

## Stellungnahme „Erhebung von Fehlbildungen bei Neugeborenen“

Der Vorstand der Bundesärztekammer hat in seiner Sitzung vom 16.09.2022 auf Empfehlung des Wissenschaftlichen Beirats diese Stellungnahme beraten und beschlossen.

### Vorwort

Die frühe Identifikation von Fehlbildungen und angeborenen Erkrankungen bei Neugeborenen kann einen wichtigen Beitrag zur Entwicklung und Verbesserung der medizinischen und psychosozialen Versorgung für die betroffenen Kinder und ihre Familien leisten. Auch für die medizinische Forschung zu Ursachen sowie zu Therapie- und Präventionsmöglichkeiten sind Daten zu auftretenden Fehlbildungen unerlässlich.

Die Bundesärztekammer hat schon 1993 in ihrer Stellungnahme „Erhebung von Fehlbildungen“ gefordert, Fehlbildungen bundesweit systematisch zu erheben. Fast 30 Jahre später besteht in Deutschland weiterhin kein Register für eine national repräsentative Datenerhebung mit bundeseinheitlich standardisierter Erfassung. Durch zwei regionale Initiativen, das vom Bundesland finanzierte „Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“ und das bis 2016 durch das Land Rheinland-Pfalz geförderte Forschungsprojekt „Mainzer Modell“, wurden etwa 3 % aller Geburten in Deutschland in den jeweiligen Erhebungsregionen erfasst. Angesichts dessen hat der Vorstand der Bundesärztekammer – auch vor dem Hintergrund von Berichten über im Jahr 2019 in Nordrhein-Westfalen aufgetretene Dysmelien – einen interdisziplinär besetzten Arbeitskreis des Wissenschaftlichen Beirats damit beauftragt, eine aktuelle Bestandsaufnahme zu erstellen und eine Stellungnahme zu dieser Thematik zu verfassen.

Unter der gemeinsamen Federführung von Prof. Dr. Maria Blettner und Prof. Dr. Fred Zepp hat der Arbeitskreis ein Modell für ein „Nationales Register für angeborene Fehlbildungen“ auf der Basis bereits routinemäßig erhobener Daten entwickelt. Als wesentliche Datenquelle sind die in der Kinder- und Jugendmedizin etablierten Früherkennungsuntersuchungen (sog. „U-Untersuchungen“) vorgesehen, nach Möglichkeit ergänzt um weitere verfügbare Datenquellen. Die Eignung

der Früherkennungsdaten für ein Fehlbildungsregister ergibt sich insbesondere dadurch, dass nahezu alle Säuglinge an den Untersuchungen U1 bis U6 im ersten Lebensjahr teilnehmen. Die Stellungnahme macht allerdings auch auf Bedarf für eine Weiterentwicklung insbesondere bei der Qualität der Befunddokumentation von Fehlbildungen aufmerksam. Um die Daten für ein nationales Fehlbildungsregister nutzen zu können, müssen die Befunde zukünftig hochgradig standardisiert und validiert erhoben sowie in digitalisierter Form aufbereitet und an eine zentrale Stelle gemeldet werden. Allen Beteiligten danken wir ausdrücklich für die konstruktiven und zielführenden Diskussionen sowie für ihr ehrenamtliches Engagement!

Die Stellungnahme legt auch dar, dass eine gesetzliche Regelung vorteilhaft wäre, um die mit dem in der Stellungnahme skizzierten „Nationalen Register für angeborene Fehlbildungen“ verbundene zentrale Speicherung von Daten zu ermöglichen. Sie knüpft damit an die aktuelle gesundheitspolitische Diskussion um eine verstärkte Nutzung von Registerdaten an. Ein vom Gesetzgeber angekündigtes Registergesetz soll u. a. durch die Schaffung eines Rechtsrahmens dazu beitragen, die Nutzungsmöglichkeiten von Gesundheitsdaten zu Forschungszwecken zu verbessern. Die Stellungnahme „Erhebung von Fehlbildungen bei Neugeborenen“ unterstreicht in diesem Zusammenhang den Stellenwert eines Registers zu angeborenen Fehlbildungen als einer für Prävention und Versorgung grundlegend wichtigen Thematik. Bleibt zu hoffen, dass die Stellungnahme Eingang in die aktuelle gesundheitspolitische Diskussion um das angekündigte Registergesetz findet und Impulse für eine Rechtsgrundlage zur bundesweiten systematischen Erfassung von Fehlbildungen und angeborenen Erkrankungen bei Neugeborenen setzt. Gerne bietet die Ärzteschaft\* darüber hinaus an, die weiteren politischen Beratungen zu einem Registergesetz mit ihrer fachlichen Expertise zu unterstützen.



**Dr. med. (I) K. Reinhardt**  
Präsident der Bundesärztekammer  
und des Deutschen Ärztetages



**Prof. Dr. med. Dr. h. c. P. C. Scriba**  
Vorsitzender des Wissenschaftlichen  
Beirats der Bundesärztekammer



**Prof. Dr. rer. nat. Maria Blettner**  
Federführende des Arbeitskreises  
„Erhebung von Fehlbildungen bei Neugeborenen“



**Prof. Dr. med. Fred Zepp**  
Federführender des Arbeitskreises  
„Erhebung von Fehlbildungen bei Neugeborenen“

\* Die in diesem Werk verwendeten Personen- und Berufsbezeichnungen beziehen sich auf alle Geschlechter.

## 1 Einleitung

Angeborene Fehlbildungen stellen gemeinsam mit genetisch determinierten Systemerkrankungen wie metabolischen oder immunologischen Störungen die Hauptursachen für Kindersterblichkeit, Kindermorbidität und Langzeitbehinderung dar. Sie sind verantwortlich für den Verlust potenzieller Lebensjahre und bedingen häufig eine hohe Belastung für Betroffene, ihre Familien und die Gemeinschaft in Bezug auf Lebensqualität, Teilhabe am Gemeinwesen und Bedarf an Versorgungsleistungen. Fehlbildungen entstehen durch strukturelle und funktionelle Entwicklungsstörungen von Organen oder anatomischen Strukturen. Die Ursachen für Fehlbildungen sind multifaktoriell und umfassen Einzelgendefekte, chromosomale Störungen, angeborene Infektionen sowie physikalische und medikamentöse Einflüsse in der Schwangerschaft. Das Erkennen von Fehlbildungen und angeborenen Erkrankungen im Neugeborenenalter ist aus individueller und gesellschaftlicher Perspektive von hoher Priorität. Die frühzeitige Identifikation gesundheitlicher Störungen ist zum einen wesentliche Voraussetzung für medizinische Ursachen- und Therapieforschung, zum anderen relevant für die Entwicklung und Verbesserung der medizinischen und psychosozialen Versorgung der betroffenen Kinder und ihrer Familien.

