

JELENTÉS

A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartás (VRONY) 2006. évi adatairól



Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ

Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya

Budapest, 2008

A jelentést készítették:

Csáky-Szunyogh Melinda MSc.	felügyelet vezető, epidemiológus
Vámos Magdolna MSc.	epidemiológus
Dr. Métneki Júlia PhD	humán genetikus, szaktanácsadó
Horváth-Puhó Erzsébet MSc.	matematikus, biostatistikus
Pálffy Györgyné	VRONY asszisztens
Pataki Gáborné	Kóroki Monitor asszisztens
Rákos-Zichy Péter	informatikus
Dr. Siffel Csaba PhD	nemzetközi kapcsolattartó

OSZMK - Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ

1138 BUDAPEST, Váci út 174.

Telefon: (1) 465-3813,

Fax: (1) 465-3811

Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya

1097 BUDAPEST Gyáli u. 2-6.

Tel.: (1) 476-1129

Fax: (1) 476- 1389

web: www.oszmk.hu

Kiadja:

Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ

Főigazgató főorvos: Dr. Brunner Péter

2008.

Készült az Országos Tisztifőorvosi Hivatal nyomdájában

90 oldal; 500 példányban

Nyomdavezető: Vizinger Ferenc

TARTALOMJEGYZÉK

BEVEZETÉS.....	5
1. VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK	5
1.1. A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK FOGALMA, TÁRGYKÖRE.....	5
1.2. A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK JELENTŐSÉGE.....	5
2. VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK ORSZÁGOS NYILVÁNTARTÁSA	6
2.1. A NYILVÁNTARTÁS CÉLJA.....	6
2.2. A NYILVÁNTARTÁS MŰKÖDÉSÉNEK JOGSZABÁLYI KÖRNYEZETE.....	6
2.3. A VRONY BEJELENTÉS	7
2.4. A VRONY MONITOR FUNKCIÓJA.....	7
2.5. A VELESZÜLETETT FEJLŐDÉSI RENDELLENESÉGEK KÓROKI VIZSGÁLATA.....	7
2.6. A VRONY NEMZETKÖZI ÉS EURÓPAI KAPCSOLATAI.....	8
2.7. A VRONY TERÜLETI KÉPVISELETI RENDSZER	9
2.8. KÉRÉSEK A VRONY BEJELENTÉSEKKEL KAPCSOLATBAN.....	9
3. TUDOMÁNYOS MUNKA	11
3.1. MULTIPLEX RENDELLENESÉGEK VIZSGÁLATA.....	11
3.1.1. A fejlődési rendellenességgel bejelentett esetek pathogenesis szerinti osztályozásának elméleti alapjai.....	11
3.1.2. A többszörös fejlődési rendellenességek pathogenetikai szempontból történő osztályozása a VRONY 2006-os évi adatbázisában.....	13
3.2. SZINDROMOLÓGIAI EGYÜTTMŰKÖDÉS.....	17
3.3. TÁJÉKOZTATÁS A MINOR ANOMÁLIÁKRÓL	19
3.4. A CARDIOVASCULARIS RENDELLENESÉGEK KÓREREDETI VIZSGÁLATA.....	22
3.5. AZ ARCHASADÉKOS RENDELLENESÉGEK NEMZETKÖZI VIZSGÁLATA.....	23
4. KIEMELT RENDELLENESÉGEK ELŐFORDULÁSI GYAKORISÁGÁNAK IDŐSOROS ELEMZÉSE. 25	25
4.1. VELOCŐZÁRÓDÁSI RENDELLENESÉGEK IDŐSOROS ELEMZÉSE.....	25
4.2. AJAK- ÉS/VAGY SZÁJPADHASADÉKOS RENDELLENESÉGEK IDŐSOROS ELEMZÉSE.....	26
4.3. KROMOSZÓMA RENDELLENESÉGEK IDŐSOROS ELEMZÉSE.....	28
5. A VRONY 2006. ÉVI ADATAINAK STATISZTIKAI FELDOLGOZÁSA.....	30
1. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK BEJELENTÉSI ARÁNYA EZRELEKBEN, MEGYÉK SZERINTI BONTÁSBAN 1986-2006 KÖZÖTT.....	32
<i>A veleszületett rendellenességek bejelentési, illetve előfordulási arányának jellemzése</i>	<i>33</i>
4. ÁBRA A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK BEJELENTÉSI GYAKORISÁGÁNAK ALAKULÁSA	36
HAZÁNK 19 MEGYÉJÉBEN ÉS BUDAPESTEN 1986-2006 KÖZÖTT.....	36
2. TÁBLÁZAT AZ EGYES BEJELENTETT, VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK SZÁMA ÉS GYAKORISÁGA HAZÁNKBAN A VRONY 2006. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN.....	47
<i>Az egyes veleszületett rendellenesség-csoportok számának és gyakoriságának elemzése</i>	<i>54</i>
3. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEKKEL SÚJTOTT ESETEK TERHESSÉGI KIMENETEL SZERINTI MEGOSZLÁSA A VRONY 2006. ÉVI ADATAI ALAPJÁN.....	56
<i>A veleszületett rendellenességekkel sújtott esetek terhességi kimenetel szerinti megoszlásának elemzése</i>	<i>57</i>
4. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGGEL SÚJTOTT ESETEK SZÜLETÉSI HÓNAP SZERINTI MEGOSZLÁSA A VRONY 2006. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN.....	59
<i>A veleszületett rendellenességgel sújtott esetek születési hónap szerinti megoszlásának elemzése</i>	<i>63</i>
5. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK GYAKORISÁGA HAZÁNK 19 MEGYÉJÉBEN ÉS BUDAPESTEN A VRONY 2006. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN.....	64
A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK GYAKORISÁGÁNAK ELEMZÉSE HAZÁNK 19 MEGYÉJÉBEN ÉS BUDAPESTEN.....	70
6. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK FŐCSOPORTJAINAK GYAKORISÁGA REGIONÁLIS BONTÁS SZERINT A VRONY 2006. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN.....	74
<i>Veleszületett rendellenességek régiók szerinti elemzése.....</i>	<i>76</i>
7. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK SZÁMA NEMEK SZERINT ÉS A FIÚ LÁNY ARÁNY A BEJELENTETT RENDELLENESÉGEK KÖZÖTT A VRONY 2006. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN.....	82
<i>Veleszületett rendellenességek nemek gyakorisága szerinti elemzése.....</i>	<i>83</i>
IRODALOMJEGYZÉK.....	85

