

Jahresbericht 2021

Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt



Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen 2021

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: © Gundula Rath-Bingart
Geliebte Ronja – Wunschkind mit Down Syndrom und Herzfehler | Blog: <https://geliebte-ronja.com>

Redaktionsschluss: 01. November 2022
ISSN: 1861-3535

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

Vorwort



Liebe Leserinnen, liebe Leser,

es ist jedes Mal ein Wunder und ein Glück, wenn Eltern ihr Neugeborenes endlich im Arm halten. Für Mütter und Väter beginnt ein neuer Lebensabschnitt mit sehr viel Freude, aber auch Anstrengung, mit Aufregung und der Unsicherheit gepaart mit Sorge um das Wohlergehen des Kindes. Da kann die Begleitung durch erfahrene Hebammen, Kinderkrankenschwestern und Ärztinnen und Ärzte gut sein. Sie stehen den jungen Eltern mit Rat und Tat bei und beraten gern, auch schon vor der Geburt.

Doch nicht alle Kinder kommen gesund zur Welt. Die betroffenen Kinder und ihre Eltern stehen dann ganz anderen Herausforderungen gegenüber. Die Wissenschaft zeigt uns, dass ca. 4 % der Neugeborenen von einer relevanten Fehlbildung betroffen sind. Dabei sind „Herzfehler“ die häufigsten Organfehlbildungen beim Menschen, bis zu 1 % der Neugeborenen sind betroffen. Nicht in jedem Fall handelt es sich aber um einen „schweren“ Herzfehler. Das Spektrum reicht von dem kleinen Loch in der Kammerscheidewand (VSD, Ventrikelseptumdefekt), das sich auch noch von allein mit dem Wachstum des Kindes verschließen kann, bis zu komplexen Herzanomalien, die ohne frühzeitige Erkennung und Behandlung lebensbedrohlich sind. Zunehmend können diese Behandlungen auch über eine minimal invasive Herzkatheterintervention durchgeführt werden. Fast 70 % aller Herzkatheteruntersuchungen sind im Kindesalter therapeutisch und ergänzen oder ersetzen einen chirurgischen Eingriff. Dank dieser guten medizinisch-technischen Möglichkeiten erreichen heute ungefähr 90 % der Kinder mit Herzfehler das Erwachsenenalter.

Auch Herzfehlbildungen können zum Teil bereits vorgeburtlich im Ultraschall festgestellt werden. Darum ist es notwendig, alle Schwangerschaftsausgänge in eine valide Fehlbildungsauswertung mit einzubeziehen. Dabei stellt ein Fehlbildungsregister die epidemiologische Grundlage zur räumlichen und zeitlichen Analyse angeborener Fehlbildungen dar. Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt ist mit der populationsbezogenen Fehlbildungserfassung ein fester Bestandteil der Gesundheitsberichterstattung unseres Landes. Die Fortführung dieser interdisziplinären Zusammenarbeit ist nur durch

die engagierte Mitarbeit aller Einsender aus den verschiedenen ambulanten und stationären medizinischen Arbeitsbereichen möglich.

Im Jahr 2021 wurden in Sachsen-Anhalt nach Angaben des Statistischen Bundesamtes insgesamt 16.024 Lebendgeborene gezählt (2020 waren es 16.113). Bundesweit waren es 795.492 Lebendgeborene (2020 waren es 773.144), gegenüber dem Vorjahr stieg dabei in Deutschland die Zahl der Geburten um rund 2,9 % auf einen Höchststand seit 1997.

National und international hat uns die COVID-19-Pandemie vor neue Herausforderungen gestellt. Im dritten Jahr der Pandemie werden die relevanten wissenschaftlichen Kenntnisse zu einer SARS-CoV-2-Infektion während Schwangerschaft, Geburt und Stillzeit in der Leitlinie der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) gebündelt, um die Versorgung der Patientinnen zu verbessern und dem betreuenden medizinischen Personal eine Hilfestellung zu geben.

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, appearing to read 'Petra Grimm-Benne'.

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

Inhaltsverzeichnis

1	Geburten und Feten 2021 in der Erfassungsregion	8
2	Beteiligte Einrichtungen der Region 2021	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 2021	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 2021	12
4.1	Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen	12
4.2	Eingegangene Daten der meldenden Einrichtungen	13
5	Geschlechtsverhältnis 2021	14
6	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt (N=588)	15
7	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in Sachsen-Anhalt (N=238)	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/Q87.3)	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/Pentalogie (Q21.3/Q21.80)	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)	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	72
13	Zusammenfassung	74
14.	Themen im Fokus	75
14.1	Angeborene Herzfehler	75
14.2	Aktuelle Aspekte zu SARS-CoV-2/COVID-19 in Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett	81
15	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2021	82
16	Neugeborenen-Hörscreening 2021	85
17	Jahresbericht 2021 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 2009	27
Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2009	27
Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2009	28
Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2009	29
Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2009	29
Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Encephalocle in Sachsen-Anhalt seit 2009	30
Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2009	31
Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2009	32
Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2009	33
Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2009	34
Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2009	35
Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Fallot-Tetralogie/Pentalogie in Sachsen-Anhalt seit 2009	36
Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2009	37
Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2009	38
Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2009	39
Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2009	40
Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2009	41
Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2009	42
Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt seit 2009	43
Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2009	44
Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2009	45
Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2009	46
Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2009	47
Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2009	48
Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2009	49
Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2009	50
Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2009	51
Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2009	52
Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2009	53
Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2009	54
Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2009	55
Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2009	56

Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2009	57
Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2009	58
Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2009	59
Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2009	60
Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2009	61
Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Turner-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2009	62
Abb. 44: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien in Sachsen-Anhalt seit 2009	63
Abb. 45: Trendanalyse 2008 bis 2021 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 2009	69
Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2021	73
Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2021 (gruppiert)	73
Abb. 49: gleitender Durchschnitt der Kinder/Feten mit Herzfehlern 1980-2021 in Sachsen-Anhalt	78
Abb. 50: Überleben der Kinder/Feten mit Herzfehlern Q20-Q26 (gruppiert) 1980-2020 in Sachsen-Anhalt	79
Abb. 51: Überleben der Kinder/Feten mit Herzfehlern Q20-Q26 ohne kleine Herzfehler (gruppiert) 1980-2020 in Sachsen-Anhalt	80
Abb. 52: Überleben der Kinder/Feten mit kritischen/schweren Herzfehlern Q20-Q26 (gruppiert) 1980-2020 in Sachsen-Anhalt	80
Abb. 53: Verteilung von Chromosomenaberrationen und Mikrodeletionssyndromen unter den Herzfehlern Q20-Q26 im Zeitraum 2011-2021 (N=348)	81

Abkürzungen

AABR	automated auditory brainstem response (Hirnstammaudiometrie)	ICBDSR	International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research
ASD	Atriumseptumdefekt	ICSI	Intracytoplasmatische Spermieninjektion
AVSD	Atrioventrikulärer Septumdefekt	IUGR	intrauterine Wachstumsretardierung
ATC	Anatomisch-therapeutisch-chemische Klassifikation	KI	Konfidenzintervall
AV-Block	atrioventrikulärer Block (= Herzblock)	LG	Lebendgeburt(en)
bds.	beidseitig	MCA	Multiple congenitale Anomalien
BMI	Body-Mass-Index	NHS	Neugeborenen-Hörscreening
BP	Basisprävalenz	NIPT	nicht-invasiver Pränataltest (zellfreie DNA-Analyse)
cCMV	konnatale Cytomegalie-Virus-Infektion	NT	Nackentransparenz
dB	Dezibel	o. (n.) A.	ohne (nähere) Angaben
CHD	Congenital Heart Defects (= angeborene Herzfehler)	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(en)
HLHS	hypoplastisches Linksherz-Syndrom / Linksherzhypoplasie-Syndrom	TGA	Transposition der großen Gefäße
HNO	Hals-Nasen-Ohren	VSD	Ventrikelseptumdefekt
IA	induzierte(r) Abort(e)	ZNS	Zentralnervensystem

1 Geburten und Feten 2021 in der Erfassungsregion

Landkreise/ kreisfreie Städte	Lebend- geburten*	Totgeburten*	Lebend- und Totgeburten gesamt*	Spontanaborte ab 16. SSW [#]	induzierte Aborte [#]
Altmarkkreis Salzwedel	571	-	571	-	3
Anhalt-Bitterfeld	1.056	6	1.062	1	1
Börde	1.261	8	1.269	1	7
Burgenlandkreis	1.268	2	1.270	-	1
Dessau-Roßlau	536	1	537	-	-
Halle	2.137	15	2.152	2	9
Harz	1.434	8	1.442	3	7
Jerichower Land	622	6	628	-	3
Magdeburg	2.100	3	2.103	12	10
Mansfeld-Südharz	831	5	836	-	-
Saalekreis	1.305	7	1.312	-	4
Salzlandkreis	1.276	4	1.280	3	9
Stendal	777	5	782	2	3
Wittenberg	850	2	852	-	1
Landkreis in Sachsen-Anhalt o.n.A.	-	-	-	2	-
Sachsen-Anhalt	16.024	72	16.096	26	58

* Quelle: © Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt, Halle (Saale), 2022

Daten Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt



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

2 Beteiligte Einrichtungen der Region 2021

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

- AMEOS Klinikum Aschersleben
- Helios Klinik Jerichower Land Burg
- Städtisches Klinikum Dessau
- Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen
- AMEOS Klinikum Halberstadt
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale)
- Universitätsklinikum Halle (Saale)
- Helios Klinik Köthen
- Herzzentrum Leipzig - Universitätsklinik für Kinderkardiologie (*außerhalb von Sachsen-Anhalt*)
- Klinikum Magdeburg
- Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
- Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg
- SRH Klinikum Naumburg
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg
- Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel
- Helios Klinik Sangerhausen
- AMEOS Klinikum Schönebeck
- Johanniter-Krankenhaus Stendal
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode
- Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg
- SRH 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. Ababei, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg
- Dr. Blaschke, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, 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, 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)

- Institut für Pathologie Dr. Taege, Dr. Bilkenroth, Dr. Imscher, Eisleben
- Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie
- Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie
- Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg, Institut für Pathologie
- Praxis für Pathologie PD Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Hainz, Stendal

3 Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt 2021

3.1 Allgemeine Informationen

Der **Dank an Sie als Einsender** für die Fortführung der interdisziplinären Zusammenarbeit soll wieder mit am Anfang des aktuellen Jahresberichtes (Datenauswertung Geburtsjahrgang 2021) stehen.

Angeborene Fehlbildungen sind strukturelle oder funktionelle Auffälligkeiten oder Defekte des Körpers, die zum Zeitpunkt der Geburt vorliegen. Der Begriff „angeborene“ bezieht sich dabei auf die Existenz bereits vor oder bei der Geburt. Obwohl die Fehlbildungen/Erkrankungen angeboren sind, kann der Diagnosezeitpunkt für die einzelnen Auffälligkeiten durchaus unterschiedlich sein. Dies kann bereits pränatal, zum Geburtszeitpunkt, im Säuglings- oder Kindesalter (z. B. Hörstörungen ohne Neugeborenen-Hörscreening) oder erst post mortem geschehen. Der größte Teil der angeborenen Fehlbildungen gehört zu der Gruppe der seltenen Erkrankungen.

Diese prospektive epidemiologische Datenanalyse zu angeborenen Fehlbildungen ist Teil der Gesundheitsberichterstattung des Landes Sachsen-Anhalt. Dies wäre ohne die kontinuierliche Förderung durch das Ministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Gleichstellung des Landes Sachsen-Anhalt nicht möglich. Dank gilt insbesondere der Abteilungsleiterin Frau K. Müller. Wir bedanken uns für die kontinuierlich gute Zusammenarbeit mit dem Referat 23, insbesondere mit Frau Dr. med. A. Henze und Herrn M. Schiener.

Auch im dritten Jahr der SARS-CoV-2-Pandemie konnten wir trotz der besonderen Herausforderungen die populationsbezogene Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt fortführen. Unter den anhaltenden Bedingungen der Pandemie ist der Fokus weiter auf mögliche teratogene

Auswirkungen gerichtet. Es gibt dazu auch in der Datenanalyse im europäischen Netzwerk EUROCAT aber weiterhin keinen Hinweis. EUROCAT kann dabei auf die Daten aus 38 aktiven Fehlbildungsregistern aus 18 Ländern Europas zurückgreifen. So werden im Jahr 1,7 Millionen Geburten (29 % der europäischen Geburtenpopulation) hinsichtlich angeborener Fehlbildungen ausgewertet (<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat>).

Auch in der WHO assoziierten Verbundorganisation, dem International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR), einem Zusammenschluss von 42 Fehlbildungsregistern aus 38 Ländern der Welt (www.icbdsr.com), gibt es keinen Hinweis auf teratogene Auswirkungen der primären SARS-CoV-2-Infektion.

In diesem Jahr haben wir als spezielles Thema im Jahresbericht die „Angeborenen Herzfehlbildungen“ als die häufigste Organfehlbildung bei Neugeborenen in Europa besonders analysiert. Die gesundheitspolitische Bedeutung angeborener Fehlbildungen und die Vorteile einer guten gesundheitlichen Versorgung ist gerade am Beispiel der angeborenen Herzfehler aufzuzeigen.

Für die beständige Zusammenarbeit und Mitwirkung am Projekt „Fehlbildungsmonitoring“ danken wir auch der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg. Namentlich möchten wir uns besonders bei der Dekanin Prof. Dr. rer. nat. D. C. Dieterich für die Unterstützung bedanken. Wir freuen uns, dass die Unterstützung auch weiterhin durch den Ärztlichen Direktor Prof. Dr. med. H.-J. Heinze und das Kaufmännische Direktorat, aktuell vertreten durch Herrn M. Bohn, so produktiv fortgeführt wurde.

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 2021 gilt, obwohl einige der induzierten Aborte bereits Ende 2020 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 Angaben 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 2009 bis 2021 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 2021 mit denen der letzten zwölf Jahre (2009 bis 2020). Hierbei liegt der Berechnung der **Basisprävalenzen von 2009 bis 2020** eine **Gesamt-Geburtenzahl von 206.371** 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 Konfidenz-

grenzen 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

Die Informationen, die dem Fehlbildungsmonitoring aus den Geburts- und Kinderkliniken und von den Kollegen der Prä- und Postnataldiagnostik (Kapitel 4.2) übermittelt werden, werden bewertet, kodiert und in der Datenbank des Fehlbildungsmonitoring, die eine grundlegende Voraussetzung für wissenschaftliche Projekte und Auswertungen bzgl. Fehlbildungen und auch für die Jahresberichte ist, gespeichert. Zum Geburtsjahrgang 2021 wurden 1.733 neue Datensätze angelegt. Diese Anzahl entspricht etwa 10,7 % aller Kinder und Feten Sachsens-Anhalts. Für den Jahrgang 2020 erhöhte sich seit der Publikation des letzten Berichtes die Anzahl der Datensätze durch Nachmeldungen von Kindern/Feten von 1.822 auf 1.852.

Zum Geburtsjahr 2021 erhielt das Fehlbildungsmonitoring 1.982 Meldungen, 384 davon wurden aus ambulanten Einrichtungen geschickt. Zu 11,2 % der Kinder/Feten kamen Meldungen aus mehr als einer Einrichtung. Diese Redundanz ist besonders wertvoll, wenn es darum geht, einen Fehlbildungsverdacht auszusräumen oder zu bekräftigen und es dadurch gelingt, seltene oder komplexe Fehlbildungen besser zu kodieren.

Im Verhältnis zu den in der Klinik geborenen Babys wurden 2021 die meisten Kinder/Feten aus der HELIOS Klinik Köthen und dem AMEOS Klinikum Schönebeck gemeldet. Dafür danken wir ganz besonders! Auch aus dem Universitätsklinikum Magdeburg und dem Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg wurden sehr viele Daten übermittelt. Drei Kliniken in Merseburg, Naumburg und Zeitz setzen die Einsendetätigkeit mit weniger als 0,5 % der in der Klinik geborenen Kinder fort. Ausdrücklich positiv ist das Engagement der ambulanten Einrichtungen und Kolleginnen und Kollegen aus allen medizinischen Bereichen hervorzuheben. Der Dank gilt allen in den Praxen!

Die Qualität der mitgeteilten Informationen beeinflusst die Qualität der in der Datenbank des Fehlbildungsmonitoring gespeicherten Daten und diese wiederum die Aussagekraft der daraus erarbeiteten Statistiken. Daher sind vollständige und korrekte Angaben zu allen Entitäten des Meldebogens und die detailreiche Beschreibung der Diagnosen wichtig. Auch in diesem Jahr ist durch die er-

probte Zusammenarbeit und Kraft aller Einsender eine sehr gute Datenqualität entstanden. Wichtige Angaben waren fast vollständig: Geschlecht zu 99,0 %, Alter der Mutter zu 98,6 % und die Angabe des Landkreises zu 99,1 %. Das Geburtsgewicht war 62-mal nicht angegeben, doch nur 19-mal bei lebend geborenen Kindern. 2019 fehlte der Kopfumfang, der zur Beurteilung einer Microcephalie wichtig ist, noch bei 32,4 %, 2021 nur noch bei 22,1 % der Meldungen.

Wir bitten alle Einsender, auch zukünftig alle Fehlbildungen mitzuteilen, alle Begleitfehlbildungen anzugeben und möglichst vollständig zu beschreiben. Zum Geburtsjahr 2021 wurden u. a. pränatal 89 Indikatorfehlbildungen befundet. Zweimal davon erhielten wir keine postnatale Meldung, die zugeordnet werden konnte. Da nicht bestätigte Befunde nicht in die Auswertungen eingehen, könnte bei seltenen Fehlbildungen die resultierende Prävalenz unterschätzt werden.

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 Basisdatensatz 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 Kernaussage mit genauer 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 Meldeprocedere oder auch allgemein zum Thema „angeborene Fehlbildungen“ zur Verfügung.

4 Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten 2021

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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	-	11	-	-	-	-	14
Charité - Universitätsmedizin Berlin	-	-	3	-	-	-	-	1	5	-	-	1	-	-	-	-	10
Helios Klinik Jerichower Land Burg	-	1	-	-	-	-	-	10	2	-	-	-	-	-	-	-	13
Städtisches Klinikum Dessau	-	8	-	-	7	-	-	-	-	-	-	-	-	3	-	-	18
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	2	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5
AMEOS Klinikum Halberstadt	-	-	12	-	-	1	32	-	-	-	-	-	-	-	-	1	46
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale)	-	6	-	2	1	43	5	1	-	9	10	1	-	2	-	-	80
Universitätsklinikum Halle (Saale)	-	9	-	2	1	32	1	-	-	2	7	3	-	2	1	1	61
Helios Klinik Köthen	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	5
Universitätsklinikum Leipzig	-	2	1	-	-	7	1	-	3	1	2	-	-	-	-	1	18
Klinikum Magdeburg	-	1	51	-	-	-	-	3	53	-	-	9	1	-	-	2	120
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	-	3	26	-	1	-	-	8	54	-	-	8	2	-	1	-	103
Universitätsklinikum Magdeburg	2	2	46	-	-	-	1	13	70	-	-	37	9	-	-	-	180
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	-	-	-	3	-	-	-	-	-	-	6	-	-	-	-	-	9
SRH Klinikum Naumburg	-	-	-	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg	-	-	1	-	-	-	18	-	-	1	-	6	-	-	-	-	26
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	11	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	1	14
Helios Klinik Sangerhausen	-	-	-	1	-	-	-	-	-	6	1	-	-	-	-	2	10
AMEOS Klinikum Schönebeck	-	-	-	-	-	-	-	1	1	-	-	18	-	-	-	1	21
Johanniter-Krankenhaus Stendal	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	15	-	-	1	16
Harzklinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode	-	-	-	-	-	-	16	-	-	-	-	-	-	-	-	5	21
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	11	-	1	13
SRH Klinikum Zeitz	-	-	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2
Hausentbindung	-	-	-	-	-	-	-	1	1	-	1	1	-	-	-	-	4
ohne Angabe der Geburtsklinik bzw. Geburt außerhalb von Sachsen-Anhalt	1	3	9	2	-	2	1	1	6	-	2	-	4	-	10	12	53

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	3	3	3
Helios Klinik Jerichower Land Burg	4	5	5
Städtisches Klinikum Dessau	5	9	9
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	-	2	2
AMEOS Klinikum Halberstadt	24	39	39
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale)	27	28	28
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale), Klinik für Kinderchirurgie	3	3	3
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale), Pränatale Ultraschalldiagnostik	49	74	76
Universitätsklinikum Halle (Saale), Abteilung für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin	20	30	30
Universitätsklinikum Halle (Saale), Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Pränatalmedizin	20	26	33
Helios Klinik Köthen	3	4	344
Herzzentrum Leipzig, Universitätsklinik für Kinderkardiologie	37	38	38
Klinikum Magdeburg	30	31	31
Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie	4	4	7
Klinikum Magdeburg, Pränatale Ultraschalldiagnostik	6	6	6
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	57	87	238
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Humangenetik	19	23	34
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Klinische Chemie, Screeninglabor	12	12	12
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Institut für Pathologie	3	3	12
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik	-	1	3
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	13	14	14
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik	88	158	346
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätskinderklinik, Kinderkardiologie	40	45	46
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Allgemeinchirurgie, Bereich Kinderchirurgie	3	3	3
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R., Universitätsklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie	2	2	2
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	4	4	4
SRH Klinikum Naumburg	2	2	2
Harzkllinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg	12	16	16
Harzkllinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Quedlinburg, Institut für Pathologie	1	1	1
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	5	6	6
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel, Pränatale Ultraschalldiagnostik	4	4	8
Helios Klinik Sangerhausen	6	6	8
AMEOS Klinikum Schönebeck	3	11	86
Johanniter-Krankenhaus Stendal	5	9	14
Harzkllinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode	8	8	8
Harzkllinikum Dorothea Christiane Erxleben Klinikum Wernigerode, Pränatale Ultraschalldiagnostik	25	27	36
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	5	6	6
SRH Klinikum Zeitz	1	1	1

Die Tabelle gibt einen Überblick über die im Jahr 2021 eingegangenen **Daten der meldenden Einrichtungen** (insgesamt 1.982 Meldungen). Wenn es nicht explizit an-

gegeben ist, stammen die Daten aus den Geburts- und/oder Kinderkliniken der jeweils genannten Klinik.

Fortsetzung der Tabelle von Seite 13: Meldende Einrichtung (sortiert nach Ort)		Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	alle gemeldeten Kinder/Feten
ambulante Einrichtungen	Institut für Pathologie Dr. Taege, Dr. Bilkenroth, Dr. Irmscher, Eisleben	3	3	3
	Dipl. Heilpädagogin Schlote, Glindenberg/Magdeburg	-	1	14
	Dr. Perlitz, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Haldensleben	1	1	1
	Zentrum für Pränatale Medizin Halle: S. Riße, N. Manthey	35	35	44
	Dr. Ababei, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg	17	17	17
	Dr. Blaschke, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, Magdeburg	1	1	4
	Dr. Jaekel, Fachärztin für Kinderchirurgie, Magdeburg	10	15	15
	Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	93	104	104
	Dr. Karsten, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	22	25	26
	Dr. Welger, Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Magdeburg	29	32	33
	Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Fachärzte für Orthopädie, Merseburg	4	6	6
	Praxis für Pathologie PD Dr. Schultz, Dr. Lüders, Dr. Hainz, Stendal	1	1	1
	Dr. Achtzehn, Dr. Adams, Fachärzte für Kinder- und Jugendmedizin, Wanzleben	36	80	116
	Trackingstelle Neugeborenen-Hörscreening Sachsen-Anhalt, Magdeburg	37	38	38

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. Bei den Pränatalbefunden wurden die Kinder/Feten nach dem Vorliegen von Fehlbildungen zum Geburtszeitpunkt eingeordnet. Es ist möglich, dass zwar ein auffälliger Prä-

natalbefund 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.

5 Geschlechtsverhältnis 2021

Geschlechtsverhältnis aller Lebend- und Totgeborenen in Sachsen-Anhalt nach Angaben des Statistischen Landesamtes Sachsen-Anhalt, Halle (Saale)

männlich	8.341 Lebend- und Totgeborene
weiblich	7.755 Lebend- und Totgeborene
gesamt	16.096 Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,08

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

männlich	334 Kinder und Feten
weiblich	242 Kinder und Feten
unbekannt	12 Kinder und Feten
gesamt	588 Kinder und Feten

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,38

Geschlechtsverhältnis aller Kinder/Feten mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

männlich	124 Kinder und Feten
weiblich	124 Kinder und Feten
unbekannt	1 Kinder und Feten
gesamt	249 Kinder und Feten

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,00

Beim Statistischen Landesamt Sachsen-Anhalt wurden im Jahr 2021 16.024 Lebendgeborene registriert. Seit 2016 ist die Anzahl der lebend geborenen Kinder in Sachsen-Anhalt monoton fallend. Im Jahr 2021 wurden 72 Kinder tot geboren. Das Verhältnis der Anzahl der Lebendgeborenen zur Anzahl der Totgeborenen ist 2021 etwas geringer als das Verhältnis der Jahre 2009-2020 (222,6 : 1 vs. 240,1 : 1).

Wie in jedem Jahr zeigt sich bei der Geschlechtsverteilung auch 2021 bei lebend und tot geborenen Kindern eine Androtrophie (m : w = 1,08). Im Berichtszeitraum beträgt das durchschnittliche Verhältnis m : w = 1,05 (2009-2020) mit einem Maximum von m : w = 1,09 (2006). Für Totgeborene ergibt sich im Berichtszeitraum eine Sexratio von m : w = 1,16 (2009-2020). In den letzten drei Jahren wurden jeweils mehr Mädchen als Jungen tot geboren. 2021 ist das Verhältnis m : w = 0,95.

2021 wurden bei 588 Kindern/Feten große Fehlbildungen diagnostiziert. Diese Zahl umfasst lebend und tot geborene Kinder, medizinisch induzierte Aborte und Spontanaborte ab der 16. SSW. Das Geschlechtsverhältnis aller Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen ist 2021 wie gewohnt knabenwendig (m : w Minimum 1,18; Maximum 1,47).

Die Sexratio der 249 Kinder/Feten, die 2021 mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen beim Fehlbildungsmonitoring registriert wurden, ist ausgeglichen. In fast allen Jahren zuvor ist eine Knabenwendigkeit zu verzeichnen, die jedoch nicht so deutlich ausgeprägt ist wie bei den Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen.

6 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt (N=588)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021	
	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
	588	3,65
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020	
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI 95%)
	3,83	3,74 - 3,91

Im Berichtsjahr 2021 registrierte das Statistische Landesamt in Sachsen-Anhalt 16.096 Geborene. Anhaltend ist ein Geburtenrückgang in Sachsen-Anhalt festzustellen (2020: 16.186 Geborene, 2019: 16.717 Geborene). Für den Geburtsjahrgang 2021 gingen beim Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt 588 Meldungen zu Kindern/Feten mit großen angeborenen Fehlbildungen ein, dies entspricht einer Fehlbildungsrate von 3,65 %.

Im Vergleich zum Vorjahr ist ein Rückgang der Fehlbildungsrate für angeborene große Fehlbildungen bei Kindern/Feten festzustellen (2020: 3,86 %). Der aktuelle Prävalenzwert liegt deutlich unter der Gesamtprävalenz von 3,83 % für den Berichtszeitraum der Jahre 2009-2020 (KI: 3,74-3,91).

Von den 588 registrierten Kindern/Feten mit angeborenen großen Fehlbildungen wurden 522 lebend geboren, anteilig entspricht dies 88,78 %. Im Vorjahresvergleich sank der Anteil leicht (2020: 89,42 %), entspricht jedoch dem Anteil über die Jahre 2009-2021 (88,32 %).

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	522	88,78
davon Lebendgeburten bis zum 7. Lebenstag verstorben	7	1,19
davon Lebendgeburten nach dem 7. Lebenstag verstorben	9	1,53
Spontanaborte ab der 16. SSW	6	1,02
induzierte Aborte	58	9,86
Totgeburten	-	-
ohne Angabe	2	0,34
gesamt	588	100,0

Innerhalb der ersten sieben Lebenstage verstarben sieben 2021 geborene Kinder und neun weitere nach der ersten Lebenswoche. Dies war im Vorjahr ähnlich. Im Geburtsjahr 2021 überlebten somit 86,05 % (N=506) der Kinder/Feten mit angeborenen großen Fehlbildungen die Neonatalperiode. Dieser Prozentsatz lag leicht über dem Mittel der Jahre 2009-2020 (85,62 %).

Im Diagramm mit 7- bzw. 6-Jahresintervallen sind seit den 2000er-Jahren Schwankungen um den diesjährigen Anteil der nicht verstorbenen Kinder mit großen Fehlbildungen erkennbar. Die Überlebensrate bei großen Fehlbildungen liegt seitdem deutlich über dem Mittel des

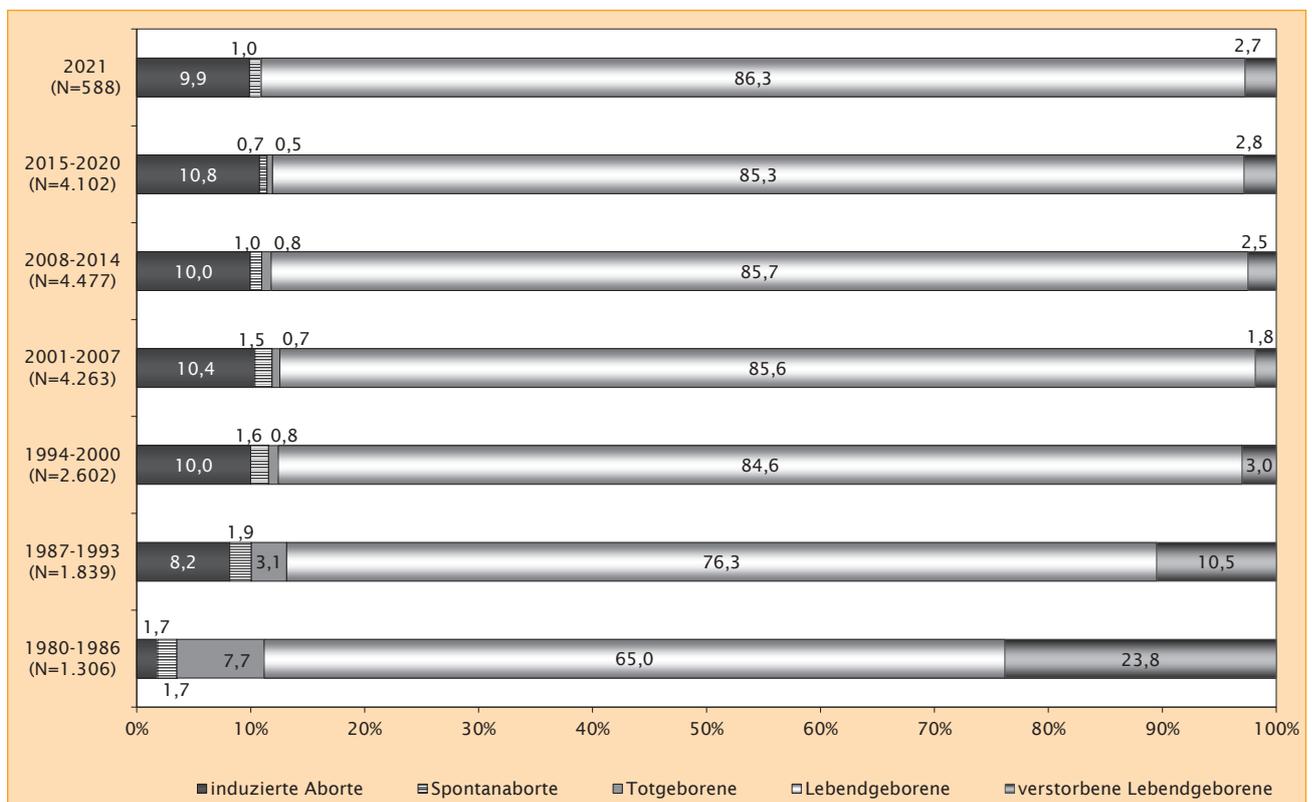


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge (ohne unbekannt) bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Anteils zu Beginn der Aufzeichnungen im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt (1980-1986: 65,0 %). Dies ist dem medizinischen Fortschritt aufgrund verbesserter perinatologischer Planung der notwendigen postnatalen neonatologischen und interdisziplinären Versorgung geschuldet. Auch die minimalinvasive, aber nicht weniger intensive Versorgung der Kinder, ermöglicht ein Überleben auch auf lange Sicht.

Zu Totgeburten mit großen Fehlbildungen gingen 2021 keine Meldungen beim Fehlbildungsmonitoring ein. Bei zwei Meldungen des Jahres 2021 fehlt die Angabe zum Schwangerschaftsausgang (0,34 % von N=588).

Im Jahr 2021 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Informationen zu sechs Spontanaborten (ab der 16. SSW) von

Feten mit großer Fehlbildung übermittelt, dies entspricht einem Anteil von 1,02 %. Ein über 1 % liegender Anteil spontaner Aborte wurde seit dem Jahr 2016 (1,11 %) nicht mehr festgestellt (2009-2020: 0,81 %). Über die Jahre 2000-2021 gibt es einen Abwärtstrend, wahrscheinlich bedingt durch die vorzeitige induzierte Beendigung von Schwangerschaften mit von angeborener großer Fehlbildung betroffener Feten.

Der Anteil der induzierten Aborte schwankt seit Mitte der 1990er-Jahre um einen Wert von 10 %, dies lässt sich auch anhand der aktuellen Daten des Jahres 2021 belegen (N=58). Anteilig ergeben sich 2021 9,86 % und im Mittel der Jahre 2009-2020 10,24 %.

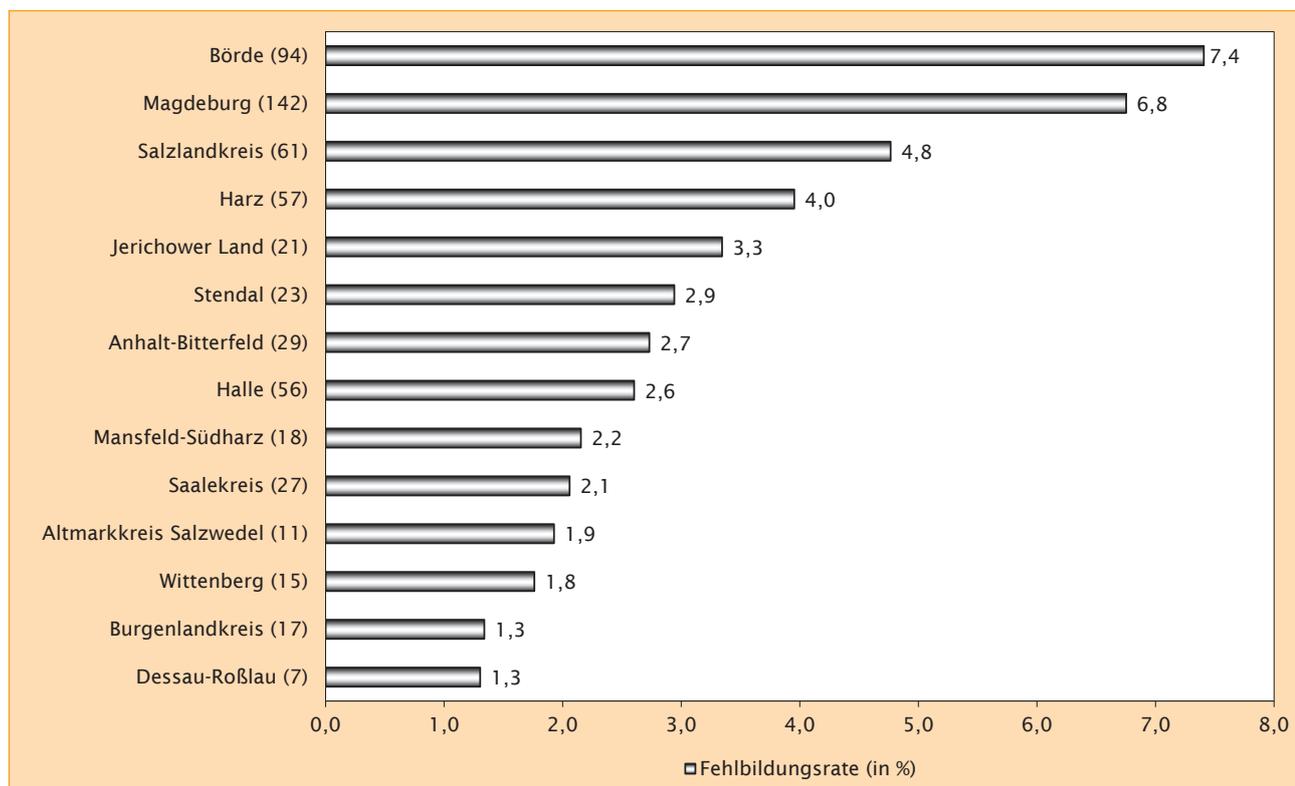


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

Die Raten für große Fehlbildungen unterscheiden sich in den Landkreisen Sachsen-Anhalts deutlich.

Während in Magdeburg und im Landkreis Börde von einer nahezu vollständigen Erfassung der Fehlbildungen ausgegangen werden kann, ist 2021 im Burgenlandkreis (Maximum im Jahr 2010: 2,4 %) und in Dessau-Roßlau (Maximum im Jahr 2012: 3,9 %) eine Untererfassung der Fehlbildungen nicht auszuschließen.

Von den wenigen Meldungen aus dem Klinikum Dessau (<1 % der im Klinikum geborenen Kinder), stammen weniger als die Hälfte der Kinder/Feten aus dem Landkreis Dessau-Roßlau. Im Klinikum Naumburg liegt der Prozentsatz der Meldungen an das Fehlbildungsmonitoring unter 0,5 % der Anzahl der im Klinikum geborenen Kinder. Die Meldungen zu Kindern/Feten aus dem Burgenlandkreis kamen größtenteils aus anderen Einrichtungen, u. a. aus Halle, Merseburg und dem Herzzentrum Leipzig.

7 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in Sachsen-Anhalt (N=238)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021	
	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
	238	1,48
Berichtszeitraum 2009-2020		
Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (KI 95%)	
1,59	1,53 - 1,64	

Für den Berichtszeitraum 2021 gingen im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt 588 Meldungen zu Kindern und Feten mit großen angeborenen Fehlbildungen ein. Davon waren 238 Kinder/Feten von multiplen congenitalen Anomalien (MCA), mindestens aber von zwei großen Fehlbildungen betroffen. Bezogen auf alle Geborenen in Sachsen-Anhalt ergab sich eine Prävalenz für MCA von 1,48 %. Diese lag einerseits unter der des Vorjahres (2020: 1,61 %) und erheblich unter dem Mittel der Jahre 2009-2020 (1,60 %; KI 1,54-1,65).

