

Jahresbericht 2023

Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt



SACHSEN-ANHALT

Ministerium für
Arbeit, Soziales, Gesundheit
und Gleichstellung

Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen 2023

Dorit Götz
Andrea Köhn
Anke Reißmann
Claudia Spillner
Cornelia Vogt
Angelina Degen
Nashwa Shaik

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

Leipziger Straße 44
39120 Magdeburg

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

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

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

Titelbild: © Fehlbildungsmonitoring

Redaktionsschluss: 01. November 2024
ISSN: 1861-3535

* gefördert durch das Ministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Gleichstellung des Landes Sachsen-Anhalt

Gender-Hinweis:

Für den Jahresbericht des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt wird aus Gründen der besseren Lesbarkeit eine männliche Schreibweise verwendet. Sämtliche Personen und Bezeichnungen beziehen sich dabei gleichermaßen auf alle Geschlechter.

Vorwort

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

um die Häufigkeit von angeborenen Fehlbildungen in unserem Land zu erfassen, zu analysieren und langfristig zu reduzieren, ist das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt seit langem ein unverzichtbares Instrument. Als fester Bestandteil unserer Gesundheitsberichterstattung dokumentiert es Ergebnisse einer anonymen und kontinuierlichen Überwachung. Es bietet somit eine solide Grundlage für präventive Maßnahmen und eine zielgerichtete medizinische Versorgung. Zudem ermöglicht es uns, die Gesundheit unserer Kinder zu schützen und ihnen eine gute Zukunft zu eröffnen. Gemeinsam können wir dazu beitragen, dass immer mehr Kinder gesund zur Welt kommen. Die Ergebnisse des Fehlbildungsmonitorings dienen darüber hinaus auch als Grundlage für wissenschaftliche Untersuchungen. Durch die kontinuierliche Analyse der Daten können neue Erkenntnisse gewonnen und innovative Therapieansätze entwickelt werden.

Angeborene Fehlbildungen sind strukturelle Veränderungen des Körpers, die bei der Geburt vorhanden sind und jeden Teil oder Teile des Körpers betreffen. Fehlbildungen können von leichter bis schwerwiegender Funktionseinschränkung begleitet sein. Dabei kann es sich um Veränderungen der Form und Größe von Organen bis zum Fehlen von Organsystemen handeln. Angeborene Fehlbildungen sind eine erhebliche Ursache für Todesfälle bei Säuglingen und Kleinkindern sowie für chronische Krankheiten und Behinderungen. Glücklicherweise sind angeborene Fehlbildungen sehr selten: ungefähr eine von 33 Schwangerschaften in Europa ist betroffen.

Der Jahresbericht 2023 legt seinen Fokus auf die Kodierung und die Klassifikation angeborener Fehlbildungen. Doch was soll mit Klassifikationsmodellen überhaupt erreicht werden? Die standardisierte Einordnung klinischer Befunde trägt erheblich dazu bei, jede Fehlbildung eindeutig zu identifizieren und von anderen Erkrankungen abzugrenzen. Damit wird ein Vergleich von Fällen innerhalb und zwischen verschiedenen Einrichtungen, Regionen und Ländern ermöglicht.

Der weltweite Ausbruch von Mpox, der sogenannten „Affenpocken“, ist ein aktuelles Paradebeispiel dafür, wie bereits erste Fälle durch ein gut etabliertes Überwachungssystem relativ schnell identifiziert werden



konnten. Durch die frühzeitige Erkennung konnte die internationale Gemeinschaft rasch auf den Ausbruch reagieren. Gewonnene Daten wurden mithilfe moderner Analysemethoden ausgewertet, um die Ausbreitung des Virus zu verfolgen, Risikogruppen zu identifizieren und die Wirksamkeit von Maßnahmen zu bewerten.

Nur mit Hilfe standardisierter Zusammenfassungen ist eine Analyse der Risikofaktoren möglich. Um die Prognose bei von Fehlbildungen betroffenen Schwangerschaften zu verbessern, können so verschiedene therapeutische und prophylaktische Ansätze in der klinischen Praxis evaluiert werden. Die Klassifizierung neuer Fehlbildungen ist ein komplexer Prozess, der sich ständig weiterentwickelt. Es gibt keine einheitliche, starke Methode, da jede Fehlbildung einzigartig ist und oft eine Kombination aus genetischen, umweltbedingten und zufälligen Faktoren zugrunde liegt.

Doch egal, ob pränatal oder postnatal diagnostiziert: Angeborene Fehlbildungen stellen Eltern vor große Herausforderungen. Hilfreich ist dann eine fachliche Begleitung von erfahrenen Hebammen, Schwestern und Pflegern sowie Ärztinnen und Ärzten, die Eltern beistehen können. Mein Dank gilt daher allen, die in ihrem Berufsalltag betroffene Kinder und Eltern unterstützen. Mein ausdrücklicher Dank richtet sich auch an all diejenigen, die mit ihrem Engagement zur Erstellung des vorliegenden Berichtes beigetragen haben.

Mit freundlichen Grüßen

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Petra Grimm-Benne'.

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

Inhaltsverzeichnis

1	Geburten und Feten 2023 in der Erfassungsregion	8
2	Beteiligte Einrichtungen der Region 2023	9
2.1	Geburtskliniken/Kinderkliniken/Kinderchirurgie/Kinderkardiologie (sortiert nach Ort)	9
2.2	Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik (sortiert nach Ort)	9
2.3	Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen (sortiert nach Ort)	9
3	Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt 2023	10
3.1	Allgemeine Informationen	10
3.2	Erfassung und Auswertung	10
3.3	Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur	11
4	Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten 2023	12
4.1	Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen	12
4.2	Eingegangene Daten der meldenden Einrichtungen	13
5	Geschlechtsverhältnis 2023	14
6	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt (N=485)	15
7	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in Sachsen-Anhalt (N=200)	17
8	Pränatale Sonografiebefunde	19
9	Organsystembeteiligung und häufigste Einzeldiagnosen bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen	21
10	Indikatorfehlbildungen, modifiziert nach International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)	24
10.0	Definitionen	24
10.1	Neuralrohrdefekte (Q00./Q01./Q05.)	27
10.2	Anencephalie (Q00.)	28
10.3	Spina bifida (Q05.)	29
10.4	Encephalocele (Q01.)	30
10.5	Microcephalie (Q02.)	31
10.6	Congenitale Hydrocephalie (Q03.)	32
10.7	Arhinencephalie/Holoprosencephalie (Q04.1/Q04.2/Q87.3)	33
10.8	Anophthalmie/Microphthalmie (Q11.0/Q11.1/Q11.2)	34
10.9	Microtie/Anotie (Q16.0/Q17.2)	35
10.10	Fallot-Tetralogie/Pentalogie (Q21.3/Q21.80)	36
10.11	Transposition der großen Gefäße - TGA (Q20.1/Q20.3)	37
10.12	Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)	38
10.13	Aortenisthmusstenose (Q25.1)	39
10.14	Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Q36./Q37.)	40
10.15	Gaumenspalte (Q35.1/Q35.3/Q35.5/Q35.9)	41
10.16	Choanalatresie (Q30.0)	42
10.17	Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (Q39.0-Q39.4)	43
10.18	Dünndarmatresie/-stenose (Q41.1/Q41.2/Q41.8/Q41.9)	44
10.19	Rectum- und Analatresie/-stenose (Q42.0-Q42.3)	45
10.20	Hypospadie (Q54.0-Q54.3/Q54.8/Q54.9)	46
10.21	Epispadie (Q64.0)	47
10.22	Indifferentes Geschlecht (Q56.)	48
10.23	Potter-Sequenz (Q60.6)	49
10.24	Nierenagenesie, einseitig (Q60.0/Q60.2)	50
10.25	Zystennieren (Q61.1-Q61.9)	51

10.26	Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)	52
10.27	Präaxiale Polydactylie (Q69.1/Q69.2)	53
10.28	Reduktionsfehlbildungen, insgesamt - obere und untere Extremitäten (Q71./Q72./Q73.)	54
10.29	Zwerchfellhernie (Q79.0)	55
10.30	Omphalocele (Q79.2)	56
10.31	Gastroschisis (Q79.3)	57
10.32	Prune-belly-Sequenz (Q79.4)	58
10.33	Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)	59
10.34	Patau-Syndrom - Trisomie 13 (Q91.4-Q91.7)	60
10.35	Edwards-Syndrom - Trisomie 18 (Q91.0-Q91.3)	61
10.36	Turner-Syndrom (Q96.)	62
10.37	Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien (Q98.)	63
10.38	Trendanalyse der Indikatorfehlbildungen	64
11	Analyse der festgestellten genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen	66
11.1	Chromosomenaberrationen	66
11.2	Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen	67
11.3	Sequenzen/Assoziationen/Komplexe	68
11.4	Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen	69
11.5	Mütterliches Alter	70
12	Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen	71
12.1	Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)	71
12.2	Chromosomale Aberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen	72
12.3	Multiple congenitale Anomalien (MCA) und sonstige Fehlbildungen, die Anlass für die Frauen waren, einen Schwangerschaftsabbruch durchführen zu lassen	73
12.4	Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen	74
13	Zusammenfassung	75
14.	Themen im Fokus	76
14.1	Internationale Kompatibilität der Kodierung - Erfassung von Fehlbildungen unter dem Hintergrund der ICD-11 Einführung	76
14.2	Fortschritte bei der Erkennung angeborener Anomalien: Die Integration von künstlicher Intelligenz in klinische Anwendungen	78
15	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2023	83
16	Neugeborenen-Hörscreening 2023	89
17	Jahresbericht 2023 des Zentrums für Neugeborenenenscreening in Sachsen-Anhalt	92

Abbildungsverzeichnis

Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980 (gruppiert))	15
Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)	16
Abb. 3: Schwangerschaftsausgänge bei Kindern/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))	17
Abb. 4: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)	18
Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (gruppiert)	21
Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2011	27
Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2011	27
Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2011	28
Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2011	29
Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2011	29
Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Encephalocle in Sachsen-Anhalt seit 2011	30
Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2011	31
Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2011	32
Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2011	33
Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2011	34
Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2011	35
Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Fallot-Tetralogie/Pentalogie in Sachsen-Anhalt seit 2011	36
Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2011	37
Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2011	38
Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2011	39
Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2009	40
Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2011	41
Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2011	42
Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt seit 2011	43
Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2011	44
Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2011	45
Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2011	46
Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2011	47
Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2011	48
Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2011	49
Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2011	50
Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2011	51
Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2011	52
Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2011	53
Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2011	54
Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2011	55
Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2011	56
Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2011	57

Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2011	58
Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2011	59
Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2011	60
Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2011	61
Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Turner-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2011	62
Abb. 44: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien in Sachsen-Anhalt seit 2011	63
Abb. 45: Trendanalyse 2010 bis 2023 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der Zweijahresprävalenz (95 % KI)	64
Abb. 46: Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexen, Embryopathien und Chromosomenaberrationen pro Jahr seit 2011	70
Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2023	74
Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2023 (gruppiert)	74

Abkürzungen

AABR	automated auditory brainstem response (Hirnstammaudiometrie)	ICD	Internationale Klassifikation der Krankheiten
ASD	Atriumseptumdefekt	ICSI	Intracytoplasmatische Spermieninjektion
AVSD	Atrioventrikulärer Septumdefekt	IUGR	intrauterine Wachstumsretardierung
ATC	Anatomisch-therapeutisch-chemische Klassifikation	KI	Konfidenzintervall
AV-Block	atrioventrikulärer Block (= Herzblock)	LG	Lebendgeburt(en)
bds.	beidseitig	MCA	Multiple congenitale Anomalien
BMI	Body-Mass-Index	NHS	Neugeborenen-Hörscreening
BP	Basisprävalenz	NIPT	nichtinvasiver Pränataltest (zellfreie DNA-Analyse)
(c)CMV	(koninatale) Cytomegalie-Virus-Infektion	NT	Nackentransparenz
dB	Dezibel	o. (n.) A.	ohne (nähere) Angaben
CHD	Congenital Heart Defects (= angeborene Herzfehler)	OR	Odds Ratio (Quotenverhältnis)
DIV	Double Inlet Ventricle	P	Prävalenz
DORV	Double Outlet Right Ventricle	PDA	persistierender Ductus arteriosus
DUP	dilatative Uropathie	PFO	persistierendes Foramen ovale
EUROCAT	European Surveillance of Congenital Anomalies	SA	Spontanabort(e)
FAS	Fetales Alkoholsyndrom	SD	Standardabweichung
FASD	Fetal Alcohol Spectrum Disorder	SSW	Schwangerschaftswoche
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss	TEOAE	transitorisch evozierte otoakustische Emissionen
HAS	harnableitendes System	TG	Totgeburt(en)
HLHS	hypoplastisches Linksherz-Syndrom / Linksherzhypoplasie-Syndrom	(d-)TGA	(dextro-)Transposition der großen Gefäße
HNO	Hals-Nasen-Ohren	TORCH	Akronym aus den Anfangsbuchstaben wichtiger pränataler Infektionen: Toxoplasmose, other (andere, z. B. Syphilis, Listeriose), Röteln, Cytomegalie (CMV) sowie Herpes simplex
IA	induzierte(r) Abort(e)	VSD	Ventrikelseptumdefekt
ICBDSR	International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research	ZNS	Zentralnervensystem

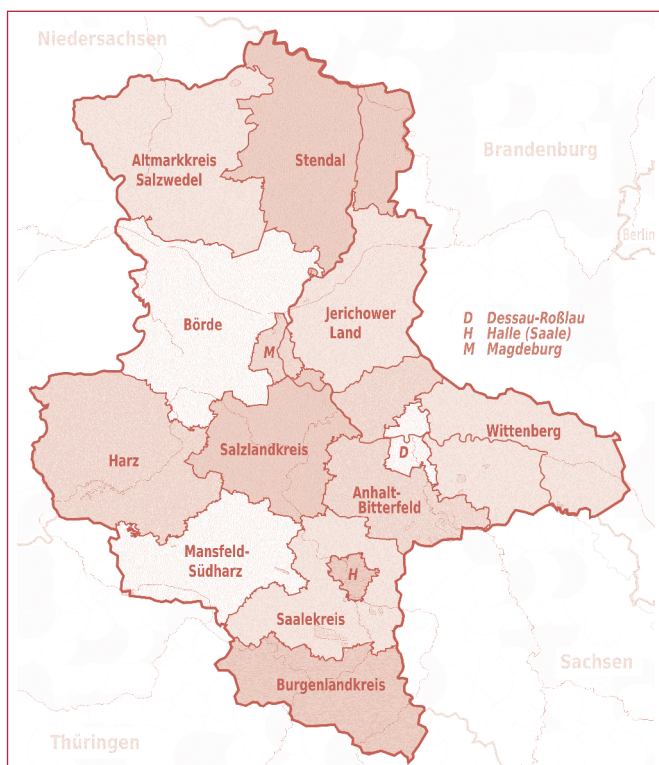
1 Geburten und Feten 2023 in der Erfassungsregion

Landkreise/ kreisfreie Städte	Lebend- geburten*	Totgeburten*	Lebend- und Totgeburten gesamt	Spontanaborte ab 16. SSW#	induzierte Aborte#
Altmarkkreis Salzwedel	526	o. A.	527**	-	2
Anhalt-Bitterfeld	890	o. A.	891**	-	7
Börde	1.043	4	1.047	-	1
Burgenlandkreis	973	4	977	-	1
Dessau-Roßlau	498	4	502	-	4
Halle	1.897	4	1.901	-	4
Harz	1.142	7	1.149	4	7
Jerichower Land	485	o. A.	485**	-	-
Magdeburg	1.787	8	1.795	2	12
Mansfeld-Südharz	714	3	717	1	1
Saalekreis	1.140	3	1.143	-	4
Salzlandkreis	1.057	5	1.062	2	5
Stendal	682	o. A.	683**	1	2
Wittenberg	716	4	720	-	3
Landkreis in Sachsen-Anhalt o.n.A.	-	-	-	-	-
Sachsen-Anhalt	13.550	49	13.599	10	53

* Quelle: © Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt, Halle (Saale), 2024

** extrapolierte Anzahl

Daten Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt



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

2 Beteiligte Einrichtungen der Region 2023

2.1 Geburtskliniken/Kinderkliniken/Kinderchirurgie/ Kinderkardiologie (sortiert nach Ort)

- AMEOS Klinikum Aschersleben
- Helios Klinik Jerichower Land Burg
- Städtisches Klinikum Dessau
- Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen
- AMEOS Klinikum Halberstadt
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale)
- Universitätsklinikum Halle (Saale) A.ö.R.
- Helios Klinik Köthen
- Herzzentrum Leipzig - Universitätsklinik für Kinderkardiologie (*außerhalb von Sachsen-Anhalt*)
- Klinikum Magdeburg
- Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
- Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg
- Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel
- Helios Klinik Sangerhausen
- Johanniter-Krankenhaus Stendal
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode
- Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg
- SRH Klinikum Zeitz

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

- Dr. H. und C. Seidel, Fächärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Dessau-Roßlau
- Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg
- Dr. Krull, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, Haldensleben
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Klinik für Geburtshilfe, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Seeger, OÄ Dr. Radusch
- Universitätsklinikum Halle (Saale) A.ö.R., Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OA Dr. Riemer
- Zentrum für Pränatale Medizin Halle: S. Riße, N. Manthey
- Labor Schenk/Ansorge, Genetikzentrum, Dr. Ababei, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg
- Dr. Blaschke, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, Magdeburg
- Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Magdeburg
- Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg
- Klinikum Magdeburg, Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OÄ Dr. Schleef
- Dr. Lüß, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, 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., Institut für Klinische Chemie, Screeninglabor
- Trackingstelle Neugeborenen-Hörscreening Sachsen-Anhalt, Magdeburg
- Dr. Welger, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg
- Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg
- Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Müller
- Dr. Achtzehn, Dr. Adams, Fachärzte für Kinder- und Jugendmedizin, Wanzleben
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OÄ Dr. Schulze

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

- Institut für Pathologie Dr. Bilkenroth, Dr. Irmscher, Dr. Lupatsch, Eisleben
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie

3 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt 2023

3.1 Allgemeine Informationen

Die langjährige regionale Erfassung unterschiedlicher angeborener Fehlbildungen erlaubt es zeitliche Häufungen oder Langzeittrends einzelner Fehlbildungen zu erkennen. In der hier vorgelegten Datenanalyse zum Geburtsjahrgang 2023 wird das an Hand von 37 exemplarisch gewählten angeborenen Fehlbildungen visualisiert.

Daher soll der **Dank** für die Fortführung der interdisziplinären Zusammenarbeit im Rahmen der kontinuierlichen prospektiven Fehlbildungserfassung, **an Sie als Einsender**, am Beginn stehen. Wir können nur immer wieder betonen, dass ohne diese Zusammenarbeit und Mitwirkung am Projekt „Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“ zahlreicher Kolleginnen und Kollegen aller Gesundheitsfachberufe die hier zu Grunde liegende Datenbasis und damit die erfolgte epidemiologische Analyse nicht möglich wäre.

Im Jahr 2023 sank die Geburtenzahl um 6,2 % im Vergleich zum Vorjahr auf 692.989 Kinder in ganz Deutschland (Statistisches Bundesamt). Die Geburtenzahl lag zuletzt vor elf Jahren im Jahr 2013 unter 700.000 Kindern (2013: 682 069). Der Rückgang war etwas geringer als im Jahr 2022, im Vorjahresvergleich wurden 7,1 % weniger Babys geboren.

Auch wenn wir leider einen weiteren Rückgang der Geburten zu verzeichnen haben, Grund genug alles daran zu setzen, dass jedes Kind unversehrt aufwachsen und sein volles Potential entfalten kann.

Wir beziehen in diesem Bericht auch zum Vergleich Daten aus dem europäischen Netzwerk der Fehlbildungsregister (EUROCAT) mit ein. EUROCAT kann auf die Daten aus 36 aktiven Fehlbildungsregistern aus 21 Ländern Europas zurückgreifen. Dieses Monitoring, das sowohl Schwan-

gerschaftsabbrüche nach pränataler Diagnose als auch Geburten erfasst und mehrere Quellen als Informationszugang nutzt, deckt 29 % der europäischen Geburtenpopulation ab. Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt arbeitet seit 1992 im EUROCAT Netzwerk (<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat>) mit.

Auch in der WHO assoziierten Verbundorganisation dem International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR), einem Zusammenschluss von 42 Fehlbildungsregistern aus 38 Ländern der Welt (www.icbdsr.com) arbeitet das Fehlbildungsmonitoring seit 1993 mit. ICBDSR bringt Fehlbildungsregister aus der ganzen Welt zusammen, mit dem Ziel, das Auftreten von Fehlbildungen zu untersuchen und die Auswirkungen ihrer Folgen zu verringern.

Die flächendeckenden populationsbezogene Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt ist nur Dank der Förderung durch das Ministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Gleichstellung des Landes Sachsen-Anhalt möglich. Unser Dank gilt insbesondere der Abteilungsleitung durch Frau K. Müller. Wir freuen uns und sagen ebenfalls Dank, für die gute Zusammenarbeit im Referat 23 mit Frau Dr. med. A. Henze und Herrn M. Schiener.

Für die Fortschreibung der Zusammenarbeit des Projektes „Fehlbildungsmonitoring“ unter dem Dach der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg danken wir. Wir freuen uns, dass die Unterstützung unter Prof. Dr. med. H.-J. Heinze, als Ärztlichen Direktor, Herr M. Bohn, als Kaufmännischen Direktor 2023 fortgeführt werden konnte. Bei der Dekanin Prof. Dr. rer. nat. D. C. Dieterich möchten wir uns besonders namentlich für die Unterstützung bedanken.

3.2 Erfassung und Auswertung

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

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

Bei der Auswertung der induzierten Aborte wird der hochgerechnete Geburtstermin zugrunde gelegt, so dass als Geburtsjahr 2023 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2022 vorgenommen wurden. Dieses Vorgehen ist international üblich. Bei den Spontanaborten wird demgegenüber keine Korrektur des Geburtstermins vorgenommen, die Registrierung erfolgt im tatsächlichen Monat des stattgefundenen Spontanabortes. Die Angaben zu Lebend- und Totgeburten werden jährlich in der Mitte des Jahres vom Statistischen Landesamt in Halle für

das vorausgegangene Jahr zur Verfügung gestellt. Die dargestellten Prozentangaben und Prävalenzen sind gerundete Werte.

Alle an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt übermittelten Meldungen werden nach Eingang ärztlich kontrolliert und die Diagnosen entsprechend der ICD-10 und einer Erweiterung (Adaptation des Royal College of Paediatrics and Child Health) kodiert. Die Angaben zur Medikamenteneinnahme werden nach dem international empfohlenen ATC-Code erfasst.

Die Gesamtzahl der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen sowie die Verteilung des Vorkommens in den kreisfreien Städten und Landkreisen wird in den Kapiteln 6 und 7 dargestellt. Die meisten kleinen Fehlbildungen und Normvarianten werden im Gegensatz zu den großen Fehlbildungen, die bei Kindern/Feten diagnostiziert werden, nicht genauer ausgewertet, da diese Daten nur unvollständig erfasst werden können, weil sie nicht Ziel der Dauerbeobachtung sind.

Die Darstellung der häufigsten Einzeldiagnosen großer Fehlbildungen, die in den Jahren 2011 bis 2023 ermittelt wurden, befindet sich in Kapitel 9.

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

In bewährter Form findet sich in Kapitel 10 die Auswertung der sogenannten Indikatorfehlbildungen. Die langjährig praktizierte Darstellung der Häufigkeiten des Auftretens der Indikatorfehlbildungen basiert in diesem Jahr wieder auf dem Vergleich der Prävalenzen des aktuellen Jahrgangs 2023 mit denen der letzten zwölf Jahre (2011 bis 2022). Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 2011 bis 2022** eine **Gesamt-Geburtenzahl von 202.461** 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 Konfidenz-

grenzen beruht auf der Binominalverteilung mit einer Sicherheitswahrscheinlichkeit von 95 %.

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

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

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

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

3.3 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Seit mehreren Jahrzehnten werden dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Daten zu Fehlbildungen von Neugeborenen und Feten aus den Geburts- und Kinderkliniken und von Kollegen der Prä- und Postnataldiagnostik (Kapitel 4.2) übermittelt. Die eingehenden Daten werden bearbeitet und kodiert in die Datenbank des Fehlbildungsmonitoring aufgenommen. Auf Grundlage dieses Datenschatzes entsteht der jährliche Bericht, werden wissenschaftliche Präsentationen und Veröffentlichungen erarbeitet und können Fragen zum Auftreten von Fehlbildungen beantwortet werden.

Für das Geburtsjahr 2023 erhielt das Fehlbildungsmonitoring 1.670 Meldungen, 361 davon aus ambulanten Einrichtungen. Für 23,9 % der Kinder/Feten kamen Meldungen von mehreren Einsendern. Das steigert die Chance, auch seltene oder komplexe Fehlbildungen sicher zu klassifizieren, was eine bedeutende Voraussetzung für eine hohe Datenqualität ist. Seit Herausgabe des letzten Berichtes hat sich die Anzahl der Datensätze des Jahrgangs 2022 von 1.600 auf 1.636 vergrößert. Alle Nachmeldungen fließen dabei in den aktuellen Bericht ein.

Zum Geburtsjahrgang 2023 wurden bis zur Erstellung des Jahresberichtes Daten von 1.304 Kindern/Feten in die Datenbank des Fehlbildungsmonitoring eingetragen. Wie die Geburtenzahlen Sachsens-Anhalts sinkt auch diese Zahl. Von nur 9,6 % der Kinder und Feten Sachsens-Anhalts sind 2023 die Daten in der Datenbank des Fehlbildungsmonitoring gespeichert. Dazu gehören Neugeborene und Feten mit angeborenen Fehlbildungen als auch ohne Fehlbildungen, die als Kontrollgruppe dienen.

Besonders dankbar sind wir den Einsendern aus der HELIOS Klinik Köthen. Wie auch im letzten Jahr kamen 2023 die meisten Meldungen in Bezug auf die in der Klinik geborenen Babys aus dieser Klinik. Auch das Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg, das Universitätsklinikum Magdeburg und das Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle teilten Daten zu sehr vielen Kindern/Feten mit.

Aus dem Altmarkklinikum Krankenhaus Gardelegen, dem AMEOS Klinikum Halberstadt und dem SRH Klinikum Naumburg kamen für 2023 keine Meldungen. Bei zusammen fast 1.000 Geburten sind Null Fehlbildungen sicher nicht real. Ausgesprochen positiv ist dagegen die kontinuierliche Meldearbeit der ambulanten Einrichtun-

gen, besonders des Zentrums für Pränatale Medizin (Halle) und Dr. Karstedt (Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg).

Die Aussagekraft des Berichtes hängt im hohen Maß von der Vollständigkeit und Genauigkeit der Daten ab. Wichtige Angaben sind Dank der ausgezeichneten Mitwirkung und des Einsatzes aller Einsender fast vollständig: Geburtsmonat (100 %), Landkreis (99,5 %), Gestationsalter (99,1 %), Mutteralter und Geschlecht (je 98,7 %). Doch insgesamt 89-mal (14-mal bei lebend geborenen Kindern) war das für die small for date-Beurteilung wichtige Geburtsgewicht nicht angegeben. Die Angabe des Kopfumfanges zur Beurteilung einer Microcephalie fehlte bei 23,4 % der gemeldeten lebend geborenen Kinder. Jedes Jahr erneut bitten wir alle Einsender, uns alle Fehlbildungen mitzuteilen, alle Begleitfehlbildungen anzugeben und möglichst vollständig zu beschreiben. Da ungesicherte Befunde nicht in die Prävalenzberechnungen einfließen oder in manchen Kliniken nicht immer an die Fehlbildungsmeldung gedacht wird, können manche Fehlbildungen häufiger sein, als im Bericht dargelegt.

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 67-14174 bzw. per Mail unter monz@med.ovgu.de möglich.

Weiterhin können Meldungen auch auf den „**weißen Meldebögen**“, auf denen aber nur ein Basisdatensatz erfasst wird, erfolgen. Sehr wichtig sind hier vor allem die oben erwähnten Angaben sowie ggf. vorhandene Risikofaktoren (z. B. Medikamente oder familiäre Belastungen) und die Kernaussage mit genauer Beschreibung der Anomalien und/oder Fehlbildungen.

Beide Meldebögen können Sie von unserer Homepage www.angeborene-fehlbildungen.com downloaden und handschriftlich ausfüllen oder die Daten direkt in die PDF-Datei eintragen, ausdrucken und an uns senden. Ausgefüllte Meldebögen erhalten wir überwiegend per Post. In manchen Einrichtungen hat sich eine Übermittlung per Fax bewährt. Unsere **Fax-Nummer** lautet: **0391 67-14176**. Gerne stehen wir Ihnen jederzeit für Rückfragen zum Meldeprocedere oder auch allgemein zum Thema „angeborene Fehlbildungen“ zur Verfügung.

4 Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten 2023

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

Landkreise	Altmarkkreis Salzwedel	Anhalt-Bitterfeld	Börde	Burgenlandkreis	Dessau-Roßlau	Halle	Harz	Jerichower Land	Magdeburg	Mansfeld-Südharz	Saalekreis	Salzlandkreis	Stendal	Wittenberg	Sachsen-Anhalt ohne Angabe	sonstiger Wohnsitz	gesamt pro Klinik
AMEOS Klinikum Aschersleben	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	14	-	-	-	-	16
Charité - Universitätsmedizin Berlin	1	-	1	-	-	-	1	-	2	-	-	1	-	-	-	-	6
Helios Klinik Jerichower Land Burg	-	2	1	-	-	-	-	9	1	-	-	-	-	-	-	-	13
Städtisches Klinikum Dessau	-	12	-	-	10	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	23
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2
AMEOS Klinikum Halberstadt	-	-	3	-	-	-	7	-	-	-	-	-	-	-	-	-	10
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale)	-	10	-	2	3	94	2	-	-	9	32	4	-	4	-	2	162
Universitätsklinikum Halle (Saale)	-	2	-	-	1	19	-	-	-	4	12	7	-	2	-	3	50
Helios Klinik Köthen	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-	-	7	-	-	-	-	11
Universitätsklinikum Leipzig	-	4	2	1	2	3	2	-	2	3	8	6	-	3	-	4	40
Klinikum Magdeburg	1	-	27	-	-	-	-	1	27	-	-	11	-	-	-	-	67
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	1	-	16	-	-	-	-	3	42	-	-	7	1	-	1	1	72
Universitätsklinikum Magdeburg	1	-	24	-	-	-	3	9	84	-	-	22	5	-	-	-	148
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	-	-	-	2	-	1	-	-	-	-	13	-	-	-	-	-	16
SRH Klinikum Naumburg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	7	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	8
Helios Klinik Sangerhausen	-	-	-	-	-	-	-	-	-	6	1	-	-	-	-	3	10
Johanniter-Krankenhaus Stendal	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	8	-	-	1	9
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode	-	-	-	-	-	-	27	-	-	-	-	2	-	-	-	5	34
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	3	-	-	1	-	-	1	-	-	-	-	-	10	-	3	18
SRH Klinikum Zeitz	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Hausentbindung	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ohne Angabe der Geburtsklinik bzw. Geburt außerhalb von Sachsen-Anhalt	-	-	2	-	-	2	1	-	8	-	1	2	1	-	6	7	30

Diese Tabelle zeigt, aus welchen Landkreisen die Kinder/Feten (Lebendgeburten, Totgeburten, induzierte Aborte und Spontanaborte ab der 16. SSW) mit **großen und kleinen Fehlbildungen** kommen, die dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gemeldet wurden

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

4.2 Eingegangene Daten der meldenden Einrichtungen

Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort)		Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	alle gemeldeten Kinder/Feten
Kliniken	AMEOS Klinikum Aschersleben	2	4	4
	Helios Klinik Jerichower Land Burg	1	2	2
	Städtisches Klinikum Dessau	8	10	10
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	-	-	-
	AMEOS Klinikum Halberstadt	-	-	-
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale), Klinik für Geburtshilfe	47	153	156
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale), Klinik für Geburtshilfe, Pränatale Ultraschalldiagnostik	4	4	6
	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale), Klinik für Neonatologie und Kinderintensivmedizin	50	157	160
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin	23	26	33
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin, Pränatale Ultraschalldiagnostik	2	2	2
	Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Pädiatrie II	13	14	14
	Helios Klinik Köthen	4	6	203
	Herzzentrum Leipzig - Universitätsklinik für Kinderkardiologie	24	24	24
	Klinikum Magdeburg	24	26	26
	Klinikum Magdeburg, Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Pränatale Ultraschalldiagnostik	2	2	2
	Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	30	59	190
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik	13	14	17
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Klinische Chemie, Screeninglabor	19	19	19
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie	6	6	7
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik	3	4	7
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	11	11	14
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik	77	136	229
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Kinderkardiologie	45	47	48
	Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Allgemeinchirurgie, Bereich Kinderchirurgie	6	6	6
	Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	3	3	3
	SRH Klinikum Naumburg	-	-	-
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	4	5	5
	Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Pränatale Ultraschalldiagnostik	6	6	17
	Helios Klinik Sangerhausen	3	4	5
	Johanniter-Krankenhaus Stendal	2	2	5
	Harzkllinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode	11	12	12
	Harzkllinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe, Pränatale Ultraschalldiagnostik	27	28	41
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	12	16	16	
SRH Klinikum Zeitz	1	1	1	

Die Tabelle gibt einen Überblick über die eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 1.670

Meldungen). Wenn es nicht explizit angegeben ist, stammen die Daten aus den Geburts- und/oder Kinderkliniken.

Fortsetzung der Tabelle von Seite 13: Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort)		Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	alle gemeldeten Kinder/Feten
ambulante Einrichtungen	Dr. H. und C. Seidel, Fächärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Dessau-Roßlau	18	18	18
	Institut für Pathologie Dr. Bilkenroth, Dr. Irmischer, Eisleben	2	2	2
	Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg	-	1	6
	Dr. Krull, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, Haldensleben	1	1	1
	Zentrum für Pränatale Medizin Halle: S. Riße, N. Manthey	60	62	96
	Labor Schenk/Ansorge, Genetikzentrum, Dr. Ababei, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg	15	15	24
	Dr. Blaschke, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, Magdeburg	1	2	10
	Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	80	90	90
	Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	35	37	41
	Dr. Lüß, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Magdeburg	1	1	1
	Dr. Welger, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	31	33	41
	Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg	2	9	9
	Dr. Achtzehn, Dr. Adams, Fachärzte für Kinder- und Jugendmedizin, Wanzleben	-	-	22
	Trackingstelle Neugeborenen-Hörscreening Sachsen-Anhalt, Magdeburg	25	25	25

Es ist möglich, dass Informationen zu einem Kind/Fetus 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

eingeorordnet. Es ist möglich, dass zwar ein auffälliger Pränatalbefund übermittelt wurde, dieser sich jedoch nicht bestätigte. Diese Kinder/Feten dienen als Kontrollfälle. **Hinweis:** Aborte aus medizinischer Indikation werden dem (Geburts-)Jahr zugeordnet, in dem die 40. SSW erreicht worden wäre.

5 Geschlechtsverhältnis 2023

Geschlechtsverhältnis aller Lebend- und Totgeborenen in Sachsen-Anhalt nach Angaben des Statistischen Landesamtes Sachsen-Anhalt, Halle (Saale)

männlich	6.944 Lebend- und Totgeborene
weiblich	6.655 Lebend- und Totgeborene
gesamt	13.599 Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis $m : w = 1,04$

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

männlich	280 Kinder und Feten
weiblich	191 Kinder und Feten
unbestimmt	1 Kind/Fetus
unbekannt	13 Kinder und Feten
gesamt	485 Kinder und Feten

Geschlechtsverhältnis $m : w = 1,47$

Geschlechtsverhältnis aller Kinder/Feten mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

männlich	114 Kinder und Feten
weiblich	115 Kinder und Feten
gesamt	229 Kinder und Feten

Geschlechtsverhältnis $m : w = 0,99$

Seit dem Jahr 2016 sinkt in Sachsen-Anhalt jährlich die Anzahl der geborenen Kinder. 2023 kamen nur 13.550 Kinder lebend zur Welt und 49 Kinder wurden tot geboren. Das Verhältnis der Anzahl der Lebendgeborenen zu den Totgeborenen fällt 2023 etwas mehr zu Gunsten der Lebendgeborenen aus als im Berichtszeitraum (2023: 276,5:1 vs. 2011-2022: 234,4:1).

Für 2023 berechnet sich beim Geschlechtsverhältnis aller Kinder die erwartete leichte Knabenwendigkeit (2023: $m : w = 1,04$; 2011-2022: $m : w = 1,05$). Bei den Totgeborenen ist im Jahr 2023 mit $m : w = 1,72$ eine stärker knabenwendige Sexratio zu sehen als im Berichtszeitraum (2010-2021: $m : w = 1,18$).

Zum Geburtsjahr 2023 wurden bei 485 Kindern/Feten, d.h. lebend und tot geborenen Kindern, medizinisch induzierten Aborten und Spontanaborten ab der 16. SSW, große Fehlbildungen festgestellt. Ihr Geschlechtsverhältnis zeigt eine für den Berichtszeitraum (2011-2022) maximale Androtropie (2023: $m : w = 1,47$, Minimum 2015: $m : w = 1,17$).

Die Sexratio der 2023 gemeldeten 229 Kinder/Feten, die ausschließlich kleine Fehlbildungen hatten, ergab, wie auch 2022, eine sehr leicht Gynäkotropie ($m : w = 0,99$). Im Berichtszeitraum schwankt ihr Geschlechtsverhältnis nur wenig zwischen $m : w = 0,88$ (2017) und $m : w = 1,38$ (2014).

6 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt (N=485)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023	
	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
	485	3,57
Berichtszeitraum 2011-2022		
Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI 95%)	
3,88	3,79 - 3,96	

Für das Berichtsjahr 2023 wurden vom Statistischen Landesamt 13.599 lebend und tot geborene Kinder im Land Sachsen-Anhalt registriert. Wie in den Vorjahren wird im Bundesland ein Geburtenrückgang deutlich (2022: 14.570; 2021: 16.096).

Dem Fehlbildungsmonitoring meldeten die Einsender für das Berichtsjahr 2023 485 Kinder und Feten mit großen angeborenen Fehlbildungen. Dies entspricht einer Fehlbildungsrate von 3,6 %. Im Vergleich zum Vorjahr ist ein Rückgang zu beschreiben (2022: 4,1 %). Das Konfidenzintervall der Rate großer Fehlbildungen der Jahre 2011-2022 liegt mit 3,8-4,0 % über der diesjährigen Rate.

Im Jahr 2023 wurden von den gemeldeten 485 Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen 423 lebend geboren. Es verstarben bis zum siebten Lebenstag fünf und im weiteren Verlauf zwei Kinder. Im Jahr 2023 haben mit 416 nicht verstorbenen Kindern 85,8 % der Betroffenen überlebt. 2022 waren es 85,6 %. Die Überlebensrate unduziert seit den letzten Jahren im Mittel der Jahre 2011-2022 um diesen Wert (85,6%).

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	423	87,2
davon Lebendgeburten bis zum 7. Lebenstag verstorben	5	1,0
davon Lebendgeburten nach dem 7. Lebenstag verstorben	2	0,4
Spontanaborte ab der 16. SSW	7	1,4
induzierte Aborte	53	10,9
Totgeburten	2	0,4
ohne Angabe	0	0,0
gesamt	485	100,0

Die sieben Kinder, welche vor und nach dem siebten Lebenstag aufgrund der Schwere der Fehlbildung, oft verbunden mit einer sehr frühen Geburt und den Nachfolgeerkrankungen, verstarben, entsprechen 1,4 % der von großen Fehlbildungen Betroffenen für 2023. Im Mittel der Jahre 2011-2022 beträgt der Anteil 2,7 % (1,1 % verstarben vor und 1,6 % nach dem 7. Lebenstag). Der diesjährige Anteil liegt somit deutlich unter dem der letzten Jahre. Zu mutmaßen ist, dass ein Melderückgang, der Geburtenrückgang und die mehrheitlich nun gewünschte frühe Pränataldiagnostik ursächlich sind.

In 7- bzw. 8-Jahreszeiträumen zusammengefasst (Abb.1) sind seit den 2000er-Jahren nur geringfügige Schwankungen um den aktuellen Prozentsatz der nicht verstor-

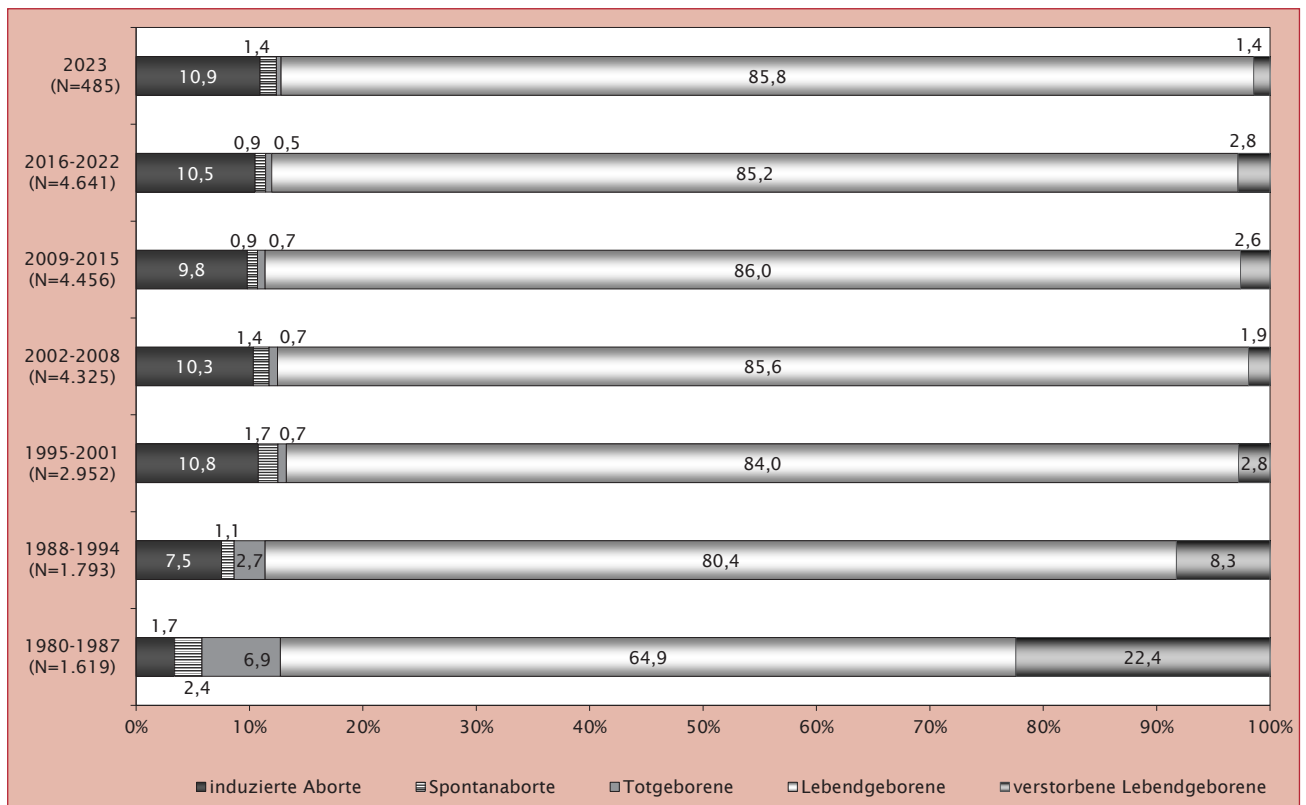


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

benen Kinder mit großen Fehlbildungen erkennbar. Die Überlebensrate mit großen Fehlbildungen liegt seitdem deutlich über dem Mittel des Anteils zu Beginn der Aufzeichnungen im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt (1980-1986: 65,0 %). Wir vermuten, dies ist dem medizinischen Fortschritt aufgrund verbesserter perinatologischer Planung der notwendigen postnatalen neonatologischen und interdisziplinären Versorgung geschuldet. Auch die minimalere, aber nicht weniger intensive Versorgung der Kinder, ermöglicht ein Überleben auch auf lange Sicht.

Es gingen Meldungen zu zwei tot geborenen Kindern mit großen angeborenen Fehlbildungen ein. Der diesjährige Anteil von 0,4 % ist im Vergleich zum Jahr 2022 die Hälfte (0,8 %) und liegt aktuell unter dem Mittel der Jahre 2011-2022 von 0,6 %.

Spontanaborte mit großen angeborenen Fehlbildungen, berichtet ab der 16. SSW, wurden 7-mal für das Geburtsjahr 2023 gemeldet. Numerisch liegt die Anzahl wieder unter dem Hoch des Vorjahres mit zwölf Fällen (2022: 2,0 %), anteilig mit 1,4 % (2023) auch. In den letzten Jahren gab es leichte Schwankungen um einen Anteil von 0,9 % (2011-2022).

