

Jahresbericht 2020

Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt



Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen 2020

Dorit Götz
Andrea Köhn
Anke Reißmann
Claudia Spillner
Cornelia Vogt

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

Leipziger Straße 44
39120 Magdeburg

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

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

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

Titelbild: Universitätsmedizin Magdeburg, Vorstandsbereich 1 - Marketing, Kommunikation und Medien
Universitätsklinik für Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde, Kopf- und Halschirurgie

Redaktionsschluss: 01. November 2021
ISSN: 1861-3535

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

Vorwort

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt stellt die wichtigste epidemiologische Grundlage zur Erfassung von Fehlbildungen dar und ist ein fester Bestandteil der Gesundheitsberichterstattung in Sachsen-Anhalt. Wir sind das einzige Bundesland mit einer populationsbezogenen Fehlbildungserfassung in Deutschland. Die Fortführung der landesweiten Fehlbildungserfassung ist nur dank der interdisziplinären Zusammenarbeit und engagierten Mitarbeit aller Einsender möglich, ihnen gilt insbesondere mein Dank.

Gegenwärtig gibt es eine breite Diskussion in der Bevölkerung zur Virologie von SARS-CoV-2, zur geografischen Verteilung und Anzahl der Fälle, zur Übertragung und zur Immunität einschließlich des Risikos einer Reinfektion. Da ist es gut, dass es genug Belege gibt für die Sicherheit der COVID-19-Impfung auch in der Schwangerschaft. Die Ständige Impfkommission (STIKO) empfiehlt mit Aktualisierung ab 17.09.2021 allen noch ungeimpften Schwangeren ab dem 2. Trimenon und ungeimpften Stillenden die Impfung gegen COVID-19. Ein Übergang von mütterlichen Antikörpern zum Ungeborenen ist in Studien zwar nachgewiesen, ob dabei ein relevanter Schutz für das Neugeborene erzielt werden kann, ist aber laut STIKO noch nicht klar. Auch dieser Lebensbereich wird zukünftig weiter beobachtet und alle relevanten Daten erfasst.

Angeborene Fehlbildungen sind strukturelle Veränderungen des Körpers, die bei der Geburt vorhanden sind und jeden Teil oder Teile des Körpers betreffen können (z. B. Herz, Gehirn, Fuß). Sie können das Aussehen oder die Funktion des Körpers oder beides beeinträchtigen. Die Fehlbildungen können von leichter bis schwerwiegender Funktionseinschränkung begleitet sein. Dabei kann es sich um Veränderungen der Form und Größe von Organen bis zum Fehlen oder auch der eingeschränkten Funktion von Organsystemen, z. B. Magen-Darm-Trakt bei einem angeborenen Darmverschluss, handeln. Angeborene Fehlbildungen sind eine erhebliche Ursache für Todesfälle bei Säuglingen und Kindern sowie für chronische Krankheiten und Behinderungen.

Die Fehlbildungen können zum Teil bereits vorgeburtlich im Ultraschall festgestellt werden. Darum ist es notwendig, alle Schwangerschaftsausgänge in eine valide Fehlbildungserfassung mit einzubeziehen. Auch unter dem besonderen Aspekt der anhaltenden Herausforderungen



der COVID-19-Pandemie ist die Analyse in dem hier veröffentlichten Bericht zu sehen. Die vorgelegte epidemiologische Analyse zum Geburtsjahrgang 2020 ist deshalb von besonderem Interesse.

Im Jahr 2020 kamen bundesweit 773.100 Kinder lebend zur Welt, in unserem Bundesland gab es 16.113 Lebendgeborene und 73 Totgeborene. Die Geburtenzahlen sind im Vergleich zum Vorjahr leicht rückläufig. In 608 Fällen war die Schwangerschaft von mindestens einer großen Fehlbildung betroffen, das entspricht einem Anteil von 3,8 Prozent, ähnlich dem Vorjahr.

Angeborene Fehlbildungen, pränatal oder postnatal diagnostiziert, stellen die Eltern vor andere Herausforderungen, als man mit der Geburt eines gesunden Babys erwartet. Hilfreich ist dann eine fachliche Begleitung von erfahrenen Hebammen, Schwestern und Ärzten, die den Eltern beistehen können. Hier sollte auch die Gesellschaft insgesamt offener werden, um die Entscheidung für ein Kind mit Fehlbildung nicht zu erschweren - und das nicht nur in den ersten Jahren, sondern insgesamt.

Ich würde mir wünschen, dass alle Kinder die gleichen Lebenschancen haben und zwar nicht nur auf dem Papier. Und dafür müssen wir bereit sein, die Voraussetzungen zu schaffen.

Mein Dank gilt allen, die sich mit ihrem beruflichen oder privaten Engagement den von Fehlbildungen betroffenen Kindern und ihren Familien zuwenden.

Mit freundlichen Grüßen

A handwritten signature in black ink that reads "Petra Grimm-Benne".

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

Inhaltsverzeichnis

1	Geburten und Feten 2020 in der Erfassungsregion	8
2	Beteiligte Einrichtungen der Region 2020	9
2.1	Geburtskliniken/Kinderkliniken/Kinderchirurgie/Kinderkardiologie (sortiert nach Ort)	9
2.2	Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik (sortiert nach Ort)	9
2.3	Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen (sortiert nach Ort)	9
3	Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt	10
3.1	Allgemeine Informationen	10
3.2	Erfassung und Auswertung	10
3.3	Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur	11
4	Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten	12
4.1	Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen	12
4.2	Eingegangene Daten der meldenden Einrichtungen	13
5	Geschlechtsverhältnis	14
6	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt (N=608)	15
7	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in Sachsen-Anhalt (N=253)	17
8	Pränatale Sonografiebefunde	19
9	Organsystembeteiligung und häufigste Einzeldiagnosen bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen	21
10	Indikatorfehlbildungen modifiziert nach International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)	24
10.0	Definitionen	24
10.1	Neuralrohrdefekte (Q00./Q01./Q05.)	27
10.2	Anencephalie (Q00.)	28
10.3	Spina bifida (Q05.)	29
10.4	Encephalocele (Q01.)	30
10.5	Microcephalie (Q02.)	31
10.6	Congenitale Hydrocephalie (Q03.)	32
10.7	Arhinencephalie/Holoprosencephalie (Q04.1/Q04.2)	33
10.8	Anophthalmie/Microphthalmie (Q11.0/Q11.1/Q11.2)	34
10.9	Microtie/Anotie (Q16.0/Q17.2)	35
10.10	Fallot-Tetralogie (Q21.3)	36
10.11	Transposition der großen Gefäße - TGA (Q20.1/Q20.3)	37
10.12	Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)	38
10.13	Aortenisthmusstenose (Q25.1)	39
10.14	Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Q36./Q37.)	40
10.15	Gaumenspalte (Q35.1/Q35.3/Q35.5/Q35.9)	41
10.16	Choanalatresie (Q30.0)	42
10.17	Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (Q39.0-Q39.4)	43
10.18	Dünndarmatresie/-stenose (Q41.1/Q41.2/Q41.8/Q41.9)	44
10.19	Rectum- und Analatresie/-stenose (Q42.0-Q42.3)	45
10.20	Hypospadie (Q54.0-Q54.3/Q54.8/Q54.9)	46
10.21	Epispadie (Q64.0)	47
10.22	Indifferentes Geschlecht (Q56.)	48
10.23	Potter-Sequenz (Q60.6)	49
10.24	Nierenagenesie, einseitig (Q60.0/Q60.2)	50
10.25	Zystennieren (Q61.1-Q61.9)	51

10.26	Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)	52
10.27	Präaxiale Polydactylie (Q69.1/Q69.2)	53
10.28	Reduktionsfehlbildungen, insgesamt - obere und untere Extremitäten (Q71./Q72./Q73.)	54
10.29	Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)	55
10.30	Omphalocele (Q79.2)	56
10.31	Gastroschisis (Q79.3)	57
10.32	Prune-belly-Sequenz (Q79.4)	58
10.33	Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)	59
10.34	Patau-Syndrom - Trisomie 13 (Q91.4-Q91.7)	60
10.35	Edwards-Syndrom - Trisomie 18 (Q91.0-Q91.3)	61
10.36	Turner-Syndrom (Q96.)	62
10.37	Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien (Q98.)	63
10.38	Trendanalyse der Indikatorfehlbildungen	64
11	Analyse der festgestellten genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen	66
11.1	Chromosomenaberrationen	66
11.2	Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen	67
11.3	Sequenzen/Assoziationen/Komplexe	68
11.4	Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen	68
11.5	Mütterliches Alter	69
12	Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen	70
12.1	Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)	70
12.2	Chromosomale Aberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen	71
12.3	Multiple congenitale Anomalien (MCA) und sonstige Fehlbildungen, die Anlass für die Frauen waren, einen Schwangerschaftsabbruch durchführen zu lassen	72
12.4	Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen	73
13	Zusammenfassung	74
14.	Themen im Fokus	75
14.1	Entwicklungsrelevante angeborene Hörstörungen	75
14.2	Aktuelle Empfehlungen zu SARS-CoV-2/COVID-19 in Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett	81
15	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2020	82
16	Neugeborenen-Hörscreening 2020	85
17	Jahresbericht 2020 des Zentrums für Neugeborenencreening in Sachsen-Anhalt	88

Abbildungsverzeichnis

Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980 (gruppiert))	15
Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)	16
Abb. 3: Schwangerschaftsausgänge bei Kindern/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))	17
Abb. 4: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)	18
Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (gruppiert)	21
Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2008	27
Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2008	27
Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2008	28
Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2008	29
Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2008	29
Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Encephalocle in Sachsen-Anhalt seit 2008	30
Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2008	31
Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2008	32
Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2008	33
Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2008	34
Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2008	35
Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Fallot-Tetralogie (Q21.3) in Sachsen-Anhalt seit 2008	36
Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2008	37
Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2008	38
Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2008	39
Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2008	40
Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2008	41
Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2008	42
Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt seit 2008	43
Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2008	44
Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2008	45
Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2008	46
Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2008	47
Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2008	48
Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2008	49
Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2008	50
Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2008	51
Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2008	52
Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2008	53
Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2008	54
Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2008	55
Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2008	56
Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2008	57

Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2008	58
Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2008	59
Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2008	60
Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2008	61
Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Turner-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2008	62
Abb. 44: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien in Sachsen-Anhalt seit 2008	63
Abb. 45: Trendanalyse 2007 bis 2020 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der Zweijahresprävalenz (95 % KI)	64
Abb. 46: Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexen, Embryopathien und Chromosomenaberrationen pro Jahr seit 2008	69
Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2020	73
Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2020 (gruppiert)	73
Abb. 49: zweistufiges NHS-Programm und Tracking-Ablauf	78
Abb. 50: Alter der Kinder der Geburtsjahrgänge 2009 bis 2019 in Tagen bzw. Monaten bei Erstscreening/ Diagnosedstellung/Therapiebeginn (Mittelwert und 95% Konfidenzintervall)	79
Abb. 51: letzter Status kontrollbedürftiger Kinder der Geburtsjahrgänge 2009 bis 2020 in Sachsen-Anhalt	80

Abkürzungen

AABR	automated auditory brainstem response (Hirnstammaudiometrie)	KI	Konfidenzintervall
ASD	Atriumseptumdefekt	LG	Lebendgeburt
AVSD	Atrioventrikulärer Septumdefekt	MCA	Multiple congenitale Anomalien
ATC	Anatomisch-therapeutisch-chemische Klassifikation	NHS	Neugeborenen-Hörscreening
bds.	beidseitig	NIPT	nicht-invasiver Pränataltest (zellfreie DNA-Analyse)
BMI	Body-Mass-Index	NT	Nackentransparenz
BP	Basisprävalenz	o. (n.) A.	ohne (nähere) Angaben
dB	Dezibel	OR	Odds Ratio (Quotenverhältnis)
DIV	Double Inlet Ventricle	P	Prävalenz
DORV	Double Outlet Right Ventricle	PDA	persistierender Ductus arteriosus
DUP	dilatative Uropathie	PFO	persistierendes Foramen ovale
EUROCAT	European Surveillance of Congenital Anomalies	SA	Spontanabort(e)
FAS	Fetales Alkoholsyndrom	SD	Standardabweichung
FASD	Fetal Alcohol Spectrum Disorder	SSW	Schwangerschaftswoche
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss	TEOAE	transitorisch evozierte otoakustische Emissionen
HAS	harnableitendes System	TG	Totgeburt
HNO	Hals-Nasen-Ohren	VSD	Ventrikelseptumdefekt
IA	induzierte(r) Abort(e)	ZNS	Zentralnervensystem
ICBDSR	International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research		
ICSI	Intracytoplasmatische Spermieninjektion		
IUGR	intrauterine Wachstumsretardierung		

1 Geburten und Feten 2020 in der Erfassungsregion

Landkreise/ kreisfreie Städte	Lebend- geburten*	Totgeburten*	Lebend- und Totgeburten gesamt*	Spontanaborte ab 16. SSW#	induzierte Aborte#
Altmarkkreis Salzwedel	564	2	566	-	2
Anhalt-Bitterfeld	1.043	4	1.047	-	2
Börde	1.258	4	1.262	3	11
Burgenlandkreis	1.216	6	1.222	-	1
Dessau-Roßlau	514	1	515	-	-
Halle	2.188	9	2.197	-	9
Harz	1.432	5	1.437	-	12
Jerichower Land	643	5	648	-	-
Magdeburg	2.132	10	2.142	2	12
Mansfeld-Südharz	830	5	835	-	3
Saalekreis	1.336	8	1.344	-	3
Salzlandkreis	1.292	5	1.297	3	3
Stendal	810	4	814	4	8
Wittenberg	855	5	860	-	-
Landkreis in Sachsen-Anhalt o.n.A.	-	-	-	4	-
Sachsen-Anhalt	16.113	73	16.186	16	66

* Quelle: © Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt, Halle (Saale), 2021

Daten Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt



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

2 Beteiligte Einrichtungen der Region 2020

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

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

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

- Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg
- Dr. Perlitz, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Seeger, OÄ Dr. Radusch
- Zentrum für Pränatale Medizin Halle: S. Riße, N. Manthey
- Dr. Altus, Dr. Ababei, Fachärztinnen für Humangenetik, Magdeburg
- Dr. Jaekel, Fachärztin für Kinderchirurgie, Magdeburg
- Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Magdeburg
- Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg
- Klinikum Magdeburg, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OÄ Dr. Schleef
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OÄ Dr. Gerloff
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Klinische Chemie, Screeninglabor
- Trackingstelle Neugeborenen-Hörscreening Sachsen-Anhalt, Magdeburg
- Dr. Welger, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg
- Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg
- Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik: CA Dr. Müller
- Dr. Achtzehn, Dr. Adams, Dr. Blaschke, Fachärzte für Kinder- und Jugendmedizin, Wanzleben
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Pränatale Ultraschalldiagnostik: OÄ Dr. Schulze

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

- Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie
- Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie
- Praxis für Pathologie PD Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Hainz, Stendal

3 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt

3.1 Allgemeine Informationen

Der **Dank an Sie als Einsender** für die Fortführung der interdisziplinären Zusammenarbeit soll wieder am Anfang des aktuellen Jahresberichtes (Datenauswertung Geburtsjahrgang 2020) stehen.

Auch im zweiten Jahr der SARS-CoV-2-Pandemie konnten wir trotz der besonderen Herausforderungen die populationsbezogene Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt fortführen. Auch und gerade unter den besonderen Bedingungen der Pandemie ist ein Monitoring notwendig. Diese landesweite Fehlbildungserfassung wäre ohne die kontinuierliche Förderung durch das Ministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Gleichstellung des Landes Sachsen-Anhalt nicht möglich. Unser Dank gilt der Abteilungsleiterin Frau K. Müller. Wir freuen uns, über die weiterhin gute Zusammenarbeit im Referat 23 unter der neuen Leitung von Frau Dr. med. A. Henze. Besonders möchten wir uns persönlich für die gute Zusammenarbeit bei Frau Dr. H. Willer als scheidende Referatsleiterin und Herrn M. Schiener für die kontinuierliche Kollaboration bedanken.

In diesem Jahr haben wir als spezielles Thema im Jahresbericht die „Entwicklungsrelevanten angeborenen Hörstörungen“ im Fokus. Dazu wurden die Daten aus dem Neugeborenhörscreening-Tracking Sachsen-Anhalt seit Einführung des NHS in Deutschland im Jahr 2009 ausgewertet. Die gesundheitspolitische Bedeutung angeborener Fehlbildungen und die Vorteile einer Implementierung eines universellen Screeningprogramms ist gerade am Beispiel der angeborenen permanenten Hörstörung gut aufzuzeigen.

Die COVID-19 Erkrankung geht im November 2021 in Deutschland in die vierte Welle. Bisher standen Personal

und Ressourcen ausreichend zur Verfügung um alle Verfahren der pränatalen Betreuung zeitgerecht anzubieten. Es gibt nur einzelne publizierte Fälle, die auf eine vertikale COVID-19-Übertragung (Transmission auf den Fetus) hinweisen, obwohl das Risiko einer solchen Übertragung bei einigen fetalen Eingriffen dann theoretisch erhöht sein kann. Dazu finden sie mehr im Kapitel 14.2. Noch ist es zu früh, um sicher zu sein, dass Feten, wenn sie während des empfindlichen ersten Trimesters infiziert werden, nicht geschädigt werden.

Das europäischen Netzwerk EUROCAT und das WHO-assoziierte Netzwerk ICBDSR haben die Prävalenzverläufe unter der Pandemie im Fokus.

Das Fehlbildungsmonitoring vertritt mit den Daten aus Sachsen-Anhalt Deutschland seit 1993 beim International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR), einer WHO verbundenen Einrichtung von 42 Fehlbildungsregistern aus 38 Ländern der Welt (www.icbdsr.com).

Weiterhin sind wir seit 1992 im europäischen Verbund für populationsbezogene Fehlbildungsregister EUROCAT vernetzt (<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat>).

Für die beständige Zusammenarbeit und Mitwirkung am Projekt Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt danken wir auch der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg. Wir freuen uns, dass diese Unterstützung auch unter Herrn Prof. Dr. med. H.-J. Heinze, als Ärztlichen Direktor und Frau Dr. K. Stachel, als Kaufmännische Direktorin 2020 so produktiv weitergeführt wurde. Bei der Dekanin Frau Prof. Dr. rer. nat. D. C. Dieterich möchten wir uns besonders für die Fortführung der Zusammenarbeit bedanken.

3.2 Erfassung und Auswertung

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

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

Bei der Auswertung der induzierten Aborte wird der hochgerechnete Geburtstermin zugrunde gelegt, so dass als Geburtsjahr 2020 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2019 vorgenommen wurden. Dieses Vorgehen ist international üblich. Bei den Spontanaborten wird demgegenüber keine Korrektur des Geburtstermins vorgenommen, die Registrierung erfolgt im tatsächlichen Monat des stattgefundenen Spontanabortes. Die Anga-

ben zu Lebend- und Totgeburten werden jährlich in der Mitte des Jahres vom Statistischen Landesamt in Halle für das vorausgegangene Jahr zur Verfügung gestellt.

Die dargestellten Prozentangaben und Prävalenzen sind gerundete Werte.

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

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

Die Darstellung der häufigsten Einzeldiagnosen großer Fehlbildungen, die in den Jahren 2008-2020 ermittelt wurden, befindet sich in Kapitel 9.

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

In bewährter Form findet sich in Kapitel 10 die Auswertung der sogenannten Indikatorfehlbildungen. Die langjährig praktizierte Darstellung der Häufigkeiten des Auftretens der Indikatorfehlbildungen basiert in diesem Jahr wieder auf dem Vergleich der Prävalenzen des aktuellen Jahrgangs 2020 mit denen der letzten zwölf Jahre (2008 bis 2019). Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 2008 bis 2019** eine **Gesamt-Geburtenzahl von 207.948** zugrunde.

Die grafische Darstellung der Jahresprävalenzen erlaubt das Erkennen von Häufungen und gibt bei Indikatorfehlbildungen mit sehr seltenem Auftreten einen guten

Überblick. Die genaue Berechnung der Konfidenzgrenzen beruht auf der Binominalverteilung mit einer 95%-Sicherheitswahrscheinlichkeit.

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

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

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

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

3.3 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Aus den Geburts- und Kinderkliniken und von Kollegen der Prä- und Postnataldiagnostik (Kapitel 4.2) erhält das Fehlbildungsmonitoring Informationen zu Neugeborenen und Feten. Diese werden bewertet, kodiert und in die Datenbank des Fehlbildungsmonitoring aufgenommen. Zum **Geburtsjahrgang 2020** wurden **1.822 Datensätze** neu erfasst, dies entspricht etwa 11 % aller Kinder und Feten Sachsens-Anhalts. Seit Herausgabe des letzten Jahresberichtes stieg durch Nachmeldungen für 2019 die Anzahl der mitgeteilten Kinder/Feten von 1.738 auf 1.787.

Für das Geburtsjahr 2020 gingen im Fehlbildungsmonitoring 2.029 Meldungen ein, darunter 442 aus ambulanten Einrichtungen. Bei 11,4 % der Kinder/Feten erreichten uns Informationen aus unterschiedlichen Einrichtungen. Um einen Fehlbildungsverdacht zu bestätigen oder zu verwerfen oder um multiple Fehlbildungen genauer einzuordnen, ist diese Redundanz essentiell und sehr willkommen.

Bezogen auf die in der Klinik geborenen Babys bekommen wir die meisten Meldungen aus der HELIOS Klinik Köthen und dem AMEOS Klinikum Schönebeck. Dafür danken wir ausdrücklich. Ebenfalls überdurchschnittlich liegt die Melderate beim Universitätsklinikum Magdeburg und dem Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg. Aus dem AMEOS Klinikum Aschersleben kamen 2020 keine Fehlbildungsmeldung. Aus der HELIOS Klinik Jerichower Land in Burg und dem SRH Klinikum Naumburg, die 2019 nicht gemeldet hatten, wurden uns 2020 Informationen zu drei bzw. einem Kind übermittelt. Hoch geschätzt sind die Meldungen aus den ambulanten Einrichtungen, wie z. B. des Zentrums für Pränatale Medizin Halle, Dr. Karstedt (Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe), Dr. Karsten (Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe) und Dr. Welger (Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe).

Die Qualität der Jahresberichte misst sich an der Aussagekraft der enthaltenen Statistiken und diese wiederum wird von der Qualität der zugrundeliegenden Daten bestimmt. Darum ist es wichtig, dass auf den Meldebögen vollständige und korrekte Angaben eingetragen und Diagnosen detailliert beschrieben werden. Dank der ausge-

zeichneten Mitwirkung aller Einsender war 2020 eine sehr gute Datenqualität festzustellen. Wesentliche Angaben waren nahezu vollständig: Geschlecht zu 98,4 %, Alter der Mutter zu 99,1 % und die Angabe des Landkreises zu 99,6 %. Das Geburtsgewicht war 71-mal nicht belegt, jedoch nur 16-mal bei lebend geborenen Kindern. Der Kopfumfang, der wichtig zur Beurteilung einer Microcephalie ist, fehlte bei 24,7 % der nicht verstorbenen Lebendgeborenen.

Stets bitten wir alle Einsender, auch zukünftig alle Fehlbildungen mitzuteilen, alle Begleitfehlbildungen anzugeben und möglichst vollständig zu beschreiben. Zum Geburtsjahr 2020 wurden bei 83 Feten insgesamt 98 Indikatorfehlbildungen pränatal diagnostiziert. 6-mal davon gab es jedoch keinen postnatalen Befund, der zugeordnet werden konnte. Wenn dieser fehlt, geht der pränatal erhobene Befund nicht in die Auswertungen der Indikatorfehlbildungen (Kapitel 10) ein.

Fehlbildungsmeldungen sowie Angaben zu Kontrollfällen werden uns zu zwei Dritteln auf den detaillierten „**grünen Meldebögen**“ übermittelt. Diese stellen wir allen einsendenden Einrichtungen kostenfrei zur Verfügung. Bestellungen sind jederzeit per Telefon unter 0391-6714174 bzw. per Mail unter monz@med.ovgu.de möglich.

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

Beide Meldebögen können Sie von unserer Homepage www.angeborene-fehlbildungen.com downloaden und handschriftlich ausfüllen oder die Daten direkt in die PDF-Datei eintragen, ausdrucken und an uns senden. Ausgefüllte Meldebögen erhalten wir überwiegend per Post. In manchen Einrichtungen hat sich eine Übermittlung per Fax bewährt. Unsere **Fax-Nummer** lautet: **0391-6714176**.

Gerne stehen wir Ihnen jederzeit für Rückfragen zum Meldeprozedere oder auch allgemein zum Thema „angeborene Fehlbildungen“ zur Verfügung.

4 Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten

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

Landkreise	Altmarkkreis Salzwedel	Anhalt-Bitterfeld	Börde	Burgenlandkreis	Dessau-Roßlau	Halle	Harz	Jerichower Land	Magdeburg	Mansfeld-Südharz	Saalekreis	Salzlandkreis	Stendal	Wittenberg	Sachsen-Anhalt ohne Angabe	sonstiger Wohnsitz	gesamt pro Klinik
Frauenkliniken und Kinderkliniken (sortiert nach Ort)																	
AMEOS Klinikum Aschersleben	-	-	-	-	-	-	2	-	-	-	-	14	-	-	-	-	16
Charité - Universitätsmedizin Berlin	-	-	3	-	-	-	3	-	2	-	-	-	-	-	-	-	8
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	-	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	-	1	-	-	-	-	-	15	-	-	-	-	-	-	-	-	16
Städtisches Klinikum Dessau	-	9	-	-	14	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	25
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	4	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	6
AMEOS Klinikum Halberstadt	-	-	7	-	-	-	8	-	-	-	-	-	-	-	-	-	15
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	-	6	-	-	-	42	3	-	-	5	14	3	-	1	-	2	76
Universitätsklinikum Halle (Saale)	-	6	2	4	1	25	1	-	1	4	9	2	-	-	-	1	56
HELIOS Klinik Köthen	-	6	-	-	1	-	-	-	-	-	-	3	-	-	-	-	10
Universitätsklinikum Leipzig	-	1	-	5	-	9	3	-	4	2	3	1	-	1	-	2	31
Klinikum Magdeburg	1	-	34	-	-	-	-	3	41	-	-	7	2	-	-	4	92
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	-	-	20	-	-	-	1	4	50	-	-	5	1	-	-	1	82
Universitätsklinikum Magdeburg	1	-	31	-	-	-	6	6	105	-	-	33	4	-	-	1	187
Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg	-	-	-	3	-	-	-	-	-	-	14	-	-	-	-	-	17
SRH Klinikum Naumburg	-	-	-	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Quedlinburg	-	-	-	-	-	-	16	-	-	-	-	5	-	-	-	-	21
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	12	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	-	-	2	20
HELIOS Klinik Sangerhausen	-	-	-	-	-	-	-	-	-	15	1	-	-	-	-	2	18
AMEOS Klinikum Schönebeck	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	19	-	-	-	-	19
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	17	-	-	1	19
Harzklinikum Dorothea Christiane Erleben Klinikum Wernigerode	-	-	1	-	-	-	22	-	-	-	-	-	-	-	-	2	25
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	14	-	-	14
SRH Klinikum Zeitz	-	-	-	6	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	6
Hausentbindung	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	1
ohne Angabe der Geburtsklinik bzw. Geburt außerhalb von Sachsen-Anhalt	1	2	7	1	-	-	2	1	9	1	-	2	2	-	6	9	43

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

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

4.2 Eingegangene Daten der meldenden Einrichtungen

Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort)	Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	alle gemeldeten Kinder/Feten
AMEOS Klinikum Aschersleben	-	-	-
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	1	2	2
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	3	3	3
Städtisches Klinikum Dessau	23	23	23
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	4	4	4
AMEOS Klinikum Halberstadt	2	2	2
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	23	23	23
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Klinik für Kinderchirurgie	29	32	32
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle, Pränatale Ultraschalldiagnostik	39	56	60
Universitätsklinikum Halle (Saale), Abteilung für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin	20	26	26
Universitätsklinikum Halle (Saale), Institut für Pathologie	1	1	2
Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin	14	20	21
Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Pädiatrische Kardiologie	1	1	1
HELIOS Klinik Köthen	8	10	366
Herzzentrum Leipzig, Universitätsklinik für Kinderkardiologie	48	48	51
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	44	65	234
Klinikum Magdeburg	9	11	12
Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie	2	2	12
Klinikum Magdeburg, Pränatale Ultraschalldiagnostik	8	8	8
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik	17	20	27
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie	-	-	4
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Allgemein Chirurgie, Bereich Kinderchirurgie	3	3	3
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik	-	1	4
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	5	5	8
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik	85	171	325
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Kinderkardiologie	37	39	40
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Klinische Chemie, Screeninglabor	12	12	12
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	4	4	4
SRH Klinikum Naumburg	1	1	1
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg	6	8	8
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	6	9	9
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik	11	11	23
HELIOS Klinik Sangerhausen	7	10	12
AMEOS Klinikum Schönebeck	7	15	190
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	8	11	17
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode	14	15	15
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Pränatale Ultraschalldiagnostik	29	31	36
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	10	11	11
SRH Klinikum Zeitz	2	2	2

Kliniken

Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort)	Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	alle gemeldeten Kinder/Feten
Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg	-	-	1
Dr. Perlitz, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben	6	7	7
Zentrum für Pränatale Medizin Halle: S. Riße, N. Manthey	63	64	86
Dr. Altus, Dr. Ababei, Fachärztinnen für Humangenetik, Magdeburg	14	14	16
Dr. Jaekel, Fachärztin für Kinderchirurgie, Magdeburg	11	15	15
Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	122	136	136
Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	42	48	57
Neugeborenen-Hörscreening Sachsen-Anhalt, Trackingstelle Magdeburg	40	40	41
Dr. Welger, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	16	19	27
Dipl.-Med. Fiedler und M. Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg	2	8	8
Praxis für Pathologie PD Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Hainz, Stendal	3	3	3
Dr. Achtzehn, Dr. Adams, Dr. Blaschke, Kinderarztpraxis Wanleben	5	7	45

Die Tabelle gibt einen Überblick über die im Jahr 2020 eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 2.029 Meldungen). Wenn es nicht explizit angegeben ist, stammen die Daten aus den Geburts- und/oder Kinderkliniken der jeweils genannten Klinik.

Es ist möglich, dass Informationen zu einem Kind/Fet aus unterschiedlichen Institutionen gemeldet wurden. Aufgrund von Mehrfachmeldungen entspricht die Gesamtzahl der Meldungen nicht der Anzahl der Kinder/Feten.

5 Geschlechtsverhältnis

Geschlechtsverhältnis aller Lebend- und Totgeborenen in Sachsen-Anhalt nach Angaben des Statistischen Landesamtes

männlich	8.314 Lebend- und Totgeborene
weiblich	7.872 Lebend- und Totgeborene
gesamt	16.186 Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,06

Das Statistische Landesamt Sachsen-Anhalt gibt für 2020 16.113 Lebendgeborene an. Seit vier Jahren (2016: 18.092) sinkt in Sachsen-Anhalt die Anzahl der lebend geborenen Kinder im Gegensatz zur Anzahl tot geborener Kinder. Wurden im Jahr 2008 noch 66 Totgeborene registriert, so waren es im Jahr 2020, nach einer maximalen Anzahl im letzten Jahr (2019: 99), 73.

Bei lebend und tot geborenen Kindern zusammen ist das Geschlechtsverhältnis alljährlich knabenwendig. Das zeigt sich auch 2020 ($m : w = 1,06$). Im Berichtszeitraum (2008-2019: $m : w = 1,05$) lag das Minimum der Relation von $m : w$ bei 1,03 und das Maximum bei 1,07. Bei den tot geborenen Kindern separat betrachtet, bewegt sich die Sexratio im Berichtszeitraum zwischen 0,73 und 2,37. Für 2020 ist eine Gynäkotropie (2020: $m : w = 0,87$) zu beobachten.

Von großen Fehlbildungen waren 2020 608 Kinder/Feten betroffen (lebend und tot geborene Kinder, medizinisch induzierte Aborte und Spontanaborte ab der 16. SSW). Bei den Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen ergibt sich wie stets eine Androtropie (2020: $m : w = 1,37$).

Bei den Pränatalbefunden wurden die Kinder/Feten nach dem Vorliegen von Fehlbildungen zum Geburtszeitpunkt eingeordnet. Es ist möglich, dass zwar ein auffälliger Pränatalbefund übermittelt wurde, dieser sich jedoch nicht bestätigte. Diese Kinder/Feten dienen als Kontrollfälle.

Hinweis: Aborte aus medizinischer Indikation werden dem (Geburts-)Jahr zugeordnet, in dem die 40. SSW erreicht worden wäre.

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

männlich	340 Kinder und Feten
weiblich	249 Kinder und Feten
unbestimmt	1 Kind/Fet
unbekannt	18 Kinder und Feten
gesamt	608 Kinder und Feten

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,37

Unter den 198 Kindern/Feten mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen, die dem Fehlbildungsmonitoring zum Geburtsjahrgang 2020 mitgeteilt wurden, ist eine Knabenwendigkeit zu beobachten ($m : w = 1,32$). In nahezu allen Jahren ist das Verhältnis von Jungen zu Mädchen auch bei den Kindern/Feten mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen größer als eins.

Geschlechtsverhältnis aller Kinder/Feten mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

männlich	112 Kinder und Feten
weiblich	85 Kinder und Feten
unbekannt	1 Kind/Fet
gesamt	198 Kinder und Feten

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,32

6 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt (N=608)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020	
	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
	608	3,76
	Berichtszeitraum (2008-2019)	
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI 95%)
3,81	3,73 - 3,89	

Das Statistische Landesamt in Sachsen-Anhalt registrierte für das Jahr 2020 16.186 Geborene. Verglichen mit dem Vorjahr war erneut ein Rückgang der Geburten im Land Sachsen-Anhalt zu verzeichnen (2019: 16.717 Geborene).

Zum Berichtsjahr 2020 gingen im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt Meldungen zu 608 Kindern/Feten mit großen angeborenen Fehlbildung ein. Für das Jahr 2020 ergibt sich eine Fehlbildungsrate von 3,76 %, ähnlich der für 2019 (3,74 %; N=626).

Im Berichtszeitraum der Jahre 2008-2019 waren 3,81 % (KI: 3,73-3,89) aller Kinder/Feten von großen angeborenen Fehlbildungen betroffen. Die Fehlbildungsrate 2020 liegt im Bereich des Konfidenzintervalls des Bezugszeitraumes.

Von den registrierten 608 Kindern/Feten mit großen angeborenen Fehlbildungen wurden im Jahr 2020 544 lebend geboren. Im Vergleich zu den Vorjahren waren es nominell weniger Lebendgeburten, anteilig ist, gemessen an den letzten Jahren, jedoch ein hoher Wert (2020:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	544	89,47
davon Lebendgeburten bis zum 7. Lebenstag verstorben	6	0,99
davon Lebendgeburten nach dem 7. Lebenstag verstorben	10	1,64
Spontanaborte ab der 16. SSW	1	0,16
induzierte Aborte	62	10,20
Totgeburten	1	0,16
gesamt	608	100,0

89,47 %; 2008-2019: 87,98 %) festzustellen. Innerhalb von sieben Tagen nach der Geburt verstarben 2020 sechs Kinder (0,99 %) und nach der ersten Lebenswoche weitere zehn (1,64 %). Von allen Lebendgeburten (2008-2019) mit großen Fehlbildungen verstarben 2,94 % bis zum Ende des 1. Lebensjahres. Gegenüber dem Mittel der Jahre 2008-2019 (85,37 %) liegt der Anteil der überlebenden Kinder an allen Kindern/Feten mit angeborenen großen Fehlbildungen 2020 mit 86,84 % (N=528) hoch.

Im 5-Jahrestrend schwankt die Überlebensrate der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen seit Anfang der 90er-Jahre um einen Wert von 85 %. Davor lag sie deutlich darunter (1985-1989: 69,0 %). Dies ist auch dem medizinischen Fortschritt aufgrund verbesserter perinatalo-

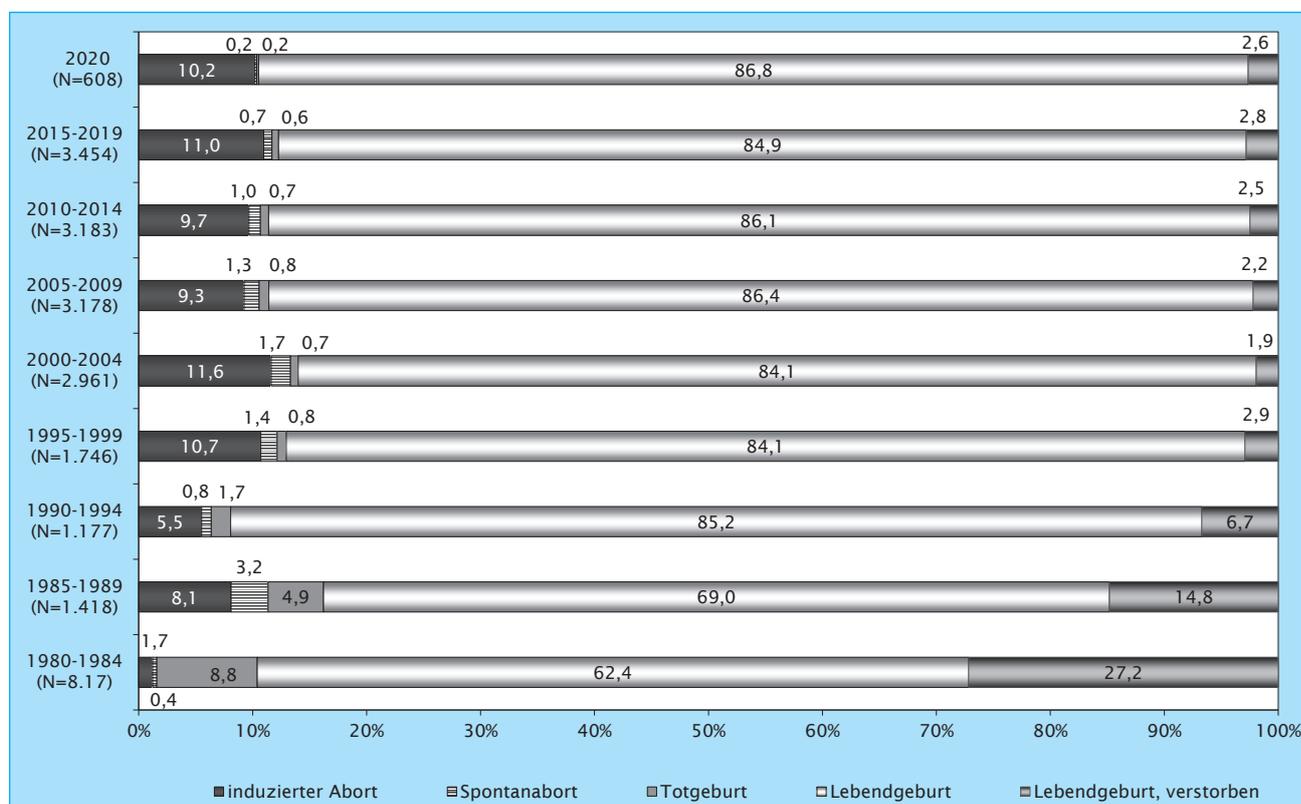


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

gischer Planung der notwendigen postnatalen neonatologischen und interdisziplinären Versorgung geschuldet.

Im Jahr 2020 wurde nur eine Totgeburt und ein Spontanabort eines von einer großen Fehlbildung Betroffenen gemeldet, was einem Anteil von jeweils 0,16 % entspricht.

Dieser liegt weit unter dem durchschnittlichen Anteil der Totgeburten (2008-2019: 0,72 %) als auch dem der Spontanaborte (2008-2019: 0,88 %). Der in den letzten Jahren zu beobachtende Abwärtstrend hält weiter an und bleibt zu beobachten.

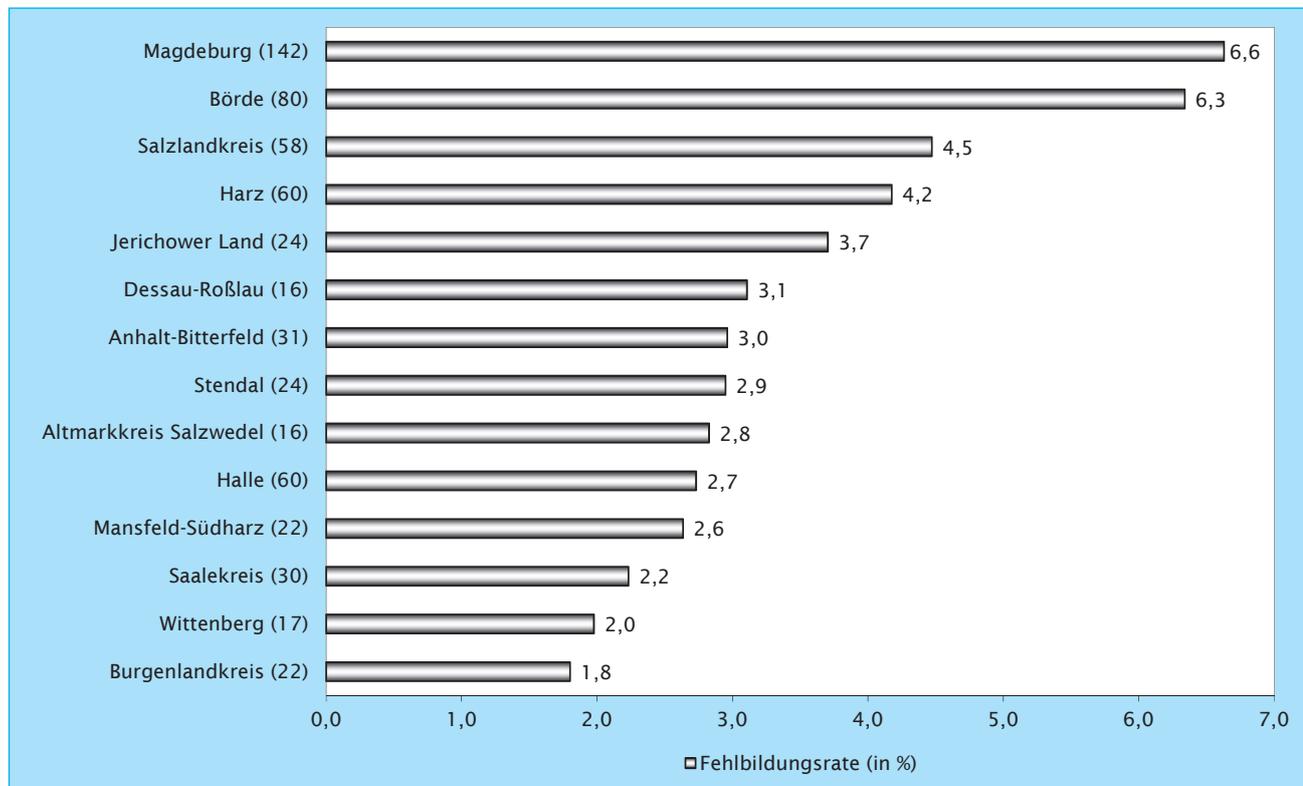


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

Publikationen in den allgemeinen Medien zur gesunden Lebensweise vor und in der Schwangerschaft (Folsäuresubstitution, Alkoholabstinenz etc.), wie die Möglichkeiten frühzeitig große Fehlbildungen zu detektieren scheint einen Einfluss zu haben.

