatresien waren ohne weitere Fehlbildungen aufgetreten.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Enzephalozele, Segmentationsdefekten der Lunge, Hypoplasie der A. pulmonalis, Dextroposition der Aorta, Ventrikelseptumdefekt, pers. V. cava superior, Pterygium colli, obstruktiven Defekten des Ureters/Nierenbeckens



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
4,1	1,1	3,9	1,4	0,0	1,3	5,6	2,1	3,9	1,7	2,1	3,3	2,8	2,3

Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ösophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit *Ösophagusatresie/-stenose/-fistel* pro 4.273 Geborene beobachtet.

12.18 Dünndarmatresie (Q41.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (2 x Magdeburg)	2	4,9	↑
Landkreise (1 x Wernigerode)	1	0,8	≅ Basisprävalenz
Sachsen-Anhalt	3	1,8	≅ Basisprävalenz

Basisprävalenz Dünndarmatresie			
EUROCAT (1987 bis 1999)	2,2/10.000 Geborene (von 1,1* bis 4,3**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Nordostitalien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Mainz/Deutschland		
Großstädte	1987-1999	2,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,8 – 4,6/10.000 Geborene)
Landkreise	1987-1999	1,7/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,0 – 2,6/10.000 Geborene)
Region	1987-1999	1,8/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,1 – 2,6/10.000 Geborene)

Im Jahr 2003 wurden bei drei Geborenen Dünndarmatresien diagnostiziert. Damit beträgt die Jahresprävalenz 1,8 pro 10.000 Geborene. Das bedeutet gegenüber dem Vorjahr ein Absinken der Prävalenz für Sachsen-Anhalt. Die Jahresprävalenz ist mit der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999 identisch.

Zwei Geborene mit dieser Fehlbildung in den Großstädten bedeuten bereits eine erhöhte Prävalenz für diese Kohorte. In den Landkreisen wurde nur ein Kind mit einer Dünndarmatresie geboren – das liegt im Basisniveau.

Im Europavergleich ist die ermittelte Jahresprävalenz als ein Prävalenzwert im unteren Drittel einzuordnen.

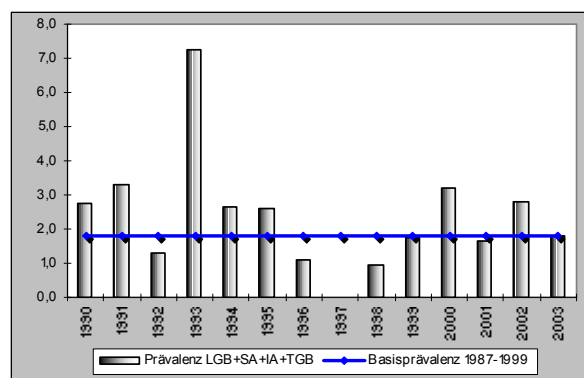
zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborene 1 x Lebendgeborenes, nach 7 Tagen verstorben	100,0 % Lebendgeborene davon 33,3 % Lebendgeborene, nach 7 Tagen verstorben
Geschlecht	1 x ♂ 2 x ♀	33,3 % ♂ 66,7 % ♀
Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert	100,0 % isoliert
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x patholog. Ultraschall o.n.Angaben	33,3 % patholog. Ultraschall o.n.Angaben

Alle drei Kinder mit Dünndarmatresie wurden lebend geboren. Die Fehlbildung war in einem Fall bereits pränatal bekannt. In keinem Fall waren weitere große Fehlbildungen mit der Dünndarmatresie assoziiert.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ keine



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
2,8	3,3	1,3	7,2	2,6	2,6	1,1	0,0	1,0	1,7	3,2	1,6	2,8	1,8

Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine *Dünndarmatresie* pro 5.697 Geborene in Sachsen-Anhalt beobachtet.

12.19 Rektum- und Analatresie/-stenose (Q42.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle)	1	2,5	↓
Landkreise	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt	1	0,6	↓

Basisprävalenz Rektum-/Analatresie/-stenose/-fistel			
EUROCAT (1987 bis 1999)	3,1/10.000 Geborene (von 1,1* bis 7,4**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Galway/ Irland ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Mainz/Deutschland		
Großstädte	1987–1999	4,9/10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,7 – 8,2/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	3,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,1 – 4,3/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	3,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,5 – 4,5/10.000 Geborene)

Im Jahr 2003 wurde nur bei einem Kind eine Analatresie mitgeteilt. Die Jahresprävalenz beträgt 0,6 pro 10.000 Geborene. Das bedeutet gegenüber dem Vorjahr eine deutliche Prävalenzabnahme für diese Fehlbildung in Sachsen-Anhalt. Die Jahresprävalenz unterschreitet signifikant die Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999.

Sowohl in den Großstädten als auch in den Landkreisen wurde die Basisprävalenz stark unterschritten. Gründe dafür sind nicht bekannt.

Im Vergleich zu anderen EUROCAT-Zentren liegt die ermittelte Jahresprävalenz ebenfalls unterhalb des Mittelwertes.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	1 x ♂	100 % ♂
Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x MCA	100 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x pathologischer Triple Test	100 % pathologischer Triple Test

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Prader-Willi-Syndrom mit molekularzytogenetischem Nachweis von 46,XX,ish del(15)(q11.2q13/q14)

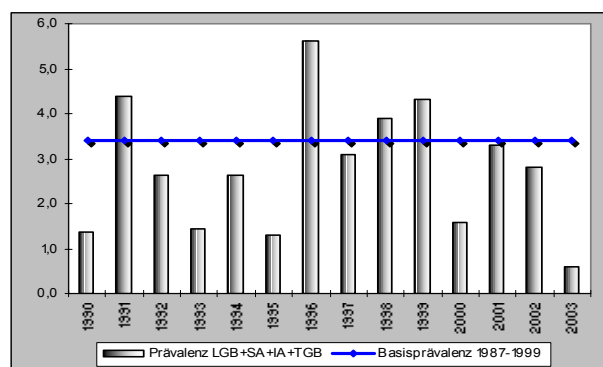


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rektum-/Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde eine *Rektum-/Analatresie* pro 17.091 Geborene in Sachsen-Anhalt beobachtet.

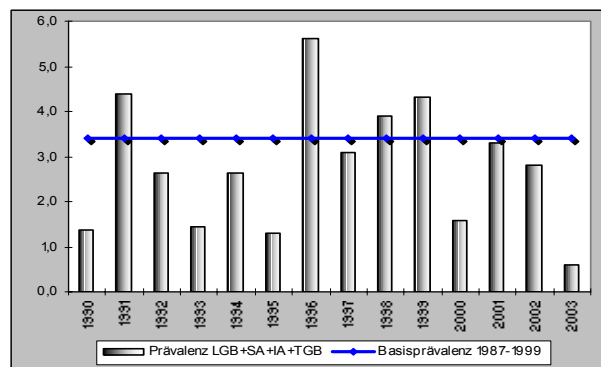
12.20 Hoden, nicht deszendiert (Q53.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (5 x Dessau, 1 x Halle, 12 x Magdeburg)	18	44	↑
Landkreise (1 x Altmarkkreis Salzwedel, 1 x Aschersleben/Staßfurt, 2 x Jerichower Land, 1 x Merseburg/Querfurt, 3 x Ohrekreis, 1 x Schönebeck)	9	6,9	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	27	15,8	≅ Basisbereich

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	27 x isoliert	100,0 % isoliert
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	keine	0

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

▶ Keine



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
11,0	20,8	27,5	33,3	11,9	7,8	7,8	11,4	21,4	8,7	9,0	6,0	9,6	15,8

Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hoden, nicht deszendiert in der Erfassungsregion seit 1990

Basisprävalenz Hoden, nicht deszendiert			
EUROCAT	keine Angaben		
Großstädte	1987–1999	28,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 22,6 – 35,3/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	10,6/10.000 Geborene	(CI 95 %: 9,0 – 12,7/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	14,2/10.000 Geborene	(CI 95 %: 12,4 – 16,2/10.000 Geborene)

Mit 27 Mitteilungen steigt die Prävalenz des nicht deszendierten Hodens gegenüber dem Vorjahr signifikant an. Die Jahresprävalenz von 15,8 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt liegt an der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999.

Die hohe Prävalenz insgesamt wird durch allein 18 Beobachtungen in den Großstädten verursacht. Damit erreicht die Prävalenz dort einen Wert von 44 pro 10.000 Geborene.

Innerhalb von Europa können die Prävalenzen nicht bewertet werden, da diese Fehlbildung nicht routinemäßig analysiert wird.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	27 x Lebendgeboren	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	27 x ♂	100 % ♂

Hinweis:

Auf Grund der Möglichkeiten der Verschlüsselung des nicht deszendierten Hodens (einseitig, beidseitig, keine näheren Angaben usw.) kann es zu Prävalenzverschiebungen kommen: den Autoren ist bewusst, dass innerhalb der ersten Lebenswoche die Diagnosestellung Kryptorchismus schwierig ist. Durch die Exkludierung verschiedener, nicht eindeutiger Diagnosen, würde sich die Zahl der Kinder mit nicht deszendierten Hoden auf 8 verringern. Die Jahresprävalenz 2003 würde dann 4,7 pro 10.000 Geborene betragen.

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit nicht deszendierten Hoden pro 633 Geborene (auf 325 Knaben) beobachtet.

12.21 Hypospadie (Q54.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (3 x Dessau, 4 x Halle, 2 x Magdeburg)	9	22,1	≅ Basisbereich
Landkreise 2 x Altmerkreis, Salzwedel 2 x Aschersleben/Staßfurt, 1 x Bernburg, 1 x Bitterfeld, 3 x Bördekreis 2 x Burgenlandkreis 1 x Jerichower Land 1 x Köthen 3 x Merseburg/Querfurt 1 x Ohrekreis 2 x Quedlinburg 4 x Stendal 3 x Wittenberg	27	20,7	↑
Sachsen-Anhalt	36	21,1	↑

Basisprävalenz Hypospadie			
EUROCAT (1987 bis 1999)	8,1/10.000 Geborene (von 1,4* bis 24,7**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Zentralostfrankreich ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Strasbourg/Frankreich		
Großstädte	1987-1999	21,8/10.000 Geborene	(CI 95 %: 16,7 – 27,9/10.000 Geborene)
Landkreise	1987-1999	15,2/10.000 Geborene	(CI 95 %: 13,2 – 17,6/10.000 Geborene)
Region	1987-1999	16,5/10.000 Geborene	(CI 95 %: 14,6 – 18,7/10.000 Geborene)

Mit 36 Fällen ist die Prävalenz der Hypospadie gegenüber dem Vorjahr nahezu identisch. Die Jahrespävalenz von 21,1 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt liegt signifikant über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999.

Während dabei in den Landkreisen die Basisprävalenz 2003 signifikant überschritten wird, sind in den Großstädten keine besonderen Auffälligkeiten zu beobachten.

Die Jahrespävalenz entspricht im europäischen Vergleich dennoch wiederum einem hohen Niveau. Dabei ist zu beachten, dass es bei EUROCAT unterschiedliche Auffassungen und mehrfach revidierte Handhabungen zum Ein- oder Ausschluss der glandulären, geringgradigen Hypospadien gibt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	35 x Lebendgeborene 1 x Spontanabort	97,2 % Lebendgeborene 2,8 % Spontanaborte
Geschlecht	36 x ♂	100 % ♂
Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	30 x isoliert 6 x MCA	83,3 % isoliert 16,4 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	4 x Amniozentese (Normalbefunde), 4 x PAPP-A (normal), 2 x patholog. Ultraschall 18. bzw. 37. SSW	11,1 % Amniozentese (Normalbefunde), 11,1 % PAPP-A (normal), 5,6 % patholog. Ultraschall 18. bzw. 37. SSW

Bei den insgesamt 36 Kindern mit Hypospadien war in vier Schwangerschaften eine Amniozentese zur Ermittlung des kindlichen Karyotypes erfolgt. In allen Fällen wurde ein Normalbefund erhoben. 4-mal wurden PAPP-A-Untersuchungen mit unauffälligem Befund durchgeführt und von zwei Schwangerschaften ist ein pathologischer Ultraschallbefund (in der 18. bzw. 37. Schwangerschaftswoche) bekannt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Mikrozephalus
- ▶ Fehlender Gehörgang, Ohranhängsel
- ▶ Harntransportstörung II. Grades
- ▶ Einseitige Subluxation des Hüftgelenkes
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: ASD II, Klumpfuß, fehlenden Zehen, Fehlen von Unterarm und Hand, Syndaktylie
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Pierre-Robin-Sequenz, Aortenisthmusstenose, Ventrikel-Septum-Defekt, Gallenblasenhypoplasie, Mesenterium ilcoolicum commune

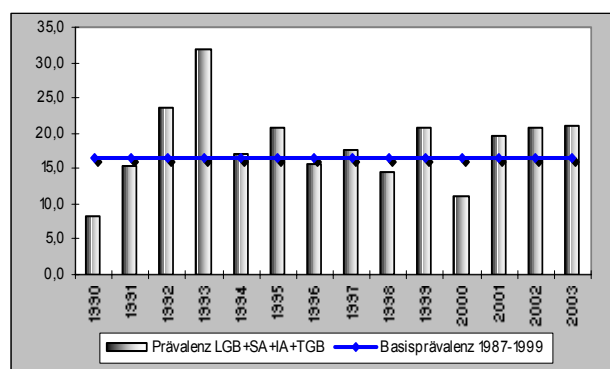


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine Hypospadie pro 475 Geborene (auf 244 Knaben) beobachtet. Nach Ausschluss der glandulären Formen war es 1 Hypospadie pro 1.315 Geborene.

12.22 Epispadie (O64.0)

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	↓
Landkreise (1 x Ohrekreis)	1	0,8	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	1	0,6	≅ Basisbereich

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x isoliert	100 % isoliert
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	keine	0

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

▶ Keine

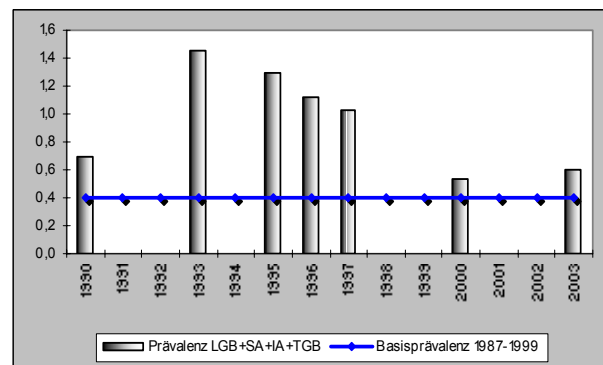
Basisprävalenz Epispadie			
EUROCAT	Keine Angaben		
Großstädte	1987–1999	0,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,01 – 2,0/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	0,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,01 – 1,0/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	0,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,02 – 0,9/10.000 Geborene)

Epispadien sind sehr selten und werden in Sachsen-Anhalt nicht in jedem Jahr beobachtet. Im Jahr 2003 wurde ein Knabe mit dieser Fehlbildung geboren. Die Prävalenz der Epispadie liegt mit 0,6 pro 10.000 Geborene im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999.

In den Großstädten wurde kein Kind mit einer Epispadie geboren. Die Epispadie wird bei EUROCAT nicht separat bewertet.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	1 x ♂	100 % ♂



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0,7	0,0	0,0	1,5	0,0	1,3	1,1	1,0	0,0	0,0	0,5	0,0	0,0	0,6

Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine *Epispadie* pro 17.091 Geborene (auf 8.787 Knaben) beobachtet.

12.23 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	↓
Landkreise	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt	0	0,0	↓

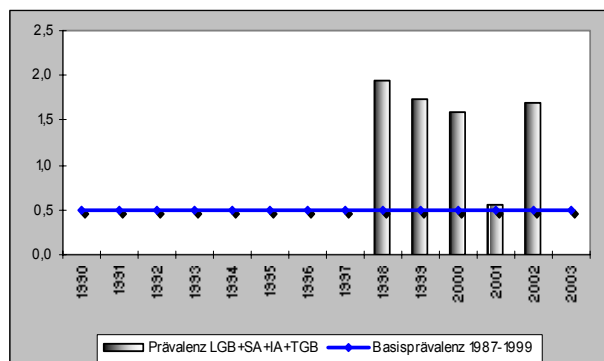
Basisprävalenz Indifferentes Geschlecht

EUROCAT (1987 bis 1999) 0,8/10.000 Geborene (von 0,3* bis 1,7**/10.000 Geborene)

Legende:
 * Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Dublin/Irland Norwegen
 ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Hainaut/Belgien

Großstädte	1987–1999	0,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,01 – 1,95/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	0,5/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,19 – 1,14/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	0,5/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,20 – 1,01/10.000 Geborene)

Die Diagnose indifferentes/unklares Geschlecht wird sehr selten gestellt und tritt in Sachsen-Anhalt nicht in jedem Jahr auf. Im Jahr 2003 wurde kein Kind mit diesen Fehlbildungen geboren.



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	1,9	1,7	1,6	0,5	1,7	0,0

Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 trat in Sachsen-Anhalt die Diagnose *indifferentes/unklares Geschlecht* nicht auf.

12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle)	1	2,5	≅ Basisbereich
Landkreise (1 x Anhalt-Zerbst), 1 x Köthen, 1 x Quedlinburg, 1 x Schönebeck, 1 x Wittenberg)	5	3,8	↑
Sachsen-Anhalt	6	3,5	↑

Basisprävalenz Potter-Sequenz			
EUROCAT	keine Angaben		
Großstädte	1987–1999	3,5/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,7 – 6,5/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	1,9/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,2 – 2,9/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	2,2/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,5 – 3,2/10.000 Geborene)

Geborene mit Potter-Sequenz (doppelseitige Nierendysplasie- oder -agenesie) wurden in Sachsen-Anhalt 2003 6-mal mitgeteilt. Die Prävalenz steigt damit gegenüber dem Vorjahr wieder an - die Jahresprävalenz beträgt 3,5 pro 10.000 Geborene. Sie liegt für Sachsen-Anhalt insgesamt und die Landkreise oberhalb der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999.

Ein Kind in den Großstädten mit Potter-Sequenz entspricht mit einer Prävalenz von 2,5 pro 10.000 Geborenen dem Normalniveau.

Die Potter-Sequenz wird bei EUROCAT nicht separat bewertet.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x induzierte Aborte	100% induzierte Aborte
Geschlecht	1 x ♀ 5 x unbekannt	16,7 % ♀ 83,3 % unbekannt

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 3 x MCA	50 % isoliert 50 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	6 x patholog. Ultraschall zwischen 15. und 21. SSW	100 % patholog. Ultraschall zwischen 15. und 21. SSW

Die Potter-Sequenz wurde zu 100 % bereits pränatal mittels Ultraschalluntersuchung zwischen der 15. und 21. Schwangerschaftswoche diagnostiziert. In allen sechs Fällen wurde darauf hin die Schwangerschaft vorzeitig beendet.

In jeweils der Hälfte der Fälle trat die Fehlbildung isoliert und in Kombination mit anderen Fehlbildungen auf (siehe unten).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Singuläre Umbilikalarterie
- ▶ Polydaktylie , Herzfehlbildung
- ▶ Aortenstenose

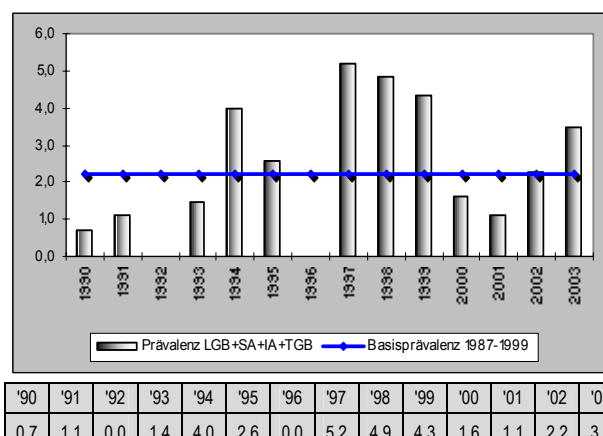


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine *Potter-Sequenz* pro 2.849 Geborene beobachtet.

12.25 Nierenagenesie, einseitig (Q60.0)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	↓
Landkreise (1 x Burgenlandkreis, 1 x Ohrekreis, 1 x Schönebeck, 1 x Weißenfels, 1 x unbekannt)	5	3,8	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	5	2,9	↓

Basisprävalenz einseitige Nierenagenesie			
EUROCAT		keine Angaben	
Großstädte	1987-1999	9,5/10.000 Geborene	(CI 95 %: 6,2 – 13,8 /10.000 Geborene)
Landkreise	1987-1999	5,0/10.000 Geborene	(CI 95 %: 3,8 – 6,5/10.000 Geborene)
Region	1987-1999	5,9/10.000 Geborene	(CI 95 %: 4,7 – 7,3 / 10.000 Geborene)

Die einseitige Nierenagenesie wurde für Sachsen-Anhalt 2003 bei fünf Kindern mitgeteilt. Die Prävalenz sinkt damit gegenüber dem Vorjahr stark ab. Die Jahresprävalenz 2003 beträgt 2,9 pro 10.000 Geborene. Sie liegt für Sachsen-Anhalt insgesamt und für die Großstädte unterhalb der unteren Konfidenzgrenze der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999.

In den Landkreisen wird dagegen ein Normalniveau beobachtet, wobei die mittlere Prävalenz der Landkreise deutlich unter dem Großstadtniveau liegt. EUROCAT bewertet diese Fehlbildung nicht separat.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborene	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	3 x ♂ 2 x ♀	60,0 % ♂ 40,0 % ♀

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 3 x MCA	40,0 % isoliert 60,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese (Normalbefund), 1 x PAPP-A (normal), 1 x Triple Test (normal), 2 x patholog. Ultraschall in der 22. bzw. 23.SSW	20 % Amniozentesen (Normalbefund), 20 % PAPP-A (normal), 20 % Triple Test (normal), 40 % patholog. Ultraschall in der 22. bzw. 23.SSW

Die einseitige Nierenagenesie wurde in zwei Fällen (40 %) bereits pränatal mittels Ultraschalluntersuchung in der 22. bzw. 23. Schwangerschaftswoche diagnostiziert. Andere pränataldiagnostische Untersuchungen führten nicht zur Diagnostik der Fehlbildung.

