

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. Anke Reißmann

2. Forschungsprofil

Schwerpunkte:

- 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. Kooperationen

- Entbindungseinrichtungen; Kinderkliniken
- EUROCAT (Ulster, G.B.)
- HNO-Kliniken
- ICBDSR
- Ministerium für Arbeit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt
- niedergelassene HNO-Ärzte
- PATH medical GmbH, Germering
- Pathologisch-anatomische Institutionen und niedergelassene Gynäkologen/Innen des Landes Sachsen-Anhalt
- Prof. Dr. K. Mohnike, Dipl.-Biochem. I. Starke, Zentrum für Neugeborenencreening Magdeburg
- Zentren der Pränataldiagnostik

4. Forschungsprojekte

Projektleiter: Dr. Anke Reißmann

Kooperationen: Entbindungseinrichtungen; Kinderkliniken; HNO-Klinik, Abt. Phoniatrie und Pädaudiologie; HNO-Kliniken; niedergelassene HNO-Ärzte; PATH medical GmbH, Germering; Prof. Dr. K. Mohnike, Dipl.-Biochem. I. Starke, Zentrum für Neugeborenencreening Magdeburg

Förderer: Land (Sachsen-Anhalt/ohne Gutachtersystem); 01.01.2009 - 31.12.2012

Neugeborenenhörscreening in Sachsen-Anhalt

Das Neugeborenenhörscreening wird in Sachsen-Anhalt in allen Geburtskliniken als Vorsorgeuntersuchung nach der Geburt angeboten. Seit 01.01.09 hat jedes Neugeborene einen Anspruch auf die Untersuchung des Hörvermögens nach der Geburt. Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt fungiert als Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening in Sachsen-Anhalt.

Projektleiter: Dr. Anke Reißmann

Projektbearbeiter: cand. Dr. med. Ivonne Paetz

Förderer: Sonstige; 01.07.2007 - 30.06.2012

Angeborene Fehlbildungen bei ICSI-Kindern (Arbeitstitel)

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. Anke Reißmann

Projektbearbeiter: cand. Dr. med. Katharina Schade

Förderer: Land (Sachsen-Anhalt/ohne Gutachtersystem); 01.01.2010 - 30.06.2012

Down Syndrom (Arbeitstitel)

Die vorliegende Arbeit beschäftigt sich unter anderen mit der Untersuchung der Entwicklung der Geburtenrate des Down Syndroms in Sachsen-Anhalt und Mecklenburg-Vorpommern während der letzten Jahre.

Projektleiter: Dr. Anke Reißmann

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. Anke Reißmann

Kooperationen: EUROCAT (Ulster, G.B.)

Förderer: Sonstige; 26.11.2008 - 31.12.2011

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. Anke Reißmann

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. Anke Reißmann

Kooperationen: EUROCAT (Ulster, G.B.)

Förderer: Sonstige; 25.01.2010 - 31.12.2012

EUROCAT study: Association between specific congenital heart anomalies and Smith Lemli Opitz like birth defects

We wanted to know whether there is an association between heart defects that are known to be related to errors in the cholesterol metabolism and SLO like anomalies. Although knowledge on aetiological mechanisms of heart defects is improving still only in 15% a cause can be found (Botto LD et al 2003). It is very well possible that among the 85% heart anomalies without an unknown cause, underdiagnosis of SLO syndrome or involvement of other errors in the cholesterol metabolism could be the case. The objective of the study is therefore to investigate the association between different heart defect groups and other anomalies that are related to errors in the cholesterol metabolism among children and fetuses not diagnosed with SLOS or other genetic anomalies.

Projektleiter: Dr. Anke Reißmann

Kooperationen: EUROCAT (Ulster, G.B.)

