

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

- Epidemiologie angeborener Fehlbildungen
- Prävention angeborener Fehlbildungen (z.B. perikonzeptionelle Folsäureprophylaxe)
- Neuralrohrdefekte und Folsäure
- Risikofaktoren für die Entstehung von Fehlbildungen
- Neugeborenen-Hörscreening Sachsen-Anhalt (Trackingstelle)
- Teilnahme an Studien internationaler Fehlbildungsregister (EUROCAT, ICBDSR)(z.B. seltene angeborene Fehlbildungen, orofaciale Spaltbildungen, pränatale Diagnostik bei Chromosomenstörungen)

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

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

Förderer: Land (Sachsen-Anhalt); 01.01.2013 - 31.12.2013

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 Ultraschallidiagnostik.

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

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 - 31.12.2013

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: Dr. med. Ivonne Paetz

Förderer: Sonstige; 01.09.2008 - 22.08.2013

Assoziation von Fehlbildungen und Intrazytoplasmatischer Spermieninjektion (ICSI)

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: Sonstige; 01.01.2010 - 31.12.2013

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: Sonstige; 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; 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

Projektbearbeiter: cand. Dr. med. Larissa Neumann

Kooperationen: Johanniter Krankenhaus Stendal

Förderer: Sonstige; 01.07.2011 - 31.12.2014

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: Sonstige; 15.12.2011 - 31.12.2014

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: cand. Dr. med. Luise Siering

Förderer: Sonstige; 16.08.2011 - 31.12.2014

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 Neugeborenencreening Magdeburg

Förderer: Sonstige; 01.07.2011 - 31.12.2014

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: Sonstige; 12.07.2011 - 31.12.2013

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: Sonstige; 01.01.2009 - 31.12.2013

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

eigene Veranstaltungen 2013

- "Interdisziplinäre kinderurologische Fallkonferenz" am 31.01.2013 in Magdeburg
- "Tag der Seltenen Erkrankungen 2013" am 28.02.2013 in Magdeburg
- "Kinderärztliche Fortbildung - Angeborene Extremitätenfehlbildungen" am 03.04.2013 in Magdeburg
- Telefonforum zum "Welt Spina bifida und Hydrocephalus Tag 2013" am 25.10.2013
- "9. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt" am 09.11.2013 in Magdeburg

Vorträge/Präsentationen 2013

- 28.02.2013: "Häufigkeit angeborener Extremitätenfehlbildungen in Sachsen-Anhalt", Tag der Seltenen Erkrankungen, Magdeburg
- 09.03.2013: "Neugeborenen-Hörscreening in Sachsen-Anhalt", 78. Kongress der Deutschsprachigen Gesellschaft

für Sprach- und Stimmheilkunde, Magdeburg

- 03.04.2013: "Populationsbezogene Daten zu Extremitätenfehlbildungen - Sachsen-Anhalt im Vergleich zum Rest der Welt", Kinderärztliche Fortbildung - Angeborene Extremitätenfehlbildungen, Magdeburg
- 18.04.2013: "Fetales Alkoholsyndrom (FAS): Epidemiologische Daten aus Sachsen-Anhalt, Deutschland und Europa", Fachtagung "Moritz braucht Hilfe - Entwicklungschancen für Kinder mit fetalem Alkoholsyndrom", Magdeburg
- 08.10.2013: "Störungen der Geschlechtsdifferenzierung: Medizinische und epidemiologische Grundlagen", Fachtagung "Intersex", Magdeburg
- 09.10.2013: "Entwicklung Neuralrohrdefekte", Sitzung des Arbeitskreises Folsäure & Gesundheit, Frankfurt a.M.
- 09.11.2013: "Vorstellung Jahresbericht 2012", 9. Einsendertreffen Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Magdeburg
- 03.-06.12.2013: "Use of surveillance data in evaluation of diagnostic investigations of Anorectal Malformation", 40th Annual Meeting of International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR), San Jose (Costa Rica)

Poster 2013

- 12.-13.04.2013: Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (STGKM), Magdeburg "Neugeborenen-Hörscreening (NHS) Entwicklungen in Sachsen-Anhalt" "Ergebnisse des Neugeborenen-Hörscreenings 2010 in Sachsen-Anhalt" "Neugeborenen-Hörscreening vom Messergebnis zur Erstversorgung: Tracking-Technologien" "Orofaziale Spalten in Sachsen-Anhalt 2000-2008" "Unfallgeschehen bei ADHS - durch Medikation positiv beeinflussbar?" "Eine schwierige Diagnose: Analatresie" "Gastroschisis today - eine interdisziplinäre Herausforderung"
- 30.04.-03.05.2013: 130. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Chirurgie, München "Analatresie - eine komplexe Diagnose"
- 13.-16.10.2013: 4th World Congress of Pediatric Surgery (WOFAPS 2013), Berlin "Congenital abdominal wall defects surgical treatment results based on preterm delivery"
- 21.-22.10.2013: Rare disease an orphan drug registries 2nd international workshop, Rome (Italy) "From prevalence data to the preterm birth for fetal gastroschisis - a succesful story in Saxony-Anhalt, Germany"
- 05.-07.12.2013: 26. Deutscher Kongress für Perinatale Medizin, Berlin "1 von 33 Schwangerschaften von Fehlbildung betroffen - Fehlbildungserfassung in Sachsen-Anhalt" "Fragiles-X Syndrom - ein bereits perinatal relevantes Krankheitsbild?" "Korrelation prä- und postnataler Befunde in einem Krankenhaus der Schwerpunktversorgung"

eigene Veröffentlichungen 2013 (*Bericht erscheint jährlich*)

