

Jahresbericht 2009



Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt

an der Medizinischen Fakultät der
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg



SACHSEN-ANHALT

Ministerium für
Gesundheit und Soziales

Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen 2009

Anke Reißmann
Jana Hoyer-Schuschke
Andrea Köhn
Cornelia Vogt
Dorit Götz

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

Leipziger Straße 44
39120 Magdeburg

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

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

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

Titelfoto: private Aufnahme

Grafik: Doppelniere

Quelle: Rossi, E., Gugler, E., Vassella, F.:
Pädiatrie. Stuttgart: Thieme 1997, S.342, Abb. 12.7

Redaktionsschluss:
ISSN:

September 2010
1861-3535

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

Vorwort



Liebe Leserinnen und Leser,

Alle Kinder sollen gleiche Lebenschancen haben und gesund in einer intakten Umwelt ohne Gewalt und Vernachlässigung aufwachsen. Eine gute körperliche und seelische Gesundheit ist eine wesentliche Voraussetzung für die gesellschaftliche Teilhabe als Kind und später als Erwachsener. Dieser Vision dient auch die Berichterstattung zur Kindergesundheit, die am 2. Februar 2011 zentrales Thema unserer 5. Landesgesundheitskonferenz sein wird. Und so ist auch das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt ein Baustein unserer Gesundheitsberichterstattung. Diese Einrichtung wird vom Land auf der Grundlage des Gesetzes zum Schutz des Kindeswohls und zur Förderung der Kindergesundheit Sachsen-Anhalt (Kinderschutzgesetz) vom 9. Dezember 2009 gefördert. Nach Paragraph 7 - Dauerbeobachtung von Fehlbildungen - sind Daten zur Häufigkeit angeborener Fehlbildungen zu ermitteln, zu beobachten, wissenschaftlich zu analysieren und die Wirksamkeit von Maßnahmen zur Primär- und Sekundärprävention zu evaluieren.

Wie in jedem Herbst eines Jahres, legt das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt auch in diesem Jahr den interessierten Fachkreisen seinen Jahresbericht vor. Der vorliegende Band präsentiert die Daten für das Jahr 2009. Der Bericht gibt Auskunft zur Häufigkeit congenitaler Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingter Erkrankungen. Den Schwerpunkt bilden in diesem Jahr die Fehlbildungen der Niere und ableitenden Harnwege. Im Jahr 2009 wurden in Sachsen-Anhalt 17.144 Lebendgeborene registriert. Einerseits ist das sehr erfreulich, andererseits stellt es nach den leichten Anstiegen der Vorjahre wieder einen Rückgang um 3 Prozent gegenüber 2008 dar. Laut Statistischem Bundesamt wurden im Jahr 2009 in Deutschland 665.142 Kinder lebend geboren,

auch hier 2,5 Prozent weniger als im Jahr 2008 (682.514 Kinder). Wir können somit feststellen, dass 2,6 Prozent aller im Jahr 2009 in Deutschland lebend geborenen Kinder aus Sachsen-Anhalt stammen. Angesichts dieser Zahlen bekommen wir die Demografie gewissermaßen lebensnah zu spüren. Der 5. Regionalisierten Bevölkerungsprognose des Statistischen Landesamtes Sachsen-Anhalt zufolge wird die Zahl der Geburten in unserem Land ab dem Jahr 2022 die Grenze von 10.000 unterschreiten.

Der vorliegende Bericht wird nicht nur für Expertinnen und Experten spannend zu lesen sein. Auch für die interessierte Öffentlichkeit werden zahlreiche Informationen und Hinweise geboten, wie durch Prävention, richtiges Verhalten vor und während der Schwangerschaft Fehlbildungen vermieden werden können.

Mein Dank gilt auch in diesem Jahr wieder allen Beteiligten in den Geburtskliniken des Landes für die nahezu lückenlosen, detaillierten aber anonymisierten Datenübermittlungen an das Register. Zugleich danke ich dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt mit dem Team um Dr. med. Anke Reißmann für die geleistete Arbeit sowie die sorgfältige und qualitativ anspruchsvolle Erstellung des Jahresberichtes 2009.

Norbert Bischoff

Minister für Gesundheit und Soziales
des Landes Sachsen-Anhalt

Inhaltsverzeichnis

| | | |
|-------|--|----|
| 1 | Erfassungsregion | 8 |
| 2 | Geborenenzahlen 2009 | 9 |
| 3 | Beteiligte Einrichtungen der Region 2009 | 10 |
| 3.1 | Geburtskliniken/Kinderkliniken | 10 |
| 3.2 | Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik | 10 |
| 3.3 | Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen | 10 |
| 4 | Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt | 11 |
| 4.1 | Allgemeine Informationen | 11 |
| 4.2 | Erfassung und Auswertung | 11 |
| 4.3 | Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur | 12 |
| 5 | Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten | 13 |
| 5.1 | Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen | 13 |
| 5.2 | Eingegangene Daten der meldenden Einrichtungen | 14 |
| 6 | Geschlechtsverhältnis | 15 |
| 7 | Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=545) | 16 |
| 8 | Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=545) | 17 |
| 9 | Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=234) | 18 |
| 10 | Pränatale Sonografiebefunde | 20 |
| 11 | Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen | 22 |
| 12 | Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) | 25 |
| 12.0 | Definitionen | 25 |
| 12.1 | Neuralrohrdefekte (Q00./Q01./Q05.) | 28 |
| 12.2 | Anencephalie (Q00.) | 29 |
| 12.3 | Spina bifida (Q05.) | 30 |
| 12.4 | Encephalocele (Q01.) | 31 |
| 12.5 | Microcephalie (Q02.) | 32 |
| 12.6 | Congenitale Hydrocephalie (Q03.) | 33 |
| 12.7 | Arhinencephalie/Holoprosencephalie (Q04.1/Q04.2) | 34 |
| 12.8 | Anophthalmie/Microphthalmie (Q11.0/Q11.1/Q11.2) | 35 |
| 12.9 | Microtie/Anotie (Q16.0/Q17.2) | 36 |
| 12.10 | Fallot-Tetralogie (Q21.3) | 37 |
| 12.11 | Transposition der großen Gefäße - TGA (Q20.1/Q20.3) | 38 |
| 12.12 | Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4) | 39 |
| 12.13 | Aortenisthmusstenose (Q25.1) | 40 |
| 12.14 | Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Q36./Q37.) | 41 |
| 12.15 | Gaumenspalte (Q35.1/Q35.3/Q35.5/Q35.9) | 42 |
| 12.16 | Choanalatresie (Q30.0) | 43 |
| 12.17 | Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (Q39.0-Q39.4) | 44 |
| 12.18 | Dünndarmatresie/-stenose (Q41.1/Q41.2/Q41.8/Q41.9)) | 45 |
| 12.19 | Rectum- und Analatresie/-stenose (Q42.0-Q42.3) | 46 |
| 12.20 | Hoden, nicht descendiert (Q53.1-Q53.9) | 47 |
| 12.21 | Hypospadie (Q54.0-Q54.3/Q54.8/Q54.9) | 48 |
| 12.22 | Epispadie (Q64.0) | 49 |
| 12.23 | Indifferentes Geschlecht (Q56.) | 50 |
| 12.24 | Potter-Sequenz (Q60.6) | 51 |
| 12.25 | Nierenagenesie, einseitig (Q60.0/Q60.2) | 52 |
| 12.26 | Zystennieren (Q61.1-Q61.9) | 53 |
| 12.27 | Ekstrophie der Harnblase (Q64.1) | 54 |

| | | |
|-------|---|----|
| 12.28 | Präaxiale Polydactylie (Q69.1/Q69.2) | 55 |
| 12.29 | Reduktionsfehlbildungen, insgesamt - obere und untere Extremitäten (Q71./Q72./Q73.) | 56 |
| 12.30 | Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1) | 57 |
| 12.31 | Omphalocele (Q79.2) | 58 |
| 12.32 | Gastroschisis (Q79.3) | 59 |
| 12.33 | Prune-belly-Sequenz (Q79.4) | 60 |
| 12.34 | Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.) | 61 |
| 12.35 | Patau-Syndrom - Trisomie 13 (Q91.4-Q91.7) | 62 |
| 12.36 | Edwards-Syndrom - Trisomie 18 (Q91.0 - Q91.3) | 63 |
| 12.37 | Indikatorfehlbildungen, insgesamt | 64 |
| 13 | Analyse der festgestellten genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen | 66 |
| 13.1 | Chromosomenaberrationen | 66 |
| 13.2 | Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen | 67 |
| 13.3 | Sequenzen/Assoziationen/Komplexe | 67 |
| 13.4 | Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen | 68 |
| 14 | Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen | 69 |
| 14.1 | Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS) | 69 |
| 14.2 | Chromosomale Aberrationen | 70 |
| 14.3 | Multiple congenitale Anomalien (MCA) und sonstige Fehlbildungen, die Anlass für die Frauen waren, einen Schwangerschaftsabbruch durchführen zu lassen | 71 |
| 14.4 | Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen | 72 |
| 15 | Zusammenfassung | 73 |
| 16 | Fehlbildungen der Niere und ableitenden Harnwege - von der klassisch-anatomischen Einteilung zur zellbiologischen Sichtweise | 74 |
| 17 | Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2009 | 78 |
| 18 | Neugeborenenhörscreening 2009 | 81 |
| 19 | Jahresbericht 2009 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt | 84 |

Abbildungen

| | | |
|----|---|----|
| 1 | Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 2000 bis 2009) | 16 |
| 2 | Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe) | 17 |
| 3 | Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe) | 18 |
| 4 | Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich 2000 bis 2009) | 19 |
| 5 | Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe) | 22 |
| 6 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1997 | 28 |
| 7 | Anteil der Schwangerschaftsausgänge der Neuralrohrdefekte in der Erfassungsregion seit 1997 | 28 |
| 8 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1997 | 29 |
| 9 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1997 | 30 |
| 10 | Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1997 | 30 |
| 11 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in der Erfassungsregion seit 1997 | 31 |
| 12 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1997 | 32 |
| 13 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 1997 | 33 |
| 14 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1997 | 34 |
| 15 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Micropthalmie in der Erfassungsregion seit 1997 | 35 |
| 16 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1997 | 36 |
| 17 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1997 | 37 |
| 18 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1997 | 38 |
| 19 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997 | 39 |
| 20 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1997 | 40 |
| 21 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1997 | 41 |
| 22 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1997 | 42 |
| 23 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1997 | 43 |
| 24 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1997 | 44 |
| 25 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1997 | 45 |
| 26 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1997 | 46 |
| 27 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendiertem Hoden in der Erfassungsregion seit 1997 | 47 |
| 28 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1997 | 48 |
| 29 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1997 | 49 |
| 30 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1997 | 50 |
| 31 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1997 | 51 |
| 32 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1997 | 52 |
| 33 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1997 | 53 |

| | | |
|----|---|----|
| 34 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1997 | 54 |
| 35 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1997 | 55 |
| 36 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1997 | 56 |
| 37 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1997 | 57 |
| 38 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1997 | 58 |
| 39 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1997 | 59 |
| 40 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1997 | 60 |
| 41 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997 | 61 |
| 42 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997 | 62 |
| 43 | Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997 | 63 |
| 44 | Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (1997 bis 2009), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen | 64 |
| 45 | Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2009 | 65 |
| 46 | Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2009 | 65 |
| 47 | Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2009 | 72 |
| 48 | Mutteralter bei induzierten Aborten 2009 (gruppiert) | 72 |

Abkürzungen

| | |
|------------|---|
| AABR | automated auditory brainstem response (Hirnstammaudiometrie) |
| ASD | Atriumseptumdefekt |
| bds. | beidseitig |
| BP | Basisprävalenz |
| dB | Dezibel |
| DD | Differenzialdiagnose |
| DIV | Double Inlet Ventricle |
| DORV | Double Outlet Right Ventricle |
| EUROCAT | European Surveillance of Congenital Anomalies |
| G-BA | Gemeinsamer Bundesausschuss |
| HNO | Hals-Nasen-Ohren |
| ICBDSR | International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research |
| IA | induzierte Aborte |
| KI | Konfidenzintervall |
| LG | Lebendgeborene |
| MCA | Multiple congenitale Anomalien |
| n. n. bez. | nicht näher bezeichnet |
| NT | Nackentransparenz |
| o. n. A. | ohne nähere Angaben |
| P | Prävalenz |
| PDA | persistierender Ductus arteriosus |
| PFO | persistierendes Foramen ovale |
| SA | Spontanaborte |
| SSW | Schwangerschaftswoche |
| TEOAE | transitorisch evozierte otoakustische Emissionen |
| TG | Totgeborene |
| V. a. | Verdacht auf |
| VSD | Ventrikelseptumdefekt |
| ZNS | Zentralnervensystem |

1 Erfassungsregion



2 Geborenenzahlen 2009

| | Lebend-geborene* | Totgeborene* | Spontanaborte ab 16. SSW | induzierte Aborte | gesamt |
|------------------------|------------------|--------------|--------------------------|-------------------|--------|
| Altmarkkreis Salzwedel | 662 | 2 | - | 5 | 669 |
| Anhalt-Bitterfeld | 1.212 | 4 | - | 6 | 1.222 |
| Börde | 1.308 | 6 | 8 | 6 | 1.328 |
| Burgenlandkreis | 1.323 | 8 | - | 1 | 1.332 |
| Dessau-Roßlau | 595 | 2 | - | 2 | 599 |
| Halle | 2.203 | 8 | - | 4 | 2.215 |
| Harz | 1.617 | 6 | 3 | 3 | 1.629 |
| Jerichower Land | 655 | 3 | 1 | 4 | 663 |
| Magdeburg | 1.900 | 6 | 12 | 10 | 1.928 |
| Mansfeld-Südharz | 946 | 3 | - | 2 | 951 |
| Saalekreis | 1.497 | 4 | - | 6 | 1.507 |
| Salzlandkreis | 1.395 | 7 | 3 | 9 | 1.414 |
| Stendal | 922 | 3 | - | - | 925 |
| Wittenberg | 909 | 7 | 1 | 2 | 919 |

| | | | | | |
|---|---------------|-----------|-----------|-----------|---------------|
| Städte: Dessau-Roßlau, Halle, Magdeburg | 4.698 | 16 | 12 | 16 | 4.742 |
| Landkreise gesamt | 12.446 | 53 | 16 | 44 | 12.559 |
| Sachsen-Anhalt | 17.144 | 69 | 28 | 60 | 17.301 |

* Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt, 2010

3 Beteiligte Einrichtungen der Region 2009

3.1 Geburtskliniken/Kinderkliniken (sortiert nach Ort)

- Klinikum Aschersleben-Staßfurt GmbH
- Klinikum Bernburg GmbH
- Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH
- MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH
- Städtisches Klinikum Dessau
- Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen
- AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt
- Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle
- Universitätsklinikum Halle (Saale)
- Krankenhaus Köthen GmbH
- Klinik St. Marienstift Magdeburg
- Klinikum Magdeburg gGmbH
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
- Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Merseburg
- Saale-Unstrut Klinikum Naumburg
- MEDIGREIF Bördekrankenhaus gGmbH Neindorf
- Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg GmbH
- Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel
- Helios Klinik Sangerhausen
- Klinikum Schönebeck gGmbH
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH
- Asklepios Klinik Weißenfels
- Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH
- Georgius-Agricola Klinikum Zeitz
- MEDIGREIF Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH

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

- AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Schmidt
- Dres. Perlitz, Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben
- PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Halle
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Seeger / OA Dr. Seliger
- Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg
- Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Magdeburg
- Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OÄ Dr. Gerloff
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Screeninglabor
- Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg
- Dr. Schneider, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Naumburg
- Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Müller
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Henschen

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

- Städtisches Klinikum Dessau, Institut für Pathologie
- AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie
- Klinikum Magdeburg gGmbH, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie
- Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg GmbH, Institut für Pathologie
- Praxis für Pathologie, Dr. Lüders, PD Dr. Schultz und Dr. Braxein, Stendal

4 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt

4.1 Allgemeine Informationen

Der Begriff „angeborene Fehlbildungen“ bezeichnet strukturelle oder irreversible funktionelle Normwidrigkeiten mit vorgeburtlichem Ursprung, die zur Geburt vorhanden sind. Es wird dabei zwischen großen und kleinen Fehlbildungen unterschieden.

Aus gesundheitsökonomischer Sicht ist die Summe der Kosten für die Behandlung von Kindern mit großen Fehlbildungen sowie der damit verbundenen Folgeerkrankungen von Interesse. Aus den Zahlen des statistischen Bundesamtes geht hervor, dass allein die Kosten für die Behandlung angeborener Fehlbildungen, Deformitäten und Chromosomenanomalien von 1,31 Millionen Euro im Jahr 2002 auf 1,66 Millionen Euro im Jahr 2008 angestiegen sind.

Die Erfassung von Fehlbildungen und deren Analyse ist die Hauptaufgabe eines Fehlbildungsregisters. Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt liefert seit 1980 Daten zu angeborenen Fehlbildungen im Erfassungsgebiet und leistet damit einen Beitrag zur Gesundheitsberichterstattung des Ministeriums für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt.

Sachsen-Anhalt ist weiterhin deutschlandweit das einzige Bundesland mit einer flächendeckenden populationsbezogenen Fehlbildungserfassung. Diese langjährige Arbeit ist durch die kontinuierliche Förderung des Ministeriums für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt möglich. Dafür möchten wir uns insbesondere bei unseren Ansprechpartnern Herrn Dr. R. Nehring und Herrn Dr. H. Gunkel danken.

Weiterhin bedanken wir uns für die Unterstützung, die wir in organisatorischer Form von der Medizinischen Fakultät

4.2 Erfassung und Auswertung

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

Die Gesamtzahl der „Geborenen“ beinhaltet

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

und bildet die Grundlage der jährlichen Prävalenzberechnungen.

Bei der Auswertung der induzierten Aborte wird der errechnete Geburtstermin zugrunde gelegt, so dass als Geburtsjahr 2009 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2008 vorgenommen wurden. Dieses Vorgehen ist international üblich. Bei den Spontanaborten wird demgegenüber keine Korrektur des Geburtstermins vorgenommen, die Registrierung erfolgt im tatsächlichen Monat des stattgefundenen Spontanabortes.

Die Angaben zu Lebend- und Totgeborenen werden jähr-

lich von der Otto-von-Guericke-Universität, vertreten durch Frau Dipl.-Wirtsch. V. Rätzel, erhalten.

Die langjährige regionale Erfassung unterschiedlicher angeborener Fehlbildungen erlaubt es zeitliche Häufungen oder Langzeittrends einzelner Fehlbildungen zu erkennen. Durch die Mitarbeit des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt bei EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies), der europäischen Vereinigung von Fehlbildungsregistern und beim ICBD (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) ist ein Vergleich mit anderen europäischen und weltweiten Regionen möglich. So können zusätzlich regionale Trends erkannt und unter Umständen Rückschlüsse auf mögliche Ursachen gezogen werden.

Nur durch die Mitarbeit vieler KollegInnen aus den Kliniken und ambulanten Einrichtungen Sachsens-Anhalts, die sich direkt und/oder indirekt mit der Betreuung von Schwangeren und Neugeborenen beschäftigen, gelingt es, Fehlbildungsdaten zu erfassen. Im Weiteren ist es wichtig, Informationen über Ergebnisse der Pränataldiagnostik und letztendlich Befunde zu betroffenen Neugeborenen sowie von induzierten oder spontanen Aborten zu erhalten. Das Vorhandensein möglichst vieler Informationen lässt es zu, ein komplexes Bild der einzelnen angeborenen Fehlbildung zu erstellen.

An dieser Stelle möchten wir allen KollegInnen in den Kliniken und ambulanten Einrichtungen Sachsens-Anhalts und darüber hinaus danken, die an der Fehlbildungserfassung beteiligt sind und uns diese benötigten Informationen zusenden!

lich vom Statistischen Landesamt in Halle zur Verfügung gestellt.

Alle an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt übermittelten Meldungen werden nach Eingang ärztlich kontrolliert und die Diagnosen entsprechend der ICD10 kodiert. Die Angaben zur Medikamenteneinnahme werden nach dem international empfohlenen ATC-Code erfasst.

Im vorliegenden Bericht wird die Gesamtzahl der Geborenen mit großen Fehlbildungen sowie die Verteilung des Vorkommens in Großstädten und Landkreisen in den Kapiteln 7 und 8 dargestellt. Die meisten kleinen Fehlbildungen und Normvarianten, die bei Geborenen diagnostiziert wurden, werden nicht genauer ausgewertet, da diese Daten nur unvollständig erfasst werden. Die Darstellung der häufigsten Einzeldiagnosen großer Fehlbildungen, die im Jahr 2009 ermittelt wurden, befindet sich im Kapitel 11.

Wie in den Vorjahren haben wir eine gesonderte Auswertung der uns gemeldeten pathologischen pränatalen Ultraschallbefunde im Kapitel 10 vorgenommen.

In bewährter Form findet sich in Kapitel 12 die Auswertung der sogenannten Indikatorfehlbildungen. Die lang-

jährig praktizierte Darstellung der Häufigkeiten des Auftretens der Indikatorfehlbildungen basiert in diesem Jahr wieder auf dem Vergleich der Prävalenzen des aktuellen Jahrganges 2009 mit denen der letzten zwölf Jahre (1997-2008). Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 1997-2008** eine **Gesamt-Geborenenanzahl von 190.843** zugrunde.

Die grafische Darstellung der Jahresprävalenzen erlaubt das Erkennen von Häufungen und gibt bei Indikatorfehlbildungen mit sehr seltenem Auftreten einen guten Überblick. Die genaue Berechnung der Konfidenzgrenzen beruht auf der Binomialverteilung mit einer 95%igen Sicherheitswahrscheinlichkeit.

In Kapitel 13 dieses Berichtes werden Daten zu genetisch bedingten Erkrankungen, Chromosomenaberrationen,

Sequenzen, Assoziationen, Komplexen und Embryopathien erläutert. Kapitel 14 stellt die Analyse der fehlbildungsbedingten Abortinduktionen dar.

In Kapitel 16 wird in diesem Jahresbericht ausführlich auf die Fehlbildungen der Niere und ableitenden Harnwege eingegangen.

Wie in den Vorjahren ist das Thema Neugeborenenhörscreening als eigenständiges Kapitel ein Bestandteil des Berichtes des Fehlbildungsmonitoring (Kapitel 18).

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

4.3 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Mit dem Abschluss dieses Berichtes liegen dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Daten zu Geborenen aus 30 Jahrgängen vor. Mit der Zeit ist nicht nur der Erfassungsbereich und damit die Anzahl der pro Jahr beobachteten Kinder und Feten von weniger als 200 im Jahr 1980 auf über 2.000 in den letzten Jahren angewachsen, sondern auch die Datenqualität der für jedes Geborene erfassten Daten nahm erfreulicherweise zu.

Zum Geburtsjahr 2009 erreichten uns, ohne Berücksichtigung der Zugehörigkeit zur Erfassungsregion, Informationen zu 2.049 Geborenen. Die Anzahl der Meldungen liegt unter der der Vorjahre. Dazu trugen eine geringere Melderate aus vier Kliniken als auch eine etwas geringere Geburtenrate in Sachsen-Anhalt bei.

Für 2008 enthält unsere Datenbank inzwischen 2.324 Datensätze. Seit dem Bericht 2008 bekamen wir Nachmeldungen von 41 Geborenen, deren Daten nicht mehr in den Vorjahresbericht einfließen konnten, jedoch im diesjährigen Bericht mit enthalten sind und für alle weiteren Auswertungen Verwendung finden.

Die 2.049 für 2009 erfassten Datensätze in unserer Datenbank gehen auf insgesamt 2.237 Meldungen zurück. So erhielten wir für 8 % aller gemeldeten Geborenen Informationen aus mehreren Einrichtungen. Oftmals trug dabei die Bestätigung komplexer Diagnosen sehr zur Datenqualität bei.

Durch die hervorragende und engagierte Mitarbeit aller Einsender können wir auch in diesem Jahr eine sehr hohe Datenqualität verzeichnen: Selbst im Vergleich zu den Vorjahren zeigte sich bei der Angabe des Geburtsdatums, des Geburtsgewichtes, des Alters der Mutter und des Gestationsalters noch eine leichte Entwicklung hin zur Vollständigkeit der Angaben.

Bei den Lebend- und Totgeborenen fehlte im Jahr 2009 nur noch in 15 Fällen das Gestationsalter und/oder das Geburtsgewicht. Damit ist es fast immer (in 99,2 %) möglich, zu beurteilen, ob ein Kind zu klein, zu leicht oder zu schwer ist, was für die Einordnung der Befunde oftmals wichtig ist.

Die Angaben zum Geschlecht der Geborenen (2009: 99,2 %; 2008: 99,3 %) und zum Landkreis bzw. der PLZ (2009: 99,9 %; 2008: 99,9 %) sind ebenfalls konstant fast vollständig.

Das Alter des Vaters wurde uns, wie in den Vorjahren, nur zu zwei Dritteln (2009: 66,0 %; 2008: 66,5 %) mitgeteilt. Das mütterliche Alter ist besonders bei Chromosomenaberrationen von Bedeutung. 2009 gab es insgesamt nur noch zwölf Geborene bei denen das Alter der Mutter nicht dokumentiert werden konnte. Die Vollständigkeit dieser Angabe stieg in den letzten zehn Jahren von durchschnittlich 92,7 % (2000-2002) über 96,6 % (2003-2005) auf fast vollständige 99,2 % (2006-2009). 2009 erhielten wir dank sorgfältiger Übermittlung diese wichtige Information in 99,4 % aller Fälle.

Eine hohe Vollständigkeit aller Angaben gewährleistet die Nutzung der gesammelten Daten zur Abschätzung von Risikofaktoren. Um schnell z. B. auf die embryotoxische Wirkung von Medikamenten reagieren zu können, benötigen wir Informationen über Medikamente in der Schwangerschaft. 2009 verzeichneten wir 2,3 Medikamente pro Geborenem (bei denen retrospektiv Medikamente in der Schwangerschaft angegeben waren). Da eine Medikamentenstudie mit einer prospektiven Erfassung, die wir von 1997-2001 durchführten, im Ergebnis zu 4,5 Medikamenten pro Kind führte, könnte es sein, dass die Life-Style-Medikation nicht immer vollständig von den Müttern angegeben wird.

Viele der Fehlbildungsmeldungen sowie Angaben zu Kontrollfällen werden auf den **„grünen Meldebögen“** erfasst. Diese stellen wir allen einsendenden Einrichtungen kostenfrei zur Verfügung. Bestellungen sind jederzeit per Telefon unter **0391 6714174** bzw. per E-Mail unter **monz@med.ovgu.de** möglich.

Fehlbildungsmeldungen können auch auf den sogenannten **„weißen Meldebögen“**, auf denen nur ein Minimaldatensatz erfasst wird, übermittelt werden. Eine Zustimmung der Kindeseltern bzw. Personensorgeberechtigten per Unterschrift ist bei dieser Meldung nicht erforderlich.

Die Meldungen erfolgen überwiegend per Post auf unseren Meldebögen. In manchen Einrichtungen hat sich eine Übermittlung per Fax bewährt. Unsere Fax-Nummer lautet: **0391 6714176**.

Gerne stehen wir Ihnen jederzeit für Rückfragen zum Meldeprocedre oder auch zu Fragestellungen rund um das Thema „angeborene Fehlbildungen“ zur Verfügung.

5 Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten

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

| Landkreise | Altmarkkreis Salzwedel | Anhalt-Bitterfeld | Börde | Burgenlandkreis | Dessau-Roßlau | Halle | Harz | Jerichower Land | Magdeburg | Mansfeld-Südharz | Saalekreis | Salzlandkreis | Stendal | Wittenberg | sonstiger Wohnsitz | gesamt pro Klinik |
|--|------------------------|-------------------|-------|-----------------|---------------|-------|------|-----------------|-----------|------------------|------------|---------------|---------|------------|--------------------|-------------------|
| Klinikum Aschersleben-Staßfurt GmbH | - | - | - | - | - | 1 | - | - | - | 8 | - | 14 | - | - | 2 | 25 |
| Charité - Universitätsmedizin Berlin | - | 1 | - | - | - | - | - | - | 1 | - | - | - | - | 1 | - | 3 |
| Klinikum Bernburg GmbH | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 1 | 10 | - | - | - | 11 |
| Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH | - | 14 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 1 | 15 |
| MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH | - | - | - | - | 1 | - | - | 18 | - | - | - | - | 1 | - | - | 20 |
| Städtisches Klinikum Dessau | - | 5 | - | - | 4 | - | - | - | - | - | - | - | - | 1 | - | 10 |
| Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen | 6 | - | 1 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 2 | - | - | 9 |
| AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt | - | - | 2 | - | - | - | 43 | - | - | - | - | 1 | - | - | - | 46 |
| Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben | - | - | 35 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 2 | 37 |
| Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle | - | 6 | 1 | 2 | 1 | 57 | - | - | - | 4 | 16 | 1 | - | - | - | 88 |
| Universitätsklinikum Halle (Saale) | - | 10 | - | 6 | 3 | 33 | 2 | - | - | 6 | 17 | 1 | - | - | 2 | 80 |
| Krankenhaus Köthen GmbH | - | 3 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 3 |
| Klinik St. Marienstift Magdeburg | - | 1 | 24 | - | - | - | - | 9 | 63 | - | - | 10 | 1 | - | - | 108 |
| Klinikum Magdeburg gGmbH | - | - | 17 | - | - | - | - | 2 | 25 | - | - | 6 | - | - | - | 50 |
| Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R. | 3 | 1 | 24 | - | - | - | 8 | 12 | 51 | - | - | 11 | 2 | - | 1 | 113 |
| Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Mersebrug | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 21 | - | - | 1 | - | 22 |
| Saale-Unstrut Klinikum Naumburg | - | - | - | 5 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 5 |
| MEDIGREIF Bördekrankenhaus gGmbH Neindorf | - | - | 3 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 3 |
| Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg GmbH | - | - | - | - | - | - | 13 | - | - | - | - | - | - | - | 1 | 14 |
| Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel | 7 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 1 | 8 |
| Helios Klinik Sangerhausen | - | - | - | - | - | - | 1 | - | - | 5 | 1 | - | - | - | 1 | 8 |
| Klinikum Schönebeck GmbH | - | - | 1 | - | - | - | - | 1 | - | - | - | 26 | - | - | - | 28 |
| Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH | 3 | - | - | - | - | - | - | 2 | - | - | - | - | 24 | - | - | 29 |
| Asklepios Klinik Weißenfels | - | - | - | 3 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 3 |
| Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH | - | - | - | - | - | - | 7 | - | - | - | - | - | - | - | 1 | 8 |
| Evangelisches Krankenhaus Paul-Gerhardt-Stift Lutherstadt Wittenberg | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 1 | - | 1 |
| Georgius-Agricola Klinikum Zeitz | - | - | - | 3 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 1 | 4 |
| MEDIGREIF Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH | - | 2 | - | - | - | - | - | 1 | - | - | - | - | - | - | - | 3 |
| Hausentbindung | - | - | - | - | - | 1 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 1 |
| unbekannt | 1 | 1 | 8 | 2 | 1 | 3 | 2 | 3 | 9 | - | 2 | 3 | 1 | 5 | 1 | 42 |

Diese Tabelle zeigt, aus welchen Landkreisen die Kinder/Feten (Lebendgeborene, Totgeborene, induzierte Aborte und Spontanaborte, inklusive der Spontanaborte vor der 16. SSW) mit **großen und kleinen Fehlbildungen** kommen, die dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-

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

5.2 Eingegangene Daten der meldenden Einrichtungen

| Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort) | | Gemeldete mit großen Fehlbildungen | Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen | Alle gemeldeten Kinder/Feten |
|---|--|------------------------------------|--|------------------------------|
| Kliniken | Klinikum Aschersleben-Staßfurt GmbH | 20 | 22 | 24 |
| | Klinikum Bernburg GmbH | 9 | 10 | 10 |
| | Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH | 14 | 15 | 15 |
| | MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH | 10 | 12 | 12 |
| | Städtisches Klinikum Dessau | 5 | 7 | 8 |
| | Städtisches Klinikum Dessau, Institut für Pathologie | 4 | 5 | 5 |
| | Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen | 1 | 2 | 2 |
| | AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt | 42 | 47 | 48 |
| | AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Institut für Pathologie | 1 | 1 | 1 |
| | AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik | 3 | 3 | 19 |
| | Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben | 5 | 37 | 162 |
| | Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle | 52 | 58 | 63 |
| | Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Klinik für Kinderchirurgie | 4 | 4 | 4 |
| | Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik | 33 | 54 | 58 |
| | Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie | 22 | 22 | 24 |
| | Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik u. Poliklinik für Geburtshilfe und Reproduktionsmedizin | 47 | 58 | 58 |
| | Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik u. Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin | 26 | 26 | 26 |
| | Krankenhaus Köthen GmbH | 2 | 2 | 329 |
| | Klinik St. Marienstift Magdeburg | 39 | 102 | 319 |
| | Klinikum Magdeburg gGmbH | 20 | 26 | 29 |
| | Klinikum Magdeburg gGmbH, Institut für Pathologie | 10 | 11 | 15 |
| | Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik | 20 | 23 | 26 |
| | Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie | 25 | 28 | 44 |
| | Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik | 12 | 18 | 18 |
| | Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik | 23 | 24 | 35 |
| | Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik | 81 | 99 | 110 |
| | Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Screeninglabor | 14 | 14 | 14 |
| | Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Orthopädie | 4 | 4 | 4 |
| | Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Merseburg | 9 | 12 | 12 |
| | Saale-Unstrut Klinikum Naumburg | 3 | 3 | 3 |
| | MEDIGREIF Bördekrankenhaus gGmbH Neindorf | 3 | 3 | 51 |
| | Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg GmbH | 7 | 13 | 13 |
| | Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg GmbH, Institut für Pathologie | 1 | 1 | 2 |
| | Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel | 1 | 3 | 3 |
| | Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik | 4 | 4 | 20 |
| | Helios Klinik Sangerhausen | 7 | 8 | 8 |
| Klinikum Schönebeck GmbH | 11 | 25 | 322 | |
| Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH | 17 | 23 | 29 | |
| Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH, Pränatale Ultraschalldiagnostik | 9 | 10 | 120 | |
| Asklepios Klinik Weißenfels | 2 | 2 | 2 | |
| Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH | 8 | 8 | 8 | |
| Georgius-Agricola Klinikum Zeitz | 1 | 2 | 2 | |
| MEDIGREIF Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH | 0 | 1 | 1 | |
| ambulante Einrichtungen | Dres. Perlitz, Fachärzte für Frauenheilkunde, Haldensleben | 1 | 1 | 2 |
| | PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde, Halle | 17 | 17 | 35 |
| | Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg | 28 | 28 | 28 |
| | Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg | 40 | 44 | 44 |
| | Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde, Magdeburg | 24 | 25 | 30 |
| | Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg | 5 | 13 | 13 |
| | Dr. Schneider, Facharzt für Frauenheilkunde, Naumburg | 0 | 0 | 1 |
| Praxis für Pathologie, Dr. Lüders, PD Dr. Schultz und Dr. Braxein, Stendal | 6 | 6 | 6 | |

Die Tabelle auf Seite 14 gibt einen Überblick über die 2009 eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 2.237 Meldungen).

Wenn nicht explizit angegeben, stammen die Daten aus den Geburts- und/oder Kinderkliniken der jeweils genannten Klinik.

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

6 Geschlechtsverhältnis

Geschlechtsverhältnis bei allen Lebend- und Totgeborenen in Sachsen-Anhalt nach Angaben des Statistischen Landesamtes Halle

| | |
|----------|--------------------------------|
| männlich | 8.882 Lebend- und Totgeborene |
| weiblich | 8.331 Lebend- und Totgeborene |
| gesamt | 17.213 Lebend- und Totgeborene |

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,07

Vom Statistischen Landesamt Halle wurden 17.213 Geburten für das Jahr 2009 registriert, davon sind 17.144 Kinder lebend und 69 tot geboren worden.

Somit ist die Gesamtzahl der Geborenen in Sachsen-Anhalt um 3,1 % gegenüber dem Vorjahr (17.763 Geborene) erstmals wieder gesunken.

Das Geschlechtsverhältnis bei allen Lebend- und Totgeborenen zeigt mit 1,07 eine leichte Androtropie (2008: 1,05; 2007: 1,06).

Ebenfalls lässt sich eine Androtropie von 1,29 bei Geborenen mit großen Fehlbildungen wie in den Vorjahren beobachten (2008: 1,36; 2007: 1,27).

Bei den Pränatalbefunden wurden die Kinder/Feten nach dem Vorliegen von Fehlbildungen zum Geburtszeitpunkt eingeordnet. So ist es möglich, dass zwar ein auffälliger Pränatalbefund übermittelt wurde, dieser sich jedoch nicht bestätigte. Diese Kinder/Feten dienen als Kontrollfälle, die hier nicht extra ausgewiesen sind.

Hinweis: Aborte aus medizinischer Indikation werden dem (Geburts-)Jahr zugeordnet, in dem die 40. SSW erreicht worden wäre.

