

**Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt
zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen
und Anomalien sowie
genetisch bedingten Erkrankungen
2001**

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

**Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt an der Medizinischen Fakultät der
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Deutschland*
2002**

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

Redaktionsschluss: Oktober 2002

Titelbild: Neugeborene

Quelle: Mechthild Gold, Universitätsfrauenklinik, Medizinische Fakultät der Otto-von-Guericke Universität Magdeburg

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

Inhaltsverzeichnis

1	Geborenenzahlen 2001.....	7
2	Erfassungsregion	8
3	Beteiligte Einrichtungen	9
3.1	Frauenkliniken.....	9
3.2	Kinderkliniken/Abteilungen.....	9
3.3	Einrichtungen pränataler Diagnostik	10
3.4	Pathologische-Anatomische Institute/ Prosekturen	10
4	Allgemeine Informationen	11
4.1	Erfassungskriterien und Analysen	12
5	Entbindungsort und Herkunft (Wohnort) der Feten/Kinder mit großen Fehlbildungen ..	14
6	Geschlechtsverhältnis	17
7	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen	18
8	Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg	19
9	Kinder/Feten mit großen und kleinen Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg	21
10	Feten/Kinder mit multiplen Fehlbildungen (MCA) in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg	22
11	Beteiligung von Organsystemen bei Feten/Kindern mit großen Fehlbildungen	24
12	Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Defects Monitoring Systems (ICBDMS)	26
12.1	Neuralrohrdefekte (NRD), insgesamt.....	26
12.2	Anenzephalie	27
12.3	Spina bifida	28
12.4	Enzephalozele.....	30
12.5	Mikrozephalie	31
12.6	Congenitale Hydrozephalie.....	33
12.7	Arhinenzephalie/ Holoprosenzephalie	34
12.8	Anophtalmie/Mikrophtalmie.....	36
12.9	Mikrotie/Anotie	37
12.10	Falot' Tetralogie/Pentalogie	39
12.11	Transposition der großen Gefäße (TGA).....	40
12.12	Linksherzhypoplasie-Syndrom.....	42
12.13	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	43
12.14	Gaumenspalte	45
12.15	Choanalatresie	47
12.16	Ösophagusatresie/ -stenose/ -fistel	48
12.17	Dünndarmatresie.....	50
12.18	Kolon-/ Analatresie/ -stenose/ -fistel	51
12.19	Hoden, nicht deszendiert	53
12.20	Hypospadie	54
12.21	Epispadie	56
12.22	Indifferentes Geschlecht	57
12.23	Potter-Sequenz	59
12.24	Einseitige Nierenagenesie	60
12.25	Sporadisch auftretende Nierendysplasie (Potter-II–Nierendysplasie)	61

12.26	Zystennieren.....	62
12.27	Ekstrophie der Harnblase.....	63
12.28	Präaxiale Polydaktylie.....	64
12.29	Reduktionsfehlbildungen, insgesamt (obere und untere Extremitäten).....	66
12.30	Zwerchfellhernie.....	68
12.31	Bauchwanddefekte, sonstige.....	69
12.32	Omphalozele.....	69
12.33	Gastroschisis.....	71
12.34	Prune-belly-Sequenz.....	73
12.35	Down-Syndrom.....	74
12.36	Patau-Syndrom (Trisomie 13).....	76
12.37	Edwards-Syndrom (Trisomie 18).....	77
12.38	Indikatorfehlbildungen, insgesamt.....	79
13	Festgestellte genetisch bedingte Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen.....	81
13.1	Monogen oder vermutlich monogen bedingte Erkrankungen, genetisch mitbedingte Erkrankungen.....	81
13.2	Sequenzen, Assoziationen, Komplexe.....	83
13.3	Stoffwechseldefekte.....	84
13.4	Chromosomenaberrationen.....	85
13.5	Embryopathien und Fetopathien.....	87
14	Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen 2001.....	88
14.1	Fehlbildungen des Zentralnervensystems.....	88
14.2	Chromosomenaberrationen.....	90
14.3	Multiple congenitale Anomalien (MCA).....	91
15	Folsäure – nicht nur zur Prävention von Neuralrohrdefekten.....	93
16	Projekte des Fehlbildungsmonitorings.....	99
16.1	Nachuntersuchung von Kindern, die durch Intracytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI) gezeugt wurden im Alter zwischen drei und fünf Jahren – ICSI-follow up-II in Magdeburg.....	99
16.2	Bundesweite ICSI- follow up -Studie.....	101
17	Häufigkeit wichtiger Indikatorfehlbildungen des ICBDMs in Sachsen-Anhalt (Basis und 2001) und bei EUROCAT.....	102
18	Die ICD 10 – Nomenklatur der wichtigen Fehlbildungen zur Fehlbildungserfassung.....	103

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1:	Karte der Erfassungsregion - Bundesland Sachsen-Anhalt.....	8
Abbildung 2:	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 1998 bis 2001).....	18
Abbildung 3	Rate großer Fehlbildungen in Prozent in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (absolute Zahl mitgeteilter Fehlbildungen).....	19
Abbildung 4:	Rate großer und kleiner Fehlbildungen in Prozent in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (absolute Zahl mitgeteilter Fehlbildungen).....	21
Abbildung 5:	Rate multipler Anomalien (MCA) in Prozent bei Feten/Kindern in den Landkreisen und den kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute Zahl mitgeteilter Fehlbildungen).....	22

Abbildung 6:	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit MCA (Vergleich 1998 bis 2001).....	24
Abbildung 7:	Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (Angaben in %).....	24
Abbildung 8:	Entwicklung der Gesamtprävalenzen der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1990.....	26
Abbildung 9:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aneuzephalie in der Erfassungsregion seit 1990.....	28
Abbildung 10:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1990.....	29
Abbildung 11:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Enzephalozelen in der Erfassungsregion seit 1990.....	31
Abbildung 12:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Mikrozephalie in der Erfassungsregion seit 1990.....	32
Abbildung 13:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrozephalie in der Erfassungsregion seit 1990.....	34
Abbildung 14:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Arhinenzephalie/ Holoprosenzephalie in der Erfassungsregion seit 1990.....	35
Abbildung 15:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Anophtalmie/Mikrophtalmie in der Erfassungsregion seit 1990.....	37
Abbildung 16:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Mikrotie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1990.....	38
Abbildung 17:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Fallot' Tetralogie/Pentalogie in der Erfassungsregion seit 1990.....	40
Abbildung 18:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1990.....	41
Abbildung 19:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 beim Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990.....	43
Abbildung 20:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalten in der Erfassungsregion seit 1990.....	45
Abbildung 21:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Gaumenspalten in der Erfassungsregion seit 1990.....	47
Abbildung 22:	Entwicklung der Prävalenz/ 10.000 bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1990.....	48
Abbildung 23:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Ösophagusatresien/ -stenosen/ -fisteln in der Erfassungsregion seit 1990.....	49
Abbildung 24:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Dünndarmatresie in der Erfassungsregion seit 1990.....	51
Abbildung 25:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Kolon-/ Analatresien/ -stenosen/ -fisteln in der Erfassungsregion seit 1990.....	52
Abbildung 26:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei nicht deszendierten Hoden in der Erfassungsregion seit 1990.....	54
Abbildung 27:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 von Hypospadien in der Erfassungsregion seit 1990.....	56
Abbildung 28:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Epispadien in der Erfassungsregion seit 1990.....	57
Abbildung 29:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1990.....	58
Abbildung 30:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei der Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1996.....	59
Abbildung 31:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1996.....	61
Abbildung 32:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei sporadisch einseitigen funktionslosen polyzystischen Nieren (Potter-II–Nieren) in der Erfassungsregion seit 1996.....	62

Abbildung 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1990	63
Abbildung 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1990.....	64
Abbildung 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei präaxialer Polydaktylie in der Erfassungsregion seit 1990.....	65
Abbildung 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten in der Erfassungsregion	67
Abbildung 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Zwerchfellhernien in der Erfassungsregion seit 1990.....	69
Abbildung 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Omphalozelen in der Erfassungsregion seit 1990.....	71
Abbildung 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1990.....	72
Abbildung 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1990.....	74
Abbildung 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 beim Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990.....	76
Abbildung 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 beim Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990.....	77
Abbildung 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 beim Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990.....	78
Abbildung 44: Darstellung der Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten 2001	79
Abbildung 45: Schwangerschaftsausgänge bei Feten/Kindern mit Indikatorfehlbildungen 2001	80
Abbildung 46: Indikatorfehlbildungen des ICBDMs insgesamt, Vergleich von Großstädten und Landkreisen in den Jahren 1990 bis 2001	80

Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: Geborenenzahlen 2001	7
Tabelle 2: Meldende Krankenhäuser und Universitätskliniken in Sachsen - Anhalt (bzgl. Kinder mit großen Fehlbildungen /Teil 1).....	14
Tabelle 3: Meldende Krankenhäuser und Universitätskliniken in Sachsen - Anhalt (bzgl. Kinder mit großen Fehlbildungen /Teil 2).....	15
Tabelle 4: Andere Meldende Einrichtungen (bzgl. Kinder mit großen Fehlbildungen).....	16
Tabelle 5: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen	18
Tabelle 6: Anzahl und Rate großer Fehlbildungen in den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg, den Landkreisen und Sachsen-Anhalt insgesamt.....	20
Tabelle 7: Kinder/Feten mit großen und kleinen Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg	22
Tabelle 8: Anzahl und Rate von multiplen Fehlbildungen (MCA) in den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg, den Landkreisen und Sachsen-Anhalt insgesamt.....	23
Tabelle 9: Schwangerschaftsausgänge bei Feten/Kindern mit MCA	23
Tabelle 10: Die 20 häufigsten Einzeldiagnosen.....	25
Tabelle 11: Vergleich Studien-Gruppe und Kontroll-Gruppe bezüglich der Anzahl Schwangerschaften / Kinder.....	99
Tabelle 12: Vergleich Studien-Gruppe und Kontroll-Gruppe bezüglich durchgeführter pränataler Diagnostik.....	100

1 Geborenenzahlen 2001

Tabelle 1: Geborenenzahlen 2001

	Gesamt	Lebend-geborene	Tot-geborene	Spontan-aborte	Abortindikation nach pränataler Diagnostik
ANHALT-ZERBST	491	486	3	0	2
ASCHERSLEBEN-STÄUFURT	657	649	6	0	2
BERNBURG	481	478	3	0	0
BITTERFELD	701	696	4	0	1
BÖRDEKREIS	568	562	2	0	4
BURGENLANDKREIS	978	973	4	1	0
DESSAU	522	520	1	0	1
HALBERSTADT	580	572	2	0	6
HALLE	1.988	1.974	8	2	4
JERICHOWER LAND	772	764	4	2	2
KÖTHEN	493	490	1	0	2
MAGDEBURG	1.666	1.638	4	9	15
MANSFELDER LAND	666	660	3	0	3
MERSEBURG-QUERFURT	959	949	5	3	2
OHREKREIS	853	839	3	3	8
QUEDLINBURG	551	544	4	0	3
SAALKREIS	548	543	4	0	1
SALZWEDEL	775	763	2	1	9
SANGERHAUSEN	441	438	1	1	1
SCHÖNEBECK	495	493	0	1	1
STENDAL	1.011	1.002	3	4	2
WEIßENFELS	519	515	3	0	1
WERNIGERODE	619	613	2	0	4
WITTENBERG	916	912	3	1	0
KREISFREIE STÄDTE (DESSAU, HALLE, MAGDEBURG)	4.176	4.132	13	11	20
LANDKREISE GESAMT	14.074	13.941	62	17	54
SACHSEN-ANHALT	18.250	18.073	75	28	74

2 Erfassungsregion



Abbildung 1: Karte der Erfassungsregion - Bundesland Sachsen-Anhalt

3 Beteiligte Einrichtungen

3.1 Frauenkliniken

1. Frauenklinik Krankenhaus Aschersleben
2. Frauenklinik Klinikum Bernburg
3. Frauenklinik Kreiskrankenhaus Burg
4. Frauenklinik Klinikum Dessau
5. Frauenklinik Klinikum Eisleben
6. Frauenklinik Kreiskrankenhaus Gardelegen
7. Frauenklinik Krankenhaus Halberstadt
8. Frauenklinik Klinikum Haldensleben
9. Frauenklinik St. Elisabeth und St. Barbara Krankenhaus Halle
10. Frauenklinik Klinikum Martha Maria Halle-Dörlau
11. Universitätsfrauenklinik Halle-Kröllwitz
12. Frauenklinik Kreiskrankenhaus Köthen
13. Frauenklinik Klinikum Merseburg
14. Frauenklinik Krankenhaus Naumburg
15. Frauenklinik Krankenhaus Bördekreis Neindorf
16. Frauenklinik Städtisches Klinikum Magdeburg Olvenstedt
17. Frauenklinik Klinikum Quedlinburg
18. Frauenklinik Krankenhaus Salzwedel
19. Frauenklinik Krankenhaus Sangerhausen
20. Frauenklinik Krankenhaus Schönebeck
21. Frauenklinik Diakoniekrankenhaus Seehausen
22. Klinik Sankt Marienstift Magdeburg
23. Frauenklinik Kreiskrankenhaus Staßfurt
24. Frauenklinik Johanniter Frauen- und Kinderklinik Stendal
25. Universitätsfrauenklinik Magdeburg
26. Frauenklinik Kreiskrankenhaus Weißenfels
27. Frauenklinik Harz-Klinikum Wernigerode
28. Frauenklinik Paul-Gerhardt-Stiftung Wittenberg
29. Frauenklinik Kreiskrankenhaus Bitterfeld-Wolfen
30. Frauenklinik Klinikum Zeitz
31. Frauenklinik Kreiskrankenhaus Anhalt-Zerbst

3.2 Kinderkliniken/Abteilungen

1. Kinderklinik Krankenhaus Aschersleben
2. Kinderklinik Klinikum Bernburg
3. Kinderklinik Kreiskrankenhaus Burg
4. Kinderklinik Klinikum Dessau
5. Kinderklinik Klinikum Eisleben
6. Kinderklinik Kreiskrankenhaus Gardelegen
7. Kinderklinik Krankenhaus Halberstadt
8. Kinderklinik Klinikum Haldensleben
9. Kinderklinik St. Elisabeth und St. Barbara Krankenhaus Halle
10. Kinderklinik Klinikum Martha Maria Halle-Dörlau
11. Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin Halle
12. Kinderklinik Klinikum Merseburg
13. Kinderklinik Krankenhaus Naumburg
14. Kinderklinik Krankenhaus Bördekreis Neindorf
15. Kinderklinik Städtisches Klinikum Magdeburg Olvenstedt
16. Kinderklinik Klinikum Quedlinburg
17. Kinderklinik Krankenhaus Salzwedel
18. Kinderklinik Krankenhaus Sangerhausen

19. Kinderklinik Krankenhaus Schönebeck
20. Kinderklinik Diakoniekrankenhaus Seehausen
21. Kinderklinik Kreiskrankenhaus Staßfurt
22. Kinderklinik Johanniter Frauen- und Kinderklinik Stendal
23. Universitätskinderklinik Magdeburg
24. Kinderklinik Kreiskrankenhaus Weißenfels
25. Kinderklinik Harz-Klinikum Wernigerode
26. Kinderklinik Paul-Gerhardt-Stiftung Wittenberg
27. Kinderklinik Kreiskrankenhaus Bitterfeld-Wolfen
28. Kinderklinik Klinikum Zeitz
29. Kinderklinik Kreiskrankenhaus Anhalt-Zerbst

3.3 Einrichtungen pränataler Diagnostik

1. Universitätsfrauenklinik Magdeburg (Ultraschall, Zytogenetik, Amniozentese, Chorionbiopsie)
2. Frauenklinik des Städtischen Klinikums Magdeburg Olvenstedt (Ultraschall)
3. Praxisgemeinschaft für Medizinische Genetik Dr. Altus/Dr. Mißbach, Magdeburg (Zytogenetik)
4. Gynäkologische Praxis Dr. Gola, Magdeburg (Ultraschall, Zytogenetik, Amniozentese, Chorionbiopsie)
5. Gynäkologische Praxis Dr. Karsten, Magdeburg (Ultraschall, Zytogenetik, Amniozentese, Chorionbiopsie)
6. Gynäkologische Praxis Dr. Graubner, Tangerhütte (Ultraschall)
7. Frauenklinik Halberstadt (Ultraschall, Amniozentese)
8. Frauenklinik Seehausen (Ultraschall, Amniozentese)
9. Frauenklinik Stendal (Ultraschall, Amniozentese)
10. Institut für Humangenetik der Otto-von-Guericke Universität Magdeburg (Zytogenetik)
11. Institut für Humangenetik der Martin-Luther-Universität Halle, (Zytogenetik)

3.4 Pathologische-Anatomische Institute/ Prosekturen

1. Institut für Pathologie, Abt. Paidopathologie, Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg
2. Institut für Pathologie, Städtisches Klinikum Magdeburg
3. Institut für Pathologie, Kreiskrankenhaus Aschersleben
4. Institut für Pathologie, St. Salvator-Krankenhaus Halberstadt
5. Institut für Pathologie, Martin-Luther-Universität Halle
6. Gemeinschaftspraxis Dr. Lüders, Dr. Pollak, Dr. Schultz, Stendal

4 Allgemeine Informationen

Die Vorbereitungen der Erstellung des vorliegenden Berichtes standen unter dem Zeichen des Übergangs der bisher verwendeten Codierung, die sich an der ICD 9 bzw. an der BPA 9 und den daraus entwickelten Erweiterungen des **European Registration of Congenital Anomalies and Twins (EUROCAT)** orientierte, in die ICD 10.

Wie zu erwarten war, gestaltete sich dieser für uns entscheidende Schritt äußerst schwierig und kompliziert.

Obwohl die „Q-Codierungen“ der ICD 10 eine weitaus differenziertere Diagnosenaufstellung anbietet als die ICD 9 kam es vor, dass der aus der ICD 9 entwickelte Schlüssel keine verbale Entsprechung in der ICD 10 hatte. Somit ist auch die ICD 10 für eine Fehlbildungserfassung nicht ausreichend. Modifizierungen bzw. Erweiterungen waren zum einen notwendig, zum anderen mussten Teile der ICD 10 außerhalb des Q-Schlüssels einbezogen werden.

Erschwerend kam hinzu, dass die von EUROCAT getroffenen Änderungen oder Erweiterungen der ICD 10 zu spät mit den mitarbeitenden Zentren abgestimmt worden waren.

Dies hat dazu geführt, dass wir für den Bericht 2001 sowohl den ICD 9 - als auch den ICD 10 - Codierungen verwendeten, um anhand der Praxis „Fehlübersetzungen“ zu erkennen und auszumerzen.

Für die Leser des Berichtes und die kooperierenden Einrichtungen macht sich diese für uns schwierigen Situation in keiner Weise bemerkbar, da die Codierungen ohnehin durch uns erfolgen.

Als ein Ergebnis der Arbeit mit der ICD 10 haben wir beiliegenden „Auszug“ aus der ICD 10 – Angeborene Fehlbildungen und Anomalien – erarbeitet, der den Ärztinnen und Ärzten in den mit uns kooperierenden Einrichtungen bei der Codierung nach ICD 10 bzw. den Mitteilungen an das Fehlbildungsmonitoring eine Hilfestellung sein soll (siehe S.103 / 104)

Hierbei wurde eine willkürliche Einteilung sowohl nach Organsystemen, als auch nach topografischen Gegebenheiten vorgenommen, die nicht ganz systematisch, aber doch pragmatisch erscheint. In diese Aufstellung wurden die im Bericht bislang separat aufgeführten wichtigen kleinen Fehlbildungen und Anomalien inkludiert.

In dem vorgelegten Bericht wird der zweite Jahrgang der fehlbildungsbedingten Morbidität und Mortalität des gesamten Bundeslandes Sachsen-Anhalt analysiert. Damit sind wir auch in diesem Jahr das einzige Bundesland, welches eine derartige Datenzusammenstellung durch die Unterstützung des Landesministeriums für Gesundheit und Soziales in Deutschland zur Verfügung stellen kann.

An dieser Stelle sei allen Beteiligten für die geleistete freiwillige und kostenneutrale Mitarbeit herzlich gedankt. Auch den neu dazugekommenen Kollegen/Innen in eigener Niederlassung gilt dieser Dank.

Ganz besonders bedanken wir uns bei den Kliniken, die neben den Geborenen mit Fehlbildungen durch die ihr hohes Engagement auch Daten von Kindern ohne Fehlbildungen als Kontrollen zur Verfügung stellen. Genannt seien besonders die Frauenkliniken in Köthen,

Schönebeck, Haldensleben, Neindorf und das St. Marienstift in Magdeburg. Darüber hinaus erhalten wir aus nahezu allen anderen Kliniken einige Kontrollfälle.

Diese Daten schaffen die Voraussetzungen dafür, nach Risikofaktoren zu suchen, die in Zusammenhang mit dem Auftreten von Fehlbildungen stehen könnten.

Nachdem im Jahresbericht 2000 für die neu mit uns arbeitenden Einrichtungen einige Startschwierigkeiten festzustellen waren, zeigt die Übersicht 2001 über die einzelnen Landkreise und kreisfreien Städte zum großen Teil ähnliche Prävalenzen. In einigen Erfassungsregionen werden aber nach wie vor auffallend niedrige Prävalenzen (z.B. im Saalkreis) festgestellt, die mit großer Wahrscheinlichkeit unvollständigen Mitteilungen geschuldet sind.

Wir hoffen zuversichtlich, dass es auch in den Einrichtungen, in denen die Mitteilungen von Geborenen mit Fehlbildungen organisatorische Schwierigkeiten bereiten, möglich sein wird, diese trotz der damit verbundenen Mehrbelastungen in den Routineklinikbetrieb zu integrieren.

Nach wie vor problematisch ist die Zuführung von Daten der nach pränataler Fehlbildungsdiagnostik abortierten Föten: Wenn diese Föten zur Obduktion gelangen, erhält das Fehlbildungsmonitoring in der Regel die Befunde aus den pathologisch-anatomischen Institutionen. In den Fällen in denen keine Obduktion erfolgte und die Klinik den Abort nicht mitgeteilt hat, bestehen keine Möglichkeiten des Zugriffs auf diese Daten.

In diesem Zusammenhang kam die Initiative der Kassenärztlichen Vereinigung Sachsen-Anhalt entgegen, die mit der Bitte an uns herantrat, die Qualität der pränatalen Fehlbildungserkennung (erweiterte Ultraschalldiagnostik) zu evaluieren.

Die meisten diese Untersuchungen durchführenden Kolleginnen und Kollegen haben Ihre Mitarbeit zugesagt und teilen dem Fehlbildungsmonitoring seit dem Jahr 2002 auf speziell dafür entwickelten minimierten Fragebögen pathologische Ultraschallbefunde mit.

Im Fehlbildungsmonitoring wird dann versucht, die Schwangerschaftsausgänge zu eruieren und die so erhaltenden Befunde entsprechend zu werten. Wir hoffen Ende des ersten Quartals 2003 eine erste Auswertung der uns zugegangenen auffälligen Befunde vorzunehmen.

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, erstmals die Gesamtfehlbildungsraten, 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 auch in diesem 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 Zunahmen dieser Indikatoren müssen als Hinweis für das Wirksamwerden von Umweltfaktoren gewertet werden. Es gehört zu den Hauptaufgaben eines Fehlbildungsregisters, solchen Hinweisen nachzugehen.

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

Aufgrund ihrer besonderen Bedeutung wird gesondert auf durchgeführte Abortinduktionen eingegangen.

Die Basisprävalenzen haben wir im Vergleich zum Vorjahresbericht nicht neu berechnet, da sich hier lediglich geringe Abweichungen gegenüber denen, aus den Jahren 1987 bis 1999 berechneten, ergeben hätten. 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. Zusammenfassend wird ein Vergleich der Jahresprävalenzen und der Basisprävalenzen in Sachsen-Anhalt mit den Mittelwerten von EUROCAT auf Seite 102 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 schwerer Fehlbildungen abortierter Feten.

Alle analysierten Fehlbildungen werden in den Kategorien Großstädte (Dessau + Halle + Magdeburg), Landkreise in summa und Bundesland Sachsen-Anhalt ausgewertet und bewertet. Daneben wird die Häufigkeit definierter Fehlbildungen innerhalb Europas veranschaulicht (EUROCAT-Daten).

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.

5 Entbindungsort und Herkunft (Wohnort) der Feten/Kinder mit großen Fehlbildungen

Tabelle 2: Meldende Krankenhäuser und Universitätskliniken in Sachsen - Anhalt (bzgl. Kinder mit großen Fehlbildungen /Teil 1)

FRAUENKLINIKEN UND KINDERKLINIKEN																		
	LANDKREISE	UNI FK MAGDEBURG	KH OLVENSTEDT	KH BURG	KH GARDELEGEN	KH HALBERSTADT	KH HALDENLEBEN	KH OSCHERSLEBEN/NEINDORF	KH SEEHAUSEN	KH SALZWEDEL	KH SCHÖNEBECK	KH STAßFURT	KH STENDAL	KH WERNIGERODE	KH ZERBST	KH QUEDLINBURG	KH WOLFEN	KH EISLEBEN
UNBEKANNT	0	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	0	1	0	0	0
ASCHERSLEBEN-STAAßFURT	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	0	0	0	1	0	0
BERNBURG	0	0	0	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	0	8	0
BÖRDEKREIS	3	4	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
BURGENLANDKREIS	0	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	0
HALBERSTADT	0	0	0	0	22	0	0	0	0	0	0	0	2	0	1	0	0	0
HALLE	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
JERICHOWER LAND	2	3	10	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0
KÖTHEN	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
MAGDEBURG	33	12	0	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	0	8
MERSEBURG-QUERFURT	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
OHREKREIS	11	6	0	0	0	5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
QUEDLINBURG	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	0
SAALKREIS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
SALZWEDEL	0	0	0	10	0	1	0	0	8	0	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	0
SCHÖNEBECK	3	4	0	0	0	0	0	0	0	9	1	0	0	0	0	0	0	0
STENDAL	1	0	0	1	0	0	0	2	0	0	0	11	0	0	0	0	0	0
WEIßENFELS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
WERNIGERODE	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	11	0	1	0	0	0
WITTENBERG	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
SONSTIGE	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	4	0	0	0	0	0
GESAMT	55	30	10	11	24	6	0	2	9	10	10	11	17	1	16	8	9	9

Tabelle 3: Meldende Krankenhäuser und Universitätskliniken in Sachsen - Anhalt (bzgl. Kinder mit großen Fehlbildungen /Teil 2)

FRAUENKLINIKEN UND KINDERKLINIKEN															
LANDKREISE	KH MERSEBURG	KH NAUMBURG	KH SANGERHAUSEN	KH WEIßENFELS	KH ZEITZ	KLINIKUM DESSAU	KH BERNBURG	KH ASCHERSLEBEN	KH KÖTHEN	PAUL GERHARDT STIFT WITTENBERG	ST. BARBARA HALLE	UNIVERSITÄT HALLE	KH HALLE DÖLAU	KINDERKLINIK DER UNIVERSITÄT MAGDEBURG	MARIENSTIFT MAGDEBURG
UNBEKANNT	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0
ANHALT-ZERBST	0	0	0	0	0	6	0	0	0	2	0	0	0	3	0
ASCHERSLEBEN-STÄUFURT	0	0	0	0	0	0	0	5	0	0	0	2	0	7	1
BERNBURG	0	0	0	0	0	0	12	1	0	0	0	3	0	0	0
BITTERFELD	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	2	7	0	0	0
BÖRDEKREIS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3
BURGENLANDKREIS	0	4	0	1	3	0	0	0	0	0	1	3	0	0	0
DESSAU	0	0	0	0	0	14	1	0	0	0	0	2	0	0	0
HALBERSTADT	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	2	0
HALLE	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	18	7	0	0
JERICHOWER LAND	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	2
KÖTHEN	0	0	0	0	0	1	0	0	3	0	0	5	0	0	0
MAGDEBURG	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	21	13
MANSFELDER LAND	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0	0	5	0	0	0
MERSEBURG-QUERFURT	7	0	0	1	0	0	0	0	0	0	2	6	0	0	0
OHREKREIS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	3
QUEDLINBURG	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	1	0
SAALKREIS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	2	0	0
SALZWEDEL	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0
SANGERHAUSEN	0	0	3	0	0	0	0	0	0	0	2	1	0	0	0
SCHÖNEBECK	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0
STENDAL	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
WEIßENFELS	0	0	0	5	0	0	0	0	0	0	1	3	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	4	0	0	0	7	0	2	0	0	0
SONSTIGE	0	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	4	0
GESAMT	7	4	5	7	3	26	13	8	3	9	27	64	9	69	22

Tabelle 4: Andere Meldende Einrichtungen (bzgl. Kinder mit großen Fehlbildungen)

FRAUENKLINIKEN UND KINDERKLINIKEN	ZYTOGENET. LABOR DR. MIBBACH/ DR. ALTUS	PATHOLOGIE KH ALTSTADT MD	PATHOLOGIE UNIVERSITÄTSKLINIK MD	FRAUENARZTPRAXIS DR. KARSTEN	ULTRASCHALLFEIN-DIAGNOSTIK UNI FK MAGDEBURG	PATHOLOGIE DR. POLLAK/ DR. LÜDERS/ DR. SCHULTZ	ZYTOGENET. LABOR UNI FK MAGDEBURG	INSTITUT FÜR KLINISCHE CHEMIE MD	PATHOLOGIE UNIVERSITÄT HALLE	PATHOLOGIE KHASCHERSLEBEN	PATHOLOGIE KH HALBERSTADT	HUMANGENETIK UNI HALLE	FRAUENÄRZTE FETALER ULTRASCHALL	DEUTSCHES HERZZENTRUM BERLIN
LANDKREISE														
UNBEKANNT	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ANHALT-ZERBST	0	0	1	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0
ASCHERSLEBEN-STAAßFURT	0	0	1	0	0	0	0	1	0	1	0	0	0	0
BERNBURG	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
BITTERFELD	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	0	0	0
BÖRDEKREIS	0	0	1	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0
BURGENLANDKREIS	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	0	0	0
DESSAU	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
HALBERSTADT	0	0	4	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0
HALLE	0	0	0	0	0	0	0	2	7	0	0	0	0	0
JERICHOWER LAND	0	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
KÖTHEN	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	0	1	0	0
MAGDEBURG	4	5	6	2	2	0	2	0	0	0	0	0	0	1
MANSFELDER LAND	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	0	1	1	1
MERSEBURG-QUERFURT	0	0	0	0	0	0	0	1	4	0	0	0	0	0
OHREKREIS	3	1	5	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0
QUEDLINBURG	0	0	0	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0
SAALKREIS	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0
SALZWEDEL	3	0	1	0	0	3	2	0	0	0	0	0	0	1
SANGERHAUSEN	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0
SCHÖNEBECK	0	0	1	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1
STENDAL	1	0	0	0	0	1	1	0	0	0	0	0	2	0
WEIßENFELS	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0
WERNIGERODE	1	0	2	0	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	0	0	0	0	0	2	0	0	0	0	0
GESAMT	12	7	25	2	6	4	9	8	24	1	0	2	4	6

Kommentar

Die Tabellen 2,3 und 4 geben einen Überblick aus welchen Landkreisen die Feten/Kinder 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, beispielsweise wenn ein Neugeborenes aus der Frauenklinik eines Kreiskrankenhauses in eine größere Kinderklinik überwiesen wurde

6 Geschlechtsverhältnis

A. bei allen Lebendgeborenen in Sachsen-Anhalt

(Angaben des Statistischen Landesamtes)

♂:	9.313	Lebendgeborene
♀:	8.760	Lebendgeborene
<hr/>		
gesamt:	18.073	Lebendgeborene

Geschlechtsverhältnis (♂ : ♀): 1,06

B. bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Abortinduktionen)

♂:	323	Geborene
♀:	268	Geborene
unbekannt/unklar	10	Geborene
<hr/>		
gesamt:	601	Geborene

Geschlechtsverhältnis (♂ : ♀): 1,21

C. bei allen Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

♂:	182	Geborene
♀:	150	Geborene
unbekannt	0	Geborene
<hr/>		
gesamt:	332	Geborene

Geschlechtsverhältnis (♂ : ♀): 1,21

7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N = 601)

Tabelle 5: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N = 601)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil 2001 in %	Vergleich Anteil 2000 in %	Vergleich Anteil 1999 in %	Vergleich Anteil 1998 in %
Lebendgeburt	493	82,1	83,2	85,7	84,4
Spontanabort	21	3,5	2,4	2,7	2,9
Induzierter Abort	73	12,1	10,1	8,2	9,5
Totgeburt*	5	0,8	0,8	0,8	0,8
Lebendgeburt, bis zum 7. Lebensstag verstorben*	4	0,7	2,7	1,3	1,1
Lebendgeburt, nach dem 7. Lebensstag verstorben**	4	0,7	0,8	1,3	1,3
Geburtstyp unbekannt	1	0,1	-	-	-
Gesamt	601	100	100	100	100

* 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.

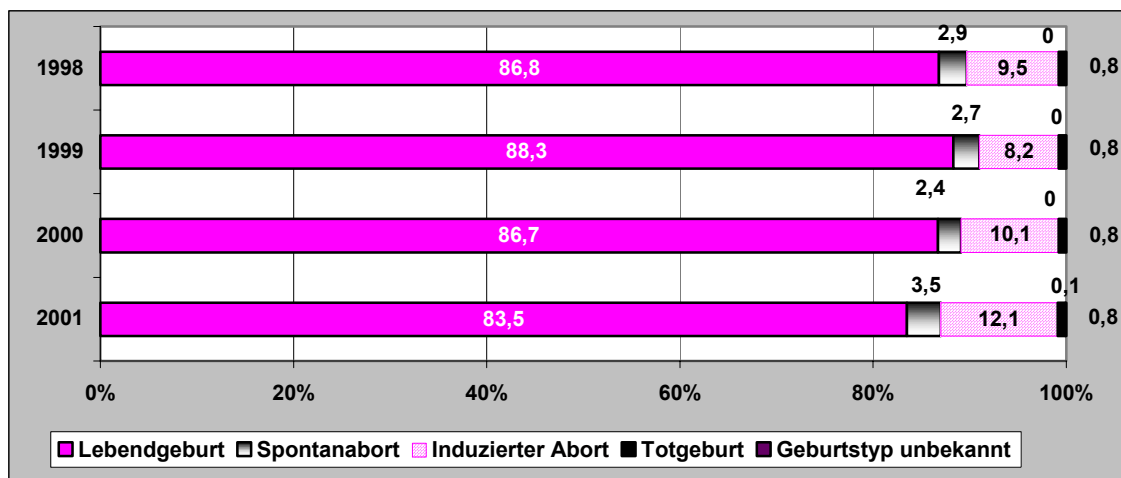


Abbildung 2: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 1998 bis 2001)

Kommentar zu Abbildung 2

Die Abbildung zeigt den relativ konstanten Anteil Lebendgeborener bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen. Wenn auch insgesamt keine großen Verschiebungen sichtbar sind, wird dennoch der Einfluss der Pränataldiagnostik am stetig zunehmenden Anteil von Abortinduktionen seit 1998 bei schwerwiegenden Fehlbildungen deutlich.

