

**Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt  
zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen  
und Anomalien sowie  
genetisch bedingten Erkrankungen  
2002**

**Christine Rösch  
Dorit Götz  
Cornelia Vogt  
Susan Kawa  
Volker Steinbicker**

**Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt an der Medizinischen Fakultät der  
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Deutschland\*  
2003**

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

Redaktionsschluss: August 2003

Titelbild: Phasen einer Schwangerschaft

Quelle: [www.menschenskinder-online.de/schwanger/bbc/3.html](http://www.menschenskinder-online.de/schwanger/bbc/3.html)

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



**Inhaltsverzeichnis**

1	Geborenenzahlen 2002.....	7
2	Erfassungsregion .....	8
3	Beteiligte Einrichtungen der Region.....	9
3.1	Frauenkliniken .....	9
3.2	Kinderkliniken / Abteilungen.....	9
3.3	Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik .....	10
3.4	Ärzte, die Ultraschalldiagnostik nach DEGUM 2 durchführen .....	10
3.5	Pathologische-Anatomische Institute / Prosekturen .....	10
4	Allgemeine Informationen .....	11
4.1	Erfassungskriterien und Analysen.....	11
4.2	Datenqualität und Vollständigkeit.....	12
5	Entbindungsort und Herkunft (Wohnort) der Mütter von Feten / Kindern mit Auffälligkeiten .....	13
6	Geschlechtsverhältnis .....	16
7	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N = 596).....	17
8	Feten / Kinder mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (N = 596) .....	18
9	Feten / Kinder mit großen und kleinen Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (N = 970) .....	19
10	Feten / Kinder mit multiplen congenitalen Fehlbildungen (MCA) in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (N = 264) .....	20
11	Beteiligung von Organsystemen bei Feten / Kindern mit großen Fehlbildungen .....	22
12	Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Defects Monitoring Systems (ICBDMS) .....	24
12.1	Neuralrohrdefekte (NRD), insgesamt.....	24
12.2	Anenzephalie .....	25
12.3	Spina bifida .....	27
12.4	Enzephalozele .....	28
12.5	Mikrozephalie .....	29
12.6	Congenitaler Hydrozephalus .....	31
12.7	Arhinenzephalie / Holoprosenzephalie.....	33
12.8	Anophthalmie / Mikrophthalmie .....	34
12.9	Mikrotie / Anotie .....	35
12.10	Fallot' Tetralogie / Pentalogie.....	37
12.11	Transposition der großen Gefäße (TGA) .....	38
12.12	Linksherzhypoplasie-Syndrom .....	40
12.13	Aortenisthmusstenose .....	41
12.14	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte .....	43
12.15	Gaumenspalte .....	44
12.16	Choanalatresie .....	46

12.17	Ösophagusatresie / - stenose / - fistel .....	47
12.18	Dünndarmatresie .....	48
12.19	Kolon- / Analatresie / - stenose / - fistel .....	50
12.20	Hoden, nichtdeszendiert .....	51
12.21	Hypospadie .....	53
12.22	Epispadie .....	54
12.23	Indifferentes Geschlecht .....	55
12.24	Nierenagenesien und - dysgenesien, unilateral und bilateral .....	57
12.24.1.	Potter-Sequenz .....	57
12.24.2.	Einseitige Nierenagenesie .....	58
12.24.3.	Sporadisch auftretende Nierendysplasie (Potter II-Nierendysplasie) .....	60
12.25	Zystennieren .....	61
12.26	Ekstrophie der Harnblase .....	62
12.27	Präaxiale Polydaktylie .....	63
12.28	Reduktionsfehlbildungen, insgesamt (obere und untere Extremitäten) .....	64
12.29	Zwerchfellhernie .....	66
12.30	Omphalozele .....	67
12.31	Gastroschisis .....	69
12.32	Prune-belly-Sequenz .....	70
12.33	Down-Syndrom (Trisomie 21) .....	72
12.34	Patau-Syndrom (Trisomie 13) .....	73
12.35	Edwards-Syndrom (Trisomie 18) .....	75
12.36	Indikatorfehlbildungen, insgesamt .....	76
13	Festgestellte genetisch bedingte Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen .....	78
13.1	Genetisch bedingte oder mitbedingte Erkrankungen .....	78
13.2	Sequenzen, Assoziationen, Komplexe .....	80
13.3	Stoffwechseldefekte .....	81
13.4	Chromosomenaberrationen .....	82
13.5	Embryopathien und Fetopathien .....	84
14	Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen 2002 .....	85
14.1	Fehlbildungen des Zentralnervensystems .....	85
14.2	Chromosomenaberrationen .....	85
14.3	Multiple congenitale Anomalien (MCA), sonstige .....	87
15	Perzentilenkurven der Geburtgewichte und -längen: Die Neugeborenen Sachsen – Anhalts sind leichter als gesamtdeutsche Neugeborene ..	89
16	Häufigkeit wichtiger Indikatorfehlbildungen des ICBDMS in Sachsen-Anhalt (Basis und 2002) und bei EUROCAT .....	92
17	Die ICD10 – Nomenklatur der wichtigen Fehlbildungen zur Fehlbildungserfassung .....	93

### Abkürzungsverzeichnis

pränat.patholog.US-Befund  
LGB  
TGB  
AI  
A

pränatal pathologischer Ultraschallbefund  
Lebendgeborene  
Totgeborene  
Aborte, induziert  
Spontanaborte

**Abbildungsverzeichnis**

Abbildung 1:	Karte der Erfassungsregion – Bundesland Sachsen-Anhalt.....	8
Abbildung 2:	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 1998 bis 2002).....	17
Abbildung 3:	Große Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen).....	18
Abbildung 4:	Große und kleine Fehlbildungen bei Feten / Kindern in den Landkreisen und den kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen).....	19
Abbildung 5:	Multiple congenitale Anomalien (MCA) in Prozent bei Feten / Kindern in den Landkreisen und den kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen).....	20
Abbildung 6:	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit MCA (Vergleich 1998 bis 2002).....	22
Abbildung 7:	Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen.....	22
Abbildung 8:	Entwicklung der Gesamtprävalenzen der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1990.....	25
Abbildung 9:	Entwicklung der Prävalenz / 10000 Geborene bei Anenzephalie in der Erfassungsregion seit 1990.....	26
Abbildung 10:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1990.....	28
Abbildung 11:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 Geborene bei Enzephalozelen in der Erfassungsregion seit 1990.....	29
Abbildung 12:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 Geborene bei Mikrozephalie in der Erfassungsregion seit 1990.....	31
Abbildung 13:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei congenitalem Hydrozephalus in der Erfassungsregion seit 1990.....	32
Abbildung 14:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Arhinenzephalie / Holoprosenzephalie in der Erfassungsregion seit 1990.....	34
Abbildung 15:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Anophtalmie / Mikrophtalmie in der Erfassungsregion seit 1990.....	35
Abbildung 16:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Mikrotie / Anotie in der Erfassungsregion seit 1990.....	36
Abbildung 17:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Fallot' Tetralogie / Pentalogie in der Erfassungsregion seit 1990.....	38
Abbildung 18:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1990.....	39
Abbildung 19:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 beim Linksherzhyoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990.....	41
Abbildung 20:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei der Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1990.....	42
Abbildung 21:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalten in der Erfassungsregion seit 1990.....	44
Abbildung 22:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Gaumenspalten in der Erfassungsregion seit 1990.....	46
Abbildung 23:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei der Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1990.....	47
Abbildung 24:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Ösophagusatresien / -stenosen / -fisteln in der Erfassungsregion seit 1990.....	48
Abbildung 25:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Dünndarmatresie in der Erfassungsregion seit 1990.....	49
Abbildung 26:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Kolon- / Analatresien / -stenosen / -fisteln in der Erfassungsregion seit 1990.....	51
Abbildung 27:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei nichtdeszendierte Hoden in der Erfassungsregion seit 1990.....	52
Abbildung 28:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 von Hypospadien in der Erfassungsregion seit 1990.....	54
Abbildung 29:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Epispadien in der Erfassungsregion seit 1990.....	55
Abbildung 30:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1990.....	56

Abbildung 31:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei der Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1996.....	58
Abbildung 32:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1996.....	59
Abbildung 33:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei sporadisch einseitigen funktionslosen polyzystischen Nieren.(Potter II – Nieren) in der Erfassungsregion seit 1996.....	61
Abbildung 34:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1990.....	62
Abbildung 35:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1990.....	63
Abbildung 36:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei präaxialer Polydaktylie in der Erfassungsregion seit 1990.....	64
Abbildung 37:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten in der Erfassungsregion seit 1990.....	66
Abbildung 38:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Zwerchfellhernien in der Erfassungsregion seit 1990.....	67
Abbildung 39:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Omphalozelen in der Erfassungsregion seit 1990.....	69
Abbildung 40:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1990.....	70
Abbildung 41:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1990.....	71
Abbildung 42:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 beim Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990.....	73
Abbildung 43:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 beim Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990.....	74
Abbildung 44:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 beim Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990.....	76
Abbildung 45:	Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten 2002.....	76
Abbildung 46:	Schwangerschaftsausgänge bei Feten / Kindern mit Indikatorfehlbildungen 2002.....	77
Abbildung 47:	Indikatorfehlbildungen des ICBDMs, insgesamt, Vergleich von Großstädten und Landkreisen in den Jahren 1990 bis 2000.....	77
Abbildung 48:	Die 10.Perzentile des männlichen und weiblichen Geburtsgewichtes im gesamtdeutschen Vergleich.....	90
Abbildung 49:	Perzentilenkurven des Gewichtes von männlichen und weiblichen Neugeborenen aus Sachsen-Anhalt 1994 - 1999.....	91
Abbildung 50:	Perzentilenkurven der Länge von männlichen und weiblichen Neugeborenen aus Sachsen-Anhalt 1994 - 1999.....	91

### Tabellenverzeichnis

Tabelle 1:	Geborenenzahlen 2002.....	7
Tabelle 2:	Entbindungsort und Herkunft (Wohnort) der Mütter von Feten und Kindern mit Auffälligkeiten I.....	13
Tabelle 3:	Entbindungsort und Herkunft (Wohnort) der Mütter von Feten und Kindern mit Auffälligkeiten II.....	14
Tabelle 4:	Andere meldende Einrichtungen.....	15
Tabelle 5:	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N = 596).....	17
Tabelle 6:	Anzahl und Rate großer Fehlbildungen in den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg, den Landkreisen und Sachsen-Anhalt insgesamt.....	18
Tabelle 7:	Anzahl und Rate großer und kleiner Fehlbildungen in den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg, den Landkreisen und Sachsen-Anhalt insgesamt.....	20
Tabelle 8:	Anzahl und Rate multipler congenitaler Fehlbildungen (MCA) in den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg, den Landkreisen und Sachsen-Anhalt insgesamt.....	21
Tabelle 9:	Schwangerschaftsausgänge bei Feten / Kindern mit MCA (N = 264).....	21
Tabelle 10:	Die 20 häufigsten Einzeldiagnosen.....	23

## 1 Geborenenzahlen 2002

Tabelle 1: Geborenenzahlen 2002

	LEBEND- GEBORENE	TOTGEBORENE	SPONTAN- ABORTE	ABORTINDI- KATION NACH PRÄNATALER DIAGNOSTIK	GESAMT
ANHALT-ZERBST	471	1	0	2	474
ASCHERSLEBEN- STAßFURT	686	7	0	3	696
BERNBURG	430	1	0	1	432
BITTERFELD	662	4	0	0	666
BÖRDEKREIS	531	3	2	3	539
BURGENLANDKREIS	944	4	4	3	955
DESSAU	489	1	0	0	490
HALBERSTADT	610	3	0	1	614
HALLE	1.913	7	3	2	1.925
JERICHOWER LAND	693	1	1	3	698
KÖTHEN	455	4	1	1	461
MAGDEBURG	1.651	3	11	12	1.677
MANSFELDER LAND	711	3	1	4	719
MERSEBURG- QUERFURT	881	4	1	2	888
OHRE-KREIS	809	2	1	5	817
QUEDLINBURG	526	3	0	0	529
SAALKREIS	536	0	2	1	539
SALZWEDEL	726	6	2	10	744
SANGERHAUSEN	423	2	1	1	427
SCHÖNEBECK	502	3	0	0	505
STENDAL	1.010	1	2	7	1.020
WEIßENFELS	481	1	1	3	486
WERNIGERODE	664	4	0	2	670
WITTENBERG	813	3	0	1	817
<b>Kreisfreie Städte (Dessau, Halle, Magdeburg)</b>	4.053	11	14	14	4.092
<b>Landkreise, gesamt</b>	13.564	60	19	53	13.696
<b>Sachsen-Anhalt</b>	17.617	71	33	67	17.788

2 Erfassungsregion



Abbildung 1: Karte der Erfassungsregion – Bundesland Sachsen-Anhalt



### 3 Beteiligte Einrichtungen der Region

#### 3.1 Frauenkliniken

(1)	Asklepios Kreiskrankenhäuser Weißenfels-Hohenmölsen	Frauenklinik
(2)	Bördekreis Krankenhaus Neindorf	Frauenklinik
(3)	Diakonie Krankenhaus Seehausen gGmbH	Frauenklinik
(4)	Georgius Agricola Klinikum Zeitz	Frauenklinik
(5)	Harz-Klinikum Wernigerode GmbH	Frauenklinik
(6)	Johanniter Krankenhaus Stendal-Genthin	Frauenklinik
(7)	Klinik St. Marienstift Magdeburg	Frauenklinik
(8)	Klinikum Bernburg	Frauenklinik
(9)	Klinikum Carl von Basedow Merseburg	Frauenklinik
(10)	Klinikum Dorothea Christiane Erxleben gGmbH Quedlinburg	Frauenklinik
(11)	Klinikum Mansfelder Land Eisleben	Frauenklinik
(12)	Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen	Frauenklinik
(13)	Krankenhaus Saale-Unstrut Naumburg	Frauenklinik
(14)	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	Frauenklinik
(15)	Kreiskrankenhaus Anhalt Zerbst	Frauenklinik
(16)	Kreiskrankenhaus Aschersleben	Frauenklinik
(17)	Kreiskrankenhaus Bitterfeld-Wolfen Bereich Wolfen	Frauenklinik
(18)	Kreiskrankenhaus Burg	Frauenklinik
(19)	Kreiskrankenhaus Gardelegen	Frauenklinik
(20)	Kreiskrankenhaus Köthen	Frauenklinik
(21)	Kreiskrankenhaus Salzwedel	Frauenklinik
(22)	Kreiskrankenhaus Schönebeck	Frauenklinik
(23)	Kreiskrankenhaus Staßfurt	Frauenklinik
(24)	Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg	Universitätsfrauenklinik
(25)	OhreKreis-Klinikum Haldensleben	Frauenklinik
(26)	Otto-vonGuericke Universität Magdeburg	Universitätsfrauenklinik
(27)	Paul-Gerhardt-Stiftung Wittenberg	Frauenklinik
(28)	St. Salvator Krankenhaus Halberstadt	Frauenklinik
(29)	Städtisches Klinikum Dessau	Frauenklinik
(30)	Städtisches Klinikum Magdeburg	Frauenklinik
(31)	Städtisches Krankenhaus Martha Maria Halle Dörlau gGmbH	Frauenklinik

#### 3.2 Kinderkliniken / Abteilungen

(1)	Asklepios Kreiskrankenhäuser Weißenfels-Hohenmölsen	Kinderklinik
(2)	Bördekreis Krankenhaus Neindorf	Kinderklinik
(3)	Diakonie Krankenhaus Seehausen gGmbH	Kinderklinik
(4)	Georgius Agricola Klinikum Zeitz	Kinderklinik
(5)	Harz-Klinikum Wernigerode GmbH	Kinderklinik
(6)	Johanniter Krankenhaus Stendal-Genthin	Kinderklinik
(7)	Klinikum Bernburg	Kinderklinik
(8)	Klinikum Carl von Basedow Merseburg	Kinderklinik
(9)	Klinikum Dorothea Christiane Erxleben gGmbH Quedlinburg	Kinderklinik
(10)	Klinikum Mansfelder Land Eisleben	Kinderklinik
(11)	Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen	Kinderklinik
(12)	Krankenhaus Saale-Unstrut Naumburg	Kinderklinik
(13)	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	Kinderklinik
(14)	Kreiskrankenhaus Anhalt Zerbst	Kinderklinik
(15)	Kreiskrankenhaus Aschersleben	Kinderklinik
(16)	Kreiskrankenhaus Bitterfeld-Wolfen Bereich Wolfen	Kinderklinik
(17)	Kreiskrankenhaus Burg	Kinderklinik
(18)	Kreiskrankenhaus Gardelegen	Kinderklinik
(19)	Kreiskrankenhaus Salzwedel	Kinderklinik
(20)	Kreiskrankenhaus Schönebeck	Kinderklinik
(21)	Kreiskrankenhaus Staßfurt	Kinderklinik
(22)	Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg	Kinderkardiologie im Zentrum für Kinderheilkunde
(23)	Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg	Zentrum für Kinderheilkunde
(24)	OhreKreis-Klinikum Haldensleben	Kinderklinik

(25)	Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg	Zentrum für Kinderheilkunde
(26)	Paul-Gerhardt-Stiftung Wittenberg	Abt. für Kinder- und Jugendmedizin
(27)	St. Salvator Krankenhaus Halberstadt	Kinderklinik
(28)	Städtisches Klinikum Dessau	Kinderklinik
(29)	Städtisches Klinikum Magdeburg	Kinderklinik
(30)	Städtisches Krankenhaus Martha Maria Halle Dölau gGmbH	Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

### 3.3 Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik

(1)	Dr. Gola, Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe	Praxen in freier Niederlassung
(2)	Dr. Graubner, Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe	Praxen in freier Niederlassung
(3)	Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie	Praxen in freier Niederlassung
(4)	Dr. Karsten, Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe	Praxen in freier Niederlassung
(5)	Praxisgemeinschaft für klinische Genetik Dr. Missbach/Dr. Altus	Praxen in freier Niederlassung
(6)	Universitätsfrauenklinik der Medizinische Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg	Pränatale Ultraschalldiagnostik
(7)	Universitätsfrauenklinik der Medizinische Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg	Zytogenetisches Labor
(8)	Zentrum für Kinderheilkunde der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg	Stoffwechsellabor
(9)	Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Medizinische Fakultät	Institut für Klinische Chemie
(10)	Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Medizinische Fakultät	Institut für Humangenetik
(11)	Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Medizinische Fakultät	Institut für Humangenetik
(12)	Humboldt-Universität zu Berlin Charité, Campus Virchow Klinikum	Deutsches Herzzentrum Berlin
(13)	Frauenärzte Sachsen-Anhalt	pränatale Ultraschalldiagnostik

### 3.4 Ärzte, die Ultraschalldiagnostik bei Schwangeren durchführen

Dr. Karsten, Dr. Weitsch, Prof. Dr. Ahrendt, Dr. Nißler, Dr. Elke Schwarzenau, Dr. Gola, Dr. Gabriele Weinreich, Dr. Gudrun Zieger, Oberärztin Dr. Gerloff, Chefarzt Dr. Hasslbauer, Dipl.-Med. Andrea Heweker, Dr. Lehmann, Dr. Wetzels, Dr. Schikowski, Dr. Hennig, Chefarzt Dr. Beck, Dipl.-Med. Kathrin Fangohr, Dr. Körner, Dr. Axthelm, Dipl.-Med. Heike Kist, Dipl.-Med. Annette Preil, Dr. Bärbel Schrader, Oberarzt Dr. Köhler, Dr. Gabriele Schneider, Dr. Heike Perlit, Dr. Helmut Perlit, Dr. Petra Sieg, Dr. Christel Schmidt, Oberarzt Dipl.-Med. Pfau, Chefarzt Dr. Buchholz, Chefarzt Dr. Seeger, Dr. Gerlinde Kluge, Dr. Hahmann, Dr. Kerstin Jäger, Dr. Thelen, Dr. Annette Petri, Dipl.-Med. Claudia Leischner, Dr. Beyse, Dr. Schneider, Dipl.-Med. Verena Kluge, Dr. Sigrid Kamrad, Chefarzt Dr. Boldt, Dipl.-Med. Cornelia Schmidt, Dipl.-Med. Ramona Richter, Chefarzt Dr. Müller, Dr. Trott, Dr. Silvia Böttcher, Dr. Friedrich, Dr. Dieter Denck, Dr. Günter Denck, Chefarzt Dr. Henschen, Dipl.-Med. Renate Wollenheit-Haase, Dr. Henschel, MR Dr. Graubner, Dipl.-Med. Arnold, Dipl.-Med. Grüning

### 3.5 Pathologische-Anatomische Institute / Prosekturen

(1)	Städtisches Klinikum Magdeburg	Institut für Pathologie
(2)	Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Medizinische Fakultät	Zentrum für Pathologie und Rechtsmedizin
(3)	Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Medizinische Fakultät	Institut für Pathologie
(4)	Kreiskrankenhaus Aschersleben	Institut für Pathologie
(5)	St. Salvator Krankenhaus Halberstadt	Institut für Pathologie
(6)	Praxisgemeinschaft für Pathologie Prof.Dr.Stiller, Dr.Hermann-Trost, Dr.Teichmann, Dr.Trost	Praxen in freier Niederlassung
(7)	Praxisgemeinschaft für Pathologie Stendal, Dr. Pollak, Dr. Schultz, Dr. Lüders	Praxen in freier Niederlassung

## 4 Allgemeine Informationen

Der vorgelegte Bericht zu Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen bei Geborenen des Jahres 2002 ist der dritte Jahresbericht, der das gesamte Bundeslandland Sachsen-Anhalt umfasst. Insgesamt verfügt das Fehlbildungsmonitoring damit über Daten aus 23 Jahren Fehlbildungserfassung aus der Region.

Gedankt sei daher allen, die diesen Bericht möglich machten - freiwillig und kostenneutral wie in den Vorjahren - den Kolleginnen und Kollegen in den Frauen - und Kinderkliniken sowie den Instituten und den Kolleginnen und Kollegen in eigener Niederlassung.

Auch in diesem Jahr gab es Kliniken, die nicht nur Kinder mit Fehlbildungen, sondern darüber hinaus Mitteilungen zu gesunden Kindern schickten und damit die Möglichkeit für Fall-Kontroll-Studien geschaffen haben. Wie bereits im Jahr 2001 zählten dazu vor allem die Frauenkliniken in Schönebeck, Haldensleben, Neindorf und das St. Marienstift.

Außerdem möchten wir uns für die finanzielle Förderung und Unterstützung durch das Ministerium für Gesundheit und Soziales bedanken, das unsere Arbeit seit nunmehr acht Jahren ermöglicht.

Gliederung und Aufbau des vorliegenden Berichtes entsprechen weitgehend denen des Vorjahres.

### 4.1 Erfassungskriterien und Analysen

Erfasst werden alle pränatal und / oder bis zur Vollendung der in der ersten Lebenswoche diagnostizierten Fehlbildungen bei Lebend- und Totgeborenen, bei bekannt gewordenen Spätaborten mit Fehlbildungen und bei aus medizinischer Indikation abortierten Föten.

Analysiert werden neben den Raten der großen, das heißt behandlungsbedürftigen Fehlbildungen, die Gesamtfehlbildungsrate, bestehend aus den Mitteilungen großer und kleiner (nicht zwingend therapiepflichtiger) Fehlbildungen. Daneben werden multiple congenitale Anomalien (MCA) und die Betroffenheit der verschiedenen Organsysteme bewertet.

Das Hauptaugenmerk richtet sich wie in jedem Jahr auf die Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse of Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS).

Diese umfassen 36 definierte Fehlbildungen, die in der Regel polygen-multifaktoriell bedingt sind. Ausnahmen bilden die chromosomalen Störungen (Down-Syndrom, Patau-Syndrom und Edwards-Syndrom).

Signifikante Prävalenzzunahmen bei diesen Indikatoren können als Hinweis auf das Wirksamwerden von Umweltfaktoren gewertet werden. Es gehört zu den wichtigen Aufgaben eines Fehlbildungsmonitorings, die Prävalenzen dieser Indikatorfehlbildungen zu kontrollieren.

Ein weiterer Teil beschäftigt sich mit der Darstellung von in der Erfassungszeit bekannt gewordenen, zum Teil erblich bedingten Syndromen, Assoziationen, Sequenzen und von Chromosomenanomalien.

Aufgrund ihrer besonderen Bedeutung wird gesondert auf durchgeführte Abortinduktionen eingegangen.

Die Basisprävalenzen entsprechen denen des Vorjahresberichtes. Wie in der Vergangenheit haben wir die entsprechenden Daten von EUROCAT zu den einzelnen Fehlbildungen mit aufgeführt, um eine Vergleichbarkeit mit anderen europäischen Zentren zu ermöglichen. Dabei wurde der gleiche Beobachtungszeitraum gewählt.

Zusammenfassend wird ein Vergleich der Jahreshäufigkeiten 2002 und der Basishäufigkeiten in Sachsen-Anhalt mit den Mittelwerten von EUROCAT auf Seite 92 dargestellt.

Die Prävalenzberechnungen beziehen sich jeweils auf die Zahl der Lebend – und Totgeborenen (Angaben des Statistischen Landesamtes in Halle) zuzüglich der Anzahl uns zur Kenntnis gebrachter Spontanaborte mit Fehlbildungen und nach pränataler Diagnostik von Fehlbildungen abortierter Feten.

Alle analysierten Fehlbildungen werden in den Kategorien Großstädte (Dessau + Halle + Magdeburg), Landkreise in summa und Bundesland Sachsen-Anhalt ausgewertet und bewertet. Zusätzlich werden Angaben zu den Schwangerschaftsausgängen bei der jeweiligen Fehlbildung, der Geschlechtsverteilung, dem isolierten oder mit anderen Fehlbildungen kombinierten Auftreten und dem Anteil pränataldiagnostischer Maßnahmen aufgezeigt.

Die grafischen Darstellungen beinhalten die jährliche Fehlbildungsprävalenz / 10.000 Geborene seit dem Jahr 1990 und zur Einordnung der aktuellen Jahresprävalenz die Basisprävalenz, errechnet aus den Fehlbildungsprävalenzen der Jahre 1987 bis 1999 aus unserer Datei..

#### **4.2 Datenqualität und Vollständigkeit**

Die Aussagekraft dieses Berichtes ist in hohem Maß von der Vollständigkeit und Genauigkeit der eingehenden Daten abhängig. Das betrifft u.a die möglichst genaue Beschreibung der Fehlbildungen und Symptome. Bei selten auftretenden Fehlbildungskombinationen wird damit die Diagnosestellung erleichtert. Limitierend ist der Erfassungszeitraum: innerhalb der ersten Lebenswoche ist die Diagnostik oft nicht abgeschlossen.

Voraussetzung für eine Suche nach ursächlichen Risikofaktoren ist die Vollständigkeit von soziodemografischen und sozioökonomischen Begleitdaten. Zu nennen sind u.a. das mütterliche Alter, vorausgegangene Schwangerschaften und deren Ausgang, Angaben zu bereits aufgetretenen Fehlbildungen bei den Geschwisterkindern bzw. in der Familie, das Gestationsalter des Kindes, die Körpermaße zur Geburt, durchgeführte pränataldiagnostische Untersuchungen und Medikamenteneinnahmen in der Schwangerschaft sowie Angaben zum Konsum von Alkohol, Nikotin und anderen Drogen.

In den Daten des analysierten Jahrganges 2002 fehlten bei 19,8 % der Kinder der Geburtstag und bei immerhin 3,9 % der Geburtsmonat. In 7,6 % war das Alter der Mutter nicht angegeben. In 17,6 % der eingegangenen Dokumentationsbögen war das Gestationsalter nicht ausgefüllt.

Wir erlauben uns, an dieser Stelle noch einmal an die größtmögliche Vollständigkeit bei der Ausfüllung der Dokumentationsbögen zu appellieren. Es wäre schade um die von den Kolleginnen und Kollegen aufgewandte Mühe und Zeit, wenn unsere Ergebnisberichte durch unvollständige Datenübermittlung in ihrer Aussagefähigkeit eingeschränkt werden würden.

## 5 Entbindungsort und Herkunft (Wohnort) der Mütter von Feten / Kindern mit Auffälligkeiten

Tabelle 2: Entbindungsort und Herkunft (Wohnort) der Mütter von Feten und Kindern mit Auffälligkeiten I

FRAUKLINIKEN UND KINDERKLINIKEN	UNI FK MAGDEBURG	OLVENSTEDT	BURG	GARDELEGEN	HALBERSTADT	HALDENSLEBEN	OSCHERSLEBEN / NEINDORF	SEEHAUSEN	SALZWEDEL	SCHÖNEBECK	STAßFURT	STENDAL	WERNIGERODE	ZERBST	QUEDLINBURG	WOLFEN	EISLEBEN
LANDKREISE	UNI FK MAGDEBURG	OLVENSTEDT	BURG	GARDELEGEN	HALBERSTADT	HALDENSLEBEN	OSCHERSLEBEN / NEINDORF	SEEHAUSEN	SALZWEDEL	SCHÖNEBECK	STAßFURT	STENDAL	WERNIGERODE	ZERBST	QUEDLINBURG	WOLFEN	EISLEBEN
UNBEKANNT	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ANHALT / ZERBST	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	0	0
ASCHERSLEBEN / STAßFURT	2	1	0	0	1	0	0	0	0	4	1	0	0	0	3	0	0
BERNBURG	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
BITTERFELD	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	0
BÖRDEKREIS	3	4	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
BURGENLAND- KREIS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
DESSAU	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
HALBERSTADT	1	0	0	0	18	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	0
HALLE	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
JERICHOWER LAND	2	1	6	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0
KÖTHEN	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
MAGDEBURG	39	27	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
MANSFELDER LAND	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3
MERSEBURG / QUERFURT	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
OHREKREIS	6	8	0	0	0	12	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
QUEDLINBURG	0	0	0	0	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	0
SAALKREIS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
SALZWEDEL	1	0	0	9	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0
SANGERHAUSEN	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
SCHÖNEBECK	4	5	0	0	0	0	0	0	0	13	1	0	0	0	0	0	0
STENDAL	4	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	13	0	0	0	0	0
WEIßENFELS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
WERNIGERODE	1	0	0	0	4	0	0	0	0	0	0	0	19	0	3	0	0
WITTENBERG	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
SONSTIGE	1	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0	0	5	0	0	1	0
GESAMT	64	48	6	9	29	12	0	1	2	17	2	14	25	3	17	12	3

Tabelle 3: Entbindungsort und Herkunft (Wohnort) der Mütter von Feten und Kindern mit Auffälligkeiten II

FRAUENKLINIKEN UND KINDERKLINIKEN															
LANDKREISE	MERSEBURG	NAUMBURG	SANGERHAUSEN	WEIßENFELS	ZEITZ	KLINIKUM DESSAU	BERNBURG	ASCHERSLEBEN	KÖTHEN	PAUL GERHARDT STIFTUNG WITTENBERG	ST. BARBARA HALLE	UNIVERSITÄT HALLE	HALLE DÖLAU	KINDERKLINIK DER UNIVERSITÄT MAGDEBURG	MARIENSTIFT MAGDEBURG
UNBEKANNT	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0
ANHALT / ZERBST	0	0	0	0	0	3	0	0	0	0	0	2	0	1	0
ASCHERSLEBEN / STAßFURT	0	0	0	0	0	0	0	7	0	0	0	3	0	2	0
BERNBURG	0	0	0	0	0	0	10	0	0	0	0	1	0	0	0
BITTERFELD	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0
BÖRDEKREIS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	2
BURGENLANDKREIS	0	4	0	2	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
DESSAU	0	0	0	0	0	17	0	0	0	0	0	3	0	0	0
HALBERSTADT	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0
HALLE	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	29	5	0	0
JERICHOWER LAND	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	1
KÖTHEN	0	0	0	0	0	2	1	0	8	0	1	3	0	0	0
MAGDEBURG	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	11
MANSFELDER LAND	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0
MERSEBURG / QUERFURT	5	0	0	1	0	0	0	0	0	0	2	1	0	0	0
OHREKREIS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2
QUEDLINBURG	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
SAALKREIS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	1	0	0	0
SALZWEDEL	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0
SANGERHAUSEN	0	0	4	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
SCHÖNEBECK	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0
STENDAL	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
WEIßENFELS	0	0	0	5	0	0	0	0	0	0	0	4	0	0	0
WERNIGERODE	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
WITTENBERG	0	0	0	0	0	3	0	0	0	9	0	1	0	0	0
SONSTIGE	0	0	2	0	1	0	0	0	0	1	1	1	0	2	0
GESAMT	5	4	6	8	4	26	11	7	8	10	15	53	7	24	16

**Kommentar:**

Die Tabellen 2 und 3 geben einen Überblick, aus welchen Landkreisen die Kinder stammen, die aus den einzelnen mitarbeitenden Einrichtungen gemeldet wurden. In den Tabellen 2 und 3 fehlen die Kinder / Feten, welche in der nachfolgenden Tabelle 4 aus Einrichtungen des Gesundheitswesens, die keine geburtshilflichen Kliniken sind, mitgeteilt wurden. Gesunde Kinder, die als Kontrollfälle in die Datei aufgenommen worden sind, werden von dem städtischen Klinikum Magdeburg Olvenstedt, dem Marienstift Magdeburg, den Frauenkliniken Haldensleben, Köthen, Neindorf und Schönebeck regelmäßig mitgeteilt.

Tabelle 4: Andere meldende Einrichtungen

FRAUENKLINIKEN UND KINDERKLINIKEN	LANDKREISE	ZYTOGENET.LABOR DR.MIBBACH / DR.ALTUS	FRAUENARZTPRAXIS DR.KARSTEN	PATHOLOGIE KH ALTSTADT MD	PATHOLOGIE UNIVERSITÄT MD	PATHOLOGIE DR. POLLAK / DR. LÜDERS / DR. SCHULZ	ZYTOGENET. LABOR UNI FK MAGDEBURH	INSTITUT FÜR KLINISCHE CHEMIE MD	PATHOLOGIE UNIVERSITÄT HALLE	HUMANGENETIK UNI HALLE	PATHOLOGIE KH ASCHERSLEBEN	ICSI STUDIE	FRAUENÄRZTE FETALER ULTRASCHALL	DR.KARSTEDT, KINDERKARDIOLOGIE	KINDERKARDIOLOGIE HALLE
UNBEKANNT		0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ANHALT / ZERBST		0	0	1	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0
ASCHERSLEBEN / STAßFURT		0	0	1	0	0	0	1	0	0	1	0	0	3	0
BERNBURG		0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1
BITTERFELD		0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0	1
BÖRDEKREIS		0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0
BURGENLANDKREIS		0	0	0	0	0	1	1	3	0	0	0	3	0	1
DESSAU		0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1
HALBERSTADT		0	0	0	1	0	0	2	0	0	0	0	0	0	0
HALLE		1	0	0	0	0	0	2	4	0	0	0	5	0	6
JERICHOWER LAND		0	0	2	2	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0
KÖTHEN		0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	2
MAGDEBURG		3	1	2	3	0	2	1	0	0	0	0	1	8	0
MANSFELDER LAND		0	0	0	1	0	0	0	3	0	0	0	0	0	1
MERSEBURG / QUERFURT		1	0	0	0	0	0	0	2	0	0	0	1	0	0
OHREKREIS		0	0	1	2	0	1	0	0	0	0	0	3	1	0
QUEDLINBURG		0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0
SAALKREIS		1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0
SALZWEDEL		3	0	0	1	5	1	0	0	0	0	0	4	1	0
SANGERHAUSEN		0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0
SCHÖNEBECK		0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0
STENDAL		5	0	0	0	3	0	0	0	0	0	0	3	0	0
WEIßENFELS		0	0	0	0	0	0	0	3	0	0	0	1	0	2
WERNIGERODE		0	0	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
WITTENBERG		0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	0	0	0
SONSTIGE		0	0	0	1	2	0	0	2	0	0	1	7	0	1
GESAMT		14	1	7	15	10	6	9	21	1	1	1	37	20	16

**Kommentar:**

Die Tabelle 4 gibt einen Überblick aus welchen Landkreisen die Mütter der Feten / Kindern stammen, die große Fehlbildungen aufweisen und aus welchen Institutionen die Informationen über die Fehlbildung(en) der Kinder stammen. In einigen Fällen erfolgten Doppelmeldungen aus verschiedenen Kliniken oder Institutionen, beispielsweise wenn ein Neugeborenes aus der Frauenklinik eines Kreiskrankenhauses in eine größere Kinderklinik verlegt wurde.

**6 Geschlechtsverhältnis****A. bei allen Lebendgeborenen in Sachsen-Anhalt**

(Angaben des Statistischen Landesamtes)

♂:	9.113	Lebendgeborene
♀:	8.504	Lebendgeborene
<hr/>		
gesamt:	17.617	Lebendgeborene
<hr/>		

**Geschlechtsverhältnis (♂ : ♀): 1,07****B. bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Abortinduktionen)**

♂:	321	Geborene
♀:	263	Geborene
unbekannt / unklar	12	Geborene
<hr/>		
gesamt:	596	Geborene
<hr/>		

**Geschlechtsverhältnis (♂ : ♀): 1,22****C. bei allen Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien**

♂:	195	Geborene
♀:	178	Geborene
unbekannt	1	Geborenes
<hr/>		
gesamt:	372	Geborene
<hr/>		

**Geschlechtsverhältnis (♂ : ♀): 1,10**



## 7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N = 596)

Tabelle 5: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N = 596)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil 2002 in %	Vergleich Anteil 2001 in %	Vergleich Anteil 2000 in %	Vergleich Anteil 1999 in %	Vergleich Anteil 1998 in %
Lebendgeburt	495	83,1	82,1	83,2	85,7	84,4
Lebendgeburt, bis zum 7. Lebensstag verstorben*	6	1,0	0,7	2,7	1,3	1,1
Lebendgeburt, nach dem 7. Lebensstag verstorben**	6	1,0	0,7	0,8	1,3	1,3
Spontanabort	19	3,2	3,5	2,4	2,7	2,9
Induzierter Abort	65	10,9	12,1	10,1	8,2	9,5
Totgeburt*	3	0,5	0,8	0,8	0,8	0,8
Geburtstyp unbekannt	2	0,3	0,1	-	-	-
Gesamt	596	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0

\* Die Summe der Anteile totgeborener bzw. bis zum 7. Lebensstag verstorbener Kinder kann unter dem Begriff der perinatalen Mortalität zusammengefasst werden.

\*\* Die Kinder, welche nach dem 7. Lebensstag verstorben sind, gehen in die Berechnung der (post-) neonatalen Mortalität ein.

