

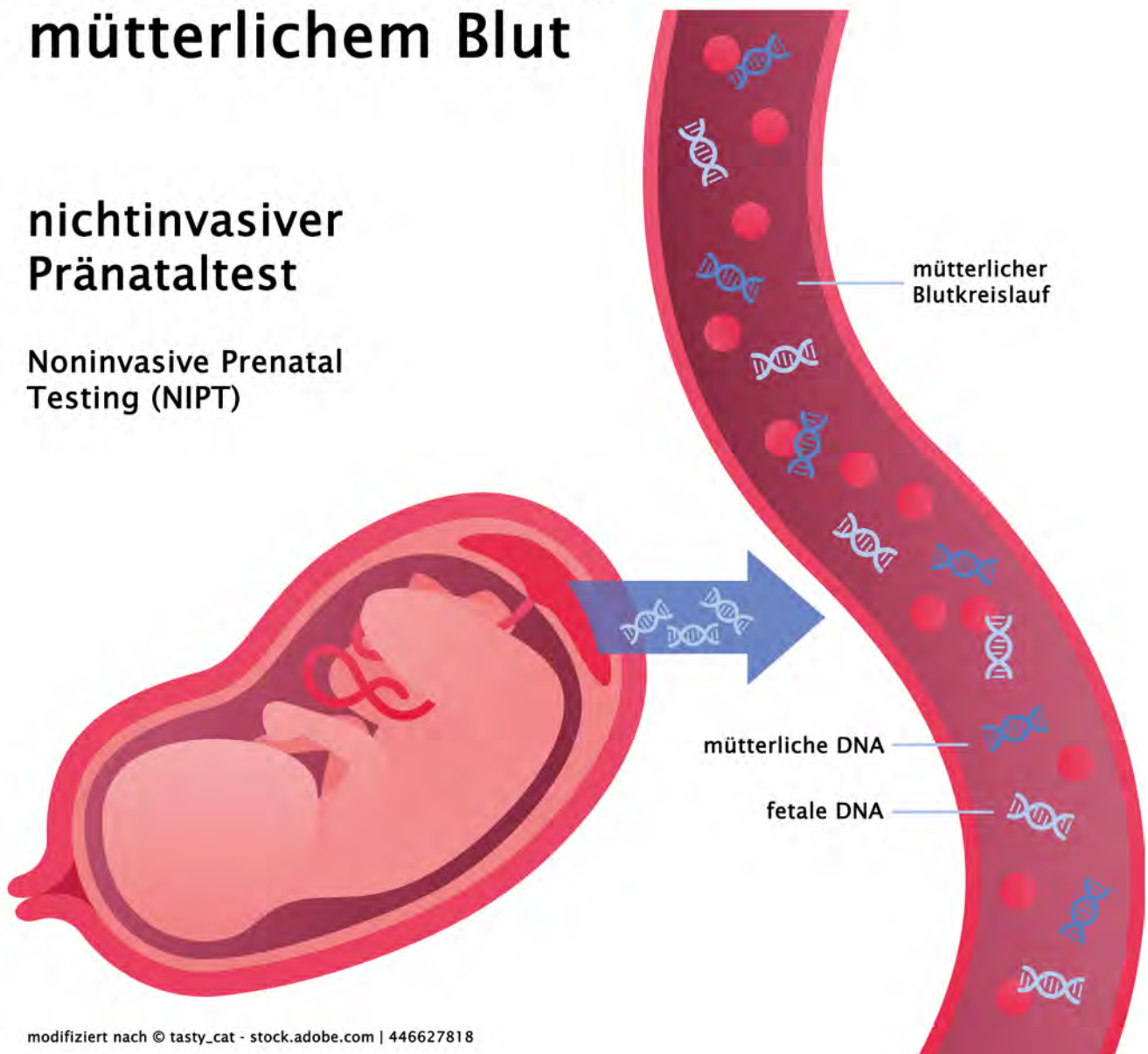
Jahresbericht 2024

Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt

zellfreie DNA-Analyse aus mütterlichem Blut

nichtinvasiver Pränataltest

Noninvasive Prenatal Testing (NIPT)



modifiziert nach © tasty_cat - stock.adobe.com | 446627818



Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen 2024

Dorit Götz
Diana Hartmann
Andrea Köhn
Cornelia Vogt
Anke Reißmann

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 2025
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,

das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt ist seit mehr als zwei Jahrzehnten fester Bestandteil der Gesundheitsberichterstattung in unserem Bundesland. Der jährliche Bericht macht sowohl die geleistete Arbeit als auch die epidemiologischen Schwerpunkte und wissenschaftlichen Erkenntnisse sichtbar.

Fehlbildungen sind glücklicherweise selten - eine von 33 Schwangerschaften ist in Europa betroffen. Wir wissen inzwischen, dass bestimmte Faktoren das Risiko für eine Fehlbildung erhöhen können, wie z. B. Rauchen, Alkoholkonsum, einzelne Medikamente während der Schwangerschaft oder bestimmte chronische Erkrankungen der Schwangeren. Das Fehlbildungsmonitoring hilft, weitere Faktoren aufzuspüren. Der aktuelle Jahresbericht legt seinen Fokus auf ein Verfahren, das über eine Blutprobe von Schwangeren lange vor der Geburt genetisch bedingte Krankheiten der Feten feststellen kann: Die Nichtinvasive pränatale Testung (NIPT).

Das Verfahren war nach Zulassung bereits seit 2012 in qualifizierten Praxen und Kliniken verfügbar und ist seit 2022 bundesweit eine Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung. Mit der NIPT wird zellfreie fetale DNA aus dem mütterlichen Blut auf Trisomie 13, 18 und 21 untersucht. Ab der zehnten Schwangerschaftswoche kann es eingesetzt werden um invasive Tests, wie Fruchtwasseruntersuchungen, zu vermeiden und das damit verbundene Fehlgeburtsrisiko zu senken. Allerdings führt der Test zu keiner Diagnose, sodass auffällige Ergebnisse immer durch eine Fruchtwasseruntersuchung bestätigt werden müssen.

Ein Aspekt ist mir besonders wichtig: Ein professioneller und wertschätzender Umgang mit von Fehlbildungen betroffenen Kindern und ihren Familien erfordert Fachwissen und Empathie. werdende Eltern sollten frühzeitig über Art, mögliche Folgen und Behandlungsmöglichkeiten informiert werden. Eine individuelle Beratung, die Sorgen und Ängste ernst nimmt, ist entscheidend, ebenso wie die aktive Einbindung der Familien in



© Ministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Gleichstellung des Landes Sachsen-Anhalt

Entscheidungen zur Therapieplanung oder weiteren Diagnostik. Interdisziplinäre Betreuung durch Ärztinnen und Ärzte der Geburtshilfe und Neonatologie, der Humangenetik, Psychologinnen und Psychologen sowie Sozialarbeiterinnen und Sozialarbeiter gewährleisten eine ganzheitliche Versorgung, ergänzt durch psychosoziale Unterstützung oder den Austausch mit anderen betroffenen Familien. Sensibler Sprachgebrauch und die Vermeidung von Stigmatisierungen tragen zur Würde der Betroffenen bei.

Ich sehe unsere gesamte Gesellschaft gefordert, betroffene Familien wertschätzend zu begleiten.

Mein Dank gilt all den Menschen, die in ihrem beruflichen Alltag Kinder und ihre Familien mit großem Engagement unterstützen. Ein besonderer Dank geht außerdem an jene, die mit ihrer Mitarbeit die Erstellung der Jahresberichte ermöglichen und damit einen wichtigen Beitrag zur Versorgungsqualität leisten. Außerdem möchte ich mich bei den Organisatorinnen und Organisatoren des Einsendertreffens zur Präsentation des Jahresberichtes 2024 bedanken.

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 | Geborene und Feten 2024 in der Erfassungsregion | 8 |
| 2 | Beteiligte Einrichtungen der Region 2024 | 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 2024 | 10 |
| 3.1 | Allgemeine Informationen | 10 |
| 3.2 | Erfassung und Auswertung | 10 |
| 3.3 | Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur | 11 |
| 4 | Herkunft der Kinder und Feten mit Fehlbildungen 2024 | 12 |
| 4.1 | Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen | 12 |
| 4.2 | Eingegangene Daten der meldenden Einrichtungen | 13 |
| 5 | Geschlechtsverhältnis 2024 | 14 |
| 6 | Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt (N=597) | 15 |
| 7 | Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in Sachsen-Anhalt (N=224) | 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 (Q39.0-Q39.1) | 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 | 76 |
| 14 | Trisomien und andere Chromosomenaberrationen - eine erste Analyse zum Einfluss der nicht invasiven Pränataltestung (NIPT) | 77 |
| 15 | Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2024 | 81 |
| 16 | Neugeborenen-Hörscreening 2024 | 86 |
| 17 | Jahresbericht 2024 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt | 89 |

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 2012 | 27 |
| Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 27 |
| Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 28 |
| Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 29 |
| Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 29 |
| Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Encephalocle in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 30 |
| Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 31 |
| Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 32 |
| Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 33 |
| Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 34 |
| Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 35 |
| Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Fallot-Tetralogie/Pentalogie in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 36 |
| Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 37 |
| Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 38 |
| Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 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 2012 | 41 |
| Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 42 |
| Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Oesophagusatresie in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 43 |
| Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 44 |
| Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 45 |
| Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 46 |
| Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 47 |
| Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 48 |
| Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 49 |
| Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 50 |
| Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 51 |
| Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 52 |
| Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 53 |
| Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 54 |
| Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 55 |
| Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 56 |
| Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 57 |

| | |
|--|----|
| Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 58 |
| Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 59 |
| Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 60 |
| Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 61 |
| Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Turner-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 62 |
| Abb. 44: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien in Sachsen-Anhalt seit 2012 | 63 |
| Abb. 45: Trendanalyse 2011 bis 2024 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 2024 | 74 |
| Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2024 (gruppiert) | 75 |
| Abb. 49: Schwangerschaftsausgänge bei Trisomie 13, 18 und 21 in Sachsen-Anhalt | 78 |
| Abb. 50: Entwicklung NIPT in Datenbank des Fehlbildungsmonitoring | 79 |

Abkürzungen

| | | | |
|----------|---|------------|--|
| AABR | automated auditory brainstem response (Hirnstammaudiometrie) | ICSI | Intracytoplasmatische Spermieninjektion |
| ASD | Atriumseptumdefekt | IUGR | intrauterine Wachstumsretardierung |
| AVSD | Atrioventrikulärer Septumdefekt | KI | Konfidenzintervall |
| ATC | Anatomisch-therapeutisch-chemische Klassifikation | LG | Lebendgeburt(en) |
| AV-Block | atrioventrikulärer Block (= Herzblock) | LUTO | Lower Urinary Tract Obstruction |
| bds. | beidseitig | MCA | Multiple congenitale Anomalien |
| BMI | Body-Mass-Index | NHS | Neugeborenen-Hörscreening |
| BP | Basisprävalenz | NIPT | nicht invasiver Pränataltest (zellfreie DNA-Analyse) |
| (c)CMV | (konnatale) 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 |
| ICD | Internationale Klassifikation der Krankheiten | | |

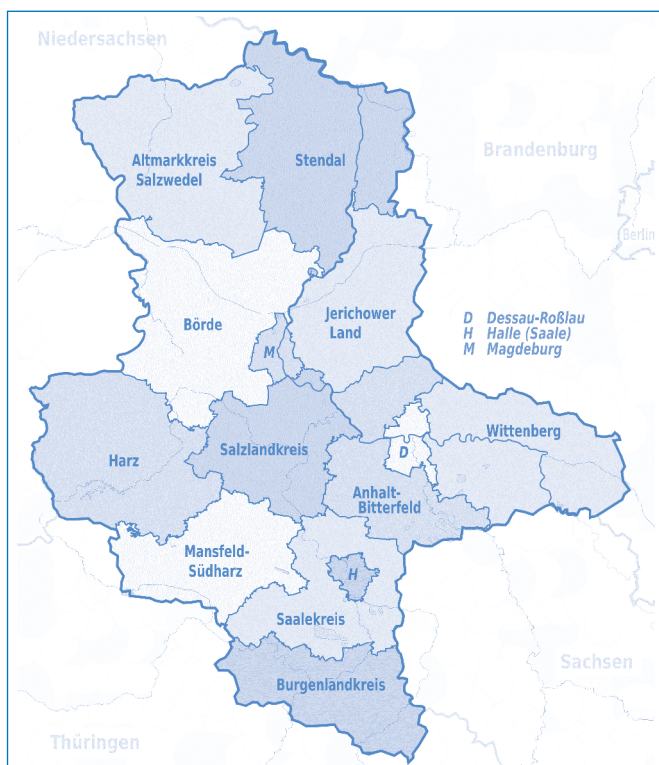
1 Geborene und Feten 2024 in der Erfassungsregion

| Landkreise/ kreisfreie Städte | Lebend- geborene* | Totgeborene* | Lebend- und Totgeborene gesamt | Spontanaborte ab 16. SSW# | induzierte Aborte# |
|---------------------------------------|----------------------|--------------|--------------------------------------|------------------------------|-----------------------|
| Altmarkkreis Salzwedel | 433 | o. A. | 435** | 1 | 5 |
| Anhalt-Bitterfeld | 801 | 3 | 804 | - | 8 |
| Börde | 912 | 5 | 917 | 1 | 7 |
| Burgenlandkreis | 1040 | 5 | 1045 | - | 1 |
| Dessau-Roßlau | 452 | o. A. | 453** | 2 | 3 |
| Halle | 1807 | 5 | 1812 | 1 | 4 |
| Harz | 1041 | 8 | 1049 | 1 | 8 |
| Jerichower Land | 508 | o. A. | 510** | - | 3 |
| Magdeburg | 1589 | 10 | 1599 | 3 | 9 |
| Mansfeld-Südharz | 649 | o. A. | 651** | - | 2 |
| Saalekreis | 998 | 6 | 1004 | - | 5 |
| Salzlandkreis | 974 | 4 | 978 | - | 6 |
| Stendal | 643 | 3 | 646 | - | - |
| Wittenberg | 679 | 5 | 684 | - | 4 |
| Landkreis in Sachsen-Anhalt o.n.A. | - | - | - | 1 | 1 |
| Sachsen-Anhalt | 12.526 | 61 | 12.587 | 10 | 66 |

* Quelle: © Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt, Halle (Saale), 2025

** 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 2024

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

- AMEOS Klinikum Aschersleben
- Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen
- 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

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
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Klinik für Geburtshilfe, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Seeger, OÄ Dr. Radusch
- 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
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OÄ Dr. Gerloff, OÄ PD D. m. n. Grabar
- 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: OÄ Dr. Flechner, ehem. CA Dr. Müller
- Kinderarzt-Praxis Dr. Achtzehn, 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)

- Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie
- Praxis für Pathologie Dr. Schultz, Dr. Hainz, S. Specht, Stendal
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie

3 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt 2024

3.1 Allgemeine Informationen

Das Fehlbildungsmonitoring kann mit der Datenanalyse im hier vorgelegten Jahresbericht zum Geburtsjahrgang 2024 auf ein weiteres Jahr populationsbezogener Fehlbildungserfassung zurückblicken. An Hand der 37 exemplarisch gewählten angeborenen Fehlbildungen sollen zeitliche Häufungen oder Langzeitrends visualisiert werden.

An erster Stelle möchten wir Ihnen unseren ausdrücklichen Dank für die kontinuierliche interdisziplinäre Zusammenarbeit im Rahmen der prospektiven Fehlbildungserfassung aussprechen. Ihr Engagement als einsetzende Kolleginnen und Kollegen ist für das Projekt „Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“ von zentraler Bedeutung. Ohne Ihre Mitwirkung und Unterstützung wäre die Durchführung einer belastbaren epidemiologischen Analyse - in dieser Form - nicht möglich.

Im Jahr 2024 wurden in Sachsen-Anhalt 12.526 Lebendgeborene registriert. Das entspricht einem Rückgang um 1.024 Kinder bzw. 7,6 % gegenüber dem Vorjahr. Damit hält der seit 2017 zu beobachtende Rückgang der Geburtenzahlen an und erreicht erneut einen historischen Tiefstand. Auch wenn wir weiter einen Rückgang der Geburten zu verzeichnen haben, Grund genug, alles daran zu setzen, dass jedes Kind auch unverseht aufwachsen und sein volles Potential entfalten kann.

Wir beziehen in diesem Bericht auch wieder zum Vergleich Daten aus dem europäischen Netzwerk der Fehlbildungsregister (EUROCAT) mit ein. EUROCAT kann auf die Da-

ten aus 36 aktiven Fehlbildungsregistern aus 21 Ländern Europas zurückgreifen. Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt arbeitet seit 1992 im EUROCAT-Netzwerk mit (<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat>).

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.org), arbeiten wir seit 1993 mit. Dieses Netzwerk bringt Programme zum Monitoring und zur Erforschung von angeborenen Fehlbildungen, wie das Fehlbildungsregister Sachsen-Anhalt, aus der ganzen Welt zusammen, mit dem Ziel, das Auftreten von Fehlbildungen zu untersuchen und die Auswirkungen ihrer Folgen zu verringern.

Die Arbeit der flächendeckenden populationsbezogenen 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 der Abteilungsleiterin Frau K. Müller und wir sagen ebenfalls Danke für die gute Zusammenarbeit im Referat 23 mit Frau Dr. med. A. Henze und Herrn M. Schiener.

Für die Fortführung der Zusammenarbeit des Projektes „Fehlbildungsmonitoring“ unter dem Dach der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg danken wir der Dekanin Prof. Dr. rer. nat. D. C. Dieterich und Prof. Dr. med. H.-J. Heinze, dem Ärztlichen Direktor, sowie Herrn M. Bohn als Kaufmännischen Direktor der Universitätsmedizin Magdeburg.

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, sodass als Geburtsjahr 2024 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2023 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 2012 bis 2024 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 Auf-

tretens der Indikatorfehlbildungen basiert in diesem Jahr wieder auf dem Vergleich der Prävalenzen des aktuellen Jahrgangs 2024 mit denen der letzten zwölf Jahre (2012 bis 2023). Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 2012 bis 2023** eine **Gesamt-Geburtenzahl von 199.154** zugrunde.

Die grafische Darstellung der Jahresprävalenzen erlaubt das Erkennen von Häufungen und gibt bei Indikatorfehlbildungen mit sehr seltenem Auftreten einen guten Überblick. Die genaue Berechnung der Konfidenzgrenzen beruht auf der 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 Embryo- und Fetopathien erläutert. Kapitel 12 stellt die Analyse der medizinischen Abortinduktionen dar.

Das 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

Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt bekommt seit vielen Jahren aus den Geburts- und Kinderkliniken und von Kollegen der Prä- und Postnataldiagnostik (Kapitel 4.2) Daten zugesandt. Diese werden bewertet, kodiert und in der Datenbank des Fehlbildungsmonitoring, die die Basis für wissenschaftliche Projekte und Präsentationen zu Fehlbildungen als auch für die Jahresberichte bildet, aufgenommen. Zum Geburtsjahrgang 2024 wurden 1.181 neue Datensätze für Neugeborene und Feten mit und ohne angeborene Fehlbildungen angelegt. Dies entspricht etwa 9,4 % der Kinder und Feten Sachsens-Anhalts. Für den Jahrgang 2023 erhielten wir Nachmeldungen, die in die Datenbank eingepflegt wurden und die Zahl der Datensätze von 1.304 auf 1.367 erhöht. Alle Nachmeldungen tragen zu einem umfassenden Abbild des Fehlbildungsgeschehens bei und sind Teil des aktuellen Jahresberichts.

Zum Geburtsjahr 2024 gingen 1.541 Meldungen ein. 341 davon kamen aus ambulanten Einrichtungen. Die sinkenden Geburtenzahlen Sachsens-Anhalts schlagen sich auch hier nieder. Zu 27,1 % der Fälle kamen die Meldungen von mehreren Einsendern. Diese Redundanz ist vorteilhaft für die Datenqualität, da so auch seltene oder komplexe Fehlbildungen sicher klassifiziert werden können.

Aus dem Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg und aus der HELIOS Klinik Köthen erhielten wir für das Geburtsjahr 2024 die meisten Einsendungen. Sehr dankbar sind wir den Mitarbeitenden beider Kliniken, die zu über 20 % in Bezug auf die in der Klinik geborenen Babys Meldungen schickten. Auch das Universitätsklinikum Magdeburg, das Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle und das Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel übermittelten uns Daten zu sehr vielen Kindern/Feten.

Die Vollständigkeit der uns berichteten Informationen wirkt sich auf die Qualität der in der Datenbank des Fehlbildungsmonitorings enthaltenen Daten aus und diese wiederum auf den Wert der aus den Daten erstellten Statistiken. Dank der erprobten Zusammenarbeit und des Einsatzes aller Einsender sind wichtige Angaben zu den Kindern/Feten fast vollständig: Geburtsmonat (100 %), Landkreis (99,7 %), Gestationsalter (99,6 %), Mutteralter (99,1 %) und Geschlecht (je 98,5 %).

Nur bei 717 von allen gemeldeten lebend geborenen Kindern (68,3 %) lag in diesem Jahr die zur Beurteilung einer Microcephalie wesentliche Angabe des Kopfumfanges vor. Das für die small for date-Beurteilung entscheidende Geburtsgewicht war insgesamt 78-mal nicht angegeben. Es fehlte jedoch nur bei sieben lebend geborenen Kindern.

Wir bitten weiterhin alle Einsender, uns auch zukünftig alle Fehlbildungen mitzuteilen, alle Begleitfehlbildungen anzugeben und möglichst vollständig zu schildern. 2024 wurden pränatal 95 Indikatorfehlbildungen beschrieben. Zu zwölf davon wurde postnatal keine Information übermittelt. Da ungesicherte Befunde nicht Teil der Prävalenzberechnungen sind, können so Diskrepanzen entstehen.

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 nur ein Basisdatensatz erfasst wird, erfolgen. Sehr wichtig sind hiervor allem die oben erwähnten Angaben sowie ggf. vorhandene Risikofaktoren (z. B. Medikamente oder familiäre Belastungen) und die möglichst genaue Beschreibung aller Fehlbildungen und Symptome.

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 Kinder und Feten mit Fehlbildungen 2024

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

| Landkreise | Altmarkkreis Salzvedel | 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 | - | - | 2 | - | 15 | 1 | - | - | - | 20 |
| Charité - Universitätsmedizin Berlin | - | - | 1 | - | 2 | - | - | 1 | 7 | - | - | - | - | - | - | 1 | 12 |
| Vivantes Klinikum Berlin | - | - | - | - | - | - | - | - | 2 | - | - | - | - | 1 | - | - | 3 |
| Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen | - | 1 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 1 |
| Helios Klinik Jerichower Land Burg | - | 2 | 2 | - | - | - | - | 13 | - | - | - | - | - | - | - | 1 | 18 |
| Städtisches Klinikum Dessau | - | 3 | - | - | 5 | - | - | - | - | - | - | - | - | 3 | 1 | - | 12 |
| Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen | 2 | - | 1 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 1 | - | - | - | 4 |
| AMEOS Klinikum Halberstadt | - | - | - | - | - | - | 1 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 1 |
| Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale) | - | 16 | - | 2 | 1 | 120 | 4 | 1 | 1 | 11 | 34 | 11 | - | 6 | - | 4 | 211 |
| Universitätsklinikum Halle (Saale) | - | 7 | - | 5 | - | 36 | 5 | - | 1 | 2 | 19 | 5 | - | 1 | 1 | 1 | 83 |
| Helios Klinik Köthen | - | 47 | 1 | - | 6 | - | - | - | - | - | - | 28 | - | - | - | - | 82 |
| Universitätsklinikum Leipzig | - | 7 | 3 | 3 | 2 | 3 | 2 | - | 4 | 4 | 6 | 3 | - | 3 | - | - | 40 |
| Klinikum Magdeburg | 1 | - | 36 | - | - | - | - | - | 35 | - | - | 18 | - | - | 1 | 2 | 93 |
| Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg | 1 | 2 | 51 | - | 1 | - | 1 | 15 | 109 | - | - | 24 | 3 | - | 1 | - | 208 |
| Universitätsklinikum Magdeburg | 3 | 2 | 47 | - | - | - | 3 | 15 | 100 | - | - | 28 | 4 | - | - | 3 | 205 |
| Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg | - | - | - | 1 | - | - | - | - | - | - | 19 | - | - | - | - | - | 20 |
| SRH Klinikum Naumburg | - | - | - | 2 | - | - | - | - | - | - | 1 | - | - | - | - | - | 3 |
| Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzvedel | 25 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 1 | - | - | 6 | 32 |
| Helios Klinik Sangerhausen | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 13 | 1 | 2 | - | - | - | 2 | 18 |
| Johanniter-Krankenhaus Stendal | 2 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 18 | - | - | 2 | 22 |
| Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Wernigerode | - | - | 1 | - | - | - | 34 | - | - | - | - | 2 | - | - | - | 5 | 42 |
| Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 8 | - | - | 8 |
| Hausentbindung | 1 | - | - | - | - | 1 | 1 | - | 1 | - | - | - | - | - | - | - | 4 |
| ohne Angabe der Geburtsklinik bzw. Geburt außerhalb von Sachsen-Anhalt | 4 | 2 | 2 | 1 | 2 | 2 | 2 | 2 | 5 | 1 | 1 | 1 | 2 | - | 1 | 11 | 39 |

Hinweis: Als Fehlbildungen werden von der Norm abweichende, strukturelle oder funktionelle Anomalien bezeichnet, die bereits intrauterin entstehen. Sie können einzelne Organe, ganze Organsysteme, aber auch den gesamten Organismus betreffen. **Große Fehlbildungen** sind behandlungs- oder operationsbedürftig bzw. sie beeinträchtigen die Lebensqualität von Kind oder Fetus bis hin zur Nichtvereinbarkeit mit dem Leben. **Kleine Fehlbildungen** sind strukturelle oder funktionelle Anomalien ohne Krankheitswert (vgl. Definition EUROCAT <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat>).

Die 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 |
|--|------------------------------------|--|------------------------------|
| AMEOS Klinikum Aschersleben | 1 | 2 | 2 |
| Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen | 1 | 1 | 1 |
| Helios Klinik Jerichower Land Burg | 2 | 3 | 4 |
| Städtisches Klinikum Dessau | 1 | 2 | 2 |
| Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen | - | - | - |
| AMEOS Klinikum Halberstadt | - | - | - |
| Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale), Klinik für Geburtshilfe | 63 | 150 | 166 |
| Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale), Klinik für Geburtshilfe, Pränatale Ultraschalldiagnostik | 8 | 9 | 9 |
| Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale), Klinik für Neonatologie und Kinderintensivmedizin | 68 | 155 | 171 |
| Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale), Klinik für Operative Kindermedizin | 1 | 1 | 1 |
| Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin | 40 | 44 | 60 |
| Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Kindertraumatologie und Kinderchirurgie | 10 | 14 | 15 |
| Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Pädiatrie II | 12 | 12 | 12 |
| Helios Klinik Köthen | 2 | 3 | 74 |
| Herzzentrum Leipzig - Universitätsklinik für Kinderkardiologie | 25 | 25 | 27 |
| Klinikum Magdeburg | 18 | 23 | 23 |
| Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie | 1 | 1 | 5 |
| Klinikum Magdeburg, Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Pränatale Ultraschalldiagnostik | 3 | 3 | 3 |
| Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg | 52 | 72 | 181 |
| Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik | 9 | 10 | 15 |
| Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Klinische Chemie, Screeninglabor | 15 | 15 | 16 |
| Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie | 4 | 4 | 4 |
| Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik | 11 | 24 | 32 |
| Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik | 13 | 14 | 19 |
| Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik | 70 | 120 | 172 |
| Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Kinderkardiologie | 24 | 24 | 25 |
| Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg | 4 | 5 | 5 |
| SRH Klinikum Naumburg | - | - | - |
| Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel | 8 | 11 | 11 |
| Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Pränatale Ultraschalldiagnostik | 13 | 15 | 35 |
| Helios Klinik Sangerhausen | 7 | 8 | 10 |
| Johanniter-Krankenhaus Stendal | 5 | 7 | 9 |
| Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode | 12 | 12 | 12 |
| Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe, Pränatale Ultraschalldiagnostik | 31 | 34 | 40 |
| Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg | 2 | 3 | 3 |

Die Tabelle gibt einen Überblick über die eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 1.541

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 | 22 | 22 | 27 |
| | Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg | 2 | 4 | 10 |
| | Zentrum für Pränatale Medizin Halle: S. Riße, N. Manthey | 49 | 53 | 72 |
| | Labor Schenk/Ansorge, Genetikzentrum, Dr. Ababei, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg | 15 | 15 | 15 |
| | Dr. Blaschke, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, Magdeburg | - | - | 1 |
| | Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg | 131 | 131 | 133 |
| | Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg | 16 | 17 | 20 |
| | Dr. Welger, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg | 31 | 32 | 38 |
| | Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg | - | 7 | 7 |
| | Praxis für Pathologie Dr. Schultz, Dr. Hainz, S. Specht, Stendal | 1 | 1 | 1 |
| | Dr. Achtzehn, Dr. Adams, Fachärzte für Kinder- und Jugendmedizin, Wanzleben | 2 | 4 | 17 |
| Trackingstelle Neugeborenen-Hörscreening Sachsen-Anhalt, Magdeburg | 33 | 34 | 36 | |

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

eingearbeitet. 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 2024

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

| | |
|----------|--------------------------------|
| männlich | 6.421 Lebend- und Totgeborene |
| weiblich | 6.166 Lebend- und Totgeborene |
| gesamt | 12.587 Lebend- und Totgeborene |

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,04

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

| | |
|------------|----------------------|
| männlich | 331 Kinder und Feten |
| weiblich | 252 Kinder und Feten |
| unbestimmt | 1 Kind/Fetus |
| unbekannt | 13 Kinder und Feten |
| gesamt | 597 Kinder und Feten |

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,31

Geschlechtsverhältnis aller Kinder/Feten mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

| | |
|----------|----------------------|
| männlich | 97 Kinder und Feten |
| weiblich | 96 Kinder und Feten |
| gesamt | 193 Kinder und Feten |

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,01

Seit 2016 werden in Sachsen-Anhalt jährlich weniger Kinder geboren. Im Jahr 2024 kamen nur noch 12.526 Kinder lebend zur Welt und 61 wurden tot geboren. Das entspricht einem Verhältnis von 205 lebend geborenen Kindern zu einem tot geborenen Kind. Über den Berichtszeitraum (2012-2023) ergibt sich ein Verhältnis von 236 : 1.

Das Geschlechtsverhältnis aller Kinder ist stets leicht knabenwendig, so auch im Jahr 2024. 2024 und in den beiden Vorjahren beträgt das Verhältnis von männlich zu weiblich 1,04. Auch über den Berichtszeitraum (2012-2023) ist die leichte Androtropie zu erkennen (m : w = 1,05). Bei den Totgeborenen ist im Jahr 2024 mit einer Sexratio von m : w = 1,26 nur ein geringer Unterschied zur Sexration über den Berichtszeitraum (2010-2021: m : w = 1,23) zu sehen.

Bei 597 Kindern/Feten, d.h. lebend und tot geborenen Kindern, medizinisch induzierten Aborten und Spontanaborten ab der 16. SSW, wurden zum Geburtsjahr 2024 große Fehlbildungen diagnostiziert.

Für den Jahresbericht 2024 errechnet sich für alle Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen eine Sexratio von m : w = 1,31. Über den gesamten Berichtszeitraum (2012-2023) zeigt sich mit m : w = 1,34 ebenfalls die Androtropie. Im Verhältnis am stärksten waren im Berichtszeitraum die Jungen des letzten Jahres betroffen (2023: m : w = 1,53).

Das Geschlechtsverhältnis der zum Geburtsjahrgang 2024 dem Fehlbildungsmonitoring mitgeteilten 193 Kinder/Feten, die ausschließlich kleine Fehlbildungen hatten, zeigt sich fast ausgeglichen (m : w = 1,01). Im Berichtszeitraum schwankt das Geschlechtsverhältnis um den Wert eins (2017 lag es bei m : w = 0,88 und 2014 bei m : w = 1,38).

6 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt (N=597)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | | |
|-------------------------|----------------------------|-----------------------------|-------------------------|---------------|
| | Anzahl | | Fehlbildungsrate (in %) | |
| | 597 | Update: 504* | 4,74 | Update: 4,00* |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | | |
| Fehlbildungsrate (in %) | | Konfidenzintervall (KI 95%) | | |
| 3,91 | | 3,82 - 3,99 | | |

* Corrigendum:

Nach Veröffentlichung des Berichtes wurde die Bewertung der großen Fehlbildungen überarbeitet. 2024 traten in Sachsen-Anhalt 504 große Fehlbildungen auf (4,0 % der Geburten, Stand: 26.02.2026).

Bei Bedarf stellt das Fehlbildungsmonitoring weitere Informationen zur Verfügung.

Zum Berichtsjahr 2024 dokumentiert das Statistische Landesamt Sachsen-Anhalt im Bundesland 12.587 lebend und tot geborene Kinder. Der seit 2016 (18.146 Kinder) anhaltende Geburtenrückgang setzt sich auch in diesem Jahr fort und spiegelt sich in der rückläufigen Anzahl der dem Fehlbildungsmonitoring zugesandten Meldungen wider (Kapitel 4).

Im letzten Jahr (2023) wurden in Sachsen-Anhalt 532 große Fehlbildungen (3,9 % der Geburten) beobachtet. Zum aktuellen Geburtsjahrgang (2024) registrierte das Fehlbildungsmonitoring 597 Kinder und Feten mit großen angeborenen Fehlbildungen. Daraus ergibt sich zum Berichtsjahr 2024 eine Fehlbildungsrate von 4,7 % der Geburten, die verglichen mit der Basisprävalenz im Be-

| Schwangerschaftsausgang | Anzahl | Anteil (in %) |
|---|------------|---------------|
| Lebendgeburten | 522 | 87,4 |
| davon Lebendgeburten bis zum 7. Lebenstag verstorben | 7 | 1,2 |
| davon Lebendgeburten nach dem 7. Lebenstag verstorben | 4 | 0,7 |
| Spontanaborte ab der 16. SSW | 4 | 0,7 |
| induzierte Aborte | 66 | 11,1 |
| Totgeburten | 5 | 0,8 |
| ohne Angabe | 0 | 0,0 |
| gesamt | 597 | 100,0 |

richtszeitraum (2012-2023: 3,91 % der Geburten; KI 3,82-3,99) erheblich über dem Konfidenzintervall liegt.

Von den 597 Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen kamen 522 Kinder lebend zur Welt (87,4 %). Dieser Anteil ist etwas geringer als im Berichtszeitraum (2012-2023: 88,3 %). 2024 verstarben von den 522 Kindern 2,1 %, sieben Kinder in der ersten Lebenswoche, zwei im ersten Lebensmonat und zwei weitere unter einem halben Jahr. Durchschnittlich verstarben im Berichtszeitraum 2,9 % der lebend geborenen Kinder mit großen Fehlbildungen. Im letzten und in diesem Jahr war der Anteil besonders niedrig (2023: 1,5 %; 2024: 2,1 %). Der Anteil der überlebenden Kinder an allen Kindern/Feten lag 2024 bei von großen Fehlbildungen Betroffenen bei 85,6 % und gleicht dem Anteil von 2012-2023 (85,7 %).

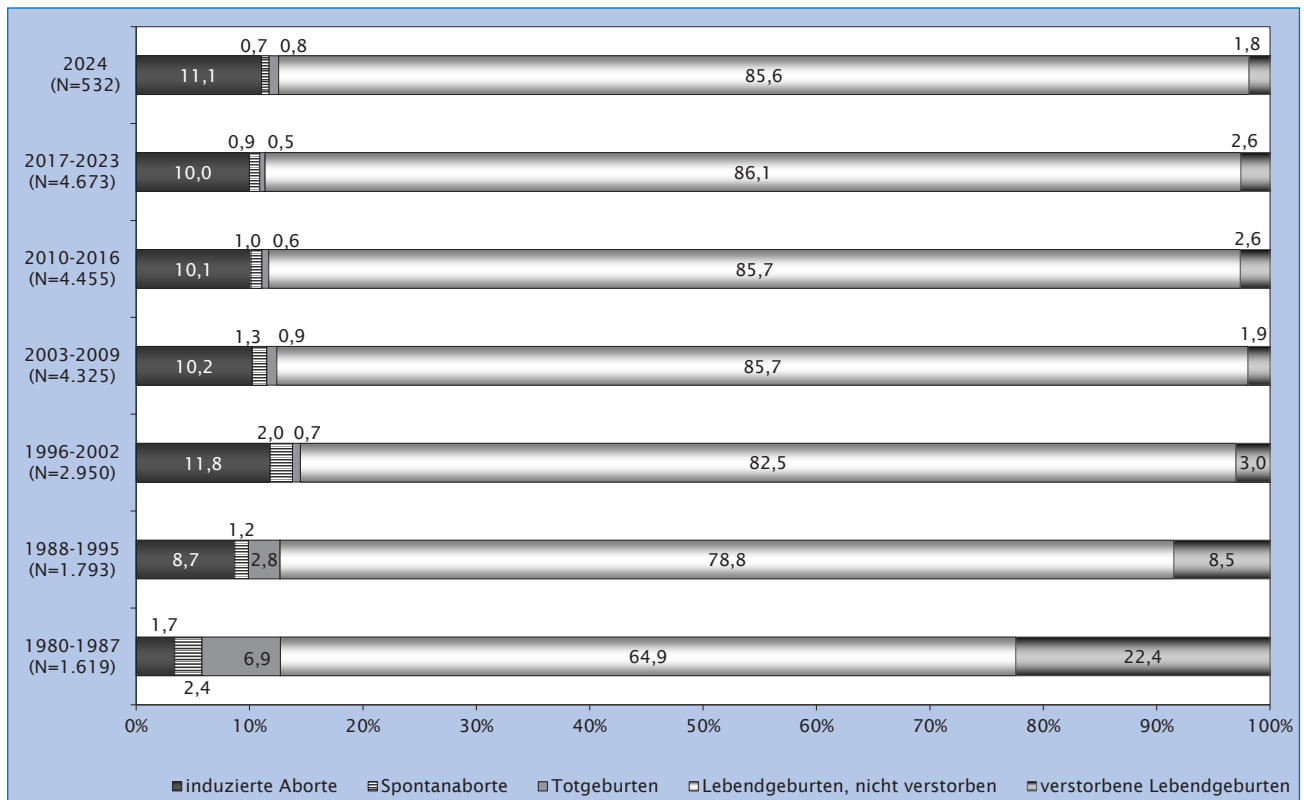


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Fünf Kinder mit großen Fehlbildungen wurden 2024 tot geboren. Das entspricht einem Anteil von 0,8 % der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen. Verglichen mit dem Berichtszeitraum (2012-2023: Ø 0,5 %) erscheint der Anteil als hoch, doch pendeln die Anteile zwischen 0,0 % (2015, 2021) und 1,0 % (2018).

Zum Geburtsjahr 2024 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Informationen zu vier Spontanaborten mit großen Fehlbildungen ab der 16. SSW übermittelt. Mit 0,7 % an allen Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen (2024) liegt der Anteil in der Größenordnung von 0,9 % des Berichtszeitraums (2012-2023).

Dem Geburtsjahr 2024 werden 66 abortierte Feten aus medizinischer Indikation mit großen Fehlbildungen zugerechnet (11,1 % von Schwangerschaften mit bestätigter angeborener großer Fehlbildung des Fetus). Dies sind anteilmäßig mehr Feten als im Durchschnitt der Jahre 2012-2023 (10,3 % der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen). In drei Jahren des Berichtszeitraums lag der Anteil der induzierten Aborte noch über dem diesjährigen Anteil (2014: 11,3 %; 2017: 11,3 %; 2018: 12,0 %).

Das Diagramm (Abb. 1 auf Seite 15) zeigt die Entwicklung der Schwangerschaftsausgänge von Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen seit Beginn der Datenaufzeichnungen im Fehlbildungsmonitoring im Jahr 1980. Dazu sind die Anteile der Schwangerschaftsausgänge über den

Gesamtzeitraum in sechs Abschnitten zu acht bzw. sieben Jahren zusammengefasst und zum Vergleich dem einzelnen aktuellen Jahr (2024) gegenübergestellt. Deutlich zu sehen ist, dass sich die Überlebensrate bei großen Fehlbildungen in den ersten ca. 20 Jahren drastisch verbessert und dann weitere ca. 20 Jahre zwischen 85 und 87 % bewegt. Parallel dazu hat sich die Rate der induzierten Aborte um die Jahrtausendwende, wahrscheinlich mit dem zunehmenden Einsatz qualitativ hochwertiger Ultraschalldiagnostik, auf über 10 % erhöht. Gleichzeitig ist auch der Anteil der Totgeborenen und nachgeburtlich Verstorbenen deutlich zurückgegangen. Bei den Spontanaborten ist der Rückgang erst ab Mitte der 2000er-Jahre zu erkennen. Zwischen Anfang der 2000er-Jahre und 2022 bleibt der Anteil der Spontanaborte, tot geborenen oder verstorbenen Kinder zusammengenommen relativ stabil. Ob es, wie 2023 und 2024, zukünftig weniger Babys gibt, die versterben, bleibt zu beobachten.

Die Fehlbildungsrate gibt den Anteil aller dem Fehlbildungsmonitoring gemeldeten Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen der zur Geburt in Sachsen-Anhalt lebenden Mütter in Bezug auf die laut Statistischem Landesamt geborenen Kinder des Bundeslandes an. Für das Geburtsjahr 2024 errechnete sich für Sachsen-Anhalt eine Prävalenz für Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen von 4,7 % der Geburten.

