

6 Anhänge

6.1 Anhang 1 – Anschreiben an die betroffenen Mütter

Sehr geehrte Frau ...,

vor einiger Zeit befanden Sie sich in der Abteilung für Pränatalmedizin der Charité in Behandlung.

Bei Ihrem Kind wurde eine angeborene Erkrankung festgestellt.

Als Ärzte des Universitätsklinikums der Charité bemühen wir uns ständig um die neuesten Erkenntnisse in Lehre und Forschung, um unseren Patienten die bestmögliche Behandlung zukommen zu lassen.

Aus diesem Grund möchten wir Sie bitten, uns einige kurze Fragen zum Wohlergehen Ihres Kindes zu beantworten und uns, für den Fall von weitergehenden Fragen, die Adresse Ihres behandelnden Kinderarztes mitzuteilen.

Alle Angaben werden im Rahmen der ärztlichen Schweigepflicht streng vertraulich behandelt und keinem Dritten zugänglich gemacht.

Wir würden uns freuen, wenn Sie sich einige Minuten Zeit nehmen würden, um unseren kleinen beiliegenden Fragebogen zu beantworten.

Für Rückfragen stehen wir Ihnen natürlich jederzeit gern zur Verfügung.

(Frau Berit Winter: Tel. 0172 – 399 00 08, email: beritwinter@gmx.de)

Mit freundlichen Grüßen

Dr. F. Eckoldt

Oberärztin

B. Winter

cand. med.

Bitte zurücksenden an:

Charité Campus Virchow-Klinikum

Klinik für Kinderchirurgie

Frau Winter / Frau Dziadzka

Augustenburger Platz 1

13353 Berlin

Auswertungsbogen Früherkennung angeborener Fehlbildungen

Bitte hier die Daten des Kindes eintragen.

Nachname: Geschlecht
 m w

Vorname:

geboren am:

in der Woche mit einem Gewicht von Gramm.

Geburtsvorgang: Spontangeburt eingeleitete Spontangeburt
 Kaiserschnitt Totgeburt Abtreibung

Name und Anschrift des behandelnden Kinderarztes:

.....
.....
.....

Hiermit erkläre ich mich damit einverstanden, dass die Kinderchirurgie der Charité Berlin Einsicht in meine Krankenakten des oben genannten Kinderarztes nehmen darf.

Unterschrift

Ort

Datum

Folgende Diagnosen bezüglich der angeborenen Fehlbildungen sind bekannt und wurden gegebenenfalls auch schon operiert. Möglichst genaue Angaben helfen uns sehr weiter, danke!

Diagnosen angeborener Fehlbildungen, z.B. durch Kinderarzt/Kinderchirurg festgestellt

.....
.....
.....
.....

es war keine angeborene Fehlbildung feststellbar, Kind ist gesund

Wurde das Kind, falls eine Fehlbildung besteht, operiert?

Was wurde operiert? (möglichst genau Angaben)

.....
.....
.....

Wo und wann wurde operiert?

.....
.....

Mit welchem Ergebnis?

Falls wir noch weitere Fragen haben, würden wir Sie gerne noch kurz telefonisch befragen. Falls Sie damit einverstanden wären, teilen Sie uns bitte Ihre Telefonnummer mit, das wäre uns eine große Hilfe!

.....

Telefonnummer

Vielen Dank für Ihre Hilfe!

6.2 Anhang 2 – Anschreiben an den Kinderarzt

Sehr geehrte Frau Dr. .../ sehr geehrter Herr Dr. ...,

die Mutter Ihres Patienten/ Ihrer Patientin ... befand sich vor seiner Geburt in der Abteilung für Pränatalmedizin der Charité in Behandlung. Bei ihm/ ihr wurde damals eine angeborene Erkrankung festgestellt.

Als Ärzte des Universitätsklinikums der Charité bemühen wir uns ständig um die neuesten Erkenntnisse in Lehre und Forschung, um unseren Patienten die bestmögliche Behandlung zukommen zu lassen, weshalb wir in dieser Untersuchung auswerten, ob die pränatale Diagnostik mit den tatsächlich festgestellten Diagnosen korreliert.

Aus diesem Grund baten wir die Eltern, uns einige kurze Fragen zum Wohlergehen Ihres Patienten/ Ihrer Patientin zu beantworten. Sie haben uns an Sie als den betreuenden Kinderarzt verwiesen.

Wir würden uns freuen, wenn Sie sich einige Minuten Zeit nehmen würden, um unseren kurzen beiliegenden Fragebogen zu beantworten. Die Einverständniserklärung der Eltern sowie ein frankierter Rückumschlag liegen anbei.

Alle Angaben werden im Rahmen der ärztlichen Schweigepflicht streng vertraulich behandelt und keinem Dritten zugänglich gemacht.

Für Rückfragen stehen wir Ihnen natürlich jederzeit gern zur Verfügung.