8 Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (N = 601)

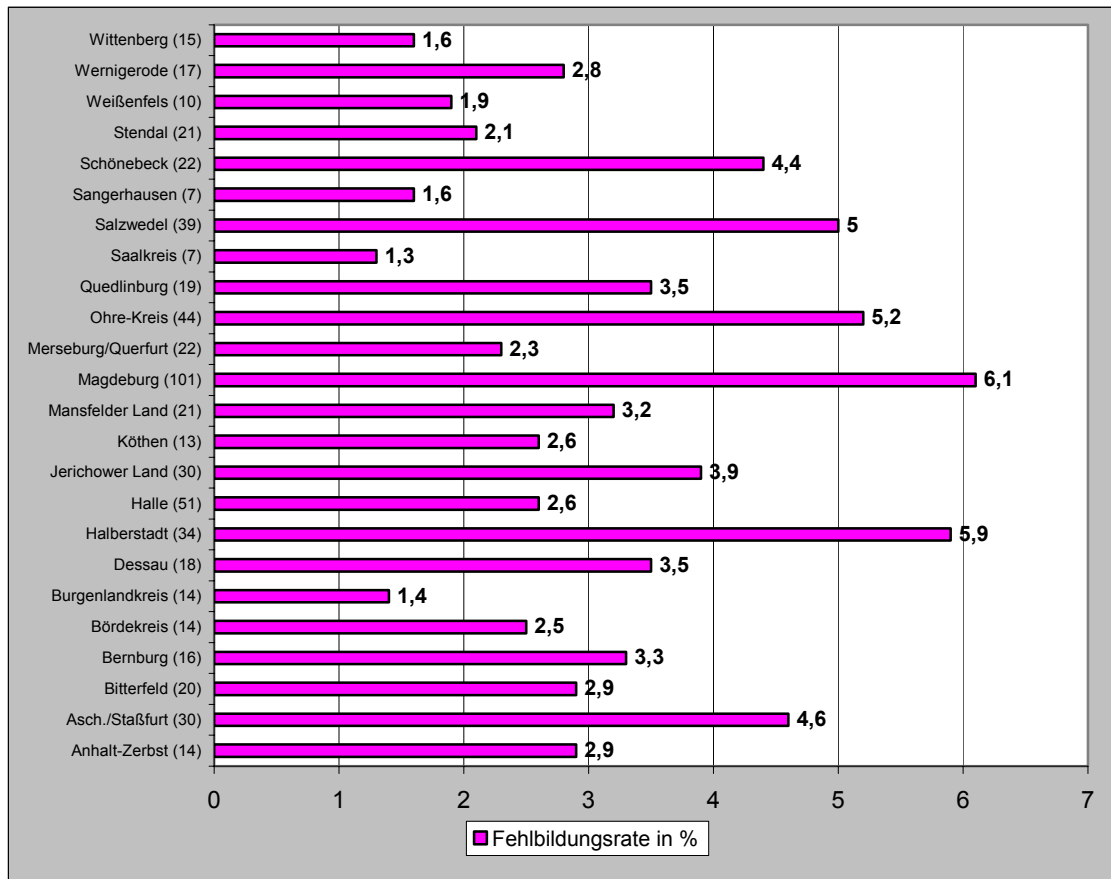


Abbildung 3 Rate großer Fehlbildungen in Prozent in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (absolute Zahl mitgeteilter Fehlbildungen)

Anmerkung Die Durchschnittsrate wird aus allen mitgeteilten großen Fehlbildungen bei Geborenen in Sachsen-Anhalt berechnet und beträgt im Jahr 2001 3,3 %.

Kommentar zu Abbildung 3

Die Abbildung bezieht sich auf Feten/Kinder mit großen Einzelfehlbildungen oder Mehrfachfehlbildungen (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.

Nach wie vor gibt es deutliche Unterschiede in den Raten für große Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten. Wie schon im Vorjahr hat der Saalkreis mit 1,3 % die geringste Fehlbildungsrate.

Wiederum wurde in der Stadt Magdeburg mit 6,1 % die höchste Rate bei großen Fehlbildungen beobachtet, gefolgt vom Landkreis Halberstadt mit 5,9 % und dem Ohrekreis mit 5,2 %.

Sechs weitere Landkreise bzw. Städte (Salzwedel, Aschersleben-Staßfurt, Schönebeck, Jerichower Land, Dessau, Quedlinburg) haben Fehlbildungsraten oberhalb des Durchschnittswertes für Sachsen-Anhalt von 3,3 %.

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

	Anzahl großer Fehlbildungen	Fehlbildungsrate (in %)
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	170	4,1
Landkreise, insgesamt (einschließlich unbekannt)	431	3,1
Sachsen-Anhalt	601	3,3

Basisrate großer Fehlbildungen (Einzelfehlbildungen und MCA, gesamt):			
EUROCAT: 2,0 %			
Großstädte	1987 – 1999	2,8%	(CI 95%: 2,6% bis 3,1%)
Landkreise	1987 – 1999	1,9%	(CI 95%: 1,8% bis 1,9%)
Region	1987 – 1999	2,0%	(CI 95%: 1,9% bis 2,1%)

Kommentar

Gegenüber dem ersten Fehlbildungsbericht zum gesamten Bundesland Sachsen-Anhalt im Jahr 2000 sind kaum Veränderungen der Rate großer Fehlbildungen im städtischen Bereich, den Landkreisen insgesamt und dem gesamten Bundesland zu erkennen. Es werden jedoch Fehlbildungsraten erreicht, die in allen drei Kategorien die aus den Jahren 1987 bis 1999 errechneten Basisrate signifikant überschreiten.

Die Beobachtung, dass in den Großstädten (Dessau, Halle und Magdeburg) eine insgesamt höhere Fehlbildungsrate festgestellt wird, wird im Jahr 2001 durch die in Magdeburg ermittelte Fehlbildungsrate von 6,1 % maßgeblich geprägt. Während die Fehlbildungsrate in Dessau 3,5 % beträgt, werden in Halle nur 2,6 % aller Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen geboren. Es ist anzunehmen, dass in diesem Bereich noch Erfassungslücken bestehen.

Die durchschnittliche Rate großer Fehlbildungen im Bundesland liegt deutlich oberhalb des Mittelwertes der EUROCAT-Organisation.

9 Kinder/Feten mit großen und kleinen Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (N = 933)

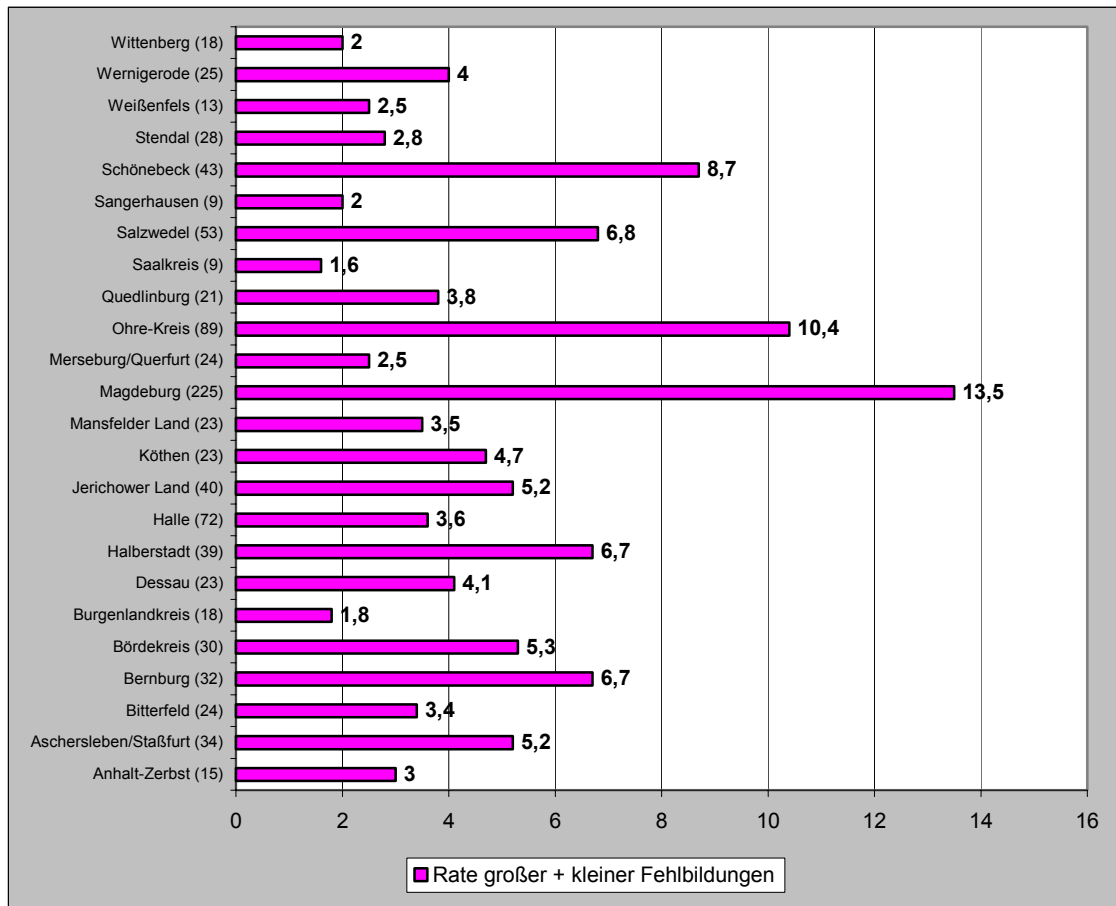


Abbildung 4: Rate großer und kleiner Fehlbildungen in Prozent in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (absolute Zahl mitgeteilter Fehlbildungen)

Anmerkung Eine Durchschnittsrate kann nicht berechnet werden, da sogenannte kleine Fehlbildungen nur aus wenigen Kliniken mitgeteilt werden.

Kommentar zu Abbildung 4

Eine Aussage zu dieser Übersicht ist nur bedingt möglich, da nicht aus allen beteiligten Einrichtungen kleine Fehlbildungen vollständig mitgeteilt werden. Ausdruck dessen ist die hohe Gesamtprävalenz (große und kleine Fehlbildungen) in Magdeburg. 13,5 % aller Geborenen wiesen Fehlbildungen auf (6,1 % davon große Fehlbildungen). Die Mitarbeit der Wochenstation der Klinik St. Marienstift in Magdeburg, namentlich von Frau Dr. Ute Schwitalla, ist maßgebend Ursache dieses Ergebnisses. Diese Klinik ist die einzige in Sachsen-Anhalt, die Fehlbildungen nach dem sogenannten Mainzer Modell einer Fehlbildungsregistrierung erfasst, und die darüber hinaus eine Vielzahl Geborener als gesunde Kontrollen zur Verfügung stellt. Alle Geborenen werden auf große und kleine Fehlbildungen hin untersucht. Darüber hinaus gehen Diagnosen von den Ultraschalluntersuchungen der Nieren und der ableitenden Harnwege, der Hüftgelenke und des Schädels in die Untersuchungsergebnisse routinemäßig ein. Auch aus dem Ohrekreis und dem Landkreise Schönebeck werden mit 10,4 % bzw. 8,7 % überdurchschnittlich hohe Gesamtfehlbildungsrate mitgeteilt. Jeweils zur Hälfte handelt es sich hierbei um Kinder mit

ausschließlich kleinen Fehlbildungen. Ein hoher Anteil der OhreKreis- Kinder wurde in Magdeburger Kliniken geboren.

Als Folge des Chemieunfalls 1997 in Schönebeck werden seit dieser Zeit nahezu alle Geborenen mitgeteilt, um besondere Fehlbildungshäufungen frühzeitig zu erfassen. Das könnte eine höhere Gesamtfehlbildungsrate für diesen Landkreis erklären.

Tabelle 7: Kinder/Feten mit großen und kleinen Fehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (N = 933)

	Anzahl großer und kleiner Fehlbildungen	Fehlbildungsrate (in %)
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	320	7,7
Landkreise, insgesamt (einschließlich unbekannt)	613	4,4
Sachsen-Anhalt	933	5,1

10 Feten/Kinder mit multiplen Fehlbildungen (MCA) in den Landkreisen und den kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (N = 295)

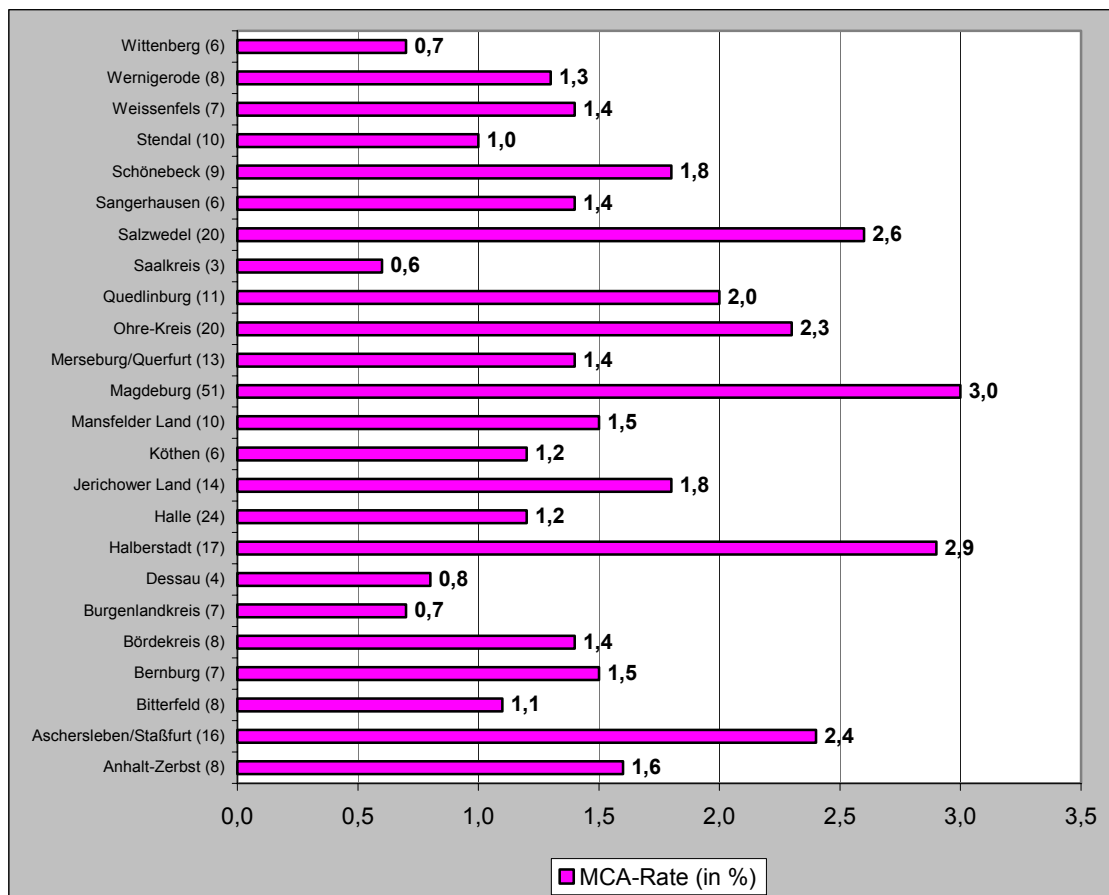


Abbildung 5: Rate multipler Anomalien (MCA) in Prozent bei Feten/Kindern in den Landkreisen und den kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute Zahl mitgeteilter Fehlbildungen)

Anmerkung: Die Durchschnittsrate errechnet sich aus allen Geborenen mit MCA in Sachsen-Anhalt. 2001 beträgt sie 1,6 %.

Kommentar Abbildung 5

Die durchschnittliche Rate multipler congenitaler Anomalien (MCA) liegt 2001 in Sachsen-Anhalt bei 1,6 % für alle Geborenen. Sie ist gegenüber 2000 leicht angestiegen (1,4 %) und erscheint im Vergleich zu Beschreibungen aus der Literatur anteilmäßig sehr hoch.

Auch hier liegt die Stadt Magdeburg mit 3,0 % an erster Stelle, gefolgt vom Landkreis Halberstadt (2,9 %) und Aschersleben-Staßfurt (2,4 %). Fünf weitere Landkreise liegen mit den beobachteten Raten für MCA oberhalb des Mittelwertes von 1,6 % (Landkreis Salzwedel, Ohrekreis, Schönebeck, Quedlinburg, Jerichower Land).

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

	MCA	Fehlbildungsrate (in %)
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	79	1,9
Landkreise, insgesamt (einschließlich unbekannt)	216	1,5
Sachsen-Anhalt	295	1,6

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

Tabelle 9: Schwangerschaftsausgänge bei Feten/Kindern mit MCA (N = 295)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil 2001 in %	Vergleich Anteil 2000 in %	Vergleich Anteil 1999 in %	Vergleich Anteil 1998 in %
Lebendgeburt	210	71,2	70,7	72,3	69,8
Spontanabort	17	5,8	3,5	5,3	4,3
Induzierter Abort	56	19,0	19,1	14,9	18,9
Totgeburt*	5	1,7	1,2	1,1	1,8
Lebendgeburt, bis zum 7.Lebenstag verstorben*	2	0,7	3,5	3,2	2,4
Lebendgeburt, nach dem 7.Lebenstag verstorben**	4	1,4	2,0	3,2	2,4
Geburtstyp unbekannt	1	0,2	-	-	-
Gesamt	295	100	100	100	100

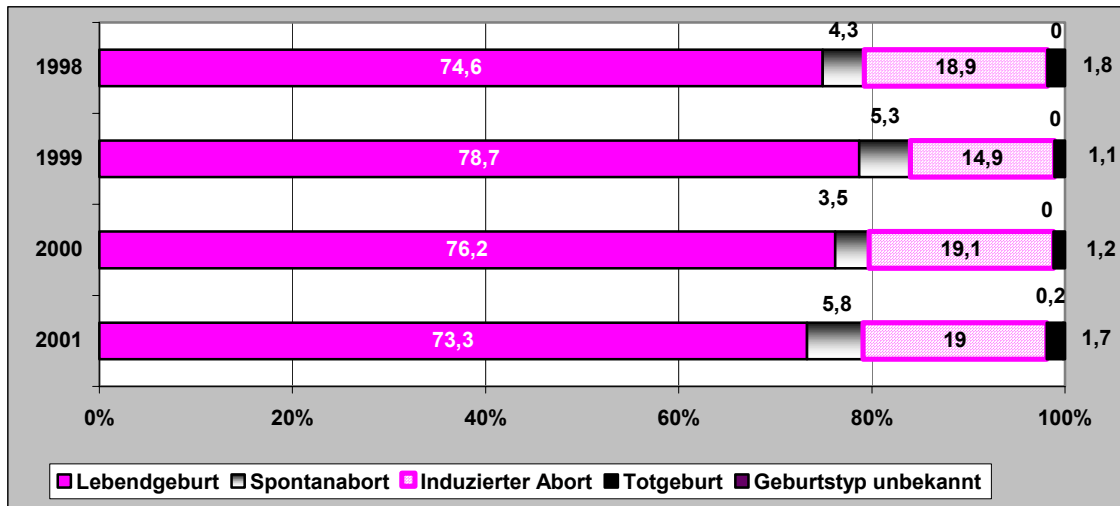


Abbildung 6: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit MCA (Vergleich 1998 bis 2001)

Kommentar zu Abbildung 6

Im Vergleich zu den Kindern mit großen Fehlbildungen insgesamt werden bei den Geborenen mit MCA etwa 10 % weniger lebend geboren (73,3 % vs. 82,1 %). Gegenüber den Geborenen mit großen Fehlbildungen insgesamt werden bei den MCA-Schwangerschaften ca. 10 % häufiger vorzeitig durch Abortinduktion beendet. Bei den MCA-Geborenen bleibt dieser Anteil seit 1998 jedoch relativ stabil.

Ein Anteil von 49,2 % MCA an allen großen Fehlbildungen bedeutet, dass fast jedes zweite fehlgebildete Kind mehr als eine große Fehlbildung hat.

11 Beteiligung von Organsystemen bei Feten/Kindern mit großen Fehlbildungen

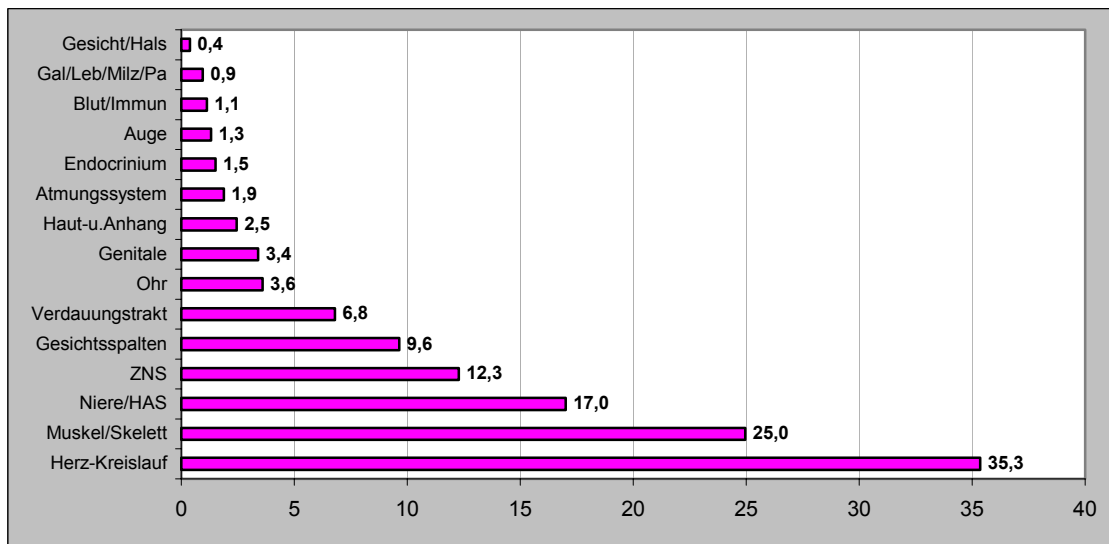


Abbildung 7: Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (Angaben in %)

Kommentar zu Abbildung 7

Wie bereits in den Vorjahren ist die Organgruppe Herz/große Gefäße am häufigsten von Fehlbildungen betroffen (35,3 %). Danach folgen die Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems (25,0 %), die Nieren und das ableitende Harnsystem (17,0 %), das Zentralnerven-

system (12,3 %) und die Gesichtsspalten (9,6 %). Außer bei den Gesichtsspalten spielt die Ultraschalltechnik zur Diagnostik dieser Fehlbildungen die entscheidende Rolle.

Insgesamt entspricht die Häufigkeitsverteilung nach Organsystemen vergleichbaren Literaturangaben.

Tabelle 10: Die 20 häufigsten Einzeldiagnosen

	Diagnose	Anzahl
1.	Ventrikel-Septum-Defekt	70
2.	Foramen ovale, offen	44
3.	Hüfte, Subluxation	38
4.	Harntransportstörung ab II. Grades	34
5.	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	33
6.	Klumpfuß varus (Pes equinovarus)	31
7.	Vorhof-Septum-Defekt, Sekundum-Typ	23
8.	Gaumenspalte	21
9.	Ductus arteriosus Botallo, hämodynamisch wirksam	18
10.	Hydrozephalus, angeboren	17
11.	Nierenagenesie, einseitig	15
12.	Vorhof-Septum-Defekt	15
13.	Pulmonalstenose	14
14.	Polydaktylie, präaxial (radial) der Hand	13
15.	Hypospadie	11
16.	Mikrozephalus	11
17.	Herz, andere spezifische Anomalien	11
18.	Megaloureter	10
19.	Niere, subpelvine Stenose, Ureterabgangsstenose	10
20.	Leistenhernie ohne Obstruktion oder Gangrän (> 36 SSW.)	10

Die überwiegende Anzahl der häufigsten Fehlbildungen stimmt in ihrer Reihung mit der des Vorjahres überein.

Auch im Jahr 2000 waren die Ventrikel-Septum-Defekte mit damals 74 Fällen am häufigsten, gefolgt vom offenen Foramen ovale (2000: 69 Fälle) und dem subluxierten Hüftgelenk (2000 - 57 Fälle). Im Jahr 2001 ist die signifikante Zunahme von Gaumenspalten auffällig (21 Fälle vs. 11 Fälle 2000).

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 wurden, deren Mütter aber außerhalb von Sachsen-Anhalt wohnen, werden nicht berücksichtigt.
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	6	14,4	Bereich Basisprävalenz
Landkreise	15	10,7	Bereich Basisprävalenz
Sachsen-Anhalt	21	11,5	Bereich Basisprävalenz

Basisprävalenz Neuralrohrdefekte, insgesamt			
EUROCAT (1980 bis 1996): 10,3/10.000 Geborene (von 4,5* bis 26,7**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Emilia Romagna			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Glasgow			
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)

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit NRD (N = 21)**

Bezug: Alle Neuralrohrdefekte, die aus Sachsen-Anhalt mitgeteilt wurden. Bezugsgröße ist der Wohnort der Mütter.

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 17 x induzierter Abort	14,3% Lebendgeborene 4,8% Spontanaborte 80,9% induzierte Aborte
Geschlecht	5 x unbekannt 10 x ♂ 6 x ♀	23,8% unbekannt 47,6% ♂ 28,6% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	13 x isoliert 8 x MCA	61,9% isoliert 38,1% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x Amniozentese durchgeführt	9,5% Amniozentese

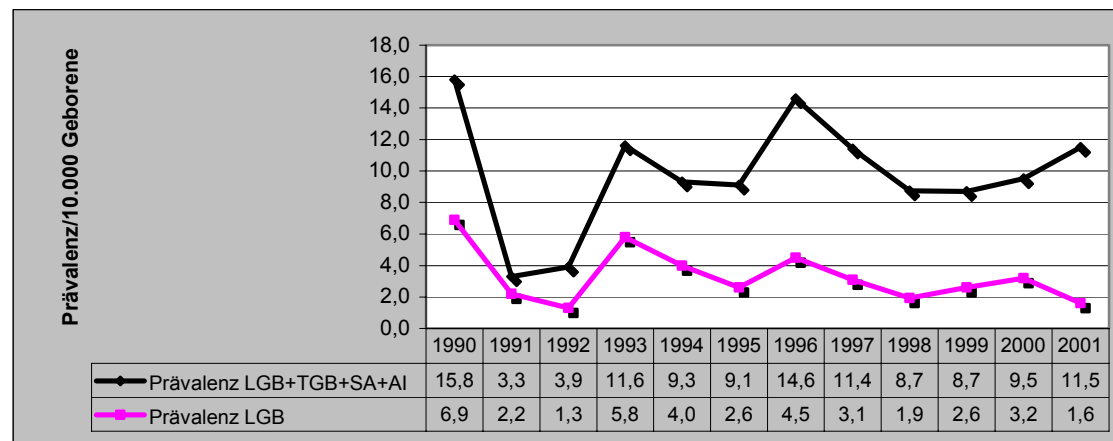


Abbildung 8: Entwicklung der Gesamtprävalenzen der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1990

Legende: LGB – Lebendgeborene; IA – induzierte Aborte; SA – Spontanaborte; TGB – Totgeborene

Kommentar zu Abbildung 8

Im klinischen Sprachgebrauch werden unter dem Begriff Neuralrohrdefekte die Spina bifida, die Aneenzephalie und die Enzephalozele zusammengefasst. Jede dieser Entitäten wird von EUROCAT und dem ICBDMS als Indikatorfehlbildung bewertet, nicht aber die Neuralrohrdefekte insgesamt. Wegen der Beeinflussbarkeit von Neuralrohrdefekten durch die perikonzeptionelle Folsäureeinnahme werden die NRD in besonderer Weise analysiert.

Für Sachsen-Anhalt zeigt sich im Jahr 2001 mit 11,5/10.000 Geborene wieder ein leichter Anstieg gegenüber dem Vorjahr. Insgesamt wird aber kein Abweichen von der Basisprävalenz gesehen. Mehr als 80 % aller Neuralrohrdefekte wurden pränatal erkannt und die Schwangerschaften vorzeitig beendet. Auffällig ist die zunehmende Gesamtprävalenz zum einen bei abnehmendem Anteil Lebendgeborener.

Die Häufigkeit für Neuralrohrdefekte liegt bei 1 pro 869 Geborene.

12.2 Aneenzephalie

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0	↓↓
Landkreise (Quedlinburg, Ohrekreis)	2	1,4	↓↓
Sachsen-Anhalt	2	1,1	↓↓

Basisprävalenz Aneenzephalie			
EUROCAT (1980 bis 1996): 3,7/10.000 Geborene (von 0,7* bis 10,3**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Zagreb, Toskana			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Glasgow			
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

2001 wurde lediglich in zwei Fällen eine Aneenzephalie mitgeteilt. Daraus resultieren Prävalenzen, die in den Großstädten, Landkreisen und Sachsen-Anhalt insgesamt unterhalb der Basisprävalenz liegen.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Aneenzephalien (N = 2)**

Schwangerschaftsausgang	2 x induzierter Abort	100 % induzierte Aborte
Geschlecht	1 x unbekannt 1 x ♂	50 % unbekannt 50 % ♂
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	2 x isoliert	100% isoliert
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese durchgeführt (normaler Karyotyp)	50% Amniozentese

Kommentar

Die im Jahr 2001 diagnostizierten Aneuzephalien (zwei Fälle) waren bereits pränatal erkannt und die Schwangerschaften auf Wunsch der Frauen vorzeitig beendet worden.

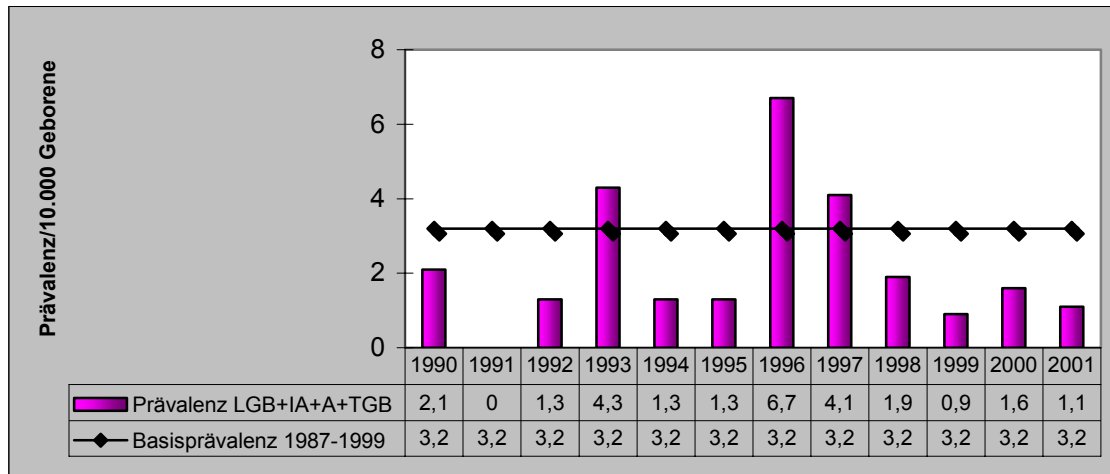


Abbildung 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aneuzephalie in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 9

In der Erfassungsregion beträgt die Basishäufigkeit für Aneuzephalien 1 pro 3.225 Geborene. Im Jahr 2001 wurde ein Kind mit Aneuzephalie pro 9.124 Geborene mitgeteilt.

Seit 1998 werden deutlich unterhalb der Basisprävalenz liegende Jahresprävalenzen gesehen. Auch im Vergleich zu EUROCAT sind die ermittelten Prävalenzen niedrig.

12.3 Spina bifida

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle, 4 x Magdeburg)	5	12,0	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (2 x Aschersleben-Staßfurt, 2 x Mansfelder Land, 3 x Ohrekreis, 1 x Stendal, 1 x Wernigerode)	9	6,4	Bereich Basisprävalenz
Sachsen-Anhalt	14	7,7	Bereich Basisprävalenz

Basisprävalenz Spina bifida			
EUROCAT (1980 bis 1996): 5,3/10.000 Geborene (von 3,0* bis 13,1**/10.000 Geborene)			
Legende:			
* -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz		- Südwest Niederlande	
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz		- Glasgow	
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 für die Spina bifida ermittelte Prävalenz unterscheidet sich mit 7,7/10.000 Geborene nur unwesentlich von der des Vorjahres. Sie liegt im Bereich der Basisprävalenz.