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

Die Dokumentation beginnt mit dem Jahr 1980 und zeigt schrittweise in Jahresgruppierungen zu sechs bzw. sieben Jahren die Anteile der Schwangerschaftsausgänge bei allen mit MCA-Fehlbildungen erfassten Kindern/Feten

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	184	77,31
davon Lebendgeburten bis zum 7. Lebenstag verstorben	5	2,10
davon Lebendgeburten nach dem 7. Lebenstag verstorben	7	2,94
Spontanaborte ab der 16. SSW	4	1,68
induzierte Aborte	50	21,01
Totgeburten	-	-
gesamt	238	100,0

und gibt damit ein Abbild der Entwicklung über den gesamten Zeitraum. Die Werte des aktuellen Jahres 2021 sind separat aufgeführt.

184 (77,31 %) der Kinder/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien wurden 2021 lebend geboren. Davon verstarben 6,52 % im ersten Lebensjahr (das entspricht 5,04 % aller Kinder/Feten mit MCA). Über den gesamten Zeitraum von 1980-2021 verstarben 10,36 % der Lebendgeborenen. Durchschnittlich 68,92 % (1980-2021) aller Kinder/Feten mit MCA überlebten, wobei die Überlebensrate von 43,88 % im ersten Sieben-Jahres-Zeitabschnitt über 53,96 % im zweiten Zeitabschnitt auf über 71 % seit Mitte der 1990er-Jahre anstieg.

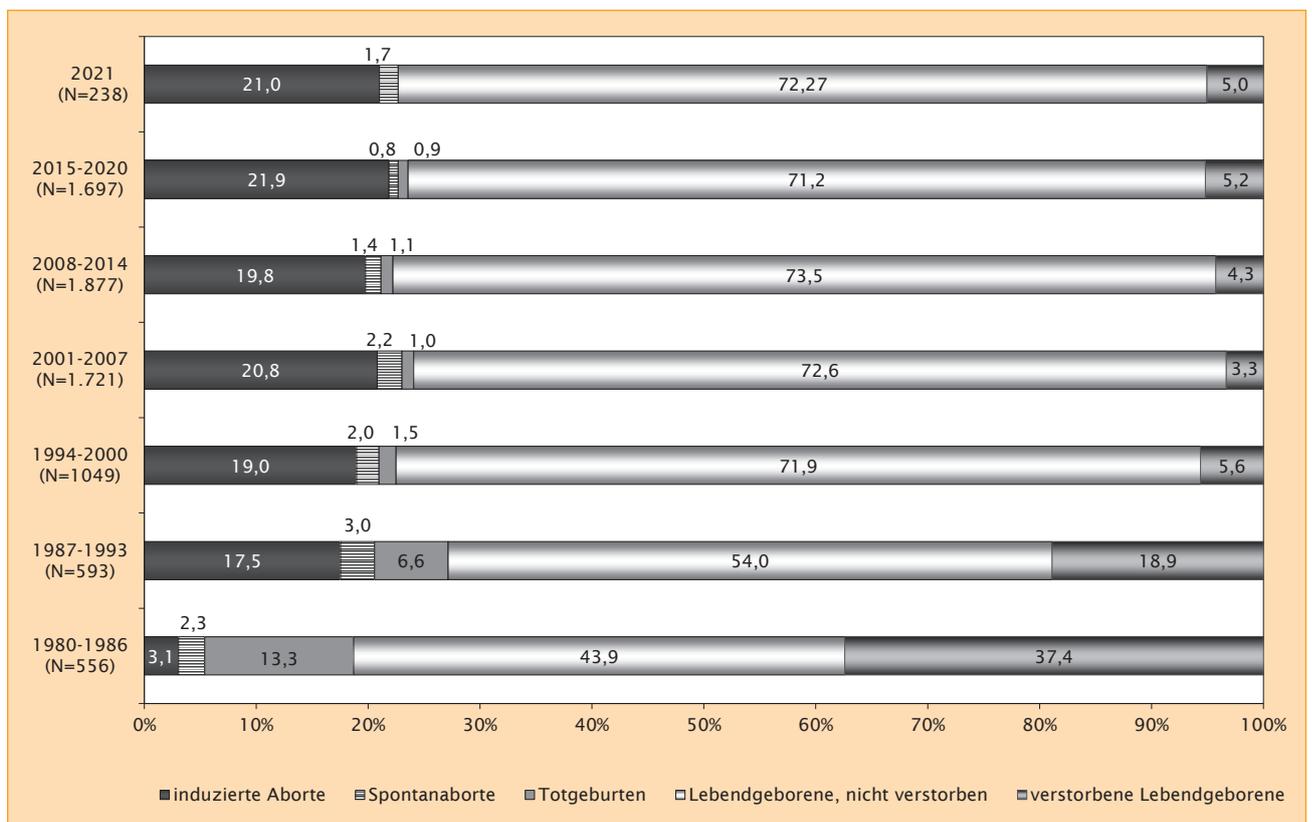


Abb. 3: Schwangerschaftsausgänge bei Kindern/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich ab 1980 (gruppiert))

Seit Mitte der 1990er-Jahre wird bei etwa 20 % der Feten mit MCA die Schwangerschaft vorzeitig beendet. Bei iso-

lierten großen Fehlbildungen ist die Rate mit etwa 10 % nur halb so hoch (Kapitel 6).

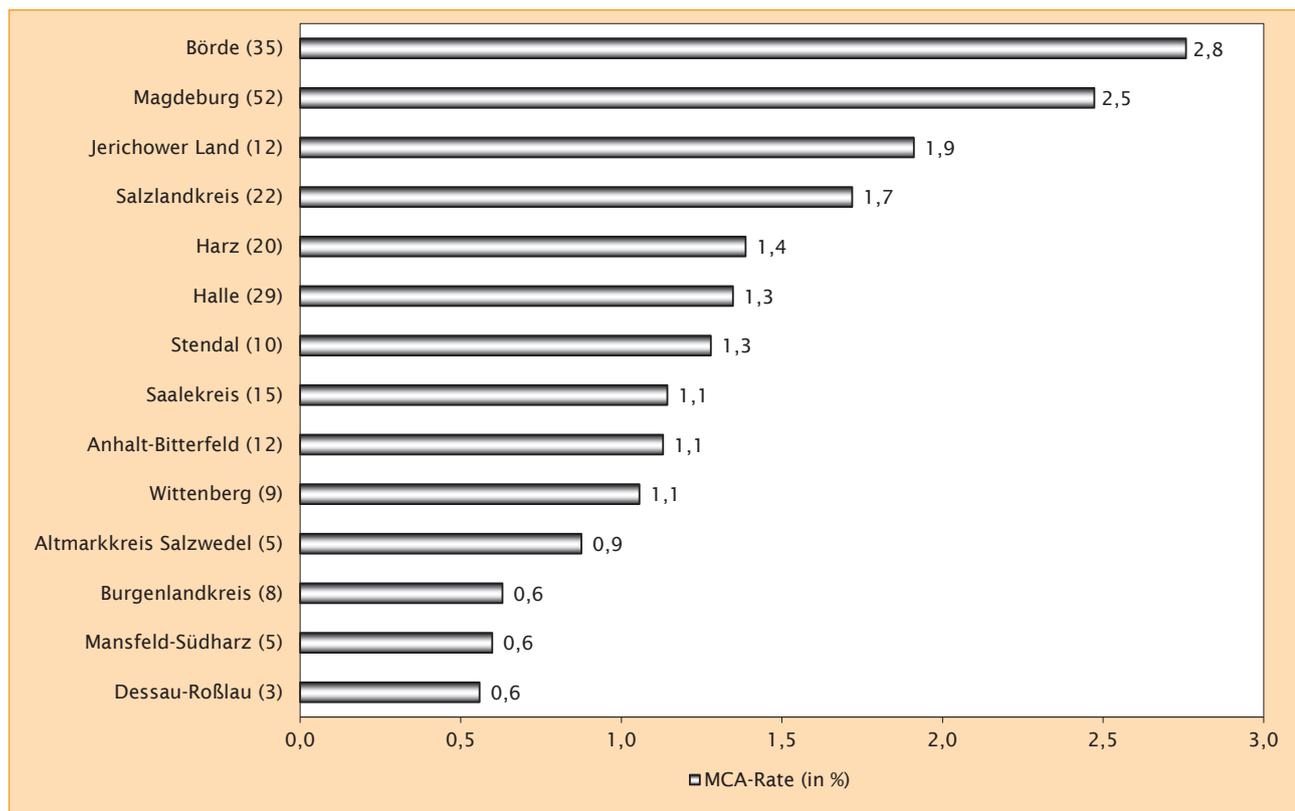


Abb. 4: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe)

Die meisten MCA-Betroffenen, die in den kreisfreien Städten geboren sind, wurden in Magdeburg registriert. Wie im Vorjahr sind es 52 Kinder/Feten. Auf Rang zwei liegt Halle mit 29 gemeldeten Fällen. Für die kreisfreie Stadt Dessau-Roßlau wurden nur drei Kinder/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien registriert. Der diesjährige Anteil mit 0,6 % liegt sehr niedrig und deutlich unter dem der letzten Jahre (2020: 1,6 %, 2019: 1,1 %).

Die Börde ist im Bundesland der Landkreis mit der höchsten MCA-Rate (2021: 2,8 %). Über den Berichtszeitraum ist eine Zunahme an MCA-Fällen zu verzeichnen (2009: 1,6 %). Das Jerichower Land folgt 2021 mit einer MCA-Rate von 1,9 %. Nach dem Vorjahrestief von 1,1 %, näherte sich der Wert wieder den Durchschnittswerten der vergangenen Jahre an (2019: 1,8 %, 2018: 2,6 %).

Im Salzlandkreis wurden 2021 1,7 % Kinder/Feten mit angeborenen multiplen Anomalien registriert, leicht unter dem Durchschnitt des Kreises der Jahre 2009-2020 1,9 %.

Im Landkreis Harz schwankt die Rate für congenitale multiple Anomalien über die Jahre um die 1,8 %, im Jahr 2020 war sie maximal ausgeprägt (2,3 %) und lag 2021 deutlich geringer (1,4 %).

Die Landkreise Altmarkkreis Salzwedel, Anhalt-Bitterfeld, Saalekreis, Stendal und Wittenberg weisen 2021 MCA-Raten zwischen 0,9 und 1,3 % auf. Über die Jahre schwanken die Prävalenzen in ähnlichen Größenordnungen, wobei über den Berichtszeitraum gesehen im Altmarkkreis Salzwedel der Prozentsatz der Kinder/Feten mit multiplen congenitalen Anomalien sank und im Landkreis Wittenberg anstieg.

Für die beiden Landkreise Mansfeld-Südharz und Burgenlandkreis wurden 2021 MCA-Raten wesentlich unter 1 % gemeldet. Während im Burgenlandkreis die MCA-Raten im Zeitraum von 2009 und 2020 geringer wurden (maximal 2010: 1,4 %), bewegen sich die Raten in Mansfeld-Südharz stets um den Durchschnitt von 1,2 %.

8 Pränatale Sonografiebefunde

Zum Geburtsjahrgang 2021 wurden dem Fehlbildungsmonitoring pränatale Sonografiebefunde von 1.023 Kindern/Feten eingesandt. 279-mal davon wurden positive Befunde (Softmarker und Fehlbildungen oder Anomalien) mitgeteilt. 744 Einsendungen waren Normalbefunde.

Gut zwei Drittel der Feten (189 Feten; 67,7 %), die beim Ultraschall auffielen, wiesen Fehlbildungen auf, knapp ein Drittel (90 Feten; 32,3 %) nur Softmarker oder intrauterine Wachstumsstörungen. Bei 71 Feten (25,4 %) wurden sowohl Fehlbildungen als auch Softmarker oder intrauterine Wachstumsstörungen gefunden. Nur in einem Fall wurde keine Information zum Ausgang der Schwangerschaft angegeben, so dass der vorgeburtliche Befund nicht validiert werden konnte.

**Folgende Softmarker wurden gemeldet:
(Mehrfachnennungen möglich)**

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder/Feten
Oligo-/Anhydramnion	24
singuläre Nabelschnurarterie	22
Pyelektasie	19
vergrößerte Nackentransparenz	15
Nackenödem	14
Polyhydramnion	13
Hydrops fetalis	12
hypoplastisches Nasenbein	12
grenzwertige Erweiterung der Hirnventrikel	8
Plexus choroideus Zysten	8
Verkürzung der Röhrenknochen	7
white spots	7
echogener Darm	6
auffällige Kopfform	4
Double-Bubble-Phänomen	3
persistierende rechte Umbilikalvene	2
Sandalenlücke	1
echogene Nieren	1
überlappende Finger	1

Für die beim pränatalen Ultraschall erkannten Softmarker gibt die Tabelle einen Überblick. Bei 77 Feten wurde ein Softmarker, bei 43 Feten wurden zwei Softmarker und bei fünf Feten mindestens drei Softmarker entdeckt.

Am häufigsten (24 x) wurde 2021 ein Oligohydramnion/Anhydramnion, bei dem die Fruchtblase zu wenig Fruchtwasser enthält, beschrieben. In der Hälfte der Fälle traten

postnatal bestätigte Fehlbildungen bzw. Anomalien am Urogenitaltrakt auf. Als Folge des Fruchtwassermangels bildeten sich bei drei Feten eine Lungenhypoplasie oder Klumpfüße aus.

Der zweithäufigste Softmarker war in diesem Jahr die singuläre Nabelschnurarterie (22 x), die, besonders, wenn noch andere Fehlbildungen vorliegen, ein Hinweis auf chromosomale und strukturelle Aberrationen sein kann. So waren sieben dieser Kinder/Feten von einer Trisomie betroffen.

Der in den beiden Vorjahren am häufigsten entdeckte Softmarker, die Pyelektasie, wurde 2021 19-mal beobachtet. Mit vorangehender Schwangerschaft besteht bei fetaler Nierenbeckenverengung das Risiko, dass diese zunimmt. Bei 13 Kindern/Feten wurden postnatal Fehlbildungen oder Beeinträchtigungen des Harntraktsystems festgestellt. Zweimal liegt nur ein Chromosomenbefund und keine Angabe zum Harntraktsystem vor.

In Sachsen-Anhalt werden pränatale Ultraschallbefunde nur unvollständig erfasst. Die aufgeführten Befunde stammen oft von Gynäkologen, die eine Feindiagnostik im 2. Trimenon durchführen. Daher ist anzunehmen, dass es von gesund geborenen Kindern noch weitere pränatale Nachweise von Softmarkern gibt, die dem Fehlbildungsmonitoring nicht bekannt sind.

Die Tabelle auf der nächsten Seite zeigt die bei den Feten des Geburtsjahrganges 2021 bei pränatalen Sonografieuntersuchungen gefundenen und dem Fehlbildungsmonitoring mitgeteilten Indikatorfehlbildungen. Postnatale bzw. postnatal bekräftigte Diagnosestellungen der eindeutig definierten Indikatorfehlbildungen werden im Kapitel 10 analysiert. Im Folgenden werden, um die Güte des pränatalen Ultraschalls zu ermitteln, vorgeburtlich diagnostizierte Indikatorfehlbildungen und deren postnatale Bestätigung dargestellt.

Zu 279 Feten wurde dem Fehlbildungsmonitoring ein auffälliger Befund der pränatalen Ultraschalluntersuchung berichtet. Bei 73 Feten wurden insgesamt 89 Indikatorfehlbildungen gesehen. Dabei waren 59 Feten von einer Indikatorfehlbildung, zehn Feten von zwei und vier Feten von drei Indikatorfehlbildungen betroffen. Wie in vielen Vorjahren wurde auch zum Geburtsjahrgang 2021 die Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pränatal am häufigsten (2021: 13 x) entdeckt.

Postnatal genau bestätigt wurden zum Geburtsjahrgang 2021 von den 89 Befunden 80 Indikatorfehlbildungen (89,9 %). Dies war für die Indikatorfehlbildungen Anencephalie, Spina bifida, Encephalocoele, Microcephalie, Arhinencephalie/Holoprosencephalie, Anophthalmie/Microphthalmie, Fallot-Tetralogie, Transposition der großen Gefäße, Gaumenspalte, Rectum- und Analatresie/-stenose, Hypospadie, einseitige Nierenagenesie, Ekstrophie der Harnblase, Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten, Zwerchfellhernie, Omphalocoele und Gastroschisis der Fall. Bei vier induzierten Aborten wurde pränatal neben der Holoprosencephalie eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte angegeben. Diese vier Lippen-Kiefer-Gaumenspalten wurden zwar nach dem Abort bestätigt, sind aber

Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall)	Anzahl auffälliger Pränatalbefunde			
	gesamt	postnatal genau bestätigt	nicht bestätigt, aber ähnlich*	ohne vorliegenden postnatalen Befund
Anencephalie	4	4	-	-
Spina bifida	3	3	-	-
Encephalocele	1	1	-	-
Microcephalie	2	2	-	-
Congenitaler Hydrocephalus	9	7	1	1
Arhinencephalie/Holoprosencephalie	6	6	-	-
Anophthalmie/Microphthalmie	1	1	-	-
Fallot-Tetralogie	5	5	-	-
Transposition der großen Gefäße	4	4	-	-
Linksherzhypoplasie-Syndrom	4	3	-	-
Aortenisthmusstenose	3	2	-	-
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	12	11	-	1
Gaumenspalte	2	2	-	-
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	2	1	-	-
Rectum- und Analatresie/-stenose	1	1	-	-
Hypospadie	1	1	-	-
Indifferentes Geschlecht	1	-	-	-
Potter-Sequenz	3	2	-	-
Nierenagenesie, einseitig	5	5	-	-
Zystennieren	5	4	1	-
Ekstrophie der Harnblase	1	1	-	-
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	3	3	-	-
Zwerchfellhernie	5	5	-	-
Omphalocele	4	4	-	-
Gastroschisis	2	2	-	-

* schwere Fehlbildung gleiches Organsystem

nicht Teil der Auswertungen (Kapitel 10), da diese zur Holoprosencephalie gehören.

Zwei pränatalsonografisch diagnostizierte Indikatorfehlbildungen (2,2 %) wurden nicht 1 : 1 als Indikatorfehlbildung bestätigt. Bei den Kindern wurden jedoch nach der Geburt ähnlich schwere Fehlbildungen festgestellt: Ein Kind, bei dem einseitig eine Zystenniere im Ultraschall vermutet wurde, wies eine DUP IV. Grades, Megaureter, Uretermündungsstenose und Ureterocele auf, das andere Kind an Stelle einer Hydrocephalie ein Tethered cord Syndrom und eine Hypoplasie des Corpus callosum.

Vier während der Schwangerschaft vermutete Indikatorfehlbildungen (5,6 %) wurden postnatal nicht bestätigt. Ein Kind wies an Stelle einer Linksherzhypoplasie eine Aortenklappenstenose, PFO und PDA auf. Bei ei-

nem Kind bestätigte sich der Verdacht auf eine Aortenisthmusstenose nicht. Ein Pseudohermaphroditismus masculinus wurde bei einem Kind mit schon pränatal diagnostizierter penoscrotaler Hypospadie ausgeschlossen. Bei einem induzierten Abort bestand eine obstruktive Uropathie der unteren Harnwege (LUTO), die Potter-Sequenz wurde nicht bekräftigt.

Nur zwei der beim pränatalen Ultraschall gefundenen Indikatorfehlbildungen konnten 2021 postnatal nicht validiert werden, da nur der Chromosomenbefund und keine weiteren Angaben zu Fehlbildungen vorliegen. Bei einem Down-Syndrom ist eine Hydrocephalie nicht gesichert und bei einem Edwards-Syndrom eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Beide Schwangerschaften wurden terminiert. Die offenen Diagnosen gehen nicht in die Auswertungen des Kapitels 10 ein.

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

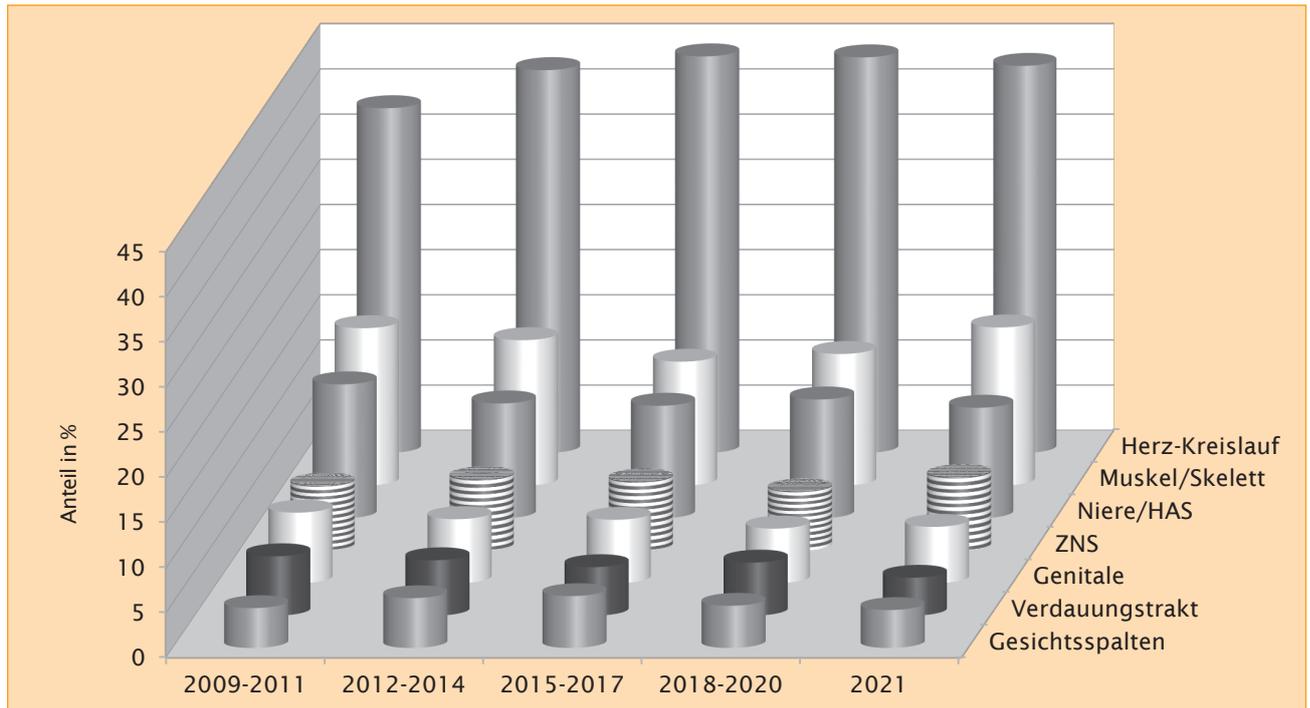


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei Kindern/Feten mit großen Fehlbildungen (gruppiert)

Das abgebildete Diagramm (Abb. 5) zeigt den auf alle Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen des Zeitraums 2009-2021 in Sachsen-Anhalt bezogenen prozentualen Anteil von Fehlbildungen in sieben wichtigen Organsystemen.

Bei 588 Kindern/Feten wurden zum Geburtsjahr 2021 in Sachsen-Anhalt große Fehlbildungen diagnostiziert. Diese Kinder/Feten haben zu knapp 60 % eine isolierte große Fehlbildung und zu etwas über 40 % (2021: 238) Fehlbildungen an mehreren Organsystemen. Im Diagramm sind multipel fehlgebildete Kinder/Feten mehrfach aufgeführt. Die Zeitachse ist von 2009-2020 in vier 3-Jahres-Abschnitte gegliedert, dazu ist 2021 gesondert dargestellt.

Mit Abstand das am häufigsten fehlgebildete Organsystem ist das Herz-Kreislaufsystem. Von 2009-2020 wiesen 42,7 % der Kinder/Feten mit einer großen Fehlbildung eine Herzfehlbildung auf. Der aktuelle Wert (2021: 42,9 %) entspricht dem Mittel der Vorjahre.

Am Muskel- und Skelett-System treten am zweithäufigsten Fehlbildungen auf (2009-2020: 15,1 % aller Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen). 2021 war mit 17,5 % ein wie in der ersten Hälfte des Berichtszeitraumes üblich hoher Anteil zu verzeichnen. Der Maximalanteil (19,1 %) wurde 2010 ermittelt.

Der Anteil der Kinder/Feten mit Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege 2021 liegt mit 12,2 % im Durchschnitt (2009-2021: 13,1 %). Über die Jahre des Berichtszeitraumes sinkt der Anteil leicht.

Bei 8,2 % aller Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen wurde im Jahr 2021 die Diagnose ZNS-Fehlbildung ge-

stellt. Dieser Anteil ist hoch (2009-2020: 7,4 % aller Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen), jedoch war 2014 (8,7 %) ein noch höherer Anteil beobachtet worden. Neuralrohrdefekte (2009-2020: 8,5 pro 10.000 Kinder/Feten) und Hydrozephalien (2009-2020: 5,7 pro 10.000 Kinder/Feten) (Kapitel 10.1) bilden zusammen etwa die Hälfte der ZNS-Fehlbildungen (2009-2020: 28,2 pro 10.000 Kinder/Feten).

Der Anteil der Kinder/Feten mit Fehlbildungen am Genitalsystem (2021: 6,3 %) an allen fehlgebildeten Kindern/Feten schwankt seit einem hohen Wert 2010 (9,2 %) zwischen 5,5 % und 9,2 % und liegt durchschnittlich bei 7,2 % (2000-2020).

Der Anteil der Kinder/Feten mit Fehlbildungen am Verdauungstrakt an allen mit großen Fehlbildungen beträgt im Jahr 2021 4,3 %. Im Berichtszeitraum ist das der niedrigste Anteil. Maximal waren 7,4 % (2011) der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen von Fehlbildungen des Verdauungssystems betroffen. Der Durchschnitt liegt bei 6,0 %.

Die Gesichtsspalten unterteilen sich hauptsächlich in die Gaumenspalten (ca. 1/3) und die Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten (ca. 2/3). Zum Geburtsjahr 2021 wurde bei 4,3 % der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen eine Gesichtsspalte festgestellt, weniger als im Mittel der Jahre 2009-2020 (5,3 %). Bei den Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten liegt die aktuelle Prävalenz (2021: 7,5 pro 10.000 Kinder/Feten) deutlich unter der Basisprävalenz (2009-2020: 13,2 pro 10.000 Kinder/Feten) (Kapitel 10.1).

Die häufigsten Einzeldiagnosen 2021 (nur große Fehlbildungen)

	ICD-10	Diagnose	Kinder/Feten 2021		Kinder/Feten 2009-2020**	
			Anzahl	Prävalenz /10.000*	Prävalenz /10.000	Konfidenzintervall (KI 95%)
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (ohne PFO)	154	95,7	98,9	94,7 - 103,3
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	80	49,7	47,2	44,3 - 50,3
3.	Q62.3	dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele	40	24,9	24,9	22,8 - 27,1
4.	Q90.	Down-Syndrom (Trisomie 21)	35	21,7	20,5	18,6 - 22,6
5.	H90.	Hörverlust durch Schallleitungs- oder Schallempfindungsstörung	34	21,1	24,3	22,2 - 26,5
6.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	28	17,4	13,8	12,2 - 15,5
7.	Q54.	Hypospadie	22	13,7	24,3	22,2 - 26,5
8.	Q69.	Polydactylie (präaxial und postaxial)	21	13,0	12,5	11,0 - 14,1
9.	Q65.3-5	Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/o. A. Seitigkeit)	16	9,9	8,1	7,0 - 9,5
	Q62.2	Megaureter	16	9,9	8,1	7,0 - 9,5
10.	Q63.0	akzessorische Niere/Doppelanlage	13	8,1	7,9	6,8 - 9,3
	Q62.1	Atresie und Stenose des Ureters	13	8,1	9,4	8,1 - 10,8
11.	Q35.	Gaumenspalte	10	6,2	3,9	3,1 - 4,8
12.	Q25.6	Stenose der Arteria pulmonalis (periphere Pulmonalstenose)	9	5,6	2,7	2,1 - 3,5
	Q03.	congenitale Hydrocephalie (ohne Neuralrohrdefekt)	9	5,6	5,7	4,7 - 6,8
13.	Q02.	Microcephalie	8	5,0	3,9	3,1 - 4,9
	Q61.4	Nierendysplasie	8	5,0	6,4	5,4 - 7,6
	Q20.3	diskordante ventrikuloarterielle Verbindung (inkl. vollständige TGA)	8	5,0	3,5	2,7 - 4,4
	Q91.4-7	Patau-Syndrom (Trisomie 13)	8	5,0	1,3	0,8 - 1,8
14.	Q37.	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	7	4,3	10,4	9,0 - 11,9
	Q25.1	Aortenisthmusstenose	7	4,3	5,7	4,7 - 6,8
	Q25.0	offener Ductus Botalli (PDA), hämodynamisch wirksam	7	4,3	10,2	8,9 - 11,7
	Q40.0	Hypoplasie/Agnesie des Corpus callosum	7	4,3	5,0	4,1 - 6,1
	Q21.3	Fallot-Tetralogie	7	4,3	3,4	2,8 - 4,3
15.	Q91.0-3	Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	6	3,7	4,6	3,7 - 5,6
	Q23.0	Aortenklappenstenose/-atresie	6	3,7	2,6	1,9 - 3,4
	Q00.	Anencephalie	6	3,7	2,2	1,6 - 2,9
	Q04.2	Holoprosencephalie	6	3,7	1,6	1,1 - 2,2

* bezogen auf 16.096 Geburten

** bezogen auf 206.371 Geburten

In der voranstehenden Tabelle sind die 28 am häufigsten vorkommenden großen Einzelfehlbildungen in Sachsen-Anhalt, absteigend sortiert nach ihrer Prävalenz im Jahr 2021, aufgeführt.

Bezugsgröße der Prävalenz bildet 2021 die Grundgesamtheit von 16.096 Geburten in Sachsen-Anhalt bzw. von 206.371 Geburten für die Basisprävalenz (mit Konfidenzintervall) über die Jahre 2009-2020.

Wie immer befindet sich an der ersten Stelle der Häufigkeitstabelle mit weitem Abstand zu den anderen Fehlbildungen der Vorhofseptumdefekt (2021: 95,7 pro 10.000 Geburten; 2009-2020: 98,9 pro 10.000 Geburten) als die am meisten diagnostizierte Einzelfehlbildung. Etwa ein Kind/Fet von 100 ist in Sachsen-Anhalt davon betroffen. Darauf folgt etwa halb so häufig eine weitere Herzfehlbildung, der Ventrikelseptumdefekt (2021: 49,7 pro 10.000 Geburten; 2009-2020: 47,2 pro 10.000 Geburten). Bei beiden Herzfehlbildungen liegt 2021 die Prävalenz im Toleranzbereich.

Drei Fehlbildungen rangieren über die Jahre 2009-2020 und so auch 2021 auf Platz drei bis fünf der Häufigkeitsliste der Einzelfehlbildungen: die dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele (2021: 24,9 pro 10.000 Geburten), das Down-Syndrom (2021: 21,7 pro 10.000 Geburten) und die angeborenen Hörstörungen (2021: 21,1 pro 10.000 Geburten). Die Prävalenz der dilatativen Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele und die der häufigsten Chromosomenstörung, dem Down-Syndrom, finden sich 2021 unauffällig im Normbereich. Die Prävalenz für angeborene Hörstörungen zeigt sich 2021 das erste Mal seit Beginn des Neugeborenenhörscreening mit Tracking der angeborenen Hörstörungen (2007) deutlich unterhalb der unteren Konfidenzgrenze der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts (2009-2020: 24,3 pro 10.000 Geburten).

Obwohl Klumpfüße im Jahr 2021 in Sachsen-Anhalt häufiger als erwartet gesehen wurden (2021: 17,4 pro 10.000 Geburten; 2009-2020: 13,8 pro 10.000 Geburten), nehmen sie im Ranking den üblichen sechsten Platz ein. Über die Jahre schwanken die Prävalenzen stark zwischen 6,5 (2013) und 17,9 (2019) pro 10.000 Geburten.

Für alle Schweregrade der Hypospadie, d. h. von der glandulären bis zur scrotalen Form, liegt 2021 die Prävalenz stark unter dem Normalniveau und damit an siebenter Stelle der Häufigkeitsliste (2021: 13,7 pro 10.000 Geburten; 2009-2020: 24,3 pro 10.000 Geburten). In den Jahren des Berichtszeitraumes waren für alle Hypospadien stets Prävalenzen von über 20,0 pro 10.000 Geburten beobachtet worden.

Auf dem üblichen Rang acht und im oberen Bereich der Basisprävalenz ist 2021 die Prävalenz für die Polydactylie (13,0 pro 10.000 Geburten) angesiedelt. Die Polydactylie wird in zwei Formen unterschieden, die auch kombiniert auftreten können: in die postaxiale Polydactylie (2021: 8,7 pro 10.000 Geburten; 2009-2020: 9,3 pro 10.000 Geburten) und die seltenere Indikatorfehlbildung präaxiale Polydactylie (2021: 5,0 pro 10.000 Geburten; Kapitel 10.27).

Die Subluxation des Hüftgelenkes und der Megaureter traten 2021 mit 9,9 pro 10.000 Geburten häufiger auf als in den Jahren zuvor (2009-2020: je 8,1 pro 10.000 Geburten). Die Maxima im Berichtszeitraum beim Megaureter (2016: 11,0 pro 10.000 Geburten) und bei der Subluxation des Hüftgelenkes (2010: 17,3 pro 10.000 Geburten) wurden jedoch nicht erreicht.

An zehnter Stelle rangieren zwei Fehlbildungen des Harntraktsystems, die Doppelanlage der Niere und die Atresie

bzw. Stenose des Ureters. Mit der gleichen Prävalenz (2021: 8,1 pro 10.000 Geburten) zeigten sich beide Prävalenzen in diesem Jahr unauffällig im Bereich des Konfidenzintervalles.

Darauf folgt häufiger als üblich (2021: 6,2 pro 10.000 Geburten; 2009-2020: 3,9 pro 10.000 Geburten) die Spalte des harten Gaumens. Die diesjährige Prävalenz stellt im Berichtszeitraum ein Maximum dar.

Ebenfalls zahlreicher als erwartet zeigte sich 2021 die Stenose der Arteria pulmonalis (2021: 5,6 pro 10.000 Geburten), die sonst nicht unter den obersten 15 Plätzen der Häufigkeitsliste der Einzelfehlbildungen angesiedelt ist. Mit gleicher Prävalenz errechnet sich im Jahr 2021 für die Hydrocephalie ein Wert im Vertrauensintervall der Basisprävalenz.

Eine Prävalenz von 5,0 pro 10.000 Geburten und Platz 13 ergab sich 2021 für vier Fehlbildungen. Etwas seltener als üblich wurde eine Nierendysplasie angegeben. Öfter als erwartet wurden die Microcephalie (2009-2020: 3,9 pro 10.000 Geburten) und eine weitere Herzfehlbildung, die diskordante ventrikuloarterielle Verbindung (2009-2020: 3,5 pro 10.000 Geburten) mitgeteilt. Außergewöhnlich oft wurde im Geburtsjahrgang 2021 ein Patau-Syndrom registriert. Für diese Trisomie stiegen die Prävalenzen in den letzten Jahren an, aber es wurde in Sachsen-Anhalt noch nie eine Prävalenz von über 1,8 pro 10.000 Geburten (2019) festgehalten.

Die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (2021: 4,3 pro 10.000 Geburten; 2009-2020: 10,4 pro 10.000 Geburten) ist im Jahr 2021 erst an 14. Stelle zu finden. Nach zwei Jahren über dem Normalniveau ist sie 2021 sehr selten aufgetreten. Da die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte zusammen mit der Lippenspalte die Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Kapitel 10.14) ausmacht, wirkt sich die geringe Prävalenz auch auf die Jahresprävalenz der Indikatorfehlbildung aus.

Eine Jahresprävalenz von 4,3 pro 10.000 Geburten (2021) wurde ebenso für drei Herzfehlbildungen festgestellt, für die Aortenisthmusstenose (Kapitel 10.13) und für den hämodynamisch wirksamen PDA (2009-2020: 10,2 pro 10.000 Geburten), die beide seltener als üblich diagnostiziert wurden und für die Fallot-Tetralogie (Kapitel 10.10), bei der die Prävalenz an der unteren Konfidenzgrenze der Basisprävalenz liegt. Auch für die Hypoplasie/Ageneisie des Corpus callosum errechnet sich 2021 eine Prävalenz von 4,3 pro 10.000 Geburten, die innerhalb des unteren Toleranzbereiches einzuordnen ist.

Die sonst zweithäufigste Trisomie, das Edwards-Syndrom, zeigt sich mit 3,7 pro 10.000 Geburten im aktuellen Jahr 2021 in üblicher Häufigkeit. Drei weitere Fehlbildungen mit einer berechneten Prävalenz von 3,7 pro 10.000 Geburten (2021), die nicht jedes Jahr unter den oberen Rängen der Häufigkeitsliste zu finden sind, wurden in diesem Jahr bedeutend häufiger angegeben als üblich: die Aortenklappenstenose/-atresie (2009-2020: 2,6 pro 10.000 Geburten), die Anencephalie (2009-2020: 2,2 pro 10.000 Geburten) und die Holoprosencephalie (2009-2020: 1,6 pro 10.000 Geburten).

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 occipitofrontalen 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 einem Neuralrohrdefekt 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. Bei Fällen mit einem Neuralrohrdefekt wird die congenitale Hydrocephalie 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. Bei der Arhinencephalie/Holoprosencephalie sind die Cyclopie, Cebocephalie, Ethmocephalie und die prämaxilläre Agenesie inbegriffen. Bei Fällen mit einem Neuralrohrdefekt wird die Arhinencephalie/Holoprosencephalie ausgeschlossen.

8. Anophthalmie/Microphthalmie:

Anophthalmie bzw. Microphthalmie bezeichnet das Fehlen oder die offensichtlich zu kleinen Augen. Einige Anhangsgebilde und die Augenlider können normal ausgebildet sein. Bei der Microphthalmie 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/Pentalogie:

Die Fallot-Tetralogie/Pentalogie ist eine Herzfehlbildung, die als Kombination von Ventrikelseptumdefekt, reitender Aorta, infundibulärer Pulmonalstenose und Hypertrophie des rechten Ventrikels definiert ist. Eingeschlossen ist die Fallot-Pentalogie, die zusätzlich einen ASD aufweist.

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. Außerdem wird die Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bei Arhin- bzw. Holoprosencephalie ausgeschlossen.

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. Außerdem wird die Gaumenspalte bei Arhin- bzw. Holoprosencephalie ausgeschlossen.

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. Bei Fällen mit einer Omphalocele oder Gastroschisis wird die Dünndarmatresie/-stenose ausgeschlossen.

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 Blasenekstrophie.

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 einen 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 Blasenekstrophie 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), die Bauchmuskelaplasie oder -hypoplasie und 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 (Karotyp 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 (2009 bis 2020) liegt eine Gesamtanzahl von 206.371 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 2009-2020 von 38 Full-Member-Registern der European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) aus 18 europäischen Staaten. Die Berechnung der EUROCAT-Prävalenz beruht auf einer Gesamtzahl von 8.581.163 Geburten (Quelle: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data_en).

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	11	6,83	↘
Berichtszeitraum 2009-2020			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
8,53		7,32 - 9,88	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	10,46		10,24 - 10,68

Mit einer **Prävalenz von 6,8 pro 10.000 Geburten** zeigten sich im Jahr 2021 die Neuralrohrdefekte etwas unterhalb der Basisprävalenz (2009-2020: 8,5 pro 10.000 Geburten).

