

Jahresbericht zur Häufigkeit von Fehlbildungen und Anomalien sowie mitgeteilten genetisch bedingten Erkrankungen 1999

**Christine Rösch
Dorit Götz
Regina Lehmann
Cornelia Vogt
Andrea Wieprecht
Susan Hopstock
Volker Steinbicker**

**Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt an der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-
Universität Magdeburg, Deutschland*
2000**

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

Redaktionsschluss: Juli 2000

Titelbild: Nach in vitro Fertilisation geborenes Zwillingspärchen

Ausführung: Mechthild Gold, Universitätsfrauenklinik Magdeburg

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

Inhaltsverzeichnis

1.	Geborenenzahlen 1999	6
2.	Erfassungsregion	7
3.	Beteiligte Einrichtungen der Region:	8
3.1	Frauenkliniken:	8
3.2	Kinderkliniken/Abteilungen:	8
3.3	Einrichtungen pränataler Diagnostik:	9
3.4	Pathologisch-Anatomische Institute/Prosekturen:	9
4.	Allgemeine Informationen:	10
4.1	Erfassungskriterien	11
4.2	Auswertung	12
5.	Entbindungsort und Herkunft (Wohnort) der Feten/Kinder mit Auffälligkeiten und Kontrollen	13
6.	Entbindungsort und Herkunft (Wohnort) der Feten/Kinder mit großen Fehlbildungen	14
7.	Geschlechtsverhältnis	15
8.	Schwangerschaftsausgänge bei großen Einzelfehlbildungen und multiplen congenitalen Anomalien (MCA)	16
9.	Kinder mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und in den Städten Dessau und Magdeburg	17
10.	Feten/Kinder mit multiplen Fehlbildungen in den Landkreisen und den Städten Dessau und Magdeburg	19
11.	Beteiligung von Organsystemen bei Feten/ Kindern mit großen Fehlbildungen ...	21
12.	Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring System (ICBDMS)	22
12.1	Neuralrohrdefekte, insgesamt (NRD)	22
12.2	Anencephalien	24
12.3	Spina bifida	25
12.4	Encephalocelen	27
12.5	Congenitale Hydrocephalien	28
12.6	Lippen-Kiefer-Gaumenspalten	30
12.7	Gaumenspalten	32
12.8	Ösophagusatresien/- stenosen/- fisteln	34
12.9	Colon-/Analatresien/ -stenosen/ -fisteln	35
12.10	Omphalocelen	37
12.11	Gastroschisis	38
12.12	Hypospadien	40
12.13	DOWN-Syndrome	41
12.14	Transpositionen der großen Gefäße	43
12.15	Linksherzhypoplasie-Syndrome	45
12.16	Reduktionsfehlbildungen, insgesamt (obere und untere Extremitäten)	46
12.17	Nierenagenesien und dysgenesien, unilateral und bilateral	48
12.17.1	Potter-Sequenzen:	48
12.17.2	einseitige Nierenagenesien:	50
12.18	Microtien/Anotien	53
12.19	Indikatorfehlbildungen, insgesamt	54
13.	Festgestellte genetisch bedingte Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomen- aberrationen aus den beteiligten Einrichtungen	56
13.1.	Genetisch bedingte oder mitbedingte Erkrankungen	56
13.2.	Sequenzen, Assoziationen, Komplexe	58
13.3.	Stoffwechseldefekte	59
13.4.	Chromosomenaberrationen	60
13.5.	Embryopathien/ Fetopathien	62

14.	Analyse der fehlbildungsbedingten Abortinduktionen 1999	63
14.1.	Fehlbildungen des Zentralnervensystems.....	63
14.2.	Chromosomenaberrationen	63
14.3.	Multiple congenitale Anomalien (MCA), sonstiges	64
15.	Häufigkeiten von Indikatorfehlbildungen in der Region Magdeburg und im EUROCAT	66
16.	Orale Spaltbildungen in der Erfassungsregion des Fehlbildungsmonitorings Sachsen-Anhalt in den Jahren 1997 bis 1999	67
17.	Untersuchungen von Kindern, die nach ICSI geboren wurden (1999/2000).....	72
18.	Laufende Projekte des Monitoring-Zentrums	73
18.1	Untersuchungen zu Medikamentennebenwirkungen in der Schwangerschaft.....	73
18.2	Projekt: „Folsäure - für dich - mein Kind“.....	73
18.3	Untersuchung von Kindern, die nach intracytoplasmatischer Spermieninjektion (ICSI) geboren wurden.....	74
18.	Zusammenstellung der kleinen Fehlbildungen und Anomalien des Menschen.....	75

Abbildungsverzeichnis

Abb.1:	Karte des Landes Sachsen-Anhalt (alle beteiligten Landkreise sind grau unterlegt).....	7
Abb.2:	Schwangerschaftsausgänge bei großen Fehlbildungen (Vergleich 1997 bis 1999)	16
Abb.3:	Rate großer Fehlbildungen in Prozent in den Landkreisen der Erfassungsregion und den Städten Dessau und Magdeburg	17
Abb.4:	Rate multipler congenitaler Anomalien (MCA) in Prozent bei Feten/Kindern in den Landkreisen der Erfassungsregion und den Städten Dessau und Magdeburg	19
Abb.5:	Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen	21
Abb.6:	Entwicklung der Gesamtprävalenzen der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1990.....	23
Abb.7:	Entwicklung der Prävalenz / 10.000 Geborene bei Anencephalien in der Erfassungsregion seit 1990	25
Abb.8:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1990	26
Abb.9:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocelen	28
Abb.10:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene mit congenitalen Hydrocephalien in der Erfassungsregion seit 1990	29
Abb.11:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalten in der Erfassungsregion seit 1990.....	31
Abb.12:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalten in der Erfassungsregion seit 1990	33
Abb.13:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ösophagusatresien/-stenosen/-fisteln in der Erfassungsregion seit 1990	35
Abb.14:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Colon-/Analatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1990	36
Abb.15:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocelen in der Erfassungsregion seit 1990	38
Abb.16:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1990	39
Abb.17:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadien in der Erfassungsregion seit 1990	41
Abb.18:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndromen in der Erfassungsregion seit 1990	43
Abb.19:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transpositionen großer Gefäße in der Erfassungsregion seit 1990	44
Abb.20:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndromen in der Erfassungsregion seit 1990	46
Abb.21:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten in der Erfassungsregion seit 1990.....	47
Abb.22:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenzen in der Erfassungsregion seit 1996	50
Abb.23:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei der einseitigen Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1996	51
Abb.24:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei der Potter II-Nierendysplasie in der Erfassungsregion seit 1996	52
Abb.25:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene der Microtien/ Anotien in der Erfassungsregion seit 1990	53
Abb.26:	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und den Städten Dessau und Magdeburg 1999	54
Abb.27:	Schwangerschaftsausgang bei Feten/Kindern mit Indikatorfehlbildungen 1999.....	55
Abb.28:	Indikatorfehlbildungen des ICBDMS, insgesamt; Vergleich von Stadt Magdeburg und Landkreisen in den Jahren 1990 bis 1998	55
Abb. 29:	Prävalenz oraler Spalten 1997 bis 1999 in Sachsen-Anhalt/ 10.000 Geborene.....	68

1. Geborenenzahlen 1999

	Gesamt	Lebendgeborene	Totgeborene und Spontanaborte	Abortinduktionen nach pränataler Diagnostik
Stadt Magdeburg	1597	1578	9	10
Anhalt – Zerbst	516	507	8	1
Aschersleben – Staßfurt	727	722	3	2
Bördekreis	590	583	4	3
Stadt Dessau	504	499	4	1
Halberstadt	576	571	3	2
Jerichower Land	734	724	6	4
Köthen	498	496	2	0
Ohre-Kreis	843	833	7	3
Quedlinburg	519	516	3	0
Altmarkkreis Salzwedel	800	793	5	2
Sangerhausen	476	470	4	2
Schönebeck	558	556	0	2
Stendal	1050	1040	6	4
Wenigerode	672	668	3	1
Wittenberg	877	872	4	1
Sonstige	3	0	1	2

Städte Dessau und Magdeburg	2101	2077	13	11
Landkreise, gesamt	9439	9351	59	29
Region, gesamt	11540	11428	72	40

Quelle: Lebend- und Totgeborene: Mitteilung durch das Statistische Landesamt, 14.06.1999
 Induzierte Aborte/ Spontanaborte: im Fehlbildungsmonitoring erfaßte Fälle

2. Erfassungsregion



Abb.1: Karte des Landes Sachsen-Anhalt (alle beteiligten Landkreise und kreisfreie Städte sind grau unterlegt)

3. Beteiligte Einrichtungen der Region:

3.1 Frauenkliniken:

1. Universitätsfrauenklinik Magdeburg
2. Frauenklinik des Walter-Friedrich-Krankenhauses Magdeburg Olvenstedt
3. Sankt Marienstift Magdeburg
4. Frauenklinik Aschersleben
5. Frauenklinik Blankenburg
6. Frauenklinik Burg
7. Frauenklinik des Städtischen Klinikums Dessau
8. Frauenklinik Gardelegen
9. Frauenklinik Halberstadt
10. Frauenklinik Haldensleben
11. Universitätsfrauenklinik Halle-Kröllwitz
12. Frauenklinik Havelberg
13. Frauenklinik Köthen
14. Frauenklinik Bördekreis Neindorf
15. Frauenklinik Quedlinburg
16. Frauenklinik Salzwedel
17. Frauenklinik Sangerhausen
18. Frauenklinik Schönebeck
19. Frauenklinik Seehausen
20. Frauenklinik Staßfurt
21. Frauenklinik Stendal
22. Frauenklinik Wernigerode
23. Paul-Gerhardt-Stift Wittenberg
24. Frauenklinik Zerbst

3.2 Kinderkliniken/Abteilungen:

25. Zentrum für Kinderheilkunde der Universität Magdeburg
26. Kinderklinik des Walter-Friedrich-Krankenhauses Magdeburg Olvenstedt
27. Kinderklinik Aschersleben
28. Kinderklinik Burg
29. Kinderklinik Städtisches Klinikum Dessau
30. Kinderklinik Gardelegen
31. Kinderklinik Halberstadt
32. Kinderklinik Haldensleben
33. Kinderklinik Bördekreis Neindorf
34. Kinderklinik Quedlinburg
35. Kinderklinik Salzwedel
36. Kinderklinik Sangerhausen
37. Kinderklinik Schönebeck
38. Kinderklinik Seehausen
39. Kinderklinik Staßfurt
40. Kinderklinik Stendal
41. Kinderklinik Wernigerode
42. Kinderklinik Zerbst

3.3 Einrichtungen pränataler Diagnostik:

43. Universitätsfrauenklinik Magdeburg (Ultraschall, Zytogenetik, Amniozentese, Chorionbiopsie)
44. Frauenklinik des Walter-Friedrich-Krankenhauses Magdeburg Olvenstedt (Ultraschall, Amniozentese, Chorionbiopsie)
45. Praxisgemeinschaft für Medizinische Genetik Dr. Altus/Dr. Mißbach, Magdeburg (Zytogenetik)
46. Gynäkologische Praxis Dr. Gola, Magdeburg (Ultraschall, Zytogenetik, Amniozentese, Chorionbiopsie)
47. Gynäkologische Praxis Dr. Karsten/Dr. Wagler, Magdeburg (Ultraschall, Zytogenetik, Amniozentese, Chorionbiopsie)
48. Gynäkologische Praxis Dr. Graubner, Tangerhütte (Ultraschall)
49. Frauenklinik Halberstadt (Ultraschall, Amniozentese)
50. Frauenklinik Seehausen (Ultraschall, Amniozentese)
51. Frauenklinik Stendal (Ultraschall, Amniozentese)
52. Institut für Humangenetik der Otto-von-Guericke Universität Magdeburg (Zytogenetik)

3.4 Pathologisch-Anatomische Institute/Prosekturen:

53. Institut für Pathologie, Abt. Paidopathologie, Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Dr. Hauptmann
54. Institut für Pathologie, Städtisches Klinikum Magdeburg, Dr. Quednow
55. Institut für Pathologie, Kreiskrankenhaus Aschersleben, Prof. Dr. Theuring
56. Institut für Pathologie, St. Salvator-Krankenhaus Halberstadt, Dr. Erbstößer, Dr. Schrader
57. Gemeinschaftspraxis Dr. Lüders, Dr. Pollak, Stendal

4. Allgemeine Informationen:

Im Mai diesen Jahres haben in Berlin zwei Veranstaltungen stattgefunden, die die Arbeit des Fehlbildungsmonitorings berühren, und von denen eine von der breiten Öffentlichkeit weitgehend unbemerkt verlief. Die andere Veranstaltung erweckte das Interesse sowohl der Medien, als auch eines interessierten Publikums. Bei einer der Veranstaltungen handelte es sich um ein Expertentreffen zur Folsäure, zu der die Bundesvereinigung für gesundheitlichen Verbraucherschutz und Veterinärmedizin (BgVV) eingeladen hatte. Das Ziel dieser Veranstaltung war es, eine Bestandsaufnahme über die Fehlbildungsprophylaxe durch Folsäure vorzunehmen.

Dieser Problematik hatten wir uns schon im Jahresbericht 1998 zugewandt. In Zusammenfassung dieser Tagung ist zu formulieren, dass eine Supplementierung von Grundnahrungsmitteln mit Folsäure in absehbarer Zeit in Deutschland nicht zu erwarten ist.

Aus dem vorgelegten Bericht ist zu entnehmen, dass die Neuralrohrdefekte, wie schon in den vergangenen Jahren, keinen signifikanten Prävalenzabfall zeigen. Die oralen Spalten erreichen dagegen schon im dritten Jahr Prävalenzen, die signifikant über den von uns errechneten Basisprävalenzen liegen. Aus diesem Grund wird im Bericht noch einmal auf das Projekt „Folsäure - für dich - mein Kind“ hingewiesen, und eine Analyse zu den oralen Spalten vorgenommen.

Bei der zweiten Veranstaltung handelte es sich um das Symposium „Fortpflanzungsmedizin in Deutschland“, zu der die Bundesministerin für Gesundheit in Zusammenarbeit mit dem Robert-Koch-Institut eingeladen hatte. Äußerst kontrovers wurden dort Standpunkte zu medizinischen, gesellschaftlichen, juristischen und vor allen Dingen zu ethischen Fragen dieser sich schnell entwickelnden Disziplin diskutiert. Dabei spielte jedoch der Gesundheitszustand und die physische und psychische Entwicklung der durch assistierte Reproduktion entstandenen Kinder eine vergleichsweise geringe Rolle. Auch hierzu hatten wir in unserem letzten Heft hinsichtlich eines Projektes zur Untersuchung von Kindern, die durch ICSI gezeugt wurden, Stellung bezogen. Im Bericht werden erste Ergebnisse unserer Untersuchungen, die im Rahmen einer bundesweiten Studie durchgeführt wurden, vorgestellt.

Einen breiten Raum nahm auf der Veranstaltung zur Fortpflanzungsmedizin die pränatale Diagnostik ein. Hier stand die Präimplantationsdiagnostik, mit der ein genetischer Defekt nach in-vitro-Fertilisierung und vor Implantation der Zygote in den Uterus festgestellt werden kann, im Mittelpunkt.

Fasst man diese Diskussion zusammen, so kann festgestellt werden, dass in absehbarer Zeit die Präimplantationsdiagnostik in Deutschland nicht erlaubt sein wird. Die Praxis der Möglichkeiten des Spätabbruches einer Schwangerschaft nach pränataler Diagnostik einer Fehlbildung wird jedoch mehr oder weniger stillschweigend geduldet. Anstelle eines Kommentars dazu haben wir auch in diesem Bericht wieder die uns bekannt gewordenen pränatalen Diagnosen mit anschließendem Schwangerschaftsabbruch und die Schwangerschaftswoche, in der dieser erfolgte, aufgelistet.

Im Auftrag des Umweltbundesamtes sind wir am Beispiel der Genitalfehlbildungen und durch Analyse von zwölf Datenquellen der Frage nachgegangen, ob hormonähnliche Substanzen in der Umwelt auch eine Gefährdung des Menschen darstellen können. Der umfassende Bericht dazu weist aus, dass die Datenlage zu menschlichen Fehlbildungen in der Bundesrepublik nur sehr bedingt geeignet ist, eine solche Frage zu beantworten. Statistisch signifikant fanden wir eine Zunahme der männlichen Genitalfehlbildungen im Fehlbildungsregister Sachsen-Anhalt, eine Zunahme der Hodentumoren und eine Verschiebung des Geschlechtsverhältnisses bei Neugeborenen zugunsten der Mädchen. Diese Befunde weisen darauf hin, dass eine derartige Gefährdung durchaus gegeben sein kann.

Unsere Bemühungen, die Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt zu erweitern, haben mit der Einbeziehung des Landkreises Wittenberg und des Sankt Marienstiftes in Magdeburg in die vorliegende Analyse, Früchte getragen. Im Frühjahr diesen Jahres haben wir mit den Chefärzten der Kinder- und Frauenabteilungen der Krankenhäuser Merseburg, Naumburg, Bitterfeld-Wolfen, Bernburg, Zeitz, Hohenmölsen, Weißenfels und Eisleben über ihre Mitarbeit an der Fehlbildungserfassung Sachsen-Anhalt gesprochen. Alle Kolleginnen und Kollegen haben sich bereit erklärt, mit uns zusammenzuarbeiten, so dass wir hoffen, den Jahresbericht 2000 als Bericht über die Fehlbildungsmorbidität und –mortalität des gesamten Bundeslandes Sachsen-Anhalt vorzulegen.

Finanziell getragen wird unsere Einrichtung vom Ministerium für Arbeit, Frauen, Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt. Darüber hinaus hat auch im vergangenen Jahr die Medizinische Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg durch die Bereitstellung von Arbeitsräumen und technische Unterstützung unsere Arbeit gewährleistet. Dafür bedanken wir uns sehr herzlich. Besonders danken möchten wir wieder allen Kolleginnen und Kollegen, die es durch ihre Zuarbeit ermöglichen, dass diese in Deutschland einmalige Fehlbildungserfassung durchgeführt werden kann.

4.1 Erfassungskriterien

Wie in der Vergangenheit haben wir alle mitgeteilten pränatal erkannten und/oder bis zur Vollendung der ersten Lebenswoche diagnostizierten Fehlbildungen erfasst und statistisch ausgewertet. Nach wie vor ist die vollständige Erfassung pränatal erhobener Befunde und daraus folgende Schwangerschaftsabbrüche schwierig. Hier werden wir in dankenswerter Weise von den pathologisch-anatomisch tätigen Kolleginnen und Kollegen unterstützt. Da nicht alle Föten einer Obduktion zugeführt werden, sind wir auf Befundübermittlungen von Ultraschalluntersuchungen angewiesen, bei denen Fehlbildungen aufgedeckt wurden, die eine Abortinduktion zur Folge hatten.

In diesem Jahr haben wir die Darstellung von Minoranomalien aufgegeben. Die kleinen Fehlbildungen wurden von uns durch Untersuchungen von Kindern erhoben, die im Walter-Friedrich-Krankenhaus Magdeburg-Olvenstedt geboren wurden. Aus Kapazitätsgründen sind wir nicht mehr in der Lage, dieses Programm zu absolvieren.

Die größte Bedeutung haben die so genannten Indikatorfehlbildungen, die relativ einfach zu stellende Ja/Nein-Diagnosen sind. Prävalenzanstiege von Indikatorfehlbildungen können hinweisend auf das Einwirken teratogener Noxen sein. Außerdem werden sie international mit den Daten des International Clearinghouse of Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS) und der European Registration of Congenital Anomalies and Twins (EUROCAT) verglichen.

Einige der aufgeführten Entitäten sind so selten, dass ihre Erwähnungen in unserer Analyse mehr von kasuistischem als von epidemiologischem Interesse sind.

4.2 Auswertung

Analysiert werden die Indikatorfehlbildungen, „große“ Fehlbildungen und multiple congenitale Anomalien (MCA). Gesondert aufgeführt sind erbliche Syndrome, Chromosomenanomalien, Assoziationen und Sequenzen sowie Embryo- und Fetopathien.

Bei den Prävalenzberechnungen beziehen wir uns auf die Angaben, die uns - wie in jedem Jahr - freundlicherweise vom Statistischen Landesamt in Halle zur Verfügung gestellt werden. Die von uns errechneten Basisprävalenzen basieren auf den Angaben der Jahre 1987 bis 1998. Die angegebenen Konfidenzgrenzen ermöglichen eine Einschätzung der Genauigkeit der angegebenen Prävalenzen. Für den internationalen Vergleich haben wir für die einzelnen Entitäten die Angaben von EUROCAT aufgeführt.

Unverändert erfolgt die Analyse der uns zur Verfügung stehenden Daten mit Hilfe des spezifischen Programms MADEFAN. Auch in diesem Bericht beziehen wir uns bei unserer Codierung auf den ICD 9 und die BPA 9. Die Umstellung auf den ICD 10/BPA 10 wird EUROCAT erst im Jahr 2000 vornehmen. Soweit die Angaben es lohnend erscheinen lassen, haben wir für die einzelnen Entitäten wiederum die Prävalenzverläufe über die Zeit dargestellt und kommentiert.

5. Entbindungsort und Herkunft (Wohnort) der Feten/Kinder mit Auffälligkeiten und Kontrollen

Frauenklinik Landkreis/ Stadt	Uni- FK Magde- burg	Olven- stedt Magde- burg	Mari- en- stift	Asch- ers- leben	Blan- ken- burg	Burg	Des- sau	Garde- legen	Halber- stadt	Haldens- leben	Havel- berg	Köth- en	Nein- dorf	Sanger- hau- sen	Salz- we- del	See- hau- sen	Schö- ne- beck	Steiß- furt	Sten- dal	Qued- lin- burg	Werni- gero- de	P.G.- Stift Witten- berg	Zerbst	FK Halle **
Unbekannt	13		2							1	1			1			1	1						22
Magdeburg	112	469	223														2				1			
Anhalt-Zerbst	1	7	1				6				1	1										1	4	
Asch./Steißfurt	5	8	3	13													2	7		4				
Bördekreis	18	55	27						1				171				3	1						
Dessau							27					20												
Halberstadt	2								33								1							
Jerichower L.	5	42	20			11											6							
Köthen		1					1					406												
Ohrekreis	22	216	57					8		120														
Quedlinburg									1											14				
AMK Salzwedel	5		1					43			1				9									
Sangerhausen				1										15										
Schönebeck	2	25	4									3					360	1						
Stendal	2	8	2					1			45					3	1		4					
Wernigerode	1								2												30			
Wittenberg		2					2															7		3
Sonstige Sa/An		2	2	2			4					32					3							266
Außerhalb	2	6	1					2		1	21			1			4			1	1			4
Gesamt:	191	841	343	16	0	11	40	54	37	122	69	463	171	17	9	3	383	10	4	19	32	8	4	295

Kommentar:

Die Tabelle gibt einen Überblick, aus welchen Landkreisen die Kinder stammen, die aus den einzelnen Einrichtungen gemeldet wurden.

In der Tabelle fehlen die Kinder/Feten, welche im Kommentar der nachfolgenden Tabelle aus Einrichtungen des Gesundheitswesens mitgeteilt wurden, die keine geburtshilflichen Kliniken sind.

Gesunde Kinder, die als sogenannte Kontrollfälle in die Datei aufgenommen sind, werden von dem Städtischen Klinikum Magdeburg Olvenstedt, dem Marienstift, den Frauenkliniken Haldensleben, Köthen, Neindorf und Schönebeck regelmäßig mitgeteilt. ** - die Frauenkliniken der Stadt Halle sind an dieser Stelle zusammengefasst, da hier noch keine vollständige Erfassung erfolgt

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

Mitarbeitende Einrichtung Landkreis/ Stadt	Geb. in den Land- krei- sen	Uni FK MD	Ol- ven- stedt MD	Ma- rien- stift	Burg	Des- sau	Gar- de- legen	Hal- ber- stadt	Hal- dens- leben	Ha- vel- berg	Nein- dorf	See- hau- sen	Salz- we- del	Schö- ne- beck	Staß- furt	Sten- dal	Wer- nige- rode	Blan- ken- burg	Zerb- st	Qued- lin- burg	San- ger- hau- sen	Asch- ers- le- ben	Köth- en	P.G. Stift Wit- ten- berg	
Unbekannt																									
Magdeburg	1597	50	28	21																					
Anhalt- Zerbst	516	1	2			5													2						1
Asch./Staßfurt	727	4	2												3								12		
Bördekreis	590	14		2							9														
Dessau	504					16																			
Halberstadt	576	2						19																	
Jerichower L.	734	2	5	3	11																				
Köthen	498					1																	6		
Ohre- Kreis	843	17	8	2			2		11																
Quedlinburg	519							1												14					
AMK Salzwedel	800	4					19						8												
Sangerhausen	476																				10	1			
Schönebeck	558		4											7											
Stendal	1050	2	2									1				4									
Wernigerode	672							2									21								
Wittenberg	877					1																			6
Sonstige Sa/An	-					4														1		1	1		
AußerhalbSa/An	-	2								1							1				1				
Gesamt:	11537+ 3	98	51	28	11	27	21	22	11	1	9	1	8	7	3	4	22	0	2	15	11	14	6	7	

Kommentar:

Die Tabelle gibt einen Überblick aus welchen Landkreisen die Feten/Kinder stammen, die große Fehlbildungen aufweisen.

In der Tabelle sind nicht aufgeführt: 36 Kinder/Feten aus dem St. Barbara Krankenhaus Halle, 3 Kinder aus der Universitätsklinik Halle, 1 Kind aus Halle/Dörlau, 1 Kind durch Dr. Graubner, 1 Kind Praxis Dr. Karsten/Dr. Wagler, 2 Kinder Dr.Gola, 3 Kinder/Feten Dr. Altus/ Dr. Mißbach, 5 Kinder/ Feten aus dem Pathologisch-Anatomischen Institut des Städtischen Klinikums, 16 Kinder/Feten aus dem Pathologisch-Anatomischen Institut der Universität Magdeburg, 6 Kinder /Feten aus der Pathologisch-Anatomischen Gemeinschaftspraxis Dr.Pollak/ Dr. Lüders, 53 Kinder aus der Universitätskinderklinik Magdeburg, 9 Feten/Kinder aus der Ultraschallfeindiagnostik und 4 Feten aus dem zytogenetischen Labor der Universitätsfrauenklinik Magdeburg, sowie 10 Kinder aus dem Stoffwechselscreeninglabor der Universität Magdeburg mitgeteilt.