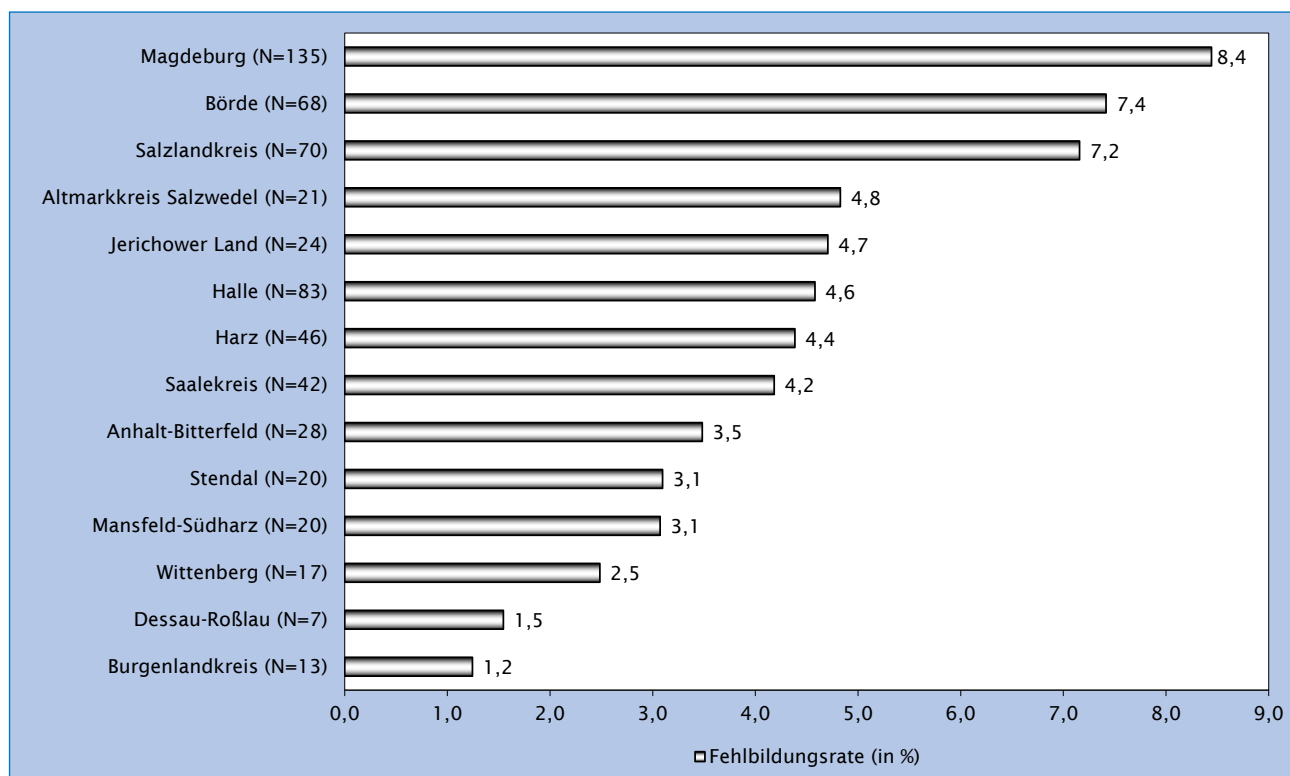


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

Zwischen den Prävalenzen der einzelnen Land- und Stadtkreise sind deutliche Unterschiede zu sehen, die einerseits von der Meldequantität der verschiedenen Geburtskliniken im Bundesland als auch der Triage der Schwangeren bei Auffälligkeiten in der Schwangerschaft hin zu nicht meldenden Kliniken außerhalb Sachsen-Anhalts abhängen.

Die ermittelte Fehlbildungsrate für große Fehlbildungen ist im Bundesland in der Stadt Magdeburg für 2024

(8,4 %) als auch im Berichtszeitraum (2012-2023: 7,1 %) am höchsten. Die niedrigste Fehlbildungsrate ist 2024 in Burgenlandkreis (1,2 %) festzustellen. Im Burgenlandkreis wurden zwischen 2012 und 2023 stets geringe Fehlbildungsraten (Minimum 2015: 1,3 %, Maximum 2019: 2,1 %) verzeichnet. Zu vermuten ist, dass Schwangere, die nicht mehr in Zeit entbinden können, zum Teil in Gera (Thüringen) entbinden.

7 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in Sachsen-Anhalt (N=224)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | |
|----------------|----------------------------|-----------------------------|
| | Anzahl | Fehlbildungsrate (in %) |
| | 244 | 1,78 |
| Sachsen-Anhalt | Berichtszeitraum 2012-2023 | |
| | Fehlbildungsrate (in %) | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 1,63 | 1,57 - 1,69 |

Zum Berichtsjahr 2024 gingen im Fehlbildungsmonitoring Meldungen zu 597 Kindern und Feten mit angeborenen großen Fehlbildungen ein. Davon waren 224 Kinder/Feten von multiplen congenitalen Anomalien (MCA), mindestens aber von zwei großen Fehlbildungen, betroffen. Bezogen auf die im Jahr 2024 in Sachsen-Anhalt 12.587 lebend und tot geborenen Kinder errechnet sich eine Jahresprävalenz für MCA von 1,8 % der Geburten. Nach einem sehr niedrigen Wert im Vorjahr (2023: 1,5 %), zeigt sich die aktuelle Prävalenz für MCA deutlich über der oberen Grenze des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2012-2023: 1,63 % der Geburten; KI 1,57-1,69). Von allen Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen war 2024 gut ein Drittel (37,5 %) von multiplen Fehlbildungen betroffen, im Berichtszeitraum waren es 41,7 % der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen.

156 Kinder/Feten, d. h. 69,6 % der Kinder/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien, wurden 2024 lebend geboren. Davon verstarben 3,8 % der Kinder: fünf Kinder innerhalb der ersten Lebenswoche und ein Kind lebte

| Schwangerschaftsausgang | Anzahl | Anteil (in %) |
|---|------------|---------------|
| Lebendgeburten | 156 | 69,9 |
| davon Lebendgeburten bis zum 7. Lebenstag verstorben | 5 | 2,2 |
| davon Lebendgeburten nach dem 7. Lebenstag verstorben | 1 | 0,4 |
| Spontanaborte ab der 16. SSW | 2 | 0,9 |
| induzierte Aborte | 62 | 27,7 |
| Totgeburten | 4 | 1,8 |
| ohne Angabe | 0 | 0,0 |
| gesamt | 224 | 100,0 |

etwas mehr als vier Monate. Die Überlebenschance von allen Kindern/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien beträgt 67,0 %. In den Jahren 2012-2023 wurden 77,0 % der von multiplen Fehlbildungen betroffenen Kinder/Feten lebend geboren, wovon 94,1 % das erste Jahr überlebten. Unter allen Kinder/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien beträgt die Ein-Jahres-Überlebensrate 72,4 % (2012-2023).

Im Berichtszeitraum (2012-2023) wurde bei 21,0 % der Feten mit MCA die Schwangerschaft aktiv durch eine induzierte Abruption beendet. Zum Geburtsjahr 2024 wurden deutlich mehr (27,7 %) der Schwangerschaften der 224 von MCA-Betroffenen terminiert. Auch im Vorjahr lag der Anteil (2023: 23,3 %) über dem üblichen Wert.

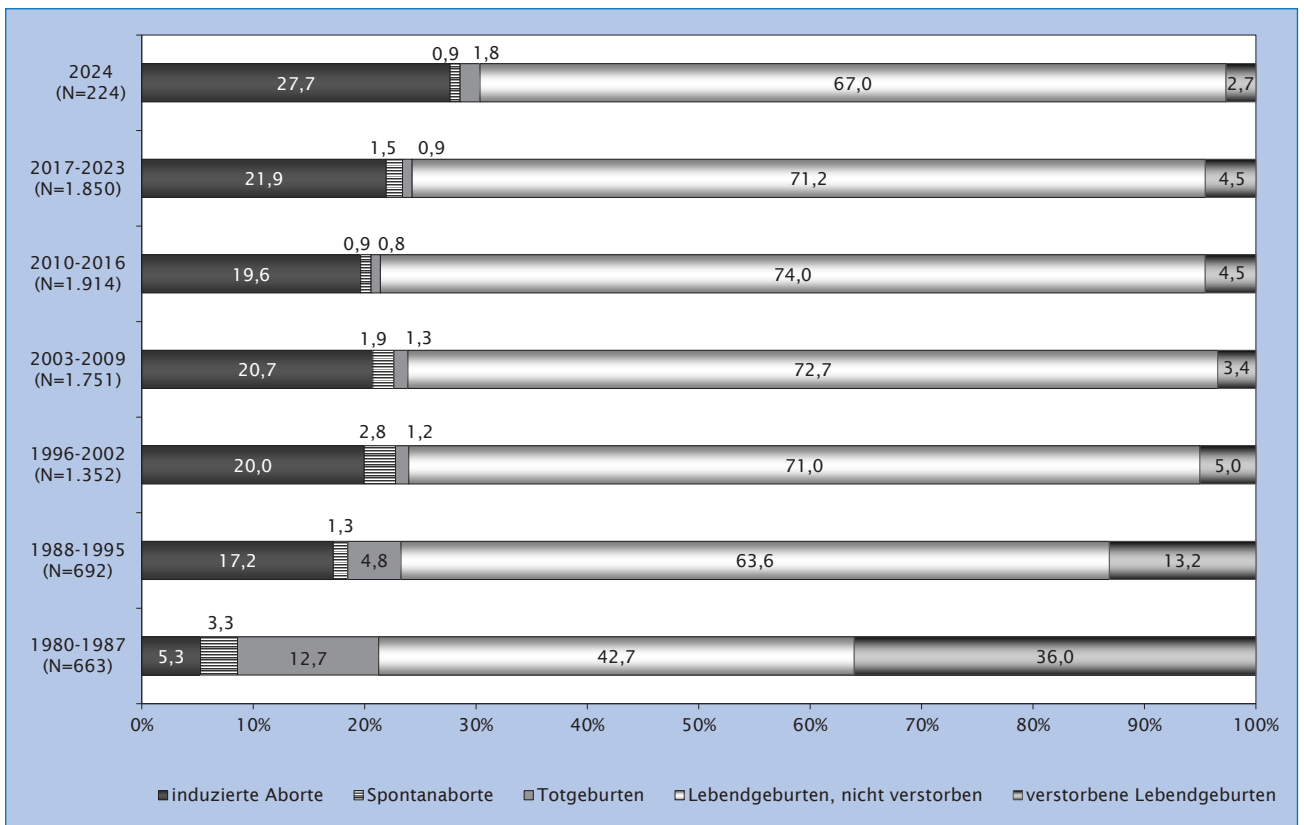


Abb. 3: Schwangerschaftsausgänge bei Kindern/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

2024 endeten zwei Schwangerschaften von Feten mit MCA durch Spontanabort und vier Kinder wurden tot geboren, zusammengefasst entspricht das einem Anteil von 2,7 % der Kinder und Feten mit MCA. Im Mittel der Jahre 2012-2023 lag dieser Anteil bei 2,0 %.

Das Diagramm (Abb. 3 auf Seite 17) gibt einen Überblick über die Schwangerschaftsausgänge bei MCA im Verlauf der letzten 45 Jahre. Die prozentualen Anteile der Schwangerschaftsausgänge sind in Zeitabschnitten zu acht bzw. sieben Jahren gegenüber den Anteilen im aktuellen Jahr (2024) dargestellt. Wie bei den Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (Kapitel 6) zeigt sich auch bei

den Kindern/Feten mit MCA-Fehlbildungen in den ersten 20 Jahren ein starkes Absinken der Anteile der lebend geborenen verstorbenen Kinder, der Totgeburten und der Spontanaborte, wohingegen sich der Anteil der induzierten Aborte vervielfacht und der Anteil der Überlebenden stark anwächst. Danach folgt für gut 20 Jahre ein mehr oder weniger stabiles Verhältnis der Schwangerschaftsausgänge. Der in den letzten beiden Jahren beobachtete Anstieg des Anteils der induzierten Aborte bei Feten mit MCA zu Ungunsten der anderen Schwangerschaftsausgänge kann noch nicht gewertet werden, bleibt aber unter Beobachtung.

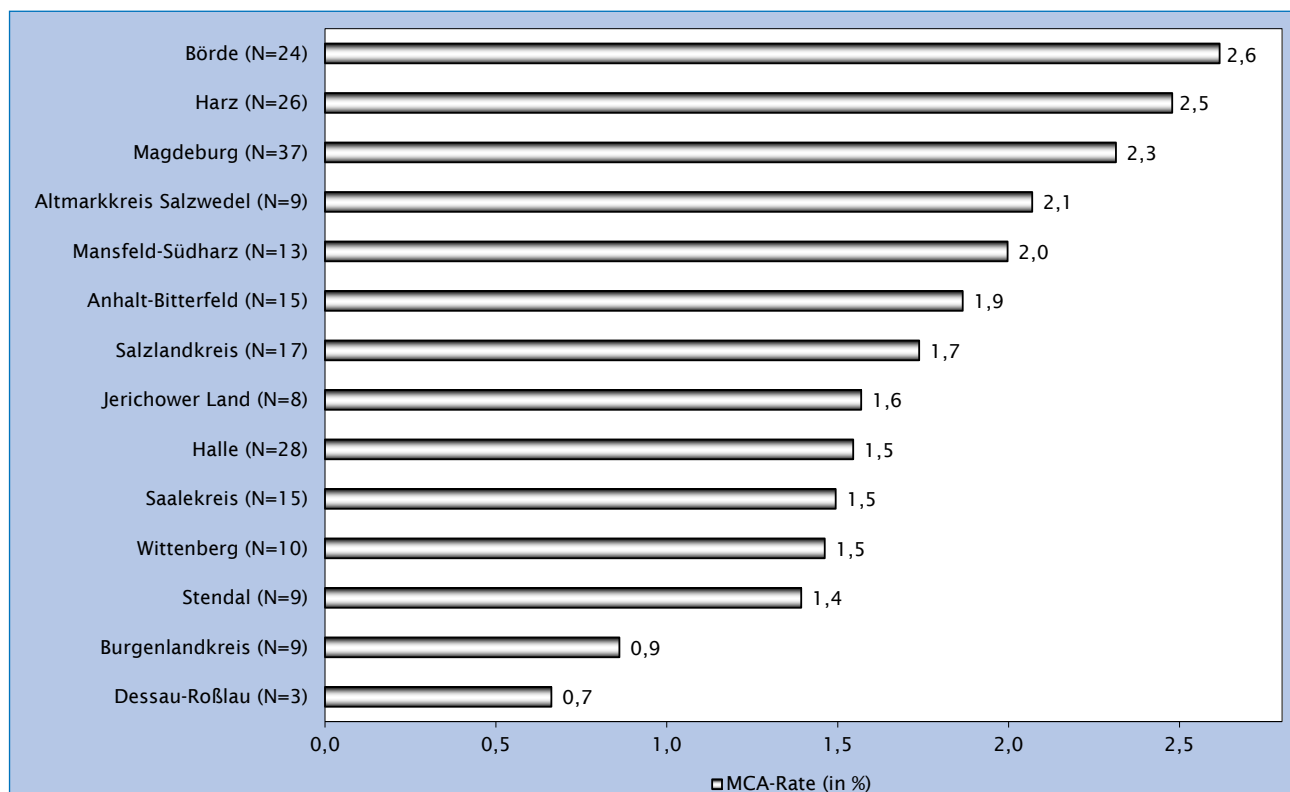


Abb. 4: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

224 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) wurden dem Fehlbildungsmonitoring zum Geburtsjahr 2024 übermittelt. Das entspricht einer ungewöhnlich hohen Prävalenz von 1,8 % der Geburten Sachsen-Anhalts.

In den Land- und Stadtkreisen werden unterschiedlich hohe Raten registriert. Sie bewegen sich 2024 zwischen

einer sehr hohen Prävalenz im Landkreis Börde (2,6 % der Geburten) und einem sehr niedrigen Wert im Stadtkreis Dessau-Roßlau (0,7 % der Geburten). Der niedrige Wert für den Stadtkreis Dessau-Roßlau kann für eine Untererfassung sprechen. Aus dem Städtischem Klinikum Dessau erhielt das Fehlbildungsmonitoring nur von weniger als 0,5 % der Geburten des Klinikums eine Fehlbildungsmeldung.

8 Pränatale Sonografiebefunde

Nur zu einem kleinen Teil gelangen die von Gynäkologen Sachsen-Anhalts erhobenen pränatalen Ultraschallbefunde zum Fehlbildungsmonitoring (zum Geburtsjahrgang 2024: 5,0 % der Geburten). Der überwiegende Teil sind Ergebnisse der Fetalsonografie der Fein- bzw. Pränataldiagnostiker. 355 der Befunde erwiesen sich als positiv, darunter waren Softmarker, Fehlbildungen und Anomalien. 270 der insgesamt 625 Einsendungen enthielten Normalbefunde.

Für die beim pränatalen Ultraschall erkannten und dem Fehlbildungsmonitoring zugesandten Befunde zu Softmarkern gibt die folgende Tabelle mit den nach Häufigkeit geordneten Softmarkern einen Überblick. Bei 133 Feten wurde ein Softmarker, bei 38 Feten wurden zwei Softmarker und bei 16 Feten mindestens drei Softmarker gesehen. Zu berücksichtigen ist, dass es noch mehr pränatale Softmarkerbefunde von gesund geborenen Kindern gibt, die jedoch nicht gemeldet wurden.

Folgende Softmarker wurden gemeldet: (Mehrfachnennungen möglich)

| pränatale Sonografiebefunde | Anzahl der Kinder/Feten |
|--|-------------------------|
| Pyelektasie | 41 |
| singuläre Nabelschnurarterie | 35 |
| hypoplastisches Nasenbein | 24 |
| Nackenödem | 23 |
| Hydrops fetalis | 22 |
| vergrößerte Nackentransparenz | 20 |
| Polyhydramnion | 18 |
| Oligo-/Anhydramnion | 18 |
| grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel | 14 |
| white spots | 12 |
| echogener Darm | 10 |
| Verkürzung der Röhrenknochen | 10 |
| Plexus choroideus Zysten | 7 |
| überlappende Finger | 3 |
| Double-Bubble-Phänomen | 2 |
| auffällige Kopfform | 1 |
| Sandalenlücke | 1 |
| persistierende rechte Umbilikalvene | 1 |

Wie in den letzten beiden Jahren wurde die Pyelektasie auch 2024 am häufigsten (41 x) entdeckt. Der Softmarker gab bei 24 Kindern und Feten, die postnatal Fehlbildungen am Harntraktsystem hatten, das erste Signal auf diese mit voranschreitender Schwangerschaft oft zunehmenden Störungen oder Fehlbildungen. Bei zehn Kindern

mit fetal nur milder Pyelektasie war diese nachgeburtlich unerheblich. Dreimal lag kein Postnatalbefund vor und 4-mal war der postnatale Befund unvollständig.

Der zweithäufigste Softmarker war 2024 die singuläre Nabelschnurarterie (2024: 35 x). Sie gilt, vor allem, wenn noch mehr Marker zu finden sind, als Hinweis für chromosomale oder strukturelle Aberrationen und wurde zum Geburtsjahr 2024 bei 35 Kindern/Feten gesehen. Fünf davon waren von einer Chromosomenstörung betroffen.

Bei 24 Kindern/Feten wurde zum Geburtsjahr 2024 beim Pränatalultraschall ein hypoplastischer Nasenbeinknochen beschrieben. Auch dieser Softmarker zeigt oftmals Chromosomenstörungen an und wurde 11-mal bei einem Down-Syndrom und je einmal bei einem Patau-Syndrom und einem Wolf-Hirschhorn-Syndrom gesehen.

Bei über der Hälfte (57,5 %) der 355 Feten mit auffälligem Befund der pränatalen Ultraschalluntersuchungen wurden Softmarker oder intrauterine Wachstumsstörungen entdeckt. Knapp zwei Drittel der Feten wiesen vorgeburtlich große Fehlbildungen (61,7 %) auf. Für 16 sonografische Pränatalbefunde liegt postnatal keine Bestätigung vor, da dem Fehlbildungsmonitoring für diese Feten keine Angaben zum Schwangerschaftsausgang übersandt wurden.

Die Tabelle auf der nächsten Seite zeigt die bei Feten des Geburtsjahrgangs 2024 während der Schwangerschaft bei sonografischen Untersuchungen entdeckten und dem Fehlbildungsmonitoring übermittelten, eindeutig definierten Indikatorfehlbildungen. In Spalte drei der Tabelle sind die postnatal genau verifizierten Fetalbefunde aufgeführt, die im Vergleich einen Hinweis auf die Güte der pränatalen Ultraschalldiagnostik geben und Bestandteil der Auswertungen zur Häufigkeit von Indikatorfehlbildungen (Kapitel 10) sind.

Zu 355 Feten wurde dem Fehlbildungsmonitoring ein auffälliger Befund der pränatalen Ultraschalluntersuchung mitgeteilt. Bei 84 Feten wurden sonografisch insgesamt 95 Indikatorfehlbildungen diagnostiziert. Dabei waren 72 Feten von einer, acht Feten von zwei und vier Feten von drei Indikatorfehlbildungen betroffen. Wie in vielen Vorjahren wurde auch zum Geburtsjahrgang 2024 die Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pränatal am häufigsten (2024: 16 x) gefunden.

Zum Geburtsjahrgang 2024 wurden von den 95 Pränatalbefunden postnatal 73 bestätigt (76,8 %). Dies war für die Indikatorfehlbildungen Anencephalie, Encephalocele, Arhinencephalie/Holoprosencephalie, Linksherzhypoplasie, Aortenisthmusstenose, Gaumenspalte, Rectum- und Analatresie/-stenose, Potter-Sequenz, Zystennieren und Gastroschisis der Fall.

Sechs pränatalsonografisch diagnostizierte Indikatorfehlbildungen (6,3 %) wurden nicht 1 : 1 als Indikatorfehlbildungen bestätigt. Bei den Kindern wurden jedoch nach der Geburt schwere Fehlbildungen am gleichen Organsystem festgestellt: Ein Kind mit Verdacht auf Dandy-Walker-Syndrom, zeigte eine Kleinhirnhypoplasie und nur eine Megazisterna magna. Bei zwei Kindern wurde die Pränataldiagnose Fallot-Tetralogie nicht bestätigt.

| Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall) | Anzahl auffälliger Pränatalbefunde | | | |
|---|------------------------------------|------------------------------|-----------------------------------|---|
| | gesamt | postnatal genau bestätigt | nicht bestätigt, aber ähnlich* | ohne vorliegenden postnatalen Befund |
| Anencephalie | 2 | 2 | - | - |
| Spina bifida | 3 | 2 | - | 1 |
| Encephalocele | 1 | 1 | - | - |
| Microcephalie | 3 | 1 | - | 1 |
| congenitaler Hydrocephalus | 3 | 2 | 1 | - |
| Arhinencephalie/Holoprosencephalie | 2 | 2 | - | - |
| Anophthalmie/Microphthalmie | 1 | - | - | 1 |
| Fallot-Tetralogie | 2 | - | 2 | - |
| Transposition der großen Gefäße | 4 | 3 | 1 | - |
| Linksherzhypoplasie-Syndrom | 4 | 4 | - | - |
| Aortenisthmusstenose | 4 | 4 | - | - |
| Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte | 16 | 12 | 1 | 2 |
| Gaumenspalte | 1 | 1 | - | - |
| Oesophagusatresie | 4 | 2 | - | 1 |
| Rectum- und Analatresie/-stenose | 1 | 1 | - | - |
| Indifferentes Geschlecht | 1 | - | - | - |
| Potter-Sequenz | 2 | 2 | - | - |
| Nierenagenesie, einseitig | 5 | 4 | - | 1 |
| Zystennieren | 11 | 11 | - | - |
| Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten | 9 | 6 | - | 3 |
| Zwerchfellhernie | 2 | 1 | - | 1 |
| Omphalocele | 8 | 7 | - | 1 |
| Gastroschisis | 5 | 5 | - | - |
| Prune-belly-Sequenz | 1 | - | 1 | - |

* schwere Fehlbildung gleiches Organsystem

Eine pränatal erkannte Lippenpalte wurde der postnatal bekräftigten Holoprosencephalie zugeordnet. Bei einem Kind mit pränatal vermuteter Prune-belly-Sequenz und mehreren Fehlbildungen am harnableitenden System wurde nachgeburtlich eine LUTO (Lower Urinary Tract Obstruction) beschrieben.

Postnatal entkräftet wurde ein pränataler Befund einer minimalen Lippenpalte. Auch eine Microcephalie, die bei Arthrogryposis multiplex vermutet wurde, war postnatal nicht zu erkennen. Das Kind war small-for-gestational-age und der Kopfumfang zur Geburt nur wenig zu klein (-1.3 SD). Eine Oesophagusatresie erwies sich als ein großer zystischer Befund im Thorax. Bei einem Kind mit Patau-Syndrom, bei dem das Geschlecht in der 22. SSW nicht eindeutig festlegbar war, bestätigte sich das indifferente Geschlecht nicht.

Weitere sieben intrauterin gesehene Indikatorfehlbildungen wurden gemeldet, aber postnatal nicht abgesichert. Bei vier Kindern/Feten mit bestätigten Chromosomenstörungen (2 x Down-Syndrom, 1 x Patau-Syndrom, 1 x Ringchromosom 4) erhielten wir nach Schwangerschafts-ende nur den Schwangerschaftsausgang mitgeteilt, aber keine Information zu Begleitfehlbildungen. Bei einer VACTERL-Assoziation sind die postnatalen Fehlbildungen unvollständig angegeben, sodass eine linksseitige Nierenagenesie nicht verifiziert werden konnte. Zu weiteren fünf Feten existiert nur die Pränatalmeldung, der Schwangerschaftsausgang oder nachgeburtliche Befunde sind nicht bekannt. Alle zwölf, 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

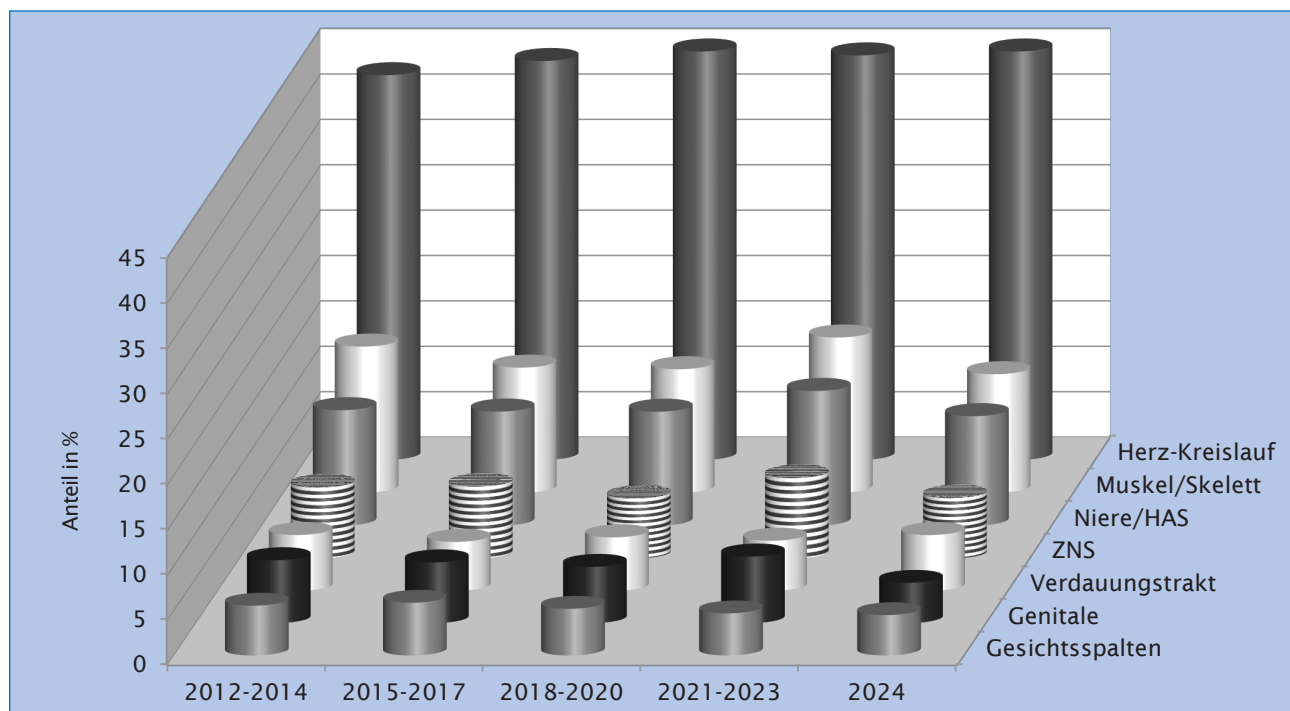


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (gruppiert)

In Abbildung 5 ist das Vorkommen großer Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt im Berichtszeitraum an den wichtigsten Organsystemen als prozentualer Anteil von allen Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (2012-2023: 7.777) dargestellt. In vier 3-Jahresabschnitten ist die Entwicklung über die Jahre 2012 bis 2023 gegenüber dem Jahr 2024 zu sehen. Bei 597 Kindern/Feten wurden zum Geburtsjahr 2024 große Fehlbildungen festgestellt (Kapitel 6). Diese Kinder/Feten wiesen zu knapp zwei Dritteln (373 Kinder/Feten) eine isolierte Fehlbildung auf und zu gut einem Drittel (224 Kinder/Feten) Fehlbildungen an mehr als einem Organsystem (Kapitel 7). Durchschnittlich lag im Berichtszeitraum (2012-2023) der Prozentsatz an Kindern/Feten mit MCA bei 41,7 %. Im Diagramm sind multipel fehlgebildete Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen an mehr als einem der dargestellten Organsysteme mehrfach berücksichtigt.

Das weitaus am häufigsten von Fehlbildungen betroffene Organsystem ist das Herz-Kreislaufsystem. Von allen Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen wiesen 44,0 % (2012-2023) eine Herzfehlbildung auf. Der aktuelle Wert (2024: 48,9 %) befindet sich deutlich über dem Mittel der Vorjahre.

Schwere Fehlbildungen am Muskel-Skelett-System treten am zweithäufigsten auf (2012-2023: 14,2 % aller Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen). 2024 wurde bei 13,1 % eine Fehlbildung am Muskel-Skelett-System gesehen. Dieser Anteil liegt zwar erheblich über dem vorjährigen Minimalanteil (2023: 10,9 %), doch unter dem des Durchschnitts des Berichtszeitraums.

In ähnlicher Größenordnung, wie die Muskel-Skelett-Fehlbildungen, werden die Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege beobachtet. Auch sie liegen für 2024 mit 12,1 % der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen etwas unter dem Mittel der Jahre 2012-2023 (13,1 %).

Über die Jahre des Berichtszeitraums steigt der Anteil kaum merklich an.

Mit 6,7 % der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen wurden im Jahr 2024 bei etwas weniger Kindern/Feten als statistisch zu erwarten wären (2012-2023: 7,7 %) Fehlbildungen am ZNS diagnostiziert. Maximal waren 9,0 % (2021) betroffen. 2012-2023 bildeten Neuralrohrdefekte (9,3 pro 10.000 Geburten; Kapitel 10.1) und Hydrozephalien (5,5 pro 10.000 Geburten; Kapitel 10.6) zusammen etwa die Hälfte der ZNS-Fehlbildungen (30,2 pro 10.000 Geburten).

Auf ähnlichem Niveau, wie die Häufigkeit der ZNS-Fehlbildungen, zeigen sich die Fehlbildungen am Verdauungssystem. Sie wurden aktuell mit einem Anteil von 6,2 % (2024) im oberen Normbereich des Anteils der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen (2012-2023: 5,7 %) gesehen.

Im Jahr 2024 wiesen nur 4,5 % der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen schwerwiegende Fehlbildungen am Genitalsystem auf, ein Minimalwert im Berichtszeitraum. Zwischen 2012 und 2023 waren 6,6 % betroffen. Die Anteile (Maximum 2012: 7,7 %) schwanken jedoch stark.

Zu den Gesichtsspalten zählen hauptsächlich zwei Indikatorfehlbildungen, zu ca. zwei Dritteln die Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten (2012-2023: 12,5 pro 10.000 Geburten; Kapitel 10.14) und zu ca. einem Drittel die Gaumenspalten (2012-2023: 7,3 pro 10.000 Geburten; Kapitel 10.15). Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten wurden 2024 auffällig selten festgestellt (7,5 pro 10.000 Geburten). Das führt dazu, dass bei den Gesichtsspalten im Jahr 2024 der Anteil an allen Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (4,5 %) niedriger ist als im Durchschnitt der Jahre 2012-2023.

Die häufigsten Einzeldiagnosen 2024 (nur große Fehlbildungen)

| | ICD-10 | Diagnose | Kinder/Feten 2024* | | Kinder/Feten 2012-2023** | |
|-----|---------|--|--------------------|-------------------|--------------------------|-----------------------------|
| | | | Anzahl | Prävalenz /10.000 | Prävalenz /10.000 | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| 1. | Q21.1 | Vorhofseptumdefekt (ohne PFO) | 201 | 159,7 | 106,7 | 102,2 - 111,3 |
| 2. | Q21.0 | Ventrikelseptumdefekt | 65 | 51,6 | 48,5 | 45,5 - 51,7 |
| 3. | Q90. | Down-Syndrom (Trisomie 21) | 34 | 27,0 | 21,0 | 19,1 - 23,2 |
| 4. | H90. | Hörverlust durch Schalleitungs- oder Schallempfindungsstörung | 31 | 24,6 | 24,7 | 22,6 - 27,0 |
| 5. | Q62.3 | dilatative Uropathie II.-IV.°/Ureterocele | 26 | 20,7 | 24,8 | 22,7 - 27,1 |
| 6. | Q66.0 | Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß) | 23 | 18,3 | 13,9 | 12,3 - 15,6 |
| 7. | Q54. | Hypospadie | 22 | 17,5 | 21,6 | 19,6 - 23,7 |
| 8. | Q65.3-5 | Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/o. A. Seitigkeit) | 16 | 12,7 | 7,2 | 6,1 - 8,5 |
| 9. | Q63.0 | akzessorische Niere/Doppelanlage | 15 | 11,9 | 9,1 | 7,8 - 10,5 |
| 10. | Q61.4 | Nierendysplasie | 13 | 10,3 | 6,1 | 5,0 - 7,3 |
| 11. | Q37. | Lippen-Kiefer-Gaumenspalte | 11 | 8,7 | 9,7 | 8,4 - 11,2 |
| | Q25.4 | rechtsverlaufender Aortenbogen | 11 | 8,7 | 4,1 | 3,3 - 5,1 |
| 12. | Q69. | Polydactylie (präaxial und postaxial) | 10 | 7,9 | 11,0 | 9,6 - 12,6 |
| 13. | Q22.1 | Pulmonalklappenstenose | 9 | 7,2 | 6,7 | 5,6 - 7,9 |
| | Q21.2 | Defekte des Vorhof- und Kammerseptums (AVSD/ASD I) | 9 | 7,2 | 5,1 | 4,2 - 6,2 |
| | Q79.2 | Omphalocele | 9 | 7,2 | 3,9 | 3,1 - 4,8 |
| 14. | Q62.2 | Megaureter | 8 | 6,4 | 9,7 | 8,4 - 11,2 |
| | Q04.0 | Hypoplasie/Agnesie des Corpus callosum | 8 | 6,4 | 4,8 | 3,9 - 5,9 |
| | Q23.3 | Mitralklappeninsuffizienz | 8 | 6,4 | 4,6 | 3,7 - 5,7 |
| 15. | Q91.0-3 | Edwards-Syndrom (Trisomie 18) | 7 | 5,6 | 4,6 | 3,7 - 5,6 |
| | Q42.2-3 | Fehlen, Atresie und Stenose des Anus mit und ohne Fistel | 7 | 5,6 | 2,3 | 1,7 - 3,1 |
| | Q96. | Turner Syndrom | 7 | 5,6 | 2,4 | 1,7 - 3,1 |
| 16. | Q62.1 | Atresie und Stenose des Ureters | 6 | 4,8 | 8,7 | 7,5 - 10,1 |
| | Q60.0 | einseitige Nierenagenesie | 6 | 4,8 | 5,4 | 4,4 - 6,5 |
| | Q79.3 | Gastroschisis | 6 | 4,8 | 3,3 | 2,6 - 4,2 |
| | Q02. | Microcephalie | 6 | 4,8 | 4,6 | 3,7 - 5,7 |
| | Q36. | Lippenspalte | 6 | 4,8 | 2,8 | 2,1 - 3,6 |
| 17. | Q05. | Spina bifida | 5 | 4,0 | 5,3 | 4,4 - 6,4 |
| | Q35. | Gaumenspalte | 5 | 4,0 | 4,8 | 3,9 - 5,9 |
| | Q33.6 | Hypoplasie/Dysplasie der Lunge | 5 | 4,0 | 2,3 | 1,6 - 3,0 |
| | Q25.6 | Stenose der Arteria pulmonalis (periphere Pulmonalstenose) | 5 | 4,0 | 3,3 | 2,5 - 4,2 |

* bezogen auf 12.587 Geburten

** bezogen auf 199.154 Geburten

In der oben abgebildeten Tabelle sind die nach ihrer Prävalenz im Jahr 2024 geordneten 31 am häufigsten in

Sachsen-Anhalt vorkommenden großen Einzelfehlbildungen aufgeführt. Neben der aktuellen Jahresprävalenz,

die sich auf eine Grundgesamtheit von 12.587 Geburten in 2024 in Sachsen-Anhalt bezieht, ist die jeweilige Basisprävalenz (2012-2023: Grundgesamtheit: 199.154 Geburten) angegeben.

Wie jedes Jahr befindet sich an oberster Stelle der Tabelle der häufigsten Einzelfehlbildungen der Vorhofseptumdefekt. Mit weitem Abstand zu den anderen Fehlbildungen (2024: 159,7 pro 10.000 Geburten; 2012-2023: 106,7 pro 10.000 Geburten) wurde er 2024 vermehrt entdeckt. Darauf folgt im Berichtszeitraum knapp etwa halb so häufig, im Normbereich, eine weitere Herzfehlbildung, der Ventrikelseptumdefekt (2024: 51,6 pro 10.000 Geburten; 2012-2023: 48,5 pro 10.000 Geburten).

Drei Fehlbildungen, Down-Syndrom (2012-2023: 21,0 pro 10.000 Geburten), angeborenen Hörstörungen (2012-2023: 24,7 pro 10.000 Geburten) und dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele (2012-2023: 24,8 pro 10.000 Geburten) rangieren seit 2021 auf Platz drei bis fünf der Häufigkeitsliste. Das Down-Syndrom, wurde im aktuellen Jahr (2024) mit einer Prävalenz von 27,0 pro 10.000 Geburten wesentlich mehr als erwartet diagnostiziert. Die Prävalenz für angeborene Hörstörungen findet sich 2024 (24,6 pro 10.000 Geburten) unauffällig im Normbereich und die Prävalenz der dilatativen Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele zeigt sich, wie auch im letzten Jahr (2024: 20,7 pro 10.000 Geburten; 2023: 16,2 pro 10.000 Geburten), deutlich unterhalb der unteren Konfidenzgrenze der Basisprävalenz.

Obwohl Klumpfüße im Jahr 2024 bedeutend häufiger als erwartet bemerkt wurden (2024: 18,3 pro 10.000 Geburten; 2012-2023: 13,9 pro 10.000 Geburten), nehmen sie im Ranking einen üblichen Platz ein. Über die Jahre variieren die Prävalenzen jedoch stark zwischen minimal 6,5 (2013) und dem Maximum im aktuellen Jahr.

Für die Hypospadie (alle Schweregrade von glandulär bis scrotal) liegt 2024 die Prävalenz erheblich unter dem Erwartungswert und damit an siebenter Stelle der Liste (2024: 17,5 pro 10.000 Geburten 2012-2023: 21,6 pro 10.000 Geburten). Im letzten Jahr (2023) unterschritt sie mit 14,0 pro 10.000 Geburten den Toleranzbereich noch wesentlich stärker.

Auf Platz acht, mit einem Maximum im Berichtszeitraum, wurde die Hüftgelenkssubluxation (2024: 12,7 pro 10.000 Geburten; 2012-2023: 7,2 pro 10.000 Geburten) ungewöhnlich häufig beobachtet. Die Prävalenzen schwanken stark. Ein Minimalwert ergab sich mit 3,3 pro 10.000 Geburten im Jahr 2016.

An neunter und zehnter Stelle folgen 2024, erheblich zahlreicher als erwartet, zwei Nierenfehlbildungen, die akzessorische Niere (2024: 11,9 pro 10.000 Geburten; 2012-2023: 9,1 pro 10.000 Geburten) und die Nierendysplasie (2024: 10,3 pro 10.000 Geburten; 2012-2023: 6,1 pro 10.000 Geburten). Seit Beginn der 2000er Jahre war die Prävalenz für die Nierendysplasie nie so hoch.

Eine Jahresprävalenz von 8,7 pro 10.000 Geburten ergibt sich 2024 für zwei unterschiedliche Fehlbildungen. Während die Prävalenz für die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, die mit der Lippenspalte zusammen die Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte ausmacht, (Kapitel 10.14) dem Erwartungswert entspricht, ist die Jahresprävalenz für den rechtsverlaufenden Aortenbogen mit einem Maximalwert seit dem Jahr 2000 erheblich über der oberen Grenze des Konfidenz-

intervalls der Basisprävalenz (2012-2023: 4,1 pro 10.000 Geburten) zu finden.

Die Jahresprävalenz für Polydactylie (2024: 7,9 pro 10.000 Geburten) ist im mittleren Bereich der Basisprävalenz angesiedelt. Die Polydactylie tritt in zwei Ausprägungen, die auch zusammen auftreten können, auf: als postaxiale Polydactylie (2024: 6,4 pro 10.000 Geburten) und als die seltenere Form, die Indikatorfehlbildung präaxiale Polydactylie (2024: 1,6 pro 10.000 Geburten; Kapitel 10.27). Eine Jahresprävalenz (2024) von 7,2 pro 10.000 Geburten wurde für drei Fehlbildungen festgestellt: für die Pulmonalklappenstenose mit einer Prävalenz im Vertrauensintervall der Basisprävalenz und zweimal mit einer Jahresprävalenz stark über dem Normalniveau, für den AVSD/ASDI (2012-2023: 5,1 pro 10.000 Geburten) und die Indikatorfehlbildung Omphalocele (2012-2023: 3,9 pro 10.000 Geburten; Kapitel 10.30).

