

Jahresbericht 2012

GESCHLECHTSDIFFERENZIERUNGSSTÖRUNGEN

Intersex

Zwitter

Gonaden-
dysgenese

männlicher
Hermaphroditismus

indifferentes Geschlecht



Intersexualität

Androgen-
resistenz

*weiblicher
Hermaphroditismus*

Disorders of Sex Differentiation
(DSD)

Störungen der Geschlechtsentwicklung



Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt

an der Medizinischen Fakultät der

Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg



SACHSEN-ANHALT

Ministerium für
Arbeit und Soziales

**Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt
zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen
und Anomalien sowie
genetisch bedingten Erkrankungen
2012**

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

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

Leipziger Straße 44
39120 Magdeburg

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

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

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

Titelblatt: Foto: private Aufnahme
Logo: http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/4/41/Another_hermaphrodite_symbol_transparent.svg

Redaktionsschluss: September 2013
ISSN: 1861-3535

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

Vorwort

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

ein Kind wird erwartet - das ist etwas Besonderes, immer wieder etwas Einmaliges. Ein Wunder, das uns begegnet. Und immer ist dann doch der Gedanke, dass das Kind nicht gesund sein könnte ... Wenn dann das Baby zur Welt kommt, beginnt für die Eltern ein neuer Lebensabschnitt, der sehr viel Freude bringt und gleichzeitig mit vielen Anstrengungen verbunden ist, mit Aufregung und immer auch mit der Angst, etwas falsch zu machen. Da ist Begleitung gut. Eltern und Großeltern, Ärzte und Hebammen stehen den jungen Eltern bei und beraten gern, sowohl vor der Geburt als auch danach.

Im Jahr 2012 wurden in unserem Bundesland 16.888 (2011 waren es 16.835), in Deutschland 673.544 Kinder lebend geboren. Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt erfasst und analysiert alle angeborenen Fehlbildungen und Anomalien von Lebendgeborenen, Totgeborenen und induzierten Aborten aus unserem Bundesland. Diese flächendeckende Erfassung innerhalb eines Bundeslandes ist für Deutschland einzigartig. Die kontinuierliche und qualitativ hochwertige Erfassung sowie die Erstellung des Jahresberichtes sind nur möglich durch die kontinuierliche und umfangreiche Arbeit des Teams um Frau Dr. med. Anke Reißmann. Der vorliegende Jahresbericht 2012 widmet sich schwerpunktmäßig den Störungen der Geschlechtsdifferenzierung, die bereits perinatal erkannt werden.

Warum beschäftigt sich das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt diesmal mit dem Thema „Störungen der Geschlechtsdifferenzierung“?

Es kann vorkommen, dass die Geburt eines Kindes mit einer genitalen Fehlbildung oder mit einem nicht eindeutigen Geschlecht nicht nur für die Eltern und später die Betroffenen selbst eine große Herausforderung darstellt, sondern nicht zuletzt auch für den die Geburt leitenden Arzt oder Ärztin. Es handelt sich in der Regel oftmals um eine normale Geburt. Lediglich das klassische Adrenogenitale Syndrom (AGS) mit Salzverlust muss möglichst zeitnah zur Geburt erkannt und behandelt werden. Um einen Schaden für das Kind abzuwenden, ist das AGS in Deutschland bereits seit 2002 Bestandteil im Neugeborenenstoffwechselscreening. So kann die notwendige Diagnostik und Entscheidungsfindung in Hinblick auf die Geschlechtszuweisung ohne Notfallcharakter möglichst an einem endokrinologischen Zentrum im interdisziplinären Team erfolgen.

Die gegenwärtig von den Betroffenen geführte Diskussion zeigt die Brisanz des Themas. Die medizinische oder gesellschaftliche Zuordnung einer Person zu einem oder keinem der beiden Geschlechter stellt keine neutrale Diagnose dar (wie beispielsweise „Ellenbogenfraktur“),



sondern hier wird ihre Selbstwahrnehmung und Identität berührt. Ein Konflikt kann dabei entstehen, wenn einer Person mit zwischengeschlechtlichem Erscheinungsbild ein Geschlecht zugewiesen wird, das sie nicht annehmen will oder kann. Umgekehrt kann ein Konflikt auch dann entstehen, wenn eine Person aufgrund körperlicher Merkmale als intersexuell klassifiziert wird, obwohl sie sich selbst eindeutig einem Geschlecht zugehörig fühlt und die körperliche Variation nicht für bedeutsam hält. Aufgeworfen wurde das Thema nicht zuletzt durch die Stellungnahme des Deutschen Ethikrates vom Februar 2012. Er resümiert, dass eine weitere Aus- und Fortbildung der Ärzte und Hebammen dringend sichergestellt werden soll, damit Betroffene so früh wie möglich erkannt und in ein qualifiziertes interdisziplinäres Kompetenzzentrum zur Diagnostik und Behandlung vermittelt werden können.

Die meisten der in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder kommen gesund auf die Welt, allerdings ist statistisch gesehen jedes tausendste Neugeborene durch eine genetisch bedingte Stoffwechselkrankheit oder Organstörung gefährdet. Wird die Krankheit nicht rechtzeitig erkannt, sind geistige oder körperliche Schäden die Folge. Im schlimmsten Fall sterben die Kinder daran. Kinder sind unser höchstes Gut und unsere Zukunft. Jeder Schritt auf dem Weg zu einer besseren Diagnostik und Versorgung jedes einzelnen Kindes trägt zu einer höheren Lebenserwartung dieser Kinder bei. Für dieses Ziel setzen wir uns gemeinsam ein.

Mit freundlichen Grüßen

A handwritten signature in black ink that reads "Norbert Bischoff". The signature is written in a cursive, slightly slanted style.

Norbert Bischoff
Minister für Arbeit und Soziales
des Landes Sachsen-Anhalt

Inhaltsverzeichnis

1	Erfassungsregion	8
2	Geborenenzahlen 2012	9
3	Beteiligte Einrichtungen der Region 2012	10
3.1	Geburtskliniken/Kinderkliniken/Kinderchirurgie	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=597)	16
8	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=597)	17
9	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=271)	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	Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD)	74
17	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2012	77
18	Neugeborenenhörscreening 2012	80
19	Jahresbericht 2012 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt	84

Abkürzungen

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

Abbildungen

1	Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980)	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 2000	28
7	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 2000	28
8	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 2000	29
9	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 2000	30
10	Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 2000	30
11	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in der Erfassungsregion seit 2000	31
12	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 2000	32
13	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 2000	33
14	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 2000	34
15	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 2000	35
16	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 2000	36
17	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 2000	37
18	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 2000	38
19	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2000	39
20	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 2000	40
21	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 2000	41
22	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 2000	42
23	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 2000	43
24	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 2000	44
25	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 2000	45
26	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 2000	46
27	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendiertem Hoden in der Erfassungsregion seit 2000	47
28	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 2000	48
29	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 2000	49
30	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 2000	50
31	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 2000	51
32	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 2000	52

33	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 2000	53
34	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 2000	54
35	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 2000	55
36	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 2000	57
37	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 2000	57
38	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 2000	58
39	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 2000	59
40	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 2000	60
41	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2000	61
42	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2000	62
43	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2000	63
44	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2012	64
45	Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (2000 bis 2012), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen	64
46	Trendanalyse 2000 bis 2012 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der Prävalenz pro Jahr (95%-Konfidenzintervall)	65
47	Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2012	72
48	Mutteralter bei induzierten Aborten 2012 (gruppiert)	72
49	männliche geschlechtliche Differenzierung	75
50	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Adrenogenitalem Syndrom in der Erfassungsregion seit 1998	76
51	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei weiblichen Genitalfehlbildungen in der Erfassungsregion seit 1996	76
52	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei männlichen Genitalfehlbildungen in der Erfassungsregion seit 1996	76
53	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Turner-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996	76
54	Wer führt in der Klinik das NHS durch? (Klinik-Befragung 2012)	83
55	Wie viele Personen können das NHS durchführen? (Klinik-Befragung 2012)	83
56	Mit welcher Methode wird untersucht? (Klinik-Befragung 2012)	83
57	Welches Gerät wird genutzt? (Klinik-Befragung 2012)	83
58	Kontrolle der Eintragungen im U-Heft durch Kinderarzt? (Kinderärzte-Befragung 2012)	83
59	Sind die Eltern durch Klinik gut über NHS informiert? (Kinderärzte-Befragung 2012)	83
60	Wird der Kinderarzt auf das Thema NHS angesprochen? (Kinderärzte-Befragung 2012)	83
61	Wie häufig wird der Kinderarzt auf das Thema NHS angesprochen? (Kinderärzte-Befragung 2012)	83

1 Erfassungsregion



2 Geborenenzahlen 2012

	Lebend- geborene*	Totgeborene*	Spontanaborte ab 16. SSW	induzierte Aborte	gesamt
Altmarkkreis Salzwedel	621	3	1	1	626
Anhalt-Bitterfeld	1.141	5	1	6	1.153
Börde	1.383	5	3	3	1.394
Burgenlandkreis	1.306	5	1	1	1.313
Dessau-Roßlau	587	3	-	1	591
Halle	2.106	11	-	11	2.128
Harz	1.587	9	3	5	1.604
Jerichower Land	648	1	2	2	653
Magdeburg	2.137	4	5	5	2.151
Mansfeld-Südharz	957	2	2	4	965
Saalekreis	1.357	3	-	5	1.365
Salzlandkreis	1.370	5	1	5	1.381
Stendal	824	3	-	2	829
Wittenberg	864	4	1	1	870
kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle, Magdeburg	4.830	18	5	17	4.870
Landkreise gesamt	12.058	45	15	35	12.153
Sachsen-Anhalt	16.888	63	20	52	17023

* Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt 2013

3 Beteiligte Einrichtungen der Region 2012

3.1 Geburtskliniken / Kinderkliniken / Kinderchirurgie (sortiert nach Ort)

- AMEOS Klinikum Aschersleben
- AMEOS Klinikum Bernburg
- Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH
- Krankenhaus Jerichower Land GmbH Burg
- 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
- Bördekrankenhaus GmbH Neindorf
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben GmbH Klinikum Quedlinburg
- Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel
- HELIOS Klinik Sangerhausen
- AMEOS Klinikum Schönebeck
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal GmbH
- Asklepios Klinik Weißenfels
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben GmbH Klinikum Wernigerode
- Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg
- Georgius-Agricola Klinikum Zeitz
- Krankenhaus Zerbst GmbH
- *Herzzentrum Leipzig, Klinik für Kinderkardiologie (außerhalb von Sachsen-Anhalt)*

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

- AMEOS Klinikum Aschersleben, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Hasslbauer
- Dipl. Heilpädagogin 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
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Seeger / OA Dr. Seliger
- Universitätsklinikum Halle (Saale), Pränatale Ultraschalldiagnostik:
CA Prof. Dr. Tchirikov / OA Dr. Thäle / OÄ Dr. Scheler
- 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
- Trackingstelle Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt, Magdeburg
- Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal GmbH, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Müller / CA Dr. Neumann
- Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OÄ Dr. Schulze

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

- Institut für Pathologie Dr. Taege und Dr. Bilkenroth, Eisleben
- Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Rechtsmedizin
- Klinikum Magdeburg gGmbH, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie

4 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt

4.1 Allgemeine Informationen

Mit dem vorliegenden Jahresbericht 2012 werden in bewährter Form epidemiologische Daten zu angeborenen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt zur Verfügung gestellt. Wir möchten den Dank für die hervorragende und engagierte Mitarbeit aller Einsender an den Beginn stellen. Ohne ihre Mitarbeit wäre die Arbeit des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt nicht möglich!

Die Geschlechtsdifferenzierungsstörungen und Genitalfehlbildungen sind Gegenstand von Kapitel 16. Der Deutsche Ethikrat hat in seiner Stellungnahme im Februar 2012 ausführlich die ethische, soziale und juristische Problematik bei zwischengeschlechtlichem Phänotyp beleuchtet. Er macht als unabhängige Instanz noch einmal deutlich, wie ein Wandel in den Einstellungen eingesetzt hat. Die medizinischen Behandlungsmethoden haben sich verbessert und früh vorgenommene geschlechtszuordnende Operationen sind zunehmend obsolet. Die Störung der Geschlechtsdifferenzierung (DSD) fasst als Terminus eine Vielzahl spezieller Krankheitsbilder zusammen, die im Einzelnen alle das europäische Kriterium für seltene Krankheiten (Rare disease: betrifft nicht mehr als 5 pro 10.000 Personen) erfüllen. Dabei ist die congenitale Nebennierenhyperplasie (Adrenogenitales Syndrom, AGS) als häufigste Entität mit 1 pro 10.000 Personen im Referenz-Portal für seltene Krankheiten (www.orpha.net) angegeben.

Seit 1992 ist das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Mitglied bei EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies), einem europaweiten Netzwerk von 38 populationsbezogenen Fehlbildungsregistern aus 21 Ländern, die gemeinsam 31 % der Geburtenpopulation (über

1,7 Millionen Geburten) Europas in Bezug auf angeborene Fehlbildungen überblicken und sich alle auch als epidemiologisches Beobachtungsinstrument verstehen. Der nur so mögliche Erkenntnisgewinn dient der Verbesserung der primären Prävention angeborener Fehlbildungen. Beachtung finden dabei in Untersuchungen bisher die Gebiete der Arzneimittelsicherheit, Ernährung, Lifestyle und Umweltbelastung einschließlich der Arbeitsplatzumgebung (www.eurocat-network.eu).

Weiterhin vertritt das Fehlbildungsmonitoring mit den Daten aus Sachsen-Anhalt Deutschland seit 2001 beim ICBDsr (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research), einer WHO verbundenen Einrichtung von 42 Fehlbildungsregistern aus 38 Ländern der Welt (www.icbdsr.com).

Sachsen-Anhalt ist das einzige Bundesland mit einer flächendeckenden populationsbezogenen Fehlbildungserfassung in Deutschland. Die kontinuierliche und qualitativ hochwertige Fehlbildungserfassung ist erst durch die beständige Förderung durch das Ministerium für Arbeit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt möglich. Dafür möchten wir uns speziell bei unseren Ansprechpartnern, Herrn Prof. Dr. R. Nehring, Frau Dr. H. Willer und Herrn M. Schiener bedanken.

Des Weiteren möchten wir uns bei der Medizinischen Fakultät Magdeburg bedanken. Für die Unterstützung möchten wir in persona Frau Dipl.-Wirtsch. V. Rätzel, Herrn Dr. J. L. Hülsemann und Herrn Prof. Dr. med. H.-J. Rothkötter unseren Dank aussprechen.

4.2 Erfassung und Auswertung

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

Die Gesamtzahl der „Geborenen“ beinhaltet

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

und bildet die Grundlage der jährlichen Prävalenzberechnungen.

Bei der Auswertung der induzierten Aborte wird der hochgerechnete Geburtstermin zugrunde gelegt, so dass als Geburtsjahr 2012 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2011 vorgenommen wurden. Dieses Vorgehen ist international üblich. Bei den Spontanaborten wird demgegenüber keine Korrektur des Geburtstermins vorgenommen, die Registrierung erfolgt im tatsächlichen Monat des stattgefundenen Spontanabortes.

Die Angaben zu Lebend- und Totgeborenen werden jährlich vom Statistischen Landesamt in Halle zur Verfügung gestellt.

Alle an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt übermittelten Meldungen werden nach Eingang ärztlich kontrolliert und die Diagnosen entsprechend der ICD-10 kodiert. Die Angaben zur Medikamenteneinnahme werden nach dem international empfohlenen ATC-Code erfasst.

Die dargestellten Prozentangaben und Prävalenzen sind gerundete Werte.

Im vorliegenden Bericht wird die Gesamtzahl der Geborenen mit großen Fehlbildungen sowie die Verteilung des Vorkommens in den kreisfreien Städten und Landkreisen in den Kapiteln 7 und 8 dargestellt. Die meisten kleinen Fehlbildungen und Normvarianten werden im Gegensatz zu den großen Fehlbildungen, die bei Geborenen diagnostiziert werden, nicht genauer ausgewertet, da diese Daten nur unvollständig erfasst werden. Die Darstellung der häufigsten Einzeldiagnosen großer Fehlbildungen, die im Jahr 2012 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 langjährig praktizierte Darstellung der Häufigkeiten des Auftretens der

Indikatorfehlbildungen basiert in diesem Jahr wieder auf dem Vergleich der Prävalenzen des aktuellen Jahrgangs 2012 mit denen der letzten zwölf Jahre (2000 bis 2011). Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 2000 bis 2011** eine **Gesamt-Geborenenzahl von 211.097** 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.

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

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

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

Das Kapitel 16 ist wieder einem besonderen Thema gewidmet. Es beschäftigt sich in diesem Jahr mit Geschlechtsdifferenzierungsstörungen.

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.

4.3 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Der Datenbestand des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt umfasst Daten von Neugeborenen und Feten mit Fehlbildungen sowie Geborene ohne Fehlbildungen für eine Kontrollgruppe. Für das Berichtsjahr 2012 erhielten wir Informationen zu insgesamt 2.059 Geborenen (12,1 % aller Geborenen). Erfreulicherweise konnte der zu beobachtende Rückgang der Anzahl der Meldungen gestoppt werden (2007: 13,9 %; 2011: 11,9 %).

Die Gesamtzahl aller Meldungen der unter Punkt 5.2 genannten Geburts- und Kinderkliniken bzw. ambulant und stationär arbeitenden Kollegen aus Einrichtungen der Prä- und Postnataldiagnostik beläuft sich für das Geburtsjahr 2012 auf 2.288. Zu 9,4 % der Gemeldeten liegen uns Informationen von mehr als einer Einrichtung vor. Oftmals ist es dadurch möglich, komplexe Fehlbildungen besser einzuordnen oder einen Fehlbildungsverdacht zu bestätigen. Eine korrekte und möglichst ausführliche Diagnosebeschreibung ist Voraussetzung für die angestrebte kontinuierlich hohe Datenqualität, die wiederum die Grundlage für aussagekräftige Statistiken bildet.

Seit Erstellung des Jahresberichtes 2011 erhöhte sich die Anzahl der Geborenen des Geburtsjahres 2011, zu denen wir Informationen erhielten, von 1.901 auf 2.022. Die Daten der Nachgemeldeten sind Bestandteil des diesjährigen Berichtes und finden in allen zukünftigen Auswertungen Verwendung.

Die Vollständigkeit vieler Angaben, die für eine Beurteilung von Risiken und Ausprägungen wichtig sind, bleibt auch 2012 auf einem sehr hohen Niveau, auch wenn im Vergleich zu den Vorjahren manches geringfügig seltener mitgeteilt wurde. Das Gestationsalter zur Geburt ist 2012 zu 98,6 % und das Geburtsgewicht zu 97,4 % angegeben. Dank der ausgezeichneten Mitwirkung und des Einsatzes aller Einsender wurden viele Angaben, wie z. B. das Geschlecht des Kindes (zu 99,2 %) und das Alter der Mutter (zu 99,3 %) erfasst und der Geburtsmonat, der Ausgang der Schwangerschaft sowie die Zuordnung zum Landkreis (100 %) vollständig gemeldet.

Wir möchten alle meldenden Einrichtungen in Sachsen-Anhalt erneut bitten, beim Ausfüllen eines Meldebogens

möglichst alle diagnostizierten Fehlbildungen genau zu beschreiben. So ist z. B. bei 21 der induzierten Aborte, Spontanaborte und Totgeborenen mit einer Chromosomenstörung postnatal nur diese belegt, obwohl uns in einem Drittel davon ein pränataler Ultraschallbefund mit großen Begleitfehlbildungen (wie Omphalocelen, Herz- und Hirnfehlbildungen) vorliegt. Da nicht immer von einer Befundbestätigung ausgegangen werden kann, können die Diagnosen nicht in die Statistik der Fehlbildungen der Geborenen mit einfließen.

Die Aussagekraft des Berichtes hängt in hohem Maß von der Vollständigkeit und Genauigkeit der eingehenden Daten ab. Fehlbildungsmeldungen sowie Angaben zu Kontrollfällen werden uns zu zwei Dritteln auf den detaillierten **„grünen Meldebögen“** übermittelt. Diese stellen wir allen einsendenden Einrichtungen kostenfrei zur Verfügung. Bestellungen sind jederzeit per Telefon unter **0391-6714174** bzw. per Mail unter **monz@med.ovgu.de** möglich. Dieser Meldebogen steht auch auf unserer Homepage **www.angeborene-fehlbildungen.com** zum Download zur Verfügung (Menüpunkt Fehlbildungsmonitoring - Infos für Einsender).

Weiterhin können Meldungen auch auf den **„weißen Meldebögen“**, auf denen aber nur ein Minimaldatensatz erfasst wird, erfolgen. Wichtig sind hier vor allem die oben erwähnten Angaben sowie ggf. vorhandene Risikofaktoren (z. B. Medikamente oder familiäre Belastungen) und die möglichst genaue Beschreibung der Fehlbildungen und Symptome. Dieser Meldebogen steht ebenfalls als Download auf der Homepage zur Verfügung.

Die Meldungen erhalten wir überwiegend per Post auf unseren Meldebögen. In manchen Einrichtungen hat sich eine Übermittlung per Fax bewährt. Unsere Fax-Nummer lautet: **0391-6714176**. Seit letztem Jahr besteht zusätzlich die Möglichkeit, Daten **online** einzugeben und uns über eine gesicherte Verbindung zu schicken. Bitte sprechen Sie uns an, falls Sie an dieser Meldeform interessiert sind.

Gerne stehen wir Ihnen jederzeit für Rückfragen zum Meldeprozedere oder auch allgemein für 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
AMEOS Klinikum Aschersleben	-	-	-	-	-	-	-	-	-	7	-	12	-	-	-	1	20
Charité - Universitätsmedizin Berlin	-	-	-	-	-	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	2
AMEOS Klinikum Bernburg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	6	-	-	-	-	7
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	-	7	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	9
Krankenhaus Jerichower Land GmbH Burg	-	-	-	-	-	-	-	20	-	-	-	-	-	-	-	1	21
Städtisches Klinikum Dessau	-	4	-	-	22	-	-	-	-	-	-	1	-	3	-	1	31
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	13	-	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	15
AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt	-	-	5	-	-	-	40	-	-	-	-	1	-	-	-	2	48
Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben	-	-	14	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	14
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	-	7	-	2	-	41	-	-	1	7	3	2	-	1	-	3	67
Universitätsklinikum Halle (Saale)	-	14	1	4	2	54	4	-	-	10	16	3	-	3	-	1	112
Krankenhaus Köthen GmbH	-	8	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	-	-	-	-	11
Universitätsklinikum Leipzig A.ö.R.	-	-	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2
Klinik St. Marienstift Magdeburg	1	-	14	-	-	-	-	2	50	-	-	4	1	-	-	1	73
Klinikum Magdeburg gGmbH	-	-	9	-	-	-	-	5	42	-	-	3	2	-	-	2	63
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	9	4	34	-	-	-	5	16	92	2	-	29	4	-	-	6	201
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Mersebrug	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	8	-	-	-	-	-	8
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Bördekrankenhaus GmbH Neindorf	-	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben GmbH Klinikum Quedlinburg	-	-	-	-	-	-	18	-	-	1	-	2	-	-	-	-	21
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	3	8
HELIOS Klinik Sangerhausen	-	-	-	-	-	-	-	-	-	7	1	-	-	-	-	3	11
AMEOS Klinikum Schönebeck	-	-	1	-	-	-	-	1	1	-	-	34	-	-	-	2	39
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal GmbH	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	16	-	-	-	17
Asklepios Klinik Weißenfels	-	-	-	7	-	-	-	-	-	-	2	-	-	-	-	-	9
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben GmbH Klinikum Wernigerode	-	-	-	-	-	-	15	-	-	-	-	-	-	-	-	4	19
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	8	-	1	9
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	-	-	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4
Krankenhaus Zerbst GmbH	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Geburtshaus / Hausentbindung	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	1	-	-	-	-	-	2
ohne Angabe der Geburtsklinik bzw. Geburt außerhalb von Sachsen-Anhalt	2	1	1	14	2	9	3	1	3	2	1	2	1	2	-	10	54

Diese Tabelle zeigt, aus welchen Landkreisen die Kinder/Feten (Lebendgeborene, Totgeborene, induzierte Aborte und Spontanaborte ab der 16. SSW) mit **großen und kleinen Fehlbildungen** kommen, die dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gemeldet wurden 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	AMEOS Klinikum Aschersleben	8	11	13
	AMEOS Klinikum Aschersleben, Pränatale Ultraschalldiagnostik	3	3	3
	AMEOS Klinikum Bernburg	2	3	4
	Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	5	8	8
	Krankenhaus Jerichower Land GmbH Burg	6	9	9
	Städtisches Klinikum Dessau	17	25	25
	Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	4	7	7
	AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt	35	49	56
	AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt, Pränatale Ultraschalldiagnostik	3	3	9
	Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben	4	8	14
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	39	55	101
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik	20	26	28
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Rechtsmedizin	14	14	14
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Reproduktionsmedizin	43	53	54
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Reproduktionsmedizin, Pränatale Ultraschalldiagnostik	24	24	25
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin	51	59	64
	Krankenhaus Köthen GmbH	6	10	285
	Herzzentrum Leipzig, Klinik für Kinderkardiologie	35	36	36
	Klinik St. Marienstift Magdeburg	35	61	293
	Klinikum Magdeburg gGmbH	21	23	26
	Klinikum Magdeburg gGmbH, Institut für Pathologie	5	5	10
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik	21	22	32
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie	7	9	14
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik	12	15	18
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	10	10	13
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik	111	194	315
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Screeninglabor	12	12	12
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Allgemein-, Viszeral- und Gefäßchirurgie, Arbeitsbereich Kinderchirurgie	2	2	2
	Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Merseburg	2	2	2
	Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	-	-	-
	Bördekrankenhaus GmbH Neindorf	-	-	29
	Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben GmbH Klinikum Quedlinburg	11	20	20
	Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	2	3	3
	Helios Klinik Sangerhausen	3	7	7
	AMEOS Klinikum Schönebeck	17	36	380
	Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal GmbH	6	8	8
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal GmbH, Pränatale Ultraschalldiagnostik	2	2	8	
Asklepios Klinik Weißenfels	2	3	3	
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben GmbH Klinikum Wernigerode	11	15	15	
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben GmbH Klinikum Wernigerode, Pränatale Ultraschalldiagnostik	8	8	19	
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	7	8	8	
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	3	3	3	
Krankenhaus Zerbst GmbH	1	1	2	

Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort)		Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	Alle gemeldeten Kinder/Feten
ambulante Einrichtungen	Institut für Pathologie Dr. Taeye und Dr. Bilkenroth, Eisleben	2	2	2
	Dipl. Heilpädagogin Grimm, Glindenberg/Magdeburg	2	15	36
	Dres. Perlit, Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben	1	1	2
	PD Dr. Hahmann, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Halle	27	27	38
	Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg	27	27	27
	Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	67	83	83
	Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	20	20	26
	Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt, Trackingstelle Magdeburg	60	67	69
	Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg	4	8	8

Die Tabelle gibt einen Überblick über die im Jahr 2012 eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 2.288 Meldungen).

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

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

Bei den Pränatalbefunden wurden die Kinder/Feten nach dem Vorliegen von Fehlbildungen zum Geburtszeitpunkt eingeordnet. 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	8.630 Lebend- und Totgeborene
weiblich	8.321 Lebend- und Totgeborene
gesamt	16.951 Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,04

Für das Jahr 2012 wurden vom Statistischen Landesamt Halle insgesamt 16.951 Lebend- und Totgeborene registriert. Es wurden 16.888 Kinder lebend und 63 tot geboren. Somit ist die Gesamtzahl der Geborenen in Sachsen-Anhalt gegenüber dem Vorjahr (16.906 Lebend- und Totgeborene) um 0,3 % gestiegen.

Das Geschlechtsverhältnis aller Lebend- und Totgeborenen zeigt mit 1,04 wiederholt eine leichte Androtropie (2011: 1,06; 2010:1,04).

Wie in den Vorjahren lässt sich mit 1,30 auch eine Androtropie bei den Geborenen mit großen Fehlbildungen beobachten (2011: 1,31; 2010: 1,24).

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Aborte)

männlich	332 Geborene
weiblich	255 Geborene
unklar	1 Geborenes
unbekannt	9 Geborene
gesamt	597 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,30

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

männlich	137 Geborene
weiblich	119 Geborene
gesamt	256 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,15

7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=597)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	534	89,44
davon: Lebendgeborene bis zum 7. Lebenstag verstorben	(1)	(0,17)
davon: Lebendgeborene nach dem 7. Lebenstag verstorben	(11)	(1,84)
Spontanaborte ab der 16. SSW	9	1,51
induzierte Aborte	49	8,21
Totgeborene	4	0,67
unbekannt	1	0,17
gesamt	597	100

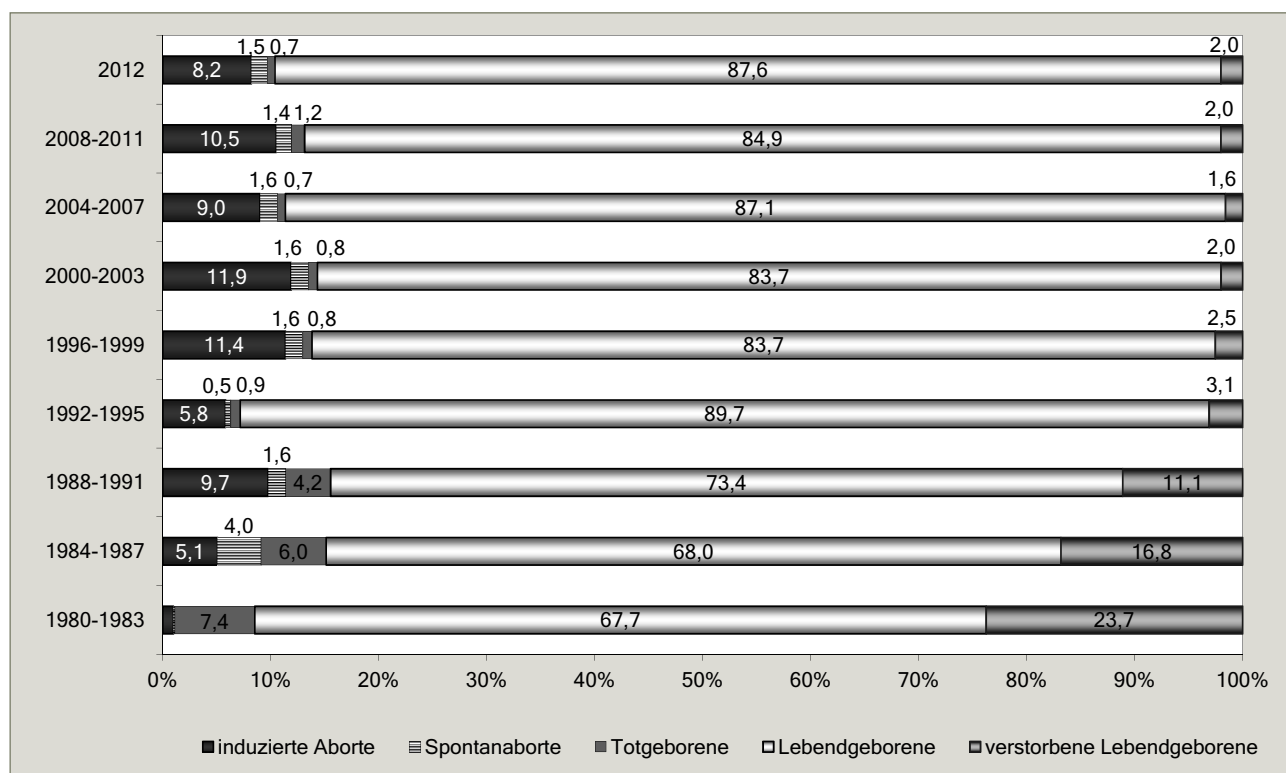


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980)

Im Jahr 2012 wurden 597 Geborene mit großen Fehlbildungen gemeldet. Der Vergleich zum Vorjahr zeigt eine leicht steigende Anzahl Geborener mit großen Fehlbildungen (2011: 584).

Insgesamt gingen im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt über die Jahre 1980-2012 12.971 Meldungen zu Geborenen mit großen Fehlbildungen ein.

Der Anteil der Lebendgeborenen stieg 2012 mit 89,4 % dem Trend der Vorjahre folgend weiter an (2011: 88,2 %; 2011: 87,3 %). Dies ist sicher mitbedingt durch die konstant auf hohem Niveau erfolgende Perinatalversorgung, welche flächendeckend in Sachsen-Anhalt zu finden ist.

Die Anzahl der verstorbenen Lebendgeborenen (vor und nach dem 7. Lebenstag verstorben) lag mit 12 Geborenen im Vergleich zu den Jahren zuvor ähnlich hoch (2011: 14 Geborene).

Im Jahr 2012 konnte ein weiter sinkender Anteil medizinisch induzierter Aborte mit 8,2 % (49 gemeldete Fälle) dokumentiert werden. Vergleiche zu den Vorjahren (1996-1999: 11,4 %, 2008-2011: 10,5 %) zeigen dies deutlich. Dieser Trend ist mit der verbesserten pränatalen Aufklärung und Aussicht auf medizinische Versorgung eines Geborenen mit großen Fehlbildungen zu erklären.

8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=597)

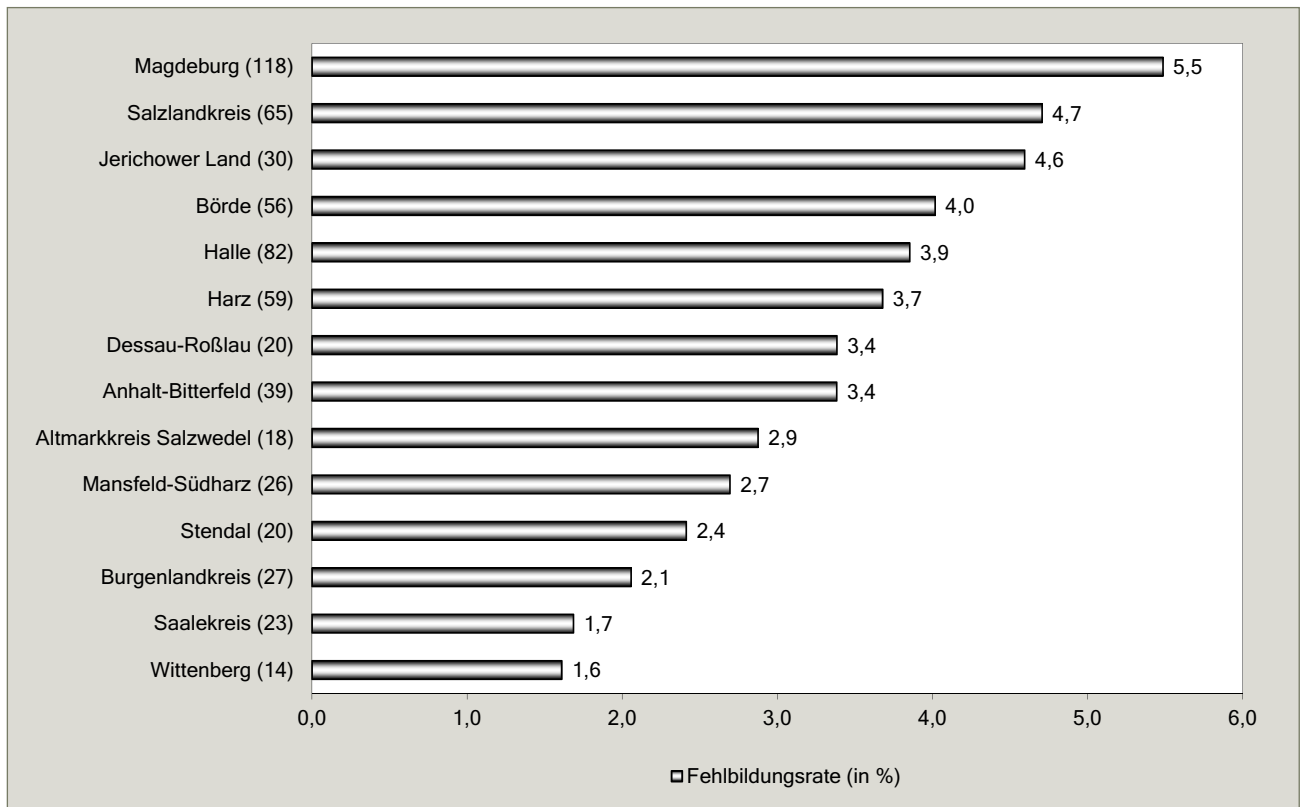


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	220	4,52
Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)	377	3,10
Sachsen-Anhalt	597	3,51

Große Fehlbildungen (2000 bis 2011)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
Städte	4,17	4,01 - 4,34
Landkreise	3,16	3,08 - 3,25
Region	3,42	3,34 - 3,50

Im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gingen im Jahr 2012 Meldungen über 597 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen ein. Dies entspricht einer Rate von 3,5 % bei 17.023 Geborenen in Sachsen-Anhalt. Im Vergleich zum Vorjahr und dem Konfidenzintervall wird ein leichter Anstieg erkennbar (2011: 3,4 %). Dieser im Vergleich zum Zeitraum von 2000-2011 beobachtete Anstieg ist hauptsächlich in den Städten zu erkennen.

