

Forschungsbericht 2007

Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt



Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg

Medizinische Fakultät

Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt

Leipziger Str. 44, 39120 Magdeburg
Tel. +49 (0)391 6714174, Fax +49 (0)391 6714176
monz@med.ovgu.de

1. Leitung

Dr. med. S. Pöttsch

2. Hochschullehrer

keine

3. Forschungsprofil

- Epidemiologie angeborener Fehlbildungen
- Prävention angeborener Fehlbildungen (Bsp.: perikonzeptionelle Folsäureprophylaxe)
- Angeborene Herzfehler und Folsäure
- Risikofaktoren für die Entstehung der Gastroschisis
- Teilnahme an Studien internationaler Fehlbildungsregister (EUROCAT, ICBDMs) (Bsp.: seltene angeborene Fehlbildungen, orofaciale Spaltbildungen (ICDFA), pränatale Diagnostik bei Chromosomenstörungen (EUROSERSCAN), Gastroschisis)

4. Forschungsprojekte

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch
Projektbearbeiter: cand. med. Ivonne Paetz
Förderer: Sonstige; 01.04.2005 - 31.12.2007

Angeborene Fehlbildungen bei ICSI-Kindern

Ausgehend von der Diskussion über die Fehlbildungsrate der nach ICSI gezeugten Kinder sollen Angaben zu großen und insbesondere kleinen Fehlbildungen bei einem Kollektiv von über 3.000 ICSI-Kindern (aus der bundesdeutschen ICSI-Studie) im Vergleich mit 11.000 Kontrollkindern (aus dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt) untersucht werden. Hierbei sollen auch mögliche Risikofaktoren analysiert werden.

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch
Projektbearbeiter: cand. med. Nicole Kober
Förderer: Sonstige; 15.06.2007 - 31.12.2008

Angeborene Nierenfehlbildungen - prä- und postnatale Befunde (Arbeitstitel)

Die Niere ist das wichtigste Ausscheidungsorgan des menschlichen Körpers. Weiterhin reguliert sie den Elektrolyt-, Wasser-, Mineral- und Säure-Basen-Haushalt und damit indirekt den Blutdruck und die Mineralisation des Knochens. Durch pränatales und neonatologisches Ultraschall-Screening wird heute bei fast einem von 100 Kindern ein auffälliger Befund im Bereich der Niere und/oder der Harnwege erhoben. ... [mehr](#)

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch

Projektbearbeiter: Dr. Simone Pöttsch, cand. med. Melanie Schulz, cand. Dipl.-Ges.-wirt Sonja Großberndt

Förderer: Sonstige; 01.07.2006 - 30.06.2008

Gastroschisis - Fall- Kontroll-Studie

Während der letzten Jahrzehnte ist im internationalen Vergleich eine Prävalenzsteigerung und eine hohe Variabilität hinsichtlich der Häufigkeit der Gastroschisis (= angeborener Bauchwanddefekt) zu beobachten. Die Gründe hierfür sowie die genaue Ätiologie dieses Bauchwanddefektes sind weitgehend unbekannt. Potentielle Risikofaktoren für die Entstehung der Gastroschisis konnten bereits identifiziert werden. Einige Studien zeigen, dass ein mütterliches Alter unter 20 Jahren ein deutlich erhöhtes Risiko für die Geburt eines Kindes mit einer Gastroschisis darstellt. Weiterhin stellen eine inadäquate Diät und ein niedriger Body-Mass-Index (BMI) mütterlicherseits ebenfalls jeweils Risikofaktoren dar. Der Konsum von Zigaretten und die Medikamenteneinnahme sind mit einer erhöhten Auftrittswahrscheinlichkeit einer Gastroschisis beim Kind vergesellschaftet. ... [mehr](#)

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch

Projektbearbeiter: cand. med. Marei Sauke

Förderer: Sonstige; 24.05.2006 - 31.05.2008

Knochenstatusbeurteilung mittels Digitaler X-Ray-Radiogrammetrie (DXR) bei Patienten mit Phenylketonurie (Arbeitstitel)

Bei Patienten mit chronischen Stoffwechselerkrankungen, z. B. Phenylketonurie (PKU), liegt ein erhöhtes Risiko vor, eine Osteoporose zu entwickeln. In der Literatur wird über eine Verminderung insbesondere der spongiösen Knochendichte (pQCT-Messung) bei PKU-Patienten berichtet. Ein erhöhtes Frakturrisiko bei PKU-Patienten >8 Jahren ist beschrieben (RR 2,6). Im Rahmen der Arbeit werden Röntgenaufnahmen der linken Hand von PKU-Patienten mittels DXR-Methode ausgewertet und der Knochenstatus an Hand der Patientendaten beurteilt.