Die einseitige Nierenagenesie trat überwiegend in Kombination mit weiteren, teils aber sogenannten kleinen Fehlbildungen auf (siehe unten).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Megaureter
- ▶ Offener Ductus arteriosus Botalli mit hämodynamischer Wirksamkeit
- ▶ Ohranhängsel

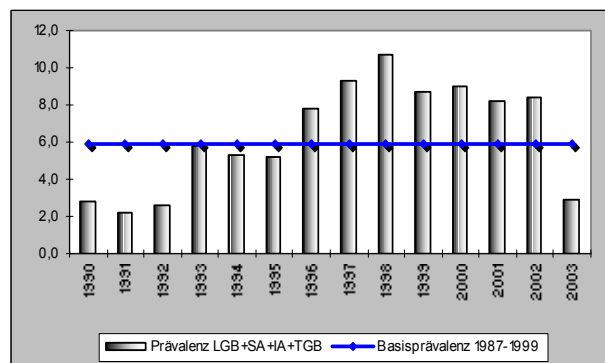


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine *einseitige Nierenagenesie* pro 3.419 Geborene beobachtet.

12.26 Zystennieren (O61.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (3 x Dessau, 1 x Halle, 3 x Magdeburg)	7	17,2	↑
Landkreise (1 x Altmarkkreis Salzwedel, 1 x Bördekreis, 2 x Burgenlandkreis, 1 x Merseburg/Querfurt, 2 x Stendal, 1 x Wittenberg)	8	6,1	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	15	8,8	↑

Basisprävalenz Zystennieren			
EUROCAT (1987 bis 1999)	4,2/10.000 Geborene (von 0,1* bis 15,7**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: ECEMC/Spain ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Mainz/Deutschland		
Großstädte	1987–1999	7,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 4,6 – 11,3/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	5,9/10.000 Geborene	(CI 95 %: 4,5 – 7,4/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	6,2/10.000 Geborene	(CI 95 %: 4,9 – 7,6/10.000 Geborene)

Im Jahr 2003 wurden bei 15 Geborenen aus Sachsen-Anhalt Zystennieren festgestellt. Damit beträgt die Jahresprävalenz 8,8 pro 10.000 Geborene und ist damit signifikant gegenüber der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999 erhöht.

Dabei gibt es Unterschiede zwischen Großstädten und Umland: mit 7 Geborenen mit Zystennieren wird in den Großstädten ein signifikant erhöhter Prävalenzwert erreicht, wogegen die Prävalenz im Umland (8 Fälle) dem Basisniveau entspricht.

Im Vergleich zum Vorjahr wurden weniger Geborene mit Zystennieren mitgeteilt.

Im europäischen Vergleich sind starke Schwankungen zwischen den einzelnen Zentren zu verzeichnen. Die Jahresprävalenz in Sachsen-Anhalt liegt im Mittel der EUROCAT-Zentren.

zusätzliche Angaben:

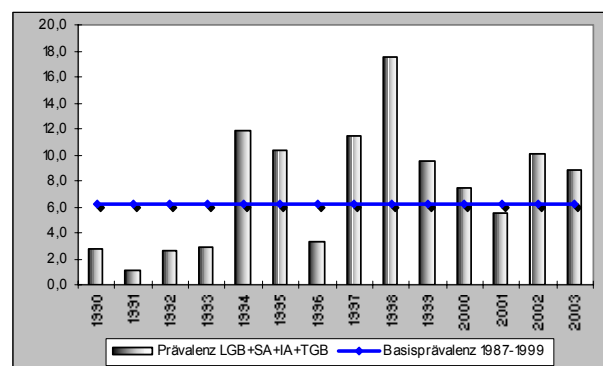
Schwangerschaftsausgang	13 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort 1 x Totgeborenes	86,7 % Lebendgeborene 6,7 % induzierte Aborte 6,7 % Totgeborene
Geschlecht	9 x ♂ 5 x ♀ 1 x unbekannt	60,0 % ♂ 33,3 % ♀ 6,7 % unbekannt

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	13 x isoliert 2 x MCA	86,7 % isoliert 13,3 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese (normaler Karyotyp), 1 x PAPP-A (Normalbefund), 3 x Triple Test (Normalbefund), 7 x patholog. Ultraschall zwischen 15. und 31. SSW	6,7 % Amniozentese (normaler Karyotyp), 6,7 % PAPP-A (Normalbefund), 20,0 % Triple Test (Normalbefund), 46,7 % patholog. Ultraschall zwischen 15. und 31. SSW

Von den 15 Fällen mit Zystennieren wurden nur 7 pränatal erkannt (zwischen der 15. und 31. Schwangerschaftswoche). Andere pränataldiagnostische Untersuchungen erbrachten Normalbefunde. Die Kombination mit anderen Fehlbildungen war die Ausnahme (siehe unten).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Dilatative Uropathie III. Grades
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Enzephalozele, Ösophagusatresie Typ IIIb n. Vogt, Segmentationsdefekten der Lunge, Hypoplasie der A. pulmonalis, Dextroposition der Aorta, Ventrikelseptumdefekt, pers. V. cava superior, Pterygium colli



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
2,8	1,1	2,6	2,9	11,9	10,4	3,4	11,4	17,5	9,5	7,4	5,5	10,1	8,8

Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1990

Hinweis:

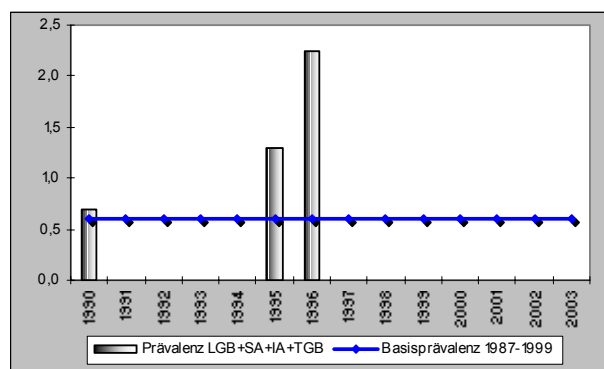
Zur Schaffung von internationalen Vergleichsmöglichkeiten wurden gegenüber dem Bericht 2002 Veränderungen vorgenommen. Die Zystennieren wurden neu definiert (Diagnosen wie Potter-II-a-Zystennieren wurden einbezogen, bis 2002 eigenständige Fehlbildung). Dadurch verändert sind auch die Basisprävalenz (steigt auf 6,2/10.000 Geborene an).

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt 1-mal die Diagnose Zystennieren pro 1.140 Geborene beobachtet

12.27 *Ekstrophie der Harnblase (O64.1)*

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	↓
Landkreise	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt	0	0,0	↓

Die Diagnose Ekstrophie der Harnblase wird sehr selten gestellt und tritt in Sachsen-Anhalt nicht in jedem Jahr auf. Im Jahr 2003 wurde kein Kind mit dieser Fehlbildung geboren.



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0,7	0,0	0,0	0,0	0,0	1,3	2,2	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0

Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit Ekstrophie der Harnblase beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle)	1	2,5	≅ Basisbereich
Landkreise (1 x Ohrekreis, 1 x Quedlinburg)	2	1,5	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	3	1,8	≅ Basisbereich

Basisprävalenz Präaxiale Polydaktylie			
EUROCAT		keine Angaben	
Großstädte	1987–1999	3,9/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,9 – 6,9/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	1,7/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,0 – 2,6/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	2,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,4 – 3,0/10.000 Geborene)

Mit drei beobachteten Fällen nimmt die Prävalenz der präaxialen Polydaktylie gegenüber dem Vorjahr ab. Die Jahresprävalenz von 1,8 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt bewegt sich damit aber im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999. Das gilt sowohl in den Landkreisen als auch in den großstädtischen Regionen. Die Fehlbildung wird in der Assoziation von Fehlbildungsregistern in Europa EUROCAT nicht separat bewertet.

zusätzliche Angaben:

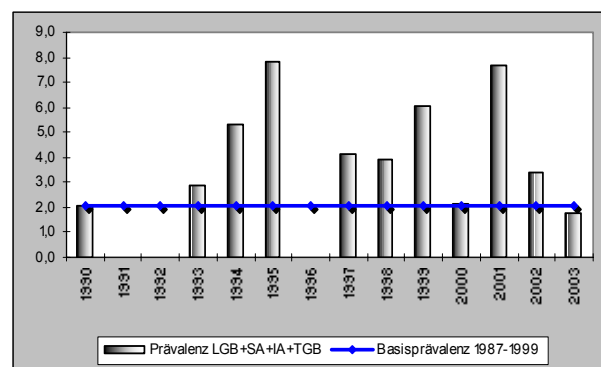
Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort	66,7 % Lebendgeborene 33,3 % induzierte Aborte
Geschlecht	2 x ♂ 1 x ♀	66,7 % ♂ 33,3% ♀

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 1 x MCA	66,7 % isoliert 33,3 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese (patholog. Karyotyp), 1 x Ultraschall pathologisch in der 12.SSW	33,3 % Amniozentese (patholog. Karyotyp), 33,3 % Ultraschall pathologisch in der 12.SSW

Von den drei Kindern mit präaxialer Polydaktylie waren in einem Fall in der 12. Schwangerschaftswoche im Ultraschall multiple Fehlbildungen aufgefallen. Daraufhin wurde eine Amniozentese zur Bestimmung des kindlichen Chromosomenbefundes durchgeführt – das Ergebnis war ein aberranter Karyotyp (siehe unten).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Deletionssyndrom Chromosom 13



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
2,1	0,0	0,0	2,9	5,3	7,8	0,0	4,1	3,9	6,1	2,1	7,7	3,4	1,8

Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydaktylie in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine *präaxiale Polydaktylie* pro 5.697 Geborene beobachtet.

12.29 Reduktionsfehlbildungen, insgesamt - obere und untere Extremitäten (Q71./Q72./Q.73)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Dessau, 1 x Magdeburg)	2	4,9	↓
Landkreise (1 x Altmarkkreis Salzwedel, 1 x Anhalt-Zerbst, 1 x Aschersleben/Staßfurt, 1 x Bördekreis, 1 x Burgenlandkreis, 1 x Jerichower Land, 1 x Ohrekreis, 1 x Merseburg/Querfurt, 1 x Schönebeck, 4 x Stendal, 1 x Wernigerode)	14	10,7	↑
Sachsen-Anhalt	16	9,4	↑

Basisprävalenz Reduktionsfehlbildungen, insgesamt			
EUROCAT (1987 bis 1999)	6,0/10.000 Geborene (von 2,3* bis 9,3**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Galway/Irland		
	** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Glasgow/Großbritannien		
Großstädte	1987–1999	11,2/10.000 Geborene	(CI 95 %: 7,7 – 15,8/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	5,6/10.000 Geborene	(CI 95 %: 4,3 – 7,1/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	6,7/10.000 Geborene	(CI 95 %: 5,4 – 8,2/10.000 Geborene)

Mit 16 beobachteten Fällen steigt die Prävalenz der Reduktionsfehlbildungen der oberen und unteren Extremitäten gegenüber dem Vorjahr wieder an. Die Jahresprävalenz von 9,4 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt überschreitet damit die obere Konfidenzgrenze der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999. Das gilt sowohl für das gesamte Bundesland als auch für die Landkreise allein, wogegen in den großstädtischen Regionen eine Prävalenz unterhalb des Basisniveaus beobachtet wird. Im Vergleich zu den Daten aus Europa ist die Jahresprävalenz in Sachsen-Anhalt ebenfalls als Spitzenwert einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeborene 5 x induzierte Aborte 1 x Totgeborenes 1 x Lebendgeborenes, nach 7 Tagen verstorben	56,3 % Lebendgeborene 31,3 % induzierte Aborte 6,3 % Totgeborene 6,3 % Lebendgeborene, nach 7 Tagen verstorben
Geschlecht	9 x ♂ 6 x ♀ 1 x unbekannt	56,3 % ♂ 37,5 % ♀ 6,3 % unbekannt
Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x isoliert 11 x MCA	31,3 % isoliert 68,7 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	4 x Amniozentese (1 patholog. Karyotyp, 3 Normalbefunde), 1 x patholog. Triple Test, 10 x patholog. Ultraschallbefunde zwischen 10. und 40. SSW	25,0 % Amniozentese 6,25 % patholog. Triple Test, 62,5 % patholog. Ultraschallbefunde zwischen 10. und 40. SSW

Die Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten wurden zu einem hohen Anteil bereits während der Schwangerschaft – zum Teil aber erst im dritten Trimester – durch Ultraschalluntersuchungen festgestellt (62,5 %). Bei einem Viertel der Kinder waren pränatale zytogenetische Untersuchungen erfolgt, nur 1-mal wurde ein pathologischer Karyotyp festgestellt.

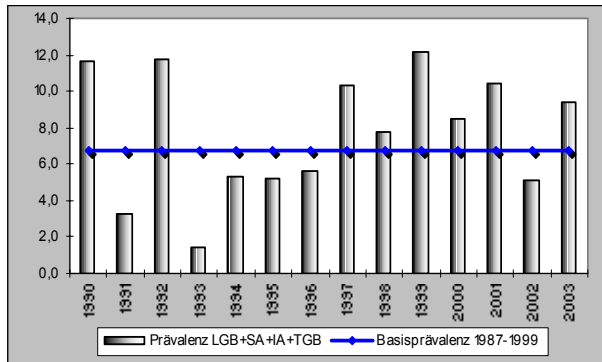
Auffällig ist der hohe Anteil multipler Fehlbildungen mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Achondroplasie
- ▶ Reduktionsdefekt des Radius bei Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Fehlen des rechten Beines, Arthrogryposis multiplex congenita, Gastroschisis, Klumpfuß, Amelie, Dolichocephalus, Thoraxfehlbildung, singuläre Umbilikalarterie
- ▶ Fehlende Zehen und Finger, Syndaktylie
- ▶ Fehlen des Unterarmes und der Hand im Rahmen eines ADAM-Komplexes (amniotische Schnürfurchen)
- ▶ Fehlende Zehen im Rahmen eines Deletions-syndroms Chromosom 13
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Fehlen von Unterarm und Hand, Fehlbildungen der großen Arterien, singuläre Umbilikalarterie
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Reduktionsfehlbildung Bein, Omphalozele, Fehlen des Zwerchfells, Klumpfuß, Verbiegung des Femur, Hüftdysplasie
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Fehlen von Unterarm und Hand, ASD II, Klumpfuß, glandulärer Hypospadie, Syndaktylie, Fehlen der Fingernägel

- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Verkürzung aller Extremitäten, Glockenthorax, Ventrikelseptumdefekt, Vorhofseptumdefekt, kraniofazialer Dysmorphie
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Fehlenden Arm- und Beinanlagen, kommaförmigem Rumpf, Herzfehlbildung, Steißbeinteratom

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine *Reduktionsfehlbildung der Extremitäten* pro 1.069 Geborene beobachtet.



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
11,7	3,3	11,8	1,4	5,3	5,2	5,6	10,3	7,8	12,1	8,5	10,4	5,1	9,4

Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen in der Erfassungsregion seit 1990

12.30 Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Dessau, 1 x Magdeburg)	2	4,9	≅ Basisbereich
Landkreise (1 x Köthen, 1 x Ohrekreis, 1 x Stendal)	3	2,3	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	5	2,9	↑

Basisprävalenz Zwerchfellhernie			
EUROCAT (1987 bis 1999)	2,9/10.000 Geborene (von 1,2* bis 5,5**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Toskana/Italien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Malta		
Großstädte	1987-1999	2,5/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,0 – 5,1/10.000 Geborene)
Landkreise	1987-1999	1,7/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,0 – 2,6/10.000 Geborene)
Region	1987-1999	1,8/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,8 – 2,8/10.000 Geborene)

Mit fünf Zwerchfellhernien ist 2003 gegenüber dem Vorjahr ein Prävalenzrückgang festzustellen. Die Jahresprävalenz von 2,9 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt liegt im Vergleich zur Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999 geringfügig über der oberen Konfidenzgrenze. Bei separater Betrachtung der Landkreise und Großstädte liegt die Jahresprävalenz hier noch im Konfidenzintervall. Die ermittelte Jahresprävalenz entspricht im europäischen Vergleich dem Mittelwert.

zusätzliche Angaben:

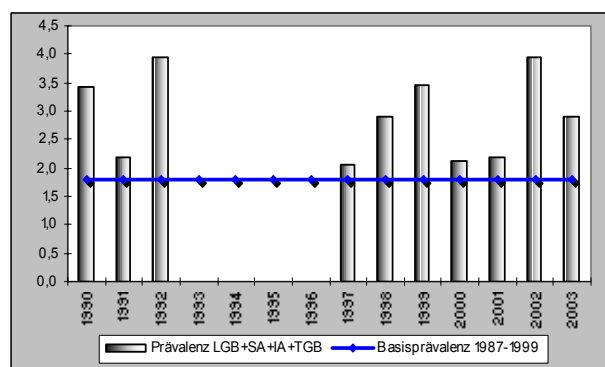
Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborene 2 x induzierte Aborte	60,0 % Lebendgeborene 40,0 % induzierte Aborte
Geschlecht	5 x ♂	100 % ♂

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 2 x MCA	60,0 % isoliert 40,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese (normaler Karyotyp), 2 x patholog. Ultraschall in der 12.SSW	20,0 % Amniozentesen (normaler Karyotyp), 40,0 % patholog. Ultraschall in der 12.SSW

Von den fünf Geborenen mit Zwerchfellhernie sind drei Kinder lebend geboren worden. Bei zwei Kindern wurde die Schwangerschaft nach der pränatalen Ultraschalldiagnostik multipler Fehlbildungen vorzeitig beendet.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: angeborenen Urethralklappen, zwei Nebenmilzen
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Reduktionsfehlbildungen des Beines, Omphalozele, Klumpfuß, Verbiegung des Femur, Hüftdysplasie



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
3,4	2,2	3,9	0,0	0,0	0,0	0,0	2,1	2,9	3,5	2,1	2,2	3,9	2,9

Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine Zwerchfellhernie pro 3,419 Geborene beobachtet.

12.31 Omphalozele (Q79.2)

	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geborene	Trend im Ver- gleich zur Basis- prävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	↓
Landkreise (1 x Mansfelder Land, 1 x Merseburg/ Querfurt, 1 x Saalkreis, 1 x Stendal, 1 x Wittenberg)	5	3,8	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	5	2,9	↓

Basisprävalenz Omphalozele			
EUROCAT (1987 bis 1999)	2,4/10.000 Geborene (von 1,0* bis 5,6**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Portugal ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Mainz/Deutschland		
Großstädte	1987- 1999	4,6/10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,4 – 7,8/10.000 Geborene)
Landkreise	1987- 1999	3,9/10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,9 – 5,3/10.000 Geborene)
Region	1987- 1999	4,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 3,1 – 5,3/10.000 Geborene)

Die Mitteilung von fünf Geborenen mit Omphalozele bedeutet gegenüber dem Vorjahr ein Absinken der Prävalenz. Die Jahresprävalenz beträgt damit 2,9 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt und unterschreitet die untere Konfidenzgrenze der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999 geringfügig. Das gilt sowohl für das gesamte Bundesland als auch für die Großstädte allein. In den Landkreisen nimmt die Prävalenz einen Wert im Bereich des Basisniveaus an.

Im Vergleich zu den Daten aus Europa ist die Jahresprävalenz in Sachsen-Anhalt als mittlerer Wert einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschafts- ausgang	1 x Lebendgeborenes 4 x induzierte Aborte	20,0 % Lebendgeborene 80,0 % induzierte Aborte
Geschlecht	2 x ♂ 1 x ♀ 2 x unbekannt	40,0 % ♂ 20,0 % ♀ 40,0 % unbekannt

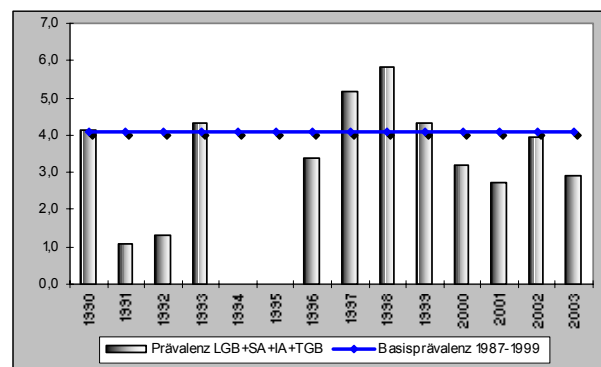
Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 3 x MCA	40,0 % isoliert 60,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese (patholog. Karyotyp), 4 x patholog. Ultraschall zwischen 11. und 12. SSW	20,0 % Amniozentesen (patholog. Karyotyp), 80,0 % patholog. Ultraschall zwischen 11. und 12. SSW

Die Omphalozele bzw. damit in Zusammenhang stehende Fehlbildungen wurden zu 80 % bereits zu einem frühen Zeitpunkt (11./12. Schwangerschaftswoche) der Schwangerschaft mittels Ultraschalluntersuchungen festgestellt. In einem Fall war darüber hinaus eine pränatale zytogenetische Untersuchung erfolgt, dabei wurde ein pathologischer Karyotyp festgestellt.

Der Anteil multipler Fehlbildungen mit Omphalozele beträgt 60 %.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Reduktionsfehlbildungen des Beines, Zwerchfell fehlend, Klumpfuß, Verbiegung des Femurs, Hüftdysplasie
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Kyphose, Syndrom der kurzen Nabelschnur
- ▶ Down-Syndrom



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
4,1	1,1	1,3	4,3	0,0	0,0	3,4	5,2	5,8	4,3	3,2	2,7	3,9	2,9

Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalozele in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine Omphalozele pro 3.419 Geborene beobachtet.