Eine strukturierte Erfassung von Fehlbildungen ist unverzichtbar, um exogene Ursachen systematisch zu identifizieren und ihre ggf. weitreichenden Folgen so weit wie möglich zu reduzieren. Ein eindrucksvolles Beispiel für die Notwendigkeit eines Registers ist die Identifikation der Folgen einer Contergan®-Einnahme während der Schwangerschaft. Um 1960 fielen in Deutschland vermehrt Kinder auf, deren Extremitäten fehlgebildet waren bzw. vollständig fehlten oder die weitere Organfehlbildungen aufwiesen. Es war insbesondere dem individuellen Engagement des Hamburger Kinderarztes Widukind Lenz zu verdanken, dass durch systematische Analyse der maternalen Anamnese die Einnahme des Medikaments Contergan® in der Frühschwangerschaft als Ursache identifiziert werden konnte. Nach der Veröffentlichung der Beobachtung wurde das Medikament vom Markt genommen, und in Deutschland erfolgten entscheidende gesetzgeberische Fortschritte zur Erhöhung der Arzneimittelsicherheit. Die systematische Erfassung von Fehlbildungen in einem Register hätte eine noch frühzeitigere Detektion des Problems ermöglicht. Auch für die Prävention weiterer Gesundheitsstörungen kann die systematische Erfassung von Auffälligkeiten bei Neugeborenen mit einer Schwangerschaftsanamnese eine entscheidende Rolle spielen, wie das Beispiel des Jodmangels belegt: Obwohl bereits seit 1950 frühe Hinweise für die Bedeutung einer ausreichenden Jodzufuhr im Verlauf der Schwangerschaft vorlagen, wurde erst durch systematische Erfassung und Untersuchung von Kindern mit angeborenen Hirnschädigungen der Zusammenhang mit einer unzureichenden intrauterinen Jodversorgung nachgewiesen. In der Folge wird seit den 1980er Jahren in Deutschland eine Jodprophylaxe in der Schwangerschaft empfohlen.

Die Einrichtung eines „Nationalen Registers für Fehlbildungen“ ist eine sinnvolle, für die Gesundheit der Menschen in Deutschland höchst relevante Initiative. Die Bundesärztekammer hat schon 1993 in ihrer Stellungnahme „Erhebung von Fehlbildungen“ ([www.aerzteblatt.de/pdf.asp?id=92483](http://www.aerzteblatt.de/pdf.asp?id=92483)) gefordert, Fehlbildungen systematisch zu erheben. Auch durch Berichte über im Sommer 2019 in Nordrhein-Westfalen aufgetretene Dys-

milien hat die Diskussion erneut an Intensität gewonnen und wieder ein breites öffentliches Interesse gefunden.

## 2 Nationale und internationale Initiativen

Fast 30 Jahre nach der ersten Stellungnahme der Bundesärztekammer hat Deutschland bei der Erhebung von Fehlbildungen nach wie vor kein zufriedenstellendes Niveau erreicht. Im Unterschied zu anderen europäischen Staaten, wie Großbritannien oder Polen, existiert in Deutschland unverändert keine nationale Datenerhebung mit bundeseinheitlich standardisierten Erfassungsmodalitäten.

Bislang wurden angeborene Fehlbildungen nur durch zwei regionale Initiativen erfasst: zum einen durch das seit 1980 bestehende, vom Bundesland finanzierte „Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“ ([www.angeborene-fehlbildungen.com/](http://www.angeborene-fehlbildungen.com/)), zum anderen durch das von 1990 bis 2016 durch das Land Rheinland-Pfalz geförderte Forschungsprojekt „Mainzer Modell“ ([www.uni-medizin-mainz.de/mainzer-modell/startseite/informationen-zum-mamo/fehlbildungen.html](http://www.uni-medizin-mainz.de/mainzer-modell/startseite/informationen-zum-mamo/fehlbildungen.html)). Der Umfang der Erhebung in beiden Projekten repräsentiert etwa 3 % aller Geburten in Deutschland, beschränkt auf zwei Regionen. Daher kann nicht davon ausgegangen werden, dass die dort erfassten Daten repräsentativ für die Gesamtsituation in der Bundesrepublik Deutschland sind. Neben den beiden Registern mit umfassender Fehlbildungsdokumentation existieren weitere krankheitsspezifische Register (siehe Abschnitt 5.6). Diese bestehenden Register haben keinen Bevölkerungsbezug und sind zur krankheitsspezifischen bzw. regionalen Vertiefung des Verständnisses und der Versorgung bestimmter Erkrankungen von Bedeutung. Ihr Bestand sowie ihre Finanzierung sollten daher unabhängig von der zukünftigen Errichtung eines dringend erforderlichen nationalen Registers sichergestellt werden.

### 2.1 Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt

Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt erfasst seit 1980 angeborene Fehlbildungen und Anomalien bei Föten und Kindern unabhängig vom Ausgang der Schwangerschaft. Erfasst werden Daten aus den Meldungen von Geburts-, Kinder- und Frauenkliniken, Einrichtungen der prä- und postnatalen Diagnostik sowie pathologisch-anatomischen und humangenetischen Instituten und Praxen. Angeborene Fehlbildungen und Anomalien von Lebendgeborenen, Totgeborenen, Spontanaborten ab der 16. Schwangerschaftswoche und induzierten Aborten nach pränataler Diagnostik jeder Schwangerschaftswoche aus Sachsen-Anhalt werden mittels standardisierter Meldebögen gemeldet. Auch der Landkreis des Wohnorts, Angaben zur Schwangerschaft und Geburt, Angaben zu ausgewählten Risikofaktoren sowie sozioökonomische Daten werden erfasst. Jährlich wird vom Fehlbildungsmonitoring ein Jahresbericht publiziert ([www.angeborene-fehlbildungen.com/Publikationen.html](http://www.angeborene-fehlbildungen.com/Publikationen.html)), der eine Analyse der erhobenen Daten und eine Stellungnahme zur Häufigkeit sowie zeitlichen und örtlichen Verteilung der aufgetretenen Fehlbildungen umfasst. Das Register erfüllt damit auch die Funktion eines Qualitätssicherungsinstruments.

Im Rahmen der Gesundheitsberichterstattung fördert das Ministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Gleichstellung des Landes Sachsen-Anhalt das Fehlbildungsmonitoring seit 1995. Seit 2009 ist die Fehlbildungserfassung auf Landesebene in § 7 des Kinderschutzgesetzes Sachsen-Anhalt gesetzlich verankert.

## 2.2 Geburtenregister Mainzer Modell

1990 wurde in Mainz ein vom Land Rheinland-Pfalz und der Universitätsmedizin der Johannes-Gutenberg-Universität Mainz getragenes, initial auch durch das Bundesministerium für Gesundheit unterstütztes, Geburtenregister zur Erfassung von angeborenen großen und kleinen Fehlbildungen bei Neugeborenen in der Region Mainz und Rheinhessen eingerichtet ([www.unimedizin-mainz.de/mainzer-modell/startseite/informationen-zum-mamo/fehlbildungen.html](http://www.unimedizin-mainz.de/mainzer-modell/startseite/informationen-zum-mamo/fehlbildungen.html)). Das Geburtenregister „Mainzer Modell“ wurde als aktiv erhebendes, prospektives und populationsbezogenes Register mit hoher Standardisierung konzipiert.

Durch das Mainzer Modell wurden alle Neugeborenen der Geburtskliniken der Stadt Mainz (insgesamt etwa 100.000 Kinder und Föten) bis Mitte 2016 innerhalb der ersten Lebenswoche von speziell qualifizierten Ärztinnen und Ärzten im Rahmen der U2-Vorsorge umfassend klinisch und sonographisch untersucht. Bei klinischen/anamnestischen Hinweisen auf Fehlbildungen (z. B. durch Chromosomenanalyse, Ultraschall des Herzens) wurden weiterführende Untersuchungen veranlasst. Zusätzlich wurden Befunde für Totgeborene, induzierte und spontane Aborte (> 16. SSW) aus der Geburtshilfe, den Pränatalzentren und der Kinderpathologie dokumentiert. Darüber hinaus wurden anamnestische Daten zur Familien-, Schwangerschafts- und Sozialanamnese sowie allgemeine Expositionsdaten (z. B. Alkohol, Nikotin, Medikamente) aus den Mutterpässen und Patientinnen-Akten einschließlich der durch Hebammen erfassten Routinedaten zu Risikofaktoren im Register dokumentiert. Die erhobenen Daten wurden pseudonymisiert verschlüsselt und digital gespeichert. Die Vorteile des Mainzer Modells liegen insbesondere in der Standardisierung und der hohen Qualität der klinischen Untersuchung und der aktiven Datenakquisition durch speziell geschultes Fachpersonal und dem Einbezug aller nicht lebendgeborenen Kinder.