(Berit Winter, Telefon 0172 – 399 0008, email: berit.winter@charite.de)

Mit freundlichen Grüßen und bestem Dank

Dr. F. Eckoldt

Oberärztin

B. Winter

cand. med.

6.3 Anhang 3 - Auflistung der einzelnen Fälle

Fallnummer	postnatale Diagnose(n)	pränatale Diagnose(n)
1	Trisomie 21, persistierendes Foramen ovale	Hypotrophie
2	Rhabdoid-Tumor der linken Niere (Versterben des Kindes)	intraabdomineller Tumor, Hydrozele bds., Hydrops fetalis, Polyhydramnion
3	Skelettfehlbildung, bds. Sichelfußstellung, Vagina und Anus nur durch Membran getrennt (Versterben des Kindes)	Skelettfehlbildung, Fußhaltungsanomalie bds.
4	LKG-Spalte links	LKG-Spalte links
5	Omphalozele	Omphalozele
6	Hüftdysplasie, Fußfehlstellung bds., Gallengangs- atresie, kaudales Regressionssyndrom, Aplasie der Vena cava inferior (Embryofetopathia diabetica)	Klumpfüße bds., echogener Darm
7	Di-George-Syndrom, VSD, ASD	Di-George-Syndrom, Thymusaplasie, unterbrochener Aortenbogen, VSD
8	Femurhypoplasie	einseitige Femurhypoplasie, Polyhydramnion
9	Klumpfüße bds., Fingerdeviation bds.	Klumpfüße bds.
10	CCAM Typ II des linken Oberlappens	CCAM
11	unauffällige Entwicklung	CCAM linker Unterlappen
12	Klinefelter Syndrom (klinisch unauffällig)	Klinefelter Syndrom
13	Ovarialzyste	Ovarialzyste mit DD Urachus- oder Mesenterialzyste
14	Leberzysten	Leberanomalie, Agenesie einer Nabelschnurarterie, white spot im linken Ventrikel, Polyhydramnion
15	Gastroschisis, Mekoniumileus	Gastroschisis
16	Duodenalatresie bei Pancreas anulare	Duodenalatresie, Polyhydramnion
17	CCAM Typ II, VSD	CCAM Typ III
18	Gastroschisis	Gastroschisis
19	unauffällige Entwicklung	Lungensequester rechts
20	Hydrothorax, Kardiomyopathie (Versterben des Kindes)	Hydrothorax
21	unauffällige Entwicklung	Achondroplasie mit Hypoplasie beider Radii, Ulnae, Humeri, Femora, Tibiae, Fibulae
22	Zwerchfellhernie, Lungenhypoplasie (Versterben des Kindes)	Zwerchfellhernie
23	Gastroschisis	Gastroschisis
24	Gastroschisis	Gastroschisis
25	Lymphangiom linke Halsseite	Lymphangiom linke Halsseite
26	Gastroschisis, Ileumatresie	Gastroschisis, fetaler Ileus mit Verdacht auf Ileumatresie
27	Hexadaktylie unilateral	Hexadaktylie unilateral
28	Hydrops fetalis, Lungenhypoplasie, Chylothorax (Versterben des Kindes)	Hydrops fetalis, Hydrozele bds., Aszites