„Méhes Károly professzor és Kiss Péter főorvos emlékének ajánlva.”

BEVEZETÉS

A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartás (VRONY) 2006. évi adatait feldolgozó kiadványa - a vonatkozó törvényi előírásoknak megfelelően, illetve a korábbi évek gyakorlatának megfelelően - bemutatja a fejlődési rendellenességek magyarországi trendjeinek alakulását.

A VRONY adatainak validitását a bejelentett adatok számszerűsége mellett a bejelentett adatok minősége határozza meg. Az utóbbi évek során kialakított és bevezetett gyakorlat segítségével, illetve a 2006. év adatbázisának fenotípus alapján történő felülvizsgálatának segítségével a VRONY adatbázis minősége jelentősen javult. Külön köszönjük az országos intézetek és klinikák segítőkész együttműködését.

Az éves jelentés első oldalain általános áttekintést nyújtunk a veleszületett rendellenességekről, majd ezt követően bemutatjuk a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartását. Jelentésünkben a múlt évhez hasonlóan önálló fejezetben ismertetjük tudományos munkánkat és bemutatjuk az év során elért eredményeinket.

A korábbi évek tapasztalata alapján a VRONY részére bejelentett adatok részletes statisztikai-epidemiológiai feldolgozását megelőzően bemutatjuk a legnagyobb érdeklődést kiváltó rendellenességek idősoros elemzését is.

A Jelentés adatait áttekintve jól megfigyelhető a prenatális diagnosztika segítségével és/vagy a születést követően felállított diagnózisok bejelentésének - születésszámhoz viszonyított - arányában bekövetkezett pozitív változás, amely lehetővé teszi, hogy a Felügyelet a rendellenességek magyarországi gyakoriságáról reális elemzéseket készíthessen, hogy adatbázisunk az európai regiszterek színvonalának megfelelően, illetve a nemzetközi adatszolgáltatásban is számottevő regiszterként szerepelhessen.

Reméljük, hogy adatainkkal és elemzéseinkkel segíteni tudjuk a rendellenességek ellátásának tervezését, valamint megelőzésük határfokának javítását és fejlesztését.

1. Veleszületett rendellenességek

1.1. A veleszületett rendellenességek fogalma, tárgyköre

A veleszületett rendellenességek (congenitalis anomáliák) a magzati életben – genetikai és/vagy külső környezeti tényezők hatására - kialakuló alaki, biokémiai vagy működési zavarok, amelyeket prenatálisan, születéskor vagy a megszületést követően észlelnek.

A veleszületett rendellenességek tárgykörét illetően a VRONY elsősorban az anatómiai-morfológiai elváltozásokkal járó *veleszületett fejlődési rendellenességekkel (congenitális abnormitásokkal)* foglalkozik. (Bővebb ismertetés a rendellenességekkel kapcsolatban a 3.1.1-es pont alatt olvasható)

1.2. A veleszületett rendellenességek jelentősége

A veleszületett fejlődési rendellenességek népegészségügyi jelentősége az *érintettek számán és állapotuk súlyosságán mérhető le*. E rendellenességek statisztikai-matematikai számítások alapján várt előfordulási gyakorisága 6-7%. Jellemzőjük, hogy hazánkban a 10 legfőbb halálok közé tartoznak, és a csecsemőhalálozás második legfontosabb okát képezik (a perinatalis mortalitás 20-25%-a).

A dysmorph magzatot viselő anyák terhességei gyakrabban végződnek vetéléssel, koraszüléssel, halvaszüléssel; a korai vetélések 10-15%, a halvaszületések 50%-ában igazolhatók magzati rendellenességek. A szelekciót túlélő magzatok növekedési visszamaradottsága, újszülöttkori adaptációs zavara általánosan mondható. Defekt állapotot jelentenek, amelyben a teljes gyógyulás csak ritkán valósul meg, ezért esetükben az optimális megoldást a megelőzés jelenti.

2. Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása

Az Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ irányítása alá tartozó Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya (korábban humángenetikai és teratológiai osztály) 1970-től regisztrálja és elemzi a nem fertőző betegségek epidemiológiájának tárgykörébe sorolható veleszületett fejlődési rendellenességeket (1. sz. melléklet).

2.1. A nyilvántartás célja

A nyilvántartás működésének célja a megbízható adatokon alapuló, valid adatszolgáltatás megvalósítása az egyes bejelentett fejlődési rendellenességek előfordulási gyakoriságának meghatározásával, továbbá a rendellenességek megelőzése lehetőségeinek kutatása mellett az ellátásra szoruló károsodott személyek számának pontos ismeretével az egészségügyi és szociális ellátás tervezéséhez való segítségnyújtása.

A regisztrált adatok kiváló alapot szolgáltatnak a prenatális szűrések hatékonyságának országos elemzéséhez, és az egyes megelőzhető rendellenességek prevenciójának kidolgozásához, vagy azok eredményeinek kontrollálásához.

A nyilvántartás további felhasználási lehetősége a hazai és nemzetközi kutatásokban és tudományos együttműködések során is jelentős.

2.2. A nyilvántartás működésének jogszabályi környezete

A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartás működésének jogi alapját a 1997. évi XLVII. törvény (2004. évi XXVI. törvény 41. §; 2005. évi XLIX. törvény 26. §) biztosítja:

„16. § (1) Amennyiben az érintett újszülött vagy csecsemő a Betegségek Nemzetközi Osztályozása szerinti valamely veleszületett rendellenességben szenved, a 4. § (1) bekezdés b)-c) pontjai és a (2) bekezdés b) pontja szerinti célból a kezelést végző orvos az érintett személyazonosító és egészségügyi adatait, valamint törvényes képviselője nevét és lakcímét továbbítja a külön jogszabály szerint vezetett Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása részére.

(2) Amennyiben a magzatonál olyan elváltozást észlelnek, amely veleszületett rendellenességet eredményezhet, az (1) bekezdés szerint kell eljárni azzal, hogy az érintett személyazonosító adatain a várandós nő adatait kell érteni.

(3) A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartását vezető szerv az (1) bekezdés szerint hozza beérkezett adatok alapján a veleszületett fejlődési rendellenességek feltárása céljából, azok megelőzése érdekében elkészített kérdőívet megküldi a gondozást végző területi védőnő számára, aki azt a törvényes képviselő önkéntes tájékoztatása alapján kitölti, és visszaküldi a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása részére.

(4) Spontán vagy indukált magzati halálozás, illetve halvaszületés esetén a (3) bekezdés szerinti kérdőívet a kezelőorvos tölti ki.”

A törvényi szabályozás 3. és 4. pontja a VRONY adatbázisára épülő veleszületett fejlődési rendellenességek okait vizsgáló eset-kontroll adatbázis működésére vonatkozik.

2.3. A VRONY bejelentés

VRONY bejelentést kizárólag orvosok tehetnek, az e célra rendszeresített nyomtatványon (3. sz. melléklet). A nyomtatvány szerkesztése és adattartamának változtatása, illetve kiadása a VRONY illetékességi körébe tartozó feladat.

A törvény által előírt bejelentési kötelezettség az **összes rendellenességet diagnosztizáló orvosra** kiterjed, ugyanakkor az adatgyűjtés sajátossága miatt - a magzati kortól egy éves korig felismert adatok gyűjtése - az adatszolgáltatás elsősorban a szülészeti intézmények, a magzati diagnosztikai központok, a prenatalis és genetikai laboratóriumok, a rendellenes újszülöttek és csecsemők ellátását végző speciális osztályok, valamint a patológiai intézmények részéről történik.

Az adatszolgáltatók körébe tartoznak a gyermekorvosi ellátással foglalkozó házi orvosok, szülészek, neonatológusok, kardiológusok, ortopéd orvosok, belgyógyászok, sebészek, fül-orr-gégészek, szemészek, urológusok, endokrinológusok, bőrgyógyászok, gyermekgyógyászok.

A felügyeleti szerv honlapján hamarosan lehetőség nyílik az adatok elektronikus formában történő kódolt küldésére, illetve a gyermekgyógyászok kezdeményezésére az általuk használt szoftver-gyártó segítségével - a számítógépes program átalakítását követően - lehetőség nyílik az adatok általuk történő leválogatására és küldésére.

A bejelentés minden rendellenességet diagnosztizáló orvos törvény által előírt kötelessége.

2.4. A VRONY monitor funkciója

A bejelentett rendellenességek monitorozásával az esetleges idő-, vagy térbeli halmozódások kiszűrhetővé válnak. A monitor funkció a veleszületett rendellenességek halmozódásának érzékeny indikátoraként az új-keletű, ártalmas, teratogén hatások minél korábbi felismerését és megfelelő intézkedések kapcsán azok megszüntetését célozza.

