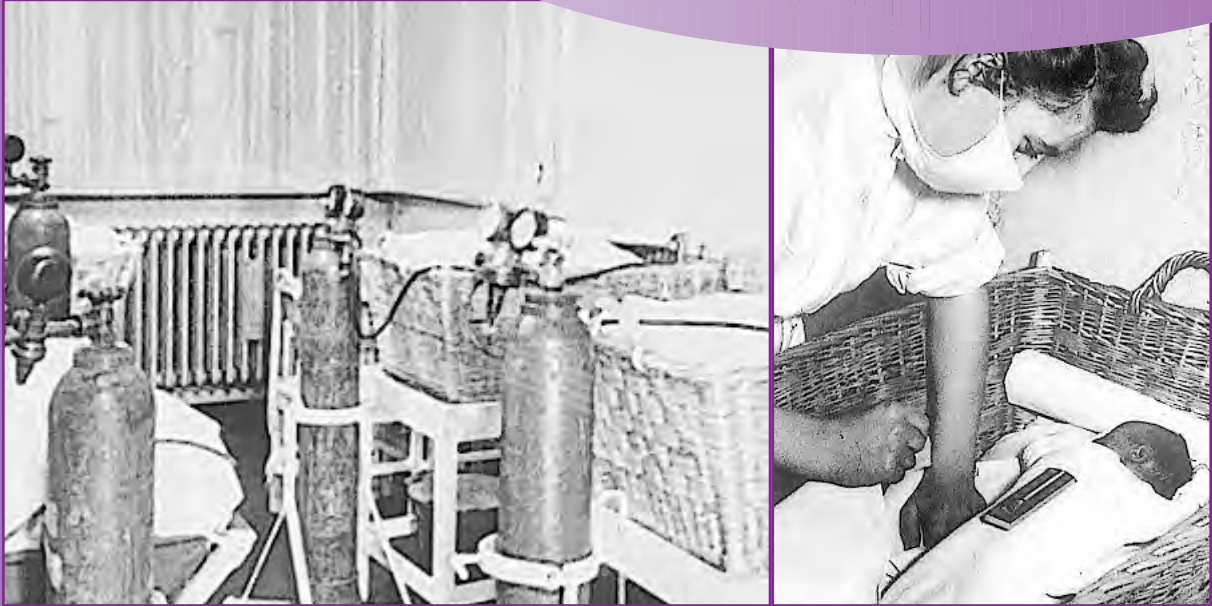




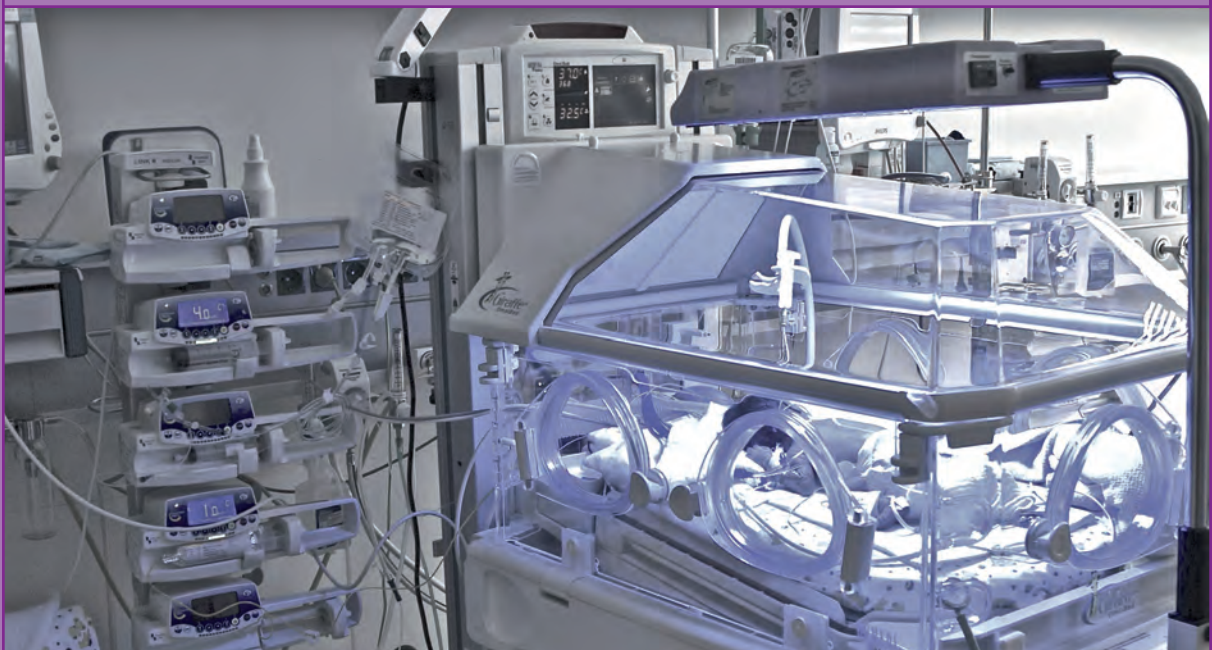
Jahresbericht 2010



1980

- 30 Jahre Fehlbildungserfassung -

2010



Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt

an der Medizinischen Fakultät der

Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg



SACHSEN-ANHALT

Ministerium für
Arbeit und Soziales

Vorwort



Liebe Leserinnen und Leser,

die Kindergesundheit stand im Mittelpunkt der 5. Landesgesundheitskonferenz im Februar 2011 in Magdeburg. Erstmals legte das Land einen Kindergesundheitsbericht vor. Konstatiert wurde: Die meisten Kinder in Sachsen-Anhalt sind gesund. Zugleich sind aber Gesundheit und Gesundheitsverhalten stark vom sozialen Status abhängig.

Fester Bestandteil der Gesundheitsberichterstattung in Sachsen-Anhalt ist das Fehlbildungsmonitoring. Hier können wir inzwischen auf einen beispielhaften Datenbestand zurückgreifen, der eine exzellente Grundlage für Aktivitäten in der Gesundheitsarbeit darstellt. Gezielte wissenschaftliche Ursachenforschung kann forciert und wirksame Prävention intensiviert werden. Dies alles dient dem Ziel, Risikofaktoren abzubauen sowie gezielte Hilfen und Beratungen auszubauen.

Der vorliegende Bericht reflektiert nicht allein die Entwicklung des Jahres 2010 sondern blickt auf 30 Jahre Fehlbildungserfassung in der Region zurück. Erinnern wir uns: Ursprünglich wurden Fehlbildungen allein in der Region Magdeburg erfasst. Sukzessive wurde die Untersuchungsregion erweitert. Seit dem Jahr 2000 ist das gesamte Bundesland in das populationsbezogene Fehlbildungsmonitoring einbezogen. Seit 1992 erfolgt im Rahmen der Mitarbeit in der europäischen Vereinigung EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) auch eine Auswertung der Daten im europäischen Vergleich. Darüber hinaus werden die Daten aus Sachsen-Anhalt im weltweiten Vergleich der Fehlbildungsprävalenzen repräsentativ für Deutschland insgesamt verwendet.

Die Ergebnisse stimmen zuversichtlich: In den vergangenen zehn Jahren hat sich die Säuglingssterblichkeit in Sachsen-Anhalt deutlich verringert. Und wenn wir davon ausgehen dürfen, dass die Säuglingssterblichkeit auch ein wichtiger Indikator für die allgemeine Beurteilung der medizinischen Betreuung von Schwangeren und Neugeborenen ist, so haben wir also allen Grund zu Freude und auch Stolz. Im Vergleich der Bundesländer nimmt Sachsen-Anhalt inzwischen eine Spitzenposition ein.

Die Erreichung des 1998 formulierten Gesundheitszieles „Senkung der Säuglingssterblichkeit auf Bundesniveau“ ist nicht zuletzt auch der kontinuierlichen und qualitativ hochwertigen Arbeit des Fehlbildungsmonitoring zu verdanken. Ich danke an dieser Stelle ausdrücklich allen am Fehlbildungsmonitoring Beteiligten. Ihre Arbeit ist deutschlandweit einmalig. Ich kann Sie nur ermutigen, lassen Sie nicht nach in Ihrem Engagement - im Interesse des Kindeswohls.

Mit freundlichen Grüßen

Norbert Bischoff
Gesundheitsminister
Sachsen-Anhalt

Inhaltsverzeichnis

1	Erfassungsregion	8
2	Geborenenzahlen 2010	9
3	Beteiligte Einrichtungen der Region 2010	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=580)	16
8	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=580)	17
9	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=230)	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
16.1	Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt - ein Rückblick	74
16.2	Analatresie und die Anorectale Malformation (ARM)	75
17	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2010	78
18	Neugeborenenhörscreening 2010	81
19	Jahresbericht 2010 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt	84

Abbildungen

1	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980 (gruppiert))	16
2	Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)	17
3	Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)	18
4	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))	19
5	Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe)	22
6	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1998	28
7	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1998	28
8	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1998	29
9	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1998	30
10	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1998	30
11	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in der Erfassungsregion seit 1998	31
12	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1998	32
13	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 1998	33
14	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1998	34
15	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 1998	35
16	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1998	36
17	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1998	37
18	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1998	38
19	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1998	39
20	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1998	40
21	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1998	41
22	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1998	42
23	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1998	43
24	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1998	44
25	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1998	45
26	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1998	46
27	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendiertem Hoden in der Erfassungsregion seit 1998	47
28	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1998	48
29	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1998	49
30	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1998	50
31	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1998	51
32	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1998	52
33	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1998	53

34	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1998	54
35	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1998	55
36	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1998	56
37	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1998	57
38	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1998	58
39	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1998	59
40	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1998	60
41	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1998	61
42	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1998	62
43	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1998	63
44	Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (1998 bis 2010), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen	64
45	Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2010	65
46	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2010	65
47	Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2010	72
48	Mutteralter bei induzierten Aborten 2010 (gruppiert)	72
49	Prävalenz der Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt 1994-2010	77
50	Prävalenz der Rectum- und Analatresie/-stenose mit und ohne Fistel in Europa 1994-2009	77
51	Prävalenz der Analatresie/-stenose mit und ohne Fistel in Sachsen-Anhalt 1994-2010	77
52	BMI der Mütter, Vergleich 2005-2010	77

Abkürzungen

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

1 Erfassungsregion



2 Geborenenzahlen 2010

	Lebend- geborene*	Totgeborene*	Spontanaborte ab 16. SSW	induzierte Aborte	gesamt
Altmarkkreis Salzwedel	711	5	3	2	721
Anhalt-Bitterfeld	1.245	-	-	3	1.248
Börde	1.296	3	7	7	1.313
Burgenlandkreis	1.313	4	-	2	1.319
Dessau-Roßlau	604	3	-	3	610
Halle	2.185	7	3	8	2.203
Harz	1.518	10	-	9	1.537
Jerichower Land	675	2	3	2	682
Magdeburg	2.039	7	8	12	2.066
Mansfeld-Südharz	1.017	3	-	-	1.020
Saalekreis	1.443	4	-	2	1.449
Salzlandkreis	1.434	7	-	8	1.449
Stendal	916	5	-	8	929
Wittenberg	904	3	-	-	907
unbekannter Landkreis	-	-	1	1	2

kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle, Magdeburg	4.828	17	11	23	4.879
Landkreise gesamt	12.472	46	14	44	12.576
Sachsen-Anhalt	17.300	63	25	67	17.455

* Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt 2011

Die Gesamtzahl der 17.455 Geborenen beinhaltet 17.300 Lebendgeborene, 63 Totgeborene, 67 medizinisch induzierte Aborte (alle SSW) sowie 25 Spontanaborte ab der 16. SSW und bildet die Grundlage der jährlichen Prävalenzberechnungen.

In unserem Jahresbericht beziehen wir uns auf diese Geborenen aus dem Bundesland Sachsen-Anhalt, wobei der Wohnort der Mutter während der Schwangerschaft bzw. zum Zeitpunkt der Geburt relevant ist.

3 Beteiligte Einrichtungen der Region 2010

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 GmbH
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH
- Asklepios Klinik Weißenfels
- Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH
- Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg
- Georgius-Agricola Klinikum Zeitz

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

- Dipl.-Med. Heweker, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Bernburg
- Hebamme Grimm, Glindenberg/Magdeburg
- 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
- Dr. Meiner, Fachärztin für Humangenetik, 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
- Institut für Pathologie Dr. Taege und Dr. Bilkenroth, Eisleben
- 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 vorgelegte Jahresbericht 2010 fasst nicht nur die Daten zur Häufigkeit angeborener Fehlbildungen für ein weiteres Jahr zusammen, sondern wir ergreifen auch die Gelegenheit, auf 30 Jahre Fehlbildungserfassung in der Region zurückzublicken.

Die Schaffung eines regionalen Fehlbildungsregisters war treibende Kraft, als bereits 1980 eine systematische Erfassung angeborener Fehlbildungen im Rahmen der Tätigkeit der Abteilung für Humangenetik der Medizinischen Akademie Magdeburg begonnen wurde. Im Rahmen der politischen Wende wurde die Erfassungsregion über den damaligen Bezirk Magdeburg hinaus sukzessive erweitert. Ab dem Jahr 2000 war in das populationsbezogene Fehlbildungsmonitoring das gesamte Bundesland Sachsen-Anhalt einbezogen.

Seit der 1992 begonnenen Mitarbeit des Fehlbildungsregisters in der europäischen Vereinigung EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) erfolgt auch eine Auswertung der Daten im europäischen Vergleich. Weiter repräsentieren die Daten aus Sachsen-Anhalt „Deutschland“ im weltweiten Vergleich der Fehlbildungsprävalenzen im Rahmen des Clearinghouse for Birth Defects (ICBDSR).

Mit den bisher erfassten 31 Geburtsjahrgängen seit 1980 wird eine Population von 459.962 Geborenen überblickt, insgesamt liegen 46.870 anonyme Datensätze zu Kindern/Feten mit Fehlbildungen und Kontrollkindern vor. Es zeigt sich eine Fehlbildungsrate von etwa 3,3 % für große Fehlbildungen, die die Lebensfähigkeit beeinträchtigen und postnatal in der Regel einer Intervention bedürfen.

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 2010 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2009 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 vom Statistischen Landesamt in Halle zur Verfügung gestellt.

Wir nahmen in diesem Jahr die gleichbleibende Prävalenz der Neuralrohrdefekte zum Anlass im Rahmen einer Präventionsveranstaltung, gemeinsam mit geburtshilflichen und neurochirurgischen Kollegen, das interdisziplinäre Betreuungskonzept bei Spina bifida vorzustellen und erneut auf die notwendige perikonzeptionelle Folsäureprophylaxe aufmerksam zu machen.

Wir möchten mit diesem Jahresbericht nicht zuletzt auf die Bedeutung der kontinuierlichen und qualitativ hochwertigen Fehlbildungserfassung in unserem Bundesland hinweisen. Dies ist nur durch die seit 1995 bestehende Förderung und Unterstützung durch das Ministerium für Arbeit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt möglich. An dieser Stelle möchten wir uns dafür bedanken und speziell unseren Ansprechpartnern im Ministerium, Herrn Dr. Dr. R. Nehring, Frau Dr. H. Willer und Herrn Dr. H. Gunkel diesen Dank aussprechen. Gleichzeitig wollen wir uns für die erfahrene Unterstützung, die wir von der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke Universität, in persona Frau Dipl.-Wirtsch. V. Rätzl und Herrn Dr. J. L. Hülsemann erhalten, bedanken.

Im Jahr 2010 erfolgte ein personeller Wechsel in der Leitung des Registers. Wir möchten Frau Dr. med. Pötzsch nochmals für Ihre geleistete Arbeit danken.

Insgesamt kann die hier dokumentierte deutschlandweit einmalige populationsbezogene Fehlbildungserfassung nicht ohne die zahlreiche Mitarbeit der KollegInnen aus den Kliniken und ambulanten Einrichtungen Sachsen-Anhalts gelingen. An dieser Stelle danken wir allen, die durch ihre Meldungen direkt oder indirekt daran Anteil haben!

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 kreisfreie Städte 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 2010 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 Jahrgangs 2010 mit denen der letzten zwölf Jahre (1998-2009). Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 1998-2009** eine **Gesamt-Geborenenanzahl von 198.477** 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.

4.3 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Seit drei Jahrzehnten werden im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Daten zu Fehlbildungen von Neugeborenen und Feten gesammelt. Zu Beginn der 80er-Jahre lag die Anzahl der pro Jahr beobachteten Geborenen bei weniger als 200, seit 1997 wächst die Datenbank pro Jahr regelmäßig um über 2.000 Datensätze an. Zum Berichtsjahr 2010 erhielten wir Informationen zu 2.313 Geborenen.

Mit inzwischen 2.149 Datensätzen liegen uns für den Geburtsjahrgang 2009 Daten von 100 Geborenen mehr als zur Herausgabe des Berichtes vor. Die Daten der Nachmeldungen, die nicht mehr im Vorjahresbericht erschienen, sind im diesjährigen Bericht mit enthalten und finden für alle weiteren Auswertungen Verwendung.

Im Fehlbildungsmonitoring gingen 2.538 Meldungen zum Geburtsjahr 2010 ein. Zu 9 % aller gemeldeten Geborenen erreichten uns Informationen aus zwei oder mehr Einrichtungen. Meist konnten dadurch komplexe Diagnosen genauer beschrieben bzw. bestätigt und damit zu einer kontinuierlich hohen Datenqualität beigetragen werden.

Auch 2010 verzeichneten wir wieder eine Tendenz zur Vollständigkeit wichtiger Angaben, wie Geburtsmonat (100 %), Geburtsgewicht (98,2 %), Alter der Mutter (99,6 %) und Gestationsalter (99,5 %). Dank der ausgezeichneten Mitwirkung und des Einsatzes aller Einsender sind diese Informationen, wie auch die Angaben zum Geschlecht (99,1 %) und Landkreis bzw. PLZ (99,9 %) fast vollständig.

Im Jahr 2010 war es bei nahezu allen Lebend- und Totgeborenen (99,6 %) durch die Angabe von Gestationsalter, Geburtsgewicht und Geschlecht möglich zu beurteilen, ob das Kind normgerecht entwickelt bzw. zu klein und/oder zu leicht war. Das Gestationsalter, das uns von 99,7 % aller Lebend- und Totgeborenen mitgeteilt wurde, ist besonders für die Einordnung von Befunden, wie z. B. beim offenen Foramen ovale oder beim nicht descendierten Hoden, von Bedeutung.

Bei Chromosomenaberrationen ist die Angabe des müt-

terlichen Alters wichtig, da es hierfür ein bekannter Risikofaktor ist. Unter den wenigen Geborenen, bei denen das Alter der Mutter nicht angegeben wurde, gab es 2010 keine mit einer Chromosomenstörung.

In Kapitel 16 möchten wir in gewohnter Weise zu einem "besonderen" Thema Stellung nehmen. Erstmals haben wir dieses Kapitel in zwei Abschnitte aufgeteilt. Zum Einen blicken wir zurück auf die Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt seit 1980. Zum Anderen widmen wir uns ausführlich den anorectalen Fehlbildungen.

Wie in den Vorjahren ist das Thema Neugeborenenhörscreening ein Bestandteil des Berichtes des Fehlbildungsmonitoring und wird in Kapitel 18 dargestellt.

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

Die hohe Vollständigkeit aller Angaben spiegelt nur eine Seite der Datenqualität wider: Die Zahl der bei uns eingegangenen Meldungen ist ein wichtiger Faktor zur Beurteilung der Qualität. Der Anteil großer Fehlbildungen liegt in Sachsen-Anhalt, wie auch europaweit, bei 3 bis 3,5 %. In Landkreisen mit Fehlbildungsraten von unter 2 % hingegen ist zu vermuten, dass entweder die Meldung von Fehlbildungen in der entsprechenden Klinik nicht genügend etabliert ist oder die im Landkreis wohnenden Mütter ihre Kinder nicht in einer Klinik Sachsens-Anhalts entbinden.

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

Weiterhin ist es möglich, Meldungen auf "**weißen Meldebögen**", auf denen nur ein Minimaldatensatz erfasst wird, zu schicken. Eine Zustimmung der Übermittlung der Fehlbildungsmeldung per Unterschrift durch die Kindseltern ist dabei nicht notwendig.

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**.

Die Möglichkeit Daten online zu schicken ist in Vorbereitung. Bitte sprechen Sie uns an, falls Sie an dieser Meldeform interessiert sind.

Wir stehen Ihnen jederzeit für Rückfragen zum Meldeprozedere oder zu allgemeinen Fragestellungen zum Thema „angeborene Fehlbildungen“ zur Verfügung.

5 Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten

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

Landkreise	Altmarkkreis Salzwedel	Anhalt-Bitterfeld	Börde	Burgenland- kreis	Dessau-Roßlau	Halle	Harz	Jerichower Land	Magdeburg	Mansfeld- Südharz	Saalekreis	Salzlandkreis	Stendal	Wittenberg	Sachsen-Anhalt ohne Angabe	sonstiger Wohnsitz	gesamt pro Klinik
Klinikum Aschersleben-Staßfurt GmbH	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	19	-	-	-	-	21
Charité - Universitätsmedizin Berlin	-	-	3	-	-	-	-	1	3	-	-	1	-	-	-	-	8
Klinikum Bernburg GmbH	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	-	-	-	-	4
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	-	9	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	10
MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH	-	-	1	-	-	-	-	13	1	-	-	-	-	-	-	-	15
Städtisches Klinikum Dessau	-	1	-	-	5	-	-	1	-	-	-	-	-	3	-	-	10
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	3	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5
AMEOS Klinikum St. Salvator Halber- stadt	-	-	2	-	-	-	29	-	-	-	-	-	-	-	-	-	31
Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensle- ben	-	-	9	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	9
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	-	4	-	-	-	50	1	-	-	4	10	1	-	1	-	1	72
Universitätsklinikum Halle (Saale)	-	5	-	8	2	41	2	-	-	4	8	1	-	2	-	1	74
Krankenhaus Köthen GmbH	-	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	6
Universitätsklinikum Leipzig, A.ö.R.	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Klinik St. Marienstift Magdeburg	1	-	28	-	-	-	-	3	63	-	-	12	1	-	1	1	110
Klinikum Magdeburg gGmbH	-	-	20	-	-	-	1	4	28	-	-	5	-	-	-	-	58
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	13	1	38	-	-	-	9	16	105	-	-	13	6	-	-	1	202
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Mersebrug	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	17	2	-	-	-	-	20
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-	7	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	7
MEDIGREIF Bördekrankenhaus gGmbH Neindorf	-	-	6	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	7
Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg GmbH	-	-	-	-	-	-	16	-	-	1	-	2	-	-	-	-	19
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	17	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	3	21
Helios Klinik Sangerhausen	-	-	-	-	-	-	-	-	-	14	-	-	-	-	-	4	18
Klinikum Schönebeck GmbH	-	-	1	-	-	-	-	2	1	-	-	34	-	-	-	-	38
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	1	-	1	-	-	-	-	2	-	-	-	-	41	-	-	-	45
Asklepios Klinik Weißenfels	-	-	-	12	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	12
Harz-Klinikum Wernigerode-Blanken- burg GmbH	-	-	-	-	-	-	10	-	-	-	-	-	-	-	-	5	15
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5	-	-	5
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	-	-	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	6
MEDIGREIF Krankenhaus Anhalt- Zerbst gGmbH	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2
Geburtshaus/Hausentbindung	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	2	1	-	-	-	-	4
ohne Angabe der Geburtsklinik bzw. Geburt außerhalb von Sachsen-Anhalt	2	3	3	3	5	2	2	2	7	1	2	2	1	1	1	8	45

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	12	12	13
	Klinikum Bernburg GmbH	2	2	2
	Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	6	8	8
	MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH	4	7	7
	Städtisches Klinikum Dessau	10	11	11
	Städtisches Klinikum Dessau, Institut für Pathologie	1	1	1
	Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	2	3	3
	AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt	25	32	32
	AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Institut für Pathologie	2	2	2
	AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik	4	4	6
	Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben	1	6	85
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	43	50	60
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Klinik für Kinderchirurgie	6	6	6
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik	35	48	49
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie	18	18	19
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Reproduktionsmedizin	40	53	53
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin	21	23	23
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für pädiatrische Kardiologie	1	1	1
	Krankenhaus Köthen GmbH	3	6	336
	Herzzentrum Leipzig, Klinik für Kinderkardiologie	21	21	21
	Klinik St. Marienstift Magdeburg	31	97	377
	Klinikum Magdeburg gGmbH	13	19	20
	Klinikum Magdeburg gGmbH, Institut für Pathologie	4	4	11
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik	16	17	18
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie	15	17	41
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik	23	34	56
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	13	15	18
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik	104	171	271
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Screeninglabor	20	20	20
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Allgemein-, Viszeral- und Gefäßchirurgie, Arbeitsbereich Kinderchirurgie	2	2	2
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Orthopädie	4	5	5
	Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Merseburg	5	6	6
	Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	2	3	7
	MEDIGREIF Bördekrankenhaus gGmbH Neindorf	1	2	40
	Klinikum Dorothea Christiane Exleben Quedlinburg GmbH	6	14	14
	Klinikum Dorothea Christiane Exleben Quedlinburg GmbH, Institut für Pathologie	3	3	3
	Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	10	14	14
	Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik	2	3	12
	Helios Klinik Sangerhausen	7	15	15
	Klinikum Schönebeck GmbH	14	31	388
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	29	34	45	
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH, Pränatale Ultraschalldiagnostik	16	22	125	
Asklepios Klinik Weißenfels	7	7	7	
Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	11	14	14	
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	2	2	2	
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	3	5	5	
MEDIGREIF Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH	0	0	0	

Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort)		Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	Alle gemeldeten Kinder/Feten
ambulante Einrichtungen	Dipl.-Med. Heweker, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Bernburg	1	1	2
	Institut für Pathologie Dr. Taeye und Dr. Bilkenroth, Eisleben	1	1	1
	Hebamme Grimm, Glindenberg/Magdeburg	7	22	44
	Dres. Perlit, Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben	3	3	6
	Dr. Meiner, Fachärztin für Humangenetik, Halle	1	1	1
	PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Halle	19	20	32
	Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg	20	20	20
	Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	66	67	67
	Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	18	19	25
	Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt, Trackingstelle Magdeburg	32	42	42
	Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg	10	15	15
	Dr. Schneider, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Naumburg	1	1	1
	Praxis für Pathologie, Dr. Lüders, PD Dr. Schultz und Dr. Braxein, Stendal	8	8	8

Die Tabelle gibt einen Überblick über die im Jahr 2010 eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 2.538 Meldungen).

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

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

Bei den Pränatalbefunden wurden die Kinder/Feten nach dem Vorliegen von Fehlbildungen zum Geburtszeitpunkt eingeordnet. 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.

6 Geschlechtsverhältnis

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

männlich	8.842 Lebend- und Totgeborene
weiblich	8.521 Lebend- und Totgeborene
gesamt	17.363 Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,04

Für das Jahr 2010 wurden vom Statistischen Landesamt Halle insgesamt 17.363 Lebend- und Totgeborene registriert. Es wurden 17.300 Kinder lebend und 63 tot geboren. Somit ist die Gesamtzahl der Geborenen in Sachsen-Anhalt gegenüber dem Vorjahr (17.213 Geborene) um 0,9 % angestiegen.

Das Geschlechtsverhältnis aller Lebend- und Totgeborenen zeigt mit 1,04 erneut eine leichte Androtropie (2009: 1,07; 2008:1,05).

Wie in den Vorjahren lässt sich mit 1,25 auch eine Androtropie bei den Geborenen mit großen Fehlbildungen beobachten (2009: 1,28; 2008:1,38).

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Aborte)

männlich	314 Geborene
weiblich	251 Geborene
unbekannt	14 Geborene
unklar	1 Geborenes
gesamt	580 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,25

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

männlich	154 Geborene
weiblich	131 Geborene
gesamt	285 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,18

7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=580)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	507	87,4
davon: Lebendgeborene bis zum 7. Lebenstag verstorben	(3)	(0,5)
davon: Lebendgeborene nach dem 7. Lebenstag verstorben	(8)	(1,4)
Spontanaborte ab der 16. SSW	7	1,2
induzierte Aborte	62	10,7
Totgeborene	4	0,7
gesamt	580	100

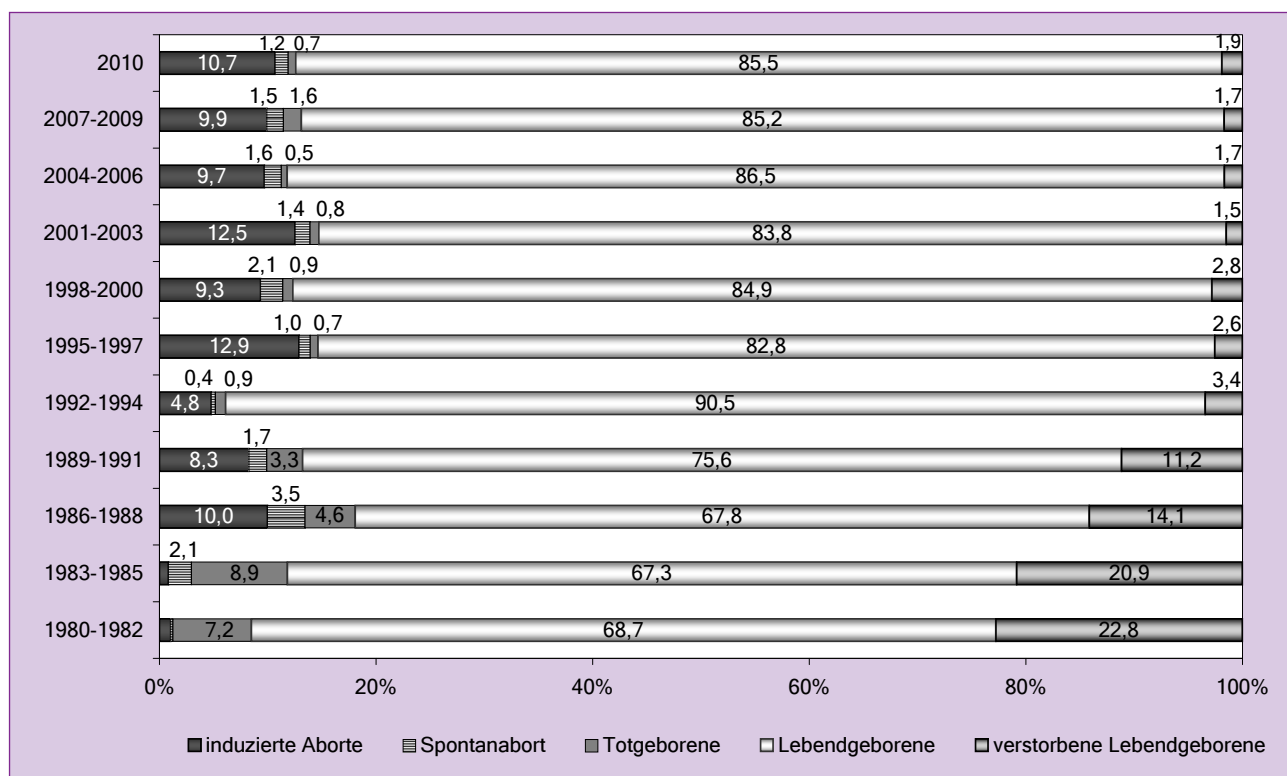


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Im Jahr 2010 wurden 580 Geborene mit großen Fehlbildungen gemeldet. Verglichen mit dem Vorjahr liegt diese Zahl leicht unter der Vorjahresmeldung (2009: 586 Geborene). Insgesamt gingen in den Jahren von 1980-2009 Meldungen zu 11.123 Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen ein.

Der Anteil der Lebendgeborenen lag 2010 mit 87,4 % ähnlich hoch wie in den Jahren zuvor (2009: 86,5 %; 2008: 85,1 %). In den 80er-Jahren war der Anteil der überlebenden Säuglinge mit großen Fehlbildungen mit ca. 70 % deutlich geringer.

In den Geburtsjahrgängen 1980-2010 fällt ein deutlicher Rückgang der verstorbenen Lebendgeborenen auf. Dies ist am ehesten auf die verbesserten Möglichkeiten der Perinatalmedizin zurückzuführen.

Der Anteil der induzierten Aborte stieg im Vergleich zu den Jahren 1980-1985 (0,9 %) im Zeitraum von 1986-1997 (9,1%) an und bleibt seitdem auf gleichem Niveau (1998-2010: 10,4 %; 2010: 10,7 %). Es ist anzunehmen, dass aufgrund der verbesserten Pränataldiagnostik vermehrt medizinisch induzierte Aborte bei Fehlbildungen durchgeführt werden und in Relation dazu der Anteil der Spontanaborte und Totgeborenen rückläufig ist.

8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=580)

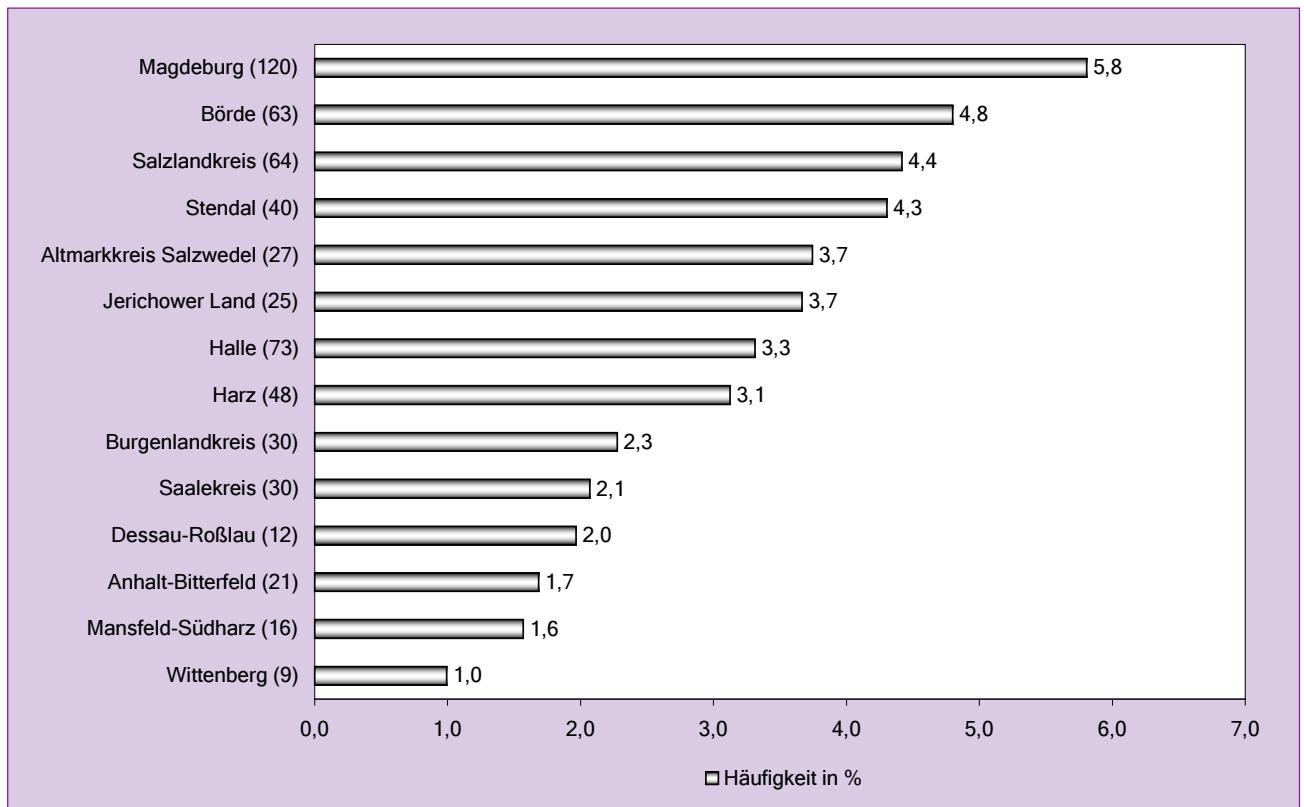


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	205	4,20
Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)	375	2,98
Sachsen-Anhalt	580	3,32

Große Fehlbildungen (1998 bis 2009)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
Städte	4,38	4,20 - 4,56
Landkreise	3,14	3,05 - 3,23
Region	3,44	3,36 - 3,52

In Sachsen-Anhalt lag die Rate der Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen im Jahr 2010 bei 3,32 % (580 Geborene). Dieser Wert liegt leicht unter dem des Vorjahres (2009: 586 Geborene, 3,39 %) und dem des Konfidenzintervalls.