Die Prävalenzwerte zum Anfang des Berichtszeitraumes gleichen den Aktuellen. Nach einer sehr hohen Prävalenz im Jahr 2014 (14,6 pro 10.000 Geburten) sanken sie dann wieder ab. Die Veränderung der Prävalenz über den Zeitraum der Trendanalyse (2008-2021) wird wegen der steigenden Werte zu Anfang des Berichtszeitraumes und fallenden Werten in den letzten Jahren als nichtlinear eingeordnet (Kapitel 10.38).

Neuralrohrdefekte umfassen drei Arten von neuralen Verschlussstörungen: Anencephalie, Spina bifida und Encephalocele, die in den Kapiteln 10.2 bis 10.4 gesondert betrachtet werden. Meistens sind die Kinder/Feten mit einem Neuralrohrdefekt von einer Spina bifida (2009-2020: 60,2 % der Neuralrohrdefekte) betroffen. 2021 wurden in Sachsen-Anhalt sechs Anencephalien, fünf Spina bifida und keine Encephalocele gesehen.

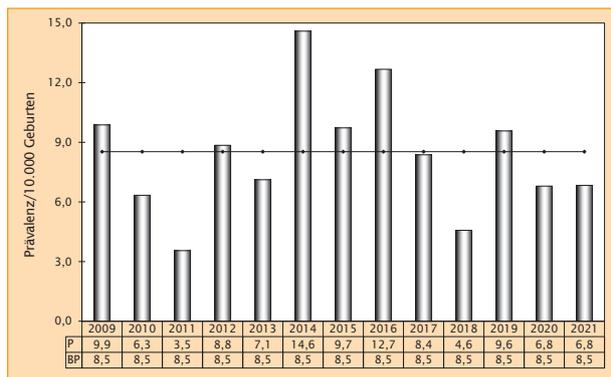


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2009

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.

Der von EUROCAT europaweit ermittelte Toleranzbereich der Prävalenz der Jahre 2009-2020 (10,5 pro 10.000 Geburten) ist über dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz aus Sachsen-Anhalt angesiedelt. Der diesjährige Wert der Prävalenz Sachsens-Anhalts befindet sich weit unterhalb des Konfidenzintervalls der Gesamtprävalenz der europäischen Register.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebensstag verstorben 8 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 4 x weiblich 4 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 8 x isoliert

Drei Kinder mit Neuralrohrdefekt wurden 2021 lebend geboren, wobei ein Kind mit Anencephalie am 1. Lebensstag verstarb. 8-mal wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet (2021: 72,7 %, 2009-2020: 71,0 % der Kinder/Feten mit Neuralrohrdefekt).

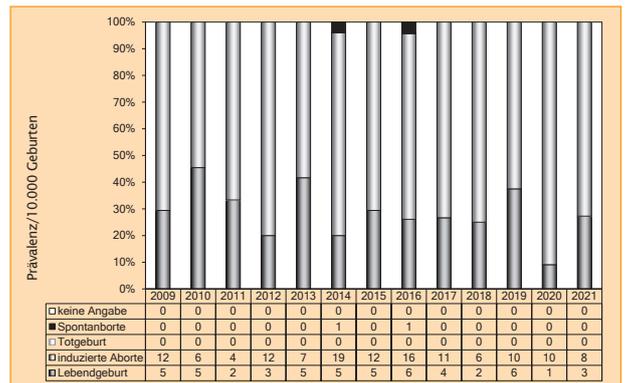


Abb. 7: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Neuralrohrdefekten in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einem Neuralrohrdefekt pro 1.463 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*.

* Literatur
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

10.2 Anencephalie (Q00.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	6	3,73	↑
Berichtszeitraum 2009-2020			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
2,18		1,59 - 2,92	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	4,20		4,06 - 4,34

Zum Geburtsjahrgang 2021 wurden in Sachsen-Anhalt sechs Anencephalien beobachtet. Nachdem im vergangenen Jahr mit 1,2 pro 10.000 Geburten die Prävalenz sehr niedrig lag, ergibt sich für 2021 mit **3,7 pro 10.000 Geburten** eine aktuelle **Jahresprävalenz** oberhalb des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz (2009-2020: 2,2 pro 10.000 Geburten).

Über den Zeitraum der Trendanalyse (2008-2021) im Kapitel 10.38 ist durch die schwankenden Anzahlen bei der Bewertung des Trendes die nichtlineare Veränderung wesentlich.

Im Vergleich des Vertrauensintervalls der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt mit dem der europäischen Register (2009-2020: 4,2 pro 10.000 Geburten) befindet es sich weit unterhalb dessen. Die niedrige Basisprävalenz Sachsens-Anhalts ist Folge von sehr niedrigen Prävalenzen in den Jahren 2009-2013. Die aktuelle Prävalenz Sachsens-Anhalts für Anencephalie ist nur etwas unter dem europäischen Normbereich einzuordnen.

Ein Kind mit Anencephalie und multiplen Fehlbildungen kam lebend zur Welt, verstarb jedoch innerhalb der ersten

24 Stunden. Bei fünf weiteren Feten, bei denen die Anencephalie zwischen der 11. und 15. SSW im pränatalen Ultraschall gesehen wurde, wurde die Schwangerschaft terminiert.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 5 x induzierter Abort
Geschlecht	1 x männlich 1 x weiblich 4 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x MCA 5 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- univentrikuläres Herz, einseitige Nierenagenese, ein rudimentär angelegter Arm, hypoplastischer Thorax, Halbwirbel, Skoliose

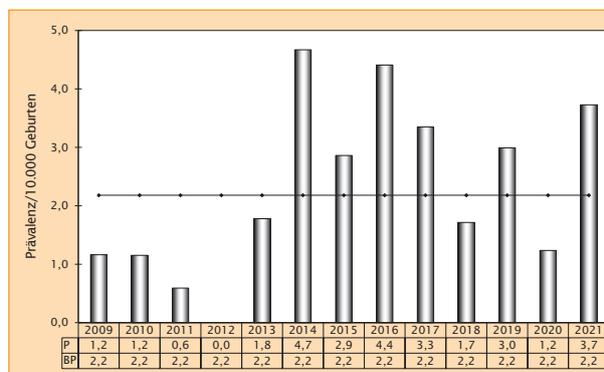


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anencephalie pro 2.683 Geburten beobachtet.

10.3 Spina bifida (Q05.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	5	3,11	↓
Berichtszeitraum 2009-2020			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
5,14		4,21 - 6,21	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	5,06		4,91 - 5,21

Im Geburtsjahr 2021 wurden dem Fehlbildungsmonitoring nur fünf Kinder/Feten mit Spina bifida gemeldet. Daraus errechnet sich eine durchschnittliche **Jahresprävalenz** für Sachsen-Anhalt von **3,1 pro 10.000 Geburten**, die signifikant die Basisprävalenz von 5,1 pro 10.000 Geburten (2009-2020) unterschreitet. Nachdem 2014 ein Maximalwert (8,2 pro 10.000 Geburten) beobachtet wurde, lagen die Prävalenzwerte um den Durchschnittswert oder darunter. Bei der Trendanalyse im Kapitel 10.38 ist die nichtlineare Veränderung über die Jahre 2008-2021 zu erkennen.

EUROCAT gibt für die Spina bifida eine Gesamtprävalenz von 5,1 pro 10.000 Geburten (2009-2020) 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	2 x Lebendgeburt 3 x induzierter Abort
Geschlecht	2 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA 3 x isoliert

Zwei Kinder mit einer lumbalen und einer lumbosacralen Spina bifida waren von einer Syringomyelie betroffen. Bei weiteren drei Feten wurden bei den pränatalen Ultraschalluntersuchungen zwischen der 20. und 24. SSW eine lumbosacrale und zwei sacrale Spina bifida diagnostiziert. Diese drei Schwangerschaften wurden abgebrochen. Bei zwei Feten davon war zu der Spina bifida eine Arnold-Chiari-Malformation und eine Hydrocephalie festzustellen.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- 2 x Syringomyelie (1 x mit Sacralgrübchen, Naevus flammeus)

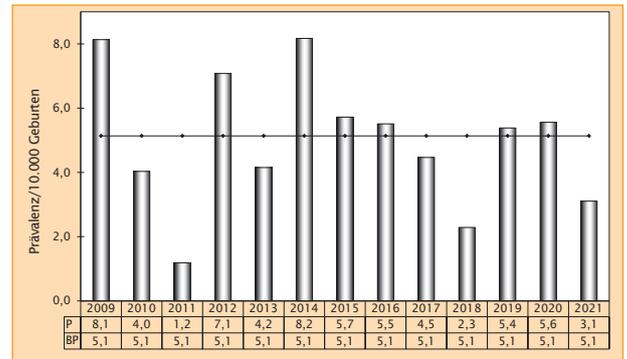


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Berichtszeitraum kam es bei Spina bifida zu keiner Totgeburt oder einem Spontanabort. Knapp 60 % der Kinder/Feten wurden lebend geboren, bei gut 40 % wurde die Schwangerschaft abgebrochen. Der Anteil der lebend geborenen Kinder nimmt über den Zeitraum 2009-2020 leicht ab.

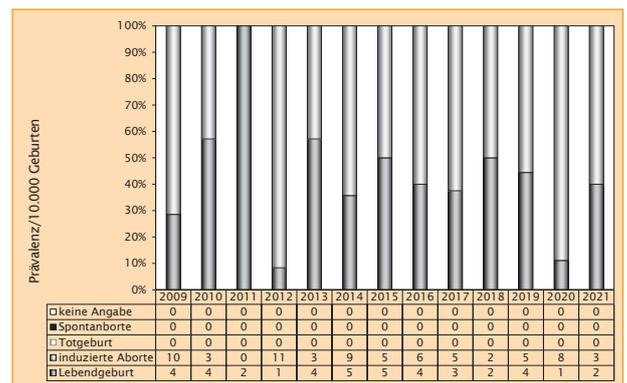


Abb. 10: Anteil der Schwangerschaftsausgänge bei Spina bifida in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Spina bifida pro 3.219 Geburten beobachtet.

10.4 Encephalocoele (Q01.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,0	↓
Berichtszeitraum 2009-2020			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
1,21		0,78 - 1,79	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	1,20		1,13 - 1,28

Die Indikatorfehlbildung Encephalocoele zählt mit einer Basisprävalenz von 1,2 pro 10.000 Geburten (2009-2020) in Sachsen-Anhalt zu den seltenen Fehlbildungen. Durchschnittlich können in Sachsen-Anhalt pro Jahr zwei bis drei Fälle erwartet werden. Wie im Vorjahr 2020 trat auch im aktuellen Jahr 2021 in Sachsen-Anhalt keine Encephalocoele auf.

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überdeckt die etwas weiteren Grenzen des von

EUROCAT angegebenen Konfidenzintervalls der europäischen Prävalenz (2009-2020: 1,2 pro 10.000 Geburten). Beide Prävalenzen sind über den Berichtszeitraum ähnlich hoch. Dementsprechend ist die Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts, auch verglichen mit der von EUROCAT, als niedrig zu bewerten.

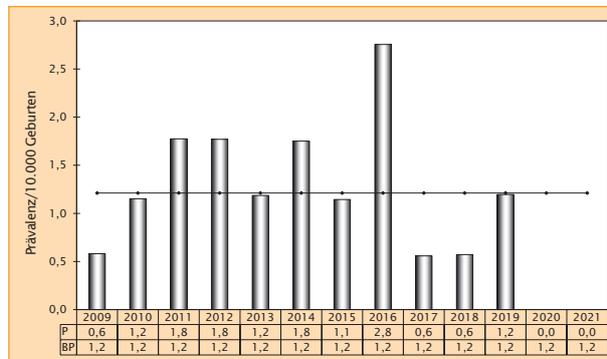


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Encephalocoele in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Encephalocoele beobachtet.

10.5 Microcephalie (Q02.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	8	4,97	↗
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,92	3,12 - 4,88	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,67	2,56 - 2,78	

In Sachsen-Anhalt wurde bei acht Kindern/Feten des Jahrgangs 2021 eine Microcephalie diagnostiziert. Bei einem Fet mit Patau-Syndrom, einem mit cCMV und zwei Spontanaborten der 24. SSW unterschieden sich nach Berücksichtigung von Gestationsalter und Geschlecht die Kopfumfänge um mehr als -3 SD vom Normal. Vier weitere Kinder entwickelten eine Microcephalie im Verlauf des ersten Lebensjahres. Zur Diagnosestellung werden im Fehlbildungsmonitoring die von der INTERGROWTH-21st-Projekt-Studie zur Verfügung gestellten international gültigen Perzentilen-Kurven zu Hilfe genommen. Meist wird die Diagnose erst im Laufe des ersten Lebensjahres mit der Nicht-Entwicklung von Gehirn und Schädel endgültig gestellt.

Mit **5,0 pro 10.000 Geburten** zeigt sich 2021 die aktuelle **Prävalenz** Sachsens-Anhalts, nach drei Jahren jeweils unterhalb der Basisprävalenz (zwischen 2,4 und 2,9 pro 10.000 Geburten), wieder leicht darüber (2009-2020: 3,9 pro 10.000 Geburten).

Beim Vergleich der Prävalenzen für Sachsen-Anhalt, für 2021, als auch für den Berichtszeitraum, mit der von EUROCAT bereitgestellten Prävalenz der europäischen Register für 2009-2020 (2,7 pro 10.000 Geburten), liegen diese deutlich darüber.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeburt 2 x Spontanabort 2 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 4 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x MCA 4 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Zwerchfellhernie, Dextrokardie
- 2 x cCMV (1 x mit Hydrocephalus internus, Schizencephalie, Pachymicrogyrie, Corpus callosum Agenesie, VSD, PFO bei Reifgeborenem, bds. Schallempfindungsstörung, Hämangiomen)
- Alkohol-Embryopathie mit: VSD, rechtventrikulärer Myokardhypertrophie

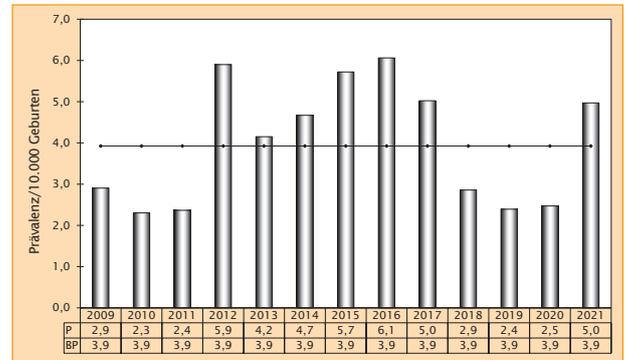


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microcephalie in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microcephalie pro 2.012 Geburten beobachtet.

10.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	9	5,59	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,67	4,69 - 6,79	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,28	5,12 - 5,43	

Bei der Indikatorfehlbildung Hydrocephalie werden nur die angeborenen Hydrocephalien betrachtet, die sich nicht in Folge von Neuralrohrdefekten entwickelt haben. Im Geburtsjahrgang 2021 trat in Sachsen-Anhalt bei neun Kindern/Feten eine congenitale Hydrocephalie auf.

Die diesjährige **Prävalenz** von **5,6 pro 10.000 Geburten** (2021) ist unauffällig im Bereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2009-2020: 5,7 pro 10.000 Geburten) angesiedelt.

Die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts kommt mit etwas größerem Range der von EUROCAT angegebenen Prävalenz der Jahre 2009-2020 (5,3 pro 10.000 Geburten) gleich. Die Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts liegt zwar im Normalbereich der Prävalenz Sachsen-Anhalts aber wegen des schmaleren europäischen Konfidenzintervalls etwas unter diesem.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 2 x induzierter Abort
Geschlecht	7 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x MCA 2 x isoliert

Dreimal waren Chromosomenstörungen für die congenitale Hydrocephalie ursächlich und einmal eine congenitale Infektion. Bei den Feten mit Chromosomenstörung wurde in zwei Fällen die Schwangerschaft vorzeitig beendet, ein Kind verstarb kurz nach der Geburt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: Canalis atrioventricularis communis
- Trisomie 9 mit: Zwerchfellhernie, Thoraxhypoplasie, Klumpfuß rechts
- thanatophore Dysplasie Typ I mit: Micromelie der Arme und Beine, eingeschränkter Beweglichkeit der Knie und der Ellenbogengelenke, bds. Verbiegung von Humerus und Femur, schmalem Thorax, eingesunkener Nasenwurzel
- cCMV mit: Microcephalie, Schizencephalie, Pachymicrogyrie, Corpus callosum Agenesie, VSD, PFO bei Reifgeborenem, bds. Schallempfindungsstörung, Hämangiomen
- Corpus callosum Agenesie, Kleinhirnhypoplasie, Sacralgrübchen
- Corpus callosum Hypoplasie, Kleinhirnhypoplasie, dilatierte Hirnventrikel
- Pachygyrie, Knickfuß links

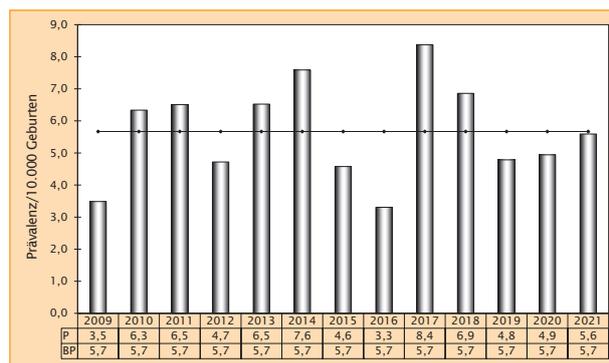


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei congenitaler Hydrocephalie in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit congenitaler Hydrocephalie pro 1.788 Geburten beobachtet.

10.7 Arhinencephalie/Holoprosencephalie (Q04.1/Q04.2/Q87.3)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	6	3,73	↑
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,65	1,14 - 2,30	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,61	1,53 - 1,70	

Mit einer Basisprävalenz von 1,6 pro 10.000 Geburten (2009-2020) gehört die Indikatorfehlbildung Arhinencephalie/Holoprosencephalie zu den nur selten gesehenen Fehlbildungen. Im Berichtszeitraum wurden in Sachsen-Anhalt in sechs Jahren jeweils weniger als drei Fälle beobachtet, 2021 waren es sechs Feten mit Arhinencephalie/Holoprosencephalie.

Die daraus resultierende **Jahresprävalenz (3,7 pro 10.000 Geburten)** übersteigt die der Basisprävalenz signifikant. Jedoch zeigten sich in den Jahren 2010 und 2016 (4, 6 und 3,9 pro 10.000 Geburten) noch höhere Werte. Bei der Trendanalyse (Kapitel 10.38) ergibt sich ein signifikanter nichtlinearer Anteil. Daher wird die Entwicklung der Prävalenz der Indikatorfehlbildung als nichtlineare Veränderung eingestuft.

Beim Vergleich der Prävalenzen für Sachsen-Anhalt mit der von EUROCAT zur Verfügung gestellten europäischen Prävalenz (2009-2020: 1,6 pro 10.000 Geburten) liegt die diesjährige Prävalenz Sachsen-Anhalts eindeutig darüber, doch beide Konfidenzintervalle der Prävalenz von 2009-2020 haben ein gleiches Niveau. Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts besitzt jedoch aufgrund der kleineren einbezogenen Population eine wesentlich größere Schwankungsbreite als das Konfidenzintervall der europäischen Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA

Bei drei Feten zeigte sich die Holoprosencephalie, die eine Entwicklungsstörung des Vorderhirns und des Gesichts darstellt, neben weiteren Fehlbildungen als Begleitfehlbildung eines Patau-Syndroms. Die anderen drei Feten waren ebenfalls von einer Holoprosencephalie betroffen. Arhinencephalie oder Cyclopie wurden 2021 nicht befundet. Alle sechs Holoprosencephalien wurden zwischen der 12. und der 22. SSW im pränatalen Ultraschall diagnostiziert. 4-mal wurde als klinisches Merkmal des Gesichtes eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte beschrieben.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- 3 x Patau-Syndrom (1 x mit: TGA, 1 x mit: Herzfehlbildung, Polydactylie)
- Coffin-Siris-Syndrom
- Fallot-Tetralogie
- Microphthalmus

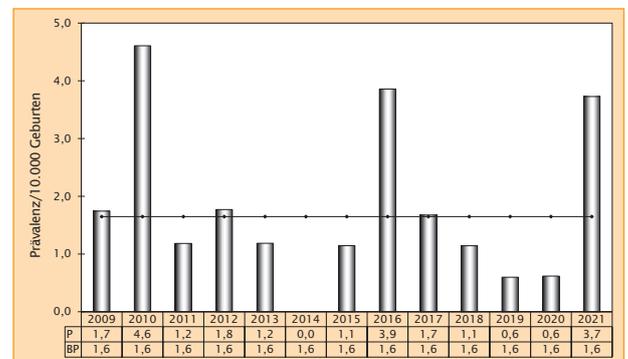


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 2.683 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	1,86	↑
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,87	0,52 - 1,38	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,89	0,83 - 0,96	

Die Indikatorfehlbildung Anophthalmie/Microphthalmie ist mit einer Basisprävalenz von 0,9 pro 10.000 Geburten in Sachsen-Anhalt (2009-2020) eine nur vereinzelt auftretende Fehlbildung. Im vorigen Jahr kam die Anophthalmie/Microphthalmie gar nicht vor. Mit drei Fällen im Jahr 2021 errechnet sich eine **Jahresprävalenz von 1,9 pro 10.000 Geburten**, die deutlich über der Basisprävalenz liegt. Nur eine Anzahl von ein oder zwei Fällen pro Jahr entsprechen in Sachsen-Anhalt dem Normbereich.

Bei der Gegenüberstellung der von EUROCAT angegebenen Prävalenz der Jahre 2009-2020 (0,9 pro 10.000 Geburten) mit der sachsen-anhaltischen Jahresprävalenz ist letztere weit darüber zu finden. Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts liegt mit dem Intervall der Durchschnittsprävalenz der europäischen Register auf gleicher Höhe, überspannt jedoch aufgrund kleinerer Anzahlen einen größeren Sicherheitsbereich.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Holoprosencephalie
- partielle Aniridie rechts, Hirnventrikelasymmetrie

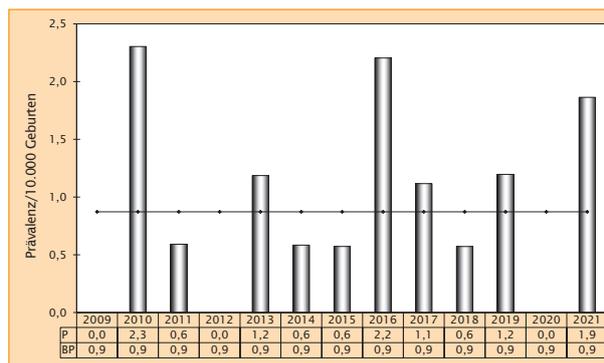


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Anophthalmie/Microphthalmie in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Anophthalmie/Microphthalmie pro 5.365 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	2	1,24	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,00	2,30 - 3,85	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Im Jahr 2021 wurden in Sachsen-Anhalt nur zwei Kinder mit einer Anotie geboren. Sie war bei beiden Kindern einseitig ausgeprägt. Eine Ohrdysplasie II. bis III. Grades (Mikrotie) wurde nicht beobachtet. Die daraus ermittelte **Jahresprävalenz (1,2 pro 10.000 Geburten)** ist signifikant unter der Basisprävalenz von 3,0 pro 10.000 Geburten (2009-2020) einzuordnen.

Bei beiden Kindern ist die jeweils fehlende rechte Ohrmuschel mit einer Atresie des knöchernen Gehörgangs vergesellschaftet. Ein Kind ist von einem verminderten Hörvermögen betroffen, für das andere Kind liegt dazu keine Information vor.

EUROCAT gibt für die Indikatorfehlbildung Microtie/Anotie keine Prävalenzdaten an. Für die seltenere Fehlbildung Anotie oder Atresie/Striktur des knöchernen Gehörgangs weist EUROCAT eine Prävalenz von 0,83 pro 10.000 Geburten (2009-2020; KI 0,77-0,89) aus. Für Sachsen-Anhalt berechnet sich eine Basisprävalenz für die Anotie von 0,53 pro 10.000 Geburten (2009-2020; KI 0,27-0,95).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeburt
Geschlecht	2 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Nierenagenese rechts, rechtsseitige Schalleitungsstörung bei Atresie des knöchernen Gehörgangs
- Atresie des rechten knöchernen Gehörgangs

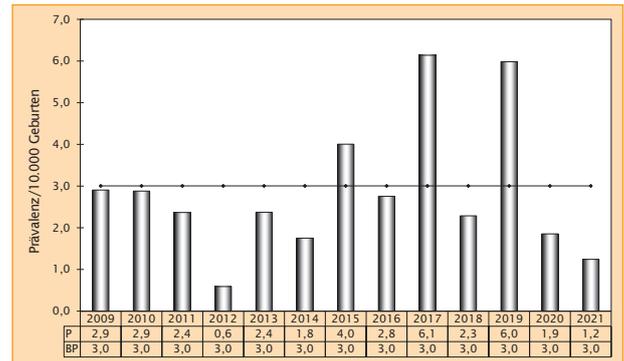


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Microtie/Anotie pro 8.048 Geburten beobachtet.

10.10 Fallot-Tetralogie/Pentalogie (Q21.3/Q21.80)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	7	4,35	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,54	2,77 - 4,45	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,78	3,65 - 3,91	

Pulmonalstenose, VSD, reitende Aorta und Rechtsherzhypertrophie bilden zusammen die komplexe Herzfehlbildung Fallot-Tetralogie. Wird außerdem noch als fünfte Fehlbildung ein ASD diagnostiziert, wird von einer Fallot-Pentalogie gesprochen. Ab dem vorliegenden Bericht wird in die Indikatorfehlbildung Fallot-Tetralogie die Pentalogie eingeschlossen.

Bei sieben Kindern/Feten aus Sachsen-Anhalt (**4,3 pro 10.000 Geburten**) wurde zum Geburtsjahrgang 2021 die Indikatorfehlbildung Fallot-Tetralogie/Pentalogie diagnostiziert. Damit zeigt sich die diesjährige **Prävalenz** unauffällig im Bereich der Basisprävalenz (2009-2020: 3,5 pro 10.000 Geburten).

Die Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt für die Jahre 2009-2020 und die von EUROCAT bereitgestellte europäische Prävalenz (2009-2020: 3,7 pro 10.000 Geburten) sind ähnlich hoch, wobei das sachsen-anhaltische Konfidenzintervall eine wesentlich größere Spannweite aufweist. Die Jahresprävalenz 2021 befindet sich daher über der oberen Konfidenzgrenze der europäischen Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeburt 1 x induzierter Abort
Geschlecht	5 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x MCA 2 x isoliert

Bei einem Fet mit Fallot-Tetralogie und Holoprosencephalie wurde die Schwangerschaft in der 17. SSW beendet. Bei vier Kindern war die schwere Herzfehlbildung ebenfalls pränatal bekannt. Drei der sechs Kinder mit Fallot-Tetralogie/Pentalogie wurden in Berlin und drei in Leipzig am Herzen operiert. Eine Operation fand schon in der ersten Lebenswoche statt, eine mit ca. zwei Monaten, zwei mit ca. einem halben Jahr und zwei mit ca. acht Monaten.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Down-Syndrom mit: Gefäßring der großen Arterien
- Holoprosencephalie
- DORV, Laryngomalazie
- Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie, PFO bei Reifgeborenem, Fehlbildung der präcerebralen Gefäße
- persistierende linke Vena cava superior

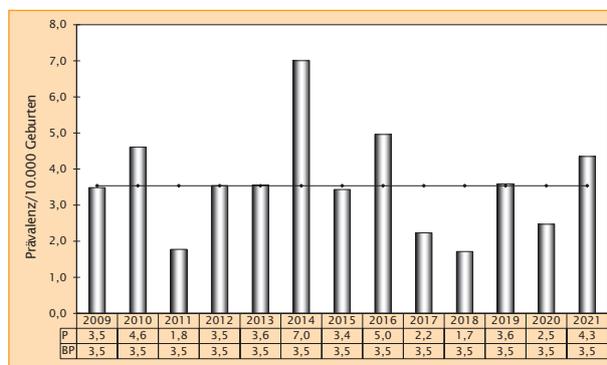


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Fallot-Tetralogie/Pentalogie in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Fallot-Tetralogie pro 2.299 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	13	8,08	↑
Berichtszeitraum 2009-2020			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
4,60		3,73 - 5,63	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	5,26		5,11 - 5,42

Eine der schwersten Herzfehlbildungen, die Transposition der großen Arterien (TGA), liegt vor, wenn die Aorta und die Pulmonalarterie vertauscht sind. Bei 13 Kindern/Feten des Geburtsjahres 2021 wurde in Sachsen-Anhalt diese Herzfehlbildung diagnostiziert. Die daraus resultierende **Prävalenz von 8,1 pro 10.000 Geburten** übersteigt im aktuellen Jahr deutlich die obere Grenze des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2009-2020: 4,6 pro 10.000 Geburten).

EUROCAT gibt für die Transposition der großen Gefäße eine Prävalenz von 5,3 pro 10.000 Geburten (2009-2020) an. Das Prävalenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt ist breiter und überdeckt aufgrund der viel kleineren Population Sachsens-Anhalts das Intervall der von EUROCAT ermittelten Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	11 x Lebendgeburt 2 x induzierter Abort
Geschlecht	10 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	9 x MCA 4 x isoliert

Bei einem Fet wurde in der 13. SSW der DORV neben einer Sirenomelie festgestellt und bei einem weiteren Fet in der 12. SSW eine diskordante ventrikuloarterielle Verbindung als Begleitfehlbildung eines pränatal bestätigten

Patau-Syndroms. Beide Schwangerschaften wurden vorzeitig beendet.

Bei allen elf lebend geborenen Kindern war das Herz noch von weiteren Fehlbildungen betroffen. Die meisten der Kinder wurden im 1. Lebensjahr im Herzzentrum Leipzig operiert.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Sirenomelie
- Patau-Syndrom mit: Holoprosencephalie
- Heterotaxie, persistierende linke Vena cava superior, Duodenalstenose, Spaltwirbel, Skoliose, Processus vaginalis peritonei links, nicht descendierter rechter Hoden bei Reifgeborenem
- Canalis atrioventricularis communis, persistierende linke Vena cava superior, Dextrokardie mit Situs inversus, totale, supradiaphragmale Fehleinmündung der Lungenvenen, Asplenie der Milz
- postductale Aortenisthmusstenose, diskordante atrioventrikuläre Verbindung, Hypoplasie der Aorta
- Fallot-Tetralogie, Laryngomalazie
- korrigierte Transposition der großen Gefäße, Fehlbildung der Koronargefäße, nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Reifgeborenem
- persistierende linke Vena cava superior
- penile Hypospadie, Ankyloglosson

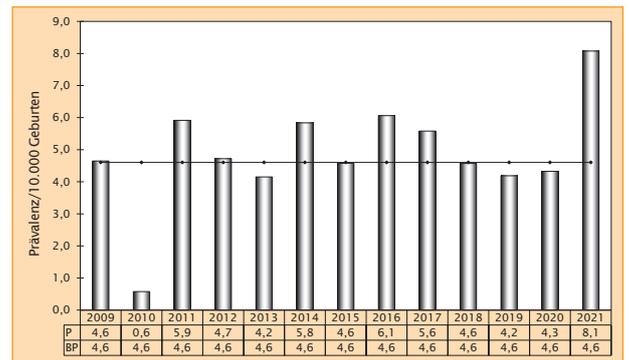


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Transposition der großen Gefäße in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Transposition der großen Gefäße pro 1.238 Geburten beobachtet.

10.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	1,86	↘
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,71	2,05 - 3,52	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,80	2,69 - 2,91	

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt nur bei drei Kindern die schwerste angeborene Herzfehlbildung, die Indikatorfehlbildung Linksherzhypoplasie diagnostiziert. Durch moderne Operationstechniken und intensivmedizinische Behandlungsstrategien hat sich zwar die ungünstige Prognose bei dieser sehr komplexen Herzfehlbildung gebessert, jedoch besteht nach mehrzeitigen Operationen weiterer medizinischer Betreuungsbedarf, lebenslang.

Ein Kind verstarb in der zweiten Lebenswoche und eins mit knapp einem Jahr. Die für Sachsen-Anhalt für 2021 ermittelte **Prävalenz von 1,9 pro 10.000 Geburten** bewegt sich etwas unter der errechneten Basisprävalenz (2009-2020: 2,7 pro 10.000 Geburten).

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt umschließt aufgrund kleinerer Anzahlen die Intervallgrenzen der von EUROCAT angegebenen Gesamtprävalenz der europäischen Register (2009-2020: 2,8 pro 10.000 Geburten). Die sachsen-anhaltische Prävalenz für das Jahr 2021 ist daher, im Vergleich mit der europaweiten Gesamtprävalenz, niedrig.

zusätzliche Angaben:

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

Bei allen drei Kindern wurde die Linksherzhypoplasie im Ultraschall pränatal entdeckt. Für die Herzoperation in den ersten Lebenstagen (Noorwood I) wurden sie an eine spezialisierte Einrichtung verlegt, ein Kind schon vorgeburtlich und zwei Kinder nach der Geburt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Gefäßring durch die anomale rechte subclaviculäre Arterie
- Epilepsie

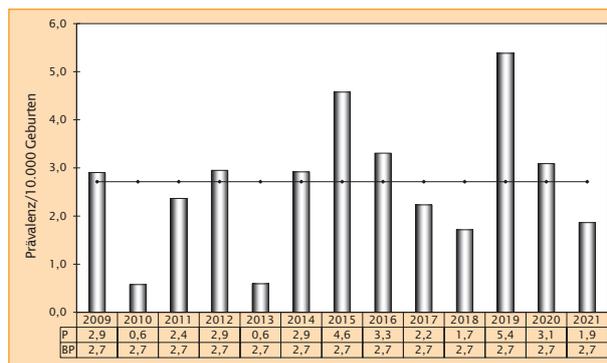


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 5.365 Geburten beobachtet.

10.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	7	4,35	↓
Berichtszeitraum 2009-2020			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
5,77		4,78 - 6,90	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	4,04		3,90 - 4,17

Mit einer Aortenisthmusstenose wurden 2021 in Sachsen-Anhalt sieben Kinder geboren. Das entspricht einer **Jahresprävalenz** von **4,3 pro 10.000 Geburten**. Diese zeigt sich 2021 nach einem sehr hohen Wert im Vorjahr (2020: 8,6 pro 10.000 Geburten) deutlich unter der ermittelten Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2009-2020: 5,8 pro 10.000 Geburten).

Verglichen mit der Prävalenz der EUROCAT-Register (2009-2020: 4,0 pro 10.000 Geburten) ist die sachsen-anhaltische Basisprävalenz, als auch die aktuelle Jahresprävalenz (2021), als hoch einzuschätzen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben
Geschlecht	4 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 1 x isoliert

Eine Aortenisthmusstenose ist bei pränatalen Sonografieuntersuchungen schwer zu entdecken, denn sie tritt

häufig im Rahmen multipler Herzfehlbildungen auf. Nur zweimal wurde sie vorgeburtlich eindeutig diagnostiziert. In zwei weiteren Fällen wurden pränatal andere schwere Herzfehlbildungen erkannt. Ein Kind, das neben der Aortenisthmusstenose auch von einer Zwerchfellhernie mit massivem Enterothorax betroffen war, starb wenige Tage nach der Geburt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microduplikationssyndrom Chromosom 10, rechtsseitig DUP IV. Grades, Uretermündungsstenose und Megaureter, Epicanthus internus
- Cardiac-Urogenitales Syndrom mit: Hypoplasie der Aorta, VSD, PFO bei Reifgeborenem, Lungensequstration und Lungenhypoplasie rechts, Scimitar-Anomalie, Sacralgrübchen, retardierte Hüfttreife rechts
- einseitige Zwerchfellhernie, Hepatomegalie
- DORV, diskordante atrioventrikuläre Verbindung, Hypoplasie der Aorta
- 2 x Hypoplasie der Aorta, ASD II

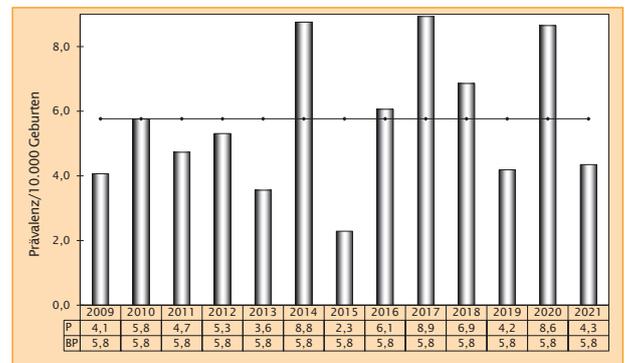


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Aortenisthmusstenose in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Aortenisthmusstenose pro 2.299 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	12	7,46	↓
	Berichtszeitraum 2009-2020		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
13,18		11,66 - 14,84	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		
	8,73		
		Konfidenzintervall (KI 95%)	
		8,53 - 8,93	

Spaltbildungen der Oberlippe mit oder ohne Spaltung des Alveolarkamms oder des harten Gaumens sind Fehlbildungen, die zusammen die Indikatorfehlbildung Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte bilden. Im Jahr 2021 wurden in Sachsen-Anhalt vier Kinder mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, fünf mit Oberlippenspalte, zwei mit Lippen-Kiefer-Spalte und eins mit Lippen-Gaumenspalte geboren. Insgesamt waren 2021 nur zwölf Kinder von einer Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte betroffen. Seit dem Maximalwert von 2015 (16,6 pro 10.000 Geburten) sinkt die **Prävalenz** wieder und erreichte in diesem Jahr mit **7,5 pro 10.000 Geburten** ein Minimum im Berichtszeitraum, weit unter dem Vertrauensintervall der Basisprävalenz (2009-2020: 13,2 pro 10.000 Geburten).

Gemessen an der von EUROCAT ermittelten europäischen Prävalenz (2009-2020: 8,7 pro 10.000 Geburten) ist die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts als außerordentlich hoch zu bewerten. Die diesjährige Jahresprävalenz ist jedoch noch geringer als die untere Konfidenzgrenze der europäischen Gesamtprävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	11 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben
Geschlecht	11 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 9 x isoliert

Eine seltene beidseitige Lippen-Kiefer-Gaumenspalte trat kombiniert mit einer Schallleitungsstörung auf. Alle anderen elf Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten waren einseitig ausgeprägt: 7-mal links, zweimal rechts und zweimal ohne Angabe der Seite. Es ist üblich, dass die linke Seite häufiger betroffen ist.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Zwerchfellhernie links, VSD
- Corpus callosum Agenesie
- bds. Schallleitungsstörung

Weiterhin wurde in diesem Jahr 4-mal eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte als Symptom einer Holoprosencephalie gesehen (Kapitel 10.7). Bei einer Holoprosencephalie als übergeordnetes Syndrom wird die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte nicht einzeln als Indikatorfehlbildung gewertet.