Mit 53 Meldungen zu induzierten Aborten waren es numerisch ähnlich viele wie im Jahr 2022 (n=52), aber weit weniger als im Jahr davor (2021: n=62). Prozentual kam es 2023 in 10,9 % der Schwangerschaften mit festgestellter angeborener großer Fehlbildung zu einem induzierten Abort. In Bezug auf den Berichtszeitraum wurde 2023 ein hoher Anteil an induzierten Aborten bei Kindern und Feten mit großen angeborenen Fehlbildungen registriert (2011-2022: 10,2 %), das Maximum im Zeitraum wurde jedoch nicht erreicht (2018: 12,1 %). Der Rückgang der Zahl früh verstorbener Kinder mit großer Fehlbildungen kann damit verbunden sein.

Die Anzahl der Meldungen aus den Landkreisen und Städten unterscheiden sich und hängen sicher vom Vorkommen der Fehlbildungen in den Kliniken, aber auch vielerorts von der Personaldichte und dem Arbeitsaufkommen in den Geburts- und Kinderkliniken ab.

Das Fehlbildungsmonitoring erfasste 2023 für das gesamte Bundesland 3,6 % Kinder und Feten mit angeborenen großen Fehlbildungen bezogen auf die 13.599 lebend und tot geborenen Kinder in Sachsen-Anhalt.

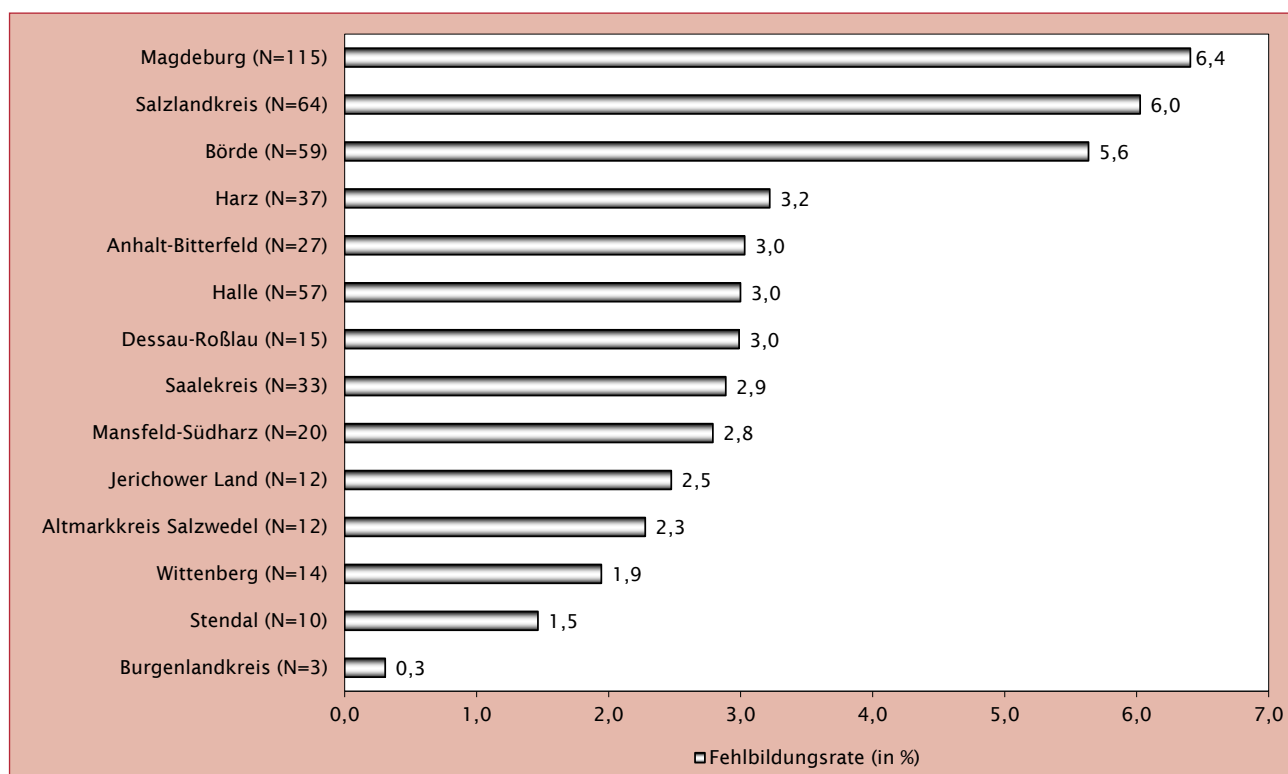


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

In den kreisfreien Städten liegt, wie in den Jahren zuvor, Magdeburg (2023: 6,4 %) vorn. Für den Salzlandkreis wurden für 2023 mit 6,0 % die meisten Kinder und Feten mit angeborenen großen Fehlbildungen aus den Landkreisen gemeldet. Ähnlich hoch ist für 2023 auch in der Börde die Fehlbildungsrate mit 5,6 %.

Die deutlichste Veränderung zum Vorjahr ist für den Burgenlandkreis festzustellen. Hier lag die Fehlbildungsrate

2023 nur noch bei 0,3 %, ein Rückgang im Vergleich zum Jahr 2022 von 83 %.

In den anderen Landkreisen und kreisfreien Städten unterliegen die erfassten Raten meist um die der letzten Jahre. Insgesamt liegen sie unter dem Mittel der Jahre 2011-2022 (3,9 %) des gesamten Bundeslandes. Eine mögliche Untererfassung in den Landkreisen Burgenlandkreis und Stendal könnte die deutliche Differenz erklären.

7 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in Sachsen-Anhalt (N=200)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023	
	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
	200	1,47
Berichtszeitraum 2011-2022		
Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI 95%)	
1,63	1,57 - 1,68	

Im Berichtsjahr 2023 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt 485 Kinder und Feten mit angeborener großer Fehlbildung gemeldet. Davon waren 200 Kinder und Feten von mehr als nur einer, aber mindestens von zwei congenitalen Anomalien (MCA) betroffen.

Bezogen auf die Gesamtzahl von 13.599 lebend und tot geborenen Kindern in Sachsen-Anhalt ergibt sich 2023 eine Prävalenz für MCA-Betroffene von 1,5 %. Nach dem Vorjahreshoch von 1,8 % (2022), entspricht die Prävalenz wieder dem Niveau seit 2018. Der Mittelwert der letzten zwölf Jahre liegt bei 1,6 % (KI 2011-2022: 1,6-1,7).

In Abbildung 3 wird detailliert aufgeführt, welchen Ausgang die gemeldeten Schwangerschaften mit multiplen angeborenen Anomalien nahmen. Die Dokumentation beginnt mit dem Jahr 1980 und zeigt schrittweise in Jahresgruppierungen zu sieben bzw. acht Jahren die Anteile der Schwangerschaftsausgänge bei allen mit MCA-Fehlbildungen erfassten Kindern/Feten und gibt damit ein Abbild der Entwicklung über den gesamten Zeitraum. Die Werte des aktuellen Jahres 2023 werden separat aufgeführt.

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	147	73,5
davon Lebendgeburten bis zum 7. Lebenstag verstorben	3	1,5
davon Lebendgeburten nach dem 7. Lebenstag verstorben	1	0,5
Spontanaborte ab der 16. SSW	5	2,5
induzierte Aborte	48	24,0
Totgeburten	0	0,0
gesamt	200	100,0

Von den im Jahr 2023 registrierten 200 Kindern und Feten mit multipler congenitaler Anomalie wurden 147 lebend geboren. Aufgrund der Schwere der Fehlbildungen verstarben an diesen oder begleitender Erkrankung vier Kinder. Dies betraf in der ersten Lebenswoche drei und nach dem siebten Lebenstag ein Kind. Von allen von MCA Betroffenen wurden 2023 73,5 % lebend geboren. Ihren 1.Geburtstag erlebten 71,5 %. Im Vergleich zum Vorjahr ist nur ein marginal geringeres Überleben mit multiplen angeborenen Fehlbildungen festzustellen (2022: 72,2 %). Im Mittel der Jahre 2011-2022 kamen die von multiplen Fehlbildungen betroffenen Kinder/Feten zu 76,8 % lebend zur Welt, das erste Jahr überlebten 72,6 % aller Betroffenen.

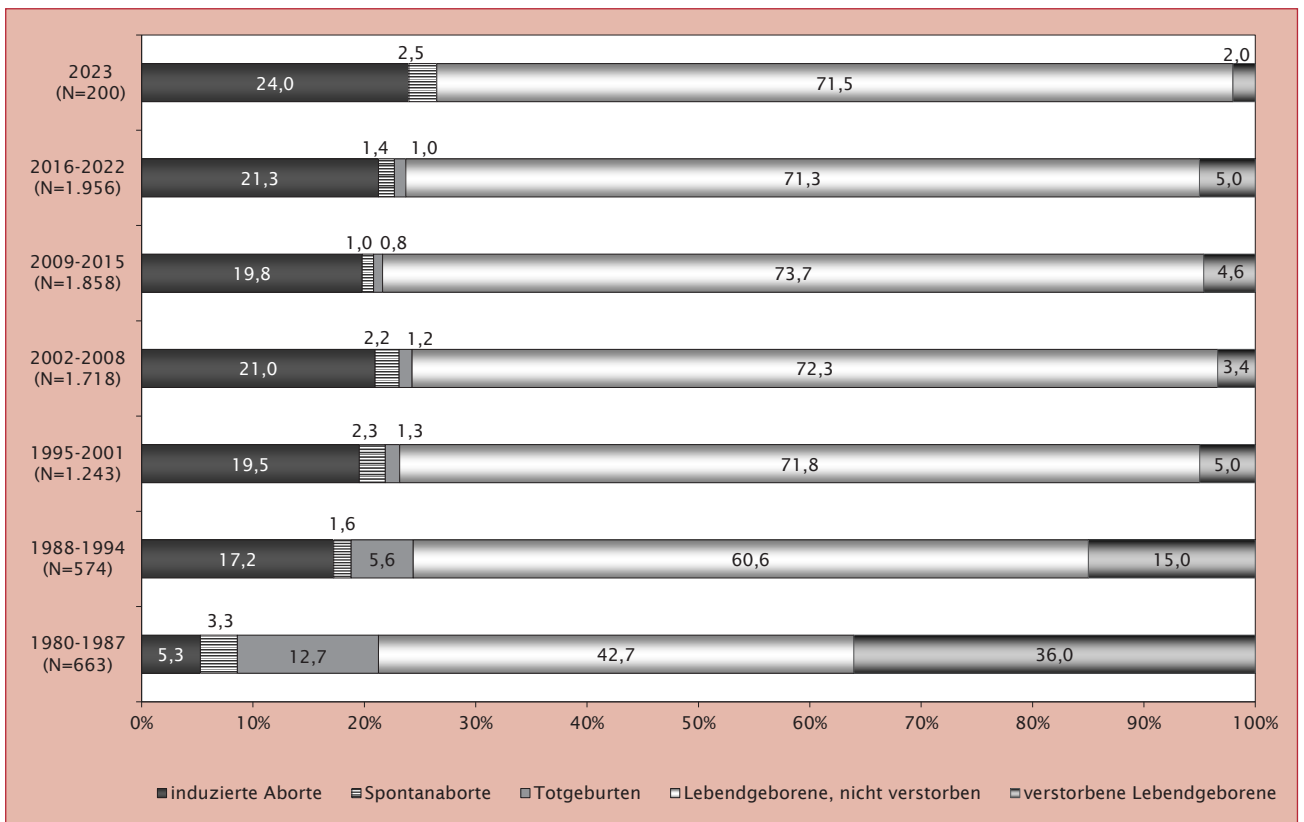


Abb. 3: Schwangerschaftsausgänge bei Kindern/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Von den 200 registrierten Schwangerschaften mit MCA endeten 48 vorzeitig durch induzierten und fünf durch spontanen Abort. Mit 24,0 % liegt der Anteil aktiv beendeter Schwangerschaften deutlich über dem niedrigen Anteil im Jahr 2022 (18,0 % induzierte Aborte). Zuletzt wurde im Jahr 2018 (24,8 %) ein ähnlich hoher Anteil induzierter Aborte festgestellt. Im Mittel der Jahre 2011-2022 lag dieser bei 20,5 %.

Im Jahr 2023 ging zu keinem Kind mit multipler congenitaler Anomalie, welches tot geboren wurde, eine Meldung im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt ein. Seit Beginn der 2000er-Jahre lag der Anteil pro Jahr zwischen 0,0 und 2,0 %. (2011-2022: 0,9 %).

Aus den Landkreisen des Bundeslandes Sachsen-Anhalt gingen die meisten Meldungen zu MCA-Betroffenen vom

Salzlandkreis im Fehlbildungsmonitoring ein. Mit 23 Kindern/Feten und einem Anteil von 2,2 % löste der Salzlandkreis die Börde mit dem Vorjahreshoch von 2,8 % auf dem ersten Rang ab. In der Börde ist 2023 ein Rückgang der von multiplen congenitalen Anomalien betroffener Kinder/Feten deutlich. Im Landkreis Mansfeld Südharz wurde der deutlichste Anstieg für gemeldete Betroffene mit MCA erfasst, von 0,6 % im Vorjahr, nun auf 1,1 % (n = 8) in 2023.

Im Burgenlandkreis wurden 2022 numerisch sieben Kinder/Feten mit MCA registriert, 2023 waren es nur zwei. Dies entspricht, bezogen auf die Gesamtzahl der Kinder/Feten, einem diesjährigen Anteil von 0,2 % (eine Folge der ebenfalls sehr niedrigen Fehlbildungsrate im Burgenlandkreis von 0,3 %). In den vorangegangenen Berichtsjahren undulierte der Anteil um 0,8 %.

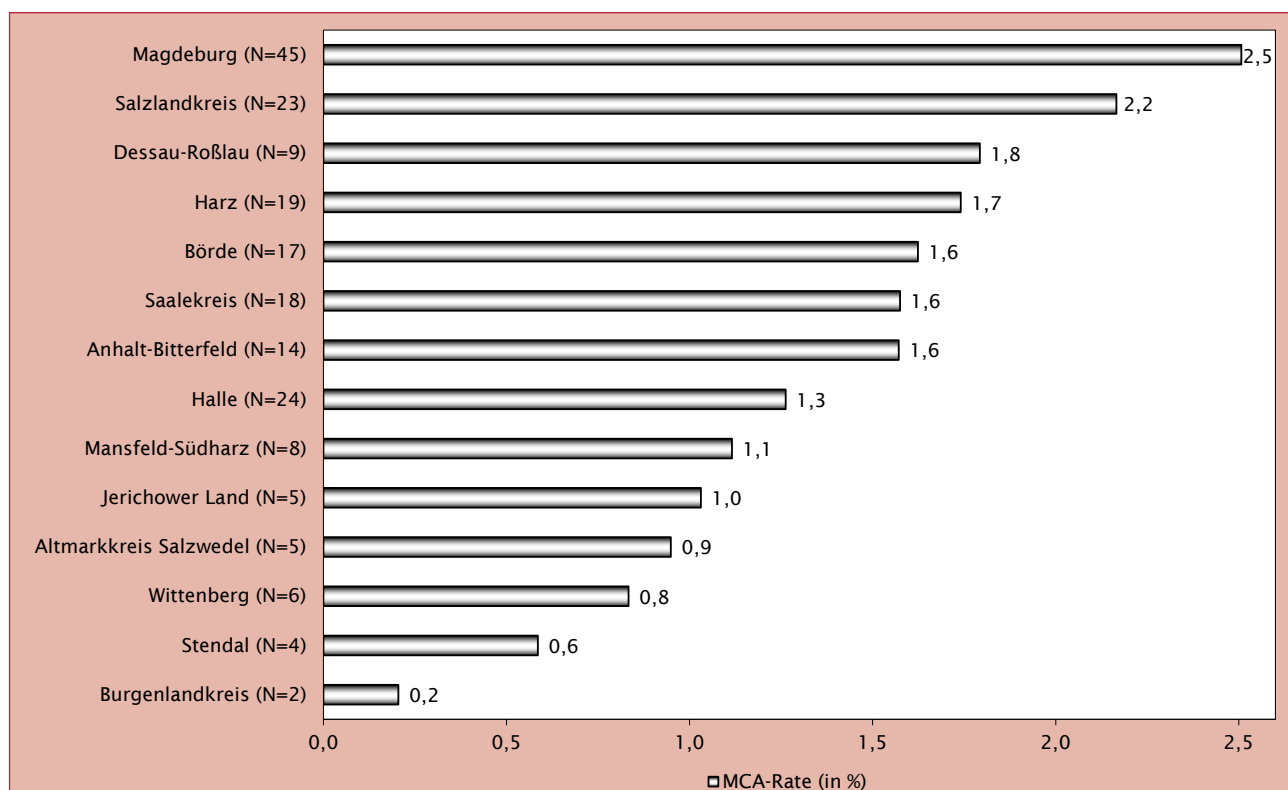


Abb. 4: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

Unter den kreisfreien Städten rangiert im Jahr 2023 Magdeburg vor Dessau-Roßlau und Halle. Die höchste Anzahl an Meldungen erreichte das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, wie in den Vorjahren bereits, aus Magdeburg. Für das Berichtsjahr 2023 errechnet sich eine Fehlbildungsrate von 2,5 % für MCA. Seit 2017 lag die Rate bei durchschnittlich 2,8 % und hat sich zum Vorjahr nicht verändert.

Für die kreisfreie Stadt Dessau-Roßlau ist nach einem niedrigen Aufkommen von Kindern und Feten mit multiplen angeborenen Anomalien in den beiden vergangenen Jahren (2022: 0,6 %, 2021: 0,6 %), nun für 2023 ein Anteil von 1,8 %, der über dem Durchschnitt (2011-2022: 1,2 %) liegt, erfasst worden.

8 Pränatale Sonografiebefunde

Das Fehlbildungsmonitoring bekam von 5,2 % der Schwangerschaften des Geburtsjahrganges 2023 in Sachsen-Anhalt pränatale Ultraschallbefunde übermittelt. Die Meldungen stammen von Gynäkologen und werden zum großen Teil von Feindiagnostikern im zweiten Schwangerschaftsdrittel erhoben. Insgesamt zeigte sich bei 373 der geschickten 708 Befunde ein Normalbefund und 335-mal ein auffälliges Untersuchungsergebnis: dazu gehören Softmarker, Fehlbildungen und Anomalien.

Die in der folgenden Tabelle aufgeführten, nach Häufigkeit geordneten Softmarker sind Befunde aus den 708 Meldungen an das Fehlbildungsmonitoring. Da nur ein kleiner Teil der Ergebnisse der pränatalen Ultraschalluntersuchungen eingesandt wird, wird es noch mehr pränatale Softmarkerbefunde von gesund geborenen Kindern geben, die hier nicht berücksichtigt sind. Bei 96 Feten wurde ein Softmarker, bei 34 Feten wurden zwei Softmarker und bei 14 Feten mindestens drei Softmarker gesehen.

Folgende Softmarker wurden gemeldet: (Mehrfachnennungen möglich)

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder/Feten
Pyelektasie	38
hypoplastisches Nasenbein	30
singuläre Nabelschnurarterie	22
Nackenödem	20
Oligo-/Anhydramnion	18
vergrößerte Nackentransparenz	16
Hydrops fetalis	12
echogener Darm	11
grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel	8
white spots	8
Polyhydramnion	8
Verkürzung der Röhrenknochen	7
auffällige Kopfform	6
Plexus choroideus Zysten	5
Sandalenlücke	1
Double-Bubble-Phänomen	1
überlappende Finger	1
persistierende rechte Umbilikalvene	1

Wie in den meisten Vorjahren war auch 2023 die Pyelektasie erneut der am häufigsten beobachtete Softmarker (38 x). Der Softmarker lieferte bei 18 Kindern, die postnatal große Fehlbildungen am Harntraktsystem hatten, den

ersten Hinweis auf Fehlbildungen und Beeinträchtigungen. Bei elf Kindern mit fetal nur milder Pyelektasie war diese nachgeburtlich nicht mehr von Bedeutung. Drei Kinder mit Verdacht auf weitere Fehlbildungen am Harn-Trakt-System wiesen diese postnatal nicht auf. 2-mal lag nur der Pränatalbefund vor und bei vier induzierten Aborten war postnatal nur der Chromosomenbefund angegeben.

Als zweithäufigster Softmarker wurde zum Geburtsjahr 2023 bei 30 Kindern/Feten ein hypoplastischer Nasenbeinknochen gesehen. Dieser Softmarker kann oftmals einen Hinweis auf Chromosomenstörungen geben. Er wurde 9-mal bei einem Down-Syndrom und 4-mal bei einem Edwards-Syndrom entdeckt.

Eine singuläre Nabelschnurarterie wurde 22-mal bemerkt. Wenn sie nicht isoliert auftritt, gilt sie als Anzeiger für chromosomale oder strukturelle Aberrationen. Zwei induzierte Aborte mit Chromosomenaberration hatten eine singuläre Nabelschnurarterie und andere Softmarker.

Bei knapp drei Viertel der 335 Feten mit auffälligem Befund der Fetalsonografie wurden große Fehlbildungen (73,4 %) festgestellt. Softmarker oder intrauterine Wachstumsstörungen wurden bei über der Hälfte der Feten (51,6 %) entdeckt. Für die Richtigkeit von 18 sonografischen Pränatalbefunden gibt es postnatal keine Bestätigung, da dem Fehlbildungsmonitoring für diese Feten keine Angaben zum Ausgang der Schwangerschaft vorliegen.

In den Jahresberichten wird die Häufigkeit von Indikatorfehlbildungen (Kapitel 10) besonders betrachtet, da diese eindeutig definiert und somit sicher zählbar und vergleichbar sind. Die Tabelle auf der folgenden Seite gibt einen Überblick über die beim pränatalen Ultraschall erkannten Indikatorfehlbildungen, die dem Fehlbildungsmonitoring zum Geburtsjahrgang 2023 als sonografische Fetalbefunde zugesandt wurden, sowie ihre nachgeburtliche Verifizierung.

Unter den auffälligen pränatalen Sonografiebefunden von 335 Feten des Geburtsjahrganges 2023, die an das Fehlbildungsmonitoring übermittelt wurden, finden sich bei 87 Feten 92 Indikatorfehlbildungen. 79 Feten davon wiesen eine Indikatorfehlbildung auf, sieben Feten zwei und ein Fetus drei. Für 2023 ist die Transposition der großen Gefäße erstmalig im Berichtszeitraum die pränatal am häufigsten (11 x) dokumentierte Indikatorfehlbildung. Von 2011 bis 2022 wurden stets Zystennieren oder Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten am häufigsten entdeckt.

77 der 92 Pränatalbefunde von Indikatorfehlbildungen wurden postnatal vollständig bekräftigt (83,7 %). Dies trifft auf die pränatal diagnostizierten Indikatorfehlbildungen Anencephalie, Spina bifida, Arhinencephalie/Holoprosencephalie, Fallot-Tetralogie/-Pentalogie, Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Gaumenspalte, Choanalatresie, Oesophagusatresie/-stenose/-fistel, Potter-Sequenz, einseitige Nierenagenesie, Zwerchfellhernie und Omphalocele zu.

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

* schwere Fehlbildung gleiches Organsystem

Zwei Kinder (2,2 %) hatten zwar am gleichen Organsystem schwere Fehlbildungen, doch entsprach die postnatale Diagnose nicht der pränatalen. Einmal bestätigte sich eine Hydrocephalie nach der Geburt des Kindes nicht. Es wurde jedoch eine Balkenagenesie diagnostiziert. Bei einem weiteren Kind, das im ersten Lebensjahr verstarb, stellte sich der pränatale Verdacht auf Zystennieren bei nachgeburtlichen Untersuchungen als ein Wiedemann-Beckwith-Syndrom mit Wilms-Tumor heraus.

2-mal (2,2 %) wurde der fetalsonografische Befund einer Hydrocephalie nachgeburtlich entkräftet. Ein Kind war vom Down-Syndrom mit Fehlbildungen an anderen Organsystemen betroffen, das andere Kind war gesund und hatte keine Fehlbildungen.

Bei sechs Feten (12 %) wurden pränatal Indikatorfehlbildungen festgestellt und gemeldet, jedoch postnatal nicht beschrieben. Bei zwei Feten mit Down-Syndrom wurden

bei dem einen intrauterin eine Hydrocephalie und bei dem anderen Fetus Reduktionsfehlbildungen an den Extremitäten sowie weitere Fehlbildungen gesehen. Nach dem Abbruch der Schwangerschaft erhielten wir jeweils nur die Bestätigung der Trisomie. Ebenso bekamen wir bei einem Turner-Syndrom die Aortenisthmusstenose und andere Fehlbildungen nur pränatal beschrieben und nach der Abruption keine Aussage zu den Begleitfehlbildungen. Bei einem Kind mit zentromuskulärer Myopathie fiel pränatal eine penile Hypospadie auf. Auch diese Indikatorfehlbildung ist nicht verifiziert. Vor einem Spontanabort bei einer Omphalocele im Rahmen einer unbalancierten Chromosomenveränderung zeigte sich das Geschlecht inkongruent. Da keine Obduktion stattfand, ist nur die Omphalocele, nicht aber die Geschlechtsfehlbildung, abgesichert.

Diese sechs, nach Ende der Schwangerschaft unbestätigten Diagnosen, gehen nicht in die Auswertungen der Indikatorfehlbildungen im Kapitel 10 ein.

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

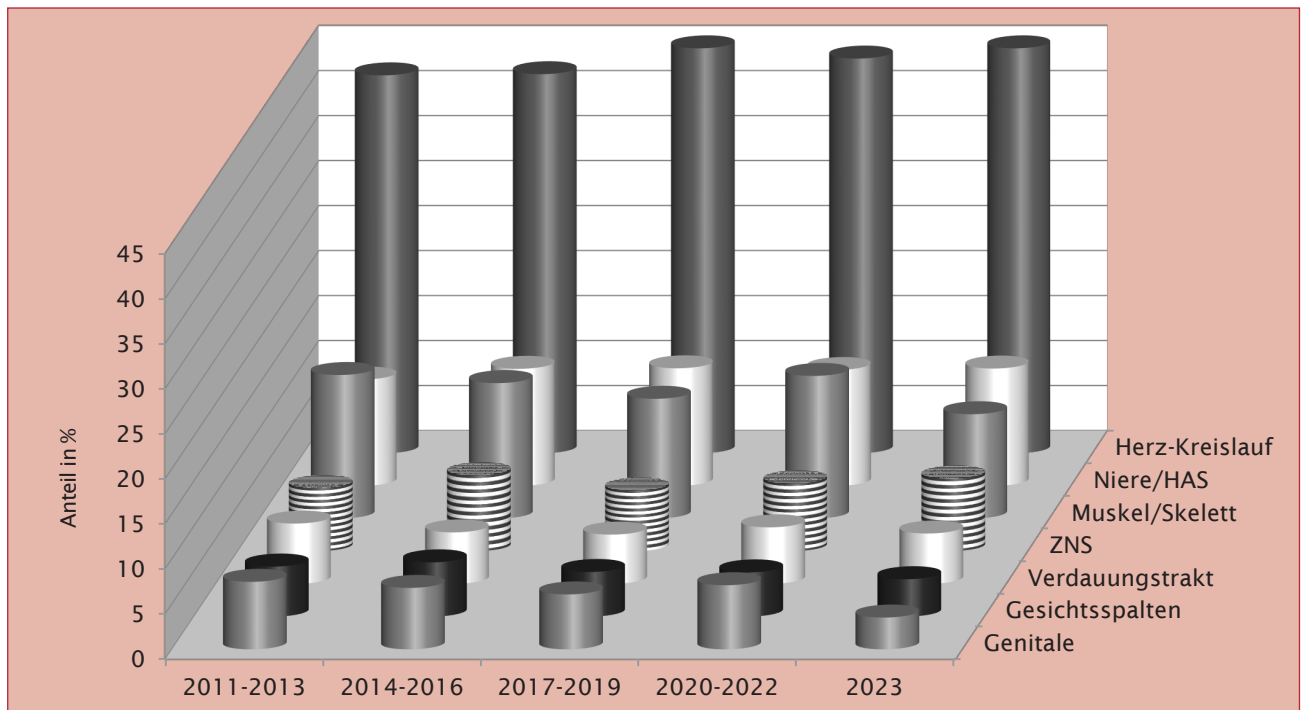


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (gruppiert)

Das oben dargestellte Diagramm (Abb. 5) widmet sich der Frage, an welchen Organsystemen zwischen 2011 und 2023 am häufigsten große Fehlbildungen bei Kindern/Feten vorkamen. Anteilig ist in vier 3-Jahres-Abschnitten über den Berichtszeitraum und separat für das Jahr 2023, das Auftreten von Fehlbildungen an sieben der wichtigsten Organsysteme bei allen von großen Fehlbildungen betroffenen Kindern/Feten (2011-2023: 7.846; 2023: 483) in Sachsen-Anhalt zusammengestellt.

Bei den 485 Kindern/Feten des Geburtsjahres 2023 mit großen Fehlbildungen wurden bei 200 Kindern/Feten (41,2 %) multiple Fehlbildungen erkannt. Im Mittel der Jahre 2011-2022 lag der Prozentsatz bei 42,0 %. Diese Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen an mehr als einem der gezeigten Organsysteme sind im Diagramm entsprechend mehrfach einbezogen.

Mit Abstand werden die meisten Fehlbildungen immer am Herz-Kreislaufsystem (2011-2022: 43,8 %) diagnostiziert. Im aktuellen Jahr bildet sich ein erheblich höherer Anteil (2023: 47,6 %) als im Berichtszeitraum ab.

Zwischen 2011 und 2022 wurden schwere Fehlbildungen am Muskel-Skelett-System am zweithäufigsten (2011-2022: 14,6 %) gesehen. Im aktuellen Jahr (2023) zeigte sich jedoch ein deutlich geringerer Anteil (11,6 %) an Kindern/Feten mit einer Fehlbildung am Muskel-Skelett-System. Dieser Anteil liegt noch unter dem vorjährigen Minimalanteil (2021: 12,4 %).

Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege wurden aktuell am zweithäufigsten, mit einem Anteil von 13,0 % (2023) im oberen Normbereich des Anteils der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen (2011-2022: 12,8 %),

gesehen. Am Anfang des Berichtszeitraumes sind große Schwankungen der Anteile (zwischen 9,4 % und 15,7 %) zu verzeichnen.

Der Anteil der Kinder/Feten mit Fehlbildungen am ZNS-System (8,7 %) lässt sich 2023 weit über dem Durchschnittsanteil der Jahre 2011-2022 (7,6 %) einordnen. Etwa 40 % der ZNS-Fehlbildungen bilden Neuralrohrdefekte (2011-2022: 8,6 pro 10.000 Kinder/Feten), die 2023 (12,5 pro 10.000 Geburten) signifikant häufiger als im Berichtszeitraum (Kapitel 10.1) beobachtet wurden.

Im Jahr 2023 wiesen 5,6 % der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen, Fehlbildungen des Verdauungstrakts auf. Der Anteil entspricht dem Normalanteil der Kinder/Feten mit Fehlbildungen des Verdauungstrakts von 2011-2022 (5,8 %).

Bei 4,1 % aller Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen wurde 2023 eine Gesichtsspalte beobachtet. Der Anteil ist deutlich geringer als im Mittel der Jahre 2011-2022 (5,2 % aller Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen). Zu den Gesichtsspalten gehören zwei Indikatorfehlbildungen, die Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2023: 8,8 pro 10.000 Geburten) und die Gaumenspalte (2023: 4,4 pro 10.000 Geburten), die 2023 beide sehr selten registriert wurden (Kapitel 10.14, 10.15).

Auch der Anteil von Kindern/Feten mit schweren Fehlbildungen am Genitalsystem an Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen ist im Jahr 2023 (3,5 %) bedeutend niedriger als erwartet (2011-2022: 6,6 %). Der aktuelle Anteil ergibt ein neues Minimum im Berichtszeitraum. In den Jahren 2011 und 2012 betrug er noch über 7 % und ist seitdem sinkend.

Die häufigsten Einzeldiagnosen 2023 (nur große Fehlbildungen)

	ICD-10	Diagnose	Kinder/Feten 2023*		Kinder/Feten 2011-2022**	
			Anzahl	Prävalenz /10.000	Prävalenz /10.000	Konfidenzintervall (KI 95%)
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (ohne PFO)	135	99,3	105,6	101,2 - 110,2
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	62	45,6	48,0	45,0 - 51,1
3.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	28	20,6	20,8	18,9 - 22,9
4.	Q62.3	dilatative Uropathie II.-IV.°/Ureterocele	22	16,2	25,1	23,0 - 27,4
5.	H90.	Hörverlust durch Schallleitungs- oder Schallempfindungsstörung	21	15,4	24,8	22,7 - 27,1
	Q63.0	akzessorische Niere/Doppelanlage	21	15,4	8,2	7,0 - 9,6
6.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	18	13,2	14,0	12,4 - 15,8
7.	Q54.	Hypospadie	15	11,0	22,6	20,6 - 24,8
8.	Q62.2	Megaureter	12	8,8	9,3	8,0 - 10,7
	Q21.2	Defekte des Vorhof- und Kammerseptums (AVSD/ASD I)	12	8,8	4,8	3,9 - 5,9
9.	Q25.1	Aortenisthmusstenose	10	7,4	5,9	4,9 - 7,0
	Q79.2	Omphalocele	10	7,4	3,6	2,8 - 4,5
10.	Q69.	Polydactylie (präaxial und postaxial)	9	6,6	11,6	10,2 - 13,2
	Q60.0	einseitige Nierenagenesie	9	6,6	5,5	4,5 - 6,6
	Q91.0-3	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	9	6,6	4,3	3,5 - 5,4
	Q20.3	diskordante ventrikuloarterielle Verbindung (inkl. vollständ.TGA)	9	6,6	3,8	3,0 - 4,8
11.	Q37.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	8	5,9	9,9	8,6 - 11,3
	Q05.	Spina bifida	8	5,9	4,9	4,0 - 6,0
12.	Q61.4	Nierendysplasie	7	5,1	6,2	5,1 - 7,4
	Q25.4	rechtsverlaufender Aortenbogen	7	5,1	3,8	3,0 - 4,8
13.	Q65.3-5	Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/o. A. Seitigkeit)	6	4,4	7,4	6,2 - 8,6
	Q25.0	offener Ductus Botalli (PDA), hämodynamisch wirksam	6	4,4	9,2	7,9 - 10,6
	Q02.	Microcephalie	6	4,4	4,3	3,5 - 5,4
	E03.	Hypothyreose	6	4,4	2,3	1,7 - 3,1
	Q25.6	Stenose der Arteria pulmonalis (periphere Pulmonalstenose)	6	4,4	3,3	2,5 - 4,1
	Q23.0	Aortenklappenstenose/-atresie	6	4,4	2,9	2,2 - 3,8
14.	Q22.1	Pulmonalklappenstenose	5	3,7	7,0	5,9 - 8,2
	Q35.	Gaumenspalte	5	3,7	4,6	3,8 - 5,7
	Q79.3	Gastroschisis	5	3,7	3,5	2,7 - 4,4
	Q00.	Anencephalie	5	3,7	2,5	1,9 - 3,3

* bezogen auf 13.599 Geburten

** bezogen auf 202.461 Geburten

Die obige Tabelle gibt Auskunft, welche großen Fehlbildungen bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt am häufigsten auftreten. Es sind, nach der Häufigkeit im Jahr 2023 geordnet, 30 große Einzelfehlbildungen aufgelistet. An-

gegeben ist pro Fehlbildung die Anzahl der betroffenen Kinder/Feten des Geburtsjahres 2023 und die damit verbundene, auf 13.599 Geburten bezogene, aktuelle Jahresprävalenz sowie als Vergleichsgröße die Basispräva-

lenz für die Jahre 2011-2022 (Grundgesamtheit: 202.461 Geburten).

Die weitaus häufigste Fehlbildung, die bei Kindern/Feten entdeckt wird, ist regelmäßig der Vorhofseptumdefekt. Er wurde im aktuellen Jahr (2023) mit einer Prävalenz von 99,3 pro 10.000 Geburten geringfügig weniger als normal (2011-2022: 105,6 pro 10.000 Geburten) diagnostiziert. Im Berichtszeitraum zeigten sich Prävalenzschwankungen zwischen einem Minimum (2012) von 84,4 und einem Maximum (2017) von 133,9 pro 10.000 Geburten. Etwa halb so oft, bei einem von 209 Kindern/Feten, kommt eine weitere Herzfehlbildung, der Ventrikelseptumdefekt, vor. Die aktuelle Prävalenz (2023: 45,6 pro 10.000 Geburten) zeigt sich in üblicher Höhe (2011-2022: 48,0 pro 10.000 Geburten).

An dritter bis fünfter Stelle befinden sich seit Jahren, wenn auch nicht immer in gleicher Reihung, drei sehr verschiedene große Fehlbildungen. Für das Down-Syndrom berechnet sich für 2023 (20,6 pro 10.000 Geburten) eine unauffällige Prävalenz im Toleranzbereich. Die dilatative Uropathie II-IV. Grades/Ureterocele (2023: 16,2 pro 10.000 Geburten; 2011-2022: 25,1 pro 10.000 Geburten) und die angeborenen Hörstörungen (2023: 15,4 pro 10.000 Geburten; 2011-2022: 24,8 pro 10.000 Geburten) sind oft häufiger als das Down-Syndrom. Sie wurden signifikant seltener als im Berichtszeitraum festgestellt.

Mit einer Jahresprävalenz stark über dem Normalniveau und nicht immer in der Häufigkeitsliste aufgeführt, wurden in diesem Jahr akzessorische Nieren (2023: 15,4 pro 10.000 Geburten; 2011-2022: 8,2 pro 10.000 Geburten) erkannt. Seit Beginn der 2000er-Jahre war die Prävalenz nie so hoch.

Auf üblichem Rang sechs, im mittleren Bereich der Basisprävalenz, ist die Prävalenz für die Klumpfüße (2023: 13,2 pro 10.000 Geburten) angesiedelt.

Im Ranking auf Platz sieben folgt, mit einer außergewöhnlich niedrigen Jahresprävalenz und mit einem Minimalwert im Berichtszeitraum, die Hypospadie (2023: 11,0 pro 10.000 Geburten; 2023: 22,6 pro 10.000 Geburten).

Eine Jahresprävalenz von 8,8 pro 10.000 Geburten ergab sich 2023 für zwei Fehlbildungen. Während die Prävalenz für den Megaureter dem gewöhnlichen Vorkommen entspricht, ist die Jahresprävalenz für die Defekte des Vorhof- und Kammerseptums über der oberen Grenze des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2011-2022: 4,8 pro 10.000 Geburten) einzuordnen.

An neunter Stelle und erheblich zahlreicher als erwartet, traten 2023 mit einer Jahresprävalenz von je 7,4 pro 10.000 Geburten, zwei Indikatorfehlbildungen, die Aortenisthmusstenose (2011-2022: 5,9 pro 10.000 Geburten) und die Omphalocele (2011-2022: 3,6 pro 10.000 Geburten) auf (Kapitel 10.13, 10.30).

Vier Fehlbildungen rangieren 2023 mit einer Prävalenz von 6,6 pro 10.000 Geburten auf dem zehnten Platz. Für die Polydactylie ergibt sich damit aktuell eine noch niedrigere Prävalenz als im Vorjahr, weit unterhalb des Toleranzbereiches der Basisprävalenz (2011-2022: 11,6

pro 10.000 Geburten). Je nach Lokalisation wird sie in die präaxiale Polydactylie (2023: 2,9 pro 10.000 Geburten; 2011-2022: 3,0 pro 10.000 Geburten; Kapitel 10.27) und die postaxiale Polydactylie (2023: 3,7 pro 10.000 Geburten; 2011-2022: 9,1 pro 10.000 Geburten) unterschieden. Die präaxiale Form wurde 2023 auf Normalniveau, die postaxiale Polydactylie jedoch signifikant seltener gesehen. Die drei Fehlbildungen, einseitige Nierenagenese (2011-2022: 5,5 pro 10.000 Geburten), Edwards-Syndrom (2011-2022: 4,3 pro 10.000 Geburten) und d-TGA (2011-2022: 3,8 pro 10.000 Geburten), die alle 2023 öfter als im Vorjahr und weit öfter als üblich auftraten, sind nur selten auf einem der zehn oberen Plätzen der Häufigkeitsliste der Einzelfehlbildungen zu finden.

Im aktuellen Jahr zeigte sich die Spina bifida (2023: 5,9 pro 10.000 Geburten) in üblicher Häufigkeit, mit einer Prävalenz knapp unter der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz. Mit gleicher Jahresprävalenz wurde die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte zwar wieder etwas mehr als im Vorjahr (Minimum seit 2000: 4,8 pro 10.000 Geburten) beobachtet, doch ergibt sich auch in diesem Jahr eine Prävalenz deutlich unterhalb des Vertrauensintervalls der Basisprävalenz (2011-2022: 9,9 pro 10.000 Geburten). Da die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte Teil der Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Kapitel 10.14) ist, kommt dies auch bei der Prävalenzentwicklung der Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte zum Tragen.

Für die Nierendysplasie wurde 2023 eine Jahresprävalenz von 5,1 pro 10.000 Geburten festgestellt, die gerade noch im Konfidenzintervall an der unteren Grenze liegt. Mit gleichem Wert übersteigt die Jahresprävalenz des rechtsverlaufenden Aortenbogens den Normbereich (2011-2022: 3,8 pro 10.000 Geburten) deutlich.

Eine Jahresprävalenz (2023) von 4,4 pro 10.000 Geburten wurde für sechs Fehlbildungen errechnet. Die Subluxation des Hüftgelenkes (2011-2022: 7,4 pro 10.000 Geburten) und der PDA (2011-2022: 9,2 pro 10.000 Geburten) traten 2023 in geringerer Zahl als erwartet auf. Für die Microcephalie kommt die Prävalenz für 2023 der Basisprävalenz gleich. Die Hypothyreose (2011-2022: 2,3 pro 10.000 Geburten), die Stenose der Arteria pulmonalis (2011-2022: 3,3 pro 10.000 Geburten) und die Aortenklappenstenose/-atresie (2011-2022: 2,9 pro 10.000 Geburten) fielen 2023 mit ungewöhnlich hohen Prävalenzen auf. Sie zählen zu den seltenen Fehlbildungen, die weniger als 5-mal unter 10.000 Kindern/Feten diagnostiziert werden und sind meist nicht in der Tabelle der häufigsten Einzelfehlbildungen aufgeführt.

Mit einer Prävalenz von 3,7 pro 10.000 Geburten (2023) schließen vier Fehlbildungen die diesjährige Liste ab. Die Pulmonalklappenstenose (2011-2022: 7,0 pro 10.000 Geburten) und die Gaumenspalte (2011-2022: 4,6 pro 10.000 Geburten) sind sonst etwas weiter oben in der Häufigkeitsliste zu finden, doch ist für sie 2023 eine Prävalenz deutlich unterhalb der jeweiligen Basisprävalenz zu erkennen. In üblicher Zahl zeigt sich die Gastroschisis. Erheblich häufiger als normal (2011-2022: 2,5 pro 10.000 Geburten) wurde 2023 eine Anencephalie (Kapitel 10.2) gesehen. Der Maximalwert im Berichtszeitraum (2014: 4,7 pro 10.000 Geburten) wurde jedoch nicht erreicht.

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

10.0 Definitionen

1. Neuralrohrdefekte:

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

2. Anencephalie:

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

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

3. Spina bifida:

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

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

4. Encephalocele:

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

5. Microcephalie:

Die Microcephalie ist durch einen zu kleinen occipitofrontalen Schädelumfang (zwei Standardabweichungen unter der Norm, nach Villar et al. Lancet 2014, Kapitel 10.5, <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0140673614609326?via%3DIihub>), bezogen auf die gestationsalters- und geschlechtsabhängige Normalverteilung gekennzeichnet. Ausgeschlossen wird die Microcephalie, wenn sie mit einem Neuralrohrdefekt 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. Bei Fällen mit einem Neuralrohrdefekt wird die congenitale Hydrocephalie ausgeschlossen.

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

7. Arhinencephalie/Holoprosencephalie:

Die Arhin- bzw. Holoprosencephalie bezeichnet angeborene Fehlbildungen des Gehirns, bei denen eine unvollständige Lappung der Hirnhemisphären in unterschiedlichem Ausmaß vorliegt. Die Geruchsnerve können fehlen. Bei der Arhinencephalie/Holoprosencephalie sind die Cyclopie, Cebocephalie, Ethmocephalie und die prämaxilläre Agenesie inbegriffen. Bei Fällen mit einem Neuralrohrdefekt wird die Arhinencephalie/Holoprosencephalie ausgeschlossen.