7. Geschlechtsverhältnis

A. bei allen Geborenen (Lebend-und Totgeborene) in der Erfassungsregion

(Angaben des Statistischen Landesamtes):

♂:	6006 Geborene
♀:	5479 Geborene
gesamt:	11485 Geborene

Geschlechtsverhältnis: (♂: ♀): 1,10

B. bei Geborenen mit großen Fehlbildungen:

♂:	274 Geborene
♀:	194 Geborene
unbekannt/unklar	9 Geborene
gesamt:	477 Geborene

Geschlechtsverhältnis: (♂: ♀): 1,41

C. bei Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien:

(alle Erfassten)

♂:	389 Geborene
♀:	380 Geborene
unbekannt	1 Geborenes
gesamt:	770 Geborene

Geschlechtsverhältnis: (♂: ♀): 1,02

Kommentar:

Nachdem 1998 beim Geschlechtsverhältnis der Geborenen mit großen Fehlbildungen eine Gynäkotropie festzustellen war, ist 1999 ein deutliches Überwiegen der Knaben mit großen Fehlbildungen zu beobachten. Die Sexratio bei Kindern mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen ist dagegen ausgeglichen (1,02).

8. Schwangerschaftsausgänge bei großen Einzelfehlbildungen und multiple congenitalen Anomalien (MCA) (N=477)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil 1999 in %	Vergleich Anteil 1998 in %	Vergleich Anteil 1997 in %
Lebendgeburt	409	85,7	84,4	74,4
Spontanabort	13	2,7	2,9	2,6
Induzierter Abort	39	8,2	9,5	19,0
Totgeburt	4	0,8	0,8	0,6
Lebendgeburt, bis 7.Lebenstag verstorben	6	1,3	1,1	2,3
Lebendgeburt, nach dem 7.Lebenstag verstorben	6	1,3	1,3	1,1
Gesamtzahl:	477	100	100	100

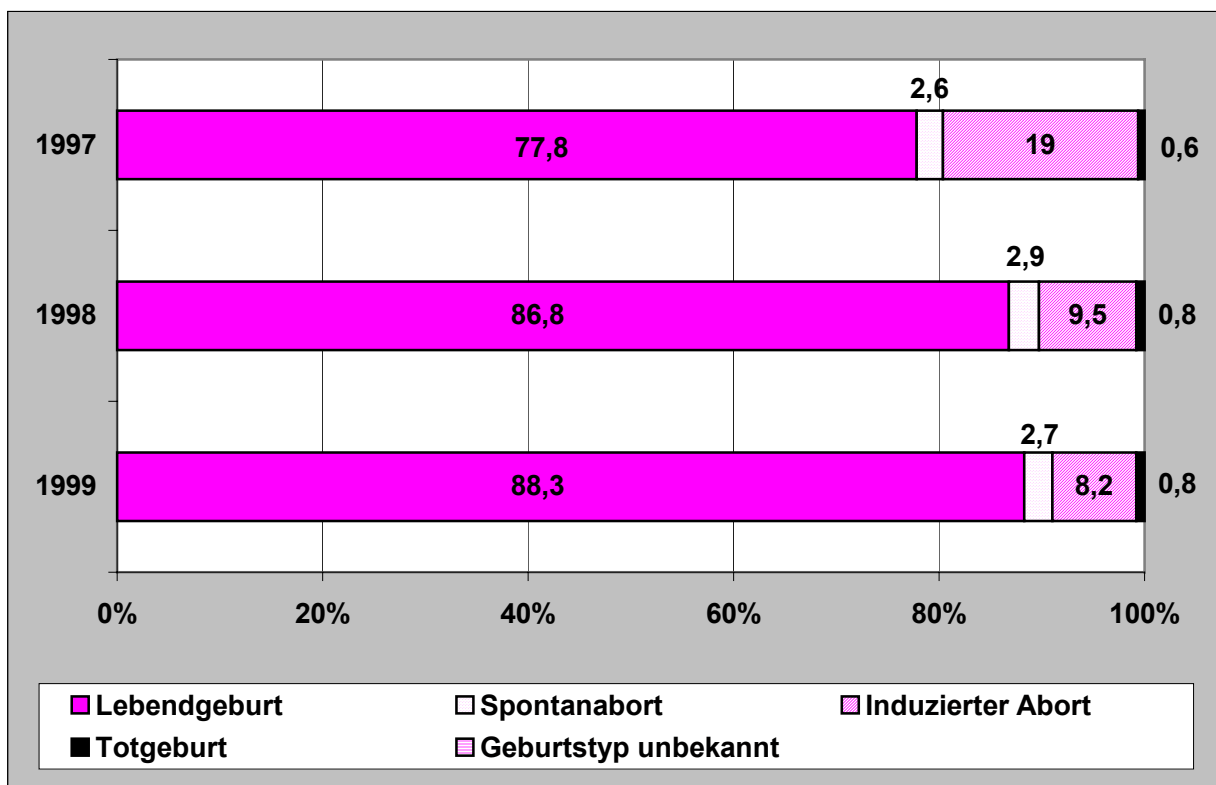


Abb.2: Schwangerschaftsausgänge bei großen Fehlbildungen (Vergleich 1997 bis 1999)

Kommentar:

Die Zunahme der Lebendgeborenen mit großen Fehlbildungen seit 1997 verläuft stetig. Dagegen ist der Anteil von Abortinduktionen von Feten mit großen Fehlbildungen seit 1997 rückläufig.

9. Kinder mit großen Fehlbildungen (Einzelfehlbildungen und multiple congenitale Anomalien) in den Landkreisen und den Städten Dessau und Magdeburg (N = 477)

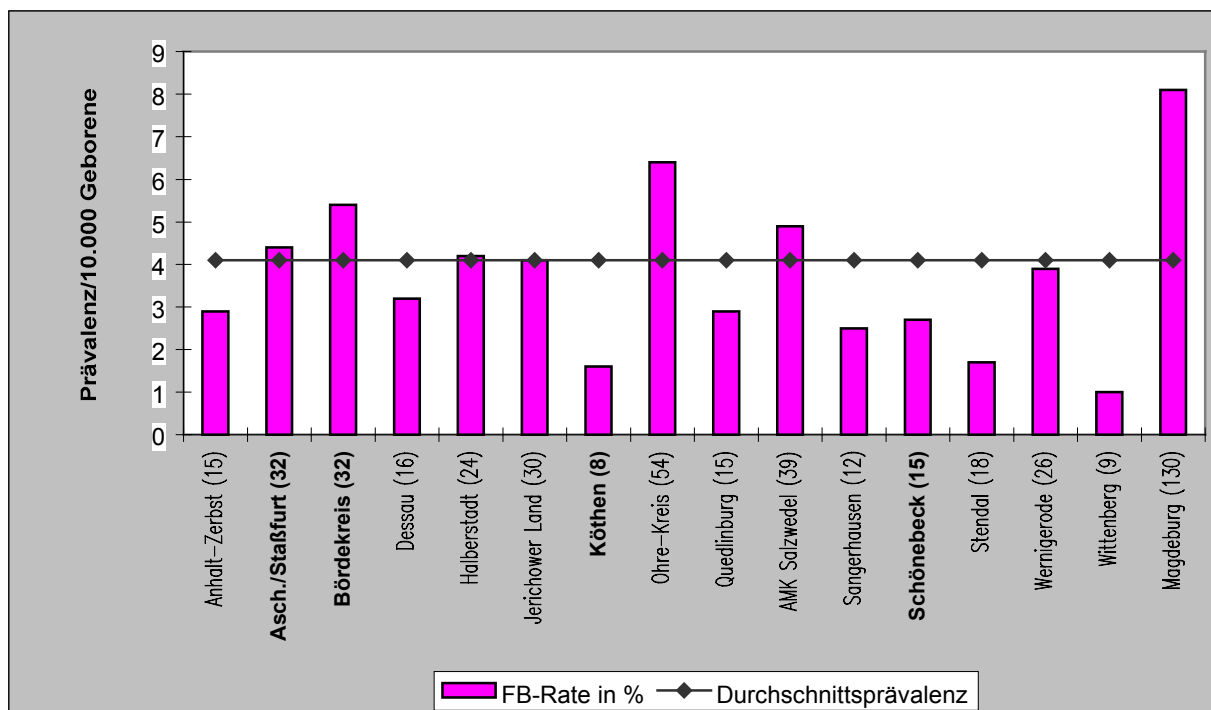


Abb.3: Rate großer Fehlbildungen in Prozent in den Landkreisen der Erfassungsregion und den Städten Dessau und Magdeburg (absolute Zahl mitgeteilter Fehlbildungen)

Anmerkung: Die Durchschnittsprävalenz errechnet sich aus dem Durchschnitt aller großen Fehlbildungen bei Geborenen der Region 1999.

Kommentar Abbildung 3:

Die Abbildung bezieht sich auf Feten/Kinder mit großen Einzelfehlbildungen und multiplen congenitalen Anomalien (MCA), deren Mütter zum Zeitpunkt der Geburt in den Landkreisen bzw. in den Städten Dessau oder Magdeburg wohnhaft waren. Die unterschiedlichen Fehlbildungsraten in den Kreisen werden deutlich. Die Landkreise Wittenberg (1,03 %), Köthen (1,61 %) und Stendal (1,71 %) haben mit Abstand die geringsten Fehlbildungsraten. In der Stadt Magdeburg wurde mit 130 Geborenen mit großen Fehlbildungen bei einer Geborenenzahl von 1.596 eine Fehlbildungsrate von 8,14 % berechnet, die signifikant über dem regionalen Durchschnitt liegt. Daneben weisen die Landkreise Ohrekreis (6,41 %), Bördekreis (5,42 %), Altmarkkreis Salzwedel (4,88 %) und Aschersleben-Staßfurt (4,40 %) Fehlbildungsraten auf, die über dem regionalen Durchschnitt liegen.

Anzahl und Rate großer Fehlbildungen in den Städten Dessau und Magdeburg, den Landkreisen der Erfassungsregion und der Erfassungsregion insgesamt (in %)

	Anzahl großer Fehlbildungen	Fehlbildungsrate (in %)
Städte Dessau und Magdeburg	146	6,9
Landkreise, insgesamt (einschließlich unbekannt)	333	3,5
Region, insgesamt	477	4,1

Basisprävalenz großer Fehlbildungen (Einzelfehlbildungen und MCA, gesamt): EUROCAT: 2,4 %			
Stadt Magdeburg	1987 – 1998	3,40 %	(KG 95%: 3,19 % bis 3,62 %)
Landkreise	1987 – 1998	2,23 %	(KG 95%: 2,14 % bis 2,32 %)
Region	1987 – 1998	2,47 %	(KG 95%: 2,39 % bis 2,55 %)

Kommentar:

Die Fehlbildungsrate für große Fehlbildungen in den Städten Dessau und Magdeburg (6,9 %) liegt auch 1999 über der in den Landkreisen (3,5 %), obwohl die Fehlbildungsrate auch hier zunimmt. Erstmals wurden die Städte Dessau und Magdeburg zusammengefasst.

Die Fehlbildungsrate der Region 1999 (4,1 %) steigt weiter und liegt wiederum über dem Mittel der Angaben aller EUROCAT-Zentren, die bis auf wenige Ausnahmen nach dem gleichen multizentrischen System wie das Magdeburger Fehlbildungsregister arbeiten.

10. Feten/Kinder mit multiplen Fehlbildungen (MCA) in den Landkreisen und den Städten Dessau und Magdeburg (N = 188)

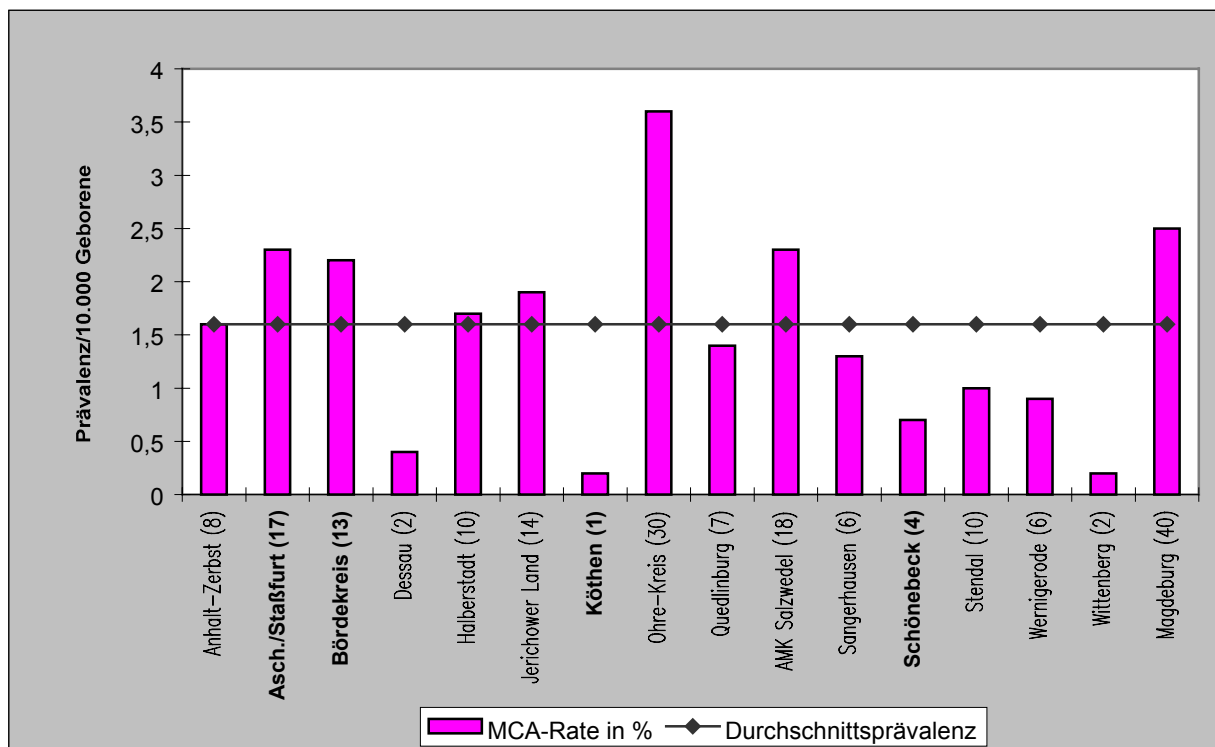


Abb.4: Rate multipler congenitaler Anomalien (MCA) in Prozent bei Feten/Kindern in den Landkreisen der Erfassungsregion und den Städten Dessau und Magdeburg (absolute Zahl mitgeteilter Fehlbildungen).

Anmerkung: Die Durchschnittsprävalenz errechnet sich aus dem Durchschnitt aller MCA bei Geborenen der Region 1999.

Kommentar Abbildung 4:

Im Vergleich zu den regionalen Häufigkeiten aller großen Fehlbildungen zeigen sich bei den multiplen congenitalen Anomalien (MCA) einige Verschiebungen. Während bei allen großen Fehlbildungen die Stadt Magdeburg, der Ohrekreis und der Landkreis Aschersleben/Staßfurt die meisten MCA ausweisen, wurden in Köthen, Wittenberg und Dessau die wenigsten MCA beobachtet.

Anzahl und Rate von MCA (in %) in den Städten Dessau und Magdeburg, den Landkreisen der Erfassungsregion und der Erfassungsregion insgesamt

	Anzahl MCA	Fehlbildungsrate (in %)
Städte Dessau und Magdeburg	42	2,0
Landkreise, insgesamt (einschließlich unbekannt)	148	1,6
Region, insgesamt	188	1,6

Kommentar :

Die Differenz zwischen den Fehlbildungsraten in den Landkreisen und den Städten bei allen Anomalien fällt 1999 bei den MCA deutlich kleiner aus.

Die 1999 beobachteten Häufigkeiten multipler congenitaler Anomalien sind gegenüber der Basisprävalenz (1987 – 1998) sowohl in der Stadt Magdeburg, als auch in den Landkreisen und in der Gesamtregion erhöht.

Basisprävalenz bei MCA in Prozent (EUROCAT: keine Angaben)			
Magdeburg	1987 bis 1998	1,25 %	(KI 95%: 1,08 – 1,34 %)
Landkreise	1987 bis 1998	0,83 %	(KI 95%: 0,77 – 0,88 %)
Region	1987 bis 1998	0,90 %	(KI 95%: 0,85 – 0,95 %)

Schwangerschaftsausgänge bei Feten/Kindern mit MCA (N=188)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl 1999	Anteil 1999 in %	Vergleich Anteil 1998 in %
Lebendgeburt	136	72,3	69,8
Spontanabort	10	5,3	4,3
Induzierter Abort	28	14,9	18,9
Totgeburt	2	1,1	1,8
Lebendgeburt, bis 7.Lebenstag verstorben	6	3,2	2,4
Lebendgeburt, nach dem 7.Lebenstag verstorben	6	3,2	2,4
Gesamtzahl	188	100	100

Kommentar:

Wie bereits in den Vorjahren ist der Anteil der Abortinduktionen bei den MCA im Vergleich zu den großen Einzelfehlbildungen um 6,7 % höher (Einzelfehlbildungen 8,2 % versus Abortinduktionen 14,9 % bei MCA). Ebenso wie bei den Einzelfehlbildungen ist die Rate der Abortinduktionen im Vergleich zu 1998 nochmals geringfügig rückläufig.

Der Anteil von Lebendgeborenen ist bei MCA entsprechend geringer (72,3 % versus 88,3 % Lebendgeborene bei den Einzelfehlbildungen). Im zeitlichen Trend ist eine stetige Zunahme Lebendgeborener mit MCA nachweisbar.

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

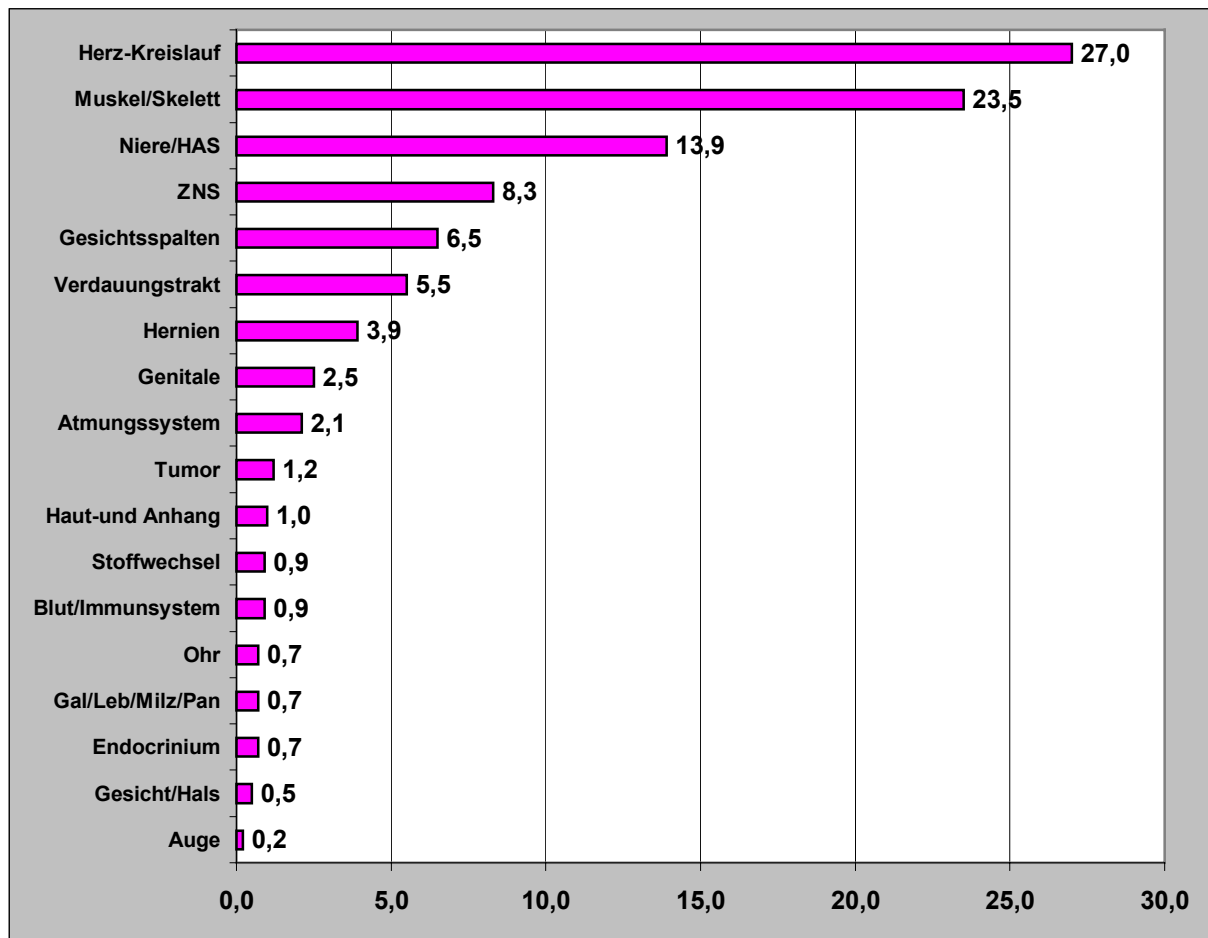


Abb.5: Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (Angaben in %)

Kommentar zu Abbildung 5:

Die Zuordnung der mitgeteilten Fehlbildungen zu definierten Organsystemen zeigt erwartungsgemäß, dass das Herz und die großen Gefäße das Organsystem ist, welches am häufigsten von Fehlbildungen betroffen wird. An zweiter Stelle stehen die Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Systems, gefolgt von denen der Nieren und der ableitenden Harnwege. Die konsequente Durchführung von Ultraschalluntersuchungen bei Neugeborenen führt zur Aufdeckung auch klinisch nicht manifester Fehlbildungen dieser Organsysteme. Unter ZNS sind nur wirkliche Fehlbildungen aufgeführt. Peripartale Störungen wie z. B. Hirnblutungen werden dabei nicht berücksichtigt. Gegenüber 1998 sind sowohl in der Reihung der Fehlbildungen als auch in den Häufigkeiten ihres Auftretens kaum Veränderungen festzustellen. Lediglich die Gesichtsspalten rücken von Platz 6 auf Platz 5 und nehmen auch in ihrer Häufigkeit zu.

Insgesamt entspricht die Häufigkeitsverteilung nach Organsystemen vergleichbaren Angaben in der Literatur.

Die 20 häufigsten Einzelfehlbildungen waren (Anzahl ihres Auftretens):

1. offenes Foramen ovale (59 x)
2. Subluxation der Hüfte (56 x)
3. Ventrikel-Septum-Defekt (50 x)
4. Ductus arteriosus Botalli, hämodynamisch wirksam (32 x)
5. Vorhof-Septum-Defekt, Secundum-Typ (28 x)
6. Harntransportstörung ab II. Grades (27 x)
7. Hüftluxation (25 x)
8. Down-Syndrom (20 x)
9. Klumpfuß (19 x)
10. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, bilateral (14 x)
11. Ureteranomalien, sonstige spezifische (13 x)
12. Umbilicalhernien/ Paraumbilicalhernien (13 x)
13. Inguinalhernien (12 x)
14. Pulmonalstenose (11 x)
15. Microcephalus (11 x)
16. Atrio-ventriculärer Septumdefekt (10 x)
17. Gaumenspalte (9 x)
18. Niere, subpelvine Stenose, Ureterabgangsstenose (9 x)
19. Nierenagenesie, einseitig (9 x)
20. Hypospadie (9 x) –ohne glanduläre Form!

Bei den häufigsten Einzelfehlbildungen werden gegenüber 1998 einige Veränderungen deutlich. Während die Transpositionen großer Gefäße an die 24. Stelle rückt (8 Fälle, gegenüber 9 im Jahr 1999), nehmen die bilateralen Lippen-Kiefer-Gaumenspalten 1999 Platz 10 ein (1998 – Platz 20).

12. Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring System (ICBDMS)

Anmerkung: Die Prävalenzberechnungen beziehen sich nur auf Geborene der Erfassungsregion. Kinder, die in einer der beteiligten Frauenkliniken geboren wurden, deren Mütter aber nicht in der Erfassungsregion wohnen, werden gesondert aufgeführt.
Bei der Analyse der Indikatorfehlbildungen besteht ein Diagnosebezug. Es ist möglich, daß ein Kind mehr als eine Indikatorfehlbildung gleichzeitig haben kann, was sich auf die absoluten Zahlen auswirkt.