- Götz, Dorit; Hoyer-Schuschke, Jana; Köhn, Andrea; Reißmann, Anke; Spillner, Claudia; Vogt, Cornelia: Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen 2012, Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt an der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, 2013, 88 S

6. Veröffentlichungen

Begutachtete Zeitschriftenaufsätze

Boyle, Breidge; McConkey, Roy; Garne, Ester; Loane, Maria; Addor, Marie-Claude; Bakker, Marian K.; Boyd, Patricia A.; Gatt, Miriam; Greenlees, Ruth; Haeusler, Martin; Klungsoyr, Kari; Latos-Bielenska, Anna; Lelong, Nathalie; McDonnell, Robert; Métneki, Julia; Mullaney, Carmel; Nelen, Vera; O'Mahony, Mary; Pierini, Anna; Rankin, Judith; Rissmann, Anke; Tucker, David; Wellesley, Diana; Dolk, Helen

Trends in the prevalence, risk and pregnancy outcome of multiple births with congenital anomaly: a registry-based study in 14 European countries 1984-2007

In: BJOG. - Oxford: Blackwell Science, Bd. 120.2013, 6, S. 707-716;

[Imp.fact.: 3,760]

Khoshnood, Babak; Loane, Maria; Garne, Ester; Addor, Marie-Claude; Arriola, Larraitz; Bakker, Marian; Barisic, Ingeborg; Bianca, Sebastiano; Boyd, Patricia; Calzolari, Elisa; Doray, Berenice; Draper, Elizabeth; Gatt, Miriam; Haeusler, Martin; Melve, Kari Klungsoyr; Latos-Bielenska, Anna; McDonnell, Bob; Mullaney, Carmel; Nelen, Vera;

O'Mahony, Mary; Pierini, Anna; Queisser-Luft, Annette; Randrianaivo, Hanitra; Rankin, Judith; Rissmann, Anke; Salvador, Joaquin; Tucker, David; Verellen-Dumoulin, Christine; Wellesley, Diana; Zymak-Zakutnya, Natalya; Dolk, Helen
Recent decrease in the prevalence of congenital heart defects in Europe
In: The journal of pediatrics. - New York, NY: Elsevier, Bd. 162.2013, 1, S. 108-113;
[Imp.fact.: 4,035]

Köhn, Andrea; Hoyer-Schuschke, Jana; Reißmann, Anke
Seltene angeborene Erkrankungen
In: Die Hebamme. - Stuttgart: Hippokrates-Verl. in MVS, Med.-Verl, Bd. 26.2013, 2, S. 118-122;

Loane, Maria; Morris, Joan K.; Addor, Marie-Claude; Arriola, Larraitz; Budd, Judith; Doray, Berenice; Garne, Ester; Gatt, Miriam; Haeusler, Martin; Khoshnood, Babak; Klungsoyr, Kari Melve; Latos-Bielenska, Anna; McDonnell, Bob; Mullaney, Carmel; O'Mahony, Mary; Queißer-Wahrendorf, Annette; Rankin, Judith; Rissmann, Anke; Rounding, Catherine; Salvador, Joaquin; Tucker, David; Wellesley, Diana; Yevtushok, Lyubov; Dolk, Helen
Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening
In: European journal of human genetics. - Houndmills, Basingstoke: Nature Publ. Group, Bd. 21.2013, 1, S. 27-33;
[Imp.fact.: 4,319]

Lohse, Tina; Hartmann, Thomas; Köhn, Andrea; Reißmann, Anke
Transparenz der Umsetzung des Universellen Neugeborenen-Hörscreenings in Deutschland
In: Das Gesundheitswesen. - Stuttgart [u.a.]: Thieme, Bd. 75.2013, insges. 5 S.;
[Imp.fact.: 0,709]

Scholz, Friedrich; Köhn, Andrea; Rissmann, Anke; Arens, Christoph; Vorwerk, Wilma; Vorwerk, Ulrich
Seromukotympanon - Häufigkeit, Diagnose und Therapie im frühen Kindesalter
In: HNO. - Berlin: Springer, Bd. 61.2013, 10, S. 859-865;
[Imp.fact.: 0,420]

Nicht begutachtete Zeitschriftenaufsätze

Köhn, Andrea; Reißmann, Anke
Landesweites Tracking zum Neugeborenen-Hörscreening (NHS) in Sachsen-Anhalt
In: Ärzteblatt Sachsen-Anhalt. - Magdeburg: Ärztekammer Sachsen-Anhalt, Bd. 24.2013, 5, S. 21-22;

Dissertationen

Paetz, Ivonne; Steinbicker, Volker [Gutachter]
Assoziation von Fehlbildungen und Intrazytoplasmatischer Spermieninjektion (ICSI). - Magdeburg, Univ., Med. Fak., Diss., 2013; A-F, 76 Bl: graph. Darst.;