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 Gehörgangs) 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/Pentalogie:

Die Fallot-Tetralogie/Pentalogie ist eine Herzfehlbildung, die als Kombination von Ventrikelseptumdefekt, reitender Aorta, infundibulärer Pulmonalstenose und Hypertrophie des rechten Ventrikels definiert ist. Eingeschlossen ist die Fallot-Pentalogie, die zusätzlich einen ASD aufweist.

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. Außerdem wird die Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bei Arhin- bzw. Holoprosencephalie ausgeschlossen.

15. Gaumenspalte:

Gaumenspalten sind Verschlussdefekte des harten und/oder weichen Gaumens hinter dem Foramen incisivum, ohne das Vorhandensein einer Lippenspalte. Eingeschlossen sind die submuköse Gaumenspalte, die Pierre-Robin-Sequenz und das Catel-Manzke-Syndrom. Ausgeschlossen sind die Gaumenspalte mit Lippenspalte, die Gaumenfissur, die Uvulaspalte, der funktionelle kurze Gaumen und der hohe, schmale Gaumen. Außerdem wird die Gaumenspalte bei Arhin- bzw. Holoprosencephalie ausgeschlossen.

16. Choanalatresie:

Unter Choanalatresie wird der angeborene Verschluss (membranös oder knöchern) der posterioren Choane bzw. Choanae verstanden. Ausgeschlossen ist die nicht therapiebedürftige 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. Bei Fällen mit einer Omphalocele oder Gastroschisis wird die Dünndarmatresie/-stenose ausgeschlossen.

19. Rectum- und Analatresie/-stenose:

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

20. Hypospadie:

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

21. Epispadie:

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

22. Indifferentes Geschlecht:

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

23. Potter-Sequenz:

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

24. Nierenagenesie, einseitig:

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

25. Zystennieren:

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

26. Ekstrophie der Harnblase:

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

27. Polydactylie, präaxial:

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

28. Reduktionsfehlbildungen der oberen und der unteren Extremität(en):

Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten sind durch das vollständige oder teilweise Fehlen oder der schweren Hypoplasie von Skelettstrukturen der Extremitäten, einschließlich der Femurhypoplasie, gekennzeichnet. Dazu gehört auch das Roberts-Syndrom. Ausgeschlossen sind die milde Hypoplasie mit normaler Formgebung von Skelettteilen, die Brachydactylie, die generelle Skelettdysplasie, die Achondroplasie und die Sirenomelie.

29. Zwerchfellhernie:

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

30. Omphalocele:

Die Omphalocele entsteht durch die Hernienbildung, bei der Bauchanteile durch den Nabel austreten, die von einer intakten oder unterbrochenen Membran umgeben sind. Ausgeschlossen ist die Gastroschisis (Paraumbilicalhernie), die Bauchmuskelaplasie oder -hypoplasie und die hautumschlossene Umbilicalhernie (skin-covered umbilical hernia).

31. Gastroschisis:

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

32. Prune-belly-Sequenz:

Die Prune-belly-Sequenz stellt einen Fehlbildungskomplex dar, bei dem 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 Fetus nicht deutlich sein. Bei dem Fehlbildungskomplex können nicht descendierte Hoden, Klumpfüße und eine Omphalocele vorhanden sein.

33. Down-Syndrom (Trisomie 21):

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

34. Patau-Syndrom (Trisomie 13):

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

35. Edwards-Syndrom (Trisomie 18):

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

36. Turner-Syndrom:

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

37. Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien:

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

Anmerkungen:

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

Seit dem Geburtsjahrgang 2000 schließt das Erfassungsgebiet des Fehlbildungsmonitoring das gesamte Bundesland Sachsen-Anhalt ein. Die Prävalenzberechnungen basieren ab dem Geburtsjahrgang 2000 auf Lebend- und Totgeburten von Müttern, die zur Geburt und während der Schwangerschaft ihren Wohnort in Sachsen-Anhalt haben. Zwischen 1980 und 1993 wuchs das Erfassungsgebiet auf den damaligen Bezirk Magdeburg an. Nach der Landkreisreform 1993 umfasste es 13 (1994/1995), 14 (1996/1997), 15 (1998) bzw. 16 (1999) von 21 Landkreisen des Bundeslandes Sachsen-Anhalt. Der Berechnung der Basisprävalenzen (2011 bis 2022) liegt eine Gesamtanzahl von 202.461 Geburten zugrunde.

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

Die in Kapitel 10 zu den Basisprävalenzen Sachsen-Anhalts angegebenen Vergleichsprävalenzen beruhen auf den Daten der Jahre 2011-2022 von 36 Full-Member-Registern der European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) aus 21 europäischen Staaten.

Die Berechnung der EUROCAT-Prävalenzen beruht auf einer Gesamtzahl von 8.264.784 Geburten, die aus gleichem Grund mit einer Spanne von 20.000 Geburten angegeben wird. (Quelle: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en).

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	17	12,50	↑
	Berichtszeitraum 2011-2022		
Sachsen-Anhalt	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	8,64	7,41 - 10,02	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	10,4	10,2 - 10,7	

Mit 17 Kindern/Feten mit Neuralrohrdefekten und dem daraus resultierenden dritthöchsten Wert der **Jahresprävalenz** im Berichtszeitraum (2023: **12,5 pro 10.000 Geburten**; Maximum 2014: 14,6 pro 10.000 Geburten) überschreitet die aktuelle Jahresprävalenz die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2011-2022: 8,6 pro 10.000 Geburten) wesentlich. Zwischen 2014 und 2021 sanken die Prävalenzen ab, in den Jahren 2022 und 2023 ist wieder ein Anstieg zu beobachten. Bei der Trendanalyse (Kapitel 10.38) zeigt sich daher ein signifikant nichtlinearer Anteil und die Entwicklung der Prävalenz der Indikatorfehlbildung (2010-2023) wird als nichtlineare Veränderung eingestuft.

Die drei neuralen Verschlussstörungen Anencephalie, Spina bifida und Encephalocele bilden zusammen die Gruppe der Neuralrohrdefekte. In den Kapiteln 10.2 bis 10.4 werden diese einzeln bewertet. Die meisten Kinder/Feten mit einem Neuralrohrdefekt sind normalerweise von einer Spina bifida (2011-2022: 57,1 % der Neuralrohrdefekte) betroffen. Der signifikant hohe Prävalenzwert für Neuralrohrdefekte im Jahr 2023 resultiert aus den

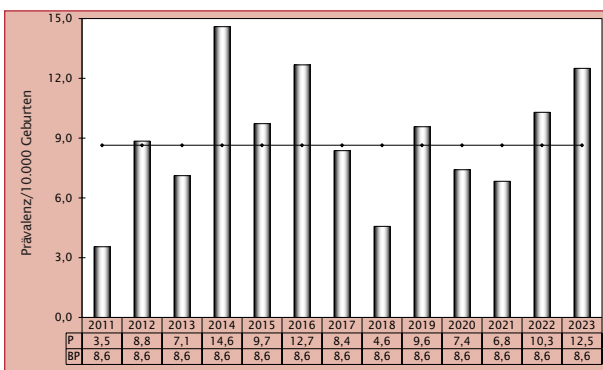


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2011

HINWEIS

Nach einer von einem Neuralrohrdefekt betroffenen Schwangerschaft sollte über eine erhöhte Folsäureprophylaxe nach Empfehlungen der medizinischen Fachgesellschaften (in Deutschland verfügbares Präparat mit 5 mg Folsäure-Äquivalent pro Tag) bei Kinderwunsch aufgeklärt werden. Auch Frauen mit antiepileptischer Medikation und chronischen Resorptionsstörungen wird diese höhere Dosis heute empfohlen.

verhältnismäßig vielen Kindern/Feten mit einer Encephalocele (4) oder einer Anencephalie (5), denn die Anzahl der Kinder/Feten mit Spina bifida (8) entsprach 2023 einem üblichen Wert.

EUROCAT gibt für die Neuralrohrdefekte eine Gesamtprävalenz von 10,4 pro 10.000 Geburten (2011-2022) an. Das Prävalenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalts ist knapp unterhalb der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister angesiedelt, die diesjährige Prävalenz Sachsen-Anhalts ist jedoch weit darüber zu finden.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeburt 12 x induzierter Abort
Geschlecht	6 x männlich 7 x weiblich 4 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	10 x MCA 7 x isoliert

Fünf Kinder mit Neuralrohrdefekt wurden 2023 lebend geboren. 12-mal wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet (2023: 70,6 %; 2011-2022: 72,0 % der Kinder/Feten mit Neuralrohrdefekt).

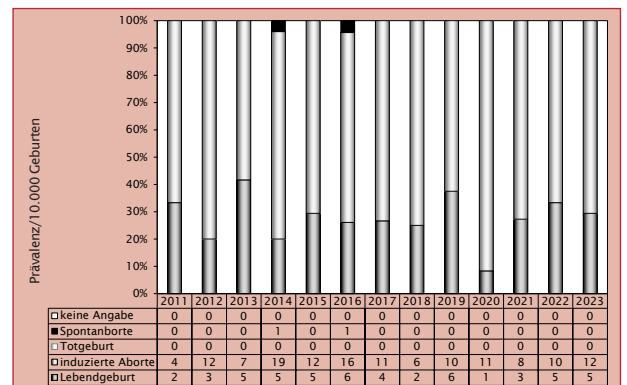


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit einem Neuralrohrdefekt pro 800 Geburten beobachtet.

Im Rahmen von wissenschaftlichen Studien zur Prävention sind nur wenige Fehlbildungen so gut untersucht wie die Neuralrohrdefekte. Bereits seit 1995 gibt es Empfehlungen der deutschen medizinischen Fachgesellschaften zur perikonzeptionellen Folsäuresupplementierung mit 0,4 mg pro Tag für Frauen im gebärfähigen Alter.

Es wird eine unzureichende Umsetzung der Empfehlung bei ungeplanten Schwangerschaften (Erstkonsultation in der Gynäkologie frühestens in der 5. bis 7. SSW) und Risikogruppen mit geringem sozioökonomischen Status oder Migranten in Studien angemahnt. Eine eigene Stichprobe bestätigt diese unzureichende Umsetzung*.

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

10.2 Anencephalie (Q00.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	5	3,68	↗
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,52	1,88 - 3,31	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	4,2	4,1 - 4,4	

Mit fünf betroffenen Feten liegt die aktuelle **Jahresprävalenz** (2023: **3,7 pro 10.000 Geburten**) für die Indikatorfehlbildung Anencephalie etwas über dem Vertrauensintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2011-2022: 2,5 pro 10.000 Geburten). Nach drei Jahren mit geringen Prävalenzen am Anfang des Berichtszeitraumes ist danach 4-mal (2014, 2016, 2021, 2023) eine Jahresprävalenz über der oberen Konfidenzgrenze ermittelt worden. Die Trendanalyse im letzten Jahresbericht für den Zeitraum 2009-2022 ergab einen signifikant ansteigenden Trend für Anencephalie. Der lineare Zusammenhang ist für den Zeitraum von 2010-2023 knapp ($p = 0,0565$) nicht mehr nachweisbar (Kapitel 10.38).

Verglichen mit der Prävalenz der EUROCAT-Register (2011-2022: 4,2 pro 10.000 Geburten) ist die sachsen-anhaltische Basisprävalenz für Neuralrohrdefekte als erheblich niedriger einzuschätzen. Die aktuelle Jahresprävalenz (2023) Sachsen-Anhalts ist ebenfalls weit unter dem europäischen Normbereich einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

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

Bei vier Feten fiel die Anencephalie bzw. der Nichtverschluss des Neuroporus anterior schon zwischen der 11. und 13. SSW beim pränatalen Ultraschall auf, Eine Anencephalie wurde erst in fortgeschrittener Schwangerschaft, in der 21. SSW, entdeckt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Omphalocele
- Gesichtsspalte

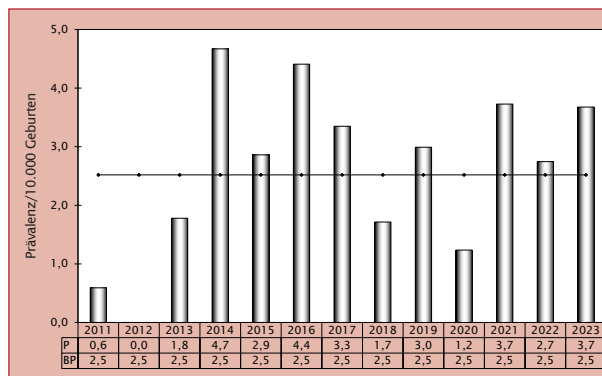


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Anencephalie pro 2.720 Geburten beobachtet.

10.3 Spina bifida (Q05.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	8	5,88	↔
	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	4,94	4,02 - 6,01	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,0	4,8 - 5,2	

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt bei acht Kinder/Feten eine Spina bifida beobachtet. Die daraus bestimmte **Jahresprävalenz** (2023: **5,9 pro 10.000 Geburten**) ist im Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2011-2022: 4,9 pro 10.000 Geburten), knapp unter der oberen Grenze, zu verorten.

Die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts kommt nahezu der von EUROCAT angegebenen Prävalenz der Jahre 2011-2022 (5,0 pro 10.000 Geburten) gleich, besitzt jedoch aufgrund der kleineren einbezogenen Population eine wesentlich größere Schwankungsbreite als das Konfidenzintervall der europäischen Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

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

Die meisten der Spina bifida wurden schon pränatal gesehen. Bei einem Kind wurde die Spina bifida nach unkomplizierter Schwangerschaft erst nach der Geburt diagnostiziert und bei einem Kind liegen keine Informationen über vorgeburtliche Untersuchungen und die Ausprägung der Spina bifida vor. Im Verlauf der Schwangerschaft prägte sich 7-mal eine Hydrocephalie aus. Von den fünf Feten, bei denen die Schwangerschaft terminiert wurde, war ein Fetus von einer thorakolumbalen, drei von einer lumbosacralen und einer von einer sacralen Spina bifida betroffen. Zwei Kinder wiesen eine lumbosacrale Spina bifida auf. In einem Fall ist eine frische Infektion der Schwangeren mit Toxoplasma gondii im 1. Trimenon als ursächlich anzunehmen.

Der Anteil der Kinder, die mit Spina bifida lebend geboren werden, sinkt über die Jahre des Berichtszeitraumes unwesentlich. Ihr Anteil entspricht im Jahr 2023 (38,0 %) dem durchschnittlichen Anteil der Jahre 2011-2022 (38,0 %). Totgeburten und Spontanaborte traten während des gesamten Zeitraumes (2011-2023) nicht auf. Zwischen 2011 und 2022 wurden 62,0 % der Schwangerschaften von Feten mit Spina bifida terminiert.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Omphalocele
- Pachygyrie, Syringomyelie, Plexuszyste
- durch Knochenfehlbildungen hervorgerufene Skoliose
- Kniegelenkluxation, Sichelfuß rechts
- Toxoplasmose

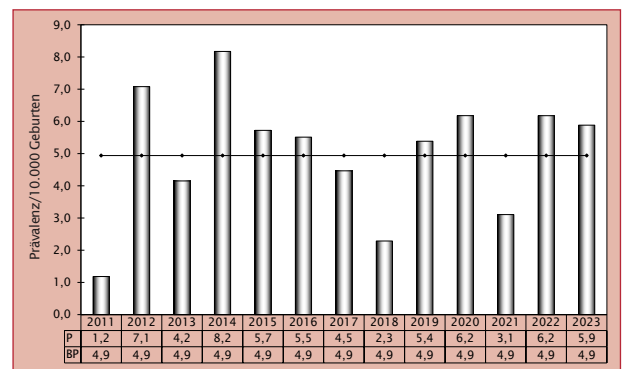


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2011

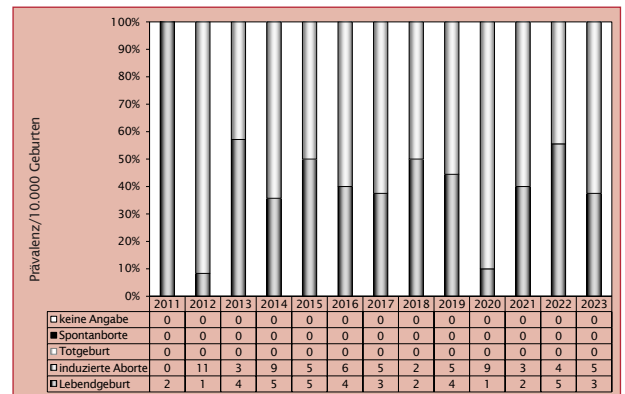


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Spina bifida pro 1.700 Geburten beobachtet.

10.4 Encephalocele (Q01.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	4	2,94	↑
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,19	0,76 - 1,76	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,2	1,1 - 1,3	

Zum Geburtsjahr 2023 wurde mit vier Kindern/Feten mit einer Encephalocele und einer **Jahresprävalenz von 2,9 pro 10.000 Geburten** der bisherige Höchstwert im Berichtszeitraum (2016: 2,8 pro 10.000 Geburten) überschritten. Die diesjährige Prävalenz zeigt sich beträchtlich über der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2011-2022: 1,2 pro 10.000 Geburten). Jedoch wird die Fehlbildung in Sachsen-Anhalt nicht in jedem Jahr (2020, 2021) gesehen. Aufgrund der kleinen Zahlen schwanken daher die Prävalenzen stark.

EUROCAT weist für die Indikatorfehlbildung Encephalocele ebenfalls eine Gesamtprävalenz von 1,2 pro 10.000 Geburten (2011-2022) aus. Das Prävalenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt ist breiter und überspannt aufgrund der kleineren Anzahlen das der europäischen Fehlbildungsregister, doch der Wert der Prävalenzen liegt auf gleichem Niveau.

Alle Encephalocelen wurden schon pränatal diagnostiziert, zwei occipitale Encephalocelen und eine Meningocele zwischen der 19. und 22. SSW und eine nasofrontale Encephalocele schon in der 13. SSW.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Omphalocele
- Gesichtsspalte und Lidspaltenanomalie links, kranio-faciale Dysmorphie
- neuronale Heterotypie links

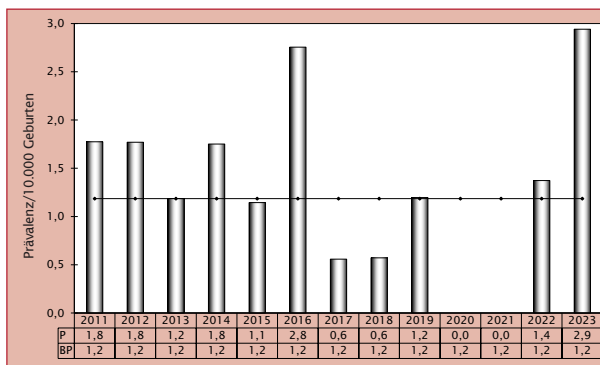


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Encephalocele in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Encephalocele pro 3.400 Geburten beobachtet.

10.5 Microcephalie (Q02.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	6	4,41	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	4,35	3,49 - 5,35	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,6	2,5 - 2,7	

Zum Geburtsjahrgang 2023 trat in Sachsen-Anhalt bei sechs Kindern eine Microcephalie auf. Die diesjährige **Prävalenz von 4,4 pro 10.000 Geburten** (2023) ist unauffällig im Bereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2011-2022: 4,3 pro 10.000 Geburten) angesiedelt.

Unter Berücksichtigung von Gestationsalter und Geschlecht ergaben sich bei drei Kindern zur Geburt Kopfumfänge, die um mehr als -2 SD von Normal abwichen. Häufig wird eine Microcephalie erst im Verlauf des ersten Lebensjahres mit der Nicht-Entwicklung von Gehirn und Schädel, so auch bei drei weiteren Kindern des Geburtsjahrgangs 2023, festgestellt. Ein Kind war außerdem von komplexen Fehlbildungen an mehreren Organsystemen betroffen und ein anderes von einer pontozerebellären Hypoplasie. Die Diagnose Microcephalie wird im Fehlbildungsmonitoring mit den von der INTERGROWTH-21st-Projekt-Studie bereitgestellten international gültigen Perzentilen-Kurven geprüft.

Von EUROCAT wird für die Microcephalie in Europa eine Prävalenz von 2,6 pro 10.000 Geburten (2011-2022) angegeben. Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz, als auch der diesjährige Wert der Prävalenz Sachsen-Anhalts, liegen oberhalb des Konfidenzintervalls der Gesamtprävalenz der europäischen Register.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeburt
Geschlecht	3 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 3 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- HLHS, Aortenisthmusstenose, Dickdarmatresie, tief-sitzende Ohren
- Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 1, periphere Zysten im Kleinhirn links, kraniofaciale Dysmorphie, bds. dysplastische Ohren, Sichelfuß rechts
- Pulmonalstenose, PFO bei Reifgeborenem

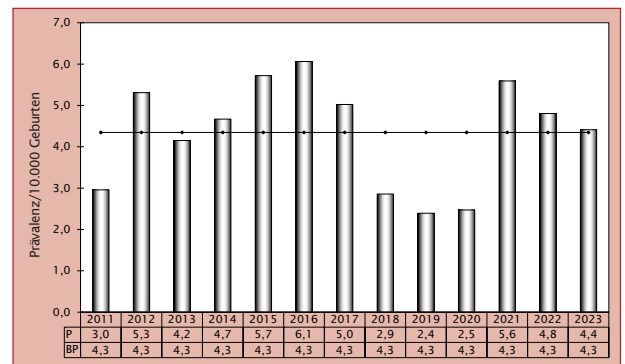


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Microcephalie pro 2.267 Geburten beobachtet.

10.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	2,21	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,83	4,83 - 6,98	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,1	4,9 - 5,2	

Als Indikatorfehlbildung congenitale Hydrocephalie werden nur angeborene Hydrocephalien gewertet, die sich nicht im Zusammenhang mit einem Neuralrohrdefekt, wie der Encephalocle (Kapitel 10.4), gebildet haben.

Seit den 90er-Jahren ergab sich für die congenitale Hydrocephalie keine so niedrige **Jahresprävalenz** wie in diesem Jahr mit nur drei Kindern/Feten (2023: **2,2 pro 10.000 Geburten**). Dieser Minimalwert liegt signifikant unterhalb des Normbereichs der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2011-2022: 5,8 pro 10.000 Geburten). Im Berichtszeitraum erreichte die Prävalenz 2017 ihren Maximalwert (8,4 pro 10.000 Geburten) und sinkt seitdem ab.

Beim Vergleich der Prävalenzen für Sachsen-Anhalt mit der von EUROCAT zur Verfügung gestellten europäischen Prävalenz (2011-2022: 5,1 pro 10.000 Geburten) liegt die diesjährige Prävalenz Sachsen-Anhalts weit darunter, doch beide Konfidenzintervalle der Prävalenzen für den Zeitraum von 2011-2022 haben näherungsweise ein gleiches Niveau. Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überspannt jedoch aufgrund kleinerer Anzahlen einen größeren Sicherheitsbereich.

zusätzliche Angaben:

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

Eine Hydrocephalie wurde pränatal als Begleitfehlbildung eines Edwards-Syndroms entdeckt. Diese Schwangerschaft wurde vorzeitig beendet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: AVSD, bds. überlappenden Fingern
- Morbus Basedow, Glaskörpertrübung des rechten Auges, DUP II. Grades rechts und I. Grades links, Cholestase

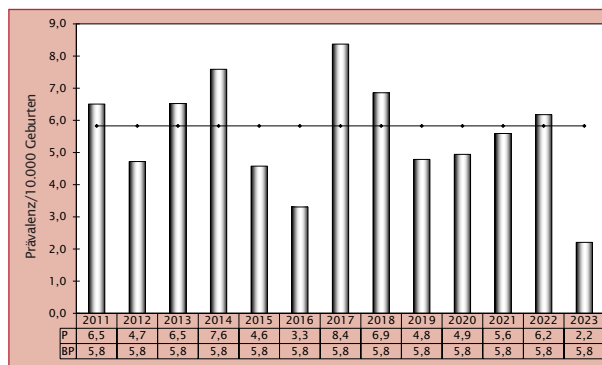


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit congenitaler Hydrocephalie pro 4.533 Geburten beobachtet.

10.7 Arhinencephalie/Holoprosencephalie (Q04.1/Q04.2/Q87.3)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	2	1,47	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,48	1,00 - 2,12	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,7	1,6 - 1,8	

Mit zwei zum Geburtsjahrgang 2023 in Sachsen-Anhalt von einer Arhinencephalie/Holoprosencephalie betroffenen Feten entspricht die diesjährige **Prävalenz (2023: 1,5 pro 10.000 Geburten)** der Basisprävalenz (2011-2022: 1,5 pro 10.000 Geburten) der nicht sehr häufig auftretenden Fehlbildung. Diese Indikatorfehlbildung wurde in den Jahren des Berichtszeitraumes insgesamt nur 30-mal diagnostiziert. Außer in den Jahren 2016 (3,9 pro 10.000 Geburten) und 2021 (3,7 pro 10.000 Geburten) zeigten sich immer Werte im oder unter dem Vertrauensbereich der Basisprävalenz.

Das Vertrauensintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts ist auf geringfügig niedrigerem Niveau als die Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (2011-2022: 1,7 pro 10.000 Geburten). Dieses wird aber völlig von dem breiteren sachsen-anhaltischen Konfidenzintervall überdeckt. Die sachsen-anhaltische Jahresprävalenz für 2023 ist auch im Bereich der europäischen Durchschnittsprävalenz zu finden.

zusätzliche Angaben:

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

Bei beiden von einer Holoprosencephalie betroffenen Feten fiel diese beim pränatalen Ultraschall, einmal Ende des ersten Trimenons und einmal Anfang des zweiten Trimenons, auf. Während des gesamten Berichtszeitraumes wurden die zur Indikatorfehlbildung zählenden, äußerst seltenen Fehlbildungen Arhinencephalie (2016) und Cyclopie (2019) jeweils nur einmal beobachtet.

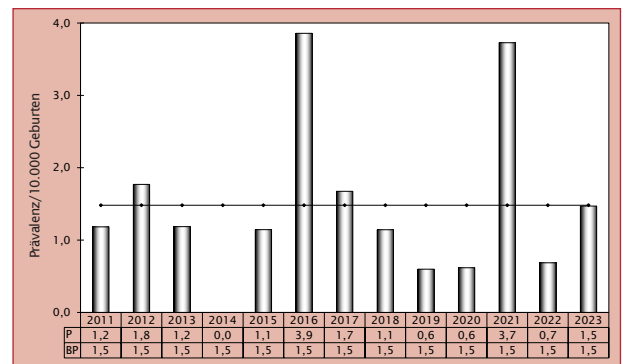


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 6.800 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	1	0,74	↔
	Berichtszeitraum 2011-2022		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
0,99		0,60 - 1,53	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		
	0,9		
		Konfidenzintervall (KI 95%)	
		0,9 - 1,0	

Die Indikatorfehlbildung Anophthalmie/Microphthalmie zählt mit einer Basisprävalenz von 1,0 pro 10.000 Geburten (2011-2022) zu den sehr seltenen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt. Bei 13.599 Geburten im Jahr 2023 wurden ein, maximal zwei Fälle erwartet. Nach einer ungewöhnlich hohen Prävalenz in den letzten beiden Jahren (2021: 1,9; 2022: 2,1 pro 10.000 Geburten) ergibt sich mit einem Fet mit Anophthalmie/Microphthalmie eine diesjährige **Prävalenz (2023: 0,7 pro 10.000 Geburten)** im Normbereich.

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überdeckt mit deutlich weiteren Grenzen das von EUROCAT angegebene Konfidenzintervall der europäischen Prävalenz (2011-2022: 0,9 pro 10.000 Geburten). Beide Prävalenzen sind über den Berichtszeitraum ähnlich hoch. Die aktuelle Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts ist, verglichen mit der von EUROCAT, als niedrig einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

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

Das nach unauffälliger Schwangerschaft reifgeborene Kind litt unter einer Agenesie beider Augen. Weitere Fehlbildungen oder Chromosomenstörungen wurden nicht beschrieben.

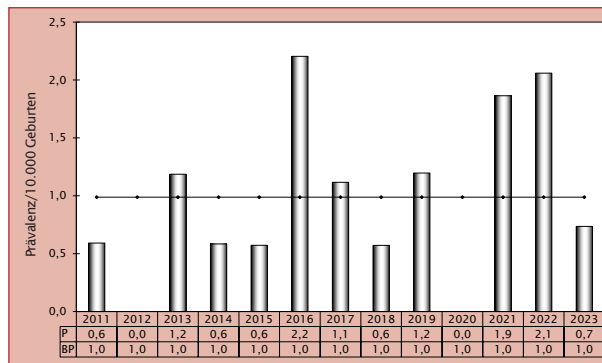


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Anophthalmie/Microphthalmie pro 13.599 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	6	4,41	↑
Berichtszeitraum 2011-2022			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
2,82		2,13 - 3,65	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	keine Angaben		keine Angaben

Im Jahr 2023 trat die Indikatorfehlbildung Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt 6-mal auf. Die daraus berechnete **Prävalenz von 4,4 pro 10.000 Geburten** liegt erheblich oberhalb des Vertrauensintervalls der Basisprävalenz (2011-2022: 2,8 pro 10.000 Geburten). Über den Berichtszeitraum variierte die Prävalenz der Indikatorfehlbildung Microtie/Anotie zwischen einem Minimum von 0,6 pro 10.000 Geburten (2012) und einem Maximum von 6,1 pro 10.000 Geburten (2017).

Europäische Vergleichswerte für die Prävalenz der Indikatorfehlbildung Microtie/Anotie sind von EUROCAT nicht verfügbar. Für die Ohrmuscheldysplasie Grad IV (Anotie) oder die Atresie/Striktur des knöchernen Gehörgangs ermittelt EUROCAT eine Prävalenz von 0,81 pro 10.000 Geburten (2011-2022; KI 0,75-0,88). Für Sachsen-Anhalt lässt sich für die äußerst seltene Fehlbildung Anotie eine Basisprävalenz von 0,59 pro 10.000 Geburten (2011-2022; KI 0,30-1,04) bestimmen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeburt
Geschlecht	4 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA

2023 zeigte sich in Sachsen-Anhalt keine Anotie. Bei zwei Kindern wurden beidseitig dysplastische Ohren vom Grad II bis III gesehen. 2-mal war nur das linke und 2-mal nur das rechte Ohr betroffen. Bei drei Kindern war die Microtie mit einer Atresie des knöchernen Gehörganges und mit einer Schalleitungsstörung kombiniert, einmal beidseitig und bei den beiden anderen Kindern mit einer Schalleitungsstörung auf der auch von der Microtie betroffenen Seite.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Epispadie, Ventrikelasymmetrie links, bds. Brachydactylie und Klinodactylie der 5. Fingers
- Treacher-Collins-Syndrom mit: bds. Schalleitungsstörung bei Atresie der knöchernen Gehörgänge, mandibulärer Retrognathie
- 2 x Schalleitungsstörung rechts bei Atresie des knöchernen Gehörgangs
- hereditäres Lymphödem, bds. fehlende Finger- (Digit V) und Zehennägel (Digit III, V), Tetra-Brachydactylie
- ASD II, bds. präauriculäres Anhängsel, Hautanhängsel am linken Mundwinkel, retardierte Hüftreife

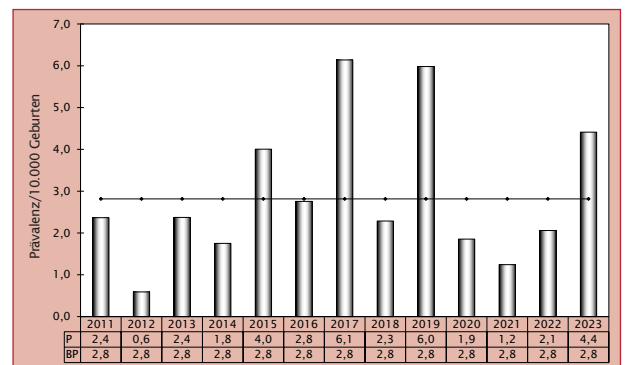


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Microtie/Anotie pro 2.267 Geburten beobachtet.

10.10 Fallot-Tetralogie/Pentalogie (Q21.3/Q21.80)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	4	2,94	↔
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,56	2,78 - 4,48	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,8	3,6 - 3,9	

Bei der Fallot-Tetralogie ist das Herz mehrfach fehlerhaft: Pulmonalstenose, VSD, reitende Aorta und Rechtsherzhypertrophie sind vergesellschaftet. Die Lungendurchblutung ist vermindert. Bei der Fallot-Pentalogie, die ebenfalls zur Indikatorfehlbildung Fallot-Tetralogie zählt, kommt noch ein ASD hinzu.

In Sachsen-Anhalt wurde bei vier Kindern/Feten des Jahrgangs 2023 die Indikatorfehlbildung Fallot-Tetralogie (**2,9 pro 10.000 Geburten**) diagnostiziert. Damit zeigt sich die diesjährige **Prävalenz** im unteren Bereich der Basisprävalenz (2011-2022: 3,6 pro 10.000 Geburten).

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überdeckt aufgrund der kleineren einbezogenen Population das schmalere Konfidenzintervall der europäischen Prävalenz (2011-2022: 3,8 pro 10.000 Geburten). Die sachsen-anhaltische Prävalenz von 2023 ist unterhalb der europäischen Gesamtprävalenz zu finden.

Bei einem Kind wurde die schwere Herzfehlbildung pränatal entdeckt. Es wurde vorgeburtlich in ein Herzen-

trum verlegt. Ein anderes Kind wurde bei nicht bekannter Schwangerschaft erst nach der Geburt in ein universitäres Zentrum verlegt. Bei einer Zwillingsschwangerschaft fand, nachdem der betroffene Fetus eine Aszitis ausbildete, ein selektiver Fetozid statt.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom

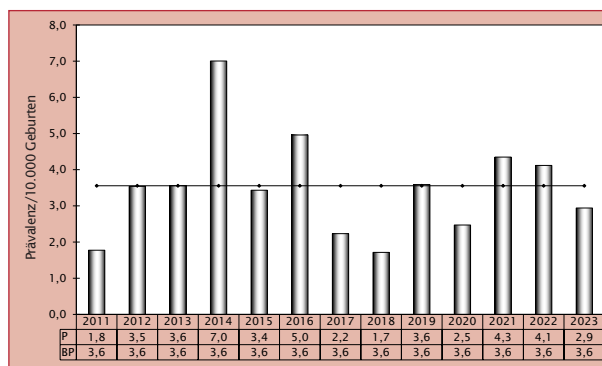


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Fallot-Tetralogie/Pentalogie in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Fallot-Tetralogie pro 3.400 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023			
		Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	TGA	11	8,09	↑
	davon d-TGA	9	6,62	↑
davon DORV	2	1,47	↔	
Berichtszeitraum 2011-2022				
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzinter- vall (KI 95%)		
TGA	5,19	4,24 - 6,28		
davon d-TGA	3,80	3,00 - 4,75		
davon DORV	1,58	1,08 - 2,23		
EUROCAT (full members)	Zeitraum 2011-2022			
		Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzinter- vall (KI 95%)	
	TGA	5,30	5,14 - 5,46	
	davon d-TGA	3,51	3,38 - 3,64	
davon DORV	1,79	1,70 - 1,88		

Eine der schwersten angeborenen zyanotischen Herzfehlbildungen ist die Indikatorfehlbildung **Transposition der großen Arterien (TGA)**. Dabei sind abgehenden Gefäße, Aorta und Pulmonalarterie, vertauscht. Entspringt die Aorta der rechten und die Lungenarterie der linken Kammer wird von einer **kompletten TGA (d-TGA, Q20.3)** gesprochen. Beim **Double outlet right ventricle (DORV, Q20.1)** entspringen die großen Arterien Aorta und Lungenarterie gemeinsam dem rechten Ventrikel.

Zum Geburtsjahrgang 2023 wurde in Sachsen-Anhalt bei elf Kindern/Feten eine **TGA** beobachtet. Die daraus resultierende **Jahresprävalenz (2023: 8,1 pro 10.000 Geburten)** übersteigt die Basisprävalenz (2011-2022: 5,2 pro 10.000 Geburten) wesentlich. Jedoch zeigte sich im Jahr 2021 (8,1 pro 10.000 Geburten) ein ähnlich hoher Wert. Während sich für den selteneren **DORV** im Jahr 2023 eine Prävalenz im Intervall der Basisprävalenz (2023: 1,5 pro 10.000 Geburten; 2011-2022: 1,6 pro 10.000 Geburten) ergibt, zeigt sich für die **d-TGA** ebenfalls eine aktuelle Jahresprävalenz weit über dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz (2023: 6,6 pro 10.000 Geburten; 2011-2022: 3,8 pro 10.000 Geburten).

	Regressions- koeffizient B in %	Konfidenzintervall (KI von 95 %)
d-TGA	4,54	-6,02 bis 16,52
DORV	19,77	1,97 bis 45,62

Für die **d-TGA** und den **DORV** ergeben sich bei einer analog zur Trendanalyse der Indikatorfehlbildungen (Kapitel 10.38) durchgeführten Trendabschätzung (2-Jahres-Prävalenzen von 2010-2023) die oben aufgeführten Werte. Beim **DORV** zeigt sich ein signifikant ansteigender Trend mit einer prozentualen Veränderung von 19,77 %, wobei der nichtlineare Anteil unwirksam ist ($p > 0,01$). Denkbar ist, dass auf Grund genauerer Diagnosetechnik seit Mitte

des Berichtszeitraumes bei Mehrfachherzfehlbildungen die Einzelfehlbildung **DORV** häufiger identifiziert wird.

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt für die **TGA** (als auch für d-TGA und für DORV) umschließt aufgrund kleinerer Anzahlen die Intervallgrenzen der von EUROCAT angegebenen Gesamtprävalenz der europäischen Register (2011-2022: 5,3 pro 10.000 Geburten). Dabei ist der aktuelle Prävalenzwert für **TGA** (2023) von Sachsen-Anhalt gegenüber der europäischen Gesamtprävalenz als sehr hoch einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	10 x Lebendgeburt 1 x induzierter Abort
Geschlecht	9 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	11 x MCA

Bei einem Fetus wurde die Schwangerschaft nach Verdacht einer multiplen Fehlbildung des Herzens vorzeitig beendet. Sieben Kinder wurden in einer spezialisierten Klinik geboren. Drei weitere Kinder wurden nach der Geburt in ein Herzzentrum verlegt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- präductale Aortenisthmusstenose, VSD, Biotinidase-mangel
- Mitralklappenstenose, VSD
- Endokardkissendefekt
- Sinus-coronarius-Defekt
- Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie
- VSD, Fehlbildung der Koronargefäße, Pulmonalklappenstenose, fliehende Stirn, eingesunkene Nasenwurzel, hoher Gaumen, Macroglossie, mandibuläre Retrognathie
- 2 x VSD, Fehlbildung der Koronargefäße
- VSD, Gefäßring der großen Arterien
- VSD, Plexuszyste links
- VSD

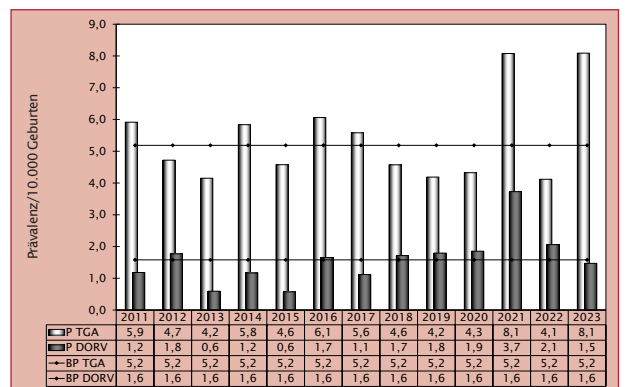


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Transposition der großen Gefäße pro 1.236 Geburten beobachtet.

10.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	2,21	↔
	Berichtszeitraum 2011-2022		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
2,86		2,18 - 3,70	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	2,8		2,7 - 2,9

Die Indikatorfehlbildung Linksherzhypoplasie ist eine komplexe Herzfehlbildung, bei der mehrere Fehlbildungen des Herzens und der Aorta gemeinsam auftreten. Die linken Herzstrukturen sind dabei unterentwickelt.

In Sachsen-Anhalt wurde bei drei Kindern/Feten des Jahrgangs 2023 eine Linksherzhypoplasie diagnostiziert. Daraus bestimmt sich eine **Prävalenz von 2,2 pro 10.000 Geburten**, die im unteren Vertrauensbereich der Basisprävalenz (2011-2022: 2,9 pro 10.000 Geburten) zu verorten ist.

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts entspricht etwa der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (2011-2022: 2,8 pro 10.000 Geburten). Das Vertrauensintervall Sachsen-Anhalts hat jedoch einen größeren Range als das der europäischen Gesamtprävalenz.

Bei allen drei Kindern wurden die Fehlbildungen des hypoplastischen Linksherz-Syndroms schon beim pränatalen Ultraschall erkannt. Ein Kind verstarb am dritten Lebenstag. Durch verbesserte Operationstechniken und

die Behandlung in spezialisierten Herzzentren gibt es inzwischen bei der Linksherzhypoplasie gute Behandlungsaussichten und Langzeitprognosen, doch nicht alle Kinder überleben.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microcephalie, Aortenisthmusstenose, Dickdarmatresie, tiefsitzende Ohren

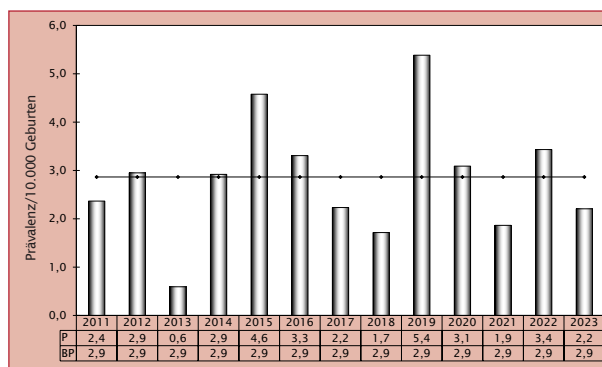


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 4.533 Geburten beobachtet.

10.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	10	7,35	↗
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,93	4,91 - 7,09	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	4,1	4,0 - 4,3	

Bei zehn Kindern/Feten aus Sachsen-Anhalt (**Prävalenz: 7,4 pro 10.000 Geburten**) wurde zum Geburtsjahrgang 2023 die Indikatorfehlbildung Aortenisthmusstenose diagnostiziert. Damit zeigt sich die aktuelle Prävalenz etwas höher als erwartet, leicht über dem Toleranzbereich der Basisprävalenz (2011-2022: 5,9 pro 10.000 Geburten).

Die Konfidenzintervalle der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (4,1 pro 10.000 Geburten) und der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überdecken sich nicht. Die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts ist weitaus höher. Mit der europäischen Gesamtprävalenz verglichen, zeigt sich auch die Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts für 2023 stark über dieser.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeburt 1 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 6 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	10 x MCA

Eine Aortenisthmusstenose ist eine schwere Herzfehlbildung, bei der eine Verengung oder Kompression der Aorta im Bereich des Aortenbogens besteht. Eine prädinatale Aortenisthmusstenose trat im Rahmen eines Shone-Komplexes auf. 5-mal wurde die Aortenisthmusstenose intrauterin gesehen. Dreimal wurden pränatal andere Herzfehlbildungen beschrieben, einmal nur Softmarker. Bei einem Fetus, bei dem ein Turner-Syndrom, die Aortenisthmusstenose und weitere Fehlbildungen an anderen Organsystemen in der 14. SSW festgestellt wurden, wurde die Schwangerschaft terminiert.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microcephalie, HLHS, Dickdarmatresie, tiefsitzende Ohren
- Turner-Syndrom mit: bikuspidaler Aortenklappe, Schildthorax, Pterygium colli, bds. hypoplastischen Lungen, Nieren und Ovarien, bds. Pes calcaneovarus congenitus, lateral abfallenden Lidachsen, tiefsitzenden und dysplastischen Ohren, mandibulärer Retrognathie, Sattelnase, weitem Mamillenabstand
- Turner-Syndrom mit: Pulmonalklappenstenose, Aortenhypoplasie, PFO bei Reifgeborenem
- TGA, VSD, Biotinidasemangel
- Shone-Komplex mit: Bikuspidaler Aortenklappe, Aortenklappen- und Mitralklappenstenose, persistierender linker Vena cava superior, PFO bei Reifgeborenem, separatem ASD II, DUP II. Grades bei Doppelanlage der Niere rechts, bds. retardierter Hüftreife
- glanduläre Hypospadie, Ductus-venous-Agenesie, linksventrikuläre Myokardhypertrophie, Cataracta congenita links, bds. Hüftgelenksluxation, Nabelhernie, Hernia inguinalis links bei Frühgeborenem
- AVSD, Mitralatresie, Aortenhypoplasie, ASD II, persistierende linke Vena cava superior
- AVSD, Sinus-coronarius-Defekt, Brachycephalie, Azygos-Kontinuation der Vena cava inferior
- persistierende linke Vena cava superior, Stenose der Arteria pulmonalis, ASD bei Reifgeborenem
- bikuspidale Aortenklappe

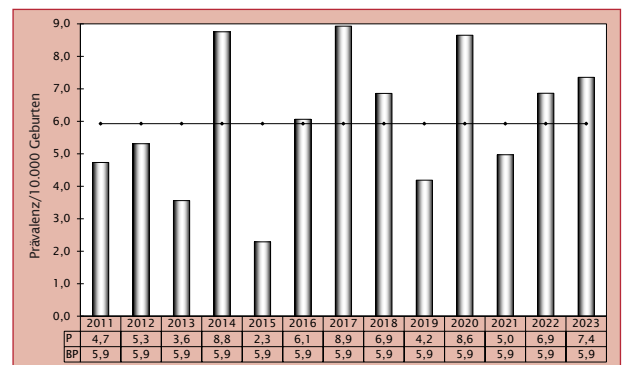


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Aortenisthmusstenose pro 1.360 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	12	8,82	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	12,64	11,14 - 14,29	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	8,7	8,5 - 8,9	

Im Berichtszeitraum zeigte sich zum Geburtsjahr 2023 das dritte Mal in Folge mit **8,8 pro 10.000 Geburten** eine **Jahresprävalenz** deutlich unterhalb der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2011-2022: 12,6 pro 10.000 Geburten). Ein fast doppelt so hoher Maximalwert der Prävalenz wurde 2015 registriert (16,6 pro 10.000 Geburten). Für 2023 wurden bei zwölf Kindern/Feten die Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte befundet.