Förderer: Sonstige; 25.01.2010 - 31.12.2012

EUROCAT study: Prevalence of neural tube defects (NTD) in younger mothers in Europe 2000-2008: analysis of the EUROCAT database

Background In Europe, the prevalence of neural tube defects (NTD) excluding chromosomal anomalies is 9.44 per 10,000 births, 2000-2007, and accounts for approximately 5% of all congenital anomalies 1. Teenage mothers have a significantly greater risk of NTD compared to older mothers, particularly anencephaly 2. One explanation is that teenage mothers are less likely to take periconceptional folic acid or have poorer nutrition. However, it is not clear why this would not apply to their risk of spina bifida. Previous studies have not analysed specific risks in the younger teenage mothers <20 years of age. Aim of study:1. To investigate the risk of NTD in younger teenage mothers (<15 years, 15 years, 16 years, 17 years, 18 years, 19 years) compared to mothers aged 25-29 years (baseline). 2. To update the risk estimate in Loane et al for NTD in mothers <20 years, with more years of data (adding 2005-2008 to 2000-2004) compared to mothers aged 25-29 years.

Projektleiter: Dr. Anke Reißmann

Kooperationen: EUROCAT (Ulster, G.B.)

Förderer: Sonstige; 25.11.2009 - 31.12.2012

EUROCAT study: The Risk of Congenital Anomalies in Multiple Births: a European Registry Based Study

Objectives a) To assess the public health consequences of the rise in the rate of multiplebirths in Europe in terms of the associated risk of congenital anomalies: This will include: Assessment of the risk associated with singleton, twin and higher order multiple births for all CAs Determination of the prevalence of CAs which are specific to orembryologically influenced by twinning, including conjoined twins. Exploration of the evidence for the reported reduction in the

prevalence of chromosomal abnormalities, particularly Down syndrome, in MBs. Examining the complex relationship between controlled ovarian stimulation (COS), assisted reproductive therapies (ART), multiple births, maternal age and congenital abnormality. b) To describe the excess perinatal mortality due to congenital abnormality among multiple births in Europe and explore possible interpretations. This will include: Determining the perinatal mortality rates when a CA has been diagnosed in MB and singleton births and assessing whether any excess is explained by prematurity. Determining the prevalence of antenatal diagnosis of CA and its consequences, including selective termination of pregnancy and fetocide. c) To determine levels of concordance in twins. This will include concordance for the same and for different anomalies.

Projektleiter: Dr. Anke Reißmann

Kooperationen: EUROCAT (Ulster, G.B.)

Förderer: Sonstige; 25.01.2010 - 31.12.2012

EUROCAT study: TRENDS AND PATTERNS OF SIRENOMELIA AND CYCLOPIA IN EUROPE, A DESCRIPTIVE STUDY BASED ON THE EUROPEAN SURVEILLANCE SYSTEM OF CONGENITAL ANOMALIES

Objectives

- To determine the prevalence of cyclopia and sirenomelia in Europe through the data of the European Surveillance of Congenital Anomalies EUROCAT .
 - To evaluate if the prevalence of cyclopia and sirenomelia has increased during the last decade in Europe.
 - To determine if there are similar geographical patterns for cyclopia and sirenomelia distribution in Europe.
 - To assess the similarities and differences in the epidemiology in Europe of sirenomelia and caudal regression and sacral agenesis (e.g. sex ratio, associated malformations or syndromes, time trend or geographical differences).
 - To assess the similarities and differences in the epidemiology in Europe of Cyclops and holoprosencephaly.
-

Projektleiter: Dr. Anke Reißmann

Projektbearbeiter: Dr. Simone Pötzsch, Dr. med. Melanie Stender, Dipl.-Gesundheitswirtin Sonja Großberndt