12.1 Neuralrohrdefekte, insgesamt (NRD)

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg (3 x Magdeburg)	3	14,3	↑↑
Landkreise (siehe Anencephalus, Spina bifida und Encephalocele)	7	7,4	↓↓
Region	10	8,7	↓↓

Basisprävalenz Neuralrohrdefekte, insgesamt:			
EUROCAT (1980 bis 1994): 14,7/10.000 Geborene (von 5,5* bis 27,2**/ 10.000 Geborene)			
Legende: * - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Schweiz			
** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Glasgow			
Magdeburg	1987 bis 1998	17,4/10.000 Geborene	(KI 95%: 12,8 – 23,2/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	11,5/10.000 Geborene	(KI 95%: 9,7 – 13,7/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	13,2/10.000 Geborene	(KI 95%: 12,7 – 14,7/10.000 Geborene)

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit NRD (N = 12)

► **Bezug:** alle Neuralrohrdefekte, die aus den kooperierenden Einrichtungen in Sachsen-Anhalt mitgeteilt wurden, unabhängig von der Zugehörigkeit zur derzeitigen Erfassungsregion

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborenes 8 x induzierter Abort	33,4 % Lebendgeborene 66,6 % induzierte Aborte
Geschlecht	6 x ♂ 3 x ♀ 3 x unbekannt	50 % ♂ 25 % ♀ 25 % unbekannt
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	8 x isoliert 4 x MCA	66,6 % isoliert 33,4 % MCA

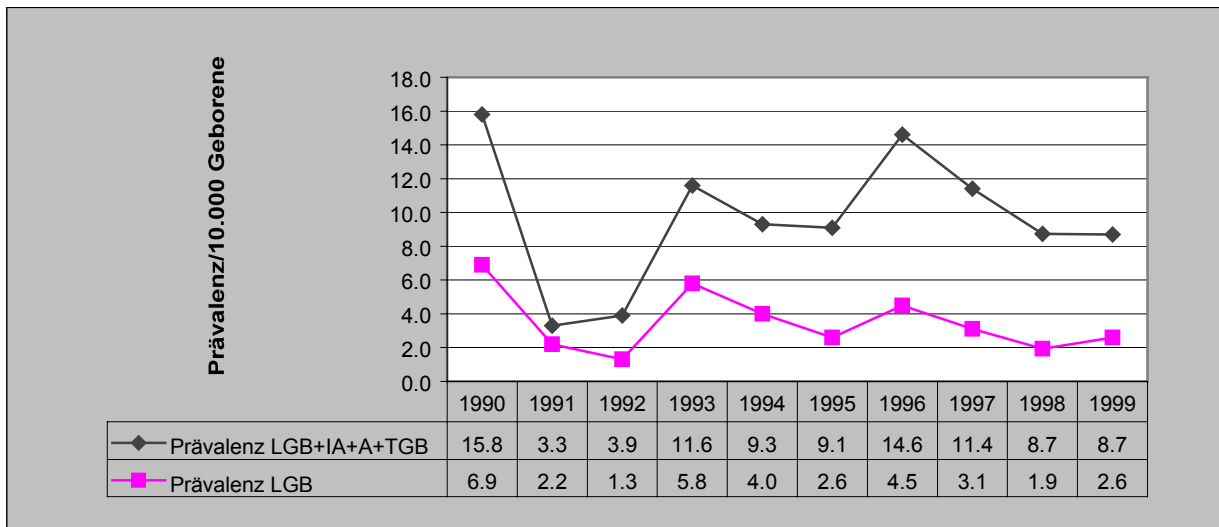


Abb.6: Entwicklung der Gesamtprävalenzen der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1990

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

Kommentar:

Unter Neuralrohrdefekten (NRD) werden im klinischen Sprachgebrauch, nach EUROCAT und nach dem International Clearinghouse of Birth Defects Monitoring System (ICBDMS) die Spina bifida, die Anencephalien und die Encephalocelen zusammengefaßt. Jede dieser Entitäten stellt eine Indikatorfehlbildung dar. Die Gesamtprävalenz aller NRD wird nicht als Indikator verwendet. Mit einem Kind mit NRD, bezogen auf 700 Geborene in den Städten Dessau und Magdeburg, ist die errechnete Prävalenz mit 14,3/10.000 Geborene gegenüber 1998 wieder deutlich angestiegen (6,3/10.000). Dagegen sinkt die Prävalenz in den Landkreisen noch unter die von 1998 und bleibt in der Gesamtregion gegenüber 1998 unverändert. Damit wird ein Unterschreiten der Erwartungswerte erreicht. Ob das als Ausdruck der perikonzeptionellen Folsäuregabe zu werten ist, soll eine erneute Befragung von Wöchnerinnen in Sachsen-Anhalt im Herbst 2000 zeigen.

Die Analyse der Schwangerschaftsausgänge bezieht sich auf alle erfassten Kinder in Sachsen-Anhalt, die dem Monitoring-Zentrum zur Kenntnis gekommen sind. Zwei Drittel aller Kinder mit NRD waren pränatal identifiziert und die Schwangerschaften vorzeitig durch Abortinduktion beendet. Ein Drittel der Kinder wurden lebend geboren, was einem leichten Anstieg gegenüber 1998 entspricht. Gegenüber 1998 traten mit 66,6 % mehr isolierte NRD auf.

12.2 Anencephalien

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg (1 x Magdeburg)	1	4,8	im Bereich der Basisprävalenz
Landkreise	0	0	↓↓
Region	1	0,9	↓↓

Basisprävalenz Anencephalien:			
EUROCAT (1980 bis 1994): 5,7/ 10.000 Geborene (von 1,6* bis 10,3**/ 10.000 Geborene)			
Legende: * - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Schweiz			
** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Glasgow			
Magdeburg	1987 bis 1998	3,0/ 10.000 Geborene	(KI 95%: 1,3 – 6,0/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	3,6/ 10.000 Geborene	(KI 95%: 2,6 – 5,0/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	3,5/ 10.000 Geborene	(KI 95%: 2,6 – 4,7/10.000 Geborene)

Kommentar:

Die errechneten Prävalenzen in der Region liegen deutlich unterhalb der Erwartungswerte. Lediglich in den städtischen Bereichen wurde mit 4,8/10.000 Geborene ein Wert errechnet, der sich innerhalb der Basisprävalenzgrenzen bewegt. Ursache für die großen jährlichen Schwankungen ist die kleine Geborenenpopulation, die diesen Prävalenzberechnungen zugrunde liegt.

Anencephalien, außerhalb der derzeitigen Erfassungsregion

Herkunft	Anzahl
Halle	1

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Anencephalien (N = 2)

► **Bezug:** alle Neuralrohrdefekte, die aus den kooperierenden Einrichtungen in Sachsen-Anhalt mitgeteilt wurden, unabhängig von der Zugehörigkeit zur derzeitigen Erfassungsregion

Schwangerschaftsausgang	2 x induzierter Abort	100 % induzierte Aborte
Geschlecht	1 x ♀ 1 x unbekannt	50 % ♀ 50 % unbekannt
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	2 x isoliert	100 % isoliert

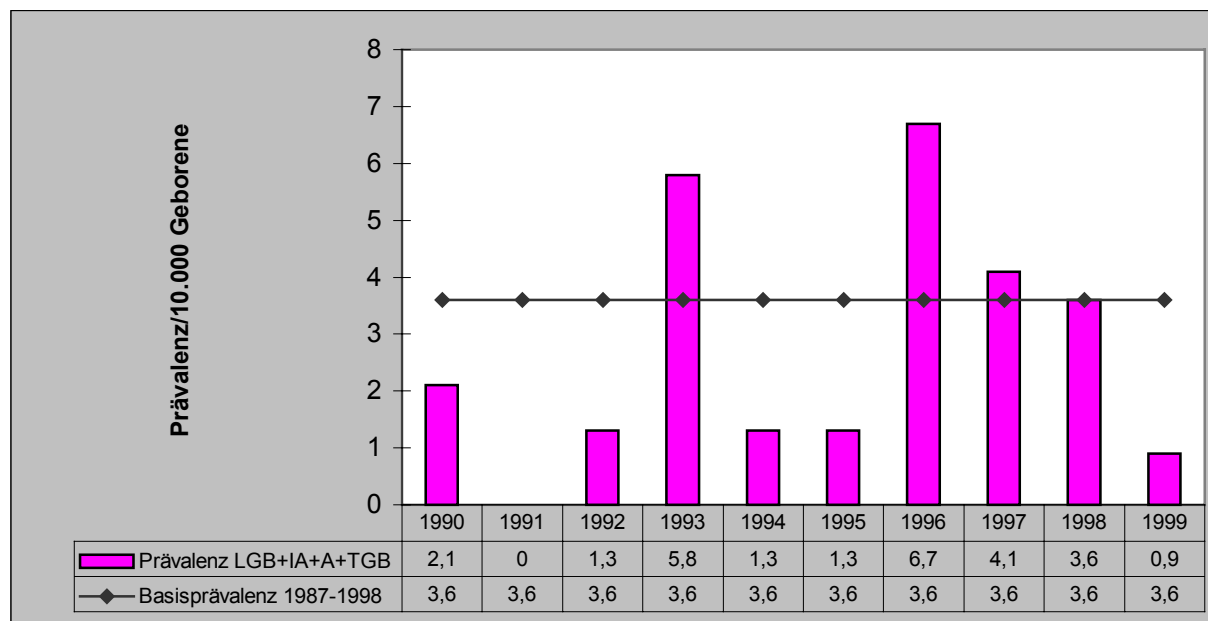


Abb.7: Entwicklung der Prävalenz / 10.000 Geborene bei Anencephalien in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abbildung 7:

Die Schwankungen der Anencephalie-Prävalenzen über die Jahre resultieren aus den Fehlern der kleinen Zahlen. Die aus den Häufigkeiten der Jahre 1987 bis 1998 berechnete Basisprävalenz beträgt für die Erfassungsregion 3,6/10.000 Geborene.

Das bedeutet, dass eine Anencephalie mit einer Häufigkeit von 1 : 2.780 Geborene auftritt. 1999 ist ein deutliches Absinken der Prävalenz von Anencephalien gegenüber der Basisprävalenz zu verzeichnen.

12.3 Spina bifida

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg	0	0	↓↓
Landkreise (1 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Jerichower Land, 1 x Stendal, 1 x Wernigerode)	4	4,2	↓↓
Region	4	3,5	↓↓

Basisprävalenz Spina bifida:

EUROCAT (1980 bis 1994): 7,3 / 10.000 Geborene (von 3,3* bis 13,1**/ 10.000 Geborene)

Legende:

* - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Schweiz

** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Glasgow

Magdeburg	1987 bis 1998	13,3/ 10.000 Geborene	(KI 95%: 9,2 – 18,4/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	6,7/ 10.000 Geborene	(KI 95%: 5,2 – 8,4/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	8,0/ 10.000 Geborene	(KI 95%: 6,6 – 9,6/10.000 Geborene)

Kommentar:

Mit den gemeldeten 4 Fällen mit Spina bifida liegt die Häufigkeit dieser Fehlbildung in der Region 1999 deutlich unterhalb der Basisprävalenz.

Spina bifida, außerhalb der derzeitigen Erfassungsregion

Herkunft	Anzahl
Bitterfeld	1

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Spina bifida (N = 5)

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

Kommentar:

1999 wurden vier der fünf Kinder mit einer Spina bifida lebend geboren. Lediglich in einem Fall wurde eine Abortinduktion nach pränataler Diagnostik durchgeführt. Das entspricht einem deutlichen Rückgang gegenüber 1998.

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen bei Spina bifida:

- Doppelnieren
- Microcephalus, Fallot-Tetralogie

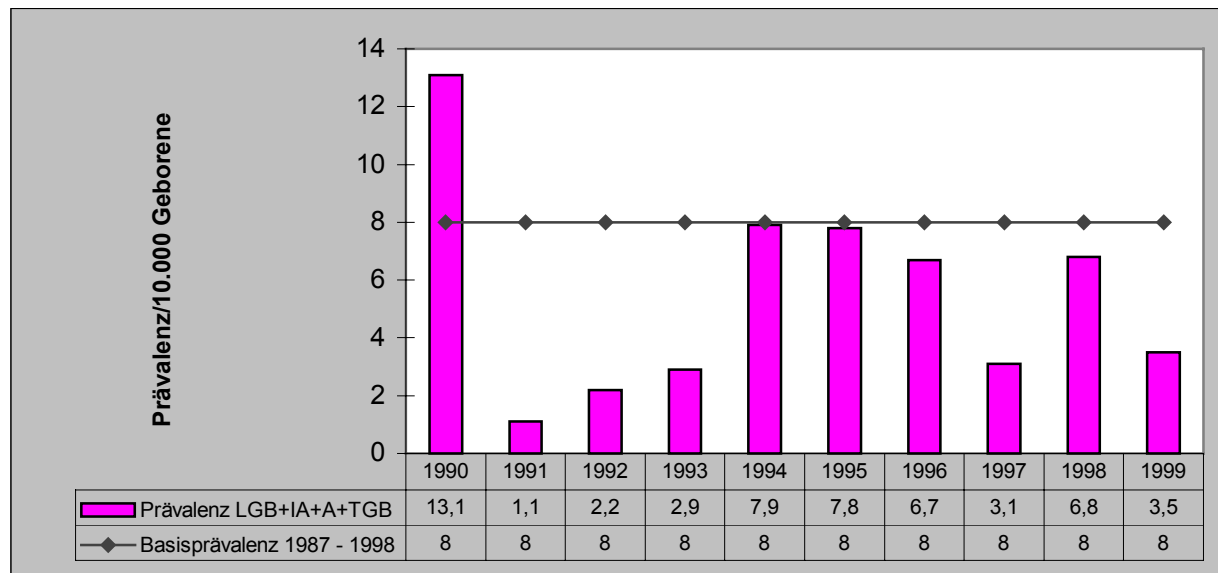


Abb.8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abbildung 8:

Die aus den Häufigkeiten der Jahre 1987 bis 1998 berechnete Basisprävalenz beträgt für die Erfassungsregion 8,0/10.000 Geborene. Das bedeutet, eine Spina bifida tritt mit einer Häufigkeit von 1 : 1.250 Geborene auf. Dem hohen Prävalenzwert 1990 folgten seitdem Häufigkeiten, die sowohl unter der Basisprävalenz (1987 bis 1998) liegen, als auch im Vergleich zu den EUROCAT-Zentren nur einen mittleren Prävalenzbereich einnehmen.

12.4 Encephalocelen

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg	2	9,5	↑↑
Landkreise (2 x Ohrekreis, 1 x unbekannt)	3	3,2	↑↑
Region	5	4,3	↑↑

Basisprävalenz Encephalocelen:

EUROCAT (1980 bis 1994): 1,6 / 10.000 Geborene (von 0,3* bis 3,2**/ 10.000 Geborene)

Legende:

* - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Antwerpen

** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Glasgow

Magdeburg	1987 bis 1998	1,5 / 10.000 Geborene	(KI 95%: 0,4 – 3,9/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	1,4 / 10.000 Geborene	(KI 95%: 0,8 – 2,4/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	1,5 / 10.000 Geborene	(KI 95%: 0,9 – 2,3/10.000 Geborene)

Kommentar:

Die fünf Kinder mit Encephalocelen entsprechen für die Gesamtregion einem Prävalenzwert, der sogar über dem von 1998 liegt. Ursächlich ist die hohe Prävalenz in den städtischen Bereichen. Auch im EUROCAT-Vergleich ist diese Prävalenz als Spitzenwert einzuordnen.

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Encephalocelen (N = 5)

Schwangerschaftsausgang	0 x Lebendgeborenes 5 x induzierter Abort	0 % Lebendgeborene 100 % induzierte Aborte
Geschlecht	3 x ♂ 1 x ♀ 1 x unbekannt	60 % ♂ 20 % ♀ 20 % unbekannt
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	3 x isoliert 2 x MCA	60 % isoliert 40 % MCA

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen bei Encephalocelen:

- 2 x SCHISIS-Assoziation (1 x Encephalocel, Omphalocel, Lippen- Kiefer- Gaumenspalte beidseits, Syndactylie, kurze Phalangen; 1 x Encephalocel, Gastroschisis)

Kommentar:

Alle fünf bekannt gewordenen Fälle mit Encephalocelen wurden pränatal diagnostiziert und die Schwangerschaften durch Abortinduktion vorzeitig beendet.

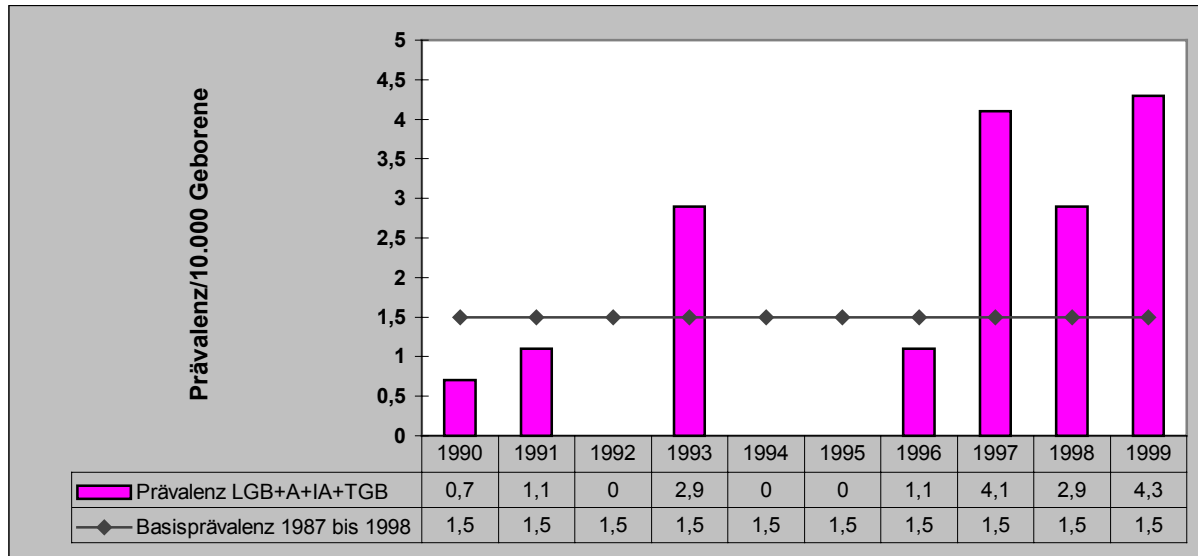


Abb.9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocelen in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abbildung 9:

1992, 1994 und 1995 wurde kein Kind mit einer Encephalocelie gemeldet. 1999 stieg der Prävalenzwert gegenüber 1998 nochmals an und erreichte einen Wert, der signifikant über den ermittelten Prävalenzen in Europa liegt. Da in den Vorjahren zum Teil erhebliche Schwankungen zu verzeichnen waren, sollte die Entwicklung weiter beobachtet werden.

Die aus den Häufigkeiten der Jahre 1987 bis 1998 berechnete Basisprävalenz beträgt für die Erfassungsregion 1,5/10.000 Geborene. Das bedeutet, eine Encephalocelie tritt mit einer Häufigkeit von etwa 1 : 6.700 Geborene auf.

12.5 Congenitale Hydrocephalien

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg (3 x Magdeburg)	3	14,3	im Bereich der Basisprävalenz
Landkreise (1 x Aschersleben/Staßfurt, 3 x Bördekreis, 1 x Jerichower Land, 2 x Ohrekreis)	7	7,4	im Bereich der Basisprävalenz
Region	10	8,7	im Bereich der Basisprävalenz

Basisprävalenz congenitaler Hydrocephalien:			
EUROCAT (1980 bis 1994): 5,1 / 10.000 Geborene (von 2,4* bis 7,8**/ 10.000 Geborene)			
Legende: * - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Galway			
** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Paris			
Magdeburg	1987 bis 1998	11,8 /10.000 Geborene	(KI 95%: 8,0 – 16,7/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	6,3 /10.000 Geborene	(KI 95%: 4,9 – 8,0 /10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	6,4/10.000 Geborene	(KI 95%: 7,4 – 9,0 / 10.000 Geborene)

Kommentar:

Mit insgesamt 10 Fällen aus der Region ist die Prävalenz für den congenitalen Hydrocephalus hoch. Dies trifft sowohl für die Stadt Magdeburg als auch für die Landkreise zu. Seit 1993 liegen die Prävalenzen für diese Fehlbildung auch über denen des EUROCAT-Zentrums mit dem höchsten Wert. Die hohen Prävalenzen sind Ausdruck einer in zunehmendem Umfang durchgeführten Schädelsonographie.

Congenitale Hydrocephalien, außerhalb der derzeitigen Erfassungsregion

Herkunft	Anzahl
Sonstige, außerhalb Sachsen-Anhalts	2

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit congenitalen Hydrocephalien (N = 12)

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborene 5 x induzierter Abort	58,3 % Lebendgeborene 41,7 % induzierte Aborte
Geschlecht	8 x ♂ 2 x ♀ 2 x unbekannt	66,6 % ♂ 16,7 % ♀: 16,7 % unbekannt
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	10 x isoliert 2 x MCA	83,3 % isoliert 16,7 % MCA

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen bei congenitalen Hydrocephalien:

- Walker-Warburg Syndrom
- Toxoplasmose

Kommentar:

Auch 1999 wurde nahezu die Hälfte aller congenitalen Hydrocephalien pränatal diagnostiziert und die Schwangerschaften durch induzierten Abort beendet. Der Anteil isolierter Hydrocephalien ist gegenüber 1998 leicht gestiegen.

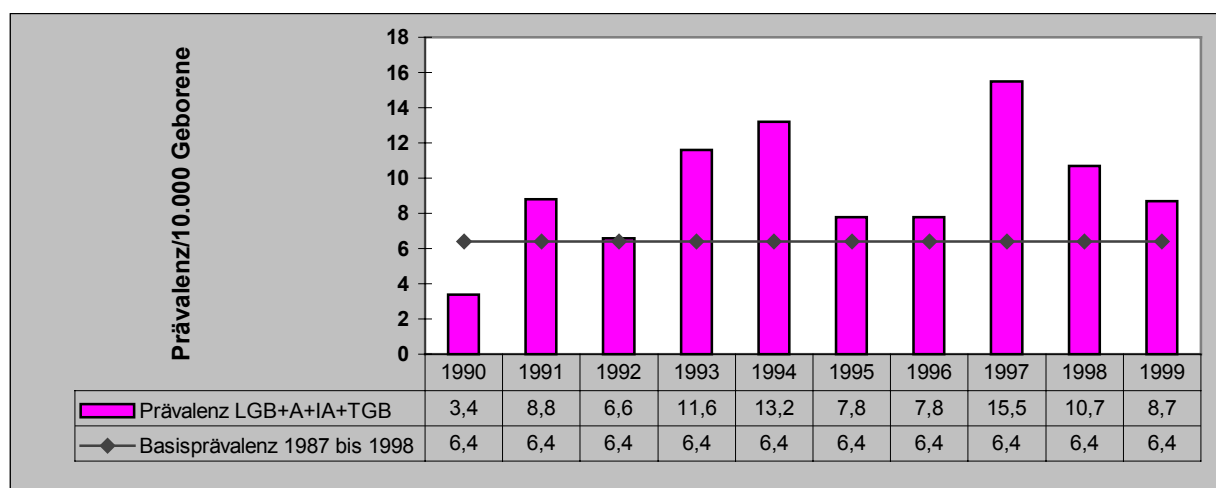


Abb.10: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene mit congenitalen Hydrocephalien in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abbildung 10:

Die im Durchschnitt hohen Prävalenzen seit 1991 werden deutlich. Ein Wert von 15,5/10.000 Geborene wie 1997 wurde in den zurückliegenden Jahren und auch seitdem nicht beobachtet. 1999 ist ein leichter Rückgang gegenüber 1998 zu verzeichnen, dennoch wird die Basisprävalenz überschritten.

Die aus den Häufigkeiten der Jahre 1987 bis 1998 berechnete Basisprävalenz beträgt für die Erfassungsregion 7,4/10.000 Geborene. 1999 fällt die Prävalenz auf 8,7/10.000 Geborene ab, liegt aber über der Basisprävalenz. Das bedeutet, ein congenitaler Hydrocephalus tritt mit einer Häufigkeit von 1 : 1.154 Geborene auf.

12.6 Lippen-Kiefer-Gaumenspalten

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg (8 x Magdeburg)	8	38,1	↑↑
Landkreise (3 x Aschersleben/Staßfurt, 2 x Bördekreis, 2 x Ohrekreis, 3 x Quedlinburg, 3 x Altmarkkreis Salzwedel, 3 x Sangerhausen, 2 x Stendal, 2 x Wittenberg)	20	21,2	↑↑
Region	28	24,3	↑↑

Basisprävalenz Lippen-Kiefer-Gaumenspalten:

EUROCAT (1980 bis 1994): 9,0 / 10.000 Geborene (von 5,5* bis 15,8**/ 10.000 Geborene)

Legende: * - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Baskenland
** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Odense

Magdeburg	1987 bis 1998	19,7/10.000 Geborene	(KI 95%: 14,7 – 25,8/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	12,2/10.000 Geborene	(KI 95%: 10,3 – 14,4/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	13,7/10.000 Geborene	(KI 95%: 11,8 – 15,8/10.000 Geborene)

Kommentar:

Die Prävalenzen in Stadt und Land liegen auch 1999 signifikant über den Erwartungswerten. Die beobachteten Prävalenzen liegen erheblich über denen des EUROCAT-Zentrums mit der höchsten Prävalenz für diese Fehlbildung. Da alle Kinder mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalten in den städtischen Regionen aus der Stadt Magdeburg kommen, wurde 1999 ein Kind mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalten pro 200 Geborene beobachtet.

Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, außerhalb der derzeitigen Erfassungsregion

Herkunft	Anzahl
Halle	1

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalten (N = 29)

Schwangerschaftsausgang	22 x Lebendgeborene 2 x Spontanabort 4 x induzierter Abort 1 x Totgeborenes	75,9 % Lebendgeborene 6,9 % Spontanaborte 13,8 % induzierte Aborte 3,4 % Totgeborene
Geschlecht	24 x ♂ 5 x ♀	82,8 % ♂ 17,2 % ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	19 x isoliert 10 x MCA	65,5 % isoliert 34,5 % MCA

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalten:

- Zehen fehlend, Analfehlbildung
- Holoprosencephalie, Arhinencephalie, Fehlen der Nase
- SCHISIS- Assoziation
- Arteriovenöse Fehlbildung
- Ektopie, hypoplastische Niere
- Roberts Syndrom
- Ringchromosom 17 mit komplexem Vitium cordis, Zwerchfelldefekt, Lungenlappenagenesie, Genitalfehlbildung, Verkürzung der Großzehen
- 2 x Corpus callosum Agenesie
- Edwards Syndrom (Trisomie 18)

Kommentar:

Wie zu erwarten, wurden die meisten Kinder mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalten lebend geboren. In den Fällen, in denen die Schwangerschaft durch Abortinduktion vorzeitig beendet wurden, traten die Lippen-Kiefer-Gaumenspalten in Kombination mit anderen Fehlbildungen auf.