Die Indikatorfehlbildung umfasst alle Spaltbildungen der Oberlippe mit und ohne Spaltung des Alveolarkamms oder des harten Gaumens. 4-mal war nur die Oberlippe betroffen, zweimal lag eine seltene Lippen-Kiefer-Spalte vor und 6-mal eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Nur einmal war 2023 eine Lippenspalte mit einer Schallleitungsstörung vergesellschaftet.

Vier der Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten waren beidseitig ausgebildet, sieben einseitig. Unter den einseitigen überwog die rechte Seite (5 x), die linke Seite war nur einmal betroffen. Bei einer einseitigen Lippenspalte war die Seite nicht angegeben. Eine weitere Lippen Kiefer-Gaumenspalte wurde ohne lokale Ausprägung der Spalte mitgeteilt.

Die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts für Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten ist erheblich höher als die europaweite von EUROCAT zur Verfügung gestellte Ge-

samtprävalenz (2011-2022: 8,7 pro 10.000 Geburten). Doch in den letzten drei Jahren ergaben sich für Sachsen-Anhalt zweimal Jahresprävalenzen nahe (2021: 8,1 pro 10.000 Geburten; 2023: 8,8 pro 10.000 Geburten) und einmal (2022: 5,5 pro 10.000 Geburten) unter der europäischen Gesamtprävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	11 x Lebendgeburt 1 x induzierter Abort
Geschlecht	7 x männlich 4 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x MCA 8 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Goldenhar-Syndrom mit: Gesichtsspalte rechts, Arachnoidalzyste, bds. Hornhauttrübung und präauriculärem Anhängsel, retardierter Hüfttreife links
- AVSD, Truncus arteriosus communis
- PFO bei Reifgeborenem
- bds. Schallleitungsstörung

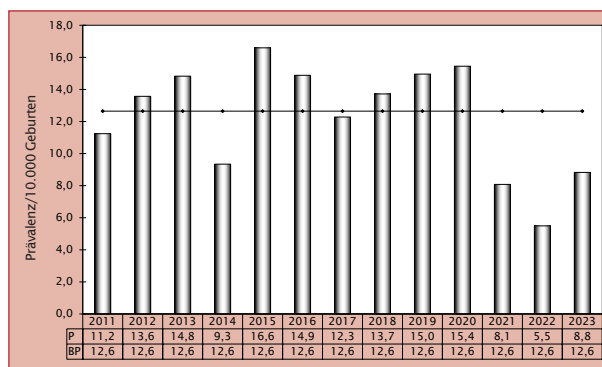


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 1.133 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	6	4,41	↓
Berichtszeitraum 2011-2022			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
7,41		6,27 - 8,69	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	5,9		5,7 - 6,0

Zur Indikatorfehlbildung Gaumenspalte gehören die durch eine in der 8.-10. SSW nicht sattfindende oder ungenügende Fusion der beidseitigen Gaumenfortsätze auftretenden Spalten des harten und weichen Gaumens, wenn die Lippen nicht beteiligt sind.

Bei sechs im Jahr 2023 geborenen Kindern wurden in Sachsen-Anhalt Gaumenspalten gesehen. Daraus errechnet sich als **Prävalenz für 2023 (4,4 pro 10.000 Geburten)** ein Minimalwert im Berichtszeitraum. Nach einer maximalen Prävalenz im Jahr 2015 (10,3 pro 10.000 Geburten) sind überwiegend fallende Werte zu verzeichnen. Die aktuelle Jahresprävalenz 2023 liegt signifikant unter dem Normbereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2011-2022: 7,4 pro 10.000 Geburten).

Verglichen mit der Durchschnittsprävalenz von EUROCAT (2011-2022: 5,9 pro 10.000 Geburten) ist die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt weit über dem Normbereich der Werte der europäischen Register angesiedelt. Die Jahresprävalenz für Sachsen-Anhalt unterschreitet 2023 die von EUROCAT bereitgestellte europäische Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

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

Von den sechs Kindern, bei denen 2023 eine Gaumenspalte gewahrt wurde, waren zwei von einer beidseitigen und drei von einer medianen Gaumenspalte betroffen. Bei einer submukösen Spalte des weichen Gaumens war keine Lokalisierung angegeben. Zweimal wurde eine Pierre-Robin-Sequenz, einmal isoliert und einmal mit Herzfehlbildung, diagnostiziert. Bei drei Kindern war das Hörvermögen eingeschränkt, es lag eine Schallleitungsstörung vor. Nur einmal war die Gaumenspalte vorgeburtlich bekannt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: VSD, bds. Schallleitungsstörung
- ASD, Stenose der Arteria pulmonalis bei Reifgeborenem
- doppelter Aortenbogen, bds. Schallleitungsstörung, mandibuläre Retrognathie
- bds. Schallleitungsstörung

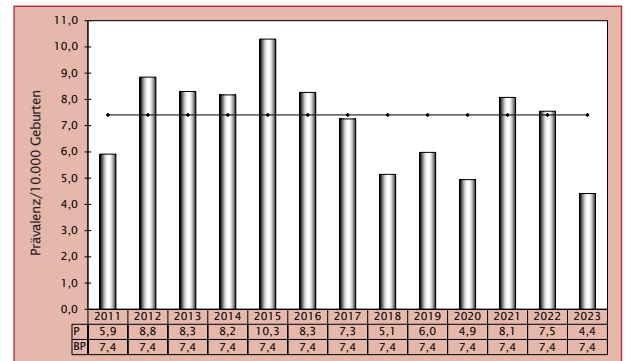


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Gaumenspalte pro 2.267 Geburten beobachtet.

10.16 Choanalatresie (Q30.0)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	2,21	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,57	1,92 - 3,37	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,9	0,9 - 1,0	

Eine Choanalatresie ist durch den Verschluss des Übergangs vom Nasen- zum Rachenraum gekennzeichnet. Die Diagnose wird in der Regel erst postnatal gestellt. Die Zugehörigkeit zur Indikatorfehlbildung Choanalatresie ist auf Atresien und therapiebedürftige Stenosen beschränkt, geringgradige sind nicht eingeschlossen.

Im Geburtsjahr 2023 wurden dem Fehlbildungsmonitoring drei Kinder/Feten mit Choanalatresie gemeldet. Die sich daraus errechnete **Jahresprävalenz (2,2 pro 10.000 Geburten)** für die Indikatorfehlbildung rangiert im mittleren Normbereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2011-2022: 2,6 pro 10.000 Geburten). Die Prävalenzen bewegen sich jedoch jährlich zwischen sehr niedrigen Werten in den Jahren 2011, 2012, 2018 und 2021 mit jeweils einem oder zwei Betroffenen (maximal 0,6 pro 10.000 Geburten) und hohen Prävalenzen in der Mitte des Berichtszeitraumes (2014, 2015, 2016) mit mindestens acht Kindern/Feten (Maximum: 5,5 pro 10.000 Geburten). Die Trendanalyse im Kapitel 10.38 ergibt daher eine den Trend bestimmende nichtlineare Veränderung über die Jahre 2010-2023.

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz als auch die Jahresprävalenz 2023 Sachsen-Anhalts sind bedeutend über dem Intervall der Durchschnittsprävalenz der europäischen Register (2011-2022: 0,9 pro 10.000 Geburten) angesiedelt.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- CHARGE-Assoziation
- PFO bei Reifgeborenem, retardierte Hüftreife rechts

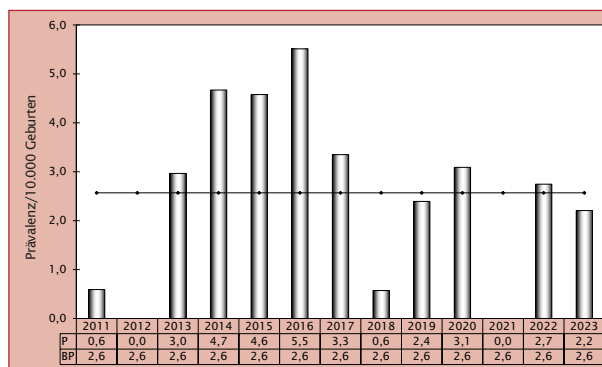


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Choanalatresie pro 4.533 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	1	0,74	↓
Berichtszeitraum 2011-2022			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
2,62		1,96 - 3,42	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	2,7		2,6 - 2,8

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt nur ein Kind mit einer Oesophagusatresie/-stenose/-fistel geboren. Die daraus ermittelte **Jahresprävalenz** für die Indikatorfehlbildung (2023: **0,7 pro 10.000 Geburten**) ist sehr niedrig und folglich signifikant unter der Basisprävalenz (2011-2022: 2,6 pro 10.000 Geburten) einzuordnen. Die aktuelle Jahresprävalenz erreicht nicht ganz die minimale Prävalenz im Berichtszeitraum (2014: 0,6 pro 10.000 Geburten).

Beim Vergleich der Prävalenzen der Indikatorfehlbildung Oesophagusatresie/-stenose/-fistel für Sachsen-Anhalt über den Berichtszeitraum, als auch für das Jahr 2023, mit der von EUROCAT bereitgestellten Prävalenz der europäischen Register (2011-2022: 2,7 pro 10.000 Geburten), liegt diese deutlich über den Prävalenzwerten Sachsens-Anhalts.

Bei dem einen Kind mit Atresie der Speiseröhre bestand zwischen der Luftröhre und der unteren Speiseröhrentasche eine Fistel (Typ Vogt III b). Die Fehlbildung, wie auch ein Polyhydramnion, wurde in der 22. SSW beim Fetultraschall gefunden.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Hämangiom im linken Leberlappen, bds. Täuengangsstenose

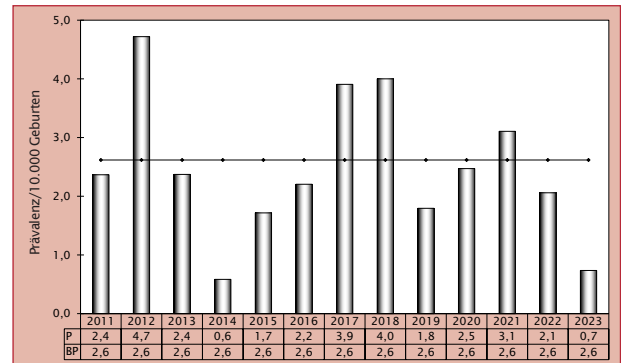


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 13.599 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	1	0,74	↓
	Berichtszeitraum 2011-2022		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)		
1,83	1,29 - 2,52		
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,9	0,8 - 0,9	

Die Indikatorfehlbildung Dünndarmatresie/-stenose wird nicht sehr häufig beobachtet. Nachdem sie im Vorjahr (2022) gar nicht auftrat, wurde 2023 in Sachsen-Anhalt nur ein Kind mit einer Stenose des Dünndarms geboren. Die daraus resultierende **Jahresprävalenz von 0,7 pro 10.000 Geburten** befindet sich erheblich unter dem Range der Basisprävalenz (2011-2022: 1,8 pro 10.000 Geburten).

Über die Jahre 2010-2023 der Trendanalyse (Kapitel 10.38) wurden in Sachsen-Anhalt in vier Jahren (2010, 2014, 2022, 2023) Prävalenzen unter 0,8 und zweimal (2012, 2017) über 3,3 pro 10.000 Geburten registriert. Durch die schwankenden Anzahlen ist bei der Bewertung des Trends die nichtlineare Veränderung wesentlich.

Oftmals wird die Fehlbildung erst postnatal bemerkt. Bei dem 2023 geborenen Kind stand pränatal der Verdacht auf Dickdarmentstose, nach der Geburt zeigte sich u.a. eine Kolonatriese und multiple Dünndarmatriesen (Typ IV).

Gemessen an der von EUROCAT ermittelten europäischen Prävalenz (2011-2022: 0,9 pro 10.000 Geburten) ist die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts als außerordentlich hoch zu bewerten. Die diesjährige Jahresprävalenz ist jedoch unter dem Konfidenzintervall der europäischen Gesamtprävalenz angesiedelt.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Dickdarmentstose, Mikrokolon, Divertikel des Darmes, Corpus callosum Hypoplasie, Cholestase

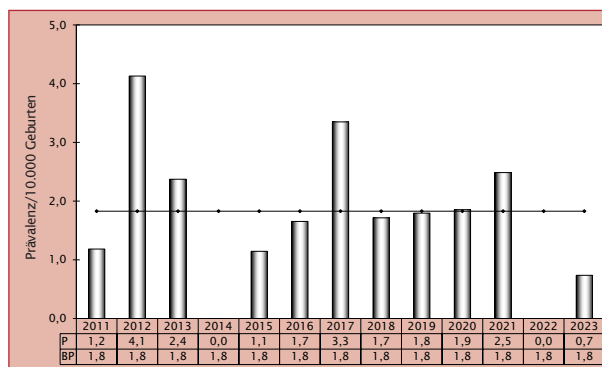


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Dünndarmatresie/-stenose pro 13.599 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	2,21	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,31	2,57 - 4,20	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,5	3,4 - 3,6	

Mit drei im Geburtsjahrgang 2023 aufgetretenen Rectum- und Analatresien errechnet sich eine **Jahresprävalenz** von **2,2 pro 10.000 Geburten**, die sich unter der unteren Konfidenzgrenze des Intervalls der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2011-2022: 3,3 pro 10.000 Geburten) befindet. Zu erkennen ist, dass seit 2016 die Jahresprävalenzen meistens deutlich unter dem Konfidenzintervall (4 x) oder im unteren Segment (3 x) des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz zu finden sind, sie jedoch in den Anfangsjahren des Berichtszeitraumes (bis auf 2014) darüber liegen. Daraus folgt als Ergebnis der Trendanalyse (Kapitel 10.38) ein fallender Trend mit einer prozentualen Veränderung von -12,62 % (KI -21,35 % bis -1,22 %), wobei der nichtlineare Anteil nicht wirksam ($p > 0,01$) ist.

Die Konfidenzgrenzen der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts sind wegen der kleineren einbezogenen Population weiter als die des Konfidenzintervalls der von EUROCAT bereitgestellten europaweiten Prävalenz (2011-2022: 3,5 pro 10.000 Geburten). Während die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts und die europäische Prävalenz sich etwa auf gleicher Höhe befinden, zeigt sich die sachsen-anhaltische Jahresprävalenz von 2023 erheblich unter der europäischen Gesamtprävalenz.

In der Regel werden Rectum- und Analatresien, so auch bei den drei Kindern/Feten 2023, erst nachgeburtlich festgestellt. Eine Rectumatresie trat aktuell nicht auf. Die

Schwangerschaft eines Fetus wurde bei schweren Fehlbildungen des Harntransportsystems, Lungenhypoplasie und Anhydramnion vorzeitig beendet. Es lag eine Analatresie ohne Fistel vor. Bei zwei weiteren Kindern bestand jeweils eine Analatresie mit Fistel.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- bds. multizystisch dysplastische Nieren, DUP und Lungenhypoplasie, Urethralklappen, Meckel-Divertikel, Megazystis, Beckeniere rechts, tiefsitzende Ohren, mandibuläre Micro- und Retrognathie, Epicanthus internus, Hypertelorismus, Potter-Facies, Supinationshaltung der Füße
- PFO bei Reifgeborenem, Plexuszyste rechts, DUP I. Grades rechts

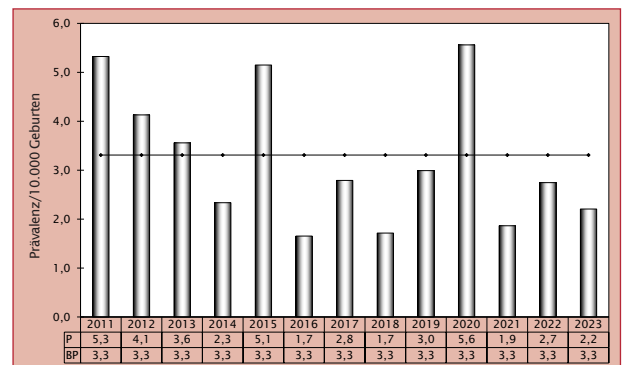


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Rectum- und Analatresie/-stenose pro 4.533 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	15	11,03	↓
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	22,62	20,60 - 24,79	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	18,7	18,4 - 19,0	

Die Indikatorfehlbildung Hypospadie zählt in Sachsen-Anhalt zu den zwei häufigsten Indikatorfehlbildungen. Für sie ergibt sich im Berichtszeitraum eine Basisprävalenz von 22,6 pro 10.000 Geburten (2011-2022). Nahm sie in der ersten Hälfte des Berichtszeitraumes noch den ersten Platz ein (Maximalwert 2016: 29,0 pro 10.000 Geburten), so sanken in der zweiten Hälfte die Prävalenzen, sodass sie ab 2017 in der Regel den zweiten Platz belegte. Die Trendanalyse (Kapitel 10.38) zeigt demzufolge einen linear absinkenden Trend mit einem Regressionskoeffizienten von -7,44 % (KI -11,18 % bis -2,98 %), wobei der nichtlineare Anteil nicht wirksam ($p > 0,01$) ist.

Die **Jahresprävalenz** erreichte in diesem Jahr (2023) mit nur 15 Betroffenen und damit **11,0 pro 10.000 Geburten**, eine Prävalenz weit unter der unteren Konfidenzgrenze des Normbereichs der Basisprävalenz. In Bezug auf 6.944 lebend und tot geborene Knaben (2023) errechnet sich eine Jahresprävalenz von 21,60 pro 10.000 Knaben, die sich ebenso erheblich unterhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2011-2022: 43,30 pro 10.000 Knaben; KI 39,43-47,45) befindet.

Das von EUROCAT europaweit ermittelte Vertrauensintervall der Prävalenz der Jahre 2011-2022 (18,7 pro 10.000 Geburten) liegt unterhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz aus Sachsen-Anhalt. Der diesjährige Jahresprävalenzwert Sachsens-Anhalts zeigt sich jedoch weit unter dem Normbereich der europäischen Vergleichswerte.

Die leichteste Ausprägung der Hypospadie, die glanduläre Hypospadie zeigte sich bei elf Knaben. Zwei Knaben wiesen eine Hypospadie coronaria auf und zwei Knaben

waren von einer penilen Hypospadie betroffen. Die beiden sehr schweren Formen, die penoscrotale und die perineale Hypospadie, fielen 2023 nicht auf.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	15 x Lebendgeburt
Geschlecht	15 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 9 x isoliert

Alle Jungen mit einer Hypospadie wurden in diesem Jahr lebend geboren. Ein Drittel davon kam vor der 37. SSW auf die Welt, darunter zwei extrem kleine Frühgeborene mit einem Geburtsgewicht von unter 1000 Gramm.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Goltz-Gorlin-Syndrom mit: Harnblasenhalsobstruktion, Ureterocele, bds. Megaureter und DUP III. Grades
- präductale Aortenisthmusstenose, Ductus-venosus-Agenesie, linksventrikuläre Myokardhypertrophie, Cataracta congenita links, bds. Hüftgelenkluxation, Nabelhernie, Hernia inguinalis links bei Frühgeborenem
- bds. Megaureter und DUP IV. Grades, Urethralklappen, Megazystis, Präputialschürze, präauriculäres Anhängsel links, PFO bei Frühgeborenem
- Megaureter und DUP III. Grades links
- VSD, Fistel der Lippe, bds. DUP I. Grades
- rechts Schallempfindungsstörung, retardierte Hüftreife und Hydrocele

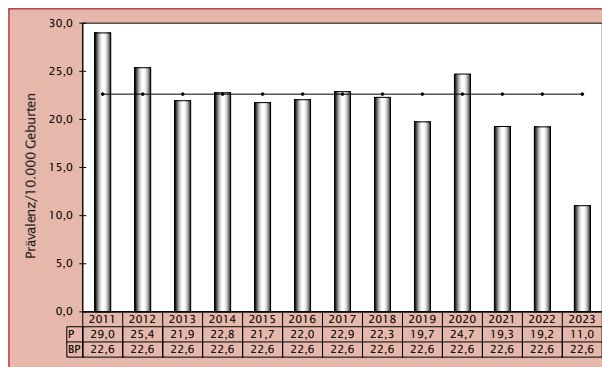


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Hypospadie pro 907 Geburten (463 Knaben) beobachtet.

10.21 Epispadie (Q64.0)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	1	0,74	↗
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,25	0,08 - 0,58	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Mit einem Kind und einer **Prävalenz von 0,7 pro 10.000 Geburten** im Jahr 2023 gehört die Indikatorfehlbildung Epispadie zu den sehr selten gesehenen Fehlbildungen. Das Maximum der Prävalenz des Berichtszeitraumes lag im Jahr 2016 mit zwei Kindern bei 1,1 pro 10.000 Geburten. Im gesamten Berichtszeitraum (2011-2022) trat diese Indikatorfehlbildung nur 5-mal auf, das entspricht einer Basisprävalenz von 0,2 pro 10.000 Geburten (2011-2022).

Die Gruppe der europäischen Fehlbildungsregister, EUROCAT, stellt für die Indikatorfehlbildung Epispadie keine gesonderten Prävalenzdaten zur Verfügung.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microtie und Ventrikelasymmetrie links, bds. Brachydactylie und Klinodactylie der 5. Fingers

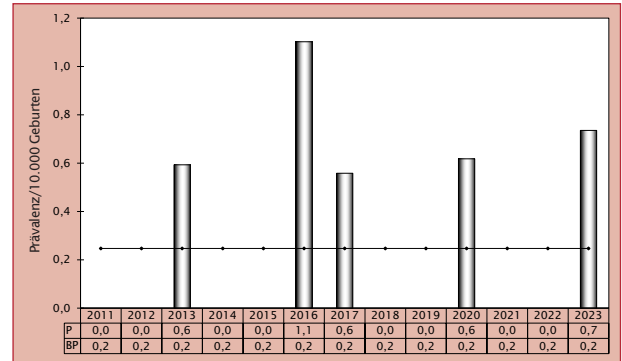


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Epispadie pro 13.599 Geburten (6.944 Knaben) beobachtet.

10.22 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	1	0,74	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,69	0,38 - 1,16	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,5	0,4 - 0,5	

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt bei einem Kind die rare Indikatorfehlbildung indifferentes Geschlecht registriert. Daraus berechnet sich eine **Jahresprävalenz von 0,7 pro 10.000 Geburten**. Diese liegt unauffällig im Bereich der für Sachsen-Anhalt ermittelten Basisprävalenz (2011-2022: 0,7 pro 10.000 Geburten). Die Maximalprävalenz mit drei Kindern (1,7 pro 10.000 Geburten) des Berichtszeitraumes wurde 2016 erzielt. Zwischen 2011 und 2022 gab es insgesamt nur 14 Betroffene. Die geringen Anzahlen schließen eine Trendanalyse aus.

Bei der europaweiten Gegenüberstellung zeigt sich der Vertrauensbereich des von EUROCAT angegebenen Konfidenzintervalls der Gesamtprävalenz (2011-2022: 0,5 pro 10.000 Geburten) im unteren Bereich des Konfidenzintervalls der sachsen-anhaltischen Basisprävalenz für das indifferente Geschlecht. Aufgrund der größeren beobachteten Population ist das europäische Vertrauensintervall schmaler und wird vom sachsen-anhaltischen überdeckt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben
Geschlecht	1 x unbestimmt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x MCA

Bei dem Kind mit indifferentem Geschlecht war vorgeburtlich eine Potter-Sequenz bekannt. Es verstarb wenige Stunden nach der Geburt

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Potter-Sequenz mit: bds. Beckeniere, Klumpfüßen, Hypertelorismus, Potter-Facies, mandibulärer Micro- und Retrognathie

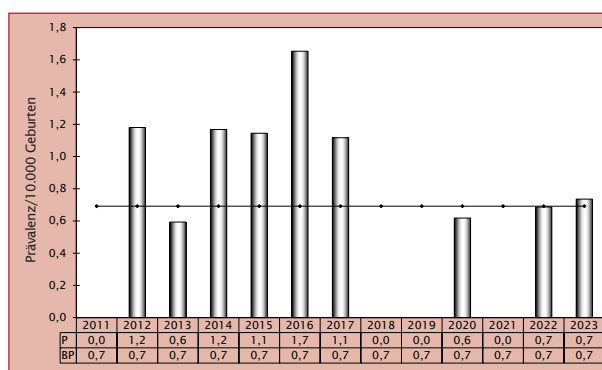


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit indifferentem Geschlecht pro 13.599 Geburten beobachtet.

10.23 Potter-Sequenz (Q60.6)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	2,21	↔
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,77	2,09 - 3,59	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,3	1,2 - 1,3	

Beidseits funktionslose (polyzystische/multizystisch-dysplastische) oder nicht angelegte Nieren sind Kennzeichen einer Potter-Sequenz. Im Verlauf der Schwangerschaft entwickelt sich ohne arbeitende Nieren ein Oligohydramnion, in dessen Folge weitere Fehlbildungen, wie Klumpfüße und Lungenhypoplasie, entstehen. Die Folgefehlbildungen gelten als Teil der Potter-Sequenz und werden daher nicht gesondert im Bericht dargestellt.

Im Jahr 2023 wurde bei drei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt eine Potter-Sequenz festgestellt. Damit errechnet sich eine **Jahresprävalenz** (2023: **2,2 pro 10.000 Geburten**), die im unteren Viertel des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2011-2022: 2,8 pro 10.000 Geburten) zu verorten ist. Seit dem Maximum im Berichtszeitraum (2016: 5,0 pro 10.000 Geburten) sind stets Prävalenzen im oder unter dem Normbereich zu verzeichnen.

Die Basisprävalenz der Potter-Sequenz für Sachsen-Anhalt übersteigt den von EUROCAT angegebenen Prävalenzwert (2011-2022: 1,3 pro 10.000 Geburten). Dabei liegt die untere Konfidenzgrenze der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts als auch der aktuelle Jahreswert deutlich oberhalb des europäischen Konfidenzintervalls.

Die Indikatorfehlbildung Potter-Sequenz wurde in allen drei Fällen pränatal zwischen der 18. und 20. SSW diagnostiziert. Ein frühgeborenes Kind mit funktionslosen,

hypoplastischen Nieren lebte nur wenige Stunden. Bei zwei Feten wurde nach Entdeckung der Potter-Sequenz und anderen Fehlbildungen die Schwangerschaft vorzeitig beendet. Einmal lag eine beidseitige Nierenagenesie vor und einmal waren die Nieren funktionslos. Bei einer Mutter ist eine Medikamenteneinnahme während der Schwangerschaft, die jedoch nicht ursächlich für die Fehlbildung ist, dokumentiert.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 2 x induzierter Abort
Geschlecht	1 x männlich 1 x unbestimmt 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome neben typischen Dysmorphien:

- intersexuelles Genitale, Hypertelorismus, mandibuläre Micro- und Retrognathie
- Aortenklappenstenose, Trikuspidalklappendysplasie
- Kleinhirnhypoplasie, laterale Halszysten

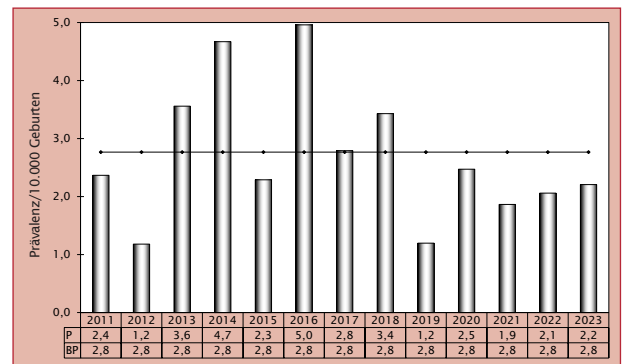


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Potter-Sequenz pro 4.533 Geburten 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 Fetus abhängt, kann klinisch im pränatalen Ultraschall ein Oligohydramnion auffallen. Dieses führt zur **Ausbildung einer Potter-Sequenz** mit Lungen- und Thoraxhypoplasie, Gliedmaßenverkrümmungen, charakteristischer Facies und allen daraus resultierenden Problemen. Postnatal zeigen die Kinder ein nur zum geringen Teil reversibles Nierenversagen. Zusätzlich besteht eine Hypoplasie/Dysplasie der Schädelknochen bei unzureichender Verknöcherung des Schädels (dieses könnte auch nur als „klaffende Schädelnähte“ auffallen).

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

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	9	6,62	↗
	Berichtszeitraum 2011-2022		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
5,48		4,51 - 6,60	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	4,2		4,1 - 4,3

Zum Geburtsjahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt bei neun Kindern/Feten eine einseitige Nierenagenesie festgestellt. Die diesjährige **Prävalenz (2023: 6,6 pro 10.000 Geburten)** zeigt sich knapp über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2011-2022: 6,6 pro 10.000 Geburten). 2018 stieg die Jahresprävalenz auf einen Maximalwert von 9,4 pro 10.000 Geburten an. Ein minimaler Wert ergab sich 2016 (2,2 pro 10.000 Geburten).

Die Gegenüberstellung mit der von EUROCAT zur Verfügung gestellten Prävalenz für 2011-2022 (4,2 pro 10.000 Geburten) lässt für Sachsen-Anhalt, für 2023 als auch für den Berichtszeitraum, einen Prävalenzwert weit über dem europäischen Durchschnitt erkennen.

Im Jahr 2023 wurde 5-mal eine rechtsseitige und 4-mal eine linksseitige Nierenagenesie registriert. Bei einem Fetus mit einseitiger Nierenagenesie und Reduktionsfehlbildungen an Armen und Beinen wurden die Fehlbildungen in fortgeschrittener Schwangerschaft entdeckt und die Schwangerschaft vorzeitig beendet.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeburt 1 x induzierter Abort
Geschlecht	6 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 6 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- bds. Radiusaplasie, fehlende rechte Fibula
- Embryofetopathie durch Cannabiskonsum der Mutter, links Doppelanlage der Niere und DUP I. Grades
- Klumpfüße, hyperplastische Niere rechts

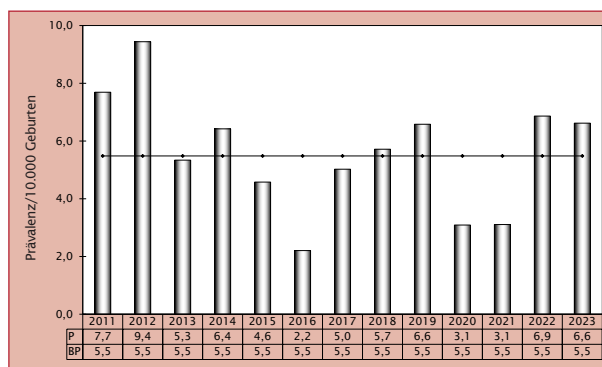


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit einseitiger Nierenagenesie pro 1.511 Geburten beobachtet.

10.25 Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	7	5,15	↓
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	7,11	6,00 - 8,37	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Polyzystische Nieren treten oft familiär auf und haben eine genetische Ursache. In den Nieren bilden sich nach und nach viele flüssigkeitsgefüllte Zysten, die zur Folge eine Niereninsuffizienz haben. Letztlich versagen die Nieren bei starker Degeneration.

Nach einem Maximalwert der Jahresprävalenz im Berichtszeitraum im letzten Jahr (2022: 11,0 pro 10.000 Geburten) ist die diesjährige **Prävalenz** für die Indikatorfehlbildung Zystennieren (2023: **5,1 pro 10.000 Geburten**) als sehr niedrig zu bewerten. Die aktuelle Jahresprävalenz (2023) unterschreitet erheblich die Basisprävalenz (2011-2022: 7,1 pro 10.000 Geburten).

Europaweite Vergleichswerte für die Prävalenz der Indikatorfehlbildung Zystennieren liegen von EUROCAT nicht vor.

zusätzliche Angaben:

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

6-mal trat die zystische Nierendegeneration einseitig auf (1 x rechts, 4 x links, einmal keine Angabe zur betroffenen Seite) und einmal waren beide Nieren betroffen. Alle Zystennieren wurden schon pränatal entdeckt. Bei zwei Feten zeigten sich neben den Zystennieren pränatal noch schwere Fehlbildungen an anderen Organsystemen. Diese Schwangerschaften wurden terminiert.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Analatresie, Urethralklappen, bds. DUP und Lungenhypoplasie, Meckel-Divertikel, Megazystis, Beckenniere rechts, tiefsitzende Ohren, mandibuläre Micro- und Retrognathie, Epicanthus internus, Hypertelorismus, Potter-Facies, Supinationshaltung der Füße
- Megacisterna magna, Mitochondriopathie

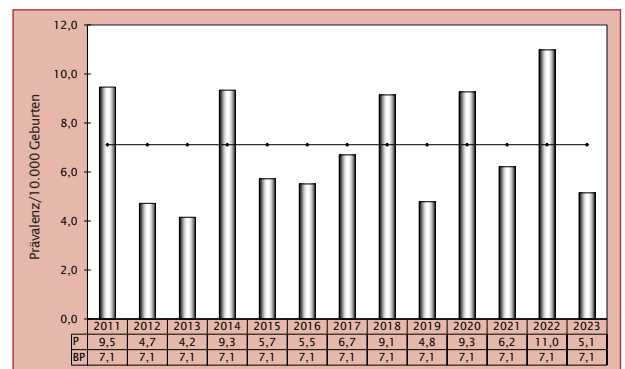


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Zystennieren pro 1.943 Geburten beobachtet.

10.26 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,00	↓
	Berichtszeitraum 2011-2022		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
0,35		0,14 - 0,71	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		
	keine Angaben		
		Konfidenzintervall (KI 95%)	
		keine Angaben	

Die Ekstrophie der Harnblase ist eine schwerwiegende Indikatorfehlbildung, bei der eine Hemmungsfehlbildung der vorderen Bauchwand und der Blase vorliegt. Tritt zugleich eine Epispadie auf, so wird diese als Teil der Harnblasenekstrophie gewertet.

Die Harnblasenekstrophie wird nur sehr vereinzelt beobachtet. In acht Jahren des Berichtszeitraumes, so auch im vorigen und im aktuellen Jahr (2022, 2023), wurde sie gar nicht gesichtet. Zweimal (2012, 2016) wurden pro Jahr im Berichtszeitraum als Maximum zwei Fälle beobachtet. In den beiden Jahren wurde der obere Norm-

bereich der Basisprävalenz (2011-2022: 0,3 pro 10.000 Geburten) weit überschritten. Ein Fall jährlich entspricht in Sachsen-Anhalt der Basisprävalenz.

Für die Indikatorfehlbildung Ekstrophie der Harnblase werden von EUROCAT keine europaweiten Prävalenzdaten bereitgestellt, jedoch für den Harnblasenekstrophie-Epispadie-Komplex insgesamt. Dafür wird für 2011-2022 als Prävalenz für die europäischen Register 0,61 pro 10.000 Geburten (KI 0,56-0,67) angezeigt.

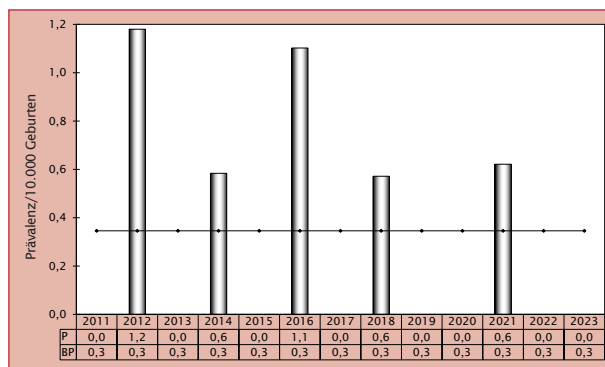


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fetus mit Ekstrophie der Harnblase beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	4	2,94	↔
	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,96	2,26 - 3,81	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Polydactylien an Fingern oder Zehen sind zum Großteil postaxial ausgebildet. Nur ca. ein Drittel der Polydactylien befinden sich an Daumen oder Großzehen. Für 2023 errechnet sich in Sachsen-Anhalt ein Prävalenzwert für die Indikatorfehlbildung präaxiale Polydactylie von 2,9 pro 10.000 Geburten, der in der Mitte des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2011-2022: 3,0 pro 10.000 Geburten) zu finden ist.

Für präaxiale und/oder postaxiale Polydactylien zusammengefasst, zeigt sich (Kapitel 9) eine diesjährige **Prävalenz** in Sachsen-Anhalt (2023) von **6,6 pro 10.000 Geburten**, die weit unterhalb der Basisprävalenz (2011-2022: 11,6 pro 10.000 Geburten) liegt. Die sachsen-anhaltische Basisprävalenz für Polydactylien insgesamt passt jedoch zur durchschnittlichen europäischen Prävalenz, die EUROCAT für 2011-2022 mit 10,86 pro 10.000 Geburten (KI 10,64-11,09) angibt. EUROCAT stellt keine separaten Prävalenzwerte für präaxiale Polydactylien bereit.

zusätzliche Angaben:

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

Bei allen vier Kindern trat die präaxiale Polydactylie isoliert auf. Zweimal war der rechte Daumen und jeweils einmal eine rechte und eine linke Großzehe doppelt angelegt.

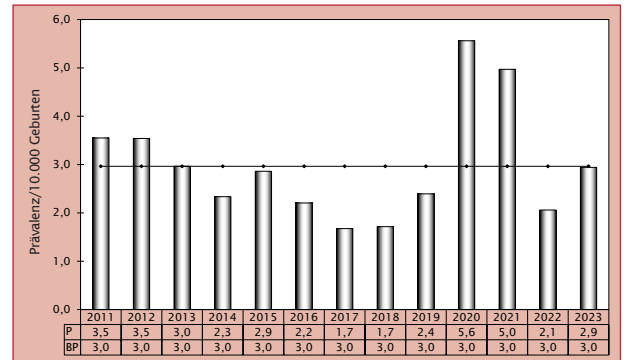


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit präaxialer Polydactylie pro 3.400 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	4	2,94	↓
	Berichtszeitraum 2011-2022		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
8,00		6,82 - 9,33	

EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022	
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)
	5,0	4,9 - 5,2

Für 2023 ergibt sich mit vier Fällen eine Minimalprävalenz im Berichtszeitraum (**2,9 pro 10.000 Geburten**) und damit eine aktuelle **Jahresprävalenz** bedeutend unterhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2011-2022: 8,0 pro 10.000 Geburten).

Die höchste Rate an Reduktionsfehlbildungen zeigte sich im zweiten Jahr des Berichtszeitraumes, im Jahr 2012 (14,7 pro 10.000 Geburten). Seitdem sinken die Prävalenzwerte. Nur noch einmal lag der Wert über dem Vertrauensintervall der Basisprävalenz (2014: 11,1 pro 10.000 Geburten), 10-mal entweder im oder wie 2016, 2018-2021 und 2023, unter dem Vertrauensintervall. Diese Entwicklung schlägt sich bei der Trendberechnung über den Zeitraum von 2010-2023 (Kapitel 10.38) in einem signifikant absteigenden Trend mit einer prozentualen Veränderung von -10,47 % (KI -16,60 % bis -2,75 %) bei einem nicht wirksamen nichtlinearen Anteil ($p > 0,01$) nieder.

Bei der Gegenüberstellung der von EUROCAT angegebenen durchschnittlichen Prävalenz der Jahre 2011-2022 (5,0 pro 10.000 Geburten) mit der sachsen-anhaltischen Basisprävalenz ist letztere weitaus höher. Die Jahresprävalenz 2023 von Sachsen-Anhalt unterschreitet die europäische Gesamtprävalenz jedoch deutlich.

zusätzliche Angaben:

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

Beide lebend geborenen Kinder waren nur von einer einseitigen Reduktionsfehlbildung der Extremitäten betroffen, einmal fehlten drei Finger an der rechten Hand und einmal Zehen (digit II - V) am linken Fuß. Ein Spontanabort wies Klumphände auf. Bei einem Fetus mit pränatal entdeckter beidseitiger Radiusaplasie, fehlender rechten Fibula und anderen Fehlbildungen wurde die Schwangerschaft abgebrochen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Nierenagenesie, rechts
- bds. Lungenhypoplasie und Sichelfüße

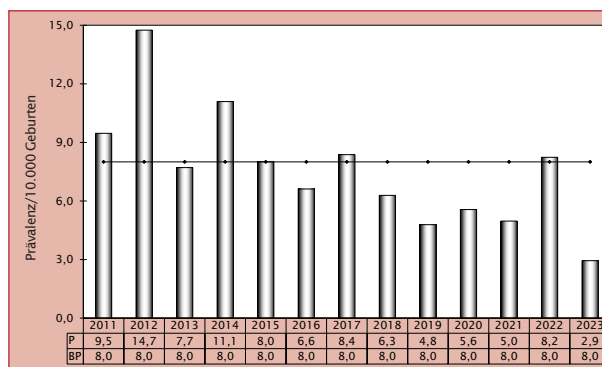


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Reduktionsfehlbildungen insgesamt pro 3.400 Geburten beobachtet.

10.29 Zwerchfellhernie (Q79.0)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	2	1,47	↓
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,72	2,05 - 3,54	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,0	2,9 - 3,1	

Nach drei Jahren (2020-2022) mit sehr hohen Prävalenzen (zwischen 4, 1 und 5,0 pro 10.000 Geburten) wurde im Jahr 2023 mit einer **Jahresprävalenz von 1,5 pro 10.000 Geburten**, bei nur zwei Kindern eine Zwerchfellhernie festgestellt. Die aktuelle Jahresprävalenz liegt wesentlich unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts für die Zwerchfellhernie (2011-2022: 2,7 pro 10.000 Geburten). In der ersten Hälfte des Berichtszeitraumes wurden im Durchschnitt niedrigere Prävalenzwerte verzeichnet als in der zweiten Hälfte. Ein steigender Trend für den linearen Anteil, ist aber noch nicht nachweisbar ($p = 0,0520$).

Die diesjährige Prävalenz Sachsen-Anhalts für die Zwerchfellhernie unterschreitet auch das europäische Mittel (2011-2022: 3,0 pro 10.000 Geburten) deutlich. Wegen der kleineren Zahlen ist das Vertrauensintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts breiter als das Intervall der europäischen Gesamtprävalenz und überdeckt dabei den Prävalenzbereich der EUROCAT-Register.

Bei einem Kind fiel eine große linksseitige Zwerchfellhernie mit Auswirkungen auf den gesamten Bauchraum auf, bei dem anderen Kind nur eine kleine mediane Faszienslücke.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Malposition des Herzens, Duodenalstenose, fehlende Darmrotation bei fehlgebildeter Darmfixation, Pancreas anulare, Fehlbildung von Leber und Milz, Lungensequestration rechts
- persistierender rechter Aortenbogen, bds. Megaureter und DUP, Gallenblasenaplasie

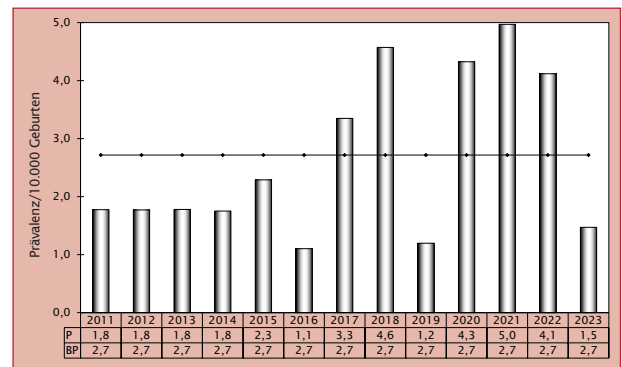


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Zwerchfellhernie pro 6.800 Geburten beobachtet.