12.32 Gastroschisis (Q79.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	↓
Landkreise (1 x Aschersleben/Staßfurt, 1 x Merseburg/Querfurt, 2 x Stendal)	4	3,1	↑
Sachsen-Anhalt	4	2,3	≅ Basisbereich

Basisprävalenz Gastroschisis			
EUROCAT (1987 bis 1999)	1,5/10.000 Geborene (von 0,2* bis 5,3**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Portugal ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Merseyside & Cheshire/ Großbritannien		
Großstädte	1987–1999	3,9/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,9 – 6,9/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	2,0/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,3 – 3,0/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	2,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,7 – 3,3/10.000 Geborene)

Die Mitteilung von vier Geborenen mit Gastroschisis bedeutet gegenüber dem Vorjahr eine geringfügige Zunahme der Prävalenz. Die Jahresprävalenz beträgt 2,3 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt und liegt im Bereich des Basisniveaus der Jahre 1987 bis 1999. Während in den Großstädten kein Kind mit Gastroschisis beobachtet wurde, wird in den Landkreisen ein Prävalenzwert erreicht, der über der oberen Konfidenzgrenze des Basisniveaus angesiedelt ist.

Im Vergleich zu den Daten aus Europa ist die Jahresprävalenz in Sachsen-Anhalt als mittlerer Wert einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

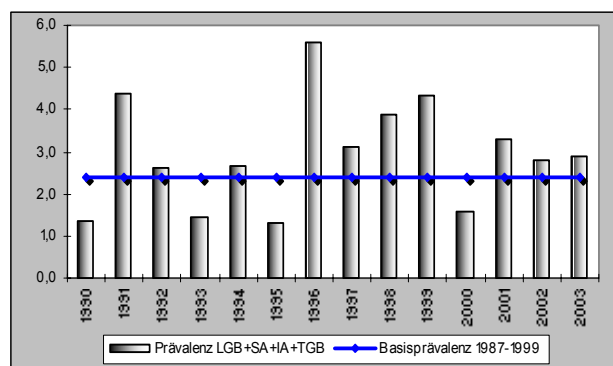
Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes 2 x induzierte Aborte 1 x Totgeborenes	25,0 % Lebendgeborene 50,0 % induzierte Aborte 25,0 % Totgeborene
Geschlecht	1 x ♂ 2 x ♀ 1 x unbekannt	25,0 % ♂ 50,0 % ♀ 25,0 % unbekannt

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 2 x MCA	50,0 % isoliert 50,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Chorionbiopsie, 1 x Amniozentese (unauffällige Karyotypen), 3 x patholog. Ultraschall zwischen 15. und 21. SSW	25,0 % Chorionbiopsien, 25,0 % Amniozentesen (unauffällige Karyotypen), 75,0 % patholog. Ultraschall zwischen 15. und 21. SSW

Die Gastroschisis bzw. damit in Zusammenhang stehende Fehlbildungen wurden in 75 % bereits während der Schwangerschaft (15. bis 21. Schwangerschaftswoche) mittels Ultraschalluntersuchungen festgestellt. 2-mal war darüber hinaus eine pränatale zytogenetische Untersuchung erfolgt, dabei wurden unauffällige Karyotypen diagnostiziert. Der Anteil multipler Fehlbildungen mit Gastroschisis beträgt 50 %.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ Hygroma colli
- ▶ Fehlbildungssyndrom mit: Fehlen des rechten Beines, Arthrogryposis multiplex congenita, Klumpfuß, Amelie, Dolichocephalus, Thoraxfehlbildung, singuläre Umbilikalarterie



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
1,4	4,4	2,6	1,4	2,6	1,3	5,6	3,1	3,9	4,3	1,6	3,3	2,8	2,9

Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1990

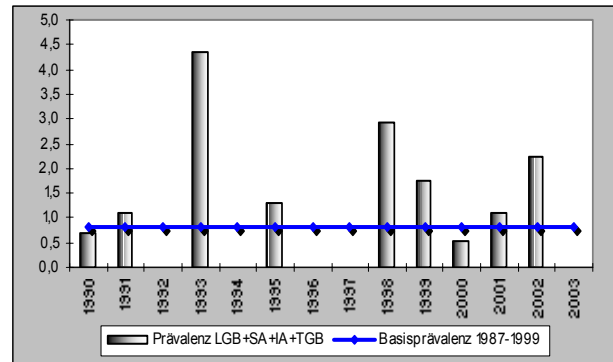
Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt eine *Gastroschisis* pro 4.273 Geborene beobachtet.

12.33 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	↓
Landkreise	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt	0	0,0	↓

Basisprävalenz Prune-belly-Sequenz			
EUROCAT	keine Angaben		
Großstädte	1987–1999	0,7/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,08 – 2,5/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	0,8/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,4 – 1,5/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	0,8/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,4 – 1,4/10.000 Geborene)

Im Jahr 2003 wurde keine Prune-belly-Sequenz bei Geborenen aus Sachsen-Anhalt mitgeteilt. Bei EUROCAT wird diese Fehlbildung nicht separat bewertet.



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0,7	1,1	0,0	4,3	0,0	1,3	0,0	0,0	2,9	1,7	0,5	1,1	2,2	0,0

Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt keine *Prune-belly-Sequenz* beobachtet.

12.34 Down-Syndrom - Trisomie 21(Q90.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (4 x Halle, 4 x Magdeburg)	8	19,7	↑
Landkreise (1 x Bitterfeld, 1 x Bördekreis, 1 x Köthen, 1 x Halberstadt, 2 x Merseburg/Querfurt, 2 x Ohrekreis, 1 x Schönebeck, 3 x Stendal, 2 x Weißenfels, 1 x Wittenberg)	15	11,5	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	23	13,5	≅ Basisbereich

Basisprävalenz Down-Syndrom			
EUROCAT (1987 bis 1999)	16,5/10.000 Geborene (von 7,8* bis 29,0**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Portugal ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Paris/Frankreich		
Großstädte	1987-1999	14,4/10.000 Geborene	(CI 95 %: 10,3 - 19,5/10.000 Geborene)
Landkreise	1987-1999	11,5/10.000 Geborene	(CI 95 %: 9,7 - 13,5/10.000 Geborene)
Region	1987-1999	12,0/10.000 Geborene	(CI 95 %: 10,4 - 13,9/10.000 Geborene)

Mit 23 beobachteten Fällen sinkt die Prävalenz beim Down-Syndrom gegenüber dem Vorjahr leicht ab. Die Jahresprävalenz von 13,5 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt liegt damit an der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999. Das gilt auch für die Landkreise. In den großstädtischen Regionen wird dagegen eine signifikant erhöhte Prävalenz beobachtet. Die insgesamt geringe Geborenenzahl sollte dabei Beachtung finden.

Im Vergleich zu den Daten aus Europa ist die Jahresprävalenz in Sachsen-Anhalt als Wert geringfügig unter dem Mittelwert einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeborene 14 x induzierte Aborte	39,1 % Lebendgeborene 60,9 % induzierte Aborte
Geschlecht	18 x ♂ 4 x ♀ 1 x unbekannt	78,3 % ♂ 17,4 % ♀ 4,3 % unbekannt

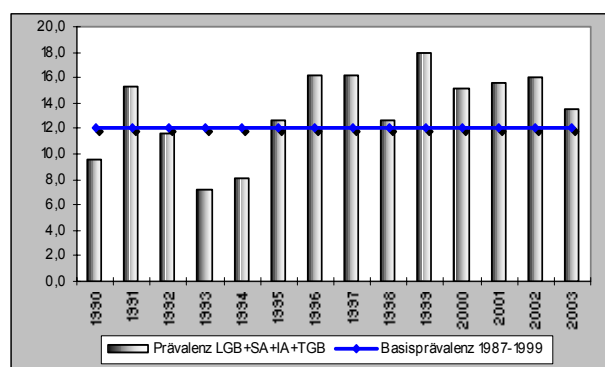
Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x isoliert 17 x MCA	26,1 % isoliert 73,9 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	14 x Amniozentese (14 x patholog. Karyotyp), 4 x Triple Test (davon 2 x patholog. Befund), 2 x PAPP-A (Normalbefund), 8 x patholog. Ultraschall zwischen 11. und 30. SSW	60,9 % Amniozentese, 17,4 % Triple Test, 8,7 % PAPP-A, 34,8 % patholog. Ultraschall zwischen 11. und 30. SSW

Das Down-Syndrom wurde zu 61 % bereits pränatal diagnostiziert und die Schwangerschaften auf Wunsch der Frauen vorzeitig beendet. 2-mal ist ein pathologischer Triple-Test angegeben, in weiteren zwei Fällen sei dieser unauffällig gewesen. Ultraschalluntersuchungen erbrachten in 35 % auffällige Befunde (11. bis 30. Schwangerschaftswoche).

Das Durchschnittsalter der Mütter von Kindern bzw. Feten mit Down-Syndrom beträgt 31,5 Jahre. Dabei nimmt die Gruppe der 35jährigen und älteren Frauen einen Anteil von 39 % ein. 17,4 % der Mütter dieser Kinder sind jünger als 25 Jahre.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ 9 x mit Vitium cordis (Vorhof-Septum-Defekt, Ventrikel-Septum-Defekt, Transposition der großen Gefäße, Canalis atrioventricularis communis, Pulmonalklappenstenose)
- ▶ 3 x Mikrozephalus
- ▶ Omphalozele
- ▶ Mesenterium ileocolicum commune, Segmentationsdefekte der Lunge



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
9,6	15,3	11,6	7,2	8,1	12,6	16,2	16,2	12,6	18,0	15,2	15,6	16,1	13,5

Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Down-Syndrom (Trisomie 21) pro 743 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle)	1	2,5	≅ Basisbereich
Landkreise (1 x Anhalt-Zerbst)	1	0,8	≅ Basisbereich
Sachsen-Anhalt	2	1,2	≅ Basisbereich

Basisprävalenz Patau-Syndrom			
EUROCAT (1987 bis 1999)	1,3/10.000 Geborene (von 0,1* bis 4,3**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: ISMAC/Italien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Mainz/Deutschland		
Großstädte	1987-1999	1,8/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,6 – 4,1/10.000 Geborene)
Landkreise	1987-1999	1,0/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,5 – 1,7/10.000 Geborene)
Region	1987-1999	0,8/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,4 – 1,4/10.000 Geborene)

Mit zwei beobachteten Fällen steigt die Prävalenz beim Patau-Syndrom (Trisomie 13) gegenüber dem Vorjahr leicht an. Die Jahresprävalenz von 1,2 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt liegt damit im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999. Das gilt auch für die Landkreise und die großstädtischen Bereiche.

Im Vergleich zu den Daten aus Europa ist die Jahresprävalenz in Sachsen-Anhalt als Wert geringfügig unter dem Mittelwert einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x induzierte Aborte	100 % induzierte Aborte
Geschlecht	1 x ♂ 1 x ♀	50,0 % ♂ 50,0 % ♀

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert	100 % isoliert
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese (patholog. Karyotyp), 1 x PAPP-A (Normalbefund), 1 x Triple-Test (Normalbefund), 2 x Ultraschall pathologisch 17.SSW	50,0 % Amniozentese (patholog. Karyotyp), 50,0 % PAPP-A (Normalbefund), 50,0 % Triple-Test (Normalbefund), 100,0 % Ultraschall pathologisch 17.SSW

In beiden Schwangerschaften mit Trisomie 13 wurden diese pränatal erkannt und auf Wunsch der Frauen vorzeitig beendet. Nur in einem Fall war eine zytogenetische Untersuchung nach Amniozentese erfolgt. In diesem Fall seien PAPP-A und Triple-Test unauffällig gewesen.

Die andere Schwangerschaft fiel durch pathologische Ultraschallbefunde auf Grund multipler Fehlbildungen beim Kind auf.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ▶ entfällt

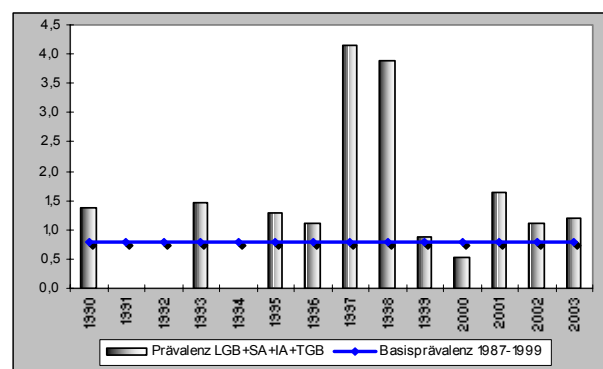


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Patau-Syndrom (Trisomie 13) pro 8.546 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle, 1 x Magdeburg)	2	4,9	↑
Landkreise (2 x Altmarkkreis Salzwedel, 1 x Anhalt-Zerbst, 1 x Burgenlandkreis)	4	3,1	↑
Sachsen-Anhalt	6	3,5	↑

Basisprävalenz Edwards-Syndrom			
EUROCAT (1987 bis 1999)	3,0/10.000 Geborene (von 0,7* bis 6,4**/10.000 Geborene)		
Legende:	* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Zagreb/Kroatien ** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Paris/Frankreich		
Großstädte	1987–1999	1,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,2 – 3,1/10.000 Geborene)
Landkreise	1987–1999	1,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,6 – 1,9/10.000 Geborene)
Region	1987–1999	1,1/10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,6 – 1,8/10.000 Geborene)

Mit sechs beobachteten Fällen steigt die Prävalenz beim Edwards-Syndrom (Trisomie 18) gegenüber dem Vorjahr leicht an. Damit liegt die Jahresprävalenz von 3,5 pro 10.000 Geborene für Sachsen-Anhalt im dritten Jahr bereits signifikant über der Basisprävalenz der Jahre 1987 bis 1999. Das gilt sowohl für die Landkreise als auch für die großstädtischen Bereiche.
Im Vergleich zu den Daten aus Europa ist die Jahresprävalenz in Sachsen-Anhalt als Wert geringfügig über dem Mittelwert einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborene, (davon 1 x Lebendgeborenes, nach 7 Tagen verstorben) 4 x induzierte Aborte	32,4 % Lebendgeborene, (davon 16,7 % Lebendgeborene, nach 7 Tagen verstorben) 66,7 % induzierte Aborte
Geschlecht	1 x ♂ 4 x ♀ 1 x unbekannt	16,7 % ♂ 66,7 % ♀ 16,7 % unbekannt

Anzahl/Anteil isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x isoliert	100 % isoliert
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x Amniozentese (patholog. Karyotyp), 1 x Beta-HCG (pathologisch), 5 x Ultraschall pathologisch zwischen 12. und 33. SSW	33,3 % Amniozentese (patholog. Karyotyp), 16,7 % Beta-HCG (pathologisch), 83,3 % Ultraschall pathologisch zwischen 12. und 33. SSW

Bei den sechs Schwangerschaften mit einer Trisomie 18 wurden in zwei Fällen Amniozentesen durchgeführt, in deren Folge auf Grund des auffälligen Karyotyps die Schwangerschaften vorzeitig auf Wunsch der Frauen beendet wurden. Pränatale Ultraschalluntersuchungen erbrachten in fünf der sechs Beobachtungen mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) den Nachweis multipler Fehlbildungen, 1-mal jedoch erst in der 33. Schwangerschaftswoche.

Nur in einem Fall waren bei den pränatalen Ultraschalluntersuchungen keine Fehlbildungen festgestellt worden. 1-mal wurde ein pathologisches Beta-HCG angegeben.

Insgesamt wurden vier Schwangerschaften mit Trisomie 18 vorzeitig beendet. Zwei Kinder wurden lebend geboren, davon verstarb ein Kind nach der ersten Lebenswoche.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- entfällt

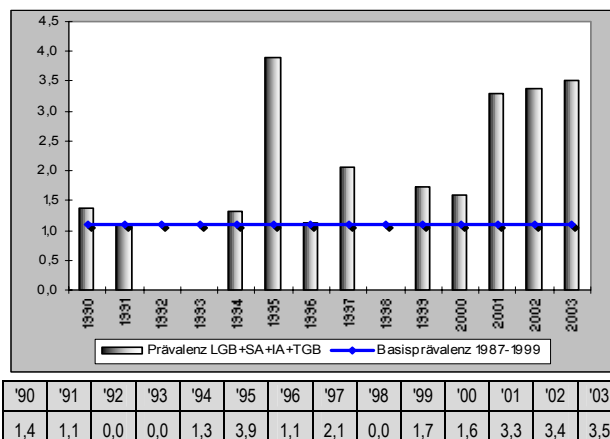


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990

Im Jahr 2003 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 2.849 Geborene beobachtet.

12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

Nachfolgend sind die Indikatorfehlbildungen insgesamt pro Großstadt bzw. Landkreis als Anzahl (hinter der jeweiligen Stadt/Landkreis) und als Häufigkeit ihres Auftretens bezogen auf die Geborenenzahl in Prozent dargestellt.

Die Raten für Indikatorfehlbildungen liegen in Sachsen-Anhalt zwischen 0,2 % (Sangerhausen) und 3,5 % (Dessau). Obwohl die sehr kleinen Geborenenzahlen bei der Bewertung dieser Daten berücksichtigt werden müssen, ist gegenüber dem Vorjahr dennoch ein Anstieg des Höchstwertes (2,8 % vs. 3,5 %) um 0,7 % bemerkenswert.

1,5 % aller Kinder und Feten aus Sachsen-Anhalt sind 2003 mit einer Indikatorfehlbildung geboren worden. Obwohl die Raten diesbezüglich in den drei Großstädten unterschiedlich sind (Halle 1,3 %, Magdeburg 2,3 %, Dessau 3,5 %), fällt auch bei

dieser Gruppe von Fehlbildungen, deren gehäuftes Auftreten hinweisend für das Wirken von Teratogenen sein könnte, eine höhere Rate in den Großstädten gegenüber dem Umland auf.

Die Gesamtrate für Sachsen-Anhalt bleibt gegenüber 2002 unverändert. Allerdings haben 2003 nur neun Landkreise/Städte eine Indikatorfehlbildungsrate oberhalb des Durchschnittswertes (2002 waren es 12).

	Anzahl	Anteil (in %)
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	80	2,0
Landkreise	182	1,4
Sachsen-Anhalt	262	1,5

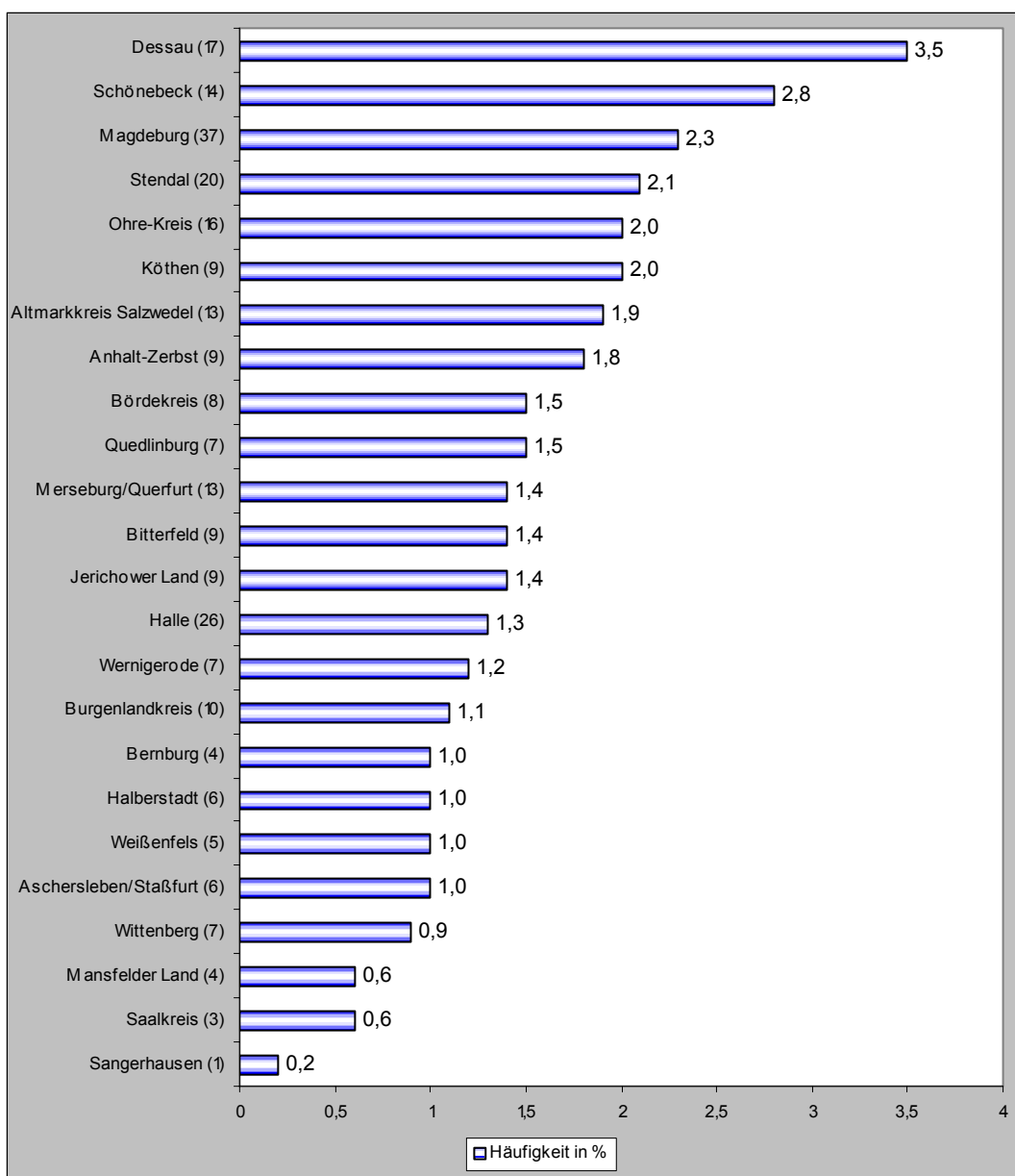


Abb. 43: Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2003

Die Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen verändern sich gegenüber 2002 nur unwesentlich. Der Anteil lebendgeborener Kinder nimmt gegenüber dem Vorjahr geringfügig ab (2002 - 76,8 % vs. 2003 - 74,0 %). Demgegenüber nimmt der Anteil von induzierten Aborten von 2002 zu 2003 um 5,0 % zu (18,7 % vs. 23,7 %). Die Zahlen der Spontanaborte und Totgeburten sind in dieser Gruppe zu klein, als das daraus schon Trends abgeleitet werden können.