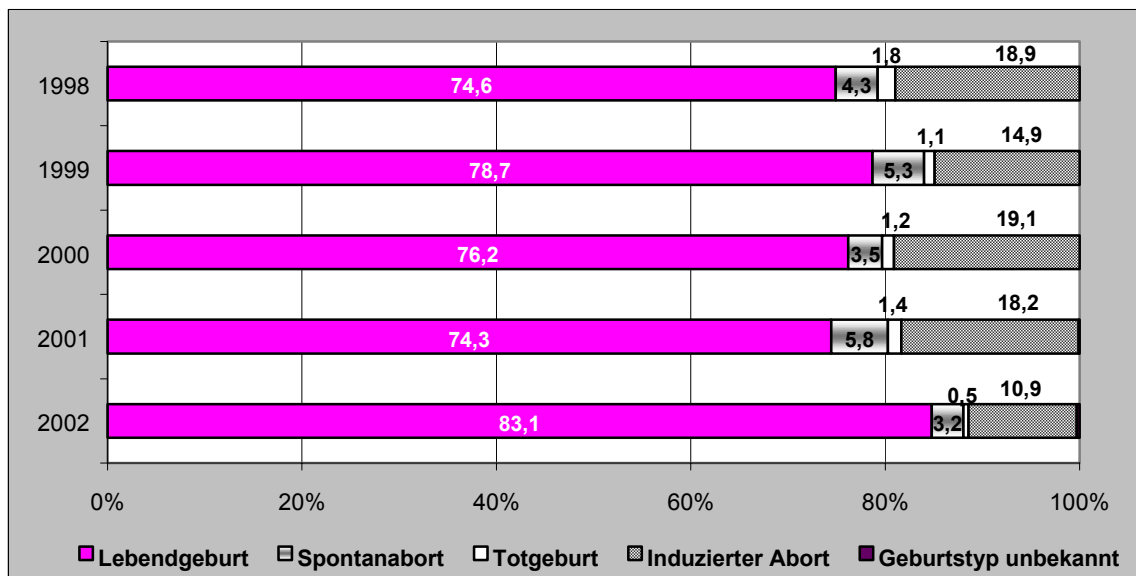


Abbildung 2: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 1998 bis 2002)

### Kommentar zu Abbildung 2:

Im Vergleich zu den Vorjahren ist der Anteil pränatal diagnostizierter großer Fehlbildungen 2002 nicht mehr gestiegen. Der Anteil Lebendgeborener mit großen Fehlbildungen beträgt 2002 erstmals mehr als 80 %.

**8 Feten / Kinder mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (N = 596)**

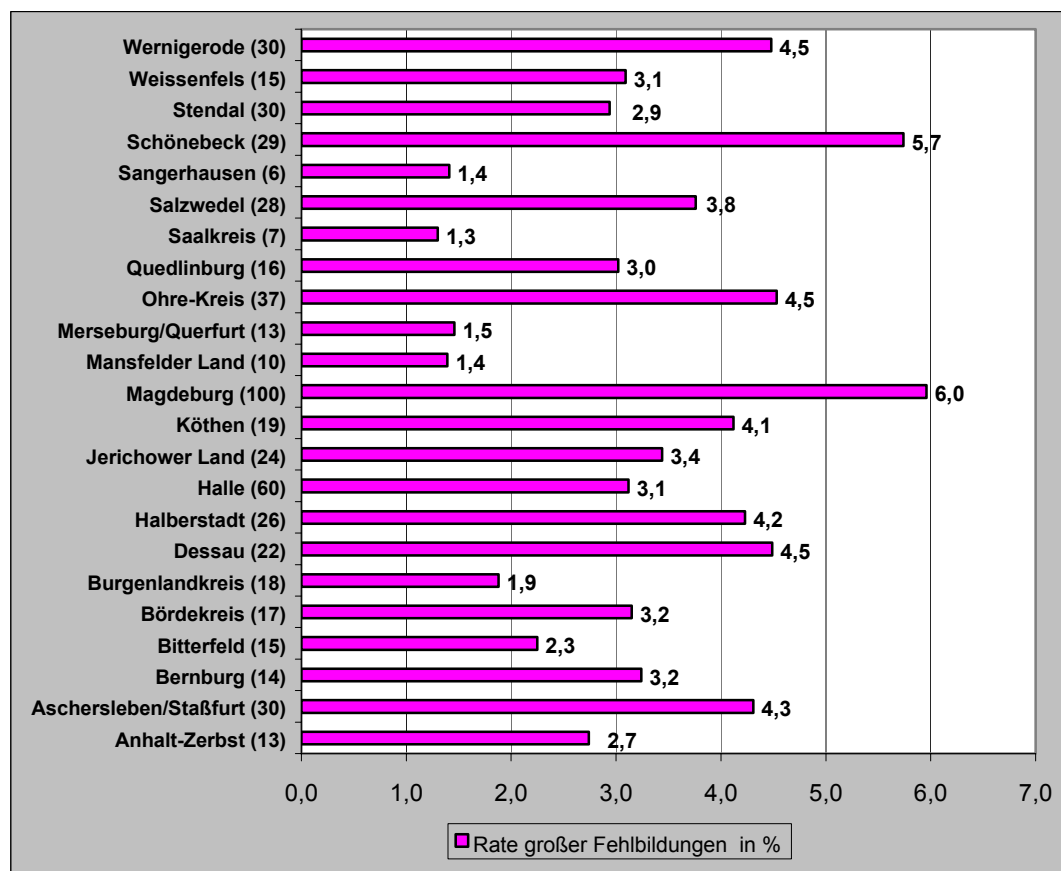


Abbildung 3: Große Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

**Anmerkung:** Die Durchschnittsrate wird aus allen mitgeteilten großen Fehlbildungen bei Geborenen in Sachsen-Anhalt berechnet und beträgt im Jahr 2002 **3,4 %**.

**Kommentar Abbildung 3:**

Die Abbildung 3 bezieht sich auf Feten bzw. Kinder mit großen Einzelfehlbildungen oder multiplen congenitalen Anomalien (MCA), deren Mütter zum Zeitpunkt der Geburt in den Landkreisen des Bundeslandes Sachsen-Anhalt oder in den kreisfreien Städten Dessau, Halle oder Magdeburg wohnhaft waren. Die höchste Fehlbildungsrate ist mit 6,0 % für die Stadt Magdeburg ermittelt worden. Es folgt der Landkreis Schönebeck mit 5,7 %. Die dritthöchste Fehlbildungsrate haben mit 4,5 % die drei Kreise Wernigerode, Ohre-Kreis und die Stadt Dessau.

Tabelle 6: Anzahl und Rate großer Fehlbildungen in den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg, den Landkreisen und Sachsen-Anhalt insgesamt

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	182	4,5
Landkreise, insgesamt (einschließlich unbekannt)	414	3,0
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>596</b>	<b>3,4</b>

<b>Basisrate großer Fehlbildungen (Einzelfehlbildungen und MCA, gesamt):</b>			
<b>EUROCAT: (1980-99) 2,2 %</b>			
Großstädte	1987 – 1999	2,8 %	(CI 95 %: 2,6 % - 3,1 %)
Landkreise	1987 – 1999	1,9 %	(CI 95 %: 1,8 % - 1,9 %)
Region	1987 – 1999	2,0 %	(CI 95 %: 1,9 % - 2,1 %)

**Kommentar:**

Im Jahr 2002 beträgt die Fehlbildungsrate für Sachsen-Anhalt 3,4 % und bleibt damit gegenüber den Vorjahren nahezu unverändert. Unwesentlich niedriger gegenüber 2001 ist die Fehlbildungsrate in den Landkreisen insgesamt (3,0 vs. 3,1). Dagegen ist in den großstädtischen Bereichen mit 4,5 % eine Zunahme der Fehlbildungsrate gegenüber dem Vorjahr um 0,4 % zu verzeichnen.

Die in den letzten Jahren ermittelten Gesamtprävalenzen für große Fehlbildungen liegen sowohl in Sachsen-Anhalt als auch differenziert nach Großstädten und Landkreisen oberhalb der Konfidenzgrenze der für den Zeitraum 1987 bis 1999 berechneten Basisprävalenzen.

## 9 Feten / Kinder mit großen und kleinen Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (N = 970)

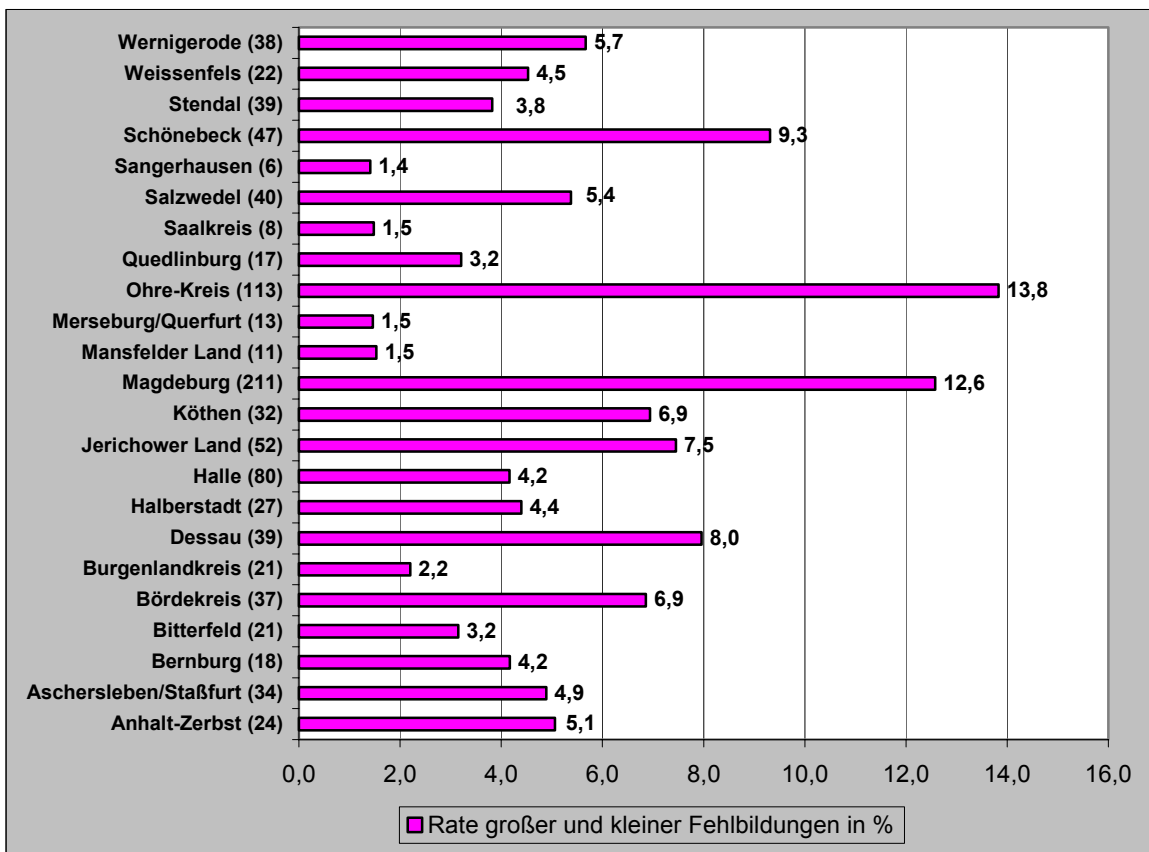


Abbildung 4: Große und kleine Fehlbildungen bei Feten / Kindern in den Landkreisen und den kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

**Anmerkung:** Die Durchschnittsrate wird aus allen mitgeteilten großen und kleinen Fehlbildungen bei Geborenen in Sachsen-Anhalt berechnet und beträgt im Jahr 2002 **5,5 %**.

**Kommentar Abbildung 4:**

Im Vergleich zu 2001 hat ein Wechsel in der Häufigkeitsskala für große und kleine Fehlbildungen stattgefunden. Der Ohre-Kreis nimmt 2002 mit 13,8 % den Spitzenplatz ein, gefolgt von der Stadt Magdeburg mit 12,6 %. Deutlich geringere Raten großer und kleiner Fehlbildungen, die wahrscheinlich ursächlich durch unvollständige Meldungen bedingt sind, werden dagegen mit 1,4 % im Landkreis Sangerhausen und mit je 1,5 % in den Landkreisen Saalkreis, Merseburg-Querfurt und im Mansfelder Land nachgewiesen.

Tabelle 7: Anzahl und Rate großer und kleiner Fehlbildungen in den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg, den Landkreisen und Sachsen-Anhalt insgesamt

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	330	8,1
Landkreise, insgesamt (einschließlich unbekannt)	640	4,7
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>970</b>	<b>5,5</b>

**Kommentar:**

Auch im Vergleich der großen und kleinen Fehlbildungen insgesamt haben die Großstädte mit 8,1 % deutlich höhere Fehlbildungsraten als es in den Landkreisen der Fall ist (4,7 %). Sachsen - Anhalt insgesamt weist 2002 eine Rate für große und kleine Fehlbildungen von 5,5 % auf.

**10 Feten / Kinder mit multiplen congenitalen Fehlbildungen (MCA) in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (N = 264)**

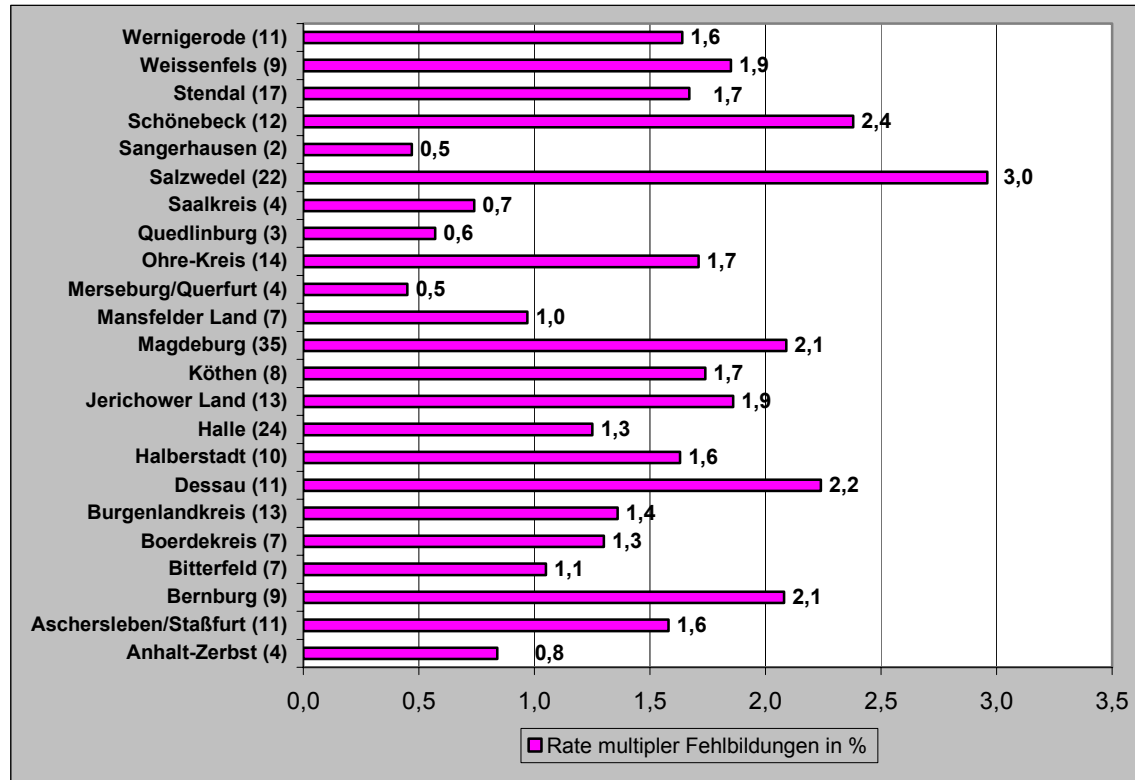


Abbildung 5: Multiple congenitale Anomalien (MCA) in Prozent bei Feten / Kindern in den Landkreisen und den kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

**Anmerkung:** Die Durchschnittsrate wird aus allen mitgeteilten multiplen congenitalen Fehlbildungen (MCA) bei Geborenen in Sachsen-Anhalt berechnet und beträgt im Jahr 2002 1,5 %.

**Kommentar zu Abbildung 5**

Bei den MCAs ist für Sachsen-Anhalt 2002 eine Rate von 1,5 % berechnet worden. Sie liegt damit geringfügig (0,1 %) unter der MCA-Rate des Jahres 2001. Diese geringe Abwärtstendenz ist auch für die Differenzierung in Großstädte und Landkreise nachvollziehbar (siehe Tabelle 8).

Innerhalb der einzelnen Landkreisen bzw. Städten gibt es zwischen den Jahren aufgrund der relativ geringen Geborenenzahlen erhebliche Unterschiede: 2002 wurde die höchste MCA-Rate im Landkreis Salzwedel (3,0 %) ermittelt, gefolgt von Schönebeck (2,4 %) und der Stadt Dessau mit 2,2 %.

Tabelle 8: Anzahl und Rate multipler congenitaler Fehlbildungen (MCA) in den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg, den Landkreisen und Sachsen-Anhalt insgesamt

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	70	1,7
Landkreise, insgesamt (einschließlich unbekannt)	194	1,4
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>264</b>	<b>1,5</b>

Basisrate großer Fehlbildungen der MCA (EUROCAT: keine Angaben)			
Großstädte	1987 – 1999	1,3 %	(CI 95 %: 1,1 % - 1,4 %)
Landkreise	1987 – 2001	0,9 %	(CI 95 %: 0,8 % - 0,9 %)
Region	1987 – 2001	1,0 %	(CI 95 %: 0,9 % - 1,0 %)

Tabelle 9: Schwangerschaftsausgänge bei Feten / Kindern mit MCA (N = 264)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil 2002 in %	Vergleich Anteil 2001 in %	Vergleich Anteil 2000 in %	Vergleich Anteil 1999 in %	Vergleich Anteil 1998 in %
Lebendgeburt	177	67,1	71,2	70,7	72,3	69,8
Lebendgeburt, bis zum 7. Lebenstag verstorben*	4	1,5	0,7	3,5	3,2	2,4
Lebendgeburt, nach dem 7. Lebenstag verstorben**	6	2,3	1,4	2,0	3,2	2,4
Spontanabort	18	6,8	5,8	3,5	5,3	4,3
Induzierter Abort	55	20,8	19,0	19,1	14,9	18,9
Totgeburt*	3	1,1	1,7	1,2	1,1	1,8
Geburstyp unbekannt	1	0,4	0,2	-	-	-
Gesamt	264	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0

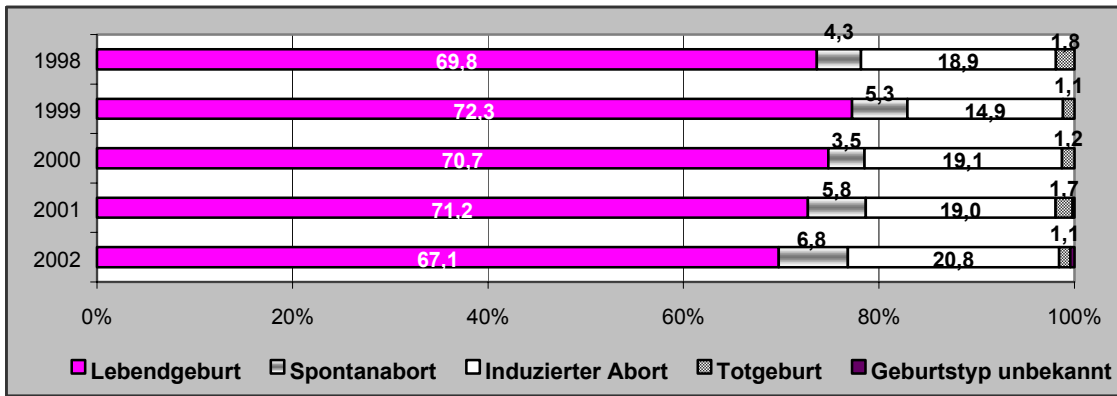


Abbildung 6: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit MCA (Vergleich 1998 bis 2002)

**Kommentar zu Abbildung 6**

Im Vergleich zu allen Geborenen mit großen Fehlbildungen Schwangerschaften mit Kindern mit MCA deutlich häufiger vorzeitig künstlich beendet. Insgesamt bleibt aber dieser Anteil mit etwa 20 % an allen Schwangerschaften mit Kinder mit MCA seit 1998 konstant, was wiederum für ein gleichbleibende Qualität der pränatalen Diagnostik spricht.

**11 Beteiligung von Organsystemen bei Feten / Kindern mit großen Fehlbildungen**

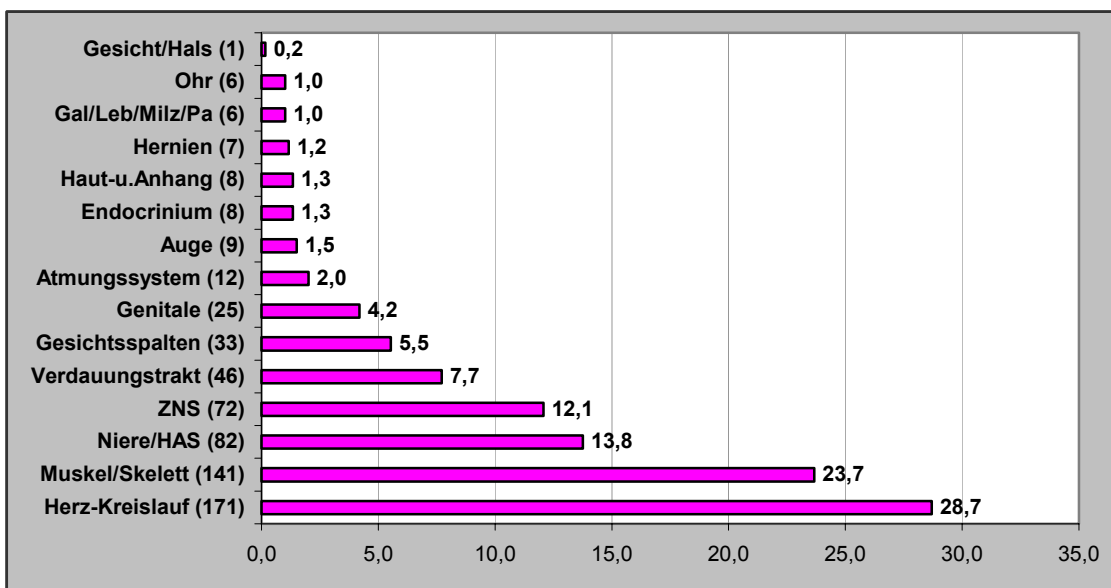


Abbildung 7: Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

**Kommentar Abbildung 7**

Obwohl bei den Geborenen des Jahrgangs 2002 die Reihenfolge der von Fehlbildungen betroffenen Organe und Organsysteme gegenüber den Vorjahren etwa gleich ist (am häufigsten treten Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße auf, gefolgt von Muskel-Skelett-Fehlbildungen, Fehlbildungen von Nieren und ableitenden Harnwegen und dem ZNS an vierter Stelle), sind diese Fehlbildungen geringfügig seltener aufgetreten als in den Jahren davor. Im Vergleich zu 2001 ist lediglich der Anteil der Gesichtsspalten deutlich rückläufig (5,5 vs. 9,6 / 10.000), was auch aus den Abbildung 7 und Tabelle 10 zu entnehmen ist.

In Tabelle 10 werden die 20 häufigsten aufgetretenen Diagnosen aufgelistet. Mit 77 Fällen trat der Ventrikel-Septum-Defekt am häufigsten auf. Auch die Reihung der nächstfolgenden Fehlbildungen unterscheidet sich gegenüber dem Vorjahr nur unwesentlich.

Tabelle 10: Die 20 häufigsten Einzeldiagnosen

	<b>Diagnose</b>	<b>Anzahl</b>
1.	Ventrikel-Septum-Defekt	77
2.	Hüfte, Subluxation	45
3.	Vorhof-Septum-Defekt	37
4.	Klumpfuß varus (Pes equinovarus)	32
5.	Vorhof-Septum-Defekt, Sekundum-Typ	30
6.	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	28
7.	Foramen ovale, offen (>36.SSW)	24
8.	Mikrozephalus	24
9.	Harntransportstörung ab II.Grades	21
10.	Hüftluxation, angeboren	18
11.	Hydrozephalus, angeboren	16
12.	Nierenagenesie, einseitig	16
13.	DAB, hämodynamisch wirksam	15
14.	Hypospadie	14
15.	Corpus callosum, hypoplastisch	11
16.	Polydaktylie der Füße(postaxial)	11
17.	Turner-Syndrom, gonadale Dysgenese	11
18.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, bilateral	9
19.	Gaumenspalte	9
20.	Linksherzhypoplasie	9

## 12 Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Defects Monitoring Systems (ICBDMS)

**Anmerkung:** Die Prävalenzberechnungen beziehen sich nur auf Geborene, deren Mütter ihren Wohnort in Sachsen-Anhalt haben. Kinder, die in einer der beteiligten Frauenkliniken geboren worden sind, deren Mütter aber außerhalb von Sachsen-Anhalt wohnen, werden gesondert aufgeführt.

Bei der Analyse der Indikatorfehlbildungen besteht ein Diagnosebezug. Es ist möglich, dass ein Kind mehr als eine Indikatorfehlbildung gleichzeitig haben kann, was sich auf die absoluten Zahlen auswirkt.

### 12.1 Neuralrohrdefekte (NRD), insgesamt

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (2 x Halle, 3 x Magdeburg)	5	12,2	↓↓
Landkreise (1 x Bördekreis, 1 x Anhalt-Zerbst, 1 x Halberstadt, 1 x Stendal, 1 x Bernburg, 1 x Aschersleben-Staßfurt, 2 x Ohre-Kreis, 2 x Merseburg-Querfurt)	10	7,3	↓↓
Sachsen-Anhalt	<b>15</b>	<b>8,4</b>	↓↓

Neuralrohrdefekte, insgesamt			
EUROCAT (1987 bis 1999)		8,5 / 10.000 Geborene (von 6,6* bis 19,7** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Emilia Romagna / Italien
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Mainz / BRD)
Großstädte	1987 – 1999	17,5 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 12,8 – 23,2 / 10000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	11,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 9,7 – 13,7 / 10000 Geborene)
Region	1987 – 1999	12,5 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 10,8 – 14,4 / 10000 Geborene)

#### Kommentar

Die Prävalenz der Neuralrohrdefekte ist im Vergleich zum Vorjahr auf 8,4 Fälle je 10.000 Geborene gesunken. Die Jahresprävalenz 2002 liegt damit unterhalb der Konfidenzgrenze der Basisprävalenz in Sachsen-Anhalt, kommt jedoch der europäischen Durchschnittsprävalenz von 8,5 pro 10.000 Geborenen nahe.

Es ist noch unklar, ob diese Prävalenzsenkung Ausdruck einer natürlichen Schwankung oder durch die bessere Umsetzung der perikonzeptionellen Folsäureeinnahme bedingt ist.

#### ➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit NRD (N = 15)

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborenes 12 x induzierter Abort	20, 0 % Lebendgeborene 80, 0 % induzierter Abort
Geschlecht	2 x unbekannt 6 x ♂ 7 x ♀	13, 3 % unbekannt 40, 0 % ♂ 46, 7 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	11 x isoliert 4 x MCA	73, 3 % isoliert 26, 7 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	13 x pränat.patholog. US-Befund und daraufhin 2 x Amniozentese (Normalbefunde)	86,7% pränat.patholog. US-Befund 13,3 % Amniozentese



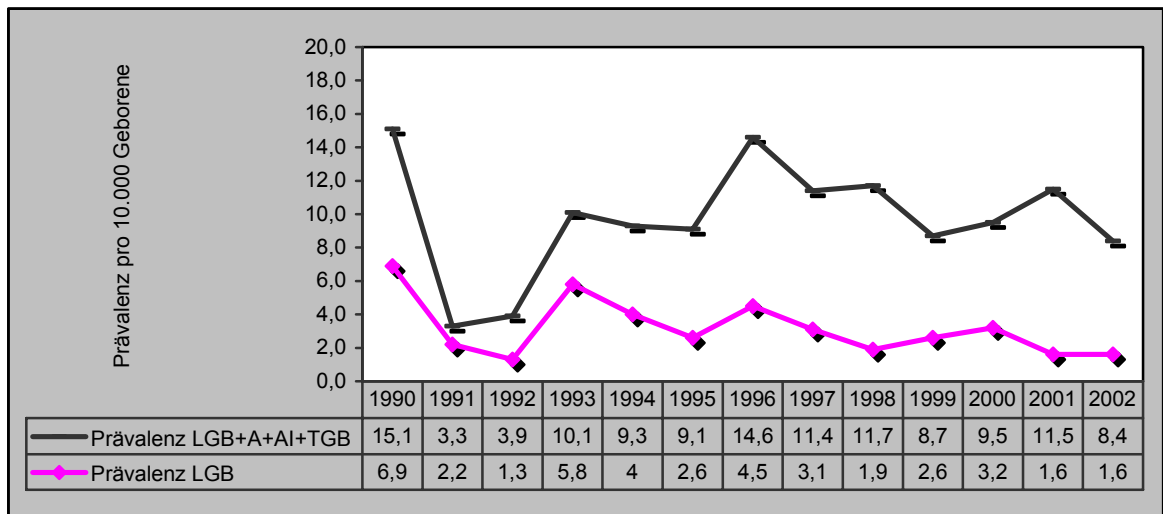


Abbildung 8: Entwicklung der Gesamtprävalenzen der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1990

#### Kommentar zu Abbildung 8:

Unter dem Begriff „Neuralrohrdefekte“ werden die Spina bifida, die Anecephalie und die Enzephalozele subsummiert.

2002 ist in Sachsen-Anhalt hinsichtlich der Neuralrohrdefekte eine Prävalenzminderung gegenüber dem Vorjahr zu verzeichnen. Sowohl im gesamten Bundesland, als auch in den Landkreisen und in den Großstädten, liegt die Häufigkeit der Neuralrohrdefekte unterhalb der Basisprävalenz. 80 % aller erfassten Neuralrohrdefekte sind pränatal diagnostiziert und daraufhin die Schwangerschaften vorzeitig beendet worden. Daraus ergibt sich eine sinkende Prävalenz von Neuralrohrdefekten bei Lebendgeborenen. In der Tendenz, ausgenommen das Jahr 2001, zeichnet sich bei den Neuralrohrdefekten eine leichte Abnahme ab. Die Häufigkeit der Neuralrohrdefekte liegt 2002 bei 1 von 1.186 Geborenen.

#### 12.2 Anecephalie

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle, 1 x Magdeburg)	2	4,9	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Bördekreis, 1 x Anhalt-Zerbst)	2	1,5	↓↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>4</b>	<b>2,3</b>	↓↓

Basisprävalenz Anecephalie			
EUROCAT (1987 bis 1999)		3,0 / 10.000 Geborene (von 0,6* bis 7,3** / 10.000 Geborene)	
Legende	*	Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	ISMAC / Italien Zagreb / Kroatien
	**	Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Glasgow / Großbritannien
Großstädte	1987 – 1999	3,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,4 – 6,0 / 10000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	3,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,3 – 4,5 / 10000 Geborene)
Region	1987 – 1999	3,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,4 – 4,3 / 10000 Geborene)

**Kommentar**

Im Jahr 2002 sind vier Geborene mit einer Aneenzephalie mitgeteilt worden. In den Großstädten liegt die Prävalenz damit im Bereich der Basisprävalenz. Sowohl in den Landkreisen als auch in der gesamten Erfassungsregion liegt die Jahresprävalenz unterhalb der unteren Konfidenzgrenze der Basisprävalenz. Auch im europäischen Vergleich ist die in Sachsen-Anhalt zu verzeichnende Häufigkeit für Aneenzephalien deutlich unterhalb der mittleren Prävalenz einzuordnen.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Aneenzephalie (N = 4)**

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes 3 x induzierter Abort	25,0 % Lebendgeborene 75,0 % induzierte Aborte
Geschlecht	1 x unbekannt 2 x ♂ 1 x ♀	25,0 % unbekannt 50,0 % ♂ 25,0 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	4 x isoliert	100,0 % isoliert
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	3 x pränat.patholog. US-Befund in 11. / 16. / 18. SSW	75,0 % pränat.patholog. US-Befund

**Kommentar**

Von den 2002 mitgeteilten Aneenzephalien sind 75,0 % (drei von vier Fällen) pränatal erkannt und die Schwangerschaften auf Wunsch der Frauen vorzeitig beendet worden.

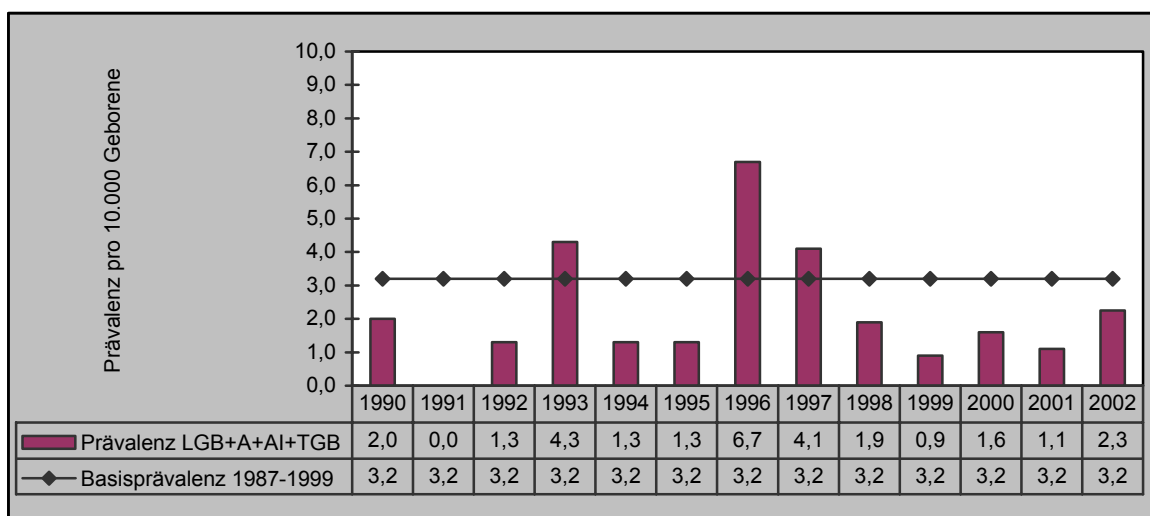


Abbildung 9: Entwicklung der Prävalenz / 10000 Geborene bei Aneenzephalie in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 9:**

Eine Tendenz ist aus der unterschiedlichen Häufigkeitsverteilung der Aneenzephalie seit 1990 nicht abzuleiten. Wie bereits in den vorangegangenen Jahren liegt die Häufigkeit der Aneenzephalien mit 1 von 4.447 Geborenen deutlich unterhalb der Basishäufigkeit von eins von 3.225 Geborenen.

### 12.3 Spina bifida

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (2 x Magdeburg)	2	4,9	↓↓
Landkreise (1 x Halberstadt, 1 x Stendal, 1 x Bernburg, 1 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Ohre-Kreis, 2 x Merseburg-Querfurt)	7	5,1	Bereich Basisprävalenz
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>9</b>	<b>5,1</b>	↓↓

Basisprävalenz Spina bifida			
EUROCAT (1987 bis 1999)		4,6 / 10.000 Geborene (von 0,8* bis 13,8** / 10.000 Geborene)	
Legende	*	Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	ECEMC / Spanien
	**	Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Mainz / BRD
Großstädte	1987 – 1999	12,3 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 8,6 – 17,1 / 10000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	6,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 5,0 – 8,0 / 10000 Geborene)
Region	1987 – 1999	7,6 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 6,3 – 9,1 / 10000 Geborene)

#### Kommentar

Die Prävalenz der Spina bifida unterschreitet im Jahr 2002 im gesamten Erfassungsgebiet die untere Konfidenzgrenze der Basisprävalenz. Im Vergleich zum Vorjahr sind mit 5,1 je 10.000 Geborenen weniger Kinder mit einer Spina bifida beobachtet worden. Die Häufigkeiten in den Großstädten bzw. in den Landkreisen unterscheiden sich nur unwesentlich. Im europäischen Vergleich überschreitet die Prävalenz in Sachsen-Anhalt 2002 die mittleren Prävalenz von 4,6 je 10.000 Geborene.

#### ➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Spina bifida (N = 9)

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborene 7 x induzierter Abort	22,2 % Lebendgeborene 77,8 % induzierte Aborte
Geschlecht	1 x unbekannt 3 x ♂ 5 x ♀	11,1 % unbekannt 33,3 % ♂ 55,6 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	6 x isoliert 3 x MCA	66,7 % isoliert 33,3 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	8 x pränat.patholog. US-Befund und daraufhin 1 x Amniozentese (Normalbefund)	11,1 % Amniozentese 88,9 % pränat. patholog. US-Befund

#### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen bei Spina bifida:

- Dandy-Walker-Syndrom, Hydrozephalus
- Arnold-Chiari-Syndrom, Meningomyelozele
- Arnold-Chiari-Syndrom

#### Kommentar

Zwei der neun erfassten Kinder mit einer Spina bifida sind im Jahr 2002 lebend zur Welt gekommen. Im Vergleich zum Vorjahr hat sich der Anteil der induzierten Aborte mit 77,8 % nicht nennenswert verändert. Der Anteil der Geborenen mit einer Spina bifida und zusätzlichen Begleitfehlbildungen beträgt 33,3%. Die Begleitfehlbildungen konnten in drei Fällen zu definierten Syndromen zugeordnet werden.

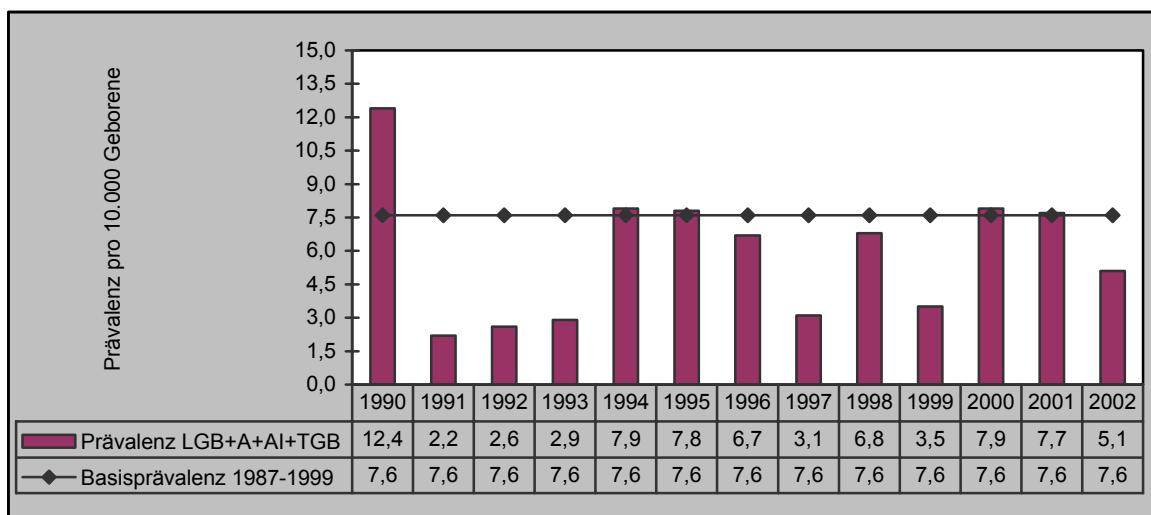


Abbildung 10: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 10:**

Aus der in Abbildung 10 dargestellten Prävalenzentwicklung der Spina bifida in Sachsen-Anhalt lässt sich keine eindeutige Tendenz ablesen. 2002 beträgt die Häufigkeit der Spina bifida in Sachsen-Anhalt eins von 1.976 Geborenen.