## 2.3 Internationale Initiativen

Die Daten der beiden in Abschnitt 2.1 und 2.2 dargestellten deutschen Geburten- und Fehlbildungsregister auf regionaler Ebene werden an das „European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies – EUROCAT“ ([eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat\\_en](http://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat_en)) und von Sachsen-Anhalt auch an das International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR, [www.icbdsr.org/](http://www.icbdsr.org/)) gemeldet. Durch EUROCAT werden seit 1979 Fehlbildungsdaten aus mehr als 17 europäischen Ländern zur epidemiologischen Beobachtung zusammengeführt. EUROCAT erfasst die Fehlbildungen bei ca. 1,5 Millionen Geburten pro Jahr, was etwa 25 % der jährlichen Geburten in Europa entspricht. ICBDSR ist ein weltweites Fehlbildungs-Surveillance-System, das 1974 durch die Weltgesundheitsorganisation etabliert wurde. Das Ziel von ICBDSR ist es, ausgewählte sog. Indikatorfehlbildungen regionaler Fehlbildungsregister weltweit gemeinsam zu dokumentieren und auszuwerten, um deren Häufigkeit, Ursachen und Folgen zu untersuchen. Die Aussagefähigkeit und damit die Bedeutung der internationalen Register hängt entscheidend von der Qualität und der Vollständigkeit der von den einzelnen nationalen Registern übermittelten Daten ab.

## 3 Ziele eines nationalen Fehlbildungsregisters

Aussagefähige Register können entscheidend zur Ermittlung und zur Surveillance von Fehlbildungsprävalenzen beitragen. Sie bilden die Grundlage von Forschungsprojekten zur Identifikation potenzieller Fehlbildungsursachen und zur Entwicklung von Präventions-, Therapie- und Nachsorgekonzepten. Dazu erfordern sie eine möglichst aktive, standardisierte Dokumentation von Beobachtungen zu vorab festgelegten, aber im Zeitverlauf erweiterbaren Fragestellungen, für die ein präziser Bezug zur Zielpopulation transparent darstellbar ist. Zur Validierung der erhobenen Daten und um auf Antrag vertiefende Forschungsprojekte zu ermöglichen, ist die Einrichtung einer Treuhandstelle erforderlich, die auf der Grundlage einer Informierten Einwilligung eine erneute Kontaktierung der betroffenen Familien erlaubt. Die Registerpopulation sollte bestenfalls bevölkerungsrepräsentativ für Deutschland sein.

Wesentliche Ziele eines nationalen Registers für Fehlbildungen sind:

- Bereitstellung wesentlicher epidemiologischer Informationen über Fehlbildungen (Prävalenz, Erkennung und Monitoring von zeitlichen Trends und regionalen Unterschieden) und Veröffentlichung regelmäßiger epidemiologischer Auswertungen in Form von Jahresberichten
- frühe Warnung bei ungewöhnlichen räumlichen und/oder zeitlichen Häufungen und Trends sowie sichere Unterscheidung von echten und systematischen oder zufälligen Ergebnissen
- Informations- und Ressourcenzentrum für die Bevölkerung, Angehörige der Gesundheitsberufe und die Gesundheitspolitik sowie Institutionen des Gesundheitswesens in Bezug auf Fehlbildungen, deren Versorgung und gesundheitsrelevante Risikofaktoren
- Unterstützung der Untersuchung von exogenen, teratogenen Expositionen und endogenen Ursachen (Ursachenforschung)
- Bereitstellung einer Infrastruktur für
  - die Forschung im Zusammenhang mit den Ursachen und der Prävention von Fehlbildungen sowie der Behandlung und Betreuung betroffener Kinder (Versorgungsforschung, primäre, sekundäre und tertiäre Prävention)
  - die Forschung zur Entwicklung und Bewertung der Wirksamkeit von (Primär-)Präventionsmaßnahmen
  - die Forschung zur Bewertung von Auswirkungen von Entwicklungen im prä- und postnatalen Screening
- Integration in Konzepte zur Sicherstellung der individuellen Versorgung/Nachsorge von Betroffenen
- Unterstützung der Entwicklung von Surveillancekonzepten zur individuellen medizinischen, therapeutischen und psychosozialen Versorgung der betroffenen Kinder und der Unterstützung ihrer Eltern und betreuenden Angehörigen
- Identifikation von Versorgungslücken und unerfüllten Versorgungsbedarfen
- Bereitstellung qualitativ hochwertiger Daten für internationale Datenerfassung und Studien

## 4 Primäre Datenquellen

Im Register sollen alle Fehlbildungen erfasst werden. Für die Klassifikation der Fehlbildungen soll eine einheitliche Systematik verwendet werden, die auch eine Einspeisung der Daten bei EUROCAT und ICBDSR ermöglicht. Da bei einer guten standardisierten Erfassung mehr als 95 % aller Fehlbildungen zuverlässig unmittelbar postnatal diagnostiziert werden können, ist ein

Erhebungszeitraum bis mindestens zum Ende des ersten Lebensjahres sinnvoll, um ggf. auch weitere, erst durch Entwicklungsverzögerung auffälligen Kinder einbeziehen zu können. Es sollte somit die Möglichkeit einer Nachmeldung bestehen, wobei der Aufwand im Blick zu behalten ist.

#### 4.1 Früherkennungsuntersuchungen U1 bis U6

Für die Erfassung aller Arten und Kombinationen von Fehlbildungen sind die in der Kinder- und Jugendmedizin etablierten Früherkennungsuntersuchungen ab dem Tag der Geburt bis zum Ende des ersten Lebensjahres (U1 bis einschließlich U6) grundsätzlich geeignet. Der Inhalt der Untersuchungen wird in der vom G-BA gemäß § 26 in Verbindung mit § 92 Absatz 1 Satz 2 Nummer 3, Absatz 4 des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) beschlossenen Richtlinie bestimmt. Gemäß § 4 der Richtlinie des G-BA über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie) liegt einer der Schwerpunkte der am 3. bis 10. Lebensjahr durchzuführenden Untersuchung (U2) im Erkennen von angeborenen Erkrankungen und Fehlbildungen. Die Untersuchung im Rahmen der U2 umfasst eingehende körperliche Untersuchungen der Körpermaße sowie von Haut; Thorax, Lunge und Atemwegen; Herz, Kreislauf; Abdomen, Genitale (inkl. Analregion); Bewegungsapparat (Knochen, Muskeln, Nerven); Kopf; Mundhöhle, Kiefer und Nase; Ohren; Augen.