Förderer: Sonstige; 01.12.2006 - 30.11.2011

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. 2004 wurde in Sachsen-Anhalt bei 15 Neugeborenen und Feten eine Gastroschisis diagnostiziert. Die errechnete Jahresprävalenz von 8,6 pro 10.000 Geborene stellt die höchste im Beobachtungszeitraum des Fehlbildungsmonitorings Sachsen-Anhalt seit 1994 dar. Auch im Vergleich zu Daten aus Fehlbildungsregistern anderer europäischer Länder ist diese Prävalenz in Sachsen-Anhalt als sehr hoher Wert einzuschätzen. Aufgrund dieses Prävalenzanstieges planen wir im Rahmen einer Fall-Kontroll-Studie eine Analyse von Risikofaktoren mittels einer Befragung in betroffenen Familien, in denen ein Kind mit einer Gastroschisis geboren wurden sowie in nichtbetroffenen Familien. Von besonderem Interesse sind die Ernährungsgewohnheiten, der BMI zu Beginn der Schwangerschaft, das Rauchverhalten, die Medikamenteneinnahme und mögliche spezielle Belastungen. Die Durchführung der Studie ist vorerst in Sachsen-Anhalt sowie in Sachsen und Mecklenburg-Vorpommern geplant.

Projektleiter: Dr. Anke Reißmann

Projektbearbeiter: cand. Dr. med. Larissa Neumann

Kooperationen: Johanniter Krankenhaus Stendal

Förderer: Land (Sachsen-Anhalt/ohne Gutachtersystem); 01.07.2011 - 31.12.2013

Korrelation prä- und postnataler Ultraschallbefunde (Arbeitstitel)

Korrelation pränataler und postnataler Ultraschallbefunde hinsichtlich angeborener Fehlbildungen im Zeitraum 2005 bis 2010 in einem Krankenhaus der Regelversorgung

Projektleiter: Dr. Anke Reißmann

Projektbearbeiter: cand. Dr. med. Janja Neumann

Förderer: Land (Sachsen-Anhalt/ohne Gutachtersystem); 15.12.2011 - 31.12.2013

Lebensqualität bei Down Syndrom (Arbeitstitel)

Retrospektive Befragung betroffener Eltern von Kindern mit Down Syndrom zum Gesundheitszustand ihrer Kinder, ihrer eigenen Lebensqualität sowie ihrer medizinischen Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Geburt

Projektleiter: Dr. Anke Reißmann

Projektbearbeiter: Dr. Anke Reißmann, Dr. J. Hoyer- Schuschke, C. Vogt, D. Götz, A. Köhn, C. Spillner

Kooperationen: Entbindungseinrichtungen; Kinderkliniken; EUROCAT (Ulster, G.B.), ICBDSR; 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); 01.01.2011 - 31.12.2011

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. Anke Reißmann

Projektbearbeiter: Dr. med. Marja Loderstedt

Kooperationen: HNO-Klinik, Abt. Phoniatrie und Pädaudiologie

Förderer: Sonstige; 01.01.2008 - 31.12.2011

Neugeborenen-Hörscreening Sachsen-Anhalt unter besonderer Berücksichtigung der Einführung eines Tracking

Es soll anhand der Analyse des Ist-Zustandes des Neugeborenen-Hörscreenings im Jahr 2008 in Sachsen-Anhalt beurteilt werden, inwieweit die Voraussetzungen für ein flächendeckendes universelles Neugeborenen-Hörscreening gegeben sind, um die ab dem 01.01.2009 allgemein gültigen Vorgaben der Kinder-Richtlinie des G-BA zu erfüllen. Dabei wird die Qualität des Hörscreenings in Sachsen-Anhalt auch mit anderen deutschen Hörscreening-Projekten verglichen, wobei Sachsen-Anhalt dabei teils sehr gute Ergebnisse verzeichnen kann.

Projektleiter: Dr. Anke Reißmann

Projektbearbeiter: cand. Dr. med. Luise Siering

Förderer: Land (Sachsen-Anhalt/ohne Gutachtersystem); 16.08.2011 - 31.12.2013

Spina bifida - Outcome und Lebensqualität (Arbeitstitel)

Ziel dieser Arbeit ist es, die Daten von Kindern mit Spina bifida in Sachsen-Anhalt retrospektiv auszuwerten, um Erkenntnisse zur Lebensqualität betroffener Familien und zu dem Outcome der Kinder zu gewinnen und diese mit aktueller Literatur zu vergleichen und zu diskutieren.