Mit 6,4 pro 10.000 Geburten zeigt sich beim Megaureter eine sehr niedrige aktuelle Prävalenz (2012-2023: 9,7 pro 10.000 Geburten). Bei der Hypoplasie/Agenesie des Corpus callosum (2012-2023: 4,8 pro 10.000 Geburten) als auch bei der Mitralklappeninsuffizienz (2012-2023: 4,6 pro 10.000 Geburten) ist die gleiche Jahresprävalenz im Vergleich zur der jeweiligen Basisprävalenz als außergewöhnlich hoch zu bewerten.

Drei Fehlbildungen rangieren 2024 mit einer Prävalenz von 5,6 pro 10.000 Geburten auf dem fünfzehnten Platz. Das Edwards-Syndrom, die zweithäufigste Trisomie, lässt sich mit einer Jahresprävalenz knapp unter der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz in üblicher Höhe einordnen. Die Atresie/Stenose des Anus (2012-2023: 2,3 pro 10.000 Geburten) und die Indikatorfehlbildung Turner Syndrom (2012-2023: 2,4 pro 10.000 Geburten; Kapitel 10.36) werden als seltene Fehlbildungen meist nicht in dieser Häufigkeitsliste aufgeführt. Für beide Fehlbildungen errechnet sich 2024 jeweils ein Maximalwert im Berichtszeitraum. Dabei übersteigt die aktuelle Jahresprävalenz den Normbereich signifikant.

Für fünf Fehlbildungen, davon zwei des HAS, ergibt sich 2024 eine aktuelle Prävalenz von 4,8 pro 10.000 Geburten. Für die Atresie/Stenose des Ureters liegt auch 2024, nach einem extrem niedrigen Wert im Vorjahr (2023: 1,5 pro 10.000 Geburten), die Prävalenz weit unterhalb des Toleranzbereiches der Basisprävalenz (2012-2023: 8,7 pro 10.000 Geburten). Für die einseitige Nierenagenesie ergibt sich eine aktuelle Prävalenz im Konfidenzintervall nahe der unteren Grenze. Mit gleicher Jahresprävalenz traten 2024 die Indikatorfehlbildung Gastroschisis (2012-2023: 3,3 pro 10.000 Geburten; Maximum 2014: 5,3 pro 10.000 Geburten; Kapitel 10.31) und die Lippenspalte (2012-2023: 2,8 pro 10.000 Geburten; Maximum 2018: 5,7 pro 10.000 Geburten) auf. Sie wurden erheblich häufiger als normal gesehen. Bei beiden Fehlbildungen werden die Maxima des Berichtszeitraums jedoch nicht erreicht. In üblicher Zahl zeigt sich die Microcephalie.

Mit einer Prävalenz von 4,0 pro 10.000 Geburten für 2024 endet die Liste der häufigsten Einzelfehlbildungen. Diese Jahresprävalenz ist für die Spina bifida, sonst etwas weiter oben in der Häufigkeitsliste, als deutlich unter der Basisprävalenz (2012-2023: 5,3 pro 10.000 Geburten; Kapitel 10.3) einzustufen. Für die Gaumenspalte und die Stenose der Arteria pulmonalis kommt die Prävalenz für 2024 der Basisprävalenz gleich. Für die Hypoplasie/Dysplasie der Lunge (2012-2023: 2,3 pro 10.000 Geburten) fällt sie als ungewöhnlich hoch auf. Die Jahreswerte im Berichtszeitraum sind jedoch sehr unstat.

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 eine Anencephalie oder eine Kombination mit einer Encephalocele vorliegt. Excludiert sind auch 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. Das Auftreten einer Anencephalie schließt die Encephalocele aus.

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%3Dihub>), 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:

Die Oesophagusatresie wird definiert als Fehlen oder durchgängige Verengung des Oesophagus mit oder ohne Trachealfistel.

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 Blasenektrophie.

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

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 (2012 bis 2023) liegt eine Gesamtanzahl von 199.154 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 2012-2023 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 8.699.092 Geburten (2012-2023) (Quelle: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en).

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 8 | 6,36 | ↓ |
| Berichtszeitraum 2012-2023 | | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 9,34 | | 8,05 - 10,78 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 10,76 | | 10,54 - 10,98 |

Zum Geburtsjahrgang 2024 wurde bei nur acht Kindern/Feten, wesentlich seltener als erwartet, ein Neuralrohrdefekt festgestellt. Die daraus bestimmte aktuelle **Jahresprävalenz von 6,4 pro 10.000 Geburten** liegt signifikant unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts für Neuralrohrdefekte.

Die neuralen Verschlussstörungen Anencephalie (Kapitel 10.2), Spina bifida (Kapitel 10.3) und Encephalocele (Kapitel 10.4) werden unter dem Begriff Neuralrohrdefekte zusammengefasst. Den größten Anteil bildet die Spina bifida (2012-2023: 57,0 % der Neuralrohrdefekte). Im Jahr 2024 waren zwei Feten von einer Anencephalie, fünf Kinder von einer Spina bifida und ein Fetus von einer Encephalocele betroffen.

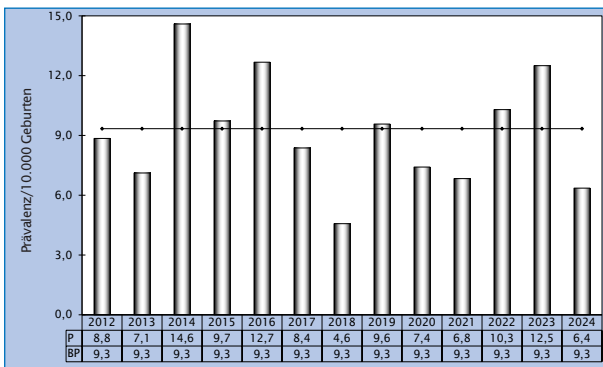


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2012

Von EUROCAT wird für die Neuralrohrdefekte eine Gesamtprävalenz von 10,8 pro 10.000 Geburten (2012-2023) angezeigt. Damit ist das Konfidenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt etwas unterhalb der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister

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.

zu finden, der obere Rand des Vertrauensbereiches von Sachsen-Anhalt überschneidet sich jedoch mit dem unteren Rand des Vertrauensbereiches der europaweiten Prävalenz. Die diesjährige niedrige Prävalenz Sachsens-Anhalts ist daher weit unter der europäischen Vergleichsprävalenz angesiedelt.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|---|
| Schwangerschaftsausgang | 3 x Lebendgeburt 2 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 3 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 3 x männlich 3 x weiblich 1 x unbestimmt 1 x keine Angabe |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 4 x MCA 4 x isoliert |

Fünf Kinder mit Neuralrohrdefekt wurden 2024 lebend geboren. Zwei davon verstarben am dritten Lebenstag. Außerdem wurde die Schwangerschaft dreimal vorzeitig beendet (2024: 37,5 %, 2012-2023: 72,0 % der Kinder/Feten mit Neuralrohrdefekt).

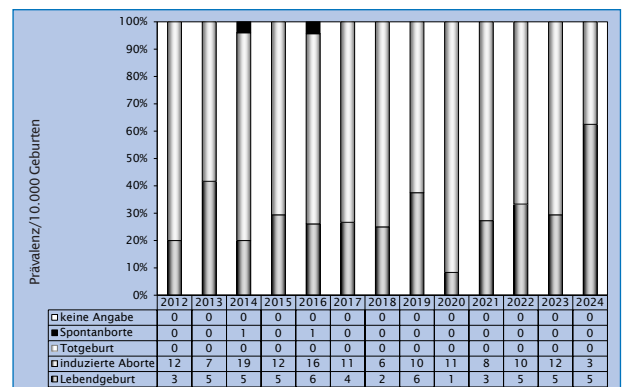


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit einem Neuralrohrdefekt pro 1.573 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, Schlee 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. DOI: 10.1002/bdr2.1714](#)

10.2 Anencephalie (Q00.)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|---------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 2 | 1,59 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 2,76 | 2,08 - 3,59 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 4,35 | 4,22 - 4,50 | |

Im Berichtszeitraum zeigte sich zum Geburtsjahr 2024 für die Anencephalie die zweitniedrigste **Jahresprävalenz (1,6 pro 10.000 Geburten)** und damit ein Wert deutlich unterhalb der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2012-2023: 2,8 pro 10.000 Geburten). Ein fast dreimal so hoher Maximalwert der Prävalenz wurde 2014 registriert (4,7 pro 10.000 Geburten). Bei den Kindern/Feten des Geburtsjahrgangs 2024 wurde zweimal die Indikatorfehlbildung Anencephalie gesehen.

Das Vertrauensintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts für die Anencephalie liegt unter der von EUROCAT bereitgestellten durchschnittlichen Prävalenz (2012-2023: 4,4 pro 10.000 Geburten). Der diesjährige Prävalenzwert Sachsen-Anhalts befindet sich daher weit unter der unteren Konfidenzgrenze der von EUROCAT angegebenen Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

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

Bei beiden Feten mit Exencephalie wurde der Nichtverschluss des Neuroporus anterior schon beim pränatalen Ultraschall in der 12. bzw. 15. SSW entdeckt.

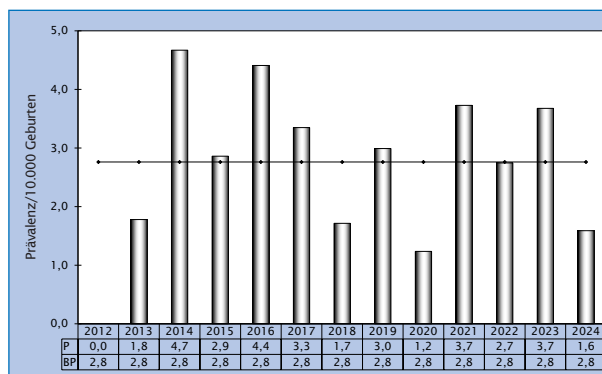


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Anencephalie pro 6.294 Geburten beobachtet.

10.3 Spina bifida (Q05.)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 5 | 3,97 | ↓ |
| Berichtszeitraum 2012-2023 | | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 5,32 | | 4,36 - 6,44 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 5,13 | | 4,98 - 5,28 |

Bei fünf im Jahr 2024 in Sachsen-Anhalt geborenen Kindern wurde eine Spina bifida festgestellt. Daraus errechnet sich eine **Prävalenz** für 2024 von **4,0 pro 10.000 Geburten**. Die diesjährige Jahresprävalenz liegt signifikant unter dem Normbereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2012-2023: 5,3 pro 10.000 Geburten).

EUROCAT weist über den Berichtszeitraum für die Indikatorfehlbildung Spina bifida eine ähnlich hohe Gesamtprävalenz (2012-2023: 5,1 pro 10.000 Geburten) aus. Das Intervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt ist breiter und überspannt aufgrund der kleineren Anzahlen das der europäischen Fehlbildungsregister, doch die Werte liegen auf gleichem Niveau.

zusätzliche Angaben:

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

Nur bei einem Kind trat die Spina bifida isoliert auf. Zwei Kinder mit mehreren lebensbegrenzenden Fehlbildungen verstarben in den ersten zwei Tagen nach der Geburt. In der 22. bzw. 23. SSW wurde bei zwei Kindern die Spina bifida vorgeburtlich entdeckt. Dreimal wurde sie erst nach der Geburt erkannt, davon zweimal nach unauffälliger Schwangerschaft und einmal nahm die Mutter keine Vorsorgeuntersuchungen wahr.

Während der Schwangerschaft entwickelten zwei Kinder infolge der Spina bifida eine Hydrocephalie. Bei einem Kind war die Spina bifida lumbal, bei zwei Kindern lumbosacral und bei einem weiteren sacral ausgeprägt. Bei einem Fall lag eine Lipomyelomeningocele vor, deren Lokalisation nicht angegeben war.

Ungewöhnlich ist, dass in diesem Jahr alle von Spina bifida Betroffenen lebend geboren wurden. Zwischen 2012 und 2023 wurden 63,2 % der Schwangerschaften von Feten mit Spina bifida vorzeitig beendet. Im Berichtszeitraum (2012-2023) traten keine Totgeburten oder Spontanaborte auf. 4,7% der lebend geborenen Kinder (2012-2023: 5) verstarben.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: bds. Nierendysplasie, Kleinhirnhypoplasie, Plattfüßen, dilatierten Hirnventrikeln, mandibulärer Micrognathie
- OEIS-Komplex mit: Omphalocele, Analtresie, Harnblasenekstrophie, indifferentem Geschlecht, Schädigung des Fetus durch Abusus der Mutter (Medikamente, Cannabis, Alkohol und Nikotin)
- Tethered cord Syndrom mit: Syringomyelie, Diastematomyelie, nicht descendiertem Hoden links
- Leukämie

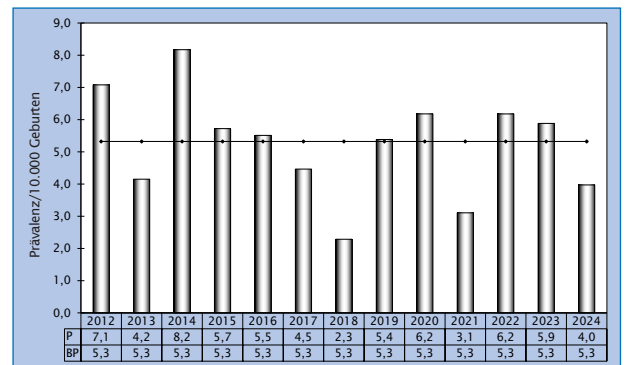


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2012

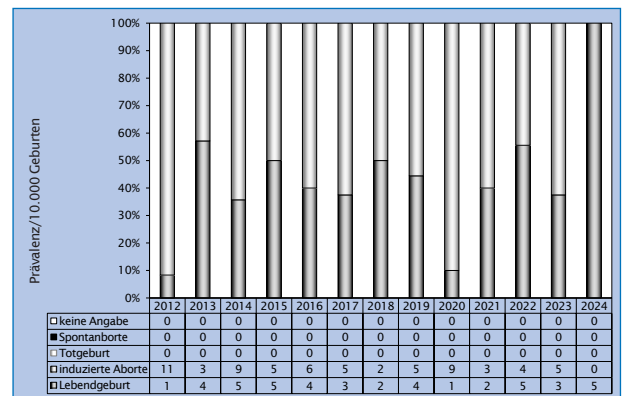


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Spina bifida pro 2.517 Geburten beobachtet.

10.4 Encephalocele (Q01.)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 1 | 0,79 | ↘ |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | | |
| 1,26 | 0,81 - 1,85 | | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 1,28 | 1,20 - 1,35 | |

Nach einem Maximalwert der Jahresprävalenz im Berichtszeitraum im letzten Jahr (2023: 2,9 pro 10.000 Geburten) wurde in diesem Jahr nur bei einem Fetus aus Sachsen-Anhalt (**2024: 0,8 pro 10.000 Geburten**) die Indikatorfehlbildung Encephalocele diagnostiziert. Die Prävalenzen schwanken stark, da die Anzahlen gering sind und die Encephalocele nicht jedes Jahr, wie 2020 und 2021, befundet wird. Die aktuelle Prävalenz befindet sich leicht unter dem Toleranzbereich der Basisprävalenz (2012-2023: 1,3 pro 10.000 Geburten).

Beim Vergleich der Prävalenzen für Sachsen-Anhalt mit der von EUROCAT zur Verfügung gestellten europäischen Prävalenz (2012-2023: 1,3 pro 10.000 Geburten) liegt die diesjährige Prävalenz Sachsens-Anhalts weit darunter, doch beide Konfidenzintervalle der Prävalenzen

für den Zeitraum von 2012-2023 haben näherungsweise ein gleiches Niveau. Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts umfasst jedoch aufgrund kleinerer Anzahlen einen größeren Sicherheitsbereich.

zusätzliche Angaben:

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

Die occipitale Encephalocele wurde in der 23. SSW pränatal diagnostiziert.

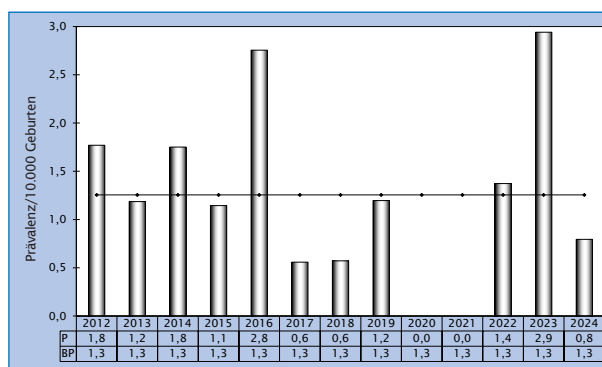


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Encephalocele in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Encephalocele pro 12.587 Geburten beobachtet.

10.5 Microcephalie (Q02.)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|---------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 6 | 4,77 | ↔ |
| EUROCAT (Full members) | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 4,62 | 3,72 - 5,66 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 2,44 | 2,34 - 2,55 | |

Im Geburtsjahr 2024 wurden dem Fehlbildungsmonitoring sechs Kinder mit Microcephalie gemeldet. Die sich daraus errechnete **Jahresprävalenz (4,8 pro 10.000 Geburten)** für die Indikatorfehlbildung rangiert im mittleren Normbereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2012-2023: 4,6 pro 10.000 Geburten).

Bei einem Kind zeigte sich, unter Berücksichtigung von Gestationsalter und Geschlecht, schon zur Geburt ein um mehr als -2 SD von der Norm abweichender Kopfumfang. Oft wird der deutlich zu kleine Kopf erst im Verlauf des ersten Lebensjahres mit der Nicht-Entwicklung von Gehirn und Schädel diagnostiziert. Vier Kinder entwickelten im ersten Lebensjahr eine Abweichung vom Normkopfumfang um mehr als -3 SD. In einem Fall ist eine CMV-Primär-Infektion im 1. Trimenon als ursächlich anzunehmen.

Das Fehlbildungsmonitoring prüft die gemeldeten Microcephalie-Diagnosen mit den von der INTERGROWTH-21st-Projekt-Studie angegebenen, international verwendeten Perzentilen-Kurven (International Standards for Size at Birth).

Die Konfidenzintervalle der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (2,4 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 2024 stark über dieser.

zusätzliche Angaben:

| | |
|-------------------------------------|------------------------------|
| Schwangerschaftsausgang | 6 x Lebendgeburt |
| Geschlecht | 1 x männlich 5 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 4 x MCA 2 x isoliert |

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: PFO bei Reifgeborenem
- Epilepsie, Glykogenose Typ 0b, ASD II, Megaureter links
- PFO und hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Reifgeborenem
- Cytomegalievirusinfektion, Anämie

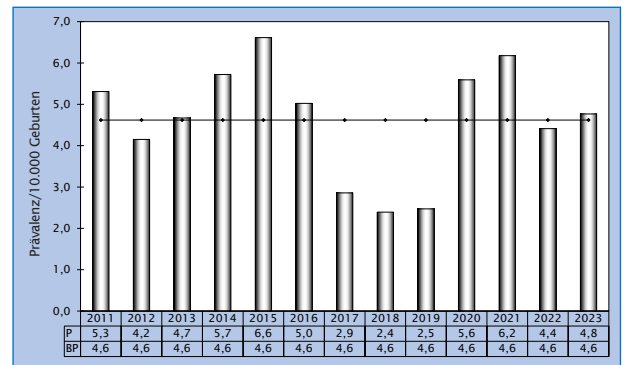


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Microcephalie pro 2.098 Geburten beobachtet.

10.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 4 | 3,18 | ↓ |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 5,47 | | 4,49 - 6,60 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 5,10 | 4,95 - 5,25 | |

Wenn sich vorgeburtlich eine Hydrocephalie ausbildet, so wird sie nur dann der Indikatorfehlbildung congenitale Hydrocephalie zugerechnet, wenn sie nicht im Zusammenhang mit einem Neuralrohrdefekt, wie z. B. einer Spina bifida (Kapitel 10.3), steht.

Wie für das Jahr 2023, bei dem sich ein Minimalwert der Jahresprävalenz seit 2012 ergab, ist auch für 2024 die **Prävalenz** der congenitalen Hydrocephalie (2023: 2,9 pro 10.000 Geburten; **2024: 3,2 pro 10.000 Geburten**) als sehr niedrig zu bewerten. Die diesjährige Jahresprävalenz (2024) unterschreitet beträchtlich die Basisprävalenz (2012-2023: 5,5 pro 10.000 Geburten). Die Prävalenz erreichte im Berichtszeitraum 2017 einen Maximalwert (8,4 pro 10.000 Geburten) und sinkt seitdem ab.

Die diesjährige Prävalenz Sachsens-Anhalts für die congenitalen Hydrocephalie unterschreitet das europäische Mittel (2012-2023: 5,1 pro 10.000 Geburten) deutlich. Wegen der kleineren Zahlen weist das Vertrauensintervall der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts eine größere Spannweite als das Intervall der europäischen Gesamtprävalenz auf und überdeckt dabei den Prävalenzbereich der EUROCAT-Register.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|---|
| Schwangerschaftsausgang | 1 x Lebendgeburt 3 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 4 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 3 x MCA 1 x isoliert |

Alle vier Kinder/Feten zeigten schon pränatal Hinweise auf eine Hydrocephalie. Bei drei Feten, bei denen die Hydrocephalie im Rahmen eines Fehlbildungskomplexes auftrat, wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: VSD, Klumpfuß links
- Arthrogryposis multiplex congenita mit: Gastroschisis, bds. Claviculahypoplasie, Klumpfüßen, tiefsitzenden Ohren, überlappenden Fingern, mandibulärer Retrognathie
- Kleinhirn- und Corpus callosum Hypoplasie

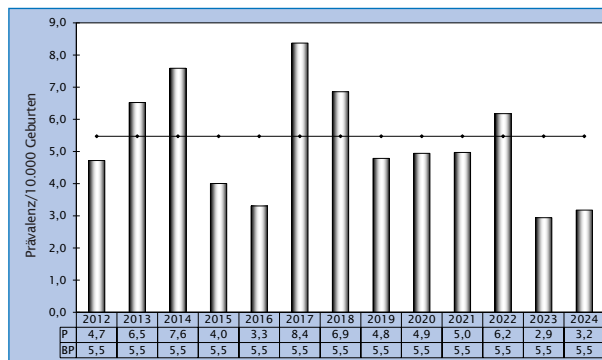


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit congenitaler Hydrocephalie pro 3.147 Geburten beobachtet.

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------|--------------------------------|-----------------------------|------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 2 | 1,59 | ↔ |
| EUROCAT (Full members) | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 1,51 | 1,02 - 2,15 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 1,83 | 1,74 - 1,92 | |

Zum Geburtsjahrgang 2024 trat die Indikatorfehlbildung Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt, wie auch im vorigen Jahr, bei zwei Kindern auf. Die diesjährige **Prävalenz** der nicht sehr häufigen Fehlbildung von **1,6 pro 10.000 Geburten** (2024) ist unauffällig im mittleren Bereich der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts (2012-2023: 1,5 pro 10.000 Geburten) angesiedelt. Bis auf die Jahre 2016 (3,9 pro 10.000 Geburten) und 2021 (3,7 pro 10.000 Geburten) ergaben sich immer Werte im oder unter dem Vertrauensbereich der Basisprävalenz.

Das Vertrauensintervall der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts ist auf geringfügig niedrigerem Niveau als die Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (2012-2023: 1,8 pro 10.000 Geburten). Es umschließt das schmalere europäische jedoch völlig. Die sachsen-anhaltische Prävalenz von 2024 ist daher unterhalb der europäischen Gesamtprävalenz zu finden.

zusätzliche Angaben:

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

Zum Geburtsjahr 2024 wurde zweimal eine Holoprosencephalie diagnostiziert. Die viel seltenere Fehlbildung Arhinencephalie wurde im ganzen Berichtszeitraum nur einmal im Jahr 2012 beobachtet. Eine Cyclopie trat letztmalig 2010 auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Aortenklappenstenose, Cerebellumhypoplasie und Vermisagenesie
- Hypoplasie des Mittelgesichtes und der Nase, Hypotelorismus

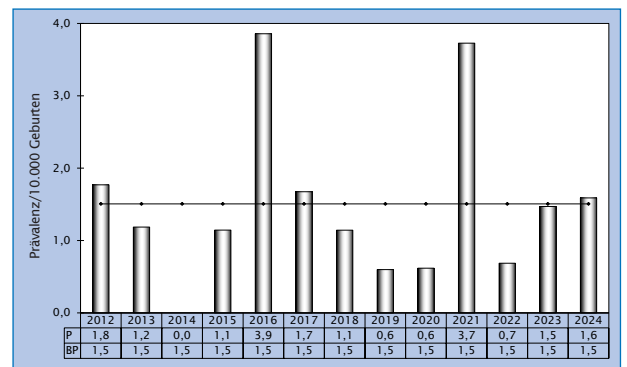


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 6.294 Geburten beobachtet.

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 0 | 0,00 | ↓ |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 1,00 | | 0,61 - 1,55 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | |
| | 0,91 | | |
| | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | | 0,84 - 0,97 | |

Die niedrige Basisprävalenz 2012-2023 (1,0 pro 10.000 Geburten) der Indikatorfehlbildung Anophthalmie/Microphthalmie resultiert aus ihrer nur vereinzelter Beobachtung. Im aktuellen Jahr (2024) und zwei weiteren Jahren des Berichtszeitraums (2012, 2020) wurde die Anophthalmie/Microphthalmie gar nicht gesichtet. Maximum im Berichtszeitraum sind vier Fälle (2016). Aufgrund der geringen Anzahlen schwanken einerseits die Prävalenzen über die Jahre stark und andererseits kann keine Trendanalyse durchgeführt werden.

Die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts kommt nahezu der von EUROCAT angegebenen Prävalenz der Jahre 2012-2023 (0,9 pro 10.000 Geburten) gleich, besitzt jedoch aufgrund der kleineren einbezogenen Population eine wesentlich größere Schwankungsbreite als das Konfidenzintervall der europäischen Prävalenz.

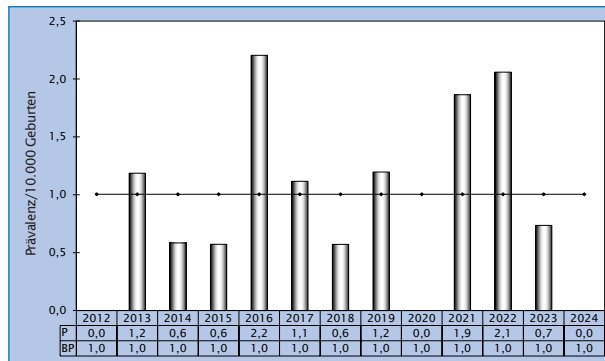


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fetus mit Anophthalmie/Microphthalmie beobachtet.

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|---------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 3 | 2,38 | ↔ |
| Sachsen-Anhalt | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 2,96 | 2,26 - 3,82 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | keine Angaben | keine Angaben | |

Nach einem Jahr mit hoher Prävalenz (2023: 4,4 pro 10.000 Geburten) ergibt sich für die Indikatorfehlbildung Microtie/Anotie im Jahr 2024 in Sachsen-Anhalt wieder eine **Jahresprävalenz (2,4 pro 10.000 Geburten)**, die im Vergleich zur Basisprävalenz (2012-2023: 3,0 pro 10.000 Geburten) unauffällig im Normbereich einzuordnen ist. Im Berichtszeitraum bewegte sich die Prävalenz der Microtie/Anotie zwischen einem Minimum von 0,6 pro 10.000 Geburten (2012) und einem Maximum von 6,1 pro 10.000 Geburten (2017).

Für die Indikatorfehlbildung Microtie/Anotie werden von EUROCAT keine europaweiten Prävalenzdaten bereitgestellt. Für die Anotie und Atresie/Striktur des knöchernen Gehörgangs zeigt EUROCAT für 2012-2023 als Prävalenz der europäischen Register 0,78 pro 10.000 Geburten (KI 0,73-0,84) an. Die Prävalenz für die sehr seltene Fehlbildung Anotie liegt in Sachsen-Anhalt (2012-2023) bei 0,55 pro 10.000 Geburten (KI 0,27-0,99).

zusätzliche Angaben:

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

Im Jahr 2024 fiel in Sachsen-Anhalt zweimal eine Ohrmuscheldysplasie Grad II bis III (Microtie) und einmal eine Ohrmuscheldysplasie Grad IV (Anotie) auf. Die Anotie trat in Kombination mit einer Atresie des knöchernen Gehörgangs und einer Schalleitungsstörung auf, eine Microtie davon mit einer Schalleitungsstörung. Alle Ohrmuscheldysplasien waren einseitig ausgeprägt. Einmal betraf es das linke Ohr und zweimal das rechte Ohr.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VACTERL-Assoziation mit: Analatresie, VSD, Nasenrückendeformation, dysplastischem rechten Ohr, PFO bei Reifgeborenem
- Goldenhar-Syndrom mit: rechtsseitiger Schalleitungsschwerhörigkeit bei submuköser Spalte des weichen Gaumens und Atresie des knöchernen Gehörgangs und hemifazialer Mikrosomie rechts
- Schalleitungsstörung rechts

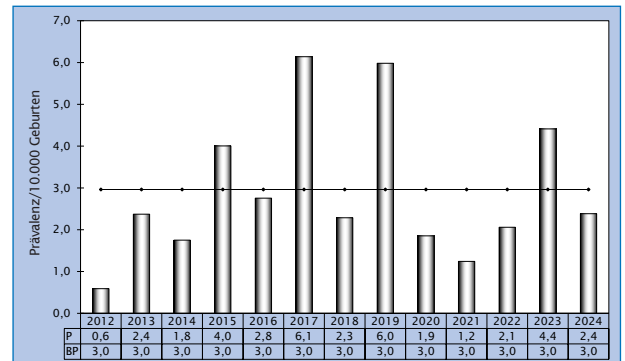


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Microtie/Anotie pro 4.196 Geburten beobachtet.

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|---------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 3 | 2,38 | ↓ |
| EUROCAT (Full members) | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 3,67 | 2,87 - 4,61 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 3,86 | 3,73 - 3,99 | |

Die Fallot-Tetralogie ist eine komplexe Herzfehlbildung aus Pulmonalstenose, VSD, reitender Aorta und Rechts-herzhypertrophie. Dabei kommt es zu einer verminderten Lungendurchblutung. Tritt zusätzlich ein ASD auf, so liegt eine Fallot-Pentalogie vor, die ebenfalls zum Formenkreis der Indikatorfehlbildung Fallot-Tetralogie gehört. Mit drei im Geburtsjahrgang 2024 aufgetretenen Fallot-Tetralogien errechnet sich eine **Jahresprävalenz von 2,4 pro 10.000 Geburten**, die sich deutlich unter der unteren Konfidenzgrenze des Intervalls der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2012-2023: 3,7 pro 10.000 Geburten) befindet.

Die Konfidenzgrenzen der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts sind wegen der kleineren einbezogenen Population weiter als die des Konfidenzintervalls der von EUROCAT bereitgestellten europaweiten Prävalenz (2012-2023: 3,9 pro 10.000 Geburten). Während die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts und die europäische Prävalenz sich auf ähnlicher Höhe befinden, zeigt sich die sachsen-anhaltische Jahresprävalenz von 2024 auch erheblich unter der europäischen Gesamtprävalenz.

Bei einem Kind wurden einige der schweren Herzfehlbildungen beim Fetalultraschall entdeckt, bei einem zeigte sich das Herz pränatal unauffällig und bei einem weiteren Kind wurde pränatal nur eine Herzrhythmusstörung entdeckt.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: ASD II, bds. Schallleitungsstörung
- CATCH 22 (Deletion 22q11.2) mit: ASD II, persistierender linken Vena cava superior

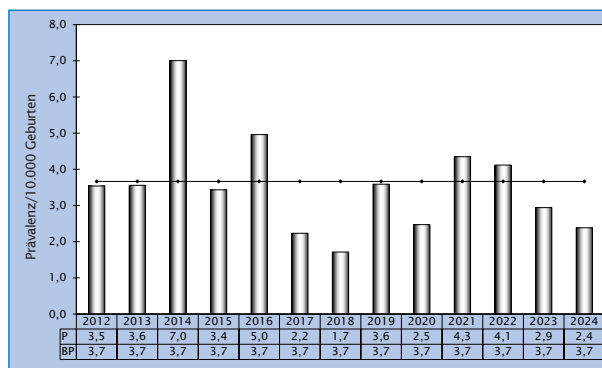


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Fallot-Tetralogie/Pentalogie in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Fallot-Tetralogie pro 4.196 Geburten beobachtet.

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | | |
|----------------------------|--------------------|------------------------------------|----------------------------------|---------------------------------|
| | | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | TGA | 7 | 5,56 | ↔ |
| | davon d-TGA | 2 | 1,59 | ↓ |
| davon DORV | 6 | 4,77 | ↑ | |
| Berichtszeitraum 2012-2023 | | | | |
| | | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzinter- vall (KI 95%) | |
| TGA | | 5,32 | 4,36 - 6,44 | |
| davon d-TGA | | 3,92 | 3,10 - 4,89 | |
| davon DORV | | 1,61 | 1,10 - 2,27 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | | |
| | | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzinter- vall (KI 95%) | |
| | TGA | 5,46 | 5,31 - 5,62 | |
| | davon d-TGA | 3,50 | 3,38 - 3,63 | |
| davon DORV | 1,96 | 1,87 - 2,05 | | |

Bei der Indikatorfehlbildung Transposition der großen Arterien (TGA) entspringen die beiden vom Herzen abgehenden Gefäße, Aorta und Pulmonalarterie, nicht der richtigen Herzkammer. Bei der d-TGA (Q20.3) tritt die Aorta aus der rechten und die Lungenarterie der linken Kammer aus. Beim DORV (Q20.1) entspringen beide großen Arterien, Aorta und Lungenarterie, gemeinsam dem rechten Ventrikel.

Für 2024 errechnet sich mit sieben Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt ein **Prävalenzwert** für die Indikatorfehlbildung Transposition der großen Arterien von **5,6 pro 10.000 Geburten**, der in der Mitte der Basisprävalenz (2012-2023: 5,3 pro 10.000 Geburten) zu finden ist. Während sich die aktuelle Jahresprävalenz für die d-TGA weit unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz (2024: 1,6 pro 10.000 Geburten; 2012-2023: 3,9 pro 10.000 Geburten) befindet, ergibt sich für den DORV im Jahr 2024 eine Prävalenz weit über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz (2024: 4,8 pro 10.000 Geburten; 2012-2023: 1,6 pro 10.000 Geburten).

| | Regressions- koeffizient B in % | Konfidenzintervall (KI von 95 %) |
|-------|------------------------------------|-------------------------------------|
| d-TGA | -1,97 | -11,97 bis 9,21 |
| DORV | 19,24 | 2,9 bis 42,78 |

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 2011-2024) die oben aufgeführten Werte. Beim DORV zeigt sich ein signifikant ansteigender Trend mit einer prozentualen Veränderung von 19,24 %, wobei der nichtlineare Anteil unwirksam ist (p > 0,01).

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt für die TGA (als auch für d-TGA und für DORV)

überdeckt aufgrund der kleineren Population die Intervallgrenzen der von EUROCAT angegebenen Gesamtprävalenz der europäischen Register (2012-2023: 5,5 pro 10.000 Geburten). Dabei ist der aktuelle Prävalenzwert für TGA (2024) von Sachsen-Anhalt knapp unter der oberen Grenze im Vertrauensintervall der europäischen Gesamtprävalenz einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|---|
| Schwangerschaftsausgang | 4 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 2 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 3 x männlich 4 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 6 x MCA 1 x isoliert |

Bei sechs Kindern/Feten wurden schwere Herzfehlbildungen bereits intrauterin erkannt und meistens die TGA berichtet. Bei einem pränatal unauffälligen Kind wurde postnatal ein Double Outlet Right Ventricle bei Malposition der großen Arterien beschrieben. Von den fünf lebend geborenen Kindern wurden vier in einer spezialisierten Klinik außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VACTERL-Assoziation mit: Goldenhar-Syndrom, Oesophagusatresie (Vogt IIIb) und linksseitiger Choanalstenose, Nierenagenesie, persistierender Vena cava, Iris- und Retinakolobom, kombinierter Hörstörung und hypoplastischem Daumen, rechter Beckenknie, Unterkieferspalte und bds. präauriculärem Anhängsel
- VACTERL-Assoziation mit: Oesophagusatresie, Pulmonalklappenstenose, fehlendem linken Radius
- AVSD, totale Fehleinmündung der Lungenvenen, persistierender rechter Aortenbogen und linke Vena cava superior, Pulmonalklappenatresie
- CATCH 22 mit: Di George Syndrom, AVSD, Aortenatresie
- Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie, Pulmonalklappenstenose, VSD
- VSD

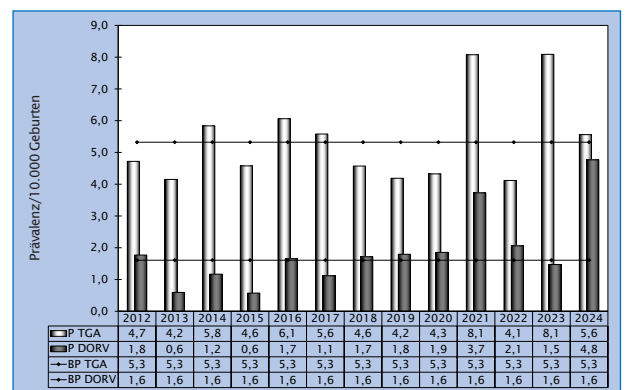


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Transposition der großen Gefäße pro 1.798 Geburten beobachtet.

10.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|--------------------------------|-------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 4 | 3,18 | ↔ |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | | |
| 2,86 | 2,17 - 3,71 | | |

| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | |
|---------------------------|------------------------------------|--------------------------------|
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 2,91 | 2,80 - 3,02 |

Bei der Indikatorfehlbildung Linksherzhypoplasie kommt es zu einer Unterentwicklung der linken Herzstrukturen. Zur Fehlbildung gehören weiterhin: hypoplastische Aorta, ASD und PDA.

Mit vier zum Geburtsjahrgang 2024 in Sachsen-Anhalt von einer Linksherzhypoplasie betroffenen Kindern liegt die diesjährige **Prävalenz (2024: 3,2 pro 10.000 Geburten)**, wie auch in den letzten beiden Jahren, im Range der Basisprävalenz (2012-2023: 2,9 pro 10.000 Geburten) der Fehlbildung.

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überdeckt mit deutlich weiteren Grenzen das von EUROCAT angegebene Konfidenzintervall der europäischen Prävalenz (2012-2023: 2,9 pro 10.000 Geburten). Beide Prävalenzen sind über den Berichtszeitraum ähnlich hoch. Die aktuelle Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts ist, verglichen mit der von EUROCAT, als hoch einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VSD

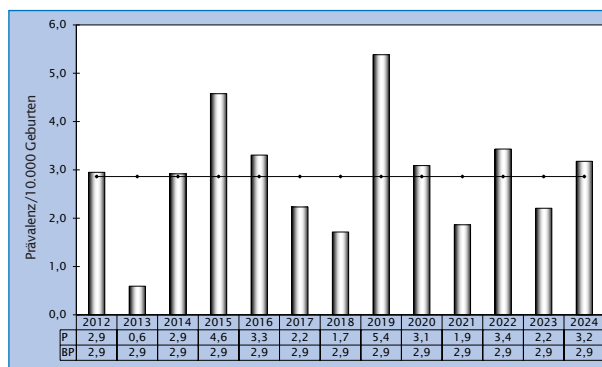


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 3.147 Geburten beobachtet.

10.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 5 | 3,97 | ↓ |
| Berichtszeitraum 2012-2023 | | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 6,13 | | 5,09 - 7,31 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 4,17 | | 4,03 - 4,31 |

Eine Verengung oder Kompression der Aorta im Bereich des Aortenbogens wird als Aortenisthmusstenose bezeichnet. Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt nur bei fünf Kindern/Feten die Indikatorfehlbildung Aortenisthmusstenose festgestellt. Die daraus ermittelte **Jahresprävalenz** für die Indikatorfehlbildung (2024: **4,0 pro 10.000 Geburten**) ist sehr niedrig und folglich signifikant unter der Basisprävalenz (2012-2023: 6,1 pro 10.000 Geburten) einzuordnen. Die aktuelle Jahresprävalenz erreicht jedoch nicht die minimale Prävalenz im Berichtszeitraum (2015: 2,3 pro 10.000 Geburten).