Im Vergleich der kreisfreien Städte Magdeburg, Halle und Dessau-Roßlau mit den Landkreisen zeigt sich auch in 2010 häufigeres Auftreten von großen Fehlbildungen in den kreisfreien Städten (4,20 %) gegenüber den Landkreisen (2,98 %).

Bei regionaler Betrachtung der Landkreise ist der Anteil an gemeldeten großen Fehlbildungen aus der Börde mit 4,78 % am größten und wird gefolgt vom Salzlandkreis mit 4,42 %. Im Jerichower Land wurde die hohe Fehl-

bildungsrate des vergangenen Jahres (2009: 5,28 %) nicht wieder erreicht und liegt aktuell bei 3,67 %. Trotz etwa gleichbleibender Geburtenanzahlen wurden aus den Landkreisen Anhalt-Bitterfeld mit 1,68 % (2009: 3,36 %; 2008: 3,07 %) und Mansfeld-Südharz mit 1,57 % (2009: 2,63 %; 2008: 3,32 %) weniger Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen gemeldet. Die niedrigste Fehlbildungsrate war, wie in den Jahren zuvor, im Landkreis Wittenberg (2009: 1,31 %; 2008: 1,22 %) zu verzeichnen.

Die kreisfreien Städte zeigten wie im Jahr 2009 eine gleichbleibende Rangfolge über gemeldete Häufigkeiten von großen Fehlbildungen. Magdeburg rangiert an der Spitze mit 5,8 % (2009: 5,2 %), Halle folgt mit 3,3 % (2009: 3,3 %) und Dessau-Roßlau mit 2,0 % (2009: 1,2 %).

9 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=230)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	80	1,64
Landkreise insgesamt	150	1,19
Sachsen-Anhalt	230	1,32

Multiple congenitale Fehlbildungen (1998 bis 2009)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
Städte	1,65	1,54 - 1,76
Landkreise	1,36	1,30 - 1,42
Region	1,43	1,38 - 1,48

Im Jahr 2010 wurden von den 580 Geborenen mit großen Fehlbildungen 230 Geborene mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA), d. h. mindestens zwei großen angeborenen Fehlbildungen, gemeldet. Das entspricht einem Anteil von 39,7 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen und ist ungefähr mit dem durchschnittlichen Anteil der MCA in den zurückliegenden Jahren vergleichbar.

Betrachtet man alle in Sachsen-Anhalt Geborenen beträgt der Anteil der Kinder und Feten mit MCA 1,32 % und liegt damit unterhalb des Konfidenzintervalls der Jahre 1998-2009 (1,38-1,48).

Im Jahr 2010 liegt der Anteil der MCA aus den kreisfreien Städten mit 1,64 % über dem Anteil aus den Landkreisen mit 1,19 %. Dieser Unterschied zwischen den kreisfreien Städten und Landkreisen bestand bereits und hat sich erneut verstärkt (2008: kreisfreie Städte 1,63 %, Landkreise 1,46 %; 2009: kreisfreie Städte 1,60 %, Landkreise 1,42 %).

In den kreisfreien Städten liegt der Anteil der MCA im Konfidenzintervall der Vorjahre und in den Landkreisen unterhalb des Intervalls.

Im Vergleich der einzelnen Regionen Sachsens-Anhalts wird ein Anstieg der MCA in Stendal von 1,4 % im Vorjahr auf 1,9 % deutlich, somit wurden aus Stendal am zweithäufigsten MCA gemeldet. Am häufigsten kamen Geborene mit MCA, wie in den Vorjahren, aus Magdeburg mit 2,0 %. Im Jahr 2009 wurden jedoch aus dem Jerichower Land bei 2,6 % aller Geborenen MCA gemeldet. Ähnliche Ergebnisse zeigten sich bereits bei der Auswertung der großen Fehlbildungen abhängig vom Landkreis oder der kreisfreien Stadt (Kapitel 8).

Aus dem Landkreis Mansfeld-Südharz wurden mit 0,5 % am wenigsten MCA gemeldet, dies war im Vorjahr nicht zu beobachten (2009: 1,6 %). Ebenfalls wenige Meldungen von MCA gingen aus Wittenberg und dem Saalekreis ein.

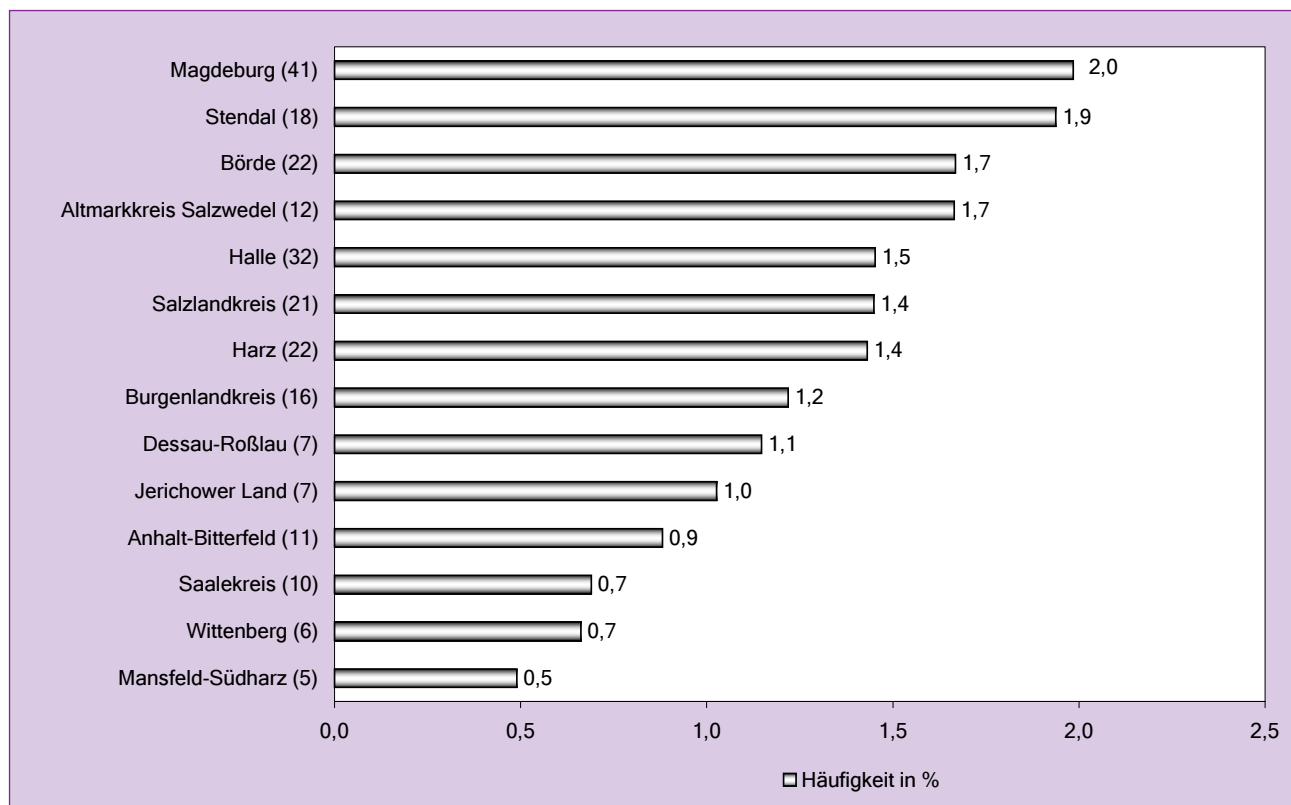


Abb. 3: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

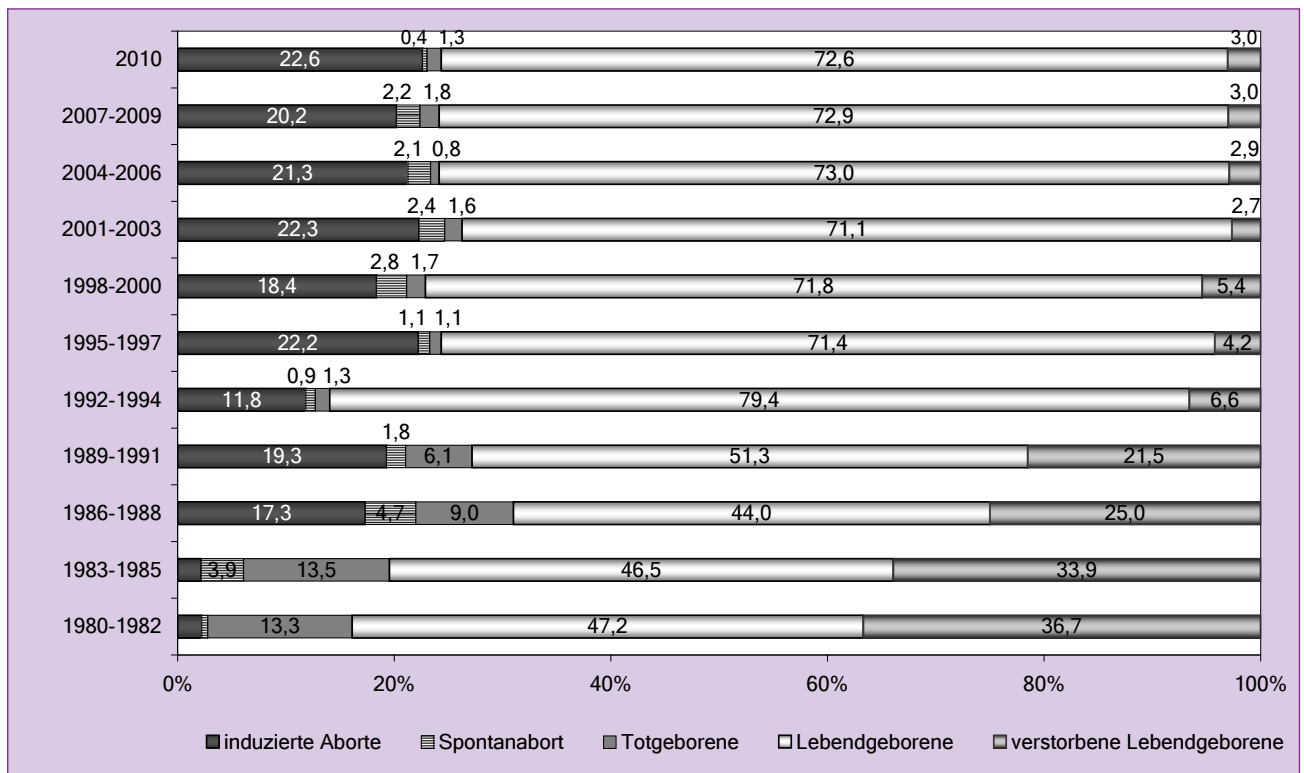


Abb. 4: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA)
(Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Mit der grafischen Darstellung der Schwangerschaftsausgänge von Geborenen mit MCA werden im diesjährigen Bericht interessante Tendenzen der letzten drei Jahrzehnte veranschaulicht.

Das Diagramm zeigt, dass die 230 Lebendgeborenen des Jahres 2010 einem Anteil von 75,6 % entsprechen, verstorben sind davon 3 %. Der Anteil aller Lebendgeborenen stimmt etwa mit dem durchschnittlichen Anteil seit 1980 (75,0 %) überein. Aber der Anteil der Säuglinge, die verstarben, lag Anfang der 80er-Jahre noch bei etwas unter 40 % aller Geborenen mit MCA. Er reduzierte sich bis 1989 auf etwa 20 %. 1992 lag der Anteil erstmals unter 10 % und verringerte sich im Laufe der 90er-Jahre weiter. Seit dem Jahr 2001 liegt der Anteil der Kinder mit

MCA, die im ersten Lebensjahr verstarben, immer unter 5 %, im Jahr 2010 lag er bei 3,0 %. Auch hier wird, wie bei den Geborenen mit großen Fehlbildungen (Kapitel 7), diese positive Entwicklung auf den Fortschritt der Perinatalmedizin zurückzuführen sein.

Ende der 80er-Jahre begann die pränatale Diagnostik und etablierte sich in den 90er-Jahren. Aus dem Diagramm ist zu erkennen, dass bei Feten mit MCA-Fehlbildungen im gleichen Zeitraum sowohl der Anteil von Spontanaborten und Totgeborenen abnahm als auch der Anteil an medizinisch induzierten Aborten zunahm. Letzterer blieb seit Ende der 90er-Jahre annähernd gleich hoch. Auch der Anteil der Totgeborenen liegt 2010 mit 1,3 % im Durchschnitt der letzten Jahre.

10 Pränatale Sonografiebefunde

Das Fehlbildungsmonitoring bekam Informationen zur pränatalen Sonografie von 1.629 Kindern/Feten des Geburtsjahrganges 2010 zugesandt. Dabei wurden Softmarker, definierte Fehlbildungen und unauffällige Befunde angegeben.

359-mal wurde ein pathologischer Befund gesehen. In nur 22 Fällen (6,1 %) ist nicht bekannt, wie die Schwangerschaft ausging und ob postnatal Fehlbildungen vorlagen.

Bei 233 Kindern/Feten wurden Softmarker gefunden. 204 Kinder/Feten wiesen einen Softmarker, 24 zwei Softmarker und fünf Geborene jeweils drei Softmarker auf.

Wie auch im letzten Jahr, wurde 2010 der Softmarker Pyelektasie am häufigsten diagnostiziert (50 Fälle), gefolgt von den white spots (40 Fälle) und der singulären Nabelschnurarterie (38 Fälle). Von den 233 Kindern/Feten mit Softmarker hatten 123 mindestens einen der drei am häufigsten registrierten Softmarker.

Folgende Softmarker wurden gemeldet: (Mehrfachnennungen möglich)

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder
Pyelektasie	50
white spots	40
singuläre Nabelschnurarterie	38
vergrößerte Nackentransparenz (NT)	16
Plexus choroideus Zysten	14
Oligo-/Anhydramnion	13
Polyhydramnion	9
echogener Darm	7
Hydrops fetalis	7
Nackenödem	7
grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel	5
hypoplastisches Nasenbein	4
Verkürzung der Röhrenknochen	4

Im Bundesland Sachsen-Anhalt besteht keine vollständige Erfassung von pränatalen Ultraschallbefunden. Die Befunde stammen überwiegend von Gynäkologen, die eine Feindiagnostik im 2. Trimenon durchführen. Mit Sicherheit existieren von Kindern, die gesund geboren wurden, weitere pränatale Nachweise von Softmarkern, die uns nicht gemeldet wurden.

Softmarkerbefunde bei Kindern/Feten mit ausgewählten Chromosomenstörungen:

2010 wurden insgesamt 33 Geborene mit **Down-Syndrom** gemeldet. In 19 Fällen ist uns der pränatale Ultraschallbefund bekannt. Dabei wurde bei zwei Lebendgeborenen kein pathologischer Ultraschallbefund erhoben.

Bei den 17 Geborenen, von denen uns ein pathologischer Befund vorliegt, wurden folgende Softmarker festgestellt:

- 1 x Nackenödem, Pyelektasie und white spots
- 1 x Pyelektasie und white spots
- 2 x Pyelektasie
- 1 x white spots
- 6 x vergrößerte Nackentransparenz
- 1 x hypoplastisches Nasenbein und Verkürzung der Röhrenknochen
- 1 x hypoplastisches Nasenbein

Zweimal wurde nur allgemein die Verdachtsdiagnose Down-Syndrom angegeben. Außer den Softmarkern wurden in fünf Fällen Herzfehler festgestellt. Weitere schwere Begleitfehlbildungen waren einmal ein Hydrocephalus und einmal eine cerebrale Zyste.

Zu neun der zehn uns gemeldeten Geborenen mit der Diagnose **Edwards-Syndrom** sind uns pränatale Ultraschallbefunde übermittelt worden. Bei dem einen Lebendgeborenen wurde beim pränatalen Ultraschall kein pathologischer Befund erhoben. Einmal wurde allgemein die Verdachtsdiagnose Edwards-Syndrom gestellt. Zu den anderen sieben induzierten Aborten liegen uns folgende Angaben zu Softmarkern vor:

- 1 x echogener Darm und vergrößerte Nackentransparenz
- 1 x Hydrops fetalis
- 1 x Nackenödem
- 2 x singuläre Nabelschnurarterie
- 1 x Plexus choroideus Zysten
- 1 x kein Softmarker (Halszysten)

Bei vier dieser Feten wurden außer den aufgeführten Softmarkern Herzfehlbildungen und andere schwere Fehlbildungen, wie Omphalocele (2 x), Holoprosencephalie, Schädel- und Extremitätenfehlbildungen und Halszysten diagnostiziert.

Bei dem im Jahr 2010 gemeldeten Feten mit **Patau-Syndrom** wurde der pränataldiagnostische Ultraschallbefund Hydrops fetalis gestellt.

Von den drei Geborenen mit **Turner-Syndrom** liegt uns nur in einem Fall ein pränataler Ultraschallbefund vor. Ein Softmarker (vergrößerte Nackentransparenz) und ein singulärer Ventrikel wurden erkannt.

Bei den beiden induzierten Aborten mit **Pallister-Killian Syndrom** und **Triploidie** wurden jeweils neben drei Softmarkern Fehlbildungen des Herzens diagnostiziert. Der Fet mit Pallister-Killian Syndrom wies eine Verkürzung der oberen Extremitäten, white spots und eine singuläre Arteria umbilicalis auf. Bei dem Fet mit Triploidie wurde ein Oligohydramnion, eine vergrößerte Nackentransparenz und eine singuläre Arteria umbilicalis festgestellt. Zum Lebendgeborenen mit **Klinefelter-Syndrom** wurde uns als pränataler Ultraschallbefund nur diese Verdachtsdiagnose, die mit Hilfe der Amniozentese bestätigt wurde, mitgeteilt.

Beim Lebendgeborenen mit **Katzenschrei-Syndrom** war im pränatalen Ultraschall kein pathologischer Befund erhoben worden.

2010 erhielten wir zu weiteren sieben Geborenen mit **Chromosomenstörung** keine Informationen zu pränatalen Ultraschalluntersuchungen.

Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall)	Anzahl auffälliger Pränatalbefunde		
	gesamt	postnatal bestätigt	ohne vorliegenden postnatalen Befund
Zystennieren	14	14	-
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	12	10	1
congenitaler Hydrocephalus	9	4	2
Arhin-/Holoprosencephalie	8	6	-
Gastroschisis	7	6	-
Spina bifida	6	5	-
Omphalocele	6	4	1
Linksherzhypoplasie	3	1	-
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	3	2	-
Nierenagenesie, einseitig	3	2	-
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	3	1	-
Anencephalie	2	2	-
Potter-Sequenz	2	1	-
Zwerchfellhernie	2	2	-
Encephalocele	1	1	-
Aortenisthmusstenose	1	1	-
Dünndarmatresie/-stenose	1	1	-

In der obigen Tabelle sind die Indikatorfehlbildungen aufgelistet, die bei den Geborenen des Jahres 2010 pränatal-sonografisch gesehen wurden.

Von 359 zur Verfügung stehenden pathologischen Befunden wurde 83-mal (bei 80 Geborenen) im pränatalen Ultraschall eine Indikatorfehlbildung gefunden. Zu 64 dieser Diagnosen, das entspricht 77,1 %, wurde eine postnatale Bestätigung des Befundes gemeldet. Für nur sechs Verdachtsdiagnosen erfuhren wir nicht, ob sie sich postnatal bestätigten. In 13 Fällen (15,7 %) wurde der pränatale Sonografiebefund nicht bestätigt. Oftmals lagen jedoch postnatal schwere Fehlbildungen, meist im gleichen Organsystem, vor.

Am häufigsten (14-mal) wurden pränatal Zystennieren erkannt, die sich alle postnatal bestätigten. Weiterhin stimmten die pränatal diagnostizierten Indikatorfehlbildungen Anencephalie, Zwerchfellhernie, Encephalocele, Aorten-isthmusstenose und Dünndarmatresie- und stenose vollständig mit dem postnatal angegebenen Befund überein.

Die 2010 am zweithäufigsten (12-mal) pränatal-sonografisch beobachtete Indikatorfehlbildung, die Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, wurde 10-mal auch postnatal gesehen. Bei einem induzierten Abort wurden nach der Obduktion Fehlbildungen der Schädel- und Gesichtschädelknochen angegeben und einmal ist uns außer dem pränatalen Befund nichts bekannt.

Der Hydrocephalus, der neunmal pränatal gesehen wurde,

wurde viermal bestätigt. Zweimal wurde postnatal eine Balkenagenesie und andere Gehirnefehlbildungen angegeben. Einmal bestätigte sich der Pränatalbefund nicht.

Ein in der 13. SSW gestellter Verdacht auf eine Holoprosencephalie bestätigte sich schon etwa in der 22. SSW nicht mehr. Das Kind kam lebend zur Welt.

Weitere nicht bestätigte pränatal diagnostizierte Indikatorfehlbildungen waren in diesem Jahr: eine Gastroschisis (Lebendgeborenes der 41. SSW), eine Oesophagusstenose (Lebendgeborenes der 33. SSW) und eine Spina bifida (Lebendgeborenes mit Analatresie mit perinealer Fistel).

Bei drei induzierten Aborten, einem mit Down- und zwei mit Edwards-Syndrom, erhielten wir zwar die Mitteilung des Syndroms, jedoch keinen postnatalen Befund der pränatal aufgefallenen Indikatorfehlbildungen (Hydrocephalus, Omphalocele und Linksherzhypoplasie). Ungesicherte Diagnosen können jedoch nicht mit in den Bericht einfließen.

Der Anteil der Pränatalmeldungen, bei denen wir keine nachgeburtliche Information erhielten, ist im Vergleich zu den Vorjahren dank Ihrer engagierten Mitarbeit deutlich gesunken. Wir sind weiterhin sehr an der detaillierten Übermittlung pränataler Befunde, als auch dem weiteren Schwangerschaftsverlauf/-ausgang und den postnatalen Befunden interessiert. Eine fundierte Auswertung prä- und postnataler Befunde ist gerade bei zunehmender Pränataldiagnostik bedeutsam.

11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

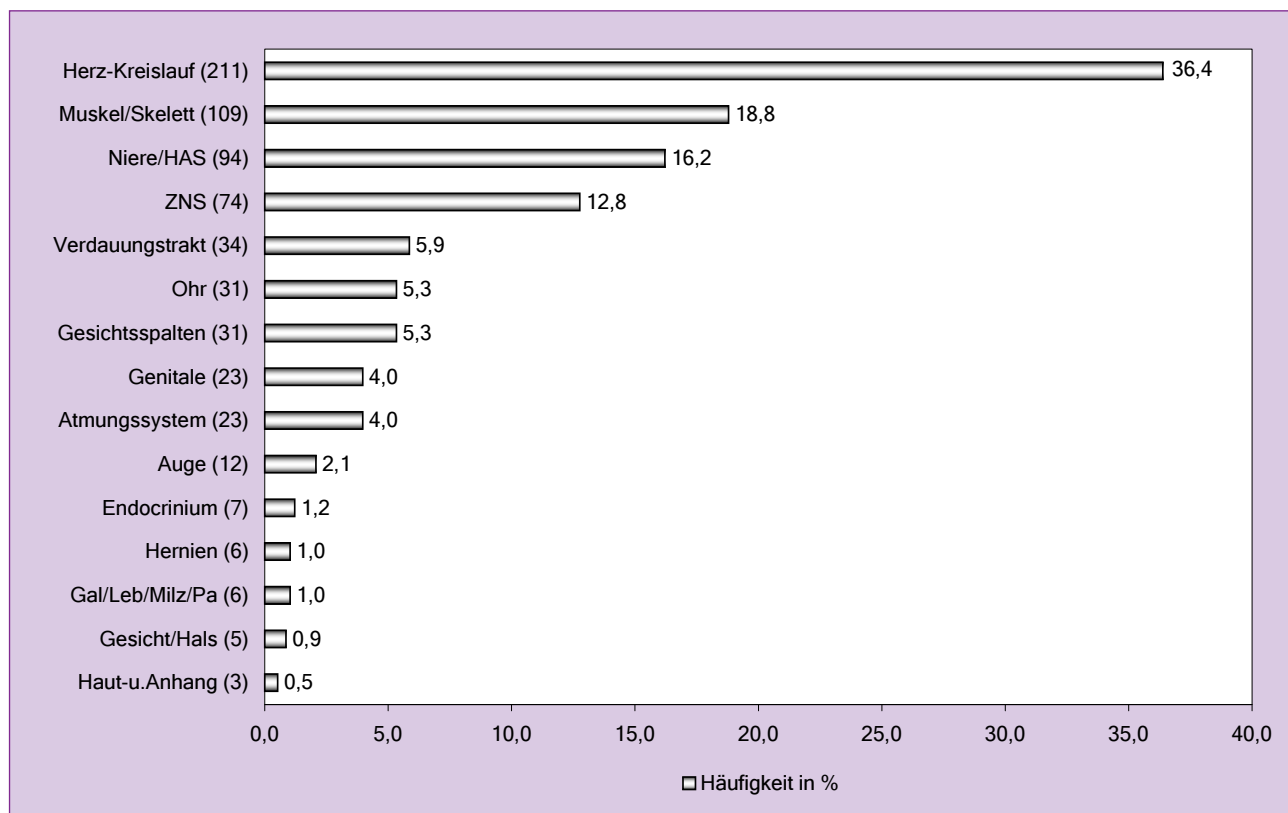


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe)

In diesem Kapitel werden die Diagnosen von 580 Geborenen betrachtet, die eine oder auch mehrere große Fehlbildungen aufweisen. Es erfolgte eine Einordnung der Fehlbildungen nach Organsystemen, wobei bei einem Kind bzw. Feten auch verschiedene Organsysteme betroffen sein können. Geborene mit einer MCA-Fehlbildung und ohne Angaben zu den genauen Fehlbildungen werden im Diagramm nicht dargestellt.

Fehlbildungen des Herz-Kreislaufsystems traten im Jahr 2010 mit 211 Betroffenen erwartungsgemäß am häufigsten auf. Dies entspricht einem Anteil von 36,4 %, der etwas unter dem der Vorjahre (2009: 40,6 %; 2008: 40,8 %) liegt.

Gleichbleibend häufig waren große Fehlbildungen des

Muskel- und Skelettsystems mit 18,8 %. (2009: 18,4 %) zu verzeichnen. Fehlbildungen der Niere und des Harntraktes wurden 2010 bei 16,2 % aller gemeldeten Geborenen mit großen Fehlbildungen gefunden, der Anteil der Fehlbildungen dieses Organsystems stieg in den letzten Jahren an (2009: 13,8 %; 2008 12,2 %). Fehlbildungen des ZNS rangierten mit leicht gestiegenem Anteil bei 12,8 % (2009: 11,1 %) weiter unter den häufigsten Fehlbildungen.

Fehlbildungen der Augen sind selten zu beobachten. 2010 haben die gemeldeten Fehlbildungen der Augen zugenommen (2,1 %). Ihr Anteil liegt über dem Durchschnitt der letzten zehn Jahre (1,6 %). Ähnlich häufig waren diese zuletzt im Jahr 2005 (2,6 %).

Die häufigsten Einzeldiagnosen 2010 (nur große Fehlbildungen)

	ICD 10	Diagnose	Kinder/Feten 2010		Kinder/Feten 2000-2009
			Anzahl	Prävalenz /10.000	Prävalenz /10.000
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (inklusive PFO)	105	60,2	68,1
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	74	42,4	44,4
3.	Q62.3	sonstige obstruktive Defekte des Nierenbeckens und des Ureters (Dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele)	39	22,3	17,9
4.	Q02.	Microcephalie	36	20,6	15,7
5.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	33	18,9	16,3
6.	Q65.3 Q65.4 Q65.5	angeborene Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/ohne Angabe der Seitigkeit)	30	17,2	17,3
7.	Q25.0	offener Ductus Botalli (PDA), hämodynamisch wirksam	29	16,6	5,9
	H90.	Hörverlust durch Schallleitungs- oder Schallempfindungsstörung	29	16,6	5,2 (14,4*)
8.	Q69.	Polydactylie (prä- und postaxial)	27	15,5	11,1
9.	Q37.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	21	12,0	11,2
10.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	20	11,5	19,5
11.	Q62.1	Atresie und Stenose des Ureters	16	9,2	6,6
12.	Q61.4	Nierendysplasie/Potter II	15	8,6	5,4
13.	Q54.1 Q54.2 Q54.3 Q54.8 Q54.9	Hypospadie (ohne coronare/glanduläre)	14	8,0	7,1
14.	Q21.2	Defekt des Vorhof- und Kammerseptums	11	6,3	4,3
15.	Q60.0	einseitige Nierenagenesie	10	5,7	6,9
	Q25.1	Aortenisthmusstenose	10	5,7	4,5
	Q42.2 Q42.3	angeborene(s) Fehlen, Atresie und Stenose des Anus mit und ohne Fistel	10	5,7	4,2
	Q91.0 Q91.1 Q91.2 Q91.3	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	10	5,7	3,6
16.	Q30.0 Q30.1 Q30.8 Q30.9	angeborener Hydrozephalus (ohne Neuralrohrdefekt)	9	5,2	6,2

* 2007-2009 (ab 2007 Datenabgleich Neugeborenenhörscreening-Tracking)

Die Prävalenzangaben für die im Jahr 2010 am häufigsten in Sachsen-Anhalt registrierten Einzelfehlbildungen, dargestellt in der Tabelle auf der vorangegangenen Seite, basieren auf 17.455 Geborenen des Jahres 2010 und 176.635 Geborenen der Jahre 2000-2009.

Die häufigsten Einzeldiagnosen sind auch im Jahr 2010 erwartungsgemäß der Vorhofseptum- und Ventrikelseptumdefekt. Die Prävalenz des Vorhofseptumdefektes (60,2 pro 10.000 Geborene) liegt unter der des Vorjahres (66,5 pro 10.000 Geborene). Verglichen mit der Durchschnittsprävalenz der Jahre 2000-2009 (68,1 pro 10.000 Geborene, KI: 64,3-72,1) ist der Wert als niedrig einzuschätzen. Auch die Prävalenz des Ventrikelseptumdefektes liegt mit 42,4 pro 10.000 Geborene unter der der letzten Jahre (2008: 50,9 pro 10.000 Geborene; 2009: 48,0 pro 10.000 Geborene), entspricht jedoch der Durchschnittsprävalenz der Jahre 2000-2009 (44,4 pro 10.000 Geborene, KI: 41,4-47,6).

An dritter Stelle der häufigsten Fehlbildungen liegen die obstruktiven Defekte des Nierenbeckens und des Ureters mit einer Prävalenz von 22,3 pro 10.000 Geborene. Damit gibt es zu den Vorjahren einen leichten Anstieg (2008: 16,8 pro 10.000 Geborene; 2009: 19,6 pro 10.000 Geborene).

Die Microcephalie wurde bei 36 Geborenen gemeldet. Die Prävalenz stieg von 16,8 im Jahr 2009 auf 20,6 pro 10.000 Geborene an. Somit ist die Microcephalie 2010 die vierthäufigste große Fehlbildung bei Kindern und Feten in Sachsen-Anhalt.

Die häufigste Chromosomenaberration, das Down-Syndrom, liegt mit 33 gemeldeten Fällen für Sachsen-Anhalt auf Rang fünf. Dies entspricht einer Prävalenz von 18,9 pro 10.000 Geborene. Über die letzten Jahre sind Schwankungen der Prävalenzen zwischen 11,5 pro 10.000 Geborene (2005) und wiederholt hohen Werten, wie z. B. 19,9 pro 10.000 Geborene (2006), zu beobachten. Verglichen mit der Durchschnittsprävalenz der Jahre 2000-2009 (16,3 pro 10.000 Geborene) trat diese Indikatorfehlbildung 2010 häufig auf.

Am sechsthäufigsten trat die Hüftgelenkssubluxation auf. Die Prävalenz passt mit 17,2 pro 10.000 Geborene zur Durchschnittsprävalenz der Jahre 2000-2009 (17,3 pro 10.000 Geborene). Über die Jahre schwanken die Prävalenzen jedoch sehr. Dies lässt vermuten, dass das Hüftultraschallscreening zur U2 in den Geburtskliniken verschieden gehandhabt wird.

Der offene Ductus arteriosus botalli mit Hämodynamik liegt an siebter Stelle. Gemeldet wurden 29 Kinder, dies entspricht einer Prävalenz von 16,6 pro 10.000 Geborene. Verglichen mit den Vorjahren ist ein starker Anstieg zu verzeichnen. Noch nie lag die Prävalenz in diesem Bereich. Der Durchschnitt der Jahre 2000-2009 liegt bei 5,9 pro 10.000 Geborene.

Die Zunahme könnte mit der Etablierung des Sauerstoffsättigungsscreening (Pulsoxymetrie) zur Früherkennung von Herz-Kreislauffehlbildungen zusammenhängen.

Ebenfalls auf Rang sieben findet sich der Hörverlust durch Schalleitungs- oder Schallempfindungsstörung. Erst seit 2007 werden Daten durch das flächendeckende Hörscreening gesichert. Verglichen mit der Durchschnittsprävalenz der Jahre 2007-2009 von 14,4 pro 10.000 Geborene liegt die Prävalenz 2010 mit 16,6 pro 10.000 Geborene nur wenig höher.

Polydactylien (prä- und postaxial) wurden mit einer Prävalenz von 15,5 pro 10.000 Geborene registriert, somit rangieren diese auf Platz acht. Seit 2000 steigt die Prävalenz dieser Fehlbildung an, über die Jahre 2000-2009 liegt sie bei 11,1 pro 10.000 Geborene (KI: 9,7-12,7). Die ICD10-Kodierung Q69 umfasst sowohl postaxiale, als auch die in Kapitel 12.28 aufgeführten präaxialen Polydactylien. Knapp 40 % aller Geborenen mit Polydactylie hatten eine präaxiale Form.