Erwähnenswert sind drei Spina bifida Fälle aus dem Ohrekreis.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Spina bifida (N = 14)**

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 11 x induzierter Abort	14,3% Lebendgeborene 7,1% Spontanaborte 78,6% induzierte Aborte
Geschlecht	3 x unbekannt 9 x ♂ 2 x ♀	21,4% unbekannt 64,3% ♂ 14,3% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	8 x isoliert 6 x MCA	57,1% isoliert 42,9% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese durchgeführt	7,1% Amniozentese

Kommentar

Im Jahr 2001 wurden nur zwei der 14 Kinder mit einer Spina bifida lebend geboren. Damit ist der Anteil der Abortinduktionen bei dieser Fehlbildung gegenüber dem Vorjahr um ca. 8 % gestiegen. Etwa 60 % aller Spina bifida Fälle traten isoliert auf, ca. 40 % in Kombination mit anderen Fehlbildungen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Spina bifida:

- Reduktionsfehlbildung obere und untere Extremität, Klumpfuß, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Anotie, Lungenhypoplasie, Arteria pulmonalis-Anomalien, Thoraxanomalien, Nierenagenesie einseitig, Ureteraplasie, Mesenterium commune
- 2 x Arnold-Chiari-Syndrom
- Arnold-Chiari-Syndrom, Nierenagenesie einseitig, Polydaktylie
- Kleinhirn-Hypoplasie
- Harntransportstörung, Leistenhernie

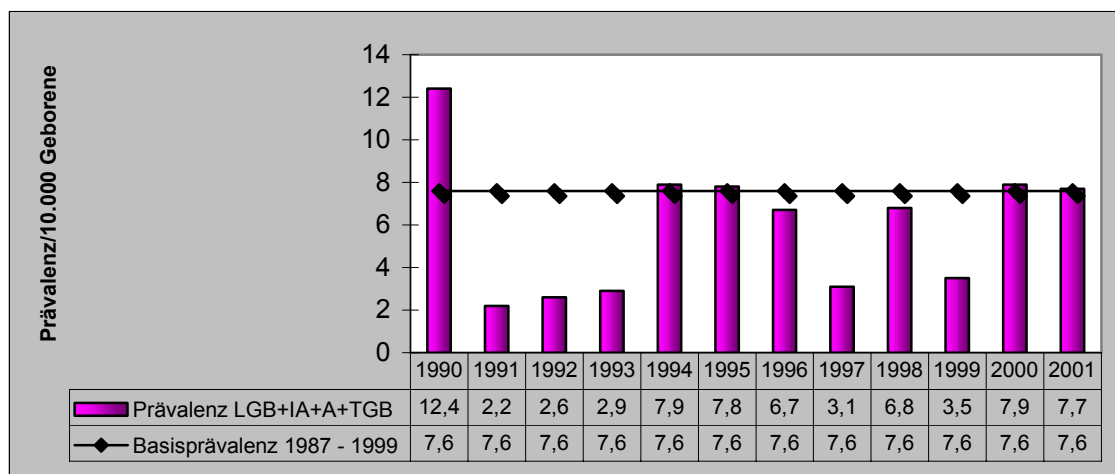


Abbildung 10: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 10

Wie bereits im Vorjahr liegt die beobachtete Prävalenz für die Spina bifida 2001 im Bereich der Basisprävalenz. Als sensibelste Fehlbildung für das Ansprechen auf die Folsäure werden demzufolge auch 2001 keine positiven Einflüsse einer Primärprävention gesehen.

Die Häufigkeit der Spina bifida beträgt 2001 in Sachsen-Anhalt 1 pro 1304 Geborene.

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 Aschersleben-Staßfurt, 1 x Halberstadt, 1 x Köthen, 1 x Wernigerode)	4	2,8	↑↑
Sachsen-Anhalt	5	2,7	↑↑

Basisprävalenz Enzephalozele			
EUROCAT (1980 bis 1996): 1,3/10.000 Geborene (von 0,3* bis 2,9**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Barcelona			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Mainz			
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

Die fünf Mitteilungen von Geborenen mit Enzephalozele führen wie schon vor dem Jahr 2000 zu einem hohen Prävalenzwert (2,7/10.000 Geborene), der über der Basisprävalenz liegt. Auch im EUROCAT-Vergleich gehört dieser Wert zu den höchsten.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Enzephalozelen (N = 5)**

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes 4 x induzierter Abort	20% Lebendgeborene 80% induzierte Aborte
Geschlecht	1 x unbekannt 4 x ♀	20% unbekannt 80% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	3 x isoliert 2 x MCA	60% isoliert 40% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	-	-

Kommentar

Die Enzephalozele wurde wie die anderen, zu den Neuralrohrdefekten zählenden Entitäten in 80 % die Fehlbildung pränatal erkannt und die Schwangerschaften vorzeitig beendet. Der Anteil von MCA ist bei den Enzephalozelen mit 40 % ebenso hoch, wie bei der Spina bifida. Erwartungsgemäß besteht eine deutliche Gynäkotropie.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Enzephalozele:

- Holoprosenzephalie, Polydaktylie
- Foramen ovale, Corpus callosum-Hypoplasie, Schizenzephalie

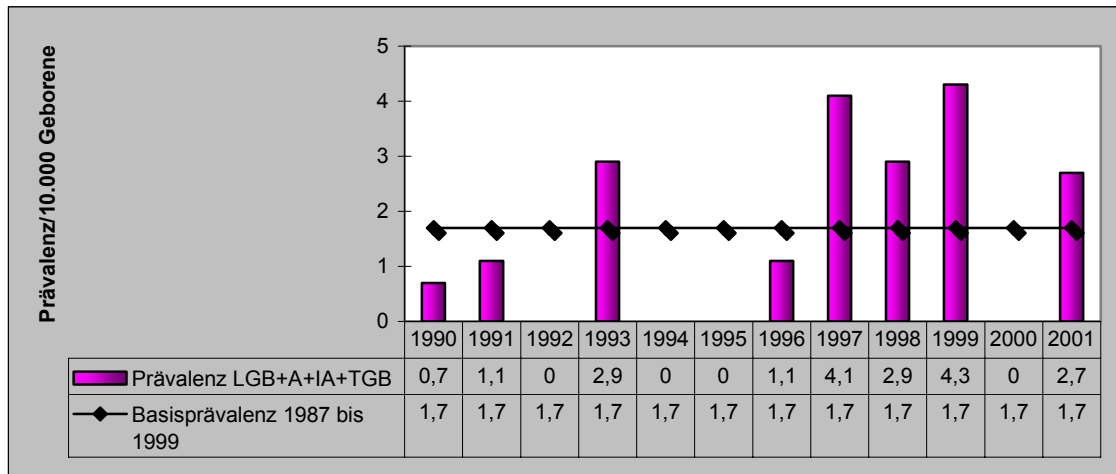


Abbildung 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Enzephalozelen in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 11

Die Grafik veranschaulicht die großen Prävalenzschwankungen bei der Enzephalozele. Seit Mitte der 90er Jahre ist ein deutlicher Anstieg der Fehlbildungsprävalenz festzustellen, was sich auch im Vergleich zu EUROCAT zeigt.

Die Häufigkeit des Auftretens von Enzephalozelen liegt 2001 in Sachsen-Anhalt bei 1 pro 3650 Geborene.

12.5 Mikrozephalie

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (2 x Dessau, 3 x Halle)	5	12,0	↑↑
Landkreise (1 x unbekannt, 1 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Bitterfeld, 2 x Köthen, 1 x Wernigerode)	6	4,3	Bereich Basisprävalenz
Sachsen-Anhalt	11	6,0	↑↑

Basisprävalenz Mikrozephalie			
EUROCAT (1980 bis 1996): 2,3/10.000 Geborene (von 0,3* bis 5,8**/10.000 Geborene)			
Legende:			
		*	-Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Nordost Italien
		**	-Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Glasgow
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 für die Mikrozephalie 2001 liegt nur geringfügig unter der des Jahres 2000. 11 mit dieser Fehlbildung geborene Kinder in Sachsen-Anhalt bedeuten im EUROCAT-Vergleich wiederum einen Spitzenwert.

➤ Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Mikrozephalien (N = 11)

Schwangerschaftsausgang	10 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort	90,9% Lebendgeborene 9,1% induzierter Abort
Geschlecht	7 x ♂ 4 x ♀	63,6% ♂ 36,4% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	11 x MCA	100% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	-	-

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Kindern mit Mikrozephalien:

- Johanson-Blizzard-Syndrom, Ventrikel-Septum-Defekt, Vorhof-Septum-Defekt, Analstenose, Corpus callosum-Hypoplasie, sonstige spezifische Augen- und Ohren-Anomalien, Hypospadie
- Holoprosenzephalie
- Arthrogyrposis multiplex congenita
- Ösophagusatresie, Polydaktylie, Ventrikel-Septum-Defekt, Foramen ovale
- Autosomales Deletionssyndrom, Gaumenspalte, Hypospadie, Nierenanomalie
- Polydaktylie
- Angeborener Hydrozephalus, sonstige spezifische Herz-Fehlbildungen, Darm-Fehlbildungen
- Hämodynamisch wirksamer Ductus arteriosus Botalli bei Phenylalanin-Embryopathie
- Alkoholembyopathie
- Ovarialzysten
- Anophthalmie, Anotie, Klumpfuß, Phokomelie, Nierenagenesie einseitig, Nebennieren-Hypoplasie, Hypophysen-Anomalie, V.a. Chromosomenaberration

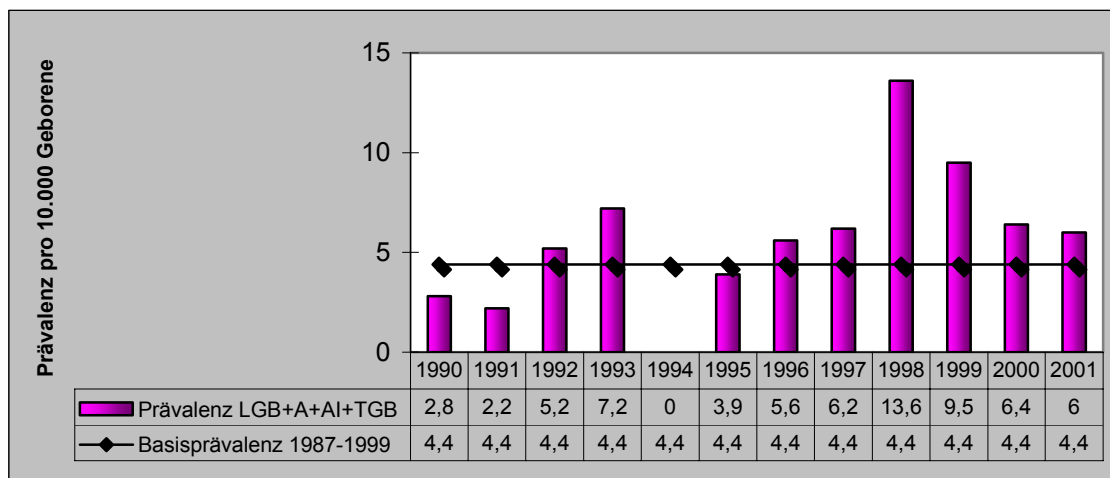


Abbildung 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Mikrozephalie in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 12

Obwohl die Basisprävalenz bei der Mikrozephalie im europäischen Vergleich einen Mittelwert einnimmt, werden insgesamt große Schwankungen gesehen. Im Jahr 2001 wurde ein Kind mit Mikrozephalie pro 1.659 Geborene beobachtet.

12.6 Congenitale Hydrozephalie

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Dessau, 1 x Halle, 4 x Magdeburg)	6	14,4	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Bernburg, 1 x Halberstadt, 1 x Jerichower Land, 1 x Köthen, 3 x Ohrekreis, 1 x Stendal, 3 x Wernigerode, 1 x Wittenberg)	12	8,5	↑↑
Sachsen-Anhalt	18	9,9	↑↑

Basisprävalenz congenitale Hydrozephalie			
EUROCAT (1980 bis 1996): 4,6/10.000 Geborene (von 2,0* bis 16,1**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Südwest Niederlande			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Sofia			
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

Mit 18 congenitalen Hydrozephalien wird in Sachsen-Anhalt 2001 eine Prävalenz erreicht (9,9/10.000 Geborene), die signifikant über der Basisprävalenz liegt. Diese Prävalenzzunahme ist im Besonderen in den Landkreisen deutlich, wobei hier der Ohrekreis und der Landkreis Wernigerode mit jeweils drei Geborenen mit Hydrozephalie auffallen.

Im EUROCAT-Vergleich nimmt Sachsen-Anhalt nach wie vor einen mittleren Rang ein.

➤ Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit congenitalen Hydrozephalien (N = 18)

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeborenes 9 x induzierter Abort	50% Lebendgeborene 50% induzierte Aborte
Geschlecht	2 x unbekannt 6 x ♂ 10 x ♀	11,1% unbekannt 33,3% ♂ 55,6% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	6 x isoliert 12 x MCA	33,3% isoliert 66,7% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	4 x Amniozentese durchgeführt	22,2% Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei congenitalen Hydrozephalien:

- Hirntumor
- Gaumenspalte, Ventrikel-Septum-Defekt, Autosomale Veränderungen
- Sonstige Hirnanomalien
- Mikrozephalus, spezifische Herz-Fehlbildung, Darm-Fehlbildungen
- Floppy-Infant-Syndrom
- Corpus callosum-Agenesie
- Polyploidie, Klumpfuß, knöchernes Becken fehlgebildet
- Reduktionsfehlbildung untere Extremität
- Klumpfuß

- Corpus callosum-Hypoplasie, offenes Foramen ovale, Schizenzephalie, sonstige Hirnanomalien
- Down-Syndrom + autosomale Veränderungen, Hydrops fetalis, Ventrikel-Septum-Defekt, Segmentationsdefekte der Lunge
- Reduktionsfehlbildung obere Extremität, Klumpfuß, Harntrakt-Fehlbildung

Kommentar

2001 wurden 50 % alle Hydrozephalien pränatal diagnostiziert und die Schwangerschaften terminiert. Das bedeutet gegenüber dem Jahr 2000 eine Zunahme um 17 %.

Auffällig ist der hohe Anteil (2/3) von multiplen Fehlbildungen, die bei den Kindern/Feten neben dem Hydrozephalus auftraten.

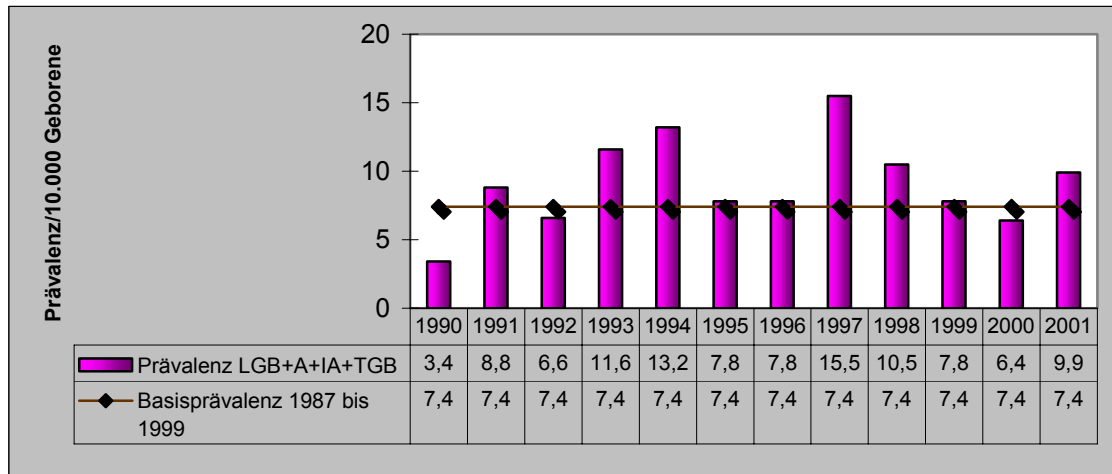


Abbildung 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrozephalie in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 13

Im Verlauf der Beobachtungen seit 1990 trat im Jahr 2001 bei den congenitalen Hydrozephalien wieder in einer Prävalenz auf, die über der Basisprävalenz liegt.

Die Diagnose Hydrozephalie wurde in Sachsen-Anhalt ein Mal pro 1.014 Geborene mitgeteilt.

12.7 Arhinenzephalie/ Holoprosenzephalie

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0	↓↓
Landkreise (1 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Jerichower Land, 1 x Wernigerode)	3	2,1	↑
Sachsen-Anhalt	3	1,6	Bereich Basisprävalenz

Basisprävalenz Arhinenzephalie/ Holoprosenzephalie			
EUROCAT (1980 bis 1996): 0,8/10.000 Geborene (von 0,1* bis 2,2**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Zagreb			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Mainz			
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

Mit drei aufgetretenen Holoprosenzephalien wird 2001 eine Prävalenz (1,6/10.000 Geborene) für Sachsen-Anhalt erreicht, die im Bereich der Basisprävalenz für die Region liegt. Im EUROCAT-Vergleich ist die Jahresprävalenz als hoch einzuschätzen, wobei die große Schwankungsbreite beachtet werden sollte.

- Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Arhinenzephalie/ Holoprosenzephalie (N = 3)

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort	33,3% Lebendgeborene 66,7% induzierter Abort
Geschlecht	3 x ♀	100% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	3 x MCA	100% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese durchgeführt	33,3% Amniozentese

Kommentar

Auch die Holoprosenzephalie gehörte 2001 zu den Fehlbildungen, die in 2/3 zur vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaften führte. Dies ist insbesondere durch die Vergesellschaftung mit anderen schweren Fehlbildungen zu erklären.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Arhinenzephalie/ Holoprosenzephalie:

- Enzephalozele, Polydaktylie
- Mikrozephalie
- Patau-Syndrom, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Ventrikel-Septum-Defekt

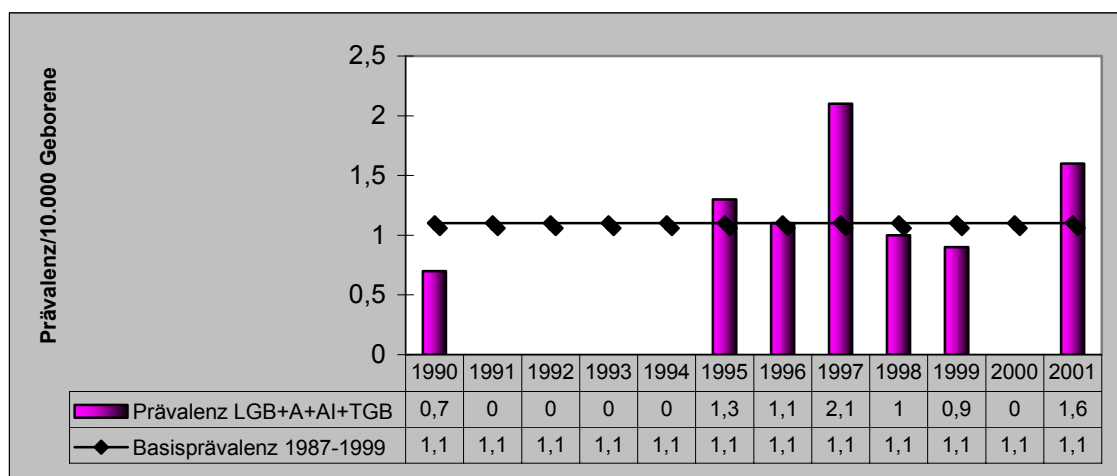


Abbildung 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Arhinenzephalie/ Holoprosenzephalie in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 14

Beim Auftreten von Holoprosenzephalien werden seit 1990 große Schwankungen beobachtet, die sich durch die Seltenheit der Fehlbildung erklären lassen. 2001 trat in Sachsen-Anhalt die Holoprosenzephalie in einer Häufigkeit von 1 pro 6.083 Geborene auf.

12.8 Anophtalmie/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	0	0	↓↓
Sachsen-Anhalt	1	0,6	↓↓

Basisprävalenz Anophtalmie/Mikrophtalmie			
EUROCAT (1980 bis 1996): 1,1/10.000 Geborene (von 0,2* bis 2,0**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Südwest Niederlande			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Sofia			
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

Die Anophtalmie gehört zu den seltenen Fehlbildungen. Im Jahr 2001 wurde ein Kind mit einer derartigen Fehlbildung geboren. Die damit erreichte Prävalenz von 0,6/10.000 Geborene liegt unter der Basisprävalenz der Region. Im EUROCAT-Vergleich liegt die Jahresprävalenz des Jahres 2001 im unteren Bereich.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Anophtalmie/Mikrophtalmie (N = 1)**

Schwangerschaftsausgang	1 x induzierter Abort	100% induzierter Abort
Geschlecht	1 x ♀	100% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	1 x MCA	100% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	-	-

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Anophtalmie/Mikrophtalmie:

- Mikrozephalie, Anotie, Klumpfuß, Phokomelie, Nierenagenesie einseitig, Nebennieren-Hypoplasie, Hypophysen-Anomalie, V.a. Chromosomenaberration

Kommentar

In dem einen mitgeteilten Fall aus dem Jahr 2001, beim dem eine Anophtalmie vorlag, handelte sich um einen weiblichen Feten mit multiplen Fehlbildungen. Die Diagnostik dieser schwerwiegenden Fehlbildungen hatten zur Terminierung der Schwangerschaft geführt.

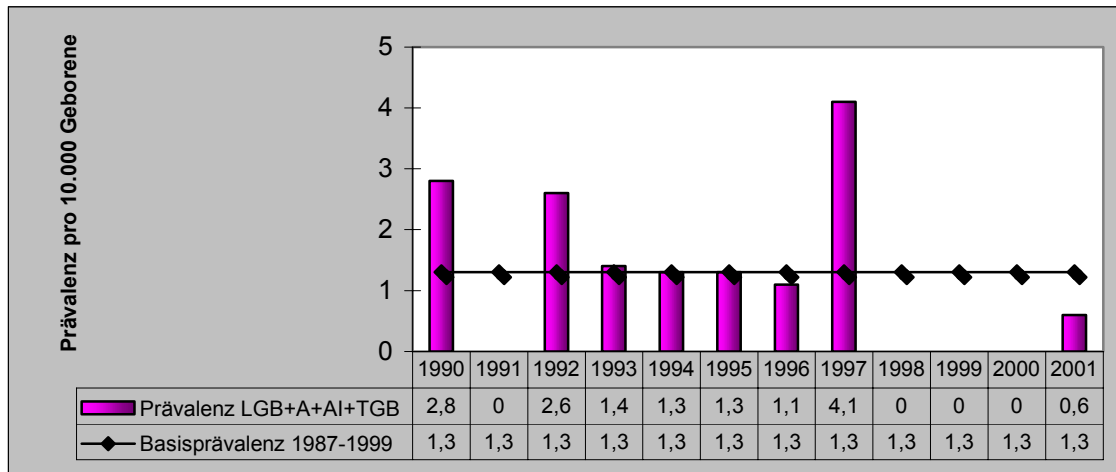


Abbildung 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Anophtalmie/Mikrophtalmie in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 15

Die Seltenheit der Anophtalmie bzw. Mikrophtalmie wird an den großen Prävalenzschwankungen seit 1990 sichtbar. Im Jahr 2001 trat die Fehlbildung in Sachsen-Anhalt in einer Häufigkeit von 1 pro 18.250 Geborene auf.

12.9 Mikrotie/Anotie

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (2 x Halle)	2	4,8	↑↑
Landkreise (1 x Bitterfeld, 1 x Stendal)	2	1,4	↑↑
Sachsen-Anhalt	4	2,2	↑↑

Basisprävalenz Mikrotie/Anotie			
EUROCAT (1980 bis 1996): 0,9/10.000 Geborene (von 0,2* bis 3,0**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Dublin, Odense			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Sofia			
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

Mit vier Mitteilungen über das Auftreten von Anotien bzw. Mikrotien wird in Sachsen-Anhalt 2001 eine Prävalenz von 2,2/10.000 Geborene erreicht. Sie ist doppelt so hoch, wie die des Vorjahres. Die Basisprävalenz für die Region wird damit signifikant überschritten und auch im EUROCAT-Vergleich ist die Jahresprävalenz als hoch einzustufen.

➤ Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Mikrotien/Anotien (N = 4)

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 1 x induzierter Abort	50% Lebendgeborene 25% Spontanabort 25% induzierter Abort
Geschlecht	2 x ♂ 2 x ♀	50% ♂ 50% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	1 x isoliert 3 x MCA	25% isoliert 75% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	-	-

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Mikrotien/Anotien:

- Craniorachischisis, Reduktionsfehlbildung obere und untere Extremität, Klumpfuß, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Lungenhypoplasie, Arteria pulmonalis-Anomalien, Thoraxanomalien, Nierenagenesie einseitig, Ureteraplasie, Mesenterium commune
- Fehlender Gehörgang
- Mikrozephalie, Anotie, Anophthalmie, Klumpfuß, Phokomelie, Nierenagenesie einseitig, Nebennieren-Hypoplasie, Hypophysen-Anomalie, V.a. Chromosomenaberration

Kommentar

Es wird deutlich, dass die Anotien bzw. Mikrotien in hohem Maße mit anderen schweren Fehlbildungen vergesellschaftet waren. Das erklärt, dass nur die Hälfte der Kinder lebend geboren wurden.

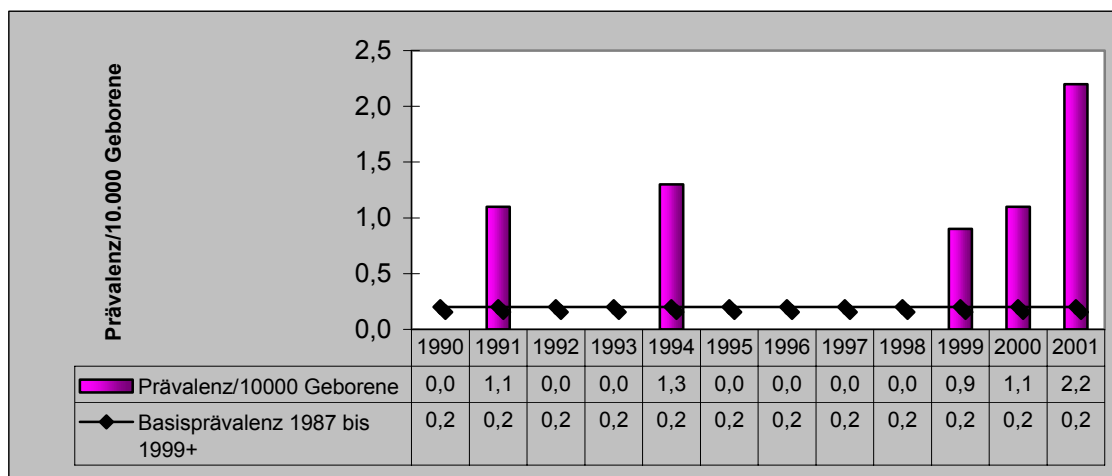


Abbildung 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Mikrotie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 16

Seit 1990 wurden im Jahr 2001 die höchsten beobachteten Prävalenzen für Anotien/Mikrotien gesehen. Damit beträgt die Häufigkeit für diese Fehlbildung 1 pro 4562 Geborene.

12.10 Fallot' Tetralogie/Pentalogie

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (2 x Halle)	2	4,8	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Anhalt-Zerbst, 1 x Halberstadt, 1 x Wernigerode)	3	2,1	Bereich Basisprävalenz
Sachsen-Anhalt	5	2,7	↑

Basisprävalenz Fallot' Tetralogie/Pentalogie			
keine EUROCAT – Angaben !			
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

Aus den fünf Mitteilungen über Fallot' Tetralogien 2001 ergibt sich eine Prävalenz von 2,7/10.000 Geborene. Mit diesem Wert wird die Basisprävalenz der Region gering überschritten.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Fallot' Tetralogie/Pentalogie**

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborenes	100% Lebendgeborene
Geschlecht	4 x ♂ 1 x ♀	80% ♂ 20% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	3 x isoliert 2 x MCA	60% isoliert 40% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x Amniozentese durchgeführt	40% Amniozentese

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

- Down-Syndrom
- Leistenhernie

Kommentar

Alle fünf Kinder mit einer Fallot' Tetralogie wurden lebend geboren. In einem Fall war die Fehlbildung im Rahmen eines Down-Syndroms aufgetreten.

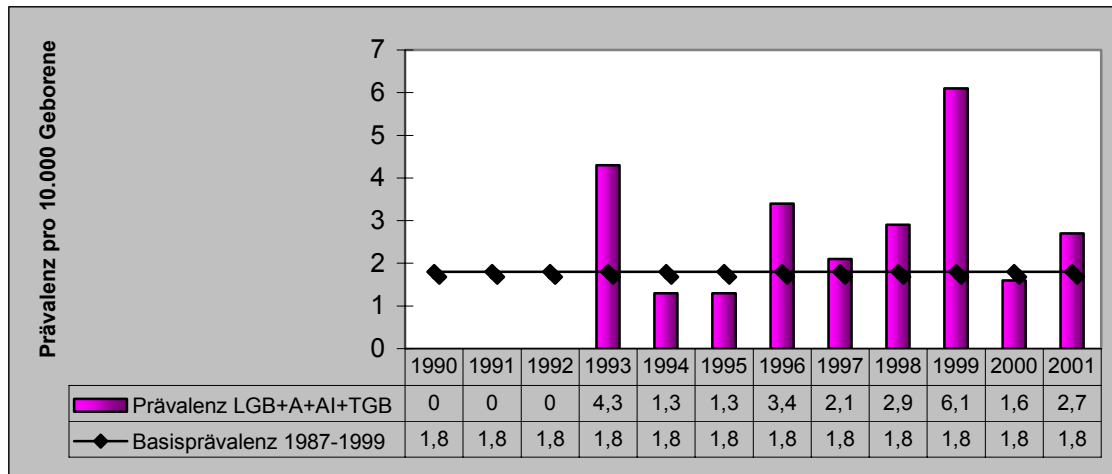


Abbildung 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Fallot' Tetralogie/Pentalogie in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 17

Nachdem in den Jahren 1990 bis 1992 keine Mitteilungen über die Geburt von Kindern mit Fallot' Tetralogie vorlagen (Erfassungs-Bias?), erfolgten seitdem jährlich mehrere Mitteilungen dieser Herzfehlbildung. Im Jahr 2001 liegt die Häufigkeit dieser Fehlbildung in Sachsen-Anhalt bei 1 pro 3650 Geborene.

12.11 Transposition der großen Gefäße (TGA)

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0	↓↓
Landkreise (1 x Bitterfeld, 1 x Köthen, 1 x Quedlinburg, 1 x Salzwedel)	4	2,8	Bereich Basisprävalenz
Sachsen-Anhalt	4	2,2	↓↓

Basisprävalenz Transposition der großen Gefäße (TGA)			
EUROCAT (1980 bis 1996): 3,0/10.000 Geborene (von 0,5* bis 6,1**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Nordost Italien			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Sofia			
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

Die Prävalenz für die Transposition der großen Gefäße ist im Jahr 2001 gegenüber dem Vorjahr signifikant zurückgegangen. Sie liegt damit ebenfalls deutlich unterhalb der Basisprävalenz der

Region und unter der mittleren Prävalenz der europäischen Zentren. In den Großstädten wurde kein Kind mit einer Transposition der großen Gefäße geboren.

Zu erklären wäre die niedrige Prävalenz mit einer Erfassungs-Bias: möglicherweise werden Schwangere, bei denen der Verdacht auf diese Fehlbildung beim Kind geäußert wurde, zur weiteren Diagnostik in Zentren der Pränataldiagnostik außerhalb von Sachsen-Anhalt überwiesen und dort eine Terminierung der Schwangerschaft durchgeführt. Derzeit wird diese Vermutung geprüft.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Transposition der großen Gefäße (N = 4)**

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborenes	100% Lebendgeborene
Geschlecht	3 x ♂ 1 x ♀	75% ♂ 25% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	2 x isoliert 2 x MCA	50% isoliert 50% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x Amniozentese durchgeführt	50% Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Transpositionen großer Gefäße

- Ventrikel-Septum-Defekt
- Cor biloculare

Kommentar

Alle Kinder, die eine Transposition der großen Gefäße hatten, wurden lebend geboren. Die Fehlbildung trat nur in Kombination mit weiteren Herzfehlbildungen auf, andere Organsysteme waren bei den Kindern nicht betroffen.

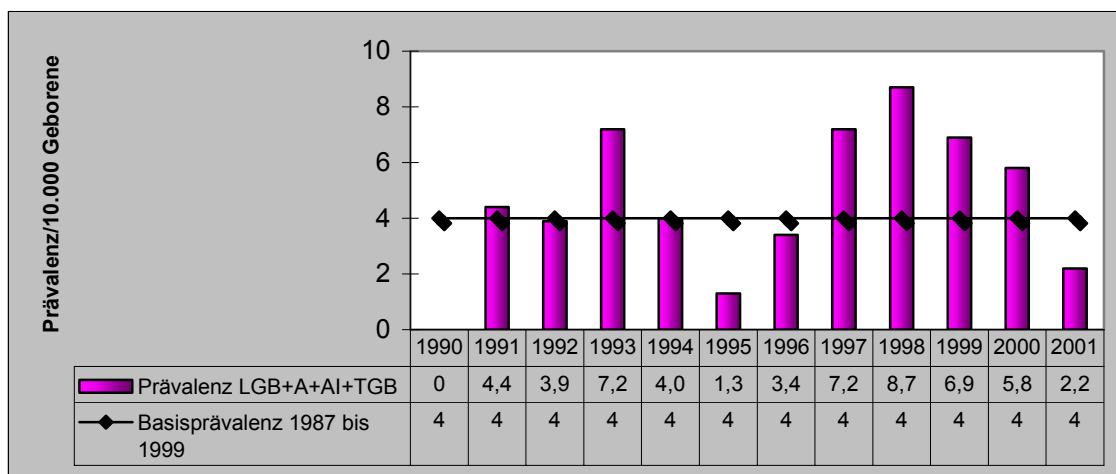


Abbildung 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 18

Wie bereits beschrieben, sank die Prävalenz der Transposition großer Gefäße in Sachsen-Anhalt signifikant. Damit trat eine derartige Fehlbildung ein Mal pro 4562 Geborene auf.

12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0	↓↓
Landkreise (1 x Bördekreis, 1 x Bitterfeld, 2 x Merseburg-Querfurt, 1 x Weißenfels)	5	3,6	Bereich Basisprävalenz
Sachsen-Anhalt	5	2,7	↓↓

Basisprävalenz Linksherzhypoplasie-Syndrom			
EUROCAT (1980 bis 1996): 1,9/10.000 Geborene (von 0,5* bis 2,9**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Nordost Italien			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Paris, Mainz, Sachsen-Anhalt			
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

Die Beobachtungen, die bereits bei der Transposition großer Gefäße gemacht wurden, spiegeln sich bei einer weiteren schweren Herzfehlbildung, dem Linksherzhypoplasie- Syndrom wieder: Auch bei dieser Fehlbildung wurden im Jahr signifikant weniger Kinder (6 Fälle!) mitgeteilt.

Die Basisprävalenz für die Region wird deutlich unterschritten, jedoch liegt die Jahresprävalenz von 2,7/10.000 Geborene bereits im oberen EUROCAT-Bereich. Weitere Beobachtungen sind erforderlich.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Linksherzhypoplasie-Syndrom (N = 5)**

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort	60% Lebendgeborene 40% induzierte Aborte
Geschlecht	2 x ♂ 3 x ♀	40% ♂ 60% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	2 x isoliert 3 x MCA	40% isoliert 60% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	-	-

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) beim Linksherzhypoplasie-Syndrom:

- Polydaktylie
- Mitralklappenstenose, offenes Foramen ovale, Vorhof-Septum-Defekt
- Autosomales Deletionssyndrom

Kommentar

Die Begleitdaten zu den Geborenen mit Linksherzhypoplasie-Syndrom spiegeln ähnliche Verhältnisse wie im Jahr 2000 wieder. Weder die Schwangerschaftsausgänge noch das Geschlechtsverhältnis haben sich verändert. Rückschlüsse auf Erfassungs-Bias können daraus nicht abgeleitet werden.