10.30 Omphalocele (Q79.2)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	10	7,35	↑
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,61	2,83 - 4,53	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,9	3,8 - 4,1	

Im Jahr 2023 wurden in Sachsen-Anhalt zehn Kinder/Feten und somit ungewöhnlich viele, mit einer Omphalocele beobachtet. Daraus ergibt sich eine **Prävalenz (2023: 7,4 pro 10.000 Geburten)**, die weit über allen Prävalenzwerten seit Beginn der 2000er-Jahre liegt und die Basisprävalenz (2011-2022: 3,6 pro 10.000 Geburten) signifikant übersteigt. Der bisherige Maximalwert wurde 2014 mit 5,3 pro 10.000 Geburten erreicht.

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überspannt aufgrund kleinerer Zahlen einen größeren Sicherheitsbereich als das Intervall der Durchschnittsprävalenz der europäischen Register (3,9 pro 10.000 Geburten). Die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts passt zur europäischen Prävalenz. Der aktuelle Prävalenzwert zeigt sich jedoch weit darüber.

zusätzliche Angaben:

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

Bei sechs Kindern/Feten lag die Omphalocele im Zusammenhang mit einer Chromosomenstörung vor. 5-mal wurde, nachdem die Omphalocele und Fehlbildungen am ZNS oder am Herzen zwischen der 12. und 15. SSW sonografisch aufgefallen waren, die Schwangerschaft vorzeitig beendet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- 4 x Edwards-Syndrom mit je 1 x:
 - Exencephalie
 - nasofrontaler Encephalocele
 - AVSD
 - VSD
- lumbosacrale Spina bifida
- Wiedemann-Beckwith-Syndrom mit: PFO bei Frühgeborenem
- Dextrokardie, bikuspidale Aortenklappe, PFO bei Reifgeborenem
- bds. Lungenhypoplasie und triphalangeale Daumen, Milzfehlbildung, Myokardhypertrophie, hohes Philtrum, Hypertelorismus, breite Nasenwurzel, Sandalenlücke links
- Deletion eines Chromosomenteils

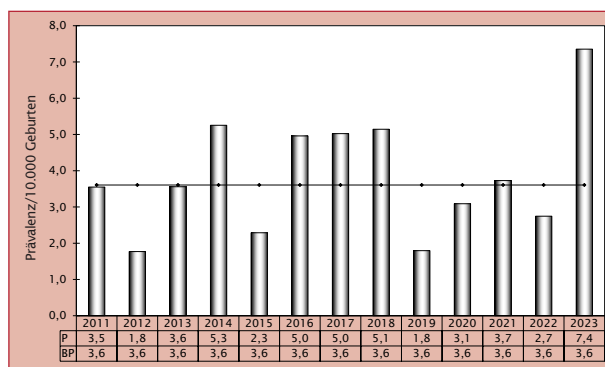


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Omphalocele pro 1.360 Geburten beobachtet.

10.31 Gastroschisis (Q79.3)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	5	3,68	↔
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,46	2,70 - 4,37	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,5	2,4 - 2,6	

Nach zwei Jahren mit sehr geringen Prävalenzen (2021: 1,2 pro 10.000 Geburten; 2022: 1,4 pro 10.000 Geburten) ergibt sich für die Gastroschisis im Jahr 2023 in Sachsen-Anhalt wieder eine **Jahresprävalenz (3,7 pro 10.000 Geburten)**, die im Vergleich zur Basisprävalenz (2011-2022: 3,5 pro 10.000 Geburten) unauffällig im Normbereich einzuordnen ist.

Das Vertrauensintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts für die Gastroschisis liegt über der von EUROCAT bereitgestellten durchschnittlichen Prävalenz (2011-2022: 2,5 pro 10.000 Geburten). Der diesjährige Prävalenzwert Sachsen-Anhalts befindet sich daher auch über der oberen Konfidenzgrenze der von EUROCAT angegebenen Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeburt
Geschlecht	3 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x MCA 4 x isoliert

Bei vier Kindern wurde die Gastroschisis beim pränatalen Ultraschall Anfang des 2. Trimenons gesehen. Bei einem Kind fiel sie nach unkomplizierter Schwangerschaft unmittelbar postnatal auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VSD

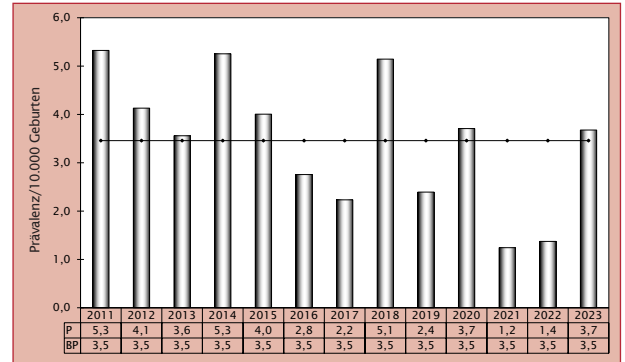


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Gastroschisis pro 2.720 Geburten beobachtet.

10.32 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,00	↓
	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,79	0,45 - 1,28	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,1	0,1 - 0,2	

Die Prune-belly-Sequenz ist eine nur vereinzelt auftretende Fehlbildung. Seit Beginn des Berichtszeitraumes wurde die Indikatorfehlbildung im Fehlbildungsmonitoring nur bei 16 Kindern/Feten registriert. Im letzten und im aktuellen Jahr (2022, 2023) wurde sie bei keinem Kind/Fetus in Sachsen-Anhalt festgestellt. Bis auf die seit Anfang der 2000er-Jahre maximale Prävalenz für die Prune-belly-Sequenz, die sich im Jahr 2011 (3,0 pro 10.000 Geburten) ergab, zeigten sich im Berichtszeitraum immer Prävalenzen von unter 1,3 pro 10.000 Geburten. Der Normbereich der Basisprävalenz von 0,8 pro 10.000 Geburten (2011-2022) umfasst pro Jahr, je nach Geburtenanzahl, bis zu zwei Fälle.

Im Vergleich des Vertrauensintervalls der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt mit dem der europäischen Register (2011-2022: 0,1 pro 10.000 Geburten) befindet sich das sachsen-anhaltische weit oberhalb dessen. Die diesjährige Prävalenz befindet sich jedoch darunter.

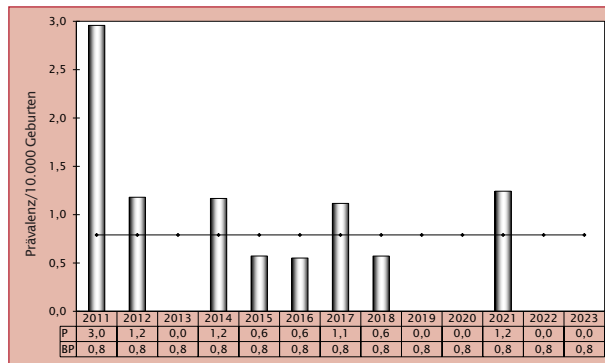


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fetus mit Prune-belly-Sequenz beobachtet.

10.33 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	28	20,59	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	20,84	18,90 - 22,93	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	25,0	24,6 - 25,3	

Das Down-Syndrom zählt mit einer Basisprävalenz von 20,8 pro 10.000 Geburten (2011-2022) zu den drei am häufigsten auftretenden großen Fehlbildungen (Kapitel 9). Im dritten Jahr in Folge ergibt sich, mit 28 Betroffenen (2023: **20,6 pro 10.000 Geburten**), eine **Jahresprävalenz** im Mittelfeld der Basisprävalenz (2011-2022: 20,8 pro 10.000 Geburten). Die nur für die im Berichtszeitraum lebend geborenen 422 Kinder berechnete Prävalenz (2011-2022) beträgt 9,5 pro 10.000 Lebendgeburten. Von diesen Kindern verstarben 15 (3,6 %) vor ihrem 6. Geburtstag.

Bei der Gegenüberstellung der sachsen-anhaltischen Basisprävalenz für das Down-Syndrom zur europäischen Gesamtprävalenz zeigt sich der Vertrauensbereich des von EUROCAT angegebenen Konfidenzintervalls (2011-2022: 25,0 pro 10.000 Geburten) erheblich über dem Intervall von Sachsen-Anhalt. Da die Wahrscheinlichkeit für das Eintreten einer Trisomie 21 mit steigendem Alter der Schwangeren steigt, ist zu vermuten, dass für die höheren europäischen Prävalenzwerte das höhere Alter der Mütter zur Geburt (EU-Durchschnitt 2013-2021: 30,7 Jahre*) in Vergleich zu den Müttern in Sachsen-Anhalt (2013-2021: 29,6 Jahre) ursächlich ist.

Zum Geburtsjahr 2023 wurden nur etwa 40 % der vom Down-Syndrom Betroffenen lebend (mit Ø 36,8 SSW; Median 37,0 SSW) geboren. 17 Schwangerschaften wurden im Durchschnitt mit 17,1 SSW (Median 17,0 SSW, Minimum 12. SSW, Maximum 17. SSW) vorzeitig beendet. Die erste Diagnosestellung erfolgte bei den terminierten Schwangerschaften bei Ø 14,9 SSW (Median 15,0 SSW).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	11 x Lebendgeburt 17 x induzierter Abort
Geschlecht	15 x männlich 12 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	10 x MCA 18 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Fallot-Tetralogie
- bds. Spalte des harten und des weichen Gaumens, VSD, bds. Schalleitungsstörung
- Embryofetopathie durch suchterzeugende Drogen, AVSD, ASD II, Stenose der Arteria pulmonalis bei Reifgeborenem
- AVSD, ASD II, VSD, kleine Zunge, prominente Nackenfalte
- AVSD, VSD, Meckel-Divertikel, mandibuläre Retrognathie
- AVSD, DUP bds.
- AVSD
- ASD II, persistierende linke Vena cava superior, Trikuspidalinsuffizienz, Lungenvenenmündungsstenose
- ASD II, breite Nasenwurzel
- Duodenalstenose

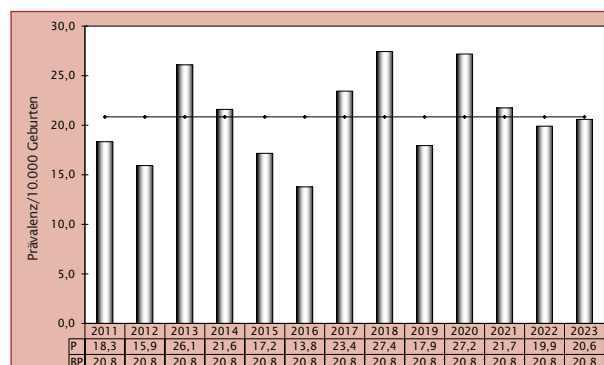


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Down-Syndrom pro 486 Geburten beobachtet.

* Quelle: https://ec.europa.eu/eurostat/databrowser/view/DEMO_FORD-AGEC_custom_13640262/default/table
eurostat Titel: Lebendgeburtenfolge nach Lebensalter der Mutter
letzte Aktualisierung: 30-09-2024

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	2	1,47	↔
	Berichtszeitraum 2011-2022		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
1,78		1,25 - 2,46	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	2,3		2,2 - 2,4

Das Patau-Syndrom trat nach sehr hohen Prävalenzen in den letzten beiden Jahren (2021: 5,0 pro 10.000 Geburten; 2022: 4,1 pro 10.000 Geburten) wieder in normaler Häufigkeit auf. Die **Jahresprävalenz (2023: 1,5 pro 10.000 Geburten)**, die sich aus zwei Feten für dieses Jahr berechnet, gleicht der Basisprävalenz von 1,8 pro 10.000 Geburten (2011-2022).

Am Anfang des Berichtszeitraumes, vom Jahr 2011 bis 2014, sind die Prävalenzen durchgehend unterhalb der Basisprävalenz, in den Jahren 2015-2019 meist im mittleren Normbereich oder knapp unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz. Dann folgt der Peak der Jahre 2021 und 2022. Daraus ergibt sich über den 14-Jahreszeitraum (2010-2023) bei der Trendanalyse (Kapitel 10.38) ein signifikant ansteigender Trend mit einer prozentualen Veränderung von 21,26 (KI 4,85 % bis 45,92 %) bei nicht wirksam ($p > 0,01$) nichtlinearen Anteil. Diese Tendenz bleibt unter Beobachtung. Es ist möglich, dass durch eine zunehmend frühere Diagnosestellung, verbesserte Diagnosetechniken (3D/4D-Ultraschall) oder die vermehrte Anwendung neuer Methoden (NIPT), das Patau-Syndrom künftig häufiger diagnostiziert wird.

Das Intervall der von EUROCAT ermittelten Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (2011-2022: 2,3 pro 10.000 Geburten) ist aufgrund der beobachteten, viel umfangreicheren Population schmäler als das Prävalenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt und wird vom oberen Rand des breiteren Intervalls überdeckt.

zusätzliche Angaben:

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

Bei zwei Feten ergab eine Amniozentese in der 13. bzw. 16. SSW eine Trisomie des Chromosoms 13. Bei der Fetalsonografie waren schwerwiegende Fehlbildungen gesehen worden.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Megacisterna magna, Trikuspidalinsuffizienz, Pulmonalklappenstenose

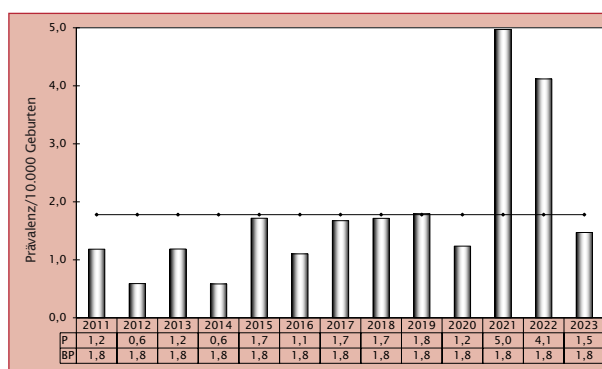


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Patau-Syndrom pro 6.800 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	9	6,62	↑
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	4,35	3,49 - 5,35	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	6,3	6,1 - 6,4	

Die dritthäufigste Trisomie der Chromosomen, das Edwards-Syndrom, wurde zum Geburtsjahr 2023 in Sachsen-Anhalt 9-mal verzeichnet und damit deutlich häufiger als erwartet. Die aktuelle **Jahresprävalenz** (2023: **6,6 pro 10.000 Geburten**) der Indikatorfehlbildung reicht zwar nicht ganz an den Maximalwert der Prävalenz von 2018 (7,4 pro 10.000 Geburten) heran, überschreitet jedoch die Basisprävalenz (2011-2022: 4,3 pro 10.000 Geburten) signifikant.

Die Prävalenz Sachsen-Anhalts bewegt sich unter der von EUROCAT angegebenen europäischen Gesamtprävalenz (2011-2022: 6,3 pro 10.000 Geburten). Die sehr hohe Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts für 2023 für das Edwards-Syndrom ist auch gegenüber der europäischen Prävalenz als hoch einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x induzierter Abort
Geschlecht	7 x männlich 2 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	8 x MCA 1 x isoliert

Bei allen neun Feten wurden zwischen der 10. und 16. SSW bei pränatalen Ultraschalluntersuchungen schwere Fehlbildungen, wie Omphalocele, AVSD oder Fehlbildungen am ZNS, aber auch für das Edwards-Syndrom typische Softmarker, wie Hygroma colli oder hypoplastisches Nasenbein, erkannt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- 4 x Omphalocele und je 1 x
 - Exencephalie
 - nasofrontale Encephalocele
 - AVSD
 - VSD
- Dandy-Walker-Syndrom mit AVSD
- Univentrikuläres Herz, Ductus-venous-agenesis, Aortenklappenstenose
- VSD
- Klumpfuß

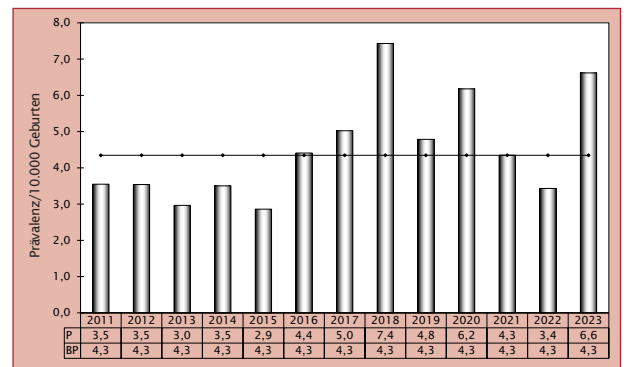


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Edwards-Syndrom pro 1.511 Geburten beobachtet.

10.36 Turner-Syndrom (Q96.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	4	2,94	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,22	1,62 - 2,97	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,6	2,5 - 2,7	

Wie auch im Vorjahr trat 2023 in Sachsen-Anhalt die Indikatorfehlbildung Turner-Syndrom, auch Monosomie X genannt, 4-mal auf. Die daraus resultierende **Jahresprävalenz** (2023: **2,9 pro 10.000 Geburten**) ist geringfügig unter der oberen Grenze, noch im Konfidenzintervall der Basisprävalenz, (2011-2022: 2,2 pro 10.000 Geburten) angesiedelt.

Die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt für die Jahre 2011-2022 und die von EUROCAT bereitgestellte europäische Prävalenz (2011-2022: 2,5 pro 10.000 Geburten) sind ähnlich hoch, wobei das sachsen-anhaltische Konfidenzintervall eine wesentlich größere Spannweite aufweist.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeburt 2 x Spontanabort 1 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA 2 x isoliert

Der Hinweis auf ein Turner-Syndrom fand sich 4-mal schon pränatal. Bei zwei Feten, die einen Hydrops fetalis ausgebildet hatten, endete die Schwangerschaft jeweils spontan in der 21. SSW. Das lebend geborene Kind und der Fetus der terminierten Schwangerschaft waren von schweren Herzfehlbildungen betroffen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- präductale Aortenisthmusstenose, bikuspidale Aortenklappe, Schildthorax, Pterygium colli, bds. hypoplastische Lungen, Nieren und Ovarien, bds. Pes calcaneovarus congenitus, lateral abfallende Lidachsen, tiefsitzende und dysplastische Ohren, mandibuläre Retrognathie, Sattelnase, weiter Mamillenabstand
- präductale Aortenisthmusstenose, Pulmonalklappenstenose, Aortenhypoplasie, PFO bei Reifgeborenem

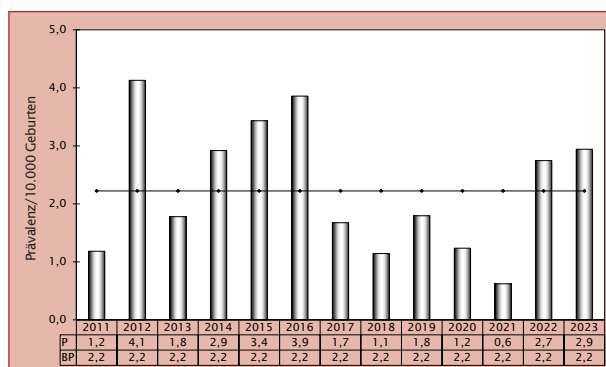


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Turner-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Turner-Syndrom pro 3.400 Geburten beobachtet.

10.37 Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien (Q98.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2023		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,00	↓
	Berichtszeitraum 2011-2022		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
0,94		0,56 - 1,47	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2011-2022		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Die Indikatorfehlbildung Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien wurde in Sachsen-Anhalt im aktuellen Jahr (2023), wie auch in dem größten Teil der Jahre des Berichtszeitraumes (2011-2022), nicht beobachtet. Seit 2011 wurde insgesamt nur bei 15 Kindern und vier Feten ein Klinefelter-Syndrom oder eine männliche Gonosomenanomalie diagnostiziert. Die Maximalprävalenz im Berichtszeitraum beträgt 2,4 pro 10.000 Geburten (2013).

Bezogen auf 105.770 lebend und tot geborene Knaben (2011-2022), errechnet sich eine Basisprävalenz von 1,80 pro 10.000 Knaben (KI 1,08-2,81).

EUROCAT gibt für die Indikatorfehlbildung Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien keine europaweiten Prävalenzwerte an.

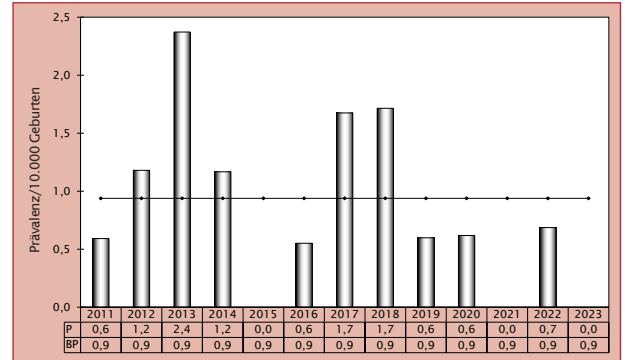


Abb. 44: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien in Sachsen-Anhalt seit 2011

Im Jahr 2023 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fetus mit Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien beobachtet.

10.38 Trendanalyse der Indikatorfehlbildungen

Die Kapitel 10.1 bis 10.37 des Jahresberichtes widmen sich der absoluten und relativen Häufigkeit von Indikatorfehlbildungen sowie dem Vergleich der aktuellen Prävalenzen (2023) in Sachsen-Anhalt mit den Basiswerten des Berichtszeitraumes (2011-2022), sowohl des Bundeslandes als auch europaweit. Die Definitionen der 37 Indikatorfehlbildungen, die an die des ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) adaptiert sind, sind in Kapitel 10.0 dargestellt. Im Kapitel 10.38 wird mit einer Trendanalyse eine Bewertung der zeitlichen Entwicklung der Häufigkeiten der Indikatorfehlbildungen (2010 bis 2023) gegeben.

Bei 173 Kindern/Feten (1,27 % von 13.599 Geburten) des Geburtsjahrganges 2023 wurde mindestens eine Indikatorfehlbildung erkannt, womit die für die Jahre 2011-2022 in Sachsen-Anhalt ermittelte Basisprävalenz (1,42 %, KI 1,37-1,48) signifikant unterschritten wird. 84 Kinder/Feten waren nur von dieser Fehlbildung betroffen, 89 hatten noch andere Fehlbildungen (MCA), darunter 14 Kinder/Feten mit zwei und drei Kinder/Feten mit drei Indikatorfehlbildungen. Im Zeitraum von 2011 bis 2021 wurden 73,9 % der Kinder/Feten mit Indikatorfehlbildung lebend geboren. Zum Geburtsjahr 2023 waren es nur

68,2 % (118 Kinder), die lebend geboren wurden. Drei Kinder verstarben 2023 in den ersten drei Lebenstagen. Bei fünf Feten kam es zum Spontanabort. Die Schwangerschaften von 50 Feten (28,6 %) wurden vorzeitig beendet. Dieser Anteil ist höher als im Berichtszeitraum (2011-2022: 23,5 %).

Das Ziel der im Folgenden vorgestellten Trendanalyse ist es, langfristige Entwicklungen bezüglich des Auftretens von Fehlbildungen sichtbar zu machen. Die Stärke und Orientierung der Veränderungen der Indikatorfehlbildungsprävalenzen wird dabei über den Zeitraum von 2010-2023 untersucht.

Die Trendabschätzung wird nur für die Indikatorfehlbildungen durchgeführt, die der Ausgangsvoraussetzung genügen, dass in den getesteten Zeitabschnitten der Erwartungswert für die Fehlbildung mindestens fünf und der Beobachtungswert mindestens zwei ist. Indikatorfehlbildungen zählen zum großen Teil zu den seltenen Erkrankungen. Um bei den kleinen Anzahlen dennoch die Vorbedingung für den Test auf Veränderung zu erfüllen, werden jeweils zwei Jahre zu einem Intervall zusammengefasst und damit der Trend analysiert.

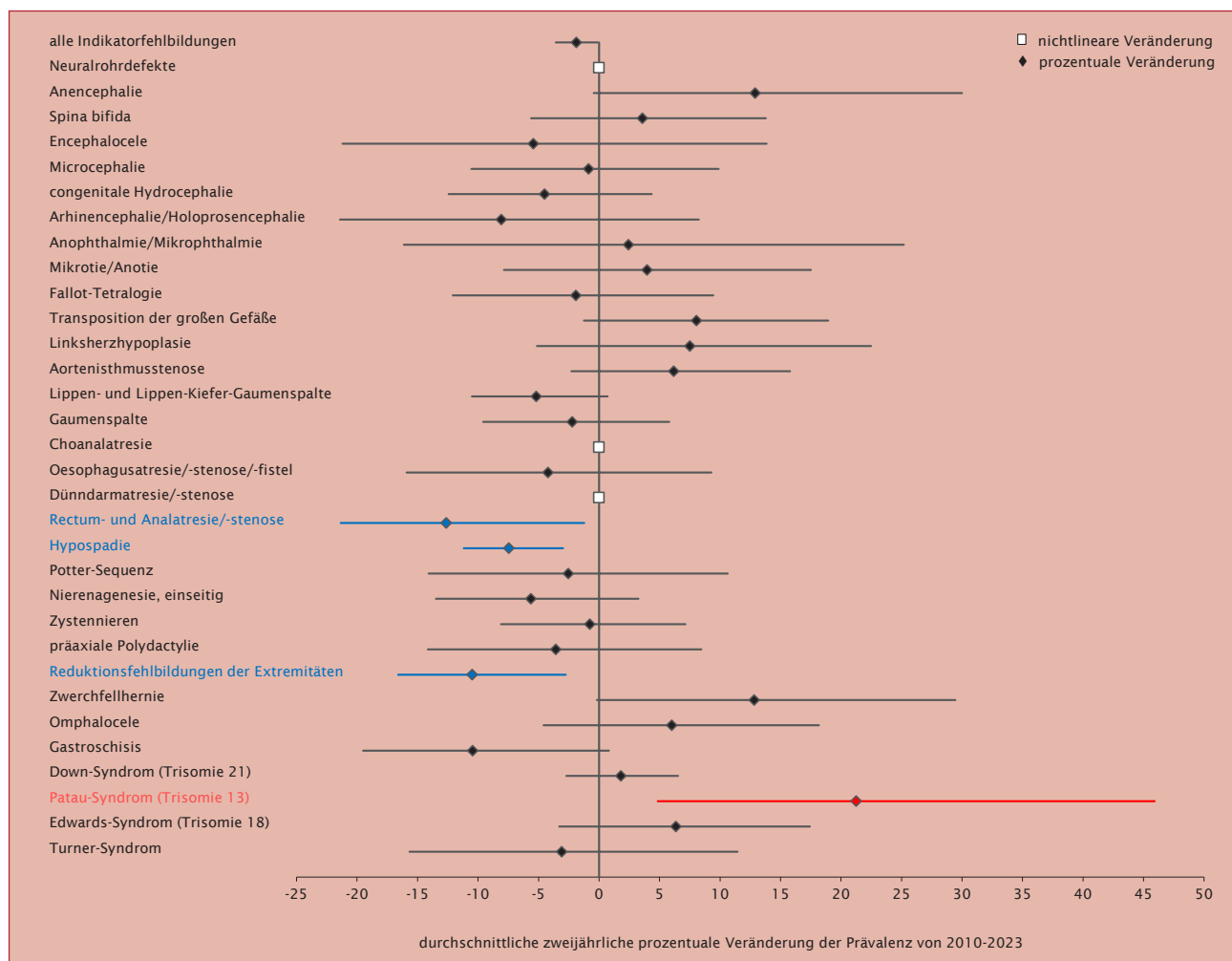


Abb. 45: Trendanalyse 2010 bis 2023 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der Zweijahresprävalenz (95 % KI)

Abbildung 45 auf Seite 64 und die Tabelle auf dieser Seite zeigen die geschätzten durchschnittlichen prozentualen Veränderungen der 2-Jahres-Prävalenz von den Indikatorfehlbildungen, für die die vorgenannte Anfangsbedingung gilt. Mathematische Grundlage der Analyse bildet die binär-logistische Regression auf der Basis des Maximum-Likelihood-Verfahrens.

Das Maß für die Stärke und Ausrichtung der prozentualen jährlichen Veränderung ist der Regressionskoeffizient B. Bei einem signifikant ansteigenden Trend, der durch einen positiven Regressionskoeffizienten gekennzeichnet ist, ist dieser im Diagramm einschließlich des KI von 95 % rechts der Ordinatenachse eingetragen. Bei einem sinkenden Trend ist der Regressionskoeffizient links der Achse (im negativen Bereich) zu finden. Der eingezeichnete Trend ist signifikant, wenn dabei das Konfidenzintervall den Nullwert nicht überdeckt.

Die zeitliche Änderung wird mit einem Chi-Quadrat-Test auf Heterogenität der Trendkomponente als auch der nichtlinearen Komponente getestet. Bei einem Wahrscheinlichkeitswert von $p > 0,05$ für den linearen Anteil und $p < 0,05$ für den nichtlinearen Anteil ist die nichtlineare Veränderung bestimmend, d. h. der Trend ist als

nichtlinear einzustufen. Dies trifft auf Neuralrohrdefekte, Choanalatresie und Dünndarmatresie/-stenose zu. Ein Wahrscheinlichkeitswert von $p < 0,05$ für den linearen Anteil und $p > 0,01$ für den nichtlinearen Anteil bedeutet, dass der lineare Anteil dominiert und der nichtlineare Anteil vernachlässigbar ist. Der beobachtete Trend ist, entsprechend des Regressionskoeffizienten B, signifikant. Ein **signifikant ansteigender Trend** ist im Berichtszeitraum beim Patau-Syndrom (Trisomie 13) zu erkennen. Ein **signifikant sinkender Trend**, gemäß einem negativen Regressionskoeffizienten B und einem nicht wirksamen nichtlinearen Anteil, ist bei der Rektum- und Analatresie/-stenose, Hypospadie und den Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten zu beobachten.

Bei allen anderen dargestellten Indikatorfehlbildungen kann der Trend weder signifikant positiv noch negativ bewertet werden: Der Chi-Quadrat-Test ergibt für die lineare als auch für die nichtlineare Komponente jeweils Wahrscheinlichkeitswerte von $p > 0,05$, somit kann keine Entscheidung bezüglich eines überzufälligen Anstiegs oder Abfalls gefällt werden, auch wenn der nichtlineare Anteil für die Beurteilung des Trends nicht entscheidend ist.

	Regressionskoeffizient B in %	Konfidenzintervall (KI von 95 %)
alle Indikatorfehlbildungen	-1,89	-3,58 bis -0,13
Anencephalie	12,90	-0,44 bis 30,00
Spina bifida	3,57	-5,61 bis 13,79
Encephalocele	-5,43	-21,20 bis 13,85
Microcephalie	-0,87	-10,55 bis 9,88
Congenitale Hydrocephalie	-4,51	-12,43 bis 4,34
Arhinencephalie/Holoprosencephalie	-8,09	-21,42 bis 8,25
Anophthalmie/Microphthalmie	2,44	-16,14 bis 25,19
Microtie/Anotie	3,97	-7,86 bis 17,50
Fallot-Tetralogie	-1,92	-12,08 bis 9,45
Transposition der großen Gefäße	8,04	-1,26 bis 18,94
Linksherzhypoplasie	7,51	-5,13 bis 22,48
Aortenisthmusstenose	6,18	-2,28 bis 15,79
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	-5,20	-10,50 bis 0,70
Gaumenspalte	-2,22	-9,59 bis 5,81
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	-4,22	-15,90 bis 9,28
Rectum- und Analatresie/-stenose	-12,62	-21,35 bis -1,22
Hypospadie	-7,44	-11,18 bis -2,98
Potter-Sequenz	-2,55	-14,10 bis 10,63
Nierenagenesie, einseitig	-5,63	-13,48 bis 3,26
Zystennieren	-0,77	-8,10 bis 7,14
Präaxiale Polydactylie	-3,57	-14,15 bis 8,44
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	-10,47	-16,60 bis -2,75
Zwerchfellhernie	12,82	-0,19 bis 29,46
Omphalocele	6,00	-4,59 bis 18,18
Gastroschisis	-10,45	-19,51 bis 0,81
Down-Syndrom	1,80	-2,70 bis 6,54
Patau-Syndrom (Trisomie 13)	21,26	4,85 bis 45,92
Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	6,35	-3,30 bis 17,42
Turner-Syndrom	-3,10	-15,66 bis 11,44

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

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

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

11.1 Chromosomenaberrationen

folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:

- 28 x Down-Syndrom (Trisomie 21)
 - 26 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x mitotische Non-disjunction
 - 1 x nach klinischer Symptomatik
- 9 x Edwards-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
 - 1 x mit Dandy-Walker-Syndrom und atrioventrikulärem Septumdefekt
- 2 x Patau-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 4 x Turner-Syndrom
- 1 x unbalancierte Veränderung auf Chromosom 16
- 1 x Duplikation am Chromosom 16
- 1 x Gendefekt mit Intelligenzminderung
- 1 x X-chromosomale Duplikation mit Intelligenzminderung und Entwicklungsverzögerung

In Sachsen-Anhalt wurde zum Geburtsjahrgang 2023 bei 47 Kindern/Feten eine Chromosomenaberration (34,6 pro 10.000 Geburten) festgestellt. Der Wert entspricht der durchschnittlichen Prävalenz (2011-2022) von 34,2 pro 10.000 Geburten. Wie üblich weisen die meisten dieser Kinder/Feten (2023: 59,6 %; 2011-2022: 56,6 %) eine Trisomie des Chromosoms 21 (Down-Syndrom, Kapitel 10.33) auf. Bei acht von elf lebend geborenen Kindern war dieser Chromosomenbefund vorgeburtlich bekannt. Die zweithäufigste numerische Chromosomenstörung, das Edwards-Syndrom (Kapitel 10.35), wurde 2023 mit neun Fällen (6,6 pro 10.000 Geburten) ungewöhnlich oft (2011-2022: 4,3 pro 10.000 Geburten) detektiert. Sechs von acht pränatalen Chromosomenbefunden wurden schon bis zur 14. SSW erhoben. Die dritthäufigste Trisomie, das Patau-Syndrom (Kapitel 10.34), zeigte sich mit nur zwei Fällen im Bereich der Basisprävalenz (2023: 1,5 pro 10.000 Geburten; 2011-2022: 1,8 pro 10.000 Geburten).

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	26	59,1
weiblich	18	40,9
mit Angaben	44	100,0
keine Angaben	3	
gesamt	47	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,44

Im Jahr 2023 ergibt sich beim Geschlechtsverhältnis der Kinder/Feten mit einer Chromosomenaberration eine

ungewöhnliche Androtropie (m : w = 1,4). Über den Berichtszeitraum (2011-2022) waren fast genauso viele Mädchen wie Jungen betroffen (m : w = 1,0).

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	14	29,8
induzierte Aborte	29	61,7
Spontanaborte ab 16. SSW	4	8,5
Totgeburten	0	0,0
gesamt	47	100,0

Im Jahr 2023 lag der Anteil der lebend geborenen Kinder mit Chromosomenaberration (29,8 %) deutlich unter dem durchschnittlichen Anteil (2011-2022: 39,3 %). Der bisher geringste Anteil wurde 2011 mit 34,0 % beobachtet. Bei drei dieser 14 Kinder (2023) wurde der Chromosomenbefund erst nachgeburtlich erhoben.

Der größte Teil (n=29; 61,7 %) der 47 Schwangerschaften von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration wurde, nachdem schwerste Fehlbildungen im pränatalen Ultraschall (zwischen der 10. und 19. SSW) gesehen wurden und zu 97 % nach pränatal erfolgter Karyotypisierung, terminiert. Der Median des Zeitpunktes lag dabei bei 16 SSW.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	2	4,3
25 bis 29 Jahre	7	15,2
30 bis 34 Jahre	6	13,0
35 bis 39 Jahre	22	47,8
ab 40 Jahre	9	19,6
mit Angaben	46	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	47	

Das durchschnittliche Alter der Mütter von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration beträgt im Geburtsjahr 2023 34,9 Jahre (Median 36,0 Jahre). Die die jüngste Mutter war 20 und die älteste 44 Jahre alt.

Im Berichtszeitraum liegt das Durchschnittsalter von Müttern von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration bei 34,5 Jahren (2011-2022). Damit sind diese Mütter im

Durchschnitt etwa fünf Jahre älter als alle Mütter Sachsen-Anhalts (2023: 30,1; 2011-2022: 29,4).

11.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen

29 Kinder/Feten waren im Geburtsjahr 2023 von genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen oder Mikrodeletionen betroffen.

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

- 1 x Achondroplasie
- 1 x Aquaeductus cerebri Anomalie
- 1 x Curschmann-Batten-Steinert-Syndrom, Arthrogryposis multiplex congenita
- 1 x Goltz-Gorlin-Syndrom
- 1 x Heterotaxie
- 2 x Holoprosencephalie-Syndrom
- 1 x hämolytische Anämie durch instabile Hämoglobine
- 1 x Ichthyosis congenita
- 1 x Loeys-Dietz-Syndrom
- 1 x Myopathie
- 1 x Noonan-Syndrom
- 1 x Polysyndactylie
- 1 x pontozerebelläre Hypoplasie Typ 1
- 1 x Prader-Willi-Syndrom
- 1 x Schallempfindungsstörung, genetisch bedingt
- 1 x Sichelzellenanämie
- 1 x Situs inversus
- 2 x spinale Muskelatrophie, genetisch bedingt
- 1 x Treacher-Collins-Syndrom
- 3 x Wiedemann-Beckwith-Syndrom
- 1 x hereditäres Lymphödem (Nonne Milroy Syndrom)
- 2 x zystische Fibrose (1 x positiver Schweißtest)
- 2 x zystische, adenomatoide Fehlbildung der Lunge

Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen werden im Allgemeinen oftmals schon bei pränatalen sonografischen Untersuchungen gesehen. Bei 18 von 21 Kindern/Feten mit Angaben zum vorgeburtlichen Ultraschall (85,7 %) wurden während der Untersuchungen Fehlbildungen bzw. hinweisende Softmarker erkannt.

7-mal wurde eine invasive Chromosomendiagnostik durchgeführt, wobei das Ergebnis 5-mal molekulargenetisch auffällig und zweimal normal ausfiel. Ein unauffälliger NIPT wurde 6-mal dokumentiert.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	15	57,7
weiblich	11	42,3
mit Angaben	26	100,0
keine Angaben	3	
gesamt	29	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,4

Im Jahr 2023 überwiegt beim Geschlechtsverhältnis von Kindern/Feten mit genetisch bedingten bzw. mitbeding-

ten Erkrankungen oder Mikrodeletionen das männliche Geschlecht (m : w = 1,4). Eine nur leichte Androtropie (m : w = 1,1) zeigt sich für den Zeitraum von 2011 bis 2022.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	25	86,2
induzierte Aborte	3	10,3
Spontanaborte ab 16. SSW	0	0,0
Totgeburten	1	3,4
gesamt	29	100,0

Von den 29 Kindern/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen oder Mikrodeletionen des Geburtsjahres 2023 kamen 86,2 % lebend auf die Welt. Ein Kind mit Myopathie wurde tot geboren. Bei zwei Feten mit Holoprosencephalie und einem mit hämolytischer Anämie wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet (2023: 10,3 %).

Der Anteil der Lebendgeborenen ist im Jahr 2023 deutlich höher als im Durchschnitt der Jahre 2011-2022 (78,9 %). Der Anteil der induzierten Aborte (Kapitel 12), der über den Berichtszeitraum sehr schwankt, war dagegen nur in zwei Jahren geringer (2011: 8,0 %, 2019: 6,9 %) als 2023.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	3,4
20 bis 24 Jahre	5	17,2
25 bis 29 Jahre	4	13,8
30 bis 34 Jahre	11	37,9
35 bis 39 Jahre	7	24,1
ab 40 Jahre	1	3,4
gesamt	29	100,0

Im Mittel sind die Mütter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen oder Mikrodeletionen mit 30,6 Jahren im Geburtsjahr 2023 (Altersmedian 31,0 Jahre) als auch im Berichtszeitraum (2011-2022: 29,8 Jahre) nur unwesentlich älter als alle Mütter Sachsen-Anhalts (2023: 30,1 Jahre; 2011-2022: 29,4 Jahre). Zwischen 2011 und 2023 stieg das Alter der Mütter aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder um etwa 1,5 Jahre an. Dieser Anstieg spiegelt sich bei den Müttern von Kindern/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen oder Mikrodeletionen wider.

11.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Von den insgesamt sieben Kindern/Feten des Geburtsjahrganges 2023 mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen wurde bei fünf Kindern/Feten eine Sequenz diagnostiziert, ein Kind war von einem Komplex und ein Fetus von einer Assoziation betroffen.

folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 1 x CHARGE-Assoziation
- 1 x Goldenhar-Syndrom
- 3 x Potter-Sequenz
 - 2 x funktionslose hypoplastische Nieren
 - 1 x bilaterale Nierenagenesie
- 2 x Pierre-Robin-Sequenz

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	4	66,7
weiblich	1	16,7
unbestimmt	1	16,7
mit Angaben	6	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	7	

Geschlechtsverhältnis m : w = 4,0

Für das Geburtsjahr 2023 ergibt sich eine deutliche Androtropie. Im Berichtszeitraum (2011-2022) bildet sich dieses Geschlechtsverhältnis, wenn auch nicht so stark ausgeprägt wie in diesem Jahr, ebenfalls ab (m : w = 1,6).

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	4	57,1
induzierte Aborte	3	42,9
Spontanaborte ab 16. SSW	0	0,0
Totgeburten	0	0,0
gesamt	7	100,0

Im Zeitraum 2011-2022 kam etwa die Hälfte der von einer Sequenz, einer Assoziation oder einem Komplex Betroffenen lebend zur Welt (51,7 %). Der Anteil der lebend geborenen Kinder liegt 2023 noch darüber (57,1 %).

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	1	14,3
25 bis 29 Jahre	1	14,3
30 bis 34 Jahre	3	42,9
35 bis 39 Jahre	2	28,6
gesamt	7	100,0

Die Mütter von Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen des Geburtsjahres 2023 waren im Mittel 32,4 Jahre alt und damit in diesem Jahr älter als die Mütter aller Kinder Sachsen-Anhalts (2023: Ø 30,1 Jahre). Als Altersmedian der Mütter von betroffenen Kindern/Feten ergibt sich für 2023 ein noch höherer Wert (34,0 Jahre). Das Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen über den Berichtszeitraum (2011-2022: 28,9 Jahre) ist jedoch unter dem Alter der Mütter aller Kinder Sachsen-Anhalts im Berichtszeitraum (2011-2022: Ø 29,4 Jahre) angesiedelt.

11.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Im Jahr 2023 zeigte sich bei elf Kindern eine **Fetopathia diabetica**, eine **Embryofetopathie durch suchterzeugende Drogen** bildeten zwei Kinder aus.

Von einer vorgeburtlichen **Parovirus B-Infektion** waren drei Kinder betroffen. Zwei Kinder wurden intrauterin mit dem **Cytomegalie-Virus** infiziert. In fünf Fällen kam es zu einer **Toxoplasmose-Infektion** des Ungeborenen, wobei eine Schwangerschaft, bei der der Fetus unter einer Spina Bifida mit Hydrozephalie litt, terminiert wurde.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	22	95,7
induzierte Aborte	1	4,3
Spontanaborte ab 16. SSW	0	0,0
Totgeburten	0	0,0
gesamt	23	100,0

Fast alle Kinder mit Fetopathia diabetica hatten nach der Geburt Probleme mit der Atmung (10 von 11 Kindern). Die meisten (9 Kinder) waren zu schwer oder heavy-for dates. Sie kamen überwiegend zu früh (6 Kinder in der 34. und 35. SSW) auf die Welt, konnten ihre Temperatur nicht allein halten (5 Kinder) oder hatten einen Neugeborenenikterus (5 Kinder). Bei vier Kindern zeigten sich Fehlbildungen am Herzen.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	12	52,2
weiblich	11	47,8
gesamt	23	100,0

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,1

Im Jahr 2023 als auch im Berichtszeitraum (2011-2022) besteht beim Geschlechtsverhältnis der Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen eine leichte Androtropie (jeweils m : w = 1,1).