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Aborte)

| | |
|-----------|--------------|
| männlich | 302 Geborene |
| weiblich | 235 Geborene |
| unbekannt | 8 Geborene |
| gesamt | 545 Geborene |

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,29

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

| | |
|-----------|--------------|
| männlich | 115 Geborene |
| weiblich | 106 Geborene |
| unbekannt | 2 Geborene |
| gesamt | 223 Geborene |

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,08

7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=545)

| Schwangerschaftsausgang | Anzahl | Anteil (in %) |
|--|------------|---------------|
| Lebendgeborene | 470 | 86,2 |
| davon: Lebendgeborene bis zum 7. Lebenstag verstorben | (6) | (1,1) |
| davon: Lebendgeborene nach dem 7. Lebenstag verstorben | (6) | (1,1) |
| Spontanaborte ab der 16. SSW | 10 | 1,8 |
| induzierte Aborte | 58 | 10,7 |
| Totgeborene | 7 | 1,3 |
| gesamt | 545 | 100 |

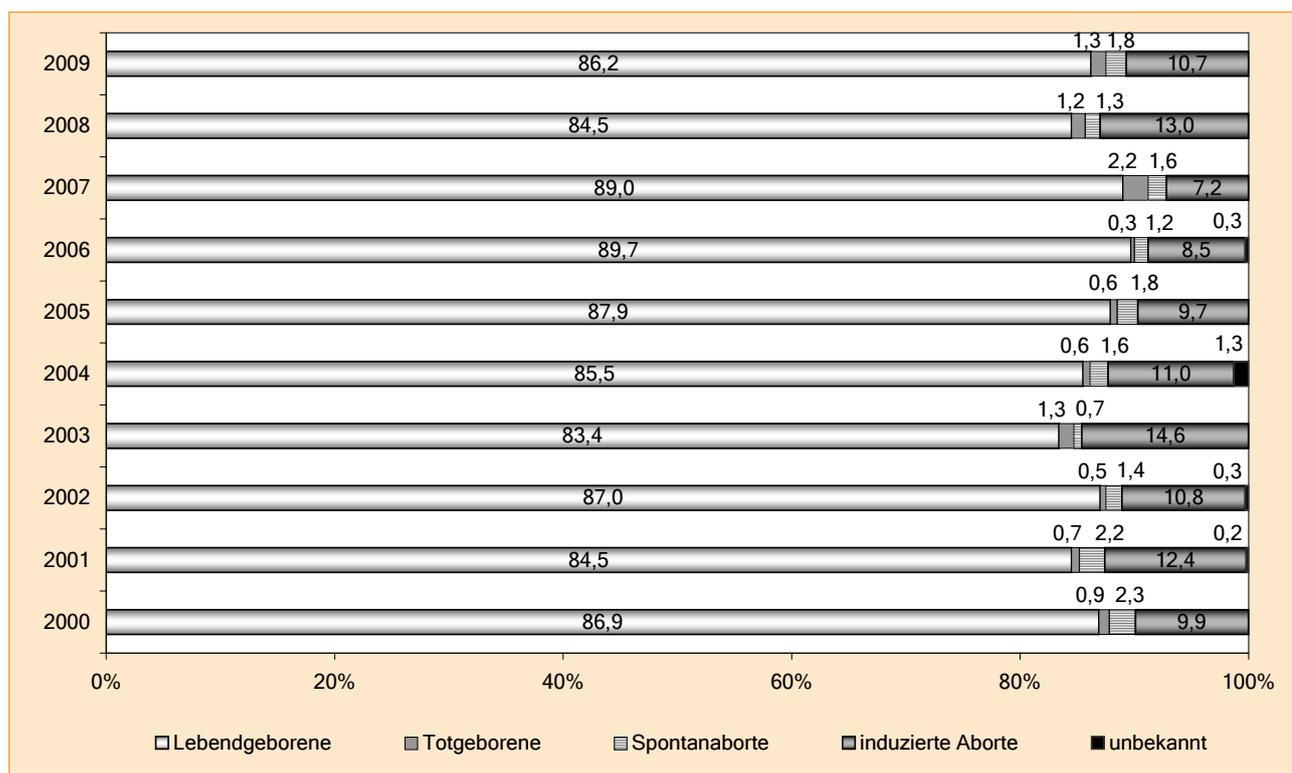


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 2000 bis 2009)

Im Jahr 2009 wurden 545 Geborene mit großen Fehlbildungen gemeldet, diese Gesamtzahl liegt nur leicht unterhalb der aus den Vorjahren (2008: 605; 2007: 599).

Der Anteil der induzierten Aborte liegt bei Geborenen mit großen Fehlbildungen im Jahr 2009 mit 10,7 % genau auf dem Durchschnittsniveau der Jahre 2000-2008 und wieder unterhalb des hohen Niveaus von 2008 mit einem Anteil von 13,0 %.

Der Anteil der Lebendgeborenen nimmt mit 86,2 % wieder

um einen geringen Anteil zu und geht mit der o. g. Reduzierung der induzierten Aborte einher.

Der Anteil der Spontanaborte ab der 16. SSW ist mit 1,8 % größer als in den Vorjahren (2008: 1,3; 2007: 1,7).

Betrachtet man den Anteil von 1,3 % Totgeborenen mit großen Fehlbildungen, liegt dieser in der Größenordnung des Jahres 2008 (1,2 %) und ist gegenüber dem Durchschnitt der Jahre 2000-2008 (0,9 %) als hoch einzustufen.

8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=545)

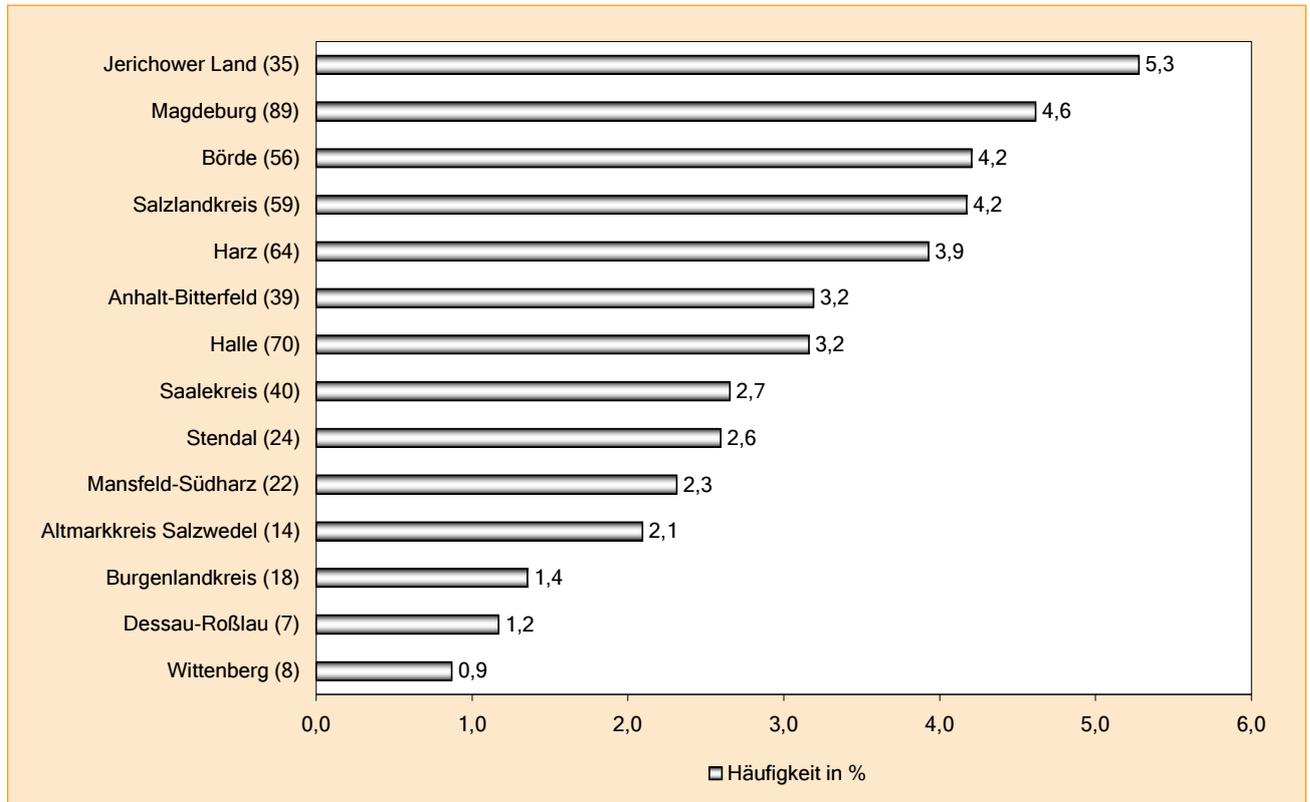


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

| | Anzahl | Fehlbildungsrate (in %) |
|--|------------|-------------------------|
| Großstädte Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg | 166 | 3,50 |
| Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt) | 379 | 3,02 |
| Sachsen-Anhalt | 545 | 3,15 |

| Große Fehlbildungen (1997 bis 2008) | | |
|-------------------------------------|-------------------------|---------------------------------|
| | Fehlbildungsrate (in %) | Konfidenzintervall (KI von 95%) |
| Großstädte | 4,4 | 4,2 - 4,6 |
| Landkreise | 3,1 | 3,0 - 3,2 |
| Region | 3,4 | 3,3 - 3,5 |

Im Jahr 2009 gingen 545 Meldungen zu Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen aus Sachsen-Anhalt ein. Somit ergibt sich eine Rate großer Fehlbildungen von 3,15 %, welche unter den Vorjahreswerten liegt (2008: 3,38 %; 2007: 3,41 %). Der aktuelle Jahreswert unterschreitet etwas die untere Grenze des Konfidenzintervalls der Jahre 1997-2008.

Vergleicht man das Auftreten großer Fehlbildungen in den Städten Magdeburg, Halle und Dessau-Roßlau mit den Landkreisen, überwiegt die Rate der Großstädte (3,50 %) gegenüber der der Landkreise (3,02 %). Wie bereits in den Vorjahren beobachtet, kommt es auch im Jahr 2009 zu einem weiteren Angleichen der Meldungen großer Fehlbildungen aus kreisfreien Städten und Landkreisen. Dabei kann beobachtet werden, dass auch 2009 aus den Großstädten wieder weniger große Fehlbildungen gemeldet wurden (2008: 3,98 %; 2007: 4,24 %), wobei dieses Absinken hauptsächlich auf die geringen Anzahlen aus Dessau-Roßlau zurückzuführen ist.

Im Vergleich der regionalen Fehlbildungsraten in den einzelnen Landkreisen wird im Landkreis Jerichower Land mit 5,3 % der höchste Anteil beobachtet, es folgt der Landkreis Börde mit 4,2 %, der bereits im Jahr 2008 mit 5,6 % eine hohe Fehlbildungsrate aufwies. Wie auch in den Vorjahren, konnten in den Landkreisen Wittenberg mit 0,9 % und Burgenlandkreis mit 1,4 % niedrige Fehlbildungsraten beobachtet werden.

Interessant ist auch der Großstadtvergleich. Hier weist Magdeburg, wie in den Vorjahren, mit 4,6 % den höchsten Anteil von Geborenen mit großen Fehlbildungen auf. Es ist jedoch, entsprechend dem Gesamttrend, in den Großstädten eine Abnahme gegenüber den Vorjahren zu sehen (2008: 5,1 %; 2007: 5,0 %). In Halle wurde 2009 ein Anteil von 3,2 % beobachtet, dieser Wert liegt gering über dem des Vorjahres. Aus Dessau-Roßlau wurde mit nur 1,2 % ein sehr niedriger Anteil großer Fehlbildungen gemeldet, der deutlich unterhalb unserer Vergleichsdaten aus den Vorjahren liegt (2008: 3,7 %; 2007: 2,3 %).

9 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=234)

| | Anzahl | Fehlbildungsrate (in %) |
|---|--------|-------------------------|
| Großstädte Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg | 71 | 1,50 |
| Landkreise insgesamt | 163 | 1,30 |
| Sachsen-Anhalt | 234 | 1,35 |

| Multiple congenitale Fehlbildungen (1997 bis 2008) | | |
|--|-------------------------|---------------------------------|
| | Fehlbildungsrate (in %) | Konfidenzintervall (KI von 95%) |
| Großstädte | 1,65 | 1,54 - 1,77 |
| Landkreise | 1,34 | 1,29 - 1,40 |
| Region | 1,41 | 1,36 - 1,47 |

Im Jahr 2009 wurden von den insgesamt 545 Geborenen mit großen Fehlbildungen 234 Geborene mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA), d. h. mindestens zwei angeborenen großen Fehlbildungen, gemeldet. Das entspricht einem Anteil von 42,9 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen. Der durchschnittliche Anteil der MCA lag in den zurückliegenden Jahren ebenfalls in dieser Größenordnung (1997-2008: 41,5 %).

Betrachtet man alle in Sachsen-Anhalt Geborenen, beträgt der Anteil der Kinder und Feten mit MCA 1,35 % und liegt damit gering unterhalb des Konfidenzintervalls der Jahre 1997-2008 (1,36 % - 1,47 %).

Im Jahr 2009 liegt der Anteil der MCA in den Großstädten (1,50 %) über dem Anteil in den Landkreisen (1,30 %), dieser Unterschied ist im Jahr 2009 deutlicher als im Vorjahr (2008: Großstädte 1,49 %; Landkreise 1,36 %).

In den Großstädten liegt der Anteil der Kinder/Feten mit MCA unterhalb des Konfidenzintervalls von 1997-2008, in den Landkreisen befindet sich dieser Wert im Intervall.

Vergleicht man die einzelnen Regionen Sachsen-Anhalts, zeigt sich hauptsächlich im Jerichower Land ein Anstieg der MCA von 1,5 % auf 2,4 %. Dies zeigte sich bereits in der Auswertung der großen Fehlbildungen, auch hier wurden die meisten großen Fehlbildungen aus dem Landkreis Jerichower Land gemeldet.

Ein sehr geringes Auftreten von Kindern und Feten mit MCA ist, wie im Vorjahr, im Burgenlandkreis, in Wittenberg und in Dessau-Roßlau zu beobachten. Magdeburg liegt als Großstadt mit einem Anteil von 1,9 % auf Rang zwei (2008: 1,8 %).

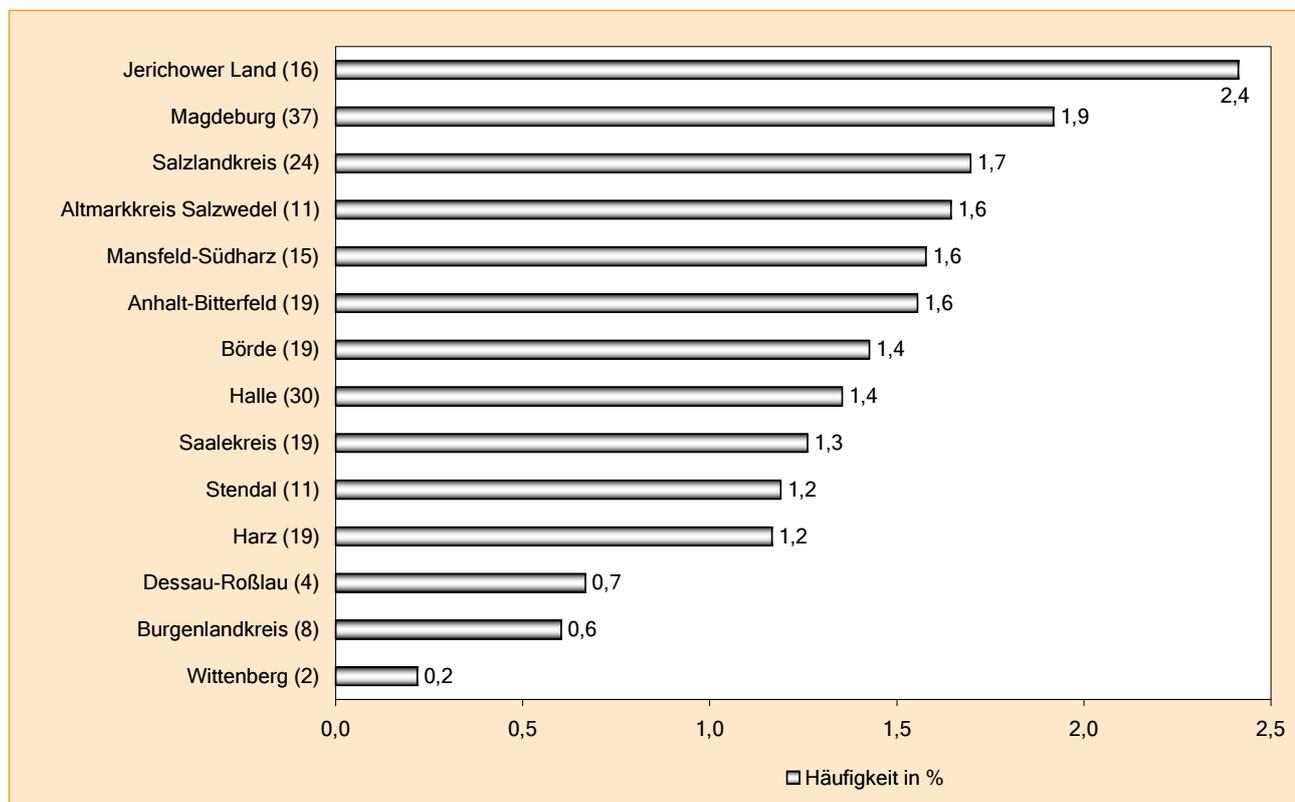


Abb. 3: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

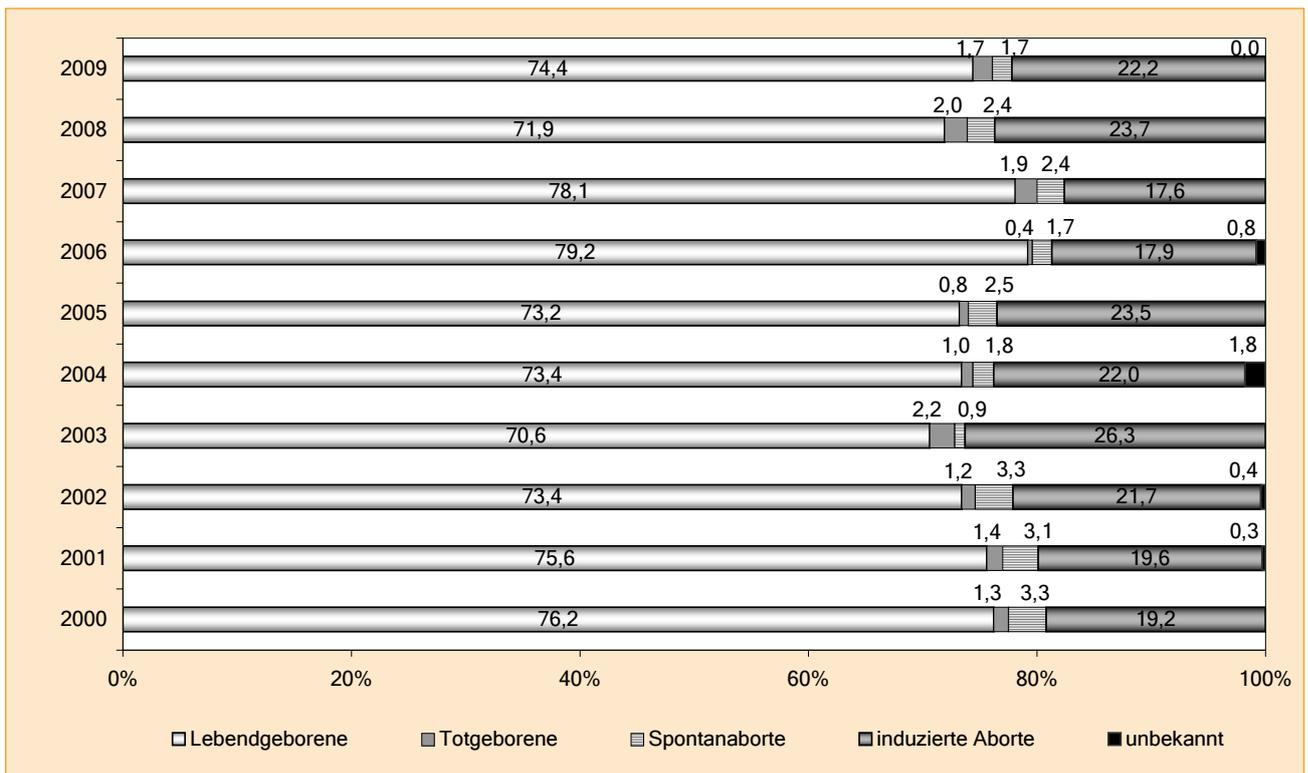


Abb. 4: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich 2000 bis 2009)

Die Übersicht der Schwangerschaftsausgänge der Geborenen mit MCA ähnelt dem der Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen (Kapitel 8).

Im Jahr 2009 wurde nach der pränatalen Diagnostik in 22,2 % der Fälle ein induzierter Abort vorgenommen. Der Anteil an Totgeborenen und Spontanaborten liegt bei jeweils 1,7 %. Somit kommen ungefähr ein Viertel aller

Kinder/Feten mit MCA nicht lebend zur Welt. Der Vergleich der Jahre 2000-2009 verdeutlicht nur geringe Abweichungen in dieser Größenordnung nach oben bzw. unten.

Dementsprechend wurden 2009 74,4 % der Kinder und Feten mit MCA lebend geboren.

10 Pränatale Sonografiebefunde

Im Jahr 2009 wurden zu 1.501 Kindern/Feten Informationen über pränatale Ultraschalluntersuchungen an das Fehlbildungsmonitoring übermittelt. Diese beinhalten Angaben zu Softmarkern bzw. definierten Fehlbildungen oder unauffälligen Pränatalbefunden. Zu einigen Kindern/Feten lagen Mehrfachmeldungen vor.

Ein pathologischer Pränatalbefund wurde bei 310 dieser Kinder/Feten erhoben. Für 19,0 % der Befunde (59 Fälle) konnten keine Informationen zum Schwangerschaftsausgang registriert werden.

Von insgesamt 164 Geborenen wurden uns Softmarker mitgeteilt. 133 Kinder/Feten (81,1 %) wiesen einen Softmarker auf. Bei 30 Kindern/Feten wurden zwei Softmarker und bei einem Geborenen drei Softmarker festgestellt.

Als häufigste Softmarker wurden die Pyelektasie (47 Fälle), white spots (38 Fälle) und die singuläre Nabelschnurarterie (24 Fälle) im pränatalen Ultraschall entdeckt.

Folgende Softmarker wurden gemeldet: (Mehrfachnennungen möglich)

| pränatale Sonografiebefunde | Anzahl der Kinder |
|--|-------------------|
| Pyelektasie | 47 |
| white spots | 38 |
| singuläre Nabelschnurarterie | 24 |
| Plexus choroideus Zysten | 14 |
| vergrößerte Nackentransparenz (NT) | 12 |
| Oligo-/Anhydramnion | 12 |
| echogener Darm | 10 |
| grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel | 8 |
| Hydrops fetalis | 8 |
| Nackenödem | 7 |
| Polyhydramnion | 5 |
| hypoplastisches Nasenbein | 4 |
| auffällige Kopfform | 3 |
| Verkürzung der Röhrenknochen | 3 |
| Double-Bubble-Phänomen | 1 |
| geballte Faust | 1 |

In Sachsen-Anhalt besteht keine vollständige Erfassung der pränatalen Ultraschallbefunde. Auch ist davon auszugehen, dass trotz pränatalem Nachweis eines Softmarkers

gesunde Kinder geboren wurden, welche uns nicht gemeldet wurden. So ist eine vollständige Erfassung dieser Datensätze von der pränatalen Diagnostik bis zur Meldung der Geburt nicht in jedem Fall gegeben.

Softmarkerbefunde bei Kindern/Feten mit ausgewählten Chromosomenstörungen:

Von den insgesamt 25 Geborenen mit **Down-Syndrom**, die uns für das Jahr 2009 gemeldet wurden, liegen in zwölf Fällen keine Informationen zu pränatalen Ultraschalluntersuchungen vor. Bei drei Lebendgeborenen wurde pränatal kein pathologischer Befund im Ultraschall erhoben. Bei den übrigen zehn Geborenen, zu denen wir die Mitteilung über einen pathologischen pränatalen Ultraschallbefund erhielten, wurden folgende Softmarker angegeben:

- 1 x echogener Darm und hypoplastisches Nasenbein
- 1 x Nackenödem und hypoplastisches Nasenbein
- 1 x hypoplastisches Nasenbein
- 1 x Oligohydramnion
- 1 x Pyelektasie und white spots

Weiterhin lag bei einem Fall eine fetale Retardierung vor und viermal wurde allgemein die Verdachtsdiagnose Down-Syndrom gestellt. Bei drei Feten, bei denen die Schwangerschaft terminiert wurde, fiel pränataldiagnostisch ein Canalis atrioventricularis communis auf.

Mit der Diagnose **Edwards-Syndrom** wurden uns 2009 acht Geborene übermittelt. Von einem induzierten Abort und einem Spontanabort haben wir keine Informationen bezüglich pränataler Ultraschalluntersuchungen erhalten. Von der Totgeburt und den anderen fünf induzierten Aborten liegen uns folgende Angaben zu Softmarkern vor:

- 1 x echogener Darm und Plexus choroideus Zysten
- 1 x Hygroma Colli
- 1 x Hydrops fetalis und vergrößerte Nackentransparenz
- 1 x singuläre Nabelschnurarterie
- 1 x kraniofaciale Dismorphie
- 1 x geballte Faust

Bei vier dieser Geborenen wurden, außer den aufgeführten Softmarkern, Herzfehlbildungen und in einem Fall auch andere schwere Fehlbildungen (Omphalocele und Fußfehlstellung) diagnostiziert.

Im Jahr 2009 wurden uns zwei induzierte Aborte mit **Patau-Syndrom** gemeldet. In einem Fall waren die pränataldiagnostischen Befunde (Omphalocele und Hygroma Colli) Anlass für eine Amniozentese und damit zum Stellen der Diagnose. Im zweiten Fall wurde die Amniozentese aufgrund einer Altersindikation durchgeführt und erst danach sonografisch eine Holoprosencephalie festgestellt.

Bei einem der zwei induzierten Aborte mit **Turner-Syndrom** liegt uns keine Information über eine nichtinvasive Pränataldiagnostik vor, bei dem anderen wurde im pränatalen Ultraschall ein Hydrops fetalis und ein Hygroma Colli gesehen und daraufhin eine Chorionzottenbiopsie durchgeführt.

Weitere drei induzierte Aborte mit **Trisomie 15, unbalanciertem Karyotyp mit Ringchromosom 13** und **CHATCH22** wiesen im pränatalen Ultraschall Herzfehlbildungen, ein-

mal kombiniert mit Retrognathie, auf. Ein induzierter Abort mit **Triploidie** hatte als pränatalen Ultraschallbefund einen Hydrocephalus internus.

Bei den uns 2009 gemeldeten Lebendgeborenen mit **Trisomie 8** und mit **Karyotyp 47,XYX** wurden pränatal-sonogra-

fisch jeweils Softmarker gefunden: Pyelektasie und Oligohydramnion sowie vergrößerte Nackentransparenz.

Zu den übrigen sechs übermittelten Geborenen mit **Chromosomenstörung** haben wir keinerlei Informationen zu pränatalen Ultraschalluntersuchungen erhalten.

| Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall) | Anzahl auffälliger Pränatalbefunde | | |
|---|------------------------------------|---------------------|--------------------------------------|
| | gesamt | postnatal bestätigt | ohne vorliegenden postnatalen Befund |
| Spina bifida | 13 | 11 | 1 |
| Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte | 10 | 9 | 1 |
| Zystennieren | 10 | 6 | 3 |
| congenitaler Hydrocephalus | 7 | 5 | 2 |
| Arhin-/Holoprosencephalie | 5 | 3 | 1 |
| Nierenagenesie, einseitig | 5 | 2 | 2 |
| Omphalocele | 5 | 2 | 2 |
| Fallot-Tetralogie | 4 | 3 | 1 |
| Transposition der großen Gefäße (TGA) | 3 | - | 1 |
| Linksherzhypoplasie | 3 | 2 | 1 |
| Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten | 3 | 2 | - |
| Zwerchfellhernie | 3 | 2 | 1 |
| Gastroschisis | 3 | 3 | - |
| Microcephalie | 2 | 2 | - |
| Potter-Sequenz | 2 | 2 | - |
| Anencephalie | 1 | 1 | - |
| Aortenisthmusstenose | 1 | - | - |
| Oesophagusatresie/-stenose/-fistel | 1 | 1 | - |
| Prune-belly-Sequenz | 1 | 1 | - |

Die vorangehende Tabelle zeigt die pränatal-sonografisch diagnostizierten Indikatorfehlbildungen für das Jahr 2009.

Insgesamt 82-mal wurde eine der oben genannten Indikatorfehlbildungen pränatal im Ultraschall festgestellt. Für 57 dieser Diagnosen (69,5 %) erhielten wir postnatal eine Befundbestätigung und in neun Fällen (11,0 %) wurde der Befund postnatal nicht bestätigt. Für etwa ein Fünftel der pränatal vermuteten Indikatorfehlbildungen (16 Diagnosen) liegt uns leider kein postnataler Befund vor.

Am häufigsten wurden die Spina bifida, die Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte sowie Zystennieren pränatal gesehen und ein Großteil dieser Diagnosen (78,8 %) auch postnatal bestätigt.

Eine vollständige postnatale Bestätigung der pränatalen Diagnosen ergibt sich bei der Gastroschisis, Microcephalie, Potter-Sequenz, Anencephalie, Oesophagusatresie/-stenose/-fistel und der Prune-belly-Sequenz.

Bei einem Lebendgeborenen mit pränatal-sonografisch diagnostizierter Aortenisthmusstenose und einem indu-

zierten Abort mit Verdacht auf Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten bestätigte sich der Befund nicht.

Teilweise liegen uns postnatal nur unvollständige oder keine Angaben zu den Kindern/Feten vor, so dass hier keine Aussage zur Bestätigung der pränatal gestellten Diagnose getroffen werden kann. Beispielsweise erhielten wir bei vier induzierten Abortfeten je zweimal die Meldung eines Edwards- bzw. eines Patau-Syndroms, haben aber keinen postnatalen Befund über die pränatal gesehenen Indikatorfehlbildungen (Spina bifida, Arhin-/Holoprosencephalie, Omphalocele, TGA).

Wiederholt möchten wir darauf hinweisen, dass die Auswertung der pränatalen Sonografiebefunde nicht repräsentativ für alle Geborenen ist, da nicht für alle Kinder/Feten mit angeborenen Fehlbildungen ein Pränatalbefund an uns übermittelt wurde.

Wir sind sehr an einer ausführlicheren Übermittlung der pränatalen Befunde und dem weiteren Schwangerschaftsverlauf und -ausgang interessiert.

11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

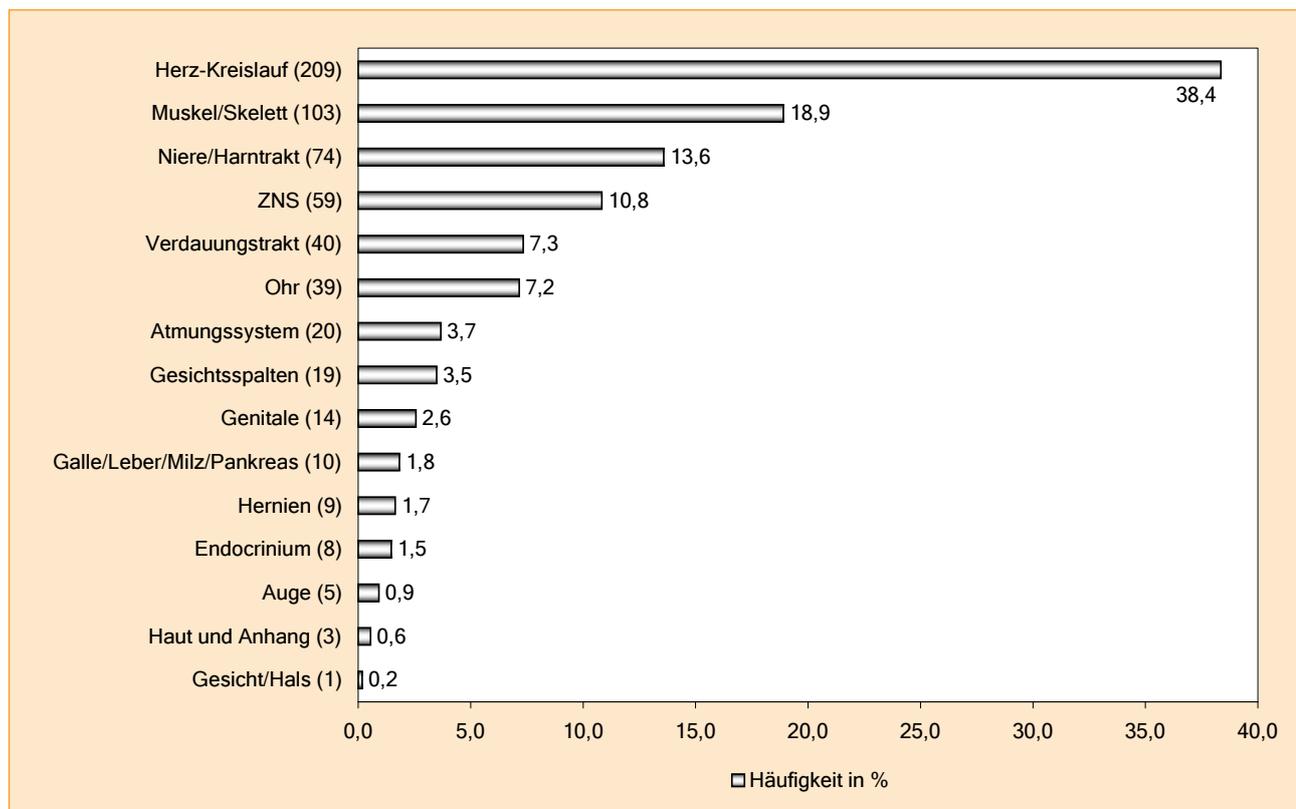


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe)

Insgesamt werden 545 Geborene betrachtet, die eine oder auch mehrere große Fehlbildungen aufwiesen. Es erfolgte eine Einordnung der gemeldeten Diagnosen nach Organsystemen, wobei bei einem Kind bzw. Fet auch Fehlbildungen verschiedener Organe vorliegen können.

Am häufigsten traten, wie in den Vorjahren, Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße auf. Davon waren insgesamt 209 Geborene betroffen, das entspricht einem Anteil von 38,4 %.

Unverändert folgen darauf die Fehlbildungen des Muskel- und Sklettsystems mit 18,9 % sowie der Niere und des Harntraktes mit 13,6 %. Fehlbildungen des ZNS sind mit 10,8 % auch im Jahr 2009 wiederholt häufig zu beobachten.

Mit der weiteren Etablierung des Hörscreeningtracking, welches 2006 eingeführt wurde, kann ein erneuter Anstieg der Meldungen angeborener Hörstörungen beobachtet werden. Somit steigt auch wieder die Zahl der in der Organsystemkategorie "Ohr" erfassten Kinder auf 7,2 % (2008: 2,5; 2007: 5,7).

Auch im Jahr 2009 wurden Fehlbildungen des Gesichtes und Halses tendenziell weniger beobachtet, dieser Trend konnte bereits 2008 beobachtet werden, hier kam es zum Rückgang der Meldungen zu orofacialen Spalten.

Die häufigsten Einzeldiagnosen 2009 (nur große Fehlbildungen)

| | ICD 10 | Diagnose | Kinder/Feten 2009 | | Kinder/Feten 2000-2008 |
|-----|---|--|-------------------|-------------------|------------------------|
| | | | Anzahl | Prävalenz /10.000 | Prävalenz /10.000 |
| 1. | Q21.1 | Vorhofseptumdefekt (inklusive PFO) | 108 | 62,4 | 67,1 |
| 2. | Q21.0 | Ventrikelseptumdefekt | 71 | 41,0 | 43,4 |
| 3. | H90. | Hörverlust durch Schalleitungs- oder Schallempfindungsstörung | 38 | 22,0 | 3,8 (12,7*) |
| 4. | Q66.0 | Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß) | 34 | 19,7 | 19,3 |
| 5. | Q62.3 | sonstige obstruktive Defekte des Nierenbeckens und des Ureters (Dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele) | 31 | 17,9 | 17,3 |
| 6. | Q90. | Down-Syndrom (Trisomie 21) | 25 | 14,5 | 16,3 |
| | Q02. | Microcephalie | 25 | 14,5 | 15,5 |
| 7. | Q69. | Polydactylie (prä- und postaxial) | 24 | 13,9 | 10,6 |
| 8. | Q61.4 | Nierendysplasie/Potter II | 15 | 8,7 | 5,0 |
| 9. | Q65.3 Q65.4 Q65.5 | angeborene Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/ohne Angabe der Seitigkeit) | 13 | 7,5 | 18,2 |
| | Q05. | Spina bifida | 13 | 7,5 | 6,3 |
| 10. | Q42.2 Q42.3 | angeborene(s) Fehlen, Atresie und Stenose des Anus mit und ohne Fistel | 12 | 6,9 | 4,2 |
| | Q22.8 | angeborene Tricuspidalinsuffizienz | 12 | 6,9 | 3,1 |
| 11. | Q37. | Lippen-Kiefer-Gaumenspalte | 11 | 6,4 | 11,6 |
| 12. | Q62.1 | Atresie und Stenose des Ureters | 10 | 5,8 | 6,5 |
| | Q25.0 | offener Ductus Botalli (PDA), hämodynamisch wirksam | 10 | 5,8 | 5,6 |
| 13. | Q60.0 | einseitige Nierenagenesie | 9 | 5,2 | 6,9 |
| | Q62.2 | angeborener Megaureter | 9 | 5,2 | 6,6 |
| | Q22.1 | angeborene Pulmonalklappenstenose | 9 | 5,2 | 5,4 |
| 14. | Q54.1 Q54.2 Q54.3 Q54.8 Q54.9 | Hypospadie (ohne coronare/glanduläre) | 8 | 4,6 | 7,3 |
| | Q91.0 Q91.1 Q91.2 Q91.3 | Edwards-Syndrom (Trisomie 18) | 8 | 4,6 | 3,5 |
| | Q21.2 | Defekt des Vorhof- und Kammerseptums | 8 | 4,6 | 4,0 |

* 2007-2008 (ab 2007 Datenabgleich Neugeborenenhörscreening-Tracking)

Der folgende Abschnitt gibt eine Übersicht der Einzeldiagnosen und ihrer Häufigkeiten im direkten Vergleich. Zum besseren Verständnis haben wir die durchschnittlichen Prävalenzen der einzelnen Diagnosen aus den Jahren 2000-2008 gebildet. Dieser Auswertung liegen insgesamt 159.330 Geburten aus den obengenannten Jahrgängen zugrunde.

Die Übersicht der häufigsten Einzeldiagnosen im Jahr 2009 ergibt, dass der Vorhof- und der Ventrikelseptumdefekt am häufigsten gemeldet wurden.

Wie bereits im Jahr 2008 ist die Prävalenz des Vorhofseptumdefekts mit 62,4 pro 10.000 Geborene als niedrig einzustufen. Die Jahre 2007 und 2006 zeigten mit Prävalenzen von 86,5 bzw. 92,5 pro 10.000 Geborene höhere Raten an Vorhofseptumdefekten.

Das Auftreten des Ventrikelseptumdefektes mit einer Prävalenz von 41,0 pro 10.000 Geborene liegt im Bereich von 2000-2008 (KI: 40,36-46,27).

Die dritthäufigste Diagnose im Jahr 2008 war der Hörverlust durch Schallleitungs- oder Schallempfindungsstörungen mit einer Prävalenz von 22,0 pro 10.000 Geborene. Da das Neugeborenenhörscreening erst seit 2006 flächendeckend aufgebaut wurde und in diesem Zusammenhang entsprechende Meldungen eingegangen sind, liegen Vergleichdaten nur aus diesem Zeitraum vor und können für Gegenüberstellungen noch nicht herangezogen werden.