In den kreisfreien Städten Magdeburg, Halle und Dessau-Roßlau (4,5 %) traten, wie in den Vorjahren, häufiger große Fehlbildungen im Vergleich zu den Landkreisen (3,1 %) auf.

Im Jahr 2012 lag die Fehlbildungsrate der Landkreise im Salzlandkreis mit 4,7 % am höchsten und zeigte nach dem Vorjahresabfall auf 3,9 % wieder einen Anstieg (2010: 4,6 %). Die zweithöchste Fehlbildungsrate wurde aus den Meldungen des Jerichower Landes für 2012 mit

4,6 % berechnet, hierbei lässt sich ein leichtes Absinken der Fehlbildungsrate zum Jahr 2011 (4,9 %) beobachten. Im Landkreis Börde wurde dem Vorjahrestrend folgend eine leicht sinkende Fehlbildungsrate (4,0 %) verzeichnet. Der größte Rückgang der Fehlbildungsrate zeigte sich im Landkreis Harz (2012: 3,7 %; 2011: 5,0 %), gefolgt vom Saalekreis (2012: 1,7 %; 2011: 2,9 %).

In den Städten Magdeburg, Halle und Dessau-Roßlau blieb die Rangfolge der Häufigkeiten von Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen wie in den Jahren zuvor. Mit einer Fehlbildungsrate von 5,5 % lag Magdeburg an erster Stelle. Es zeigt sich eine Zunahme verglichen mit 2011 (4,8 %). Die Meldungen aus Halle ergaben eine Fehlbildungsrate von 3,9 %, welche etwa auf dem Niveau der Vorjahresmeldungen lag. Aus Dessau-Roßlau wurden in den Jahren zuvor bereits steigende Fehlbildungsrate gemeldet (2011: 2,8 %; 2012: 3,4 %).

9 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=271)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
kreisfreie Städte: Dessau-Roßlau, Halle und Magdeburg	100	2,05
Landkreise insgesamt	171	1,41
Sachsen-Anhalt	271	1,59

Multiple congenitale Fehlbildungen (2000 bis 2011)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI von 95%)
Städte	1,65	1,55 - 1,76
Landkreise	1,36	1,30 - 1,41
Region	1,43	1,38 - 1,48

Im Jahr 2012 wurden von den 597 Geborenen mit großen Fehlbildungen 271 Geborene mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA), d. h. mindestens zwei großen angeborenen Fehlbildungen, gemeldet. Das entspricht einem Anteil von 45,4 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen. Verglichen mit dem Durchschnittswert der Vorjahre (2000-2011: 41,8 %) ist ein Anstieg zu verzeichnen. Bezogen auf alle Geborenen in Sachsen-Anhalt liegt der Anteil der Kinder und Feten mit MCA bei 1,6 % und in diesem Jahr damit über dem Konfidenzintervall der Jahre 2000-2011 (1,4 % - 1,5 %).

In den kreisfreien Städten ergibt sich eine Fehlbildungsrate der MCA von 2,1 %, diese liegt deutlich über der aus den Landkreisen gemeldeten MCA-Rate (1,4 %). Verglichen mit den Vorjahren ist das Ranking ähnlich, aber in den kreisfreien Städten ist ein Anstieg der MCA-Rate festzustellen. Im Vergleich mit dem Konfidenzintervall der Jahre 2000-2011 (1,6 % - 1,8 %) wird der Anstieg gemelde-

ter multipler congenitaler Anomalien in den kreisfreien Städten für 2012 ebenfalls deutlich.

Wird Sachsen-Anhalt regional betrachtet, liegt das Jerichower Land mit 2,3 % wie im Jahr zuvor auf dem ersten Rang. Fast gleich auf liegt Halle als erste kreisfreie Stadt. Ein Anstieg zum Vorjahr wird deutlich (2011: 1,9 %). Magdeburg rangiert mit 2,2 % im Jahr 2012 an dritter Stelle. 2012 wird ein erneuter Anstieg der gemeldeten MCA-Fehlbildungen im Landkreis Mansfeld-Südharz mit 1,4 % registriert, damit setzt sich der Trend der letzten Jahre fort (2011: 1,0 %; 2010: 0,6 %).

Die Häufigkeiten der MCA im Burgenlandkreis (2012: 1,3 %; 2011: 0,5 %;) und dem Landkreis Wittenberg (2012: 0,9 %; 2011: 0,3 %) unterliegen den Schwankungen, welche auch in den letzten Jahren registriert wurden. Ein deutlicher Rückgang wurde aus dem Saalekreis (2011: 1,3 %) und aus dem Landkreis Börde (2011: 2,3 %) gemeldet. Für Dessau-Roßlau lag die Häufigkeit multipler congenitaler Fehlbildungen auf dem Niveau der Vorjahre.

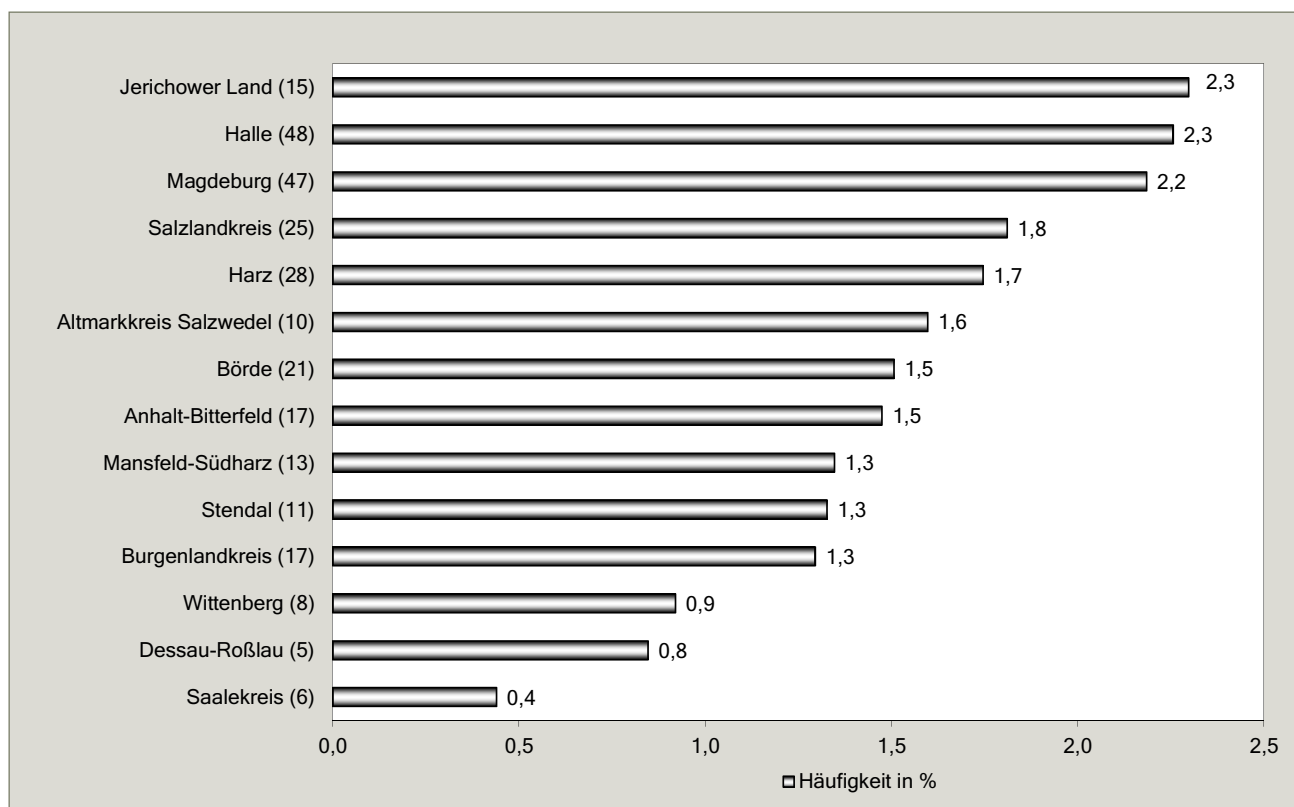


Abb. 3: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

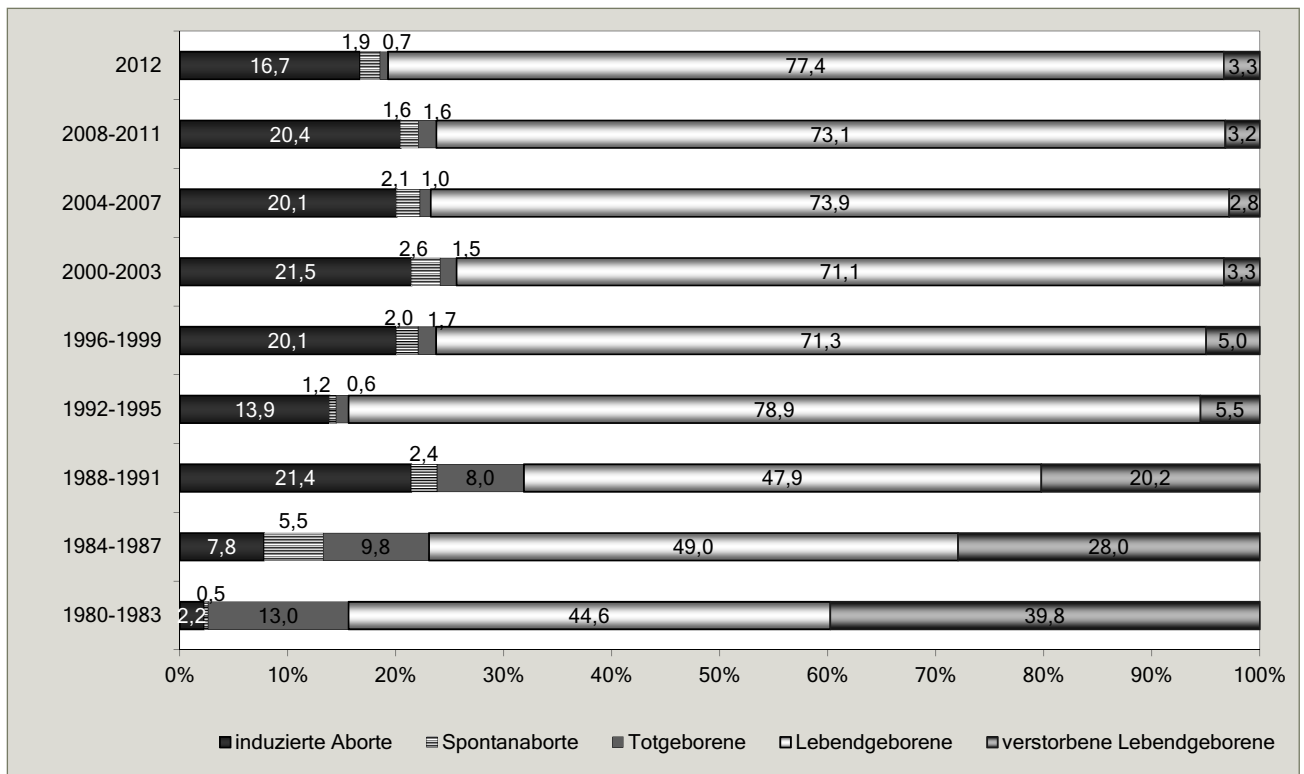


Abb. 4: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA)
(Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Die Grafik zeigt die Schwangerschaftsausgänge der Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien für den Zeitraum von 1980 bis 2012. Zur Übersichtlichkeit erfolgt die Darstellung der Werte in Gruppen zu vier Jahren gegenüber den aktuellen Werten.

Der Anteil der Lebendgeborenen mit MCA liegt, wie es in den letzten Jahren beobachtet wurde, auf hohem Niveau und steigt weiter leicht an (2012: 77,4 %; 2008-2011: 73,1 %).

Seit 2000 (2000-2011: 3,1 %) ist der Anteil der verstorbenen Lebendgeborenen annähernd gleich geblieben (2012: 3,3 %). Im Detail betrachtet, ist der Anteil der Lebendgeborenen, die nach dem 7. Lebenstag verstarben (2012: 3,3 %), verglichen mit dem Jahr 2011 (2,0 %) angestiegen. Jedoch verstarb 2012 kein Geborenes mit

einer multiplen congenitalen Anomalie vor dem 7. Lebenstag. Dies wiederum lässt auf eine gute flächendeckende pränatale Diagnostik und Geburtsplanung (Perinatalzentrum mit fachübergreifender Versorgung postnatal) schließen.

Auf ähnlichem Niveau wie im Jahr 2011 (16,5 %) liegt der Anteil der induzierten Aborte 2012 bei 16,7 %. Wird der Trend seit Mitte der 90er-Jahre betrachtet, sinkt der Anteil der induzierten Aborte (1996-1999: 20,1 %). Die Rate der Spontanaborte stieg 2012 wieder leicht an (2012: 1,9 %; 2011: 1,6 %), aber nicht über das Niveau des Beobachtungszeitraums (1980-2011: 2,2 %).

Ein Rückgang des Anteils Totgeborener mit MCA wird 2012 deutlich (0,7 %). Über die Jahre 2008-2011 lag der Anteil bei 1,6 %.

10 Pränatale Sonografiebefunde

Für 2012 wurden dem Fehlbildungsmonitoring zu 1.328 Feten/Kindern pränatal-sonografische Informationen zugesandt. Dabei wurden Softmarker und definierte Fehlbildungen aber auch unauffällige Befunde mitgeteilt.

In 282 Fällen wurden auffällige Befunde übermittelt. 259-mal davon (91,8 %) erhielten wir Auskunft über den Schwangerschaftsausgang. Zu 35,8 % wurden nur Softmarker oder eine intrauterine Wachstumsstörung beschrieben. Bei 122 Kindern/Feten wurden Softmarker beobachtet, bei 101 einer, bei 19 zwei und bei zwei drei Softmarker.

Das Oligo- bzw. Anhydramnion steht dieses Jahr auf Platz eins der Softmarker-Häufigkeitsliste. Ebenfalls häufiger als sonst wurde ein Hydrops fetalis registriert. Pyelektasie, white spots und singuläre Nabelschnurarterie, in den Vorjahren die drei am häufigsten gefundenen Softmarker, sind auch 2012 unter den häufigsten Fünf zu finden.

Folgende Softmarker wurden gemeldet:
(Mehrfachnennungen möglich)

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder
Oligo-/Anhydramnion	21
singuläre Nabelschnurarterie	20
Pyelektasie	17
Hydrops fetalis	15
white spots	13
Polyhydramnion	12
vergrößerte Nackentransparenz (NT)	11
Nackenödem	10
auffällige Kopfform	6
Double-Bubble-Phänomen	6
echogener Darm	3
grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel	3
Verkürzung der Röhrenknochen	3
hypoplastisches Nasenbein	3
Plexus choroideus Zysten	1
Sandalenlücke	1

Im Bundesland Sachsen-Anhalt besteht keine vollständige Erfassung pränataler Ultraschallbefunde. Die aufgeführten Befunde stammen überwiegend von Gynäkologen, die eine Feindiagnostik im 2. Trimenon durchführen. Es ist davon auszugehen, dass von gesund geborenen Kindern weitere pränatale Nachweise von Softmarkern bestehen, die uns nicht mitgeteilt werden.

Softmarkerbefunde bei Kindern/Feten mit ausgewählten Chromosomenstörungen:

Für das Geburtsjahr 2012 werden in diesem Bericht 24 Geborene mit Down-Syndrom beschrieben. In elf Fällen

(5 Lebendgeborene und 6 induzierte Aborte) liegen Informationen zum pränatalen Ultraschall vor. Zweimal ergab sich ein unauffälliger Befund. Bei neun Feten mit pathologischem Befund wurden folgende Softmarker gesehen:

- 2 x erhöhte Nackentransparenz (1 x bei Hydrops fetalis)
- 2 x Hygroma colli (1 x bei hypoplastischem Nasenbein)
- 1 x Polyhydramnion, Double-Bubble-Phänomen
- 1 x white spots

Sechs Feten wiesen pränatal außer den aufgeführten Softmarkern andere Fehlbildungen (3 x Herzfehlbildungen, je 1 x Duodenalatresie, Hirnfehlbildungen, kurze Finger) auf.

Für fünf von sechs Feten mit der Diagnose **Edwards-Syndrom** wurde uns ein pränataler Ultraschallbefund mitgeteilt, der einmal unauffällig und in vier Fällen pathologisch ausfiel. Bei zwei Feten wurden zystische Hygrome und einmal ein Hydrops fetalis festgestellt. Außer diesen Softmarkern wurden zweimal Herzfehlbildungen, eine Omphalocele und eine kraniofaciale Dysmorphie diagnostiziert.

Bei dem im Jahr 2012 aufgetretenen **Patau-Syndrom** wurden im pränatalen Ultraschall außer einer vergrößerten Nackentransparenz noch Omphalocele, Holoprosencephalie, Trikuspidalinsuffizienz und ein flach gedrücktes Gesicht gesehen.

Zu sechs von sieben Geborenen mit **Turner-Syndrom** liegt ein jeweils auffälliger pränataler Ultraschallbefund vor. Folgende Softmarker wurden erhoben:

- 3 x Hygroma colli (1 x mit Aszites, 1x bei Hydrops fetalis und singulärer Nabelschnurarterie)
- 1 x singuläre Nabelschnurarterie, Oligohydramnion
- 1 x Ödeme

Bei zwei der Feten zeigte sich pränatal eine Hydronephrose und eine Nierendysplasie. In einem Fall war nur allgemein die Verdachtsdiagnose Turner-Syndrom angegeben.

Im Jahr 2012 trat dreimal ein **CATCH-Syndrom** auf. In allen drei Fällen wurde pränatal ein pathologischer Ultraschallbefund gestellt:

- 1 x schwerwiegender komplexer Herzfehler bei singulärer Nabelschnurarterie
- 1 x Spina bifida, Microcephalie, Truncus arteriosus communis
- 1 x singuläre Nabelschnurarterie, vergrößerte Nackentransparenz

Ein induzierter Abort, bei dem molekulargenetisch die Diagnose **Diastrophe Dysplasie** gesichert wurde, fiel pränatal durch Klumpfüße, verkürzte Röhrenknochen und abstehenden Daumen auf.

Auch die Schwangerschaften von Feten mit **Jacobsen-Syndrom** (pränatal schwere Herzfehlbildungen) und **Trisomie 9** (Zwerchfellhernie und Micromelie der Beine) wurden vorzeitig beendet. Bei einem Fet mit **Triploidie** (Dandy-Walker-Syndrom und Herzfehlbildungen), endete die Schwangerschaft spontan in der 16. SSW. Ein Lebendgeborenes mit **Ringchromosom 5** wies intrauterin nur eine Mangelentwicklung auf.

2012 erhielten wir zu fünf Lebendgeborenen, einem Spontanabort und einem induzierten Abort mit einer Chromosomenstörung keine Informationen zu pränatalen Ultraschalluntersuchungen.

Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall)	Anzahl auffälliger Pränatalbefunde		
	gesamt	postnatal bestätigt	ohne vorliegenden postnatalen Befund
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	13	13	-
Spina bifida	12	9	2
Zystennieren	8	6	-
Nierenagenesie, einseitig	6	5	1
congenitaler Hydrocephalus	5	2	3
Omphalocele	5	-	4
Gastroschisis	5	5	-
Arhin-/Holoprosencephalie	4	3	1
Transposition der großen Gefäße	4	4	-
Linksherzhypoplasie	3	2	-
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	3	2	1
Zwerchfellhernie	3	3	-
Microcephalie	2	2	-
Aortenisthmusstenose	2	2	-
Prune-belly-Sequenz	2	2	-
Anencephalie	1	-	-
Hypospadie	1	1	-
Potter-Sequenz	1	1	-
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	1	1	-

Die vorstehende Tabelle listet bei den Geborenen des Jahres 2012 mittels pränatalem Ultraschall entdeckte Indikatorfehlbildungen, geordnet nach ihrer Häufigkeit, auf. Alle nicht aufgezeigten Indikatorfehlbildungen wurden pränatal nicht beobachtet.

Unter den 282 bekannten pathologischen Ultraschallbefunden waren bei 74 Kindern/Feten insgesamt 81 Indikatorfehlbildungen zu finden. 63 dieser Diagnosen (77,8 %) sind postnatal vollständig bestätigt. Zu zwölf Verdachtsdiagnosen (14,8 %) fehlt ein ausreichend ausführlicher postnataler Befund (u. a. bei vier Chromosomenstörungen: einem Down-, einem Edwards-, einem Patau-Syndrom und einer Triploidie), so dass keine Entscheidung bzgl. einer Befundbestätigung gefällt werden kann. Sechs pränatal diagnostizierte Indikatorfehlbildungen (7,4 %) bestätigten sich nicht genau, doch wurden postnatal ähnliche, sehr schwere Fehlbildungen festgestellt.

Am häufigsten wurde in diesem Jahr pränatal eine Lippen- oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (13-mal) erkannt und nachgeburtlich bestätigt. Auch alle Pränatalbefunde von Gastroschisis, Transposition der großen Gefäße, Oesophagusatresie/-stenose/-fistel, Zwerchfellhernie, Microcephalie, Aortenisthmusstenose, Prune-belly-Sequenz, Hypospadie, Potter-Sequenz und Reduktionsfehlbildung der Extremitäten bestätigten sich vollständig.

Pränatal als zweithäufigste Indikatorfehlbildung wurde die Spina bifida (12-mal) diagnostiziert. Bei einem Spontan-

abort in der 27. SSW fanden sich postnatal ein beträchtlicher Microcephalus und ein Rectumprolaps.

Die häufigste pränatale Indikatorfehlbildung der letzten beiden Jahre, die Zystennieren, wurden achtmal befundet. Dabei war bei einem Lebendgeborenen als Differenzialdiagnose vom pränatalen Ultraschall eine Harnstauung III. Grades/Potter IIA angegeben worden, die sich dann postnatal zusammen mit beidseitiger Ureterabgangsstenose und Doppelanlage der linken Niere und Ureter zeigte. Bei einem weiteren Lebendgeborenen fand sich postnatal eine gestaute Hufeisenniere (III. Grades).

Vier der fünf pränatal-sonografisch diagnostizierten Omphalocelen wurden auch postnatal angegeben, in einem Fall ist eine Gastroschisis beschrieben. Die pränatale Verdachtsdiagnose Linksherzhypoplasie bestätigte sich in zwei von drei Fällen. Einmal wurde nach Geburt und Verlegung ins Herzzentrum Leipzig eine ähnlich schwere, komplexe Herzfehlbildung diagnostiziert. Bei einem induzierten Abort wurde im pränatalen Ultraschall die Diagnose Anencephalus gestellt, die Obduktion ergab eine ähnlich schwere craniale Verschlussstörung.

Seit dem Jahr 2000 werden die pränatalen Ultraschallbefunde systematisch erfasst. Einige Indikatorfehlbildungen können mit einer Ultraschalluntersuchung nur schwer entdeckt werden. Beispielsweise wurden die Indikatorfehlbildungen Microtie / Anotie, Choanalatresie, nicht descendierte Hoden und Epispadie nie pränatal gemeldet.

Dank Ihrer engagierten Mithilfe erhielten wir zu über 85 % der nach pränatalem Ultraschall beschriebenen Indikatorfehlbildungen nachgeburtliche Informationen zum Ausgang der Schwangerschaft und detailliert zu den beobachteten Fehlbildungen. Die Bewertung von 8,2 % aller Fälle mit pathologischen pränatal-sonografischen Befunden, darunter Softmarker, große und kleine Fehlbildungen, bleibt jedoch völlig offen, da wir zu diesen keine nachgeburtlichen Informationen bekommen haben.

Die pränatale Ultraschalldiagnostik zählt zum Fundament der Schwangerschaftsvorsorge. Daher sind wir stets sehr an der Übermittlung der ausführlichen Befunde, dem weiteren Schwangerschaftsverlauf, dem -ausgang und den postnatalen Befunden interessiert.

11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

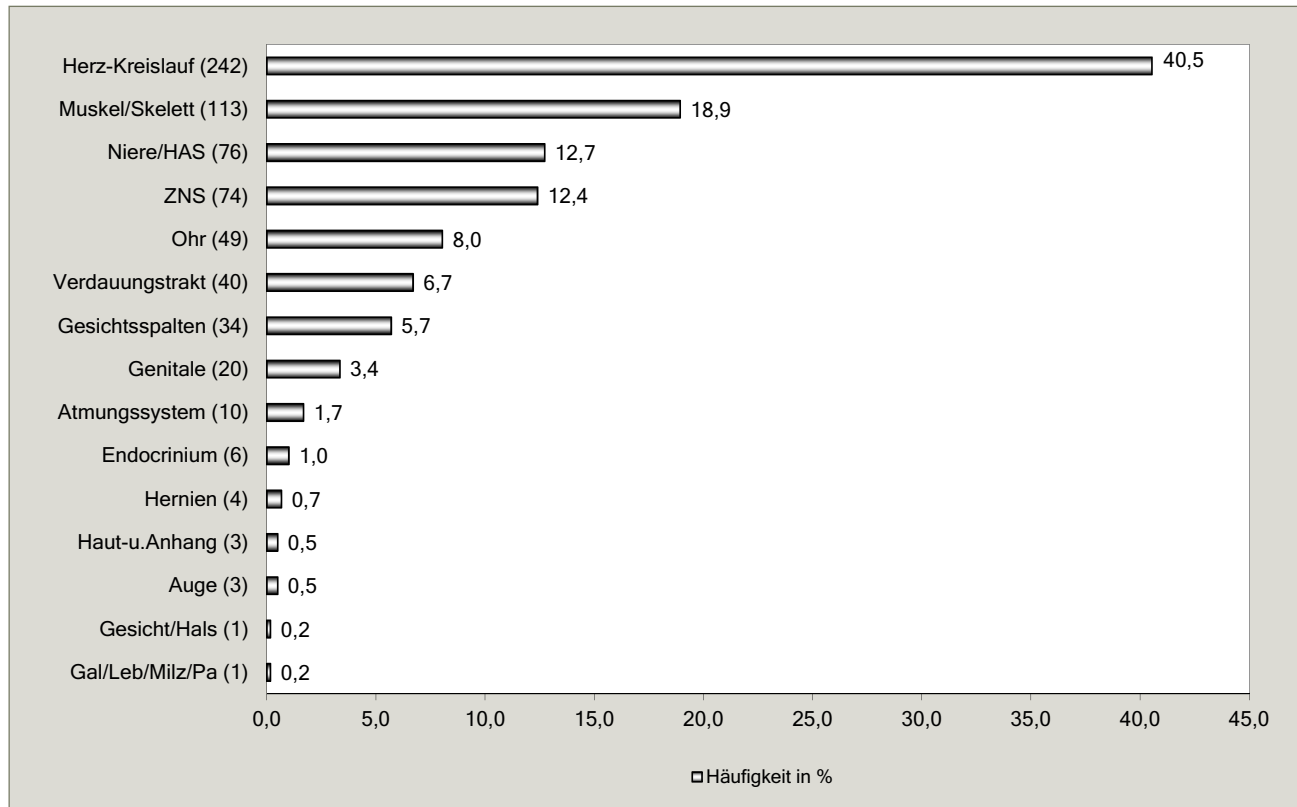


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe)

Kapitel 11 zeigt für die 597 Geborenen mit großen Fehlbildungen des Jahres 2012 eine nach Organsystemen klassifizierte Verteilung von Diagnosen auf. Geborene, die Fehlbildungen an mehreren Organsystemen aufweisen, werden im Diagramm mehrfach aufgeführt. In der Grafik nicht dargestellt werden multiple Fehlbildungen, die nicht genau einem Organsystem zugeordnet werden können, wie z. B. Chromosomenstörungen, Infektionen und Stoffwechselerkrankungen.

Fehlbildungen am Herz-Kreislauf-System waren auch im Jahr 2012 mit 40,5 % (bei 242 Kindern/Feten) am häufigsten. Im Vergleich zum Jahr 2011 zeigen sich prozentual etwas weniger Geborene mit diesen Fehlbildungen (2011: 43,5 %). Über die letzten Jahre blieb der Anteil auf ähnlichem Niveau (2000-2011: 38,4 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen).

Im Ranking folgend, liegen Fehlbildungen, das Organsystem Muskel/Skelett betreffend, mit einem Anteil von 18,9 % auf Rang zwei, gefolgt von Nieren/HAS-Fehlbildungen (12,7 %) auf Rang drei. Den viertgrößten Anteil

nehmen 2012 mit 12,4 % die ZNS-Fehlbildungen ein. Verglichen zum Jahr 2011 (8,2 %) fällt zwar ein Anstieg auf, doch über die letzten Jahre zeigen sich ähnliche Schwankungen (2000-2011: 10,3 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen).

Die Fehlbildungen, die das Organsystem Ohr betreffen, haben im Verhältnis zu anderen Fehlbildungen zugenommen (2010: 5,8 %; 2011: 5,1 %; 2012: 8,0 %).

Nach dem Anstieg des Anteils der Fehlbildungen des Verdauungstraktes im Jahr 2011 auf 7,5 %, liegt der Anteil 2012 mit 6,7 % wieder auf dem Niveau der Jahre zuvor (2009: 6,7 %; 2010: 6,1 %).

Die Genitalfehlbildungen liegen mit 3,4 % im Jahr 2012 nach einem sehr hohen Prozentsatz im Vorjahr (5,1 %) wieder im Ausgangsbereich (2000-2011: 3,6 %). Auch die Meldungen zu den Gesichtsspalten schwanken über die letzten Jahre. Aktuell liegt der Anteil dieser Fehlbildungen (5,7 %) deutlich über dem des Jahres 2011 (3,8 %).

Die häufigsten Einzeldiagnosen 2012 (nur große Fehlbildungen)

	ICD-10	Diagnose	Kinder/Feten 2012		Kinder/Feten 2000-2011 Prävalenz /10.000
			Anzahl	Prävalenz /10.000	
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (inklusive PFO)	134	78,7	70,5
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	81	47,6	44,2
3.	H90.	Hörverlust durch Schalleitungs- oder Schallempfindungsstörung	48	28,2	7,4 (15,5*)
4.	Q02.	Microcephalie	35	20,6	11,5
5.	Q62.3	sonstige obstruktive Defekte des Nierenbeckens und des Ureters (dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele)	31	18,2	19,4
6.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	26	15,3	17,6
7.	Q69.	Polydactylie (prä- und postaxial)	25	14,7	11,8
8.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	24	14,1	16,7
9.	Q37.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	23	13,5	11,0
10.	Q25.0	offener Ductus Botalli (PDA), hämodynamisch wirksam	22	12,9	7,8
11.	Q65.3 Q65.4 Q65.5	Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/ohne Angabe der Seitigkeit)	18	10,6	17,1
12.	Q60.0	einseitige Nierenagenesie	16	9,4	6,9
13.	Q62.2	angeborener Megaureter	15	8,8	7,0
	Q63.0	Doppelniere	15	8,8	6,1
14.	Q23.3	angeborene Mitralklappeninsuffizienz	12	7,0	3,6
15.	Q04.0	Fehlbildung (Hypoplasie/Agenesie) des Corpus callosum	11	6,5	4,7
16.	Q22.1	Pulmonalklappenstenose	10	5,9	6,0
	Q05.	Spina bifida	10	5,9	5,9
17.	Q25.1	Aortenisthmusstenose	9	5,3	4,7
	Q71.3	Fehlen mehrerer oder einzelner Phalangen	9	5,3	2,8
18.	Q54.1 Q54.2 Q54.3 Q54.8 Q54.9	Hypospadie (ohne coronare/glanduläre)	8	4,7	7,3
	Q25.6	Stenose der Arteria pulmonalis (periphere Pulmonalstenose)	8	4,7	2,0
	Q03.0 Q03.1 Q03.8 Q03.9	angeborener Hydrocephalus ohne Neuralrohrdefekt	8	4,7	6,1

* 2007-2011 (ab 2007 Datenabgleich Neugeborenenhörscreening-Tracking)

Die umseitig abgebildete Tabelle zeigt die am häufigsten beobachteten großen Einzelfehlbildungen, sortiert nach ihrem Auftreten im Jahr 2012. Zum Vergleich sind in der rechten Spalte die Durchschnittsprävalenzen der Diagnosen im Berichtszeitraum eingetragen. Sie beruhen auf insgesamt 211.097 Geborenen der Jahre 2000-2011.

Wie erwartet finden sich auch in diesem Jahr der Vorhofseptumdefekt (78,7 pro 10.000 Geborene) und der Ventrikelseptumdefekt (47,6 pro 10.000 Geborene) an der Spitze, wobei der Vorhofseptumdefekt häufiger als in den Jahren 2000-2011 auftrat (70,5 pro 10.000 Geborene, KI 67,0 bis 74,2). Statistisch gesehen weist 2012 jedes 93. Geborene mindestens eine dieser beiden Herzfehlbildungen (107,5 pro 10.000 Geborene) auf.

Am dritthäufigsten wird im Jahr 2012 der Hörverlust registriert. Erst seit dem Jahr 2007 gibt es durch das Neugeborenenhörscreening flächendeckend gesicherte Daten zu dieser Fehlbildung. Daher ist der Zeitraum davor nicht zur Beurteilung der aktuellen Prävalenz geeignet. Die Prävalenz für 2012 von 28,2 pro 10.000 Geborene übersteigt in starkem Maße die der Jahre 2007-2011 (15,5 pro 10.000 Geborene, KI 13,1 bis 18,3).

Auf Rang vier, ebenfalls wesentlich häufiger im Durchschnitt, wird dieses Jahr die Einzeldiagnose Microcephalie (2012: 20,6 pro 10.000 Geborene, 2000-2011: 11,5 pro 10.000 Geborene, KI 10,1 bis 13,0) beobachtet. Dabei ist die Spannweite der Prävalenzwerte sehr groß: Zwischen 4,4 pro 10.000 Geborene im Jahr 2001, wobei wahrscheinlich eine Untererfassung bestand, und 19,9 pro 10.000 Geborene im Jahr 2006.

An fünfter und sechster Stelle der Tabelle, mit Prävalenzen im Bereich der Durchschnittswerte, liegen die dilatative Uropathie (18,2 pro 10.000 Geborene) und der Klumpfuß (15,3 pro 10.000 Geborene).

Die Polydactylie (2012: 14,7 pro 10.000 Geborene) wird, bezogen auf die Jahre 2000-2011 (11,8 pro 10.000 Geborene, KI 10,4 bis 13,3), häufiger gesehen als erwartet. Seit 2007 ist die Prävalenz ähnlich hoch wie im aktuellen Jahr. Bei etwa 45 % der Geborenen mit einer Polydactylie, von denen genaue Angaben zur Diagnose vorliegen, tritt diese präaxial auf (Kapitel 12.28). Bei den präaxialen Polydactylien läßt sich über den Berichtszeitraum kein linearer Trend erkennen (Kapitel 12.37). Die Zunahme ist vor allem bei den postaxialen Polydactylien zu beobachten.