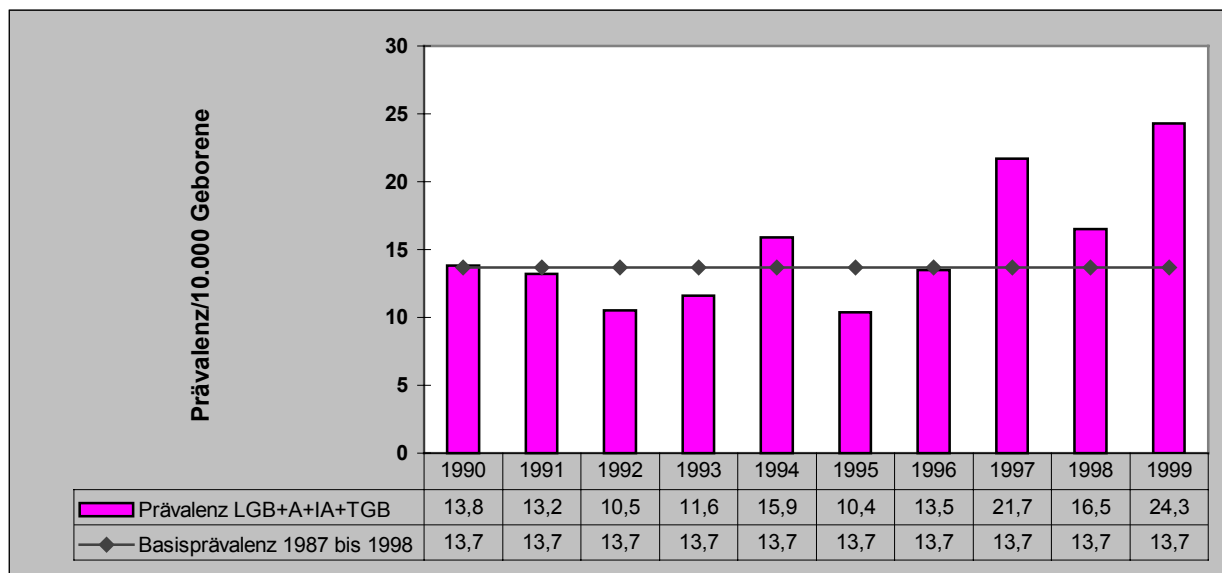


Abb.11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalten in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abbildung 11:

1999 werden die höchsten Prävalenzen seit dem Bestehen der Fehlbildungserfassung bei den Lippen-Kiefer-Gaumenspalten beobachtet. Seit drei Jahren werden damit die Basisprävalenzen überschritten. Aus diesem Grund werden die oralen Spaltbildungen der letzten drei Jahre in einem gesonderten Kapitel analysiert (s.S.67). Die aus den Häufigkeiten der Jahre 1987 bis 1998 berechnete Basisprävalenz beträgt für die Erfassungsregion 13,7/10.000 Geborene und stieg damit gegenüber den Berechnungen aus 1987 bis 1996 um 0,9/10.000 an. Eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte trat 1999 in der Region mit einer Häufigkeit von 1: 412 Geborene auf.

12.7 Gaumenspalten

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg (1 x Magdeburg, 2 x Dessau)	3	14,3	im Bereich der Basisprävalenz
Landkreise (1 x Aschersleben- Staßfurt, 1 x Halberstadt, 2 x Jerichower Land, 1 x Ohrekreis, 2 x Altmarkkreis Salzwedel)	7	7,4	↑
Region	10	8,7	↑↑

Basisprävalenz Gaumenspalten:			
EUROCAT (1980 bis 1994): 6,5 / 10.000 Geborene (von 3,0* bis 8,9**/ 10.000 Geborene)			
Legende: * - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Antwerpen			
** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Glasgow			
Magdeburg	1987 bis 1998	19,7/10.000 Geborene	(KI 95%: 14,7 – 25,8/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	5,6/10.000 Geborene	(KI 95%: 4,3 – 7,3/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	5,5/10.000 Geborene	(KI 95%: 4,3 – 6,9/10.000 Geborene)

Kommentar:

Bei den Gaumenspalten wurde 1999 in der Region eine Prävalenz beobachtet, die signifikant über der Basisprävalenz liegt. Mit einem Gesamtwert in der Region von 8,7/10.000 Geborene, wie bereits 1998, wird im EUROCAT-Vergleich eine Prävalenz erreicht, die zu den höchsten in Europa zählt.

Gaumenspalten, außerhalb der derzeitigen Erfassungsregion

Herkunft	Anzahl
Halle	1

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

Schwangerschaftsausgang	11 x Lebendgeborene	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	5 x ♂ 6 x ♀	45,5 % ♂ 54,5 % ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	5 x isoliert 6 x MCA	45,5 % isoliert 54,5 % MCA

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen bei Gaumenspalten:

- Pierre-Robin-Sequenz (3 mal)
- Baller-Gerold Syndrom (Craniosynostose, Reduktionsfehlbildung der oberen Extremität, Hörstörung)
- Smith-Lemli-Opitz Syndrom (Microcephalus, Vitium cordis, Nierenfehlbildung)
- Trisomie 22 (Zwerchfeldefekt, Nierenhypoplasie, Genitalfehlbildung, Lungenhypoplasie)

Kommentar:

Alle Schwangerschaften mit Kindern mit Gaumenspalten endeten als Lebendgeburt. Gaumenspalten traten in gleichem Maße als isolierte Fehlbildung, wie auch in Kombination mit anderen Fehlbildungen auf. In drei Fällen wurden Pierre-Robin-Sequenzen diagnostiziert.

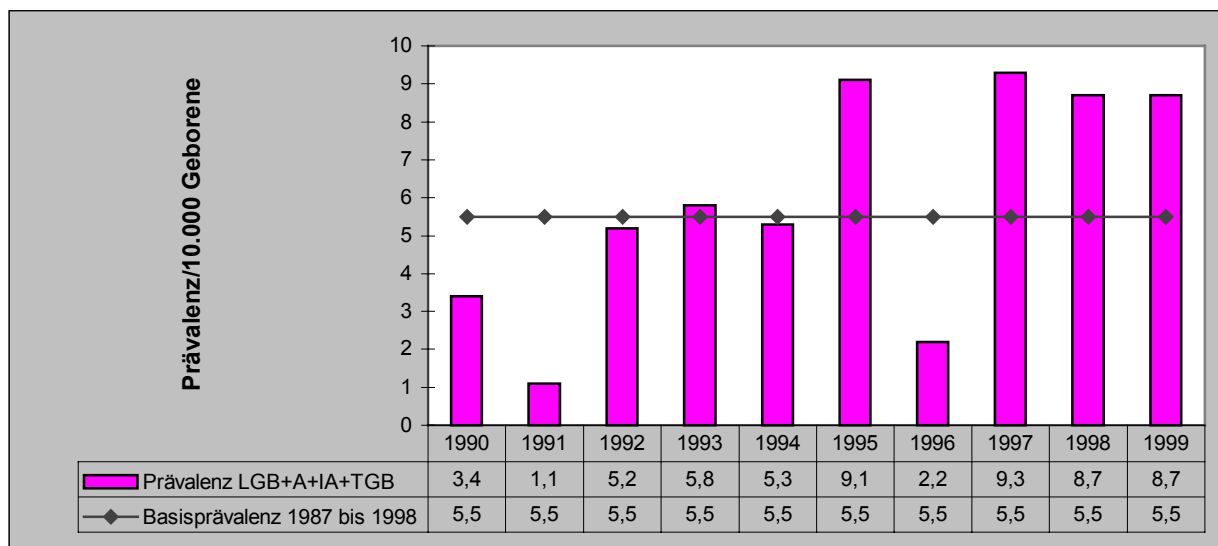


Abb.12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalten in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abbildung 12:

Der Prävalenzwert der Gaumenspalten 1999 ist identisch zur Prävalenz 1998 und bleibt damit seit drei Jahren auf ähnlich hohem Niveau.

Die aus den Häufigkeiten der Jahre 1987 bis 1998 berechnete Basisprävalenz beträgt für die Erfassungsregion 5,5/10.000 Geborene.

Eine Gaumenspalte trat 1999 in der Region mit einer Häufigkeit von 1 : 1.150 Geborene auf.

Die Häufigkeit der Gaumenspalten geht in die Analyse oraler Spaltbildungen mit ein.

12.8 Ösophagusatresien/- stenosen/- fisteln

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg (1 x Dessau)	1	4,8	im Bereich der Basisprävalenz
Landkreise (1 x Halberstadt)	1	1,1	↓
Region	2	1,7	↓↓

Basisprävalenz Ösophagusatresien/-stenosen/-fisteln:			
EUROCAT (1980 bis 1994): 2,9 / 10.000 Geborene (von 0,9* bis 4,4**/ 10.000 Geborene)			
Legende: * - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Antwerpen			
** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Asturien			
Magdeburg	1987 bis 1998	3,8/10.000 Geborene	(KI 95%: 1,8 – 7,0 /10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	2,4/10.000 Geborene	(KI 95%: 1,5 – 3,5/ 10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	2,7/10.000 Geborene	(KI 95%: 1,9 – 3,7/ 10.000 Geborene)

Kommentar:

1999 wurden gegenüber 1998 deutlich weniger Ösophagusatresien/-stenosen/-fisteln beobachtet (2 versus 5). Damit liegt die errechnete Prävalenz unterhalb der unteren Konfidenzgrenze der Basisprävalenz.

Ösophagusatresien/- stenosen/- fisteln, außerhalb der derzeitigen Erfassungsregion

Herkunft	Anzahl
Halle	1

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Ösophagusatresien/- stenosen/- fisteln (N = 3)

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborene	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	3 x ♂ 0 x ♀	100 % ♂ 0 % ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	3 x isoliert 0 x MCA	100 % isoliert 0 % MCA

Kommentar:

Alle betroffenen Kinder (3) mit Ösophagusatresien/-stenosen/-fisteln wurden lebend geboren. Die Fehlbildung trat immer isoliert auf.

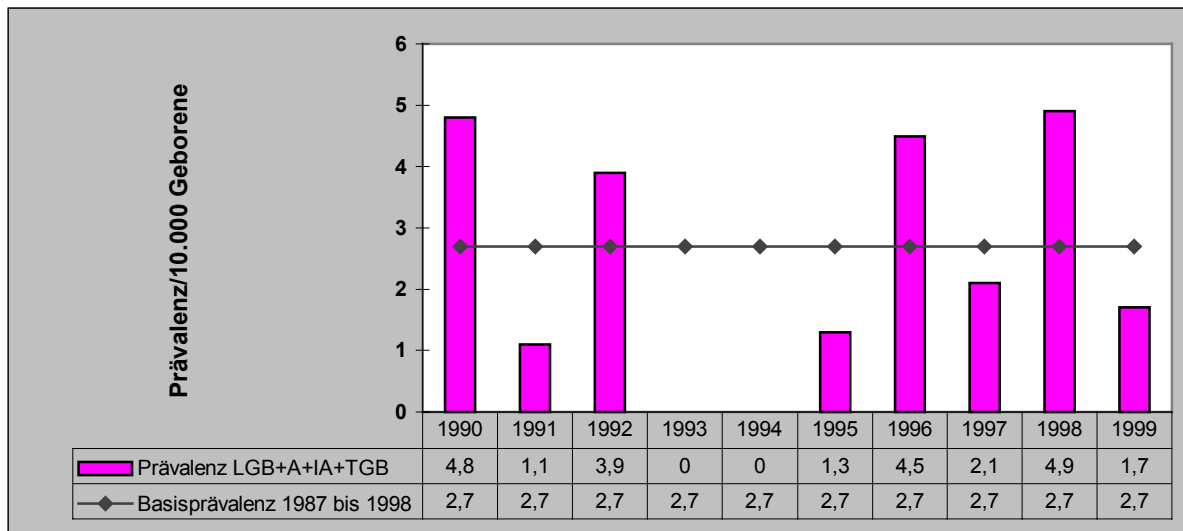


Abb.13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ösophagusatresien/-stenosen/-fisteln in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abbildung 13:

Nachdem 1998 die höchste Prävalenz seit 1990 bei den Fehlbildungen im ösophago-trachealen Bereich erreicht wurde, kam es 1999 zu einem signifikanten Abfall. Insgesamt sind erhebliche Oszillationen bei der Prävalenzentwicklung im letzten Jahrzehnt festzustellen. Die aus den Häufigkeiten der Jahre 1987 bis 1998 berechnete Basisprävalenz liegt im Mittel der EUROCAT-Zentren.

1999 trat eine ösophago-tracheale Fehlbildung in der Beobachtungsregion mit einer Häufigkeit von 1 : 5.770 Geborene auf.

12.9 Colon-/Analatresien/ -stenosen/ -fisteln

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg (2 x Magdeburg)	2	9,5	↑↑
Landkreise (1 x Aschersleben-Staßfurt, 1 x Schönebeck, 1 x Wernigerode)	3	3,2	im Bereich der Basisprävalenz
Region	5	4,3	↑↑

Basisprävalenz Colon-/Analatresien/-stenosen/-fisteln:			
EUROCAT (1980 bis 1994): 3,4 / 10.000 Geborene (von 1,2* bis 4,9**/ 10.000 Geborene)			
Legende: * - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Galway			
** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Straßburg			
Magdeburg	1987 bis 1998	4,2/10.000 Geborene	(KI 95%: 2,1 – 7,5/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	2,4/10.000 Geborene	(KI 95%: 1,5 – 3,5/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	2,7/10.000 Geborene	(KI 95%: 1,9 – 3,7/10.000 Geborene)

Kommentar:

1999 wurden fünf Kinder mit einer Colon-/Analatresie geboren. Sowohl in den städtischen Bereichen als auch der Gesamtregion wird damit die Basisprävalenz deutlich überschritten.

Colon- und Analatresien/- stenosen/- fisteln, außerhalb der derzeitigen Erfassungsregion

Herkunft	Anzahl
Saalkreis	1
Burgenlandkreis	1

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Colon-/ Analatresien/- stenosen/- fisteln (N = 7)

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborene 1 x Spontanabort 1 x induzierter Abort	71,4 % Lebendgeborene 14,3 % Spontanabort 14,3 % induzierter Abort
Geschlecht	3 x ♂ 4 x ♀	42,9 % ♂ 57,1 % ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	2 x isoliert 5 x MCA	28,6 % isoliert 71,4 % MCA

Kommentar:

Die Mehrzahl aller Kinder mit Colon-/Analatresien wurde lebend geboren. Das Verhältnis des Auftretens bei Knaben und Mädchen ist ausgeglichen. Die Fehlbildung trat weitaus seltener isoliert als kombiniert auf.

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen bei Colon-/ Analatresien/- stenosen/- fisteln:

- Weiblicher Pseudohermaphroditismus, Potter-Sequenz, Os sacrum- Fehlbildung
- Down-Syndrom
- Einseitige Nierenagenesie
- Omphalocele
- Prune belly Sequenz

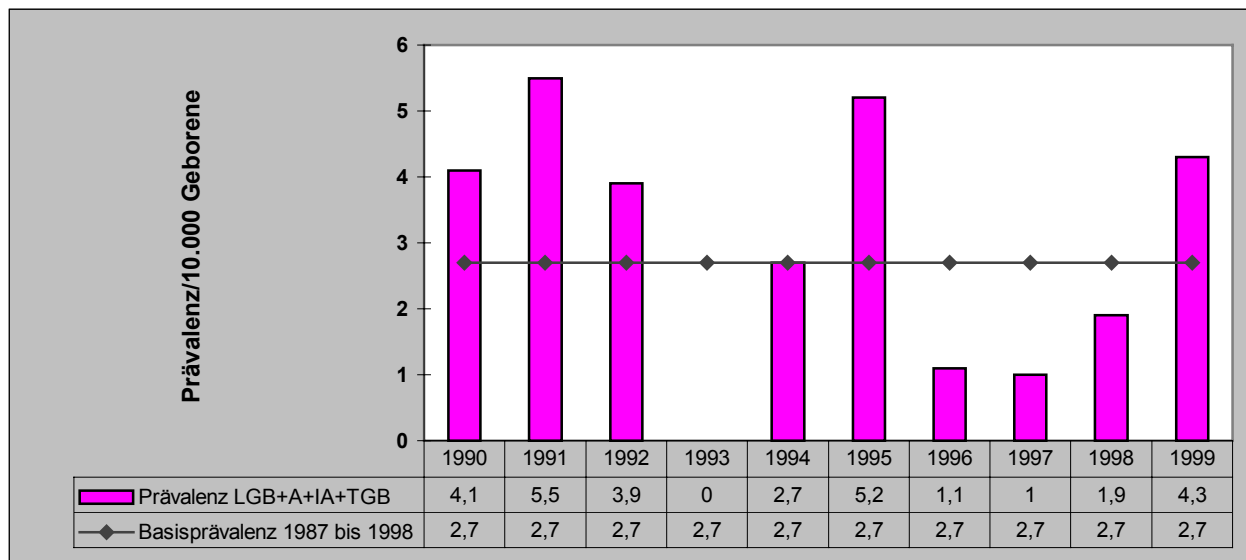


Abb.14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Colon-/Analatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abbildung 14:

Die Prävalenzen in den zurückliegenden Jahren zeigen deutliche Schwankungen. Nachdem in den Jahren 1996 bis 1998 die Prävalenzen unter der aus den Häufigkeiten der Jahre 1987 bis 1998 errechneten Basisprävalenz lagen, wird 1999 wieder ein Anstieg beobachtet (4,3/10.000 Geborene).

1999 trat eine Colon-/Analatresie in der Beobachtungsregion in einer Häufigkeit von 1 : 2.310 Geborene auf.

12.10 Omphalocelen

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg	0	0	↓↓
Landkreise (1 x Anhalt-Zerbst, 2 x Ohrekreis, 1 x Schönebeck)	4	4,2	im Bereich der Basisprävalenz
Region	4	3,5	im Bereich der Basisprävalenz

Basisprävalenz Omphalocelen:

EUROCAT (1980 bis 1994): 2,7 / 10.000 Geborene (von 1,4* bis 4,3**/ 10.000 Geborene)

Legende:

* - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Asturien

** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Glasgow

Magdeburg	1987 bis 1998	3,8/10.000 Geborene	(KI 95%: 1,8 – 7,0/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	3,7/10.000 Geborene	(KI 95%: 2,6 – 5,1/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	3,7/10.000 Geborene	(KI 95%: 2,8 – 4,9/10.000 Geborene)

Kommentar:

1999 wurden vier Kinder mit Omphalocelen geboren. In den städtischen Bereichen wurde kein Kind mit dieser Fehlbildung geboren. Die für die Region errechnete Prävalenz liegt im Bereich der Basisprävalenz. Im EUROCAT-Vergleich erreicht Sachsen-Anhalt einen mittleren Wert.

Omphalocelen, außerhalb der derzeitigen Erfassungsregion

Herkunft	Anzahl
Burgenlandkreis	1

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Omphalocelen (N = 5)

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborene 1 x Spontanabort 2 x induzierter Abort	40 % Lebendgeburt 20 % Spontanaborte 20 % induzierte Aborte
Geschlecht	2 x ♂ 2 x ♀ 1 x unbekannt	40 % ♂ 40 % ♀ 20 % unbekannt
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	1 x isoliert 4 x MCA	20 % isoliert 80 % MCA

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen bei Omphalocelen:

- Cardialer Situs inversus
- SCHISIS-Assoziation
- Einseitige Nierenagenesie, Vitium cordis, Lungenagenesie
- Fehlen einer Nabelschnurarterie, Vitium cordis

Kommentar:

Von den fünf mitgeteilten Kindern mit Omphalocelen wurden zwei Kinder lebend geboren, zwei mal wurden die Schwangerschaften nach pränataler Diagnostik der Fehlbildung durch Abortinduktion beendet und einmal kam es zum Spontanabort. In der Mehrzahl der Fälle wurden die Omphalocelen in Kombination mit anderen Fehlbildungen gesehen.

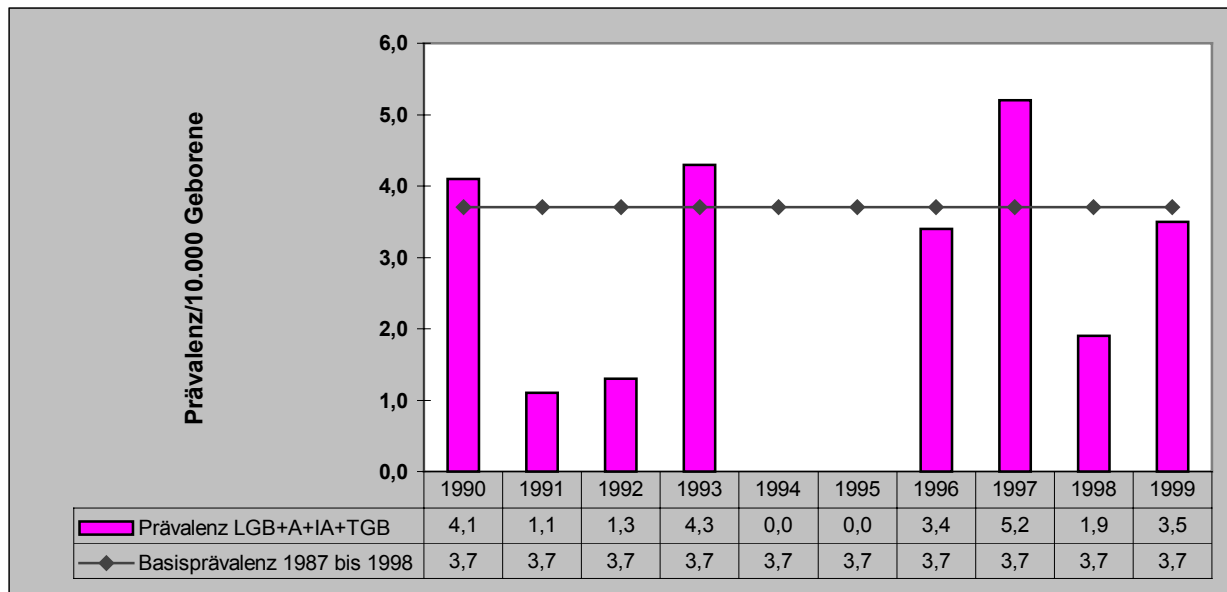


Abb.15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocelen in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abbildung 15:

Die aus den Häufigkeiten der Jahre 1987 bis 1998 neu berechnete Basisprävalenz beträgt für die Erfassungsregion 3,7/10.000 Geborene und unterscheidet sich damit kaum von Berechnungen aus 1987 bis 1996 (3,8/10.000). Die Basisprävalenz von Stadt und Umland ist nahezu identisch. Die jährlichen Schwankungen sind ausgeprägt.

Im EUROCAT-Vergleich bewegen sich die Prävalenzen der Region im mittleren Bereich. 1999 trat eine Omphalocele in der Region in einer Häufigkeit von 1 : 2.885 Geborene auf.

12.11 Gastroschisis

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg (1 x Magdeburg)	1	4,8	im Bereich der Basisprävalenz
Landkreise (1 x Anhalt-Zerbst, 1 x Bördekreis, 1 x Halberstadt, 1 x Altmarkkreis Salzwedel)	4	4,2	↑↑
Region	5	4,3	↑↑

Basisprävalenz Gastroschisis:

EUROCAT (1980 bis 1994): 1,1 / 10.000 Geborene (von 0,5* bis 1,7**/ 10.000 Geborene)

Legende: * - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Asturien
 ** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Hainaut-Namour

Magdeburg	1987 bis 1998	3,8/10.000 Geborene	(KI 95%: 1,8 – 7,0/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	1,8/10.000 Geborene	(KI 95%: 1,0 – 2,8/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	2,2/10.000 Geborene	(KI 95%: 1,5 – 3,2/10.000 Geborene)

Kommentar:

1999 wurden 5 Kinder mit einer Gastroschisis aus der Beobachtungsregion mitgeteilt. Die Basisprävalenz wird sowohl für die Landkreise als auch für die Region überschritten. Die in den städtischen Anteilen berechnete Prävalenz liegt dagegen im Bereich der Basis. Wie schon 1998, übersteigt die Prävalenz die des EUROCAT-Zentrums mit dem höchsten Wert.

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Gastroschisis (N = 5)

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborene 3 x induzierter Abort	40 % Lebendgeborene 60 % induzierte Aborte
Geschlecht	3 x ♂ 2 x ♀	40 % ♂ 40 % ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	4 x isoliert 1 x kombiniert	80 % isoliert 20 % kombiniert

Kommentar:

Der Anteil pränatal diagnostizierter Gastroschisisfälle mit nachfolgender vorzeitiger Beendigung der Schwangerschaften übersteigt mit 60 % die Lebendgeborenen mit einer Gastroschisis. In der Mehrzahl trat die Fehlbildung ohne zusätzliche Begleitfehlbildungen auf.

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen bei Gastroschisis:

- SCHISIS-Assoziation (Encephalocele)

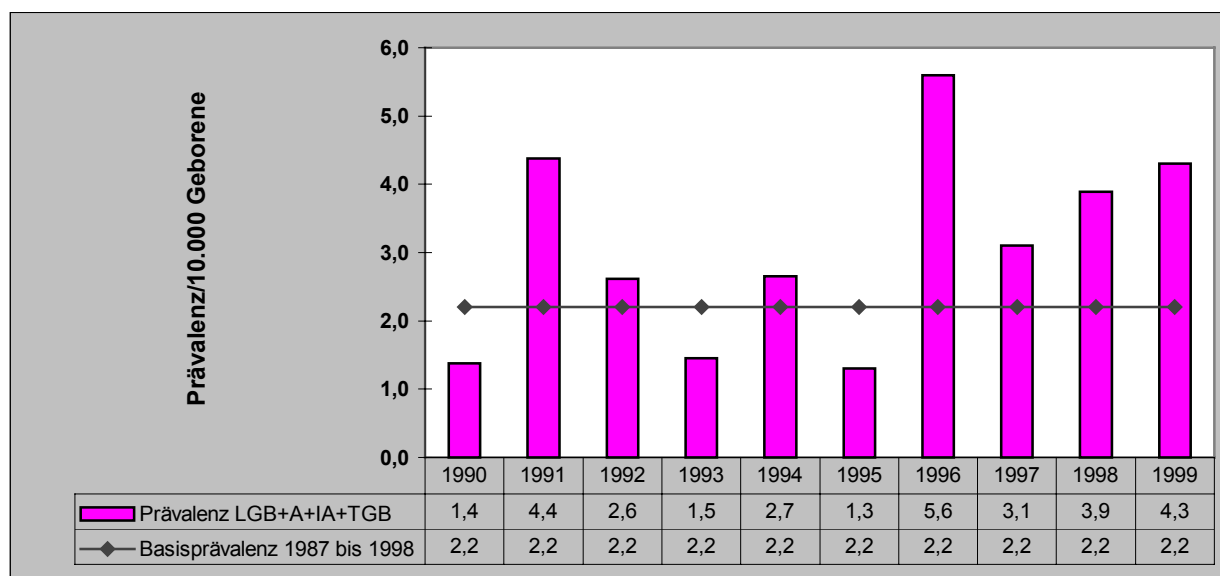


Abb.16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abb. 16:

Auch bei der Gastroschisis fallen Prävalenzschwankungen auf. Seit 1990 werden Prävalenzen beobachtet, die über den EUROCAT-Angaben liegen. Die aus den Häufigkeiten der Jahre 1987 bis 1998 neu berechnete Basisprävalenz beträgt für die Erfassungsregion 2,2/10.000 Geborene.