Megvalósításához a születéskor vagy közvetlenül utána könnyen és egyértelműen kórismézhető fejlődési rendellenességek negyedévenkénti gyors értékelésére van szükség. Ennek érdekében bizonyos congenitalis abnormitások negyedévenként is értékelésre kerülnek. Ezeket az adatokat a Felügyelet a honlapján (<http://www.oszmk.hu>) megjelenteti és elküldi a fejlődési rendellenességek nemzetközi monitorjának, az International Clearinghouse for Birth Defect Surveillance and Research (ICBDSR) római központjának, így lehetővé válik a hazai veleszületett rendellenesség gyakoriságok nemzetközi környezetben történő értékelése.

2.5. A veleszületett fejlődési rendellenességek kóroki vizsgálata

A hatályos jogi szabályozás értelmében, amennyiben az érintettnél olyan veleszületett rendellenességet diagnosztizálnak, amelynek oka nem teljesen tisztázott, akkor a létrejöttében szerepet játszó kórerediti okok vizsgálata és felderítése érdekében, az érintett adatai átkerülnek a VRONY adatbázisán alapuló Kóroki Monitor (a továbbiakban: KM) rendszerbe.

A KM 1980-tól működik párhuzamosan a VRONY mellett. Csak azok az esetek kerülnek be a rendszerbe, ahol a születés időpontja, a rendellenesség észlelése és a bejelentés között három hónapnál rövidebb idő telik el. A rövid időintervallum a diagnózis és az adatkérés között növeli az adatgyűjtés pontosságát, és csökkenti az anya visszaemlékezése miatti torzítást. A védőnők minden Kóroki Monitorban szereplő esethez illesztett kontrollokat választanak. Az eset-kontroll módszer lehetővé teszi a fejlődési rendellenességek kóroki vizsgálatát. Az esetleges kockázati és zavaró tényezők ismerete növeli az adatok megbízhatóságát és a becsült eredmények pontosságát. Az 1980-2003 közötti Kóroki Monitor közel 30.000 eset és 70.000 kontroll adatait tartalmazza, amely lehetővé teszi a különböző kórokokkal rendelkező rendellenességek egyéni értékelését.

Az óriási esetszám következtében a Kóroki Monitor nemzetközileg is egyedülálló adatbázist jelent az esetleges teratogén hatások értékelésében (pl. anyai életkor, születési sorrend, szülői foglalkozás, idült és heveny anyai betegségek, terhesség alatt szedett gyógyszerek).

Magzati fejlődési rendellenesség diagnosztizálása, spontán vagy indukált terhesség megszakítás, illetve késői magzati halálozás esetén, a kóreredet tisztázása érdekében a „Kérdőív rendellenességgel sújtott magzatról” elnevezésű nyomtatvány kitöltése az ellátó intézményben történik az anyával történő személyes interjú keretében, a **kezelőorvos** által. A kérdőívet az ellátó intézet részére a VRONY és Területi Képviselői biztosítják. A kérdőívet a törvényes képviselő önkéntes tájékoztatása alapján a kezelőorvos a Bejelentőlappal együtt küldi el a VRONY részére.-

A **rendellenességgel élve született újszülött**, illetve csecsemő esetében a kóreredet tisztázása érdekében a KM asszisztens a gyermek gondozását végző **területi védőnő** részére a „Kérdőív rendellenességgel született gyermekről” elnevezésű nyomtatványt küldi el. A védőnő a kérdőívet a törvényes képviselő közreműködésével, annak önkéntes tájékoztatása alapján a kitöltési útmutatónak megfelelően kitölti, és visszaküldi a VRONY részére.

A védőnő minden esethez *három* (nem, születési idő és lakhely szerint) illesztett kontrollt választ, akinél nem diagnosztizáltak veleszületett fejlődési rendellenességet és a rendellenességhez hasonló adattartalmú, de anonim kérdőívet a kitöltési útmutató alapján, személyes interjú formájában tölti ki a szülőkkel és küldi vissza a VRONY részére.

A KM munkatárs a területileg illetékes védőnő segítségét kéri a magzatok kontrolljainak kiválasztásában és a kontroll kérdőívek a mellékelt útmutató alapján történő kitöltésében.

2.6. A VRONY nemzetközi és európai kapcsolatai

A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartás **nemzetközi kapcsolatának** alapját az 1974-ben alapított *International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)* teljes jogú tagsága jelenti, amely nemzetközi szinten koordinálja és irányítja a világ különböző országaiban működő, rendellenességeket vizsgáló regisztereit (a nemzetközi szervezettel kapcsolatos információk a www.icbdsr.org honlapon érhetők el).

Hazánk a szervezet alapító- és állandó tagjaként a tér- és időbeli rendellenesség halmozódások nemzetközi monitorozása céljából negyedévenként jelentést tesz az ICBDSR-nek, amelyet a szervezet internetes oldalán közöl, illetve az összesítés eredményeit évente kiadványban teszi közzé. Az ICBDSR magyarországi képviselői minden évben részt vesznek a nemzetközi szervezet éves összejövetelein, ahol a különböző rendellenességek gyűjtési és elemzési módjai mellett a nemzetközi trendek alakulásának okát és a rendellenességek megelőzésének lehetőségeit is vizsgálják, továbbá közös epidemiológiai vizsgálatokat végeznek a rendellenesség prevalencia adatainak felderítése érdekében.