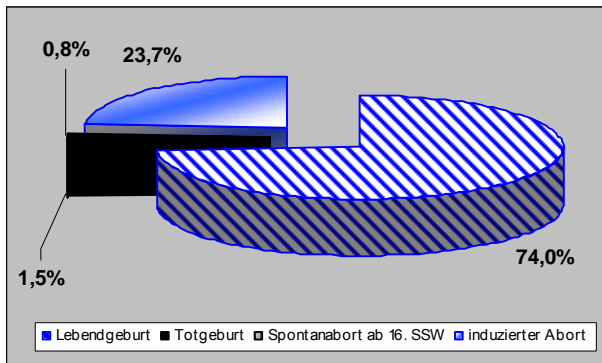


Abb. 44: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen

Wie bereits erwähnt, wurden einige Veränderungen bezüglich der Indikatorfehlbildungen vorgenommen, die insbesondere der internationalen Vergleichbarkeit dienen. Aus diesem Grund wurde die Differenzierung der Indikatorfehlbildungen seit 1990 in Großstädte und Landkreise neu berechnet.

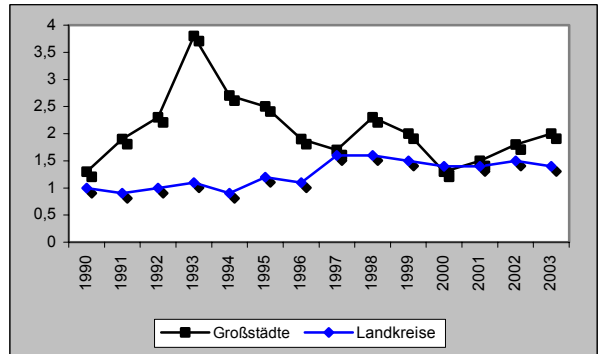


Abb. 45: Indikatorfehlbildungen des ICBDMs gesamt (1990 bis 2003). Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den Großstädten und Landkreisen

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

Nachfolgend werden die pränatal und in der Neugeborenenperiode erfassten o. g. Entitäten analysiert. Neben einer Aufspaltung aufgetretener „Erkrankungen“ werden Angaben zur Geschlechts-

verteilung, dem Ausgang der Schwangerschaft und dem Alter der Frau zur Geburt des Kindes dargestellt.

13.1 Chromosomenaberrationen

Folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:

- ▶ Down-Syndrom (23 x freie Trisomie 21)
- ▶ Edwards-Syndrom (6 x freie Trisomie 18)
- ▶ Patau-Syndrom (2 x freie Trisomie 13)
- ▶ Doppeltrisomie 7 und 18 (48,XX,+7,+18)
- ▶ Triploidie (4 x)
- ▶ Triple X
- ▶ CATCH 22 (Deletion Chromosom 22)
- ▶ Prader-Willi-Syndrom - (46,XX,ish del(15)(q11.2q13/q14)
- ▶ Klinefelter-Syndrom (3 x)
- ▶ Cri-du-chat-Syndrom (2 x Deletion des kurzen Armes des Chromosoms 5)
- ▶ Deletionssyndrom Chromosom 13 (46,XY,del 13q)
- ▶ Anomalien der Gonosomen bei männlichem Phänotyp - 47,XYY/46,XY
- ▶ Turner-Syndrom (4 x) – folgende Karyotypen traten auf:
 - ◆ 45,X
 - ◆ 45,X/46X,PSV idic (X)(p11.2)
 - ◆ 45,X/46,X,+mar
 - ◆ 46,XX/47,XXX/45,X
- ▶ überzähliges Marker-Chromosom-Mosaik (46,XX/47,XX+mar)

Von den 51 diagnostizierten Chromosomenaberrationen sind 32 (62,7 %) autosomale Trisomien. In dieser Gruppe trat wiederum das Down-Syndrom mit 23 Fällen (71,9%) am häufigsten auf. Bei 34 der 51 Geborenen (66,7 %) war die Chromosomenstörung schon pränatal bekannt.

Gegenüber 2002 sind 13 Kinder weniger mitgeteilt worden, bei denen bis zur Vollendung der ersten Lebenswoche eine Chromosomenstörung diagnostiziert wurde.

Geschlechtsverteilung: ♂ : ♀ = 1,53

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	29	56,9
weiblich	19	37,2
keine Angaben	3	5,9
gesamt	51	100

Obwohl 3 x keine Angaben zum Geschlecht des Kindes zur Verfügung standen, ist eine deutliche Knabenwendigkeit (Androtropie) bei den Chromosomenaberrationen erkennbar.

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	22	43,1
induzierte Aborte	26	51,0
Spontanaborte	2	3,9
Totgeborene	1	2,0
gesamt	51	100

Die Analyse der Schwangerschaftsausgänge zeigt, dass bei mehr als der Hälfte (51 %) aller diagnostizierten Chromosomenaberrationen die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde.

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
bis 20 Jahre	4	7,8
21 bis 25 Jahre	9	17,7
26 bis 30 Jahre	8	15,7
31 bis 35 Jahre	10	19,6
36 bis 40 Jahre	15	29,4
älter als 40 Jahre	3	5,9
keine Angaben	2	3,9
gesamt	51	100

Mehr als ein Drittel aller Frauen, bei deren Kindern eine Chromosomenstörung festgestellt wurde, sind 36 Jahre und älter. Das Durchschnittsalter beträgt 30,14 Jahre (siehe auch Kapitel 12.34 Down-Syndrom).

13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Stoffwechselerkrankungen

Folgende genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen, die mit dem Auftreten von Fehlbildungen einhergehen und die Stoffwechselstörungen wurden dokumentiert:*

- ▶ Achondroplasie
- ▶ Adrenogenitales Syndrom
- ▶ Angeborene polyzystische Lungenkrankheit
- ▶ Aplasia cutis congenita
- ▶ Arnold-Chiari-Syndrom (5 x)
- ▶ Arthrogyposis multiplex congenita (3 x)
- ▶ Caroli Syndrom (reno-hepato-pankreatische Dysplasie)
- ▶ CHILD-Syndrom (Congenital Hemidysplasia with Ichthyosisform Erythroderma and Limb Defects)
- ▶ Cornelia-de-Lange-Syndrom
- ▶ Dandy-Walker-Syndrom (2 x)
- ▶ Epidermolysis bullosa
- ▶ Hereditärer Mangel an Gerinnungsfaktoren (congenitale Thrombophilie) und Klumpfuß
- ▶ Hirschsprung-Krankheit
- ▶ Holoprosenzephalie-Syndrom (2 x)
- ▶ Hypophosphatasie
- ▶ Hypoplastisches Linksherzsyndrom
- ▶ Hypospadie, dominant erblich (3 x)
- ▶ Hypothyreose (3 x, davon 1 Kind mit Down-Syndrom)
- ▶ Infantile spinale Muskelatrophie Typ I (Werdnig-Hoffmann)
- ▶ Ivemark-Syndrom
- ▶ Klippel-Trénaunay- (Weber-) Syndrom
- ▶ Megalenzephalie-Cutis marmorata teleangi-ektatika Syndrom
- ▶ Phenylketonurie
- ▶ Polyzystische Niere, Erwachsenentyp ADPKD/autosomal dominant polycystic kidney disease
- ▶ Rieger-Syndrom
- ▶ Siamesische Zwillinge (2 x Pygopagus, 2 x Thorakopagus)
- ▶ Silver-Russell-Syndrom
- ▶ Situs inversus sive transversus abdominalis
- ▶ Metaphysäre Chondrodysplasie, Typ Schmid
- ▶ Postaxiale Polydaktylie, Typ AI ,dominant erblich
- ▶ Gekreuzte Polysyndaktylie (crossed polysyndaktyly)
- ▶ Spalthand
- ▶ Syndaktylie Typ III (IV. und V. Finger)
- ▶ Syndaktylie Typ I (4 x)

*) Entitäten ohne Häufigkeitsangaben sind nur 1 x aufgetreten

Bei 51 geborenen Kindern des Geburtsjahrgangs 2003 wurden dem Fehlbildungsmonitoring genetisch bedingte oder mitbedingte Erkrankungen mitgeteilt. Das sind fast so viele Kinder (N = 52), wie im Vorjahr (2002). Auffällig ist der deutlich geringere Anteil angeborener Stoffwechselstörungen.

Geschlechtsverteilung: ♂ : ♀ = 1,30

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	26	51,0
weiblich	20	39,2
keine Angaben	5	9,8
gesamt	51	100

Obwohl 5-mal keine Angaben zum Geschlecht des Kindes zur Verfügung standen, ist auch in der Gruppe der genetisch bedingten Erkrankungen eine Knabenwendigkeit erkennbar.

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	36	70,6
induzierte Aborte	14	27,5
Spontanaborte	1	1,9
gesamt	51	100

Die Analyse der Schwangerschaftsausgänge unterscheidet sich deutlich gegenüber den Geborenen mit chromosomalen Aberrationen: über 70 % der Kinder mit genetisch bedingten Erkrankungen oder Stoffwechselerkrankungen wurden lebend geboren. Der Anteil der Abortinduktionen beträgt 27,5 %.

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
bis 20 Jahre	3	5,9
21 bis 25 Jahre	11	21,6
26 bis 30 Jahre	16	31,4
31 bis 35 Jahre	10	19,6
36 bis 40 Jahre	4	7,8
älter als 40 Jahre	1	1,9
keine Angaben	6	11,8
gesamt	51	100

Auch in der Altersverteilung der Mütter sind deutliche Unterschiede im Vergleich zu den Geborenen mit Chromosomenstörungen zu beobachten: weniger als 10 % der Frauen von Geborenen mit genetisch bedingten Erkrankungen oder Stoffwechselerkrankungen sind 36 Jahre und älter. Das Durchschnittsalter der Mütter beträgt 28,6 Jahre.

13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- ▶ Amniotische Schnürfurchen (ADAM-Komplex) (1mal obere und untere Extremität betroffen, 1mal obere Extremität betroffen)
- ▶ Potter-Sequenz (6mal)
- ▶ Pierre-Robin-Sequenz

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	2	22,2
weiblich	2	22,2
keine Angaben	5	55,6
gesamt	9	100

In der ohnehin kleinen Gruppe von Geborenen mit Sequenzen, Assoziationen und Komplexen können keine Aussagen zum Geschlechtsverhältnis getroffen werden, da bei mehr als der Hälfte der Kinder die Angaben fehlen.

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	3	33,3
induzierte Aborte	6	66,7
gesamt	9	100

Die Mehrzahl der Schwangerschaften mit Sequenzen, Assoziationen und Komplexen (66,7 %) wurden induziert vorzeitig beendet. Dabei handelte es sich ausschließlich um Feten mit Potter-Sequenz.

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
bis 20 Jahre	1	11,1
21 bis 25 Jahre	2	22,2
26 bis 30 Jahre	3	33,3
31 bis 35 Jahre	2	22,2
36 bis 40 Jahre	1	11,2
gesamt	9	100

Das Alter der Mütter von Geborenen mit Sequenzen, Assoziationen und Komplexen unterscheidet sich nicht von der Altersverteilung Schwangerer im Jahr 2003 in Sachsen-Anhalt insgesamt. Das Durchschnittsalter der Mütter dieser Kinder beträgt 27,4 Jahre.

13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Folgende Embryopathien/Fetopathien wurden dokumentiert:

- ▶ Alkohol-Embryopathie (mit Dismorphien)
- ▶ Angeborene Infektion durch Herpesviren (Herpes simplex)
- ▶ Angeborene Toxoplasmose

Auf Grund der kleinen Fallzahl können keine weiteren Differenzierungen getroffen werden.

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	3	100,0

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	3	100,0

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
bis 20 Jahre	1	33,3
21 bis 25 Jahre	2	66,7
gesamt	3	100

Das Durchschnittsalter der Mütter beträgt in dieser Gruppe 22,0 Jahre.

Die Mitteilung von drei Kindern mit Embryopathien stellt auch für den Geburtsjahrgang 2003 eine deutliche Unterrepräsentierung dar. Dabei muss darauf verwiesen werden, dass die Diagnosestellung "embryofetales Alkoholsyndrom" unter den Gegebenheiten des Fehlbildungsmonitoring als schwierig einzuschätzen ist. Wenige Tage nach der Geburt eines Kindes dürften außer kraniofazialen Dismorphien, möglichen weiteren Fehlbildungen, der Mikrozephalie und Wachstumsretardierungen neben der Kenntnis des Alkoholabusus der Kindsmutter keine weiteren Symptome beim Kind zu finden sein. Aussagen zur Entwicklung des Kindes können zu dieser Zeit noch nicht getroffen werden.

13.5 Geborene mit unklaren Fehlbildungssyndromen

Neben der Erfassung von Geborenen mit Einzelfehlbildungen spielen die Kinder und Feten mit multiplen Fehlbildungen eine bedeutende Rolle. Neben zufälligen Fehlbildungskombinationen werden Fehlbildungsassoziationen mit ursächlicher Zuordnung (genetisch bedingt, chromosomale Aberration usw.) mitgeteilt und beschrieben. Außerdem gibt es Geborene mit multiplen Fehlbildungen, die ein Fehlbildungssyndrom zu haben scheinen, ohne das seitens der mitteilenden Ärzte oder durch das Fehlbildungsmonitoring eine Zuordnung zu einem bekannten Syndrom erfolgen konnte.

Nachfolgend sind 12 Kinder und Feten mit derartigen Entitäten aufgeführt, die dazu anregen sollen, differentialdiagnostische Erwägungen an das Fehlbildungsmonitoring weiter zu geben und Kinder oder Feten mit ähnlichen Fehlbildungsassoziationen mitzuteilen.

Mädchen, geb. 30. Schwangerschaftswoche, Lebendgeburt,
Geburtsgewicht: 995 g, Länge: 32 cm

- ▶ Mikrognathie
- ▶ Arthrogryposis multiplex congenita (Ulnardeviation der Fingerkontrakturen, multiple Kontrakturen in Ellenbeugen und Hüften)
- ▶ Ichthyosis congenita
- ▶ Ohren, dysplastisch
- ▶ Finger, schmal
- ▶ Karyotyp nicht bekannt

Mädchen, geb. 33. Schwangerschaftswoche, Totgeburt,
Geburtsgewicht: 1000 g, keine Angabe zur Länge

- ▶ Arthrogryposis multiplex congenita
- ▶ Thorakale Spina bifida ohne Hydrozephalus
- ▶ Gastroschisis
- ▶ Dolichocephalie
- ▶ Klumpfuß, links
- ▶ Vollständiges Fehlen der unteren Extremität, rechts
- ▶ Fehlbildung des knöchernen Thorax
- ▶ Thorax, schmal
- ▶ Komplette Verdrehung der Wirbelsäule
- ▶ Singuläre A. umbilicalis
- ▶ Karyotyp nicht bekannt

Knabe, geb. 40. Schwangerschaftswoche, Lebendgeburt,
Geburtsgewicht: 3590 g, Länge: 50 cm

- ▶ Intrauterin Ober- und Unterschenkel zu kurz
- ▶ V.a. Knochensystemerkrankung
- ▶ Nasenwurzel, breit
- ▶ Schädelnähte, weit
- ▶ Karyotyp nicht bekannt

Mädchen, geb. 38. Schwangerschaftswoche, Lebendgeburt,
Geburtsgewicht: 3065 g, Länge: 48 cm

- ▶ Angeborene Subluxation des Hüftgelenkes, links
- ▶ Scaphozephalie
- ▶ Klitoris, prominent
- ▶ Ostium-secundum-Defekt (ASD II)
- ▶ Hernia umbilicalis
- ▶ Karyotyp nicht bekannt

Knabe, geb. 20. Schwangerschaftswoche, induzierter Abort,
Geburtsgewicht: 305 g, Länge: 25 cm

- ▶ Okzipitale Enzephalozele
- ▶ Atresie der Speiseröhre mit Fistel zwischen Luftröhre und der unteren Speiseröhrentasche (Typ Vogt IIIb)
- ▶ Segmentationsdefekte der Lunge
- ▶ Hypoplasie der Arteria pulmonalis
- ▶ Angeborene Fehlbildungen der Aorta
- ▶ Ventrikelseptumdefekt
- ▶ Persistenz der linken Vena cava superior
- ▶ Aberrierende A. subclavia
- ▶ Pterygium colli
- ▶ Zystennieren durch obstruktive Defekte von Nierenbecken/Ureter, links (Potter IV)
- ▶ Kraniofaziale Dysmorphie
- ▶ Karyotyp nicht bekannt

Knabe, geb. 13. Schwangerschaftswoche, induzierter Abort,
keine Angabe zum Geburtsgewicht, Länge: 8 cm

- ▶ Omphalozele
- ▶ Fehlen des Zwerchfells, beidseitig
- ▶ Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß), links
- ▶ Angeborene Verbiegung der langen Beinknochen, beidseitig
- ▶ Reduktionsdefekte der unteren Extremität, rechts
- ▶ Angeborene Deformitäten der Hüfte, beidseitig
- ▶ Karyotyp nicht bekannt

Knabe, geb. 40. Schwangerschaftswoche, Lebendgeburt,
Geburtsgewicht: 3340 g, Länge: 49 cm

- ▶ Mikrotie, rechts
- ▶ Gehörgang, fehlend, rechts
- ▶ Präaurikuläres Anhängsel, unilateral, links
- ▶ Dextroposition des Aortenbogens
- ▶ Gefäßring durch die anomale rechte subklavikuläre Arterie (Subclavian steel Syndrom)
- ▶ Angeborene Fehlbildung des Ohres als Ursache einer Beeinträchtigung des Hörvermögens, beidseitig
- ▶ Hinterhaupt, flach
- ▶ Stupsnase
- ▶ Frontale Haargrenze, hoch
- ▶ Hüfte, retardierte Reife, rechts
- ▶ Karyotyp: 46,XY (pränatal)

Knabe, keine Angabe zur Schwangerschaftswoche, Lebendgeburt,

Geburtsgewicht: 2990 g, Länge: 48 cm

- ▶ Fallof' Pentalogie
- ▶ Mikrokornea
- ▶ Corpus callosum Hypoplasie
- ▶ Mikrozephalie
- ▶ Mikrophthalmus
- ▶ Dilatative Uropathie (DUP), I. Grades, beidseitig
- ▶ Wanderhoden
- ▶ Feuermal/ Naevus flammeus/ Portweinfleck
- ▶ Angeborene Fehlbildung des Ohres als Ursache einer Beeinträchtigung des Hörvermögens, beidseitig
- ▶ Karyotyp: 46,XY (pränatal)

Knabe, geb. 17. Schwangerschaftswoche, Spontanabort,

Geburtsgewicht: 60 g, Länge: 15 cm

- ▶ Pierre-Robin-Sequenz mit: Glossoptose, Retrognathie, Gaumenspalte, median, Uvulaspalte, Mikrognathie
- ▶ Aortenisthmusstenose
- ▶ Ventrikelseptumdefekt
- ▶ Agenesie, Aplasie und Hypoplasie der Gallenblase
- ▶ Mesenterium ileocolicum commune
- ▶ Hypospadie
- ▶ Karyotyp nicht bekannt

Knabe, geb. 15. Schwangerschaftswoche, induzierter Abort,

Geburtsgewicht: 69 g, Länge: 13 cm

- ▶ Situs inversus sive transversus abdominalis
- ▶ Mesenterium ileocolicum commune
- ▶ Malrotation des Kolons
- ▶ Brachymelie der Unterarme mit parallel verlaufender Verkrümmung von Radius und Ulna
- ▶ Angeborene Verbiegung der Tibia und der Fibula, beidseitig

- ▶ Kraniofaziale Dysmorphie
- ▶ Ohrtiefstand, beidseitig
- ▶ Enger knöcherner Thorax mit Impression der Rippen
- ▶ Englumiger Ösophagus
- ▶ Komplexer Herzfehler mit Vorhofseptumdefekt
- ▶ Persistenz der linken Vena cava superior
- ▶ Karyotyp nicht bekannt

Mädchen, geb. 39. Schwangerschaftswoche, Lebendgeburt,

Geburtsgewicht: 2340 g, Länge: 39 cm

- ▶ Angeborene Verkürzung der oberen Extremitäten, beidseitig
- ▶ Angeborene Verkürzung der unteren Extremitäten, beidseitig
- ▶ Glockenthorax
- ▶ Ventrikelseptumdefekt
- ▶ Vorhofseptumdefekt
- ▶ Vier-Finger-Furche
- ▶ Makroglossie (angeboren)
- ▶ Geblähtes Abdomen
- ▶ Hypotelorismus
- ▶ Pausbacken
- ▶ Polyhydramnion in der Schwangerschaft
- ▶ Karyotyp nicht bekannt
- ▶ DD: Pseudodiatrophische Dysplasie, Typ Burgio

unbekanntes Geschlecht, geb. 12. Schwangerschaftswoche, induzierter Abort, keine Angaben zu Geburtsgewicht und Länge

- ▶ Steißbeinteratom
- ▶ Angeborenes vollständiges Fehlen der oberen und unteren Extremitäten (Amelie), beidseitig
- ▶ Kommaförmiger Rumpf
- ▶ Deutliche Diskrepanz zwischen Kopf und Rumpf (Kopf größer)
- ▶ Fehlbildung des Herzens
- ▶ Unsicheres Geschlecht
- ▶ Karyotyp nicht bekannt

14. Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Datenquellen zur Erfassung von Abortinduktionen sind neben den geburtshilflichen Kliniken die pathologisch-anatomischen Institute. Daneben werden Hinweise, dass eine Schwangerschaft auf Wunsch der Frau vorzeitig beendet wurde, und entsprechende Befunde auch von den mitarbeitenden Kolleginnen und Kollegen, die pränatale Ultraschall-

diagnostik durchführen und aus den zytogenetischen Laboren gegeben.