Die Prävalenz der am häufigsten auftretenden Chromosomenaberration, dem Down-Syndrom (14,1 pro 10.000 Geborene), unterschreitet den Wert der Vorjahre (Kapitel 12.34) und ergibt den achten Listenplatz.

Die Einzeldiagnose Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (13,5 pro 10.000 Geborene) bildet den Hauptteil der Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2000-2011: 11,0 pro 10.000 Geborene, KI 9,7 bis 12,5). Sachsen-Anhalt weist bei dieser Fehlbildung eine der höchsten Prävalenzen im europäischen Vergleich auf. Nach einer Zeit mit Schwankungen wird 2012 wieder ein sehr hoher Wert bei den Lippen-Kiefer-Gaumenspalten erreicht.

Mit einer Häufigkeit von 12,9 pro 10.000 Geborene fällt auch der PDA unter die Diagnosen, die 2012 besonders häufig festgestellt wurden. Die niedrige Durchschnittsprävalenz von 2000-2011 (7,8 pro 10.000 Geborene, KI 6,7 bis 9,0) könnte auf eine Untererfassung von Herzfehlbildungen vor 2010 zurückzuführen sein. Seitdem gehen Meldungen aus dem Deutschen Herzzentrum Leipzig über Geborene aus Sachsen-Anhalt ein.

Die Subluxation des Hüftgelenkes ist mit einer Prävalenz von 10,6 pro 10.000 Geborene im Jahr 2012 auf Platz elf zu finden. Sie wurde häufiger als 2011, aber deutlich seltener als im Zeitraum 2000-2010 gemeldet (17,1 pro 10.000 Geborene, KI 15,5 bis 19,0). Die Sonografie der Säuglingshüfte ist weiter Bestandteil der Vorsorgeuntersuchung U3. Nicht mehr alle Geburtseinrichtungen führen sie schon vor Entlassung aus der Klinik (zur U2) durch. Das veränderte Screeningverhalten der Geburtskliniken könnte Ursache für eine scheinbare Abnahme sein.

Für die einseitige Nierenagenesie (Rang 12) wird mit 9,4 pro 10.000 Geborene eine höhere Prävalenz als im Durchschnitt (6,9 pro 10.000 Geborene, KI 5,9 bis 8,1) beobachtet. Nur 2004 war mit 10,3 pro 10.000 Geborene ein höherer Wert festgestellt worden. Auch bei zwei weiteren, sich auf Rang 13 befindenden Nierenfehlbildungen (je 8,8 pro 10.000 Geborene), dem Megaureter und der Doppelniere, ergeben sich Werte oberhalb der Durchschnittsprävalenz (7,0 pro 10.000 Geborene, KI 5,9 bis 8,2) bzw. (6,1 pro 10.000 Geborene, KI 5,2 bis 7,2).

Wie der PDA wurde auch die Mitralklappeninsuffizienz viel häufiger gemeldet als in den Vorjahren (2012: 7,0 pro 10.000 Geborene, 2000-2011: 3,6 pro 10.000 Geborene, KI 2,9 bis 4,6). Die Mitralklappeninsuffizienz steht im Ranking jetzt auf Platz 14. Gleiches gilt für die Stenose der Arteria pulmonalis (2012: 4,7 pro 10.000 Geborene, 2000-2011: 2,0 pro 10.000 Geborene, KI 1,4 bis 2,7). Im Durchschnitt auf Platz 39, ergab sich für 2012 Platz 18.

Ebenfalls häufiger als in den Vorjahren trat 2012 die Hypoplasie oder Agenesie des Corpus callosum auf (2012: 6,5 pro 10.000 Geborene, 2000-2011: 4,7 pro 10.000 Geborene, KI 3,8 bis 5,7).

Für die Fehlbildungen Pulmonalklappenstenose, Spina bifida, Aortenisthmusstenose, Fehlen von Phalangen, die auf den Plätzen 16 bis 17 angesiedelt sind, liegen die für 2012 ermittelten Prävalenzen jeweils im Bereich der Durchschnittsprävalenz der Jahre 2000-2011.

Für die beiden Einzelfehlbildungen Hypospadie und Hydrocephalus werden 2012 (je 4,7 pro 10.000 Geborene) niedrigere Raten als üblich verzeichnet. Im Gegensatz zur gleichnamigen Indikatorfehlbildung umfasst die Hypospadie als große Einzelfehlbildung die leichteren glandulären und coronaren Formen, die die Mehrheit der Hypospadien ausmacht, nicht. Die Häufigkeit der leichten Formen entspricht 2012 (11,2 pro 10.000 Geborene) etwa dem Erwartungswert, doch wurde deutlich seltener eine schwere Form diagnostiziert (2000-2011: 7,3 pro 10.000 Geborene, KI 6,2 bis 8,5). Die Einzelfehlbildung Hydrocephalus stimmt mit der Indikatorfehlbildung (Kapitel 12.6) überein. Für 2000-2011 zeigt sich eine Prävalenz von 6,1 pro 10.000 Geborene (KI 5,1 bis 7,2).

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

12.0 Definitionen

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

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

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

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

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

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

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

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

8. Anophthalmie/Microphthalmie: Anophthalmie bzw. Microphthalmie 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 Syndactylien 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 1996 und 1999 umfasste das Erfassungsgebiet des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt noch nicht das gesamte Land Sachsen-Anhalt (1996/1997: 14, 1998: 15, 1999: 16 von 21 Landkreisen). Der Berechnung der Basisprävalenzen (2000 bis 2011) liegt eine Gesamtanzahl von 211.097 Geborenen zugrunde.

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

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 4 x Halle	5	10,3	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 3 x Salzlandkreis 1 x Stendal	8	6,6	↓
Sachsen-Anhalt	13	7,6	↘

Neuralrohrdefekte (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	9,55	7,11 - 12,55
Landkreise	9,20	7,85 - 10,76
Region	9,28	8,10 - 10,63
EUROCAT	9,73	9,54 - 9,93
		4,48 S Portugal* 18,46 Isle de la Reunion (France)**

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

Im Jahr 2012 wurden 13 Neuralrohrdefekte gemeldet und damit doppelt soviel wie im Jahr 2011. Im Jahr 2012 ging keine Meldung zur Anencephalie ein, so setzten sich die gemeldeten Geborenen aus zehn mit Spina bifida und drei mit Encephalocele zusammen. Damit stieg die **Prävalenz** in diesem Jahr auf **7,6 pro 10.000 Geborene**. Diese Jahresprävalenz liegt weiterhin unterhalb der Basisprävalenz des Beobachtungszeitraumes ab 2000. Besonders in den Landkreisen ist dieser Trend deutlich zu sehen.

In Vergleich zu EUROCAT liegt die Jahresprävalenz sowie die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt unterhalb der europäischen Vergleichswerte.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborenes 10 x induzierter Abort
Geschlecht	9 x männlich 4 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	10 x MCA 3 x isoliert

Das Geschlechtsverhältnis der Geborenen mit Neuralrohrdefekt zeigt ein Überwiegen der männlichen Betroffenen, dies ist auch in den Vorjahren sichtbar. Der Großteil der Neuralrohrdefekte kam im Rahmen von multiplen congenitalen Anomalien vor, nur dreimal lag der Defekt isoliert vor.

Mit 23,1 % ist der Anteil der Lebendgeborenen im Jahr 2012 relativ niedrig im Vergleich zu den Vorjahren. Ein Kind wurde in der 34. SSW geboren, bereits pränatal wurden multiple Fehlbildungen sonografisch gesehen und die Eltern entschieden sich zur Fortführung der Schwangerschaft. Bei zwei Lebendgeborenen lag eine Encephalocele vor.

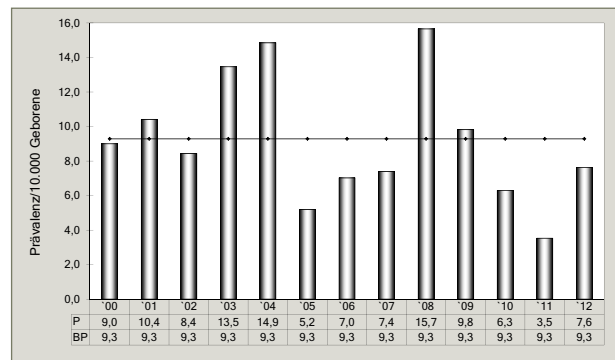


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 2000

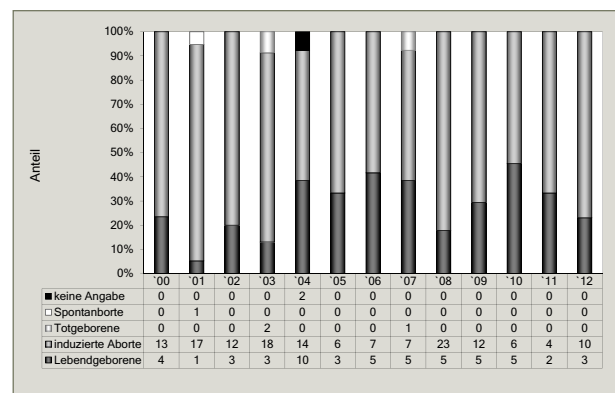


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 1.309 Geborene beobachtet.

12.2 Anencephalie (Q00.)

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

Anencephalie (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,12	0,41 - 2,44
Landkreise	2,60	1,87 - 3,53
Region	2,23	1,64 - 2,96
EUROCAT	3,66	3,54 - 3,78
		1,48 7,18

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

Im Jahr 2012 wurde kein Kind mit einer Anencephalie gemeldet. Seit Beginn der Fehlbildungserfassung im Jahre 1980 war dies nur noch im Jahr 1991 der Fall. Im vierten Jahr in Folge wurde bei dieser angeborenen Fehlbildung eine Prävalenz unterhalb der Basisprävalenz beobachtet.

Deutlich werden in der Langzeitbeobachtung einzelne jährliche Häufungen, wie z. B. in den Jahren 2003 und 2008. Somit bleibt der weitere Verlauf abzuwarten.

Damit liegt die Jahresprävalenz und die Basisprävalenz in Sachsen-Anhalt unterhalb der europäischen Vergleichswerte.

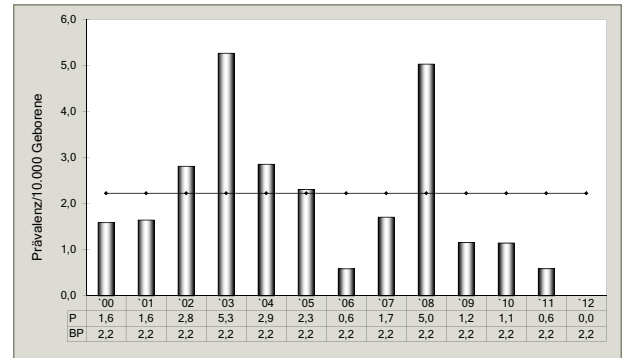


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Anencephalie beobachtet.

12.3 Spina bifida (Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 4 x Halle	4	8,2	↔
Landkreise: 1 x Burgenlandkreis 1 x Jerichower Land 1 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 1 x Stendal	6	4,9	↔
Sachsen-Anhalt	10	5,9	↔

Spina bifida (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	6,37	4,41 - 8,89
Landkreise	5,71	4,59 - 7,01
Region	5,87	4,95 - 6,96
EUROCAT	4,96	4,82 - 5,11
		1,89 Zagreb (Croatia)* 10,03 Mainz (Germany)**

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

Bei zehn Geborenen mit einer Spina bifida im Jahr 2012 und einer **Prävalenz von 5,9 pro 10.000 Geborene** zeigt sich ein Wert im mittleren Bereich der Basisprävalenz. Somit relativiert sich die im Vorjahr ermittelte Prävalenz von 1,2 pro 10.000 Geborene. Es wurden vier Geborene aus der kreisfreien Stadt Halle gemeldet, der restliche Teil aus den Landkreisen.

Verglichen mit den europäischen Zentren liegen unsere Werte oberhalb der europäischen Basisprävalenz von 5,0 pro 10.000 Geborene, wobei einzelne Zentren - wie beispielsweise Mainz - Ergebnisse deutlich oberhalb der in Sachsen-Anhalt ermittelten Prävalenz aufweisen.

zusätzliche Angaben:

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

In der Geschlechtsverteilung wird ein Überwiegen der männlichen Betroffenen deutlich.

Im Vergleich zu den Vorjahren ist der Anteil der Lebendgeborenen als sehr gering einzustufen. Bei acht Schwangerschaften mit einem betroffenen Fet wurde ein induzierter Abort zwischen der 17. und 22. SSW durchgeführt. Einmal wurde die Schwangerschaft mit einem Fet bei Arnold-Chiari-Syndrom und lumbosacraler Spina bifida mit Hydrocephalus in der 28. SSW beendet.

Insgesamt bestand bei vier Fetten zusätzlich ein Arnold-Chiari-Syndrom, einmal wurde ein Auftreten mit einer Potter-Sequenz und einmal ein Catch 22 nachgewiesen. Ein Kind wurde in der 34. SSW mit multiplen Fehlbildungen geboren, ein Teil der Fehlbildungen war bereits pränatal bekannt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Analatresie mit Fistel, Persistenz des Sinus urogenitalis (bei männlichem Geschlecht), fehlgebildetes Os sacrum, Ekstrophie der Kloake, Lipom oberhalb des Steißbeins, Micropenis, gespaltenes Scrotum
- Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)
- CATCH 22 mit: Microcephalie, Truncus arteriosus communis
- Arnold-Chiari-Syndrom mit: durch Verschmelzung der III. und IV. linken Rippe hervorgerufene Skoliose der unteren Brust- und Lendenwirbelsäule
- Arnold-Chiari-Syndrom mit: Tethered cord Syndrom
- Arnold-Chiari-Syndrom mit: Hydrocephalus
- Arnold-Chiari-Syndrom
- Hydrocephalus, Hygroma colli cysticum
- Gelenkkontrakturen

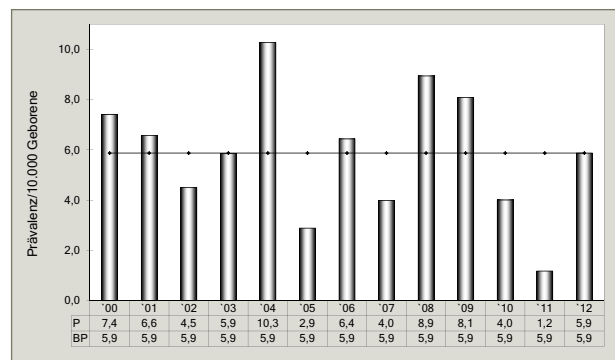


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 2000

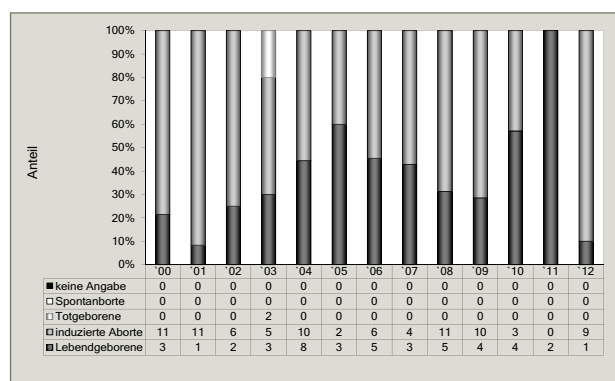


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Spina bifida pro 1.702 Geborene beobachtet.

12.4 Encephalocoele (Q01.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau	1	2,1	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Salzlandkreis	2	1,6	↗
Sachsen-Anhalt	3	1,8	↗

Encephalocoele (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,06	1,03 - 3,68
Landkreise	0,89	0,49 - 1,49
Region	1,18	0,77 - 1,75
EUROCAT	1,12	1,05 - 1,19
		0,24 SE Ireland* 3,17 Mainz (Germany)**

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

Eine Encephalocoele wurde im Jahr 2012 bei drei Geborenen gemeldet und damit konnte eine **Prävalenz in Sachsen-Anhalt von 1,8 pro 10.000 Geborene** ermittelt werden.

Im Beobachtungsintervall von 2000-2011 gliedert sich dieses Ergebnis wertentsprechend ein und liegt auf Vorjahresniveau. Ein leicht ansteigender Trend wird in den Landkreisen sichtbar.

Verglichen mit EUROCAT liegt unser Ergebnis oberhalb des Konfidenzintervalls.

zusätzliche Angaben:

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

Zweimal wurden die Kinder lebend geboren, bei einem Lebendgeborenen bestand eine occipitale Encephalocoele. Ein Neugeborenes hatte eine verödete parietale Encephalocoele, der Kalottendefekt war 3,5 mm groß. Über die pränatale Diagnostik liegen uns keine Angaben vor. Ein induzierter Abort wurde in der 21. SSW durchgeführt, hier lagen beim weiblichen Feten weitere Anomalien wie u. a. das Schürringsyndrom vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Schnürringsyndrom an linker Hand und rechtem Bein, fehlende Phalangen an linker Hand, Amelie des linken Beines, Klumpfuß rechts, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, fehlende Schädelknochen, fehlendes rechtes Augenlid, lateral abfallende linke Lidachse, tiefsitzende Ohren

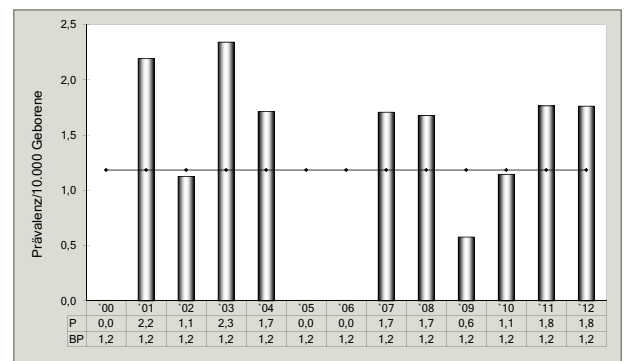


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocoele in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Encephalocoele pro 5.674 Geborene beobachtet.

12.5 Microcephalie (Q02.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 4 x Halle 9 x Magdeburg	14	28,7	↑
Landkreise: 4 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 4 x Börde 2 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 7 x Salzlandkreis	21	17,3	↑
Sachsen-Anhalt	35	20,6	↑

Microcephalie (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	14,23	11,21 - 17,80
Landkreise	10,53	9,08 - 12,20
Region	11,46	10,14 - 12,96
EUROCAT	2,40	2,30 - 2,50
		0,46 Norway* 11,46 Saxony-Anhalt (Germany)**

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

Im Jahr 2012 wurden 35 Kinder mit einem Microcephalus, d. h. einem Kopfumfang unterhalb der 3. Perzentile bezogen auf das Gestationsalter, gemeldet. Die Zahl liegt deutlich oberhalb des Vorjahres. Wir sind im letzten Jahr von einer Untererfassung der Entität Microcephalus ausgegangen, in diesem Jahr geben die Werte keinen Anhalt dafür.

Die **Prävalenz von 20,3 pro 10.000 Geborene** liegt somit oberhalb der Basisprävalenz der Jahre 2000-2011.

Der Vergleich mit anderen europäischen Fehlbildungsregistern zeigt, dass die in Sachsen-Anhalt ermittelte Prävalenz deutlich oberhalb liegt. Hier ist die Beobachtung des weiteren Verlaufs der nächsten Jahre wichtig.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	33 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 1 x induzierter Abort
Geschlecht	20 x männlich 15 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	19 x MCA 16 x isoliert

Betrachtet man den Schwangerschaftsausgang, wurden nur zwei Schwangerschaften durch einen Spontan- bzw. einen induzierten Abort vorzeitig beendet. Häufig bestanden bei den Geborenen mit Microcephalus bereits intrauterin Probleme, es wurden z. B. Risikofaktoren wie mütterliche Medikation, Nikotin- oder Drogenkonsum und Plazentainsuffizienz eruiert. Häufig handelt es sich um Frühgeborene und SGA-Kinder.

Insgesamt wiesen 19 betroffene Geborene Begleitfehlbildungen auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: Canalis atrioventricularis communis, lateral ansteigenden Lidachsen, Vier-Finger-Furchen, Sandalenlücken
- Down-Syndrom (Robertsonsche Translokation) mit: Canalis atrioventricularis communis
- Holoprosencephalie, mediane Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Corpus callosum Agenesie, Kleinhirnhypoplasie, Hypophysenunterfunktion, Doppelanlage der rechten und hypoplastische linke Niere, ASD II, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- CATCH 22 mit: Lumbaler Spina bifida, Truncus arteriosus communis
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte rechts, mandibuläre Retrognathie
- akzessorischer linker Daumen
- glanduläre Hypospadie
- Phenylalanin-Embryopathie mit: VSD, PFO bei Frühgeborenem, Hypotelorismus, Epicanthus inversus, verkürzten Lidspalten, Sacralgrübchen
- Transposition der großen Gefäße, VSD, PFO bei Reifgeborenem
- Transposition der großen Gefäße, PFO bei Reifgeborenem
- ASD II, VSD
- ASD II, Schallleitungs- und -empfindungsstörung (links 60 dB, rechts 40 dB)
- ASD II, hämodynamisch wirksamer PDA und PFO bei Frühgeborenem, Nabelhernie
- ASD II, PDA und PFO bei Reifgeborenem
- VSD, PFO bei Frühgeborenem
- VSD
- Atresie des Duodenum
- Colomanomalie (Rectumprolaps)
- Steißbeinteratom

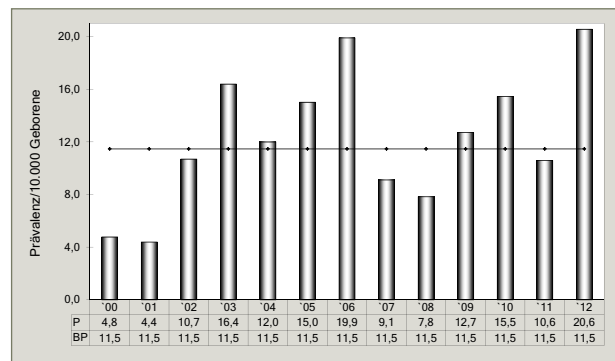


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microcephalie pro 486 Geborene beobachtet.

12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	0	0,0	↓
Landkreise: 2 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde 2 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis	8	6,6	↔
Sachsen-Anhalt	8	4,7	↓

Congenitale Hydrocephalie (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	7,11	5,04 - 9,76
Landkreise	5,71	4,59 - 7,01
Region	6,06	5,12 - 7,17
EUROCAT	5,65	5,50 - 5,80
		1,72 S Portugal* 13,09 Paris (France)**

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

Ein angeborener Hydrocephalus wurde im Jahr 2012 in acht Fällen beobachtet, aus den kreisfreien Städten wurde keine Meldung entgegengenommen. Zu beachten ist, dass der Hydrocephalus im Zusammenhang mit einer Spina bifida bzw. Encephalocele und der postnatal erworbene Hydrocephalus hier nicht berücksichtigt wird.

Mit einer Prävalenz von **4,7 pro 10.000 Geborene** liegt diese unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 2000-2011 und unterhalb des europäischen Mittels.

zusätzliche Angaben:

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

Das Geschlechtsverhältnis fiel zu Gunsten der weiblichen Geborenen aus.

Jeweils zwei congenitale Hydrocephalien bestanden bei Feten, deren Schwangerschaft durch einen induzierten Abort oder Spontanabort beendet wurde. Ein Spontanabort erfolgte bei einem Feten mit angeborener Cytomegalieinfektion. Viermal trat die angeborene Fehlbildung bei Lebendgeborenen als isolierte Fehlbildung auf. MCA konnten in vier Fällen gesehen werden.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Trisomie 9 mit: Zwerchfellhernie links, Hermaphroditismus (Ovotestis), verkürztem linken Unterschenkel, fehlenden Fingerendgliedern der II. Finger beider Hände, Corpus callosum Agenesie, Fehleinmündung der Lungenvenen, häutiger Syndactylie der Zehen II bis V am rechten Fuß
- Cytomegalie, fehlendes Sternum, Hufeisenniere, Hydrops fetalis
- Kleinhirnagenesie
- hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem

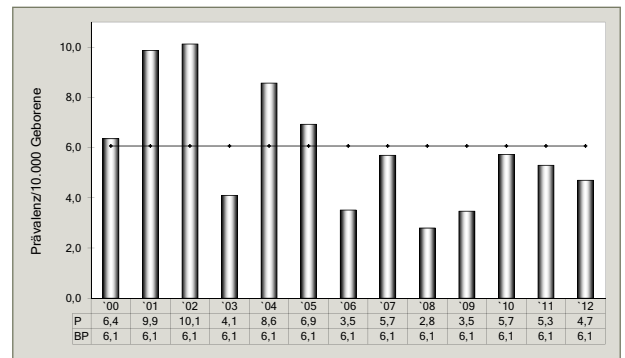


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit congenitalem Hydrocephalus pro 2.128 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis	3	2,5	↑
Sachsen-Anhalt	3	1,8	↔

Arhinencephalie/Holoprosencephalie (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,43	1,30 - 4,16
Landkreise	1,27	0,77 - 1,96
Region	1,56	1,08 - 2,20
EUROCAT	1,29	1,22 - 1,36
		0,35 Wielkopolska (Poland)* 2,87 Isle de la Reunion (France)**

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

Im Jahr 2012 wurde ein Lebendgeborenes mit einem Holoprosencephalie-Syndrom und weiteren angeborenen Fehlbildungen gemeldet. Weiterhin wurde ein induzierter Abort bei einem Geborenen mit Arhinencephalie und Potter-Sequenz sowie ein Geborenes mit isoliertem Holoprosencephalie-Syndrom beobachtet. Beide Diagnosen werden in dieser Indikatorfehlbildung zusammengefasst. Die Meldungen kamen ausschließlich aus den Landkreisen, die Prävalenz des aktuellen Jahres ist größer als im Durchschnitt.

Insgesamt konnte in Sachsen-Anhalt eine Prävalenz von **1,8 pro 10.000 Geborene** ermittelt werden, diese liegt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 2000-2011.

Der Vergleich mit EUROCAT zeigt, dass die Prävalenz Sachsen-Anhalts über dem Konfidenzintervall liegt, allerdings gibt es einzelne Zentren, die ebenfalls eine höhere Prävalenz aufweisen.

zusätzliche Angaben:

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

In allen Fällen war die Diagnose bereits pränatal bekannt. Das lebend geborene Kind kam in der 33. SSW zur Welt, die Diagnosestellung erfolgte bereits pränatal. Die Eltern entschieden sich für das Kind. Weiterhin traten begleitend Fehlbildungen des Herzens und eine Gesichtsspalte auf. Nach pränataler Diagnosestellung erfolgte bei zwei Geborenen ein induzierter Abort in der 19. bzw. 21. SSW.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und polyzystische Nieren, Megaureter links, Corpus callosum Agenesie, unvollständig gelappte rechte Lunge, Agenesie der Nase, Hypotelorismus
- Microcephalie, mediane Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Corpus callosum Agenesie, Kleinhirnhypoplasie, Hypophysenunterfunktion, Doppelanlage der rechten Niere, hypoplastische linke Niere, ASD II, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Frühgeborenem

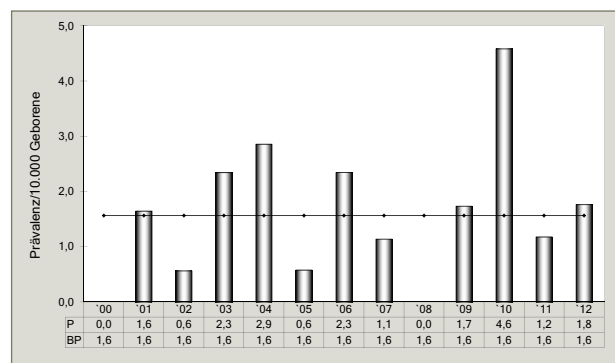


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Arhinencephalie / Holoprosencephalie pro 5.674 Geborene beobachtet.

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

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

Anophthalmie/Microphthalmie (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,50	0,65 - 2,95
Landkreise	0,57	0,26 - 1,08
Region	0,81	0,47 - 1,29
EUROCAT	0,99	0,93 - 1,06
		0,13 Zagreb (Croatia)* 3,00 Odense (Denmark)**

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

Im Jahr 2012 wurde kein Kind mit einer Anophthalmie weder im Rahmen auftretender Fehlbildungskombinationen oder übergeordneter Syndrome noch als isoliert auftretende Fehlbildung gemeldet.

Insgesamt ist diese Fehlbildung als sehr selten einzustufen, dies spiegelt sich auch in den Vergleichsdaten aus den europäischen Fehlbildungsregistern wider.

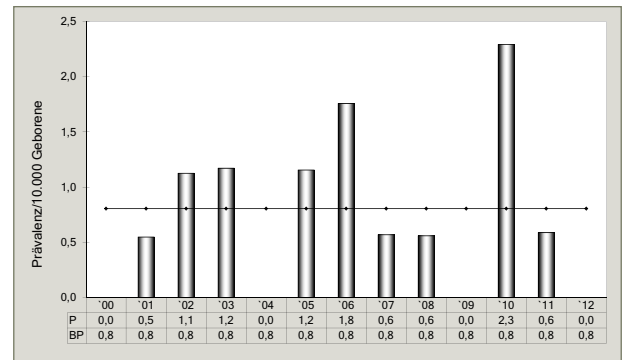


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Anophthalmie/Microphthalmie beobachtet.

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

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

Microtie/Anotie (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,69	0,77 - 3,20
Landkreise	1,33	0,82 - 2,04
Region	1,42	0,96 - 2,03
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2012 wurde ein weibliches Lebendgeborenes mit einer einseitigen Anotie und Fehlen des Gehörganges aus dem Altmarkkreis Salzwedel gemeldet.

Es wurde eine Basisprävalenz von 0,6 pro 10.000 Geborene ermittelt. Die aktuelle Prävalenz liegt auf Vorjahresniveau, im Jahr 2011 wurde ebenfalls ein Kind aus den Landkreisen gemeldet.

zusätzliche Angaben:

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

Vergleichszahlen von EUROCAT existieren für diese Indikatorfehlbildung nicht.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Schallleitungsstörung (rechts 70dB) bei fehlendem rechten Gehörgang

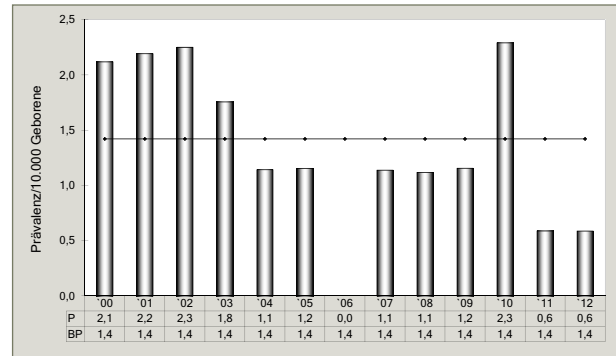


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microtie / Anotie pro 17.023 Geborene beobachtet.

12.10 Fallot-Tetralogie (Q21.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 3 x Halle	3	6,2	↑
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Börde 2 x Mansfeld-Südharz	4	3,3	↔
Sachsen-Anhalt	7	4,1	↗

Fallot-Tetralogie (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,81	1,57 - 4,63
Landkreise	3,11	2,30 - 4,11
Region	3,03	2,33 - 3,87
EUROCAT	3,14	3,03 - 3,26
		2,10 S Portugal* 5,28 Mainz (Germany)**

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

Die Fallot-Tetralogie wurde im Jahr 2012 siebenmal gemeldet und damit deutlich häufiger als im Vorjahr. Somit wurde das Niveau der Jahre 2005, 2006, 2008-2010 wieder erreicht.

Die **Prävalenz** ist mit **4,1 pro 10.000 Geborene** für dieses Jahr leicht ansteigend. Besonders in den kreisfreien Städten wird dieser Trend mit einer aktuellen Prävalenz von 6,2 pro 10.000 Geborene deutlich.

Im europäischen Vergleich liegt Sachsen-Anhalt oberhalb des Konfidenzintervalls.

zusätzliche Angaben:

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

Das Geschlechtsverhältnis ist fast ausgeglichen.

In allen Fällen wurden die Kinder lebend zwischen der 35. und 41. SSW geboren. In unserem Bogen zur Fehlbildungserfassung bitten wir auch um Angaben zur pränatalen Diagnostik. Besonders bei angeborenen Herzfehlern, deren pränatale Diagnostik teilweise mit Schwierigkeiten verbunden ist, sind wir sehr an einer vollständigen Erfassung der Pränatalbefunde interessiert.

So wurden uns für die sieben Kinder mit dieser angeborenen Fehlbildung pränatal einmal ein white spot und einmal ein Fehlen der Arteria umbilicalis gemeldet. In den weiteren Fällen wurden uns keine Angaben zur Pränataldiagnostik übersandt. Es wurde auch leider nicht angegeben, ob die Fallot-Tetralogie bereits pränatal bekannt war.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Nierenagenesie rechts, akzessorischer Daumen
- Plagiocephalie, Stenose des linken Canaliculus lacrimalis
- ASD, hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem

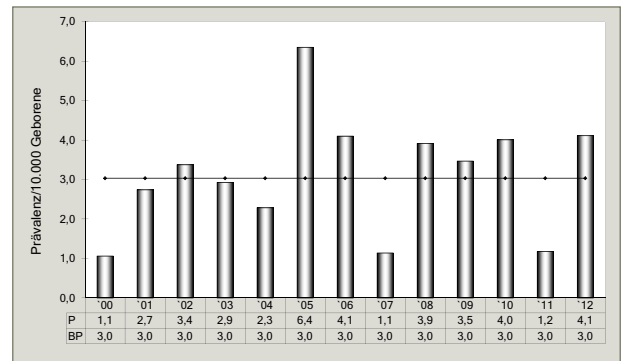


Abb. 17 Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Fallot-Tetralogie pro 2.432 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Halle	2	4,1	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 1 x Stendal 2 x Wittenberg	6	4,9	↔
Sachsen-Anhalt	8	4,7	↔

Transposition der großen Gefäße (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	5,43	3,64 - 7,80
Landkreise	4,00	3,07 - 5,11
Region	4,36	3,51 - 5,34
EUROCAT (Q20.3)	3,35	3,23 - 3,47
		1,14 S Portugal* 5,28 Barcelona (Spain)**

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

Eine Transposition der großen Gefäße wurde uns von acht Geborenen gemeldet, das Verhältnis Landkreis und kreisfreie Städte ist ausgeglichen.

Die **Prävalenz von 4,7 pro 10.000 Geborene** liegt auf dem Niveau des Vorjahres und im Mittel der Basisprävalenz des Vergleichszeitraumes von 2000-2011.

Im europäischen Vergleich liegt die in Sachsen-Anhalt ermittelte Prävalenz oberhalb des Konfidenzintervalls, von EUROCAT wird eine Basisprävalenz von 3,35 pro 10.000 Geborene angegeben.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Tagen verstorben
Geschlecht	6 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	8 x MCA

Im Geschlechtsvergleich zeigt sich mit sechs männlichen gegenüber zwei weiblichen Geborenen eine Androtropie.

Alle Geborenen mit einer TGA kamen lebend zwischen der 36. und 41. SSW zur Welt, ein Geborenes mit Situs inversus verstarb postnatal.

Für fünf Betroffene liegen uns Angaben zur Pränataldiagnostik vor, in vier Fällen war die prä- und postnatale Diagnose übereinstimmend. Einmalig ging der Untersucher ausschließlich von einer totalen Fehleinmündung der Lungenvenen aus, zusätzlich bestanden ein Situs inversus, eine Mitralatriesie, ein Rechtsaortenbogen, und eine Lävö-Transposition, dieses Kind verstarb postnatal.