1999 trat eine Gastroschisis in der Region in einer Häufigkeit von 1 : 2.310 Geborene auf.

12.12 Hypospadien

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg (1 x Dessau, 3 x Magdeburg)	4	19,0	im Bereich der Basisprävalenz
Landkreise (2 x Anhalt-Zerbst, 1 x Asch./Staßfurt, 2 x Bördekreis, 1 x Halberstadt, 3 x Köthen, 1 x Ohrekreis, 2 x Quedlinburg, 2 x Sangerhausen, 1 x Stendal, 3 x Wernigerode) 1 x unbekannt, jedoch Region	19	20,1	↑↑
Region	23	19,9	↑↑

Basisprävalenz Hypospadien:

EUROCAT (1980 bis 1994): 10,9 / 10.000 Geborene (von 3,4* bis 25,0**/ 10.000 Geborene)

Legende:

* - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Galway

** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Straßburg

Magdeburg	1987 bis 1998	20,9/10.000 Geborene	(KI 95%: 15,7 – 27,1/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	15,0/10.000 Geborene	(KI 95%: 12,9 – 17,4/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	15,9/10.000 Geborene	(KI 95%: 13,9 – 18,2/10.000 Geborene)

Kommentar:

Mit 19,9/10.000 Geborenen wird eine Häufigkeit bei Hypospadien gefunden, die oberhalb der Erwartungswerte liegt. Diese resultiert aus erhöhten Prävalenzen sowohl aus den städtischen Bereichen als auch den Landkreisen. Im EUROCAT-Vergleich liegt die Region 1999 im oberen Bereich der Angaben aus den beteiligten Zentren. Dabei ist zu beachten, dass die Mitteilungen glandulärer Hypospadien von einzelnen EUROCAT-Zentren unterschiedlich gehandhabt werden.

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Hypospadien (N = 23)

Schwangerschaftsausgang	23 x Lebendgeborene	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	23 x ♂	100 % ♂
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	19 x isoliert 4 x MCA	82,6 % isoliert 17,4 % MCA

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen bei Hypospadie:

- Nahtverknöcherung, einzelne Schädelnaht; Scaphocephalie
- Ureteranomalie, HTS II.Grades
- Hypoplastisches Scrotum
- Hüftluxation

Kommentar:

Alle Knaben mit Hypospadien wurden 1999 lebend geboren. Der Anteil von Begleitfehlbildungen bei Hypospadien ist mit 17,4 % relativ gering. Es traten Beteiligungen zum Urogenitalsystem und Skelettsystem auf. Obwohl Hypospadien nur bei Knaben auftreten, erfolgt die Prävalenzberechnung in Anlehnung an EUROCAT und an das ICBDMs in Bezug auf die Anzahl der Gesamtgeborenen.

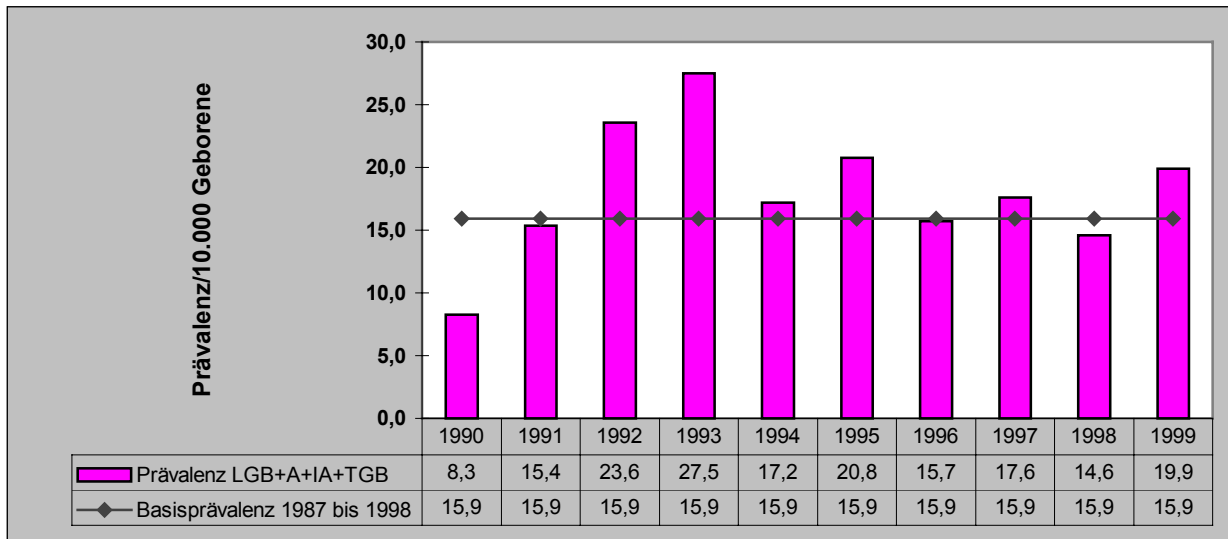


Abb.17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadien in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abbildung 17:

1999 liegt die Prävalenz für die Hypospadien über der berechneten Basisprävalenz (1987 bis 1998). Die berechnete Basisprävalenz liegt im Vergleich zu anderen EUROCAT-Zentren im mittleren Bereich. Eine Hypospadie trat 1999 in der Region in einer Häufigkeit von 1 : 502 Geborene auf, das bedeutet eine Häufigkeit bei Knaben von 1 : 250.

12.13 DOWN-Syndrome

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg (3 x Magdeburg)	3	14,3	im Bereich der Basisprävalenz
Landkreise (3 x Aschersleben-Staßfurt, 2 x Bördekreis, 2 x Halberstadt, 3 x Jerichower Land, 2 x Quedlinburg, 1 x Sangerhausen, 1 x Altmarkkreis Salzwedel, 2 x Stendal, 1x Wittenberg)	17	18,0	↑↑
Region	20	17,3	↑↑

Down-Syndrome, außerhalb der derzeitigen Erfassungsregion

Herkunft	Anzahl
Halle	1
Sonstige, außerhalb Sachsen-Anhalts	1

Basisprävalenz des Down-Syndroms:			
EUROCAT (1980 bis 1994): 16,1/ 10.000 Geborene (von 11,5* bis 22,0**/ 10.000 Geborene)			
Legende: * - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Antwerpen			
** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Paris			
Magdeburg	1987 bis 1998	13,7/10.000 Geborene	(KI 95%: 9,6 – 18,9/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	9,7/10.000 Geborene	(KI 95%: 8,1 – 11,7/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	10,6/10.000 Geborene	(KI 95%: 9,0 – 12,4/10.000 Geborene)

Kommentar:

Die Prävalenz für Down-Syndrome fällt 1999 mit 17,3/10.000 Geborene gegenüber 1998 leicht ab, bleibt jedoch im Vergleich zur Basisprävalenz erhöht.

In der Stadt Magdeburg wurde ein Kind mit Down-Syndrom auf 532 Geborene beobachtet. Somit wurde die Prävalenz des Jahres 1998 nicht wieder erreicht. Aus Dessau war dagegen kein Kind mit Down-Syndrom mitgeteilt worden.

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Down-Syndrom (N = 22)

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeborene 14 x induzierter Abort	36,4 % Lebendgeborene 63,6 % induzierte Aborte
Geschlecht	11 x ♂ 11 x ♀	50 % ♂ 50 % ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Down-Syndrome / mit Begleitfehlbildungen	11x isoliert 11x mit Begleitfehlbildungen	50 % isoliert 50 % mit Begleitfehlbildungen

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen beim Down-Syndrom:

- Vitium cordis (atrioventrikulärer Septum-Defekt, Transposition der großen Gefäße, Fallot Tetralogie bzw. n.n. bezeichnet) – 8 x
- Zystennieren
- Analstenose
- Mesenterium ileocolicum commune

Kommentar:

Von den insgesamt 22 erfaßten Kindern mit Trisomie 21 wurde in 14 Fällen nach pränataler Diagnostik eine Abortinduktion durchgeführt. Gegenüber 1998 stieg damit der Anteil von Abortinduktionen wieder deutlich (26,1 % versus 63,6 %). 8 Kinder mit der Chromosomenstörung wurden lebend geboren Die Hälfte der Kinder mit Down-Syndrom hatten Begleitfehlbildungen, wobei erwartungsgemäß die Herzfehler am häufigsten auftraten.

Das durchschnittliche Alter der Mütter von Down-Konzeptionen liegt 1999 bei 32,6 Jahren. Gegenüber dem durchschnittlichen Alter aller Mütter von Kindern in Sachsen-Anhalt (Angaben des Statistischen Landesamtes 1998) entspricht das einem um 4,8 Jahre höheren Durchschnittsalter.

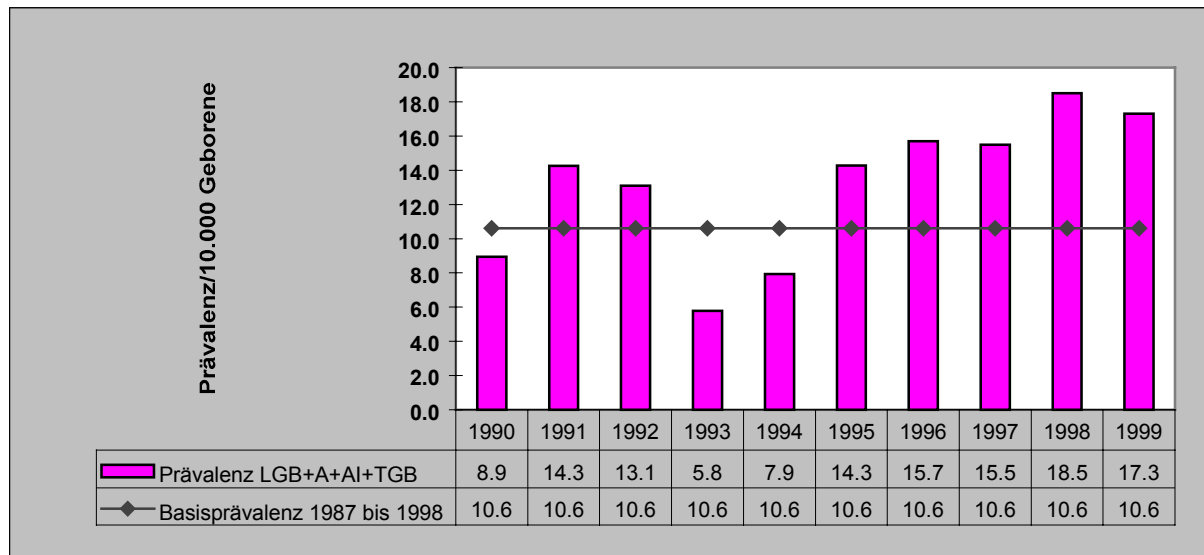


Abb.18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndromen in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abb. 18:

Die Prävalenz für das Down-Syndrom liegt 1999 mit 17,3/10.000 Geborene wie schon in den Vorjahren signifikant über der neu berechneten Basisprävalenz (1987 bis 1998). Im Vergleich zu anderen EUROCAT-Zentren werden in Sachsen-Anhalt Down-Syndrome in einer Häufigkeit beobachtet, die europaweit im oberen Drittel liegen. 1999 trat das Down-Syndrom in der Region in einer Häufigkeit von 1 : 577 Geborene auf. Das entspricht Literaturbeschreibungen.

12.14 Transpositionen der großen Gefäße

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg (1 x Magdeburg)	1	4,8	im Bereich der Basisprävalenz
Landkreise (1 x Bördekreis, 2 x Ohre-Landkreis, 2 x Quedlinburg, 1 x Altmarkkreis Salzwedel, 1 x Stendal)	7	7,4	↑↑
Region	8	6,9	↑↑

Kommentar:

1999 wurde in der Stadt Magdeburg lediglich ein Kind mit einer Transposition der großen Gefäße geboren. Damit wurde für die städtischen Bereiche eine Prävalenz ermittelt, die den Erwartungswerten entspricht. Sieben Beobachtungen in den Landkreisen führen sowohl zu einer signifikant erhöhten Prävalenz in den Landkreisen als auch in der gesamten Erfassungsregion.

Im europäischen Vergleich werden damit Prävalenzen erreicht, die über den höchsten Werten einzelner EUROCAT-Zentren liegen.

Basisprävalenz bei Transpositionen großer Gefäße (TGA):			
EUROCAT (1980 bis 1994): 3,6 / 10.000 Geborene (von 1,8* bis 5,6**/ 10.000 Geborene)			
Legende: * - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Belfast			
** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Nord Niederlande			
Magdeburg	1987 bis 1998	4,9/10.000 Geborene	(KI 95%: 2,6 – 8,4/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	2,8/10.000 Geborene	(KI 95%: 1,9 – 4,0/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	3,2/10.000 Geborene	(KI 95%: 2,3 – 4,3/10.000 Geborene)

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Transpositionen der großen Gefäße (N = 8)

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort	87,5 % Lebendgeborene 12,5 % induzierte Aborte
Geschlecht	5x ♂ 3x ♀	62,5 % ♂ 37,5 % ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	7x isoliert 1x MCA	87,5 % isoliert 12,5 % MCA

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen bei Transpositionen großer Gefäße:

- Down-Syndrom

Kommentar:

Nahezu alle Kinder mit Transpositionen großer Gefäße wurden lebend geboren. Die Abortinduktion war nach pränataler Diagnostik eines Down-Syndroms durchgeführt worden. Die pathologisch-anatomische Untersuchung ergab daneben eine Transposition der großen Gefäße.

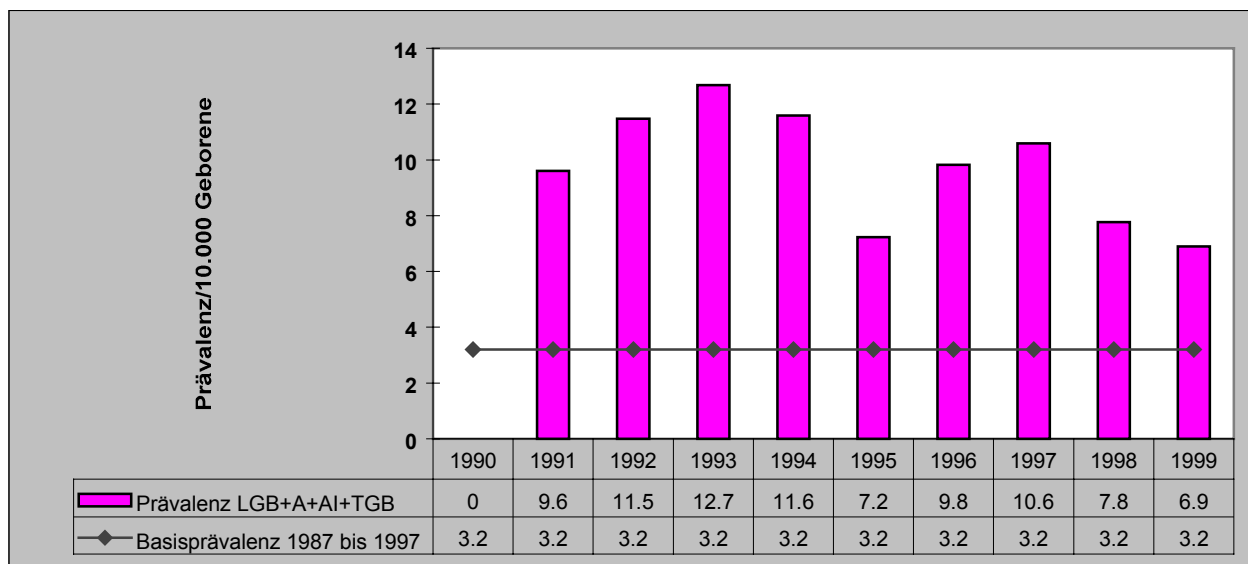


Abb.19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transpositionen großer Gefäße in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abbildung 19:

1999 geht die Prävalenz auch gegenüber 1998 zurück. Dennoch liegt sie mit 6,9/10.000 Geborene oberhalb der berechneten Basisprävalenz (1987 bis 1998).

1999 wurde eine Transposition der großen Gefäße pro 1443 Geborene festgestellt.

12.15 Linksherzhypoplasie-Syndrome

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg (1 x Dessau)	1	4,8	im Bereich der Basisprävalenz
Landkreise (1x Jerichower Land, 1x Ohrekreis, 1x Schönebeck)	3	3,2	im Bereich der Basisprävalenz
Region	4	3,5	im Bereich der Basisprävalenz

Basisprävalenz der Linksherzhypoplasie-Syndrome:

EUROCAT (1980 bis 1994): 2,3 / 10.000 Geborene (von 0,6* bis 2,9**/ 10.000 Geborene)

Legende: * - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Malta
** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Paris

Magdeburg	1987 bis 1998	4,6/10.000 Geborene	(KI 95%: 2,4 – 7,9/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	3,9/10.000 Geborene	(KI 95%: 2,8 – 5,3/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	4,0/10.000 Geborene	(KI 95%: 3,0 – 5,3/10.000 Geborene)

Kommentar:

Mit vier Mitteilungen wird 1999 eine Prävalenz bei dieser schweren Herzfehlbildung ermittelt, die im Bereich der neu errechneten Basisprävalenz liegt. Das gilt für die gesamte Region. Die 1999 beobachtete Prävalenz liegt wiederum über der des EUROCAT-Zentrums mit dem höchsten Wert für diese Erkrankung.

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Linksherzhypoplasie-Syndromen (N = 4)

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes 1 x Totgeborenes 2 x induzierter Abort	25 % Lebendgeborene 25% Totgeborene 50 % induzierte Aborte
Geschlecht	2 x ♂ 2 x ♀	50 % ♂ 50 % ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	3 x isoliert 1 x MCA	75 % isoliert 25 % MCA

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen beim Linksherzhypoplasie-Syndrom :

- Edwards-Syndrom, Nierenagenesie

Kommentar:

In drei von vier Fällen handelt es sich um isolierte Fehlbildungen, einmal trat die Herzfehlbildung im Rahmen eines Edwards-Syndroms auf.

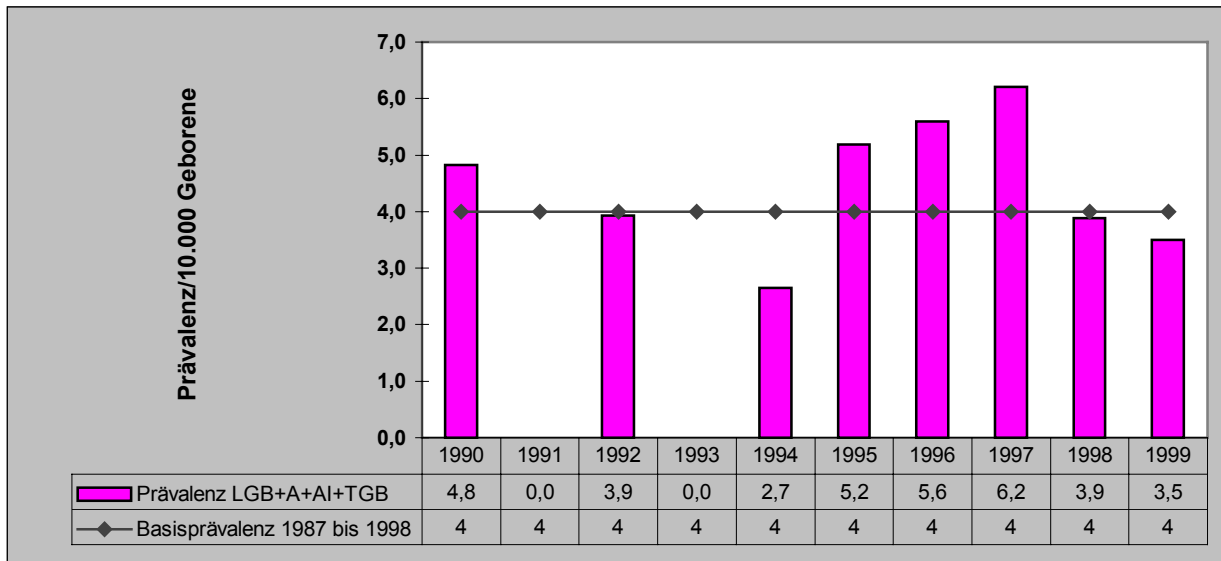


Abb.20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndromen in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abbildung 20:

Nachdem 1991 und 1993 kein Kind mit einem Linksherzhypoplasie-Syndrom mitgeteilt wurde, war in den Jahren 1995 bis 1997 eine gleichbleibende hohe Prävalenz zu beobachten. Wie schon 1998 nimmt die Prävalenz auch 1999 ab und erreicht einen Wert, der unterhalb der berechneten Basisprävalenz für die Region von 4,0/10.000 Geborene (1987 bis 1998) liegt. Die Basisprävalenz 1987 bis 1998 ist im Vergleich zu anderen EUROCAT-Zentren erhöht.

1999 tritt eine Linksherzhypoplasie in der Region durchschnittlich mit einer Häufigkeit von 1 : 2.885 Geborene auf.

12.16 Reduktionsfehlbildungen, insgesamt (obere und untere Extremitäten)

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg (3 x Magdeburg)	3	14,3	im Bereich der Basisprävalenz
Landkreise (3x Anhalt-Zerbst, 2x Halberstadt, 1 x Jerichower Land, 1 x Ohrekreis, 2 x Altmarkkreis Salzwedel)	9	9,5	↑↑
Region	12	10,4	↑↑

Anmerkung:

In den bisher erstellten jährlichen Berichten wurde neben der Prävalenz von Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten insgesamt, eine Differenzierung nach oberen und unteren Extremitäten vorgenommen. Dabei kam es zu Überschneidungen, da einige Kinder Reduktionsfehlbildungen sowohl der oberen als auch der unteren Extremitäten hatten.

Zukünftig soll bis auf die zahlenmäßige Aufspaltung in obere und untere Extremitäten eine derartige Prävalenzdifferenzierung nicht mehr vorgenommen werden.

Basisprävalenz Reduktionsdeformitäten der Extremitäten (obere + untere):

EUROCAT (1980 bis 1994): 6,0 / 10.000 Geborene (von 2,6* bis 9,8**/ 10.000 Geborene)

Legende:

* - Zentrum mit niedrigster Durchschnittsprävalenz - Galway

** - Zentrum mit höchster Durchschnittsprävalenz - Asturien

Magdeburg	1987 bis 1998	11,8/10.000 Geborene	(KI 95%: 8,0 – 16,7/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	5,2/10.000 Geborene	(KI 95%: 4,0 – 6,8/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	6,6/10.000 Geborene	(KI 95%: 5,2 – 8,1/10.000 Geborene)

Kommentar:

Mit 12 Mitteilungen über Geborene mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten wird 1999 in der Erfassungsregion eine Prävalenz von 10,4/10.000 Geborene erreicht. Das entspricht einem Anstieg über die obere Konfidenzgrenze.

Sechs Kinder hatten Reduktionsfehlbildungen der oberen Extremitäten, vier Kinder Reduktionsfehlbildungen der unteren Extremitäten. Bei einem Kind waren sowohl die oberen als auch die unteren Extremitäten betroffen.

Als Indikatorfehlbildungen des ICBDMs werden die Reduktionsanomalien der Extremitäten differenziert nach oberen und unteren Gliedmaßen betrachtet. Reduktionsdeformitäten insgesamt sind kein Indikator.

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten (N = 12)

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeborene 1 x Totgeborenes 2 x induzierter Abort 1 x Spontanabort	63,6 % Lebendgeborene 9,1 % Totgeborene 18,2 % induzierte Aborte 9,1 % Spontanaborte
Geschlecht	8 x ♂ 4 x ♀	63,6 % ♂ 36,4 % ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	4 x isoliert 8 x MCA	36,4 % isoliert 63,6 % MCA

Kommentar:

1999 werden ähnliche Beobachtungen wie schon 1998 gemacht: Obwohl bei den Reduktionsdeformitäten eine leichte Prädominanz für das männliche Geschlecht bekannt ist, fällt eine deutliche Knabenwendigkeit auf. Die Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten treten in 2/3 in Kombination mit weiteren Fehlbildungen auf.

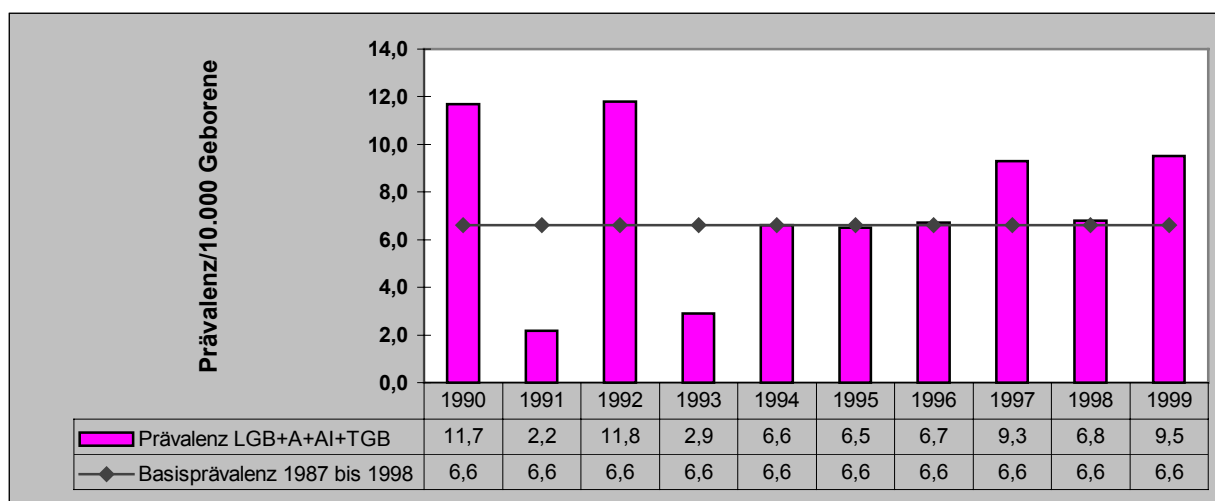


Abb.21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten (obere und untere) in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abbildung 21:

Gegenüber 1998 steigt die Prävalenz wieder an (9,5/10.000) und ist auch gegenüber des Basiswertes für die Region von 6,6/10.000 Geborene (1987 bis 1998) erhöht.