Gegenüber den Berichten der Vorjahre wurde auf die Einzelfalldarstellungen verzichtet. Die Befunde werden komprimierter dargestellt, um dem Leser einen besseren Überblick zu verschaffen.

14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems

Folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- ▶ Anenzephalie
- ▶ Kraniorachischisis
- ▶ Spina bifida
- ▶ okzipitale Enzephalozele
- ▶ Hydroenzephalozele
- ▶ Arnold-Chiari-Syndrom
- ▶ Holoprosenzephalie
- ▶ Corpus callosum Agenesie
- ▶ congenitaler Hydrozephalus

Geschlechtsverteilung:

- ▶ 4 Knaben : 8 Mädchen : 6 x wurde kein Geschlecht mitgeteilt

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
bis 20 Jahre	2	11,1
21 bis 25 Jahre	5	27,8
26 bis 30 Jahre	7	38,9
31 bis 35 Jahre	3	16,7
36 bis 40 Jahre	1	5,5
älter als 40 Jahre	-	-
keine Angaben	-	-
gesamt	18	100

Gestationsalter zur Befunderhebung bzw. Abortio:

Gestationsalter des Feten/ Kindes zum Zeitpunkt der Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 16. SSW	9	50,0
17. bis 19. SSW	2	11,1
20. und 21. SSW	4	22,2
22. bis 24. SSW	1	5,6
nach der 24. SSW	-	-
keine Angaben	2	11,1
gesamt	18	100

Gestationsalter des Feten/ Kindes zum Zeitpunkt der Abortio	Anzahl	Anteil (in %)
12. bis 16. SSW	10	55,6
17. bis 19. SSW	2	11,1
20. und 21. SSW	2	11,1
22. bis 24. SSW	3	16,7
nach der 24. SSW	1	5,5
keine Angaben	-	-
gesamt	18	100

Weitere Pränatalbefunde:

- ▶ 3 x pathologisches Alpha-Fetoprotein bestimmt
- ▶ 1 x Amniozentese zur Karyotypisierung → unauffälliger Karyotyp

14.2 Chromosomale Aberrationen

Folgende Aberrationen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- ▶ Down-Syndrom (14 x freie Trisomie 21)
- ▶ Patau-Syndrom (2 x freie Trisomie 13)
- ▶ Edwards-Syndrom (4 x freie Trisomie 18)
- ▶ Doppeltrisomie 7 und 18
- ▶ Cri-du-chat-Syndrom (5p- Syndrom)
- ▶ Deletionssyndrom Chromosom 13
- ▶ Triploidie
- ▶ Turner-Syndrom (2 x)

Geschlechtsverteilung:

14 Knaben : 10 Mädchen : 3 x wurde kein Geschlecht mitgeteilt (Sexratio ♂ : ♀ = 1,4)

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten/ Kindes zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
12. bis 16. SSW	4	14,8
17. bis 19. SSW	11	40,7
20. und 21. SSW	5	18,5
22. bis 24. SSW	6	22,2
nach der 24. SSW	-	-
Keine Angaben	1	3,8
gesamt	27	100

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
bis 20 Jahre	1	3,7
21 bis 25 Jahre	5	18,5
26 bis 30 Jahre	2	7,4
31 bis 35 Jahre	5	18,6
36 bis 40 Jahre	11	40,7
älter als 40 Jahre	2	7,4
keine Angaben	1	3,7
gesamt	27	100

Weitere Pränatalbefunde:

- ▶ Alpha-Fetoprotein: 2 x Normalbefund
- ▶ PAPP-A: 1 x Normalbefund
- ▶ Triple-Test: 2 x Normalbefund, 3 x pathologischer Befund
- ▶ Ultraschallbefund auffällig: 19mal (2 x keine Angaben, 17 x zwischen der 10. und 22. Schwangerschaftswoche)

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

Folgende Fehlbildungen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- ▶ Aortenisthmusstenose
- ▶ Arthrogryposis multiplex congenita
- ▶ Caroli Syndrom (reno-hepato-pankreatische Dysplasie)
- ▶ Chondrodystrophie (V. a. Phosphatdiabetes)
- ▶ Femur, fehlend
- ▶ Gastroschisis
- ▶ Hypoplastisches Linksherzsyndrom
- ▶ Ivemark-Syndrom
- ▶ Megazystis-Megaureter-Syndrom
- ▶ Omphalozele
- ▶ Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)
- ▶ Potter-Sequenz
- ▶ Siamesische Zwillinge (conjoined twin)
- ▶ Schädeldeformität bei zytostatischer Behandlung der Mutter
- ▶ Teratom
- ▶ Hydrops fetalis o.n.A.
- ▶ multiple Fehlbildungen

Geschlechtsverteilung:

- ▶ 17 Knaben : 7 Mädchen : 14 x wurde kein Geschlecht mitgeteilt

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten/ Kindes zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
vor 12. SSW	4	10,5
12. bis 16. SSW	11	28,8
17. bis 19. SSW	7	18,4
20. und 21. SSW	4	10,5
22. bis 24. SSW	11	28,9
nach der 24. SSW	-	-
Keine Angaben	1	2,8
gesamt	38	100

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
bis 20 Jahre	4	10,5
21 bis 25 Jahre	3	7,9
26 bis 30 Jahre	13	34,2
31 bis 35 Jahre	10	26,3
36 bis 40 Jahre	4	10,5
älter als 40 Jahre	1	2,7
keine Angaben	3	7,9
gesamt	38	100

Weitere Pränatalbefunde:

- ▶ 1 x Chorionbiopsie
- ▶ 5 x Amniozentese
- ▶ Alpha-Fetoprotein: 2 x Normalbefund
- ▶ PAPP-A: 1 x Normalbefund
- ▶ Triple-Test: 2 x Normalbefund, 3 x pathologischer Befund
- ▶ Ultraschallbefund auffällig: 21 x (2 x keine Angaben, 19 x zwischen der 10. und 22. Schwangerschaftswoche)

Insgesamt stehen Informationen über 83 induzierte, vorzeitig beendete Schwangerschaften zur Verfügung. Das sind 0,5 % aller Geborenen. Die Zahl steigt gegenüber dem Vorjahr um 16 an. Der Anstieg der induzierten Aborte ist wahrscheinlich auf die gute Mitarbeit einige Ärztinnen und Ärzte zurückzuführen, die uns die Befunde der Ultraschallfeindiagnostik zu erkannten Fehlbildungen übermitteln. Dazu gehören u. a. CA Dr. Henschen, Herr PD Dr. Hahmann.

Obwohl uns von 23 Feten keine Angaben zum Geschlecht zur Verfügung stehen, scheint auch bei den Fehlbildungen und Chromosomenstörungen, in Kenntnis deren sich die Frauen zum Abbruch der Schwangerschaft entschließen, ein Überwiegen der Knaben (Androtropie) zu bestehen (35 Knaben vs. 25 Mädchen – Sexratio ♂ : ♀ = 1,4).

Die Grafik zeigt, dass der überwiegende Anteil der Abortinduktionen (59,0 %) bis zur 19. Schwangerschaftswoche stattfindet. Sehr frühe Schwangerschaftsabbrüche werden eher nach der Diagnostik von schwerwiegenden Fehlbildungen des Zentralnervensystems oder auch multiplen Fehlbildungen durchgeführt. Letztere spielen aber auch nach der 20. Schwangerschaftswoche als Grund für eine Abruption noch eine bedeutende Rolle. Aus Sachsen-Anhalt ist 2003 nur ein Schwangerschaftsabbruch nach der 24. Schwangerschaftswoche nach Diagnostik eines Neuralrohrdefektes bekannt geworden.

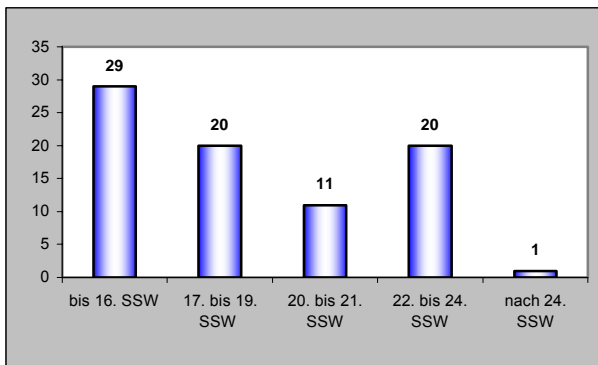


Abb. 46: Gestationsalter (gruppiert) bei induzierten Aborten
Werte entsprechen Anzahl der Frauen

Das Alter der Frauen, bei denen nach Diagnostik von Fehlbildungen oder Chromosomenaberrationen die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, ist in der nachfolgenden Grafik dargestellt. Während das Durchschnittsalter aller Mütter, die 2003 in Sachsen-Anhalt ein Kind geboren haben, bei 27,4 Jahren lag, beträgt es in der Gruppe von Frauen, bei denen eine vorzeitige Abruption aus o. g. Gründen durchgeführt wurde, 29,9 Jahre und liegt damit um 2,5 Jahre über dem Durchschnitt. 46,8 % aller Frauen sind dabei älter als 30 Jahre, 24,7 % sind älter als 35 Jahre.

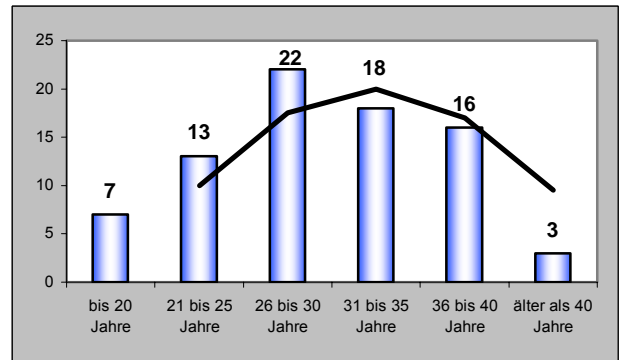


Abb. 47: Mutteralter bei induzierten Aborten (alle) Zahlen entsprechen Anzahl der Frauen

Bei Betrachtung der gestellten Diagnosen, die letztlich zur Abruption führten in Bezug auf das mütterliche Alter (Abbildung), fallen deutliche Unterschiede in der Altersverteilung zwischen chromosomalen Aberrationen und den andere Fehlbildungen auf. Während sich die Verteilung des Mutteralters zwischen Fehlbildungen des Zentralnervensystems und multiplen bzw. sonstigen Fehlbildungen kaum unterscheidet, sind nach der Diagnostik von Chromosomenaberrationen beim Feten deutliche Altersverschiebungen zu den älteren Schwangeren zu erkennen (Risiko für Trisomien steigt).

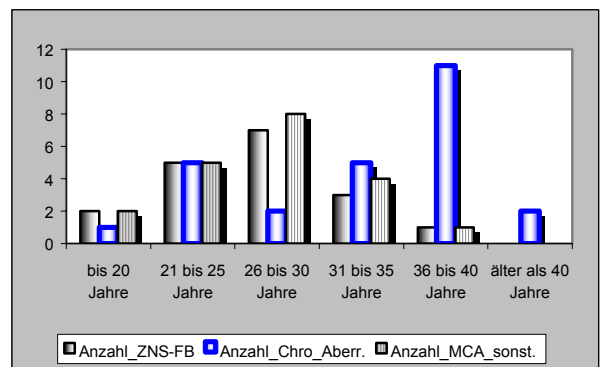


Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten (gruppiert)

15 Angeborene Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße

15.1 Theoretische Betrachtungen

Angeborene morphologische Entwicklungsstörungen des Herzens und der großen Gefäße stellen die häufigsten Fehlbildungen beim Menschen dar. Ihr breites Spektrum kann alle Teile des Herzens und alle Schichten der Herzwand und der vom Herzen abgehenden Gefäße betreffen.

Die Häufigkeit dieser Fehlbildungen variiert in unterschiedlichen Untersuchungen, je nach den zum Einsatz gekommenen diagnostischen Techniken und/oder der angewendeten Klassifikationen.

Während bei Totgeborenen mit einer Häufigkeit von 15 % und bei Spontanaborten von 3 bis 4 % gerechnet wird, liegt die Prävalenz bei lebendgeborenen Kindern mit etwa 1 % deutlich niedriger.

Wenn unter dem Begriff "angeborene Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße" verstanden wird, dass es sich "um angeborene, makroskopisch sichtbare Abweichungen von der normalen Struktur des Herzens und der großen Gefäße handelt, die aktuell oder potentiell klinisch relevant werden" (Theerbaum), ist davon auszugehen, dass 10 % monogen bedingt sind, in 10 % exogene Noxen als ursächlich angenommen werden, in 20 % Chromosomenaberrationen bei den betroffenen Kindern vorliegen und bei 60 % genetische und peristatische, d. h. polygen-multifaktorielle Faktoren, den Fehlbildungen zugrunde liegen. Von den Chromosomenkrankheiten sind in erster Linie die Trisomien, aber auch das Turner-Syndrom und das Di-George-Syndrom (22q-) für Herzfehler ursächlich. Bei den monogenen Erkrankungen sind beispielhaft das Holt-Oram-Syndrom, das Noonan-Syndrom, das velo-kardio-faciale Syndrom, das Ellis-van-Crefeld-Syndrom und das Marfan-Syndrom zu nennen. Als bekannteste umweltbedingte Ursache für angeborene Herzfehler sowie der großen Gefäße dürfte in unserer Region der Alkohol die bedeutendste Rolle spielen. Kardiale Defekte nach Röteln- oder Mumpsinkubation während der Schwangerschaft sind sehr seltene Ereignisse, während bei Hydantoin- und Valproateinnahme in der Schwangerschaft mit einer Wahrscheinlichkeit von 1:500 bzw. 1:1000 mit Herzfehlern zu rechnen ist. Stellvertretend für eine Vielzahl anderer Assoziationen oder Syndrome seien das Williams-Beuren-Syndrom, das Cornelia-de-Lange-Syndrom und die Charge-Assoziation genannt.

Werden im Kindesalter klinisch nicht manifeste, aber durchaus oft auftretende Anomalien, wie die bicuspidale Aortenklappe, der Mitralklappenprolaps oder auch asymptomatische Aortenbogenanomalien nicht mitgerechnet, stehen in der Reihe der Häufigkeiten des Auftretens die septalen Defekte mit Abstand an erster Stelle, gefolgt von der Pulmonalstenose und dem persistierenden Ductus arteriosus Botalli. In 1 % bis 5 % sind es die schweren kombinierten Herzfehler, wie die komplette Transposition, die Fallot' Tetralogie und die hypoplastischen Rechts- bzw. Linksherzen. Die in der folgenden Ta-

belle aufgeführte Häufigkeitsabstufung basiert nicht auf einer Einteilung nach pathologisch-anatomischen sondern nach klinischen Merkmalen. Dies ist von Bedeutung, da die aufgeführten Herzfehler häufig kombiniert miteinander auftreten.

Tabelle: Relative Häufigkeit angeborener Herz- und Gefäßanomalien (nach Bernuth et al.)

Herz- und Gefäßanomalie	Relative Häufigkeit (in %)
Ventrikelseptumdefekt	30 - 43
Pulmonalstenose	5 - 13
Vorhofseptumdefekt	5 - 11
Offener Ductus arteriosus	5 - 10
Aortenstenose	4 - 8
Aortenisthmusstenose	4 - 7
Atrioventrikulärer Septumdefekt	4 - 7
Komplette Transposition	3 - 7
Fallotsche Tetralogie	3 - 5
Hypoplastisches Linksherz	1 - 4
Hypoplastisches Rechtsherz	1 - 3
Totale Lungenvenenfehleinnüpfung	1 - 3
Univentrikuläres Herz	1 - 2
Andere Herzfehler	5 - 10

Werden Anomalien des Herzens und der großen Gefäße in ihrer Gesamtheit betrachtet, lässt sich keine Geschlechtsbevorzugung ableiten, bei den einzelnen Anomalien bestehen jedoch solche Unterschiede: Herzfehler aus dem Kreis der hypoplastischen Linksherzsyndrome und/oder komplette Transpositionen der großen Arterien sollen bei Knaben häufiger auftreten als bei Mädchen und umgekehrt besteht bei der Pulmonalstenose, den Vorhofseptumdefekten und dem offenen Ductus arteriosus eine Mädchenwendigkeit.

In der Vergangenheit rechnete man damit, dass nur etwas über die Hälfte aller Geborenen mit einem angeborenen Herzfehler das Säuglingsalter überlebt und ein höheres Lebensalter erreicht. Mit dem Fortschritt der Kardiochirurgie, insbesondere der Operationsmöglichkeiten am offenen Herzen, hat sich diese Risikoeinschätzung insoweit verändert, dass heute etwa 90 % aller Kinder mit derartigen Defekten am Leben bleiben. Diese Tatsache und die hohe Prävalenz von Herzfehlern haben dazu geführt, dass die Gruppe der Betroffenen eine hohe gesundheitspolitische Bedeutung erlangt. In Deutschland gibt es aber keine zuverlässigen epidemiologischen Angaben, z. B. zur Anzahl der operierten Kinder, der Lebenserwartung dieser Patienten in Abhängigkeit von therapeutischen Maßnahmen, d. h. ob konser-

vativ oder chirurgisch interveniert wurde, der Notwendigkeit von Rehabilitationsmaßnahmen und letztlich zu Fragen der Kosten, die aus dieser Gruppe dem Gesundheitswesen erwachsen.

Die Klärung dieser Fragen hat sich das 2001 ins Leben gerufene Kompetenznetzwerk „Angeborene Herzfehler“ zur Aufgabe gemacht (<http://www.kompetenznetz-angeboreneherzfehler.de/>). Der Kernpunkt des umfangreichen, die ganze Bundesrepublik umfassenden Projektes liegt darin, eine Langzeituntersuchung von Kindern mit angeborenen Herzfehlern in Deutschland zu initiieren. Basisfähigkeiten dazu werden dem Kompetenznetzwerk vom Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt zur Verfügung gestellt.

Die Klassifikationsmuster angeborener Herzfehler differieren zwischen den medizinischen Fachrichtungen. So werden anatomisch-pathologisch andere Klassifikationskriterien zur Anwendung kommen, als das klinisch tätige Pädiater bevorzugen.

Unter der Prämisse der oben angeführten Definition, nämlich der makroskopisch sichtbaren morphologischen Veränderungen, wird nach anatomisch-pathologischen Gesichtspunkten folgende Einteilung getroffen:

- ▶ Fundamentalen Form- und Massefehler (Acardie/Hemicardie)
- ▶ Form- und Stellungsfehler des ganzen Herzens (Ectopia cordis, Situs inversus u. a.)
- ▶ Form- und Stellungsfehler der Trennwände (septale Herzfehler - z. B. Cor biloculare, Cor triloculare, Truncus arteriosus communis, Vorhof- und Ventrikelseptumdefekte, atrioventrikuläre Defekte)
- ▶ Lageanomalien der arteriellen Gefäße an der Herzbasis (Transposition der großen Gefäße, Dextroposition der Aorta, reitende Aorta)
- ▶ Atresien und Stenosen der großen Arterien (Aortenatresie bei Linksherzypoplasie und bei Pseudotruncus pulmonalis, proximale Aortenstenose, Aortenisthmusstenose, Pulmonalarterienatresie bei Pseudotruncus aortalis)
- ▶ Anomalien der Segelklappen (Trikuspidalklappen- und Mitralklappenatresie und -stenose)
- ▶ Fehlmündungen der großen Venen (persistieren der linken oberen Hohlvene, Transposition der Lungenvenen)
- ▶ Anomalien der Koronararterien (Ursprung aus dem Truncus pulmonalis und koronare AV-Fistel)

Aus klinischer Sicht steht die Differenzierung „primär nicht zyanotisches Vitium“ vs. „primär zyanotisches Vitium“ im Vordergrund, da das Merkmal „Zyanose“ eine Ja-Nein-Entscheidung des Arztes darstellt, die auch ohne Kenntnis der Blutgaswerte möglich ist und das diagnostische und therapeutische Management maßgeblich beeinflusst.