Az **Európai Unióban** az országok saját regisztereiknek kollaborációja révén működtetnek központi adminisztrációt, European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) néven, amelyet a tagországok támogatásával tartanak fenn (www.eurocat.ulster.ac.uk). A magyarországi regiszter 2003-tól teljes jogú tagja az EUROCAT-nek, amely biztosítja a kollaborációt, amely elsősorban az országok adatainak beküldését, központi feldolgozását, illetve az eredmények publikálását jelenti.

2.7. A VRONY területi képviseleti rendszer

A fejlődési rendellenességek populációs alapú regisztrálása, illetve az ilyen módon gyűjtött adatokra alapozott surveillance működtetése szempontjából alapvető fontosságú, hogy a Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya *területi képvisellel* rendelkezzen, mivel a számos bejelentővel kialakított személyes kontaktus jelentősen befolyásolja a bejelentett adatok mennyiségi és minőségi jellemzőit.

A területi képviselők (I. táblázat) legfontosabb feladatai közé tartozik a bejelentési fegyelem illetékességi területen történő betartása és a felügyeleti tevékenységben való részvétel. Ennek során a VRONY képviselők kapcsolati rendszert építenek ki a bejelentő intézményekkel, „Intézményi kapcsolattartó személy”-t nevesítenek, és felméri az intézmények bejelentési gyakorlatát. Ezt követően lehetőség nyílik a bejelentési fegyelem értékelésére a kontroll adatbázisok, illetve országos referencia adatok segítségével és így - szükség esetén - kérhetik a bejelentések pótlását. Feladatukat képezi továbbá az adatminőség javításában való részvétel, a bejelentések kódolásakor azonosított hibák javításában való segítségnyújtás, továbbá az esetleges térben- vagy időben előforduló halmozódások kivizsgálásában történő részvétel.

<i>RÉGIÓ</i>	<i>VRONY Területi képviselő</i>
Dél-Dunántúl	Dr. Szöllősiné Maler Mónika
Nyugat-Dunántúl	Dr. Borcsányi Mónika, Burkali Bernadett, Parragi Katalin, Farkasné Horváth Gabriella
Közép-Dunántúl	Horváth Mihályné, Marsóné Pere Krisztina, Dr. Kovács Márta
Közép-Magyarország	Vámos Magdolna
Észak-Magyarország	Snellenperger Tünde, Kovács István Zoltán
Észak-Alföld	Dr. Matolayné Szabó Éva, Káplár Annamária, Zsitnyár Péter
Dél-Alföld	Klimentné Keszthelyi Magdolna

I. táblázat A VRONY területi képviselői

A VRONY területi képviseletét ellátó ÁNTSZ munkatársak folyamatosan magas színvonalú, elkötelezett munkájának köszönhetően egyre realisabb képet alkothatunk a veleszületett rendellenességek valós gyakoriságáról hazánkban.

2.8. Kérések a VRONY bejelentésekkel kapcsolatban

- I. A VRONY bejelentésekkel kapcsolatos alapvető követelmény, hogy a *Bejelentőlapot hiánytalanul*, a lehető legteljesebb mértékben *töltsék ki*, mert a lapon meghatározott adattartalom biztosítja a pontos epidemiológiai elemzések alapját. Emiatt a fontos szempont miatt kérjük Önöket, hogy csak abban az esetben hagyják üresen a mezőket, ha egyáltalán nincs módjuk azt megválaszolni.
- II. Kérjük, hogy a rendellenességet diagnosztizáló (vagy kezelő-, adatszolgáltató) orvos az érintett *gyermek egészségügyi kiskönyvének* erre fenntartott helyén tegye meg a veleszületett fejlődési rendellenességre vonatkozó *pontos diagnózist tartalmazó bejegyzést*, és *aláírásával, bélyegzőjével igazolja a bejelentés megtételét a VRONY felé*. Ezzel elkerülhetővé válik, hogy ugyanazon gyermeknél észlelt azonos rendellenességet több orvos is jelentsen. Kérjük,

amennyiben lehetősége adódik, tájékoztassa röviden a gyermek szüleit is a bejelentés törvényességéről.

- III. A **házi orvosok** számára a fél-, és 1 éves kori „státusz vizsgálat” lehetővé teszi a csecsemőkorban észlelt, esetlegesen nem jelentett fejlődési rendellenességek bejelentésének pótlását, amelynek megtörténtével tovább növekszik az esély arra, hogy egyes rendellenességek pontos gyakoriságát meghatározhassuk.

Kérjük az adatszolgáltató orvosokat, hogy a veleszületett fejlődési rendellenességeket az **észlelést követő egy héten belül jelentsék**. Ennek három oka van. (1) A veleszületett fejlődési rendellenességek okainak tanulmányozására irányuló Kóroki Monitor eset-kontroll surveillance-be csak az **észlelést követő három hónapon belül** bejelentett, nem tisztázott kórereditű rendellenességek kerülhetnek be. (2) A tér- és időbeli halmozódások monitorozása, gyors észlelése csak ily módon válik lehetővé. (3) Az IBCDRS nemzetközi szervezetének, az egyes veleszületett rendellenességekről (II. táblázat) küldött negyedévi jelentések megbízhatóságát ugyancsak növeli a gyors bejelentés.