Beim Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gingen Meldungen zu 62 induzierten Aborten, somit 10,20 % der gemeldeten Fälle mit großen Fehlbildungen, ein. Nach dem geringen Vorjahresanteil (2019: 9,74 %) nähert sich der Anteil induzierter Aborte 2020 wieder dem Mittel (2008-2019: 10,42 %) an.

Unter den kreisfreien Städten des Bundeslandes lag Magdeburg mit der höchsten Prävalenz von 6,63 % erneut auf Rang eins. Die Prävalenz für angeborene große Fehlbildungen für Dessau-Roßlau (2020: 3,11 %) ist im Vergleich zu den Vorjahren wieder gestiegen (Minimum 2018: 1,83 %). Für Halle, 2020 auf Rang drei, errechnete sich eine Fehlbildungsrate für angeborene große Fehlbildungen von 2,73 %, ein leichter Anstieg im Vergleich zum Vorjahr (2019: 2,65 %).

Die Börde ist der Landkreis unter den elf Landkreisen Sachsen-Anhalts mit der höchsten gemeldeten Fehlbildungsrate (6,34 %) für große Fehlbildungen im Jahr 2020. Über die Jahre des Berichtszeitraumes stellte sich eine steigende Tendenz dar (2008: 5,43 %). Auf Rang zwei befindet sich 2020 der Salzlandkreis mit einer Fehlbildungsrate von 4,47 %. Diese lag erstmals seit drei Jahren unter der 5 % Marke.

Der Landkreis Harz folgt mit 4,18 %. Die diesjährige Fehlbildungsrate für große Fehlbildungen liegt nach einem Hoch 2018 (4,59 %) und Werten unter 4 % aktuell wieder über 4 %.

Das Jerichower Land, im Jahr 2019 noch auf Rang eins liegend, weist 2020 einen deutlichen Rückgang der gemeldeten Fehlbildungsrate auf (2020: 3,70 %; 2019: 5,81 %). Der Trend bleibt zu beobachten. In den Vorjahren wurden Raten um 5 % registriert.

Mit ähnlichen Prävalenzen folgen Anhalt-Bitterfeld (2,96 %) und Stendal (2,95 %). Im Landkreis Anhalt-Bitterfeld stieg die gemeldete Fehlbildungsrate um ein Drittel (2020: 2,96 %; 2019: 2,2 %).

Der Altmarkkreis Salzwedel hatte im Vorjahresvergleich deutlich weniger Geburten (2018: N=639; 2019: N=665), Eine ähnlicher hohe Anzahl von Fehlbildungen wurde registriert und dadurch ein Anstieg der Fehlbildungsrate deutlich (2019: 2,26 %; 2020; 2,83 %).

Etwas auf gleichbleibendem Niveau lag die Fehlbildungsrate in Mansfeld Südharz (2019: 2,68 %; 2020: 2,63 %). Ein Rückgang großer angeborener Fehlbildungen ist für 2020 im Saalekreis festzustellen (2019: 2,86 %; 2020: 2,23%). Wittenberg weist seit 2017 Fehlbildungsrate über 1,5 % und im Vergleich zum Vorjahr eine ähnliche Fehlbildungsrate von 1,98 % auf. Die geringste Prävalenz für große angeborene Fehlbildungen wurde im Burgenlandkreis mit 1,80 % registriert. Nach einer etwas höheren Rate im Vorjahr (2019: 2,07 %), liegt diese, wie in den Jahren 2017 und 2018, wieder unter 2%.

7 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in Sachsen-Anhalt (N=253)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020	
	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
	253	1,56
	Berichtszeitraum (2008-2019)	
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI 95%)
1,59	1,53 - 1,64	

Im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gingen für das Jahr 2020 608 Meldungen zu Kindern und Feten mit großen angeborenen Fehlbildungen ein. Bei 253 dieser Kinder und Feten wurden multiple congenitale Anomalien (MCA) festgestellt. Im Jahr 2020 waren, bezogen auf alle Lebend- und Totgeburten in Sachsen-Anhalt, 1,56 % von MCA betroffen. Im Vergleich zum Vorjahrestief (2019: 1,39 %) war ein Anstieg auf das Mittel des Berichtszeitraumes (2008-2019: 1,59 %; KI 1,53-1,64) festzustellen.

In Abbildung 3 wird im Detail aufgeführt, welchen Ausgang die gemeldeten Schwangerschaften mit multiplen angeborenen Anomalien nahmen. Die registrierten Kinder/Feten waren von mindestens zwei großen Fehlbildungen betroffen.

Die Dokumentation beginnt mit dem Jahr 1980 und zeigt in Gruppierungen zu fünf Jahren die Anteile der Schwangerschaftsausgänge bei allen mit MCA-Fehlbildungen erfassten Kindern/Feten und gibt damit einen Überblick

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	194	76,68
davon Lebendgeburten bis zum 7. Lebenstag verstorben	5	1,98
davon Lebendgeburten nach dem 7. Lebenstag verstorben	8	3,2
Spontanaborte ab der 16. SSW	1	0,40
induzierte Aborte	57	22,53
Totgeburten	1	0,40
gesamt	253	100,0

der Entwicklung über den gesamten Zeitraum. Die Werte des aktuellen Jahres 2020 werden separat aufgeführt.

Von den 253 gemeldeten Kindern und Feten mit MCA wurden 194 lebend geboren, anteilig lebten post natum 76,68 % der Betroffenen. Im Mittel der Jahre 2008-2019 waren es 76,95 %. Innerhalb der ersten sieben Tage verstarben im Jahr 2020 fünf Kinder (1,98 %) und danach weitere acht (3,16 %). Im Vorjahr lag der Anteil der in der ersten Woche verstorbenen Betroffenen niedriger (0,86 %), doch der nach der ersten Woche (2019: 4,31 %) glich sich die Sterberate an. Aufgrund der geringen Fallzahlen ist dies möglich und ist mit der Art und Schwere der Fehlbildungen zu begründen.

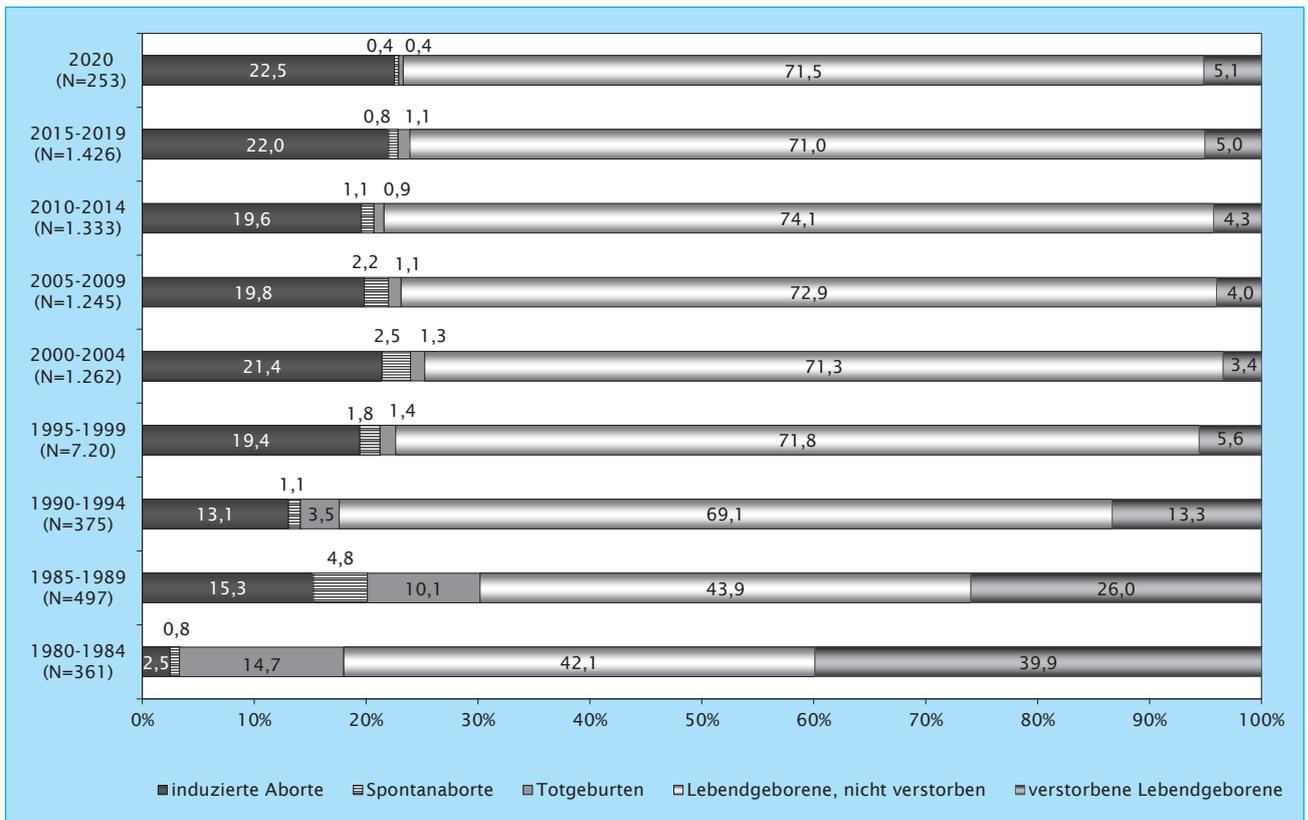


Abb. 3: Schwangerschaftsausgänge bei Kindern/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Nur eine Totgeburt und ein spontaner Abort mit MCA-Fehlbildung (je 0,40 %) wurde dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt für 2020 gemeldet. Über den Berichtszeitraum (2008-2019) ist ein sinkender Anteil (zusammen 2,24 %) zu verzeichnen.

Induzierte Aborte zu Feten mit multiplen angeborenen Anomalien wurden 2020 57-mal erfasst. Prozentual liegt der Wert 2020 (22,53 %) etwas über dem Niveau der Jahre 2008-2019 (20,81 %).

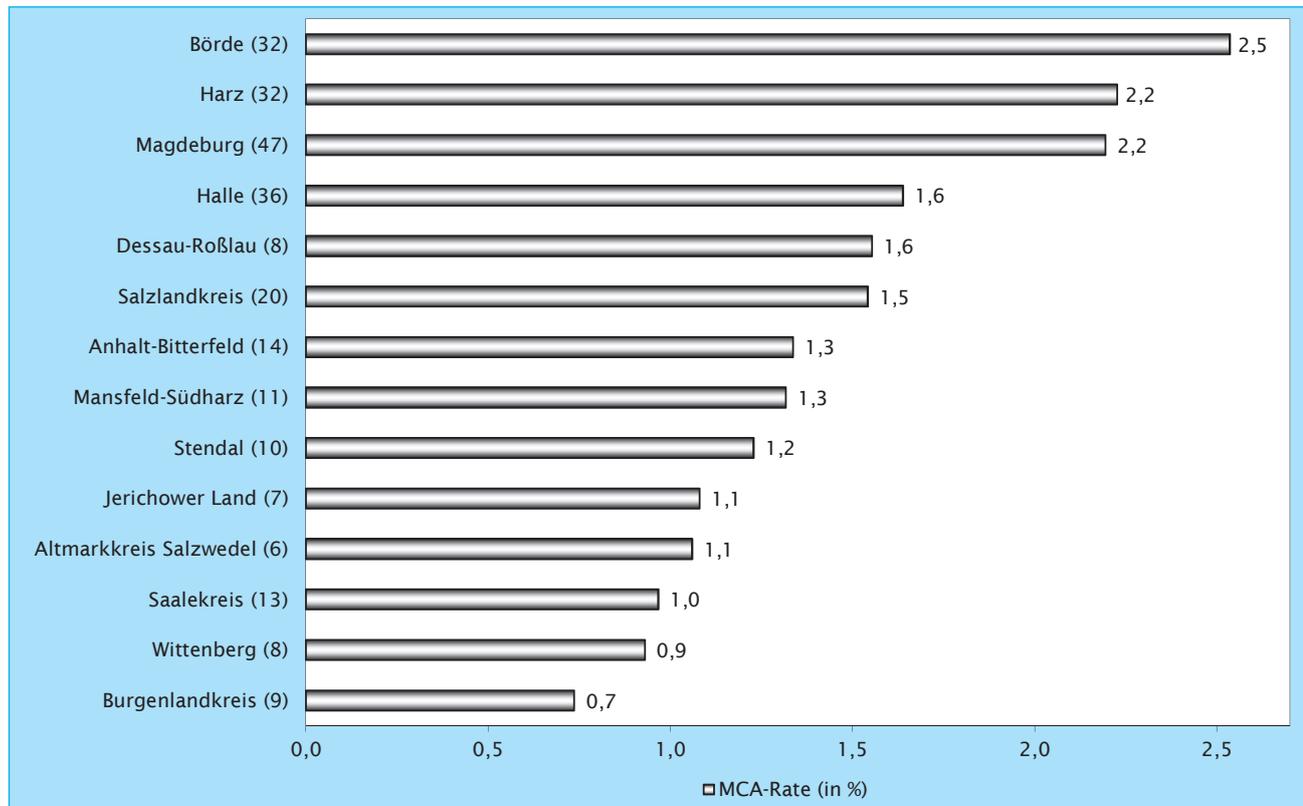


Abb. 4: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

Unter den kreisfreien Städten wurden, wie in fast allen Vorjahren, die meisten MCA-Betroffenen in Magdeburg registriert. Nach einem sehr geringen Aufkommen der multiplen Fehlbildungen 2019 (1,82 %) zeichnete sich 2020 mit 2,19 % wieder ein Wert näher am Durchschnitt des Berichtszeitraumes (2008-2019: 2,42 %) ab, der jedoch nicht an die Werte über 2,8 % in den Jahren 2016 bis 2018 heranreicht.

Halle, an zweiter Stelle rangierend, wies für MCA-Fehlbildungen im Jahr 2020 eine Rate von 1,64 % auf. Auch hier ist die Rate höher als 2019 (1,17 %). In Dessau-Roßlau schwanken die Werte in den Jahren des Berichtszeitraumes zwischen 0,67 % (2009) und 1,61 % (2014). Im Jahr 2019 lag die MCA-Fehlbildungsrate bei 0,90 %, im Berichtsjahr 2020 bei 1,55 % (Geburten 2019: N=554; 2020: N=515).

Unter den Landkreisen lag auch 2020 die Börde auf Rang eins mit einer MCA-Rate von 2,54 %. In der Börde ist über den Berichtszeitraum eine leichte Zunahme an Betroffenen zu verzeichnen (2008-2019: 2,07 %). Die zweithöchste Fehlbildungsrate für angeborene multiple Anomalien im Bundesland wurde 2020 für den Harz mit 2,23 % errechnet. Diese gleicht dem Wert von 2018. Es ist ebenfalls ein leichter Anstieg der MCA-Fehlbildungsrate zu erkennen (2008-2019: 1,78 %).

Auf Rang drei lag 2020 der Salzlandkreis mit 1,54 % von angeborenen multiplen Fehlbildungen betroffenen Kin-

dern und Feten. Nach einem Anstieg der MCA-Rate auf 2,54 % im Jahr 2014 wird ein sukzessives Absinken besonders über die letzten Jahre deutlich. Seit 2018 überstieg diese nicht mehr die 2 %.

Anhalt-Bitterfeld folgt mit 1,34% und Mansfeld-Südharz mit 1,32 %. Für Anhalt-Bitterfeld dokumentierte das Fehlbildungsmonitoring nach einer extrem niedrigen MCA-Fehlbildungsrate im Jahr 2019 (0,64 %) mit dem aktuellen Wert wieder einen Wert im Normbereich dieses Landkreises (2008-2019: 1,31 %).

Der Landkreis Stendal, das Jerichower Land und der Altmarkkreis Salzwedel folgen. In Stendal sanken die MCA-Fehlbildungsraten (2008: 1,96 %, 2020: 1,23 %) deutlich, auch im Jerichower Land ist seit 2010 ein Rückgang der MCA-Rate zu verzeichnen. Im Altmarkkreis Salzwedel undulerte die Fehlbildungsrate für MCA bis 2012 um die 2 % und in den letzten Jahren um 1 %, bei einem Minimalwert 2019 (0,75 %) und 1,06 % im Jahr 2020. In Wittenberg war bei einer insgesamt sehr niedrigen Fehlbildungsrate für MCA ein ansteigender Trend über die Jahre des aktuellen Berichtszeitraumes festzustellen (2008-2019: 0,64 %; 2020: 0,93 %). Als einer der geburtenstärksten Landkreise des Bundeslandes rangiert der Burgenlandkreis mit 0,74 % (2020) am Schluss. Seit dem Jahr 2008 lag die Fehlbildungsrate für angeborene multiple Anomalien dort meistens unter 1 %.

8 Pränatale Sonografiebefunde

Das Fehlbildungsmonitoring erhielt zum Geburtsjahrgang 2020 pränatale Ultraschallbefunde zu 1.160 Kindern/Feten. Während bei 799 davon der Befund unauffällig war, ergaben sich 361-mal auffällige Befunde, die Softmarker, Fehlbildungen oder Anomalien umfassen.

Fast zwei Drittel der Feten mit auffälligem pränatalen Sonografiebefund (230 Feten; 63,7 %) zeigten Fehlbildungen. 208 Feten (57,6 %) wiesen Softmarker oder intrauterine Wachstumsstörungen auf, 131 Feten davon (36,3 %) keine Fehlbildung. Die folgende Tabelle gibt, geordnet nach der Häufigkeit ihres Auftretens, eine Übersicht über alle beim pränatalen Ultraschall gefundenen Softmarker. Insgesamt wurden Softmarker bei 158 Feten gesehen. Bei 118 Feten wurden je ein Softmarker, bei 27 Feten zwei Softmarker und bei 13 Feten drei bis fünf Softmarker gesehen. Von 16 Feten wurde dem Fehlbildungsmonitoring nur der vorgeburtliche Befund und keine Information zum Ausgang der Schwangerschaft übermittelt.

Folgende Softmarker wurden gemeldet: (Mehrfachnennungen möglich)

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder/Feten
Pyelektasie	32
singuläre Nabelschnurarterie	27
hypoplastisches Nasenbein	21
vergrößerte Nackentransparenz	20
Oligo-/Anhydramnion	18
Nackenödem	14
grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel	13
Hydrops fetalis	13
Polyhydramnion	12
Plexus choroideus Zysten	9
auffällige Kopfform	8
persistierende rechte Umbilikalvene	8
echogener Darm	7
white spots	7
Verkürzung der Röhrenknochen	4
Double-Bubble-Phänomen	2
echogene Nieren	1
überlappende Finger	1

Liegen zwei und mehr Softmarker vor, so erhöht sich etwas die Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenanomalie oder eine Fehlbildung. Der sonografische Softmarker, der in den letzten beiden Jahren am häufigsten beobachtet wurde, ist die Pyelektasie (2020: 32 x). Diese grenzwertige Nierenbeckenerweiterung beinhaltet das Risiko, dass diese mit fortschreitender Schwangerschaft zunimmt.

Neben dem Softmarker Pyelektasie wurden bei diesen 32 Feten häufig weitere Softmarker oder Fehlbildungen beschrieben. Bei drei der Feten ergab die Chromosomenuntersuchung ein Down-Syndrom. Postnatal wurde zu knapp zwei Dritteln (22 x) auch eine postnatale Beeinträchtigung des Harntraktsystems angegeben. 6-mal erwies sich das Harntraktsystem nach der Geburt als unauffällig. 4-mal liegt postnatal keine genaue Angabe zum Harntraktsystem vor.

In Sachsen-Anhalt erfolgt keine vollständige Erfassung pränataler Ultraschallbefunde. Die aufgeführten Befunde stammen überwiegend von Gynäkologen, die eine Feindiagnostik im 2. Trimenon durchführen. Daher muss davon ausgegangen werden, dass es von gesund geborenen Kindern noch weitere pränatale Nachweise von Softmarkern gibt, die dem Fehlbildungsmonitoring nicht bekannt sind.

Die eindeutig definierten Indikatorfehlbildungen, über die im Kapitel 10 berichtet wird, werden oft schon pränatal beim Ultraschall entdeckt. In der Tabelle auf der folgenden Seite sind in gleicher Reihenfolge die bei den Feten des Geburtsjahrganges 2020 pränatal-sonografisch gesehenen und dem Fehlbildungsmonitoring mitgeteilten Indikatorfehlbildungen aufgeführt. Nicht vorgeburtlich erkannte Indikatorfehlbildungen sind hier nicht dargestellt.

Am häufigsten wurde zum Geburtsjahrgang 2020 beim Ultraschall die Indikatorfehlbildung Zystennieren (15 x) vorgeburtlich diagnostiziert. Die Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2020: 13 x), in fast allen Vorjahren an erster Stelle, war in diesem Jahr der zweithäufigste Befund.

Bei 83 von 361 Feten, bei denen die pränatale Ultraschalluntersuchung auffällig war, wurden eine oder mehrere Indikatorfehlbildungen gefunden. Insgesamt wurden pränatal 98 Indikatorfehlbildungen festgestellt. 73 Feten wiesen eine Indikatorfehlbildung auf, sieben Feten zwei und je ein Fet drei, vier oder fünf Indikatorfehlbildungen. Um die Güte der Diagnostik abzuschätzen, werden im Folgenden die pränatalen und postnatalen Befunde gegenübergestellt.

Von den 98 Befunden bestätigten sich 78 (79,6 %) postnatal exakt. Dies traf auf die Indikatorfehlbildungen Spina bifida, Arhinencephalie/Holoprosencephalie, Gaumenspalte, Rectum- und Analtresie/-stenose, Potter-Sequenz, präaxiale Polydactylie, Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten und Gastroschisis zu.

Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall)	Anzahl auffälliger Pränatalbefunde			
	gesamt	postnatal genau bestätigt	nicht bestätigt, aber ähnlich*	ohne vorliegenden postnatalen Befund
Anencephalie	3	2	-	1
Spina bifida	8	8	-	-
congenitaler Hydrocephalus	7	4	1	2
Arhinencephalie/Holoprosencephalie	1	1	-	-
Fallot-Tetralogie	5	3	1	1
Transposition der großen Gefäße	5	3	1	-
Linksherzhypoplasie-Syndrom	4	3	1	-
Aortenisthmusstenose	3	1	1	-
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	13	12	-	-
Gaumenspalte	2	2	-	-
Rectum- und Analatresie/-stenose	2	2	-	-
Potter-Sequenz	3	3	-	-
Nierenagenesie, einseitig	3	2	-	-
Zystennieren	15	11	2	-
Präaxiale Polydactylie	1	1	-	-
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	4	4	-	-
Zwerchfellhernie	7	6	-	1
Omphalocele	6	4	-	1
Gastroschisis	6	6	-	-

* schwere Fehlbildung gleiches Organsystem

Sechs pränatal-sonografisch gesehene Indikatorfehlbildungen konnten in diesem Jahr keinem, dem Fehlbildungsmonitoring zugesandten Postnatalbefund zugeordnet werden. Ungesicherte Diagnosen zählen nicht zu den Auswertungen im Kapitel 10. Die postnatale Meldung fehlt für je eine Anencephalie, Fallot-Tetralogie, Zwerchfellhernie, Omphalocele und zwei Hydrocephalien. Bei einem der Feten mit dem Pränatalbefund Hydrocephalie ergab die Chromosomenuntersuchung ein Down-Syndrom. Die Schwangerschaft wurde terminiert, eine Information über postnatale Fehlbildungen liegt jedoch nicht vor.

Bei sieben pränatal diagnostizierten Indikatorfehlbildungen (7,1 %) bestanden zwar postnatal nicht genau diese, jedoch ähnlich schwere Fehlbildungen am gleichen Organsystem. So war bei vier Kindern mit pränatal gesehenen Herzfehlbildungen (je 1x Fallot-Tetralogie, Transposition der großen Gefäße, Linksherzhypoplasie und Aortenisthmusstenose) das Herz zwar postnatal schwer fehlgebildet, doch die Diagnosen nicht exakt wie vorgeburtlich beschrieben. Bei einem Fet mit Tetrasomie 9 ergab die Obduktion, nachdem die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, neben anderen schweren Fehlbildungen, eine Hydrocephalie nur als Folgebefund einer Spina bifida und eine Potter-Sequenz als Vollbild der pränatal befundeten beidseitigen Zystennieren. Ein weiteres

Kind, bei dem u. a. eine Zystenniere vorgeburtlich diagnostiziert wurde, war - wie ebenfalls zuvor angegeben - von anderen schwerwiegenden Fehlbildungen des Harntraktsystems betroffen.

Sieben Befunde von pränatal-sonografisch diagnostizierten Indikatorfehlbildungen (7,1 %) wurden postnatal entkräftet. Bei dem schon o. g. Fet mit Tetrasomie 9 wurde bei der Obduktion eine Herzfehlbildung ausgeschlossen, der DORV bestätigte sich nicht. Ein Kind wies anstelle einer Aortenisthmusstenose nach der Geburt nur ein PFO und einen PDA auf. Bei einem von einem Edwards-Syndrom betroffenen Kind, bewahrheitete sich der Verdacht auf Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und auf Omphalocele nach der Geburt nicht, es lagen jedoch andere schwerwiegende Fehlbildungen vor. Eine einseitig fehlende Niere und eine polyzystische Niere erwiesen sich nachgeburtlich jeweils nur als Beckenniere. Ein Kind war anstelle einer beidseitigen Nierendysplasie von einer Nierenkalzifizierung betroffen.

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

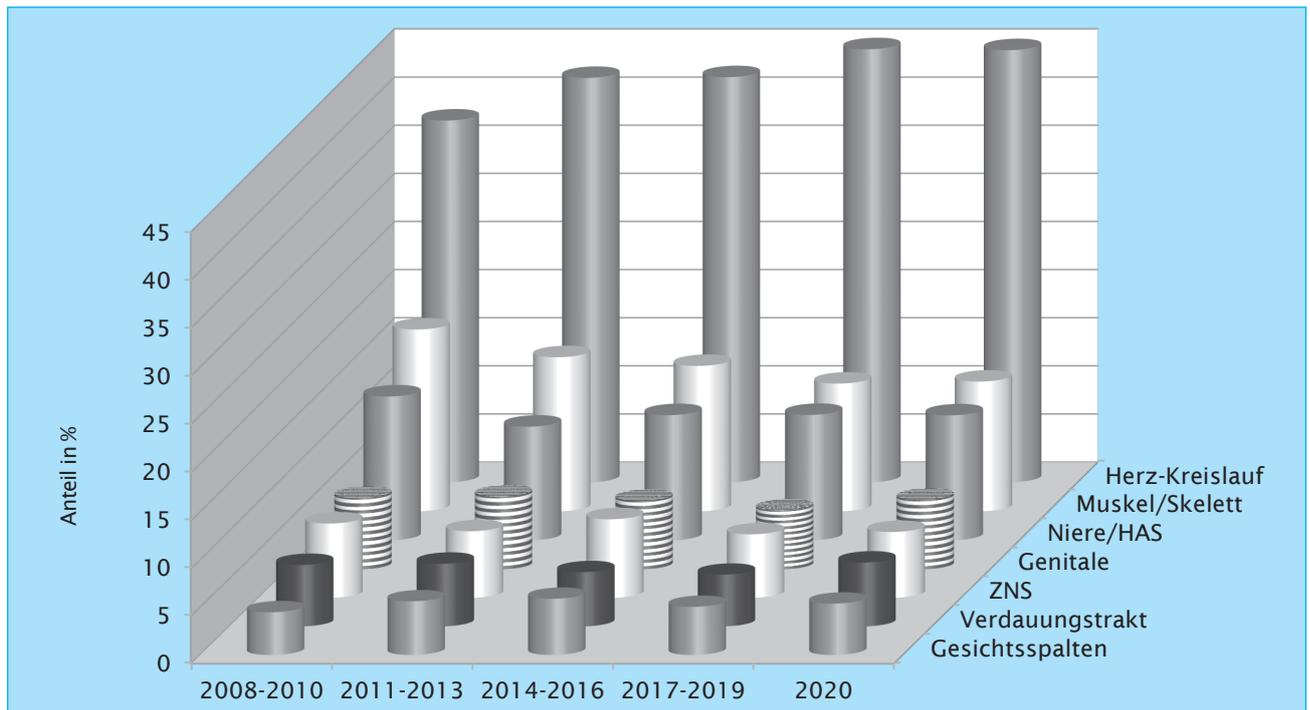


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (gruppiert)

Für Sachsen-Anhalt wurden im Jahr 2020 608 Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen gemeldet. Im Diagramm (Abb. 5) wird an Hand von sieben ausgewählten Organsystemen der prozentuale Anteil betroffener Organsysteme bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen über den Berichtszeitraum dargestellt.

Gut 40 % aller Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen (2020: 253) weisen Fehlbildungen an mehr als einem Organsystem auf, daher können Kinder/Feten im Diagramm mehrfach zählen. Die Werte des Jahres 2020 sind separat, die der Vorjahre, mit dem Jahr 2008 beginnend, in vier 3-Jahres-Abschnitte gruppiert, aufgezeigt.

Fehlbildungen des Herz-Kreislaufsystems treten stets mit Abstand am häufigsten auf. Von allen Kinder/Feten, die von einer großen Fehlbildung betroffen waren, hatten 42,14 % (2008-2019) eine Herzfehlbildung. Im Diagramm ist zu erkennen, dass der prozentuale Anteil in den letzten zwölf Jahren ansteigt (2020: 44,90 %). Dies entspricht der Tendenz bei den häufigsten Einzelfehlbildungen (Tabelle Seite 22).

Das Muskel- und Skelett-System ist das Organsystem, das am zweithäufigsten von Fehlbildungen (2008-2019: 15,77 % aller Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen) betroffen ist. Zwar betrug der Anteil im Jahr 2020 mit 13,49 % etwas mehr als im letzten Jahr (2019: 13,10 %), doch über die Jahre des Berichtszeitraumes ist ein Absinken des Anteils zu beobachten.

Der Anteil der Kinder/Feten, die Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege (2020: 12,99 %) aufweisen, schwankt zwar über die Jahre (2008-2019: Minimum

9,44 %; Maximum 16,82 %), aber ein Trend bildet sich nicht ab. Durchschnittlich ergibt sich ein Anteil (2008-2019) von 13,21 %.

Den weitaus größten Teil der Genitalfehlbildungen stellen Hypospadien dar. Epispadie, Ektopia testis und weibliche Genitalfehlbildungen treten seltener auf. 2020 liegt die Prävalenz für die Hypospadie im erwarteten Bereich (Kapitel 10.20). Somit erreicht der Anteil der Kinder/Feten mit Fehlbildungen am Genitalsystem an allen fehlgebildeten Kindern/Feten (7,24 %) ebenfalls einen üblichen Wert (2008-2019: 7,04 %).

ZNS-Fehlbildungen wurden im Jahr 2020 bei 6,91 % aller Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen festgestellt. Dieser Anteil ist geringfügig niedriger als der übliche Anteil (2008-2019: 7,41 %). Insgesamt wurden ZNS-Fehlbildungen bei 28,23 pro 10.000 Kinder/Feten (2008-2019) beobachtet, wobei die NRD (Kapitel 10.1) mit 9,28 pro 10.000 Kinder/Feten (2008-2019) ca. ein Drittel ausmachen.

Im Jahr 2020 liegt der Anteil der Kinder/Feten mit Fehlbildungen am Verdauungstrakt an allen Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen mit 6,74 % im mittleren Bereich. Über den Berichtszeitraum bewegt sich der Anteil zwischen minimal 4,59 % (2015) und 7,29 % (2011).

Zu den Gesichtsspalten zählen die Gaumenspalten (zu ca. einem Drittel) und die Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten (zu ca. zwei Dritteln). 2020 entsprach der Anteil der Kinder/Feten mit Gesichtsspalten (5,43 %) an allen Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen etwa dem mittleren Anteil der Jahre 2008-2019 (5,30 %).

Die häufigsten Einzeldiagnosen 2020 (nur große Fehlbildungen)

	ICD-10	Diagnose	Kinder/Feten 2020		Kinder/Feten 2008-2019**	
			Anzahl	Prävalenz /10.000*	Prävalenz /10.000	Konfidenzintervall (KI 95%)
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (ohne PFO)	131	80,9	70,1	66,5 - 73,8
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	82	50,7	46,8	43,9 - 49,9
3.	Q62.3	dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele	43	26,6	24,4	22,3 - 26,6
4.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	40	24,7	19,3	17,4 - 21,3
	Q54.	Hypospadie	40	24,7	23,9	21,8 - 26,0
5.	H90.	Hörverlust durch Schalleitungs- oder Schallempfindungsstörung	35	21,6	23,0	21,0 - 25,2
6.	Q69.	Polydactylie (präaxial und postaxial)	29	17,9	12,1	10,6 - 13,7
7.	Q37.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	20	12,4	10,3	9,0 - 11,8
8.	Q62.1	Atresie und Stenose des Ureters	16	9,9	9,1	7,8 - 10,5
9.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	15	9,3	15,1	13,5 - 16,9
10.	Q61.4	Nierendysplasie	14	8,6	6,0	5,0 - 7,2
11.	Q25.1	Aortenisthmusstenose	13	8,0	5,8	4,8 - 7,0
12.	Q62.2	Megaureter	12	7,4	8,1	6,9 - 9,4
	Q40.0	Hypoplasie/Agenesie des Corpus callosum	12	7,4	5,0	4,1 - 6,1
13.	Q21.2	Defekte des Vorhof- und Kammerseptums (AVSD/ASD I)	10	6,2	5,3	4,3 - 6,4
14.	Q63.0	akzessorische Niere/Doppelanlage	9	5,6	8,1	6,9 - 9,4
	Q22.1	Pulmonalklappenstenose	9	5,6	7,0	5,9 - 8,3
	Q65.0-2	Luxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/o. A. Seitigkeit)	9	5,6	2,5	1,9 - 3,3
	Q25.4	rechtsverlaufender Aortenbogen	9	5,6	3,1	2,4 - 4,0
	Q05.	Spina bifida	9	5,6	5,4	4,5 - 6,5
	Q91.0-3	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	9	5,6	4,4	3,6 - 5,4
15.	Q25.0	offener Ductus Botalli (PDA), hämodynamisch wirksam	8	4,9	10,4	9,0 - 11,9
	Q03.	congenitale Hydrocephalie (ohne Neuralrohrdefekt)	8	4,9	5,5	4,5 - 6,6
16.	Q65.3-5	Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/o. A. Seitigkeit)	7	4,3	9,1	7,9 - 10,5
	Q23.0	Aortenklappenstenose/-atresie	7	4,3	2,6	2,0 - 3,4

* bezogen auf 16.186 Geburten

** bezogen auf 207.948 Geburten

In der Tabelle auf Seite 22 wird ein Überblick über die am meisten aufgetretenen großen Einzelfehlbildungen in Sachsen-Anhalt gegeben. Die Sortierung der Liste richtet sich nach der aktuellen Prävalenz im Jahr 2020, mit Bezug auf eine Grundgesamtheit von 16.186 Geburten. Dazu wird die Basisprävalenz mit dem Konfidenzintervall (2008-2019: 207.948 Geburten) aufgeführt.

Unter den 25 großen Fehlbildungen, die die ersten 16 Plätze in der Rangliste der im Jahr 2020 aufgetretenen Fehlbildungen belegen, sind acht Herzfehlbildungen zu finden. Das Herz ist das von Fehlbildungen am häufigsten betroffene Organsystem und der Vorhofseptumdefekt (2008-2019: 70,1 pro 10.000 Geburten) stets der bei weitem häufigste angeborene Herzfehler. Fehlbildungen am Herzen wurden besonders in den letzten Jahren des Berichtszeitraumes vermehrt und ausführlicher mitgeteilt. Daher liegt die diesjährige ermittelte Prävalenz von fünf Herzfehlbildungen, dem Vorhofseptumdefekt (2020: 80,9 pro 10.000 Geburten), dem Ventrikelseptumdefekt (2020: 50,7 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 46,8 pro 10.000 Geburten), der Aortenisthmusstenose (2020: 8,0 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 5,8 pro 10.000 Geburten), dem rechtsverlaufenden Aortenbogen (2020: 5,6 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 3,1 pro 10.000 Geburten) und der Aortenklappenstenose/-atresie (2020: 4,3 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 2,6 pro 10.000 Geburten) jeweils über der entsprechenden Basisprävalenz. Der Defekt des Vorhof- und Kammerseptums (2020: 6,2 pro 10.000 Geburten) zeigte sich mit einer Prävalenz im Bereich der Basisprävalenz. Nur zwei Herzfehlbildungen, die Pulmonalklappenstenose (2020: 5,6 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 7,0 pro 10.000 Geburten) und der hämodynamisch wirksame PDA (2020: 4,9 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 10,4 pro 10.000 Geburten) wurden 2020 seltener diagnostiziert als üblich.

Wie sehr oft folgt auch 2020 auf Vorhofseptumdefekt und Ventrikelseptumdefekt, die dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele. In diesem Jahr ergibt sich mit 26,6 pro 10.000 Geburten, ein Wert nahe der oberen Konfidenzgrenze, noch im Bereich der Basisprävalenz.

Im Ranking an vierter Stelle findet sich die häufigste Chromosomenstörung, das Down-Syndrom. Es trat 2020 (24,7 pro 10.000 Geburten) häufiger auf als üblich (2008-2019: 19,3 pro 10.000 Geburten). Nur in zwei Jahren des Berichtszeitraumes (2013, 2018) wurde es noch öfter diagnostiziert.

Mit der gleichen Prävalenz (2020: 24,7 pro 10.000 Geburten) zeigten sich in diesem Jahr die Hypospadien unauffällig im Bereich des Konfidenzintervalles.

Im Jahr 2007 startete in Sachsen-Anhalt das Neugeborenen-Hörscreening mit dem Tracking der angeborenen Hörstörungen. Die Prävalenz für angeborene Hörstörungen erhöhte sich durch die erheblich bessere Detektion und Meldung vom vormals mittleren einstelligen Bereich auf 23,0 pro 10.000 Geburten in den Jahren 2008-2019. Oft wurden bis dahin Hörstörungen erst nach dem Neugeborenenalter bemerkt. Die diesjährige Prävalenz liegt mit 21,6 pro 10.000 Geburten im Bereich der Basisprävalenz.

Der sechste Platz der Häufigkeitsliste ergibt sich 2020 für die Polydactylie mit 17,9 pro 10.000 Geburten. Sie

wurde 2020 öfter als erwartet beobachtet (2008-2019: 12,1 pro 10.000 Geburten). Die Polydactylie umfasst sowohl die postaxiale Polydactylie (2020: 12,4 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 9,5 pro 10.000 Geburten) als auch die seltenere Indikatorfehlbildung präaxiale Polydactylie (2020: 5,6 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 3,2 pro 10.000 Geburten; Kapitel 10.27). Für beide errechnet sich im Jahr 2020 ein Wert weit über der jeweiligen Basisprävalenz. Die diesjährige Prävalenz der postaxialen Polydactylie stellt im Berichtszeitraum ein Maximum dar.

An siebenter Stelle ist im Jahr 2020 die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2020: 12,4 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 10,3 pro 10.000 Geburten) angesiedelt. Sie bildet zusammen mit der Lippenspalte die Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Kapitel 10.14). 2020 trat die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte etwas häufiger als normal auf, was sich in der aktuellen Jahresprävalenz der Indikatorfehlbildung niederschlägt.

Unter den 16 obersten Plätzen der Häufigkeitsliste der Einzelfehlbildungen befinden sich 2020 vier Fehlbildungen des Harntraktsystems. Während für die Atresie und Stenose des Ureters auf Rang acht (9,9 pro 10.000 Geburten) und den Megaureter auf Rang 12 (7,4 pro 10.000 Geburten) die berechnete Prävalenz jeweils im Vertrauensbereich der Basisprävalenz lag, trat die Nierendysplasie (2020: 8,6 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 6,0 pro 10.000 Geburten) zahlreicher als erwartet auf. Eine akzessorische Niere (2020: 5,6 pro 10.000 Geburten) dagegen wurde seltener als üblich aufgefunden.

Mit nur 15 Fällen im Jahr 2020 wurde ein Klumpfuß (9,3 pro 10.000 Geburten) ungewöhnlich selten gesehen (2008-2019: 15,1 pro 10.000 Geburten). Im Berichtszeitraum wurde er nur 2013 mit einem Minimalwert (7,1 pro 10.000 Geburten) noch seltener registriert.

Bei der Hypoplasie/Agenesie des Corpus callosum lag die Prävalenz für 2020 über Normalniveau (7,4 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 5,0 pro 10.000 Geburten). Jedoch schwanken die Prävalenzen im Berichtszeitraum stark. Minimal wurden 2,9 pro 10.000 Geburten (2018) und maximal 8,1 pro 10.000 Geburten (2009) beobachtet.

Zu den häufigsten Einzelfehlbildungen zählen 2020 zwei Fehlbildungen, die sich nur in der Ausprägung unterscheiden, die Luxation des Hüftgelenkes (7,4 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 5,0 pro 10.000 Geburten), die in diesem Jahr bedeutend häufiger angegeben wurde als in den Vorjahren und die Subluxation des Hüftgelenkes (4,3 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 9,1 pro 10.000 Geburten), die erheblich weniger mitgeteilt wurde.

Das Edwards-Syndrom, eine weitere Chromosomenaberration auf den oberen Rängen, zeigte sich im aktuellen Jahr etwas häufiger als zu erwarten war (2020: 5,6 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 4,4 pro 10.000 Geburten).

Bei acht Fehlbildungen der in der Liste aufgeführten häufigsten Einzelfehlbildungen, lag die für 2020 berechnete Prävalenz im Bereich der entsprechenden Basisprävalenz von 2008-2019. Neben dem schon genannten Fehlbildungen traf dies auf zwei Fehlbildungen des ZNS, die Spina bifida und die angeborene Hydrocephalie, zu.

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

10.0 Definitionen

1. Neuralrohrdefekte:

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

2. Anencephalie:

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

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

3. Spina bifida:

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

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

4. Encephalocele:

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

5. Microcephalie:

Die Microcephalie ist durch einen zu kleinen occipito-frontalen Schädelumfang (zwei Standardabweichungen unter der Norm, www.intergrowth21.ndog.ox.ac.uk nach Villar et al. Lancet 2014, Kapitel 10.5), bezogen auf die alters- und geschlechtsabhängige Normalverteilung gekennzeichnet. Ausgeschlossen wird die Microcephalie, wenn sie mit einer Anencephalie oder Encephalocele assoziiert ist.

6. Congenitale Hydrocephalie:

Unter der congenitalen Hydrocephalie wird eine Erweiterung der Hirnventrikel, nicht assoziiert mit einer primären Hirnatrophie eines Macrocephalus verstanden. Hierzu gehören auch der Hydrocephalus durch angeborene Toxoplasmose sowie die VATER-Assoziation (VACTERL). Die Diagnose wird zur Geburt oder bereits pränatal gestellt. Eine Assoziation mit Encephalocele und Spina bifida ist ausgeschlossen.