In Verbindung mit der unmittelbar nach Geburt stattfindenden U1 wird eine Schwangerschafts-, Geburts-, Familien- und Sozialanamnese erhoben. Gemäß den Ergebnissen aus der zweiten Welle der Studie zur Gesundheit von Kindern und Jugendlichen in Deutschland (KiGGS-Studie) des Robert Koch-Instituts nehmen mehr als 99 % aller Säuglinge im ersten Lebensjahr in Deutschland an diesem Vorsorgeprogramm teil. In den meisten Bundesländern bestehen bereits seit mehreren Jahren landesgesetzliche Regelungen zur aktiv nachgehenden Kontrolle bei Nichtteilnahme. Die inhaltlichen Kriterien der Untersuchungen sind durch Fachgesellschaften und Berufsverbände standardisiert und gemäß der Richtlinie des G-BA bundeseinheitlich verbindlich festgelegt. Damit sind die strukturellen Voraussetzungen für eine bundesweit flächendeckende, populationsbezogene standardisierte Erfassung von Fehlbildungen grundsätzlich erfüllt.

Bisher werden die Ergebnisse der Früherkennungsuntersuchungen allerdings lediglich in dem von den Eltern des Kindes verwalteten sog. „Gelben Heft“, und in den personenbezogenen Patientenakten dokumentiert. Wenn bei der Untersuchung Krankheiten oder Entwicklungsstörungen festgestellt werden, die die körperliche, geistige oder psychosoziale Entwicklung beeinträchtigen, erfolgt die Dokumentation zurzeit noch nicht mittels ICD-Diagnose-Kodierung, sondern primär in Form von (handschriftlichen) Notizen. Bisher ist keine strukturierte zentrale Erfassung, Verwaltung und Auswertung der erhobenen Daten etabliert. Lediglich bis Anfang 1990 wurden die Daten an das Zentralinstitut für die kassenärztliche Versorgung (Zi) gemeldet. Auswertungen aus dieser Zeit zeigen eine ausgeprägte Heterogenität der Datenqualität und ergeben deutliche Hinweise auf eine systematische Unterschätzung von potenziell als stigmatisierend angesehenen Diagnosen. Seit dem 01.01.2022 besteht für Familien die Möglichkeit, die Untersuchungsergebnisse im elektronischen Kinderuntersuchungsheft als Bestandteil der elektronischen Patientenakte (ePA) digital speichern zu lassen.

Um die Früherkennungsuntersuchungen als robuste Datenquelle für ein nationales Fehlbildungsregister nutzen zu können,

müssen die Qualität der klinischen Untersuchung und Befunddokumentation von Fehlbildungen beim Kind zukünftig hochgradig standardisiert und validiert und die erhobenen Daten in digitalisierter Form aufbereitet und an eine zentrale Stelle gemeldet werden. Angesichts der mit einem nationalen Register verbundenen zentralen Speicherung von Daten aus den U-Untersuchungen wäre eine gesetzliche Regelung vorteilhaft. Fachgesellschaften und Berufsverbände im Bereich der Kinder- und Jugendmedizin, der Epidemiologie und der Versorgungsforschung setzen sich seit längerer Zeit für diese Ziele ein.

#### 4.2 Neugeborenen-Screening und Neugeborenen-Hörscreening

Im Rahmen des Neugeborenen-Screenings erfolgen Untersuchungen auf angeborene Stoffwechselstörungen, hormonelle Störungen oder schwere kombinierte Immundefekte sowie auf Mukoviszidose. Hörstörungen werden mit dem in die Regelversorgung der gesetzlichen Krankenversicherung aufgenommenen Neugeborenen-Hörscreening erfasst. Die Daten aus diesen bereits etablierten Screeninguntersuchungen sollen im Sinne einer vertiefenden Betrachtung zu einem späteren Zeitpunkt ebenfalls möglichst umfassend in das Fehlbildungsregister einfließen. Die Zusammenführung dieser bevölkerungsbezogenen erhobenen Gesundheitsdaten zur Neugeborenenpopulation mit den Daten im Fehlbildungsregister ermöglicht vertiefende Auswertungen und verbessert die Entwicklung von effektiven Monitoring- und Versorgungsstrategien für die betroffenen Kinder und ihre Familien.

### 5 Ergänzende Datenquellen

Die folgenden exemplarisch dargestellten Datenquellen können abhängig von der jeweiligen Qualität der Datenerfassung ergänzend, beispielsweise zur Validierung, genutzt werden. Im Folgenden werden relevante Quellen aufgelistet, deren spezifische Limitationen aber an dieser Stelle nicht detailliert dargestellt werden sollen.

#### 5.1 Pränataldiagnostik

Die Pränataldiagnostik umfasst alle Untersuchungen in der Schwangerschaft, die Informationen über den Fötus erzeugen sollen und dabei u. a. auch nach Hinweisen für kindliche Erkrankungen oder Fehlbildungen suchen. Insbesondere umfassen die Richtlinien des G-BA über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung („Mutterschafts-Richtlinien“) drei sonographische Screening-Untersuchungen, je eine davon im ersten, zweiten und dritten Trimenon. Die allgemeine Erkennungsrate fetaler Fehlbildungen im Standard-screening liegt zwischen 25 und 65 %, im Rahmen des weiterführenden Ultraschalls zwischen 75 und 95 %. Ein erheblicher Anteil fetaler Fehlbildungen, insbesondere Einzelfehlbildungen, wird pränatal nicht diagnostiziert. Für die Dokumentation zeitlicher oder regionaler Häufungen von Fehlbildungen ist es jedoch von zentraler Bedeutung, auch pränatal festgestellte Fehlbildungen zu dokumentieren, z. B. in anonymisierter Form anhand der Angaben im Mutterpass. Bedeutsam sind die Daten aus der pränatalen Diagnostik insbesondere auch in Fällen von Schwangerschaftsabbrüchen.

#### 5.2 Daten zur Qualitätssicherung – Geburtshilfe und Neonatologie

Der rechtliche Rahmen für die externe stationäre Qualitätssicherung der Perinatalmedizin (Bereiche Geburtshilfe und Neonatologie) ist seit dem 01.01.2021 die Richtlinie zur datengestützten einrichtungsübergreifenden Qualitätssicherung (DeQS-RL). Ge-

mäß der DeQS-RL werden Daten zur geburtshilflichen Versorgung von Mutter und Kind sowie zur Früh- und Neugeborenenversorgung erhoben und vom Institut für Qualität und Transparenz im Gesundheitswesen (IQTIG) im Auftrag des G-BA ausgewertet. Das Verfahren sieht in der Neonatologie die Erfassung einer „angeborenen Erkrankung“ (keine, leichte/schwere oder letale) gemäß einer vorgegebenen Liste sowie die Dokumentation einzelner Operationen und Prozeduren während des stationären Aufenthalts vor. Im Bereich Geburtshilfe werden (keine/leichte/schwere/letale) sowie ggf. zusätzlich die Art der Fehlbildung erfasst; zusätzlich werden anamnestische Daten der Schwangeren, Befunde entsprechend dem Mutterpass, Daten zum Schwangerschafts- und Geburtsverlauf und zum mütterlichen und kindlichen Gesundheitszustand einschließlich biometrischer Daten zum Kind sowie perinatale Outcome-Parameter erhoben. Um die Daten aus den beiden perinatalmedizinischen Bereichen verknüpfen zu können, werden seit 2018 der Vor- und Nachname der Mutter sowie die Krankenversicherungsnummer des Kindes erfasst. Diese patientenidentifizierenden Daten werden durch eine Vertrauensstelle pseudonymisiert, so dass Rückschlüsse auf die einzelne Person nicht möglich sind. Rechtlich ist eine Erfassung und Zusammenführung dieser Daten neben anderen Voraussetzungen nur erlaubt, wenn sowohl die Mutter als auch das Kind gesetzlich versichert sind. Auf Antrag beim IQTIG und nach Genehmigung durch den G-BA besteht grundsätzlich die Möglichkeit, Daten aus der datengestützten Qualitätssicherung in anonymisierter Form für Forschungszwecke zu nutzen.