Auf dem neunten Platz findet sich für 2010 die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte mit 21 gemeldeten Kindern/Feten. Die Prävalenz von 12,0 pro 10.000 Geborene liegt im Bereich der Durchschnittsprävalenz (2000-2009: 11,2 pro 10.000 Geborene).

Zum Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß) gingen Meldungen zu 20 Kindern/Feten, d. h. nur etwa zwei Drittel der zu erwartenden Anzahl, ein. Mit einer Prävalenz von 11,5 pro 10.000 Geborene liegt diese Fehlbildung deutlich unter der Vorjahresprävalenz (19,6 pro 10.000 Geborene). So wenige Klumpfußfehlbildungen wie 2010 wurden seit 2000 nicht dokumentiert (2000-2009: 19,5 pro 10.000 Geborene, KI: 17,5-21,6).

16 Kinder/Feten mit Atresie und Stenose des Ureters wurden 2010 gemeldet. Das entspricht einer Jahresprävalenz von 9,2 pro 10.000 Geborene. Dabei waren in einem Fall beide Ureteren betroffen. In der Häufigkeitsrangfolge liegt die Fehlbildung auf Rang elf. Zuletzt gab es eine ähnlich hohe Prävalenz 2003 mit 9,4 pro 10.000 Geborene. Die Durchschnittsprävalenz von 2000-2009 ist mit 6,6 pro 10.000 Geborene wesentlich niedriger.

Auf dem zwölften Platz der häufigsten Fehlbildungen liegen die Nierendysplasien/Potter II-Fehlbildungen. Im Vergleich zu 2009 war die Prävalenz mit 8,6 pro 10.000 Geborene zwar gleichbleibend (2009: 8,7 pro 10.000 Geborene), doch ist seit dem Jahr 2000 ein leichter Anstieg zu erkennen (2000-2009: 5,4 pro 10.000 Geborene, KI: 4,4-6,7).

Nach zwei Jahren mit hohen Prävalenzen (2008: 7,5 pro 10.000 Geborene; 2009: 9,0 pro 10.000 Geborene) gab es 2010 mit drei Lebendgeborenen und drei induzierten Aborten in Sachsen-Anhalt nur wenige Geborene mit Spina bifida. Die Prävalenz liegt bei 3,4 pro 10.000 Geborene. Daher ist sie dieses Jahr nicht tabellarisch mit aufgeführt. Betrachtet man das Auftreten der Fehlbildung seit dem Jahr 2000, so findet sich die niedrigste Prävalenz im Jahr 2005 (2,9 pro 10.000 Geborene).

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

12.0 Definitionen

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

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

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

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

5. Microcephalie: Die Microcephalie ist durch einen zu kleinen occipito-frontalen Schädelumfang (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 Fetten, 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 bezeichnet das Fehlen oder die offensichtlich zu kleinen Augen. Einige Anhangsgebilde und die Augenlider können normal ausgebildet sein. Bei der Microphthalmie ist der Durchmesser der Cornea kleiner als 10 mm und der anterior-posteriore Durchmesser des Augapfels kleiner als 20 mm.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

29. Reduktionsfehlbildungen der oberen und der unteren Extremität(en): Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten sind durch das vollständige oder teilweise Fehlen oder der schweren Hypoplasie von Skelettstrukturen der Extremitäten, einschließlich der Femurhypoplasie, gekennzeichnet. Dazu gehört auch das Roberts-Syndrom. Ausgeschlossen sind die milde Hypoplasie mit normaler Formgebung von Skeletteilen, die Brachydactylie, Finger- oder Zehenreduktionsdefekte, die mit Syndactyliien 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 (1998 bis 2009) liegt eine Gesamtanzahl von 198.477 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 3 x Halle	4	8,2	↔
Landkreise: 1 x Burgenlandkreis 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 1 x Stendal 1 x unbekannt	6	4,8	↓
Sachsen-Anhalt	10	5,7	↓

Neuralrohrdefekte (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	10,42	7,74 - 13,73
Landkreise	9,77	8,34 - 11,42
Region	9,93	8,66 - 11,36
EUROCAT	8,47	1,64 Spain Hospital Network* 17,73 Ukraine**

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

Mit zehn gemeldeten Neuralrohrdefekten wird der fallende Trend des letzten Jahres fortgesetzt. Die **Prävalenz** liegt bei **5,7 pro 10.000 Geborene**. Somit liegt sie unter der Basisprävalenz der Jahre 1998-2009.

Innerhalb der letzten zwölf Jahre überwiegt die höhere Prävalenz in den kreisfreien Städten im Vergleich zu den Landkreisen.

Im Vergleich zu anderen EUROCAT-Registern liegen wir mit der angegebenen Häufigkeit im Mittelfeld.

Wenn man die veröffentlichte gesamteuropäische 10-Jahrestrend-Analyse (1999-2008) von 21 EUROCAT-Registern betrachtet, überrascht auch dort ein tendenziell fallender Trend. Dieser bezieht sich in der isolierten Betrachtung der verschiedenen Entitäten des Neuralrohrdefektes auf den Anencephalus und die Spina bifida. Die Encephalocele ergab in der Trendberechnung eine neutrale Position.

Bei der Betrachtung der Basisprävalenzen für 1998-2009 aller EUROCAT-Register mit 8,47 pro 10.000 Geborene im Vergleich zu Sachsen-Anhalt mit 9,93 pro 10.000 Geborene liegen wir leicht oberhalb der Mittelwerte.

zusätzliche Angaben:

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

Das Geschlechtsverhältnis der Geborenen mit Neuralrohrdefekt war ausgeglichen.

Die häufigste Entität der Neuralrohrdefekte ist auch im Jahr 2010 die Spina bifida mit sechs Fällen. Encephalocele und Anencephalus waren in jeweils zwei Fällen nachweisbar.

Es kamen 40 % der Kinder lebend zur Welt, dabei bestand bei drei Kindern eine Spina bifida und einmal eine Minimalform einer Encephalocele. Nur in einem Fall einer Spina bifida liegt uns kein pränataler Befund vor, sonst war bereits pränatal die Verdachtsdiagnose gestellt worden. Für die Neuralrohrdefekte ergibt sich also eine Lebendgeborenen-Prävalenz in 2010 von 2,3 pro 10.000 Geborene. Diese liegt im Bereich der Basisprävalenz der Lebendgeborenen 1998-2009 mit 2,4 pro 10.000 Geborene.

Im Vergleich mit den EUROCAT-Registern liegt die Basisprävalenz der Lebendgeborenen für 1998-2009 mit 2,66 pro 10.000 Geborene ebenfalls in diesem Bereich. Dabei sind auch Daten der Register aus Ländern wie Irland und Malta enthalten, in denen ein legaler induzierter Abort bei pränatal diagnostizierter Malformation nicht erfolgt.

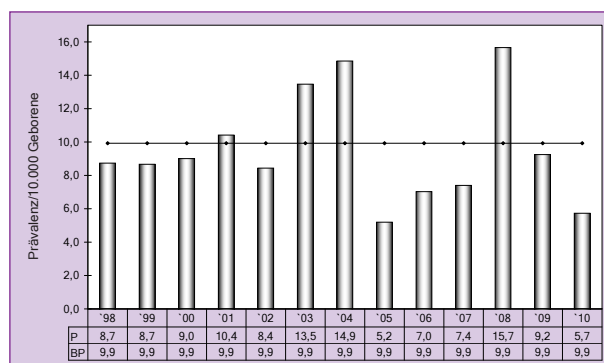


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1998

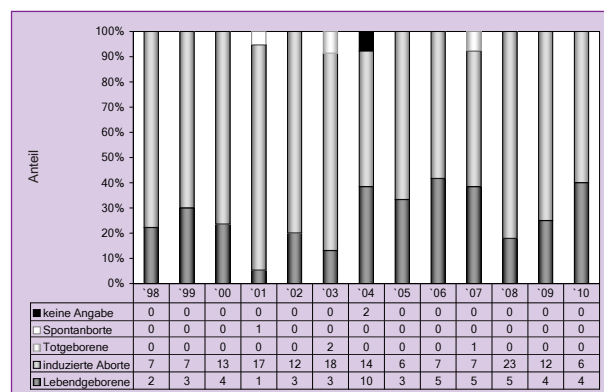


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 1.746 Geborene beobachtet.

12.2 Anencephalie (Q00.)

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

Anencephalie (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,67	0,72 - 3,28
Landkreise	2,72	1,96 - 3,70
Region	2,47	1,83 - 3,26
EUROCAT	2,85	0,24 Spain Hospital Network* 7,53 Ukraine**

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

Im Jahr 2010 wurden zwei Geborene mit Anencephalus gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt mit **1,1 pro 10.000 Geborene** noch immer unter der Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre, die bei 2,5 pro 10.000 Geborene liegt. Der Wert liegt damit auch in diesem Jahr unterhalb des Konfidenzintervalls.

Als schwerste Ausprägung eines Neuralrohrdefektes ist der Anencephalus auch in den Daten der Vergleichsregister von EUROCAT 1998-2009 die seltenste Entität eines Neuralrohrdefektes. Die Daten aus Sachsen-Anhalt liegen dabei deutlich unter dem Mittelwert der einzelnen Register, d. h. in den EUROCAT-Daten (volle Mitglieder und assoziierte Register) wurde in den letzten zwölf Jahren im Mittel eine Anencephalie pro 2.654 Geborene beobachtet.

zusätzliche Angaben:

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

Die Verdachtsdiagnose Anencephalus war in beiden Fällen im pränatalen Ultraschall gestellt worden. Eine autopsische Bestätigung liegt in beiden Fällen nicht vor. In einem Fall ist nicht bekannt, wo der induzierte Abort erfolgte. In diesem Fall war zusätzlich ein Hydrops fetalis pränatal auffällig.

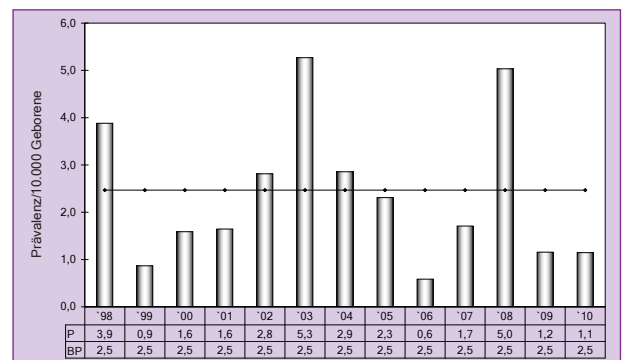


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Anencephalie pro 8.728 Geborene beobachtet.

12.3 Spina bifida (Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle	2	4,1	↘
Landkreise: 1 x Burgenlandkreis 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Stendal	4	3,2	↓
Sachsen-Anhalt	6	3,4	↓

Spina bifida (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	6,67	4,54 - 9,41
Landkreise	5,98	4,81 - 7,35
Region	6,15	5,17 - 7,29
EUROCAT	4,59	1,25 Spain Hospital Network* 10,34 Mainz (Germany)**

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

2010 wurden sechs Fälle mit Spina bifida gemeldet. Damit liegt die **Prävalenz mit 3,4 pro 10.000 Geborene** in diesem Jahr unter der Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre, aber noch im Konfidenzintervall. Der ansteigende Trend der letzten Jahre setzt sich in den aktuellen Daten nicht fort.

Die Prävalenz der Lebendgeborenen 2010 liegt mit 1,7 pro 10.000 Lebendgeborene nur leicht unterhalb der Basisprävalenz von 2,0 pro 10.000 Lebendgeborene der vergangenen zwölf Jahre. Im gesamteuropäischen Vergleich der letzten zwölf Jahre (Prävalenz von 4,59 pro 10.000 Geborene) liegt Sachsen-Anhalt weiter im Mittelfeld.

Der Vergleich mit den EUROCAT-Registern zeigt, dass 49,6 % der Kinder lebend geboren, d. h. die Basisprävalenz der Lebendgeborenen 1998-2009 liegt in den EUROCAT-Daten bei 2,3 pro 10.000 Lebendgeborene gegenüber 2,0 pro 10.000 Lebendgeborene in Sachsen-Anhalt und ist somit annähernd identisch.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborenes 3 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x isoliert 5 x MCA

Das Geschlechtsverhältnis der Kinder/Feten mit Spina bifida ist ausgeglichen.

Betrachtet man den Schwangerschaftsausgang halten sich Lebendgeborene und induzierte Aborte die Waage. In den drei Fällen, in denen die Kinder lebend zur Welt

kamen, war die Fehlbildung in einem Fall (lumbale Läsion mit Hydrocephalus) nicht pränatal bekannt. Bei den anderen zwei Fällen, einer sakralen Läsion ohne Hydrocephalus und einer lumbalen Läsion mit Hydrocephalus, wurde die Verdachtsdiagnose bereits pränatal gestellt.

Angaben zur Folsäureprophylaxe gibt es nur in zwei Fällen, wobei keine der Frauen die Folsäureprophylaxe bereits pränatal begonnen hatte.

Die induzierten Aborte erfolgten in der 15., 21. und 23. SSW. In allen drei Fällen war die autopsische Bestätigung der pränatalen Verdachtsdiagnose gemeldet worden.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Arnold-Chiari-Malformation mit: Turicephalie
- Arnold-Chiari-Malformation mit: Hydrocephalus und zweigepalteter Lunge rechts
- Arnold-Chiari-Malformation mit: Hydrocephalus, retardierter Hüftreife bds., Pes adductus bds.
- Arnold-Chiari-Malformation mit: Hydrocephalus, retardierter Hüftreife rechts
- Arnold-Chiari-Malformation mit: unvollständig dreigepalteter Lunge bds.

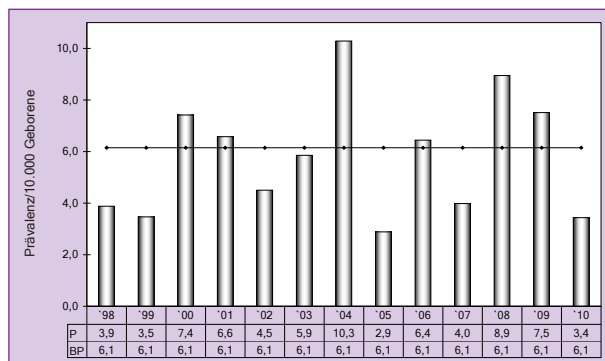


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1998

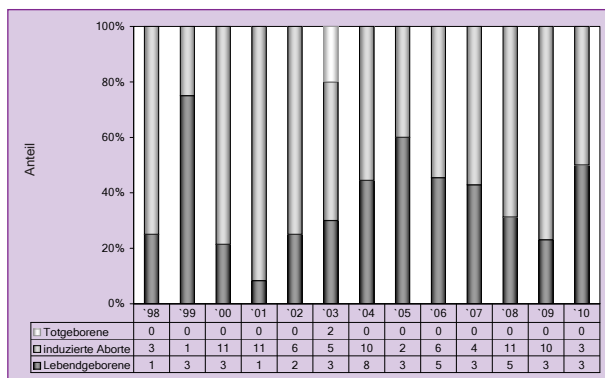


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Spina bifida pro 2.909 Geborene beobachtet.

12.4 Encephalocele (Q01.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 1 x Halle	2	4,1	↔
Landkreise	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt	2	1,1	↗

Encephalocele (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,71	1,44 - 4,63
Landkreise	1,33	0,81 - 2,05
Region	1,66	1,14 - 2,33
EUROCAT	1,05	0,19 Spain Hospital Network* 2,51 Mainz (Germany)**

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

Bei zwei gemeldeten Fällen einer Encephalocele ergibt sich für 2010 eine **Prävalenz von 1,1 pro 10.000 Geborene**.

Bei der insgesamt sehr geringen Prävalenz lässt sich keine sichere Trendberechnung vornehmen.

Betrachtet man die 10-Jahrestrend-Berechnung für 1999-2008, veröffentlicht aus den EUROCAT Daten (Daten aus 21 Registern sind eingeflossen), zeigt sich auch im europäischen Vergleich ein indifferenter Verlauf. Insgesamt liegt jedoch die Basisprävalenz 1998-2009 für Sachsen-Anhalt mit 1,7 pro 10.000 Geborene und die aller EUROCAT-Register mit 1,05 pro 10.000 Geborene im gleichen Bereich.

zusätzliche Angaben:

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

In einem Fall erfolgte nach pränataler Verdachtsdiagnose einer occipitalen Encephalocele der induzierte Abort in der 18. SSW und wurde autoptisch bestätigt. Bei dem Lebendgeborenen gibt es keine Angaben zu pränatalen Befunden, es handelt sich um eine kleine frontale Cele.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Nierenagenesie rechts, Hypoplasie der Aorta, Mesenterium ileocolicum commune, hypoplastische Gallenblase, Kleinhirnhypoplasie, Micropenis, dilatierte Hirnventrikel

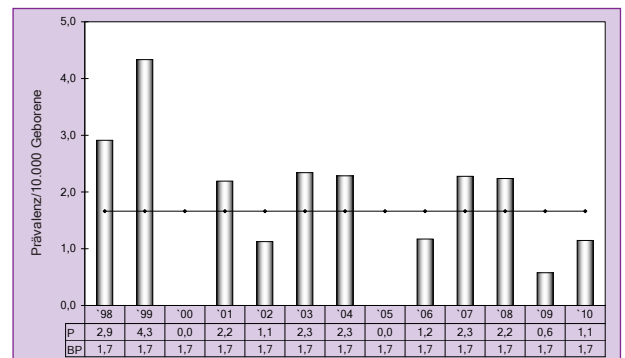


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Encephalocele pro 8.728 Geborene beobachtet.

12.5 Microcephalie (Q02.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 10 x Magdeburg	11	22,5	↔
Landkreise: 3 x Altmarkkreis Salzwedel 3 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 6 x Börde 1 x Harz 2 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 4 x Salzlandkreis 2 x Stendal 1 x Wittenberg	25	19,9	↑
Sachsen-Anhalt	36	20,6	↑

Microcephalie (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	18,55	14,90 - 22,82
Landkreise	14,22	12,47 - 16,19
Region	15,27	13,67 - 17,04
EUROCAT	1,89	0,49 Norway* 14,64 Saxony-Anhalt (Germany)**

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

Im Jahr 2010 wurde bei 36 Kindern/Feten ein Microcephalus festgestellt. Ein gemeldeter occipito-frontaler Kopfumfang unter der 3. Perzentile, bezogen auf das Gestationsalter, ist dafür die Voraussetzung.

Mit einer **Prävalenz von 20,6 pro 10.000 Geborene** liegt dieser Wert leicht über dem des Vorjahres und über dem Erwartungsbereich.

Verglichen mit den EUROCAT-Daten ist in unserem Register, wie in den Jahren zuvor, die höchste Rate zu verzeichnen.

Leider muss eine mögliche uneinheitliche Bemessung der Kriterien für einen Microcephalus als Ursache in Erwägung gezogen werden.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	30 x Lebendgeborenes 2 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben 1 x Spontanabort 1 x induzierter Abort 2 x Totgeborenes
Geschlecht	14 x männlich 22 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	23 x isoliert 13 x MCA

Im Geschlechtsvergleich überwiegen die weiblichen Kinder/Feten deutlich.

Es liegt bei sechs Fällen (16,7 %) eine chromosomale Störung vor und bei weiteren sieben Fällen (19,4 %) mindestens eine weitere Begleitfehlbildung. In einem Fall war eine Ventrikulomegalie mit porencephalen Zysten nachweisbar.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Holoprosencephalie, Oberlippenpalte bds., VSD, Hypoplasie des Tentoriums, kraniofacialer Dysmorphie
- Edwards-Syndrom mit: Omphalocele, Cataract, Pes equinovarus congenitus bds., knöcherner Syndactylie der Zehen bds., kraniofacialer Dysmorphie, überlappenden Fingern
- Down-Syndrom mit: unbalanciertem AV-Kanal, Brachycephalie, kraniofacialer Dysmorphie, Sandalenlücke, Vier-Finger-Furchen, weitem Mamillenabstand
- Down-Syndrom mit: ASD II, Cataract bds.
- Goltz-Gorlin-Syndrom mit: Omphalocele, Oberlippenpalte links, fehlendem Unterschenkel und Fuß links, knöcherner Syndactylie und Synphalangie Digit 3 und 4 der rechten Hand, Linsenverlagerung rechts, Iriskolobom und Kolobom der Papille bds., Microkornea links, Doppelanlage beider Nieren, PFO bei Reifgeborenem, Mitralklappeninsuffizienz, retardierter Hüftreife links
- Hydrocephalus, Porencephalie, Corpus callosum Agenesie, retardierte Hüftreife bds.
- Gastroschisis
- Triple X (Karyotyp 47,XXX)
- Fallot-Pentalogie, Lissencephalie, Fehlbildung und Hypoplasie des Kleinhirns, akzessorische Finger bds., dysplastische Ohren, PDA bei Frühgeborenem
- VSD
- penile Hypospadie
- glanduläre Hypospadie
- akzessorischer Finger links

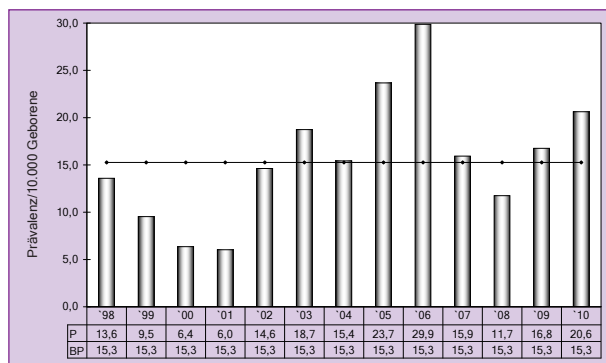


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein Microcephalus pro 485 Geborene beobachtet.

12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

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

Congenitale Hydrocephalie (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	7,09	4,91 - 9,90
Landkreise	5,85	4,69 - 7,20
Region	6,15	5,17 - 7,29
EUROCAT	4,85	2,17 Dublin (Ireland)* 14,09 Mainz (Germany)**

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

Ein Hydrocephalus (siehe Einschlusskriterien unter 12.0) wurde in neun Fällen gemeldet.

Die **Prävalenz von 5,2 pro 10.000 Geborene** liegt noch im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1998-2009.

Im Vergleich der gesamteuropäischen Daten ist die Häufigkeit in Sachsen-Anhalt im Mittelfeld einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

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

Es besteht eine deutliche Knabenwendigkeit.

In sechs Fällen waren Begleitfehlbildungen nachweisbar.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Holoprosencephalie, Aplasie des linken Auges, Spalte des harten Gaumens, Agenesie der Nase, Macrocephalie
- Holoprosencephalie, Anophthalmus bds., Hexadactylie 5. Finger rechts und 5. Zehen bds., rechte Lunge unvollständig dreigelappt, Macrocephalie, kraniofaciale Dysmorphie, Beinfehlstellung links
- VATER-Assoziation mit: fehlendem Daumen links, amniotischer Schnürfurche basal am rechten Daumen, VSD, flektierten Händen und Füßen, doppelter Milz, verschmolzener Niere, Wiegenkufenfüßen, Macrocephalie
- Microcephalie, Porencephalie, Corpus callosum Agenesie, retardierte Hüftreife bds.
- Kleinhirnhypoplasie, Megacisterna cerebellomedularis (magna), dilatierte Hirnventrikel, Ventrikelasymmetrie
- Corpus callosum Hypoplasie, Synostose der Lambdanaht, hypoplastischer linker Sinus transversus

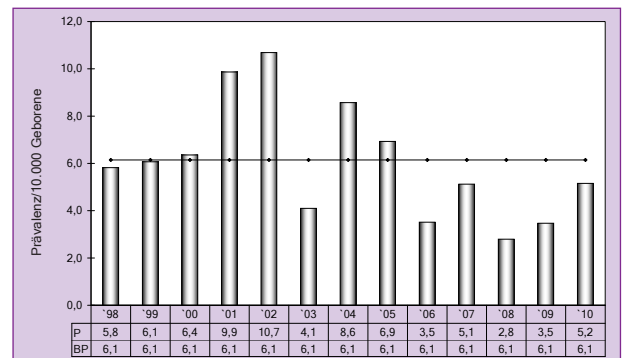


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein congenitaler Hydrocephalus pro 2.182 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 3 x Magdeburg	4	8,2	↑
Landkreise: 1 x Harz 2 x Stendal	3	2,4	↑
Sachsen-Anhalt	7	4,0	↑

Arhinencephalie/Holoprosencephalie (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,67	0,72 - 3,28
Landkreise	1,13	0,66 - 1,81
Region	1,26	0,82 - 1,86
EUROCAT	1,13	0,34 Wielkopolska (Poland)* 3,13 Mainz (Germany)*

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

Die Arhinencephalie/Holoprosencephalie wurde 7-mal im Jahr 2010 gemeldet. Das entspricht einer **Prävalenz von 4,0 pro 10.000 Geborene**.

Im Vergleich zu den Vorjahren ist diese Jahresprävalenz als hoch einzustufen. Im Jahr 2004 wurde mit 2,9 pro 10.000 Geborene der zweithöchste Wert gesehen.

Die Prävalenz des Jahres 2010 liegt oberhalb der Basisprävalenz und oberhalb des Konfidenzintervalls, sowohl in den kreisfreien Städten als auch in den Landkreisen. Besonders hoch ist die Prävalenz, dieser doch insgesamt seltenen angeborenen Fehlbildung, in den kreisfreien Städten mit 8,2 pro 10.000 Geborene.

Auch im Vergleich mit den europäischen Zentren war das Auftreten der Arhinencephalie/Holoprosencephalie in unserem Erfassungsgebiet im Jahr 2010 häufig.

zusätzliche Angaben:

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

Bei sechs Feten wurde die Schwangerschaft nach Kenntnis der Diagnose zwischen der 14. und 23. SSW beendet. Bei einem Fet lag zusätzlich noch eine Trisomie 18 vor.

Ein Kind kam lebend in der 35. SSW als erster Zwilling zur Welt. Bei diesem Neugeborenen mit lobulärer Holoprosencephalie mit Hydrocephalus lagen weiterhin eine Aplasie des Auges, eine Gaumenspalte und eine Nasenagenesie vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Microcephalie, Oberlippenpalte bds., VSD, Hypoplasie des Tentoriums, kraniofacialer Dysmorphie
- Aplasie des linken Auges, Hydrocephalus, Spalte des harten Gaumens, Agenesie der Nase, Macrocephalie
- Anophthalmus bds., Hydrocephalus, Hexadactylie 5. Finger rechts und 5. Zehen bds., rechte Lunge unvollständig dreigelappt, Macrocephalie, kraniofaciale Dysmorphie, Beinfehlstellung links
- Agenesie der linken Niere und Nebenniere, hypoplastische Lunge, rechts ungelappt, links angedeutete Fissura horizontalis, Fehlbildung des Gesichtsschädelknochens, abgeflachter Thorax, Hepatomegalie
- hypoplastischer Daumen und Großzehe links, Pes equinovarus congenitus links, Kleinhirnhypoplasie, breite Nasenwurzel, tiefsitzende Ohren
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bds.

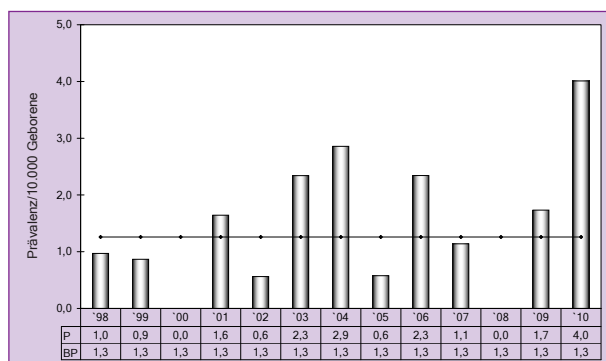


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 2.494 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,1	↑
Landkreise: 1 x Saalekreis	1	0,8	↔
Sachsen-Anhalt	3	1,7	↑

Anophthalmie/Microphthalmie (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,83	0,23 - 2,13
Landkreise	0,53	0,23 - 1,05
Region	0,60	0,31 - 1,06
EUROCAT	0,99	0,13 Zagreb (Croatia)* 3,41 Odense (Denmark)**

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

Die drei gemeldeten Fälle einer Anophthalmie/Microphthalmie liegen mit einer sich ergebenden **Prävalenz von 1,7 pro 10.000 Geborene** oberhalb der Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre. Nur im Jahr 2006 wurde eine ähnlich hohe Prävalenz verzeichnet. Bei dieser insgesamt seltenen Fehlbildung liegt die Häufigkeit nicht mehr im Konfidenzintervall.

Im Vergleich mit den EUROCAT-Daten ist die diesjährige Prävalenzrate im oberen Drittel angesiedelt.

zusätzliche Angaben:

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

Bei dem Lebendgeborenen handelt es sich um ein Kind mit Holoprosencephalie.

In den Fällen der induzierten Aborte erfolgte die Bestätigung der pränatalen Verdachtsfälle im Rahmen der Obduktion.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Trisomie 9 mit: Lippen-Kiefer-Gaumenspalte links inkl. Gaumenspalte rechts, Nierenagenesie links, Corpus callosum Agenesie, VSD, Agenesie der Arteria pulmonalis, rechtsponierter Aorta ascendens, Malrotation und Doppelanlage rechte Niere, multizystisch erweitertem Ureter rechts, hypoplastischer Pancreas, ungeklappter Lunge bds., Abduktion von Fingern und Adduktion der Daumen, Stempelfüßen, weiten Schädelnähten, Hypoglossie
- Holoprosencephalie, Hydrocephalus, Spalte des harten Gaumens, Agenesie der Nase, Macrocephalie
- Holoprosencephalie, Hydrocephalus, Hexadactylie 5. Finger rechts und 5. Zehen bds., rechte Lunge unvollständig dreigelappt, Macrocephalie, kraniofaciale Dysmorphie, Beinfehlstellung links

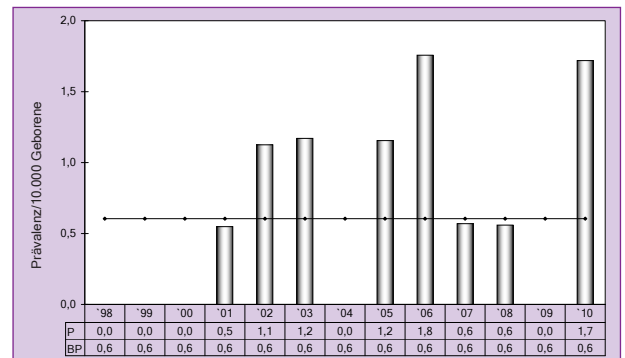


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein Fall von Anophthalmie/Microphthalmie pro 5.818 Geborene beobachtet.

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

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

Microtie/Anotie (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,46	0,59 - 3,01
Landkreise	1,26	0,76 - 1,97
Region	1,31	0,86 - 1,92
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Es wurde im Jahr 2010 in vier Fällen eine Microtie/Anotie gemeldet. Daraus ergibt sich mit **2,3 pro 10.000 Geborene** eine **Prävalenz** oberhalb der Basisprävalenz der Jahre 1998-2009, die so zuletzt 2002 zu verzeichnen war. Der Wert liegt leicht oberhalb des berechneten Konfidenzintervalls.

Daten zu dieser seltenen Fehlbildung werden im europäischen Netzwerk EUROCAT nicht ausgewertet.

zusätzliche Angaben:

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

Bei einem Kind ist eine relevante Hörminderung beidseits und bei zwei Kindern einseitig gemeldet worden.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte rechts, Gehörgangstenose bds. mit Schallempfindungsstörung (rechts 70 dB, links 50 dB), Uretermündungsstenose und DUP III. Grades links, Plagiocephalie, Ptosis rechts, kranio-faciale Dysmorphie, auriculäres Anhängsel rechts, Beckenriere rechts
- Atresie des knöchernen Gehörganges und Schalleitungsschwerhörigkeit links (60 dB)
- fehlender Gehörgang und Hörstörung rechts

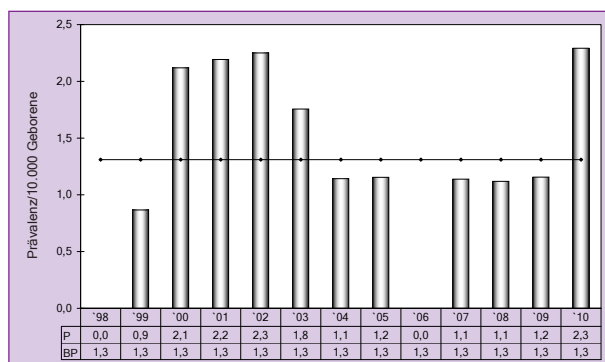


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Microtie/Anotie pro 4.364 Geborene beobachtet.

12.10 Fallot-Tetralogie (Q21.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,1	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Burgenlandkreis 1 x Jerichower Land	4	3,2	↔
Sachsen-Anhalt	6	3,4	↔

Fallot-Tetralogie (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	3,13	1,75 - 5,16
Landkreise	3,32	2,47 - 4,38
Region	3,27	2,53 - 4,17
EUROCAT	2,77	0,88 Spain Hospital Network* 6,20 Northern England (UK)**

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

Mit sechs gemeldeten Fällen liegt die **Prävalenz** für die Fallot-Tetralogie mit **3,4 pro 10.000 Geborene** genau im erwarteten Bereich der Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre.

Im gesamteuropäischen Vergleich liegt die Prävalenz im Mittelfeld der EUROCAT-Register.

zusätzliche Angaben:

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

Alle Kinder kamen lebend zur Welt. Ein Kind verstarb jedoch innerhalb des ersten Lebensjahres.

Mit 4 : 2 besteht eine Knabenwendigkeit.

Zu den pränatalen Befunden haben wir keine Auskunft. In nur einem Fall traten nicht kardiale Begleitfehlbildungen auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Deletion des kurzen Armes des Chromosoms 5 (Katzenschrei-Syndrom) mit: Hufeisenniere, DUP IV. Grades rechts und III. Grades links, Pes adductus bds., Gesichtshämangiom
- ASD

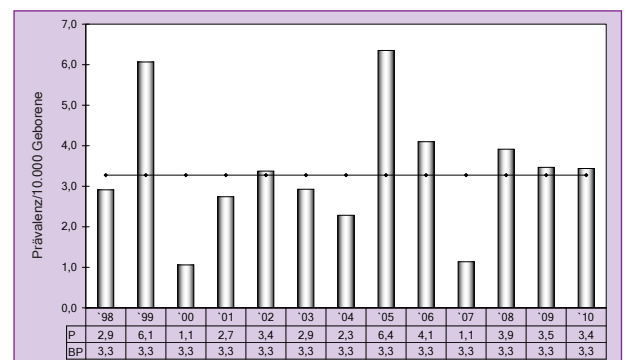


Abb. 17 Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Fallot-Tetralogie pro 2.909 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	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Salzlandkreis	1	0,8	↓
Sachsen-Anhalt	1	0,6	↓

Transposition der großen Gefäße (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	6,25	4,22 - 8,92
Landkreise	4,58	3,57 - 5,80
Region	4,99	4,05 - 6,07
EUROCAT (Q20.3)	2,86	0,80 Campania (Italy)* 5,08 Malta**

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

Die Transposition der großen Gefäße wurde 2010 nur bei einem Lebendgeborenen diagnostiziert.