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch

Projektbearbeiter: cand. med. Margarete Schwarze

Förderer: Sonstige; 08.02.2006 - 31.12.2008

LCHAD - Erarbeitung eines Betreuungskonzeptes (Arbeitstitel)

Der LCHAD-Defekt (Defekt der langkettigen Hydroxy-Acyl-CoA-Dehydrogenase) ist eine seltene Stoffwechselstörung, die in Deutschland ungefähr eines von 100.000 Neugeborenen betrifft. Im Rahmen der Arbeit werden Prävalenzen in Deutschland vor und nach der Einführung des erweiterten Neugeborenencreening aufgezeigt, die Eltern betroffener Kinder mittels Fragebogen befragt und aktuelle Betreuungskonzepte evaluiert. ... [mehr](#)

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch

Projektbearbeiter: Dr. Simone Pöttsch, Dr. J. Hoyer- Schuschke, C. Vogt, D. Götz, M. Haase, A. Köhn

Kooperationen: Entbindungseinrichtungen; Kinderkliniken, EUROCAT (Ulster, G.B.), ICBDSR, Inst. f. Biometrie u. Medizin. Informatik - Dr. Kropf, Kinderkardiologen, Kompetenznetzwerk "Angeborene Herzfehler", Ministerium für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt, Pathologisch-anatomische Institutionen und niedergelassene Gynäkologen/Innen des Landes Sachsen-Anhalt, Zentren der Pränataldiagnostik

Förderer: Land (Sachsen-Anhalt); 01.01.2007 - 31.12.2007

Monitoring angeborener Fehlbildungen, Pränatale Diagnostik und ihre Auswirkungen auf die Epidemiologie von Fehlbildungen

Erstellung des Berichtes zur Prävalenz angeborener Fehlbildungen im Bundesland Sachsen-Anhalt bei Neugeborenen bis zum vollendeten ersten Lebensjahr (Lebendgeborene, Totgeborene, Spontanaborte ab 16. SSW und induzierte Aborte) für die Gesundheitsberichterstattung des Landes Sachsen-Anhalt und des Bundes. Einbeziehung von pränatalen Fehlbildungsdiagnosen durch Ultraschalluntersuchungen zur Qualitätskontrolle der pränatalen Ultraschalldiagnostik. Informationskampagne zur Fehlbildungsprophylaxe durch die perikonzeptionelle

Einnahme von Folsäure (mit Unterstützung des Ministeriums für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt), die Arbeitsgruppe "Folsäure für dich - mein Kind". Mitarbeit im Arbeitskreis "Folsäure und Gesundheit". Mitarbeit im Nationalen Register Angeborene Herzfehler. ... [mehr](#)

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch

Kooperationen: Dr. W. Vorwerk, Abt. Phoniatrie und Pädaudiologie, HNO-Klinik, Dr. Weiner, Nenaserv Ltd., Dresden, Klinik St. Marienstift, Städtisches Klinikum Magdeburg, PD Dr. K. Mohnike, Dipl.-Biochem. I. Starke, Zentrum für Neugeborenencreening Magdeburg, Universitätsklinikum Magdeburg

Förderer: Land (Sachsen-Anhalt/ohne Gutachtersystem); 01.08.2006 - 31.12.2010

Neugeborenenhörscreening in Sachsen-Anhalt

Das Neugeborenenhörscreening wird in Sachsen-Anhalt in allen Geburtskliniken als freiwillige Vorsorgeuntersuchung nach der Geburt angeboten. Seit 01.08.06 werden im Rahmen eines Pilotversuches die in den Magdeburger Geburtskliniken erhobenen Hörscreeningergebnisse erfasst, um so die rechtzeitige Diagnosestellung sowie frühzeitige Therapieeinleitung bei auffälligen Kindern zu dokumentieren. Perspektivisch ist geplant, dieses sog. Tracking auf ganz Sachsen-Anhalt auszuweiten (ab 2007).

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch

Projektbearbeiter: Dr. med. Simone Pöttsch

Kooperationen: Kompetenznetzwerk "Angeborene Herzfehler"

Förderer: Sonstige; 23.02.2007 - 31.12.2007

Teilnahme an der PAN-Studie (Kompetenznetz Angeborene Herzfehler)

Obwohl Herzfehler die häufigsten angeborenen Organfehlbildungen sind, fehlen bisher zuverlässige Daten sowohl über die tatsächliche Anzahl angeborener Herzerkrankungen als auch über die Häufigkeiten der einzelnen Herzfehler in Deutschland. Die Studie im Rahmen des Kompetenznetzes Angeborene Herzfehler erhebt erstmals prospektiv die Häufigkeit angeborener Herzfehler bei Neugeborenen in Deutschland (Prävalenz angeborener Herzfehler bei Neugeborenen in Deutschland: PAN-Studie). Ziel ist die Bestandsaufnahme des Herz-Fehlbildungsgeschehens einzelner Geburtsjahrgänge in Deutschland. Es sollen vollzählig und flächendeckend Daten erhoben werden, was bisher in diesem Umfang in Deutschland noch nicht geschehen ist. ... [mehr](#)