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

7. Arhinencephalie/Holoprosencephalie:

Die Arhin- bzw. Holoprosencephalie bezeichnet angeborene Fehlbildungen des Gehirns, bei denen eine unvollständige Lappung der Hirnhemisphären in unterschiedlichem Ausmaß vorliegt. Die Geruchsnerve können fehlen. Die Holoprosencephalie schließt die Cyclopie, Cebocephalie, Ethmocephalie und die prämaxilläre Agnesie ein.

8. Anophthalmie/Micropthalmie:

Anophthalmie bzw. Micropthalmie bezeichnet das Fehlen oder die offensichtlich zu kleinen Augen. Einige Anhangsgebilde und die Augenlider können normal ausgebildet sein. Bei der Micropthalmie ist der Durchmesser der Cornea kleiner als 10 mm und der anterior-posteriore Durchmesser des Augapfels kleiner als 20 mm.

9. Anotie/Microtie:

Die Anotie bzw. Microtie bezeichnet congenitale Fehlbildungen, bei denen die Ohrmuschel oder Teile der Ohrmuschel (mit oder ohne Atresie des Gehörganges) fehlen. In der Regel wird eine Unterteilung in Schweregrade (I-IV) vorgenommen. Die extreme Ausprägung (Grad IV) stellt die Anotie (fehlendes Ohr) dar. Ausgeschlossen werden kleine, normal geformte Ohren, der verschlossene Gehörgang bei normaler Ohrmuschel sowie dysplastische und tief sitzende Ohren.

10. Fallot-Tetralogie:

Die Fallot-Tetralogie ist eine Herzfehlbildung, die als Kombination von Ventrikelseptumdefekt, reitender Aorta, infundibulärer Pulmonalstenose und Hypertrophie des rechten Ventrikels definiert ist. Ausgeschlossen ist die Fallot-Pentalogie.

11. Transposition der großen Gefäße (TGA):

Bei der Transposition der großen Gefäße handelt es sich um einen Fehlbildungskomplex, bei dem die Aorta aus dem rechten Ventrikel und die Arteria pulmonalis aus dem linken Ventrikel entspringt. Daneben können weitere Herzfehlbildungen bestehen. Das Double outlet right ventricle (DORV) zählt mit zur TGA.

12. Linksherzhypoplasie-Syndrom:

Das Linksherzhypoplasie-Syndrom bezeichnet eine komplexe Herzfehlbildung, bei der ein hypoplastischer linker Ventrikel mit einer Aortenklappenatresie und/oder Mitralklappenatresie kombiniert ist. Zusätzlich können weitere Herzfehlbildungen bestehen.

13. Aortenisthmusstenose:

Als Aortenisthmusstenose wird eine Einengung (Obstruktion) der Aorta descendens, meist am Abgang des Ductus arteriosus Botalli, bezeichnet.

14. Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (LKGS):

Bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten handelt es sich um teilweise oder komplette Oberlippenspalten mit oder ohne Spaltbildung des Alveolarkammes und des harten Gaumens. Ausgeschlossen sind die mediane Oberlippenspalte und die quere Gesichtsspalte.

15. Gaumenspalte:

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

16. Choanalatresie:

Unter Choanalatresie wird der angeborene Verschluss (membranös oder knöchern) der posterioren Choane bzw. Choanae verstanden. Ausgeschlossen ist die nicht therapiebedürftige Choanalstenose.

17. Oesophagusatresie/-stenose/-fistel:

Die Oesophagusatresie/-stenose/-fistel wird definiert als Fehlen oder durchgängige Verengung des Oesophagus mit oder ohne Trachealfistel. Eingeschlossen sind die oesophago-tracheale Fistel mit oder ohne Oesophagusatresie oder -stenose.

18. Dünndarmatresie/-stenose:

Die Dünndarmatresie/-stenose bezeichnet den kompletten oder partiellen Verschluss des Lumens eines Dünndarmsegmentes. Dabei kann es sich um einen einzelnen Abschnitt oder um multiple Teile von Jejunum oder Ileum handeln. Ausgeschlossen ist die Duodenalatresie.

19. Rectum- und Analatresie/-stenose:

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

20. Hypospadie:

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

21. Epispadie:

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

22. Indifferentes Geschlecht:

Ein unklares Geschlecht liegt dann vor, wenn das (äußere) Geschlecht zur Geburt des Kindes keine phänotypische

Geschlechtszuordnung zulässt. Dabei kann es sich um echten männlichen oder weiblichen Hermaphroditismus oder Pseudohermaphroditismus handeln.

23. Potter-Sequenz:

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

24. Nierenagenesie, einseitig:

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

25. Zystennieren:

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

26. Ekstrophie der Harnblase:

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

27. Polydactylie, präaxial:

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

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

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

29. Zwerchfellhernie:

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

30. Omphalocele:

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

31. Gastroschisis:

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

32. Prune-belly-Sequenz:

Die Prune-belly-Sequenz stellt einen Fehlbildungskomplex dar, bei der die Bauchmuskeln unzureichend ausgebildet sind und eine Kombination mit einer Harntraktverengung oder auch -aufdehnung besteht. Die Ursache kann eine Verengung der Urethra oder eine Urethralatresie sein. Die Bauchmuskelhypoplasie muss beim betroffenen Feten nicht deutlich sein. Bei dem Fehlbildungskomplex können nicht descendierte Hoden, Klumpfüße und eine Omphalocele vorhanden sein.

33. Down-Syndrom (Trisomie 21):

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

34. Patau-Syndrom (Trisomie 13):

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

35. Edwards-Syndrom (Trisomie 18):

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

36. Turner-Syndrom:

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

37. Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien:

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

Anmerkungen:

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

Seit dem Geburtsjahrgang 2000 schließt das Erfassungsgebiet des Fehlbildungsmonitoring das gesamte Bundesland Sachsen-Anhalt ein. Die Prävalenzberechnungen basieren ab dem Geburtsjahrgang 2000 auf Lebend- und Totgeburten von Müttern, die zur Geburt und während der Schwangerschaft ihren Wohnort in Sachsen-Anhalt haben. Zwischen 1980 und 1993 wuchs das Erfassungsgebiet auf den damaligen Bezirk Magdeburg an. Nach der Landkreisreform 1993 umfasste es 13 (1994/1995), 14 (1996/1997), 15 (1998) bzw. 16 (1999) von 21 Landkreisen des Bundeslandes Sachsen-Anhalt. Der Berechnung der Basisprävalenzen (2008 bis 2019) liegt eine Gesamtanzahl von 207.948 Geburten zugrunde.

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

Die in Kapitel 10 zu den Basisprävalenzen Sachsen-Anhalts angegebenen Vergleichsprävalenzen beruhen auf den Daten der Jahre 2008-2019 von 36 Full-Member-Registern der European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) aus 18 europäischen Staaten. Die Berechnung der EUROCAT-Prävalenz beruht auf einer Gesamtzahl von 8.486.123 Geburten (Quelle: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data_en).

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	11	6,80	↓
	Berichtszeitraum 2008-2019		
EUROCAT (Full members)	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	9,28	8,02 - 10,69	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	10,20	9,99 - 10,42	

Als Neuralrohrdefekte werden neurale Verschlussstörungen, die unterteilt werden in Anencephalie, Spina bifida und Encephalocele, bezeichnet. Der überwiegende Teil der von einem Neuralrohrdefekt Betroffenen weist eine Spina bifida auf.

In Sachsen-Anhalt wurden 2020 neun Spina bifida, zwei Anencephalien und keine Encephalocele beobachtet. Die aktuelle **Prävalenz** für Neuralrohrdefekte liegt mit **6,8 pro 10.000 Geburten** unterhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2008-2019: 9,3 pro 10.000 Geburten). Im Berichtszeitraum zeigte sich mit 3,5 pro 10.000 Geburten im Jahr 2011 der niedrigste Wert.

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überdeckt mit etwas weiteren Grenzen das von EUROCAT angegebene Konfidenzintervall der europäischen Prävalenz (10,2 pro 10.000 Geburten). Dementsprechend ist die Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts, verglichen mit der von EUROCAT, als niedrig zu bewerten.

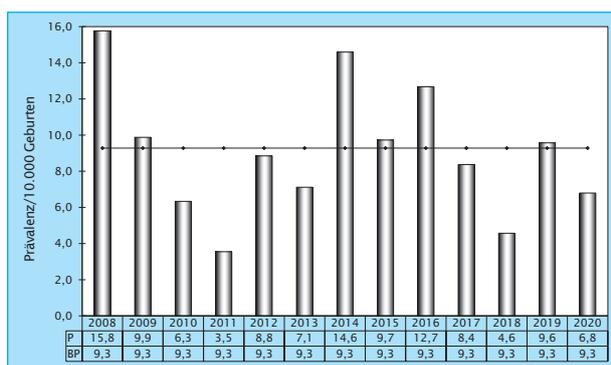


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2008

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

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeburt 10 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 4 x weiblich 4 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x MCA 6 x isoliert

Nur ein Kind mit Neuralrohrdefekt kam 2020 lebend zur Welt. 10-mal wurde die Schwangerschaft terminiert (2019: 90,9 %, 2008-2019: 72,5 % der Kinder/Feten mit Neuralrohrdefekt).

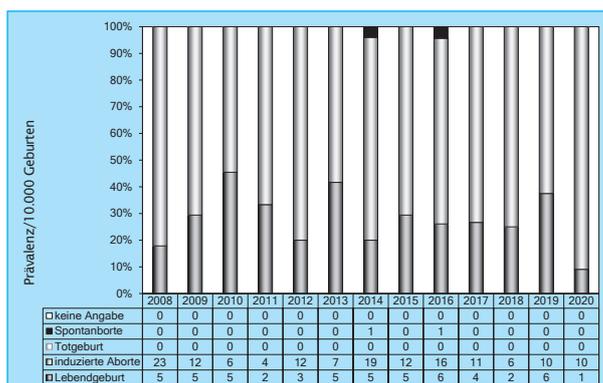


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 1.471 Geburten beobachtet.

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

Es wird eine unzureichende Umsetzung der Empfehlung bei ungeplanten Schwangerschaften (Erstkonsultation in der Gynäkologie frühestens in der 5. bis 7. SSW) und Risikogruppen mit geringem sozioökonomischen Status oder Migranten in Studien angemahnt. Eine eigene Stichprobe bestätigt diese unzureichende Umsetzung [1].

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

10.2 Anencephalie (Q00.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	2	1,24	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,55	1,91 - 3,33	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	4,05	3,91 - 4,18	

Eine Anencephalie wurde zum Geburtsjahrgang 2020 in Sachsen-Anhalt nur zweimal gesehen. Mit einer **Prävalenz von 1,2 pro 10.000 Geburten** ergibt sich für 2020 eine Prävalenz unterhalb der Basisprävalenz (2008-2019: 2,5 pro 10.000 Geburten). Die doppelte Anzahl wäre zu erwarten gewesen.

Beim Vergleich der Prävalenzen für Sachsen-Anhalt, für 2020 als auch für den Berichtszeitraum, mit der von EUROCAT bereitgestellten Prävalenz der europäischen Register für 2008-2019 (4,0 pro 10.000 Geburten), liegt diese weit darunter. Valencia in Spanien (2008-2019: 2,5 pro 10.000 Geburten) weist eine ähnlich niedrige Prävalenz wie Sachsen-Anhalt auf. Fünf von 36 Registern geben Prävalenzen von über 6,0 pro 10.000 Geburten an.

Beide Feten mit Anencephalie wurden nicht lebend geboren. Eine Schwangerschaft wurde in der 12. und eine in der 17. SSW, jeweils eine Woche, nachdem die Diagnose beim pränatalen Ultraschall gestellt worden war, vorzeitig beendet.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Omphalocele, Gaumenspalte, Cantrell-Pentalogie, Ektopia cordis, fehlendes Sternum

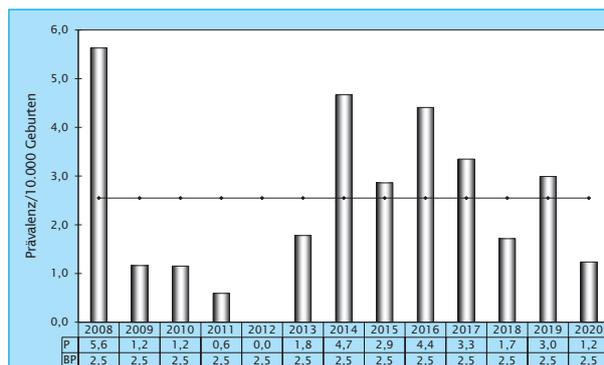


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anencephalie pro 8.093 Geburten beobachtet.

10.3 Spina bifida (Q05.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	9	5,56	↔
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,43	4,48 - 6,53	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	4,96	4,81 - 5,11	

Die diesjährige **Prävalenz** für Spina bifida (**2020: 5,6 pro 10.000 Geburten**) zeigt sich, wie auch im letzten Jahr, unauffällig im Bereich der Basisprävalenz (2008-2019: 5,4 pro 10.000 Geburten). Zum Geburtsjahrgang 2020 trat in Sachsen-Anhalt bei neun Kindern/Feten eine Spina bifida auf.

Die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt kommt mit etwas größerem Range der von EUROCAT angegebenen Prävalenz der Jahre 2008-2019 gleich. Die Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts liegt zwar im Normalbereich der Prävalenz Sachsens-Anhalts, aber wegen des schmaleren europäischen Konfidenzintervalls, etwas über diesem.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeburt 8 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 3 x weiblich 3 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x MCA 5 x isoliert

Bei acht Feten wurden im Rahmen der pränatalen Ultraschalluntersuchung eine cervikale, drei lumbale und drei lumbosacrale Spina bifida zwischen der 19. und 22. SSW diagnostiziert. Vier Feten davon waren von weiteren schweren Fehlbildungen betroffen. Diese acht Schwangerschaften wurden zwischen der 20. und 25. SSW terminiert. Bei einem lebend geborenen Kind wurde eine sacrale Lipomyelomeningocele vorgeburtlich nicht entdeckt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Tetrasomie-9p-Syndrom mit: Potter-Sequenz, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte links, kraniofacialer Dysmorphie, tiefsitzenden Ohren, breiter Nasenwurzel
- caudales Regressionssyndrom mit: sacraler Lipomyelomeningocele, Rectumatresie mit vestibulärer Fistel, Vagina und Uterus duplex, DUP II. Grades rechts und III. Grades links, neurogener Blase, Knickhackenfuß rechts, Naevus flammeus
- Agyrierung des Großhirns
- Halbwirbel mit Skoliose

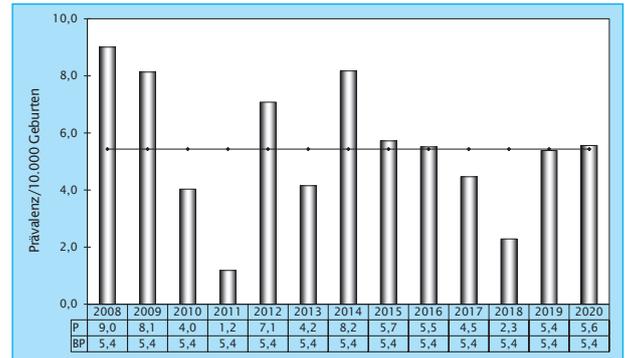


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2008

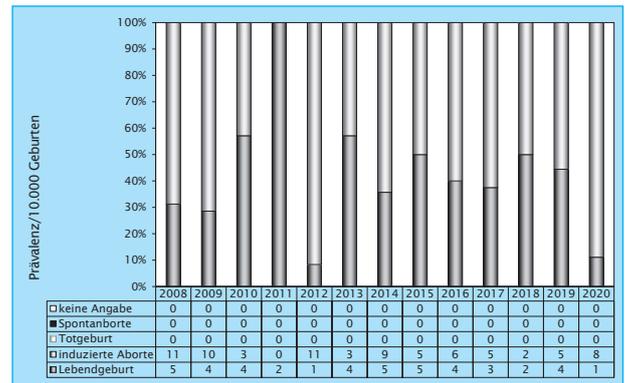


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Spina bifida pro 1.798 Geburten beobachtet.

10.4 Encephalocle (Q01.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,30	0,86 - 1,89	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,19	1,12 - 1,27	

Mit einer Basisprävalenz von 1,3 pro 10.000 Geburten (2008-2019) in Sachsen-Anhalt zählt die Indikatorfehlbildung Encephalocle zu den seltenen Fehlbildungen. Maximal fünf Fälle pro Jahr (2016) wurden im Berichtszeitraum beobachtet. 2020 wurde diese Fehlbildung gar nicht diagnostiziert.

EUROCAT gibt für die Encephalocle eine Gesamtprävalenz von 1,2 pro 10.000 Geburten (2008-2019) an. Das

Prävalenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt ist breiter und überspannt aufgrund der kleineren Zahlen das der europäischen Fehlbildungsregister, doch der Wert der Prävalenzen ist ähnlich hoch.

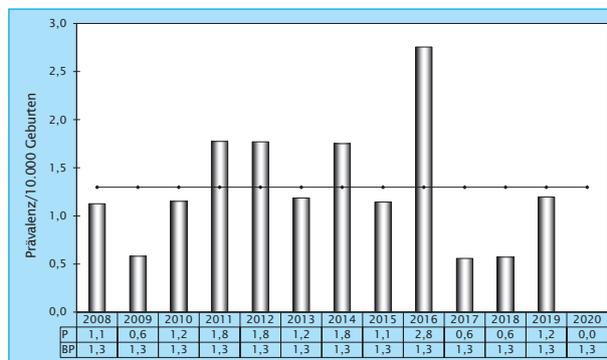


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Encephalocle in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Encephalocle beobachtet.

10.5 Microcephalie (Q02.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	1,85	↓
Berichtszeitraum 2008-2019			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
3,85		3,05 - 4,79	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	2,69		2,58 - 2,80

Im Jahr 2020 wurden in Sachsen-Anhalt drei Kinder geboren, die eine Microcephalie entwickelten. Schon zur Geburt wich der Kopfumfang bei einem Kind um -2,3 SD und bei einem anderen Kind um -3,1 SD von normal ab. Bei einem small-for-date-Kind bildete sich die Microcephalie erst im Verlauf aus und wurde mit neun Monaten diagnostiziert. Die Diagnose Microcephalie wird immer durch die Beurteilung des gemessenen Kopfumfanges in Abhängigkeit von Gestationsalter und Reife gestellt. Im Fehlbildungsmonitoring werden dazu die aus der INTERGROWTH-21st-Projekt-Studie zur Verfügung gestellten international gültigen Perzentilen-Kurven genutzt. Im Verlauf des ersten Lebensjahres wird dann mit der Nicht-Entwicklung von Gehirn und Schädel die Diagnose endgültig.

Die **Prävalenz** für 2020 liegt mit **1,9 pro 10.000 Geburten** das dritte Jahr weit unterhalb der für Sachsen-Anhalt berechneten Basisprävalenz (2008-2019: 3,8 pro 10.000 Geburten). In den Jahren 2012 bis 2017 waren Prävalenzwerte zwischen 4,2 und 6,5 pro 10.000 Geburten beobachtet worden. Die Veränderung der Prävalenz über den Berichtszeitraum wird wegen der steigenden Werte zu Anfang des Berichtszeitraumes und fallenden Werte in den letzten Jahren als nichtlinear eingeordnet (Kapitel 10.38).

Der von EUROCAT europaweit ermittelte Toleranzbereich der Prävalenz der Jahre 2008-2019 (2,7 pro 10.000 Geburten) ist unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz aus Sachsen-Anhalt angesiedelt. Der diesjährige Wert der Prävalenz Sachsen-Anhalts befindet sich auch unterhalb des Konfidenzintervalls der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungszentren.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- partielle Chromosom-6-Deletion mit: Intelligenzmin- derung, Strabismus

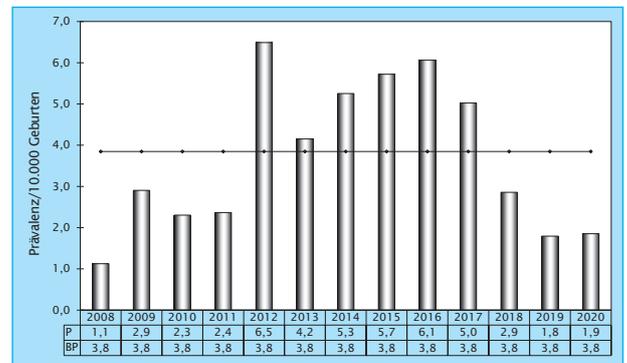


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microcephalie pro 5.395 Geburten beobachtet.

10.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	8	4,94	↔
Berichtszeitraum 2008-2019			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
5,48		4,52 - 6,59	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	5,45		5,30 - 5,61

Zum Geburtsjahrgang 2020 wurden dem Fehlbildungsmonitoring acht angeborene Hydrocephalien gemeldet. Hydrocephalien, die in Folge eines Neuralrohrdefektes oder nach Blutungen oder Infektion entstehen, werden dabei nicht mit eingerechnet.

Die diesjährige **Prävalenz** von **4,9 pro 10.000 Geburten** befindet sich im unteren Bereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2008-2019: 5,5 pro 10.000 Geburten). Verglichen mit der von EUROCAT zur Verfügung gestellten europäischen Prävalenz (2008-2019: 5,5 pro 10.000 Geburten) zeigt sich die diesjährige Prävalenz Sachsen-Anhalts etwas darunter, doch beide Konfidenzintervalle liegen auf gleichem Niveau. Dabei besitzt das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts aufgrund der kleineren einbezogenen Population eine wesentlich größere Schwankungsbreite als das Konfidenzintervall der europäischen Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben 1 x induzierter Abort
Geschlecht	5 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x MCA 4 x isoliert

Dreimal waren Chromosomenstörungen für eine congenitale Hydrocephalie ursächlich. Bei einem Fet mit Patau-Syndrom wurde die Schwangerschaft terminiert. Ein Kind mit Edwards-Syndrom und neben der Hydrocephalie noch anderen schwerwiegenden Fehlbildungen verstarb.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: PFO bei Frühgeborenem
- Patau-Syndrom mit: diskordanter ventrikuloarterieller Verbindung, medianer Gaumenspalte, bds. Nierendysplasie, bds. akzessorischem 6. Finger
- Edwards-Syndrom mit: Corpus callosum Agenesie, ASD II, reitender Aorta, VSD, Hypertelorismus, Microstomie, tiefsitzenden Ohren, kraniofacialer Dysmorphie, überlappenden Fingern, Sandalenlücken, Sacralgrübchen
- Corpus callosum Agenesie

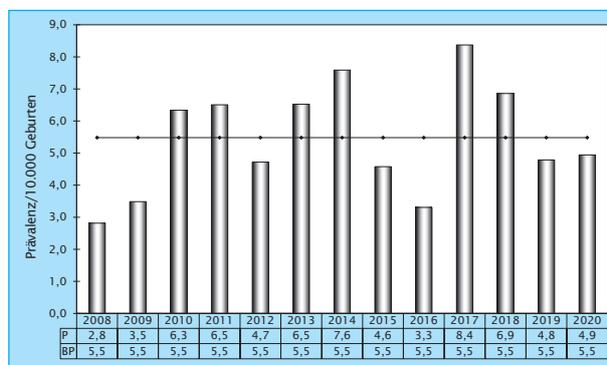


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit congenitaler Hydrocephalie pro 2.023 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	1	0,62	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,64	1,13 - 2,28	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,61	1,53 - 1,70	

Die Indikatorfehlbildung Arhinencephalie/Holoprosencephalie ist mit einer Basisprävalenz von 1,6 pro 10.000 Geburten (2008-2019) eine sehr selten zu beobachtende Fehlbildung. Zum Geburtsjahr 2020 zeigte sich in Sachsen-Anhalt bei nur einem Feten (**Prävalenz 2020: 0,6 pro 10.000 Geburten**), als Symptom eines Patau-Syndroms, eine Holoprosencephalie. Damit ergibt sich für 2020, im zweiten Jahr in Folge, eine Prävalenz, die die Basisprävalenz signifikant unterschreitet. Jedoch ist dies aufgrund der kleinen Zahlen nicht erstaunlich. In den Jahren 2008 und 2014 wurde die Fehlbildung in Sachsen-Anhalt gar nicht und 2010 bei acht Kindern/Feten (Maximum) gesichtet. Bei der Trendbetrachtung (Kapitel 12.38) ergibt sich für die Arhinencephalie/Holoprosencephalie bei unauffälligem linearen Anteil ein starker nichtlinearer Anteil, so dass der Trend als nichtlinear bewertet wird.

Bei der Gegenüberstellung der von EUROCAT angegebenen Prävalenz der Jahre 2008-2019 (1,6 pro 10.000 Geburten) mit der sachsen-anhaltischen Jahresprävalenz ist diese ebenfalls weit darunter zu finden. Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts liegt mit dem Intervall der Durchschnittsprävalenz der europäischen Register auf gleicher Höhe, überspannt jedoch aufgrund kleinerer Anzahlen einen größeren Sicherheitsbereich.

zusätzliche Angaben:

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

Eine Holoprosencephalie ist eine Entwicklungsstörung des Vorderhirns und des Gesichts. Sie wurde bei dem betroffenen Fetus in der 20. SSW pränatalsonografisch diagnostiziert. Die Abruption fand in der 22. SSW statt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: medianer Gesichtsspalte, Herzfehlbildung, partieller Fehleinmündung der Lungenvenen

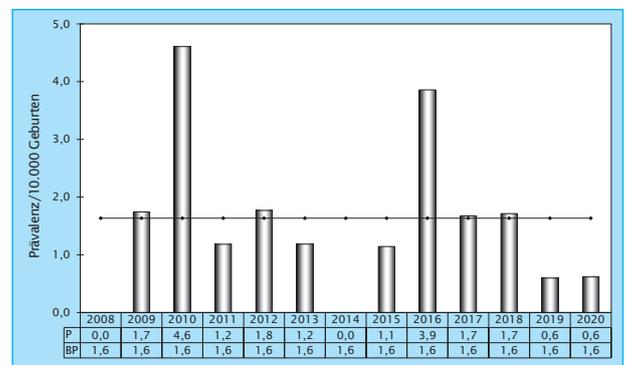


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 16.186 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,0	↓
	iBerichtszeitraum 2008-2019		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
0,91		0,55 - 1,43	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		
	0,93		
		Konfidenzintervall (KI 95%)	
		0,87 - 1,00	

Die Indikatorfehlbildung Anophthalmie/Microphthalmie gehört mit einer Basisprävalenz von 0,9 pro 10.000 Geburten (2008-2019) in Sachsen-Anhalt zu den seltenen Fehlbildungen. Durchschnittlich können in Sachsen-Anhalt pro Jahr ein oder zwei Fälle erwartet werden. Wie im aktuellen Jahr (2020), wird in manchen Jahren (2009, 2012) die Fehlbildung gar nicht festgestellt.

EUROCAT gibt für Anophthalmie/Microphthalmie ebenfalls eine Gesamtprävalenz von 0,9 pro 10.000 Geburten (2008-2019) an. Die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt stimmt mit der von EUROCAT ermittelten Gesamtprävalenz der europäischen Register überein. Das Prävalenzintervall ist jedoch aufgrund der viel kleineren Population Sachsen-Anhalts breiter und überdeckt das Intervall der europäischen Fehlbildungsregister.

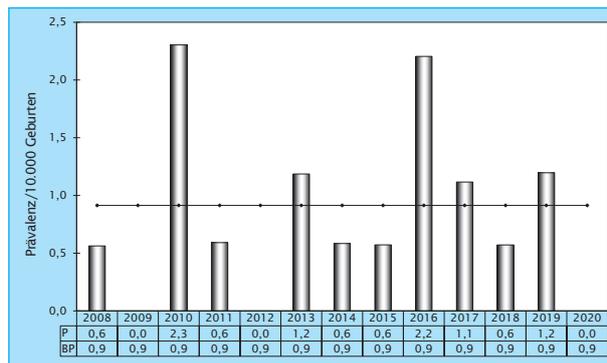


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Anophthalmie/Microphthalmie beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	1,85	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,98	2,29 - 3,82	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Die Indikatorfehlbildung Microtie/Anotie trat zum Geburtsjahrgang 2020 in Sachsen-Anhalt nur dreimal auf. Damit errechnet sich eine aktuelle **Jahresprävalenz (1,9 pro 10.000 Geburten)** signifikant unter der Basisprävalenz von 3,0 pro 10.000 Geburten (2008-2019). Der ansteigende Trend von 12,9 %, der sich für den Zeitraum 2006-2019 im letzten Jahresbericht ergab, setzte sich in diesem Jahr nicht fort.

Im Jahr 2007 begann in Sachsen-Anhalt das Neugeborenen-Hörscreening und Tracking. Da die Indikatorfehlbildung Microtie/Anotie häufig mit einer Hörstörung vergesellschaftet ist, ist es möglich, dass es durch die positive Entwicklung der Meldequalität durch das Neugeborenen-Hörscreening auch zu ansteigenden Zahlen bei der Indikatorfehlbildung Microtie/Anotie kam.

Von EUROCAT werden zur Indikatorfehlbildung Microtie/Anotie keine Prävalenzdaten zur Verfügung gestellt. Für die wesentlich seltenere Fehlbildung Anotie gibt EUROCAT eine Prävalenz von 0,26 pro 10.000 Geburten (2008-2019; KI 0,23-0,30) an. In Sachsen-Anhalt liegt die Prävalenz für die Anotie bei 0,63 pro 10.000 Geburten (2008-2019; KI 0,33-1,07). 2020 wurde in Sachsen-Anhalt keine Anotie registriert.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeburt
Geschlecht	3 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA

Von den drei Mikrotien, die 2020 in Sachsen-Anhalt gesehen wurden, zeigte sich eine rechts und zwei links. Eine beidseitige Mikrotie kam nicht vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Schalleitungsstörung bei fehlendem Gehörgang links, VSD, hämodynamisch wirksamer PDA und PFO bei Reifgeborenem, rechtventrikuläre Myokardhypertrophie, präauriculäres Anhängsel rechts
- 2 x einseitige Schalleitungsstörung bei Atresie des knöchernen Gehörgangs (1 x rechts, 1 x links)

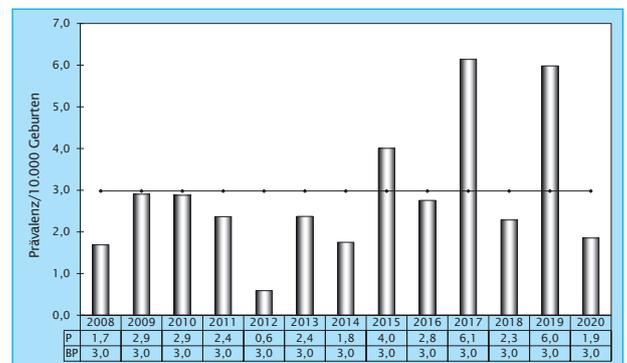


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microtie/Anotie pro 5.395 Geburten beobachtet.

10.10 Fallot-Tetralogie (Q21.3)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	4	2,47	↓
Berichtszeitraum 2008-2019			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
3,51		2,75 - 4,41	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	3,67		3,54 - 3,80

Werden Pulmonalstenose, VSD, reitende Aorta und Rechtsherzhypertrophie bei einem Kind miteinander vergesellschaftet diagnostiziert, so wird von einer Fallot-Tetralogie gesprochen. Zum Geburtsjahrgang 2020 wurde diese komplexe Herzfehlbildung bei nur vier Kindern/Feten aus Sachsen-Anhalt (**Prävalenz 2,5 pro 10.000 Geburten**) festgestellt. 2020 findet sich die Jahresprävalenz weit unterhalb der unteren Grenze des Vertrauensintervalls der Basisprävalenz (2008-2019: 3,5 pro 10.000 Geburten).

Das Vertrauensintervall der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (2008-2019) ist auf ähnlichem Niveau, doch schmaler als das der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts. Die sachsen-anhaltische Prävalenz für das Jahr 2020 ist daher, im Vergleich mit der europäischen Gesamtprävalenz, niedrig.

zusätzliche Angaben:

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

Bei einem Fet mit einer Fallot-Tetralogie und weiteren Herzfehlbildungen wurde die Schwangerschaft in der 32. SSW beendet. Bei zwei der drei Lebendgeborenen wurde die Fehlbildung ebenfalls schon vorgeburtlich bei einer Ultraschalluntersuchung bemerkt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Rectumatresie mit Fistel, ASD II, Aortenklappeninsuffizienz
- persistierende linke Vena cava superior, ASD
- Deletion im NOTCH1-Gen

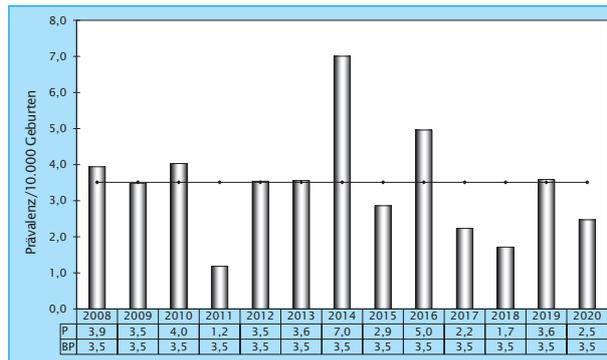


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Fallot-Tetralogie (Q21.3) in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Fallot-Tetralogie pro 4.047 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	7	4,32	↔
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	4,62	3,74 - 5,64	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,59	3,47 - 3,72	

Sind die vom Herzen abgehenden Gefäße vertauscht, so liegt mit der Transposition der großen Arterien (TGA) eine der komplexesten Herzfehlbildungen vor. Sieben Kinder/Feten waren 2020 in Sachsen-Anhalt davon betroffen. Die diesjährige **Prävalenz** von **4,3 pro 10.000 Geburten** ist unauffällig im Bereich der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts (2008-2019: 4,6 pro 10.000 Geburten) angesiedelt.

Verglichen mit der Prävalenz der EUROCAT-Register (2008-2019: 3,6 pro 10.000 Geburten) ist die sachsen-anhaltische Basisprävalenz, als auch die aktuelle Jahresprävalenz (2020), als hoch einzuschätzen. Die Prävalenzen sind jedoch nur beschränkt vergleichbar, da bei der Berechnung der Prävalenz von EUROCAT der Double outlet ventricle (DORV) nicht mit einbezogen ist.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeburt 1 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x MCA

Eine Schwangerschaft wurde nach bestätigtem Patau-Syndrom terminiert. Neben der komplexen Herzfehlbildung TGA zeigten alle Lebendgeborenen noch weitere

Herzfehlbildungen und wurden zum größten Teil im Deutschen Herzzentrum in Leipzig operiert. Bei zwei Lebendgeborenen wurde der zur TGA zählende, seltene DORV verzeichnet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Hydrocephalie, medianer Gaumenspalte, bds. Nierendysplasie, bds. akzessorischem 6. Finger
- Taussig-Bing-Syndrom mit: VSD, präductaler Aortenisthmusstenose, Hypoplasie der Aorta, totaler subdiaphragmaler Fehleinmündung der Lungenvenen, persistierender linken Vena cava superior, akzessorischer rechter Brustwarze, retardierter Hüftreife und Sandalenlücke bds.
- präductale Aortenisthmusstenose, VSD, ASD II, Koronaraneurysma, Hypoplasie der Aorta
- 2 x VSD, PFO bei Reifgeborenem (1 x mit Pulmonalklappenstenose)
- VSD
- ASD II

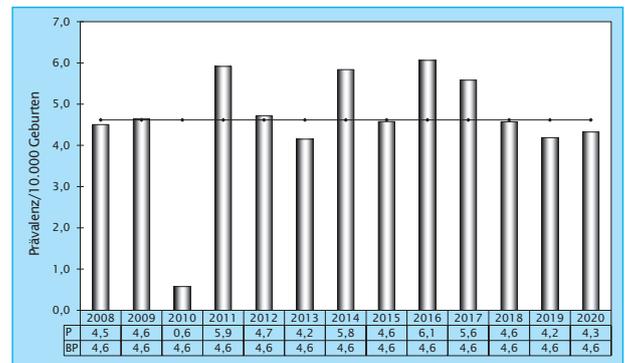


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Transposition der großen Gefäße pro 2.312 Geburten beobachtet.

10.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	5	3,09	↔
	Berichtszeitraum 2008-2019		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
2,89		2,20 - 3,71	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		
	Konfidenzintervall (KI 95%)		
2,78		2,67 - 2,89	

Die Indikatorfehlbildung Linksherzhypoplasie-Syndrom zählt zu den schwersten Herzfehlbildungen. Kinder ohne medizinische und operative Versorgung versterben in der Regel neonatal. Die für 2020 ermittelte **Prävalenz von 3,1 pro 10.000 Geburten** liegt nach einem Maximalwert im Vorjahr (2019: 5,4 pro 10.000 Geburten) wieder im mittleren Bereich der Basisprävalenz (2008-2019: 2,9 pro 10.000 Geburten).

Die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt für die Jahre 2008-2019 und die von EUROCAT bereitgestellte europäische Prävalenz (2008-2019: 2,7 pro 10.000 Geburten) sind ähnlich hoch, wobei das sachsen-anhaltische Konfidenzintervall eine wesentlich größere Spannweite aufweist. Die 2020er-Jahresprävalenz befindet sich daher über der oberen Konfidenzgrenze der europäischen Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

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

Bei zwei lebend geborenen Kindern wurde das Linksherzhypoplasie-Syndrom pränatal nicht entdeckt. Ein Kind, das schon vorgeburtlich in ein Herzzentrum verlegt worden war, verstarb nach einer Lebenswoche. Eine Schwangerschaft wurde, nachdem die Fehlbildung Linksherzhypoplasie-Syndrom sonografisch detektiert wurde, vorzeitig beendet.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- postductale Aortenisthmusstenose, korrigierte Transposition der großen Gefäße, Stenose der Arteria pulmonalis bei Reifgeborenem
- VSD
- Fehlbildung der Koronargefäße

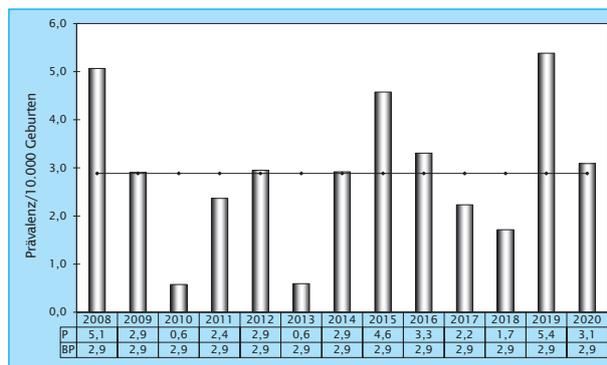


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 3.237 Geburten beobachtet.

10.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	14	8,65	↑
Berichtszeitraum 2008-2019			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
5,82		4,83 - 6,95	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	3,97		3,84 - 4,11

Im Geburtsjahr 2020 wurden dem Fehlbildungsmonitoring 14 hämodynamisch relevante Aortenisthmusstenosen gemeldet. Daraus errechnet sich eine durchschnittliche **Jahresprävalenz** für Sachsen-Anhalt von **8,6 pro 10.000 Geburten**, die signifikant oberhalb der Basisprävalenz von 5,8 pro 10.000 Geburten (2008-2019) liegt. 2008 wurde mit einem Maximalwert (9,6 pro 10.000 Geburten) die Basisprävalenz noch deutlicher überschritten.

Die Gegenüberstellung mit der von EUROCAT zur Verfügung gestellten Prävalenz für 2008-2019 (4,0 pro 10.000 Geburten) lässt für Sachsen-Anhalt, für 2020 als auch für den Berichtszeitraum, einen Prävalenzwert weit über dem europäischen Durchschnitt erkennen. Bei nur drei europäischen Registern wurden für den Zeitraum 2008-2019 noch höhere Prävalenzwerte ermittelt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	13 x Lebendgeburt 1 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 10 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	12 x MCA 2 x isoliert

Eine Aortenisthmusstenose wird häufig erst postnatal gefunden, da sie beim vorgeburtlichen Ultraschall schwer auszumachen ist und oft zusammen mit anderen Herzfehlbildungen auftritt. Nur dreimal konnte die Diagnose schon pränatal eindeutig gestellt werden. Weitere dreimal wurden pränatal andere schwere oder multiple

Herzfehlbildungen beschrieben. Eine Schwangerschaft, bei der der Fet von einem Shone-Komplex betroffen war wurde terminiert.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Hypoplastisches Linksherzsyndrom, korrigierte Transposition der großen Gefäße, Stenose der Arteria pulmonalis bei Reifgeborenem
- Taussig-Bing-Syndrom mit: VSD, diskordanter atrioventrikulärer Verbindung, Hypoplasie der Aorta, totaler subdiaphragmaler Fehleinmündung der Lungenvenen, persistierender linken Vena cava superior, akzessorischer rechter Brustwarze, retardierter Hüfttreife und Sandalenlücke bds.
- Dextro-Transposition und Hypoplasie der Aorta, VSD, ASD II, Koronaraneurysma
- CATCH 22 mit: VSD, persistierender linker Vena cava superior
- mediane Gaumenspalte, VSD, Aortenklappenstenose, PFO bei Reifgeborenem, Doppelanlage der linken Niere
- VSD, ASD bei Reifgeborenem, persistierende linke Vena cava superior, Zwerchfellhochstand rechts
- bikuspidale Aortenklappe, VSD, ASD II
- bikuspidale Aortenklappe, Hypoplasie der Aorta
- 2 x VSD
- 2 x PFO bei Reifgeborenem (1 x mit Trikuspidalinsuffizienz 1. Grades)

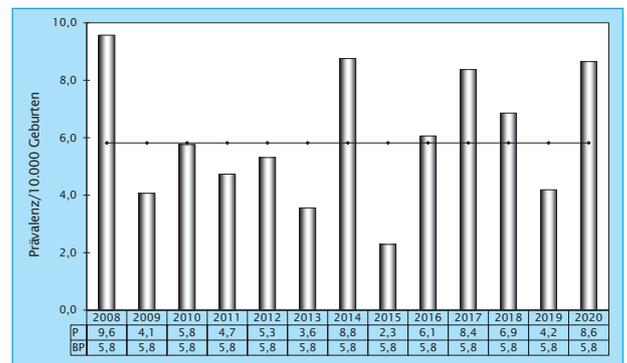


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Aortenisthmusstenose pro 1.156 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	24	14,83	↗
Berichtszeitraum 2008-2019			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
13,13		11,62 - 14,78	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	8,63		8,44 - 8,83

Unter der Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte werden Spaltbildungen der Oberlippe mit oder ohne Spaltung des Alveolarkamms oder des harten Gaumens zusammengefasst. Die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, als häufigste darunter, wurde 2020 in Sachsen-Anhalt 16-mal beobachtet, eine Oberlippenspalte und eine Lippen-Kiefer-Spalte je 4-mal. Insgesamt trat bei 24 Kindern/Feten eine Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte auf.