**12.4 Enzephalozele**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle)	1	2,4	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Ohre-Kreis)	1	0,7	↓↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>2</b>	<b>1,1</b>	Bereich Basisprävalenz

<b>Basisprävalenz Enzephalozele</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		1,1 / 10.000 Geborene (von 0,5* bis 2,7** / 10.000 Geborene)	
Legende	*	Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Zagreb / Kroatien Vaud / Schweiz
	**	Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Mainz / BRD
Großstädte	1987 – 1999	2,1 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,8 – 4,6 / 10000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	1,6 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,9 – 2,5 / 10000 Geborene)
Region	1987 – 1999	1,7 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,1 – 2,5 / 10000 Geborene)

**Kommentar**

Im Jahr 2002 sind zwei Kinder mit Enzephalozelen in Sachsen-Anhalt beobachtet worden. Die Prävalenz liegt im Gegensatz zu den Vorjahren innerhalb der Konfidenzgrenzen der Basisprävalenz und entspricht der durchschnittlichen europäischen Prävalenz von 1,1 pro 10.000 Geborenen.

## ➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Enzephalozele (N = 2)

Schwangerschaftsausgang	2 x induzierter Abort	100,0 % induzierte Aborte
Geschlecht	1 x ♂ 1 x ♀	50,0 % ♂ 50,0 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	1 x isoliert 1 x MCA	50,0 % isoliert 50,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x pränat.pathol.US-Befund und daraufhin 1 x Amniozentese (Normalbefund)	50,0 % Amniozentese 100,0 % pränat. patholog. US-Befund

Aufgetretene Fehlbildungskombination (MCA) bei Enzephalozele

## ➤ Holoprosenzephalie, Polydaktylie, Nebennieren-Hypoplasie

**Kommentar**

In beiden Fällen wurde die Enzephalozelen pränatal erkannt und die Schwangerschaften vorzeitig beendet.

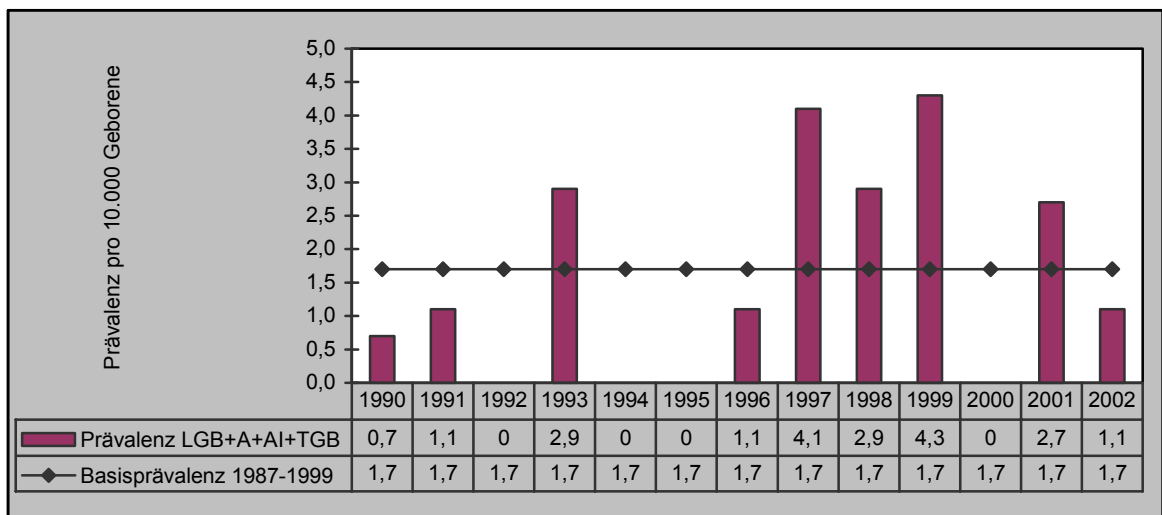


Abbildung 11: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 Geborene bei Enzephalozelen in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 11:**

Die Prävalenzen der Enzephalozele zeigen erhebliche Schwankungen. Der seit Mitte der 90er Jahre festgestellte Prävalenzanstieg setzte sich 2002 nicht fort. Im Jahr 2002 beträgt die Häufigkeit des Auftretens von Enzephalozelen in Sachsen-Anhalt eins von 8.894 Geborenen.

**12.5 Mikrozephalie**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle, 4 x Magdeburg)	5	12,2	↑↑
Landkreise (1 x Schönebeck, 1 x Stendal, 1 x Quedlinburg, 2 x Bitterfeld, 7 x Köthen, 1 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Bördekreis, 1 x Jerichower Land, 3 x Ohre-Kreis, 1 x Burgenlandkreis)	19	13,9	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>24</b>	<b>13,5</b>	↑↑

<b>Basisprävalenz Mikrozephalie</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		2,0 / 10.000 Geborene (von 0,6* bis 5,2** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Merseyside & Cheshire / Großbritannien
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Glasgow / Großbritannien
Großstädte	1987 – 1999	4,6 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,4 – 7,8 / 10000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	4,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 3,3 – 5,8 / 10000 Geborene)
Region	1987 – 1999	4,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 3,4 – 5,6 / 10000 Geborene)

### Kommentar

Die Prävalenz der Mikrozephalie ist im Jahr 2002 deutlich angestiegen. Im Vergleich zum Vorjahr hat sich die Häufigkeit dieser Fehlbildung mit 13,5 Geborenen pro 10.000 mehr als verdoppelt. Die Mikrozephalie ist in Sachsen-Anhalt beinahe siebenmal häufiger als im europäischen Durchschnitt.

### ➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Mikrozephalie (N = 24)

Schwangerschaftsausgang	24 x Lebendgeborene	100,0 % Lebendgeborene
Geschlecht	12 x ♂ 12 x ♀	50,0 % ♂ 50,0 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	11 x isoliert 13 x MCA	45,8 % isoliert 54,2 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x pränat.patholog. US-Befund 4 x AFP-Untersuchung (Normalbefunde, 1 x pathologisch) 2 x Amniozentese (Normalbefunde) 6 x Triple-Test (Normalbefunde) (*)	16,7 % AFP-Untersuchung 4,2 % Amniozentese 25,0 % Triple-Test 8,3 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Kindern mit Mikrozephalien:

- Klumpfuß varus
- fehlender Hoden
- congenitaler Hydrozephalus, Kleinhirn-Hypoplasie, offenes Foramen ovale, Anomalien des Ohres als Ursache einer Hörstörung
- generelle Anomalien der Zunge
- Intestinale Disacchariddefizienz und Malabsorption
- präaxiale Polydaktylie der Hand
- Syndaktylie, offenes Foramen ovale (<37.SSW)
- Dünndarmatresie, sonstige spezifische Hirnanomalien
- einseitige Nierenagenesie
- Gaumenspalte, Mikrenzephalie
- De Grouchy Syndrom
- Patau-Syndrom (Trisomie 13)
- Phenylalanin-Embryopathie

### Kommentar

Alle Kinder, die 2002 mit einer Mikrozephalie geboren worden sind, sind Lebendgeborene. Bei 58,3 % der Kinder mit einer Mikrozephalie sind weitere große Fehlbildungen mitgeteilt worden. Damit bleibt der Anteil der Kinder mit Mikrozephalie, die zusätzliche Fehlbildungen aufweisen, hoch.

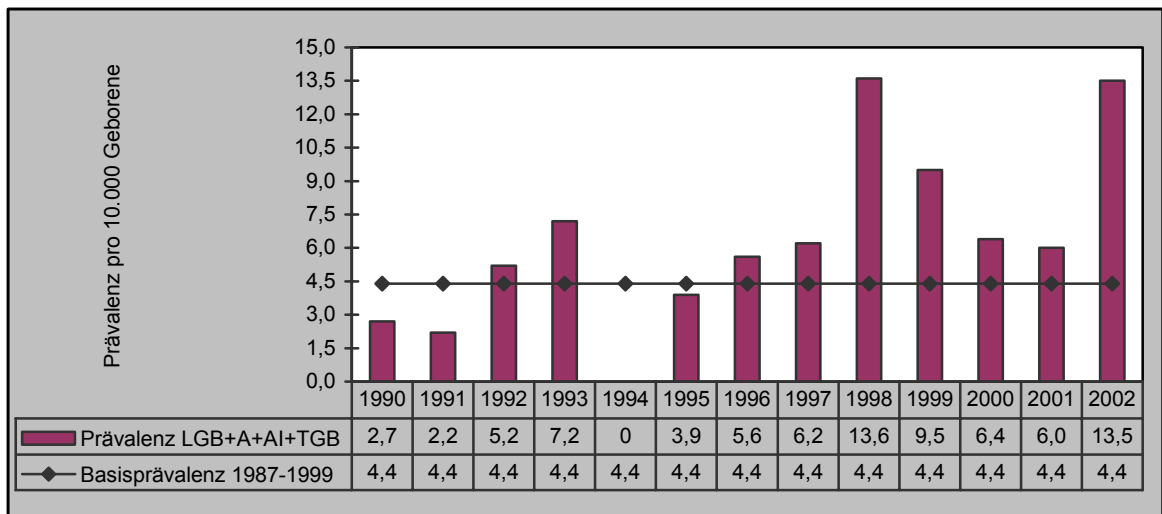


Abbildung 12: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 Geborene bei Mikrozephalie in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 12:**

Im Jahr 2002 ist die Prävalenz der Mikrozephalie höher als im Vorjahr. Eine ähnlich hohe Prävalenz ist bereits 1998 beobachtet worden. Im Jahr 2002 wurde eins von 741 Kindern mit einer Mikrozephalie geboren

**12.6 Congenitaler Hydrozephalus**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	↓↓
Landkreise (1 x Halberstadt , 3 x Salzwedel, 2 x Schönebeck, 1 x Stendal, 2 x Quedlinburg, 1 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Bördekreis, 3 x Jerichower Land, 3 x Ohre-Kreis, 1 x Merseburg - Querfurt, 2 x Burgenlandkreis)	20	14,6	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>20</b>	<b>11,2</b>	↑↑

<b>Basisprävalenz Congenitaler Hydrozephalus</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		5,0 / 10.000 Geborene (von 1,5* bis 18,1** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Galway / Irland
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Mainz / BRD
Großstädte	1987 – 1999	12,3 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 8,6 – 17,1 / 10000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	6,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 4,9 – 7,8 / 10000 Geborene)
Region	1987 – 1999	7,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 6,2 – 8,9 / 10000 Geborene)

**Kommentar**

Im Jahr 2002 liegt die Prävalenz des Hydrozephalus mit 11,2 pro 10.000 Geborene über der Prävalenz des Vorjahres (2002 - 11,2 vs. 2001 - 9,9) und nach wie vor deutlich oberhalb der Konfidenzgrenze der Basisprävalenz für Sachsen-Anhalt. In den Großstädten ist kein Kind mit einem Hydrozephalus geboren worden. In den Landkreisen fällt dagegen eine hohe

Gesamtprävalenz auf. 2002 ist die Prävalenz des Hydrozephalus in Sachsen-Anhalt mehr als doppelt so hoch wie die durchschnittliche Prävalenz von EUROCAT.

➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit congenitalem Hydrozephalus (N = 20)

Schwangerschaftsausgang	11 x Lebendgeborenes 7 x induzierter Abort 1 x Totgeburt 1 x Geburtstyp unbekannt	55,0 % Lebendgeborene 35,0 % induzierte Aborte 5,0 % Totgeburten 5,0 % Geburtstyp unbekannt
Geschlecht	2 x unbekannt 8 x ♂ 10 x ♀	10,0 % unbekannt 40,0 % ♂ 50,0 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	8 x isoliert 12 x MCA	40,0 % isoliert 60,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	13 x pränat.patholog. US-Befund 7 x Amniozentese (Normalbefunde) (*)	30,5 % Amniozentese 65,0 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Kindern mit Hydrozephalus:

- Dandy-Walker-Syndrom, Hamtransportstörung ab II.Grades, Klumpfuß varus, Hirntumor
- angeborene Toxoplasmose, Corpus callosum-Hypoplasie, Mikrophthalmie
- Ventrikel-Septum-Defekt, offenes Foramen ovale, hämodynamisch wirksamer Ductus arteriosus Botalli, andere Anomalien der Aorta
- Kleinhirn-Hypoplasie, Mikrozephalus, offenes Foramen ovale, Anomalien des Ohres als Ursache einer Hörstörung
- 2 x Corpus callosum-Hypoplasie
- Dandy-Walker-Syndrom, Spina bifida
- angeborene cerebrale Zyste
- bilaterale Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- Polyploidie, Makrozephalus
- Corpus callosum-Agenesie, Transposition der großen Gefäße
- spezifische Anomalien des Herzens, Corpus callosum-Agenesie

**Kommentar**

Mehr als die Hälfte der Kinder mit einem Hydrozephalus sind Lebendgeborene. In 35,0 % der Fälle handelt es sich um induzierte Aborte. Bei diesen Feten sind meistens weitere schwerwiegende Fehlbildungen festgestellt worden.

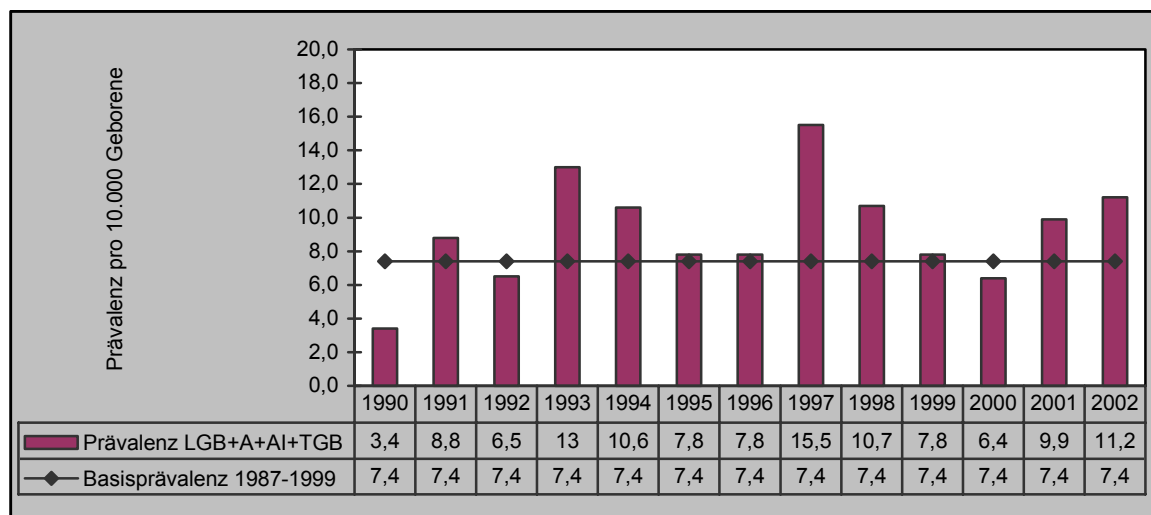


Abbildung 13: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei congenitalem Hydrozephalus in der Erfassungsregion seit 1990



**Kommentar zu Abbildung 13:**

In Abbildung 13 wird eine relativ große Schwankungsbreite hinsichtlich der Häufigkeit des Hydrozephalus veranschaulicht, ohne dass daraus eine Tendenz abzulesen wäre. Im Jahr 2002 ist bei einem von 889 Geborenen ein Hydrozephalus diagnostiziert worden.

**12.7 Arhinenzephalie / Holoprosenzephalie**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	↓↓
Landkreise (1 x Ohre-Kreis)	1	0,7	Bereich Basisprävalenz
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>1</b>	<b>0,6</b>	Bereich Basisprävalenz

<b>Basisprävalenz Arhinenzephalie / Holoprosenzephalie</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		1,3 / 10.000 Geborene (von 0,1* bis 3,2** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Zagreb / Kroatien
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Mainz / BRD
Großstädte	1987 – 1999	2,1 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,8 – 4,6 / 10000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	0,9 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,4 – 1,6 / 10000 Geborene)
Region	1987 – 1999	1,1 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,6 – 1,8 / 10000 Geborene)

**Kommentar**

Im Jahr 2002 ist lediglich ein Kind mit der Diagnose Arhinenzephalie / Holoprosenzephalie geboren worden. Es handelt sich hierbei um ein Kind mit einer Holoprosenzephalie. Für das gesamte Bundesland entspricht damit 2002 die Prävalenz der unteren Konfidenzgrenze der Basisprävalenz und liegt deutlich unterhalb der europäischen Durchschnittsprävalenz.

- Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Arhinenzephalie / Holoprosenzephalie (N = 1)

Schwangerschaftsausgang	1 x induzierter Abort	100,0 % induzierte Aborte
Geschlecht	1 x ♂	100,0 % ♂
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	1 x MCA	100,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x pränat.patholog. US-Befund	100,0 % pränat.patholog. US-Befund

**Kommentar**

Bei dem Kind, das im Jahr 2002 mit einer Holoprosenzephalie zur Welt gekommen ist, sind zusätzlich weitere große Fehlbildungen mitgeteilt worden. Die Schwangerschaft ist vorzeitig beendet worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombination (MCA) bei Arhinenzephalie / Holoprosenzephalie:

- cerebrale Meningozele, Polydaktylie, Nebennieren-Hypoplasie

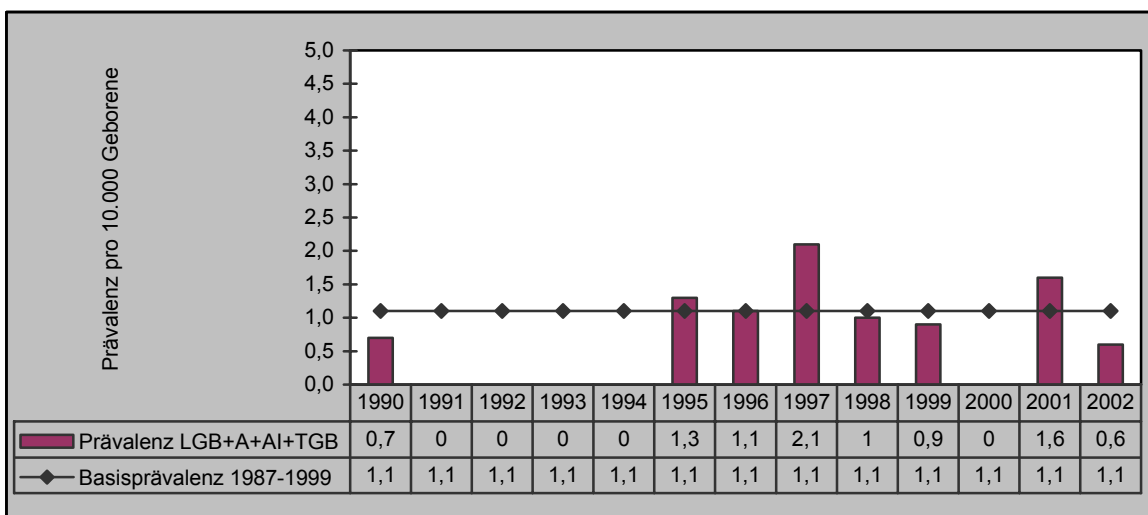


Abbildung 14: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Arhinencephalie / Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 14:**

Im Zeitverlauf von 1990 bis 2002 ist aufgrund der Seltenheit der Diagnosen Arhinencephalie bzw. Holoprosencephalie keine Tendenz abzulesen.

2002 ist eins von 17.788 Kindern mit einer Holoprosencephalie geboren worden.

**12.8 Anophthalmie / Mikrophtalmie**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle)	1	2,4	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Schönebeck)	1	0,7	↓↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>2</b>	<b>1,1</b>	Bereich Basisprävalenz

<b>Basisprävalenz Anophthalmie / Mikrophtalmie</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		1,4 / 10.000 Geborene (von 0,4* bis 2,7** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Merseyside & Cheshire / Großbritannien
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Odense / Dänemark
Großstädte	1987 – 1999	0,7 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,1 – 2,5 / 10000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	1,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,8 – 2,3 / 10000 Geborene)
Region	1987 – 1999	1,3 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,8 – 2,0 / 10000 Geborene)

**Kommentar**

Bei zwei Kindern ist 2002 eine Mikrophtalmie mitgeteilt worden. Die Prävalenz von 1,1 Fällen pro 10.000 Geborene in Sachsen-Anhalt liegt im Bereich der Basisprävalenz und ebenfalls innerhalb der Größenordnung der durchschnittlichen Häufigkeit der Fehlbildungsregister in Europa von 1,4 pro 10.000 Geborene.

## ➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Anophthalmie / Mikrophtalmie (N = 2)

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborenes	100,0 % Lebendgeborene
Geschlecht	2 x ♂	100,0 % ♂
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	2 x MCA	100,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese durchgef. (Normalbefund)	50,0 % Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Anophthalmien / Mikrophtalmien:

- angeborene Toxoplasmose, Corpus callosum-Hypoplasie, congenitaler Hydrozephalus
- De Grouchy Syndrom

**Kommentar**

Bei beiden Kindern ist die Diagnose Mikrophtalmie im Rahmen anderer, schwerwiegender Erkrankungen aufgetreten.

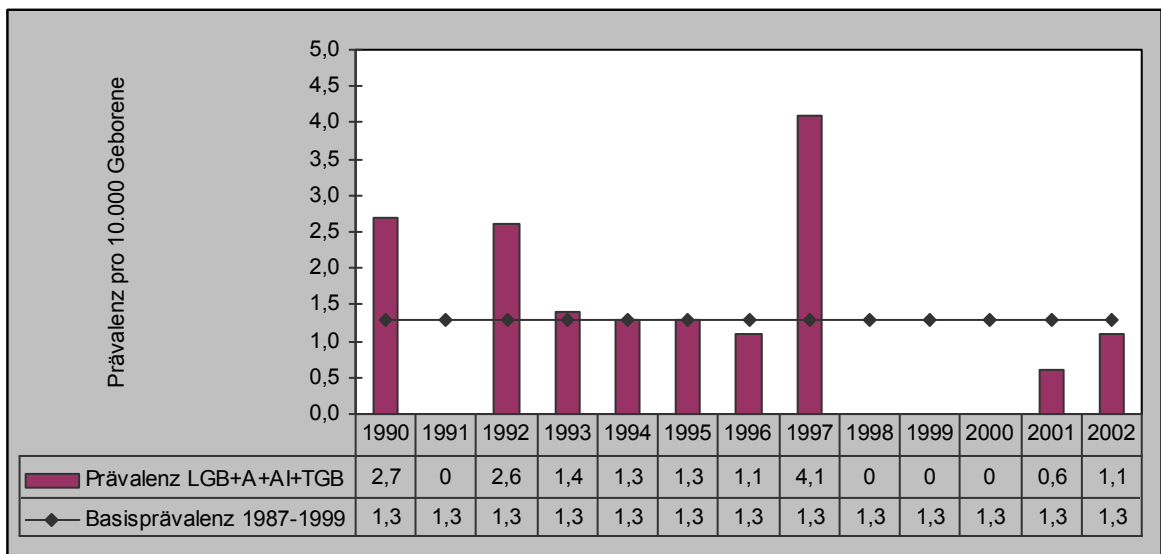


Abbildung 15: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Anophthalmie / Mikrophtalmie in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 15:**

Aufgrund ihres seltenen Vorkommens ist aus dem Zeitverlauf der letzten 13 Jahre keine eindeutige Entwicklung hinsichtlich der Häufigkeit von Anophthalmien bzw. Mikrophtalmien bei Neugeborenen abzulesen. Im Jahr 2002 ist diese Fehlbildung lediglich bei einem von 8.894 Geborenen diagnostiziert worden.

**12.9 Mikrotie / Anotie**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Magdeburg)	1	2,4	↑↑
Landkreise (1 x Wittenberg, 2 x Aschersleben-Staßfurt)	3	2,2	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>4</b>	<b>2,2</b>	↑↑

<b>Basisprävalenz Mikrotie / Anotie</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		1,2 / 10.000 Geborene (von 0,1* bis 4,7** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Nord Thames / Großbritannien
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Finnland
Großstädte	1987 – 1999	0,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,01 – 2,0 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	0,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,02 – 0,6 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	0,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,04 – 0,6 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Im Jahr 2002 sind vier Kinder mit einer Mikrotie geboren worden. Die Prävalenz ist gegenüber 2001 mit 2,2 Fällen pro 10.000 Geborenen nahezu unverändert (2001 – 2,2 pro 10.000). 2002 wird abermals die obere Konfidenzgrenze der Basisprävalenz der Mikrotie / Anotie in Sachsen-Anhalt überschritten. Die Häufigkeiten dieser Fehlbildungen liegen über der durchschnittlichen Prävalenz aller EUROCAT-Register.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Mikrotie / Anotie (N = 4)**

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeorene	100,0 % Lebendgeborene
Geschlecht	2 x ♂ 2 x ♀	50,0 % ♂ 50,0 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	4 x isoliert	100,0 % isoliert
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	-	-

**Kommentar**

Bei keinem der vier mit einer Mikrotie lebend geborenen Kinder sind weitere schwerwiegende Fehlbildungen festgestellt worden. Die Diagnose wurde immer postnatal gestellt.

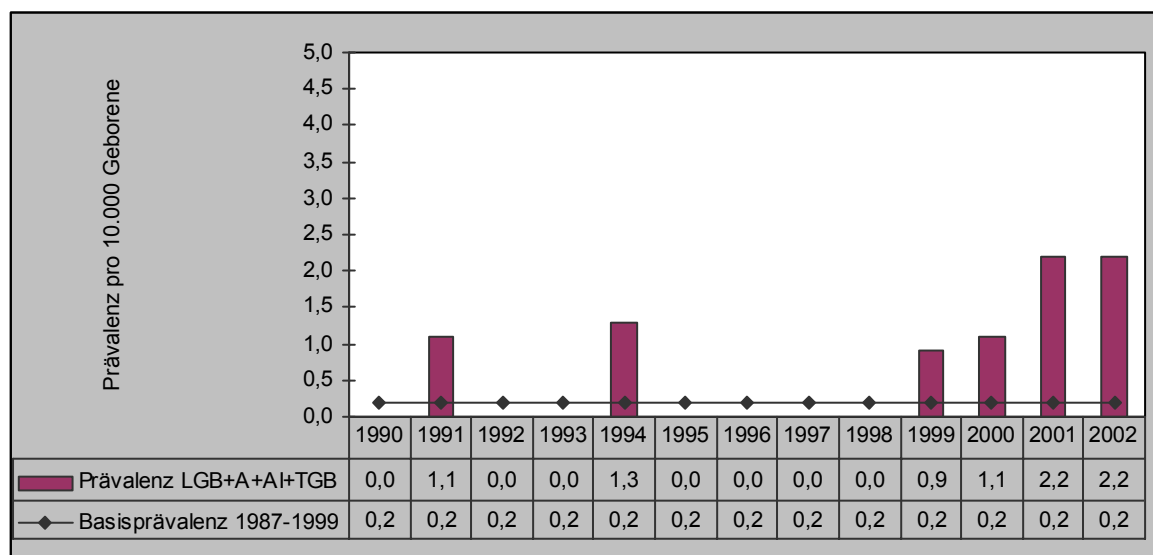


Abbildung 16: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Mikrotie / Anotie in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 16:**

Die bereits 2001 ermittelte Prävalenz von Mikrotien bzw. Anotie setzt sich 2002 fort. 2002 ist ein Kind von 4.447 Geborenen mit dieser Fehlbildung geboren worden.

**12.10 Fallot' Tetralogie / Pentalogie**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Dessau, 1 x Magdeburg)	2	4,9	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Bitterfeld, 1 x Köthen, 1 x Bördekreis, 1 x Anhalt-Zerbst)	4	2,9	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>6</b>	<b>3,4</b>	↑↑

<b>Basisprävalenz Fallot' Tetralogie / Pentalogie</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		2,7 / 10.000 Geborene (von 1,5* bis 4,7** / 10.000 Geborene)	
Legende	*	Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Zagreb / Kroatien
	**	Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Hainaut / Belgien
Großstädte	1987 – 1999	2,5 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,1 – 5,1 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	1,6 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,9 – 2,5 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	1,8 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,1 – 2,6 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

2002 sind in Sachsen-Anhalt sechs Kinder mit Fallot' Tetralogie mitgeteilt worden. Daraus ergibt sich eine bundeslandweite Prävalenz von 3,4 Fällen pro 10.000 Geborene. Damit liegt die Jahreshäufigkeit sowohl über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz des Bundeslandes Sachsen-Anhalt als auch über der durchschnittlichen Prävalenz der europäischen Fehlbildungsregister.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Fallot' Tetralogie / Pentalogie (N = 6)**

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeburt	100,0 % Lebendgeborene
Geschlecht	4 x ♂ 2 x ♀	66,7 % ♂ 33,3 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	4 x isoliert 2 x MCA	66,7 % isoliert 33,3 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x pränat.patholog. US-Befund 1 x AFP-Untersuchung (Normalbefund) 2 x Triple-Test (Normalbefunde) (*)	16,7 % AFP-Untersuchung 33,3 % Triple-Test 16,7 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

**Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Kindern mit Fallot' Tetralogie / Pentalogie:**

- glanduläre Hypospadie
- Patau-Syndrom (Trisomie 13)

**Kommentar**

In allen diagnostizierten Fällen sind die Kinder mit einer Fallot' Tetralogie / Pentalogie lebend geboren. Bei zwei Kindern sind zusätzliche Fehlbildungen aufgetreten. In einem Fall ist die Fallot' Tetralogie bei einem Kind mit einem Patau-Syndrom festgestellt worden.

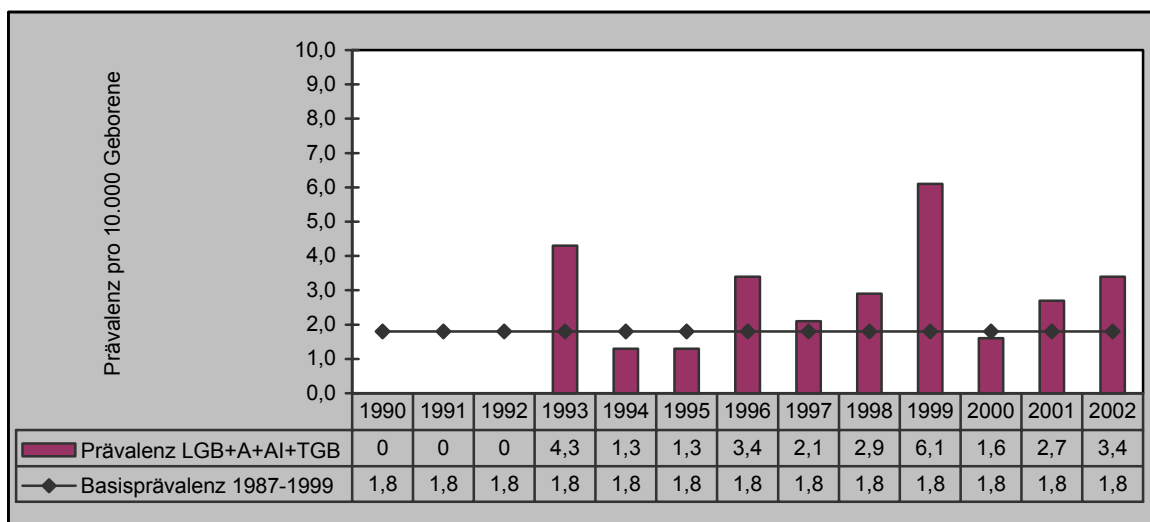


Abbildung 17: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Fallot' Tetralogie / Pentalogie in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 17:**

Hinsichtlich der seit 1993 mitgeteilten Fallot' Tetralogie ist festzuhalten, dass die jährlichen Prävalenzen trotz einzelner Schwankungen auf einem relativ gleichbleibenden Niveau bleiben. Die Häufigkeit dieser Fehlbildung in Sachsen-Anhalt liegt 2002 bei einem von 2.965 Geborenen.

**12.11 Transposition der großen Gefäße (TGA)**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Magdeburg)	1	2,4	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Halberstadt, 2 x Salzwedel, 1 x Stendal, 1 x Wernigerode, 1 x Wittenberg, 1 x Bördekreis, 1 x Jerichower Land, 1 x Anhalt-Zerbst)	9	6,6	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>10</b>	<b>5,6</b>	↑↑

Transposition der großen Gefäße (TGA)			
EUROCAT (1987 bis 1999)		2,1 / 10.000 Geborene (von 0,4* bis 4,5** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Zentralostfrankreich
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Barcelona / Spanien
Großstädte	1987 – 1999	6,0 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 3,5 – 9,5 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	3,5 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,5 – 4,8 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	4,0 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 3,0 – 5,2 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Im Vergleich zur Vorjahresprävalenz ist die Prävalenz der Transposition großer Gefäße bei Neugeborenen wieder deutlich angestiegen (2001 – 2,2 pro 10.000 Geborene). 2002 beträgt sie 5,6 pro 10.000 Geborene und liegt damit in diesem Jahr leicht über der Basisprävalenz für Sachsen-Anhalt und übersteigt das Doppelte der mittleren Prävalenz aller europäischen Register. Auffällig ist die Häufung dieser Fehlbildung außerhalb der Großstädte Magdeburg, Halle und Dessau. Neun der zehn Geborenen sind Kinder aus den umliegenden Landkreisen.

Der Verdacht, dass Schwangerschaften mit Kindern mit pränatal diagnostizierter Transposition der großen Gefäße außerhalb Sachsen-Anhalts terminiert werden, hat sich nicht bestätigen lassen. (siehe Bericht 2001)

➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Transposition der großen Gefäße (N = 10)

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborenes 3 x induzierter Abort 1 x Totgeburt	60,0 % Lebendgeborene 30,0 % induzierte Aborte 10,0 % Totgeburten
Geschlecht	7 x ♂ 3 x ♀	70,0 % ♂ 30,0 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	5 x isoliert 5 x MCA	50,0 % isoliert 50,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	4 x pränat.patholog. US-Befund 1 x AFP-Untersuchung (Normalbefund) 1 x Amniozentese (Normalbefund) 2 x Triple-Test (1 x Normalbefund, 1 x pathologisch) (*)	10,0 % AFP-Untersuchung 10,0 % Amniozentese 20,0 % Triple-Test 40,0 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Kindern mit einer Transposition großer Gefäße:

- Ivemark-Syndrom
- Milzagenesie, Situs inversus, V.a. Ivemark-Syndrom
- congenitaler Hydrozephalus, Corpus callosum-Agenesie
- Zwerchfellhernie
- Megaloureter, Doppelanlage einer Niere

**Kommentar**

60,0 % der Kinder mit einer Transposition der großen Gefäße sind Lebendgeborene. Drei Schwangerschaften sind nach pränataler Diagnosestellung vorzeitig beendet worden. Ein Kind ist tot geboren worden. Bei der Hälfte der Kinder sind neben der Gefäßfehlbildung weitere große Fehlbildungen anderer Organsysteme festgestellt worden.

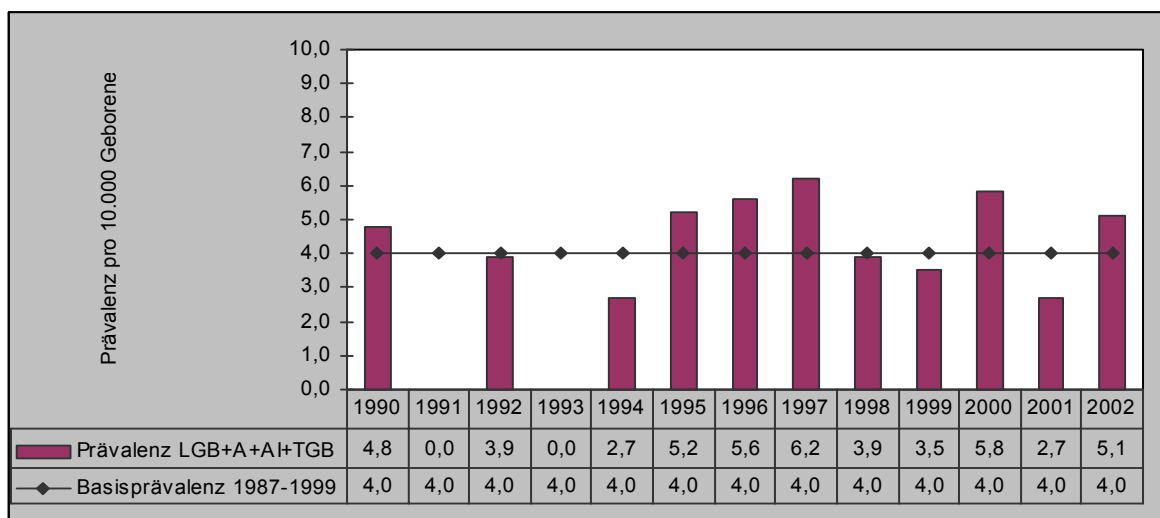


Abbildung 18: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 18:**

Seit Mitte der 90er Jahre ist trotz einzelner Schwankungen bei dieser Fehlbildung ein relativ gleichbleibendes Häufigkeitsniveau zu beobachten. Die Häufigkeit beträgt eins von 1.779 Geborenen.