A Differenzierung von primär nicht zyanotische Vitien

- ▶ Supravalvuläre, valvuläre und subvalvuläre Aortenstenosen - Eine Sonderform der subvalvulären Aortenstenose ist die Hypertrophe Obstruktive Cardiomyopathie (HOCM), die autosomal-dominant vererbt wird. Die HOCM wird jedoch meist erst im Schulkind- oder Erwachsenenalter manifest.
- ▶ Aortenisthmusstenose mit und ohne Ventrikelseptumdefekt
- ▶ Valvuläre Pulmonalstenose
- ▶ Infundibuläre Pulmonalstenose
- ▶ Supravalvuläre und periphere Pulmonalstenose
- ▶ Vorhofseptumdefekt (Substanzdefekte im Bereich des Vorhofseptums mit Links-Rechts-Shunt, Secundumdefekt, Primumdefekt, ASD I bzw. ASD II)
- ▶ Ventrikelseptumdefekt - 30 % aller Herzfehlbildungen sind VSD (perimembranöser, muskulärer, infundibulärer und Inlettddefekt). Bei Frühgeborenen ist die Häufigkeit des VSD etwa doppelt so hoch, wie bei reifgeborenen Kindern. Klinisch ist nicht so sehr die Lokalisation, sondern die Größe des Defekts von Bedeutung. Bei Defektgrößen von unter 0,5 cm² pro m² Körperoberfläche tritt bei fast allen Patienten ein Spontanverschluss ein.
- ▶ Subaortaler Ventrikelseptumdefekt, ohne Pulmonalstenose bei Ursprung beider großer Arterien aus dem rechten Ventrikel
- ▶ Atrioventrikulärer Septumdefekt
- ▶ Congenital korrigierte Transposition der großen Arterien
- ▶ Persistierender Ductus arteriosus
- ▶ Partielle Lungenvenenfehlmündung
- ▶ Cor triatrium (Membran im linken Vorhof)
- ▶ Mitralklappenstenose
- ▶ Mitralklappeninsuffizienz
- ▶ Mitralklappenprolaps

B Differenzierung von primär zyanotische Vitien

- ▶ Fallot' Tetralogie einschließlich Pulmonalklappenaplasie
- ▶ Komplette Transposition der großen Arterien
- ▶ Ursprung beider großen Arterien aus dem rechten Ventrikel
- ▶ Subpulmonaler Ventrikelseptumdefekt
- ▶ Subaortaler Ventrikelseptumdefekt mit Pulmonalstenose
- ▶ Truncus arteriosus
- ▶ Ebstein Anomalie
- ▶ Pulmonalatresie mit intaktem Ventrikelseptum
- ▶ Pulmonalatresie mit Ventrikelseptumdefekt
- ▶ Trikuspidalatresie und singuläre Ventrikel
- ▶ Hypoplastisches Linksherzsyndrom
- ▶ Totale Lungenvenenfehlmündung

C Molekulargenetische und molekular-zytogenetische Untersuchungsbefunde

Molekulargenetische, molekular-zytogenetische und klinisch-genetische Untersuchungen im letzten Jahrzehnt haben gezeigt, dass sowohl ein Teil der nicht syndromalen aber auch syndromalen Herzfehler nicht selten auf molekulargenetisch oder molekular-zytogenetisch zu erkennende Defekte zurückzuführen ist. Die o. g. hypertrophische Kardiomyopathie gehört ebenso wie die supralvalvuläre Aortenstenose zu dieser Gruppe. Offensichtlich können ähnliche Phänotypen durch Mutationen an unterschiedlichen Stellen verursacht werden und andererseits können Mutationen an der gleichen Stelle unterschiedliche Phänotypen generieren. Beispiel dafür ist das sogenannte CATCH 22 (Cardial, **A**bnormal Fazies, **T**hymic Hypoplasia, **C**left Palate, **H**ypoplasia). Hierbei handelt es sich um ein Contiguous-Gene-

Syndrom der Region 22q11.2. Bei vollständiger Deletion der Region kommt es wahrscheinlich zu einer verminderten Expression von gemeinsamen regulierenden Genen und zum kombinierten Auftreten von z. B. dem Di-George-Syndrom oder dem velokardio-fazialen Syndrom. Das klinische Spektrum des CATCH 22 fasst auf Grund von phänotypischen, d. h. klinischen Überschneidungen durch Mutationen in der Region 22q11.2 das kardio-faziale Syndrom, das Kousseff-Syndrom (Ventrikelseptumdefekt, Spina bifida, Gaumenspalte), das Syndrom der fehlenden Pulmonalklappen und vielleicht auch das Kenny-Caffey-Syndrom und die Fallot' Tetralogie zusammen.

Da die an der Deletion beteiligten Gene ein ähnliches Deletionsmuster an allen betroffenen Organen bewirken, wird die Wirkung eines gemeinsamen Regulators angenommen.

15.2 Analyse congenitaler Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße im Land Sachsen-Anhalt, Geburtsjahrgang 2003

2003 wurden bei 211 Kindern und Feten (davon: 127 Knaben, 71 Mädchen, 13-mal unbekanntes Geschlecht) Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße mitgeteilt. 194 dieser Kinder und Feten hatten sogenannte große Fehlbildungen. Damit wurde bei 1,2 % aller Geborenen in Sachsen-Anhalt pränatal oder in der Neugeborenenperiode ein angeborener Herzfehler nachgewiesen. Unter Abzug sogenannter Minoranomalien bleibt ein Anteil von 1,1 % von Geborenen, bei denen Herzfehlbildungen diagnostiziert wurden. Der überwiegende Anteil (84,8 %) der Kinder mit congenitalem Vitium wurde lebend geboren.

59 (28,0 %) Kinder hatten isolierte Herzfehlbildungen. Am häufigsten sind Ventrikelseptumdefekte gefolgt von Vorhofseptumdefekten.

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	179 (davon 4 nach 7 Lebenstagen verstorben)	84,8
induzierte Aborte	25	11,8
Spontanaborte	1	0,5
Totgeborene	6	2,8
gesamt	211	100

Diagnose	Anzahl	Anteil (in %)	Prävalenz / 10.000
Ventrikelseptumdefekt	27	12,8	15,8
Vorhofseptumdefekt	19	9,0	11,1
Aortenisthmusstenose	3	1,4	1,8
Pulmonalstenose	2	0,9	1,2
n.n.bez. Herzfehlbildung	2	0,9	1,2
Ebstein-Anomalie	1	0,5	0,6
Aortenklappenstenose	1	0,5	0,6
Mitralklappeninsuffizienz	1	0,5	0,6
Canalis atrioventricularis communis	1	0,5	0,6
Fehlbildung der Trikuspidalklappe	1	0,5	0,6
Subvalvuläre Aortenstenose	1	0,5	0,6
gesamt	59	28,0	

17 Kinder (14 Knaben, 3 Mädchen) = 8,1 % aller Kinder hatten ausschließlich kleine Fehlbildungen bzw. Auffälligkeiten im Neugeborenenalter.

71 (32,2 %) der Kinder hatten kombinierte Herzfehlbildungen. Dabei war die Transposition der großen Gefäße die häufigste komplexe Herz- bzw. Gefäßfehlbildung.

Diagnose (kleine Fehlbildungen)	Anzahl	Anteil (in %)	Prävalenz / 10.000
singuläre Umbilikalarterie	9	4,3	5,3
offenes Foramen ovale	4	1,9	2,0
Herzrhythmusstörungen beim Neugeborenen	2	0,9	1,0
offener Ductus arteriosus Botalli	1	0,5	0,6
persistierender Ductus arteriosus	1	0,5	0,6
gesamt	16	7,9	

Diagnose	Anzahl	Anteil (in %)	Prävalenz / 10.000
Ventrikelseptumdefekt und Vorhofseptumdefekt/offenes Foramen ovale	18	8,5	10,5
Vorhofseptumdefekt/offenes Foramen ovale, kombiniert mit anderen Herzfehlbildungen	15	7,1	8,8
sonstige kombinierte Herzfehlbildungen	11	5,2	6,4
Transposition der großen Gefäße	10	4,7	5,9
Ventrikelseptumdefekt kombiniert mit anderen Herzfehlbildungen	7	3,3	4,1
Falot' Tetralogie	3	1,4	1,8
Falot' Pentalogie	1	0,5	0,6
Hypoplastisches Linksherz	1	0,5	0,6
Double outlet right ventricle	1	0,5	0,6
Kammerseptumdefekt	1	0,5	0,6
gesamt	71	32,2	

67-mal (31,8 %) traten Herzfehlbildungen in Kombination mit Fehlbildungen anderer Organsysteme bzw. im Rahmen übergeordneter Syndrome auf.

Diagnose	Anzahl	Anteil (in %)	Prävalenz / 10.000
Chromosomenaberrationen	21	10,0	12,3
MCA	18	8,5	10,5
Muskel-Skelett-System	11	5,2	6,4
Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege	5	2,4	2,9
Ohrfehlbildungen	3	1,4	1,8
Fehlbildungen des Magen-Darm-Traktes	3	1,4	1,8
monogen bedingte Fehlbildungssyndrome	3	1,4	1,8
Kombination mit sonstigen Fehlbildungen	1	0,5	0,6
Tumor des Herzens	1	0,5	0,6
ZNS	1	0,5	0,6
gesamt	64	31,5	

Das durchschnittliche Gestationsalter beträgt bei den lebendgeborenen Kindern mit angeborenen Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße 34,6 Wochen.

Folgende Risikofaktoren wurden angegeben:

- ▶ 29 Mütter (13,7 %) gaben an, zu rauchen, davon 11 mehr als 10 Zigaretten pro Tag
- ▶ bei einer Frau war ein Diabetes mellitus bekannt, bei zwei Frauen bestand ein Gestationsdiabetes
- ▶ von zwei Frauen ist eine Adipositas vermerkt
- ▶ in 12 Familien wurden angeborene Fehlbildungen angegeben, in vier Familien waren bereits Fehlbildungen des Herzens bzw. der großen Gefäße aufgetreten (Vorhofseptumdefekt beim Geschwisterkind, Ventrikelseptumdefekt beim Geschwisterkind, 2-mal n. n. bez. Herzfehlbildungen in der Familie)

Die Differenzierung nach dem Wohnort der Mütter in Großstädte und Landkreise ergab nur geringe Unterschiede.

Wohnort der Mutter	Anzahl	Anteil (in %)	Prävalenz (in %)
Großstädte	49	23,2	1,20
Landkreise	162	76,8	1,24

Wenn in Sachsen-Anhalt jährlich etwa 180 Kinder mit großen, d. h. therapiepflichtigen Herzfehlern lebend geboren und über 20 Schwangerschaften wegen einer Fehlbildung aus diesem Formenkreis des Fötus abgebrochen werden, unterstreicht dies die gesundheitspolitische Bedeutung dieser angeborenen Defekte.

Die Betreuung der Kinder obliegt heute fast ausnahmslos spezialisierten Pädiatern. Ihre Tätigkeit erhöht nicht nur das Lebensalter um Jahre, sondern erfüllt auch die gewonnenen Jahre mit Lebensqualität. Nicht in allen Fällen gelingt dies.

Eine primäre Prophylaxe mit Folsäure (perikonzeptionelle Supplementierung) und die Hinführung der werdenden Mütter zu einer angemessenen Lebensweise mit Verzicht auf Alkohol und Nikotin ist dagegen Aufgabe aller Akteure des Gesundheitswesens.

Anhang

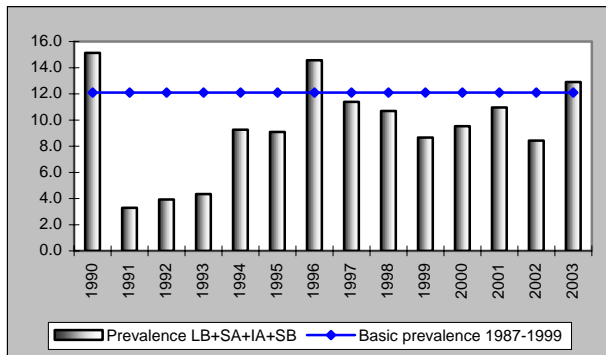
Frequencies of Indicator malformations of the ICBOMS in Saxony-Anhalt: comparison of the basic prevalence (1987 to 1999), prevalence of the year 2003 with the basic prevalence of all EUROCAT-centres (1987 to 1999)

This abstract describes the most important frequencies of indicator malformations in Saxony-Anhalt (alternatively covered area to 1999) in comparison to average information of EUROCAT.

in relation to live birth, stillbirth, spontaneous abortion, induced abortion

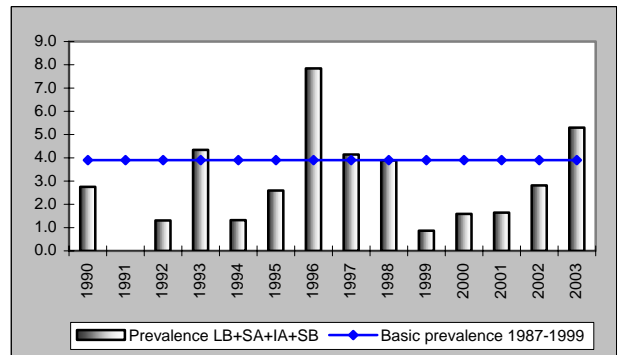
Malformation	Frequencies in the area covered (Basis: 1987 to 1999)	Frequencies in Saxony-Anhalt 2003	EUROCAT (Basis: 1987 to 1999)
Neural tube defects	1 : 899	1 : 777	1 : 1.177
Anencephaly	1 : 3.125	1 : 1.899	1 : 3.334
Spina bifida	1 : 1.315	1 : 1.899	1 : 2.174
Enzephalocele	1 : 5.880	1 : 4.273	1 : 9.091
Mikrocephaly	1 : 2.270	1 : 475	1 : 5.000
Congenital Hydrocephaly	1 : 1.350	1 : 2.442	1 : 2.000
Arhin- / Holoprosencephaly	1 : 9.090	1 : 4.273	1 : 7.693
Cleft lip with or without cleft palate	1 : 650	1 : 684	1 : 1.111
Cleft palate	1 : 1.610	1 : 1.710	1 : 1.613
Choanalatresia	1 : 9.090	1 : 17.091	-
Oesophagusatresia/-stenosis/-fistula	1 : 3.700	1 : 4.273	1 : 3.572
Colon- and Analatresia/-stenosis/-fistula	1 : 3.125	1 : 17.091	1 : 3.226
Omphalocele	1 : 2.700	1 : 3.419	1 : 4.167
Gastroschisis	1 : 4.170	1 : 4.273	1 : 6.667
Hypospadias	1 : 610 (1 : 305 boys)	1 : 475 (1 : 244 boys)	1 : 1.235
Potter sequence	1 : 2.330	1 : 2.849	-
Renal agenesis, unilateral	1 : 1.090	1 : 3.419	-
Cystic kidney	1 : 2.000	1 : 1.140	1 : 2.381
Trisomy 21 (Down syndrome)	1 : 830	1 : 743	1 : 607
Trisomy 13 (Patau syndrome)	1 : 9.090	1 : 8.546	1 : 7.693
Trisomy 18 (Edwards syndrome)	1 : 9.090	1 : 2.849	1 : 3.334
Transposition of great vessels	1 : 2.500	1 : 1.221	1 : 4.762
Hypoplastic left heart syndrome	1 : 2.500	1 : 8.546	1 : 4.762
Tetralogy of Fallot	1 : 5.560	1 : 4.273	1 : 3.704
Reduction deformities of limbs (upper and lower limb)	1 : 1.500	1 : 1.069	1 : 1.667
Polydactyly, preaxial	1 : 4.800	1 : 5.697	-

Neural tube defects



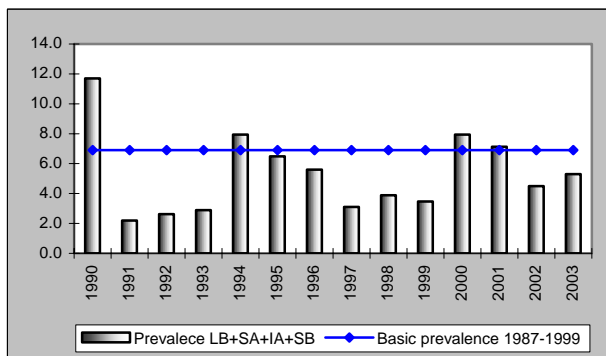
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
15.1	3.3	3.9	4.3	9.3	9.1	14.6	11.4	10.7	8.7	9.5	11.0	8.4	12.9

Anencephaly



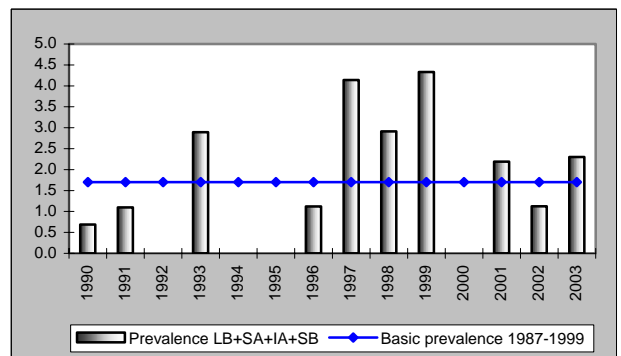
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
2.8	0.0	1.3	4.3	1.3	2.6	7.8	4.1	3.9	0.9	1.6	1.6	2.8	5.3

Spina bifida



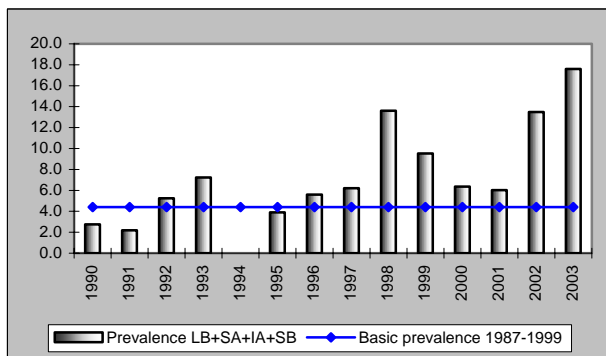
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
11.7	2.2	2.6	2.9	7.9	6.5	5.6	3.1	3.9	3.5	7.9	7.1	4.5	5.3

Encephalocele



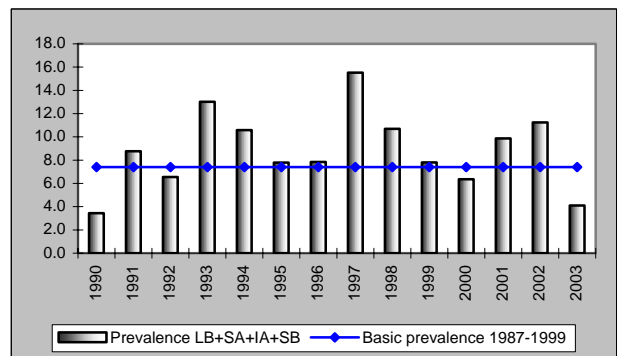
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0.7	1.1	0.0	2.9	0.0	0.0	1.1	4.1	2.9	4.3	0.0	2.2	1.1	2.3

Microcephaly



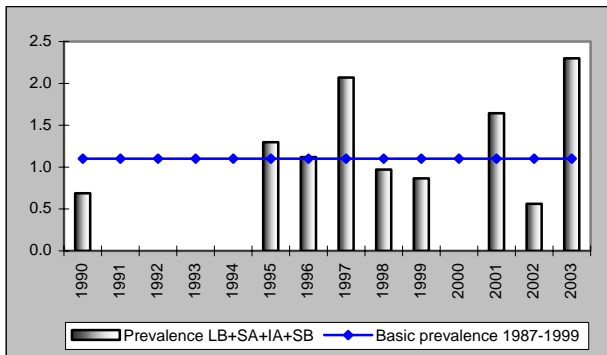
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
2.8	2.2	5.2	7.2	0.0	3.9	5.6	6.2	13.6	9.5	6.4	6.0	13.5	17.6

Hydrocephaly



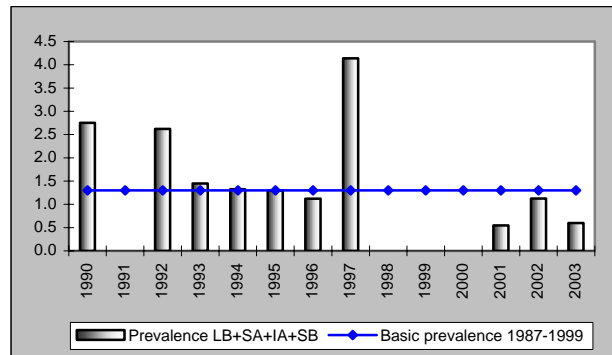
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
3.4	8.8	6.6	13.0	10.6	7.8	7.8	15.5	10.7	7.8	6.4	9.9	11.2	4.1

Arhinencephaly/Holoprosencephaly



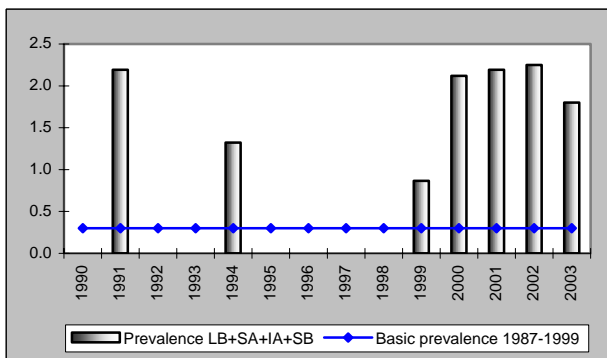
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0.7	0.0	0.0	0.0	0.0	1.3	1.1	2.1	1.0	0.9	0.0	1.6	0.6	2.3

Anophthalmos/Microphthalmos



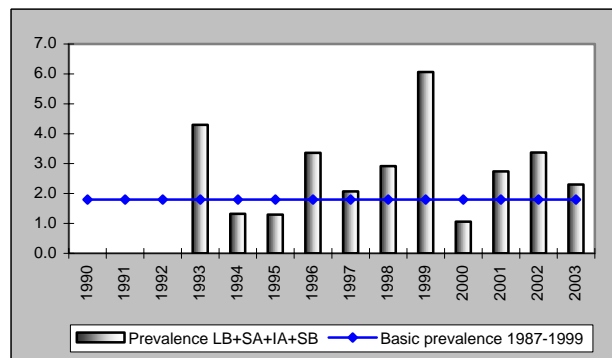
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
2.8	0.0	2.6	1.4	1.3	1.3	1.1	4.1	0.0	0.0	0.0	0.5	1.1	0.6

Anotia/Microtia



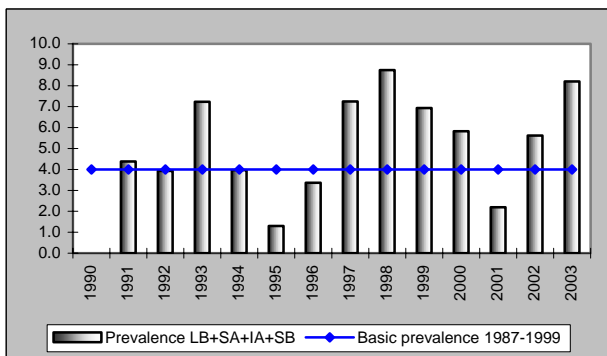
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0.0	2.2	0.0	0.0	1.3	0.0	0.0	0.0	0.0	0.9	2.1	2.2	2.2	1.8