Die **Prävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene** liegt deutlich unter der Basisprävalenz von 1998-2009 und auch außerhalb des Konfidenzintervalls.

Wenn wir in den Vorjahren mit der Prävalenz eher im oberen Bereich der EUROCAT-Register lagen, so ist der diesjährige Wert unterhalb der mittleren Häufigkeiten einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Canalis atrioventricularis communis, supralvalvuläre Aortenstenose, PDA bei Reifgeborenem (hämodynamisch wirksam), totale Fehleinmündung der Lungenvenen, Persistenz der linken Vena cava superior, Asplenie

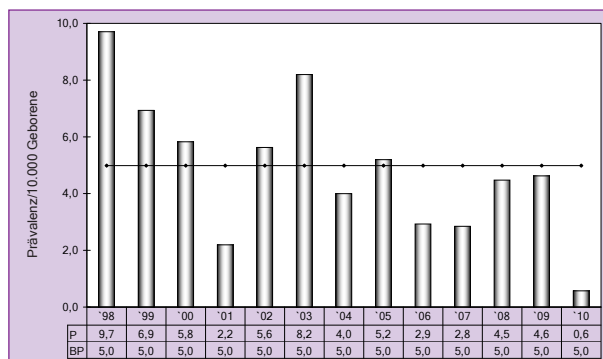


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Transposition der großen Gefäße pro 17.455 Geborene beobachtet.

12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

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

Linksherzhypoplasie-Syndrom (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,71	1,44 - 4,63
Landkreise	3,52	2,64 - 4,61
Region	3,33	2,57 - 4,23
EUROCAT	2,31	0,28 Spain Hospital Network* 4,32 Finland**

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

Im Jahr 2010 wurde nur bei einem Kind ein Linksherzhypoplasie-Syndrom diagnostiziert. Daraus ergibt sich eine unter der Basisprävalenz liegende **Prävalenz** für 2010 von **0,6 pro 10.000 Geborene**.

Die Basisprävalenz der Jahre 1998 bis 2009 liegt mit 3,3 pro 10.000 Geborene im Vergleich der EUROCAT-Register im Mittelfeld und die Jahresprävalenz 2010 unterschreitet sie deutlich. Das Konfidenzintervall wird ebenfalls unterschritten sowie auch die bisher niedrigste Prävalenz des Jahres 2003.

zusätzliche Angaben:

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

Die Verdachtsdiagnose wurde bereits pränatal gestellt und es die Entbindung erfolgte in einer spezialisierten Klinik.

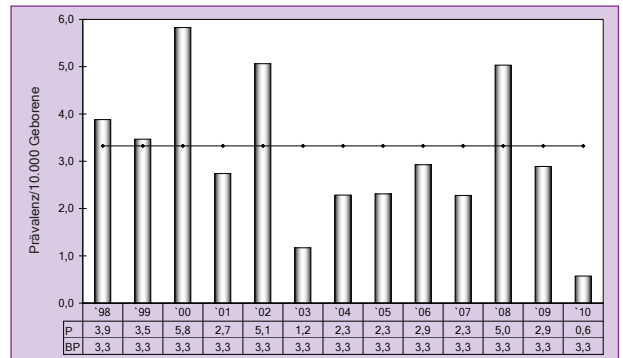


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 17.455 Geborene beobachtet.

12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 3 x Halle	3	6,1	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Börde 1 x Harz 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Wittenberg	7	5,6	↗
Sachsen-Anhalt	10	5,7	↗

Aortenisthmusstenose (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,79	3,04 - 7,19
Landkreise	4,05	3,10 - 5,21
Region	4,23	3,38 - 5,24
EUROCAT	1,46	0,14 Spain Hospital Network* 4,40 Finland**

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

Mit zwölf Kindern/Feten ist die Zahl der Geborenen mit Aortenisthmusstenose gegenüber dem Vorjahr wieder leicht angestiegen. Die **Prävalenz** liegt mit **5,7 pro 10.000 Geborene** nur minimal über der Basisprävalenz der Jahre 1998 bis 2009.

Im europaweiten Vergleich liegt der diesjährige Wert wieder im oberen Drittel der Prävalenzen in den einzelnen EUROCAT-Registern.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort
Geschlecht	7 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x isoliert 9 x MCA

In zwei Fällen wurde im Rahmen der pränatalen Diagnostik eine chromosomale Störung diagnostiziert. Jeweils in der 18. SSW erfolgte die Abortinduktion und Befundbestätigung.

Nichtkardiale Begleitfehlbildungen traten nur bei dem Kind mit VATER-Assoziation auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bds., deformierten Händen, Pes equinovarus congenitus links, Dilatation der Arteria pulmonalis, Malrotation der Niere links, Hypertelorismus, Pes adductus rechts, überlappenden Fingern links
- Down-Syndrom mit: Mesenterium ileocolicum commune, Malrotation der Nieren, Hypertelorismus, Vier-Finger-Furche links, kraniofacialer Dysmorphie
- VATER-Assoziation mit: Analatresie mit Fistel, Thrombozytenfunktionsstörung, fehlgebildetem Os sacrum, Mitralklappenstenose, Nondescensus testis links und PFO bei Reifgeborenem, Sacralgrübchen, schmalem Thorax, dysplastischen und tiefsitzenden Ohren, Vier-Finger-Furchen
- Hypoplasie der Aorta, VSD, ASD II, Persistenz der linken Vena cava superior, PFO bei Reifgeborenem
- Hypoplasie der Aorta, VSD, ASD
- VSD, ASD II, Mitralklappenstenose
- VSD, ASD II
- VSD, PFO bei Reifgeborenem
- ASD II, PFO bei Reifgeborenem

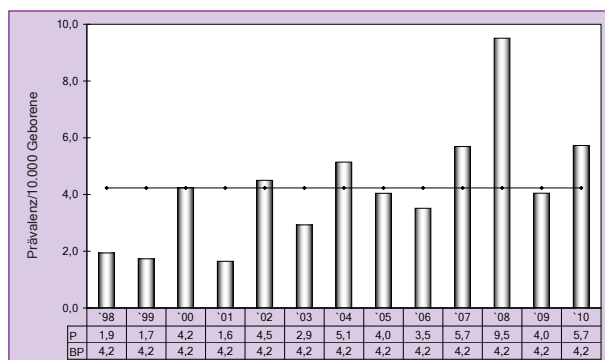


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Aortenisthmusstenose pro 1.746 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 3 x Halle 6 x Magdeburg	9	18,4	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 4 x Burgenlandkreis 1 x Börde 3 x Harz 2 x Mansfeld-Südharz 4 x Saalekreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg	17	13,5	↔
Sachsen-Anhalt	26	14,9	↔

Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	15,21	11,93 - 19,12
Landkreise	14,82	13,03 - 16,83
Region	14,91	13,34 - 16,66
EUROCAT	8,84	4,33 Spain Hospital Network* 15,94 Odense (Denmark)**

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

Mit 26 Geborenen im Jahr 2010 hat die **Prävalenz** zum Vorjahr mit **14,9 pro 10.000 Geborene** wieder zugenommen.

Dieser Wert entspricht genau der Basisprävalenz der Jahre 1998 bis 2009. Im Vergleich der EUROCAT-Register liegen wir damit weiter im oberen Mittelfeld.

In sechs Fällen der orofacialen Spaltbildung war eine chromosomale Störung zu diagnostizieren. Die induzierten Aborte erfolgten zwischen der 14. und 22. SSW bei zusätzlichen Begleitfehlbildungen oder den bereits pränatal diagnostizierten Trisomien 18 und 9, einem komplexen Vitium und einem Holoprosencephalon.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	19 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 6 x induzierter Abort
Geschlecht	12 x männlich 12 x weiblich 2 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	11 x isoliert 15 x MCA

In 17 Fällen wurde eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, in fünf Fällen eine Lippenspalte und in vier Fällen eine Lippen-Kiefer-Spalte gemeldet. Dabei schloss in drei Fällen die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte auf der einen Seite eine Spalte des harten Gaumens auf der anderen Seite mit ein.

Die orofaciale Spaltbildung war sowohl 9-mal rechts als auch 9-mal links und 5-mal beidseits nachweisbar. In drei Fällen fehlt die Angabe zur Seitigkeit.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Trisomie 9 mit: Microphthalmus bds., Nierenagenesie links, Corpus callosum Agenesie, VSD, Agenesie der Arteria pulmonalis, rechtsponierter Aorta ascendens, Malrotation und Doppelanlage rechte Niere, multizystisch erweitertem Ureter rechts, hypoplastischer Pankreas, ungelappter Lunge bds., Abduktion von Fingern und Adduktion der Daumen, Stempelfüßen, weiten Schädelnähten, Hypoglossie
- Edwards-Syndrom mit: Holoprosencephalie, Microcephalie, VSD, Hypoplasie des Tentoriums, kraniofacialer Dysmorphie
- Edwards-Syndrom mit: Koarktation der Aorta, deformierten Händen, Pes equinovarus congenitus links, Dilatation der Arteria pulmonalis, Malrotation der Niere links, Hypertelorismus, Pes adductus rechts, überlappenden Fingern links
- Edwards-Syndrom mit: Pes equinovarus congenitus bds.
- Goltz-Gorlin-Syndrom mit: Omphalocele, Microcephalie, fehlendem Unterschenkel und Fuß links, knöcherner Syndactylie und Synphalangie Digit 3 und 4 der rechten Hand, Linsenverlagerung rechts, Iriskolobom und Kolobom der Papille bds., Microkornea links, Doppelanlage beider Nieren, PFO, Mitralklappeninsuffizienz, retardierter Hüftreife links
- Holoprosencephalie
- Mikrotie rechts, Gehörgangstenose bds. mit Schallempfindungsstörung (rechts 70 dB, links 50 dB), Uretermündungsstenose und DUP III.Grades links, Plagiocephalie, Ptosis rechts, kraniofaciale Dysmorphie, auriculäres Anhängsel rechts, Beckennierte rechts
- Ebstein-Anomalie, Fehlbildung der Ohren mit Hörstörung bds., Fehlbildung der Papille links, gelappte Niere links
- komplexer Herzfehler, multizystische Nieren, kraniofaciale Dysmorphie
- 2 x ASDII (1 x mit PDA beim Reifgeborenen)
- überzählige Markerchromosomen (Karyotyp 47,XX,+mar(15))
- Mesenterium ileocolicum commune, Hypertelorismus, tiefsitzende Ohren
- Hörverlust durch Schallempfindungsstörung bds. (rechts 40 dB, links 50 dB)
- Subluxation der Hüftgelenke

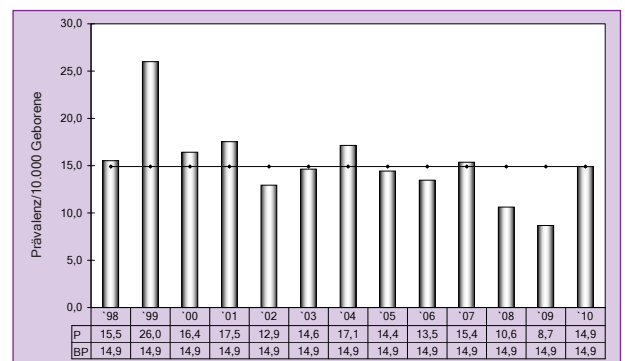


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 671 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 1 x Halle 1 x Magdeburg	3	6,1	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal	5	4,0	↓
Sachsen-Anhalt	8	4,6	↓

Gaumenspalte (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	7,29	5,08 - 10,14
Landkreise	8,57	7,25 - 10,12
Region	8,26	7,12 - 9,58
EUROCAT	6,10	3,02 Barcelona (Spain)* 13,92 Finland**

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

Eine Gaumenspalte wurde im Jahr 2010 bei acht Geborenen diagnostiziert. Dies ergibt mit einer **Prävalenz von 4,6 pro 10.000 Geborene** eine leicht fallende Tendenz gegenüber dem Vorjahr.

Im Vergleich der Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre liegen wir deutlich unter dem erwarteten Wert.

Der Trend der relativ hohen Prävalenzen der Vorjahre setzt sich in Sachsen-Anhalt nicht fort und im Vergleich mit den EUROCAT-Register-Daten liegt der Wert aktuell im Mittelfeld.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeborenes
Geschlecht	4 x männlich 4 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x isoliert 2 x MCA

Alle Kinder kamen lebend zur Welt. Es besteht ein ausgeglichenes Geschlechtsverhältnis.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Holoprosencephalie, Aplasie des linken Auges, Hydrocephalus, Agenesie der Nase, Macrocephalie
- akzessorischer 6. Finger bds.

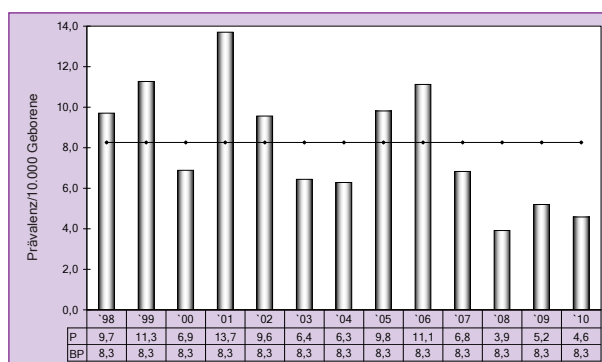


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Gaumenspalte pro 2.182 Geborene beobachtet.

12.16 Choanalatresie (Q30.0)

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

Choanalatresie (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,21	0,01 - 1,16
Landkreise	0,40	0,15 - 0,87
Region	0,35	0,14 - 0,73
EUROCAT	0,68	0,30 Campania (Italy)* 2,82 Mainz (Germany)**

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

Nachdem in den letzten vier Jahren kein Fall einer Choanalatresie diagnostiziert wurde, wurde 2010 die Diagnose bei zwei Kindern gemeldet. Die **Prävalenz** liegt 2010 somit bei **1,1 pro 10.000 Geborene**.

Bei der entsprechend niedrigen Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre liegt dieser Wert auch außerhalb des Konfidenzintervalls.

Im betrachteten Zeitraum 1998 bis 2009 wurden insgesamt nur neun Geborene mit einer Choanalatresie gemeldet.

zusätzliche Angaben:

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

Beide Kinder sind lebend zur Welt gekommen.

In beiden Fällen bestand die Choanalatresie nur einseitig.

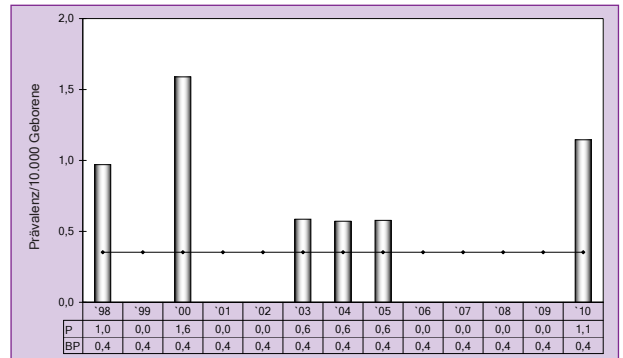


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Choanalatresie pro 8.728 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 2 x Halle	3	6,1	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Stendal	2	1,6	↔
Sachsen-Anhalt	5	2,9	↔

Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	3,96	2,38 - 6,18
Landkreise	2,19	1,51 - 3,08
Region	2,62	1,96 - 3,44
EUROCAT (Q39.0-Q39.1)	2,24	0,97 SE Irland* 4,33 Odense (Denmark)**

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

Auf einem relativ konstanten Niveau gegenüber den Vorjahren liegt mit fünf Geborenen 2010 der Nachweis einer Oesophagusatresie. Die **Prävalenz** für 2010 liegt bei **2,9 pro 10.000 Geborene**.

Damit liegt der Wert im Erwartungsbereich der Basisprävalenz der letzten zwölf Jahre.

Auch im gesamteuropäischen Datenvergleich liegt Sachsen-Anhalt im Mittelfeld der Register.

zusätzliche Angaben:

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

Es ist eine Knabenwendigkeit nachweisbar.

Entsprechend der auch in der Literatur bekannten Verteilung der Häufigkeit war in vier Fällen eine Oesophagus-

atresie mit unterer oesophagotrachealer Fistel (Typ IIIb nach Vogt) aufgetreten. In einem Fall war der Fistelverlauf nicht gemeldet worden.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Omphalocele, Canalis atrio-ventricularis communis, Persistenz der linken Vena cava superior, Hypoplasie der Aorta, Hufeisenniere, Überlagerung des gebeugten 3. und 4. Fingers durch den 2. und 5. Finger bds., tiefsitzenden Ohren
- VATER-Assoziation mit: Analatresie mit Fistel, Doppelanlage linke Niere, Tethered cord mit Lipom, fehlgebildetem Os sacrum, VSD, PFO und PDA bei Reifgeborenem
- Analatresie, fehlender Hoden links und Nondescensus testis rechts bei Reifgeborenem, zusätzliche Furche im linken Lungenlappenoberfeld
- CHARGE-Assoziation mit: Gefäßring der rechten subclavikulären Arterie, Kolobom des Opticus, der Retina und der Choroidea bds., Tracheomalazie, Hörverlust durch Schallempfindungsstörung bds. (links 70 dB, rechts 40 dB), VSD, ASD I, ASD II, PDA bei Reifgeborenem, retardierter Hüftreife bds.

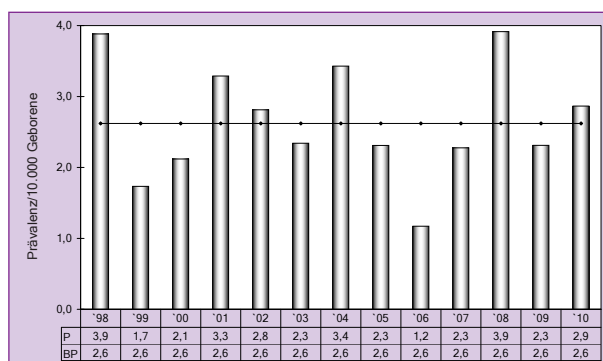


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 3.491 Geborene beobachtet.

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

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

Dünndarmatresie/-stenose (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,25	0,46 - 2,72
Landkreise	2,26	1,56 - 3,16
Region	2,02	1,44 - 2,74
EUROCAT (Q41.1-Q41.8)	0,70	0,11 Poland* 1,95 Isle de la Reunion (France)**

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

In 2010 bestätigte sich der rückläufige Trend und es wurde nur ein Kind mit Dünndarmatresie gemeldet. Es besteht für das Jahr 2010 eine **Prävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene**.

Dieser Wert liegt unter der Basisprävalenz der Jahre 1998 bis 2009 mit 2,02 pro 10.000 Geborene und unterhalb des Konfidenzintervalls.

Auch im gesamteuropäischen Vergleich der EUROCAT-Register liegt Sachsen-Anhalt mit der angegebenen Prävalenz 2010 im Mittelfeld.

zusätzliche Angaben:

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

Das Kind ist lebend zur Welt gekommen und bereits pränatal wurde der Verdacht auf eine Dünndarmatresie gestellt.

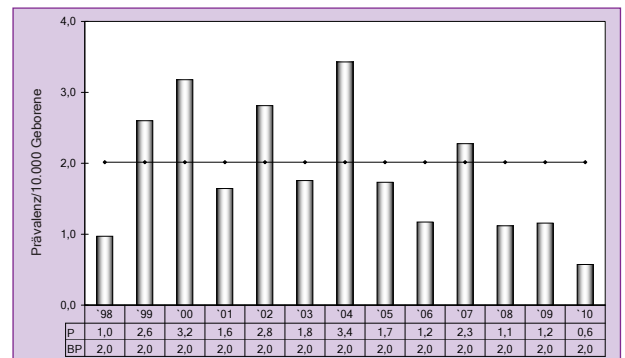


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Dünndarmatresie/-stenose pro 17.455 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 1 x Halle 2 x Magdeburg	4	8,2	↑
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Mansfeld-Südharz 3 x Salzlandkreis	7	5,6	↔
Sachsen-Anhalt	11	6,3	↑

Rectum- und Analatresie/-stenose (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,79	3,04 - 7,19
Landkreise	4,45	3,45 - 5,65
Region	4,53	3,65 - 5,57
EUROCAT	2,95	1,35 S Portugal* 7,16 Styria (Austria)**

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

Im Jahr 2010 wurde eine Rectum- und Analatresie/-stenose bei elf Geborenen diagnostiziert. Die **Prävalenz** sinkt gegenüber den Vorjahren leicht auf **6,3 pro 10.000 Geborene**.

Betrachtet man den Prävalenzverlauf, so ist ein ansteigender Trend zu verzeichnen. Ausführlich wird dies in Kapitel 16.2 für die Daten der Jahre 1994-2010 beschrieben.

Im Vergleich liegt die Basisprävalenz noch immer im höchsten Drittel der EUROCAT-Register.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben 1 x Totgeborenes
Geschlecht	5 x männlich 6 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x isoliert 7 x MCA

In diesem Jahr überwiegt das weibliche Geschlecht leicht. Insgesamt war bei den 109 gemeldeten Fällen seit 1994 in 56 Fällen (51,4 %) ein männliches Geschlecht nachweisbar.

2010 wurden insgesamt zehn Geborene mit einer Analatresie gemeldet und in sechs Fällen lag auch eine Fistel

vor. In einem Fall wurde eine Rectumstenose bei einem Frühgeborenen nachgewiesen. In drei Fällen war eine isolierte Rectum- oder Analatresie/-stenose zu diagnostizieren. Eine zu Grunde liegende chromosomale Störung war nur in einem Fall nachweisbar. Wegen der ansteigenden Häufigkeit seit 1994 beteiligen wir uns am deutschlandweiten Netzwerk für Congenitale Uro-Rektale Fehlbildungen (CURE-Net).

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: VSD, Atrophie des Sehnervs bds., Nondescensus testis bei Reifgeborenem bds., Ventrikelasymmetrie, kraniofacialer Dysmorphie, bds., Pes adductus, Sandalenlücke und Vier-Finger-Furche
- VATER-Assoziation mit: Aortenisthmusstenose, Thrombozytenfunktionsstörung, fehlgebildetem Os sacrum, Mitralklappenstenose, Nondescensus testis links und PFO bei Reifgeborenem, Sacralgrübchen, schmalen Thorax, dysplastischen und tiefsitzenden Ohren, Vier-Finger-Furchen
- VATER-Assoziation mit: Ösophagusatresie mit Fistel, Doppelanlage linke Niere, Tethered cord mit Lipom, fehlgebildetem Os sacrum, VSD, PFO und PDA beim Reifgeborenen
- Ösophagusatresie mit: Fistel, fehlender Hoden links und Nondescensus testis rechts beim Reifgeborenen, zusätzliche Furche im linken Lungenlappenoberfeld
- 2 x PFO beim Reifgeborenen (1 x mit glandulärer Hypospadie)
- PDA bei Frühgeborenem (hämodynamisch wirksam), großes Cavum Septum pellucidum, prominente Klitoris

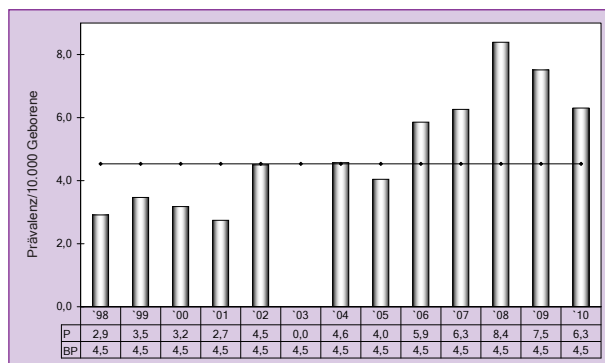


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Rectum- und Analatresie/-stenose pro 1.587 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 2 x Magdeburg	4	8,2	↓
Landkreise: 1 x Burgenlandkreis 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	5	4,0	↓
Sachsen-Anhalt	9	5,2	↓

Hoden, nicht descendiert (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	17,09	13,60 - 21,21
Landkreise	6,31	5,11 - 7,72
Region	8,92	7,72 - 10,29
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

In neun Fällen war im Jahr 2010 ein nicht descendierter Hoden bei reifen Neugeborenen gemeldet worden. Die **Prävalenz** liegt damit mit **5,2 pro 10.000 Geborene** unter der Basisprävalenz und außerhalb des Konfidenzintervalls.

Von EUROCAT liegen für den nicht descendierten Hoden keine Vergleichsdaten vor.

Bei den gemeldeten Fällen war in drei Fällen der nicht descendierte Hoden beidseits aufgefallen. Bei den restlichen sechs Fällen war es 5-mal der rechte Hoden, der nicht descendiert ist. In allen Fällen war zum nicht descendierten Hoden auch mindestens eine weitere kleine Fehlbildung nachweisbar.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben 1 x Totgeborenes
Geschlecht	9 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x isoliert 5 x MCA

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: Analatresie, VSD, Atrophie des Sehnervs bds., Ventrikelasymmetrie, kraniofacialer Dysmorphie, bds., Pes adductus, Sandalenlücke und Vier-Finger-Furche
- VATER-Assoziation mit: Analatresie mit Fistel, Aortenisthmusstenose, Thrombozytenfunktionsstörung, fehlgebildetem Os sacrum, Mitralklappenstenose, PFO bei Reifgeborenem, Sacralgrübchen, schmalen Thorax, dysplastischen und tiefsitzenden Ohren, Vier-Finger-Furchen
- Ösophagusatresie mit Fistel, Analatresie, fehlender Hoden links, zusätzliche Furche im linken Lungenlappenoberfeld
- Adams-Oliver-Syndrom mit: Spaltfüßen, Truncus arteriosus communis, VSD, Aortenklappeninsuffizienz, ASD II, Hämangiom
- Hypospadie, auriculäres Anhängsel bds.

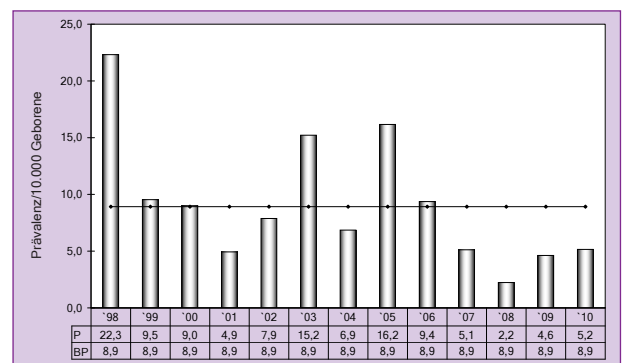


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit nicht descendierten Hoden pro 1.939 Geborene (auf 988 Knaben) beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 8 x Halle 5 x Magdeburg	14	28,7	↑
Landkreise: 3 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 1 x Börde 4 x Harz 1 x Jerichower Land 9 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 3 x Salzlandkreis	25	19,9	↔
Sachsen-Anhalt	39	22,3	↔

Hypospadie (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	19,80	16,03 - 24,19
Landkreise	17,87	15,90 - 20,08
Region	18,34	16,58 - 20,27
EUROCAT	13,95	1,87 Spain Hospital Network* 34,78 Malta**

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

Für 2010 wurde bei 39 Geborenen eine Hypospadie diagnostiziert. Die **Prävalenz** liegt wie in den Vorjahren gleichbleibend hoch bei **22,3 pro 10.000 Geborene**. Dabei wurden Fälle unterschiedlichen Schweregrades erfasst.

Im EUROCAT-Vergleich ist die Prävalenz für 2010 auch weiter im oberen Drittel anzusiedeln.

Bei 24 Knaben war eine glanduläre oder coronare Hypospadie und bei zwei Knaben eine penoskrotale Hypospadie nachweisbar. In zwölf Fällen war die Klassifikation der Hypospadieform nicht angegeben worden.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	38 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
Geschlecht	39 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	27 x isoliert 12 x MCA

In einem Fall war die Hypospadie Teil eines komplexen Fehlbildungssyndroms, dass bereits pränatal diagnostiziert wurde und bei dem in der 23. SSW der induzierte Abort erfolgte.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Pallister-Killian Syndrom mit: Canalis atrioventricularis communis, Mesenterium ileocolicum commune, Caecum mobilae, ungelappter Lunge, Tintenlöscherfüßen, Hexadactylie am rechten Fuß, postaxialer Polydactylie und häutiger Syndactylie an linker Hand, Scrotum bipartum, Micropenis, kraniofacialer Dysmorphie, tiefansetzenden und hypoplastischen Finger- und Zehennägeln, Verkürzung der Humeri, zystischer Nebenniere rechts
- 2 x Microcephalie
- Analatresie, PFO bei Reifgeborenem
- Nondescensus testis bei Reifgeborenem bds., auriculäres Anhängsel bds.
- ASD, PFO bei Reifgeborenem, Aortenklappenhypoplasie
- ASD
- DUP II.Grades rechts
- Hernia inguinalis rechts, auriculäre Fistel links, präauriculäres Anhängsel rechts
- akzessorische Urethra, gespaltenes Präputium, retardierte Hüftreife bds.
- 2 x laterale Penisverkrümmung (1 x mit Präputiumschürze)

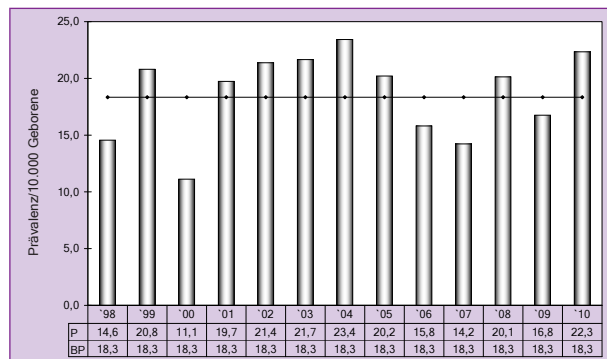


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Hypospadie pro 448 Geborene (auf 228 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 Saalekreis	1	0,8	↔
Sachsen-Anhalt	1	0,6	↔

Epispadie (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,21	0,01 - 1,16
Landkreise	0,40	0,15 - 0,87
Region	0,35	0,14 - 0,73
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Die sehr seltene Fehlbildung Epispadie wurde 2010 in Sachsen-Anhalt bei einem Knaben diagnostiziert. Die **Prävalenz** liegt bei **0,6 pro 10.000 Geborene**. Betrachtet man die Basisprävalenz der Jahre 1998 bis 2009, so liegt dieser Wert im erwarteten Bereich.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ASD

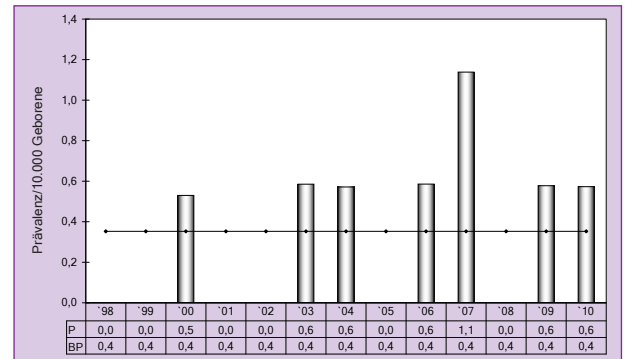


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Epispadie pro 17.455 Geborene (auf 8.889 Knaben) beobachtet.

12.23 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

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

Indifferentes Geschlecht (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,42	0,05 - 1,51
Landkreise	0,86	0,46 - 1,48
Region	0,76	0,42 - 1,25
EUROCAT	0,68	0,14 <small>Sweden*</small> 1,93 <small>SE Ireland**</small>

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

Für das Jahr 2010 wurde ein Lebendgeborenes mit indifferentem Geschlecht gemeldet.

Die **Prävalenz** liegt bei **0,6 pro 10.000 Geborene**. Diese entspricht im Vergleich der EUROCAT-Register auch dem Auftreten in den Daten anderer Register.

zusätzliche Angaben:

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

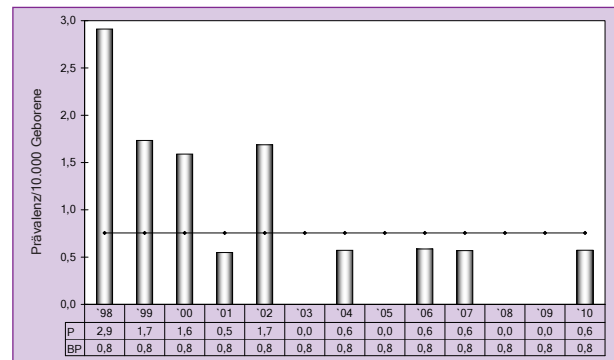


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit indifferentem Geschlecht pro 17.455 Geborene beobachtet.

12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

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

Potter-Sequenz (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,88	0,86 - 3,56
Landkreise	2,33	1,62 - 3,23
Region	2,22	1,61 - 2,98
EUROCAT	1,11	0,07 Spain Hospital Network* 6,58 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2010 wurden zwei Geborene mit einer Potter-Sequenz gemeldet. Die **Prävalenz von 1,1 pro 10.000 Geborene** liegt unter dem erwarteten Wert.

Im gesamteuropäischen Vergleich liegt der Wert direkt im Mittelfeld der EUROCAT-Register.

Ein Kind mit Sirtanfetopathie des Geburtsjahres 2010 war bereits Anlass zusammen mit den zwei Fällen aus dem Geburtsjahr 2009, im letzten Jahresbericht auf die Gefahr der Medikation mit ACE-Hemmern oder AT1-Blockern über das 1. Trimenon hinweg einzugehen. Seit Februar 2010 ist uns kein weiterer Fall mit der typischen Fehlbildungskombination (angeborenes Nierenversagen mit z. T. Vollbild einer Potter-Sequenz und Schädelknochen Hypo-/Aplasie) mehr bekannt geworden.

zusätzliche Angaben:

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

Bei beiden Geborenen war ein Oligohydramnion pränatal Leitsymptom. In einem Fall war bereits intrauterin eine Nierenagenesie beidseits aufgefallen und es erfolgte der induzierte Abort in der 17. SSW. Die Obduktion bestätigte diesen Befund.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Sirtanfetopathie mit: hypoplastischen Schädelknochen, dysplastischen Ohren
- Ureteragenesie bds., winzige Harnblase, Micropenis

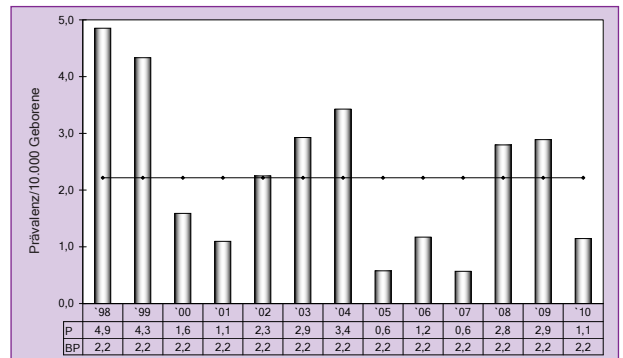


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Potter-Sequenz pro 8.728 Geborene beobachtet.