1999 werden im Vergleich zu anderen EUROCAT-Zentren Häufigkeiten nachgewiesen, welche die höchsten Werte anderer europäischer Regionen erreichen.

Eine Reduktionsfehlbildung der Extremitäten tritt in der Region 1999 in einer Häufigkeit von 1 : 962 Geborene auf.

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen bei Reduktionsdeformitäten der Extremitäten:

- Baller-Gerold Syndrom
- Spalthand
- Spalthand/Spaltfuß
- Roberts Syndrom
- ADAM-Komplex
- Analfehlbildung, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- Nierenagenesie, einseitig, Vitium cordis, Lungenagenesie, craniofaciale Dismorphie
- Caudales Regressionssyndrom

Kommentar:

Auffällig ist der hohe Anteil komplexer Fehlbildungen (87,5 %).

12.17 Nierenagenesien und dysgenesien, unilateral und bilateral

Anmerkung:

In diesem und künftigen Berichten soll zur Verbesserung der Übersichtlichkeit der Sammeltopf "Nierenagenesie und -dysgenese, unilateral und bilateral" in die Entitäten

- Potter-Sequenz,
- einseitige Nierenagenesie
- und Potter II- Nierendysplasie/funktionslose polyzystische Niere ein-oder zweiseitig

aufgelöst werden. Berechnungen einer Basisprävalenz werden für diese Entitäten zunächst nur für die gesamte Region und die Jahre 1996 bis 1998 vorgenommen.

12.17.1 Potter-Sequenzen:

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz aus 1996 bis 1998 4,3 (KG95%: 2,2 – 7,6)
Städte Dessau und Magdeburg	0	0	-
Landkreise (2 x Bördekreis, 1 x Halberstadt, 1 x Schönebeck, 1 x Wernigerode)	5	5,3	-
Region	5	4,3	im Bereich der Basisprävalenz

Kommentar:

Die erstmals berechnete Prävalenz für das Auftreten von Potter-Sequenzen ergibt 1999 eine Prävalenz von 4,3/10.000 Geborene und entspricht damit der Basisprävalenz der vorausgegangenen drei Jahre.

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Potter-Sequenzen (N = 5)

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborene 2 x induzierter Abort 1 x Spontanabort	40 % Lebendgeborene 40 % induzierte Aborte 20 % Spontanaborte
Geschlecht	3 x ♂ 2 x ♀	60 % ♂ 40 % ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	4 x isoliert 1 x + andere MCA	80 % isoliert 20 % + andere MCA

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen bei der Potter-Sequenzen:

- Derivatives Chromosom 6

Kommentar:

Obwohl keine Überlebenschancen für Kinder mit Potter-Sequenz bestehen, wurden 1999 zwei Kinder lebend geboren. Zwei Schwangerschaften wurden nach pränataler Diagnostik der Nierenfehlbildung durch Abortinduktion beendet, einmal kam es zum Spontanabort. In einem Fall der fünf aufgetretenen Potter-Sequenzen wurde daneben ein derivatives Chromosom 6 gefunden.

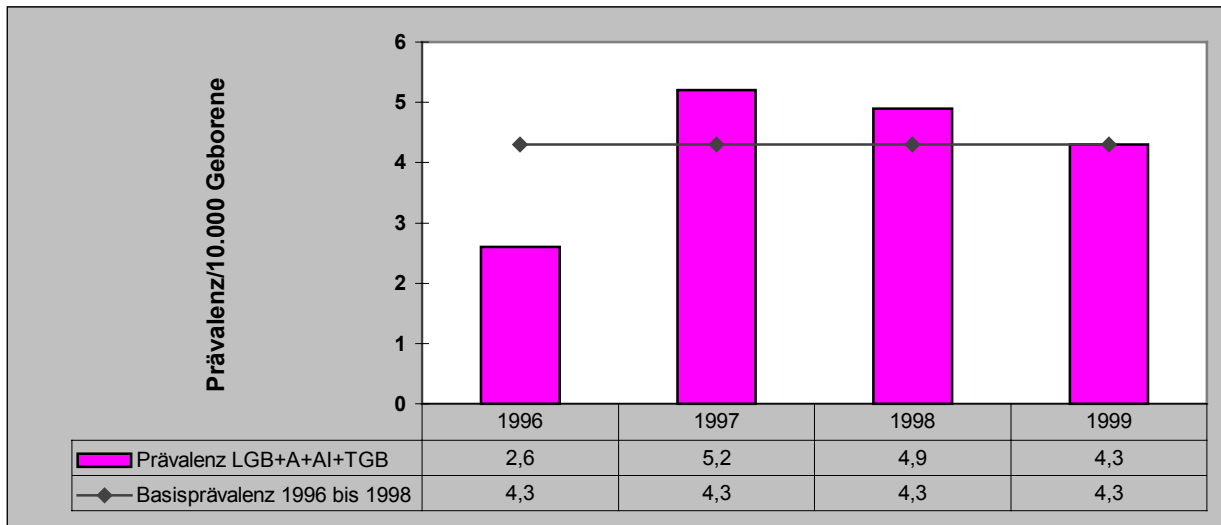


Abb.22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenzen in der Erfassungsregion seit 1996

Kommentar Abbildung 22:

In den Jahren 1996 bis 1999 wurde für die Erfassungsregion eine Basisprävalenz von 4,3/10.000 Geborene für die Potter-Sequenz berechnet. 1999 liegt die beobachtete Häufigkeit der Potter-Sequenz ebenfalls bei 4,3/10.000 Geborene. Demnach hat 1999 ein Kind pro 2.308 Geborene diese Fehlbildung.

12.17.2 einseitige Nierenagenesien:

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz aus 1996 bis 1998 9,8 (KG95%: 6,4 – 14,2)
Städte Dessau und Magdeburg (1 x Dessau, 2 x Magdeburg)	3	14,3	-
Landkreise (1 x Anhalt-Zerbst, 2 x Jerichower Land, 1 x Quedlinburg, 1 x Altmarkkreis Salzwedel, 1 x Stendal)	6	6,4	-
Region	9	7,8	im Bereich der Basisprävalenz

Nierenagenesien, einseitig, außerhalb der derzeitigen Erfassungsregion

Herkunft	Anzahl
Saalkreis	1

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit einseitiger Nierenagenesien (N = 10)

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort 1 x Spontanabort	80 % Lebendgeborene 10 % induzierte Aborte 10 % Spontanaborte
Geschlecht	5 x ♂ 5 x ♀	50 % ♂ 50 % ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	7 x isoliert 3 x MCA	70 % isoliert 30 % MCA

Aufgetretene Kombinationsfehlbildungen bei einseitiger Nierenagenesien

- Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten, Vitium cordis, Lungenagenesie, craniofaciale Dysmorphie
- Analatresie, Gallengangsatresie

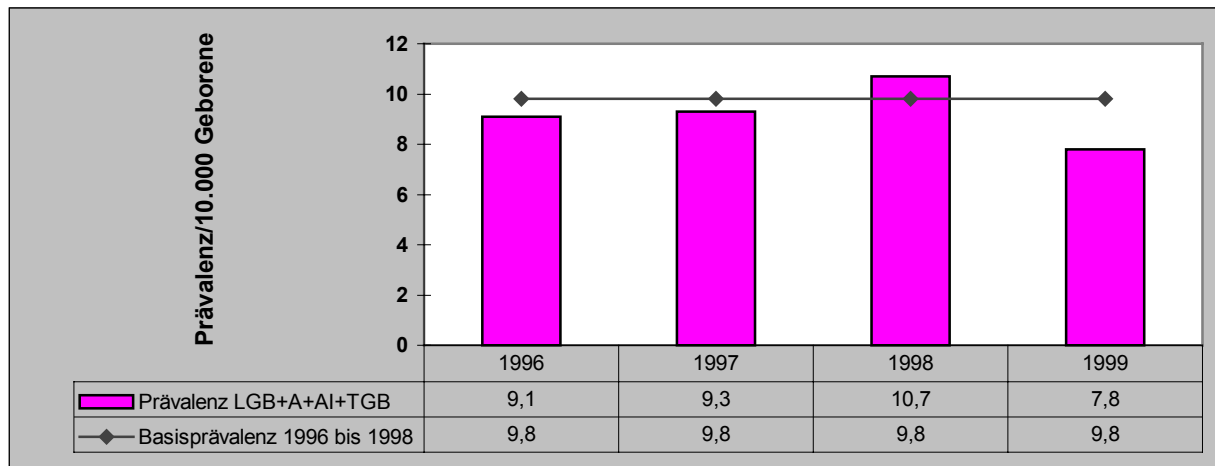


Abb.23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei der einseitigen Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1996

Kommentar Abbildung 23:

In den Jahren 1996 bis 1999 wurde für die Erfassungsregion eine Basisprävalenz von 9,8/10.000 Geborene für die einseitige Nierenagenesien berechnet. 1999 liegt die beobachtete Häufigkeit der einseitigen Nierenagenesien mit 7,8/10.000 Geborene unterhalb der Basishäufigkeit. 1999 hatte ein Kind pro 1.282 Geborene diese Fehlbildung.

12.17.3 Potter II- Nieren/funktionslose polyzystische Nieren ein-oder zweiseitig:

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz aus 1996 bis 1998 5,4 (KG95%: 2,2 – 7,6)
Städte Dessau und Magdeburg (1 x Dessau, 2 x Magdeburg)	3	14,3	-
Landkreise (1 x Jerichower Land, 1 x Köthen)	2	2,1	-
Region	5	4,3	im Bereich der Basisprävalenz

Potter II- Nierendysplasien, außerhalb der derzeitigen Erfassungsregion

Herkunft	Anzahl
Halle	1

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit PotterII-Nierendysplasien (N = 6)

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborene	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	4 x ♂ 2 x ♀	66,6 % ♂ 34,4 % ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	6 x isoliert	100 % isoliert

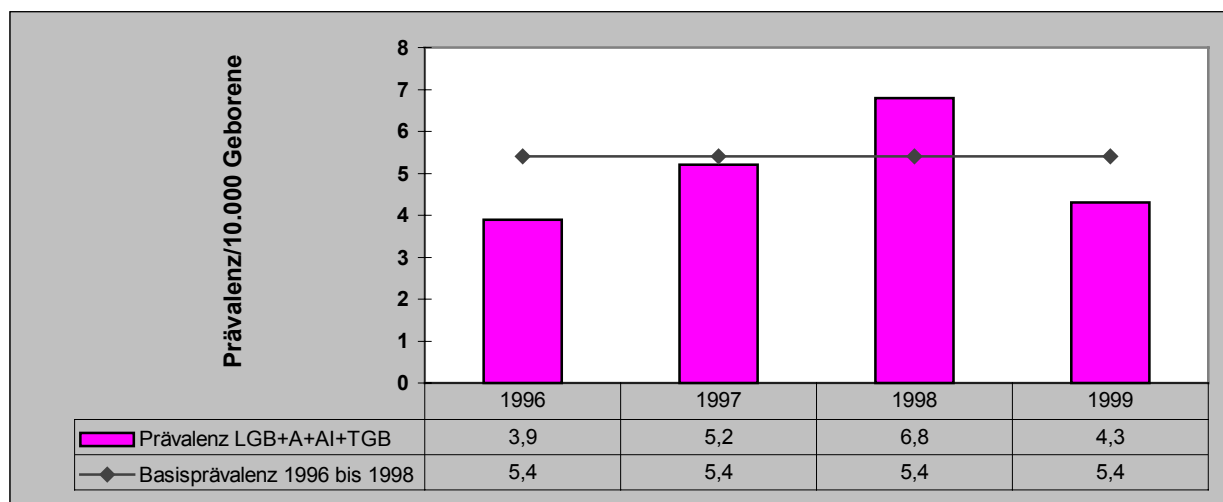


Abb.24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei der Potter II-Nierendysplasie in der Erfassungsregion seit 1996

Kommentar Abbildung 24:

In den Jahren 1996 bis 1999 wurde in der Erfassungsregion eine Basisprävalenz von 5,4/10.000 Geborene für die Potter II- Nierendysplasien berechnet. 1999 liegt die beobachtete Häufigkeit mit 4,3/10.000 Geborene darunter. Ein Kind pro 2.308 Geborene hatte diese Fehlbildung.

12.18 Microtien/Anotien

	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau und Magdeburg	0	0	-
Landkreise (1 x Wittenberg)	1	1,1	↑↑
Region	1	0.9	↑↑

Basisprävalenz Microtien/ Anotien:			
Magdeburg	1987 bis 1998	0,6/10.000 Geborene	(KI 95%: 0,1 – 1,7/10.000 Geborene)
Landkreise	1987 bis 1998	0,1/10.000 Geborene	(KI 95%: 0 – 0,6/10.000 Geborene)
Region	1987 bis 1998	0,2/10.000 Geborene	(KI 95%: 0 – 0,6/10.000 Geborene)

Zusätzliche Angaben von Feten/Kindern mit Microtien/Anotien (N =1)

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborene	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	0 x ♂ 1 x ♀	0 % ♂ 100 % ♀
Anzahl/ Anteil isolierter Fehlbildungen / MCA	1 x isoliert	100 % isoliert

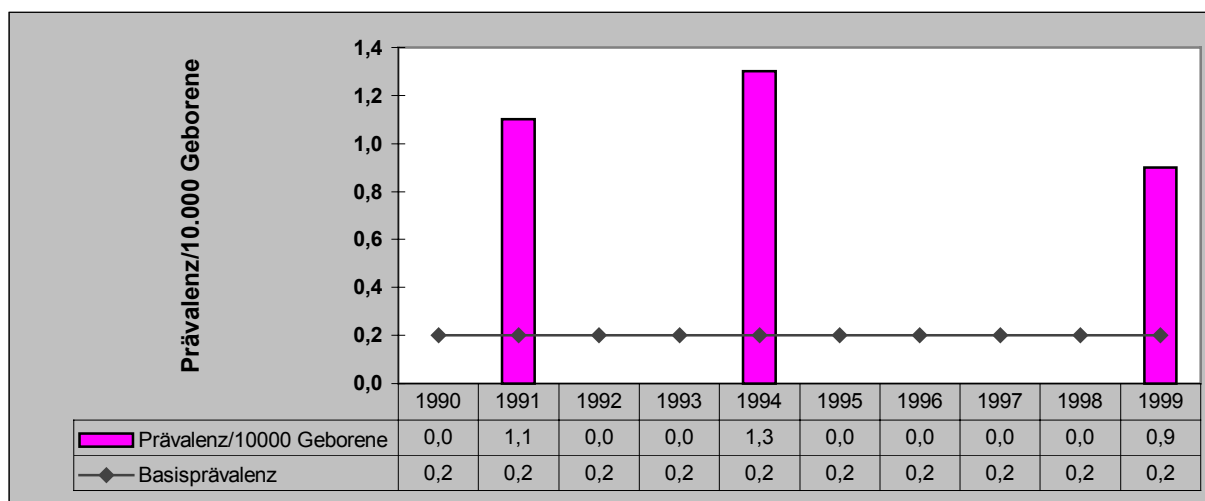


Abb.25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene der Microtien/ Anotien in der Erfassungsregion seit 1990

Kommentar Abbildung 25:

In der Erfassungsregion wurden seit 1990 nur in drei Jahren Microtien/ Anotien beobachtet. Aus diesem Grund ist die Basisprävalenz, welche aus den Häufigkeiten der Jahre 1987 bis 1996 berechnet wurde, sehr niedrig. Das Auftreten eines Fehlbildungsereignisses führt bereits zu großen Prävalenzschwankungen, Aussagen sind für diese seltene Fehlbildung kaum möglich.

12.19 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

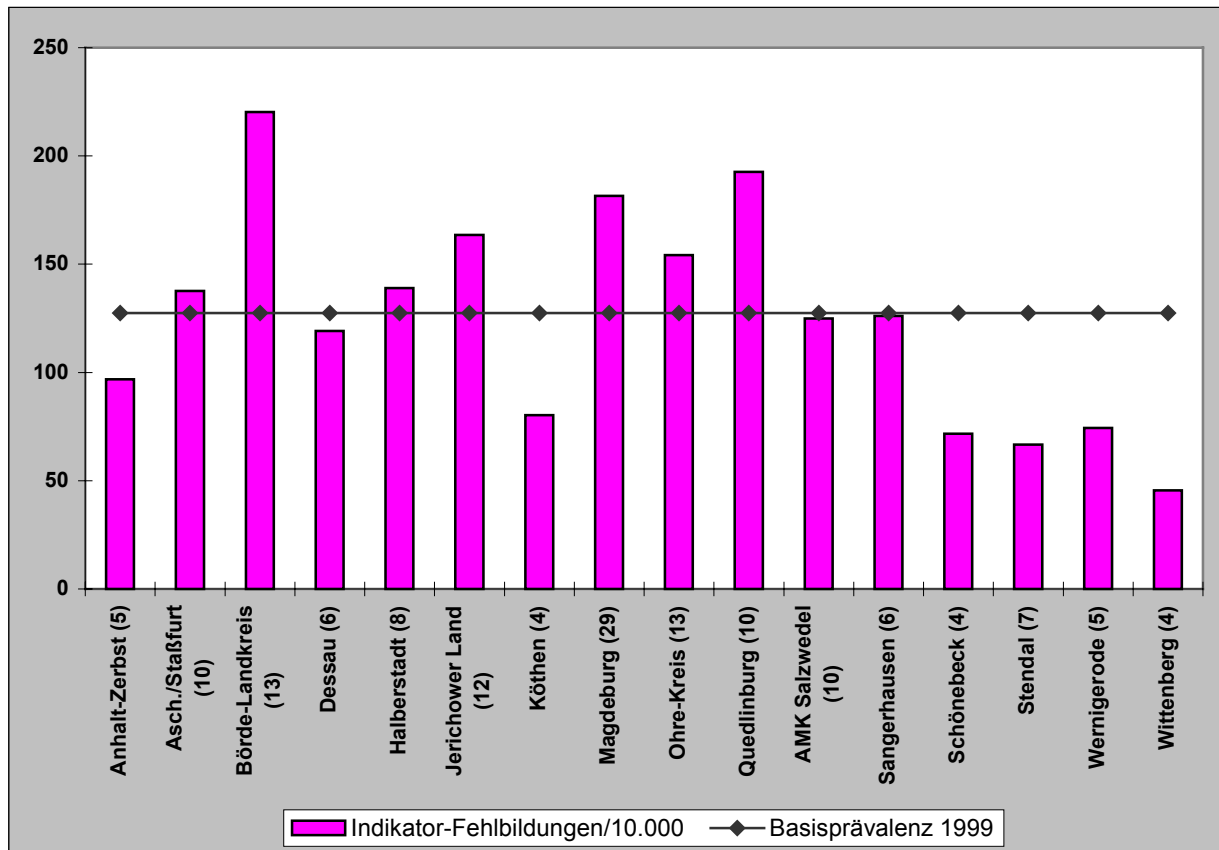


Abb.26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und den Städten Dessau und Magdeburg 1999

Kommentar Abbildung 26:

Die Bewertung der Indikatorfehlbildungen 1999 zeigt, dass zwischen den Landkreisen zum Teil erhebliche Prävalenzunterschiede bestehen. Des weiteren sind Unterschiede in Bezug auf die Häufigkeit ihres Auftretens im Vergleich zur Prävalenz großer Fehlbildungen insgesamt festzustellen.

Die Landkreise Bördekreis (220,3/10.000), Quedlinburg (192,7/10.000) und die Stadt Magdeburg (181,6/10.000) weisen die höchsten Prävalenzen auf. In den Kreisen Wittenberg (45,6/10.000) und Stendal (71,7/10.000) wurden die geringsten Prävalenzen der Indikatorfehlbildungen berechnet.

Gegenüber dem Vorjahr stieg die Basisprävalenz für Indikatorfehlbildungen in der Region von 118/10.000 auf 127/10.000 an.

Mitgeteilte Indikatorfehlbildungen insgesamt, außerhalb der derzeitigen Erfassungsregion

Herkunft	Anzahl
Unbekannt, jedoch Erfassungsregion	1
Bitterfeld	1
Halle	6
Saalkreis	1
Burgenlandkreis	1
Sonstige, außerhalb Sachsen-Anhalts	3

Schwangerschaftsausgänge bei Feten/Kindern mit Indikatorfehlbildungen, insgesamt

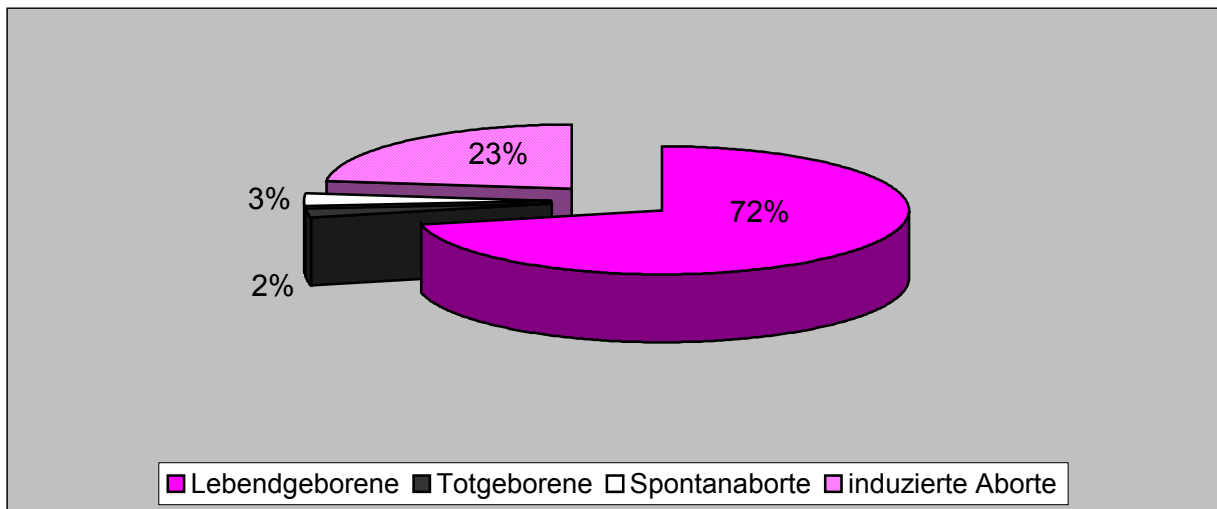


Abb.27: Schwangerschaftsausgänge bei Feten/Kindern mit Indikatorfehlbildungen 1999

Kommentar Abbildung 27:

Auch 1999 wird deutlich, dass über 20 % aller Konzeptionen mit Indikatorfehlbildungen pränatal diagnostiziert und die Schwangerschaften durch artefiziellen Abort beendet wurden. Die Differenzierung nach Schwangerschaftsausgängen bleibt gegenüber 1998 unverändert.

102 Kinder bzw. Feten mit Indikatorfehlbildung waren männlichen Geschlechts, 39 waren Mädchen und in 6 Fällen wurde das Geschlecht nicht mitgeteilt. Daraus errechnet sich ein Geschlechtsverhältnis ♂: ♀ von 2,6. Die Androtropie nimmt gegenüber 1998 deutlich zu (1999 - 2,6 versus 1998 - 1,5).

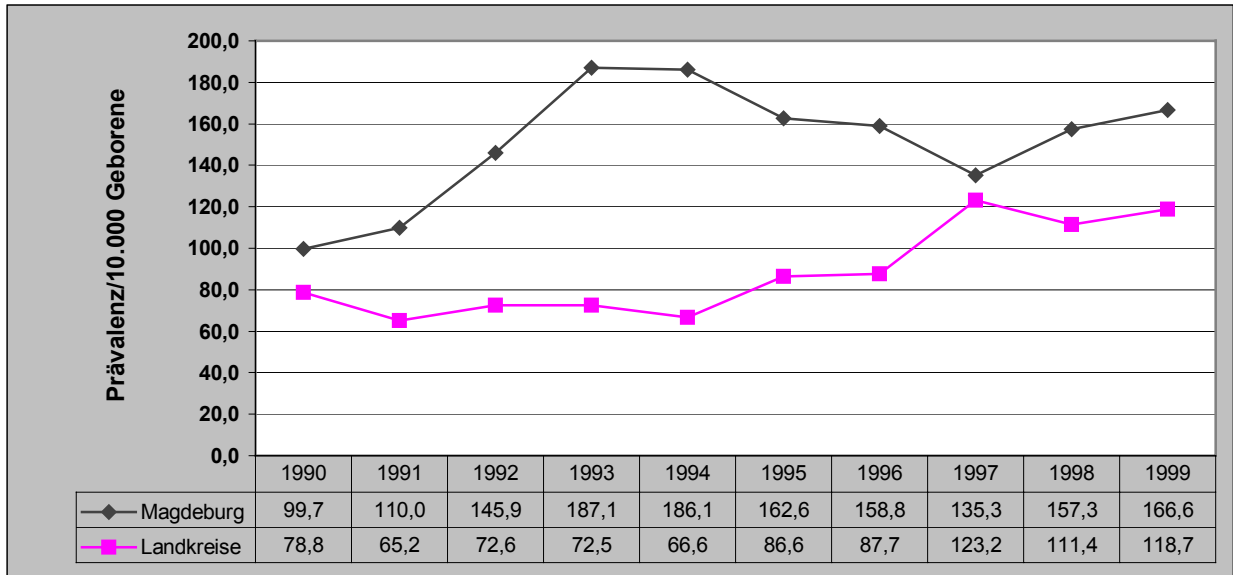


Abb. 28: Indikatorfehlbildungen des ICBDMS, insgesamt; Vergleich von Stadt Magdeburg und Landkreisen in den Jahren 1990 bis 1998

Anmerkung: Seit 1999 sind die Städte Dessau und Magdeburg in einer Kategorie zusammengefasst.

Kommentar Abbildung 28:

Sowohl in den Städten Dessau und Magdeburg als auch in den Landkreisen ist 1999 ein Prävalenzanstieg bei allen Indikatorfehlbildungen zu verzeichnen. Während in den Städten Dessau und Magdeburg jedes 60ste Kind mit einer Indikatorfehlbildung geboren wird, ist es in den Landkreisen nur jedes 85ste.