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	2	8,7
25 bis 29 Jahre	6	26,1
30 bis 34 Jahre	7	30,4
35 bis 39 Jahre	8	34,8
gesamt	23	100,0

Das Durchschnittsalter der Mütter zur Geburt von Kindern mit einer Embryopathie/Fetopathie oder congenitaler Infektion liegt 2023 mit 31,4 Jahren (Median 33,0 Jahre) und 31,5 Jahren (2011-2022) jeweils über dem aller Mütter Sachsen-Anhalts (2023: 30,1 Jahre; 2011-2022: 29,4 Jahre).

Da das Risiko an Diabetes zu erkranken, mit zunehmendem Lebensalter steigt, nimmt, mit dem seit Jahren steigenden Alter der Schwangeren in Sachsen-Anhalt, die Anzahl der während der Schwangerschaft unter Diabetes leidenden Frauen zu. Folge davon ist, dass auch der Anteil der Kinder mit einer Fetopathia diabetica an allen Kindern ansteigt. Um einen Schwangerschaftsdiabetes frühzeitig zu erkennen, wird den werdenden Müttern nach den Mutterschaftsrichtlinien als Kassenleistung ein Glukosetoleranztest angeboten.

Das durchschnittliche Alter der Mütter von Kindern/Feten mit einer Fetopathia diabetica liegt 2023 bei 32,1 Jahren, ebenfalls über dem der Mütter aller Kinder Sachsen-Anhalts.

11.5 Mütterliches Alter

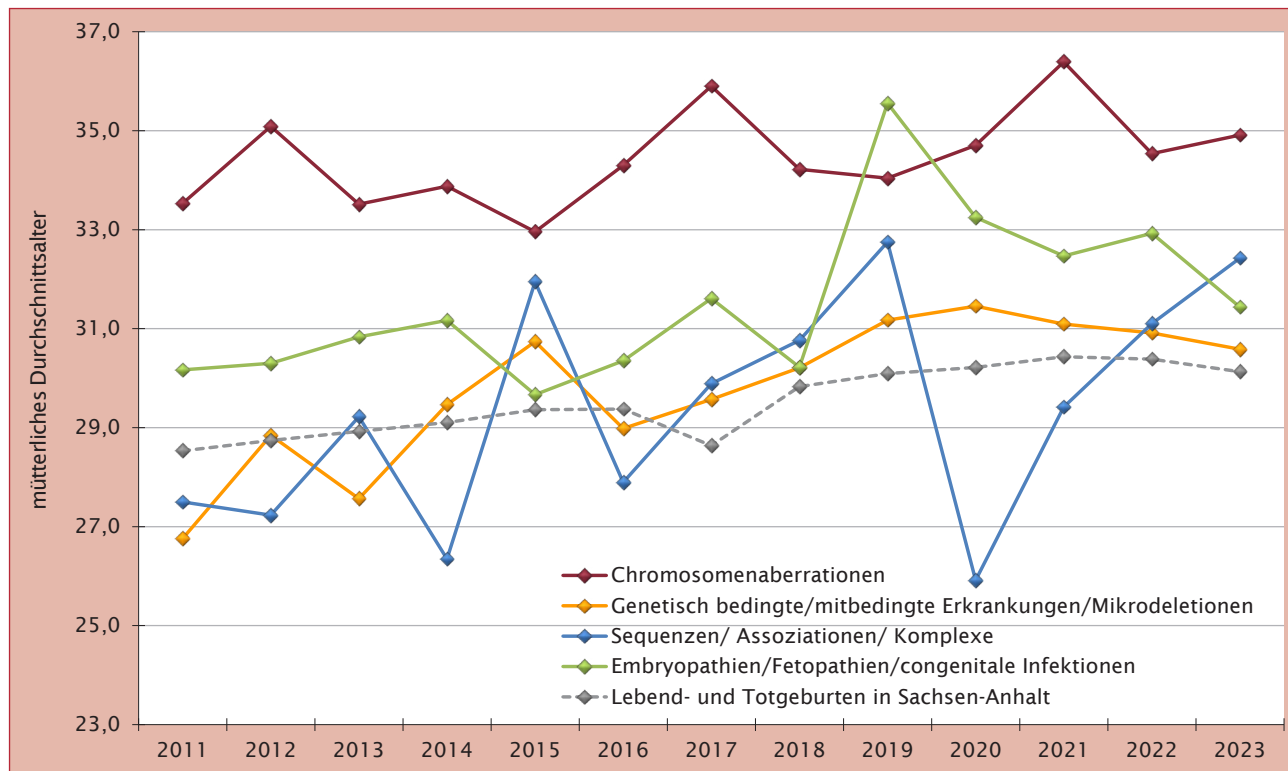


Abb. 46: Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexen, Embryopathien und Chromosomenaberrationen pro Jahr seit 2011

Im Vergleich zum Jahr 1993 ergibt sich im Jahr 2023 in Sachsen-Anhalt ein um knapp vier Jahre höheres durchschnittliches Mutteralter (1993: 26,3 Jahre; 2023 30,1 Jahre). Zu Beginn des Berichtszeitraumes, im Jahr 2011, lag es noch bei 28,5 Jahren.

Abbildung 46 macht den Anstieg des Mutteralters von Kindern/Feten mit genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexen, Embryopathien und Chromosomenaberrationen als auch von allen Kindern im Berichtszeitraum sichtbar. Deutlich zu erkennen ist nicht nur der leichte Anstieg des jeweils durchschnittlichen Alters, sondern auch, dass Mütter von Kindern/Feten mit einer Chromosomenaberration und mit einer Embryopathie, Fetopathie oder congenitalen Infektion älter sind als die Mütter von allen Kindern Sachsen-Anhalts.

Da der Anteil der vom Down-Syndrom Betroffenen an allen Kindern/Feten mit Chromosomenaberration zwischen 2011 und 2022 im Mittel 56,6 % und 2023 59,6 % ausmacht, bewirkt das mit dem höheren maternalen Alter verbundene größere Risiko für die Entstehung einer Trisomie 21 die Lage der Kurve für Chromosomenaberrationen oberhalb der anderen Kurven im Diagramm (Abbildung 47). Für Frauen im Alter von 35 Jahren besteht ein Risiko für die Entstehung eines Down-Syndroms bei 1/343*. Das Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit Down-Syndrom liegt 2023 bei 35,4 Jahren und mit anderen Chromosomenaberration bei 32,3 Jahren.

Auch die Wahrscheinlichkeit, an Diabetes zu erkranken, wächst mit dem Alter. Für die Kinder/Feten erhöht sich daher mit steigendem Mutteralter auch die Wahrscheinlichkeit, eine Fetopathia Diabetica zu entwickeln. Im Diagramm bildet es sich ab, dass Mütter von Kinder/Feten mit Feto- oder Embryopathien (2023: Ø 31,4 Jahre) etwas älter sind als alle Mütter in Sachsen-Anhalt.

Das mittlere mütterliche Alter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingter Erkrankungen und Mikrodeletionen liegt 2023 bei 30,6 Jahren und im Berichtszeitraum bei 29,8 Jahren. Es differiert kaum von dem aller Mütter Sachsen-Anhalts (2023: 30,1 Jahre; 2011-2022: 29,4 Jahre).

Auch das Mutteralter von Kindern /Feten mit Sequenzen, Assoziationen und Komplexen (2011-2022: Ø 28,9 Jahre), das mit großem Range schwankt, unterscheidet sich im Durchschnitt nur wenig vom Alter aller Mütter in Sachsen-Anhalt.

Im Vergleich zum Vorjahr hat sich das mütterlichen Durchschnittsalter in Sachsen-Anhalt 2023 nicht erhöht (2022: 30,4 Jahre). Bei einem weiteren Anstieg in kommenden Jahren muss jedoch auf Grund der Altersabhängigkeit für Chromosomenaberration und für Embryopathien/Fetopathien mit zunehmenden Prävalenzen gerechnet werden.

* Quelle: Morris JK, Mutton DE, Alberman E. Revised estimates of the maternal age specific live birth prevalence of Down's syndrome. J Med Screen 2002; 9(1): 2-6

12 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Zum Geburtsjahrgang 2023 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Informationen zu 53 medizinisch induzierten Aborten, die von schweren Fehlbildungen betroffen waren, übermittelt. Fehlbildungsinduzierte Aborte werden nach international anerkannter Regel dem Jahr zugerechnet, in dem die 40. SSW erreicht worden wäre.

In der Gesundheitsberichterstattung des Bundes ist für Sachsen-Anhalt für 2022 die Ausführung von 57 und

für 2023 von 58 induzierten Aborten aus medizinischer Indikation* angegeben. In den Jahren 2022 und 2023 wurden in Sachsen-Anhalt 1,8 % der Schwangerschaftsabbrüche aus medizinischer Indikation ausgeführt (nach Beratungsregel 2022: 3.075; 2023: 3.146)*.

* Quelle: www.gbe-bund.de

Statistik der Schwangerschaftsabbrüche
Abfrage 09.10.2024: Region Sachsen-Anhalt, Wohnsitzland

12.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

13 dem Geburtsjahrgang 2023 zugerechnete Schwangerschaften wurden nach dem Entdecken einer schweren fetalen ZNS-Fehlbildung beim pränatalen Ultraschall vorzeitig beendet.

folgende Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 4 x Anencephalie
- 1 x Exencephalie
- 1 x sacrale Spina bifida mit Hydrocephalie
- 2 x lumbosacrale Spina bifida mit Hydrocephalie
- 1 x thorakolumbale Spina bifida mit Hydrocephalie
- 2 x Holoprosencephalie
- 1 x Megacisterna magna bei Defekt der ATP-Synthase
- 1 x Megalencephalie, Lymphangiom

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	3	33,3
weiblich	6	66,7
mit Angaben	9	100,0
keine Angaben	4	
gesamt	13	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,5

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	1	7,7
25 bis 29 Jahre	3	23,1
30 bis 34 Jahre	6	46,2
35 bis 39 Jahre	3	23,1
gesamt	13	100,0

Der Altersdurchschnitt der Schwangeren, die die Schwangerschaft nach Entdeckung einer Fehlbildung am ZNS-System des Fetus nicht austragen, liegt 2023 bei 31,1 Jahren (Median 32,0 Jahre; Minimum 21 Jahre; Maximum 37 Jahre). Sie sind damit ein Jahr älter als alle Schwangeren in Sachsen-Anhalt (2023: Ø 30,1 Jahre).

Die entscheidenden Fehlbildungen am ZNS-System wurden jeweils pränatal bei Vorsorgeultraschalluntersuchungen detektiert und postnatal bestätigt. Schon in der 11. SSW war eine Anencephalie auffällig. Der späteste pränatale ZNS-Befund, eine Megacisterna magna, wurde in der 26. SSW entdeckt. Zusätzlich zu den Fehlbildungen am

ZNS-System fielen eine Gesichtsspalte, eine Skoliose, eine einseitig dysplastische Niere und zweimal Klumpfüße in Folge einer Spina bifida auf.

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Fetus zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	4	30,8
14. bis 16. SSW	2	15,4
17. bis 19. SSW	2	15,4
20. bis 21. SSW	3	23,1
22. bis 24. SSW	1	7,7
nach 24. SSW	1	7,7
gesamt	13	100,0

Weiterhin wurde nach pränatalem Ultraschall dreimal über zwei und zweimal über drei Softmarker berichtet. Drei Feten mit Spina bifida und ein Fetus mit Encephalocele zeigten sowohl Banana als auch Lemon sign. Die aufgrund des Verdachtes auf eine syndromale Fehlbildung durchgeführte invasive Pränataldiagnostik erbrachte in fünf Fällen einen Normalbefund, einmal war es nicht möglich, den Karyotyp zu bestimmen und zweimal ergab sich ein molekulargenetisch auffälliger Befund. Zwei NIPT fielen unauffällig aus.

Gestationsalter zur Abruptio:

Gestationsalter des Fetus zum Zeitpunkt der Abruptio	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	3	23,1
14. bis 16. SSW	1	7,7
17. bis 19. SSW	2	15,4
20. bis 21. SSW	3	23,1
22. bis 24. SSW	2	15,4
nach 24. SSW	2	15,4
gesamt	13	100,0

Fast die Hälfte der induzierten Aborte (46,2 %), die nach Feststellung einer ZNS-Fehlbildung durchgeführt wurden, fanden beim Geburtsjahrgang 2023 schon bis einschließlich der 19. SSW statt. In der 13. und 14. SSW wurden Schwangerschaften von Feten mit Anencephalie, Exencephalie und Holoprosencephalie terminiert.

12.2 Chromosomale Aberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen

Insgesamt 29-mal wurde zum Geburtsjahrgang 2023 eine Schwangerschaft bei einem auffälligen genetischen Befund abgebrochen.

folgende chromosomale Veränderungen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- 17 x Down-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 9 x Edwards-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 2 x Patau-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 1 x Turner-Syndrom

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	17	65,4
weiblich	9	34,6
mit Angaben	26	100,0
keine Angaben	3	
gesamt	29	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,9

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	0	0,0
25 bis 29 Jahre	1	3,6
30 bis 34 Jahre	3	10,7
35 bis 39 Jahre	15	53,6
ab 40 Jahre	9	32,1
mit Angaben	28	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	29	

Das mittlere Alter der Schwangeren, deren Schwangerschaft bei pathologischem Chromosomenbefund des Fetus vorzeitig beendet wurde, betrug zum Geburtsjahrgang 2023 37,5 Jahre (Median 37,0 Jahre; Minimum 28 Jahre; Maximum 44 Jahre). Erwartungsgemäß liegt das Durchschnittsalter dieser Frauen über dem Durchschnittsalter aller Mütter Sachsen-Anhalts (2023: 30,1 Jahre). Es ist in diesem Jahr jedoch außergewöhnlich hoch.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

pränatale Chromosomendiagnostik bei 28 Schwangeren zwischen 10. und 19. SSW:

- 26 x Amniozentese
- 2 x Chorionzottenbiopsie
- 16 x NIPT

Bei einem Fetus mit postnatal gesichertem Edwards-Syndrom wurde bei schwerwiegendsten Organfehlbildungen pränatal keine invasive Chromosomendiagnostik durchgeführt.

pränataler Ultraschall (27 x Angaben über durchgeführten Ultraschall, 2 x keine Angaben zum Ultraschall):

- 26 x pathologischer Ultraschallbefund (zwischen 10. und 19. SSW):
 - 9 x pränatal nur Softmarker festgestellt
 - 9 x Verdachtsdiagnosen postnatal vollständig bestätigt
 - 1 x bestätigte sich die Aortenisthmusstenose, Fehlbildungen am Skelett- und Gefäßsystem waren jedoch deutlich anders ausgeprägt
 - 7 x keine Informationen über eine Obduktion/postnatal diagnostizierte Fehlbildungen
- 1 x Feinsonographie nach auffälligem NIPT ohne pathologischen Befund (mittels Amniozentese Chromosomenbefund bestätigt)

Der während der Schwangerschaft erste Verdacht auf eine Chromosomenstörung wurde zum Geburtsjahr 2023 schon überwiegend vor der 16. SSW ausgesprochen (93,1 %), bei fast der Hälfte (48,3 %) sogar schon vor der 14. SSW (Median: 16. SSW). Ist u.a. ein pränataler Ultraschall auffällig (26-mal), die Schwangere über 34 Jahre alt (24-mal) oder ein NIPT positiv (16-mal), so wird der Schwangeren eine invasive Chromosomendiagnostik angeboten und die Möglichkeit in Betracht gezogen, die Schwangerschaft vorzeitig zu beenden.

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Fetus zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 10. SSW	1	3,4
11. bis 13. SSW	13	44,8
14. bis 16. SSW	13	44,8
17. bis 19. SSW	2	6,9
ab 20. SSW	0	0,0
gesamt	29	100,0

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Fetus zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	3	10,3
14. bis 16. SSW	13	44,8
17. bis 19. SSW	11	37,9
20. bis 21. SSW	1	3,4
22. bis 24. SSW	0	0,0
nach 24. SSW	1	3,4
gesamt	29	100,0

Induzierte Aborte fanden bei bestehender Chromosomenstörung bei durchschnittlich 16,4 SSW (Median 16,0 SSW) statt. Bis zur 19. SSW wurden 93,1 % der Terminierungen durchgeführt.

Bei einer Zwillingsschwangerschaft war seit der 19. SSW der Chromosomenbefund bekannt, ein selektiver Fetozid

fand in der 27. SSW statt und der Fetus wurde gemeinsam mit dem gesunden Kind in der 36. SSW entbunden.

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

Bei Vorliegen von schweren und komplexen Fehlbildungen, die beim pränatalen Ultraschall erkannt wurden, wurden zum Geburtsjahr 2023 11 Schwangerschaften terminiert.

folgende Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 1 x CHARGE-Assoziation
- 1 x lumbosacrale Spina bifida und Omphalocele
- 1 x AVSD, TAC, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- 1 x AVSD, d-TGA
- 1 x Fallot-Tetralogie
- 1 x komplexe Herzfehlbildung
- 2 x Potter-Sequenz
 - 1 x mit Kleinhirnhypoplasie
 - 1 x 1 x mit Herzfehlbildung
- 1 x multizystisch dysplastische Nieren, Analatresie, Lungenhypoplasie, Urethralklappen
- 1 x einseitige Nierenagenesie, Reduktionsdefekte der Extremitäten
- 1 x hämolytische Anämie durch instabile Hämoglobine

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	5	83,3
weiblich	1	16,7
mit Angaben	6	100,0
keine Angaben	5	
gesamt	11	

Geschlechtsverhältnis m : w = 5,0

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	2	18,2
25 bis 29 Jahre	3	27,3
30 bis 34 Jahre	5	45,5
35 bis 39 Jahre	1	9,1
gesamt	11	100,0

Im Durchschnitt waren die Schwangeren der dem Geburtsjahrgang 2023 zugerechneten Feten mit schweren oder komplexen Fehlbildungen 30,2 Jahre alt (Median: 31,0 Jahre). Dieser Wert entspricht dem mittleren Alter der Mütter in Sachsen-Anhalt (2023: 30,1 Jahre).

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 6 x Amniozentese (davon 2 x in der 22. SSW)
- 1 x Chorionzottenbiopsie
- 1 x NIPT
 - ⇒ Ergebnisse der 8 mitgeteilten Chromosomenuntersuchungen:
 - 5 x Normalbefund
 - 2 x molekulargenetisch auffällig
 - 1 x kein Ergebnis bei frustranter Punktion
- 11 x pathologischer pränataler Ultraschall zwischen der 12. SSW (2 x: komplexe Herzfehlbildungen u. a., 1 x Hydrops fetalis) und der 22. SSW (1 x CHARGE-Assoziation, 1 x Agenesie einer Niere und Skelettfehlbildungen)

Alle der im pränatalen Ultraschall gestellten Diagnosen zeigten sich bei sechs von elf Feten auch postnatal. Bei zwei Feten bestätigten sich pränatal diagnostizierte Herzfehlbildungen nur teilweise, doch andere schwere Fehlbildungen wurden postnatal bestätigt. Zweimal erhielten wir keinen vollständigen Befund über alle postnatal diagnostizierten Fehlbildungen. Softmarker waren bei zehn Feten angegeben (4 x ein, 4 x zwei und 2 x drei Softmarker). Bei einem Fetus wurden nur Softmarker angegeben, wobei sich bei der Amniozentese ein molekulargenetisch auffälliger Befund ergab.

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Fetus zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	2	18,2
14. bis 16. SSW	0	0,0
17. bis 19. SSW	3	27,3
20. bis 21. SSW	1	9,1
22. bis 24. SSW	2	18,2
nach 24. SSW	3	27,3
gesamt	11	100,0

Bei Bestehen von schwerwiegenden oder komplexen Fehlbildungen wurden die Schwangerschaften durchschnittlich mit 20,4 SSW abgebrochen (Median 20,0). Die Schwangerschaften von drei Feten, bei denen erst zwischen der 19. und 22. SSW schwerste Herzfehlbildungen sonografisch festgestellt wurden, wurden in der 26. SSW vorzeitig beendet. Auch bei den beiden frühesten Schwangerschaftsabbrüchen (13. SSW) wurden in der 12. SSW beim Ultraschall komplexe Herzfehlbildungen auffällig.

12.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Zu fehlbildungsinduzierten Abortinduktionen erhielt das Fehlbildungsmonitoring 53 Meldungen, die dem Geburtsjahr 2023, in dem die 40. SSW erreicht worden wäre, zugerechnet werden. Damit wurden 10,9 % aller Schwangerschaften der von großen Fehlbildungen Betroffenen (485) vorzeitig beendet, etwas mehr als im Berichtszeitraum (2011-2022: 10,3%).

Entsprechend der Art der pränatal detektierten Fehlbildungen ist das Kapitel 12 in drei Abschnitte gegliedert. Den größten Anteil nehmen die Schwangerschaften von Feten mit Chromosomenaberrationen ein, wobei zum Krankheitsbild auch Fehlbildungen an anderen Organsystemen gehören können. Im Berichtszeitraum wurde bei knapp der Hälfte der induzierten Abruptiones (2011-2022: 49,1 %) eine Chromosomenaberration festgestellt, 2023 liegt der Anteil bei 54,7 % (29 Feten). Die Prävalenz ist noch innerhalb der Konfidenzgrenzen des Berichtszeitraumes zu finden (2023: 21,3 pro 10.000 Geburten; 2011-2022: 19,6 pro 10.000 Geburten; KI 17,7-21,6) und steigt über die Jahre leicht an.

Eine maßgebliche Fehlbildung am ZNS wurde beim vorgeburtlichen Ultraschall bei 24,5 % der induzierten Aborte (13 Feten) mit hochgerechnetem Geburtstermin in 2023 gesehen. Der Anteil liegt deutlich über dem des Berichtszeitraumes (2011-2022: 21,1 %). Die Prävalenz lässt sich 2023 mit 9,6 pro 10.000 Geburten an der oberen Konfidenzgrenze der Vorjahre (2011-2022: 8,4 pro 10.000 Geburten; KI 7,2-9,8) einordnen.

11 Feten mit Fehlbildungen, die nicht zu den o. g. zählen, gehören der Gruppe mit multiplen und sonstigen Fehlbildungen an. Mit einem Anteil von 20,7 % machen sie 2023 einen erheblich geringeren Anteil als üblich aus (2011-2022: 29,8 %). Zum Geburtsjahr 2023 ergibt sich für diese eine Prävalenz von 8,1 pro 10.000 Geburten, die unter der Durchschnittsprävalenz von 2011-2022 (11,9 %) liegt.

Das Geschlechterverhältnis lässt bei den induzierten Aborten meist eine Androtropie erkennen, so auch für 2023 (m : w = 1,6; mit Geschlechtsangabe: 41).

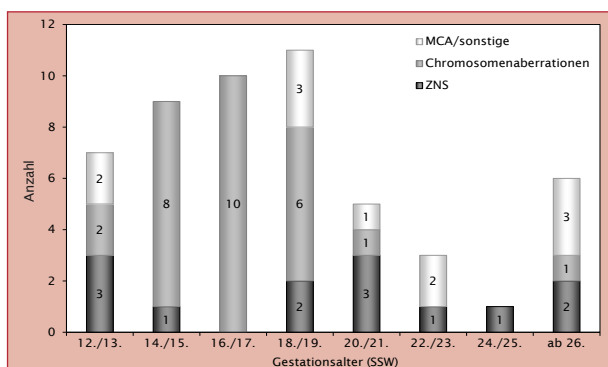


Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2023

Zum Geburtsjahr 2023 wurden 50,1 % der induzierten Aborte bis zur 17. SSW ausgeführt, knapp ein Drittel (32,1 %) bis zur 15. SSW. Zehn Abruptiones (18,9 %) fanden nach der 21. SSW statt. Der Zeitpunkt, an dem eine Fehlbildung pränatal entdeckt wird, ist von verschiedenen Faktoren, wie der Diagnosetechnik und der Organentwicklung, abhängig. Bei sechs Feten, deren Schwangerschaft nach der

25. SSW abgebrochen wurde, wurden Fehlbildungen erst in fortgeschrittener Schwangerschaft (19.-26. SSW) bemerkt.

Ein Großteil der Schwangerschaften von Feten mit Chromosomenaberration und genetisch bedingten Erkrankungen (62,1 %) wurde zwischen der 14.-17. SSW terminiert, erste Hinweise auf Chromosomenanomalien fanden sich oft schon in der 10.-12. SSW. Die induzierten Aborte dieser Gruppe fanden frühzeitig (Ø 16,4 SSW; Median 16,0 SSW) statt. Hier spiegelt sich wahrscheinlich der Einfluss der frühen Diagnose durch NIPT wider. ZNS-Fehlbildungen, wie Anencephalie und Holoprosencephalie, wurden sonografisch teils schon in der 13. SSW entdeckt, Spina bifida und Encephalocele etwas später (18.-24. SSW). Daraus resultiert der Zeitpunkt der Terminierung (2023: Ø 19,5 SSW; Median: 20,0 SSW). Multiple und komplexe Organfehlbildungen wurden 2023 zu zwei Dritteln im geeignetsten Beobachtungszeitraum (18.-22. SSW) erkannt. Im Mittel wurden diese Schwangerschaften mit 20,4 SSW (Median 20,0 SSW) abgebrochen.

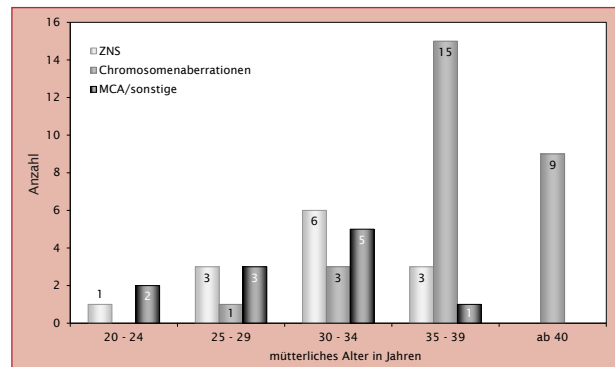


Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2023 (gruppiert)

Die meisten Schwangeren, die nach Fehlbildungsindikation eine Schwangerschaft vorzeitig beenden ließen, waren zwischen 35 und 39 Jahre alt (36,5 %). Das durchschnittliche Alter von 34,4 Jahren (Median 35,0) ist deutlich über dem aller Mütter Sachsen-Anhalts (2023: Ø 30,1 Jahre). 2023 waren fast ein Drittel der induzierten Aborte vom Down-Syndrom, bei dem eine Korrelation zum mütterlichen Alter belegt ist, betroffen. Diese 17 Schwangeren waren im Mittel 37,9 Jahre (Median 37,0) alt, woraus das höhere Durchschnittsalter bei medizinisch induziertem Abort folgt. Das Alter der Schwangeren von abortierten Feten mit Chromosomenaberration liegt bei Ø 37,5 Jahren (Median 37,0).

Bei ZNS-Fehlbildungen (2023: Ø 31,1 Jahre; Median: 32,0) ergibt sich ein Altersdurchschnitt ein Jahr über dem Altersniveau aller Mütter Sachsen-Anhalts (Ø 30,1 Jahre). Das mittlere Alter der Schwangeren der von MCA/sonstigen Fehlbildungen betroffenen Feten entspricht 2023 mit 30,2 Jahren (Median: 31,0) dem der Mütter Sachsen-Anhalts.

In Sachsen-Anhalt wurden 2023 13.599 Kinder geboren. Die Statistik des Statistischen Bundesamtes* gibt für 2023 in Sachsen-Anhalt (Wohnsitz der Schwangeren) 3.205 Schwangerschaftsabbrüche an, 58 davon aus medizinischer Indikation. Der weitaus größte Teil (98,2 %) fand nach der Beratungsregelung bis zur 12. SSW statt.

* Quelle: www.gbe-bund.de
Statistik der Schwangerschaftsabbrüche
Abfrage 09.10.2024: Region Sachsen-Anhalt, Wohnsitzland

13 Zusammenfassung

Im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gehen landesweite Fehlbildungsdaten zu Kindern und Feten ein. Jedes Jahr wird daraus der Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen erarbeitet. Alle gemeldeten Informationen werden im Fehlbildungsmonitoring geordnet, gespeichert und mit den Geburtenzahlen des Statistischen Landesamtes Sachsen-Anhalt ausgewertet und dargelegt. In diesem Jahresbericht liegt der Fokus auf den Daten der Jahre 2011 bis 2022 und dem jüngsten vollständigen Jahr 2023. Zur Einschätzung der Prävalenzen Sachsens-Anhalts sind die europaweiten von EUROCAT aufgezeigt. Sachsen-Anhalt ist seit Jahren das einzige Bundesland, in dem umfassende populationsbezogene Fehlbildungsdaten erhoben und analysiert werden.

Für das Jahr 2023 bilden 13.599 Geburten in Sachsen-Anhalt die Grundgesamtheit (Kapitel 1), auf der die Auswertungen im aktuellen Jahresbericht beruhen. Weiterhin werden Daten von 53 medizinisch induzierten Aborten und 10 Spontanaborten ab der 16. SSW analysiert.

2023 wurden pro Tag in Sachsen-Anhalt im Schnitt 37 Kinder entbunden. Die Anzahl der lebend geborenen Kinder (2023: 13.550) ist die niedrigste seit dem Jahr 1990. Im Berichtszeitraum (2011-2022) kamen in Sachsen-Anhalt 202.601 Kinder lebend zur Welt (Ø 16.883 Kinder pro Jahr).

In Deutschland wurden nach Angaben des Statistischen Bundesamtes (www.destatis.de) im Jahr 2023 692.989 Kinder lebend geboren, gegenüber 2022 (738.819) um 6,2 % weniger. Die Geburtenziffer pro Frau sank auf aktuell 1,35. Knapp 2,0 % aller Neugeborenen Deutschlands stammen aus Sachsen-Anhalt.

Das Statistische Landesamt Sachsen-Anhalt berichtet für 2023 49 tot geborene Kinder. Damit kommt eine Totgeburt auf 277 Lebendgeburten. Für den Berichtszeitraum (2011-2022) ergibt sich ein Verhältnis von einer Totgeburt auf 234 Lebendgeburten.

485 Kinder/Feten (3,57 % aller Geburten) wiesen im Jahr 2023 große Fehlbildungen auf. Damit zeigt sich eine Prävalenz deutlich unterhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2011-2022: 3,88 %, KI 3,79-3,96 %; 202.461 Geburten). 423 Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen (87,2 %) kamen lebend zur Welt. Sieben verstarben im ersten Lebensjahr. Bei 10,9 % aller Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen wurde die Schwangerschaft terminiert. Dieser Anteil entspricht etwa dem der Jahre 2011-2022 (10,2 %). Spontanaborte und Totgeburten machen 2023 bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen einen Anteil von zusammen 1,8 % aus. (Kapitel 6).

Die beiden Herzfehlbildungen VSD und ASD sind auch 2023 die häufigsten vorkommenden Einzeldiagnosen (0,99 % bzw. 0,46 % der Geburten). Auf Platz drei bis fünf folgen, wie in den letzten drei Jahren, das Down-Syndrom (0,21 % der Geburten) mit Häufigkeit im Normbereich und die dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele und der Hörverlust etwas darunter (Kapitel 9).

Kapitel 10 gibt eine Übersicht zum Auftreten von 37 eindeutig definierten Indikatorfehlbildungen. Im Geburtsjahr

2023 waren 173 Kinder/Feten von einer Indikatorfehlbildung betroffen. Für Neuralrohrdefekte, Encephalocele, Microtie/Anotie, TGA, Omphalocele und Edwards-Syndrom zeigt sich eine höhere Prävalenz als die entsprechende Basisprävalenz. Niedrigere Jahresprävalenzen ergeben sich bei Hydrocephalie, Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Gaumenspalte, Oesophagusatresie/-stenose/-fistel, Dünndarmatresie/-stenose, Rectum- und Analtresie/-stenose, Hypospadie, Zystennieren, Ekstrophie der Harnblase, Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten, Zwerchfellhernie, Prune-belly-Sequenz und Klinefelter-Syndrom. Für das Patau-Syndrom ist für 2010-2023 ein ansteigender Trend (B=21,26 %) zu erkennen.

Zum Geburtsjahr 2023 wurden im Fehlbildungsmonitoring 53 fehlbildungsbedingte Abortinduktionen registriert, die mit Ø 18,0 SSW stattfanden. Am spätesten wurde die Schwangerschaft bei Feten mit multiplen Anomalien und sonstigen Fehlbildungen (20,8 %) mit 20,4 SSW terminiert. Bei Feten mit Chromosomenaberrationen (54,7 %) fand die Abruptio mit Ø 16,4 SSW und bei ZNS-Fehlbildung (24,5 %) mit Ø 19,5 SSW statt (Kapitel 12).

Bei 106 Kindern/Feten des Geburtsjahrganges 2023 entdeckte Syndrome, multiple und komplexe Fehlbildungen sind Inhalt des Kapitels 11. 47-mal wurden Chromosomenaberrationen diagnostiziert, häufig ein Down-Syndrom (28-mal). Bei 29 Kindern/Feten wurden genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen festgestellt. Sieben Kinder/Feten hatten eine Sequenz, Assoziation oder einen Komplex. 13 Kinder waren von einer Fetopathie betroffen, unter einer congenitalen Infektion litten zehn Kinder/Feten.

Im speziellen Thema (Kapitel 14) werden im ersten Teil die Anforderungen an die Kodierung von angeborenen Anomalien mit Blick auf die Zukunft (ICD11) vorgestellt und ein Vergleich der Validität bestehender Fehlbildungserfassungen gezogen. Der zweite Teil zeigt die je nach Diagnose und Behandlung unterschiedlichen Ergebnisse einer KI-gestützten Anfrage zum Einsatz von KI-Technik bei der Diagnostik von Fehlbildungen auf.

Zum Jahr 2023 erreichten das Fehlbildungsmonitoring 1.670 Meldungen zu 1.304 Kindern/Feten (Kapitel 4). Mindestens eine große Fehlbildung wurde bei 485 Kindern/Feten mitgeteilt. Außerdem erhielt das Fehlbildungsmonitoring Daten zu 229 Kindern/Feten mit nur kleinen Fehlbildungen oder Anomalien und zu 590 Kindern ohne Fehlbildungen. Neben Informationen zu fehlgebildeten Kindern/Feten sind Daten von gesunden Kindern sehr wertvoll, da in wissenschaftlich fundierten Auswertungen Risiken nur im Vergleich (Fall-Kontroll-Studiendesign) abgeschätzt werden können.

Durch Mithilfe vieler engagierter Kollegen aus medizinischen Einrichtungen, die freiwillig und uneigennützig angebotene Fehlbildungen an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt melden, entstand die solide Datenbasis, auf deren Grundlage, so auch 2023, die Jahresberichte erarbeitet werden.

Wir bedanken uns daher, im Vertrauen auf eine fortgesetzte gute Zusammenarbeit, bei allen unseren Einsendern sehr herzlich!

14. Themen im Fokus

14.1 Internationale Kompatibilität der Kodierung - Erfassung von Fehlbildungen unter dem Hintergrund der ICD-11 Einführung

Um eine international vergleichbare Datenerhebung zu erreichen, ist es wichtig, ein einheitliches Klassifikationssystem zu verwenden. Der ICD-Code ist ein weltweit anerkanntes System, mit dem medizinische Diagnosen einheitlich benannt werden. ICD steht für „International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems“, zu Deutsch und vereinfacht: „Internationale Klassifikation der Krankheiten“. Neben der derzeit genutzten Version ICD-10 ist im Januar 2022 die neue Version ICD-11 in Kraft getreten. Für eine Übergangsfrist von fünf Jahren sind beide Versionen verwendbar. Bis die ICD-11 in Deutschland eingeführt ist, wird weiter nach ICD-10 verschlüsselt [1].

Die weltweite Einführung von ICD-10 hat gezeigt, dass die mit der Klassifikation bereitgestellten Kodierungsrichtlinien die Vergleichbarkeit der erhobenen Daten verbessern können. Bei medizinischen Statistiken und epidemiologischen Daten, die klaren Kodierungsrichtlinien folgen und mit einem jährlichen Aktualisierungszyklus der Klassifikation synchronisiert sind, ist die internationale Vergleichbarkeit der Daten hoch. Für die Morbiditätskodierung mit ICD-10 hatten viele Länder individuelle Kodierungsrichtlinien eingeführt. Dennoch hat die Notwendigkeit, die Kodierung an die nationalen Bedürfnisse anzupassen (Sprache), die unterschiedlichen Kodierungsrichtlinien für ICD-10 ausgelöst und zeigt die Notwendigkeit einer nationalen Definition der Kodierung mit einem „übersetzten“ Klassifizierungssystem [2].

Nachdem die ICD-11 schon im Mai 2019 von der WHA72 (72nd World Health Assembly, 72. Weltgesundheitsversammlung) verabschiedet wurde, trat sie am 01. Januar 2022 in Kraft. Seitdem können die Mitgliedsstaaten der Weltgesundheitsorganisation (World Health Organization, WHO) ihre Mortalitätsdaten ICD-11-kodiert an die WHO berichten. Doch auf der deutschen Internetseite des Bundesinstitutes für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) findet sich zur 11. Revision folgendes: „Die

ICD-11 ist seit ihrem Inkrafttreten am 01.01.2022 grundsätzlich einsetzbar, jedoch ist die Entwurfsfassung der ICD-11 in Deutsch aus lizenzrechtlichen Gründen noch nicht nutzbar. Es besteht aktuell keine Möglichkeit die Entwurfsfassung der ICD-11 in Deutsch herunterzuladen oder anderweitig zu beziehen.“ [3].

Eine effektive Kodierung ist für die Programme zum Monitoring epidemiologischer Daten zu angeborenen Fehlbildungen von entscheidender Bedeutung, da die spätere Verwendung der Daten von der Speicherung und dem Abruf von Fällen unter Verwendung von Codes abhängt. Daher muss der Kodierungsprozess sorgfältig abgewogen werden. Das Hauptziel der Kodierung besteht darin, die Fehlbildungen genau, vollständig und präzise darzustellen. Kodierungsverfahren müssen den Zielen des Monitorings Rechnung tragen. So können beispielsweise Programme, die sich auf die Forschung konzentrieren, andere Kodierungsverfahren erfordern als solche, die sich auf die Verknüpfung von Daten im Gesundheitssystem (Abrechnungsdaten) konzentrieren. Die Kodierung von angeborenen Fehlbildungen ist mit mehreren Herausforderungen verbunden, darunter die Notwendigkeit, Fälle mit multiplen Fehlbildungen und Syndromen von solchen mit isolierten Fehlbildungen zu unterscheiden und die Notwendigkeit von Strategien zur Kodierung vermuteter Fehlbildungen, für die keine Bestätigung vorliegt. Die Auswahl eines Kodierungssystems durch ein Programm ist für die Nützlichkeit der gesammelten Daten von zentraler Bedeutung. Die meisten Programme verwenden eine Abwandlung der auf der Internationalen statistischen Klassifikation der Krankheiten und verwandter Diagnosen (ICD) basierenden Systeme [4].

Der Zweck der Kodierung angeborener Anomalien im europäischen Netzwerk der Fehlbildungsregister EU-ROCAT besteht darin, den nicht standardisierten Text so zusammenzufassen, dass die Daten für Monitoring- und



Forschungszwecke analysiert werden können. Register können die Verwendung von Standarddefinitionen, diagnostischen Tests und klinischen Nachuntersuchungen fördern, aber selten vorschreiben, und das Kodierungssystem muss unterschiedliche Präzisions- und Genauigkeitsstufen der von Klinikern bereitgestellten Informationen zulassen [5].

Der Zweck eines „Klassifizierungssystems“ in dem Sinne, wie wir diesen Begriff verwenden, besteht darin, Anomalien zu gruppieren, die ätiologische oder klinische Merkmale gemeinsam haben. Es muss ein Gleichgewicht gefunden werden zwischen a) dem „Zusammenfassen“ heterogener Anomaliegruppen und dem „so feinen Aufteilen“, dass es in jeder Gruppe nur wenige Fälle gibt, und b) dem Erstellen von Gruppen auf der Grundlage einer hohen Präzision und Genauigkeit der Diagnose und Kodierung und dem Erstellen von Gruppen, die berücksichtigen, was in den meisten Fällen realistischer Weise in medizinischen Unterlagen und regionalen oder nationalen Datenbanken zu finden ist [6].

Elektronische Gesundheitsdatenbanken werden zunehmend zur Untersuchung der Epidemiologie angeborener Fehlbildungen (congenital anomalies, CA) eingesetzt, obwohl es Bedenken hinsichtlich ihrer Validität gibt. Im Rahmen des EUROlinkCAT-Projekts wurden Daten aus elf EUROCAT-Registern mit elektronischen Krankenhausentlassungsdatenbanken verknüpft. Die Kodierung von CA in elektronischen Krankenhausdatenbanken wurde mit den (Goldstandard-)Codes in den EUROCAT-Registern

verglichen. Für die Geburtsjahrgänge 2010-2014 wurden alle verknüpften Fälle von Lebendgeburten mit angeborenen Anomalien und alle in den Krankenhausdatenbanken mit einem Code für angeborene Anomalien identifizierten Kinder analysiert. Die Register berechneten die Sensitivität und den positiven Vorhersagewert (positive predictive value, PPV) für 17 ausgewählte angeborene Anomalien. Anschließend wurden gepoolte Schätzungen für die Sensitivität und den PPV für jede Anomalie unter Verwendung von Metaanalysen mit zufälligen Effekten berechnet. Die meisten Register verknüpften mehr als 85 % ihrer Fälle mit Krankenhausdaten. Gastroschisis, Lippenspalte mit oder ohne Gaumenspalte und Down-Syndrom wurden in Krankenhausdatenbanken mit hoher Genauigkeit (Sensitivität und PPV ≥ 85 %) erfasst. Hypoplastisches Linksherzsyndrom, Spina bifida, Morbus Hirschsprung, Omphalocele und Gaumenspalte zeigten eine hohe Sensitivität (≥ 85 %), aber eine geringe oder heterogene PPV. Dies deutet darauf hin, dass die Krankenhausdaten zwar vollständig waren, aber falsch positive Ergebnisse enthalten könnten. Die übrigen Anomalie-Untergruppen in der Studie zeigten eine geringe oder heterogene Sensitivität und PPV, was darauf hindeutet, dass die Informationen in der Krankenhausdatenbank unvollständig und von unterschiedlicher Validität waren. Elektronische Gesundheitsdatenbanken können CA-Register nicht ersetzen, können aber als zusätzliche Erhebungsquelle für CA-Register genutzt werden. CA-Register sind nach wie vor die valideste Datenquelle für die epidemiologische Verlaufsbeobachtungen von CA [7].

Literatur

- 1 gesund.bund.de. Was sind ICD- und OPS-Codes? gesund.bund.de ist eine Initiative des Bundesministeriums für Gesundheit, 2024. <https://gesund.bund.de/was-sind-icd-und-ops-codes>, 06.12.2024
- 2 RD-ACTION European Joint Action. Standard procedure and guide for the coding with ORPHA-codes. RD-CODE 2nd update. Work Package 5, 2021. http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2017/05/D5.2_Standard-procedure-and-guide_final.pdf, 09.12.2024
- 3 Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM). ICD-11 in Deutsch - Entwurfsfassung, 2024. https://www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Klassifikationen/ICD/ICD-11/uebersetzung/_node.html, 06.12.2024
- 4 Rasmussen SA, Moore CA. Effective coding in birth defects surveillance. *Teratology* 2001; 64 Suppl 1: S3-7. DOI: 10.1002/tera.1077
- 5 Bundesärztekammer. Stellungnahme „Erhebung von Fehlbildungen bei Neugeborenen“. Deutsches Ärzteblatt 2022; 1-9. DOI: 10.3238/arztebl.2022.Stellungnahme_Fehlbildungen2022
- 6 EUROCAT - European Surveillance of Congenital Anomalies. EUROCAT Guide 1.5. 3.3 EUROCAT Subgroups of Congenital Anomalies, 2024. https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/system/files/public/eurocat/Guide_1.5_Chapter_3.3.pdf, 18.10.2024
- 7 Bakker MK, Loane M, Garne E, Ballardini E, Caverro-Carbonell C, García L, Gissler M, Given J, Heino A, Jamry-Dziurla A, Jordan S, Urhoj SK, Latos-Bielenska A, Limb E, Lutke R, Neville AJ, Pierini A, Santoro M, Scanlon I, Tan J, Wellesley D, Walle HEK de, Morris JK. Accuracy of congenital anomaly coding in live birth children recorded in European health care databases, a EUROlinkCAT study. *Eur. J. Epidemiol* 2023; 38(3): 325-334. DOI: 10.1007/s10654-023-00971-z

14.2 Fortschritte bei der Erkennung angeborener Anomalien: Die Integration von künstlicher Intelligenz in klinische Anwendungen

Einleitung

Erste Publikationen heben hervor, dass durch die systematische Analyse wichtiger Parameter und Methoden auch im Bereich der Klassifikation angeborener Fehlbildungen die künstliche Intelligenz (KI) ein hohes transformatives Potenzial hat, um die diagnostische Genauigkeit zu verbessern und klinische Ergebnisse für Betroffene zu optimieren [1]. Hier soll ein erster Überblick der aktuell verwendeten KI-Techniken in Verbindung mit ausgewählten Klassifikationen angeborener Anomalien gegeben werden. Von der Gerätesteuerung bis zu Therapieempfehlung und -monitoring oder in der Terminkommunikation wird der Alltag durch Elemente der KI schon in der Kinder- und Jugendradiologie mitgestaltet [2].