Tetralogy of Fallot



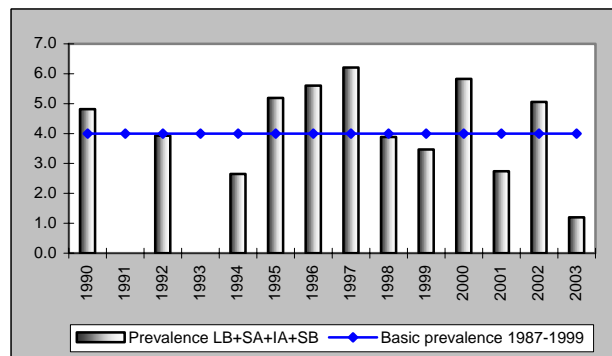
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0.0	0.0	0.0	4.3	1.3	1.3	3.4	2.1	2.9	6.1	1.1	2.7	3.4	2.3

Transposition of great vessels



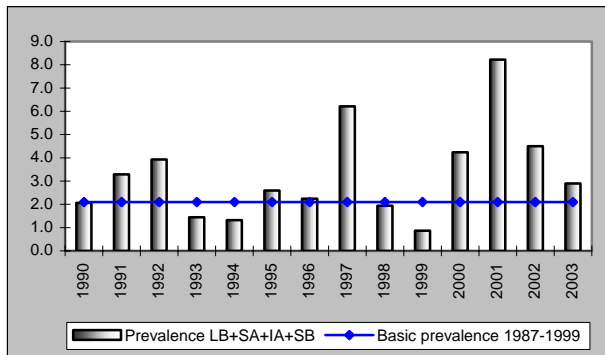
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0.0	4.4	3.9	7.2	4.0	1.3	3.4	7.2	8.7	6.9	5.8	2.2	5.6	8.2

Hypoplastic left heart syndrome



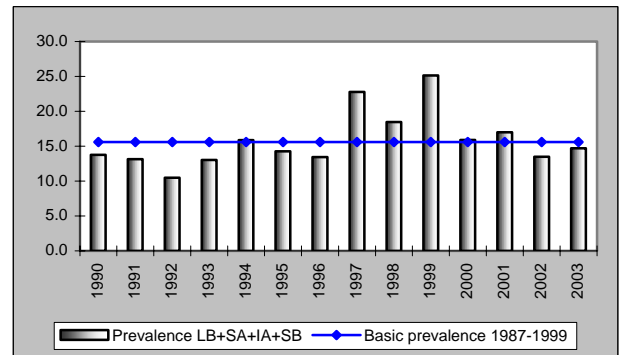
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
4.8	0.0	3.9	0.0	2.6	5.2	5.6	6.2	3.9	3.5	5.8	2.7	5.1	1.2

Coarctation of the aorta



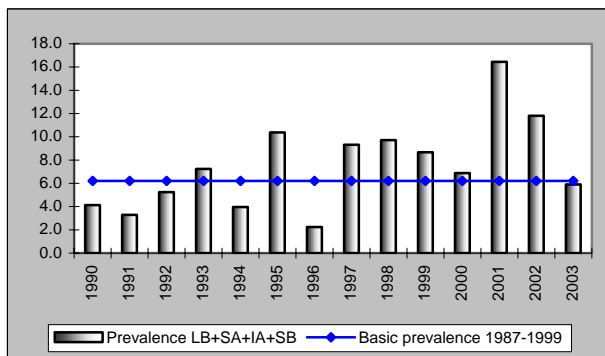
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
2.1	3.3	3.9	1.4	1.3	2.6	2.2	6.2	1.9	0.9	4.2	8.2	4.5	2.9

Cleft lip with or without cleft palate



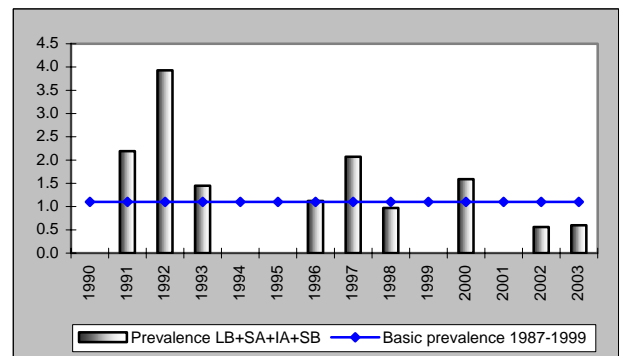
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
13.1	13.2	10.5	13.0	15.9	14.3	13.4	22.8	18.5	25.1	15.9	17.0	13.5	14.7

Cleft palate without cleft lip



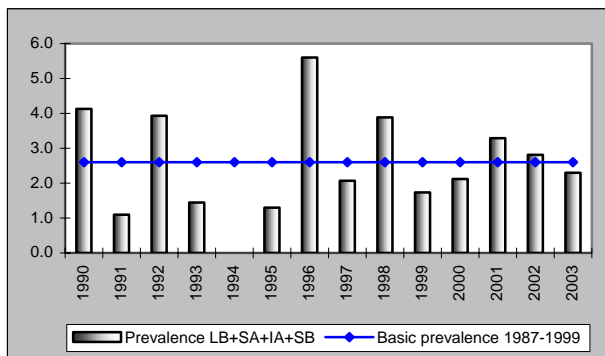
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
4.1	3.3	5.2	7.2	4.0	10.4	2.2	9.3	9.7	8.7	6.9	16.4	11.8	5.9

Choanal atresia



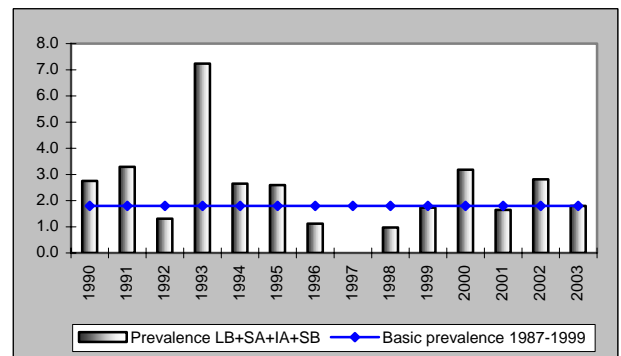
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0.0	2.2	3.9	1.4	0.0	0.0	1.1	2.1	1.0	0.0	1.6	0.0	0.6	0.6

Oesophageal atresia/stenosis



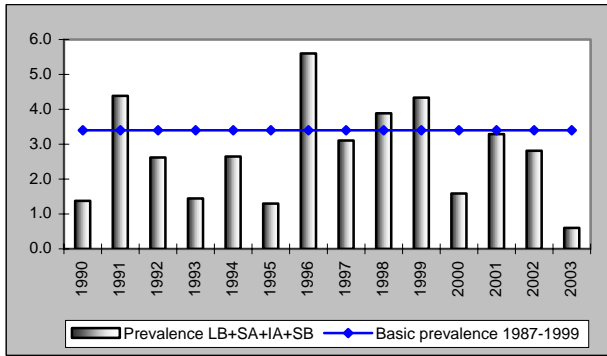
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
4.1	1.1	3.9	1.4	0.0	1.3	5.6	2.1	3.9	1.7	2.1	3.3	2.8	2.3

Small intestine atresia/stenosis



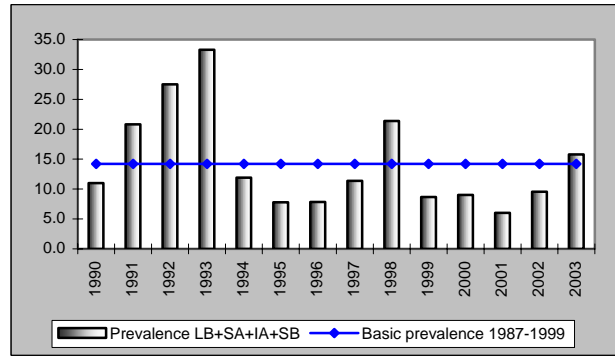
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
2.8	3.3	1.3	7.2	2.6	2.6	1.1	0.0	1.0	1.7	3.2	1.6	2.8	1.8

Anorectal atresia/stenosis



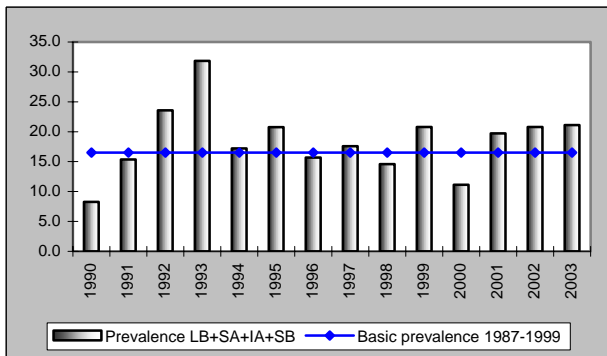
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
1.4	4.4	2.6	1.4	2.6	1.3	5.6	3.1	3.9	4.3	1.6	3.3	2.8	0.6

Undescended testis



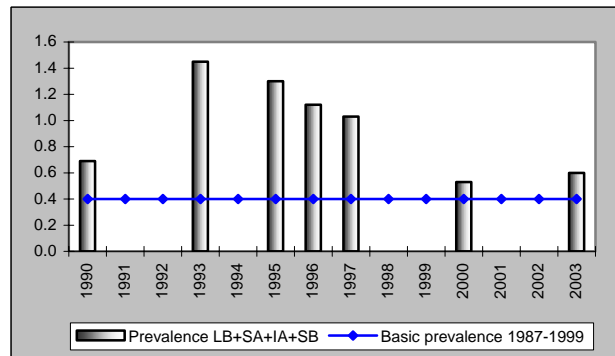
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
11.0	20.8	27.5	33.3	11.9	7.8	7.8	11.4	21.4	8.7	9.0	6.0	9.6	15.8

Hypospadias



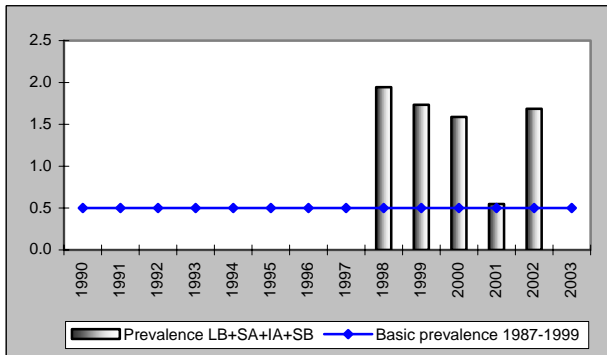
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
8.3	15.4	23.6	31.8	17.2	20.8	15.7	17.6	14.6	20.8	11.1	19.7	20.8	21.1

Epispadias



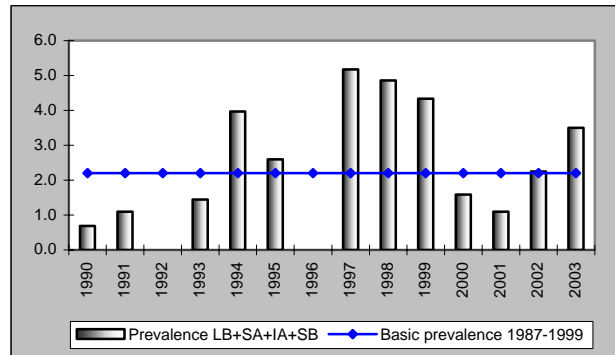
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0.7	0.0	0.0	1.5	0.0	1.3	1.1	1.0	0.0	0.0	0.5	0.0	0.0	0.6

Indeterminate sex



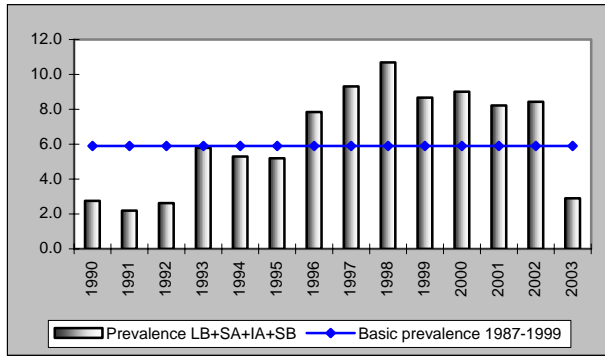
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	1.9	1.7	1.6	0.5	1.7	0.0

Potter sequence



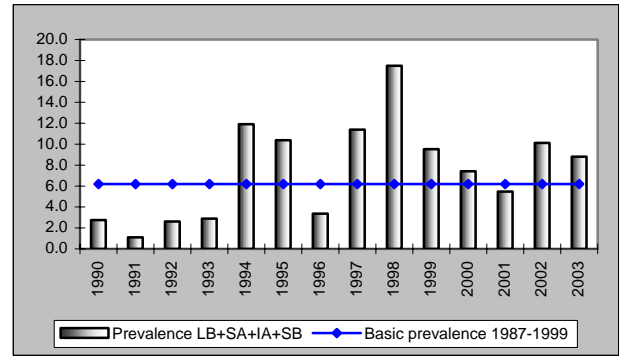
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0.7	1.1	0.0	1.4	4.0	2.6	0.0	5.2	4.9	4.3	1.6	1.1	2.2	3.5

Renal agenesis, unilateral



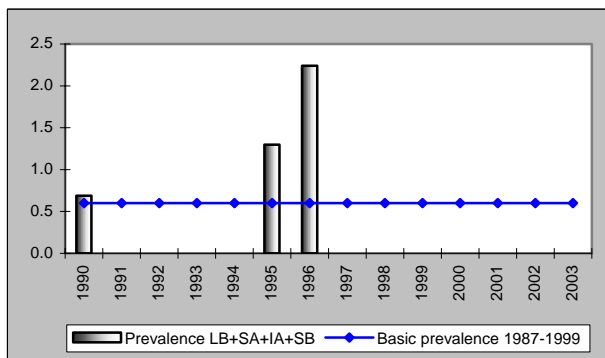
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
2.8	2.2	2.6	5.8	5.3	5.2	7.8	9.3	10.7	8.7	9.0	8.2	8.4	2.9

Cystic kidney



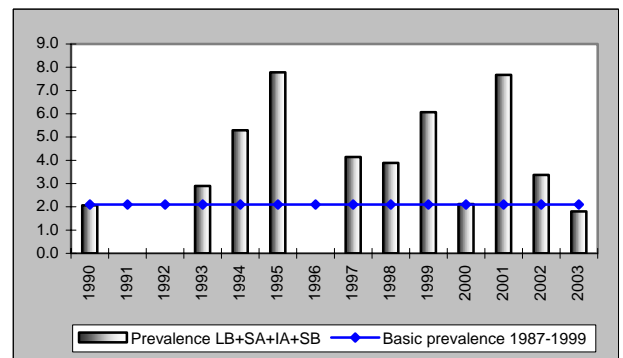
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
2.8	1.1	2.6	2.9	11.9	10.4	3.4	1.4	17.5	9.5	7.4	5.5	10.1	8.8

Bladder extrophy



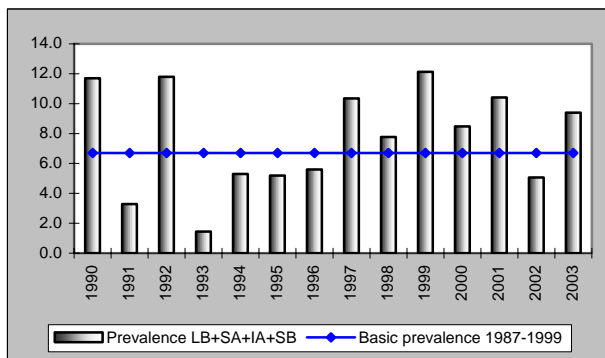
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0.7	0.0	0.0	0.0	0.0	1.3	2.2	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0

Polydactyly, preaxial



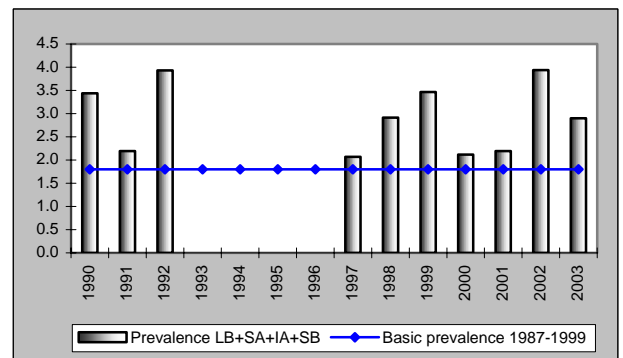
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
2.1	0.0	0.0	2.9	5.3	7.8	0.0	4.1	3.9	6.1	2.1	7.7	3.4	1.8

Limb reduction defects



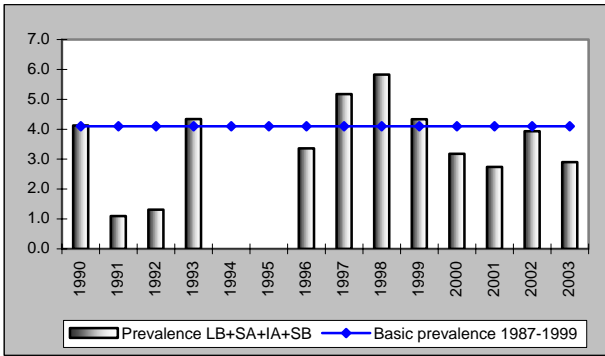
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
11.7	3.3	11.6	1.4	5.3	5.2	5.6	10.3	7.8	12.1	8.5	10.4	5.1	9.4

Diaphragmatic hernia



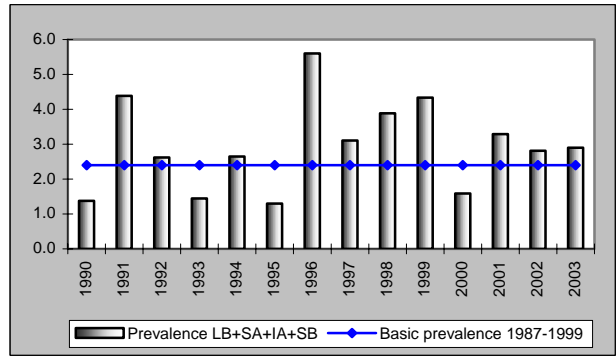
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
3.4	2.2	3.9	0.0	0.0	0.0	0.0	2.1	2.9	3.5	2.1	2.2	3.9	2.9

Omphalocele



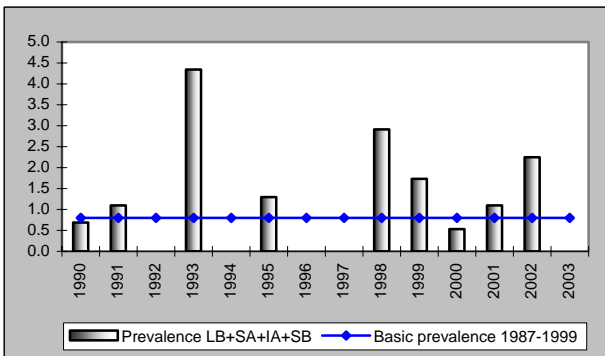
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
4.1	1.1	1.3	4.3	0.0	0.0	3.4	5.2	5.8	4.3	3.2	2.7	3.9	2.9

Gastroschisis



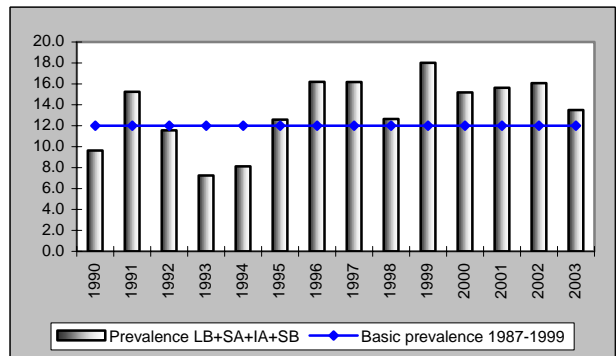
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
1.4	4.4	2.6	1.4	2.6	1.3	5.6	3.1	3.9	4.3	1.6	3.3	2.8	2.9

Prune belly sequence



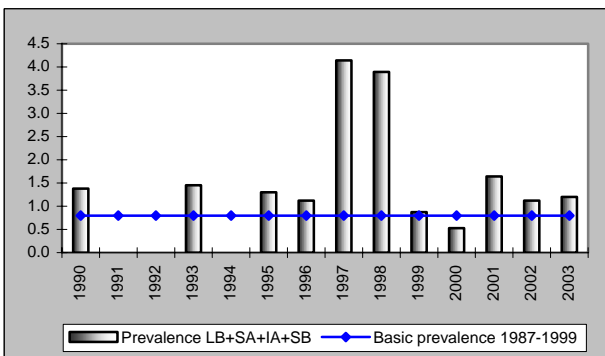
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
0.7	1.1	0.0	4.3	0.0	1.3	0.0	0.0	2.9	1.7	0.5	1.1	2.2	0.0

Down syndrome - Trisomy 21



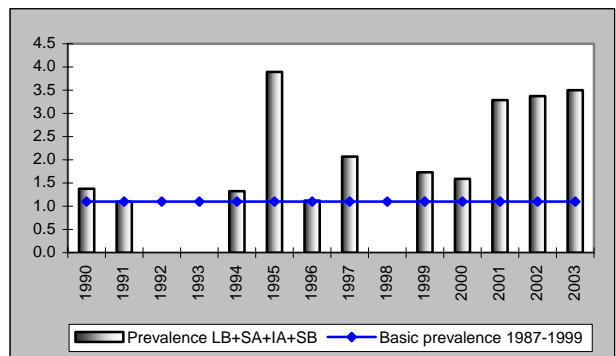
'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
9.6	15.3	11.6	7.2	8.1	12.6	16.2	16.2	12.6	18.0	15.2	15.6	16.1	13.5

Patau syndrome - Trisomy



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
1.4	0.0	0.0	1.5	0.0	1.3	1.1	4.1	3.9	0.9	0.5	1.6	1.1	1.2

Edwards syndrome - Trisomy 18



'90	'91	'92	'93	'94	'95	'96	'97	'98	'99	'00	'01	'02	'03
1.4	1.1	0.0	0.0	1.3	3.9	1.1	2.1	0.0	1.7	1.6	3.3	3.4	3.5