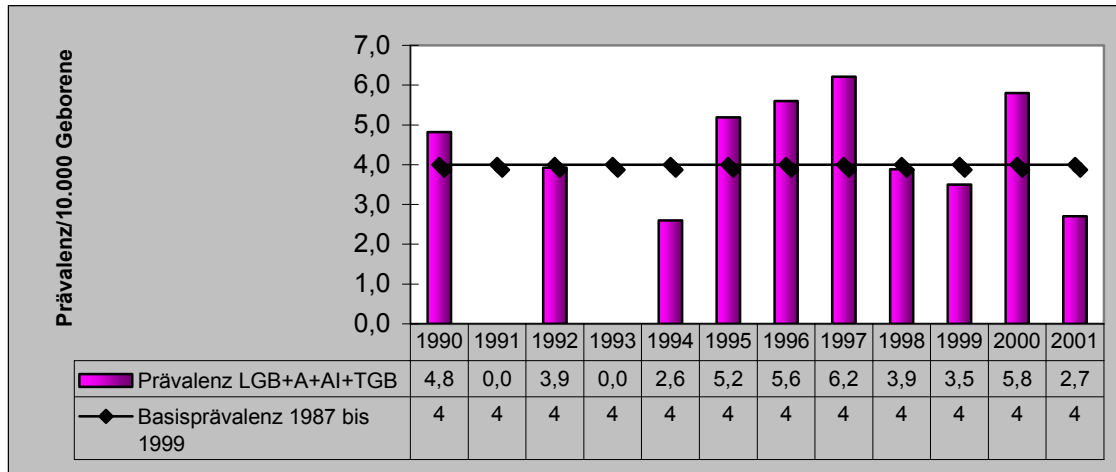


Abbildung 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 beim Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 19

Wie bereits beschrieben, sank auch die Prävalenz für das Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt signifikant. Diese Fehlbildung trat 2001 bei einem Kind pro 3650 Geborene auf.

12.13 Lippen-Kiefer-Gaumenspalte

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (2 x Halle, 4 x Magdeburg)	6	14,4	↓↓
Landkreise (1 x Anhalt-Zerbst, 1 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Bitterfeld, 2 x Bernburg, 3 x Halberstadt, 2 x Jerichower Land, 1 x Köthen, 1 x Mansfelder Land, 1 x Merseburg-Querfurt, 2 x Ohrekreis, 1 x Quedlinburg, 4 x Salzwedel, 3 x Stendal, 1 x Wittenberg)	24	17,1	↑↑
Sachsen-Anhalt	30	16,4	Bereich Basisprävalenz

Basisprävalenz Lippen-Kiefer-Gaumenspalte			
EUROCAT (1980 bis 1996):		8,8/10.000 Geborene (von 4,2* bis 15,5**/10.000 Geborene)	
Legende:		* -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – El Valles (Spanien)	
		** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Nord 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)

Kommentar

Die seit Jahren beobachteten hohen Prävalenzwerte für das Auftreten von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, die europaweite Spitzenwerte darstellen, bestätigen sich auch 2001. Wie bereits im letzten Jahr wurden 30 Kindern mit dieser Fehlbildung in Sachsen-Anhalt geboren. Damit bleibt die Prävalenz nahezu identisch. Besonders viele Kinder mit dieser Fehlbildung wurden in den Landkreisen Salzwedel (4), Stendal (3) und Halberstadt (3) geboren.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (N = 30)**

Schwangerschaftsausgang	25 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 4 x induzierter Abort	83,4% Lebendgeborene 3,3% Spontanabort 13,3% induzierte Aborte
Geschlecht	20 x ♂ 10 x ♀	66,7% ♂ 33,3% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	18 x isoliert 12 x MCA	60% isoliert 40% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	6 x Amniozentese durchgeführt	20% Amniozentese

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalten:

- Edwards-Syndrom, Ventrikel-Septum-Defekt, Ösophagusatresie, Klumpfuß
- Patau-Syndrom, Ventrikel-Septum-Defekt, Holoprosenzephalie
- Ohranomalie mit Hörstörung
- Überzählige Niere
- Milzzyste, angeborene Zytomegalie, Hydrops fetalis
- Craniorachischisis, Reduktionsfehlbildung obere und untere Extremität, Klumpfuß, Anotie, Lungenhypoplasie, Arteria pulmonalis-Anomalien, Thoraxanomalien, Nierenagenesie einseitig, Ureteraplasie, Mesenterium commune
- Foramen ovale
- Blepharophimose
- Polydaktylie, Malrotation des Colons, Hufeisenniere
- Polydaktylie
- Polyploidie
- Ventrikel-Septum-Defekt

Kommentar

Auch 2001 wurde der überwiegende Anteil der Kinder mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalten lebend geboren, der Anteil der Abortinduktionen ist jedoch gegenüber dem Vorjahr angestiegen (13,3 % vs. 3,3 %). Die diagnostizierten Trisomien und der erheblich höhere Anteil von MCA könnten diese Zunahme 2001 erklären.

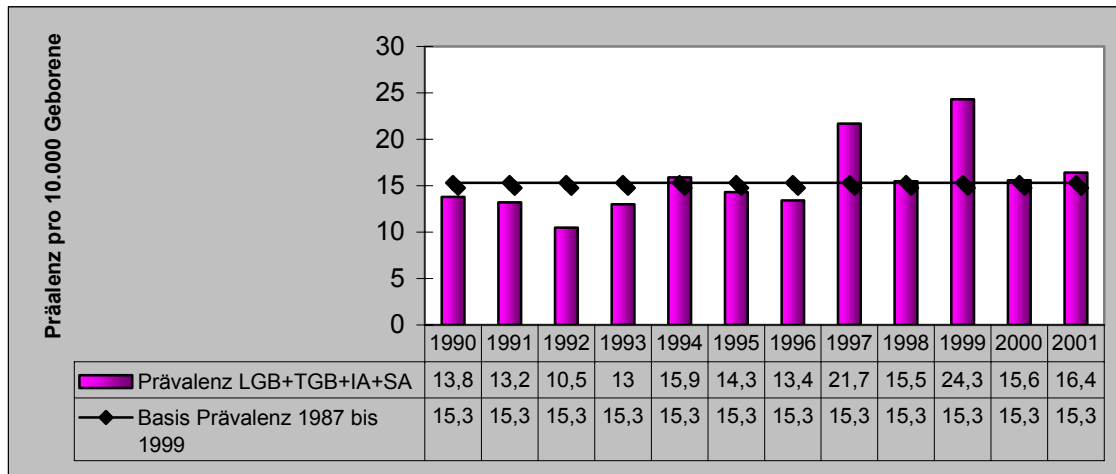


Abbildung 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalten in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 20

Die Grafik veranschaulicht stabil hohe Prävalenzwerte für Lippen-Kiefer-Gaumenspalten in der Erfassungsregion. 2001 trat eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 608 Geborene auf.

12.14 Gaumenspalte

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Dessau, 3 x Halle, 2 x Magdeburg)	6	14,4	↑↑
Landkreise (1 x Anhalt-Zerbst, 2 x Aschersleben-Staßfurt, 4 x Burgenlandkreis, 2 x Köthen, 1 x Mansfelder Land, 4 x Merseburg-Querfurt, 4 x Quedlinburg, 1 x Saalkreis, 1 x Salzwedel, 1 x Sangerhausen, 1 x Stendal, 1 x Weißenfels, 1 x Wittenberg)	24	17,1	↑↑
Sachsen-Anhalt	30	16,4	↑↑

Basisprävalenz Gaumenspalte			
EUROCAT (1980 bis 1996): 5,6/10.000 Geborene (von 2,0* bis 11,4**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Sofia			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Mainz			
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

Im Jahr 2001 werden die bereits seit Mitte der 90er Jahre hohen Prävalenzwerte, die deutlich über der Basisprävalenz liegen, nochmals fast verdoppelt! Mit einer Jahresprävalenz von 16,4/10.000 Geborene werden die höchsten Werte in Europa überschritten.

Auffällig waren jeweils vier geborene Kinder mit Gaumenspalte in den Landkreisen Burgenlandkreis, Merseburg-Querfurt und Quedlinburg.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Gaumenspalten (N = 30)**

Schwangerschaftsausgang	23 x Lebendgeborenes 3 x Spontanabort 4 x induzierter Abort	76,7% Lebendgeborene 10% Spontanabort 13,3% induzierte Aborte
Geschlecht	7 x ♂ 23 x ♀	23,3% ♂ 76,7% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	12 x isoliert 18 x MCA	40% isoliert 60% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x Amniozentese durchgeführt	6,7% Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Gaumenspalten:

- Pierre Robin Sequenz, Foramen ovale
- Corpus callosum-Hypoplasie
- 2 x Vitium cordis
- Hamartom Nasen-Rachenraum
- 2 x Pierre Robin Sequenz
- EEC-Syndrom, fehlender Finger
- Catel-Manzke-Syndrom, Mittelgesichtshypoplasie, Pierre Robin Sequenz, offenes Foramen ovale
- Angeborener Hydrozephalus, Ventrikel-Septum-Defekt, Autosomale Veränderungen
- Autosomales Deletionssyndrom, Mikrozephalus, Hypospadie, Harntrakt-Anomalie
- Ventrikel-Septum-Defekt, Pulmonalstenose, Ductus omphaloentericus
- Trisomie 15, fehlender Lungenlappen, Hydrops fetalis, Harntransportstörung
- Enzephalozele
- Down-Syndrom
- Situs inversus, Polydaktylie, Hydrops fetalis, Herz-Anomalie
- Omhalozele, Zwerchfellhernie, Analtresie, Rektumatresie, Skoliose
- Fehlender Lungenlappen

Kommentar

Gegenüber dem Jahr 2000 ist zu bemerken, dass der Anteil von Kindern, die außer der Gaumenspalte weitere, zum Teil schwere Fehlbildungen aufweisen, von 50 % auf 60 % angestiegen ist. Dies erklärt die signifikante Zunahme der Fehlbildung insgesamt nicht.

Entsprechend Literaturbeschreibungen besteht bei der Gaumenspalte eine deutliche Gynäkotropie.

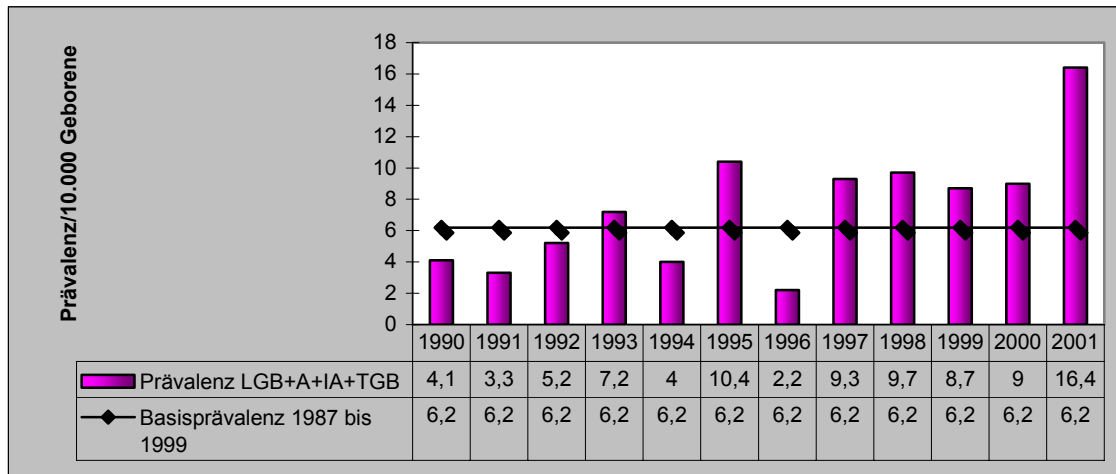


Abbildung 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Gaumenspalten in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 21

Die Grafik veranschaulicht eindrucksvoll die signifikante Prävalenzzunahme bei Gaumenspalten im Jahr 2001. Wie bei den Lippen-Kiefer-Gaumenspalten treten auch Gaumenspalten in einer Häufigkeit von 1 pro 608 Geborene auf.

12.15 Choanalatresie

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

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 2001 erfolgte keine Mitteilung zur Geburt eines Kindes mit Choanalatresie.

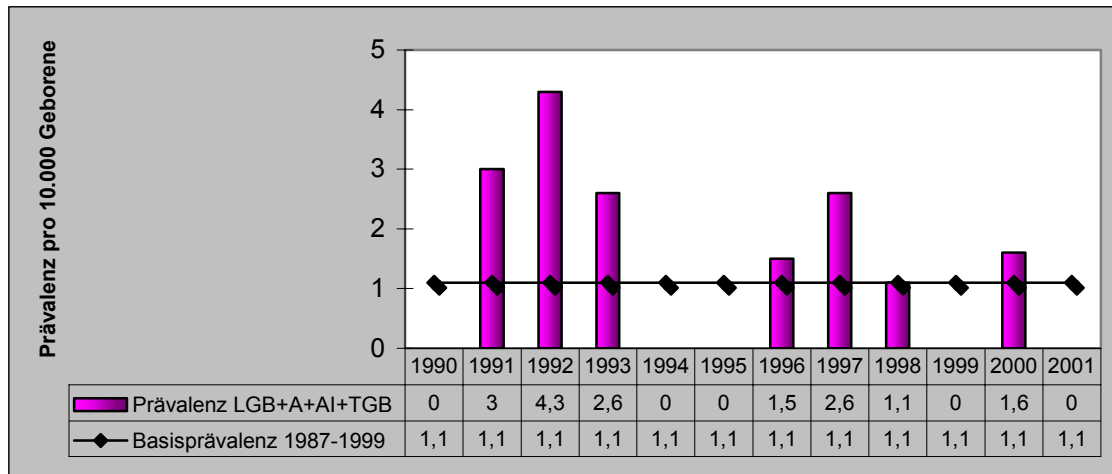


Abbildung 22: Entwicklung der Prävalenz/ 10.000 bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 22

Die Abbildung zeigt stark variierende Prävalenzen bei Choanalatresien. Es kann nicht ausgeschlossen werden, dass dabei auch Erfassungs-Bias eine Rolle spielen.

12.16 Ösophagusatresie/ -stenose/ -fistel

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle, 2 x Magdeburg)	3	7,2	↑↑
Landkreise (1 x Bitterfeld, 2 x Wernigerode)	3	2,1	Bereich Basisprävalenz
Sachsen-Anhalt	6	3,3	Bereich Basisprävalenz

Basisprävalenz Ösophagusatresie/ -stenose/ -fistel			
EUROCAT (1980 bis 1996): 2,7/10.000 Geborene (von 0,4* bis 8,1**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Süd-Portugal			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Sofia			
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	(KG 95%: 1,9 – 3,7/10.000 Geborene)

Kommentar

Im Jahr 2001 wurden insgesamt sechs Kinder mit einer Ösophagusatresie in Sachsen-Anhalt geboren. Im Vergleich zum Jahr 2000 trat diese Fehlbildung damit bei zwei Geborenen mehr auf.

Der erreichte Prävalenzwert von 3,3/10.000 Geborene liegt im Bereich der Basisprävalenz und nimmt im EUROCAT-Vergleich einen mittleren Wert ein.

- Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Ösophagusatresie/ -stenose/ -fistel (N = 6)

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort	83,3% Lebendgeborene 16,7% induzierter Abort
Geschlecht	4 x ♂ 2 x ♀	66,7% ♂ 33,3% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	2 x isoliert 4 x MCA	33,3% isoliert 66,7% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese durchgeführt	16,7% Amniozentese

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

- VACTERL-Assoziation
- Polydaktylie, Ventrikel-Septum-Defekt, Foramen ovale, Mikrozephalie
- Edwards-Syndrom, Ventrikel-Septum-Defekt, Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte, Klumpfuß
- Offenes Foramen ovale

Kommentar

Die Mehrzahl der Kinder mit einer Ösophagusatresie wurden lebend geboren. Der Anteil von multiplen congenitalen Anomalien, die mit einer Ösophagusatresie vergesellschaftet sind, liegt bei 2/3 und ist damit geringer als im Vorjahr (100 %). Bei einem Kind war die Ösophagusatresie im Rahmen einer Trisomie (Edwards-Syndrom) aufgetreten.

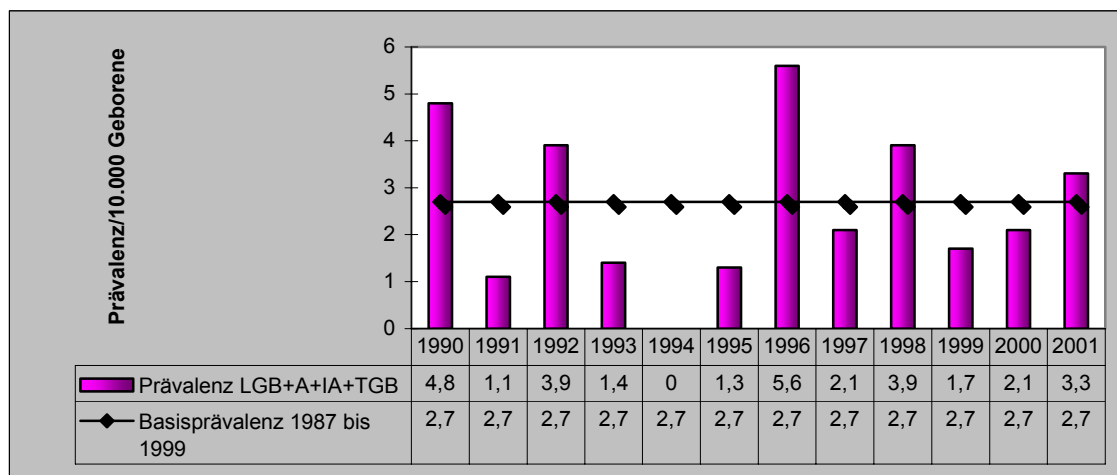


Abbildung 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Ösophagusatresien/ -stenosen/ -fisteln in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 23

Die Prävalenz bei Ösophagusatresien unterliegt größeren Schwankungen. Im Jahr 2001 wurde ein Kind pro 3.042 Geborene mit einer derartigen Fehlbildung in Sachsen-Anhalt geboren.

12.17 Dünndarmatresie

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0	↓↓
Landkreise (1 x Bitterfeld, 1 x Sangerhausen, 1 x Weißenfels)	3	2,1	Bereich Basisprävalenz
Sachsen-Anhalt	3	1,6	Bereich Basisprävalenz

Basisprävalenz Dünndarmatresie			
EUROCAT (1980 bis 1996): 2,1/10.000 Geborene (von 0,9* bis 4,0**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Nordost Italien ** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Norwegen			
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

Die Atresie des Dünndarmes trat bei drei geborenen Kindern mit dieser Fehlbildung 2001 und damit nur halb so häufig wie im Vorjahr auf. Die berechnete Prävalenz von 1,6/10.000 Geborene liegt im Bereich der Basisprävalenz der Region. Im Vergleich zu den anderen EUROCAT-Zentren liegt die Jahresprävalenz in Sachsen-Anhalt unter dem Mittelwert.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Dünndarmatresie (N = 3)**

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborenes	100% Lebendgeborene
Geschlecht	1 x ♂ 2 x ♀	33,3% ♂ 66,7% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	2 x isoliert 1 x MCA	66,7% isoliert 33,3% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x Amniozentese durchgeführt	66,7% Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Dünndarmatresie:➤ **Gastroschisis****Kommentar**

Alle Kinder mit Dünndarmatresie wurden lebend geboren. In einem Fall hatte das Kind außerdem eine Gastroschisis.

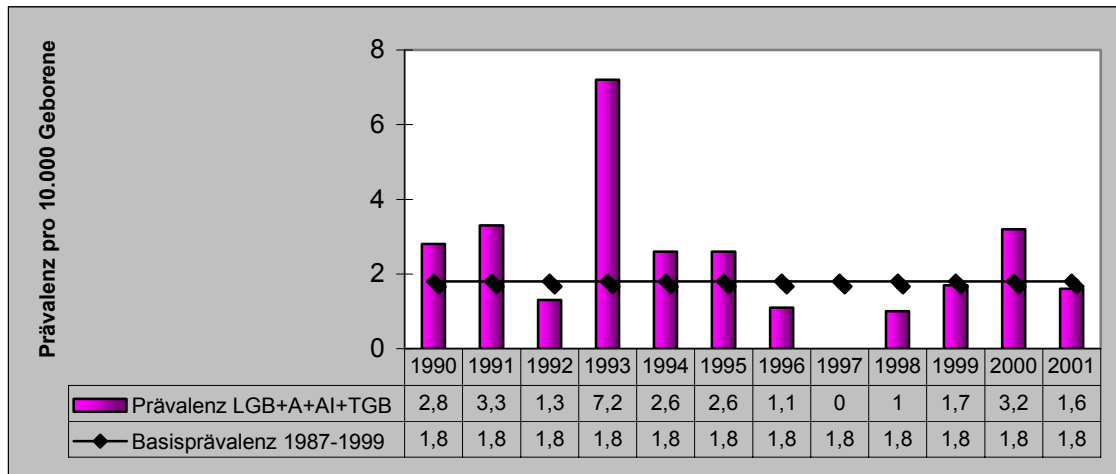


Abbildung 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Dünndarmatresie in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 24

Die Dünndarmatresie unterliegt großen Häufigkeitsschwankungen. Im Jahr 2001 trat die Fehlbildung in Sachsen-Anhalt ein Mal pro 6.083 Geborene auf.

12.18 Kolon-/ Analatresie/ -stenose/ -fistel

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0	↓↓
Landkreise (1 x Aschersleben-Staßfurt, 2 x Burgenlandkreis, 1 x Quedlinburg, 1 x Salzwedel, 1 x Wernigerode)	6	4,3	↑↑
Sachsen-Anhalt	6	3,3	Bereich Basisprävalenz

Basisprävalenz Kolon-/ Analatresie/ -stenose/ -fistel			
EUROCAT (1980 bis 1996): 2,8/10.000 Geborene (von 1,1* bis 8,1**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Barcelona			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Sofia			
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

Wie im Vorjahr wurden in Sachsen-Anhalt sechs Kinder mit einer der oben beschriebenen Darmfehlbildungen geboren. Die berechnete Jahresprävalenz von 3,3/10.000 Geborene liegt im Bereich der Basisprävalenz der Region. Im europäischen Vergleich liegt der Prävalenzwert oberhalb des Mittelwertes aller Zentren.

- Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Kolon-/ Analatresie/ -stenose/ -fistel (N = 6)

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort	83,3% Lebendgeborene 16,7% Spontanabort
Geschlecht	5 x ♂ 1 x ♀	83,3% ♂ 16,7% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	1 x isoliert 5 x MCA	16,7% isoliert 83,3% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	-	-

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

- Johanson-Blizzard-Syndrom, Ventrikel-Septum-Defekt, Vorhof-Septum-Defekt, Corpus callosum-Hypoplasie, Mikrozephalie, sonstige spezifische Augen- und Ohren-Anomalien, Hypospadie
- 2 x offenes Foramen ovale
- VACTERL-Assoziation
- Omphalozele, Zwerchfellhernie, Rektumatresie, Skoliose, Gaumenspalte

Kommentar

Der überwiegende Anteil der Kinder mit Kolon-/ Analatresie/ -stenose/ -fistel (83,3 %) wurde lebend geboren. Bis auf ein Kind sind es Knaben, bei denen die Fehlbildung auftrat (Androtropie).

Der Anteil des Vorhandenseins zusätzlicher Fehlbildungen neben der Darmfehlbildung ist im Vergleich zum Vorjahr nochmals um fast 10 % angestiegen und liegt nun bei 83,3 %.

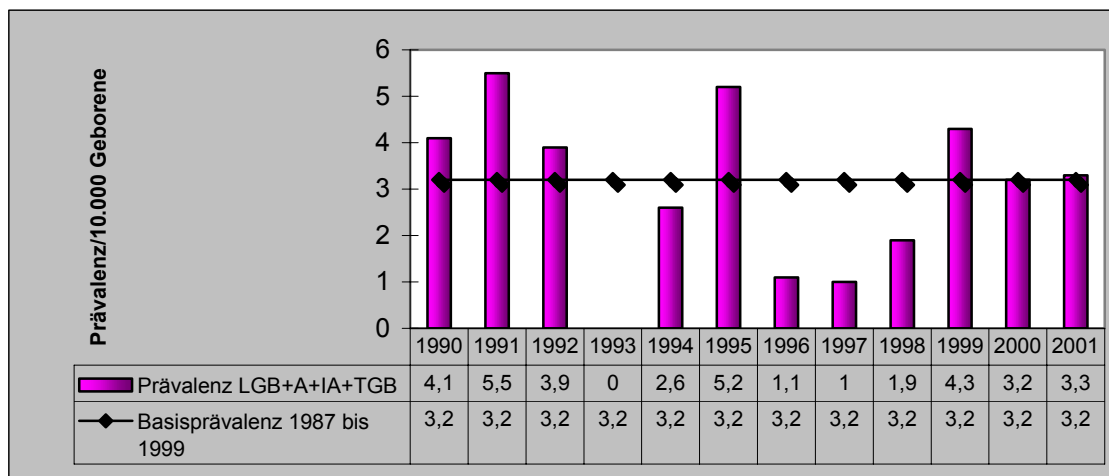


Abbildung 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Kolon-/ Analatresien/ -stenosen/ -fisteln in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 25

Obwohl die beobachteten Prävalenzen bei Kolon- und Analatresien seit 1990 schwanken, wurde lediglich 1993 (niedrigste Geborenenzahl in Sachsen-Anhalt) kein Kind mit dieser Fehlbildung mitgeteilt. 2001 beträgt die Häufigkeit in Sachsen-Anhalt 1 pro 3.042 Geborene.

12.19 Hoden, nicht deszendiert

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (5 x Magdeburg)	5	12,0	↓↓
Landkreise (1 x Jerichower Land, 1 x Mansfelder Land, 2 x Ohrekreis, 1 x Schönebeck, 1 x Wernigerode)	6	4,3	↓↓
Sachsen-Anhalt	11	6,0	↓↓

Basisprävalenz für nicht deszendierten Hoden			
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

Im Jahr 2001 wurden 11 Knaben mit nicht deszendierten Hoden mitgeteilt. Das sind deutlich weniger Kinder als im Vorjahr (2000 - 17 Mitteilungen). Damit wird sowohl im städtischen als auch im ländlichen Bereich die Basisprävalenz unterschritten. Die Prävalenz für Sachsen-Anhalt beträgt im Jahr 2001 6,0/10.000 Geborene.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit nicht deszendierten Hoden (N = 11)**

Schwangerschaftsausgang	11 x Lebendgeborenes	100% Lebendgeborene
Geschlecht	11 x ♂	100% ♂
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	6 x isoliert 5 x MCA	54,5% isoliert 45,5% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	-	-

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Kindern mit nicht deszendierten Hoden

- Subluxation der Hüfte
- Gehör-Anomalien
- 2 x Harntransportstörung
- Gehör-Anomalien, Polydaktylie

Kommentar

Bei fast der Hälfte aller Knaben mit nicht deszendierten Hoden wurden weitere Fehlbildungen diagnostiziert. Die zusätzlich aufgetretenen Fehlbildungen beeinträchtigen die Lebensfähigkeit jedoch nicht.

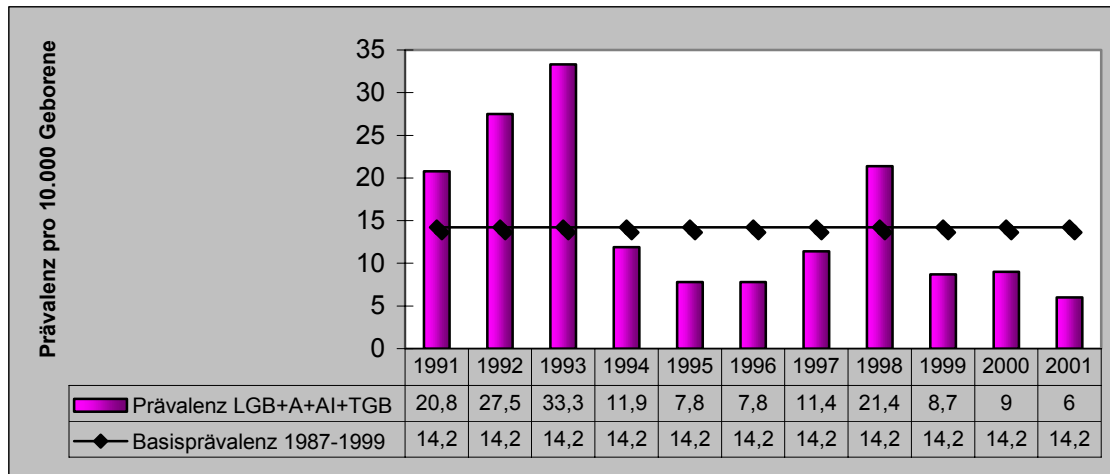


Abbildung 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei nicht deszendierten Hoden in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 26

In den letzten drei Jahren wurden in der Beobachtungsregion nicht deszendierte Hoden in einer Häufigkeit mitgeteilt, die deutlich unterhalb der Basisprävalenz der Region liegt (Erfassungs-Bias?). Im Jahr 2001 wurde ein Knabe mit nicht deszendierten Hoden pro 1.659 Geborene geboren.

12.20 Hypospadie

Definitionshinweis: In die Analyse gehen Hypospadien aller Schweregrade, also auch die glanduläre Hypospadie, mit ein.

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (2 x Dessau, 2 x Halle, 5 x Magdeburg)	9	21,6	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Aschersleben-Staßfurt, 5 x Bernburg, 1 x Bördekreis, 1 x Burgenlandkreis, 1 x Halberstadt, 1 x Jerichower Land, 1 x Köthen, 2 x Ohrekreis, 1 x Quedlinburg, 2 x Saalkreis, 3 x Salzwedel, 1 x Sangerhausen, 3 x Schönebeck, 1 x Stendal, 2 x Weißenfels, 1 x Wernigerode)	27	19,2	↑↑
Sachsen-Anhalt	36	19,7	↑↑

Basisprävalenz Hypospadie			
EUROCAT (1980 bis 1996): 9,7/10.000 Geborene (von 5,8* bis 25,7**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Südportugal			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Mainz			
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

Mit 36 Knaben wurden im Jahr 2001 15 Knaben mehr als im Vorjahr mit einer Hypospadie geboren. Damit steigt die Prävalenz deutlich an (19,7/10.000 Geborene) und liegt in den Landkreisen und Sachsen-Anhalt insgesamt über der Basisprävalenz.

Auch im EUROCAT- Vergleich liegt dieser Jahreswert deutlich über der mittleren europäischen Prävalenz. Auffällig ist die Zahl von fünf Mitteilungen aus dem Landkreis Bernburg.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Hypospadien (N = 36)**

Schwangerschaftsausgang	36 x Lebendgeborenes	100% Lebendgeborene
Geschlecht	36 x ♂	100% ♂
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	30 x isoliert 6 x MCA	83,3% isoliert 16,7% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	3 x Amniozentese durchgeführt	8,3% Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Hypospadien

- Johanson-Blizzard-Syndrom, Ventrikel-Septum-Defekt, Vorhof-Septum-Defekt, Corpus callosum-Hypoplasie, Mikrozephalie, Analstenose, sonstige spezifische Augen- und Ohren-Anomalien
- Fallot`Tetralogie
- Subluxation der Hüfte, Pseudohermaphroditismus
- Analatresie
- Autosomales Deletionssyndrom, Gaumenspalte, Mikrozephalie, Nierenanomalie
- Leistenhernie

Kommentar

Der Anteil lebendgeborener Knaben mit dieser Genitalfehlbildung liegt bei 100 %. Überwiegend trat die Fehlbildung isoliert auf. Traten weitere Fehlbildungen bei den Kindern auf, so wurden in diesen Fällen komplexe Fehlbildungssyndrome bzw. eine chromosomale Störung nachgewiesen.

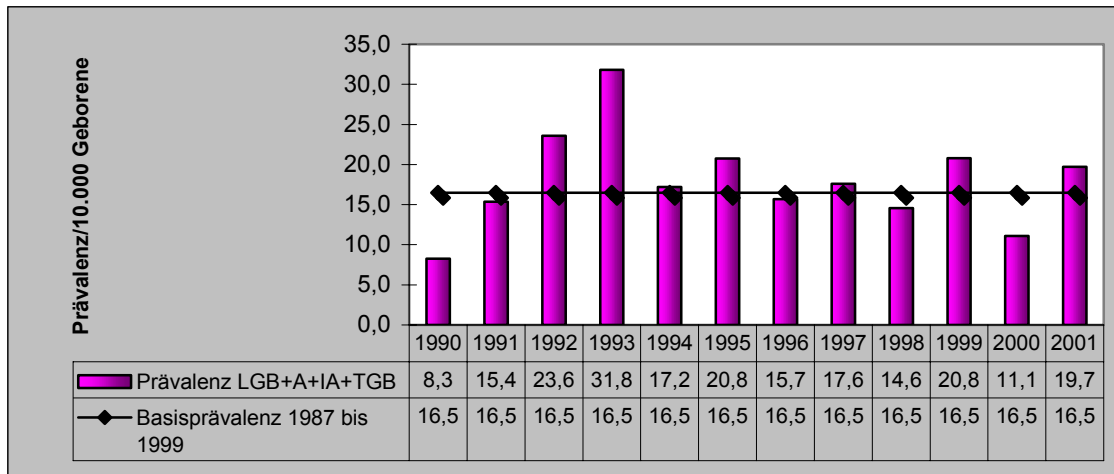


Abbildung 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 von Hypospadien in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 27

Nachdem im Jahr 2000 die Prävalenz bei Hypospadien deutlich unterhalb der Basisprävalenz lag, ist diese 2001 wieder angestiegen. In Sachsen-Anhalt wurde ein Kind mit Hypospadie pro 507 Geborene gesehen (1 pro 254 Knaben).

12.21 Epispadie

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

Basisprävalenz Epispadie			
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

Im Jahr 2001 wurde kein Knabe mit einer Epispadie in Sachsen-Anhalt geboren.