Projektleiter: Dr. Anke Reißmann

Projektbearbeiter: cand. Dr. med. Doreen Barche

Kooperationen: Entbindungseinrichtungen; HNO-Klinik, Abt. Phoniatrie und Pädaudiologie; HNO-Kliniken; Ministerium für Arbeit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt; niedergelassene HNO-Ärzte; PATH medical GmbH, Germering; Prof. Dr. K. Mohnike, Dipl.-Biochem. I. Starke, Zentrum für Neugeborenen-Screening Magdeburg

Förderer: Land (Sachsen-Anhalt/ohne Gutachtersystem); 01.07.2011 - 31.12.2012

Stand des Neugeborenen-Hörscreening in Sachsen-Anhalt 2010 (Arbeitstitel)

Anhand der Daten zum Neugeborenen-Hörscreening des Jahres 2010 in Sachsen-Anhalt soll beurteilt werden, ob sich nach der flächendeckenden Einführung des Neugeborenen-Hörscreening ab 01.01.2009 (laut Kinder-Richtlinie des G-BA vom 19.06.2008) Änderungen bei der Durchführung des Hörscreening und Diagnosestellung von Hörstörungen ergeben.

Projektleiter: Dr. Anke Reißmann

Projektbearbeiter: cand. Dr. med. Tina Baltrusch

Kooperationen: Prof. Dr. Dr. S. Schultze-Mosgau, Klinik und Poliklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie/Plastische Chirurgie, Universitätsklinikum Jena

Förderer: Land (Sachsen-Anhalt/ohne Gutachtersystem); 12.07.2011 - 01.04.2013

Vergleich der Prävalenzen von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten zwischen Sachsen-Anhalt und Thüringen (Arbeitstitel)

Im Rahmen des vorgesehenen Dissertationsprojektes soll ein Vergleich der Unterschiede oder Gemeinsamkeiten der Prävalenzen von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten zwischen dem Bundesland Sachsen-Anhalt und dem Freistaat Thüringen getroffen werden. Da das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt mit einer auf ein Bundesland bezogenen Datenerfassung auf eine umfangreiche Registrierung aller angeborenen Fehlbildungen zurückgreifen kann und ein Vergleich der Daten aus Sachsen-Anhalt mit europäischen Zentren zeigt, dass die Prävalenz für Lippen-Kiefer-Gaumenspalten in Sachsen-Anhalt deutlich über dem europäischen Durchschnitt liegt, ist ein Datenvergleich mit dem Freistaat Thüringen von wissenschaftlichem Interesse, da damit ein Bezug zur Ursachenforschung gegeben werden kann.

Statistische Arbeitshypothese: Die Prävalenz von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten in Sachsen-Anhalt ist höher als in anderen beobachteten europäischen Populationen. Die Ursachen dafür sind unklar. Eine Prävalenzbestimmung im Freistaat Thüringen ist für die Ursachenermittlung dieses Phänomens von wissenschaftlicher Bedeutung.

Projektleiter: Dr. Anke Reißmann

Projektbearbeiter: cand. Dr. med. Frederik Becker

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

Förderer: Land (Sachsen-Anhalt/ohne Gutachtersystem); 01.07.2007 - 30.06.2012

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.

5. Eigene Kongresse, wissenschaftliche Tagungen und Exponate auf Messen

- "Tag der Seltenen Erkrankungen" am 28.02.2011 in Magdeburg
- "Workshop zur Prävention von Fehlbildungen: Schwangerschaft und Epilepsie" am 06.04.2011 in Magdeburg
- "3. Schulungsprogramm Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt" am 25.05.2011 in Magdeburg
- "4. Schulungsprogramm Neugeborenenhörscreening Sachsen-Anhalt" am 21.09.2011 in Halle
- "7. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt" am 05.11.2011 in Magdeburg
- "Spannungsfeld Perinatalmedizin - Angeborene Fehlbildungen" am 09.11.2011 in Magdeburg
- "Alltag mit Spina bifida und Hydrocephalus" am 23.11.2011 in Magdeburg