Angeborene Anomalien, definiert als strukturelle oder funktionelle Abweichungen, die bei der Geburt vorhanden sind, unabhängig wann sie diagnostiziert werden (pränatal, postnatal, post mortem), stellen ein bedeutendes globales Gesundheitsproblem dar und tragen zu hohen Raten von Morbidität und Mortalität bei Säuglingen bei [3]. Diese Anomalien umfassen eine Vielzahl von Erkrankungen, einschließlich Neuralrohrdefekten, Herzfehlbildungen, Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten und genetischen Syndromen (EUROCAT Guide 1.5 https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/data-collection/guidelines-for-data-registration_en#inline-nav-2) [4].

Eine frühzeitige Erkennung und genaue Diagnose sind entscheidend für die Verbesserung der klinischen Ergebnisse und die Entwicklung effektiver Behandlungsstrategien. Jüngste Fortschritte in der KI haben auch in der pränatalen Diagnostik Einzug gehalten und innovative Lösungen zur Identifizierung und Bewertung angeborener Anomalien angeboten. Durch den Einsatz ausgeklügelter Algorithmen und maschineller Lerntechniken kann KI große Datenmengen mit bemerkenswerter Geschwindigkeit und Genauigkeit analysieren. Diese Fähigkeit soll die diagnostische Präzision und auch die Risikostratifizierung und die personalisierte Behandlungsplanung unterstützen [1, 5].

Für diesen Jahresbericht haben wir ein Experiment gewagt und die KI zum Thema angeborene Fehlbildungen befragt. Dafür wurde die Konversations-Suchmaschine Perplexity AI genutzt. Problematisch stellt sich das Zitieren von verwendeten Literaturnachweisen und Internetquellen durch die KI dar. Hier verwendete Quellenangaben wurden manuell hinzugefügt.



© sdecoret - stock.adobe.com | 184999496

Verwendete KI-Techniken in verschiedenen Kategorien angeborener Anomalien

Kategorie	Verwendete KI-Technik	Wichtige Ergebnisse/Ergebnisse
Neuralrohrdefekte	YOLOv3 CNN	erzielte AUC ¹ von bis zu 0,933; Leistung vergleichbar mit erfahrenen Sonografen [6, 7]
congenitaler Hydrocephalus	Deep Learning Modell	Dice-Score ² von 0,901; bietet schnelle volumetrische Ausgaben für die klinische Entscheidungsfindung [8]
Ohranomalien	konvolutionale neuronale Netzwerke (CNN) ³	Genauigkeitsraten von über 90 % bei der Schweregradklassifikation von Mikrotie [9]
Herzfehlbildungen	Random Forest Modell ⁴	zeigte starke Vorhersagekraft für schwerwiegende unerwünschte kardiovaskuläre Ereignisse [10]
	Deep Learning Modelle ⁵	effektiv in der EKG-Analyse zur Risikostratifizierung [10]
	Support Vector Machines ⁶	hohe Genauigkeit bei der Identifizierung verschiedener Herzabnormalitäten [11]
kraniofaciale Fehlbildungen	konvolutionale neuronale Netzwerke (CNN)	erzielte bis zu 95 % Genauigkeit bei der Diagnose von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten (LKGS) [12]
	neuartige KI-Ansätze	durchschnittliche Effizienz von 81,6 % bei der pränatalen Diagnose von Gaumenspalten [12]
urogenitale Anomalien	maschinelle Lernmodelle	hohe Genauigkeitsraten bei der Klassifikation der Schwere von Hypospadie [13]
Chromosomenaberrationen	maschinelle Lernalgorithmen ⁷	Sensitivitätsraten von bis zu 99,2 % bei der Erkennung von Trisomien 13, 18 und 21 [14, 15]

¹ AUC = Area Under the Curve, ist ein einzelner skalarer Wert zwischen 0 und 1, der eine Momentaufnahme der Leistung des Modells darstellt.

² Dice Score, auch bekannt als Dice Similarity Coefficient, ist ein Maß für die Ähnlichkeit zwischen zwei Datensätzen. Der Dice-Score reicht von 0, was keine Überschneidung bedeutet, bis 1, was eine perfekte Überschneidung anzeigt.

³ Bei konvolutionalen neuronalen Netzwerken handelt es sich um ein von biologischen Prozessen inspiriertes Konzept im Bereich des maschinellen Lernens. CNN finden Anwendung in zahlreichen Technologien der künstlichen Intelligenz, vornehmlich in der maschinellen Verarbeitung von Bild- und Audiodateien.

⁴ Random Forest ist ein häufig verwendeter Algorithmus für maschinelles Lernen, der das Ergebnis mehrerer Entscheidungsbäume zu einem einzigen Ergebnis kombiniert.

⁵ Deep Learning Modelle nutzen künstliche neuronale Netzwerke (z. B. CNN) zum Lernen aus Daten.

⁶ Support Vector Machines ist ein überwachter Algorithmus für maschinelles Lernen, der Daten klassifiziert.

⁷ Maschinelle Lernmodelle sind mit dem „Noninvasive Prenatal Testing“ (NIPT) bereits in der klinischen Anwendung.

Fallbeispiele

Cerebrale Fehlbildungen

Neuralrohrdefekte (NRD) (einschließlich Anencephalie, Spina bifida, Enzephalocele), Mikrocephalie, congenitaler Hydrocephalus und Arhinencephalie/Holoprosencephalie sind Fehlbildungen, die pränatal erkannt werden könnten. Jüngste Fortschritte in der Technologie der KI haben vielversprechende Ergebnisse bei der Verbesserung der pränatalen Ultraschalldiagnostik für diese Entitäten gezeigt. Intelligente Ultraschallsysteme können die Ultraschallbilder des Fetus analysieren, um potenzielle Abweichungen effizienter als traditionelle Methoden zu identifizieren [1].

Beispielsweise verwendet das Prenatal Ultrasound Diagnosis AI Conduct System (PAICS) einen YOLOv3-Algorithmus für konvolutionale neuronale Netzwerke (CNN), um Muster fetaler intrakranieller Abnormalitäten zu erkennen. Dabei wurden makro-durchschnittliche AUCs (AUC = Area Under the Curve, ist ein einzelner skalarer Wert zwischen 0 und 1, der eine Momentaufnahme der Leistung des Modells darstellt) von 0,933 für die interne Va-

lidierung und 0,902 für die externe Validierung erreicht. Die Leistung war vergleichbar mit der von erfahrenen Sonografen, erforderte jedoch erheblich weniger Zeit pro Bild (0,025 Sekunden gegenüber 4,4 Sekunden) [7]. Diese Studie von Lin et al. unterstützt weiter die Anwendung von KI durch die Demonstration der Echtzeiterkennung abnormaler Bildmuster in standardisierten sonografischen Referenzebenen während des Screenings auf fetale intrakranielle Malformationen [7]. Die besonderen Herausforderungen sind die Bewegungen des Fetus und die Subtilität einiger assoziierter cerebraler Malformationen. Die aktuelle Forschung konzentriert sich hauptsächlich auf die algorithmische Leistung; daher besteht ein dringender Bedarf an Studien zur Erforschung der klinischen Nützlichkeit dieser KI-Modelle speziell zur NRD-Erkennung [6]. Umfassende Modelle zur Integration diagnostischer Bildgebung mit klinischen Daten sind entscheidend für die Verbesserung der Erkennungsraten und die Gewährleistung genauer Diagnosen. Bei dem Hydrocephalus wurde ein vollständig automatisiertes Deep-Learning-Modell zur Segmentierung der zerebralen

Ventrikel und zur Volumenberechnung entwickelt, das einen Dice-Ähnlichkeitskoeffizienten⁸ von 0,901 insgesamt sowie eine verbesserte Genauigkeit mit externen Daten (Dice-Score: 0,926) erreichte. Dieses Modell übertraf bestehende Methoden hinsichtlich Geschwindigkeit und Genauigkeit und erleichterte die klinische Entscheidungsfindung durch schnelle und präzise Volumenberechnungen zur Beurteilung der Ventrikelform [8, 16, 17].

Augen- und Ohranomalien

Ohr-Fehlbildungen, wie die Mikrotie, sind angeborene Anomalien von geringfügigen strukturellen Unregelmäßigkeiten der Ohrmuschel bis hin zum vollständigen Fehlen der äußeren Ohrmuschel (mit oder ohne Atesie des Gehörgangs). Eine Mikrotie ist durch die Vielschichtigkeit der Ohrmuschel-Anomalien gekennzeichnet. Trotz ihrer Häufigkeit gibt es derzeit keine zuverlässige objektive Methode zur Beurteilung und Klassifikation. Traditionelle Klassifikationen sind oft subjektiv und könnten zu Inkonsistenzen in Diagnose und Behandlung führen [18–20]. Jüngste Fortschritte in der künstlichen Intelligenz, insbesondere durch konvolutionale neuronale Netzwerke (CNN), haben vielversprechende Ergebnisse bei der Verbesserung der diagnostischen Genauigkeit für angeborene Ohrmuschel-Anomalien gezeigt. Studien haben gezeigt, dass verschiedene CNN-Modelle effektiv die Schwere von Mikrotie anhand klinischer Fotografien klassifizieren können [9, 21]. Beispielsweise haben CNN-Modelle, wie AlexNet und MobileNet, Genauigkeitsraten von über 90 % erreicht, was darauf hindeutet, dass CNN objektive Bewertungen der Schwere von Mikrotie bieten können [22].

Herzfehlbildungen

Herzfehlbildungen stellen erhebliche Herausforderungen bei der frühen Diagnose und Behandlung aufgrund ihrer Komplexität und des Risikos schwerwiegender Komplikationen dar [11]. Die Fallot-Tetralogie gehört zur Gruppe der zyanotischen Vitien bei denen es zu einer Durchmischung des Blutes des Körper- und des Lungenkreislaufes mit der Folge einer bläulichen Hautfärbung kommt [23]. Jüngste Studien haben KI eingesetzt, um die Erkennung und Klassifikation der Fallot-Tetralogie durch moderne Bildgebungstechniken, wie kardiovaskuläre Computertomographie (CT), zu verbessern. Ein neues Modell auf Basis eines neuronalen Netzwerkes (SOSPCNN) wurde speziell zu diesem Zweck entwickelt. Dieses Modell wird zur Verbesserung der Merkmalsauswertung aus komplexen Bilddaten eingesetzt. Das SOSPCNN-Modell zeigte beeindruckende Leistungskennzahlen: Sensitivität 92,25 %, Spezifität 92,75 %, Präzision 92,79 %, Genauigkeit 92,50 % sowie einen AUC-Wert von 0,9587 [24].

Diese Ergebnisse zeigen, dass das SOSPCNN-Verfahren drei moderne Ansätze zur Erkennung der Fallot-Tetralogie übertraf und damit eine verbesserte diagnostische Möglichkeit bietet [25]. Darüber hinaus wurden spezifisch für pädiatrische Populationen KI-Modelle entwickelt, um schwerwiegende unerwünschte kardiovaskuläre Ereignisse im Zusammenhang mit angeborenen Herzfehlbildungen unter Verwendung routinemäßig gesammelter klinischer Daten vorherzusagen [10]. Ein auf diesen pädiatrischen Daten trainiertes Random-Forest-Modell⁹ zeigte

eine starke Vorhersagekraft mit AUC-Werten von 0,81 für Testdatensätze und 0,88 für Trainingsdatensätze [10].

Kraniofaciale Fehlbildungen

Kraniofaciale Fehlbildungen und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten (LKGS) sind komplexe angeborene Störungen, die präzise Diagnose- und Behandlungsstrategien erfordern, die auf den individuellen Patienten zugeschnitten sein sollten. Deep-Learning-Algorithmen wurden eingesetzt, um die Diagnose von LKGS mit hohen Genauigkeitsraten - bis zu 95 % - bei der Identifizierung Spalten-spezifischer Merkmale und Schweregrade durch Bildanalyse zu verbessern. Jüngste Fortschritte umfassen neuartige KI-Ansätze mit einer durchschnittlichen Effizienz von 81,6 % bei der pränatalen Diagnose von Gaumenspalten durch Ultraschallbilder [12].

Genitale Anomalien

Bei genitalen Anomalien, wie der Hypospadie (gekennzeichnet durch eine Fehlmündung der Harnröhre durch die verkürzte Harnröhre, eine Verkrümmung des Penischaftes und eine atypische, gespaltene schürzenhafte Vorhaut), wurden maschinelle Lernmodelle entwickelt um Schweregrade anhand klinischer Bilder mit hohen Genauigkeitsraten zu klassifizieren [13, 26]. Subjektivität unter den Untersuchern bleibt eine Herausforderung; daher kann eine Standardisierung durch KI helfen, die Variabilität in den Bewertungen zu reduzieren, während gleichzeitig die diagnostische Zuverlässigkeit erhöht wird [13].

Nierenanomalien

Nierenanomalien, wie die beidseitige Nierenagenesie (Potter-Sequenz oder besser Oligohydramnion-Sequenz) sowie die einseitige Nierenagenesie (unilateral), können von KI-Technologien profitieren, die eine frühzeitige Erkennung durch fortschrittliche Bildgebungstechniken ermöglichen [27]. Ein vielversprechendes Gebiet für den Einsatz von KI ist auch die akute Nierenschädigung und die Vorhersage eines akuten Nierenversagens. In der Prädiktion kommen unterschiedliche KI-Modelle zum Einsatz. Die hiermit erreichten „Area-under-the-receiver-operating-characteristic-curve“-Werte (AUC-Wert) divergieren stark und werden von diversen Faktoren, wie dem Vorhersagezeitraum und der Definition des akuten Nierenversagens, beeinflusst. Die meisten Modelle weisen einen AUC-Wert zwischen 0,650 und 0,900 auf, wobei bei Vorhersagen weiter in die Zukunft und dem Anwenden der „Acute-kidney-injury-network“-Kriterien (AKIN-Kriterien), niedrigere Werte vorliegen. Der Phänotypisierung gelingt es zwar bereits, in Gruppen mit unterschiedlichem Risiko für erhöhte Sterblichkeit oder Bedarf einer Nierenersatztherapie einzuteilen, jedoch fehlen noch daraus abgeleitete Ätiologien und therapeutische Konsequenzen [28, 29].

Genetische Syndrome

Genetische Syndrome, wie das Down-Syndrom (Trisomie 21), Patau-Syndrom (Trisomie 13), Edwards-Syndrom (Trisomie 18) sowie das Turner-Syndrom, werden zunehmend mithilfe von KI-Anwendungen analysiert, um genomische Daten im Zusammenhang mit diesen

⁸ Dice Score, auch bekannt als Dice Similarity Coefficient, ist ein Maß für die Ähnlichkeit zwischen zwei Datensätzen. Der Dice-Score reicht von 0, was keine Überschneidung bedeutet, bis 1, was eine perfekte Überschneidung anzeigt.

⁹ Random Forest ist ein häufig verwendeter Algorithmus für maschinelles Lernen, der das Ergebnis mehrerer Entscheidungsbäume zu einem einzigen Ergebnis kombiniert.

Erkrankungen zu bewerten. Maschinelle Lernalgorithmen analysieren genetische Varianten im Zusammenhang mit diesen Syndromen, um hochrisikobehaftete Patienten oder Populationen effektiv zu identifizieren [30, 31]. KI hat ihr Potenzial durch nicht-invasive pränatale Testmethoden (NIPT) unter Verwendung einer Analyse zell-

freier fetaler DNA demonstriert, die Sensitivitätsraten bis zu 99 % bei der Erkennung von Trisomien 13, 18 und 21 zeigen [14, 15]. Algorithmen zur Gesichtserkennung haben eine Genauigkeitsrate von bis zu 88 % bei der Erkennung von Merkmalen des Down-Syndroms, basierend auf Gesichtsmerkmalen, erreicht [15, 32, 33].



© apinan - stock.adobe.com | 723075561

Fazit

Trotz dieser vielversprechenden Fortschritte in den Anwendungen künstlicher Intelligenz zur Erkennung angeborener Anomalien bestehen mehrere Herausforderungen: Die Effektivität von KI-Modellen hängt von hochwertigen Datensätzen ab, die diverse Populationen genau repräsentieren; viele KI-Systeme agieren als „Black Boxes“, was das Verständnis des Entscheidungspro-

zesses hinter den Vorhersagen für Kliniker erschwert. Eine kontinuierliche interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen Informatikern und Gesundheitsfachleuten ist entscheidend, um bestehende Herausforderungen zu überwinden und den Nutzen dieser Technologien in der klinischen Praxis maximieren zu können.

Literatur

- 1 Ritgen J, Mienka M. Ultraschall Diagnostik: Dialog über KI in der Praxis | GE HealthCare, 2023. <https://gehealthcare-ultrasound.com/de/blog/ultraschall-diagnostik-dialog-ueber-ki-in-der-praxis/>, 06.12.2024
- 2 Mentzel H-J. Künstliche Intelligenz bei Bildauswertung und Diagnosefindung: Was bringt das in der Kinder- und Jugendradiologie? *Monatsschr Kinderheilkd* 2021; 169(8): 694-704. DOI: 10.1007/s00112-021-01230-9
- 3 World Health Organization (WHO). Congenital disorders. Key facts, 2024. <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>, 06.12.2024
- 4 EUROCAT. EUROCAT Guide 1.5. 3.3 EUROCAT Subgroups of Congenital Anomalies, 2023. https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/system/files/public/eurocat/Guide_1.5_Chapter_3.3.pdf, 02.12.2024
- 5 Kagan KO, Hoopmann M. Bestehende und zukünftige Assistenzsysteme in der pränatalmedizinischen Bildgebung. *Der Gynakologe* 2021; 54(7): 483-487. DOI: 10.1007/s00129-021-04820-6
- 6 Lin M, Zhou Q, Lei T, Shang N, Zheng Q, He X, Wang N, Xie H. Deep learning system improved detection efficacy of fetal intracranial malformations in a randomized controlled trial. *NPJ digital medicine* 2023; 6(1): 191. DOI: 10.1038/s41746-023-00932-6
- 7 Lin M, He X, Guo H, He M, Zhang L, Xian J, Lei T, Xu Q, Zheng J, Feng J, Hao C, Yang Y, Wang N, Xie H. Use of real-time artificial intelligence in detection of abnormal image patterns in standard sonographic reference planes in screening for fetal intracranial malformations. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2022; 59(3): 304-316. DOI: 10.1002/uog.24843
- 8 Wang Y, Liu Y, Wei S, Xue Y, Zuo L, Remedios SW, Bian Z, Meggessy M, Ahn J, Lee RP, Luciano MG, Prince JL, Carass A. Deep learning-based segmentation of hydrocephalus brain ventricle from ultrasound. In: *Colliot O, Mitra J (Hrsg). Medical Imaging 2024: Image Processing: SPIE, 2024 - 2024: 253*
- 9 Haider SP, Sharaf K, Baumeister P, Reichel CA. Künstliche Intelligenz in der Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde. *HNO* 2022; 70(2): 87-93. DOI: 10.1007/s00106-021-01095-0
- 10 Ishikita A, McIntosh C, Hanneman K, Lee MM, Liang T, Karur GR, Roche SL, Hickey E, Geva T, Barron DJ, Wald RM. Machine Learning for Prediction of Adverse Cardiovascular Events in Adults With Repaired Tetralogy of Fallot Using Clinical and Cardiovascular Magnetic Resonance Imaging Variables. *Circulation. Cardiovascular Imaging* 2023; 16(6): e015205. DOI: 10.1161/CIRCIMA-GING.122.015205
- 11 Deutsches Herzzentrum der Charité (DHZC). Fallot-Tetralogie. <https://www.dhzc.charite.de/ratgeber/fallot-tetralogie>, 12.12.2024
- 12 Huq MZU, Abdullah JY, Wong LS, Jamayet NB, Alam MK, Rashid QF, Husein A, Ahmad WMAW, Eusufzai SZ, Prasad S, Subramanian V, Fuloria NK, Fuloria S, Sekar M, Selvaraj S. Clinical Applications of Artificial Intelligence and Machine Learning in Children with Cleft Lip and Palate-A Systematic Review. *International journal of environmental research and public health* 2022; 19(17). DOI: 10.3390/ijerph191710860
- 13 Fernandez N, Lorenzo AJ, Rickard M, Chua M, Pippi-Salle JL, Perez J, Braga LH, Matava C. Digital Pattern Recognition for the Identification and Classification of Hypospadias Using Artificial Intelligence vs Experienced Pediatric Urologist. *Urology* 2021; 147: 264-269. DOI: 10.1016/j.urology.2020.09.019
- 14 Illumina. Noninvasive Prenatal Testing (NIPT) | NGS-based technology, 2024. <https://emea.illumina.com/clinical/reproductive-genetic-health/nipt.html>, 06.12.2024
- 15 Lee J, Lee S-M, Ahn JM, Lee T-R, Kim W, Cho E-H, Ki C-S. Development and performance evaluation of an artificial intelligence algorithm using cell-free DNA fragment distance for non-invasive prenatal testing (aiD-NIPT). *Frontiers in genetics* 2022; 13: 999587. DOI: 10.3389/fgene.2022.999587
- 16 Mao Y, Shen Z, Wang J, Zhu H, Yu Z, Chen X, Cheng H. Deep Learning-Based MR Imaging for Analysis of Relation between Cerebrospinal Fluid Variation and Communicating Hydrocephalus after Decompressive Craniectomy for Craniocerebral Injury. *Scientific Programming* 2022; 2022: 1-9. DOI: 10.1155/2022/3070361
- 17 Duan W, Zhang J, Zhang L, Lin Z, Chen Y, Hao X, Wang Y, Zhang H. Evaluation of an artificial intelligent hydrocephalus diagnosis model based on transfer learning. *Medicine* 2020; 99(29): e21229. DOI: 10.1097/MD.00000000000021229
- 18 Luquetti DV, Leoncini E, Mastroiacovo P. Microtia-anotia: a global review of prevalence rates. *Birth Defects Res. Part A Clin. Mol. Teratol* 2011; 91(9): 813-822. DOI: 10.1002/bdra.20836
- 19 Medicover Hospitals. Mikrotie verstehen: Ursachen, Behandlung und Unterstützung. <https://www.medicoverhospitals.in/de/diseases/microtia/>, 12.12.2024
- 20 DocCheck Flexikon. Ohrmuscheldysplasie. <https://flexikon.doccheck.com/de/Ohrmuscheldysplasie>, 12.12.2024
- 21 Biermann Medizin. Diagnose pädiatrischer Ohr-Infektionen: KI-Modell besser als Kliniker, 2022. <https://biermann-medizin.de/diagnose-paediatrischer-ohr-infektionen-ki-modell-besser-als-kliniker>, 12.12.2024
- 22 Wang D, Chen X, Wu Y, Tang H, Deng P. Artificial intelligence for assessing the severity of microtia via deep convolutional neural networks. *Frontiers in surgery* 2022; 9: 929110. DOI: 10.3389/fsurg.2022.929110
- 23 Beerman LB. Fallot-Tetralogie, 2023. <https://www.msmanuals.com/de/heim/gesundheitsprobleme-von-kindern/angeborene-fehlbildungen-des-herzens/fallot-tetralogie>, 12.12.2024
- 24 Wang S-H, Wu K, Chu T, Fernandes SL, Zhou Q, Zhang Y-D, Sun J. SOSPcNN: Structurally Optimized Stochastic Pooling Convolutional Neural Network for Tetralogy of Fallot recognition. *Wireless communications & mobile computing* 2021; 2021: 1-17. DOI: 10.1155/2021/5792975
- 25 Lee B, Kim K, Hwang H, Kim YS, Chung EH, Yoon J-S, Cho HJ, Park JD. Development of a machine learning model for predicting pediatric mortality in the early stages of intensive care unit admission. *Scientific reports* 2021; 11(1): 1263. DOI: 10.1038/s41598-020-80474-z
- 26 Abbas TO, AbdelMoniem M, Villanueva C, Al Hamidi Y, Elkadhi A, AlSalhi M, Pippi Salle JL, Ab-rar S, Chowdhury M. Urologist validation of an artificial intelligence-based tool for automated estimation of penile curvature. *J Pediatr Urol* 2024; 20(1): 90.e1-90.e6. DOI: 10.1016/j.jpuro.2022.09.008
- 27 Miguel OX, Kaczmarek E, Lee I, Ducharme R, Dingwall-Harvey AJ, Rennicks White R, Bonin B, Aviv RI, Hawken S, Armour CM, Dick K, Walker MC. Deep learning prediction of renal anomalies for prenatal ultrasound diagnosis. *Scientific reports* 2024; 14(1): 9013. DOI: 10.1038/s41598-024-59248-4
- 28 Perschinka F, Peer A, Joannidis M. Künstliche Intelligenz und akute Nierenschädigung. *Med Klin Intensivmed Notfmed* 2024; 119(3): 199-207. DOI: 10.1007/s00063-024-01111-5
- 29 Boss K, Roller R, Woywoldt A, Kribben A, Budde K, Becker S. Künstliche Intelligenz in der Nephrologie. *Nephrologie* 2022; 17(6): 399-404. DOI: 10.1007/s11560-022-00609-3
- 30 Brennenstuhl H, Schaaf CP. Genomisches Neugeborenencreening - Forschungsansätze, Herausforderungen und Chancen. *Bundesgesundheitsbl* 2023; 66(11): 1232-1242. DOI: 10.1007/s00103-023-03777-2
- 31 Gurovich Y, Hanani Y, Bar O, Fleischer N, Gelbman D, Basel-Salmon L, Krawitz P, Kamphausen SB, Zenker M, Bird LM, Gripp KW. DeepGestalt - Identifying Rare Genetic Syndromes Using Deep Learning, 2018
- 32 Face2Gene. Getting Started with Face2Gene CLINIC - Face2Gene, 2024. <https://www.face2gene.com/startclinic/>, 06.12.2024
- 33 Ciancia S, Madeo SF, Calabrese O, Iughetti L. The Approach to a Child with Dysmorphic Features: What the Pediatrician Should Know. *Children (Basel, Switzerland)* 2024; 11(5). DOI: 10.3390/children11050578

15 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2023

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

Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt kooperiert auf europäischer Ebene mit EUROCAT und auf internationaler Ebene mit dem ICBD (WHO-assoziert).

Promotionen

Im Jahr 2023 wurde in Zusammenarbeit mit dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt keine Dissertation abgeschlossen.

Folgende **Promotionsthemen** wurden im Jahr 2023 **bearbeitet** und laufen im Jahr 2024 weiter (z. T. Arbeitstitel):

- Multizentrische Untersuchung zum Schwangerschaftsausgang bei Trisomie 21 in Sachsen-Anhalt und zur medizinischen Betreuung und psychosozialen Situation während der Schwangerschaft und nach der Geburt
- Akute Toxoplasmose in der Schwangerschaft - eine Verlaufsbeobachtung und epidemiologische Aspekte
- Untersuchung zur Fehlbildungsprävention durch perikonzeptionelle Folsäureeinnahme. Kenntnisstand und Einnahmepraxis von Wöchnerinnen in Magdeburg
- Infektionen in der Schwangerschaft
- Mortalität angeborener Fehlbildungen am Beispiel Anorektaler Malformationen (ARM/AR) und Blasenexstrophie (BE) im internationalen Vergleich
- Ursachen von Entwicklungsverzögerung (ICD-10-GM-2020: F80-89) an der Universitätskinderklinik

Vorträge/Poster

Im Jahr 2023 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring verschiedene **Vorträge** im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen gehalten:

- 18.01.2023: „**Connatales Cytomegalievirus (cCMV)**“, Mittagsbesprechung Universitätskinderklinik Magdeburg
- 01.03.2023: „**10 gute Gründe für einen Weltfehlbildungstag...**“, Mittagsbesprechung Universitätskinderklinik Magdeburg
- 17.06.2023: „**Häufigkeit großer Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt: Fakten, Trends und europäischer Vergleich**“, Kollegengespräch Ultraschall-Diagnostik, Zentrum für Pränatale Medizin Halle
- 13.09.2023: „**Der Blick über den Tellerrand: Fehlbildungsmonitoring - Wieso? Weshalb? Warum?**“, 7. Perinatologischer Nachmittag, Klinikum Magdeburg
- 20.-23.09.2023: „**Soll-Ist-Vergleich der grundlegenden Ernährungskompetenzen für die Kinderarztpraxis**“, Kongress für Kinder- und Jugendmedizin 2023, Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ), Hamburg
- 15.11.2023: „**Vorstellung des aktuellen Jahresberichtes 2022**“ und „**Medizinische Ernährungsbildung von Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzten sowie kooperierenden Gesundheitsberufen**“, 19. Einsendertreffen Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“, Hybrid-Veranstaltung, Magdeburg

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2023 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

- Magdeburg (Zeitraum 2013 bis 2020), Determinanten für eine strukturelle/funktionelle Anomalie/Fehlbildung oder genetische/chromosomale Aberration
- Prävalenz und 1-Jahres-Überlebensrate ausgewählter Majoranomalien in Sachsen-Anhalt in den Jahren 2000-2017
- Zusammenhang zwischen Hörstörung und epidemiologischen sowie demografischen Daten bei einer Einschulungskohorte im Stadtgebiet Magdeburg
- Ernährungsbildung von Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzten sowie kooperierenden Gesundheitsberufen
- Risk of birth defects in children conceived with assisted reproductive technology (ART) - Epidemiologische Untersuchung in Sachsen-Anhalt
- Epidemiologische Aspekte angeborener Herzfehler - Anteil pränataler Diagnosen und folgendem Schwangerschaftsausgang - Verlauf Morbidität und Mortalität - psychosoziale Aspekte der Betreuung betroffener Kinder und deren Familien, Untersuchungszeitraum 1980 bis 2022, ggf. Unterauswertung 2000 bis 2022

- 16.11.2023: „**Aktuelle Entwicklung Neuralrohrdefekte - Daten Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt**“, Online-Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a.M.
- 29.11.2023: „**Ergebnisse Neugeborenen-Hörscreening für Sachsen-Anhalt seit 2009**“, Fortbildungsveranstaltung Neugeborenen-Hörscreening, Naumburg

Folgende **Poster** wurden im Jahr 2023 auf wissenschaftlichen Kongressen bzw. Tagungen vorgestellt:

- 02.-03.06.2023: „**Anorektale Malformation - Prävalenz und Mortalität im internationalen Vergleich**“ und „**Ernährungskompetenz notwendig für eine wirksame Prävention in der Kinderarztpraxis - werden die notwendigen Grundlagen im Humanmedizin Studiengang gelegt?**“, Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Erfurt
- 27.-29.09.2023: „**Ernährungsbildung in der Pädiatrie - ein Beitrag zur Prävention von Über- und Fehlernährung bei Kindern und Jugendlichen**“, Gemeinsamer Kongress der Deutschen Adipositas-Gesellschaft (DAG) und Deutschen Gesellschaft für Essstörungen (DGES), Gera

Diese drei Poster finden Sie ab Seite 86 in diesem Bericht.

Publikationen

Das Fehlbildungsmonitoring war an folgenden **Publikationen** zu verschiedenen Themen im Jahr 2023 beteiligt:

- Bergman JEH, Barišić I, Addor M-C, Braz P, Caverro-Carbonell C, Draper ES, Echevarría-González-de-Garibay LJ, Gatt M, Haeusler M, Khoshnood B, Klungsøyr K, Kurinczuk JJ, Latos-Bielenska A, Luyt K, Martin D, Mullaney C, Nelen V, Neville AJ, O'Mahony MT, Perthus I, Pierini A, Randrianaivo H, Rankin J, **Rissmann A**, Rouget F, Sayers G, Schaub B, Stevens S, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Wiesel A, Gerkes EH, Perraud A, Loane MA, Wellesley D, Walle HEK de. Amniotic band syndrome and limb body wall complex in Europe 1980-2019. *Am. J. Med. Genet. A* 2023; 191(4): 995-1006. DOI: 10.1002/ajmg.a.63107
- Claridge H, Tan J, Loane M, Garne E, Barisic I, Caverro-Carbonell C, Dias C, Gatt M, Jordan S, Khoshnood B, Kiuru-Kuhlefelt S, Klungsoyr K, Mokoroa Carollo O, Nelen V, Neville AJ, Pierini A, Randrianaivo H, **Rissmann A**, Tucker D, Walle H de, Wertelecki W, Morris JK. Ethics and legal requirements for data linkage in 14 European countries for children with congenital anomalies. *BMJ open* 2023; 13(7): e071687. DOI: 10.1136/bmjopen-2023-071687
- Coi A, Barisic I, Garne E, Pierini A, Addor M-C, Aizpurua Atxega A, Ballardini E, Braz P, Broughan JM, Caverro-Carbonell C, Walle HEK de, Draper ES, Gatt M, Häusler M, Kinsner-Ovaskainen A, Kurinczuk JJ, Lelong N, Luyt K, Mezzasalma L, Mullaney C, Nelen V, Odak L, O'Mahony MT, Perthus I, Randrianaivo H, Rankin J, **Rissmann A**, Rouget F, Schaub B, Tucker D, Wellesley D, Wisniewska K, Yevtushok L, Santoro M. Epidemiology of aplasia cutis congenita: a population-based study in Europe. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology: JEADV* 2023;(37): 581-589. DOI: 10.1111/jdv.18690
- Damkjær M, Garne E, Loane M, Urhoj SK, Ballardini E, Caverro-Carbonell C, Coi A, Garcia-Villodre L, Given J, Gissler M, Heino A, Jordan S, Limb E, Neville AJ, Pierini A, **Rissmann A**, Tan J, Scanlon I, Morris JK. Timing of Cardiac Surgical Interventions and Postoperative Mortality in Children With Severe Congenital Heart Defects Across Europe: Data From the EUROlinkCAT Study. *Journal of the American Heart Association* 2023; 12(24): e029871. DOI: 10.1161/JAHA.122.029871
- Garne E, Loane M, Tan J, Ballardini E, Brigden J, Caverro-Carbonell C, Coi A, Garcia-Villodre L, Gissler M, Given J, Heino A, Jordan S, Limb E, Neville A, **Rissmann A**, Santoro M, Scanlon I, Urhoj SK, Wellesley D, Morris J. European study showed that children with congenital anomalies often underwent multiple surgical procedures at different ages across Europe. *Acta Paediatr* 2023. DOI: 10.1111/apa.16726
- Garne E, Tan J, Damkjær M, Ballardini E, Caverro-Carbonell C, Coi A, Garcia-Villodre L, Gissler M, Given J, Heino A, Jordan S, Limb E, Loane M, Neville AJ, Pierini A, **Rissmann A**, Tucker D, Urhoj SK, Morris J. Hospital Length of Stay and Surgery among European Children with Rare Structural Congenital Anomalies-A Population-Based Data Linkage Study. *International journal of environmental research and public health* 2023; 20(5): 1-11. DOI: 10.3390/ijerph20054387
- **Greye H**, Wex T, Taneva E, Redlich A, Costa S-D, **Rissmann A**. Cytomegalovirus seronegativity rate in pregnant women and primary cytomegalovirus infection during pregnancy in rural Germany. *BMC pregnancy and childbirth* 2023; 23(1): 1-9. DOI: 10.1186/s12884-023-05612-7
- Kancherla V, Sundar M, **Tandaki L**, Lux A, Bakker MK, Bergman JE, Bermejo-Sánchez E, Canfield MA, Dastgiri S, Feldkamp ML, Gatt M, Groisman B, Hurtado-Villa P, Kallen K, Landau D, Lelong N, Lopez-Camelo J, Martinez LE, Mastroiacovo P, Morgan M, Mutchinick OM, Nance AE, Nembhard WN, Pierini A, Sipek A, Stallings EB, Szabova E, Tagliabue G, Wertelecki W, Zarante I, **Rissmann A**. Prevalence and mortality among children with anorectal malformation: A multi-country analysis. *Birth defects research* 2023; 115(3): 390-404. DOI: 10.1002/bdr2.2129
- Mamasoula C, Bigirumurame T, Chadwick T, Addor M-C, Caverro-Carbonell C, Dias CM, Echevarría-González-de-Garibay L-J, Gatt M, Khoshnood B, Klungsoyr K, Randall K, Stoianova S, Haeusler M, Nelen V, Neville AJ, Perthus I, Pierini A, Bertaut-Nativel B, **Rissmann A**, Rouget F, Schaub B, Tucker D, Wellesley D, Zymak-Zakutnia N, Barisic I, Walle HEK de, Lanzoni M, Sayers G, Mullaney C, Pennington L, Rankin J. Maternal age and the prevalence of congenital heart defects in Europe, 1995-2015: A register-based study. *Birth defects research* 2023; 115: 583-594. DOI: 10.1002/bdr2.2152
- Mc Goldrick N, Revie G, Groisman B, Hurtado-Villa P, Sipek A, Khoshnood B, **Rissmann A**, Dastgiri S, Landau D, Tagliabue G, Pierini A, Gatt M, Mutchinick OM, Martínez L, Walle HE de, Szabova E, Lopez Camelo J, Källén K, Morgan M, Wertelecki W, Nance A, Stallings EB, Nembhard WN, Mossey P. A multi-program analysis of cleft lip with cleft palate prevalence and mortality using data from 22 International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research programs, 1974-2014. *Birth defects research* 2023;(115): 980-997. DOI: 10.1002/bdr2.2176
- **Niemann A**, Boudriot A, Brett B, Fritzsich C, **Götz D**, Haase R, Höhne S, Jorch G, **Köhn A**, Lux A, Zenker M, Risnes KR. Impact of the COVID-19 Pandemic Regulations on the Health Status and Medical Care of Children with Trisomy 21. *Klin Padiatr* 2023; 235(01): 31-37. DOI: 10.1055/a-1757-9948
- **Rissmann A**, Tan J, Glinianaia SV, Rankin J, Pierini A, Santoro M, Coi A, Garne E, Loane M, Given J, Reid A, Aizpurua A, Akhmedzhanova D, Ballardini E, Barisic I, Caverro-Carbonell C, Walle HEK de, Gatt M, Gissler M, Heino A, Jordan S, Urhoj SK, Klungsøyr K, Lutke R, Mokoroa O, Neville AJ, Thayer DS, Wellesley DG, Yevtushok L, Zurriaga O, Morris J. Causes of death in children with congenital anomalies up to age 10 in eight European countries. *BMJ paediatrics open* 2023; 7(1): e001617. DOI: 10.1136/bmjpo-2022-001617
- **Tandaki, L**. Angeborene Herzfehlbildung im Fokus des 18. Einsendertreffens. *Ärzteblatt Sachsen-Anhalt* 2023; 34(1/2): 28-29
- Turial S, Stimming F, Lux A, **Koehn A**, **Rissmann A**. Prevalence and One-Year Survival of Selected Major Congenital Anomalies in Germany: A Population-Based Cohort Study. *European Journal of Pediatric Surgery* 2023; 33(05): 403-413. DOI: 10.1055/s-0042-1758829

Weitere Aktivitäten und Kooperationen

Das Fehlbildungsmonitoring beteiligte sich auch im Jahr 2023 im Rahmen von **EUROCAT/EUROmediCAT/EURO linkCAT** und **ICBDSR** an zahlreichen wissenschaftlichen Auswertungen und initiierten Studien.

An folgenden **Veranstaltungen bzw. Sitzungen** nahmen Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring 2023 teil:

- 06.-07.02.2023: **2. Interdisziplinäres Kolloquium KIND Hörstiftung**, Berlin
- 15.03.2023: **5. Harzer Pädiatrie- und Geburtshilfetag**, Wernigerode
- 23.-25.03.2023: **9. Gießener Symposium Pränatale Medizin und Fetale Therapie**, Universitätsklinikum Gießen und Marburg, Gießen
- 27.-30.03.2023: **11. DNVF-Spring-School**, Deutsches Netzwerk Versorgungsforschung e. V., Berlin
- 08.-09.05.2023: **TMF-Registertage 2023**, Berlin
- 02.-03.06.2023: **Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM)**, Erfurt
- 15.06.2023: **Eizellspende in Deutschland? Zwischen Selbstbestimmung, Vulnerabilität und reproduktiver Gerechtigkeit**, Zentrum für Gesundheitsethik (ZfG) an der Ev. Akademie Loccum, Hannover
- 28.-29.06.2023: **EUROCAT Registry Leaders Meeting**, Ispra (Italien)
- 20.-23.09.2023: **Kongress für Kinder- und Jugendmedizin 2023**, Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ), Hamburg

- 05.-08.11.2023: **Annual Meeting of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)**, St. Julian's (Malta)
- 16.11.2023: **Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit**, online-Veranstaltung, Frankfurt a. M.
- 30.11.-02.12.2023: **31. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM)**, Berlin
- 11.-13.12.2023: **Seminar Einführung Gewaltfreie Kommunikation**, GFK-Zentrum Berlin

Folgende **Veranstaltungen bzw. Fortbildungen** wurden vom Fehlbildungsmonitoring im Jahr 2023 organisiert:

- 15.11.2023: Weiterbildung „**19. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt**“, Hybrid-Veranstaltung, Magdeburg

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

www.angeborene-fehlbildungen.com

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

Weltweiter Tag der angeborenen Fehlbildungen
3. März

U.S. Centers for Disease Control and Prevention

ECLAMC

EDRIC

eurowcat
european surveillance of congenital anomalies

IF SBH

International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

march of dimes

neonatal

WHO Regional Office For South-East Asia

The Partnership for Maternal, Newborn & Child Health

Organización Panamericana de la Salud

Organización Mundial de la Salud

Organización de Países Americanos de Neonatología

NBDPN

modifiziert nach © 2015 World Birth Defects Day

Postervorstellung 02.-03.06.2023:

„Anorektale Malformation - Prävalenz und Mortalität im internationalen Vergleich“

Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Erfurt



Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt*



Anorektale Malformation - Prävalenz und Mortalität im internationalen Vergleich

L. Tandaki^{1+A}, A. Reißmann¹, V. Kancherla², M. Sundar² et al.³⁻²⁸

¹ Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Medizinische Fakultät, Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Deutschland

² Department of Epidemiology, Emory University Rollins School of Public Health, Atlanta, Georgia, USA

A, 3-28 siehe Abstract im STGKJM-Programmheft

HINTERGRUND

EINLEITUNG

Anorektale Malformation (ARM) bezeichnet ein Spektrum seltener Fehlbildungen (FB) des Enddarms mit blind endendem Rektum und tritt oft mit weiteren urogenitalen FB auf. ARM entsteht durch die inkomplette Öffnung der Analmembran und/oder unvollständige Trennung zwischen Gewebsschichten, die später Darm- und Harntrakt bilden. Die Diagnose wird meist postnatal durch eine fehlende Analöffnung oder Öffnung vor der Anus-Sollstelle mit durchschimmerndem Mekonium bis zum Ileus festgestellt.

ZIELSTELLUNG

Analyse der Prävalenz sowie der peri- und postnatalen Mortalität bei ARM im internationalen Vergleich.

METHODE

METHODE

Deskriptive epidemiologische Studie mit Daten aus 24 Fehlbildungsregistern in 18 Ländern (beteiligte Register bzw. Länder siehe Abb. 1). 9.438 Fälle aus Lebendgeburten, Totgeburten, Spontanaborten ab der 20. Schwangerschaftswoche (SSW) und induzierten Aborten nach pränataler Diagnose aller SSW.



Abb. 1

ERGEBNISSE

ERGEBNISSE

ARM-Gesamtprävalenz 1974-2014 = 3,26 pro 10.000 Geburten (95% KI 3,19-3,32), 4,6% (n = 429) fetale Todesfälle oder Totgeburten.