Die daraus für Sachsen-Anhalt für 2020 ermittelte **Prävalenz** von **14,8 pro 10.000 Geburten** bewegt sich etwas über der errechneten Basisprävalenz (2008-2019: 13,1 pro 10.000 Geburten).

Die Basisprävalenz der Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte für Sachsen-Anhalt übersteigt den von EUROCAT angegebenen Prävalenzwert erheblich. Dabei liegt die untere Konfidenzgrenze der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts noch oberhalb des europäischen Konfidenzintervalls. Sachsen-Anhalt weist seit Jahren für Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten Prävalenzwerte im oberen Drittel der europäischen Register auf. Der Maximalwert für den Zeitraum 2008 bis 2019 wurde aus dem bulgarischen Register Pleven (13,6 pro 10.000 Geburten) gemeldet.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	20 x Lebendgeburt 1 x Spontanabort 3 x induzierter Abort
Geschlecht	14 x männlich 9 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	11 x MCA 13 x isoliert

Drei Feten, bei denen eine Abruption durchgeführt wurde, waren neben der Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte vordergründig von anderen schweren Fehlbildungen, wie Omphalocele oder Spina bifida, betroffen.

Einmal trat die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte als Begleitfehlbildung eines Edwards-Syndroms auf. Diese Schwangerschaft endete spontan in der 16. SSW. Bei etwa zwei Drittel der Lebendgeborenen trat die Spaltbildung isoliert auf.

Überwiegend (17 x) zeigte sich die Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte einseitig (6 x links, 9 x rechts, 2 x einseitig o. A.). Normalerweise ist die linksseitige Ausprägung häufiger: Zwischen 2008 und 2019 wurden mehr als doppelt so viele linksseitige (112) wie rechtsseitige (52) gesehen. 6-mal wurden 2020 beidseitige Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten angegeben und einmal keine Angabe zur Seitigkeit gemacht.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: bds. lateralen Halszysten
- Tetrasomie-9p-Syndrom mit: Potter-Sequenz, cervikaler Spina bifida mit Hydrocephalie, kraniofacialer Dysmorphie, tiefsitzenden Ohren, breiter Nasenwurzel
- Bland-White-Garland-Syndrom mit: Gefäßring der großen Arterien, supravulvulärer Pulmonalarterienstenose und PFO bei Frühgeborenem, am linken Fuß rudimentär angelegten Strahlen (II / III) und Syndactyly Typ I
- Deletion am Chromosomen 11
- Popliteales-Pterygium-Syndrom mit: Schallleitungsstörung bds., hypoplastischen Labien bds.
- Omphalocele, Zwerchfellhernie, Dextrokardie, VSD, Pulmonalklappenstenose
- Omphalocele, VSD, Handgelenksflexionsdeformität
- Microcephalie (<2SD)
- Arachnoidalzyste
- Schallleitungsstörung bds.
- PFO bei Reifgeborenem, retardierte Hüftreife bds.

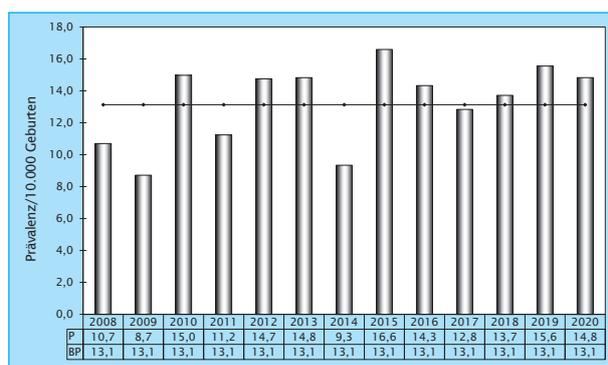


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 674 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	8	4,94	↓
Berichtszeitraum 2008-2019			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
6,88		5,80 - 8,10	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	5,83		5,67 - 6,00

Zu der Indikatorfehlbildung Gaumenspalte zählen nur Gaumenspalten ohne Lippenbeteiligung. 8-mal traten im Jahr 2020 in Sachsen-Anhalt Gaumenspalten auf, die überwiegend (5 x) als median beschrieben wurden.

Die daraus resultierende **Jahresprävalenz von 4,9 pro 10.000 Geburten** befindet sich in diesem Jahr deutlich unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2008-2019: 6,9 pro 10.000 Geburten). Ein Minimum ergab sich im Berichtszeitraum im Jahr 2010 mit 4,6 pro 10.000 Geburten.

Die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt für Gaumenspalten ist größer als die von EUROCAT bereitgestellte durchschnittliche europäische Prävalenz (2008-2019: 5,8 pro 10.000 Geburten). Dabei überlappen sich die Konfidenzintervalle etwas. Die aktuelle Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts liegt auch noch tiefer als die untere Konfidenzgrenze der europäische Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeburt 3 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 5 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 2 x isoliert

Alle drei induzierten Aborte, bei denen jeweils Fehlbildungen zwischen der 16. und 19. SSW diagnostiziert wurden, waren neben der Indikatorfehlbildung Gaumenspalte von noch weiteren Fehlbildungen an anderen Organsystemen betroffen. Bei einem Kind wurde ein beidseitiger Hörverlust festgestellt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Hydrocephalie, diskordanter ventrikuloarterieller Verbindung, bds. Nierendysplasie, bds. akzessorischem 6. Finger
- Anencephalie, Omphalocele, Cantrell-Pentalogie, Ektopia cordis, fehlendes Sternum
- präductale Aortenisthmusstenose, VSD, Aortenklappenstenose, PFO bei Reifgeborenem, Doppelanlage der linken Niere
- AEC-Syndrom mit: bds. Synechie der Augenlider, breiter Nasenwurzel
- bds. kombinierte Schalleitungs und empfindungsstörung, bds. retardierte Hüftreife
- Hypertrophie der Blasenwand, DUP, mandibuläre Retrognathie

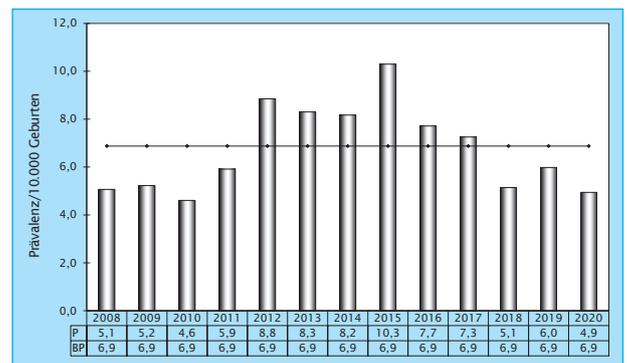


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gaumenspalte pro 2.023 Geburten beobachtet.

10.16 Choanalatresie (Q30.0)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	5	3,09	↔
	Berichtszeitraum 2008-2019		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
2,60		1,95 - 3,39	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	0,93		0,86 - 1,00

2020 wurden in Sachsen-Anhalt fünf Kinder mit Choanalatresie bzw. einer therapiebedürftigen Choanalstenose geboren. Damit ergibt sich für die diesjährige **Prävalenz Sachsen-Anhalts (2020: 3,1 pro 10.000 Geburten)** ein Wert im oberen Normbereich der Jahre 2008-2019 (2,6 pro 10.000 Geburten). Schon mit einer Choanalatresie mehr oder einer weniger würde die Jahresprävalenz nicht mehr im Normbereich liegen. In der ersten Hälfte des Berichtszeitraumes scheinen die Jahresprävalenzen anzusteigen und in der zweiten Hälfte abzusinken. Bei der Trendanalyse (Kapitel 10.38) ergibt sich ein signifikanter nichtlinearer Anteil. Daher wird die Entwicklung der Prävalenz der Indikatorfehlbildung als nichtlineare Veränderung eingestuft.

Gemessen an der von EUROCAT ermittelten europäischen Prävalenz (2008-2019: 0,9 pro 10.000 Geburten) ist sowohl die Basisprävalenz als auch die Jahresprävalenz von Sachsen-Anhalt als außerordentlich hoch zu bewerten. Von den anderen Registern wurden meist Prävalenzen unter 2,0 pro 10.000 Geburten angegeben.

Bei zwei Kindern, die mit einem Monat bzw. einem halben Jahr verstarben, wurde die Fehlbildung 2020 als Teil eine Edwards-Syndroms gefunden. Dreimal trat die Fehlbildung beidseitig auf und zweimal rechtsseitig.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeburt 2 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben
Geschlecht	4 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 2 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: Corpus callosum Hypoplasie, DUP II. Grades und Ureterabgangsstenose rechts, doppelseitiger Hernia inguinalis bei Frühgeborenem, Septum pellucidum Anomalien, tiefsitzenden Ohren
- Edwards-Syndrom mit: VSD, ASD II, bds. postaxial akzessorischem Finger, Plattfüßen, bds. lateral abfallenden Lidachsen
- bds. Hydrothorax, bds. nicht descendierte Hoden bei Reifgeborenem, tiefsitzende Ohren, Macrocephalie

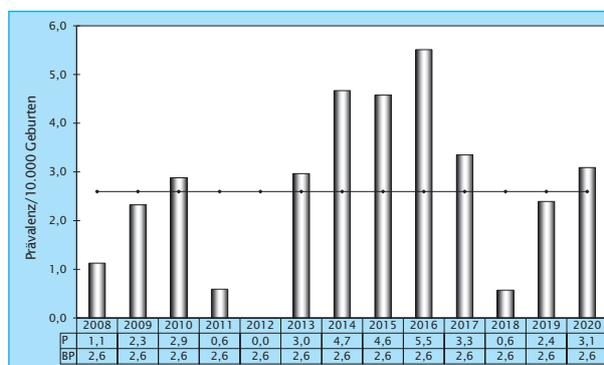


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Choanalatresie pro 3.237 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	4	2,47	↔
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,79	2,12 - 3,61	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,65	2,54 - 2,76	

Eine Oesophagusatresie/-stenose/-fistel kam in Sachsen-Anhalt zum Geburtsjahr 2020 bei vier Kindern vor. Die daraus berechnete **Prävalenz für 2020 (2,5 pro 10.000 Geburten)** befindet sich im mittleren Bereich des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2008-2019: 2,8 pro 10.000 Geburten). Im Berichtszeitraum bewegte sich die Prävalenz der Indikatorfehlbildung Oesophagusatresie/-stenose/-fistel zwischen einem Minimum von 0,6 pro 10.000 Geburten (2013) und einem Maximum von 4,7 pro 10.000 Geburten (2012).

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt umschließt aufgrund kleinerer Anzahlen die Intervallgrenzen der von EUROCAT angegebenen Gesamtprävalenz der europäischen Register (2008-2019: 2,6 pro 10.000 Geburten). Der aktuelle Prävalenzwert Sachsens-Anhalts von 2020 passt auch zur europäischen Gesamtprävalenz.

zusätzliche Angaben:

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

Zwei Kinder litten unter einer Atresie der Speiseröhre mit Fistel zwischen der Luftröhre und der unteren Speiseröhrentasche (Typ Vogt III b). Zu zwei weiteren Kindern wurde zur Ausprägung der Fehlbildung keine Information übermittelt. Bei zwei Kindern fiel während der Schwangerschaft ein Polyhydramnion auf, die Indikatorfehlbildung wurde jedoch nicht aufgedeckt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATCERL-Assoziation mit: Analatresie, Duodenalatresie, Gallenblasenagenesie, VSD, ASD II, DUP III. Grades und Ureterabgangsstenose rechts, Pancreas anulare, Plexuszyste rechts, Klinodactylie des 5. Fingers links
- Hydrothorax bds., Iriskolobom rechts
- VSD, Fußdeformität rechts, verstrichenes Philtrum

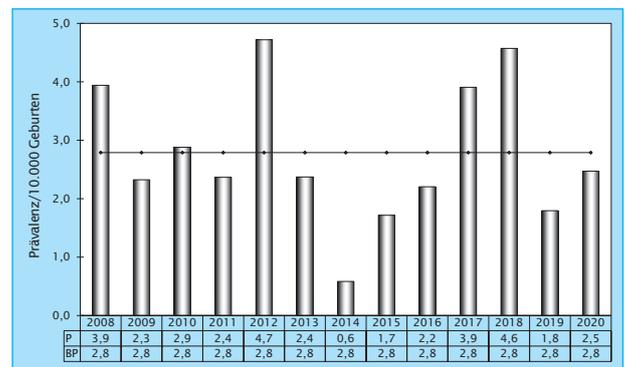


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 4.047 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	4	2,47	↗
	Berichtszeitraum 2008-2019		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
1,73		1,21 - 2,40	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	0,94		0,88 - 1,01

Die Indikatorfehlbildung Dünndarmatresie/-stenose gehört mit einer Basisprävalenz von 1,7 pro 10.000 Geburten (2008-2019) zu den selteneren Fehlbildungen. 2020 wurde sie in Sachsen-Anhalt 4-mal, d. h. mit einer **Prävalenz von 2,5 pro 10.000 Geburten** etwas öfter gesehen als zu erwarten war. In den Jahren des Berichtszeitraumes lagen für die einzelnen Jahre die Anzahlen zwischen dem Minimum null (2014) und dem Maximum sieben (2012).

Das Vertrauensintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt befindet sich oberhalb des Intervalls der europäischen Register (2008-2019: 0,9 pro 10.000 Geburten). Damit zeigt sich die diesjährige Prävalenz Sachsen-Anhalts auch oberhalb der europaweiten Gesamtprävalenz von EUROCAT. Die sachsen-anhaltische Basisprävalenz reicht jedoch nicht den Maximalwert (2008-2019: 1,8 pro 10.000 Geburten) aus dem Register Plevan (Bulgarien) heran.

zusätzliche Angaben:

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

Bei den drei Kindern war das Ileum betroffen, zweimal lag eine Atresie vor und einmal eine Stenose. Ein Kind wies eine Jejunumatresie auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Gastroschisis, Cholestase
- Athyreose

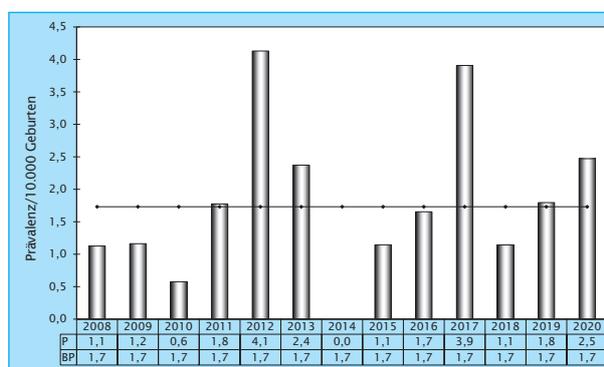


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Dünndarmatresie/-stenose pro 4.047 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	9	5,56	↗
Berichtszeitraum 2008-2019			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
4,33		3,48 - 5,32	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	3,35		3,23 - 3,48

Obwohl sich im Jahr 2020 für die Indikatorfehlbildung Rectum- und Analatresie/-stenose eine etwas höhere **Jahresprävalenz (2020: 5,6 pro 10.000 Geburten)** im Vergleich zur Basisprävalenz (2008-2019: 4,3 pro 10.000 Geburten) ergibt, zeichnet sich immer noch, wie auch im Vorjahr, für den Zeitraum 2007-2020 ein signifikant absteigender Trend mit einer prozentualen Veränderung von -17,53 % (KI -23,78 % bis -7,60 %) ab (Kapitel 10.38).

In den Jahren 2007 bis 2010 trat die Rectum- und Analatresie/-stenose viel häufiger auf, als in allen Jahren seit Beginn der Fehlbildungserfassung im Jahr 1980. Seit dem Peak von 2007-2010, mit dem Extremwert 8,4 pro 10.000 Geburten im Jahr 2008, lag die Prävalenz stets unter der oberen Grenze des Vertrauensbereiches. Der diesjährige Prävalenzwert ist seitdem der höchste.

Die Jahresprävalenz 2020 von Sachsen-Anhalt übersteigt die von EUROCAT bereitgestellte europäische Prävalenz (2008-2019: 3,4 pro 10.000 Geburten), da auch das Konfidenzintervall der Basisprävalenz oberhalb der Gesamtprävalenz der europäischen Register (2008-2019) angesiedelt ist. Die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts erreicht aber bei Weitem nicht den Maximalwert der EUROCAT-Register von Styria (Österreich) mit einem Wert von 5,6 pro 10.000 Geburten (2008-2019).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeburt 2 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben
Geschlecht	5 x männlich 3 x weiblich 1 x unbestimmt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x MCA 2 x isoliert

Zum Geburtsjahr 2020 traten 5-mal eine Analatresie mit Fistel, einmal ohne Fistel und dreimal eine Rectumatresie mit Fistel auf. Oft können Rectum- und Analatresien/-stenosen erst neonatal festgestellt werden, da es schwierig

ist, sie beim pränatalen Ultraschall zu erkennen. Eine Analatresie ohne Fistel und eine Rectumatresie mit vestibulärer Fistel wurden bereits pränatal entdeckt. Von den neun lebend geborenen Kindern mit Rectum- und Analatresie/-stenose verstarb ein Kind mit caudalem Regressionssyndrom am ersten Lebenstag und ein weiteres mit VACTERL-Assoziation postoperativ.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- caudales Regressionssyndrom mit: Agenesie der linken Niere, polyzystischer rechter Niere, Urethralatresie, unbestimmtem Geschlecht, Lungenhypoplasie, bds. Hüftgelenksluxation und Pes calcaneovarus congenitus
- caudales Regressionssyndrom mit: sacraler Lipomyelomeningocele, Vagina und Uterus duplex, DUP rechts II. Grades und links III. Grades, neurogener Blase, Knickhackenfuß rechts, Naevus flammeus
- VATCERL-Assoziation mit: Atresie der Speiseröhre (Vogt IIIb), Duodenalatresie, Gallenblasenagenesie, VSD, ASD II, DUP III. Grades und Ureterabgangsstenose rechts, Pancreas anulare, Plexuszyste rechts, Klindactylie des 5. Fingers links
- VACTERL-Assoziation mit: partieller Fehleinmündung der Lungenvenen, VSD, Stenose der Arteria pulmonalis bei Frühgeborenem, akzessorischem Daumen, Lungensequestration rechts, bronchopulmonaler Isomerie, Halbwirbel mit Skoliose
- Fallot-Tetralogie, ASD II, Aortenklappeninsuffizienz
- Duodenalatresie, Tracheastenose, Herzfehlbildung
- glanduläre Hypospadie, Meckel-Divertikel, DUP I. Grades rechts, Hydrocele und Plexuszyste links

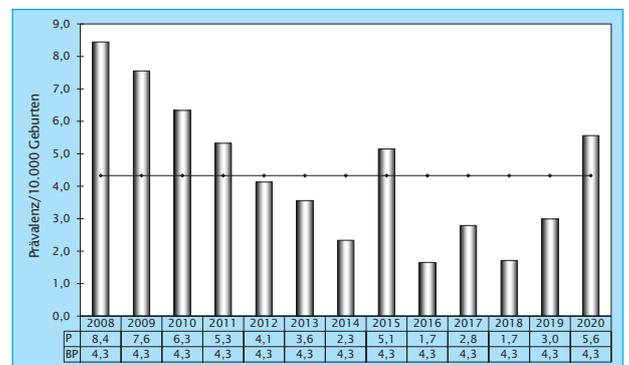


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Rectum- und Analatresie/-stenose pro 1.798 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	40	24,71	↔
	Berichtszeitraum 2008-2019		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
23,85		21,80 - 26,05	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		
	Konfidenzintervall (KI 95%)		
17,92		17,64 - 18,21	

Die Hypospadie ist unter den Indikatorfehlbildungen die häufigste Fehlbildung. Mit 40 betroffenen Kindern befindet sich die diesjährige **Prävalenz (24,7 pro 10.000 Geburten)** unauffällig im Normbereich der Basisprävalenz (2008-2019: 23,9 pro 10.000 Geburten). Auch auf Knaben berechnet, liegt die aktuelle Jahresprävalenz (2020: 48,1 pro 10.000 Knaben) im Toleranzbereich der entsprechenden Basisprävalenz (2008-2019: 46,4 pro 10.000 Knaben; KI 42,4-50,7).

Sieben Knaben (4,3 pro 10.000 Geburten), bei denen sich 2020 eine Hypospadie zeigte, litten unter einer schweren Ausprägung der Hypospadie, meist unter einer penilen Hypospadie. 31-mal wurde eine glanduläre Form beschrieben und zweimal eine Hypospadias coronaria. Oftmals fallen die leichten Formen erst im Verlauf des ersten Lebensjahres auf und werden dann vom Fehlbildungsmonitoring nicht mehr erfasst.

Das von EUROCAT europaweit ermittelte Vertrauensintervall der Prävalenz der Jahre 2008-2019 (17,9 pro 10.000 Geburten) liegt weit unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz aus Sachsen-Anhalt. Den höchsten Wert unter den EUROCAT-Registern weist Wales (UK) (2008-2019: 31,4 pro 10.000 Geburten) auf.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	40 x Lebendgeburt
Geschlecht	40 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 34 x isoliert

2020 wurden alle Jungen, die eine Hypospadie zeigten, lebend und bis auf vier Kinder, alle reif geboren.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Analatresie, Meckel-Divertikel, DUP I. Grades rechts, Hydrocele und Plexuszyste links
- Volvulus, Athyreose, doppelseitige Hernia inguinalis bei Frühgeborenem
- VSD, ASD bei Reifgeborenem
- PFO bei Reifgeborenem
- akzessorischer rechter Daumen
- Klumpfüße

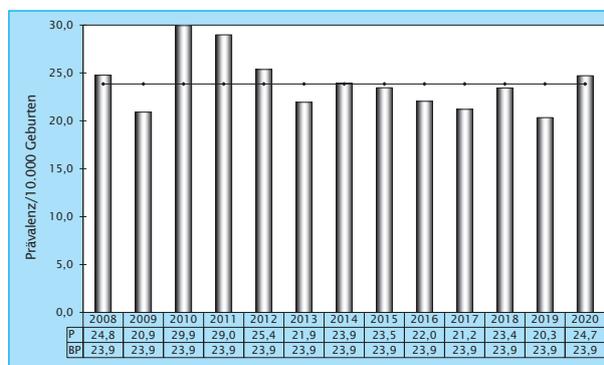


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Hypospadie pro 405 Geburten (208 Knaben) beobachtet.

10.21 Epispadie (Q64.0)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	1	0,62	↗
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,24	0,08 - 0,56	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Die Epispadie ist die am seltensten diagnostizierte Indikatorfehlbildung. In den meisten Jahren wurde sie bei keinem und in fünf Jahren des Berichtszeitraumes (2008-2019) bei maximal zwei Kindern festgestellt. 2020 trat sie einmal auf. Die daraus resultierende **Prävalenz** von **0,6 pro 10.000 Geburten** liegt etwas über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz (2008-2019: 0,2 pro 10.000 Geburten), die mit zwei Fällen schon weit überschritten wäre.

Nur auf Knaben (lebend und tot geboren) berechnet, ergibt sich eine Basisprävalenz für die Epispadie von 0,60 pro 10.000 Knaben (2008-2019).

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

zusätzliche Angaben:

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

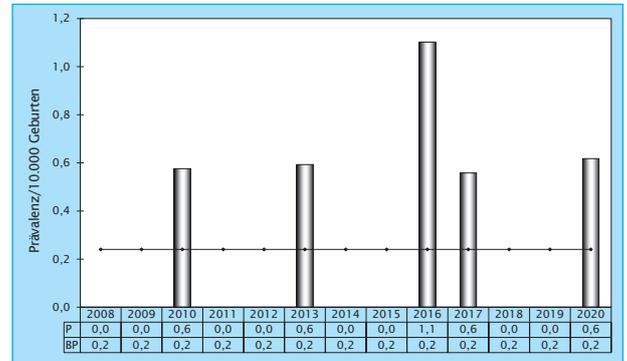


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Epispadie pro 16.186 Geburten (8.314 Knaben) beobachtet.

10.22 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	1	0,62	↔
	Berichtszeitraum 2008-2019		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
0,63		0,33 - 1,07	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	0,58		0,53 - 0,64

Mit einer Basisprävalenz von 0,6 pro 10.000 Geburten (2008-2019) tritt die Indikatorfehlbildung Indifferentes Geschlecht nur vereinzelt auf. Pro Jahr werden in Sachsen-Anhalt nur ein oder zwei Fälle oder auch wie in den letzten zwei Jahren, keine Fälle registriert. Im Jahr 2020 wurde diese Fehlbildung auch nur bei einem Kind (**Prävalenz 0,6 pro 10.000 Geburten**), das aufgrund weiterer schwerwiegender Fehlbildungen am ersten Lebenstag verstarb, beobachtet.

EUROCAT gibt für das Indifferentes Geschlecht eine Gesamtprävalenz von 0,6 pro 10.000 Geburten (2008-2019) an. Das Prävalenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt ist breiter und überspannt aufgrund der kleineren Zahlen das der europäischen Fehlbildungsregister, doch der Wert der Prävalenzen ist ähnlich hoch.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- caudales Regressionssyndrom mit: Analatresie, Agenesie der linken Niere, polyzystischer rechter Niere, Urethralatresie, Lungenhypoplasie, bds. Hüftgelenkluxation und Pes calcaneovarus congenitus

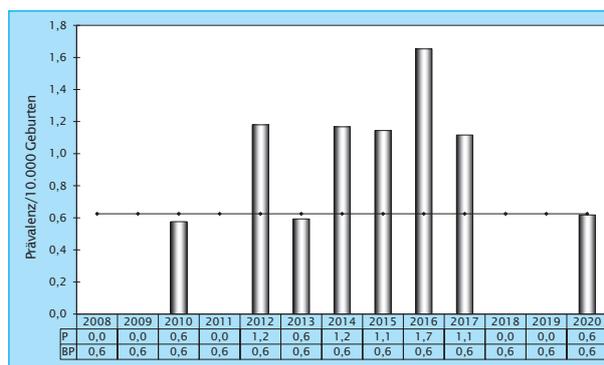


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit indifferentem Geschlecht pro 16.186 Geburten beobachtet.

10.23 Potter-Sequenz (Q60.6)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	4	2,47	↔
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,89	2,20 - 3,71	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,27	1,20 - 1,35	

Die Indikatorfehlbildung Potter-Sequenz wurde zum Geburtsjahr 2020 4-mal diagnostiziert. Daraus ergibt sich eine **Prävalenz von 2,5 pro 10.000 Geburten**, die der für 2008-2019 errechneten Basisprävalenz (2,9 pro 10.000 Geburten) entspricht. Im letzten Jahr (2019) erreichte die Jahresprävalenz ein Minimalwert im Berichtszeitraum von 1,2 pro 10.000 Geburten und 2016 einen Maximalwert von 5,0 pro 10.000 Geburten. Diese Schwankungsbreite resultiert aus den kleinen Anzahlen.

Die Konfidenzintervalle der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (1,3 pro 10.000 Geburten) und der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts überdecken sich nicht. Sachsen-Anhalt weist eine höhere Prävalenz auf, die im oberen Drittel der Prävalenzen aller EUROCAT-Zentren einzuordnen ist. Mit der europäischen Gesamtprävalenz verglichen, zeigt sich die Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts für 2020 darüber.

zusätzliche Angaben:

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

Einem lebend geborenen Zwillingen-Kind, das nach einem Tag verstarb, fehlte eine Niere, die andere Niere war hypoplastisch und funktionslos. Ein Fet war von einer bilateralen Nierenagenesie betroffen. Zwei Feten wiesen bilaterale funktionslose polyzystische Nieren auf. Als Folge der Potter-Sequenz lag zweimal eine Lungenhypoplasie vor und ein Fet hatte Klumpfüße. Bei allen vier Kindern/Feten wurden die Potter-Sequenz und weitere Fehlbildungen in der 18. bis 20. SSW beim pränatalen Ultraschall detektiert.

Informationen zur Medikamenteneinnahme der Mütter liegen dem Fehlbildungsmonitoring nicht vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Tetrasomie-9p-Syndrom mit: cervikaler Spina bifida mit Hydrocephalie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte links, kraniofacialer Dysmorphie, tiefsitzenden Ohren, breiter Nasenwurzel
- Plagiocephalie, Fehlbildung einer großen Vene, tiefsitzende Ohren, flach gestellte Lidachsen
- Herzfehlbildung
- Harnblasenagenesie

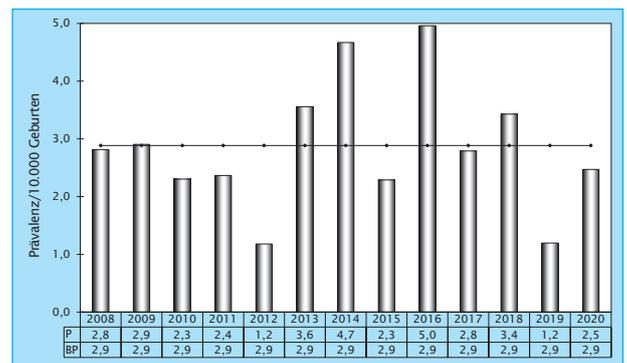


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Potter-Sequenz pro 4.047 Geburten beobachtet.

HINWEIS

ACE-Hemmer und Sartan-Fetopathie: Was ist das?

Die Substanzgruppe der Sartane ist eine Weiterentwicklung der ACE-Hemmer. Vornehmlich in der antihypertensiven Therapie eingesetzt, haben sie aber auch eine fruchtschädigende Wirkung bei Medikation in der zweiten Schwangerschaftshälfte. Der vermutete Pathomechanismus beider Substanzgruppen ist eine Perfusionsstörung der fetalen Organe, insbesondere der Nieren, da sie das Renin-Angiotensin-System an unterschiedlichen Stellen unterbrechen. Eine Folge der fetalen Nierenschädigung ist die Oligurie intrauterin. Da die Fruchtwasserproduktion ab dem zweiten Trimenon überwiegend von der Urinausscheidung des Feten abhängt, kann klinisch im pränatalen Ultraschall ein Oligohydramnion auffallen. Dieses führt zur **Ausbildung einer Potter-Sequenz** mit Lungen- und Thoraxhypoplasie, Gliedmaßenverkrümmungen, charakteristischer Facies und allen daraus resultierenden Problemen. Postnatal zeigen die Kinder ein nur zum geringen Teil reversibles Nierenversagen. Zusätzlich besteht eine Hypoplasie/Dysplasie der Schädelknochen bei unzureichender Verknöcherung des Schädels (dieses könnte auch nur als „klaffende Schädelnähte“ auffallen).

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

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	5	3,09	↓
	Berichtszeitraum 2008-2019		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
6,16		5,14 - 7,32	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Die diesjährige **Prävalenz** für die einseitige Nierenagenesie (**2020: 3,1 pro 10.000 Geburten**) ist bei einer Prävalenz von durchschnittlich 6,2 pro 10.000 Geburten (2008-2019) als sehr gering einzuschätzen, nur im Jahr 2016 lag die Prävalenz noch niedriger (2,2 pro 10.000 Geburten). Zum Geburtsjahr 2020 wurden in Sachsen-Anhalt nur fünf Kinder mit einer einseitig fehlenden Niere entdeckt.

Im Berichtszeitraum zeigten sich für die einseitige Nierenagenesie in den Jahren bis 2012 hohe Prävalenzen über oder im Konfidenzintervall (u. a. 2008: 9,6 und 2012: 9,4 pro 10.000 Geburten). Seit 2013 ergaben sich immer Prävalenzen im oder unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz. In der Trendanalyse von 2007-2020 (Kapitel 10.38) ist dieses Absinken der Jahresprävalenzen zu erkennen, der Trend ist mit einer prozentualen Veränderung von -8,34 % (KI -15,34 % bis -0,03 %) knapp signifikant. Die Entwicklung bleibt zu beobachten.

Europäische Vergleichswerte für die Prävalenz der unilateralen Nierenagenesie sind von EUROCAT nicht verfügbar.

zusätzliche Angaben:

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

Bei Kindern/Feten mit einseitiger Nierenagenesie fehlt häufiger die linke Niere als die rechte (2008-2019: links 60,5 %). Auch 2020 bestätigte sich die Linkslastigkeit. 4-mal fehlte die linke, nur einmal die rechte Niere. Vier der Kinder mit einseitiger Nierenagenesie hatten keine weiteren Fehlbildungen. Ein Kind, bei dem die einseitige Nierenagenesie im Rahmen eines caudalen Regressions-syndroms auftrat, verstarb am ersten Lebenstag.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- caudales Regressionsyndrom mit: Analatresie, polyzystischer rechter Niere, Urethralatresie, unbestimmtem Geschlecht, Lungenhypoplasie, bds. Hüftgelenkluxation und Pes calcaneovarus congenitus

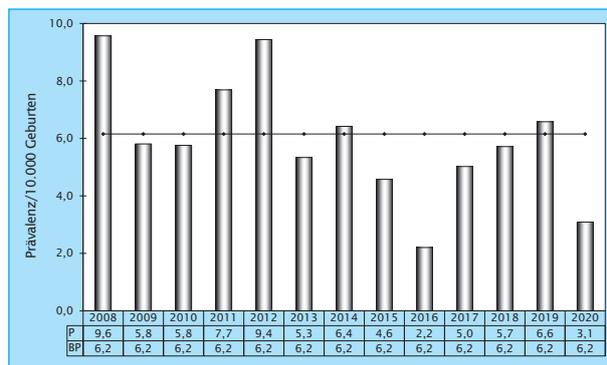


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einseitiger Nierenagenesie pro 3.237 Geburten beobachtet.

10.25 Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	15	9,27	↑
Berichtszeitraum 2008-2019			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
6,88		5,80 - 8,10	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	keine Angaben		keine Angaben

Zystennieren können sehr unterschiedliche Ursachen haben. Sie sind potenziell mit einem Funktionsverlust der betroffenen Niere verbunden. Nach einem niedrigen Wert der Prävalenz für Zystennieren im Jahr 2019 (4,8 pro 10.000 Geburten) ergibt sich mit 15 Kindern/Feten aus Sachsen-Anhalt zum Geburtsjahr 2020 eine hohe **Prävalenz von 9,3 pro 10.000 Geburten**. Der Maximalwert im Berichtszeitraum von 11,5 pro 10.000 Geburten im Jahr 2010 wurde zwar nicht erreicht, doch liegt die Prävalenz von 2020 wesentlich über der für die Jahre 2008-2019 berechneten Basisprävalenz von 6,9 pro 10.000 Geburten.

EUROCAT gibt für die Zystennieren keine Prävalenzwerte an.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	13 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebensstag verstorben 1 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 11 x weiblich 1 x unbestimmt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x MCA 8 x isoliert

Zweimal trat 2020 eine beidseitige zystische Nierengeneration auf. Bei einem Kind war auch die Mutter von beidseitigen Zystennieren betroffen.

Bei 13 lebend geborenen Kindern fiel der Befund einseitig auf, 6-mal davon links und 7-mal rechts. Ein Kind mit caudalem Regressionssyndrom wies daneben noch weitere schwerwiegende Fehlbildungen, wie eine Agenesie der anderen Niere, auf. Es verstarb am ersten Lebenstag.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Hydrozephalie, diskordanter ventrikuloarterieller Verbindung, medianer Gaumenspalte, bds. Nierendysplasie, bds. akzessorischem 6. Finger
- caudales Regressionssyndrom mit: Analatresie, Agenesie der linken Niere, Urethralatresie, unbestimmtem Geschlecht, Lungenhypoplasie, bds. Hüftgelenkluxation und Pes calcaneovarus congenitus
- ASD II, retardierte Hüftreife bds.
- hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem, Plexuszyste
- bds. Schallempfindungsstörung
- Polydactylie und häutige Syndactylie am linken Fuß
- Hymenalatresie

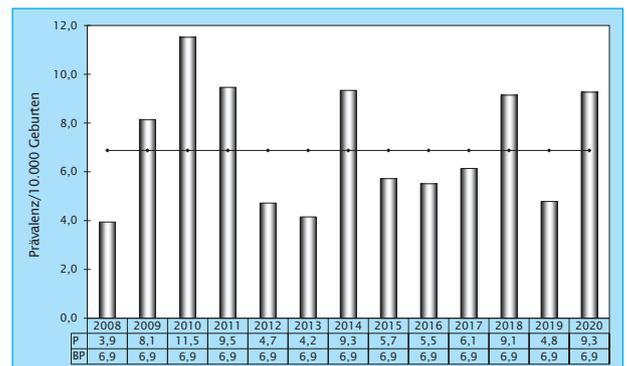


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zystennieren pro 1.079 Geburten beobachtet.

10.26 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,34	0,13 - 0,69	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Die Indikatorfehlbildung Ekstrophie der Harnblase gehört zu den äußerst selten auftretenden Fehlbildungen. In den Jahren 2008-2019 wurden in Sachsen-Anhalt insgesamt nur sieben Fälle registriert. Daraus ergibt sich eine sehr geringe Basisprävalenz von 0,3 pro 10.000 Geburten (2008-2019). Im Jahr 2020 wurde die Harnblasenekstrophie, so wie auch schon 2019 und in weiteren fünf Jahren des Berichtszeitraumes, bei keinem Kind oder Fet entdeckt.

EUROCAT stellt für die Fehlbildung Ekstrophie der Harnblase keine europaweiten Prävalenzwerte zur Verfügung.

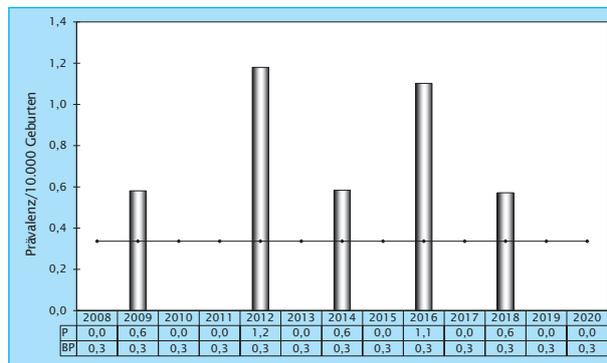


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Ekstrophie der Harnblase beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	9	5,56	↑
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,22	2,50 - 4,09	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Mit neun betroffenen Kindern ergibt sich im Vergleich zur Basisprävalenz (2008-2019: 3,2 pro 10.000 Geburten) für die Indikatorfehlbildung präaxiale Polydactylie im Jahr 2020 eine wesentlich darüberliegende **Jahresprävalenz** von **5,6 pro 10.000 Geburten**. Dennoch zeichnet sich, wie auch im Vorjahr, ein signifikant absteigender Trend über die Jahre 2007-2020 mit einer prozentualen Veränderung von -17,33 % (KI -24,46 % bis -6,39 %) ab (Kapitel 10.38). Anschaulich ist dies auch in Abbildung 34: Nach sehr hohen jährlichen Werten der Prävalenz von über 5,0 pro 10.000 Geburten in den Jahren 2008-2010 folgten Jahre mit Prävalenzwerten im Vertrauensbereich und von 2016-2019 deutlich unter der unteren Konfidenzgrenze der Basisprävalenz. Der lineare Anteil des Trends sinkt unverkennbar.

Prävalenzwerte für die präaxialen Polydactylie werden von EUROCAT nicht bereitgestellt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben
Geschlecht	5 x männlich 4 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 6 x isoliert

Die Indikatorfehlbildung präaxiale Polydactylie ist durch zusätzliche Daumen oder Großzehen gekennzeichnet. Nur etwa ein Drittel aller Polydactylien sind präaxial ausgeprägt, etwa zwei Drittel postaxial. Für alle Polydactylien insgesamt ergibt sich für 2020 mit 17,9 pro 10.000 Geburten eine Prävalenz erheblich über dem Normbereich (2008-2019: 12,1 pro 10.000 Geburten) (Kapitel 9). Auch die postaxialen Polydactylien (2020: 12,4 pro 10.000 Geburten) traten häufiger auf als üblich (2008-2019: 9,0 pro 10.000 Geburten).

Sieben Kinder zeigten 2020 einen akzessorischen Daumen (2 x rechts, 4 x links, 1 x war die Seite nicht angegeben) und zwei Kinder rechtsseitig eine zusätzliche Großzehe.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VACTERL-Assoziation mit: Rectumatresie mit vestibulärer Fistel, partieller Fehleinmündung der Lungenvenen, VSD, Stenose der Arteria pulmonalis bei Frühgeborenem, Lungensequestration rechts, bronchopulmonaler Isomerie, Halbwirbel mit Skoliose
- glanduläre Hypospadie
- PFO bei Reifgeborenem, retardierte Hüftreife bds.

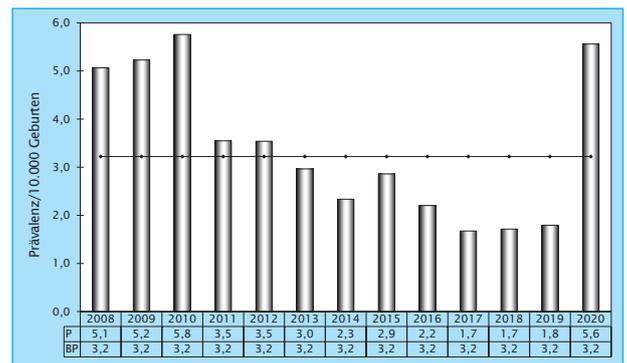


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit präaxialer Polydactylie pro 1.798 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	9	5,56	↓
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	8,13	6,95 - 9,45	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,23	5,08 - 5,38	

Mit einer **Prävalenz von 5,6 pro 10.000 Geburten** unterschreitet die Jahresprävalenz 2020 der Indikatorfehlbildung Reduktionsfehlbildung der Extremitäten eindeutig das Konfidenzintervall der Basisprävalenz (2008-2019: 8,1 pro 10.000 Geburten). Im vorigen Jahr (2019) war mit 4,7 pro 10.000 Geburten ein Minimalwert registriert worden. Im Berichtszeitraumes zeigte sich die höchste Rate an Reduktionsfehlbildung der Extremitäten im Jahr 2012. Seitdem sinken die Prävalenzwerte. Dies schlägt sich bei der Trendberechnung über den Zeitraum von 2007-2020 (Kapitel 10.38) in einem signifikant absteigenden Trend mit einer prozentualen Veränderung von -7,66 % (KI -13,66 % bis -0,63 %) nieder.