In allen Fällen trat die TGA im Rahmen von Fehlbildungskombinationen bzw. übergeordneten Syndromen auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microcephalie, VSD, PFO bei Reifgeborenem
- Microcephalie, PFO bei Reifgeborenem
- Situs inversus, Fehleinmündung der Lungenvenen, Mitralatriesie, Rechtsaortenbogen, Lävö-Transposition, Asplenie der Milz
- VSD, Persistenz der linken Vena cava superior, PFO bei Frühgeborenem
- VSD, Pulmonalklappenstenose
- VSD, PFO bei Reifgeborenem
- VSD, bds. retardierte Hüftreife
- ASD II

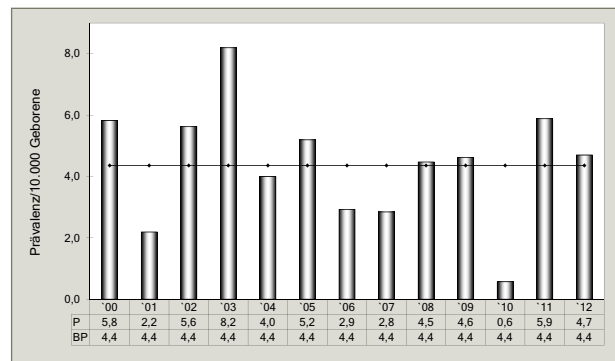


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Transposition der großen Gefäße pro 2.128 Geborene beobachtet.

12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

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

Linksherzhypoplasie-Syndrom (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,62	1,43 - 4,40
Landkreise	3,11	2,30 - 4,11
Region	2,98	2,29 - 3,82
EUROCAT	2,64	2,54 - 2,74
		1,19 S Portugal* 4,34 Styria (Austria)**

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

Das Auftreten der Linksherzhypoplasie ist ähnlich dem Vorjahr, es wurden uns fünf Geborene gemeldet. Somit konnte eine **Prävalenz von 2,9 pro 10.000 Geborene** ermittelt werden, dieser Wert liegt im Konfidenzintervall der Jahre 2000-2011.

Im europäischen Vergleich ist das Ergebnis aus Sachsen-Anhalt oberhalb der dort ermittelten Basisprävalenz von 2,64 pro 10.000 Geborene einzustufen.

zusätzliche Angaben:

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

Alle Geborenen mit Linksherzhypoplasie-Syndrom sind männlich.

Hinsichtlich des Ausgangs der Schwangerschaft ergibt sich folgendes Bild:

Einmal wurde ein induzierter Abort in der 23. SSW durchgeführt, hier zeigte sich in der invasiven Pränataldiagnostik ein Jacobsen-Syndrom, d. h. eine Mikrodeletion im q-Arm von Chromosom 11.

Vier Geborene wurden lebend in einem Perinatal- bzw. Herzzentrum geboren, davon verstarben zwei Säuglinge postnatal. Die Diagnose Linksherzhypoplasie-Syndrom wurde bei zwei Lebendgeborenen bereits pränatal gestellt. Bei einem Lebendgeborenen, das mit fünf Monaten verstarb, und dem induzierten Abort wurden pränatal-sonografisch jeweils ein AVSD und Truncus arteriosus communis gesehen. Im Fall des nach zwei Wochen nach der Geburt verstorbenen Zwillinges liegt uns kein Pränatalbefund vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Jacobsen-Syndrom mit: Aortenisthmusstenose, Hypoplasie der Aorta, Persistenz der linken Vena cava superior, häutigen Syndactyliien beider Hände (rechts Finger III bis V), Hypertelorismus, lateral abfallenden Lidachsen, tiefsitzenden Ohren
- Canalis atrioventricularis communis, persistierender Truncus arteriosus
- VSD, DUP I. Grades rechts, PFO bei Frühgeborenem
- ASD

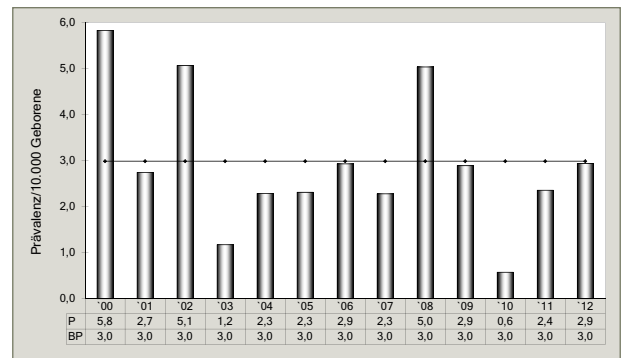


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 3.405 Geborene beobachtet.

12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,1	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 1 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal	7	5,8	↔
Sachsen-Anhalt	9	5,3	↔

Aortenisthmusstenose (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,87	3,18 - 7,13
Landkreise	4,63	3,63 - 5,82
Region	4,69	3,81 - 5,71
EUROCAT	1,29	1,22 - 1,37
		0,14 S Portugal* 3,66 Vaud (Switzerland)**

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

Mit neun Geborenen mit Aortenisthmusstenose zeigt sich die **Prävalenz** in Sachsen-Anhalt von **5,3 pro 10.000 Geborene** auf dem Niveau der Vorjahre. Sowohl bei den Landkreisen als auch bei den kreisfreien Städten liegt die Prävalenz innerhalb des Konfidenzintervalls.

Das europäische Mittel aller EUROCAT-Zentren liegt bei 1,29 pro 10.000 Geborene, somit ist das Ergebnis aus Sachsen-Anhalt als hoch einzustufen.

zusätzliche Angaben:

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

Das Geschlechtsverhältnis ist ausgeglichen.

Betrachtet man die vorliegenden Angaben zur Pränataldiagnostik der neun Geborenen mit Aortenisthmusstenose, so zeigt sich, dass bei drei Kindern die Diagnose

korrekt gestellt wurde, einmal wurde nur die zusätzlich aufgetretene Atresie der Speiseröhre beschrieben. Von den weiteren fünf Geborenen liegen uns keine Angaben zur pränatalen Sonografie vor.

Acht Kinder kamen lebend zur Welt, einmal wurde die Schwangerschaft durch einen induzierten Abort in der 23. SSW bei pränatal diagnostiziertem Jacobsen-Syndrom beendet.

Eine isolierte Aortenisthmusstenose bestand nur bei einem Geborenen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Jacobsen-Syndrom mit: Hypoplastischem Linksherzsyndrom, hypoplastischer Aorta, Persistenz der linken Vena cava superior, Hypertelorismus, lateral abfallenden Lidachsen, tiefsitzenden Ohren, häutigen Syndactylien an beiden Händen (rechts Finger III bis V)
- Oesophagusatresie mit oberer oesophagotrachealer Fistel, Wirbelkörperperfusion (BWK 8 / 9 und LWK 4 / 5), DUP I. Grades rechts
- ASD II, Persistenz der linken Vena cava superior, hypoplastische Aorta
- Stenose der Arteria subclavia, VSD, ASD
- Canalis atrioventricularis communis, bikuspidale Aortenklappe, PFO bei Reifgeborenem
- Supravalvuläre Pulmonalarterienstenose, solitäre Nierenzyste links
- 2 x PFO bei Reifgeborenem

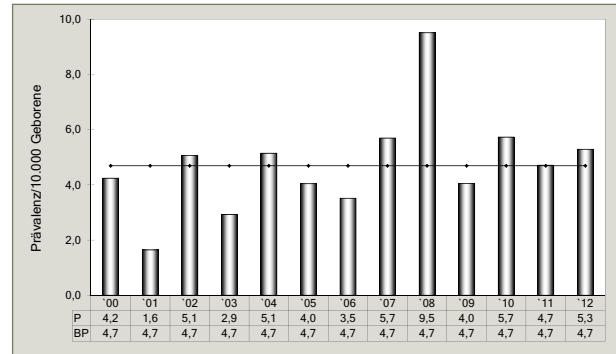


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Aortenisthmusstenose pro 1.891 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 2 x Dessau-Roßlau 3 x Halle 6 x Magdeburg	11	22,6	↑
Landkreise: 3 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Börde 2 x Harz 2 x Mansfeld-Südharz 3 x Salzlandkreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg	14	11,5	↓
Sachsen-Anhalt	25	14,7	↔

Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	13,67	10,72 - 17,18
Landkreise	14,08	12,38 - 16,00
Region	13,97	12,50 - 15,62
EUROCAT	8,94	8,75 - 9,13
		4,39 S Portugal* 14,38 Odense (Denmark)**

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

Die Anzahl der Kinder mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte ist im Jahr 2012 ähnlich hoch wie in den Vorjahren. Ein sehr deutliches Überwiegen des Auftretens in den kreisfreien Städten zu Ungunsten der Landkreise wird in diesem Jahr besonders deutlich.

Mit 25 betroffenen Geborenen und einer **Prävalenz von 14,7 pro 10.000 Geborene** wird das seit Jahren in Sachsen-Anhalt beobachtete gehäufte Auftreten dieser angeborenen Fehlbildung bestätigt. Die maximalen Prävalenzen bis zu 26,0 pro 10.000 Geborene wurden aber in den neunziger Jahren ermittelt.

Im europäischen Vergleich wird die hohe Jahresprävalenz ebenfalls deutlich, hier liegt die Basisprävalenz bei 8,94 pro 10.000 Geborene, ähnlich hohe Ergebnisse wurden in Odense (Dänemark) ermittelt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	23 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort
Geschlecht	17 x männlich 8 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	9 x MCA 16 x isoliert

Erwartungsgemäß überwiegen im Geschlechtsvergleich die männlichen Geborenen.

Der Großteil der Betroffenen kam lebend zur Welt. Zwei Schwangerschaften wurden durch induzierten Abort in

der 19. bzw. 21. SSW beendet. In einem Fall lag eine Potter Sequenz vor, in dem anderen Fall wurden u.a. ein Schnürring-Syndrom der Extremitäten pränatal gesehen. Eine isolierte Lippenspalte konnte zweimal festgestellt werden. Bei einem dieser Kinder hatte die Mutter neben einer Hypertonie einen Gestationsdiabetes und erhielt Metoprolol und Insulin. Insgesamt lagen bei 16 Geborenen die Indikatorfehlbildung Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte isoliert und neunmal zusammen mit anderen Fehlbildungen vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- parietale Encephalocele, Schnürringsyndrom an linker Hand und rechtem Bein, fehlende Phalangen an linker Hand, Amelie des linken Beines, Klumpfuß rechts, fehlende Schädelknochen, fehlendes rechtes Augenlid, lateral abfallende linke Lidachse, tiefsitzende Ohren
- Holoprosencephalie, Microcephalie, Corpus callosum Agenesie, Kleinhirnhypoplasie, Hypophysenunterfunktion, Doppelanlage der rechten Niere, hypoplastische linke Niere, ASD II, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- Arhinencephalie, bds. polyzystische Nieren, Megaureter links, Corpus callosum Agenesie, unvollständig gelappte rechte Lunge, Agenesie der Nase, Hypotelorismus
- Microcephalie, mandibuläre Retrognathie
- einseitige Radiusaplasie
- bds. nicht descendierte Hoden, DUP I. Grades und tiefsitzende Ohren
- VSD, ASD, Schallempfindungsstörung (rechts 50 dB, links 40 dB)
- Schalleitungsstörung (bds. 25-40 dB)
- Schalleitungsstörung (links 40-50 dB)

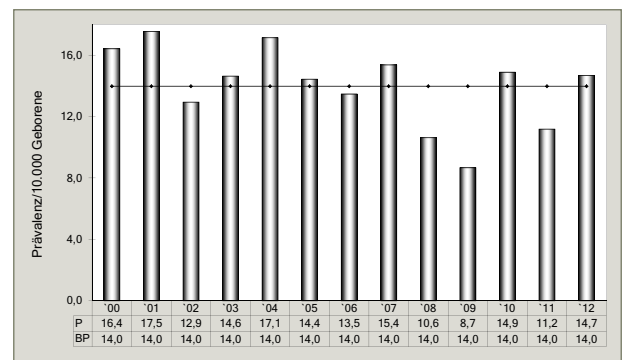


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 681 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 2 x Halle 1 x Magdeburg	4	8,2	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 3 x Harz 3 x Jerichower Land 1 x Saalekreis	11	9,1	↔
Sachsen-Anhalt	15	8,8	↗

Gaumenspalte (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	6,74	4,72 - 9,33
Landkreise	7,74	6,51 - 9,18
Region	7,48	6,43 - 8,70
EUROCAT	5,77	5,62 - 5,92
		2,86 S Portugal* 11,96 Malta**

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

Eine Gaumenspalte bzw. eine Pierre-Robin-Sequenz, welche definitionsgemäß zu dieser Indikatorfehlbildung gezählt wird, konnte im Jahr 2012 bei 15 Geborenen registriert werden.

Damit ist die **Prävalenz mit 8,8 pro 10.000 Geborene** für diese Fehlbildung wieder leicht ansteigend und liegt oberhalb des Konfidenzintervalls des Beobachtungszeitraumes von 2000-2011. Besonders in den Jahren 2008-2011 waren die sonst in Sachsen-Anhalt vorherrschenden hohen Prävalenzen nicht nachweisbar.

Insgesamt ist der in Sachsen-Anhalt ermittelte Wert, wie schon bei der Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, im europäischen Vergleich oberhalb der dort errechneten Basisprävalenz von 5,8 pro 10.000 Geborene angesiedelt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	15 x Lebendgeborenes
Geschlecht	6 x männlich 9 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x MCA 8 x isoliert

Hinsichtlich des Geschlechtsverhältnisses ist eine Gynäkotropie feststellbar.

Alle 15 Geborenen kamen lebend zur Welt, bei drei Säuglingen wurde eine Pierre-Robin-Sequenz diagnostiziert. In acht Fällen war die Gaumenspalte die einzige diagnostizierte Fehlbildung, sieben Geborene wiesen Begleitfehlbildungen auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Dysostosis mandibulofacialis mit: Gastroschisis, hypoplastischen Zehen rechts, bds. triphalangealen Daumen, mandibulärer Retrognathie, Pes adductus links, retardierter Hüftreife rechts, hämodynamisch nicht wirksamem PDA und PFO bei Frühgeborenem
- Atresie des Jejunums und des Ileums, Malrotation des Darmes, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- Scaphocephalie, hämodynamisch nicht wirksamer PDA und PFO bei Reifgeborenem, mandibuläre Retrognathie, breite Nasenwurzel, Arachnodactylie (Finger), retardierte Hüftreife links
- ASD II, 2 VSD, mandibuläre Retrognathie
- PFO bei Reifgeborenem, Schalleitungsstörung (rechts 40dB, links 50dB), retardierte Hüftreife links
- Schalleitungs- und -empfindungsstörung (rechts 80 dB, links 90dB)
- Schalleitungsstörung bds.

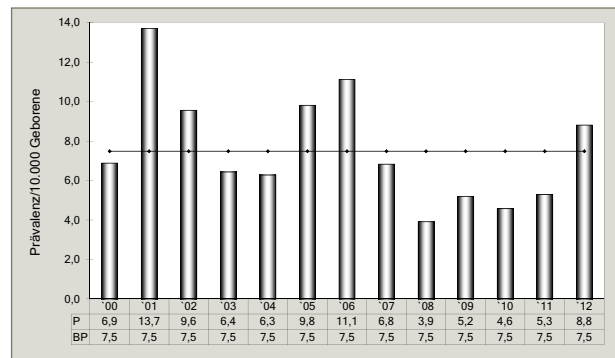


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gaumenspalte pro 1.135 Geborene beobachtet.

12.16 Choanalatresie (Q30.0)

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

Choanalatresie (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,56	0,12 - 1,64
Landkreise	0,51	0,22 - 1,00
Region	0,52	0,26 - 0,93
EUROCAT	0,88	0,82 - 0,94
		0,05 S Portugal*
		2,11 Mainz (Germany)**

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

Die seltene Fehlbildung der Choanalatresie wurde im Jahr 2012 nicht gemeldet.

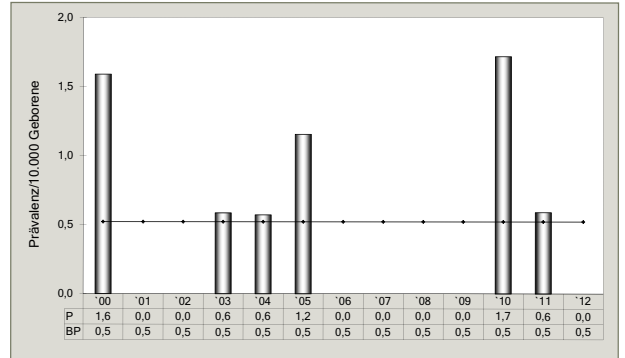


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Choanalatresie beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 1 x Halle 1 x Magdeburg	3	6,2	↗
Landkreise: 2 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Wittenberg	4	3,3	↗
Sachsen-Anhalt	7	4,1	↑

Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	3,56	2,14 - 5,55
Landkreise	2,35	1,65 - 3,23
Region	2,65	2,00 - 3,44
EUROCAT (Q39.0-Q39.1)	2,34	2,24 - 2,44
		0,71 SE Irland* 4,22 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2012 wurden dem Fehlbildungsmonitoring sieben Geborene mit einer Oesophagusatresie/-stenose/-fistel gemeldet. Die Prävalenz der Landkreise liegt unterhalb der der kreisfreien Städte.

Im Vergleich zu den Vorjahren ist die **Prävalenz mit 4,1 pro 10.000 Geborene** wieder deutlich ansteigend. Das Konfidenzintervall wird überschritten.

Auch der europäische Vergleich zeigt, dass die Prävalenz in Sachsen-Anhalt für die o. g. Indikatorfehlbildung oberhalb der von EUROCAT ermittelten Basisprävalenz liegt. Eine ähnlich hohe Prävalenz wurde aus Mainz gemeldet.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben
Geschlecht	4 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x MCA 2 x isoliert

Alle Kinder kamen lebend zur Welt, ein Kind mit zusätzlich bestehender Trisomie 21 starb postnatal.

Die Oesophagusatresie/-stenose/-fistel trat in den meisten Fällen zusätzlich mit Begleitfehlbildungen auf. Von den sieben Oesophagusatresien wiesen drei Fisteln zwischen der Luftröhre und der oberen Speiseröhrentasche auf, einmal bestand eine Oesophagotrachealfistel.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: Atresie des Duodenums, ASD II, hämodynamisch nicht wirksamem PDA bei Frühgeborenem, dilatierten und asymmetrischen Hirnventrikeln, Macroglossie, lateral ansteigenden Lidachsen und Vier-Finger-Furchen
- Coarctation der Aorta, Wirbelkörperfusion (BWK 8 / 9 und LWK 4 / 5), DUP I. Grades rechts
- Nierenagenesie links, VSD, Trikuspidalinsuffizienz, hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- Persistenz der linken Vena cava superior, Fehleinmündung der Pfortader
- Luftröhren-Speiseröhrenspalte

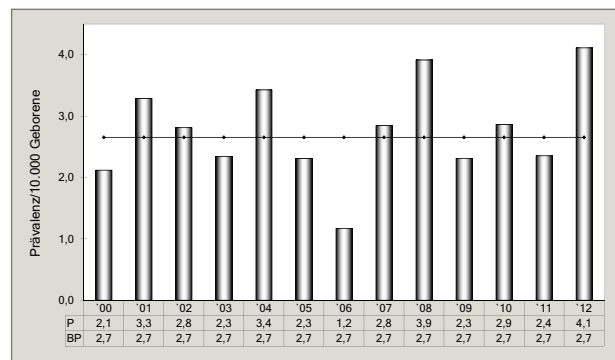


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 2.432 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Börde 2 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	6	4,9	↑
Sachsen-Anhalt	6	3,5	↑

Dünndarmatresie/-stenose (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,50	0,65 - 2,95
Landkreise	2,03	1,39 - 2,86
Region	1,89	1,35 - 2,58
EUROCAT (Q41.1-Q41.8)	0,78	0,72 - 0,84 0,20 Wielkopolska (Poland)* 1,78 Isle de la Reunion (France)**

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

Geborene mit der Indikatorfehlbildung Dünndarmatresie wurden uns im Jahr 2012 ausschließlich aus den Landkreisen gemeldet.

Mit sechs Lebendgeborenen und einer **Prävalenz von 3,5 pro 10.000 Geborene** ist dies im Vergleich zum Beobachtungszeitraum von 2000-2011 eine sehr hohe Prävalenz. Nur im Jahr 2004 wurde eine ähnlich hohe Prävalenz mit 3,4 pro 10.000 Geborene ermittelt.

Somit liegt das Ergebnis aus Sachsen-Anhalt auch im europäischen Vergleich deutlich außerhalb der Größenordnung der Basisprävalenz von 0,8 pro 10.000 Geborene.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborenes
Geschlecht	3 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x MCA 2 x isoliert

Das Geschlechtsverhältnis ist ausgeglichen.

Die Dünndarmatresie trat in vier Fällen im Rahmen von Fehlbildungskombinationen, hauptsächlich mit Beteiligung des Herzens, auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- unvollständige mediane Gaumenspalte, Malrotation des Darmes, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- Malrotation des Darmes, hämodynamisch nicht wirksamer PDA und PFO bei Reifgeborenem
- Malrotation des Darmes, Ladd'sche Bänder
- hämodynamisch nicht wirksamer PDA und PFO bei Frühgeborenem

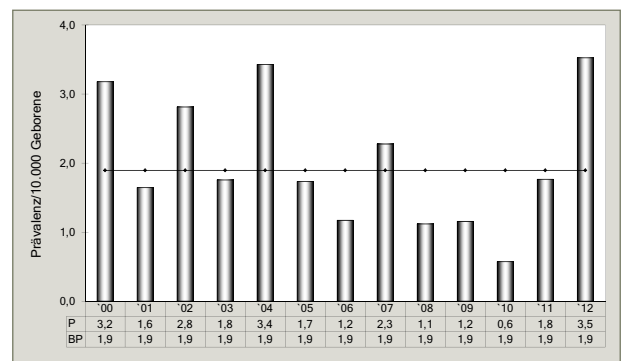


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Dünndarmatresie/-stenose pro 2.837 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 Halle 1 x Magdeburg	2	4,1	↔
Landkreise: 2 x Harz 1 x Mansfeld-Südharz 2 x Saalekreis	5	4,1	↔
Sachsen-Anhalt	7	4,1	↘

Rectum- und Analatresie/-stenose (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	5,62	3,79 - 8,02
Landkreise	5,07	4,02 - 6,31
Region	5,21	4,34 - 6,24
EUROCAT	3,05	2,94 - 3,16
		1,24 S Portugal* 7,33 Styria (Austria)**

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

Die Anzahl der Geborenen mit Rectum- und Analatresie/-stenose war in den Jahren 2007-2010 sehr hoch, im Jahr 2012 ist die Anzahl mit sieben Geborenen tendenziell abfallend und liegt unterhalb des Konfidenzintervalls. Die aktuelle Prävalenz liegt bei **4,1 pro 10.000 Geborene**.

Innerhalb Europas ordnet sich die Prävalenz für die Indikatorfehlbildung oberhalb der Basisprävalenz von 3,1 pro 10.000 Geborene ein.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborenes 3 x induzierter Abort
Geschlecht	5 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 1 x isoliert

Im Geschlechtsvergleich überwiegen die männlichen Geborenen.

Bei Vorliegen einer Rectum- und Analatresie/-stenose wurde die Schwangerschaft dreimal mittels induziertem Abort beendet. Vier Geborene kamen lebend zur Welt.

Bei allen Geborenen lagen zusätzliche Fehlbildungen bzw. Chromosomenanomalien vor. Zweimal war die Rectum-/

Analatresie mit einer Omphalocele kombiniert, einmal traten zusätzlich schwerwiegende urogenitale Fehlbildungen auf. Ein Edwards-Syndrom wurde bei einem weiteren Geborenen pränatal diagnostiziert und führte zum Entscheid die Schwangerschaft abzubrechen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Agenesie der rechten Niere, Doppelanlage der linken Niere, partieller Hypoplasie der 1.-3. Rippe rechts, hypoplastischem linken Daumen, Tintenlöscherfuß links, Mesenterium ileocolicum commune, unvollständig gelappter rechter Lunge, mandibulärer Micrognathie, hohem Philtrum, kurzer, breiter Nase, tiefsitzenden Ohren
- lumbosacrale Spina bifida, Persistenz des Sinus urogenitalis (bei männlichem Geschlecht), fehlgebildetes Os sacrum, Ekstrophie der Kloake, Lipom oberhalb des Steißbeins, Micropenis, gespaltenes Scrotum
- Omphalocele, beugeseitig verkürzte Muskulatur des rechten Beines, Klumpfuß rechts, Luxation beider Hüftgelenke, mandibuläre Retrognathie, tiefsitzende Ohren, Hypertelorismus
- Omphalocele, Ekstrophie der Harnblase, Epispadie, Urethralatresie, mandibuläre Retrognathie, tiefsitzende Ohren, Hypertelorismus, Epicanthus internus
- caudales Regressionssyndrom mit: Luxation beider Hüftgelenke, Os sacrum Agenesie, ASD II, VSD, Mitralklappeninsuffizienz, Aplasie von Steiß- und Kreuzbein, DUP I. Grades rechts
- Ektopia ani, Nabelhernie, Hepatomegalie

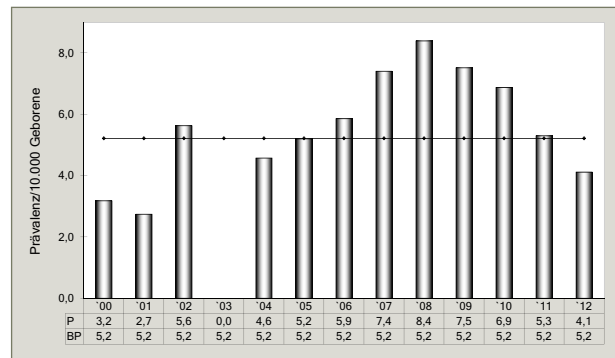


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Rectum- und Analatresie/-stenose pro 2.432 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 4 x Halle 3 x Magdeburg	7	14,4	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 2 x Börde 1 x Harz 1 x Salzlandkreis	7	5,8	↔
Sachsen-Anhalt	14	8,2	↔

Hoden, nicht descendiert (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	14,79	11,71 - 18,43
Landkreise	5,26	4,19 - 6,52
Region	7,67	6,60 - 8,91
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2012 konnte eine **Prävalenz von 8,2 pro 10.000 Geborene** ermittelt werden, somit wurden uns 14 männliche Geborene mit einem nicht descendierten Hoden gemeldet. Berücksichtigt werden hier nur die Reifgeborenen, bei diesen wird der Nondescensus testis als große Fehlbildung gewertet.

In den letzten vier Jahren beobachteten wir einen Rückgang des Auftretens dieser Indikatorfehlbildung. Hauptsächlich gehen wir von einer zeitweisen Untererfassung dieser angeborenen Fehlbildung aus. Dieses Jahr zeigt sich im Vergleich zu den Vorjahren die Prävalenz innerhalb des Konfidenzintervalls, sowohl in den Landkreisen als auch in den kreisfreien Städten.

Von EUROCAT liegen für diese Fehlbildung keine Vergleichsdaten vor.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	13 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes bis zum 7. Lebenstag verstorben
Geschlecht	14 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x MCA 9 x isoliert

Bei den 14 Knaben mit nicht descendierten Hoden trat die Fehlbildung fünfmal beidseitig und achtmal einseitig auf. Einmal erhielten wir keine Angaben.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, tiefsitzende Ohren und DUP I. Grades
- glanduläre Hypospadie, bds. retardierte Hüfttreife
- ASD II, Stenose der Arteria pulmonalis, PFO bei Reifgeborenem, bds. Pes adductus
- ASD II, dilatierte Hirnventrikel, bds. kleine Hände und Vier-Finger-Furchen
- VSD

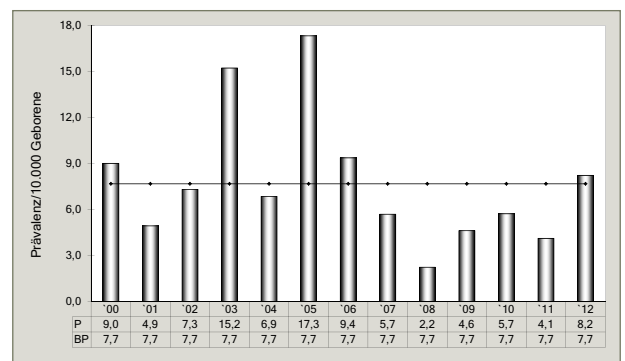


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit nicht descendierten Hoden pro 1.216 Geborene (auf 619 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 4 x Halle 2 x Magdeburg	7	14,4	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 3 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Börde 6 x Harz 3 x Saalekreis 1 x Salzlandkreis 4 x Stendal	20	16,5	↔
Sachsen-Anhalt	27	15,9	↓

Hypospadie (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	19,85	16,49 - 23,82
Landkreise	18,20	16,25 - 20,37
Region	18,62	16,90 - 20,51
EUROCAT	17,07	16,81 - 17,33
		3,84 NorthemEngland (UK)* 35,64 Mainz (Germany)**

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

Eine Hypospadie wurde im Jahr 2012 bei 27 Knaben diagnostiziert. Eingeschlossen werden die glanduläre, penile, scrotale und perineale Hypospadie.

Mit einer Prävalenz von **15,9 pro 10.000 Geborene** wird der Konfidenzbereich der Basisprävalenz der Jahre 2000-2011 unterschritten. Im Großstadt-Landkreis-Vergleich finden sich nahezu identische Prävalenzen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	27 x Lebendgeborenes
Geschlecht	27 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 21 x isoliert

Alle Knaben mit Hypospadie wurden lebend geboren und in 21 Fällen trat die Fehlbildung isoliert auf.

Mit 60 % macht die glanduläre Form den Großteil des Ausprägungsgrades der Hypospadie aus. Zu einem Viertel wurde uns die Form nicht angegeben.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: Morbus Hirschsprung, ASD II, Pulmonalklappenstenose, ASD, dilatierten Hirnventrikeln, tiefsitzenden Ohren, Macroglossie, Vier-Finger-Furche links, Sandalenlücke
- Microcephalie
- bds. nicht descendierte Hoden und retardierte Hüftreife
- Doppelanlage beider Nieren
- Doppelanlage der linken Niere, DUP I. Grades rechts
- Doppelanlage der linken Niere, Präputiumschürze

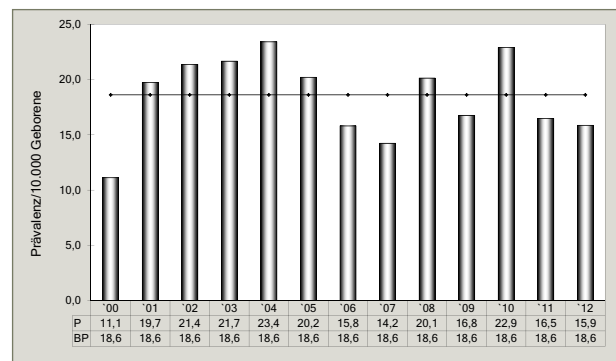


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Hypospadie pro 630 Geborene (321 Knaben) beobachtet.

12.22 Epispadie (Q64.0)

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

Epispadie (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,19	0,00 - 1,04
Landkreise	0,38	0,14 - 0,83
Region	0,33	0,13 - 0,68
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2012 wurde uns kein Fall der sehr seltenen Fehlbildung Epispadie gemeldet.

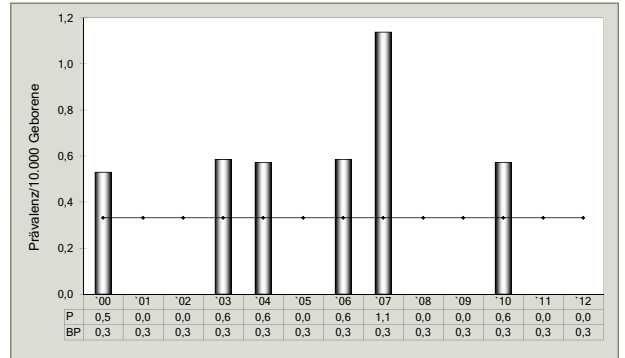


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Epispadie beobachtet.

12.23 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

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

Indifferentes Geschlecht (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,19	0,00 - 1,04
Landkreise	0,63	0,30 - 1,17
Region	0,52	0,26 - 0,93
EUROCAT	0,69	0,64 - 0,75
		0,32 Basque Country (Spain)* 1,85 Isle de la Reunion (France)**

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

Ein indifferentes Geschlecht wurde im Jahr 2012 bei zwei Geborenen gemeldet. Die Geborenen stammen ausschließlich aus den Landkreisen.

Dieser seltenen Fehlbildung widmen wir in diesem Jahr unser Sonderkapitel 16 ab Seite 74.

Die **Prävalenz** in Sachsen-Anhalt liegt bei **1,2 pro 10.000 Geborene**.

zusätzliche Angaben:

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

In beiden Fällen wurde die Schwangerschaft durch einen induzierten Abort beendet.

Bei beiden Geborenen wurde eine Chromosomenanalyse durchgeführt, einmal zeigte sich ein Turner-Syndrom und einmal eine Trisomie 9. Die Obduktion der Geborenen ergab in beiden Fällen in der histologischen Untersuchung die Gonaden als Ovotestis.

Es bestanden weitere zusätzliche angeborene Fehlbildungen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Trisomie 9 mit: Dandy-Walker-Syndrom, Zwerchfellhernie links, verkürztem linken Unterschenkel, fehlenden Fingerendgliedern der II. Finger beider Hände, Corpus callosum Agenesie, Fehleinmündung der Lungenvenen, häutiger Syndactylie der Zehen II bis V am rechten Fuß
- Turner-Syndrom (Karyotyp 46,X0 mit Gonosomenanomalie) mit: bds. Nierendysplasie, rechts unvollständig gelappter und links ungelappter Lunge, Aortenklappenstenose, hypoplastischer Arteria ilica communis, Uvulaspalte, tiefsitzenden Ohren

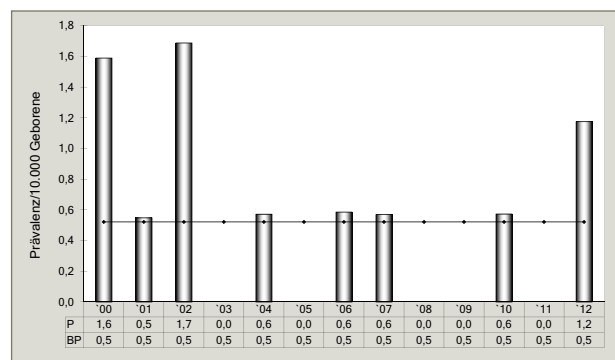


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit indifferentem Geschlecht pro 8.512 Geborene beobachtet.

12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

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

Potter-Sequenz (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,69	0,77 - 3,20
Landkreise	1,97	1,34 - 2,79
Region	1,89	1,35 - 2,58
EUROCAT	1,24	1,17 - 1,31
		0,58 Hungary* 5,00 Mainz (Germany)**

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

Eine Potter-Sequenz wurde uns im Jahr 2012 von zwei Geborenen, jeweils aus den Landkreisen und den Städten, gemeldet.

Die Prävalenz lag bei **1,2 pro 10.000 Geborene** und unterschreitet leicht die Basisprävalenz des Beobachtungszeitraumes.