HINWEIS

Sirtan-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.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 2 x Halle	3	6,1	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 2 x Stendal	7	5,6	↗
Sachsen-Anhalt	10	5,7	↗

Nierenagenesie, einseitig (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	7,71	5,43 - 10,63
Landkreise	7,04	5,85 - 8,46
Region	7,20	6,14 - 8,44
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Eine einseitige Nierenagenesie wurde 2010 bei zehn Fällen gemeldet. Die **Prävalenz** liegt mit **5,7 pro 10.000 Geborene** leicht unter der Basisprävalenz der Jahre 1998-2009.

Vergleichsdaten von EUROCAT liegen nicht vor.

Bei bereits pränatal diagnostizierten komplexen Fehlbildungen bzw. chromosomalen Störungen erfolgte in drei Fällen der induzierte Abort in der 18., 21. bzw. 22. SSW. Der vorliegende Pathologiebefund bestätigte die pränatale Diagnose. In weiteren sieben Fällen handelt es sich um Lebendgeborene ohne weitere große Begleitfehlbildung (bis auf das Kind mit Rippenfehlbildung).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborenes 3 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 6 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x isoliert 4 x MCA

Insgesamt war in acht Fällen die Nierenagenesie links und in zwei Fällen rechts gemeldet worden.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Trisomie 9 mit: Microphthalmie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte links inkl. Gaumenspalte rechts, Corpus callosum Agenesie, VSD, Agenesie der Arteria pulmonalis, rechtsponierter Aorta ascendens, Malrotation und Doppelanlage rechte Niere, multizystisch erweiterten Ureter rechts, hypoplastischer Pankreas, unge-lappter Lunge bds., Abduktion von Fingern und Adduktion der Daumen, Stempelfüßen, weiten Schädelnähten, Hypoglossie
- Cyclopie, alobäre Holoprosencephalie, Nebennierenagenesie links, hypoplastische Lunge (rechts unge-lappt, links angedeutete Fissura horizontalis), Fehlbildung des Gesichtsschädelknochens, abgeflachter Thorax, Hepatomegalie
- occipitale Encephalocele, Hypoplasie der Aorta, Mesenterium ileocolicum commune, hypoplastische Gallenblase, Kleinhirnhypoplasie, Micropenis, dilatier-te Hirnventrikel
- Rippenfehlbildung links

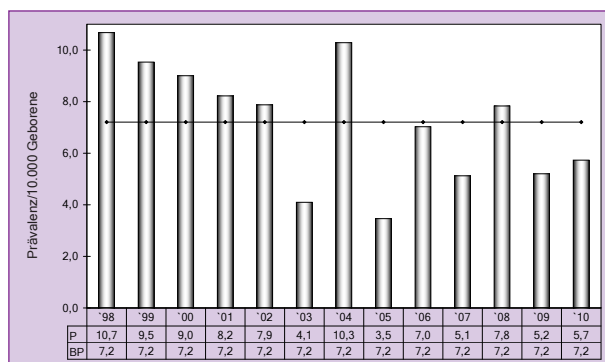


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine **einseitige Nierenagenesie pro 1.746 Geborene beobachtet.**

12.26 Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 3 x Halle 3 x Magdeburg	6	12,3	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Jerichower Land 1 x Mansfeld-Südharz 3 x Salzlandkreis 3 x Wittenberg	13	10,3	↗
Sachsen-Anhalt	19	10,9	↑

Zystennieren (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	9,38	6,84 - 12,55
Landkreise	8,31	7,00 - 9,83
Region	8,57	7,40 - 9,91
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Im Jahr 2010 wurden 19 Geborene mit Zystennieren gemeldet. Dabei werden alle verschiedenen Formen zusammen erfasst, lediglich Solitärzysten sind ausgeschlossen.

Die **Prävalenz** liegt mit **10,9 pro 10.000 Geborene** über der Basisprävalenz der Jahre 1998-2009 und oberhalb des Konfidenzintervalls.

In 13 Fällen war eine prognostisch günstige einseitige multizystisch-dysplastische Niere mit z. T. angegebener konsekutiver Hyperplasie der zystenfreien Niere nachweisbar. Dabei war die zystisch veränderte Niere 7-mal links und 6-mal rechts nachweisbar.

In vier Fällen war eine polyzystische Nierendegeneration beidseits gemeldet worden.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	16 x Lebendgeborenes 3 x induzierter Abort
Geschlecht	15 x männlich 3 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	12 x isoliert 7 x MCA

Bei pränatal bereits diagnostizierter zystischer Nierendegeneration beidseits, z. T. in Kombination mit Begleitfehlbildungen, erfolgte in zwei Fällen der induzierte Abort in der 18. bzw. 22. SSW und der Fetozid in der 31. SSW.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Turner-Syndrom
- komplexer Herzfehler, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, kraniofaciale Dismorphie
- Vorhofseptumaneurysma mit PFO bei Reifgeborenem, hypertrophe Niere links
- Pes equinovarus congenitus links, hyperplastische Niere mit DUP II.Grades links
- Azygos-Kontinuation der Vena cava inferior, hyperplastische Niere links
- Doppelanlage rechte Niere mit DUP II.Grades
- Ureterabgangsstenose rechts, DUP IV.Grades

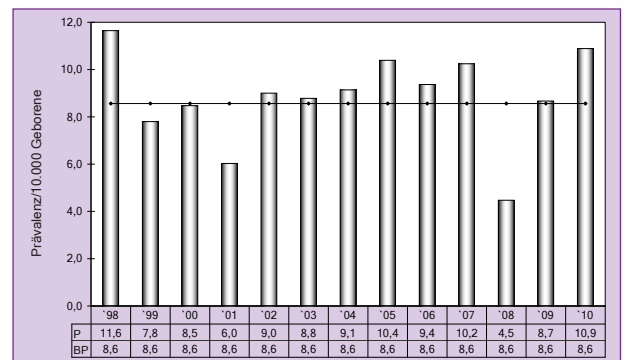


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt die Diagnose Zystennieren einmal pro 919 Geborene beobachtet.

12.27 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

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

Ekstrophie der Harnblase (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,00	0,00 - 0,62
Landkreise	0,27	0,07 - 0,68
Region	0,20	0,05 - 0,52
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

2010 wurde diese sehr seltene Fehlbildung nicht diagnostiziert.

Die Basisprävalenz der Jahre 1998 bis 2009 liegt bei 0,2 pro 10.000 Geborene.

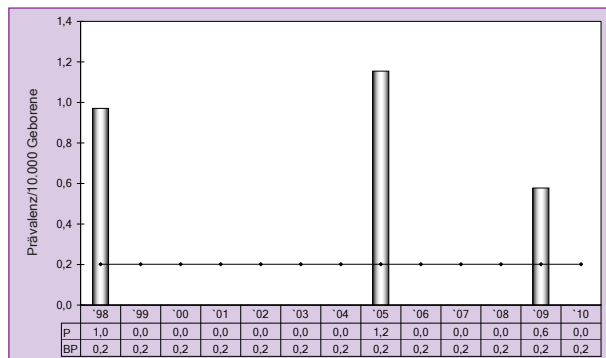


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit Ekstrophie der Harnblase beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 3 x Halle 2 x Magdeburg	5	10,2	↑
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Burgenlandkreis 1 x Harz 1 x Saalekreis	4	3,2	↘
Sachsen-Anhalt	9	5,2	↔

Präaxiale Polydactylie (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,38	2,71 - 6,69
Landkreise	4,25	3,28 - 5,43
Region	4,28	3,42 - 5,29
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

2010 wurden neun Geborene mit einer präaxialen Polydactylie geboren.

Die **Prävalenz** liegt mit **5,2 pro 10.000 Geborene** im oberen Konfidenzintervall.

Vergleichsdaten aus EUROCAT-Registern liegen nicht vor.

zusätzliche Angaben:

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

Es war in einem Fall eine akzessorische Großzehe beidseits und zu gleichen Teilen (je vier Fälle) ein doppelter Daumen rechts bzw. links auffällig.

Es handelte sich in den überwiegenden Fällen um isolierte Fehlbildungen.

In einem Fall erfolgte bei pränatal diagnostizierter chromosomaler Störung ein induzierter Abort in der 22. SSW.

Nur in einem Fall ist eine positive Familienanamnese für eine präaxiale Polydactylie bekannt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom
- Polysyndactylie mit: häutiger Syndactylie Typ III (IV. und V. Finger) und knöcherner Syndactylie der Zehen

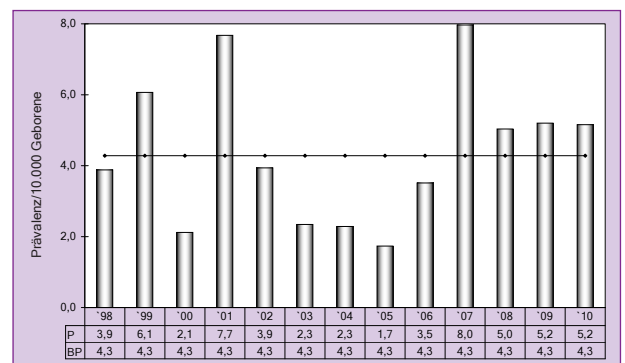


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine präaxiale Polydactylie pro 1.939 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	2,0	↓
Landkreise: 2 x Altmarkkreis Salzwedel 3 x Burgenlandkreis 1 x Börde 1 x Harz 1 x Stendal	8	6,4	↘
Sachsen-Anhalt	9	5,2	↓

Reduktionsfehlbildungen insgesamt (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	8,34	5,96 - 11,35
Landkreise	8,11	6,82 - 9,62
Region	8,16	7,02 - 9,47
EUROCAT	6,03	1,80 SE Ireland* 13,16 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2010 zeigten sich bei neun Geborenen Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten.

Die **Prävalenz von 5,2 pro 10.000 Geborene** unterschreitet, wie im Vorjahr, die Basisprävalenz der Jahre 1998-2009 und liegt bereits außerhalb des Konfidenzintervalls.

Im Vergleich der Daten in den EUROCAT-Registern liegt dieser Wert im Mittelfeld.

zusätzliche Angaben:

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

In diesem Jahr besteht wieder eine Knabenwendigkeit im Geschlechtsvergleich.

In der Mehrzahl der Fälle bestanden Begleitfehlbildungen. Die klassische VATER-Assoziation mit Radius- und Daumen-Aplasia wurde einmal diagnostiziert. Die longitudinale Gliedmaßenfehlbildung der unteren Extremität trat zweimal auf. In beiden Fällen liegen uns keine Informationen zum pränatalen Erkennen der Fehlbildung vor.

In zwei weiteren Fällen war die obere Extremität betroffen davon in einem Fall beidseits. In diesem Fall war die Diagnose bereits pränatal gestellt worden.

Ein Kind mit chromosomaler Störung war in der 33. SSW tot zur Welt gekommen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: Vier-Finger-Furche und Sandalenlücke links, Macroglossie, Epicanthus internus
- VATER-Assoziation mit: Hydrocephalus, amniotischer Schnürfurche basal am rechten Daumen, VSD, flektierten Händen und Füßen, doppelter Milz, verschmolzener Niere, Wiegenkufenfüßen, Macrocephalie
- Holoprosencephalie, Kleinhirnhypoplasie, Pes equinovarus congenitus links, breite Nasenwurzel, tiefsitzende Ohren
- Goltz-Gorlin-Syndrom mit: Omphalocele, Microcephalie, Oberlippenspalte links, knöcherner Syndactylie und Synphalangie Digit 3 und 4 der rechten Hand, Linsenverlagerung rechts, Iriskolobom und Kolobom der Papille bds., Mikrokornea links, Doppelanlage beider Nieren, PFO bei Reifgeborenem, Mitralklappeninsuffizienz, retardierter Hüftreife links
- Adams-Oliver-Syndrom mit: Nondescensus testis rechts bei Reifgeborenem, Truncus arteriosus communis, VSD, Aortenklappeninsuffizienz, ASD II, Hämangiom
- Uretermündungsstenose und Megoureter mit DUP IV. Grades links

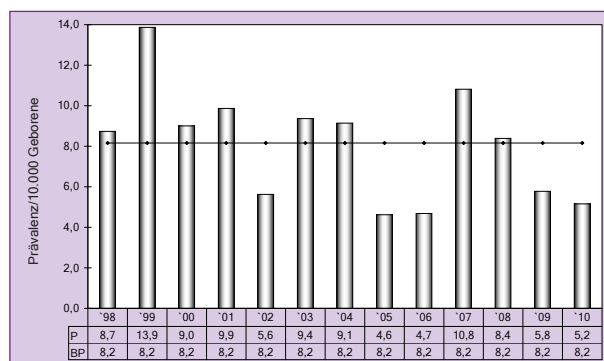


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Reduktionsfehlbildung der Extremitäten pro 1.939 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	4,1	↔
Landkreise: 1 x Börde 1 x Saalekreis	2	1,6	↔
Sachsen-Anhalt	4	2,3	↔

Zwerchfellhernie (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,59	2,87 - 6,94
Landkreise	2,26	1,56 - 3,16
Region	2,82	2,13 - 3,66
EUROCAT (Q79.0)	2,33	0,94 Spain Hospital Network* 4,27 Malta**

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

Die Zwerchfellhernie wurde 2010 bei vier Geborenen diagnostiziert. Die **Prävalenz** liegt mit **2,3 pro 10.000 Geborene** zwar unter der Prävalenz der Vorjahre, der Wert liegt aber im Konfidenzintervall.

Verglichen mit den Daten aus den EUROCAT-Registern ist dieser Wert dem Mittelfeld entsprechend.

zusätzliche Angaben:

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

In allen vier Fällen handelte es sich um eine einseitige Zwerchfellhernie. Drei Kinder waren Reifgeborene und in einem Fall handelte es sich um ein Frühgeborenes der 26. SSW. Dieses Kind verstarb innerhalb des ersten Lebensjahres.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- PDA beim Frühgeborenen (hämodynamisch wirksam), Hernia umbilicalis, doppelseitige Hernia inguinalis
- fehlgebildete Aorta

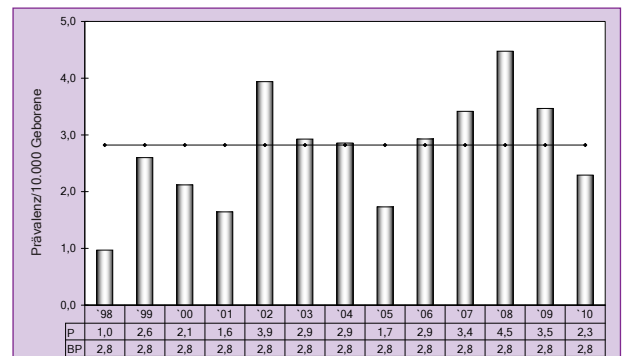


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Zwerchfellhernie pro 4.364 Geborene beobachtet.

12.31 Omphalocele (Q79.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,1	↔
Landkreise: 1 x Burgenlandkreis 1 x Saalekreis 1 x Stendal	3	2,4	↘
Sachsen-Anhalt	5	2,9	↔

Omphalocele (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,29	1,14 - 4,10
Landkreise	3,39	2,52 - 4,46
Region	3,12	2,40 - 4,00
EUROCAT	2,45	0,54 Spain Hospital Network* 5,64 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2010 wurden uns fünf Geborene mit Omphalocele gemeldet. Die **Prävalenz mit 2,9 pro 10.000 Geborene** lag im Jahr 2010 nur wenig unter der ermittelten Basisprävalenz und innerhalb des Konfidenzintervalls.

In den Vorjahren wurde die Omphalocele hauptsächlich in den Landkreisen beobachtet. Dementsprechend wären auch 2010 vier bis sieben Fälle in den Landkreisen zu erwarten gewesen.

Verglichen mit EUROCAT liegen die in Sachsen-Anhalt ermittelten Werte im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

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

Zweimal trat die Omphalocele im Zusammenhang mit einer Trisomie 18 auf, wobei ein Kind lebend zur Welt

kam. Einmal wurde eine Omphalocele im Rahmen des Goltz-Gorlin-Syndroms, einem komplexen mesoektodermalen Fehlbildungssyndrom, mit typischen Hautatrophien und zahlreichen Skelett-, Gebiß- und Augenanomalien beobachtet. Dieses Kind wurde ebenfalls lebend geboren, die Omphalocele und eine LKGS waren bereits pränatal gesehen worden.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Oesophagusatresie mit Fistel, Canalis atrioventricularis communis, Persistenz der linken Vena cava superior, Hypoplasie der Aorta, Hufeisenniere, Überlagerung des gebeugten 3. und 4. Fingers durch den 2. und 5. Finger bds., tiefsitzenden Ohren
- Edwards-Syndrom mit: Microcephalie, Cataract, Pes equinovarus congenitus bds., knöcherner Syndactylie der Zehen bds., kraniofacialer Dysmorphie, überlappenden Fingern
- Goltz-Gorlin-Syndrom mit: Microcephalie, Oberlippenpalte links, fehlendem Unterschenkel und Fuß links, knöcherner Syndactylie und Synphalangie Digit 3 und 4 der rechten Hand, Linsenverlagerung rechts, Iriskolobom und Kolobom der Papille bds., Mikrokornea links, Doppelanlage beider Nieren, PFO bei Reifgeborenem, Mitralklappeninsuffizienz, retardierter Hüftreife links

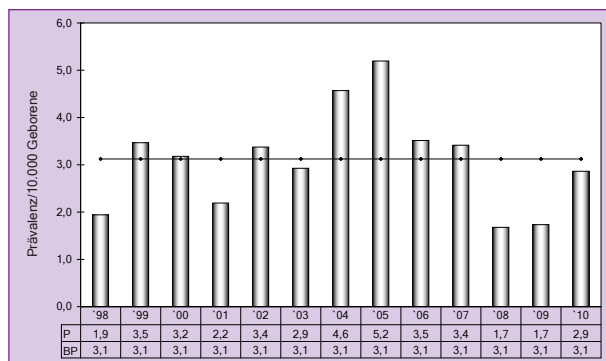


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Omphalocele pro 3.491 Geborene beobachtet.

12.32 Gastroschisis (Q79.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Magdeburg	2	4,1	↔
Landkreise: 2 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 1 x Börde	5	4,0	↔
Sachsen-Anhalt	7	4,0	↔

Gastroschisis (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,17	2,55 - 6,44
Landkreise	3,65	2,75 - 4,76
Region	3,78	2,97 - 4,74
EUROCAT	2,15	0,45 Campania (Italy)* 6,26 Mainz (Germany)**

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

Bei sieben Geborenen wurde uns im Jahr 2010 eine Gastroschisis gemeldet. Somit liegt die **Prävalenz mit 4,0 pro 10.000 Geborene** erstmalig seit 2007 wieder über der Basisprävalenz von 3,8 pro 10.000 Geborene.

Im Vergleich mit den europäischen Daten sind in Sachsen-Anhalt Prävalenzen oberhalb des Mittelwertes zu verzeichnen. Dies konnte bereits in den Vorjahren beobachtet werden, wobei die höchste Prävalenz im Jahr 2004 bei 8,6 pro 10.000 Geborene lag.

zusätzliche Angaben:

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

Betrachtet man den Schwangerschaftsausgang wurden sechs Kinder lebend zwischen der 26. SSW und 35. SSW geboren. Bei einem Feten wurde ein induzierter Abort in der 12. SSW aufgrund der Diagnose Gastroschisis vorgenommen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microcephalie

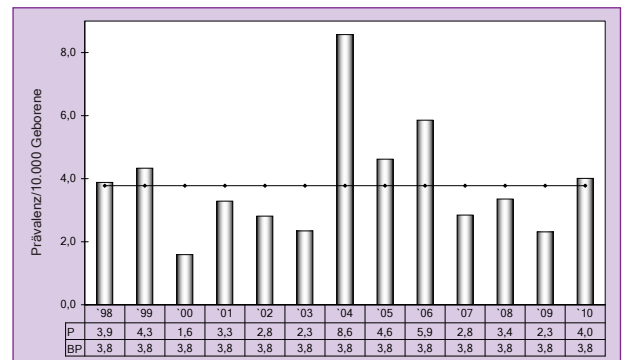


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt eine Gastroschisis pro 2.494 Geborene beobachtet.

12.33 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

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

Prune-belly-Sequenz (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,83	0,23 - 2,13
Landkreise	0,80	0,41 - 1,39
Region	0,81	0,46 - 1,31
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2010 wurde uns kein Geborenes mit einer Prune-belly-Sequenz gemeldet.

Wie bereits in den Vorjahren sichtbar, sind immer wieder Jahrgänge zu beobachten, in denen in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit dieser seltenen angeborenen Fehlbildungssequenz gemeldet wird. Im Gegensatz dazu gibt es Jahre, wie z. B. 2002, in denen ein hohes Auftreten von vier Geborenen und eine Prävalenz von 3,2 pro 10.000 Geborene zu sehen ist.

Ein Vergleich mit europäischen Daten ist nicht möglich, da von EUROCAT keine Ergebnisse zur Prune-belly-Sequenz vorliegen.

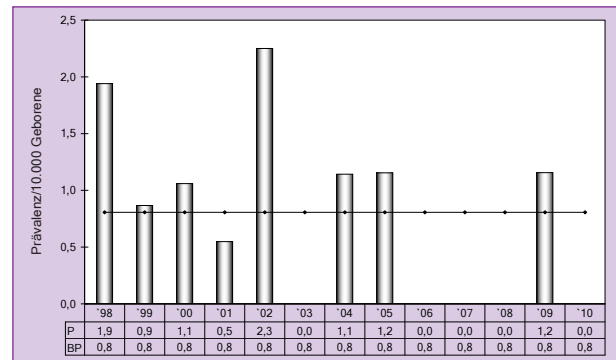


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt kein Geborenes mit Prune-belly-Sequenz beobachtet.

12.34 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 3 x Dessau-Roßlau 4 x Halle 8 x Magdeburg	15	30,7	↑
Landkreise: 2 x Altmarkkreis Salzwedel 4 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Börde 6 x Harz 3 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	18	14,3	↔
Sachsen-Anhalt	33	18,9	↗

Down-Syndrom (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	20,22	16,40 - 24,65
Landkreise	15,28	13,47 - 17,33
Region	16,48	14,82 - 18,31
EUROCAT	17,89	7,66 S Portugal* 38,54 Paris (France)**

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

Die erwartungsgemäß am häufigsten vorkommende Chromosomenaberration ist die Trisomie 21 mit 33 Geborenen. Mit einer **Prävalenz von 18,9 pro 10.000 Geborene** ist wieder ein leichter Anstieg gegenüber dem Vorjahr auf das hohe Niveau von 2008 zu sehen.

Ein deutlicher Prävalenzunterschied besteht zwischen den Landkreisen und kreisfreien Städten. So wurden aus den kreisfreien Städten in Relation zur Geborenenanzahl doppelt so viele Geborene wie aus den Landkreisen gemeldet. Somit liegt die Prävalenz des Jahres 2010 in den kreisfreien Städten deutlich oberhalb des Konfidenzintervalls. Betrachtet man das gesamte Bundesland Sachsen-Anhalt, liegt die Prävalenz nur leicht oberhalb des Konfidenzintervalls.

Die Jahresprävalenz 2010 liegt im Vergleich mit den EUROCAT-Daten im europäischen Mittel. Wie in den Vorjahren wird hier aus Paris die höchste Prävalenz mit 38,5 pro 10.000 Geborene angegeben.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	10 x Lebendgeborenes 2 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben 20 x induzierter Abort 1 x Totgeborenes
Geschlecht	17 x männlich 15 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	20 x isoliert 13 x MCA

Die Betrachtung des Schwangerschaftsausgangs zeigt, dass zwölf Kinder mit Trisomie 21 lebend geboren wurden. Bei zwei dieser Kinder wurde die Diagnose der Trisomie 21 bereits pränatal gestellt, diese Familien entschieden sich zur Fortführung der Schwangerschaft. Ein Kind wurde in der 33. SSW tot geboren. Bei 20 Feten mit einer pränatal bekannten Trisomie 21 wurde ein medizinisch induzierter Abort zwischen der 13. und 21. SSW durchgeführt.

Insgesamt trat bei 20 Geborenen die Trisomie 21 isoliert auf. Bei 13 Geborenen lagen große Begleitfehlbildungen im Sinne der MCA vor, wobei bei elf Geborenen Herzfehler unterschiedlicher Ausprägung diagnostiziert wurden.

Das Geschlechtsverhältnis der Geborenen ist fast ausgeglichen. Das Mutteralter liegt durchschnittlich bei 35,7 Jahren (27 bis 46 Jahre).

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Analatresie, VSD, Atrophie des Sehnervs bds., Nondescensus testis beim Reifgeborenen bds., Ventrikelasymmetrie, Pes adductus bds.
- präductale Aortenisthmusstenose, Mesenterium ileocolicum commune, Malrotation der Nieren
- Microcephalie, unbalancierter AV-Kanal, Brachycephalie
- Microcephalie, ASD II, Cataract bds.
- Cor triloculare biatriatum, gemeinsamer Vorhof, fehlender Lungenlappen rechts
- 2 x ASD, VSD, PDA beim Reifgeborenen (1 x mit häufiger Syndactylie bds.)
- 2 x Canalis atrioventricularis communis, ASD II (1 x mit PDA beim Frühgeborenen, Plexuszyste bds.)
- Canalis atrioventricularis communis, dreigelappte linke Lunge, unterentwickelte Nase
- ASD, retardierte Hüftreife links
- akzessorischer rechter Daumen
- hypoplastische linke Großzehe

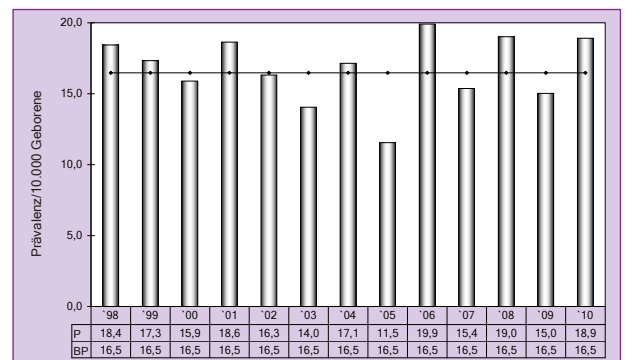


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Down-Syndrom (Trisomie 21) pro 529 Geborene beobachtet.

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

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

Patau-Syndrom (1998 bis 2009)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,67	0,72 - 3,28
Landkreise	0,93	0,51 - 1,56
Region	1,11	0,69 - 1,68
EUROCAT	1,42	0,26 Zagreb (Croatia)* 3,94 Paris (France)**

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

Im Jahr 2010 wurde die Diagnose Trisomie 13 nur einmal registriert.

Die **Prävalenz** liegt mit **0,6 pro 10.000 Geborene** leicht unterhalb des Konfidenzintervalls von 1998-2009, da das Patau-Syndrom in den kreisfreien Städten nicht beobachtet wurde. Diese Form der Trisomie ist zwar die dritthäufigste, sie tritt jedoch sehr selten auf.

Verglichen mit den EUROCAT-Daten liegt der Wert unterhalb des europäischen Mittels.

zusätzliche Angaben:

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

Die Diagnose Patau-Syndrom wurde bereits pränatal gestellt und es erfolgte ein induzierter Abort in der 15. SSW.

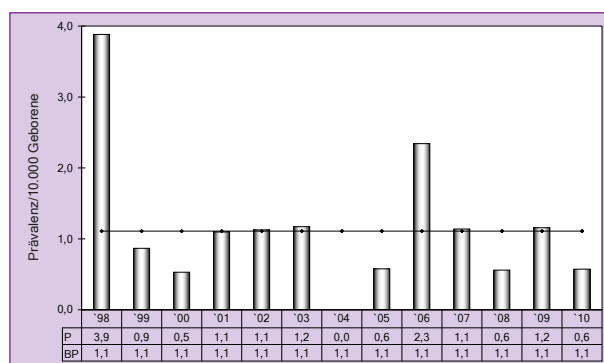


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Patau-Syndrom (Trisomie 13) pro 17.455 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 3 x Halle 1 x Magdeburg	4	8,2	↑
Landkreise: 2 x Börde 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 2 x Stendal	6	4,8	↗
Sachsen-Anhalt	10	5,7	↑

Edwards-Syndrom (1998 bis 2009)			
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene	
Städte	3,75	2,22 - 5,93	
Landkreise	3,26	2,41 - 4,30	
Region	3,38	2,62 - 4,29	
EUROCAT	3,66	0,66 12,21	Spain Hospital Network* Paris (France)**

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

Die Trisomie 18 wurde mit zehn Fällen im Jahr 2010 etwas häufiger als in den Jahren zuvor beobachtet. Die **Prävalenz** liegt mit **5,7 pro 10.000 Geborene** oberhalb des Konfidenzintervalls.

Der Wert liegt im Vergleich der EUROCAT-Register im oberen Drittel.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes 9 x induzierter Abort
Geschlecht	5 x männlich 2 x weiblich 3 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x isoliert 5 x MCA

In neun Fällen erfolgte bei strukturellen Anomalien im pränatalen Ultraschall eine Chromosomenanalyse. Bei der pränatal gestellten Diagnose Trisomie 18 wurde jeweils

ein induzierter Abort zwischen der 13. und 19. Schwangerschaftswoche durchgeführt. In fünf Fällen liegen uns die Obduktionsbefunde mit Begleitfehlbildungen vor. In einem Fall kam das Kind als Zwillingsfrühgeborenes lebend zur Welt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Holoprosencephalie, Microcephalie, Oberlippenspalte bds., VSD, Hypoplasie des Tentoriums
- Omphalocele, Oesophagusatresie mit Fistel, Canalis atrioventricularis communis, Persistenz der linken Vena cava superior, Hypoplasie der Aorta, Hufeisen-niere
- Omphalocele, Microcephalie, Cataract, Pes equinovarus congenitus bds., knöcherner Syndactylie der Zehen bds.
- Aortenisthmusstenose, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bds., deformierte Hände, Pes equinovarus congenitus links, Dilatation der Arteria pulmonalis, Malrotation der Niere links, Hypertelorismus, Pes adductus rechts
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte rechts, Pes equinovarus congenitus bds.

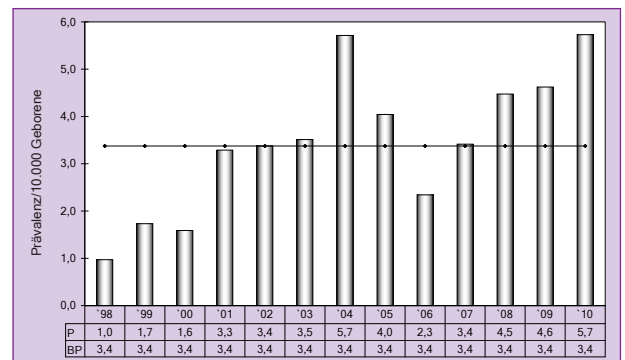


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1998

Im Jahr 2010 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 1.746 Geborene beobachtet.

12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

Im Jahr 2010 wurden bei 253 Geborenen eine oder mehrere Indikatorfehlbildungen festgestellt.

Die Indikatorfehlbildungen als exakt definierte große Fehlbildungen verwendet das Fehlbildungsmonitoring entsprechend der Definition des International Clearinghouse for Birth Defects (ICBDSR) (siehe Kapitel 12.0). Sie sind Grundlage international vergleichbarer Fehlbildungsraten.

Für Sachsen-Anhalt lag im Jahr 2010 die Gesamtrate der Indikatorfehlbildungen mit 1,4 % (bezogen auf die Geborenenpopulation) im Bereich der Vorjahre (2009: 1,3 %; 2008: 1,5%; 2007: 1,4%).

	Anzahl	Anteil (in %)
Kreisfreie Städte	91	1,9
Landkreise	162	1,3
Sachsen-Anhalt	253	1,4

Nachfolgend werden die Indikatorfehlbildungen differenziert nach ihrem Auftreten in den kreisfreien Städten und Landkreisen betrachtet.

Die Indikatorfehlbildungsrate liegt in den drei kreisfreien Städten Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg mit 1,9 % erstmals seit 2005 sehr deutlich über der der Landkreise (1,3 %).

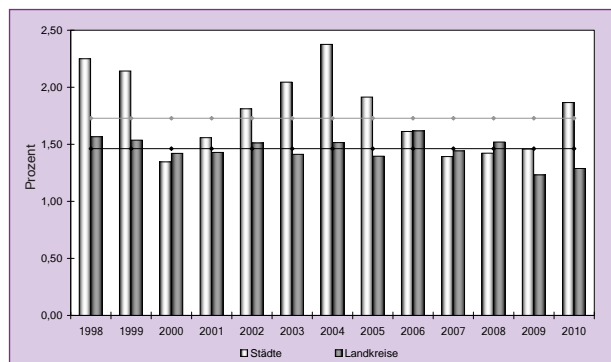


Abb. 44: Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (1998 bis 2010), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen

Im Detail zeigte sich in der Stadt Magdeburg mit 2,1 % gegenüber Halle mit 1,8 % und Dessau-Roßlau mit 1,5 % die höchste Indikatorfehlbildungsrate (bezogen auf die Geborenen aus der Stadt, siehe dazu Kapitel 2 "Geborenenzahlen 2010").

In der Gegenüberstellung der einzelnen Regionen liegt damit erstmals Magdeburg zusammen mit dem Altmarkkreis Salzwedel mit einer 2,1 %-Rate der Geborenen an führender Position, gefolgt von einer Indikatorfehlbildungsrate in Halle und im Landkreis Mansfeld-Südharz von 1,8 %.

Zum ersten Mal fällt die niedrige Rate von 0,8 % im Saalekreis auf (in den letzten Jahren mindestens 1,4 %). Eine mögliche Erklärung wäre das Abwandern zur Entbindung in Richtung Sachsen. Aber entsprechend verwunderlich ist dann die deutlich höhere Rate von Indikatorfehlbildungen im benachbarten Burgenlandkreis mit 1,4 %.

Bei der zusammengefassten Betrachtung der Prävalenzentwicklung der einzelnen Indikatorfehlbildungen der Jahresprävalenz 2010 gegenüber der Basisprävalenz 1998-2009 zeigt sich erstmalig in diesem Jahr ein Anstieg der Arhinencephalie/Holoprosencephalie auf 4,0 pro 10.000 Geborene gegenüber der Basisprävalenz von 1,3 pro 10.000 Geborene.

Die Rectum- und Analtresie zeigt auch weiter in der Basisprävalenz einen ansteigenden Trend.

Die Trisomie 18 war bereits 2004 mit einer gleich hohen Prävalenz von 5,7 pro 10.000 Geborene gegenüber der Basisprävalenz von 3,4 pro 10.000 Geborene aufgefallen.