Verglichen mit der Durchschnittsprävalenz von EUROCAT (2008-2019: 5,2 pro 10.000 Geburten) ist die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt weit über dem Normbereich der Werte der europäischen Register angesiedelt. Die diesjährige Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts befindet sich dazwischen und somit über der oberen Konfidenzgrenze der europäischen Prävalenz. Die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts reicht jedoch nicht an den Maximalwert des Registers Auvergne (Frankreich) von 9,4 pro 10.000 Geburten (2008-2019) heran.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeburt 3 x induzierter Abort
Geschlecht	6 x männlich 2 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 3 x isoliert

Die Indikatorfehlbildung Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten wurde 2020 4-mal an den oberen Extremitäten und 5-mal an den unteren Extremitäten beobachtet. Zweimal war die rechte Seite betroffen, 4-mal die linke und zweimal beide.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom mit: VSD, persistierender linken Vena cava superior, Klumpfuß links, Gallenblasenatresie, Septum pellucidum Anomalien
- Bland-White-Garland-Syndrom mit: Gefäßring der großen Arterien, supraaortärer Pulmonalarterienstenose und PFO bei Frühgeborenem, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte links, Syndactylie Typ I am linken Fuß
- OPHN1-Syndrom mit: Fehlbildung des Herzens
- Halbwirbel mit Skoliose, Hexadactylie am rechten Fuß
- Volvulus, bds. Schallempfindungsstörung, häutige Syndactylie der Zehen (Digit III / IV) rechts, Cholestase Pulmonalklappenstenose, Syndactylie (Digit I / II und III / IV am rechten Fuß und Digit II / III am linken Fuß), Plexuszyste, PFO bei Frühgeborenem

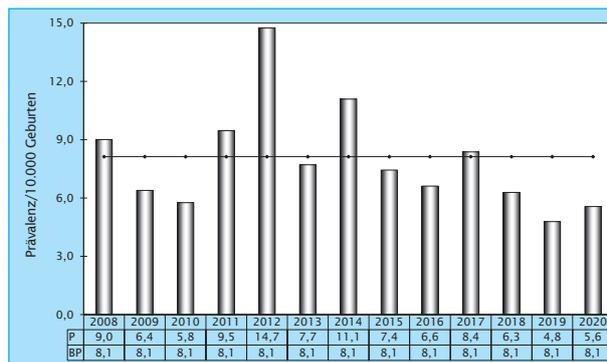


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Reduktionsfehlbildungen insgesamt pro 1.798 Geburten beobachtet.

10.29 Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	7	4,32	↑
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,55	1,91 - 3,33	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,98	2,86 - 3,10	

Mit einem hohen **Prävalenzwert** von **4,3 pro 10.000 Geburten** übersteigt die Jahresprävalenz 2020, nach einem niedrigen Wert im Vorjahr, wieder die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts für Zwerchfellhernien (2008-2019: 2,6 pro 10.000 Geburten) bedeutend. Zum Geburtsjahr 2020 wurde bei sieben Kindern/Feten eine Zwerchfellhernie festgestellt. Im Berichtszeitraum bewegen sich die Anzahlen in Sachsen-Anhalt zwischen dem Minimum zwei (2016) und dem Maximum acht (2008, 2018).

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts überspannt aufgrund kleinerer Zahlen einen größeren Sicherheitsbereich als das Intervall der Durchschnittsprävalenz der europäischen Register (3,0 pro 10.000 Geburten). Die Basisprävalenz findet sich im unteren Drittel aller Prävalenzwerte der Fehlbildungsregister Europas. Der diesjährige Prävalenzwert Sachsens-Anhalts zeigt sich auch höher als die europäischen Vergleichswerte.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben 1 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x MCA 3 x isoliert

Vier der sieben Zwerchfellhernien traten 2020 linksseitig auf, eine rechtsseitig und von zwei Kindern/Feten, die einen Bauchwanddefekt hatten, wurde die Seitigkeit der Zwerchfellhernie nicht angegeben. Zwerchfellhernien bilden sich zwischen der 8. und 10. SSW aus. Bei zwei Kindern wurde die Fehlbildung erst in der 28. bzw. 29. SSW bemerkt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Omphalocele, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte rechts, Dextrokardie, VSD, Pulmonalklappenstenose
- Gastroschisis, Azygos-Kontinuation der Vena cava inferior
- ASD II, mechanischer Ileus durch ausgeprägte Adhäsionen, Hernia inguinalis bei Frühgeborenem links
- Herzfehlbildung

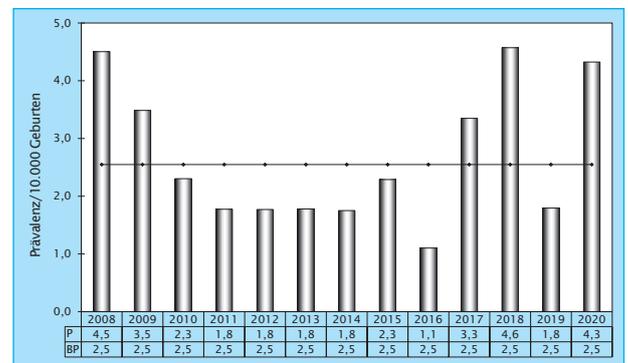


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zwerchfellhernie pro 2.312 Geburten beobachtet.

10.30 Omphalocele (Q79.2)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	5	3,09	↔
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,32	2,58 - 4,20	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,54	3,41 - 3,66	

Eine Omphalocele war in Sachsen-Anhalt zum Geburtsjahr 2020 bei fünf Kindern/Feten vorhanden. Die daraus bestimmte **Prävalenz (2020: 3,1 pro 10.000 Geburten)** befindet sich im Vertrauensbereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2008-2019: 3,3 pro 10.000 Geburten).

Das Vertrauensintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts deckt sich mit dem der Prävalenz der EUROCAT-Register (2008-2019: 3,5 pro 10.000 Geburten). Dabei ist es wegen der kleineren Zahlen breiter als das Intervall der europäischen Gesamtprävalenz. Die Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts von 2020 ist niedriger als das europäische Mittel.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeburt 4 x induzierter Abort
Geschlecht	2 x männlich 2 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x MCA

Die Indikatorfehlbildung Omphalocele ist ein Bauchwanddefekt, der entsteht, wenn sich der bis ca. zur 10. SSW physiologische Nabelbruch nicht zurückformt. Oftmals haben die Kinder/Feten, so wie die Betroffenen im Jahr 2020, weitere Fehlbildungen an anderen Organsystemen. Je dreimal wurden Herzfehlbildungen und Lippen-, Kiefer- oder Gaumenspalten aufgezogen. Bei einer Lebendgeburt war nur der Darm involviert. Einmal war eine Chromosomenaberration für die Omphalocele ursächlich.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Edwards-Syndrom
- Anencephalie, Gaumenspalte, Cantrell-Pentalogie, Ektopia cordis, fehlendes Sternum
- Zwerchfellhernie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte rechts, Dextrokardie, VSD, Pulmonalklappenstenose
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, VSD, Handgelenksflexionsdeformität
- Mesenterium ileocolicum commune, Malrotation des Darmes

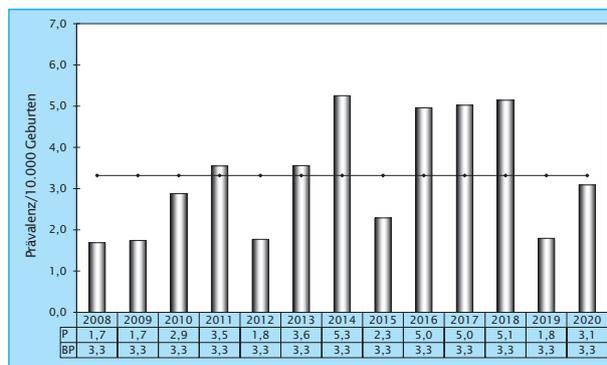


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Omphalocele pro 3.237 Geburten beobachtet.

10.31 Gastroschisis (Q79.3)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	6	3,71	↔
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,65	2,88 - 4,57	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,71	2,60 - 2,82	

Mit sechs Kindern/Feten entspricht die diesjährige **Prävalenz (2020: 3,7 pro 10.000 Geburten)** der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts (2008-2019: 3,7 pro 10.000 Geburten). Sie zeigt sich im mittleren Bereich des Konfidenzintervalls.

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts befindet sich oberhalb der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (2008-2019: 2,7 pro 10.000 Geburten). Die sachsen-anhaltische Basisprävalenz ist im oberen Drittel der Prävalenzen aller EUROCAT-Zentren angesiedelt. Gegenüber der europäischen Gesamtprävalenz zeigt sich die Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts für 2020 darüber.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben 1 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 2 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x MCA 2 x isoliert

Bei allen Kindern/Feten war die Gastroschisis vorgeburtlich bekannt. Bei dem Fet mit caudalem Regressionssyndrom wurden die Fehlbildungen schon in der 12. SSW entdeckt und die Schwangerschaft frühzeitig beendet. Alle weiteren Kinder wurden per Sectio caesarea zwischen der 29. oder 37. SSW entbunden und gleich am ersten Lebenstag in einer Universitätsklinik operiert.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- caudales Regressionssyndrom mit: Agenesie des Os sacrum
- Jejunumatriesie mit fehlender Fixation an hinterer Abdominalwand, Cholestase
- Zwerchfellhernie, Azygos-Kontinuation der Vena cava inferior
- DUP III. Grades rechts, PFO bei Reifgeborenem

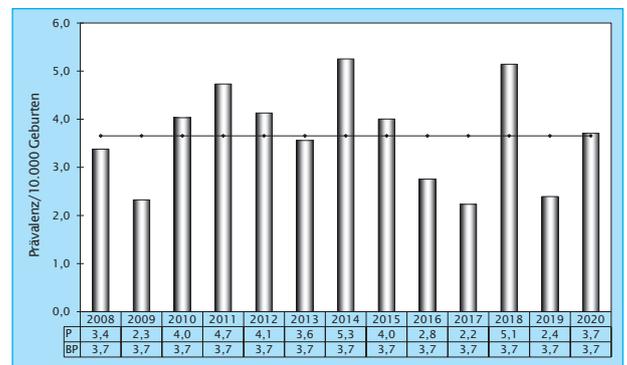


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gastroschisis pro 2.698 Geburten beobachtet.

10.32 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,0	↓
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,82	0,48 - 1,31	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Die Indikatorfehlbildung Prune-belly-Sequenz tritt besonders selten und daher in manchen Jahren in Sachsen-Anhalt gar nicht auf. In vier der 13 Jahre des Berichtszeitraumes, so auch in den Jahren 2019 und 2020, wurden keine Fälle registriert. Bis auf einmalig fünf betroffene Kinder/Feten im Jahr 2011, wurde die Prune-belly-Sequenz nie häufiger als zweimal pro Jahr gefunden. Die Basisprävalenz (2008-2019) beträgt 0,8 pro 10.000 Geburten.

Von EUROCAT liegen für die Prune-belly-Sequenz keine europäischen Prävalenzzahlen vor.

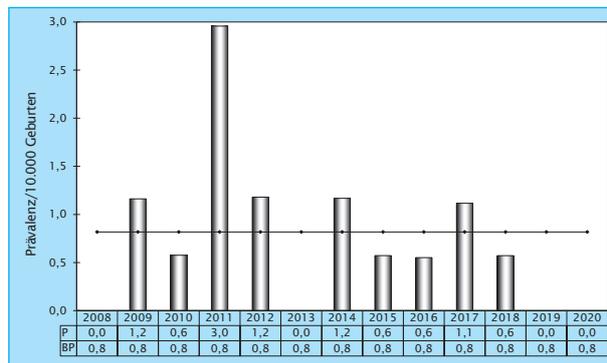


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Prune-belly-Sequenz beobachtet.

10.33 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	40	24,71	↑
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	19,28	17,44 - 21,27	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	24,32	23,99 - 24,65	

Zum Geburtsjahrgang 2020 ergab sich mit 40 Kindern/Feten eine **Jahresprävalenz von 24,7 pro 10.000 Geburten**, die deutlich über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz von 19,3 pro 10.000 Geburten (2008-2019) angesiedelt ist, jedoch nicht an den Maximalwert von 2018 (25,7 pro 10.000 Geburten) heranreicht. Damit ist das Down-Syndrom die häufigste Chromosomenaberration. Auch die Prävalenz der Lebendgeburten (2008-2019: 8,1 pro 10.000 Geburten) erfüllt nicht mehr das europäische Kriterium einer seltenen Erkrankung von <5,0 pro 10.000 Geburten.

Die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts befindet sich unterhalb der von EUROCAT bestimmten europäischen Prävalenz von 24,3 pro 10.000 Geburten (2008-2019) und im unteren Viertel der Prävalenzwerte aller europäischen Register. Ursächlich wird das niedrigere Durchschnittsalter der Mütter Sachsens-Anhalts bei der Geburt ihrer Kinder im Vergleich zum EU-Durchschnitt (2013-2019: 29,3 Jahre vs. 30,8 Jahre*) sein, da das Risiko des Kindes/Feten auf ein Down-Syndrom mit dem Alter der Mutter korreliert. Die im Jahr 2020 für Sachsen-Anhalt hohe Prävalenz liegt geringfügig über der europäischen Basisprävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	20 x Lebendgeburt 20 x induzierter Abort
Geschlecht	19 x männlich 16 x weiblich 5 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	17 x MCA 23 x isoliert

Bei 20 Feten wurde nach der pränatalen Diagnose eines Down-Syndroms mit Ø 14,2 SSW die Schwangerschaft vorzeitig beendet (Ø 15,7 SSW, Median 16,0 SSW). Die früheste Terminierung fand in der 13. SSW statt und die späteste in der 19. SSW.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Hydrocephalie, PFO bei Frühgeborenem
- AVSD, ASD II, Cataracta congenita rechts, Corpus callosum Hypoplasie
- AVSD, Teratom
- AVSD, Brachycephalie
- AVSD, kleine Ohren, Nabelhernie
- 3 x AVSD
- VSD, multipler ASD
- VSD, PFO bei Reifgeborenem, nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem, Hepatomegalie
- bikuspidale Aortenklappe, PFO bei Reifgeborenem, Stenose der Arteria pulmonalis, DUP I. Grades links
- ASD II
- Pulmonalklappenstenose
- PFO bei Reifgeborenem
- bds. Schallempfindungsstörung
- Klumpfüße, auriculäres Anhängsel links
- Brachycephalie, laterale Halszyste

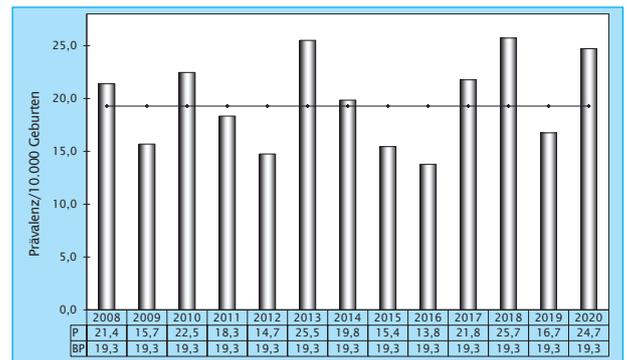


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Down-Syndrom pro 405 Geburten beobachtet.

* Quelle: https://ec.europa.eu/eurostat/databrowser/view/demo_fordagec/default/table?lang=de
letzte Aktualisierung: 28.06.2021 23:00

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	2	1,24	↔
	Berichtszeitraum 2008-2019		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
1,20		0,78 - 1,77	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	2,23		2,13 - 2,33

Ein Patau-Syndrom (Trisomie 13), die dritthäufigste Trisomie, wurde zum Geburtsjahr 2020 in Sachsen-Anhalt bei zwei Feten pränatal erkannt. Die daraus resultierende **Jahresprävalenz (1,2 pro 10.000 Geburten)** entspricht dem Normalbereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2008-2019: 1,2 pro 10.000 Geburten).

Bei der europaweiten Gegenüberstellung zeigt sich der Vertrauensbereich der sachsen-anhaltischen Basisprävalenz für das Patau-Syndrom unterhalb des von EUROCAT angegebenen Konfidenzintervalls der Gesamtprävalenz (2008-2019: 2,2 pro 10.000 Geburten). Die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts ist im unteren Viertel der Prävalenzen der EUROCAT-Zentren zu verorten. Es gibt Hinweise, dass das Entstehen eines Patau-Syndroms, wie das von Down-Syndrom und Edwards-Syndrom, mit dem Alter der Mutter assoziiert ist. Beide Mütter der Feten mit Patau-Syndrom waren über 40 Jahre alt.

zusätzliche Angaben:

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

Bei beiden Feten zeigten sich beim pränatalen Ultraschall schwerwiegende, für ein Patau-Syndrom typische Fehlbildungen. Der Chromosomenbefund lag einmal nach einer NIPT und einmal nach einer Amniozentese vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Hydrozephalie, TGA, mediane Gaumenspalte, bds. Nierendysplasie, bds. akzessorischer 6. Finger
- Holoprosencephalie, mediane Gesichtsspalte, Fehlbildung des Herzens, partielle Fehleinmündung der Lungenvenen

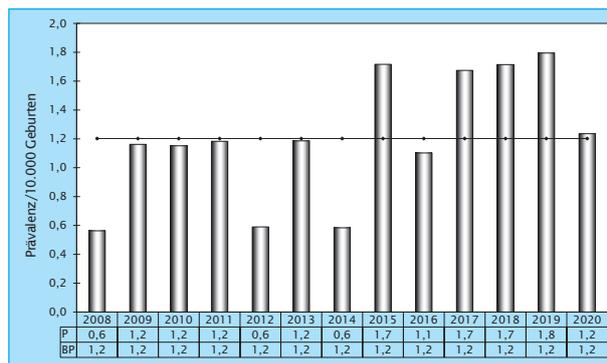


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Patau-Syndrom pro 8.093 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	9	5,56	↗
Berichtszeitraum 2008-2019			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
4,42		3,57 - 5,43	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	5,98		5,82 - 6,15

Das Edward-Syndrom, bei dem bei den betroffenen Kindern/Feten das Chromosom 18 im Chromosomensatz dreifach vorkommt, wurde in Sachsen-Anhalt zum Geburtsjahr 2020 9-mal diagnostiziert. Damit ergibt sich für Sachsen-Anhalt für 2020 eine **Prävalenz von 5,6 pro 10.000 Geburten**, etwas oberhalb des Vertrauensbereichs der Basisprävalenz (2008-2019: 4,4 pro 10.000 Geburten).

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt und das der von EUROCAT angegebenen europäischen Gesamtprävalenz (2008-2019: 3,5 pro 10.000 Geburten) überdecken sich nicht. Die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts ist niedriger. Sie findet sich im unteren Drittel der Durchschnittsprävalenzen der europäischen Register. Das Risiko der Entstehung eines Edwards-Syndroms ist vom Alter der Mutter zur Konzeption abhängig. Das im Vergleich zum Durchschnittsalter von Müttern in der EU niedrigere Durchschnittsalter der Mütter Sachsens-Anhalts spiegelt sich in den ungleichen Prävalenzniveaus wider.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeburt 2 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben 1 x Spontanabort 5 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 5 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x MCA 2 x isoliert

Bei einem lebend geborenen Kind war der Befund vorgeburtlich durch Amniozentese bekannt, postnatal wurde die Diagnose als Mosaik verifiziert. Bei zwei weiteren Kindern lag vorgeburtlich kein Befund einer Chromosomenaberration vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Choanalstenose bds., Corpus callosum Hypoplasie, DUP II. Grades und Ureterabgangsstenose rechts, doppelseitige Hernia inguinalis bei Frühgeborenem, Septum pellucidum Anomalien
- Choanalstenose rechts, VSD, ASD II, bds. postaxial akzessorischer Finger, Plattfüße, bds. laterale abfallende Lidachsen
- Hydrozephalie, Corpus callosum Agenesie, ASD II, reitende Aorta, VSD, Sacralgrübchen
- bds. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und laterale Halszysten
- Omphalocele
- VSD, persistierende linke Vena cava superior, Klumphände, Klumpfuß links, Gallenblasenatresie, Septum pellucidum Anomalien
- Corpus callosum Agenesie, AVSD

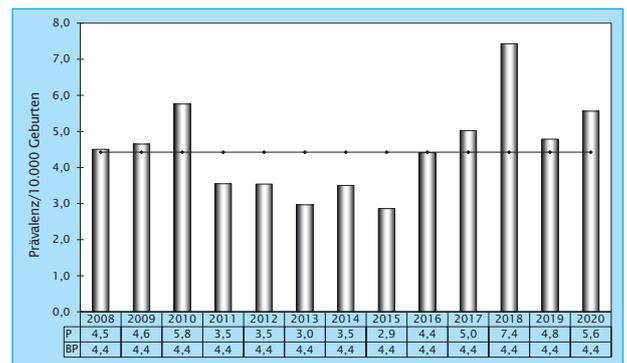


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Edwards-Syndrom pro 1.798 Geburten beobachtet.

10.36 Turner-Syndrom (Q96.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	2	1,24	↓
Berichtszeitraum 2008-2019			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
2,12		1,54 - 2,84	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	2,52		2,41 - 2,63

Die Indikatorfehlbildung Turner-Syndrom ist selten und dennoch die am häufigsten auftretende Form einer Gonadendysgenese. Im Berichtszeitraum wurde es in Sachsen-Anhalt maximal 7-mal pro Jahr (2012, 2016) entdeckt. Im Jahr 2020 fiel das Turner-Syndrom nur bei zwei Kindern auf. Bei einem Mädchen führte ein Hydrops fetalis dazu, dass es tot geboren wurde.

Die aktuelle **Prävalenz** für das Turner-Syndrom (**2020: 1,2 pro 10.000 Geburten**) liegt deutlich unter dem Normbereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2008-2019: 2,1 pro 10.000 Geburten). Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überdeckt aufgrund der kleineren einbezogenen Population das schmalere Konfidenzintervall der europäischen Prävalenz (2008-2019: 2,5 pro 10.000 Geburten).

Die sachsen-anhaltische Jahresprävalenz ist unterhalb der europäischen Gesamtprävalenz zu finden. Gut ein Drittel der europäischen Fehlbildungsregister gibt für

das Turner-Syndrom eine noch niedrigere Basisprävalenz an als Sachsen-Anhalt. Es ist bekannt, dass nicht alle Turner-Syndrome schon zur Geburt erkannt werden. Die Diagnose wird überwiegend mit Ausbleiben der Regelblutung in der Pubertät gestellt.

zusätzliche Angaben:

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

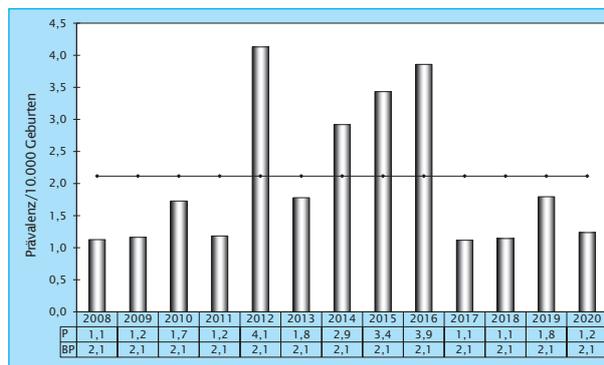


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Turner-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Turner-Syndrom pro 8.093 Geburten beobachtet.

10.37 Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien (Q98.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2020		
	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	1	0,62	↘
	Berichtszeitraum 2008-2019		
Basisprävalenz/10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
1,11		0,70 - 1,66	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2008-2019		
	Basisprävalenz/10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Im Jahr 2020 wurde, wie auch im vorigen Jahr, bei nur einem Jungen eine Gonosomenanomalie festgestellt. Die Indikatorfehlbildung Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien ist eine sehr selten auftretende Indikatorfehlbildung. In Sachsen-Anhalt werden pro Jahr maximal vier Fälle gezählt. In manchen Jahren wird die Fehlbildung, so wie letztmalig im Jahr 2015, gar nicht diagnostiziert.

Im Jahr 2020 beträgt die aktuelle **Prävalenz 0,6 pro 10.000 Geburten**. Die Jahresprävalenz unterschreitet etwas die für den Berichtszeitraum ermittelte Basisprävalenz (2008-2019: 1,1 pro 10.000 Geburten).

Für das rare Klinefelter-Syndrom (Q98.0-Q98.4) gesondert lässt sich im Berichtszeitraum von 2008-2019 eine

Prävalenz für Sachsen-Anhalt von 0,9 pro 10.000 Geburten feststellen. EUROCAT gibt für das Klinefelter-Syndrom eine etwas niedrigere Prävalenz von 0,7 pro 10.000 Geburten (2008-2019) an.

zusätzliche Angaben:

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

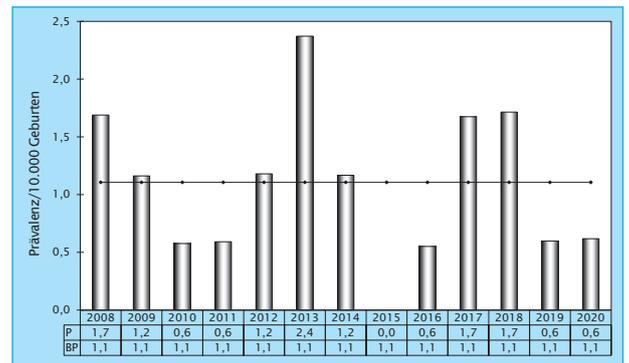


Abb. 44: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien in Sachsen-Anhalt seit 2008

Im Jahr 2020 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien pro 16.186 Geburten beobachtet.

10.38 Trendanalyse der Indikatorfehlbildungen

Cluster oder Trends von Fehlbildungen zu identifizieren, ist eine der Aufgaben des Fehlbildungsmonitoring. In den Kapiteln 10.1 bis 10.37 des Jahresberichtes wird für alle Indikatorfehlbildungen (Kapitel 10.0), die nach der Definition des ICBD (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) klassifiziert sind und vom Fehlbildungsmonitoring langjährig beobachtet werden, die aktuelle Häufigkeit der Fehlbildungen bewertet. Die Veränderung der Häufigkeit im zeitlichen Verlauf der Jahre 2007 bis 2020 ist Thema des Kapitels 10.38.

Zum Geburtsjahr 2020 waren 230 Kinder/Feten aus Sachsen-Anhalt von Indikatorfehlbildungen betroffen, 28 von zwei oder mehr, maximal von fünf Indikatorfehlbildungen. Insgesamt wurden 266 Indikatorfehlbildungen registriert. 180 Kinder mit Indikatorfehlbildungen (78,3 %) wurden im Jahr 2020 lebend geboren, wovon zehn im ersten Lebensjahr verstarben. Zwischen 2008 und 2019 betrug der Anteil der Lebendgeburten $\bar{\varnothing}$ 74,0 %. 2020 wurden nur bei einer Totgeburt und einem Spontana-bort ab der 16. SSW Indikatorfehlbildungen festgestellt (zusammen 0,9 %). Der Anteil der Fälle, bei denen nach pränataler Diagnose die Schwangerschaft abruptiert wurde, war 2020 (20,9 %) im Vergleich zum Berichtszeitraum (2008-2019: 23,5 %) gering.

1,42 % aller Kinder/Feten in Sachsen-Anhalt wiesen 2020 eine der 37 Indikatorfehlbildungen auf. Damit liegt die diesjährige Prävalenz im mittleren Bereich der Basisprävalenz (2008-2019: 1,43 %, KI 1,38-1,49).

Das Ziel der im Folgenden vorgestellten Trendanalyse ist es, langfristige Tendenzen bezüglich des Auftretens von Fehlbildungen sichtbar zu machen. Im aktuellen Bericht wird dabei über den Zeitraum von 2007-2020 die Stärke und Orientierung der Veränderungen der Indikatorfehlbildungsprävalenzen untersucht.

Die Trendabschätzung ist seit über zehn Jahren Bestandteil des Jahresberichtes. Sie wird für Indikatorfehlbildungen durchgeführt, bei denen als Ausgangsvoraussetzung in den getesteten Zeitabschnitten der Erwartungswert mindestens fünf und der Beobachtungswert mindestens zwei ist. Wenn, wie bis zum Jahresbericht 2018, jeweils Werte aus Einzeljahren betrachtet werden, ist bei vielen Indikatorfehlbildungen, von denen ein großer Teil zu den seltenen Erkrankungen zählt, diese Bedingung nicht erfüllt. Um den Test auf Veränderung auch bei geringeren Häufigkeiten ausführen zu können, werden, wie schon im letzten Jahresbericht, 2-Jahres-Intervalle gebildet und damit der Trend analysiert.

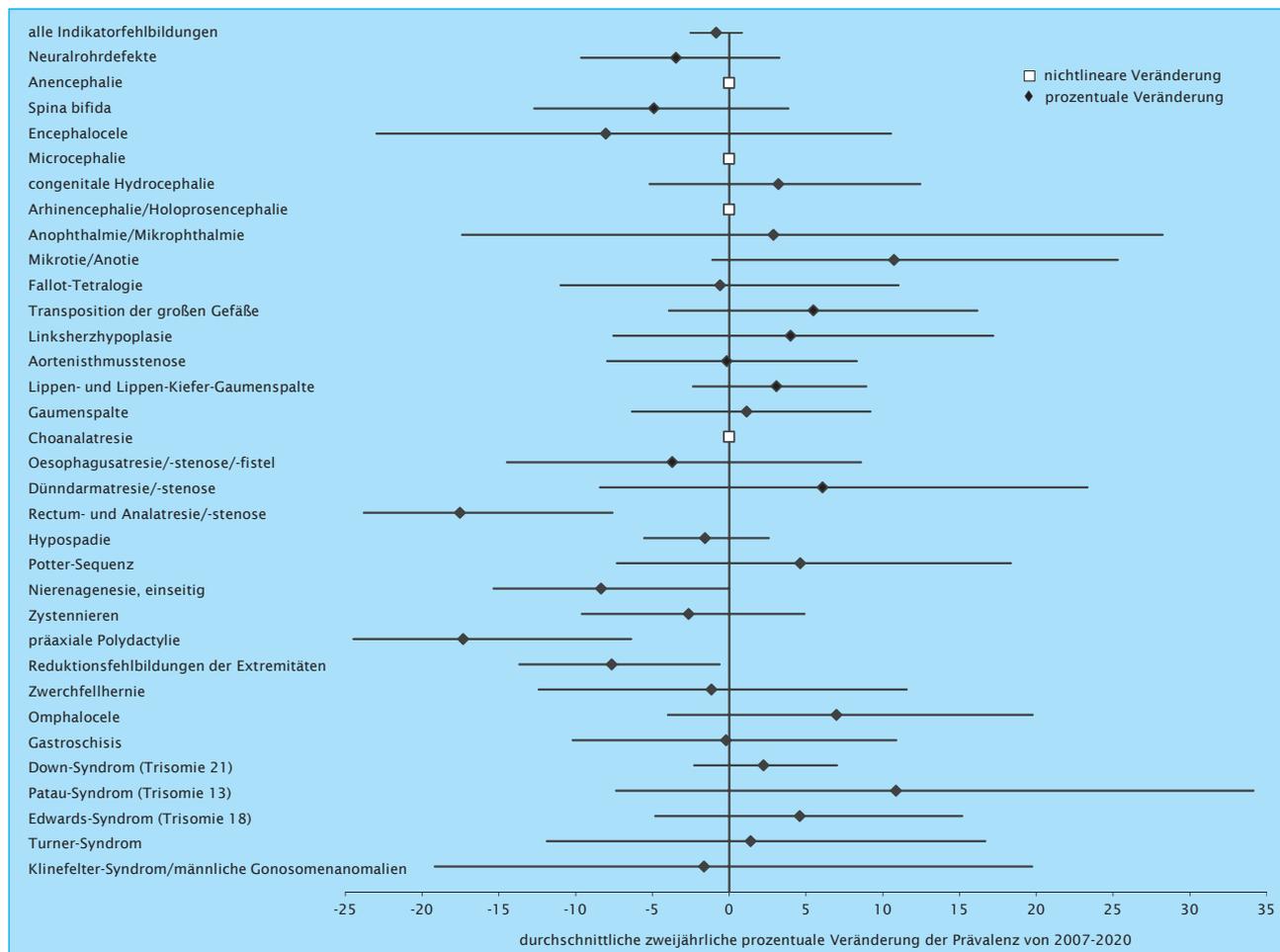


Abb. 45: Trendanalyse 2007 bis 2020 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der Zweijahresprävalenz (95 % KI)

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

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

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

nichtlinear einzustufen. Dies trifft auf Anencephalie, Microcephalie, Arhinencephalie/Holoprosencephalie und Choanalatresie zu.

Ein Wahrscheinlichkeitswert von $p < 0,05$ für den linearen Anteil und $p > 0,01$ für den nichtlinearen Anteil bedeutet, dass der lineare Anteil dominiert und der nichtlineare Anteil vernachlässigbar ist. Der beobachtete Trend ist, entsprechend des Regressionskoeffizienten B, signifikant. Ein **signifikant ansteigender Trend** ist im Berichtszeitraum nicht zu beobachten. Ein **signifikant sinkender Trend**, gemäß einem negativen Regressionskoeffizienten B und einem nicht wirksamen nichtlinearen Anteil, ist bei der Rectum- und Analatresie/-stenose, der einseitigen Nierenagenesie, der Präaxialen Polydactylie und den Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten zu beobachten.

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

	Regressionskoeffizient B in %	Konfidenzintervall (KI von 95 %)
alle Indikatorfehlbildungen	-0,86	-2,51 bis 0,83
Neuralrohrdefekte	-3,45	-9,64 bis 3,28
Spina bifida	-4,90	-12,69 bis 3,85
Encephalocele	-8,04	-22,97 bis 10,55
congenitale Hydrocephalie	3,20	-5,19 bis 12,45
Anophthalmie/Microphthalmie	2,88	-17,39 bis 28,23
Microtie/Anotie	10,73	-1,09 bis 25,31
Fallot-Tetralogie	-0,59	-10,98 bis 11,03
Transposition der großen Gefäße	5,50	-3,91 bis 16,17
Linksherzhypoplasie	4,01	-7,54 bis 17,19
Aortenisthmusstenose	-0,15	-7,94 bis 8,31
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	3,09	-2,35 bis 8,93
Gaumenspalte	1,13	-6,33 bis 9,21
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	-3,70	-14,46 bis 8,58
Dünndarmatresie/-stenose	6,09	-8,41 bis 23,33
Rectum- und Analatresie/-stenose	-17,53	-23,78 bis -7,6
Hypospadie	-1,57	-5,53 bis 2,58
Potter-Sequenz	4,63	-7,31 bis 18,34
Nierenagenesie, einseitig	-8,34	-15,34 bis -0,03
Zystennieren	-2,65	-9,59 bis 4,9
präaxiale Polydactylie	-17,33	-24,46 bis -6,39
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	-7,66	-13,66 bis -0,63
Zwerchfellhernie	-1,15	-12,4 bis 11,56
Omphalocele	6,99	-3,98 bis 19,77
Gastroschisis	-0,21	-10,18 bis 10,87
Down-Syndrom (Trisomie 21)	2,24	-2,27 bis 7,02
Patau-Syndrom (Trisomie 13)	10,87	-7,36 bis 34,15
Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	4,60	-4,8 bis 15,17
Turner-Syndrom	1,39	-11,87 bis 16,68
Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien	-1,64	-19,17 bis 19,73

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

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

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

11.1 Chromosomenaberrationen

folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:

- 40 x Down-Syndrom (Trisomie 21)
(meiotische Non-disjunction)
- 9 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18)
 - 8 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x Mosaik (mitotische Non-disjunction)
- 2 x Patau-Syndrom (Trisomie 13)
(meiotische Non-disjunction)
 - 1 x Holoprosencephalie
- 2 x Ullrich-Turner-Syndrom (Karyotyp 46,X0)
- 1 x Karyotyp 47,XXY
- 1 x Emanuel-Syndrom
- 1 x Pallister-Killian Syndrom
- 1 x Trisomie 22 Mosaik
- 1 x Deletion am Chromosom 6
- 1 x Deletion am Chromosom 11

Im Jahr 2020 fand sich in Sachsen-Anhalt bei 59 Kindern/Feten eine Chromosomenaberration. 2020 waren, wie auch im Vorjahr, mehr Mädchen als Jungen betroffen (2020: m : w = 0,9). Über den Berichtszeitraum (2008-2019) ergab sich ein Geschlechtsverhältnis von m : w = 1,1.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	25	48,1
weiblich	27	51,9
mit Angaben	52	100,0
keine Angaben	7	
gesamt	59	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,9

Von allen Chromosomenaberrationen sind die meisten Kinder/Feten (2008-2019: 59,9 %) von der Trisomie des Chromosoms 21 (Down-Syndrom, Kapitel 10.33) betroffen. 2020 ist der Anteil mit 67,8 % (40 Kinder/Feten) noch größer als üblich. Nachdem das Down-Syndrom im letzten Jahr (2019: 16,7 pro 10.000 Geburten) viel seltener als erwartet beobachtet wurde, wurde zum Geburtsjahrgang 2020 eine Prävalenz deutlich über der Basisprävalenz festgestellt (2020: 24,7 pro 10.000 Geburten; 2008-2019: 19,3 pro 10.000 Geburten). Das Edwards-Syndrom (Kapitel 10.35) ist die zweithäufigste Chromosomenaberration. Es trat 2020 bei neun Kindern/Feten (2020: 5,6 pro 10.000 Geburten), etwas über dem Erwartungsbereich (2008-2019: 4,4 pro 10.000

Geburten), auf. Die dritthäufigste Trisomie, das Patau-Syndrom (Kapitel 10.34), wurde 2020 mit zwei Fällen (1,2 pro 10.000 Geburten) in üblicher Zahl (2008-2019: 1,2 pro 10.000 Geburten) diagnostiziert. Ebenfalls zweimal fiel 2020 ein Turner-Syndrom (Kapitel 10.36), bei dem nur ein funktionsfähiges X-Chromosom vorliegt, auf.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	28	47,5
induzierte Aborte	29	49,2
Spontanaborte ab 16. SSW	1	1,7
Totgeburten	1	1,7
gesamt	59	100,0

Der Anteil der lebend geborenen Kinder mit Chromosomenaberration lag 2020 ungewöhnlich hoch bei 47,5 % (2008-2019: 36,0 %). Zwei Kinder davon, beide mit Edwards-Syndrom, verstarben mit eineinhalb Monaten bzw. mit einem halben Jahr.

Die Chromosomenaberration war bei den Lebendgeburten 7-mal pränatal bekannt und 10-mal wurde vorgeburtlich keine Chromosomendiagnostik durchgeführt. Zu weiteren elf Kindern liegt keine Information zur pränatalen Chromosomenanalyse vor.

Nur knapp die Hälfte der 59 Schwangerschaften (49,2 %) wurden nach pränatal bestätigter Chromosomenaberration und auch nach der Entdeckung schwerster Fehlbildungen im pränatalen Ultraschall vorzeitig (zwischen der 13. und 28. SSW) terminiert.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	1,7
20 bis 24 Jahre	5	8,5
25 bis 29 Jahre	8	13,6
30 bis 34 Jahre	12	20,3
35 bis 39 Jahre	16	27,1
ab 40 Jahre	17	28,8
gesamt	59	100,0

Im Durchschnitt waren die Mütter von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration im Jahr 2020 34,6 Jahre alt (Median: 36,0). Seit 2018 liegt das Durchschnittsalter

über 34 Jahre und stieg über den Berichtszeitraum um gut ein Jahr an (2008-2019: Ø 34,2 Jahre). Die jüngste Mutter war 2020 18 Jahre alt und die älteste 46. Im Mittel sind 2020 in Sachsen-Anhalt die Mütter von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration über vier Jahre

älter als alle Mütter in Sachsen-Anhalt (Ø 30,2 Jahre). Das Alter aller Mütter in Sachsen-Anhalt steigt seit Jahren fast kontinuierlich an und lag 2008 noch bei durchschnittlich 28,0 Jahren.

11.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen

Im Jahr 2020 fanden sich bei 33 Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt genetisch bedingte bzw. mitbedingte Erkrankungen oder Mikrodeletionen.

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

- 1 x AEC Syndrom
- 1 x Dandy-Walker-Syndrom
- 9 x nur in der Prometaphase sichtbare Deletionen
 - 4 x CATCH 22 (Deletion 22q11.2)
 - 1 x Miller-Dieker-Syndrom (Deletion 17p13.3)
 - 2 x am NOTCH1-Gen (1 x mit Fallot' Tetralogie)
 - 2 x andere
- 1 x Feingold-Syndrom Typ 1
- 1 x Heterotaxie, Rubinstein-Taybi-Syndrom
- 1 x Ichthyosis congenita
- 1 x Incontinentia pigmenti
- 2 x Morbus Hirschsprung
- 1 x Neurofibromatose
- 1 x Noonan-Syndrom
- 1 x OPHN1-Syndrom
- 1 x postaxiale Polydactylie (Typ A1)
- 1 x Schallempfindungsstörung, genetisch bedingt, bds.
- 2 x Spaltfuß
- 1 x Thanatophore Dysplasie Typ I
- 2 x Thorakopagus
- 1 x Thrombocytopathie
- 1 x tuberöse Sklerose
- 1 x zystische Fibrose
- 3 x zystische, adenomatoide Fehlbildung der Lunge

Bei über 80 % (22) von 27 Kindern/Feten, von denen die Information zum vorgeburtlichen Ultraschall vorliegt, wurden dabei Fehlbildungen oder entsprechende Softmarker beobachtet. Die genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen fallen meistens erstmals beim pränatalen Ultraschall auf. Dem Fehlbildungsmonitoring wurde mitgeteilt, dass 12-mal daraufhin eine Amniozentese und dreimal keine Chromosomendiagnostik erfolgte. Neben Fehlbildungen, die nur schwer oder gar nicht im Ultraschall zu erkennen sind (je 1x ACE-Syndrom, Ichthyosis congenita, Morbus Hirschsprung), waren bei zwei Mehrlingen Spaltfüße nicht gesehen worden.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	19	63,3
weiblich	11	36,7
mit Angaben	30	100,0
keine Angaben	3	
gesamt	33	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,7

Das Geschlechtsverhältnis ergibt 2020 eine deutliche Androtropie (m : w = 1,7). Zwischen 2008 und 2019 zeigte sich jedoch ein ausgewogenes Verhältnis (m : w = 1,0).

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	23	69,7
induzierte Aborte	10	30,3
Spontanaborte ab 16. SSW	0	0,0
Totgeburten	0	0,0
gesamt	33	100,0

2020 kamen nur 69,7 % der Kinder/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen lebend zur Welt, wobei eins nach etwa einem Monat verstarb. Im Jahr zuvor waren es dagegen ungewöhnlich viele Kinder (92,9 %). Im Durchschnitt der Jahre 2008-2019 wurden 78,3 % lebend geboren. Bei zehn Feten wurde zum Geburtsjahrgang 2020 die Schwangerschaft terminiert (Kapitel 12).

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	2	6,3
25 bis 29 Jahre	9	28,1
30 bis 34 Jahre	15	46,9
35 bis 39 Jahre	4	12,5
ab 40 Jahre	2	6,3
mit Angaben	32	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	33	

2020 lag das Durchschnittsalter der Mütter von Geborenen mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen oder Mikrodeletionen mit 31,2 Jahren nahe dem Maximalwert von 2019 (31,4 Jahre). Über die Jahre des Berichtszeitraumes ist ein Anstieg zu erkennen. Die Mütter sind etwas älter als die Mütter aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder (2020: 30,2 Jahre). Der Median beträgt 2020 31,0 Jahre.

