

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, ICBDMs) (Bsp.: seltene angeborene Fehlbildungen, orofaciale Spaltbildungen (ICDFA), pränatale Diagnostik bei Chromosomenstörungen)

(EUROSERSCAN), Gastroschisis)

3. Forschungsprojekte

Projektleiter: Dr. Simone Pötzsch

Projektbearbeiter: Dr. Simone Pötzsch, 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); 01.01.2009 - 31.12.2009

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. Ständige Mitarbeit im europäischen Netzwerk der Fehlbildungsregister (EUROCAT). Im EUROCAT arbeiten zur Zeit 35 europäische Zentren, deren Daten insbesondere zu sogenannten Indikatorfehlbildungen, jährlich ausgewertet und veröffentlicht werden. Mitarbeit im ICBDSR, dem WHO-assoziierten weltweit agierendem Netz von Fehlbildungsregistern. Ziel beider Systeme ist die frühzeitige Erkennung von Fehlbildungsclustern und die eventuelle Aufdeckung von exogenen Noxen. Mitarbeit an der internationalen Datenbank Craniofacialer Anomalien (IDCFA).

Projektleiter: Dr. Simone Pötzsch

Kooperationen: EUROCAT (Ulster, G.B.)

Förderer: Industrie; 23.06.2009 - 31.12.2013

EUROCAT Lamotrigine Study Phase II

In January 2007 EUROCAT started to develop the EUROCAT Antiepileptic Drug Database. With this database we performed a case-control study (The EUROCAT Lamotrigine Study Phase I) to test if the hypothesis of a very high increased risk of orofacial clefts after first trimester lamotrigine exposure. In this lamotrigine study Phase I we did not find a significantly increased risk for orofacial clefts relative to other malformations, nor of cleft palate specifically, in relation with first trimester lamotrigine use (Dolk et al 2008).

Aim of this study is to expand the EUROCAT Antiepileptic Drug Database by including more years and thereby investigate with greater statistical power than the previous EUROCAT study.

Projektleiter: Dr. Simone Pötzsch

Förderer: Sonstige; 26.11.2008 - 31.12.2010

EUROCAT study: A descriptive epidemiological study of small intestinal atresia in Europe

Small intestinal atresia (SIA) is a congenital absence or abnormal narrowing of the duodenum, jejunum, or ileum leading to complete obstruction of the lumen (Walker, 1996). It is a serious anomaly requiring surgery. There have been few population based studies of SIA.

The aim of the proposed study would be to describe the epidemiology of small intestine atresia (SIA) in Europe by subtype. More specifically, it will describe the prevalence, outcome, antenatal diagnosis and associated anomalies by SIA subtype.

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch
Kooperationen: EUROCAT (Ulster, G.B.)
Förderer: Sonstige; 12.08.2009 - 12.08.2013

EUROCAT study: Analysis of rare unbalanced chromosome abnormalities

The aim of the study is to establish the Prevalence in Europe of rare chromosomal abnormalities diagnosed prenatally or in infancy. The prevalence of the major trisomies is well established but there are fewer data on the prevalence of rarer chromosome abnormalities for the wider European population. We can consider two types of prevalence: the potential prevalence if all newborns were screened, and the diagnosed prevalence which depends on the level and type of screening in place in each country. It is this latter that we are interested in and able to address in EUROCAT.

The main analysis would include all unbalanced chromosome errors EXCEPT trisomies 21,18,13, XXX, XYY and XXY and 45,X to provide an overall prevalence of the rarer chromosome abnormalities but the introduction will include a prevalence of all chromosome abnormalities for a reference basis.

These would be further subdivided into:

- Mosaic trisomies (non-21,18,13, X, Y)
 - Autosome deletions including microdeletions*
 - Autosome duplications
 - Marker chromosomes.
-

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch
Projektbearbeiter: Dr. med. Simone Pöttsch
Kooperationen: EUROCAT (Ulster, G.B.)
Förderer: Sonstige; 11.12.2007 - 30.06.2009

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 - 31.12.2010

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 - 30.06.2010

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 s 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.

Aims

1. To report the total prevalence of 3 different sex chromosome abnormalities (XXX, XXY, XYY) diagnosed prenatally or before one year of age in Europe and by country, and estimate the proportion of affected fetuses/babies diagnosed prenatally or by one year of age.
2. To describe the proportion and prevalence of prenatally diagnosed cases, gestational age at prenatal diagnosis, and the relationship between prevalence of prenatally diagnosed cases and average gestational age at prenatal diagnosis.
3. To relate the prevalence of prenatally diagnosed sex chromosome anomalies to the extent of prenatal karyotyping in the country (as indicated by the proportion of Down s syndrome cases detected prenatally, by maternal age).
4. To describe the outcome of pregnancy of prenatally diagnosed cases.
5. To describe prevalence of postnatally diagnosed cases and reasons for karyotyping in those cases up to one year of age.
6. To describe trend over time in prevalence of prenatally diagnosed cases in 3 time periods 1990-1994, 1995-1999 and 2000-2005.

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

Kooperationen: ICBDSR

Förderer: Sonstige; 08.06.2009 - 31.12.2009

ICBDSR study: International estimate and geographical variation of Esophageal atresia/fistula

The aim of the study is to analyse esophageal atresia/fistula cases for the period of 1997-2006 and to estimate the geographical variation. Included are cases of live birth, still birth and terminations of pregnancy.

Projektleiter: Dr. Simone Pöttsch

Kooperationen: ICBDSR, WHO

Förderer: Sonstige; 01.01.2006 - 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 Neugeborenen-Screening 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 Hörscreening-Ergebnisse 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 - 31.12.2010

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.