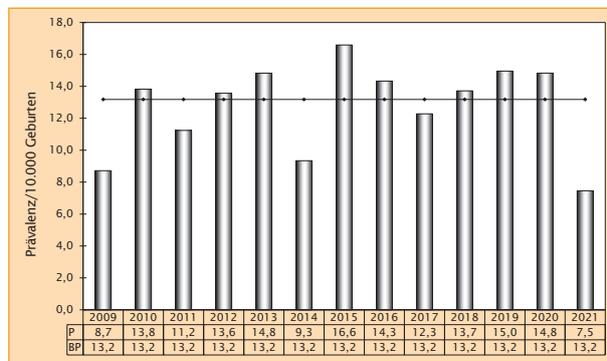


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 1.341 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	13	8,08	↗
Berichtszeitraum 2009-2020			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
6,83		5,75 - 8,06	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	5,96		5,79 - 6,12

Bei einer Gaumenspalte besteht eine Verbindung zwischen der Nasenhöhle und dem Rachenraum mit der Mundhöhle. Die Gaumenspalten mit Lippenbeteiligung (Kapitel 10.14) werden bei der Indikatorfehlbildung Gaumenspalte ausgeschlossen. Zum Geburtsjahr 2021 wurden in Sachsen-Anhalt 13 Gaumenspalten beobachtet. Größtenteils wurden sie als median (5 x) oder beidseitig (3 x) berichtet, nur einmal als einseitig.

Nach drei sehr niedrigen Jahresprävalenzen für Gaumenspalten in den Jahren 2018-2020 wurden sie im aktuellen Jahr wieder etwas öfter gesehen. Für 2021 errechnete sich ein **Prävalenzwert von 8,1 pro 10.000 Geburten**, der minimal über der oberen Konfidenzgrenze der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts für Gaumenspalten (2009-2020: 6,8 pro 10.000 Geburten) liegt.

Das Vertrauensintervall der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (2009-2020: 6,0 pro 10.000 Geburten) ist auf geringfügig niedrigerem Niveau, wird aber völlig von dem breiteren Intervall der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts überdeckt. Die sachsen-anhaltische Jahresprävalenz ist somit auch über der Prävalenz der europäischen Register angesiedelt.

Bei einem Fet wurde die Gaumenspalte als ein Symptom eines orofacioidigitalen Syndroms mit weiteren schweren

Fehlbildungen am Herzen und an den Extremitäten in der 13. SSW diagnostiziert. Diese Schwangerschaft wurde vorzeitig beendet.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	12 x Lebendgeburt 1 x induzierter Abort
Geschlecht	5 x männlich 8 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA 10 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- orofacioidigitales Syndrom mit: bds. Polysyndactylie, bds. postaxialer Polydactylie an Händen und Füßen und akzessorischen Großzehen, ASD II, persistierender linken Vena cava superior, Sacralgrübchen
- polyzystische Nieren vom infantilen Typ, Mittelgesichtshypoplasie, Hepatomegalie
- bds. Schallleitungsstörung

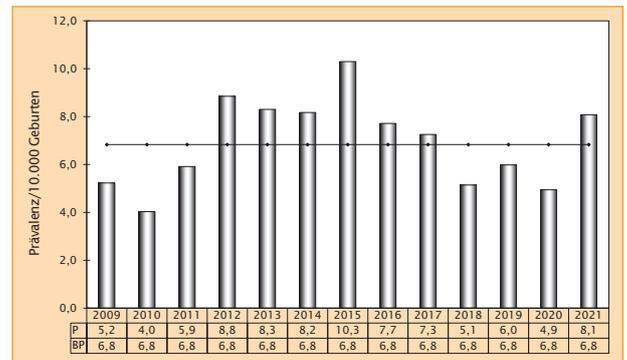


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gaumenspalte in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gaumenspalte pro 1.238 Geburten beobachtet.

10.16 Choanalatresie (Q30.0)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,76	2,09 - 3,58	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,91	0,85 - 0,98	

Unter der Indikatorfehlbildung Choanalatresie wird der therapiebedürftige Verschluss des Übergangs vom Nasen- zum Rachenraum verstanden. Nicht eingeschlossen in die Indikatorfehlbildung sind geringgradige Stenosen. Wie auch schon einmal im Jahr 2012 wurde im Jahr 2021 in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit einer Choanalatresie registriert.

Die jährlichen Prävalenzen schwanken aufgrund der kleinen Zahlen zwischen 0,0 und 5,5 pro 10.000 Geburten. Über den Berichtszeitraum wird die Veränderung der Prä-

valenz wegen der steigenden Werte bis zum Maximum im Jahr 2016 (5,5 pro 10.000 Geburten) und den danach wieder fallenden Werten als nichtlinear eingeordnet (Kapitel 10.38).

Die Basisprävalenz der Choanalatresie für Sachsen-Anhalt übersteigt den von EUROCAT angegebenen Prävalenzwert erheblich. Dabei liegt die untere Konfidenzgrenze der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts weit oberhalb des europäischen Konfidenzintervalls.

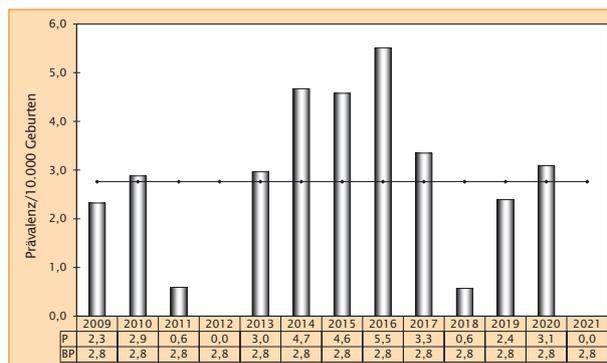


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Choanalatresie in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Choanalatresie beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	5	3,11	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	2,62		1,97 - 3,41
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	2,68		2,57 - 2,79

Im Jahr 2021 trat die Indikatorfehlbildung Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt 5-mal auf. Die daraus ermittelte **Prävalenz von 3,1 pro 10.000 Geburten** liegt unauffällig im Normbereich der Basisprävalenz (2009-2020: 2,6 pro 10.000 Geburten).

Über den Berichtszeitraum variierte 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). Meistens lag der Wert jedoch innerhalb der Konfidenzgrenzen der Basisprävalenz.

Die diesjährige Prävalenz Sachsens-Anhalts ist zwar höher als das europäische Mittel (2009-2020: 2,7 pro 10.000 Geburten), doch deckt sich das Vertrauensintervall der Basisprävalenz Sachsens-Anhalts mit dem der Prävalenz der EUROCAT-Register. Dabei ist es wegen der kleineren Zahlen breiter als das Intervall der europäischen Gesamtprävalenz.

zusätzliche Angaben:

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

Vier Kinder mit Atresie der Speiseröhre hatten eine Fistel zwischen der Luftröhre und der unteren Speiseröhrentasche (Typ Vogt III b). Zu einem Kind wurde die Information bezüglich einer Fistel nicht angegeben. Bei dem Fet mit dem sehr seltenen Costello-Syndrom kam es in der 26. SSW zum Spontanabort.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATCERL-Assoziation mit: Rectumatresie, Meckel-Divertikel, Halbwirbel, Skoliose, Halsrippen (14 Rippenpaare), persistierender linker Vena cava superior
- Costello-Syndrom mit: bds. DUP, Hypertelorismus
- Feingold-Syndrom Typ 1

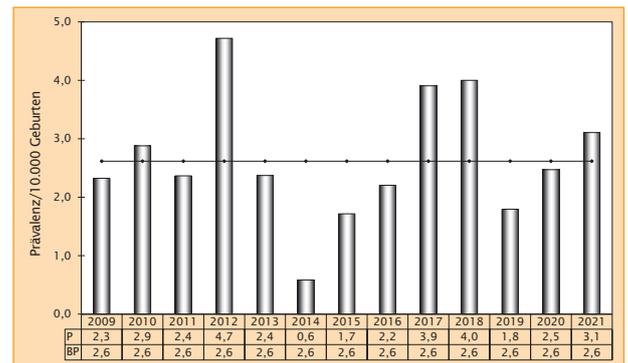


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Oesophagusatresie/-stenose/-fistel pro 3.219 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	4	2,49	↗
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,74	1,22 - 2,41	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,88	0,82 - 0,95	

Die Dünndarmatresie/-stenose gehört zu den seltenen Fehlbildungen und ist vorgeburtlich nur schwer zu erfassen. Auch dieses Jahr wurde sie bei den vier Kindern, bei denen sie in Sachsen-Anhalt festgestellt wurde, erst nach der Geburt diagnostiziert. Die **Jahresprävalenz (2021: 2,5 pro 10.000 Geburten)** zeigt sich etwas höher als erwartet, leicht über dem Toleranzbereich der Basisprävalenz (2009-2020: 1,7 pro 10.000 Geburten). 2012 ergab sich mit 4,1 pro 10.000 Geburten der Maximalwert der Prävalenzen im Berichtszeitraum. Dagegen wurde die Fehlbildung im Jahr 2014 gar nicht registriert.

Die Gegenüberstellung mit der von EUROCAT zur Verfügung gestellten Prävalenz für 2009-2020 (0,9 pro 10.000 Geburten) lässt für Sachsen-Anhalt, für 2021 als auch für den Berichtszeitraum, einen Prävalenzwert weit über dem europäischen Durchschnitt erkennen.

zusätzliche Angaben:

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

Zwei Kinder wiesen eine Atresie des Ileums auf, zwei weitere eine Stenose des Dünndarms. Bei einem Kind, das von einer Gastroschisis betroffen war, wurde die Gastroschisis zwar pränatal entdeckt, jedoch die Stenose des Dünndarms erst postnatal beschrieben.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Gastroschisis, VSD
- Malrotation des Darmes, hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- Hernia inguinalis rechts bei Reifgeborenem, ASD II
- Fehlbildung des Mesenteriums mit Mesenterialschlitz, retardierte Hüftreife rechts

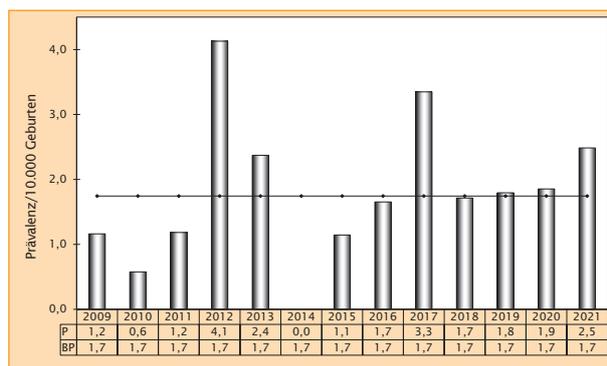


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Dünndarmatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Dünndarmatresie/-stenose pro 4.024 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	3	1,86	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	4,07	3,25 - 5,04	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,45	3,33 - 3,58	

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt bei zwei Kindern nach der Geburt eine Rectumatresie, einmal mit rectovaginaler Fistel und einmal ohne Fistel entdeckt. Bei einem Fet mit caudalem Regressionssyndrom wurde die Analatresie ohne Fistel neben anderen Fehlbildungen schon pränatal erkannt.

Zum Geburtsjahr 2021 errechnet sich für die Indikatorfehlbildung Rectum- und Analatresie/-stenose eine sehr niedrige **Jahresprävalenz (2021: 1,9 pro 10.000 Geburten)**. Die höchste Rate an Rectum- und Analatresien/-stenosen zeigte sich am Anfang des Berichtszeitraumes im Jahr 2009 (7,6 pro 10.000 Geburten). Seit dem Peak in den Jahren 2007-2010 mit dem Extremwert 8,4 pro 10.000 Geburten im Jahr 2008 sinken die Prävalenzwerte. Wie auch in letzten Jahren schlägt sich dies bei der Trendberechnung über den Zeitraum von 2008-2021 (Kapitel 10.38) in einem signifikant absteigenden Trend mit einer prozentualen Veränderung von -19,03 % (KI -25,34 % bis -8,45 %) nieder.

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überdeckt aufgrund der kleineren einbezogenen Population das schmalere Konfidenzintervall der europäischen Prävalenz (2009-2020: 3,5 pro 10.000 Geburten). Die sachsen-anhaltische Prävalenz von 2021 ist unterhalb der europäischen Gesamtprävalenz zu finden.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- caudales Regressionssyndrom mit: links fehlender und rechts dysplastischer Niere, akzessorischem Finger links, Bauchmuskelhypoplasie, tiefsitzenden Ohren, breiter Nasenwurzel, kraniofacialer Dymorphie
- VATCERL-Assoziation mit: Oesophagusatresie mit Fistel (Vogt IIIb), Meckel-Divertikel, Halbwirbel, Skoliose, Halsrippen (14 Rippenpaare), persistierender linker Vena cava superior

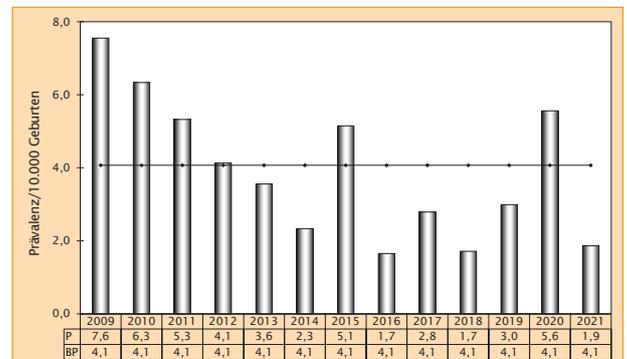


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Rectum- und Analatresie/-stenose in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Rectum- und Analatresie/-stenose pro 5.365 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	35	21,74	↘
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	24,23	22,15 - 26,45	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	17,98	17,70 - 18,26	

Hypospadien zählen mit ein bis zwei betroffenen Knaben auf 1.000 bei männlichen Kindern nicht nur zu den häufigsten Fehlbildungen, sie sind auch die häufigste Indikatorfehlbildung. 2021 wurden in Sachsen-Anhalt 35 Hypospadien registriert. Die diesjährige **Prävalenz (21,7 pro 10.000 Geburten)** befindet sich etwas unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz (2009-2020: 24,2 pro 10.000 Geburten).

Auf lebend- und totgeborene Knaben berechnet, ergibt sich eine aktuelle Jahresprävalenz (2021: 41,96 pro 10.000 Knaben), die sich ebenfalls etwas unter dem Normbereich der entsprechenden Basisprävalenz (2009-2020: 47,27 pro 10.000 Knaben; KI 43,22-51,60) zeigt.

Zehn Knaben waren 2021 von schweren Formen der Hypospadie betroffen: 7-mal prägte sich eine penile Hypospadie aus, zweimal eine penoscrotale und einmal eine perineale. Am häufigsten, bei 20 Knaben, trat die glanduläre Hypospadie, die leichteste Form der Hypospadie, auf und einmal wurde eine Hypospadiä coronaria beschrieben. Möglicherweise werden vom Fehlbildungsmonitoring die weniger schweren Ausprägungen der Fehlbildung unvollständig erfasst, da diese nicht selten erst im Verlauf des ersten Lebensjahres bemerkt werden. 4-mal wurde die Ausprägung der Hypospadie nicht angegeben.

Verglichen mit der Durchschnittsprävalenz von EUROCAT (2009-2020: 18,0 pro 10.000 Geburten) ist die Basisprä-

valenz von Sachsen-Anhalt weit über dem Normbereich der Werte der europäischen Register angesiedelt. Auch die für Sachsen-Anhalt niedrige Jahresprävalenz 2021 übersteigt die von EUROCAT bereitgestellte europäische Prävalenz.

Alle Jungen, die unter einer Hypospadie litten, kamen 2021 lebend auf die Welt und wurden, bis auf sechs Jungen, reif geboren.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	35 x Lebendgeburt
Geschlecht	35 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x MCA 31 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Embryofetopathie durch Sartane
- Dextro-Transposition der Aorta, Ankyloglosson
- akzessorischer rechter Daumen, Sacralgrübchen, Sandalenlücke, PFO bei Frühgeborenem, Nabelhernie, Deviation des Nasenseptums
- VSD, linksventrikuläre Myokardhypotrophie, PFO bei Frühgeborenem

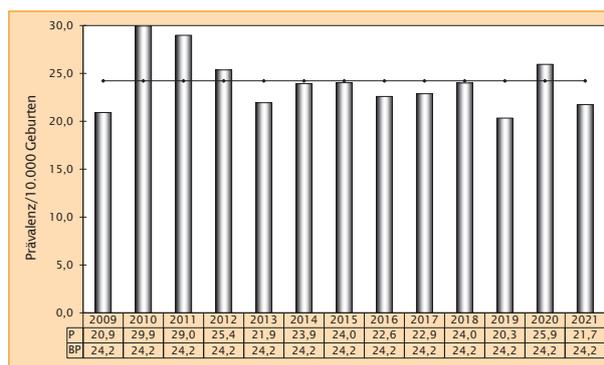


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Hypospadie in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Hypospadie pro 460 Geburten (238 Knaben) beobachtet.

10.21 Epispadie (Q64.0)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,0	↓
Berichtszeitraum 2009-2020			
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
0,29		0,11 - 0,63	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	keine Angaben		keine Angaben

Die Epispadie ist eine Fehlbildung, die äußerst selten gesehen wird. So wie in über der Hälfte der Jahre des Berichtszeitraumes (2009-2020) wurde die Epispadie auch im aktuellen Jahr (2021) in Sachsen-Anhalt nicht beobachtet. Nur in einem einzelnen Jahr (2016) traten als Maximum zwei Fälle auf, womit in dem Jahr die obere Konfidenzgrenze der Basisprävalenz (2009-2020: 0,3 pro 10.000 Geburten) schon weit überschritten war.

Nur auf lebend- und totgeborene Knaben bezogen, errechnet sich eine Basisprävalenz für die Epispadie von 0,57 pro 10.000 Knaben (2009-2020).

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

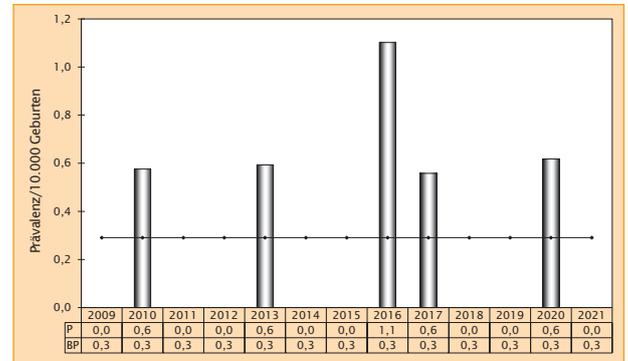


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Epispadie in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Epispadie beobachtet.

10.22 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,68	0,37 - 1,14	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	0,54	0,49 - 0,59	

Die Indikatorfehlbildung Indifferentes Geschlecht wurde in den Jahren des Berichtszeitraumes (2009-2020) insgesamt nur 14-mal diagnostiziert. Nur ab und zu und nicht in jedem Jahr tritt die Fehlbildung in Sachsen-Anhalt auf. So wurde auch 2021 in Sachsen-Anhalt bei keinem Kind/Fet ein indifferentes Geschlecht befundet. Der Maximalwert der Prävalenz lag im Jahr 2016 mit drei betroffenen Kindern bei 1,7 pro 10.000 Geburten.

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überspannt aufgrund kleinerer Zahlen einen größeren Sicherheitsbereich als das Intervall der Durchschnittsprävalenz der europäischen Register (0,5 pro 10.000 Geburten). Der Prävalenzwert Sachsen-Anhalts passt zur europäischen Prävalenz.

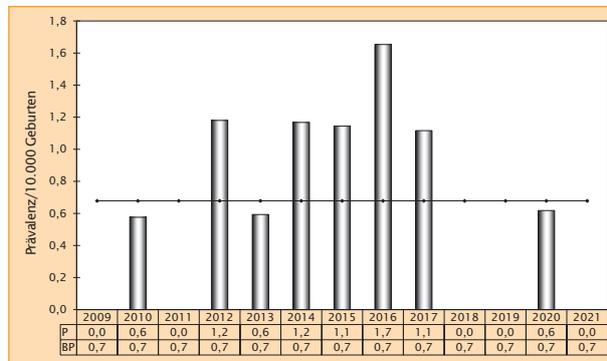


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei indifferentem Geschlecht in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit indifferentem Geschlecht beobachtet.

10.23 Potter-Sequenz (Q60.6)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	2	1,24	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,86	2,18 - 3,69	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,28	1,21 - 1,36	

Die diesjährige **Prävalenz** für die Indikatorfehlbildung Potter-Sequenz (**2021: 1,2 pro 10.000 Geburten**) ist als sehr niedrig einzuschätzen. Bloß in zwei weiteren Jahren des Berichtszeitraumes (2012, 2019) wurden wie 2021 nur zwei Fälle verzeichnet.

Die aktuelle Jahresprävalenz liegt signifikant unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz (2,9 pro 10.000 Geburten). 2016 stieg die Jahresprävalenz auf einen Maximalwert von 5,0 pro 10.000 Geburten an und fällt seitdem wieder ab.

Das von EUROCAT europaweit ermittelte Vertrauensintervall der Prävalenz der Jahre 2009-2020 (1,3 pro 10.000 Geburten) liegt weit unter dem Konfidenzintervall der Basisprävalenz aus Sachsen-Anhalt. Der diesjährige Prävalenzwert Sachsens-Anhalts zeigt sich innerhalb der europäischen Vergleichswerte.

zusätzliche Angaben:

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

Ein lebend geborenes Kind mit beidseits funktionslosen hypoplastischen Nieren verstarb nach einem Lebenstag. Bei einem Fet mit beidseits funktionslosen zystisch dysplastischen Nieren wurde nach Entdeckung der Potter-Sequenz in der 20. SSW die Schwangerschaft vorzeitig beendet. Beide waren als Folge eines Anhydramnions von einer Lungenhypoplasie betroffen. Medikamenteneinnahmen der Mütter wurden dem Fehlbildungsmonitoring nicht angegeben.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Urethralklappen im hinteren Teil der Harnröhre, Harnblasenhalsobstruktion, Megazystis, bds. Megaureter, DUP IV. Grades rechts, Sandalenlücke links

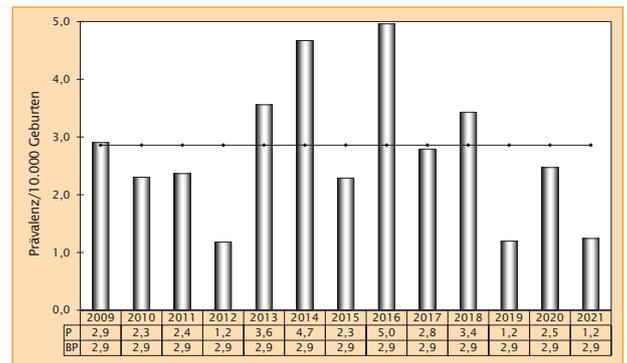


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Potter-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Potter-Sequenz pro 8.048 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 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	5	3,11	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,62	4,65 - 6,74	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,81	3,68 - 3,94	

Die diesjährige **Prävalenz** für eine einseitig fehlende Niere (**2021: 3,1 pro 10.000 Geburten**) gleicht der vom vorigen Jahr (2020) und ist bei einer Basisprävalenz von 5,6 pro 10.000 Geburten (2009-2020) als sehr gering zu beurteilen. Im Geburtsjahrgang 2021 wurde in Sachsen-Anhalt nur bei fünf Kindern/Feten eine einseitige Nierenagenesie festgestellt.

Die Konfidenzintervalle der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (3,8 pro 10.000 Geburten) und der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts überdecken sich nicht. Die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts ist weitaus höher. Mit der europäischen Gesamtprävalenz verglichen, zeigt sich die Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts für 2021 unter dieser.

Der maximale Prävalenzwert für eine unilaterale Nierenagenesie ergab sich im Berichtszeitraum im Jahr 2012 (9,4 pro 10.000 Geburten). Seitdem sind fallende Zahlen zu verzeichnen und die Prävalenzen liegen im oder unter dem Normbereich. In Abbildung 31 ist wie auch im Vorjahr der signifikant absinkende Trend über die Jahre 2008-2021 mit einer prozentualen Veränderung von -11,80 % (KI -18,41 % bis -3,21 %) erkennbar (Kapitel 10.38).

zusätzliche Angaben:

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

Zweimal fehlte die linke Niere und einmal die rechte, zweimal liegt keine Information zur Seitigkeit der Agenesie vor. Bei zwei Feten wurde die einseitige Nierenagenesie neben anderen schweren und komplexen Fehlbildungen jeweils in der 13. SSW beim pränatalen Ultraschall gesehen und die Schwangerschaft terminiert.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- caudales Regressionssyndrom mit: Rectumatresie, dysplastischer rechter Niere, akzessorischem Finger links, Bauchmuskelhypoplasie, tiefsitzenden Ohren, breiter Nasenwurzel, kraniofacialer Dismorphie
- Anencephalie, univentrikuläres Herz, ein rudimentär angelegter Arm, hypoplastischer Thorax, Halbwirbel, Skoliose
- Anotie rechts (Grad IV), rechtsseitige Schallleitungsstörung bei Atresie des knöchernen Gehörgangs

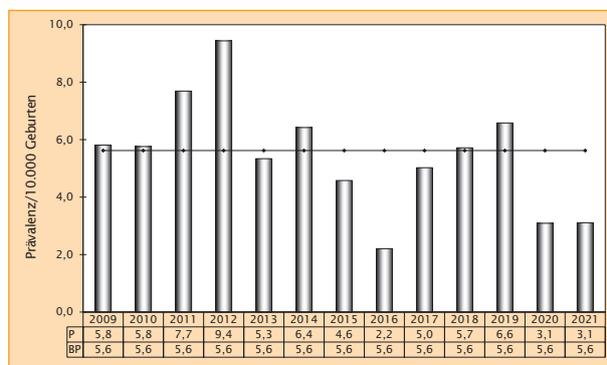


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei einseitiger Nierenagenesie in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit einseitiger Nierenagenesie pro 3.219 Geburten beobachtet.

10.25 Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	10	6,21	↔
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	7,32	6,20 - 8,58	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Für polyzystische Nieren sind zahlreiche mit Flüssigkeit gefüllte Zysten in den Nieren charakteristisch. Mit fortschreitender Nierendegeneration mündet der Funktionsverlust durch die Fehlbildung daher früher oder später in ein Nierenversagen. Mit zehn von dieser Fehlbildung betroffenen Kindern/Feten zum Geburtsjahr 2021 in Sachsen-Anhalt entspricht die diesjährige **Prävalenz (2021: 6,2 pro 10.000 Geburten)** knapp der Basisprävalenz (2009-2020: 7,3 pro 10.000 Geburten). Sie ist nahe der unteren Konfidenzgrenze gerade noch im Intervall der Basisprävalenz zu finden.

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

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	9 x Lebendgeburt 1 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 6 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 4 x isoliert

Bei einem Fet zeigte sich in der 12. SSW als Symptom eines caudalen Regressionssyndroms außer der zystischen Niere rechts auch links eine fehlende Niere. Diese Schwangerschaft wurde vorzeitig beendet. Bei drei reif geborenen Kindern trat 2021 eine beidseitige zystische Nierendegeneration auf. Weitere sechs Kinder waren von einer einseitigen polyzystischen Niere betroffen, davon zweimal links und 4-mal rechts.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- caudales Regressionssyndrom mit: Rectumatresie, dysplastischer rechter Niere, akzessorischem Finger links, Bauchmuskelpyoplasie, tiefsitzenden Ohren, breiter Nasenwurzel, kraniofacialer Dysmorphie
- Laurence-Moon-Biedl-Bardet-Syndrom mit: PFO bei Reifgeborenem, postaxialer Polydactylie
- Spalte des weichen Gaumens, Mittelgesichtshypoplasie, Hepatomegalie
- bds. DUP III. Grades, Ureterocele rechts, bds. retardierte Hüftreife
- Hexadactylie, Macrocephalie
- multiple Nierenarterien links

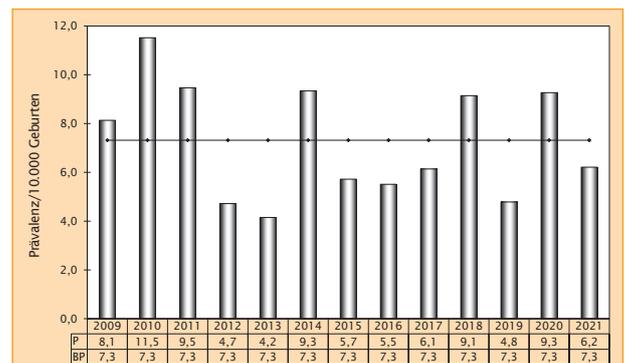


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zystennieren in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zystennieren pro 1.610 Geburten beobachtet.

10.26 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	1	0,62	↔
	Berichtszeitraum 2009-2020		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)		
0,34	0,14 - 0,70		
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Nach zwei Jahren, in denen in Sachsen-Anhalt keine Ekstrophie der Harnblase diagnostiziert wurde, wurde 2021 wieder ein Kind mit dieser äußerst seltenen Fehlbildung geboren. Die daraus resultierende **Jahresprävalenz (2021: 0,6 pro 10.000 Geburten)** liegt im oberen Normbereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2009-2020: 0,3 pro 10.000 Geburten).

In den Jahren des Berichtszeitraumes wurden insgesamt nur acht Kinder/Feten mit Harnblasenekstrophie gefunden. In fünf Fällen, so auch im aktuellen Jahr, bildete sich neben der Harnblasenekstrophie die ebenfalls sehr seltene Epispadie aus. Beim gemeinsamen Auftreten beider Fehlbildungen werden diese nur zur Indikatorfehlbildung Ekstrophie der Harnblase gezählt.

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

Verfügung. Für den Harnblasenekstrophie-Epispadie Komplex gibt EUROCAT für 2009-2020 eine Prävalenz von 0,65 pro 10.000 Geburten (2009-2020; KI 0,60-0,71) an.

zusätzliche Angaben:

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

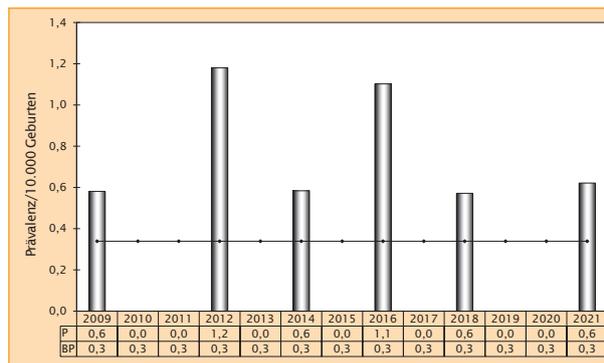


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Ekstrophie der Harnblase in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Ekstrophie der Harnblase pro 16.096 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	8	4,97	↑
EUROCAT (full members)	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,30	2,56 - 4,18	
EUROCAT (full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	keine Angaben	keine Angaben	

Wie auch im letzten Jahr liegt 2021 mit acht betroffenen Kindern die aktuelle **Jahresprävalenz (2021: 5,0 pro 10.000 Geburten)** für die Indikatorfehlbildung präaxiale Polydactylie signifikant über der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2009-2020: 3,3 pro 10.000 Geburten). Nach hohen Prävalenzwerten zwischen 2008 und 2010 waren in den anschließenden Jahren Werte im Normbereich und von 2016 bis 2019 stets unterhalb des Vertrauensbereiches der Basisprävalenz ermittelt worden. Bei der Trendanalyse im letzten Bericht führte diese Entwicklung dazu, dass sich ein deutlich sinkender Trend abzeichnete. Dieser Trend wird durch die hohen Prävalenzen in den letzten beiden Jahren aktuell nicht mehr bestätigt.

Für die präaxiale Polydactylie werden von EUROCAT keine Prävalenzwerte bereitgestellt.

Bei nur etwa einem Drittel der Kinder/Feten mit Polydactylien sind überzählige Daumen oder Großzehen, die für die Indikatorfehlbildung präaxiale Polydactylie charakteristisch sind, angelegt. Für präaxiale und postaxiale Polydactylien insgesamt beträgt 2021 die Prävalenz 13,0 pro 10.000 Geburten und liegt damit unauffällig im Normbereich (2009-2020: 12,5 pro 10.000 Geburten) (Kapitel 9).

Drei Kinder wiesen einen zusätzlichen rechten und drei einen zusätzlich linken Daumen auf. Ein Kind zeigte eine

akzessorische linke Großzehe. Bei einem Fet waren beidseits angelegte Großzehen neben beidseitigen Polysyndactylien und postaxialen Hexadactylien an Händen und Füßen Symptome eines orofaciodigitalen Syndroms.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeburt 1 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 4 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA 6 x isoliert

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- orofaciodigitales Syndrom mit: bds. Polysyndactylie, bds. postaxialer Polydactylie an Händen und Füßen, Spalte des harten und des weichen Gaumens, ASD II, persistierender linken Vena cava superior, Sacralgrübchen
- penoscrotale Hypospadie, Sacralgrübchen, Sandalenlücke, PFO bei Frühgeborenem, Nabelhernie, Deviation des Nasenseptums

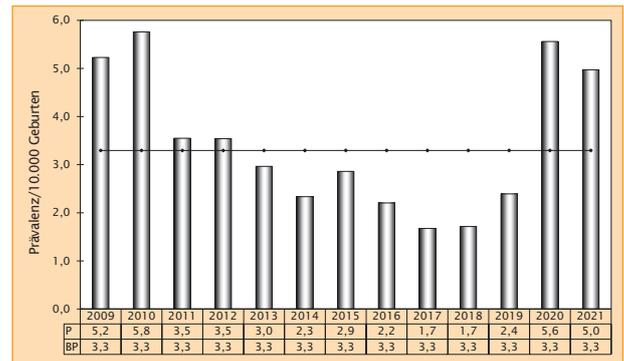


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei präaxialer Polydactylie in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit präaxialer Polydactylie pro 2.012 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	8	4,97	↓
	Berichtszeitraum 2009-2020		
Basisprävalenz/10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)		
7,85	6,69 - 9,16		
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	5,10	4,95 - 5,25	

Seit einem Maximalwert im Jahr 2012 von 14,7 pro 10.000 Geburten für die Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten nimmt die **Prävalenz** der Indikatorfehlbildung ab und zeigt sich 2021 (**5,0 pro 10.000 Geburten**), wie auch in den letzten vier Jahren, beträchtlich niedriger als die Basisprävalenz (2009-2020: 7,8 pro 10.000 Geburten).

Der über den Zeitraum von 2007-2020 in der Trendanalyse des letzten Berichtes gefundene absteigende Trend hat sich abgeschwächt und ist in der aktuellen Analyse von 2008-2021 knapp nicht mehr signifikant (Kapitel 10.38).

EUROCAT gibt für die Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten eine Gesamtprävalenz von nur 5,1 pro 10.000 Geburten (2009-2020) an. Da das Prävalenzintervall der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister weit unter dem der Basisprävalenz von Sachsen-Anhalt liegt, ist die diesjährige sehr niedrige Prävalenz Sachsen-Anhalts noch im unteren Bereich der europäischen Durchschnittsprävalenz zu finden.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeburt 4 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 3 x weiblich 2 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x MCA 3 x isoliert

Reduktionsfehlbildungen an den Extremitäten zeigten sich 2021 bei zwei Kindern/Feten beidseitig und bei sechs einseitig, wobei zweimal nur die rechte Seite betroffen war und dreimal nur die linke Seite. Einmal wurde die Seitigkeit nicht angegeben. Reduktionsfehlbildungen der Arme, Hände und Finger wurden häufiger (5 x) gemeldet als die der Beine, Füße und Zehen (2 x). Ein Fet wies als Symptom einer thanatophoren Dysplasie Typ I eine Micromelie an allen vier Extremitäten auf.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- thanatophore Dysplasie Typ I mit: Hydrocephalus internus, eingeschränkter Beweglichkeit der Knie und der Ellenbogengelenke, bds. Verbiegung von Humerus und Femur, schmalem Thorax, eingesunkener Nasenwurzel
- Omphalocele, Amniotische Schnürfurchen, fehlender Pectoralmuskel rechts, Halbwirbel, Skoliose
- amniotische Schnürfurchen, Klumpfuß rechts, knöchernen Syndactylie von linkem Daumen und Finger (digit I / digit II)
- Megalencephalie, Hirnventrikelasymmetrie, Macrocephalie

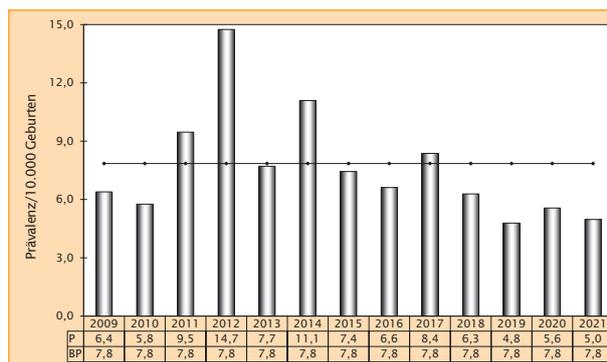


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Reduktionsfehlbildungen insgesamt pro 2.012 Geburten beobachtet.

10.29 Zwerchfellhernie (Q79.0)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	8	4,97	↑
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,42	1,80 - 3,19	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,0	2,88 - 3,12	

Mit acht Kindern/Feten mit Zwerchfellhernie und einem daraus resultierenden Maximum der **Jahresprävalenz** im Berichtszeitraum (**2021: 5,0 pro 10.000 Geburten**) überschreitet die aktuelle Jahresprävalenz die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts für Zwerchfellhernien (2009-2020: 2,4 pro 10.000 Geburten) wesentlich. Ein Trend lässt sich jedoch nicht erkennen.

Bei der europaweiten Gegenüberstellung zeigt sich der Vertrauensbereich des von EUROCAT angegebenen Konfidenzintervalls der Gesamtprevalenz (2009-2020: 3,0 pro 10.000 Geburten) im oberen Bereich des Konfidenzintervalls der sachsen-anhaltischen Basisprävalenz für die Zwerchfellhernie. Aufgrund der größeren beobachteten Population ist das europäische Vertrauensintervall schmaler. Die Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts von 2021 findet sich dementsprechend auch weit darüber.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeburt 3 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 1 x induzierter Abort 1 x keine Angabe
Geschlecht	6 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 2 x isoliert

Sechs der acht Zwerchfellhernien wurden als einseitig beschrieben, vier davon links und zwei ohne Angabe der Seitigkeit. Zwerchfellhernien entstehen zwischen der 8. und 10. SSW. Bei fünf Kindern/Feten wurde die Zwerchfellhernie pränatal zwischen der 17. und 22. SSW entdeckt und bei zwei Kindern erst postnatal diagnostiziert. Für ein Kind liegt zum Diagnosezeitpunkt keine Information vor.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Microcephalie, Dextrokardie, Sandalenlücke(n)
- Edwards-Syndrom
- Trisomie 9 mit: Dandy-Walker-Syndrom, Thoraxhypoplasie, Klumpfuß rechts
- präductale Aortenisthmusstenose, Hepatomegalie
- einseitige Lippenpalte, VSD
- bds. DUP II. Grades, Megaureter und Uretermündungsstenose, bds. nicht descendierte Hoden bei Reifgeborenem

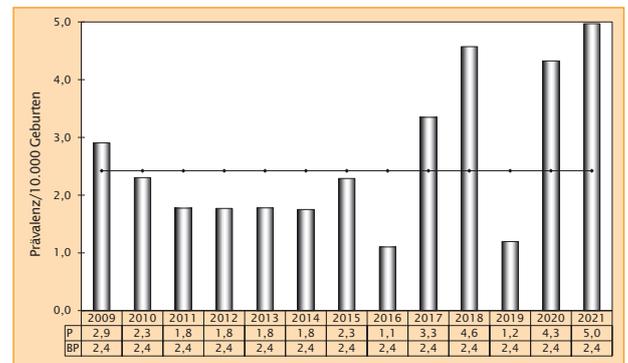


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Zwerchfellhernie in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Zwerchfellhernie pro 2.012 Geburten beobachtet.