11.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Zum Geburtsjahrgang 2020 wurde bei zwölf Kindern/Feten eine Sequenz, Assoziationen oder ein Komplex festgestellt.

folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 1 x Cantrell-Pentalogie
- 3 x caudales Regressionssyndrom
(1 x mit polyzystischer Niere)
- 1 x Popliteales Pterygium-Syndrom
- 4 x Potter-Sequenz
 - 1 x Nierenagenesie bds.
 - 1 x einseitig fehlende, einseitig hypoplastische Niere
 - 1 x funktionslose polyzystisch dysplastische Nieren
 - 1 x funktionslose polyzystisch dysplastische Nieren bei Tetrasomie 9p
- 1 x Taussig-Bing-Syndrom
- 2 x VATER-Assoziation

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	4	36,4
weiblich	6	54,5
unbestimmt	1	9,1
mit Angaben	11	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	12	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,7

Das Geschlechtsverhältnis zeigt 2020 eine Gynäkotropie. Häufiger war im Berichtszeitraum eine Androtropie beobachtet worden (2008-2019: m : w = 1,5).

Von den lebend geborenen Kindern, die 2020 von einer Sequenz, einer Assoziation oder einem Komplex betroffen

waren, verstarb ein Frühgeborenes mit caudalem Regressionssyndrom einige Stunden nach der Geburt, ein Zwilling mit Potter-Sequenz nach einem Tag und ein drittes Kind mit VACTERL-Assoziation postoperativ im 1. Lebensjahr.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	7	58,3
induzierte Aborte	5	41,7
Spontanaborte ab 16. SSW	0	0,0
Totgeburten	0	0,0
gesamt	12	100,0

Im Mittel waren die Mütter von Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen 2020 mit 25,9 Jahren (Median: 26,0 Jahre) wesentlich jünger als die Mütter aller Kinder Sachsen-Anhalts (2020: Ø 30,2 Jahre). Für den Berichtszeitraum ergibt sich ein Durchschnittsalter für die Mütter von Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen von 29,0 Jahren (2008-2019).

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	16,7
20 bis 24 Jahre	3	25,0
25 bis 29 Jahre	4	33,3
30 bis 34 Jahre	2	16,7
35 bis 39 Jahre	1	8,3
ab 40 Jahre	0	0,0
gesamt	12	100,0

11.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Im Jahr 2020 kamen 13 Kinder zur Welt, die von einer Fetopathia diabetica betroffen waren. Ein Kind war intrauterin mit Toxoplasmose (23. SSW) und eins mit Syphilis infiziert worden. Bei einem mehrfach fehlgebildeten Kind mit einer Fetopathie durch Drogen hatte die Mutter in der Schwangerschaft Amphetamine, Opioide und Cannabis konsumiert.

Alle Kinder mit Fetopathia diabetica hatten nach der Geburt mit Anpassungsstörungen zu kämpfen. Fast alle waren zu schwer oder heavy-for-date. Fünf der 13 Kinder wurden zu früh, zwischen der 34. und 36. SSW, geboren. Sie wiesen typische Anomalien wie PFO oder Foramen ovale auf. Fehlbildungen am Herzen oder am Harntraktssystem wurden bei vier Kindern diagnostiziert.

Beim Geschlechtsverhältnis zeigt sich für 2020 eine Gynäkotropie (m : w = 0,8). In den Jahren des Berichtszeitraumes waren Jungen häufiger betroffen. Es ergibt sich ein Geschlechtsverhältnis von m : w = 1,3 (2008-2019).

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	16	100,0
induzierte Aborte	0	0,0
Spontanaborte ab 16. SSW	0	0,0
Totgeburten	0	0,0
gesamt	16	100,0

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	7	43,8
weiblich	9	56,3
gesamt	16	100,0

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,8

Alter der Schwangeren:

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

Im Mittel betrug das Alter aller Mütter von Kindern/Feten mit einer Embryopathie/Fetopathie oder congenitaler Infektion im Jahr 2020 33,2 Jahre. Dieses liegt auch in diesem Jahr über dem durchschnittlichen Alter aller Mütter in Sachsen-Anhalt (2020: 30,2 Jahre). Die älteste Mutter war 43 Jahre alt.

Die Mütter von Kindern mit einer Fetopathia diabetica waren 2020 im Durchschnitt 32,7 Jahre alt. Mit steigendem Lebensalter steigt die Wahrscheinlichkeit, an Diabetes zu erkranken. Um das Fetopathierisiko zu verringern, ist laut Mutterschaftsrichtlinien der Glukosetoleranztest, mit dem Schwangerschaftsdiabetes frühzeitig entdeckt werden kann, eine gesetzlich angebotene Kassenleistung.

11.5 Mütterliches Alter

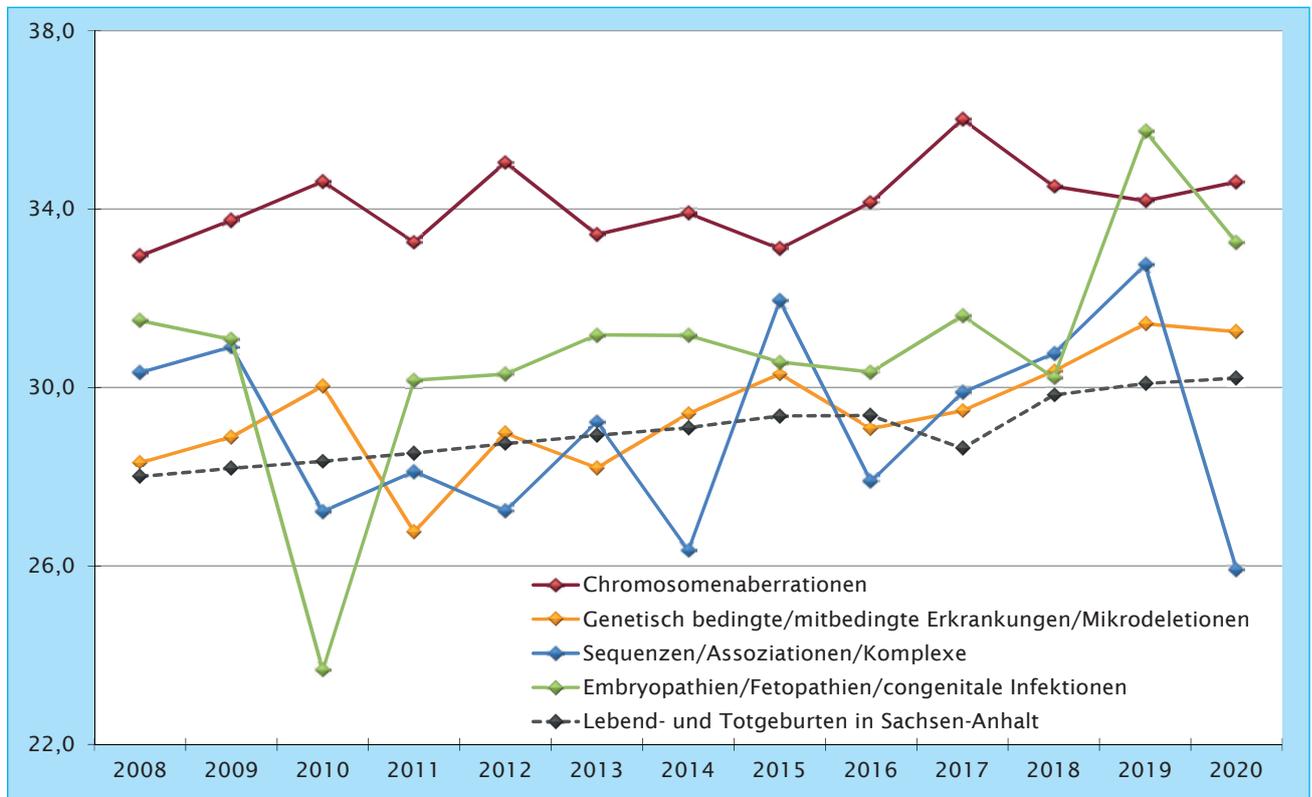


Abb. 46: Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexen, Embryopathien und Chromosomenaberrationen pro Jahr seit 2008

Seit fast 20 Jahren steigt in Sachsen-Anhalt das durchschnittliche Mutteralter (2003: Ø 27,4 Jahre) mit Ausnahme von 2017 monoton an. Zwischen 2008-2019 lag es bei Ø 28,9 Jahren, 2020 bei Ø 30,2 Jahren. Einerseits ist in Abbildung 46 der Anstieg des mütterlichen Durchschnittsalters zu sehen, andererseits auch, dass Mütter von Kindern/Feten mit einer Chromosomenaberration oder mit einer Embryopathie, Fetopathie oder congenitalen Infektion älter sind als die Mütter aller Kinder.

Ein höheres maternales Alter gilt als Risikofaktor für die Entstehung von Trisomien und nachweislich für die eines Down-Syndroms. Da den Großteil der Chromosomenaberrationen (2008-2019: 59,9 %) das Down-Syndrome bildet, zeigt sich diese Korrelation im Diagramm.

Ältere Mütter haben eine höhere Wahrscheinlichkeit, an Krankheiten, wie z. B. Diabetes zu leiden, als jüngere.

Daher sind bei höherem durchschnittlichen Mutteralter auch mehr Kinder/Feten von Embryo- oder Fetopathien, die durch Krankheiten der Mutter bedingt sind, betroffen. Pränatale Infektionen sind selten. Der Zusammenhang zwischen dem Alter der Mütter und der Entstehung von Feto- oder Embryopathien ist im Diagramm erkennbar.

Das mütterliche Alter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen und Mikrodeletionen (2008-2019: Ø 29,5 Jahre) und von Sequenzen, Assoziationen und Komplexen (2008-2019: Ø 29,0 Jahre) liegt nahe am Durchschnittsalter der Mütter aller Kinder. Es steigt, abgesehen von Schwankungen, demgemäß.

Wenn das Mutteralter in Sachsen-Anhalt weiter anwächst, werden ebenfalls die Prävalenzen von Chromosomenaberration oder von Embryopathien/Fetopathien, die mit höherem mütterlichen Alter häufiger entstehen, steigen.

12 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Das Fehlbildungsmonitoring registrierte zum Geburtsjahrgang 2020 62 fehlbildungsinduzierte Aborte. Weitere vier dem Fehlbildungsmonitoring gemeldete Abruptiones, bei denen zu den Feten keine Fehlbildungen angegeben waren, sind nicht Teil der Auswertungen

im Kapitel 12 (in der 12. SSW bei intrauteriner Hypoxie und Angststörung der Schwangeren, in der 19. SSW bei Wachstumsretardierung mit infauster Prognose und in der 21. SSW bei schwerem fetofetalen Transfusionsyndrom).

12.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

Zum Geburtsjahr 2020 wurden zehn Schwangerschaften terminiert, nachdem bei pränatalen Ultraschalluntersuchungen schwere ZNS-Fehlbildungen beim Feten diagnostiziert wurden.

folgende Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 2 x Anencephalie
 - 1 x bei Cantrell-Pentalogie
- 3 x lumbale Spina bifida mit Hydrocephalie
- 3 x lumbosacrale Spina bifida mit Hydrocephalie
- 1 x sacrale Spina bifida mit Hydrocephalie
- 1 x Corpus callosum Agenesie

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	3	50,0
weiblich	3	50,0
mit Angaben	6	100,0
keine Angaben	4	
gesamt	10	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,0

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	0	0,0
25 bis 29 Jahre	3	30,0
30 bis 34 Jahre	4	40,0
35 bis 39 Jahre	1	10,0
ab 40 Jahre	2	20,0
gesamt	10	100,0

Das Alter der Schwangeren, bei denen, nachdem beim Feten eine Fehlbildung am ZNS-System festgestellt wurde, die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, lag zum Geburtsjahrgang 2020 bei durchschnittlich 33,2 Jahren (Median 32,5 Jahre; Minimum 25 Jahre; Maximum 43 Jahre).

Der früheste pränatal-pathologische Befund, der beim Ultraschall auffiel, war eine Anencephalie in der 11. SSW, der späteste Befund war eine lumbale Spina bifida mit Hydrocephalie und Agyrierung des Großhirns, die in der 22. SSW diagnostiziert wurde.

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
10. bis 13. SSW	1	10,0
14. bis 16. SSW	1	10,0
17. bis 19. SSW	1	10,0
20. bis 21. SSW	6	60,0
22. bis 24. SSW	1	10,0
nach der 24. SSW	0	0,0
gesamt	10	100,0

Alle ZNS-Befunde waren bei der vorgeburtlichen Sonografie eindeutig gesehen worden. 7-mal wurden neben den ZNS-Befunden bis zu vier Softmarker gesehen. Dreimal wurde nach dem Ultraschallbefund eine Amniozentese (16.-24. SSW) durchgeführt, die jeweils einen unauffälligen Chromosomenbefund ergab. Einmal wurde ein NIPT, auch mit unauffälligem Befund, durchgeführt.

Gestationsalter zur Abruptio:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruptio	Anzahl	Anteil (in %)
10. bis 13. SSW	1	10,0
14. bis 16. SSW	0	0,0
17. bis 19. SSW	1	10,0
20. bis 21. SSW	3	30,0
22. bis 24. SSW	4	40,0
nach der 24. SSW	1	10,0
gesamt	10	100,0

Die Abbrüche der Schwangerschaften, die nach Feststellung einer ZNS-Fehlbildung beim Feten zum Geburtsjahr 2020 durchgeführt wurden, fanden zur Hälfte erst in fortgeschrittener Schwangerschaft nach der 21. SSW statt. Die früheste medizinisch induzierte Terminierung lag in der 12. SSW. Durchschnittlich fanden Abruptiones bei ZNS-Fehlbildung mit 20,7 SSW statt (Median 21,5 SSW).

12.2 Chromosomale Aberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen

Mehr als die Hälfte der medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbrüche des Geburtsjahrganges 2020 fanden statt, nachdem chromosomale Anomalien befundet wurden (34 von 62 Abruptiones).

folgende chromosomale Veränderungen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- 20 x Down-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 5 x Edwards-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 2 x Patau-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 1 x Trisomie 22 Mosaik (mitotische Non-disjunction)
- 1 x Tetrasomie 9p-Syndrom
- 1 x Emanuel-Syndrom
- 2 x CATCH 22 (Deletion 22q11.2)
 - 1 x mit Di George Syndrom
- 1 x Miller-Dieker-Syndrom
- 1 x OPHN1-Syndrom

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	16	61,5
weiblich	10	38,5
mit Angaben	26	100,0
keine Angaben	8	
gesamt	34	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,6

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	1	2,9
25 bis 29 Jahre	6	17,6
30 bis 34 Jahre	8	23,5
35 bis 39 Jahre	11	32,4
ab 40 Jahre	8	23,5
gesamt	34	100,0

Für die Schwangeren von Feten mit einer Chromosomenstörung errechnete sich zum Geburtsjahrgang 2020 ein Altersdurchschnitt von 34,6 Jahren (Median 35,0 Jahre; Minimum 20 Jahre; Maximum 46 Jahre). Wie erwartet sind diese Frauen deutlich älter als die Mütter aller Geborenen in Sachsen-Anhalt (2020: 30,2 Jahre).

mitgeteilte Pränatalbefunde:

pränatale Chromosomendiagnostik: bei 33 Schwangeren zwischen 12. und 22. SSW (Karyotyp jeweils pathologisch/molokulargenetisch auffällig):

- 31 x Amniozentese
- 1 x Chorionzottenbiopsie
- 9 x NIPT

pränataler Ultraschall (33 x durchgeführt):

- 3 x unauffälliger Befund
- 30 x pathologischer Befund (zwischen 12. und 26. SSW)
 - 15 x Verdachtsdiagnosen postnatal bestätigt

(2 Feten wiesen postnatal nur einen Teil der pränatal gesehenen Fehlbildungen auf)

- 1 x bei Down-Syndrom betätigten sich Klumpfuß und Herzfehlbildung postnatal nicht
- 11 x pränatal nur Softmarker festgestellt
- 3 x liegen keine Informationen über eine Obduktion und postnatal diagnostizierte Fehlbildungen vor

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	9	26,5
14. bis 16. SSW	15	44,1
17. bis 19. SSW	2	5,9
20. bis 21. SSW	5	14,7
ab 22. SSW	3	8,8
gesamt	34	100,0

Bei über zwei Drittel der Feten gab es schon bis zur 16. SSW (größtenteils in der 13. und 14. SSW) zumindest Hinweise auf eine Chromosomenstörung. Wenn es beim Ersttrimesterscreening zu Auffälligkeiten kommt, die Schwangere älter als 35 Jahre ist oder bei einer vorausgegangenen Schwangerschaft eine Chromosomenstörung auftrat, wird eine pränatale Chromosomendiagnostik empfohlen.

Bei drei Schwangeren mit Ultraschalluntersuchungen ohne auffälligen Befund wurde die Amniozentese nach Altersindikation (2 x positiver NIPT) durchgeführt.

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	4	11,8
14. bis 16. SSW	16	47,1
17. bis 19. SSW	5	14,7
20. bis 21. SSW	3	8,8
22. bis 24. SSW	3	8,8
nach der 24. SSW	3	8,8
gesamt	34	100,0

Zur Abruption kam es im Durchschnitt mit 17,5 SSW (Median 16,0 SSW). Knapp drei Viertel aller Abruptiones fanden vor der 20. SSW statt. In den meisten Fällen wurde nach einem ersten auffälligen Sonografiebefund zwischen der 12. und 26. SSW eine invasive Chromosomenanalyse durchgeführt. Bei den drei Schwangerschaften, die zwischen der 26. und 28. SSW terminiert wurden, wurden jeweils erst zwei bzw. drei Wochen vorher beim Ultraschall schwere Fehlbildungen entdeckt.

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

Nachdem bei der vorgeburtlichen Ultraschalluntersuchung beim Feten schwerwiegende oder komplexe Fehlbildungen gesehen worden waren, wurden zum Geburtsjahrgang 2020 18 Schwangerschaften vorzeitig beendet.

folgende Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 2 x Thorakopagus
- 2 x Potter-Sequenz
 - 1 x mit fehlender Harnblase und Urethra
- 2 x Harnblasenhalsobstruktion, Lungenhypoplasie
 - 1 x mit DUP IV. Grades
 - 1 x mit lateraler Halszyste
- 1 x Hypertrophie der Blasenwand, Gaumenspalte
- 1 x caudales Regressionssyndrom mit Gastroschisis, Agenesie des Os sacrum
- 2 x Omphalocele, LKGS, VSD
 - 1 x Handfehlstellung
 - 1 x Dextrokardie, Pulmonalklappenstenose, Zwerchfellhernie
- 1 x Hypoplastisches Linksherzsyndrom
- 1 x Fallot-Tetralogie mit Persistenz der linken Vena cava superior
- 1 x Aortenatresie, VSD, Pulmonalklappeninsuffizienz
- 1 x Heterotaxie, Rubinstein-Taybi-Syndrom
- 1 x Thanatophore Dysplasie Typ I
- 1 x Femur-Fibula-Ulna-Komplex, Halbwirbel, Skoliose, akzessorische Zehen
- 1 x Tuberöse Sklerose, Herzfehlbildung
- 1 x Incontinentia pigmenti

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	6	50,0
weiblich	6	50,0
mit Angaben	12	100,0
keine Angaben	6	
gesamt		

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,0

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	2	11,8
25 bis 29 Jahre	2	11,8
30 bis 34 Jahre	9	52,9
35 bis 39 Jahre	2	11,8
ab 40 Jahre	2	11,8
mit Angaben	17	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	18	

Das Durchschnittsalter der Schwangeren mit Feten, die komplexe oder gravierende Fehlbildungen aufwiesen, betrug zum Geburtsjahrgang 2020 31,6 Jahre (Median: 31,0 Jahre) und liegt damit etwas über dem durchschnittlichen Alter aller Schwangeren in Sachsen-Anhalt (2020: 30,2 Jahre).

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 9 x Amniozentese (zwischen 12. und 21. SSW)
 - 5 x Normalbefund
 - 4 x molekulargenetisch auffällig
- 18 x pränatale Sonografie mit jeweils pathologischem Befund: zwischen 11. SSW (Thorakopagus) und 30. SSW (Herzfehlbildungen)

Bei allen 18 Feten bestätigten sich die beim pränatalen Ultraschall gestellten Befunde, die zur Abruption führten, postnatal vollständig. Zwölf Feten wiesen Softmarker auf (je 6 x 1 Softmarker, 5 x 2 und 1 x 3 Softmarker).

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
10. bis 13. SSW	4	22,2
14. bis 16. SSW	1	5,6
17. bis 19. SSW	5	27,8
20. bis 21. SSW	3	16,7
22. bis 24. SSW	3	16,7
nach der 24. SSW	2	11,1
gesamt	18	100,0

Eine Schwangerschaft, bei der der Fet von einer Tuberösen Sklerose betroffen war, wurde erst in der 31. SSW terminiert, nachdem die komplexe Fehlbildung in der 30. SSW diagnostiziert wurde. Ein Hypoplastisches Linksherzsyndrom wurde in der 21. SSW gesehen und die Schwangerschaft in der 24. SSW vorzeitig beendet. Im Mittel erfolgte eine Abruption zum Geburtsjahrgang 2020 mit 19,3 SSW. Der Median lag bei 19,0 SSW.

12.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Zum Geburtsjahrgang 2020 wurden dem Fehlbildungsmonitoring 66 medizinisch induzierte Aborte mitgeteilt. 62-mal waren bei den Feten vor dem Abbruch der Schwangerschaft Fehlbildungen oder Fetopathien festgestellt worden. Der Anteil der fehlbildungsinduzierten Aborte (10,2 %) an allen Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (608) entspricht dem Mittel der Jahre 2008-2019 (10,4 %).

Im Kapitel 12 werden, nach Art der Fehlbildung in drei Abschnitte unterteilt, Informationen zu den fehlbildungsbedingten Abortinduktionen gegeben. Über die Hälfte der Feten des Geburtsjahrganges 2020, deren Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde (34 von 62), wies eine Chromosomenaberration auf (2020: 54,8 %; 2008-2019: 48,1 %). Dieser Anteil ist steigend. Die Prävalenz (2020: 21,0 pro 10.000 Geburten) liegt im oberen Bereich der Vorjahre (2008-2019: 19,4 pro 10.000 Geburten; KI 17,5 - 21,4).

ZNS-Fehlbildungen sind schwerwiegende Fehlbildungen. 2020 sind nur zehn der abortierten Feten (16,1 %) dieser kleinen Gruppe von Fehlbildungen zuzuordnen. Zwischen 2008-2019 waren 22,7 % betroffen. Auch die aktuelle Prävalenz (2020: 6,2 pro 10.000 Geburten) ist, verglichen mit den Vorjahren (2008-2019: 9,1 pro 10.000 Geburten), gering.

Alle fehlbildungsinduzierten Aborte, die nicht unter die beiden vorgenannten abgegrenzten Kategorien gezählt werden können, die Feten aber multiple oder andere schwerwiegende Fehlbildungen zeigen, bilden die dritte Gruppe. 2020 liegt der Anteil dieser Gruppe bei 29,0 % der fehlbildungsbedingten Aborte und entspricht damit dem Durchschnitt der Vorjahre (2008-2019: 29,2 %). Ebenso ergibt sich für 2020 eine Prävalenz (11,1 pro 10.000 Geburten) im Normbereich (2008-2019: 11,8 pro 10.000 Geburten).

Von 25 männlichen und 19 weiblichen Feten des Geburtsjahrganges 2020 wurde die Schwangerschaft terminiert. Das daraus resultierende Geschlechterverhältnis von (m : w = 1,3) zeigt eine klare Androtropie. Bei 18 der 62 Feten war kein Geschlecht angegeben.

Um eine Schwangerschaft vorzeitig zu beenden, wird ein Termin spätestens in der 21. SSW angestrebt. Bis zu dieser Schwangerschaftswoche fanden zum Geburtsjahr 2020 nur knapp drei Viertel (74,2 %) der fehlbildungsinduzierten Aborte statt. Sechs Schwangerschaften wurden erst nach der 24. SSW terminiert.

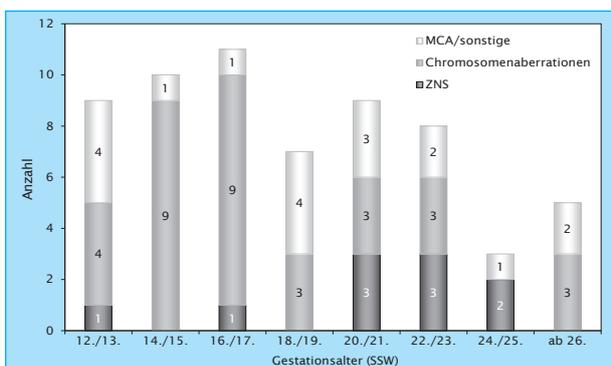


Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2020

Die Art der Fehlbildung beeinflusst, wie weit die Schwangerschaft schon fortgeschritten ist, wenn das erste Anzeichen auf eine Fehlbildung bemerkt wird. Pathologische Chromosomenbefunde liegen häufig schon bis zur 16. SSW vor (2020: 70,0 %), ZNS-Fehlbildungen entwickeln sich oft erst im Laufe der Schwangerschaft. Sie wurden 2020 zu 60 % in der 20./21. SSW entdeckt. Rechnet man Beratungs- und Entscheidungszeiten mit ein, sind im Diagramm für Abruptiones zwei Modi, einer um die 16./17. SSW und einer um die 20./21. SSW zu erkennen. Der früheste durchschnittliche Zeitpunkt für die Terminierung der Schwangerschaft zeigte sich 2020 bei der Gruppe der chromosomalen Aberrationen und genetisch bedingten Fehlbildungen (17,7 SSW). Der Median liegt dabei bei 16,0 SSW, d. h. die Hälfte dieser Abruptiones fand bis zur 16. SSW statt. Für die Gruppe MCA/sonstige Fehlbildungen ergab sich ein mittlerer Wert von 18,3 SSW (Median 18,0 SSW) für den Zeitpunkt der Abruption. Am weitesten fortgeschrittene Schwangerschaften wurden 2020 durchschnittlich bei Vorliegen einer ZNS-Fehlbildung (Ø 20,7 SSW; Median 21,5 SSW) terminiert.

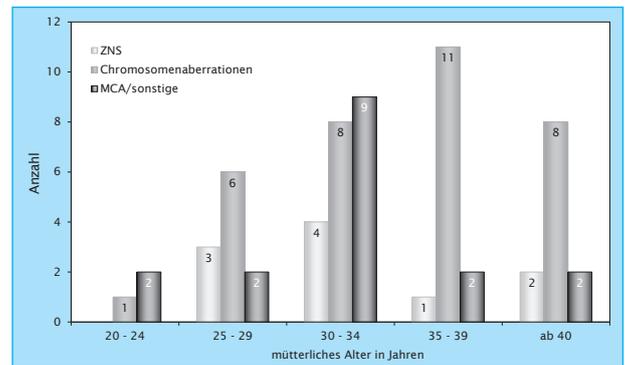


Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2020 (gruppiert)

Das mittlere Alter der Schwangeren, bei denen zum Geburtsjahr 2020 nach pränatal diagnostizierter Fehlbildung die Schwangerschaft terminiert wurde, betrug 33,5 Jahre. Maßgeblich für einen Altersdurchschnitt, der erheblich über dem aller Mütter Sachsen-Anhalts (2020: 30,2 Jahre) liegt, ist der große Anteil (55 %) von Müttern von Feten mit Chromosomenaberrationen (2020: Ø 34,6 Jahre; Median 35,0), da die Wahrscheinlichkeit für das Entstehen z. B. eines Down-Syndroms, mit steigendem mütterlichen Alter zunimmt. Bei 32,3 % der Schwangerschaften, die fehlbildungsbedingt abgebrochen wurden, war zuvor ein Down-Syndrom diagnostiziert worden.

Die Schwangeren, bei denen die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, nachdem schwere ZNS-Fehlbildungen beim Feten entdeckt wurden, sind ebenfalls deutlich älter (Ø 33,2 Jahre, Median 32,5) als alle Mütter Sachsen-Anhalts. Bei der dritten Gruppe, den MCA/sonstigen Fehlbildungen, liegt der Altersdurchschnitt der Schwangeren (Ø 31,6 Jahre, Median 31,0) etwas näher am mittleren Alter aller Mütter Sachsen-Anhalts.

Im Jahr 2020 wurden in Sachsen-Anhalt 16.186 Kinder geboren und laut Gesundheitsberichterstattung des Bundes 3.276 Schwangerschaften (nach Wohnsitz der Schwangeren) vorzeitig beendet. In 64 Fällen war der Eingriff medizinisch indiziert. Fast alle Schwangerschaftsabbrüche (98,0 %) fanden nach der Beratungsregelung bis zur 12. SSW statt.

13 Zusammenfassung

Der vorliegende Jahresbericht 2020 des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen gibt auf der Grundlage der dem Fehlbildungsmonitoring übermittelten, landesweit flächendeckenden Fehlbildungsdaten, einen aktuellen Überblick über Häufigkeiten und Entwicklungen bei Fehlbildungen. Unter Hinzuziehung der offiziellen Geburtenzahlen des Statistischen Landesamtes Sachsen-Anhalt werden die aufgearbeiteten Daten der Jahre 2008-2020 populationsbezogen statistisch bewertet und dargestellt. Zur Einschätzung der ermittelten Prävalenzen der Indikatorfehlbildungen werden europaweite Prävalenzen von EUROCAT aufgeführt. Sachsen-Anhalt ist in Deutschland das einzige Bundesland, das derzeit aktuelle Fehlbildungsdaten hält.

Mit **16.113 lebend geborenen Kindern** im Jahr 2020 wurden in Sachsen-Anhalt so wenige Kinder geboren, wie seit Mitte der 90er-Jahre nicht mehr und weniger als im Durchschnitt des Berichtszeitraumes (2008-2019: 17.258,2). Nach Angaben des Statistischen Bundesamtes (Destatis) kamen in Deutschland im Jahr 2020 773.144 Kinder lebend zur Welt, etwas weniger als im Jahr 2018 (778.090). Aus Sachsen-Anhalt kommen 2020 knapp 2,1 % aller Neugeborenen Deutschlands.

Im Jahr 2020 wurden in Sachsen-Anhalt laut Statistischem Landesamt **73 Kinder tot geboren**. Im Berichtszeitraum (2008-2019) ergibt sich ein Verhältnis von einer Totgeburt zu 244 Lebendgeburten und demgemäß im Jahr 2020 von einer Totgeburt auf 221 Lebendgeburten.

Die Auswertungen zum Jahresbericht basieren auf einer **Gesamtzahl von 16.186 Geburten** im Jahr 2020 (Kapitel 2). Außer den Daten der Lebend- und Totgeborenen wurden Daten von **66 medizinisch induzierten Aborten** und **16 Spontanaborten ab der 16. SSW** in die Analysen einbezogen.

Im Jahr 2020 wurden bei **608 Kindern/Feten** (3,76 % der Geburten) **große Fehlbildungen** gefunden. Die Fehlbildungsrate zeigt sich 2020 im unteren Bereich der Basisprävalenz (2008-2019: 3,81 %, KI 3,73 bis 3,89 %). 544 Kinder mit großen Fehlbildungen wurden lebend geboren. Davon verstarben im ersten Lebensjahr 16 Kinder (2,9 %). Bei 62 Feten (10,2 % der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen) wurde die Schwangerschaft terminiert (Kapitel 6).

Die **häufigsten Einzeldiagnosen** sind zum Geburtsjahr 2020, wie in allen Vorjahren, die beiden Herzfehlbildungen VSD und ASD. Der ASD wurde bei 0,81 % und der VSD bei 0,51 % aller Geburten diagnostiziert. Die dilatative Uropathie II.-IV.°/Ureterocele trat mit 0,26 % aller Geburten im Erwartungsbereich auf. Das Down-Syndrom, deutlich häufiger als erwartet und die Hypospadie, in üblicher Häufigkeit (je 0,25 % aller Geburten), folgen im Häufigkeitsranking (Kapitel 9).

230 Kinder/Feten waren zum Geburtsjahr 2020 von einer der 37 eindeutig definierten **Indikatorfehlbildungen** betroffen (Kapitel 10). Eine **höhere Jahresprävalenz** als die entsprechende Basisprävalenz (2008-2019) zeigte sich bei Aortenisthmusstenose, Zystennieren, präaxia-

ler Polydactylie, Zwerchfellhernie und Down-Syndrom. Eine **niedrigere Jahresprävalenz** ergab sich bei Neuralrohrdefekt, Anencephalie, Encephalocele, Microcephalie, Arhincephalie/Holoprosencephalie, Anophthalmie/Microphthalmie, Microtie/Anotie, Fallot-Tetralogie, Gaumenspalte, einseitiger Nierenagenesie, Ekstrophie der Harnblase, Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten, Prune-belly-Sequenz und Turner-Syndrom.

Zum Geburtsjahr 2020 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Daten zu **62 Abortinduktionen** von Feten mit Fehlbildungen übermittelt. Im Durchschnitt wurden diese Schwangerschaften mit 18,6 SSW vorzeitig beendet. Je nach Fehlbildung ist die Schwangerschaft zum Zeitpunkt des Abbruchs unterschiedlich weit fortgeschritten. Am frühesten wurden Schwangerschaften bei Vorliegen einer Chromosomenaberration (54,8 %) mit Ø 17,5 SSW abgebrochen. Bei Feten mit multiplen Anomalien und sonstigen Fehlbildungen (29,0 %) wurde die Abortio mit Ø 19,3 SSW durchgeführt und bei Feten mit einer ZNS-Fehlbildung (16,1 %) am spätesten mit Ø 20,7 SSW (Kapitel 12).

Fehlbildungen, die komplex sind oder sich nicht auf ein Organsystem beschränken, werden im Kapitel 11 dargestellt. Zum Geburtsjahr 2020 zeigten 33 Kinder/Feten **genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen oder Mikrodeletionen**. 12 Kinder/Feten waren von einer **Sequenz, Assoziation oder einem Komplex** betroffen. Bei 14 Kindern wurde eine **Embryo- oder Fetopathie** festgestellt und bei 2 Kindern lag eine **Infektion** vor. Eine **Chromosomenaberration** wurde bei 59 Kindern/Feten diagnostiziert, wovon überwiegend (bei 40 Kinder/Feten) ein Down-Syndrom nachgewiesen wurde.

Im Kapitel 14.1 liegt der Fokus auf entwicklungsrelevanten angeborenen Hörstörungen. Risikofaktoren für den kindlichen Hörverlust und seine Bedeutung für den Spracherwerb werden aufgezeigt, Informationen zum Neugeborenen-Hörscreening-Ablauf gegeben und Ergebnisse dargestellt. Thema des Kapitel 14.2. sind die Risiken einer COVID-19-Infektion während der Schwangerschaft sowie der Wert einer COVID-19-Impfung.

Für den Geburtsjahrgang 2020 erhielt das Fehlbildungsmonitoring **2.029 Meldungen** (Kapitel 4) zu 1.822 Kindern/Feten. Darunter waren 608 Kindern/Feten mit mindestens einer großen Fehlbildung und weitere 198 Kinder/Feten mit kleinen Fehlbildungen oder Anomalien. Daneben sind die Daten von Kindern ohne Fehlbildungen wichtig, da Risiken wissenschaftlich nur im Vergleich (Fall-Kontroll-Studiendesign) mit diesen abgeschätzt werden können.

Durch Mithilfe vieler seit Jahren engagierter Kollegen aus verschiedenen medizinischen Einrichtungen, die als Einsender fungieren und angeborene Fehlbildungen an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt melden, wurde die solide Datenbasis geschaffen, auf deren Grundlage, so auch 2020, die Jahresberichte erarbeitet werden. **Wir bedanken uns daher, im Vertrauen auf eine weitere gute Zusammenarbeit, bei allen unseren Einsendern sehr herzlich und freuen uns auf die Fortsetzung der interdisziplinären Kooperation!**

14. Themen im Fokus

14.1 Entwicklungsrelevante angeborene Hörstörungen

Neugeborenen-Hörscreening

Die permanente kindliche Schwerhörigkeit bezeichnet eine Hörstörung im Kindesalter, die nicht nur vorübergehend durch Faktoren wie Mittelohrentzündungen verursacht wird. Sie kann angeboren oder erworben sein, das Kind kann einseitig oder beidseitig betroffen sein.

Die Definition von Hörverlust und Hördefizit kann in verschiedenen Klassifizierungssystemen variieren, aber in der Regel werden Hörverluste (HV) in die Kategorien

- leicht (25-40 dB),
- mittelschwer (41-70 dB),
- schwer (71-95 dB) und
- hochgradig (≥ 95 dB) eingeteilt.

Taubheit ist der Begriff, der für hochgradigen Hörverlust reserviert ist. Die Schwellenwerte werden in Dezibel (dB) auf der Hörpegelskala (dB Hörverlust) angegeben.

Die permanente kindliche Schwerhörigkeit wirkt sich auf alle Aspekte des Spracherwerbs aus, da die Fähigkeit des Kindes, Informationen aus den mündlichen Sprachmodellen seiner Umgebung zu entnehmen, beeinträchtigt ist. Studien konnten mehrfach zeigen, dass sich dieses negativ auf die Sprach- und Leseentwicklung auswirkt. Kinder, die mit einer Schwerhörigkeit geboren werden, sind besonders anfällig für eine gestörte und verzögerte Sprachentwicklung, da sie während einer „sensiblen Phase“ für den Spracherwerb in den ersten Lebensmonaten eine auditive Deprivation erfahren [1].

Ein signifikanter permanenter Hörverlust ist eine häufige angeborene Störung und kann zu einer verzögerten Sprachentwicklung, Schwierigkeiten im Verhalten und bei psychosozialen Interaktionen sowie zu schlechten schulischen Leistungen bei den betroffenen Kindern führen. Dahingegen kann die frühzeitige Erkennung von Hörverlust im Säuglingsalter eine Intervention einleiten helfen, die zu einem sonst nicht möglichen Spracherwerb (oder zu einer Verbesserung der Sprache, der kognitiven Fähigkeiten, des Verhaltens und der schulischen Leistungen) führen kann [2].

Der Rückgang der Sprachlernfähigkeit und -effizienz mit zunehmendem Alter, der für die sensible Periode charakteristisch ist, wird durch Veränderungen auf neuronaler Ebene untermauert: Das Fehlen eines angemessenen Hörinputs während der frühen sensiblen Periode hat direkte Auswirkungen auf die neuronalen Bahnen im Gehirn, die auch den Spracherwerb unterstützen, während das Fehlen der Hörimpulse im späteren Leben nicht mehr diese Auswirkungen hat [1]. Darüber hinaus können die strukturellen und funktionellen Veränderungen des Gehirns, die aus der frühen Sprachdeprivation resultieren, bis zu einem gewissen Grad rückgängig gemacht werden, wenn eine Intervention in Form einer elektrischen Stimulation der Hörbahn durch z. B. ein Cochlea-Implantat früh genug im Leben durchgeführt wird. Der Effekt geht später wieder verloren, was auf ein höheres Maß an Plastizität im Gehirn während des ersten Lebensabschnittes beruht [3] und die Notwendigkeit einer frühestmöglichen Intervention bei Kindern mit angeborenen permanentem Hörverlust verdeutlicht [4].



Das universelle Neugeborenen-Hörscreening (NHS) ist eine Strategie, die es ermöglicht, angeborene Taubheit und Hörverlust zu erkennen. In den letzten zwei Jahrzehnten ist das Screening von Neugeborenen auf Hörminderung in vielen Ländern der Welt zum Standard der Versorgung geworden. Weltweit besteht das übereinstimmende Ziel darin, Kinder mit allen Arten und Graden von Hörstörungen, sowohl bilateralen als auch unilateralen, zu identifizieren und das Alter zum Zeitpunkt der Diagnose für eine frühzeitige Hörverstärkung herabzusetzen, um ihre sprachliche Kompetenz und Lese- und Schreibentwicklung und damit auch die intellektuellen Fähigkeiten zu maximieren.

Seit 01. Januar 2009 wird auch ein universelles Neugeborenen-Hörscreening in Deutschland flächendeckend laut Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) angeboten (Änderung der Kinder-Richtlinie vom 19.06.2008). Jedes Neugeborene hat somit einen Anspruch auf die Untersuchung des Hörvermögens im Rahmen des universellen Neugeborenen-Hörscreening-Programms (NHS). Wie bei jedem Screening-Programm hängt die Rechtfertigung des Programms von einer genauen Falldefinition ab. Das nach G-BA Richtlinie durchzuführende NHS dient primär der Erkennung beidseitiger permanenter Hörstörungen ab einem Hörverlust von ≥ 35 dB. Solche Hörstörungen sollen bis zum Ende des 3. Lebensmonats diagnostiziert und eine entsprechende Therapie bis Ende des 6. Lebensmonats eingeleitet sein [5]. Dieses Zeitfenster ist ohne Trackingmaßnahmen (= Nachverfolgung) der kontrollbedürftigen Befunde nicht zu erreichen.

Der Hörverlust-Grenzwert von ≥ 35 dB wurde gewählt, weil es in Studien starke Belege dafür gibt, dass Verluste dieses Ausmaßes oder mehr mit klinisch bedeutsamen Beeinträchtigungen der Sprachentwicklung und den daraus resultierenden Einschränkungen verbunden sind.

Das Hörscreening erfolgt beidseitig entweder mit transitorisch evozierten otoakustischen Emissionen (TEOAE) oder mit automatisierter Hirnstammaudiometrie (AABR). Auffällige TEOAE-Befunde sind immer mit AABR zu kontrollieren. Risikokinder für angeborene Hörstörungen sind generell mit AABR zu untersuchen [5]. Details zum Neugeborenen-Hörscreening-Tracking in Sachsen-Anhalt für den Geburtsjahrgang 2020 sind in Kapitel 16 dieses Berichtes dargestellt.

Studien zur langfristigen Entwicklung von leicht bis mittelgradig hörbeeinträchtigten Kindern kommen zu dem Ergebnis, dass auch für Kinder mit einseitiger Hörstörung eine verzögerte Entwicklung (insbesondere im Hinblick auf die Sprache) und schulische Probleme wahrscheinlich sind [6]. Daher ist eine Untersuchung beider Ohren vorgeschrieben. Auch wenn ein Hörverlust verzögert auftreten oder erworben werden kann, steht hier der angeborene Hörverlust, detektierbar im NHS, im Fokus.

Zu den möglichen Ursachen gehören unter anderem angeborene Infektionen (Cytomegalievirus = CMV), genetische Ursachen, einschließlich syndromaler und nicht syndromaler Ursachen und Traumata.

Die Hörrehabilitation für Kinder mit permanenter angeborener Hörstörung kann die Verwendung von Hörgeräten, Cochlea-Implantaten, knochenverankerten Geräten oder die Verwendung von Hilfsmitteln wie frequenzmodulierenden Systemen umfassen.

Der Hörverlust im Neugeborenenalter kann als vorübergehende oder permanente Schallleitungsschwerhörigkeit, permanente sensorineurale, auditorische Neuropathie und als gemischte Defekte klassifiziert werden.