Fallnummer	postnatale Diagnose(n)	pränatale Diagnose(n)
29	unauffällige Entwicklung (Dextrokardie)	CCAM rechter Unterlappen mit Dextrokardie
30	Mukoviszidose, Mekoniumileus, Darmnonrotation	fetaler Ileus, Mekoniumperitonitis
31	Trisomie 21, Duodenalatresie bei Pancreas anulare	Trisomie 21, Duodenalstenose, Polyhydramnion
32	Omphalozele, Doppelnieren links, Pulmonalisstenose	Omphalozele, hypoplastischer Aortenbogen
33	Hydrops fetalis, Hydrocephalus internus, Klitorishypertrophie	Hydrops fetalis, Polyhydramnion
34	Klumpfuß links	Klumpfuß links, Polyhydramnion
35	Lungensequester	CCAM Typ I
36	Gastroschisis, NBKS-Erweiterung bds., Hydrozele links	Gastroschisis
37	Jeune-Syndrom (hypoplastische Plazenta)	Jeune-Syndrom, Hydrops fetalis, Dolichocephalus, auffällige Gesichtspform, bds. auffällige Nieren, Polyhydramnion
38	Pallister-Hall-Syndrom, Skelettdeformierungen (Fingerknochenaplasie 4. Strahl links, Nagelhypoplasie an Händen und Füßen) Trachealstenose, Epiglottisspalte	osteochondrale Dysplasie (Fußfehlstellung bds., plumpe Hände und Unterschenkel)
39	Lungensequester links, Doppelnieren links, Hämangiom am 5. Strahl der linken Hand	Lungensequester, Hydrothorax, Polyhydramnion
40	Ösophagusatresie Typ IIIc	unauffällige Entwicklung (Magen nicht gefüllt), Polyhydramnion, 2 Nabelschnurgefäße
41	Omphalozele, geringe NBKS-Erweiterung links	Omphalozele, Persistenz der Vena azygos
42	unauffällige Entwicklung	Mekoniumperitonitis
43	Spalthände bds. (fehlender 4. Strahl rechts, fehlender 3. und 4. Strahl links)	Spalthände bds.
44	Klumpfüße bds.	Klumpfüße bds.
45	Zwerchfellhernie links, Vorhofseptumaneurysma	Zwerchfellhernie links
46	Mekoniumperitonitis	unauffällige Entwicklung, Oligohydramnion
47	Klinefelter-Syndrom (klinisch unauffällig)	Klinefelter-Syndrom
48	Gastroschisis	Gastroschisis, Polyhydramnion
49	Gastroschisis (Versterben des Kindes)	Gastroschisis
50	unauff. Entwicklung (Dextropositio cordis)	CCAM, Dextropositio cordis, Extrasystolen
51	Zwerchfellhernie rechts, Lungenhypoplasie bds. (Versterben des Kindes)	Zwerchfellhernie rechts, Lungenhypoplasie bds.
52	Neurofibromatose Typ I, Tibiafraktur links mit Pseudarthrose	Hypoplasie linke Tibia (nicht ossifiziert)
53	unilateraler Klumpfuß	unilateraler Klumpfuß
54	Gastroschisis	Gastroschisis
55	unauffällige Entwicklung	Achondroplasie
56	unauffällige Entwicklung	Megakolon
57	LKG-Spalte bds.	LKG-Spalte bds.
58	Gastroschisis, V.a. intraventrikuläre Blutung	Gastroschisis der Dandy-Walker-Variante

Fallnummer	postnatale Diagnose(n)	pränatale Diagnose(n)
59	LKG-Spalte rechts	LKG-Spalte rechts
60	unauffällige Entwicklung	Leberkalzifikation
61	Duodenalatresie, komplexes Vitium cordis (Mekoniumpfropfsyndrom) (Versterben des Kindes)	Duodenalatresie, komplexes Vitium cordis
62	Mesenterialzyste	Mesenterialzyste, DD Choledochuszyste
63	Klumpfuß rechts	Klumpfuß rechts
64	Handaplasie links, Aortenklappendysplasie	Handaplasie links, Aortenisthmusstenose, Aortenklappendysplasie
65	Lippenspalte links	Lippen-Kiefer-Spalte links
66	Hydrothorax	Hydrothorax, Makrosomie, Polyhydramnion
67	Gastroschisis	Gastroschisis
68	Zwerchfelllücke rechts, Lungenhypoplasie (Versterben des Kindes)	Zwerchfellhernie rechts, Lungenhypoplasie
69	Zwerchfellhypoplasie links, Lungenhypoplasie links	Zwerchfellhernie links
70	Klinefelter-Syndrom (klinisch unauffällig)	Klinefelter-Syndrom
71	Klumpfüße bds.	Klumpfüße bds.
72	Gastroschisis	Gastroschisis, Oligohydramnion
73	unauffällige Entwicklung	verdickte Nackenfalte
74	Trisomie 21, Duodenalatresie mit Nonrotation	Trisomie 21, Duodenalatresie, Hypoplasie 3. Strahl links – Mittelphalange, Polyhydramnion
75	Dakryozystozele	Dakryozystozele, Pulmonalstenose
76	Zwerchfellhernie links, Lungenhypoplasie, Dextropositio cordis (Versterben des Kindes)	Zwerchfellhernie links, Lungenhypoplasie, Dextropositio cordis
77	Trisomie 13, Omphalozele, LKG-Spalte (Versterben des Kindes)	Trisomie 13, LKG-Spalte, 2 Nabelschnurgefäße
78	Zwerchfellhernie rechts	Zwerchfellhernie rechts, 2 Nabelschnurgefäße
79	Zwerchfellhernie links	Zwerchfellhernie links, Polyhydramnion
80	Chylothorax	Hydrothorax links, Polyhydramnion
81	Zwerchfellhernie links	Zwerchfellhernie links, Oligohydramnion
82	Gastroschisis	Gastroschisis
83	unauffällige Entwicklung	echogene Darmschlingen rechts paraumbilikal
84	unauffällige Entwicklung	echogene Darmschlingen im unteren Abdomen
85	Gastroschisis	Gastroschisis, Oligohydramnion
86	Omphalozele	Omphalozele, 2 Nabelschnurgefäße
87	Gastroschisis	Gastroschisis
88	Gastroschisis	Gastroschisis
89	Zwerchfellhernie links	Zwerchfellhernie links
90	Klinefelter-Syndrom (klinisch unauffällig)	Klinefelter-Syndrom
91	Klinefelter-Syndrom (klinisch unauffällig)	Klinefelter-Syndrom
92	Teratom-ausgehend vom Muskel im Bereich des Trigonum cervicale lateralis rechts (4x3x3cm)	Teratom am rechten Hals
93	Klinefelter-Syndrom (klinisch unauffällig)	Klinefelter-Syndrom