**12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Dessau, 1 x Magdeburg)	2	4,9	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Halberstadt, 2 x Stendal, 1 x Wernigerode, 1 x Saalkreis, 1 x Anhalt-Zerbst, 1 x Burgenlandkreis)	7	5,1	Bereich Basisprävalenz
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>9</b>	<b>5,1</b>	Bereich Basisprävalenz

<b>Linksherzhypoplasie-Syndrom</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		2,1 / 10.000 Geborene (von 0,5* bis 5,1** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	ECEMC/ Spanien
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Mainz / BRD
Großstädte	1987 – 1999	4,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,2 – 7,4 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	3,9 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,9 – 5,3 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	4,0 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 3,0 – 5,2 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Im Jahr 2002 sind neun Geborene mit der Diagnose Linksherzhypoplasie-Syndrom mitgeteilt worden. Die Jahresprävalenz 2002 beträgt damit 5,1 pro 10.000 Geborene und liegt innerhalb der Konfidenzgrenzen der Basisprävalenz des Landes Sachsen-Anhalt. Die Prävalenz 2002 übersteigt das Doppelte der europäischen Durchschnittsprävalenz.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Linksherzhypoplasie-Syndrom (N = 9)**

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeburt 3 x induzierter Abort	66,7 % Lebendgeborene 33,3 % induzierte Aborte
Geschlecht	6 x ♂ 3 x ♀	66,7 % ♂ 33,3 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	4 x isoliert 5 x MCA	44,4 % isoliert 55,6 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	4 x pränat.patholog. US-Befund 3 x Amniozentese (Normalbefunde, 1 x pathologisch: 47, XY+21) 1 x Triple-Test (1 x pathologisch) (*)	33,3 % Amniozentese 11,1 % Triple-Test 44,4 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

**Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) beim Linksherzhypoplasie-Syndrom:**

- postaxiale Polydaktylie der Füße, Klumphand, Klumpfuß varus, Kryptorchismus, dysplastische Hüfte, Plagiozephalie, Torticollis spasticus
- Aortenisthmusstenose
- Thanatophore Dysplasie, Typ I
- Down-Syndrom
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom



**Kommentar**

Zwei Drittel der Kinder mit einem Linksherzhypoplasie-Syndrom sind lebend geboren worden. In drei Fällen ist die Diagnose pränatal gestellt und die Schwangerschaft auf Wunsch der Mutter vorzeitig beendet worden.

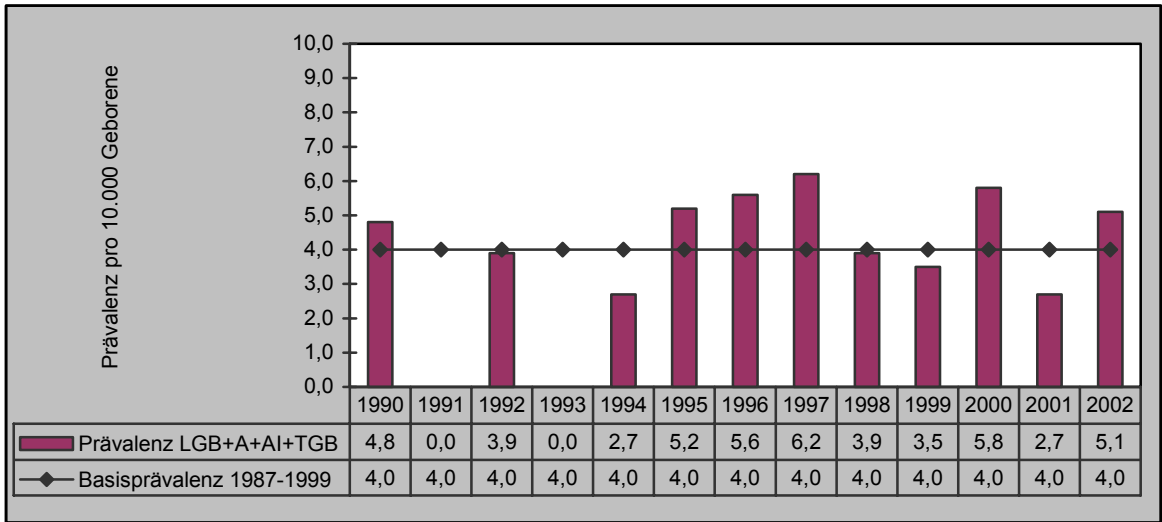


Abbildung 19: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 beim Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 19:**

In Abbildung 19 zeigt sich, dass sich die Prävalenz des Linksherzhypoplasie-Syndroms grundsätzlich trotz einzelner Schwankungen auf einem Häufigkeitsniveau von ca. 4 Kindern pro 10.000 Geborene einpendelt.

In Sachsen-Anhalt ist 2002 bei einem von 1.976 Geborenen ein Linksherzhypoplasie-Syndrom festgestellt worden.

**12.13 Aortenisthmusstenose**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Dessau, 2 x Halle, 1 x Magdeburg)	4	9,8	↑↑
Landkreise (1 x Wernigerode, 1 x Quedlinburg, 1 x Wittenberg, 1 x Aschersleben-Staßfurt)	4	2,9	Untere Grenze Basisprävalenz
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>8</b>	<b>4,5</b>	Bereich Basisprävalenz

<b>Aortenisthmusstenose</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		3,5 / 10.000 Geborene (von 0,8* bis 5,9** / 10.000 Geborene)	
Legende	*	Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Zagreb / Kroatien
	**	Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Dublin / Irland
Großstädte	1987 – 1999	4,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,2 – 7,4 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	3,9 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,9 – 5,3 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	4,0 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 3,0 – 5,2 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

2002 beträgt die Prävalenz der Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt 4,5 pro 10.000 Geborene-. Dabei sind deutliche Unterschiede zwischen den Großstädten und den Landkreisen zu beobachten. Insgesamt liegt die ermittelte Prävalenz der Erfassungsregion oberhalb der europäischen Durchschnittsprävalenz.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Aortenisthmusstenose (N = 8)**

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort 1 x Totgeborenes	75,0 % Lebendgeborene 12,5 % induzierte Aborte 12,5 % Totgeborene
Geschlecht	6 x ♂ 2 x ♀	75,0 % ♂ 25,0 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	3 x isoliert 5 x MCA	37,5% isoliert 62,5% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	3 x pränat.patholog. US-Befund	37,5% pränat.patholog. US-Befund

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Aortenisthmusstenose:

- hämodynamisch wirksamer Ductus arteriosus Botalli
- Linksherzhypoplasie, Mitralstenose, Aortenklappenstenose, hämodynamisch wirksamer Ductus arteriosus Botalli
- Ventrikel-Septum-Defekt, Anomalien der großen Venen
- Potter-Sequenz
- andere Anomalien der Aorta, Anomalien der Trachea

**Kommentar**

Drei Viertel der Kinder mit einer Aortenisthmusstenose sind lebend geboren worden. In fünf Fällen (62,5 %) sind Begleitfehlbildungen festgestellt worden.

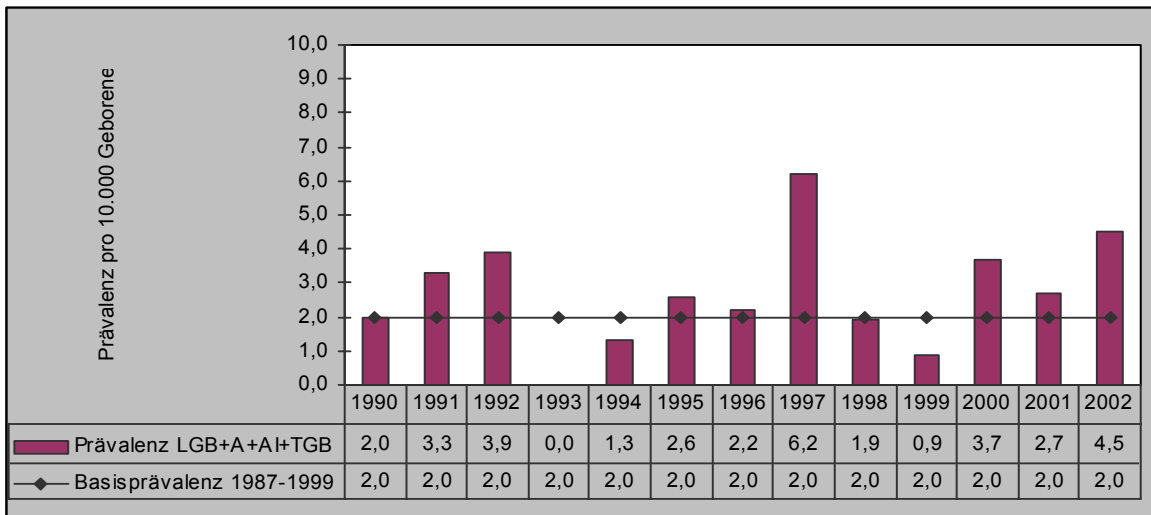


Abbildung 20: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei der Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 20:**

Aus den starken Schwankungen der Prävalenz der Aortenisthmusstenose seit 1990 ist keine Tendenz abzulesen. Die Häufigkeit der Aortenisthmusstenose beträgt 2002 eins von 2.223 Geborenen.

### 12.14 Lippen-Kiefer-Gaumenspalte

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (2 x Dessau, 4 x Halle, 4 x Magdeburg)	10	24,4	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (2 x Salzwedel, 1 x Schönebeck, 1 x Stendal, 2 x Bitterfeld, 2 x Sangerhausen, 3 x Bördekreis, 1 x Anhalt-Zerbst, 2 x Merseburg-Querfurt)	14	10,2	↓↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>24</b>	<b>13,5</b>	Bereich Basisprävalenz

Lippen-Kiefer-Gaumenspalte			
EUROCAT (1987 bis 1999)		9,0 / 10.000 Geborene (von 5,4* bis 14,9** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Portugal
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Sachsen – Anhalt / BRD Niederlande
Großstädte	1987 – 1999	21,1 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 16,1 – 27,1 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	13,8 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 11,9 – 16,1 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	15,3*** / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 13,4 – 17,4 / 10.000 Geborene)

\*\*\* Die Differenz zur EUROCAT-Angabe der sachsen-anhaltischen Prävalenz im Zeitraum 1987 – 1999 ergibt sich aus unterschiedlichen Erfassungsmodalitäten.

#### Kommentar

Die Prävalenz der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten ist im Jahr 2002 auf 13,5 pro 10.000 Geborene zurückgegangen und liegt damit im Bereich der Basisprävalenz für Sachsen-Anhalt. Die Jahresprävalenz 2002 liegt nach wie vor deutlich über der mittleren Prävalenz der europäischen Fehlbildungserfassungssysteme.

Auch unter Beachtung des Fehlers der kleinen Zahl ist 2002 die Diskrepanz zwischen der Prävalenz in den Großstädten und den Landkreisen insgesamt auffällig (Großstädte – 24,4 vs. Landkreise 10,2/10.000 Geborene). Ein Erfassungsbias wurde durch gezielte Nachfrage vor Erstellung des Berichtes in den Kliniken ausgeschlossen.

➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Lippen- Kiefer- Gaumenspalte (N = 24)

Schwangerschaftsausgang	20 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 3 x induzierter Abort	83,3 % Lebendgeborene 4,2 % Spontanaborte 12,5 % induzierte Aborte
Geschlecht	19 x ♂ 5 x ♀	79,2 % ♂ 20,8 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	17 x isoliert 7 x MCA	70,8 % isoliert 29,2 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	10 x pränat.patholog. US-Befund 6 x Amniozentese (Normalbefunde) 1 x Acetylcholinesterase (Normalbefund) 3 x Triple-Test (Normalbefund, 2 x pathologisch) (*)	25,0 % Amniozentese 4,2 % Acetylcholinesterase 12,5 % Triple-Test 41,7 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

#### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalten:

- Septum pellucidum-Anomalien
- ADAM-Komplex
- Congenitaler Hydrozephalus
- Down-Syndrom
- Ventrikel-Septum-Defekt

- SCHISIS-Assoziation
- Chromosomenaberration nach klinischer Symptomatik

**Kommentar**

Mehr als 80 % der Kinder mit einer Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte sind lebend geboren. Drei Schwangerschaften (12,5 %) sind wegen pränatal diagnostizierter multipler Fehlbildungen mit Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte vorzeitig beendet worden. Insgesamt sind bei sieben Geborenen mit einer Lippen-Kiefer-Gaumenspalte weitere schwerwiegende Fehlbildungen festgestellt worden. Der Anteil der syndromalen Formen hat sich im Vergleich zum Vorjahr verringert. (2002 - 29, 2 % vs. 2001 - 40, 0 %)

Die in der Literatur häufig beschriebene Androtropie ist 2002 besonders deutlich: Das Verhältnis von Jungen zu Mädchen mit einer Lippen-Kiefer-Gaumenspalte beträgt beinahe 4:1.

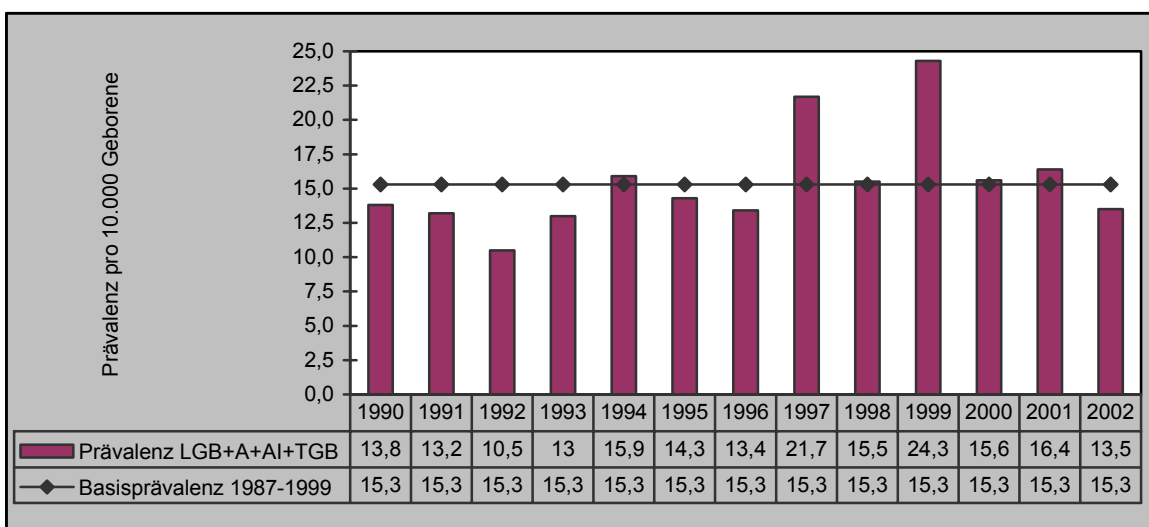


Abbildung 21: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalten in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 21:**

Zum erstenmal seit 1996 liegt die Prävalenz der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten unterhalb der Basisprävalenz für Sachsen-Anhalt. Eine Trendentwicklung kann daraus nicht abgelesen werden. Nach wie vor befindet sich die Prävalenz der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten in Sachsen-Anhalt im europäischen Vergleich auf einem hohen Niveau. Die Häufigkeit beträgt 2002 eins von 741 Geborenen.

**12.15 Gaumenspalte**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle, 3 x Magdeburg)	4	9,8	↑↑
Landkreise (1 x Halberstadt, 2 x Schönebeck, 1 x Stendal, 1 x Wernigerode, 2 x Bitterfeld, 1 x Saalkreis, 1 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Ohre-Kreis, 1 x Mansfelder Land, 1 x Burgenlandkreis)	12	8,8	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>16</b>	<b>9,0</b>	↑↑

<b>Gaumenspalte</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		6,2 / 10.000 Geborene (von 3,4* bis 14,7** / 10.000 Geborene)	
Legende	*	Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Merseyside&Chehire / Großbritannien Barcelona / Spanien
	**	Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Finnland
Großstädte	1987 – 1999	6,0 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 3,5 – 9,5 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	6,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 4,9 – 7,8 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	6,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 4,9 – 7,6 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Die Prävalenz der Gaumenspalten ist 2002 im Vergleich zum Vorjahr rückläufig (2002 – 9,0 vs. 2001 – 16,4/10.000 Geborene). Dabei liegt die Prävalenz nach wie vor deutlich oberhalb der Basisprävalenz für Sachsen-Anhalt und deutlich über der europäischen Durchschnittsprävalenz.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Gaumenspalte (N = 16)**

Schwangerschaftsausgang	16 x Lebendgeborene	100,0 % Lebendgeborene
Geschlecht	8 x ♂	50,0 % ♂
	8 x ♀	50,0 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	7 x isoliert 9 x MCA	43,8 % isoliert 56,2 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x pränat.patholog. US-Befund (*) 4 x AFP-Untersuchung (Normalbefunde, 1 x pathologisch) 2 x PAPP-A (Normalbefunde) 6 x Triple-Test (Normalbefunde, 2 x pathologisch) (*)	25,0 % AFP-Untersuchung 12,5 % PAPP-A 37,5 % Triple-Test 12,5 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

**Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Gaumenspalten:**

- Pierre Robin Sequenz
- 2 x Smith-Lemli-Opitz-Syndrom
- Syndaktylie zwischen II./III.Zehe
- Pierre Robin Sequenz, kleiner Unterkiefer (Mikrognathie), Retrognathie, Vier-Finger-Furche
- Patau-Syndrom (Trisomie 13)
- Mikrozephalus, Mikrenzephalie
- andere Anomalien der Aorta
- CATCH 22, Shrintzen Syndrom, Ventrikel-Septum-Defekt, Vorhof-Septum-Defekt (Sekundum-Typ), kleine Niere, Retrognathie

**Kommentar**

Alle Kinder mit einer Gaumenspalte sind lebend geboren worden. Der Anteil der Geborenen, bei denen neben der Gaumenspalte weitere Fehlbildungen diagnostiziert worden sind, liegt 2002 mit 56,2 % in der Größenordnung des Vorjahres (2001 – 40 %).

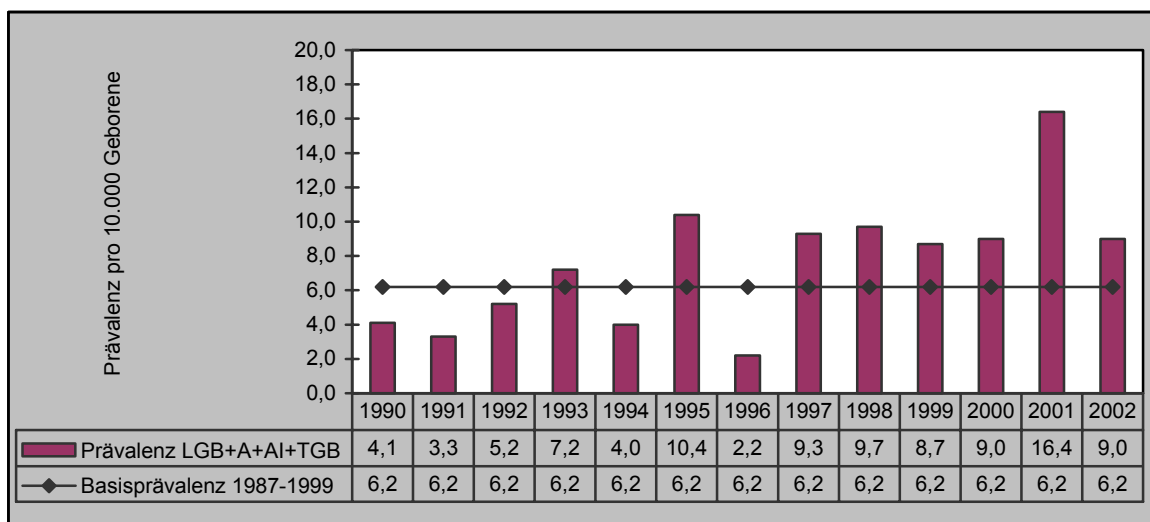


Abbildung 22: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Gaumenspalten in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 22:**

Die Grafik zeigt, dass sich nach dem Spitzenwert aus dem Jahr 2001 die Prävalenz der Gaumenspalten 2002 wieder auf dem Niveau der Vorjahre befindet. Die Häufigkeit in Sachsen-Anhalt beträgt eins von 1.111 Geborenen.

**12.16 Choanalatresie**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	↓↓
Landkreise (1 x Wernigerode)	1	0,7	Bereich Basisprävalenz
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>1</b>	<b>0,6</b>	Bereich Basisprävalenz

Choanalatresie			
Keine EUROCAT – Angaben!			
Großstädte	1987 – 1999	1,1 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,2 – 3,1 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	1,0 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,5 – 1,8 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	1,1 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,6 – 1,7 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Im Jahr 2002 ist lediglich ein Kind mit einer Choanalatresie in Sachsen-Anhalt geboren worden. Bei dieser sehr seltenen Fehlbildung liegt die Prävalenz innerhalb der Konfidenzgrenzen der Basisprävalenz.

➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Choanalatresie (N = 1)

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes	100,0 % Lebendgeborene
Geschlecht	1 x ♂	100,0 % ♂
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	1 x MCA	100,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese durchgef. (Normalbefund)	100,0 % Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombination (MCA) bei Choanalatresie:

➤ Smith-Lemli-Opitz-Syndrom

**Kommentar**

Die Choanalatresie wurde 2002 bei einem Kind mit Smith-Lemli-Opitz-Syndrom diagnostiziert.

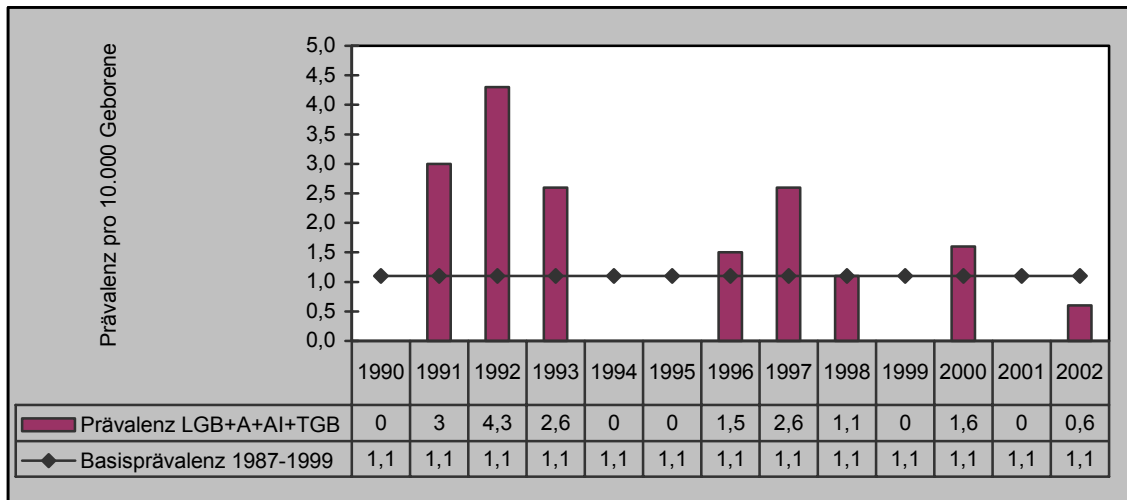


Abbildung 23: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei der Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 23**

Die großen Schwankungen der Prävalenz bei Choanalatresie sind Ausdruck der Seltenheit der Fehlbildung und damit des Fehlers der kleinen Zahl. Insofern lässt sich aus der Häufigkeitsverteilung im Zeitverlauf seit 1990 kein Trend ablesen. 2002 ist in Sachsen-Anhalt ein Kind von 17.788 Geborenen mit einer Choanalatresie geboren worden.

**12.17 Ösophagusatresie / - stenose / - fistel**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (2 x Dessau)	2	7,3	↑↑
Landkreise (1 x Weißenfels, 1 x Köthen, 1x Saalkreis)	3	2,2	Bereich Basisprävalenz
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>5</b>	<b>2,8</b>	Bereich Basisprävalenz

<b>Basisprävalenz Ösophagusatresie / - stenose / - fistel</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		2,8 / 10.000 Geborene (von 1,0* bis 8,0** / 10.000 Geborene)	
Legende	*	Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Galway / Irland
	**	Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Mainz / BRD
Großstädte	1987 – 1999	3,5 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,7 – 6,6 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	2,5 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,6 – 3,5 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	2,7 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,9 – 3,7 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Die Prävalenz der Diagnose Ösophagusatresie / - stenose / - fistel ist 2002 mit 2,8 pro 10.000 Geborenen unterhalb des Vorjahresniveaus. Damit wird eine Häufigkeit beobachtet, die innerhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz dieser Fehlbildung in Sachsen-Anhalt liegt und der Größenordnung der durchschnittlichen Prävalenz der europäischen Fehlbildungsregister entspricht.

Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Ösophagusatresie / - stenose / - fistel (N = 5)

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborenes	100,0 % Lebendgeborene
Geschlecht	5 x ♂	100,0 % ♂
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	4 x isoliert 1 x MCA	66,7 % isoliert 33,3 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x pränat.patholog. US-Befund 1 x AFP-Untersuchung (Normalbefund) 1 x Triple-Test (Normalbefund) (*)	16,7 % AFP-Untersuchung 16,7 % Triple-Test 16,7 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Diese pränatalen Untersuchungen sind alle an einem Kind vorgenommen worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Ösophagusatresien / - stenosen / - fisteln:

- Analatresie
- Omphalozele

**Kommentar**

Alle fünf 2002 mit einer Ösophagusatresie / - stenose / - fistel geborenen Kinder, sind Lebendgeborene. In einem Fall sind zusätzlich weitere Fehlbildungen diagnostiziert worden. Bei allen Kindern, die 2002 mit dieser Fehlbildung geboren worden sind, handelt es sich um Knaben.

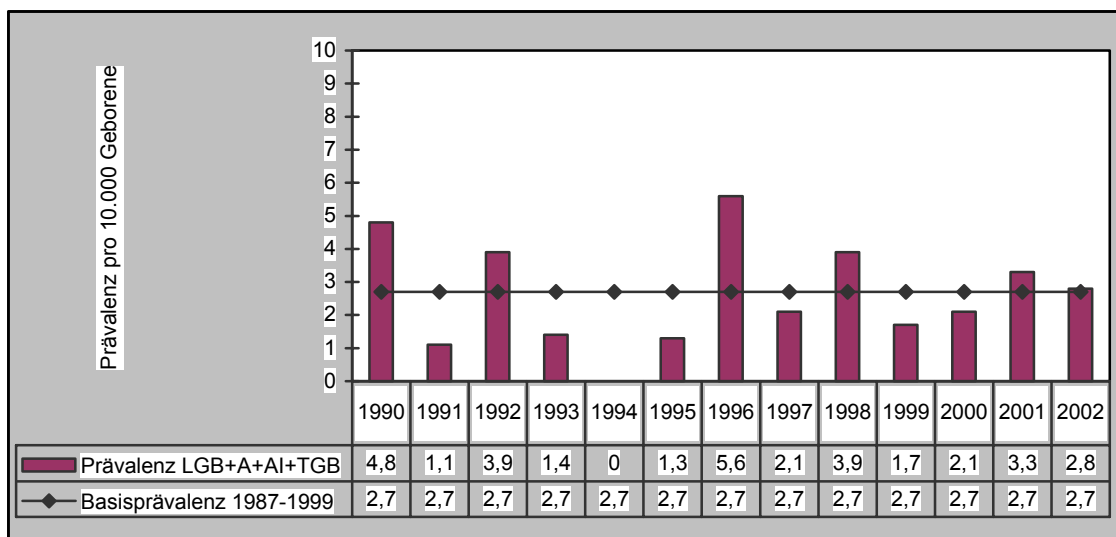


Abbildung 24: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Ösophagusatresien / - stenosen / - fisteln in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 24**

Eine Tendenz ist aus der Häufigkeitsverteilung der Ösophagusatresien / - stenosen / - fisteln seit 1990 nicht abzulesen. Die Entwicklung der Prävalenzen von 1990 bis 2002 ist von großen Schwankungen gekennzeichnet. Die Häufigkeit der Ösophagusatresie beträgt 2002 in Sachsen - Anhalt eins von 3.558 Kindern.

**12.18 Dünndarmatresie**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	↓↓
Landkreise (1 x Schönebeck, 1 x Stendal, 2 x Köthen, 1 x Aschersleben-Staßfurt)	5	3,7	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>5</b>	<b>2,8</b>	↑↑



<b>Basisprävalenz Dünndarmatresie</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		2,2 / 10.000 Geborene (von 1,1* bis 4,3** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Nordostitalien
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Mainz / BRD
Großstädte	1987 – 1999	2,1 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,8 – 4,6 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	1,7 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,0 – 2,6 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	1,8 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,1 – 2,6 / 10.000 Geborene)

### Kommentar

Mit 2,8 Dünndarmatresien pro 10.000 Geborene liegt die Prävalenz 2002 über der Prävalenz des Vorjahres (2001 – 1,6 pro 10.000 Geborene) und über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz in Sachsen-Anhalt. Im europäischen Vergleich ist die Prävalenz der Dünndarmatresie im oberen Mittelfeld einzuordnen.

#### ➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Dünndarmatresie (N = 5)

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeburt	100,0 % Lebendgeborene
Geschlecht	2 x ♂ 3 x ♀	40,0 % ♂ 60,0 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	4 x isoliert 1 x MCA	80,0 % isoliert 20,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	3 x pränat.patholog. US-Befund 2 x Amniozentese (Normalbefunde) (*)	40,0 % Amniozentese 60,0 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

#### Aufgetretene Fehlbildungskombination (MCA) bei Dünndarmatresien:

#### ➤ Mikrozephalus, sonstige spezifische Hirnanomalien

### Kommentar

Alle Kinder mit Dünndarmatresie sind Lebendgeborene. Bei einem Kind sind weitere große Fehlbildungen diagnostiziert worden.

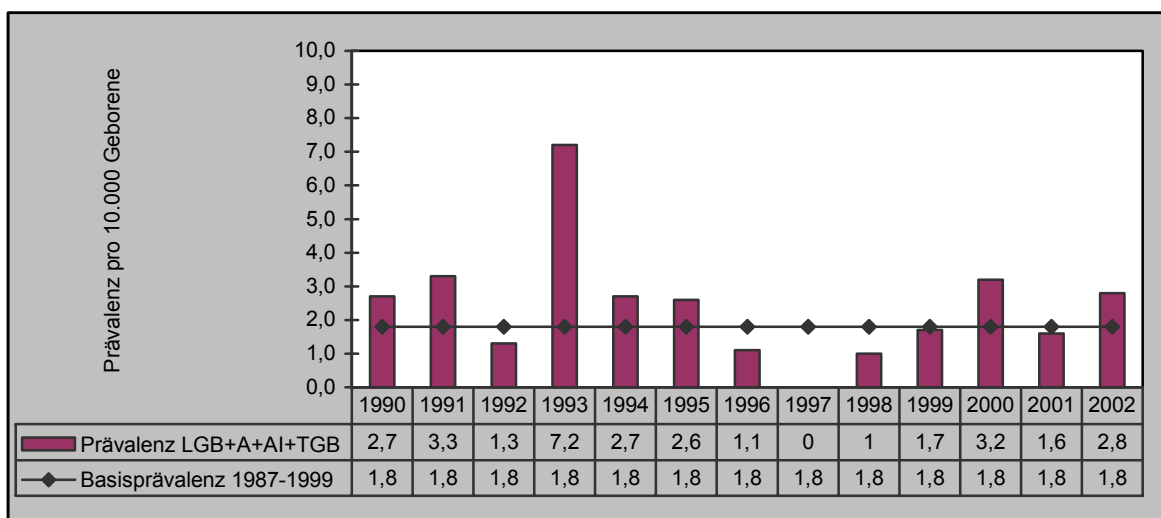


Abbildung 25: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Dünndarmatresie in der Erfassungsregion seit 1990

### Kommentar zu Abbildung 25:

In der Entwicklung der Häufigkeit der Dünndarmatresie ist keine Tendenz erkennbar. 2002 beträgt die Häufigkeit eins von 3.558 Geborenen.

**12.19 Kolon- / Analtresie / - stenose / - fistel**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Dessau, 1 x Halle)	2	4,9	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Halberstadt, 1 x Salzwedel, 1 x Stendal, 1 x Bördekreis, 2 x Ohre-Kreis)	6	4,4	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>8</b>	<b>4,5</b>	↑↑

Basisprävalenz Kolon- / Analtresie / - stenose / - fistel			
EUROCAT (1987 bis 1999)		3,1 / 10.000 Geborene (von 1,1* bis 7,4** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Galway/ Irland
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Mainz / BRD
Großstädte	1987 – 1999	4,6 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,4 – 7,8 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	2,9 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,0 – 4,1 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	3,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,4 – 4,3 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Die Prävalenz der Diagnosen Kolon- / Analtresie / - stenose / - fistel ist Vergleich zu 2001 angestiegen. Sie liegt über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz für Sachsen-Anhalt und im oberen Bereich der europäischen Register.

- Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Kolon- / Analtresie / - stenose / - fistel (N = 8)

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborene 2 x induzierter Abort	75 % Lebendgeborene 25 % induzierte Aborte
Geschlecht	1 x unbekannt 4 x ♂ 2 x ♀ 1 x unklar	12,5 % unbekannt 50,0 % ♂ 25,0 % ♀ 12,5 % unklar
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	5 x isoliert 3 x MCA	62,5 % isoliert 37,5 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	3 x pränat.patholog. US-Befund 1 x AFP-Untersuchung (Normalbefund) 1 x Amniozentese (Normalbefund) 3 x Triple - Test (Normalbefunde) (*)	12,5 % AFP-Untersuchung 12,5 % Amniozentese 37,5 % Triple-Test 37,5 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Kolon- / Analtresie / - stenose / - fistel

- Ösophagusatresie
- Caudales Regressionssyndrom
- Unbestimmtes Geschlecht / fehlendes Genitale, Omphalozele, spezifische Anomalien des Ohres

**Kommentar**

Von den Geborenen mit einer Kolon- / Analtresie / - stenose / - fistel sind sechs Lebendgeborene (75 %) und zwei induzierte Aborte (25 %). Bei drei Kindern sind weitere Fehlbildungen diagnostiziert worden.

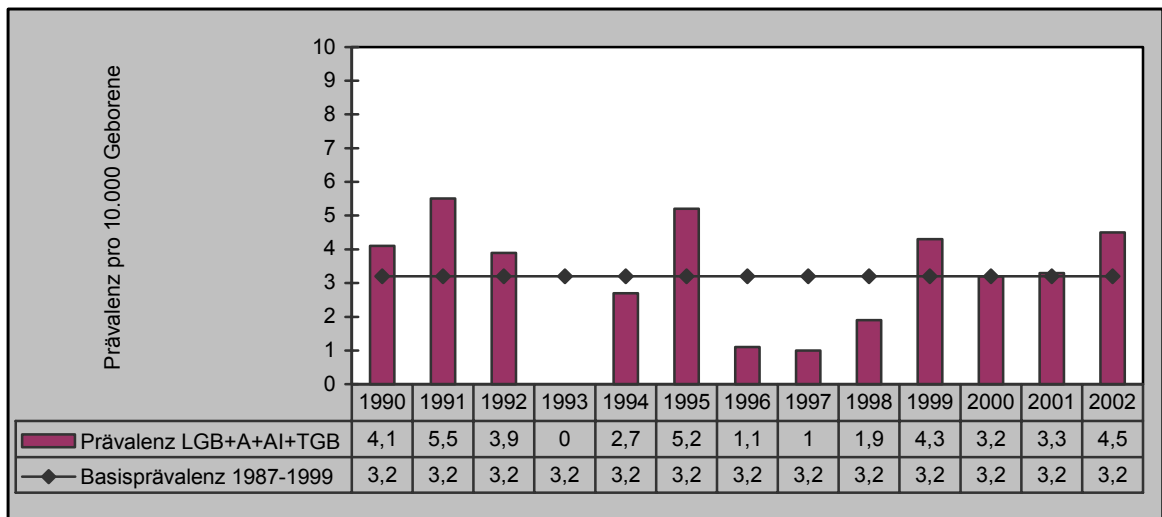


Abbildung 26: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Kolon- / Analresien / - stenosen / - fisteln in der Erfassungsregion seit 1990

#### Kommentar zu Abbildung 26:

Seit 1998 nimmt die Häufigkeit der Diagnosen Kolon- / Analresien / - stenosen / - fisteln relativ stetig zu. 2002 ist diese Fehlbildung mit einer Häufigkeit von eins pro 1.046 Geborene aufgetreten.

#### 12.20 Hoden, nichtdeszendiert

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (2 x Dessau, 1 x Halle, 4 x Magdeburg)	7	17,1	↓↓
Landkreise (1 x Stendal, 1 x Quedlinburg, 1 x Weißenfels, 1 x Bernburg, 1 x Saalkreis, 2 x Bördekreis, 1 x Ohre-Kreis, 1 x Mansfelder Land, 1 x Burgenlandkreis)	10	7,3	↓↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>17</b>	<b>9,6</b>	↓↓

#### Basisprävalenz Hoden, nicht deszendiert

Keine EUROCAT – Angaben !

Großstädte	1987 – 1999	28,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 22,6 – 35,3 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	10,6 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 9,0 – 12,7 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	14,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 12,4 – 16,2 / 10.000 Geborene)

#### Kommentar

Obwohl die Prävalenz des nichtdeszendierten Hodens 2002 im Vergleich zum Vorjahr wieder angestiegen ist (2002 - 9,6 pro 10.000 Geborene vs. 2001 – 6,0 pro 10.000 Geborene), liegt sie 2002 unterhalb der unteren Konfidenzgrenze der Basisprävalenz für Sachsen-Anhalt.

➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Hoden, nicht deszendiert (N = 17)

Schwangerschaftsausgang	17 x Lebendgeborene	100,0 % Lebendgeborene
Geschlecht	17 x ♂	100,0 % ♂
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	7 x isoliert 10 x MCA	41,2 % isoliert 58,8 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x pränat.patholog. US-Befund 1 x Triple-Test (Normalbefund) (*)	5,9 % Triple-Test 5,9 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Beide pränatalen Untersuchungen sind an einem Kind vorgenommen worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei nichtdeszendiertem Hoden

- Pulmonalstenose
- hypoplastisches Scrotum, sonstige angeborene Gehirnanomalien
- glanduläre Hypospadie
- Linksherzhypoplasie, postaxiale Polydaktylie der Füße, Klumphand, Klumpfuß varus, dysplastische Hüfte, Plagiozephalie, Torticollis spasticus
- Morbus Hirschsprung, angeborene Hüftluxation, Corpus callosum-Hypoplasie, Choanalstenose, Harntransportstörung ab II.Grades, retardierte Hüftreife, Leistenhernie ohne Obstruktion oder Gangrän, andere Daumendefekte, Syndaktylie der Zehen, glanduläre Hypospadie
- Hypospadie
- Patau-Syndrom (Trisomie 13)
- Harntransportstörung ab II.Grades, retardierte Hüftreife,
- De Grouchy Syndrom
- Antiepileptika-Embryopathie, Vorhof-Septum-Defekt (Sekundum-Typ), Pulmonalstenose

**Kommentar**

Alle Kinder mit nichtdeszendiertem Hoden sind Lebendgeborene. Bei mehr als der Hälfte der Kinder sind weitere Fehlbildungen festgestellt worden.