6. Veröffentlichungen

Originalartikel in begutachteten internationalen Zeitschriften

Bermejo-Sánchez, Eva; Cuevas, Lourdes; Amar, Emmanuelle; Bakker, Marian K. ; Bianca, Sebastiano; Bianchi, Fabrizio; Canfield, Mark A. ; Castilla, Eduardo E. ; Clementi, Maurizio; Cocchi, Guido; Feldkamp, Marcia L. ; Landau, Danielle; Leoncini, Emanuele; Li, Zhu; Lowry, R. Brian; Mastroiacovo, Pierpaolo; Mutchinick, Osvaldo M. ; Rissmann, Anke; Ritvanen, Annukka; Scarano, Gioacchino; Siffel, Csaba; Szabova, Elena; Martínez-Frías, María-Luisa

Amelia - a multi-center descriptive epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature

In: American journal of medical genetics. - Hoboken, NJ: Wiley-Liss, Bd. 157.2011, 4, S. 288-304; [Link unter URL](#); 2011 [Imp.fact.: 3,812]

Bermejo-Sánchez, Eva; Cuevas, Lourdes; Amar, Emmanuelle; Bianca, Sebastiano; Bianchi, Fabrizio; Botto, Lorenzo D. ; Canfield, Mark A. ; Castilla, Eduardo E. ; Clementi, Maurizio; Cocchi, Guido; Landau, Danielle; Leoncini, Emanuele; Li, Zhu; Lowry, R. Brian; Mastroiacovo, Pierpaolo; Mutchinick, Osvaldo M. ; Rissmann, Anke; Ritvanen, Annukka; Scarano, Gioacchino; Siffel, Csaba; Szabova, Elena; Martínez-Frías, María-Luisa

Phocomelia - a worldwide descriptive epidemiologic study in a large series of cases from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature

In: American journal of medical genetics. - Hoboken, NJ: Wiley-Liss, Bd. 157.2011, 4, S. 305-320; [Link unter URL](#); 2011 [Imp.fact.: 3,812]

Botto, Lorenzo D. ; Feldkamp, Marcia L. ; Amar, Emmanuelle; Carey, John C. ; Castilla, Eduardo E. ; Clementi, Maurizio; Cocchi, Guido; Walle, Hermien E. K. de; Halliday, Jane; Leoncini, Emanuele; Li, Zhu; Lowry, R. Brian; Marengo, Lisa K. ; Martínez-Frías, María-Luisa; Merlob, Paul; Morgan, Margery; Munoz, Leonora Luna; Rissmann, Anke; Ritvanen, Annukka; Scarano, Gioacchino; Mastroiacovo, Pierpaolo

Acardia - epidemiologic findings and literature review from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

In: American journal of medical genetics. - Hoboken, NJ: Wiley-Liss, Bd. 157.2011, 4, S. 262-273; [Link unter URL](#); 2011 [Imp.fact.: 3,812]

Feldkamp, Marcia L. ; Botto, Lorenzo D. ; Amar, Emmanuelle; Bakker, Marian K. ; Bermejo-Sánchez, Eva; Bianca, Sebastiano; Canfield, Mark A. ; Castilla, Eduardo E. ; Clementi, Maurizio; Csaky-Szunyogh, Melinda; Leoncini, Emanuele; Li, Zhu; Lowry, R. Brian; Mastroiacovo, Pierpaolo; Merlob, Paul; Morgan, Margery; Mutchinick, Osvaldo M. ; Rissmann, Anke; Ritvanen, Annukka; Siffel, Csaba; Carey, John C.

Cloacal exstrophy - an epidemiologic study from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

In: American journal of medical genetics. - Hoboken, NJ: Wiley-Liss, Bd. 157.2011, 4, S. 333-343; [Link unter URL](#); 2011 [Imp.fact.: 3,812]