10.30 Omphalocele (Q79.2)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	5	3,11	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,44	2,69 - 4,34	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,74	3,61 - 3,87	

Wie auch im vorigen Jahr trat in Sachsen-Anhalt im Geburtsjahr 2021 bei fünf Kindern/Feten eine Omphalocele auf. Die sich daraus errechnete **Jahresprävalenz (3,1 pro 10.000 Geburten)** für die Indikatorfehlbildung rangiert im mittleren Normbereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2009-2020: 3,4 pro 10.000 Geburten).

Das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts entspricht der Gesamtprävalenz der europäischen Fehlbildungsregister (2009-2020: 3,7 pro 10.000 Geburten). Da das Vertrauensintervall Sachsen-Anhalts jedoch weitere Grenzen hat als das der europäischen Gesamtprävalenz, zeigt sich die Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts für 2021 etwas unterhalb.

zusätzliche Angaben:

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

Eine Omphalocele entsteht, wenn sich der Nabelbruch, der bis ca. zur 10. SSW physiologisch ist, nicht zurückbildet. 4-mal wurde der Bauchwanddefekt Omphalocele zwischen der 11. und 13. SSW beim pränatalen Ultraschall entdeckt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Herzfehlbildung
- vollständige Amelie des rechten Armes, Amniotische Schnürfurchen, fehlender Pectoralmuskel rechts, Halbwirbel, Skoliose
- Meckel-Divertikel

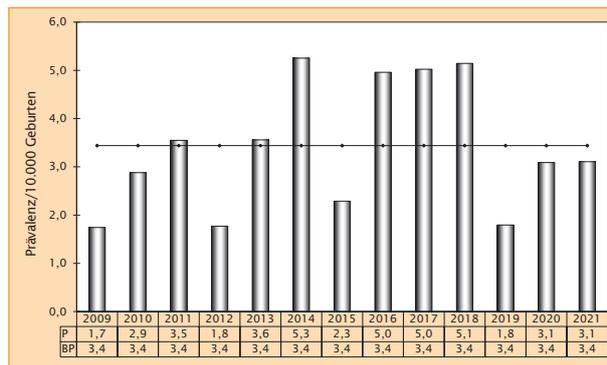


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Omphalocele in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Omphalocele pro 3.219 Geburten beobachtet.

10.31 Gastroschisis (Q79.3)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	2	1,24	↓
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	3,73	2,95 - 4,66	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,68	2,57 - 2,79	

Bei nur zwei Kindern wurde 2021 in Sachsen-Anhalt die Indikatorfehlbildung Gastroschisis diagnostiziert. Der Bauchwanddefekt wurde bei einem Kind in der 13. und bei dem anderen in der 17. SSW beim pränatalen Ultraschall entdeckt. Beide Kinder wurden mittels primärer Sectio in der 34. bzw. 35. SSW an einem Universitätsklinikum entbunden und anschließend operiert.

In den letzten 30 Jahren ergab sich für eine Gastroschisis keine so niedrige **Jahresprävalenz** wie in diesem Jahr (**2021: 1,2 pro 10.000 Geburten**). Dieser Minimalwert liegt signifikant unter dem Normbereich der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2009-2020: 3,7 pro 10.000 Geburten). In den Jahren 2011, 2014 und 2018 wurden Werte weit oberhalb des Vertrauensintervalls beobachtet.

Bei der europaweiten Gegenüberstellung zeigt sich der Vertrauensbereich der sachsen-anhaltischen Basisprävalenz für die Gastroschisis erheblich oberhalb des von

EUROCAT angegebenen Konfidenzintervalls der Gesamtprävalenz (2009-2020: 2,7 pro 10.000 Geburten). Die aktuelle Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts liegt jedoch tiefer als die untere Konfidenzgrenze der europäischen Prävalenz.

zusätzliche Angaben:

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

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Dünndarmstenose, VSD

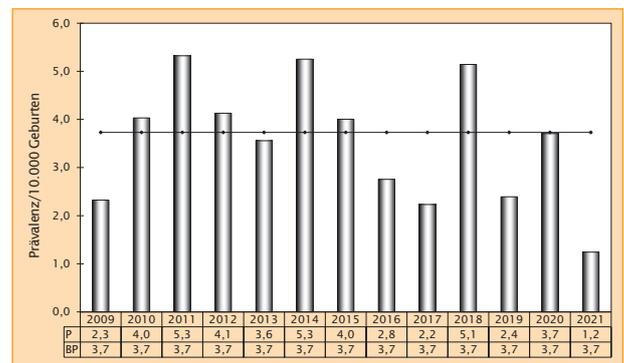


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Gastroschisis in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Gastroschisis pro 8.048 Geburten beobachtet.

10.32 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	1	0,62	↔
	Berichtszeitraum 2009-2020		
Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
0,82		0,48 - 1,32	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	0,14		0,12 - 0,17

Die Indikatorfehlbildung Prune-belly-Sequenz wird nur vereinzelt beobachtet. Nachdem sie in Sachsen-Anhalt in den letzten beiden Jahren gar nicht diagnostiziert wurde, wurde 2021 bei einem Spontanabort der 16. SSW eine Prune-belly-Sequenz festgestellt. In Sachsen-Anhalt wurden seit den 2000er-Jahren nur einmal, im Jahr 2011, fünf Kinder/Feten pro Jahr (Maximum) mit Prune-belly-Sequenz registriert.

Die diesjährige **Jahresprävalenz Sachsen-Anhalts (2021: 0,6 pro 10.000 Geburten)** befindet sich innerhalb des Range der Basisprävalenz (2009-2020: 0,8 pro 10.000 Geburten). Schon mit drei betroffenen Kindern/Feten im Jahr würde die Prävalenz nicht mehr im Normbereich liegen.

Seit diesem Jahr stehen für die Prune-belly-Sequenz europäische Prävalenzzahlen zum Vergleich zur Verfügung.

Die Jahresprävalenz 2021 von Sachsen-Anhalt übersteigt die von EUROCAT bereitgestellte europäische Prävalenz (2009-2020: 0,1 pro 10.000 Geburten) deutlich. Auch das Konfidenzintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts ist oberhalb der Gesamtprävalenz der europäischen Register (2009-2020) von dieser seltenen Fehlbildung angesiedelt.

zusätzliche Angaben:

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

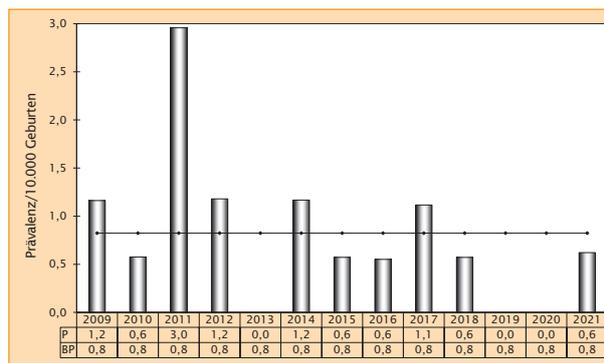


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Prune-belly-Sequenz in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Prune-belly-Sequenz pro 16.096 Geburten beobachtet.

10.33 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	35	21,74	↔
Sachsen-Anhalt	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	20,55	18,64 - 22,60	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	24,55	24,22 - 24,88	

Die Trisomie 21 zählt mit einer Basisprävalenz von 20,5 pro 10.000 Geburten (2009-2020) zu den fünf häufigsten Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt. Im Jahr 2021 wurde sie bei 35 Kindern/Feten nachgewiesen. Die daraus bestimmte **Jahresprävalenz (2021: 21,7 pro 10.000 Geburten)** befindet sich im mittleren Bereich der Basisprävalenz. Sowohl mit der Prävalenz aller Schwangerschaftsausgänge als auch mit der der Lebendgeburten (2009-2020: 9,3 pro 10.000 Geburten) ist das europäische Kriterium einer seltenen Erkrankung von < 5,0 pro 10.000 Geburten nicht gegeben.

Die Basisprävalenz als auch die Jahresprävalenz 2021 von Sachsen-Anhalt ist deutlich unterhalb der von EUROCAT bestimmten europäischen Prävalenz von 24,5 pro 10.000 Geburten (2009-2020) angesiedelt. Da die Wahrscheinlichkeit des Down-Syndroms beim Kind mit dem Alter der Mutter steigt, ist es möglich, dass die geringeren Prävalenzen in Sachsen-Anhalt durch das niedrigere Durchschnittsalter der Mütter bei der Geburt ihrer Kinder im Vergleich zum EU-Durchschnitt (2013-2020: 29,4 Jahre vs. 30,6 Jahre*) bedingt wird.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	14 x Lebendgeburt 1 x Lebendgeburt nach 7 Lebenstagen verstorben 1 x Spontanabort 19 x induzierter Abort
Geschlecht	16 x männlich 18 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	15 x MCA 20 x isoliert

Über die Hälfte der Schwangerschaften (54,3 %) wurden 2021 terminiert. Sie wurden mit Ø 17,0 SSW (Median

17,0 SSW) vorzeitig beendet, nachdem mit Ø 14,8 SSW die erste pränatale Diagnose gestellt wurde. Der früheste Abbruch fand in der 14. SSW statt und der späteste in der 20. SSW.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Duodenalstenose, Pancreas anulare, Syndactylie der Finger (digit III / IV) rechts
- DUP III. Grades links, DUP I. Grades rechts
- Gerbode-Defekt, DUP III. Grades rechts, DUP I. Grades links, transiente abnormale Myelopoese
- Fallot-Tetralogie, Gefäßring der großen Arterien
- VSD, bds. Schallleitungsstörung bei Strikturen der knöchernen Gehörgänge
- ASD, bds. kombinierte Schallleitungs- und -empfindungsstörung, Nabelhernie
- Canalis atrioventricularis communis, Mittelgesichtshypoplasie, nicht hämodynamisch wirksamer PDA bei Frühgeborenem
- Canalis atrioventricularis communis, Hydrocephalus internus
- Canalis atrioventricularis communis
- ASD II
- Herzfehlbildung
- bds. Schallempfindungsstörung
- VSD, Nabelhernie, tiefe Nacken-Haar-Grenze, Schädigung durch Gestationsdiabetes und COVID-19-Infektion der Kindsmutter
- 2 x Klumpfüße

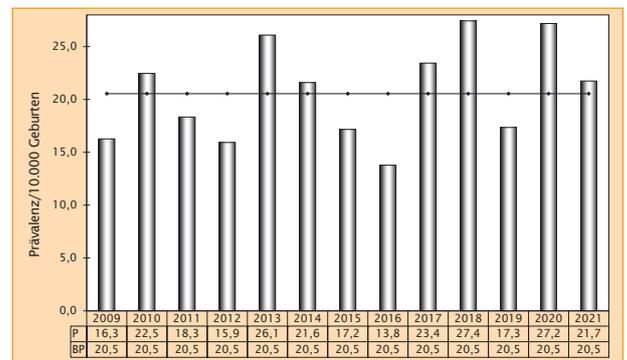


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Down-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Down-Syndrom pro 460 Geburten beobachtet.

* Quelle: https://ec.europa.eu/eurostat/databrowser/view/DEMO_FORDAGEC_custom_3743023/default/table
Titel: Live births by mother's age and birth order
letzte Aktualisierung: 22.06.2022 23:00

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	8	4,97	↑
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	1,26	0,82 - 1,85	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,27	2,17 - 2,37	

Das Patau-Syndrom ist normalerweise die dritthäufigste Trisomie, in diesem Jahr die zweithäufigste. Zum Geburtsjahr 2021 wurde es außergewöhnlich oft bei acht Kindern/Feten gefunden. Die daraus ermittelte **Jahresprävalenz (2021: 5,0 pro 10.000 Geburten)** übersteigt wesentlich die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2009-2020: 1,3 pro 10.000 Geburten).

Im Beobachtungszeitraum seit 1980 ergab sich nie eine so hohe Prävalenz. Das bisherige Maximum wurde im Jahr 1998 mit 3,9 pro 10.000 Geburten beobachtet.

Das Vertrauensintervall der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts für das Patau-Syndrom liegt unterhalb der von EUROCAT bereitgestellten durchschnittlichen europäischen Prävalenz (2009-2020: 2,3 pro 10.000 Geburten). Der diesjährige Prävalenzwert Sachsen-Anhalts befindet sich auch erheblich über der oberen Konfidenzgrenze der von EUROCAT angegebenen Prävalenz.

Die Trendanalyse von 2008-2021 (Kapitel 10.38) zeigt einen signifikant ansteigenden Trend mit einer prozentualen Veränderung von 20,86 % (KI 3,37 % bis 46,83 %). Obwohl die Jahresprävalenzen seit 2008 immer im Konfidenzintervall der Basisprävalenz liegen, ist unverkennbar, dass in den Anfangsjahren des Berichtszeitraumes (bis 2014) die Jahresprävalenzen stets in der unteren Hälfte des Konfidenzintervalls der Basisprävalenz angesiedelt sind und ab 2015 meist darüber.

Möglich ist, dass durch Diagnostik in zunehmend früherem Schwangerschaftsalter die Anzahl der bestätigten

Patau-Syndrome steigt. Die Entwicklung bleibt zu beobachten.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeburt bis zum 7. Lebenstag verstorben 7 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 4 x weiblich 1 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x MCA 2 x isoliert

Bei sieben Feten waren auffällige, meist schwerwiegende Befunde beim pränatalen Ultraschall (6 x) oder ein positives Ergebnis eines NIPT (3 x) ursächlich für invasive pränatale Chromosomenuntersuchungen zwischen der 12. und 22. SSW, bei denen das Patau-Syndrom diagnostiziert wurde. Bei einem lebend geborenen Kind war das Patau-Syndrom vorgeburtlich nicht bekannt.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microcephalie, Zwerchfellhernie, Dextrokardie
- 3 x Holoprosencephalie (1 x mit TGA, 1 x mit Herzfehlbildung, Polydactylie)
- Omphalocele, Herzfehlbildung
- akzessorischer Finger links

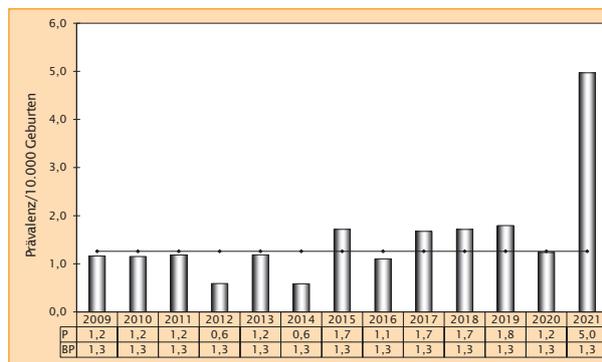


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Patau-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Patau-Syndrom pro 2.012 Geburten beobachtet.

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

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	6	3,73	↔
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	4,55	3,68 - 5,57	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	6,10	5,94 - 6,27	

Das Edwards-Syndrom ist im Allgemeinen die zweithäufigste der Trisomien. Von einer Trisomie 18 waren im Geburtsjahr 2021 in Sachsen-Anhalt sechs Kinder/Feten betroffen. Daraus bestimmt sich eine **Prävalenz von 3,7 pro 10.000 Geburten**, die noch im Vertrauensbereich der Basisprävalenz (2009-2020: 4,6 pro 10.000 Geburten), nahe der unteren Toleranzgrenze, zu verorten ist.

Die Basisprävalenz Sachsens-Anhalts für das Edward-Syndrom ist nicht so hoch wie die europaweite von EUROCAT zur Verfügung gestellte Gesamtprävalenz (2009-2020: 6,1 pro 10.000 Geburten). Damit ist der aktuelle Prävalenzwert (2021) von Sachsen-Anhalt gegenüber der europäischen Prävalenz als sehr niedrig einzuschätzen. Da das Alter der Schwangeren das Auftreten eines Edwards-Syndroms beeinflusst, macht sich in den unterschiedlichen Prävalenzniveaus vermutlich das im Vergleich zum durchschnittlichen mütterlichen Alter in Sachsen-Anhalt höhere europäische Mutteralter bemerkbar (2013-2020: 29,4 Jahre vs. 30,6 Jahre*).

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeburt 5 x induzierter Abort
Geschlecht	1 x männlich 3 x weiblich 2 x keine Angabe
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA 4 x isoliert

Bei allen sechs Kindern/Feten mit Edwards-Syndrom wurde das Syndrom pränatal diagnostiziert. Die frühesten Befunde ergaben sich bei NIPT und bei der Ultraschalluntersuchung in der 12./13. SSW, der späteste in der 22. SSW beim Ultraschall. Zwischen der 12. und der 22. SSW wurden die Diagnosen dann per invasiver Chromosomenuntersuchung bestätigt. Bei dem lebend geborenen Kind wurde die Zwerchfellhernie operiert und es überlebte mindestens ein Jahr.

aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- einseitige Zwerchfellhernie
- VSD

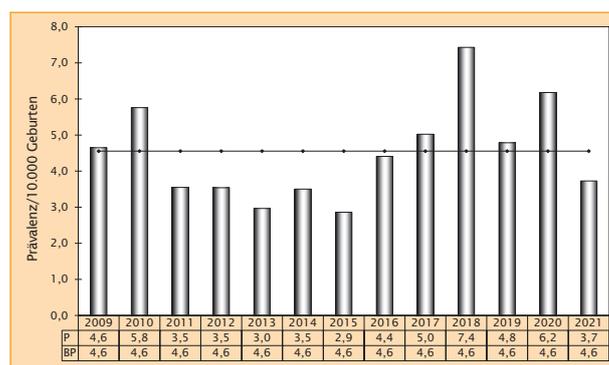


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Edwards-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Edwards-Syndrom pro 2.683 Geburten beobachtet.

* Quelle: https://ec.europa.eu/eurostat/databrowser/view/DEMO_FORDAGEC_custom_3743023/default/table
 Titel: Live births by mother's age and birth order
 letzte Aktualisierung: 22.06.2022 23:00

10.36 Turner-Syndrom (Q96.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/ 10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	1	0,62	↓
EUROCAT (Full members)	Berichtszeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,13	1,55 - 2,86	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/ 10.000 Geburten	Konfidenzintervall (KI 95%)	
	2,58	2,47 - 2,69	

Die seltene Indikatorfehlbildung Turner-Syndrom, auch Monosomie X genannt, wurde 2021 in Sachsen-Anhalt einmal entdeckt. Beim pränatalen Ultraschall des weiblichen Fetus fielen in der 11. SSW ein ausgeprägter Hydrops fetalis und ein Hygroma colli auf.

Im aktuellen Jahr (2021) ergibt sich eine **Jahresprävalenz von 0,6 pro 10.000 Geburten**. Diese Jahresprävalenz ist ein Minimalwert im Berichtszeitraum und liegt merklich unter der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts (2009-2020: 2,1 pro 10.000 Geburten). Mindestens drei betroffene Mädchen wären zu erwarten gewesen. Es ist zu vermuten, dass nicht alle Turner-Syndrome prä- oder neonatal entdeckt werden.

Die Konfidenzgrenzen der Basisprävalenz Sachsen-Anhalts sind wegen der kleineren einbezogenen

Population weiter als die des Konfidenzintervalls der von EUROCAT bereitgestellten europaweiten Prävalenz (2009-2020: 2,6 pro 10.000 Geburten). Während die Basisprävalenz Sachsen-Anhalts und die europäische Prävalenz sich etwa auf gleicher Höhe befinden, zeigt sich die sachsen-anhaltische Jahresprävalenz von 2021 stark unter der europäischen Gesamtprävalenz.

zusätzliche Angaben:

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

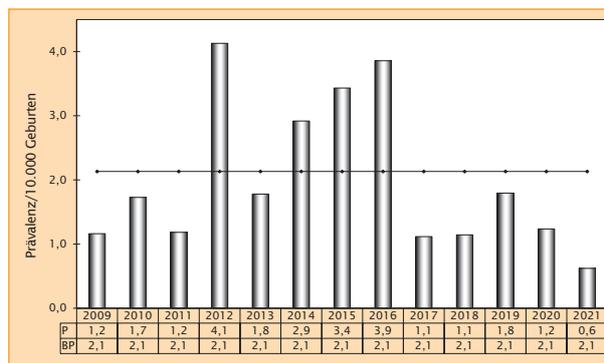


Abb. 43: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Turner-Syndrom in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet mit Turner-Syndrom pro 16.096 Geburten beobachtet.

10.37 Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien (Q98.)

Sachsen-Anhalt	Jahr 2021		
	Anzahl	Prävalenz/10.000 Geburten	Vergleich zur Basisprävalenz
	0	0,0	↓
Berichtszeitraum 2009-2020			
Basisprävalenz/10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)	
1,02		0,63 - 1,56	
EUROCAT (Full members)	Zeitraum 2009-2020		
	Basisprävalenz/10.000 Geburten		Konfidenzintervall (KI 95%)
	keine Angaben		keine Angaben

Wie auch im Jahr 2015 wurde in Sachsen-Anhalt in diesem Jahr (2021) kein Kind/Fet mit Klinefelter-Syndrom oder einer männlichen Gonosomenanomalie registriert. Das Auftreten der Indikatorfehlbildung ist rar. Zwischen 2009 und 2020 gab es insgesamt nur 21 Betroffene. Daraus berechnet sich eine Basisprävalenz für die Indikatorfehlbildung Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien in Sachsen-Anhalt von 1,0 pro 10.000 Geburten (2009-2020). Die Maximalprävalenz (2,4 pro 10.000 Geburten) des Berichtszeitraumes wurde 2013 erreicht.

Für das Klinefelter-Syndrom (Q98.0-Q98.4) separat ergibt sich im Berichtszeitraum für Sachsen-Anhalt eine Prävalenz von 0,87 pro 10.000 Geburten (2009-2020; KI 0,44-1,26). Seit diesem Jahr werden von EUROCAT für das Klinefelter-Syndrom keine Prävalenzdaten mehr bereitgestellt.

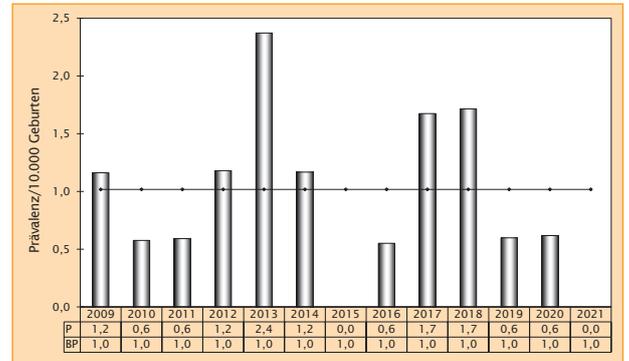


Abb. 44: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geburten bei Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien in Sachsen-Anhalt seit 2009

Im Jahr 2021 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind/Fet mit Klinefelter-Syndrom/männlichen Gonosomenanomalien beobachtet.

10.38 Trendanalyse der Indikatorfehlbildungen

In den Kapiteln 10.1 bis 10.37 des Jahresberichtes werden Einschätzungen zur derzeitigen Häufigkeit der Indikatorfehlbildungen im langjährigen und internationalen Vergleich vorgenommen. Dabei ist die Definition der Indikatorfehlbildungen (Kapitel 10.0) an die Beschreibung des ICBD (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) adaptiert. Auch Trends bei Fehlbildungen zu erkennen, ist eine der Aufgaben des Fehlbildungsmonitoring. Die Entwicklung der Häufigkeit im zeitlichen Rahmen der **Jahre 2008 bis 2021** wird im Kapitel 10.38 bewertet.

Insgesamt gab es zum Geburtsjahrgang 2021 in Sachsen-Anhalt 210 Kinder/Feten mit Indikatorfehlbildungen, davon 23 mit zwei und vier mit drei Indikatorfehlbildungen. Insgesamt wurden 241 Indikatorfehlbildungen diagnostiziert. Von den 210 Kindern/Feten mit Indikatorfehlbildungen waren 84 mehrfach fehlgebildet. In den Jahren 2009-2020 kamen durchschnittlich 74,5 % der von einer Indikatorfehlbildung betroffene Kinder lebend zur Welt, 2021 152 (72,4 %). Davon verstarben neun im ersten Lebensjahr. Indikatorfehlbildungen wurden 2021 zu 0,9 % bei Spontanaborten bis zur 16. SSW (5 Fälle) verzeichnet. Der Anteil der Feten, deren Schwangerschaft terminiert wurde, lag 2021 bei 24,8 %, im Vergleich etwas über dem des Berichtszeitraumes (2009-2020: 23,52 %).

Bei 1,30 % aller Kinder/Feten in Sachsen-Anhalt wurde 2021 eine der 37 Indikatorfehlbildungen identifiziert. Die Jahresprävalenz 2021 zeigt sich damit signifikant niedriger als die 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 2008-2021 die Stärke und Orientierung der Veränderungen der Indikatorfehlbildungsprävalenzen untersucht.

Die Trendabschätzung ist seit mehr als zehn Jahren fester Bestandteil des Jahresberichtes. Sie wird für die Indikatorfehlbildungen durchgeführt, die der Ausgangsvoraussetzung genügen, dass in den getesteten Zeitabschnitten der Erwartungswert für die Fehlbildung mindestens fünf und der Beobachtungswert mindestens zwei ist. Indikatorfehlbildungen zählen zum großen Teil zu den seltenen Erkrankungen. Um bei den kleinen Häufigkeiten dennoch die Vorbedingung für den Test auf Veränderung zu erfüllen, werden, wie in den beiden letzten Jahresberichten, je zwei Jahre zu einem Intervall zusammengefasst und damit der Trend analysiert.

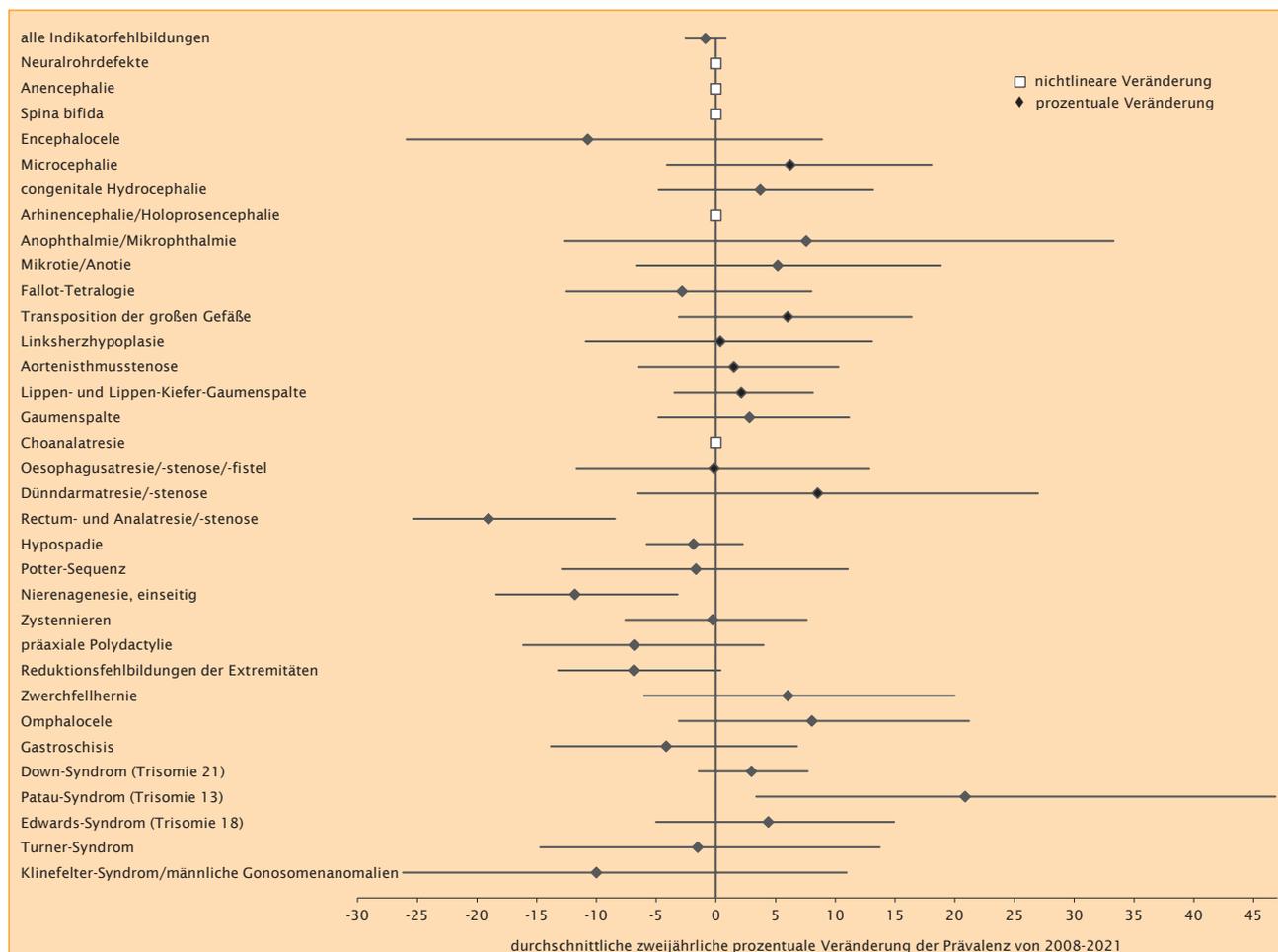


Abb. 45: Trendanalyse 2008 bis 2021 mit durchschnittlicher prozentualer Veränderung der Zweijahresprävalenz (95 % KI)

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 vorgenannte 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 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 Neuralrohrdefekte, Anencephalie, Spina bifida, 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 beim Patau-Syndrom (Trisomie 13) zu beobachten. Ein **signifikant sinkender Trend**, gemäß einem negativen Regressionskoeffizienten B und einem nicht wirksamen nichtlinearen Anteil, ist bei der Rectum- und Analatresie/-stenose und der einseitigen Nierenagenesie 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	-0,88	-2,54 bis 0,81
Encephalocoele	-10,72	-25,90 bis 8,89
Microcephalie	6,21	-4,09 bis 18,06
Congenitale Hydrocephalie	3,72	-4,79 bis 13,15
Anophthalmie/Microphthalmie	7,57	-12,72 bis 33,29
Microtie/Anotie	5,17	-6,68 bis 18,84
Fallot-Tetralogie	-2,83	-12,50 bis 8,00
Transposition der großen Gefäße	6,02	-3,10 bis 16,39
Linksherzhypoplasie	0,37	-10,90 bis 13,06
Aortenisthmusstenose	1,51	-6,52 bis 10,26
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	2,13	-3,48 bis 8,12
Gaumenspalte	2,82	-4,82 bis 11,15
Oesophagusatresie/-stenose/-fistel	-0,15	-11,65 bis 12,84
Dünndarmatresie/-stenose	8,51	-6,61 bis 26,95
Rectum- und Analatresie/-stenose	-19,03	-25,34 bis 8,45
Hypospadie	-1,87	-5,80 bis 2,26
Potter-Sequenz	-1,68	-12,91 bis 11,04
Nierenagenesie, einseitig	-11,80	-18,41 bis -3,21
Zystennieren	-0,28	-7,59 bis 7,61
Präaxiale Polydactylie	-6,85	-16,14 bis 3,99
Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten	-6,89	-13,21 bis 0,38
Zwerchfellhernie	6,02	-5,99 bis 19,97
Omphalocele	8,04	-3,09 bis 21,20
Gastroschisis	-4,15	-13,81 bis 6,80
Down-Syndrom (Trisomie 21)	2,97	-1,45 bis 7,68
Patau-Syndrom (Trisomie 13)	20,86	3,37 bis 46,83
Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	4,39	-5,00 bis 14,91
Turner-Syndrom	-1,53	-14,72 bis 13,72
Klinefelter-Syndrom/männliche Gonosomenanomalien	-10,00	-26,20 bis 10,93

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:

- 35 x Down-Syndrom (Trisomie 21)
 - 32 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x Fallot-Tetralogie
 - 1 x Gerbode-Defekt
 - 1 x Fetopathia diabetica
 - 1 x Mosaik (mitotische Non-disjunction)
 - 1 x Translokation
 - 1 x klinische Symptomatik
- 6 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18) (meiotische Non-disjunction)
- 8 x Patau-Syndrom (Trisomie 13) (meiotische Non-disjunction)
 - 3 x Holoprosencephalie
- 1 x Triploidie
- 1 x Trisomie 9 und partielle Monosomie 6p (mit Dandy-Walker-Syndrom)
- 1 x Duplikation am Chromosom 10
- 1 x De Grouchy Syndrom
- 1 x Cri-du-chat-Syndrom
- 1 x unbalancierte Translokation (2,7)
- 1 x Turner-Syndrom
- 1 x Chromosomenanomalie o. A.

Für den Geburtsjahrgang 2021 wurde in Sachsen-Anhalt bei 57 Kindern/Feten eine Chromosomenaberration festgestellt. Die meisten dieser Kinder/Feten (2021: 62,5 %; 2009-2020: 61,6 %) sind von der Trisomie des Chromosoms 21 (Down-Syndrom, Kapitel 10.33) betroffen.

Ein Edwards-Syndrom (Kapitel 10.35) wurde 2021 mit sechs Fällen (3,7 pro 10.000 Geburten) in üblicher Zahl (2009-2020: 4,6 pro 10.000 Geburten) festgestellt.

Das Patau-Syndrom (Kapitel 10.34) ist normalerweise die dritthäufigste und nicht wie 2021 die zweithäufigste Trisomie. Im Geburtsjahrgang 2021 trat es 8-mal auf.

Die Jahresprävalenz lag deutlich über der Basisprävalenz (2021: 5,0 pro 10.000 Geburten; 2009-2020: 1,3 pro 10.000 Geburten).

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	24	45,3
weiblich	29	54,7
mit Angaben	53	100,0
keine Angaben	4	
gesamt	57	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,9

Im Berichtszeitraum (2009-2020) zeigte sich das Geschlechtsverhältnis der Kinder/Feten mit einer Chromosomenaberration (m : w = 1,0) ausgeglichen. Im Jahr 2021 waren etwas mehr Jungen als Mädchen betroffen (2021: m : w = 0,9).

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	22	38,6
induzierte Aborte	34	59,6
Spontanaborte ab 16. SSW	1	1,8
Totgeburten	0	0,0
gesamt	57	100,0

Der 2021 beobachtete Anteil der lebend geborenen Kinder mit Chromosomenaberration (38,6 %) entspricht dem üblichen Anteil (2009-2020: 38,8 %). Davon verstarben vier Kinder, zwei in den ersten beiden Lebenstagen, eins nach zwei Wochen und eins mit einem Dreivierteljahr. Bei den Lebendgeburten war zur Geburt die Chromosomenaberration 9-mal bekannt, 5-mal fand pränatal keine Chromosomendiagnostik statt und einmal war sie ohne Ergebnis. Zu weiteren sieben Kindern liegt keine Information zur vorgeburtlichen Chromosomenanalyse vor.

Ein Großteil der 57 Schwangerschaften (34; 59,6 %) wurden nach pränatal bestätigter Chromosomenaberration und auch nach der Entdeckung schwerster Fehlbildungen im pränatalen Ultraschall (zwischen der 11. und 22. SSW) vorzeitig abgebrochen. Etwa 40 % der Terminierungen erfolgten bis zur 15. SSW.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	1	1,8
25 bis 29 Jahre	7	12,3
30 bis 34 Jahre	15	26,3
35 bis 39 Jahre	13	22,8
ab 40 Jahre	21	36,8
gesamt	57	100,0

Das Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration lag im Jahr 2021 bei 36,5 Jahren (Median 37,5). Die jüngste Mutter war 2021 24 Jahre alt und die älteste 46. Im Durchschnitt sind die Mütter

von Kindern/Feten mit Chromosomenaberration (2009-2020: 34,3) fünf Jahre älter als alle Mütter Sachsen-Anhalts (2021: 30,4; 2009-2020: 29,1).

11.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen und Mikrodeletionen

Im Jahr 2021 fanden sich in Sachsen-Anhalt bei 39 Kindern/Feten genetisch bedingte bzw. mitbedingte Erkrankungen oder Mikrodeletionen.

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

- 1 x Achondrogenesis Typ I
- 1 x Achondroplasia
- 1 x cardiac-urogenitales Syndrom (MYRF Gen Mutation)
- 1 x Costello-Syndrom
- 2 x Dandy-Walker-Syndrom
- 1 x komplexes Fehlbildungssyndrom mit Gesichtsbeteiligung
- 1 x Feingold-Syndrom Typ 1
- 1 x Heterotaxie
- 3 x Holoprosencephalie
 - 1 x Fallot-Tetralogie
 - 1 x Coffin-Siris-Syndrom
- 1 x Ichthyosis congenita
- 1 x Laurence-Moon-Biedl-Bardet-Syndrom
- 2 x Morbus Hirschsprung
- 1 x multiple ephärisäre Dysplasie Typ 4
- 1 x orofacioidigitales Syndrom mit Polysyndactylie
- 4 x Schallempfindungsstörung, genetisch bedingt, bds.
- 1 x Spaltfuß
- 2 x Spalthand
- 2 x thanatophore Dysplasie Typ I
- 2 x tuberöse Sklerose (1 x Hamartose)
- 2 x Wiedemann-Beckwith-Syndrom
- 1 x polyzystische Niere, infantiler Typ, bds.
- 1 x primäre Myopathie
- 1 x spinale Muskelatrophie
- 3 x zystische Fibrose
 - 1 x mit Darmmanifestation
- 2 x zystische, adenomatoide Fehlbildung der Lunge

Häufig werden genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen schon erstmalig beim pränatalen Ultraschall entdeckt. Von 25 Kindern/Feten, von denen die Information zum vorgeburtlichen Ultraschall vorliegt, fielen bei 20 der Kinder/Feten (80 %) Fehlbildungen oder entsprechende Softmarker pränatal auf. 11-mal wurde daraufhin eine Amniozentese durchgeführt, die 7-mal ein molekulargenetisch auffälliges Ergebnis erbrachte. Zu einer weiteren Amniozentese war eine CF-Mutation der Kindsmutter, die sich auch beim Kind zeigte, Anlass.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	22	56,4
weiblich	17	43,6
gesamt	39	100,0

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,3

Für 2021 zeigt das Geschlechtsverhältnis ein Überwiegen der Jungen, doch für den Zeitraum 2009 bis 2020 ergibt sich eine weniger deutliche Androtomie (m : w = 1,1).