### 5.3 GKV-Leistungsabrechnungs- und Versicherten-Daten

Im Rahmen der Leistungsabrechnung erhalten die Krankenkassen Informationen (u. a. Diagnosen) zur Inanspruchnahme von ambulant-ärztlicher Behandlung und Krankenhausbehandlung. Über das derzeit gemäß der Datentransparenzverordnung (DaTraV) im Aufbau befindliche Forschungsdatenzentrum (FDZ) beim Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) werden die pseudonymisierten Abrechnungsdaten aller gesetzlich Krankenversicherten in Deutschland für definierte Auswertungszwecke einschließlich Forschung bereitgestellt. In diesem Datenbestand können ICD-Codes für angeborene Fehlbildungen und Störungen identifiziert werden, die in der ambulanten oder stationären Versorgung kodiert wurden. Über die pseudonymisierte Krankenversicherungsnummer können solche Diagnosen einer Person zugeordnet werden, um Mehrfacherfassungen auszuschließen. Es wäre wünschenswert, wenn diese Daten zukünftig zur Surveillance von Fehlbildungen ergänzend herangezogen werden können.

### 5.4 Krankenhausstatistik (Destatis)

Die Abrechnungsdaten der Krankenhäuser im DRG-Vergütungssystem enthalten u. a. die nach ICD-10 kodierten Haupt- und Nebendiagnosen. Durch ihre zentrale Zusammenführung steht eine Vollerhebung aller akutstationären Behandlungsfälle (unabhängig von der Art der Versicherung) zur Verfügung, die auch zur Identifikation und Erfassung von Fehlbildungen genutzt werden könnte. Grundsätzlich sollten relevante Fehlbildungen, insbesondere, wenn sie zu stationären Krankenhausaufenthalten führen bzw. bei Geburt im Krankenhaus meist zuverlässig diagnostiziert werden (z. B. Ösophagusatresie, Spina bifida), aus den Abrechnungsdaten der Krankenhäuser anhand der ICD-Kodierung für eine ergänzende Auswertung extrahierbar sein. Die Abrech-

nungsdaten der Krankenhäuser werden vom Statistischen Bundesamt im Datenbanksystem Genesis-Online aggregiert zur Verfügung gestellt (z. B. die Hauptdiagnosen der im Geburtsmonat behandelten Neugeborenen unter Angabe von Wohnort und Geschlecht, [www-genesis.destatis.de](http://www-genesis.destatis.de), Tabelle 23131–0006). In dieser Datenbank werden jedoch Behandlungsfälle und nicht Personen erfasst, so dass nachfolgende Krankenhausaufenthalte eines Neugeborenen mit Fehlbildungsdiagnose zu Doppel- oder Mehrfacherfassungen führen. Aus Gründen des Datenschutzes können oft Detailangaben für Untergruppen nicht gemacht werden, was die Erfassung seltener Fehlbildungen ausschließt. Die aus den Abrechnungsdaten identifizierbaren Diagnosen ermöglichen deshalb lediglich eine orientierende Übersicht. Diese Datenquelle kann in bestimmten Situationen zur Untersuchung zeitlicher und regionaler Entwicklungen ergänzend betrachtet werden.

### 5.5 Elektronische Patientenakte (ePA)

Aktuell wird die Etablierung von digitalen Patientenakten und insbesondere der elektronischen Patientenakte (ePA) von Gesundheitspolitik, Leistungserbringern und Kostenträgern im deutschen Gesundheitswesen intensiv betrieben. Sobald die digitale Patientenakte breite Anwendung findet, kann sie perspektivisch ebenfalls zum Datenabgleich und zur Ergänzung und Validierung der Erfassung von Fehlbildungen durch die pädiatrische Früherkennungsuntersuchung herangezogen werden. Das in der ePA vorgesehene Medizinische Informationsobjekt (MIO) für das Kinderuntersuchungsheft ist derzeit jedoch lediglich eine „eins-zu-eins“-Umsetzung der Papierversion und nicht auf den Forschungsbedarf abgestimmt.

### 5.6 Krankheitsspezifische Register

In den vergangenen Jahren wurde mit dem Aufbau einzelner Register zur Erhebung von spezifischen Fehlbildungen und Krankheiten begonnen. So wurde auf Initiative der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie (DGKCH) ein Kinderregister für im In- und Ausland aufgetretene angeborene Fehlbildungen (KiRaFe, <https://fehlbildungsregister.dgkch.de>) etabliert, das zu einer verbesserten Entwicklung und Versorgung von Menschen mit den in jeweiligen Registern erhobenen Fehlbildungen beitragen soll. Das Kompetenznetz Angeborene Herzfehler ([www.kompetenznetz-ahf.de](http://www.kompetenznetz-ahf.de)) hat ein Nationales Register für angeborene Herzfehler aufgebaut, dessen Daten- und Gewebeprobe für Forschungsvorhaben genutzt werden können, die perspektivisch zu einer verbesserten Versorgung von Personen mit angeborenen Herzfehlern beitragen. Auch für seltene Erkrankungen bestehen in Deutschland zahlreiche nationale und regionale Register, zu denen Informationen über die Orphanet-Datenbank abrufbar sind ([www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Kooperationen-und-Projekte/Orphanet-Deutschland/\\_node.html](http://www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Kooperationen-und-Projekte/Orphanet-Deutschland/_node.html)). Die EU finanziert Europäische Referenznetzwerke von Anbietern von Gesundheitsdienstleistungen, um Fachkenntnisse und Ressourcen z. B. zur Behandlung seltener Krankheiten zu konzentrieren, die sich u. a. auch mit der Registrierung von Fehlbildungen befassen (European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability, <https://ern-ithaca.eu/>). Keines dieser Register erhebt die Zielkrankheiten bevölkerungsbezogen. Das Follow-up ist passiv oder findet nicht systematisch statt. Die Verknüpfbarkeit mit anderen Datenquellen ist limitiert. Die verwendeten Einwilligungen lassen nicht immer eine Forschungsnutzung zu und erlauben meist keine Rekontakting.

## 6 Datenerhebung, -verarbeitung, -auswertung

Als Grundlage für die Datenerfassung sollen zunächst die Vorgaben der Kindervorsorge-/Früherkennungsuntersuchungen U1 bis einschließlich U6 dienen. Diese sind abzugleichen mit den Guidelines von EUROCAT (Guide 1.4, Section 2.2.1.a) und sollten entsprechend ergänzt und angepasst werden. Die entsprechenden Anlagen zur Klassifizierung der Fehlbildungen aus EUROCAT sollten im Interesse einer einheitlichen Vorgehensweise berücksichtigt werden. Die Datenstruktur im zukünftigen nationalen Fehlbildungsregister soll den Austausch mit dem EUROCAT-Register und dem ICBDSR der WHO unterstützen.

### 6.1 Epidemiologische Auswertung

Die epidemiologische Auswertung der Registerdaten soll regelmäßig mit Standardmethoden der Epidemiologie erfolgen (mindestens jährlich, bzw. auf begründete Anfrage zeitnah und ggf. über die Routineauswertung hinaus). Angegeben werden sollen Absolut- und Relativangaben sowie Prävalenzraten für Einzel-, Mehrfach- und Kombinationsfehlbildungen und Kategorien von Fehlbildungen; Untergruppenauswertungen können festgelegt werden (z. B. nach Alter der Mutter, geschlechtsspezifisch). Ebenso sollen regionale Auswertungen (z. B. für Bundesländer) dargestellt werden. Alle anschließenden Auswertungen im Zusammenhang mit gezielten Studien sind in entsprechenden Studienprotokollen festzuhalten.