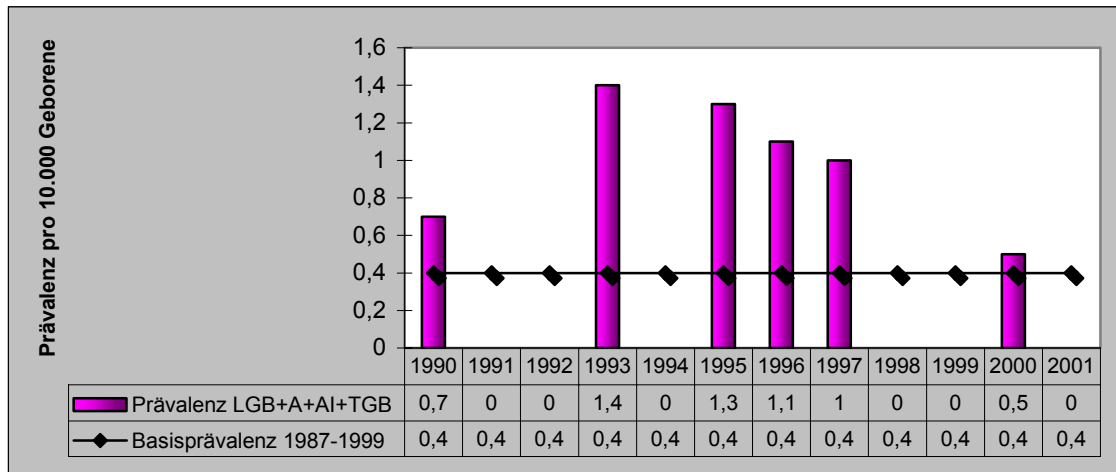


Abbildung 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Epispadien in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 28

Die Abbildung veranschaulicht die Seltenheit der Epispadie. Seit 1990 wurden in sechs Jahren keine Kinder mit dieser Fehlbildung geboren.

12.22 Indifferentes Geschlecht

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

Basisprävalenz Indifferentes Geschlecht			
EUROCAT (1980 bis 1996): 0,5/10.000 Geborene (von 0 * bis 1,6**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Nordost Italien			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Paris			
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

Mit der Geburt eines Kindes in Sachsen-Anhalt mit unklarem bzw. indifferentem Geschlecht wird die Basisprävalenz für diese Gruppe von Genitalfehlbildungen, hinter der sich eine Vielzahl verschiedener Krankheitsbilder verbergen können, erreicht.

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

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes	100% Lebendgeborene
Geschlecht	1 x ♂	100% ♂
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	1 x MCA	100% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese durchgeführt	100% Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Geborenen mit indifferentem Geschlecht

➤ Subluxation der Hüfte, Hypospadie

Kommentar

Die Ursache der Diagnose „indifferentes Geschlecht“ ist dem Fehlbildungsmonitoring nicht bekannt. Chromosomal war bereits pränatal ein männlicher Karyotyp diagnostiziert worden. Die Gründe für die Amniozentese sind ebenfalls unbekannt.

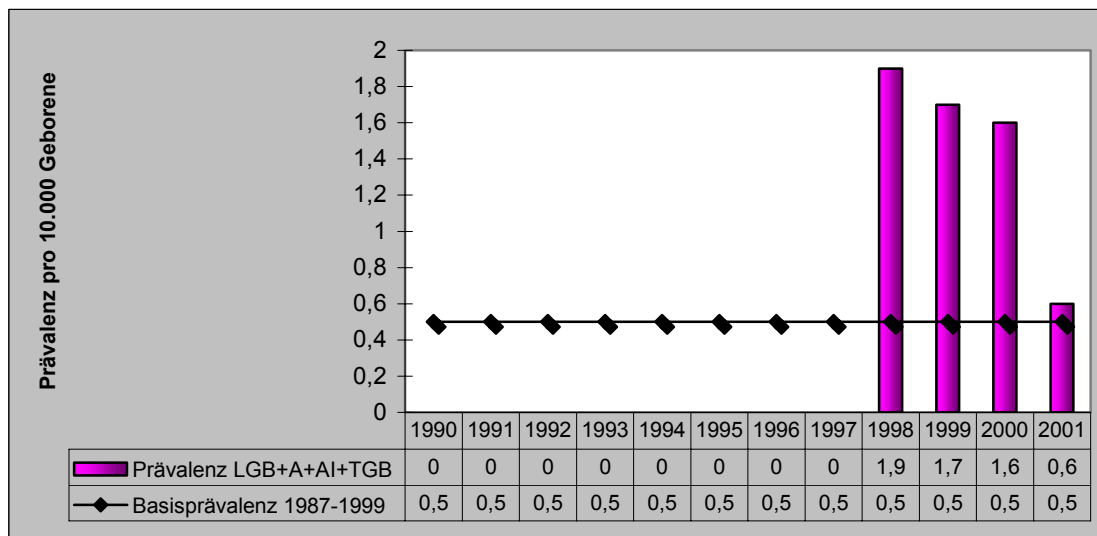


Abbildung 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 29

Die Abbildung veranschaulicht die großen Prävalenzschwankungen bei der Diagnose „indifferentes Geschlecht“ seit 1990. In den letzten vier Jahren wurden Einzelfälle zur Kenntnis gebracht. Die Häufigkeit in Sachsen-Anhalt im Jahr 2001 beträgt 1 pro 18.250 Geborene.

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 im Jahresbericht 2001 nur für die gesamte Erfassungsregion und für die Jahre 1996 bis 1999 vorgenommen.

12.23 Potter-Sequenz

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz aus 1996 bis 1999 4,3 (CI95%: 2,2 – 7,6)
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0	-
Landkreise (1 x Mansfelder Land,	2	1,4	-
Sachsen-Anhalt	2	1,1	↓↓

Kommentar

Im Jahr 2001 hatten zwei Kinder aus Sachsen-Anhalt eine Potter-Sequenz (Prävalenz 1,1/10.000 Geborene). Die aus den Jahren 1996 bis 1999 berechnete Basisprävalenz von 2,2/10.000 Geborene wird damit weit unterschritten.

➤ Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Potter-Sequenz (N = 2)

Schwangerschaftsausgang	2 x induzierter Abort	100% induzierte Aborte
Geschlecht	2 x ♂	100% ♂
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	2 x isoliert	100% isoliert
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	-	-

Kommentar

Beide Kinder mit Potter-Sequenz hatten keine zusätzlichen Fehlbildungen. Die schwere, nicht mit dem Leben vereinbare Nierenfehlbildung war bereits pränatal diagnostiziert worden und hatte zur vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaften geführt.

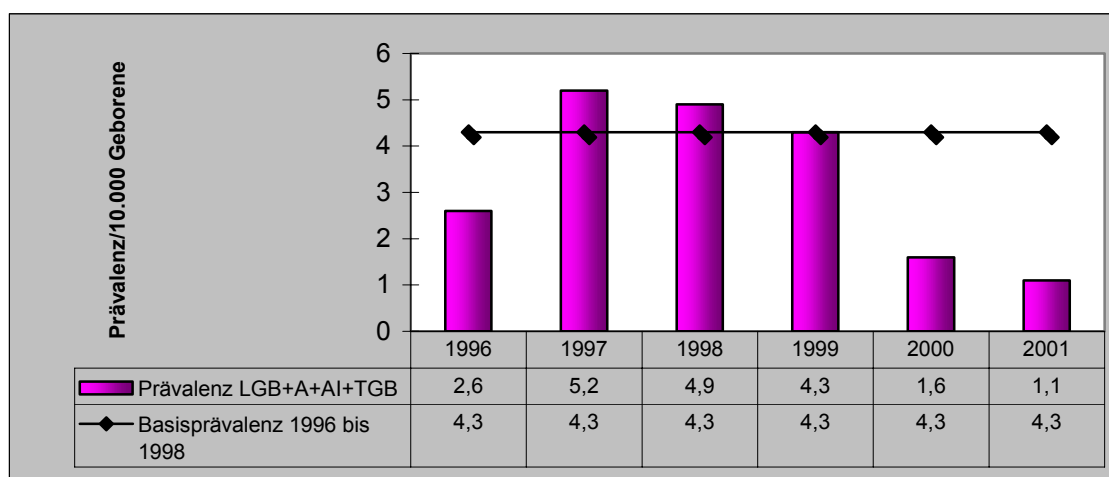


Abbildung 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei der Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1996

Kommentar zu Abbildung 30

Seit Beobachtungsbeginn im Jahr 1996 wurde 2001 die bislang niedrigste Prävalenz für die Potter-Sequenz festgestellt. Die Häufigkeit beträgt 2001 in Sachsen-Anhalt von 1 pro 9.125 Geborene.

12.24 Einseitige Nierenagenesie

	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz aus 1996 bis 1999 9,8 (CI95%: 6,4 – 14,2)
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (3 x Halle)	3	7,2	-
Landkreise (1 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Bitterfeld, 2 x Bernburg, 1 x Bördekreis, 1 x Jerichower Land, 1 x Merseburg-Querfurt, 1 x Salzwedel, 1 x Schönebeck, 1 x Stendal, 1 x Weißenfels, 1 x Wittenberg)	12	8,5	-
Sachsen-Anhalt	15	8,2	Bereich Basisprävalenz

Kommentar

2001 wurden 15 Geborene mit Fehlen einer Niere aus Sachsen-Anhalt mitgeteilt. Die errechnete Jahresprävalenz von 8,2/10.000 Geborene liegt im Bereich der aus den Jahren 1996 bis 1999 berechneten Basisprävalenz.

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

Schwangerschaftsausgang	12 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 2 x induzierter Abort	80% Lebendgeborene 6,7% Spontanabort 13,3% induzierte Aborte
Geschlecht	11 x ♂ 4 x ♀	73,3% ♂ 26,7% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	8 x isoliert 7 x MCA	53,3% isoliert 46,7% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	-	-

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei einseitiger Nierenagenesie:

- 2 x Vorhof-Septum-Defekt
- Craniorachischisis, Reduktionsfehlbildung obere und untere Extremität, Klumpfuß, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Anotie, Lungenhypoplasie, Arteria pulmonalis-Anomalien, Thoraxanomalien, Ureteraplasie, Mesenterium commune
- Polydaktylie
- Klippel-Feil-Syndrom
- Mikrozephalie, Anophthalmie, Anotie, Klumpfuß, Phokomelie, Nebennieren-Hypoplasie, Hypophysen-Anomalie, V.a. Chromosomenaberration
- Arnold-Chiari-Syndrom, Polydaktylie

Kommentar

Obwohl 80 % aller Kinder mit einseitiger Nierenagenesie lebend geborenen wurden, fällt mit fast 50 % ein hoher Anteil von Kindern mit zusätzlichen Fehlbildungen auf. Dieser hat sich gegenüber dem Vorjahr um 25 % erhöht. Ein Überwiegen von Knaben mit dieser Fehlbildung war auch schon im Jahr 2000 beobachtet worden.

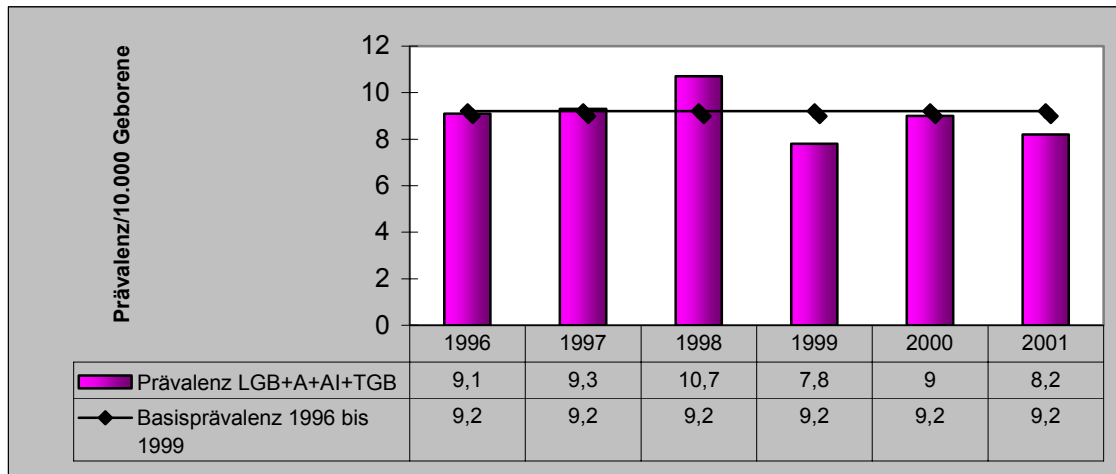


Abbildung 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1996

Kommentar zu Abbildung 31

Die Grafik zeigt eine relative Konstanz der jährlichen Prävalenz bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion. Im Jahr 2001 beträgt die Häufigkeit für diese Fehlbildung 1 pro 1.217 Geborene.

12.25 Sporadisch auftretende Nierendysplasie (Potter-II-Nierendysplasie)

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz aus 1996 bis 1999 5,4 (CI95%: 2,2 – 7,6)
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Magdeburg)	1	2,4	-
Landkreise (1 x Halberstadt, 1 x Jerichower Land, 1 x Merseburg-Querfurt 1 x Wittenberg)	4	2,8	-
Sachsen-Anhalt	5	2,7	Bereich Basisprävalenz

Kommentar

Im Jahr 2001 wurde mit fünf geborenen Kindern mit Potter-II-Nierendysplasie eine Jahresprävalenz von 2,7/10.000 Geborene berechnet. Diese liegt damit im Bereich der Basisprävalenz aus 1996 bis 1999.

- Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit sporadisch auftretender Nierendysplasie (Potter-II- – Nierendysplasie) (N = 5)

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborenes	100% Lebendgeborene
Geschlecht	3 x ♂ 2 x ♀	60% ♂ 40% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	2 x isoliert 3 x MCA	40% isoliert 60% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	-	-

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei sporadisch einseitigen funktionslosen polyzystischen Nieren (Potter II–Nieren)

- Zystenlunge
- Leistenhernie
- Nabelhernie, offenes Foramen ovale

Kommentar

Alle Kinder mit der Diagnose Potter-II-Nierendysplasie wurden lebend geboren. Neben klinisch weniger bedeutsamen Fehlbildungen wurde bei einem Kind zusätzlich eine Zystenlunge diagnostiziert.

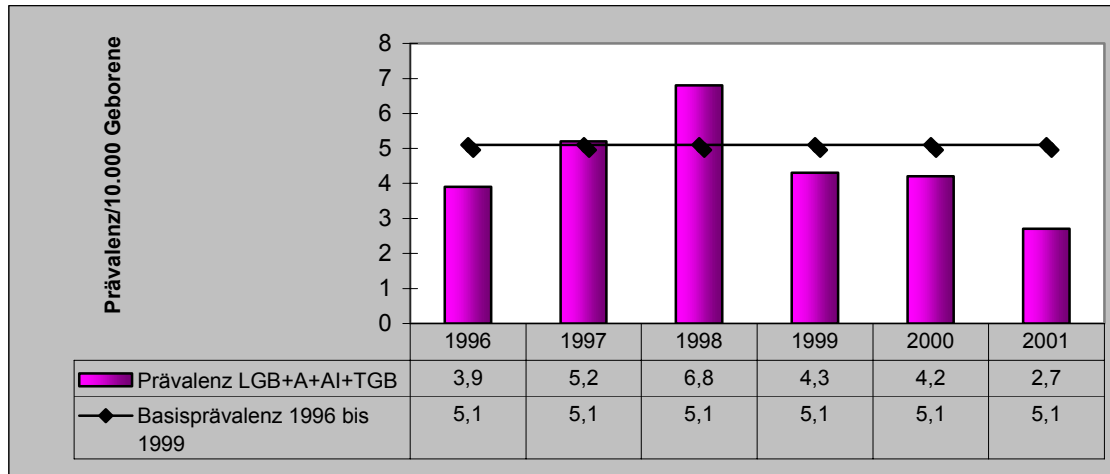


Abbildung 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei sporadisch einseitigen funktionslosen polyzystischen Nieren (Potter-II–Nieren) in der Erfassungsregion seit 1996

Kommentar zu Abbildung 32

Seit Beginn der Beobachtungsreihe wurde 2001 die geringste Häufigkeit für Potter-II-Nieren festgestellt. Damit beträgt die Häufigkeit 1 pro 3.650 Geborene.

12.26 Zystennieren

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0	↓↓
Landkreise (1 x Anhalt-Zerbst, 1 x Bitterfeld, 1 x Merseburg/Querfurt)	3	2,1	Bereich Basisprävalenz
Sachsen-Anhalt	3	1,6	Bereich Basisprävalenz

Basisprävalenz Zystennieren			
EUROCAT (1980 bis 1996): 3,3/10.000 Geborene (von 0,2* bis 12,9**/10.000 Geborene)			
Legende:			
* -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz		– Nordost Niederlande	
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz		– Mainz	
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

Für Zystennieren wurde in Sachsen-Anhalt im Jahr 2001 eine Prävalenz ermittelt (1,6/10.000 Geborene), die nahezu identisch zum Vorjahr ist und im Bereich der Basisprävalenz für die Region liegt. Aus den großstädtischen Bereichen wurden keine Geborenen mit Zystennieren mitgeteilt. Im europäischen Vergleich werden in Sachsen-Anhalt Prävalenzen gesehen, die eher als niedrig einzustufen sind.

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Zystennieren (N = 3)

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort	66,7% Lebendgeborene 33,3% Spontanaborte
Geschlecht	2 x ♂ 1 x ♀	66,7% ♂ 33,3% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	3 x isoliert	100% isoliert
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	-	

Kommentar

Bei allen drei Kindern waren die Zystennieren ohne das Vorhandensein weiterer Fehlbildungen aufgetreten, in einem Fall war es zum Spontanabort gekommen.

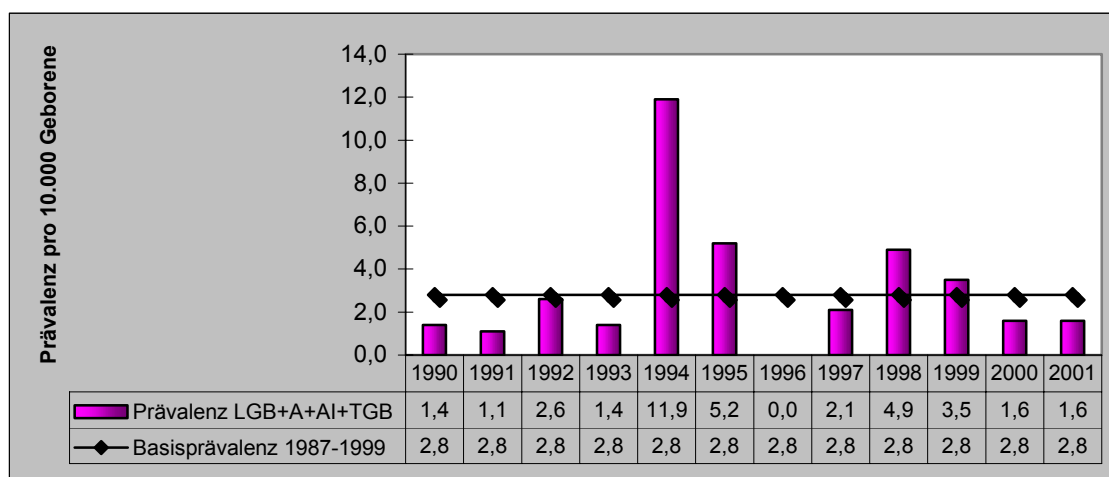


Abbildung 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 33

Die Grafik zeigt aufgrund der Seltenheit des Krankheitsbildes starke Prävalenzschwankungen zwischen den einzelnen Jahren. Im Jahr 2001 kommen Zystennieren in Sachsen-Anhalt in einer Häufigkeit von 1 pro 6.083 Geborene vor.

12.27 Ekstrophie der Harnblase

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

Kommentar

Wie bereits im Jahr 2000 wurde auch 2001 kein Kind mit einer Ekstrophie der Harnblase aus Sachsen-Anhalt mitgeteilt.

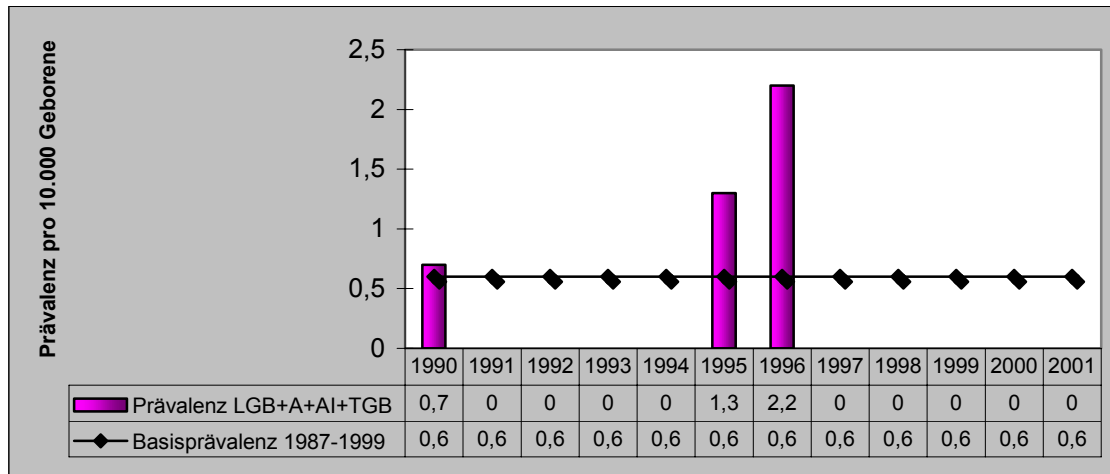


Abbildung 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 34

Die Seltenheit der Fehlbildung Harnblasenekstrophie spiegelt die Abbildung wieder. Seit fünf Jahren wurde sie im Erfassungsgebiet des Fehlbildungsregisters nicht beobachtet.

12.28 Präaxiale Polydaktylie

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (3 x Halle, 1 x Magdeburg)	4	9,6	↑↑
Landkreise (1 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Bitterfeld, 2 x Mansfelder Land, 1 x Merseburg-Querfurt, 1 x Ohrekreis, 2 x Salzwedel, 1 x Stendal, 1 x Wernigerode)	10	7,1	↑↑
Sachsen-Anhalt	14	7,7	↑↑

Basisprävalenz Präaxiale Polydaktylie			
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

Die Mitteilung von 14 Kindern mit präaxialer Polydaktylie führt zu einer Prävalenz von 7,7/10.000 Geborene in Sachsen-Anhalt. Das bedeutet gegenüber dem Jahr 2000 mehr als die

Verdreifachung der Prävalenz. Die Fehlbildung wurde sowohl aus den Städten (drei Kinder aus Halle) als auch den Landkreisen in einer weitaus höheren Zahl als im Vorjahr mitgeteilt.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit präaxialer Polydaktylie (N = 14)**

Schwangerschaftsausgang	12 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort	85,7% Lebendgeborene 14,3% induzierter Abort
Geschlecht	10 x ♂ 4 x ♀	71,4% ♂ 28,6% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	6 x isoliert 8 x MCA	42,9% isoliert 57,1% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese durchgeführt	7,1% Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei präaxialer Polydaktylie

- 2 x Syndaktylie
- VACTERL-Assoziation
- Williams-Beuren-Syndrom
- Einseitige Nierenagenesie
- Ösophagusatresie, Ventrikel-Septum-Defekt, offenes Foramen ovale, Mikrozephalus
- Edwards-Syndrom
- Arnold-Chiari-Syndrom, einseitige Nierenagenesie, Polydaktylie

Kommentar

Die Kinder mit präaxialer Polydaktylie werden in der Mehrzahl der Fälle lebend geboren. Auffallend ist der hohe Anteil von MCA, bei denen präaxiale Polydaktylien auftraten und das deutliche Überwiegen der Fehlbildung im männlichen Geschlecht.

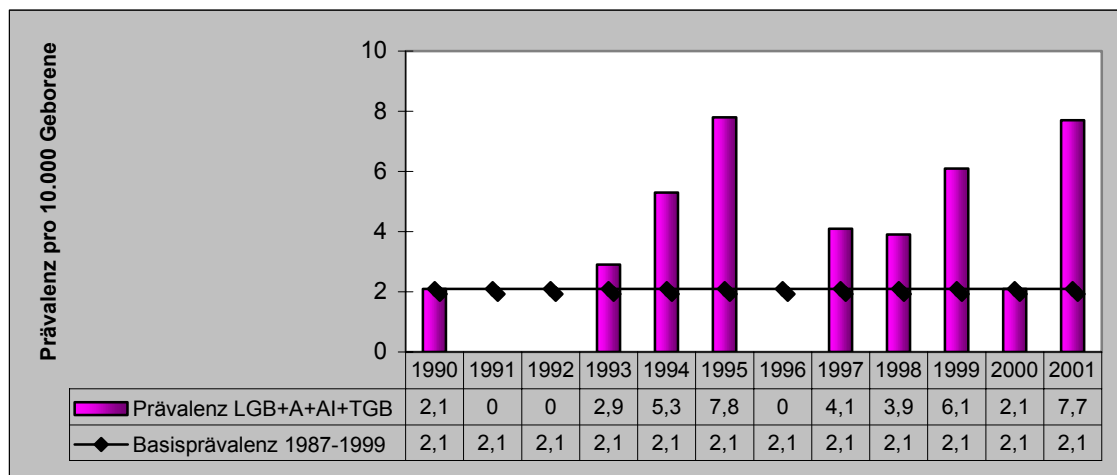


Abbildung 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei präaxialer Polydaktylie in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 35

Obwohl die Abbildung zur Prävalenz von präaxialer Polydaktylie zeigt, dass seit Beginn der 90er Jahre in drei Jahren keine derartigen Fehlbildung aus der Beobachtungsregion mitgeteilt wurde, ist doch im Trend eine deutliche Zunahme erkennbar. Das zeigt nicht zuletzt der große Prävalenzsprung von 2000 zu 2001. Die Häufigkeit der präaxialen Polydaktylie beträgt 2001 pro 1304 Geborene.

12.29 Reduktionsfehlbildungen, insgesamt (obere und untere Extremitäten)

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle, 2 x Magdeburg)	3	7,2	Bereich Basisprävalenz
Landkreise (1 x Anhalt-Zerbst, 1 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Bördekreis, 2 x Burgenlandkreis, 1 x Halberstadt, 1 x Jerichower Land, 2 x Ohrekreis, 2 x Quedlinburg, 1 x Schönebeck, 3 x Stendal)	15	10,7	↑↑
Sachsen-Anhalt	18	9,9	↑↑

Basisprävalenz Reduktionsdeformitäten der Extremitäten (obere und untere Extremitäten)			
EUROCAT (1980 bis 1996): 4,9/10.000 Geborene (von 2,5* bis 7,7**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – El Valles (Spanien)			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Asturien (Spanien)			
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

Bei den Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten ist mit 9,9/10.000 Geborene eine leichte Prävalenzzunahme gegenüber dem Vorjahr (8,5/10.000 Geborene) zu verzeichnen. Diese Prävalenzerhöhung resultiert aus einer Zunahme der Fehlbildung in den Landkreisen (drei Kinder aus Stendal).

Die Jahresprävalenz 2001 liegt oberhalb der Basisprävalenz der Region und übersteigt die höchsten Werte der EUROCAT-Zentren.

- Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten (N = 18)

Schwangerschaftsausgang	10 x Lebendgeborenes 3 x Spontanabort 5 x induzierter Abort	55,5% Lebendgeborene 16,7% Spontanabort 27,8% induzierter Abort
Geschlecht	9 x ♂ 9 x ♀	50% ♂ 50% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	3 x isoliert 15 x MCA	16,7% isoliert 83,3% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	3 x Amniozentese durchgeführt	16,7% Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten

- Ichthyosis congenita
- 2 x Syndaktylie
- 2 x ADAM-Komplex
- Spalthand
- Spalthand, Spaltfuß
- EEC-Syndrom
- Craniorachischisis, Klumpfuß, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Anotie, Lungenhypoplasie, Arteria pulmonalis-Anomalien, Thoraxanomalien, einseitige Nierenagenesie, Ureteraplasie, Mesenterium commune
- Klumpfuß
- Angeborener Hydrozephalus
- Roberts-Syndrom
- Milzagenesie, Nierenanomalien, Ventrikel-Septum-Defekt, Arteria pulmonalis-Anomalien
- Mikrozephalie, Anophthalmie, Anotie, Klumpfuß, einseitige Nierenagenesie, Nebennieren-Hypoplasie, Hypophysen-Anomalie, V.a. Chromosomenaberration
- Angeborener Hydrozephalus, Klumpfuß, Harntrakt-Anomalie

Kommentar

Über die Hälfte der Kinder mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten wurden lebend geboren. Bei ausgeglichenem Geschlechtsverhältnis ist ein hoher Anteil von MCA (83,3 %), bei denen außer der Reduktionsfehlbildung weitere Fehlbildungen nachgewiesen wurden, auffällig. Das erklärt den Anteil von 1/3 vorzeitig beendeter Schwangerschaften.

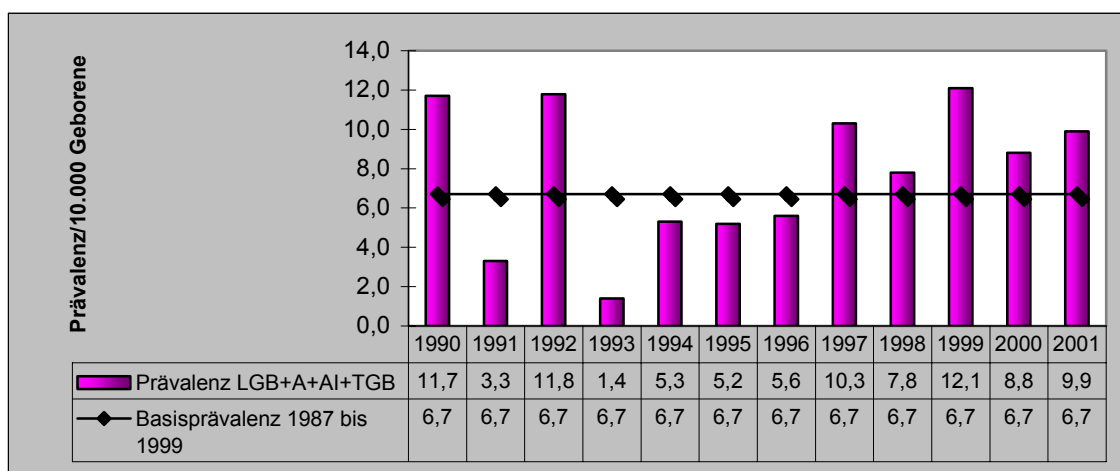


Abbildung 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten in der Erfassungsregion

Kommentar zu Abbildung 36

Die Grafik weist aus, dass seit fünf Jahren Prävalenzen bei Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten erreicht wurden, die über der Basisprävalenz der Region liegen. Die Häufigkeit der Fehlbildung beträgt in Sachsen-Anhalt 2001 1 pro 1.014 Geborene.

12.30 Zwerchfellhernie

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0	↓↓
Landkreise (1 x Bördekreis, 1 x Burgenlandkreis, 1 x Merseburg-Querfurt, 1 x Sangerhausen)	4	2,8	↑↑
Sachsen-Anhalt	4	2,2	Bereich Basisprävalenz

Basisprävalenz Zwerchfellhernien			
EUROCAT (1980 bis 1996): 2,7/10.000 Geborene (von 0,3* bis 4,7**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Nordost 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

Im Jahr 2001 wurden vier Kinder mit einer Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt geboren. Das sind zwei Kinder weniger als im Vorjahr. Die Prävalenz beträgt 2,2/10.000 Geborene und liegt somit im Bereich der Basisprävalenz.

Im Vergleich zum EUROCAT-Mittelwert liegt die Jahresprävalenz eher im unteren Bereich.

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

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborenes 1 x Spontanabort 1 x induzierter Abort	50% Lebendgeborene 25% Spontanabort 25% induzierte Aborte
Geschlecht	3 x ♂ 1 x ♀	75% ♂ 25% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	2 x isoliert 2 x MCA	50% isoliert 50% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese durchgeführt	25% Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Zwerchfellhernien

- Vorhof-Septum-Defekt, offenes Foramen ovale
- Omphalozele, Analatresie, Rektumatresie, Skoliose, Gaumenspalte

Kommentar

50 % der Kinder mit Zwerchfellhernie sind lebend geboren worden. Wie bereits im vergangenen Jahr sind mehr Knaben von der Fehlbildung betroffen. In der Hälfte der Fälle wurden weitere Fehlbildungen bei den Kindern diagnostiziert.

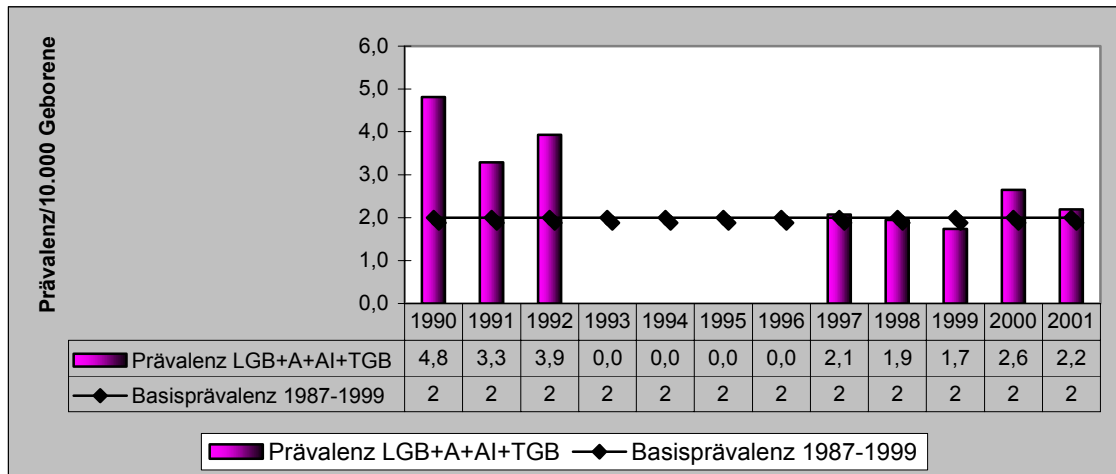


Abbildung 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Zwerchfellhernien in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 37

Die Abbildung zeigt, dass seit 1990 in drei Jahren keine Zwerchfellhernien aus dem Beobachtungsgebiet mitgeteilt wurden. Seit 1997 wird die Fehlbildung in einer der Basisprävalenz nahekommenden Häufigkeit registriert. Im Jahr 2001 wurde ein Kind mit Zwerchfellhernie pro 4562 Geborene festgestellt.

12.31 Bauchwanddefekte, sonstige

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

Kommentar

Auch im Jahr 2001 traten in Sachsen-Anhalt kein sonstigen Bauchwanddefekte auf. Obwohl zu den Indikatorfehlbildungen des ICBDMs gehörend, sollen sie wegen ihrer Seltenheit nicht änger in den Jahresberichten des Fehlbildungsmonitorings Erwähnung finden.