Magyarország nemzetközi kötelezettségei miatt fontos lenne, ha az alábbi táblázatban felsorolt veleszületett rendellenességek, kromoszóma anomáliák és sentinel ártalmak észlelést követő, folyamatos (nem kampányszerűen történő) bejelentésére különös hangsúlyt helyeznének.

Kiemelt veleszületett rendellenességek, kromoszóma ártalmak és sentinel anomáliák	
Anencephalia	Microcephalia
Spina bifida	Holopsorencephalia
Hydrocephalia	Anophthalmia
Ajakhasadék	Anophthalmia + microphthalmia
Ajak-és szájpadhasadék	Choanalis atresia, bilateralis
Oesophagus atresia	Vékonybél atresia/stenosis
Anorectalis atresia	Rejtettheréjűség
Hypospadiasis	Meghatározhatatlan nem
Végtagredukciós deformitás	Epispadiasis
Omphalocele	Hólyag extrophia
Down-szindróma (az anyai életkor feltüntetésével!)	Cisztás vese
13-as triszómia	Polydactylia (preaxialis)
18-as triszómia	Felső és alsó végtag redukció
Prune-Belli szindróma	

II. táblázat A VRONY részére kiemelten jelentendő rendellenességek

Természetesen a felsorolt fejlődési rendellenességeken és kromoszóma anomáliákon kívül valamennyi (major és minor, izolált és multiplex) veleszületett fejlődési rendellenesség folyamatos bejelentését várjuk a VRONY-ba a prenatális észleléstől kezdve a gyermek 1 éves koráig.

- IV. A **Magyar Gyermekgyógyászati Társaság** kezdeményezésére és segítségével, szeretnénk a hazai szindrómológia színvonalának javulását elősegíteni. Ezért a VRONY kérjük, hogy fokozott hangsúlyt fektessenek a szakma képviselői által **felderített, felismert szindrómák bejelentésére**.

3. Tudományos munka

3.1. Multiplex rendellenességek vizsgálata

3.1.1. A fejlődési rendellenességgel bejelentett esetek pathogenesis szerinti osztályozásának elméleti alapjai

A fejlődési rendellenességek fenotípus szerinti osztályozása három kritérium szerint történik.

I. A *veleszületett rendellenességek száma*. A bejelentett esetnél egy vagy több fejlődési rendellenesség fordul elő.

II. *Két vagy több észlelt veleszületett rendellenesség egymás közötti kapcsolata*, azaz annak eldöntése, hogy pathogenetikai szempontból azonos vagy különböző eredetűek. Manifesztációjuk alapján a veleszületett rendellenesség két fő kategóriába sorolható:

II/a. **Az izolált** rendellenességek olyan morfológiai defektusok, amelyek *egy* meghatározott fejlődéstani zavarra vezethetők vissza. Négy fő csoport különíthető el:

1. SINGULARIS – egyetlen fejlődési rendellenesség fordul elő (pl. ajakhasadék, pitvari sövény defektus, veleszületett csípőficam). Rendszerint ebbe a kategóriába soroltuk azokat az eseteket is, amelyeknél a singularis rendellenesség mellett olyan strukturális zavar fordul elő, amely ugyanazon terület morfológiai zavarára vezethető vissza: pl. nyelőcső elzáródás légcső-nyelőcső fistulával, vagy végbél elzáródás vaginalis fistulával. Ebben az esetben bár két rendellenesség fordul elő ugyanazon személyben, mégis izolált egyes kategóriába tartozó defektusról van szó.

2. KOMPLEX (vagy monotopic field defect) *több mint egy veleszületett fejlődési rendellenesség észlelhető, ezek azonban egy szerven vagy szervrendszeren belül fordulnak elő* és kerülnek bejelentésre. A komplex rendellenességek egyetlen, lokalizált morfogenetikai zavar által okozott fejlődésbeli eltérés következményei. Ezek közül néhánynak meghatározott BNO-kódja van (pl. Fallot-tetralógia), míg más jól definiált gyakori rendellenességkapcsolódások (pl. a szemrendellenességek közül a cataracta (szürkehályog) és coloboma (hasadt szem); a húgyúti rendellenességek közül a pyelon és ureter duplex; a cardiovascularis rendellenességek közül a ventricularis septum defektus és patent ductus arteriosus együttes előfordulása) nem rendelkeznek speciális BNO kódszámmal. Ezeket a rendellenességkapcsolódásokat indokolt külön értékelni. A komplex rendellenességek sajátos és gyakori előfordulású csoportját képezi, az un. *GAM komplex*, amely nevét a férfi nemi anomáliák kezdőbetűinek angol elnevezéséről kapta (Genital Anomaly of Males) és amely diagnózis a húgycsőhasadék, a rejtett here és a lágyéksérv együttes előfordulása esetén állítható fel.