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	30	76,9
induzierte Aborte	8	20,5
Spontanaborte ab 16. SSW	1	2,6
Totgeburten	0	0,0
gesamt	39	100,0

Zum Geburtsjahr 2021 wurden mehr als drei Viertel der von genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen oder Mikrodeletionen Betroffenen lebend geboren (76,9 %), wobei zwei Frühgeborene verstarben, ein Kind verstarb in der ersten Lebenswoche und eins mit ca. 2,5 Monaten. Der Anteil der Lebendgeborenen entspricht dem durchschnittlichen Anteil der Jahre 2009-2020 (78,7 %). Ebenso liegt der Anteil der induzierten Aborte (Kapitel 12) für 2021 im üblichen Bereich (2009-2020: 20,1 %).

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	4	10,3
25 bis 29 Jahre	12	30,8
30 bis 34 Jahre	12	30,8
35 bis 39 Jahre	9	23,1
ab 40 Jahre	2	5,1
gesamt	39	100,0

Das Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen oder Mikrodeletionen liegt im Geburtsjahr 2021 mit 31,3 Jahren (Altersmedian 31,0 Jahre) wieder etwas über dem der Mütter aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder (2021: 30,4 Jahre). Das spiegelt sich auch im Durchschnittswert über den Zeitraum von 2009-2020 (29,6 vs. 29,1 Jahre) wider. Im Berichtszeitraum stieg sowohl das Alter der Mütter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen und Mikrodeletionen als auch das Alter der Mütter aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder um etwa zwei Jahre an.

11.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Fünf Kinder/Feten waren zum Geburtsjahrgang 2021 von einer Sequenz, vier von einem Komplex und ein Kind war von einer Assoziation betroffen, zusammen betrachtet sind dies zehn Kinder/Feten.

folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 2 x ADAM-Komplex (Arme)
- 1 x caudales Regressionssyndrom
- 2 x Potter-Sequenz
 - 1 x funktionslose hypoplastische Nieren
 - 1 x funktionslose polyzystisch dysplastische Nieren
- 2 x Pierre-Robin-Sequenz
- 1 x Prune-belly-Sequenz
- 1 x Sirenomelie
- 1 x VATER-Assoziation

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	7	77,8
weiblich	2	22,2
mit Angaben	9	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	10	

Geschlechtsverhältnis m : w = 3,5

Im Geburtsjahr 2021 ergab sich eine deutliche Gynäkotropie. Im Berichtszeitraum von 2009-2020 ist diese, wenn auch nicht so stark ausgeprägt, ebenfalls zu beobachten (m : w = 1,6).

Die Hälfte der von einer Sequenz, einer Assoziation oder einem Komplex Betroffenen kamen lebend zur Welt. Davon verstarb ein Kind mit einer Potter-Sequenz am 2. Lebenstag.

11.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Im Jahr 2021 bildeten acht Kinder eine **Fetopathia diabetica** aus. Vier Kinder/Feten litten unter einer intrauterinen **CMV-Infektion**, wobei eine Schwangerschaft terminiert wurde. Ein Kind wurde vorgeburtlich mit dem **Parovirus B** infiziert. Bei zwei Kindern wurde ein **Fetales Alkoholsyndrom** gemeldet.

Die acht von Fetopathia diabetica betroffenen Kinder hatten neonatal mit Störungen der Temperaturregulation, Ernährungsproblemen oder Hypoglykämie zu ringen. Die meisten waren zu schwer oder heavy-for-date. Fünf Kinder wurden zu früh zwischen der 30. und 36. SSW, geboren. Bei sechs Kindern wurden große oder kleine Fehlbildungen am Herzen und bei einem Kind am Urogenitalsystem diagnostiziert.

Das Verhältnis von männlichen zu weiblichen Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen ist im Geburtsjahr 2021 ausgeglichen (m : w = 1,0). Über den Berichtszeitraum ist eine Androtropie zu beobachten (2009-2020: m : w = 1,2).

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	5	50,0
induzierte Aborte	4	40,0
Spontanaborte ab 16. SSW	1	10,0
Totgeburten	0	0,0
gesamt	10	100,0

Alter der Schwangeren:

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

Mütter von Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen waren 2021 zur Geburt durchschnittlich 30,5 Jahre alt und damit ähnlich alt wie die Mütter aller Kinder Sachsen-Anhalts (2021: Ø 30,4 Jahre). Der Altersmedian der Mütter von betroffenen Kindern/Feten lag für 2021 bei 33,5 Jahren. Für den Berichtszeitraum ergibt sich ein mittleres Alter für die Mütter von Kindern/Feten mit Sequenzen/Assoziationen/Komplexen von 28,8 Jahren (2009-2020). Auch das entspricht etwa dem Alter der Mütter aller Kinder Sachsen-Anhalts im Berichtszeitraum (2009-2021: Ø 29,1 Jahre).

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeburten	15	93,8
induzierte Aborte	1	6,3
Spontanaborte ab 16. SSW	0	0,0
Totgeburten	0	0,0
gesamt	16	100,0

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	8	50,0
weiblich	8	50,0
gesamt	16	100,0

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,0

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	6,7
20 bis 24 Jahre	1	6,7
25 bis 29 Jahre	0	0,0
30 bis 34 Jahre	6	40,0
35 bis 39 Jahre	5	33,3
ab 40 Jahre	2	13,3
mit Angaben	15	100,0
keine Angaben	1	
gesamt	16	

Im Jahr 2021 waren Mütter von Kindern mit einer Fetopathia diabetica zur Geburt im Mittel 36,1 Jahre alt und damit wesentlich älter als die Mütter aller Kinder Sachsen-Anhalts (2021: Ø 30,4 Jahre). Das Risiko an Diabetes zu erkranken, erhöht sich mit steigendem Lebensalter. Infolge des steigenden Mutteralters erhöht sich über die größere Anzahl von Schwangeren mit Diabetes das Risiko für die Entstehung einer Fetopathia diabetica bei den Kindern. Daher ist laut Mutterschaftsrichtlinien der Glukosetoleranztest, mit dem Schwangerschaftsdiabetes frühzeitig entdeckt werden kann, eine gesetzlich angebotene Kassenleistung.

Das durchschnittliche Alter der Mütter von Kindern/Feten mit einer Embryopathie/Fetopathie oder congenitaler Infektion liegt im Jahr 2021 bei 30,0 Jahren und damit im Bereich der Mütter aller Kinder Sachsen-Anhalts.

11.5 Mütterliches Alter

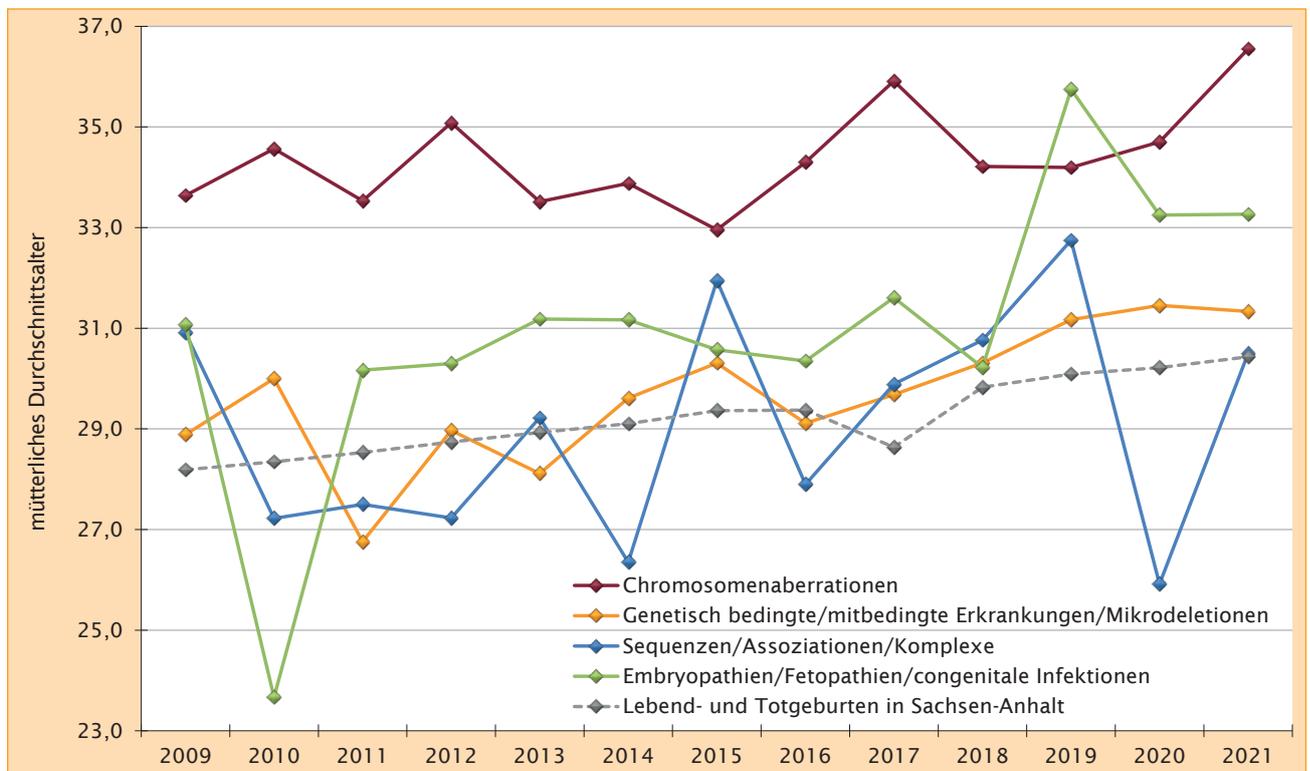


Abb. 46: Durchschnittsalter der Mütter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexen, Embryopathien und Chromosomenaberrationen pro Jahr seit 2009

Seit den 1990er-Jahren steigt in Sachsen-Anhalt, bis auf wenige Ausnahmen, das durchschnittliche Mutteralter (1991: 25,1) von Jahr zu Jahr. Mit 30,4 Jahren lag 2021 das Durchschnittsalter das dritte Mal in Folge bei über 30 Jahren. Abbildung 46 zeigt neben dieser Entwicklung den Anstieg des Mutteralters bei genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexen, Embryopathien und Chromosomenaberrationen über den Berichtszeitraum. Auffällig ist, dass das ansteigende Mutteralter von Kindern/Feten mit einer Chromosomenaberration und mit einer Embryopathie, Fetopathie oder congenitalen Infektion über dem mütterlichen Durchschnittsalter in Sachsen-Anhalt liegt.

Das Risiko für die Entstehung von Trisomien und nachgewiesen für das eines Down-Syndroms wächst mit zunehmendem maternalen Alter. Dieser Zusammenhang wird

im Diagramm deutlich, da bei ca. 60 % aller Kinder/Feten mit Chromosomenaberration eine Trisomie 21 (2009-2020: 61,6 %) ursächlich ist.

Für ältere Mütter besteht ein größeres Risiko an Diabetes zu erkranken als für jüngere. Daher sind mit höherem Mutteralter auch mehr Kinder/Feten von einer Fetopathia Diabetica (2021: Ø 36,1) betroffen. Im Diagramm bildet sich ab, dass Mütter von Kindern/Feten mit Feto- oder Embryopathien älter sind als alle Mütter in Sachsen-Anhalt. Das mütterliche Alter von Kindern/Feten mit genetisch bedingten/mitbedingter Erkrankungen und Mikrodeletionen (2009-2020: Ø 29,6) und mit Sequenzen, Assoziationen und Komplexen (2009-2020: Ø 28,8) weicht nur wenig vom Durchschnittsalter aller Mütter in Sachsen-Anhalt (2009-2020: Ø 29,1) ab. Ungerechnet zufallsbedingter Schwankungen steigen die Durchschnittsalter analog an.

12 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Zum Geburtsjahrgang 2021 wurden dem Fehlbildungsmonitoring 57 fehlbildungsinduzierte Aborte mitgeteilt. Fehlbildungsinduzierte Aborte werden, so wie international üblich, dem Geburtsjahr zugeordnet, in dem der errechnete Geburtstermin liegt.

In den Jahren 2020 und 2021 fanden in Sachsen-Anhalt jeweils 64 Aborte nach medizinischen Indikation* statt.

* Quelle: <https://www.gbe-bund.de>
Abfrage 27.10.2022: Region Sachsen-Anhalt, Wohnsitzland

12.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (ZNS)

Nachdem bei pränatalen Ultraschalluntersuchungen schwere ZNS-Fehlbildungen bei den Feten gesehen wurden, wurden zum Geburtsjahr 2021 13 Schwangerschaften vorzeitig beendet.

folgende Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 4 x Anencephalie
 - 1 x bei univentrikulärem Herz und anderen Fehlbildungen
- 2 x sacrale Spina bifida
 - 1 x mit Hydrocephalie
- 1 x lumbosacrale Spina bifida mit Hydrocephalie
- 1 x Exencephalie
- 3 x Holoprosencephalie
 - 1 x bei Coffin-Siris-Syndrom
 - 1 x mit Fallot-Tetralogie
- 1 x Microcephalie bei CMV-Infektion
- 1 x Megalencephalie

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	6	66,7
weiblich	3	33,3
mit Angaben	9	100,0
keine Angaben	4	
gesamt	13	

Geschlechtsverhältnis m : w = 2,0

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	15,4
20 bis 24 Jahre	0	0,0
25 bis 29 Jahre	2	15,4
30 bis 34 Jahre	6	46,2
35 bis 39 Jahre	3	23,1
ab 40 Jahre	0	0,0
gesamt	13	100,0

Für das Geburtsjahr 2021 ergab sich für die Schwangeren, bei denen die Schwangerschaft nach Feststellung einer Fehlbildung am ZNS-System beim Feten terminiert wurde, ein Altersdurchschnitt von 29,8 Jahren (Median 30,0 Jahre; Minimum 17 Jahre; Maximum 39 Jahre).

In allen 13 Fällen wurden beim pränatalen Ultraschall pathologische Befunde am ZNS-System erhoben, die sich jeweils vollständig postnatal bestätigten. Früheste Hinweise fanden sich in diesem Jahr bei Anencephalie sowie bei Exencephalie jeweils in der 11. SSW. Die späteste pränatale Diagnose am ZNS-System war eine lumbosacrale Spina bifida mit Hydrocephalie in der 24. SSW. 7-mal wurden neben den ZNS-Befunden bis zu drei Softmarker festgestellt. Dreimal wurden (zwischen der 22. und 24. SSW) die Chromosomen durch invasive Pränataldiagnostik bestimmt und zweimal durch NIPT, nur eine Amniozentese vor der 22.SSW erbrachte ein molekular-genetisch auffälliges Ergebnis.

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	3	23,1
14. bis 16. SSW	3	23,1
17. bis 19. SSW	1	7,7
20. bis 21. SSW	2	15,4
22. bis 24. SSW	4	30,8
gesamt	13	100,0

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	3	23,1
14. bis 16. SSW	2	15,4
17. bis 19. SSW	1	7,7
20. bis 21. SSW	3	23,1
22. bis 24. SSW	1	7,7
nach der 24. SSW	3	23,1
gesamt	13	100,0

Die induzierten Aborte nach Feststellung einer ZNS-Fehlbildung beim Feten fanden 6-mal erst in fortgeschrittener Schwangerschaft ab der 21. SSW statt. Als frühestes wurden zwei Abruptiones schon in der 12. SSW durchgeführt. Im Mittel erfolgten sie mit 19,1 SSW (Median 20,0 SSW).

12.2 Chromosomale Aberrationen und genetisch bedingte Fehlbildungen

Weit über die Hälfte der fehlbildungsinduzierten Schwangerschaftsabbrüche des Geburtsjahrganges 2021 (34 von 57 Abruptiones) wurden durchgeführt, nachdem chromosomale Anomalien beim Feten festgestellt wurden.

folgende chromosomale Veränderungen wurden von abortierten Fetten mitgeteilt:

- 19 x Down-Syndrom
 - 18 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x Mosaik, mitotische Non-disjunction
- 5 x Edwards-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
- 7 x Patau-Syndrom (meiotische Non-disjunction)
 - 2 x mit Holoprosencephalie
- 1 x Triploidie (69,XXY)
- 1 x Turner-Syndrom
- 1 x unbalancierte Translokation (2,7)

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	14	46,7
weiblich	16	53,3
mit Angaben	30	100,0
keine Angaben	4	
gesamt	34	

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,9

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
25 bis 29 Jahre	4	11,8
30 bis 34 Jahre	7	20,6
35 bis 39 Jahre	7	20,6
ab 40 Jahre	16	47,1
gesamt	34	100,0

Das Alter der Schwangeren, bei denen nach positivem Befund der fetalen Chromosomendiagnostik die Schwangerschaft vorzeitig beendet wurde, lag zum Geburtsjahrgang 2021 sehr hoch bei 37,6 Jahren (Median 39,0 Jahre; Minimum 26 Jahre; Maximum 46 Jahre). Erwartungsgemäß ist das mittlere Alter dieser Frauen wesentlich höher als das der Mütter aller Kinder in Sachsen-Anhalt (2021: 30,4 Jahre).

mitgeteilte Pränatalbefunde:

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

- 31 x Amniozentese
- 2 x Chorionzottenbiopsie
- 17 x NIPT

pränataler Ultraschall (33 x Ultraschall durchgeführt):

- 8 x unauffälliger Ultraschallbefund (invasive Chromosomendiagnostik nach NIPT/Altersindikation)

- 25 x pathologischer Befund (zwischen 11. und 22. SSW)
 - 8 x Verdachtsdiagnosen postnatal vollständig bestätigt
 - 1 x wies Fet postnatal nur einen Teil der pränatal gesehenen Fehlbildungen auf
 - 9 x pränatal nur Softmarker festgestellt
 - 7 x keine Informationen über eine Obduktion/postnatal diagnostizierte Fehlbildungen

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der ersten Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
bis 10. SSW	2	5,9
11. bis 13. SSW	11	32,4
14. bis 16. SSW	14	41,2
17. bis 19. SSW	5	14,7
20. bis 21. SSW	0	0,0
ab 22. SSW	2	5,9
gesamt	34	100,0

Die ersten Hinweise auf Vorliegen einer Chromosomenstörung gab es bei der Hälfte der Fetten schon bis zur 14. SSW (Median 14,5 SSW). Kommt es beim Ersttrimesterscreening zu Auffälligkeiten, ist die Schwangere älter als 35 Jahre oder zeigt sich bei einer vorausgegangenen Schwangerschaft eine Chromosomenstörung, so wird der Schwangeren eine pränatale Chromosomendiagnostik angeboten.

In diesem Jahr war bei den Schwangeren 17-mal ein positiver NIPT Anlass für eine invasive Chromosomendiagnostik und für 23 Mütter traf die Altersindikation zu. Bei einem induzierten Abort mit schwerem Hydrops fetalis wurde die Chromosomenstörung erst postnatal befundet.

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	2	5,9
14. bis 16. SSW	15	44,1
17. bis 19. SSW	12	35,3
20. bis 21. SSW	3	8,8
22. bis 24. SSW	2	5,9
gesamt	34	100,0

Durchschnittlich wurden die Schwangerschaften mit 16,7 SSW (Median 16,5 SSW) terminiert. Etwa 85 % der bei Vorliegen einer Chromosomenstörung durchgeführten Abruptiones fanden vor der 20. SSW statt. In der Hälfte der Fälle (17 von 34) war eine NIPT auffällig. Zwei Trisomien, bei denen die Schwangerschaft in der 23. SSW vorzeitig beendet wurde, waren erst in der 22. SSW im Ultraschall auffällig.

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

Zum Geburtsjahr 2021 wurden elf Schwangerschaften terminiert, nachdem bei der pränatalen Ultraschalluntersuchung beim Feten schwerwiegende oder komplexe Fehlbildungen entdeckt worden waren.

folgende Fehlbildungen wurden mitgeteilt:

- 1 x Sirenomelie mit DORV
- 1 x Potter-Sequenz mit Harnblasenobstruktion und Urethralklappen
- 1 x caudales Regressionssyndrom mit Anusatresie
- 1 x ADAM-Komplex mit Amelie, Omphalocele
- 2 x thanatophore Dysplasie Typ I
 - 1 x mit Hydrocephalie
- 1 x orofacioidigitales Syndrom
- 1 x Achondrogenesis Typ I
- 1 x Omphalocele
- 2 x Harnblasenhalsobstruktion
 - 1 x mit Urethralatresie

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	5	55,6
weiblich	4	44,4
mit Angaben	9	100,0
keine Angaben	2	
gesamt	11	

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,3

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
20 bis 24 Jahre	2	18,2
25 bis 29 Jahre	0	0,0
30 bis 34 Jahre	5	45,5
35 bis 39 Jahre	3	27,3
ab 40 Jahre	1	9,1
gesamt	11	100,0

Zum Geburtsjahrgang 2021 waren die Schwangeren von Feten mit komplexen oder gravierenden Fehlbildungen

im Mittel 33,3 Jahre alt (Median: 34,0 Jahre). Das Durchschnittsalter der Schwangeren ist damit über dem durchschnittlichen Alter aller Schwangeren in Sachsen-Anhalt (2021: 30,4 Jahre) angesiedelt.

mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 3 x Amniozentese (zwischen 15. und 20. SSW)
 - 1 x Normalbefund
 - 2 x molekulargenetisch auffällig
- 1 x unauffälliger NIPT
- 11 x pränataler Ultraschall mit jeweils pathologischem Befund zwischen 11. SSW (Omphalocele) und 20. SSW (Potter-Sequenz und Thanatophore Dysplasie)

8-mal wurden alle vor dem Abort im pränatalen Ultraschall gestellten Diagnosen postnatal bestätigt, dreimal bestätigten sich die fetalen Diagnosen nicht vollständig, waren aber ähnlich schwerwiegend. Acht Feten wiesen Softmarker auf (je 3 x 1 Softmarker, 4 x 2 Softmarker und 1 x 4 Softmarker).

Gestationsalter zur Abruptio:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruptio	Anzahl	Anteil (in %)
11. bis 13. SSW	4	36,4
14. bis 16. SSW	3	27,3
17. bis 19. SSW	1	9,1
20. bis 21. SSW	0	0,0
22. bis 24. SSW	2	18,2
nach der 24. SSW	1	9,1
gesamt	11	100,0

Zum Geburtsjahr 2021 fand der späteste Schwangerschaftsabbruch in der 29. SSW statt. In der 13. SSW waren erste Hinweise auf ein orofacioidigitales Syndrom beim Feten gefunden worden. Eine thanatophore Dysplasie und eine Potter-Sequenz wurden in der 20. SSW entdeckt und die Schwangerschaften jeweils in der 22. SSW terminiert.

Im Mittel kam es bei Feten mit schwerwiegenden oder komplexe Fehlbildungen mit 17,4 SSW zu einer eine Abruptio (Median 16,0 SSW).

12.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Für den Geburtsjahrgang 2021 erhielt das Fehlbildungsmonitoring Meldungen zu 58 medizinisch induzierten Aborten. Bei den Feten waren pränatal Fehlbildungen oder Fetopathien entdeckt worden. Bezogen auf alle Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen (2021: 583) beträgt der Anteil der induzierten Aborte 9,9 %. Das kommt dem

durchschnittlichen Anteil der Jahre 2009-2020 (10,4 %) gleich.

Im Kapitel 12 werden, in drei Abschnitte untergliedert, die fehlbildungsinduzierten Abortinduktionen analysiert. Vom Geburtsjahrgang 2021 war der größte Teil der Feten

(34 von 58), deren Schwangerschaft terminiert wurde, von einer Chromosomenaberration (2021: 58,6 %; 2009-2020: 49,5 %) betroffen. Dieser Anteil wächst leicht seit einigen Jahren. Für die Prävalenz der induzierten Aborte bei Chromosomenaberration ergibt sich 2021 (21,1 pro 10.000 Geburten) ein Wert im Normbereich der Vorjahre (2009-2020: 19,7 pro 10.000 Geburten; KI 17,8-21,7).

Fehlbildungen des ZNS werden beim Pränatalultraschall entdeckt und bilden eine kleinere definierte Gruppe von Fehlbildungen, von denen Feten, deren Schwangerschaft abgebrochen wird, betroffen sind. Zum Jahr 2021 war dies bei 22,4 % der induzierten Aborte (13 Feten) der Fall, von 2009-2020 bei 21,2 %. Auch die diesjährige Prävalenz (2021: 8,1 pro 10.000 Geburten) entspricht der der Vorjahre (2009-2020: 8,4 pro 10.000 Geburten).

Die dritte Gruppe der fehlbildungsinduzierten Aborte umfasst alle Feten mit multiplen oder anderen schwerwiegenden Fehlbildungen, die nicht in die Gruppen Chromosomenaberrationen oder ZNS-Fehlbildungen eingeordnet werden können. Ihr Anteil an den fehlbildungsbedingten Aborten liegt 2021 bei 19,0 % und somit ungewöhnlich niedriger als in den Vorjahren (2009-2020: 29,3 %). Für 2021 ergibt sich daher auch mit 6,8 pro 10.000 Geburten eine Prävalenz deutlich unter der Durchschnittsprävalenz (2009-2020: 11,6 pro 10.000 Geburten).

Für die 58 induzierten Aborte errechnet sich 2021 (bei 48 Feten mit Angaben zum Geschlecht) ein Geschlechterverhältnis von 1,1 (m : w). Es ist eine Androtropie zu erkennen, jedoch nicht so stark wie üblich.

Bis einschließlich zur 21. SSW erfolgten zum Jahr 2021 84,5 % der fehlbildungsinduzierten Aborte. Fünf Schwangerschaften (8,6 %) wurden erst ab der 24. SSW abgebrochen.

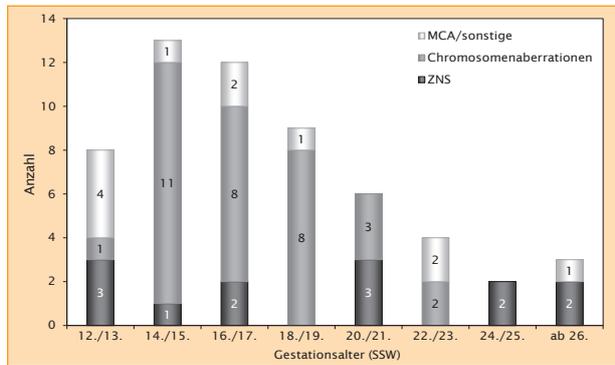


Abb. 47: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2021

Der Zeitpunkt der ersten Hinweise auf eine Fehlbildung ist von der Art und der Ausprägung der Fehlbildung selbst und der Untersuchungsmethode abhängig. Die Zunahme der NIPT, die ab der 10. SSW erfolgt, kann einen Einfluss auf die Zunahme der positiven Befunde auf Chromosomenaberrationen bereits zum Anfang des 2. Trimesters nehmen. 2021 wurden 79,4 % dieser Befunde schon bis zur 16. SSW detektiert, 2020 waren es bis zur 16. SSW noch 69,4 %.

Bis zur 16. SSW wurden 46,2 % der ZNS-Fehlbildungen im Ultraschall gesehen, 30,1 % erst nach der 21. SSW. Eingerechnet der Beratungs- und Entscheidungszeiten ist im vorab gezeigten Diagramm ein Maximum der medi-

zinisch induzierten Aborte zu erkennen, welche um die 14.-16. SSW liegt.

Im Vergleich der drei Fehlbildungsgruppen ergibt sich für 2021 der früheste Zeitpunkt für die vorzeitige Beendigung einer Schwangerschaft bei der Gruppe der Feten mit chromosomalen Aberrationen und genetisch bedingten Fehlbildungen (Ø 16,7 SSW; Median: 16,5 SSW). Dies ist eine Woche früher als im Vorjahr.

Die induzierten Aborte der Gruppe der Feten mit ZNS-Fehlbildungen fanden dagegen erst in weiter fortgeschrittener Schwangerschaft mit durchschnittlich 19,1 SSW statt (Median: 20,0).

Ein mittlerer Wert für den Zeitpunkt der Terminierung (Ø 17,4 SSW; Median: 16,0 SSW) zeigt sich für die inhomogene Gruppe der Feten mit MCA/sonstigen Fehlbildungen.

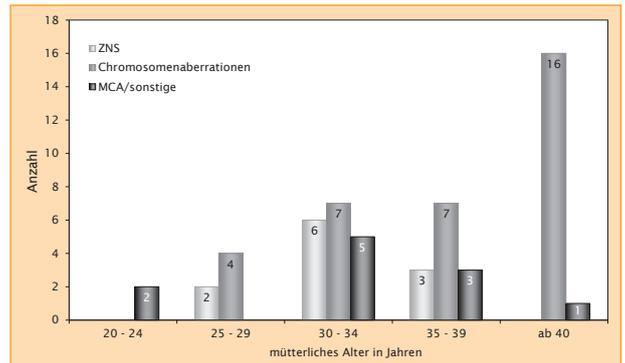


Abb. 48: Mutteralter bei induzierten Aborten 2021 (gruppiert)

Das Alter der Schwangeren, bei denen nach pränatal diagnostizierter Fehlbildung die Schwangerschaft beendet wurde, ergab zum Geburtsjahr einen Maximalwert (2021: Ø 35,1 Jahre) im Berichtszeitraum, der auch deutlich über dem aller Mütter Sachsen-Anhalts (2021: 30,4 Jahre) liegt. Dieser aktuelle Wert resultiert aus dem hohen Anteil (58 %) von Müttern von Feten mit Chromosomenaberrationen, die 2021 ein Durchschnittsalter von 37,6 Jahren (Median 39,0) aufwiesen. Bei fast einem Drittel (32,8 %) der Schwangerschaften, die fehlbildungsbedingt terminiert wurden, erbrachte die Chromosomenanalyse eine Trisomie 21, bei der eine nachgewiesene Korrelation zum mütterlichen Alter besteht.

Die Schwangeren, die die Schwangerschaft nicht fortgeführt haben und wo die Feten schwere ZNS-Fehlbildungen aufwiesen, waren zum Jahr 2021 etwas jünger (Ø 29,8 Jahre, Median 30,0) als der Altersdurchschnitt aller Mütter Sachsen-Anhalts. Bei den von MCA/sonstigen Fehlbildungen betroffenen Feten waren die Schwangeren etwas älter (Ø 33,3 Jahre, Median 34,0) als das mittlere Alter aller Mütter Sachsen-Anhalts.

Im Jahr 2021 wurden in Sachsen-Anhalt 16.096 Kinder entbunden. Laut Gesundheitsberichterstattung des Bundes* wurden 3.075 Schwangerschaften (nach dem Eingriffswohnsitz der Schwangeren) abgebrochen. Wie auch im Vorjahr erfolgten 64 Abbrüche nach medizinischer Indikation. Nahezu alle Schwangerschaftsabbrüche (2021: 3010; 97,9 %) fanden nach der Beratungsregelung bis zur 12. SSW statt.

* Quelle: <https://www.gbe-bund.de>
Abfrage 27.10.2022: Region Sachsen-Anhalt, Wohnsitzland

13 Zusammenfassung

Auf Basis der flächendeckenden Fehlbildungsdaten, die dem Fehlbildungsmonitoring aus dem ganzen Bundesland Sachsen-Anhalt zugehen und im Fehlbildungsmonitoring erfasst werden, entsteht seit 1995 jährlich der aktuelle Bericht zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen. Für den Jahresbericht 2021 wurden unter Zuhilfenahme der offiziellen Geburtenzahlen des Statistischen Landesamtes Sachsen-Anhalt die Daten der Jahre 2009-2021 populationsbezogen statistisch ausgewertet und veranschaulicht. Zum Vergleich sind bei der Betrachtung der Indikatorfehlbildungen die von EUROCAT zur Verfügung gestellten europaweiten Prävalenzen beigelegt. Gegenwärtig ist Sachsen-Anhalt in Deutschland das einzige Bundesland, das laufend Fehlbildungsdaten hält und veröffentlicht.

Im Jahr 2021 kamen in Sachsen-Anhalt **16.024 Kinder lebend** zur Welt. Seit 2016 nimmt die Anzahl monoton ab. Im Berichtszeitraum (2009-2020) liegt sie durchschnittlich bei gerundet 17.126 pro Jahr. Laut Statistischem Bundesamt (Destatis) wurden in Deutschland 2021 795.492 Kinder lebend geboren. Die Geburtenrate liegt bei 1,58 Kindern pro Frau. 2,0 % aller Neugeborenen Deutschlands kommen aus Sachsen-Anhalt.

Nach Angaben des Statistischen Landesamtes wurden im Jahr 2021 in Sachsen-Anhalt **72 Kinder tot geboren**, das entspricht einer Totgeburt auf 223 Lebendgeburten. Im Berichtszeitraum (2009-2020) errechnet sich ein Verhältnis von einer Totgeburt auf 240 Lebendgeburten.

Grundlage für die Analysen im Jahresbericht bildet die Gesamtzahl von **16.096 Lebend- und Totgeborenen im Jahr 2021** (Kapitel 1). Neben den Daten der Kinder gehen in die Auswertungen Daten von **58 medizinisch induzierten Aborten** und **26 Spontanaborten ab der 16. SSW** ein.

Bei **588 Kindern/Feten** (3,65 % der Geburten) wurden 2021 **große Fehlbildungen** gemeldet. Damit ergibt sich 2021 eine Fehlbildungsrate deutlich unter der Basisprävalenz (2009-2020: 3,83 %, KI 3,74-3,91 %). 522 Kinder mit großen Fehlbildungen wurden lebend geboren. Von diesen erreichten 506 das erste Lebensjahr (96,93 %). Bei 58 Feten (9,86 % der Kinder/Feten mit großen Fehlbildungen) wurde die Schwangerschaft vorzeitig beendet (Kapitel 6).

Wie üblich sind auch zum Geburtsjahr 2021 die Herzfehlbildungen ASD und VSD die beiden **häufigsten Einzel Diagnosen** (0,96 %; 0,50 % der Geburten). Darauf folgen in der Häufigkeitsliste (Kapitel 9), ebenfalls mit normaler Häufigkeit, die dilatative Uropathie II-IV. Grades/Ureterocele (0,25 % der Geburten) und das Down-Syndrom (0,22 % der Geburten).

Zum Geburtsjahr 2021 wurde bei 210 Kindern/Feten eine der 37 eindeutig definierten **Indikatorfehlbildungen** diagnostiziert (Kapitel 10). Bei den Indikatorfehlbildungen ergab sich jeweils bei Anencephalie, Arhincephalie/Holoprosencephalie, Anophthalmie/Microphthalmie, Transposition der großen Gefäße, präaxialer Polydactylie, Zwerchfellhernie und Patau-Syndrom eine **höhere Jahressprävalenz** als die Basisprävalenz (2009-2020). Eine

niedrigere Jahresprävalenz zeigte sich bei Spina bifida, Encephalocoele, Microtie/Anotie, Aortenisthmusstenose, Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Choanalatresie, Rectum- und Analatresie/-stenose, Epispadie, indifferentem Geschlecht, Potter-Sequenz, einseitiger Nierenagenesie, Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten, Gastroschisis, Turner-Syndrom und Klinefelter-Syndrom.

Bei den **58 fehlbildungsbedingten Abortinduktionen**, die dem Fehlbildungsmonitoring zum Geburtsjahr 2021 mitgeteilt wurden, wurden die Schwangerschaften mit Ø 17,2 SSW terminiert. Der Zeitpunkt der Abruptio unterscheidet sich je nach Art der Fehlbildung. Bei Feten mit einer Chromosomenaberration (58,6 %) wurden Schwangerschaften am frühesten mit Ø 16,7 SSW beendet, bei Vorliegen von multiplen Anomalien und sonstigen Fehlbildungen (19,0 %) mit Ø 17,4 SSW und bei Feten mit ZNS-Fehlbildung (22,4 %) am spätesten mit Ø 19,1 SSW (Kapitel 12).

Syndrome, multiple oder komplexe Fehlbildungen sind Thema des Kapitels 11. Von **genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankungen oder Mikrodeletionen** waren im Geburtsjahr 2021 39 Kinder/Feten betroffen. Bei zehn Kindern/Feten wurde eine **Sequenz, Assoziation oder ein Komplex** festgestellt. Eine **Embryo- oder Fetopathie** lag bei elf Kindern vor, fünf Kinder/Feten trugen die Folgen einer **angeborenen Infektion**. Bei 57 Kindern/Feten bestand eine **Chromosomenaberration**, wobei bei den meisten (35) ein Down-Syndrom vorlag.

Das spezielle Thema im Kapitel 14.1 befasst sich mit den häufigsten Fehlbildungen, den angeborenen Herzfehlern, ihrer Prävalenz und dem Outcome zwischen 1980 und 2021. Im Vergleich mit anderen epidemiologischen Auswertungen wird deutlich, wie wichtig eine genaue Definition der Herzfehlbildungen als auch ihre Klassifizierung nach Schweregrad für fundierte wissenschaftliche Aussagen ist.

Im Kapitel 14.2. stehen noch einmal die Auswirkungen einer COVID-19-Infektion während Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett, das Post-COVID-Syndrom sowie der Wert einer COVID-19-Impfung im Mittelpunkt.

Zum Geburtsjahrgang 2021 gingen im Fehlbildungsmonitoring **1.982 Meldungen** (Kapitel 4) zu 1.733 Kindern/Feten ein. Bei 588 Kindern/Feten bestand mindestens eine große Fehlbildung, bei 249 Kindern/Feten wurden ausschließlich kleine Fehlbildungen mitgeteilt. Weiterhin sind die Daten von Kindern ohne Fehlbildungen essenziell, da nur in der Gegenüberstellung (Fall-Kontroll-Studien-Design) Fehlbildungsrisiken bewertet werden können.

Unter Mithilfe vieler seit Jahren engagierter Kollegen aus verschiedenen medizinischen Einrichtungen, die freiwillig und uneigennützig angebotene Fehlbildungen an das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt melden, wurde eine solide Datenbasis geschaffen, auf deren Grundlage, so auch 2021, die Jahresberichte erarbeitet werden. **Daher möchten wir uns im Vertrauen auf eine weitere gute und kontinuierliche Zusammenarbeit bei allen unseren Einsendern sehr herzlich bedanken!**

14. Themen im Fokus

14.1 Angeborene Herzfehler

Vorteile einer epidemiologischen Erfassung

Angeborene Herzfehler (Congenital Heart Defects, CHD) sind die häufigsten Organfehlbildungen bei Neugeborenen in Europa [1]. Aufgrund der kinder-kardiologischen Therapiemöglichkeiten, verbunden mit der Herzchirurgie und der Intensivmedizin, erreichen aktuell mehr als 90 % der Kinder mit einem angeborenen Herzfehler das Erwachsenenalter. Trotz aller Fortschritte in der Behandlung der CHD wäre es falsch, von einer „Heilung des Herzfehlers“ zu sprechen. Bei fast allen CHD-Patienten finden sich im Verlauf Rest- und Folgezustände, die für die Morbidität und Mortalität der Patienten entscheidend sind. Dies führte zum Entstehen einer neuen Patientengruppe: Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern. Inzwischen leben in den westlichen Industrieländern mehr Erwachsene als Kinder mit angeborenen Herzfehlern [2].