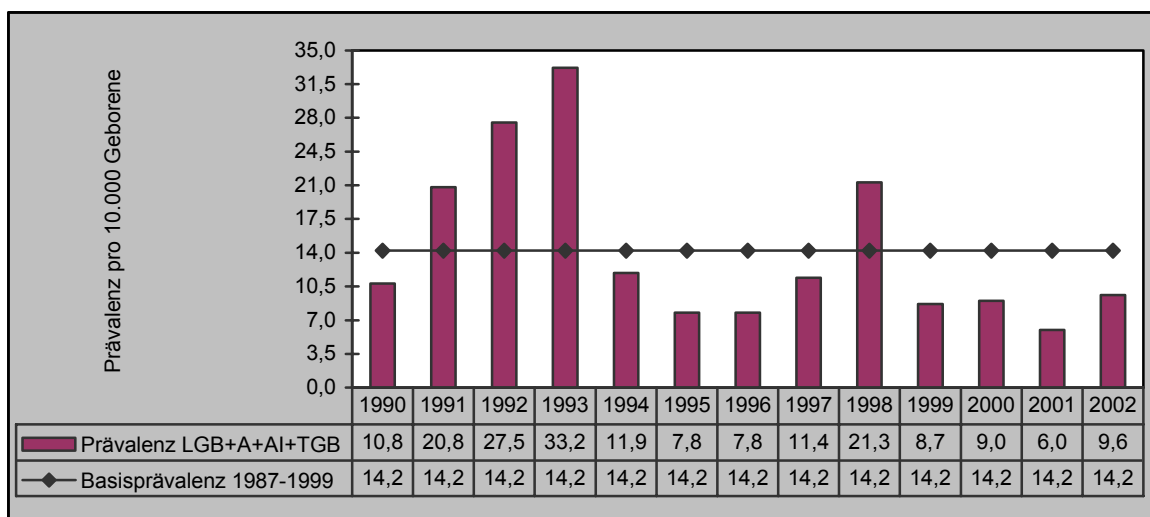


Abbildung 27: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei nichtdeszendierten Hoden in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 27:**

Die Prävalenz des nichtdeszendierten Hodens ist seit Mitte der 90er Jahre auf einem relativ gleichbleibenden Niveau. Eine Ausnahme bildet das Jahr 1998. Die Häufigkeit beträgt eins von 1.046 Geborenen bzw. einer von ca. 523 Knaben.

## 12.21 Hypospadie

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (2 x Dessau, 5 x Halle, 2 x Magdeburg)	9	22,0	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Salzwedel, 2 x Schönebeck, 2 x Stendal, 5 x Wernigerode, 1 x Quedlinburg, 2 x Bitterfeld, 3 x Weißenfels, 2 x Bernburg, 3 x Wittenberg, 1 x Saalkreis, 2 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Bördekreis, 2 x Ohre-Kreis, 1 x unbekannt)	28	20,4	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>37</b>	<b>20,8</b>	↑↑

Basisprävalenz Hypospadie			
EUROCAT (1987 bis 1999)		8,1 / 10.000 Geborene (von 1,4* bis 24,7** / 10.000 Geborene)	
Legende	*	Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Zentralostfrankreich
	**	Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Strasbourg / Frankreich
Großstädte	1987 – 1999	21,8 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 16,7 – 27,9 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	15,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 13,2 – 17,6 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	16,5 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 14,6 – 18,7 / 10.000 Geborene)

### Kommentar

2002 bleibt die Prävalenz der Hypospadie auf dem Niveau des Vorjahres (2002 – 20,8 vs. 2001 – 19,7 pro 10.000 Geborene). Die Prävalenz liegt damit über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts und ist mehr als doppelt so hoch wie der europäische Mittelwert der Häufigkeit dieser Fehlbildung.

### ➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Hypospadie (N = 37)

Schwangerschaftsausgang	37 x Lebendgeborene	100,0 % Lebendgeborene
Geschlecht	37 x ♂	100,0 % ♂
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	30 x isoliert 7 x MCA	81,1 % isoliert 18,9 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x pränat.patholog. US-Befund 2 x AFP-Untersuchung (Normalbefunde) 1 x Amniozentese (Normalbefund) 1 x PAPP-A (Normalbefund) 7 x Triple-Test (6 x Normalbefunde, 1 x pathologisch (*))	5,4 % AFP-Untersuchung 2,7 % Amniozentese 2,7 % PAPP-A 18,9 % Triple-Test 2,7 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Hypospadie

- Ventrikel-Septum-Defekt, hämodynamisch wirksamer Ductus arteriosus Botalli
- Fallot' Tetralogie
- Gefäßanomalien des Gehirns
- Morbus Hirschsprung, angeborene Hüftluxation, Corpus callosum-Hypoplasie, Choanalstenose, Harntransportstörung ab II.Grades, retardierte Hüftreife, Leistenhernie ohne Obstruktion oder Gangrän, Daumendefekte, Syndaktylie der Zehen, nichtdeszendierende Hoden

- Kryptorchismus
- Hydronephrose, Megaloureter, Urethrastriktur

**Kommentar**

Alle Knaben mit einer Hypospadie sind Lebendgeborene. Überwiegend (81,1 %) trat die Fehlbildung isoliert auf.

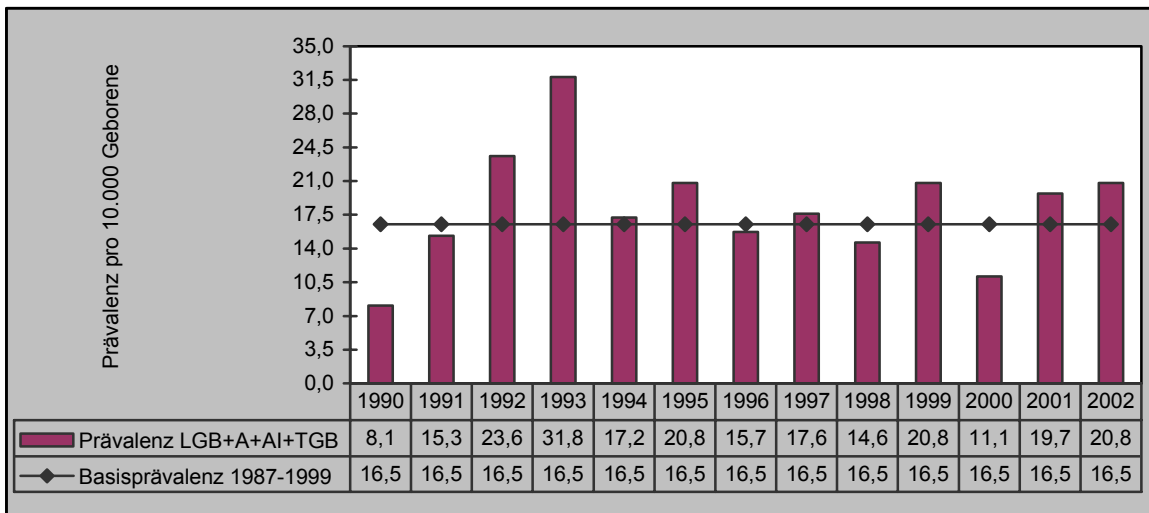


Abbildung 28: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 von Hypospadien in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 28:**

Die Häufigkeitsverteilung der Hypospadie in den letzten Jahren ergibt ein relativ homogenes Bild. Die Häufigkeit beträgt 2002 in Sachsen-Anhalt eins von 481 Geborenen bzw. einer von ca. 240 Knaben. Eine denkbare Zunahme dieser Fehlbildung, die ein verstärktes Wirksamwerden der sogenannten endokrinen Disruptoren, ist nicht festzustellen gewesen.

**12.22 Epispadie**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0	↓↓
Landkreise	0	0	↓↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	↓↓

<b>Basisprävalenz Epispadie</b>			
Keine EUROCAT – Angaben !			
Großstädte	1987 – 1999	0,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,01 – 2,0 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	0,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,01 – 1,0 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	0,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,02 – 0,9 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

In Sachsen-Anhalt ist wie bereits im Vorjahr kein Knabe mit einer Epispadie geboren worden.

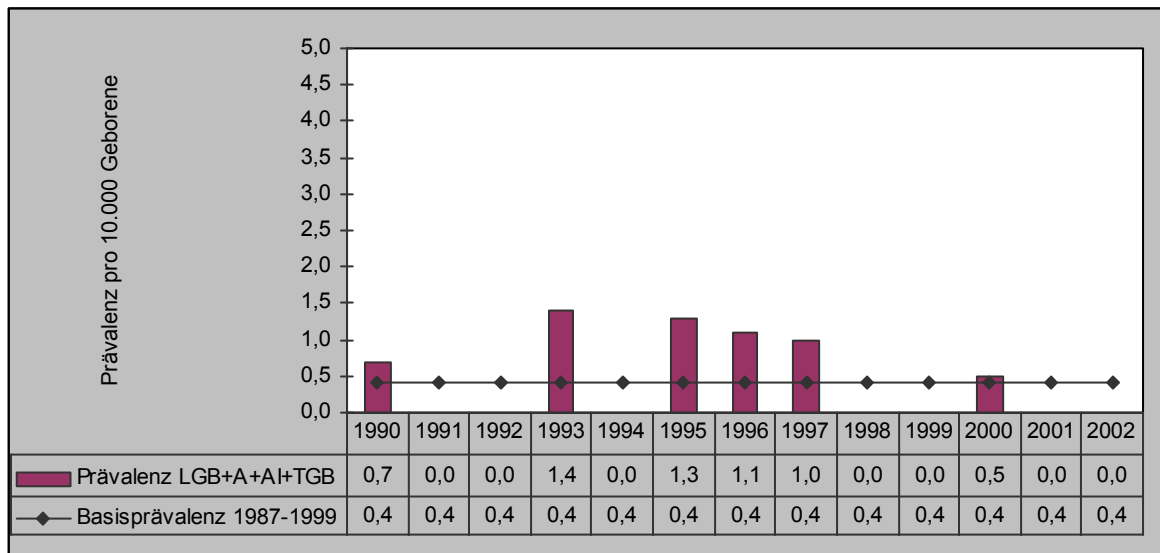


Abbildung 29: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Epispadien in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 29:**

Aus der Graphik geht eindrucksvoll die Seltenheit dieser Indikatorfehlbildung hervor. In sieben Einzeljahren ist während des Zeitraumes von 1990 bis 2002 überhaupt kein Kind mit dieser Fehlbildung mitgeteilt worden.

**12.23 Indifferentes Geschlecht**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	↓↓
Landkreise (2 x Salzwedel, 1 x Burgenlandkreis)	3	2,2	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>3</b>	<b>1,7</b>	↑↑

<b>Basisprävalenz Indifferentes Geschlecht</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		0,8 / 10.000 Geborene (von 0,3* bis 1,7** / 10.000 Geborene)	
Legende	*	Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Dublin / Irland Norwegen
	**	Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Hainaut /Belgien
Großstädte	1987 – 1999	0,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,01 – 1,95 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	0,5 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,19 – 1,14 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	0,5 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,20 – 1,01 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Im Jahr 2002 sind drei Kinder indifferenten Geschlechts mitgeteilt worden. Die Prävalenz liegt damit für Sachsen-Anhalt insgesamt über der Basisprävalenz und über dem europäischen Durchschnitt.

➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Indifferentem Geschlecht (N = 3)

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 1 x induzierter Abort	33,3 % Lebendgeborene 33,3 % Spontanaborte 33,3 % induzierte Aborte
Geschlecht	1 x ♂ 2 x unklar	33,3 % ♂ 66,7 % unklar
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	3 x MCA	100,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x pränat.patholog. US-Befund 1 x Triple-Test (Normalbefund) (*)	33,3 % Triple-Test 33,3 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Beide pränatalen Untersuchungen sind bei einem Kind vorgenommen worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Indifferentem Geschlecht

- Hypospadie, nicht näher bezeichnete Zystennieren
- Omphalozele, andere spezifische Anomalien des Ohres, Analatresie
- Turner-Syndrom, zystisches Hygrom am Hals

**Kommentar**

Alle drei Kinder mit einem indifferenten Geschlecht haben zusätzliche Fehlbildungen. Die Schwangerschaften endeten je ein Mal als Lebendgeburt, Spontanabort bzw. induzierter Abort. Bei dieser Schwangerschaft sind pränatal zusätzliche Fehlbildungen diagnostiziert worden (Omphalozele, Analatresie).

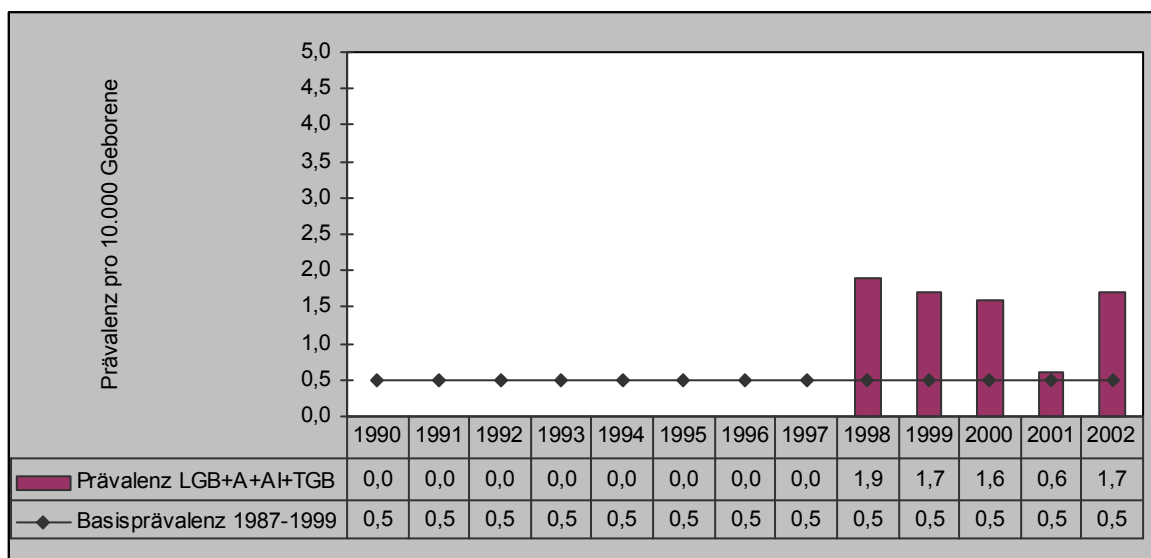


Abbildung 30: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 30:**

Die Häufigkeit des Indifferenten Geschlechts in Sachsen-Anhalt beträgt 2002 eins von 5.929 Geborenen.



## 12.24 Nierenagenesien und -dysgenesien, unilateral und bilateral

**Anmerkung:** Zur Verbesserung der Übersichtlichkeit wird der Sammeltopf „Nierenagenesien und -dysgenesien, unilateral und bilateral“ in die Entitäten:

- Potter-Sequenz
- einseitige Nierenagenesie und
- sporadisch auftretende Nierendysplasie  
Potter II - Nierendysplasie)

aufgelöst. Berechnungen einer Basisprävalenz werden für diese Entitäten zunächst nur für die gesamte Erfassungsregion und die Jahre 1996 bis 1999 vorgenommen.

### 12.24.1. Potter-Sequenz

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Magdeburg)	1	2,4	-
Landkreise (1 x Stendal, 1 x Wittenberg, 1 x Jerichower Land)	3	2,2	-
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>4</b>	<b>2,3</b>	Bereich Basisprävalenz

Basisprävalenz Potter Sequenz			
EUROCAT (1987 bis 1999)		1,7 / 10.000 Geborene (von 0,5* bis 7,2** / 10.000 Geborene)	
Legende	*	Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	ECEMC / Spanien
	**	Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Mainz / BRD
Region	1996 – 1999	4,3 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,2 – 7,6 / 10.000 Geborene)

#### Kommentar

Im Jahr 2002 liegt die Prävalenz der Potter-Sequenz bei 2,3 pro 10.000 Geborene. Dieser Wert liegt innerhalb der Konfidenzgrenzen der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts und über der durchschnittlichen Prävalenz der europäischen Fehlbildungsregister.

- Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Potter Sequenz (N = 4)

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborene 3 x induzierter Abort	25,0 % Lebendgeborene 75,0 % induzierte Aborte
Geschlecht	1 x unbekannt 2 x ♂ 1 x ♀	25,0 % unbekannt 50,0 % ♂ 25,0 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	3 x isoliert 1 x MCA	75,0 % isoliert 25,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	4 x pränat.patholog. US-Befund	100,0 % pränat.patholog. US-Befund

#### Aufgetretene Fehlbildungskombination (MCA) bei der Potter-Sequenz

- Aortenisthmusstenose

#### Kommentar

Bei drei der vier Kinder mit einer Potter-Sequenz ist die Schwangerschaft nach erfolgter pränataler Diagnostik vorzeitig beendet worden. Bei dem vierten Kind, bei dem zusätzlich eine Aortenisthmusstenose diagnostiziert worden ist, hat es sich um eine Lebendgeburt gehandelt, welche in den ersten sieben Lebenstagen verstorben ist.

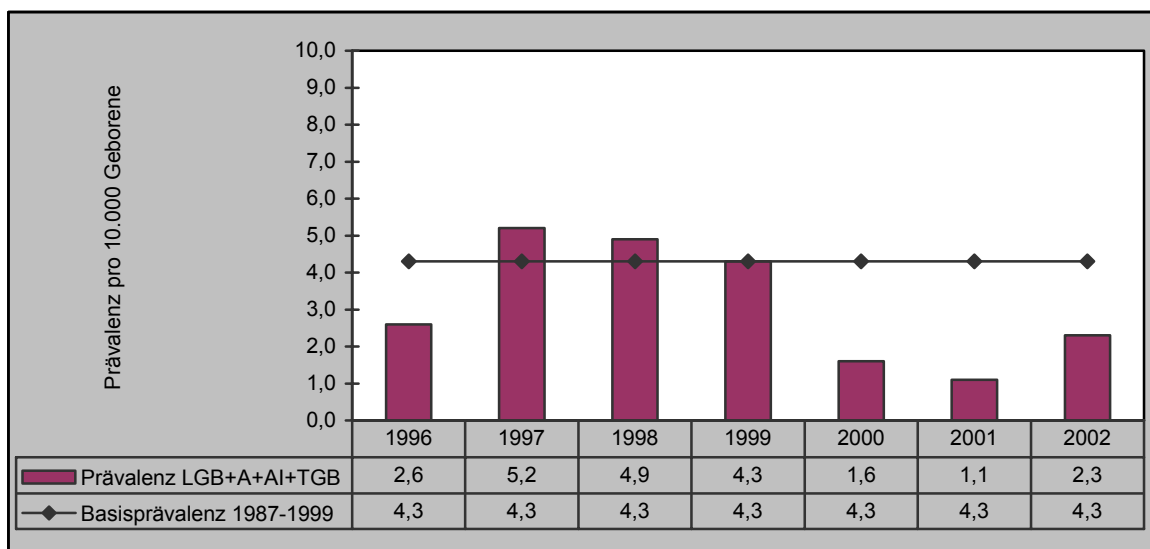


Abbildung 31: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei der Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1996

**Kommentar zu Abbildung 31:**

Aus den Prävalenzen der Potter-Sequenz in den Jahren 1997 bis 2001 ist keine Tendenz abzuleiten. Möglicherweise sind die beobachteten Schwankungen Ausdruck einer natürlichen Oszillation bei kleinen Fallzahlen. Die Häufigkeit in Sachsen-Anhalt beträgt eins von 4.447 Geborenen.

**12.24.2. Einseitige Nierenagenesie**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle, 2 x Magdeburg)	3	7,3	-
Landkreise (1 x Halberstadt, 1 x Schönebeck, 1 x Quedlinburg, 1 x Weißenfels, 1 x Bernburg, 1 x Saalkreis, 2 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Jerichower Land, 2 x Ohre-Kreis, 1 x Merseburg-Querfurt)	12	8,8	-
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>15</b>	<b>8,4</b>	Bereich Basisprävalenz

<b>Basisprävalenz Einseitige Nierenagenesie</b>			
Keine EUROCAT – Angaben !			
Region	1996 – 1999	9,8 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 6,4 – 14,2 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Die Prävalenz der einseitigen Nierenagenesie hat sich mit 8,4 pro 10.000 Geborene gegenüber dem Vorjahr kaum verändert (2001 – 8,2 pro 10.000 Geborene) und liegt damit wiederum im Bereich der Basisprävalenz.

## ➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit einseitiger Nierenagenesie (N = 15)

Schwangerschaftsausgang	14 x Lebendgeborene 1 x Spontanabort	93,3 % Lebendgeborene 6,7 % Spontanabort
Geschlecht	12 x ♂ 3 x ♀	80,0 % ♂ 20,0 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	10 x isoliert 5 x MCA	66,7 % isoliert 33,3 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	4 x pränat.patholog. US-Befund 1 x AFP-Untersuchung (Normalbefund) 1 x Amniozentese (Normalbefund) 1 x PAPP-A (Normalbefund) 4 x Triple-Test (3 x Normalbefunde, 1 x pathologisch) (*)	6,7 % AFP-Untersuchung 6,7 % Amniozentese 6,7 % PAPP-A 26,7 % Triple-Test 26,7 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei einseitiger Nierenagenesie

- 2 x überzählige Niere
- Ventrikel-Septum-Defekt
- Mikrozephalus
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom

**Kommentar**

Fast alle Kinder (93,3 %) mit einer einseitigen Nierenagenesie sind lebend geboren. Eine Schwangerschaft hat als Spontanabort in der 15. Schwangerschaftswoche geendet. Es hat sich hierbei um einen Knaben gehandelt. Neben der einseitigen Nierenagenesie ist eine Megazystis und eine Retardierung des Feten festgestellt worden. Bei einem Drittel der Kinder sind weitere große Fehlbildungen festgestellt worden. Die Sexratio ist mit 4 zu 1 deutlich knabenwendig.

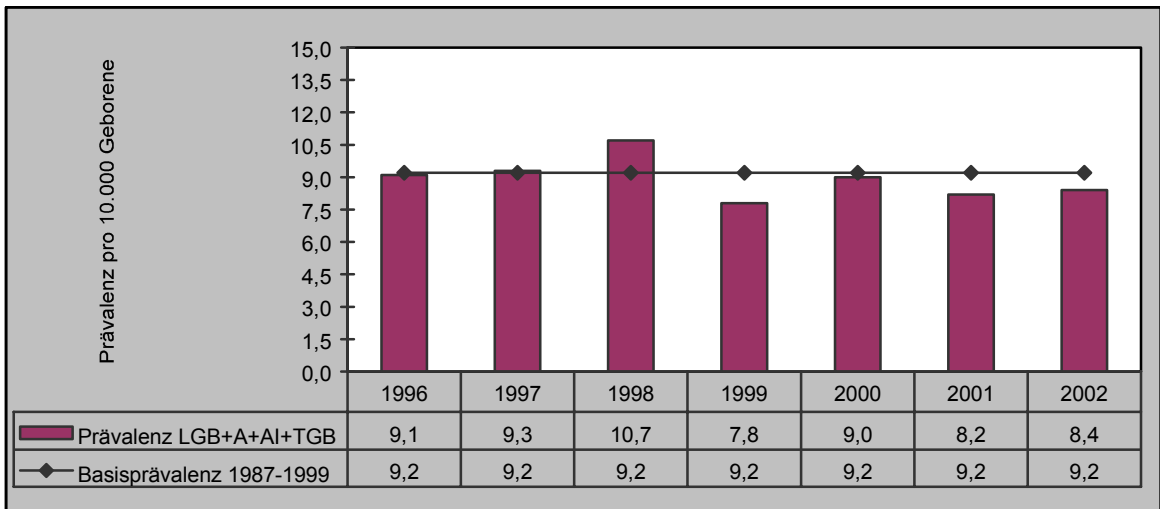


Abbildung 32: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1996

**Kommentar zu Abbildung 32:**

Die Häufigkeitsverteilung der einseitigen Nierenagenesie im Zeitraum von 1996 bis 2002 ist homogen. Im Jahr 2002 beträgt die Häufigkeit in Sachsen-Anhalt eins von 1.186 Geborenen.

**12.24.3. Sporadisch auftretende Nierendysplasie (Potter II-Nierendysplasie)**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle, 2 x Magdeburg)	3	7,3	-
Landkreise (2 x Stendal, 1 x Saalkreis, 1 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Bördekreis)	5	3,7	-
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>8</b>	<b>4,5</b>	Bereich Basisprävalenz

<b>Basisprävalenz sporadisch auftretender Nierendysplasie (Potter-II-N.dysplasie)</b>			
Keine EUROCAT- Angaben !			
Region	1996 – 1999	5,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,2 – 7,6 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Für das Jahr 2002 ergibt sich aus einer absoluten Häufigkeit von acht Kindern mit einer sporadisch auftretenden Nierendysplasie eine Prävalenz von 4,5 je 10.000 Geborene. Im Vergleich zum Vorjahr hat sich die Jahresprävalenz damit erhöht, befindet sich aber wie im Jahr 2001 innerhalb der Konfidenzgrenzen der Basisprävalenz für Sachsen-Anhalt.

- Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Sporadisch auftretender Nierendysplasie (Potter II-Nierendysplasie) (N = 8)

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeborenes	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	4 x ♂ 4 x ♀	50 % ♂ 50 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	7 x isoliert 1 x MCA	87,5 % isoliert 25,5 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	6 x pränat.patholog. US-Bef 1 x AFP-Untersuchung (Normalbefund) 3 x Amniozentese (Normalbefunde) 1 x Triple-Test (Normalbefund *)	12,5 % AFP-Untersuchung 37,5 % Amniozentese 12,5 % Triple-Test 75,0 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombination (MCA) bei sporadisch auftretender Nierendysplasie

- Vorhof-Septum-Defekt, Fehlen / Hypoplasie einer Arteria umbilicalis

**Kommentar**

Alle mit einer sporadisch auftretenden Nierendysplasie Geborenen sind Lebendgeborene. Lediglich bei einem Kind sind neben der sporadisch auftretenden Nierendysplasie weitere Fehlbildungen festgestellt worden.

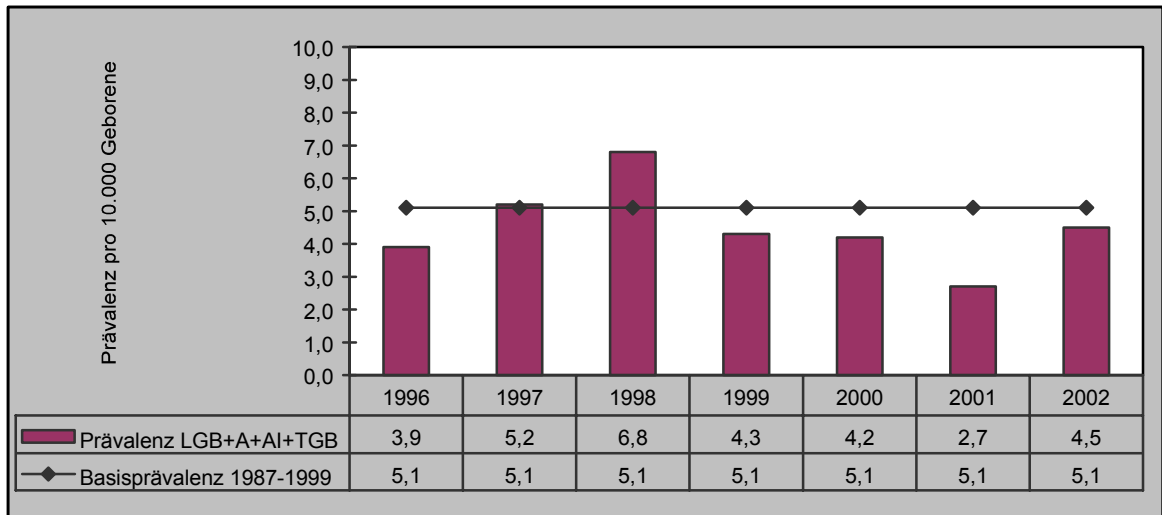


Abbildung 33: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei sporadisch einseitigen funktionslosen polyzystischen Nieren..... (Potter II – Nieren) in der Erfassungsregion seit 1996

#### Kommentar zu Abbildung 33:

Das Jahr 2002 setzt sich die Tendenz einer relativ gleichbleibenden Prävalenz bei der sporadisch auftretenden Nierendysplasie fort. Die Häufigkeit hat im vorliegenden Berichtsjahr 2002 eins von 2.224 Kindern betragen.

#### 12.25 Zystennieren

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (2 x Halle)	2	4,9	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Halberstadt, 1 x Salzwedel, 1 x Stendal, 1 x Burgenlandkreis)	4	2,9	Bereich Basisprävalenz
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>6</b>	<b>3,4</b>	Bereich Basisprävalenz

Basisprävalenz Zystennieren			
EUROCAT (1987 bis 1999)		4,2 / 10.000 Geborene (von 0,1* bis 15,7** / 10.000 Geborene)	
Legende	*	Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	ECEMC / Spanien
	**	Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Mainz / BRD
Großstädte	1987 – 1999	2,8 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,2 – 5,5 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	2,8 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,9 – 3,9 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	2,8 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,0 – 3,8 / 10.000 Geborene)

#### Kommentar

Die Prävalenz der Zystennieren liegt mit 3,4 pro 10.000 Geborene innerhalb Konfidenzgrenzen der Basisprävalenz. Im europäischen Vergleich liegt die Prävalenz der Zystennieren im vorliegenden Berichtszeitraum unterhalb des von EUROCAT ermittelten Durchschnittswertes.

➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Zystennieren (N = 6)

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborene	100,0 % Lebendgeborene
Geschlecht	4 x ♂ 2 x ♀	66,7 % ♂ 33,3 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	4 x isoliert 2 x MCA	66,7 % isoliert 33,3 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x pränat.patholog. US-Befund 1 x Amniozentese (Normalbefund) 1 x Triple-Test (Normalbefund)	16,7 % Amniozentese 16,7 % Triple-Test 33,3 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

Aufgetreten Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Zystennieren

- Hypospadie, männlicher Pseudohermaphroditismus
- Zellweger-Syndrom (Cerebro-Hepato-Renales Syndrom)

**Kommentar**

Alle Kinder mit Zystennieren sind lebend geboren. Bei zwei Kindern traten die Zystennieren im Rahmen komplexer Erkrankungen auf.

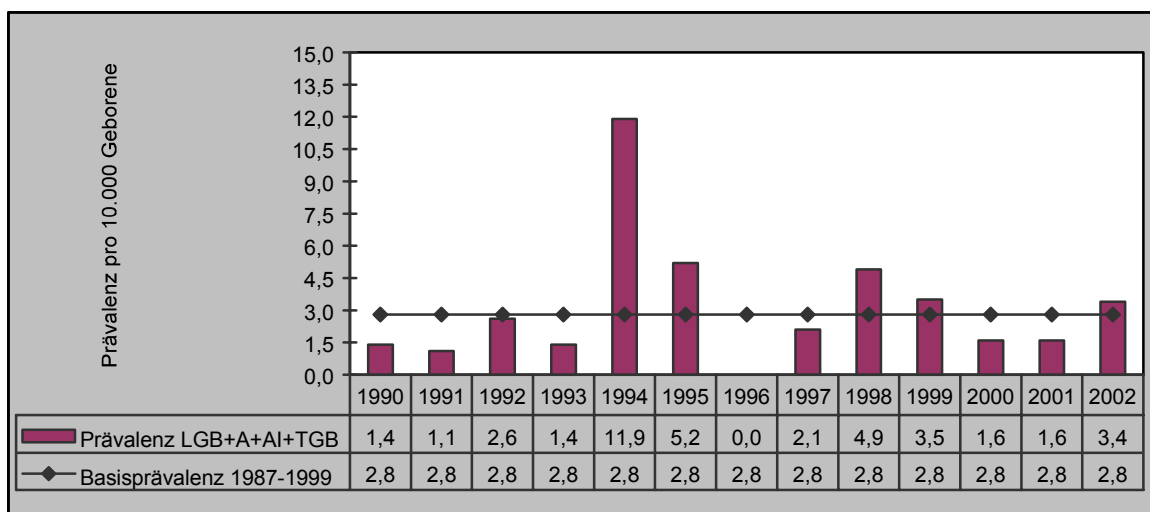


Abbildung 34: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 34:**

Die Abbildung 34 veranschaulicht die Heterogenität der Prävalenzen im zeitlichen Verlauf bei Zystennieren seit 1990. Ein eindeutiger Trend ist aufgrund der Seltenheit dieser Fehlbildung nicht abzulesen. Im Jahr 2002 beträgt die Häufigkeit der Zystennieren eins von 2.965 Geborenen.

**12.26 Ekstrophie der Harnblase**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	-
Landkreise	0	0,0	-
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>0</b>	<b>0,0</b>	-

**Kommentar**

Auch 2002 ist wie im vorangegangenen Jahr kein Kind mit einer Ekstrophie der Harnblase mitgeteilt worden.

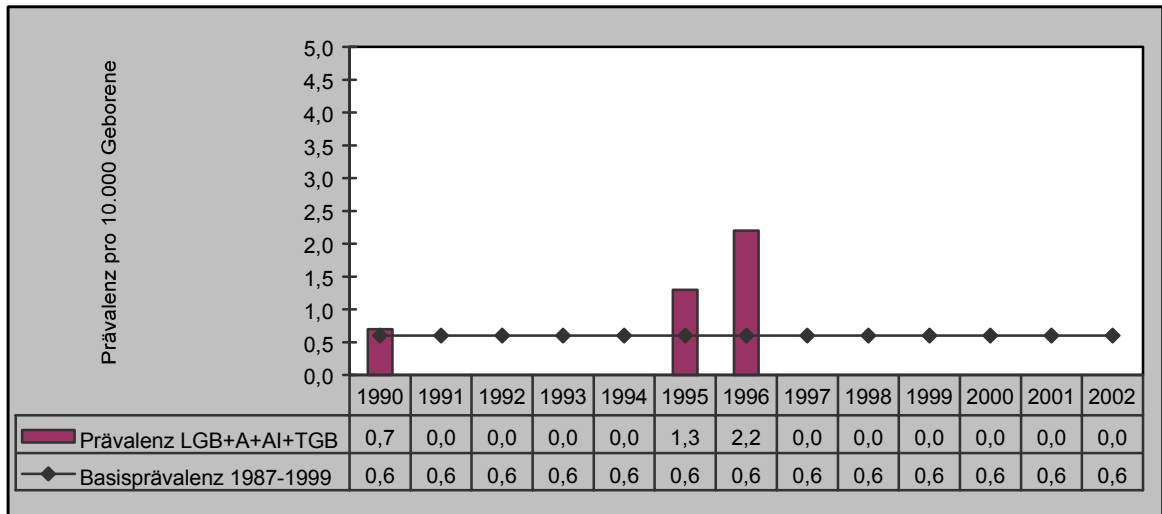


Abbildung 35: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 35:**

Die Abbildung veranschaulicht die Seltenheit dieser Fehlbildung. Seit nunmehr sechs Jahren ist keine Ekstrophie der Harnblase aufgetreten.

**12.27 Präaxiale Polydaktylie**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Magdeburg)	1	2,4	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Bitterfeld, 1 x Sangerhausen, 1 x Wittenberg, 1 x Merseburg-Querfurt, 1 x Burgenlandkreis)	5	3,6	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>6</b>	<b>3,4</b>	↑↑

<b>Basisprävalenz präaxiale Polydaktylie</b>			
Keine EUROCAT – Angaben !			
Großstädte	1987 – 1999	3,9 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,9 – 6,9 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	1,7 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,0 – 2,6 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	2,1 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,4 – 3,0 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Nach der sehr hohen Prävalenz der präaxialen Polydaktylie im Vorjahr (2001 – 7,7 pro 10.000 Geborene) hat sich deren Häufigkeit 2002 wieder um mehr als die Hälfte auf 3,4 je 10.000 Geborene vermindert. Dennoch wird für die gesamte Erfassungsregion damit der Bereich der Basisprävalenz überschritten.

➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit präaxialer Polydaktylie (N = 6)

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborene	100,0 % Lebendgeborene
Geschlecht	2 x ♂ 4 x ♀	33,3 % ♂ 66,7 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	5 x isoliert 1 x MCA	83,3 % isoliert 16,7 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Triple-Test (Normalbefund)	16,7 % Triple-Test

Aufgetretene Fehlbildungskombination (MCA) bei präaxialer Polydaktylie

➤ Mikrozephalus

**Kommentar**

Die Kinder, bei denen eine präaxiale Polydaktylie diagnostiziert worden ist, sind ausschließlich Lebendgeborene. Ein Kind hat darüber hinaus eine Mikrozephalie.

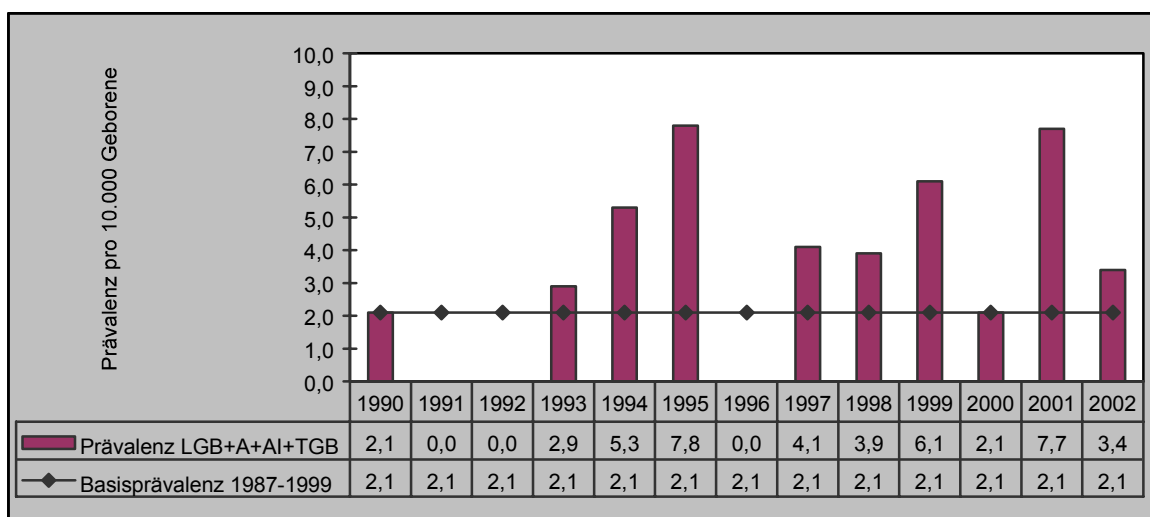


Abbildung 36: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei präaxialer Polydaktylie in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 36:**

Die im Vorjahresbericht vermutete ansteigende Tendenz hinsichtlich der Häufigkeit von präaxialen Polydaktylien setzt sich im Jahr 2002 nicht fort, jedoch verbleibt die Prävalenz im Berichtsjahr 2002 auf einem relativ hohen Niveau. Die Häufigkeit hat 2002 eins von 2.965 Geborenen betragen.