Bei der Prävalenz der Transposition der großen Gefäße setzt sich der fallende Trend der Vorjahre seit 1998 fort und erreicht in diesem Jahr mit 0,6 pro 10.000 Geborene den bisherigen Tiefpunkt. Gleiches gilt für das Linksherzhypoplasie-Syndrom mit dem Tiefpunkt bei 0,6 pro 10.000 Geborene.

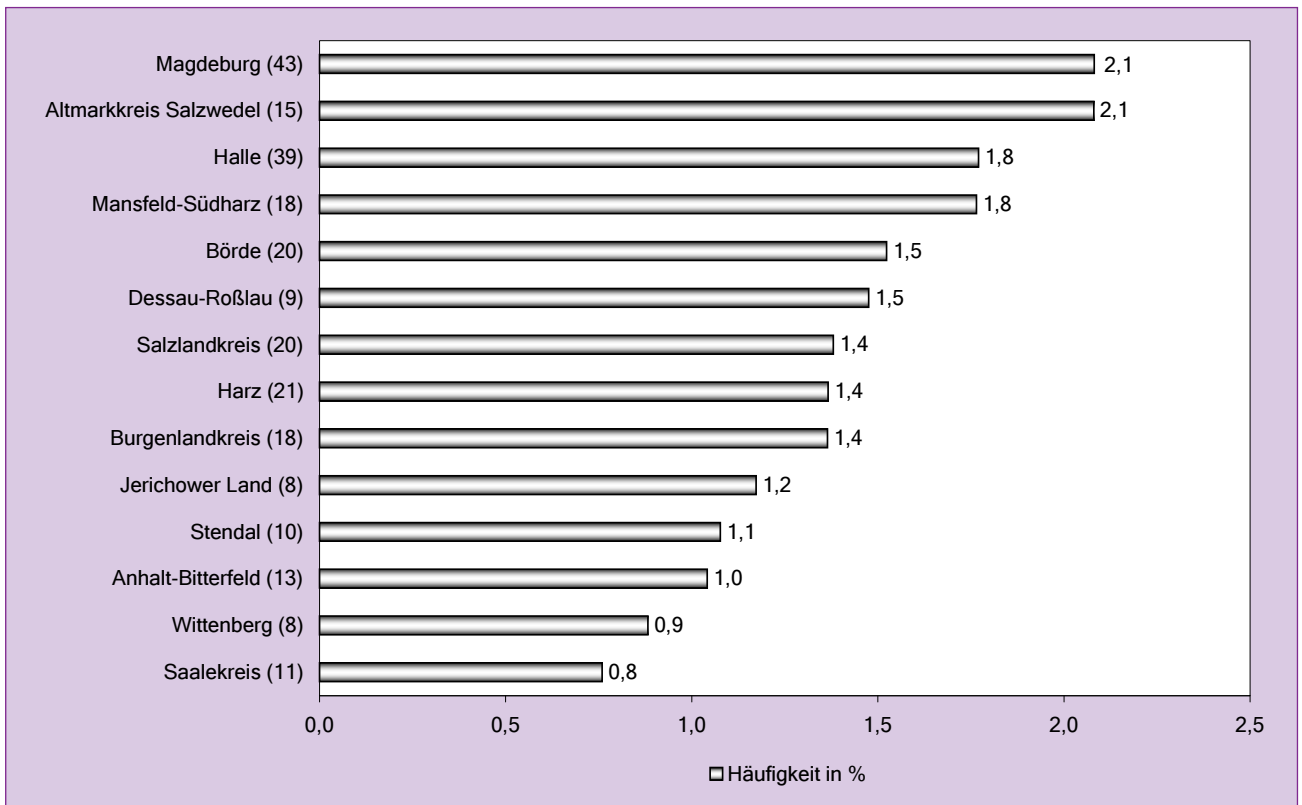


Abb. 45: Rate aller Geborenen mit Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2010

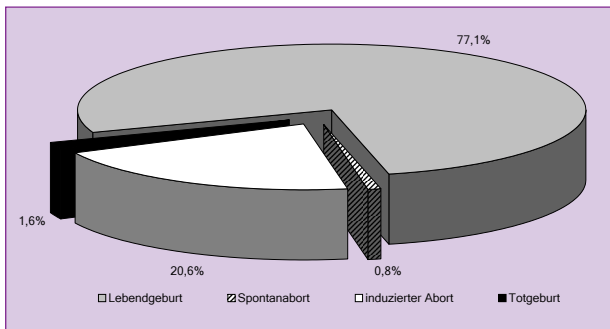


Abb. 46: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2010

Von den insgesamt 253 Geborenen mit Indikatorfehlbildung kamen 77,1 % (195 Geborene) lebend zur Welt. In 20,6 % der Fälle (52 Geborene) erfolgte ein induzierter Abort und bei 1,6 % (4 Geborene) kam das Kind tot zur Welt. In 0,8 % der Fälle (2 Geborene) wurde ein Spontanabort gemeldet. Damit liegt die Rate der Lebendgeborenen weiter erfreulich hoch im Vergleich zu den Vorjahren.

Das Verhältniss der Lebendgeborenen zu induzierten Aborten ist über die letzten drei Jahre relativ stabil geblieben. Die Rate der Totgeborenen und Spontanaborte ist weiter so gering, dass keine Trendanalyse möglich ist.

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:

- 33 x Down-Syndrom (Trisomie 21)
 - 30 x meiotische Non-disjunction
 - 3 x Karyotyp nicht bekannt
- 10 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
 - 8 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x meiotische Non-disjunction mit Holoprosencephalie-Syndrom
 - 1 x Karyotyp nicht bekannt
- 1 x Patau-Syndrom (Trisomie 13) (meiotische Non-disjunction)
- 1 x Trisomie 9 (Karyotyp 47,XX,+9)
- 1 x Triploidie
- 3 x Ullrich-Turner-Syndrom
 - 2 x Karyotyp 45,X0
 - 1 x Mosaik, Karyotyp 45,X0/46,XX
- 2 x Triple X (Karyotyp 47,XXX)
- 1 x Klinefelter-Syndrom (Karyotyp 47,XXY)
- 1 x CATCH 22 und Faktor-V-Leiden-Mutation (Karyotyp 46,XY,del22q11.2)
- 1 x Marfan-Syndrom
- 1 x Katzenschrei-Syndrom (Deletion des kurzen Armes des Chromosoms 5) und Fallot-Tetralogie
- 1 x unbalancierte Chromosomentranslokation (Karyotyp 46,XY,der(6)t(2,6)(q37.1;q27)
- 1 x unbalancierte Chromosomentranslokation (Karyotyp 46,XY,der(18)t(3,18)(p25;p11.31)
- 1 x Pallister-Killian Syndrom (Tetrasomie 12p Mosaik)
- 1 x überzählige Marker-Chromosomen (Karyotyp 47,XX,+mar(15))

Insgesamt wurden 59 Kinder/Feten mit Chromosomenaberrationen gemeldet. Das Geschlechtsverhältnis ist fast ausgeglichen.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	29	49,2
weiblich	25	42,4
keine Angaben	5	8,5
gesamt	59	100

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,2

Die Trisomien 21, 18, 13 und 9 sind mit 45 Betroffenen und somit einem Anteil von 76,3 % unter den Chromosomenaberrationen am häufigsten. Im Jahr 2010 wurden insgesamt 33 Feten/Kinder mit Trisomie 21 gemeldet (55,9 %). Im Jahr 2009 wurde ein Anteil von 50 % errechnet, der Anteil der Trisomie 21 lag 2007 mit 57,4 % und 2008 mit 59,6 % in ähnlicher Größenordnung wie in diesem Jahr.

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

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	21	35,6
induzierte Aborte	37	62,7
Spontanaborte ab 16. SSW	0	0,0
Totgeborene	1	1,7
gesamt	59	100

Die Betrachtung der Schwangerschaftsausgänge zeigt, dass nur ein Drittel der Kinder/Feten mit Chromosomenstörung (35,6 %) lebend zur Welt kamen. Bei dem Großteil der Lebendgeborenen war die Diagnose der Chromosomenaberration pränatal nicht bekannt (71,4 %). Betrachtet man ausschließlich die Feten mit einer Trisomie, entschieden sich drei Frauen für die Fortführung der Schwangerschaft nach pränataler Diagnosestellung. Bei drei weiteren Feten wurde ein Turner-Syndrom bekannt, in zwei Fällen erfolgte nach pränataler Diagnose ein induzierter Abort. Bei einem Kind wurde die Diagnose erst postnatal gestellt. Pränatal wurden ein Klinefelter-Syndrom und zweimal Karyotyp 47,XXX nachgewiesen, diese drei Kinder wurden lebend geboren. Einmal konnte das sehr seltene Pallister-Killian-Mosaik-Syndrom (Mosaik-Tetrasomie 12p) pränatal diagnostiziert werden, die Frau entschied sich für die Beendigung der Schwangerschaft. Der Fet wies u. a. einen Canalis atrioventricularis communis, ein Mesenterium ileocolicum commune, Segmentationsdefekte der Lunge und angeborene Verkürzung der oberen Extremitäten auf.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	5	8,5
25 bis 29 Jahre	7	11,9
30 bis 34 Jahre	15	25,4
35 bis 39 Jahre	14	23,7
ab 40 Jahre	18	30,5
gesamt	59	100

Das durchschnittliche Alter der Mütter von Kindern/Feten mit einer Chromosomenaberration lag bei 34,8 Jahren. Somit kann, wie in den letzten Jahren, wieder ein leichter Anstieg des mütterlichen Alters bei betroffenen Kindern gesehen werden. Der Anteil der Mütter ab 35 Jahren liegt bei 54,2 % und ist somit ebenfalls höher als in den Vorjahren (2009: 47,1 %; 2008: 45,6 %).

13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen

Im Jahr 2010 wurden 27 Geborene mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen gemeldet.

Die im Neugeborenen-Screening detektierten angeborenen Erkrankungen werden gesondert im Kapitel 19 (Jahresbericht des Zentrums für Neugeborenen-Screening in Sachsen-Anhalt) dargestellt.

folgende Fehlbildungen bzw. Erkrankungen wurden dokumentiert:

- 1 x Adams-Oliver-Syndrom (Aplasia cutis congenita, Spaltfüße)
- 1 x Androgenresistenzsyndrom
- 5 x Arnold-Chiari-Syndrom
- 1 x Arthrogyriposis multiplex congenita
- 1 x Dandy-Walker-Syndrom
- 1 x Epidermolysis bullosa dystrophica
- 1 x Goltz-Gorlin-Syndrom
- 6 x Holoprosencephalie-Syndrom (1 x bei Cyclopie)
- 1 x Hypoplastisches Linksherzsyndrom
- 1 x Osteogenesis imperfecta
- 1 x polyzystische Nieren (Erwachsenentyp)
- 2 x polyzystische Nieren (infantiler Typ)
- 1 x Proteus-Syndrom
- 1 x Polysyndactylie
- 1 x Situs inversus
- 1 x Thanatophore Dysplasie
- 1 x Tierfellnaevus

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	13	48,2
weiblich	10	37,0
unklar	1	3,7
keine Angaben	3	11,1
gesamt	27	100

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,3

Es zeigt sich im Geschlechtsvergleich ein Überwiegen des männlichen Geschlechts (48,2 %) gegenüber dem weiblichen Geschlecht (37,0 %). In drei Fällen wurde das Geschlecht nicht übermittelt.

Bei 21 Schwangerschaften wurde pränatal ein Ultraschall durchgeführt, in 17 Fällen wurde er als pathologisch

13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 1 x CHARGE-Assoziation
- 1 x Pottersequenz
- 1 x Pierre-Robin-Sequenz
- 3 x VATER-Assoziation
(1 x mit Thrombozytenfunktionsstörung)

Im Jahr 2010 wurden uns sechs Feten/Kinder mit Sequenzen, Assoziationen und Komplexen gemeldet. In den Vorjahren wurden etwas mehr Betroffene registriert (2009: 10, 2008: 9).

Es wurde dreimal die VATER-Assoziation gemeldet. Diese konnte in den Vorjahren nur einmal gefunden werden.

bewertet. Die Ultraschalluntersuchung wurde viermal als unauffällig gewertet, postnatal konnte in diesen Fällen eine Polysyndactylie, eine polyzystische Niere (infantiler Typ, Potter I), ein Dandy-Walker-Syndrom und ein Arnold-Chiari-Syndrom gesehen werden.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	17	63,0
induzierte Aborte	10	37,0
gesamt	27	100

Mit einem Anteil von 63,0 % überwiegen die Lebendgeborenen, diese Größenordnung ist vergleichbar mit den Vorjahren (2009: 60,6 %; 2008: 71,9 %).

Bei 37,0 % der Feten wurde ein induzierter Abort durchgeführt (5 x Holoprosencephalie-Syndrom, 3 x Arnold-Chiari-Syndrom, 1 x thanatophore Dysplasie, 1 x polyzystische Niere (infantiler Typ, Potter I)).

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	4,0
20 bis 24 Jahre	3	12,0
25 bis 29 Jahre	10	40,0
30 bis 34 Jahre	5	20,0
35 bis 39 Jahre	3	12,0
ab 40 Jahre	3	12,0
mit Angaben	25	100
keine Angaben	2	
gesamt	27	

Im Jahr 2010 betrug das Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen 30,0 Jahre und war somit höher als in den Vorjahren. Der Anteil der Frauen ab 35 Jahren ist mit 24 % ähnlich hoch wie im Vorjahr und steigend im Vergleich zu 2008 (12,9 %) und 2007 (3,8 %).

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	5	83,3
weiblich	1	16,7
gesamt	6	100

Geschlechtsverhältnis m : w = 5,0

Das Geschlechtsverhältnis zeigt mit einem Verhältnis von 5 : 1 ein deutliches Überwiegen der männlichen Betroffenen.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	5	83,3
induzierte Aborte	1	16,7
gesamt	6	100

Fünf der Kinder wurden lebend geboren. Bei keinem Kind ist uns eine pränatale Diagnosestellung übermittelt worden, auch haben wir keine Angaben über pathologische Ultraschalluntersuchungen.

Ein induzierter Abort wurde bei dem Feten mit Potter-Sequenz, d. h. bilateraler Nierenagenesie, vorgenommen.

13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Im Jahr 2010 wurden uns sieben Lebendgeborene mit Embryopathien und Fetopathien übermittelt. Es wurde kein Fet mit einer congenitalen Infektion gemeldet, was möglicherweise eine Untererfassung darstellt.

Bei fünf Lebendgeborenen wurde eine **Fetopathia diabetica** diagnostiziert. Alle Kinder kamen lebend zur Welt. Auffällig ist, dass fast alle Mütter zwischen 21 und 25 Jahren alt sind, nur eine Frau ist 32 Jahre alt. In vier Fällen war bereits vor der Schwangerschaft ein Diabetes bekannt (2 x Typ I, 2 x Typ II). Nur in einem Fall war ein Gestationsdiabetes die Ursache.

Weiter im wissenschaftlichen Fokus wird die Fetopathia diabetica für uns bleiben, da insbesondere in der Altersgruppe der jüngeren Mütter eine unzureichende Umsetzung des oralen Glukosetoleranztests in der Schwangerschaft (keine Leistung der Krankenkasse) erfolgt.

Die gemeldeten Kinder mit einer Fetopathia diabetica waren in drei Fällen Frühgeborene. Bekannt ist, dass bei diesen Kindern häufiger angeborene Herzfehler bestehen. Es wurde uns viermal ein persistierendes Foramen ovale, einmal ein VSD und einmal eine Tricuspidalinsuffizienz gemeldet. Zweimal erschwerte eine Cardiomyopathie den klinischen Verlauf.

Einmal konnte eine Embryopathie durch einen **AT1-Blocker** der Stoffgruppe **Sartane** gesehen werden. Die Kindsmutter ist an einer primären Hypertonie erkrankt und nahm den Wirkstoff Valsartan (ATC-Code: C09CA03) über das 2. Trimenon hinaus ein. Bei dem Kind bestand eine angeborene Niereninsuffizienz mit histologisch bilateraler tubulärer Nierendysgenese (Potter-Sequenz) und es waren hypoplastische Schädelknochen auffällig. Das Kind wurde in der 38. SSW per Sectio bei Oligohydramnion entbunden und ist innerhalb von sieben Tagen verstorben.

Seit 2009 wurden in Sachsen-Anhalt drei Kinder mit einer Sartanembryopathie gemeldet. Dies bewog uns im Oktober 2010 einen offenen Brief an die Gynäkologen und Geburtshelfer, Internisten, Allgemeinmediziner und Neonatologen zu verschicken sowie eine Publikation im Ärzteblatt Sachsen-Anhalts zu veröffentlichen. Hierbei gingen wir nochmals ausführlich auf die fruchtschädigende Wirkung bei der antihypertensiven Therapie mit Sartanen im zweiten und dritten Trimenon ein. Diese kann die Ausbildung einer Pottersequenz mit Lungen- und Thoraxhypoplasie, Gliedmaßenverkrümmungen, charakteristischer

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	33,3
20 bis 24 Jahre	0	0
25 bis 29 Jahre	2	33,3
30 bis 34 Jahre	2	33,3
gesamt	6	100

Das mittlere Alter der Schwangeren betrug 25,3 Jahre und liegt unterhalb des durchschnittlichen Alters aus den Vorjahren (2009: 30,4 Jahre; 2008: 30,3 Jahre). Keine Frau hatte ein Alter ab 35 Jahren.

Fazies und allen daraus resultierenden Problemen nach sich ziehen. Postnatal zeigen die Kinder ein nur zum geringen Teil reversibles Nierenversagen. Sehr häufig besteht auch eine Hypoplasie/Dysplasie der Schädelknochen bei diesen Kindern.

Ein Lebendgeborenes wurde mit einem **IgA-Mangel** gemeldet.

Im Jahr 2010 wurde kein Kind mit einer Alkoholembryopathie gemeldet. Wie in den Vorjahren muss angemerkt werden, dass ein fetales Alkoholsyndrom häufig keine postnatale Diagnose ist, sondern sich erst im Verlauf der frühkindlichen Entwicklung zeigt und dann nicht an uns gemeldet wird.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	3	42,9
weiblich	4	57,1
gesamt	7	100

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,8

Im Geschlechtsvergleich aller von Embryopathien und Fetopathien betroffenen Kinder überwiegen die weiblichen, in den Vorjahren konnte demgegenüber eine Androtropie beobachtet werden.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	14,3
20 bis 24 Jahre	3	42,8
25 bis 29 Jahre	1	14,3
30 bis 34 Jahre	2	28,6
gesamt	7	100

Das durchschnittliche Alter der Mütter betrug 24,6 Jahre und war somit geringer als in den Vorjahren (2009: 32,4 Jahre; 2008: 30,9 Jahre). 2010 wurde uns hierzu keine Frau mit einem Alter ab 35 Jahren gemeldet.

14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Im Jahr 2010 wurden uns Datensätze von 64 medizinisch induzierten Aborten übermittelt. Sämtliche Feten wiesen angeborene Fehlbildungen bzw. Fetopathien auf.

Wir möchten uns an dieser Stelle recht herzlich bei den einsendenden Kollegen für die Meldung der Befunde bedanken.

In bewährter Form werden nachfolgend die medizinisch induzierten Aborte ausgewertet:

- ZNS-Fehlbildungen
- Chromosomenaberrationen
- multiple congenitale Anomalien (MCA) bzw. sonstigen Diagnosen

14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

Es wurden insgesamt 12 induzierte Aborte bei Vorliegen einer ZNS-Fehlbildung dokumentiert.

folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- 2 x Anencephalie
- 3 x Arnold-Chiari-Syndrom
 - 1 x mit lumbaler Spina bifida und Hydrocephalus internus
 - 1 x mit lumbaler Spina bifida und Turiccephalie
 - 1 x mit sacraler Spina bifida
- 5 x Holoprosencephalie (zusätzlich 1 x Trisomie 18 mit Holoprosencephalie wird in Kapitel 14.2 betrachtet)
 - 1 x mit Hydrocephalus externus
 - 1 x mit Kleinhirnhypoplasie
- 1 x occipitale Encephalocoele, Kleinhirnhypoplasie
- 1 x Aquäduktstenose mit Hydrocephalus

Geschlechtsverteilung:

- 5 x männlich, 3 x weiblich, 4 x keine Angabe (Geschlechtsverhältnis m : w = 1,7)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	10,0
20 bis 24 Jahre	3	30,0
25 bis 29 Jahre	3	30,0
30 bis 34 Jahre	2	20,0
35 bis 39 Jahre	0	0,0
ab 40 Jahre	1	10,0
mit Angaben	10	100
ohne Angaben	2	
gesamt	12	

Das Durchschnittsalter der Schwangeren betrug 27,4 Jahre.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 12 x pathologischer pränataler Ultraschallbefund zwischen 11. und 22. SSW:
in allen 12 Fällen wurde pränatal eine ZNS-Diagnose gestellt (9 x wurde diese postnatal bestätigt, 2 x hatte der Fet eine andere, nicht weniger schwerwiegende ZNS-Diagnose, 1 x keine genaue Information)
2 x wurden Softmarker registriert (1 x singuläre Nabelschnurarterie, 1 x Hydrops fetalis)
- 1 x Amniozentese vor der 16.SSW (Karyotyp normal)

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	4	36,3
14. bis 16. SSW	1	9,1
17. bis 19. SSW	3	27,3
20. bis 21. SSW	2	18,2
22. bis 24. SSW	1	9,1
mit Angaben	11	100
keine Angaben	1	
gesamt	12	

Gestationsalter zur Abortio:

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

14.2 Chromosomale Aberrationen

Wie in den Vorjahren stellten auch 2010 die erfassten Chromosomenaberrationen den größten Anteil unter den Ursachen für einen medizinisch induzierten Abort dar (38 von 64 Abruptiones) dar. Mit einem Anteil von 59,4 % liegt dieser über den in den Vorjahren ermittelten Werten (2009: 47,5 %; 2008: 38,3 %).

folgende Aberrationen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- 20 x Down-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 9 x Edwards-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 1 x Patau-Syndrom
- 1 x Trisomie 9 (meiotische Non-disjunction)
- 1 x Triploidie
- 2 x Turner-Syndrom
- 1 x Pallister-Killian Syndrom (Tetrasomie 12p Mosaik)
- 1 x unbalancierte Chromosomentranslokation (Karyotyp 46,XY,der(6)t(2,6)(q37.1;q27)
- 1 x unbalancierte Chromosomentranslokation (Karyotyp 46,XY,der(18)t(3,18)(p25;p11.31)
- 1 x Robertsonsche Translokation (Karyotyp 45,XY,rob(1421)(q10,q10))

Geschlechtsverteilung:

- 19 x männlich, 14 x weiblich, 5 x keine Angabe (Geschlechtsverhältnis: m : w = 1,4)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	2	5,3
25 bis 29 Jahre	4	10,5
30 bis 34 Jahre	10	26,3
35 bis 39 Jahre	10	26,3
ab 40 Jahre	12	31,6
gesamt	38	100

Erwartungsgemäß waren über die Hälfte der Schwangeren (57,9 %) 35 Jahre alt oder älter. Das Durchschnittsalter der Frauen betrug 35,4 Jahre, im Vergleich dazu lag es 2009 bei 34,5 Jahren.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 34 x Amniozentese mit 33 x pathologischem Befund und 1 x normalem Befund beim Pallister-Killian Syndrom (26 x zwischen 11. und 21. SSW, 1 x in der 23. SSW, 7 x keine genaue Angabe der SSW)
- 4 x Chorionzottenbiopsie mit pathologischem Karyotyp (3 x 15. SSW und 1 x 16. SSW)
- 26 x pränataler Ultraschall (19 x zwischen der 10. und 23. SSW) mit pathologischem Befund:
 - 5 x pränatale Verdachtsdiagnose bestätigt
 - 11 x nur Softmarker festgestellt
 - 2 x postnatale Bestätigung eines Teils der pränatal gesehenen Diagnosen
 - 2 x keine Bestätigung der Verdachtsdiagnosen (singulärer Ventrikel, Halszysten)
 - 6 x keine Angaben

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
10. SSW	1	2,9
11. bis 13. SSW	7	20,6
14. bis 16. SSW	13	38,2
17. bis 19. SSW	9	26,4
20. bis 21. SSW	3	8,8
22. bis 24. SSW	1	2,9
mit Angaben	34	100
vor der 22. SSW, ungenaue Angabe	4	
gesamt	38	

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	38Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	3	7,9
14. bis 16. SSW	10	26,3
17. bis 19. SSW	16	42,1
20. bis 21. SSW	4	10,5
22. bis 24. SSW	4	10,5
nach der 24. SSW	1	2,7
gesamt	38	100

Das Gestationsalter zum Zeitpunkt des induzierten Abortes liegt bei 29 Fällen (76,3 %) vor der 20. SSW. Verglichen mit dem Vorjahr gibt es eine Abnahme der medizinisch induzierten Aborte ab der 20. SSW auf 23,7 % (2009: 34,5 %).

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

Bei 14 Feten lagen komplexe Fehlbildungen oder andere Gründe (wie z. B. eine Sirtanembryopathie) vor, so dass ein induzierter Abort vorgenommen wurde.

folgende Fehlbildungen wurden von abgetriebenen Feten mitgeteilt:

- 1 x Pottersequenz mit bds. Ureteragenesie und winziger Harnblase
- 2 x multizystisch dysplastische Nieren (1 x mit LKGS und komplexem Herzfehler)
- 1 x polyzystische Nieren
- 1 x Hydrops fetalis bei Megaureter und Megazystis
- 1 x Thanatophore Dysplasie mit Lungenhypoplasie
- 2 x Omphalocele
- 1 x Gastroschisis
- 1 x Pulmonalklappenstenose, VSD mit reitender Aorta, rechter Aortenbogen
- 1 x bds. Aplasie von Radius und Ulna, hypoplastische Daumen
- 1 x sakrokokzygeales Teratom
- 1 x Halszysten
- 1 x Fehlbildung der Schädel- und Gesichtsknochen

Geschlechtsverteilung:

- 4 x männlich, 5 x weiblich, 5 x keine Angabe (Geschlechtsverhältnis m : w = 0,8)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	1	7,1
25 bis 29 Jahre	3	21,4
30 bis 34 Jahre	6	42,9
35 bis 39 Jahre	2	14,3
ab 40 Jahre	2	14,3
gesamt	14	100

Das mittlere Alter der Schwangeren betrug 31,8 Jahre.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 1 x Amniozentese vor der 22. SSW mit Normalbefund
- 14 x pränatal pathologischer Ultraschall (12 x zwischen 10. und 27. SSW, 2 x keine Angabe der SSW), 4 x zusätzlich Feststellung von 1-2 Softmarkern:
 - 11 x postnatale Befundbestätigung
 - 3 x kein vollständiger postnataler Befund

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	4	28,6
14. bis 16. SSW	2	14,3
17. bis 19. SSW	5	35,7
20. bis 21. SSW	0	0,0
22. bis 24. SSW	2	14,3
nach der 24. SSW	1	7,1
gesamt	14	100

14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Im Jahr 2010 wurden uns Datensätze zu 64 induzierten Aborten nach Diagnosestellung einer Fehlbildung gemeldet. Insgesamt nehmen die medizinisch induzierten Aborte bei der Betrachtung der Schwangerschaftsausgänge der Geborenen mit großen Fehlbildungen einen Anteil von 10,7 % ein.

Verglichen mit den Vorjahren liegen diese Angaben zu medizinisch induzierten Aborten in der gleichen Größenordnung. Mit der im Juni 2009 von der Bundesärztekammer beschlossenen Änderung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes erwartete man einen Rückgang der induzierten Aborte nach Diagnosestellung einer angeborenen Fehlbildung. Dies wird 2010 in unseren Daten nicht deutlich.

Die fehlbildungsbedingten Abortinduktionen werden nach Chromosomenaberrationen, ZNS-Fehlbildungen und MCA/sonstige Fehlbildungen ausgewertet.

Im Jahr 2010 waren in 59,4 % (38 Fälle) chromosomale Aberrationen der Grund für die Durchführung eines induzierten Abortes. Dieser Anteil liegt über dem der Vorjahre (2009: 47,5 %; 2008: 38,3 %). Möglicherweise hat sich das Meldeverhalten auf diesem Gebiet verbessert, da uns 2010 insgesamt mehr Chromosomenaberrationen gemeldet wurden. Bei 31 Feten mit einer pränatal bekannten Trisomie wurde ein medizinisch induzierter Abort durchgeführt, darunter 20 Feten mit Trisomie 21. Fehlbildungen des ZNS waren in 18,7 % Ursache für die Beendigung der Schwangerschaft. In den Vorjahren war dieser Anteil höher (2009: 27,9 %; 2008: 32,1 %).

In 21,9 % wurden pränatal MCA oder sonstige schwerwiegende Erkrankungen beim Feten festgestellt, die zum Abbruch der Schwangerschaft führten.

In 50 der 64 gemeldeten Fälle wurde dem Fehlbildungsmonitoring ein Geschlecht übermittelt. Das Verhältnis liegt bei 1,27 zugunsten der männlichen Geborenen, somit besteht im Jahr 2010 eine Androtropie.

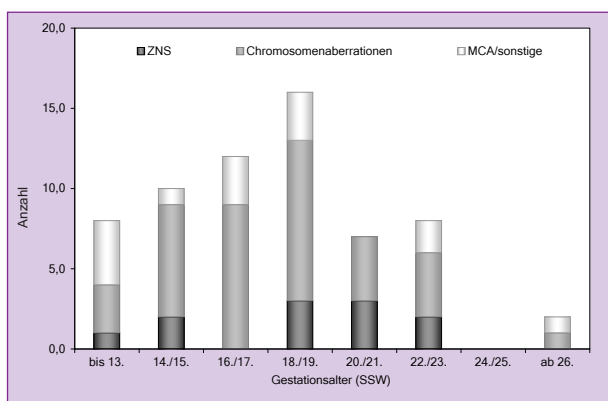


Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2010

Als Qualitätsmerkmal der pränatalen Diagnostik und Entscheidungsbildung über den Fortgang der Schwangerschaft wird in der Geburtshilfe als Grenze die 21. SSW gesehen. Die bis zu dieser Zeit durchgeführten induzierten Aborte machen 84,1 % aus. Der restliche Anteil von 15,9 % wurde zu einem späteren Zeitpunkt durchgeführt. Bei insgesamt zwei Feten (3,2 %) erfolgte ein Schwanger-

schaftsabbruch nach der vollendeten 23. SSW. In einem Fall wurde in der 23. SSW bei einem Zwilling eine Robertsensche Translokation diagnostiziert und in der 28. SSW ein Fetozid durchgeführt, der II. Zwilling wurde in der 33/2 SSW gesund geboren. Ein weiterer induzierter Abort wurde bei einem Fetus aufgrund einer Sirtan-Embryopathie (siehe Kapitel 13.4) in der 31. SSW durchgeführt, die Diagnosestellung erfolgte unseren Angaben nach in der 27. SSW.

Verglichen mit dem Vorjahr (10,2 %) wurden wieder etwas mehr induzierte Spätaborte (nach der 21. SSW) gemeldet. Wie in jedem Jahr muss beachtet werden, dass weitere induzierte Aborte durchgeführt werden und nicht zur Meldung kommen. Aus diesem Grunde bitten wir nochmals alle mitwirkenden Kollegen die induzierten Aborte vollständig zu melden.

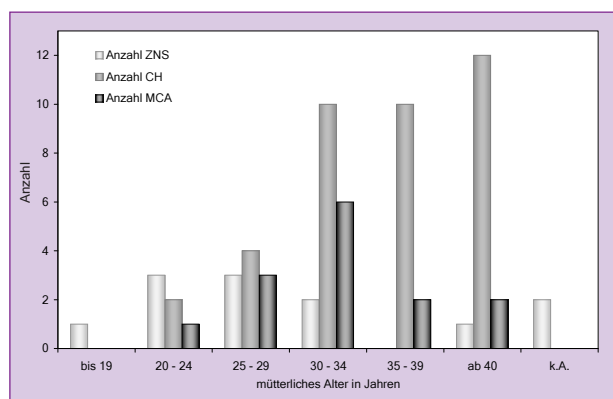


Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2010 (gruppiert)

Bei der Auswertung des mütterlichen Alters zeigt sich in 43,5 % ein Alter über 34 Jahren. Bereits ab dem Jahr 2009 wurde ein Anheben des Anteils von Frauen über 34 Jahren bei den induzierten Aborten gesehen. Lag der Anteil 2007 und 2008 noch bei 24,4 % bzw. 32,6 %, so ist dieser seit 2009 über 40 %. Erwartungsgemäß ist der größte Anteil an Frauen über 34 Jahren mit 57,9 % bei den induzierten Aborten aufgrund einer Chromosomenaberration zu finden. Ursächlich dafür ist sicher der höhere Anteil der schwangeren Frauen über 34 Jahren, der in den letzten Jahren zu beobachten ist. In dieser Altersgruppe sind häufiger angeborene Fehlbildungen zu erwarten und eine entsprechende erweiterte Schwangerschaftsvorsorge, wie die Durchführung einer Amniozentese, ist vorgesehen.

Das Durchschnittsalter der Frauen, die einen medizinisch induzierten Abort wegen einer Fehlbildung vornehmen ließen, lag bei 33,3 Jahren.

Das Statistische Bundesamt erfasst jährlich alle in Sachsen-Anhalt durchgeführten Schwangerschaftsabbrüche. Im Jahr 2010 betraf dies 4.078 Schwangerschaften. Seit 2003 nimmt diese Anzahl kontinuierlich leicht ab. Es ist zu bemerken, dass unser Bundesland mit 236,9 Schwangerschaftsabbrüchen pro 1.000 Geborene über dem gesamtdeutschen Durchschnitt von 165,4 pro 1.000 Geborene liegt. Der überwiegende Anteil dieser Abbrüche wurde nach der Beratungsregel vor der 13. SSW vorgenommen, der Anteil medizinisch induzierter Aborte lag bei nur 1,6 %.

15 Zusammenfassung

Mit dem Jahresbericht 2010, in dem in bewährter Form die Häufigkeit des Auftretens angeborener Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingter Erkrankungen im Bundesland Sachsen-Anhalt beschrieben wird, liegt der 16. Jahresbericht des Fehlbildungsmonitoring vor. Die Datenauswertung erfolgte populationsbezogen nach Vorlage der offiziellen Geborenenzahlen des Statistischen Landesamtes Halle.

Im Bundesland Sachsen-Anhalt schwankte die Lebendgeborenenanzahl in den letzten 10 Jahren zwischen 18.723 im Jahr 2000 und 16.927 im Jahr 2006. Im Jahr 2010 wurden **17.300 Lebendgeborene** registriert. Die Anzahl von **63 Totgeborenen** ist im Verhältnis zur Anzahl der Lebendgeborenen sehr niedrig und bestätigt die in den 30 Jahren Fehlbildungsregister zu beobachtenden rückläufigen Totgeborenenanzahlen.

In Deutschland wurden 2010 laut Statistischem Bundesamt 677.947 Kinder lebend geboren (2009: 665.126, 2007: 682.514). Nur 2,6 % aller lebend geborenen Kinder in Deutschland stammen aus Sachsen-Anhalt.