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch

Projektbearbeiter: cand. med. Frederik Becker

Kooperationen: Prof. Dr. Dr. Klaus Louis Gerlach, Klinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie

Förderer: Land (Sachsen-Anhalt/ohne Gutachtersystem); 01.10.2006 - 31.12.2008

Untersuchungen zur Prävalenz und Risikofaktoren von orofacialen Spaltbildungen in Sachsen-Anhalt (Arbeitstitel)

Die Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten zählen zu den wichtigsten craniofazialen Fehlbildungen. Sie sind mit einer Prävalenz von ca. 10 pro 10.000 die zweithäufigste kongenitale Fehlbildung in Europa. Epidemiologische Daten zur Häufigkeit des Auftretens orofazialer Spaltbildungen in Deutschland existieren außer aus Sachsen-Anhalt auch vom Register "Angeborene Morphologische Defekte Mainzer Modell" Mainz. Die Mainzer Arbeitsgruppe fand mit 11,9 pro 10.000 Geborene eine mittlere Prävalenzrate für die Lippenspalten mit/ohne Gaumenspalte in den Jahren 1990-2002. Für die isolierten Gaumenspalten war im selben Beobachtungszeitraum eine eher hohe Prävalenz von 12,2 pro 10.000 Geborene zu verzeichnen. Ziel der Arbeit soll die Darstellung der Prävalenzen der orofacialen Spaltbildungen seit 1980 sein, ebenso die Auswertung möglicher Risikofaktoren.

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch

Projektbearbeiter: cand. med. Simone Dröscher

Förderer: Sonstige; 23.02.2006 - 30.06.2008

10 Jahre seit der Empfehlung einer perikonzeptionellen Folsäureprophylaxe - Gibt es Prävalenzänderungen bei den Neuralrohrdefekten? (Arbeitstitel)

Das Vitamin Folsäure ist für die primäre Prävention angeborener Fehlbildungen als Vorsorgemaßnahme während einer Schwangerschaft bedeutsam. Seit 1994/1995 existiert in Deutschland die Empfehlung medizinischer Fachgesellschaften bezüglich einer perikonzeptionellen Folsäureprophylaxe zur Prävention von Neuralrohrdefekten (NRD). ... [mehr](#)

5. Eigene Kongresse und wissenschaftliche Tagungen

- 3. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt am 27.10.2007 in Magdeburg

6. Veröffentlichungen

Originalartikel in begutachteten internationalen Zeitschriften

Mastroiacovo, Pierpaolo; Lisi, Alessandra; Castilla, Eduardo E. ; Martínez-Frías, María-Luisa; Bermejo, Eva; Marengo, Lisa; Kucik, Jim; Siffel, Csaba; Halliday, Jane; Gatt, Miriam; Annerèn, Göran; Bianchi, Fabrizio; Canessa, M. Aurora; Danderfer, Ron; Walle, Hermien de; Harris, John; Li, Zhu; Lowry, R. Brian; McDonell, Robert; Merlob, Paul; Metneki, Julia; Mutchinick, Osvaldo; Robert-Gnansia, Elisabeth; Scarano, Gioacchino; Sipek, Antonin; Pöttsch, Simone; Szabova, Elena; Yevtushok, Lyubov

Gastroschisis and associated defects - an international study

In: American journal of medical genetics. - Hoboken, NJ: Wiley-Liss, Bd. 143.2007, 7, S. 660-671; [Link unter URL](#)
[Imp.fact.: 2.063]

Originalartikel in begutachteten nationalen Zeitschriften

Pöttsch, Simone; Hoyer-Schuschke, Jana; Köhn, Andrea

Gibt es Prävalenzänderungen bei den Neuralrohrdefekten? - 10 Jahre Empfehlung zur perikonzeptionellen Folsäureprophylaxe

In: MedReview. - Berlin: Blackwell, Bd. 8.2007, 6, S. 6-7; [Link unter URL](#)

Rohden, Ludwig von; Wien, Frank; Pöttsch, Simone

Myosonographie neuromuskulärer Erkrankungen unter besonderer Berücksichtigung des Kindes- und Jugendalters

In: Klinische Neurophysiologie. - Stuttgart [u.a.]: Thieme, Bd. 38.2007, 2, S. 141-150; [Link unter URL](#)

[Imp.fact.: 0.217]

Wissenschaftliche Monografien

Pöttsch, Simone; Hoyer-Schuschke, Jana; Köhn, Andrea; Vogt, Cornelia; Götz, Dorit; Haase, Marion; Großberndt, Sonja

. - 88 S, 2007

Artikel in Fachzeitschriften der Industrie, Gesellschaften, Verbände etc.

Pöttsch, Simone

Diagnoseeröffnung bei Eltern, deren Kind chronisch krank bzw. behindert ist - einige Gedanken aus kinderärztlicher Sicht

In: Gemeinsam leben. - Weinheim: Juventa-Verl., Bd. 15.2007, 4, S. 211-214