In unterschiedlicher Ausprägung stellen die Fragen von Betroffenen oder ihren Eltern zur Prognose der CHD eine Herausforderung für betreuende Ärzte oder auch die Mitarbeiter im öffentlichen Gesundheitswesen dar. Nur wenige Fragen sind so ergreifend wie die, die sich viele Eltern stellen, nachdem sie erfahren haben, dass ihr Kind einen schweren Herzfehler hat: „Was wird mit meinem Kind geschehen?“ (Folgen, Konsequenzen), „Warum ist das passiert?“ (Ursache) und irgendwann auch „Was können wir tun, damit es nicht wieder passiert?“ (Prävention). Bemerkenswerterweise sind die Antworten, die wir heute geben können, zwar besser als in der Vergangenheit, aber immer noch bruchstückhaft und basieren oft auf Daten, die alt und nicht bevölkerungsbezogen sind. Auch



© Engin Akyurt | Pexels
www.pexels.com/de-de/foto/person-die-herzformigen-ausschnitt-halt-1820510

die Integration der verschiedenen Evidenzstränge in einen lebenslangen, personenzentrierten Verlauf bleibt ein Ziel, das noch lange nicht erreicht ist.

Die epidemiologische Auswertung der Daten zu CHD kann dazu beitragen, diese Lücken zu schließen. Mit ihrem Schwerpunkt auf der methodisch fundierten Bewertung von Gesundheitsdaten in menschlichen Populationen können epidemiologische Studien die Fülle klinischer Daten aus deskriptiven Fallserien und Berichten ergänzen und Licht in die Vielzahl aktueller klinischer Studien zur „Krankheitslast im Zusammenhang mit CHD“, Ursachen und zur Prävention der CHD bringen.

Wie häufig sind angeborene Herzfehler in Sachsen-Anhalt?

Im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt erfolgte eine Analyse der Daten zu den Geburtsjahrgängen 1980 bis 2021 mit Fokus auf die Häufigkeit, die Bedeutung der pränatalen Diagnostik und dem Überleben bei angeborenen Herzfehlern (CHD).

Für die bessere Einordnung wurden die Daten der Jahre 1980-2021 in drei Gruppen zusammengefasst analysiert und in der Tabelle A und B auf Seite 76 und 77 dargestellt.

Insgesamt liegt die Prävalenz der CHD bei der Geburt bei etwa einem Prozent [3]. Die zusammenfassende Schätzung dieser Zahl ist Gegenstand von Übersichtsarbeiten und für den öffentlichen Gesundheitsdienst hilfreich. Für die meisten klinischen Zwecke ist sie jedoch nahezu nutzlos und möglicherweise irreführend. Aufgrund der kausalen Heterogenität ist die Bewertung einzelner Arten

von CHD (gruppiert nach Anatomie, Schweregrad oder Embryologie, je nach dem Ziel der Analyse) viel nützlicher und informativer.

So variieren beispielsweise die Prävalenz, die zeitlichen Trends und die Variabilität zwischen den Studien je nach Schweregrad erheblich, ebenso wie die Krankheitslast und die Kosten. Daher finden sich in Tabelle A die in den Spalten aufgeführten verschiedenen Subgruppen (Gruppierung orientiert sich an den vom EUROCAT-Netzwerk definierten Gruppen: ohne kleine Herzfehler (CHD unter Ausschluss der „Minors“) und schwere Herzfehler („Severe CHD“)) [1].

Schwere CHD sind seltener, ihre Krankheitslast ist größer und ihre gemeldeten Prävalenzen sind in den Studien konsistenter. Entsprechend werden gut definierte einzelne Herzfehler in Tabelle B dargestellt.

Tab. A: Übersicht der Kinder/Feten mit angeborenen Herzfehlbildungen 1980-2021 in Sachsen-Anhalt

ausgewertete Kategorien	Q20-Q26 Herzfehler gesamt ¹		Q20-Q26 ohne kleine Herzfehler ^{1,2}		Q20-Q26 schwere Herzfehler ^{3,4}	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Geburtsjahr						
1980-1999 ⁵	1.426	17,7	1.097	26,7		
2000-2010 ⁶	2.882	35,7	1.362	33,2	499	46,9
2011-2021 ⁷	3.766	46,6	1.644	40,1	566	53,1
gesamt	8.074	100,0	4.103	100,0	1.065	100,0
Bezug zur Gesamtanzahl der Geburten in der Erfassungsregion ⁸	%		%		%	
1980-2021 ⁹	1,25		0,63			
2000-2021 ¹⁰	1,75		0,79		0,28	
Bezug zur Gesamtanzahl der Lebendgeburten (LG) in der Erfassungsregion ⁸	%		%		%	
1980-2021 ¹¹	1,18		0,57			
2000-2021 ¹²	1,66		0,70		0,23	
Schwangerschaftsausgang	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Lebendgeburten (LG)	7.601	94,1	3.666	89,3	880	82,6
<i>davon LG verstorben</i>	549	6,8	402	9,8	101	9,5
Totgeburten (TG)	69	0,9	56	1,4	13	1,2
Spontanaborte ab 16. SSW	48	0,6	44	1,1	10	0,9
induzierte Aborte	356	4,4	337	8,2	162	15,2
Gestationsalter Lebendgeburten (LG)	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Frühgeburten (< 37. SSW)	2.236	29,4	705	19,2	198	22,5
Reifgeburten (37+ SSW)	4.716	62,0	2.407	65,7	651	74,0
keine Angaben	649	8,5	554	15,1	31	3,5
gesamt Lebendgeburten	7.601	100,0	3.666	100,0	880	100,0
Mütterliches Alter	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
unter 20 Jahre	267	3,3	124	3,0	32	3,0
20 bis 24 Jahre	1.270	15,7	635	15,5	176	16,5
25 bis 29 Jahre	2.103	26,0	1.006	24,5	281	26,4
30 bis 34 Jahre	2.120	26,3	950	23,2	321	30,1
35 bis 39 Jahre	1.115	13,8	507	12,4	169	15,9
ab 40 Jahre	294	3,6	160	3,9	59	5,5
keine Angaben	905	11,2	721	17,6	27	2,5
Geschlecht	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
männlich	4.231	52,4	2.129	51,9	616	57,8
weiblich	3.774	46,7	1.909	46,5	420	39,4
unbestimmt/keine Angaben	69	0,9	65	1,6	29	2,7
chromosomal/genetisch	Anzahl	% ¹³	Anzahl	% ¹³	Anzahl	% ¹³
1980-1999	190	13,3	152	10,7		
2000-2010	323	11,2	200	6,9	108	3,7
2011-2021	348	9,2	230	6,1	120	3,2
gesamt	861	10,7	582	7,2	228	3,4

Tab. B: Übersicht der Kinder/Feten mit angeborenen Herzfehlern 1980-2021 in Sachsen-Anhalt - definierte einzelne Herzfehler

ausgewertete Kategorien	Q23.4 Hypoplastisches Linksherz- syndrom (HLHS) ¹		Q21.3/Q21.80 Fallot-Tetralogie ¹		Q20.1-Q20.3 Transposition der großen Gefäße (TGA) ¹		Q25.1 Aortenisthmus- stenose ¹		Q26.2-Q26.4 Fehleinmündung Lungenvenen ⁴	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Geburtsjahr										
1980-1999 ⁵	90	44,6	31	18,5	73	29,0	64	24,2		
2000-2010 ⁶	59	29,2	71	42,3	82	32,5	92	34,7	15	34,9
2011-2021 ⁷	53	26,2	66	39,3	97	38,5	109	41,1	28	65,1
gesamt	202	100,0	168	100,0	252	100,0	265	100,0	43	100,0
Schwangerschaftsausgang	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Lebendgeburten (LG)	152	75,2	152	90,5	229	90,9	232	87,5	38	88,4
<i>davon LG verstorben</i>	99	49,0	14	8,3	33	13,1	45	17,0	11	25,6
Totgeburten (TG)	6	3,0	2	1,2	4	1,6	8	3,0	0	-
Spontanaborte ab 16. SSW	1	0,5	0	-	1	0,4	6	2,3	0	-
induzierte Aborte	43	21,3	14	8,3	18	7,1	19	7,2	5	11,6
Gestationsalter Lebendgeburten (LG)	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Frühgeburten (< 37. SSW)	17	11,2	35	23,0	35	15,3	58	25,0	8	21,1
Reifgeburten (37+ SSW)	91	59,9	102	67,1	164	71,6	141	60,8	30	78,9
keine Angaben	44	28,9	15	9,9	30	13,1	33	14,2	0	-
gesamt Lebendgeborene	152	100,0	152	100,0	229	100,0	232	100,0	38	100,0
Mütterliches Alter	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
unter 20 Jahre	6	3,0	4	2,4	6	2,4	6	2,3	3	7,0
20 bis 24 Jahre	23	11,4	27	16,1	37	14,7	41	15,5	9	20,9
25 bis 29 Jahre	46	22,8	41	24,4	71	28,2	51	19,2	9	20,9
30 bis 34 Jahre	34	16,8	48	28,6	62	24,6	70	26,4	10	23,3
35 bis 39 Jahre	15	7,4	26	15,5	29	11,5	33	12,5	4	9,3
ab 40 Jahre	5	2,5	7	4,2	9	3,6	7	2,6	5	11,6
keine Angaben	73	36,1	15	8,9	38	15,1	57	21,5	3	7,0
Geschlecht	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
männlich	126	62,4	98	58,3	171	67,9	150	56,6	23	53,5
weiblich	71	35,1	68	40,5	77	30,6	110	41,5	20	46,5
unbestimmt/keine Angaben	5	2,5	2	1,2	4	1,6	5	1,9	0	-

¹ Geburtsjahre 1980-2021² ohne kleine Herzfehler: ausgeschlossen sind PFO, PDA, periphere Pulmonalstenose bei <37. SSW sowie AV-Block, entsprechend EUROCAT-Gruppe „Congenital heart defects“³ Q20-Q26 schwere Herzfehler: Q20.0-Q20.6/Q21.2-Q21.4/Q21.80/Q22.0/Q22.4-Q22.6/Q23.0/Q23.2/Q23.4/Q24.2/Q24.4/Q24.5/Q25.1-Q25.3/Q26.2/Q26.3, entsprechend EUROCAT-Gruppe „Severe congenital heart defects“⁴ Geburtsjahre 2000-2021⁵ LG + TG im Erfassungszeitraum 1980-1999: 265.387⁶ LG + TG im Erfassungszeitraum 2000-2010: 193.050⁷ LG + TG im Erfassungszeitraum 2011-2021: 187.891⁸ Erfassungsregion: beginnend 1980 mit 20 Landkreisen des Bezirkes Magdeburg, 1990 gesamter Bezirk Magdeburg, ab 1993 bis 1999 Regierungsbezirk Magdeburg und zunehmend weitere Landkreise der Regierungsbezirke Dessau und Halle, seit 2000 ganz Sachsen-Anhalt⁹ LG + TG im Erfassungszeitraum 1980-2021: 646.328¹⁰ LG + TG im Erfassungszeitraum 2000-2021: 380.941¹¹ LG im Erfassungszeitraum 1980-2021: 643.250¹² LG im Erfassungszeitraum 2000-2021: 379.355¹³ Anteil von Herzfehler gesamt Q20-Q26

Die Definition eines „schweren“ Herzfehlers variiert in gewissem Maße von Studie zu Studie, aber das Gesamtergebnis bleibt gleich: Diese relativ kleine Gruppe von CHD trägt zu einem unverhältnismäßig hohen Anteil zur Krankheitslast im Zusammenhang mit CHD bei.

Die verbleibende Gruppe - vor allem Septumdefekte, Pulmonal- und Aortenstenosen - ist insgesamt vergleichsweise milder und häufiger und tritt bei 4 bis 8 von 1.000 Geburten auf. Ihre Prävalenz bei der Geburt ist in den verschiedenen Studien sehr viel variabler, was Schwankungen bei der Erfassung widerspiegelt und da sie so häufig sind, sind diese Erkrankungen für den größten Teil der in den Studien berichteten Schwankungen bei der Gesamthäufigkeit von Herzfehlern verantwortlich. Internationale Erhebungen und umfassende Meta-Analysen kommen zu denselben allgemeinen Schlussfolgerungen [3].

Diese Variabilität wäre sogar noch größer, wenn man einige noch mildere Erkrankungen mit einbezieht - z. B. werden kleine muskuläre Ventrikelseptumdefekte, die klinisch fast immer gutartig sind und sich auch oft spontan zurückbilden, bei einem Prozent oder mehr der Neugeborenen festgestellt, wenn sie bei der Geburt systematisch echokardiografisch untersucht werden.

Die Unterschiede bei verschiedenen Klassifikationen sind in Abbildung 49 dargestellt. Dabei erkennt man sehr gut, dass wenn alle Fehlbildungen (auch die „Minors“) eingeschlossen werden, die Prävalenz anzusteigen scheint, während die schweren Herzfehler diesem zeitlichen Trend nicht folgen.

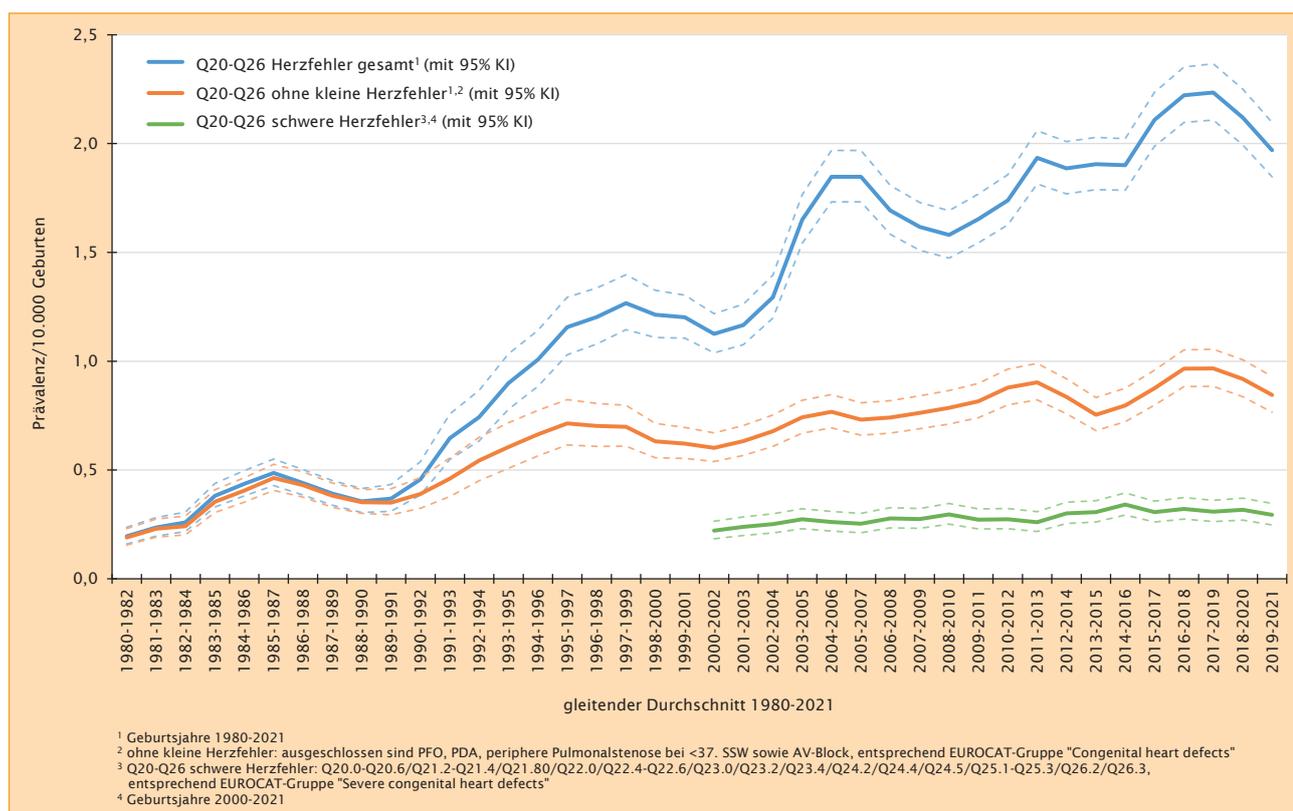


Abb. 49: gleitender Durchschnitt der Kinder/Feten mit Herzfehlern 1980-2021 in Sachsen-Anhalt

Die geografischen und zeitlichen Schwankungen in der Prävalenz der leichteren CHD bei der Geburt (ASD, VSD, PDA, periphere Pulmonalstenose), wie auch in unserer Abbildung 49 dargestellt, die erheblich zur Gesamtrate der CHD beitragen, konnten nie überzeugend nachgewiesen werden. Der Anstieg in den letzten Jahrzehnten geht mit der Verbreitung und kontinuierlichen Verbesserung der Echokardiografie einher, was dafür sprechen kann, dass die verbesserte Erfassung und nicht die Biologie die Hauptursache für diese Veränderungen sein könnte.

Diese und viele andere Daten unterstreichen, wie wichtig es ist, die vielen methodischen Faktoren, die die gemeldeten Raten erhöhen oder senken können, sorgfältig zu bewerten.

Ein wichtigerer Aspekt ist die Erfassung der Fälle unabhängig vom Schwangerschaftsausgang (Lebendgebur-

ten, Totgeburten, Spontanaborte ab der 16. SSW, induzierte Aborte nach pränataler Diagnose (TOPFA)), so dass auch die fetalen Todesfälle miteinbezogen werden.

Das Beispiel des hypoplastischen Linksherzsyndroms (siehe Tabelle B) ist dafür bezeichnend: Der Anteil der TOPFA-Fälle ist von Land zu Land sehr unterschiedlich und kann bis zu 50 % betragen [1, 4, 5].

Obwohl ein Großteil der gemeldeten Schwankungen wahrscheinlich mit der Methodik zusammenhängt, sind kleine Unterschiede in der Geburtsprävalenz nach Geschlecht oder ethnischer Herkunft wahrscheinlich real, wie z. B. die etwas höheren Raten von d-Transposition der großen Arterien (d-TGA) und linksseitigen Defekten bei Jungen im Vergleich zu Mädchen und bei nicht-hispanischen Weißen im Vergleich zu nicht-hispanischen Schwarzen. Für diese Unterschiede gibt es noch keine zufriedenstellende Erklärung.

Wie kritisch sind angeborene Herzfehlbildungen?

Ähnlich wie die Kosten für die medizinische Versorgung sind auch die Outcome-Parameter - wie Sterblichkeit, Morbidität, Behinderung, Lebensqualität - am nützlichsten, wenn sie sich auf das konkrete Umfeld und Gesundheitssystem beziehen. Lokale Bewertungen können helfen, spezifische Probleme, Ungleichheiten und Einflussfaktoren zu identifizieren. Trotz massiver globaler Unterschiede kann man aber sagen, dass angeborene Herzfehler überall dort, wo Studien zum Outcome durchgeführt wurden, unabhängig ob in Ländern mit niedrigem, mittlerem oder hohem Einkommen, signifikant zu den Kosten und bleibenden gesundheitlichen Einschränkungen beitragen.

Weltweit sind angeborene Herzfehler die Hauptursache für Todesfälle bei Säuglingen aufgrund angeborener Anomalien - sie sind für etwa jeden dritten Todesfall bei Säuglingen verantwortlich. Auch der Anteil bei Todesfällen in der Neugeborenenzeit ist beträchtlich - in den Vereinigten Staaten und in mehreren europäischen Ländern ist schätzungsweise einer von vier Todesfällen bei Neugeborenen auf angeborene Herzfehler zurückzuführen. In Ländern mit hohem Einkommen sind angeborene Herzfehler schätzungsweise für etwa einen von zehn Todesfällen bei Säuglingen gleich welcher Ursache verantwortlich. Globale Daten der kindlichen Todesfälle machen deutlich, dass angeborene Anomalien und damit auch angeborene Herzfehler zu den Hauptursachen gehören. Sie bedürfen somit dringend wirksamer Maßnahmen zur Eindämmung durch globale Verbesserungen in der Prävention und Pflege. Bei Säuglingen und Kleinkindern ist ein unverhältnismäßig hoher Anteil der Todesfälle auf die relativ kleine Gruppe der schweren angeborenen Herzfehler zurückzuführen (siehe auch EUROCAT-Studie zur Klassifikation), insbesondere auf das hypoplastische Linksherzsyndrom, conotrunkale Defekte und atrioventrikuläre Septumdefekte. Wie in Dä-

nemark und in den Vereinigten Staaten dokumentiert, erstreckt sich die Übersterblichkeit über viele Jahrzehnte in das Erwachsenenalter hinein.

Wie ist es im europäischen Vergleich? In einer kürzlich veröffentlichten Trendanalyse der Daten zu nichtsyndromalen Herzfehlern im europäischen Fehlbildungsregister EUROCAT wurde die Gesamtprävalenz und die Lebendgeburtensprävalenz untersucht. Die Studiengrundlage bilden die zwischen dem 1. Januar 2008 und dem 31. Dezember 2015 aus 25 populationsbasierten Fehlbildungsregistern aus 14 Ländern Europas gemeldeten 36.695 Fälle. Für diese Studie wurden Fälle mit ICD-10-Codes Q20-Q26, ausschließlich der kleinen Herzfehler eingeschlossen. Fälle, die bei Mehrlingsschwangerschaften auftraten, wurden von der Analyse ausgeschlossen, da Zwillinge ein erhöhtes Risiko für Herzfehler haben, insbesondere monochoriale Zwillinge. Eine Auswertung erfolgte auch nach Schweregrad (Einteilung in Schweregrad I bis III). Dabei gehören zur am schwersten betroffenen Gruppe (Schweregrad I) das univentrikuläres Herz, das hypoplastische Linksherzsyndrom, das hypoplastische Rechtsherzsyndrom, die Ebstein-Anomalie und die Trikuspidalatresie.

Die Gesamtprävalenz beträgt 57,1 pro 10.000 Geburten für den 8-Jahres-Zeitraum und ist über die drei Schweregrade hinweg stabil, während die Lebendgeburtensprävalenz 60,2 pro 10.000 Geburten beträgt. Die gemeldete Gesamtprävalenz der Herzfehler und die Richtung der Trends variierten je nach Register erheblich. Bei den Registern in Norwegen und England/Wales wurde eine abnehmende Prävalenz beobachtet, während die Prävalenz angeborener Herzfehler bei den Registern in Italien und Kroatien anstieg.

Die Gesamtprävalenz blieb zwischen 2008 und 2015 für alle angeborenen Herzfehler und für die drei Schweregradgruppen stabil. Der in früheren Studien beobachtete rückläufige Trend hat sich nicht fortgesetzt [6].

Überleben im zeitlichen Verlauf

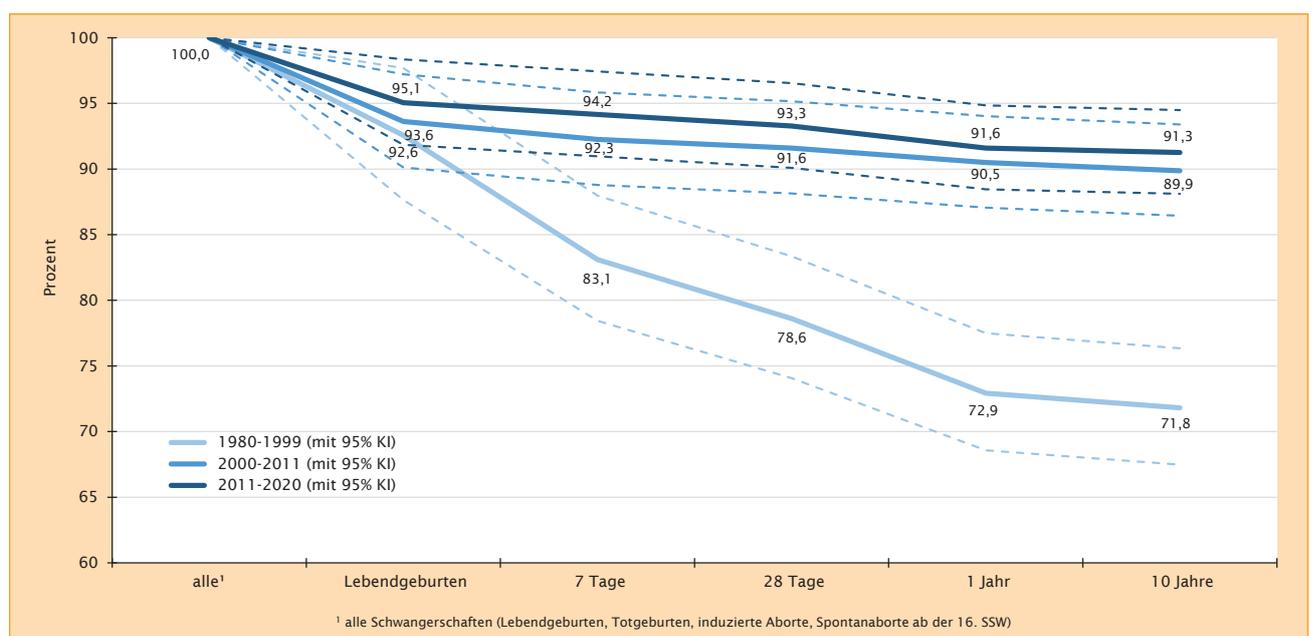


Abb. 50: Überleben der Kinder/Feten mit Herzfehlern Q20-Q26 (gruppiert) 1980-2020 in Sachsen-Anhalt

In den Abbildungen 50 bis 52 sind die Überlebensschätzungen aus dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt für alle Fälle vom Geburtsjahr 1980 bis 2020, für die in Tabelle A und B dargestellten Gruppen der Herzfehler gesamt (blau), ohne kleine Herzfehler (orange) und kritischer/schwerer Herzfehler (grün) dargestellt. Die Fälle mit Herzfehlbildungen entstammen aus der Population von insgesamt 630.232 Lebend- und Totgeborenen in der Erfassungsregion zwischen 1980 bis 2020.

wahrscheinlichkeit zur Geburt zwischen 82 % und 95 %. Bei der Gesamtzahl aller Herzfehler (blaue Darstellung, Abb. 50) und der Gruppe ohne kleine Herzfehler (orange Darstellung, Abb. 51) besteht für die 1-Jahres-Überlebenswahrscheinlichkeit mit 73 % vs. 68 % ein deutlicher Unterschied für die Geburtsjahrgänge 1980-1999 im Vergleich zu den Geburten ab dem Jahr 2000. Möglicher Einflussfaktor ist der gestiegene Anteil der pränatal diagnostizierten Fälle mit angeborenen Herzfehlern.

Der Anteil fetaler Todesfälle ist über die drei Zeitgruppierungen nicht signifikant unterschiedlich (Überlebens-

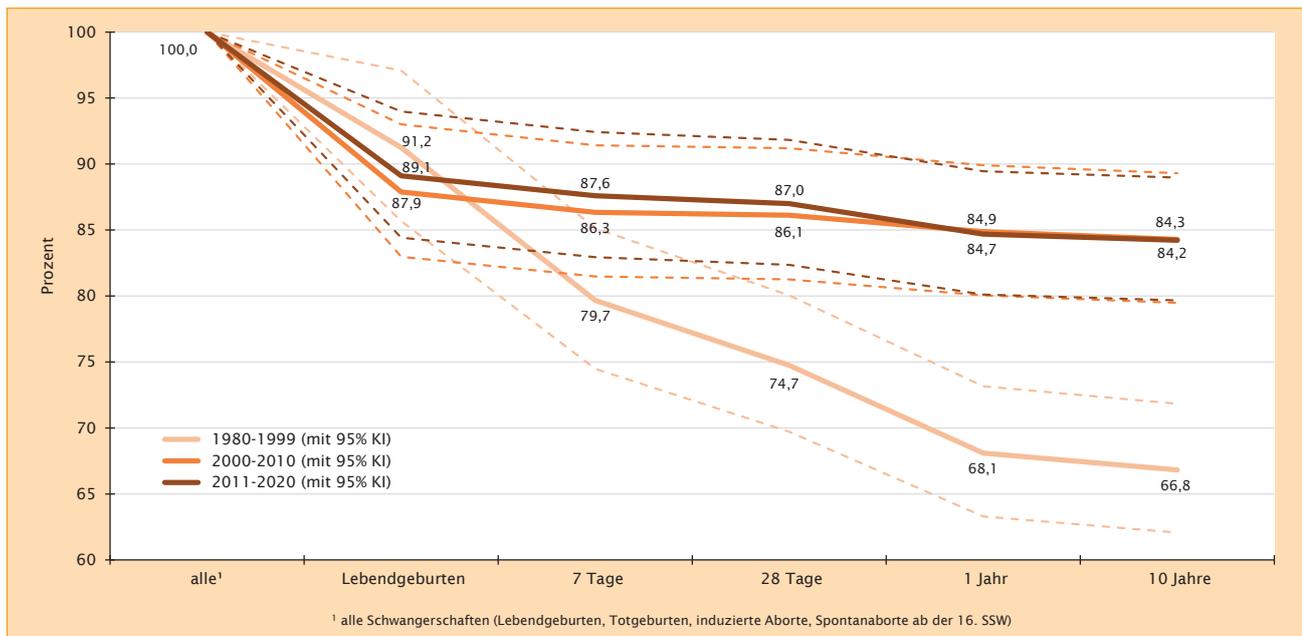


Abb. 51: Überleben der Kinder/Feten mit Herzfehlern Q20-Q26 ohne kleine Herzfehler (gruppiert) 1980-2020 in Sachsen-Anhalt (ausgeschlossen sind PFO, PDA, periphere Pulmonalstenose bei <37. SSW sowie AV-Block, entsprechend EUROCAT-Gruppe „Congenital heart defects“)

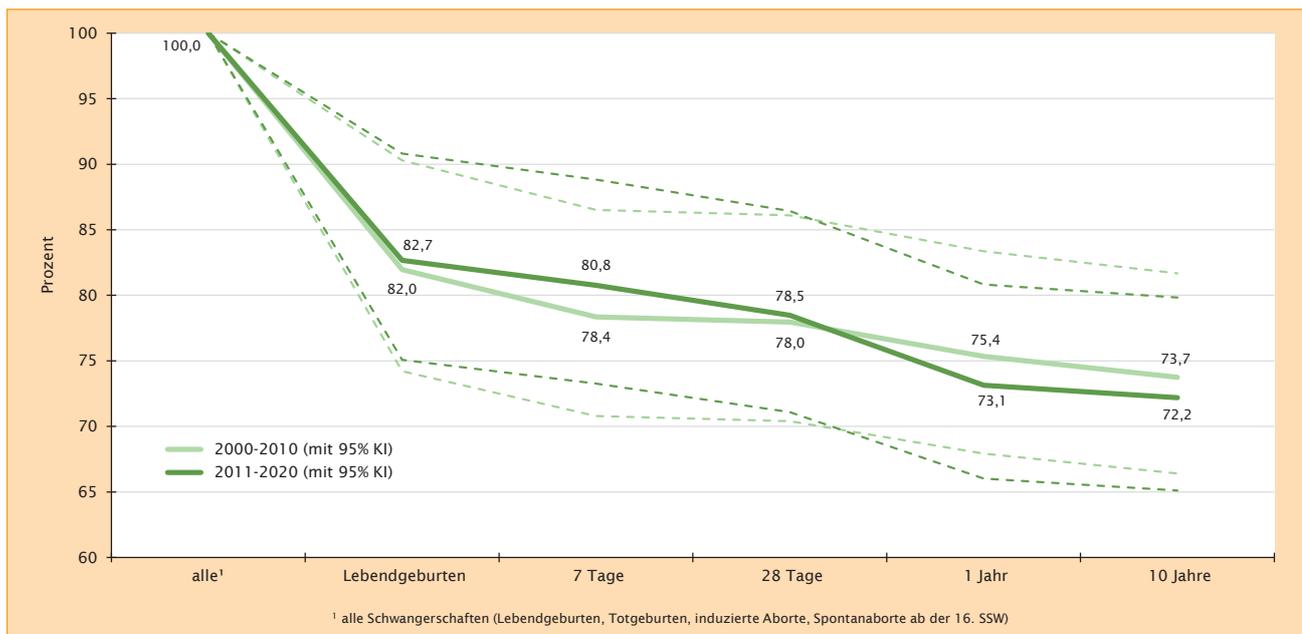


Abb. 52: Überleben der Kinder/Feten mit kritischen/schweren Herzfehlern Q20-Q26 (gruppiert) 1980-2020 in Sachsen-Anhalt (Q20.0-Q20.6/Q21.2-Q21.4/Q21.80/Q22.0/Q22.4-Q22.6/Q23.0/Q23.2/Q23.4/Q24.2/Q24.4/Q24.5/Q25.1-Q25.3/Q26.2/Q26.3, entsprechend EUROCAT-Gruppe „Severe congenital heart defects“)

Aus der internationalen Literatur sind als Prädiktoren für das Überleben die Geburt als Reifgeborenes, entsprechend hohes Gestationsalter und Geburtsgewicht sowie fehlende Begleitfehlbildungen (insbesondere genetische bzw. chromosomale Störungen) bekannt [4, 5].

In Abbildung 53 ist der prozentuale Anteil an Chromosomenaberrationen und Mikrodeletionsyndromen der Fälle mit Herzfehlern aus dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt ab dem Geburtsjahr 2011 dargestellt. Der größte Anteil mit 43 % ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom), gefolgt von der Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und dem 22q11-Deletions-Syndrom (CATCH-22-Syndrom) mit jeweils 8 %.

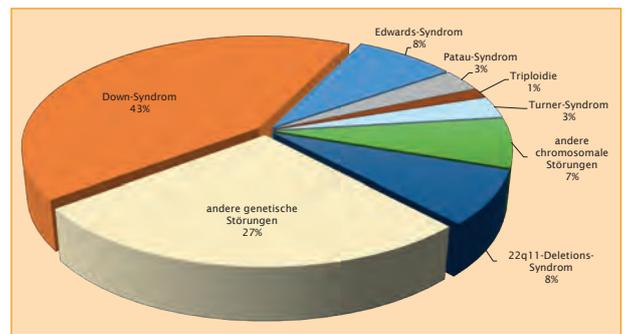


Abb. 53: Verteilung von Chromosomenaberrationen und Mikrodeletionsyndromen unter den Herzfehlern Q20-Q26 im Zeitraum 2011-2021 (N=348)

Literatur

- 1 EUROCAT- European Surveillance of Congenital Anomalies. Prevalence charts and tables: Congenital Heart Defects, 2022. https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en, 11.10.2022
- 2 Tutarel O, Bauer UMM, Diller G-P. Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern: Was zu beachten ist. Deutsches Ärzteblatt Online 2018. DOI: 10.3238/PersKardio.2018.03.30.05
- 3 Botto LD. Epidemiology and Prevention of Congenital Heart Defects. Chapter 2. In: Shaddy RE, Penny DJ, Feltes TF et al. (Hrsg). Moss and Adams' heart disease in infants, children, and adolescents (Volume 1 und 2). Including the fetus and young adult. 10th edition/Auf. Philadelphia, PA, New York, N.Y.: Lippincott Williams & Wilkins; Ovid Technologies Inc, 2022
- 4 Best KE, Miller N, Draper E, Tucker D, Luyt K, Rankin J. The Improved Prognosis of Hypoplastic Left Heart: A Population-Based Register Study of 343 Cases in England and Wales. *Frontiers in pediatrics* 2021; 9: 635776. DOI: 10.3389/fped.2021.635776
- 5 Bakker MK, Bergman JEH, Krikov S, Amar E, Cocchi G, Cragan J, Walle HEK de, Gatt M, Groisman B, Liu S, Nembhard WN, Pierini A, Rissmann A, Chidambaraman S, Sipek A, Szabova E, Tagliabue G, Tucker D, Mastroiacovo P, Botto LD. Prenatal diagnosis and prevalence of critical congenital heart defects. An international retrospective cohort study. *BMJ open* 2019; 9(7): e028139. DOI: 10.1136/bmjopen-2018-028139
- 6 Mamasoula C, Addor M-C, Carbonell CC, Dias CM, EchevarriaGonzález-de-Garibay L-J, Gatt M, Khoshnood B, Klungsoyr K, Randall K, Stoianova S, Haeusler M, Nelen V, Neville AJ, Perthus I, Pierini A, Bertaut-Nativel B, Rissmann A, Rouget F, Schaub B, Tucker D, Wellesley D, Zymak-Zakutnia N, Barisic I, Walle HEK de, Lanzoni M, Mullaney C, Pennington L, Rankin J. Prevalence of congenital heart defects in Europe, 2008-2015: A registry-based study. *Birth defects research* 2022. DOI: 10.1002/bdr2.2117

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

Schwangerschaft und Geburt erhöhen im Allgemeinen nicht das Risiko einer Infektion mit dem „schweren akuten respiratorischen Syndrom Coronavirus 2“ (SARS-CoV-2), scheinen aber den klinischen Verlauf von COVID-19 im Vergleich zu nicht schwangeren Personen desselben Geschlechts und Alters zu verschlechtern; die meisten (> 90 Prozent) Infizierten erholen sich jedoch ohne Entbindung [1]. Weiterhin zeigen die publizierten Daten, dass infizierte Frauen, insbesondere solche, die eine Lungenentzündung entwickeln, häufiger eine Frühgeburt und möglicherweise einen Kaiserschnitt erleiden, was wahrscheinlich mit einer schwereren Erkrankung der Mutter zusammenhängt. Die meisten Frühgeburten sind iatrogen bedingt (d. h. durch eingeleitete Wehen oder geplante Kaiserschnittentbindung) [2].

Wir möchten auf die wissenschaftlichen Handlungsempfehlungen der DGPM, die im Mai 2022 mit der S2k-Leitlinie zu SARS-CoV-2 in Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett erschienen sind, hinweisen [3].

Die meisten Daten zum Schwangerschaftsverlauf stammen aus systematischen Übersichten und großen Fallserien, die vor dem Aufkommen der Omikron-Variante Ende 2021 veröffentlicht wurden. Omikron wurde mit einem geringeren Risiko für schwere Erkrankungen in Verbindung gebracht als die vorherige Delta-Variante. Vorläufige Daten zu Auswirkungen auf die Schwangerschaft deuten darauf hin, dass eine Infektion mit der Delta-Variante während der Schwangerschaft mit einem höheren

Risiko für eine Fehlfunktion der Plazenta und damit einer möglichen Beeinträchtigung des Feten verbunden sein könnte als bei früheren Varianten und der nachfolgenden Omikron-Variante [4].

Die Bundesärztekammer hat sich ausführlich mit dem Post-COVID-Syndrom in der im September 2022 veröffentlichten Stellungnahme auseinandergesetzt. Laut Definition der WHO liegt ein Post-COVID-Syndrom (synonym Long-COVID) vor, wenn drei Monate nach einer SARS-CoV-2-Infektion für mindestens zwei Monate noch anderweitig nicht erklärbare Symptome wie Müdigkeit, Dyspnoe oder kognitive Störungen bestehen. Nach aktuellen Schätzungen in der Literatur könnten bis zu 15 % der SARS-CoV-2-Infizierten ein Post-COVID-Syndrom entwickeln. Das würde für Deutschland mehrere hunderttausend Betroffene bedeuten [5, 6]. Dabei sind dann Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett nicht ausgesetzt.