Ein Klumpfuß wurde bei 34 Geborenen gemeldet und mit einer Prävalenz von 19,7 pro 10.000 Geborene liegt diese im Bereich der Jahre 2000-2008 (KI: 17,27-21,49) und ergibt den vierten Listenplatz.

Die dilatative Uropathie ist im Jahr 2009 mit einer Prävalenz von 17,9 pro 10.000 Geborene die fünfthäufigste Einzeldiagnose. Möglicherweise werden nicht alle angeborenen obstruktiven Defekte des Nierenbeckens und des Ureters erfasst, da der postnatale Ultraschall der Nieren nicht in allen Geburtskliniken routinemäßig durchgeführt wird. Häufig wird nur bei pathologischem pränatalen Ultraschall oder bestimmten Risikokonstellationen gezielt nach dilatativen Uropathien oder anderen Nierenfehlbildungen gesucht.

Die häufigste Chromosomenaberration Trisomie 21 trat 2009 mit einer Prävalenz von 14,5 pro 10.000 Geborene auf und liegt an sechster Stelle. In den Jahren 2008 und 2007 wurden Prävalenzen der Trisomie 21 von 19,0 bzw. 14,2 pro 10.000 Geborene ermittelt. Die Prävalenz der Indikatorfehlbildung Down-Syndrom ist 2009 deutlich niedriger als 2008.

Ebenfalls an sechster Stelle liegt die Microcephalie mit gleicher Prävalenz. Die jährlich stark wechselnde Prävalenz dieser angeborenen Fehlbildung geht mit dem unterschiedlichen Meldeverhalten der Einrichtungen einher, hier muss man insgesamt von einer Untererfassung ausgehen.

An siebter Stelle steht die Polydactylie mit der Meldung von 24 Geborenen und einer Prävalenz von 13,9 pro 10.000 Geborene, somit liegt sie leicht oberhalb des Durchschnittwertes der Jahre 2000-2008 (KI: 9,16-12,27).

Die Nierendysplasie/Potter II steht mit einer Prävalenz 8,7 pro 10.000 Geborene an achter Stelle. Legt man die

Durchschnittsprävalenz der Vorjahre zugrunde, ist diese aus dem Jahr 2009 als sehr hoch einzuschätzen (KI: 3,98-6,25).

Im Jahr 2009 liegt die Hüftdysplasie mit einer Prävalenz von nur 7,5 pro 10.000 Geborene auf dem neunten Listenplatz. Diese aktuelle Prävalenz liegt weit unter denen der Durchschnittsjahre. Bereits in den Vorjahren wurden immer wieder stark wechselnde Prävalenzen ermittelt. Ursache ist ein unterschiedliches Screeningverhalten der Geburtskliniken, da nicht alle Einrichtungen zur U2 bereits ein Ultraschallscreening der Hüfte durchführen. Zur U3 erfolgt dann das vorgeschriebene Screening durch Orthopäden oder niedergelassene Kinderärzte und die Meldung eines auffälligen Befundes findet leider nicht immer statt.

Ebenfalls an neunter Stelle liegt die Indikatorfehlbildung Spina bifida mit 13 betroffenen Geborenen, die Prävalenz beträgt 7,5 pro 10.000 Geborene und liegt oberhalb der Durchschnittsprävalenz der Jahre 2000-2008.

Auf dem zehnten Listenplatz liegen die Formen der Analstenose/-atresie und die angeborene Tricuspidalinsuffizienz. Diese beiden angeborenen Fehlbildungen liegen im Jahr 2009 jeweils oberhalb des Durchschnittswertes des Vorjahres.

Bei der Tricuspidalinsuffizienz kam es fast zu einer Verdopplung der Prävalenz, hier liegt wahrscheinlich ebenfalls ein unterschiedliches Untersuchungsverhalten der Einrichtungen zu Grunde.

Wie bereits im Vorjahr sichtbar, kommt es bei den Lippen-Kiefer-Gaumenspalten zu einem Rückgang der Prävalenz auf 6,4 pro 10.000 Geborene. In den Vorjahren wies Sachsen-Anhalt die höchste Prävalenz der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten im europäischen Vergleich auf, momentan kommt es zu einer Relativierung der Prävalenz hin zu europäischen Durchschnittswerten.

Im Jahr 2009 werden die Ureterstenose/-atresie an zwölfter Stelle ermittelt, der Vergleich mit den Vorjahren zeigt relativ gleichbleibende Prävalenzen.

Auch die angeborene Herzfehlbildung offener Ductus Botalli liegt mit einer Prävalenz von 5,8 pro 10.000 Geborene auf dem zwölften Platz.

Die angeborenen Nierenfehlbildungen einseitige Nierengenesie und angeborener Megaureter sind mit einer Prävalenz von 5,2 pro 10.000 Geborene auf dem 13. Listenplatz vertreten.

Die Übersicht aller angeborenen Nierenfehlbildungen innerhalb der häufigsten Einzeldiagnosen zeigt fünf verschiedene Enditäten, diese Betrachtung unterstreicht aus unserer Sicht die Notwendigkeit einer Beschäftigung mit diesem Thema in unserem diesjährigen Bericht (siehe Kapitel 16).

Die angeborene Pulmonalstenose rangiert mit einer gleichen Prävalenz von 5,2 pro 10.000 Geborene ebenfalls auf dem 13. Listenplatz.

Mit acht Betroffenen und einer Prävalenz von 4,6 pro 10.000 Geborene liegen die Hypospadie, das Edwards-Syndrom und der Vorhof- und Kammerseptumdefekt an 14. Stelle.

12 Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)

12.0 Definitionen

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

2. Anencephalie: Die Anencephalie beschreibt das partielle Fehlen des Schädeldaches, der bedeckenden Haut und des Gehirns. Zur Anencephalie zählen die Kraniorhachischisis, die Iniencephalie und andere Neuralrohrdefekte, wie Encephalocele oder die Spina bifida aperta, sofern sie mit einer Anencephalie kombiniert sind. Ausgeschlossen ist die Acephalie, d. h. das Fehlen des Kopfes, wie sie beim *Acardius amorphus* beobachtet wird.

3. Spina bifida: Die Spina bifida bezeichnet eine Gruppe von Verschlussdefekten des Spinalkanals, die eine Herniation bzw. einen Austritt von Rückenmark und/oder Hirnhäuten zur Folge haben und durch den unvollständigen Verschluss der Wirbelsäule entstehen. Dazu gehören die Meningocele, die Meningomyelocele, die Myelocele, die Myelomeningocele und die Rhachischisis. Die Spina bifida wird ausgeschlossen, wenn sie mit einem Anencephalus kombiniert ist. Excludiert sind die Spina bifida occulta und das sacrococcygeale Teratom ohne dysraphische Störung.

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

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

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

Außerdem bleiben die Macrocephalie ohne erweiterte Hirnventrikel, der Schädel bei mazerierten Feten, die Hydranencephalie und der postnatal entstandene Hydrocephalus ausgeschlossen.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

29. Reduktionsfehlbildungen der oberen und der unteren Extremität(en): Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten sind durch das vollständige oder teilweise Fehlen oder der schweren Hypoplasie von Skelettstrukturen der Extremitäten, einschließlich der Femurhypoplasie, gekennzeichnet. Dazu gehört auch das Roberts-Syndrom. Ausgeschlossen sind die milde Hypoplasie mit normaler Formgebung von Skeletteilen, die Brachydactylie, Finger- oder Zehenreduktionsdefekte, die mit Syndactylii 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. Omphalocele: Die Omphalocele entsteht durch die Hernienbildung, bei der Bauchanteile durch den Nabel austreten, die von einer intakten oder unterbrochenen Membran umgeben sind. Ausgeschlossen ist die Gastroschisis (Paraumbilicalhernie) und die Bauchmuskelaplasie oder -hypoplasie, die hautumschlossene Umbilicalhernie (skin-covered umbilical hernia).

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

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

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

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

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

Anmerkung:

Die in den folgenden Kapiteln berechneten Prävalenzraten sind populationsbezogen. Der Wert gibt die Anzahl der in der beobachteten Population Geborenen mit der Fehlbildung bezogen auf alle Geborenen dieser Population an.

Seit dem Geburtsjahrgang 2000 beruhen die Prävalenzberechnungen auf Geborenen, deren Mütter ihren Wohnort in Sachsen-Anhalt haben. Zwischen 1997 und 1999 umfasste das Erfassungsgebiet des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt noch nicht das gesamte Land Sachsen-Anhalt (1997: 14, 1998: 15, 1999: 16 von 21 Landkreisen). Der Berechnung der Basisprävalenzen (1997 bis 2009) liegt eine Gesamtanzahl von 190.843 Geborenen zugrunde.

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

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 4 x Halle 1 x Magdeburg | 6 | 12,7 | ↔ |
| Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 2 x Harz 1 x Jerichower Land 2 x Saalekreis 1 x Wittenberg | 9 | 7,2 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | 15 | 8,7 | ↘ |

| Neuralrohrdefekte (1997 bis 2008) | | |
|-----------------------------------|---------------------------------|---|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 10,70 | 7,9 - 14,2 |
| Landkreise | 9,86 | 8,4 - 11,6 |
| Region | 10,06 | 8,8 - 11,5 |
| EUROCAT | 8,41 | 1,88 Spain Hospital Network* 21,85 Mainz (Germany)** |

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

Im Jahr 2009 wurden insgesamt 15 Geborene mit Neuralrohrdefekt gemeldet. Alle wiesen nur einen Neuralrohrdefekt auf.

Damit wird eine **Jahresprävalenz von 8,7 pro 10.000 Geborene** erreicht. Diese liegt unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1997-2008. Ein signifikanter Abfall der Prävalenzen kann aber insgesamt nicht verzeichnet werden.

Verglichen mit den Prävalenzdaten aller EUROCAT-Zentren liegen unsere Daten im mittleren Bereich. Die auch in den Vorjahren nachweisbaren erheblichen Prävalenzschwankungen zwischen den Zentren bestehen fort.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--|
| Schwangerschaftsausgang | 4 x Lebendgeborenes 11 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 5 x männlich 7 x weiblich 3 x keine Angabe |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 5 x isoliert 10 x MCA |

Eine Knabenwendigkeit lässt sich nicht nachweisen.

Am häufigsten ist die Spina bifida (13 Geborene) als Entität zu verzeichnen gewesen. Anencephalus und Encephalocele wurden jeweils nur einmal beobachtet.

Betrachtet man nur die Anzahl der Lebendgeborenen, so liegt die Basisprävalenz der Lebendgeborenen mit Neuralrohrdefekt 1997-2008 bei 2,5 pro 10.000 Geborene. Die Prävalenz der Lebendgeborenen mit Neuralrohrdefekt für das Jahr 2009 beträgt 3,5 pro 10.000 Geborene, wobei aber die Rate trotz einiger Schwankungen relativ konstant ist. 2009 wurden 26,6 % der Kinder lebend geboren, drei davon wiesen eine Spina bifida auf. Dabei war der Befund im pränatalen Ultraschall bei diesen drei Kindern (zwei Kinder mit Lipomeningocele und ein Kind mit occipitaler Encephalocele) laut Meldung nicht bekannt.

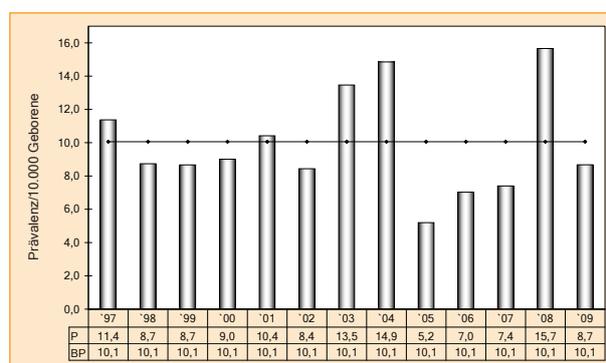


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1997

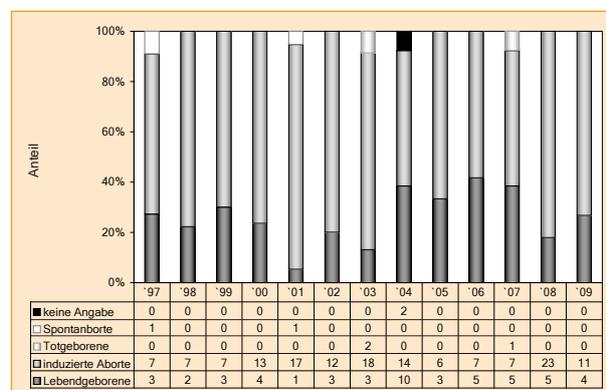


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge der Neuralrohrdefekte in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 1.153 Geborene beobachtet.

12.2 Anencephalie (Q00.)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|-------------------------------|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte | 0 | 0,0 | ↓ |
| Landkreise: 1 x Wittenberg | 1 | 0,8 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | 1 | 0,6 | ↓ |

| Anencephalie (1997 bis 2008) | | |
|------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 1,78 | 0,8 - 3,5 |
| Landkreise | 2,95 | 2,1 - 4,0 |
| Region | 2,67 | 2,0 - 3,5 |
| EUROCAT | 2,85 | 0,31 Spain Hospital Network* 6,30 Wessex (UK)** |

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

Im Jahr 2009 wurde ein Geborenes mit einem Anencephalus gemeldet.

War im letzten Jahr eine sehr hohe Prävalenz (2008: 5,0 pro 10.000 Geborene) ermittelt worden, so ist im Jahr 2009 die Prävalenz von **0,6 pro 10.000 Geborene** die niedrigste, die seit 1997 beobachtet wurde. Im Vergleich zur Basisprävalenz liegt der Wert deutlich unterhalb der unteren Konfidenzgrenze.

Im europäischen Vergleich ist der diesjährige Prävalenzwert als sehr niedrig einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

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

In diesem Fall wurde im Rahmen der Pränataldiagnostik das Vorliegen einer Hirnfehlbildung erkannt und es erfolgte der induzierte Abort. Autoptisch wurde der Anencephalus bestätigt. Weitere anamnestiche Daten sind uns nicht bekannt.

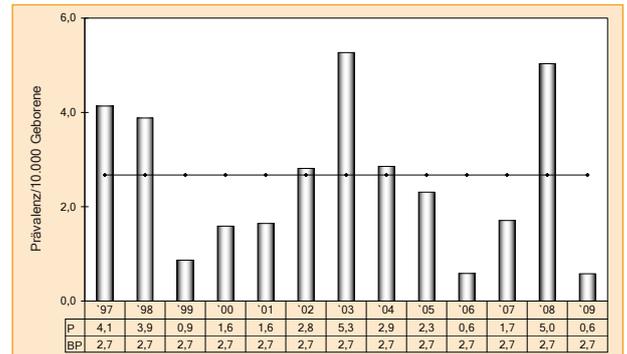


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Anencephalie pro 17.301 Geborene beobachtet.

12.3 Spina bifida (Q05.)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 3 x Halle 1 x Magdeburg | 5 | 10,5 | ↑ |
| Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 2 x Harz 1 x Jerichower Land 2 x Saalekreis | 8 | 6,4 | ↔ |
| Sachsen-Anhalt | 13 | 7,5 | ↗ |

| Spina bifida (1997 bis 2008) | | |
|------------------------------|---------------------------------|---|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 6,46 | 4,3 - 9,3 |
| Landkreise | 5,69 | 4,5 - 7,1 |
| Region | 5,87 | 4,9 - 7,0 |
| EUROCAT | 4,50 | 1,40 Spain Hospital Network* 14,77 Mainz (Germany)** |

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

2009 zeigt sich mit 13 Geborenen mit einer Spina bifida und einer **Prävalenz von 7,5 pro 10.000 Geborene** ein Wert leicht oberhalb der Basisprävalenz.

Seit 1997 ist bei der Spina bifida ein ansteigender Trend der Prävalenzen zu sehen.

Bei genauer Betrachtung der Spina bifida zeigt sich seit dem Jahr 2000, dass der Anteil der Lebendgeborenen leicht ansteigt und entsprechend der Anteil der medizinisch induzierten Aborte sinkt (Abb. 10).

In diesem Jahr betrug der Anteil der lebend geborenen Kinder 23,1 %.

Wie auch in den Jahren zuvor, werden in den Großstadtregionen deutlich höhere Prävalenzen als in den Landkreisen beobachtet.

Im Vergleich zu EUROCAT liegt die Prävalenz in Sachsen-Anhalt im oberen Bereich.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--|
| Schwangerschaftsausgang | 3 x Lebendgeborenes 10 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 3 x männlich 7 x weiblich 3 x keine Angabe |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 3 x isoliert 10 x MCA |

In drei Fällen kamen die Kinder lebend zur Welt. In einem Fall war die thorako-lumbale Spina bifida pränatal bekannt. Eine Folsäureeinnahme in der Schwangerschaft war nicht bekannt. Bei den anderen zwei Kindern handelte es sich um eine Lipomeningocele, die erst postnatal aufgefallen war. Bei diesen zwei Kindern erfolgte eine Folsäureprophylaxe ab der 5. bzw. 8. SSW (nach Bekannt-

werden der Schwangerschaft). Ein Kind wurde bereits in der 34. SSW geboren.

Die induzierten Aborte erfolgten zwischen der 16. und 21. Schwangerschaftswoche, wobei dreimal eine sakrale Läsion und fünfmal eine lumbale Läsion angegeben wurde. Bei zwei Geborenen ist die Höhe der Läsion nicht bekannt. Zur Folsäureprophylaxe ist bei den Geborenen keine Meldung bekannt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Arnold-Chiari-Malformation mit: Syringomyelie, Hydrocephalus, Hüftgelenksluxation, Pes equinovarus congenitus bds., tethered cord
- Arnold-Chiari-Malformation mit: Mesenterium ileocolicum commune, unvollständiger Trennung des rechten Lungenober- und Mittellappens, Pes equinovarus congenitus bds.
- Arnold-Chiari-Malformation mit: Hydrocephalus, zweigelappter Lunge rechts
- Arnold-Chiari-Malformation mit: Hydrocephalus, Pes equinovarus congenitus bds.
- Arnold-Chiari-Malformation mit: Corpus callosum Agenesie, leichten Fußdeformitäten
- 2 x Arnold-Chiari-Malformation mit: Pes equinovarus congenitus bds.
- Hydrocephalus, Pes equinovarus congenitus bds.
- Halbwirbel mit linkskonvexer Skoliose, sacrales Lipom
- lumbosacrales Lipom

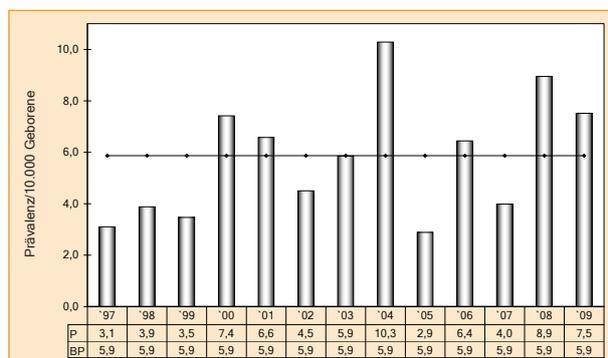


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1997

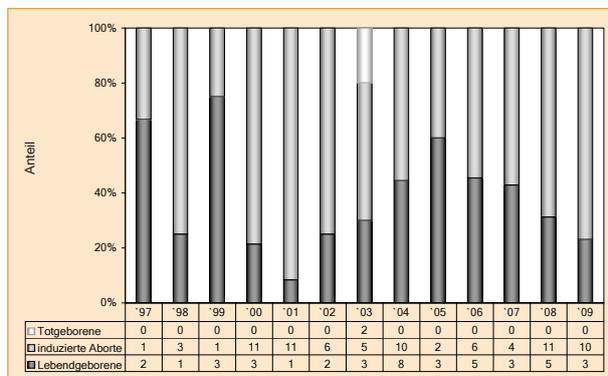


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Spina bifida pro 1.331 Geborene beobachtet.

12.4 Encephalocеле (Q01.)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---------------------------------|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Halle | 1 | 2,1 | ↔ |
| Landkreise | 0 | 0,0 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | 1 | 0,6 | ↓ |

| Encephalocеле (1997 bis 2008) | | |
|-------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 3,12 | 1,7 - 5,2 |
| Landkreise | 1,51 | 0,9 - 2,3 |
| Region | 1,89 | 1,3 - 2,6 |
| EUROCAT | 1,08 | 0,24 Spain Hospital Network* 2,77 Mainz (Germany)** |

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

Die Encephalocеле trat im Jahr 2009 bei einem Lebendgeborenen auf.

Die daraus resultierende **Prävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene** ist im Vergleich zur Basisprävalenz gering und liegt unterhalb der Grenzen des ermittelten Konfidenzintervalls.

Als eine selten auftretende Fehlbildung wurde die Encephalocеле seit dem Jahr 2000 in Sachsen-Anhalt nie häufiger als viermal pro Jahr beobachtet.

Die Jahresprävalenz der Encephalocеле ist bezüglich der europäischen Angaben im unteren Bereich einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

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

Hinsichtlich der pränatalen Befunde gibt es zu dem lebend zur Welt gekommenen Kind keine Angaben.

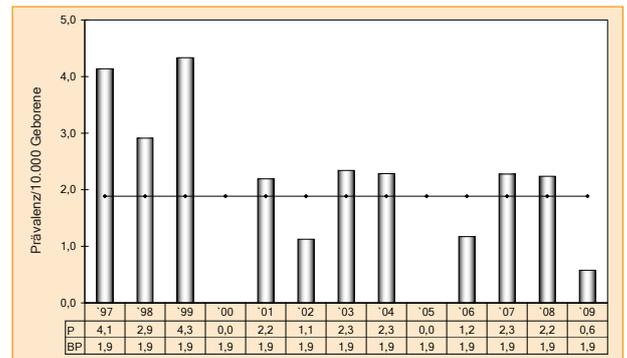


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocеле in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Encephalocеле pro 17.301 Geborene beobachtet.

12.5 Microcephalie (Q02.)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 3 x Halle 11 x Magdeburg | 14 | 29,5 | ↑ |
| Landkreise: 1 x Burgenlandkreis 3 x Börde 2 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 4 x Salzlandkreis | 11 | 8,8 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | 25 | 14,5 | ↔ |

| Microcephalie (1997 bis 2008) | | |
|-------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 15,83 | 12,4 - 20,0 |
| Landkreise | 14,18 | 12,4 - 16,2 |
| Region | 14,57 | 13,0 - 16,3 |
| EUROCAT | 1,82 | 0,49 Norway* 13,86 Saxony-Anhalt (Germany)** |

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

Im Jahr 2009 wurde bei 25 Kindern ein Microcephalus, d. h. ein Kopfumfang zur Geburt unterhalb der 3. Perzentile (bezogen auf das Gestationsalter) festgestellt.

Bei den Geborenen aus den Landkreisen wurden relativ wenige Microcephalien diagnostiziert. Elf Microcephalien wurden jedoch in der Stadt Magdeburg (57,1 pro 10.000 Geborene) beobachtet. Dies führt dazu, dass die ermittelte **Prävalenz** für Sachsen-Anhalt von **14,5 pro 10.000 Geborene** im erwarteten Bereich liegt.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|---|
| Schwangerschaftsausgang | 16 x Lebendgeborenes 5 x Spontanabort 1 x induzierter Abort 3 x Totgeborenes |
| Geschlecht | 11 x männlich 13 x weiblich 1 x keine Angabe |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 14 x isoliert 11 x MCA |

Eine Bewertung im europäischen Maßstab lässt, da Sachsen-Anhalt in den letzten drei Jahren jeweils die höchste Rate aufwies, vermuten, dass nicht alle Register die gleichen Kriterien zur Einschätzung eines Microcephalus anwenden und die Prävalenzen daher nicht vergleichbar sind.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom, Zwerchfellhernie links, VSD, Tintelöschersfuß bds., Daumengelenksaplasie, Uterus unicornis
- Dandy-Walker-Syndrom, Rückenmarkfehlbildung im kaudalen Bereich, Corpus callosum Agenesie, Pachygyrie, Hernia inguinalis, Kleinhirnhypoplasie, multiple kraniofaciale Dysmorphien, Beinfeststellung, Nabelhernie
- Down-Syndrom
- Holoprosencephalie
- VATER-Assoziation mit: Analatresie, DORV, multizystisch-dysplastischer Niere bds., Fehlen des Radius links
- Cytomegalie, Hernia inguinalis links, Nondescensus testis links, retardierter Hüftreife links, Hydrocele
- ASD II, Corpus callosum Hypoplasie, multiple cerebrale Zysten, binokulare Sehbeeinträchtigung
- Hypospadie, Nabelhernie
- Pachygyrie
- ASD II
- Tibia und Fuß rechts größer als links

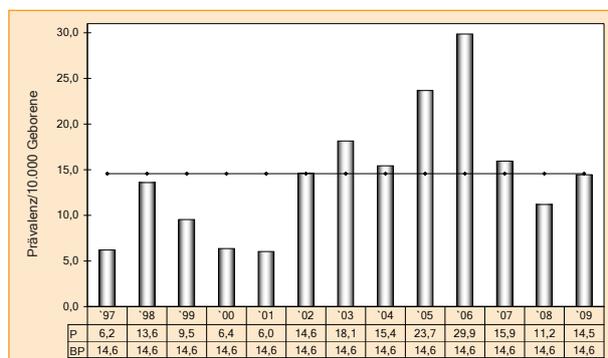


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt ein Microcephalus pro 692 Geborene beobachtet.

12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Magdeburg | 1 | 2,1 | ↓ |
| Landkreise: 3 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz 1 x Salzlandkreis | 5 | 4,0 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | 6 | 3,5 | ↓ |

| Congenitale Hydrocephalie (1997 bis 2008) | | |
|---|---------------------------------|---|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 8,02 | 5,6 - 11,1 |
| Landkreise | 6,51 | 5,3 - 8,0 |
| Region | 6,86 | 5,8 - 8,1 |
| EUROCAT | 4,82 | 2,22 Dublin (Ireland)* 16,31 Mainz (Germany)** |

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

Ein congenitaler Hydrocephalus zeigte sich 2009 in sechs Fällen. Zu beachten ist, dass der Hydrocephalus in Kombination mit Spina bifida oder Syringomyelie hier nicht berücksichtigt wird, ebenso der postnatal erworbene Hydrocephalus.

Mit **3,5 pro 10.000 Geborene** liegt die **Prävalenz**, wie auch in den letzten drei Jahren, deutlich unter der Basisprävalenz der Jahre 1997-2008 und der unteren Grenze des Konfidenzintervalls.

Im europäischen Vergleich liegt die ermittelte Jahresprävalenz im unteren Bereich.

zusätzliche Angaben:

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

In drei Fällen kamen die Kinder lebend zur Welt. Bei einem Kind wurde in der 28. SSW der V. a. ein Dandy-Walker-Syndrom gestellt, was sich postnatal bestätigte. In einem Fall war die Ursache des Hydrocephalus postnatal nicht bekannt und einmal bestand ein Hydrocephalus e vacuo. In zwei Fällen ließ sich eine chromosomale Störung eruieren und einmal war eine congenitale Toxoplasmose nachweisbar.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microcephalie, Rückenmarkfehlbildung im kaudalen Bereich, Corpus callosum Agenesie, Pachygyrie, Hernia inguinalis, Kleinhirnhypoplasie, multiple kraniofaciale Dysmorphie, Beinfehlstellung, Nabelhernie
- Triploidie mit: Spalte des harten und des weichen Gaumens, Persistenz der linken Vena cava superior, Rechtsaortenbogen, Hufeisenniere, Agenesie der Gallenblase, kraniofacialer Dysmorphie mit ausladendem Hinterhaupt, Mikroglossie
- Corpus callosum Agenesie, Kleinhirnhypoplasie, hoher Gaumen

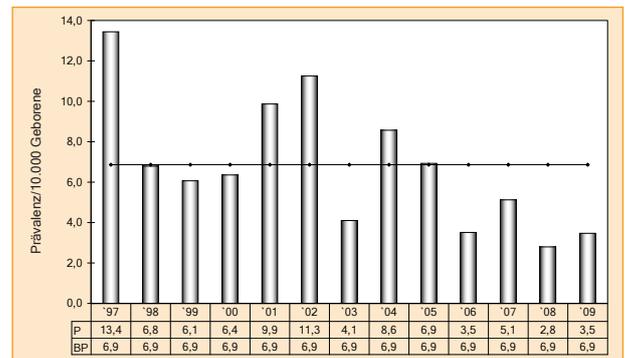


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt ein congenitaler Hydrocephalus pro 2.884 Geborene beobachtet.

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Halle 2 x Magdeburg | 3 | 6,3 | ↑ |
| Landkreise | 0 | 0,0 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | 3 | 1,7 | ↔ |

| Arhinencephalie/Holoprosencephalie (1997 bis 2008) | | |
|--|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 1,34 | 0,5 - 2,9 |
| Landkreise | 1,23 | 0,7 - 2,0 |
| Region | 1,26 | 0,8 - 1,9 |
| EUROCAT | 1,14 | 0,25 Wielkopolska (Poland)* 4,62 Mainz (Germany)* |

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

Die Arhinencephalie/Holoprosencephalie wurde 2009 in Sachsen-Anhalt dreimal beobachtet. Das entspricht einer **Prävalenz von 1,7 pro 10.000 Geborene**.

Diese Prävalenz liegt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1997-2008 und auch dem Mittel der europäischen Prävalenzwerte.

Dass in diesem Jahr kein Fall in den Landkreisen und alle drei Holoprosencephalien in den kreisfreien Städten auftraten, unterstreicht den Einfluß des Zufalls beim Auftreten einer insgesamt seltenen Fehlbildung.

zusätzliche Angaben:

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

Hinsichtlich des Schwangerschaftsausgangs zeigt sich, dass auf Grundlage der pränatalen Sonografie in allen Fällen die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde. Der induzierte Abort erfolgte zwischen der 17. und 21. SSW. In einem Fall lag der bestätigende postnatale Pathologiebefund vor.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Corpus callosum Agenesie, Turiccephalie, unzureichende Trennung des rechten Lungenober- und mittellappens
- Microcephalie

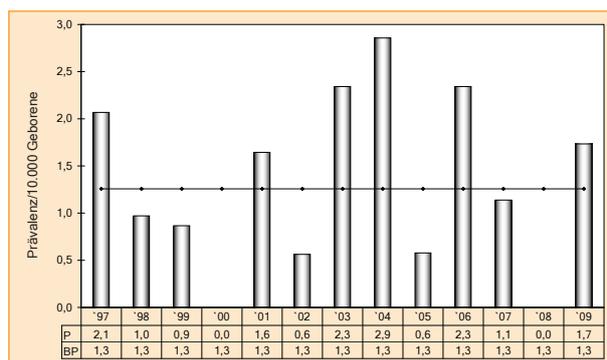


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 5.767 Geborene beobachtet.

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

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

| Anophthalmie/Microphthalmie (1997 bis 2008) | | |
|---|---------------------------------|---|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 0,67 | 0,1 - 2,0 |
| Landkreise | 0,82 | 0,4 - 1,4 |
| Region | 0,79 | 0,4 - 1,3 |
| EUROCAT | 1,00 | 0,27 Zagreb (Croatia)* 3,52 Odense (Denmark)** |

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

In Jahr 2009 wurde kein Fall mit einer Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt gemeldet.

Mit einer Basisprävalenz der Jahre 1997-2008 von 0,79 pro 10.000 Geborene ist diese Fehlbildung als sehr selten einzustufen.

Auch in den Jahren 1998, 1999 und 2004 wurden keine Anophthalmien/Microphthalmien beobachtet. 1997 wurde

mit vier Fällen im Erfassungsgebiet einmalig eine Prävalenz von 4,1 pro 10.000 Geborene erreicht. Danach lag die Jahresprävalenz immer unter 1,8 pro 10.000 Geborene.

Im europäischen Vergleich sind die Werte für Sachsen-Anhalt niedrig, doch sollten bei dieser Wertung die kleinen Anzahlen berücksichtigt werden.

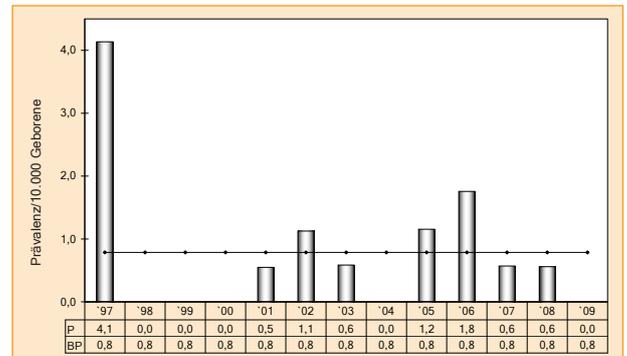


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt kein Fall von Anophthalmie/Microphthalmie beobachtet.

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|-------------------------------|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte | 0 | 0,0 | ↓ |
| Landkreise: 2 x Saalekreis | 2 | 1,6 | ↔ |
| Sachsen-Anhalt | 2 | 1,2 | ↔ |

| Microtie/Anotie (1997 bis 2008) | | |
|---------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 1,56 | 0,6 - 3,2 |
| Landkreise | 1,16 | 0,7 - 1,9 |
| Region | 1,26 | 0,8 - 1,9 |
| EUROCAT | keine Angaben | keine Angaben |

Eine Microtie wurde im Jahr 2009 in Sachsen-Anhalt bei zwei Kindern gesehen.

Die für dieses Jahr ermittelte **Prävalenz von 1,2 pro 10.000 Geborene** liegt im Bereich der Basisprävalenz dieser sehr seltenen Fehlbildung.

Europäische Vergleichsdaten von EUROCAT liegen für die Microtie/Anotie nicht vor.

zusätzliche Angaben:

| | |
|-------------------------------------|---------------------|
| Schwangerschaftsausgang | 2 x Lebendgeborenes |
| Geschlecht | 2 x männlich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 2 x MCA |

Bei einem Kind konnte eine Hörminderung ausgeschlossen werden und das andere zeigt bei einer Gehörgangsatresie eine einseitige Hörminderung von 60 dB.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- tethered cord, Atresie des Anus mit Fistel
- Gehörgangsatresie und Schallleitungsschwerhörigkeit rechts

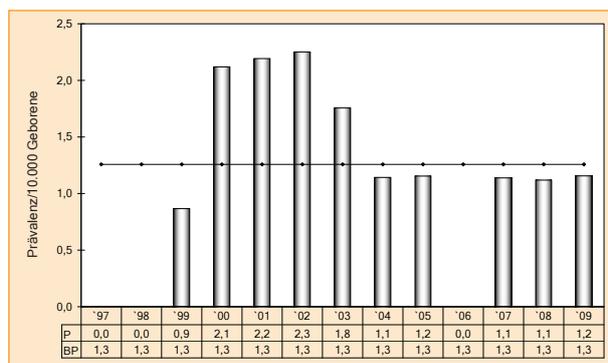


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Microtie/Anotie pro 8.651 Geborene beobachtet.

12.10 Fallot-Tetralogie (Q21.3)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Magdeburg | 1 | 2,1 | ↔ |
| Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Mansfeld-Südharz | 2 | 1,6 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | 3 | 1,7 | ↓ |

| Fallot-Tetralogie (1997 bis 2008) | | |
|-----------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 3,12 | 1,7 - 5,2 |
| Landkreise | 3,22 | 2,4 - 4,3 |
| Region | 3,20 | 2,5 - 4,1 |
| EUROCAT | 2,75 | 0,93 Spain Hospital Network* 6,16 Northern England (UK)** |

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

Bei nur drei Kindern wurde im Jahr 2009 eine Fallot-Tetralogie festgestellt.

Die **Prävalenz von 1,7 pro 10.000 Geborene** ist geringer als die Basisprävalenz der Jahre 1997-2008.

Der Wert liegt erheblich unter dem Konfidenzintervall. Fünf bis sieben Fälle wären im Jahr zu erwarten gewesen. Hier zeigt sich, dass bei geringen Anzahlen der Zufall einen großen Einfluss hat und das errechnete Ergebnis relativiert werden muss.

Bei Gegenüberstellung mit den europäischen Prävalenzen ist der Wert im mittleren Bereich einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|------------------------------|
| Schwangerschaftsausgang | 3 x Lebendgeborenes |
| Geschlecht | 2 x männlich 1 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 2 x isoliert 1 x MCA |

In allen drei Fällen wurde postnatal der pränatale Ultraschallverdacht bestätigt. Die Entbindung erfolgte nur einmal in einer Klinik ohne angeschlossene Kinderkardiologie.

In einem Fall wurde bei der Mutter ein Gestationsdiabetes mit Insulin behandelt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ASD, Hörminderung

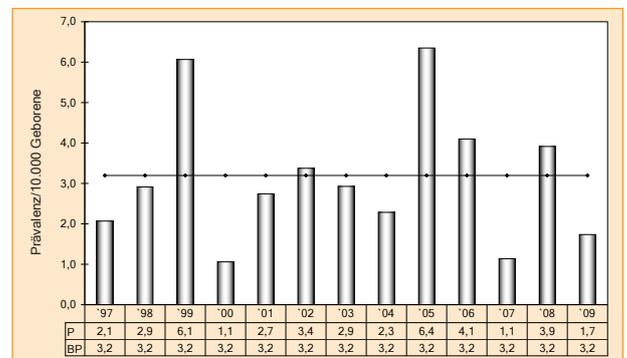


Abb. 17 Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Fallot-Tetralogie pro 5.767 Geborene beobachtet.

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 2 x Halle | 2 | 4,2 | ↘ |
| Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis | 4 | 3,2 | ↘ |
| Sachsen-Anhalt | 6 | 3,5 | ↘ |

| Transposition der großen Gefäße (1997 bis 2008) | | |
|---|---------------------------------|---|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 6,46 | 4,3 - 9,3 |
| Landkreise | 4,52 | 3,5 - 5,8 |
| Region | 4,98 | 4,0 - 6,1 |
| EUROCAT | 2,84 | 0,87 Central East France* 5,23 Mainz (Germany)** |

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

Die Transposition der großen Gefäße wurde 2009 bei sechs Geborenen diagnostiziert.

Mit **3,5 pro 10.000 Geborene** liegt die **Prävalenz** etwas unterhalb des berechneten Konfidenzintervalls.

Der Vergleich mit den EUROCAT-Werten zeigt, dass in diesem Jahr die Prävalenz von Sachsen-Anhalt im mittleren Bereich liegt. Die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts ist jedoch im oberen Bereich einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--|
| Schwangerschaftsausgang | 5 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 5 x männlich 1 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 2 x isoliert 4 x MCA |

Im Geschlechtsvergleich zeigt sich eine Androtropie.