Verglichen mit der Durchschnittsprävalenz von EUROCAT (2012-2023: 4,2 pro 10.000 Geburten) ist die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt weit über dem Normbereich der Werte der europäischen Register angesiedelt. Die Jahresprävalenz 2024 für Sachsen-Anhalt unterschreitet 2024 knapp die von EUROCAT bereitgestellte europäische Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

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

Bei einem in den Fetalultraschalluntersuchungen unauffälligem Kind trat eine valvuläre Aortenisthmusstenose im Rahmen eines Shone-Komplexes auf. 4-mal fiel die Koarktation der Aorta bereits pränatal auf. Bei zwei Feten, bei denen noch weitere Fehlbildungen festgestellt wurden, wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Ringchromosomen 4, bds. Nierenhypoplasie
- Lungenhypoplasie
- ASD II, persistierende linke Vena cava superior
- ASD II, bikuspidale Aortenklappe
- Aortenklappen- und Mitralklappenstenose

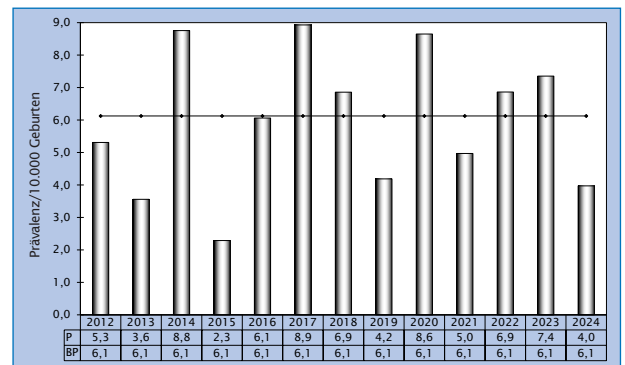


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Aortenisthmusstenose pro 2.517 Geburten beobachtet.

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|---------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 17 | 13,51 | ↔ |
| Sachsen-Anhalt | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 12,50 | 11,00 - 14,16 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 8,73 | 8,53 - 8,93 | |

Nach drei aufeinanderfolgenden Jahren (2021-2023) mit einer Jahresprävalenz deutlich unter der Basisprävalenz (2012-2023: 12,5 pro 10.000 Geburten) ergibt sich mit 17 von einer Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten Betroffenen für 2024 eine **Jahresprävalenz (2024: 13,5 pro 10.000 Geburten)** im oberen Mittelfeld der Basisprävalenz.

Die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts für Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten übersteigt den von EUROCAT angegebenen Prävalenzwert (2012-2023: 8,7 pro 10.000 Geburten) wesentlich. Dabei liegt die untere Konfidenzgrenze der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts als auch der aktuelle Jahreswert deutlich oberhalb des europäischen Konfidenzintervalls. In den letzten drei Jahren (2021-2023) lagen die ungewöhnlich niedrigen Jahresprävalenzen für Sachsen-Anhalt im oder unter dem Vertrauensbereich der europaweiten Prävalenzen.

Zur Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte gehören alle Spaltbildungen der Oberlippe mit und ohne Spaltung des Alveolarkamms oder des harten Gaumens. Bei sechs Kindern war 2024 nur eine Spalte an der Oberlippe ausgebildet, drei Kinder hatten eine Lippen-Kiefer-Spalte und 8-mal trat eine vollständige Lippen-Kiefer-Gaumenspalte auf. Zwei der Kinder mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalte waren von einer beidseitigen Schallleitungsstörung betroffen.

Acht der Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten traten 2024 links auf, vier rechts und drei weitere beidseitig. Bei einer der 13 einseitigen Lippenspalten war die betroffene Seite nicht angegeben. Eine weitere Lippen-Kiefer-Gaumenspalte eines Fetus wurde ohne Angabe zur Manifestation der Spalte mitgeteilt.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|---|
| Schwangerschaftsausgang | 16 x Lebendgeburt 1 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 12 x männlich 4 x weiblich 1 x keine Angabe |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 5 x MCA 12 x isoliert |

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Omphalocele, Klumphand, Pulmonalklappenstenose, Trikuspidalinsuffizienz, VSD
- Fehlen von Unterarm und Hand (Peromelie) links, bds. Schallleitungsstörung, Hypertelorismus
- Choanalstenose
- bds. Schallleitungsstörung
- ASD II

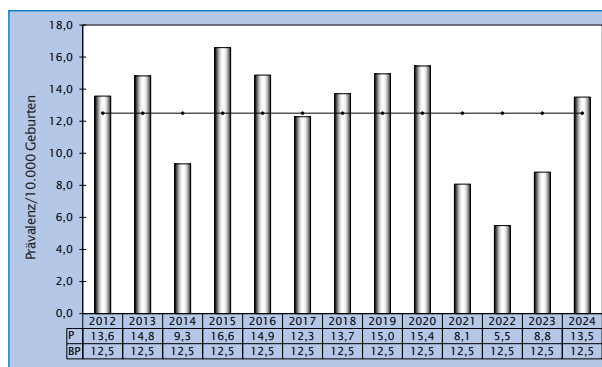


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 740 Geburten beobachtet.

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 10 | 7,94 | ↔ |
| Berichtszeitraum 2012-2023 | | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 7,33 | | 6,19 - 8,62 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 5,89 | | 5,73 - 6,06 |

Eine Gaumenspalte entsteht in der 8.-10. Schwangerschaftswoche, wenn sich die beidseitigen Gaumenfortsätze nicht oder nur ungenügend verbinden. Zur Indikatorfehlbildung Gaumenspalte zählen, sobald die Lippen nicht beteiligt sind, alle Spalten des harten und weichen Gaumens.

Im Jahr 2024 wurde bei zehn Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt eine Gaumenspalte erblickt. Damit errechnet sich eine **Jahresprävalenz (2024: 7,9 pro 10.000 Geburten)**, die im oberen Drittel des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2012-2023: 7,3 pro 10.000 Geburten) zu verorten ist. Seit dem Maximum im Berichtszeitraum (2015: 10,3 pro 10.000 Geburten) sind stets Prävalenzen im oder unter dem Normbereich zu verzeichnen.

Die Gegenüberstellung mit der von EUROCAT zur Verfügung gestellten Prävalenz für 2012-2023 (5,9 pro 10.000 Geburten) lässt für Sachsen-Anhalt für 2024 als auch für den Berichtszeitraum einen Prävalenzwert weit über dem europäischen Durchschnitt erkennen.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|---|
| Schwangerschaftsausgang | 9 x Lebendgeburt 1 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 6 x männlich 4 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 5 x MCA 5 x isoliert |

Von den zehn von einer Gaumenspalte betroffenen Kindern/Feten zeigte sich bei zwei Kindern die Gaumenspalte beidseitig, bei vier Kindern median und bei zwei Kindern auf der rechten Seite. Zweimal war die lokale Ausprägung der Gaumenspalte nicht angegeben. Von einer Hörstörung waren drei Kinder betroffen. Eine Pierre-Robin-Sequenz wurde 2024 bei einem Kind mit einer Spalte des weichen Gaumens diagnostiziert. Nur einmal war die Gaumenspalte vorgeburtlich aufgefallen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: Morgani-Hydatide (Junge), Hernia inguinalis bei Frühgeborenem
- Triploidie mit: Klumphänden, Syndactylie Typ 1 (digit III/IV rechts)
- Apert-Syndrom mit: Choanalstenose links, kombinierter Hörstörung rechts, Kraniosynostose der Koronarnaht, bds. Exopthalmus, Hippocampusmalrotation und Syndactylie Typ 1 (III./IV. Finger und II./III. Zehen), Septum pellucidum-Agenesie, DUP I. Grades links, Sattelnase, Hypertelorismus
- Goldenhar-Syndrom mit: rechtsseitiger Schallleitungsschwerhörigkeit bei Anotie und Atresie des knöchernen Gehörganges und hemifazialer Mikrosomie rechts
- bds. Schallleitungsstörung

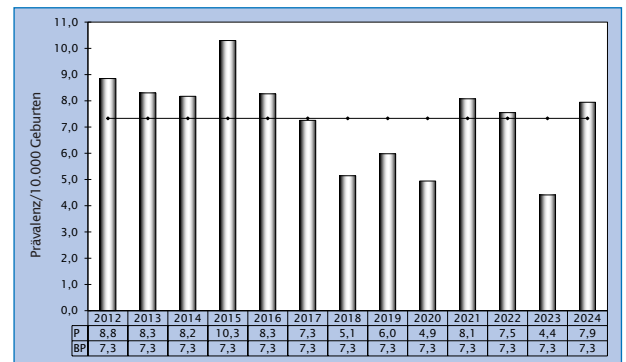


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Gaumenspalte pro 1.259 Geburten beobachtet.

10.16 Choanalatresie (Q30.0)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 4 | 3,18 | ↔ |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 2,71 | | 2,04 - 3,54 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 0,94 | 0,88 - 1,01 | |

Ein behandlungsbedürftiger Verschluss des Übergangs vom Nasen- zum Rachenraum wird als Choanalatresie bezeichnet. Die Diagnose wird normalerweise nach der Geburt oder bei einseitigen Fällen erst später erkannt. Zur Indikatorfehlbildung Choanalatresie gehören auch therapiebedürftige, jedoch keine geringgradigen Stenosen.

Die aktuelle **Jahresprävalenz (2024: 3,2 pro 10.000 Geburten)**, die sich aus vier Kindern für dieses Jahr berechnet, zeigt sich im oberen Viertel des Vertrauensintervalls der Basisprävalenz von 2,7 pro 10.000 Geburten (2012-2023). Die Choanalatresie trat nach hohen Prävalenzen in den Jahren 2014 bis 2016 (Maximum 2016: 5,5 pro 10.000 Geburten) in den folgenden Jahren (2017-2024) mit maximal sechs Betroffenen weniger häufig auf. Einmal am Anfang des Berichtszeitraums (2012) und einmal 2021 wurde sie gar nicht registriert. Durch die schwankenden Anzahlen ist bei der Bewertung des Trends (Kapitel 10.38) die nichtlineare Veränderung bestimmend.

Von EUROCAT wird für die Choanalatresie in Europa eine Prävalenz von 0,9 pro 10.000 Geburten (2012-2023) angegeben. Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz als auch der diesjährige Wert der Prävalenz Sachsens-Anhalts liegen weit oberhalb des Konfidenzintervalls der Gesamtprävalenz der europäischen Register.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VACTERL-Assoziation mit: Goldenhar-Syndrom, Oesophagusatresie (Vogt IIIb), DORV und linksseitiger Nierenagenesie, persistierender Vena cava, Iris- und Retinakolobom, kombinierter Hörstörung und hypoplastischem Daumen, rechter Beckenriener, Unterkieferspalte, und bds. präauriculärem Anhängsel
- Apert-Syndrom mit: Spalte des weichen Gaumens und kombinierter Hörstörung rechts, Kraniosynostose der Koronarnaht, bds. Exophthalmus, Hippocampusmalrotation und Syndactylie Typ 1 (III./IV. Finger und II./III. Zehen), Septum pellucidum-Agenesie, DUP I. Grades links, Sattelnase, Hypertelorismus
- CHARGE-Assoziation mit: VSD, bds. Kolobom des Augenhintergrundes, Schallempfindungsstörung links, Strabismus
- Lippenspalte links

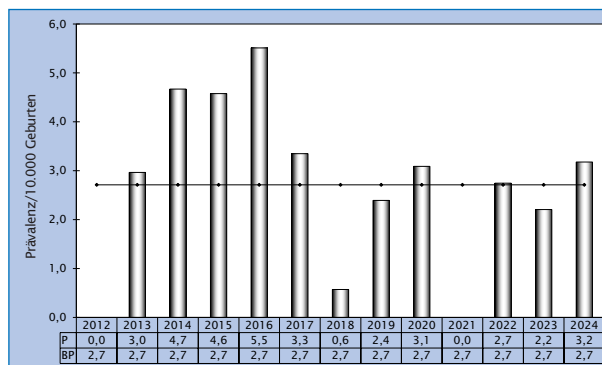


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Choanalatresie pro 3.147 Geburten beobachtet.

10.17 Oesophagusatresie (Q39.0-Q39.1)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 2 | 1,59 | ↓ |
| Berichtszeitraum 2012-2023 | | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 2,51 | | 1,86 - 3,31 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 2,77 | | 2,66 - 2,88 |

Zum Geburtsjahrgang 2024 wurde in Sachsen-Anhalt bei nur zwei Kindern/Feten eine Oesophagusatresie beobachtet. Die daraus resultierende **Jahresprävalenz** der Indikatorfehlbildung (**2024: 1,6 pro 10.000 Geburten**) unterschreitet die Basisprävalenz (2012-2023: 2,5 pro 10.000 Geburten) wesentlich.

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überspannt aufgrund der kleineren einbezogenen Population das erheblich schmalere Konfidenzintervall der europäischen Prävalenz (2012-2023: 2,8 pro 10.000 Geburten). Die diesjährige Jahresprävalenz ist jedoch beträchtlich unter dem Konfidenzintervall der europäischen Gesamtprävalenz angesiedelt.

zusätzliche Angaben:

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

Die Atresie der Speiseröhre trat beide Male im Rahmen einer VACTERL-Assoziation auf und wurde pränatal beim Ultraschall in der 21. bzw. 22. SSW entdeckt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VACTERL-Assoziation mit: Goldenhar-Syndrom, DORV und linksseitiger Choanalstenose, Nierenagenesie, persistierender Vena cava, Iris- und Retinakolobom, kombinierter Hörstörung und hypoplastischem Daumen, rechter Beckeniere, Unterkieferspalte und bds. präauriculärem Anhängsel
- VACTERL-Assoziation mit: DORV, Pulmonalklappenstenose, fehlendem linken Radius

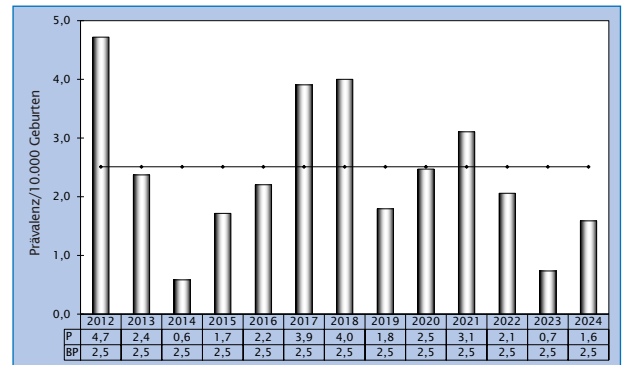


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Oesophagusatresie in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Oesophagusatresie pro 6.294 Geburten beobachtet.

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 2 | 1,59 | ↔ |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 1,86 | | 1,31 - 2,56 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | |
| | Konfidenzintervall (KI 95%) | | |
| 0,89 | | 0,83 - 0,95 | |

In Sachsen-Anhalt wurde bei zwei 2024 geborenen Kindern die Indikatorfehlbildung Dünndarmatresie/-stenose (1,6 pro 10.000 Geburten) diagnostiziert. Damit zeigt sich die diesjährige **Prävalenz**, wie auch im vorigen Jahr (**1,6 pro 10.000 Geburten**), im unteren Bereich der Basisprävalenz (2012-2023: 1,9 pro 10.000 Geburten).

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz als auch die Jahresprävalenz 2024 Sachsen-Anhalts für die Dünndarmatresie/-stenose sind bedeutend über dem Intervall der Durchschnittsprävalenz der europäischen Register (2012-2023: 0,9 pro 10.000 Geburten) angesiedelt.

Die Dünndarmatresie/-stenose wird in der Regel erst nachgeburtlich identifiziert. Bei den 2024 geborenen Kindern bestand pränatal der Verdacht auf eine Dickdarmentenose, nach der Geburt ergab sich beide Male eine Dünndarmatresie, wobei einmal eine Atresie am Jejunum vorlag. Ein weiteres Kind, das von einer Gastroschisis betroffen war, wies eine Ileumatresie auf, die als Folge der Gastroschisis nur als diese und nicht als Indikatorfehlbildung Dünndarmatresie/-stenose gewertet wird.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Turner-Syndrom (Mosaik) mit: Megacisterna magna, Plexuszyste, mehrstreckiger Darmhypoplasie
- Mikrokolon, nicht descendierter linker Hoden bei Reifgeborenem

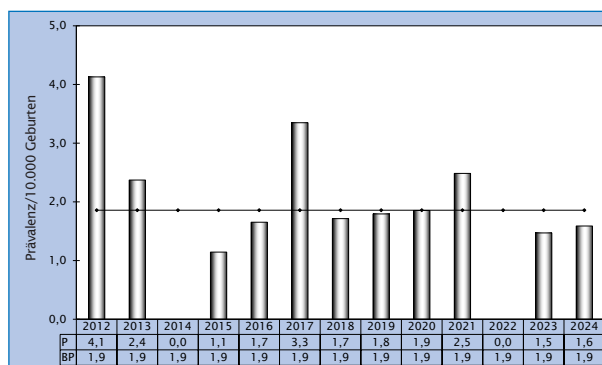


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Dünndarmatresie/-stenose pro 6.294 Geburten beobachtet.

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|---------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 9 | 7,15 | ↑ |
| EUROCAT (Full members) | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 3,11 | 2,39 - 3,99 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 3,57 | 3,44 - 3,70 | |

Zum Geburtsjahr 2024 wurde mit neun Kindern/Feten mit einer Rectum- und Analatresie und einer **Jahresprävalenz** von **7,2 pro 10.000 Geburten** der bisherige Höchstwert im Berichtszeitraum (2020: 5,6 pro 10.000 Geburten) überschritten. Die diesjährige Prävalenz zeigt sich signifikant über der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2012-2023: 3,1 pro 10.000 Geburten).

Die Trendanalyse im letzten Jahresbericht für den Zeitraum 2010-2023 ergab einen signifikant sinkenden Trend für die Rectum- und Analatresie. Der lineare Zusammenhang zeichnet sich aufgrund der hohen Anzahl im aktuellen Jahr für den Zeitraum von 2011-2024 nicht mehr ab (Kapitel 10.38).

Bei der europaweiten Gegenüberstellung zeigt sich der Vertrauensbereich des von EUROCAT angegebenen Konfidenzintervalls der Gesamtprävalenz (2012-2023: 3,6 pro 10.000 Geburten) im oberen Bereich des Konfidenzintervalls der sachsen-anhaltischen Basisprävalenz. Gemessen an der von EUROCAT ermittelten europäischen Prävalenz ist die Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts als außerordentlich hoch zu bewerten.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|---|
| Schwangerschaftsausgang | 7 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 6 x männlich 2 x weiblich 1 x unbestimmt |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 7 x MCA 2 x isoliert |

Rectum- und Analatresien werden meistens erst nach der Geburt diagnostiziert, so auch bei acht von neun Kindern/Feten 2024. Zweimal lag eine Rectumatresie mit Fistel vor. Bei den sieben Kindern mit Analatresie war zweimal eine Fistel angegeben.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- OEIS-Komplex mit: lumbosacraler Spina bifida (mit Hydrocephalie), Omphalocele, Harnblasenekstrophie, indifferentem Geschlecht, Schädigung des Fetus durch Abusus der Mutter (Medikamente, Cannabis, Alkohol und Nikotin)
- VACTERL-Assoziation mit: VSD, Microtie links und dysplastischem Ohr rechts, Nasenrückendeformation, PFO bei Reifgeborenem
- Potter-Sequenz mit: Harnblasenfistel, Urethralatresie, fehlenden Hoden, lagebedingtem rechten Klumpfuß, Dolichocephalie, Megazystis, breiter Nasenwurzel, tiefsitzenden Ohren
- glanduläre Hypospadie, Corpus callosum Agenesie, Megacisterna magna, PFO bei Reifgeborenem, dilatierte Hirnventrikel
- Tethered cord Syndrom, VSD, Spina bifida occulta
- Harnblasenhalsobstruktion, bds. Megaureter und DUP IV. Grades, Urethralklappen im hinteren Teil der Harnröhre, Megazystis
- DUP II. Grades rechts und III. Grades links, bds. Syndactylie Typ 1 (II./III. Zehen) und nicht descendierte Hoden bei Reifgeborenem

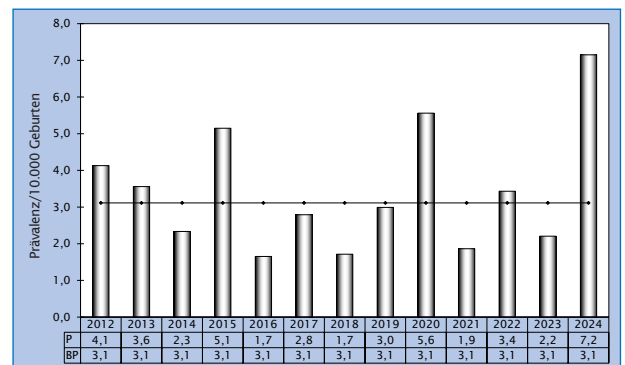


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Rectum- und Analatresie/-stenose pro 1.399 Geburten beobachtet.

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 22 | 17,48 | ↓ |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 21,59 | | 19,6 - 23,73 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 20,03 | | 19,74 - 20,33 |

Die Indikatorfehlbildung Hypospadie ist in Sachsen-Anhalt die zweithäufigste Indikatorfehlbildung mit einer Basisprävalenz von 21,6 pro 10.000 Geburten (2012-2023). Seit Beginn des Berichtszeitraums sinkt ihre Prävalenz (Maximum 2012: 25,4 pro 10.000 Geburten). Die aktuelle **Jahresprävalenz (2024: 17,5 pro 10.000 Geburten)** der Indikatorfehlbildung Hypospadie kommt zwar nicht ganz an das Minimum der Prävalenz des Vorjahres (2023: 14,0 pro 10.000 Geburten) heran, unterschreitet jedoch die Basisprävalenz bedeutend. Daraus folgt als Ergebnis der Trendanalyse im Kapitel 10.38 ein fallender Trend mit einer prozentualen Veränderung von -6,25 % (KI -10,24 % bis -1,68 %), wobei der nichtlineare Anteil nicht wirksam ($p > 0,01$) ist.

In Bezug auf 6.421 lebend- und tot geborene Knaben (2024) errechnet sich eine Jahresprävalenz von 34,26 pro 10.000 Knaben, die sich ebenso erheblich unterhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2012-2023: 42,12 pro 10.000 Knaben; KI 38,24-46,30) befindet.

Die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt für die Jahre 2012-2023 und die von EUROCAT bereitgestellte europäische Prävalenz (2012-2023: 20,0 pro 10.000 Geburten) sind ähnlich hoch, wobei das sachsen-anhaltische Konfidenzintervall eine größere Spannweite aufweist. Die sehr geringe Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts für 2024 für die Hypospadie ist auch gegenüber der europäischen Prävalenz sehr niedrig einzuschätzen.

2024 wurde in Sachsen-Anhalt keine der beiden sehr schweren Hypospadien (penoscrotal und perineal) befundet. Die leichteste Form der Hypospadie, die glanduläre

Hypospadie, wiesen 17 Knaben auf. Bei drei Knaben trat eine Hypospadie coronaria auf und bei zwei Knaben eine penile Hypospadie. 5-mal wurde begleitend eine Präputialschürze angezeigt und einmal eine laterale Penisverkrümmung.

2024 kamen alle von einer Hypospadie betroffenen Jungen lebend zur Welt. Knapp die Hälfte davon wurde reif geboren (ab der 38. SSW). Drei Frühgeborene der 31 bzw. 32. Schwangerschaftswoche zeigten eine glanduläre Hypospadie.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--------------------------|
| Schwangerschaftsausgang | 22 x Lebendgeburt |
| Geschlecht | 22 x männlich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 6 x MCA 16 x isoliert |

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Analatresie mit Fistel, Corpus callosum Agenesie, Megacisterna magna, PFO bei Reifgeborenem, dilatierte Hirnventrikel
- Brachycephalie, auriculäres Anhängsel rechts
- Corpus callosum Agenesie
- VSD, ASD II, Hernia inguinalis links bei Frühgeborenem, DUP I. Grades links, Plexuszyste
- VSD, ASD II, Präputialschürze
- bds. kombinierte Hörstörung, Processus vaginalis peritonei

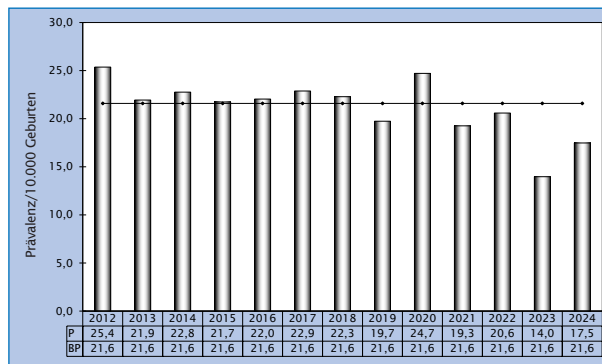


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Hypospadie pro 572 Geburten (292 Knaben) beobachtet.

10.21 Epispadie (Q64.0)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 0 | 0,00 | ↓ |
| Berichtszeitraum 2012-2023 | | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 0,30 | | 0,11 - 0,66 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | keine Angaben | | keine Angaben |

Die Indikatorfehlbildung Epispadie ist mit einer Basisprävalenz von 0,3 pro 10.000 Geburten eine nur äußerst vereinzelt auftretende Fehlbildung. Als Begleitfehlbildung einer Harnblasenekstrophie wird die Epispadie nicht als Indikatorfehlbildung gezählt (4 x im Berichtszeitraum 2012-2023).

Seit Beginn des Berichtszeitraums 2012 wurde die Indikatorfehlbildung Epispadie im Fehlbildungsmonitoring bei nur sechs Kindern erfasst. Der Maximalwert von 1,1 pro 10.000 Geburten wurde 2016 mit zwei Kindern registriert. Im akutellen Jahr (2024) trat sie gar nicht auf.

Mit einer Epispadie würde der Prävalenzwert schon die obere Grenze der Basisprävalenz übersteigen. Die geringen Anzahlen schließen eine Trendanalyse aus.

Europaweite Vergleichswerte für die Prävalenz der Indikatorfehlbildung Epispadie liegen von EUROCAT nicht vor. Für den Harnblasenekstrophie-Epispadie-Komplex insgesamt gibt EUROCAT für den Zeitraum 2012-2023 eine Gesamtprävalenz von 0,59 pro 10.000 Geburten (KI 0,54-0,64) an.

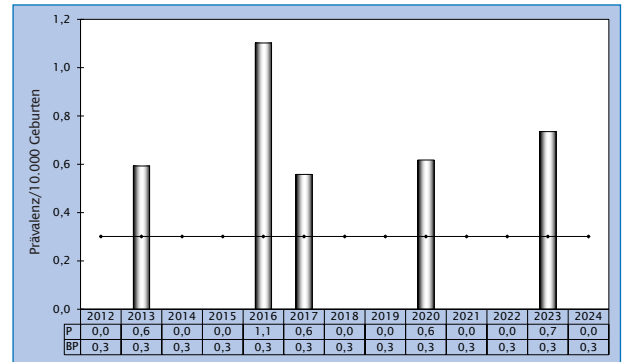


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fetus mit Epispadie beobachtet.

10.22 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 1 | 0,79 | ↔ |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 0,75 | | 0,42 - 1,24 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 0,41 | | 0,37 - 0,46 |

Mit einem Kind und einer **Prävalenz von 0,8 pro 10.000 Geburten** im Jahr 2024 gehört die Indikatorfehlbildung indifferentes Geschlecht zu den sehr seltenen Fehlbildungen. Das Maximum der Prävalenz des Berichtszeitraums lag im Jahr 2016 mit drei Kindern bei 1,7 pro 10.000 Geburten. Im gesamten Berichtszeitraum (2012-2023) trat diese Indikatorfehlbildung 15-mal auf. Daraus errechnet sich eine Basisprävalenz von 0,8 pro 10.000 Geburten (2012-2023). Aufgrund der geringen Anzahlen ist eine Trendanalyse nicht möglich.

Das Intervall der von EUROCAT ermittelten Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (2012-2023: 0,4 pro 10.000 Geburten) ist aufgrund der beobachteten, viel umfangreicheren Population schmäler als das Prävalenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt und wird von diesem am oberen Rand überdeckt. Die aktuelle Jahresprävalenz (2024) Sachsens-Anhalts ist über dem europäischen Normbereich einzuordnen.

Die Fehlbildung indifferentes Geschlecht wurde bei der Geburt eines Kindes festgestellt, dass unter einem OEIS-Komplex litt. Es verstarb am 3. Lebenstag.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- OEIS-Komplex mit: lumbosacraler Spina bifida (mit Hydrozephalie), Omphalocele, Anatalresie, Harnblasenekstrophie, Schädigung des Fetus durch Abusus der Mutter (Medikamente, Cannabis, Alkohol und Nikotin)

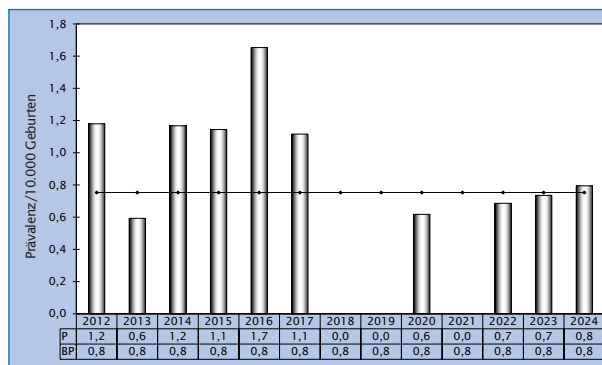


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit indifferentem Geschlecht pro 12.587 Geburten beobachtet.

10.23 Potter-Sequenz (Q60.6)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 3 | 2,38 | ↔ |
| Berichtszeitraum 2012-2023 | | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 2,76 | | 2,08 - 3,59 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 1,31 | | 1,23 - 1,39 |

Wie in den letzten drei Jahren trat auch 2024 in Sachsen-Anhalt die Indikatorfehlbildung Potter-Sequenz dreimal auf. Die daraus resultierende **Jahresprävalenz (2024: 2,4 pro 10.000 Geburten)** ist im unteren Viertel des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2012-2023: 2,8 pro 10.000 Geburten) angesiedelt.

Die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts für die Potter-Sequenz ist erheblich höher als die europaweite von EUROCAT zur Verfügung gestellte Gesamtprävalenz (2012-2023: 1,3 pro 10.000 Geburten). Die sachsen-anhaltische Jahresprävalenz für 2024 befindet sich ebenfalls deutlich über der europäischen Durchschnittsprävalenz.

Eine Potter-Sequenz entsteht, wenn beide Nieren funktionslos (polyzystisch/multizystisch-dysplastisch) oder nicht angelegt sind. Ohne intakte Nieren bildet sich ein Oligohydramnion, in dessen Folge sich weitere Fehlbildungen, wie lagebedingte Klumpfüße oder Tintenlöschfüße, Lungenhypoplasie, Potter-Facies und tiefsitzende Ohren, entwickeln können. Die Folgefehlbildungen werden, da sie Teil der Potter-Sequenz sind, nicht gesondert im Bericht aufgezeigt.

Bei zwei Feten des Geburtsjahrganges lag eine beidseitige Nierenagenesie vor und bei einem weiteren beidseits funktionslose, zystisch dysplastische Nieren. Über eine Medikamenteneinnahme (speziell ACE-Hemmer oder Sartane) der Mütter während der Schwangerschaft wurden keine Informationen gegeben.

zusätzliche Angaben:

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

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

- Rectumatresie, Harnblasenfistel, Urethralatresie, fehlende Hoden, lagebedingter Klumpfuß rechts, Dolichocephalie, Megazystis, breite Nasenwurzel, tiefsitzende Ohren

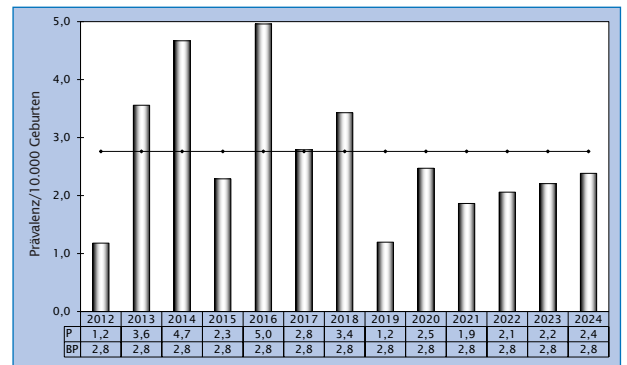


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Potter-Sequenz pro 4.196 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 komplexen Fehlbildung, der sogenannten **Oligohydramnion-Sequenz (ehemals 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 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 6 | 4,77 | ↔ |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 5,37 | | 4,40 - 6,49 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 4,40 | | 4,27 - 4,55 |

In Sachsen-Anhalt wurde bei drei Kindern/Feten des Jahrgangs 2024 eine einseitige Nierenagenesie diagnostiziert. Daraus bestimmt sich eine **Prävalenz von 4,8 pro 10.000 Geburten**, die knapp im unteren Vertrauensbereich der Basisprävalenz (2012-2023: 5,4 pro 10.000 Geburten) zu verorten ist. Den Maximalwert erreichte die Prävalenz zum Anfang des Berichtszeitraums, im Jahr 2021 (9,4 pro 10.000 Geburten).

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überspannt aufgrund kleinerer Zahlen einen größeren Sicherheitsbereich als das Intervall der Durchschnittsprävalenz der europäischen Register (4,4 pro 10.000 Geburten). Dabei wird das europäische Konfidenzintervall vom sachsen-anhaltischen nur an der oberen Grenze überdeckt. Der diesjährige Jahresprävalenzwert Sachsen-Anhalts zeigt sich etwas über dem Normbereich der europäischen Vergleichswerte.

Von den sechs zum Geburtsjahrgang 2024 bei den Kindern/Feten diagnostizierten einseitigen Nierenagenesien fehlten zwei Nieren rechts und drei links. Bei einem Kind wurde die Seite nicht genannt. Bei einem Fetus mit Kurzrippen-Polydactylie-Syndrom wurden die Fehlbildungen schon in der 13. SSW erkannt und die Schwangerschaft vorzeitig beendet.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VACTERL-Assoziation mit: Goldenhar-Syndrom, Oesophagusatresie (Vogt IIIb), DORV und linksseitiger Choanalstenose, persistierender Vena cava, Iris- und Retinakolobom, kombinierter Hörstörung und hypoplastischem Daumen, rechter Beckeniere, Unterkieferpalte und bds. präauriculärem Anhängsel
- Kurzrippen-Polydactylie-Syndrom mit: Fehlbildung der Harnblase und Truncus arteriosus communis
- OHVIRA-Syndrom mit: Uterus duplex und bicollis, Vagina duplex

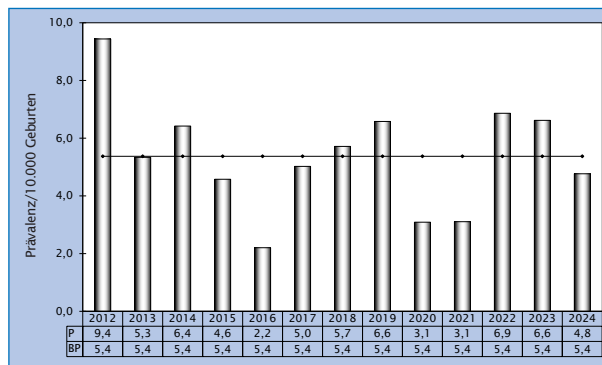


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit einseitiger Nierenagenesie pro 2.098 Geburten beobachtet.

10.25 Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 14 | 11,12 | ↑ |
| Berichtszeitraum 2012-2023 | | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 6,83 | | 5,73 - 8,08 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | keine Angaben | | keine Angaben |

Im Jahr 2024 wurden in Sachsen-Anhalt 14 Kinder/Feten und somit ungewöhnlich viele mit der Indikatorfehlbildung Zystennieren beobachtet. Daraus ergibt sich eine **Prävalenz (2024: 11,1 pro 10.000 Geburten)**, die den zweithöchsten Prävalenzwert seit Beginn der 2000er-Jahre darstellt (Maximum 2010: 11,5 pro 10.000 Geburten) und folglich die Basisprävalenz (2012-2023: 6,8 pro 10.000 Geburten) signifikant übersteigt.

Kinder/Feten mit polyzystischen Nieren haben oft Verwandte, die ebenfalls betroffen sind. Es kommt zu Bildung von mit Flüssigkeit gefüllten Zysten, die das gesunde Nierengewebe nach und nach verdrängen.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--|
| Schwangerschaftsausgang | 9 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 2 x Totgeburt 2 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 9 x männlich 5 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 6 x MCA 8 x isoliert |

Von den drei, von beidseitiger zystischer Nierendegeneration Betroffenen, wurde ein Kind lebend geboren und

verstarb in der ersten Lebenswoche, ein Kind wurde tot geboren und bei einem Fetus mit Turner-Syndrom wurde die Schwangerschaft terminiert. Ebenfalls vorzeitig beendet wurde eine Schwangerschaft eines Fetus mit Down-Syndrom und rechtsseitiger zystischer Nierendegeneration.

Einseitige Zystennieren waren vorwiegend links ausgeprägt (7 x). Dreimal war die rechte Niere geschädigt. Bei einem Kind wurde die betroffene Seite nicht mitgeteilt. Bei drei Kindern/Feten waren beide Seiten polyzystisch erkrankt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: sacraler Spina bifida, Kleinhirnhypoplasie, Plattfüßen, dilatierten Hirnventrikeln, mandibulärer Micrognathie
- Down-Syndrom, Translokation
- Turner-Syndrom, Mosaik
- Cytomegalie-Virus-Infektion mit: AVSD, Klumpfüßen, Luxation der linken Patella, Kamptodactylie, hohem Philtrum
- Persistierender Rechtsaortenbogen, retardierte Hüftreife links
- Ureterabgangsstenose und DUP IV. Grades rechts

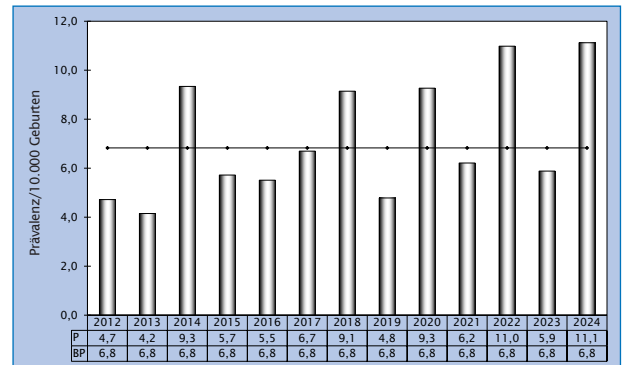


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Zystennieren pro 899 Geburten beobachtet.

10.26 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 1 | 0,79 | ↗ |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | | |
| 0,35 | 0,14 - 0,73 | | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | keine Angaben | keine Angaben | |

Die Ekstrophie der Harnblase ist eine Hemmungsfehlbildung der vorderen Bauchwand und der Blase. Tritt begleitend zur Harnblasenekstrophie eine Epispadie auf, so wird diese der Harnblasenekstrophie zugerechnet und nicht einzeln gewertet.

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt bei einem Kind die sehr rare Indikatorfehlbildung Harnblasenekstrophie registriert. Damit liegt die aktuelle **Jahresprävalenz (2024: 0,8 pro 10.000 Geburten)** geringfügig über dem Vertrauensintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2012-2023: 0,4 pro 10.000 Geburten). Im Berichtszeitraum wurden pro Jahr maximal zwei Fälle (2012, 2016) beobachtet (Maximum 2012: 1,2 pro 10.000 Geburten). In sieben Jahren des Berichtszeitraumes wurde die Ekstrophie der Harnblase gar nicht gesehen.

Europäische Vergleichswerte für die Prävalenz der Indikatorfehlbildung Ekstrophie der Harnblase sind von EUROCAT nicht verfügbar, jedoch wird für den Harnblasenekstrophie-Epispadie-Komplex insgesamt für 2012-

2023 als Prävalenz der europäischen Register 0,59 pro 10.000 Geburten (KI 0,54-0,64) aufgeführt.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- OEIS-Komplex mit: lumbosacraler Spina bifida (mit Hydrocephalie), Omphalocele, Analtresie, indifferentem Geschlecht, Schädigung des Fetus durch Abusus der Mutter (Medikamente, Cannabis, Alkohol und Nikotin)

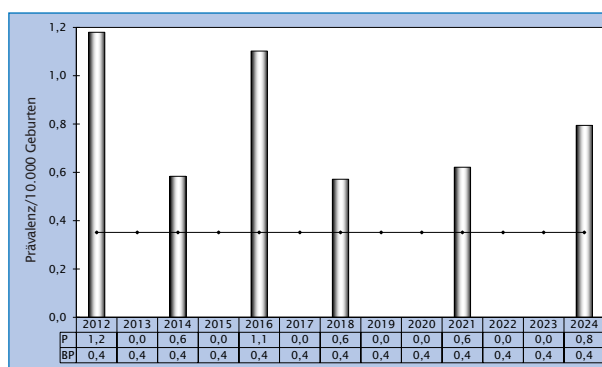


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Ekstrophie der Harnblase pro 12.587 Geburten beobachtet.

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|---------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 2 | 1,59 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 2,91 | 2,21 - 3,76 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | keine Angaben | keine Angaben | |

Seit Ende der 90er-Jahre ergab sich für die präaxiale Polydactylie keine so niedrige **Jahresprävalenz** wie in diesem Jahr mit nur zwei Kindern (**2024: 1,6 pro 10.000 Geburten**). Dieser Minimalwert liegt bedeutend unterhalb des Normbereichs der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2012-2023: 2,9 pro 10.000 Geburten).

Die Gruppe der europäischen Fehlbildungsregister, EUROCAT, stellt für die Indikatorfehlbildung präaxiale Polydactylie keine Prävalenzdaten zur Verfügung. Doch für die Polydactyliën insgesamt wird eine durchschnittliche europäische Prävalenz (2012-2023) von 11,5 pro 10.000 Geburten (KI 11,25-11,73) angezeigt. Für Polydactyliën insgesamt (präaxiale und/oder postaxiale, Kapitel 9) ergibt sich in Sachsen-Anhalt ebenfalls eine sehr niedrige Jahresprävalenz (2024: 7,94 pro 10.000 Geburten), die deutlich unter der unteren Konfidenzgrenze des Normbereichs der Basisprävalenz (2012-2023: 11,05 pro 10.000 Geburten; KI 9,64-12,61) liegt. Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz für Polydactyliën Sachsen-Anhalts entspricht etwa der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister. Das Vertrauensintervall

Sachsen-Anhalts hat jedoch eine größere Range als das der europäischen Gesamtprävalenz.