Fallnummer	postnatale Diagnose(n)	pränatale Diagnose(n)
94	unauffällige Entwicklung	hypoplastische Mittelphalange des Kleinfingers links, echogene Darmschlingen
95	Ullrich-Turner-Syndrom, HLHS, Hypotrophie (Versterben des Kindes)	Ullrich-Turner-Syndrom, HLHS
96	Neuroblastom über linker Niere im Bereich des sympathischen Grenzstranges	Neuroblastom links, DD extralobulärer Lungensequester, VSD
97	Zwerchfellhernie links, Analatresie, VSD, ASD, Lungenhypoplasie, Hydronephrose links (Versterben des Kindes)	Zwerchfellhernie links, VSD, NBKS-Erweiterung links, Lungenhypoplasie, 2 Nabelschnurgefäße
98	Zwerchfellhernie rechts, Lungenhypoplasie (Versterben des Kindes)	Zwerchfellhernie rechts, Lungenhypoplasie, Polyhydramnion
99	LKG-Spalte links	LKG-Spalte links
100	unauffällige Entwicklung	Lungensequester links
101	Zwerchfellhernie links	Zwerchfellhernie links, Lungenhypoplasie, Polyhydramnion
102	LKG-Spalte	LKG-Spalte
103	Klumpfüße bds.	Klumpfüße bds.
104	unauffällige Entwicklung	fetaler Ileus
105	komplexes Fehlbildungssyndrom mit Insertion von zusätzlichem Material auf dem langen Arm von Chromosom 6, Lungenhypoplasie bds. (Versterben des Kindes)	komplexes Fehlbildungssyndrom mit Insertion von zusätzlichem Material auf dem langen Arm von Chromosom 6, Lungenhypoplasie bds.
106	Omphalozele	Omphalozele, Nabelschnurzyste
107	Gastroschisis, Hypotrophie	Gastroschisis, Hypotrophie, Oligohydramnion
108	Hämangiome an Fußsohle, Dig.ped. 2 u. 3, Thoraxwand, rechte Axilla, links submandibulär, am Rücken; Dermoidzyste am Kinn	Skelettdysplasie mit Verkürzung der langen Röhrenknochen
109	VATER-Assoziation mit Analatresie, Ösophagusatresie, Rekto-urethraler Fistel, Urethralklappen, ASD, PDA	Ösophagusatresie, 2 Nabelschnurgefäße, Zystische Fibrose
110	Gastroschisis, Nebennierenzyste, Chylothorax	Gastroschisis
111	unauffällige Entwicklung	Chromosomenanomalie wegen stark verdickter Nackenfalte (V.a. Trisomie 21)
112	Zwerchfelllücke links posterolateral	Zwerchfellhernie links, Polyhydramnion
113	Gallengangatresie (Versterben des Kindes)	Gallengangatresie (DD: fetaler Ileus)
114	unauffällige Entwicklung	Ösophagusatresie
115	Gastroschisis	Gastroschisis
116	Klumpfüße bds.	Klumpfüße bds.
117	Beckenniere rechts, komplexes Vitium cordis	Halszysten, Beckenniere rechts, Hydronephrose rechts, Nackenödem
118	Chromosomenanomalie 47 XXX	Chromosomenanomalie 47 XXX
119	Lungensequester infradiaphragmal links	Teratom, DD: Lungensequester, Neuroblastom, Oligohydramnion