In einem Fall erfolgte bei Vorliegen einer Trisomie 18 ein induzierter Abort in der 20. SSW und bei der Obduktion zeigte sich dann auch die TGA.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation mit: Microcephalie, Atresie des Anus, multizystisch-dysplastischer Niere bds., Fehlen des Radius links
- hypoplastisches Linksherzsyndrom, VSD, DIV
- Edwards-Syndrom
- ASD II, PDA bei Frühgeborenem

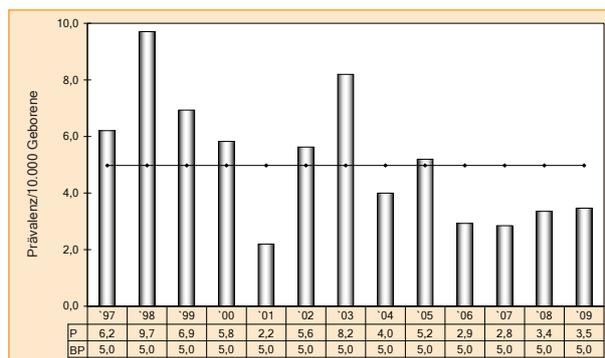


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Transposition der großen Gefäße pro 2.884 Geborene beobachtet.

12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Halle | 1 | 2,1 | ↔ |
| Landkreise: 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis | 4 | 3,2 | ↔ |
| Sachsen-Anhalt | 5 | 2,9 | ↔ |

| Linksherzhypoplasie-Syndrom (1997 bis 2008) | | |
|---|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 2,90 | 1,5 - 5,0 |
| Landkreise | 3,63 | 2,7 - 4,8 |
| Region | 3,46 | 2,7 - 4,4 |
| EUROCAT | 2,27 | 0,31 Spain Hospital Network* 4,31 Mainz (Germany)** |

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

Bei fünf Kindern wurde 2009 ein Linksherzhypoplasie-Syndrom festgestellt.

Das kommt einer **Jahresprävalenz** von **2,9 pro 10.000 Geborene** gleich. Diese Prävalenz liegt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1997-2008 und ebenfalls in der gleichen Größenordnung wie die der EUROCAT-Zentren.

Im Jahr 2009 überwiegt, wie im Zeitraum von 1997-2008, der Anteil der Geborenen aus den Landkreisen leicht gegenüber dem Anteil derer aus den kreisfreien Städten.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|---|
| Schwangerschaftsausgang | 2 x Lebendgeborenes 2 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben |
| Geschlecht | 2 x männlich 3 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 1 x isoliert 4 x MCA |

Alle Kinder kamen lebend zur Welt. Drei Kinder verstarben jedoch in der Neonatalperiode.

Bei zwei Kindern ist uns ein pränataler Ultraschallbefund, dessen Verdachtsdiagnose postnatal bestätigt wurde, bekannt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Transposition der großen Gefäße, VSD, DIV
- Hypoplasie der Aorta
- Aortenatresie, Pulmonalklappenstenose, ASDII, Kardiomyopathie
- VSD

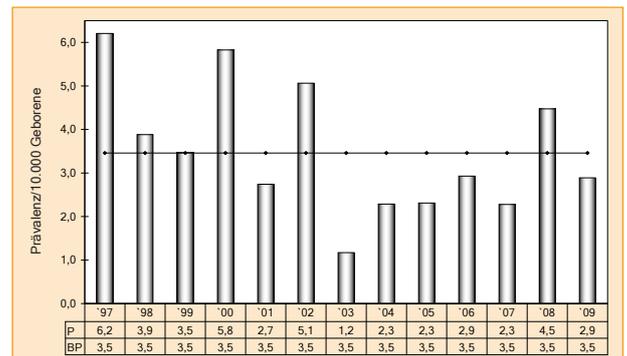


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 3.460 Geborene beobachtet.

12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Halle | 1 | 2,1 | ↓ |
| Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 3 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Wittenberg | 6 | 4,8 | ↔ |
| Sachsen-Anhalt | 7 | 4,0 | ↔ |

| Aortenisthmusstenose (1997 bis 2008) | | |
|--------------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 5,13 | 3,3 - 7,7 |
| Landkreise | 3,77 | 2,8 - 4,9 |
| Region | 4,09 | 3,2 - 5,1 |
| EUROCAT | 3,19 | 0,84 Spain Hospital Network* 9,54 Finland** |

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

Die Aortenisthmusstenose trat im Jahr 2009 bei sieben Kindern auf.

Damit ergibt sich eine **Prävalenz von 4,0 pro 10.000 Geborene**, die im Bereich der Basisprävalenz von 1997-2008 liegt.

Der europaweite Vergleich zeigt, dass sowohl die diesjährige Prävalenz, als auch die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt, im mittleren Bereich der Prävalenzen der EUROCAT-Zentren liegt.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--|
| Schwangerschaftsausgang | 6 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben |
| Geschlecht | 3 x männlich 4 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 3 x isoliert 4 x MCA |

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Linksherzhypoplasie-Syndrom, Aortenklappeninsuffizienz, Hypoplasie der Aorta
- Hypoplasie der Aorta, Aortenklappenstenose, ASD
- VSD, ASDII, PFO bei Frühgeborenem
- VSD

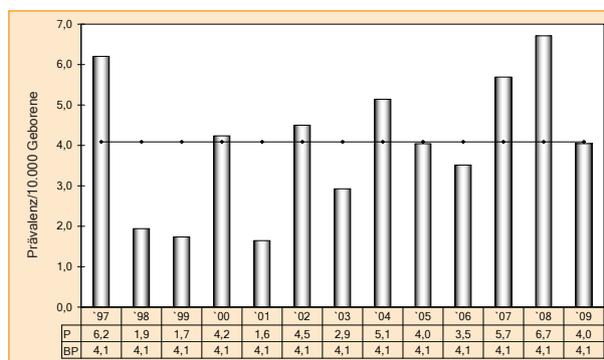


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Aortenisthmusstenose pro 2.472 Geborene beobachtet.

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 2 x Halle 1 x Magdeburg | 4 | 8,4 | ↓ |
| Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Börde 1 x Mansfeld-Südharz 5 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal | 11 | 8,8 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | 15 | 8,7 | ↓ |

| Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (1997 bis 2008) | | |
|--|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 16,05 | 12,6 - 20,2 |
| Landkreise | 15,69 | 13,8 - 17,8 |
| Region | 15,77 | 14,1 - 17,6 |
| EUROCAT | 8,84 | 4,64 S Portugal* 15,70 Saxony-Anhalt Germany** |

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

2009 zeigte sich in Sachsen-Anhalt bei 15 Kindern eine Lippen- oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte.

In den letzten Jahren sank die **Prävalenz** von deutlich über zehn pro 10.000 Geborene auf **8,7 pro 10.000 Geborene** im Jahr 2009 und liegt damit erstmals im mittleren Bereich der europäischen Prävalenzangaben für Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten. Seit vielen Jahren wies Sachsen-Anhalt die höchsten Werte aller europäischen Zentren auf.

Die Jahresprävalenz von 2009 unterschreitet erheblich die untere Grenze des Konfidenzintervalls.

Der Anteil der Betroffenen in den Landkreisen ist ebenso hoch wie in den kreisfreien Städten.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|------------------------------|
| Schwangerschaftsausgang | 15 x Lebendgeborenes |
| Geschlecht | 9 x männlich 6 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 14 x isoliert 1 x MCA |

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Gastroschisis

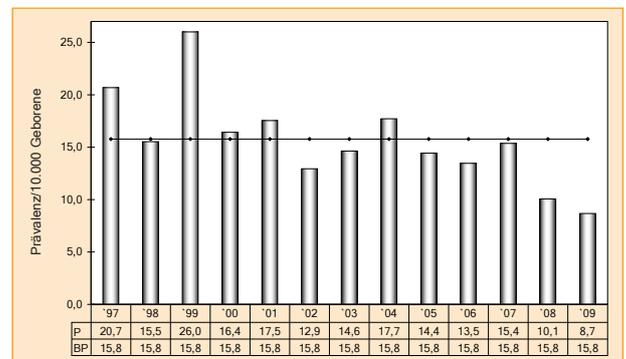


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 1.153 Geborene beobachtet.

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 2 x Magdeburg | 2 | 4,2 | ↓ |
| Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz 1 x Jerichower Land 3 x Saalekreis 1 x Stendal | 7 | 5,6 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | 9 | 5,2 | ↓ |

| Gaumenspalte (1997 bis 2008) | | |
|------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 8,02 | 5,6 - 11,1 |
| Landkreise | 9,86 | 8,4 - 11,6 |
| Region | 9,43 | 8,2 - 10,9 |
| EUROCAT | 6,11 | 2,97 Barcelona (Spain)* 13,87 Finland** |

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

In Sachsen-Anhalt wurde im Jahr 2009 bei neun Geborenen eine Gaumenspalte festgestellt.

Die diesjährige **Prävalenz** von **5,2 pro 10.000 Geborene** liegt, wie auch im letzten Jahr, bedeutend unter der Basisprävalenz und außerhalb der Konfidenzgrenzen.

Doch verglichen mit den europaweiten Prävalenzen dieser Indikatorfehlbildung ist die ermittelte Jahresprävalenz im mittleren Bereich einzuordnen. Die relativ hohen Werte Sachsens-Anhalts der vorhergehenden Jahre setzten sich nicht fort.

zusätzliche Angaben:

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

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Triploidie mit: Hydrocephalus internus, Persistenz der linken Vena cava superior, Rechtsaortenbogen, Hufeisenniere, Agenesie der Gallenblase, kraniofacialer Dysmorphie mit ausladendem Hinterhaupt, Mikroglossie
- Pierre-Robin-Sequenz, Oesophagusdivertikel, Hypoplasie der Zunge, Retrognathie, Micrognathie
- Goldenhar-Syndrom, unilaterales auriculäres Anhängsel
- Schwerhörigkeit
- glanduläre Hypospadie, Hydrocele, Septum pellucidum-Anomalien

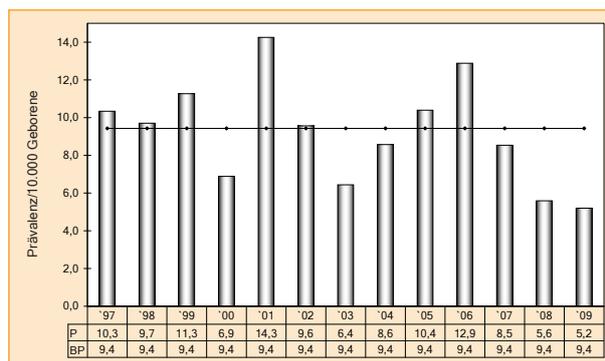


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Gaumenspalte pro 1.922 Geborene beobachtet.

12.16 Choanalatresie (Q30.0)

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

| Choanalatresie (1997 bis 2008) | | |
|--------------------------------|---------------------------------|---|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 0,22 | 0,0 - 1,2 |
| Landkreise | 0,55 | 0,2 - 1,1 |
| Region | 0,47 | 0,2 - 0,9 |
| EUROCAT | 0,70 | 0,14 Cork & Kerry (Ireland)* 5,06 Sicily (Italy)** |

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

Seit 2006 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit Choanalatresie beobachtet.

Im gesamten Zeitraum von 1997-2008 wurden neun Kinder mit Choanalatresie gemeldet.

Die Basisprävalenz von 0,47 pro 10.000 Geborene dieser sehr selten auftretenden Fehlbildung liegt trotz des niedrigen Wertes im Bereich der von EUROCAT beobachteten Prävalenzen.

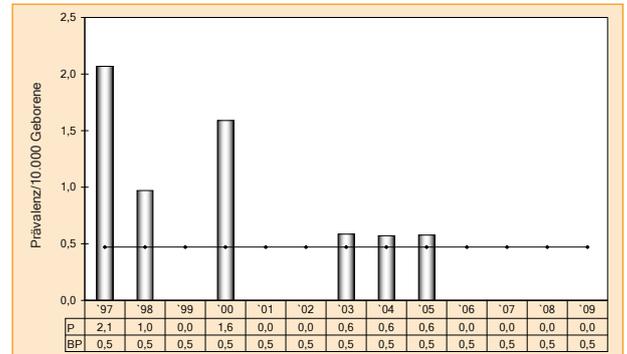


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit Choanalatresie beobachtet.

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Halle | 1 | 2,1 | ↘ |
| Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde | 3 | 2,4 | ↔ |
| Sachsen-Anhalt | 4 | 2,3 | ↔ |

| Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (1997 bis 2008) | | |
|--|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 4,01 | 2,4 - 6,3 |
| Landkreise | 2,19 | 1,5 - 3,1 |
| Region | 2,62 | 1,9 - 3,5 |
| EUROCAT (Q39.0-Q39.1) | 2,22 | 1,03 SE Irland* 4,44 Odense (Denmark)** |

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

Im Jahr 2007 wurden uns vier Kinder mit Oesophagusatresie gemeldet.

Die ermittelte **Jahresprävalenz** von **2,3 pro 10.000 Geborene** liegt im Bereich der Basisprävalenz von 1997-2008 und sie entspricht dem von EUROCAT angegebenen Durchschnittswert der europäischen Register.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|------------------------------|
| Schwangerschaftsausgang | 4 x Lebendgeborenes |
| Geschlecht | 3 x männlich 1 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 4 x MCA |

Ein pathologischer Ultraschallbefund war in zwei Fällen pränatal Anlass für eine Amniozentese, mit der eine Chromosomenaberration ausgeschlossen wurde.

Bei zwei Kindern war eine Oesophagusatresie mit unterer tracheoösophagealer Fistel (Typ IIIb nach Vogt) nachweisbar. In einem Fall lag keine Fistel (Typ II nach Vogt) vor und bei einem weiteren Kind erfolgte in der Meldung keine differenzierte Angabe zur Fistel.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation mit: Atresie des Anus, Nierenagenesie links, Fehlen des Radius und Daumen bds., fehlendem Finger links, Schmetterlingswirbel, 13 Rippenpaaren bei Halsrippen bds., Spaltwirbel, PFO, PDA bei Reifgeborenem, retardierter Hüftreife
- Persistenz der linken Vena cava superior, nichtdeszendierender Hoden bds., ASD II, VSD, PDA bei Reifgeborenem, Macrotie bds., schmale Lippen, Philtrum-anomalien
- Hufeisenniere bds., akzessorische Niere rechts
- Fehlbildung der Leber

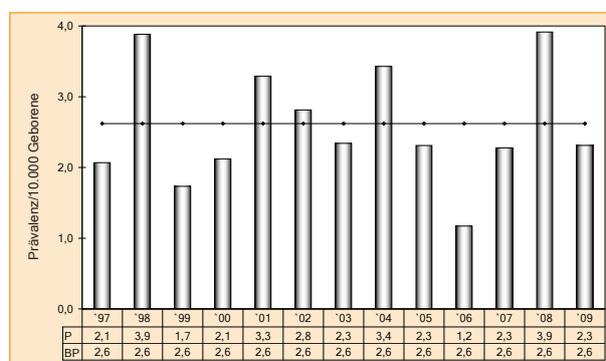


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Oesophagusatresie/-fistel pro 4.325 Geborene beobachtet.

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte | 0 | 0,0 | ↓ |
| Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Stendal | 2 | 1,6 | ↔ |
| Sachsen-Anhalt | 2 | 1,2 | ↘ |

| Dünndarmatresie/-stenose (1997 bis 2008) | | |
|--|---------------------------------|---|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 1,34 | 0,5 - 2,9 |
| Landkreise | 2,19 | 1,5 - 3,1 |
| Region | 1,99 | 1,4 - 2,7 |
| EUROCAT (Q41.1-Q41.8) | 0,69 | 0,13 - 1,84 Poland* Isle de la Reunion (France)** |

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

In Sachsen-Anhalt kamen im Jahr 2009 zwei Kinder mit Dünndarmatresie zur Welt. Dabei war in den kreisfreien Städten in diesem Jahr kein Geborenes mit Dünndarmatresie/-stenose zu verzeichnen.

Die **Jahresprävalenz** von **1,2 pro 10.000 Geborene** liegt leicht unter der Basisprävalenz von 1997-2008 und nicht mehr im Konfidenzintervall.

In den Jahren 2000-2004 wurde eine geringfügig höhere Prävalenz (2,6 pro 10.000 Geborene) beobachtet als seit 2005 (1,5 pro 10.000 Geborene).

Im Fehlbildungsmonitoring stehen die Prävalenzwerte noch früherer Jahre zur Verfügung. Ein Blick auf die durchschnittliche Prävalenz der Jahre 1995-1999 von 1,5 pro 10.000 Geborene zeigt ebenfalls geringere Zahlen.

Die aktuelle Jahresprävalenz als auch die Basisprävalenz entsprechen einem mittleren europäischen Wert.

zusätzliche Angaben:

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

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Dünndarmvolvulus, dilatierte Hirnventrikel
- hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem

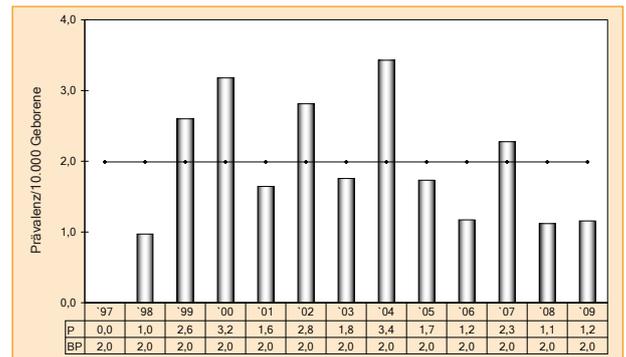


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Dünndarmatresie/-stenose pro 8.651 Geborene beobachtet.

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 2 x Dessau-Roßlau 2 x Magdeburg | 4 | 8,4 | ↑ |
| Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Börde 1 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg | 9 | 7,2 | ↑ |
| Sachsen-Anhalt | 13 | 7,5 | ↑ |

| Rectum- und Analatresie/-stenose (1997 bis 2008) | | |
|--|---------------------------------|---|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 4,24 | 2,6 - 6,6 |
| Landkreise | 4,04 | 3,1 - 5,1 |
| Region | 4,09 | 3,2 - 5,1 |
| EUROCAT | 2,91 | 1,29 Asturias (Spain)* 6,60 Styria (Austria)** |

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

Wie in den Vorjahren zeigte sich 2009 mit 13 Geborenen eine konstant hohe Anzahl.

Die daraus resultierende **Jahresprävalenz** von **7,5 pro 10.000 Geborene** liegt für die Rectum- und Analatresie wiederholt deutlich über der Basisprävalenz.

Seit 1997 ist bei der Rectum- und Analatresie/-stenose ein Anstieg zu erkennen. Darum beteiligen wir uns am deutschlandweiten **Netzwerk für Congenitale Uro-Rektale Fehlbildungen (CURE-Net)**.

Die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts liegt im Bereich der von den europäischen Zentren angegebenen Werte. Jedoch liegt die für 2009 ermittelte Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts deutlich über der höchsten Basisprävalenz aller europäischer Zentren.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--|
| Schwangerschaftsausgang | 11 x Lebendgeborenes 1 x Totgeborenes 1 x Spontanabort |
| Geschlecht | 8 x männlich 5 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 4 x isoliert 9 x MCA |

Wenn sich auch in diesem Jahr im Geschlechtsvergleich eine tendenzielle Androtropie zeigt, so war das Geschlechtsverhältnis in den Vorjahren ausgeglichen.

Die Analatresie trat bei vier Geborenen isoliert auf, dabei wurde bei zwei Kindern eine Analatresie mit Fistel gemeldet. Insgesamt hatten fünf der gemeldeten Geborenen eine Analatresie mit Fistel.

Die VATER-Assoziation konnte als komplexe variable Fehlbildungsassoziation in vier Fällen festgestellt werden. Die Kombination mit einer beidseitigen Nierenagenesie und Sirenomelie führte bei einem Geborenen zum Spontanabort in der 16. SSW. Bei einem anderen Geborenen trat der intrauterine Fruchttod in der 22. SSW ein. Der Pathologiebefund zeigte zusätzlich ein Prune-belly-Syndrom. Nur in fünf Fällen war der pränatale Ultraschall auffällig.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation mit: Oesophagusatresie Typ Vogt IIIb, Nierenagenesie links, multizystisch-dysplastischer Niere rechts, Fehlen des Radius und Daumen bds., fehlendem Finger links, Schmetterlingswirbel, 13 Rippenpaaren bei Halsrippen bds., Spaltwirbel, PFO, PDA bei Reifgeborenem, retardierter Hüftreife
- VATER-Assoziation mit: Microcephalie, DORV, multizystisch-dysplastischer Niere bds., Fehlen des Radius links
- VATER-Assoziation mit: ASD II, retardierter Hüftreife, Scrotum bipartum, PDA bei Reifgeborenem
- VATER-Assoziation mit: multizystisch-dysplastischer Niere links, Trikuspidalinsuffizienz, PFO, PDA bei Reifgeborenem, Scrotum bipartum, Knickhackenfuß links, retardierter Hüftreife
- Doppelanlage einer Solitärniere
- Sirenomelie mit: Pottersequenz, Agenesie des Os sacrum, der Harnblase und der Urethra, Ureteragenesie bds.
- Prune-belly-Sequenz, multizystisch-dysplastische Niere rechts, Klumpfuß bds., Hypoplasie der Lunge bds. mit 2 Lungenlappen rechts, Hypoplasie von Herz und Thymus, Megaureter, Fehlen der Gallenblase, ektopische Leber
- tethered cord, Microtie rechts
- Störung des Mineralstoffwechsels (Hypoosmolalität, Hyponatriämie, Hypokalziämie, Azidose), vesiko-uretraler Reflux bds., Hydronephrose, Megaureter

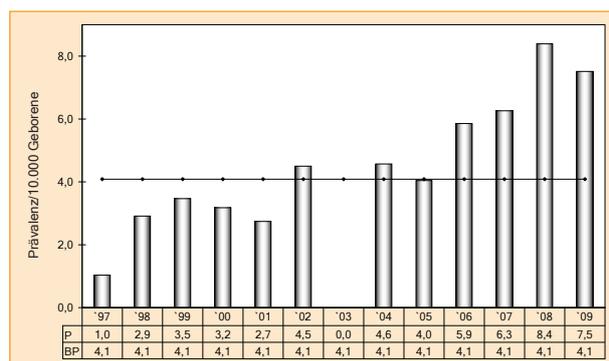


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Rectum- und Analatresie/-stenose pro 1.331 Geborene beobachtet.

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 2 x Halle 1 x Magdeburg | 3 | 6,3 | ↓ |
| Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde 1 x Jerichower Land 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal | 5 | 4,0 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | 8 | 4,6 | ↓ |

| Hoden, nicht descendiert (1997 bis 2008) | | |
|--|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 18,1 | 14,3 - 22,4 |
| Landkreise | 7,1 | 5,9 - 8,6 |
| Region | 9,7 | 8,4 - 11,2 |
| EUROCAT | keine Angaben | keine Angaben |

Im Jahr 2009 wurde bei acht Reifgeborenen die Fehlbildung Nondescensus testis gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** von **4,6 pro 10.000 Geborene** liegt unterhalb der Basisprävalenz und deutlich unter dem berechneten Konfidenzintervall.

Sowohl in den kreisfreien Städten als auch in den Landkreisen zeigten sich mit dieser Indikatorfehlbildung weniger Geborene als zu erwarten gewesen wären. Vermutlich ist eine Untererfassung ursächlich.

Von EUROCAT liegen für nicht descendierte Hoden keine Vergleichsdaten vor.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--|
| Schwangerschaftsausgang | 7 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 8 x männlich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 2 x isoliert 6 x MCA |

Es werden in dieser Liste der Indikatorfehlbildungen nur die Reifgeborenen mit Maldescensus testis berücksichtigt.

Dabei wurden bei den Lebendgeborenen drei der Kinder mit Nondescensus testis beidseitig und vier Kinder mit einseitigem Nondescensus testis gemeldet. Bei einem Kind war nach pränataler Diagnose einer Bauchdeckenaplasie die Schwangerschaft in der 15. SSW beendet worden. Der Pathologiebefund bestätigte ein Prune-belly-Syndrom.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Trisomie 8 (Mosaik), Spaltwirbel, Corpus callosum Hypoplasie, rudimentäres 13. Rippenpaar, Dextrokardie, Trikuspidalinsuffizienz, PDA, PFO beim Reifgeborenen, dysplastische Ohren, eingesunkene Nasenwurzel, tiefe Palmar- und Plantar-Furchen
- Oesophagusatresie Typ Vogt IIIb, Persistenz der linken Vena cava superior, ASD II, VSD, PDA bei Reifgeborenem, Macrotye bds., schmale Lippen, Philtrum-anomalien
- Prune-belly-Sequenz, multizystisch-dysplastische Nieren bds., Megacystis
- Cytomegalie, Microcephalie, Hernia inguinalis links bei Reifgeborenem, retardierte Hüftreife links, Hydrocele
- ASD, PFO bei Reifgeborenem, Hydrocele
- Urachusfistel

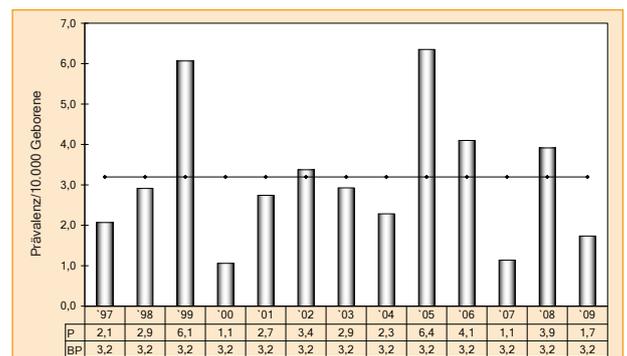


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit nicht descendierten Hoden pro 2.163 Geborene (auf 1.115 Knaben) beobachtet.

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 4 x Halle 5 x Magdeburg | 9 | 19,0 | ↔ |
| Landkreise: 3 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Börde 2 x Harz 4 x Jerichower Land 2 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg | 20 | 15,9 | ↔ |
| Sachsen-Anhalt | 29 | 16,8 | ↔ |

| Hypospadie (1997 bis 2008) | | |
|----------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 19,17 | 15,3 - 23,7 |
| Landkreise | 17,88 | 15,9 - 20,1 |
| Region | 18,18 | 16,4 - 20,2 |
| EUROCAT | 13,31 | 1,88 Spain Hospital Network* 36,03 Malta** |

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

Die Hypospadie wurde 2009 in Sachsen-Anhalt 29-mal beobachtet. In die Auswertung wurden alle Meldungen mit unterschiedlichem Schweregrad der Ausprägung einschließlich der glandulären und coronaren Hypospadie mit einbezogen.

Die daraus ermittelte **Jahresprävalenz von 16,8 pro 10.000 Geborene** liegt im Intervall der Basisprävalenz von 1997-2008 und in der Größenordnung der von EUROCAT angegebenen Werte der europäischen Register.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--------------------------|
| Schwangerschaftsausgang | 29 x Lebendgeborenes |
| Geschlecht | 29 x männlich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 25 x isoliert 4 x MCA |

Im überwiegenden Teil der Fälle trat die Hypospadie isoliert auf. Es wurde uns kein Knabe mit einer großen Begleitfehlbildung gemeldet.

In 21 Fällen handelte es sich um eine glanduläre oder coronare Hypospadie und in drei Fällen um eine penile Hypospadie. In fünf Fällen erfolgte die Hypospadie-Meldung ohne nähere Angaben.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microcephalie, Nabelhernie, doppelseitige Hernia inguinalis bei Frühgeborenem
- Koagulopathie, PFO beim Reifgeborenen
- Penisverkrümmung, Micropenis
- submuköse Gaumenspalte, Hydrocele, Septum pellucidum-Anomalien

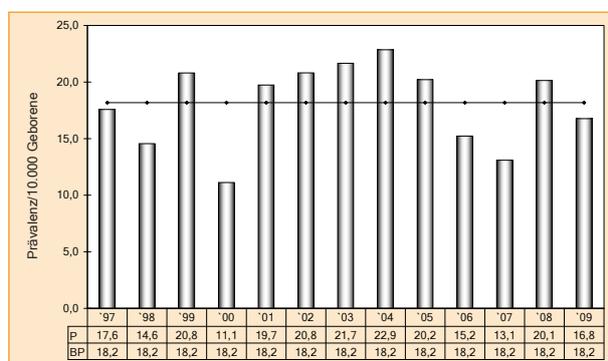


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Hypospadie pro 597 Geborene (auf 308 Knaben) beobachtet.

12.22 Epispadie (Q64.0)

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

| Epispadie (1997 bis 2008) | | |
|---------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 0,45 | 0,1 - 1,6 |
| Landkreise | 0,34 | 0,1 - 0,8 |
| Region | 0,37 | 0,2 - 0,8 |
| EUROCAT | keine Angaben | keine Angaben |

Die Epispadie ist eine sehr selten auftretende Fehlbildung und wurde 2009 in Sachsen-Anhalt bei einem Kind diagnostiziert.

Die **Jahresprävalenz** von **0,6 pro 10.000 Geborene** liegt im Bereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts.

Von EUROCAT werden für diese Fehlbildung leider keine Werte zum Vergleich angegeben.

zusätzliche Angaben:

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

Die Epispadie kommt nur sehr selten isoliert vor, meistens im Rahmen des Ekstrophie-Epispadie-Komplexes. Bei dem gemeldeten Neugeborenen der 41. SSW war ebenfalls eine Harnblasenekstrophie nachweisbar. Angaben zum pränatalen Befund gibt es nicht.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Ekstrophie der Harnblase, ASD II, PFO bei Reifgeborenem, anteropositionaler Anus

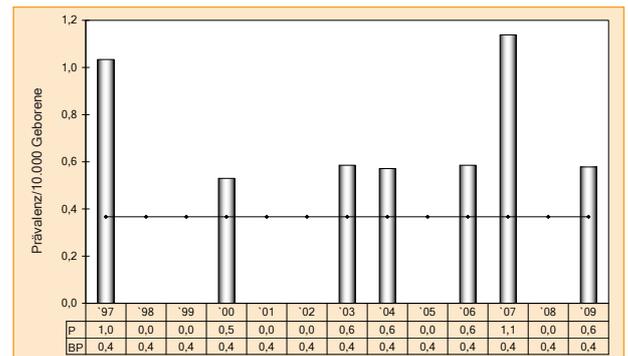


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Epispadie pro 17.301 Geborene (auf 8.918 Knaben) beobachtet.

12.23 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

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

| Indifferentes Geschlecht (1997 bis 2008) | | |
|--|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 0,45 | 0,1 - 1,6 |
| Landkreise | 0,89 | 0,5 - 1,5 |
| Region | 0,79 | 0,4 - 1,3 |
| EUROCAT | 0,69 | 0,14 Schweden* 1,55 SE Irland** |

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

Diese sehr seltene Fehlbildung zeigte sich 2009, wie auch im Vorjahr, nicht in Sachsen-Anhalt.

Bei jährlich ca. 17.000 bis 18.000 Geborenen würden ein bis maximal zwei Fälle im Bereich der Basisprävalenz liegen.

Die Basisprävalenz von 0,79 pro 10.000 Geborene entspricht der Häufigkeit des Auftretens dieser Fehlbildung auch in den anderen europäischen Registern.

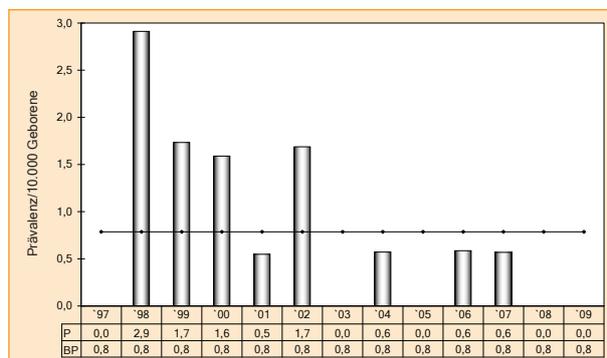


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit indifferentem Geschlecht beobachtet.

12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Magdeburg | 1 | 2,1 | ↔ |
| Landkreise: 1 x Börde 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis | 3 | 2,4 | ↔ |
| Sachsen-Anhalt | 4 | 2,3 | ↔ |

| Potter-Sequenz (1997 bis 2008) | | |
|--------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 2,01 | 0,9 - 3,8 |
| Landkreise | 2,26 | 1,6 - 3,2 |
| Region | 2,20 | 1,6 - 3,0 |
| EUROCAT | 1,14 | 0,13 Spain Hospital Network* 6,77 Mainz (Germany)** |

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

Im Jahr 2009 waren vier Geborene von einer Potter-Sequenz betroffen.

Die ermittelte **Jahresprävalenz** von **2,3 pro 10.000 Geborene** liegt im Bereich der Basisprävalenz dieser nicht sehr häufigen Fehlbildung.

Bei der Gegenüberstellung mit den europäischen Prävalenzen ist der Wert im mittleren Bereich einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

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

Bei allen vier Geborenen liegen uns auffällige pränatale Sonografiebefund-Meldungen einschließlich einem Oligohydramnion vor.

Nur von einem Geborenen nach Spontanabort in der 17. SSW ist uns der Pathologiebefund nicht bekannt.

In den anderen drei Fällen ließ sich der pränatale Verdacht bestätigen. Einmal handelte es sich bei einem Spätabort in der 22. SSW um den histologischen Befund, der zu einer autosomal-rezessiven polyzystischen Nierendysplasie (ARPKD) mit typischer Leberbeteiligung passt. Ein weiterer Spätabort in der 22. SSW bestätigte die beidseitige Nierenhypo-/dysplasie und ein induzierter Abort erfolgte in der 16. SSW bei Nierenagenesie.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Sirenomelie mit: Atresie des Anus, Agenesie des Os sacrum, der Harnblase und der Urethra, Ureteragenesie bds.
- hypo-dysplastische Nieren bds., Meckel-Divertikel

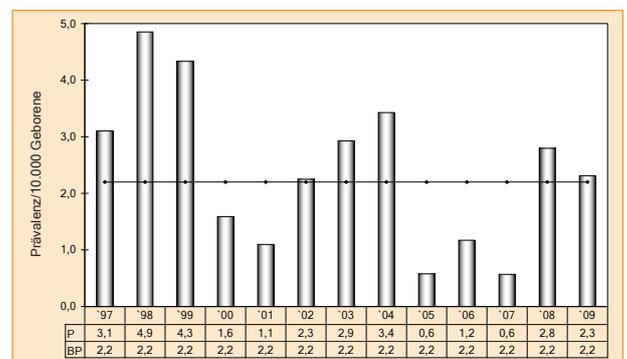


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Potter-Sequenz pro 4.325 Geborene beobachtet.

AKTUELLER HINWEIS

Sartan-Fetopathie: Was ist das?

Die Substanzgruppe der Sartane ist eine Weiterentwicklung der ACE-Hemmer. Vornehmlich in der antihypertensiven Therapie eingesetzt, haben sie aber auch eine fruchtschädigende Wirkung bei Medikation im zweiten und dritten Trimenon einer Schwangerschaft. Der vermutete Pathomechanismus ist eine verminderte Perfusion der fetalen Nieren mit folgender Oligurie intrauterin. Da die Fruchtwasserproduktion ab dem zweiten Trimenon überwiegend von der Urinausscheidung des Feten abhängt, kann klinisch im pränatalen Ultraschall ein Oligohydramnion auffallen. Dieses führt zur Ausbildung einer Potter-Sequenz mit Lungen- und Thoraxhypoplasie, Gliedmaßenverkrümmungen, charakteristischer Facies und allen daraus resultierenden Problemen. Postnatal zeigen die Kinder ein nur zum geringen Teil reversibles Nierenversagen. Zusätzlich besteht eine Hypoplasie/Dysplasie der Schädelknochen bei diesen Kindern.

Seit September 2009 wurden drei fehlgebildete Kinder in Sachsen-Anhalt mit nachweisbar AT1-Blocker-Therapie der Mutter (über die gesamte Schwangerschaft) geboren. Diese Geborenen fielen mit Oligohydramnion auf. Postnatal zeigten die Neugeborenen/Frühgeborenen eine angeborene Niereninsuffizienz, pulmonale Hypertension mit Lungenhypoplasie, Verknöcherungsdefekt der Schädelknochen und Fehlstellung der Extremitäten. Nur ein Kind überlebte die Neonatalperiode, jedoch mit chronischem Nierenversagen.

Aus unseren Meldungen gehen auch andere Beispiele hervor. So kamen im gleichen Zeitraum drei gesunde Säuglinge zur Welt, bei denen korrekt bei Bekanntwerden der Schwangerschaft noch im ersten Trimenon die Medikation (Ramipril, Enalapril) auf Methyldopa bzw. Metoprolol verändert wurde. Wird die Gefährlichkeit der Sartan-Medikation für den Feten im Vergleich zur bekannten ACE-Hemmer-Wirkung im dritten Trimenon unterschätzt?

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Halle | 1 | 2,1 | ↓ |
| Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 4 x Börde 2 x Harz 1 x Jerichower Land | 8 | 6,4 | ↔ |
| Sachsen-Anhalt | 9 | 5,2 | ↓ |

| Nierenagenesie, einseitig (1997 bis 2008) | | |
|---|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 8,25 | 5,8 - 11,4 |
| Landkreise | 7,12 | 5,9 - 8,6 |
| Region | 7,39 | 6,3 - 8,7 |
| EUROCAT | keine Angaben | keine Angaben |

Eine einseitige Nierenagenesie wurde 2009 bei neun Geborenen festgestellt.

Der überwiegende Teil wurde, wie auch in den letzten Jahren, aus den Landkreisen gemeldet.

Mit einer **Jahresprävalenz von 5,2 pro 10.000 Geborene** wird die Basisprävalenz für Sachsen-Anhalt und hier besonders die der kreisfreien Städte (2,1 pro 10.000 Geborene) erheblich unterschritten. Beide Werte liegen unterhalb der berechneten Konfidenzgrenzen.