3. SZEKVENS - *több rendellenesség észlelhető, amelyek alkotó komponensei egy alaprendellenesség másodlagos, harmadlagos következményei*. Ilyenkor az elsődleges rendellenesség kialakulását követően mechanikai tényezők egy sor további elváltozást idéznek elő az egyedfejlődés további időszakában („cascade” folyamat). Példaként említhető a *diaphragma (rekesz) defektus*, amelynél az elsődleges rekeszsérv következtében a zsigeri szervek a mellkasba nyomódnak, majd ezt követően tüdő hypoplasia és dextrocardia jön létre. Tipikus példa az oligohydramniont (kevés magzatvíz) okozó renalis agenesis (vesehiány) vagy disgenesis másodlagos tüdő hypoplasiával és egyéb jellemző deformációkkal (összenyomott „Potter” arc (lapos orr, lenyomott fülek, lelapított arc), rendellenes helyzetű végtagok (dongakéz és dongaláb), un. *Potter szekvens*). Említést érdemel, az un. *spina bifida szekvens*, amelynél az elsődlegesen kialakuló nyitott gerinc másodlagosan kifejlődő vízfejűséggel és az alsó végtagok bénulása következtében létrejött dongalábbal járhat. A

hátsó szájpadhasadékkal járó *Robin szekvens* esetében az elsődleges rendellenesség a micrognathia (kis, csapott áll), amelynek következtében a nyelv hátracsúszik, és nem tud részt venni a szájpad kialakulásának folyamatában. A kis áll miatt a szájüreg is kisebb méretű, ezért az ilyen rendellenességgel születetteknél a nyelv relatív nagyobb a szokásosnál (macroglossia). A magzatvízhiányos állapotoknak sajátos formája az ADAM-szekvencia (*Amniotic Deformity* (magzatburkok rendellenessége), *Adhesiones* (burok-összenövések), *Mutilationes* (csonkolások)). Az *ADAM-szekvenciára* jellemző, hogy a „megszökött” magzatvíz miatt kialakult burokösszenövések a végtagokat leszorítják és csonkolják (lefűződéses amniogén végtagredukció). Máskor az arc, a mellkas vagy a hasfal hasadását okozzák.

4. TÖBBMEZŐS (polytopic field defect) - *fejlődéstanilag azonos területen kialakuló, később, az embriogenesis során egymástól távolabb kerülő, több szervet érintő rendellenességek* alkotják. Négy tipikus példa említhető:

- *Holoprosencephalia*: : az előagyat és az arc középső struktúráját érintő, különböző súlyosságú rendellenességek (cyclopia, szemideg- és szaglószervek hiánya, ajak ±szájpadhasadék, stb.), amelyek kialakulása a magzati élet 3-5 hetében a prechordialis mesodermát érő ártalmas hatásra vezethető vissza.

- *Caudalis regresszió (Duhamel vagy szirenomélia defektus)* – a korai embriogenesis során az elővesét érő fejlődési zavar következtében húgyúti- és nemi szervi rendellenességek, a végbél és a gerinc alsó szakaszának komplex rendellenessége, valamint az alsó végtagok szirénekhez hasonló összenövése jön létre.

- *Hólyagkifordulás és kloaka* – Az előbbinél a hasfal alsó része (symphysis, izomzat) nem záródik, a hasadékon keresztül a szintén nyitott hólyag nyálkahártyája látszik, amelynek oka valószínűleg az urogenitalis hasadék hiányos egyesülése. Az utóbbi esetén a hólyag és végbélnyílás nem különül el, hanem közös.

- *Hasfali (hólyag, vese) izmok hiánya, Prune-Belli (aszalt-szilva has) szindróma* – a hasi és zsigeri izomzat kifejlődéséért felelős telepek zavara miatt a hasfal és a vese, a húgyvezeték és a húgyhólyag izomzata hiányzik (hypoplasia musculorum abdominalis), a here leszállása is elmarad. Ilyenkor a húgyhólyag megtelésekor a has hatalmasra duzzad. A vizelet kiürülésekor viszont a has aszalt szilvára emlékeztetően összeráncolódva lelapul. Innen származik a rendellenesség angol neve (Prune-Belli szindróma).

II/b. A **multiplex** rendellenességek olyan morfológiai defektusok, amelyeket két vagy több különböző helyen kialakuló, eltérő lokalizációjú fejlődéstani zavarok okoznak. Multiplex rendellenességek esetén két vagy több egymástól független anatómiai rendellenesség egyazon személyben fordul elő. Három fő csoportba sorolhatók:

1. **SZINDRÓMÁK** - két vagy több rendellenesség szinte kötelező jelleggel jár együtt. A szindrómáknak többnyire ismert az oka, amelyet folyóiratokban, szakkönyvekben leírtak. Példaként említhető az Apert-szindróma (fő tünetei a koponyadeformitás és ujjösszenövés), vagy a Poland-szindróma (egyoldali muscularis pectoralis hypoplasia vagy aplasia, mamma hiány, bordafejlődési rendellenesség és a felső végtagon syndactylia). Ide sorolhatók az ismert kromoszóma-rendellenességek, amelyek közül leggyakoribbak a Down (21-es triszómia), a Patau (13-as triszómia), és Edwards (18-as triszómia), a Turner (45,X) és a Klinefelter (47,XXY) szindróma.