Der Vergleich mit EUROCAT ergibt, dass die Jahresprävalenz aus Sachsen-Anhalt im Konfidenzintervall liegt.

zusätzliche Angaben:

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

Bei beiden Geborenen wurde die Diagnose im Rahmen der Pränataldiagnostik gestellt und die Schwangerschaft in der 20. bzw. 22. SSW durch induzierten Abort beendet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Prune-belly-Sequenz mit: Klumpfüßen, bds. Megaureter und Gelenkkontraktur, Striktur der Urethra, bds. hypoplastischer und rechts unvollständig gelappter Lunge, Megazystis, Epicanthus internus, mandibulärer Retrognathie, schmalen Thorax mit aufgeweittem Rippenbogen, tiefsitzenden Ohren
- Spina bifida (aperta)

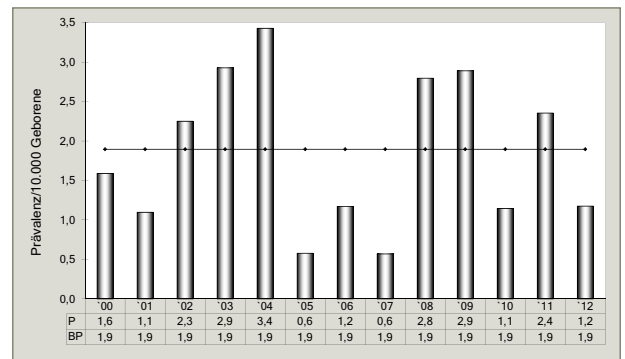


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Potter-Sequenz pro 8.512 Geborene beobachtet.

HINWEIS

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

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

Zum Risiko der Fetopathie bei Einnahme eines ACE-Hemmers oder von Sartanen im ersten Trimenon gibt es in den international veröffentlichten Daten keinen Hinweis.

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

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 3 x Magdeburg	3	6,2	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Harz 2 x Jerichower Land 3 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis 2 x Stendal 3 x Wittenberg	13	10,7	↑
Sachsen-Anhalt	16	9,4	↑

Nierenagenesie, einseitig (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	7,86	5,67 - 10,63
Landkreise	6,66	5,53 - 8,00
Region	6,96	5,95 - 8,14
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2012 wurden 16 Geborene mit einer einseitigen Nierenagenesie registriert.

Mit der **Prävalenz von 9,4 pro 10.000 Geborene** wird ein Wert oberhalb der Basisprävalenz erreicht. Im Beobachtungszeitraum ist der diesjährige Wert der zweithöchste Wert, besonders in den Landkreisen wird seit 2005 ein ansteigender Trend deutlich.

Ein Vergleich mit anderen europäischen Fehlbildungsregistern ist aufgrund fehlender Daten leider nicht möglich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	15 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
Geschlecht	10 x männlich 6 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	8 x MCA 8 x isoliert

In 15 Fällen kamen die Geborenen lebend zur Welt. Bei einem Fet führt das Vorliegen einer Trisomie 18 zum induzierten Abort in der 15. SSW. Bei der Mutter im Alter von über 35 Jahren wurde eine invasive Pränatal-diagnostik durchgeführt und der auffällige Chromosomensatz gesehen.

Jeweils achtmal trat die Nierenagenesie als isolierte Fehlbildung bzw. als MCA-Fehlbildung auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Analatresie, Doppelanlage der linken Niere, partieller Hypoplasie der rechten I. bis III. Rippe, hypoplastischem linken Daumen, Tintenlöscherfuß links, Mesenterium ileocolicum commune, unvollständig gelappter rechter Lunge, mandibulärer Micrognathie, hohem Philtrum, kurzer, breiter Nase, tiefsitzenden Ohren
- Oesophagusatresie mit Fistel, VSD, Trikuspidalinsuffizienz, hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- Fallot-Tetralogie, akzessorischer Daumen
- VSD, akzessorischer linker Daumen, Hämangiom unter linker Axilla
- Klumpfuß rechts, Nierenverlagerung, Pes adductus links, hyperplastische linke Niere
- Schallleitungsstörung links, hyperplastische rechte Niere
- DUP III. Grades, Fetopathia diabetica
- VSD

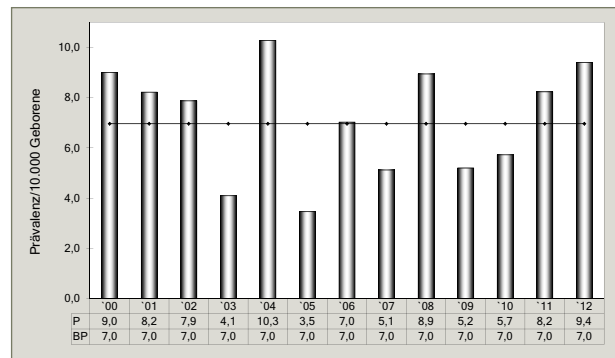


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einseitiger Nierenagenesie pro 1.064 Geborene beobachtet.

12.26 Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau 4 x Magdeburg	5	10,3	↔
Landkreise: 1 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis 1 x Wittenberg	3	2,5	↓
Sachsen-Anhalt	8	4,7	↓

Zystennieren (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	9,92	7,43 - 12,98
Landkreise	8,18	6,92 - 9,66
Region	8,62	7,48 - 9,92
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

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

Im Jahr 2012 wurden bei nur acht Geborenen Zystennieren festgestellt, dies ergibt eine **Prävalenz von 4,7 pro 10.000 Geborene**. Eine ähnlich geringe Prävalenz wurde im Jahr 2008 registriert. Die aktuell ermittelte Prävalenz liegt somit unterhalb des Konfidenzintervalls, nur in den kreisfreien Städten liegt die Prävalenz auf dem Niveau der Vorjahre.

Vergleichsdaten von EUROCAT liegen seit 2006 nicht mehr vor.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben 2 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 3 x weiblich 1 x unklar
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 5 x isoliert

Die Geschlechtsverteilung ist ausgeglichen.

Zweimal wurde die Schwangerschaft vorzeitig in der 19. SSW bei Zystennieren und zahlreichen Begleitfehlbildungen beendet. Ein Lebendgeborenes der 26. SSW verstarb postnatal. Ursächlich waren neben den multiplen Fehlbildungen auch die Probleme der Frühgeburtlichkeit. In diesem Fall lag die pränatale Diagnostik der Zystennieren vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Arhinencephalie, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Megaureter links, Corpus callosum Agenesie, unvollständig gelappte rechte Lunge, Agenesie der Nase, Hypotelorismus
- Turner-Syndrom (Karyotyp 46,X0 mit Gonosomenanomalie) mit: Hermaphroditismus (Ovotestis), rechts unvollständig gelappter und links ungelappter Lunge, Aortenklappenstenose, hypoplastischer Arteria ilica communis, Uvulaspalte, tiefsitzenden Ohren
- Klumpfüße, bds. Hernia inguinalis

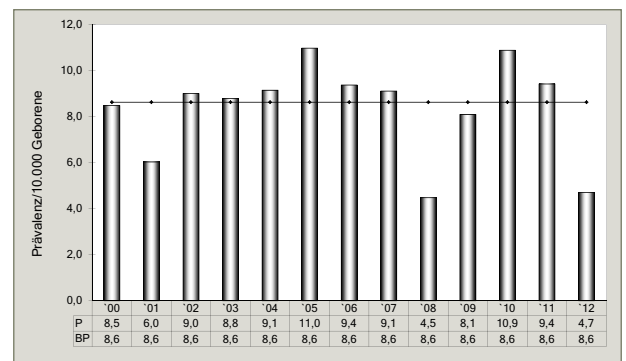


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zystennieren pro 2.128 Geborene beobachtet.

12.27 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

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

Ekstrophie der Harnblase (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	0,00	0,00 - 0,56
Landkreise	0,19	0,04 - 0,56
Region	0,14	0,03 - 0,42
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Zwei Geborene mit einer Ekstrophie der Harnblase wurden uns ausschließlich aus den Landkreisen gemeldet. Die seltene Fehlbildung trat in Sachsen-Anhalt in den Jahren 2005, 2009 und nun erneut 2012 auf. Die Prävalenz liegt bei 1,2 pro 10.000 Geborene.

Vergleichsdaten von EUROCAT liegen nicht vor.

zusätzliche Angaben:

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

Ein Mädchen wurde lebend mit einem Harnblasenekstrophie-Epispadie-Komplex in der 39. SSW geboren. Die Schwangerschaft mit einem männlichen Geborenen mit Omphalocele und Rectumatresie wurde in der 18. SSW vorzeitig beendet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Rectumatresie mit Fistel, Omphalocele, Epispadie, Urethralatresie, mandibuläre Retrognathie, tiefsitzende Ohren, Hypertelorismus, Epicanthus internus
- Epispadie, PDA und PFO bei Reifgeborenem

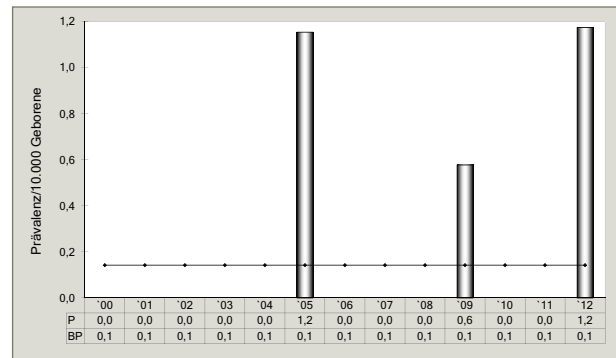


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Ekstrophie der Harnblase pro 8.512 Geborene beobachtet.

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

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau	1	2,1	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal	5	4,1	↔
Sachsen-Anhalt	6	3,5	↔

Präaxiale Polydactylie (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,49	2,88 - 6,68
Landkreise	4,19	3,24 - 5,32
Region	4,26	3,43 - 5,24
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Bei sechs Geborenen wurde im Jahr 2012 eine präaxiale Polydactylie beobachtet. In allen Fällen handelt es sich um einen akzessorischen Daumen.

Die Prävalenz von **3,5 pro 10.000 Geborene** ist identisch der des Vorjahres und liegt im Bereich des Konfidenzintervalls des Beobachtungszeitraumes 2000-2011 in Sachsen-Anhalt, nur bei der alleinigen Betrachtung der Städte ist der Trend abfallend.

EUROCAT-Vergleichsdaten für die Fehlbildung liegen nicht vor.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborenes
Geschlecht	4 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 3 x isoliert

Alle Geborenen kamen lebend zur Welt.

Bei drei Säuglingen lag die Fehlbildung isoliert vor. Ansonsten kam die präaxiale Polydactylie hauptsächlich mit Fehlbildungen der Niere und des Herzens kombiniert vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microcephalie
- Nierenagenesie rechts, Fallot-Tetralogie
- Nierenagenesie rechts, VSD, Hämangiom unter linker Axilla

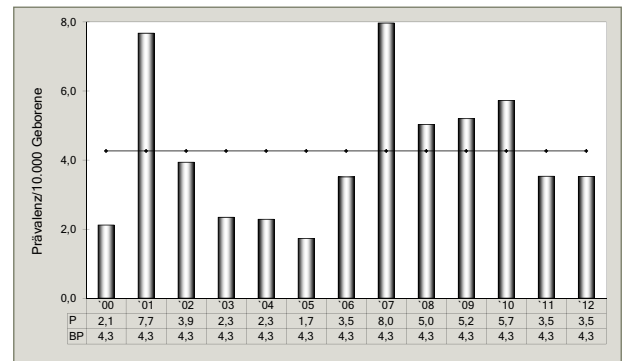


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit präaxialer Polydactylie pro 2.837 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 Dessau-Roßlau 4 x Halle	5	10,3	↗
Landkreise: 2 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Börde 4 x Harz 1 x Jerichower Land 2 x Mansfeld-Südharz 3 x Saalekreis 2 x Salzlandkreis 2 x Stendal	18	14,8	↑
Sachsen-Anhalt	23	13,5	↑

Reduktionsfehlbildungen insgesamt (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	7,49	5,35 - 10,20
Landkreise	7,61	6,39 - 9,04
Region	7,58	6,52 - 8,80
EUROCAT	5,40	5,25 - 5,55
		1,91 S Portugal* 11,35 Mainz (Germany)**

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

Im Jahr 2012 wurden uns 23 Geborene mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten gemeldet.

Die Prävalenz von 13,5 pro 10.000 Geborene liegt deutlich über der Prävalenz der Vorjahre und stellt sich als höchste Prävalenz im Beobachtungszeitraum dar.

Sachsen-Anhalts aktuelle Prävalenz liegt deutlich oberhalb der Basisprävalenz von 5,4 pro 10.000 Geborene der europäischen Fehlbildungsregister.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	15 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben 7 x induzierter Abort
Geschlecht	10 x männlich 13 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	15 x MCA 8 x isoliert

In sieben Fällen wurde die Schwangerschaft durch einen induzierten Abort frühzeitig beendet, wobei schwerwiegende Fehlbildungen, wie die thanatophore Dysplasie, Body-Stalk-Anomalie oder das Schnürringsyndrom zu dieser Entscheidung führten.

Bei den 16 Lebendgeborenen trat diese Indikatorfehlbildung achtmal isoliert auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Analatresie, Agenesie der rechten und Doppelanlage der linken Niere, partieller Hypoplasie der I. bis III. Rippe rechts, Tintenlöschersfuß links, Mesenterium ileocolicum commune, unvollständig gelappter rechter Lunge, mandibulärer Micrognathie, hohem Philtrum, kurzer, breiter Nase, tiefsitzenden Ohren
- Trisomie 9 mit: Dandy-Walker-Syndrom, Zwerchfellhernie links, Hermaphroditismus, Corpus callosum Agenesie, Fehleinmündung der Lungenvenen, häutiger Syndactylie der Zehen II bis V am rechten Fuß
- Dysostosis mandibulofacialis mit: Pierre-Robin-Sequenz, medianer Spalte des weichen Gaumens, Gastroschisis, bds. triphalangealen Daumen, mandibulärer Retrognathie, Pes adductus links, retardierter Hüftreife rechts, hämodynamisch nicht wirksamem PDA und PFO bei Frühgeborenem
- Analatresie, Omphalocele, Klumpfuß rechts, Luxation beider Hüftgelenke, mandibuläre Retrognathie, tiefsitzende Ohren, Hypertelorismus
- parietale Encephalocele, Klumpfuß rechts, bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, fehlende Schädelknochen, fehlendes rechtes Augenlid, lateral abfallende linke Lidachse, tiefsitzende Ohren
- Turner-Syndrom mit: weitem Mamillenabstand, DUP I. Grades links, lateral abfallenden Lidachsen, flacher Nase
- Metatrophische Dysplasie mit: Multiplen Exostosen, Kyphose der BWS, Skoliose durch Lücken zwischen Wirbelkörpern und Wirbelbögen und bds. kurzen Rippen, Trichterbrust, Macrocephalie, bds. Plexuszyste, caudalem Anhang, dilatierten Hirnventrikeln, großen Händen und Füßen, adduziertem rechten Daumen
- thanatophore Dysplasie Typ I mit: Turricephalie, bds. gewölbter Clavicula und Verbiegung des Femurs, schmalen Thorax, mandibulärer Retrognathie, tiefsitzenden Ohren
- Body-Stalk-Anomalie, Megazystis
- amniotische Schnürfurchen, Klumpfüße, knöchernen Syndactylie am rechten Fuß II. und III. Zehe, am linken Fuß I. bis IV. Zehe und an rechter Hand I. und II. Finger, tiefsitzende, dysplastische Ohren
- DUP II. Grades rechts und I. Grades links, Syndactylie am linken Fuß II. bis IV. Zehe, hämodynamisch nicht wirksamer PDA und PFO bei Frühgeborenem
- linksseitige Halsfistel, dysontogenetische Ovarialzyste links, DUP I. Grades links
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte rechts
- Klumpfüße, bds. retardierte Hüftreife
- Corpus callosum Hypoplasie, mandibuläre Retrognathie, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Frühgeborenem, posthämorrhagischer Hydrocephalus

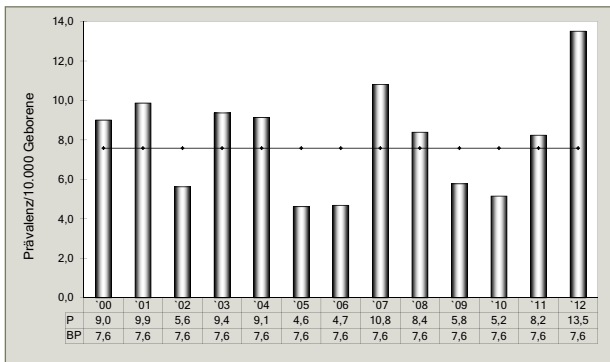


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten pro 740 Geborene beobachtet.

12.30 Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Börde 1 x Saalekreis	3	2,5	↔
Sachsen-Anhalt	3	1,8	↓

Zwerchfellhernie (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,49	2,88 - 6,68
Landkreise	2,22	1,55 - 3,09
Region	2,79	2,13 - 3,60
EUROCAT (Q79.0)	2,72	2,61 - 2,82
		1,05 S Portugal* 4,51 Malta**

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

Eine Zwerchfellhernie wurde im Jahr 2012 bei drei Geborenen aus den Landkreisen diagnostiziert. Die Prävalenz liegt mit **1,8 pro 10.000 Geborene** unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 2000-2011, bereits seit 2009 ist ein abfallender Trend zu beobachten.

Die Prävalenz 2012 unterschreitet den Wert der europäischen Fehlbildungsregister.

zusätzliche Angaben:

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

Hinsichtlich der Schwangerschaftsausgänge wurde uns Folgendes gemeldet: ein Kind wurde in der 33. SSW lebend geboren, verstarb postnatal und ein Kind wurde in der 33. SSW tot geboren. Eine Schwangerschaft wurde in der 18. SSW durch induzierten Abort vorzeitig beendet, hier lag gleichzeitig eine Trisomie 9 vor. Zweimal wurde die Zwerchfellhernie bereits durch einen Pränataldiagnostiker gesehen und uns gemeldet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Trisomie 9 mit: Dandy-Walker-Syndrom, Hermaphroditismus (Ovotestis), verkürztem linken Unterschenkel, fehlenden Fingerendgliedern der II. Finger beider Hände, Corpus callosum Agenesie, Fehleinmündung der Lungenvenen, häutiger Syndactylie der Zehen II bis V am rechten Fuß

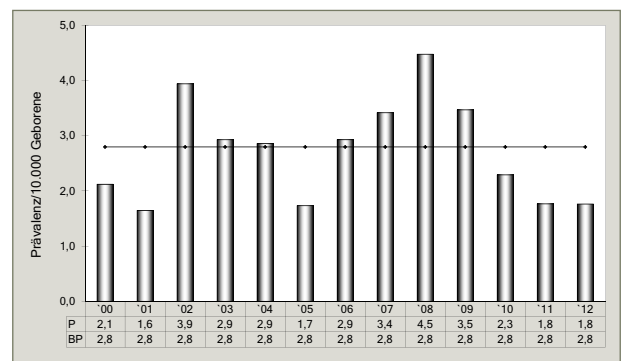


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zwerchfellhernie pro 5.674 Geborene beobachtet.

12.31 Omphalocele (Q79.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Halle	1	2,1	↔
Landkreise: 2 x Harz	2	1,6	↓
Sachsen-Anhalt	3	1,8	↓

Omphalocele (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	2,81	1,57 - 4,63
Landkreise	3,30	2,46 - 4,32
Region	3,17	2,46 - 4,03
EUROCAT	2,87	2,76 - 2,98
		0,38 S Portugal* 5,81 Paris (France)**

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

Mit dem Auftreten von drei Fällen mit Omphalocele kam es zum Abfall der Prävalenz gegenüber den letzten zwei Jahren auf das Niveau von 2008 und 2009.

Die **Prävalenz beträgt 1,8 pro 10.000 Geborene** und liegt unterhalb des Konfidenzintervalls der Jahre 2000-2011. Besonders deutlich wird dies bei der alleinigen Betrachtung der Landkreise, in den Städten ist die Prävalenz auch 2012 stabil.

Im europäischen Vergleich liegt Sachsen-Anhalt innerhalb der durchschnittlichen Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA

In allen drei Fällen einer Omphalocele wurde die Diagnose durch die pränatale Ultraschalldiagnostik gestellt und die Schwangerschaft vorzeitig zwischen der 17. und 18. SSW beendet.

Wie aus der Literatur bekannt, geht die Omphalocele mit weiteren Fehlbildungen einher, auch bei den von uns registrierten Fällen liegen Begleitfehlbildungen, wie auch im Folgenden dargestellt wird, vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Analatresie, beugeseitig verkürzte Muskulatur des rechten Beines, Klumpfuß rechts, Luxation beider Hüftgelenke, mandibuläre Retrognathie, Epicanthus internus, tiefsitzende Ohren, Hypertelorismus
- Rectumatresie mit Fistel, Ekstrophie der Harnblase, Epispadie, Urethralatresie, mandibuläre Retrognathie, tiefsitzende Ohren, Hypertelorismus
- Edwards-Syndrom mit: Malrotation des Darmes

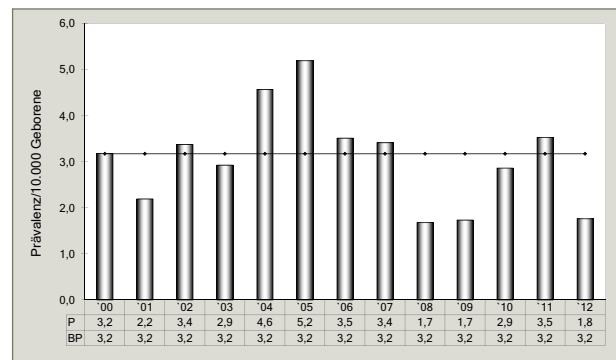


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Omphalocele pro 5.674 Geborene beobachtet.

12.32 Gastroschisis (Q79.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 1 x Dessau-Roßlau	1	2,1	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 2 x Harz 2 x Mansfeld-Südharz 1 x Saalekreis	6	4,9	↗
Sachsen-Anhalt	7	4,1	↔

Gastroschisis (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,49	2,88 - 6,68
Landkreise	3,61	2,74 - 4,68
Region	3,84	3,05 - 4,77
EUROCAT	2,55	2,45 - 2,65
		0,83 Hungary* 6,60 Mainz (Germany)**

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

Eine relativ gleichbleibende Prävalenz ist seit drei Jahren bei der Gastroschisis zu beobachten. Im Jahr 2012 wurden uns sieben Geborene mit dieser Indikatorfehlbildung gemeldet.

Die **Prävalenz** wurde mit **4,1 pro 10.000 Geborene** errechnet und liegt im mittleren Bereich der Basisprävalenz. Der Großteil der Betroffenen kam aus den Landkreisen.

Im Vergleich mit EUROCAT sind die Werte aus Sachsen-Anhalt seit Jahren als hoch einzustufen, obwohl die Prävalenz von 8,6 pro 10.000 Geborenen für die Gastroschisis aus dem Jahr 2004 nicht wieder erreicht wurde.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 1 x induzierter Abort
Geschlecht	2 x männlich 3 x weiblich 2 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 4 x isoliert

Fünf Kinder wurden lebend geboren. Drei Betroffene wurden in der 34. bzw. 35. SSW nach pränataler Diagnosestellung in einem Perinatalzentrum geplant per Sectio geboren und die Gastroschisis wurde postnatal operativ versorgt. Ein Kind einer 16-jährigen Mutter wurde ohne Kenntnis der Diagnose in der 37. SSW in einem peripheren Krankenhaus geboren und ein weiteres Lebendgeborenes kam in der 27. SSW zur Welt. Zweimal lag ein induzierter bzw. Sponatanabort in der 20. bzw. 16.SSW vor.

Die Gastroschisis trat viermal als isolierte Fehlbildung auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Dysostosis mandibulofacialis mit: Pierre-Robin-Sequenz, medianer Spalte des weichen Gaumens, hypoplastischen Zehen rechts, bds. triphalangealen Daumen, mandibulärer Retrognathie, Pes adductus links, retardierter Hüftreife rechts, hämodynamisch nicht wirksamem PDA und PFO bei Frühgeborenem
- hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem, Malrotation des Darmes, bds. DUP I. Grades, Ventrikelasymmetrie
- Atresie des Dickdarmes, PDA bei Frühgeborenem

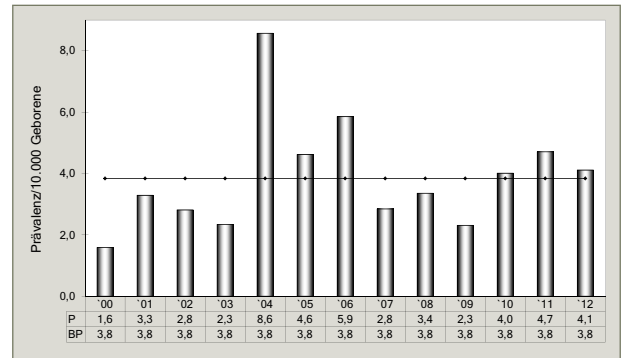


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gastroschisis pro 2.432 Geborene beobachtet.

12.33 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

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

Prune-belly-Sequenz (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,12	0,41 - 2,44
Landkreise	0,82	0,44 - 1,41
Region	0,90	0,54 - 1,41
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

Im Jahr 2012 wurden zwei Fälle mit Prune-belly-Sequenz aus den Städten gemeldet. Die Prävalenz von 1,2 pro 10.000 Geborene liegt im Bereich der Basisprävalenz der Vorjahre.

Ein internationaler Vergleich ist aufgrund fehlender Daten der EUROCAT-Zentren nicht möglich.

zusätzliche Angaben:

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

Die Diagnose der Prune-belly-Sequenz wurde bei beiden Geborenen pränatal gestellt und die Schwangerschaft einmal durch Spontanabort und einmal durch induzierten Abort beendet.

Assoziierte Fehlbildungen lagen bei beiden männlichen Geborenen vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Potter-Sequenz (beide Nieren funktionslos) mit bds. Klumpfüßen, Megaureter und Gelenkkontraktur, Strikatur der Urethra, bds. hypoplastischer und rechts unvollständig gelappter Lunge, Megazystis, Epicanthus internus, mandibulärer Retrognathie, schmalen Thorax mit aufgeweitetem Rippenbogen, tiefsitzenden Ohren
- Klumpfüße, bds. hypoplastische Lunge, Megazystis, Plattnase

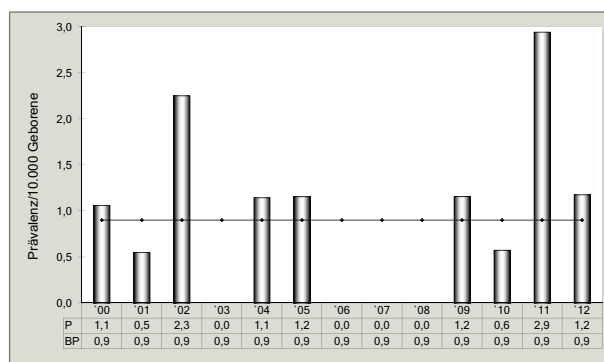


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Prune-belly-Sequenz pro 8.512 Geborene beobachtet.

12.34 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte: 4 x Halle 3 x Magdeburg	7	14,4	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 2 x Burgenlandkreis 4 x Börde 1 x Harz 1 x Jerichower Land 4 x Mansfeld-Südharz 1 x Salzlandkreis 1 x Stendal 1 x Wittenberg	17	14,0	↔
Sachsen-Anhalt	24	14,1	↓

Down-Syndrom (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	20,97	17,51 - 25,05
Landkreise	15,28	13,51 - 17,28
Region	16,72	15,10 - 18,51
EUROCAT	20,27	19,98 - 20,55
		7,63 S Portugal* 40,22 Paris (France)**

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

Ein Down-Syndrom wurde dem Fehlbildungsmonitoring im Jahr 2012 bei 24 Geborenen gemeldet.

Die aktuelle Prävalenz von **14,1 pro 10.000 Geborene** liegt unterhalb des Konfidenzintervalls des Beobachtungszeitraumes 2000-2011. Einen niedrigen Wert beobachteten wir hauptsächlich in den Städten.

Die Daten von EUROCAT weisen eine Prävalenz von 20,3 pro 10.000 Geborene aus, unsere Daten liegen seit mehreren Jahren unterhalb der dort ermittelten Basisprävalenz. Deutlich wird bei der Chromosomenanomalie Trisomie 21 die enorme Schwankungsbreite zwischen den einzelnen europäischen Fehlbildungszentren.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	11 x Lebendgeborenes 1 x Lebendgeborenes nach 7 Lebenstagen verstorben 12 x induzierter Abort
Geschlecht	13 x männlich 9 x weiblich 2 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	14 x MCA 10 x isoliert

Die Hälfte der Betroffenen wurde lebend geboren. Ein Kind verstarb mit zehn Monaten, hier bestanden u. a. noch eine Atresie von Oesophagus und Duodenum. Bei zehn Lebendgeborenen wurde noch zusätzlich ein bei der Trisomie 21 häufig vergesellschafteter angeborener Herzfehler gemeldet.

Angaben zum pränatalen Chromosomenbefund einer Trisomie 21 liegen uns von den zwölf lebend geborenen Kindern nur zweimal vor.

In zwölf Fällen wurde die Schwangerschaft vorzeitig zwischen der 13. und 22. SSW nach Diagnosestellung beendet. Ein induzierter Abort wurde in der 30. SSW vorgenommen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- 2 x Microcephalie und Canalis atrioventricularis communis
- Oesophagusatresie, Atresie des Duodenums, ASD II, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Frühgeborenem, dilatierte und asymmetrische Hirnventrikel, Macroglossie, lateral ansteigenden Lidachsen und Vier-Finger-Furchen
- Morbus Hirschsprung, glanduläre Hypospadie, ASD II, Pulmonalklappenstenose, ASD, dilatierten Hirnventrikeln, tiefsitzende Ohren, Macroglossie, Vier-Finger-Furche links, Sandalenlücke
- ASD II, bds. Hydronephrose
- VSD, Stenose beider Arteriae pulmonalis, Klumpfüße, Schallempfindungsstörung (rechts mittelgradig, links hochgradig)
- Fehlbildung des Herzens, Schallleitungs- und -empfindungsstörung (bds. 50 dB)
- VSD, ASD, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Reifgeborenem
- VSD, ASD II
- ASD II, Stenose der Arteria pulmonalis
- Fehlbildung des Herzens
- VSD, Hygroma colli cysticum
- Hygroma colli cysticum
- unvollständig gelappte rechte Lunge

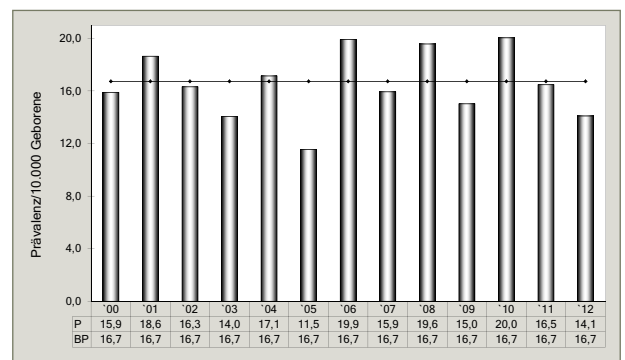


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Down-Syndrom (Trisomie 21) pro 709 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 Stendal	1	0,8	↔
Sachsen-Anhalt	1	0,6	↘

Patau-Syndrom (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	1,50	0,65 - 2,95
Landkreise	0,82	0,44 - 1,41
Region	0,99	0,62 - 1,52
EUROCAT	1,81	1,72 - 1,89
		0,13 Zagreb (Croatia)* 3,79 Paris (France)**

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

Im Jahr 2012 wurde uns ein Geborenes mit Patau-Syndrom aus dem Landkreis Stendal gemeldet. Es handelt sich um ein weibliches Totgeborenes der 25. SSW. Die **Prävalenz von 0,8 pro 10.000 Geborene** liegt unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 2000-2011.

Verglichen mit den von EUROCAT zur Verfügung gestellten Daten liegt die aus Sachsen-Anhalt ermittelte Prävalenz aktuell sowie im Durchschnitt der letzten Jahre unterhalb des Konfidenzintervalls.

zusätzliche Angaben:

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

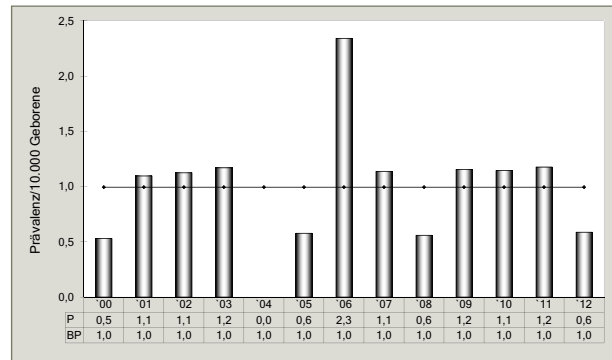


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Patau-Syndrom (Trisomie 13) pro 17.023 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	3	6,2	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Bitterfeld 1 x Mansfeld-Südharz	3	2,5	↘
Sachsen-Anhalt	6	3,5	↔

Edwards-Syndrom (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (KI von 95%) /10.000 Geborene
Städte	4,12	2,58 - 6,23
Landkreise	3,68	2,79 - 4,75
Region	3,79	3,01 - 4,72
EUROCAT	4,53	4,40 - 4,67
		0,95 S Portugal* 12,82 Paris (France)**

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

2012 wurde bei sechs Geborenen die Diagnose eines Edwards-Syndroms gestellt.

Die ermittelte Prävalenz von 3,5 pro 10.000 Geborene liegt im mittleren Bereich der Basisprävalenz der Vorjahre und unterhalb des europäischen Mittels.

zusätzliche Angaben:

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

In allen Fällen wurde ein induzierter Abort zwischen der 12. und 19. SSW vorgenommen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Analatresie, Agenesie der rechten Niere, Doppelanlage der linken Niere, partielle Hypoplasie der 1.-3. Rippe rechts, hypoplastischer linken Daumen, Tintenschäferfuß links, Mesenterium ileocolicum commune, unvollständig gelappte rechte Lunge
- Omphalocele, Malrotation des Darmes

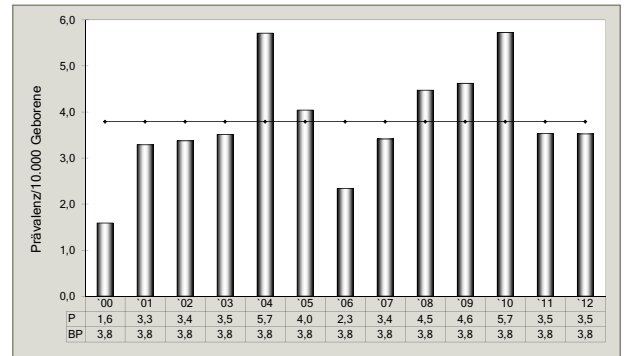


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 2000

Im Jahr 2012 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 2.837 Geborene beobachtet.

12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

In den Kapiteln 12.1 bis 12.36 des vorliegenden Jahresberichtes werden 36 Indikatorfehlbildungen, die vom ICBSR (International Clearinghouse for Birth Defects) genau definiert sind (Kapitel 12.0), beschrieben.

Im Jahr 2012 wurden von den **252 Geborenen mit einer Indikatorfehlbildung** 204 (81,0 %) lebend geboren. Damit steigt der Anteil der Lebendgeborenen seit 2009 (71,5 %) kontinuierlich an und rangiert auch über den Berichtszeitraum gesehen über dem Durchschnitt (76,7 %). Bei einem Anteil an Spontanaborten von 2,0 % (5 Geborene) und Totgeburten von 0,8 % (2 Geborene) lässt sich aufgrund der kleinen Zahlen (im Berichtszeitraum zusammen zwischen 1,9 % und 6,8 %) keine Entwicklung beschreiben. Der Anteil der induzierten Aborte liegt mit 16,3 % (41 Geborene) in diesem Jahr niedriger als in den beiden Vorjahren (2011: 17,8 %, 2010: 22,3 %).