In den Bericht 2010 sind neben den Daten von Lebend- und Totgeborenen die Daten von **67 induzierten Aborten** aus medizinischer Indikation und **25 Spontanaborten ab der 16. SSW** eingeflossen. Die Prävalenzberechnungen im Bericht basieren daher auf einer **Gesamtzahl von 17.455 Geborenen** (Kapitel 2).

Bei **580 Geborenen** lag mindestens eine **große Fehlbildung** (3,32 %) vor. Der Anteil gleicht dem Vorjahresniveau (2009: 3,39 %) (Kapitel 8)

Die **Geborenen mit großen Fehlbildungen** kamen 2010 in 87,4 % aller Fälle lebend zur Welt. Dies entspricht dem durchschnittlichen Anteil seit 1980 (1980-2009: 87,1 %). Der Anteil der Lebendgeborenen, die innerhalb des ersten Lebensjahres verstarben, sank jedoch von über 20 % am Anfang der 80er-Jahre auf unter 2 % in den letzten 10 Jahren. Ähnlich entwickelten sich die Anteile der Totgeborenen (2010: 0,69 %). Der Anteil der induzierten Aborte stieg mit den sich entwickelnden pränatalen Diagnosemöglichkeiten von etwa 1 % am Anfang der 80-er Jahre auf rund 9 % in den 90er-Jahren und pendelt seitdem um 10 %. Der Anteil der Spontanaborte betrug 2010 1,2 % (Kapitel 7 und Kapitel 8).

Die Analyse der **Häufigkeit einzelner Diagnosen** ergab erneut, dass der ASD die häufigste und der VSD die zweithäufigste Einzelfehlbildung ist. Auf die beiden Herzfehlbildungen folgen auf Rang drei bis sechs: dilatative Uropathie, Microcephalie, Down-Syndrom und Hüftsubluxation, die sich von 2000 bis 2009 auf den Rängen vier bis sieben fanden. Der Klumpfuß, von 2000 bis 2009 am dritthäufigsten, trat dieses Jahr seltener (Rang 10) und der PDA häufiger (Rang 7, 2000 bis 2009: Rang 17) auf (Kapitel 11).

Im Jahr 2010 wurde bei 1,45 % aller Geborenen eine **Indikatorfehlbildung** festgestellt (Kapitel 12). Diese Rate ist niedrig, doch höher als im Vorjahr (1,29 %). Für einige Indikatorfehlbildungen wurden im Vergleich zur jeweiligen Basisprävalenz jedoch **höhere Werte** verzeichnet: Mikro-

cephalie, Arhinencephalie / Holoprosencephalie, Anophthalmie/Mikrophthalmie, Microtie/Anotie, Aortenisthmusstenose, Choanalatresie, Rectum- und Analatresie/-stenose, Hypospadie, Zystennieren, Down- und Edwards-Syndrom. **Niedrigere Werte** im Vergleich zur Basisprävalenz wurden bei Spina bifida, Hydrocephalus, Transposition der großen Gefäße, Linksherzhypoplasie, Gaumenspalte, Dünndarmatresie/-stenose, Potter-Sequenz, einseitiger Nierenagenesie, Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten und Patau-Syndrom ermittelt. Die zwei Indikatorfehlbildungen Ekstrophie der Harnblase und Prune-belly-Sequenz wurden 2010 in Sachsen-Anhalt nicht gesehen.

2010 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Daten zu **64 fehlbildungsbedingten Abortinduktionen** mitgeteilt. Mit einem Anteil von 59,4 % waren **Chromosomenaberrationen** häufiger als in den Vorjahren (2009: 47,5 %, 2008: 38,3 %) ursächlich. Einmal wurde das sehr seltene Pallister-Killian Syndrom (Tetrasomie 12p Mosaik) diagnostiziert. Der Fet war multipel fehlgebildet, der pränatal bestimmte Karyotyp jedoch unauffällig. Bei 18,7 % aller induzierten Aborte wurden Fehlbildungen des ZNS gefunden. 84,1 % aller Schwangerschaftsabbrüche aus medizinischer Indikation erfolgten bis zur 20. SSW.

Bei 27 Geborenen wurde 2010 eine **genetisch bedingte Erkrankung** und bei sechs Geborenen eine **Sequenz, Assoziation bzw. ein Komplex** diagnostiziert. Sieben Mal trat eine **Embryopathie / Fetopathie oder congenitale Infektion** auf. Von den 59 Geborenen mit **Chromosomenstörung** waren erstmals über die Hälfte der Mütter älter als 34 Jahre. (Kapitel 13)

Im vorliegenden Bericht wird in diesem Jahr im Kapitel 16 auf zwei Themen eingegangen, zum Einen wird unter 16.1 ein **Rückblick auf drei Jahrzehnte Fehlbildungserfassung** geworfen und zum Anderen beschäftigt sich das Kapitel 16.2 mit **anorectalen Malformationen**. In Sachsen-Anhalt sind steigende und im europäischen Vergleich hohe Prävalenzen der Rectum- und Analatresie/-stenose mit und ohne Fistel zu beobachten. Als Risikofaktor für anorectale Fehlbildungen wird ein hoher mütterlicher BMI vermutet.

2010 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Daten zu 2.313 Geborenen aus Sachsen-Anhalt übermittelt. Mindestens eine große Fehlbildung wurde bei 580 Geborenen beschrieben. Bei 230 davon traten MCA auf. Weitere 285 Kinder wiesen nur kleine Fehlbildungen auf. Die Daten von Kindern ohne Fehlbildungen werden als Kontrollen genutzt und sind essentiell für die Interpretation der gesammelten Daten, da erst dadurch wissenschaftlich fundierte Auswertungen sowie die Abschätzung von Risiken möglich sind.

Engagierte Kollegen aus den unterschiedlichsten medizinischen Einrichtungen Sachsen-Anhalts legen mit ihren freiwilligen Meldungen angeborener Fehlbildungen an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt das Fundament für eine solide Datenbasis, auf deren Grundlage auch 2010 wieder der aktuelle Jahresbericht erstellt wurde. **Wir bedanken uns daher im Vertrauen auf eine weitere so gute und kontinuierliche Zusammenarbeit bei allen unseren Einsendern sehr herzlich!**

16.1 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt - ein Rückblick

Das Contergan-Unglück 1959-62 hatte gezeigt, dass sich intrauterin entwickelndes menschliches Leben durch Umwelteinflüsse geschädigt werden kann. Diese Erkenntnis war zwar nicht neu, aber bis dahin in seiner Bedeutung weitgehend ignoriert worden.

Dass zwischen der Markteinführung des Contergans und seiner Erkennung als hochaktives Teratogen fast fünf Jahre vergangen waren, machte deutlich, dass epidemiologische Kenntnisse über das Fehlbildungsgeschehen notwendig sind, um das Eindringen von Teratogenen in einer Population schneller aufzudecken. Diese Problematik führte weltweit zur Entstehung von Fehlbildungsregistern und verhalf dem Fachgebiet Teratologie zum endgültigen Durchbruch.

Ende der 70er-Jahre wurde durch Endre Czeizel in Ungarn das erste Fehlbildungsregister in einem Ostblock-Staat etabliert. Damit war die Möglichkeit zu einem entsprechenden Erfahrungsaustausch auch für Wissenschaftler aus der DDR gegeben.

1980 begann auf Karteikarten, in der Abteilung für Humangenetik der Kinderklinik an der Medizinischen Akademie Magdeburg, die Erprobung der Fehlbildungserfassung zunächst für die Stadt Magdeburg. Erfasst wurden von Beginn an alle Lebend- und Totgeborenen, induzierte Aborte und Spontanaborte ab der 16. Schwangerschaftswoche mit Fehlbildungen. Die Aufgabe „Fehlbildungserfassung“ wurde auch Bestandteil des Großforschungsprojektes Humangenetik in der DDR.

Die Entbindungseinrichtungen der Stadt Magdeburg wurden um Mitarbeit bei der Fehlbildungserfassung gebeten. Zunächst wurde ein „einfacher“ Fragebogen, der nur die persönlichen Daten und die Fehlbildungen enthielt, entwickelt. Diese waren deskriptiv und lediglich topografisch zugeordnet.

Problematischer gestaltete sich die Einbeziehung der Kreiskrankenhäuser und Entbindungseinrichtungen im Bezirk Magdeburg, deren Mitarbeit freiwillig erfolgte. Die Einbindung der peripheren Entbindungseinrichtungen gelang im Wesentlichen nur durch die kollegiale Zusammenarbeit und die persönlichen Kontakte zwischen den Kinderärzten der Kreiskrankenhäuser und denen der Kinderklinik der Medizinischen Akademie Magdeburg.

1985 waren alle Entbindungseinrichtungen des Bezirkes in das Meldesystem integriert. Die zunehmende Anzahl der gemeldeten Kinder machte eine Codierung der aufgetretenen Fehlbildungen notwendig. Die WHO-Nomenklatur enthielt nur wenige Ziffern dazu. Diese waren ungenau und unzureichend. Czeizel (Leiter der Fehlbildungserfassung in Ungarn) hatte die Idee, die numerischen Vorgaben der WHO-Klassifikation zu erweitern, indem er die Zahlen hinter dem Komma drei- bzw. vierstellig ausdehnte und somit eine inoffizielle Erweiterung des WHO-Schlüssels erreichte. Diesem Verfahren schloss sich die Fehlbildungserfassung in Magdeburg an. Der Meldebogen erfuhr noch mehrere Modifikationen und notwendige Erweiterungen.

Wichtiges Gütekriterium war die Mitarbeit der Kinderpathologie. Da für alle verstorbenen Kinder und Aborte in der DDR eine Obduktionspflicht bestand, war hier eine vollständige Meldung zu erreichen.

Die politische Wende, verbunden mit administrativen Veränderungen, stellte die Fehlbildungserfassung vor neue

Aufgaben und es bedurfte außergewöhnlicher Anstrengungen um die Arbeit des Registers weiterführen zu können.

Jahr	Erfassungsregion	Lebendgeborene
1980	Bezirk Magdeburg	17.969
1990	Regierungsbezirk Magdeburg	14.715
2000	Land Sachsen-Anhalt	18.723
2010	Land Sachsen-Anhalt	17.300

Die Frage der Erhaltung des Fehlbildungsregisters in Magdeburg wurde im Bundesministerium für Gesundheit an eine Machbarkeitsstudie gekoppelt. Da es seit 1990 eine Fehlbildungserfassung in Mainz (Mainzer Modell) gab, wurde in der Zeit vom 01.09.1992 - 31.08.1995 eine vom Bundesministerium für Gesundheit finanzierte Vergleichsstudie zwischen Mainz und Magdeburg initiiert.

Das „Mainzer Modell“ als aktives Register beruht darauf, dass Kinderärzte jedes geborene Kind auf das Vorhandensein auch von sog. „kleinen Fehlbildungen“ hin untersuchen und dass prä- und postnatale Ultraschallbefunde, die in Mainz schon seit mehreren Jahren bei jedem Kind vorlagen, in die Registration aufgenommen wurden. Dadurch war eine genauere Erkennung von bei der Geburt sichtbaren Fehlbildungen möglich. Der Nachteil des Systems besteht in einer vergleichsweise kleinen untersuchten Population und in einem selektiven Patientengut durch die Zentrumswirkung der Universitätsklinik, d. h. die Fehlbildungsprävalenz ist bei diesem aktiven Erfassungsmodell relativ hoch.

Die Diagnose auch von sog. „kleinen Fehlbildungen“ machte eine neue Codierung und ein neues Erfassungssystem notwendig, welches exakt dem Mainzer Vorgehen entsprechen musste, um beide Modelle in einem Forschungsbericht vergleichen zu können.

1995 wurde dieser Forschungsbericht vorgelegt, der bestätigte, dass in Magdeburg, entsprechend den Mainzer Vorgaben, eine Fehlbildungserfassung möglich ist.

1996 kam es zur Ausgliederung des Fehlbildungsregisters aus dem jetzigen Institut für Humangenetik und zur Etablierung der selbständigen Institution „Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“, deren Leitung Prof. Dr. Steinbicker übernahm. Die Finanzierung wurde vom Ministerium für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt übernommen. Räumlich war und ist das Fehlbildungsregister Sachsen-Anhalt an der Medizinischen Fakultät angesiedelt.

Die Erweiterung der Fehlbildungserfassung, die Mitarbeit in internationalen Einrichtungen (EUROCAT, ICDBSR) und die Einführung der WHO-Klassifikation 10 machte eine Änderung der Datenerfassung notwendig, die durch das selbst entwickelte Programm MADEFAN realisiert werden konnte.

Seit dem Jahr 2000 sind alle Entbindungseinrichtungen des Landes Sachsen-Anhalt in die Fehlbildungserfassung einbezogen. Die Einsendertreffen wurden 2005 initiiert und jähren sich 2011 zum 7. Mal.

16.2 Analatresie und die Anorectale Malformation (ARM)

Die Anorectale Malformation ist eine komplexe Entwicklungsfehlbildung des Enddarms, die im kinderchirurgischen Patientengut einen wichtigen Stellenwert einnimmt und ein weites Spektrum an Erkrankungen zusammenfasst.

Die Patienten leiden im späteren Leben nicht nur an schwerwiegenden funktionellen sondern auch kosmetischen Beeinträchtigungen.

Basisinformation

Eine pränatale Diagnostik der anorectalen Fehlbildungen ist schwer und in der Regel wird die isolierte Analatresie pränatal nicht erkannt.

Im Rahmen des pränatalen Ultraschalls könnte lediglich ein dilatiertes Kolon in Form einer hypoechogenen zystischen Struktur im Unterbauch des Fetus richtungweisend sein. Im Zusammentreffen mit anderen Anomalien kann aber die nicht seltene Kombination mit Herzfehlern bzw. skelettalen Fehlbildungen auf das mögliche zusätzliche Vorhandensein einer Analatresie hinweisen.

Unspezifische Softmarker, wie z. B. echogener/hypoechogener Darm oder Polyhydramnion, können als Warnsignal auffallen und zu weiterer Diagnostik (Amniozentese und Identifikation chromosomaler Störungen, die ebenfalls häufig in Kombination mit einer anorectalen Fehlbildung nachweisbar sind) veranlassen.

In unseren Daten spiegelt sich dies wieder, wenn man nach dem Ausgang der Schwangerschaft analysiert. Ein induzierter Abort auf Grund einer Analatresie wurde nicht gemeldet, immer waren eine zusätzliche chromosomale

Die anorectalen Fehlbildungen stellen, mit der sehr variablen Ausprägung von der milden Analstenose über die Analatresie mit und ohne Fistel, der persistierenden Kloake (ICD-10 Kloakenpersistenz Q 43.7) bis zur Kloakenexstrophie, eine diagnostisch-therapeutische Herausforderung an die betreuenden Ärzte dar.

Aberration oder weitere große Fehlbildungen nachweisbar.

Bereits in der Zeit von Aristoteles wurden anorectale Fehlbildungen beschrieben und über erste, nur zum Teil, lebensrettende Maßnahmen bei Neugeborenen mit Spaltung einer Analmembran 100 n. Chr. berichtet.

Nachdem Wangenstein und Rice 1930 mittels Röntgenaufnahme in Kopftieflage (Invertogramm) Formen der anorectalen Fehlbildungen röntgenologisch einteilten, setzte sich zunächst die einfache Klassifikation in hohe und tiefe Formen durch.

Einen wichtigen Schritt für die operativen Korrekturen, durch die Kontinenz erzielt werden soll, stellt die Beschreibung der Bedeutung der Levatormuskulatur durch Stephens 1963 dar.

1982 beschrieben de Vries und Peña erstmals die posteriore sagittale Anorectoplastik und Georgeson führte 2000 den laparoskopisch abdominoperinealen Durchzug für hohe Formen ein.

Ätiologie

Bei anorectalen Fehlbildungen handelt es sich embryologisch um Defekte der Trennung zwischen dem Sinus urogenitalis und dem Analkanal.

Aus Tierversuchen und Untersuchungen an Feten ist bekannt, dass der frühestmögliche Zeitpunkt für einen Defekt im dorsalen Bereich der Kloakenmembran schon zwischen der 7.-8. Woche post conceptionem liegt und

das Ausmaß des Defektes die Schwere der sich entwickelnden analen Fehlbildung bestimmt. Der Defekt in der Blastogene umfasst jedoch oft zwei und mehr Bereiche, so dass komplexe Phänotypen entstehen, die multifaktoriellen Ursprungs sind und sowohl chromosomale, monogenetische und teratogene Ursachen umfassen können.

Klassifikation

Die große Variabilität anorectaler Fehlbildungen erschwert eine einheitliche Klassifikation. Das zunehmende Wissen über die Beckenbodenanatomie und Embryologie dieser Fehlbildungen ist in die Klassifikationsversuche eingeflossen, nachdem sich die initiale Einteilung in hohe und tiefe Formen von Ladd und Gross aus dem Jahr 1934 schon bald als unzureichend zeigte.

In der „Melbourne Klassifikation“ von 1970 gab es eine Unterteilung in hohe, intermediäre und tiefe Formen und entsprechende Untergruppen in männliche und weibliche Subtypen. Problem im klinischen Alltag war, dass häufige und seltene Formen dabei in einer Gruppe zu finden waren. 1984 waren es wieder Stephens und Smith (veröffentlicht 1986), die auf Basis einer internationalen Konferenz die 33 häufigsten Formen der anorectalen Fehlbildungen in einem vereinfachten Schema zusammenfassten.

Wesentlich ist die enge anatomisch-radiologische Korrelation zwischen dem Ende des Rectumblindsacks und 3 anatomisch, chirurgisch relevanten Etagen des kleinen Beckens, die dort berücksichtigt wurden. Bezogen auf die Lage des luftgefüllten Blindsacks in der Röntgen-Nativdiagnostik in Kopftieflage nach 24 Stunden ergibt sich:

hohe Form

= Fehlbildungen oberhalb einer Linie zwischen Os pubis und Os coccygis

intermediäre Form

= Fehlbildungen unterhalb der Linie Os pubis und Os coccygis und oberhalb Tuber os ischii

tiefe Form

= Fehlbildungen unterhalb Tuber os ischii, wie anovestibuläre und anoperineale Fisteln

Es folgte ein Konsensus, der diese grobe Einteilung mit der Läsions-Höhe aufgriff und als "Wingspread Klassifikation" (von Stephens et al. 1986 veröffentlicht) weiter führte. 1989 veröffentlichte Peña eine Einteilung, die der rein morphologischen Beschreibung des Fistelverlaufs folgt, da er jede Form der Analatresie von sakral aus operierte, somit schien die Wingspread-Klassifikation unnötig zu sein. Zwischenzeitlich wird aber wieder differenzierter gedacht und die Peña-Einteilung hat Eingang gefunden in die jetzt aktuelle Krickenbeck-Klassifikation.

Krickenbeck Klassifikation der anorectalen Fehlbildungen (Hohlschneider 2005)

Hauptgruppen anorectaler Fehlbildungen	perineokutane Fisteln	Q42.2
	recto-urethrale Fisteln - rectobulbuläre Fisteln - rectoptostatische Fisteln	Q42.0
	rectovesikale Fisteln	Q42.0
	vestibuläre Fisteln - anovestibuläre Fisteln - rectovestibuläre Fisteln	Q42.0
	Kloakenfehlbildung	Q43.7
	keine Fistel	Q42.1 oder Q42.3
	Analstenose	Q42.3
seltene Fehlbildungsformen	Poch-Kolon	Q42.8
	Rectumatresie / Rectumstenose	Q42.1
	rectovaginale Fistel	Q42.0
	H-Typ-Fistel	Q43.6
	andere seltene Formen	

Weiterhin ist wichtig, dass die Kloakenfehlbildung / persistierende Kloake (ICD-10: Q43.7) nichts anderes bedeutet,

Deskriptive Epidemiologie

Im epidemiologischen Klassifikationssystem wird versucht, Fehlbildungen in Gruppen zusammenzufassen, die entweder die gleiche Ätiologie oder ähnliche klinische Merkmale haben. So lässt sich die heterogene Gruppe anorectaler Fehlbildungen entweder so fein aufsplitten, dass die Gruppen zum Teil nur noch aus Einzelfällen bestehen oder die Einteilung zu grob ist.

Unter epidemiologischen Gesichtspunkten kann die anorectale Fehlbildung nichtsyndromal (d. h. nur eine strukturelle Fehlbildung des Patienten) oder aber Teil eines komplexen Syndroms sein oder sie tritt in Kombination mit einer Vielzahl von chromosomalen Defekten auf.

Ausgangslage:

- EUROCAT-Daten (21 ausgewählte Register) zeigen in der Analyse 1994-2009 eine fallende Prävalenz für Rectum- und Analatresie/-stenose mit und ohne Fistel.
- Daten im Fehlbildungsregister Sachsen-Anhalt: 1994-2010 steigender Trend der Prävalenz für Rectum- und Analatresie/-stenose mit und ohne Fistel.

Die größte europäische Studie mit 4,6 Millionen Geburten, in der auch die Daten aus Sachsen-Anhalt im Rahmen der EUROCAT-Working Group 1980-1994 inbegriffen sind, zeigte eine totale Prävalenz der analen Anomalie von

als die gemeinsame Mündung des Rectums mit ein oder zwei Vaginae in den unteren Harntrakt über einen gemeinsamen Kanal (klinisch ist nur eine Öffnung am Perineum bzw. im Bereich der Labien sichtbar). Der gemeinsame Gang, den Urethra, Vagina und Rectum bilden, wird auch als „common channel“ bezeichnet. Es handelt sich synonym auch um einen Sinus urogenitalis, in den auf unterschiedlicher Höhe das Rectum einmündet.

Davon ist die Kloakenextropie oder auch synonym Extrophie-Epispadie-Komplex, eine der komplexesten abdominellen Mittelliniendefekte, abzugrenzen (eine einheitliche Kodierung im ICD-10-System existiert nicht, die einzelnen Anomalien werden kodiert).

Blasenextrophie (ICD-10: Q64.1), Kloakenextrophie und EEC (exstrophy-epispadias complex) werden oft fälschlicherweise synonym verwendet.

Eine Sonderform der kloakalen Extrophie ist der OEIS-Komplex (omphalocele, exstrophy of the bladder, imperforate anus, spinal defects). Es wurde von Carey et al 1978 erstmals beschrieben.

Die anorectale Fehlbildung ist eine häufig mit anderen Fehlbildungen assoziiert auftretende Anomalie. Klassisch ist die VATER-Assoziation.

Mit dem weiteren Erkenntnisgewinn und den besseren Untersuchungsmöglichkeiten musste der Begriff auf VACTERL-Assoziation erweitert werden. Das Akronym steht für vertebrale, anorectale, tracheoösophageale, cardiale, renale und „limb“-Reduktionsfehlbildung. Dabei umfasst die Gliedmaßenfehlbildung insbesondere die radialen Reduktionsdefekte mit Anomalie und Fehlen des Daumens und des Radius, einseitig oder beidseits.

Eine weitere klassische Kombination ist das kaudale Regressionssyndrom. Dies ist eine heterogene Gruppe mit Wirbelsäulen-, anorectalen und urogenitalen Fehlbildungen, die sich auf die „untere“ Körperhälfte beschränken.

4,05 auf 10.000 Geborene, was einer Anzahl von 1.846 Patienten mit anorectaler Fehlbildung entspricht. Davon waren 36 % isolierte anorectale Anomalien. Bei 64 % der Patienten traten neben anorectalen Fehlbildungen eine oder mehrere nichtanale Fehlbildungen auf. Von den Patienten mit isolierter anorectaler Fehlbildung hatten 10 % eine hohe und 90 % eine tiefe Form der Atresie. Fisteln finden sich bei hohen anorectalen Fehlbildungen in 53 % der Fälle und bei tiefen in 37 %.

Vergleicht man das Geschlecht, so dominieren bei männlichen Patienten Fehlbildungen ohne Fisteln und bei den weiblichen Patienten ein ektopter Anus.

Auf die klinisch verwendeten sehr unterschiedlichen Klassifikationen wurde bereits hingewiesen. Für die Daten des Fehlbildungsmonitoring wird die Klassifikation entsprechend der Angaben nach ICD-10 und einem zusätzlichen 3-stelligen registerspezifischen Code vorgenommen:

- Q 42 Rectum- und Analatresie/-stenose mit und ohne Fistel**
- **Q 42.0** Angeborene(s) Fehlen, Atresie und Stenose des Rectums mit Fistel
- **Q 42.1** Angeborene(s) Fehlen, Atresie und Stenose des Rectums ohne Fistel
- Rectum imperforatum
- **Q 42.2** Angeborene(s) Fehlen, Atresie und Stenose des Anus mit Fistel

**- Q 42.3 Angeborene(s) Fehlen, Atesie und Stenose des Anus ohne Fistel
Anus imperforatum**

Leitsymptom ist ein fehlgebildeter Analkanal mit fehlender Öffnung an typischer Stelle, in der Kombination mit chromosomaler Störung und anderen großen Fehlbildungen (VACTERL) vorkommend.

Für die Jahre 1994-2010 ist mit einer Gesamtprävalenz von **4,4 auf 10.000 Geborene**, eine im Trend ansteigende Prävalenz für Rectum- und Analatresie/-stenose mit und ohne Fistel in Sachsen-Anhalt festzustellen (Abb. 49).

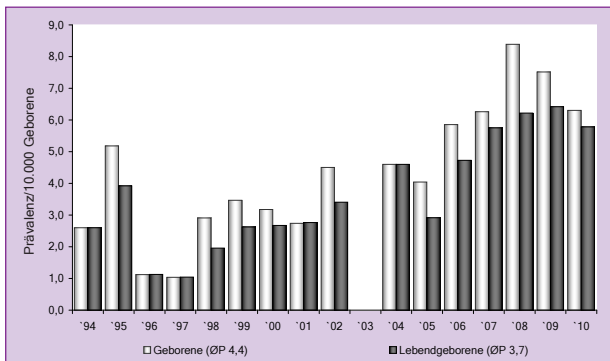


Abb. 49: Prävalenz der Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt 1994-2010

Der ansteigende Trend bis zum Jahr 2008 setzte sich 2009 und 2010 zwar nicht fort, aber insgesamt liegt die durchschnittliche Prävalenz über der Prävalenz von 2,9 auf 10.000 Geborene im europäischen Vergleich (1994 bis 2009) (Abb. 50).

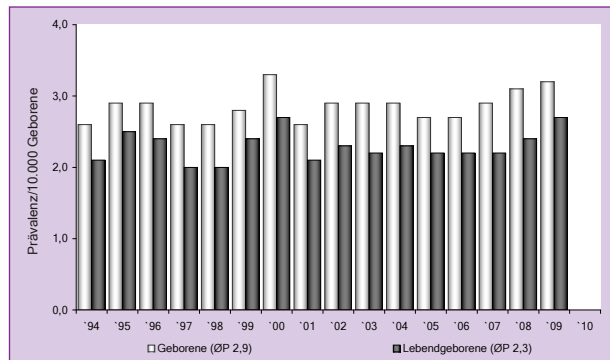


Abb. 50: Prävalenz der Rectum- und Analatresie/-stenose mit und ohne Fistel in Europa 1994-2009 (EUROCAT-Daten = 21 Register)

Innereuropäisch lassen sich bei den unterschiedlichen Registern für 1994-2009 auch höhere Prävalenzraten als in unserer Population finden. Beispielsweise werden in den Registern von Sofia (Bulgarien), Odense (Dänemark), Strasbourg (Frankreich), Malta und Wales (UK) sehr hohe Prävalenzen beobachtet, die höchste Prävalenz findet sich mit 7,0 auf 10.000 Geborene in Styria (Österreich).

Wenn wir die populationsbezogenen Daten der Jahre 1994 bis 2010 des Fehlbildungsregisters Sachsen-Anhalt zur Rectum- und Analatresie/-stenose betrachten, gibt es einen Überblick über insgesamt 249.807 Geborene. Dabei gab es Meldungen zu 109 Fällen mit anorectaler Fehlbildung, wobei diese als isolierte Malformation in 64 Fällen (58,7 %) nachweisbar war. Eine tiefe Analatresie/-

stenose lag eben so häufig mit als auch ohne Fistel vor. In nur 17 Fällen (15,6 %) war aus den Daten eine intermediäre oder hohe Form einer Rectumatresie/-stenose zu entnehmen.

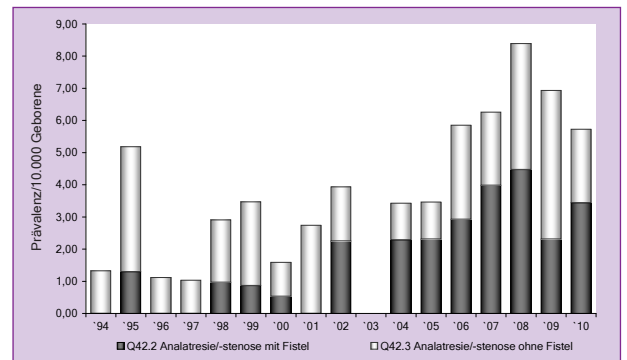


Abb. 51: Prävalenz der Analatresie/-stenose mit und ohne Fistel in Sachsen-Anhalt 1994-2010

Unter den in der Literatur beschriebenen chromosomalen Anomalien, die mit anorectalen Fehlbildungen kombiniert sind, sind die Trisomien 13, 18 und 21 am häufigsten. In unseren Daten liegen bei insgesamt 7 Fällen (6,8 %) chromosomale Störungen vor (3 x Trisomie 21, 2 x Trisomie 18, 1 x Trisomie 13, 1 x Klinefelter Syndrom).

Bei den 38 Fällen mit nicht isolierter analer Anomalie (exklusiv der Chromosomenaberrationen), ergab sich die VACTERL-Assoziation in 11 Fällen (10,1 %). Häufigste kombinierte Fehlbildung nach den 32 Fällen von Herzfehlbildungen (24,7 %) war mit 22 Fällen (20,2 %) die Nierenfehlbildung und in 17 Fällen (15,6 %) war eine Wirbelsäulenfehlbildung mit der anorectalen Anomalie kombiniert.

Ein Review der Studien identifiziert als mögliche Risikofaktoren für anorectale Fehlbildungen mütterliches Übergewicht bzw. Adipositas.

Wenn man aus den uns zur Verfügung stehenden Daten den BMI (Body-Mass-Index) der Mütter von Kindern/Feten mit anorectalen Fehlbildungen berechnet und diesen mit gesunden Kontrollen vergleicht, liegt der BMI der Mütter deren Schwangerschaft von einer anorectalen Fehlbildung betroffen war, nicht über dem der Mütter von Kindern/Feten mit anderen großen Fehlbildungen oder gesunden Kontrollkindern.

Auch im bundesdeutschen Vergleich liegen die Frauen im reproduktiven Alter laut dem Mikrozensus 2005 und 2009 in Sachsen-Anhalt nicht über dem Durchschnitt Deutschlands.

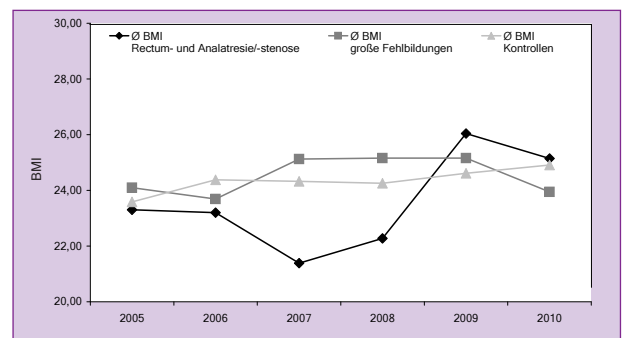


Abb. 52: BMI der Mütter, Vergleich 2005-2010

17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2010

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 bereitzustellen.