- Eine **Schallleitungsschwerhörigkeit (SLSH)** wird durch ein Problem des Außen- oder Mittelohrs verursacht, das die Schallleitung zum Innenohr stört. Sie kann an jeder Stelle vom äußeren Ohr (Ohrmuschel, äußerer Gehörgang) bis zur Steigbügel Fußplatte und dem ovalen Fenster auftreten. Bei Kindern jenseits des Säuglingsalters ist die Schallleitungsschwerhörigkeit meist vorübergehend (z. B. Otitis media mit Erguss).
- Ein **Sensorineuraler Hörverlust (SNHL)** ist ein Hörverlust, der durch angeborene strukturelle Störungen, Krankheiten oder funktionelle Störungen entsteht, die das Innenohr (z. B. die Cochlea) und/oder den Hörnerv (Hirnnerv VIII) betreffen.

- Bei der **Auditorischen-Neuropathie-Spektrum-Störung (ANSD)** (auch auditive Neuropathie, neurale Synchronisationsstörung) kann die Cochlea zwar Schall erkennen, aber die Signale werden nicht richtig vom Innenohr zum Gehirn übertragen. ANSD ist durch normale otoakustische Emissionen gekennzeichnet, die auf eine normale Funktion der äußeren Haarzellen hinweisen. Die Reaktionen des auditorischen Hirnstamms sind jedoch gestört, was auf eine Störung der inneren Haarzellen der Cochlea oder des cochleären Astes des Hirnnervs VIII hinweist.
- Der Begriff der **kombinierten Schwerhörigkeit** bezieht sich auf eine Kombination aus Schallleitungsschwerhörigkeit (SLSH) und sensorineuralem Hörverlust (SNHL).

Insgesamt ist der permanente kindliche Hörverlust das Ergebnis sich überschneidender Faktoren wie einer genetischen Veranlagung, intrauterinen Umgebungseinflüssen, perinatalen und postnatalen Faktoren. Die weltweite Studienlage zeigt, dass die Prävalenz von mäßigen und schweren bilateralen Hörverlusten (>40 dB) bei gesunden Neugeborenen bei 1 bis 3 von 1.000 Lebendgeborenen liegt und bei 2 bis 4 von 100 Säuglingen in einem Hochrisikokollektiv (Kinder auf einer Intensivstation) [2]. Die Zahlen bestätigen, dass Hörstörungen eine der häufigsten potenziell behindernden Erkrankungen im Säuglingsalter und eine der häufigsten angeborenen Anomalien sind (siehe dazu auch Kapitel 9).

Risikofaktoren für sensorineurale Schwerhörigkeit oder auditorische Neuropathie im Säuglingsalter

erworbene präinatale Faktoren	perinatale Infektionen (CMV, Syphilis, Toxoplasmose, Röteln, HIV, Zika-Virus)
	mütterlicher Diabetes
	präinatale Medikamente (Antimalariamittel, Aminoglykoside, Isotretinoin)
	mütterlicher Drogenkonsum
	fehlende präinatale Betreuung
	craniofacial anomalies
erworbene postinatale Faktoren	sehr niedriges Geburtsgewicht (<1.500 g)
	perinatale Asphyxie
	schwere Hyperbilirubinämie (die eine Austauschtransfusion erfordert)
	niedriger Apgar-Score (<4 nach einer Minute oder <6 nach fünf Minuten)
	mechanische Beatmung >5 Tage
	Meningitis (bakteriell, pilzbedingt)
	ototoxische Medikamente (Aminoglykoside ¹ , Diuretika)
	extrakorporale Membranoxygenierung (ECMO)
	persistierende Pulmonale Hypertension (PPHN)
Hypothyroidismus (SD-Unterfunktion)	
genetische Störungen	autosomal rezessiv (z. B. Mutationen im GJB2-Gen)
	autosomal dominant (z. B. Waardenburg-Syndrom)
	X-chromosomal (z. B. X-chromosomal bedingte angeborene Schallempfindungsschwerhörigkeit)
	Mitochondrial (z. B. Kearns-Sayre-Syndrom)

Tabelle modifiziert nach [7] [8]

¹ Bestimmte genetische Veranlagungen scheinen das Risiko einer aminoglykosidbedingten Schwerhörigkeit bei Säuglingen zu erhöhen.

Zu den pränatalen Ursachen von Hörverlusten gehören zahlreiche angeborene Infektionen und genetisch bedingte und nicht genetisch bedingte angeborene Fehlbildungen. Das Cytomegalievirus, das weltweit bei etwa 0,2-2,5 % aller Neugeborenen vorkommt, gilt als Hauptursache für eine nicht genetisch bedingte Schwerhörigkeit bei Kindern. Sowohl symptomatische als auch nicht symptomatische congenitale Cytomegalovirus-Infektionen können zu einer Hörminderung führen, die meist progredient ist und auch nach der Neugeborenenperiode auffallen kann. In diesem Fall ist die Schwerhörigkeit meist sensorineural [2, 9].

Technische Durchführung

Die weltweit am häufigsten eingesetzten und auch in Deutschland erfolgreich angewandten Techniken im NHS sind: AABR und TOAE. Sowohl die TOAE- als auch die AABR-Techniken ermöglichen nicht invasive Aufzeichnungen der physiologischen Aktivität, die der normalen Hörfunktion zugrunde liegt, beide sind bei Neugeborenen und Säuglingen leicht durchzuführen. Sie sind von zahlreichen Fachorganisationen als zuverlässige und objektive Screening-Methoden validiert. Das TOAE-Screening ist hoch empfindlich (zwischen 85 und 100 % Sensitivität in Studien) und einigermaßen spezifisch (zwischen 91 und 95 % Spezifität).

Das Problem bei ausschließlicher Nutzung des TOAE-Tests ist jedoch die hohe Überweisungsrate an audiologische Zentren. Die vom G-BA veröffentlichten Richtlinien in Deutschland fordern, dass ein gutes NHS-Programm eine Überweisungsrate von höchstens 4 % aufweisen sollte. Studien zufolge sind der Hauptgrund für falsch-positive Ergebnisse bei TOAE-Tests vorübergehende Störungen im äußeren Gehörgang (z. B. Kollaps des Gehörgangs und Vorhandensein von Ablagerungen) und im Mittelohr (z. B. Vorhandensein von Fruchtwasser und Schleim) sowie ein hoher Umgebungslärmpegel. Diese Probleme lösen sich in der Regel innerhalb der ersten Lebensstunden oder -tage. Da das Screening-Protokoll mehr als einen TOAE-Test ermöglicht, bestehen mehr Neugeborene den Test und die Überweisungsrate kann niedriger werden.

Ein weiterer Grund für die hohe Überweisungsrate sind niedrigere Frequenzen (1-4 kHz), die bei einigen TOAE-Tests verwendet werden. Töne verschiedener Frequenzen werden im Mittelohr unterschiedlich weitergeleitet. Das Vorhandensein von Fruchtwasser und Mesenchym im Mittelohr in den ersten Lebensstagen verringert das Volumen des Mittelohr-Luftraums und erhöht dessen Steifigkeit, was die Übertragung von Tönen niedrigerer Frequenzen beeinträchtigt. Bei der Untersuchung höherer Frequenzen (2-4 oder 2-5 kHz) sind die Überweisungsraten niedriger, da sie durch das Vorhandensein von Flüssigkeit und Ablagerungen nicht so stark beeinträchtigt werden [2].

Da die im Verfahren genutzten TOAE jedoch innerhalb der Cochlea erzeugt werden, kann die TOAE-Technologie nicht zur Erkennung von neuralen Funktionsstörungen (Hirnnerv VIII und auditorische Hirnstammbahn) einge-

setzt werden. Zur Diagnose und Unterscheidung einer solchen Pathologie werden auditorische Hirnstammreaktionen verwendet. Die auditorische Hirnstammreaktion ist ein auditorisch evoziertes Potenzial, das vom Hörnerv ausgeht. Es kann Beeinträchtigungen auf der Ebene der Cochlea, des Hörnervs und der Hörbahn im Hirnstamm erkennen. AABR-Messungen werden durch Anbringen von Einweg-Oberflächenelektroden auf der Stirn und Aufzeichnung der Hirnwellenaktivität als Reaktion auf Schall durchgeführt. Die normale AABR hat die Form von fünf aufeinanderfolgenden Nervenwellen, die mit I-V bezeichnet werden, wobei Welle I das zusammengesetzte Aktionspotenzial des peripheren Teils des Cochlea-Nervs ist und die Welle im Mesencephalon erzeugt wird. Die Wellenform eines Säuglings wird mit der Schablone der AABR-Standarddaten für Säuglinge verglichen und das Ergebnis wird als „bestanden“ (pass) oder „nicht bestanden“ (fail/refer) bewertet. Die AABR spielt eine große Rolle bei der Prüfung des Ortes der Läsion - sie ermöglicht die Unterscheidung zwischen Schallleitungs- und Cochlea-Hörverlust. Diese Methode ist geeignet Störungen afferenter Impulse, die Hörprobleme hervorrufen, die oben auch als auditorische Neuropathie-Spektrum-Störungen aufgeführt wurden, festzustellen. Das Vorhandensein von TOAE und gleichzeitigen größeren AABR-Anomalien weist in der Regel auf eine auditorische Neuropathie hin. Das Fehlen von TOAE und unauffällige AABR-Aufzeichnung weist dahingegen in der Regel auf Probleme im Mittelohr hin.

Viele NHS-Programme weltweit sind, wie in Deutschland, zweistufig angelegt (Abb. 49 auf Seite 78). Die erste Stufe des Screenings wird in den ersten Lebensstagen nach der Geburt noch vor der Entlassung aus dem Krankenhaus durchgeführt und umfasst in der Regel ein- oder zweistufige TOAE-Tests oder TOAE und AABR bei Säuglingen mit hohem Risiko. Kinder, die den Screening-Test im Krankenhaus nicht bestehen, werden zu einer Wiederholungsuntersuchung zwischen zwei und acht Wochen nach der Entlassung (zweite Stufe) überwiesen und sollten mittels AABR untersucht werden. Auffällige Ergebnisse der zweiten Stufe sollten durch eine pädaudiologische Konsultation (diagnostische ABR-Tests und andere elektrophysiologische Tests), die bis zum dritten Lebensmonat erfolgen sollte, ergänzt werden. Schließlich sollten alle Säuglinge, bei denen ein Hörverlust festgestellt wurde, sehr bald nach der endgültigen Diagnose und auf jeden Fall vor dem sechsten Lebensmonat eine angemessene Therapie und Frühförderung erhalten.

In Studien konnte gezeigt werden, dass die frühzeitige Erkennung von relevantem Hörverlust und die zeitnahe Intervention den Kindern die Möglichkeit gibt, deutlich bessere Sprachfähigkeiten zu entwickeln. Kinder, bei denen eine Hörverlust vor dem 6. Lebensmonat festgestellt wurde, haben möglicherweise keine Sprachentwicklungsverzögerungen und entwickeln sich genauso wie ihre hörenden Altersgenossen in Bezug auf Sprache und Sprechen. Darum sind diese Parameter als Ziel im NHS in Deutschland gewählt worden.

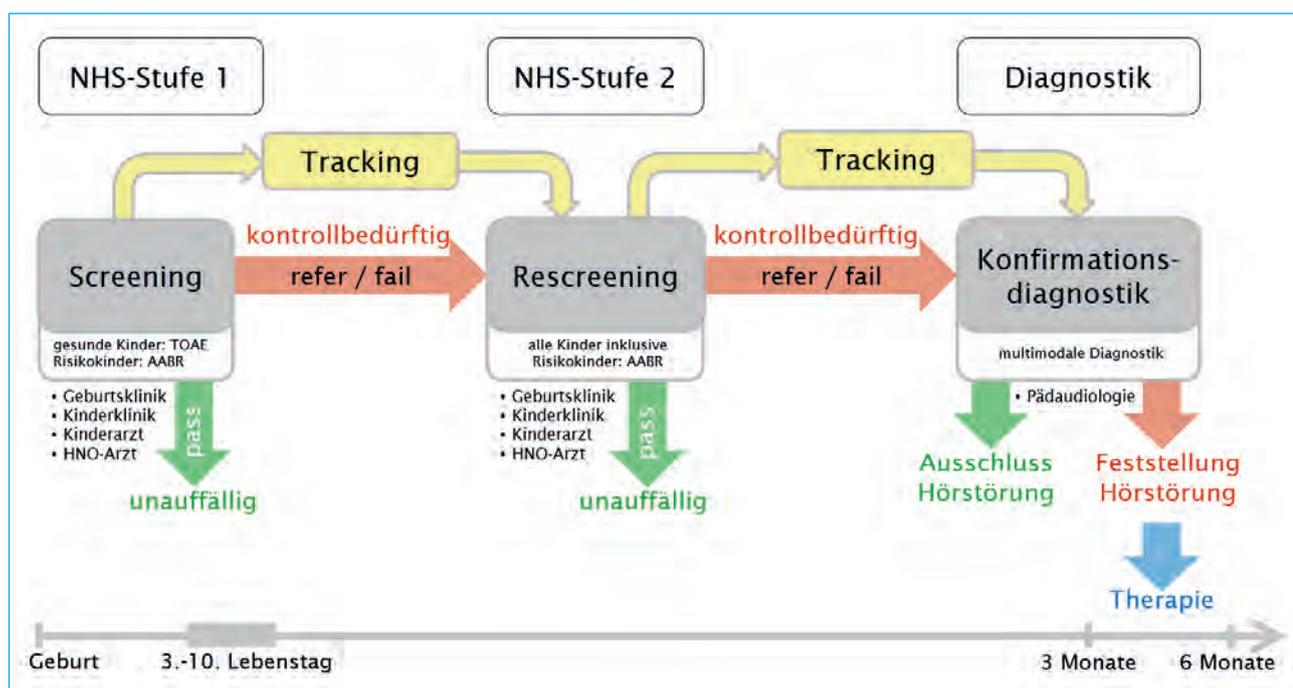


Abb. 49: zweistufiges NHS-Programm und Tracking-Ablauf

NHS-Ergebnisse in Sachsen-Anhalt

Das NHS in Sachsen-Anhalt wird hier mit den Ergebnissen für die Geburtsjahrgänge 2009 bis 2020 dargestellt. Zwischen 2009 und 2020 konnten insgesamt 202.107 Neugeborene gescreent werden. Das entspricht 98 % aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder, die nach Einwilligung durch die Eltern am NHS teilnehmen.

In Abbildung 51 (Seite 79) sind die Ergebnisse des zweistufigen Screening-Protokolls hier in Sachsen-Anhalt zum Alter der Kinder bei Erstscreening, Diagnosestellung und Therapiebeginn dargestellt. Es kann ein positiver Effekt der Vorverlegung des Therapiebeginns für die Daten in Sachsen-Anhalt im zeitlichen Verlauf vom Beginn des NHS 2009 bis zum Geburtsjahrgang 2019 gezeigt werden.

Lebendgeborene, Kinder mit Screening-ID und Erstscreening-Ergebnis der Geburtsjahrgänge 2009 bis 2020 in Sachsen-Anhalt

Geburtsjahr	Lebendgeborene ¹	laut Trackingdatenbank NHS Sachsen-Anhalt			
		Kinder mit Screening-ID ²	Erstscreening		Kinder mit Trackingmaßnahmen ³
			unauffällig	kontrollbedürftig	
2009	17.144	16.088 (93,8%)	13.137 (81,7%)	2.951 (18,3%)	1.576 (9,8%)
2010	17.300	17.055 (98,6%)	14.173 (83,1%)	2.882 (16,9%)	1.356 (8,0%)
2011	16.837	16.673 (99,0%)	13.948 (83,7%)	2.725 (16,3%)	1.255 (7,5%)
2012	16.888	16.695 (98,9%)	14.129 (84,6%)	2.566 (15,4%)	1.383 (8,3%)
2013	16.797	16.611 (98,9%)	13.806 (83,1%)	2.805 (16,9%)	1.202 (7,2%)
2014	17.064	16.903 (99,1%)	13.805 (81,7%)	3.098 (18,3%)	1.330 (7,9%)
2015	17.415	17.165 (98,6%)	14.109 (82,2%)	3.056 (17,8%)	1.308 (7,6%)
2016	18.092	17.933 (99,1%)	14.800 (82,5%)	3.133 (17,5%)	1.303 (7,3%)
2017	17.837	17.794 (99,8%)	14.956 (84,1%)	2.838 (16,0%)	1.264 (7,1%)
2018	17.410	17.084 (97,9%)	14.610 (85,7%)	2.438 (14,3%)	1.243 (7,3%)
2019	16.618	16.357 (98,4%)	14.115 (86,3%)	2.242 (13,7%)	1.138 (7,0%)
2020	16.113	15.785 (98,3%)	13.248 (83,9%)	2.537 (16,1%)	1.371 (8,7%)
gesamt	205.515	202.107 (98,3%)	168.836 (83,5%)	33.271 (16,5%)	15.729 (7,8%)

¹ Statistisches Bundesamt (Destatis), 2021 | Stand: 07.09.2021 / 17:03:11

² eindeutig zugeordnete Nummer, dient als Voraussetzung für das Tracking zum Hörscreening

³ Telefonate, Erinnerungsschreiben an Eltern, Nachfragen in Kliniken bzw. Praxen

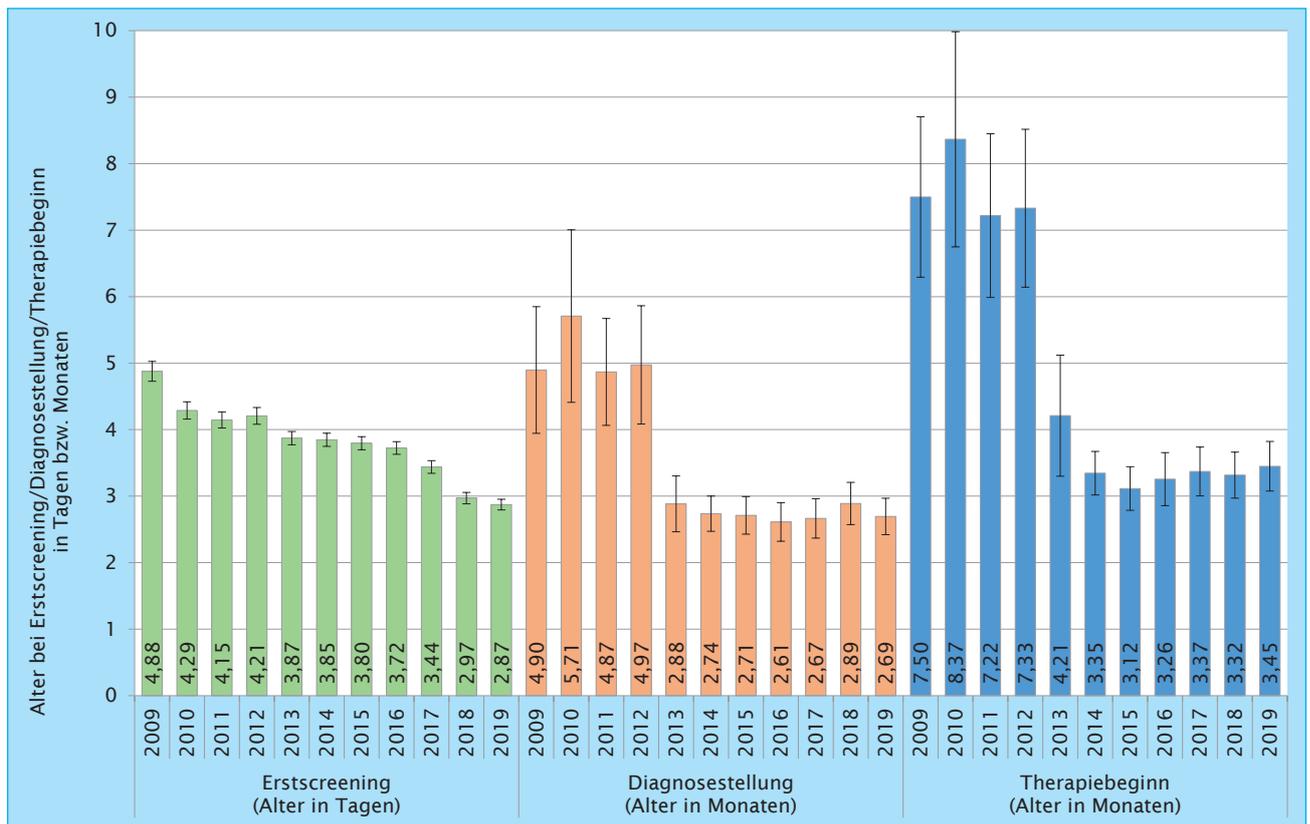


Abb. 50: Alter der Kinder der Geburtsjahrgänge 2009 bis 2019 in Tagen bzw. Monaten bei Erstscreening/Diagnosestellung/Therapiebeginn (Mittelwert und 95% Konfidenzintervall)

Das Hauptziel der Interventionen und der Frühförderung bei Kindern mit Hörschädigung besteht darin, die Kommunikationsfähigkeit des Kindes herzustellen oder zu fördern und das Niveau der Sprachentwicklung zu optimieren, was sich auf das kognitive und sozioemotionale Verhalten auswirkt. Derzeit werden hauptsächlich zwei Arten von Hilfsmitteln zur Verbesserung der auditiven Wahrnehmung eingesetzt: Hörgeräte und Cochlea-Implantate. Hörgeräte werden eingesetzt, um eingehende Töne so zu verstärken, dass ihre Lautstärke in den nutzbaren Dynamikbereich des Patienten fällt. Cochlea-Implantate hingegen dienen der Wiederherstellung des Hörvermögens bei beidseitigem/einseitigem schweren bis hochgradigen Hörverlust, bei dem die Verstärkung keine zufriedenstellenden Fortschritte bei den auditiven Fähigkeiten und der gesprochenen Sprache ermöglicht. Die besten Ergebnisse mit Cochlea-Implantaten bei permanenten angeborenem Hörverlust werden bei frühzeitiger Implantation erzielt, d. h. vor dem Alter von 6 Monaten.

Die Nutzen-Kosten-Analyse des NHS global zeigt in Studien, dass es eine lohnende Investition für die Gesellschaft ist, da die Vorteile die Nachteile und Kosten, die mit dem Screening-Programm verbunden sind, deutlich überwiegen.

Das NHS ist ein Vorzeigebispiel, dass alle Kriterien für ein universelles Screening erfüllt. 1. Es besteht eine hohe Prävalenz. 2. Der Hörverlust hat, wenn nicht frühzeitig diagnostiziert und angemessen behandelt, schwerwiegende Folgen für das betroffene Kind und seine Familie. 3. Die zur Diagnose des Hörverlustes verwendeten Techniken sind relativ kostengünstig, leicht verfügbar, genau, objektiv und zuverlässig. Vor der Einführung des NHS war in kontrollierten Studien zum long-term-Outcome ein schwerer Hörverlust im Durchschnitt im Alter von

zwei bis drei Jahren und ein leichter bis mittelschwerer Hörverlust oft erst im Alter von vier Jahren diagnostiziert worden [2].

In den Jahren seit der Einführung der NHS-Programme in den verschiedenen europäischen Ländern wurde die durchschnittliche Zeit bis zur Erkennung einer Hörstörung immer kürzer und liegt nun bei den meisten Kindern im Alter von einigen Monaten, wie in den Zielvorgaben des NHS in Deutschland definiert.

Herausforderungen trotz NHS

Im NHS gibt es auch falsch negative Befunde, was bedeutet, dass Kinder das Screening bestehen, obwohl sie in Wirklichkeit einen relevanten Hörverlust haben. In einer solchen Situation wird die Diagnose oft zusätzlich verzögert, weil die negativen Tests in den ersten Lebenstagen eine falsche Gewissheit vermitteln.

Die Hauptursachen für eine progrediente spät einsetzende Taubheit sind die congenitale CMV-Infektion, genetische Syndrome, die mit fortschreitendem Hörverlust einhergehen, neurodegenerative Erkrankungen, Traumata und bakterielle Meningitis in der Neugeborenenperiode. Alle diese Krankheiten sind jedoch als Risikofaktoren für Hörverlust bekannt und daher sollten Kinder, bei denen sie auftreten, unabhängig von den Ergebnissen der ersten Untersuchung im Alter von vier bis acht Wochen zur zweiten Stufe des Screenings überwiesen werden.

Ähnlich verhält es sich bei Kindern mit auditorischer Neuropathie, die in der ersten Stufe des Screenings nicht erkannt werden. Bei dieser Krankheit besteht das Kind die TOAE-Tests, hat aber eine auffällige AABR. Wenn das Screening nur auf TOAE-Testung beruht und keine Risikofaktoren vorliegen, werden die Kinder nicht zur AABR-Untersuchung überwiesen und nicht rechtzeitig diagnostiziert. Bei den meisten Fällen von auditorischer

Neuropathie handelt es sich jedoch um Neugeborene mit hohem Risiko, die auf der Neugeborenen-Intensivstation behandelt worden sind.

Es wird auch empfohlen, dass bei allen Säuglingen, die im ersten Lebensmonat erneut ins Krankenhaus aufgenommen werden und bei denen Bedingungen vorliegen, die mit einem möglichen Hörverlust in Verbindung gebracht werden (Sepsis, bakterielle Meningitis oder Behandlung mit ototoxischen Medikamenten), vor der Entlassung ein erneutes Hörscreening durchgeführt wird.

Ein weiterer Schwachpunkt der NHS-Programme im globalen Vergleich ist der Prozentsatz der Neugeborenen, die den ersten Test nicht bestanden haben, aber nicht weiter getestet werden und zu der Nachuntersuchung „verloren“ gehen. Siehe dazu auch die Details zum letzten Status kontrollbedürftiger Kinder der Geburtsjahrgänge 2009 bis 2020 aus Sachsen-Anhalt (Abb. 51) mit niedriger lost to Follow-Up Rate.

In einigen Studien-Populationen, wo kein zentrales Tracking implementiert wurde, haben bis zu 50 % der Kinder, die das Hörscreening nicht bestanden haben, keine Nachuntersuchung erhalten [2]. Sozioökonomische Faktoren haben ebenfalls einen erheblichen Einfluss auf die Wirksamkeit von Hörscreening-Programmen, insbesondere in Entwicklungsländern. Zu guter Letzt ist zu erwäh-

nen, dass leichte Hörverluste zwischen 20 und 35 dB in der Regel beim NHS nicht detektiert werden, unabhängig vom verwendeten Protokoll.

Es gibt in Studien signifikante Hinweise darauf, dass bei milder Hörstörung, auch einseitigem Hörverlust, zeitnahe Interventionen ein besseres Outcome-Ergebnis zeigen [10]. Einseitige Betroffenheit kann eine Störung der Hintergrundwahrnehmung und eine Störung im Hörverstehen bedingen, einseitig und bilateral mild betroffen können die Kinder zudem im Kurzzeitgedächtnis Defizite aufweisen. Besonders wichtig erscheint auch die Einbindung dieser Familien in Therapieprogramme und die gleichwertige Behandlung des Patienten mit milder oder einseitiger Störung. Eine 10-jährige Longitudinal-Studie [10] zeigte gerade in dieser Gruppe unzufriedene Eltern, Eltern welche sich nicht ernstgenommen fühlten im Vergleich zu betroffenen Familien mit tauben Kindern. Noch ohne festgelegte Richtlinie, ab wann und ob eine Hörgeräteversorgung indiziert ist, zeigen Studien sehr wohl eine Verbesserung in der Erfassung von geflüsterter Sprache bei bilateralem milden Hörverlust [10]. Konsens ist Logopädie zu verordnen und über technische Unterstützungen wie Cross-over-Geräte, Hörverstärkung mit FM-Anlagen oder konventionelle Hörgeräteverordnungen zu beraten, gegebenenfalls dies auch zur Schulung der Hörwahrnehmung zu nutzen.

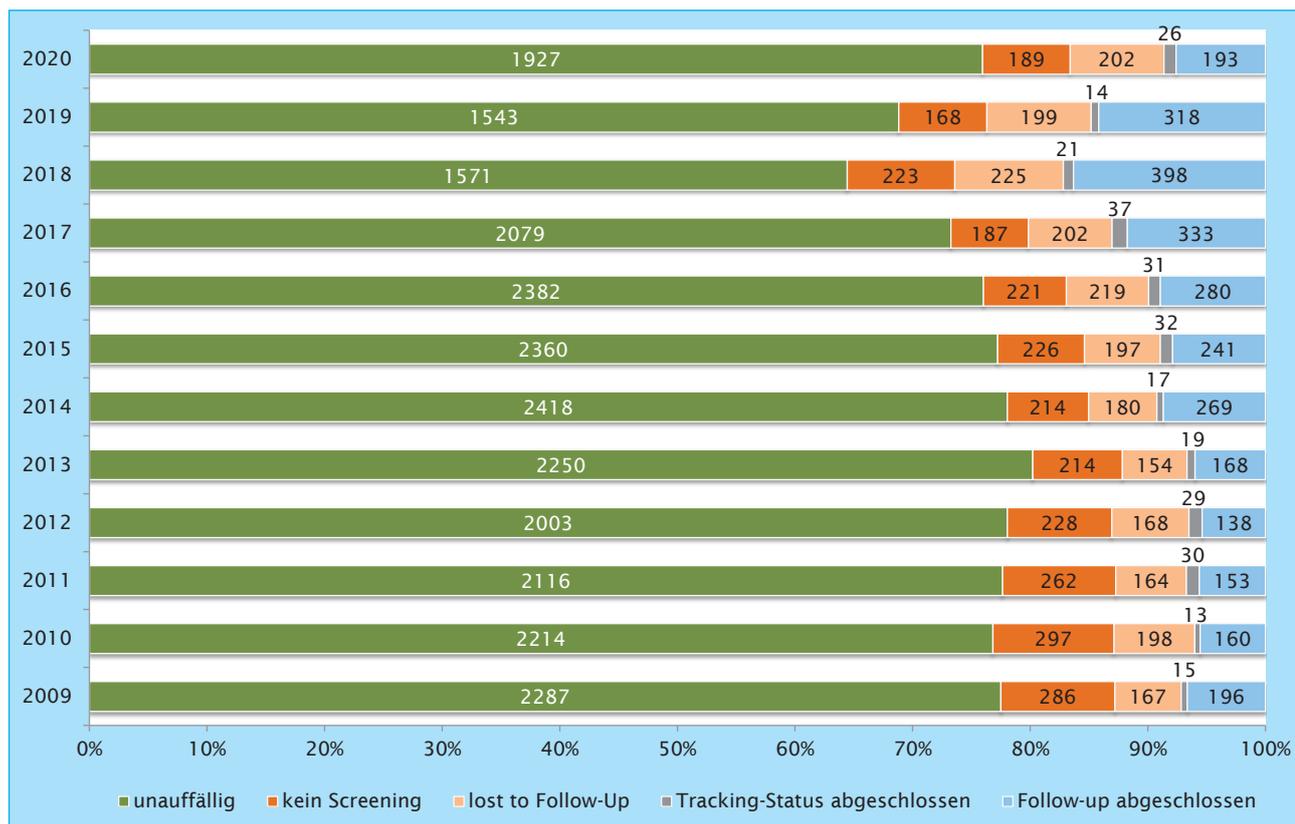


Abb. 51: letzter Status kontrollbedürftiger Kinder der Geburtsjahrgänge 2009 bis 2020 in Sachsen-Anhalt

Literatur

- Pimperton H, Kennedy CR. The impact of early identification of permanent childhood hearing impairment on speech and language outcomes. Arch. Dis. Child 2012; 97(7): 648-653
- Wroblewska-Seniuk K, Greczka G, Dabrowski P, Szyfter W, Mazela J. The results of newborn hearing screening by means of transient otoacoustic emissions - has anything changed over 10 years? International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology 2017; 96: 4-10
- Cavalcanti MI, Silva LAF, Goffi Gomez MVS, Koji TR, Bento RF, Martinho de Carvalho AC, Gentile MC. Central Auditory Nervous System Stimulation through the Cochlear Implant Use and Its Behavioral Impacts: A Longitudinal Study of Case Series. Case reports in otolaryngology 2021; 2021: 8888450
- Holzinger D, Fellinger J, Beitel C. Early onset of family centred intervention predicts language outcomes in children with hearing loss. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2011; 75(2): 256-260
- Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA). Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinien: Einführung eines Neugeborenen-Hörscreenings vom 16. Juni 2008. Dtsch Arztebl Int 2008; 105(43): 2289
- Rohlf A-K, Friedhoff J, Bohnert A, Breilfuss A, Hess M, Müller F, Strauch A, Röhrs M, Wiesner T. Unilateral hearing loss in children: a retrospective study and a review of the current literature. Eur. J. Pediatr 2017; 176(4): 475-486
- Nair V, Janakiraman S, Whittaker S, Quail J, Foster T, Loganathan PK. Permanent childhood hearing impairment in infants admitted to the neonatal intensive care unit: nested case-control study. Eur. J. Pediatr 2021; 180(7): 2083-2089
- Vohr BR. Screening the newborn for hearing loss. UpToDate Review, 2020. www.uptodate.com
- Rütten H, Rissmann A, Brett B, Costa S-D, DoRow B, Farber J, Fest S, Fritzsche C, Lux A, Page I, Spillner C, Redlich A. Congenital cytomegalovirus infection in Central Germany: an underestimated risk. Archives of Gynecology and Obstetrics 2017; 296(2): 231-240
- Walker EA. Evidence-Based Practices and Outcomes for Children with Mild and Unilateral Hearing Loss. Language, speech, and hearing services in schools 2020; 51(1): 1-4

14.2 Aktuelle Empfehlungen zu SARS-CoV-2/COVID-19 in Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett

COVID-19 wird mit einer erhöhten maternalen Sterblichkeit und erhöhten Fehlgeburtsrate in Verbindung gebracht

Ja, es häufen sich nach 21 Monaten COVID-19-Pandemie Daten über die Risiken einer SARS-CoV-2-Infektion in der Schwangerschaft. So wurden bundesweit in Deutschland ca. 10.000 Fälle von SARS-CoV-2-positiven Schwangerschaften gemeldet, wovon zahlreiche intensivpflichtig behandelt wurden und einige verstarben [1].

Die von der Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM) initialisierte COVID-19 und Schwangerschaft Registerstudie „Covid-19 Related Obstetric and Neonatal Outcome Study“ (CRONOS) bestätigt mit deutschen Daten, dass Schwangere grundsätzlich als „Hochrisikogruppe“ betrachtet werden sollten, da sie ein erhöhtes Risiko für schwere COVID-19-Verläufe und ein unerwünschtes Schwangerschaftsoutcome haben [2]. In der CRONOS-Studie sind mit Stand November 2021 etwa 122 meldende Zentren und 3.397 Patientinnen registriert, wovon 2.826 schon entbunden haben (Sectio-Rate 37 %) [3]. Das entspricht etwa 23 % der in Deutschland versorgten Schwangerschaften und Geburten [4].

Kein erhöhtes Fehlgeburt-Risiko nach COVID-19-Impfung

Weitere epidemiologische Hinweise für die Sicherheit der COVID-19-Impfung in der Schwangerschaft konnten folgende Studien liefern. In einer Studie, in die 2.500 Schwangerschaften eingeschlossen werden konnten, lag das altersstandardisierte kumulative Risiko einer Fehlgeburt bei 12,8 % der Personen, die vor der Empfängnis oder vor der 20. SSW einen mRNA-Impfstoff erhalten hatten, was dem Erwartungswert der allgemeinen geburtshilflichen Fehlgeburtsrate in der Bevölkerung entspricht [7]. In einer anderen Studie, in die über 105.000 Schwangerschaften eingeschlossen wurden, hatten Frauen, die eine Fehlgeburt erlitten, eine ähnliche Wahrscheinlichkeit, in den vorangegangenen 28 Tagen einem COVID-19-Impfstoff ausgesetzt gewesen zu sein, wie Frauen mit komplikationslosen Schwangerschaften [8]. Die Ergebnisse stimmen entweder mit der Exposition gegenüber dem mRNA-1273- oder dem BNT162b2-Impfstoff überein, spezifische Risiken für den Ad26.COV.2.S-Impfstoff konnten aufgrund der geringen Anzahl von Expositionen nicht bewertet werden.

Schwangere und Stillende wurden von den initialen COVID-19-Impfstoffstudien wie üblich ausgeschlossen, so dass Daten für diese vulnerable Bevölkerungsgruppe nacherhoben werden müssen. Mehr als 139.000 Teilnehmerinnen des „V-safe After Vaccination Health Checker“

In einem Bericht über COVID-19-bedingte Todesfälle in den USA hatten schwangere Patientinnen eine höhere Sterblichkeitsrate als nicht schwangere Patientinnen (9 versus 2,5 Todesfälle pro 1.000 SARS-CoV-2-Infektionen). 14 der 15 Todesfälle bei Müttern betrafen Patientinnen mit Komorbiditäten und keine der 15 Patientinnen war vollständig geimpft [5].

In einer Analyse von über 8.000 Totgeburten unter 1,2 Millionen Entbindungen in den USA hatten schwangere COVID-19-Patientinnen eine höhere Totgeburtenrate als solche ohne COVID-19 (1,26 gegenüber 0,64 % der Entbindungen) [6].

Obwohl unvollständige Informationen und Erfassungsfehler (Texas Shooter Procedure) die Interpretation dieser retrospektiven Beobachtungsstudien einschränken, liefern diese Ergebnisse weitere Argumente für die Unterstützung der Impfung von Schwangeren und solchen, die eine Schwangerschaft planen.

des Center for Disease Control and Prevention (CDC) der USA (entspricht in etwa dem deutschen Robert-Koch-Institut) haben angegeben, dass sie zum Zeitpunkt der Impfung schwanger waren [9]. Es konnten Daten zu 827 abgeschlossenen Schwangerschaften ausgewertet werden (zumeist bei Frauen, die im dritten Trimester geimpft wurden), wobei es keine offensichtlichen Häufungen in Bezug auf Fehlgeburten, angeborene Anomalien, fetale Wachstumsretardierung, Frühgeburt und Totgeburt gab [10]. Dahingegen verfügt das „Vaccine Adverse Event Reporting System“ (Melde-System für unerwünschte Ereignisse bei Impfungen) der CDC laut Veröffentlichung vom März 2021 über Daten zu 154 Schwangerschaften, bei denen es im Vergleich zu den nationalen Geburtsdaten keine auffälligen Nebenwirkungen oder unerwünschten Ereignisse gab. In einer retrospektiven Kohortenstudie aus Israel war die BNT162b2 mRNA-Impfung während der Schwangerschaft mit einer geringeren Inzidenz von maternaler SARS-CoV-2-Infektionen verbunden [11].

Die Ständige Impfkommission (STIKO) empfiehlt Frauen mit Kinderwunsch, Schwangeren ab dem 2. Trimenon und Stillenden eine möglichst baldige Impfung, siehe www.rki.de/SharedDocs/FAQ/COVID-Impfen/FAQ_Liste_Impfung_Schwangere_Stillende.html.

Literatur

- Berufsverband für Frauenärzte e.V. Frauenärzte im Netz. Aktualisierte Empfehlungen zu SARS-CoV-2/COVID-19 in Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett. November 2021. www.frauenaeerzte-im-netz.de/aktuelles/meldung/aktualisierte-empfehlungen-zu-sars-cov-2-covid-19-in-schwangerschaft-geburt-und-wochenbett/
- Kleinwechter H, Groten T, Schäfer-Graf U, Bohlmann MK, Ehrhardt I, Hein A, Hepp V, Hollatz-Galuschki E, Kraft K, Kunze M, Lihls A, Méndez-Martorell E, Oppelt P, Ramsauer B, Ravnaq-Möllers T, Riebe B, Rohlwink C, Rübilmann T, Pecks U. COVID-19 und Schwangerschaft: Fallserie mit der Komorbidität Diabetes aus der Registerstudie „Covid-19 Related Obstetric and Neonatal Outcome Study“ (CRONOS). *Der Gynäkologe* 2021; 54(5): 1-7
- Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM). CRONOS. DGPM COVID-19 Registerstudie. Auswirkungen auf die Gesundheit von Mutter und Neugeborenes, 2021. www.dgpm-online.org/gesellschaft/covid-19/cronos-registerstudie
- Pecks U, Kuschel B, Mense L, Oppelt P, Rüdiger M. Pregnancy and SARS-CoV-2 Infection in Germany - the CRONOS Registry. *Deutsches Arzteblatt International* 2020; 117(49): 841-842
- Kasehagen L, Byers P, Taylor K, Kittle T, Roberts C, Collier C, Rust B, Ricaldi JN, Green J, Zapata LB, Beauregard J, Dobbs T. COVID-19-Associated Deaths After SARS-CoV-2 Infection During Pregnancy - Mississippi, March 1, 2020-October 6, 2021. *MMWR Morb. Mortal. Wkly. Rep* 2021; 70(47): 1646-1648
- DeStoto CL, Wallace B, Simeone RM, Polen K, Ko JY, Meaney-Delman D, Ellington SR. Risk for Stillbirth Among Women With and Without COVID-19 at Delivery Hospitalization - United States, March 2020-September 2021. *MMWR Morb. Mortal. Wkly. Rep* 2021; 70(47): 1640-1645
- Zauche LH, Wallace B, Smoots AN, Olson CK, Oduyobo T, Kim SY, Petersen EE, Ju J, Beauregard J, Wilcox AJ, Rose CE, Meaney-Delman DM, Ellington SR. Receipt of mRNA Covid-19 Vaccines and Risk of Spontaneous Abortion. *N. Engl. J. Med* 2021
- Kharbanda EO, Haapala J, DeSilva M, Vazquez-Benitez G, Vesco KK, Naleway AL, Lipkind HS. Spontaneous Abortion Following COVID-19 Vaccination During Pregnancy. *JAMA* 2021
- Zauche LH, Wallace B, Smoots AN, Olson CK, Oduyobo T, Kim SY, Peterson EE, Ju J, Beauregard J, Wilcox AJ, Rose CE, Meaney-Delman D, Ellington SR. Receipt of mRNA COVID-19 vaccines pre-conception and during pregnancy and risk of self-reported spontaneous abortions, CDC v-safe COVID-19 Vaccine Pregnancy Registry 2020-21. *Research square* 2021
- Shimabukuro TT, Kim SY, Myers TR, Moro PL, Oduyobo T, Panagiotakopoulos L, Marquez PL, Olson CK, Liu R, Chang KT, Ellington SR, Burkel VK, Smoots AN, Green CJ, Licata C, Zhang BC, Alimchandani M, Mba-Jonas A, Martin SW, Gee JM, Meaney-Delman DM. Preliminary Findings of mRNA Covid-19 Vaccine Safety in Pregnant Persons. *N. Engl. J. Med* 2021; 384(24): 2273-2282
- Goldstein I, Nevo D, Steinberg DM, Rotem RS, Gorfine M, Chodick G, Segal Y. Association Between BNT162b2 Vaccination and Incidence of SARS-CoV-2 Infection in Pregnant Women. *JAMA* 2021; 326(8): 728-735

15 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2020

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

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

Promotionen

Im Jahr 2020 wurden in Zusammenarbeit mit dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt folgende **Dissertation erfolgreich abgeschlossen**:

- Dr. med. Lara Südekum
Die Bedeutung neurologischer, psychiatrischer und Suchterkrankungen für den Schwangerschaftsausgang: Fall-Kontroll-Studie der Geburtsjahrgänge 2010-2013 an der St. Barbara-Elisabeth Klinik in Halle

Folgende **Promotionsthemen** wurden ebenfalls im Jahr 2020 **bearbeitet** und laufen weiter (Arbeitstitel):

- Erfassung von Hörstörungen von Kindern des Jahrganges 2008/09 im Vergleich zu Referenzdaten des Neugeborenen-Hörscreening Sachsen-Anhalt und ggf. Einleitung einer Therapieoptimierung
- Outcome von Trisomie 21 in Sachsen-Anhalt
- Akute Toxoplasmose in der Schwangerschaft - eine Verlaufsbeobachtung und epidemiologische Aspekte

Vorträge/Poster

Im Jahr 2020 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring verschiedene **Vorträge** im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen gehalten:

- 03.03.2020:
„10 gute Gründe für einen Weltfehlbildungstag...“
Weiterbildung „Angeborene Fehlbildungen - Zwischen Trauer und Leben“ Interdisziplinärer Austausch und Ausstellungseröffnung „Trauertattoo - Unsere Haut als Gefühlslandschaft“, Magdeburg
- 17.04.2020:
„Fehlbildungen“
Vorlesung Pädiatrie, Medizinische Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg
- 16.09.2020:
„Angeborene Fehlbildungen - Trends und aktuelle Aspekte ...“
Gemeinsames perinatologisches Kolloquium, Plauen
- 04.11.2020:
„Aktueller Jahresbericht 2019“
16. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, online-Veranstaltung, Magdeburg
- 10.11.2020:
„Aktuelle Entwicklung Neuralrohrdefekte - Daten Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“
Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, online-Veranstaltung, Frankfurt a.M.

