

Forschungsbericht 2008

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
www.angeborene-fehlbildungen.com

1. Leitung

Dr. med. Simone Pöttsch

2. Forschungsprofil



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

3. Forschungsprojekte

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); 01.01.2008 - 31.12.2008

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
Projektbearbeiter: Dr. med. Simone Pöttsch
Kooperationen: EUROCAT (Ulster, G.B.)
Förderer: Sonstige; 26.08.2008 - 31.12.2008

EUROCAT study: Intrauterine exposure to carbamazepine and specific malformations: a case-control study
Carbamazepine (CBZ) is together with valproic acid the most used antiepileptic drug (AED) all over Europe. Several studies have been published evaluating the risk of carbamazepin related to general major congenital malformations (MCM) and CBZ seems to be less teratogenic than VPA. Although, 3000-4000 CBZ exposed pregnancies are described in the literature, less is known about specific malformations related to first trimester exposure to CBZ monotherapy. The EUROCAT Antiepileptic Drug Database, used for the lamotrigine study, covers 3,881,592 and contains 135 CBZ monotherapy exposed malformed registrations more than in any other published study. This gives us the opportunity to investigate which specific congenital anomalies are associated to carbamazepine.

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch
Projektbearbeiter: Dr. med. Simone Pöttsch
Kooperationen: EUROCAT (Ulster, G.B.)
Förderer: Sonstige; 18.01.2008 - 31.12.2008

EUROCAT study: Intrauterine exposure to valproic acid and specific malformations: a case-control study
In international literature many studies can be found about valproic acid use during pregnancy. All studies are in line about the fact that valproic acid use, especially in the first trimester, increases the risk of receiving a child with a major congenital malformation.
In a paper of the North American AED Pregnancy Registry 10.7% (16 / 149) of the pure prospective pregnancies exposed to valproic acid monotherapy ended in major malformations, in Sweden 13.1% (35 / 268) exposed were malformed, The UK Epilepsy and Pregnancy Registry found 6.2% (44 / 715) children with major malformations and in 2006 the Neurodevelopmental effects of AED (NEAD) study found 17.4% with a malformation if exposed to valproic acid monotherapy. ... [mehr](#)

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch
Kooperationen: EUROCAT (Ulster, G.B.)
Förderer: Sonstige; 12.01.2007 - 30.06.2008

EUROCAT study: Lamotrigine and orofacial clefts
The aim of the study is to investigate whether intrauterine exposure to lamotrigine monotherapy in the first trimester of the pregnancy is associated with an increased risk of isolated orofacial clefts relative to other malformations, using a case-control design, hypothesis driven.

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch
Projektbearbeiter: Dr. med. Simone Pöttsch
Kooperationen: EUROCAT (Ulster, G.B.)
Förderer: Sonstige; 11.12.2007 - 30.06.2008

EUROCAT study: Late terminations of pregnancy after prenatal diagnosis of fetal abnormality (TOPFA) in Europe

Improved resolution of ultrasound scans and greater expertise of operators have led to increased detection rates of fetal structural anomalies at earlier gestations. This may contribute to early TOPFA. Scans performed later in pregnancy sometimes detect malformations for which parents may request TOPFA. It is not known whether changing patterns in prenatal diagnostic techniques have made an impact on the number of late TOPFAs (GA \geq 24 weeks).

Aims

To describe differences between countries in TOPFA in Europe with particular focus on recorded late terminations (GA \geq 24 weeks).

To compare the congenital anomaly subgroups contributing to late TOPFA compared to early TOPFA in Europe.

To report trend over time in TOPFA and late TOPFA since 1990.

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch

Projektbearbeiter: Dr. med. Simone Pöttsch

Kooperationen: EUROCAT (Ulster, G.B.)

Förderer: Sonstige; 18.04.2007 - 31.12.2008

EUROCAT study on maternal diabetes

Maternal diabetes is a known risk factor for congenital malformations (CM). It has also been known for many years that good metabolic control in the preconceptional period decreases the risk of CM. Maternal hyperglycemia is a non-specific teratogen imposing the same risk of CM to pregnant women with both type-1 and type-2 diabetes.

Aims of EUROCAT Diabetes Study: To describe the distribution of types of CM in diabetic pregnancies and compare with the distribution of CM in pregnancies without maternal disease before pregnancy in the same populations. To describe severity of CM and birth outcome (livebirth, fetal death, TOP, perinatal mortality) in diabetic pregnancies and compare with pregnancies without maternal diseases before pregnancy in the same populations.

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch

Projektbearbeiter: Dr. med. Simone Pöttsch

Kooperationen: EUROCAT (Ulster, G.B.)