### 6.2 Pseudonymisierung, Recall-Konzept, Datenschutz, Qualitätssicherung

Sobald Daten aus mehreren Quellen (z. B. Geburtsklinik, Pathologie, Pränatalzentrum) unter Wahrung des Datenschutzes verknüpft werden sollen, ist eine einheitliche Pseudonymisierung und eine anschließende Datenverknüpfung (record linkage) auf der Grundlage des einheitlichen Pseudonyms notwendig. Dies erfordert zusätzliche Maßnahmen. Verfahren zur wiederholten Untersuchung (Recall-Techniken) müssen erwogen werden, um die identifizierten Fälle ggf. zu bestätigen oder im Verlauf der Zeit über mehrere Instanzen eine Neu-Diagnose stellen zu können (z. B. Geburtsklinik und pädiatrische Praxis). Für das Register sind die erforderlichen rechtlichen und technischen Voraussetzungen zu schaffen, um weitere Datenquellen einbeziehen zu können, wie z. B. die Übertragung und Speicherung der einheitlichen Krankenversicherungsnummer. Auch müssen Technologien zur Erkennung und Zusammenführung von Doppeleinträgen (record linkage) aus derselben oder einer anderen Datenquelle angewandt werden. Wenn Daten zu demselben Kind in unterschiedlichen Quellen erfasst werden, eventuell auch mit unterschiedlichen Fehlbildungen und/oder Kombinationen von Fehlbildungen, müssen die Informationen für ein Kind zusammengeführt und integriert werden (best-of-Datensatz). Für Forschungsprojekte zu Ursachen und Risikofaktoren für angeborene Fehlbildungen, zur Entwicklung von Präventionsmaßnahmen und zur Verbesserung der medizinischen und psychosozialen Unterstützung und Versorgung der betroffenen Kinder und ihrer Eltern ist die Möglichkeit einer Rekontaktierung erforderlich.

Zur Pseudonymisierung stehen sehr gute, datenschutzrechtlich unbedenkliche, digitale Instrumente zur Verfügung. Beispielsweise ermöglicht Software im Tool-Pool der Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V. (TMF), allen Teilnehmenden einen Code zuzuordnen. Bei Vorliegen korrekter und vollständiger identifizierender Angaben für alle Teildaten erlauben die verfügbaren Pseudony-

misierungsverfahren allein dem für die Verarbeitung der personenbezogenen Datenverantwortlichen eine eindeutige Zuordnung.

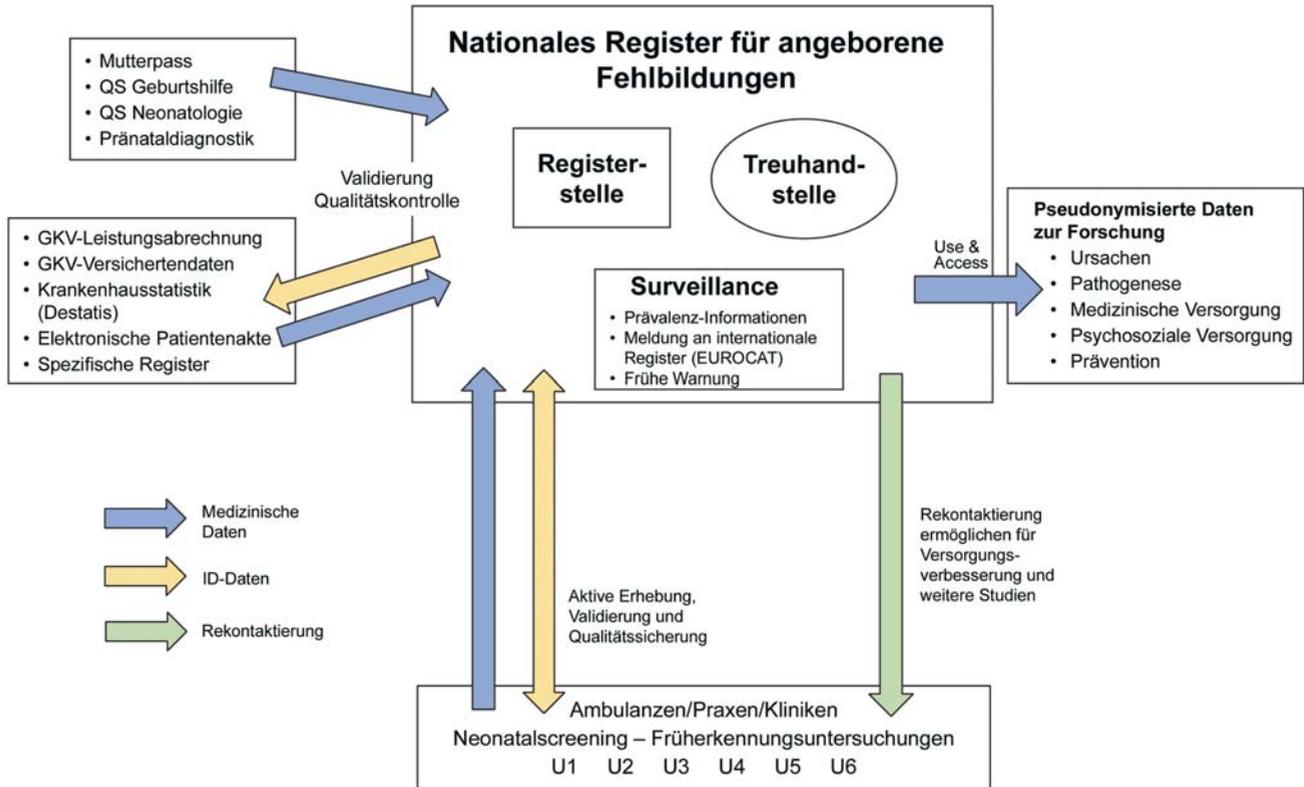
Der Datenschutz ist von primärer Bedeutung, um den Schutz der Persönlichkeitsrechte der betroffenen Familien zu wahren. Ausreichende Erfahrungen sind vorhanden und können adaptiert werden. Z. B. wurde eine gesetzliche Grundlage zur personenbezogenen Datenerfassung durch die Klinischen Krebsregister in § 65c SGB V geschaffen (gesetzliche Meldepflicht für alle an der Behandlung beteiligten Ärztinnen und Ärzte). Die Datenerhebung durch die auf mehrere Jahrzehnte angelegte Nationale Kohorte Gesundheitsstudie (NAKO) erfolgt konsequent auf der Grundlage der Informierten Einwilligung mit den genannten Einschränkungen. Ein individueller, sog. Broad Consent wird derzeit im Rahmen der Medizininformatikinitiative des Bundesministeriums für Bildung und Forschung zunächst in den Universitätskliniken deutschlandweit eingeführt.

Zur Qualitätssicherung der eingegebenen Daten sind Plausibilitätsabfragen zu implementieren. Die Plausibilitätsprüfungen müssen trainiert und qualitätsgesichert werden. Die Querschnittsergebnisse müssen in regelmäßigen Abständen (v. a. in der Startphase für mindestens ein Jahr) von den Verantwortlichen, ggf. einem einzusetzenden Aufsichtskomitee, anhand der Rohdaten an den Primärquellen verifiziert und ggf. entsprechende Folgemaßnahmen initiiert werden.