Fallnummer	postnatale Diagnose(n)	pränatale Diagnose(n)
120	CCAM rechts	CCAM rechts
121	Mekoniumpseudozyste, Jejunalatresie	Mekoniumpseudozyste
122	Gastroschisis	Gastroschisis
123	LKG-Spalte rechts	LKG-Spalte rechts
124	Omphalozele, Analatresie, Skelettfehlbildungen (Wirbelkörperfehlbildungen, Fußfehlstellungen) diabetische Embryopathie	Omphalozele, Kyphoskoliose, Analatresie
125	Hämangiom rechts	Lungensequester rechts
126	Fußfehlstellung bds., Hypotrophie	Hand- und Fußfehlstellung bds., Mikrozephalie, Mikrognathie, V.a. Syndrom trotz unauffälliger Genetik
127	CCAM rechter Unterlappen	CCAM rechter Unterlappen
128	VSD, sonst unauffällige Entwicklung	VSD, Klumpfuß unilateral, Polyhydramnion, V.a. Trisomie 21
129	unauffällige Entwicklung	unilateraler Klumpfuß
130	komplexes Fehlbildungssyndrom mit Hexadaktylie rechts, Spaltfüßen bds., Analatresie, Mikrozephalus, Gesichtsdysmorphie, Kardiomegalie, Holoprosenzephalie, Choanalatresie, kein Philtrum, Doppelniere bds., VSD (Versterben des Kindes)	V.a. Syndrom mit Spaltfüßen bds., Hexadaktylie unilateral, Doppelniere rechts, Mikrozephalus, Holoprosenzephalie, Ureterozele rechts
131	Gastroschisis	Gastroschisis
132	LKG-Spalte links	LKG-Spalte median
133	Ullrich-Turner-Syndrom	Ullrich-Turner-Syndrom
134	Gastroschisis, membranöse Choanalatresie	Gastroschisis
135	LG-Spalte rechts	LK-Spalte rechts
136	Klumpfuß rechts, Trikuspidalinsuffizienz, Amnioninfektionssyndrom	Fußfehlstellung rechts, white spot im linken Ventrikel, Fußödeme bds.
137	Mikrozephalus, Hydrozephalus externus, periventriculäre Leukomalazie, zystisches Hygrom	mildes zystisches Hygrom
138	Pena-Shokeir-Syndrom (Versterben des Kindes)	Pena-Shokeir-Syndrom, Polyhydramnion
139	Klumpfüße bds., Hüftgelenksreifeverzögerung rechts Typ IIa	Klumpfüsse bds.
140	LKG-Spalte links	LKG-Spalte links, white spot im rechten Ventrikel ohne hämodynamische Bedeutung
141	Zwerchfellhernie links, Lungenhypoplasie	Zwerchfellhernie links, Lungenhypoplasie, Darmnonrotation
142	Zwerchfellhernie links, Lungenhypoplasie	Zwerchfellhernie links, Lungenhypoplasie
143	verkalkte AV-Malformation im rechten Leberlappen (Läsion nicht perfundiert)	multiple AV-Fisteln in der Leber, Portalsystemagenesie, Perikarderguss

Fallnummer	postnatale Diagnose(n)	pränatale Diagnose(n)
144	Chromosomenanomalie 47 XXX, linkspersistierende obere Hohlvene	Chromosomenanomalie 47 XXX, linkspersistierende obere Hohlvene, IUGR
145	LKG-Spalte unilateral	LKG-Spalte unilateral
146	LK-Spalte unilateral	LK-Spalte unilateral
147	Klumpfüße bds.	Klumpfüße bds., NBKS-Erweiterung rechts
148	Pierre-Robin-Syndrom, dysplastische Ohren, Gaumenspalte, Finger auffällig	Pierre-Robin-Syndrom mit Retrogenie, kleinem Unterkiefer, Ohranhängsel, Polyhydramnion
149	Situs inversus, Milzagenesie, keine sicherer Nachweis der Vena cava inferior	Situs inversus mit Levocardie
150	NBKS-Erweiterung rechts	Analatresie (oder Analfropf), fetaler Ileus
151	Duodenalatresie bei Pankreas annulare, VSD, persistierendes Foramen ovale	Duodenalatresie, Polyhydramnion
152	LKG-Spalte unilateral	Lippenspalte unilateral
153	LKG-Spalte unilateral	LK-Spalte unilateral
154	Gastroschisis, Ureterabgangsstenose, NBKS-Erweiterung bds.	Gastroschisis, Hydronephrose bds., V.a. Neuralrohrdefekt (massiv erhöhtes AFP)
155	Trisomie 21, persistierendes Foramen ovale, VSD	Trisomie 21
156	Zwerchfellhernie links, Lungenhypoplasie, Fehlbildung der Urethra (Versterben des Kindes)	Zwerchfellhernie links, Lungenhypoplasie, Polyhydramnion, 2 Nabelschnurgefäße
157	Hydrops fetalis, Trichterbrust, Chylothorax	Hydrops fetalis, Chylothorax, Polyhydramnion
158	LKG-Spalte links	LKG-Spalte links
159	Klinefelter-Syndrom (klinisch unauffällig)	Klinefelter-Syndrom
160	unauffällige Entwicklung	Lungensequester rechts
161	Klumpfuß links	Klumpfuß links
162	Klumpfüße bds.	Klumpfüße bds.
163	Duodenalatresie bei Pankreas annulare	Duodenalatresie, Polyhydramnion
164	Steißbeinteratom	Steißbeinteratom
165	asphyxierende Thoraxdysplasie Jeune, Lungenhypoplasie, PDA	thanatophore Dysplasie, Lungenhypoplasie, Polyhydramnion, Thoraxdysplasie
166	Lungensequester links	Lungensequester
167	LKG-Spalte	Lippenspalte
168	Zwerchfellhernie links, Lungenhypoplasie, Hodenhochstand links	Zwerchfellhernie links, Lungenhypoplasie, Polyhydramnion
169	LKG-Spalte bilateral	LKG-Spalte bilateral
170	Klumpfüße bds.	Klumpfüße bds., Ektasie der Umbilikalvene im abdominalen Bereich
171	Trisomie 21, Thoraxdysplasie, persistierendes Foramen ovale	Ösophagotrachealfistel
172	Mekoniumzyste, Ileumatresie, Mikrokolon (nach OP)	Mekoniumperitonitis, echogener Darm, Hydrozele, Ileumatresie
173	Lungensequester intraabdominal, pers. Foramen ovale	Lungensequester intraabdominal
174	Apple-Peel-Syndrom (multiple Duodenalstenosen)	Duodenalobstruktion, fetaler Ileus