Förderer: Sonstige; 30.01.2007 - 30.06.2008

EUROCAT study: Prenatal diagnosis and outcome of pregnancy of specified sex-chromosome abnormalities in Europe

An extra X-chromosome in males or females (XXX, XXY) and extra Y chromosome in males (XYY, Klinefelter syndrome) occur in approximately 18 per 10,000 pregnancies and most never get diagnosed. Figures for incidence at birth have been obtained from cytogenetic surveys of around 200,000 infants from UK, Denmark, Canada, USA and Japan.

Following prenatal detection parents receive information about the specific condition from a variety of professionals and from other sources. Some of this information may be outdated, inaccurate and unduly negative due to ascertainment bias. Following prenatal diagnosis some parents continue the pregnancy and some request termination of pregnancy. Rates of prenatal detection, information given to parents and differences in laws and practices regarding termination of pregnancy are some factors which may lead to differences in outcome. ... [mehr](#)

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch

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

Förderer: Sonstige; 01.07.2006 - 31.12.2008

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: can. Dipl.-Gesundheitswirtin Jane Nöbel

Förderer: Sonstige; 13.10.2008 - 31.03.2009

Gynäkologenbefragung - Folsäure und Fehlbildungsprophylaxe

Die prophylaktische Einnahme von Folsäure bei Frauen im gebärfähigen Alter, kann laut internationaler Studien das Risiko von Neuralrohrdefekten bei Neugeborenen um 50-70 Prozent minimieren. Wichtig ist eine frühzeitige Aufklärung der Frauen über die optimale Einnahme und Wirkung von Folsäure. Eine zentrale Beraterrolle obliegt den Gynäkologinnen und Gynäkologen. Der Kenntnisstand dieser Berufsgruppe zum Thema Folsäureprophylaxe ist bislang nicht hinreichend erfasst. Ziel ist es mittels einer Fragebogenerhebung den momentanen Wissenstand bezüglich "Folsäure und Fehlbildungsprophylaxe" aller in Sachsen-Anhalt und Mecklenburg-Vorpommern tätigen Gynäkologinnen und Gynäkologen zu untersuchen und auszuwerten. Die Ergebnisse werden genutzt, um Rückschlüsse auf weiteren Handlungs- und Informationsbedarf zum Thema Folsäure zu ziehen.

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch

Projektbearbeiter: Dr. med. Simone Pöttsch

Kooperationen: ICBDSR

Förderer: Sonstige; 04.03.2008 - 30.10.2008

ICBDSR study: Holoprosencephaly in ICBDSR Birth Defects Surveillance

ICBDSR = International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

The aim of the study is to investigate frequency of holoprosencephaly in the world (2000-2005) and to recognize risk factors, pregnancy outcome and other variables.

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch

Kooperationen: ICBDSR, WHO

Förderer: Sonstige; 01.01.2005 - 31.12.2009

ICBDSR study: Oro-facial Clefts. World-wide Recent Total Prevalence Data. A study based on the IPDTC Database supported by WHO

ICBDSR = International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

WHO = World Health Organization

The specific aim of this first study is to describe the total prevalence rate of oral clefts in various countries by contributing registries, grouped by country and/or by larger areas.

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 auszudehnen (ab 2007).

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch
Projektbearbeiter: Dr. med. Simone Pöttsch
Kooperationen: Kompetenznetzwerk "Angeborene Herzfehler"
Förderer: Sonstige; 23.02.2007 - 30.06.2009

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. Die Erhebung dient primär wissenschaftlichen Zwecken. Sie soll Zahlen zur Häufigkeit (Prävalenz) angeborener Herzfehler bei Geburt in Deutschland liefern. ...

[mehr](#)

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch
Projektbearbeiter: Dr. 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?

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). In dieser Arbeit wird der Frage nachgegangen, ob sich Prävalenzänderungen bei den NRD seit Einführung der Folsäureprophylaxe zeigen. Weiterhin werden Beziehungen und Unterschiede zu den europäischen und weltweiten Ländern aufgezeigt, Prävalenzen bei Kindern mit NRD dargestellt, weitere große Fehlbildungsgruppen im Vergleich analysiert, unterschiedliches Vorgehen bei der perikonzeptionellen Folsäureeinnahme sowie unterschiedliches Management bei der Folsäuresupplementation der einzelnen Länder aufgezeigt.

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch
Projektbearbeiter: cand. med. Nicole Kober
Förderer: Sonstige; 15.06.2007 - 31.12.2009

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. Ziel der Arbeit ist die Analyse der im Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt verzeichneten (pathologischen) pränatalen Nierensonografiebefunde der Jahre 2000-2006. ... [mehr](#)

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch
Projektbearbeiter: cand. med. Margarete Schwarze
Förderer: Sonstige; 08.02.2006 - 30.06.2009

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. Weiterhin erfolgt die laborchemische Charakterisierung sowie die Betrachtung von Langzeitfolgen.

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.