12.32 Omphalozele

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	0	0	↓↓
Landkreise (1 x Burgenlandkreis, 2 x Jerichower Land, 1 x Halberstadt, 1 x Salzwedel)	5	3,6	Bereich Basisprävalenz
Sachsen-Anhalt	5	2,7	↓↓

Basisprävalenz Omphalozele			
EUROCAT (1980 bis 1996): 2,2/10.000 Geborene (von 0,4* bis 3,5**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Asturien			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Glasgow			
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 bei Omphalozele ist 2001 gegenüber dem Vorjahr leicht zurückgegangen (2,7 vs. 3,2/10.000 Geborene) und resultiert aus dem Nichtauftreten der Fehlbildung in den Großstädten. Die Jahresprävalenz liegt dennoch über der mittleren Prävalenz der EUROCAT-Zentren.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Omphalozele (N = 5)**

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborenes 2 x Spontanabort 1 x induzierter Abort	40% Lebendgeborene 40% Spontanabort 20% induzierter Abort
Geschlecht	1 x unbekannt 3 x ♂ 1 x ♀	20% unbekannt 60% ♂ 20% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	1 x isoliert 4 x MCA	20% isoliert 80% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x Amniozentese durchgeführt	40% Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Omphalozele

- Cor biloculare
- Hämodynamisch wirksamer Ductus arteriosus Botalli
- Leistenhernie, Malrotation des Colons
- Zwerchfellhernie, Analatresie, Rektumatresie, Skoliose, Gaumenspalte

Kommentar

40 % aller Kinder mit Omphalozele wurden lebend geboren. Die Fehlbildung tritt weitaus häufiger bei Knaben auf und ist im Jahr 2001 zu 80 % mit weiteren Fehlbildungen vergesellschaftet.

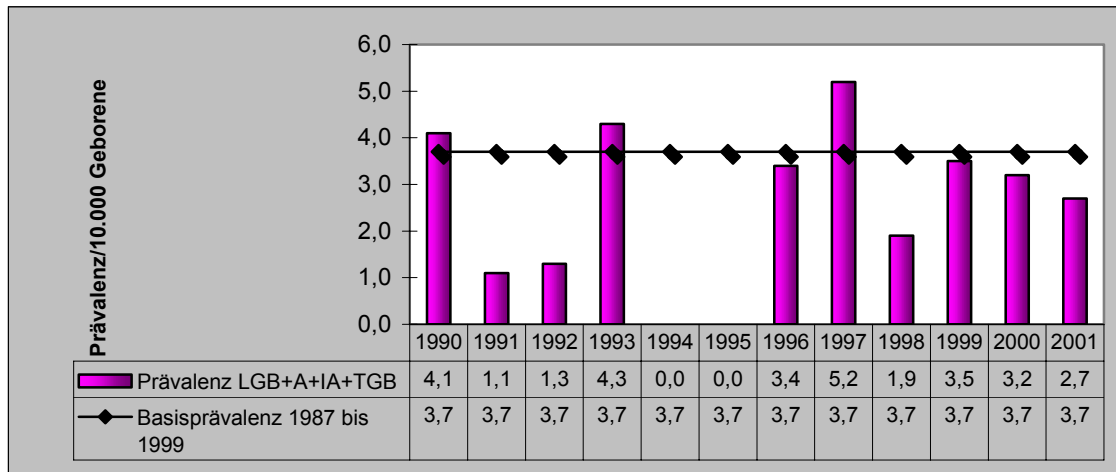


Abbildung 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Omphalozelen in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 38

Die Darstellung der Prävalenzen im Erfassungsgebiet seit 1990 zeigt, dass die Omphalozele in den letzten vier Jahren seltener, dass heißt unterhalb der Basisprävalenz, auftrat. Für das Jahr 2001 bedeutet dies, dass die Omphalozele in einer Häufigkeit von 1 pro 3.650 Geborene auftrat.

12.33 Gastroschisis

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

Basisprävalenz Gastroschisis			
EUROCAT (1980 bis 1996): 1,1/10.000 Geborene (von 0,1* bis 4,4**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Südwest Niederlande			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Mainz			
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

Mit sechs Kindern mit einer Gastroschisis wird im Jahr 2001 in Sachsen-Anhalt die obere Konfidenzgrenze der Basisprävalenz erreicht. Dabei wurden in den Landkreisen mehr Kinder mit Gastroschisis geboren. Gegenüber 2000 wurden in Sachsen-Anhalt doppelt so viele Kinder mit dieser Fehlbildung geboren.

Die Jahresprävalenz von 3,3/10.000 Geborene ist im europäischen Vergleich als hoch einzustufen.

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

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborenes 1 x Totgeborene 1 x induzierter Abort	66,7% Lebendgeborene 16,65% Totgeborene 16,65% induzierte Aborte
Geschlecht	3 x ♂ 3 x ♀	50% ♂ 50% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	4 x isoliert 2 x MCA	66,7% isoliert 33,3% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	2 x Amniozentese durchgeführt	33,3% Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Gastroschisis

- Dünndarmatresie
- Malrotation des Kolons, craniofaziale Dysmorphie

Kommentar

2001 wurden 2/3 aller Kinder mit Gastroschisis lebend geboren, nur in einem Fall wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet. In der Mehrzahl der Fälle trat die Fehlbildung in isolierter Form auf. Das Geschlechtsverhältnis stellt sich ausgeglichen dar.

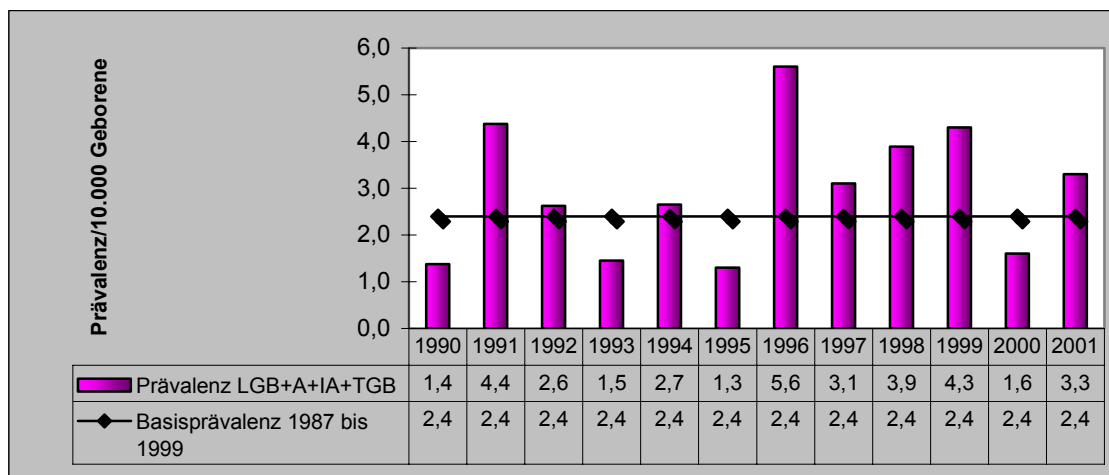


Abbildung 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 39

Die Abbildung zeigt die Prävalenzentwicklung bei Gastroschisis seit 1990. Bis auf das Jahr 2000 wurden seit Mitte der 90er Jahre Prävalenzen für diese Fehlbildung festgestellt, die weit über der ermittelten Basisprävalenz liegen. Im Jahr 2001 beträgt die Häufigkeit für die Gastroschisis in Sachsen-Anhalt 1 pro 3.042 Geborene.

12.34 Prune-belly-Sequenz

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

Basisprävalenz Prune-belly-Sequenz			
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

Wie bereits im Vorjahr wurde 2001 in Sachsen-Anhalt nur ein Kind mit einer Prune-belly-Sequenz geboren. Damit bleibt die Prävalenz gegenüber 2001 nahezu unverändert (0,6 vs. 0,5).

In den Standardberichten von EUROCAT findet diese Fehlbildung keine Erwähnung. Sie ist jedoch als Indikatorfehlbildung des ICBDMs eingestuft.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Prune-belly-Sequenz (N = 1)**

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes	100% Lebendgeborene
Geschlecht	1 x ♂	100% ♂
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	1 x MCA	100% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	-	-

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) bei Prune belly Sequenz

➤ Pulmonalstenose

Kommentar

Bei dem einen Kind mit Prune-belly-Sequenz handelt es sich um einen lebendgeborenen Knaben, bei dem außerdem eine Pulmonalstenose diagnostiziert wurde.

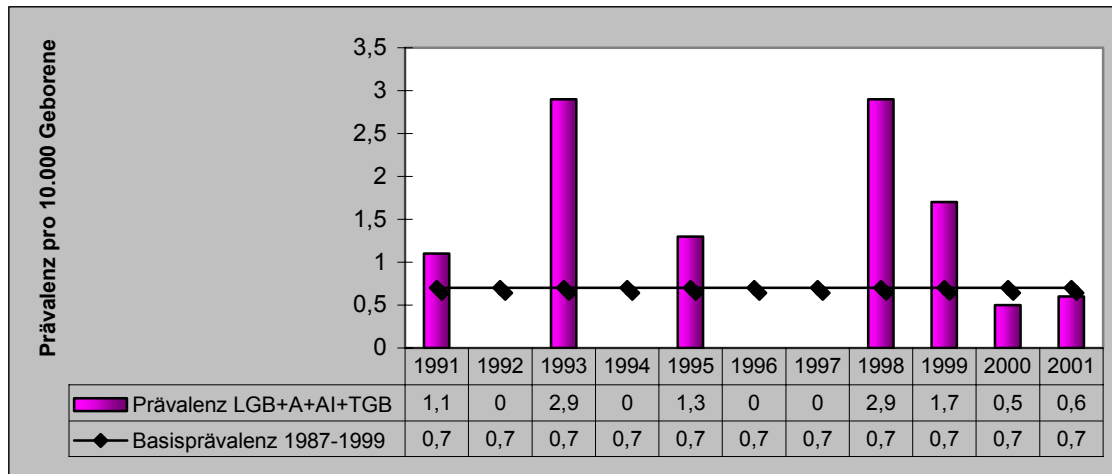


Abbildung 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 40

Aus der Grafik wird die Seltenheit des Auftretens der Prune-belly-Sequenz deutlich. Seit 1990 war in vier Jahren keine derartige Fehlbildung aufgetreten. Die Häufigkeit 2001 beträgt in Sachsen-Anhalt 1 pro 18.250 Geborene.

12.35 Down-Syndrom

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (6 x Halle, 7 x Magdeburg)	13	31,1	↑↑
Landkreise (1 x Anhalt-Zerbst, 1 x Bernburg, 1 x Bitterfeld, 2 x Burgenlandkreis, 2 x Halberstadt, 1 x Jerichower Land, 2 x Ohrekreis, 1 x Saalkreis, 5 x Salzwedel, 2 x Schönebeck, 1 x Stendal, 2 x Wernigerode, 1 x Weißenfels)	22	15,6	↑↑
Sachsen-Anhalt	35	19,2	↑↑

Basisprävalenz Down-Syndrom			
EUROCAT (1980 bis 1996): 15,2/10.000 Geborene (von 7,2* bis 23,5**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Südwest Niederlande			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Südportugal			
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

Der Trend der Prävalenzzunahme beim Down-Syndrom, der seit der Wiedervereinigung Deutschlands in Sachsen-Anhalt beobachtet wird, hält auch im Jahr 2001 an. Die Verschiebung des Alters der Frauen zur Geburt ihrer Kinder insgesamt und der hohe Anteil von Frauen über 35 Jahre sind als Hauptgründe für diese Tendenz anzusehen. Im Jahr 2001 beträgt die Prävalenz des Down-Syndroms in Sachsen-Anhalt 19,2/10.000 Geborene. In den Großstädten wurde mit 31,1/10.000 Geborene eine besonders hohe Prävalenz beobachtet (6 Geborene aus Halle und 7 Geborene aus Magdeburg!). In den Landkreisen fällt eine Häufung im Landkreis Salzwedel (5 Geborene) auf.

Im Vergleich zu den anderen europäischen Zentren liegt die Jahresprävalenz bereits über dem Durchschnittswert für Europa.

Das durchschnittliche Alter der Mütter von Kindern mit Down-Syndrom lag 2001 bei 32,3 Jahren.

➤ **Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Down-Syndrom (N = 35)**

Schwangerschaftsausgang	19 x Lebendgeborenes, davon 1 Kind bis 7.Lb.tag verstorben 1 x Totgeborenes 1 x Spontanabort 14 x induzierter Abort	54,3% Lebendgeborene 2,85% Totgeborene 2,85% Spontanabort 40% induzierte Aborte
Geschlecht	19 x ♂ 16 x ♀	54,3% ♂ 45,7% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	20 x isoliert 15 x MCA	57,1% isoliert 42,9% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	15 x Amniozentese durchgeführt	42,9% Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) beim DOWN-Syndrom

- 10 x Vitium cordis (Ventrikel-Septum-Defekt, Vorhof-Septum-Defekt, Atrio-ventrikulärer Septumdefekt, Fallot-Tetralogie, Ventriculus communis)
- Atrio-ventrikulärer Septumdefekt, Hypothyreose
- Gaumenspalte
- Vitium cordis, Syndaktylie
- Duodenalstenose, Meckel' Divertikel, Hypothyreose
- Angeborener Hydrozephalus, Autosomale Veränderungen, Hydrops fetalis

Kommentar

Mit einer Rate von 54,3 % lebendgeborener Kinder mit Down-Syndrom erhöhte sich dieser Anteil gegenüber dem Vorjahr um etwa 15 %. Parallel dazu sank der Anteil von Abortinduktionen nach pränataler Diagnosestellung um 21 % (2000 – 61,3 % vs. 2001 – 40 %). Bei relativ ausgeglichenem Geschlechtsverhältnis mit leichter Knabenwendigkeit ist der Anteil von Kindern mit Begleitfehlbildungen mit 42,9 % hoch. Dabei spielen erwartungsgemäß die Fehlbildungen des Herzens die größte Rolle.

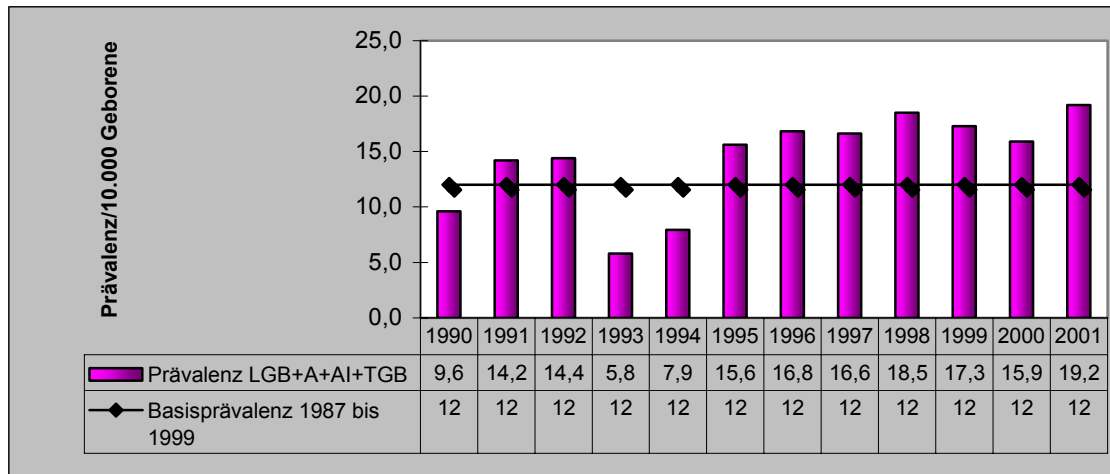


Abbildung 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 beim Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 41

Die Abbildung veranschaulicht eindrücklich die stetige Prävalenzzunahme beim Down-Syndrom seit 1990. Das Down-Syndrom trat 2001 in Sachsen-Anhalt in einer Häufigkeit von 1 pro 521 Geborene auf.

12.36 Patau-Syndrom (Trisomie 13)

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

Basisprävalenz Patau-Syndrom			
EUROCAT (1980 bis 1996): 1,1/10.000 Geborene (von 0 * bis 4,8**/10.000 Geborene)			
Legende: * -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Malta			
** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Mainz			
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

Obwohl 2001 aus den Großstädten kein Kind mit einem Patau-Syndrom mitgeteilt wurde, ist die Prävalenz gegenüber dem Vorjahr verdoppelt. Im EUROCAT-Vergleich liegt die Jahresprävalenz in Sachsen-Anhalt im Mittel.

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

Schwangerschaftsausgang	1 x Spontanabort 1 x induzierter Abort	50% Spontanabort 50% induzierter Abort
Geschlecht	2 x ♀	100% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	2 x isoliert	100% isoliert
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	1 x Amniozentese durchgeführt	50% Amniozentese

Kommentar

Die Diagnose Patau-Syndrom wurde bei zwei Mädchen gestellt. In einem Fall endete die Schwangerschaft als Spontanabort, in dem anderen Fall wurde die Diagnose pränatal gestellt und die Schwangerschaft vorzeitig beendet.

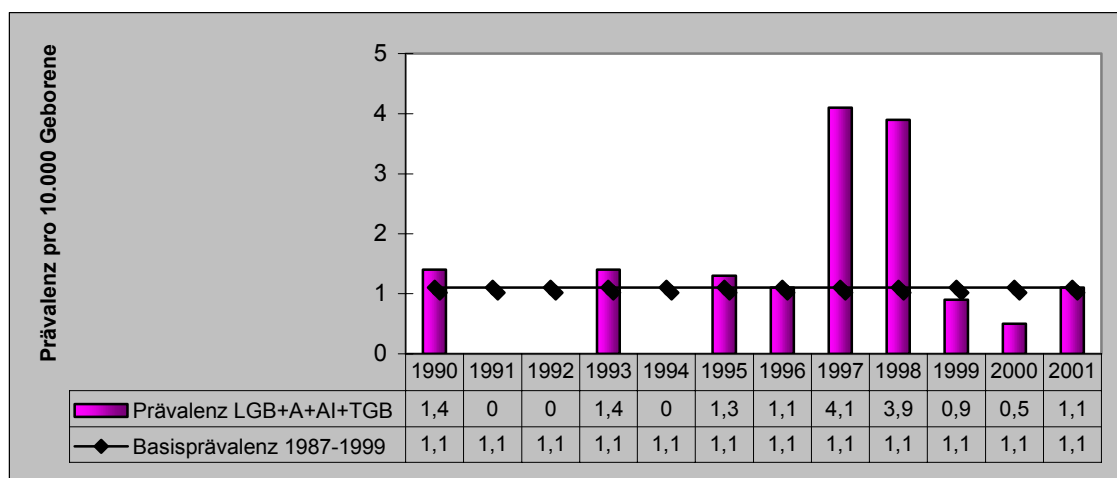


Abbildung 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 beim Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 42

Die Seltenheit der Fehlbildung wird auch in der Abbildung deutlich. Seit 1990 waren in der Beobachtungsregion in drei Jahren keine Kinder/Feten mit Patau-Syndrom mitgeteilt worden. Im Jahr 2001 beträgt die Häufigkeit in Sachsen-Anhalt 1 pro 9.125 Geborene.

12.37 Edwards-Syndrom (Trisomie 18)

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg (1 x Halle, 1 x Magdeburg)	2	4,8	↑↑
Landkreise (1 x Bitterfeld 1 x Halberstadt 1 x Köthen 1 x Merseburg-Querfurt)	4	2,8	↑↑
Sachsen-Anhalt	6	3,3	↑↑

Basisprävalenz Edwards-Syndrom			
EUROCAT (1980 bis 1996):		2,5/10.000 Geborene (von 0,4* bis 4,8**/10.000 Geborene)	
Legende:		* -Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz – Zagreb	
		** -Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz – Barcelona	
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

Sechs Geborene mit Edwards-Syndrom im Jahr 2001 in Sachsen-Anhalt entsprechen einer Prävalenz von 3,3/10.000 Geborene. Damit wird sowohl in den Großstädten als auch in den Landkreisen die Basisprävalenz deutlich überschritten. Das entspricht auch im europäischen Vergleich einem Wert, der höher ist als der Mittelwert.

Gegenüber dem Vorjahr wurden in Sachsen-Anhalt doppelt so viele Kinder mit dieser Fehlbildung geboren.

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

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes 5 x induzierter Abort	16,7% Lebendgeborene 83,3% induzierter Abort
Geschlecht	3 x ♂ 3 x ♀	50% ♂ 50% ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen/ MCA	4 x isoliert 2 x MCA	66,7% isoliert 13,3% MCA
Weitere Maßnahmen der Pränataldiagnostik	5 x Amniozentese durchgeführt	83,3% Amniozentese

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) beim Edwards-Syndrom

- Ösophagusatresie
- Zystische Lungendysplasie

Kommentar

Bei fünf der sechs Geborenen mit Edwards-Syndrom war die Diagnose bereits pränatal gestellt und die Schwangerschaft vorzeitig beendet worden. Nur ein Kind wurde lebend geboren. Das Geschlechtsverhältnis war ausgeglichen, der Anteil von weiteren Fehlbildungen, die ursächlich nicht mit der Chromosomenstörung in Verbindung gebracht werden können, war mit 13,3 % niedrig.

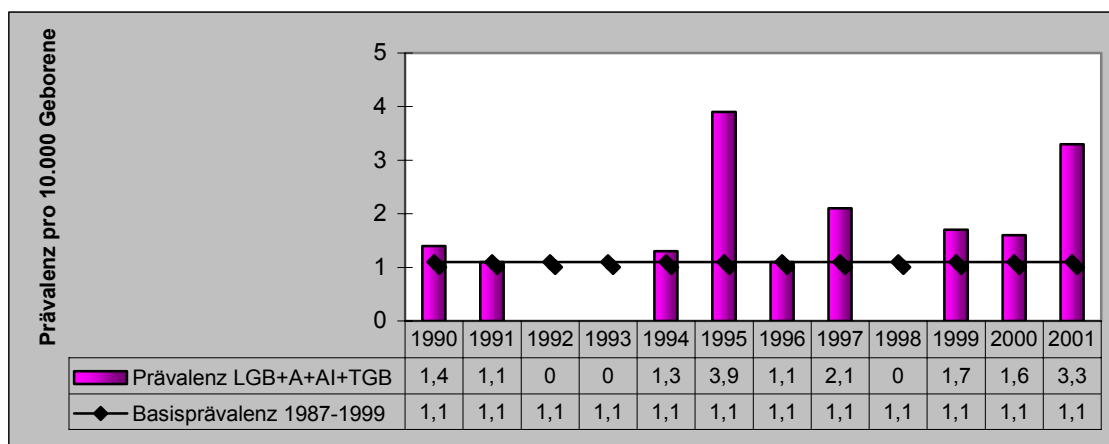


Abbildung 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 beim Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar zu Abbildung 43

Die Grafik veranschaulicht die unterschiedlichen Prävalenzen beim Edwards-Syndrom seit 1990. In drei Jahren waren keine Mitteilungen zum Auftreten von Geborenen mit Edwards-Syndrom gemacht worden. Im Jahr 2001 beträgt die Häufigkeit des Auftretens von Edwards-Syndromen in Sachsen-Anhalt 1 pro 3042 Geborene.

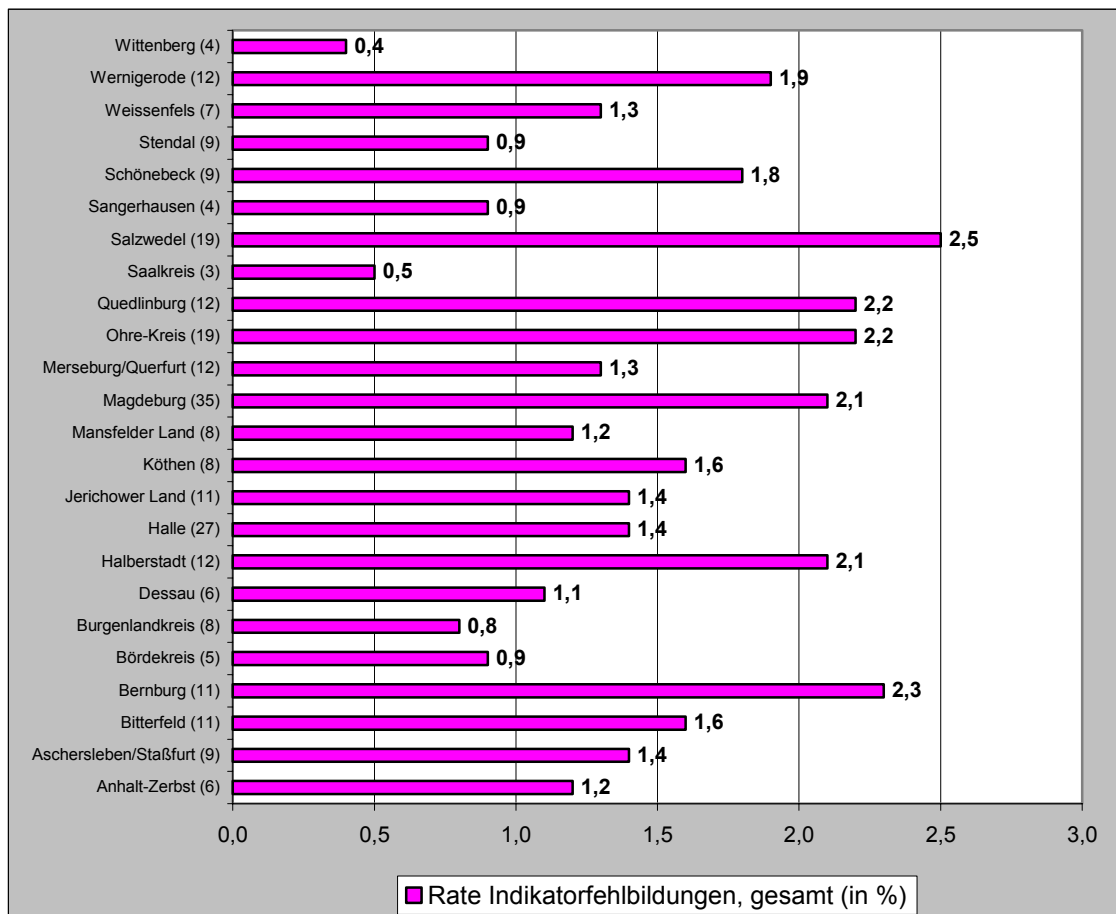
12.38 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

Abbildung 44: Darstellung der Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und den kreisfreien Städten 2001

Anmerkung: Die Durchschnittsrate wird aus allen mitgeteilten Indikatorfehlbildungen bei Geborenen in Sachsen-Anhalt berechnet und beträgt 2001 1,5 %.

Kommentar zu Abbildung 44

Indikatorfehlbildungen sollen aufgrund ihrer zumeist polygen-multifaktoriellen Ursachen hinweisend dafür sein, ob Umweltfaktoren in besonderem Umfang wirksam werden. Die Summation aller Indikatorfehlbildungen könnten Territorien mit einem Potential spezifischer Umwelttoxinen identifizieren.

Im Bewusstsein der kleinen Territorien, die hier miteinander verglichen werden (Städte und Landkreise), stellt sich 2001 folgendes Bild dar:

Zehn Landkreise/Städte haben Gesamthäufigkeiten von Indikatorfehlbildungen, die über der mittleren Häufigkeit des Jahres 2001 von 1,5 % liegen. Die höchsten Raten werden dabei vom

Landkreis Salzwedel (2,5 %), Bernburg (2,3 %) und dem Ohrekreis und Quedlinburg mit jeweils 2,2 % erreicht.

➤ Schwangerschaftsausgänge bei Feten/Kindern mit Indikatorfehlbildungen, insgesamt

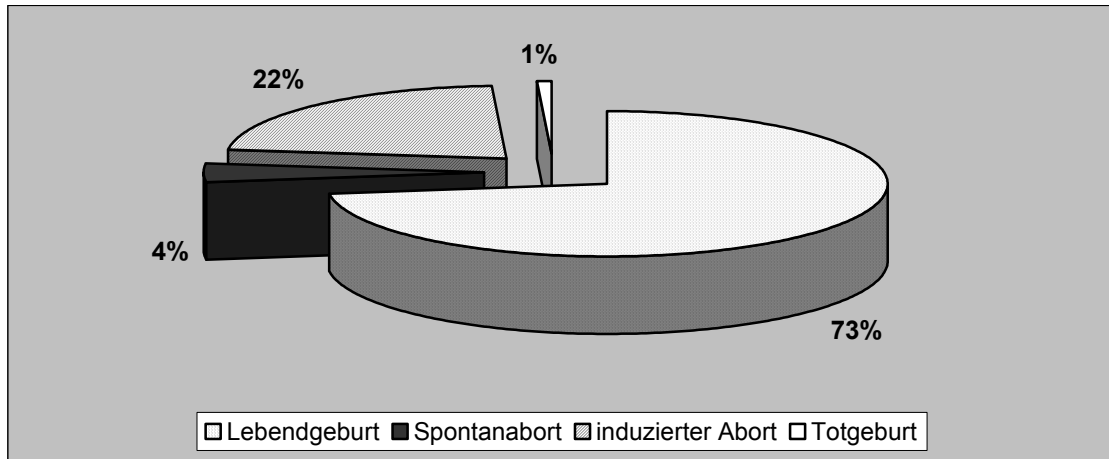


Abbildung 45: Schwangerschaftsausgänge bei Feten/Kindern mit Indikatorfehlbildungen 2001

Kommentar zu Abbildung 45

Die Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen zeigen ähnliche Verhältnisse, wie im Jahr 2000. ¾ aller Kinder mit einer Indikatorfehlbildung werden lebend geboren. Der Anteil der Abortinduktionen ist mit 22 % gegenüber dem Vorjahr um 3 % gestiegen. Bemerkenswert ist, dass im Vergleich zu allen Kindern mit großen Fehlbildungen die Kinder mit Indikatorfehlbildungen in 10 % weniger lebend geboren werden. Dagegen ist der Anteil von Abortinduktionen bei Kindern mit Indikatorfehlbildungen um 10 % höher.

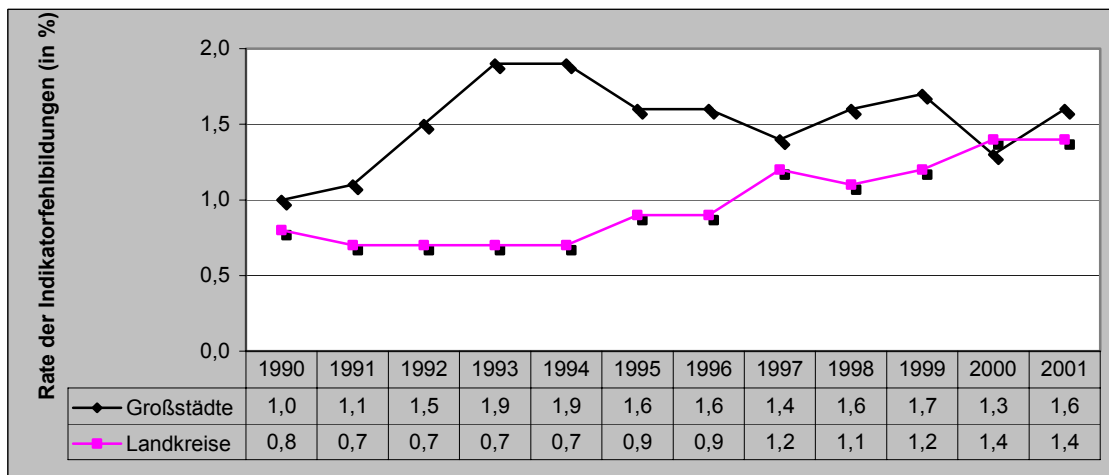


Abbildung 46: Indikatorfehlbildungen des ICBDMs insgesamt, Vergleich von Großstädten und Landkreisen in den Jahren 1990 bis 2001

Kommentar zu Abbildung 46

Nachdem im Jahr 2000 erstmals eine höhere Indikatorfehlbildungsrate in den Landkreisen insgesamt nachgewiesen wurde, werden im Jahr 2001 wiederum in den Großstädten mehr Kinder mit Indikatorfehlbildungen geboren. Die Häufigkeit liegt in den Landkreisen bei 1 pro 70 und in den Großstädten bei 1 pro 61 Geborene.