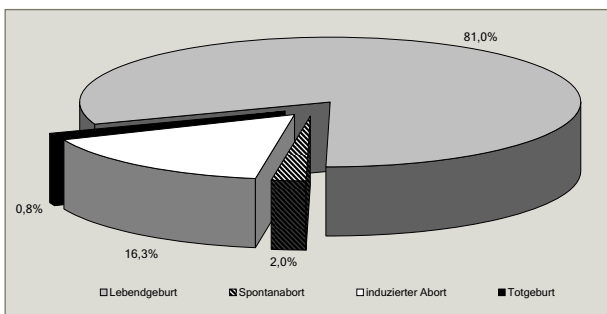


Abb. 44: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2012

Um auffällige Häufungen von Fehlbildungen zu entdecken, wird die aktuelle Prävalenz der Indikatorfehlbildungen der entsprechenden Basisprävalenz der Jahre 2000-2011 gegenübergestellt. Für alle Indikatorfehlbildungen insgesamt ergibt sich folgendes Bild:

	Anzahl	Prävalenz in %	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
kreisfreie Städte	84	1,72	↔
Landkreise	168	1,38	↔
Sachsen-Anhalt	252	1,47	↔

Indikatorfehlbildungen, insgesamt (2000 bis 2011)		
	Basisprävalenz in %	Konfidenzintervall (KI von 95%)
Städte	1,66	1,56 - 1,77
Landkreise	1,39	1,34 - 1,46
Region	1,47	1,42 - 1,52

2012 wurden bei 252 Geborenen (1,5 %) insgesamt 308 Indikatorfehlbildungen gesehen. Während im vorigen Jahr eine Prävalenz deutlich unterhalb der Basisprävalenz zu verzeichnen war (2011: 226 Geborene, 1,3 %), liegt dieses Jahr die Prävalenz wieder unauffällig innerhalb des Konfidenzintervalls von 2000-2011. In den Städten ist die beobachtete Rate um 18,3 % höher als in den Landkreisen.

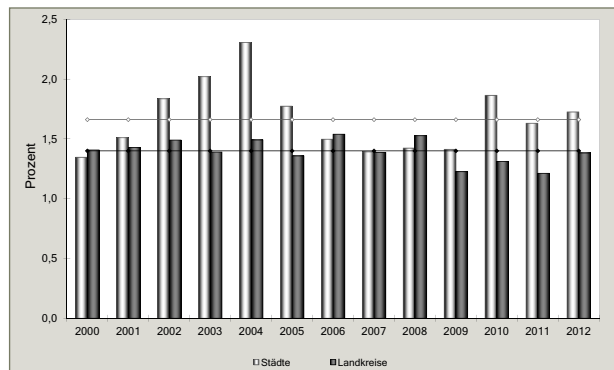


Abb. 45: Indikatorfehlbildungen des ICBSR gesamt (2000 bis 2012), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den kreisfreien Städten und Landkreisen

Eine Analyse der Veränderung der Prävalenz der Indikatorfehlbildungen über den Berichtszeitraum ermöglicht es, eine sich abzeichnende Entwicklung zu erkennen. Wie im letzten Bericht wird der Trend der Prävalenzen der Indikatorfehlbildungen im gesamten Berichtszeitraum (über zwölf Jahre) untersucht.

Für die Trendabschätzung gilt als Bedingung, dass die erwartete Anzahl der Fehlbildungen pro Jahr mindestens fünf oder die beobachtete Anzahl in jedem Jahr mindestens zwei ist. In Abbildung 46 auf Seite 65 sind die geschätzten durchschnittlichen prozentualen Veränderungen der Jahresprävalenz aller Indikatorfehlbildungen, die diese Ausgangsvoraussetzung erfüllen, dargestellt. Sie werden mittels binär-logistischer Regression auf der Grundlage des Maximum-Likelihood-Verfahrens geschätzt.

Ein **signifikant ansteigender Trend** ist durch einen Regressionskoeffizienten B, der einschließlich des 95%igen Konfidenzintervalls rechts der Ordinatenachse eingezeichnet ist, gekennzeichnet. Der Regressionskoeffizient ist ein Ausdruck für die Stärke und Richtung der prozentualen jährlichen Veränderung. Links der Achse (im negativen Bereich) zeigen sich abfallende Trends. Überdeckt das Konfidenzintervall den Nullwert, so ist die zu sehende prozentuale Veränderung nicht signifikant.

Die zeitliche Änderung wird mit einem Chi-Quadrat-Test auf Heterogenität der Trendkomponente sowie der nicht-linearen Komponente getestet. Bei einem Wahrscheinlichkeitswert von $p > 0,05$ für den linearen Anteil und $p < 0,05$ für den nicht-linearen Anteil wird der Trend als nicht linear eingeschätzt, d. h. es zeichnet sich **kein linearer Trend** ab. Dies trifft für die **Neuralrohrdefekte insgesamt, Spina bifida, Microcephalie, nicht descendierte Hoden und präaxiale Polydactylie** zu.

Bei einem Wahrscheinlichkeitswert von $p < 0,05$ für den linearen Anteil bzw. von $p > 0,01$ für den nicht-linearen Anteil gilt der beobachtete Trend als signifikant. Ein **signifikant absteigender Trend**, gemäß einem negativen Regressionskoeffizienten, ergibt sich **beim congenitalen Hydrocephalus und der Gaumenspalte**.

Bei der Indikatorfehlbildung **Rectum- und Analtresie/-stenose** ist ein **signifikant ansteigender Trend** (6,09 %, KI 1,21 % bis 11,61 %) sichtbar. Der Anstieg der Häufigkeit der Rectum- und Analtresie/-stenose in Sachsen-Anhalt wird schon seit dem Bericht 2010 beobachtet. Um Ursachen für diese Zunahme auszumachen, kooperiert das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt mit dem Netzwerk für Congenitale Uro-Rektale Fehlbildungen (CURE-Net) zur wissenschaftlichen Datenauswertung.

Bei allen weiteren dargestellten Indikatorfehlbildungen zeichnet sich kein signifikant positiver oder negativer Trend ab. Der Chi-Quadrat-Test ergibt sowohl für die lineare als auch für die nichtlineare Komponente Wahr-

scheinlichkeitswerte von $p > 0,05$. Damit ist der nichtlineare Anteil zwar nicht bedeutsam, doch kann keine Entscheidung bzgl. eines überzufälligen Anstiegs oder Abfalls gefällt werden.

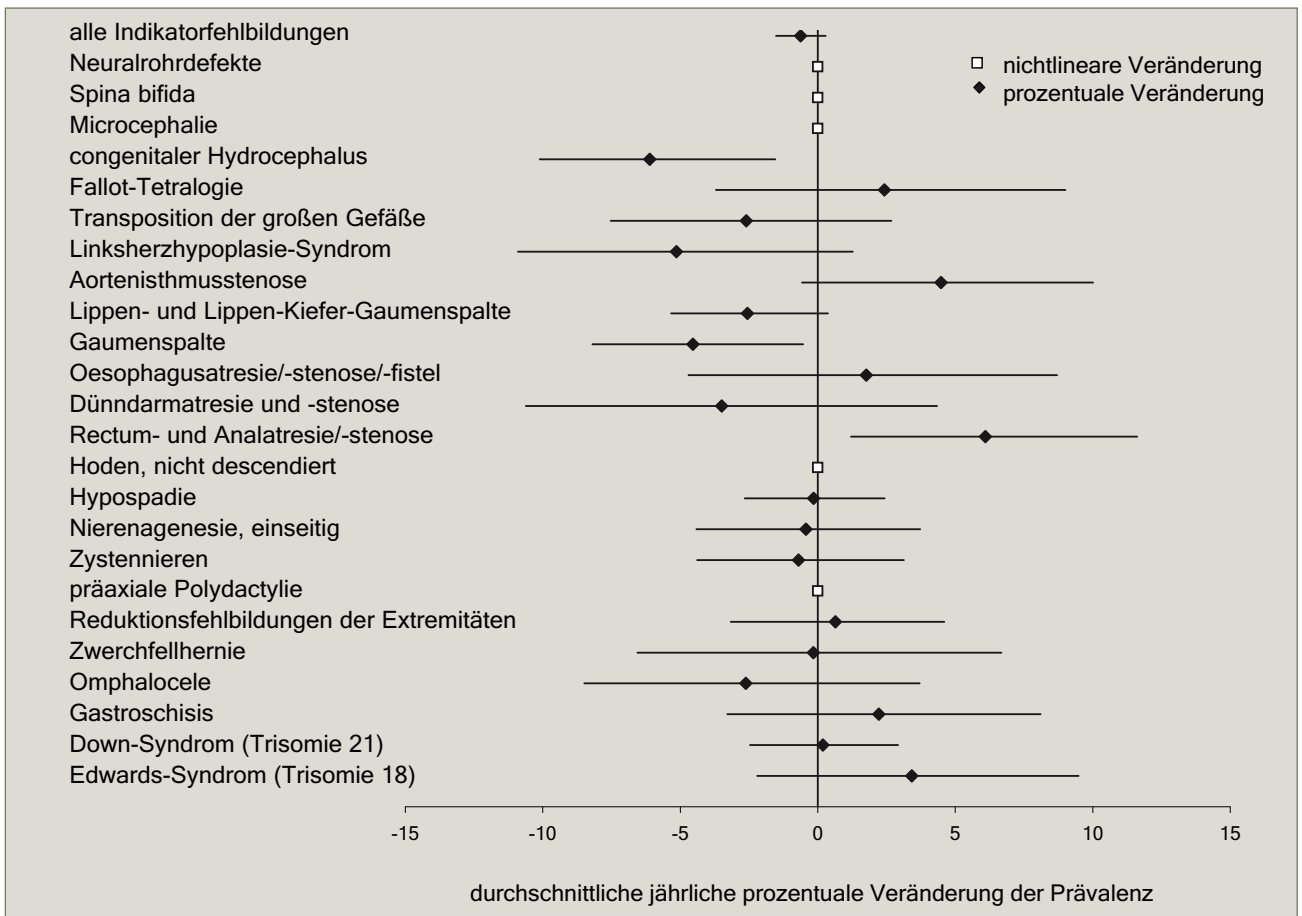


Abb. 46: Trendanalyse 2000 bis 2012 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der Prävalenz pro Jahr (95% Konfidenzintervall)

	Regressionskoeffizient B in %	Konfidenzintervall (KI von 95%)
alle Indikatorfehlbildungen	-0,62	-1,52 bis 0,29
congenitaler Hydrocephalus	-6,11	-10,11 bis -1,55
Fallot-Tetralogie	2,42	-3,71 bis 9,01
Transposition der großen Gefäße	-2,60	-7,53 bis 2,67
Linksherzhypoplasie-Syndrom	-5,14	-10,91 bis 1,27
Aortenisthmusstenose	4,48	-0,57 bis 10,01
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	-2,56	-5,34 bis 0,37
Gaumenspalte	-4,54	-8,19 bis -0,54
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	1,79	-4,70 bis 8,70
Dünndarmatresie und -stenose	-3,49	-10,62 bis 4,34
Rectum- und Analatresie/-stenose	6,09	1,21 bis 11,61
Hypospadie	-0,15	-2,66 bis 2,43
Nierenagenesie, einseitig	-0,43	-4,42 bis 3,73
Zystennieren	-0,70	-4,39 bis 3,13
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	0,64	-3,16 bis 4,60
Zwerchfellhernie	-0,16	-6,56 bis 6,68
Omphalocele	-2,62	-8,49 bis 3,71
Gastroschisis	2,22	-3,30 bis 8,10
Down-Syndrom (Trisomie 21)	0,19	-2,47 bis 2,92
Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	3,42	-2,21 bis 9,49

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:

- 24 x Down-Syndrom (Trisomie 21)
 - 19 x meiotische Non-disjunction
 - 3 x Translokation
 - 1 x Mosaik (mitotische Non-disjunction)
 - 1 x Karyotyp nicht bekannt
- 6 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
 - 5 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x Karyotyp nicht bekannt
- 1 x Patau-Syndrom (Trisomie 13)
 - 1 x meiotische Non-disjunction
- 1 x Triploidie
- 1 x Trisomie 16
- 1 x Trisomie 9 (mit Dandy-Walker-Syndrom)
- 1 x Klinefelter-Syndrom, Karyotyp 47,XXY
- 1 x Karyotyp 47,YYY
- 1 x gonosomales Mosaik (Triple-X-Syndrom) (Karyotyp 47,XXX/46,XX)
- 1 x Ringchromosom 5
- 7 x Ullrich-Turner-Syndrom
 - 5 x Karyotyp 45,X0
 - 1 x Mosaik, Karyotyp 45,X0(6)/46,XX(44)
 - 1 x mit Gonosomenanomalie, nicht iso (Xq) (Karyotyp 46,X0)
- 3 x CATCH 22 (Deletion 22q11.2)
 - 1 x mit Di George-Syndrom
- 1 x Bickers-Adams-Syndrom
- 2 x infantile spinale Muskelatrophie Typ I (Werdnig-Hoffmann)
- 1 x Jacobsen-Syndrom (Deletion 11q-)

Im Jahr 2012 wurden 52 Kinder/Feten mit Chromosomenaberrationen an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gemeldet.

Angaben zum Geschlecht lagen bei 47 Geborenen vor, nur in fünf Fällen fehlen uns die Angaben. Daraus ergibt sich folgende Geschlechtsverteilung:

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	19	40,4
weiblich	27	57,5
unklar	1	2,1
mit Angaben	47	100,0
keine Angaben	5	
gesamt	52	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,7

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

Am häufigsten trat die Trisomie 21 mit einem Anteil von 46,2 % auf, in den Vorjahren war der Anteil der Trisomie 21 höher (2011: 62,0 %; 2010: 53,0 %). Bei sieben Geborenen (13,5 %) wurde ein Turner-Syndrom diagnostiziert und sechsmal ein Edwards-Syndrom (11,5 %).

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	21	41,2
induzierte Aborte	27	52,9
Spontanaborte ab 16. SSW	2	3,9
Totgeborene	1	2,0
mit Angaben	51	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	52	

Insgesamt kamen 41,2 % der Kinder lebend zur Welt, im Vorjahr war dieser Anteil bei den Lebendgeborenen niedriger (33,3 %).

Bei 52,9 % der Geborenen führte die Diagnosestellung Chromosomenaberration zur Beendigung der Schwangerschaft durch induzierten Abort.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	2	3,9
25 bis 29 Jahre	10	19,2
30 bis 34 Jahre	14	26,9
35 bis 39 Jahre	13	25,0
ab 40 Jahre	13	25,0
gesamt	52	100,0

Über drei Viertel aller Mütter von Geborenen mit Chromosomenaberrationen waren älter als 30 Jahre. Das durchschnittliche Alter der Mütter lag bei 34,5 Jahren.

Der Anteil der Frauen ab 40 Jahren liegt bei 25 % und ist damit der höchste Anteil seit Jahren. Der im Jahr 2011 beobachtete Anteil der 30 bis 34-jährigen Mütter (34,8 %) fiel auf 26,9 % im Jahr 2012.

Dieser Trend ist natürlich der Tendenz der längeren Reproduktionsperiode der Frauen bis teilweise 45 Jahren geschuldet.

13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen

Im Jahr 2012 wurden 30 Geborene mit genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen registriert.

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

folgende Fehlbildungen bzw. Erkrankungen wurden dokumentiert:

- 1 x Aganglionose (aganglionäres Megacolon)
- 1 x angeborene Myopathie
- 4 x Arnold-Chiari-Syndrom
- 1 x Arthrogyposis multiplex congenita
- 1 x Cutis marmorata teleangiectatica congenita
- 1 x zystische Fibrose mit Darmmanifestation
- 2 x Epidermolysis bullosa (1 x simplex)
- 1 x Holoprosencephalie-Syndrom
- 4 x hypoplastisches Linksherzsyndrom
- 1 x metatrophe Dysplasie mit multiplen Exostosen
- 2 x Morbus Hirschsprung (1 x kurzes aganglionäres Segment)
- 1 x Osteogenesis imperfecta
- 1 x polyzystische Nieren infantiler Typ bds.
- 1 x Situs inversus
- 1 x Spaltfuß
- 1 x Spalthand und Spaltfuß
- 1 x spinale Muskelatrophie o. n. A.
- 1 x Sturge-Weber-(Dimitri-)Syndrom
- 1 x thanatophore Dysplasie Typ I
- 1 x tuberöse Sklerose
- 1 x Wiedemann-Beckwith-Syndrom
- 1 x multiple Anomalien o. n. A.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	22	75,9
weiblich	7	24,1
mit Angaben	29	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	30	

Geschlechtsverhältnis m : w = 3,1

Bei den betroffenen Geborenen liegen uns bis auf einmal vollständige Angaben zum Geschlecht vor. Es zeigt sich eine deutliche Androtropie.

Im Jahr 2012 wurden 21 Kinder mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen lebend geborenen, es ergibt sich ein Anteil von 70 % (2011: 80,8 %; 2010: 65,5 %).

In neun Fällen wurde die Schwangerschaft durch einen induzierten Abort vorzeitig beendet. Angaben zur pränatalen Diagnostik wurden uns von zwei Geborenen gemeldet, dabei wurde zweimal eine Arnold-Chiari-Malformation gefunden. Von den weiteren sieben induzierten Aborten liegen uns keine Angaben zur pränatalen Diagnostik vor.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	21	70,0
induzierte Aborte	9	30,0
gesamt	30	100,0

Das Durchschnittsalter der Mütter wurde mit 29,6 Jahren ermittelt (2011: 26,5; 2010: 29,9).

Wie im Vorjahr zeigt sich, dass mit 6,9 % der Anteil der Mütter ab 35 Jahren sehr gering ausfällt. Hauptbetroffene sind die Mütter zwischen 25 und 29 sowie 30 und 34 Jahren mit jeweils 41,4 %.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	3	10,4
25 bis 29 Jahre	12	41,4
30 bis 34 Jahre	12	41,4
35 bis 39 Jahre	1	3,4
ab 40 Jahre	1	3,4
mit Angaben	29	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	30	

13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 1 x ADAM-Komplex (amniotische Schnürfurchen)
- 1 x Body-Stalk-Anomalie
- 1 x caudales Regressionssyndrom
- 1 x Goldenhar-Komplex
- 1 x Dysostosis mandibulofacialis und Pierre-Robin-Sequenz
- 2 x Pierre-Robin-Sequenz
- 1 x Potter-Sequenz (funktionslose Nieren) und Prune-belly-Sequenz
- 1 x Potter-Sequenz (Agenesie der Nieren)
- 1 x Prune-belly-Sequenz
- 2 x Schnürringsyndrom

Das Geschlechtsverhältnis ist mit jeweils sechs weiblichen und männlichen Betroffenen ausgeglichen.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	6	50,0
weiblich	6	50,0
gesamt	12	100,0

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,0

Sieben Kinder wurden lebend geboren. Dabei handelt es sich um einen ADAM-Komplex, ein caudales Regressionssyndrom, ein Goldenhar-Syndrom, dreimal eine Pierre-Robin-Sequenz und einmal ein Schnürringsyndrom der unteren Extremität.

In vier Fällen wurde die Schwangerschaft durch einen induzierten Abort beendet und einmal wurde uns ein

Spontanabort in der 16. SSW bei Prune-belly-Sequenz gemeldet.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	7	58,3
induzierte Aborte	4	33,3
Spontanaborte ab 16. SSW	1	8,3
gesamt	12	100,0

Die Übersicht des mütterlichen Alters zeigt den größten Anteil mit 33,3 % betroffener Mütter im Alter von 25 bis 29 Jahren, das mittlere Alter der Mütter lag bei 27,4 Jahren

und damit etwa in der Größenordnung des Jahres 2011 mit 28,2 Jahren.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	16,7
20 bis 24 Jahre	1	8,3
25 bis 29 Jahre	4	33,3
30 bis 34 Jahre	2	16,7
35 bis 39 Jahre	3	25,0
gesamt	12	100,0

13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Im Jahr 2012 wurden uns 18 Geborene mit Embryopathien, Fetopathien bzw. congenitalen Infektionen gemeldet. Diese Anzahl ist deutlich höher als im Vorjahr mit nur elf Betroffenen.

Der Geschlechtsvergleich ergibt ein leichtes Überwiegen der männlichen Betroffenen.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	10	55,6
weiblich	8	44,4
gesamt	18	100,0

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,3

Am häufigsten wurde uns die **Fetopathia diabetica** mit elf Geborenen gemeldet. Alle Kinder kamen lebend zur Welt. Die Auswertung der Fetopathie zeigt, dass bei neun Geborenen neben dem Problem der Hypoglycämie respiratorische Störungen beschrieben wurden. Bei häufig vergesellschafteter Makrosomie wurden eine Asphyxie oder weitere Geburtsverletzungen berichtet.

Zweimal wurde die **Alkohol-Embryopathie** angegeben. Im Vorjahr 2011 konnten wir ebenfalls zwei Fälle registrieren. Die direkte postnatale Diagnosestellung stellt eine große Herausforderung dar. Dazu sind anamnestische Angaben unablässig.

Die angeborene **Cytomegalie** mit komplexen Fehlbildungen wurde uns dreimal gemeldet. Ein Kind wurde in der 38. SSW lebend bei bereits pränatal bekannter Diagnose geboren. Eine Schwangerschaft wurde in der 19. SSW durch einen Spontanabort beendet und ein Kind mit zusätzlichem Hydrops fetalis wurde tot in der 26. SSW geboren.

Ein erneuter Fall mit **Sartan-Embryopathie** mit angeborener Niereninsuffizienz wurde uns aus dem Landkreis Börde gemeldet. Im Jahr 2011 konnte die Entität nicht beobachtet werden. Die von uns verfasste Stellungnahme entnehmen Sie bitte dem Kapitel 12.24, auch wurde diese mehrfach im Ärzteblatt Sachsen-Anhalt veröffentlicht. Weitere Informationen erhalten Sie ebenfalls unter www.embryotox.de.

Eine **Phenylalanin-Embryopathie** trat bei einem Geborenen auf. Bei der Mutter (Gravida 3) ist eine PKU-Erkrankung bekannt. Ursache ist in der Regel eine Non-Compliance. Der im Mutterleib erhöhte Phenylalanin-Spiegel stellt ein Teratogen dar. Es besteht eine Korrelation zwischen der Höhe des Phenylalanin-Spiegels und der Schwere der Fehlbildung. Man findet neben der bereits postnatal auffälligen Microcephalie eine Entwicklungsverzögerung und zum Teil eine Epilepsie.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	16	88,8
Spontanaborte ab 16. SSW	1	5,6
Totgeborene	1	5,6
gesamt	18	100,0

Der Großteil der Kinder mit Embryopathien, Fetopathien oder congenitalen Infektionen kam lebend zur Welt (88,8 %). Eine Totgeburt und ein Spontanabort erfolgten bei angeborener Cytomegalie.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	5	27,8
25 bis 29 Jahre	1	5,6
30 bis 34 Jahre	7	38,8
35 bis 39 Jahre	5	27,8
gesamt	18	100,0

Das durchschnittliche Alter der betroffenen Mütter lag bei 30,7 Jahren und entspricht dem Wert des Vorjahres (2011: 30,5 Jahre).

14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Im Jahr 2012 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Datensätze zu 51 medizinisch induzierten Aborten aufgrund von Fehlbildungen bzw. Fetopathien gemeldet. Außerdem wurde eine extrauterine Gravidität in der 10. SSW beendet. Dieser Fet ist nicht Bestandteil der Auswertung in diesem Kapitel.

Im Folgenden werden die Daten zu medizinisch induzierten Aborten nach dem Vorliegen von ZNS-Fehlbildungen,

Chromosomenaberrationen und multiplen congenitalen Malformationen (MCA) bzw. sonstigen Diagnosen dargestellt.

Es handelt sich überwiegend um Mitteilungen aus pathologisch-anatomischen Instituten und Praxen sowie von humangenetischen Einrichtungen. Weiterhin übersenden uns Kollegen, die eine pränatale Feindiagnostik durchführen, entsprechende Befunde.

14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

Insgesamt wurden 13 induzierte Aborte aufgrund des Vorliegens einer ZNS-Anomalie vorgenommen.

folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- 1 x Rhinencephalie und Agenesie des Corpus callosum mit polyzystischen Nieren, Megaureter, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Agenesie der Nase und unvollständiger Lungenlappung
- 3 x Arnold-Chiari-Syndrom mit lumbaler Spina bifida
 - 1 x mit Tethered cord Syndrom
 - 1 x mit Skoliose durch Verschmelzung von Rippen
- 1 x Arnold-Chiari-Syndrom mit lumbosacraler Spina bifida und Hydrocephalus
- 2 x lumbale Spina bifida
 - 1 x mit Hydrocephalus
 - 1 x mit Gelenkkontraktur
- 1 x sacrale Spina bifida mit Hydrocephalus und Hygroma colli
- 1 x Spina bifida (aperta) und Potter-Sequenz
- 1 x parietale Encephalocele bei Schnürringsyndrom, fehlenden Schädelknochen und Augenlid, fehlendem Bein und Phalangen, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Klumpfuß
- 1 x Holoprosencephalie
- 1 x Kleinhirnagenesie mit Hydrocephalus internus und externus
- 1 x Corpus callosum Agenesie

Der Geschlechtsvergleich zeigt eine Androtropie und das Durchschnittsalter der Schwangeren lag bei 28,6 Jahren.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	8	66,7
weiblich	4	33,3
mit Angaben	12	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	13	

Geschlechtsverhältnis m : w = 2,0

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	7,7
20 bis 24 Jahre	0	0,0
25 bis 29 Jahre	7	53,8
30 bis 34 Jahre	4	30,8
35 bis 39 Jahre	1	7,7
gesamt	13	100,0

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 5 x wurde (15.-23. SSW) eine invasive Pränataldiagnostik durchgeführt, Karyotyp jeweils unauffällig

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
14. bis 16. SSW	2	16,7
17. bis 19. SSW	4	33,3
20. bis 21. SSW	6	50,0
mit Angaben	12	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	13	

Der früheste pathologische Ultraschallbefund wurde in der 15. SSW gemeldet, die späteste pränatale Diagnosestellung erfolgte in der 21. SSW.

In allen 13 Fällen wurde pränatal eine ZNS-Diagnose gestellt, die sich 12-mal vollständig postnatal bestätigte. Für einen Fet erhielten wir pränatal die Angabe Anencephalus und postnatal wurde eine Encephalocele mit cranial offenem Schädeldach bis zum Bulbus des rechten Auges beschrieben. Neben den pränatal diagnostizierten ZNS- und anderen Fehlbildungen wurden mehrere Softmarker (Lemon sign, Banana sign, Anhydramnion) registriert.

Gestationsalter zur Abortio:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abortio	Anzahl	Anteil (in %)
14. bis 16. SSW	0	0,0
17. bis 19. SSW	5	38,5
20. bis 21. SSW	5	38,5
22. bis 24. SSW	2	15,3
nach der 24. SSW	1	7,7
gesamt	13	100,0

14.2 Chromosomale Aberrationen

Die Schwangerschaft wurde aufgrund einer Chromosomenaberration in 29 Fällen vorzeitig durch induzierten Abort abgebrochen. Wie in den Vorjahren macht die Chromosomenaberration den größten Teil an den induzierten Aborten aus. Am häufigsten lag ein Down-Syndrom vor.

folgende Aberrationen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- 1 x CATCH 22
- 12 x Down-Syndrom
 - 10 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x Mosaik (mitotische Non-disjunction)
 - 1 x Translokation
- 1 x Trisomie 9
- 6 x Edwards-Syndrom
 - 5 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x o.A.
- 5 x Turner-Syndrom
 - 1 x mit Gonosomenanomalie
- 1 x Jacobsen-Syndrom (Deletion 11q-)
- 2 x spinale Muskelatrophie
 - 1 x Werdnig-Hoffmann
- 1 x Diastrophe Dysplasie

Die pränatale Diagnose einer chromosomalen Aberration wird durch eine Amniozentese und die Karyotypisierung aus den gewonnenen Zellen gestellt. Eine Amniozentese wird insbesondere Schwangeren über 35 Jahren (Altersindikation) oder bei Auffälligkeiten im Pränatalultraschall angeboten. Aber gerade erst im fortgeschrittenen Schwangerschaftsverlauf auffällige pränatal-sonografische Befunde führen weiterhin zur Indikationsstellung einer Amniozentese, auch über die 20. SSW hinaus. Bis zur endgültigen Diagnosestellung einer chromosomalen Aberration kann im Einzelfall die Schwangerschaft schon weit fortgeschritten sein.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	10	40,0
weiblich	14	56,0
unklar	1	4,0
mit Angaben	25	100,0
keine Angaben	4	
gesamt	29	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,7

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	2	6,9
25 bis 29 Jahre	2	6,9
30 bis 34 Jahre	10	34,5
35 bis 39 Jahre	7	24,1
ab 40 Jahre	8	27,6
gesamt	29	

Das mittlere Alter der Schwangeren beträgt 35,0 Jahre.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

invasive Pränataldiagnostik

- 22 x Amniozentese mit pathologischem Befund:
 - 21 x vor der 22. SSW (18 x zwischen 11. und 21. SSW, 3 x keine genaue Angabe der SSW)
 - 1 x in der 30. SSW
 - 6 x Chorionzottenbiopsie:
 - (1 x 11. SSW, 2 x 12. SSW, 2 x 13. SSW, 1 x 14. SSW, jeweils pathologischer Karyotyp)
 - 1 x keine Angaben zur invasiven Pränataldiagnostik
- pränataler Ultraschall:
- 20 x Ultraschall durchgeführt:
 - 17 x pathologischer Befund (13 x mit Angabe der SSW zwischen der 11. und 21. SSW)
 - 4 x pränatale Verdachtsdiagnosen bestätigt
 - 1 x Herzfehlbildung komplexer als pränatal
 - 1 x pränatale Herzfehlbildung nicht bestätigt (Edwards-Syndrom mit multiplen Fehlbildungen)
 - 6 x nur Softmarker festgestellt
 - 5 x keine Information
 - 3 x nur pathologischer Chromosomenbefund (Chromosomenanalyse bei positiver Familienanamnese, Alter der Kindsmutter bzw. pathologischem Ersttrimester-Screening)
 - 9 x keine Angaben zum Ultraschall

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	11	39,3
14. bis 16. SSW	5	17,8
17. bis 19. SSW	10	35,7
20. bis 21. SSW	1	3,6
ab 22. SSW	1	3,6
mit Angaben	28	100,0
vor der 22. SSW, ungenaue Angabe	1	
gesamt	29	

Gestationsalter zur Abruptio:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruptio	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	5	17,2
14. bis 16. SSW	5	17,2
17. bis 19. SSW	12	41,4
20. bis 21. SSW	4	13,8
22. bis 24. SSW	2	6,9
nach der 24. SSW	1	3,5
gesamt	29	100,0

Bei 57,2 % wurde die Diagnose einer Chromosomenaberration vor der 17. SSW erkannt. 75,8 % der Schwangerschaften wurden vor der 20. SSW beendet. Ein induzierter Abort bei einem Fet mit Trisomie 21 erfolgte in der 30. SSW.

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

Bei neun Feten lagen komplexe Fehlbildungen oder andere schwerwiegende Fehlbildungen, die zum induzierten Abort führten, vor.

folgende Fehlbildungen wurden von abgetriebenen Feten mitgeteilt:

- 1 x Prune-belly-Sequenz und Potter-Sequenz mit Klumpfüßen, bds. Megaureter und Gelenkkontraktur, Striktur der Urethra, hypoplastischer, unvollständig gelappter Lunge
- 1 x Body-Stalk-Anomalie mit Micromelie der Beine
- 1 x Gastroschisis
- 2 x Omphalocele, Analatresie und Ekstrophie der Harnblase
 - 1 x mit Klumpfuß, Luxation der Hüftgelenke, Micromelie der Beine
 - 1 x mit Urethralatresie, Epispadie
- 1 x Thanatophore Dysplasie Typ I mit Micromelie der Arme und Beine, Turricephalie, gewölbter Claviculae, Verbiegung der Femora
- 1 x multiple Anomalien o. n. A.
- 2 x Hydrops fetalis

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	5	83,3
weiblich	1	16,7
mit Angaben	6	100,0
keine Angaben	3	
gesamt	9	

Geschlechtsverhältnis m : w = 5,0

Die Geschlechtsverteilung zeigt eine Androtropie, diese wurde auch in den Vorjahren beobachtet.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	11,1
20 bis 24 Jahre	0	0,0
25 bis 29 Jahre	5	55,6
30 bis 34 Jahre	3	33,3
gesamt	9	100,0

Das mittlere Alter der Schwangeren betrug 27,9 Jahre.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

invasive Pränataldiagnostik

- 9 x pränataler Ultraschall mit jeweils pathologischem Befund zwischen 10. und 21. SSW
- 1 x Chrionzottenbiopsie in der 18. SSW (Normalbefund)

pränataler Ultraschall

- 9 x pathologischer Befund
 - 6 x pränatale Verdachtsdiagnosen bestätigt
 - 2 x wurde bei multipel fehlgebildeten Feten pränatal die Verdachtsdiagnose Body-Stalk-Anomalie angegeben, postnatal wiesen die Zwillinge Omphalocele, Analatresie und Ekstrophie der Harnblase und weitere kleine Fehlbildungen auf
 - 1 x prä- und postnatale Angabe: multipel fehlgebildet

Bei insgesamt fünf Feten wurden jeweils ein bis vier Softmarker angegeben.

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
bis 13. SSW	3	33,3
14. bis 16. SSW	1	11,1
17. bis 19. SSW	3	33,3
20. bis 21. SSW	1	11,1
22. bis 24. SSW	1	11,1
gesamt	9	100,0

14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Insgesamt stehen für das Jahr 2012 Informationen zu 52 aus medizinischer Indikation vorzeitig beendeten Schwangerschaften zur Verfügung. In die Analyse gehen im Folgenden 51 Aborte aufgrund von Fehlbildungen bzw. Fetopathien ein.

Die Anzahl von 51 Aborten entspricht einem Anteil von 8,2 % der Geborenen mit großen Fehlbildungen und liegt unterhalb des Anteils der Vorjahre.

Eine Fehlbildung des ZNS war in 25,5 % der induzierten Aborte ursächlich für die Durchführung. Im Jahr 2011 lag dieser Wert bei 17,9 % und wird somit in diesem Jahr wieder relativiert. Ursächlich war ein insgesamt geringeres Auftreten von ZNS-Fehlbildungen im Vorjahr. Die Chromosomenaberrationen stellen einen Anteil von 56,9 % an den induzierten Aborten dar und sind wie in den Vorjahren der größte Anteil. Eine komplexe Fehlbildung oder andere schwerwiegende Fehlbildungen lagen bei 22,5 % der induzierten Aborte vor.

In 43 Fällen lagen uns Angaben zum Geschlecht des Geborenen vor. Es liegt insgesamt eine leichte Androtropie vor.

Ein wichtiges Merkmal bei der Auswertung der induzierten Aborte ist der Durchführungszeitpunkt. Hierbei spielt insbesondere der Zeitpunkt der Diagnosestellung sowie die notwendigen Beratungs- und Entscheidungszeiten eine bedeutende Rolle. Dies ist bei den einzelnen Fehlbildungsentitäten unterschiedlich, da sie häufig zu unterschiedlichen Zeiten der Schwangerschaft entdeckt werden.

Insgesamt wurden 86,3 % der Schwangerschaften bis zur 21. SSW beendet. 13,7 % der Schwangerschaften wurden zu einem späteren Zeitpunkt beendet, im Jahr 2011 waren es vergleichsweise 13,2 %. Der Anteil der Spätaborte betrifft hauptsächlich Feten mit Chromosomen aus dem Bereich der ZNS-Fehlbildungen und Chromosomenaberration.

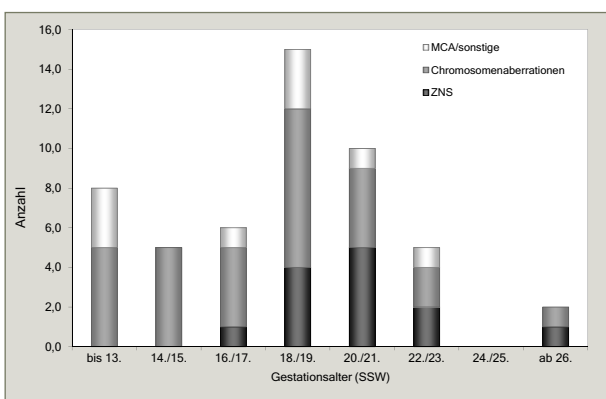


Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2012

Bezogen auf alle induzierten Aborte lässt sich ein mittleres mütterliches Alter von 32,1 Jahren errechnen. In 31,4 % der Fälle lag das Alter der Schwangeren über 35 Jahre.