Größtenteils fallen die Polydactyliën an Fingern oder Zehen postaxial aus. Weniger als ein Drittel aller Polydactyliën betreffen 2024 Daumen oder Großzehen. Bei beiden Kindern waren Daumen doppelt angelegt, einmal der rechte Daumen und einmal wurde die Ausprägung nicht beschrieben.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|-------------------------|
| Schwangerschaftsausgang | 2 x Lebendgeburt |
| Geschlecht | 2 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 1 x MCA 1 x isoliert |

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Spaltfuß und Lungenhypoplasie rechts

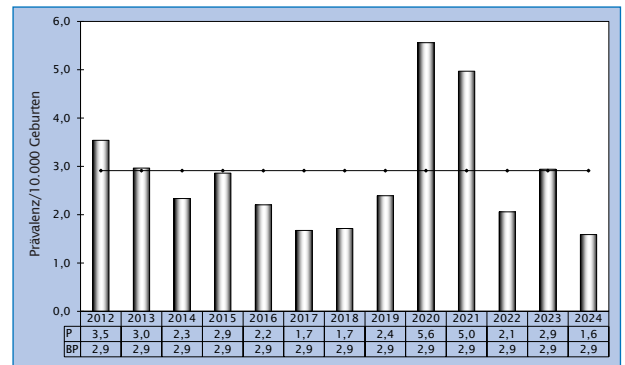


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit präaxialer Polydactylie pro 6.294 Geburten beobachtet.

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|---------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 15 | 11,92 | ↑ |
| Sachsen-Anhalt | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 7,53 | 6,38 - 8,84 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 4,94 | 4,79 - 5,09 | |

Zum Geburtsjahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt bei 15 Kindern/Feten eine Reduktionsfehlbildung der Extremitäten festgestellt. Nach einem Minimalwert der Indikatorfehlbildung im letzten Jahr (2023: 2,9 pro 10.000 Geburten) zeigt sich die diesjährige **Prävalenz (2024: 11,9 pro 10.000 Geburten)** erheblich über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2012-2023: 7,5 pro 10.000 Geburten).

Zu erkennen ist, dass seit 2018, außer 2024, die Jahresprävalenzen deutlich unter dem Konfidenzintervall (5 x) oder im Konfidenzintervall (1 x) der Basisprävalenz zu finden sind, sie jedoch in den Anfangsjahren des Berichtszeitraums im Konfidenzintervall oder weit darüber (2 x) liegen. Die Trendanalyse (Kapitel 10.38) zeigt folgerichtig einen linear absinkenden Trend mit einem Regressionskoeffizienten von -10,93 % (KI -16,97 % bis -3,21 %), wobei der nichtlineare Anteil nicht wirksam ($p > 0,01$) ist.

Beim Vergleich der Prävalenzen der Reduktionsdefekte der Extremitäten für Sachsen-Anhalt über den Berichtszeitraum als auch für das Jahr 2024 mit der von EUROCAT bereitgestellten Prävalenz der europäischen Register (2012-2023: 4,9 pro 10.000 Geburten) liegt diese erheblich unter den Prävalenzwerten Sachsen-Anhalts.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--|
| Schwangerschaftsausgang | 11 x Lebendgeburt 4 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 5 x männlich 9 x weiblich 1 x keine Angabe |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 10 x MCA 5 x isoliert |

Bei zwei Kindern waren nur die unteren Extremitäten betroffen, 13-mal wurden die Reduktionsfehlbildungen an den oberen Extremitäten beschrieben. Dreimal traten die Reduktionsdefekte beidseitig und 12-mal einseitig auf, davon 5-mal rechts und 6-mal links. Einmal wurde die Seite nicht beschrieben.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Triploidie mit: Spalte des harten und des weichen Gaumens, Syndactylie Typ 1 (digit III/IV rechts)
- Cantrell-Pentalogie mit: Omphalocele, Halbwirbeln mit Skoliose, VSD, Ductus venosus agenesis, Thoraxdeformitäten
- VACTERL-Assoziation mit: Goldenhar-Syndrom, Oesophagusatresie (Vogt IIIb), DORV und linksseitiger Choanalstenose, Nierenagenesie, persistierender Vena cava, Iris- und Retinakolobom und kombinierter Hörstörung, rechter Beckeniere, Unterkieferspalte und bds. präauriculärem Anhängsel
- VACTERL-Assoziation mit: Oesophagusatresie, DORV, Pulmonalklappenstenose
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Omphalocele, Pulmonalklappenstenose, Trikuspidalinsuffizienz, VSD
- bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Schallleitungsstörung, Hypertelorismus
- rechter akzessorischer Daumen und Lungenhypoplasie rechts
- Mikrolektion 16q12.2 mit: häutiger Syndactylie der Finger (digit II-V rechts)
- Hypothyreose
- Hüftgelenksluxation, links und bds. Verbiegung des Femurs

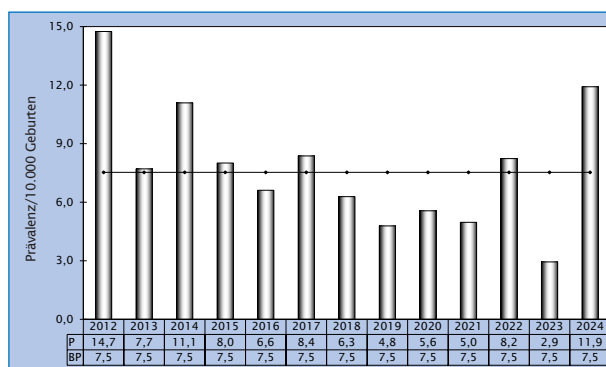


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Reduktionsfehlbildungen insgesamt pro 839 Geburten beobachtet.

10.29 Zwerchfellhernie (Q79.0)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|---------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 2 | 1,59 | ↓ |
| Sachsen-Anhalt | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 2,71 | 2,04 - 3,54 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 3,13 | 3,01 - 3,25 | |

Für 2024 wurde bei zwei Kindern eine Zwerchfellhernie befundet. Daraus berechnet sich eine aktuelle **Jahresprävalenz** von **1,6 pro 10.000 Geburten**. Diese Prävalenz liegt auffällig unter dem Bereich der für Sachsen-Anhalt ermittelten Basisprävalenz (2012-2023: 2,7 pro 10.000 Geburten). In den mittleren Jahren des Berichtszeitraums, zwischen 2017 und 2022, ergaben sich hohe Prävalenzen (Maximum 2021: 5,0 pro 10.000 Geburten). Aber aktuell (2023, 2024) sind die Jahresprävalenzen wie in den Anfangsjahren des Berichtszeitraums (2012-2016) unterhalb oder im unteren Bereich (1 x) des Vertrauensbereichs der Basisprävalenz verortet.

Die sachsen-anhaltische Basisprävalenz für die Zwerchfellhernie passt zur durchschnittlichen europäischen Prävalenz, die EUROCAT für 2012-2023 mit 3,1 pro 10.000 Geburten angibt. Das Konfidenzintervall der von EUROCAT ermittelten Gesamtprävalenz ist aber wegen der beobachteten, viel umfangreicheren Population schmaler

als das von Sachsen-Anhalt. Die Jahresprävalenz 2024 von Sachsen-Anhalt unterschreitet die europäische Gesamtprävalenz deutlich.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--|
| Schwangerschaftsausgang | 1 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben |
| Geschlecht | 1 x männlich 1 x weiblich |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 1 x MCA 1 x isoliert |

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Volvulus

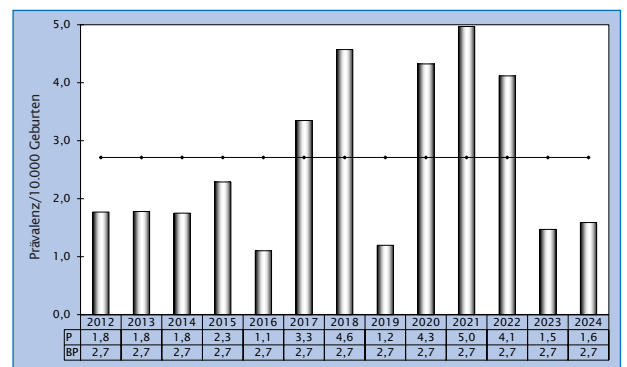


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Zwerchfellhernie pro 6.294 Geburten beobachtet.

10.30 Omphalocele (Q79.2)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 9 | 7,15 | ↑ |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 3,87 | | 3,05 - 4,83 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 4,29 | | 4,15 - 4,43 |

Nach einem Maximum der Prävalenz im Berichtszeitraum (7,4 pro 10.000 Geburten) im Jahr 2023 zeigt sich auch in diesem Jahr mit neun Kindern/Feten für die Indikatorfehlbildung Omphalocele eine ungewöhnlich hohe **Jahresprävalenz (2024: 7,2 pro 10.000 Geburten)**. Die aktuelle Jahresprävalenz ist nach der des letzten Jahres die zweithöchste seit Beginn der 2000er-Jahre. Damit befindet sich die aktuelle Jahresprävalenz erheblich unter dem Range der Basisprävalenz (2012-2023: 3,9 pro 10.000 Geburten).

Das Konfidenzintervalls der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt überspannt aufgrund der geringeren Anzahlen den Sicherheitsbereich der Durchschnittsprävalenz der europäischen Register (4,3 pro 10.000 Geburten). Der aktuelle Prävalenzwert zeigt sich jedoch weit darüber.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|---|
| Schwangerschaftsausgang | 2 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Spontanabort 5 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 2 x männlich 3 x weiblich 1 x unbestimmt 3 x keine Angabe |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 7 x MCA 2 x isoliert |

Bei einem Fetus, bei dem die Schwangerschaft terminiert wurde, wurde die Omphalocele als wesentliches Symptom einer Body-Stalk-Anomalie schon in der 12. SSW entdeckt. Bei den beiden vom Edward-Syndrom betroffenen Feten fiel die Omphalocele jeweils in der 13. SSW beim pränatalen Ultraschall auf. Nur zweimal zeigte sich eine isolierte Omphalocele.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- 2 x Edwards-Syndrom (1x mit Tintenlöschersfüßen)
- Body-Stalk-Anomalie mit verkürztem Femur
- OEIS-Komplex mit: lumbosacraler Spina bifida (mit Hydrocephalie), Analtresie, Harnblasenekstrophie, indifferentem Geschlecht, Schädigung des Fetus durch Missbrauch der Mutter (Medikamente, Cannabis, Alkohol und Nikotin)
- Cantrell-Pentalogie mit: Klumphände bei fehlendem Radius, Halbwirbeln mit Skoliose, VSD, Ductus venosus agenesis, Thoraxdeformitäten
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Klumphand, Pulmonalklappenstenose, Trikuspidalinsuffizienz, VSD
- Baraitser-Winter-Syndrom mit: AVSD, Beckeniere rechts

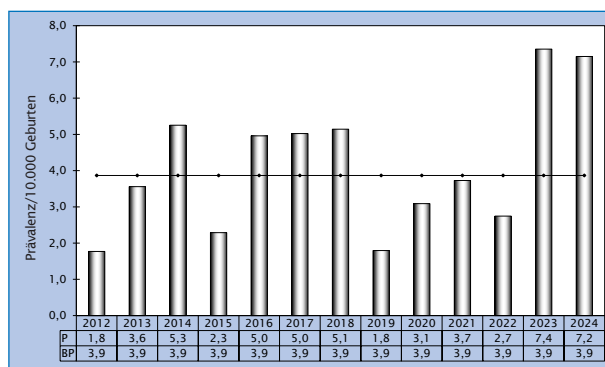


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Omphalocele pro 1.399 Geburten beobachtet.

10.31 Gastroschisis (Q79.3)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 6 | 4,77 | ↗ |
| Berichtszeitraum 2012-2023 | | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 3,31 | | 2,56 - 4,22 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 2,53 | | 2,42 - 2,64 |

Für die Indikatorfehlbildung Gastroschisis zeigt sich mit sechs Kindern/Feten eine diesjährige **Prävalenz** in Sachsen-Anhalt (2024) von **4,8 pro 10.000 Geburten**, die geringfügig über dem Vertrauensbereich der Basisprävalenz (2012-2023: 3,3 pro 10.000 Geburten) liegt.

Verglichen mit der Gesamtprävalenz der EUROCAT-Register (2012-2023: 2,5 pro 10.000 Geburten) ist die sachsen-anhaltische Basisprävalenz für Gastroschisis als höher einzuschätzen, wobei sich die untere Konfidenzgrenze von Sachsen-Anhalt mit der oberen Konfidenzgrenze der EUROCAT-Register minimal überschneidet. Die aktuelle Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts bewegt sich daher deutlich über der von EUROCAT angegebenen europäischen Gesamtprävalenz.

zusätzliche Angaben:

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

Vier Kinder, bei denen die Gastroschisis nur mit kleinen Fehlbildungen, wie PFO oder DUP I. Grades, vergesellschaftet war, wurden zwischen der 30. und 34. SSW geboren. Bei den beiden Feten, deren Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, waren pränatal noch weitere gewichtige Fehlbildungen bekannt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Arthrogryposis multiplex congenita mit: Hydrozephalie, bds. Claviculahypoplasie, Klumpfüßen, tiefsitzenden Ohren, überlappenden Fingern und mandibulärer Retrognathie
- Wirbelsäulendeformität

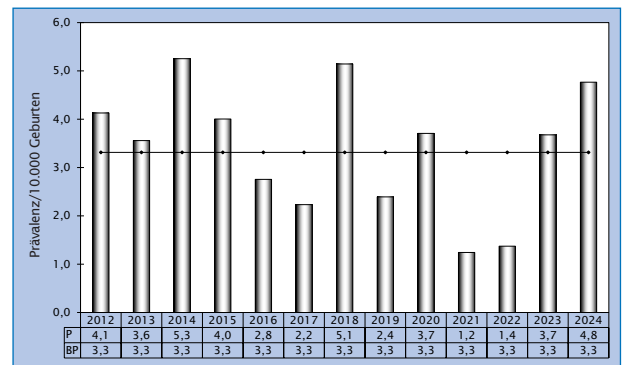


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Gastroschisis pro 2.098 Geburten beobachtet.

10.32 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 0 | 0,00 | ↓ |
| Berichtszeitraum 2012-2023 | | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 0,55 | | 0,27 - 0,99 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 0,11 | | 0,09 - 0,13 |

Die sehr seltene Indikatorfehlbildung Prune-belly-Sequenz wurde in Sachsen-Anhalt im aktuellen Jahr (2024), wie auch in den beiden Vorjahren und drei weiteren Jahren des Berichtszeitraums, nicht beobachtet. Seit 2012 wurde sie nur bei insgesamt elf Kindern diagnostiziert. Die Maximalprävalenz im Berichtszeitraum beträgt 1,2 pro 10.000 Geburten (2021). Aufgrund der geringen Anzahlen wird für die Prune-belly-Sequenz keine Trendanalyse durchgeführt.

Bei der Gegenüberstellung der sachsen-anhaltischen Basisprävalenz für die Prune-belly-Sequenz zur europäischen Gesamtprävalenz zeigt sich der Vertrauensbereich des von EUROCAT bereitgestellten Konfidenzintervalls (2012-2023: 0,1 pro 10.000 Geburten) erheblich unter dem Intervall von Sachsen-Anhalt.

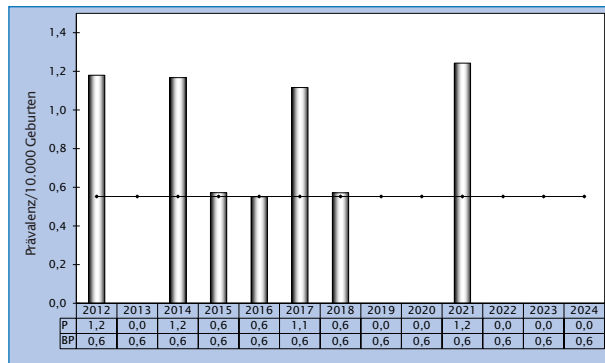


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fetus mit Prune-belly-Sequenz beobachtet.

10.33 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 34 | 27,01 | ↑ |
| Berichtszeitraum 2012-2023 | | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 21,04 | | 19,07 - 23,15 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 25,80 | | 25,46 - 26,14 |

Das Down-Syndrom ist mit einer Basisprävalenz von 21,0 pro 10.000 Geburten (2012-2023) keine seltene Fehlbildung. Sie gehört zu den fünf großen Fehlbildungen, die am häufigsten auftreten (Kapitel 9). Zum Geburtsjahrgang 2024 gab es in Sachsen-Anhalt 34 Kinder/Feten, bei denen ein Down-Syndrom diagnostiziert wurde. Die daraus resultierende **Jahresprävalenz von 27,0 pro 10.000 Geburten** liegt erheblich oberhalb des Vertrauensintervalls der Basisprävalenz. Jedoch errechneten sich in den Jahren 2018 und 2020 noch höhere Jahresprävalenzen (2018: 27,4; 2020: 27,2 pro 10.000 Geburten).

Die aktuelle Jahresprävalenz der lebend geborenen Kinder stimmt mit der Basisprävalenz überein (2024: 9,6 pro 10.000 Lebendgeburten; 2012-2023: 9,6 pro 10.000 Geburten).

Bei der Gegenüberstellung der von EUROCAT angegebenen durchschnittlichen Prävalenz der Jahre 2012-2023 (25,8 pro 10.000 Geburten) mit der sachsen-anhaltischen Basisprävalenz ist letztere weitaus niedriger. Da mit steigendem Alter der Schwangeren die Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie 21 beim Feten steigt, besteht die Vermutung, dass das im Durchschnitt niedrigere Alter der Mütter zur Geburt in Sachsen-Anhalt (2013-2022: 29,6 Jahre) im Vergleich zu dem der im EU Durchschnitt (2013-2022: 30,7 Jahre*) den Unterschied bedingt.

Zum Geburtsjahrgang 2024 kamen nur etwas mehr als ein Drittel (35,3%) der 34 vom Down-Syndrom Betroffenen lebend (mit Ø 37,3 SSW) zur Welt. 21 Schwangerschaften wurden mit durchschnittlich 17,5 SSW (Median 17,0 SSW, Minimum 12. SSW, Maximum 24. SSW) terminiert. Die erste Diagnosestellung erfolgte bei den Lebendgeborenen zwischen der 16. und 27. SSW und bei den induzierten Aborten frühestens in der 11. SSW und spätestens in der 21. SSW.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|--|
| Schwangerschaftsausgang | 12 x Lebendgeburt 1 x Totgeburt 21 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 20 x männlich 11 x weiblich 3 x keine Angabe |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 15 x MCA 19 x isoliert |

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) neben typischen Dysmorphien:

- Klinefelter-Syndrom, Karyotyp 47,XXY
- Microcephalie, PFO bei Reifgeborenem
- bds. Spalte des harten Gaumens, Morgani-Hydattide (Junge), Hernia inguinalis bei Frühgeborenem
- Fallot-Tetralogie, ASD II, bds. Schallleitungsstörung
- AVSD, Aortenatresie
- AVSD
- ASD II, Pulmonalklappeninsuffizienz, VSD, retardierte Hüftreife rechts, PFO bei Frühgeborenem, Trikuspidalinsuffizienz (1. Grades), bds. verkürzte Lidspalten
- ASD II, Cor triatriatum, hämodynamisch nicht wirksamer PDA bei Reifgeborenem
- ASD II, Mitralklappeninsuffizienz
- Endokardkissendefekt
- PFO bei Reifgeborenem
- Herzfehlbildung
- multizystisch dysplastische rechte Niere
- Brachycephalie, VSD, laterale Halszysten
- bds. Schallleitungsstörung

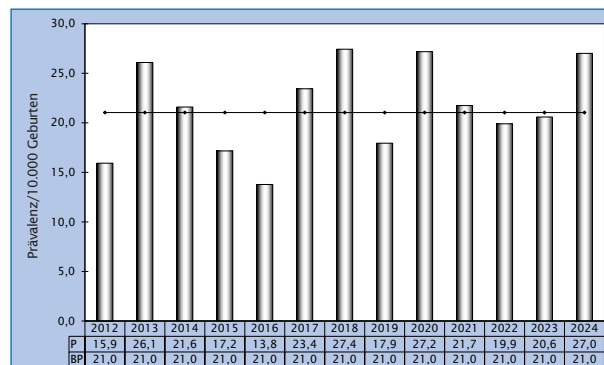


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Down-Syndrom pro 370 Geburten beobachtet.

* Quelle: https://ec.europa.eu/eurostat/databrowser/view/DEMO_FORDAGEC_custom_13640262/default/table
eurostat Titel: Lebendgeburtenfolge nach Lebensalter der Mutter
letzte Aktualisierung: 01-04-2025

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 3 | 2,38 | ↔ |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 1,81 | | 1,27 - 2,50 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | 2,48 | | 2,38 - 2,59 |

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt bei drei Kindern/Feten ein Patau-Syndrom beobachtet. Die daraus bestimmte **Jahresprävalenz (2024: 2,4 pro 10.000 Geburten)** ist im Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2012-2023: 1,8 pro 10.000 Geburten) knapp unter der oberen Grenze zu verorten. Bei der Trendanalyse (Kapitel 10.38) zeigt sich, wie auch im Vorjahr, ein signifikant ansteigender Trend mit einer prozentualen Veränderung von 22,28 (KI 6,10 % bis 47,18 %) bei nicht wirksamem ($p > 0,01$) nichtlinearen Anteil.

Zu Beginn des Berichtszeitraums bis zum Jahr 2014 sind Prävalenzen unterhalb der Basisprävalenz zu erkennen, gefolgt von sechs Jahren (2015–2020) mit Prävalenzen im mittleren Normbereich oder knapp unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz. Die höchsten Prävalenzen werden 2021 und 2022 erreicht, zuletzt liegen sie wieder im Normbereich. Die Tendenz bleibt zu beobachten. Die Vermutung besteht, dass durch die zunehmende Anwendung neuer Methoden oder verbesserter Diagnostik (NIPT, 3D/4D-Ultraschall) das Patau-Syndrom früher und dadurch auch häufiger erkannt wird.

Das von EUROCAT europaweit ermittelte Vertrauensintervall der Prävalenz der Jahre 2012-2023 (2,5 pro 10.000 Geburten) ist wesentlich schmaler als das niedrigere Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts und überdeckt sich teilweise mit ihm.

zusätzliche Angaben:

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

Bei allen drei Kindern/Feten fielen beim intrauterinen Ultraschall schwerwiegende Begleitfehlbildungen auf, die aber bei einem induzierten Abort postnatal nicht gemeldet wurden, sodass sie von diesem Fetus hier nicht aufgeführt werden und nicht in die Berichtsauswertungen einfließen (Kapitel 8).

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) neben typischen Dysmorphien:

- sacrale Spina bifida, bds. Nierendysplasie, Kleinhirnhypoplasie, Plattfüße, dilatierte Hirnventrikel, mandibuläre Micrognathie
- Holoprosencephalie, Aortenklappenstenose, Cerebellumhypoplasie, Vermisagenesie

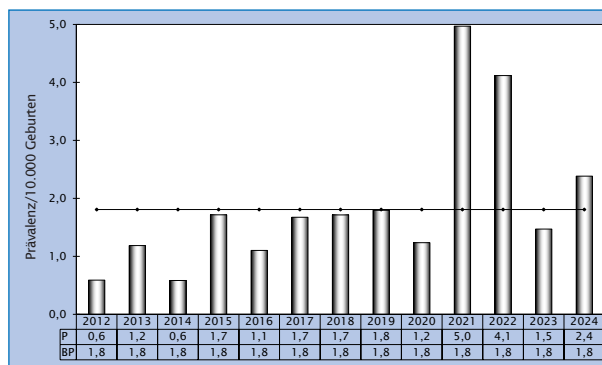


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Patau-Syndrom pro 4.196 Geburten beobachtet.

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

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|---------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 7 | 5,56 | ↔ |
| EUROCAT (Full members) | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 4,57 | 3,68 - 5,61 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | 6,68 | 6,50 - 6,85 | |

Für die Indikatorfehlbildung Edwards-Syndrom ergibt sich zum Geburtsjahrgang 2024 mit sieben Feten, bei denen die zweithäufigste Trisomie der Chromosomen mit invasiver Chromosomendiagnostik pränatal bestimmt wurde, eine aktuelle **Prävalenz (2024: 5,6 pro 10.000 Geburten)** im Normbereich der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts (2012-2023: 4,6 pro 10.000 Geburten).

Im Vergleich des Vertrauensintervalls der Gesamtprävalenz der europäischen Register (2012-2023: 6,7 pro 10.000 Geburten) mit den Prävalenzen Sachsens-Anhalts befinden sich die Basisprävalenz als auch die Jahresprävalenz 2024 weit unterhalb dessen.

zusätzliche Angaben:

| | |
|--|---|
| Schwangerschaftsausgang | 1 x Spontanabort 6 x induzierter Abort |
| Geschlecht | 3 x männlich 4 x keine Angabe |
| Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA | 5 x MCA 2 x isoliert |

Bei allen sieben Feten mit Edwards-Syndrom wurden schwere Begleitfehlbildungen beim pränatalen Ultraschall zwischen der 11. und 15. SSW entdeckt. 6-mal wurden die Schwangerschaften zwischen der 13. und 18. SSW abgebrochen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) neben typischen Dysmorphien:

- Hydrozephalie, VSD, Klumpfuß links
- Omphalocele, Tintenlöscherfüße
- Omphalocele
- Aortenklappenstenose
- Herzfehlbildung

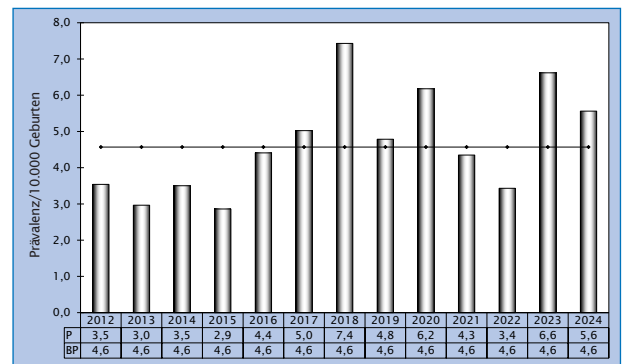


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Edwards-Syndrom pro 1.798 Geburten beobachtet.

10.36 Turner-Syndrom (Q96.)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/ 10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 7 | 5,56 | ↑ |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| 2,36 | | 1,73 - 3,14 | |
| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | | |
| | Basisprävalenz/ 10.000 Geburten | | |
| | 2,76 | | |
| | | Konfidenzintervall (KI 95%) | |
| | | 2,65 - 2,87 | |

Für 2024 ergibt sich mit sieben Kindern/Feten mit Turner-Syndrom ein Maximalwert der Prävalenz im Berichtszeitraum (**5,6 pro 10.000 Geburten**). Damit überschreitet die aktuelle **Jahresprävalenz** bedeutend die obere Grenze des Normbereichs der Basisprävalenz (2012-2023: 2,4 pro 10.000 Geburten). In keinem Jahr zuvor wurde eine so hohe Jahresprävalenz ermittelt.

Die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts passt zur europäischen Prävalenz. Das sachsen-anhaltische Vertrauensintervall ist jedoch wegen der kleineren Anzahlen wesentlich breiter. Die diesjährige Prävalenz Sachsens-Anhalts befindet sich folglich weit über der europäischen Gesamtprävalenz (2,8 pro 10.000 Geburten).

Beim Turner-Syndrom, auch Monosomie X genannt, liegt im Chromosomensatz nur ein einzelnes weibliches Geschlechtschromosom vor. Die Monosomie wurde bei allen sieben Kindern/Feten mittels Amniozentese schon pränatal bestimmt. Bei den drei Feten, deren Schwangerschaft terminiert wurde, zeichneten sich schon pränatal schwere Fehlbildungen am Urogenitalsystem ab.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Jejunumatriese, Megacisterna magna, Plexuszyste, mehrstreckige Darmhypoplasie
- bds. polyzystische Nieren (infantiler Typ)
- Hydrothorax, Hufeisenniere

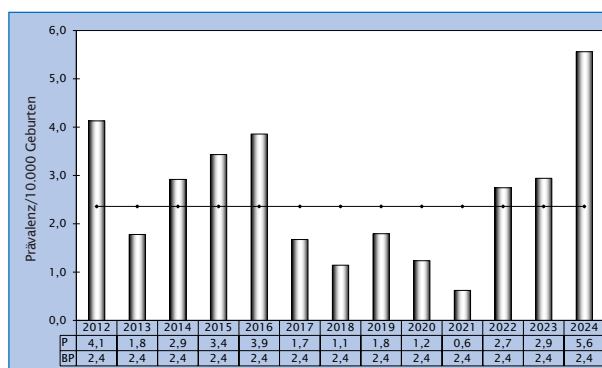


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Turner-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Turner-Syndrom pro 1.798 Geburten beobachtet.

10.37 Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien (Q98.)

| Sachsen-Anhalt | Jahr 2024 | | |
|--------------------------------|-----------------------------|---------------------------|------------------------------|
| | Anzahl | Prävalenz/10.000 Geburten | Vergleich zur Basisprävalenz |
| | 1 | 0,79 | ↔ |
| | Berichtszeitraum 2012-2023 | | |
| Basisprävalenz/10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) | | |
| 0,90 | 0,54 - 1,43 | | |

| EUROCAT (Full members) | Zeitraum 2012-2023 | |
|------------------------|--------------------------------|-----------------------------|
| | Basisprävalenz/10.000 Geburten | Konfidenzintervall (KI 95%) |
| | keine Angaben | keine Angaben |

Die Indikatorfehlbildung Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien zählt mit einer Basisprävalenz von 0,9 pro 10.000 Geburten (2012-2023) in Sachsen-Anhalt zu den kaum vorkommenden Fehlbildungen. Im Durchschnitt wird in Sachsen-Anhalt ein Fall pro Jahr erwartet. Zwischen 2012 und 2023 gab es insgesamt nur 18 Betroffene. Im aktuellen Jahr (2024) wurde die Indikatorfehlbildung bei einem Fetus festgestellt. Die daraus berechnete **Jahresprävalenz von 0,8 pro 10.000 Geburten** entspricht einem Wert im Normbereich der Basisprävalenz. Wegen der geringen Anzahlen wird eine Trendanalyse abgelehnt.

In Bezug auf 6.421 lebend und tot geborene Knaben (2024) errechnet sich eine Jahresprävalenz von 1,56 pro 10.000 Knaben, die sich ebenso im Vertrauensbereich der Basisprävalenz (2012-2023: 1,71 pro 10.000 Knaben; KI 1,01-2,70) zeigt.

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

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA):

- Down-Syndrom

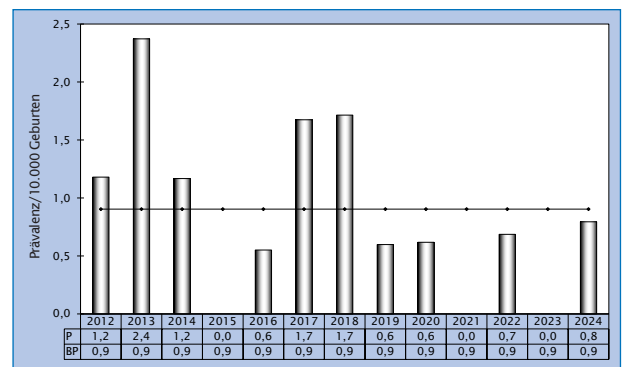


Abb. 44: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien in Sachsen-Anhalt seit 2012

Im Jahr 2024 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fetus mit Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien pro 12.587 Geburten (auf 6.421 Knaben) beobachtet.

10.38 Trendanalyse der Indikatorfehlbildungen

In den Kapiteln 10.1 bis 10.37 des Jahresberichtes 2024 für Sachsen-Anhalt sind die absoluten und relativen Häufigkeiten der 37 Indikatorfehlbildungen, die an die Definitionen des ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) adaptiert sind (Kapitel 10.0), dargestellt. Die aktuellen Prävalenzen (2024) werden jeweils mit den Basiswerten des Berichtszeitraums (2012-2023), sowohl von Sachsen-Anhalt als auch der europäischen Register, aufgeführt und bewertet. Das Kapitel 10.38 gibt mit einer Trendanalyse einen Überblick über den zeitlichen Verlauf der Häufigkeiten der Indikatorfehlbildungen (2011 bis 2024).

Zum Geburtsjahrgang 2024 wurde bei 183 Kindern/Feten (1,45 % von 12.587 Geburten) mindestens eine Indikatorfehlbildung diagnostiziert. Die aktuelle Jahressprävalenz liegt damit im Normbereich, knapp unter der oberen Konfidenzgrenze der für Sachsen-Anhalt bestimmten Basisprävalenz (2012-2023: 1,42 %, KI 1,37-1,47). Bei 99 Kindern/Feten trat die Indikatorfehlbildung isoliert auf, 84 hatten noch andere Fehlbildungen (MCA). Davon waren 22 von zwei Indikatorfehlbildungen, drei von drei und zwei von fünf Indikatorfehlbildungen betroffen. Zwischen 2012 und 2023 kamen 73,3 % der Kinder/Feten mit Indikatorfehlbildung lebend zur Welt. Zum Geburtsjahr 2024 waren es nur 69,9 % (128 Kinder), die lebend geboren wurden. Davon verstarben vier Kinder in

den ersten fünf Lebenswochen. Drei Kinder wurden tot geboren und einmal kam es zum Spontanabort. Nur 51 Schwangerschaften (27,9 %) wurden 2024 terminiert, weniger als im Berichtszeitraum (2012-2023: 24,3 %).

Die für den Zeitraum 2011-2024 durchgeführte Trendanalyse verdeutlicht langfristige Entwicklungen beim Auftreten von Indikatorfehlbildungen. Es werden Stärke und Orientierung der Veränderungen der Prävalenzen der Indikatorfehlbildungen bestimmt und im Folgenden dargestellt.

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.

Abbildung 46 und die Tabelle auf Seite 65 zeigen die geschätzten durchschnittlichen prozentualen Veränderungen der 2-Jahres-Prävalenz von den Indikatorfehlbildungen, für die die o.g. Anfangsbedingung gilt.

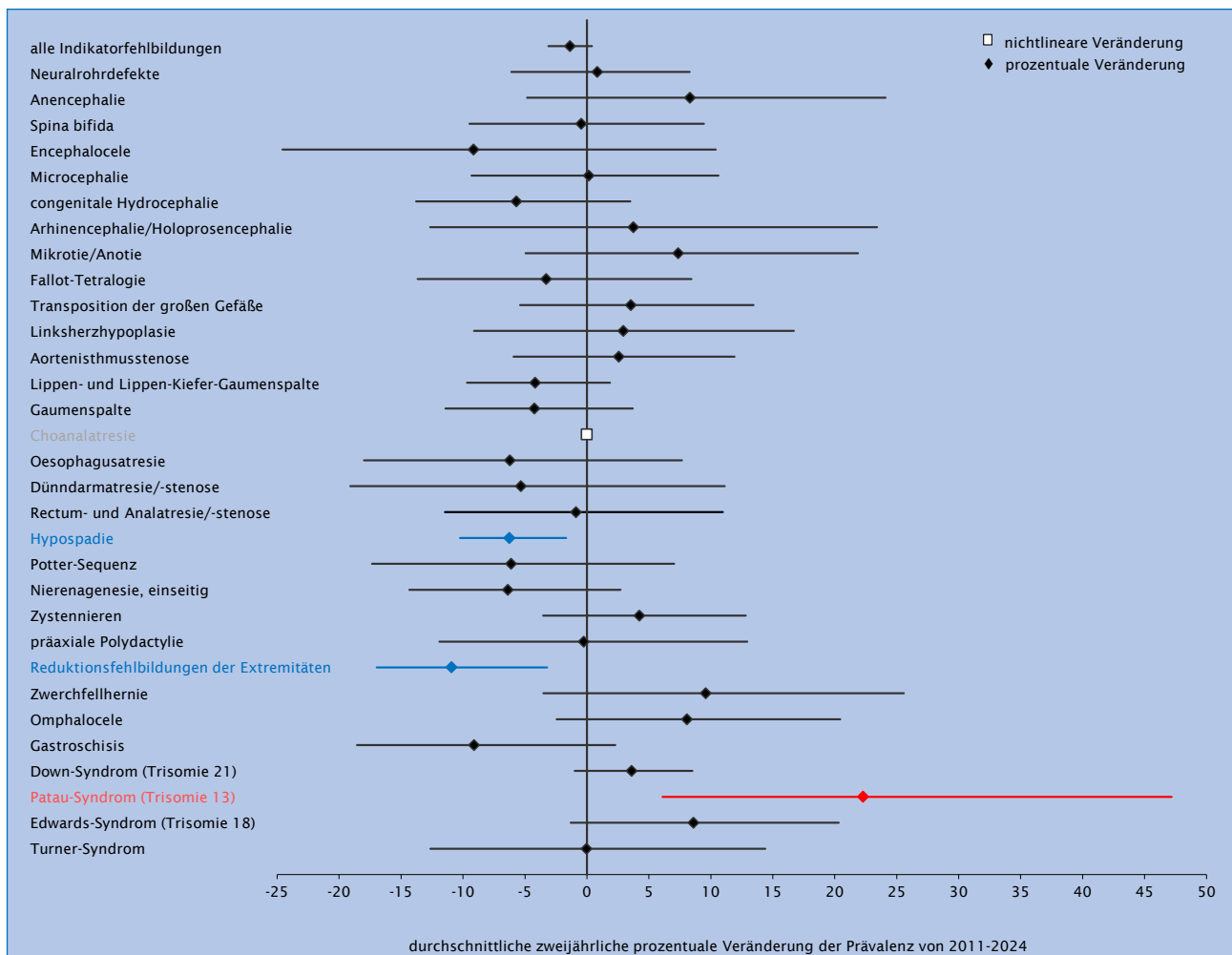


Abb. 45: Trendanalyse 2011 bis 2024 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der Zweijahresprävalenz (95 % KI)

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 für 2011-2024 auf die Choanalatresie 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 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 | -1,38 | -3,12 bis 0,40 |
| Neuralrohrdefekte | 0,84 | -6,10 bis 8,30 |
| Anencephalie | 8,31 | -4,83 bis 24,09 |
| Spina bifida | -0,47 | -9,48 bis 9,45 |
| Encephalocele | -9,16 | -24,57 bis 10,39 |
| Microcephalie | 0,15 | -9,33 bis 10,62 |
| Congenitale Hydrocephalie | -5,69 | -13,78 bis 3,51 |
| Arhinencephalie/Holoprosencephalie | 3,75 | -12,66 bis 23,40 |
| Microtie/Anotie | 7,36 | -4,94 bis 21,88 |
| Fallot-Tetralogie | -3,30 | -13,67 bis 8,43 |
| Transposition der großen Gefäße | 3,53 | -5,40 bis 13,45 |
| Linksherzhypoplasie | 2,93 | -9,12 bis 16,69 |
| Aortenisthmusstenose | 2,57 | -5,92 bis 11,91 |
| Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte | -4,17 | -9,68 bis 1,86 |
| Gaumenspalte | -4,25 | -11,42 bis 3,69 |
| Oesophagusatresie | -6,23 | -17,99 bis 7,65 |
| Dünndarmatresie und -stenose | -5,33 | -19,10 bis 11,12 |
| Rectum- und Analatresie/-stenose | -0,88 | -11,46 bis 10,97 |
| Hypospadie | -6,25 | -10,24 bis -1,68 |
| Potter-Sequenz | -6,12 | -17,35 bis 7,04 |
| Nierenagenesie, einseitig | -6,39 | -14,33 bis 2,72 |
| Zystennieren | 4,23 | -3,53 bis 12,81 |
| Präaxiale Polydactylie | -0,26 | -11,91 bis 12,93 |
| Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten | -10,93 | -16,97 bis -3,21 |
| Zwerchfellhernie | 9,59 | -3,52 bis 25,57 |
| Omphalocele | 8,07 | -2,44 bis 20,44 |
| Gastroschisis | -9,12 | -18,55 bis 2,30 |
| Down-Syndrom | 3,59 | -0,99 bis 8,52 |
| Patau-Syndrom (Trisomie 13) | 22,28 | 6,10 bis 47,18 |
| Edwards-Syndrom (Trisomie 18) | 8,59 | -1,31 bis 20,32 |
| Turner-Syndrom | -0,03 | -12,64 bis 14,40 |

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.

11.1 Chromosomenaberrationen

folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:

- 34 x Down-Syndrom (Trisomie 21) (je 1 x mit Klinefelter-Syndrom bzw. Fallot-Tetralogie)
 - 28 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x mitotische Non-disjunction
 - 2 x Translokation
 - 3 x nach klinischer Symptomatik
- 7 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18) (meiotische Non-disjunction)
- 3 x Patau-Syndrom (Trisomie 13) (1 x mit Holoprosencephalie)
 - 3 x meiotische Non-disjunction
- 1 x Trisomie 16
- 4 x Triploidie
- 1 x Ringchromosom 4
- 7 x Turner-Syndrom (1 x mit polyzystischen Nieren)
 - 2 x 46,X0
 - 2 x Mosaik 45,X0/46,XX
 - 3 x Mosaik 45,X0/46,XY
- 1 x Wolf-Hirschhorn-Syndrom
- 1 x Mikrodeletion 16q12.2
- 1 x autosomale Chromosomenanomalie (KCND3-Gen)

60 Kinder/Feten des Geburtsjahrgangs 2024 waren in Sachsen-Anhalt von einer Chromosomenaberration (47,7 pro 10.000 Geburten) betroffen, weit mehr als im Durchschnitt der Jahre 2012-2023 (34,5 pro 10.000 Geburten). Beim überwiegenden Teil dieser Kinder/Feten (2024: 56,7 %; 2012-2023: 60,8 %) wurde die häufigste numerische Chromosomenstörung, das Down-Syndrom (Kapitel 10.33), diagnostiziert. Die aktuelle Prävalenz liegt mit 27,0 pro 10.000 Geburten weit über der Basisprävalenz (2012-2023: 21,0 pro 10.000 Geburten). Die zweithäufigste Trisomie, das Edwards-Syndrom (Kapitel 10.35), zeigt sich mit aktuell sieben Fällen (2024: 5,6 pro 10.000 Geburten) ebenfalls über dem zu erwartenden Wert (2012-

Geschlechtsverteilung:

| Geschlecht | Anzahl | Anteil (in %) |
|--------------------|-----------|---------------|
| männlich | 33 | 57,9 |
| weiblich | 24 | 42,1 |
| mit Angaben | 57 | 100,0 |
| keine Angaben | 3 | |
| gesamt | 60 | |

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,38

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

2023: 4,6 pro 10.000 Geburten). Auch das Patau-Syndrom (Kapitel 10.34) wurde zum Geburtsjahrgang 2024 (2,4 pro 10.000 Geburten) öfter als im Berichtszeitraum (2012-2023: 1,8 pro 10.000 Geburten) festgestellt.