Fallnummer	postnatale Diagnose(n)	pränatale Diagnose(n)
175	zystisches Hygrom, Ebstein-Anomalie, Pulmonalatresie, HRS (Versterben des Kindes)	Hygroma colli (mit V.a. Herzfehlbildungssyndrom), Pulmonalatresie, IUGR, Kardiomegalie
176	intrahepatische Verkalkung	intrahepatischer echodichter Tumor, Hepatomegalie
177	Gastroschisis	Gastroschisis, Hydrocele testis bds.
178	Lymphangiom an rechter Thoraxseite	Lymphangiom an rechter Thoraxseite
179	Trisomie 21, AV-Kanal, PDA, ASD	Trisomie 21, AV-Kanal, IUGR, Aortenisthmusstenose
180	Klinefelter-Syndrom (klinisch unauffällig)	Klinefelter-Syndrom
181	LK-Spalte links	LKG-Spalte links
182	unauffällige Entwicklung	CCAM rechter Lungenunterlappen
183	unauffällige Entwicklung	CCAM linker Lungenunterlappen
184	unauffällige Entwicklung	Analatresie
185	Gastroschisis	Gastroschisis
186	Spalthand links	Spalthand links
187	Halszyste, VSD	Halszyste, VSD
188	Gastroschisis	Gastroschisis
189	CCAM rechter Lungenunterlappen	CCAM rechter Lungenunterlappen
190	Zwerchfellhernie links, Lungenhypoplasie	Zwerchfellhernie links
191	Kolonatresie	Dünndarmstenose
192	Steißbeinteratom	Steißbeinteratom
193	Hydrothorax links, persistierendes Foramen ovale	Hydrothorax links, Polyhydramnion
194	Mekoniumpfropfsyndrom	hyperechogener Darm, IUGR, Perikarderguss, Oligohydramnion
195	unauffällige Entwicklung	Ösophagusatresie
196	Chylothorax bds.	Hydrothorax, Polyhydramnion
197	Gastroschisis, Gallengangsatresie	Gastroschisis, Amnionbandsyndrom, Oligohydramnion
198	Analatresie mit dilatierten Darmschlingen, Chylothorax, zerebral unauffällig	Analatresie mit dilatierten Darmschlingen, Corpus callosum-Agenesie
199	Androgenitales Syndrom	Androgenitales Syndrom
200	Gastroschisis	Gastroschisis
201	unauffällige Entwicklung	echogene Darmschlingen, IUGR, Oligohydramnion
202	Arthrogryposis multiplex congenita (Radius- und Ulnaaplasie rechts, Hüftluxation bds., Klumpfüße bds., Zehenaplasie rechts, Kyphoskoliose lumbosakral, Hypertelorismus), Hämangiom am linken Epigastrium	Klumpfuß unilateral, Verkürzung der Tibia und Fibula, Radius- und Ulnaaplasie, Kyphoskoliose
203	Skelettdysplasie mit Verkürzung aller langen Röhrenknochen (Versterben des Kindes)	Skelettdysplasie
204	unauffällige Entwicklung	Nackenödem, white spot im linken Ventrikel und hyperreflektorischer Papillarmuskel
205	Lungensequester links	Lungensequester links