Bei den ZNS-Anomalien lag das mütterliche Alter im Mittel bei 28,6 Jahren und bei den MCAs betrug es 27,9 Jahre. Der Median lag jeweils bei 29 Jahren. Erwartungsgemäß am höchsten mit 35,0 Jahren ist das mittlere Alter der Schwangeren bei Feten mit Chromosomenaberrationen, der Median liegt ebenfalls bei 35 Jahren. Es wurde uns in acht Fällen der Chromosomenaberrationen ein Alter der Mutter ab 40 Jahren angegeben. Die Verteilung des mütterlichen Alters wird im Folgenden dargestellt.

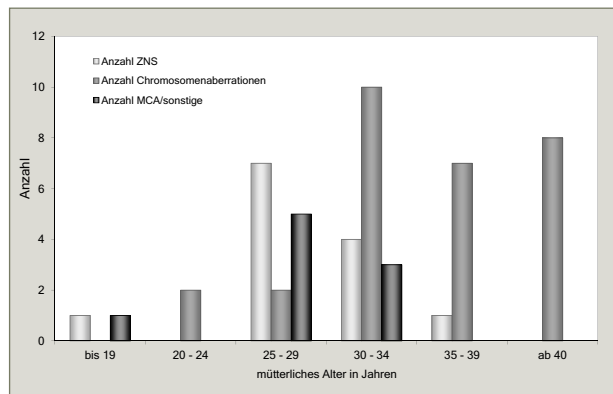


Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2012 (gruppiert)

Vom Statistischen Bundesamt werden 3.891 Schwangerschaftsabbrüche für Sachsen-Anhalt im Jahr 2012 angegeben. Deutschlandweit sinkt die Anzahl der Schwangerschaftsabbrüche um 1,9 % gegenüber dem Vorjahr, in Sachsen-Anhalt sind es 4,3 % weniger Abbrüche. Der Anteil der Schwangerschaftsabbrüche aus medizinischer Indikation ist mit 1,3 % wie im Vorjahr gering.

15 Zusammenfassung

Im vorliegenden Jahresbericht werden flächendeckend für das Bundesland Sachsen-Anhalt die gemeldeten Fehlbildungen und Anomalien für das Jahr 2012 zusammengefasst und statistisch ausgewertet. Die Darstellungsform entspricht der der Vorjahre und erlaubt dadurch Vergleiche. Die Analyse der Daten erfolgt populationsbezogen auf Basis der offiziellen Geborenenzahlen des Statistischen Landesamtes Halle. Aus anderen Bundesländern liegen keine Vergleichsdaten vor, da es kein vergleichbares Fehlbildungsregister in dieser Größenordnung in Deutschland gibt. Um die ermittelten Prävalenzen einordnen zu können, werden europaweit berechnete Werte von EUROCAT zum Vergleich aufgezeigt.

Im Bundesland Sachsen-Anhalt sind weiterhin sinkende Geborenenzahlen zu verzeichnen. 2012 wurden mit **16.888 Lebendgeborenen** jedoch geringfügig mehr Kinder als im Vorjahr (2011: 16.837) lebend geboren.

Die Anzahl der vom Statistischen Amt registrierten **Totgeborenen** (2012: 63) ist in diesem Jahr, sowohl absolut gesehen im Vergleich zum Berichtszeitraum (2000-2011: 71,6 pro Jahr), als auch bezogen auf die Zahl der Lebendgeborenen, als niedrig einzuschätzen (2012: 1 Totgeborenes auf 268 Lebendgeborene, 2000-2011: 1 Totgeborenes auf 243 Lebendgeborene).

Laut Angaben des Statistischen Bundesamtes kamen im Jahr 2012 in Deutschland 673.544 Kinder lebend zur Welt (2011: 662.685; 2010: 677.947). Die Lebendgeborenen Sachsens-Anhalts repräsentieren etwa 2,5 % aller 2012 in Deutschland lebend geborenen Kinder.

Der Jahresbericht 2012 des Fehlbildungsmonitoring basiert neben den Daten von Lebend- und Totgeborenen auch auf den Meldungen zu **52 medizinisch induzierten Aborten** und **20 Spontanaborten ab der 16. SSW**. Somit ergibt sich als Basis für die Prävalenzberechnungen des diesjährigen Berichtes eine **Gesamtzahl von 17.023 Geborenen** (Kapitel 2).

597 Geborene (3,5 % aller Geborenen) weisen **große Fehlbildungen** auf. Damit liegt die Fehlbildungsrate geringfügig über der der beiden Vorjahre (2011: 3,4 %; 2010: 3,5 %) und zeigt sich auch über die letzten zwölf Jahre als gleichbleibend (KI 3,3 % bis 3,5 %) (Kapitel 8).

Von den **Geborenen mit großen Fehlbildungen** beträgt der Anteil der Lebendgeborenen im Jahr 2012 89,5 % (2011: 88,2 %; 2010: 87,3 %). Seit Ende der 90-er Jahre ist beim Anteil der induzierten Aborte (2012: 8,2 %) ein leicht abfallender Trend zu beobachten. Der Anteil der Spontanaborte (2012: 1,5 %) liegt seit 1996 relativ stabil bei durchschnittlich 1,6 % und der der Totgeborenen nach einem sehr hohen Wert im Vorjahr sehr niedrig (2012: 0,7 %; 2011: 1,7 %), (Kapitel 7 und 8).

Wie üblich ergibt die Auszählung der **Häufigkeit einzelner Diagnosen** im Jahr 2012, dass Vorhof- und Ventrikelseptumdefekt die beiden am häufigsten beobachteten Fehlbildungen sind. Als dritthäufigste Fehlbildung fällt in diesem Jahr unerwartet die Hörstörung auf. Auf Rang vier folgt die Microcephalie, danach die dilatative Uropathie und der Klumpfuß. Down-Syndrom und Subluxation der Hüften finden sich seltener als im Durchschnitt der Vorjahre (Kapitel 11).

Etwa 1,5 % aller Geborenen sind 2012 von einer **Indikatorfehlbildung** betroffen (Kapitel 12). Für zehn Indikatorfehlbildungen ergeben sich, bezogen auf die jeweilige Basisprävalenz, **höhere Prävalenzen**: Encephalocele, Microcephalie, Fallot-Tetralogie, Gaumenspalte, Oesophagusatresie/-stenose/-fistel, Dünndarmatresie und -stenose, indifferentes Geschlecht, einseitige Nierenagenese, Ekstrophie der Harnblase und Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten. **Niedrigere Prävalenzen** im Vergleich zur Basisprävalenz werden 2012 bei: Hydrozephalus, Microtie/Anotie, Rectum- und Analtresie/-stenose, Hypospadie, Potter-Sequenz, Zystennieren, Zwerchfellhernie, Omphalocele, Down-Syndrom und Patau-Syndrom gefunden. Von den seltenen Indikatorfehlbildungen sind Anencephalie, Anophthalmie/Microphthalmie, Choroanaltresie und Epispadie in Sachsen-Anhalt aktuell gar nicht beobachtet worden.

Für das Jahr 2012 erhielten wir Daten zu **52 medizinisch induzierten Aborten**. Am häufigsten wurden die Schwangerschaften aufgrund von Chromosomenaberrationen (56,9 %) vorzeitig beendet. Zu etwa einem Viertel (25,5 %) waren Fehlbildungen des Zentralnervensystems Anlass. 3,9 % der Schwangerschaftsabbrüche erfolgten nach der 23. SSW (Kapitel 14).

Die Analyse in Kapitel 13 ergab, dass 2012 bei 30 Kindern und Feten eine **genetisch bedingte Erkrankung** diagnostiziert wurde. **Sequenzen, Assoziationen bzw. Komplexe** traten zwölfmal auf. 18 Geborene waren von einer **Embryopathie oder einer congenitalen Infektion** betroffen. Der überwiegende Grund für die Embryopathien bestand in einem mütterlichen Diabetes mellitus bzw. Gestationsdiabetes. Von den 52 Geborenen mit einer **Chromosomenstörung** lag das durchschnittliche mütterliche Alter 2012 bei 34,5 Jahren. Es ist damit höher als im gesamten Berichtszeitraum.

Im Kapitel 16 beschäftigt sich der diesjährige Jahresbericht mit Störungen der Geschlechtsentwicklung. Es werden dazu Hauptsymptome, die Embryologie sowie ein möglicher Zusammenhang mit endokrinen Disruptoren beschrieben. Epidemiologisch wird das Adrenogenitale Syndrom, weibliche und männliche Genitalfehlbildungen und das Turner-Syndrom näher betrachtet.

2012 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Daten zu 2.059 Geborenen aus Sachsen-Anhalt zugesandt. Bei 597 Kindern/Feten wurde mindestens eine große Fehlbildung und bei weiteren 256 Geborenen kleine Fehlbildungen oder Anomalien beschrieben. Neben den Daten von Fehlgebildeten sind als Kontrollen Daten zu Kindern ohne Fehlbildungen notwendig, da Risiken in wissenschaftlich fundierten Auswertungen nur im Vergleich abgeschätzt werden können.

Durch die Mithilfe aller engagierter Kollegen aus verschiedenen medizinischen Einrichtungen wird seit vielen Jahren mit den Meldungen angebotener Fehlbildungen eine solide Datenbasis geschaffen, auf deren Grundlage auch 2012 der aktuelle Jahresbericht erstellt werden konnte. **Daher möchten wir uns im Vertrauen auf eine auch in Zukunft so gute und kontinuierliche Zusammenarbeit bei allen unseren Einsendern sehr herzlich bedanken!**

16 Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD)

Begriffsbestimmung

Die Abweichung der Geschlechtsentwicklung wird definiert als fehlende Übereinstimmung zwischen chromosomalen, gonadalem und phänotypischen Geschlecht. Es handelt sich um einen angeborenen Zustand, dabei können Störungen der Geschlechtsentwicklung aber in jedem Lebensalter auffällig werden. Im Folgenden werden die Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung und deren Abweichungen sowie die Fehlbildungen des äußeren und inneren Genitale betrachtet, die bereits in der Neugeborenenzeit oder beim jungen Säugling auffallen. Unberührt müssen die komplexen Vorgänge bleiben, die nicht nur die morphologisch-anatomischen Veränderungen umfassen, sondern auch Störungen der Geschlechtsreife und Vorgänge, die als „psychisches Geschlecht“ bezeichnet werden (geschlechtsspezifisches Verhalten, sexuelle Orientierung, Geschlechtsidentität).

Medizin-historisch findet man verschiedene Termini die zur Beschreibung der gestörten Geschlechtsentwicklung genutzt wurden. Die Bezeichnung „Zwitter“ ist sehr veraltet und wird nicht mehr verwendet. Aktuell wurde die lang-

jährig genutzte medizinische Bezeichnung der „Intersexualität“ im Rahmen einer Konsensuskonferenz (Chicago, USA, Oktober 2005) zugunsten der Bezeichnung „Störung der Geschlechtsentwicklung“ (Disorder of sex development = DSD) aufgehoben. Mit der Veröffentlichung in der Monatsschrift für Kinderheilkunde im Februar 2008 hat diese neue Nomenklatur über die pädiatrische Endokrinologie hinaus im klinischen Alltag Verwendung gefunden.

Nomenklatur:

- DSD mit Aberrationen der Geschlechtschromosomen
- 46,XY DSD (definitive Diagnosenstellung z. T. nur in 50 % der Fälle), komplette oder partielle Androgenresistenz (CAIS, PAIS)
- 46,XX DSD (häufigste Form ist das adrenogenitale Syndrom-AGS)
- 1/3 der Kinder mit DSD weisen auch Begleitfehlbildungen auf

Übersicht über die Störungen der Geschlechtsentwicklung

Numerische Aberrationen der Geschlechtschromosomen:

- 47,XXY Klinefelter Syndrom und Varianten
- 45,X0 Ulrich Turner Syndrom und Varianten
- 45,X/46XY Mosaik (gemischte Gonadendysgenese)
- 46,XX/46XY (Chimerismus)

Karyotyp 46,XY

(männlicher Karyotyp, Phänotyp weiblich oder indifferent):

- Störung der Hodenentwicklung
 - komplette Gonadendysgenese
 - partielle oder gemischte Gonadendysgenese
- Störungen der Androgenbiosynthese oder der Androgenwirkung:
 - ohne Nebenniereninsuffizienz
 - 5alpha-Reduktase Typ II Defekt
 - komplette Androgenresistenz (CAIS)
 - partielle Androgenresistenz (PAIS)
 - endokrine Disruptoren
 - mit Nebenniereninsuffizienz
- syndromale Formen (Hand-foot-genital Syndrom)
- Kloakenfehlbildungen
- isolierte Hypospadie
- Kryptorchismus

Karyotyp 46,XX

(weiblicher Karyotyp, Phänotyp männlich oder indifferent):

- Störungen der Ovarentwicklung
- Androgenexzess
 - Adrenogenitales Syndrom (95% der Fälle 21-Hydroxylasemangel)
 - Glukokortikoidresistenz
 - fetoplazentarer Androgenexzess (z. B. Aromatasemangel)
 - maternaler Androgenexzess (z. B. Tumor, Einnahme androgenwirksamer Substanzen)
- syndromale Formen (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom)
- Kloakenfehlbildungen
- Labiänsynechie

Hauptsymptome

Die Mehrzahl der Anomalien, die unter Störungen der Geschlechtsentwicklung subsumiert werden, gehen mit komplexen endokrinologischen Veränderungen einher. Im Rahmen der Fehlbildungserfassung werden nur die Störungen morphologisch-anatomischer Veränderungen als Leitsymptom valide erfasst.

Die Geschlechtsreifestörung und Vorgänge, die als „psychisches Geschlecht“ bezeichnet werden (Geschlechtsspezifisches Verhalten, sexuelle Orientierung, Geschlechtsidentität), bleiben hier unberührt.

Folgende klinische Untersuchungsbefunde im Kreißsaal sind ein möglicher Hinweis auf eine DSD:

- klinisch nicht eindeutiges äußeres Genitale
- weibliches äußeres Genitale mit:
 - Klitorishypertrophie
 - posteriorer Fusion der großen Labien
 - inguinal oder in Labien tastbare Resistenz (Hoden)
- männliches äußeres Genitale mit:
 - bilateralem Hodenhochstand
 - Mikropenis
 - perinealer Hypospadie
 - milder Hypospadie, bilateralem Hodenhochstand
 - Familienanamnese für DSD
 - Diskordanz zwischen pränatalem Karyotyp und äußerem Genitale

Grundlagen der Embryologie

Nach Befruchtung der Eizelle entstehen die Gonaden (Keimdrüsen) als bipotente Genitaleisten etwa in der 4. Woche post conceptionem (p. c.). Bipotent bedeutet, dass eine weitere Differenzierung in männliche und weibliche Richtung möglich ist. Man nimmt an, dass sich erst ab der 6. Woche p. c. geschlechtsspezifische morphologische Unterschiede im Embryo entwickeln. Entscheidend ist dabei die Expression des hodendeterminierenden Faktors (Sex determining region Y) bei 46,XY Karyotyp.

Entwicklung inneres Genitale:

Die Geschlechtsdifferenzierung erfolgt unter Kontrolle der Biosynthese der Sexualhormone und der zellulären und

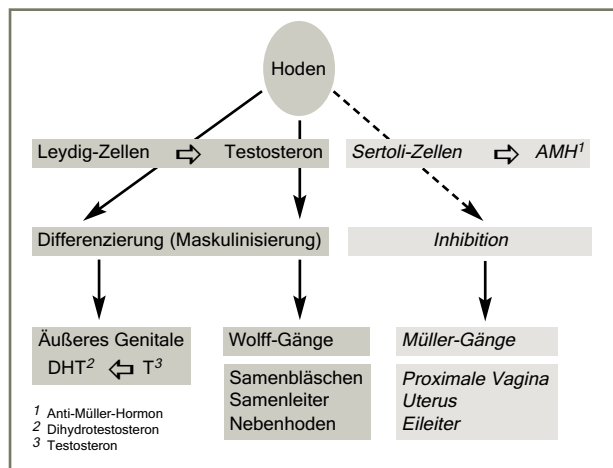


Abb. 49: männliche geschlechtliche Differenzierung
Quelle: Holterhus P (2010), Abb. 25.2, Seite 393

Endokrine Disruptoren

Das endokrine System des Menschen (Hormonsystem) mit der Sexualsteroidbiosynthese hat also eine Schlüsselposition bei der Geschlechtsdifferenzierungsstörung. Es wird von zahlreichen inneren Prozessen beeinflusst. Zunehmend treten aber auch äußere Faktoren (Umwelteinflüsse) in den Fokus, die aufgrund ihrer Fähigkeit, hormonelle Abläufe zu beeinflussen, als endokrine Disruptoren (Umwelthormone) bezeichnet werden.

Dazu zählen natürlich vorkommende Substanzen (Phytohormone) und synthetische Produkte (Alkylphenole, Bisphenol A, chlorierte Verbindungen, Ethinylestradiol, Phthalate, Pestizide). Ein Kontakt des Menschen mit diesen Substanzen ist unvermeidlich. Bereits im Jahr 2000 war das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Auftrag des Umweltbundesamtes mit einer Analyse zu diesem Thema beauftragt. Es gibt aktuelle tierexperimentelle Studien, die sie als auslösendes Agens von endokrinen Tumoren aber auch Fehlbildungen der Geschlechtsorgane identifizieren.

Epidemiologie

Eine epidemiologische Bestandsaufnahme ist schwierig, da es sich bei den Störungen der Geschlechtsentwicklung um eine sehr heterogene Gruppe handelt. Es wurde eine morphologisch-anatomische Klassifikation nach ICD-10 abweichend von der „endokrinen Nomenklatur“ genutzt. Unser Fokus liegt auf Erkrankungen, die mit einer großen urogenitalen Fehlbildung oder einem indifferenten Genitale zur Geburt auffallen, einschließlich dem Abwei-

gewebespezifischen Wirkungsvermittlung. Zentrale Rolle spielen dabei das Testosteron (gebildet von den Leydigzellen des embryonalen Hodens) und das Anti-Müller-Hormon (gebildet von den Sertoli-Zellen des embryonalen Hodens). Für die weibliche sexuelle Differenzierung ist primär die Abwesenheit von Testosteron und Anti-Müller-Hormon entscheidend.

Entwicklung äußeres Genitale:

Für die Differenzierung des äußeren männlichen Genitale ist die Testosteronbiosynthese (ab der 7. SSW vorhanden) entscheidend. Dazu bedarf es des Enzyms 5 α -Reduktase Typ II, das Testosteron zu Dihydrotestosteron aktiviert, sowie funktionsfähiger Androgenrezeptoren an den genitalen Zielgeweben. Unter diesen Bedingungen entwickelt sich aus dem Genitalhöcker bis zur 12. SSW der Penis. Die Urethralfalten und Labioscrotalwülste verschmelzen in der Mittellinie und bilden den Corpus cavernosum und das Scrotum. Eine gestörte Androgenbiosynthese oder ein Rezeptordefekt in der kritischen Phase (7.-12. SSW) kann dann trotz 46,XY Karyotyp zu einer gestörten Differenzierung des äußeren Genitale führen bei 46,XX in diesem Zeitfenster zu einer Virilisierung mit unterschiedlicher Ausprägung der Fusion der Labioscrotalfalten (46,XX DSD).

Sind keine funktionsfähigen Hoden vorhanden (wie bei regelrechter weiblicher Entwicklung oder Gonadendysgenese), so entwickelt sich der Genitalhöcker später zur Klitoris und die Labioscrotalfalten zu den großen Labien.

Eine sichere Differenzierung gelang aber in klinischen Studien bisher nicht. Insbesondere der Einfluss der verschiedenen „Stoffgemische“, nicht nur der endokrinen Disruptoren, denen wir im Alltag ausgesetzt sind, machen eine Identifikation des Einflusses einer speziellen Substanz als Auslöser genitaler Fehlbildungen schwierig. Bisher wurde der grenzwertüberschreitende toxische Einfluss der Substanzen untersucht. Neuere Arbeiten zeigen aber, dass eher die geringkonzentrierte Mischung verschiedener Disruptoren und die Länge der Zeit, die sie auf den Organismus einwirken (bereits als Fet), als ursächlicher Mechanismus angenommen werden muss. Dafür gibt es nur tierexperimentelle Modelle. Eine Erfassung und Beurteilung der Kausalität ist bei der möglichen großen Latenz zwischen der Einwirkzeit (intrauterin) und der erst im späteren Leben auftretenden klinisch relevanten Störung oder Beeinträchtigung erschwert bis unmöglich.

chen von phänotypischem Geschlecht und Karyotyp. Ausgewertet wurden Meldungen der Geburtsjahrgänge 1996 bis 2012 unter Bezug auf 268.572 Geborene. Ein Ausschluss kleiner Fehlbildungen bei der Gruppenbildung erfolgte nicht.

Die häufigste Erkrankung mit indifferentem Genitale zur Geburt ist das Adrenogenitale Syndrom, welches ursächlich für etwa die Hälfte aller neonatalen Fälle ist.

Adrenogenitales Syndrom (AGS)

Valide Daten für die Häufigkeit des klassischen AGS bei 21-Hydroxylasemangel gibt es anhand des bundesweiten Neugeborenen Screenings, sie ist potentiell lebensbedrohlich (Nebenniereninsuffizienz). Darum ist bei einem Neugeborenen mit indifferentem Genitale die Untersuchung des 17 α -Hydroxyprogesteron zum Ausschluss eines klassischen AGS mit drohender Salzverlustkrise dringend notwendig.

In Sachsen-Anhalt wurde das Neugeborenen Screening ab 1997 auf das klassische AGS erweitert. Die berechnete 15-Jahres-Prävalenz für 1998 bis 2012 beträgt 0,7 pro 10.000 Geborene (basierend auf 249.962 Geborene). Mit 1 : 13.888 Neugeborenen liegt diese im Bereich der zu erwartenden Häufigkeit, die in Publikationen für ganz Deutschland mit 1 : 13.000 bis 15.000 angegeben wird.

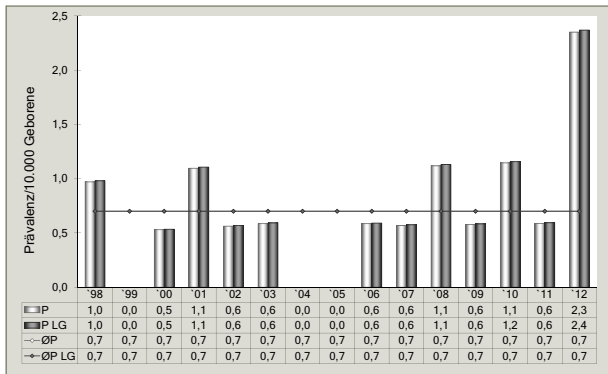


Abb. 50: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei adrenogenitalem Syndrom in der Erfassungsregion seit 1998

Weibliche Genitalfehlbildungen

Die Gruppenbildung fasst nach ICD-10 die Q50.0-6 (angeborene Fehlbildungen der Ovarien, der Tubae uterinae und der Ligamenta lata uteri), Q51.0-9 (angeborene Fehlbildungen des Uterus und der Cervix uteri) und Q52.0-9 (sonstige angeborene Fehlbildungen der weiblichen Genitalorgane) zusammen. Die 17-Jahres-Prävalenz beträgt 8,1 pro 10.000 Geborene und die Lebendgeborenenprävalenz für den gleichen Zeitraum liegt bei 7,4 pro 10.000 Geborene.

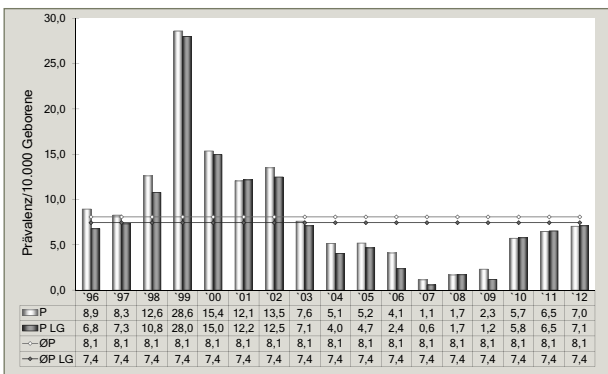


Abb. 51: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei weiblichen Genitalfehlbildungen in der Erfassungsregion seit 1996

Männliche Genitalfehlbildungen

Als männliche Genitalfehlbildungen sind nach ICD-10 Q53.0-9 (Nondescensus testis einschließlich Ektopia testis bei reifen Neugeborenen), Q54.0-9 (Hypospadie einschließlich der glandulären Hypospadie) und Q55.0-9

(sonstige angeborene Fehlbildungen der männlichen Genitalorgane) als eine Gruppe betrachtet worden. Die 17-Jahres-Prävalenz beträgt 32,0 pro 10.000 Geborene und die Lebendgeborenenprävalenz für den gleichen Zeitraum 31,8 pro 10.000 Geborene.

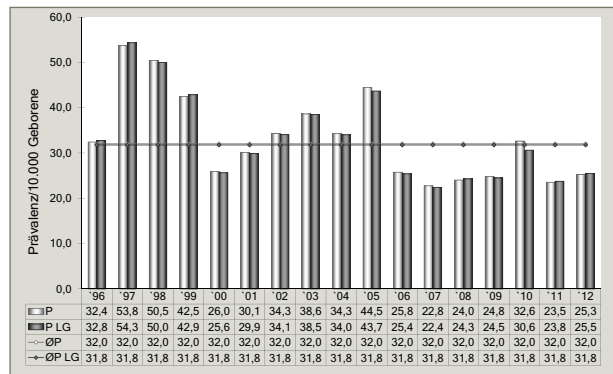


Abb. 52: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei männlichen Genitalfehlbildungen in der Erfassungsregion seit 1996

Turner-Syndrom

Hier werden alle Varianten (Karyotyp 46,X0 mit Gonosomenanomalie oder Mosaik) eingeschlossen. Das Turner-Syndrom ist die häufigste Ursache einer Gonadendysgenese bei weiblichem Phänotyp. In bis zu 30 % der Fälle ist bei pränatal detektiertem Softmarker mit einem Turner-Syndrom zu rechnen. Die Spontanabortalrate ist sehr hoch. Von den 56 Fällen zwischen 1996 bis 2012 lag bei 18 Fällen (32 %) mindestens eine weitere große Fehlbildung vor (9 x Fehlbildungen des Herz-Kreislaufsystems (16 %), 4 x Fehlbildungen der Nieren (7 %)).

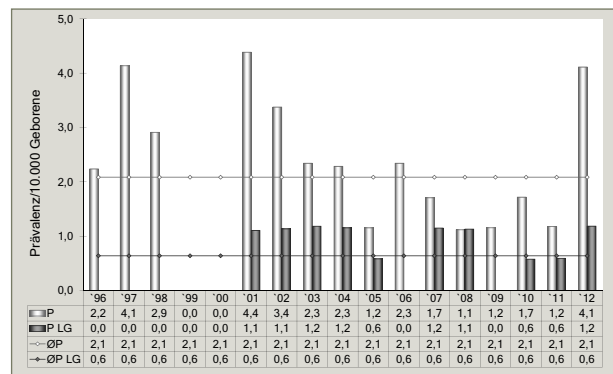


Abb. 53: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Turner-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996

Die 17-Jahres-Prävalenz beträgt 2,1 pro 10.000 Geborene und die Lebendgeborenenprävalenz 0,6 pro 10.000 Geborene. Eine Untersuchung aus Dänemark zeigt, dass bei 14,9 % der Patienten mit Turner-Syndrom die Diagnose in einem Alter von <1 Jahr, bei 33,2 % in der Adoleszenz (10-17 Jahre) und bei 38,5 % erst im Erwachsenenalter gestellt wurde. Das heißt, dass die Geburtsprävalenz die „wahre“ Prävalenz unterschätzen muss.

Quellenangaben:

Holterhus P: Störungen der Geschlechtsentwicklung. In: Hiort O, Danne T, Wabitsch M (Hrsg). Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie. 64 Tabellen Berlin, Heidelberg, New York, NY: Springer 2010: 391-409
weitere Literatur bei den Verfassern

17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2012

Im Rahmen der kontinuierlichen Fehlbildungserfassung besteht die Aufgabe des Fehlbildungsmonitoring darin, die von den medizinischen Einrichtungen in Sachsen-Anhalt übermittelten Informationen zu angeborenen Fehlbildungen systematisch auszuwerten und die Ergebnisse in Form des vorliegenden Jahresberichtes darzustellen.

Im Rahmen internationaler Kooperationen arbeitet das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt auf europäischer Ebene mit EUROCAT und auf internationaler Ebene mit der WHO-Organisation ICBDSDR zusammen.

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2012 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

Promotionen / Bachelorarbeiten

Im Jahr 2012 wurde im Fehlbildungsmonitoring keine Promotionsarbeit oder Bachelorarbeit abgeschlossen. Es wurden jedoch verschiedene Promotionsthemen im Jahr 2012 bearbeitet und laufen aktuell weiter (Arbeitstitel):

- Assoziation von Fehlbildungen und Intracytoplasmischer Spermieninjektion (ICSI)
- Entwicklung der Prävalenz des Down-Syndroms und der Einfluss der Pränataldiagnostik von 1995-2010
- Prävalenz und Risikofaktoren orofacialer Spaltbildungen in Sachsen-Anhalt

- Korrelation prä- und postnataler Ultraschallbefunde
- Vergleich der Prävalenzen von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten zwischen Thüringen und Sachsen-Anhalt
- Neugeborenenhörscreening - Datenanalyse 2010
- Fragiles-X-Syndrom
- Neugeborenenhörscreening und pädaudiologische Untersuchung bei Frühgeborenen
- Outcome bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt
- Outcome bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt
- Anorectale Fehlbildungen

Publikationen

Publikationen unter Mitautorschaft des Fehlbildungsmonitoring liegen zu verschiedenen Themen vor:

- Bartels E, Jenetzky E, Solomon BD, Ludwig M, Schmiedecke E, Grasshoff-Derr S, Schmidt D, Marzheuser S, Hosie S, Weih S, Holland-Cunz S, Palta M, Leonhardt J, Schafer M, Kujath C, Rissmann A, Nothen MM, Reutter H, Zwink N: Inheritance of the VATER/VACTERL association. *Pediatr Surg Int* 2012; 28 (7): 681-685
- Best KE, Tennant PWG, Addor M, Bianchi F, Boyd P, Calzolari E, Dias CM, Doray B, Draper E, Garne E, Gatt M, Greenlees R, Haeusler M, Khoshnood B, McDonnell B, Mullaney C, Nelen V, Randrianaivo H, Rissmann A, Salvador J, Tucker D, Wellesly D, Rankin J: Epidemiology of small intestinal atresia in Europe: a register-based study. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2012; 97 (5): F353-8
- Furth C, Genseke P, Amthauer H, Neumann G, Krause H, Seidensticker M, Wiemann D, Rissmann A, Liehr U, Ruf J: Evaluation of functional MR-urography in complex obstructive uropathy of infants: comparison to the conventional diagnostic algorithm--a pilot study. *Klin Padiatr* 2012; 224 (5): 296-302
- Garne E, Loane M, Dolk H, Barisic I, Addor M, Arriola L, Bakker M, Calzolari E, Matias Dias C, Doray B, Gatt M, Melve KK, Nelen V, O'Mahony M, Pierini A, Randrianaivo-Ranjatoelina H, Rankin J, Rissmann A, Tucker D, Verellun-Dumoulin C, Wiesel A: Spectrum of congenital anomalies in pregnancies with pregestational diabetes. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2012; 94 (3): 134-140

- Hoyer-Schuschke J, Haß H, Pötzsch S, Gerloff C, Krause H: Angeborene Pylorusagenesie Typ C - Eine sehr seltene Fehlbildung des Gastrointestinaltrakts. *Monatsschr. Kinderheilkd* 2012; 160 (6): 579-581
- Jenetzky E, Reckin S, Schmiedecke E, Schmidt D, Schwarzer N, Grasshoff-Derr S, Zwink N, Bartels E, Rissmann A, Leonhardt J, Weih S, Obermayr F, Radecke J, Palta M, Kosch F, Gotz G, Hofbauer A, Schafer M, Reutter H, Holland-Cunz S, Marzheuser S: Practice of dilatation after surgical correction in anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 2012; 28 (11): 1095-1099
- Ludwig KU, Mangold E, Herms S, Nowak S, Reutter H, Paul A, Becker J, Herberz R, AlChawa T, Nasser E, Böhmer AC, Mattheisen M, Alblas MA, Barth S, Kluck N, Lauster C, Braumann B, Reich RH, Hemprich A, Pötzsch S, Blaumeiser B, Daratsianos N, Kreuzsch T, Murray JC, Marazita ML, Ruczinski I, Scott AF, Beaty TH, Kramer F, Wienker TF, Steegers-Theunissen RP, Rubini M, Mossey PA, Hoffmann P, Lange C, Cichon S, Propping P, Knapp M, Nöthen MM: Genome-wide meta-analyses of nonsyndromic cleft lip with or without cleft palate identify six new risk loci. *Nat Genet* 2012; 44 (9): 968-971
- Nassar N, Leoncini E, Amar E, Arteaga-Vazquez J, Bakker MK, Bower C, Canfield MA, Castilla EE, Cocchi G, Correa A, Csaky-Szunyogh M, Feldkamp ML, Khoshnood B, Landau D, Lelong N, Lopez-Camelo JS, Lowry RB, McDonnell R, Merlob P, Metneki J, Morgan M, Mutchinick OM, Palmer MN, Rissmann A, Siffel C, Sipek A, Szabova E, Tucker D, Mastroiacovo P: Prevalence of esophageal atresia among 18 international birth defects surveillance programs. *Birth Defects*

- Res A Clin Mol Teratol 2012; 94 (11): 893-899
- Paditz E, Reißmann A, Götz D:
FASD 2012 Alkoholgeschädigte Kinder und pränatale Alkoholexposition: Wie oft? Dresden: kleantes 2012
 - Pedersen RN, Calzolari E, Husby S, Game E:
Oesophageal atresia: prevalence, prenatal diagnosis and associated anomalies in 23 European regions. Arch. Dis. Child 2012; 97 (3): 227-232
 - Reißmann A:
Offener Brief an die Gynäkologen und Geburtshelfer, Internisten, Allgemeinmediziner, Neonatologen. Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2012; 23 (11): 24
 - Wellesley D, Dolk H, Boyd PA, Greenlees R, Haeusler M, Nelen V, Game E, Khoshnood B, Doray B, Rissmann A, Mullaney C, Calzolari E, Bakker M, Salvador J, Addor M, Draper E, Rankin J, Tucker D:
Rare chromosome abnormalities, prevalence and prenatal diagnosis rates from population-based congenital anomaly registers in Europe. Eur J Hum Genet 2012; 20 (5): 521-526
 - Zwink N, Jenetzky E, Schmiedeke E, Schmidt D, Marzheuser S, Grasshoff-Derr S, Holland-Cunz S, Weih S, Hosie S, Reifferscheid P, Ameis H, Kujath C, Rissmann A, Obermayr F, Schwarzer N, Bartels E, Stein A, Janssen N, Radecke J, Palta M, Leonhardt J, Kosch F, Gotz G, Hofbauer A, Schafer M, Reutter H, Brenner H:
Assisted reproductive techniques and the risk of anorectal malformations: a German case-control study. Orphanet J Rare Dis 2012; 7 (1): 65

Vorträge/Weiterbildungen

Im Jahr 2012 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring Vorträge zu folgenden Themen, z. B. im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen, gehalten:

- 29.02.2012: „Häufigkeit seltener Stoffwechselerkrankungen in Sachsen-Anhalt ... vom Sinn einer Folsäureprophylaxe“
(Tag der Seltenen Erkrankungen 2012, Magdeburg)
- 12.03.2012: „Epidemiologische Daten zu Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt und die daraus resultierenden Empfehlungen zur Folsäureprophylaxe“
(Arbeitsgruppe „Folsäure für dich - mein Kind“, Magdeburg)
- 31.03.2012: „Sachsen-Anhalt hört früher? - Neugeborenen-Hörscreening in Sachsen-Anhalt“
(104. Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Leipzig)
- 18.04.2012: „Aktueller Fall: Fehlbildungen durch ACE-Hemmer in der 2. Schwangerschaftshälfte“
(Kinderärztliche Fortbildung, Magdeburg)
- 02.06.2012: „Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“
(11. Fortbildungsveranstaltung des Arbeitskreises Neuropädiatrie Mitteldeutschland, Meerane)
- 08.10.2012: „Entwicklung Neuralrohrdefekte“
(Beiratstreffen des „Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit“, Frankfurt a.M.)
- 31.10.2012: „Using a surveillance system to identify risk factors of congenital anorectal malformations“
(39th ICBDSR Annual Meeting: Ottawa/Canada)
- 10.11.2012: „Vorstellung Jahresbericht 2011“
(8. Einsendertreffen Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Magdeburg)

Poster

Auf der 104. Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM) in Leipzig wurden folgende Poster von Mitarbeiterinnen bzw. unter Mitautorenschaft des Fehlbildungsmonitoring präsentiert (30.-31.03.2012):

- „Angeborene Fehlbildungen - Welche Bedeutung hat ein Fehlbildungsregister“
- „Epidemiologie der Analatresie und der anorectalen Malformation“
- „Kinder mit Fragilem-X-Syndrom im nördlichen Sachsen-Anhalt“

Weitere Aktivitäten und Kooperationen

Die Zahl der Studien, die von unseren Kooperationspartnern EUROCAT und ICBDSR initiiert werden, hat in den letzten Jahren stetig zugenommen.