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

13.1 Monogen oder vermutlich monogen bedingte Erkrankungen, genetisch mitbedingte Erkrankungen

Lfd. Nr.	Diagnose	Ge- schlecht	Schwangerschafts- ausgang	McKusick- Nummer	Mütterl. Alter
1	AGS (adrenogenitales Syndrom)	♂	Lebendgeborenes	201910	-
2	AGS (adrenogenitales Syndrom)	♂	Lebendgeborenes	202110	33
3	Aplasia cutis congenita	♂	Lebendgeborenes	107600	35
4	Alpha-1-Antitrypsinmangel	♀	Lebendgeborenes	107400	-
5	Arnold-Chiari-Syndrom	♂	Induzierter Abort	207950	18
6	Arnold-Chiari-Syndrom	♂	Induzierter Abort	207950	28
7	Arthrogryposis multiplex congenita	♂	Lebendgeborenes	-	18
8	Canavan Disease	♂	Lebendgeborenes	271900	25
9	Catel-Manzke-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	302380	29
10	Dextrocardie	♀	Lebendgeborenes	-	-
11	EEC-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	129900	21
12	Ektodermale Dysplasie	♂	Lebendgeborenes	305100	23
13	Erythrokeratoderma figurata variabilis Mendes Da Costa	♀	Lebendgeborenes	133200	31
14	Faktor-V- Defizienz (Leiden)	♂	Lebendgeborenes	227400	25
15	Faktor-V- Defizienz (Leiden)	♀	Lebendgeborenes	227400	23
16	Factor-IX-Mangel (Hämophilie B)	♂	Lebendgeborenes	306900	-
17	Falot' Tetralogie	♂	Lebendgeborenes	-	30
18	Falot' Tetralogie	♂	Lebendgeborenes	-	20
19	Falot' Tetralogie	♂	Lebendgeborenes	187500	-
20	Falot' Tetralogie	♂	Lebendgeborenes	187500	36
21	Hämangiomatose	♀	Lebendgeborenes	234800	33
22	Holoprosenzephalie	♀	Induzierter Abort	236100	-
23	Hydrozephalus durch Äquäduktstenose	♂	Induzierter Abort	307000	19
24	Hyperphenylalaninämie	♂	Lebendgeborenes	-	-
25	Hypospadie, autosomal dominant	♂	Lebendgeborenes	146450	22
26	Ichthyosis congenita	♂	Lebendgeborenes	-	25
27	Ichthyosis congenita	♂	Lebendgeborenes	-	25
28	Indifferentes Geschlecht und Pseudohermaphroditismus	♂	Lebendgeborenes	-	30
29	Ichthyosis congenita	♀	Lebendgeborenes	242300	23
30	Ivemark-syndrom	♂	Spontanabort	208530	-
31	Johanson-Blizzard-Syndrom	♀	Lebendgeborenes, verstorben	243800	35
32	Klippel-Feil-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	148900	37
33	Klippel-Trenaunay-Syndrom	♂	Lebendgeborenes	149000	26

Lfd. Nr.	Diagnose	Ge- schlecht	Schwangerschafts- ausgang	McKusick- Nummer	Mütterl. Alter
34	Linksherzhypoplasie	♀	Induzierter Abort	241550	31
35	Linksherzhypoplasie	♂	Lebendgeborenes	241550	17
36	Linksherzhypoplasie	♀	Lebendgeborenes	241550	21
37	Linksherzhypoplasie	♂	Lebendgeborenes	241550	35
38	Leopard-Syndrom	♂	Lebendgeborenes	151100	31
39	MCAD-Defekt	♂	Lebendgeborenes	604733	-
40	Mesoaxiale Hexadaktylie und Herzfehlbildungen	♂	Lebendgeborenes	249670	19
41	Muskelatrophie Werdnig - Hoffmann	♂	Lebendgeborenes	253300	-
42	Myopathie	♂	Lebendgeborenes	-	-
43	Neurocutane Angiomatose	♂	Lebendgeborenes	116860	29
44	Neurofibromatose	♂	Lebendgeborenes	-	-
45	Noonan-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	163950	28
46	Osteogenesis imperfecta, Typ I	♀	Lebendgeborenes	166220	31
47	Palmoplantare Keratose	♂	Lebendgeborenes	-	32
48	Polydaktylie, postaxial, autosomal dominant	♂	Lebendgeborenes	174200	31
49	Polydaktylie, postaxial, autosomal dominant	♀	Lebendgeborenes	174200	33
50	Polydaktylie, postaxial, autosomal dominant	♂	Lebendgeborenes	174200	35
51	Polydaktylie, postaxial, autosomal dominant	♂	Lebendgeborenes	174200	29
52	Polydaktylie, postaxial, autosomal dominant	♂	Lebendgeborenes	174200	29
53	Polydaktylie, postaxial, autosomal dominant	♀	Lebendgeborenes	174200	21
54	Potter III – autosomal dominant, adulter Typ	♀	Lebendgeborenes	173900	23
55	Potter III – autosomal dominant, adulter Typ	♂	Lebendgeborenes	173900	28
56	Roberts Syndrom	♀	Induzierter Abort	273390	-
57	Siamesische Zwillinge	♀	Induzierter Abort	-	28
58	Siamesische Zwillinge	♀	Induzierter Abort	-	28
59	Situs inversus viscerum und Hydrops fetalis	♀	Induzierter Abort	270100	31
60	Spalthand	♀	Lebendgeborenes	183600	33
61	Spalthand und Spaltfuß	♂	Lebendgeborenes	183600	37
62	Sturge-Weber-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	185300	23
63	Syndaktylie, Typ I	♂	Lebendgeborenes	185900	23
64	Syndaktylie, Typ I	♂	Lebendgeborenes	185900	25
65	Syndaktylie, Typ I	♀	Lebendgeborenes	185900	25
66	Syndaktylie, Typ I	♀	Lebendgeborenes	185900	35
67	Schizenzephalie	♀	Lebendgeborenes	269160	15
68	Trigonozephalie	♂	Lebendgeborenes	190440	26
69	Waardenburg-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	-	26

Lfd. Nr.	Diagnose	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	McKusick-Nummer	Mütterl. Alter
70	Waardenburg-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	-	29
71	Williams-Beuren-Syndrom	♂	Lebendgeborenes	194050	23

Kommentar

An dieser Stelle werden Daten von 71 Geborenen mit monogen bedingten Erkrankungen, bei denen innerhalb der ersten Lebenswoche zumindest der Verdacht auf eine derartige Erkrankung ausgesprochen wurde. Später erkannte monogen bedingte Erkrankungen können in diese Übersicht nicht eingehen.

Darüber hinaus besteht bei 13 Kindern/Feten der Verdacht auf ein Fehlbildungssyndrom, welches jedoch nicht zugeordnet werden konnte

- Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei genetisch bedingten oder mitbedingten Erkrankungen (N = 71)

Schwangerschaftsausgang	61 x Lebendgeborenes 9 x induzierter Abort 1 x Spontanabort	85,9 % Lebendgeborene 12,7 % induzierte Aborte 1,4 % Spontanaborte
Geschlecht	42 x ♂ 29 x ♀	59,2 % ♂ 40,8 % ♀

Kommentar

Der überwiegende Anteil der Kinder mit nachgewiesenen monogen bedingten Erkrankungen wird lebend geboren. Der Anteil von Abortinduktionen ist mit dem von Geborenen mit großen Fehlbildungen vergleichbar. Beim Geschlechtsverhältnis ist, wie bereits 2000 eine Knabenwendigkeit zu verzeichnen.

13.2 Sequenzen, Assoziationen, Komplexe

Lfd. Nr.	Diagnose	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	McKusick-Nummer	Mütterl. Alter
1	ADAM-Komplex (amniogene Schnürfurchen)	♂	Lebendgeborenes	217100	28
2	ADAM-Komplex (amniogene Schnürfurchen)	♀	Lebendgeborenes	217100	30
3	ADAM-Komplex (amniogene Schnürfurchen)	♀	Lebendgeborenes	217100	43
4	ADAM-Komplex (amniogene Schnürfurchen)	♂	Lebendgeborenes	217100	41
5	Potter-Sequenz	♂	Induzierter Abort	-	31
6	Potter-Sequenz	♂	Induzierter Abort	-	-
7	VACTERL-Assoziation	♀	Lebendgeborenes	-	40
8	Pierre-Robin-Sequenz	♀	Lebendgeborenes	261800	22
9	Pierre-Robin-Sequenz	♀	Lebendgeborenes	261800	19
10	Pierre-Robin-Sequenz	♀	Lebendgeborenes	261800	-
11	Prune-belly-Sequenz	♂	Lebendgeborenes	264140	25

Kommentar

Sequenzen werden auch als Syndrome zweiter Ordnung bezeichnet. Ihre Ätiologie ist heterogen, in manchen Fällen werden sie als autosomal rezessiv bedingt eingeordnet.

Der Begriff *Komplex* ist unspezifisch. Er sagt lediglich aus, dass mehrere Symptome gleichzeitig vorhanden sind. Ätiologie und Pathogenese sind heterogen oder unbekannt. Die Bezeichnung *Assoziation* stammt aus der medizinischen Genetik. Das überzufällige, rein statistisch gehäufte gemeinsame Auftreten mehrerer Fehlbildungen wird damit zum Ausdruck gebracht.

- Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei Sequenzen, Assoziationen, Komplexe (N = 11)

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeborenes 2 x induzierter Abort	81,8 % Lebendgeborene 18,2 % induzierte Aborte
Geschlecht	5 x ♂ 6 x ♀	45,5 % ♂ 54,5 % ♀

Kommentar

Im Jahr 2001 wurden lediglich bei 11 Geborenen Sequenzen, Assoziationen oder Komplexe diagnostiziert. Der Anteil der Abortinduktionen liegt unter 20 % (zwei Kinder mit Potter-Sequenz). Das Geschlechtsverhältnis der Geborenen mit Fehlbildungen dieser Gruppe ist fast ausgeglichen.

13.3 Stoffwechselerkrankungen

Lfd. Nr.	Diagnose	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	McKusick-Nummer	Mütterl. Alter
1	Glykogenose, Typ III (Forbes)	♀	Lebendgeborenes	232400	36
2	Hypothyreose	♂	Lebendgeborenes	-	18
3	Hypothyreose	♀	Lebendgeborenes	-	-
4	Hypothyreose	♀	Lebendgeborenes	-	-
5	Hypothyreose	♂	Lebendgeborenes	-	-
6	Hypothyreose	♀	Lebendgeborenes	-	-
7	Mucopolysaccharidose	♂	Lebendgeborenes, verstorben	-	-
8	Zystische Fibrose	♂	Lebendgeborenes	219700	29
9	Zystische Fibrose	♂	Lebendgeborenes	219700	29
10	Galaktosämie	♀	Lebendgeborenes	230400	-
11	Phenylketonurie	♂	Lebendgeborenes	261600	24
12	Phenylketonurie	♂	Lebendgeborenes	261600	30

Kommentar

Die meisten Stoffwechselerkrankungen manifestieren sich im Neugeborenenalter noch nicht. Für die Mitteilungen über Hypothyreose, Galaktosämie und Phenylketonurie kann jedoch von vollständigen Befunden ausgegangen werden, das die Kinder über das Stoffwechselscreening erfasst wurden.

➤ Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei Stoffwechseldefekten
(N = 12)

Schwangerschaftsausgang	12 x Lebendgeborenes	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	7 x ♂ 5 x ♀	58,3 % ♂ 41,7 % ♀

13.4 Chromosomenaberrationen

Lfd. Nr.	Diagnose	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	Mütterl. Alter
1	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	-
2	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	-
3	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	18
4	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	31
5	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	33
6	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	35
7	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	35
8	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	36
9	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	36
10	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	37
11	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	38
12	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	40
13	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	42
14	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	45
15	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	-
16	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	20
17	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	21
18	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Lebendgeborenes	21
19	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	26
20	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Lebendgeborenes	27
21	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	27
23	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Lebendgeborenes	28
24	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	28
25	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes, verstorben	29
26	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	29
26	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Lebendgeborenes	30
27	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Lebendgeborenes	36
28	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Lebendgeborenes	36
29	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Lebendgeborenes	36
30	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Lebendgeborenes	37
31	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	38
32	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	42
32	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Totgeborenes	34
34	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Spontanabort	39
35	Down-Syndrom (Translokation)	♀	Lebendgeborenes	22

Lfd. Nr.	Diagnose	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	Mütterl. Alter
36	Patau-Syndrom (Trisomie 13)	♀	Induzierter Abort	18
37	Patau-Syndrom (Trisomie 13, Translokation)	♀	Spontanabort	39
38	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	♀	Induzierter Abort	-
39	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	♂	Induzierter Abort	23
40	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	♀	Induzierter Abort	28
41	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	♂	Induzierter Abort	34
42	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	♂	Induzierter Abort	36
43	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	♀	Lebendgeborenes	30
44	Trisomie 15	♀	Induzierter Abort	44
45	Partielle Trisomie 17q	♀	Induzierter Abort	38
46	Trisomie 22	♂	Spontanabort	32
47	Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4 p-)	♂	Lebendgeborenes, verstorben	20
48	XYY-Syndrom	♂	Lebendgeborenes	17
49	Triple X	♀	Induzierter Abort	36
50	Triple X	♀	Lebendgeborenes	33
51	Triploidie	♀	Induzierter Abort	29
52	Triploidie	♀	Induzierter Abort	32
53	Triploidie	unbekannt	Induzierter Abort	35
54	Triploidie	♀	Spontanabort	27
55	Turner-Syndrom	♀	Induzierter Abort	29
56	Turner-Syndrom (Mosaik)	♀	Induzierter Abort	20
57	Turner-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	30
58	Turner-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	32
59	Turner-Syndrom	♀	Spontanabort	19
60	Turner-Syndrom	♀	Spontanabort	28
61	Turner-Syndrom	♀	Spontanabort	29
62	Turner-Syndrom	♀	Spontanabort	31
63	Turner-Syndrom	♀	Totgeborenes	20
64	Turner-Syndrom (Mosaik)	♀	Unbekannt	40
65	Deletion Chromosom 13 p	♀	Induzierter Abort	-
66	Mikrodeletionssyndrom	♀	Lebendgeborenes	-
67	Parazentrische Inversion Chromosom 3	♀	Lebendgeborenes	16
68	Komplexe Translokation Chromosom 4, 6, 12	♀	Lebendgeborenes	27
69	Strukturveränderung Chromosom 2	♂	Lebendgeborenes	34
70	Partielle Trisomie 15 + partielle Monosomie X	♀	Lebendgeborenes	40
71	Translokation Chromosom 7/8	♀	Spontanabort	37
72	Klinefelter-Syndrom	♂	Induzierter Abort	37
73	Klinefelter-Syndrom, Mosaik	♂	Lebendgeborenes	40
74	Karyotyp 47,XYY	♂	Induzierter Abort	26

Kommentar

2001 wurden 74 Kinder/Feten mit chromosomalen Aberrationen an das Fehlbildungsmonitoring mitgeteilt. Das sind mehr als 30 Kinder mehr als im Jahr 2000. Wiederum stellt das Down-Syndrom mit 50 % die Hauptdiagnose dar (2000 - 66,6 %). Bei elf weiteren Kindern/Feten (14,9 %) wurde eine andere Trisomie diagnostiziert. Es wurden 16 Kinder mit gonosomalen Aberrationen geboren.

➤ Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei Chromosomenaberrationen (N = 74)

Schwangerschaftsausgang	31 x Lebendgeborenes 2 x Totgeborenes 9 x Spontanabort 31 x induzierter Abort 1 x unbekannt	41,9 % Lebendgeborene 2,7 % Totgeborene 12,2 % Spontanaborte 41,9 % induzierte Aborte 1,3 % unbekannt
Geschlecht	27 x ♂ 46 x ♀ 1 x unbekannt	36,5 % ♂ 62,2 % ♀ 1,3 % unbekannt

Kommentar

Im Jahr 2001 wurden einerseits deutlich mehr Chromosomenaberrationen mitgeteilt, andererseits ging der Anteil der Schwangerschaften, die nach pränataler Diagnosestellung der Chromosomenstörung auf Wunsch der Frau vorzeitig beendet wurden, gegenüber dem Vorjahr um mehr als 10 % zurück (41,9 % vs. 54,7 %).

Das durchschnittliche mütterliche Alter von Geborenen mit chromosomaler Aberration lag 2001 in Sachsen-Anhalt bei 29,8 Jahren und damit um 2,4 Jahre über dem durchschnittlichen Gebäralter der Frauen in Sachsen-Anhalt im Jahr 2000. Angaben dazu liegen aus dem Jahr 2001 noch nicht vor, wesentliche Veränderungen sind jedoch unwahrscheinlich.

13.5 Embryopathien und Fetopathien

Lfd. Nr.	Diagnose	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	Mütterl. Alter
1	Alkoholsyndrom, embryofetales	♂	Lebendgeborenes	38
2	Antiepileptika-Embryopathie	♀	Lebendgeborenes	25
3	Fetopathia diabetica	♂	Lebendgeborenes	19
4	Fetopathia diabetica	♂	Lebendgeborenes	31
5	Fetopathia diabetica	♂	Lebendgeborenes	33
6	Fetopathia diabetica	♂	Lebendgeborenes	32
7	Listeriose, connatal	♂	Lebendgeborenes	36
8	Phenylalanin-Embryopathie	♂	Lebendgeborenes	23
9	Virushepatitis, connatal	♂	Lebendgeborenes	39
10	Zytomegalie, connatal	♀	Lebendgeborenes	15

Kommentar

2001 wurden insgesamt 10 Embryo- und Fetopathien aus Sachsen-Anhalt mitgeteilt. Die Alkoholembryofetopathie ist sicher unterrepräsentiert, was insbesondere durch den Erfassungs-

zeitraum im Fehlbildungsmonitoring (erste Lebenswoche) zu erklären ist. Aussagen über die mentale und statomotorische Entwicklung sind so nicht möglich.

Als bemerkenswert ist das Auftreten der Phenylalanin-Embryopathie zu werten, deren Ursache die nicht optimale Einstellung der mütterlichen Stoffwechsellage durch nicht eingehaltene Diät war.

➤ Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei Embryopathien und Fetopathien (N = 10)

Schwangerschaftsausgang	10 x Lebendgeborenes	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	8 x ♂ 2 x ♀	80 % ♂ 20 % ♀

Kommentar

Auch 2001 wurden nur Einzelbeobachtungen von Embryo- und Fetopathien bekannt. Die diabetische Fetopathie spielt dabei mit 40 % die größte Rolle, gefolgt von den Infektionen mit 30 %.

Die mitgeteilten Embryo- und Fetopathien traten zu 80 % bei Knaben auf.

14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen 2001

14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems

Lfd. Nr.	Diagnose	Gestations-woche	Geschlecht	Amnio- zentese	Pränataler Ultraschall- befund (SSW)	Mütterl. Alter
1	Spina bifida aperta, Kleinhirn-Hypoplasie	23	♂	-	pathologisch (20)	40
2	Spina bifida mit Hydrozephalus, Fußdeformitäten	20	keine Angaben	-	pathologisch (17)	21
3	Hydrozephalus, angeboren Polyploidie, Syndaktylie, Klumpfuß, Fehlbildung knöchernes Becken	18	♀	x	pathologisch	32
4	Hydrozephalus, angeboren	22	♀	-	pathologisch (20)	38
5	Hydrozephalus, angeboren, Femur, fehlend	20	♀	x	pathologisch (18)	39
6	Hydrozephalus, angeboren, Klumpfuß, Nierenanomalien	18	♂	x	keine Angaben	37
7	Hydrozephalus durch Aquäduktstenose (Bickers-Adams- Syndrom)	19	♂	x	keine Angaben	19
8	Spina bifida aperta	22	♂	-	pathologisch (20)	30

Lfd. Nr.	Diagnose	Gestations-woche	Geschlecht	Amnio- zentese	Pränataler Ultraschall- befund (SSW)	Mütterl. Alter
9	Spina bifida mit Hydrozephalus	21	keine Angaben	x	pathologisch (20)	keine Angaben
10	Holoprosenzephalie, Enzephalozele, Polydaktylie Nebennierenhyperplasie	16	♀	-	pathologisch (16)	keine Angaben
11	Patau-Syndrom (Trisomie 13), Holoprosencephalie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Ventrikel-Septum-Defekt	17	♀	x	pathologisch (16)	18
12	Spina bifida aperta	21	♀	-	pathologisch	keine Angaben
13	Anenzephalie	23	♂	x	pathologisch (21)	keine Angaben
14	Spina bifida mit Hydrozephalus	23	♀	-	pathologisch	keine Angaben
15	Spina bifida mit Hydrozephalus	19	keine Angaben	-	pathologisch (17)	30
16	Anencephalie	23	keine Angaben	-	pathologisch (20)	35
17	Encephalocele	18	keine Angaben	-	pathologisch (16)	30
18	Hydrozephalus, angeboren, zystisches Hygrom	13	keine Angaben	-	pathologisch (11)	29
19	Hydrozephalus, angeboren	12	keine Angaben	-	pathologisch (10)	26
20	Encephalozele	18	♀	-	pathologisch (16)	30
21	Encephalozele, Gaumenspalte	18	♀	-	pathologisch (16)	21
22	Arnold-Chiari-Syndrom, Rhachischisis	21	♂	-	pathologisch (19)	28
23	Microzephalus, Anophthalmie, Anotie, FB Gesicht/Hals, Klumpfuß, Phokomelie, Nierenagenesie, Nebennierenhypopl., Hypophyse – Fehlbildung, V. a. Chromosomenaberration	21	♀	-	pathologisch	27
24	Arnold-Chiari-Syndrom, Spina bifida mit Hydrozephalus	18	♂	-	pathologisch	33

Lfd. Nr.	Diagnose	Gestations-woche	Geschlecht	Amnio- zentese	Pränataler Ultraschall- befund (SSW)	Mütterl. Alter
25	Arnold-Chiari-Syndrom, Spina bifida mit Hydrozephalus, Nierenagenesie, Polydaktylie	25	♂	-	pathologisch (23)	18
26	Spina bifida aperta	33	♂	-	pathologisch (31)	32
27	Hydrozephalus, angeboren	22	♀	-	pathologisch (20)	17
28	Hydrozephalus, angeboren, Fehlbildung harnableit. System, , Ulna, fehlend, Klumpfuß, radiale Deviation Hand	16	♂	-	pathologisch (14)	37

14.2 Chromosomenaberrationen

Lfd. Nr.	Diagnose	Gestations- woche	Geschlecht	Amnio- zentese	Pränataler Ultraschall- befund (SSW)	Mütterl. Alter
29	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	19	♀	x	keine Angaben	35
30	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	20	♀	x	unauffällig	37
31	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	19	♀	x	keine Angaben	35
32	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	17	♀	x	pathologisch	18
33	Down-Syndrom (freie Trisomie 21),	20	♂	x	pathologisch	36
34	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	20	♂	x	keine Angaben	36
35	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	19	♂	x	keine Angaben	40
36	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	18	♀	x	pathologisch (17)	45
37	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	24	♂	x	pathologisch (23)	31
38	Down-Syndrom (freie Trisomie 21),	20	♂	x	keine Angaben	keine Angaben
39	Down-Syndrom (freie Trisomie 21),	19	♀	x	keine Angaben	keine Angaben
40	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	15	♂	x	pathologisch	33
41	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	18	♂	x	keine Angaben	42
42	Down-Syndrom (freie Trisomie 21),	25	♂	x	keine Angaben	38
43	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	20	♂	x	pathologisch	23

Lfd. Nr.	Diagnose	Gestations-woche	Geschlecht	Amnio- zentese	Pränataler Ultraschall- befund (SSW)	Mütterl. Alter
44	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	21	♀	x	keine Angaben	keine Angaben
45	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	18	♂	x	keine Angaben	36
46	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	24	♀	x	keine Angaben	28
47	V.a. Edwards- Syndrom	18	♂	x	keine Angaben	34
48	Trisomie 15	19	♀	-	keine Angaben	44
49	Polyploidie	14	keine Angaben	x	pathologisch (12)	35
50	Polyploidie	17	♀	x	pathologisch	29
51	Autosomale Veränderungen, andere	22	♀	x	keine Angaben	38
52	Autosomale Deletionssyndrome	24	♀	-	keine Angaben	keine Angaben
53	Turner-Syndrom	19	♀	x	pathologisch	20
54	Turner-Syndrom	17	♀	x	pathologisch	29
55	Triple X	18	♀	x	pathologisch (14)	36
56	Klinefelter-Syndrom	20	♂	x	keine Angaben	37
57	Karyotyp 47,XYY	21	♂	x	keine Angaben	26

14.3 Multiple congenitale Anomalien (MCA)

Lfd. Nr.	Diagnose	Gesta- tions- woche	Geschlecht	Amnio- zentese	Pränataler Ultraschallbefu- nd (SSW)	Mütterl. Alter
58	Siamesische Zwillinge, Dizephalus	14	♀	-	pathologisch (11)	28
59	Siamesische Zwillinge, Dizephalus	14	♀	-	pathologisch (11)	28
60	Situs inversus, Herz- fehlbildung, Hydrops fetalis, Polydaktylie, Uvula, gespalten,	20	♀	-	pathologisch	31
61	Linksherzhypoplasie, Syndaktylie, Polydaktylie	21	♀	-	pathologisch (20)	31
62	Ventrikel-Septum- Defekt, Niere, überzählig	16	♀	-	keine Angaben	15
63	Herzfehlbildung (komplex)	13	♂	-	pathologisch (9)	27
64	Lippen-Kiefer- Gaumenspalte, Polydaktylie, Mikropenis	20	♂	-	pathologisch	43
65	Omphalocele und asso- ziierte Fehlbildungen	12	keine Angaben	-	pathologisch (11)	31

Lfd. Nr.	Diagnose	Gestations-woche	Geschlecht	Amnio- zentese	Pränataler Ultraschallbefund (SSW)	Mütterl. Alter
66	Gastroschisis und assoz. Fehlbildungen	20	♀	-	pathologisch (18)	19
67	Zwerchfellhernie, Lungenhypoplasien	22	♀	-	pathologisch (20)	27
68	Potter-Sequenz	21	♂	-	pathologisch	keine Angaben
69	Potter-Sequenz	19	♂	-	pathologisch (17)	31
70	Roberts-Syndrom	22	♀	-	pathologisch	keine Angaben
71	Reduktionsfehlbildung der oberen Extremität, Fuß-Fehlbildungen	22	♂	x	pathologisch (21)	34

➤ Mütterliche Altersverteilung von artefiziell abortierten Feten

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
bis 20 Jahre	8	10,8
21 bis 25 Jahre	3	4,0
26 bis 30 Jahre	16	21,6
31 bis 35 Jahre	15	20,3
36 bis 40 Jahre	16	21,6
älter als 40 Jahre	4	5,5
Keine Angaben	12	16,2
Gesamt	74	100 %

➤ Gestationsalter von artefiziell abortierten Feten

Gestationsalter (Schwangerschaftswoche (SSW))	Anzahl	Anteil (in %)
12. bis 16. SSW	11	14,9
17. bis 19. SSW	26	35,1
20. bis 21. SSW	19	25,7
22. bis 25. SSW	17	23,0
Keine Angaben	1	1,3
Gesamt	74	98,7

➤ Kindliches Geschlecht von artefiziell abortierten Feten

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	26	35,1
weiblich	39	52,7
unbekannt	9	12,2
Gesamt	74	100

Kommentar

Die Sexratio (männlich : weiblich) der Abortinduktionen im Jahr 2001 beträgt 0,67.

15 Folsäure – nicht nur zur Prävention von Neuralrohrdefekten

Auf der Seite 25 dieses Berichtes zur Häufigkeit angeborener Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt im Jahr 2001 werden die Prävalenzen der Neuralrohrdefekte dargestellt. 21 Feten und Kinder waren in Sachsen-Anhalt von dieser Fehlbildung betroffen, zwei von ihnen wurden lebend geboren, in 19 Fällen (80,9 %) wurde der Neuralrohrdefekt pränatal durch Ultraschalluntersuchungen aufgedeckt und die Schwangerschaft auf Wunsch der Schwangeren artifiziell beendet.

In einigen Fällen erfolgte die pränatale Diagnostik um die 20. Schwangerschaftswoche oder später. Wie oft dem Schwangerschaftsabbruch ein Fetozyd vorausging, ist dem Fehlbildungsmonitoring nicht bekannt.

Die Häufigkeit der Neuralrohrdefekte in Sachsen-Anhalt nahm gegenüber dem Vorjahr wieder geringfügig zu. Eine von 869 Schwangerschaften war von einem Neuralrohrdefekt betroffen (vs. 1 pro 1.050 im Jahr 2000). Nach wie vor kann keine fallende Tendenz nachgewiesen werden. Auf die Bundesrepublik Deutschland mit ca. 800.000 jährlichen geborenen Kindern bezogen, bedeutet dies, dass 80 Kinder mit Neuralrohrdefekten lebend geboren werden und dass bei 720 Frauen ein Abbruch zum Teil in der späten Schwangerschaft erfolgt. Diese Tatsache ist um so erschreckender, da es durch die einfache und billige Primärprophylaxe durch eine perikonzeptionelle Folsäureeinnahme möglich gewesen wäre, etwa 70 % der betroffenen Frauen und deren Kindern dieses Schicksal zu ersparen. Unsere eigenen Untersuchungen zeigen, dass ein Großteil der Frauen von der protektiven Wirkung des Vitamins Folsäure nichts wussten.

1998 und 2000 wurden durch das Fehlbildungsmonitoring in Sachsen-Anhalt eine repräsentative Anzahl von Wöchnerinnen befragt. Etwa 65 % der Frauen waren die zurückliegende Schwangerschaft ganz bewusst nach Absetzen einer sicheren Antikonzeption eingegangen. Nachweislich hatten jedoch in beiden Befragungen nur 4 % dieser Frauen vor und während der Schwangerschaft Folsäure, zumeist als Multivitaminpräparat, zu sich genommen.

Eine Vielzahl von Studien haben den Zusammenhang zwischen Folataufnahme und Neuralrohrdefekten zuverlässig belegt. In vier umfangreichen Fall-Kontroll-Studien (Mulinaire 1988, Bower 1989, Werler 1993, Shaw 1995), in denen Folsäure in Form eines Multivitaminpräparates in einer Dosis von 0,36 – 0,8 mg perikonzeptionell verabreicht wurde, wurde eine Reduktion des Risikos für Neuralrohrdefekte von 35 bis 75 % nachgewiesen. Die umfangreichste randomisierte, doppelblinde, kontrollierte und multizentrisch geführte Interventionsstudie zur Primärprävention wurde von Czeizel in Ungarn durchgeführt. Das dabei verwandte Multivitaminpräparat enthielt 0,8 mg Folsäure und die Risikoreduktion betrug 100 %. Eine unlängst in China durchgeführte Interventionsstudie, in der 0,4 mg Folsäure zur Anwendung kam, erbrachte eine Reduktion der NRD von 79 %.

Die multizentrische Medical Research Council Vitamin Study (MRC) untersuchte das wiederholte Auftreten eines NRD bei Frauen, die bereits ein derartig erkranktes Kind geboren

hatten, in sieben Ländern. Perikonzeptionell kam dabei eine Dosierung von 4 mg / Tag mit oder ohne Multivitamine zum Einsatz. Die Risikoreduktion betrug 72 %. Ein ähnlicher Effekt war bereits 1983 von Smithells durch die perikonzeptionelle Gabe von 0,36 mg Folsäure in einem Multivitaminpräparat gesehen worden.

➤ **Folsäure senkt auch das Risiko für andere Fehlbildungen**

Die epidemiologischen Studien zur Prävention von NRD ergaben deutliche Hinweise, dass auch andere Fehlbildungen durch eine perikonzeptionelle Folsäuregabe verhindert werden können. In einer Fall-Kontroll-Analyse des kalifornischen „Birth Defect Monitoring Program“ wurde bei Kindern von Müttern, die perikonzeptionell folsäurehaltige Multivitamine eingenommen hatten, eine 35%ige Reduktion von Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße gesehen. In einer Studie des Centers for Disease Control in Atlanta (USA) betrug die Reduktion dieser Fehlbildungen 40 %.

Die protektive Wirkung von Folsäure für das Auftreten von Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten oder Gaumenspalten ist nicht eindeutig belegt. In den Untersuchungen von Tolarova führte die Einnahme von 10 mg Folsäure in einem Multivitaminpräparat zu einer Reduktion der Wiederholungsrate dieser Spaltbildungen von 65 %. Shaw fand, dass die Anwendung von folsäurehaltigen Multivitaminen zu einer 50%igen Risikoreduktion von Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten führte, wenn diese als alleinige Fehlbildungen und nicht im Rahmen anderer Erkrankungen (Syndrome) aufgetreten waren. In der Studie von Czeizel in Ungarn konnten keine Protektion bei den Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und Gaumenspalten nachgewiesen werden.

Andere Autoren beschreiben sinkende Häufigkeiten von Fehlbildungen der ableitenden Harnwege und Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten durch die perikonzeptionelle Folsäureeinnahme.

Diese Erkenntnisse zur Wirksamkeit der Folsäure für die Verhinderung des Auftretens angeborener Fehlbildungen haben dazu geführt, dass in vielen Ländern von der Gesundheitsadministration Empfehlungen zur Folsäureeinnahme für Frauen im gebärfähigen Alter ohne sichere Antikonzeption gegeben wurden.

In Deutschland sprachen 1995 verschiedene Medizinische Fachgesellschaften eine solche Empfehlung aus. Dennoch konnte das Fehlbildungsmonitoring seit dieser Zeit keine signifikant abnehmenden Prävalenzen bei NRD oder anderer Fehlbildungen beobachten.

➤ **Einfluss der Folsäure auf die Entstehung von Atresien des Darmes und Chromosomenstörungen**

Kürzlich wurden Ergebnisse einer Studie veröffentlicht, in der über eine protektive Wirkung von Folsäure auf die Entstehung von Analatresien berichtet wurde (Myers 2001).

Von besonderem Interesse sind Hinweise, dass ein reduzierter Folsäurestatus auch für die chromosomale Nondisjunktion verantwortlich sein könnte. Es wird vermutet, dass durch eine verminderte DNA-Methylierung in der zentromeren Region die Teilung homologer

Chromosomen während der Meiose gestört wird, was zu Trisomien führt. Für diese Hypothese spricht auch, dass Czeizel in der Ungarn-Studie in der Vitamingruppe zwei Kinder mit einem Down-Syndrom beobachtete und bei den nicht behandelten Frauen fünf Kinder mit dieser Chromosomenaberration geboren wurden.

Zwei der Enzyme im Folsäurestoffwechsel sind die Methylentetrahydrofolsäurereduktase (MTHFR) und die Methioninsynthasereduktase (MTRR). Es konnte gezeigt werden, dass Frauen, die durch Mutationen in diesen Loci Varianten dieser Enzyme mit verringerter Aktivität aufweisen, offenbar ein höheres Risiko für trisome Kinder, gegenüber Frauen mit dem Wildtypallel haben. Wenn auch der endgültige Beweis für diese Beobachtungen noch nicht worden erbracht ist, so erscheint dieser Hinweis im Zusammenhang mit der Folsäureversorgung doch von großer Bedeutung.

➤ **Folsäure auch bei Leukämien von Bedeutung**

Erst kürzlich wurde eine Studie aus Westaustralien veröffentlicht (Thomson 2002), die gezeigt hat, dass Kinder von Frauen, die während der Schwangerschaft zur Anämieprophylaxe Folsäure zu sich genommen haben, deutlich seltener an einer Akuten Lymphatischen Leukämie (ALL) erkranken, als Kinder von Frauen ohne Folsäureeinnahme während der Schwangerschaft. Dieser Befund, der zur Abklärung weiterer Studien bedarf, ist in sofern bemerkenswert, dass die ALL bei Kindern mit Down-Syndrom etwa 15-mal häufiger als bei Kindern ohne Chromosomenstörung auftritt. Im gleichen Sinne ist zu interpretieren, dass Kinder mit Down-Syndrom wesentlich häufiger einen Herzfehler als nicht chromosomal gestörte Kinder haben.