4. Eigene Kongresse und wissenschaftliche Tagungen

- 4. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt am 25.10.2008 in Magdeburg

5. Veröffentlichungen

Originalartikel in begutachteten internationalen Zeitschriften

Leoncini, Emanuele; Baranello, Giovanni; Orioli, Iêda M. ; Annerén, Göran; Bakker, Marian; Bianchi, Fabrizio; Bower, Carol; Canfield, Mark A. ; Castilla, Eduardo E. ; Cocchi, Guido; Correa, Adolfo; Vigan, Catherine de; Doray, Berenice; Feldkamp, Marcia L. ; Gatt, Miriam; Irgens, Lorentz M. ; Lowry, R. Brian; Maraschini, Alice; McDonnell, Robert; Morgan, Margery; Mutchinick, Osvaldo; Pöttsch, Simone; Riley, Marilyn; Ritvanen, Annukka; Gnansia, Elisabeth Robert; Scarano, Gioacchino; Sipek, Antonin; Tenconi, Romano; Mastroiacovo, Pierpaolo

Frequency of holoprosencephaly in the International Clearinghouse Birth Defects Surveillance Systems: searching for population variations

In: Birth defects research. - New York, NY [u.a.]: Wiley-Liss, Bd. 82.2008, 8, S. 585-591; [Link unter URL](#)

[Imp.fact.: 1,908]

Mohnike, Klaus; Blankenstein, Oliver; Pfützner, Andreas; Pöttsch, Simone; Schober, Edith; Steiner, Solomon; Hardy, Olga T. ; Grimberg, Adda van; Waarde, W. M. van

Long-term non-surgical therapy of severe persistent congenital hyperinsulinism with glucagon

In: Hormone research. - Basel: Karger, Bd. 70.2008, 1, S. 59-64; [Link unter URL](#)

[Imp.fact.: 2,015]

Originalartikel in begutachteten nationalen Zeitschriften

Hoyer-Schuschke, Jana; Pöttsch, Simone; Böttger, Ralf; Herrmann, Kerstin; Rohden, Ludwig von; Gleißner, Michael

Kongenitale alveolar-kapilläre Dysplasie - seltene Ursache der persistierenden pulmonalen Hypertension beim Neugeborenen

In: Monatsschrift Kinderheilkunde. - Berlin: Springer, Bd. 156.2008, 1, S. 57-62; [Link unter URL](#)

[Imp.fact.: 0,151]

Mohnike, Klaus; Starke, Irmgard; Pöttsch, Simone

Metabolische Krisen im Kindesalter

In: Intensivmedizin up2date. - Stuttgart: Thieme, Bd. 4.2008, 3, S. 229-244; [Link unter URL](#)

Wissenschaftliche Monografien

Pöttsch, Simone; Hoyer-Schuschke, Jana; Köhn, Andrea; Vogt, Cornelia; Götz, Dorit; Haase, Marion
. - 87 S, 2008

[Volltext](#)

Buchbeiträge

Pöttsch, Simone; Jira, Petr

Smith-Lemli-Opitz-Syndrom - von der Diagnose zur Therapie

In: Cholesterin - zwischen Mangel und Überfluss. - Heilbronn: SPS Publ., ISBN 978-3-936145-37-3, S. 46-63, 2008

Artikel in Fachzeitschriften der Industrie, Gesellschaften, Verbände etc.

Bade, Andrea; Rohden, Ludwig von; Hoyer-Schuschke, Jana; Pöttsch, Simone

Ultraschallscreening des Schädels bei Neugeborenen - Pro und Kontra

In: Päd. - Hamburg: OmniMed-Verl.-Ges., Bd. 14.2008, S. 178-188, insges. 7 S.

Pöttsch, Simone; Vorwerk, Wilma; Rasinski, Christine; Starke, Irmgard; Hoyer-Schuschke, Jana

Angeborene Hörstörungen unter besonderer Berücksichtigung der Einführung des Neugeborenenhörscreening-Tracking in Sachsen-Anhalt

In: Ärzteblatt Sachsen-Anhalt. - Magdeburg: Ärztekammer Sachsen-Anhalt, Bd. 19.2008, 5, S. 18-50, insges. 5 S.

Vorwerk, Wilma; Rasinski, Christine; Pöttsch, Simone; Starke, Irmgard

Das Neugeborenen-Hörscreening - Richtlinie für Deutschland ab 01.01.2009; Stand in Sachsen-Anhalt

In: Ärzteblatt Sachsen-Anhalt. - Magdeburg: Ärztekammer Sachsen-Anhalt, Bd. 19.2008, 12, S. 24-44, insges. 5 S.

Dissertationen

Dröscher, Simone

Untersuchung zu Neuralrohrdefekten - Analyse der Daten des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt. - Magdeburg, Univ., Medizin. Fakultät, Diss., 2008; [11], 86, [34] Bl: Ill., graph. Darst