Vergleichsdaten von EUROCAT sind leider nicht verfügbar.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--|
| Schwangerschaftsausgang | 8 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 4 x männlich 5 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 5 x isoliert 4 x MCA |

Bis auf einen induzierten Abort in der 17. SSW, bei dem in der pränatalen Sonografie eine Hand- und Fußfehlstellung zum Verdacht einer Chromosomenaberration führte und bei dem sich dann in der Amniozentese eine Trisomie 18 bestätigte und Anlass für eine vorzeitige Beendigung der Schwangerschaft war, handelt es sich um Lebendgeborene. In vier Fällen war die einseitige Nierenagenesie im pränatalen Ultraschall erkannt worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation mit: Oesophagusatresie Typ Vogt IIIb, Atresie des Anus, multizystisch-dysplastischer Niere rechts, Fehlen des Radius und Daumen bds., fehlendem Finger links, Schmetterlingswirbel, 13 Rippenpaaren bei Halsrippen bds., Spaltwirbel, PFO, PDA bei Reifgeborenem, retardierter Hüftreife
- Edwards-Syndrom mit: VSD, hypoplastischem Daumen, Fehlen der Nebenniere links, Deformierungen der oberen und unteren Extremitäten, breiter Nasenwurzel, Retrognathie, tiefsitzenden Ohren
- Pylorusagenesie, akzessorischer Daumen rechts, retardierte Hüftreife
- Volvulus, Schwerhörigkeit, PDA bei Reifgeborenem, dilatierte Hirnventrikel

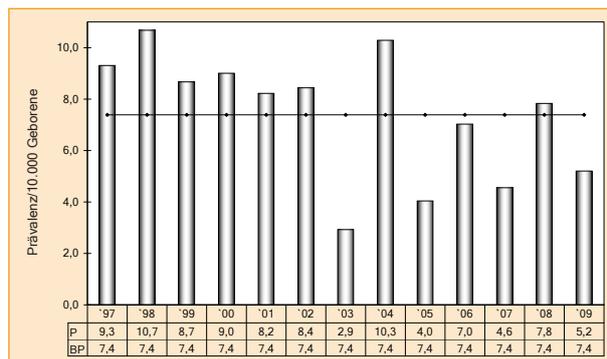


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine einseitige Nierenagenesie pro 1.922 Geborene beobachtet.

12.26 Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 2 x Dessau-Roßlau 1 x Halle 1 x Magdeburg | 4 | 8,4 | ↔ |
| Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 2 x Jerichower Land 2 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis | 11 | 8,8 | ↔ |
| Sachsen-Anhalt | 15 | 8,7 | ↔ |

| Zystennieren (1997 bis 2008) | | |
|------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 9,81 | 7,1 - 13,2 |
| Landkreise | 8,22 | 6,9 - 9,8 |
| Region | 8,59 | 7,4 - 10,0 |
| EUROCAT | keine Angaben | keine Angaben |

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

Nachdem im letzten Jahr einmalig nur sehr wenige Zystennieren gemeldet wurden, wurden im Jahr 2009 wieder 15 Geborene mit dieser Fehlbildung registriert.

Die **Jahresprävalenz** von **8,7 pro 10.000 Geborene** weicht nicht von der ermittelten Basisprävalenz der Jahre 1997-2008 ab.

Europäische Vergleichswerte liegen für die Indikatorfehlbildung Zystennieren nicht vor.

Eine einheitliche Katalogisierung ist, wie in Kapitel 16 dieses Jahresberichtes beschrieben, sehr schwierig. Wir haben hier sowohl die Meldungen zu poly- als auch multizystischer Nierendysplasie zusammengefasst. In der Mehrzahl der Fälle (12) handelt es sich um eine prognostisch günstige einseitige multizystisch-dysplastische Niere.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|---|
| Schwangerschaftsausgang | 12 x Lebendgeborenes 1 x Totgeborenes 2 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 9 x männlich 6 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 5 x isoliert 10 x MCA |

Bei zwei Geborenen war die Kombination mit anderen Fehlbildungen Ursache für eine vorzeitige Beendigung der Schwangerschaft, nämlich bei einem pränatal festgestellten Prune-belly-Syndrom in der 16. SSW und einem Spätabort in der 18. SSW bei Potter-Sequenz.

In einem weiteren Fall war der intrauterine Fruchttod in der 23. SSW aufgetreten und der Pathologiebefund zeigte ein Prune-belly-Syndrom.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation mit: Oesophagusatresie Typ Vogt IIIb, Atresie des Anus, Nierenagenesie links, Fehlen des Radius und Daumen bds., fehlendem Finger links, Schmetterlingswirbel, 13 Rippenpaaren bei Halsrippen bds., Spaltwirbel, PFO, PDA bei Reifgeborenem, retardierter Hüftreife
- VATER-Assoziation mit: Atresie des Anus, Trikuspidalinsuffizienz, PFO, PDA bei Reifgeborenem, Scrotum bipartum, Knickhackenfuß links, retardierter Hüftreife
- VATER-Assoziation mit: Atresie des Anus, Microcephalie, DORV, Fehlen des Radius links
- Prune-belly-Sequenz, Atresie des Anus, Klumpfuß bds., Hypoplasie der Lunge bds. mit 2 Lungenlappen rechts, Hypoplasie von Herz und Thymus, Megaureter, Fehlen der Gallenblase, ektopische Leber
- Prune-belly-Sequenz, Kryptorchismus, Megacystis
- akzessorische Niere, dilatative Uropathie
- ASD II, hyperplastische Niere rechts, PDA bei Reifgeborenem
- Megaureter, PDA bei Frühgeborenem

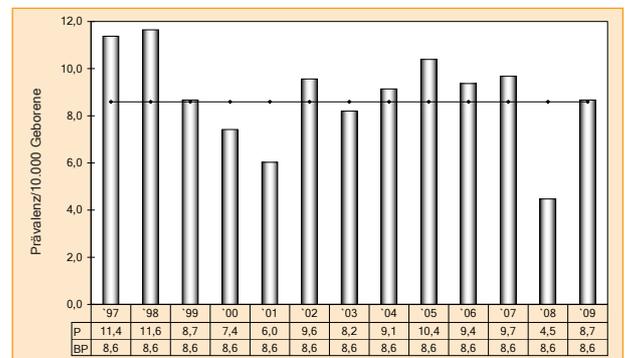


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt die Diagnose Zystennieren einmal pro 1.153 Geborene beobachtet.

12.27 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|-------------------------|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte | 0 | 0,0 | ↔ |
| Landkreise: 1 x Harz | 1 | 0,8 | ↗ |
| Sachsen-Anhalt | 1 | 0,6 | ↗ |

| Ekstrophie der Harnblase (1997 bis 2008) | | |
|--|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 0,00 | 0,0 - 0,7 |
| Landkreise | 0,21 | 0,0 - 0,6 |
| Region | 0,16 | 0,0 - 0,5 |
| EUROCAT | keine Angaben | keine Angaben |

Die Ekstrophie der Harnblase ist eine ausgesprochen selten auftretende Fehlbildung und - wie unter 12.22 ausgeführt - in der Regel Teil des Ekstrophie-Epispadie-Komplexes.

Im Zeitraum von 1997-2008 wurde die Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt nur dreimal diagnostiziert, in diesem Jahr wurde sie wieder bei einem Kind festgestellt.

Aus diesem einen Fall ergibt sich eine **Jahresprävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene**. Diese Prävalenz liegt über der oberen Konfidenzgrenze von 0,5 pro 10.000 Geborene für Ekstrophie der Harnblase. Bei jedem Auftreten dieser Fehlbildung in Sachsen-Anhalt wird das Konfidenzintervall der Basisprävalenz überschritten.

Für die Indikatorfehlbildung Ekstrophie der Harnblase liegen von EUROCAT keine Werte zum Vergleich vor.

zusätzliche Angaben:

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

Da das Kind in einem peripheren Krankenhaus geboren wurde, muss davon ausgegangen werden dass die Fehlbildung pränatal nicht bekannt war.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Epispadie, ASD II, PFO bei Reifgeborenem, anteropositionaler Anus

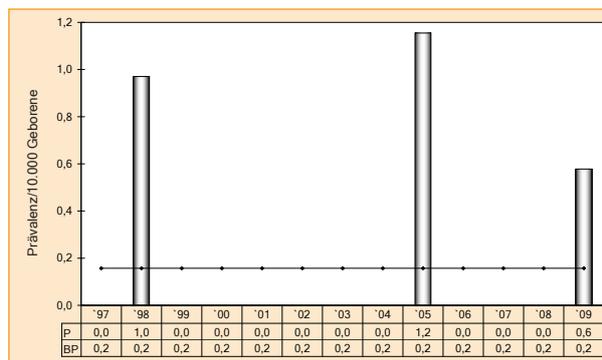


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Ekstrophie der Harnblase pro 17.301 Geborene beobachtet.

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg | 2 | 4,2 | ↔ |
| Landkreise: 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal | 7 | 5,6 | ↗ |
| Sachsen-Anhalt | 9 | 5,2 | ↔ |

| Präaxiale Polydactylie (1997 bis 2008) | | |
|--|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 4,46 | 2,7 - 6,9 |
| Landkreise | 4,11 | 3,1 - 5,3 |
| Region | 4,19 | 3,3 - 5,2 |
| EUROCAT | keine Angaben | keine Angaben |

Bei neun Kindern wurde 2009 eine präaxiale Polydactylie festgestellt. Das entspricht einer **Jahresprävalenz** von **5,2 pro 10.000 Geborene**.

Die beobachtete Jahresprävalenz liegt noch im oberen Bereich des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz. Aus den Landkreisen wurden ein oder zwei Kinder mehr gemeldet, als erwartet worden waren.

Von EUROCAT liegen zur präaxialen Polydactylie keine Werte der europäischen Register zum Vergleich vor.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|------------------------------|
| Schwangerschaftsausgang | 9 x Lebendgeborenes |
| Geschlecht | 4 x männlich 5 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 7 x isoliert 2 x MCA |

Es handelt sich überwiegend um eine isoliert gemeldete Fehlbildung. Auch in diesem Jahr lag bei allen Kindern ein akzessorischer Daumen vor.

Bei einem Kind ist die Familienanamnese positiv, auch Großmutter und Cousin hatten einen doppelten Daumen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Nierenagenesie rechts, Pylorusagenesie, retardierte Hüftreife
- Pes equinovarus congenitus rechts

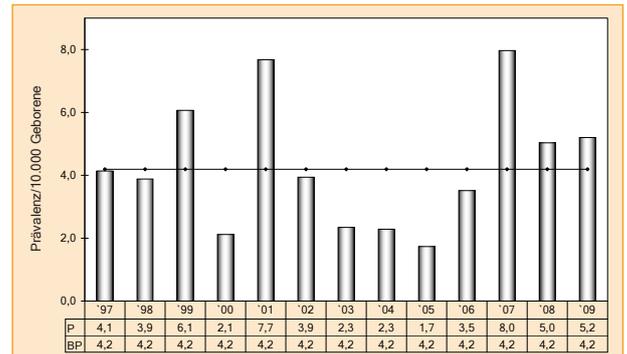


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine prä-axiale Polydactylie pro 1.922 Geborene beobachtet.

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg | 2 | 4,2 | ↓ |
| Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde 1 x Harz 2 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis | 7 | 5,6 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | 9 | 5,2 | ↓ |

| Reduktionsfehlbildungen insgesamt (1997 bis 2008) | | |
|---|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 9,14 | 6,6 - 12,4 |
| Landkreise | 8,36 | 7,0 - 9,9 |
| Region | 8,54 | 7,4 - 9,9 |
| EUROCAT | 5,88 | 2,20 SE Ireland* 12,81 Czech Republic** |

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

Im Jahr 2009 zeigten sich bei neun Geborenen Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten.

Die sich daraus ergebende **Jahresprävalenz** von **5,2 pro 10.000 Geborene** liegt erheblich unter der Basisprävalenz der Jahre 1997-2008 und außerhalb des berechneten Konfidenzintervalls.

Im europäischen Vergleich ist die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts im oberen Bereich einzuordnen. Jedoch erreicht die Jahresprävalenz von 5,2 pro 10.000 Geborene eher einen mittleren Wert im europäischen Vergleich.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--|
| Schwangerschaftsausgang | 4 x Lebendgeborenes 1 x Totgeborenes 3 x induzierter Abort 1 x Spontanabort |
| Geschlecht | 4 x männlich 5 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 1 x isoliert 8 x MCA |

Nur einmal trat eine Rhizomelie isoliert auf. Bei dem Kind war im pränatalen Ultraschall eine Verkürzung der oberen und unteren Extremitäten aufgefallen. In der Amniozentese konnte eine numerische Chromosomenaberration ausgeschlossen werden.

In der Mehrzahl der Fälle handelt es sich um Reduktionsfehlbildungen im Rahmen von zugrunde liegenden Syndromen oder MCA-Fehlbildungen.

Bei einem intrauterinen Fruchttod in der 30. SSW (aufgrund einer Plazentainsuffizienz) wurde im Pathologiebefund eine verkürzte untere Extremität links in Kombination mit einem Microcephalus beschrieben.

In zwei Fällen erfolgte aufgrund der Altersindikation eine Amniozentese mit Nachweis einer Trisomie 15 bzw. 18. Die Schwangerschaften wurden in der 22. bzw. 17. SSW vorzeitig beendet. In einem Fall wurde bei auffälligem pränatalen Ultraschall ein Spätabort in der 22. SSW durchgeführt, wobei der Pathologiebefund den Verdacht auf eine Osteogenesis imperfecta bestätigte.

Bei einem Spontanabort in der 17. SSW wurde in der pränatalen Diagnostik eine Trisomie 21 festgestellt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation mit: Oesophagusatresie Typ Vogt IIIb, Atresie des Anus, Nierenagenesie links, multizystisch-dysplastischer Niere rechts, Schmetterlingswirbel, 13 Rippenpaaren bei Halsrippen bds., Spaltwirbel, PFO, PDA, retardierter Hüftreife
- VATER-Assoziation mit: Microcephalie, DORV, Atresie des Anus, multizystisch-dysplastischer Niere bds.
- Edwards-Syndrom mit: Agenesie der Niere und Nebenniere links, VSD, breiter Nasenwurzel, Retrognathie, tiefsitzenden Ohren
- Down-Syndrom
- Microcephalie
- Trisomie 15, Micrognathie, tiefsitzende Ohren bds.
- Macrocephalie, Retrognathie
- Syndactylie der Finger IV / V bds., PDA bei Reifgeborenem, retardierte Hüftreife

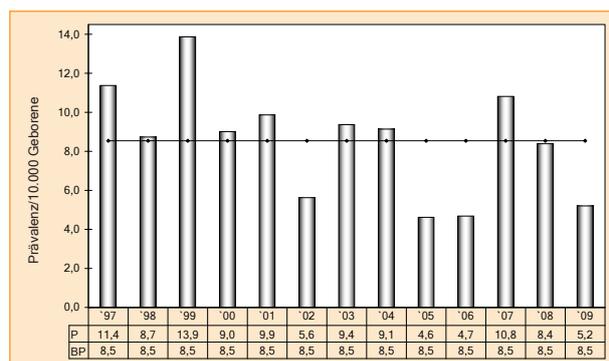


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Reduktionsfehlbildung der Extremitäten pro 1.922 Geborene beobachtet.

12.30 Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 2 x Halle | 2 | 4,2 | ↔ |
| Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis | 4 | 3,2 | ↗ |
| Sachsen-Anhalt | 6 | 3,5 | ↔ |

| Zwerchfellhernie (1997 bis 2008) | | |
|----------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 4,24 | 2,6 - 6,6 |
| Landkreise | 2,12 | 1,4 - 3,0 |
| Region | 2,62 | 1,9 - 3,5 |
| EUROCAT (Q79.0) | 2,24 | 1,00 Spain Hospital Network* 4,86 Malta** |

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

Mit sechs Geborenen mit Zwerchfellhernie ergibt sich für Sachsen-Anhalt im Jahr 2009 eine **Jahresprävalenz** von **3,5 pro 10.000 Geborene**.

Die beobachtete Jahresprävalenz liegt noch im oberen Bereich des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz. Ein leichter Anstieg ist bei den Landkreisen zu verzeichnen, aus denen im Vergleich zu den kreisfreien Städten fast immer ein deutlich geringerer Anteil der Geborenen mit Zwerchfellhernie gemeldet wurde.

Verglichen mit den anderen europäischen Fehlbildungsregistern ist die Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts etwa im oberen Drittel angesiedelt.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--|
| Schwangerschaftsausgang | 3 x Lebendgeborenes 1 x Totgeborenes 2 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 4 x männlich 2 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 1 x isoliert 5 x MCA |

Die Zwerchfellhernie trat viermal linksseitig, einmal rechtsseitig und einmal als Zwerchfellhypoplasie auf. In der überwiegenden Zahl der Fälle war sie in Kombination mit anderen Fehlbildungen oder Syndromen nachweisbar.

Die zwei induzierten Aborte erfolgten in der 17. bzw. 20. SSW nach pränataler Diagnostik. In beiden Fällen bestätigte der Pathologiebefund den pränatalen Verdacht.

Von den drei Lebendgeborenen wurde bei zwei Kindern erst postpartal die Zwerchfellhernie festgestellt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Microcephalie, VSD, Tintenlöcherfuß bds., Daumengelenksaplasie rechts
- Turner-Syndrom
- Persistenz der linken Vena cava superior, Uvulaspalte
- akzessorischer Lungenlappen rechts, Ventrikelasymmetrie, Wirbelanomalien
- Hämangiom der Leber, Cholestase, PFO bei Reifgeborenem

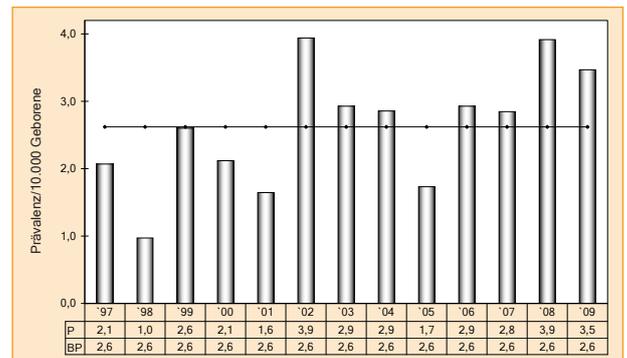


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Zwerchfellhernie pro 2.884 Geborene beobachtet.

12.31 Omphalocele (Q79.2)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte | 0 | 0,0 | ↓ |
| Landkreise: 1 x Börde 1 x Jerichower Land 1 x Salzlandkreis | 3 | 2,4 | ↘ |
| Sachsen-Anhalt | 3 | 1,7 | ↓ |

| Omphalocele (1997 bis 2008) | | |
|-----------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 2,67 | 1,4 - 4,7 |
| Landkreise | 3,56 | 2,7 - 4,7 |
| Region | 3,35 | 2,6 - 4,3 |
| EUROCAT | 2,42 | 0,28 Sicily (Italy)* 6,77 Mainz (Germany)** |

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

2009 wurden drei Geborene mit Omphalocele beobachtet. Interessanterweise sind die Meldungen für Omphalocelen, wie auch in den letzten drei Jahren, überwiegend aus den Landkreisen.

Mit einer **Jahresprävalenz** von **1,7 pro 10.000 Geborene** wird die berechnete Basisprävalenz erneut unterschritten.

Verglichen mit EUROCAT, hatte Sachsen-Anhalt bis jetzt Prävalenzwerte im oberen Bereich zu verzeichnen. Die aktuelle Jahresprävalenz ist eher im unteren Drittel zu finden.

zusätzliche Angaben:

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

Es handelt sich um zwei induzierte Aborte in der 17. bzw. 18. SSW bei Syndrom-Nachweis. Es wurde ein intrauteriner Fruchttod in der 32. SSW, nach pränataler Diagnose einer Omphalocele, gemeldet. Hierzu liegt uns kein Pathologiebefund vor.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom
- Edwards-Syndrom

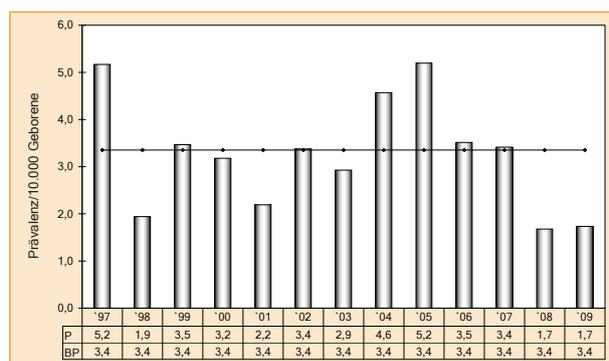


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Omphalocele pro 5.767 Geborene beobachtet.

12.32 Gastroschisis (Q79.3)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 1 x Magdeburg | 2 | 4,2 | ↔ |
| Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Börde | 2 | 1,6 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | 4 | 2,3 | ↓ |

| Gastroschisis (1997 bis 2008) | | |
|-------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 4,01 | 2,4 - 6,3 |
| Landkreise | 3,84 | 2,9 - 5,0 |
| Region | 3,88 | 3,0 - 4,9 |
| EUROCAT | 2,05 | 0,48 Spain Hospital Network* 6,46 Mainz (Germany)** |

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

Die Gastroschisis trat 2009 bei vier Geborenen auf.

Die berechnete **Jahresprävalenz** von **2,8 pro 10.000 Geborene** ist wesentlich geringer als die Basisprävalenz und liegt unterhalb des berechneten Konfidenzintervalls.

In den Jahren 2004 bis 2006 wurden in Sachsen-Anhalt sehr hohe Prävalenzen beobachtet. Die Häufigkeit des Auftretens in den Jahren 2007 bis 2009 entspricht in etwa der Häufigkeit vor dem Jahr 2004, in dem die höchste Prävalenz (8,6 pro 10.000 Geborene) zu verzeichnen war.

Die Bewertung im europäischen Maßstab zeigt, dass selbst die diesjährige Jahresprävalenz oberhalb der durchschnittlichen Prävalenz aller EUROCAT-Zentren einzuordnen ist.

zusätzliche Angaben:

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

Alle Kinder wurden nach pränataler Diagnose einer Gastroschisis planmäßig in der 33.-34. SSW in einem Perinatalzentrum geboren.

Bei der Mutter eines Kindes bestand aufgrund einer Epilepsie eine Valproattherapie in der Schwangerschaft. Nach Altersindikation erfolgte in einem Fall die Amniozentese und der Nachweis einer Trisomie 21. Die Schwangerschaft wurde vorzeitig in der 17. SSW beendet und der Pathologiebefund zeigte zusätzlich eine Gastroschisis.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom
- Oberlippenspalte links
- PDA bei Frühgeborenem

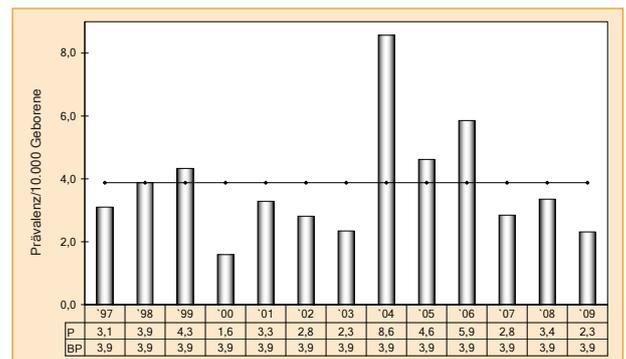


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt eine Gastroschisis pro 4.325 Geborene beobachtet.

12.33 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|--------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau | 1 | 2,1 | ↗ |
| Landkreise: 1 x Jerichower Land | 1 | 0,8 | ↔ |
| Sachsen-Anhalt | 2 | 1,2 | ↔ |

| Prune-belly-Sequenz (1997 bis 2008) | | |
|-------------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 0,67 | 0,1 - 2,0 |
| Landkreise | 0,75 | 0,4 - 1,4 |
| Region | 0,73 | 0,4 - 1,2 |
| EUROCAT | keine Angaben | keine Angaben |

Mit Prune-belly-Sequenz wurden in 2009, nachdem in den letzten beiden Jahren kein Fall verzeichnet worden war, zwei Geborene gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** von **1,2 pro 10.000 Geborene**, die daraus ermittelt wird, liegt noch im Bereich der Basisprävalenz von 1997-2008.

Von EUROCAT liegen zu dieser Fehlbildung keine Vergleichswerte vor.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|---|
| Schwangerschaftsausgang | 1 x Totgeborenes 1 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 2 x männlich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 2 x MCA |

Das Bauchdeckenaplasie-Syndrom wurde uns über Pathologiebefunde gemeldet. Ein Totgeborenes der 22. SSW und ein induzierter Abort der 16. SSW zeigten die klassischen Fehlbildungskombinationen für ein Prune-belly-Syndrom.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- multizystisch-dysplastische Niere rechts, Atresie des Anus, Pes equinovarus congenitus bds., Hypoplasie der Lunge bds. mit 2 Lungenlappen rechts, Hypoplasie von Herz und Thymus, Megaureter, Fehlen der Gallenblase, ektopische Leber
- polyzystische Nierendysplasie bds., Kryptorchismus, Megacystis

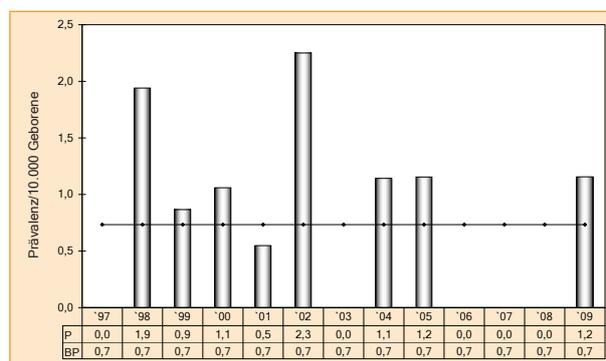


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Prune-belly-Sequenz pro 8.651 Geborene beobachtet.

12.34 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|--|-----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 2 x Halle 5 x Magdeburg | 8 | 16,9 | ↔ |
| Landkreise: 2 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 4 x Harz 1 x Jerichower Land 2 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis 3 x Salzlandkreis | 17 | 13,5 | ↔ |
| Sachsen-Anhalt | 25 | 14,5 | ↘ |

| Down-Syndrom (1997 bis 2008) | | |
|------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 20,28 | 16,3 - 24,9 |
| Landkreise | 15,28 | 13,4 - 17,4 |
| Region | 16,45 | 14,8 - 18,3 |
| EUROCAT | 17,54 | 8,10 S Portugal* 38,36 Paris (France)** |

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

Bei 25 Geborenen wurde im Jahr 2009 die häufigste Chromosomenstörung, das Down-Syndrom, diagnostiziert.

Im Vergleich zur ermittelten Basisprävalenz kommt es mit einer **Jahresprävalenz von 14,5 pro 10.000 Geborene** zu einem leichten Absinken der Rate. Die Prävalenz liegt etwas unterhalb der unteren Konfidenzgrenze. Für die kreisfreien Städte und die Landkreise ist der Wert noch innerhalb des entsprechenden Konfidenzintervalls zu finden.

Das schmalere Konfidenzintervall für die gesamte Region (bedingt durch die größere Fallzahl) bewirkt, dass sich die Jahresprävalenz für Sachsen-Anhalt etwas unterhalb des Konfidenzintervalls befindet.

Die Jahresprävalenz liegt bezüglich der europäischen Prävalenzen noch im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--|
| Schwangerschaftsausgang | 11 x Lebendgeborenes 13 x induzierter Abort 1 x Spontanabort |
| Geschlecht | 15 x männlich 9 x weiblich 1 x keine Angabe |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 10 x isoliert 15 x MCA |

Bei zehn Kindern/Feten wurde uns die Diagnose Down-Syndrom isoliert gemeldet, bei den übrigen 15 lagen außerdem noch große Begleitfehlbildungen vor.

Bei den lebend zur Welt gekommenen Kindern (44 %) war zusätzlich in sieben Fällen ein Herzfehler nachweisbar (dreimal AV-Kanal-Defekt). Vier Kinder hatten keinen Herzfehler.

Von nur zwei der Kinder ist uns bekannt, dass die Diagnose pränatal gestellt wurde. In zwei Fällen war bei Nachweis von Softmarkern im pränatalen Ultraschall keine Amniozentese erfolgt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Brachyphalangie, Lobus azygos, Coecum mobile
- Microcephalie
- Gastroschisis
- Omphalocele
- Canalis atrioventricularis communis, Hypoplasie der Aorta
- Canalis atrioventricularis communis, Lunge zwischen Mittel- und Unterlappen unvollständig gelappt rechts
- Canalis atrioventricularis communis, PDA bei Reifgeborenem
- 2 x Canalis atrioventricularis communis
- ASD II, dilatative Uropathie 1. Grades, Syndactylie der Zehen III/IV links und IV/V rechts, PDA bei Frühgeborenem
- VSD, Nierenhypoplasie rechts
- ASD
- Arteria subclavia lusoria
- vier Lungenlappen rechts, Syndactylie der Zehen II/III, III/IV, IV/V bds.
- Schwerhörigkeit

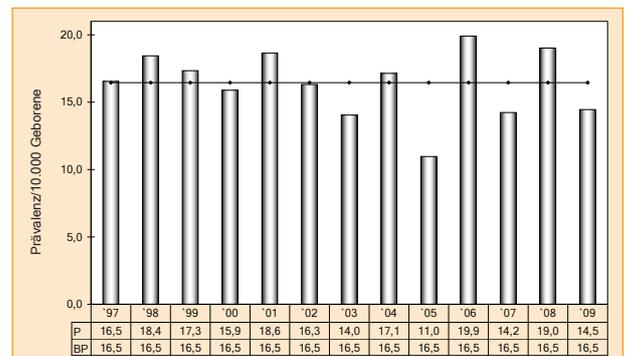


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Down-Syndrom (Trisomie 21) pro 692 Geborene beobachtet.

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

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

| Patau-Syndrom (1997 bis 2008) | | |
|-------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 1,56 | 0,6 - 3,2 |
| Landkreise | 1,10 | 0,6 - 1,8 |
| Region | 1,21 | 0,8 - 1,8 |
| EUROCAT | 1,42 | 0,26 Poland* 3,86 Paris (France)** |

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

Das Patau-Syndrom wurde 2009 in Sachsen-Anhalt bei zwei Feten festgestellt.

Mit **1,2 pro 10.000 Geborene** entspricht die diesjährige **Jahresprävalenz** fast genau der ermittelten Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre.

Die Jahresprävalenz gleicht auch den in den europäischen Zentren beobachteten Werten.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|----------------------------------|
| Schwangerschaftsausgang | 2 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 1 x weiblich 1 x keine Angabe |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 2 x isoliert |

Das Patau-Syndrom wurde nur als isolierte Fehlbildung gemeldet. In beiden Fällen erfolgte eine Amniozentese (Altersindikation, V. a. Holoprosencephalie) mit Nachweis der Trisomie 13 und die Schwangerschaft wurde in der 14. bzw. 24. SSW beendet. Über eine eventuell durchgeführte Obduktion liegt uns keine Meldung vor.

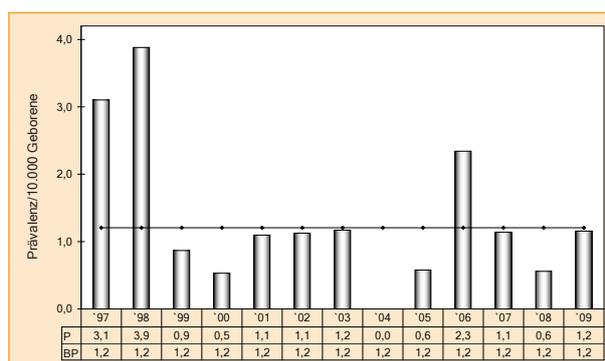


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Patau-Syndrom (Trisomie 13) pro 8.651 Geborene beobachtet.

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

| | Anzahl | Prävalenz /10.000 Geborene | Trend im Vergleich zur Basisprävalenz |
|---|----------|----------------------------|---------------------------------------|
| Kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg | 2 | 4,2 | ↔ |
| Landkreise: 3 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz | 6 | 4,8 | ↑ |
| Sachsen-Anhalt | 8 | 4,6 | ↗ |

| Edwards-Syndrom (1997 bis 2008) | | |
|---------------------------------|---------------------------------|--|
| | Basisprävalenz /10.000 Geborene | Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene |
| Großstädte | 3,57 | 2,0 - 5,8 |
| Landkreise | 3,08 | 2,3 - 4,1 |
| Region | 3,20 | 2,5 - 4,1 |
| EUROCAT | 3,55 | 0,64 Sicily (Italy)* 11,33 Paris (France)** |

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

Im Jahr 2009 wurde bei acht Geborenen die Diagnose Edwards-Syndrom gestellt.

Die beobachtete **Jahresprävalenz** von **4,6 pro 10.000 Geborene** liegt leicht über der für den Zeitraum 1997-2008 ermittelten Basisprävalenz. Die obere Konfidenzgrenze wird etwas überschritten.

Aus den Landkreisen wurden etwas mehr Geborene gemeldet, als erwartet wurden.

Die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt entspricht etwa der durchschnittlichen Prävalenz der EUROCAT-Zentren. Auch die Jahresprävalenz ist mit 4,6 pro 10.000 Geborene noch im mittleren Bereich der Vergleichsdaten der europäischen Register einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|---|
| Schwangerschaftsausgang | 1 x Totgeborenes 6 x induzierter Abort 1 x Spontanabort |
| Geschlecht | 3 x männlich 5 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 3 x isoliert 5 x MCA |

Nur in drei Fällen erfolgte die Meldung einer isolierten Trisomie 18. In der Mehrzahl der Fälle lag die Kombination mit anderen Fehlbildungen vor.

In den meisten Fällen erfolgte ein induzierter Abort in der 16. bis 20. SSW. Ein Kind kam in der 39. SSW tot zur Welt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microcephalie, Zwerchfellhernie links, VSD, Tintenschlöcherfuß bds., Daumengelenksaplasie rechts
- Nierenagenesie links, VSD, hypoplastischer Daumen, Fehlen der Nebenniere links, Deformierungen der oberen und unteren Extremitäten
- Taussig-Bing-Syndrom
- Omphalocele
- Pes equinovarus congenitus bds.

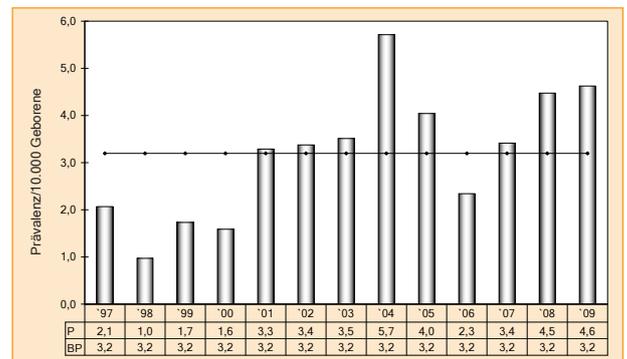


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1997

Im Jahr 2009 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 2.163 Geborene beobachtet.

12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

Indikatorfehlbildungen sind die vom ICBDSR angegebenen und exakt definierten Fehlbildungen (siehe 12.0), deren Auftreten innerhalb einer Population auf die Einwirkung von Teratogenen/Noxen hindeuten kann. Je kleiner die Population bzw. das beobachtete Territorium ist, desto größere Prävalenzschwankungen sind im Zeitverlauf möglich.

Im Folgenden werden die 2009 in Sachsen-Anhalt aufgetretenen Indikatorfehlbildungen insgesamt sowie differenziert nach ihrem Auftreten in den Städten und Landkreisen betrachtet.

| | Anzahl | Anteil (in %) |
|-------------------|--------|---------------|
| Kreisfreie Städte | 65 | 1,4 |
| Landkreise | 145 | 1,2 |
| Sachsen-Anhalt | 210 | 1,2 |

Im Jahr 2009 lag bei 210 Geborenen in Sachsen-Anhalt eine Indikatorfehlbildung vor.

Der prozentuale Anteil von 1,2 % bezogen auf die Gesamtgeborenenpopulation Sachsen-Anhalts von 17.301 ist gegenüber den Vorjahren gesunken (2008: 1,4 %; 2007: 1,4 %) und zeigt den niedrigsten Wert seit dem Jahr 2000.

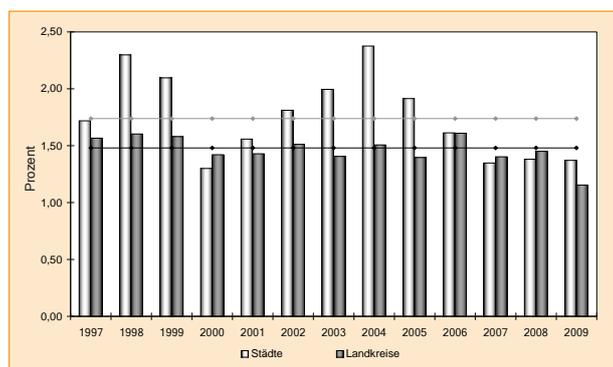


Abb. 44: Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (1997 bis 2009), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen

Der Anteil der Indikatorfehlbildungsrate in den drei kreisfreien Städten Magdeburg, Halle und Dessau-Roßlau liegt mit 1,4 %, wie in den Vorjahren, leicht über dem Anteil der Landkreise. Insgesamt besteht jedoch weiter die Tendenz zur Angleichung der Indikatorfehlbildungsrate zwischen Großstädten und Landkreisen.

Vergleicht man im Detail die Raten der kreisfreien Städte, so zeigt sich in der Stadt Magdeburg mit 1,7 % der höchste prozentuale Anteil und es folgen die Stadt Halle mit 1,2 % und das Stadtgebiet Dessau-Roßlau mit 1,0 %.

Betrachtet man die einzelnen Landkreise, so ist im Landkreis Jerichower Land mit 2,3 % die höchste Rate zu verzeichnen (2008: 1,2 %; 2007: 2,2 %).

Deutlich abgenommen hat der prozentuale Anteil der Indikatorfehlbildungen im Vergleich zum Vorjahr im Altmarkkreis Salzwedel (2009: 1,5 %; 2008: 2,4 %) und im Landkreis Mansfeld-Südharz (2009: 1,2 %; 2008: 2,1 %).

Der kontinuierlich niedrige prozentuale Anteil der Geborenen mit Indikatorfehlbildungen für den Burgenlandkreis (2009: 0,5 %; 2008: 1,1 %) und den Landkreis Wittenberg (2009: 0,5 %; 2008: 0,7 %) lässt eine Untererfassung vermuten.

Der Stadt-Land-Vergleich zeigt, dass im Jahr 2009 gegenüber den letzten zwei Jahren häufiger Geborene mit Indikatorfehlbildung aus den Großstädten kommen als aus den Landkreisen. Insgesamt ist aber die Differenz der prozentualen Anteile zwischen Städten und Landkreisen, wie in den letzten Jahren, klein.

Bei der differenzierten Betrachtung der Prävalenzen der einzelnen Indikatorfehlbildungen für 2009 zeigt sich ein weiterer Rückgang der Häufigkeit der Fallot-Tetralogie. Der auffällige Trend der Vorjahre, der einen Rückgang der Prävalenzen der orofacialen Spaltbildungen und der Omphalocele beschreibt, lässt sich auch im Jahr 2009 bestätigen. Die abnehmende Tendenz der Vorjahre setzt sich auch in der Prävalenz der Gastroschisis fort.