## 7 Fazit und Forderungen an die Gesundheitspolitik

Die frühzeitige Erkennung angeborener Fehlbildungen ist für die Entwicklung und Verbesserung der medizinischen und psychosozialen Versorgung betroffener Kinder und ihrer Familien wie auch für die medizinische Ursachen- und Therapieforschung von großer Bedeutung. Eine deutschlandweite Fehlbildungserhebung soll mit dem Ziel erfolgen, eine Datengrundlage für die Bereitstellung wesentlicher epidemiologischer Informationen zu bilden und bei ungewöhnlicher Häufung eine Warnung sowie die gezielte Erforschung teratogener Einflüsse zu ermöglichen. Geeignete Register basieren auf einer systematischen Sammlung von Informationen, die idealerweise aktiv und standardisiert dokumentiert werden und für die ein präziser Bezug zur Zielpopulation transparent darstellbar ist. Trotz einzelner regionaler Modellprojekte und wiederholter Forderungen der Fachkreise ist in Deutschland bisher keine systematische Erhebung angeborener Fehlbildungen implementiert worden. Derzeit sind deshalb bundesweite bevölkerungsbezogene Aussagen nicht möglich.

Schon heute werden umfangreich Daten zur Gesundheit von Neugeborenen und Säuglingen durch Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte in Deutschland flächendeckend erhoben (Kindervorsorge-/Früherkennungsuntersuchungen U1 bis einschließlich U6 im ersten Lebensjahr). Diese Untersuchungen umfassen eine eingehende körperliche Untersuchung sowie ein Screening auf Stoffwechselstörungen und Hörstörungen. Allerdings sind die erfassten Daten bisher nicht hinreichend standardisiert; es fehlen einerseits eine klar definierte Qualitätskontrolle sowie andererseits die digitale Erfassung und Zusammenführung der Daten in einem Register. Weitere Datenquellen bestehen u. a. in der Erhebung im Rahmen der perinatalmedizinischen Qualitätssicherung, der Pränataldiagnostik, der GKV-Leistungsabrechnungs- und Versichertendaten sowie der Krankenhausdiagnosestatistik. Diese sollen in einem zukünftigen Register ergänzend einbezogen werden.



Wenn die schon heute verfügbaren, teilweise flächendeckend durchgeführten Datenerhebungen im Sinne des hier dargestellten Konzepts weiterentwickelt werden können, ist es aus Sicht der Bundesärztekammer nicht zwingend notwendig, zusätzlich Fehlbildungsdaten bundesweit aktiv zu erfassen. Alle für die Schwangerschaft und das frühe Lebensalter verfügbaren Gesundheits- bzw. Krankheitsdaten sollten qualitätsgesichert und unter Nutzung von Informationstechnologie in einem zentralen Register zusammengeführt und ausgewertet werden. Die Verbesserung der Verfügbarkeit, eine konsequente Standardisierung, die Ergänzung der Erhebungsinstrumente um notwendige Variablen und Ausprägungen und die Integration bereits erhobener Daten bietet dann eine geeignete Basis für die Schaffung eines nationalen Registers für angeborene Fehlbildungen und Krankheiten.

Ein zukünftiges deutschlandweites bevölkerungsbezogenes Register angeborener Fehlbildungen sollte die Möglichkeit einer aktiven Datenerfassung zur Validierung und Qualitätssicherung umfassen und die Rekontaktierung der betroffenen Familien ermöglichen. Die Abbildung zeigt eine Übersicht für ein solches Nationales Register für angeborene Fehlbildungen auf der Grundlage vorhandener möglicher Datenquellen, insbesondere der bundesweit in den pädiatrischen Versorgungseinrichtungen digital erhobene Ergebnisse der Früherkennungsuntersuchungen (U1 bis einschließlich U6). Dieses Monitoring soll an einer vorzugsweise bundesweit zentral etablierten Stelle die Daten zusammenführen, um zeitliche Trends und regionale Häufungen bei angeborenen Fehlbildungen zu beobachten und frühzeitig zu erkennen. Die regelmäßige epidemiologische Auswertung soll in Form von Jahresberichten veröffentlicht werden, und die bundesweit erhobenen Daten sind an EUROCAT zu melden. Durch Einrichtung einer Treuhandstelle

sollen auf Antrag Forschungsprojekte ermöglicht werden, die auf der Grundlage einer Informierten Einwilligung eine erneute Kontakttierung der betroffenen Familien voraussetzen. Dies würde Studien zu Ursachen und Risikofaktoren für angeborene Fehlbildungen, zu effektiven Präventionsstrategien und zur Verbesserung der medizinischen und psychosozialen Versorgung von Fehlbildungen im Verlauf ermöglichen.

#### Daraus ergeben sich die zentralen Forderungen:

- Etablierung bundesweit verbindlicher Qualitätsnormen hinsichtlich klinischer Untersuchung und Dokumentation von Fehlbildungsdiagnosen im Rahmen der pädiatrischen Früherkennungsuntersuchungen (U1 bis mindestens U6).
- Etablierung verbindlicher Qualitätsnormen hinsichtlich pränataler Fehlbildungsdiagnosen im Rahmen der Schwangerschaftsbetreuung (Mutterpass).
- Digitalisierung, Zusammenführung und zentrale Datenverwaltung von pseudonymisierten Befunden der pädiatrischen Früherkennungsuntersuchungen und der Schwangerschaftsbetreuung (Mutterpass). Schaffung einer bundesweiten Rechtsgrundlage für die Erhebung, Qualitätssicherung, datenschutzgerechte separate Übertragung und Zusammenführung der identifizierenden Daten (IDAT) und medizinischen Daten (MDAT) an ein zentrales Register, Einrichtung einer zentralen Treuhandstelle mit der Möglichkeit einer Rekontaktierung der Betroffenen mit dem Ziel der Ursachenerforschung und/oder Versorgungsverbesserung.
- Verbesserung einer Erfassung sehr seltener Fehlbildungen und nicht lebendgeborener Kinder zur Ermöglichung einer validen wissenschaftlichen Auswertung, wie auch von ICBDSR/EUROCAT vorgegeben.

- Sicherstellung einer nachhaltigen Finanzierung, auch u. a. zur Durchführung von Online- und Vor-Ort-Schulungen und zur Begleitung neuer Institutionen und Meldenden.
- Ausreichende personelle Ausstattung für regelmäßige und anlassbezogene sowie projektspezifische Vor-Ort-Validierung und Qualitätssicherung der Primärdaten
- Regelmäßiges (jährliches) Berichtswesen auf Bundesebene, an EUROCAT und ICBDSR, die Bereitstellung von pseudonymisierten Daten für Anschlussforschung sowie die Erstellung von Antworten auf Anfragen der Gesundheitspolitik, der Medien und der interessierten Öffentlichkeit.