13. Festgestellte genetisch bedingte Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen aus den beteiligten Einrichtungen

13.1. Genetisch bedingte oder mitbedingte Erkrankungen

Nr.	Genetisch bedingte oder mit bedingte Erkrankung	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	Stadt-/Landkreiszuordnung	McKusick Nummer	Alter der Mutter in Jahren
1	Achondroplasie	♀	Lebendgeborenes	Magdeburg	100800	23
2	Blue rubber bleb naevus	♂	Lebendgeborenes	Stendal	112200	29
3	Klumpfuß,dominant erblich	♂	Lebendgeborenes	Sangerhausen	119800	28
4	Leri-Weill-Syndrom	♀	Lebendgeborenes	Ohrekreis	127300	35
5	Hypochondroplasie	♂	Lebendgeborenes	Magdeburg	146000	30
6	Klippel-Feil-Syndrom	♂	Lebendgeborenes	Bitterfeld	148900	28
7	Klippel-Trenaunay-Syndrom	♂	Lebendgeborenes	Ohrekreis	149000	29
8	Macrocephalus,benigne,familiär	♂	Lebendgeborenes	Wernigerode	153470	33
9	Potter III- aut.dominant, adulter Typ	♂	Lebendgeborenes	sonstige	173900	19
10	Polydaktylie,postaxial, Typ AI ,dominant erblich	♂	Lebendgeborenes	Wernigerode	174200	26
11	Polydaktylie,postaxial, Typ AI ,dominant erblich	♀	Lebendgeborenes	sonstige	174200	28
12	Polydaktylie,postaxial, Typ AI ,dominant erblich	♀	Lebendgeborenes	Halle	174200	28
13	Spalthand	♂	Lebendgeborenes	Salzwedel	183600	25
14	Spalthand	♂	Lebendgeborenes	Quedlinburg	183600	41
15	Spalthand und Spaltfuß	♂	Lebendgeborenes	Salzwedel	183600	24
16	Spalthand und Spaltfuß	♂	Lebendgeborenes	Anhalt-Zerbst	183600	23
17	Syndaktylie Typ I	♂	Lebendgeborenes	Ohrekreis	185900	21
18	Fallot' Tetralogie	♂	Lebendgeborenes	Halberstadt	187500	unbekannt
19	Fallot' Tetralogie	♂	Lebendgeborenes	Boerdekreis	187500	29
20	Fallot' Tetralogie	♀	Lebendgeborenes	Anhalt-Zerbst	187500	34

Nr.	Genetisch bedingte oder mit bedingte Erkrankung	Ge- schlecht	Schwanger- schafts- ausgang	Stadt- /Landkreis- zuordnung	McKusick Nummer	Alter der Mutter in Jahren
21	Fallot' Tetralogie	♀	Lebend- geborenes	Magdeburg	187500	30
22	Fallot' Tetralogie	♂	Lebend- geborenes	Ohrekreis	187500	22
23	Fallot' Tetralogie	♀	Lebend- geborenes	Magdeburg	187500	32
24	Denys-Drash-Syndrom	unklar	Tod in den ersten.7 Lebenstagen	Halberstadt	194080	30
25	Acrocallosales Syndrom	♂	Lebend- geborenes	Ohrekreis	200990	20
26	Baller-Gerold-Syndrom	♀	Lebend- geborenes	Halberstadt	218600	27
27	Cutis marmorata teleangiectatica congenita	♂	Lebend- geborenes	Jerichower Land	219250	24
28	Dandy-Walker-Syndrom	♀	Lebend- geborenes	Ohrekreis	220200	27
29	Holoprosencephalie	♂	Totge- borenes	Magdeburg	236000	24
30	Walker-Warburg-Syndrom	♂	Induzierter Abort	sonstige	236670	unbekannt
31	McKusick-Kaufman-Syndrom (Hydrometrokolpos/ Polydactylie)	♀	Lebend- geborenes	Ohre- Kreis	236700	28
32	Linksherzhypoplasie	♂	Lebend- geborenes	Ohre- Kreis	241550	29
33	Linksherzhypoplasie	♂	Totge- borenes	Jerichower Land	241550	unbekannt
34	Linksherzhypoplasie	♀	Induzierter Abort	Schoene- beck	241550	32
35	Muskelatrophie Werdnig Hoffmann	♀	Tod nach 7 Lebenstagen	Jerichower Land	253300	unbekannt
36	Potter I- aut.rezessiv, infantil (mit Leberzysten)	♀	Lebend- geborenes	Salzwedel	263200	20
37	Potter I- aut.rezessiv,infantil (mit Leberzysten)	♂	Tod nach 7 Lebenstagen	Asch./ Stassfurt	263200	23
38	♀er Pseudohermaphroditismus	♀	Tod in den ersten.7 Lebenstagen	Wernigerode	264270	34
39	Roberts-Syndrom	♂	Induzierter Abort	Magdeburg	268300	27
40	Situs inversus (abdominal)	♀	Lebend- geborenes	Jerichower Land	270100	30
41	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	♀	Lebend- geborenes	Salzwedel	270400	unbekannt
42	Duchenne Muskeldystrophie	♂	Induzierter Abort	Wernigerode	310200	35

Anmerkung: Die Fallot'Tetralogien und Linksherzhypoplasie-Syndrome wurden alle als monogen bedingt eingestuft, obwohl das nicht in allen Fällen zutreffend sein wird. Ein Kind mit Linksherzhypoplasie-Syndrom hatte ein Edwards-Syndrom und ist bei den Chromosomenaberrationen aufgeführt.

Kommentar:

Es werden Syndrome und definierte Krankheitsbilder aufgeführt, die zum Teil genetisch bedingt sind. Als zusätzliche Informationen werden das Geschlecht, der Ausgang der Schwangerschaft, Landkreis/ Stadt, das mütterliche Alter und die Mc-Kusick-Nummer dargestellt. Der Mc-Kusick-Code hat sich international durchgesetzt und erlaubt eine Klassifizierung der monogen bedingten Erbkrankheiten. Prävalenzberechnungen sind hier wegen des Fehlers der kleinen Zahl nicht sinnvoll.

Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei genetisch bedingten oder mit bedingten Erkrankungen

Schwangerschaftsausgang	36 x Lebendgeborene 2 x Totgeborenes 4 x induzierter Abort	85,7 % Lebendgeborene 4,8 % Totgeborene 9,5 % induzierte Aborte
Geschlecht	25 x ♂ 16 x ♀ 1 x unklar	59,5 % ♂ 38,1 % ♀ 2,4 % unklar

Kommentar:

1999 gingen 42 monogen bedingte Fehlbildungen in die Erfassung ein. In 85,7 % wurden die Kinder lebend geboren. In weniger als 10 % wurde eine Abortinduktion nach bekannt werden der Diagnose durchgeführt. Das Geschlechtsverhältnis fällt 1999 zugunsten der Knaben aus. Das durchschnittliche mütterliche Alter lag bei 26,9 Jahren.

13.2. Sequenzen, Assoziationen, Komplexe

Nr.	Sequenz, Assoziation, Komplex	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	Stadt-/Landkreiszuordnung	McKusick Nummer	Alter der Mutter in Jahren
1	ADAM-Komplex (Amniogene Schnuerfurchen)	♂	Induzierter Abort	Wittenberg	217100	26
2	ADAM-Komplex (Amniogene Schnuerfurchen)	♂	Lebendgeborenes	Magdeburg	217100	33
3	Pierre Robin Sequenz	♀	Lebendgeborenes	Salzwedel	261800	20
4	Pierre Robin Sequenz	♀	Lebendgeb.	Ohre- Kreis	261800	33
5	Pierre Robin Sequenz	♂	Lebendgeborenes	Asch./ Stassfurt	261800	28
6	Poland-Sequenz	♂	Lebendgeb.	Halle	173800	25
7	Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)	♂	Tod in den ersten.7 Lebenstagen	Boerdekreis	-	37
8	Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)	♀	Spontanabort	Halberstadt	-	27
9	Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)	♂	Induzierter Abort	Schoenebeck	-	unbekannt
10	Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)	♂	Induzierter Abort	Boerdekreis	-	37
11	Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)	♀	Tod in den ersten.7 Lebenstagen	Wernigerode	-	34
11	Prune-belly-Sequenz	♀	Induzierter Abort	Sangerhausen	100100	30
12	Prune-belly-Sequenz	♂	Spontanabort	Magdeburg	100100	37
13	SCHISIS-Assoziation	♂	Induzierter Abort	Ohre- Kreis	-	25
14	SCHISIS-Assoziation	♀	Induzierter Abort	Magdeburg	-	25
15	VACTERL-Assoziation	unbekannt	Lebendgeb.	Asch./ Stassfurt	192350	37

Kommentar:

Sequenzen werden auch als Syndrome 2. Ordnung bezeichnet. Ihre Ätiologie ist entweder heterogen oder unbekannt, die Pathogenese meistens homogen. Der Begriff Komplex ist unspezifisch. Er sagt lediglich aus, daß mehrere Symptome gleichzeitig vorhanden sind. Hier sind Ätiologie und Pathogenese heterogen oder unbekannt. Assoziation ist ein Begriff aus der medizinischen Genetik. Der Begriff beschreibt rein statistisch das überzufällige Auftreten mehrerer congenitaler Anomalien bei mehreren Individuen.

Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei Sequenzen, Assoziationen, Komplexen

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborene 6 x induzierter Abort 2 x Spontanabort	46,7 % Lebendgeborene 33,3 % induzierte Aborte 20,0 % Spontanaborte
Geschlecht	9 x ♂ 5 x ♀ 1 x unbekannt	60,0 % ♂ 33,3 % ♀ 6,7 % unbekannt

Kommentar:

Potter-Sequenzen und Prune-Belly-Sequenzen sind der pränatalen Ultraschalldiagnostik zugänglich und führen zum Abbruch der Schwangerschaften. Der Anteil der Abortinduktionen liegt 1999 bei 33,3 %. Das Geschlechtsverhältnis zeigt eine Androtropie.

Das durchschnittliche mütterliche Alter lag bei 27,4 Jahren und entspricht demzufolge fast dem durchschnittlichen Gebäralter in Sachsen-Anhalt.

13.3. Stoffwechseldefekte

Nr.	Stoffwechseldefekte	Geschlecht	Schwangerschaftsausgang	Stadt-/Landkreiszuordnung	McKusick Nummer	Alter der Mutter in Jahren
1	Phenylketonurie	♂	Lebendgeborenes	Halle	261600	unbekannt
2	Phenylketonurie	♂	Lebendgeborenes	Bitterfeld	261600	unbekannt
3	Phenylketonurie	♂	Lebendgeborenes	Jerichower Land	261600	unbekannt
4	Galaktosämie, Duarte Variante	♀	Lebendgeborenes	Sangerhausen	230400	unbekannt
5	Cystische Fibrose	♀	Lebendgeborenes	Quedlinburg	219700	32
6	Isovalerianazidämie	♂	Lebendgeborenes	Asch./Stassfurt	243500	21
7	Carnitin-Palmitoyltransferase-defizienz	♂	Tod nach ersten 7 Lebenstagen	Ohrekreis	600650	unbekannt

Kommentar:

Die meisten Stoffwechseldefekte manifestieren sich beim Neugeborenen noch nicht. Es kann dann von einem vollständigen Datenmaterial ausgegangen werden, wenn alle Kinder im Screening erfasst sind.

Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei Stoffwechseldefekten

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborene	100 % Lebendgeborene
Geschlecht	5 x ♂ 2 x ♀	71,4 % ♂ 28,6 % ♀

Kommentar:

Da es sich bei allen Entitäten um autosomal-rezessive Erkrankungen handelt, ist die Knabenwendigkeit Zufall.

13.4. Chromosomenaberrationen

Nr.	Chromosomenaberration	Geschlecht	Schwangerschafts-Ausgang	Stadt-/Landkreis-zuordnung	Alter der Mutter in Jahren
1	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	Jerichower Land	36
2	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	Boerdekreis	25
3	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Tod in den ersten 7 Lebenst.	Asch./Stassfurt	32
4	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	Magdeburg	37
5	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	Magdeburg	35
6	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	Asch./Stassfurt	28
7	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	Jerichower Land	37
8	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	Quedlinburg	33
9	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	Quedlinburg	21
10	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	Sangerhausen	31
11	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Lebendgeborenes	Asch./Stassfurt	31
12	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Lebendgeborenes	Wittenberg	27
13	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Lebendgeborenes	sonstige	27
14	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	Halle	37
15	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	Stendal	34
16	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	Stendal	26
17	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	Halberstadt	Unbekannt
18	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	Magdeburg	44
19	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	Jerichower Land	36
20	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	Salzwedel	39
21	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♀	Induzierter Abort	Halberstadt	28
22	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	♂	Induzierter Abort	Boerdekreis	30
23	Patau-Syndrom (Trisomie 13)	♀	Induzierter Abort	Asch./Stassfurt	38
24	Mosaik – Edwards-Syndrom (Trisomie 18) + Linksherz-Hypoplasie-Syndrom	♀	Induzierter Abort	Dessau	29
25	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	♂	Tod nach 7 Lebenstagen	Asch./Stassfurt	34

Nr.	Chromosomen-aberration	Geschlecht	Schwanger- schafts- Ausgang	Stadt- /Landkreis- zuordnung	Alter der Mutter in Jahren
27	Trisomie 22	♀	Tod in den ersten 7 Lebenstagen	Magdeburg	19
28	Ringchromosom 17	♀	Tod in den ersten 7 Lebenstagen	Sangerhausen	41
29	Triple X Syndrom	♀	Lebendgeborenes	Anhalt- Zerbst	39
30	Triple X Syndrom	♀	Spontanabort	Boerdekreis	30
31	Triple X Syndrom	♀	Lebendgeborenes	Ohre- Kreis	42
32	Klinefelter Syndrom, Mosaik	♂	Lebendgeborenes	Magdeburg	unbekannt
33	Triploidie	♀	Induzierter Abort	Magdeburg	28

Kommentar:

Bei den hier aufgeführten Chromosomenstörungen handelt es sich in 2/3 aller Fälle um Down-Syndrome. Diese wurden bereits unter dem Abschnitt der Indikatorfehlbildungen kommentiert.

Einmal wurde eine Trisomie 13 diagnostiziert, in zwei Fällen eine Trisomie 18. Ein Kind mit dem Edwards Syndrom verstarb nach den ersten sieben Lebenstagen, in dem anderen Fall war die Schwangerschaft vorzeitig beendet worden. Darüber hinaus wurde bei einem Kind eine Trisomie 22 diagnostiziert. Das Kind verstarb später. Des weiteren wurden gonosomale Aberrationen (drei Triple X Syndrome und bei einem Knaben ein Mosaik für ein Klinefelter-Syndrom) und eine Triploidie mitgeteilt.

Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei Chromosomenaberrationen

Schwangerschaftsausgang	15 x Lebendgeborene 17 x induzierter Abort 1 x Spontanabort	45,5 % Lebendgeborene 51,5 % induzierte Aborte 3,0 % Spontanaborte
Geschlecht	14 x ♂ 19 x ♀	42,4 % ♂ 57,6 % ♀

Kommentar :

1999 wurden 50 % aller Feten mit Chromosomenstörungen pränatal diagnostiziert und die Schwangerschaften durch Abortinduktion beendet. Damit stieg der Anteil der Abortinduktionen gegenüber dem Vorjahr wieder an. Das durchschnittliche mütterliche Alter lag bei 31,0 Jahren und damit um 3,2 Jahre über dem durchschnittlichen Gebäralter in Sachsen-Anhalt (Angaben des Statistischen Landesamtes, 1998).

13.5. Embryopathien/ Fetopathien

Nr.	Embryopathie / Fetopathie	Geschlecht	Schwangerschafts-Ausgang	Stadt-/Landkreis-zuordnung	Alter der Mutter in Jahren
1	Alkoholsyndrom,embryofetales	♂	Lebendgeborenes	Boerdekreis	39
2	Caudales Regressionssyndrom*	♀	Induzierter Abort	Magdeburg	40
3	Diabetische Fetopathie	♂	Lebendgeborenes	Schoenebeck	32
4	Toxoplasmose,angeboren	♂	Lebendgeborenes	Magdeburg	24
5	Toxoplasmose,angeboren	♂	Lebendgeborenes	Asch./Stassfurt	22
6	Zytomegalie,angeboren	♂	Lebendgeborenes	Asch./Stassfurt	36
7	Zytomegalie,angeboren	♂	Lebendgeborenes	Mansfelder Land	19
8	Zytomegalie,angeboren	♂	Lebendgeborenes	Boerdekreis	23

Anmerkung: *- die Ursachen können sowohl teratogen als auch monogen sein

Kommentar:

Auch 1999 wurde nur ein embryofetales Alkoholsyndrom eines Neugeborenen mitgeteilt. Congenitale Infektionen wurden dagegen häufiger beschrieben (2mal Toxoplasmose, 3mal Zytomegalie).

Schwangerschaftsausgänge und Geschlechtsverteilung bei Embryopathien und Fetopathien

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort	87,5 % Lebendgeborene 12,5 % induzierte Aborte
Geschlecht	7 x ♂ 1 x ♀	87,5 % ♂ 12,5 % ♀

Kommentar:

Gegenüber 1998 konnten keine Veränderungen in der Häufigkeit des Auftretens von Embryo- und Fetopathien gesehen. In einem Fall war eine Abortinduktion erfolgt (caudales Regressionssyndrom). Ob die Mutter einen Diabetes mellitus hat, ist nicht bekannt.

Das durchschnittliche mütterliche Alter lag bei 29,4 Jahren und somit um 1,6 Jahre über dem durchschnittlichen Gebäralter.

14. Analyse der fehlbildungsbedingten Abortinduktionen 1999**14.1. Fehlbildungen des Zentralnervensystems**

Lfd. Nr.	Diagnose(n)	Gestationsalter (in Wochen)	Gewicht	Geschlecht	Alter der Frau (in Jahren)
1	Anencephalie	15	80g	♀	31
2	Anencephalie	31	unbekannt	unbekannt	28
3	Corpus callosum-Agenesie/ Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	20	unbekannt	♂	25
4	Corpus callosum-Agenesie/ Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	17	160g	♂	25
5	Encephalocele	18	150g	♂	25
6	Encephalocele	17	unbekannt	unbekannt	27
7	Encephalocele bei SCHISIS- Assoziation	17	88g	♂	25
8	Encephalocele bei SCHISIS- Assoziation	19	unbekannt	♀	25
9	Hydrocephalus,angeboren	23	430g	♂	28
10	Hydrocephalus,angeboren	19	250g	♂	32
11	Hydrocephalus,angeboren	21	unbekannt	♀	27
12	Hydrocephalus,angeboren	24	unbekannt	unbekannt	31
13	Hydroencephalocele	18	184g	♂	34
14	Spina bifida aperta	unbekannt	unbekannt	unbekannt	35
15	Walker-Warburg-Syndrom	23	430g	♂	unbekannt

14.2. Chromosomenaberrationen

Lfd. Nr.	Diagnose	Gestationsalter (in Wochen)	Gewicht	Geschlecht	Alter der Frau (in Jahren)
16	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	20	unbekannt	♀	36
17	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	20	160g	♂	35
18	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	23	480g	♀	28
19	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	23	340g	♀	37
20	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	19	160g	♀	31

Lfd. Nr.	Diagnose	Gestationsalter (in Wochen)	Gewicht	Geschlecht	Alter der Frau (in Jahren)
21	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	18	280g	♂	37
22	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	17	unbekannt	♀	34
23	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	33	unbekannt	♀	26
24	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	21	435g	♂	unbekannt
25	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	21	430g	♀	44
26	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	21	260g	♀	36
27	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	21	395g	♂	39
28	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	19	unbekannt	♀	28
29	Down-Syndrom (freie Trisomie 21)	18	unbekannt	♂	30
30	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	29	640g	♀	29
31	Patau-Syndrom (Trisomie 13)	19	200g	♀	38
32	Polyploidie	22	140g	♀	28

14.3. Multiple congenitale Anomalien (MCA), sonstiges

Lfd. Nr.	Diagnose	Gestationsalter (in Wochen)	Gewicht	Geschlecht	Alter der Frau (in Jahren)
33	ADAM-Komplex (Amniogene Schnurfurchen)	18	180g	♂	26
34	Caudales Regressionssyndrom	18	170g	♀	40
35	Duchenne Muskeldystrophie	12	unbekannt	♂	35
36	Gastroschisis	18	115g	♀	24
37	Gastroschisis	18	unbekannt	♂	30
38	Herz, andere spezifische Anomalien/ Omphalocele	24	unbekannt	unbekannt	20
39	Linksherzhypoplasie	24	740g	♀	32
40	Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)	22	440g	♂	unbekannt
41	Potter-Sequenz (bilaterale Nierenagenesie)	15	unbekannt	♂	37
42	Prune-belly-Sequenz	13	unbekannt	♀	30
43	Roberts-Syndrom	19	120g	♂	27

A. Alter der Frauen

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
bis 20 Jahre	1	2.33
21 bis 25 Jahre	6	13.95
26 bis 30 Jahre	14	32.56
31 bis 35 Jahre	10	23.26
36 bis 40 Jahre	8	18.60
älter als 40 Jahre	1	2.33
Unbekannt	3	6.98
Gesamt	43	100 %

B. Gestationsalter

Gestationsalter (Schwangerschaftswoche)	Anzahl	Anteil (in %)
12. bis 16. SSW	5	11.63
17. bis 19. SSW	18	41.86
20. bis 21. SSW	8	18.60
22. bis 26. SSW	8	18.60
Unbekannt	1	2.33
Gesamt	43	100 %

C. Fetales Gewicht

Fetales Gewicht	Anzahl	Anteil (in %)
bis 100 g	2	4.65
101 g bis 200 g	11	25.58
201 g bis 300 g	3	6.98
301 g bis 400 g	2	4.65
401 g bis 500 g	5	11.63
über 500 g	2	4.65
Unbekannt	18	41.86
Gesamt	43	100 %

15. Häufigkeiten von Indikatorfehlbildungen in der Region Magdeburg und im EUROCAT

Fehlbildung	Häufigkeit in der Region Magdeburg (Basis: 1987 bis 1998) Bezug: Lebendgeborene, Totgeborene, Spontanaborte, induzierte Aborte	EUROCAT (durchschnittliche Häufigkeit aus allen Zentren)
Neuralrohrdefekte	1 : 760	1 : 680
Anencephalie	1 : 2.780	1 : 1.750
Spina bifida	1 : 1.250	1 : 1.370
Encephalocele	1 : 6.700	1 : 6.250
Congenitaler Hydrocephalus	1 : 1.350	1 : 1.960
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	1 : 730	1 : 1.100
Gaumenspalte	1 : 1.820	1 : 1.540
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	1 : 3.700	1 : 3.500
Colon-und Analtresie/ -stenose/-fistel	1 : 3.700	1 : 3.000
Omphalocele	1 : 2.700	1 : 3.700
Gastroschisis	1 : 4.550	1 : 9.100
Hypospadie	1 : 630 (1 : 315 Knaben)	1 : 920
Down-Syndrom	1 : 950	1 : 620
Transposition der großen Gefäße	1 : 3.125	1 : 2.800
Linksherzhypoplasie-Syndrom	1 : 2.500	1 : 4.350
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten (obere und untere)	1 : 1.500	1 : 1.700
Nierenagenesie/-dysgenese	1 : 1.100	1 : 2.100

Kommentar:

Bei den meisten Indikatorfehlbildungen stimmen die Prävalenzen in der Region mit den durchschnittlichen Häufigkeiten von EUROCAT überein. Bei der Aufstellung ist zu berücksichtigen, dass die Prävalenzen beim Down-Syndrom und bei den oralen Spalten seit 1997 in der Region deutlich gestiegen sind, so dass diese Entitäten in den letzten beiden Jahren über dem EUROCAT-Durchschnitt liegen. Auffällig sind außerdem die Häufigkeiten bei den Nierenagenesien/-dysgenesien, beim Linksherzhypoplasie-Syndrom und bei der Gastroschisis. Diese Fehlbildungsgruppen treten in der Region Magdeburg doppelt so häufig wie im Europadurchschnitt auf.

16. Orale Spaltbildungen in der Erfassungsregion des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt in den Jahren 1997 bis 1999

Orale Spalten (OS) stellen die häufigsten Fehlbildungen des Craniums dar. Definitionsgemäß werden die Lippen-Kiefer-Gaumenspalten (LKGS), die Gaumenspalten (GS) und die Pierre-Robin-Sequenz (PRS) unter dem Begriff orale Spaltbildungen zusammengefasst.

Die LKGS und GS gehören zu den Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring System (ICBDMS) und werden auch von der Assoziation europäischer Fehlbildungsregister EUROCAT gesondert ausgewiesen.

Die LKGS und die GS sind in der Regel polygen-multifaktoriell bedingt. Beide oralen Spaltbildungen können aber auch selten monogen vererbt werden. Auch teratogene Faktoren können ursächlich sein (Antiepileptika, Retinoide, 5-Fluorouracil, mütterliche Epilepsie, Nikotin, Alkohol). Etwa 70 % der OS treten als isolierte Fehlbildungen auf, insbesondere die LKGS sind aber auch Teil definierter Syndrome oder treten bei Chromosomenstörungen bzw. in Kombination mit anderen Fehlbildungen auf. Die Lebenserwartung kann lediglich bei OS im Rahmen von Syndromen eingeschränkt sein. Während bei isolierten LKGS eine Androtropie besteht (Knaben:Mädchen= 2:1) treten GS häufiger bei Mädchen auf.

Sowohl bei den LKGS als auch bei den GS bestehen ethnische Unterschiede in der Häufigkeit ihres Auftretens.

Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt sammelt Daten zu OS seit 1980. Im Bericht 1980 bis 1996 wurden für die Region Basisprävalenzen von 12,8/10.000 Geborene für die LKGS und von 4,7/10.000 Geborene für die GS errechnet. Im zeitlichen Verlauf war 1988 mit 18,6/10.000 Geborene eine signifikante Häufigkeitszunahme bei den LKGS beobachtet worden. Da in zeitlichem Zusammenhang dazu auch signifikante Prävalenzzunahmen bei den Omphalocelen (1988) und bei den Neuralrohrdefekten (1987) nachweisbar waren, konnte ein Zusammenhang zum Fall-Out von Tschernobyl zumindest nicht ausgeschlossen werden.

Für den Vergleich der Häufigkeiten des Auftretens von OS wurden die Daten des EUROCAT der Jahre 1980 bis 1996 herangezogen. Während die regionale Prävalenz der GS in Sachsen-Anhalt im europäischen Mittel liegt (5,6/10.000 Geborene), ist die Basisprävalenz der LKGS gegenüber Durchschnittswerten in Europa seit Jahren erhöht (8,8/ 0.000 Geborene).