Im Gegensatz dazu lag auch 2009 die Prävalenz der Rectum- und Analtresie weiter deutlich über der Basisprävalenz der Jahre 1997-2008.

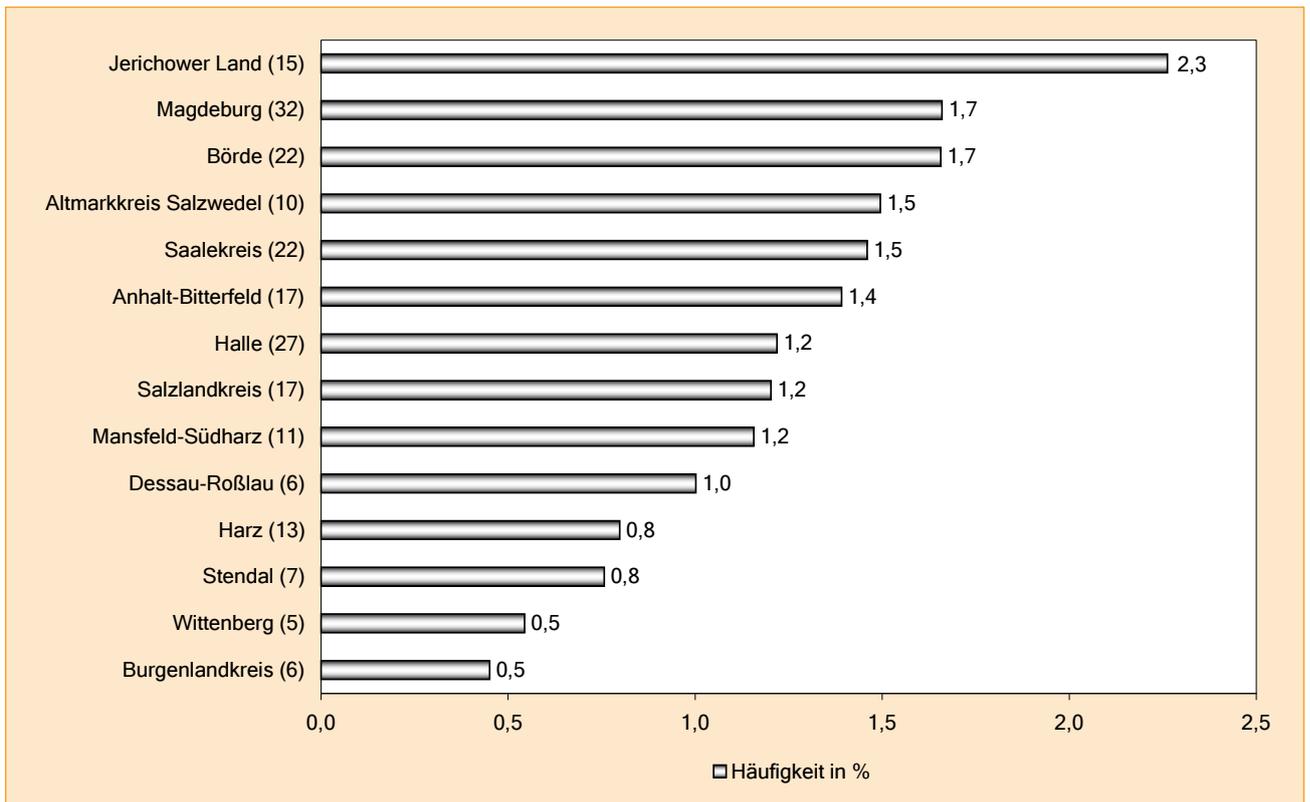


Abb. 45: Rate aller Geborenen mit Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2009

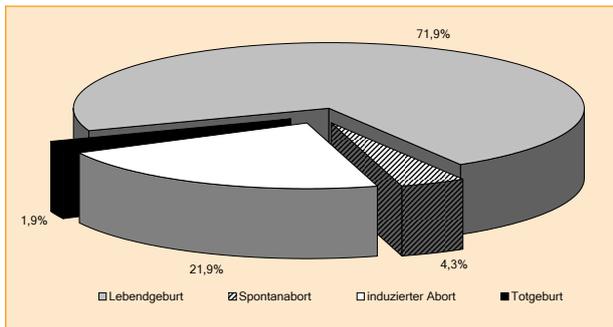


Abb. 46: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2009

Von den insgesamt 210 Geborenen mit einer Indikatorfehlbildung kamen 151 lebend zur Welt. Das entspricht einem Anteil von 71,9 %. Dieser Anteil bestätigt den fallenden Trend der Vorjahre.

In diesem Jahr zeigt sich mit 4,3 % (neun Geborene) zwar immer noch eine niedrige Spontanabortrate, diese ist gegenüber den Vorjahren aber gestiegen. Der Anteil der induzierten Aborte bei Vorliegen einer Indikatorfehlbildung liegt gleichbleibend hoch bei 21,9 % (46 Geborene).

Indikatorfehlbildungen wurden 2009 bei vier Totgeborenen (1,9 %) gemeldet.

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

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

13.1 Chromosomenaberrationen

folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:

- 25 x Down-Syndrom
 - 20 x meiotische Non-disjunction
 - 2 x Mosaik (mitotische Non-disjunction)
 - 3 x n. n. bez. (Karyotyp nicht bekannt)
- 8 x Edwards-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 2 x Patau-Syndrom (Karyotyp nicht bekannt)
- 1 x Trisomie 8, Mosaik (Karyotyp 47,XY,+8(7)/46,XY(43))
- 1 x Trisomie 9 (Karyotyp 47,XX,+9)
- 1 x Trisomie 15, Mosaik (Karyotyp 47,XY,+15(13)/46,XY(7))
- 1 x Trisomie 20, Mosaik (Karyotyp 47,XX,+20(1)/46,XX(15))
- 1 x Triploidie
- 2 x Ullrich-Turner-Syndrom
 - 1 x Karyotyp 45,X0
 - 1 x n. n. bez. (Karyotyp unbekannt)
- 1 x Klinefelter-Syndrom (Karyotyp 47,XXY)
- 1 x Karyotyp 47,XYY(2)
- 1 x unbalancierter Karyotyp mit Ringchromosom 13 (Karyotyp 46,XX,r(13)(p11.2q34))
- 1 x CATCH 22 (Karyotyp 46,XX,del22q11.2)
- 1 x Rubinstein-Taybi-Syndrom
- 1 x unbalancierte Chromosomentranslokation (Karyotyp 46,XX,der(6)t(2,6)(q37q27))
- 1 x Karyotyp 46, XX (auffälliges Bandenmuster im Bereich des Chromosoms 19q)

Insgesamt wurden 49 Kinder/Feten mit Chromosomenaberrationen gemeldet. Das Geschlechtsverhältnis ist ausgeglichen.

Geschlechtsverteilung:

| Geschlecht | Anzahl | Anteil (in %) |
|---------------|-----------|---------------|
| männlich | 24 | 49,0 |
| weiblich | 24 | 49,0 |
| keine Angaben | 1 | 2,0 |
| gesamt | 49 | 100 |

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,0

Von allen Chromosomenaberrationen haben die Trisomien 21, 18 und 13 zusammen einen Anteil von 71,4 %. Wie in der Literatur angegeben, tritt die Trisomie 21 am häufigsten auf (2009: 51,0 %). In den Vorjahren war der Anteil der Trisomie 21 noch höher (2008: 60,7 %; 2007: 55,6 %).

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

Betrachtet man den Schwangerschaftsausgang wird deutlich, dass nur ein Drittel der Kinder/Feten (32,7 %) lebend zur Welt kommt. Nur eine Mutter im Alter von 44 Jahren, bei deren Fetus bereits pränatal die Diagnose der Trisomie 21 gestellt wurde, entschied sich für das Kind. Der Großteil der Frauen, bei denen die pränatale Diagnostik eine Chromosomenaberration ergab, ließ einen induzierten Abort durchführen (59,2 %).

Die zwei Feten mit Turner-Syndrom wurden pränatal diagnostiziert und die Schwangerschaft durch einen induzierten Abort beendet. Im Falle des Klinefelter-Syndroms und XYY-Syndroms entschieden sich die Eltern nach pränataler Diagnose für die Lebendgeburt des Kindes. Das sehr seltene Rubinstein-Taybi-Syndrom wurde bei einem Neugeborenen zunächst als Verdachtsdiagnose geäußert, die dann molekulargenetisch bestätigt wurde.

Schwangerschaftsausgang:

| Schwangerschaftsausgang | Anzahl | Anteil (in %) |
|--------------------------|-----------|---------------|
| Lebendgeborene | 16 | 32,7 |
| induzierte Aborte | 29 | 59,2 |
| Spontanaborte ab 16. SSW | 3 | 6,1 |
| Totgeborene | 1 | 2,0 |
| gesamt | 49 | 100 |

Das durchschnittliche Alter der Mütter von Kindern/Feten mit einer Chromosomenströrung lag bei 33,7 Jahren. Der Anteil der Mütter ab 35 Jahre betrug 46,9 %.

Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe | Anzahl | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| 20 bis 24 Jahre | 2 | 4,1 |
| 25 bis 29 Jahre | 8 | 16,3 |
| 30 bis 34 Jahre | 15 | 30,6 |
| 35 bis 39 Jahre | 18 | 36,8 |
| ab 40 Jahre | 5 | 10,2 |
| keine Angaben | 1 | 2,0 |
| gesamt | 49 | 100 |

13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen

Im Jahr 2009 wurden, wie im Vorjahr, 32 Geborene mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen dokumentiert.

Im Neugeborenencreening detektierte angeborene Erkrankungen werden gesondert in Kapitel 19 (Jahresbericht 2009 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt) dargestellt.

folgende Fehlbildungen bzw. Erkrankungen wurden dokumentiert:

- 1 x Aplasia cutis congenita
- 7 x Arnold-Chiari-Syndrom
- 2 x Arthrogyposis multiplex congenita
- 1 x zystische Fibrose
- 1 x Dandy-Walker-Syndrom
- 1 x Hereditäre Fruktoseintoleranz
- 1 x Morbus Hirschsprung
- 3 x Holoprosencephalie-Syndrom
- 5 x Hypoplastisches Linksherzsyndrom
- 1 x infantile spinale Muskelatrophie Typ I (Werdnig-Hoffmann)
- 1 x maligne Muskeldystrophie (Typ Duchenne)
- 2 x Osteogenesis imperfecta
- 1 x Polysyndactylie
- 1 x Sichelzellanämie (ohne Krisen)
- 1 x Ichthyosis congenita
- 1 x Spalthände und Spaltfüße
- 1 x Thanatophore Dysplasie
- 1 x tuberöse Sklerose

Geschlechtsverteilung:

| Geschlecht | Anzahl | Anteil (in %) |
|---------------|-----------|---------------|
| männlich | 15 | 48,9 |
| weiblich | 15 | 48,9 |
| keine Angaben | 2 | 5,2 |
| gesamt | 32 | 100 |

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,0

Es zeigt sich insgesamt ein ausgeglichenes Geschlechtsverhältnis. Bei zwei Kindern/Feten wurde uns das Geschlecht nicht übermittelt.

13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 4 x Pottersequenz
- 2 x Prune-belly-Sequenz
- 1 x Pierre-Robin-Sequenz
- 1 x VATER-Assoziation
- 1 x Goldenhar-Syndrom

Die Zahl der Geborenen mit Sequenzen, Assoziationen und Komplexen liegt in der Größenordnung der Vorjahre, zweimalig wurde im Jahr 2009 die seltene Prune-belly-Sequenz diagnostiziert.

Das Geschlechtsverhältnis zeigt ein deutliches Überwiegen der männlichen Betroffenen.

Bei 23 Schwangerschaften wurde entsprechend der uns vorliegenden Meldungen pränatal ein Ultraschall durchgeführt. Dieser war in 17 Fällen pathologisch, sechsmal wurde ein unauffälliger Ultraschall gemeldet (Aplasia cutis congenita, infantile spinale Muskelatrophie, Ichthyosis congenita, Spalthände und Spaltfüße, 2 x Hypoplastisches Linksherzsyndrom).

Mit einem Anteil von 62,5 % überwiegen die Lebendgeborenen. In allen fünf Fällen des Hypoplastischen Linksherzsyndroms kam das Kind lebend zur Welt, ebenso bei den Geborenen mit Osteogenesis imperfecta und dem Geborenen mit Arnold-Chiari-Syndrom.

Bei etwa einem Drittel der Feten wurde nach der Diagnostikstellung ein induzierter Abort durchgeführt.

Schwangerschaftsausgang:

| Schwangerschaftsausgang | Anzahl | Anteil (in %) |
|-------------------------|-----------|---------------|
| Lebendgeborene | 20 | 62,5 |
| induzierte Aborte | 12 | 37,5 |
| gesamt | 32 | 100 |

Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe | Anzahl | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| unter 20 Jahre | 2 | 6,3 |
| 20 bis 24 Jahre | 7 | 21,9 |
| 25 bis 29 Jahre | 10 | 31,2 |
| 30 bis 34 Jahre | 5 | 15,6 |
| 35 bis 39 Jahre | 8 | 25,0 |
| gesamt | 32 | 100 |

Das mütterliche Durchschnittsalter betrug im Jahr 2009 28,8 Jahre. Der Anteil der Frauen ab 35 Jahre stieg erneut an und lag bei 25,0 % (Vergleich 2008: 12,5 %; 2007: 3,9 %).

Geschlechtsverteilung:

| Geschlecht | Anzahl | Anteil (in %) |
|---------------|----------|---------------|
| männlich | 7 | 77,8 |
| weiblich | 2 | 22,2 |
| gesamt | 9 | 100 |

Geschlechtsverhältnis m : w = 3,5

Schwangerschaftsausgang:

| Schwangerschaftsausgang | Anzahl | Anteil (in %) |
|--------------------------|----------|---------------|
| Lebendgeborene | 3 | 33,3 |
| induzierte Aborte | 4 | 44,5 |
| Spontanaborte ab 16. SSW | 1 | 11,1 |
| Totgeborene | 1 | 11,1 |
| gesamt | 9 | 100 |

Bei den Lebendgeborenen traten folgende Erkrankungen auf:

- Goldenhar-Syndrom
- VATER-Assoziation
- Pierre-Robin-Sequenz
(Kind verstarb innerhalb von sieben Tagen)

Ein Totgeborenes hatte ein Prune-belly-Syndrom.

In sechs Fällen wurde eine pränataler Ultraschall durchgeführt, der in fünf Fällen pathologisch war. Bei dem Geborenen mit Pierre-Robin-Sequenz wurde ein unauffälliger pränataler Ultraschall gemeldet.

13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Im Jahr 2009 wurden uns insgesamt zwölf Geborene mit Embryopathien, Fetopathien oder congenitalen Infektionen gemeldet.

Uns wurden zwei Kinder mit Alkoholembryopathie gemeldet. In beiden Fällen wurde anamnestisch ein Alkoholabusus angegeben, der wegweisend für die Diagnosestellung und das aktive Aufsuchen der äußeren Stigmata der Alkoholembryopathie war.

Insgesamt muss man von einer Untererfassung der Alkoholembryopathie in Sachsen-Anhalt ausgehen, da sich ein Fetales Alkohol-Syndrom (FAS) nur selten kurz nach der Geburt diagnostizieren lässt.

Eine Fetopathia diabetica wurde bei fünf Geborenen als Folge eines mütterlichen Gestationsdiabetes bzw. mütterlichen Diabetes mellitus Typ 1 diagnostiziert. In allen Fällen kamen die Kinder lebend zur Welt. Bei drei dieser Geborenen bestanden zusätzlich angeborene Herzfehler (VSD, PFO, Fallot-Tetralogie). Einmal kam es zur perinatalen Asphyxie, das Geburtsgewicht des Neugeborenen der 37. SSW war 4.200 Gramm. Alle gemeldeten Geborenen mit diabetischer Fetopathie hatten postnatal respiratorische Probleme.

Einmal konnte eine Warfarin-Embryopathie mit den typischen facialem Auffälligkeiten - wie Mittelgesichtshypoplasie, tief ansetzender breiter Nasenwurzel, nach oben gerichteter Narinen und Choanalenge beidseits - diagnostiziert werden. Die Mutter hatte bis zur 13./14. SSW Warfarin eingenommen. Zusätzlich bestand bei dem Geborenen eine Fetopathia diabetica.

Insgesamt wurden uns fünf Fälle gemeldet, bei denen eine mütterliche Infektion ursächlich für eine angeborene Fehlbildung war.

Bei vier Schwangeren, deren Kinder lebend geboren wurden, bestand während der Schwangerschaft eine congenitale Cytomegalieinfektion.

Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe | Anzahl | Anteil (in %) |
|-----------------|----------|---------------|
| 20 bis 24 Jahre | 2 | 22,2 |
| 25 bis 29 Jahre | 1 | 11,1 |
| 30 bis 34 Jahre | 2 | 22,2 |
| 35 bis 39 Jahre | 3 | 33,4 |
| keine Angabe | 1 | 11,1 |
| gesamt | 9 | 100 |

Das mittlere Alter der Schwangeren betrug 27,3 Jahre und liegt unterhalb dem durchschnittlichem Alter der Vorjahre (Vergleich 2008: 30,3 Jahre; 2007: 29,6 Jahre).

In einem Fall wurde uns eine congenitale Toxoplasmoseinfektion bei Mutter und Fet gemeldet. Dabei sah man pränatal-sonografisch einen ausgeprägten Hydrocephalus, diese Befundkonstellation war Anlass, einen Spätabort in der 28. SSW durchzuführen.

Geschlechtsverteilung:

| Geschlecht | Anzahl | Anteil (in %) |
|---------------|-----------|---------------|
| männlich | 8 | 66,7 |
| weiblich | 4 | 33,3 |
| gesamt | 12 | 100 |

Geschlechtsverhältnis m : w = 2,0

Im Geschlechtsvergleich aller von Embryopathien, Fetopathien und congenitalen Infektionen betroffenen Geborenen zeigt sich eine deutliche Androtropie.

Schwangerschaftsausgang:

| Schwangerschaftsausgang | Anzahl | Anteil (in %) |
|-------------------------|-----------|---------------|
| Lebendgeborene | 11 | 91,7 |
| induzierter Abort | 1 | 8,3 |
| gesamt | 12 | 100 |

Der Schwangerschaftsausgang zeigt, dass nur bei dem Geborenen mit angeborener Toxoplasmose ein induzierter Abort durchgeführt wurde. Die übrigen elf Geborenen kamen lebend zur Welt.

14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Im Jahr 2009 wurden 60 induzierte Aborte aufgrund von pränatal diagnostizierten angeborenen Fehlbildungen vorgenommen.

Bei 59 Schwangerschaften wurden in der Autopsie große und/oder kleine Fehlbildungen nachgewiesen. Nur in einem Fall wurden die in der Autopsie pränatal beschriebenen Fehlbildungen (Kleinhirnhypoplasie, Micromelie, Halszysten und Vitium cordis) nicht bestätigt.

Dem Fehlbildungsmonitoring wurden auch im Jahr 2009 Pränatalbefunde übermittelt, bei denen ein induzierter Abort in Erwägung gezogen wurde, jedoch die Befundbe-

stätigung in Form einer Meldung aus einer Geburtsklinik bzw. einem pathologischem Institut nicht vorliegt. Diese Befunde werden nachfolgend nicht in der Auswertung berücksichtigt.

Zur Darstellung kommen die induzierten Aborte unterteilt nach dem Vorliegen von:

- ZNS-Fehlbildungen
- Chromosomenaberrationen
- multiplen congenitalen Anomalien (MCA) bzw. sonstigen Diagnosen.

14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

Es wurden insgesamt 16 induzierte Aborte bei Vorliegen einer Fehlbildung des ZNS dokumentiert.

folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- 6 x Arnold-Chiari-Syndrom, lumbosacrale Spina bifida
 - 2 x mit Hydrocephalus
 - 4 x ohne Hydrocephalus
- 3 x Holoprosencephalie
 - 1 x mit Turicephalie und Corpus Callosum Agenesie
 - 1 x mit Microcephalie
- 2 x Spina bifida
- 1 x lumbosacrale Spina bifida mit Hydrocephalus
- 1 x sacrale Spina bifida mit Hydrocephalus
- 1 x Hydrocephalus internus mit Kleinhirnhypoplasie und Corpus Callosum Agenesie
- 1 x Hydrocephalus durch Toxoplasmose
- 1 x Akranie

Geschlechtsverteilung:

- 5 x männlich, 7 x weiblich, 4 x keine Angabe
(Geschlechtsverhältnis m : w = 0,7)

Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe | Anzahl | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| 20 bis 24 Jahre | 1 | 6,3 |
| 25 bis 29 Jahre | 6 | 37,5 |
| 30 bis 34 Jahre | 6 | 37,5 |
| 35 bis 39 Jahre | 3 | 18,7 |
| gesamt | 16 | 100 |

Die Schwangeren hatten ein durchschnittliches Alter von 31,3 Jahren.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 16 x pathologischer pränataler Ultraschallbefund zwischen 12. und 28. SSW:
in allen 16 Fällen wurde die pränatal gestellte ZNS-Diagnose bestätigt
- 1 x wurde pränatal ein Softmarker diagnostiziert (Hygroma colli)
- 2 x Amniozentese vor der 22. SSW (Karyotyp normal)

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

| Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Diagnosestellung | Anzahl | Anteil (in %) |
|--|-----------|---------------|
| 11. bis 13. SSW | 1 | 6,3 |
| 14. bis 16. SSW | 4 | 25,0 |
| 17. bis 19. SSW | 2 | 12,5 |
| 20. bis 21. SSW | 1 | 6,3 |
| 22. bis 24. SSW | - | - |
| nach der 24. SSW | 1 | 6,3 |
| keine Angaben | 7 | 43,7 |
| gesamt | 16 | 100 |

Gestationsalter zur Abortio:

| Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abortio | Anzahl | Anteil (in %) |
|---|-----------|---------------|
| 11. bis 13. SSW | 1 | 6,3 |
| 14. bis 16. SSW | 3 | 18,7 |
| 17. bis 19. SSW | 4 | 25,0 |
| 20. bis 21. SSW | 6 | 37,5 |
| 22. bis 24. SSW | - | - |
| nach der 24. SSW | 1 | 6,3 |
| keine Angaben | 1 | 6,3 |
| gesamt | 16 | 100 |

14.2 Chromosomale Aberrationen

Knapp die Hälfte der erfassten medizinisch induzierten Aborte erfolgte aufgrund des Vorliegens einer Chromosomenstörung beim Feten (29 von 60 Abruptiones). Dieser Anteil (48,3 %) war im Jahr 2008 (38,3 %) nicht so deutlich, es wurden von insgesamt 81 induzierten Aborten 31 aufgrund einer Chromosomenaberration durchgeführt.

folgende Aberrationen wurden von abortierten Fetten mitgeteilt:

- 13 x Down-Syndrom
 - 12 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x Mosaik (mitotische Non-disjunction)
- 6 x Edwards-Syndrom (freie Trisomie)
- 2 x Patau-Syndrom
- 2 x Turner-Syndrom
- 1 x CATCH 22 (Deletion 22q11.2)
- 1 x Triploidie
- 1 x Trisomie 9
- 1 x Trisomie 15
- 1 x unbalancierter Karyotyp mit Ringchromosom 13 (Karyotyp 46,XX,r(13)(p11.2q34))
- 1 x unbalancierte Chromosomentranslokation (Karyotyp 46,XX,der(6)t(2,6)(q37q27))

Geschlechtsverteilung:

- 12 x männlich, 16 x weiblich, 1 x keine Angabe (Geschlechtsverhältnis: m : w = 0,8)

Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe | Anzahl | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| 20 bis 24 Jahre | 1 | 3,5 |
| 25 bis 29 Jahre | 2 | 6,9 |
| 30 bis 34 Jahre | 11 | 37,9 |
| 35 bis 39 Jahre | 11 | 37,9 |
| ab 40 Jahre | 4 | 13,8 |
| gesamt | 29 | 100 |

Über die Hälfte der Schwangeren waren 35 Jahre alt oder älter. Das Durchschnittsalter aller Frauen betrug 34,5 Jahre.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 24 x Amniozentese vor der 22. SSW mit pathologischem Befund (10 x zwischen 15. und 20. SSW, 14 x keine genaue Angabe der SSW)
 - 3 x Chorionzottenbiopsie (pathologischer Karyotyp)
 - 2 x keine Angaben zu invasiver Pränataldiagnostik
- 20 x pränataler Ultraschall (14 x zwischen 11. und 23. SSW) mit pathologischem Befund:
 - 12 x pränatale Verdachtsdiagnose bestätigt oder in etwa bestätigt
 - 1 x keine Obduktion durchgeführt
 - 4 x keine Angaben
 - 3 x nur Softmarker festgestellt

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

| Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Diagnosestellung | Anzahl | Anteil (in %) |
|--|-----------|---------------|
| 11. bis 13. SSW | 3 | 10,3 |
| 14. bis 16. SSW | 6 | 20,7 |
| 17. bis 19. SSW | 6 | 20,7 |
| 20. bis 21. SSW | 2 | 6,9 |
| 22. bis 24. SSW | 1 | 3,5 |
| keine Angaben | 11 | 37,9 |
| gesamt | 29 | 100 |

Gestationsalter zur Abruption:

| Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption | Anzahl | Anteil (in %) |
|---|-----------|---------------|
| 11. bis 13. SSW | 2 | 6,9 |
| 14. bis 16. SSW | 5 | 17,2 |
| 17. bis 19. SSW | 12 | 41,4 |
| 20. bis 21. SSW | 7 | 24,1 |
| 22. bis 24. SSW | 3 | 10,4 |
| gesamt | 29 | 100 |

Das Gestationsalter zum Zeitpunkt des induzierten Abortes liegt bei 19 Fällen und mit einem Anteil von 65,5 % vor der 20. SSW.

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

Bei 15 Feten lagen komplexe Fehlbildungen oder andere Gründe (wie beispielsweise eine Toxoplasosembryopathie) vor, so dass ein induzierter Abort vorgenommen wurde.

folgende Fehlbildungen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- 3 x Pottersequenz
- 1 x Prune-belly-Sequenz
- 1 x Zwerchfellhernie, Hypoplasie der Gallenblase, Persistenz der linken Vena cava superior
- 1 x thanatophore Dysplasie, hypoplastische Lunge, verbogene Wadenbeine und Ellen
- 1 x Skelettdysplasie mit Verkürzung der unteren Extremität(en)
- 1 x Body-Stalk-Anomalie
- 1 x Muskeldystrophie maligne (Typ Duchenne)
- 1 x Arthrogryposis multiplex
- 1 x Menkes-Syndrom
- 1 x großer VSD, gebogene Ulna
- 1 x Canalis atrioventricularis communis
- 1 x V. a. chromosomale Aberration (Sandalenlücke, Ohrtiefstand)

nicht bestätigter Pränatalbefund:

- 1 x V. a. Vitium Cordis, Kleinhirnhypoplasie, Halszysten, Verkürzung der unteren Extremitäten (postnataler Karyotyp 46,XY,ish22q11.2)

Geschlechtsverteilung:

- 9 x männlich, 4 x weiblich, 2 x keine Angabe (Geschlechtsverhältnis m : w = 2,3)

Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe | Anzahl | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| 20 bis 24 Jahre | 1 | 6,7 |
| 25 bis 29 Jahre | 5 | 33,3 |
| 30 bis 34 Jahre | 1 | 6,7 |
| 35 bis 39 Jahre | 6 | 40,0 |
| ab 40 Jahre | 1 | 6,7 |
| keine Angaben | 1 | 6,7 |
| gesamt | 15 | 100 |

Das mittlere Alter der Schwangeren betrug 32,6 Jahre.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 3 x Amniozentese vor der 22. SSW (2 x 19. SSW, 1 x keine Angabe der SSW)
- 1 x Chorionbiopsie
- 13 x pränatal pathologischer Ultraschall (9 x zwischen 12. und 20. SSW, 4 x keine Angabe der SSW):
 - 9 x postnatale Befundbestätigung
 - 1 x in etwa postnatale Befundbestätigung
 - 3 x keine postnatale Befundbestätigung (1 x Pränatalbefund nach Obduktion nicht bestätigt, 1 x andere Fehlbildung des Herzens, 1 x V. a. Chromosomenanomalie pränatal, keine postnatalen Angaben)

Gestationsalter zur Abruptio:

| Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruptio | Anzahl | Anteil (in %) |
|--|-----------|---------------|
| 14. bis 16. SSW | 2 | 13,3 |
| 17. bis 19. SSW | 6 | 40,0 |
| 20. bis 21. SSW | 4 | 26,7 |
| 22. bis 24. SSW | 2 | 13,3 |
| keine Angaben | 1 | 6,7 |
| gesamt | 15 | 100 |

14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Im Jahr 2009 wurden uns Daten zu **60 induzierten Aborten** übermittelt. Betrachtet man den Schwangerschaftsausgang der Geborenen mit großen Fehlbildungen, so nehmen die induzierten Aborte im Jahr 2009 einen Anteil von 10,7 % ein.

Auswirkungen der im Mai 2009 von der Bundesärztekammer und der deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe verabschiedeten und am 12.06.2009 im Bundesrat beschlossenen Änderung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes konnten noch nicht beobachtet werden. Erwartet wird ein Rückgang der induzierten Aborte nach Diagnosestellung einer angeborenen Fehlbildung aufgrund der erweiterten Beratungspflicht des betreuenden Arztes, der dreitägigen Bedenkzeit nach Diagnosestellung sowie der zusätzlichen Angebote einer unterstützenden psychosozialen Beratung.

Im Jahr 2009 ist bei den induzierten Aborten besonders der hohe Anteil der Chromosomenaberrationen mit 29 Fällen und einem Anteil von 48,3 % auffällig (2008: 38,3 %). Davon hatten 13 Feten eine Trisomie 21 und acht Feten eine Trisomie 18 bzw. 13. Aufgrund des diagnostischen Zeitaufwandes bei Verdacht auf eine Chromosomenaberration wegen auffälligem Tripeltest oder auffälligem pränatalen Ultraschall ist es erklärbar, dass in zehn Fällen der induzierte Abort erst ab der 20. SSW durchgeführt wurde.

Im Jahr 2008 fiel der hohe Anteil induzierter Aborte bei ZNS-Fehlbildungen (32,1 %) auf. Dieser Anteil liegt im Jahr 2009 bei 26,7 %.

Bei 53 der 60 induzierten Aborte wurde uns auch das Geschlecht gemeldet. Es wird ein Überwiegen der weiblichen Geborenen deutlich. Das Verhältnis von männlichen zu weiblichen Geborenen liegt bei 0,96. Die sonst deutliche Androtropie konnte im Jahr 2009 nicht bestätigt werden.

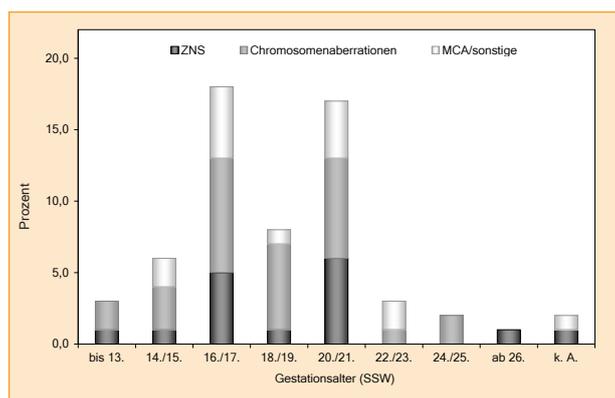


Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2009

Die bis zur 21. SSW durchgeführten induzierten Aborte machen einen Anteil von 89,7 % aus. Nur 10,3 % der induzierten Aborte wurden zu einem späteren Zeitpunkt vorgenommen. Bereits im Jahr 2008 wurden 84 % der Aborte bis zur 21. SSW durchgeführt, noch im Jahr 2007 waren es nur 73,9 % der induzierten Aborte. Dies bestätigt die Beobachtung, dass Spätabbrüche insgesamt seltener werden.

Zwischen der 22. und 24. SSW wurden fünf Abortinduktionen durchgeführt, davon lagen in drei Fällen Chromo-

somenaberrationen (Trisomie 13,15 und unbalancierter Karyotyp mit Ringchromosomen 13) und in zwei Fällen multiple congenitale Anomalien in Form der Potter-Sequenz vor. In der 28. SSW wurde ein induzierter Abort aufgrund einer Fehlbildung des ZNS (Hydrozephalus bei Toxoplasmoseinfektion) vorgenommen. Im Jahr 2008 wurden demgegenüber insgesamt 13 Abortindikationen ab der 22. SSW (16 %) gestellt.

Natürlich muss kritisch angemerkt werden, dass wir nicht ausschließen können, dass weitere Spätaborte in Einrichtungen außerhalb von Sachsen-Anhalt durchgeführt und deshalb dem Fehlbildungsmonitoring nicht gemeldet wurden. Wir bitten hier weiterhin um enge Kooperation mit den betreuenden Gynäkologen, uns alle induzierten Aborte zu melden.

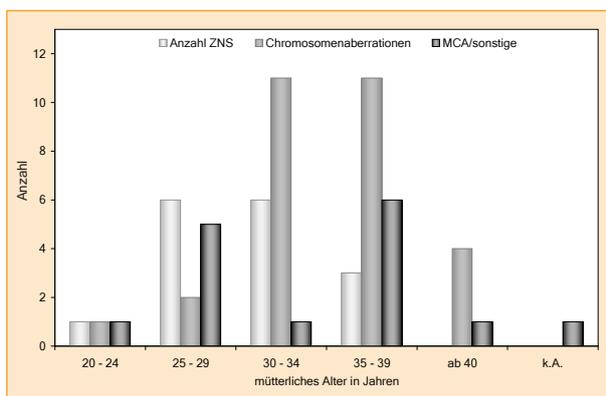


Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2009 (gruppiert)

Betrachtet man die 60 induzierten Aborte bei angeborenen Fehlbildungen hinsichtlich des mütterlichen Alters, so wird deutlich, dass 42,4 % über 35 Jahre alt waren. Hier wird eine starke Anhebung des Mutteralters deutlich. 2007 waren nur 24,4 % und 2008 dann 33,8 % der Mütter mindestens 35 Jahre alt.

Sicherlich hat die allgemeine Anhebung des mütterlichen Alters zur Geburt und die Ausdehnung der Breite der reproduktiven Phase der Frauen einen Einfluss auf diese Tatsache. Laut Statistischem Landesamt Sachsen-Anhalt lag im Jahr 2000 das Durchschnittsalter der Mütter zur Geburt bei 27,4 Jahren und 2008 bei 28,0 Jahren.

Das Durchschnittsalter der Frauen, die einen induzierten Abort bei pränatal diagnostizierter angeborener Fehlbildung durchführen ließen, war 33,3 Jahre.

In der Gruppe der Chromosomenaberrationen lag der Anteil der Mütter mit einem Alter ab 35 Jahren mit 51,7 % erwartungsgemäß am höchsten.

Die Zahl aller für 2009 vom Statistischen Bundesamt erfassten Schwangerschaftsabbrüche in Sachsen-Anhalt ist mit 4.217 konstant geblieben (2008: 4.338). Der überwiegende Teil der Schwangerschaftsabbrüche wurde nach der Beratungsregel vor der 13. SSW vorgenommen. Nur 1,4 % der Abbrüche in Sachsen-Anhalt wurden aufgrund einer medizinischen Indikation vorgenommen. Dieser Wert liegt in der Größenordnung der Vorjahre (2008: 1,9 %; 2007: 1,1 %). Der Bundesdurchschnitt zeigt, dass insgesamt 2,9 % der Schwangerschaftsabbrüche aufgrund medizinischer Indikationen durchgeführt wurden.

15 Zusammenfassung

Der vorliegende Jahresbericht enthält die Zusammenfassung und Auswertung der für das Jahr 2009 gemeldeten Daten zu congenitalen Fehlbildungen und Anomalien im Bundesland Sachsen-Anhalt. Wie auch in den vergangenen Jahren, erfolgte die Datenauswertung populationsbezogen nach Vorliegen der offiziellen Geborenenzahlen des Statistischen Landesamtes Halle.

In Sachsen-Anhalt kamen im Jahr 2009 **17.144 Lebendgeborene** zur Welt. Der leichte Aufwärtstrend der letzten zwei Jahre hielt nicht an. Die Lebendgeborenenanzahl fiel im Vergleich zu 2008 um 1,4 % (2008: 17.387; 2007: 17.387). Die Anzahl von **69 Totgeborenen** unterschied sich nur geringfügig von der des Vorjahres (2008: 66) und liegt anteilmäßig im Mittel der letzten Jahre. Die Gesamtzahl der Lebend- und Totgeborenen beträgt 17.213.

Laut Statistischem Bundesamt wurden im Jahr 2009 in Deutschland 665.142 Kinder lebend geboren (2008: 682.514; 2007: 684.862). Aus Sachsen-Anhalt stammen 2,6 % aller in Deutschland lebend geborenen Kinder.

Neben den Daten von Lebend- und Totgeborenen erhielt das Fehlbildungsmonitoring Daten zu **60 medizinisch induzierten Aborten** und zu **28 Spontanaborten ab der 16. SSW**. Die Prävalenzberechnungen des diesjährigen Berichtes beruhen somit auf einer **Gesamtzahl von 17.301 Geborenen** (Kapitel 2).

Bei **470 Geborenen**, das entspricht einem **Anteil von 3,15 % aller Geborenen**, wurde mindestens eine große Fehlbildung festgestellt. Auch 2009 bestätigte sich der Trend, dass der Unterschied zwischen der Rate der Geborenen mit großen Fehlbildungen in den Großstädten (3,50 %) und den Landkreisen (3,02 %) kleiner wird (Kapitel 8).

Von den **Geborenen mit großen Fehlbildungen** wurden 2009 86,24 % lebend geboren (2008: 84,46 %; 2007: 88,98 %). Die Anteile der Lebendgeborenen und der induzierten Aborte (2009: 10,64 %) liegen nur unwesentlich unter den Durchschnittswerten der letzten Jahre, die Anteile der Spontanaborte (2009: 1,83%) und der Totgeborenen (2009: 1,30%) liegen etwas darüber (Kapitel 7 und 8).

Die Analyse der **Häufigkeit einzelner Diagnosen** im Jahr 2009 zeigte wieder, dass Vorhof- und Ventrikelseptumdefekt an erster und zweiter Stelle rangieren. Auf diese Herzfehlbildungen folgt in der Liste der häufigsten Einzeldiagnosen nun die angeborene Schwerhörigkeit. Noch im Jahr 2006 waren nur 2 Fälle registriert worden. Nach der Etablierung des Neugeborenenhörscreening in Sachsen-Anhalt ergibt sich jetzt jedoch ein anderes Bild.