Greenlees, Ruth; Neville, Amanda; Addor, Marie-Claude; Amar, Emmanuelle; Arriola, Larraitz; Bakker, Marian; Barisic, Ingeborg; Boyd, Patricia A. ; Calzolari, Elisa; Doray, Berenice; Draper, Elizabeth; Vollset, Stein Emil; Garne, Ester; Gatt, Miriam; Haeusler, Martin; Kallen, Karin; Khoshnood, Babak; Latos-Bielenska, Anna; Martinez-Frias, Maria-Luisa; Materna-Kirylyuk, Anna; Dias, Carlos Matias; McDonnell, Bob; Mullaney, Carmel; Nelen, Vera; O'Mahony, Mary; Pierini, Anna; Queisser-Luft, Annette; Randrianaivo-Ranjatoélina, Hanitra; Rankin, Judith; Rissmann, Anke; Ritvanen, Annukka; Salvador, Joaquin; Sipek, Antonin; Tucker, David; Verellen-Dumoulin, Christine; Wellesley, Diana; Wertelecki, Wladimir

Paper 6: EUROCAT Member Registries: organization and activities

In: Birth defects research. - New York, NY [u.a.]: Wiley-Liss, Bd. 91.2011, S. 51-100; [Link unter URL](#); 2011 [Imp.fact.: 2,482]

Orioli, Ieda M. ; Amar, Emmanuelle; Bakker, Marian K. ; Bermejo-Sánchez, Eva; Bianchi, Fabrizio; Canfield, Mark A. ; Clementi, Maurizio; Correa, Adolfo; Csáky-Szunyogh, Melinda; Feldkamp, Marcia L. ; Landau, Danielle; Leoncini, Emanuele; Li, Zhu; Lowry, R. Brian; Mastroiacovo, Pierpaolo; Morgan, Margery; Mutchinick, Osvaldo M. ; Rissmann, Anke; Ritvanen, Annukka; Scarano, Gioacchino; Szabova, Elena; Castilla, Eduardo E.

Cyclopia - an epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

In: American journal of medical genetics. - Hoboken, NJ: Wiley-Liss, Bd. 157.2011, 4, S. 344-357; [Link unter URL](#); 2011 [Imp.fact.: 3,812]

Siffel, Csaba; Correa, Adolfo; Amar, Emmanuelle; Bakker, Marian K. ; Bermejo-Sánchez, Eva; Bianca, Sebastiano; Castilla, Eduardo E. ; Clementi, Maurizio; Cocchi, Guido; Csáky-Szunyogh, Melinda; Feldkamp, Marcia L. ; Landau, Danielle; Leoncini, Emanuele; Li, Zhu; Lowry, R. Brian; Marengo, Lisa K. ; Mastroiacovo, Pierpaolo; Morgan, Margery; Mutchinick, Osvaldo M. ; Pierini, Anna; Rissmann, Anke; Ritvanen, Annukka; Scarano, Gioacchino; Szabova, Elena; Olney, Richard S.

Bladder exstrophy - an epidemiologic study from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and an overview of the literature

In: American journal of medical genetics. - Hoboken, NJ: Wiley-Liss, Bd. 157.2011, 4, S. 321-332; [Link unter URL](#); 2011 [Imp.fact.: 3,812]

Originalartikel in begutachteten nationalen Zeitschriften

Krause, Hardy; Reißmann, Anke; Haß, Hans-Jürgen; Kroker, Steffen; Meyer, Frank

Was muss der (Viszeral-)Chirurg von der Kinderchirurgie wissen - kinderchirurgische Aspekte in der (Viszeral-)Chirurgie

In: Zentralblatt für Chirurgie. - Stuttgart: Thieme, ISSN 0044-409x, Bd. 136.2011, 5, S. 458-470; [Link unter URL](#); 2011 [Imp.fact.: 0,817]

Stender, Melanie; Grossberndt, Sonja; Köhn, Andrea; Hoyer-Schuschke, Jana; Pöttsch, Simone

Diät und unausgewogene Ernährung - Risikofaktor für angeborene Fehlbildungen? (Peer-Review-Verfahren)
- Untersuchung am Beispiel des angeborenen Bauchwanddefektes Gastroschisis

In: Ernährungs-Umschau. - Sulzbach, Ts. : Umschau-Zeitschr.-Verl., Bd. 58.2011, 6, S. 297-303; [Link unter URL](#); 2011 [Imp.fact.: 0,191]