Promotionen

Im Jahr 2010 wurde im Fehlbildungsmonitoring keine Promotionsarbeit abgeschlossen. Es wurden jedoch verschiedene Promotionsthemen bearbeitet (Arbeitstitel):

- Laparochisis: epidemiologische Aspekte und Untersuchungen zu Risikofaktoren
- Neugeborenen Hörscreening Sachsen Anhalt unter besonderer Berücksichtigung der Einführung eines Tracking
- Assoziation von Fehlbildungen und Intracytoplasmischer Spermieninjektion (ICSI)

Publikationen

Publikationen unter Mitautorenschaft des Fehlbildungsmonitoring liegen zu verschiedenen Themen vor:

- Leoncini, E.; Botto, L.D.; Cocchi, G.; Annerén, G.; Bower, C.; Halliday, J.; Amar, E.; Bakker, M.K.; Bianca, S.; Canessa Tapia, M.A.; Castilla, E.E.; Csáky-Szunyogh, M.; Dastgiri, S.; Feldkamp, M.L.; Gatt, M.; Hirahara, F.; Landau, D.; Lowry, R.B.; Marengo, L.; McDonnell, R.; Mathew, T.M.; Morgan, M.; Mutchinick, O.M.; Pierini, A.; **Poetzsch, S.**; Ritvanen, A.; Scarano, G.; Siffel, C.; Sipek, A.; Szabova, E.; Tagliabue, G.; Vollset, S.E.; Wertelecki W.; Zhuchenko, L.; Mastroiacovo, P.:
How valid are the rates of Down syndrome internationally? Findings from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. In: American journal of medical genetics (152A), 2010, 7, 1670-80
- Mangold, E.; Ludwig, K.U.; Birnbaum, S.; Baluardo, C.; Ferriani, M.; Herms, S.; Reutter, H.; de Assis, N.A.; Chawa, T.A.; Mattheisen, M.; Steffens, M.; Barth, S.; Kluck, N.; Paul, A.; Becker, J.; Lauster, C.; Schmidt, G.; Braumann, B.; Scheer, M.; Reich, R.H.; Hemprich, A.; **Pötzsch, S.**; Blaumeiser, B.; Moebus, S.; Krawczak, M.; Schreiber, S.; Meitingner, T.; Wichmann, H.-E.; Steegers-Theunissen, R.P.; Kramer, F.-J.; Cichon, S.; Propping, P.; Wienker, T.F.; Knapp, M.; Rubini, M.; Mossey, P.A.; Hoffmann, P.; Nöthen, M.M.:
Genome-wide association study identifies two susceptibility loci for nonsyndromic cleft lip with or without cleft palate. In: Nature Genetics (42), 2010, 1, 24-26
- **Pötzsch, S.**:
Vitaminpräparate - Wie viel Folsäure ist empfehlenswert? In: Volksstimme 05.01.2010

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2010 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

- Prävalenz und Risikofaktoren orofacialer Spaltbildungen in Sachsen-Anhalt
- Angeborene Nierenfehlbildungen - prä- und postnatale Befunde
- Angeborene Zwerchfellhernie: Epidemiologie und Outcome
- Korrelation prä- und postnataler Ultraschallbefunde
- Vergleich der Prävalenzen von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten zwischen Thüringen und Sachsen-Anhalt
- Pränataldiagnostik und Trisomie 21

- **Pötzsch, S.**:
5. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt. In: Ärzteblatt Sachsen-Anhalt (21), 2010, 1, 19-20
- **Pötzsch, S.**; Bretschneider, D.; **Hoyer-Schuschke, J.**; Class, D.; Firsching, R.; Gerlach, K.-L.:
Neugeborenes mit frontonasaler Schwellung. In: Monatsschrift Kinderheilkunde (158), 2010, 5, 427-429
- **Rißmann, A.**:
Medikation mit AT1-Blocker. Offener Brief an die Gynäkologen und Geburtshelfer, Internisten, Allgemeinmediziner und Neonatologen. In: Ärzteblatt Sachsen-Anhalt (21), 2010, 11, 22

Im Rahmen der internationalen Kooperation mit EUROCAT sind folgende Publikationen, welche Daten aus dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt enthalten, zu nennen:

- De Souza, E.; Morris, J.; The EUROCAT Working Group:
Case-control analysis of paternal age and trisomic anomalies. In: Archives of Disease in Childhood (11), 2010, 95, 893-897
- Garne, E.; Khoshnood, B.; Loane, M.; Boyd, P.A.; Dolk, H.; The EUROCAT Working Group:
Termination of pregnancy for fetal anomaly after 23 weeks of gestation: a European register-based study. In: BJOG (117), 2010, 6, 660-666
- Jentink, J.; Loane, M.; Dolk, H.; Barisic, I.; Garne, E.; Morris, J.; de Jong-van den Berg, L.; for the EUROCAT Antiepileptic Study Working Group:
Valproic Acid Monotherapy in Pregnancy and Major Congenital Malformations. In: NEJM (362), 2010, 23, 2185-2193

Das Kompetenznetz Angeborene Herzfehler veröffentlichte erste Ergebnisse der PAN-Studie (Prävalenz angeborener Herzfehler bei Neugeborenen in Deutschland). Für diese bundesweite Studie stellte das Fehlbildungsmonitoring die anonymisierten Daten für die Geborenen aus Sachsen-Anhalt zur Verfügung:

- Lindinger, A.; Schwedler, G.; Hense, H.-W. For the participants of the PAN study : Prevalence of Congenital Heart Defects in Newborns in Germany: Results of the First Registration Year of the PAN Study (July 2006 to June 2007). In: Klinische Pädiatrie (222), 2010, 5, 321-326

Vorträge/Weiterbildungen

Im Jahr 2010 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring Vorträge zu folgenden Themen, z. B. im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen, gehalten:

- 11.01.2010: "Angeborene Fehlbildungen - Risikofaktoren und Prävention"
(Studentenvorlesung, Halle)
- 23.01.2010: "DXR zur Erfassung des Knochenstatus bei onkologischen Patienten (ALL-NGL-AML)"
(19. Jahrestagung Mitteldeutsche Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Endokrinologie (MAPE))
- 30.01.2010: "Galaktosämie - Handling nach dem Screeningverdacht"
(Screeningweiterbildung, Magdeburg)
- 23.04.2010: "Neugeborenenhörscreening - Gesetzliche Grundlagen"
"Neugeborenenhörscreening - Trackingbeispiele aus der Praxis"
(1. Schulungsprogramm "Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt", Magdeburg)
- 02.06.2010: "Strukturierte pädiatrische Betreuung bei Spina bifida von der neurogenen Blasen-funktionsstörung bis zum Tethered cord Syndrom"
(Kinderärztliche Fortbildung, Magdeburg)
- 15.09.2010: "Neugeborenenhörscreening - Gesetzliche Grundlagen"
"Neugeborenenhörscreening - Trackingbeispiele aus der Praxis"
(2. Schulungsprogramm "Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt", Halle)
- 22.09.2010: "Neuralrohrdefekt und Folsäureversorgung aus der Sicht des Pädiaters und Epidemiologen"
(Expertentreffen "Pille mit Folat", Jena)
- 06.10.2010: "Neugeborenenhörscreening"
(Weiterbildung im Krankenhaus Bitterfeld)
- 19.11.2010: "Epidemiologische Daten zu Spina bifida und Hydrocephalus aus Sachsen-Anhalt"
(Wissenschaftlicher Beirat des ASBH, Fulda)
- 20.11.2010: "Fetales Alkoholsyndrom (FAS) - Epidemiologische Daten aus Sachsen-Anhalt, Deutschland und Europa"

(Fachtagung zum Fetalen Alkoholsyndrom (FAS) „Gesunde Kinder - Hände weg vom Alkohol in der Schwangerschaft!“, Magdeburg)

- 02.12.2010: "Ursachen des akuten Nierenversagens im Kindesalter"
(10. Kongress der Deutschen Interdisziplinären Vereinigung für Intensiv- und Notfallmedizin (DIVI))

Das alljährliche Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt fand im Jahr 2010 am 13. November in der Universitätskinderklinik Magdeburg statt.

Zum interdisziplinären Austausch trafen sich etwa 60 ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Hebammen und Krankenschwestern aus verschiedenen regionalen medizinischen Einrichtungen sowie MitarbeiterInnen von Schwangerschaftsberatungsstellen und Apotheken.

Zu Beginn der Veranstaltung sprach Herr Dr. Gunkel ein Grußwort des Ministeriums für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt. Frau Dr. Anke Reißmann stellte anschließend den aktuellen Jahresbericht des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt mit den Daten des Jahres 2009 vor und präsentierte eine Filmsequenz aus dem klinischen Alltag zum Thema "Spina bifida".

Praxisnah referierte Herr OA Dr. Seliger aus dem Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara in Halle zum Thema "Techniken im Rahmen der pränatalen Fehlbildungsdiagnostik". Frau Dr. Göhring, Assistenzärztin am Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Magdeburg, gab einen Überblick zu "Chancen und Grenzen der genomischen Diagnostik - Chromosomenanalyse mittels Array-CGH".

Nach der Pause folgten zwei Fallvorstellungen aus der Klinik für Kinderchirurgie des Krankenhauses St. Elisabeth und St. Barbara in Halle zur "VATER-Assoziation" und "Larrey Hernie" von Herrn Dr. Bartsch und Herrn Tomuschat.

Zum Thema "Sartan-Fetopathie" stellte Herr OA Dr. Hünseler aus der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Köln einen Fall vor und Herr PD Dr. Schaefer, der Leiter des Pharmakovigilanz- und Beratungszentrums für Embryonaltoxikologie in Berlin, berichtete über "Aktuelle Aspekte der medikamentösen Therapie in Schwangerschaft und Stillzeit".

Poster

Folgende Poster wurden vom Fehlbildungsmonitoring auf nationalen Kongressen präsentiert:

- 16./17.04.2010:
Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Erfurt
- "Congenitale Pylorusagenesie - eine seltene Fehlbildung des Gastrointestinaltraktes"

- 16.-19.09.2010:
106. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin, Potsdam
- "Angeborene Herzfehler - aktuelle Prävalenzdaten 2000-2009 in Sachsen-Anhalt und Erfahrungen einer Geburtsklinik"
- "Congenitale Pylorusagenesie - eine seltene Fehlbildung des Gastrointestinaltraktes"

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 2010 teilgenommen bzw. diese Studien wurden initiiert:

EUROCAT

- "Antidepressant use in pregnancy"
- "Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) - causes and risk factors"
- "Congenital heart defects in Europe: Prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005"
- "Esophageal atresia: Population based study of epidemiology and outcome in European regions"
- "Epidemiology of rare syndromes in Europe"
- "Study on maternal diabetes"
- "The risk of congenital anomalies in multiple births: a European registry based study"
- "Prevalence of neural tube defects (NTD) in younger mothers in Europe 2000-2008: analysis of the EUROCAT database"
- "Intrauterine exposure to carbamazepine and specific malformations: a case-control study"
- "Intrauterine exposure to valproic acid and specific malformations: a case-control study"
- "Case-control analysis of paternal age and trisomic anomalies"
- "Perinatal Mortality due to congenital anomalies"
- "Proposal for analysing the rare unbalanced chromosome abnormalities reported to EUROCAT"
- "The Prevalence and surveillance of Sentinel phenotypes"
- "Prenatal diagnosis and outcome of pregnancy of specified sex-chromosome abnormalities in Europe"
- "Trends and patterns of sirenomelia and cyclopia in Europe: A descriptive study based on the European surveillance system of congenital anomalies (EUROCAT)"

- "A descriptive epidemiological study of small intestinal atresia in Europe"
- "Late terminations of pregnancy after prenatal diagnosis of fetal abnormality (TOPFA) in Europe"

ICBDRS

- "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"
- "Descriptive epidemiology of very rare birth defects"

Im Jahr 2010 wurde die BMBF-geförderte PAN-Studie (Prävalenz angeborener Herzfehler bei Neugeborenen in Deutschland) weitergeführt und im Januar 2011 abgeschlossen. Das Fehlbildungsmonitoring stellte für Sachsen-Anhalt die entsprechenden anonymisierten Daten für die Geborenen bereit.

Der **Arbeitskreis "Folsäure und Gesundheit"**, dem das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt als Mitglied angehört, tagte im Jahr 2010 nicht.

Ein Treffen der regional tätigen **Arbeitsgruppe „Folsäure für dich - mein Kind“** fand am 16.03.2010 in Magdeburg statt.

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

www.angeborene-fehlbildungen.com

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



18 Neugeborenenhörscreeing 2010

Einleitung

Jedes Neugeborene hat seit dem 01. Januar 2009 einen gesetzlichen Anspruch auf die Untersuchung des Hörvermögens im Rahmen der Kindervorsorgeuntersuchungen nach der Geburt.

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

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

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

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

Entsprechend der Kinderrichtlinie ist eine **Dokumentation** der Ergebnisse des Neugeborenenhörscreeing 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.

Beteiligte Einrichtungen

Im Jahr 2010 gab es in Sachsen-Anhalt 27 Geburtskliniken. In allen wird und wurde zum Teil bereits langjährig ein Neugeborenenhörscreeing, überwiegend mittels TEOAE, angeboten. Im Verlauf des Jahres 2010 nahmen alle diese Geburtskliniken am Tracking teil.

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

Die meisten Geburtskliniken Sachsen-Anhalts haben bereits vor dem Inkrafttreten dieser Kinder-Richtlinie ein Hörscreeing angeboten und die Neugeborenen auf Hörstörungen untersucht.

Das **Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt** fungiert in Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Neugeborenenhörscreeing in Sachsen-Anhalt seit dem Jahr 2006 als **Trackingzentrale für das Neugeborenenhörscreeing**. Nach und nach wurden die einzelnen Geburtskliniken von Sachsen-Anhalt einbezogen und in einem Vor-Ort-Besuch über das Hörscreeing-Tracking unter Nutzung der Screening-ID und die Bedeutung dieser Nachverfolgung informiert.

Die **Vergütung** des Neugeborenenhörscreeing in der Geburtsklinik erfolgt mit der allgemeinen Geburtenpauschale. Seit dem 01. Oktober 2010 gelten außerhalb der Geburtskliniken sowie für die erforderlichen Kontrolluntersuchungen folgende Gebührenordnungspositionen (GOP) zur Abrechnung für das Neugeborenenhörscreeing:

01704 Zuschlag zur U1

Zuschlag für die Beratung im Rahmen des Neugeborenenhörscreeing gemäß Anlage 6 der Kinder-Richtlinien des G-BA im Zusammenhang mit der Erbringung der GOP 01711

01705 Hörscreeing

Neugeborenen-Hörscreeing 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

2010 nahmen 26 der 27 Geburtskliniken im gesamten Zeitraum vom 01.01.-31.12.2010 am Hörscreeing-Tracking teil. Die noch fehlende Klinik konnte zu Beginn des Jahres 2010 an das Tracking angeschlossen werden.

Die folgende Tabelle auf Seite 82 gibt einen Überblick über die einzelnen Geburtskliniken und die Zeiträume, in denen diese am Tracking beteiligt waren, sowie über die Geborenenanzahlen von Kindern mit einer Screening-ID.

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

Geburtskliniken	Trackingzeitraum 2010	Geborene in diesem Zeitraum*	Geborene außerhalb Trackingzeitraum**
Klinikum Aschersleben-Staßfurt GmbH	01.01. - 31.12.2010	571	-
Klinikum Bernburg GmbH	01.01. - 31.12.2010	277	-
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	01.01. - 31.12.2010	494	-
MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH	01.01. - 31.12.2010	408	-
Städtisches Klinikum Dessau	01.01. - 31.12.2010	813	-
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	01.01. - 31.12.2010	370	-
AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt	01.01. - 31.12.2010	494	-
Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben	01.01. - 31.12.2010	261	-
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	01.01. - 31.12.2010	1.853	-
Universitätsklinikum Halle (Saale)	01.01. - 31.12.2010	1.092	-
Krankenhaus Köthen GmbH	01.01. - 31.12.2010	392	-
Klinik St. Marienstift Magdeburg	01.01. - 31.12.2010	944	-
Klinikum Magdeburg gGmbH	01.01. - 31.12.2010	953	-
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	01.01. - 31.12.2010	1.182	-
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Merseburg	01.01. - 31.12.2010	682	-
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	01.01. - 31.12.2010	345	-
MEDIGREIF Bördekrankenhaus gGmbH, Neindorf	19.02. - 31.12.2010	178	1
Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg gGmbH	01.01. - 31.12.2010	566	-
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	01.01. - 31.12.2010	432	-
Helios Klinik Sangerhausen	01.01. - 31.12.2010	858	-
Klinikum Schönebeck GmbH	01.01. - 31.12.2010	532	-
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	01.01. - 31.12.2010	895	-
Asklepios Kliniken Weißenfels-Hohenmölsen GmbH	01.01. - 31.12.2010	506	-
Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	01.01. - 31.12.2010	592	-
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	01.01. - 31.12.2010	573	-
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	01.01. - 31.12.2010	366	-
MEDIGREIF Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH	01.01. - 31.12.2010	268	-
		16.897	1

Hausgeburten oder Geburt im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden	157
---	------------

* Geburten + Mehrlinge, falls keine eigene Geburtenbuchnummer vergeben wurde, abzüglich der Totgeborenen
 ** Kinder, denen in einer anderen Klinik bzw. von der Tackingzentrale die Screening-ID zugeordnet wurde

Im Jahr 2010 wurden insgesamt **16.897 Kindern** nach der Geburt eine Screening-ID in der Geburtsklinik zugeordnet. Daraus ergibt sich für diese Kinder die Möglichkeit des Hörscreeningtracking.

Trackingzentrale eine Screening-ID, nachdem zu diesem Kind ein unauffälliger Hörscreening-Befund aus einer Kinderklinik einging. Dieses Kind wird in den weiteren Auswertungen nicht berücksichtigt.

Für **ein Kind**, das vor dem vereinbarten Tracking-Beginn im Bördekrankenhaus Neindorf geboren wurde, vergab die

Für die Auswertungen zum Neugeborenenhörscreening stehen somit die Angaben von **16.897 Kindern**, die in den Kliniken von Sachsen-Anhalt geboren wurden, zur Verfügung. Weiterhin gehen Angaben zu **157 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 2010 Meldungen von insgesamt **108 Einsendern**.

Ausgehend von den 17.084 Kindern, die im Jahr 2010 vom Zentrum für Neugeborenenhörscreening in Sachsen-Anhalt im Rahmen des Neugeborenenhörscreening (siehe Kapitel 19) erfasst wurden, sind Aussagen zum Hörscreening für **99,8 %** 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, Kinderklinik, HNO-Klinik, von einem niedergelassenen HNO-Arzt, Kinderarzt oder von den Eltern).

Geborene mit Screening-ID und Anzahl der Befundeingänge

2010	Kinder mit Screening-ID	Anzahl der Befundeingänge
Januar	1.379	1.853
Februar	1.292	1.667
März	1.354	1.730
April	1.305	1.638
Mai	1.316	1.835
Juni	1.514	1.999
Juli	1.572	2.058
August	1.566	2.062
September	1.584	2.009
Oktober	1.413	1.885
November	1.348	1.806
Dezember	1.411	1.824
gesamt	17.054	22.366

Um das Tracking zu gewährleisten, wurden im Jahr 2010 insgesamt **2.776 Briefe** (pro Kind ein bis maximal sieben Briefe) verschickt. Bezogen auf alle Kinder mit Screening-ID entspricht dies durchschnittlich 0,16 Briefe pro Kind.

Außerdem erfolgte auch zu den Eltern bzw. von den Eltern eine telefonische Kontaktaufnahme, hier wurden insgesamt **368 Telefonate** geführt (ein bis maximal vier pro Kind).

Ergebnisse

Von den **17.054 Kindern** mit Screening-ID hatten **14.171 Kinder** ein **unauffälliges Neugeborenenhörscreening**.

Bei **2.883 Kindern** war der **erste Hörtest kontrollbedürftig** bzw. es wurde kein Neugeborenenhörscreening in der Geburtsklinik durchgeführt (gilt ebenfalls als kontrollbedürftig). Die Gründe für eine Nichtdurchführung des Hörtests sind vielfältig, z. B. ambulante Geburt bzw. vorzeitige Entlassung, Verlegung des Kindes oder defektes Gerät.

Die **Kontrolluntersuchung** der 2.883 Kinder ergab bei **2.212 Kindern** ein **unauffälliges Ergebnis**. Die restlichen **671 Kinder** hatten weiterhin ein **kontrollbedürftiges Ergebnis**. Von diesen 671 Kindern haben **147 Kinder** eine **abgeschlossene pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik**. **187 Kinder** haben unserer Kenntnis nach **keine Konfirmationsdiagnostik** erhalten und gelten als **lost to follow-up**.

Bei **295 Kindern** wurde **kein Screening** durchgeführt (keine Elternreaktion auf Nachfragen oder Untersuchung abgelehnt) und bei **29 Kindern** befindet sich der **Status** noch **in Abklärung**, d. h. die Untersuchungen waren Ende August 2011 noch nicht abgeschlossen oder der Trackingprozess dauert noch an. Für **13 Kinder** wurde das **Tracking ohne Ergebnis** auf Bitten der Eltern **beendet**.

Insgesamt konnte bisher bei **158 Kindern** des Geburtsjahrgangs 2010 die **Follow-up-Untersuchung abgeschlossen** werden. Neben den 147 Kindern, die ein kontrollbedürftiges Ergebnis hatten, sind darunter auch 11 Kinder mit unauffälligem Erstscreening. Bei **116 Kindern** konnte eine **Hörstörung ausgeschlossen** werden und bei **42 Kindern** wurde eine einseitige/beidseitige **Hörstörung diagnostiziert** und eine entsprechende Therapie eingeleitet.

19 Jahresbericht 2010 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

2010 mussten erneut verschiedene Jahresberichtsformate an den Gemeinsamen Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen (G-BA) und die Deutsche Gesellschaft für das Neugeborenen-Screening eingereicht werden (Anzahl der eingegangenen Erst-Blutproben, Eingang notwendiger Zweitproben, Versandzeiten, Alter bei Blutentnahme u.a.).

Von den 33 Verdachtsfällen auf endokrine und Stoffwechselerkrankungen wurden mittels entsprechender Konfirmationsdiagnostik 20 bestätigt. Die Betreuung durch ein Stoffwechsellabor oder einen Endokrinologen sowie die Therapieeinleitung, sofern erforderlich, wurden überwacht und dokumentiert.

Unser Screeninglabor erhielt auch 2010 alle geforderten Zertifikate für die externe Qualitätskontrolle für alle im Screening untersuchten Parameter (CDC Atlanta, Deutsche Gesellschaft für Klinische Labordiagnostik).

Im Jahr 2010 verzeichnete unser Labor einen Rückgang der Einsender um ca. 10 % von insgesamt 257 auf 225 gegenüber 2009. 27 stationäre Einrichtungen, 118 niedergelassene Ärzte und 80 Hebammen schickten Blutproben von Neugeborenen an das Screeninglabor Magdeburg. Der Rückgang war sicher dem Inkrafttreten des Gen-Diagnostikgesetzes im Februar 2010 geschuldet.

Screeningumfang

Der Screeningumfang in Sachsen-Anhalt hat sich im Vergleich zu den Vorjahren nicht geändert (PKU, Hypothyreose, AGS, Galaktosämie, Biotinidase-Mangel, erweitertes

Das jährliche Einsendertreffen fand am 30. Januar 2010 statt. Dass dieses einen festen Bestandteil in der Kommunikation unseres Screeningzentrums mit den Einsendern bildet, zeigt die wiederum erfreuliche Teilnehmerzahl (68 Personen).

Ein Hauptthema war die PKU, deren Therapie Frau Luttat (Diätassistentin der Universitätskinderklinik Magdeburg) erläuterte und dabei auch auf die verschiedenen Formen und Altersgruppen der PKU einging. Frau Dr. Placzek aus der Stoffwechselambulanz der Universitätskinderklinik in Halle stellte einen Fall vor: PKU mit zusätzlichen kardiologischen Problemen. Frau Dr. Pöttsch, damalige Leiterin des Fehlbildungsmonitoring, gab einen Überblick über das Vorgehen bei einem Verdacht auf das Vorliegen einer Galaktosämie. Ausführlich und rege wurden die Ausführungen zum Gen-Diagnostikgesetz durch Herrn Prof. Dr. Zenker (Leiter der Humangenetik am Universitätsklinikum Magdeburg) diskutiert. Leider blieben hier viele Fragen offen.

Die Leitung des Screeninglabors erarbeitete unter Mithilfe der Rechtsabteilung des Uniklinikums eine Einwilligungserklärung zur Durchführung des Neugeborenen-Screenings nach den Vorgaben des Gen-Diagnostikgesetzes und stellte es den Einsendern zur Verfügung. Nach anfänglichen Schwierigkeiten normalisierte sich die Zusammenarbeit wieder.

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 2010

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. Insgesamt mussten 2010 158 Kontrolluntersuchungen

durchgeführt werden. Die beiden gefundenen Galaktosämievarianten gehen nicht in die Statistik ein.

Tab. 2: Probenumfang, gesicherte Fälle, Recall-Rate 2010

	Erstuntersuchungen	Zweituntersuchungen*	Recallrate** 2010	Gesicherte Fälle	Inzidenz in Sachsen-Anhalt 1992-2010
TSH	17.084	695	0,09 %	8	1/3.692
PHE***	17.084	695	0,04 %	7	1/5.571
GALT	17.084	695	0,03 %	0	1/144.961
BIO	17.084	695	0,01 %	0	-
17OHP	17.084	695	0,21 %	2	1/22.072##
AC, AS (TMS)	17.084	695	0,03 %	1 x MCAD#	1/11.869###

- * 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 2010 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:
Laut Angaben des Statistischen Bundesamtes wurden 17.300 Kinder in Sachsen-Anhalt lebend geboren (Angaben nach dem Wohnort der Mutter).

Die Kontrolle der Zweituntersuchungen ergab folgendes Ergebnis: Alle 659 erforderlichen Zweiteinsendungen (einschl. Kontrollen positiver Ersteinsendungen) wurden verfolgt.

Tab. 3: Erfassungsrate für Erstuntersuchungen

	Anzahl	Differenz/Summe
Erstscreening in Magdeburg	17.084	
nicht in Sachsen-Anhalt wohnend	726	16.358
Screening von den Eltern verweigert bzw. U2 vermutlich nicht wahrgenommen, keine Rückmeldung	8	16.366
in anderen Bundesländern gescreent*	29	16.395

* 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 **905**.

Tab. 4: Erfassungsrate Zweituntersuchung

	Frühabnahme <36 Std.	Frühgeborene <32 SSW	Kontrollen positiver Ersteinsendungen
Zweitscreening erforderlich: 659	379	207	71*
Kontrolle im eigenen Labor: 626	359	197	98
vor 2. Screening-abnahme verstorben	2	9	1
in anderen Bundesländern gescreent	11	1	2
fehlende Einsendungen	7	-	1**

* hier nur echte Recalls (Ersteinsendung >36 Std., > 32 SSW), 2 mal war keine Zuordnung möglich wegen fehlender Daten
** 1 Kind wurde bereits vor Abnahme einer Kontrolleinsendung therapiert

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 Neugeborenen-Screening in einem anderen Bundesland erfolgte.

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.

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 ständige Kommission für das Neugeborenen-Screening der Arbeitsgemeinschaften für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS) und für Pädiatrische Endokrinologie (APE) der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, der Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI) und der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening (DGNS), in Zusammenarbeit mit der Deutschen Gesell-

schaft 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. Leider ist diese Forderung nicht durchgehend realisierbar.

Prozesszeiten

Blutentnahmezeiten

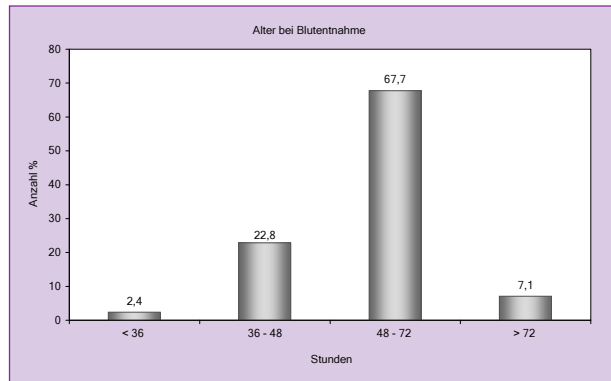


Abb. 1

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-screening (36. - 72. Lebensstunde) wurde bei 92,9 % der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 7,1 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt (2009: 10,5 %).

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).

Versandzeiten

Abbildung 2 zeigt, dass 37,4 % aller Einsendungen das Labor erst mehr als 2 Tage nach der Blutabnahme erreichten (2009: 37,9 %). 3,4 % aller Blutproben benötigten länger als 4 Tage (2009: 3,8 %).

Es gab auch 2010 Versandprobleme, z. T durch den Wechsel des Beförderungsdienstes.

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.

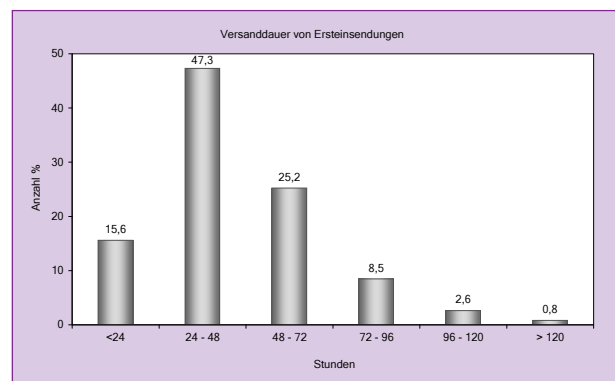


Abb. 2

Befundübermittlung

Abbildung 3 zeigt das Alter der Kinder bei der Befundübermittlung. Diese Daten werden stark beeinflusst von der Blutentnahmezeit, der Versanddauer und der Diagnostikdauer.

Für 1,4 % (2009: 1,7 %) 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. Das Labor macht dann die Einsender auf diesen Umstand mittels entsprechendem Textbaustein auf dem Befund aufmerksam. Sonst wäre es sicher unmöglich, die Situation zu verbessern.

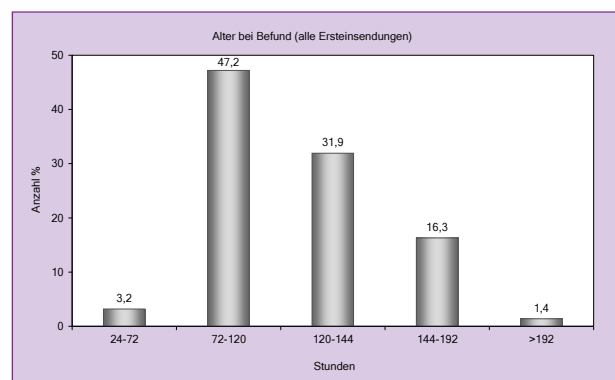


Abb. 3

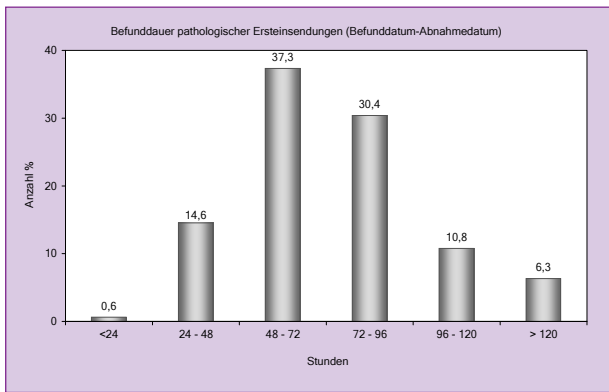


Abb. 4

Das in Abbildung 3 genannte Ergebnis spiegelt sich leider auch in der Befunddauer bei pathologischen Ergebnissen (insgesamt 158) wieder.

Abbildung 4 zeigt, dass 10 Befunderhebungen länger als 5 Tage dauerten. Das ist bezogen auf die Gesamtzahl pathologischer Ergebnisse in etwa mit 2009 zu vergleichen!

Diagnostikdauer aller Befunde

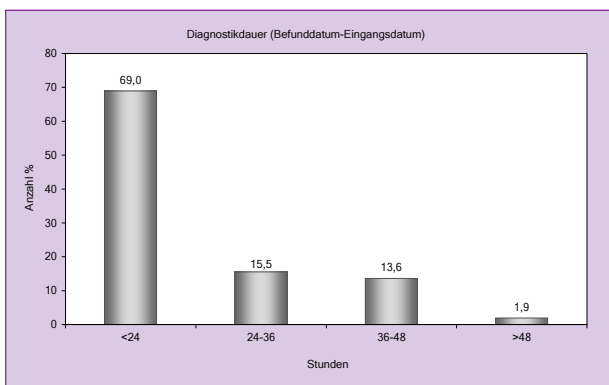


Abb. 5

In die Diagnostikdauer gehen Faktoren wie interne Wiederholungen (notwendig, wenn das erste Ergebnis pathologisch ausfällt) und Störungen bei Geräten ein.

98,1 % aller Befunde (2009: 97,8%) 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).

Diagnostikdauer der pathologischen Befunde

Abbildung 6 zeigt die Verteilung der Diagnostikdauer bei den Ersteinsendungen mit pathologischem Ergebnis. 2 Ergebnisse (1,3 %) lagen erst nach mehr als 72 Stunden vor. Wegen der fehlenden Einverständniserklärungen konnten wir den Befund erst so spät drucken und übermitteln.

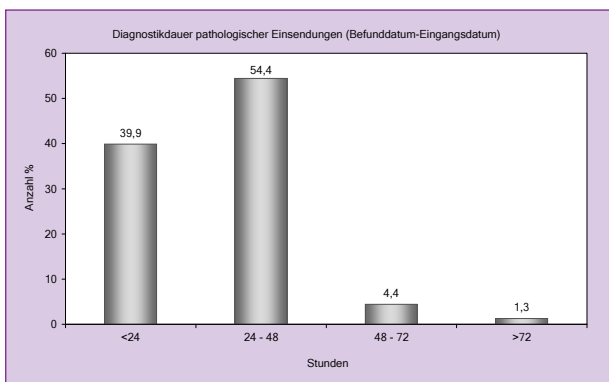


Abb. 6

Die 11 Fälle mit einer Reaktionszeit von mehr als 120 Stunden betrafen unreife Frühgeborene, wo die Abnahme des Kontrollblutes bis zum Erreichen eines korrigierten Gestationsalters von 32 Wochen abgewartet wurde (zeitgerechte Zweitabnahme).

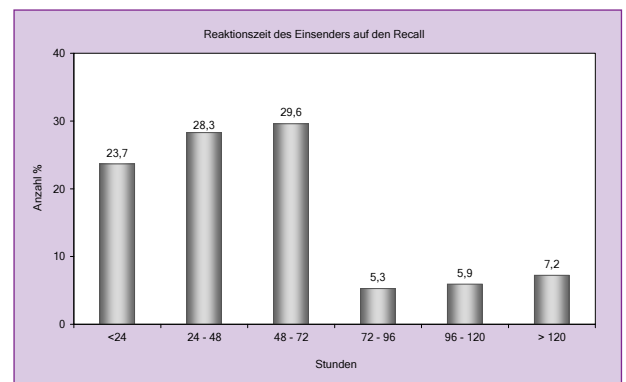


Abb. 7

Die folgende Abbildung 7 zeigt die Zeit von der mündlichen Übermittlung von 152 pathologischen Befunden 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.

18 Screeningverdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt werden. Es wurden 8 Kinder mit einer Hypothyreose, 7 Kinder mit einer Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie (HPA), 2 Kinder mit einem adrenogenitalen Syndrom (AGS) und 1 Kind mit Abbaufekten der mittelkettigen Fettsäuren (MCAD) diagnostiziert.

Therapieeinleitung screening-positiver Patienten

Tab. 5: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdiagnostik	Alter bei Therapiebeginn
8 x Hypothyreose	Serum-TSH, T4, Sonografie	5-8 Tage
7 x Phenylketonurie	Serum-Phe, BH4-Test	7-24 Tage
2 x AGS	Serum-17-OHP, Mutationsanalyse, Steroidprofil	2-12 Tage

Die Kinder mit MCAD bedürfen keiner Therapie, wie auch ein Kind mit einer Hyperphenylalaninämie (HPA) keine Therapie benötigt.

Zusammenfassung

Wie schon im Vorjahr gab es keine Änderungen in den Vorgaben des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen (G-BA). Die Kinderrichtlinie wurde bezüglich des Neugeborenencreenings noch immer nicht überarbeitet.

Allerdings gab es anfänglich wegen der Einführung des Gen-Diagnostikgesetzes erhebliche Verunsicherung und Mehrarbeit. Wie sich herausstellte interpretiert jedes Bundesland (Screeningzentrum) dieses Gesetz anders. Nach eingehenden Diskussionen mit der internen Rechtsabteilung unseres Uniklinikums teilten wir den Einsendern unser Procedere mit. Die Kliniken konnten uns in einer Sammelerklärung mitteilen, dass kein Blut für das Neugeborenencreening abgenommen wird, wenn keine Einverständniserklärung der Personenstandsberechtigten vorliegt. Niedergelassene Ärzte und Hebammen müssen eine Kopie der Einverständniserklärung an das Labor senden, wobei die Hebammen einen verantwortlichen Arzt benennen müssen.

Von der deutschen Gesellschaft für das Neugeborenencreening (DGNS) wurde den Screeningzentren mitgeteilt, dass es eine Änderung der Kinderrichtlinie zur Anpassung an das Gendiagnostikgesetz geben wird ... Termin offen ...!

Die Prozesszeiten (Abbildungen 1-7) konnten erneut leicht verbessert werden.

Alle Patienten mit positivem Erstscreeningbefund wurden verfolgt und die Diagnose gesichert bzw. ausgeschlossen.

Auch die Bestätigung des positiven Screeningendbefundes (Konfirmation) durch die Behandlungseinrichtungen und der Therapiebeginn wurden in allen Fällen dokumentiert.

Für 2010 errechnet sich für alle Zielkrankheiten des Neugeborenencreenings für Sachsen-Anhalt eine Inzidenz von 1/949.

Das Stoffwechselzentrum Magdeburg ist im Internet unter

www.stoffwechselzentrum-magdeburg.de

zu erreichen. Einsender und Eltern sowie Interessierte können hier Informationen zum Neugeborenencreening und zum Hörscreening erhalten und downloaden. Die Pflege dieser Internetseite wird von uns selbst übernommen.