Die sich auf der Häufigkeitsliste der Jahre 2000-2008 auf den nächsten Rängen befindenden Fehlbildungen: Klumpfuß, dilatative Uropathie, Down-Syndrom und Microcephalie befinden sich auch 2009 auf den Rängen vier bis sieben.

Bei etwa 1,2 % aller Geborenen wurde dieses Jahr eine **Indikatorfehlbildung** diagnostiziert. Diese Rate ist die geringste beobachtete seit 1997 (Kapitel 12). Für einige Indikatorfehlbildungen wurden 2009 im Vergleich zur jeweiligen Basisprävalenz **höhere Werte** ermittelt: Rektum- und Analtresie/-stenose, Ekstrophie der Harnblase, Zwerchfellhernie und Edwards-Syndrom. **Niedrigere**

Werte im Vergleich zur Basisprävalenz wurden bei congenitalem Hydrocephalus, Fallot-Tetralogie, Transposition der großen Gefäße, Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Gaumenspalte, Dünndarmatresie und -stenose, nichtdeszendiertem Hoden, einseitiger Nierenagenesie, Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten, Omphalocele, Gastroschisis und Down-Syndrom gefunden.

Die selten auftretenden Indikatorfehlbildungen Anophthalmie/Mikrophthalmie, Choanalatresie und indifferentes Geschlecht wurden 2009 in Sachsen-Anhalt gar nicht beobachtet.

2009 erhielten wir Daten zu **60 Schwangerschaften**, bei denen pränatal festgestellte Fehlbildungen der Feten jeweils den Grund für eine **Abruptio** bildete. In fast der Hälfte dieser Fälle waren Chromosomenaberrationen (48,3 % der medizinisch induzierten Aborte) ursächlich. 94,8 % aller gemeldeten Schwangerschaftsabbrüche wurden bis zur 23. SSW durchgeführt. In zwei Fällen mit Chromosomenstörung fand die Abruptio in der 24. SSW und einmal nach einer Toxoplasmoseinfektion von Mutter und Fet in der 28. SSW statt.

2009 wurden uns 32 Geborene mit **genetisch bedingten Erkrankungen** gemeldet. Bei neun Geborenen lag eine **Sequenz, Assoziation bzw. ein Komplex** vor. Zwölfmal wurde eine **Embryopathie/Fetopathie oder congenitale Infektion** festgestellt. Ursächlich war dabei häufig mütterlicher Gestationsdiabetes bzw. Diabetes mellitus (einmal zusätzlich zu einer Warfarin-Embryopathie). Weiterhin fanden sich congenitale Infektionen wie Cytomegalie oder Toxoplasmose als Ursache. Zweimal bestand eine Alkoholembryopathie. Von den 49 Geborenen mit **Chromosomenstörung** lag das durchschnittliche mütterliche Alter bei 33,7 Jahren. Nahezu jede zweite dieser Mütter war älter als 34 Jahre.

Der vorliegende Jahresbericht beschäftigt sich im Kapitel 16 mit Fehlbildungen der Niere und ableitenden Harnwege. Anhand der Darstellung der Anlage- und Differenzierungsstörungen wird gezeigt, wie sich die in den letzten 30 Jahren entwickelte Diagnostik und Therapie auf die Klassifikation der Harntraktanomalien auswirkt: Von "Potter"- zum CAKUT-Pathomechanismus.

2009 erhielten wir Daten zu 1.886 Geborenen aus Sachsen-Anhalt. Zu 545 davon wurden uns große Fehlbildungen übermittelt. Bei weiteren 223 Geborenen wurden kleine Fehlbildungen oder Anomalien beschrieben. Das Fehlbildungsmonitoring sammelt Angaben zu Kindern/Feten mit angeborenen Fehlbildungen und auch zu Kontrollkindern ohne Fehlbildungen. Auch diese sind unerlässlich, da erst mit den gesamten erfassten Daten wissenschaftlich fundierte Auswertungen sowie die Abschätzung von Risiken möglich sind.

Engagierte Kollegen aus den verschiedensten medizinischen Einrichtungen Sachsens-Anhalts schaffen mit ihren freiwilligen Meldungen angeborener Fehlbildungen an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt das Fundament für eine solide Datenbasis, auf deren Grundlage auch 2009 wieder der aktuelle Jahresbericht erstellt werden konnte. **Wir bedanken uns daher im Vertrauen auf eine weiterhin gute Zusammenarbeit bei allen unseren Einsendern sehr herzlich!**

16 Fehlbildungen der Niere und ableitenden Harnwege - von der klassisch-anatomischen Einteilung zur zell- biologischen Sichtweise

Potter ist out und CAKUT ist in!

Die sich verändernde Klassifikation der Harntraktanomalien ist auch eine Zeitreise in die Geschichte des Registers, das im 30. Jahr der Erfassung der angeborenen Fehlbildungen steht. Dabei hat sich aufgrund der veränderten diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten insbesondere das Verständnis der Pathomechanismen der Nierenfehlbildungen deutlich gewandelt und dem musste in der Datenerfassung entsprechend Rechnung getragen werden.

Dazu beigetragen hat insbesondere der Siegeszug der pränatalen Sonografie. Dieser begann im Fehlbildungsmonitoring Mitte der 80er Jahre, als erste sonografische Befunde für die Beurteilung eines komplexen Fehlbildungssyndroms im Neugeborenenalter mit herangezogen wurden. Eine flächendeckende pränatale Sonografie zur frühzeitigen Erkennung von Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege wurde aber erst ab den 90er Jahren in die Erfassung des Registers integriert.

Angeborene Anomalien der Niere und des Harntraktes (congenital anomalies of the kidney and urinary tract, CAKUT) kommen in Sachsen-Anhalt bei etwa 5-6 von 1.000 Lebendgeburten vor (Daten Fehlbildungsmonitoring 2000-2009). Diese Anomalie ist auch in der internationalen Literatur nach den Herzfehlbildungen die zweithäufigste angeborene Anomalie.

Die perinatologische Diagnostik und Therapie der CAKUT ist ein klassisches Beispiel für die notwendige interdisziplinäre Zusammenarbeit der Subspezialisten aus den Fachdisziplinen Geburtshilfe, Pädiatrie, Kinderchirurgie und Urologie.

Leider schienen noch vor 30 Jahren die urologischen Kollegen all zu oft der Vorstellung zu folgen, die Nieren

wären ein bloßes Anhängsel oder eine Verlängerung des Harntraktes. Im Interesse der nephrologisch geprägten Kollegen stand „nur“ die Niere, der Ureter und das nachgeschaltete Hohlwegsystem wurden entsprechend als „reine Röhre“ betrachtet. Erst im wissenschaftlichen Austausch der nephrologischen und urologischen Sichtweise wurde der Term CAKUT geprägt. Wobei es jedoch genauer CAKUT-Komplex heißen sollte, da unter dem Begriff eine große Gruppe morphologisch sehr unterschiedlicher Krankheitsbilder zusammengefasst wird, die durch das gleichzeitige Auftreten von Anlagestörungen der Niere und des unteren Harntraktes charakterisiert sind.

Doch hält sich die initial 1964 von Potter geprägte rein pathoanatomische Klassifikation der Nierendysplasie und Zystennieren hartnäckig. Dabei hatte er die Assoziation einer beidseitigen Nierenagenesie mit charakteristischen Gesichtsmerkmalen (Hypertelorismus, Epikanthus, Ohrmuscheldysplasie, Mikrogenie) beschrieben (Potter-Sequenz). Doch erst im Laufe der weiteren wissenschaftlichen Entwicklung (Thomas und Smith 1974) wurde klar, dass diese Assoziation eher mit dem begleitendem schweren Oligohydramnion zu tun hat und dass die beschriebenen assoziierten Anomalien, wie Lungen- und Thoraxhypoplasie, Gliedmaßenverkrümmungen und intrauterine Wachstumsretardierung, eher mit dem zu geringen Fruchtwasser, als mit der Art der renalen Anomalie per se verbunden waren. Im Datenpool des Fehlbildungsmonitoring war pränatal in 74 Schwangerschaften ein Oligohydramnion auffällig gemeldet worden (Daten Fehlbildungsmonitoring 2000-2009), aber nur in 12 Fällen bestätigte sich postnatal eine „große renale Anomalie“ als Ursache.

Anlage- und Differenzierungsstörungen

Zu den Anlage- und Differenzierungsstörungen der Nieren gehören die Agenesie, die Hypoplasie sowie die verschiedenen Formen der Dysplasie, welche mit oder ohne Entwicklung von Zysten einhergeht.

Die **Nierenagenesie** bezeichnet das komplette Fehlen einer oder beider Nieren. Die einseitige Agenesie hat eine Häufigkeit von 6 auf 10.000 Lebendgeborene in unserem Register (Daten Fehlbildungsmonitoring 2000-2009). Während letztere häufig asymptomatisch bleibt, führt die bilaterale Agenesie, wie oben beschrieben, schon intrauterin zum Oligohydramnion und ist mit dem Leben nicht vereinbar (Potter-Sequenz).

Als **Hypoplasie** bezeichnet man die Anlage einer zu kleinen Niere. Eine isolierte Hypoplasie geht mit einer verringerten Anzahl normal differenzierter Nephrone einher und verursacht primär meist keine kritische Einschränkung der Nierenfunktion neonatal. Sie ist aber häufig mit einer Dysplasie kombiniert (Hypodysplasie).

Der **Dysplasie** liegt eine Differenzierungsstörung des Nierenparenchyms zugrunde. Pathoanatomisch findet man verschiedene auch nierenfremde Gewebe (Kollagen, Knorpel). Sie geht oft mit der Ausbildung von Zysten einher. Das sonografische Bild zeigt „kleine“ echoreiche Nieren und führt klinisch zu einer variablen Funktionseinschränkung in Abhängigkeit vom Anteil des noch funktionsfähigen Restparenchyms.

Die häufigste und klinisch wichtigste Form ist die multizystisch-dysplastische Niere (multicystic dysplastic kidney disease, MCDKD), die sich durch multiple große Zysten und ein nahezu fehlendes, stark dysplastisches Nierenparenchym auszeichnet. Die betroffene Niere ist funktionslos. Beidseitiges Auftreten führt meist schon intrauterin zur Potter Sequenz. Der klinische Verlauf und die Therapiebedürftigkeit bei einseitiger multizystischer Dysplasie hängen, ähnlich wie bei den übrigen Dysplasieformen, stark von dem Auftreten begleitender kontralateraler Fehlbildungen ab.

Polyzystische Nierenerkrankung

Die polyzystischen Nierenerkrankungen (polycystic kidney diseases, PKD) werden, aufgrund ihrer klaren genetischen Ätiologie mit monogenen Vererbungsmustern, nicht zu den CAKUT gerechnet, sollen aber hier dennoch erwähnt werden, da die klinische Abgrenzung von den zystischen Dysplasien nicht immer eindeutig ist. Die Erkrankungen treten immer beidseitig auf.

Die autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD) ist die häufigste Form. Die Erkrankung führt erst im Erwachsenenalter zur Niereninsuffizienz. ADPKD wird durch Mutationen in den Genen PKD1 oder PKD2 verursacht.

Die autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung (ARPKD) ist sehr viel seltener, wird jedoch fast immer schon innerhalb des ersten Lebensjahres klinisch manifest. Die Erkrankung wird durch Mutationen im PKHD1 Gen verursacht.

Obstruktive Harntraktanomalien

Die häufigste obstruktive Harntraktanomalie ist die Ureterabgangsstenose. Es folgen die Uretermündungsstenose oder die subvesikale Stenose (die posteriore Harnröhrenklappe). Neben der dysplastischen kommt hier die obstruktive Komponente in der Pathogenese der Nierenfunktionsstörung zum Tragen. Diese führt zur Dilatation der Harnwege proximal der Stenose (Nierenbeckenkelchdilatation), welche sonografisch gut zu visualisieren ist. Die begleitende Dysplasie kann primär sein oder sekundär, durch druckbedingte Parenchymschädigung entstehen.

Die durch die Harnabflussstörung entstehende Hydro-nephrose gehört zu den häufigsten pränatal diagnostizierten Harntraktanomalien. Die Häufigkeit beträgt für die Jahre 2000 bis 2009 ca. 3-4 pro 1.000 Lebendgeborene (Daten Fehlbildungsmonitoring 2000-2009).

Vesikoureteraler Reflux

Ein vesikoureteraler Reflux bezeichnet einen Rückfluss des Harns von der Blase in den Ureter oder bis in das Nierenbecken (vesikoureterorenaler Reflux - VUR). Er wird mit einer Häufigkeit von 7 auf 10.000 Lebendgeborene von den Geburtskliniken in Sachsen-Anhalt gemeldet (Daten Fehlbildungsmonitoring 2000-2009). Der VUR wird entweder primär durch eine Insuffizienz des Ventilmechanismus der Uretermündung und Anomalien der distalen Ureterwand, oder sekundär durch eine subvesikale Obstruktion verursacht.

Pathogenese der CAKUT

Zur Entstehung der CAKUT existieren eine Vielzahl von Theorien. Das zum Teil familiäre Muster bei inkompletter Penetranz und variabler Expressivität sowie das syndromale Auftreten führten schon früh zu der Vermutung, dass zumindest einige der CAKUT-Formen gemeinsame genetische Ursachen haben. Vor allem jedoch die Entdeckung essentieller Nierenentwicklungsgene mit Hilfe von Tiermodellen hat diese Annahmen in den letzten Jahren nachhaltig untermauert.

Die normale Entwicklung der Niere und des Harntraktes

Die definitive menschliche Niere (Nachniere, Metanephros) entwickelt sich aus zwei Systemen, die beide mesodermalen Ursprungs sind:

- 1) dem metanephrogenen Mesenchym, das im kaudalen Teil des intermediären Mesoderms liegt und

Prädisponierende Fehlbildung für einen primären Reflux ist eine Ektopie der Uretermündung. Der vesikoureterale Reflux ist eine häufige Begleiterscheinung anderer Harntraktanomalien und ist in einigen Fällen deren einzige Manifestation. Komplikationen in Form von rezidivierenden ascendierenden Pyelonephritiden können zu einer zusätzlichen dauerhaften Nierenschädigung führen. Diese wurden früher unter dem Begriff der „Refluxnephropathie“ zusammengefasst. Es entspricht heute dem wissenschaftlichen Kenntnisstand auch hier eine primäre, genetisch bedingte Anlagestörung als Ursache anzunehmen.

Lage- / Formanomalien und Doppelungsfehlbildungen

Die Nierenektopie gehört zu den Lageanomalien und kommt durch einen unvollständigen Aszensus der Niere während des Wachstums des Feten zustande. Man unterscheidet die ungekreuzte von der gekreuzten Ektopie; bei letzterer kreuzt der Ureter der ektopen Niere die Mittellinie. Verschmelzungsanomalien sind häufig mit einer Ektopie kombiniert und entstehen durch Fusion von Teilen der Niere vor dem Aszensus (Hufeisenniere). Doppelungsfehlbildungen der Niere sind sehr häufig und bleiben oft asymptomatisch. Der Ureter ist entweder ganz mit betroffen (Ureter duplex) oder vereinigt sich vor der Einmündung in die Blase (Ureter fissus). Als Minimalvariante besteht lediglich ein dichotomes Nierenbecken. Die Lage- und Formanomalien sowie die Doppelnieren stellen per se keine krankhaften Veränderungen dar. Für den klinischen Verlauf entscheidend sind begleitende Obstruktionen und/oder Dysplasien.

Anomalien des unteren Harntraktes

Die Anomalien des unteren Harntraktes sind ebenfalls den CAKUT zuzuordnen. Hierzu gehören neben Anomalien der Blase, wie die Blasenektrophie, vor allem die klinisch bedeutsamen Anomalien der männlichen Urethra, wie die bereits oben erwähnten Urethralklappen. Sie führen häufig zu einer congenitalen Hydronephrose und zeigen oft eine schlechte Prognose in Bezug auf ein später auftretendes Nierenversagen.

Die obstruierenden Veränderungen des unteren Harntraktes (Ureterocelen) sind - ebenso wie die des oberen Harntraktes - häufig mit renaler Dysplasie vergesellschaftet. Als Ursache kommt hier unter anderem eine durch den intrauterinen Harnaufstau bedingte sekundäre Differenzierungsstörung des Nierenparenchyms in Frage.

- 2) dem primären Ureter oder Nachnierengang, der aus dem Wolff'schen Gang (Urnierengang) entspringt und als tubuloepitheliale Struktur in das metanephrogene Mesenchym einwächst.

Die hierbei ablaufenden wechselseitigen induktiven Prozesse sind wesentlich für die Ausdifferenzierung des Nierenparenchyms. Um den 28. Tag der Embryonalentwicklung beginnt diese Entwicklung mit dem Aussprossen der Ureterknospe aus dem kaudalen Teil des Urnierenganges kurz vor dessen Einmündung in die Kloake.

Der aus der Ureterknospe hervorgehende primäre Ureter wächst nun nach kraniodorsal in das metanephrogene Blastem ein. Durch Längenwachstum und dichotome Verzweigung entstehen aus ihm im weiteren Verlauf die primären und sekundären Nierenkelche, die Sammelrohre

sowie deren Verbindungsstücke. Die Spitzen des sich verzweigenden Ureters induzieren dabei von Beginn an im angrenzenden Blastemgewebe die mesenchymal-epitheliale Transformation der nephrogenen Stammzellen, welche die Tubulogenese, den Beginn der Nephronbildung, markiert. Während die noch blinden Enden der Sammelrohre sich zu Ampullen erweitern, verdichtet sich das angrenzende Mesenchym zu kappenförmigen Zellhaufen. Innerhalb dieser „Kappen“ entstehen beidseits der Ampullenhäuse wiederum Zellnester, sogenannte prä-tubuläre Aggregate, die im Folgenden eine mesenchymal-epitheliale Differenzierung durchlaufen und die Nierenbläschen, die Vorläufer der Nephronen, bilden. Gleichzeitig verzweigt sich das ampulläre Sammelrohrendstück zu zwei kurzen Ästen, den Verbindungsstücken. Aus jedem Nierenbläschen entsteht nun durch Längenwachstum und Differenzierung ein zunächst kommaförmiger, später S-förmiger Tubulus, der Anschluss an das Verbindungsstück des Sammelrohres findet und aus dem sich im Folgenden Glomerulus sowie proximaler und distaler Tubulus entwickeln. Bis zur Geburt entstehen so durchschnittlich etwa 1.000.000 Nephronen.

Die Harnblase entsteht aus dem Sinus urogenitalis, dem durch das Urorektalseptum vom Rektum separierten ventralen Anteil der früheren Kloake. Sie ist somit größtenteils entodermalen Ursprungs. Während des Wachstums des Sinus urogenitalis nimmt dieser immer größere Teile des Wolffschen Ganges und später auch der Ureteren in sich auf, so dass letztere schließlich separate Mündungen bekommen. Gleichzeitig verlagern sich die Ostien der Ureteren nach kranial lateral bis zu ihrem endgültigen Platz im Trigonum vesicae, während die Wolffschen Gänge kaudal verbleiben und dort in die Urethra münden. Bei der Frau obliterieren sie, beim Mann bringen sie den Ductus deferens sowie Teile der Vesica seminalis hervor.

Klassische Theorien zur Pathogenese der CAKUT Obstruktionstheorie

Zu den klassischen Theorien zur Entstehung der CAKUT gehört die Obstruktionstheorie, welche die Dysplasie der Nieren als Folge einer bereits fetal bestehenden Harnwegsobstruktion sieht. Hiernach sind die mit dem resultierenden Harnstau einhergehenden physikalischen Belastungen der Niere und des Ureters Ursache der Dysplasie des Nierengewebes. Dieser Annahme liegt die Beobachtung zugrunde, dass eine künstlich herbeigeführte Obstruktion der Ureteren bei Schafsfeten zur Ausbildung kleiner, zystisch dysplastischer Nieren führt.

Diese Beobachtungen ließen sich auch im Mausmodell bestätigen, welches sich aufgrund der zum Zeitpunkt der Geburt noch nicht abgeschlossenen Nephrogenese auch für eine postnatale experimentelle Ureterobstruktion eignet. Neben den physikalischen Scherkräften führen bei diesen Mäusen auch Veränderungen der Sekretion von Wachstumsfaktoren sowie eine Infiltration von Makrophagen über eine vermehrte Apoptose zur Parenchymdysplasie.

Als mögliche Ursachen einer fetalen Obstruktion beim Menschen werden unter anderem eine Kompression durch Gefäße und eine dadurch bedingte Wachstumsstörung der Ureterwand, lokalisierte Anomalien in der Organisation der Wandmuskulatur mit folgender Störung der Peristaltik und eine fehlerhafte Rekanalisation der physiologischen Obstruktion des Ureters angenommen, welche vor dem Beginn der Urinproduktion in der Nachniere auftritt. Bei letzterer ist jedoch nicht gesichert, ob es sich um eine echte Obliteration oder lediglich um einen vorübergehenden Kollaps des Ureterlumens nach Ausfall der Urinbildung in der Urniere handelt.

Ebenso ist es bisher nicht gelungen, eine Korrelation zwischen dem Grad der herbeigeführten Obstruktion und der resultierenden Parenchymveränderungen der Niere tierexperimentell nachzuweisen.

Die Hypothese von der ektopen Sprossung des Ureters

Die Beobachtung einer Korrelation zwischen dem Ort der Uretermündung in die Harnblase, dem Grad der renalen Dysplasie und dem Auftreten anderer Ureteranomalien in menschlichen Embryonen und Neugeborenen mit Doppelnieren, veranlasste Mackie und Stevens 1975 zur Aufstellung einer Hypothese, welche alle drei Erscheinungen als Folge einer einzigen Ursache sieht.

Danach ist eine Ektopie der Ureterknospe sowohl für die Hypoplasie oder Dysplasie verantwortlich, da der Ureter an seiner ektopen Position auf ein nur schwach differenziertes metanephrogenes Mesenchym trifft, als auch für die ektope Mündung des Ureters in die Harnblase. Ein zu weit kranial aus dem Urnierengang (Wolffscher Gang) entspringender Ureter wird nach Aufnahme des ersten in die Harnblase eine kaudale Position bekommen, während ein kaudal ektoper Ureter nach Abschluss der Entwicklung kranial-lateral des normalen Ostiums in die Harnblase münden wird. Das heißt, dass sich somit beide Ureteren sich kreuzen (Meyer-Weigert-Regel). Ersteres führt häufig zu einer Obstruktion des distalen Ureters, letzteres eher zu einer Insuffizienz des Ostiums und damit zu einem vesikoureteralen Reflux durch einen gestörten Ventilmechanismus.

Dabei besagt die Mackie-Stephens-Regel: wenn es in einem Nierendoppelanlagensystem eine histologisch regelrechte und eine dysplastische Nierenanlage gibt, mündet der Ureter der regelrechten Anlage immer auch in der regelrechten Position im Trigonum und die dysplastische Anlage entsprechend ektop.

Die Harnabflussstörung ist nach dieser Hypothese also nicht Ursache der Dysplasie sondern mit ihr gemeinsam die Folge einer fehlerhaften, d. h. ektopen Aussprossung der Ureterknospe.

Diese Theorie bildet die Grundlage für die heute vorherrschende Sichtweise, nach der die Störungen der komplexen Interaktion zwischen dem Ureter und dem metanephrogenen Blastem den zentralen Pathomechanismus für die Entstehung der CAKUT darstellen.

Hinweise für gemeinsame genetische Ursachen der CAKUT

Isolierte, also nicht-syndromale, CAKUT treten in der Regel sporadisch auf. Eine Reihe von Beobachtungen sprechen jedoch für eine gemeinsame Ätiologie und teilweise genetische Determinierung dieser heterogenen Gruppe von Erkrankungen.

Erstens treten die Fehlbildungen häufig kombiniert auf. Einseitige Dysplasien und Agenesien beispielsweise gehen häufig mit einem Reflux (VUR) oder einer Obstruktion auf der kontra- oder ipsilateralen Seite einher. Zweitens wird auch bei den nicht-syndromalen CAKUT-

Formen in etwa 10 % der Fälle ein familiäres Auftreten beobachtet. Das Auftreten verschiedener CAKUT Entitäten innerhalb eines Stammbaums spricht dafür, dass in diesen Fällen eine gemeinsame genetische Ursache zu verschiedenen Phänotypen des CAKUT-Komplexes führen kann.

Neben dem isolierten Vorkommen gibt es über 500 bekannte Syndrome mit Beteiligung des Harntraktes. So ist im Fehlbildungsregister Sachsen-Anhalt von den 1.006 Kindern mit CAKUT in den Jahren 2000-2009 bei über 80 Neugeborenen schon eine syndromale Grunderkrankung angegeben worden.

Beispielhaft für Fehlbildungssyndrome, bei denen Zystennieren regelhaft vorkommen, sei die Tuberosöse Sklerose, das Prune-belly-, Smith-Lemli-Opitz- und Meckel-Gruber-Syndrom genannt.

Von den heute schon beschriebenen Syndromen sind Assoziationen von überzufällig häufig miteinander vergesellschafteten Fehlbildungen, die jedoch keine offensichtlich einheitliche Ätiologie haben, abzugrenzen.

Als Beispiel für eine mit Harntraktanomalien vergesellschaftete Assoziation sei hier die VACTERL-Assoziation genannt.

Molekulare Pathologie und Genetik der CAKUT

Als Ursache der CAKUT werden heute zunehmend Defekte in einem oder mehreren essentiellen Nierenentwicklungsgenen vermutet. Es sind bislang 30 Gene bekannt, deren Inaktivierung im Tiermodell zur Nierenfehlentwicklung führen. Diese Gene kodieren für sehr unterschiedliche Klassen von Proteinen, wie Transkripti-

onsfaktoren, Wachstumsfaktoren, Wachstumsfaktorrezeptor, Proteoglykane und Hormonrezeptoren. Störungen dieser Interaktion können in jedem Abschnitt der Nierenentwicklung auftreten und in der klinischen Ausprägung einen CAKUT-Komplex bilden.

Die folgende Auswahl berücksichtigt daher insbesondere diejenigen Gene, deren Produkte in den initialen Schritt der Nierenentwicklung, die Uretersprossung, eingreifen. Erwähnt werden sollen darüber hinaus solche Gene, bei denen humane Mutationen im Zusammenhang mit syndromalen oder isolierten CAKUT beschrieben sind.

Gene, in denen Mutationen zu syndromalen CAKUT-Formen führen

| Gen | Klinisches Syndrom | Renaler Phänotyp |
|-------------------------|---|--|
| EYA1 SIX1 | Branchio-Oto-Renales Syndrom | unilaterale Agenesie, Hypodysplasie, dichotomes Nierenbecken |
| HNF-1 β (TCF2) | Renale Zysten und Diabetes Syndrom (RCAD) | Zysten, zystische Dysplasie, unilaterale Agenesie |
| PAX2 | Reno-Kolobom-Syndrom | Hypoplasie, Dysplasie, vesikoureteraler Reflux, Oligomeganephronie |
| SALL1 | Townes-Brocks-Syndrom | Hypoplasie, Dysplasie, vesikoureteraler Reflux |
| WT1 | Frasier-Syndrom, Denys-Drash-Syndrom, Wilms-Tumor | Hypoplasie, Ureter-/Urethraanomalien, nephrotisches Syndrom |
| MKS1 | Meckel-Gruber-Syndrom | Zystennieren |
| LMX1B | Nagel-Patella-Syndrom | Dichotomes Nierenbecken, Glomerulopathie |

Klinische Manifestationen der CAKUT

Der klinische Verlauf der CAKUT ist entsprechend dem breiten Spektrum an Fehlbildungen sehr variabel. Sie kann von asymptomatischen Verläufen bis zur schweren Niereninsuffizienz reichen. Noch immer sind aber die CAKUT die häufigste Ursache für terminale Niereninsuffizienz (d. h. Dialyse und Transplantation) im Kindesalter. Es stellt sich die Frage, ob wir behandelnden Pädiater trotz der frühen Diagnosestellung immer noch zu spät die richtigen Konsequenzen ziehen?

Hierbei ist mit der Begriffsprägung CAKUT auch auf den wichtigen embryogenetischen Zusammenhang zwischen Harntraktanomalie und Nierenfunktion oder Nierenparenchyndysplasie hingewiesen worden.

Mit der bildgebenden Diagnostik ist heute zwar die Hydro-nephrose (Synonym für eine Nierenbeckenkelchdilatation) leicht zu visualisieren, die Prognose bestimmende, schon anlagebedingte Nierenfunktionsstörung spielt sich aber im Verborgenen ab.

Bereits vor der 15. Schwangerschaftswoche ist es möglich, Nieren und Teile des harnableitenden Systems sonografisch darzustellen. In einem großen schwedischen Screening Programm zeigte sich aber, dass nur 9 % der renalen Anomalien in der 17. Schwangerschaftswoche entdeckt wurden. Aber 91 % der postnatalen CAKUT waren in der 33. Schwangerschaftswoche erkannt worden. Der Beginn der fetalen Urinproduktion liegt zwischen der 9. und 10. Schwangerschaftswoche. Das Fruchtwasser wird ab der 16. Schwangerschaftswoche überwiegend durch den fetalen Urin gebildet. So kann indirekt aus der

Fruchtwassermenge, nach Ausschluss anderer Ursachen einer Verminderung (z. B. Infektion), auf die globale Nierenfunktion geschlossen werden. Auch die Dynamik von Blasenfüllung und -entleerung gibt einen Hinweis auf die produzierte und abfließende Urinmenge.

Das Spektrum der therapeutischen Optionen reicht dabei von den konservativen medikamentösen und chirurgisch rekonstruktiven Therapieformen zum Erhalt der Nierenfunktion bis hin zu den Verfahren der Nierenersatztherapie und der Nierentransplantation nach dem Eintreten einer terminalen Niereninsuffizienz.

Auch der Beginn einer therapeutischen Intervention schon vorgeburtlich ist eine Option. Dabei hat sich aber gezeigt, dass auch durch invasive intrauterine Maßnahmen derzeit kein eindeutiger Vorteil im outcome der kleinen Patienten erreicht werden konnte. Das Betreuungsschwergewicht wird vielmehr darauf gelegt, bei pränataler Harntraktanomalie (CAKUT-Komplex) die spontane Entbindung dort abzuwarten, wo postnatal eine differenzierte Diagnostik durchgeführt werden kann, als Basis für das dann ggf. weitere interdisziplinäre Management. Denn es ist hinlänglich bekannt, dass das „outcome“ bei CAKUT nicht nur von der genetisch determinierten „renalen Gewebstörung“ abhängt, sondern dass eine zunehmende Parenchymläsion durch z. B. Pyelonephritis und/oder zusätzlicher Obstruktion dieses auch mitbestimmt. Ein Verstandnis für den CAKUT-Pathomechanismus verhindert dann auch invasive „Überdiagnostik“.

17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2009

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

Weiterhin besteht ein großer Teil unserer Tätigkeit darin, mit unseren internationalen Kooperationspartnern EUROCAT und ICBDSR zu kommunizieren und für bestimmte Projekte Daten bereit zu stellen.

Promotionen

Im Jahr 2009 wurde im Fehlbildungsmonitoring keine Promotionsarbeit abgeschlossen. Es werden jedoch verschiedene Promotionsthemen bearbeitet (Arbeitstitel):

- Prävalenz und Risikofaktoren orofacialer Spaltbildungen in Sachsen-Anhalt
- Angeborene Nierenfehlbildungen - prä- und postnatale Befunde
- Angeborene Zwerchfellhernie: Epidemiologie und Outcome

Publikationen

Publikationen unter Mitautorenschaft des Fehlbildungsmonitoring liegen zu verschiedenen Themen vor:

- Birnbaum, S., Ludwig, K.U., Reutter, H., Herms, S., Stefens, M., Rubini, M., Baluardo, C., Ferrian, M., Almeida de Assis, N., Alblas, M.A., Barth, S., Freudenberg, J., Lauster C., Schmidt, G., Scheer, M., Braumann, B., Bergé, S.J., Reich, R.H., Schiefke, F., Hemprich, A., Pötzsch, S., Steegers-Theunissen, R.P., Pötzsch, B., Moebus, S., Horsthemke, B., Kramer, F.J., Wienker, T.F., Mossey, P.A., Propping, P., Cichon, S., Hoffmann, P., Knapp, M., Nöthen, M.M., Mangold, E.:
Key susceptibility locus for nonsyndromic cleft lip with or without cleft palate on chromosome 8q24. In: Nature Genetics (41), 2009, 4, 473-477
- Birnbaum, S., Ludwig, K.U., Reutter, H., Herms, S., de Assis, N.A., Diaz-Lacava, A., Barth, S., Lauster, C., Schmidt, G., Scheer, M., Saffar, M., Martini, M., Reich, R.H., Schiefke, F., Hemprich, A., Pötzsch, S., Pötzsch, B., Wienker, T.F., Hoffmann, P., Knapp, M., Kramer, F.-J., Nöthen, M.M., Mangold, E.:
IRF6 gene variants in Central European patients with non-syndromic cleft lip with or without cleft palate. In: European Journal of Oral Sciences (117), 2009, 6, 766-769
- Birnbaum, S., Reutter, H., Mende, M., de Assis N.A., Diaz-Lacava, A., Herms, S., Scheer, M., Lauster, C.,

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2009 geben und die Ergebnisse der wissenschaftlichen Begleitprojekte darstellen.

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

www.angeborene-fehlbildungen.com

- Gastroschisis - eine Fehlbildung mit steigender Prävalenz?
- Neugeborenen Hörscreening Sachsen Anhalt unter besonderer Berücksichtigung der Einführung eines Tracking
- Korrelation prä- und postnataler Ultraschallbefunde
- Ausgewählte angeborene Fehlbildungen mit operativen Therapieoptionen bei Neugeborenen: eine retrospektive Untersuchung des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt 2000-2008

Braumann, B., Schmidt, G., Martini, M., Hemprich, A., Pötzsch, S., Knapp, M., Nöthen, M.M., Kramer, F.J., Mangold, E.:

Further evidence for the involvement of MYH9 in the etiology of non-syndromic cleft lip with or without cleft palate. In: European Journal of Oral Sciences (117), 2009, 2, 200-203

- Krause, H., Pötzsch, S., Haß, H.-J., Gerloff, C., Jaekel, A., Avenarius, S., Kroker, S.:
Ventrale Bauchwanddefekte - Darstellung der Entwicklung in Prävalenz und operativem Vorgehen anhand von Gastroschisis und Omphalozele. In: Zentralblatt für Chirurgie (134), 2009; 6, 524-531
- Pötzsch, S., Hoyer-Schuschke, J.:
Angeborene Fehlbildungen - Hintergrundwissen für die Beratung der Eltern. In: Die Hebamme (22), 2009, 2, 88-94

Im Rahmen der internationalen Kooperation mit EUROCAT ist folgende Publikation, welche Daten aus dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt enthält, zu nennen:

- Loane, M., Dolk, H., Morris, J.K., EUROCAT Working Group (Pötzsch, S.):
Maternal age-specific risk of non-chromosomal anomalies. In: BJOG: an international journal of obstetrics and gynaecology (116), 2009, 8, 1111-1119

Vorträge/Weiterbildungen

Im Jahr 2009 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring Vorträge zu folgenden Themen, z. B. im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen, gehalten:

- 09.01.2009: "Angeborene Fehlbildungen" (Studentenvorlesung, Magdeburg)
- 24.01.2009: "Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt - aktueller Stand"

- 20.02.2009: "MCAD-Defekt - Diagnose im NG-Screening und dann?"
(Screeningweiterbildung, Magdeburg)
- "Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt"
"Hörscreening bei Neugeborenen in Sachsen-Anhalt"
(Jahrestagung des Vereins „Arbeitsgemeinschaft Leitender Kinderärzte und Kinderchirurgen in Sachsen-Anhalt e.V.“, Wörlitz)
- 02.03.2009: "Teratogene Wirkung von (alten und neuen) Antiepileptika"
(Epilepsiezentrum Bethel, Bielefeld)
- 04.03.2009: "Erfassung von Fehlbildungen im Rahmen des Fehlbildungsmonitoring"
("Kinderärztliche Fortbildung, Magdeburg)
- 29.03.2009: "Treten Fehlbildungen bei Frühgeborenen häufiger auf?"
(Deutsche Frühchentagung, Siegen)
- 20.04.2009: "Blickdiagnose bei Stoffwechselerkrankungen/endokrinologischen Erkrankungen"
(Studentenvorlesung, Magdeburg)
- 22.04.2009: "Hörscreening bei Neugeborenen in Sachsen-Anhalt"
(Kinderärzttestammtisch, Burg)
- 28.04.2009: "GynäkologInnen-Befragung zum Thema Folsäure und Fehlbildungsprophylaxe"
"Präventionspotential der Folsäureversorgung gegenüber Neuralrohrdefekten"
"Neuralrohrdefekte - ausgewählte Daten des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt"
(Folsäure-Arbeitsgruppe, Magdeburg)
- 15.06.2009: "Teratogene Wirkung von (alten und neuen) Antiepileptika"
(Neuropädiatrie, Leipzig)
- 20.06.2009: "Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt - Alltag einer Trackingzentrale"
(Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für das Neugeborenen-Screening, Frankfurt a.M.)
- 27.06.2009: "Phenylketonurie - Neues und Bewährtes"
(Endokrinologie-Fortbildung, Eisenach)
- 07.10.2009: "Teratogene Wirkung von (alten und neuen) Antiepileptika"
(Ärztliche Fortbildung, Magdeburg)
- 06.11.2009: "Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt

- als NHS-Trackingzentrale Sachsen-Anhalt"
(Treffen der deutschen Neugeborenenhörscreening-Trackingzentralen, Frankfurt a.M.)
- 12.11.2009: "Befragung von GynäkologInnen "Folsäure und Fehlbildungsprophylaxe" - ausgewählte Ergebnisse einer Diplomarbeit"
"Aktuelle Daten zu Neuralrohrdefekten"
(Arbeitskreis Folsäure und Gesundheit, Frankfurt a.M.)
- 20.11.2009: "Angeborene Fehlbildungen"
(Studentenvorlesung, Magdeburg)

Am Samstag, dem 31.10.2009 fand das 5. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt statt. Der Einladung zum interdisziplinären Austausch folgten über 60 Gäste aus verschiedenen regionalen medizinischen Einrichtungen. Hierzu zählten sowohl ärztliche Kolleginnen und Kollegen als auch Hebammen und Krankenschwestern. Im Jahr 2009 nahmen ebenfalls Mitarbeiterinnen der Schwangerschaftsberatungsstellen an dieser Fortbildungsveranstaltung teil. Ihre Aufgabe besteht unter anderem darin, Schwangere zu begleiten, bei deren Kind eine angeborene Fehlbildung diagnostiziert wurde. Nach der Begrüßung stellte Frau Dr. Simone Pöttsch, damalige Leiterin des Fehlbildungsmonitoring, den Jahresbericht 2008 vor. Als Schwerpunktthema des Jahresberichtes und der Fortbildungsveranstaltung wurden Chromosomenaberrationen gewählt. Die Hebamme Dana Löffler (Magdeburg) sprach über die pränatale Betreuung betroffener Familien und stellte dem Publikum eine Familie mit einem Kind mit Chromosomenstörung vor. Frau Dr. Petra Beye (Magdeburg) referierte nachfolgend zum Ullrich-Turner-Syndrom und die postnatale Betreuung dieser Kinder. Herr Dr. Stephan Henschen (Stendal) ging in seinem Vortrag an Hand vieler Beispiele aus der Praxis auf das Ersttrimesterscreening und die Feindiagnostik ein. Von Frau Dr. Petra Muschke (Magdeburg) wurden anschließend die aktuellen pränatalen humangenetischen Diagnostikmöglichkeiten erläutert und deren Grenzen aufgezeigt. Zum Abschluss der Weiterbildungsveranstaltung berichtete Frau Dr. Gerloff (Magdeburg) von einem Kind mit multiplen pränatalen Auffälligkeiten und den sich ergebenden Schwierigkeiten, wenn trotz aller pränataldiagnostischen Maßnahmen keine eindeutige Diagnose beim Kind gestellt werden kann.