Nervensystem

Krankheiten des Zentralnervensystems (G00-G09)

Spinale Muskelatrophie und verwandte Syndrome (G12, z.B. Infantile spinale Muskelatrophie/Typ I/Typ Werdnig-Hoffmann G12.0), N.n.bez. Spinale Muskelatrophie (G12.9)

Angeborene Fehlbildungen des Nervensystems (Q00 – Q07)

Anenzephalie und ähnliche Fehlbildungen (Q00); Enzephalozele (Q01); Mikrozephalie (Q02); Hydrozephalus (Q03); Sonstige Fehlbildungen des Gehirns (Q04, z.B. Angeborene Fehlbildungen des Corpus callosum (Q04.0), Arrhinenzephalie (Q04.1), Holoprosenzephalie-Syndrom (Q04.2); Spina bifida (Q05); Sonstige Fehlbildungen des Rückenmarks (Q06)

Gesicht/ Mund

Lippen, -Kiefer- und Gaumenspalten (Q35 – Q37)

Gaumenspalte (Q35, z.B. Spalte des harten Gaumens (Palatoschisis) (Q35.1), Spalte des weichen Gaumens/Gaumensegelspalte (Q35.3)) Lippenspalte/Cheiloschisis (Q36); Gaumenspalte mit Lippenspalte (Q37)

Sonstige angeborene Fehlbildungen des Gesichtes und des Halses (Q18)

Branchiogene(r) Sinus, Fistel und Zyste (18.0); Präaurikuläre(r) Sinus und Zyste (Q18.1); Flügelzell des Halses (Q18.3); Mikrostomie (Q18.4); Makrostomie (Q18.5)

Krankheiten der Mundhöhle, der Speicheldrüsen und der Kiefer (K00-K14)

Sonstige Krankheiten der Gingiva und des zahnlosen Alveolarkammes (K06, z.B. Dens natalis (K06.0)); Dentofaziale Anomalien (K07, z.B. Makrognathie und Mikrognathie mandibulär bzw. maxillär (K07.0), Anomalien des Kiefer-Schädelbasisverhältnisses (K07.1, z.B. mandibuläre bzw. maxilläre Prognathie, Sonstige nicht näher bezeichnete Anomalien des Unterkiefers))

➤ **Beachte: Q38 Sonstige Fehlbildungen der Zunge, des Mundes und des Rachens** - siehe Verdauungssystem

Genitalsystem

Angeborene Fehlbildungen der Genitalorgane (Q50-Q56)

Angeborene Fehlbildungen der Ovarien, der Tubae uterinae und der Lig. lata uteri (Q50); Angeborene Fehlbildungen des Uterus und der Cervix uteri (Q51); Nondescensus testis (Q53); Hypospadie (Q54); Sonstige angeborene Fehlbildungen der weiblichen bzw. der männlichen Genitalorgane (Q52/Q55); Unbestimmtes Geschlecht und Pseudohermaphroditismus (Q56);

➤ **Beachte:** Epispadien (Q64.0)

Krankheiten der männlichen Genitalorgane (N40-N51)

Hydrozele und Spermatozele (N43)

Niere und ableitende Harnwege

Angeborene Fehlbildungen des Harnsystems (Q60-Q64)

Nierenagenesie und sonstige Reduktionsdefekte der Niere (Q60); Zystische Nierenkrankheit (Q61); Angeborene obstruktive Defekte des Nierenbeckens und angeborene Fehlbildungen des Ureters (Q62); Sonstige angeborene Fehlbildungen der Niere (Q63); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Harnsystems (Q64, z.B. Epispadien (Q64.0), Harnblasenekstrophie (Q64.1));

Sonstige Krankheiten der Niere und des Ureters (N25-N29)

Sonstige Krankheit der Niere und des Ureters, anderenorts nicht klassifiziert (N28)

Augen

Angeborene Fehlbildungen des Auges (Q10 -Q15)

Fehlbildungen des Augenlides, des Tränenapparates und der Orbita (Q10) Anophthalmus, Mikrophthalmus und Makrophthalmus (Q11); Fehlbildungen der Linse (Q12) Fehlbildungen des vorderen Augenabschnittes und des hinteren Augenabschnittes (Q13/Q14); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Auges (Q15, z.B. Glaukom (Q15.0);

Affektionen des N. Optikus und der Sehbahn (H45-H48)

Optikusatrophie (H47.2)

Affektionen der Augenmuskeln, Störungen der Blickbewegungen sowie Akkomodationsstörungen und Refraktionsfehler (H49-H52)

Strabismus nicht näher bezeichnet (H50.9); Blindheit eines bzw. beider Augen (H54.0/H54.4); Nystagmus und sonstige abnorme Augenbewegungen (H55)

Atmungssystem

Angeborene Fehlbildungen des Atmungssystems (Q30-Q34)

Angeborene Fehlbildungen des Kehlkopfes (Q31, z.B. Kehlkopfsegl (Q31.0), Hypoplasie des Kehlkopfes (Q31.2), Laryngozele (Q31.3), Laryngealer Stridor congenitus (Q31.4));

Angeborene Fehlbildungen der Trachea und der Bronchien (Q32, z.B. Tracheomalazie (Q32.0), Sonstige Fehlbildungen der Trachea (Q32.1), Bronchomalazie (Q32.2), Bronchusstenose (Q32.4)); Angeborene Fehlbildungen der Lunge (Q33, z.B. Angeborene Zystenlunge (Q33.0), Akzessorischer Lungenlappen (Q33.1), Agenesie der Lunge (Q33.3)) Angeborene Bronchiektasie (Q33.4), Ektopisches Gewebe in der Lunge (Q 33.5), Hypoplasie und Dysplasie der Lunge (Q 33.6)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Atmungssystems (Q34, z.B. Anomalie der Pleura (Q34.0), Mediastinalzyste (Q34.1))

Krankheiten des Atmungs- und Herz- Kreislaufsystems, die für die Perinatalperiode spezifisch sind (P20-P29)

Sonstige Atemstörungen mit Ursprung in der Perinatalperiode (P28, z.B. Undine-Syndrom/ idiopath. congenitale Hypoventilation (P28.3)); Kardiovaskuläre Krankheiten mit Ursprung in der Perinatalperiode (P29, z.B. Persistierender Fetalkreislauf inkl. Verzögerter Verschluss des Ductus arteriosus (P29.3))

Verdauungssystem

Sonstige angeborene Fehlbildungen des Verdauungssystems (Q38 - Q45)

Sonstige Fehlbildungen der Zunge, des Mundes und des Rachens (Q38); Makroglossie (Q38.2); Fehlbildungen der Speicheldrüsen und Speicheldrüsenausführungsgänge (Q38.4); Fehlbildungen des Ösophagus (Q39, z.B. Ösophagusatresie und -stenose); Sonstige Fehlbildungen des oberen Verdauungstraktes (Q40); Fehlen, Atresie und Stenose des Dünndarmes bzw. des Dickdarmes (Q41/Q42 z.B. Analatresie (Q42.3)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Darmes (Q43), Fehlbildungen der Gallenblase, der Gallengänge und der Leber (Q44)

Hernien (K40-K46)

Hernia Inguinalis (K40); Hernia femoralis (K41); Hernia umbilicalis/paraumbilicalis (K42); Hernia diaphragmatica (K44)

➤ **Beachte:**

Mekoniumileus (E 84.1) als Verdachtsdiagnose für Zystische Fibrose

Die ICD10 – Nomenklatur der wichtigen Fehlbildungen zur Fehlbildungserfassung

Ohren

Angeborene Fehlbildungen des Ohres (Q16 – Q17)

Fehlbildungen des Ohres, die eine Beeinträchtigung des Hörvermögens verursachen (Q16) (z.B.: Fehlbildungen der Gehörknöchelchen); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Ohres (Q17, z.B. Mikrotie (Q17.2), Anotie (Q17.8))

Nase

Angeborene Fehlbildungen der Nase (Q30)

Choanalatresie (Q30.0); Agenesie, Unterentwicklung u. Fehlen der Nase (Q30.0/ Q30.1); Nasenfurche, Naseneinkerbung und Spalt Nase (Q30.2)

Herz- Kreislaufsystem

Angeborene Fehlbildungen des Kreislaufsystems (Q20-Q28)

Angeborene Fehlbildungen der Herzhöhlen und verbindender Strukturen (Q20, z.B. TGA (Q20.3), Rechter und linker Doppelausstromventrikel (Q 20.1/Q20.2), Cor triloculare biatriatum (Q20.4), Vorhofisomerismus (Q20.6)); Angeborene Fehlbildungen der Herzsepten (Q21, z.B. VSD (Q21.0), Vorhofseptumdefekt (ASD/PFO) (Q21.1), Fallot-Tetralogie (Q21.3)); Angeborene Fehlbildungen der Pulmonal- und der Trikuspidalklappe (Q22, z.B. Pulmonalklappenatresie, -stenose u. insuffizienz (Q22.0 - Q22.2), Trikuspidalstenose u.-atresie (Q22.4), Hypoplastisches Rechtsherzsyndrom (Q22.6)); Angeborene Fehlbildungen der Aorten- und der Mitralklappe (Q23, z.B. Aortenklappenstenose u. -insuffizienz (Q23.0/23.1), Mitralklappenstenose u. -insuffizienz (Q23.2/23.3), Hypoplastisches Linksherzsyndrom (Q23.4)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Herzens (Q24, z.B. Dextrokardie (Q24.0), Lävokardie (Q24.1), Fehlbildung der Koronargefäße (Q24.5)); Angeborene Fehlbildungen der großen Arterien (Q25, z.B. Offener Ductus arteriosus (25.0) sowohl bei Reif- als auch bei Frühgeborenen, Aortenisthmusstenose (Q25.1), Atresie/Stenose/Aneurysma/Dilatation/ Hypoplasie der Aorta bzw. der Ateria pulmonalis (Q25.2/25.3/25.4)); Angeborene Fehlbildungen der großen Venen (Q26, z.B. Stenose der V. cava (Q26.0), Totale Fehleinmündung der Lungenvenen (Q26.2)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des peripheren Gefäßsystems (Q27, z.B. Fehlen oder Hypoplasie der A. umbilicalis (27.0), Nierenarterienstenose (Q27.1)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Kreislaufsystems (Q28, z.B. Arteriovenöse Fehlbildung extrakranieller hirnversorgender Gefäße (28.0))

Krankheiten der Arterien, Arteriolen und Kapillaren (I70-I79)

Krankheiten der Kapillaren (I78, z.B. Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie/Morbus Osler (I78.0))

Chromosomen

Chromosomenanomalien, anderenorts nicht klassifiziert (Q90-Q99)

Down-Syndrom (Q90); Edwards-Syndrom und Patau-Syndrom (Q91); Sonstige Trisomien und partielle Trisomien der Autosomen, anderenorts nicht klassifiziert (Q92); Monosomien und Deletionen der Autosomen, anderenorts nicht klassifiziert (Q93); Balancierte Chromosomen-Rearrangements und Struktur-Marker, anderenorts nicht klassifiziert (Q95); Turner-Syndrom (Q96); Sonstige Anomalien der Gonosomen bei weiblichem bzw. bei männlichem Phänotyp, anderenorts nicht klassifiziert (Q97/Q98)

Muskel-Skelettsystem

Angeborene Fehlbildungen und Deformitäten des Muskel- und Skelettsystems (Q65-Q79)

Deformitäten der Hüfte (Q65); Deformitäten der Füße (Q66; z.B. Klumpfuß); Muskel- und Skelett-Deformitäten des Kopfes, des Gesichts, der Wirbelsäule und des Thorax (Q67); Polydaktylie (Q69); Syndaktylie (Q70); Reduktionsdefekte der oberen, unteren bzw. nicht näher bezeichneten Extremitäten (Q71-Q73); Sonstige angeborene Fehlbildungen der Schädel- und Gesichtsschädelknochen (Q75, z.B. Kraniosynostose, Dysostosis mandibulofacialis (Franceschetti-I-Syndrom/Treacher- Collins-Syndrom etc); Angeborene Fehlbildungen der Wirbelsäule und des knöchernen Thorax (Q76); Osteochondrodysplasie mit Wachstumsstörungen der Röhrenknochen und der Wirbelsäule (Q77, z.B. Achondrogenese, Thanatophore Dysplasie etc.); Sonstige Osteochondrodysplasien (Q78, z.B. Osteogenesis imperfecta etc.); Angeborene Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems, anderenorts nicht klassifiziert (Q79, z.B. Angeborene Zwerchfellhernie (Q79.0), Fehlbildungen des Zwerchfells (Q79.1), Omphalozele (Q79.2), Gastroschisis (Q79.3), Bauchdeckenaplasie-Syndrom/Prune-belly-Sequenz (Q79.4), Amniotische Schnürfurchen/ADAM-Komplex (Q79.8) etc.)

Krankheiten im Bereich der neuromuskulären Synapse und des Muskels (G70-G73)

Primäre Myopathien (G71, z.B. Muskeldystrophie, maligne Muskeldystrophie/Typ Duchenne (G71.0), Myotone Syndrome, Dystrophia myotonica/ Curschmann-Steinert-Syndrom (G71.1), Myopathien (E71.2), Sonstige primäre Myopathien (G71.8))

Stoffwechsel/Endokrinium

Stoffwechselstörungen (E70-E90)

Störungen des Stoffwechsels aromatischer Aminosäuren (E70, z.B. Klassische PKU (E70.0), Albinismus (E70.3)); Sonstige Störungen des Aminosäurestoffwechsels (E72, z.B. Störungen des Stoffwechsels schwefelhaltiger Aminosäuren (E72.1), Störungen des Lysin- und Hydroxylysinstoffwechsels (E72.3); Störungen des Ornithinstoffwechsels (E72.4), Sonstige näher bezeichnete Störungen des Aminosäurestoffwechsels (E72.8)); Sonstige Störungen des Kohlehydrat-stoffwechsels (E74); Störungen des Glykosaminoglykanstoffwechsels (E76, z.B. Mukopolysaccharidose Typ I (E76.0)); Störungen des Purin- und Pyrimidinstoffwechsels (E79; Hyperurikämie ohne Zeichen von entzündlicher Arthritis oder tophischer Gicht, Asymptomatische Hyperurikämie (E79.0), Lesch-Nyhan-Syndrom (E79.1)); Störungen des Mineralstoffwechsels (E83, z.B. Hypophosphatasie, Vitamin-D-resistente Rachitis (E83.3)); Zystische Fibrose (E84); Sonstige Stoffwechselstörungen (E88)

Krankheiten sonstiger endokriner Drüsen (E20-E35)

Adrenogenitale Störungen (E25, z.B. Adrenogenitales Salzverlustsyndrom, 21-Hydroxylasemangel (E25.0) und Sonstige adrenogenitale Störungen (E25.8)); Krankheiten des Thymus (E32, z.B. Persistierende Thymushyperplasie, Thymushypertrophie (E32.0))

Transitorische endokrine und Stoffwechselstörungen, die für den Feten und das Neugeborene spezifisch sind (P70-P74)

Transitorische Störungen des Kohlehydratstoffwechsels, die für den Feten und das Neugeborene spezifisch sind (P70, z.B. Fetopathia diabetica (Syndrom des Kindes bei einer diabetischen Mutter) (P70.1); Diabetes mellitus beim Neugeborenen (P70.2))

Neubildungen

Bösartige Neubildungen (C00-C97) jeder Lokalisation

Wilms-Tumor (C64), Neuroblastom (C74)

Gutartige Neubildungen (D10-D36) jeder Lokalisation

Gutartige Neubildung des endokrinen Drüsenanteils des Pankreas (D13.7, z.B. Nesidioblastose); Gutartige Neubildungen des Fettgewebes (D17), z.B. Lipome (D17.9); Lymphangiome (D18); Melanozytennävus (D22) inkl. Tierfellnävus (D22.9); Gutartige Neubildungen der Haut (D23.9)

Neubildung mit unsicherem oder unbekanntem Verhalten (D37-D 48) jeder Lokalisation

Neubildung mit unsicherem oder unbekanntem Verhalten an Knochen und Gelenkknorpeln (D48.0), z.B. Steißteratom) Neubildung mit unsicherem oder unbekanntem Verhalten der Haut (D48.5)

Sonstiges

Sonstige Angeborene Fehlbildungen (Q80-Q89)

Ichthyosis congenita (Q80, z.B. Kollodium-Baby etc.); Epidermolysis bullosa (Q81); Sonstige angeborene Fehlbildungen der Haut (Q82, z.B. Nichtneoplastischer Nävus/Hämangiome (Q82.5)); Angeborene Fehlbildungen der Mamma (Q83); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Integumentes (Q84); Phakomatosen, anderenorts nicht klassifiziert (Q85); Angeborene Fehlbildungssyndrome durch bekannte äußere Ursachen, anderenorts nicht klassifiziert (Q86, z.B. Alkohol-Embryopathie, Antiepileptika-Embryopathie, Warfarin-Embryopathie, Vitamin-A-Embryofetopathie etc.); Sonstige näher bezeichnete angeborene Fehlbildungssyndrome mit Beteiligung mehrerer Systeme (Q87; z.B. Pierre-Robin-Sequenz (Q87.0), Goldenhar-Syndrom (Q87.0), VACTERL-Assoziation (Q87.2), CHARGE-Assoziation (Q87.8)); Situs inversus (Q89.3)

Krankheiten der Schilddrüse (E00-E07)

Sonstige Hypothyreose (E03)

Diabetes mellitus (E10-E14)

Primär insulinabhängiger Diabetes mellitus (Typ-I-Diabetes) (E10); N.n.bez.Diabetes mellitus (E14)

Krankheiten der Haut und der Unterhaut (L00-L99)

Sonstige Störungen der Hautpigmentierung (L81, z.B. Café-au-lait-Flecken (L81.3))

Kleine Fehlbildungen

Auge Epicanthus medialis, Epicanthus inversus, mongoloide Lidachse, antimongoloide Lidachse, Hypertelorismus, Hypotelorismus, Blepharophimose, Kolobome (Iris, Lid, etc.), Ptosis, Heterochromia iridis, Brushfield spots, Infraorbitale Falte

Gesicht und Mund Langes konturarmes Philtrum, Philtrum prominent, schmales Lippenrot, angeborener Zahn, Lingua scrotali (bipartita), Kinngübchen, breite Nasenwurzel, hoher Gaumen

Ohren Angewachsenes Ohrläppchen, tiefsitzende Ohren, (prae)aurikuläre Anhängsel, (Prae)aurikularfisteln, -sinus

Kopf und Nacken Mikrogenie, Progenie

Skelett, Thorax, Abdomen Skoliose, Umbilicalhernie

Haut und Haare Haare, Hautanhängsel, Hämangiome), akzessorische Mamillen, Naevus flammeus, (Storchenbiß), Cafe-au-lait spots, multiple Hämangiome, white spots, weiße Haarsträhne

Hand simian crease (Vierfingerfurche), Klinodaktylie, Fingerbeerenkissen (pads), hypoplastischer, dreigliedriger, breiter, langer adduzierter Daumen (hitchhiker thumb), Syndaktylien (partiell, total), praeaxiale Polydaktylie, postaxiale Polydaktylie

Fuß praeaxiale Polydaktylie, postaxiale Polydaktylie, Syndaktylien (2./3., 3./4...), breite Großzehe, Sandalenfurche

Genitale Hypospadie (geringer Grad, rudimentäre Labien, Verdopplung der kleinen Labien, behaartes Scrotum, fehlender Hodendescensus, Hernien in großen Labien

Entwicklung Minderwuchs – Hochwuchs, Untergewicht – Übergewicht

Blut/Immunsystem

Hämolytische Anämien (D55-D59)

Anämie durch Enzymdefekte (D55), Sonstige hereditäre hämolytische Anämien (D58), z.B. Hereditäre Sphärozytose (D58.0) Thalassämie (D56); Sichelzellenkrankheiten (D57)

Koagulopathien, Purpura und sonstige Hämorrhagische Diathesen (D65-69)

Hereditärer Faktor-VIII-Mangel (D66); Hereditärer Faktor-IX-Mangel (D67); Hereditärer Mangel an sonstigen Gerinnungsfaktoren (D68.2); Sonstige näher bezeichnete Koagulopathien (D68.8, z.B. Protein-C-Mangel)

Sonstige Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe (D70 – D77)

Krankheiten der Milz (D73, z.B. Zyste der Milz)

Bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems (D80-D89)

Immundefekte in Verbindung mit anderen schweren Defekten (D82, z.B. Di-George-Syndrom)

Schwangerschafts- und Geburtskomplikationen

Schädigung des Feten und Neugeborenen durch mütterliche Faktoren und durch Komplikationen bei Schwangerschaft, Wehentätigkeit und Entbindung (P00-P04)

Schädigung durch mütterliche Schwangerschaftskomplikationen (P01, z.B. Schädigung des Neugeborenen bei Mehrlingsschwangerschaft (P01.5)); Schädigung des Feten und Neugeborenen durch Noxen, die transplazentar oder mit der Muttermilch übertragen werden (P04, z.B. Schädigung des Feten und Neugeborenen durch sonstige Medikamente, Chemotherapie bei Krebs oder zytotoxische Medikamente (P04.1), durch Tabakkonsum der Mutter (P04.2), durch Alkoholkonsum der Mutter (P04.3), durch mütterliche Einnahme von abhängigkeits erzeugenden Arzneimitteln oder Drogen (P04.4), durch chemische Substanzen, die mit der Nahrung der Mutter aufgenommen wurden (P04.5), durch Exposition der Mutter gegenüber chemischen Substanzen aus der Umwelt (P04.6), durch sonstige bzw. nicht näher bezeichnete von der Mutter übertragene Noxen (P04.8/P04.9)

Sonstige Störungen, die ihren Ursprung in der Perinatalperiode haben (P90-P96)

Reaktionen und Intoxikationen durch Arzneimittel oder Drogen, die dem Feten und Neugeborenen verabreicht wurden (P93)