**12.28 Reduktionsfehlbildungen, insgesamt (obere und untere Extremitäten)**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (3 x Halle, 2 x Magdeburg)	5	12,2	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Salzwedel, 1 x Weißenfels, 1 x Bördekreis, 1 x Jerichower Land)	4	2,9	↓↓
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>9</b>	<b>5,1</b>	↓↓



<b>Basisprävalenz Reduktionsfehlbildungen, insgesamt (obere und untere Extremitäten)</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		6,0 / 10.000 Geborene (von 2,3* bis 9,3** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Galway / Irland
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Glasgow / Großbritannien
Großstädte	1987 – 1999	11,2 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 7,7 – 15,8 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	5,6 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 4,3 – 7,1 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	6,7 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 5,4 – 8,2 / 10.000 Geborene)

### Kommentar

Die Prävalenz der Reduktionsfehlbildungen hat sich 2002 im Vergleich zum Vorjahr beinahe halbiert (2002 – 5,1 pro 10.000 Geborene vs. 2001 – 9,1 pro 10.000 Geborene). Sie liegt damit unterhalb der Basisprävalenz. Die Häufigkeit der Reduktionsfehlbildungen für 2002 ist innerhalb der Größenordnung des europäischen Mittelwertes einzuordnen.

- Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Reduktionsfehlbildungen, insgesamt (N = 9)

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborene 1 x Spontanabort 2 x induzierter Abort	66,7 % Lebendgeborene 11,1 % Spontanaborte 22,2 % induzierte Aborte
Geschlecht	4 x ♂ 5 x ♀	44,4 % ♂ 55,6 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	5 x isoliert 4 x MCA	55,6 % isoliert 44,4 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	3 x pränat.patholog. US-Befund 1 x AFP-Untersuchung (Normalbefund) 1 x Amniozentese (Normalbefund) 2 x Triple-Test (1 x Normalbefund, 1 x pathologisch) (*)	11,1 % AFP-Untersuchung 11,1 % Amniozentese 22,2 % Triple-Test 33,3 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Reduktionsfehlbildungen

- 2 x ADAM-Komplex
- Zwerchfellhernie, Ventrikel-Septum-Defekt, Vorhof-Septum-Defekt, Pulmonalstenose, Leistenhernie ohne Obstruktion oder Gangrän, Halsrippe
- Verdacht auf Edwards-Syndrom nach klinischer Symptomatik, fehlender Radius, fehlende Finger, Ventrikel-Septum-Defekt, angeborene cerebrale Zyste, Uvula.gespalten, breite Nasenwurzel, Hypertelorismus

### Kommentar

Die Kinder mit einer Reduktionsfehlbildung der Extremitäten sind zu zwei Dritteln Lebendgeborene. Bei einem Kind hat es sich um einen Spontanabort gehandelt und zwei weitere Schwangerschaften sind nach pränataler Diagnosestellung komplexer Fehlbildungen vorzeitig beendet worden.

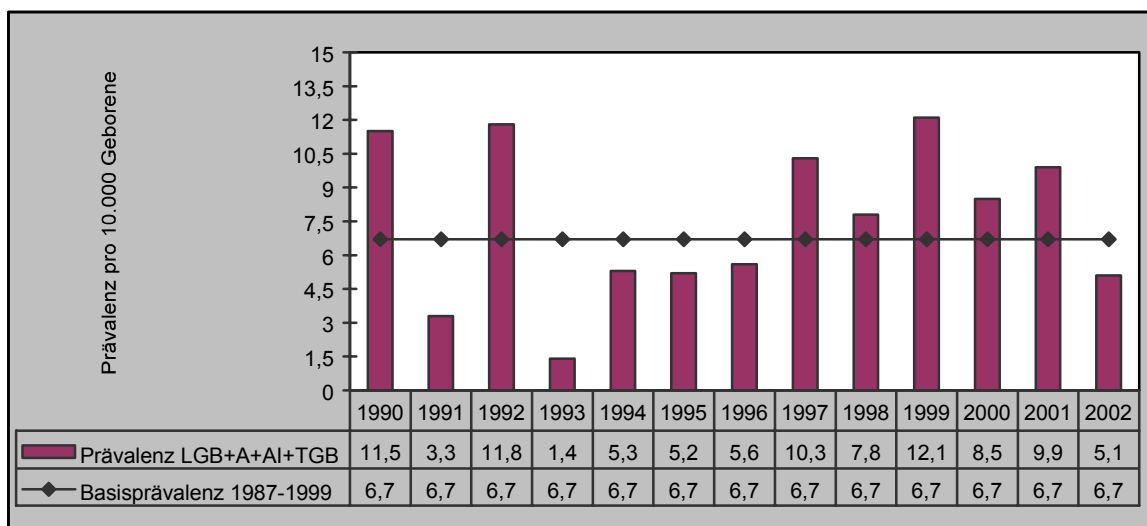


Abbildung 37: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 37:**

Die Häufigkeit der Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten beträgt 2002 eins von 1.976 Geborenen und liegt damit unter den Angaben der Jahre 1997 bis 2001. Die Häufigkeitsschwankungen sind Ausdruck einer "natürlichen Oszillation", wie sie bei vielen Fehlbildungen beobachtet werden und deren Ursachen unklar sind.

**12.29 Zwerchfellhernie**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle)	1	2,4	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Halberstadt, 1 x Salzwedel, 1 x Schönebeck, 1 x Wernigerode, 1 x Weißenfels, 1 x Bördekreis)	6	4,4	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>7</b>	<b>3,9</b>	↑↑

<b>Basisprävalenz Zwerchfellhernie</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		2,9 / 10.000 Geborene (von 1,2* bis 5,5** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Toskana / Italien
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Malta
Großstädte	1987 – 1999	2,1 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,8 – 4,6 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	2,0 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,3 – 3,0 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	2,0 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,4 – 2,9 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Die Prävalenz der Zwerchfellhernie ist im Vergleich zu 2001 angestiegen (2002 – 3,9 pro 10.000 Geborene vs. 2001 – 2,2 pro 10.000 Geborene) und überschreitet 2002 die obere Konfidenzgrenze der Basisprävalenz für die Erfassungsregion. Im europäischen Vergleich ist die Jahresprävalenz im oberen Mittelfeld einzuordnen.

## ➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit einer Zwerchfellhernie (N = 7)

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort	85,7 % Lebendgeborene 14,3 % induzierte Aborte
Geschlecht	5 x ♂ 2 x ♀	71,4 % ♂ 28,6 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	4 x isoliert 3 x MCA	57,1 % isoliert 42,9 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	3 x pränat.patholog. US-Befund 2 x Amniozentese (1 x Normalbefund, 1 x pathologisch: 47, XY, +18) 1 x Triple-Test (1 x pathologisch) (*)	28,6 % Amniozentese 14,3 % Triple-Test 42,9 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen bei Zwerchfellhernien

- SCHISIS-Assoziation, bilaterale Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Omphalozele
- Double outlet right ventricle, Phokomelie der oberen Extremität
- Edwards-Syndrom, Dextrocardie/cardialer Situs inversus, angeborene cerebrale Zyste

**Kommentar**

Über 80,0 % der Kinder mit einer Zwerchfellhernie sind Lebendgeborene. Eine Schwangerschaft ist aufgrund der pränatalen Diagnose einer Trisomie 18 vorzeitig beendet worden.

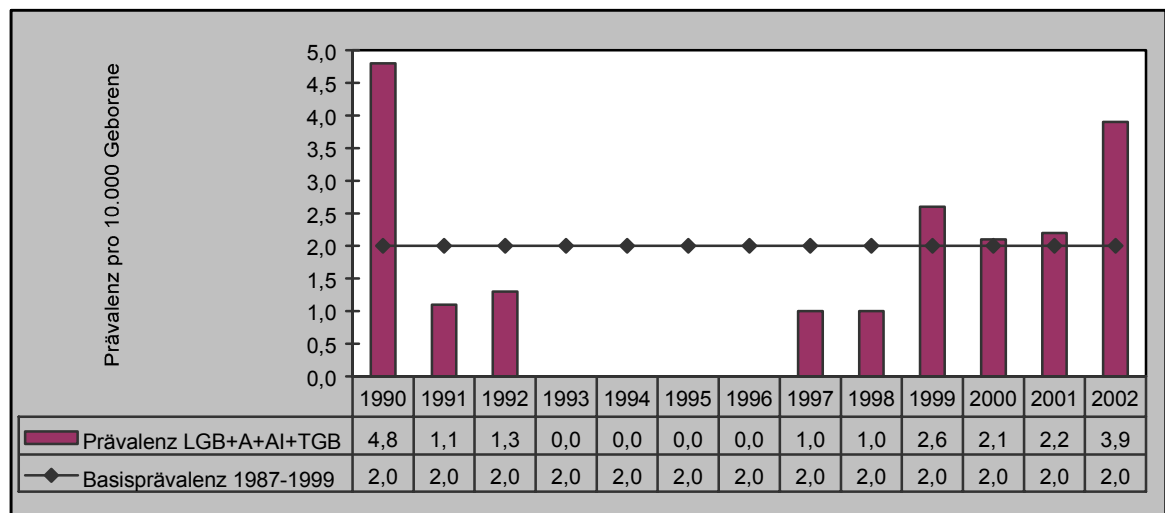


Abbildung 38: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Zwerchfellhernien in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 38:**

Nachdem 1993 bis 1996 keine Zwerchfellhernie aufgetreten ist, sind seit 1997 steigende Jahresprävalenzen dieser Fehlbildung in Sachsen-Anhalt zu beobachten. Die Häufigkeit beträgt 2002 eins von 2.541 Geborene.

**12.30 Omphalozele**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Dessau, 1 x Halle, 1 x Magdeburg)	3	7,3	↑↑
Landkreise (4 x Salzwedel)	4	2,9	Bereich Basisprävalenz
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>7</b>	<b>3,9</b>	Bereich Basisprävalenz

<b>Basisprävalenz Omphalozele</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		2,4 / 10.000 Geborene (von 1,0* bis 5,6** / 10.000 Geborene)	
Legende		*	Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz: Portugal
		**	Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz: Mainz / BRD
Großstädte	1987 – 1999	3,5 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,7 – 6,5 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	3,7 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,7 – 5,1 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	3,7 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 2,8 – 4,9 / 10.000 Geborene)

### Kommentar

Die Prävalenz der Omphalozele ist mit 3,9 pro 10.000 Geborene relativ stabil. Die Konfidenzgrenzen der Basisprävalenz dieser Fehlbildung in Sachsen-Anhalt werden nicht überschritten. Im europäischen Vergleich liegt der Wert jedoch deutlich oberhalb der durchschnittlichen Prävalenz.

### ➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit einer Omphalozele (N = 7)

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 4 x induzierter Abort	28,6 % Lebendgeborene 14,3 % Spontanaborte 57,1 % induzierte Aborte
Geschlecht	4 x ♂ 2 x ♀ 1 x unklar	57,1 % ♂ 28,6 % ♀ 14,3 % unklar
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	7 x MCA	100 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x Amniozentese (Normalbefunde) 5 x pränat.patholog. US-Befund	28,6 % Amniozentese 71,4 % pränat. patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Omphalozelen

- ADAM-Komplex
- Colonatresie
- Ösophagusatresie
- SCHISIS-Assoziation
- Unbestimmtes Geschlecht / fehlendes Genitale, spezifische Anomalien des Ohres, Analatresie
- ADAM-Komplex, Reduktionsfehlbildungen der unteren Extremitäten, spezifische, angeborene Deformitäten an Schädel, Gesicht, Kiefer, Klumpfuß varus), tiefsitzende Ohr(en), andere Anomalien der Lunge
- postaxiale Polydaktylie

### Kommentar

Zwei der sieben Kinder mit einer Omphalozele sind lebend geboren. Eine Schwangerschaft hat als Spontanabort geendet. Vier Schwangerschaften sind vorzeitig beendet worden. Bei allen Kindern sind multiple Fehlbildungen festgestellt worden. Das Geschlechtsverhältnis bei der Omphalozele dominieren die Knaben mit 2:1.

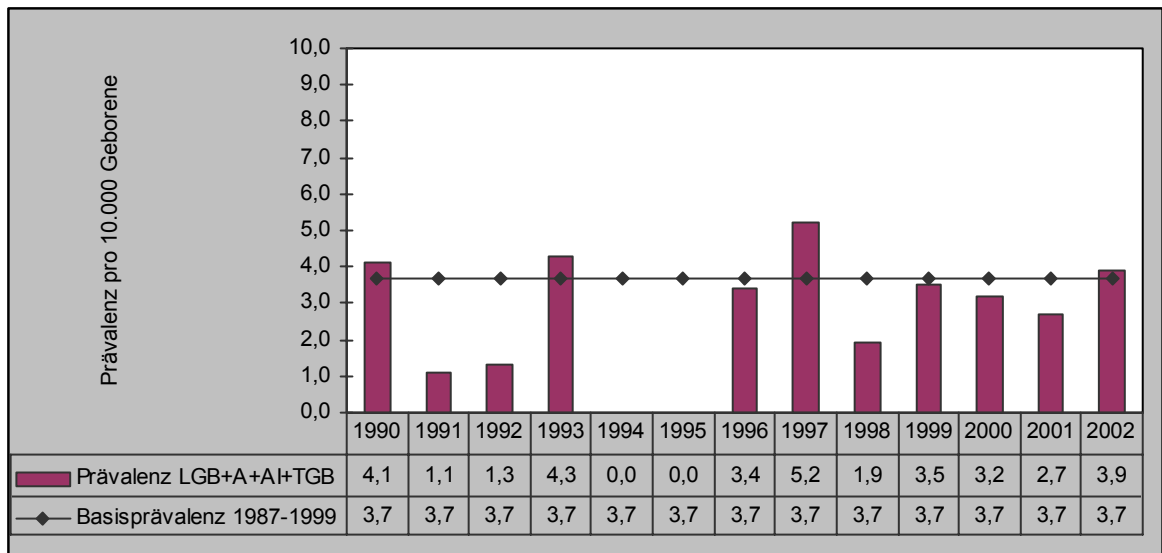


Abbildung 39: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Omphalozele in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 39:**

Die Abbildung 39 veranschaulicht, dass die Prävalenzen der Omphalozele seit 1996 auf einem relativ homogenen sind, nachdem in den Jahren 1994 und 1995 keine Omphalozele mitgeteilt worden ist. 2002 beträgt die Häufigkeit dieser Fehlbildung in Sachsen-Anhalt eins von 2.541 Geborenen.

**12.31 Gastroschisis**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Magdeburg)	1	2,4	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Schönebeck, 2 x Weißenfels, 1 x Köthen, 1 x Burgenlandkreis)	5	3,7	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>6</b>	<b>3,4</b>	↑↑

<b>Basisprävalenz Gastroschisis</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		1,5 / 10.000 Geborene (von 0,2* bis 5,3** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Portugal
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Merseyside & Cheshire/ Großbritannien
Großstädte	1987 – 1999	3,9 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,9 – 6,9 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	2,0 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,3 – 3,0 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	2,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 1,7 – 3,3 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Die Prävalenz der Gastroschisis ist 2002 mit 3,4 je 10.000 Geborenen geringfügig angestiegen und liegt damit oberhalb der Konfidenzgrenzen der Basisprävalenz dieser Fehlbildung in Sachsen-Anhalt. Im europäischen Vergleich befindet sich diese Jahresprävalenz oberhalb der mittleren europäischen Prävalenz. Fünf der sechs Kinder sind aus den Landkreisen gemeldet worden.

➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit einer Gastroschisis (N = 6)

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort 1 x Spontanabort	50,0 % Lebendgeborene 33,3 % induzierte Aborte 16,7 % Spontanaborte
Geschlecht	6 x ♂	100,0 % ♂
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	4 x isoliert 2 x MCA	66,7% isoliert 33,3% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	4 x pränat.patholog. Bef. 1 x Amniozentese (Normalbefund) (*)	20,0% Amniozentese 80,0 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombination bei Gastroschisis

- sonstige spezifische Hirnanomalien
- spezifische Anomalien der Wirbelsäule, gespaltene Uvula, Fehlen/Hypoplasie der Arteria umbilicalis

**Kommentar**

Von den Kindern mit einer Gastroschisis sind drei lebend geboren worden. Eine Schwangerschaft wurde nach erfolgter pränataler Diagnostik terminiert. Alle fünf Geborenen mit dieser Fehlbildung sind Knaben.

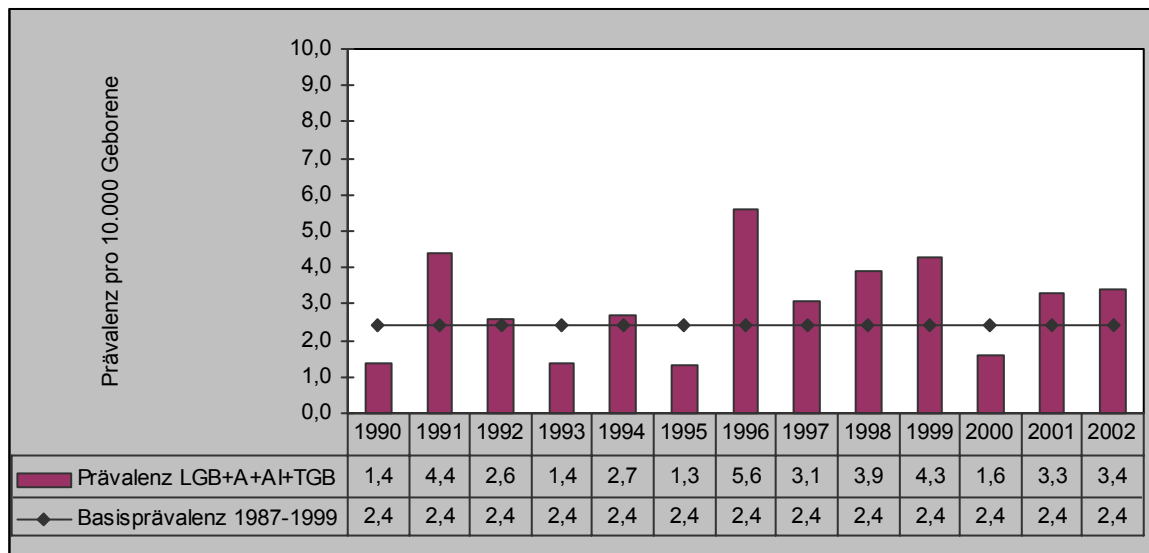


Abbildung 40: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 40:**

Für die Häufigkeitsentwicklung der Gastroschisis lässt sich keine eindeutige Tendenz ablesen. Im Jahr 2002 beträgt die Häufigkeit für die Gastroschisis in Sachsen-Anhalt eins von 2.965 Geborenen. Das durchschnittliche Alter der Mütter von Geborenen mit Gastroschisis liegt bei 25 Jahren und damit unterhalb des durchschnittlichen Gebäralters der Frauen in Sachsen-Anhalt.

**12.32 Prune-belly-Sequenz**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle, 1 x Magdeburg)	2	4,9	↑↑
Landkreise (2 x Mansfelder Land)	2	1,5	Bereich Basisprävalenz
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>4</b>	<b>2,3</b>	↑↑

<b>Basisprävalenz Prune-belly-Sequenz</b>			
Keine EUROCAT – Angaben !			
Großstädte	1987 – 1999	0,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,01 – 2,0 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	0,8 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,4 – 1,5 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	0,7 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,3 – 1,3 / 10.000 Geborene)

### Kommentar

Im Vergleich zu den beiden Vorjahren sind 2002 mit vier Geborenen deutlich mehr Prune-belly-Sequenzen mitgeteilt worden. Für 2002 beträgt die Prävalenz damit 2,3 pro 10.000 Geborene. Die Basisprävalenz im Erfassungsgebiet Sachsen-Anhalts und die höchsten über Jahre erfassten Prävalenzen im europäischen Vergleich werden damit übertroffen.

- Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit einer Prune-belly-Sequenz (N = 4)

Schwangerschaftsausgang	1 x Spontanabort 3 x induzierter Abort	25,0 % Spontanaborte 75,0 % induzierte Aborte
Geschlecht	4 x ♂	100 % ♂
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	3 x isoliert 1 x MCA	75,0 % isoliert 25,0 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	3 x pränat.patholog. US-Befund	75,0 % pränat.patholog. US-Befund

### Aufgetretene Fehlbildungskombination (MCA) bei Prune-belly-Sequenzen

- spezifische Anomalien des Herzens

### Kommentar

Keines der vier Kinder mit einer Prune-belly-Sequenz ist lebend geboren worden. Ein Fötus ist spontan abortiert und drei weitere Schwangerschaften sind nach erfolgter pränataler Diagnosestellung vorzeitig beendet worden.

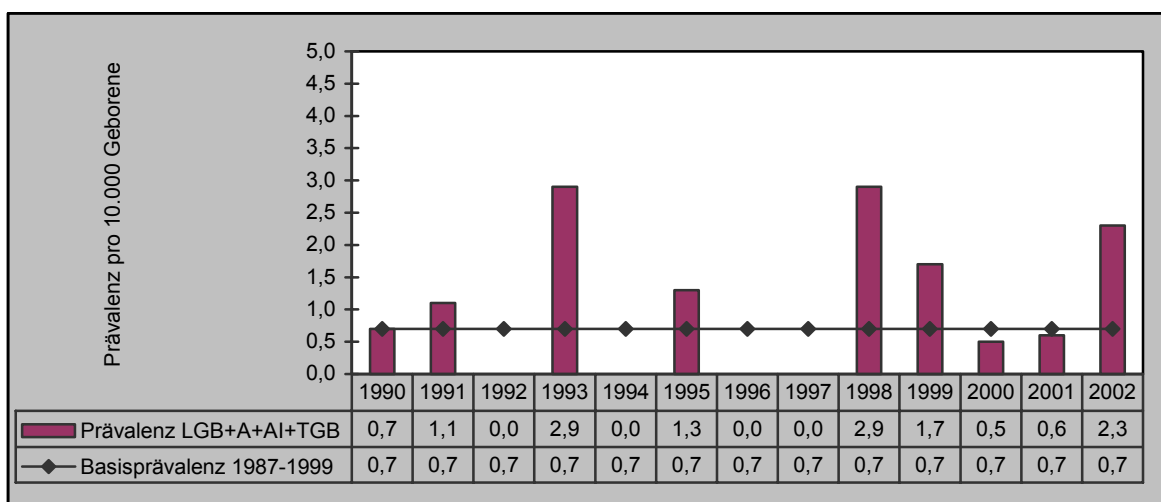


Abbildung 41: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1990

### Kommentar zu Abbildung 41:

Die Seltenheit der Prune-belly-Sequenz (Fehler der kleinen Zahl) spiegelt sich auch in den Schwankungen der Prävalenzen im zeitlichen Verlauf wieder. Die Häufigkeit im Jahr 2002 ist eins von 4.447 Geborenen.

**12.33 Down-Syndrom (Trisomie 21)**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (6 x Halle, 3 x Magdeburg)	9	22,0	↑↑
Landkreise (1 x Salzwedel, 1 x Schönebeck, 4 x Stendal, 1 x Wernigerode, 1 x Quedlinburg, 1 x Bitterfeld, 2 x Sangerhausen, 2 x Köthen, 1 x Wittenberg, 2 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Jerichower Land, 2 x Ohre-Kreis, 1 x Mansfelder Land, 2 x Burgenlandkreis)	22	16,1	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>31</b>	<b>17,4</b>	↑↑

<b>Basisprävalenz DOWN-Syndrom</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		16,5 / 10.000 Geborene (von 7,8* bis 29,0** / 10.000 Geborene)	
Legende	*	Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Portugal
	**	Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Paris / Frankreich
Großstädte	1987 – 1999	14,4 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 10,3 – 20,0 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	11,5 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 9,7 – 13,5 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	12,0 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 10,4 – 13,9 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Im Jahr 2002 ist es nicht zu einer weiteren Prävalenzzunahme beim Down-Syndrom gekommen. Betrug die Prävalenz 2001 19,2 pro 10.000 Geborenen so ist sie 2002 mit 17,4 pro 10.000 Geborene geringfügig gesunken. Zwischen den Großstädten und den ländlichen Gebieten bestehen ähnliche Verhältnisse wie im Vorjahr: in den Städten werden höhere Prävalenzen beobachtet (Stadt - 22,0 pro 10.000 Geborene vs. Umland – 16,1 pro 10.000 Geborene).

Die Prävalenz des Down-Syndroms in Sachsen-Anhalt 2002 liegt geringfügig über der durchschnittlichen Prävalenz von 16,5 pro 10.000 der anderen europäischen Fehlbildungsregister des Zeitraumes 1987 bis 1999.

Die Mütter von Kindern mit Down-Syndrom sind 2002 zum Zeitpunkt der Geburt durchschnittlich 33 Jahre alt gewesen. Das Durchschnittsalter aller Gebärenden hat im Vergleich dazu 27,5 Jahre betragen.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit DOWN-Syndrom (N = 31)**

Schwangerschaftsausgang	17 x Lebendgeborenes 3 x Spontanabort 11 x induzierter Abort	54,8 % Lebendgeborene 9,7 % Spontanaborte 35,5 % induzierte Aborte
Geschlecht	23 x ♂ 8 x ♀	74,2 % ♂ 25,8 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	11 x isoliert 20 x MCA	35,5 % isoliert 64,5 % MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	6 x pränat.patholog. US-Befund 12 x Amniozentese (12 x pathologisch: 4 x davon 47, XX+21 5 x davon 47, XY+21 1 x davon 47, XY+G Schnelltest 1 x davon 46, XX, - 14, t(14;21) ) 1 x Echokardigrafie (*)	38,7 % Amniozentese 3,2 % Echokardigrafie 19,4 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.



### Aufgetretene Fehlbildungskombinationen beim DOWN-Syndrom

- 9 x Vitium cordis
- Kardiomyopathie
- 5 x Hydrops fetalis
- bilaterale Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Vorhof-Septum-Defekt
- Morbus Hirschsprung, Vorhof-Septum-Defekt (Sekundum-Typ)
- zystisches Hygrom
- Atrio-ventrikulärer Septumdefekt, Duodenalstenose, Pankreas anulare, zusätzliche Rippe
- Vorhof-Septum-Defekt (Sekundum-Typ), Atrio-ventrikulärer Septumdefekt, Hypothyreose, Duodenalstenose, Pankreas anulare

### Kommentar

Wie im vergangenen Jahr, sind 2002 mehr als die Hälfte aller Kinder mit Down-Syndrom lebend geboren worden. Der Anteil induzierter Aborte nach pränataler Diagnostik hat sich auf 35,5 % verringert (2000 - 61,3 % vs. 2001 - 40,0 % vs. 2002 - 35,5 %). Dagegen ist der Anteil der Spontanaborte gegenüber dem Vorjahr um 6,9 % auf 9,7 % gestiegen.

Das Geschlechtsverhältnis beim Down-Syndrom zeigt Androtropie (Sexratio ♂ : ♀ = 2,88 : 1). Bei fast zwei Dritteln der Kinder mit einem Down-Syndrom (64,5 %) sind zusätzliche Begleitfehlbildungen diagnostiziert worden.

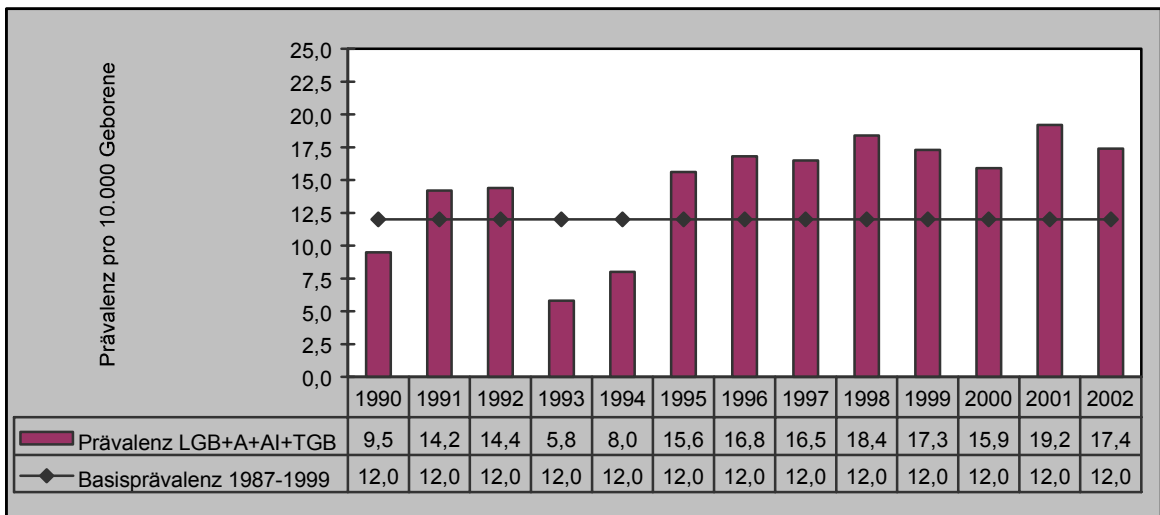


Abbildung 42: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 beim Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990

### Kommentar zu Abbildung 42

Für 2002 ist keine weitere Prävalenzzunahme nachweisbar. Die Prävalenz des Jahres 2002 kommt jedoch dem hohen Niveau der letzten Jahre gleich. Die Häufigkeit beträgt eins von 574 Geborenen.

### 12.34 Patau-Syndrom (Trisomie 13)

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Magdeburg)	1	2,4	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Salzwedel)	1	0,7	Bereich Basisprävalenz
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>2</b>	<b>1,1</b>	Bereich Basisprävalenz

<b>Basisprävalenz Patau-Syndrom</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		1,3 / 10.000 Geborene (von 0,1* bis 4,3** / 10.000 Geborene)	
Legende		* Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	ISMAC / Italien
		** Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Mainz / BRD
Großstädte	1987 – 1999	1,8 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,6 – 4,0 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	1,0 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,5 – 1,7 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	1,1 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,6 – 1,8 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

2002 sind wie bereits im Vorjahr in Sachsen-Anhalt zwei Kinder mit einem Patau-Syndrom geboren worden. Daraus ergibt sich eine Jahresprävalenz von 1,1 je 10.000 Geborene, welche im Bereich der Basisprävalenz dieser Fehlbildung in Sachsen-Anhalt liegt und den europäischen Mittelwert lediglich geringfügig unterschreitet.

➤ Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Patau-Syndrom (N = 2)

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborene 1 x Spontanabort	50,0 % Lebendgeborene 50,0 % Spontanaborte
Geschlecht	1 x ♂ 1 x ♀	50,0 % ♂ 50,0 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	2 x isoliert	100,0 % isoliert
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x pränat.patholog. US-Befund 1x Amniozentese (1 x pathologisch: 47, XX, +13) 1 x Triple-Test (Normalbefund) (*)	33,3 % Amniozentese 33,3 % Triple-Test 66,7 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

**Kommentar**

Ein Kind mit einer Trisomie 13 ist 2002 lebend geboren und ein Fötus spontan abortiert worden.

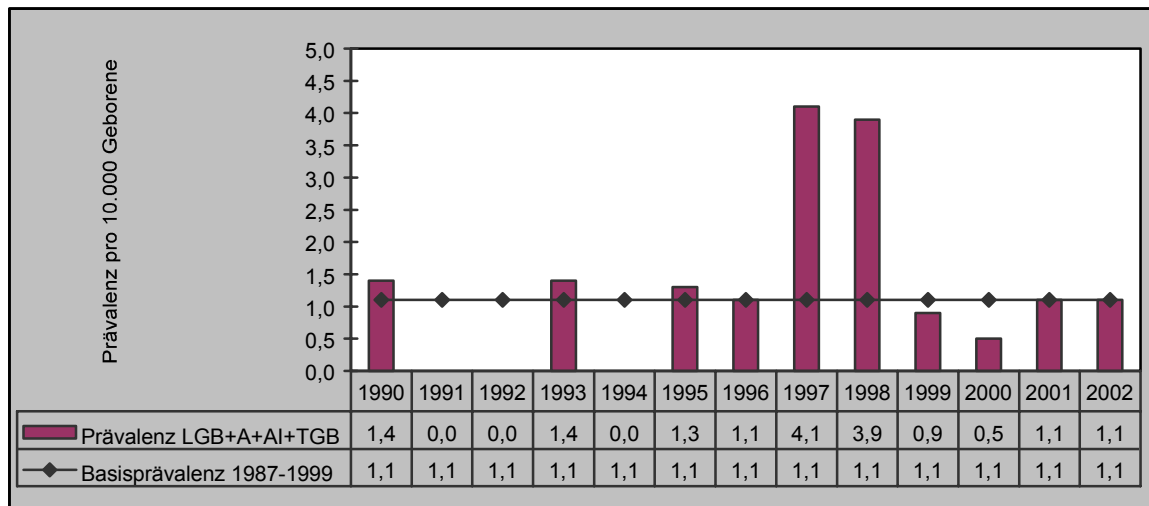


Abbildung 43: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 beim Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 43:**

Das Patau-Syndrom gehört zu den selteneren Chromosomenaberrationen. Veranschaulicht wird dies durch die starken Prävalenzschwankungen in Abbildung 43. Die Häufigkeit beträgt 2002 in Sachsen-Anhalt eins von pro 8.894 Geborenen.

**12.35 Edwards-Syndrom (Trisomie 18)**

	Anzahl	Prävalenz / 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0,0	↓↓
Landkreise (1 x Schönebeck, 1 x Stendal, 2 x Weißenfels, 1 x Saalkreis, 1 x Mansfelder Land)	6	4,4	↑↑
<b>Sachsen-Anhalt</b>	<b>6</b>	<b>3,4</b>	↑↑

<b>Basisprävalenz Edwards-Syndrom</b>			
EUROCAT (1987 bis 1999)		3,0 / 10.000 Geborene (von 0,7* bis 6,4** / 10.000 Geborene)	
Legende	*	Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz:	Zagreb / Kroatien
	**	Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz:	Paris / Frankreich
Großstädte	1987 – 1999	1,1 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,2 – 3,1 / 10.000 Geborene)
Landkreise	1987 – 1999	1,1 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,6 – 1,9 / 10.000 Geborene)
Region	1987 – 1999	1,1 / 10.000 Geborene	(CI 95 %: 0,6 – 1,8 / 10.000 Geborene)

**Kommentar**

Wie im Vorjahr sind 2002 in Sachsen-Anhalt sechs Kinder mit einem Edwards-Syndrom geboren worden. Dementsprechend hat sich auch die Prävalenz mit 3,4 pro 10.000 Geborene nur geringfügig verändert. Im Unterschied zum Vorjahr kommen alle Geborenen mit dieser chromosomalen Störung aus den Landkreisen. Die Jahresprävalenz 2002 übersteigt die Basisprävalenz des gesamten Erfassungsgebietes und liegt in der Größenordnung des europäischen Mittelwertes.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten / Kindern mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) (N = 6)**

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 4 x induzierter Abort	16,7 % Lebendgeborene 16,7 % Spontanaborte 66,7 % induzierte Aborte
Geschlecht	4 x ♂ 2 x ♀	66,7 % ♂ 33,3 % ♀
Anzahl / Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	6 x isoliert	100,0 % isoliert
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	4 x pränat.patholog. US-Befund 4 x Amniozentese (4 x pathologisch: 3 x davon 47, XY, +18 1 x davon 47, XX, +18 ) 1 x Beta-HCG (*)	66,7 % Amniozentese 16,7 % Beta-HCG 66,7 % pränat.patholog. US-Befund

(\*) Es sind teilweise mehrere Untersuchungen in den Schwangerschaften vorgenommen worden.

**Kommentar**

Von den sechs bekannt gewordenen Geborenen mit Edwards-Syndrom ist vier Mal die Diagnose pränatal gestellt und die Schwangerschaften daraufhin vorzeitig beendet worden. Bei einem Feten ist es zum Spontanabort gekommen und ein weiteres ist lebend geboren worden.

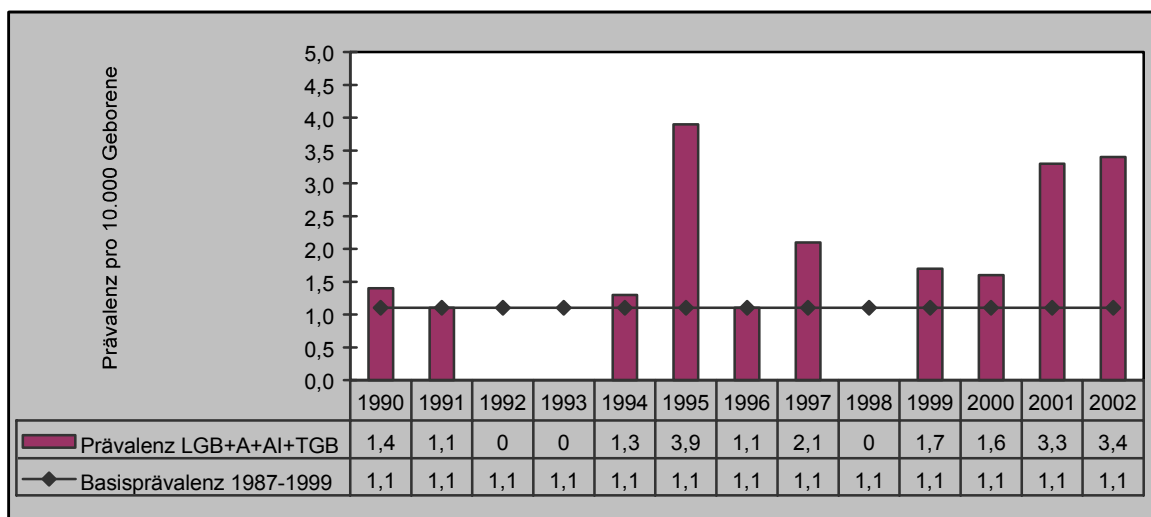


Abbildung 44: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 beim Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990

**Kommentar zu Abbildung 44:**

Aus der Prävalenzverteilung des Edwards-Syndroms von 1990 bis 2002 ist keine Tendenz abzulesen. Die Häufigkeit dieses Syndroms beträgt 2002 eins von 2.965 Geborenen.