Poster

Folgende Poster wurden von Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring auf nationalen Kongressen präsentiert:

- 03./04.04.2009:
Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Dresden
- "Angeborene Herzfehler - aktuelle Prävalenzdaten 2000-2007 in Sachsen-Anhalt und Erfahrungen einer Geburtsklinik"
 - "Häufigkeit angeborener Fehlbildungen mit chirurgischer Therapieoption bei Neugeborenen"
 - "Neugeborenenhörscreening - aktueller Stand der Umsetzung der neuen Kinderrichtlinie in Sachsen-Anhalt"
 - "Angeborene Fehlbildungen der Niere und des Harntraktes"

- 06.-09.05.2009:
35. Jahrestagung der Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI), Berlin
- "Neuralrohrdefekte - epidemiologische Daten aus Sachsen-Anhalt und Schlussfolgerungen für die gynäkologische und pädiatrische Praxis"
 - "Folsäureprophylaxe - Was wissen Gynäkologinnen"
 - "Angeborene Fehlbildungen - Welche Bedeutung hat ein Fehlbildungsregister?"

Die Ergebnisse der Zusammenarbeit verschiedener Einrichtungen wurden mit folgendem Poster vorgestellt:

- 09.-12.09.2009:
European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE)
8th Joint Meeting, New York
- "Altered cortisol metabolism in Smith-Lemli-Opitz syndrome"

Weitere Aktivitäten und Kooperationen

Die Zahl der Studien, die von unseren Kooperationspartnern EUROCAT und ICBDRS initiiert werden, hat in den letzten Jahren stetig zugenommen.

An folgenden Studien haben wir als Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Jahr 2009 teilgenommen bzw. diese Studien wurden initiiert:

EUROCAT

- "EUROCAT Lamotrigine study Phase II"
- "Intrauterine exposure to valproic acid and specific malformations: a case-control study"
- "Intrauterine exposure to carbamazepine and specific malformations: a case-control study"
- "Study on maternal diabetes"
- "Late terminations of pregnancy after prenatal diagnosis of fetal abnormality (TOPFA) in Europe"
- "Prenatal diagnosis and outcome of pregnancy of specified sex-chromosome abnormalities in Europe"
- "Esophageal atresia: Population based study of epidemiology and outcome in European regions"
- "A descriptive epidemiological study of small intestinal atresia in Europe"
- "The risk of congenital anomalies in multiple births: a European registry based study"
- "Case-control analysis of paternal age and trisomic anomalies"

ICBDRS

- "Oro-facial Clefts. World-wide Recent Total Prevalence Data. A study based on the IPDTC Database supported by WHO"
- "Down syndrome rates for the maternal age 25 to 44 years as a simple tool to evaluate the overall validity of registered rates in a birth defects surveillance system"
- "Summary of international data on the prevalence of folic acid supplementation before conception"
- "International estimate and geographical variation of esophageal atresia/fistula"

Im Jahr 2009 wurde die BMBF-geförderte PAN-Studie (Prävalenz angeborener Herzfehler bei Neugeborenen in Deutschland) fortgeführt. Hier konnten wir als Fehlbildungsmonitoring für Sachsen-Anhalt die entsprechenden anonymisierten Daten für die Geborenen aus unserem Bundesland bereitstellen.

Eine ähnliche Kooperation besteht mit dem Institut für Humangenetik in Bonn, welches das DFG-geförderte Projekt "Genetische Epidemiologie und molekulargenetische Untersuchungen bei isolierten Lippen-Kiefer-Gaumenspalten" (Projektleiterin Dr. med. E. Mangold) bearbeitet.

Als Mitglied im **Arbeitskreis "Folsäure und Gesundheit"** nahmen Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring an der Sitzung im November 2009 in Frankfurt a. M. teil. Zudem fand am 28.04.2009 ein Treffen der regional tätigen **Arbeitsgruppe „Folsäure für dich - mein Kind“** in Magdeburg statt.

Im Juni 2009 zeigte das MDR-Fernsehen in der Sendung "Hauptsache gesund" einen Beitrag mit Frau Dr. Pöttsch zum Thema "Folsäure und Schwangerschaft".

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

www.angeborene-fehlbildungen.com

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



18 Neugeborenenhörscreening 2009

Einleitung

Seit dem 01. Januar 2009 hat jedes Neugeborene einen gesetzlichen Anspruch auf die Untersuchung des Hörvermögens im Rahmen der Kindervorsorgeuntersuchungen nach der Geburt.

Durch das Neugeborenenhörscreening sollen angeborene Hörstörungen ab einem Hörverlust von 35 dB frühzeitig erkannt und therapiert werden.

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

Die meisten Geburtskliniken Sachsen-Anhalts haben bereits vor dem Inkrafttreten der neuen Kinder-Richtlinie ein Hörscreening angeboten und die Neugeborenen auf Hörstörungen untersucht.

Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt begann in Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Neugeborenenhörscreening in Sachsen-Anhalt im Jahr 2006 mit dem Aufbau einer Trackingzentrale für das Neugeborenenhörscreening. Nach und nach wurden die einzelnen Geburtskliniken von Sachsen-Anhalt einbezogen und in einem Vor-Ort-Besuch über das Hörscreening-Tracking unter Nutzung der Screening-ID und die Bedeutung dieser Nachverfolgung informiert.

Beteiligte Einrichtungen

Im Jahr 2009 gab es in Sachsen-Anhalt 27 Geburtskliniken. In allen wird und wurde zum Teil bereits langjährig ein Neugeborenenhörscreening, überwiegend mittels TEOAE, angeboten. Fast alle dieser Geburtskliniken nahmen 2009 am Tracking teil.

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

Auch Kinder, die vor dem Erfassungszeitraum einzelner Kliniken geboren wurden, aber in eine teilnehmende Klinik verlegt wurden, erhielten eine Screening-ID und nahmen am Tracking teil.

Leider gab es bisher keine verbindliche Regelung für die Vergütung des Neugeborenenhörscreening außerhalb der Geburtskliniken sowie für die erforderlichen Kontrolluntersuchungen, die von Fachärzten für Hals-Nasen-Ohrenheilkunde, Fachärzten für Phoniatrie und Pädaudiologie oder Fachärzten für Kinder- und Jugendmedizin durchgeführt werden.

Ab dem 01. Oktober 2010 gibt es nun folgende Gebührenordnungspositionen (GOP) zur Abrechnung für das Neugeborenenhörscreening:

01704 Zuschlag zur U1

Zuschlag für die Beratung im Rahmen des Neugeborenenhörscreening gemäß Anlage 6 der Kinder-Richtlinien des G-BA im Zusammenhang mit der Erbringung der GOP 01711

01705 Hörscreening

Neugeborenen-Hörscreening gemäß Anlage 6 der Kinder-Richtlinien des G-BA

01706 Kontrolluntersuchung nach auffälligem Erstbefund

Kontroll-AABR gemäß Anlage 6 der Kinder-Richtlinien des G-BA nach auffälliger Erstuntersuchung entsprechend der Leistung nach der GOP 01705

Weiterhin erhält das Fehlbildungsmonitoring Informationen aus anderen Bundesländern, zum Beispiel aus Thüringen oder Sachsen, von Kindern, die dort geboren wurden und deren Wohnsitz in Sachsen-Anhalt liegt. Hier dient die Screening-ID als bundesweit übergreifende Identifikationsmöglichkeit zur Vernetzung der regionalen Trackingzentren.

2009 nahmen 23 der 27 Geburtskliniken im gesamten Zeitraum vom 01.01.-31.12.2009 am Hörscreening-Tracking teil. Drei weitere Kliniken konnten im Laufe des Jahres 2009 an das Tracking angeschlossen werden.

In der folgenden Tabelle werden die Kliniken und die Zeiträume, in denen diese am Tracking beteiligt waren, dargestellt.

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

| Geburtskliniken | Trackingzeitraum 2009 | Geburten in diesem Zeitraum* | Geburten außerhalb Trackingzeitraum** |
|--|-----------------------|------------------------------|---------------------------------------|
| Klinikum Aschersleben-Staßfurt GmbH | 01.01. - 31.12. | 561 | - |
| Klinikum Bernburg gGmbH | 01.01. - 31.12. | 297 | - |
| Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH | 01.01. - 31.12. | 474 | - |
| MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH | 01.01. - 31.12. | 396 | - |
| Städtisches Klinikum Dessau | 01.01. - 31.12. | 788 | - |
| Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen | 01.01. - 31.12. | 333 | - |
| AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt | 01.01. - 31.12. | 602 | - |
| Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben | 01.01. - 31.12. | 266 | - |
| Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle | 01.01. - 31.12. | 1.859 | - |
| Universitätsklinikum Halle | 01.01. - 31.12. | 1.134 | - |
| Krankenhaus Köthen GmbH | 01.01. - 31.12. | 385 | - |
| Klinik St. Marienstift Magdeburg | 01.01. - 31.12. | 778 | - |
| Klinikum Magdeburg gGmbH | 01.01. - 31.12. | 976 | - |
| Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R. | 01.01. - 31.12. | 1.220 | - |
| Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Merseburg | 01.03. - 31.12. | 603 | 3 |
| Saale-Unstrut Klinikum Naumburg | 01.01. - 31.12. | 345 | - |
| Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg gGmbH | 01.01. - 31.12. | 512 | - |
| Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel | 01.01. - 31.12. | 408 | - |
| Helios Klinik Sangerhausen | 01.01. - 31.12. | 872 | - |
| Klinikum Schönebeck GmbH | 01.01. - 31.12. | 492 | - |
| Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH | 01.01. - 31.12. | 893 | - |
| Asklepios Kliniken Weißenfels-Hohenmölsen GmbH | 01.01. - 31.12. | 515 | - |
| Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH | 01.01. - 31.12. | 582 | - |
| Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg | 18.10. - 31.12. | 98 | 9 |
| Georgius-Agricola Klinikum Zeitz | 29.01. - 31.12. | 329 | - |
| MEDIGREIF Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH | 01.01. - 31.12. | 245 | - |
| | | 15.963 | 12 |

| | |
|---|-----------|
| Hausgeburten oder Geburt im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden | 97 |
|---|-----------|

| | |
|---|--------------------------------|
| Kliniken ohne Teilnahme am Tracking 2009 | Kinder mit Screening-ID |
| MEDIGREIF Bördekrankenhaus GmbH, Kreiskrankenhaus 4, Neindorf | 15 |

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

** Kinder mit Screening-ID, die in einer anderen Geburtsklinik zugeordnet wurde

Insgesamt **16.087 Kindern** wurden im Jahr 2009 nach der Geburt eine Screening-ID zugeordnet. Daraus ergibt sich für diese Kinder die Möglichkeit des Hörscreeningtracking.

Von diesen Kindern mit Screening-ID wurden **27 Kinder** vor dem offiziell vereinbarten Tracking-Beginn der jeweiligen

Geburtsklinik geboren. Diese Kinder werden in den weiteren Auswertungen nicht mit berücksichtigt, da nicht genau bekannt ist, inwieweit die Kliniken mit den entsprechenden Abläufen bereits vertraut waren.

Für die Auswertungen zum Neugeborenenhörscreening stehen somit die Angaben von **15.963 Kindern**, die in den Kliniken von Sachsen-Anhalt geboren wurden, zur Verfügung. Weiterhin gehen Angaben zu **97 Kindern**, die per Hausentbindung, im Geburtshaus bzw. in anderen Bundesländern geboren wurden, in die Auswertungen mit ein.

Trackingaufwand

Das Tracking des Neugeborenenhörscreening erfordert einen umfangreichen organisatorischen und personellen Aufwand. Dies beginnt in den Geburtskliniken mit der Dokumentation der Hörtestergebnisse, die an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt per Post oder per Fax übermittelt werden. Hier erfolgt werktäglich kontinuierlich die Dateneingabe in eine spezielle Trackingdatenbank. Insgesamt erhielten wir im Jahr 2009 Meldungen von insgesamt **109 Einsendern**.

Ausgehend von den 16.968 Kindern, die im Jahr 2009 vom Zentrum für Neugeborenenhörscreening in Sachsen-Anhalt im Rahmen des Neugeborenenhörscreening (siehe Kapitel 19) erfasst wurden, sind Aussagen zum Hörscreening für **94,65 %** dieser Geborenenpopulation möglich.

In der folgenden Tabelle wird dargestellt, wie viele Neugeborene pro Monat eine Screening-ID erhalten haben und wie viele Befundeingänge von diesen Neugeborenen pro Monat erfolgten. Ersichtlich wird, dass aktuell pro Monat mit mindestens 1.600 Meldungen zu rechnen ist, wobei für einige Kinder Mehrfachbefunde registriert werden (z. B. aus der Geburtsklinik, vom HNO-Arzt oder von den Eltern).

Geborene mit Screening-ID und Anzahl der Befundeingänge

| 2009 | Kinder mit Screening-ID | Anzahl der Befundeingänge |
|---------------|-------------------------|---------------------------|
| Januar | 1.258 | 1.535 |
| Februar | 1.190 | 1.607 |
| März | 1.224 | 1.670 |
| April | 1.355 | 1.751 |
| Mai | 1.245 | 1.730 |
| Juni | 1.409 | 1.829 |
| Juli | 1.521 | 1.969 |
| August | 1.494 | 2.003 |
| September | 1.492 | 1.865 |
| Oktober | 1.335 | 1.816 |
| November | 1.234 | 1.632 |
| Dezember | 1.330 | 1.646 |
| gesamt | 16.087 | 21.053 |

Um das Tracking zu gewährleisten, wurden im Jahr 2009 insgesamt **3.299 Briefe** (pro Kind ein bis max. neun Briefe) verschickt. Bezogen auf alle Kinder mit Screening-ID entspricht dies durchschnittlich 0,2 Briefe pro Kind.

Außerdem erfolgte auch zu den Eltern bzw. von den Eltern eine telefonische Kontaktaufnahme, hier wurden insgesamt **1.286 Telefonate** geführt (ein bis neun pro Kind).

Ergebnisse

Entsprechend der Kinderrichtlinie ist eine Dokumentation der Ergebnisse des Neugeborenenhörscreening im Gelben Kinderuntersuchungsheft gefordert. Diese Dokumentation dient dem nachbetreuenden Kinderarzt bzw. dem HNO-Arzt zur Beurteilung, inwieweit eine entsprechende Diagnostik bzw. Therapie einer Hörstörung zeitgerecht eingeleitet wurde.

Weiterhin sind die Geburtseinrichtungen bzw. die sog. Leistungserbringer ab 01.01.2009 aufgefordert, Sammelstatistiken zu bestimmten Hörscreeningparametern zur Verfügung zu stellen (Kinderrichtlinie, Anlage 6, § 9). Für Sachsen-Anhalt ergibt sich durch die Etablierung der Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening am Fehlbildungsmonitoring die Möglichkeit, die geforderten Sammelstatistiken den Leistungserbringern zur Verfügung zu stellen, wenn diese am Trackingsystem beteiligt sind.

Die Auswertungen zum Neugeborenenhörscreening für das Jahr 2009 sind zum Zeitpunkt der Erstellung des Jahresberichtes leider noch nicht für alle Kinder abgeschlossen. Bei bisher **35 Kindern**, die im Jahr 2009 geboren wurden, konnte bereits eine schwerwiegende **Hörstörung** diagnostiziert und eine entsprechende Therapie eingeleitet werden. Zur Zeit ist die Diagnostik für **3 Kinder** noch immer nicht abgeschlossen und der **Trackingprozeß dauert noch an**.

Es ist vorgesehen, allen Geburtskliniken, die 2009 am Tracking teilgenommen haben, die einrichtungsspezifischen statistischen Kennziffern bis zum Jahresende in Form eines Berichtes zu übermitteln. Diese Sammelstatistik dient dem Qualitätsmanagement in den Geburtseinrichtungen.

19 Jahresbericht 2009 des Zentrums für Neugeborenen-Screening in Sachsen-Anhalt

gemäß §14 Anlage 2 der gültigen Kinderrichtlinie

Leiter des Screeningzentrums:

Prof. Dr. med. Klaus Mohnike

Laborleitung:

Dipl.-Biochem. Irmgard Starke

Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
Universitätskinderklinik Magdeburg
Leipziger Str. 44
39120 Magdeburg



**Kompetenznetz
Neugeborenen-
Screening**

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden

Einleitung

Auch für das Jahr 2009 mussten je ein Jahresbericht für den Gemeinsamen Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen (G-BA) und für die Deutsche Gesellschaft für das Neugeborenen-Screening (DGNS) erstellt werden (Anzahl der eingegangenen Erst-Blutproben, Eingang notwendiger Zweitproben, Versandzeiten, Alter bei Blutentnahme u. a.). Leider noch immer in zwei verschiedenen Formaten. Die Verhandlungen zur Angleichung laufen.

Aufgrund der Konfirmationsdiagnostik aller bestätigten Verdachtsfälle wurden drei mögliche Hypothyreosen zwar therapiert, aber die Diagnose noch nicht vollständig gesichert. (Therapie-Auslaßversuche sind geplant). Die Verdachtsfälle auf andere Stoffwechselerkrankungen wurden bestätigt (ein Verdacht auf das Vorliegen einer Isovalerialanazidämie nicht) und die Therapieeinleitung, sofern erforderlich, wurde dokumentiert.

Unser Screeninglabor erhielt auch 2009 alle geforderten Zertifikate für die externe Qualitätskontrolle für alle im Screening untersuchten Parameter (CDC Atlanta, Deutsche Gesellschaft für Klinische Labordiagnostik).

Screeningumfang

Der Screeningumfang in Sachsen-Anhalt hat sich im Vergleich zu den Vorjahren nicht geändert (PKU, Hypothyreose, AGS, Galaktosämie, Biotinidase-Mangel, erweitertes

Im Jahr 2009 schickten 257 Einsender (14 mehr als 2008) Blutproben von Neugeborenen an das Screeninglabor Magdeburg (27 stationäre Einrichtungen, 128 niedergelassene Ärzte und 102 Hebammen).

Das jährliche Einsendertreffen fand am 24. Januar 2009 statt. Dass dieses einen festen Bestandteil in der Kommunikation unseres Screeningzentrums mit den Einsendern bildet, zeigt die wiederum erfreuliche Teilnehmerzahl (80 Personen).

Neben der üblichen Jahresstatistik und der Erörterung organisatorischer Probleme war das Hauptthema die Abbaustörung mittelkettiger Fettsäuren (MCAD-Mangel). Frau Dr. Pöttsch zeigte an einigen Falldemonstrationen Probleme bei der Diagnostik auf. Frau Dr. Nennstiel-Ratzel aus Oberschleißheim stellte eine Langzeitstudie zum Outcome von Patienten mit MCAD-Mangel vor. Zum Inkrafttreten der neuen Kinderrichtlinie zum Hörscreening gab es einen gemeinsamen Beitrag von Herrn Böttcher vom Screeningzentrum Hessen und Frau Dr. Pöttsch aus Magdeburg.

Screening „TMS“). Die von uns angewandten Methoden, Referenzwerte sowie die Recall- und die Detektionsraten werden in den folgenden 2 Tabellen dargestellt:

Tab. 1: Methoden/Analytik 2009

| Parameter | Erkrankung | Methode | Referenzwerte |
|-----------|-------------------------------|-------------------------|--|
| TSH | Hypothyreose | Fluoreszenz-Immunoassay | <15 mU/l |
| GALT | Galaktosämie | fluorometrisch | >3,5 U/gHb |
| BIO | Biotinidase-mangel | enzymatisch | normale/verminderte Aktivität; qualitative Methode |
| 17OHP | Adrenogenitales Syndrom (AGS) | Fluoreszenz-Immunoassay | abhängig vom Gestationsalter |
| AC* | siehe Anmerkung | TMS*** | 99,9te bzw. 0,1te Perzentile der Normalverteilung |
| AS** | siehe Anmerkung | TMS*** | 99,9te bzw. 0,1te Perzentile der Normalverteilung |

AC* Acylcarnitine - Gruppe von Parametern zur Erkennung von Fettsäure-Oxidationsstörungen, Organoazidurien und Carnitinzyklus-Defekten

AS** Aminosäuren - zur Erkennung von Aminoazidopathien (PKU, MSUD)

TMS*** Tandem-Massenspektrometrie

Untersuchungszahlen, Recallraten und gesicherte Fälle

In Tabelle 2 werden die Recallraten für die einzelnen Messparameter und die gesicherten Fälle aufgezeigt. Ins-

gesamt mussten 2009 101 Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden.

Tab. 2: Probenumfang, gesicherte Fälle, Recall-Rate 2009

| | Erstuntersuchungen | Zweituntersuchungen* | Recallrate** 2008 | Gesicherte Fälle | Inzidenz in Sachsen-Anhalt 1992-2009 |
|--------------|--------------------|----------------------|-------------------|------------------|--------------------------------------|
| TSH | 16.968 | 590 | 0,06 % | 6 | 1/3.866 |
| PHE*** | 16.968 | 590 | 0,02 % | 3 | 1/6.040 |
| GALT | 16.968 | 590 | 0,01 % | 0 | 1/144.961 |
| BIO | 16.968 | 590 | 0,01 % | 0 | - |
| 17OHP | 16.968 | 590 | 0,17 % | 1 | 1/26.144## |
| AC, AS (TMS) | 16.968 | 590 | 0,03 % | 3 x MCAD# | 1/11.513### |

* Zweituntersuchungen, die wegen Frühabnahme bei Reifgeborenen < 36 Std. oder Frühgeborenen < 32. SSW bzw. eines positiven Erstbefundes (Recall**) notwendig wurden

** Definition des Recall: Anforderung einer erneuten Blutprobe bei auffälligem Screeningbefund, wenn die Erstuntersuchung im Alter von > 36 Std. bei Reifgeborenen oder > 32 SSW bei Frühgeborenen abgenommen wurde

*** Phe = Phenylalanin: Parameter für Erkennung der Phenylketonurie und Hyperphenylalaninämie

MCAD: Abbaustörung der mittelkettigen Fettsäuren

Screening auf Adrenogenitales Syndrom erst seit 1997 in Sachsen-Anhalt

erweitertes Screening (TMS) erst seit Mai 2001 in Sachsen-Anhalt

Erfassungsraten

Für das Jahr 2009 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut Angaben des Statistischen Bundesamtes wurden 17.144 Kinder in Sachsen-Anhalt lebend geboren (Angaben nach dem Wohnort der Mutter).

Tab. 3: Erfassungsrate für Erstuntersuchungen

| | Anzahl | Differenz/Summe |
|--|--------|-----------------|
| Erstscreening in Magdeburg | 16.968 | |
| nicht in Sachsen-Anhalt wohnend | 761 | 16.207 |
| vor Screeningabnahme verstorben* | 17 | 16.224 |
| Screening von den Eltern verweigert bzw. U2 vermutlich nicht wahrgenommen, keine Rückmeldung | 7 | 16.231 |
| in anderen Bundesländern gescreent* | 18 | 16.249 |

* hier wurden nur die Kinder gezählt, deren Mütter sicher in Sachsen-Anhalt wohnen

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen und der Anzahl der gescreenten Kinder beträgt **176**.

Die Angaben des Statistischen Bundesamtes basieren auf den Angaben des Statistischen Landesamtes Sachsen-Anhalt. Grundlage sind die von den Geburtseinrichtungen an die Standesämter gemeldeten Geburten, die nach dem Wohnort der Mutter sortiert werden. Die Zahl der in Sachsen-Anhalt lebenden Mütter, die Ihre Kinder in anderen Bundesländern zur Welt brachten, kann in der Screeningstatistik unseres Zentrums nicht erfasst werden, wenn das Neugeborenencreening in einem anderen Bundesland erfolgte.

In anderen Bundesländern gescreente Kinder, die in Sachsen-Anhalt geboren wurden und deren Mütter in Sachsen-Anhalt wohnen, wurden nur in die Betrachtung einbezogen, wenn eine eindeutige Zuordnung gesichert werden konnte.

Die Kontrolle der Zweituntersuchungen ergab folgendes Ergebnis: Alle 705 erforderlichen Zweiteinsendungen (einschl. Kontrollen positiver Ersteinsendungen) wurden verfolgt.

Tab. 4: Erfassungsrate Zweituntersuchung

| | Frühabnahme <36 Std. | Frühgeborene <32 SSW | Kontrollen positiver Ersteinsendungen |
|---|----------------------|----------------------|---------------------------------------|
| Zweitscreening erforderlich: 755 | 443 | 211 | 101 |
| Kontrolle im eigenen Labor: 703 | 400 | 205 | 98 |
| vor 2. Screeningabnahme verstorben | 1 | 8 | 1 |
| in anderen Bundesländern gescreent | 5 | - | 2 |
| anderes* | 32 | - | - |
| verbleiben* | 3** | 0 | 0 |

* 32 Kinder wurden nicht nachverfolgt, da die erste Blutentnahme im Alter von 34,0-35,9 Stunden erfolgte,

** von 3 Kindern konnte trotz des Anschreibens der Eltern keine Kenntnis über ein Zweitscreening erlangt werden

Bei den in anderen Bundesländern gescreenten Kindern handelt es sich um Kinder, die an der Grenze zu anderen Bundesländern wohnen und die Abnahme durch Hebammen oder niedergelassene Ärzte erfolgte, die die Blutproben nicht nach Magdeburg schicken. 2 mal wurden Kinder in andere Bundesländer verlegt, wo dann das Zweitscreening erfolgte.

Die ständige Kommission für das Neugeborenencreening der Arbeitsgemeinschaften für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS) und für Pädiatrische Endokrinologie (APE) der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, der Gesellschaft für Neonato-

logie und Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI) und der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening (DGNS), in Zusammenarbeit mit der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG) und der Deutschen Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM)

forderte in ihrer Richtlinie von 2002, dass eine initial notwendige Zweituntersuchung immer beim ursprünglich zuständigen Screeninglabor veranlasst werden sollte. Damit soll der Ablauf des Screenings besser kontrollierbar sein.

Prozesszeiten

Blutentnahmezeiten

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-Screening (36. - 72. Lebensstunde) wurde bei 89,5 % der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 10,5 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt (2008: 12,7 %).

Anmerkung: Es flossen nur die Daten der Neugeborenen in die Betrachtung ein, von denen alle erforderlichen Angaben vorlagen (Geburtsdatum und -zeit sowie Blutentnahmedatum und -zeit).

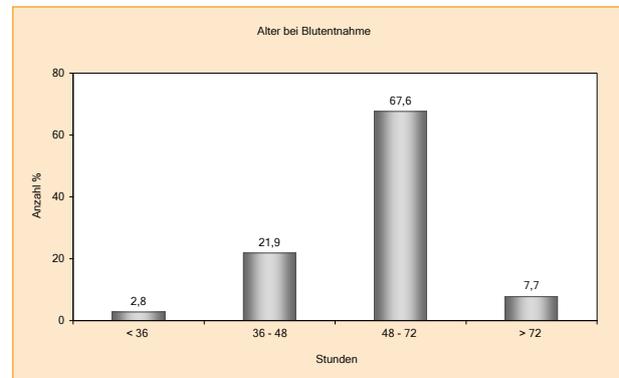


Abb. 1

Versandzeiten

Abbildung 2 zeigt, dass 37,9 % aller Einsendungen das Labor erst mehr als 2 Tage nach der Blutabnahme erreichten (2008: 37,5 %). 3,8 % aller Blutproben benötigten länger als 4 Tage (2008: 4,1 %).

Die Kinderrichtlinie fordert die Übermittlung eines pathologischen Befundes durch das Labor an den Einsender spätestens 72 Stunden nach Blutentnahme. Der limitierende Faktor ist hier die Zeit von der Blutentnahme bis zum Probeneingang (Versanddauer). In diesem Zusammenhang sei noch einmal auf die Forderung der Richtlinie hingewiesen, jede Blutprobe am Tag der Entnahme zu verschicken.

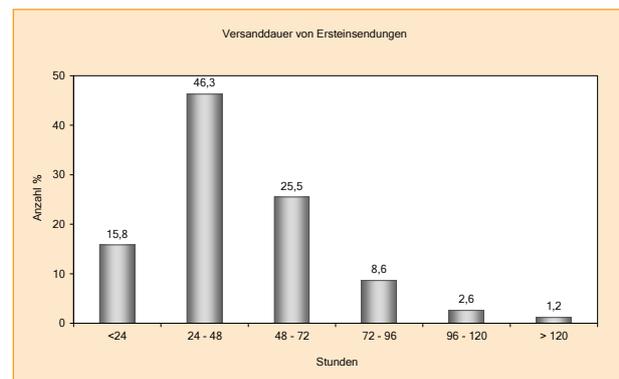


Abb. 2

Befundübermittlung

Abbildung 3 zeigt das Alter der Kinder bei der Befundübermittlung. Diese Daten werden stark beeinflusst von der Blutentnahmezeit, der Versanddauer und der Diagnostikdauer.

Das negativste Ergebnis: für 1,7 % (2008: 2,4 %) aller Neugeborenen stand der Screeningbefund erst nach dem 8. Lebenstag zur Verfügung. Im Extremfall, beim Vorliegen einer klassischen Galaktosämie, könnte ein solcher Befund bereits zu spät kommen und das Kind wäre bereits verstorben. Die meisten Blutproben wurden zeitgerecht abgenommen, kamen allerdings mit großer Verzögerung im Labor an.

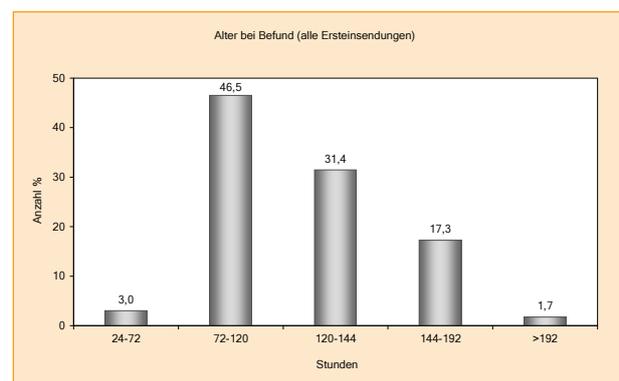


Abb. 3

Das für Abb. 3 genannte Ergebnis spiegelt sich glücklicherweise nicht so extrem für die Befunddauer bei pathologischen Ergebnissen (insgesamt 101) wieder. Abbildung 4 zeigt, dass trotzdem 4 Befunderhebungen länger als 5 Tage dauerten.

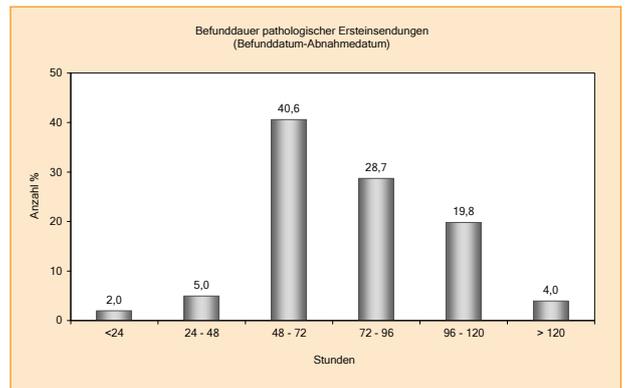


Abb. 4

Diagnostikdauer aller Befunde

In die Diagnostikdauer gehen Faktoren wie interne Wiederholungen (notwendig, wenn das erste Ergebnis pathologisch ausfällt) und Störungen bei Geräten ein. 97,8 % (2008: 98,1 %) aller Befunde wurden innerhalb von 48 Stunden erstellt und übermittelt (gerechnet wird bei Normalbefunden das Druckdatum und bei kontrollbedürftigen Befunden das Datum der mündlichen Übermittlung, welches mit Uhrzeit im Datensatz des Kindes dokumentiert wird).

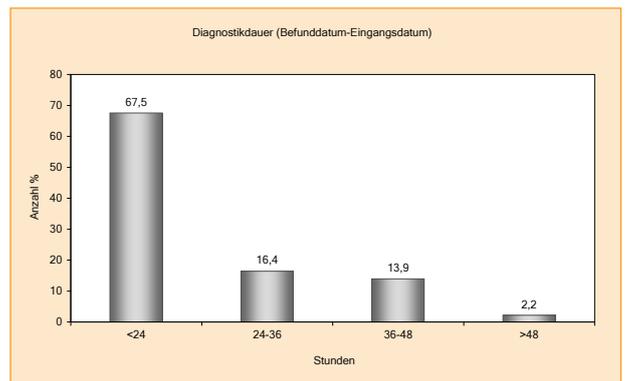


Abb. 5

Diagnostikdauer der pathologischen Befunde

Abbildung 6 zeigt die Verteilung der Diagnostikdauer bei den Ersteinsendungen mit pathologischem Ergebnis. Ein Ergebnis (1,0 %) lag wegen eines Laborfehlers erst nach 76 Stunden vor.

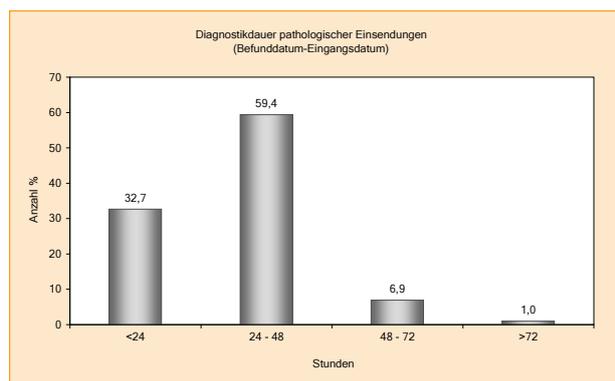


Abb. 6

Die folgende Abbildung 7 zeigt die Zeit von der mündlichen Übermittlung der 101 pathologischen Befunde bis zum Eingang der Kontrollprobe. Pathologische Befunde werden grundsätzlich sofort mündlich, nachdem sie laborintern kontrolliert wurden, übermittelt und als Teilbefund gefaxt. Diese Aktivitäten werden dokumentiert.

Unter den 9 Fällen mit einer Reaktionszeit von mehr als 120 Stunden waren ausnahmslos unreife Frühgeborene,

wo die Abnahme des Kontrollblutes bis zum Erreichen eines korrigierten Gestationsalters von 32 Wochen abgewartet werden konnte.

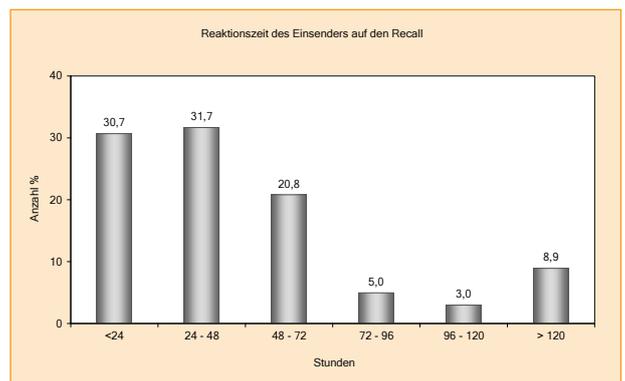


Abb. 7

13 Screeningverdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt werden. Es wurden 6 Kinder mit einer Hypothyreose, 3 Kinder mit einer Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie (HPA), 1 Kind mit einem adrenogenitalen Syndrom (AGS), 3 Kinder mit Abbaufekten der mittelkettigen Fettsäuren (MCAD) diagnostiziert.

Therapieeinleitung screening-positiver Patienten

Tab. 5: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

| Diagnose | Bestätigungsdiagnostik | Alter bei Therapiebeginn |
|---------------------|--|--------------------------|
| 6 x Hypothyreose | Serum-TSH, T4, Sonografie | 6-50 Tage |
| 3 x Phenylketonurie | Serum-Phe, BH4-Test | 4-14 Tage |
| 1 x AGS | Serums-17-OHP, Mutationsanalyse, Steroidprofil | 11 Tage |

Die Kinder mit MCAD bedürfen keiner Therapie, wie auch 1 Kind mit einer HPA keine Therapie benötigt.

Zusammenfassung

Wie schon im Vorjahr gab es keine Änderungen in den Vorgaben des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen (GBA). Die Kinderrichtlinie wurde bezüglich des Neugeborenscreenings noch immer nicht überarbeitet.

Die Prozesszeiten (Abbildungen 1-7) konnten erneut leicht verbessert werden.

Alle Patienten mit positivem Erstscreeningbefund wurden verfolgt und von 98 der 101 pathologischen Erstbefunde konnte die Diagnose gesichert bzw. ausgeschlossen werden.

Ein Patient verstarb unmittelbar nach der Entnahme der Erstscreeningprobe und 2 Kontrollen wurden in anderen Bundesländern durchgeführt.

Auch die Bestätigung des positiven Screeningbefundes durch die Behandlungseinrichtungen und der Therapiebeginn wurden in allen Fällen dokumentiert.

Für 2009 errechnet sich für alle Zielkrankheiten des Neugeborenscreenings für Sachsen-Anhalt eine Inzidenz von 1/1414.

Das Stoffwechselzentrum Magdeburg ist im Internet unter

www.stoffwechselzentrum-magdeburg.de

zu erreichen. Einsender und Eltern sowie Interessierte können hier Informationen zum Neugeborenscreening und zum Hörscreening erhalten und downloaden. Die Pflege dieser Internetseite wird von uns selbst übernommen.