Im Jahr 2024 überwiegt beim Geschlechtsverhältnis von Kindern/Feten mit einer Chromosomenaberration das männliche Geschlecht (m : w = 1,4). Eine nur sehr leichte Androtomie (m : w = 1,0) zeigt sich für den Zeitraum von 2012 bis 2023.

Schwangerschaftsausgang:

| Schwangerschaftsausgang | Anzahl | Anteil (in %) |
|--------------------------|-----------|---------------|
| Lebendgeburten | 20 | 33,3 |
| induzierte Aborte | 37 | 61,7 |
| Spontanaborte ab 16. SSW | 2 | 3,3 |
| Totgeburten | 1 | 1,7 |
| gesamt | 60 | 100,0 |

Zum Geburtsjahrgang 2024 war von den 60 Schwangerschaften der Kinder/Feten mit Chromosomenaberration bei mehr als einem Kind/Fetus von zehn (91,7 %) der Chromosomenbefund pränatal bekannt. Nach 2022 sank der Anteil der lebend geborenen Kinder mit Chromosomenaberration (2023: 29,8 %; 2024: 33,3 %) und betrug erheblich weniger als im Mittel der Jahre 2012-2023 (39,2 %). Bei einem Viertel der lebend geborenen Kinder (2024: 5 von 20) erfolgte die Karyotypisierung erst nach der Geburt. Der größte Teil (n=37; 61,7 %) der Schwangerschaften wurde, nachdem schwerste Fehlbildungen bei der Pränatalsonografie (zwischen der 11. und 21. SSW) gesehen wurden und nachdem der Chromosomensatz bestimmt wurde, vorzeitig beendet.

Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe | Anzahl | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| 20 bis 24 Jahre | 5 | 8,3 |
| 25 bis 29 Jahre | 5 | 8,3 |
| 30 bis 34 Jahre | 15 | 25,0 |
| 35 bis 39 Jahre | 27 | 45,0 |
| ab 40 Jahre | 8 | 13,3 |
| gesamt | 60 | 100,0 |

Das Durchschnittsalter der Mütter zur Geburt von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration liegt 2024 mit 34,4 Jahren (Median 36,0 Jahre) und für den Berichtszeitraum (2012-2023) mit 34,5 Jahren jeweils vier bis fünf

Jahre über dem aller Mütter Sachsens-Anhalts (2024: Ø 30,2 Jahre; 2012-2023: Ø 29,1 Jahre). Die Mütter von Kindern/Feten mit Chromosomenaberrationen waren 2024 zwischen 23 und 45 Jahren alt.

11.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen

Zum Geburtsjahr 2024 wurden in Sachsen-Anhalt bei 43 Kindern/Feten genetisch bedingte bzw. mitbedingte Erkrankungen oder Mikrodeletionen diagnostiziert.

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

- 1 x Achondroplasie
- 1 x Apert-Syndrom
- 3 x Arthrogyripos multiplex congenita
 - 1 x mit Anämie durch Enzymdefekte
 - 1 x mit primärer Myopathie
- 1 x Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom
- 4 x CATCH 22 (Deletion 22q11.2)
 - 2 x mit Di George Syndrom
 - 1 x mit Fallot-Tetralogie
- 1 x CFC-Syndrom
- 1 x Cabezas-Syndrom
- 1 x Dandy-Walker-Syndrom
- 2 x Epignathus
- 1 x Glykogenose Typ 0b
- 1 x Gordon-Syndrom
- 1 x Holoprosencephalie-Syndrom
- 1 x Ichthyosis congenita
- 1 x Kurzrippen-Polydactylie-Syndrom
- 1 x Lennox-Gastaut-Syndrom
- 1 x Morbus Hirschsprung
- 1 x Noonan-Syndrom
- 1 x Osteochondrodysplasie mit Wachstumsstörungen der Röhrenknochen und der Wirbelsäule
- 1 x postaxiale Polydactylie (Typ A)
- 2 x Prader-Willi-Syndrom
- 1 x Rubinstein-Taybi-Syndrom
- 4 x Sichelzellenanämie
- 1 x Spaltfuß
- 2 x Spalthand
- 1 x OHVIRA-Syndrom
- 1 x Wiedemann-Beckwith-Syndrom
- 1 x familiäre Macrocephalie
- 1 x partielle Trisomie, Minorform
- 2 x zystische Fibrose
 - 1 x positiver Schweißtest
- 2 x zystische, adenomatoide Fehlbildung der Lunge

In den meisten Fällen fallen genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen zu den pränatalen Ultraschalluntersuchungen auf. Bei 26 von 43 Kindern/Feten (60,5 %) wurden beim Ultraschall Fehlbildungen bzw. hinweisende Softmarker entdeckt und berichtet. 15-mal fand eine invasive Chromosomendiagnostik statt, wobei sich 12-mal ein auffälliger und dreimal ein unauffälliger Befund ergab. 9-mal wurde ein NIPT mit Normalbefund durchgeführt.

Im Jahr 2024 ergibt sich beim Geschlechtsverhältnis der Kinder/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen eine ungewöhnliche Gynäkotropie ($m : w = 0,7$). Über den Berichtszeitraum (2012-2023) waren etwas mehr Jungen als Mädchen betroffen ($m : w = 1,1$).

Geschlechtsverteilung:

| Geschlecht | Anzahl | Anteil (in %) |
|---------------|-----------|---------------|
| männlich | 17 | 42,5 |
| weiblich | 23 | 57,5 |
| mit Angaben | 40 | 100,0 |
| keine Angaben | 3 | |
| gesamt | 43 | |

Geschlechtsverhältnis $m : w = 0,7$

Schwangerschaftsausgang:

| Schwangerschaftsausgang | Anzahl | Anteil (in %) |
|--------------------------|-----------|---------------|
| Lebendgeburten | 29 | 67,4 |
| induzierte Aborte | 13 | 30,2 |
| Spontanaborte ab 16. SSW | 0 | 0,0 |
| Totgeburten | 1 | 2,3 |
| gesamt | 43 | 100,0 |

Im Jahr 2024 kamen nur etwa zwei Drittel der von einer genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankung oder Mikrodeletion Betroffenen lebend zur Welt (Minimum 2024: 67,4 %). Der Anteil der lebend geborenen Kinder liegt in den Vorjahren deutlich darüber (2012-2023: 79,3 %). Bei 13 Feten wurde die Schwangerschaft zwischen der 13. SSW (Kurzrippen-Polydactylie-Syndrom) und der 29. SSW (schwere Gehirnfehlbildungen) terminiert.

Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe | Anzahl | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| 20 bis 24 Jahre | 5 | 11,6 |
| 25 bis 29 Jahre | 12 | 27,9 |
| 30 bis 34 Jahre | 14 | 32,6 |
| 35 bis 39 Jahre | 10 | 23,3 |
| ab 40 Jahre | 2 | 4,7 |
| gesamt | 43 | 100,0 |

Im Mittel sind im Geburtsjahr 2024 die Mütter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen oder Mikrodeletionen (Ø 30,8 Jahre; Altersmedian 30,0 Jahre) als auch im Berichtszeitraum (2012-2023: Ø 29,8 Jahre) nur unwesentlich älter als alle Mütter Sachsens-Anhalts (2024: Ø 30,2 Jahre; 2012-2023: Ø 29,1 Jahre). Zwischen 2012 und 2024 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.

Die jüngste Mutter war 20 und die älteste 41 Jahre alt. Im Berichtszeitraum liegt das Durchschnittsalter von Müttern von Kindern/Feten mit genetisch bedingte bzw. mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen bei 30,0

Jahren (2012-2023). Damit sind diese Mütter im Durchschnitt ähnlich alt wie alle Mütter Sachsens-Anhalts (2024: Ø 30,2; 2012-2023: Ø 29,1).

11.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Bei insgesamt 13 Kindern/Feten des Geburtsjahrganges 2024 ergab sich eine Sequenz, Assoziation oder ein Komplex.

folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 1 x Adam-Komplex
- 1 x Body-Stalk-Anomalie
- 1 x Cantrell-Pentalogie
- 1 x CHARGE-Assoziation
- 1 x Goldenhar-Syndrom
- 1 x OEIS-Komplex+Syndrom durch Konsum abhängigkeits erzeugender Drogen und Alkohol durch die Mutter
- 3 x Potter-Sequenz
 - 2 x bilaterale Nierenagenesie
 - 1 x funktionslose hypoplastische Nieren
- 1 x Pierre-Robin-Sequenz
- 3 x VACTERL-Assoziation
 - 1 x mit Goldenhar-Syndrom

Sieben Kinder wurden lebend geboren, wovon ein Kind mit OEIS-Komplex in den ersten drei Tagen nach der Geburt verstarb. Bei sechs Feten wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet. Der Anteil der lebend geborenen Kinder entspricht im Jahr 2024 (53,8 %) dem Durchschnitt der Jahre 2012-2023 (53,0 %).

Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe | Anzahl | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| 20 bis 24 Jahre | 1 | 7,7 |
| 25 bis 29 Jahre | 5 | 38,5 |
| 30 bis 34 Jahre | 4 | 30,8 |
| 35 bis 39 Jahre | 2 | 15,4 |
| ab 40 Jahre | 1 | 7,7 |
| gesamt | 13 | 100,0 |

Geschlechtsverteilung:

| Geschlecht | Anzahl | Anteil (in %) |
|--------------------|-----------|---------------|
| männlich | 4 | 40,0 |
| weiblich | 5 | 50,0 |
| unbestimmt | 1 | 10,0 |
| mit Angaben | 10 | 100,0 |
| keine Angaben | 3 | |
| gesamt | 13 | |

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,8

Im Jahr 2024 überwiegt beim Geschlechtsverhältnis von Kindern/Feten mit Sequenzen, Assoziationen oder Komplexen das weibliche Geschlecht (m : w = 0,8). Über den Berichtszeitraum 2012-2023 zeigt sich dagegen eine deutliche Androtropie (m : w = 1,5).

Im Geburtsjahr 2024 sind Mütter von Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen im Durchschnitt 30,8 Jahre alt. Dieser Schnitt weicht nur wenig vom mittleren Alter der Mütter Sachsens-Anhalts (2024: Ø 30,2 Jahre) ab. Auch im Berichtszeitraum 2012-2023 entspricht das Altersmittel der Mütter von Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen (Ø 29,2 Jahre) dem der Mütter Sachsens-Anhalts (Ø 29,1 Jahre). Für 2024 übersteigt das Durchschnittsalter als auch der Altersmedian der Mütter von Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen die Werte im Zeitraum von 2012-2023 um ca. zwei Jahre.

Schwangerschaftsausgang:

| Schwangerschaftsausgang | Anzahl | Anteil (in %) |
|--------------------------|-----------|---------------|
| Lebendgeburten | 7 | 53,8 |
| induzierte Aborte | 6 | 46,2 |
| Spontanaborte ab 16. SSW | 0 | 0,0 |
| Totgeburten | 0 | 0,0 |
| gesamt | 13 | 100,0 |

11.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Im Jahr 2024 bildeten neun Kinder eine **Fetopathia diabetica** aus und ein Kind war von einer **Embryofetopathie** durch suchterzeugende Drogen betroffen. Zwei Kinder litten unter einer intrauterinen **CMV-Infektion**, wobei ein Kind tot geboren wurde. Fünf Kinder wurden vorgeburtlich mit dem **Parvovirus B** und in vier mit dem Parasiten **Toxoplasma gondii** infiziert.

Schwangerschaftsausgang:

| Schwangerschaftsausgang | Anzahl | Anteil (in %) |
|--------------------------|-----------|---------------|
| Lebendgeburten | 20 | 95,2 |
| induzierte Aborte | 0 | 0,0 |
| Spontanaborte ab 16. SSW | 0 | 0,0 |
| Totgeburten | 1 | 4,8 |
| gesamt | 21 | 100,0 |

Sechs der neun Kinder mit Fetopathia diabetica kamen vor der 37. SSW (Minimum: 31. SSW) zur Welt. Fast alle (8 Kinder) waren zu schwer oder zu groß und zu schwer für ihr Gestationsalter. Fünf von ihnen hatten nach der Geburt Schwierigkeiten mit der Atmung. Bei vier Kindern traten Fehlbildungen am Herzen auf.

In diesem Jahr wurde keine Schwangerschaft eines Kindes/Fetus mit Embryopathie/Fetopathie/congenitaler Infektion vorzeitig beendet.

Geschlechtsverteilung:

| Geschlecht | Anzahl | Anteil (in %) |
|---------------|-----------|---------------|
| männlich | 11 | 52,4 |
| weiblich | 10 | 47,6 |
| gesamt | 21 | 100,0 |

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,1

Für das Jahr 2024 als auch für den Berichtszeitraum (2012-2023) ergibt sich beim Geschlechtsverhältnis der Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen eine leichte Androtropie (jeweils m : w = 1,1).

Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe | Anzahl | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| unter 20 Jahre | 1 | 4,8 |
| 20 bis 24 Jahre | 1 | 4,8 |
| 25 bis 29 Jahre | 4 | 19,0 |
| 30 bis 34 Jahre | 6 | 28,6 |
| 35 bis 39 Jahre | 7 | 33,3 |
| ab 40 Jahre | 2 | 9,5 |
| gesamt | 21 | 100,0 |

Das Durchschnittsalter der Mütter in Sachsen-Anhalt wächst langsam. Im Jahr 2019 stieg es auf über 30 Jahre an (2024: 30,2 Jahre; 2012-2023: 29,1 Jahre). Mit dem Lebensalter vergrößert sich das Risiko, an Diabetes zu erkranken und damit steigt auch die Anzahl der während der Schwangerschaft unter Diabetes leidenden Frauen und der von Fetopathia diabetica betroffenen Kinder. Mütter von Kindern mit einer Fetopathia diabetica waren 2024 zur Geburt im Mittel 31,6 Jahre alt (Median 31,0 Jahre), mehr als ein Jahr älter als alle Mütter Sachsen-Anhalts. Für den Berichtszeitraum 2012-2023 ist der Altersabstand der Mütter von Kindern mit Fetopathia diabetica (32,3 Jahre) zu denen ganz Sachsen-Anhalts noch deutlicher.

Bei frühzeitiger Entdeckung des Diabetes in der Schwangerschaft können Risiken minimiert werden. Daher wird den Schwangeren nach den Mutterschaftsrichtlinien als Kassenleistung ein Glukosetoleranztest angeboten.

Mütter von Kindern/Feten mit einer Embryopathie/Fetopathie oder congenitaler Infektion waren 2024 durchschnittlich 32,0 Jahre alt, ebenfalls älter als die Mütter aller Kinder Sachsen-Anhalts.

11.5 Mütterliches Alter

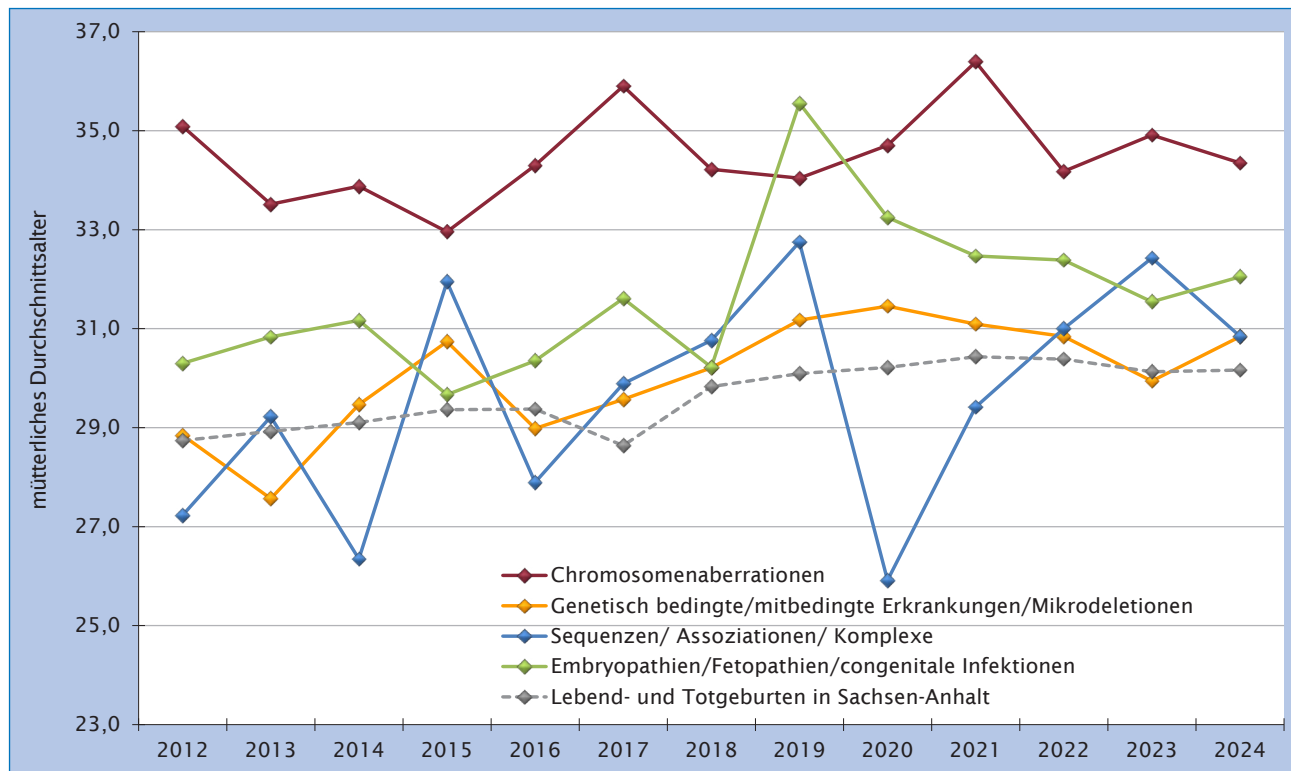


Abb. 46: Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexen, Embryopathien und Chromosomenaberrationen pro Jahr seit 2011

Verglichen mit dem durchschnittlichen Alter der Mütter zur Geburt im Jahr 2012 (\bar{x} 28,7 Jahre), liegt in Sachsen-Anhalt das mütterliche Alter im Jahr 2024 (\bar{x} 30,2 Jahre) deutlich darüber. Dieser Anstieg zeigt sich in Abbildung 46 über den Berichtszeitraum (2012-2023) auch im Anstieg des Mutteralters von Kindern/Feten mit Chromosomenaberrationen (Kapitel 11.1), genetisch bedingten Erkrankungen/Mikrodeletionen (Kapitel 11.2), Sequenzen/Assoziationen/Komplexen (Kapitel 11.3) als auch mit Embryopathien/congenitalen Infektionen (Kapitel 11.4). Dabei ist das Alter der Mütter von Kindern/Feten mit einer Chromosomenaberration und von Kindern/Feten mit einer Embryopathie, Fetopathie oder congenitalen Infektion über dem der Mütter von allen Kindern Sachsen-Anhalts angesiedelt. In der Abbildung 46 ist ebenfalls sichtbar, dass das Alter der Mütter von Kindern mit genetisch bedingten Erkrankungen und Sequenzen, Assoziationen und Komplexen über die Zeit näherungsweise dem aller Mütter Sachsen-Anhalts entspricht.

Mit einem höherem Mutteralter ist das Risiko für die Entstehung einer Trisomie 21 beim Kind/Fetus größer als bei jüngeren Müttern. Während Frauen im Alter von 20 Jahren ein Risiko für die Entstehung eines Down-Syndroms von 1/1.466 Geburten haben, erhöht sich das Risiko für Frauen im Alter von 35 Jahren auf 1/343 Geburten*. Da die vom Down-Syndrom Betroffenen (\bar{x} Alter der Mütter 2012-2023: 35,3 Jahre) den größten Anteil der Chromosomenaberrationen (\bar{x} Alter der Mütter 2012-2023: 34,5 Jahre) ausmachen (2012-2023: 60,8 %), spiegelt sich dieser Zusammenhang im Diagramm (Abb. 46) in der am weitesten oben eingezeichneten Linie des Mutteralters der Kinder/Feten mit Chromosomenaberration wieder.

42,9 % der Kinder mit Embryopathien/congenitalen Infektionen wiesen 2024 eine Fetopathie Diabetica auf. Auch in der Lage der Kurve des Mutteralters bei Embryopathie oder congenitaler Infektion des Kindes (Abb. 46) oberhalb der Kurve aller Mütter Sachsen-Anhalts zeigt sich eine dafür bestehende Abhängigkeit vom Alter der Mutter. Die Wahrscheinlichkeit einer Fetopathie Diabetica steigt mit höherem Mutteralter, da ältere Mütter häufiger an Diabetes erkranken als jüngere.

Das mütterliche Alter zur Geburt von Kindern/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen und Mikrodeletionen und mit Sequenzen, Assoziationen und Komplexen (2012-2023: jeweils 30,8 Jahre) übersteigt nur minimal das mittlere Alter aller Mütter Sachsen-Anhalts. Bei beiden im Diagramm (Abb. 46) dargestellten Kurven des Mutteralters ist trotz zufallsbedingtem Auf und Ab ein Anstieg des Durchschnittsalters, vergleichbar dem der Mütter aller Kinder Sachsen-Anhalts, zu erkennen.

Gegenüber dem Vorjahr hat sich in Sachsen-Anhalt das mittlere Alter von Müttern zur Geburt ihres Kindes zum Jahr 2024 kaum erhöht (2023: 30,1 Jahre). Aufgrund der Abhängigkeit des Auftretens von Chromosomenaberration und für Embryopathien/Fetopathien vom mütterlichen Alter muss bei steigendem Mutteralter mit höheren 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. DOI: 10.1136/jms.9.1.2](#)

12 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Das Fehlbildungsmonitoring erhielt zum Geburtsjahrgang 2024 66 Meldungen zu medizinisch induzierten Aborten mit diagnostizierten schweren Fehlbildungen. Wie auch international üblich, werden induzierte Aborte dem Geburtsjahr zugerechnet, in dem die 40. SSW erreicht worden wäre.

Die Gesundheitsberichterstattung des Bundes berichtet für Sachsen-Anhalt für 2023 die Ausführung von 58 und für 2024 von 70 induzierten Aborten aus medizinischer

Indikation*. Im Jahr 2000 lag in Sachsen-Anhalt der Anteil der Schwangerschaftsabbrüche, die aus medizinischer Indikation durchgeführt wurden, bei 3,5 % aller Schwangerschaftsabbrüche (2000: 187), im Jahr 2024 bei 2,2 % (Schwangerschaftsabbrüche insgesamt 2000: 5370; 2024: 3215)*.

* Quelle: www.gbe-bund.de
Statistik der Schwangerschaftsabbrüche
Abfrage 30.10.2025: Region Sachsen-Anhalt, Wohnsitzland

12.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

Nachdem beim pränatalen Ultraschall beim Fetus eine schwere ZNS-Fehlbildung entdeckt wurde, wurde bei fünf Feten des Geburtsjahrganges 2024 die Schwangerschaft vorzeitig beendet.

Drei weitere Feten terminierter Schwangerschaften wiesen als Teil einer Trisomie Fehlbildungen am ZNS-System auf.

folgende ZNS-Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 2 x Exencephalie
- 1 x occipitale Encephalocoele
- 1 x Dandy-Walker-Syndrom mit Kleinhirn- und Corpus callosum Hypoplasie
- 1 x Corpus callosum Agenesie

Geschlechtsverteilung:

| Geschlecht | Anzahl | Anteil (in %) |
|--------------------|----------|---------------|
| männlich | 1 | 33,3 |
| weiblich | 2 | 66,7 |
| mit Angaben | 3 | 100,0 |
| keine Angaben | 2 | |
| gesamt | 5 | |

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,5

Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe | Anzahl | Anteil (in %) |
|-----------------|----------|---------------|
| 20 bis 24 Jahre | 0 | 0,0 |
| 25 bis 29 Jahre | 2 | 40,0 |
| 30 bis 34 Jahre | 3 | 60,0 |
| 35 bis 39 Jahre | 0 | 0,0 |
| ab 40 Jahre | 0 | 0,0 |
| gesamt | 5 | 100,0 |

Das mittlere Alter der Schwangeren, deren Schwangerschaft bei Vorliegen einer schwerwiegenden ZNS-Fehlbildung des Fetus vorzeitig beendet wurde, betrug zum Geburtsjahrgang 2024 29,8 Jahre (Median 30,0 Jahre; Minimum 27 Jahre; Maximum 32 Jahre). Der Wert liegt, wie erwartet, im Bereich des Durchschnittsalters aller Mütter in Sachsen-Anhalt für 2024 (30,2 Jahre).

Fehlbildungen am ZNS-System können pränatal bei den Ultraschalluntersuchungen der Schwangeren entdeckt

werden. Das Frühstadium einer Anencephalie (Exencephalie) wurde in der 12. bzw. in der 15. SSW detektiert. In der 22. bzw. 23. SSW fanden sich Dandy-Walker-Syndrom, Encephalocoele und Balkenagenesie, Fehlbildungen, die oft erst mit dem sich entwickelnden Gehirn zu sehen sind. Softmarker wurden bei den fünf Feten mit postnatal bestätigten ZNS-Fehlbildungen nicht angegeben. Ein NIPT in der 11. SSW war unauffällig und bei zwei Amniozentesen, die in der 22. bzw. 23. SSW durchgeführt wurden, ergab sich jeweils ein Normalbefund.

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

| Gestationsalter des Fetus zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung | Anzahl | Anteil (in %) |
|---|----------|---------------|
| 11. bis 13. SSW | 1 | 20,0 |
| 14. bis 16. SSW | 1 | 20,0 |
| 17. bis 19. SSW | 0 | 0,0 |
| 20. bis 21. SSW | 0 | 0,0 |
| 22. bis 24. SSW | 3 | 60,0 |
| nach 24. SSW | 0 | 0,0 |
| gesamt | 5 | 100,0 |

Gestationsalter zur Abruption:

| Gestationsalter des Fetus zum Zeitpunkt der Abruption | Anzahl | Anteil (in %) |
|---|----------|---------------|
| 11. bis 13. SSW | 1 | 20,0 |
| 14. bis 16. SSW | 1 | 20,0 |
| 17. bis 19. SSW | 0 | 0,0 |
| 20. bis 21. SSW | 0 | 0,0 |
| 22. bis 24. SSW | 2 | 40,0 |
| nach 24. SSW | 1 | 20,0 |
| gesamt | 5 | 100,0 |

Ein induzierter Abort des Geburtsjahrganges 2024 (20,0 %), der nach Feststellung einer ZNS-Fehlbildung in der Frühschwangerschaft stattfand, wurde schon in der 13. SSW ausgeführt. Bei einem Fetus, bei dem sich im 2. Trimenon mehrere Fehlbildungen am ZNS zeigten, wurde in der 29. SSW ein Fetozid durchgeführt.

12.2 Chromosomale Aberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen

Bei Schwangeren aus Sachsen-Anhalt wurde zum Geburtsjahrgang 2024 insgesamt 43-mal nach einem auffälligen genetischen Befund ein medizinisch induzierter Abort durchgeführt.

folgende Chromosomenaberrationen von abortierten Feten wurden mitgeteilt:

- 21 x Down-Syndrom
 - 19 x meiotische Non-disjunction (1 x mit Klinefelter-Syndrom)
 - 2 x Translokation
- 6 x Edwards-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 2 x Patau-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 3 x Trilpoidie
 - 1 x 69,XXX
 - 2 x 69,XXY
- 3 x Turner-Syndrom
 - 2 x 45,X0
 - 1 x Mosaik (45,X0/46,XY)
- 1 x Ringchromosom 4
- 2 x CATCH 22 (1 x mit Di George Syndrom)
- 1 x Wolf-Hirschhorn-Syndrom
- 1 x Rubinstein-Taybi-Syndrom
- 1 x Prader-Willi-Syndrom
- 1 x Baraitser-Winter-Syndrom
- 1 x CFC-Syndrom

Geschlechtsverteilung:

| Geschlecht | Anzahl | Anteil (in %) |
|--------------------|-----------|---------------|
| männlich | 18 | 46,2 |
| weiblich | 21 | 53,8 |
| mit Angaben | 39 | 100,0 |
| keine Angaben | 4 | |
| gesamt | 43 | |

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,9

Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe | Anzahl | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| 20 bis 24 Jahre | 3 | 7,0 |
| 25 bis 29 Jahre | 2 | 4,7 |
| 30 bis 34 Jahre | 12 | 27,9 |
| 35 bis 39 Jahre | 20 | 46,5 |
| ab 40 Jahre | 6 | 14,0 |
| gesamt | 43 | 100,0 |

Im Mittel waren die Schwangeren, deren Schwangerschaft bei pathologischem Chromosomenbefund der dem Geburtsjahrgang 2024 zugerechneten Feten terminiert wurde, 34,8 Jahre alt (Median: 36,0 Jahre; Minimum 21 Jahre; Maximum 45 Jahre). Das Durchschnittsalter dieser Frauen liegt, wie auch in den Vorjahren, deutlich über dem

Durchschnittsalter aller Mütter Sachsens-Anhalts (2024: 30,2 Jahre). Hier spiegelt sich der hohe Anteil vorzeitig beendeter Schwangerschaften von Feten mit Down-Syndrom (48,8 %) wider, bei denen die Schwangeren im Durchschnitt 36,0 Jahre alt waren.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

pränatale Chromosomendiagnostik bei 43 Schwangeren zwischen der 10. (NIPT) und 22. SSW:

- 33 x Amniozentese
- 6 x Chorionzottenbiopsie
- 27 x NIPT

pränataler Ultraschall (43 x Angaben über durchgeführten Ultraschall):

- 41 x pathologischer Ultraschallbefund (zwischen 11. und 22. SSW):
 - 10 x pränatal nur Softmarker festgestellt
 - 15 x Verdachtsdiagnosen postnatal vollständig bestätigt
 - 1 x bei Fetus mit Triploidie postnatal andere Begleitfehlbildungen diagnostiziert als pränatal angegeben
 - 5 x keine vollständigen postnatalen Informationen über vorwiegend pränatal diagnostizierte Herz-Fehlbildungen
 - 10 x keine Informationen über eine Obduktion
- 2 x Feinsonographie nach auffälligem NIPT ohne pathologischen Befund (mittels Amniozentese Chromosomenbefund bestätigt)

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

| Gestationsalter des Fetus zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung | Anzahl | Anteil (in %) |
|---|-----------|---------------|
| bis 10. SSW | 1 | 2,3 |
| 11. bis 13. SSW | 19 | 44,2 |
| 14. bis 16. SSW | 14 | 32,6 |
| 17. bis 19. SSW | 3 | 7,0 |
| 20. bis 21. SSW | 5 | 11,6 |
| ab 22. SSW | 1 | 2,3 |
| gesamt | 43 | 100,0 |

Beim Geburtsjahrgang 2024 wurde der früheste Verdacht auf eine Chromosomenstörung des Fetus bereits fast zur Hälfte (46,5 %) vor der 14. SSW geäußert und zu insgesamt 79,1 % bis zur 16. SSW. Daraus ergibt sich als Median für die genetische Diagnosestellung in der Schwangerschaft ein Zeitpunkt zum Anfang des 2. Trimesters (14. SSW).

Bei auffälligem pränatalen Ultraschall (41 x), positiven NIPT-Befund (20 x) oder wenn die Schwangere über 34 Jahre alt ist (26 x) wird der Schwangeren eine invasive Chromosomendiagnostik angeboten und die Möglichkeit erwogen, die Schwangerschaft abzubrechen.

Gestationsalter zur Abruption:

| Gestationsalter des Fetus zum Zeitpunkt der Abruption | Anzahl | Anteil (in %) |
|---|-----------|---------------|
| 11. bis 13. SSW | 3 | 7,0 |
| 14. bis 16. SSW | 9 | 20,9 |
| 17. bis 19. SSW | 19 | 44,2 |
| 20. bis 21. SSW | 3 | 7,0 |
| 22. bis 24. SSW | 7 | 16,3 |
| nach 24. SSW | 2 | 4,7 |
| gesamt | 43 | 100,0 |

Die induzierten Aborte, die durchgeführt wurden, nachdem pränatal eine Chromosomenstörung festgestellt wurde, erfolgten im Durchschnitt mit 18,3 SSW (Median 18,0 SSW). 72,1 % dieser medizinisch induzierten Abortionen fanden vor der 20. SSW statt. Zwei Schwangerschaften, bei denen die erste Diagnosestellung in der 20. bzw. 21. SSW erfolgte, wurden erst in fortgeschrittener Schwangerschaft, nach der 24. SSW, terminiert.

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

Zum Geburtsjahrgang 2024 wurden 18 Schwangerschaften, bei denen bei einer pränatalen Ultraschall-Vorsorgeuntersuchung beim Fetus schwere und komplexen Fehlbildungen detektiert wurden, von der Schwangeren nicht ausgetragen.

folgende Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 2 x Arthrogyrosis multiplex congenita
 - 1 x mit Gastroschisis und Hydrocephalie
- 1 x Body-Stalk-Anomalie
- 1 x Cantrell-Pentalogie (Omphalocele, Herzfehlbildungen, Klumphände, Halbwirbel)
- 1 x VACTERL-Assoziation (Oesophagusatresie, komplexer Herzfehlbildung, Radiusaplasie)
- 1 x Kurzrippen-Polydactylie-Syndrom
- 2 x Epignathus
- 1 x hypoplastisches Rechtsherzsyndrom, Pulmonalklappenatresie, ventrikulokoronare Fisteln
- 1 x Pulmonalklappen- und Trikuspidalatresieatresie
- 1 x Aortenisthmusstenose, Lungenhypoplasie
- 1 x Omphalocele, Herzfehlbildungen, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Klumphand
- 1 x Gastroschisis, Wirbelsäulendeformation
- 3 x Potter Sequenz
 - 1 x mit Urethralatresie, Kolonatresie, Hodenaplasie
- 1 x LUTO
- 1 x Klumpfüße bei path. Variante am PIEZO2-Gen

Geschlechtsverteilung:

| Geschlecht | Anzahl | Anteil (in %) |
|--------------------|-----------|---------------|
| männlich | 8 | 61,5 |
| weiblich | 4 | 30,8 |
| unklar | 1 | 7,7 |
| mit Angaben | 13 | 100,0 |
| keine Angaben | 5 | |
| gesamt | 18 | |

Geschlechtsverhältnis m : w = 2,0

Das mittlere Alter der Schwangeren, deren Schwangerschaft nach Entdeckung schwerer komplexer Fehlbildungen beim Fetus vorzeitig beendet wurde, liegt zum Geburtsjahrgang 2024 bei 31,9 Jahren (Median 32,0 Jahre; Minimum 26 Jahre; Maximum 42 Jahre).

Alter der Schwangeren:

| Altersgruppe | Anzahl | Anteil (in %) |
|-----------------|-----------|---------------|
| 20 bis 24 Jahre | 0 | 0,0 |
| 25 bis 29 Jahre | 6 | 33,3 |
| 30 bis 34 Jahre | 8 | 44,4 |
| 35 bis 39 Jahre | 3 | 16,7 |
| ab 40 Jahre | 1 | 5,6 |
| gesamt | 18 | 100,0 |

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 7 x Amniozentese
- 1 x Chorionzottenbiopsie
- 6 x NIPT
 - ⇒ Ergebnisse der 14 mitgeteilten Chromosomenuntersuchungen:
 - 2 x molekulargenetisch auffällig
 - 6 x invasive Chromosomendiagnostik normal
 - 6 x unauffällige NIPT
- 18 x pränataler Ultraschall mit jeweils pathologischem Befund zwischen der 12. SSW (Arthrogyrosis multiplex congenita, Body-Stalk-Anomalie, VACTERL, LUTO) und der 26. SSW (Epignathus)

Bei neun der 18 Feten mit multiplen oder schweren Fehlbildungen sind nach erfolgter Abruption alle, der im pränatalen Ultraschall gestellten Diagnosen, vollständig postnatal gesichert. Bei einem Fetus mit postnatal bestätigter Gastroschisis entkräftete sich die pränatale Verdachtsdiagnose Herzverlagerung. 8-mal erhielt das Fehlbildungsmonitoring keinen vollständigen Befund über postnatal festgestellte Fehlbildungen.

Bei insgesamt elf der Feten sind beim pränatalen Ultraschall gesehene Softmarker (6 x ein, 4 x zwei und 1 x vier Softmarker) angegeben.

Gestationsalter zur Abruption:

| Gestationsalter des Fetus zum Zeitpunkt der Abruption | Anzahl | Anteil (in %) |
|---|-----------|---------------|
| 11. bis 13. SSW | 3 | 16,7 |
| 14. bis 16. SSW | 2 | 11,1 |
| 17. bis 19. SSW | 2 | 11,1 |
| 20. bis 21. SSW | 3 | 16,7 |
| 22. bis 24. SSW | 1 | 5,6 |
| nach 24. SSW | 7 | 38,9 |
| gesamt | 18 | 100,0 |

Zum Geburtsjahrgang 2024 wurden fünf Schwangerschaften vor der 16. SSW, sechs weitere zwischen der 18. und 23. SSW und sechs nach der 24. SSW (incl.einer Zwillingsschwangerschaft in der 28. SSW) abgebrochen (Ø 20,7 SSW; Median 20,5 SSW). Zwei der Feten, bei denen der Zeitpunkt der Abruption schon in der 13. SSW lag, waren von einer Omphalocele betroffen und einer von einem Kurzrippen-Polydactylie-Syndrom. Über drei Viertel der abortierten Feten wiesen komplexe Herzfehlbildungen und/oder Fehlbildungen am Harntransportsystem auf. Daneben bestand bei fünf Feten ein Bauchwanddefekt.

12.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Zum Geburtsjahrgang 2024 erreichten das Fehlbildungsmonitoring 66 Meldungen zu Feten mit Fehlbildungen, deren Schwangerschaft abgebrochen wurde. Fehlbildungsinduzierte Aborte werden dabei dem Geburtsjahr des errechneten Geburtstermins zugezählt. Von allen Schwangerschaften der von großen Fehlbildungen Betroffenen (2024: 597) wurden insgesamt 11,1 % terminiert. Das entspricht dem oberen Normbereich im Berichtszeitraum (2012-2023: 10,5%).

Das Kapitel 12 unterteilt sich nach Art der bei den Feten diagnostizierten Fehlbildungen in drei Abschnitte. In zunehmenden Maß bilden induzierte Aborte von Feten mit Chromosomenaberrationen oder genetisch bedingten Erkrankungen den größten Anteil (2024: 65,2 %; 43 Feten). Im Berichtszeitraum wurde etwa bei der Hälfte der Abruptiones (2012-2023: 49,4 %; KI 44,7-54,5) eine Chromosomenstörung befundet. Die Prävalenz zeigt sich erheblich über dem Konfidenzintervall des Berichtszeitraumes (2024: 34,2 pro 10.000 Geburten; 2012-2023: 20,0 pro 10.000 Geburten; KI 18,1-22,0) und steigt in der 2. Hälfte des Berichtszeitraumes an.

Bei 7,6 % der induzierten Aborte (5 Feten) mit errechnetem Geburtstermin in 2024 wurden beim pränatalen Ultraschall isoliert am ZNS schwerwiegende Fehlbildungen gefunden. Dieser Anteil liegt deutlich unter dem Durchschnitt des Berichtszeitraumes (2012-2023: 22,1 %). Drei weitere ZNS-Fehlbildungen wurden 2024 als Teilbefund einer Chromosomenstörung mitgeteilt. Vermutlich traten bei den Feten mit Trisomien noch weitere ZNS-Fehlbildungen auf, die uns neben der Hauptdiagnose nicht angegeben wurden. Mit 4,0 pro 10.000 Geburten ergibt sich für 2024 eine Prävalenz deutlich unterhalb des Konfidenzintervalls (2012-2023: 8,9 pro 10.000 Geburten; KI 7,7-10,4).

Bei 18 Feten des Geburtsjahrganges 2024 wurden pränatal multiple und sonstige Fehlbildungen (27,3 % der induzierten Aborte) gesehen, was einen durchschnittlichen Anteil (2012-2023: 28,4 %) ausmacht. Auch die Prävalenz

für 2024 von 14,3 pro 10.000 Geburten entspricht der Prävalenz von 2012-2023 (11,5 %). Die Jahresprävalenz zeigt sich über den Berichtszeitraum annähernd gleichbleibend.

Das Geschlechtsverhältnis ist in diesem Jahr (2024) bei den induzierten Aborten ausgeglichen (m : w =1,0; mit Geschlechtsangabe: 55).

Knapp 37,9 % der induzierten Aborte fanden zum Geburtsjahr 2024 vor der 17. SSW statt, 60,6 % bis zur 19. SSW. Mit 30,3 % ist der Anteil der erst ab der 22. SSW durchgeführten Abruptiones ungewöhnlich hoch. Bis auf 2022 (34,6 %) lag er zwischen 9,2 % und 26,6 %. Bei den sieben Feten, deren Schwangerschaft 2024 erst nach der 25. SSW terminiert wurde, zeigten sich die Fehlbildungen erst in fortgeschrittener Schwangerschaft (20.-26. SSW).