Fallnummer	postnatale Diagnose(n)	pränatale Diagnose(n)
206	thanatophore Dysplasie (Mikromelie an oberer und unterer Extremität) (Versterben des Kindes)	thanatophore Dysplasie Typ 2, Lungenhypoplasie, Polyhydramnion
207	Gastroschisis, Doppelnieren bds.	Gastroschisis, IUGR
208	Klumpfüße bds., persistierendes Foramen ovale	Klumpfüße bds.
209	Lungensequester, Duodenalatresie, Vitium cordis	Lungensequester, fetaler Ileus mit Polyhydramnion
210	Trachealatresie, Gallenblasen- und Gallengang-atresie, Duodenalstenose, Aortenisthmusstenose, persistierende obere Hohlvene, partielle Lungenvenenfehlmündung (Versterben des Kindes)	Duodenalstenose, Aortenisthmusstenose, links-peristierende obere Hohlvene, Insertio velamentosa, Polyhydramnion
211	Pena-Shokeir-Syndrom, Retentio testis, VSD, Ulnafrakturen bds., ASD, PDA	Pena-Shokeir-Syndrom, Extremitätenfehlstellung, Mikrognathie, Kontraktionsfehlstellungen der Hände und Füße
212	Zwerchfellhernie links, PDA, Kryptorchismus, Lungenhypoplasie links (Versterben des Kindes)	Zwerchfellhernie links, Lungenhypoplasie links, Dextrokardie
213	Unterarmfehlbildung rechts	rudimentäre Fingeranlage rechts
214	Symbrachydaktylie vom Spalthandtyp links (2./3. Finger Syndaktylie; 4./5.Finger verkürzt und krumm)	Handfehlstellung links, white spot im linken Ventrikel ohne hämodynamische Bedeutung
215	unauffällige Entwicklung (Hypotrophie)	echogener Darm, IUGR
216	Gastroschisis	Gastroschisis
217	LK-Spalte links	LK-Spalte links
218	LG-Spalte links	Lippenspalte links
219	LKG-Spalte rechts	LKG-Spalte rechts
220	Fuß- und Handfehlbildung bds., Hüft dysplasie	Fuß- und Handfehlbildung bds., Oligohydramnion
221	Jejunalatresie	Analatresie, fetaler Ileus
222	LKG-Spalte links	LKG-Spalte links
223	CCAM links	CCAM Typ III links
224	Bronchialatresie rechts (Versterben des Kindes)	Bronchialatresie rechts
225	Handaplasie links	Handagenesie links
226	unauffällige Entwicklung	Thymom (großer Thymus mit intrazervikalen Anteilen, Gefahr der Trachealkompression)
227	CCAM Typ III	CCAM Typ III
228	Lungensequester links	Lungensequester links intrathorakal
229	Zwerchfellhernie links	Zwerchfellhernie links, Lungenhypoplasie, 2 Nabelschnurgefäße, Polyhydramnion
230	Trisomie 21	Trisomie 21, Polyhydramnion
231	Gastroschisis	Gastroschisis, Oligohydramnion
232	unauffällige Entwicklung	fetaler Ileus
233	VATER-Assoziation, Cholezystagenesie, Lungenlappenfehlbildung, Larynxatresie, Nierenagenesie rechts (Versterben des Kindes)	VATER-Assoziation (Trachealatresie mit Dilatation der Trachea und extremer Vergrößerung und Hyperechogenität beider Lungen, Nierenagenesie rechts, Ösophagusatresie, Dextrocardie, Keilwirbel thorakal) 2 Nabelschnurgefäße

Fallnummer	postnatale Diagnose(n)	pränatale Diagnose(n)
234	LKG-Spalte links	LKG-Spalte links
235	distale Arthrogryposis Typ II (Retrogenie, Fehlstellung der Hände, Klinodaktylie, Klumpfuß rechts)	Arthrogryposis multiplex congenita (Klumpfuß, Klinodaktylie, alle langen Röhrenknochen verkürzt)
236	Klumpfuß rechts	Pes equinovarus rechts
237	Gastroschisis, Kolonatresie, Duodenalatresie	Gastroschisis
238	Dünndarmvolvulus kongenital	dilatierte Darmschlingen, IUGR, Anhydramnion
239	Zwerchfellhernie links, Ösophagusdysmorphie	Zwerchfellhernie links
240	Di-George-Syndrom, Nierendysplasie links, VSD, Thymusaplasie, Hypoparathyreoidismus (Versterben des Kindes)	polyzystische Nierendegeneration links
241	Gallengangsatresie (Versterben des Kindes)	Gallengang- und Gallenblasenatresie
242	Trisomie 13 (Versterben des Kindes)	Trisomie 13, LKG-Spalte, Syndaktylie, AVSD, Wachstumsretardierung
241	Trisomie 21 (eigentlich dropout)	Trisomie 21
244	Trisomie 21 (eigentlich dropout)	Trisomie 21, Hygroma colli
245	Ullrich-Turner-Syndrom (eigentlich dropout)	Ullrich-Turner-Syndrom, Nackenödem
246	Trisomie 21 (eigentlich dropout)	Trisomie 21, Hydrops fetalis, komplexes Vitium cordis
247	Trisomie 18 (eigentlich dropout)	Trisomie 18, Syndaktylie, LKG, Plexuszysten, Dandy-Walker-Malformation, überlappende Finger, 2 Nabelschnurgenfäße, VSD, V.a. Ösophagotrachealfistel
248	Trisomie 13 (eigentlich dropout)	Trisomie 13
249	Triploidie 69 XXX (eigentlich dropout)	Triploidie 69 XXX, Hydrozephalus, Oligohydramnion, IUGR, Thoraxhypoplasie, Nierenagenesie unilateral
250	Trisomie 21 (eigentlich dropout)	Trisomie 21, Minderwuchs, Ventrikulomegalie
251	Trisomie 21 (eigentlich dropout)	Trisomie 21, generalisiertes Ödem
252	Trisomie 21 (eigentlich dropout)	Trisomie 21, Hydrozephalus, Fallotsche Tetralogie
253	Trisomie 21 (eigentlich dropout)	Trisomie 21 (Mosaik)
254	Trisomie 21 (eigentlich dropout)	Trisomie 21, echogene Leber mit Aszites
255	Trisomie 21 (eigentlich dropout)	Trisomie, Aortenisthmusstenose, Nackenödem, generalisiertes Hautödem, vergrößerte Cisterna magna
256	Klinefelter-Syndrom (eigentlich dropout)	Klinefelter-Syndrom