An folgenden Studien haben wir als Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt im Jahr 2012 teilgenommen bzw. diese Studien wurden initiiert:

EUROCAT

- "Epidemiology of Hirschsprung's disease in Europe: a register-based study"
- "The impact of prenatal screening and subsequent terminations on the prevalence of CHD anomalies in live born babies with Down syndrome"
- "Epidemiology of congenital diaphragmatic hernia in Europe: a register-based study"
- "Antidepressant use in pregnancy"
- "Epidemiology of rare syndromes in Europe"
- "Prevalence of neural tube defects (NTD) in younger mothers in Europe 2000-2008: analysis of the EUROCAT database"
- "The risk of congenital anomalies in multiple births: a European registry based study"
- "Fraser syndrome"
- "Perinatal Mortality due to congenital anomalies"
- "Proposal for analysing the rare unbalanced chromosome abnormalities reported to EUROCAT"
- "Esophageal atresia: Population based study of epidemiology and outcome in European regions"
- "Epidemiology of neural intestinal atresia in Europe: a register-based study"
- "Congenital heart defects in Europe: Prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005"
- "Study on maternal diabetes"

ICBDSR

- "International estimate and geographical variation of esophageal atresia/fistula"

Die Arbeit des **Arbeitskreises "Folsäure & Gesundheit"**, dem das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt als Mitglied angehört, wurde im Jahr 2012 wieder aufgenommen. Das Beiratstreffen fand am 08.10.2012 in Frankfurt am Main statt. Unter gewohnter Leitung von Prof. Dr. Berthold Koletzko und Prof. Dr. Klaus Pietrzik ist es das Ziel, die Versorgung mit Folsäure/Folat in Deutschland zu verbessern und über den gesundheitlichen Nutzen des B-Vitamins aufzuklären.

Ein Treffen der regional tätigen **Arbeitsgruppe „Folsäure für dich - mein Kind“** fand am 12.03.2012 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 2012

Einleitung

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

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

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

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 Untersuchung mittels AABR obligat
- Untersuchung bei Frühgeborenen spätestens zum errechneten Geburtstermin und bei kranken Neugeborenen 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 Kinder-Richtlinie sind die **Durchführung und die Ergebnisse des Neugeborenenhörscreeing sowie einer erfolgten Konfirmationsdiagnostik im Gelben Kinderuntersuchungsheft zu dokumentieren**. Diese Dokumentation dient dem betreuenden Kinderarzt bzw. dem behandelnden HNO-Arzt zur Beurteilung, inwieweit diese Früherkennungsuntersuchung und eine eventuell notwendige Konfirmationsdiagnostik erfolgt ist bzw. ob eine entsprechende Therapie eingeleitet wurde.

Beteiligte Einrichtungen

Im Jahr 2012 gab es in Sachsen-Anhalt 27 Geburtskliniken. In allen wird bereits langjährig ein Neugeborenenhörscreeing mittels TEOAE oder AABR angeboten. Diese Kliniken nahmen 2012 alle am Tracking des Neugeborenenhörscreeing teil.

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

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

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

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

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

* Joint Committee on Infant Hearing (JCIH):
Year 2007 Position Statement: Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs. Pediatrics. 120. 898-921 (2007) DOI: 10.1542/peds.2007-2333

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

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

Geburtskliniken	Trackingzeitraum 2012	Geborene in diesem Zeitraum*
Ameos Klinikum Aschersleben	01.01. - 31.12.2012	523
Ameos Klinikum Bernburg	01.01. - 31.12.2012	242
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	01.01. - 31.12.2012	424
Krankenhaus Jerichower Land GmbH Burg	01.01. - 31.12.2012	381
Städtisches Klinikum Dessau	01.01. - 31.12.2012	805
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	01.01. - 31.12.2012	343
Ameos Klinikum St. Salvator Halberstadt	01.01. - 31.12.2012	569
Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben	01.01. - 31.12.2012	258
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	01.01. - 31.12.2012	1.804
Universitätsklinikum Halle (Saale)	01.01. - 31.12.2012	1.117
Krankenhaus Köthen GmbH	01.01. - 31.12.2012	381
Klinik St. Marienstift Magdeburg	01.01. - 31.12.2012	841
Klinikum Magdeburg gGmbH	01.01. - 31.12.2012	1.186
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.	01.01. - 31.12.2012	1.262
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis GmbH Merseburg	01.01. - 31.12.2012	639
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	01.01. - 31.12.2012	332
Bördekrankenhaus GmbH Neindorf	01.01. - 31.12.2012	186
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben GmbH Quedlinburg	01.01. - 31.12.2012	544
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	01.01. - 31.12.2012	372
Helios Klinik Sangerhausen	01.01. - 31.12.2012	795
Ameos Klinikum Schönebeck	01.01. - 31.12.2012	509
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	01.01. - 31.12.2012	785
Asklepios Klinik Weißenfels	01.01. - 31.12.2012	494
Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	01.01. - 31.12.2012	636
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	01.01. - 31.12.2012	530
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	01.01. - 31.12.2012	371
Krankenhaus Zerbst GmbH	01.01. - 31.12.2012	216
Geborene* in Kliniken von Sachsen-Anhalt gesamt		16.545

Hausgeburten / Geburten im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden	01.01. - 31.12.2012	150
--	---------------------	------------

Trackingkinder gesamt		16.695
------------------------------	--	---------------

* Geburten + Mehrlinge, falls keine eigene Geburtenbuchnummer vergeben wurde, abzüglich der Totgeborenen

Im Jahr 2012 wurde insgesamt **16.545 Neugeborenen** nach der Geburt in einer Geburtsklinik in Sachsen-Anhalt eine Screening-ID zugeordnet. Daraus ergibt sich für diese Kinder die Möglichkeit des Hörscreeningtracking.

Weiterhin gehen Angaben zu **150 Kindern**, die z. B. per Hausentbindung oder im Geburtshaus geboren wurden, in die Auswertungen mit ein. Diese Kinder erhielten ebenfalls nach der Geburt eine Screening-ID (z. B. durch die betreuende Hebamme).

Trackingaufwand

Das Tracking des Neugeborenenhörscreening erfordert einen umfangreichen organisatorischen und personellen Aufwand. Dies beginnt bereits in den Geburtskliniken mit der Dokumentation der Hörtestergebnisse, die an das Fehlbildungsmonitoring per Post oder per Fax übermittelt werden. Im Fehlbildungsmonitoring erfolgt dann kontinuierlich die Dateneingabe in eine spezielle Trackingdatenbank. Insgesamt erhielten wir im Jahr 2012 Meldungen von **108 Einsendern**.

In der folgenden Tabelle wird dargestellt, wie viele Neugeborene pro Monat eine Screening-ID erhielten und wie viele Befundeingänge von diesen Neugeborenen pro Monat erfolgten. Ersichtlich wird, dass aktuell pro Monat mit durchschnittlich 1.750 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

2012	Kinder mit Screening-ID	Anzahl der Befundeingänge
Januar	1.359	1.704
Februar	1.306	1.624
März	1.303	1.730
April	1.292	1.636
Mai	1.394	1.841
Juni	1.353	1.700
Juli	1.561	1.926
August	1.565	1.841
September	1.486	1.876
Oktober	1.426	1.764
November	1.299	1.670
Dezember	1.351	1.698
gesamt	16.695	21.010

Um das Tracking zu gewährleisten, wurden für die Neugeborenen des Jahres 2012 insgesamt **2.736 Briefe bzw. Fax-Anfragen** (pro Kind ein bis maximal neun Briefe) verschickt. Bezogen auf alle Kinder mit Screening-ID entspricht dies durchschnittlich 0,16 Briefe pro Kind.

Ebenfalls gab es telefonische Kontakte zu den Eltern der Kinder, die 2012 geboren wurden bzw. zu den behandelnden Ärzten. Es wurden insgesamt **312 Telefonate** im Rahmen des Tracking geführt (ein bis maximal fünf pro Kind).

Ergebnisse (Stand: Juli 2013)

In die Auswertungen zum Neugeborenenhörscreening 2012 gehen alle Befunde ein, die an die Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening für Kinder aus dem Geburtsjahr 2012 gemeldet wurden:

Von den **16.695 Kindern** mit Screening-ID hatten **14.128 Kinder** ein **unauffälliges Neugeborenenhörscreening**.

Bei **2.567 Kindern** war dieser **erste Hörtest kontrollbedürftig** bzw. es wurde kein Neugeborenenhörscreening in der Geburtsklinik durchgeführt (gilt ebenfalls als kontrollbedürftig). Die Gründe für eine Nichtdurchführung des Hörtests sind vielfältig, dazu gehören z. B. die ambulante Geburt bzw. die vorzeitige Entlassung aus der Geburtseinrichtung, die Verlegung des Kindes in eine andere Klinik oder ein defektes Gerät.

Die **Kontrolluntersuchung** der 2.567 Kinder ergab bei **2.009 Kindern** ein **unauffälliges Ergebnis**. Die restlichen **558 Kinder** hatten weiterhin ein **kontrollbedürftiges Ergebnis**.

Von diesen 558 Kindern erhielten **124 Kinder** eine **abgeschlossene pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik**. **168 Kinder** haben unserer Kenntnis nach **keine Konfirmationsdiagnostik** erhalten und gelten als **lost to follow-up**.

Bei **227 Kindern** wurde **kein Screening** durchgeführt (keine Elternreaktion auf Nachfragen oder Untersuchung abgelehnt) und bei **10 Kindern** befindet sich der **Status** noch **in Abklärung**, d. h. die Untersuchungen waren im August 2012 noch nicht abgeschlossen bzw. der Trackingprozess dauert noch an. Für **29 Kinder** musste die **Nachverfolgung** seitens der Trackingstelle **ohne Ergebnis beendet** werden.

Insgesamt konnte bisher bei **144 Kindern** des Geburtsjahrgangs 2012 die **follow-up-Untersuchung (Konfirmationsdiagnostik)** **abgeschlossen** werden. Neben den 124 Kindern, die ein kontrollbedürftiges Ergebnis hatten, sind darunter auch 20 Kinder mit unauffälligem Erstscreening. Diese 20 Kinder erhielten möglicherweise aufgrund bestehender Risikofaktoren eine follow-up-Untersuchung. Im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik konnte bei **96 Kindern** eine **Hörstörung ausgeschlossen** werden. Bei **48 Kindern** wurde eine einseitige/beidseitige **Hörstörung diagnostiziert** und eine entsprechende Therapie eingeleitet. Beispielsweise wurden **27 Kinder** mit **Hörgeräten** versorgt (20-mal Hörgeräte beidseitig, 7-mal Hörgerät einseitig).

Befragung zum NeugeborenenhÖrscreening (NHS)

Im Jahr 2012 wurden die beteiligten Kliniken (Geburts-/ Kinderkliniken) sowie niedergelassene Kinderärzte in Sachsen-Anhalt zur Durchführung des NeugeborenenhÖrscreening und der praxisbezogenen Bedeutung befragt.

Nachfolgend werden auszugsweise die Ergebnisse, die sich aus dem Rücklauf von 41 Fragebögen aus den Kliniken und 120 Fragebögen von niedergelassenen Kollegen ergeben, dargestellt:

Ergebnisse der Klinik-Befragung 2012

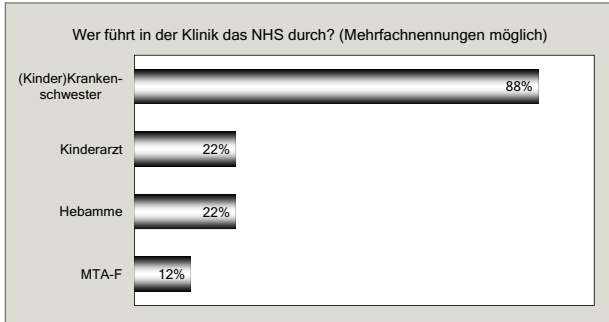


Abb. 54: Wer führt in der Klinik das NHS durch?

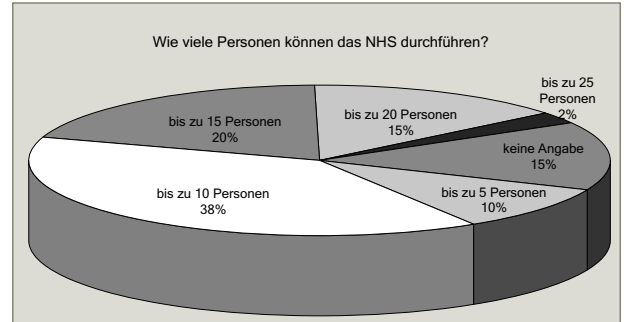


Abb. 55: Wie viele Personen können das NHS durchführen?

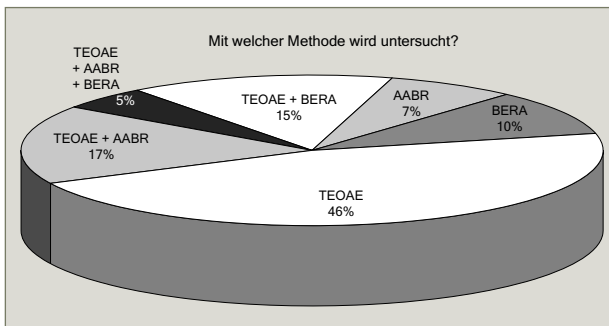


Abb. 56: Mit welcher Methode wird untersucht?

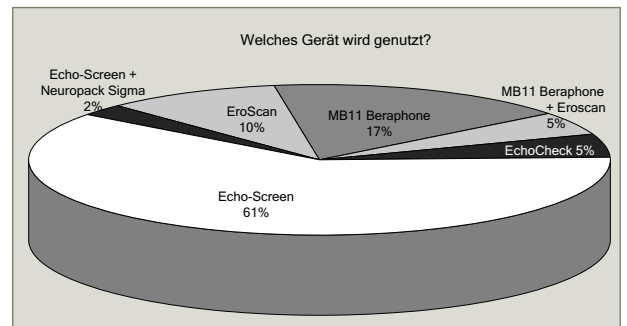


Abb. 57: Welches Gerät wird genutzt?

Ergebnisse der Kinderärzte-Befragung 2012

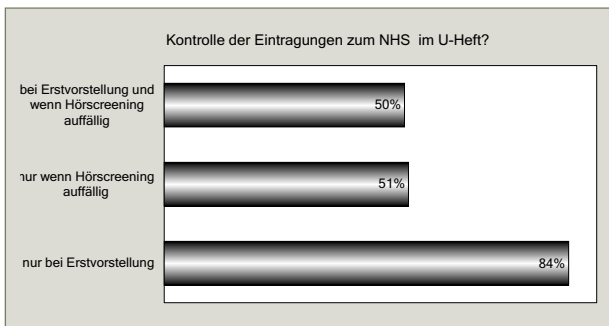


Abb. 58: Kontrolle der Eintragungen im U-Heft durch Kinderarzt?

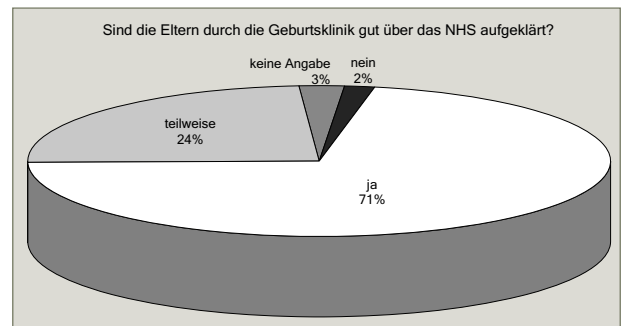


Abb. 59: Sind die Eltern durch Klinik gut über NHS aufgeklärt?

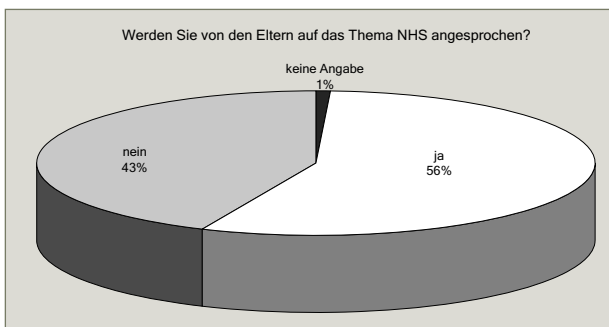


Abb. 60: Wird der Kinderarzt auf das Thema NHS angesprochen?

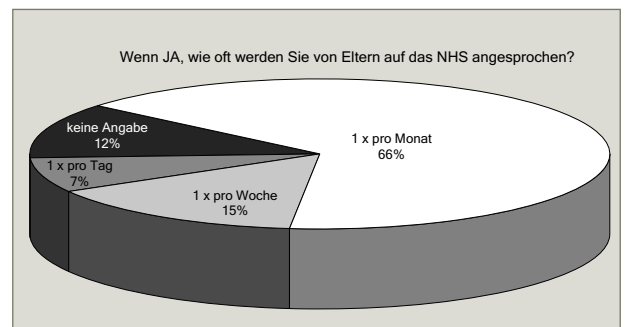


Abb. 61: Wie häufig wird der Kinderarzt auf das Thema NHS angesprochen?

Detaillierte Informationen zu dieser Befragung erhalten Sie unter www.angeborene-fehlbildungen.com (Menüpunkt *Hörscreening* ⇒ *Befragung Hörscreening*).

Weiterhin werden diese Ergebnisse Bestandteil einer Promotionsarbeit zum Thema NeugeborenenhÖrscreening sein (wird bearbeitet).

19 Jahresbericht 2012 des Zentrums für Neugeborenencreening 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

Das Neugeborenencreening ist eine bevölkerungsmedizinische Präventionsmaßnahme mit dem Ziel der vollständigen und frühzeitigen Erkennung sowie einer qualitätsgesicherten Therapie aller Neugeborenen mit behandelbaren endokrinen und metabolischen Erkrankungen. In den Richtlinien über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres („Kinder-Richtlinien“) sind die Details des Neugeborenen-creenings (NGS) in den Anlagen 2-4 geregelt.

Die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenencreening (DGNS) e.V. erstellt jährlich gemeinsam mit den deutschen Screeninglaboratorien den nationalen Screening-report. Die statistische Aufarbeitung der Screeningdaten orientiert sich an den in der Richtlinie definierten Qualitätskriterien für die Durchführung des NGS in Deutschland. Der Report bezieht sich ausschließlich auf die angeborenen

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

Die Screeningproben aus den einzelnen Bundesländern verteilen sich auf die Laboratorien wie in Abbildung 1 dargestellt. Hier wird ersichtlich, dass das Screeninglabor Magdeburg die Screeningproben aus Sachsen-Anhalt vollständig bearbeitet.

Natürlich hält sich unser Labor an die in der Richtlinie genannten Erkrankungen. Tabelle 1 listet diese mit den aktuellen Häufigkeiten in Deutschland auf.

Tab. 1: Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten in Deutschland

Krankheit	Prävalenz
Hypothyreose	1 : 3.275
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	1 : 17.383
Biotinidasemangel (inkl. partieller Defekte)	1 : 24.212
Galaktosämie (klassisch)	1 : 112.991
Phenylketonurie (PKU) / Hyperphenylalaninämie (HPA)/Cofaktormangel	1 : 5.022
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	1 : 112.991
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	1 : 10.761
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	1 : 135.589
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	1 : 56.496
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I (CPTI)-Mangel	1 : 338.974
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase II (CPTII)-Mangel	keine Angaben
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	keine Angaben
Glutaracidurie Typ I (GA I)	1 : 225.982
Isovalerialanacidämie (IVA)	1 : 56.496
gesamt	1 : 1.309

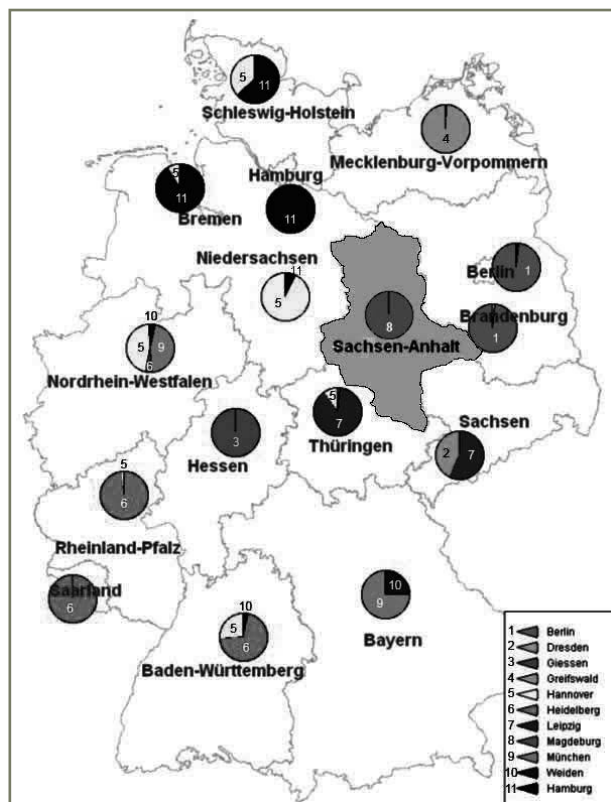


Abb. 1: Screeningzentren in Deutschland

Im Folgenden werden die Daten des Screenings in Sachsen-Anhalt aus dem Jahr 2012 dargestellt.

Prozessqualität

Die Prozessqualität beschreibt die Prozessabläufe und deren Bewertung durch Fachgremien an Hand von vorgegebenen Indikatoren.

Diese sind für das Neugeborenencreening:

- vollständige Erfassung der Zielpopulation
 - Erfassungsmethode und -rate
 - Leerkartensysteme
- Vollständigkeit der Kontroll (Recall) - und Folgeuntersuchungen
- Erfassung der Untersuchungsparameter und Cutoffs
- nach Krankheit, Labor und Lebens- bzw. Gestationsalter stratifizierte Recallraten, positiv
- prädiktive Werte, Prävalenzen
- Spezifität und Sensitivität der Testverfahren
- Prozesszeiten (hier nur im präanalytischen und Laborbereich: Alter bei Blutentnahme, Zeit zwischen Blutentnahme, Laboreingang und Befundübermittlung)
- individuelle Screeningwerte von Neugeborenen, für die eine weitere Abklärung empfohlen wurde
- Konfirmationsdiagnostik
 - Art der Diagnostik
 - Zeitraum der Diagnostik
- endgültige Diagnose
- Therapiebeginn

Erfassungsraten

Um sicher zu stellen, dass das Screening allen Neugeborenen angeboten wird, ist ein Tracking auf Vollständigkeit nötig. Dies erfolgt für Kinder, die in geburtshilflichen Einrichtungen entbunden werden, durch Kontrolle der fortlaufenden Geburtenbuchnummern im Screeninglabor und durch ein sogenanntes Leerkartensystem. Die geburtshilflichen Einrichtungen müssen laut Kinderrichtlinie auf einer leeren Testkarte die Ablehnung des Screenings überhaupt, die Ablehnung einer Frühabnahme des Screenings, die Verlegung in eine Spezialeinrichtung oder den Tod des Neugeborenen dokumentieren. Diese Testkarte muss an das Labor gesandt werden. Der Erfolg dieses Systems ist in den einzelnen Bundesländern unterschiedlich.

Für das Jahr 2012 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut Angaben des Statistischen Bundesamtes wurden 16.888 Kinder in Sachsen-Anhalt lebend geboren (Angaben nach dem Wohnort der Mutter).

Tab. 2: Erfassungsrate für Erstuntersuchungen

	Anzahl	Differenz/Summe
Erstscreening in Magdeburg	16.663	
nicht in Sachsen-Anhalt wohnend	720	15.943
Screening von den Eltern verweigert bzw. U2 vermutlich nicht wahrgenommen, keine Rückmeldung	8	15.951

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen und der Anzahl der gescreenten Kinder beträgt **937**.

Die Angaben des Statistischen Bundesamtes basieren auf den Angaben des Statistischen Landesamtes Sachsen-Anhalt. Grundlage sind die von den Geburtseinrichtungen an die Standesämter gemeldeten Geburten, die nach dem Wohnort der Mutter sortiert werden. Die Zahl

der in Sachsen-Anhalt lebenden Mütter, die ihre Kinder in anderen Bundesländern zur Welt brachten, kann in der Screeningstatistik unseres Zentrums nicht erfasst werden, wenn das Neugeborenencreening in einem anderen Bundesland erfolgte.

Es wurden mit Sicherheit Neugeborene in anderen Bundesländern gescreent, die in Sachsen-Anhalt geboren wurden und deren Mütter in Sachsen-Anhalt wohnen. Dazu konnte keine genaue Kenntnis erworben werden.

Tab. 3: Erfassungsrate durch Leerkarten

Leerkarten	Anzahl
Gesamteingang	331
Kind verstorben / Totgeburt	6 / 37
Frühabnahme abgelehnt	238
Verlegung in andere Einrichtung	50

Von 79 Leerkarten (ohne verstorbene Kinder) ist keine Blutprobe im Labor eingegangen. Ein Grund dafür ist unter anderem die Durchführung des Screenings in einem anderen Bundesland.

Tab. 4: Vollständigkeit der Kontroll(Recall)- und Folgeuntersuchungen

Zweitscreening wegen	auffälligem Erstbefund	Frühabnahme < 36 Std.	Frühgeborene < 32 SSW
angefordert	66	362	159
eingegangen im eigenen Labor	63	347	155
verstorben vor Kontrolle	1	1	4
eingegangen im Fremdlabor	2	6	

SSW = Schwangerschaftswochen

Untersuchungszahlen, Recallraten und gesicherte Fälle

In Tabelle 5 werden die Recallraten für die einzelnen Messparameter und die gesicherten Fälle aufgezeigt. Ins-

gesamt mussten 2012 143 Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden.

Tab. 5: Probenumfang, gesicherte Fälle, Recall-Rate 2012, Inzidenz 1992-2012

	Erstuntersuchungen	Zweituntersuchungen*	Recallrate** 2012	Gesicherte Fälle	Inzidenz in Sachsen-Anhalt 1992-2012
TSH	16.663	565	0,08 %	4	1/3.740
PHE***	16.663	565	0,02 %	3	1/5.489
GALT	16.663	565	0,01 %	-	1/170.168
BIO	16.663	565	0,00 %	-	1/223.000
17OHP	16.663	565	0,22 %	4	1/18.447##
AC, AS (TMS)	16.663	565	0,01 %	1 x MCAD#	1/14.539###

* 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 in der Erstuntersuchung, 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 (Tandemmassenspektrometrie = TMS) erst seit Mai 2001 in Sachsen-Anhalt

Prozesszeiten

Blutentnahmezeiten

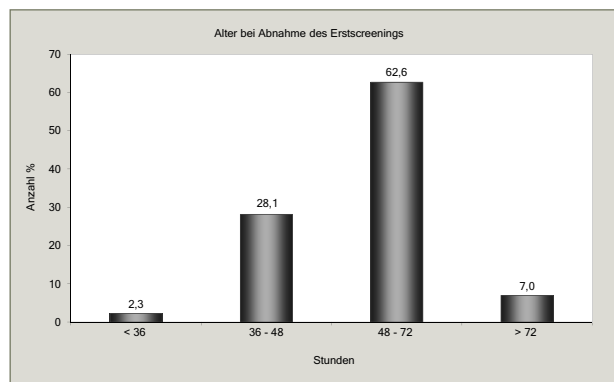


Abb. 2: Alter bei Abnahme des Erstscreenings

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-Screening (36.-72. Lebensstunde) wurde bei 90,7 % (2011: 90,7 %) der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 9,3 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt (2011: 9,3 %). Wir sehen eine gleichbleibende Tendenz gegenüber dem Vorjahr.

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 3 zeigt, dass 39,4 % aller Einsendungen das Labor erst mehr als 2 Tage nach der Blutabnahme erreichten (2011: 37,1 %).

Es gab 2012 Versandprobleme, die denen der Vorjahre glichen.

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.

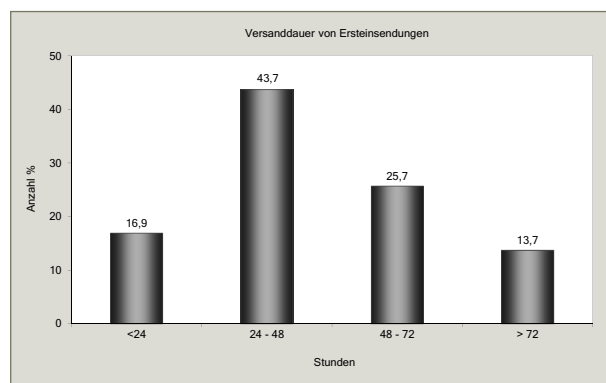


Abb. 3: Versanddauer von Einsendungen

Befundübermittlung

Abbildung 4 zeigt die Dauer der Diagnostik aller Erstuntersuchungen im Labor. Befunde, die nach mehr als 36 Stunden fertig sind, sind durch interne Wiederholungen gegeben. Die 2,8 % aller Befunde, die das Labor erst nach mehr als 48 Stunden verlassen, spiegeln im wesentlichen Störungen im Laborablauf (Gerätewartungen, -reparaturen usw.) wider.

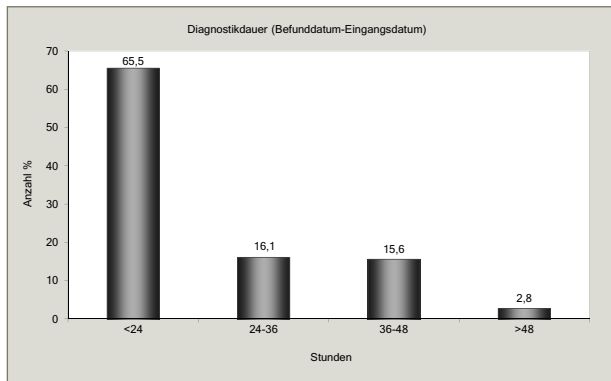


Abb. 4: Diagnostikdauer (Befunddatum-Eingangsdatum)

Das in Abbildung 4 genannte Ergebnis für alle Ersteinsendungen spiegelt sich leider auch in der Befunddauer bei pathologischen Ergebnissen (insgesamt 143) wider (Abbildung 5).

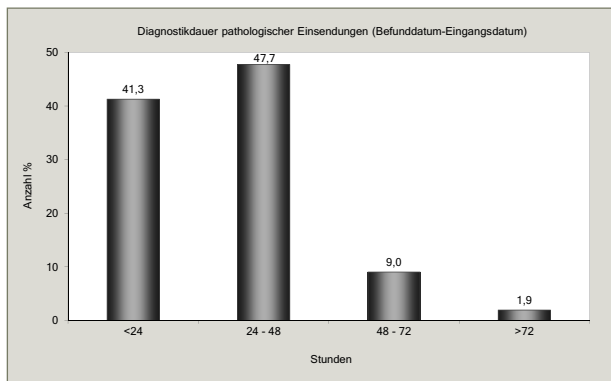


Abb. 5: Diagnostikdauer pathologischer Einsendungen

Die folgende Abbildung zeigt die Zeit von der mündlichen Übermittlung von 143 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.

16 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). Da sich diese Kinder in der Obhut einer Klinik befinden, geht man damit kein Risiko ein, wenn der Erstbefund mit dem zuständigen Arzt besprochen wurde.

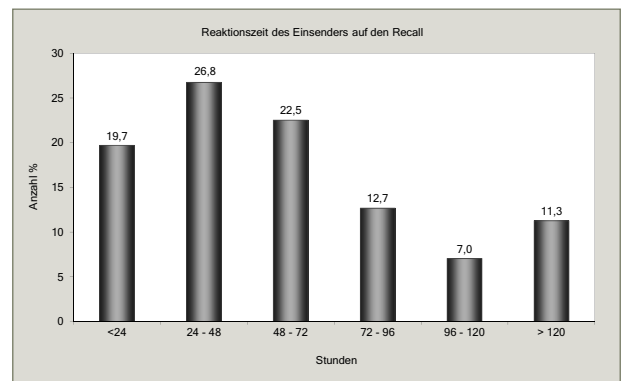


Abb. 6: Reaktionszeit des Einsenders auf den Recall

12 Screeningverdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt werden. Es wurden 4 Kinder mit einer Hypothyreose, 3 Kinder mit einer Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie (PKU/HPA), 1 Kind mit einem Abbaufekt der mittelkettigen Fettsäuren (MCAD) und 4 Kinder mit einem adrenogenitalen Syndrom diagnostiziert.

Therapieeinleitung screening-positiver Patienten

10 Patienten mussten einer Therapie zugeführt werden:

Tab. 6: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdiagnostik	Alter bei Therapiebeginn
4 x Hypothyreose	Serum-TSH, T4, Sonografie	6-30 Tage
1 x Phenylketonurie	Serum-Phe, BH4-Test	8 Tage
4 x adrenogenitales Syndrom	Multisteroidanalyse im Trockenblut oder Serum	2-5 Tage
1 x MCAD-Mangel	Mutationsanalytik	7 Tage

2 Kinder mit einer HPA benötigen keine Therapie.

Zusammenfassung

2012 gab es keine Änderungen in den Vorgaben des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen (G-BA).

Das Gen-Diagnostikgesetz ist und bleibt dabei das übergeordnete Gesetz mit seinen Strafparagrafen.

Die Prozessqualität konnte nicht weiter verbessert werden. Unser Labor liegt da auch schon über dem Durchschnitt aller deutschen Screeninglabore.

Wie immer konnten wir alle Patienten mit positivem Erstscreeningbefund verfolgen und den Verdacht sichern bzw. ausschließen.

Auch die Bestätigung des positiven Screeningbefundes (Konfirmation) durch die Behandlungseinrichtungen und der Therapiebeginn wurden in allen Fällen dokumentiert.

Für 2012 errechnet sich für alle Zielkrankheiten des Neugeborenencreenings für Sachsen-Anhalt eine Inzidenz von 1 : 1388.

Das Stoffwechsellabor Magdeburg ist im Internet unter

www.stoffwechsellabor-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.

Der nationale Screeningreport der DGNS ist auf der Webseite der Gesellschaft ca. 2 Jahre nach Ablauf des betreffenden Zeitraumes einzusehen.