## 8 Literatur

1. Bundesärztekammer: Erhebung von Fehlbildungen. Dtsch Arztebl 1993; 90(9): A 648–52.
2. Dashe JS, McIntire DD, Twickler DM: Effect of maternal obesity on the ultrasound detection of anomalous fetuses. Obstet Gynecol 2009; 113: 1001–7.
3. Deutsches Netzwerk Evidenzbasierte Medizin: EbM-Glossar. 2011, www.ebm-netzwerk.de/de/service-ressourcen/ebm-glossar.
4. Gardner LI: Historical notes on cretinism. In: Gardner LI (Hrsg.): Endocrine and genetic diseases of childhood and adolescence. 2. Ausg. Philadelphia: W. B. Saunders, 1975: 234–8.
5. Gesellschaft für Qualität in der außerklinischen Geburtshilfe e.V.: Außerklinische Geburtshilfe in Deutschland – Qualitätsbericht 2018, www.quag.de.
6. Institut für Qualitätssicherung und Transparenz im Gesundheitswesen (IQTIG): Bundesauswertung zum Erfassungsjahr 2019, Geburtshilfe. www.iqtig.org.
7. The centre of the International clearinghouse for birth defects surveillance and research: Annual Report 2014.
8. Kinsner-Ovaskainen A, Perraud A, Lanzoni M, Morris J, Garne E: European Monitoring of Congenital Anomalies: JRC-EUROCAT Report on Statistical Monitoring of Congenital Anomalies (2009–2018) European Commission, Ispra, 2021, JRC127007.
9. Kozłowski P: Allgemeine Geburtshilfe – Ultraschall in der Schwangerschaft: Mutterschafts-Richtlinien sind Minimum an guter Vorsorge. Geburtshilfe Frauenheilkd 2016; 76(07): 755–9.
10. Lenz W, Knapp K: Die Thalidomid-Embryopathie. Dtsch Med Wochenschr 1962; 87(24): 1232–42. DOI: 10.1055/s-0028-1111892.
11. Lüders A, Blankenstein O, Brockow I, Ensenauer R, Lindner M, Schulze A, Nennstiel U, on behalf of the screening laboratories in Germany: Neonatal screening for congenital metabolic and endocrine disorders — results from Germany for the years 2006–2018. Dtsch Arztebl Int 2021; 118: 101–8.
12. Merz E, Eichhorn K-H, von Kaisenberg C, Schramm T: Aktualisierte Qualitätsanforderungen an die weiterführende differenzierte Ultraschalluntersuchung in der pränatalen Diagnostik (= DEGUM-Stufe II) im Zeitraum von 18 + 0 bis 21 + 6 Schwangerschaftswochen. Ultraschall in Med 2012; 33: 593–6.
13. Morhart P, Mardin C, Rauh M, et al.: Microphthalmia and Optic Nerve Hypoplasia Induced by Maternal Coronavirus Infection? European Journal of Pediatrics 2021; 5: 1–6. DOI: 10.1007/s00431-021-04221-w.
14. Pharoah POD, Connolly KJ, Ekins RP, Harding AG: Maternal thyroid hormone levels in pregnancy and the subsequent cognitive and motor performance of the children. Clin Endocrinol (Oxf) 1984; 21: 265–70.
15. Queißer-Luft A, Spranger J: Fehlbildungen bei Neugeborenen. Dtsch Arztebl 2006; 103(38): A 2464–71.
16. Scharl A, Berg D: Perinatalerhebung: „Mutter“ der QS-Maßnahmen. Dtsch Arztebl. 2017; 114(4): A 154.
17. Schmidtke C, Kuntz B, Starker A, Lampert T: Inanspruchnahme der Früherkennungsuntersuchungen für Kinder in Deutschland – Querschnittergebnisse aus KiGGS Welle 2. Journal of Health Monitoring 2018; 3(4): 68–77.
18. Spiekerkoetter U, Krude H: Target diseases for neonatal screening in Germany — challenges for treatment and long-term care. Dtsch Arztebl Int 2022; 119: 306–16.
19. Stausberg J, Maier B, Bestehorn K, Gothe H, Groene O, Jacke C, Jänicke M, Kostuj T, Mathes T, Niemeyer A, Olbrich K, Schmitt J, Neugebauer E: Memorandum Register für die Versorgungsforschung: Update 2019. Das Gesundheitswesen 2020; 82(03): e39-e66. DOI: 10.1055/a-1083-6417.
20. Steinbicker V, Rösch C, Lehmann R, Götz D, Kropp S, Vogt C, Wieprecht A: Bericht zur Fehlbildungserfassung in der Region Magdeburg, 1980 – 1996. Ministerium für Arbeit, Frauen, Gesundheit und Soziales, 1997.

## Mitglieder des Arbeitskreises

Prof. Dr. rer. nat. Maria Blettner (*Federführende*)  
em. Direktorin des Instituts für Medizinische Biometrie,  
Epidemiologie und Informatik (IMBEI), Johannes Gutenberg-  
Universität, Mainz

PD Dr. med. Katarina Dathe  
Ärztliche Leiterin Pharmakovigilanz- und Beratungszentrum für  
Embryonaltoxikologie, Charité – Universitätsmedizin Berlin

Prof. Dr. med. Hans Drexler  
Direktor des Instituts und der Poliklinik für Arbeits-, Sozial- und  
Umweltmedizin, Friedrich-Alexander-Universität, Erlangen-Nürnberg

Dr. med. Heidrun Gitter (†)  
Präsidentin der Ärztekammer Bremen und Vizepräsidentin  
der Bundesärztekammer

Prof. Dr. med. Wolfgang Hoffmann, MPH  
Geschäftsführender Direktor und Abteilungsleiter des Instituts  
für Community Medicine, Abteilung Versorgungsepidemiologie  
und Community Health, Universitätsmedizin Greifswald

Prof. Dr. med. Wieland Kiess  
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin,  
Universitätsklinikum Leipzig A.ö.R.

Prof. Dr. med. Rolf Kreienberg (†)  
em. Direktor der Universitätsfrauenklinik Ulm,  
Präsident der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen  
Medizinischen Fachgesellschaften e. V. (AWMF)

Prof. Dr. med. Stefan Mundlos  
Direktor des Instituts für medizinische Genetik und  
Humangenetik, Charité – Universitätsmedizin Berlin

Dr. Ulrike Nimptsch  
Fachgebiet Management im Gesundheitswesen,  
Technische Universität Berlin

PD Dr. med. Annette Queißer-Wahrendorf  
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin  
der Johannes Gutenberg-Universität, Mainz

PD Dr. med. Anke Reißmann  
Leiterin Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Medizinische  
Fakultät, Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg

Prof. Dr. med. Markus Schmidt  
Chefarzt der Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe –  
Sana Kliniken Duisburg

Prof. Dr. med. Dr. h. c. Peter C. Scriba  
Vorsitzender des Wissenschaftlichen Beirats der Bundesärztekammer,  
em. Direktor der Medizinischen Klinik Innenstadt der  
Ludwig-Maximilians-Universität München

Prof. Dr. med. Ute Thyen  
Oberärztin an der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin des  
Universitätsklinikums Schleswig-Holstein, Campus Lübeck

Prof. Dr. med. Benno M. Ure  
Direktor des Zentrums für Kinderchirurgie, Medizinische  
Hochschule Hannover

Prof. Dr. med. Fred Zepp (*Federführender*)  
Direktor des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin,  
Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität, Mainz

### **Beratend mitgewirkt**

Dr. med. Oliver Boy  
Referent Dezernat 3 – Qualitätsmanagement, Qualitätssicherung  
und Patientensicherheit der Bundesärztekammer

Dr. med. Awi Wiesel  
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin  
der Johannes Gutenberg-Universität, Mainz

### **Geschäftsführung**

Bundesärztekammer  
Dezernat Wissenschaft, Forschung und Ethik  
Herbert-Lewin-Platz 1  
10623 Berlin  
E-Mail: [dezernat6@baek.de](mailto:dezernat6@baek.de)