Tabelle 6-1 Nummerierung und Auflistung post- und pränatale Diagnose der ausgewerteten Fälle

6.4 Anhang 4 - Einteilung der Fallnummern nach Treffsicherheit

Diagnosegruppe	Fallnummern		
	richtig positiv bzw. Anomalie erkannt	falsch negativ	falsch positiv
Trachealstenose/-atresie	--	38, 210	233
Lungensequestration	39, 119, 166, 173, 205, 209, 228	35	19, 96, 100, 125, 160
Lungenhypoplasie	51, 68, 76, 97, 98, 105, 141, 142, 156, 165, 168, 212	22, 28, 190	206
CCAM	10, 17, 120, 127, 189, 223, 227	--	11, 29, 35, 50, 182, 183
unspezifische Diagnosen des Respirationstraktes	224, 233	233	--
Lippen-, Kiefer-, Gaumenspalten	4, 57, 59, 65, 77, 99, 102, 123, 132, 135, 140, 145, 146, 152, 153, 158, 167, 169, 181, 217, 218, 219, 222, 234	148	--
Oesophagusstenose/-atresie	109	40, 239	114, 171, 195, 233
Duodenalstenose/-atresie	16, 31, 61, 74, 151, 163, 209, 210, 238	--	191
Jejunal- und Ileumatresie	26, 172, 174, 221	121	--
Kolonanomalie	--	191	56
Analatresie	124, 198	97, 109, 130	150, 184, 221
Gallenblasen- und Gallengangsfehlbildungen	113, 241	6, 197, 210, 233	62
Leberanomalien	14, 143, 176	--	60
Mesenterialzyste	62	--	13
Mekoniumperitonitis und -zysten	30, 121, 172	46	42
unspezifische Diagnosen des Verdauungstraktes	30, 194		6, 83, 84, 94, 109, 201, 215
Klumpfuß	6, 9, 34, 44, 53, 63, 71, 103, 116, 136, 139, 147, 161, 162, 170, 202, 208, 235, 236	--	128, 129
Anomalien der unteren Extremität	3, 8, 52, 126, 130, 202, 220	6, 139, 202, 220	--
Anomalien der oberen Extremität	27, 43, 64, 130, 186, 202, 231, 220, 225, 235	9, 38, 213	74, 94, 126, 213
Anomalien des Gesichtes und Halses	75, 148, 187	235	117, 126, 211
Anomalien des Thorax und der Wirbelsäule	124, 165, 202	157, 171	--
generalisierte Skelettfehlbildungen	3, 38, 165, 203, 206, 235	124, 202	21, 55, 108
Zwerchfellhernie/-defekt	22, 45, 51, 68, 69, 76, 78, 79, 81, 89, 97, 98, 101, 112, 141, 142, 156, 168, 190, 212, 229, 239	--	--

Diagnosegruppe	Fallnummern		
	richtig positiv bzw. Anomalie erkannt	falsch negativ	falsch positiv
Omphalozele	5, 32, 41, 86, 106, 124	77	--
komplexes Fehlbildungssyndrom	105, 130, 138, 148, 149, 211, 233	6, 38, 52, 109	197
Chromosomenanomalie ³⁸	7, 12, 31, 47, 70, 74, 77, 90, 91, 93, 95, 118, 133, 144, 155, 159, 179, 180, 199, 230, 242, 243, 244, 245, 246, 247, 248, 249, 250, 251, 252, 253, 254, 255, 256	1, 105, 171, 240	111, 128
Neubildungen	2, 25, 92, 96, 164, 178, 192	39, 144, 144, 125, 202	119, 119, 226
Hydrops fetalis	28, 33, 157		2, 37
Hydro- und Chylothorax	20, 66, 80, 157, 193, 196	28, 110, 198	39
Hygroma colli	137, 175	--	73, 111, 204

Tabelle 6-2 Zuordnung der Diagnosegruppen und entsprechenden Fallnummern, unterteilt in richtig Positive bzw. Anomalie erkannt, falsch Negative und falsch Positive

³⁸ Fallnummer 243 bis 256 waren postnatal nicht nach zu verfolgende Fälle. Sie wurden jedoch im Sinne der Chromosomenanomalie als richtig positiv gewertet, da ihr Ergebnis durch eine Form der invasiven Diagnostik (CVS, AC, Chordozentese) erhoben wurde.