**12.36 Indikatorfehlbildungen, insgesamt**

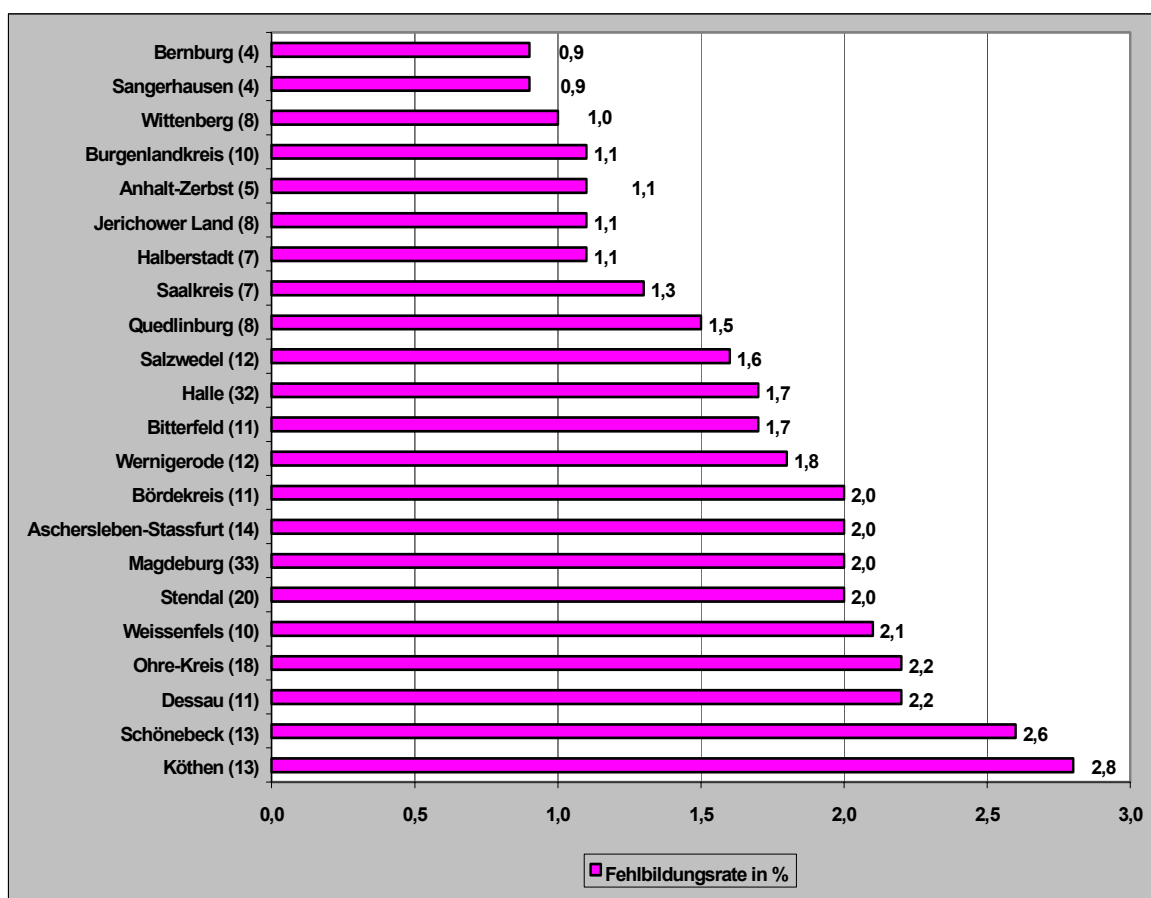


Abbildung 45: Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten 2002

**Anmerkung:** Die Durchschnittsrate wird aus allen mitgeteilten Indikatorfehlbildungen bei Geborenen in Sachsen-Anhalt berechnet und beträgt 2002 **1,6 %**.

**Kommentar zu Abbildung 45:**

Die vom ICBDMs definierten Indikatorfehlbildungen sind so ausgewählt, dass ihre Diagnose eine klare ja/nein - Entscheidung ist, und das ein Prävalenzanstieg auf die Einwirkung einer exogenen Noxe auf die beobachtete Population hinweisen könnte. In Abbildung 45 werden sehr kleine Territorien mit geringen Geborenenzahlen verglichen. Für das Jahr 2002 ergibt sich folgendes Bild: zwölf der 22 Landkreise bzw. Städte erreichen eine Gesamtrate bei Indikatorfehlbildungen, die über dem Mittelwert von 1,6 % liegt.

Die höchste Fehlbildungsrate wird mit 2,8 % vom Landkreis Köthen erreicht, gefolgt von Schönebeck mit 2,6 % und der Stadt Dessau und dem Ohre-Kreis mit je 2,2 %. Gegenüber dem Vorjahr werden keine Besonderheiten deutlich.

## ➤ Schwangerschaftsausgänge bei Feten / Kindern mit Indikatorfehlbildungen, insgesamt

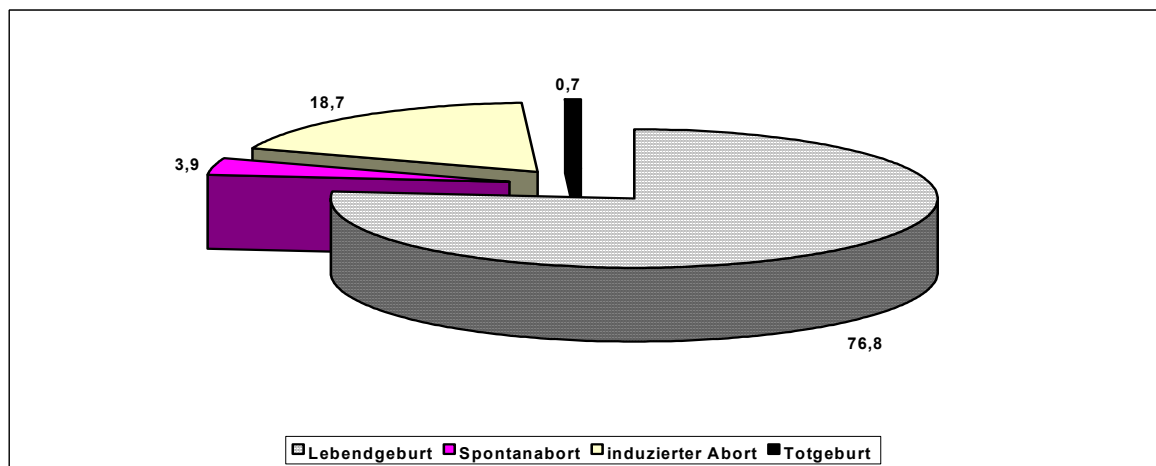


Abbildung 46: Schwangerschaftsausgänge bei Feten / Kindern mit Indikatorfehlbildungen 2002

**Kommentar zu Abbildung 46:**

2002 sind bei den Indikatorfehlbildungen bezüglich der Schwangerschaftsausgänge keine gravierenden Unterschiede zu den Vorjahren erkennbar. Mehr als  $\frac{3}{4}$  aller Kinder mit diesen Fehlbildungen sind lebend geboren worden. Hier ist ein leichter Anstieg gegenüber dem Vorjahr erkennbar (2002 – 76,8 % vs. 2001 – 73 %). Der Anteil der Abortinduktionen ist rückläufig (2002 – 18,7 % vs. 2001 – 22 %).

Auch 2002 ist der Anteil der Lebendgeborenen unter den Kindern mit Indikatorfehlbildungen um etwa 10 % niedriger als bei den Kindern mit großen Fehlbildungen insgesamt.

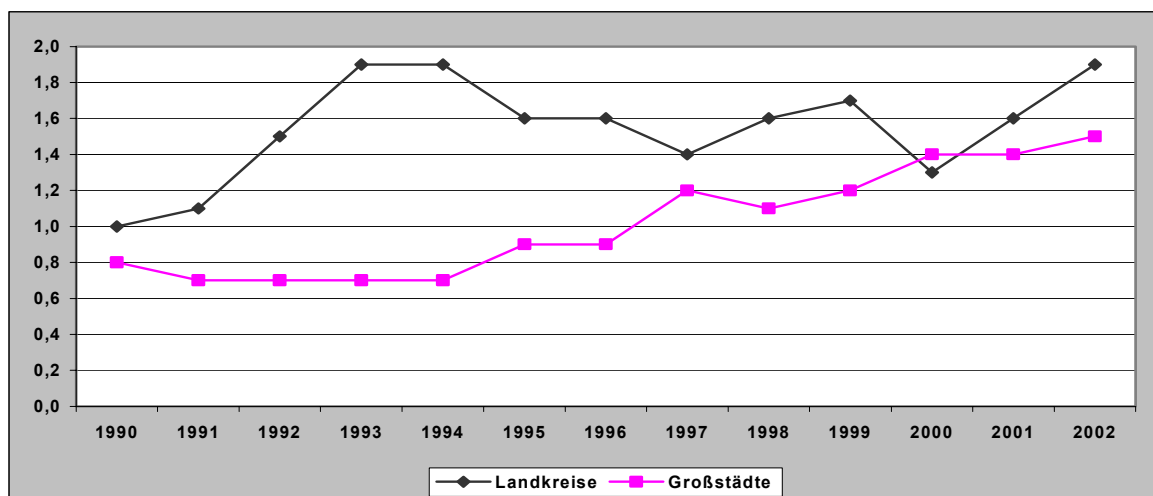


Abbildung 47: Indikatorfehlbildungen des ICBDMs, insgesamt, Vergleich von Großstädten und Landkreisen in den Jahren 1990 bis 2000

**Kommentar zu Abbildung 47**

Auch 2002 werden in den ländlichen Regionen mehr Kinder mit Indikatorfehlbildungen beobachtet als in den großen Städten.

### 13 Festgestellte genetisch bedingte Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen

#### 13.1 Genetisch bedingte oder mitbedingte Erkrankungen

Lfd. Nr.	Diagnose	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	McKusick-Nummer	Mütterl. Alter
1	AGS (adrenogenitales Syndrom)	♂	Lebendgeborenes	-	keine Angabe.
2	Aplasia cutis congenita	♀	Lebendgeborenes	207700	30
3	Aplasia cutis congenita	♀	Lebendgeborenes	107600	27
4	Arnold-Chiari-Syndrom bei Neuralrohrdefekt	♀	Induzierter Abort	207950	20
5	Arnold-Chiari-Syndrom	♂	Induzierter Abort	207950	18
6	Bloch-Sulzberger-Syndrom (Incontinentia pigmenti)	♀	Lebendgeborenes	308300	29
7	Cutis marmorata teleangiectatica congenita	♀	Lebendgeborenes	219250	24
8	Dandy-Walker-Syndrom	♂	Lebendgeborenes	220220	25
9	Dandy-Walker-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	220200	36
10	Dandy-Walker-Syndrom	♂	Induzierter Abort	220200	39
11	FalLOT' Tetralogie	♂	Lebendgeborenes	605618	28
12	FalLOT' Tetralogie	♂	Lebendgeborenes	605618	29
13	FalLOT' Tetralogie	♀	Lebendgeborenes	605618	26
14	FalLOT' Tetralogie	♀	Lebendgeborenes	605618	18
15	FalLOT' Tetralogie	♂	Lebendgeborenes	605618	23
16	Holoprosenzephalie	♂	Induzierter Abort	236100	k.A.
17	Hyperphenylalaninämie	♀	Lebendgeborenes	261580	k.A.
18	Hypospadie, autosomal dominant	♂	Lebendgeborenes	146450	k.A.
19	Pseudohermaphroditismus masculinus	♂	Lebendgeborenes	264300	29
20	Ivemark-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	208530	20
21	Ivemark-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	208530	23
22	Linksherzhypoplasie	♂	Lebendgeborenes	241500	34
23	Linksherzhypoplasie	♂	Lebendgeborenes	241550	29
24	Linksherzhypoplasie	♂	Lebendgeborenes	241550	22
25	Linksherzhypoplasie	♀	Lebendgeborenes	241550	29
26	Linksherzhypoplasie	♀	Induzierter Abort	241550	37
27	M. Hirschsprung	♀	Lebendgeborenes	235730	23

Lfd. Nr.	Diagnose	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	McKusick-Nummer	Mütterl. Alter
28	Mikrotie mit Meatusatresie und Schwerhörigkeit	♀	Lebendgeborenes	251800	31
29	Mikrotie mit Meatusatresie und Schwerhörigkeit	♀	Lebendgeborenes	251800	27
30	Mikrotie mit Meatusatresie und Schwerhörigkeit	♂	Lebendgeborenes	251800	36
31	Myotone Dystrophie Curschmann-Steinert	♀	Lebendgeborenes	160900	29
32	Osteogenesis imperfecta	♀	Induzierter Abort	-	27
33	Polydaktylie, postaxial, Typ AI, dominant erblich	♂	Lebendgeborenes	174200	19
34	Polydaktylie, präaxial, Typ I	♀	Lebendgeborenes	174400	33
35	Potter III- aut.dominant, adulter Typ (ADPKD)	♂	Lebendgeborenes	173900	20
36	Potter III- aut.dominant, adulter Typ (ADPKD)	♂	Lebendgeborenes	173900	22
37	Situs inversus bei TGA	♂	Induzierter Abort	270100	31
38	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	♂	Lebendgeborenes	270400	35
39	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	♂	Lebendgeborenes	270400	38
40	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	♂	Tod nach sieben Lebenstagen	270400	16
41	Spaltfuß	♂	Lebendgeborenes	183600	35
42	Spaltfuß/füße	♀	Lebendgeborenes	183600	21
43	Sturge-Weber-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	185300	35
44	Sturge-Weber-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	185300	26
45	Syndaktylie Typ I	♀	Lebendgeborenes	185900	36
46	Syndaktylie Typ I	♀	Lebendgeborenes	185900	31
47	Thanatophore Dysplasie Typ I	♀	Induzierter Abort	187600	♀
48	Waardenburg-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	277580	♀
49	Waardenburg-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	277580	♀
50	Wiedemann-Beckwith-Syndrom	♂	Lebendgeborenes	130650	♂
51	Zellweger-Syndrom (Cerebro-Hepato-Renales Syndrom)	♀	Lebendgeborenes	214100	♀
52	Zystische Lungendysplasie, Typ I	♀	Induzierter Abort	219600	♀

### Kommentar

Diese Zusammenstellung zumeist monogen bedingter Fehlbildungen erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit, da ätiologisch unklare Fehlbildungskombinationen nicht aufgelistet sind und nicht alle genetisch bedingten Anomalien post partum erkannt werden.

- Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei genetisch bedingten oder mitbedingten Erkrankungen (N = 52)

Schwangerschaftsausgang	43 x Lebendgeborenes 8 x induzierter Abort 1 x Tod nach sieben Lebenstagen	83,7 % Lebendgeborene 15,4 % induzierte Aborte 1,9 % Tod nach sieben Lebenstagen
Geschlecht	23 x ♂ 29 x ♀	44,2 % ♂ 55,8 % ♀

**Kommentar**

Da die meisten der hier aufgeführten Fehlbildungen autosomal rezessiv vererbt werden, ist das Geschlechtsverhältnis erwartungsgemäß relativ ausgeglichen.

**13.2 Sequenzen, Assoziationen, Komplexe**

Lfd. Nr.	Diagnose	Geschlecht	Schwangerschafts-ausgang	Mütterl. Alter
1	ADAM-Komplex (Amniogene Schnürfurchen)	♂	Induzierter Abort	37
2	ADAM-Komplex (Amniogene Schnürfurchen)	♀	Spontanabort	31
3	Caudales Regressionssyndrom	♀	Induzierter Abort	32
4	Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)	♀	Induzierter Abort	19
5	Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)	♂	Induzierter Abort	24
6	Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)	♂	Tod in den ersten 7 Lebenstagen	keine Angabe
7	Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)	keine Angabe	Induzierter Abort	26
8	Pierre-Robin-Sequenz	♂	Lebendgeborenes	19
9	Pierre-Robin-Sequenz	♂	Lebendgeborenes	29
10	Prune-belly-Sequenz	♂	Induzierter Abort	28
11	Prune-belly-Sequenz	♂	Spontanabort	41
12	Prune-belly-Sequenz	♂	Induzierter Abort	keine Angabe
13	Prune-belly-Sequenz	♂	Induzierter Abort	35
14	SCHISIS-Assoziation	♂	Induzierter Abort	30

**Kommentar**

Außer den Knaben mit Pierre-Robin-Sequenz und einem Kind mit einer Potter-Sequenz, welches post-partum verstarb, sind keine Kinder lebend geboren worden. Die beidseitige Nierenagenesie ist eine der Diagnosen, die eine Abortinduktion per se rechtfertigen, da diese Kinder nicht lebensfähig sind, und daher ein Austragen der Schwangerschaft für die Mutter eine schwere psychische Beeinträchtigung darstellt.

- Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei Sequenzen, Assoziationen, Komplexen (N =14)

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborenes 9 x induzierter Abort 2 x Spontanabort 1 x Tod in den ersten 7 Lebenstagen	14,3 % Lebendgeborene 64,3 % induzierter Aborte 14,3 % Spontanaborte 7,1 % Tod in den ersten 7 Lebenstagen
Geschlecht	10 x ♂ 3 x ♀ 1 x unbekannt	71,4 % 21,4 % 7,1 % unbekannt

**Kommentar**

Die Knabenwendigkeit ist wahrscheinlich durch die Kinder mit einer Prune-Belly-Sequenz bedingt. Die heterogene Fehlbildung tritt bei Jungen häufiger als bei Mädchen auf.



### 13.3 Stoffwechseldefekte

Lfd. Nr.	Diagnose	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	Mc-Kusick-Nr.	Mütterl. Alter
1	Cystische Fibrose	♀	Lebendgeborenes	219700	20
2	Cystische Fibrose	♀	Lebendgeborenes	219700	30
3	Cystische Fibrose	♂	Lebendgeborenes	219700	28
4	Hypothyreose	♀	Lebendgeborenes	-	26
5	Hypothyreose	♀	Lebendgeborenes	-	30
6	Hypothyreose	♀	Lebendgeborenes	-	28
7	Hypothyreose	♂	Lebendgeborenes	-	keine Angabe
8	Phenylketonurie	♀	Lebendgeborenes	261600	29
9	Phenylketonurie	♀	Lebendgeborenes	261600	0
10	Stoffwechselstörung, o. n. A.	♂	Lebendgeborenes	-	33
11	Organoacidopathie (3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylasemangel)	♀	Lebendgeborenes	210200	20
12	Intestinale Disacchariddefizienz u. Malabsorption bei Mikrozephalus, Hirnrindendatrophie und cerebralen Anfällen	♂	Tod nach d. ersten 7 Lebenstagen	-	42
13	MCAD	♂	Lebendgeborenes	-	keine Angabe
14	MCAD	♂	Lebendgeborenes	-	keine Angabe
15	MCAD	♂	Lebendgeborenes	-	keine Angabe
16	MCAD	♂	Lebendgeborenes	-	keine Angabe
17	MCAD	♀	Lebendgeborenes	-	keine Angabe

#### Kommentar

Die meisten Kinder sind über das Stoffwechselscreening erkannt worden. Die Liste ist unvollständig, da nicht alle Stoffwechselstörungen durch das Screening gesucht werden und diese sich auch nicht alle im Neugeborenenalter manifestieren.

- Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei Stoffwechseldefekten (N = 17)

Schwangerschaftsausgang	16 x Lebendgeborenes 1 x Tod nach sieben Lebenstagen	94,1 % Lebendgeborene 5,9 % Tod nach sieben Lebenstagen
Geschlecht	8 x ♂ 9 x ♀	47,1 % ♂ 52,9 % ♀

#### Kommentar

Da die aufgeführten Stoffwechselerkrankungen autosomal rezessiv vererbt werden, ist das Geschlechtsverhältnis erwartungsgemäß ausgeglichen.

## 13.4 Chromosomenaberrationen

Lfd. Nr.	Diagnose	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	Mütterl. Alter
1	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Lebendgeborenes	21
2	Down-Syndrom,nach klinischer Symptomatik	♂	Lebendgeborenes	24
3	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	25
4	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	25
5	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	25
6	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	26
7	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Lebendgeborenes	32
8	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Lebendgeborenes	34
9	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	35
10	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	35
11	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Lebendgeborenes	35
12	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	38
13	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	38
14	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	40
15	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	40
16	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Tod nach d. ersten 7 Lebenstagen	40
17	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Spontanabort	23
18	Down-Syndrom,Mosaik	♂	Spontanabort	31
19	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Spontanabort	35
20	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	keine Angabe
21	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	19
22	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	25
23	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	33
24	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	34
25	Down-Syndrom,Translokation 46,XX,-14,t(14;21)	♂	Induzierter Abort	34
26	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	35
27	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	36
28	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	41
29	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	42
30	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	42
31	Patau-Syndrom (Trisomie 13)	♂	Tod nach d. ersten 7 Lebenstagen	29
32	Patau-Syndrom (Trisomie 13)	♀	Spontanabort	30

Lfd. Nr.	Diagnose	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	Mütterl. Alter
33	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	♂	Lebendgeborenes	24
34	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	♀	Spontanabort	39
35	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	♂	Induzierter Abort	22
36	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	♂	Induzierter Abort	27
37	Mosaik Klinefelter Syndrom (46,XX, 47, XXY)	♂	Lebendgeborenes	36
38	Klinefelter Syndrom	♂	Induzierter Abort	33
39	Klinefelter-Syndrom	♂	Induzierter Abort	35
40	Polyploidie 92,XXXX	♀	Spontanabort	21
41	Triploidie	♀	Induzierter Abort	24
42	Triploidie	♀	Induzierter Abort	25
43	Triploidie	♀	Induzierter Abort	28
44	Triploidie	♂	Induzierter Abort	37
45	Triple X	♀	Induzierter Abort	24
46	Trisomie 22	♂	Spontanabort	36
47	Turner-Mosaik (46,XX/45,XO)	♀	Lebendgeborenes	30
48	Turner-Mosaik (46,XX/45,XO)	♀	Lebendgeborenes	39
49	Turner-Mosaik (46,XX/45,XO)	♀	Induzierter Abort	keine Angabe
50	Turner-Mosaik (46,XX/45,XO)	♀	Induzierter Abort	30
51	Turner-Syndrom	♀	Spontanabort	19
52	Turner-Syndrom	♀	Spontanabort	26
53	Turner-Syndrom	♀	Spontanabort	28
54	Turner-Syndrom	♀	Spontanabort	23
55	Turner-Syndrom	♀	Spontanabort	38
56	Turner-Syndrom	♀	Induzierter Abort	32
57	De Grouchy I Syndrom (McKusick Nr 601808)	♂	Tod nach d. ersten 7 Lebenstagen	27
58	CATCH 22 und Shrintzen-Syndrom	♂	Lebendgeborenes	23
59	Verdacht a.Chromosomenaberation nach klinischer Symptomatik	♀	Spontanabort	18
60	Verdacht auf Edwards-Syndrom nach klinischer Symptomatik	♂	Induzierter Abort	24
61	Verdacht auf Edwards-Syndrom nach klinischer Symptomatik	♀	Induzierter Abort	30
62	Autosomale Veränderungen, andere (partielle Anomalie Chromosom 18, kurzer Arm)	♀	Lebendgeborenes	23
63	Gonosomale Veränderungen, andere (48,XXYY)	♂	Induzierter Abort	23
64	Pseudohermaphroditismus masculinus bei Karyotyp 45, X/46, XY	unklar	Spontanabort	27

**Kommentar**

Gegenüber 2001 sind 2002 10 Geborene mit Chromosomenstörungen weniger mitgeteilt. Erwartungsgemäß ist das Down-Syndrom am häufigsten vertreten. Die neun Frauen über 35 Jahre, welche ein Kind mit Down-Syndrom lebend geboren haben, hatten offenbar keine pränatale Diagnostik in Anspruch genommen.

- Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei Chromosomenaberrationen (N = 64)

Schwangerschaftsausgang	21 x Lebendgeborenes 26 x induzierter Abort 14 x Spontanabort 3 x Tod in den ersten 7 Lebenstagen	32,8 % Lebendgeborene 40,6 % induzierter Aborte 21,8 % Spontanaborte 4,7 % Tod in den ersten 7 Lebenstagen
Geschlecht	35 x ♂ 28 x ♀ 1 x unklar	54,7 % 43,7 % 1,6 % unklar

**Kommentar**

Die Mädchenwendigkeit bei den chromosomal bedingten Fehlbildungen ist zufällig bedingt

**13.5 Embryopathien und Fetopathien**

Lfd. Nr.	Diagnose	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	Mütterl. Alter
1	Antiepileptika-Embryopathie	♂	Lebendgeborenes	21
2	Phenylalanin-Embryopathie	♀	Lebendgeborenes	30
3	Toxoplasmose, angeboren	♂	Lebendgeborenes	18
4	Varizelleninfektion	♂	Spontanabort	34
5	Parvovirus B-Infektion	♀	Lebendgeborenes	24
6	Parvovirus B-Infektion	keine Angabe	Induzierter Abort	25

**Kommentar**

Diese Auflistung ist mit Sicherheit unvollständig: es fehlen die Alkoholembryofetopathien. Alkohol- und Nikotin sind die mit Abstand häufigsten Teratogene, mit denen Frauen in unserer Gesellschaft belastet sind. Die genaue Verifizierung dieser Noxen ist nach wie vor zum Beispiel biochemisch nicht möglich.

- Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei Embryopathien und Fetopathien (N = 6)

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort 1 x Spontanabort	66,7 % Lebendgeborene 16,7 % induzierter Aborte 16,7 % Spontanaborte
Geschlecht	3 x ♂ 2 x ♀ 1 x unbekannt	50,0 % 33,3 % 16,7 % unbekannt

Anamnestische Angaben zu diesen Schwangerschaften liegen nur unvollständig vor. Bei diesen seltenen Fällen wären kasuistische Angaben von Interesse. Die Phenylalaninembryofetopathie als Folge einer diätetisch nicht eingestellten Schwangeren sollte eigentlich nicht mehr auftreten.

## 14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen 2002

### 14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems

Lfd. Nr.	Diagnose	Gesta-tions-woche	Ge-schlecht	Amnio-zentese	Patholog. US-Befund (SSW)	Mütterl. Alter
1	Hydrozephalus, angeboren Cerebrale Zyste, angeboren	18	♂	46, XY	pathologisch (16)	25
2	Hydrozephalus, angeboren Lippen-Kiefer- Gaumenspalte, bilateral	22	♀	46, XX	pathologisch	32
3	Anenzephalie	19	♀	-	pathologisch (18)	28
4	Anenzephalie	17	♂	-	pathologisch (16)	28
5	Anenzephalie	13	keine Angabe	-	pathologisch (11)	33
6	Holoprosenzephalie Meningocele, cerebral Polydaktylie Nebennieren, hypoplastisch	13	♂	-	pathologisch	keine Angabe
7	Spina bifida aperta	19	♂	-	pathologisch	keine Angabe
8	Spina bifida mit Hydrozephalus	21	♀	-	pathologisch (20)	keine Angabe
9	Spina bifida aperta	22	♀	-	pathologisch	24
10	Meningomyelocele Arnold-Chiari-Syndrom	21	♀	-	pathologisch	20
11	Dandy-Walker-Syndrom	19	♂	-	pathologisch	39
12	Spina bifida aperta Arnold-Chiari-Syndrom	22	♂	-	pathologisch (20)	18
13	Craniorachischisis	16	♀	-	pathologisch (15)	28
14	Spina bifida aperta	16	keine Angabe	-	pathologisch (14)	28
15	Hydrozephalus, angeboren Parvovirus B-Infektion	20	keine Angabe	-	pathologisch (18)	25
16	Hydrozephalus, angeboren Corpus callosum-Agenesie Herz, spezifische Anomalien	23	♀	46, XX	pathologisch (22)	35
17	Enzephalozele	15	♀	normal	pathologisch (13)	33
18	Hydrozephalus, angeborenen	21	keine Angabe	-	pathologisch (19)	25

### 14.2 Chromosomenaberrationen

Lfd. Nr.	Diagnose	Gesta-tions-woche	Ge-schlecht	Amnio-zentese	Patholog. US-Befund (SSW)	Mütterl. Alter
1	Down-Syndrom, Translokation Ventrikel-Septum-Defekt	17	♂	46, XX, -14, t (14;21)	keine Angabe	34
2	Down-Syndrom (freie Trisomie 21) Linksherzhypoplasie	14	♂	47, XY, +21	keine Angabe	42
3	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	19	♂	47, XY, +21	keine Angabe	keine Angabe
4	Down-Syndrom (freie Trisomie 21) Hydrops fetalis	18	♂	47, XY, +21	pathologisch (13.SSW)	19
5	Down-Syndrom (freie Trisomie 21) Hydrops fetalis	14	♀	47, XX, +21	pathologisch (11. SSW)	35

Lfd. Nr.	Diagnose	Gestations-woche	Ge-schlecht	Amnio-zentese	Patholog. US-Befund (SSW)	Mütterl. Alter
6	Down-Syndrom (freie Trisomie 21) Hydrops fetalis	12	♂	47, XY, +21	pathologisch (11. SSW)	42
7	Down-Syndrom (freie Trisomie 21) Ventrikel-Septum-Defekt	20	♀	47, XX, +21	keine Angabe	41
8	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	21	♂	47, XY, +21	keine Angaben	36
9	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	16	♂	47, XY, +21	keine Angabe	25
10	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	19	♀	47, XX, +21	keine Angabe	33
11	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	21	♀	47, XX, +21	pathologisch (19. SSW)	34
12	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	18	♂	47, XY, +18	pathologisch (10. SSW)	22
13	Edwards-Syndrom (Trisomie 18) Ventrikel-Septum-Defekt Fehlen/Hypoplasie einer Arteria umbilicalis	22	♂	47, XY, +18	keine Angabe	27
14	Turner-Syndrom,gonadale Dysgenese	12	♀	Mosaik: 46,XX/4 5,XO	keine Angabe	keine Angabe
15	Turner-Syndrom,gonadale Dysgenese	19	♀	Mosaik: 46,XX/4 5,XO	keine Angabe	30
16	Turner-Syndrom,gonadale Dysgenese	11	♀	45,XO	pathologisch (10. SSW)	32
17	Klinefelter-Syndrom	21	♂	47, XXY	pathologisch (16. SSW)	33
18	Klinefelter-Syndrom	22	♂	47, XXY	keine Angaben	35
19	Gonosomale Veränderungen, andere	21	♂	48, XXYY	keine Angaben	23
20	Polyploidie Ventrikel-Septum-Defekt Herz, spezifische Anomalien Pulmonalklappen-Anomalien Nebennieren, hypoplastisch	18	♂	69, XXY	pathologisch	37
21	Polyploidie Schädigung über Plazenta, Nabelschnur, Eihäute	18	♀	69, XXX	pathologisch	24
22	Polyploidie	16	♀	69, XXX	pathologisch (14. SSW)	28
23	Polyploidie Hydrozephalus, angeboren Makrozephalus	20	♀	keine Angabe	pathologisch (16. SSW)	25
24	Verdacht auf Edwards-Syndrom nach klin. Symptomatik, Cerebrale Zyste, angeboren, Klumpfuß varus (Pes equinovarus), Aorta, andere Anomalien, Brachycephalie Finger, überlappend	19	♂	keine Angabe	pathologisch (17. SSW)	24
25	Verdacht auf Edwards-Syndrom nach klin. Symptomatik Uvula, gespalten Nasenwurzel, breit Hypertelorismus Radius, fehlend Finger, fehlend Ventrikel-Septum-Defekt Cerebrale Zyste, angeboren Stirn, fliehend Ödeme/Hydrops	19	♀	keine Angabe	keine Angabe	30
26	Triple X	18	♀	47, XXX	keine Angabe	24

## 14.3 Multiple congenitale Anomalien (MCA), sonstige

Lfd. Nr.	Diagnose	Gestations-woche	Ge- schlecht	Amnio- zentese	Patholog. US- Befund (SSW)	Mütterl. Alter
1	Prune-belly-Sequenz (Bauchmuskelaplasie)	18	♂	keine Angabe	pathologisch	28
2	Prune-belly-Sequenz (Bauchmuskelaplasie) Harnblase,groß Herz,spezifische Anomalien	16	♂	keine Angabe	pathologisch (14. SSW)	keine Angabe
3	Prune-belly-Sequenz (Bauchmuskelaplasie) Blase u. Urethra, andere spezif. Anomalien Uvula, gespalten Aorta, andere Anomalien	14	♂	keine Angabe	pathologisch (12. SSW)	35
4	Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie) Nierenagenesie, einseitig Zystennieren, n.n.bez. (incl. Markschwammniere)	12	♂	keine Angabe	pathologisch	24
5	Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)	21	♀	keine Angabe	pathologisch (20. SSW)	19
6	Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)	29	keine Angabe	keine Angabe	pathologisch (26. SSW)	26
7	Caudales Regressionssyndrom Analatresie Rectumatresie Genitalorgane- weiblich, spezif. Anomalien Ductus omphaloentericus	18	♀	keine Angabe	pathologisch	32
8	SCHISIS-Assoziation Lippen-Kiefer- Gaumenspalte, bilateral Omphalozele Zwerchfellhernie	16	♂	keine Angabe	pathologisch (15. SSW)	30
9	Thanatophore Dysplasie Typ I Thoraxanomalien, sonstige spezifische N.n.bez. Extremität, andere spezif. Anomalien Linksherzhypoplasie	21	♀	normal (18)	pathologisch (18. SSW)	26
10	Osteogenesis imperfecta	23	♀	normal	pathologisch	27
11	Situs inversus, Milzagenesie Transposition der großen Gefäße	24	♂	keine Angabe	pathologisch (22. SSW)	31
12	ADAM-Komplex (Amniogene Schnürfurchen) Lippen-Kiefer- Gaumenspalte, bilateral Omphalozele Obere Extremität, Reduktionsfehlbildung Untere Extremität (Bein), Reduktionsfehlbildungen	15	♂	keine Angabe	pathologisch (14. SSW)	37
13	Unbest. Geschlecht/fehlendes Genitale Omphalozele Ohr, andere spezifische Anomalien Analatresie	14	unklar	keine Angabe	pathologisch	28
14	Zystische Lungendysplasie	21	♀	keine Angabe	pathologisch	36
15	Transposition der großen Gefäße	23	♂	keine Angabe	pathologisch (22. SSW)	keine Angabe
16	Transposition der großen Gefäße	22	♂	keine Angabe	pathologisch	28
17	Linksherzhypoplasie	22	♀	normal (19)	pathologisch	37

Lfd. Nr.	Diagnose	Gestations-woche	Ge-schlecht	Amnio-zentese	Patholog. US-Befund (SSW)	Mütterl. Alter
18	Ventrikel-Septum-Defekt Aortenisthmusstenose/Aorta, unterbrochen	21	♂	keine Angabe	pathologisch	keine Angabe
19	Omphalozele Polydaktylie, postaxial	16	♀	normal	pathologisch (14. SSW)	31
20	Gastroschisis	11	♂	keine Angabe	pathologisch (11. SSW)	26
21	Gastroschisis Hirnanomalien, sonstige spezifische	21	♂	keine Angabe	pathologisch (19. SSW)	21
22	Ödeme/Hydrops Wachstumsretardierung Dysfunktion der Plazenta	14	♀	keine Angabe	pathologisch	35
23	Fetale Zwangshaltung Dysfunktion der Plazenta	21	♂	keine Angabe	pathologisch	35

➤ Altersverteilung der Mütter von artefiziell abortierten Feten

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
bis 20 Jahre	4	6,0
21 bis 25 Jahre	13	19,4
26 bis 30 Jahre	16	23,9
31 bis 35 Jahre	17	25,4
36 bis 40 Jahre	6	9,0
älter als 40 Jahre	3	4,5
Keine Angaben	8	12,9
Gesamt	67	100,0

➤ Gestationsalter von artefiziell abortierten Feten

Gestationsalter (Schwangerschaftswoche (SSW))	Anzahl	Anteil (in %)
12. bis 16. SSW	2	3,0
17. bis 19. SSW	19	28,4
20. bis 21. SSW	18	26,9
22. bis 25. SSW	16	23,9
keine Angaben	11	16,4
Gesamt	67	100,0

➤ Geschlecht von artefiziell abortierten Feten

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
Männlich	28	41,8
Weiblich	33	49,3
Unklar	1	1,5
Unbekannt	5	7,5
Gesamt	67	100,0

Die Sexratio der Abortinduktionen im Jahr 2002 beträgt 1:1,2.



### 15 Perzentilenkurven der Geburtsgewichte und -längen:

Die Neugeborenen Sachsen – Anhalts sind leichter als gesamtdeutsche Neugeborene.

Fahndet man in den gängigen medizinischen Literaturdatenbanken erhält man unter dem Schlagworten „Geburtsgewicht“ oder „Geburtslänge“ Hinweise auf eine Vielzahl von Arbeiten auch aus der jüngeren Zeit, dass sich die Frage ergibt, warum denn diese epidemiologischen Parameter eine solche Popularität besitzen? Ein Grund liegt vielleicht darin, dass Gewicht und Länge ohne großen Aufwand messgenaue Daten sind, die umfangreich zur Verfügung stehen. Ein weiterer Faktor ist die sichere Indikatorfunktion des Geburtsgewichtes hinsichtlich der individuellen Überlebenschance des Neugeborenen. Immer noch ist das Geburtsgewicht assoziiert mit der Höhe der kindlichen Mortalität, speziell mit der im Säuglingsalter.

Ein Beispiel dafür sind heute noch Kinder mit einem niedrigen Geburtsgewicht und einer höheren kindlichen Mortalität, deren Mütter in der Schwangerschaft geraucht haben oder einen niedrigen sozioökonomischen Status hatten. Seit dem Ende der 90er Jahre wird der Zusammenhang zwischen einem niedrigen Geburtsgewicht und dem Gesundheitszustand im Erwachsenenalter hinsichtlich des Erkrankungsrisikos für Diabetes mellitus oder für Arteriosklerose diskutiert und die Debatte, ob Kinder mit einem niedrigen Geburtsgewicht relativ häufiger auch einen niedrigen IQ aufweisen, ist nicht beendet. Ebenso wird vermutet, dass ein niedriges Geburtsgewicht mit einem erhöhten Risiko für allergische Erkrankungen, wie Asthma bronchiale oder Neurodermitis, verbunden ist.

Während in der ersten Hälfte des vorigen Jahrhunderts der Begriff „niedriges Geburtsgewicht“ für Kinder mit einem Geburtsgewicht unter 2500 g Verwendung gefunden hat, ist später synonym für „niedriges Geburtsgewicht“ der Begriff des „Frühgeborenen“ verwendet worden. Beide Begriffe sind in der Literatur wechselweise bis etwa 1960 genutzt worden. Danach ist der Tatsache, dass nicht alle kleinen Neugeborenen Frühgeborene und nicht alle Frühgeborene zu klein sind, Rechnung getragen worden. Heute wird das „Small for Date Baby“ streng von dem „echten Frühgeborenen“ unterschieden: Beide Gruppen haben ihre definierten Risiken. Um diesen Termini gerecht zu werden, ist es notwendig, Normalkurven sowohl für das Geburtsgewicht, als auch für die Geburtslänge in der untersuchten Population zu haben.