Die Entwicklung der jährlichen Prävalenz der OS gewann besonderes Interesse, seitdem sich das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt mit der Umsetzung der perikonzeptionellen Folsäuregabe als protektiven Faktor der Fehlbildungsentstehung beschäftigt. In der Literatur werden neben einem Rückgang der Neuralrohrdefekte durch perikonzeptionelle Folsäureeinnahme um bis zu 70 bis 80 % von einigen Autoren auch Prävalenzabnahmen bei den OS beschrieben. Seit 1995 gibt es in der Bundesrepublik Deutschland Empfehlungen von medizinischen Fachgesellschaften, Frauen mit Kinderwunsch schon präkonzeptionell und in der sensiblen Phase die Einnahme von Folsäure oder Multivitaminen mit Folsäure in einer Dosierung von 0,4 mg pro Tag anzuraten.

Augenscheinlich können diese Empfehlungen nicht in die Praxis umgesetzt werden, denn in Sachsen-Anhalt werden seit 1997 deutlich mehr OS im Fehlbildungsmonitoring registriert, als in den Jahren zuvor.

Um mögliche ursächliche Zusammenhänge dieser Häufigkeitszunahme zu erkennen, wurden die registrierten OS-Fälle der Jahre 1997 bis 1999 einer detaillierten Analyse unterzogen.

Grundlage der Analyse ist die definierte Erfassungsregion der letzten drei Jahre mit insgesamt 31.495 Geborenen (Lebend- und Totgeborene, Aborte aus medizinischer Indikation). In den Jahren 1997-1999 wurden 95 Geborene mit OS mitgeteilt. Das entspricht einer Gesamtprävalenz von 30,2/10.000 Geborene (1 OS pro 331 Geborene). Davon waren 67 LKGS (70,5 %), 19 GS (20 %) und 9 mal trat eine PRS auf (9,5 %). Das entspricht der erwarteten Verteilung der einzelnen Spaltentypen. Daraus folgend wurde für die LKGS eine Prävalenz von 21,3/10.000 Geborene berechnet (1:446 Geborene), die GS traten in einer Häufigkeit von 6,0/10.000 Geborenen auf (1:1.658) und die PRS-Prävalenz betrug 2,9/10.000 Geborene (1:3.500).

Die mittlere Prävalenz der LKGS betrug in den Jahren 1995 und 1996 europaweit 7,8/10.000 Geborene, die der GS 5,1/10.000 Geborene. Bei beiden Entitäten ist gegenüber den Angaben der Jahre 1980 bis 1994 für die Jahre 1995 und 1996 in Europa eine Abnahme zu verzeichnen. Aktuellere Angaben liegen nicht vor.

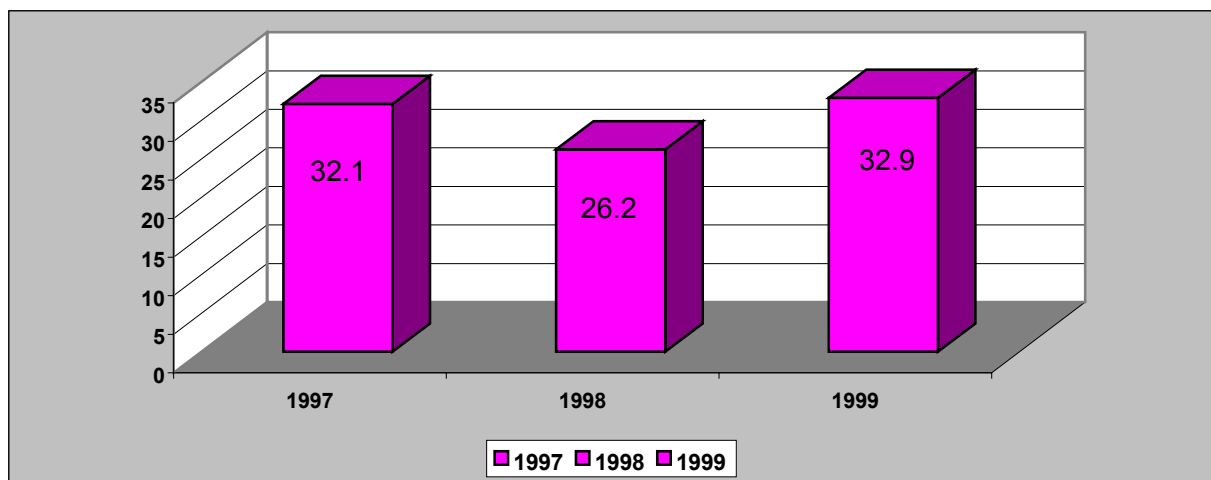


Abb. 29: Prävalenz oraler Spalten 1997 bis 1999 in Sachsen-Anhalt/ 10.000 Geborene

1999 wurde mit 32,9/10.000 Geborene die höchste Prävalenz der OS in Sachsen-Anhalt seit dem Beginn der Fehlbildungserfassung erreicht.

Erwartungsgemäß handelt es sich beim überwiegenden Anteil der Kinder um Lebendgeborene (78 Kinder = 82,1 %). In 12 Fällen wurde eine Abortinduktion bei Kombinationsfehlbildungen mit OS vorgenommen (12,6 %), 4 mal kam es zum Spontanabort (4,2 %) und in einem Fall wurde das Kind totgeboren (1,1 %).

Obwohl die Analyse lediglich 3 Jahre einbezieht (Fehler der kleinen Zahl), entsprechen die Verteilungen nach dem Geschlecht bei den einzelnen Spaltformen den Literaturangaben: bei den LKGS überwiegen mit 47:20 die Knaben deutlich (Sexratio = 2,35). Bei Gaumenspalten ist noch keine Mädchendominanz erkennbar; 9 Knaben und 9 Mädchen hatten im Beobachtungszeitraum eine GS, bei einem Kind war das Geschlecht nicht angegeben. Auch bei der PRS konnte eine ausgeglichene Geschlechterverteilung nachgewiesen werden. 5 Knaben und 4 Mädchen hatten eine PRS (Sexratio = 1,25).

Tabelle: Differenzierung nach isolierter und kombinierter Spaltfehlbildung

Spaltentyp	Isoliertes Auftreten (Anteil in %)	Kombinationsfehlbildung (Anteil in %)
OS, insgesamt	55 (57,9)	40 (42,1)
LKGS	42 (62,7)	25 (37,3)
GS	13 (68,4)	6 (31,6)
PRS	-	9 (100)

Die Differenzierung der OS in isolierte und kombinierte Fehlbildungen ergibt insgesamt einen hohen Anteil von Kombinationsfehlbildungen. Insbesondere bei den LKGS entsprechen die Anteile Literaturbeschreibungen [Wittkowski: 6-45 %]. Ein Vergleich dieser Differenzierung zu den Anteilen in den Jahren 1994 bis 1996 ergibt keine Veränderungen (LKGS 1994-1996: 64,7 % isoliert, 35,3 % kombiniert).

Zur Aufdeckung lokaler Cluster wurden die OS nach ihrem Auftreten in den einzelnen Landkreisen analysiert.

Tabelle: Regionale Verteilung der OS (nach Landkreisen)

Landkreis	OS-Anzahl	Anteil an Region (%)	Geborenenzahl	Prävalenz/ 10.000 Geborene
Asch./Stassfurt	7	7,4	2122	3,0
Boerdekreis	6	6,3	1705	35,2
Dessau	5	5,3	1039	48,1
Halberstadt	3	3,2	1681	17,8
Jerichower Land	10	10,5	2122	47,1
Koethen	4	4,2	1418	28,2
Magdeburg	15	15,8	4809	31,2
Ohrekreis	10	10,5	2441	41,0
Quedlinburg	4	4,2	1529	26,2
Salzwedel	10	10,5	2338	42,8
Sangerhausen	3	3,2	1419	21,1
Schoenebeck	1	1,0	1459	6,9
Stendal	7	7,4	3067	22,8
Wernigerode	6	6,3	1916	31,3
Wittenberg	3	3,2	877	34,2
Unbekannt	1	1,0	-	-

Die Analyse der regionalen Verteilung der OS in Bezug auf die Landkreise des Erfassungsgebietes ergibt eine Dominanz im nördlichen Bereich der Region. In dem seit zwei Jahren beteiligten Stadtkreis Dessau wurde mit 48,1/10.000 Geborenen die höchste Prävalenz für OS ermittelt. Es folgt das Jerichower Land (47,1/10.000 Geb.), der Altmarkkreis Salzwedel (42,8/ 10.000 Geb.) und der Ohrekreis (41,0/ 10.000 Geb.). Eine „Lücke“ stellt der Landkreis Schönebeck mit der niedrigsten Prävalenz von 6,9/10.000 Geborene dar.

Werden die Landkreise mit den deutlich erhöhten Prävalenzen in eine „Nordgruppe“ zusammengefasst, so beträgt die Prävalenz der OS 44,1/10.000 Geborene.

Die Sichtung der Spaltentypen ergibt gegenüber der Gesamtregion nichtsignifikante Verschiebungen:

Tabelle: Spaltentypen in der Gesamtregion und der Nordgruppe

Spaltentyp	Gesamtregion (Anteil in %)	Nordgruppe (Anteil in %)
LKGS	70,5	65,7
GS	20,0	22,9
PRS	9,5	11,4

In der Gruppe mit den hohen Prävalenzen ist der Anteil der LKGS geringer, wogegen GS und PRS häufiger beobachtet werden. Die Differenzierung nach isolierten und kombinierten Spaltbildungen zeigt, dass gegenüber der Gesamtregion in der Nordgruppe deutlich höhere Anteile isolierter Fehlbildungen bei den LKGS (70 % versus 62,7 % in Gesamtregion) und gering erhöhte Anteile bei den GS (75 % versus 68,4 %) auftreten.

Um Schwangerschaftsrisiken zu erkennen, wurde zunächst das mütterliche Alter untersucht. Das Durchschnittsalter der Mütter von Kindern bzw. Feten mit OS liegt bei 27,2 Jahren und entspricht der Altersstruktur aller Mütter in Sachsen-Anhalt (1998 – 27,5 Jahre). Die Anteile verschiedener Altersgruppen in der Gesamtpopulation aller Mütter in Sachsen-Anhalt (Angaben des Jahres 1998, Statistisches Landesamt, nur Lebendgeborene) werden mit der Alterstruktur der Mütter der OS-Kinder verglichen:

Tabelle: Alterstrukturvergleich

Altersgruppe	Anteil in % bei Müttern von OS-Kindern	Anteil in % in der Gesamtpopulation
bis 19 Jahre	10	3,9
20 bis 24 Jahre	22,2	22,4
25 bis 29 Jahre	37,8	38,4
30 bis 34 Jahre	20	24,6
35 bis 39 Jahre	4,4	7,6
40 Jahre und älter	5,6	3,1
N- gesamt	90 (5 x unbekannt)	17.513

Der Vergleich der Altersgruppen zeigt einen höheren Anteil sehr junger Mütter in der OS-Gruppe. Die Altersgruppe der 30 bis 39jährigen ist in der Fallgruppe OS 7,8 % weniger vertreten, wogegen die Mütter von Kindern mit OS in der Gruppe ab 40 Jahre etwas häufiger vertreten sind, als in der Gesamtpopulation.

Weitere Risikofaktoren wurden geprüft:

- Dauermedikation - 2mal angegeben
- Diabetes mellitus der Mutter - nicht beschrieben
- Adipositas der Mutter - nicht angegeben
- Familiäre Belastung (Fehlbildungen) - 1mal angegeben
- Abusus der Mutter (Schwangerschaftsrisiko) - 13mal angegeben (13,7 %)
- Einnahme folsäurehaltiger Präparate - 9mal angegeben (9,5 %)
- Alkoholkonsum der Mutter (öfter und gelegentlich) - 11mal angegeben (11,6 %)
- Nikotinabusus - 9 mal angegeben (9,5 %)

Rückschlüsse können aus diesen Angaben nicht gezogen werden. Zusammenfassend kann festgestellt werden:

1. Die Prävalenzzunahme in den letzten drei Jahren ist hochsignifikant.
2. In den nördlichen Teilen von Sachsen-Anhalt werden besonders hohe Prävalenzen festgestellt.
3. Ursache ist eine Zunahme der Häufigkeit bei den LKGS, die sowohl isolierte als auch kombinierte LKGS betrifft. Eine überproportionale Zunahme isolierter LKGS als Ausdruck des Wirkens exogener Noxen kann für die Gesamtregion nicht festgestellt werden. In der Nordregion überwiegen isolierte LKGS dagegen deutlicher.
4. Sehr junge Mütter und Mütter ab 40 Jahre hatten häufiger Kinder mit LKGS. Ob in diesen Altersgruppen ein höheres Folsäurdefizit oder ein gegenüber anderen Altersgruppen erhöhter Folsäurebedarf besteht, ist unklar.
5. Die Zahl aufgetretener OS in den letzten drei Jahren ist zu klein, um aus den Angaben zu „exogene“ Risikofaktoren bereits Rückschlüsse zu ziehen.

Die vorgelegte Analyse lässt keine abschließenden Aussagen zu Ursachen zu. Dazu müsste sich eine Case-Control-Studie anschließen. Für die Durchführung einer derartigen Untersuchung müssten sowohl rechtliche als auch materielle Grundlagen geschaffen werden.

17. Untersuchungen von Kindern, die nach ICSI geboren wurden (1999/2000)

Bis zur Fertigstellung dieses Berichtes wurden durch Mitarbeiter/Innen des Fehlbildungsmonitorings insgesamt 46 Kinder aus 35 Schwangerschaften untersucht. Der Anteil von Mehrlingsschwangerschaften beträgt 28,6 %. Dabei handelte es sich 9mal um Zwillinge, einmal waren Drillinge geboren. 25 der insgesamt 46 Kinder sind Einlinge. Das Geschlechtsverhältnis ist mit 16 Knaben : 18 Mädchen nur unwesentlich zugunsten der Mädchen verschoben (Sexratio: Knaben : Mädchen = 0,89). 44 der 46 Kinder kamen lebend zur Welt (95,7 %), 2mal kam es zum intrauterinen Fruchttod.

Vor der ICSI-Behandlung hatten 20 Paare (57,1 %) eine genetische Beratungsstelle aufgesucht, um familienanamnestische Risiken abzuklären (u.a. Mutationen im CF-Gen beim Vorliegen einer Vas deferens Aplasie). 10 Paare (28,6 %) nahmen keine genetische Beratung wahr und von 5 Paaren (14,3 %) liegt keine Auskunft dazu vor.

Bis zum Eintritt einer Schwangerschaft verteilte sich die Anzahl der notwendigen ICSI-Zyklen wie folgt:

Anzahl ICSI-Zyklen	Anzahl Frauen	Anteil (in %)
1	19	54,3
2	9	25,7
3	4	11,4
4	2	5,7
5	1	2,9
gesamt	35	100 %

In mehr als der Hälfte aller durchgeführten ICSI-Behandlungen trat die Schwangerschaft bereits nach dem ersten Zyklus ein.

Bis auf eine Ausnahmen gaben die Frauen an, dass im Schwangerschaftsverlauf mindestens eine Ultraschallfeindiagnostik durchgeführt worden war, um fetale Fehlbildungen zu erkennen. Einen Triple-Test hatten 12 Frauen (34,3 %) durchführen lassen, 23 (65,7 %) hatten darauf verzichtet. Eine Amniozentese wurde lediglich 6 mal (17,1 %) durchgeführt, 29 Frauen (82,9 %) wollten keine Amniozentese durchführen lassen, um die Schwangerschaft nicht zu gefährden. Diese Frauen wollten in jedem Fall die Schwangerschaft austragen und zogen eine Pränataldiagnostik daher nicht in Betracht.

Das Alter der Frauen zur Geburt ihrer Kinder splittet sich in folgende Altersgruppen:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 30 Jahren	6	17,1
30 bis 34 Jahre	19	54,3
>= 35 Jahre	9	25,7
keine Angabe	1	2,9
gesamt	35	100 %

Das Durchschnittsalter der Frauen, die Kinder nach ICSI-Behandlung bekommen hatten, liegt bei 30,6 Jahren und damit um 2,8 Jahre über dem durchschnittlichen Gebäralter in Sachsen-Anhalt (Angaben des Statistischen Landesamtes 1998).

In 26 der 35 Schwangerschaften wurden die Kinder termgeboren (74,3 %), der Anteil der Frühgeburten lag mit 9 Schwangerschaften bei 25,7 %.

Die geringe Zahl der untersuchten Kinder lässt noch keine statistische Aussage zur Rate von großen oder kleinen Fehlbildungen zu, weshalb Fehlbildungen nicht aufgeführt werden.

18. Laufende Projekte des Monitoring-Zentrums

18.1 Untersuchungen zu Medikamentennebenwirkungen in der Schwangerschaft

Seit April 1997 werden mit Unterstützung der niedergelassenen Gynäkologinnen und Gynäkologen aus Magdeburg, Halle und dem Kreis Schönebeck Dokumentationbögen von Schwangeren zur Medikamenteneinnahme in der Schwangerschaft ausgefüllt. Die Frauen werden gebeten, nach der Entbindung diese Bögen in den geburtshilflichen Einrichtungen abzugeben. Angaben zum Gesundheitszustand der geborenen Kinder dieser Frauen entnehmen wir der Dokumentation des Fehlbildungsmonitorings bzw. der Perinatalerhebung. Derzeit sind etwa 2.000 solcher Medikamentenbögen ausgewertet. Die Vielzahl der eingenommenen Medikamente und die im Vergleich dazu geringe Zahl von Probandinnen lässt eine Korrelation zwischen bestimmten Medikamenten oder Medikamentengruppen und definierten Fehlbildungen nicht zu. Aus diesem Grund ist beabsichtigt, das Programm noch weiter laufen zu lassen und die von uns erhobenen Befunde mit den Ergebnissen aus dem Partnerinstitut für medizinische Informationsverarbeitung, Biometrie und Epidemiologie der Universität München (Herr Prof. Hasford, Frau Dr. Egen) zu poolen.

18.2 Projekt: „Folsäure - für dich - mein Kind“

Der Entwurf des Projektes basiert auf den Daten des Fehlbildungsmonitorings Sachsen-Anhalt, aus denen hervorgeht, dass sowohl die Prävalenz der Neuralrohrdefekte als auch anderer Fehlbildungen, die durch perikonzeptionelle Folsäuregabe minimiert werden sollen, unverändert bleibt. Auch Befragungen von Wöchnerinnen haben ergeben, dass die Kenntnis in der Bevölkerung über die fehlbildungsprotektive Wirkung von Folsäure offensichtlich gering ist. Aus diesem Grund wurde eine Informationskampagne geplant, durch die das Wissensdefizit, insbesondere in der Gruppe der Frauen im gebärfähigen Alter, behoben werden soll. Um diese Kampagne zu finanzieren, wurden Pharmazieunternehmen angesprochen. Am interessantesten erscheint das Angebot eines großen Pharmazieunternehmens, die Informationskampagne finanziell zu unterstützen und an alle Frauen in Sachsen-Anhalt mit Kinderwunsch, nach Absetzen der Antikonzeption sieben Monate lang ein Multivitaminpräparat mit relativ hohem Folsäureanteil auszugeben. Damit verbunden ist eine prospektive populationsbezogene Kohortenstudie, die den Nachweis erbringen soll, dass durch konsequente perikonzeptionelle Folsäureeinnahme eine Senkung der Häufigkeit von Neuralrohrdefekten und auch der anderer Fehlbildungen erreicht werden kann. Geplant ist, die Kampagne und die Studie in der Mitte nächsten Jahres zu beginnen.

18.3 Untersuchung von Kindern, die nach intracytoplasmatischer Spermieninjektion (ICSI) geboren wurden

ICSI ist ein Verfahren der in-vitro-Fertilisierung, welches in den letzten Jahren insbesondere bei Infertilitätsstörungen des Mannes zunehmend zum Einsatz kommt. Literaturberichte, nach denen bei durch ICSI gezeugten Kindern eine erhöhte Fehlbildungsrate zu beobachten sei, haben dazu geführt, dass ICSI nicht mehr von den Krankenkassen bezahlt wird. Deshalb wurde eine bundesweite Untersuchung an etwa 3.000 durch ICSI gezeugten Kindern bezüglich der Fehlbildungsrate begonnen. Eine Auswertung der Studie und die Vorlage von Ergebnissen ist im 2. Quartal 2001 zu erwarten.

Die „Bundesweite ICSI-Studie“ berücksichtigt Anomalien und Fehlbildungen bei Kindern, die innerhalb der ersten sechs Lebenswochen untersucht worden sind. Ältere Kinder werden in die Studien nicht einbezogen.

Es gibt einige Literaturhinweise, wonach ICSI-Kinder in späteren Lebensjahren häufiger Entwicklungsverzögerungen als auf natürlichem Weg gezeugte Kinder haben sollen. Ferner kann die „Bundesweite ICSI-Studie“ keine Auskunft darüber geben, ob bei ICSI-Kindern tatsächlich vermehrt gonosomale Anomalien auftreten, was in einer der umfangreichsten Arbeiten zu dieser Problematik beobachtet wurde. In Zusammenarbeit mit der Klinik für Reproduktionsmedizin (Herr Prof. Dr. Kleinstein), dem Zentrum für Kinderheilkunde (Herr PD Dr. Mohnike, Frau Oberärztin Dr. Korb), dem Institut für Humangenetik (Herr Prof. Wieacker) und dem Zentrum für Radiologie (Herr PD Dr. von Rohden) und dem Fehlbildungsmonitoring ist vorgesehen, ICSI-Kinder klinisch, mittels bildgebender Verfahren und in Bezug auf ihren gonosomalen Status zu untersuchen. Außerdem soll eine Entwicklungsdiagnostik erfolgen (Herr Prof. Gedschold, SPZ). Es ist geplant, ca. 150 Probanden in die Untersuchungen einzubeziehen. Der Beginn der Studie ist für Herbst 2000 vorgesehen.

Zum Schluss noch einen Hinweis in eigener Sache:

Seit dem Jahr 2000 dürfen wir uns anstelle der Institution mit dem langen Namen „Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“ nennen. Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt ist am 28.06.2000 aus einer in der Nachkriegszeit aus Abbruchsteinen errichteten ehemaligen Isolierbaracke auf dem Gelände der Kinderklinik in der Halberstädter Strasse 13 auf den Campus des Universitätsklinikums Magdeburg gezogen und hat somit eine neue Adresse (Otto-von-Guericke Universität, Universitätsklinikum, Haus 56, Leipziger Strasse 44, 39120 Magdeburg), Telefon (0391/ 67 14 174) und Faxnummer (0391/ 67 14 176).

18. Zusammenstellung der kleinen Fehlbildungen und Anomalie des Menschen

(nach Prof. Kunze, Berlin)

Auge

Synophrys
lange Wimpern
Epicanthus medialis
Epicanthus inversus
mongoloide Lidachse
antimongoloide Lidachse
Hypertelorismus
Hypotelorismus
Blepharophimose
fehlendes punctum lacrimae
Kolobome (Iris, Lid, etc.)
Ptosis
Heterochromia iridis
Brushfield spots
Gefäßektasien d. Conjunctiva
blaue Skleren
Cornealtrübungen
Aniridie (partiell)
Linsenluxation (n. oben, unten...)

Gesicht und Mund

rundes Gesicht
Sattelnase
langes konturarmes Philtrum
schmales Lippenrot
kleiner Mund
hypoplastische Alae nasi
median gekerbte Nase
angeborener Zahn
Zahnstellungsanomalien
Zahnschmelzdefekte
Oligodontie
Lingua scrotalis, bipartita

Ohren

groß und abstehend
mangelhaft modelliert
tief und rotiert angesetzt
Darwin'scher Höcker
Gefäßektasien d. Helix
fehlendes, angewachsenes Läppchen
(prae)aurikuläre Anhängsel
(Prae)aurikularfisteln, -sinus
niedriger äußerer Gehörgang

Kopf und Nacken

prominente Stirn
flaches Occiput
prominentes Occiput
Mikrogenie
Progenie
überschüssige Haut (Pterygium)
kurzer Hals

Skelett, Thorax, Abdomen

Cubitus valgus
Genua valgum, varum
Skoliose
Pectus excavatum, carinatum
Rectusdiastase
Umbilicalhernie
Fettverteilung gestört
verkürztes Metacarpale IV

Haut und Haare

multiple Haarwirbel
brüchige, gedrehte Haare
tiefer Haaransatz
Hirsutismus
Alopecie (umschrieben)
fehlende laterale Augenbrauen
dimples (Grübchen)
lumbosakrale Marker
(Sinus, Fisteln, Nävi, Lipome,
Haare, Hautanhängsel, Hämangiome)
Cutis laxa
accessorische Mamillen
invertierte Mamillen
Naevus flammeus, (Storchenbiß)
Cafe-au-lait spots
multiple Hämangiome
Incontinentia pigmenti
white spots
weiße Haarsträhne
Mongolenflecken

Hand

simian crease (Vierfingerfurche)
single crease (z. B. des 5. Fingers)
Klinodaktylie
Kamptodaktylie
Nagelhypoplasien
Fingerbeerenkissen, (pads)
proximaler Daumenansatz
hypoplastischer, dreigliedriger, breiter, langer
adduzierter Daumen, hitchhiker thumb
Syndaktylien (partiell, total)
Fingerstellungsanomalien
Brachykarpie
praeaxiale Polydaktylie
postaxiale Polydaktylie
Trommelschlegelfinger
lange Finger
überstreckbare Fingergelenke

Fuß

praeaxiale Polydaktylie
postaxiale Polydaktylie
Syndaktylien (2./3., 3./4...)
dorsalflektierter Hallux
breite Großzehe
Sandalenfurche
verkürzte 4./5. Zehe
prominente Ferse

Genitale

Hypospadie (geringer Grad)
kleiner Penis
rudimentäre Labien
Verdopplung der kleinen Labien
kleines Skrotum
behaartes Scrotum
fehlender Hodendescensus
Hernien in großen Labien
Schambehaarung (fehlend; ♀er Typ)
Testes (groß, klein)

Entwicklung

Microcephalie – Macrocephalie (Retardierung)
Minderwuchs – Hochwuchs
Untergewicht – Übergewicht
Reifestörung (Pubertas tarda)
Gedeihstörung