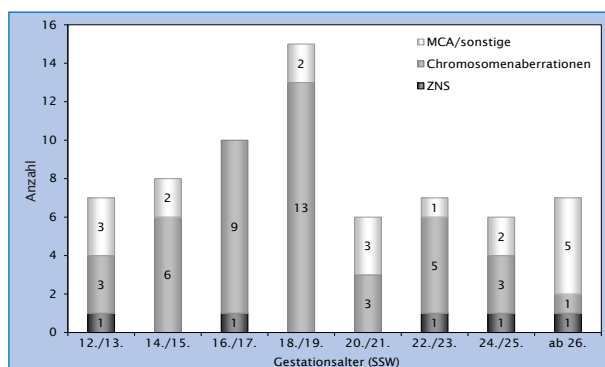


Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2024

Die meisten der Schwangerschaften von Feten mit Chromosomenaberration oder genetisch bedingten Erkrankungen (51,2 %) wurden zwischen der 16.-19. SSW abgebrochen, wobei positive Erstbefunde am häufigsten zwischen der 11. und der 13. SSW erhoben wurden. Induzierte Aborte bei Chromosomenstörung fanden zum Großteil frühzeitiger (Ø 18,3 SSW) statt, als bei ZNS-Fehlbildungen (Ø 21,0 SSW) und bei MCA oder komplexen

Organfehlbildungen (Ø 20,7 SSW). Dieser Unterschied bildet wahrscheinlich den Anteil von frühen Erstdiagnosestellungen durch NIPT bei Chromosomenaberrationen ab.

Zum Geburtsjahrgang 2024 wurde von den ZNS-Fehlbildungen zweimal eine Anencephalie vor der 17. SSW entdeckt, die anderen ZNS-Fehlbildungen erst nach der 22. SSW. Die Art der Diagnose beeinflusst den Zeitpunkt der Abortio (2024: Ø 21,0 SSW; Median: 23,0 SSW).

Multiple und sonstige Fehlbildungen, die oft beim Zweit-Trimester-Screening (18.- 22. SSW) entdeckt werden, wurden in diesem Jahr (2024) schon zu 28 % in der 16. SSW gefunden. Die Schwangerschaften wurden durchschnittlich mit 20,7 SSW (Median 20,5 SSW) vorzeitig beendet.

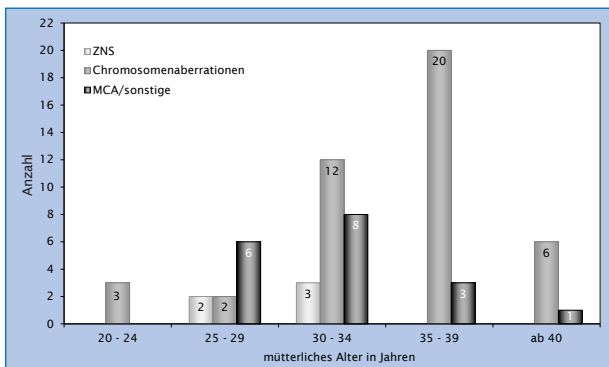


Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2024 (gruppiert)

Das mittlere Alter der Schwangeren, bei denen nach pränatal diagnostizierter Fehlbildung des Fetus zum Ge-

burtsjahr 2024 die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, betrug 33,6 Jahre (Median 34,0). Weniger als ein Fünftel der Mütter waren unter 30 Jahre alt. Maßgeblich für den hohen Altersdurchschnitt, der deutlich über dem aller Mütter Sachsen-Anhalts liegt (2024: Ø 30,2 Jahre), ist der große Anteil (31,8 %) von Müttern, deren Feten vom Down-Syndrom, bei dem eine Korrelation zum mütterlichen Alter belegt ist, betroffen waren.

Der Altersdurchschnitt aller Mütter zur Geburt liegt 2024 in Sachsen-Anhalt bei 30,2 Jahren. Für Mütter von Feten mit ZNS-Fehlbildungen, deren Schwangerschaft abgebrochen wurde, errechnet sich ein Altersdurchschnitt (2024: Ø 29,8 Jahre; Median: 30,0), der nahe am Altersdurchschnitt aller Mütter liegt. Die Frauen, die eine Schwangerschaft nicht austrugen, nachdem multiple oder schwerwiegende Fehlbildungen an anderen Organsystemen des Fetus gesehen wurden, sind etwas älter (2024: Ø 31,9 Jahre; Median: 32,0) als alle Mütter Sachsen-Anhalts.

Im Jahr 2024 wurden in Sachsen-Anhalt 12.587 Kinder geboren und laut Statistik des Statistischen Bundesamtes* 3.215 Schwangerschaften (nach Wohnsitz der Schwangeren) vorzeitig beendet, 70 davon aus medizinischer Indikation. Fast alle Schwangerschaftsabbrüche (97,8 %) fanden nach der Beratungsregelung bis zur 12. SSW statt.

* Quelle: www.gbe-bund.de

Statistik der Schwangerschaftsabbrüche
Abfrage 30.10.2025: Region Sachsen-Anhalt, Wohnsitzland

13 Zusammenfassung

Das Bundesland Sachsen-Anhalt ist das einzige, das kontinuierlich populationsbezogene Fehlbildungsdaten erhebt und veröffentlicht. Alljährlich wird im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt der Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen zusammengestellt. Dazu werden Fehlbildungsdaten von Kindern und Feten, die flächendeckend gemeldet werden, bewertet, gespeichert und unter Zuhilfenahme der Geburtenzahlen des Statistischen Landesamtes Sachsen-Anhalt populationsbezogen analysiert und dargestellt. Im vorliegenden Bericht werden die Daten des letzten vollständigen Jahres (2024) die Basisdaten der Jahre 2012 bis 2023 sowie die von EUROCAT (2012-2023) gegenübergestellt.

Im Jahr **2024** wurden in Sachsen-Anhalt **12.587 Kinder** geboren, die die Grundgesamtheit (Kapitel 1) für die Auswertungen dieses Jahresberichtes bilden. Seit 2016 (Sachsen-Anhalt: 18.146 Kinder) ist ein monotoner Abfall der Anzahl zu beobachten. Für 2012-2023 liegt sie bei durchschnittlich 16.596 Kindern pro Jahr. Laut Statistischem Bundesamt (www.destatis.de) wurden 2024 in Deutschland 677.117 Kinder lebend geboren, was einem historischen Tiefstand seit der Wiedervereinigung entspricht. 1,85 % der Neugeborenen stammen 2024 aus Sachsen-Anhalt (**12.526 Lebendgeborene**).

Nach Angaben des Statistischen Landesamtes gab es 2024 in Sachsen-Anhalt **61 Totgeborene**. Das entspricht einer Totgeburt auf 205 Lebendgeburten. Im Berichtszeitraum (2012-2023) liegt die Relation bei einer Totgeburt auf 236 Lebendgeburten. Weiterhin fließen in den Bericht für den Geburtsjahrgang 2024 Daten von **66 medizinisch induzierten Aborten**, deren 40. SSW in das Jahr 2024 gefallen wäre, und **zehn Spontanaborten ab der 16. SSW** ein.

Von großen Fehlbildungen waren im Jahr 2024 **597 Kinder/Feten** (4,74 % aller Geburten) betroffen. Damit ergibt sich 2024 eine Fehlbildungsrate deutlich über der Basisprävalenz (**2012-2023: 3,91 %, KI 3,82-3,99 %; 199.154 Geburten**). 522 Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen (87,4 %) wurden lebend geboren. Davon erreichten 511 Kinder den ersten Geburtstag (97,9 %). Bei 66 Feten mit großen Fehlbildungen (11,1 %) wurde die Schwangerschaft abgebrochen, mehr als im Berichtszeitraum (2012-2023: 10,3 %). Spontanaborte und Totgeburten zusammen ergeben 2024 einen Anteil von 1,5 %, der dem Durchschnitt der Jahre 2012-2023 entspricht (Kapitel 6).

Die **häufigsten Einzeldiagnosen**, der VSD und der ASD, zeigen sich auch 2024 wieder an der Spitze der Häufigkeitsliste (1,60 % bzw. 0,52 % der Geburten). Darauf folgt, etwas öfter als erwartet, das Down-Syndrom (0,27 % der Geburten), dann der Hörverlust mit einer Häufigkeit im Normbereich und etwas darunter die dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele (Kapitel 9).

Zum Geburtsjahr 2024 wurde bei 183 Kinder/Feten eine der 37 eindeutig definierten Indikatorfehlbildungen diagnostiziert (Kapitel 10). Bei den **Indikatorfehlbildungen** ergibt sich jeweils bei Rectum- und Analatresie/-stenose, Zystennieren, Reduktionsfehlbildungen der Extremitä-

ten, Omphalocele, Down-Syndrom und Turner-Syndrom eine **höhere Jahresprävalenz** als die Basisprävalenz (2012-2023). Eine **niedrigere Jahresprävalenz** zeigt sich bei Neuralrohrdefekten, Anencephalie, Spina bifida, Hydrocephalie, Anophthalmie/Microphthalmie, Fallot-Tetralogie, Aortenisthmusstenose, Oesophagusatresie, Hypospadie, Epispadie, präaxialer Polydactylie, Zwerchfellhernie und Prune-belly-Sequenz. Die Trendanalyse ergibt für das Patau-Syndrom von 2011-2024 **einen ansteigenden Trend** (B = 22,28 %).

Bei den dem Fehlbildungsmonitoring zum Geburtsjahrgang mitgeteilten **66 fehlbildungsbedingten Abortinduktionen** wurden die Schwangerschaften mit Ø 19,2 SSW (Median 18,0 SSW) terminiert. Der Abruptiozeitpunkt ist von der Fehlbildungsart abhängig. Am frühesten wurden Schwangerschaften von Feten mit chromosomalen Veränderungen (65,2 %) mit Ø 18,3 SSW beendet, bei multiplen oder sonstigen Fehlbildungen (27,3 %) mit 20,7 SSW und bei ZNS-Fehlbildung (7,6 %) mit 21,0 SSW (Kapitel 12).

Syndrome, multiple oder komplexe Fehlbildungen sind Thema des Kapitels 11. Zum Geburtsjahr 2024 bestand bei 60 Kindern/Feten eine **Chromosomenaberration**, überwiegend ein Down-Syndrom (34 x). 43 Kinder/Feten waren von **genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen oder Mikrodeletionen** betroffen. Bei 13 Kindern/Feten wurde eine **Sequenz, Assoziation oder einen Komplex** diagnostiziert. Eine **Fetopathie** trat bei zehn Kindern auf, elf Kinder trugen die Folgen einer **congenitalen Infektion**.

Das spezielle Thema (Kapitel 14) im diesjährigen Bericht beschäftigt sich mit dem Einfluss der Inanspruchnahme der nicht invasiven Pränataltestung (NIPT) auf den Schwangerschaftsablauf und die Anwendung der etablierten diagnostischen Methoden im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge. Ein enges Ineinandergreifen von NIPT und sonografischer Diagnostik in Kombination mit verantwortungsvoller, patientenorientierter Beratung sichern eine moderne pränatale medizinische Versorgung.

Zum Geburtsjahr 2024 gingen beim Fehlbildungsmonitoring **1.541 Meldungen** zu **1.181 Kindern/Feten** ein (Kapitel 4). Bei 597 Kindern/Feten bestand mindestens eine große Fehlbildung, 193 Kinder hatten lediglich kleine Fehlbildungen oder Anomalien. Neben Informationen zu fehlgebildeten Kindern/Feten wurden Informationen zu 391 Kindern ohne Fehlbildungen übermittelt. Die Daten von gesunden Kindern sind sehr wichtig, da nur in Gegenüberstellung der Kinder/Feten mit und ohne Fehlbildungen (Fall-Kontroll-Studiendesign) Fehlbildungsrisiken bewertet 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 2024, die Jahresberichte erarbeitet werden. **Im Vertrauen auf eine weitere gute und kontinuierliche Zusammenarbeit bedanken wir uns bei allen unseren Einsendern sehr herzlich!**

14 Trisomien und andere Chromosomenaberrationen - eine erste Analyse zum Einfluss der nicht invasiven Pränataltestung (NIPT)

Einleitung

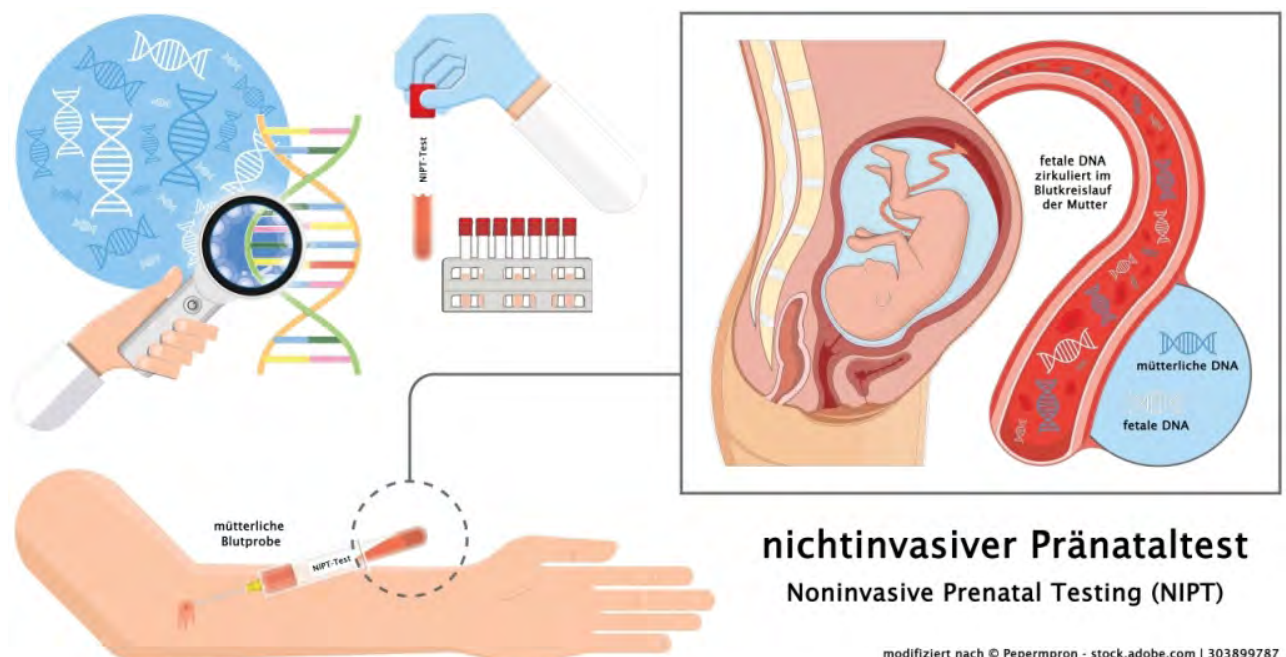
Die Implementierung der nicht-invasiven Pränataltestung mittels zellfreier fetaler DNA (cfDNA) hat die Landschaft der pränatalen Diagnostik nicht nur in Deutschland entscheidend verändert und wirft grundlegende Fragen bezüglich ihrer Auswirkungen auf die pränatale Detektionsrate von chromosomalen Aberrationen auf [1]. In Deutschland und anderen Ländern mit hohem Einkommen (High-Income Countries) ist der Anteil der Frauen, die im Alter von über 35 Jahren gebären, im Laufe der letzten 20 Jahre gestiegen, was zu Bedenken hinsichtlich der Auswirkung des fortgeschrittenen mütterlichen Alters auf den Schwangerschaftsverlauf führt [1]. Das zunehmende mütterliche Alter führt zu einem erhöhten Risiko für chromosomale Aberrationen [2]. Dabei wird das Risiko für Schwangerschaftsverluste durch invasive Untersuchungstechniken (Chorion Villus Sampling (CVS), Amniozentese (AC)) kontrovers diskutiert [3, 4]. Die Pränataldiagnostik mittels CVS oder AC soll wegen des Fehlgeburtsrisikos durch die nicht invasive Pränataltestung (NIPT) auf Trisomien ersetzt werden [5, 6].

Der NIPT ist ein seit 2012 in Europa zugelassenes Testverfahren in der Pränataldiagnostik, ursprünglich entwickelt mit Fokus auf Trisomie 21, 18 und 13 wird er zunehmend auch zur Risikoeinschätzung seltener Autosomaler Trisomien (RATs), Geschlechtschromosomenstörungen sowie ausgewählter struktureller Aberrationen genutzt [7]. Seit dem 1. Juli 2022 ist der NIPT in Deutschland als Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) allen Schwangeren zugänglich, wobei eine qualifizierte humangenetische Beratung verpflichtend ist. Er wurde Bestandteil der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL) und damit in die regelhafte Schwangerenversorgung integriert

[8, 9]. Die GKV-Übernahme in Deutschland gilt für Tests auf Trisomie 13, 18 und 21.

Beim NIPT erfolgt eine Untersuchung der Blutprobe der Schwangeren. Mit Hilfe von molekularen Hochdurchsatzmethoden (wie Next Generation Sequenzierung, Genotypisierung) zur Analyse der freien plazentaren DNA des Feten, die sich im Serum des mütterlichen Blutes befindet, werden mögliche Risiken einer Trisomie für das Kind berechnet. Bereits ab der 10. Schwangerschaftswoche kann das fetale Blut aus der, von der Mutter entnommenen Blutprobe, gewonnen werden und so anhand von DNA-Analysen auf fetale Chromosomenaberrationen gescreent werden [6, 10]. Medizinische Fachgesellschaften empfehlen jedoch, den Test in Verbindung mit einer frühen Ultraschalluntersuchung (Ersttrimester-Screening) zwischen der 12. und 14. SSW durchzuführen, da die Zuverlässigkeit steigt und Testversagen seltener sind [11, 12].

Laut einer retrospektiven Kohortenstudie mit Abrechnungsdaten der BARMER Krankenkasse (Bevölkerungsanteil etwa 10 %) sind in Deutschland 2024 etwa 48 % aller Schwangeren mit einem nicht-invasiven Pränataltest (NIPT) untersucht wurden. Besonders häufig nutzten laut dieser ersten Daten ältere Schwangere den Test: In der Altersgruppe ab 36 Jahren lag der Anteil bei rund 67 %, in Sachsen-Anhalt sogar bei über 75 % [13]. In Ländern, wie den Niederlanden, Dänemark und Belgien, wird der NIPT als Teil des öffentlichen Screening-Programms angeboten, wodurch 60 bis 80 % der Schwangeren diese Tests durchführen lassen. In Frankreich und dem Vereinigten Königreich schwanken die Werte zwischen 35 % und 60 %, je nach Zugang und Finanzierungssystem [11].



Insgesamt zeigt sich ein globaler Trend zur raschen Zunahme der NIPT-Nutzung, angetrieben durch technologische Fortschritte und sinkende Kosten [11].

In Deutschland wurde die Nutzung kontrovers diskutiert. Es wird eine Häufung von induzierten Aborten aufgrund positiver Testergebnisse befürchtet, auch der Deutsche Bundestag äußert diesbezüglich Bedenken. Aufgrund der vermehrten Inanspruchnahme des NIPT könnte es bei den Schwangeren möglicherweise zu falschen Erwartungen und dementsprechend dem Vernachlässigen weiterer Pränataldiagnostik in Bezug auf die Gesundheit ihres ungeborenen Kindes kommen [14]. Hinzu werden Sorgen über die Akzeptanz und Folgen für Kinder mit Downsyndrom geäußert [15]. Die Pränataldiagnostiker betonen daher die Bedeutung einer guten Beratung und genauer Information über das NIPT-Test-Ziel [16]. Auch seitens der Behindertenverbände bestehen Sorgen über einen Verlust der Vielfalt der Gesellschaft [17].

Der positiv prädiktive Wert (PPV) ist gerade beim NIPT von Bedeutung, weil der Test zwar sehr genau ist, aber dennoch ein Screening-Test und kein endgültiger Diagnose-Test ist. Das heißt: Ein „positives“ Ergebnis bedeutet nicht automatisch, dass tatsächlich eine Chromosomenstörung vorliegt. Der PPV hängt davon ab, wie häufig die jeweilige Erkrankung in der getesteten Gruppe vorkommt (z. B. Alter der Mutter) [18, 19]. Die Testgenauigkeit ist

bei jungen Schwangeren aufgrund des altersabhängigen PPV lang nicht so gut, wie bei älteren Frauen. Beispielsweise beträgt die Prävalenz für Trisomie 21 beim Kind für eine Frau im Alter von 22 Jahren nur 0,08 Prozent (8 von 10.000), dementsprechend liegt bei einem positiven Bluttest auf Trisomie 21 die Wahrscheinlichkeit, dass das Testergebnis richtig positiv sei, nur bei 49 %. Die Berechnung des PPV ist jedoch abhängig vom individuellen Vortest-Risiko der Schwangeren, wie z. B. das Alter, Prävalenz oder auch Ultraschallbefunde, und erfordert demzufolge eine sehr individuelle Berechnung [20]. Daher ist eine gute Beratung und Aufklärung vor der Testung essenziell [21].

Pränataldiagnostiker kritisieren, dass seit dem der NIPT eine Leistung der GKV ist, sich eine Vielzahl an Schwangeren ohne humangenetische Beratung über die Limitationen und Aussagekraft für den Test in der gynäkologischen Praxis entscheiden [16]. Es gibt Berichte, dass die Frauen den NIPT „als Alternative zu Ultraschalluntersuchungen verstehen, obwohl hier weit mehr als nur das Trisomierisiko untersucht werde“ [20]. Es besteht die Sorge, dass besonders die jungen Schwangeren sich eventuell voreilig, aus Angst vor einem Trisomie-Kind, für einen NIPT entscheiden und damit möglicherweise aufgrund falsch-positiver Testergebnisse final zu einem induzierten Abort entschließen [22].

Daten Fehlbildungsmonitoring Geburtsjahrgänge 2012 bis 2024

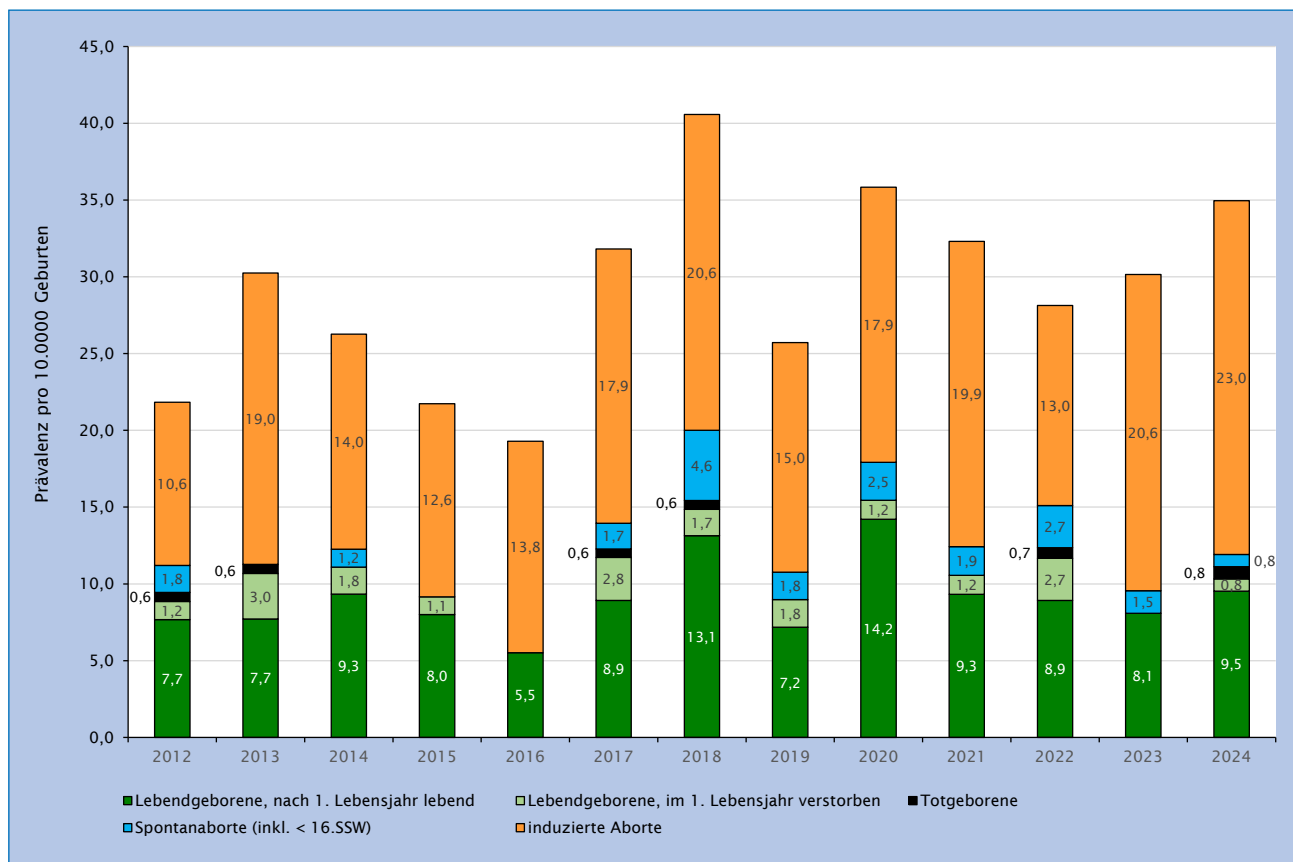


Abb. 49: Schwangerschaftsausgänge bei Trisomie 13, 18 und 21 in Sachsen-Anhalt

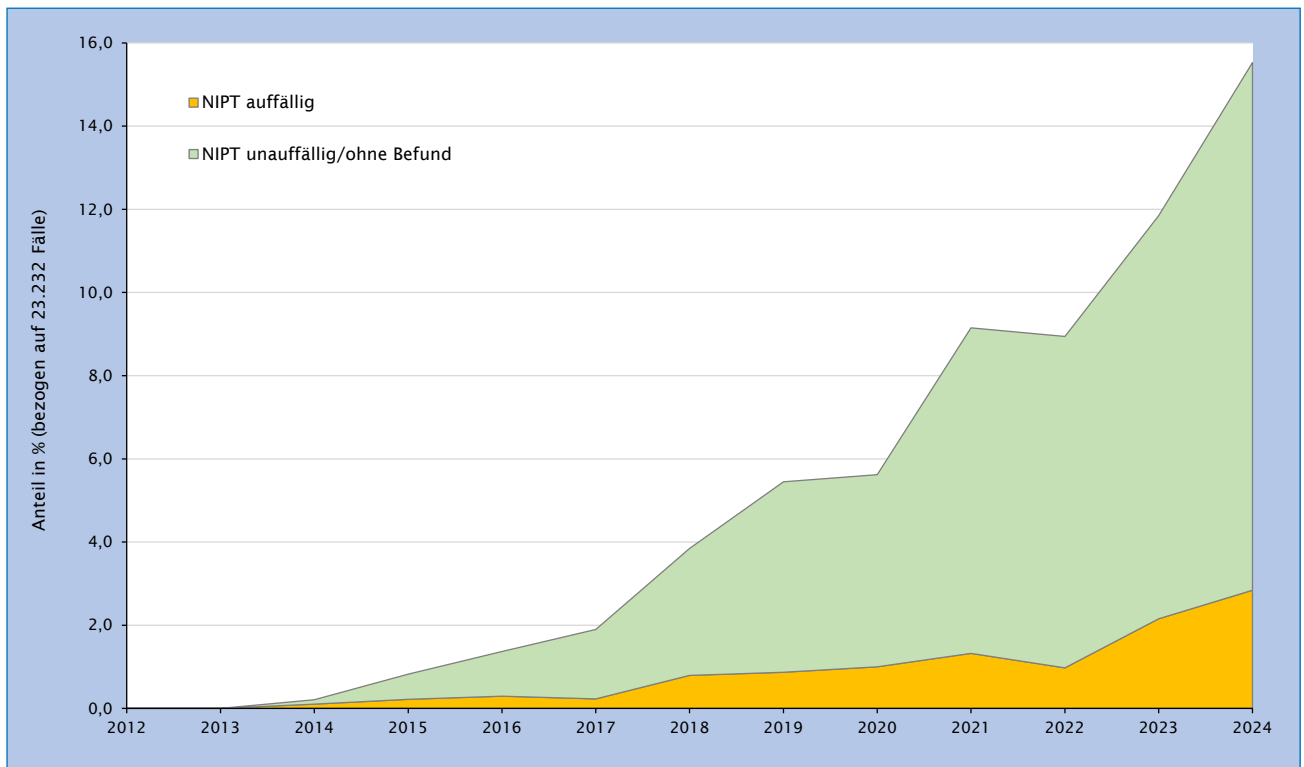


Abb. 50: Entwicklung NIPT in Datenbank des Fehlbildungsmonitoring

Fazit

Aus der Praxis der pränatalen Schwangerenvorsorge ist der NIPT-GKV nicht mehr wegzudenken. Es bleibt aber die Frage wie der NIPT in die bereits etablierten diagnostischen Abläufe sinnvoll eingebettet werden kann, um die vorhandenen Strukturen zu ergänzen.

International zeigt sich ein heterogenes Bild: In den USA und Teilen Asiens ist der NIPT breit etabliert und wird zunehmend auch für ein erweitertes Spektrum angewendet. In Europa variieren die Implementierungen: Niederlande und Belgien setzen NIPT als First-Line-Screening ein, andere Länder, wie Frankreich oder Großbritannien, nutzen NIPT selektiv nach auffälligem Ersttrimester-screening. Deutschland nimmt eine Mittelstellung ein: flächendeckender Zugang, aber integrierter Rahmen aus Beratungspflicht (Mut-RL) und Ultraschall (laut Leitlinie) zur Erfassung numerischer chromosomaler Defekte.

Die Integration des NIPT sollte dabei mit der sonografischen Diagnostik verknüpft werden, um ein koordiniertes Screening- und Diagnoseschema zu gewährleisten,

das dann sowohl die Sensitivität für chromosomale Aberrationen erhöht als auch die Belastung der Schwangeren reduziert. International verfügbare Daten belegen, dass nach der Einführung des NIPT die Inanspruchnahme des kombinierten Ersttrimester-Screenings (ETS) deutlich zurückgegangen ist, während der frühe Ultraschall als eigenständige diagnostische Säule weitgehend erhalten bleibt und sogar an Bedeutung gewinnt. Diese Entwicklungen verdeutlichen, dass der NIPT-GKV nicht als Ersatz, sondern als komplementäres Werkzeug etabliert werden kann. Dafür sind klare Leitlinien und ein interdisziplinäres Beratungsmodell unabdingbar, das sowohl die medizinischen Implikationen als auch die individuellen Werte und Wünsche der Schwangeren bzw. werdenden Eltern berücksichtigt. Abschließend lässt sich festhalten, dass die Zukunft der pränatalen Versorgung in der harmonischen Verzahnung von NIPT, sonografischer Diagnostik und verantwortungsvoller, patientenzentrierter Beratung liegt.

Literatur

- 1 Deutscher Bundestag. Informationen zu Risikoschwangerschaften und zur Pränataldiagnostik. WD 9- 3000 - 056/16, 2016. <https://www.bundestag.de/resource/blob/485814/0e49cd-15133deb377c0cb1a2c1fd/wd-9-051-pdf-data.pdf>, 24.02.2026
- 2 Li Z-Q, Kang W-L, Tang S-J, Mao Y, Fang T, Jiang J-J, Li X-H. Effect of maternal age on foetal chromosomal defects: an investigation based on non-invasive prenatal testing. *J Obstet Gynaecol* 2023; 43(2): 2287125. DOI: 10.1080/01443615.2023.2287125
- 3 Akolekar R, Beta J, Picciarelli G, Ogilvie C, D'Antonio F. Procedure-related risk of miscarriage following amniocentesis and chorionic villus sampling. A systematic review and meta-analysis. *Ultrasound in obstetrics & gynecology* : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology 2015; 45(1): 16-26. DOI: 10.1002/uog.14636
- 4 Liehr T, Lauten A, Schneider U, Schleussner E, Weise A. Noninvasive Prenatal Testing - When Is It Advantageous to Apply. *Biomedicine* 2017; 2(1): 1-11. DOI: 10.1159/000458432
- 5 Bowman-Smart H, Wiesemann C, Horn R. Non-invasive prenatal testing in Germany: a unique ethical and policy landscape. *Eur J Hum Genet* 2023; 31(5): 562-567. DOI: 10.1038/s41431-022-01256-x
- 6 Liehr T, Harutyunyan T, Williams H, Weise A. Non-Invasive Prenatal Testing in Germany. *Diagnosics (Basel, Switzerland)* 2022; 12(11). DOI: 10.3390/diagnostics12112816
- 7 Abedalthagafi M, Bawazeer S, Fawaz RI, Heritage AM, Alajaji NM, Faqih E. Non-invasive prenatal testing: a revolutionary journey in prenatal testing. *Frontiers in medicine* 2023; 10: 1265090. DOI: 10.3389/fmed.2023.1265090
- 8 Bundesausschuss G. Nicht-invasiver Test zum Vorliegen von Trisomien als mögliche Alternative zu invasivem Eingriff. *Methodenbewertung*, 2019. https://www.g-ba.de/downloads/34-215-810/26_2019-09-19_Mu-RL_NIPT.pdf, 24.03.2026
- 9 Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA). Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Geburt (Mutterschafts-Richtlinie/Mu-RL), 2023. https://www.g-ba.de/downloads/62-492-3335/Mu-RL_2023-09-28_iK-2023-12-19.pdf, 24.03.2026
- 10 Krawczak M, Eiben B, Sendel S, Caliebe A, Henneman L, Glaubitz R, Borth H, Schmidtke J. Age-specific uptake of non-invasive prenatal tests (NIPT) in Germany: a decision theory-based analysis. *J Community Genet* 2025; 16(6): 769-774. DOI: 10.1007/s12687-025-00822-2
- 11 Sebire E, Rodrigo CH, Bhattacharya S, Black M, Wood R, Vieira R. The implementation and impact of non-invasive prenatal testing (NIPT) for Down's syndrome into antenatal screening programmes: A systematic review and meta-analysis. *PLoS ONE* 2024; 19(5): e0298643. DOI: 10.1371/journal.pone.0298643
- 12 Kaisenberg von C, Kozłowski P, Kagan KO, Hoopmann M, Helling KS, Chaoui R, Klaritsch P, Pertl B, Burkhardt T, Tercanli S, Frenzel J, Mundlos C. Ersttrimester Diagnostik und Therapie @ 11-13+6 Schwangerschaftswochen. *AWMF S2e LL 085-002*, 2024. https://register.awmf.org/assets/guidelines/085-002la_S2e_Ersttrimester-Diagnostik-Therapie@11-13_6_Schwangerschaftswochen_2025-07.pdf, 24.03.2026
- 13 Dagmar Hertle, Danny Wende. *Versorgungskompass: Geburtshilfe und Hebammenversorgung Teil 4: Erste Zahlen zur Inanspruchnahme des nicht-invasiven Pränataltests auf Trisomie 13, 18 und 21 (NIPT). Eine retrospektive Kohortenstudie mit Abrechnungsdaten der BARMER*, 2025. <https://www.bifg.de/publikationen/epaper/10.30433/ePGSF.2024.008>, 18.12.2025
- 14 Bundesrat. Entschließung des Bundesrates „Kassenzulassung des nicht-invasiven Pränataltests (NIPT) - Monitoring der Konsequenzen und Einrichtung eines Gremiums“. *Drucksache 204/23 (Beschluss)*, 2023. [https://www.bundesrat.de/SharedDocs/drucksachen/2023/0201-0300/204-23\(B\).pdf?__blob=publicationFile&v=1](https://www.bundesrat.de/SharedDocs/drucksachen/2023/0201-0300/204-23(B).pdf?__blob=publicationFile&v=1), 11.08.2025
- 15 Garcia E, Henneman L, Gitsels-van der Wal JT, Martin L, Koopmanschap I, Bekker MN, Timmermans DRM. Non-invasive prenatal testing (NIPT) and pregnant women's views on good motherhood: a qualitative study. *European journal of human genetics* : EJHG 2022; 30(6): 669-675. DOI: 10.1038/s41431-021-00945-3
- 16 Ostrowski T von, Axt-Fliedner R, Becker W-H, Czugalinski M, Frenz J-P, Frenzel J, Reißmann A, Scharf-Jahns A, Stumm M, Schwerdtfeger R, Völlmecke B, Rüping U. Inanspruchnahme nicht-invasiver Pränataltests (NIPT) als Kassenleistung in der Schwangerenversorgung. *Gynäkologie* 2026. DOI: 10.1007/s00129-026-05468-w
- 17 Beauftragter der Bundesregierung für die Belange von Menschen mit Behinderungen. *Monitoring zu den Folgewirkungen der Kassenzulassung von nicht-invasiven Pränataltests menschenrechtskonform und unter Beteiligung von Menschen mit Behinderungen ausgestalten*, 2024. https://www.behindertenbeauftragter.de/SharedDocs/Pressemittelungen/DE/AS/2024/PM9_Positionspapier_NIPT.html, 24.03.2026
- 18 Perrot A, Bowman-Smart H, Nov-Klaiman T, Horn R. Decision-making for termination of pregnancy following non-invasive prenatal testing: a qualitative exploration of french, english and German healthcare professionals' perceptions and concerns. *Reproductive health* 2025; 22(1): 216. DOI: 10.1186/s12978-025-02120-z
- 19 Lee HYD, Chan LW. Evaluation of pre-test counselling offered for non-invasive prenatal testing (NIPT) as a primary screening tool. *J Obstet Gynaecol* 2023; 43(1): 2204959. DOI: 10.1080/01443615.2023.2204959
- 20 Gießelmann K. Nichtinvasive Pränataltests. Risiko für Fehlinterpretation. *Deutsches Ärzteblatt* 2020; 117: A320-A324
- 21 Ostrowski T von, Maul H, Reichelt M, Frenzel J, Pleßmann I, Scharf-Jahns A. Nicht-invasive Pränataltests- Inanspruchnahme nicht-invasiver Pränataltests (NIPT) als gesetzliche Kassenleistung in der Schwangerenversorgung. Einflüsse ärztlicher Beratung und Informationsvermittlung auf die Entscheidungsfindung der Schwangeren hinsichtlich NIPT. *Frauenarzt* 2025;(2): 90-95
- 22 Nov-Klaiman T, Bowman-Smart H, Horn R. Women's wellbeing as an empty declaration? A qualitative exploration of challenges in accessing termination of pregnancy due to fetal anomaly in Germany. *BMC medical ethics* 2025; 26(1): 40. DOI: 10.1186/s12910-025-01196-3

15 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2024

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 ICBDSR (WHO-assoziiert).

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2024 geben und die Ergebnisse der wissenschaftlichen Begleitprojekte darstellen.

Weitere Informationen zu unserer Tätigkeit bzw. allgemein zum Thema angeborene Fehlbildungen erhalten Sie unter:

www.angeborene-fehlbildungen.com

Promotionen

Im Jahr 2024 wurde in Zusammenarbeit mit dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt folgende **Dissertation erfolgreich abgeschlossen**:

- **Dr. med. Annika Niemann**
Multizentrische Untersuchung zum Schwangerschaftsausgang bei Trisomie 21 in Sachsen-Anhalt und zur medizinischen Betreuung und psychosozialen Situation während der Schwangerschaft und nach der Geburt
- **Dr. med. Friederike Stimming**
Prävalenz und 1-Jahres-Überlebensrate ausgewählter Majoranomalien in Sachsen-Anhalt in den Jahren 2000-2017
- **Dr. med. Clara Wegner**
Untersuchung zur Fehlbildungsprävention durch perikonzeptionelle Folsäureeinnahme. Kenntnisstand und Einnahmepaxis von Wöchnerinnen in Magdeburg

Folgende **Promotionsthemen** wurden im Jahr 2024 **bearbeitet** und laufen im Jahr 2025 weiter (z. T. Arbeitstitel):

- Akute Toxoplasmose in der Schwangerschaft - eine Verlaufsbeobachtung und epidemiologische Aspekte
- Infektionen in der Schwangerschaft
- Mortalität bei Blasenektrophie und anorektaler Malformation - ein internationaler Vergleich *(beendet 2025)*
- Ursachen von Entwicklungsverzögerung (ICD-10-GM-2020: F80-89) an der Universitätskinderklinik Magdeburg (Zeitraum 2013 bis 2020), Determinan-

ten für eine strukturelle/funktionelle Anomalie/Fehlbildung oder genetische/chromosomale Aberration

- Zusammenhang zwischen Hörstörung und epidemiologischen sowie demografischen Daten bei einer Einschulungskohorte im Stadtgebiet Magdeburg
- Ernährungsbildung von Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzten sowie kooperierenden Gesundheitsberufen *(beendet 2025)*
- 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
- Ernährungsbildung von Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzten sowie kooperierenden Gesundheitsberufen - Teilbereich 2 qualitative Erhebung (Experteninterviews) Identifikation von Handlungsfeldern zur Ernährungsbildung in der kinderärztlichen Praxis
- Impact of the COVID-19 pandemic on the monitoring of birth defects - opportunity for improvement or risk of quality loss? Review the impact and value of International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) on birth defect surveillance, research and prevention (over the past 50 years)

Vorträge/Poster

Im Jahr 2025 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring verschiedene **Vorträge/Präsentationen** im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen sowie vor Studierenden gehalten:

- 13.03.2024: „**10 gute Gründe für einen Weltfehlbildungstag**“, Weiterbildung „Weltfehlbildungstag 2024-Umgang mit Trauer“, Medizinische Zentralbibliothek, Medizinische Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg
- 22.03.2024: „**Zahlen aus dem Register Sachsen-Anhalt - was ist bekannt?**“, 14. Ferti-Forum Rhein/Main 2024, Mainz
- 05.04.2024: „**Angeborene Fehlbildungen - Was ist bekannt?**“, Vorlesung Pädiatrie 4. Studienjahr, Medizinische Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg
- 12.06.2024: „**Ergebnisse Neugeborenen-Hörscreening für Sachsen-Anhalt seit 2009**“, Schulungsprogramm Neugeborenen-Hörscreening in Sachsen-Anhalt, Magdeburg

- 21.09.2024: „**Ernährungsbildung von Kinder- und Jugendärzt:innen sowie kooperierenden Gesundheitsberufen**“, Kongress für Kinder- und Jugendmedizin 2024, Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ), Mannheim
- 03.09.2024: „**50 years of ICBDSR: Advancing Global Collaboration**“ und „**Impact of the COVID-19 pandemic on the monitoring of birth defects - opportunity for improvement or risk of quality loss?**“, Annual Meeting of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR), Prag (Tschechien)
- 24.09.2024: „**Entwicklung der Geburtenrate von Kindern mit Trisomien: Erkenntnisse aus dem Fehlbildungsregister Sachsen-Anhalt**“, NIPT als Teil der Mutterschaftsvorsorge: Erfahrungen, Problemanzeigen, Lösungsansätze, Zentrum für Gesundheitsethik (ZfG) an der Ev. Akademie Loccum, Hannover
- 06.11.2024: „**Vorstellung des aktuellen Jahresberichtes 2023**“ und „**Ernährungsbildung von Kin-**

- der- und Jugendärzt:innen sowie kooperierenden Gesundheitsberufen**", 20. Einsendertreffen Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt", Hybrid-Veranstaltung, Magdeburg
- 08.11.2024: „Aktuelle Entwicklung Neuralrohrdefekte - Daten Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“, Online-Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a.M.