In der Praxis der Perinatalmedizin hat sich die Definition somatischer Parameter beim Neugeborenen in Form von Perzentilenkurven seit vielen Jahren bewährt. Dieses schnell zu übersehende, sehr aussagekräftige und visuell erkennbare Verfahren genügt nach wie vor den klinischen Gegebenheiten und die verfügbare Datenlage dazu ist im Allgemeinen wissenschaftlich fundiert.

Aus Sachsen-Anhalt liegen hierzu keine eigenen populationsbezogenen Untersuchungen vor, obwohl die Perinatalerhebung diese Daten zur Verfügung stellen kann.

Die Perinatalerhebung ist als Verfahren zur Qualitätskontrolle für die Geburtshilfe in den 70iger Jahren in den alten Bundesländern eingeführt und nach der politischen Wende in die neuen Bundesländer übernommen worden. Die Erfassungsrate in Sachsen-Anhalt hat im Jahre 2001 etwa 98% betragen. Durch die Perinatalerhebung werden nach der Geburt eines Kindes (Lebend- und Totgeborene) Daten zur Schwangeren, zur Schwangerschaft, zur Entbindung, zum kindlichen Vitalstatus und zu Fehlbildungen in einem relativ groben Raster erfasst. Der „Katalog D“ der Perinatalerhebung ist in Anlehnung an die ICD 9 erstellt worden und hat einen verschlüsselten Thesaurus von 20 ausgewählten angeborenen Fehlbildungen enthalten, der in der Diagnosedifferenzierung nicht ausreichend gewesen ist. Die Angaben zum Geburtsgewicht und zur Geburtslänge sind hingegen genau. Die Auswertung der Daten der Perinatalerhebung erfolgt zentral in den einzelnen Bundesländern durch die jeweiligen Projektgeschäftsstellen. Hier sind die entsprechenden Daten abrufbar und sollten zumindest für wissenschaftliche Untersuchungen zur Verfügung stehen.

Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen - Anhalt hat die Daten der Perinatalerhebung von 1994 – 1999 analysiert und im Rahmen einer Diplomarbeit innerhalb des Studienganges Gesundheitsförderung und –management hinsichtlich der Prämaturnität, des Anteils der „Small for

„Date Babys“ und der perinatalen Mortalität in Abhängigkeit von sozioökonomischen Faktoren untersucht. Bei der Gelegenheit sind die kompletten Daten von ca. 94.000 Kindern zur Geburtslänge, Geburtsgewicht und zur Tragezeit herangezogen worden, um Perzentilenkurven auf der Basis der Neugeborenenpopulation Sachsen-Anhalts zu berechnen. (Kawa 2001) Diese Kurven unterscheiden sich erfahrungsgemäß in Abhängigkeit von der Region und der Generation, in welcher die Kinder geboren werden. Neugeborene werden als Small for Date eingestuft, wenn ihr Geburtsgewicht unter Berücksichtigung des Schwangerschaftsdauer unterhalb eines bestimmten Schwellenwertes liegt. Dieser Schwellenwert ergibt sich aus der Berechnung der 10. Perzentile, d.h. dem Geburtsgewicht bzw. der Geburtslänge, welche die Kinder, die zu den niedrigsten 10 Prozent ihrer Population hinsichtlich des Geburtsgewichtes bzw. der Geburtslänge gehören, unterschreiten.

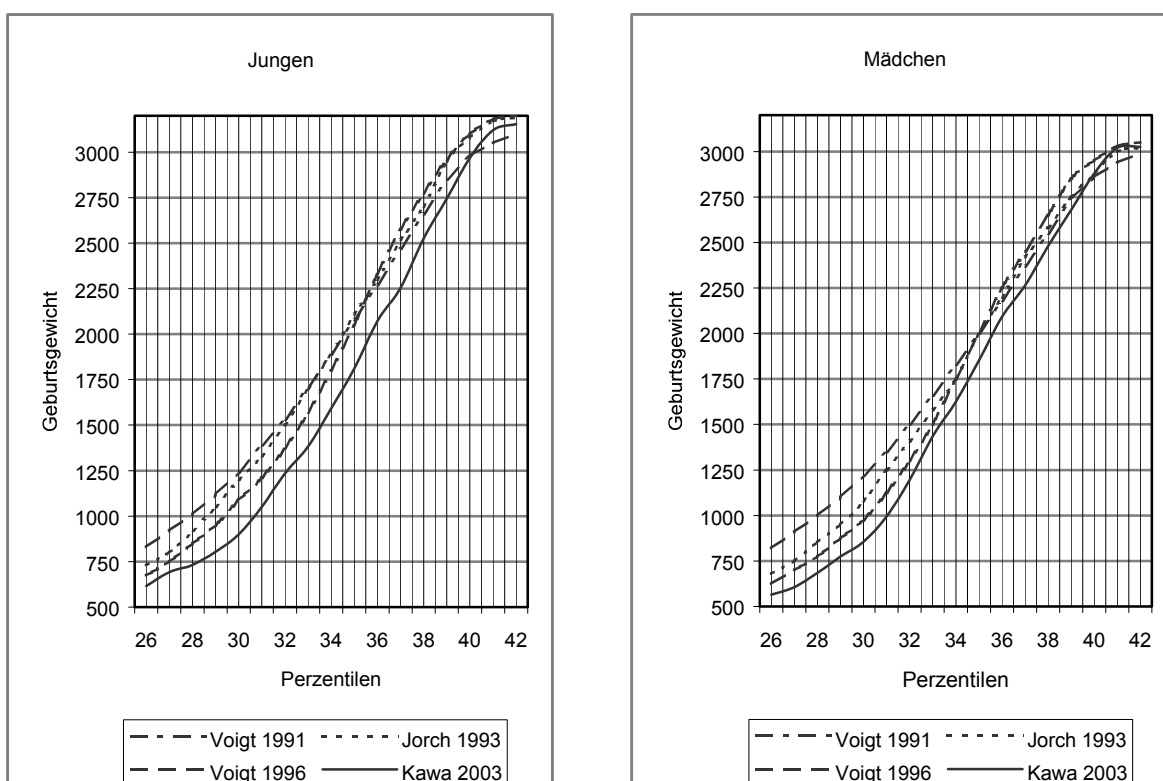


Abbildung 48: Die 10. Perzentile des männlichen und weiblichen Geburtsgewichtes im gesamtdeutschen Vergleich

In Abbildung 48 ist die 10. Perzentile in Abhängigkeit von der Schwangerschaftsdauer der männlichen bzw. weiblichen Neugeborenen hinsichtlich des Geburtsgewichts, berechnet aus den Geburtsjahrgängen Sachsen-Anhalts 1994 – 1999, dargestellt. Im Vergleich zu den Werten der 10. Perzentile einer Neugeborenenpopulation der ehemaligen DDR der Jahrgänge 1984/85, einer Neugeborenenpopulation des Landkreises Westfalen-Lippe der Jahrgänge 1988/89 und der gesamtdeutschen Population des Jahrgangs 1993. (Voigt 1991, Jorch 1993, Voigt 1996) zeigt sich deutlich, dass die Perzentilwerte aus Sachsen-Anhalt die der genannten Regionen unterschreiten. Das heißt, dass Neugeborene in Sachsen-Anhalt im Durchschnitt leichter sind als in anderen Regionen Deutschlands. Für die männlichen Neugeborenen ist das deutlicher als für die weiblichen zu erkennen.

Das intrauterine Wachstum wird durch eine Vielzahl von Faktoren beeinflusst, deren Kenntnis in den letzten Jahren beeindruckend zugenommen hat. So rufen sozioökonomische, individual- und populationsgenetische, einschließlich ethnischer, und klimatische Bedingungen Unterschiede im pränatalen Wachstums hervor. Deshalb sind populationspezifische Normwerte zur Charakterisierung der somatischen Entwicklung eines Neugeborenen notwendig.

Die hier dargestellten Perzentilenkurven sollen demonstrieren, dass lokale Standards zu berücksichtigen sind und dass die Zugrundelegung anderer Normperzentilenkurven zu nicht unerheblichen Fehleinschätzungen führt.

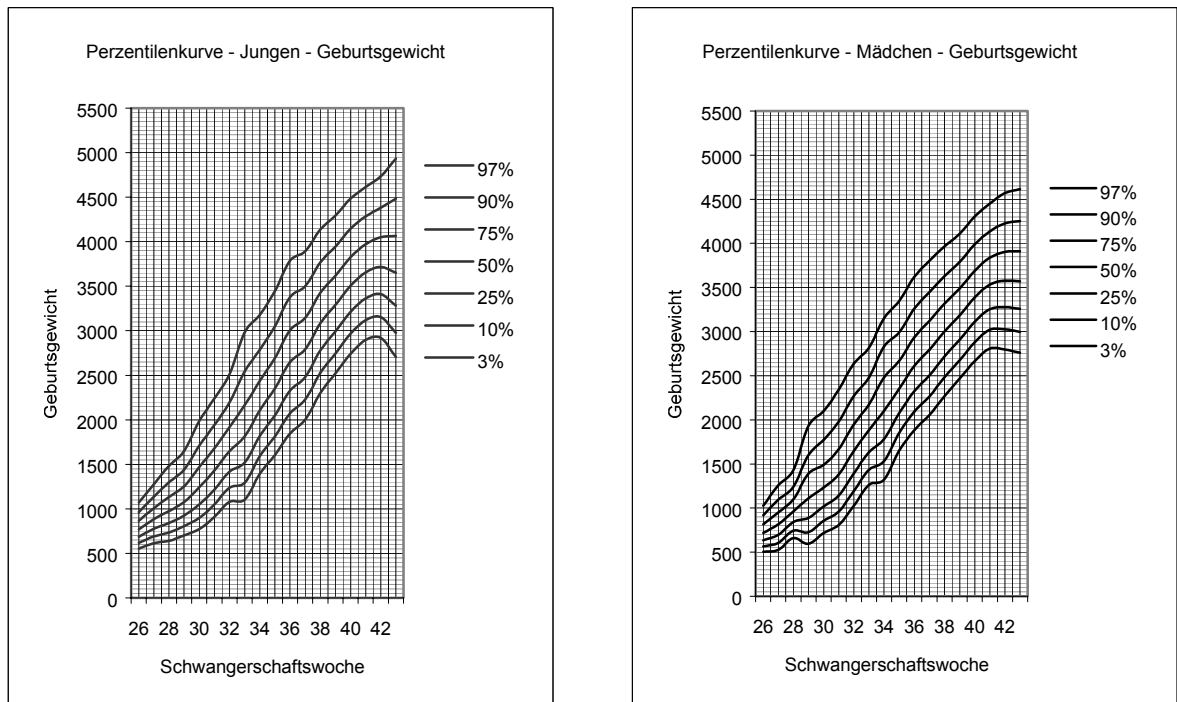


Abbildung 49: Perzentilenkurven des Gewichtes von männlichen und weiblichen Neugeborenen aus Sachsen-Anhalt 1994 - 1999

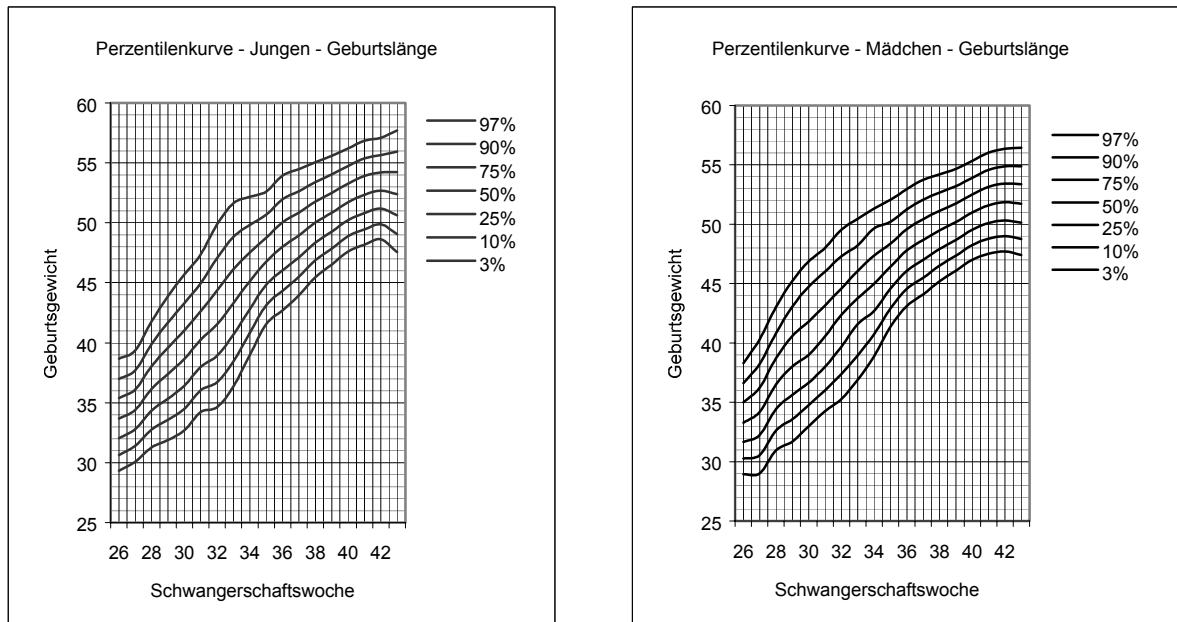


Abbildung 50: Perzentilenkurven der Länge von männlichen und weiblichen Neugeborenen aus Sachsen-Anhalt 1994 - 1999

#### Literatur:

**Jorch G, Weller U:** Aktuelle Perzentilenkurven für Körpergewicht, Körperlänge und Kopfumfang von Neugeborenen ab 25. SSW, Monatszeitschrift Kinderheilkunde, 141 (1993), S. 665 - 669

**Hopstock S:** Eine sozialepidemiologische Auswertung von Teilaspekten der Perinatalerhebung Sachsen-Anhalts – Diplomarbeit, verteidigt 2001

**Voigt M, Jährig, K:** Zur Variabilität von Perzentilwerten der Körpermaße Neugeborener – Unter besonderer Berücksichtigung des Körpergewichtes, Ärztl. Jugendk, 82 (1991), S. 139 - 165

**Voigt M, Schneider K T M, Jährig, K:** Analyse des Geburtsgutes des Jahrganges 1992 der Bundesrepublik Deutschland – Teil 1: Neue Perzentilwerte für die Körpermaße von Neugeborenen, Geburtshilfe und Frauenheilkunde, 56 (1996), S. 550 - 558

## 16 Häufigkeit wichtiger Indikatorfehlbildungen des ICBDMS in Sachsen-Anhalt (Basis und 2002) und bei EUROCAT

Nachfolgend sind in einer Zusammenfassung die wichtigsten Indikatorfehlbildungen in ihrer Häufigkeit in Sachsen-Anhalt (bzw. Erfassungsregion bis 1999) im Vergleich zu den durchschnittlichen Angaben von EUROCAT dargestellt:

Fehlbildung	Häufigkeit in der Region Magdeburg (Basis: 1987 bis 1999)	Häufigkeit in Sachsen - Anhalt 2002	EUROCAT (Basis: 1980 bis 1996)**
Neuralrohrdefekte	1 : 899	1 : 1.186	1 : 970
Anezecephalie	1 : 3.125	1 : 3.225	1 : 2.700
Spina bifida	1 : 1.315	1 : 1.976	1 : 1.890
Enzephalozele	1 : 5.880	1 : 8.894	1 : 7.690
Mikrozephalie	1 : 2.270	1 : 741	1 : 4.350
Congenitaler Hydrozephalus	1 : 1.350	1 : 889	1 : 2.175
Arhin- / Holoprosenzephalie	1 : 9.090	1 : 17.788	1 : 12.500
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	1 : 650	1 : 741	1 : 1.140
Gaumenspalte	1 : 1.610	1 : 1.111	1 : 1.790
Choanalatresie	1 : 9.090	1 : 17.788	keine Angabe
Ösophagusatresie / -stenose / -fistel	1 : 3.700	1 : 2.965	1 : 3.700
Kolon - und Analatresie / -stenose / -fistel	1 : 3.125	1 : 1.046	1 : 3.570
Omphalozele	1 : 2.700	1 : 2.541	1 : 4.550
Gastroschisis	1 : 4.170	1 : 2.965	1 : 9.090
Hypospadie	1 : 610 (1 : 305 Knaben)	1 : 481 (1 : 240 Knaben)	1 : 1.030
Potter-Sequenz (1996 bis 1999)	1 : 2.330	1 : 4.447	keine Angabe
Nierenagenesie, einseitig (1996 bis 1999)	1 : 1.090	1 : 1.186	keine Angabe
Zystennieren	1 : 2.000	1 : 2.965	keine Angabe
Funktionslose, polyzyst. Niere, einseitig	1 : 1.960	1 : 2.224	keine Angabe
Down-Syndrom	1 : 830	1 : 574	1 : 660
Patau-Syndrom	1 : 9.090	1 : 8.894	1 : 9.090
Edwards-Syndrom	1 : 9.090	1 : 2.965	1 : 4.000
Transposition der großen Gefäße	1 : 2.500	1 : 1.779	1 : 3.340
Linksherzhypoplasie-Syndrom	1 : 2.500	1 : 1.976	1 : 5.260
Fallot' Tetralogie	1 : 5.560	1 : 2.965	keine Angabe
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten (obere und untere)	1 : 1.500	1 : 1.976	1 : 2.050
Polydaktylie, präaxial	1 : 4.800	1 : 2.965	keine Angabe

\* Bezug: Lebendgeborene, Totgeborene, Spontanaborte, induzierte Aborte  
 \*\* durchschnittliche Häufigkeit aus allen EUROCAT-Zentren

## 17 Die ICD10 – Nomenklatur der wichtigen

### Fehlbildungen zur Fehlbildungserfassung

#### Nervensystem

##### Krankheiten des Zentralnervensystems (G00-G09)

Spinale Muskelatrophie und verwandte Syndrome (G12, z.B. Infantile spinale Muskelatrophie/Typ I/Typ Verding-Hoffmann G12.0), N.n.bez.Spinale Muskelatrophie (G12.9))

##### Angeborene Fehlbildungen des Nervensystems (Q00 – Q07)

Anenzephalie und ähnliche Fehlbildungen (Q00); Enzephalozelle (Q01); Mikrozephalie (Q02); Hydrozephalus (Q03); Sonstige Fehlbildungen des Gehirns (Q04, z.B. Angeborene Fehlbildungen des Corpus callosum (Q04.0), Arrhinenzephalie (Q04.1), Holoprosenzephalie-Syndrom (Q04.2)); Spina bifida (Q05); Sonstige Fehlbildungen des Rückenmarks (Q06)

#### Gesicht/ Mund

##### Lippen, -Kiefer- und Gaumenspalten (Q35 – Q37)

Gaumenspalte (Q35, z.B. Spalte des harten Gaumens (Palatoschisis) (Q35.1), Spalte des weichen Gaumens/Gaumensegelspalte (Q35.3)) Lippenspalte/Chelioschisis (Q36); Gaumenspalte mit Lippenspalte (Q37)

##### Sonstige angeborene Fehlbildungen des Gesichtes und des Halses (Q18)

Branchiogenet(r) Sinus, Fistel und Zyste (18.0); Präaurikuläre(r) Sinus und Zyste (Q18.1); Flügelfell des Halses (Q18.3); Mikrostomie (Q18.4); Makrostomie (Q18.5)

##### Krankheiten der Mundhöhle, der Speicheldrüsen und der Kiefer (K00-K14)

Sonstige Krankheiten der Gingiva und des zahnlösen Alveolarkammes (K06, z.B. Dens natalis (K06.0)); Dentofaziale Anomalien (K07, z.B. Makrognathie und Mikrognathie mandibular bzw. maxillar (K07.0), Anomalien des Kiefer-Schädelbasisverhältnisses (K07.1, z.B. mandibuläre bzw. maxilläre Prognathie, Sonstige nicht näher bezeichnete Anomalien des Unterkiefers))

##### ▶ Beachte: Q38 Sonstige Fehlbildungen der Zunge, des Mundes

#### Augen

##### Angeborene Fehlbildungen des Auges (Q10-Q15)

Fehlbildungen des Augenhilfes, des Tränenapparates und der Orbita (Q10) Anophthalmus, Mikrophthalmus und Makrophthalmus (Q11); Fehlbildungen der Linse (Q12) Fehlbildungen des vorderen Augenabschnittes und des hinteren Augenabschnittes (Q13,Q14); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Auges (Q15, z.B. Glaukom (Q15.0); Affektionen des N. Optikus und der Sehbahn (H45-H48))

##### Affektionen des Augmuskels, Störungen der Blickbewegungen sowie Akkomodationsstörungen und Refraktionsfehler (H49-H52)

Strabismus nicht näher bezeichnet (H50.9); Blindheit eines bzw. beider Augen (H54.0/H54.4); Nyktagnus und sonstige abnorme Augenbewegungen (H55)

#### Atmungssystem

##### Angeborene Fehlbildungen des Atmungssystems (Q30-Q34)

Angeborene Fehlbildungen des Kehlkopfes (Q31, z.B. Kehlkopfstege (Q31.0), Hypoplasie des Kehlkopfes (Q31.2), Laryngozele (Q31.3), Laryngealer Stridor congenitus (Q31.4));

Angeborene Fehlbildungen der Trachea und der Bronchien (Q32, z.B. Tracheomalazie (Q32.0), Sonstige Fehlbildungen der Trachea (Q32.1), Bronchomalazie (Q32.2), Bronchusstenose (Q32.4)); Angeborene Akzessorischer Lungenlappen (Q33.1), Agenesie der Lunge (Q33.0), Angeborene Bronchiektasie (Q33.4), Ektopisches Gewebe in der Lunge (Q 33.5), Hypoplasie und Dysplasie der Lunge (Q 33.6)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Atmungssystems (Q34, z.B. Anomalie der Pleura (Q34.0), Mediastinalzyste (Q34.1))

##### Krankheiten des Atmungs- und Herz-Kreislaufsystems, die für die Perinatalperiode spezifisch sind (P20-P29)

Sonstige Atemstörungen mit Ursprung in der Perinatalperiode (P28, z.B. Undine-Syndrom/ Idiopath.. congenitale Hypoventilation (P28.3)); Kardiovaskuläre Krankheiten mit Ursprung in der Perinatalperiode (P29, z.B. Persistierender Fetalkreislauf inkl. Verzögerter Verschluss des Ductus arteriosus (P29.3))

#### Verdauungssystem

##### Sonstige angeborene Fehlbildungen des Verdauungssystems (Q38-Q45)

Sonstige Fehlbildungen der Zunge, des Mundes und des Rachens (Q38); Makroglossie (Q38.2); Fehlbildungen der Speicheldrüsen und Speicheldrüsenausführungsgänge (Q38.4); Fehlbildungen des Ösophagus (Q39, z.B. Ösophagusatresie und -stenose); Sonstige Fehlbildungen des oberen Verdauungstraktes (Q40); Fehlen, Atresie und Stenose des Duodenums bzw. des Dickdarmes (Q41/Q42 z.B. Analatresie (Q42.3)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Darms (Q43), Fehlbildungen der Gallenblase, der Gallengänge und der Leber (Q44)

##### Hernien (K40-K46)

Hernia Inguinalis (K40); Hernia femoralis (K41); Hernia umbilicalis/paraumbilicalis (K42); Hernia diaphragmatica (K44)

##### ▶ Beachte:

Mekoniumruhes (E 84.1) als Verdachtsdiagnose für Zystische Fibrose

#### Ohren

##### Angeborene Fehlbildungen des Ohres (Q16 – Q17)

Fehlbildungen des Ohres, die eine Beeinträchtigung des Hörvermögens verursachen (Q16) (z.B.: Fehlbildungen der Gehörknöchelchen); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Ohres (Q17, z.B. Mikrotie (Q17.2), Anotie (Q17.8))

#### Nase

##### Angeborene Fehlbildungen der Nase (Q30)

Choanalatresie (Q30.0); Agenesie, Unterentwicklung u. Fehlen der Nase (Q30.0/Q30.1); Nasenfürche, Naseninkerkern und Spalt Nase (Q30.2)

#### Herz- Kreislaufsystem

##### Angeborene Fehlbildungen des Kreislaufsystems (Q20-Q28)

Angeborene Fehlbildungen der Herzhöhlen und verbindender Strukturen (Q20, z.B. TGA (Q20.3), Rechter und linker Doppelausstromventrikel (Q 20.1/Q20.2), Cor triloculare batriatum (Q20.4), Vorhofseptumisthmus (Q20.6)); Angeborene Fehlbildungen der Herzsepten (Q21, z.B. VSD (Q21.0), Vorhofseptumdefekt (ASD/PFO) (Q21.1), Fallot-Tetralogie (Q21.3)); Angeborene Fehlbildungen der Pulmonal- und der Trikuspidalklappe (Q22, z.B. Pulmonalklappenatresie, -stenose u. Insuffizienz (Q22.0 - Q22.2), Trikuspidalstenose u.-atresie (Q22.4), Hypoplastisches Rechtsherzsyndrom (Q22.6)); Angeborene Fehlbildungen der Aorten- und der Mitralklappe (Q23, z.B. Aortenklappenstenose u. -insuffizienz (Q23.0/23.1), Mitralklappenstenose u. -insuffizienz (Q23.2/23.3), Hypoplastisches Linksherzsyndrom (Q23.4)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Herzens (Q24, z.B. Dextrokardie (Q24.0), Lävokardie (Q24.1), Fehlbildung der Koronargefäße (Q24.5)); Angeborene Fehlbildungen der großen Arterien (Q25, z.B. Offener Ductus arteriosus (Q25.0) sowohl bei Reif- als auch bei Frühgeborenen, Aortenisthmusstenose (Q25.1), Atresie/Stenose/Aneurysma/Dilatation/ Hypoplasie der Aorta bzw. der Atria pulmonalis (Q25.2/25.3/25.4)); Angeborene Fehlbildungen der großen Venen (Q26, z.B. Stenose der V. cava (Q26.0), Totale Fehleinmündung der Lungenvenen (Q26.2)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des peripheren Gefäßsystems (Q27, z.B. Fehlen oder Hypoplasie der A. umbilicalis (27.0), Nierenarterienstenose (Q27.1)); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Kreislaufsystems (Q28, z.B. Arteriovenöse Fehlbildung extrakranieller hirnvorgänger Gefäße (28.0))

##### Krankheiten der Arterien, Arteriole und Kapillaren (I70-I79)

Krankheiten der Kapillaren (I78, z.B. Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie/Morbus Osler (I78.0))

#### Chromosomen

##### Chromosomenanomalien, anderenorts nicht klassifiziert (Q90-Q99)

Down-Syndrom (Q90), Edwards-Syndrom und Patau-Syndrom (Q91); Sonstige Trisomien und partielle Trisomien der Autosomen, anderenorts nicht klassifiziert (Q92); Monosomien und Deletionen der Autosomen, anderenorts nicht klassifiziert (Q93); Balancierte Chromosomen-Rearrangements und Struktur-Marker, anderenorts nicht klassifiziert (Q95); Turner-Syndrom (Q96); Sonstige Anomalien der Gonosomen bei weiblichem bzw. bei männlichem Plänotyp, anderenorts nicht klassifiziert (Q97/Q98)

## Muskel-Skelettsystem

**Angeborene Fehlbildungen und Deformitäten des Muskel- und Skelettsystems (Q65-Q79)**  
Deformitäten der Hüfte (**Q65**); Deformitäten der Füße (**Q66**; z.B. Klumpfuß); Muskel- und Skelett-Deformitäten des Kopfes, des Gesichts, des Wirbelsäule und des Thorax (**Q67**); Polydaktylie (**Q69**); Syndaktylie (**Q70**); Reduktionsdefekte der oberen, unteren bzw. nicht näher bezeichneten Extremitäten (**Q71-Q73**); Sonstige angeborene Fehlbildungen der Schädel- und Gesichtsschädelknochen (**Q75**; z.B. Kraniosynostose, Dysostosis mandibulofacialis (Franceschetti-I-Syndrom/Trichter-Collins-Syndrom etc.); Angeborene Fehlbildungen der Wirbelsäule und des knöchernen Thorax (**Q76**); Osteochondrodysplasie mit Wachstumsstörungen der Röhrenknochen und der Wirbelssäule (**Q77**; z.B. Achondrogenese, Thanatophore Dysplasie etc.); Sonstige Osteochondrodysplasien (**Q78**; z.B. Osteogenese imperfecta etc.); Angeborene Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems; anderenorts nicht klassifiziert (**Q79**; z.B. Angeborene Zwerchfellhernie (Q79.0), Fehlbildungen des Zwerchfels (Q79.1), Omphalozele (Q79.2), Gastroschisis (Q79.3), Bauchdeckenaplasie-Syndrom/Prune-belly-Sequenz (Q79.4), Amniotische Schnürrücken/ADAM-Komplex (Q79.8) etc.)

## Krankheiten im Bereich der neuromuskulären Synapse und des Muskels (G70-G79)

Primäre Myopathien (**G71**; z.B. Muskeldystrophie; mäßige Muskeldystrophie/Typ Duchenne (**G71.0**), Myotome Syndrome, Dystrophia myotonica/ Curschmann-Steiner-Syndrom (**G71.1**), *Manuskript (E71.2)* *Sonstige primäre Myopathien (G71.8-911)*

## Stoffwechsel/Endokrinium

**Stoffwechsellstörungen (E70-E90)**  
Störungen des Stoffwechsels arotischer Aminosäuren (**E70**; z.B. Klassische PKU (E70.0), Albinismus (E70.3)); Sonstige Störungen des Aminosäurestoffwechsels (**E72**; z.B. Störungen des Stoffwechsels schwefelhaltiger Aminosäuren (E72.1), Störungen des Lysin- und Hydroxylysinstoffwechsels (E72.3); Störungen des Ornithinstoffwechsels (E72.4); Sonstige näher bezeichnete Störungen des Aminosäurestoffwechsels (E72.8)); Sonstige Störungen des Kohlehydrat-stoffwechsels (**E74**); Störungen des Glykoxaminoglykanstoffwechsels (**E76**; z.B. Mukopolysaccharidose Typ I (E76.0)); Störungen des Porph- und Pyrimidin-stoffwechsels (**E79**; Hyperurikämie ohne Zeichen von entzündlicher Arthritis oder topischer Gicht, Asymptomatische Hyperurikämie (E79.0), Lesch-Nyhan-Syndrom (E79.1)); Störungen des Mineralstoffwechsels (**E83**; z.B. Hypophosphatasie, Vitamin-D-resistente Rachitis (E83.3)); Zystische Fibrose (**E84**); Sonstige Stoffwechsellstörungen (**E88**)  
**Krankheiten sonstiger endokriner Drüsen (E20-E35)**  
Adrenogenitale Störungen (**E25**; z.B. Adrenogenitales Salzverlust-syndrom, 21-Hydroxylasemangel (E25.0) und Sonstige adrenogenitale Störungen (E25.8)); Krankheiten des Thyms (**E32**; z.B. Persistierende Thyreushyperplasie, Thyreushypertrophie (E32.0))  
**Transitorische endokrine und Stoffwechsellstörungen, die für den Fetten und das Neugeborene spezifische sind (P70-P74)**  
Transitorische Störungen des Kohlehydratstoffwechsels, die für den Fetten und das Neugeborene spezifisch sind (P70; z.B. Fetopathia diabetica (Syndrom des Kindes bei einer diabetischen Mütter) (P70.1); Diabetes mellitus beim Neugeborenen (P70.2))

## Neubildungen

**Bösartige Neubildungen (C00-C97) jeder Lokalisation**  
Wilms-Tumor (**C64**), Neuroblastom (**C74**)  
**Gutartige Neubildungen (D10-D36) jeder Lokalisation**  
Gutartige Neubildung des endokrinen Drüsenanteils des Pankreas (D13.7; z.B. Nesidioblastose); Gutartige Neubildungen des Fettgewebes (D17); z.B. Lipome (D17.9)); Lymphangiome (D18); Melanozytennävus (D22) inkl. Tierfellnävus (D22.9); Gutartige Neubildungen der Haut (D23.9)

## Neubildung mit unsicherem oder unbekanntem Verhalten (D37-D 48) jeder Lokalisation

Neubildung mit unsicherem oder unbekanntem Verhalten an Knochen und Gelenkknochen (M48.0) z.B. Sarkofibrom) Narkitumor mit

## Sonstiges

**Sonstige Angeborene Fehlbildungen (Q80-Q89)**  
Ichthyosis congenita (**Q80**; z.B. Kolloidum-Baby etc.); Epidermolysis bullosa (**Q81**); Sonstige angeborene Fehlbildungen der Haut (**Q82**; z.B. Nichtneoplastischer Nävus/Hamangiome (Q82.5)); Angeborene Fehlbildungen der Mamma (**Q83**); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Integumentes (**Q84**); Phakomatosen, anderenorts nicht klassifiziert (**Q85**); Angeborene Fehlbildungssyndrome durch bekannte äußere Ursachen, anderenorts nicht klassifiziert (**Q86**; z.B. Alkohol-Embryopathie, Antiepileptika-Embryopathie, Warfarin-Embryopathie, Vitamin-A-Embryofetopathie etc.); Sonstige näher bezeichnete angeborene Fehlbildungssyndrome mit Beteiligung mehrerer Systeme (**Q87**; z.B. Pierre-Robin-Sequenz (Q87.0), Goldenhar-Syndrom (Q87.0), VACTERL-Assoziation (Q87.2), CHARGE-Assoziation (Q87.8)); Situs inversus (Q89.3)

## Krankheiten der Schilddrüse (E00-E07)

Sonstige Hypothyreose (**E03**)  
**Diabetes mellitus (E10-E14)**

Primär insulinabhängiger Diabetes mellitus (Typ-1-Diabetes) (**E10**); N.n.bez Diabetes mellitus (**E14**)  
**Krankheiten der Haut und der Unterhaut (L00-L99)**  
Sonstige Störungen der Hautpigmentierung (**L81**; z.B. Café-au-lait-Flecken (L81.91-911))

## Kleine Fehlbildungen

**Auge** Epicanthus medialis, Epicanthus inversus, mongoloide Lidachse, antimongoloide Lidachse, Heterochromia iridis, Brushfield spots, Infraorbitale Falte  
**Kolobome** (Iris, Lid, etc.), Ptosis, Heterochromia iridis, Brushfield spots, Infraorbitale Falte  
**Gesicht und Mund** Langes konturarmes Philtrum, Philtrum prominent, schmales Lippenrot, angeborener Zahn, Lingua scrotali (bipartita), Kinnrübchen, breite Nasenwurzel, hoher Gaumen  
**Ohren** Angewachsenes Ohrträpchen, tiefsetzende Ohren, (prae)aurikuläre Anhangsel, (Prae)aurikularfisteln, -sinus  
**Kopf und Nacken** Mikrozephalie, Progenie  
**Skelett, Thorax, Abdomen** Skoliose, Umbilicalhernie  
**Haut und Haare** Haare, Hautanhangsel, Hamangiome, akzessorische Mamillen, Naevus flammeus, (Storchenbiß), Café-au-lait spots, multiple Hamangiome, white spots, weiße Haarstränge  
**Hand** simian crease (Vierfingerfurche), Klinodaktylie, Fingerbeerenkissen (pads), hypoplastischer, dreigliedriger, breiter, langer adduzierter Daumen (Nitchiker thumb), Syndaktylien (partiell, total), praexiale Polydaktylie, postaxiale Polydaktylie  
**Fuß** praexiale Polydaktylie, postaxiale Polydaktylie, Syndaktylien (2,3, 3,4,...), breite Großzehen, Sandalenfurchen  
**Genitale** Hypopspadie (geringer Grad, rudimentäre Labien, Verdopplung der kleinen Labien, behaartes Scrotum, fehlender Hodendescensus, Hermien in großen Labien  
**Entwicklung** Minderwuchs – Hochwuchs, Untergewicht – Übergewicht

## Blut/Immunsystem

**Hämolytische Anämien (D55-D59)**  
Anämie durch Enzymdefekte (**D55**); Sonstige hereditäre hämolytische Anämien (**D58**); z.B. Hereditäre Sphärozytose (D58.0) Thalassemie (D56); Sichelzellenkrankheiten (**D57**)  
**Koagulopathien, Purpura uns sonstige Hämorrhagische Diathesen (D65-D74)**  
Hereditärer Faktor-VIII-Mangel (**D66**); Hereditärer Faktor-IX-Mangel (**D67**); Hereditärer Mangel an sonstigen Gerinnungsfaktoren (D68.2); Sonstige näher bezeichnete Koagulopathien (D68.8; z.B. Protein-C-Mangel)

## Sonstige Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe (D70 - D77)

Krankheiten der Milz (**D73**; z.B. Zyste der Milz)  
**Bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems (D80-D89)**  
Immundefekte in Verbindung mit anderen schweren Defekten (**D82**; z.B. Di-Gaerrea-Syndrom)

## Schwangerschafts- und Geburtskomplikationen

**Schädigung des Fetten und Neugeborenen durch mütterliche Faktoren und durch Komplikationen bei Schwangerschaft, Wehenätigkeit und Entbindung (P00-P04)**

Schädigung durch mütterliche Schwangerschaftskomplikationen (**P01**; z.B. Schädigung des Neugeborenen bei Mehrfrüchtlingsschwangerschaft (P01.5)); Schädigung des Fetten und Neugeborenen durch Noxen, die transplazental oder mit der Muttermilch übertragen werden (**P04**; z.B. Schädigung des Fetten und Neugeborenen durch sonstige Medikamente, Chemotherapie bei Krebs oder zytotoxische Medikamente (P04.1), durch Tabakkonsum der Mütter (P04.2), durch Alkoholkonsum der Mütter (P04.3), durch mütterliche Einnahme von abhängigkeitszerzengenden Arzneimitteln oder Drogen (P04.4), durch chemische Substanzen, die mit der Nahrung der Mütter aufgenommen wurden (P04.5), durch Exposition der Mütter gegenüber chemischen Substanzen aus der Umwelt (P04.6), durch sonstige bzw. nicht näher bezeichnete von der Mütter übertragene Noxen (P04.8/P04.9)

## Sonstige Störungen, die ihren Ursprung in der Perinatalperiode haben (P90-P96)

**Reaktionen und Involutionen durch Arzneimittel oder Trennen alla Nam**