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2020 geben und die Ergebnisse der wissenschaftlichen Begleitprojekte darstellen.

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

www.angeborene-fehlbildungen.com

- Untersuchung zur Fehlbildungsprävention durch perikonzeptionelle Folsäureeinnahme. Kenntnisstand und Einnahmepaxis von Wöchnerinnen in Magdeburg
- Infektionen in der Schwangerschaft
- Mortalität angeborener Fehlbildungen am Beispiel Anorektaler Malformationen (ARM/AR) und Blasenexstrophie (BE) im internationalen Vergleich
- Ursachen von Entwicklungsverzögerung (ICD-10-GM-2020: F80-89) an der Universitätskinderklinik Magdeburg (Zeitraum 2013 bis 2020), Determinanten für eine strukturelle/funktionelle Anomalie/Fehlbildung oder genetische/chromosomale Aberration
- Mortalität von ausgesuchten Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt

Folgende **Poster** wurden im Jahr 2020 auf wissenschaftlichen Kongressen bzw. Tagungen vorgestellt:

- 17.-19.09.2020:
„Management and Outcomes of Congenital Anomalies in Low-, Middle-, and High-Income Countries: A Multi-Centre, International, Prospective Cohort Study“
Online Update 2020 aus Berlin, Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V., online-Veranstaltung, Berlin
- 16.-18.12.2020:
„Periconceptional folic acid supplement use among women of reproductive age and its determinants in central rural Germany: Results from a cross sectional study“
Society for Epidemiologic Research, Virtual Conference

Publikationen

Das Fehlbildungsmonitoring war an folgenden **Publikationen** zu verschiedenen Themen im Jahr 2020 beteiligt:

- Cleary B, Loane M, Addor M-C, Barisic I, Walle HEK de, Matias Dias C, Gatt M, Klungsoyr K, McDonnell B, Neville A, Pierini A, **Rissmann A**, Tucker DF, Zurriaga O, Dolk H.
Methadone, Pierre Robin sequence and other congenital anomalies. Case-control study. Archives of disease in childhood. Fetal and neonatal edition 2020; 105(2): 151-157
- Nembhard WN, Bergman JEH, Politis MD, Arteaga-Vázquez J, Bermejo-Sánchez E, Canfield MA, Cragan JD, Dastgiri S, Walle HEK, Feldkamp ML, Nance A, Gatt M, Groisman B, Hurtado-Villa P, Kallén K, Landau D, Lelong N, Lopez-Camelo J, Martinez L, Morgan M, Pierini A, **Rissmann A**, Šípek A, Szabova E, Tagliabue G, Wartecki W, Zarante I, Bakker MK, Kancherla V, Mastroiacovo P.
A multi-country study of prevalence and early childhood mortality among children with omphalocele. Birth defects research 2020; Oct 17. DOI: 10.1002/bdr2.1822
- **Spillner C**.
Angeborene Fehlbildungen - zwischen Trauer und Leben. Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2020; 31(5): 11-12
- van de Putte R, van Rooij IALM, Haanappel CP, Marcelis CLM, Brunner HG, Addor M-C, Caverro-Carbonell C, Dias CM, Draper ES, Etxebarriarteun L, Gatt M, Khoshnood B, Kinsner-Ovaskainen A, Klungsoyr K, Kurinczuk JJ, Latos-Bielenska A, Luyt K, O'Mahony MT, Miller

N, Mullaney C, Nelen V, Neville AJ, Perthus I, Pierini A, Randrianaivo H, Rankin J, **Rissmann A**, Rouget F, Schaub B, Tucker D, Wellesley D, Wiesel A, Zymak-Zakutnia N, Loane M, Barisic I, Walle HEK de, Bergman JEH, Roeleveld N.

Maternal risk factors for the VACTERL association: A EUROCAT case-control study. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2020; 112(9): 688-698

- van de Putte R, van Rooij IALM, Marcelis CLM, Guo M, Brunner HG, Addor M-C, Caverro-Carbonell C, Dias CM, Draper ES, Etxebarriarteun L, Gatt M, Haeusler M, Khoshnood B, Klungsoyr K, Kurinczuk JJ, Lanzoni M, Latos-Bielenska A, Luyt K, O'Mahony MT, Miller N, Mullaney C, Nelen V, Neville AJ, Perthus I, Pierini A, Randrianaivo H, Rankin J, **Rissmann A**, Rouget F, Schaub B, Tucker D, Wellesley D, Wiesel A, Zymak-Zakutnia N, Loane M, Barisic I, Walle HEK de, Roeleveld N, Bergman JEH.
Spectrum of congenital anomalies among VACTERL cases. A EUROCAT population-based study. Pediatr. Res 2020; 87(3): 541-549
- **Wegner C**, Kancherla V, Lux A, **Köhn A**, Bretschneider D, Freese K, Heiduk M, Redlich A, Schleaf D, Jorch G, **Rissmann A**.
Periconceptional folic acid supplement use among women of reproductive age and its determinants in central rural Germany: Results from a cross sectional study. Birth defects research 2020; 112(14): 1057-1066

Weitere Aktivitäten und Kooperationen

Das Fehlbildungsmonitoring beteiligte sich auch im Jahr 2020 im Rahmen von **EUROCAT/EUROmedICAT** und **ICBDSR** an zahlreichen wissenschaftlichen Auswertungen und initiierten Studien.

An folgenden **Veranstaltungen bzw. Sitzungen** nahmen Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring 2020 teil:

- 27.03.2020:
EUROCAT SC Meeting, Video-Konferenz
- 24.04.2020:
EUROCAT SC Meeting, Video-Konferenz
- 11.-12.05.2020:
EUROlinkCAT SC Meeting, Video-Konferenz
- 24.06.2020:
EUROmedICAT SC Meeting, Video-Konferenz
- 29.06.2020:
EUROCAT SC Meeting, Video-Konferenz
- 16.09.2020:
Gemeinsames perinatologisches Kolloquium, Plauen
- 06.10.2020:
EUROmedICAT SC Meeting, Video-Konferenz
- 10.11.2020:
Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, online-Veranstaltung, Frankfurt a.M.
- 10.-11.11.2020:
EUROlinkCAT SC Meeting, Video-Konferenz
- 11.12.2020:
EUROCAT SC Meeting, Video-Konferenz

Folgende **Veranstaltungen bzw. Fortbildungen** wurden vom Fehlbildungsmonitoring im Jahr 2020 organisiert:

- 03.03.2020:
Weiterbildung „**Angeborene Fehlbildungen - Zwischen Trauer und Leben**“ **Interdisziplinärer Austausch und Ausstellungseröffnung „Trauertattoo - Unsere Haut als Gefühlslandschaft“**, Magdeburg
- 04.11.2020:
Weiterbildung „**16. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt - 40 Jahre Monitoring von Fehlbildungen**“, online-Veranstaltung, Magdeburg

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

www.angeborene-fehlabildungen.com

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



Foto-Collage zur Weiterbildung „Angeborene Fehlbildungen - Zwischen Trauer und Leben“ am 03.03.2020 in Magdeburg
Interdisziplinärer Austausch und Ausstellungseröffnung „Trauertattoo - Unsere Haut als Gefühlslandschaft“

U.S. Centers for Disease Control and Prevention





Weltweiter Tag der angeborenen Fehlbildungen

3. März

WHO Regional Office For South-East Asia











modifiziert nach © 2015 World Birth Defects Day, <https://www.worldbirthdefectsday.org>



16 Neugeborenen-Hörscreening 2020

Einleitung

Jedes Neugeborene hat seit dem 01.01.2009 einen gesetzlichen Anspruch auf die Untersuchung des Hörvermögens im Rahmen der Kindervorsorgeuntersuchungen nach der Geburt.

Ziel des Neugeborenen-Hörscreening (NHS) ist es, **angeborene Hörstörungen frühzeitig (bis zum 3. Lebensmonat) zu diagnostizieren** und eine entsprechende **Therapie (bis zum 6. Lebensmonat) einzuleiten**.

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

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

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

Entsprechend der Kinder-Richtlinie sind die **Durchführung** und die **Ergebnisse des Neugeborenen-Hörscreening** sowie einer erfolgten **Konfirmationsdiagnostik** im **Gelben Kinderuntersuchungsheft** zu **dokumentieren**. Diese Dokumentation dient dem betreuenden Kinderarzt bzw. dem behandelnden HNO-Arzt zur Beurteilung, inwieweit diese Früherkennungsuntersuchung und eine eventuell notwendige Konfirmationsdiagnostik erfolgt ist bzw. ob eine entsprechende Therapie eingeleitet wurde.

Beteiligte Einrichtungen

Im Jahr 2020 gab es in Sachsen-Anhalt **22 Geburtskliniken**. In allen wird bereits langjährig ein Neugeborenen-Hörscreening mittels TEOAE oder AABR angeboten. Diese Kliniken nahmen 2020 alle am Tracking des Neugeborenen-Hörscreening teil.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Geburtskliniken	Trackingzeitraum 2020	Lebendgeborene mit Screening-ID in diesem Zeitraum
AMEOS Klinikum Aschersleben	01.01.-31.12.2020	422
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen	01.01.-31.03.2020	85
HELIOS Klinik Jerichower Land Burg	01.01.-31.12.2020	429
Städtisches Klinikum Dessau	01.01.-31.12.2020	922
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	01.01.-31.12.2020	279
AMEOS Klinikum Halberstadt	01.01.-31.12.2020	423
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	01.01.-31.12.2020	2.020
Universitätsklinikum Halle (Saale)	01.01.-31.12.2020	1.219
HELIOS Klinik Köthen	01.01.-31.12.2020	505
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	01.01.-31.12.2020	1.051
Klinikum Magdeburg	01.01.-31.12.2020	1.300
Universitätsklinikum Magdeburg	01.01.-31.12.2020	1.242
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	01.01.-31.12.2020	929
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	01.01.-31.12.2020	399
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Quedlinburg	01.01.-31.12.2020	509
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	01.01.-31.12.2020	401
HELIOS Klinik Sangerhausen	01.01.-31.12.2020	622
AMEOS Klinikum Schönebeck	01.01.-31.12.2020	316
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal	01.01.-31.12.2020	739
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Wernigerode	01.01.-31.12.2020	737
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	01.01.-31.12.2020	777
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	01.01.-31.12.2020	327
Lebendgeborene mit Screening-ID in Kliniken von Sachsen-Anhalt gesamt		15.653

weitere Lebendgeborene mit Screening-ID: z. B. Hausgeburten/Geburten im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden	01.01.-31.12.2020	132
--	-------------------	-----

Trackingkinder gesamt		15.785
------------------------------	--	---------------

Im Jahr 2020 wurde insgesamt **15.653 Neugeborenen** nach der Geburt in einer Geburtsklinik in Sachsen-Anhalt eine Screening-ID zugeordnet. Daraus ergibt sich für diese Kinder die Möglichkeit des Hörscreening-Tracking.

Weiterhin gehen Angaben zu **133 Kindern**, die z. B. per Hausentbindung oder im Geburtshaus geboren wurden, in die Auswertungen mit ein. Diese Kinder erhielten ebenfalls nach der Geburt eine Screening-ID (z. B. durch die betreuende Hebamme).

Trackingaufwand

Das Tracking des Neugeborenen-Hörscreening erfordert einen umfangreichen organisatorischen und personellen Aufwand. Dies beginnt bereits in den Geburtskliniken mit der Dokumentation der Hörtestergebnisse, die an das Fehlbildungsmonitoring per Post oder per Fax übermittelt werden.

Im Fehlbildungsmonitoring erfolgt dann kontinuierlich die Dateneingabe in eine spezielle Trackingdatenbank. Insgesamt erhielten wir im Jahr 2020 Meldungen von **96 Einsendern**.

Kinder mit Screening-ID und Anzahl Befundeingänge

2020	Anzahl Kinder mit Screening-ID	Anzahl Befundeingänge
Januar	1.380	1.627
Februar	1.205	1.619
März	1.271	1.598
April	1.318	1.704
Mai	1.281	1.668
Juni	1.355	1.778
Juli	1.357	1.490
August	1.371	1.785
September	1.394	572
Oktober	1.335	2.958
November	1.240	1.243
Dezember	1.278	1.230
gesamt	15.785	19.266

Ergebnisse (Stand: Oktober 2021)

In die Auswertungen zum Neugeborenen-Hörscreening 2020 gehen alle Befunde ein, die an die Trackingstelle für das Neugeborenen-Hörscreening für Kinder aus dem Geburtsjahr 2020 gemeldet wurden:

Von den **15.785 Kindern** mit Screening-ID hatten **13.248 Kinder** ein **unauffälliges Neugeborenen-Hörscreening**. Bei **2.537 Kindern** war dieser **erste Hörtest kontrollbedürftig** bzw. es wurde kein Neugeborenen-Hörscreening in der Geburtsklinik durchgeführt (gilt ebenfalls als kontrollbedürftig). Die Gründe für eine Nichtdurchführung des Hörtests sind vielfältig, dazu gehören z. B. die ambulante Geburt bzw. die vorzeitige Entlassung aus der Geburtseinrichtung, die Verlegung des Kindes in eine andere Klinik oder ein defektes Gerät.

Die **Kontrolluntersuchung** der 2.537 Kinder ergab bei **1.927 Kindern** ein **unauffälliges Ergebnis**. Die restlichen **610 Kinder** hatten weiterhin ein **kontrollbedürftiges Ergebnis**.

Von diesen 610 Kindern erhielten **193 Kinder** eine **abgeschlossene pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik**. **186 Kinder** haben unserer Kenntnis nach **keine Konfirmationsdiagnostik** erhalten und gelten als **lost to follow-up**. In **7 Fällen** wurden die **weiteren Untersuchungen** von der Eltern **verweigert**.

Die tabellarische Übersicht zeigt, wie viele Neugeborene pro Monat eine Screening-ID erhielten und wie viele Befundeingänge von diesen Neugeborenen pro Monat erfolgten.

Ersichtlich wird, dass aktuell pro Monat mit durchschnittlich ca. 1.606 Meldungen zu rechnen ist, wobei für einige Kinder Mehrfachbefunde registriert werden (z. B. aus der Geburtsklinik, Kinderklinik, HNO-Klinik, von einem niedergelassenen HNO-Arzt, Kinderarzt oder von den Eltern).

Um das Tracking zu gewährleisten, wurden für die Neugeborenen des Jahres 2020 insgesamt **2.568 Briefe bzw. Fax-Anfragen** (ein bis maximal zehn Briefe/Faxe pro Kind) verschickt. Bezogen auf alle Kinder mit Screening-ID entspricht dies durchschnittlich 0,16 Briefe pro Kind. Ebenfalls gab es telefonische Kontakte zu den Eltern der Kinder, die 2020 geboren wurden bzw. zu den behandelnden Ärzten. Es wurden insgesamt **655 Telefonate** im Rahmen des Tracking geführt (ein bis maximal neun telefonische Gespräche pro Kind).

Bei **189 Kindern** wurde **kein Screening** durchgeführt (keine Elternreaktion auf Nachfragen oder Untersuchung abgelehnt) und bei **9 Kindern** befindet sich der **Status** noch **in Abklärung**, d. h. die Untersuchungen waren im Oktober 2020 noch nicht abgeschlossen bzw. der Trackingprozess dauert noch an. Für **26 Kinder** musste die **Nachverfolgung** seitens der Trackingstelle **ohne Ergebnis beendet** werden, da die Eltern nicht kontaktiert werden konnten oder die Kinder verstorben waren.

Insgesamt konnte bisher bei **207 Kindern** des Geburtsjahrgangs 2020 die **follow-up-Untersuchung (Konfirmationsdiagnostik)** **abgeschlossen** werden. Neben den 193 Kindern, die ein kontrollbedürftiges Ergebnis hatten, sind darunter auch 14 Kinder mit unauffälligem Erstscreening. Diese 14 Kinder erhielten möglicherweise aufgrund bestehender Risikofaktoren eine follow-up-Untersuchung.

Im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik konnte bei **170 Kindern** eine **Hörstörung ausgeschlossen** werden. Bei **37 Kindern** wurden **Hörstörungen diagnostiziert** (25 x beidseitige und 12 x einseitige Hörstörung) und eine entsprechende Therapie eingeleitet. Beispielsweise wurden **30 Kinder** mit **Hörgeräten** versorgt (20 x Hörgeräte beidseitig, 10 x Hörgerät einseitig).

17 Jahresbericht 2020 des Zentrums für Neugeborenen-Screening in Sachsen-Anhalt

gemäß §13 bis §42 inkl. Anlagen der gültigen Kinder-Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern

Kooperative medizinische Leitung des Screening-Zentrums:

- OÄ Dr. med. Katrin Borucki (Komm. Direktorin Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie)
- OÄ Dr. Katja Palm (Universitätskinderklinik)

Laborleitung:

Dr. rer. nat. Sabine Rönicke
 Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
 Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie
 Leipziger Str. 44, Haus 39
 39120 Magdeburg



Einleitung

Das Neugeborenen-Screening ist eine bevölkerungsmedizinische Präventionsmaßnahme mit dem Ziel der vollständigen und frühzeitigen Erkennung sowie einer qualitätsgesicherten Therapie aller Neugeborenen mit schweren, angeborenen Stoffwechselerkrankung (Tab. 1). In der Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie) sind die Details des Neugeborenen-Screenings (NGS) und des Screenings auf Mukoviszidose (CF) in den Paragraphen 13 bis 42 geregelt. Die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e.V. (DGNS) erstellt jährlich, gemeinsam mit den deutschen Screeninglaboratorien, den nationalen Screeningreport (<http://screening-dgns.de/reports.php>). Die statistische Aufarbeitung der Screeningdaten orientiert sich an den in der Richtlinie definierten Qualitätskriterien für die Durchführung des NGS und CF-Screenings in Deutschland.

Der Report bezieht sich ausschließlich auf die angeborenen Erkrankungen, die als Zielkrankheiten in der Richtlinie definiert sind. Er stellt eine umfassende statistische Zusammenstellung der krankheitsbezogenen Screeningzahlen, Recallraten, sowie bestätigten Diagnosen für das jeweilige Jahr dar. Außerdem werden für ganz Deutschland Daten zur Prozessqualität präsentiert. Die Screeningproben aus den einzelnen Bundesländern verteilen sich auf die Laboratorien wie in Abbildung 1 dargestellt. Das Screeninglabor in Magdeburg bearbeitet die Trockenblutproben aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder. Tabelle 1 zeigt die Häufigkeiten im Jahr 2019 der Screening-Zielkrankheiten in Deutschland¹ bei einer Gesamtgeburtenszahl von 778.090.

Tab. 1: Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten in Deutschland 2019¹ (inklusive milder Varianten)

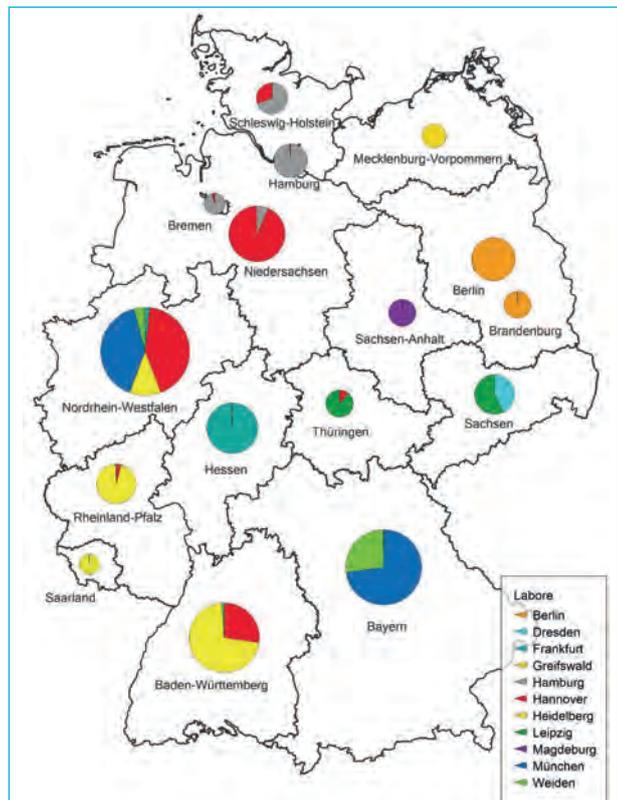


Abb. 1: Probenverteilung der Screeningzentralen in Deutschland¹

Krankheit	bestätigte Fälle	Prävalenz
Konatale Hypothyreose (CH)	258	1 : 3.016
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	46	1 : 16.915
Biotinidasemangel (inkl. partieller Defekte)	21	1 : 37.052
Galaktosämie (klassisch)	10	1 : 77.809
Hyperphenylalaninämie (HPA) [davon Phenylketonurie (PKU)]	151 [59]	1 : 5.153 [1 : 13.188]
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	4	1 : 194.523
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	79	1 : 9.849
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	3	1 : 259.363
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	8	1 : 97.261
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I (CPTI)-Mangel	-	
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase II (CPTII)-Mangel	2	1 : 389.045
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	-	
Glutaracidurie Typ I (GA I)	4	1 : 194.523
Isovalerialaninämie (IVA)	7	1 : 111.156
Cystische Fibrose (CF) / CFSPID	151	1 : 5.153
Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID)	18	
gesamt	768	1 : 1.013

Im Folgenden werden die Daten des Screenings in Sachsen-Anhalt aus dem Jahr 2020 dargestellt.

Prozessqualität

Prozessqualität beschreibt die Prozessabläufe und deren Bewertung durch Fachgremien an Hand von vorgegebenen Indikatoren. Diese sind für das Neugeborenen-Screening:

- vollständige Erfassung der Zielpopulation
 - Erfassungsmethode und -rate
 - Leerkartensysteme
- Vollständigkeit der Kontroll(Recall)- und Folgeuntersuchungen
- Erfassung der Untersuchungsparameter und Normwerte/Cut-off Werte
- nach Krankheit, Labor und Lebens- bzw. Gestationsalter stratifizierte Recallraten, positiv prädiktive Werte, Prävalenzen
- Spezifität und Sensitivität der Testverfahren
- Prozesszeiten (hier nur im Präanalytischen- und Laborbereich: Alter bei Blutentnahme, Zeit zwischen Blutentnahme, Laboreingang und Befundübermittlung)
- individuelle Laborwerte von Neugeborenen, für die eine weitere Abklärung empfohlen wurde
- Konfirmationsdiagnostik
 - Art der Diagnostik
 - Zeitraum der Diagnostik
- endgültige Diagnose
- Therapiebeginn

Erfassungsraten

Da laut §15 und §31 der Kinder-Richtlinie jedes Neugeborene einen Anspruch auf Teilnahme am erweiterten Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening hat, ist ein Tracking auf Vollständigkeit nötig. Dies erfolgt für Kinder, die in geburtshilflichen Einrichtungen entbunden wurden, durch Kontrolle der fortlaufenden Geburtenbuchnummern. Das Tracking wird durch ein sogenanntes Leerkartensystem vervollständigt. Die geburtshilflichen Einrichtungen müssen laut Kinder-Richtlinie auf einer leeren Testkarte die Ablehnung des Screenings, die Ablehnung einer Frühabnahme bei einer ambulanten Entbindung, die Verlegung in eine Spezial-einrichtung oder den Tod des Neugeborenen dokumentieren. Diese Leerkarten müssen an das Labor geschickt werden. Der Erfolg dieses Systems ist in den einzelnen Bundesländern unterschiedlich.

Für das Jahr 2020 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut den Angaben des Statistischen Landesamtes wurden 16.113 Kinder in Sachsen-Anhalt lebend geboren (Angaben nach dem Wohnort der Mutter).

Tab. 2: Erstuntersuchung nach Wohnort der Mutter

	Anzahl
Erstscreening im Screeninglabor Magdeburg insgesamt	15.951
nicht in Sachsen-Anhalt wohnend	1.167
Screening von in Sachsen-Anhalt wohnenden Kinder	14.784

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen in Sachsen-Anhalt und der Anzahl der gescreenten Kinder mit Wohnsitz in Sachsen-Anhalt beträgt 1.329.

Grundlage für die Angaben des Statistischen Landesamtes sind die von den Geburtseinrichtungen an die Landesämter gemeldeten Geburten, die nach dem Wohnort der Mutter sortiert werden. Die Zahl der in Sachsen-Anhalt lebenden Mütter, die Ihre Kinder in anderen Bun-

desländern zur Welt brachten, kann in der Screeningstatistik unseres Zentrums nicht erfasst werden, wenn das Neugeborenen-Screening in einem anderen Bundesland erfolgte.

Tab. 3: Erfassung durch Leerkarten

Leerkarten insgesamt	487
Leerkarte: Kind verstorben/Totgeburt	45
Leerkarte: Frühabnahme abgelehnt	402
Leerkarte: Verlegung in andere Klinik	25
Leerkarte: Screening durch Eltern verweigert	15
Screening erfolgt	417

Durch die Nachverfolgung (Telefonate, Faxe, Briefe) blieben nur 1 % der eingesendeten Leerkarten ergebnislos. Von allen anderen Lebendgeborenen erfolgte später die erfolgreiche Durchführung des Neugeborenen-Screenings und des CF-Screenings in unserem oder in einem anderen Screening-Labor.

Des Weiteren wird das Tracking von fehlenden Screening-Untersuchungen auch nach in Tabelle 4 stehenden Gründen erfolgreich durchgeführt.

Tab. 4: Vollständigkeit der Kontroll(Recall)- und Folgeuntersuchungen

Zweite Screeninguntersuchung wegen	auffälligem Erstbefund	Erstscreening < 36 Std. oder < 32 SSW
angefordert	105	510
eingegangen im eigenen Labor	98	451
verstorben vor Kontrolle	1	6
eingegangen im Fremdlabor	5	43
ergebnislos, Rückmeldung fehlt	1	10

SSW = Schwangerschaftswochen

Untersuchungszahlen, Recallraten und gesicherte Fälle

In Tabelle 5 werden die Recall-Raten für die einzelnen Messparameter und die gesicherten Fälle aufgezeigt.

Insgesamt mussten 2020 142 Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden.

Tab. 5: Recall-Rate 2020 und diagnostizierte Patienten mit einer Stoffwechselkrankheit bezogen auf 15.951 Screeninguntersuchungen (beinhaltet auch Frühabnahmen < 36 Std. und Frühgeburten < 32. SSW, Prävalenz 1997-2020)

Zielkrankheit einschließlich aller Varianten der Erkrankung	Anzahl Recalls* 2020	gesicherte Fälle 2020	Prävalenz in Sachsen-Anhalt 199-2020
Hypothyreose (CH)	51	4	1 : 4.033
Phenylketonurie (PKU/HPA)	3	3	1 : 5.287
Galaktosämie (klassisch)	2	-	1 : 118.968
Biotinidasemangel	2	1	1 : 88.407
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	51	3	1 : 17.924 ^I
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	1	1	1 : 10.716 ^{II}
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	-	-	1 : 70.725
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	5	-	1 : 176.814
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	-	-	
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I und II (CPTI/CPTII)-Mangel	-	-	
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	-	-	
Glutaracidurie Typ I (GA I)	1	-	
Isovalerianacidämie (IVA)	5	-	
Mukoviszidose	8	2	1 : 6.098 ^{III}
Tyrosinämie Typ I ^{IV}	2	-	
Schwere kombinierte Immundefekte (SCID) ^V	2	-	
sonstige	9	-	

* Recall: Anforderung einer erneuten Blutprobe bei auffälligem Screeningbefund in der Erstuntersuchung. Hier dargestellt die Anzahl inkl. Frühabnahmen (< 36 Std.) und Frühgeburten (< 32. SSW)

^I Screening auf Adrenogenitales Syndrom (AGS) seit 1997

^{II} Erweitertes Screening (Tandemmassenspektrometrie:TMS) seit 05/2001

^{III} Mukoviszidose-Screening seit 09/2016

^{IV} Tyrosinämie Typ I seit 04/2017

^V Schwere kombinierte Immundefekte SCID seit 08/2019

Prozesszeiten

Blutentnahmezeiten

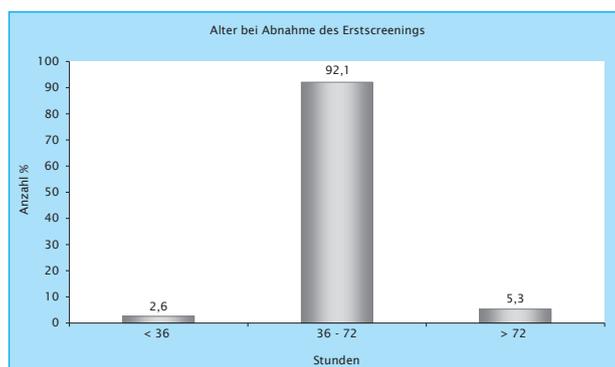


Abb. 2: Alter bei Abnahme des Erstscreensings

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-Screening (36.-72. Lebensstunde, §20 Kinder-Richtlinien) wurde bei 92,1 % (2019: 93,8 %) der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 7,9 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt (2016: 7,6 %).

Anmerkung: Es flossen nur die Neugeborenen in die Betrachtung ein, von denen alle erforderlichen Angaben vorlagen (Geburtsdatum, -zeit und Blutentnahmedatum, -zeit).

Versandzeiten

Laut §21 der Kinder-Richtlinie soll das Versanddatum der Trockenblutkarte gleich dem Abnahmedatum des Blutes sein. So soll gewährleistet werden, dass der Postweg 72 Stunden nicht überschreitet. Abbildung 3 zeigt, dass 20,8 % (2019: 18,6 %) aller Einsendungen das Labor erst nach mehr als 3 Tagen erreichten. Im Durchschnitt kommen die Proben aus den 21 Kliniken im geforderten Zeit-

fenster im Labor an (Tabelle 6). Erfreulicherweise haben sich die Zeiten im Vergleich zu 2019 verbessert. Obwohl es Trockenblutkarten gab, die erst nach über 10 Tagen im Labor eingingen, liegen die durchschnittlichen Transportzeiten bei 20 der 21 Kliniken im geforderten Bereich. Nur eine Klinik hat weiterhin deutlich zu hohe Versandzeiten (< 72 Std., 2019 waren es noch 3 Klini-

ken), die auch nach mehreren Rücksprachen nicht geändert werden konnte.

Da jede verzögerte Blutentnahme bzw. jeder verlängerte Postweg ein potentielles (Lebens-)Risiko für die betroffenen Kinder bedeutet, versucht das Labor mittels Schulungen (Briefe, Fortbildungsveranstaltung) die Kliniken für dieses wichtige Thema zu sensibilisieren. Hauptursache ist sicher die Versendung der Trockenblutproben über private Postzusteller. Wir empfehlen dringend die Proben mit der Deutschen Post direkt ans Screening-Postfach zu verschicken. Folgende Hinweise sind außerdem zu beachten:

- Blutproben am Tag der Entnahme versenden, d. h. nicht über mehrere Tage sammeln, der Brief sollte schnellstmöglich die Klinik-Poststelle verlassen
- nicht an die Hör-Screening-Trackingstelle schicken

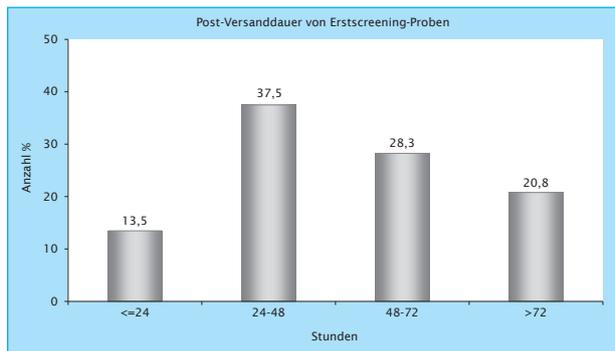


Abb. 3: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten (Erstscreening) Zeit von der Blutabnahme bis zum Eingang im Labor

Befundübermittlung

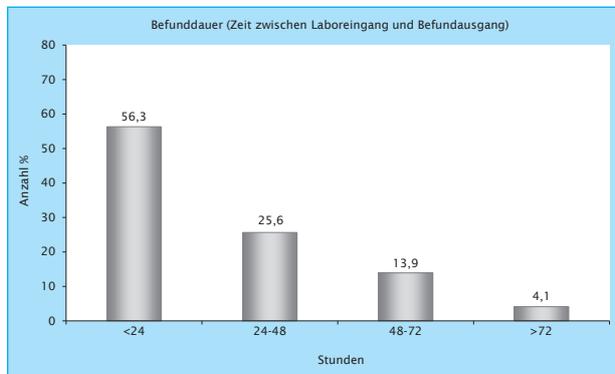


Abb. 4: Dauer der Befundübermittlung

Mukoviszidose-Screening

Tab. 7: CF-Screening, Beteiligung und bestätigte Fälle

	2020	2019
Screening gesamt	15.951	16.312
davon mit CF-Screening	99,7 %	99,7 %
CF-Screening positiv	8	17
Schweißtest durchgeführt	8	16
CF bestätigt	2	4

Das Screening auf Mukoviszidose (CF, Cystische Fibrose) wird seit 09/2016 für alle Kinder deutschlandweit angeboten. Im Ablauf der 3-stufigen Laboranalyse wird bei

Tab. 6: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten pro ein-sendende Klinik (Mittelwert aller Stationen einer Klinik), Vergleich 2020 mit 2015

Entbindungskliniken	durchschnittliche Versanddauer (in Stunden)	
	2020	2015
Magdeburg St. Marienstift*	22	12,1
Magdeburg Universitätsklinikum*	27	28,9
Magdeburg Klinikum*	43	25,4
Gardelegen	44	41,5
Quedlinburg	44	44,1
Schönebeck	45	40,8
Zeitz	46	49,2
Halle St. Elisabeth und St. Barbara	46	50,1
Salzwedel	50	45,1
Köthen	51	48,8
Lutherstadt Wittenberg	53	56,0
Naumburg	54	40,9
Aschersleben	56	49,7
Merseburg	56	50,5
Stendal	58	46,0
Sangerhausen	60	49,6
Burg	61	44,2
Halle Universitätsklinikum	62	53,4
Wernigerode	64	49,8
Dessau-Roßlau	65	44,0
Halberstadt	100	62,1

* Klinik mit einem Probenkurier

Abbildung 4 zeigt die Dauer der Labor-Analytik aller Erstscreening-Untersuchungen. 18 % (2019: 12,8 %) aller Befunde, die das Labor erst nach mehr als 48 Stunden verlassen, spiegeln im Wesentlichen die verlängerte Befunddauer durch das Mukoviszidose-Screening (3-stufiges Screening inkl. Mutationsanalyse), interne Wiederholung von Analysen bei Unplausibilität und Störungen im Laborablauf (Gerätewartungen, -reparaturen usw.) wider. Der Anstieg im Vergleich zu 2019 ist der Einführung der neuen Zielkrankheit SCID zu schulden, da in der qPCR-Analytik mehr interne Wiederholungen stattfinden.

Im Falle eines hochgradig auffälligen Befundes erfolgt die sofortige telefonische Übermittlung an den behandelnden Arzt als Teilbefund. Aufgrund der Dringlichkeit wird nicht auf den Abschluss aller Laboranalysen gewartet.

einem auffälligen Befund keine Kontrollkarte angefordert, sondern die Kinder müssen zum Ausschluss einer CF einen Schweißtest in einer zertifizierten CF-Ambulanz bekommen.

Es zeigt sich eine gleichbleibend hohe Beteiligung am CF-Screening und eine gute Akzeptanz des Programms. Im Jahr 2020 wurde das CF-Screening von keinem Erziehungsberechtigten selektiv abgelehnt. Die 0,3 % nicht zurückgeführten CF-Analysen sind auf die Besonderheit zurückzuführen, dass Hebammen für dieses Screening ohne eine Beauftragung durch einen Arzt kein Blut abnehmen dürfen. In der Regel funktioniert die Zusammenarbeit

zwischen nachsorgender Hebamme und Kinderarzt gut. Alle Kinder erhielten nach positivem CF-Screening einen Schweißtest, der bei 2 Kindern einen hochgradig auffäl-

ligen Befund zeigte. Eine genetische Analyse sicherte im Anschluss die Diagnose einer schweren Mukoviszidose.

Konfirmationsdiagnostik und Therapie Screening-positiver Patienten

Vierzehn Screening-Verdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt und einer Therapie zugeführt

werden:

Tab. 8: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdiagnostik	Alter bei Therapiebeginn
4 x Hypothyreose	Serum-TSH, fT3, fT4, Sonografie, Schilddrüsenantikörper	7-25 Tage
2 x Phenylketonurie 1 x Hyperphenylalanämie	Serum-Phe, BH4-Test, DHPR Aktivität, Pterine, z. T. Mutationsanalyse	4-7 Tage
1 x MCAD-Mangel (klassisch)	organische Säuren im Urin, Enzymaktivität in Lymphozyten	7 Tage
1 x Biotinidase-Mangel	Enzymaktivität im Plasma	10 Tage
3 x Adrenogenitales Syndrom 1 x Salzverlustsyndrom 2 x ohne Salzverlustsyndrom	Mutationsanalyse, Steroidanalyse 1 x fehlende Rückmeldung	5-6 Tage
2 x Mukoviszidose 1 x klassische homozygote Mutation 1 x compound heterozygote Mutation	Schweißtest Mutationsanalyse	16-20 Tage

Zusammenfassung

Im Februar 2019 trat eine neue Fassung der Kinder-Richtlinie in Kraft. Das Screening auf schwere, kombinierte Immundefekte – SCID wurde aufgenommen.

Demzufolge wurden neue Informations-Flyer zur Verfügung gestellt und die Einsender über die Neuerung informiert. Wie gehabt haben Eltern die Möglichkeit das Screening auf Mukoviszidose unabhängig vom Erweiterten Neugeborenen-Screening durchführen zu lassen oder abzulehnen (Ankreuzfeld auf der Trockenblutkarte). Das CF-Screening ist bis zur vollendeten 4. Lebenswoche des Neugeborenen möglich. Alle Zielkrankheiten des Erweiterten Neugeborenen- und Mukoviszidose-Screening können aus einer Blutabnahme durchgeführt werden, insofern ausreichend Blut aufgetropft wurde.

Hier ergaben sich neue Präanalytische Probleme durch die Einführung einer neuen Labormethode zur Analyse von TREC für die Erkrankung SCID. Diese T-Zell typische zyklische DNA wird mittels qPCR analysiert und toleriert keine Zusätze wie Heparin bzw. EDTA. Die Einsender wurden dahingehend geschult, die geforderten Kriterien zur Abnahme von Trockenblutproben aus der Ferse strikt einzuhalten:

- Kein EDTA, kein Heparin, keine beschichteten Kapillaren verwenden
- Empfehlung: Verwendung von Lanzetten mit Schneidklingen, sie liefern einen optimalen Blutfluss (z. B. Safety-Lancet Neonatal Blade oder Safty-Heel Neugeborene von Sarstedt, BD QuikHeel™ Sicherheitsinzisionslanzette)
- Desinfektion der Ferse mit 70-80 % Alkohol und vor Punktion sorgfältig trocknen lassen. Keine Händedesinfektionsmittel o. ä. verwenden, da diese die Analyse stören
- Alle 4 Kreise vollständig durchtränken

Das Gen-Diagnostikgesetz gilt auch für das Mukoviszidose-Screening und ist das übergeordnete Gesetz mit Strafparagrafen. Hebammen dürfen Blut für das Mukoviszidose-Screening nur nach Beauftragung durch einen

Kinderarzt abnehmen. Formulare entnehmen sie bitte unserer Homepage (www.stwz.ovug.de).

Das Neugeborenen-Screening- und Stoffwechsellabor gehört seit Oktober 2015 zum Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie (Zentrallabor des Universitätsklinikums Magdeburg A.ö.R.). Dennoch bleibt eine intensive Kooperation zu den Pädiatern für Endokrinologie und Stoffwechsel bestehen und wird nachdrücklich gefördert.

Seit 2019 besitzt das Labor ein qPCR Gerät, welche für das Screening auf SCID verwendet wird. Im Oktober 2021 wurden zwei neu Zielkrankheiten im Erweiterten Neugeborenen-Screening aufgenommen: Sichelzellerkrankung (SCD) und Spinale Muskelatrophie (5q-SMA). Dafür wurden neue Laborgeräte angeschafft bzw. das Spektrum der qPCR-Analyse um das SMN1-Gen erweitert.

Die Prozessqualität des Neugeborenen-Screenings in Sachsen-Anhalt ist wie in den Vorjahren sehr gut und liegt im bundesweiten Durchschnitt aller Screeninglabore (Nationaler Screeningreport der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening).

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

Das Stoffwechselzentrum Magdeburg ist im Internet unter www.stwz.ovgu.de zu erreichen. Einsender und Eltern, sowie Interessierte können hier Informationen/Formulare zum Neugeborenen-Screening und zur speziellen Stoffwechselfeldiagnostik erhalten und downloaden.

Der nationale Screeningreport der DGNS¹ ist auf der Webseite der Gesellschaft (<http://screening-dgns.de>) 2 Jahre nach Ablauf des betreffenden Zeitraumes einzusehen.

¹ Quelle: Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e.V. (DGNS): Nationaler Screeningreport Deutschland 2019 <http://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d.2019.pdf>