Publikationen

Das Fehlbildungsmonitoring war an folgenden **Publikationen** zu verschiedenen Themen im Jahr 2024 beteiligt:

- Bravo L, Simoes JFF, Cardoso VR, Adisa A, Aguilera MLA, Arnaud A, Biccard B, Calvache J, Chernburnroong S, Elhadi M, Ghosh D, Gujjuri R, Harrison E, Ho MWS, Kasivisvanathan V, Kouli O, Lederhuber HC, Li E, Löffler MW, Isik A, Marcus H, Martin J, Mclean KA, Minaya-Bravo A, Modolo MM, Nepogodiev D, Pellino G, Picciochi M, Pockney P, van Ramshorst G, Riad A, Sayyed R, Sund M, Gkoutos G, Bhangu AA, Glasbey JC, Croner R, Koslowski L, Krause H, Meyer F, **Rissmann A**, Tural S. A prognostic model for use before elective surgery to estimate the risk of postoperative pulmonary complications (GSU-Pulmonary Score): a development and validation study in three international cohorts. *The Lancet. Digital health* 2024; 6(7): e507-e519. DOI: 10.1016/S2589-7500(24)00065-7. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38906616>
- **Degen A**. 19. Einsendertreffen als Hybridveranstaltung Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt. *Ärzteblatt Sachsen-Anhalt* 2024; 35(1/2): 26-27 https://www.aerzteblatt-sachsen-anhalt.de/images/archiv/PDF/2024/24_heft_0102.pdf
- **Degen A, Köhn, A**. 15 Jahre Neugeborenen-Hörscreening in Sachsen-Anhalt. *Ärzteblatt Sachsen-Anhalt* 2024; 35(7/8): 22-23 https://www.aerzteblatt-sachsen-anhalt.de/images/archiv/PDF/2024/24_heft_0708.pdf
- Damkjær M, Tan J, Morris JK, Loane M, Given J, Caverro-Carbonell C, Gissler M, Neville AJ, Pierini A, **Rissmann A**, Tucker D, Garne E. Children with Hirschsprung's disease have high morbidity in the first 5 years of life. *Birth defects research* 2024; 116(5): e2338. DOI: 10.1002/bdr2.2338 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38712918>
- Dubucs C, Caillet A, Frémont F, Delteil L, van N'Go, Neville AJ, Ballardini E, Dolk H, Loane M, Garne E, Khoshnood B, Lelong N, **Rissmann A**, O'Mahony M, Pierini A, Gatt M, Bergman J, Krawczynski MR, Latos Bielenska A, Echevarría González de Garibay LJ, Caverro-Carbonell C, Addor M-C, Tucker D, Jordan S, Hond E den, Nelen V, Barisic I, Rouget F, Randrianaivo H, Hoareau J, Perthus I, Hurault-Delarue C, Courtaide-Saïdi M, Damase-Michel C. Prevalence of Congenital Ocular Anomalies in 15 Countries of Europe: Results From the Medikeye Study. *Birth defects research* 2024; 116(11): e2414. DOI: 10.1002/bdr2.2414 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39582415>
- Feldkamp ML, Canfield MA, Krikov S, Prieto-Merino D, Šípek A, Lelong N, Amar E, **Rissmann A**, Csaky-Szunyogh M, Tagliabue G, Pierini A, Gatt M, Bergman JEH, Szabova E, Bermejo-Sánchez E, Tucker D, Dastgiri S, Bidondo MP, Canessa A, Zarante I, Hurtado-Villa P,

Folgende **Poster** wurden im Jahr 2024 auf wissenschaftlichen Kongressen bzw. Tagungen vorgestellt:

- 31.05.-01.06.2024: „**Risiko für angeborene Fehlbildungen nach assistierter Reproduktion**“ und „**Medizinische Curricula: Inhaltsanalyse bezüglich Kompetenzen zu Ernährungswissen und -beratung**“, Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Magdeburg

Diese beiden Poster finden Sie ab Seite 83 in diesem Bericht.

- Martinez L, Mutchinick OM, Camelo JL, Benavides-Lara A, Thomas MA, Liu S, Nembhard WN, Gray EB, Nance AE, Mastroiacovo P, Botto LD. Gastroschisis prevalence patterns in 27 surveillance programs from 24 countries, International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, 1980-2017. *Birth defects research* 2024; 116(2): e2306. DOI: 10.1002/bdr2.2306 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38411327>
- Kancherla V, **Tandaki L**, Sundar M, Lux A, Bakker MK, Bergman JE, Bermejo-Sánchez E, Canfield MA, Feldkamp ML, Groisman B, Hurtado-Villa P, Källén K, Landau D, Lelong N, Lopez-Camelo J, Mastroiacovo P, Morgan M, Mutchinick OM, Nance AE, Nembhard WN, Pierini A, Šípek A, Stallings EB, Szabova E, Wertelecki W, Zarante I, **Rissmann A**. A Multicountry Analysis of Prevalence and Mortality among Neonates and Children with Bladder Exstrophy. *Am J Perinatol* 2024; 41(9): 1143-1154. DOI: 10.1055/s-0042-1748318 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35644130>
- Morris JK, Bergman JEH, Barisic I, Wellesley D, Tucker D, Limb E, Addor M-C, Caverro-Carbonell C, Matias Dias C, Draper ES, Echevarría-González-de-Garibay LJ, Gatt M, Klungsøyr K, Lelong N, Luyt K, Materna-Kirylyuk A, Nelen V, Neville A, Perthus I, Pierini A, Randrianaivo-Ranjatoelina H, Rankin J, **Rissmann A**, Rouget F, Sayers G, Wertelecki W, Kinsner-Ovaskainen A, Garne E. Surveillance of multiple congenital anomalies; searching for new associations. *Eur J Hum Genet* 2024; 32(4): 407-412. DOI: 10.1038/s41431-023-01502-w <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38052905>
- Morris JK, Loane M, Wahlich C, Tan J, Baldacci S, Ballardini E, Caverro-Carbonell C, Damkjær M, García-Villodre L, Gissler M, Given J, Gorini F, Heino A, Limb E, Lutke R, Neville A, **Rissmann A**, Scanlon I, Tucker DF, Urhoj SK, Walle HE de, Garne E. Hospital care in the first 10 years of life of children with congenital anomalies in six European countries: data from the EUROlinkCAT cohort linkage study. *Arch. Dis. Child* 2024; 109(5): 402-408. DOI: 10.1136/archdischild-2023-326557 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38373775>
- Schultewolter JH, **Rissmann A**, Schweinitz D von, Frühwald M, Blattmann C, Fischer L, Lange BS, Wessalowski R, Fröhlich B, Behnisch W, Schmid I, Reinhard H, Dürken M, Hundsdörfer P, Heimbrodt M, Vokuhl C, Schönberger S, Schneider DT, Seitz G, Looijenga L, Göbel U, Kries Rv, Reutter H, Calaminus G. Non-Syndromic and Syndromic Defects in Children with Extracranial Germ Cell Tumors: Data of 2610 Children Registered with the German MAKEI 96/MAHO 98 Registry Compared to the General Population. *Cancers* 2024; 16(11): 1-13. DOI: 10.3390/cancers16112157 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38893276>

Weitere Aktivitäten und Kooperationen

Das Fehlbildungsmonitoring beteiligte sich auch im Jahr 2024 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 2024 teil:

- 14.-15.03.2024: **EUROCAT Registry Leaders Meeting**, London (UK)
- 18.03.2024: **EUROmediCAT Annual Meeting 2024**, London (UK)
- 15.03.2024: **6. Harzer Pädiatrie- und Geburtshilfetag**, Wernigerode
- 22.-23.03.2024: **14. Ferti-Forum Rhein/Main 2024**, Mainz
- 16.-17.05.2024: **TMF-Registertage 2024**, Berlin
- 31.05.-01.06.2024: **Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM)**, Magdeburg
- 05.-06.06.2024: **EUROCAT Registry Leaders Meeting**, Sevilla (Spanien)
- 18.-21.09.2024: **Kongress für Kinder- und Jugendmedizin 2024, Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ)**, Mannheim
- 01.-04.09.2024: **Annual Meeting of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)**, Prag (Tschechien)
- 24.09.2024: **NIPT als Teil der Mutterschaftsvorsorge: Erfahrungen, Problemanzeigen, Lösungsansätze**, Zentrum für Gesundheitsethik (ZfG) an der Ev. Akademie Loccum, Hannover
- 09.10.2024: **50 Jahre Strahlenschutzkommission - Zukunftsthema Strahlenforschung**, Berlin

- 09.10.2024: **Expertenanhörung im Deutschen Bundestag: „Kassenzulassung des nicht-invasiven Pränataltests (NIPT) - Monitoring der Konsequenzen und Einrichtung eines Gremiums“**, Berlin
- 08.11.2024: **Online-Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit**, Frankfurt a.M.
- 22.-23.11.2024: **5. Mitteldeutsche Perinatal-Tagung (MiPeTa)**, Jena
- 09.-11.12.2024: **Gewaltfreie Kommunikation, Vertiefungsseminar**, GfK-Zentrum Berlin

Folgende **Veranstaltungen bzw. Fortbildungen** wurden vom Fehlbildungsmonitoring im Jahr 2024 organisiert:

- 13.03.2024: Weiterbildung **„Weltfehlbildungstag 2024 - Umgang mit Trauer“** in Kooperation mit der Medizinischen Zentralbibliothek der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg
- 12.06.2024: **Schulungsprogramm Neugeborenen-Hörscreening in Sachsen-Anhalt**, Magdeburg
- 06.11.2024: Weiterbildung **„20. 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.

U.S. Centers for Disease Control and Prevention

Weltweiter Tag der angeborenen Fehlbildungen
3. März

WHO Regional Office For South-East Asia

The Partnership for Maternal, Newborn & Child Health

Organización Panamericana de la Salud / Organización Mundial de la Salud

EDRIC

europa-cat
european surveillance of congenital anomalies

IF SBH

International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

march of dimes

neonatal

NBDPN

modifiziert nach © 2015 World Birth Defects Day

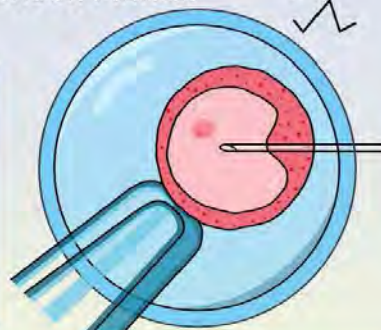
Postervorstellung 31.05.-01.06.2024:

„Risiko für angeborene Fehlbildungen nach assistierter Reproduktion“

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



Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt*



Risiko für angeborene Fehlbildungen nach assistierter Reproduktion

N. Wende, A. Köhn, D. Götz, A. Reißmann

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

HINTERGRUND

EINLEITUNG

Die assistierte Reproduktion (assisted reproductive technology = ART), zu der die In-vitro-Fertilisation (IVF) und die intrazytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI) gehören, ist bei weltweit ansteigender Infertilität in ihrer Bedeutung gestiegen. Das deutsche IVF-Register dokumentierte für das Jahr 2022 in Deutschland 140 Kinderwunsch-Zentren mit 127.000 Therapiezyklen bei über 67.000 Patientinnen. Dies ergibt Fragen zu Auswirkungen der ART auf den Ausgang der Schwangerschaften. Übereinstimmende Studienergebnisse weisen darauf hin, dass die ART mit erhöhten geburtshilflichen Komplikationen inkl. Frühgeburtslichkeit und zu niedrigem Geburtsgewicht (small for gestational age = SGA) verbunden ist.

METHODE

METHODE

Untersuchung einer Studienpopulation des Fehlbildungsmonitoring (FBM) in Sachsen-Anhalt von 2000-2022 hinsichtlich ART und dem Auftreten von großen Fehlbildungen (FB).



Abb. 1: Kinder/Feten in direkter Folge von Sterilitätsbehandlung in Sachsen-Anhalt (n = 1.343)

ERGEBNISSE

ERGEBNISSE

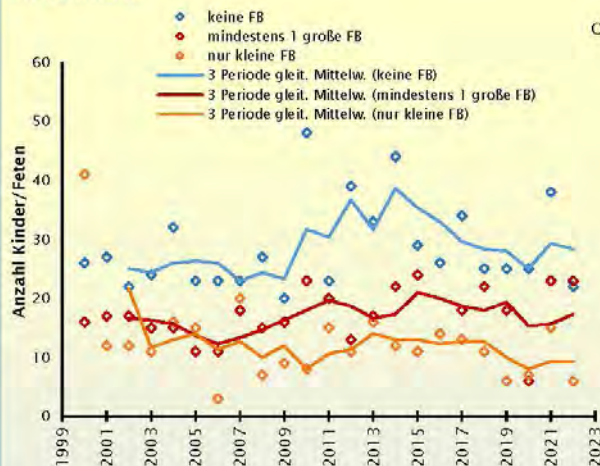


Abb. 2: Kinder/Feten aus Schwangerschaften nach Sterilitätsbehandlung in Sachsen-Anhalt

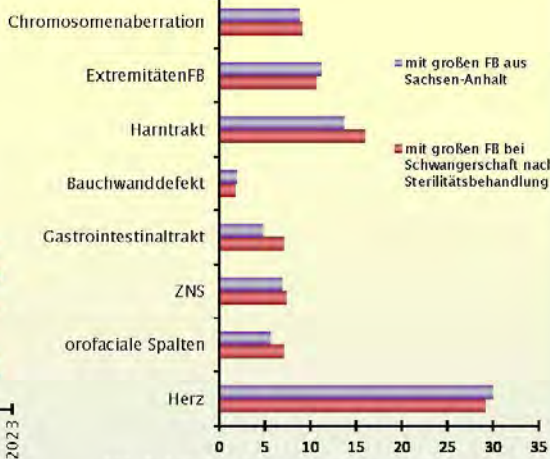


Abb. 3: Anteil an Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen an ausgewählten Organsystemen in %

Zu den Geburtsjahren 2000-2022 liegen dem FBM Daten zu 1.343 Schwangerschaften in Folge von Sterilitätsbehandlungen vor, für 394 davon sind große FB dokumentiert. Die Auswertungen erfolgen im Vergleich zu allen Geborenen hinsichtlich der Rate großer FB, Frühgeburtslichkeit, SGA und Mutteralter.

FAZIT

SCHLUSSFOLGERUNG

Das in der Literatur kontrovers diskutierte erhöhte Risiko für FB nach ART kann in der beobachteten Kohorte nicht ausgeschlossen werden.



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 Sachsen-Anhalt



Postervorstellung 31.05.-01.06.2024:

„Medizinische Curricula: Inhaltsanalyse bezüglich Kompetenzen zu Ernährungswissen und -beratung“
 Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKJM), Magdeburg
 ➔ **Posterpreis**



HINTERGRUND

In der Kindheit wird Ernährungsverhalten geprägt [1]. Kinderärzt:innen stellen kompetente Quellen für Ernährungsinformationen dar [2], was Notwendigkeit einer fundierten pädiatrischen Ernährungsbildung für Mediziner:innen unterstreicht.

Ziel war die Analyse von Aus-, Fort- und Weiterbildungscurricula hinsichtlich vorhandener Inhalte (Ernährung, Kommunikation, Beratung). Nachfolgende Forschung sieht empirische Überprüfungen (Online-Fragebogen) als Basis eines Soll-Ist-Vergleiches und Maßnahmenableitung vor.

METHODIK

Den Ausgangspunkt bildete ein theoretisch abgeleiteter Kriterienkatalog, der den Soll-Zustand ärztlicher Ernährungsbildung (Ernährungswissen, Kommunikations- und Beratungskompetenz) definiert.

Es folgte eine systematische, deutschlandweite Curriculum-Recherche (Abb.1, Tab.1) Aus-, Weiter- und Fortbildungen in der KJM. Auswahl der Curricula basierte auf inhaltlichen und formalen Ein- und Ausschlusskriterien.

Analyse der Curricula nahm Bezug zu Inhalten des Kriterienkatalogs. Dieser wurde in ein deduktives Codesystem überführt. Die Auswertung erfolgte mittels qualitativer Inhaltsanalyse nach Mayring (Software MAXQDA Analytics Pro). Bei Bedarf erfolgte während der Analyse die Generierung induktiver Codes.

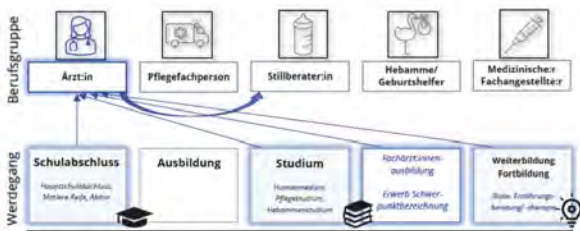


Abb. 1.: Klassische Werdegänge von Ärzt:innen in Deutschland (eigene Darstellung).

Tab. 1.: Anzahl und Prozent der relevanten, verfügbaren und analysierten Aus-, Weiter- und Fortbildungen KJM

| Anzahl der Aus-, Weiter- und Fortbildungen der Berufsgruppe Kinder- und Jugendärzt:innen | | | | | | |
|--|---------------------------------|---------|----------------------------------|---------|-----------------------------------|---------|
| Gesamtanzahl Curricula/ Veranstaltungen | Anzahl der relevanten Curricula | | Anzahl der verfügbaren Curricula | | Anzahl der analysierten Curricula | |
| | Absoluter Wert | Prozent | Absoluter Wert | Prozent | Absoluter Wert | Prozent |
| 18608* | 256 | 100 | 78 | 30 | 23 | 9 |

*Ausbildung: 86 Curricula absolvierbar | 82 (= 100 %) relevant | 43 (= 35 %) vorliegend | 5 (= 4 %) analysiert
 Weiterbildung: 26 Curricula absolvierbar | 25 (= 100 %) relevant | 20 (= 80 %) vorliegend | 3 (= 12 %) analysiert
 Fortbildung: 18496 Curricula absolvierbar | 149 (= 100 %) relevant | 15 (= 10 %) vorliegend | 15 (= 10 %) analysiert

ERGEBNISSE

Curricula weisen oberflächliche Ernährungsinhalte und Defizite in Vermittlung von Kommunikations- und Beratungsfähigkeiten auf.

NKLM 2.0 deckt Grundlagen der pädiatrischen Ernährungsberatung ab. Humanmedizinstudium/ pädiatrische Facharztausbildung weisen Lücken bei Ernährungswissen und -beratung auf (Abb.2).

Weiterbildungscurricula erfüllen Kommunikations- und Beratungsanforderungen teilweise. Fortbildungen weisen Defizite in präventiven Ernährungsinhalten auf (Abb. 3).

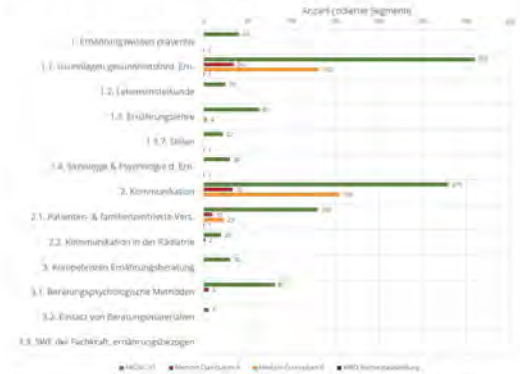


Abb. 2. Ausbildungcurricula Fachärzt:innen (Anzahl codierter Segmente, subsumiert Hierarchie-Ebene)



Abb. 3. Weiter-/Fortbildungscurricula Fachärzt:innen (Anzahl codierter Segmente, subsumiert Hierarchie-Ebene)

SCHLUSSFOLGERUNG

Notwendigkeit, die Curricula von Ärzt:innen spezifischer auf pädiatrische Ernährungsbildung auszurichten. Weiterführend ist Ermittlung der Bedarfe in medizinischer Praxis mit Hilfe von Interviews und Online-Befragungen geplant.



Die Förderung dieser Arbeit erfolgt aus Mitteln des Bundesministeriums für Ernährung und Landwirtschaft (BMEL) aufgrund eines Beschlusses des deutschen Bundestages. Die Projektträgerschaft erfolgt über die Bundesanstalt für Landwirtschaft und Ernährung (BLE), Förderkennzeichen 2822H5001, 2822H5005, 2822H5006.

Quellen:
 1. Treich, A. (2012). Adv. Life Course Res., 17 (2): 55-68.
 2. Rai, J. et al. (2021). Dermatol. Online], 27(1): 4.

Mehr Informationen unter:
www.hs-anhalt.de/medEB
 Kontakt:
cathleen.bunzel@hs-anhalt.de





16 Neugeborenen-Hörscreening 2024

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 2024 gab es in Sachsen-Anhalt **19 Geburtskliniken**. In allen wird bereits langjährig ein Neugeborenen-Hörscreening mittels TEOAE oder AABR angeboten. Diese Kliniken nahmen 2024 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 2007):

- 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 2007 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. Pediatrics 2007; 120(4): 898-921. DOI: 10.1542/peds.2007-2333 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17908777>

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 Tabelle auf der nächsten Seite 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 2024 | mitgeteilte Lebendgeborene mit Screening-ID in diesem Zeitraum |
|--|-----------------------|--|
| AMEOS Klinikum Aschersleben | 01.01.-31.12.2024 | 328 |
| Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen | 01.07.-31.12.2024 | 136 |
| Helios Klinik Jerichower Land Burg | 01.01.-31.12.2024 | 314 |
| Städtisches Klinikum Dessau | 01.01.-31.12.2024 | 648 |
| Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen | 01.01.-31.12.2024 | 118 |
| AMEOS Klinikum Halberstadt | 01.01.-31.01.2024 | 21 |
| Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale) | 01.01.-31.12.2024 | 1.679 |
| Universitätsklinikum Halle (Saale) | 01.01.-31.12.2024 | 1.097 |
| Helios Klinik Köthen | 01.01.-31.12.2024 | 344 |
| Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg | 01.01.-31.12.2024 | 811 |
| Klinikum Magdeburg | 01.01.-31.12.2024 | 1.136 |
| Universitätsklinikum Magdeburg | 01.01.-31.12.2024 | 1.072 |
| Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg | 01.01.-31.12.2024 | 656 |
| SRH Klinikum Naumburg | 01.01.-31.12.2024 | 425 |
| Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel | 01.01.-31.12.2024 | 329 |
| Helios Klinik Sangerhausen | 01.01.-31.12.2024 | 488 |
| Johanniter-Krankenhaus Stendal | 01.01.-31.12.2024 | 615 |
| Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Wernigerode | 01.01.-31.12.2024 | 1.153 |
| Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg | 01.01.-31.12.2024 | 585 |
| Lebendgeborene mit Screening-ID in Kliniken von Sachsen-Anhalt gesamt | | 11.955 |
| weitere Lebendgeborene mit Screening-ID: z. B. Hausgeburten/Geburten im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden | 01.01.-31.12.2024 | 162 |
| Trackingkinder gesamt | | 12.117 |

Im Jahr 2024 wurde insgesamt **11.955 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 **162 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 2024 Meldungen von **94 Einsendern**.

Kinder mit Screening-ID und Anzahl Befundeingänge

| 2024 | Anzahl Kinder mit Screening-ID | Anzahl Befundeingänge |
|---------------|--------------------------------|-----------------------|
| Januar | 1.027 | 1.105 |
| Februar | 989 | 1.527 |
| März | 1.028 | 1.207 |
| April | 997 | 1.221 |
| Mai | 1.047 | 967 |
| Juni | 1.002 | 1.395 |
| Juli | 1.064 | 1.419 |
| August | 1.073 | 602 |
| September | 1.102 | 1.818 |
| Oktober | 988 | 1.552 |
| November | 872 | 1.188 |
| Dezember | 928 | 740 |
| gesamt | 12.117 | 14.741 |

Ergebnisse (Stand: November 2025)

In die Auswertungen zum Neugeborenen-Hörscreening 2024 gehen alle Befunde ein, die an die Trackingstelle für das Neugeborenen-Hörscreening für Kinder aus dem Geburtsjahr 2024 gemeldet wurden:

Von den **12.117 Kindern** mit Screening-ID hatten **9.734 Kinder** ein **unauffälliges Neugeborenen-Hörscreening**. Bei **2.383 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 2.383 Kinder ergab bei **1.726 Kindern** ein **unauffälliges Ergebnis**. Die restlichen **657 Kinder** hatten weiterhin ein **kontrollbedürftiges Ergebnis**.

Von diesen 657 Kindern erhielten **262 Kinder** eine **abgeschlossene pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik**. **212 Kinder** haben unserer Kenntnis nach **keine Konfirmationsdiagnostik** erhalten und gelten als **lost to follow-up**. In **neun 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 1.228 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 2024 insgesamt **2.409 Briefe bzw. Fax-Anfragen** (ein bis maximal neun Briefe/Faxe pro Kind) verschickt. Bezogen auf alle Kinder mit Screening-ID entspricht dies durchschnittlich 0,20 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 2024 geborene Kinder mit Screening-ID wurden insgesamt **1.454 Telefonate bzw. Protokollnotizen** im Rahmen der Tracking-Maßnahmen dokumentiert (durchschnittlich 0,12 Telefonate/Protokolle pro Kind).

Bei **124 Kindern** wurde **kein Screening** durchgeführt (keine Elternreaktion auf schriftliche Nachfragen) und bei **sieben Kindern** befindet sich der **Status** noch **in Abklärung**, d. h. die Untersuchungen waren im Oktober 2025 noch nicht abgeschlossen bzw. der Trackingprozess dauert noch an. Für **43 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 **286 Kindern** des Geburtsjahrgangs 2024 die **follow-up-Untersuchung (Konfirmationsdiagnostik) abgeschlossen** werden. Neben den 262 Kindern, die ein kontrollbedürftiges Ergebnis hatten, sind darunter auch 24 Kinder mit unauffälligem Erstscreening. Diese 24 Kinder erhielten möglicherweise aufgrund bestehender Risikofaktoren eine follow-up-Untersuchung.

Im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik konnte bei **256 Kindern** eine **Hörstörung ausgeschlossen** werden. Bei **30 Kindern** wurden **Hörstörungen diagnostiziert (20 x beidseitige und 10 x einseitige Hörstörung)** und eine entsprechende Therapie eingeleitet. Beispielsweise wurden unserer Kenntnis nach **11 Kinder** mit **Hörgeräten** versorgt (6 x Hörgeräte beidseitig, 5 x Hörgerät einseitig).

17 Jahresbericht 2024 des Zentrums für Neugeborenen-Screening 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 Neugeborenen-Screening 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 Neugeborenen-Screenings (NGS) und des Screenings auf Mukoviszidose (CF) in den Paragraphen 13 bis 42 geregelt.

Die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening 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 2023 der Screening-Zielkrankheiten in Deutschland¹ (Gesamtgeburtenzahl 692.989, Gesamtzahl Ersts Screenings 687.424).

Tab. 1: Häufigkeit der entdeckten Krankheiten 2023 bei 687.424 Ersts Screenings in Deutschland¹

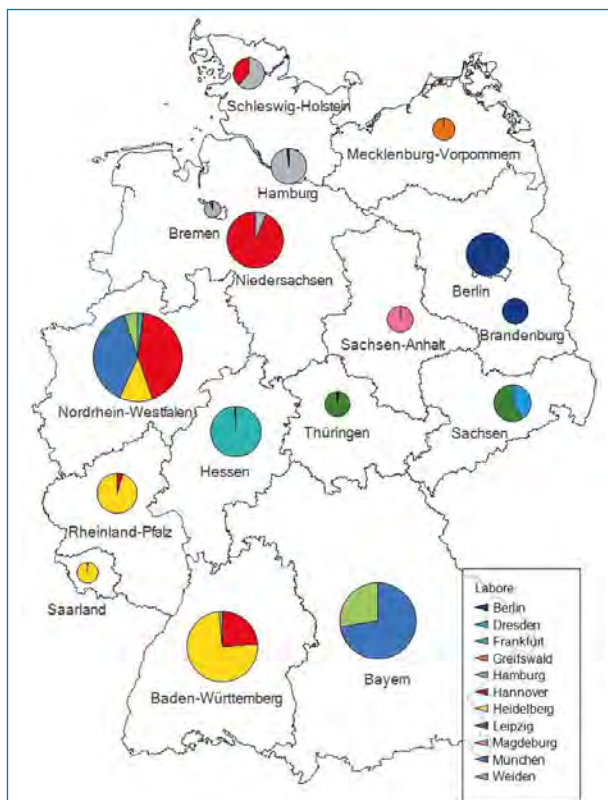


Abb. 1: Probenverteilung der Screeningzentralen in Deutschland¹

| Krankheiten | Fälle | Prävalenz |
|---|-------------|---------------------------|
| Hypothyreose | 212 | 1 : 3.243 |
| Adrenogenitales Syndrom (ACS) | 37 | 1 : 18.579 |
| Biotinidasemangel (inkl. partieller Defekte) | 34 | 1 : 20.218 |
| Galaktosämie (klassische Form) | 18 | 1 : 38.190 |
| Hyperphenylalaninämie (HPA) [davon Phenylketonurie (PKU)/BH4-Cofaktormangel] | 146 [51] | 1 : 4.708 [1 : 13.479] |
| Ahornsirupkrankheit (MSUD) | 8 | 1 : 85.928 |
| Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel | 63 | 1 : 10.911 |
| Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel | 8 | 1 : 85.928 |
| (Very)-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel | 10 | 1 : 68.742 |
| Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I (CPTI)-Mangel | 3 | 1 : 229.141 |
| Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase II (CPTII)-Mangel | 1 | 1 : 687.424 |
| Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel | 1 | 1 : 687.424 |
| Glutaracidurie Typ I (GA I) | 3 | 1 : 229.141 |
| Isovalerianacidämie (IVA) | 6 | 1 : 114.571 |
| Tyrosinämie Typ I | 5 | 1 : 137.485 |
| Cystische Fibrose (CF) | 135 | 1 : 5.092 |
| Schwerer kombinierter Immundefekt | 27 | 1 : 25.460 |
| Spinale Muskelatrophie (SMA) | 80 | 1 : 8.593 |
| Sichelzellerkrankheit | 129 | 1 : 5.329 |
| gesamt | 926 | 1 : 742 |

Im Folgenden werden die Daten des Screenings in Sachsen-Anhalt aus dem Jahr 2024 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 2024 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut den Angaben des Statistischen Landesamtes wurden 12.526 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 | 11.996 |
| nicht in Sachsen-Anhalt wohnend | 27 |
| Screening von in Sachsen-Anhalt wohnenden Kinder | 11.969 |

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen in Sachsen-Anhalt und der Anzahl der gescreenteten Kinder mit Wohnsitz in Sachsen-Anhalt beträgt 557.

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 Screeningstatistik unseres Zentrums nicht erfasst werden, wenn das Neugeborenen-Screening in einem anderen Bundesland erfolgte.

Tab. 3: Erfassung durch Leerkarten

| | |
|--|------------|
| Leerkarten insgesamt | 344 |
| Leerkarte: Kind verstorben/Totgeburt | 11 |
| Leerkarte: Frühabnahme abgelehnt | 246 |
| Leerkarte: Verlegung in andere Klinik | 37 |
| Leerkarte: Screening durch Eltern verweigert | 18 |
| Screening erfolgt | 270 |

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 Screening-untersuchung wegen | auffälligem Erstbefund | Erstscreening < 36 Std. oder < 32 SSW |
|-------------------------------------|------------------------|---------------------------------------|
| angefordert | 82 | 285 |
| eingegangen im eigenen Labor | 82 | 235 |

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 2024 und diagnostizierte Patienten mit einer Stoffwechselkrankheit bezogen auf 11.996 Screeninguntersuchungen (beinhaltet auch Frühabnahmen < 36 Std. und Frühgeburten < 32. SSW)

| Zielkrankheit einschließlich aller Varianten der Erkrankung | Anzahl Recalls* 2024 | gesicherte Fälle 2024 |
|---|----------------------|-----------------------|
| Hypothyreose (CH) | 32 | 4 |
| Phenylketonurie (PKU/HPA) | 8 | 2 |
| Galaktosämie (klassisch) | 2 | 0 |
| Biotinidasemangel | - | - |
| Adrenogenitales Syndrom (AGS) ^I | 21 | 1 |
| Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel ^{II} | 2 | 1 |
| Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel ^{II} | - | - |
| (Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel ^{II} | 3 | 0 |
| Ahornsirupkrankheit (MSUD) ^{II} | 1 | 0 |
| 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} | 9 | 0 |
| Mukoviszidose ^{III} | 12 | 2 |
| Tyrosinämie Typ I ^{IV} | 1 | 0 |
| Schwere kombinierte Immundefekte (SCID) ^V | 10 | 0 |
| 5q-assoziierte Spinale Muskelatrophie (SMA) ^{VI} | - | - |
| Sichelzellerkrankheit (SCD) ^{VI} | 10 | 4 |

* 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

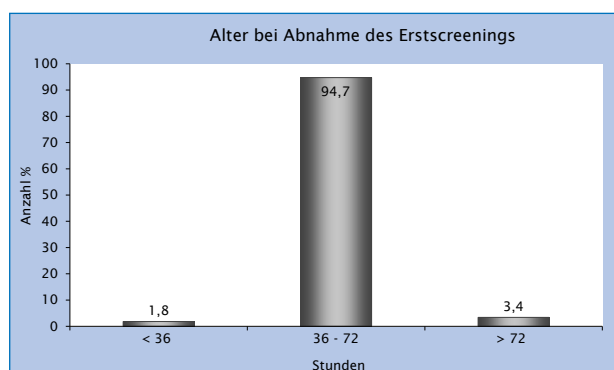


Abb. 2: Alter bei Abnahme des Erstscreenings

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-Screening (36.-72. Lebensstunde, §20 Kinder-Richtlinien) wurde bei 94,7 % (2023: 93,9 %) der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 5,2 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt (2023: 6,1 %).

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 27 % (2023: 19,5 %) 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 leider im Vergleich zum Vorjahr nochmals verlängert.

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 und die Reformierung des Postgesetzes, was zu längeren Versandlaufzeiten führt. 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

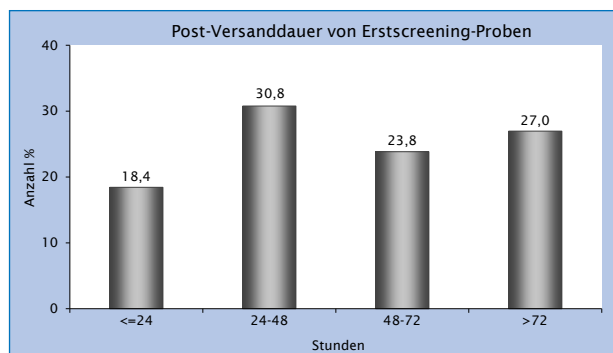


Abb. 3: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten (Erstscreening) Zeit von der Blutabnahme bis zum Eingang im Labor

Befundübermittlung

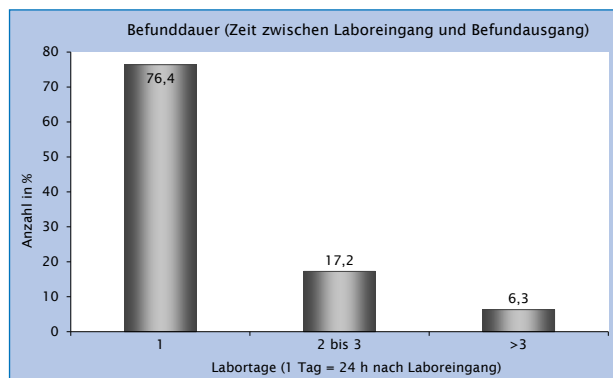


Abb. 4: Dauer der Befundübermittlung

Tab. 6: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten pro ein-sender Klinik (Mittelwert aller Stationen einer Klinik), Vergleich 2023 mit 2024 (sortiert nach Ort)

| Entbindungskliniken | durchschnittliche Versanddauer (in Stunden) | |
|-------------------------------------|---|------|
| | 2023 | 2024 |
| Aschersleben | 56 | 66 |
| Bitterfeld-Wolfen | - | 59 |
| Burg | 59 | 61 |
| Dessau-Roßlau | 65 | 68 |
| Gardelegen | 51 | 49 |
| Halle St. Elisabeth und St. Barbara | 49 | 65 |
| Halle Universitätsklinikum | 60 | 68 |
| Köthen | 57 | 67 |
| Magdeburg St. Marienstift* | 20 | 17 |
| Magdeburg Klinikum* | 20 | 26 |
| Magdeburg Universitätsklinikum* | 26 | 17 |
| Merseburg | 59 | 72 |
| Naumburg | 50 | 74 |
| Salzwedel | 48 | 45 |
| Sangerhausen | 61 | 69 |
| Stendal | 45 | 41 |
| Wernigerode | 56 | 62 |
| Lutherstadt Wittenberg | 69 | 79 |
| Zeitz | 53 | - |

* Klinik mit einem Probenkurier

Abbildung 4 zeigt die Dauer der Labor-Analytik aller Erstscreening-Untersuchungen. 23,5 % 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 | 2024 |
|--------------------------|--------|--------|
| Screening gesamt | 13.053 | 11.996 |
| davon mit CF-Screening | 100 % | 100 % |
| CF-Screening positiv | 11 | 12 |
| Schweißtest durchgeführt | 11 | 12 |
| CF bestätigt | 2 | 2 |

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 2024 wurde das CF-Screening von keinem Erziehungsberechtigten selektiv abgelehnt. 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 14 Screening-Verdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt und einer Therapie zuge-

führt werden:

Tab. 8: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn 2024

| Diagnose | Bestätigungsdiagnostik | Alter bei Therapiebeginn |
|--|---|-------------------------------------|
| 4 x Hypothyreose | Serum-TSH Sonografie: Athyreose/schwere Dysplasie | 7-22 Tage |
| 2 x Phenylketonurie 1 x Hyperphenylalaninämie (HPA) 1 x Klassische PKU | Serum-Phe, BH4-Test, DHPR Aktivität, Pterine, z. T. Mutationsanalyse | 5 Tage HPA: keine Therapie nötig |
| 1 x Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel | Enzymaktivität, Mutationsanalyse ausstehend | 15 Tage |
| 1 x Adrenogenitales Syndrom (AGS) | Serum 17-OHP, Mutationsanalyse | 5 Tage |
| 4 x Sichelzellerkrankheit (SCD): SCD-S/S | Hb-Elektrophorese, Mutationsanalyse | 19-74 Tage |
| 2 x Mukoviszidose | Schweißtest, Mutationsanalyse | 22-33 Tage |

Zusammenfassung

2024 kam es im Vergleich zum Jahr 2023 zu einem weiteren Rückgang der Probenzahlen (ein Minus von 1.057 Proben).

Zwei Hauptursachen sind hierfür verantwortlich:

1. Rückgang der Geburtenzahlen in Sachsen-Anhalt
2. Schließung der Entbindungsklinik in Zeitz

Positiv ist hervorzuheben, dass die Entbindungsstation am Klinikum Bitterfeld-Wolfen zum Sommer 2024 wiedereröffnet hat.

Nach wie vor haben Eltern die Möglichkeit, das Screening auf Mukoviszidose unabhängig vom Erweiterten Neugeborenen-Screening 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 Schneidklingen, sie liefern einen optimalen Blutfluss (z. B. Safety-Lancet Neonatal Blade oder Safty-Heel Neugeborene von Sarstedt, BD QuikHeel™ Sicherheitsinzisionslanzette)
- Desinfektion der Ferse mit 70-80 % Alkohol und vor Punktions 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 Neugeborenen-Screening- 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 Neugeborenen-Screenings in Sachsen-Anhalt ist, wie in den Vorjahren, sehr gut und liegt im bundesweiten Durchschnitt aller Screeninglabore (Nationaler Screeningreport der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening¹).

Wir bedanken uns bei allen Entbindungskliniken/Ambulanzen/Hebammenpraxen für die gute und reibungslose Zusammenarbeit.

Das Stoffwechsellabor Magdeburg ist im Internet unter www.stwz.ovgu.de

zu erreichen. Einsender und Eltern, sowie Interessierte können hier Informationen/Formulare zum Neugeborenen-Screening 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 Neugeborenen-Screening e.V. (DGNS): Nationaler Screeningreport Deutschland 2023
https://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d_2023.pdf