Tab. 1: neonatale Mortalität Lebendgeborener (LC) mit anorektaler Malformation 1974-2014

LG mit ARM	Prävalenz pro 10.000 Geburten (95% KI)	Alter zum Zeitpunkt des Todes						Todeszeitpunkt unbekannt
		Tag 1	Tag 2-6	Tag 7-27	Tag 28-364	1.-4. Jahr	≥ 5 Jahre	
8.583	2,96 (2,90-3,03)	654 (7,6%)	418 (4,9%)	137 (2,0%)	197 (3,1%)	46 (0,9%)	27 (0,6%)	26 (0,4%)

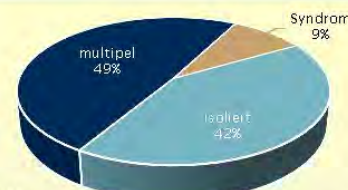


Abb. 2: Überblick der Fälle mit anorektaler Malformation mit Angaben zu isoliert bzw. Begleit-FB (n = 6.535)

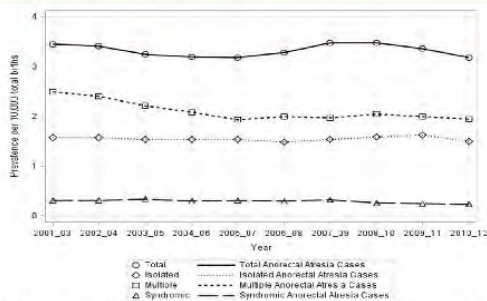


Abb. 3: gleitender Dreijahresdurchschnitt der Prävalenztrends der anorektalen Malformation nach isoliert bzw. Begleit-FB 2001-2012

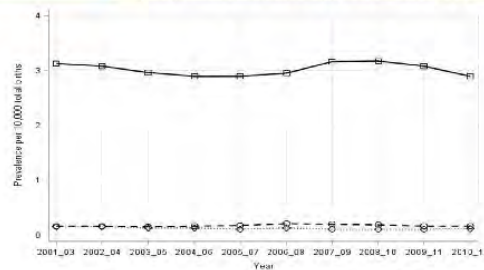


Abb. 4: gleitender Dreijahresdurchschnitt der Prävalenztrends der anorektalen Malformation nach Schwangerschaftsausgang 2001-2012

FAZIT

SCHLUSSFOLGERUNG

Es zeigte sich eine abnehmende Prävalenz aber eine höhere Mortalität in der 1. Lebenswoche bei multiplen und syndromalen ARM. Das Erkennen der soziodemographischen Einflussfaktoren hilft bei der Implementierung von Präventionsstrategien und der Anpassung der medizinischen Versorgung.



Kontakt: ☐ 0391/6714174 ☐ 0391/6714176 ☐ monz@med.ovgu.de www.angeborene-fehlbildungen.com
 * das Fehlbildungsmonitoring wird gefördert vom Ministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Gleichstellung des Landes Sachsen-Anhalt



Postervorstellung 02.-03.06.2023:

„Ernährungskompetenz notwendig für eine wirksame Prävention in der Kinderarztpraxis - werden die notwendigen Grundlagen im Humanmedizin Studiengang gelegt?“

Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Erfurt



L Rudolf¹, C. Bunzel², L. Dietz³, A. Köhn¹, K. Kröller², J. Markert³, H. Schörghofer², A. Reißmann¹

¹ Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Medizinische Fakultät, Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg

² Fachbereich Landwirtschaft, Ökotrophologie und Landschaftsentwicklung, Hochschule Anhalt

³ Institut für Berufspädagogik und Berufliche Didaktiken, Technische Universität Dresden

HINTERGRUND

EINLEITUNG

In Deutschland sind 15,4 % der Kinder im Alter ab 3 Jahren übergewichtig. Folgeerkrankungen haben lebenslange Auswirkungen. In den ersten 1.000 Tagen ist die Chance Übergewicht zu verhindern am effektivsten. Die kinderärztliche Praxis ist ein erster Ansprechpartner, wenn es um Ernährungsfragen geht.

ZIELSTELLUNG

Professionelle Unterstützung bei der Etablierung eines gesundheitsfördernden Essverhaltens erfordert neben grundlegendem Ernährungswissen auch auf die Umsetzung bezogene Kompetenzen. Das interdisziplinäre Projekt wird den Status quo der Ernährungskompetenz in verschiedenen Gesundheitsfachberufen des Kinder- und Jugendbereiches analysieren. Ein erster Schritt ist der Fokus auf Ernährungsbildung in der kinderärztlichen Ausbildung.



Abb. 1: Studiengang Humanmedizin mit dem Abschluss Staats examina in Deutschland, staatl. dunkelblau, privat hellblau

METHODE

METHODE

Notwendige Elemente von Ernährungswissen und -kompetenz werden in einem theoretischen Teil aus der Literatur abgeleitet und bilden die Grundlage für einen Kriterienkatalog. Anhand dessen erfolgt eine strukturierte Curriculumsanalyse des Studienganges Humanmedizin.

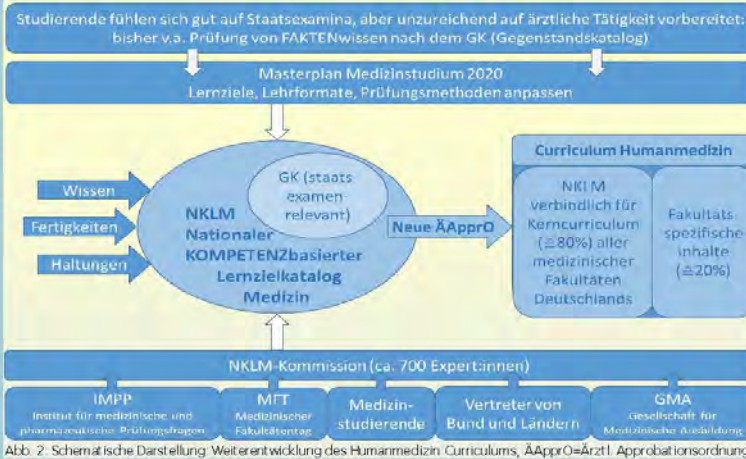


Abb. 2: Schematische Darstellung: Weiterentwicklung des Humanmedizin Curriculums, ÄApprO=Ärztl. Approbationsordnung



Abb. 3: Schematische Darstellung: Komponenten für die erfolgreiche Ernährungsberatung und ihr Zusammenspiel in der kinderärztlichen Praxis

ERGEBNISSE

ERGEBNISSE

Die Ergebnisse der Curriculumsanalyse werden dargestellt. Die konkrete Ausgestaltung der Curricula fällt in die Zuständigkeit der Länder. Erwartet werden valide Aussagen zum bundesweiten Status quo des Humanmedizin-Studienganges als Grundlage der kinderärztlichen Primärqualifikation.

FAZIT

SCHLUSSFOLGERUNG

Welche Kompetenzen erforderlich sind, wie diese in der kinderärztlichen Praxis bereits eingesetzt werden bzw. welche Faktoren hier hinderlich wirken könnten, möchte das sich anschließende Forschungsprojekt aufzeigen.

Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt
 Kontakt: ☎ 0391/6714174; 📠 0391/6714176
 ✉ monz@med.ovgu.de; www.angeborene-fehlbildungen.com
 * das Fehlbildungsmonitoring wird gefördert vom Ministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Gleichstellung Sachsen-Anhalt

Gefördert durch:
 Bundesministerium für Ernährung und Landwirtschaft
 aufgrund eines Beschlusses des Deutschen Bundestages

Projektpartner:
 Bundesinstitut für Landwirtschaft und Ernährung

Projekt-Website:
 www.hs-anhalt.de/medEB



Postervorstellung 27.-29.09.2023:

„Ernährungsbildung in der Pädiatrie - ein Beitrag zur Prävention von Über- und Fehlernährung bei Kindern und Jugendlichen“

Gemeinsamer Kongress der Deutschen Adipositas-Gesellschaft (DAG) und Deutschen Gesellschaft für Essstörungen (DGESS), Gera



C. BUNZEL¹, L.-M. DIETZ², A. RIBMANN³, L. RUDOLF³, H. SCHÖRGHOFER¹, K. KRÖLLER¹, J. MARKERT²

¹ FACHBEREICH LANDWIRTSCHAFT, ÖKOTROPHOLOGIE UND LANDSCHAFTSENTWICKLUNG, HOCHSCHULE ANHALT

² INSTITUT FÜR BERUFSPÄDAGOGIK UND BERUFICHE DIDAKTIKEN, TECHNISCHE UNIVERSITÄT DRESDEN

³ FEHLBILDUNGS-MONITORING SACHSEN-ANHALT, MEDIZINISCHE FAKULTÄT, OTTO-VON-GUERICKE-UNIVERSITÄT MAGDEBURG

HINTERGRUND

In der Kindheit wird das Ernährungsverhalten geprägt [1]. Kinderärzt:innen stellen für Eltern kompetente Quellen für Ernährungsinformationen dar [2]. Somit kann es als essentiell angesehen werden, dass Ärzt:innen und Gesundheitsfachberufe in ihrer Aus- und Weiterbildung Wissen zur pädiatrischen Ernährungsbildung erwerben.

Ziel der Untersuchung war die Entwicklung eines theoretisch abgeleiteten **Kriterienkatalogs** zur Darstellung von Kerninhalten in Bezug auf adäquate Ernährungsbildung in der Pädiatrie. Für nachfolgende Forschung dient dieser der Strukturierung, der Spezifizierung durch Erweiterung und empirischer Überprüfung und als Basis eines Soll-Ist-Vergleiches mit aktuellen Aus- und Weiterbildungen.

METHODEN

Es wurden deduktiv drei Hauptkategorien für einen Kriterienkatalog abgeleitet, welche unter den folgenden Überbegriffen eine Reihe an theoretisch ableitbaren Kompetenzen in Form von Anforderungen/ Meta-Zielen („In der Lage sein...“) und konkreten (Lern-)Zielen (= Kriterien) bündeln:

- Ernährungswissen
- Kommunikations-/ Beratungskompetenz und
- Rahmenbedingungen.

Die Kriterien der Kategorie **Ernährungswissen** wurden ausgehend von Fachgesellschafts-Empfehlungen (bspw. DGE, WHO, DGKJ, A.N.D.) und passender Literatur ausgewählt. Die Kriterien der Kategorien **Kommunikations- und Beratungskompetenz** und **Rahmenbedingungen** wurden basierend auf einer systematischen Literaturrecherche (je mind. 3 Publikationen ab 2003 | SCOPUS, PubMed) erarbeitet.

Es wurden grundlegende Kriterien identifiziert, die als theoretische Basis für weitere Analysen, Soll-Ist-Abgleiche und Empfehlungsableitungen nutzbar sind, um Aus- und Weiterbildung von Kinderärzt:innen sowie kooperierenden Gesundheitsfachberufen im Bereich der Ernährungsbildung zu optimieren.

ERGEBNISSE

Die Kategorie **Ernährungswissen** umfasst identifizierte Kriterien zu den Kompetenzen:

- Grundlagen gesundheitsförderlicher Ernährung
 - 4 Meta-Ziele mit je 2 - 7 Lernzielen,
- Lebensmittelkunde
 - 4 Meta-Ziele mit je 3 - 4 Lernzielen,
- Ernährungslehre
 - 6 Meta-Ziele mit je 5 - 8 Lernzielen und
- Ernährungssoziologie/-psychologie
 - 1 Meta-Ziel mit 5 Lernzielen.

Die Kategorie **Kommunikationskompetenz** beinhaltet 2 Meta-Ziele mit je 3 - 4 Lernzielen, welche patientenzentrierte Versorgung und interkulturelle Aspekte hervorheben, während die Kategorie **Kompetenz für Ernährungsberatung** 3 Meta-Ziele mit je 2 - 7 Lernzielen umfasst, welche die Verhaltensänderung und Gesprächsführung betonen.

Alle Lernziele wurden zusätzlich nach den zugrundeliegenden Kompetenzen *Verstehen* und *Anwenden* unterschieden und deklariert.

Die Kategorie **Rahmenbedingungen** berücksichtigt 6 übergestellte Faktoren wie Zeit, Vergütung und Ausbildungsmöglichkeiten.

Strukturpunkt	Anforderung (Meta-Ziel)	Theoretisches (Lern-) Ziel
3.2	Lebensmittelkunde	
12.1	... erhalte Lager- und Lebensmittelgruppen-Ansichten ihrer ernährungsphysiologischen Evidenz einschließen und empfehlen zu können	
12.11		Anwenden (Handlungskompetenz): Berechnen und zueinander vergleichen Lebensmittelgruppen-energetischen Wertes
12.12		Verstehen (Sachliches Verständnis für Inhaltstoffe der Lebensmittel): Sachliches Verständnis für Inhaltstoffe der Lebensmittel
12.13		Anwenden (Handlungskompetenz): Kennen und empfehlen von (alternativ)ökologischen Alternativen zu Lebensmitteln, die innerhalb der Familienkost gegessen werden
12.14		Verstehen (Bedeutung unverarbeiteter Lebensmittel und verarbeiteter Lebensmittel für die primärpräventive Gesundheit von Kindern- und Jugendlichen)

Abbildung. Beispielbild eines Ausschnittes des theoretisch abgeleiteten Kriterienkatalogs

SCHLUSSFOLGERUNG

Gefördert durch: Bundesministerium für Ernährung und Landwirtschaft, Bundesministerium für Arbeit und Soziales, Bundesministerium für Gesundheit.

Projektpartner: Hochschule Anhalt, Technische Universität Dresden.

FÜR MEHR INFORMATIONEN UND UPDATES BESUCHEN SIE UNSERE PROJEKT-WEBSITE www.hs-anhalt.de/medEB
 KONTAKT: CATHELEN.BUNZEL@HS-ANHALT.DE

Quellen: 1) Trach, A. (2012). *Adipositas*. Elsevier, 17 (2): 55-66. 2) Böttcher, J., et al. (2021). *Weltweit: Diabetes*. Dtsch. Arzteztg., 277(1): 4.



16 Neugeborenen-Hörscreening 2023

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 Neugeborenen-Hörscreening (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 bildet die **Kinder-Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie)** mit Abschnitt **IV. Früherkennung von Hörstörungen bei Neugeborenen**.

Das **Verfahren des Neugeborenen-Hörscreening** ist wie folgt in der Richtlinie geregelt:

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

Entsprechend der Kinder-Richtlinie sind die **Durchführung** und die **Ergebnisse des Neugeborenen-Hörscreening** 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 2023 gab es in Sachsen-Anhalt **19 Geburtskliniken**. In allen wird bereits langjährig ein Neugeborenen-Hörscreening mittels TEOAE oder AABR angeboten. Diese Kliniken nahmen 2022 alle am Tracking des Neugeborenen-Hörscreening teil.

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

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

Die Richtlinie zum Neugeborenen-Hörscreening regelt, dass bei **Risikokindern für angeborene Hörstörungen** das **Hörscreening mittels AABR** erfolgen soll.

Folgende Übersicht informiert auszugsweise über mögliche **Indikationen zur Durchführung einer AABR** aufgrund eines erhöhten Risikos für Hörstörungen (modifiziert nach JCIH 2008):

- positive Familienanamnese hinsichtlich Hörstörungen
- klinischer Verdacht auf Hörstörung/Taubheit
- Frühgeburtlichkeit, Geburtsgewicht unter 1.500 g
- neonatale Intensivbetreuung (> 2 Tage)
- Hyperbilirubinämie (Austauschtransfusion)
- prä-, peri- oder postnatale Hypoxie (pH < 7,20)
- peri- und postnatale Hirnblutungen, Ödeme
- intrauterine Infektionen
- kulturpositive postnatale Infektionen assoziiert mit erhöhtem Risiko für Hörverlust
- kraniofaciale Anomalien
- syndromale Erkrankungen mit Hörverlust
- neurodegenerative Erkrankungen oder sensomotorische Neuropathien
- äußerliche Auffälligkeiten, die auf eine syndromale Erkrankung hinweisen können, die mit einer Hörstörung vergesellschaftet ist (z. B. weiße Haarsträhne)
- APGAR-Werte von 0-4 in der 1. Minute und 0-6 nach 5 Minuten

Literatur:

Joint Committee on Infant Hearing: Year 2008 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. PEDIATRICS 2008; 120: 898-921

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

Die folgende Tabelle auf Seite 86 gibt einen Überblick über die einzelnen Geburtskliniken und die Geborenenzahlen von Kindern mit einer Screening-ID.

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

Geburtskliniken	Trackingzeitraum 2023	mitgeteilte Lebendgeborene mit Screening-ID in diesem Zeitraum
AMEOS Klinikum Aschersleben	01.01.-31.12.2023	351
Helios Klinik Jerichower Land Burg	01.01.-31.12.2023	341
Städtisches Klinikum Dessau	01.01.-31.12.2023	813
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	01.01.-31.12.2023	145
AMEOS Klinikum Halberstadt	01.01.-31.12.2023	413
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale)	01.01.-31.12.2023	1.693
Universitätsklinikum Halle (Saale)	01.01.-31.12.2023	1.223
Helios Klinik Köthen	01.01.-31.12.2023	393
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	01.01.-31.12.2023	832
Klinikum Magdeburg	01.01.-31.12.2023	1.290
Universitätsklinikum Magdeburg	01.01.-31.12.2023	1.166
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	01.01.-31.12.2023	725
SRH Klinikum Naumburg	01.01.-31.12.2023	390
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	01.01.-31.12.2023	400
Helios Klinik Sangerhausen	01.01.-31.12.2023	563
Johanniter-Krankenhaus Stendal	01.01.-31.12.2023	685
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Wernigerode	01.01.-31.12.2023	922
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	01.01.-31.12.2023	611
SRH Klinikum Zeitz	01.01.-30.04.2023	83
Lebendgeborene mit Screening-ID in Kliniken von Sachsen-Anhalt gesamt		13.039
weitere Lebendgeborene mit Screening-ID: z. B. Hausgeburten/Geburten im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden	01.01.-31.12.2023	158
Trackingkinder gesamt		13.197

Im Jahr 2023 wurde insgesamt **13.039 Neugeborenen** nach der Geburt in einer Geburtsklinik in Sachsen-Anhalt eine Screening-ID zugeordnet und der Trackingstelle die Daten übermittelt.
Daraus ergibt sich für diese Kinder die Möglichkeit des Hörscreening-Tracking.

Weiterhin gehen Angaben zu **158 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 Neugeborenen-Hörscreening 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 2023 Meldungen von **89 Einsendern**.

Kinder mit Screening-ID und Anzahl Befundeingänge

2023	Anzahl Kinder mit Screening-ID	Anzahl Befundeingänge
Januar	1.109	2.417
Februar	1.053	914
März	1.109	1.958
April	1.002	1.131
Mai	1.132	1.301
Juni	1.097	1.379
Juli	1.221	1.422
August	1.170	1.453
September	1.169	1.464
Oktober	1.077	1.334
November	1.062	1.342
Dezember	996	1.062
gesamt	13.197	17.177

Ergebnisse (Stand: Oktober 2024)

In die Auswertungen zum Neugeborenen-Hörscreening 2023 gehen alle Befunde ein, die an die Trackingstelle für das Neugeborenen-Hörscreening für Kinder aus dem Geburtsjahr 2022 gemeldet wurden:

Von den **13.197 Kindern** mit Screening-ID hatten **10.616 Kinder** ein **unauffälliges Neugeborenen-Hörscreening**. Bei **2.581 Kindern** war dieser **erste Hörtest kontrollbedürftig** bzw. es wurde kein Neugeborenen-Hörscreening 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 2.581 Kinder ergab bei **1.884 Kindern** ein **unauffälliges Ergebnis**. Die restlichen **697 Kinder** hatten weiterhin ein **kontrollbedürftiges Ergebnis**.

Von diesen 697 Kindern erhielten **249 Kinder** eine **abgeschlossene pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik**. **216 Kinder** haben unserer Kenntnis nach **keine Konfirmationsdiagnostik** erhalten und gelten als **lost to follow-up**. In **18 Fällen** wurden die **weiteren Untersuchungen** von den Eltern **verweigert**.

Die tabellarische Übersicht zeigt, wie viele Neugeborene pro Monat eine Screening-ID erhielten und wie viele Befundeinträge pro Monat in die Tracking-Datenbank erfolgten.

Ersichtlich wird, dass aktuell pro Monat mit durchschnittlich 1.431 Meldungen zu rechnen ist, wobei für einige Kinder Mehrfachbefunde registriert werden (z. B. aus der Geburtsklinik, Kinderklinik, HNO-Klinik, aus einer HNO-Arztpraxis, Kinderarztpraxis oder von den Eltern).

Um das Tracking zu gewährleisten, wurden für die Neugeborenen des Jahres 2023 insgesamt **2.513 Briefe bzw. Fax-Anfragen** (ein bis maximal elf Briefe/Faxe pro Kind) verschickt. Bezogen auf alle Kinder mit Screening-ID entspricht dies durchschnittlich 0,19 Briefe pro Kind.

In der Tracking-Software werden außerdem Telefonate mit den Eltern/Personensorgeberechtigten der Kinder bzw. mit den behandelnden Ärzten/Praxen/Kliniken sowie Bearbeitungsnotizen protokolliert. Für im Jahr 2022 geborene Kinder mit Screening-ID wurden insgesamt **1.448 Telefonate bzw. Protokollnotizen** im Rahmen der Tracking-Maßnahmen dokumentiert (durchschnittlich 0,11 Telefonate/Protokolle pro Kind).

Bei **148 Kindern** wurde **kein Screening** durchgeführt (keine Elternreaktion auf schriftliche Nachfragen) und bei **17 Kindern** befindet sich der **Status noch in Abklärung**, d. h. die Untersuchungen waren im Oktober 2024 noch nicht abgeschlossen bzw. der Trackingprozess dauert noch an. Für **49 Kinder** musste die **Nachverfolgung** seitens der Trackingstelle **ohne Ergebnis beendet** werden, da die Eltern nicht kontaktiert werden konnten oder die Kinder verstorben waren.

Insgesamt konnte bisher bei **262 Kindern** des Geburtsjahrgangs 2023 die **follow-up-Untersuchung (Konfirmationsdiagnostik)** **abgeschlossen** werden. Neben den 249 Kindern, die ein kontrollbedürftiges Ergebnis hatten, sind darunter auch 13 Kinder mit unauffälligem Erstscreening. Diese 13 Kinder erhielten möglicherweise aufgrund bestehender Risikofaktoren eine follow-up-Untersuchung.

Im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik konnte bei **239 Kindern** eine **Hörstörung ausgeschlossen** werden. Bei **23 Kindern** wurden **Hörstörungen diagnostiziert** (13 x beidseitige und 10 x einseitige Hörstörung) und eine entsprechende Therapie eingeleitet. Beispielsweise wurden unserer Kenntnis nach **12 Kinder** mit **Hörgeräten** versorgt (8 x Hörgeräte beidseitig, 4 x Hörgerät einseitig).

17 Jahresbericht 2023 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt

gemäß §13 bis §42 inkl. Anlagen der gültigen Kinder-Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern

Kooperative medizinische Leitung des Screening-Zentrums:

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

OÄ Dr. med. Katja Palm (Universitätskinderklinik)

Laborleitung:

Dr. rer. nat. Anja Menzel

Dipl.-Leb. Chem. Nina Sinemus

Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.

Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie

Leipziger Str. 44, Haus 39, 39120 Magdeburg



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 schweren, angeborenen Stoffwechselerkrankungen (Tab. 1).

In der Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie) sind die Details des Neugeborenencreenings (NGS) und des Screenings auf Mukoviszidose (CF) in den Paragraphen 13 bis 42 geregelt.

Die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenencreening e.V. (DGNS) erstellt jährlich, gemeinsam mit den deutschen Screeninglaboratorien, den nationalen Screeningreport (<https://screening-dgns.de/reports.php>). Die statistische Aufarbeitung der Screeningdaten orientiert sich an den in der Richtlinie definierten Qualitätskriterien für die Durchführung des NGS und CF-Screenings in Deutschland.

Der Report bezieht sich ausschließlich auf die angeborenen Erkrankungen, die als Zielkrankheiten in der Richtlinie definiert sind. Er stellt eine umfassende statistische Zusammenstellung der krankheitsbezogenen Screeningzahlen, Recallraten sowie bestätigten Diagnosen für das jeweilige Jahr dar. Außerdem werden für ganz Deutschland Daten zur Prozessqualität präsentiert.

Die Screeningproben aus den Bundesländern verteilen sich auf die Laboratorien, wie in Abbildung 1 dargestellt¹. Das Screeninglabor in Magdeburg bearbeitet die Trockenblutproben aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder.

Tabelle 1 zeigt die Häufigkeiten im Jahr 2021 der Screening-Zielkrankheiten in Deutschland¹ bei einer Gesamtgeburtenszahl von 795.492.

Tab. 1: Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten in Deutschland 2021¹ (inklusive milder Varianten)

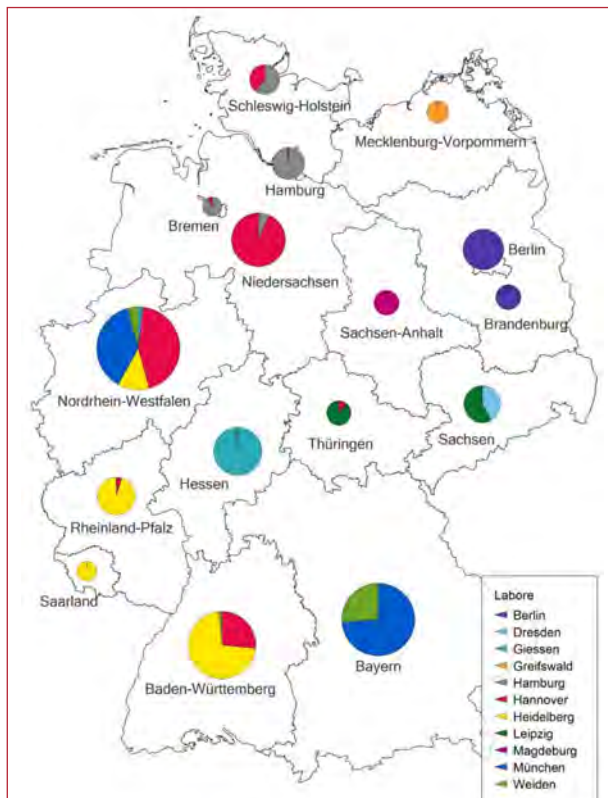


Abb. 1: Probenverteilung der Screeningzentralen in Deutschland¹

Krankheit	bestätigte Fälle	Prävalenz
Koninatale Hypothyreose (CH)	278	1 : 2.861
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	48	1 : 16.573
Biotinidasemangel (inkl. partieller Defekte)	41	1 : 19.402
Galaktosämie (klassisch)	11	1 : 72.317
Hyperphenylalaninämie (HPA) [davon Phenylketonurie (PKU)]	120 [49]	1 : 6.629 [1 : 16.235]
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	2	1 : 397.746
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	75	1 : 10.607
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	3	1 : 265.164
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	13	1 : 61.192
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I (CPTI)-Mangel	1	1 : 795.492
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase II (CPTII)-Mangel	3	1 : 265.164
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	-	
Glutaracidurie Typ I (GA I)	8	1 : 99.437
Isovalerialaninämie (IVA)	9	1 : 88.388
Tyrosinämie Typ I	2	1 : 397.746
Cystische Fibrose (CF) / CFSPID	164	1 : 4.851
Schwerer kombinierter Immundefekt	34	1 : 23.397
Spinale Muskelatrophie (SMA) (ab 10/2021)	29	
Sichelzellkrankheit (ab 10/2021)	28	
gesamt	826	1 : 915

Im Folgenden werden die Daten des Screenings in Sachsen-Anhalt aus dem Jahr 2023 dargestellt.

Prozessqualität

Prozessqualität beschreibt die Prozessabläufe und deren Bewertung durch Fachgremien anhand von vorgegebenen Indikatoren. Diese sind für das Neugeborenen-Screening:

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

Erfassungsraten

Da laut §15 und §31 der Kinder-Richtlinie jedes Neugeborene einen Anspruch auf Teilnahme am erweiterten Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening hat, ist ein Tracking auf Vollständigkeit nötig. Dies erfolgt für Kinder, die in geburtshilflichen Einrichtungen entbunden wurden, durch Kontrolle der fortlaufenden Geburtenbuchnummern. Das Tracking wird durch ein sogenanntes Leerkartensystem vervollständigt. Die geburtshilflichen Einrichtungen müssen laut Kinder-Richtlinie auf einer leeren Testkarte die Ablehnung des Screenings, die Ablehnung einer Frühabnahme bei einer ambulanten Entbindung, die Verlegung in eine Spezial-einrichtung oder den Tod des Neugeborenen dokumentieren. Diese Leerkarten sollen an das Labor geschickt werden, um das Tracking zu unterstützen.

Für das Jahr 2023 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut den Angaben des Statistischen Landesamtes wurden 13.550 Kinder in Sachsen-Anhalt lebend geboren (Angaben nach dem Wohnort der Mutter).

Tab. 2: Erstuntersuchung nach Wohnort der Mutter

	Anzahl
Erstscreening im Screeninglabor Magdeburg insgesamt	13.053
nicht in Sachsen-Anhalt wohnend	11
Screening von in Sachsen-Anhalt wohnenden Kinder	13.042

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen in Sachsen-Anhalt und der Anzahl der gescreenten Kinder mit Wohnsitz in Sachsen-Anhalt beträgt 508.

Grundlage für die Angaben des Statistischen Landesamtes 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 Screening-statistik unseres Zentrums nicht erfasst werden, wenn das Neugeborenen-Screening in einem anderen Bundesland erfolgte.

Tab. 3: Erfassung durch Leerkarten

Leerkarten insgesamt	412
Leerkarte: Kind verstorben/Totgeburt	6
Leerkarte: Frühabnahme abgelehnt	291
Leerkarte: Verlegung in andere Klinik	37
Leerkarte: Screening durch Eltern verweigert	37
Screening erfolgt	323

Durch die Nachverfolgung (Telefonate, Faxe, Briefe) blieben nur 1 % der eingesendeten Leerkarten ergebnislos. Von allen anderen Lebendgeborenen erfolgte später die erfolgreiche Durchführung des Neugeborenen-Screenings und des CF-Screenings in unserem oder in einem anderen Screening-Labor.

Des Weiteren wird das Tracking von fehlenden Screening-Untersuchungen auch nach in Tabelle 4 stehenden Gründen erfolgreich durchgeführt.

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

Zweite Screeninguntersuchung wegen	Erstscreening < 36 Std. oder < 32 SSW
angefordert	359
eingegangen im eigenen Labor	305

SSW = Schwangerschaftswochen

Untersuchungszahlen, Recallraten und gesicherte Fälle

In Tabelle 5 werden die Recall-Raten für die einzelnen Messparameter und die gesicherten Fälle aufgezeigt.

Tab. 5: Recall-Rate 2023 und diagnostizierte Patienten mit einer Stoffwechselkrankheit bezogen auf 13.053 Screeninguntersuchungen (beinhaltet auch Frühabnahmen < 36 Std. und Frühgeburten < 32. SSW), Prävalenz 1999-2022

Zielkrankheit einschließlich aller Varianten der Erkrankung	Anzahl Recalls* 2023	gesicherte Fälle 2023	Prävalenz in Sachsen-Anhalt 1999-2022
Hypothyreose (CH)	54	8	1 : 4.142
Phenylketonurie (PKU/HPA)	8	2	1 : 5.376
Galaktosämie (klassisch)	1	1	1 : 126.325
Biotinidase-mangel	1	1	1 : 95.763
Adrenogenitales Syndrom (AGS) ^I	26	2	1 : 16.358 ^I
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel ^{II}	-	-	1 : 11.266 ^{II}
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel ^{II}	-	-	1 : 76.610 ^{II}
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel ^{II}	1	0	1 : 127.684 ^{II}
Ahornsirupkrankheit (MSUD) ^{II}	-	-	
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I und II (CPTI/CPTII)-Mangel ^{II}	-	-	
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel ^{II}	-	-	
Glutaracidurie Typ I (GA I) ^{II}	-	-	
Isovalerianacidämie (IVA) ^{II}	3	-	
Mukoviszidose ^{III}	11	2	1 : 5.361 ^{III}
Tyrosinämie Typ I ^{IV}	2	0	1 : 78.782 ^{IV}
Schwere kombinierte Immundefekte (SCID) ^V	11	0	
5q-assoziierte Spinale Muskelatrophie (SMA) ^{VI}	3	2	1 : 30.000 ^{VI}
Sichelzellerkrankheit (SCD) ^{VI}	4	1	1 : 30.000 ^{VI}
Sonstige ^I	-	-	

- * Recall: Anforderung einer erneuten Blutprobe bei auffälligem Screeningbefund in der Erstuntersuchung. Hier dargestellt die Anzahl inkl. Frühabnahmen (< 36 Std.) und Frühgeburt (< 32. SSW)
- ^I Screening auf Adrenogenitales Syndrom (AGS) seit 1997
- ^{II} Erweitertes Screening (Tandemmassenspektrometrie:TMS) seit 05/2001
- ^{III} Mukoviszidose-Screening seit 09/2016
- ^{IV} Tyrosinämie Typ I seit 04/2017
- ^V SCID seit 08/2019
- ^{VI} 5q-SMA und SCD seit 10/2021

Prozesszeiten

Blutentnahmezeiten

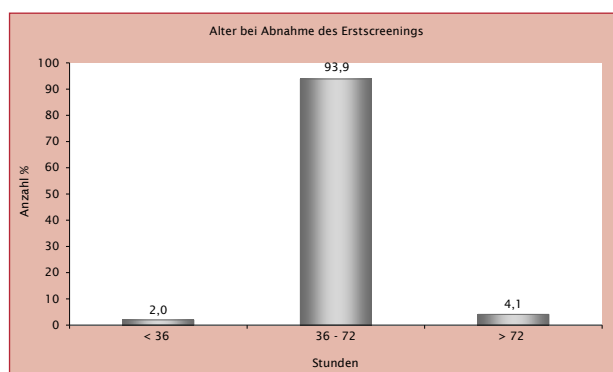


Abb. 2: Alter bei Abnahme des Ersts Screenings

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-screening (36.-72. Lebensstunde, §20 Kinder-Richtlinien) wurde bei 93,9 % (2022: 93,5 %) der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 6,1 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt (2022 6,7 %).

Anmerkung: Es flossen nur die Neugeborenen in die Betrachtung ein, von denen alle erforderlichen Angaben vorlagen (Geburtsdatum, -zeit und Blutentnahmedatum, -zeit).

Versandzeiten

Laut §21 der Kinder-Richtlinie soll das Versanddatum der Trockenblutkarte gleich dem Abnahmedatum des Blutes sein. So soll gewährleistet werden, dass der Postweg 72 Stunden nicht überschreitet. Abbildung 3 zeigt, dass 19,5 % (2022: 19,6 %) aller Einsendungen das Labor erst nach mehr als drei Tagen erreichten. Im Durchschnitt kommen die Proben aus den 21 Kliniken im geforderten Zeitfenster im Labor an (Tabelle 6). Die Posttransportzeiten sind deutlich länger als noch vor zehn Jahren, haben sich aber in den letzten drei Jahren nicht weiter verschlechtert.

Obwohl es Trockenblutkarten gab, die erst nach über zehn Tagen im Labor eingingen, liegen die durchschnittlichen Transportzeiten bei allen Kliniken im geforderten Bereich.

Da jede verzögerte Blutentnahme bzw. jeder verlängerte Postweg ein potentielles (Lebens-)Risiko für die betroffenen Kinder bedeutet, versucht das Labor mittels Schulungen (Briefe, Fortbildungsveranstaltung) die Kliniken für dieses wichtige Thema zu sensibilisieren. Hauptursache ist sicher die Versendung der Trockenblutproben über private Postzusteller. Wir empfehlen dringend, die Proben mit der Deutschen Post direkt ans Screening-Postfach zu verschicken. Folgende Hinweise sind außerdem zu beachten:

- Blutproben am Tag der Entnahme versenden, d. h. nicht über mehrere Tage sammeln, der Brief sollte schnellstmöglich die Klinik-Poststelle verlassen
- nicht an die Hörscreening-Trackingstelle schicken

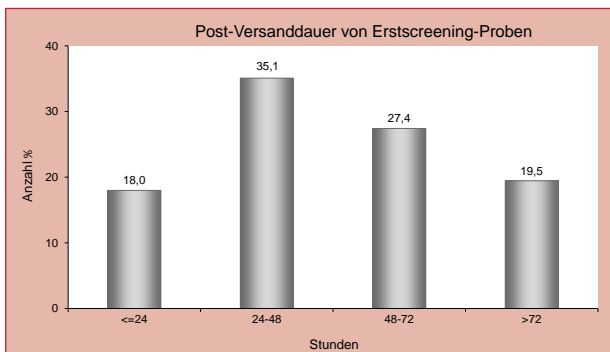


Abb. 3: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten (Erstscreening) Zeit von der Blutabnahme bis zum Eingang im Labor

Befundübermittlung

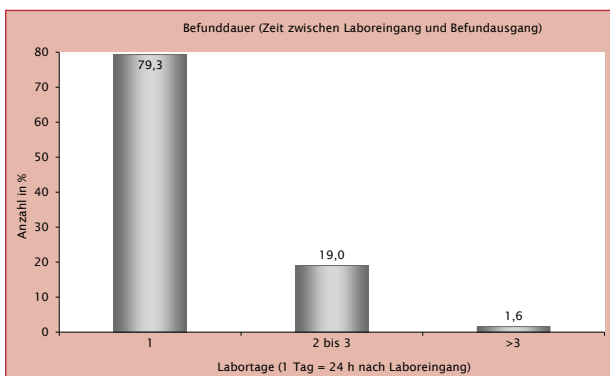


Abb. 4: Dauer der Befundübermittlung

Tab. 6: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten pro einsehender Klinik (Mittelwert aller Stationen einer Klinik), Vergleich 2023 mit 2015

Entbindungskliniken	durchschnittliche Versanddauer (in Stunden)	
	2023	2015
Magdeburg St. Marienstift*	20	12
Magdeburg Universitätsklinikum*	20	29
Magdeburg Klinikum*	26	25
Stendal	45	46
Salzwedel	48	45
Halle St. Elisabeth und St. Barbara	49	50
Naumburg	50	41
Gardelegen	51	41
Zeitz	53	49
Aschersleben	56	50
Wernigerode	56	50
Köthen	57	49
Merseburg	59	51
Burg	59	44
Halle Universitätsklinikum	60	53
Sangerhausen	61	50
Dessau-Roßlau	65	44
Lutherstadt Wittenberg	69	56

* Klinik mit einem Probenkurier

Abbildung 4 zeigt die Dauer der Labor-Analytik aller Erstscreening-Untersuchungen. 20,6 % aller Befunde, die das Labor erst nach mehr als 24 Stunden verlassen, spiegeln im Wesentlichen die verlängerte Befunddauer durch das Mukoviszidose-Screening (3-stufiges Screening inkl. Mutationsanalyse), interne Wiederholung von Analysen bei Unplausibilität und Störungen im Laborablauf (Gerätewartungen, -reparaturen usw.) wider.

Im Falle eines hochgradig auffälligen Befundes erfolgt die sofortige telefonische Übermittlung an den behandelnden Arzt als Teilbefund. Aufgrund der Dringlichkeit wird nicht auf den Abschluss aller Laboranalysen gewartet.

Mukoviszidose-Screening

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

	2023	2022
Screening gesamt	13.053	13.974
davon mit CF-Screening	100 %	99,8 %
CF-Screening positiv	11	12
Schweißtest durchgeführt	11	12
CF bestätigt	2	4

Das Screening auf Mukoviszidose (CF, Cystische Fibrose) wird seit 09/2016 für alle Kinder deutschlandweit angeboten. Im Ablauf der 3-stufigen Laboranalyse wird bei einem auffälligen Befund keine Kontrollkarte angefordert, sondern die Kinder müssen zum Ausschluss einer CF einen Schweißtest in einer zertifizierten CF-Ambulanz bekommen.

Es zeigt sich eine gleichbleibend hohe Beteiligung am CF-Screening und eine gute Akzeptanz des Programms. Im Jahr 2023 wurde das CF-Screening von keinem Erziehungsberechtigten selektiv abgelehnt. Die 0,2 % nicht durchgeführten CF-Analysen sind auf die Besonderheit zurückzuführen, dass Hebammen für dieses Screening ohne eine Beauftragung durch einen Arzt kein Blut abnehmen dürfen. In der Regel funktioniert die Zusammenarbeit zwischen nachsorgender Hebamme und Kinderarzt/Entbindungsklinik gut. Alle Kinder erhielten nach positivem CF-Screening einen Schweißtest, der bei drei Kindern einen hochgradig auffälligen Befund zeigte. Eine genetische Analyse sicherte im Anschluss die Diagnose einer schweren Mukoviszidose.

Konfirmationsdiagnostik und Therapie Screening-positiver Patienten

Die 19 Screening-Verdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt und einer Therapie zuge-

führt werden:

Tab. 8: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn 2023

Diagnose	Bestätigungsdiagnostik	Alter bei Therapiebeginn
8 x Hypothyreose	Serum-TSH Snografie: Athyreose/schwere Dysplasie	5-29 Tage
3 x Phenylketonurie 2 x Hyperphenylalaninämie (HPA) 1 x Klassische PKU	Serum-Phe, BH4-Test, DHPR Aktivität, Pterine, z. T. Mutationsanalyse	9 Tage HPA: keine Therapie nötig
2 x 5q-Spinale Muskelatrophie (SMA)	Mutationsanalyse	9-16 Tage
2 x Adrenogenitales Syndrom (AGS)	Serum 17-OHP, Mutationsanalyse	3-7 Tage
1 x Sichelzellkrankheit (SCD): SCD-S/S	Hb-Elektrophorese, Mutationsanalyse	10 Tage
2 x Mukoviszidose 2 x compound heterozygote Mutation	Schweißtest, Mutationsanalyse	28-51 Tage
1 x Biotinidasemangel	Rückmeldung fehlt	Rückmeldung fehlt

Zusammenfassung

2023 kam es im Vergleich zum Jahr 2022 zu einem weiteren Rückgang der Probenzahlen (ein Minus von 921 Proben). Zwei Hauptursachen sind hierfür verantwortlich:

1. Rückgang der Geburtenzahlen in Sachsen-Anhalt
2. Schließung der Entbindungsklinik in Halberstadt

Im März 2021 trat eine neue Fassung der Kinder-Richtlinie in Kraft. Die Zielkrankheiten 5q-assoziierte Spinale Muskelatrophie (SMA) und Sichelzellerkrankung (SCD) wurden ins Erweiterte Neugeborenencreening aufgenommen. Seit Oktober 2021 wird jedes in Deutschland geborene Kind auf SMA und SCD gescreent.

Demzufolge wurden neue Informations-Flyer zur Verfügung gestellt und die Einsender über die Neuerung informiert. Wie gehabt haben Eltern die Möglichkeit, das Screening auf Mukoviszidose unabhängig vom Erweiterten Neugeborenencreening durchführen zu lassen oder abzulehnen (Ankreuzfeld auf der Trockenblutkarte). Das CF-Screening ist bis zur vollendeten 4. Lebenswoche des Neugeborenen möglich. Alle Zielkrankheiten des Erweiterten Neugeborenen- und Mukoviszidose-Screening können aus einer Blutabnahme durchgeführt werden, insofern ausreichend Blut aufgetropft wurde.

Hier ergaben sich neue präanalytische Probleme durch die Einführung der neuen Labormethode zur Analyse des SMN1-Gens für die SMA und Hämoglobin S für die SCD. Das SMN1-Gen wird mittels qPCR analysiert und toleriert keine Zusätze wie Heparin bzw. EDTA. Die Einsender wurden dahingehend geschult, die geforderten Kriterien zur Abnahme von Trockenblutproben aus der Ferse strikt einzuhalten:

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

Die Analyse der Hämoglobin-Varianten für die SCD führte zu folgenden Erkenntnissen:

- Kinder mit vorangegangener Transfusion werden in den meisten Fällen dem Screeningzentrum nicht mitgeteilt und fallen erst bei der Hb-Analyse auf

Das Gen-Diagnostikgesetz gilt auch für das Mukoviszidose-Screening und ist das übergeordnete Gesetz mit Strafparagrafen. Hebammen dürfen Blut für das Mukoviszidose-Screening nur nach Beauftragung durch einen Kinderarzt abnehmen. Aktuelle Formulare entnehmen Sie bitte unserer Homepage (www.stwz.ovug.de).

Das Neugeborenencreening- und Stoffwechsellabor gehört seit Oktober 2015 zum Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie (Zentrallabor des Universitätsklinikums Magdeburg A.ö.R.). Dennoch bleibt eine intensive Kooperation zu den Pädiatern für Endokrinologie und Stoffwechsel bestehen und wird nachdrücklich gefördert.

Die Prozessqualität des Neugeborenencreenings in Sachsen-Anhalt ist, wie in den Vorjahren, sehr gut und liegt im bundesweiten Durchschnitt aller Screeninglabore (Nationaler Screeningreport der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenencreening¹).

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

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

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

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

¹ Quelle: Deutsche Gesellschaft für Neugeborenencreening e.V. (DGNS): Nationaler Screeningreport Deutschland 2021
https://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d_2021.pdf