Diese Ausführungen belegen die Bedeutung der Folsäure für Frauen mit Kinderwunsch bzw. für Frauen im reproduktiven Alter. Der Grund, weshalb Folsäure zumindest in Deutschland bei Public Health Programmen bzw. für Interventionen der Gesundheitsadministration relativ wenig Berücksichtigung findet, liegt vielleicht darin, dass der genannte Personenkreis nur einen geringen Prozentsatz an der Gesamtbevölkerung ausmacht. Die nachfolgend beschriebenen Beobachtungen zu weiteren Wirkungen von Folsäure zeigen aber, dass eine verbesserte Folsäureversorgung einen positiven Effekt auf den Gesundheitszustand weitaus größerer Teile der Bevölkerung hat:

➤ **Klassische Homozystinurie bei Kindern und die Bedeutung eines erhöhten Homocysteinspiegel für kardio – und zerebrovaskuläre Erkrankungen**

Die Pädiatrie kennt seit langem die Stoffwechselerkrankung „klassische Homozysteinurie“. Diesem Krankheitsbild liegt ein Aktivitätsmangel des Enzyms Cystathionin- β -Synthase (CBS) zugrunde, dessen Co-Faktor aktives Vitamin B6 ist. Das Gen des zytosolischen Enzyms wurde auf dem Chromosom 22q22.3 lokalisiert. Während normalerweise Homozystein nur in sehr geringer Konzentration im Plasma enthalten ist und nicht im Urin ausgeschieden wird, führt der Enzymdefekt zu einer Hyperhomozysteinämie mit Homozysteinurie. Homozystein bewirkt Gefäßläsionen bei den betroffenen Kindern mit nachfolgenden arteriosklerotischen

Veränderungen und Thromboembolien, sowie Störungen der Kollagenstruktur. Dieser Pathomechanismus hat zur Annahme geführt, dass Homozystein oder seine Derivate bei erhöhtem Plasmaspiegel auch bei sonst gesunden Personen Gefäßerkrankungen hervorrufen können.

Durch einen Austausch von Zytosin durch Thymin in der Position 677 des MTHFR kodierenden Genes, der sogenannten C 677-T-Variante, wird ein thermolabiles Enzym mit verringerter Aktivität gebildet. Homozygote Trägerinnen dieser Mutation haben nicht nur ein erhöhtes Risiko für die Geburt von Kinder mit Down-Syndrom oder - noch wichtiger - für Neuralrohrdefekte, sondern haben, wie auch betroffene Männer, eine milde Homozysteinämie. Homozygote Träger dieser Variante kommen in mitteleuropäischen Raum in einer Häufigkeit von 8 bis 16 % vor.

Untersuchungen in vielen Populationen haben gezeigt, dass Homozystein bei verschiedenen Personen in den unterschiedlichen Ländern auch unterschiedliche Plasmawerte zeigen. Die Ursachen hierfür sind unklar. Eine Metaanalyse von 27 Studien ergab, dass der Plasmahomocysteinspiegel mit dem Alter ansteigt und dass eine lineare Assoziation des Risikos für Herz- und Gefäßerkrankungen zur Erhöhung des Homozysteinplasmaspiegels besteht. Betroffen sind in erster Linie die Herzkranzgefäße, die Halsschlagadern, aber auch zerebrale und periphere Gefäße. Es ist heute unbestritten, dass ein erhöhter Homozysteinplasmaspiegel ein von anderen Risikofaktoren, wie Cholesterin, Übergewicht oder Rauchen, unabhängiger Risikofaktor für das Auftreten von okklusiven Gefäßkrankheiten und hier besonders für die kardiovaskulären Erkrankungen ist. Von ganz besonderer Bedeutung ist, dass Folsäure in einer Dosierung von 0,5-5 mg täglich den Plasmahomozysteinspiegel um ein Viertel bis ein Drittel reduzieren kann, wodurch eine entscheidende Senkung der kardiovaskulären und cerebrovaskulären Morbidität und Mortalität erreicht werden kann.

Bisher am überzeugendsten wurde dies durch die „Nurses Health Study“ unter Beweis gestellt, in der etwa 80.000 Frauen in den USA einer 14-jährigen entsprechenden Verlaufskontrolle unterzogen wurden. Eine 2001 veröffentlichte Studie aus Finnland ergab nach einer 10-jährigen Beobachtungszeit einen deutlichen Zusammenhang zwischen Folsäurezufuhr und der Inzidenz akuter koronarer Ereignisse.

Da Herz-Kreislauf-Erkrankungen nach wie vor die häufigste Todesursache in Sachsen-Anhalt darstellen und somit von hoher gesundheitspolitischer Bedeutung sind, ergibt sich dadurch für die Verantwortungsträger im Gesundheitswesen die Aufgabe, dieser Form der primären Prävention mehr Aufmerksamkeit zu widmen.

➤ **Karzinomprävention mit Folsäure**

Letztlich soll noch auf die Möglichkeit der Karzinomprävention durch Folsäure hingewiesen werden. Am besten ist hier die Assoziation zwischen Folateinnahme und Kolonkarzinomen untersucht. Resümierend stellen über 20 dazu erschienene Arbeiten fest, dass sich durch die Einnahme von 0,4 mg Folsäure (eventuell im Rahmen von Multivitaminpräparate) eine 40 bis 70%ige Reduktion der Inzidenz von Kolonkarzinomen erreichen ließe.

Neuere epidemiologische Studien weisen darauf hin, dass offenbar eine inverse Assoziation zwischen Mammakarzinom und Pankreaskarzinom (in Zusammenhang mit Alkohol bzw. Nikotin) und Folsäureeinnahme besteht.

Fazit

Es genügt unseres Erachtens nicht, nur auf die Bedeutung einer optimierten Folsäureversorgung hinzuweisen. Der Versuch sollte unternommen werden, Wege, die dazu führen können, aufzuzeigen. Die einfachste Methode wäre mit Sicherheit, die Folsäureversorgung über eine entsprechend ausgewogene Ernährung zu sichern.

Die Oecotrophologen sind sich einig, dass dies nur durch eine ausgesprochen gemüsereiche bzw. vegetarische Ernährung möglich ist, die in der Praxis kaum zu realisieren ist.

Die Gesetzgebung in Deutschland gestattet nunmehr auch Nahrungsmittel mit Folsäure anzureichern, wenn diese entsprechend gekennzeichnet werden. Das Angebot reicht von Fruchtsäften, Cerealien, einigen Brotsorten bis hin zu Bonbons. Neuerdings wird auch folsäureangereichertes Salz angeboten.

Mit der freiwilligen Supplementierung einiger Lebensmittel wird sicherlich ein Beitrag geleistet, die Folsäureversorgung der Bevölkerung zu verbessern und damit auch einen Teil der bestehenden Versorgungslücke geschlossen. Die Verhütung eines Neuralrohrdefektes scheint damit allerdings nicht möglich, weil die erforderliche tägliche Dosis von zusätzlich 0,4 mg Folsäure so nicht erreicht werden kann.

Eine für die Bevölkerung unübersichtliche Folsäureanreicherung eines Teils der Nahrungsmittel hat sogar den Nachteil, „folsäurebewusste“ Frauen in falscher Sicherheit zu wiegen.

Für die Frauen, die schwanger werden wollen oder können, das heißt alle Frauen im gebärfähigen Alter ohne sicheren Konzeptionsschutz, ist die tägliche Aufnahme von 0,4 mg Folsäure in Tablettenform der sicherste Weg der Fehlbildungsprotektion. Nach unseren eigenen Befragungen verhüten 60 bis 65 % der Frauen in Sachsen-Anhalt mit hormonellen Antikonzeptiva, was für diese den lückenlosen Übergang von der „Verhütungspille“ zur „Vitaminpille“ bedeuten könnte. Damit wäre für diese Frauen eine optimale Versorgung mit der notwendigen Folsäuremenge gewährleistet.

Eine solche individuelle Prophylaxe scheitert derzeit daran, dass eben nur etwa 2/3 der Frauen von dieser Form der Verhütung Gebrauch machen, und daran, dass der Kenntnisstand der Frauen in Sachsen-Anhalt über die fehlbildungsvorbeugende Wirkung von Folsäure und über den Zeitraum, in dem die Einnahme notwendig wäre, ungenügend ist.

Hier würde eine aufwendige, professionell durchgeführte Kampagne weiterhelfen, die auf Grund der Informationsüberflutung der Bevölkerung permanent und über möglichst viele Medien erfolgen müsste.

In Großbritannien hat eine solche Kampagne über drei Jahre 2,3 Mio. Pfund gekostet. Fraglich ist dabei, ob die größte Risikogruppe der sozio-ökonomisch schlecht gestellten Frauen, damit nachhaltig erreicht werden kann.

Der Preis dürfte bei der individuellen Vorbeugung mit Folsäuremonopräparaten nicht die entscheidende Rolle spielen, da Folsäure allein relativ billig sind. Erheblich kostenaufwendiger sind Multivitaminpräparate mit entsprechendem Folsäureanteil. Wegen der zweifelhaften Wirkung der anderen Vitamine ist eine Kostenübernahme durch die gesetzlichen Krankenkassen mit Recht zu bezweifeln.

Die individuelle Prophylaxe durch Einnahme von Folsäure in galenischer Form, hätte den Vorteil einer optimalen Dosierung. Dagegen ergibt sich der Nachteil, dass nur der Anteil schwangerer bzw. schwanger werden wollender Frauen eine ausreichende Folsäureversorgung erfahren würde.

Vorteile für die Gesamtbevölkerung hinsichtlich einer verbesserten Folsäureversorgung werden so nicht erreicht. Ein Ausweg aus dieser Situation ist die Anreicherung eines Grundnahrungsmittels mit Folsäure, eine Strategie, die zunehmend in verschiedenen Ländern eingefordert wird.

In den USA, Kanada, Ungarn und in Chile wird eine solche Anreicherung generell durchgeführt, in Ungarn sogar mit dem Zusatz von Vitamin B12.

Vor zwei Jahren hat dazu eine vom BGVV initiierte „Expertentagung“ stattgefunden, als deren trauriges Resümee die Teilnehmer feststellen mussten, dass aus den verschiedensten Gründen eine solche Folsäuresupplementierung des Grundnahrungsmittels Mehl in Deutschland nicht durchzusetzen ist.

So bleibt nur der dringende Appell an alle, die mit Mädchen oder Frauen, die einmal ein Kind haben möchten, zu tun haben, immer wieder zu verkünden: Die tägliche Einnahme von 0,4 mg Folsäure ist ein unschädliches, billiges und effektives Mittel, die Chancen für ein gesundes Kind zu erhöhen.

16 Projekte des Fehlbildungsmonitorings

16.1 Nachuntersuchung von Kindern, die durch Intracytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI) gezeugt wurden im Alter zwischen drei und fünf Jahren – ICSI-follow up-II in Magdeburg

2001 wurde in Zusammenarbeit mit der Klinik für Reproduktionsmedizin (Herr Prof. Dr. Kleinstein), dem Zentrum für Kinderheilkunde, Frau Dipl.-Psych. Bittner, Frau Dr. Psych. Enke, Frau Dr. Lück-Lambrecht und dem Zentrum für Radiologie (Herr PD Dr. von Rhoden) eine Studie begonnen, bei der 3 bis 5jährige Kinder nach ICSI klinisch, durch Verfahren der Bildgebung und entwicklungsdiagnostisch untersucht wurden. Voraussetzung war das Einverständnis der Eltern, sich an der Studie zu beteiligen.

Insgesamt konnten 46 „ICSI-Kinder“ und 38 Kontrollkinder in die Untersuchungen einbezogen werden.

Die intracytoplasmatische Spermieninjektion ist eine etablierte Technik zur Behandlung der eingeschränkten männlichen Zeugungsfähigkeit und wird seit 1992 routinemäßig durchgeführt. Das Prinzip des Verfahrens besteht darin, dass ein einzelnes Spermium unter dem Mikroskop in eine Eizelle eingebracht wird, um so die Befruchtung dieser Eizelle zu erreichen. In verschiedenen Studien zum Gesundheitszustand von Neugeborenen oder jungen Säuglingen, die durch ICSI gezeugt wurden, insbesondere hinsichtlich von Fehlbildungen ist man zu unterschiedlichen Ergebnissen gekommen. Follow up-Untersuchungen, die sich neben der körperlichen auch mit der geistigen Entwicklung von durch ICSI gezeugten Kindern befassen, sind dagegen sehr selten. Auch hierzu liegen unterschiedliche Ergebnisse vor.

Um der Frage nach möglichen körperlichen und geistigen Entwicklungsverzögerungen von ICSI-Kindern und zur Fehlbildungsrate bei ihnen im Kleinkindalter Stellung nachzugehen, wurden vom Mai 2001 bis September 2002 drei bis fünf Jahre alte durch ICSI gezeugte Kinder entwicklungsdiagnostisch, klinisch und mittels bildgebender Verfahren untersucht.

Das Kontrollkollektiv setzt sich aus gleichaltrigen Kindern zusammen, die ohne eine Sterilitätsbehandlung gezeugt wurden. Diese Kinder wurden nach den gleichen Modalitäten, wie die nach ICSI gezeugten Kinder, untersucht.

➤ Erste Ergebnisse

In beiden Gruppen stammen die untersuchten Kinder jeweils aus 34 Schwangerschaften.

Das Alter der ICSI-Mütter lag zur Geburt ihrer Kinder zwischen 26 und 39 Jahren (Durchschnittsalter 32,0 Jahre), das der Vergleichs-Mütter zwischen 22 und 38 Jahren (Durchschnittsalter 28,4 Jahre).

Tabelle 11: Vergleich Studien-Gruppe und Kontroll-Gruppe bezüglich der Anzahl Schwangerschaften / Kinder

	Studien-Gruppe	Kontroll-Gruppe
Anzahl der Schwangerschaften	34	34
Anzahl der Kinder	46	38
- Einlinge	22	30
- Zwillinge	24	8

Das Geschlechtsverhältnis der untersuchten Kinder ist in beiden Gruppen ausgeglichen (ICSI-Gruppe: 22 Knaben/24 Mädchen, Kontroll-Gruppe: 19 Knaben/19 Mädchen). In sieben der 34 Schwangerschaften (20,6 %) wurden die Kinder vor der vollendeten 37. SSW geboren, darunter waren zwei Einlings- und fünf Zwillingsschwangerschaften.

Unter den 38 Vergleichskindern, die auf natürlichem Wege gezeugt wurden, waren vier Zwillingsschwangerschaften. Auch hier betrug die Frühgeborenenrate 20,6 % (bei vier Einlings- und drei Zwillingsschwangerschaften).

Tabelle 12: Vergleich Studien-Gruppe und Kontroll-Gruppe bezüglich durchgeführter pränataler Diagnostik

	Studien-Gruppe		Kontroll-Gruppe	
	Anzahl Frauen	Anteil (in %)	Anzahl Frauen	Anteil (in %)
Ultraschalldiagnostik pränatal	34	100	34	100
- Ultraschall pathologisch	0	0	3	8,8
Triple-Test durchgeführt	22	64,7	20	58,8
- Triple-Test pathologisch	5	14,7	2	5,9
Amniozentese durchgeführt	23	67,6	5	14,7
-Amniozentese pathologisch	0	0	0	0

Zu den pränatal pathologischen Ultraschallbefunden im Kontrollkollektiv gehört ein Nackenödem, welches in einer Zwillingsschwangerschaft bei beiden Föten gesehen wurde (Hinweiszeichen auf eine Chromosomenaberration). Die empfohlene Amniozentese ergab zwei unauffällige weibliche Karyotypen.

Des Weiteren wurde eine singuläre Nabelschnurarterie und eine Harnstauungsniere gesehen. Bei suspektem bzw. pathologischem Triple-Test wird zum Ausschluss von Chromosomenaberrationen eine Amniozentese empfohlen. Zwei Frauen aus der Studiengruppe lehnten diese Untersuchungen ab, bei den übrigen Frauen war die Amniozentese unauffällig.

In der ICSI-follow up-Studie wurden sowohl Fehlbildungen im Alter von drei bis fünf Jahren als auch postnatal diagnostizierte Fehlbildungen erfasst.

Die postpartalen Befunde wurden anamnestisch, aus den Vorsorgeheften und aus Epikrisen entnommen. In der Studiengruppe hatten vier Kinder eine Subluxation der Hüfte, drei weitere hatten Fehlbildungen des Herzens und der Gefäße (hämodynamisch wirksamer Duktus arteriosus, Vorhof-Septum-Defekt, Secundumtyp - ASD II, Pulmonalstenose), bei einem Kind trat eine Harntransportstörung II. Grades auf. In der Kontrollgruppe wurden postpartal folgende große Fehlbildungen diagnostiziert: ASD II, Ventrikel-Septum-Defekt - VSD, persistierendes Foramen ovale, Dilatative Uropathie, Pankreas anulare, Leistenhernie beim Termgeborenen.

Die Fehlbildungen, die zum Zeitpunkt der Nachuntersuchung festgestellt wurden, sind ausschließlich sonographisch diagnostiziert. Zu den Auffälligkeiten bei den ICSI-Kindern zählen: ein Rest-Shunt nach Operation eines hämodynamisch wirksamen Duktus arteriosus, ein ASD II und ein persistierendes Foramen ovale. In der Vergleichsgruppe wurde eine hypoplastische Niere, ein persistierendes Foramen ovale, Aorteninsuffizienz bei einem Kind und bei je zwei Kindern eine Mitralinsuffizienz und ein ASD II diagnostiziert.

In der vorgelegten ICSI- follow up- Studie ist die Fehlbildungsrate der Kinder, die nach ICSI gezeugt wurden, im Vergleich zum Kontrollkollektiv nicht erhöht. Eine statistische Aussage ist auf Grund der sehr geringen Fallzahl nicht möglich.

Erste Ergebnisse der Entwicklungsdiagnostik werden im Dezember dieses Jahres erwartet.

16.2 Bundesweite ICSI- follow up -Studie

Die deutsche ICSI- follow up - Studie wurde 1998 von dem Deutschen IVF-Register initiiert und unter der Studienleitung der Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe der Medizinischen Universität Lübeck (Herr PD Dr. Ludwig, Herr Prof. Dr. Dietrich) in Zusammenarbeit mit dem Institut für Sozialmedizin (Herr Dr. Katalinic, Herr Prof. Dr. Dr. Raspe) und der Kinderklinik der Johannes-Gutenberg-Universität Mainz (Frau PD Dr. Queisser–Luft) durchgeführt.

Insgesamt wurden 3.198 Elternpaare (nach der klinischen Feststellung einer Schwangerschaft) an die Studienzentrale gemeldet von denen 2.809 Elternpaare die Ein- bzw. Ausschlusskriterien erfüllten. Von insgesamt 3.392 Kindern nach ICSI liegen Daten vor.

Auch in Magdeburg konnten bis zum Abschluss der Studie 70 nach ICSI geborene Kinder bis zur vollendeten sechsten Lebenswoche nachuntersucht werden. Im Jahresbericht 2000 wurde in einem entsprechenden Kapitel darüber berichtet.

Die Kontrollpopulation (6.141 Kinder) wurde zunächst aus dem Geburtenregister aus Mainz zur Verfügung gestellt. Dieses Kontrollkollektiv wurde aus hier nicht zu diskutierenden Gründen aus der Studie zurückgezogen.

In Folge dessen wurde an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt die Bitte der Studienleitung herangetragen, ob die Möglichkeit bestünde, ein entsprechendes Kontrollkollektiv zur Verfügung zu stellen. Da auch in Magdeburg über einen langen Zeitraum in mehreren Kliniken Untersuchungen nach dem Mainzer Modell durchgeführt wurden, konnten Daten von insgesamt 8.016 Geborenen für eine detaillierte statistische Analyse der bundesweiten ICSI- follow up - Studie zur Verfügung gestellt werden. Zum Zeitpunkt der Drucklegung des vorliegenden Berichts befanden sich die Daten noch in der statistischen Aufarbeitung.

17 Häufigkeit wichtiger Indikatorfehlbildungen des ICBDMs in Sachsen-Anhalt (Basis und 2001) und bei EUROCAT

Fehlbildung	Häufigkeit in der Erfassungsregion (Basis: 1987 bis 1999)*	Häufigkeit in Sachsen-Anhalt 2001	EUROCAT** (Basis: 1980 bis 1996)
Neuralrohrdefekte	1 : 899	1 : 869	1 : 970
Anecephalie	1 : 3.125	1 : 9.124	1 : 2.700
Spina bifida	1 : 1.315	1 : 1.304	1 : 1.890
Enzephalozele	1 : 5.880	1 : 3.650	1 : 7.690
Mikrozephalie	1 : 2.270	1 : 1.659	1 : 4.350
kongenitaler Hydrozephalus	1 : 1.350	1 : 1.014	1 : 2.175
Arhin-/Holoprosenzephalie	1 : 9.090	1 : 6.083	1 : 12.500
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	1 : 650	1 : 608	1 : 1.140
Gaumenspalte	1 : 1.610	1 : 608	1 : 1.790
Choanalatresie	1 : 9.090	-	-
Ösophagusatresie/-stenose/-fistel	1 : 3.700	1 : 3.042	1 : 3.700
Kolon -und Analatresie/-stenose/-fistel	1 : 3.125	1 : 3.042	1 : 3.570
Omphalozele	1 : 2.700	1 : 3.650	1 : 4.550
Gastroschisis	1 : 4.170	1 : 3.042	1 : 9.090
Hypospadie	1 : 610 (1 : 305 Knaben)	1 : 507 (1 : 253 Knaben)	1 : 1.030
Potter-Sequenz (1996 bis 1999)	1 : 2.330	1 : 9.125	-
Nierenagenesie, einseitig (1996 bis 1999)	1 : 1.090	1 : 1.217	-
Zystennieren	1 : 2.000	1 : 6.083	-
Potter-II- Nierendysplasie	1 : 1.960	1 : 3.650	-
Down-Syndrom	1 : 830	1 : 521	1 : 660
Patau-Syndrom	1 : 9.090	1 : 9.125	1 : 9.090
Edwards-Syndrom	1 : 9.090	1 : 3.042	1 : 4.000
Transposition der gr. Gefäße	1 : 2.500	1 : 4.562	1 : 3.340
Linksherzhypoplasie-Syndrom	1 : 2.500	1 : 3.650	1 : 5.260
Fallot' Tetralogie	1 : 5.560	1 : 3.650	-
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten (obere und untere)	1 : 1.500	1 : 1.014	1 : 2.050
Polydaktylie, präaxial	1 : 4.800	1 : 1.304	-

* Bezug: Lebendgeborene, Totgeborene, Spontanaborte, induzierte Aborte

** Durchschnittswert alle EUROCAT-Zentren

*** Auffällig erhöhte Prävalenzen im Jahr 2001 sind grau unterlegt.

Nervensystem

Krankheiten des Zentralnervensystems (G00-G09)

Spinale Muskelatrophie/**Beachte:** Verwandelte Syndrome (G12, z.B. Infantile spinale Muskelatrophie/Typ I/Typ V) Werdnig-Hoffmann (G12.0), N.n.bez. Spinale Muskelatrophie (G12.9)

Angeborene Fehlbildungen des Nervensystems (Q00 – Q07)

Anenzephalie und ähnliche Fehlbildungen (Q00): Einzelpoloziele (Q01): Mikrozephalie (Q02): Hydrozephalus (Q03): Sonstige Fehlbildungen des Gehirns (Q04, z.B. Angeborene Fehlbildungen des Corpus callosum (Q04.0), Artrhinenzephalie (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/Cheiloschisis (Q36); Gaumenspalte mit Lippenspalte (Q37) **Sonstige angeborene Fehlbildungen des Gesichtes und des Halses (Q18)**

Branchiogene(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 Alveolarkammes (K06, z.B. Dens natalis (K06.0)); Dentofaziale Anomalien (K07, z.B. Makrognathie und Mikrognathie mandibulär bzw. maxillär (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 und des Rachens - siehe Verdauungssystem

Genitalsystem

Angeborene Fehlbildungen der Genitalorgane (Q50-Q56)

Angeborene Fehlbildungen der Ovarien, der Tube uterinae und der Lig. lata uteri (Q50); Angeborene Fehlbildungen des Uterus und der Cervix uteri (Q51); Nondescensus testis (Q53); Hypospadie (Q54); Sonstige angeborene Fehlbildungen der weiblichen bzw. der männlichen Genitalorgane (Q52/Q55); Unbestimmtes Geschlecht und Pseudo-hermaphroditismus (Q56);

> **Beachte:** Epispadien (Q64.0) **Krankheiten der männlichen Genitalorgane (N40-N51)** Hydrozele und Spermatozele (N43)

Niere und ableitende Harnwege

Angeborene Fehlbildungen des Harnsystems (Q60-Q64)

Nierenagenese und sonstige Reduktionsdefekte der Niere (Q60); Zystische Nierenkrankheiten (Q61); Angeborene obstruktive Defekte des Nierenbeckens und angeborene Fehlbildungen des Ureters (Q62); Sonstige angeborene Fehlbildungen der Niere (Q63, z.B. Hufeisenniere, Doppelharnleiter); Sonstige angeborene Fehlbildungen des Harnsystems (Q64, z.B. Epispadien (Q64.0), Harnblasenekstrophie (Q64.1));

Sonstige Krankheiten der Niere und des Ureters (N25-N29) Sonstige Krankheit der Niere und des Ureters, anderenorts nicht

Augen

Angeborene Fehlbildungen des Auges (Q10-Q15)

Fehlbildungen des Augenhides, 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)

Optikusatrophie (H47.2) **Affektionen der Augenmuskeln, Störungen der Blickbewegungen sowie Akkomodationsstörungen und Refraktionsfehler (H49-H52)** Strabismus nicht näher bezeichnet (H50.9); Blindheit eines bzw. beider Augen (H54.0/H54.4); Nyctalagnus und sonstige abnorme Augenbewegungen (H55)

Atmungssystem

Angeborene Fehlbildungen des Atmungssystems (Q30-Q34)

Angeborene Fehlbildungen des Kehlkopfes (Q31, z.B. Kehlkopfsegel (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), Bronchiostenose (Q32.4)); Angeborene Fehlbildungen der Lunge (Q33, z.B. Angeborene Zystenlunge (Q33.0), Akzessorischer Lungensappen (Q33.1), Agenesie der Lunge (Q33.3)) 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. Urdiaphragma/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 Dünndarmes 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:** Mekonumilius (E 84.1) als Verdachtsdiagnose für Zystische Fibrose

18

Die ICD 10 – Nomenklatur der wichtigen Fehlbildungen zur Fehlbildungserfassung

Ohren

Angeborene Fehlbildungen des Ohrs (Q16 – Q17)

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

> **Beachte:** Ohranhängel – siehe Kleine Fehlbildungen

Nase

Angeborene Fehlbildungen der Nase (Q30)

Choanalatresie, -stenose (Q30.0); Agenesie, Unterentwicklung u. Fehlen der Nase (Q30.0/ Q30.1); Nasentföhrche Naseneinkerbung und Spalt Nase

Herz- Kreislaufsystem

Angeborene Fehlbildungen des Kreislaufsystems (Q20-Q28)

Angeborene Fehlbildungen der Herzhöhlen und verbindender Strukturen (Q20, z.B. TGA (Q20.3), Rechter und linker Doppelastromventrikel (Q.20.1/Q20.2), Cor triiloculare biatriatum (Q20.4), Vorhofsinusmerismus (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), Lävökardie (Q24.1), Fehlbildung der Koronargefäße (Q24.5)); Angeborene Fehlbildungen der großen Arterien (Q25, z.B. Offener Ductus arteriosus (25.0) sowohl bei Reif- als auch bei Frühgeborenen, Aortenisthmusstenose (Q25.1), Atriesei/Stenose/Aneurysma/Dilatator/ Hypoplastie der Aorta bzw. der Aorta 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 hirnversorgender 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 Phänotyp, anderenorts nicht klassifiziert (Q97/Q98) **Bitte den Karyotyp dokumentieren.**

Muskel-Skelettsystem

Angeborene Fehlbildungen und Deformitäten des Muskel- und Skelettsystems (Q65-Q79)
Q65): Deformitäten der Füße **(Q66:** z.B. Klumpfuß); Muskel- und Skelet-Deformitäten des Kopfes, des Gesichts, der 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 mandibulofaciialis (Francoschetti-I-Syndrom/Trachea- Collins-Syndrom etc.);** Angeborene Fehlbildungen der Wirbelsäule und des knöchernen Thorax **(Q76);** Osteochondrodysplasie mit Wachstumsstörungen der Röhrenknochen und der Wirbelsäule **(Q77, z.B. Achondrogenese, Thanatophore Dysplasie etc.);** Sonstige Osteochondrodysplasien **(Q78, z.B. Osteogenesis 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/Pruine-belly-Sequenz (Q79.4), Amniotische Schnitrfurchen/ ADAM-Komplex (Q79.8) etc.)**

Krankheiten im Bereich der neuromuskulären Synapse und des Muskels (G70-G73)

Primäre Myopathien **(G71, z.B. Muskeldystrophie, maligne Muskeldystrophie/Typ Duchenne (G71.0), Myotone Syndrome, Dystrophia myotonica, Curschmann-Stenert-Syndrom (G71.1), Myopathien (E71.2);** Sonstige primäre Myopathien (G71.8))

Stoffwechsel/Endokrinium

Stoffwechselstörungen (E70-E90)

Störungen des Stoffwechsels aromatischer Aminosäuren **(E70, z.B. Klassische PKU (E70.0), Albinismus (E70.3);** Sonstige Störungen des Aminosäurestoffwechsels **(E72, z.B. Störungen des Stoffwechsels schwermetalliger 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 Kohlenhydrat-stoffwechsels **(E74);** Störungen des Glikosaminoglykanstoffwechsels **(E76, z.B. Mükopolysaccharidose Typ I (E76.0));** Störungen des Purn- und Pyrimidin-stoffwechsels **(E79, Hyperurikämie ohne Zeichen von entzündlicher Arthritis oder tophischer Gicht, Asymptomatische Hyperurikämie (E79.0), Lesch-Nyhan-Syndrom (E79.1));** Störungen des Milneristoffwechsels **(E83, z.B. Hypophosphatasie, Vitamin-D-resistente Rachitis (E83.3));** Zystische Fibrose **(E84);** Sonstige Stoffwechselstörungen **(E88)**
Krankheiten sonstiger endokriner Drüsen (E20-E35)
Adrenogenitale Störungen **(E25, z.B. Adrenogenitales Satzverlettsyndrom, 21-Hydroxylasemangel (E25.0) und Sonstige adrenogenitale Störungen (E25.8));** Krankheiten des Thyms **(E32, z.B. Persistierende Thymshyperplasie, Thyms hypertrophie (E32.0))**
Transitorische endokrine und Stoffwechselstörungen, die für den Fetten und das Neugeborene spezifische sind (P70-P74)
Transitorische Störungen des Kohlenhydrat/stoffwechsels, die für den Fetten und das Neugeborene spezifisch sind **(P70, z.B. Fetopathia diabetica (Syndrom des Kindes bei einer diabetischen Mutter) (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);** Melanozytenhävus **(D22) inkl. Tierfellhävus (D22.9);** Gutartige Neubildungen der Haut **(D23.9)**

Neubildung mit unsicherem oder unbekanntem Verhalten (D37-D48) jeder Lokalisation

Neubildung mit unsicherem oder unbekanntem Verhalten an Knochen und Gelenkknochen **(D48.0), z.B. Steißleratom) Neubildung mit unsicherem oder unbekanntem Verhalten der Haut (D48.5)**

Sonstiges

Sonstige Angeborene Fehlbildungen (Q80-Q89)

Ichthyosis congenita **(Q80, z.B. Kollodium-Baby etc.);** Epidermolysis bullosa **(Q81);** Sonstige angeborene Fehlbildungen der Haut **(Q82, z.B. Nichtneoplastischer Nävus/Hämangiome (Q82.5);** Angeborene Fehlbildungen der Mamma **(Q83);** Sonstige angeborene Fehlbildungen des Integuments **(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-Embryotoxopathie 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 (L81.3))**

Blut/Immunsystem

Hämolytische Anämien (D55-D59)

Anämie durch Enzymdefekte **(D55);** Sonstige hereditäre hämolytische Anämien **(D58, z.B. Hereditäre Sphärozytose (D58.0) Thallassämie (D56);** Sichelzellenkrankheiten **(D57)**

Koagulopathien, Purpura uns sonstige Hämorrhagische Diathesen (D65-69)

Hereditärer Faktor-VIII-Mangel **(D66);** Hereditärer Faktor-IX-Mangel **(D67);** Hereditärer Mangel an sonstigen Gerinnungsstaktoren **(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-George-Syndrom)**

Schwangerschafts- und Geburtskomplikationen

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

Schädigung durch mütterliche Schwangerschaftskomplikationen **(P01, z.B. Schädigung des Neugeborenen bei Mehrlingsschwangerschaft (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 Mutter (P04.2), durch Alkoholkonsum der Mutter (P04.3), durch mütterliche Einnahme von abhängigkeitserzeugenden Arzneimitteln oder Drogen (P04.4), durch chemische Substanzen, die mit der Nahrung der Mutter aufgenommen wurden (P04.5), durch Exposition der Mutter gegenüber chemischen Substanzen aus der Umwelt (P04.6), durch sonstige bzw. nicht näher bezeichnete von der Mutter übertragene Noxen (P04.8/P04.9)**

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

Reaktionen und Intoxikationen durch Arzneimittel oder Drogen, die dem Fetten und Neugeborenen verabreicht wurden **(P93)**

Kleine Fehlbildungen

Auge Epicanthus internus, Epicanthus inversus, mongoloide Lidachse, antimonogloide Lidachse, Hyperteilismus, Hypotelorismus, Blepharophimose, Kolobome (Iris, Lid, etc.), Prosis, Heterochromia iridis, Brushfield spots, infraorbitale Falte

Gesicht und Mund Langes verstrichenes Philtrum, Philtrum prominent, schmales Lippenrot, angeborener Zahn, Lingua serotika/ bipartita), Kinngebüchsen, breite Nasenwurzel, hoher Gaumen

Ohren Anorgawachsenes Ohrfläppchen, tiefsitzende Ohren, (Prae)aurikuläre Anhangsel, (Prae)aurikularfisteln, -sinus

Kopf und Nacken Angeborene Umbilicalhernie
Skelett, Thorax, Abdomen Umbilicalhernie

Haut und Haare Hautanhangsel, Hämangiome) akzessorische Mammillen, Naevus flammeus, (Storchennäb), Café-au-lait spots, multiple Hämangiome, white spots, weiße Haarsträhne

Hand Simlan crease (Verfringenfurche), Kindacklytie, Fingerbeerenkissen (pads), hypoplastischer, dreigliedriger, breiter, langer adduzierter Daumen (nichiker thumb), Syndaktylien (partiell, total), postaxiale Polydaktylie-Postminimus

Fuß postaxiale Polydaktylie-Postminimus, Syndaktylien (2./3., 3./4...), breite Großzehe, Sandalenfurchen, Kurzer Großzeh (2. Zeh länger als der Großzeh)

Genitale Hypopspadie (geringer Grad, rudimentäre Labien, Verdopplung der kleinen Labien, behaartes Scrotum, fehlender Händendacrenne Hamian in nrvidan I shan