Bundesweit beteiligen sich bisher ca. 340 kinder-kardiologische Kliniken, Kinderkliniken und kinder-kardiologische Arztpraxen an der wissenschaftlichen Untersuchung. Auch das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt übermittelt

anonyme Daten zu Lebendgeborenen mit angeborenen Herzfehlern an das Kompetenznetz Angeborene Herzfehler.

Projektleiter: Dr. Simone Pötzsch
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 Nierenultraschallbefunde der Jahre 2000-2006. Es wird aufgezeigt, welche Konsequenzen sich aus auffälligen sonografischen Nierenbefunden intrauterin für den weiteren Schwangerschaftsverlauf ergeben und wie hoch die Übereinstimmung mit den postnatal erhobenen Befunden ist. Ausserdem werden auffällige postnatal erhobene Nierenbefunde retrospektiv analysiert, in wie weit bereits intrauterin die Pathologien auffällig waren.

Projektleiter: Dr. Simone Pötzsch
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 Neugeborenen-Screening 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 Pötzsch
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 - 31.12.2009

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 Lippenpalten 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 Pötzsch
Projektbearbeiter: Frau Brüggemann
Förderer: Sonstige; 01.06.2009 - 31.12.2010

Operationsbedürftigkeit bei angeborenen Fehlbildungen (Arbeitstitel)

In der Bundesrepublik Deutschland sind angeborene Fehlbildungen die zweithäufigste Ursache der Säuglingssterblichkeit und häufigste Todesursache im Kindesalter. Ein Viertel aller kindlichen Todesfälle steht in Zusammenhang mit angeborenen Malformationen.

Mit zunehmender Beherrschung der neonatalen Asphyxie, der hochgradigen Frühgeburtlichkeit und der neonatalen Infektionen, nimmt die Bedeutung von congenitalen Anomalien für die Morbidität und Mortalität im Säuglings- und Kindesalter zu.

Ziel der Arbeit ist die Erfassung der durch eine Fehlbildung bzw. Anomalie bedingten operationspflichtigen Kinder

(akut sowie zu einem späteren Lebenszeitpunkt).

4. Eigene Kongresse und wissenschaftliche Tagungen

- 5. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt am 31.10.2009 in Magdeburg

5. Veröffentlichungen

Originalartikel in begutachteten internationalen Zeitschriften

Birnbaum, Stefanie; Ludwig, Kerstin U. ; Reutter, Heiko; Herms, Stefan; Assis, Nilma Almeida de; Diaz-Lacava, Amalia; Barth, Sandra; Lauster, Carola; Schmidt, Gül; Scheer, Martin; Saffar, Mitra; Martini, Markus; Reich, Rudolf H. ; Schiefke, Franziska; Hemprich, Alexander; Pötzsch, Simone; Pötzsch, Bernd; Wienker, Thomas F. ; Hoffmann, Per; Knapp, Michael; Kramer, Franz-Josef; Nöthen, Markus M. ; Mangold, Elisabeth

IRF6 gene variants in Central European patients with non-syndromic cleft lip with or without cleft palate

In: European journal of oral sciences. - Oxford: Blackwell Munksgaard, Bd. 117.2009, 6, S. 766-769; [Link unter URL](#)
[Imp.fact.: 1,957]

Birnbaum, Stefanie; Ludwig, Kerstin U. ; Reutter, Heiko; Herms, Stefan; Steffens, Michael; Rubini, Michele; Baluardo, Carlotta; Ferrian, Melissa; Assis, Nilma Almeida de; Alblas, Margrieta A. ; Barth, Sandra; Freudenberg, Jan; Lauster, Carola; Schmidt, Gül; Scheer, Martin; Braumann, Bert; Bergé, Stefaan J. ; Reich, Rudolf H. ; Schiefke, Franziska; Hemprich, Alexander; Pötzsch, Simone; Steegers-Theunissen, Regine P. ; Pötzsch, Bernd; Moebus, Susanne; Horsthemke, Bernhard; Kramer, Franz-Josef; Wienker, Thomas F. ; Mossey, Peter A. ; Propping, Peter; Cichon, Sven; Hoffmann, Per; Knapp, Michael; Nöthen, Markus M. ; Mangold, Elisabeth

Key susceptibility locus for nonsyndromic cleft lip with or without cleft palate on chromosome 8q24

In: Nature genetics. - New York, NY: Nature America, Bd. 41.2009, 4, S. 473-477; [Link unter URL](#)
[Imp.fact.: 30,259]

Birnbaum, Stefanie; Reutter, Heiko; Mende, Meinhard; Assis, Nilma A. de; Diaz-Lacava, Amalia; Herms, Stefan; Scheer, Martin; Lauster, Carola; Braumann, Bert; Schmidt, Gül; Martini, Markus; Hemprich, Alexander; Pötzsch, Simone; Knapp, Michael; Nöthen, Markus M. ; Kramer, Franz-Josef; Mangold, Elisabeth

Further evidence for the involvement of MYH9 in the etiology of non-syndromic cleft lip with or without cleft palate

In: European journal of oral sciences. - Oxford: Blackwell Munksgaard, Bd. 117.2009, 2, S. 200-203; [Link unter URL](#)
[Imp.fact.: 1,957]

Originalartikel in begutachteten nationalen Zeitschriften

Pötzsch, Simone; Hoyer-Schuschke, Jana

Angeborene Fehlbildungen - Hintergrundwissen für die Beratung der Eltern

In: Die Hebamme. - Stuttgart: Hippokrates-Verl. in MVS, Med.-Verl., Bd. 22.2009, 2, S. 88-94