Die im September 2022 erschienene Publikation aus dem CRONOS-Register („COVID-19 Related Obstetric and Neonatal Outcome Study in Germany“) der Deutschen Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM), wo Daten zu 3.481 Frauen ausgewertet wurden, mit Vergleich zwischen Erhebungsperioden (1. Periode 03/2020 bis 08/2021, 2. Periode 01/2022 bis 06/2022) bestätigte das verringerte Risiko für eine Hospitalisierung wegen COVID-19. Im Vergleich zur Periode 1 kam es mit der Omikron-Variante zu weniger schweren Verläufen, die Daten unterstrichen den präventiven Einfluss der Impfung [7].

Literatur

- 1 McClymont E, Albert AY, Alton GD, Boucoiran I, Castillo E, Fell DB, Kuret V, Poliquin V, Reeve T, Scott H, Sprague AE, Carson G, Cassell K, Crane J, Elwood C, Joynt C, Murphy P, Murphy-Kaulbeck L, Saunders S, Shah P, Snelgrove JW, van Schalkwyk J, Yudin MH, Money D. Association of SARS-CoV-2 Infection During Pregnancy With Maternal and Perinatal Outcomes. *JAMA* 2022; 327(20): 1983-1991. DOI: 10.1001/jama.2022.5926
- 2 Seaseley AR, Blanchard CT, Arora N, Battarbee AN, Casey BM, Dionne-Odom J, Leal SM, Moates DB, Sinkey RG, Szychowski JM, Tita AT, Subramaniam A. Maternal and Perinatal Outcomes Associated With the Omicron Variant of Severe Acute Respiratory Syndrome Coronavirus 2 (SARS-CoV-2) Infection. *Obstet Gynecol* 2022; 140(2): 262-265. DOI: 10.1097/AOG.0000000000004849
- 3 Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM) e. V. S2k-Leitlinie Sars-CoV-2 in der Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett. AWMF-Registernummer 015/092, 2022. https://register.awmf.org/assets/guidelines/015-092k_Sars-CoV2_Schwangerschaft_Geburt_Wochenbett_2022-05_01.pdf
- 4 Shook LL, Brigida S, Regan J, Flynn JP, Mohammadi A, Etemad B, Siegel MR, Clapp MA, Li JZ, Roberts DJ, Edlow AG. SARS-CoV-2 Placentitis Associated With B.1.617.2 (Delta) Variant and Fetal Distress or Demise. *The Journal of infectious diseases* 2022; 225(5): 754-758. DOI: 10.1093/infdis/jiac008
- 5 Schulze A-K. Post-COVID-Syndrom: Ein Syndrom mit vielen Facetten. *Dtsch Arztebl Int* 2022; 119(41): A-1746 / B-1456
- 6 Bundesärztekammer. Post-COVID-Syndrom (PCS). Stellungnahme, 2022. https://www.bundesaeztekammer.de/fileadmin/user_upload/BAEK/Themen/Medizin_und_Ethik/BAEK_Stellungnahme_Post-COVID-Syndrom_ONLINE.pdf
- 7 Pecks U, Mand N, Kolben T, Rüdiger M, Oppelt P, Zöllkau J, Dempfle A. SARS-CoV-2 Infection During Pregnancy-An Analysis of Clinical Data From Germany and Austria From the CRONOS Registry. *Dtsch Arztebl Int* 2022;(Forthcoming). DOI: 10.3238/arztebl.m2022.0266

15 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2021

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 2021 wurden in Zusammenarbeit mit dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt keine Dissertation abgeschlossen.

Folgende **Promotionsthemen** wurden im Jahr 2021 **bearbeitet** und laufen im Jahr 2022 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
- Untersuchung zur Fehlbildungsprävention durch perikonzeptionelle Folsäureeinnahme. Kenntnisstand und Einnahmepaxis von Wöchnerinnen in Magdeburg

Vorträge/Poster

Im Jahr 2021 wurden von den Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring verschiedene **Vorträge** im Rahmen von Fortbildungen oder Kongressen gehalten:

- 03.02.2021:
„**Meilensteine der kindlichen Entwicklung**“
Lehrprobe, Medizinische Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg
- 18.03.2021:
„**Angeborene Fehlbildungen**“
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, AMEOS Klinikum Aschersleben
- 25.03.2021:
„**Fetale Alkoholspektrumstörung (FASD) und Fetales Alkoholsyndrom (FAS) - Epidemiologie, Diagnose, Prävention**“
Kurs zur Erlangung der Zusatzbezeichnung „Suchtmedizinische Grundversorgung“ der Sächsischen Landesärztekammer, online-Fortbildung Dresden
- 07.04.2021:
„**SARS-CoV-2 vaccination modelling for safe surgery to save lives: data from an international prospective cohort study**“
Mittagsbesprechung, Universitätskinderklinik Magdeburg
- 30.09.2021:
„**Sex - Wichtig für die Gesundheit, aber nicht ohne Risiken?!**“
Antrittsvorlesung, Medizinische Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg

Im Folgenden möchten wir Ihnen deshalb Informationen über unsere Aktivitäten und Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2021 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

- 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

- 05.11.2021:
„**Aktuelle Entwicklung Neuralrohrdefekte - Daten Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt**“
online-Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a. M.
- 10.11.2021:
„**Vorstellung des aktuellen Jahresberichtes 2020**“
17. Einsendertreffen Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Hybrid-Veranstaltung, Magdeburg
- 25.11.2021:
„**Ist ein Nationales Fehlbildungsregister möglich?**“
30. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Perinatale Medizin, digitale Veranstaltung

Folgende **Poster** wurden im Jahr 2021 auf wissenschaftlichen Kongressen bzw. Tagungen vorgestellt:

- 06.-09.10.2021:
„**Prävalenz angeborener Hörstörungen bei Trisomie 21**“
Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V., Berlin
- 24.11.2021:
„**Einfluss pränataler Diagnostik auf den Schwangerschaftsausgang bei Trisomie 21, Trisomie 18 und Trisomie 13: Datenanalyse über 20 Jahre**“
30. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Perinatale Medizin, digitale Veranstaltung

Publikationen

Das Fehlbildungsmonitoring war an folgenden **Publikationen** zu verschiedenen Themen im Jahr 2021 beteiligt:

- Adler J, **Rissmann A**, Kropf S, Mohnicke K, Taneva E, Ansorge T, Zenker M, Wex T. Estimated Prevalence of Harmful Alcohol Consumption in Pregnant and Non-pregnant Women in Saxony-Anhalt (North-East Germany) Using Biomarkers. *Alcohol Clin Exp Res* 2021; 45(4): 819-827. DOI: 10.1111/acer.14567
- Bell JC, Baynam G, Bergman JEH, Bermejo-Sánchez E, Botto LD, Canfield MA, Dastgiri S, Gatt M, Groisman B, Hurtado-Villa P, Kallen K, Khoshnood B, Konrad V, Landau D, Lopez-Camelo JS, Martinez L, Morgan M, Mutchinick OM, Nance AE, Nembhard W, Pierini A, **Rissmann A**, Shan X, Sipek A, Szabova E, Tagliabue G, Yevtushok LS, Zarante I, Nassar N. Survival of infants born with esophageal atresia among 24 international birth defects surveillance programs. *Birth defects research* 2021; 113(12): 945-957. DOI: 10.1002/bdr2.1891
- Cavadino A, Sandberg L, Öhman I, Bergvall T, Star K, Dolk H, Loane M, Addor M-C, Barisic I, Caverro-Carbonell C, Garne E, Gatt M, Khoshnood B, Klungsoyr K, Latos-Bielenska A, Lelong N, Lutke R, Materna-Kirylyuk A, Nelen V, Nevill A, O'Mahony M, Mokoroa O, Pierini A, Randrianaivo H, **Rissmann A**, Tucker D, Wiesel A, Yevtushok L, Morris JK. Signal Detection in EUROmedICAT: Identification and Evaluation of Medication-Congenital Anomaly Associations and Use of VigiBase as a Complementary Source of Reference. *Drug safety* 2021; 44(7): 765-785. DOI: 10.1007/s40264-021-01073-z
- Leke AZ, Dolk H, Loane M, Casson K, Nelen V, Barisic I, Garne E, **Rissmann A**, O'Mahony M, Neville AJ, Pierini A, Bergman JEH, Klungsoyr K, Materna-Kirylyuk A, Bielenska AL, Carbonell CC, Addor M-C, Tucker D. Macrolide and lincosamide antibiotic exposure in the first trimester of pregnancy and risk of congenital anomaly: A European case-control study. *Reproductive toxicology (Elmsford, N.Y.)* 2021; 100(Mar): 101-108. DOI: 10.1016/j.reprotox.2021.01.006
- Loane M, Given JE, Tan J, Reid A, Akhmedzhanova D, Astolfi G, Barisic I, Bertille N, Bonet LB, Carbonell CC, Carollo OM, Coi A, Densem J, Draper E, Garne E, Gatt M, Glinianaia SV, Heino A, Hond ED, Jordan S, Khoshnood B, Kiuru-Kuhlefelt S, Klungsoyr K, Lelong N, Lutke LR, Neville AJ, Ostapchuk L, Puccini A, **Rissmann A**, Santoro M, Scanlon I, Thys G, Tucker D, Urhoj SK, Walle HEK de, Wellesley D, Zurriaga O, Morris JK. Linking a European cohort of children born with congenital anomalies to vital statistics and mortality records: A EUROLinkCAT study. *PLoS ONE* 2021; 16(8): e0256535. DOI: 10.1371/journal.pone.0256535
- Morris JK, Addor M-C, Ballardini E, Barisic I, Barrachina-Bonet L, Braz P, Caverro-Carbonell C, Den Hond E, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Khoshnood B, Lelong N, Kinsner-Ovaskainen A, Kiuru-Kuhlefelt S, Klungsoyr K, Latos-Bielenska A, Limb E, O'Mahony MT, Perthus I, Pierini A, Rankin J, **Rissmann A**, Rouget F, Sayers G, Sipek A, Stevens S, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Walle HEK de, Wellesley D, Wiertelcki W, Bermejo-Sanchez E. Prevention of Neural Tube Defects in Europe: A Public Health Failure. *Front. Pediatr.* 2021; 9: 1-9. DOI: 10.3389/fped.2021.647038
- Morris JK, Garne E, Loane M, Barisic I, Densem J, Latos-Bielenska A, Neville A, Pierini A, Rankin J, **Rissmann A**, Walle H de, Tan J, Given JE, Claridge H. EUROLinkCAT protocol for a European population-based data linkage study investigating the survival, morbidity and education of children with congenital anomalies. *BMJ open* 2021; 11(6): 1-14. DOI: 10.1136/bmjopen-2020-047859
- Navarro Sanchez M. L., Benjamin R. H., Agopian AJ, Ludorf KL, Chen H, Canfield MA, Swartz MD, Scheuerle AE, Scott OO, Stangenes M, Stallings EB, Scarano G, Bermejo-Sanchez E, **Rissmann A**, Mutchinick OM, Landau D, Kurasawa K, Kiuru-Kuhlefelt S, Khoshnood B, Kallen K, Cocchi G, Lopez-Camelo J, Walle HEK de, Csáky-Szunyogh M, Botto LD, Amar E, Lupo PJ. Patterns of Cooccurring Birth Defects among International Surveillance Systems. Society for Birth Defects Research and Prevention 61st Annual Teratology Society Meeting. Poster abstract P49, page 817. *Birth defects research* 2021; 113(10): 709-838. DOI: 10.1002/bdr2.1928
- Nepogodiev D, Simoes JFF, Li E, Picciochi M, Glasbey JC, Alser O, Boccalatte LA, Calvache JA, Duran I, Elhadi M, Elmujtaba M, Emile S, Harrison EM, Hutchinson P, Ingabire JCA, Isik A, Kamarajah SK, Karandikar S, Kauppila JH, Kembuan G, Lederhuber HC, Löffler MW, Mann H, Marson EJ, Mclean KA, Munyaneza E, Norman L, Omar OM, Pius R, Pockney P, Rutegård M, Stewart GD, Taylor EH, Venn ML, Bhangu A, Croner R[M], Koslowski L[M], Krause H[M], Meyer F[M], **Rissmann A[M]**, Tural S[M]. SARS-CoV-2 vaccination modelling for safe surgery to save lives: data from an international prospective cohort study. *The British journal of surgery* 2021; 108(9): 1056-1063. DOI: 10.1093/bjs/zna101
- Nepogodiev D, Simoes JFF, Li E, Picciochi M, Glasbey JC, Baiocchi G, Blanco-Colino R, Chaudhry D, Alameer E, El-Boghdadly K, Wuraola F, Ghosh D, Gujjuri RR, Harrison EM, Lule H, Kaafarani H, Khosravi M, Kronberger I, Leventoglu S, Mann H, Mclean KA, Mengesha MG, Modolo MM, Ntiringanya F, Norman L, Outani O, Pius R, Pockney P, Qureshi AU, Roslani AC, Sato S, Shaw C, Bhangu A, Croner R[M], Koslowski L[M], Krause H[M], Meyer F[M], **Rissmann A[M]**, Tural S[M]. Timing of surgery following SARS-CoV-2 infection: an international prospective cohort study. *Anaesthesia* 2021; 748-758. DOI: 10.1111/anae.15458
- Santoro M, Coi A, Barisic I, Pierini A, Addor M-C, Baldacci S, Ballardini E, Boban L, Braz P, Caverro-Carbonell C, Walle HEK, Draper ES, Gatt M, Haeusler M, Klungsoyr K, Kurinczuk JJ, Materna-Kirylyuk A, Lanzoni M, Lelong N, Luyt K, Mokoroa O, Mullaney C, Nelen V, O'Mahony MT, Perthus I, Randrianaivo H, Rankin J, **Rissmann A**, Rouget F, Schaub B, Tucker D, Wellesley D, Zymak-Zakutnia N, Garne E. Epidemiology of Pierre-Robin sequence in Europe: A population-based EU-ROCAT study. *Paediatric and Perinatal Epidemiology* 2021;(35): 530-539. DOI: 10.1111/ppe.12776
- Simoes JFF, Nepogodiev D, Ademuyiwa A, Buarque I, El-Boghdadly K, Gebreyohanes M, Glasbey JC, Kronberger IE, Kruijff S, Li E, Löffler M, Mashbari H, Pata F, Smart N, Sayyed R, Shu S, Sund M, Bhangu A, Croner R[M], Koslowski L[M], Krause H[M], Meyer F[M], **Rissmann A[M]**, Tural S[M]. Effects of pre-operative isolation on postoperative pulmonary complications after elective surgery: an international prospective cohort study. *Anaesthesia* 2021; 76(11): 1454-1464. DOI: 10.1111/anae.15560

- **Tandaki, L.** Erfolgreiche Premiere - das erste virtuelle Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt. Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2021; 32(1/2): 27-28
- **Tandaki, L.** Ethische Entscheidungen am Lebensanfang - Weltfehlbildungstag am 3. März 2021. Ärzteblatt Sachsen-Anhalt 2021; 32(5): 40-41
- Wright NJ, Ademuyiwa A, Akhbari M, Ameh E, Arshad M, Aziz DAA, Douiri A, Elstad M, Fachin CG, Lakhoo

K, Martinez-Leo B, Mitul AR, Niyukuri A, Riboni C, Sim M, Smith ER, Tabiri S, Poenaru D, Davies JI, Sevdalis N, Ade-Ajayi N, Leather AJM, **Rissmann A[M]**, Krause H[M]. Mortality from gastrointestinal congenital anomalies at 264 hospitals in 74 low-income, middle-income, and high-income countries: a multicentre, international, prospective cohort study. The Lancet 2021; 398(10297): 325-339. DOI: 10.1016/S0140-6736(21)00767-4

Weitere Aktivitäten und Kooperationen

Das Fehlbildungsmonitoring beteiligte sich auch im Jahr 2021 im Rahmen von **EUROCAT/EUROmediCAT/EUROlinkCAT** und **ICBDSR** an zahlreichen wissenschaftlichen Auswertungen und initiierten Studien.

In einer **EUROlinkCAT-Umfrage** zum Informations- und Unterstützungsbedarf von Eltern von Kindern mit angeborenen Fehlbildungen wurden die Gesundheits- und Bildungsergebnisse der Kinder in den ersten zehn Lebensjahren untersucht.



Zusammenfassende Infografiken im Überblick unter: www.eurolinkcat.eu/infographics/infographicsdeutsch

An folgenden **Veranstaltungen bzw. Sitzungen** nahmen Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring 2021 teil:

- 04.06.2021: **EUROCAT Network Meeting**, Videokonferenz
- 04.10.2021: 2. Sitzung des **Arbeitskreises „Erhebung von Fehlbildungen bei Neugeborenen“** des Wissenschaftlichen Beirats der Bundesärztekammer, Berlin

- 06.-09.10. 2021: **Annual Meeting of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research**, online-Meeting
- 05.11.2021: **Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit**, online-Veranstaltung, Frankfurt a. M.
- 16.-17.11. 2021: **EUROlinkCAT Annual Meeting**, online-Meeting
- 24.-27.11. 2021: **30. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Perinatale Medizin**, digitale Veranstaltung
- 02.-03.12.2021: **3. Kongress der medizinischen Zentren für Erwachsene mit Behinderung**, Hybrid-Veranstaltung, Halle (Saale)

Folgende **Veranstaltungen bzw. Fortbildungen** wurden vom Fehlbildungsmonitoring im Jahr 2021 organisiert:

- 03.03.2021: Weiterbildung **„Ethische Entscheidungen am Lebensanfang“**, online-Veranstaltung, Magdeburg
- 10.11.2021: Weiterbildung **„17. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“**, Hybrid-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-fehlbildungen.com

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



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



16 Neugeborenen-Hörscreening 2021

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 2021 gab es in Sachsen-Anhalt **21 Geburtskliniken**. In allen wird bereits langjährig ein Neugeborenen-Hörscreening mittels TEOAE oder AABR angeboten. Diese Kliniken nahmen 2021 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 2021	Lebendgeborene mit Screening-ID in diesem Zeitraum
AMEOS Klinikum Aschersleben	01.01.-31.12.2021	449
Helios Klinik Jerichower Land Burg	01.01.-31.12.2021	410
Städtisches Klinikum Dessau	01.01.-31.12.2021	958
Altmark-Klinikum Krankenhaus Gardelegen	01.01.-31.12.2021	273
AMEOS Klinikum Halberstadt	01.01.-31.12.2021	458
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale)	01.01.-31.12.2021	1.932
Universitätsklinikum Halle (Saale)	01.01.-31.12.2021	1.273
Helios Klinik Köthen	01.01.-31.12.2021	467
Krankenhaus St. Marienstift Magdeburg	01.01.-31.12.2021	998
Klinikum Magdeburg	01.01.-31.12.2021	1.387
Universitätsklinikum Magdeburg	01.01.-31.12.2021	1.278
Carl-von-Basedow-Klinikum Saalekreis Merseburg	01.01.-31.12.2021	892
SRH Klinikum Naumburg	01.01.-31.12.2021	413
HarzKlinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Quedlinburg	01.01.-31.12.2021	505
Altmark-Klinikum Krankenhaus Salzwedel	01.01.-31.12.2021	418
Helios Klinik Sangerhausen	01.01.-31.12.2021	590
AMEOS Klinikum Schönebeck	01.01.-31.12.2021	178
Johanniter-Krankenhaus Stendal	01.01.-31.12.2021	706
HarzKlinikum Dorothea Christiane Erxleben, Klinikum Wernigerode	01.01.-31.12.2021	772
Evangelisches Krankenhaus Paul Gerhardt Stift Wittenberg	01.01.-31.12.2021	732
SRH Klinikum Zeitz	01.01.-31.12.2021	319
Lebendgeborene mit Screening-ID in Kliniken von Sachsen-Anhalt gesamt		15.408

weitere Lebendgeborene mit Screening-ID: z. B. Hausgeburten/Geburten im Geburtshaus bzw. Kinder, die außerhalb von Sachsen-Anhalt geboren wurden	01.01.-31.12.2021	160
--	-------------------	-----

Trackingkinder gesamt		15.568
------------------------------	--	---------------

Im Jahr 2021 wurde insgesamt **15.408 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 **160 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 2021 Meldungen von **95 Einsendern**.

Kinder mit Screening-ID und Anzahl Befundeingänge

2021	Anzahl Kinder mit Screening-ID	Anzahl Befundeingänge
Januar	1.315	1.933
Februar	1.195	1.439
März	1.268	1.796
April	1.212	1.632
Mai	1.340	1.507
Juni	1.234	1.824
Juli	1.413	1.720
August	1.448	1.565
September	1.367	1.937
Oktober	1.268	1.844
November	1.264	1.313
Dezember	1.244	1.166
gesamt	15.568	19.676

Ergebnisse (Stand: September 2022)

In die Auswertungen zum Neugeborenen-Hörscreening 2021 gehen alle Befunde ein, die an die Trackingstelle für das Neugeborenen-Hörscreening für Kinder aus dem Geburtsjahr 2021 gemeldet wurden:

Von den **15.568 Kindern** mit Screening-ID hatten **12.944 Kinder** ein **unauffälliges Neugeborenen-Hörscreening**. Bei **2.624 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 2.624 Kinder ergab bei **1.894 Kindern** ein **unauffälliges Ergebnis**. Die restlichen **730 Kinder** hatten weiterhin ein **kontrollbedürftiges Ergebnis**.

Von diesen 730 Kindern erhielten **248 Kinder** eine **abgeschlossene pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik**. **222 Kinder** haben unserer Kenntnis nach **keine Konfirmationsdiagnostik** erhalten und gelten als **lost to follow-up**. In **11 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. 1.640 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 2021 insgesamt **3.015 Briefe bzw. Fax-Anfragen** (ein bis maximal neun Briefe/Faxe pro Kind) verschickt. Bezogen auf alle Kinder mit Screening-ID entspricht dies durchschnittlich 0,19 Briefe pro Kind. In der Tracking-Software werden außerdem Telefonate mit den Eltern/Personensorgeberechtigten der Kinder bzw. mit den behandelnden Ärzten/Praxen/Kliniken sowie Bearbeitungsnotizen protokolliert. Für im Jahr 2021 geborene Kinder mit Screening-ID wurden insgesamt **1.521 Telefonate bzw. Protokollnotizen** im Rahmen der Tracking-Maßnahmen dokumentiert (durchschnittlich 0,10 Telefonate/Protokolle pro Kind).

Bei **190 Kindern** wurde **kein Screening** durchgeführt (keine Elternreaktion auf schriftliche Nachfragen) und bei **11 Kindern** befindet sich der **Status** noch **in Abklärung**, d. h. die Untersuchungen waren im September 2021 noch nicht abgeschlossen bzw. der Trackingprozess dauert noch an. Für **48 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 **271 Kindern** des Geburtsjahrgangs 2021 die **follow-up-Untersuchung (Konfirmationsdiagnostik)** **abgeschlossen** werden. Neben den 248 Kindern, die ein kontrollbedürftiges Ergebnis hatten, sind darunter auch 23 Kinder mit unauffälligem Erstscreening. Diese 23 Kinder erhielten möglicherweise aufgrund bestehender Risikofaktoren eine follow-up-Untersuchung.

Im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik konnte bei **238 Kindern** eine **Hörstörung ausgeschlossen** werden. Bei **33 Kindern** wurden **Hörstörungen diagnostiziert** (27 x beidseitige und 6 x einseitige Hörstörung) und eine entsprechende Therapie eingeleitet. Beispielsweise wurden **23 Kinder** mit **Hörgeräten** versorgt (19 x Hörgeräte beidseitig, 4 x Hörgerät einseitig).

17 Jahresbericht 2021 des Zentrums für Neugeborenencreening 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. med. 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 Neugeborenencreening ist eine bevölkerungsmedizinische Präventionsmaßnahme mit dem Ziel der vollständigen und frühzeitigen Erkennung sowie einer qualitätsgesicherten Therapie aller Neugeborenen mit schweren, angeborenen Stoffwechselerkrankungen (Tab. 1). In der Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie) sind die Details des Neugeborenencreenings (NGS) und des Screenings auf Mukoviszidose (CF) in den Paragraphen 13 bis 42 geregelt. Die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenencreening 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 Bundesländern verteilen sich auf die Laboratorien wie in Abbildung 1 dargestellt¹. Das Screeninglabor in Magdeburg bearbeitet die Trockenblutproben aller in Sachsen-Anhalt geborenen Kinder. Tabelle 1 zeigt die Häufigkeiten im Jahr 2020 der Screening-Zielkrankheiten in Deutschland¹ bei einer Gesamtgeburtenszahl von 773.144.

Tab. 1: Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten in Deutschland 2020¹ (inklusive milder Varianten)

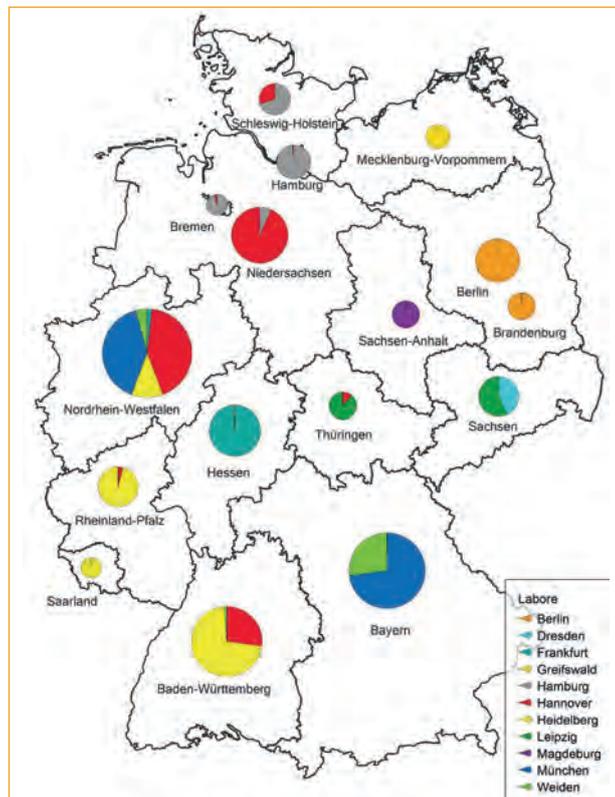


Abb. 1: Probenverteilung der Screeningzentralen in Deutschland¹

Krankheit	bestätigte Fälle	Prävalenz
Koninatale Hypothyreose (CH)	265	1 : 2.918
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	60	1 : 12.886
Biotinidasemangel (inkl. partieller Defekte)	23	1 : 33.615
Galaktosämie (klassisch)	19	1 : 40.692
Hyperphenylalaninämie (HPA) [davon Phenylketonurie (PKU)]	149 [79]	1 : 5.189 [1 : 9.787]
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	2	1 : 386.572
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	84	1 : 9.204
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	11	1 : 70.286
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	12	1 : 64.429
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I (CPTI)-Mangel	3	1 : 257.715
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase II (CPTII)-Mangel	-	
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	-	
Glutaracidurie Typ I (GA I)	7	1 : 110.449
Isovalerianacidämie (IVA)	6	1 : 128.857
Tyrosinämie Typ I	7	1 : 110.449
Cystische Fibrose (CF) / CFSPID	146	1 : 5.296
Schwerer kombinierter Immundefekt [davon SCID]	32 [5]	1 : 24.161 [1 : 154.629]
gesamt	826	1 : 936

Im Folgenden werden die Daten des Screenings in Sachsen-Anhalt aus dem Jahr 2021 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 sollen an das Labor geschickt werden, um das Tracking zu unterstützen.

Für das Jahr 2021 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus:

Laut den Angaben des Statistischen Landesamtes wurden 16.024 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	15.450
nicht in Sachsen-Anhalt wohnend	705
Screening von in Sachsen-Anhalt wohnenden Kinder	14.745

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen in Sachsen-Anhalt und der Anzahl der gescreenteten Kinder mit Wohnsitz in Sachsen-Anhalt beträgt 1.279.

Grundlage für die Angaben des Statistischen Landesamtes sind die von den Geburtseinrichtungen an die Standesämter gemeldeten Geburten, die nach dem Wohnort

der Mutter sortiert werden. Die Zahl der in Sachsen-Anhalt lebenden Mütter, die Ihre Kinder in anderen Bundesländern 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	524
Leerkarte: Kind verstorben/Totgeburt	20
Leerkarte: Frühabnahme abgelehnt	441
Leerkarte: Verlegung in andere Klinik	43
Leerkarte: Screening durch Eltern verweigert	16
Leerkarte ohne Rückmeldung	4
Screening erfolgt	414

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 Screening-untersuchung wegen	auffälligem Erstbefund	Erstscreening < 36 Std. oder < 32 SSW
angefordert	97	426
eingegangen im eigenen Labor	92	372

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 2021 159 Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden.

Tab. 5: Recall-Rate 2021 und diagnostizierte Patienten mit einer Stoffwechselkrankheit bezogen auf 15.450 Screeninguntersuchungen (beinhaltet auch Frühabnahmen < 36 Std. und Frühgeburten < 32. SSW, Prävalenz 1999-2021)

Zielkrankheit einschließlich aller Varianten der Erkrankung	Anzahl Recalls* 2021	gesicherte Fälle 2021	Prävalenz in Sachsen-Anhalt 1999-2021
Hypothyreose (CH)	64	3	1 : 4.061
Phenylketonurie (PKU/HPA)	2	1	1 : 5.399
Galaktosämie (klassisch)	2	0	1 : 122.831
Biotinidasemangel	4	0	1 : 92.269
Adrenogenitales Syndrom (AGS) ^I	53	4	1 : 15.841 ^I
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel ^{II}	1	0	1 : 11.184 ^{II}
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel ^{II}	-	-	1 : 73.815 ^{II}
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel ^{II}	2	0	1 : 184.539 ^{II}
Ahornsirupkrankheit (MSUD) ^{II}	-	-	
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I und II (CPTI/CPTII)-Mangel ^{II}	-	-	
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel ^{II}	-	-	
Glutaracidurie Typ I (GA I) ^{II}	1	-	
Isovalerianacidämie (IVA) ^{II}	9	0	
Mukoviszidose ^{III}	12	3	1 : 5.895 ^{III}
Tyrosinämie Typ I ^{IV}	1	0	1 : 64.807 ^{IV}
Schwere kombinierte Immundefekte (SCID) ^V	-	-	
5q-assoziierte Spinale Muskelatrophie (SMA) ^{VI}	1	1	
Sichelzellkrankheit (SCD) ^{VI}	-	-	
Sonstige ^{II}	8	0	

- * Recall: Anforderung einer erneuten Blutprobe bei auffälligem Screeningbefund in der Erstuntersuchung. Hier dargestellt die Anzahl inkl. Frühabnahmen (< 36 Std.) und Frühgeburt (< 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 SCID seit 08/2019
- ^{VI} 5q-SMA und SCD seit 10/2021

Prozesszeiten

Blutentnahmezeiten

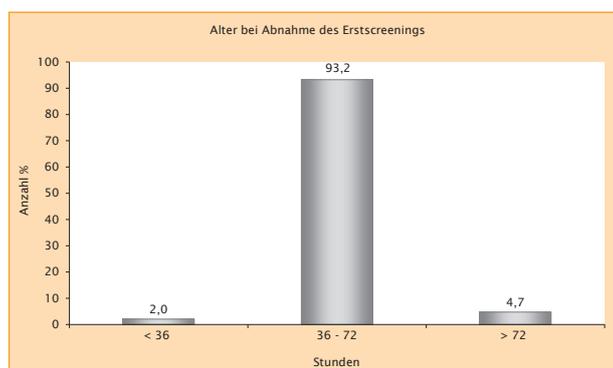


Abb. 2: Alter bei Abnahme des Ersts Screenings

Die optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenen-Screening (36.-72. Lebensstunde, §20 Kinder-Richtlinien) wurde bei 93,2 % (2019: 92,1 %) der Abnahmen eingehalten. Bei insgesamt 6,7 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im geforderten Zeitraum durchgeführt (2020: 7,9 %).

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 20,6% (2020: 20,8 %) aller Einsendungen das Labor erst nach

mehr als drei Tagen erreichten. Im Durchschnitt kommen die Proben aus den 21 Kliniken im geforderten Zeitfenster im Labor an (Tabelle 6). Die Posttransportzeiten sind deutlich länger als noch vor zehn Jahren, haben sich aber in den letzten drei Jahren nicht weiter verschlechtert.

Obwohl es Trockenblutkarten gab, die erst nach über zehn Tagen im Labor eingingen, liegen die durchschnittlichen Transportzeiten bei 19 der 21 Kliniken im geforderten Bereich. Nur zwei Kliniken haben deutlich zu hohe Versandzeiten (< 72 Std., 2020 war es nur bei einer Klinik der Fall). 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

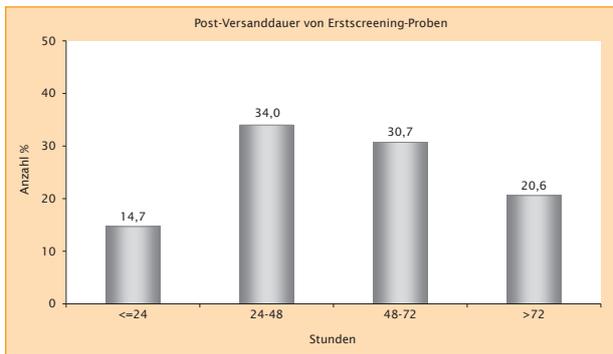


Abb. 3: Post-Versanddauer der Trockenblutkarten (Erstscreening) Zeit von der Blutabnahme bis zum Eingang im Labor

Befundübermittlung

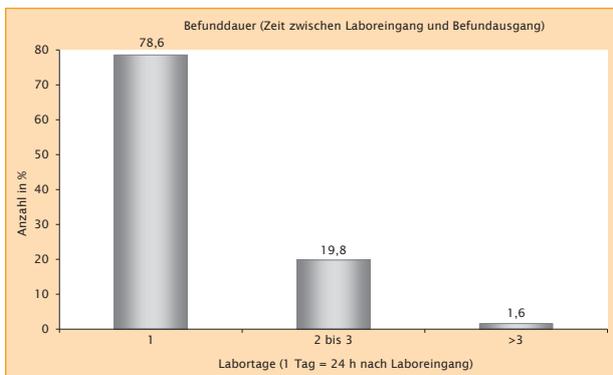


Abb. 4: Dauer der Befundübermittlung

Mukoviszidose-Screening

Tab. 7: CF-Screening, Beteiligung und bestätigte Fälle

	2021	2019
Screening gesamt	15.450	15.951
davon mit CF-Screening	99,7 %	99,7 %
CF-Screening positiv	12	8
Schweißtest durchgeführt	12	8
CF bestätigt	3	2

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 einsehender Klinik (Mittelwert aller Stationen einer Klinik), Vergleich 2021 mit 2015

Entbindungskliniken	durchschnittliche Versanddauer (in Stunden)	
	2020	2015
Magdeburg St. Marienstift*	21	12
Magdeburg Universitätsklinikum*	27	29
Magdeburg Klinikum*	38	25
Gardelegen	42	41
Schönebeck	45	41
Zeitz	47	49
Quedlinburg	48	44
Salzwedel	50	45
Halle St. Elisabeth und St. Barbara	52	50
Stendal	54	46
Aschersleben	55	50
Naumburg	55	41
Merseburg	58	51
Burg	58	44
Dessau-Roßlau	59	44
Lutherstadt Wittenberg	60	56
Sangerhausen	60	50
Köthen	60	49
Wernigerode	63	50
Halberstadt	86	62
Halle Universitätsklinikum	90	53

* Klinik mit einem Probenkurier

Abbildung 4 zeigt die Dauer der Labor-Analytik aller Erstscreening-Untersuchungen. 19,8 % aller Befunde, die das Labor erst nach mehr als 24 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. Ein leichter Anstieg im Vergleich zu 2020 ist der Einführung der neuen Zielkrankheiten SCD und 5q-SMA 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 2021 wurde das CF-Screening von keinem Erziehungsberechtigten selektiv abgelehnt. Die 0,3 % nicht durchgeführten 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/

Entbindungsklinik gut. Alle Kinder erhielten nach positivem CF-Screening einen Schweißtest, der bei drei Kindern einen hochgradig auffälligen Befund zeigte. Eine genetische

Analyse sicherte im Anschluss die Diagnose einer schweren Mukoviszidose.

Konfirmationsdiagnostik und Therapie Screening-positiver Patienten

Die zwölf Screening-Verdachtsfälle konnten durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt und einer Therapie zugeführt

werden:

Tab. 8: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdiagnostik	Alter bei Therapiebeginn
3 x Hypothyreose	Serum-TSH, fT3, fT4, Sonografie, Schilddrüsenantikörper	8-10 Tage
1 x Phenylketonurie	Serum-Phe, BH4-Test, DHPR Aktivität, Pterine, z. T. Mutationsanalyse	10 Tage
1 x 5q-assoziierte Spinale Muskelatrophie	Mutationsanalyse: 3 Kopien des SMN2-Gens	Rückmeldung fehlt
4 x Adrenogenitales Syndrom 2 x Salzverlustsyndrom 1 x ohne Salzverlustsyndrom	Mutationsanalyse, Steroidanalyse	5-11 Tage
3 x Mukoviszidose 2 x klassische homozygote Mutation 1 x compound heterozygote Mutation	Schweißtest Mutationsanalyse	19-44 Tage

Zusammenfassung

Im März 2021 trat eine neue Fassung der Kinder-Richtlinie in Kraft. Die Zielkrankheiten 5q-assoziierte Spinale Muskelatrophie (SMA) und Sichelzellerkrankung (SCD) wurden ins Erweiterte Neugeborenen-Screening aufgenommen. Seit Oktober 2021 wird jedes in Deutschland geborene Kind auf SMA und SCD gescreent.

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 der neuen Labormethode zur Analyse des SMN1-Gens für die SMA und Hämoglobin S für die SCD. Das SMN1-Gen 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 Schneideklängen, 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 vier Kreise vollständig durchtränken

Die Analyse der Hämoglobin-Varianten für die SCD führte zu folgenden Erkenntnissen:

- Kinder mit vorangegangener Transfusion werden in den meisten Fällen dem Screeningzentrum nicht mitgeteilt und fallen erst bei der Hb-Analyse auf

- Probenmanipulation durch z. B. Auftragen von Fremdblut (Erwachsenenblut) fiel in einem Klinikum auf führte zur Anzeige und zu polizeilichen Ermittlungen

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 Befragung durch einen Kinderarzt abnehmen. Aktuelle 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.

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-Screening¹).

Wir bedanken uns bei allen Entbindungskliniken/Ambulanzen/Hebammenpraxen für die gute und reibungslose Zusammenarbeit.

Das Stoffwechsellabor 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 Stoffwechsellabor-Diagnostik erhalten und downloaden.

Der nationale Screeningreport der DGNS¹ ist auf der Webseite der Gesellschaft (<http://screening-dgns.de>) zwei 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>