2. **ASSZOCIÁCIÓK** – olyan rendellenesség-kapcsolódások, amelyeknél az alkotó rendellenességek a vártnál nagyobb valószínűséggel, nem véletlenszerű kombinálódással fordulnak elő együtt. Ezek a rendellenesség-kapcsolódások azonos időben vagy azonos támadásponton érő hatás következtében jönnek létre. Példaként említhetők

- *Hasadékos rendellenességek* - *SCHISIS-asszociációk*, amelynél az alkotó rendellenességek: az agyhiány, agysérv, nyitott gerinc, ajak- és szájpadhasadék, hasfal és rekesz-rendellenességek. Létrejöttük oka, hogy a magzati fejlődés során a különböző, két

oldalról a középvonal irányába haladó szövetek egyesülése zavart szenved, sebességük lelassul, amelynek következtében az egyesülés elmarad.

- A *VACTERL-kapcsolódás* hat különböző rendellenességből álló csoportosulás, amelyet a hetvenes években ismertek fel. A megnevezés az alkotó rendellenességek angol kezdőbetűiből származik (*V*ertebral, *A*nal, *C*ardial, *T*racheo-*E*sophageal, *R*enal, *L*imb). A diagnózis a hat rendellenesség (gerinc, végbél, szív, nyelőcső-légcső sipoly, vese és végtag-rendellenesség) közül legalább három megléte esetén állítható fel.

- A *tartási rendellenességek* a normálisan fejlődő szervek, szövetek, testrészek másodlagos deformálódása miatt létrejött elváltozások. Két vagy több tartási deformációs rendellenesség (ferde nyak, csípőficam, dongaláb, koponya, arc, mellkas, gerinc, kéz deformitások) kapcsolódása esetén beszélhetünk tartási rendellenességek asszociációjáról.

- *Koraszülöttek rendellenesség-kapcsolódása* - Bizonyos rendellenességek gyakorisága nagyobb a 2500 g alatti súlyú, illetve a terhesség 38. hete előtt világra jött újszülötteknél. Koraszülöttség és a bizonyos veleszületett rendellenességek (nyitott Botallo-vezeték, műtétet igénylő lágyéksérv, 3 hónapos kór után diagnosztizált és műtétet igénylő rejtettheréjűség, dongaláb, ferde nyak, csípőficam, vízfejűség, húgycsőhasadék, légző-rendszer érintettsége) közül két vagy több abnormalitás együttes előfordulása esetén nagy a valószínűsége a koraszülöttség következtében kialakuló rendellenesség-csoportosulásnak, amelyet a kis születési súly angol kifejezés alapján *Low Birth Weight* asszociációnak (LBW-nek) is neveznek.

3. **RANDOM KOMBINÁCIÓ** - két vagy több rendellenesség véletlenül ugyanazon személyben jelentkezik. A rendellenesség kombinációk valószínűsége függ a különböző alkotó komponens rendellenességek előfordulási gyakoriságától. Számos példa közül a húgyúti és szívrendellenességek, vagy a központi idegrendszer és a kültakaró rendellenességeinek kombinációja említhető.

III. A veleszületett fejlődési rendellenességek osztályozásának harmadik kritériuma a *súlyosságukkal* kapcsolatos, amely szerint lehetnek súlyos (major), enyhe és minor rendellenességek.

- ☞ A súlyos (*major*) fejlődési rendellenességek közé olyan durva morfológiai eltérésekkel járó defektusok tartoznak, amelyek megléte esetén orvosi beavatkozás nélkül az életkilátások nagyon rosszak (pl. Fallot-tetralógia, nyitott gerinc, hasfalhasadék (gastroschisis)). Ezen a csoporton belül elkülöníthetők az étellel összeegyeztethetetlen, halállal végződő (lethalis) fejlődési rendellenességek (pl. anencephalia). A major rendellenességek az összes veleszületett rendellenesség kb. 3%-át képezik.
- ☞ Az *enyhe (mild)* rendellenességek definíciója, hogy bár nem súlyosak, és nem befolyásolják az életkilátásokat, de orvosi beavatkozás nélkül maradandó fogyatékoság marad. Csaknem teljes mértékben gyógyíthatók (pl. csípőficam, dongaláb).
- ☞ A minor rendellenességekről a 3.3. fejezetben olvashatnak részletesebben

3.1.2. A többszörös fejlődési rendellenességek pathogenetikai szempontból történő osztályozása a VRONY 2006-os évi adatbázisában

A többszörös veleszületett fejlődési rendellenességgel született esetekről korábban csak számszerű közlés jelent meg a VRONY éves jelentéseiben, az összesített adatok részletes elemzésére nem került sor. Pedig valójában a többszörös fejlődési rendellenességgel bejelentettek száma jelentős. Az 1982-2005 közötti 23 évben bejelentett 93.109 eset közül 5.470 (az összes eset mintegy 6%-a) multiplex előfordulása volt.

Arra a kérdésre, hogy miért ilyen nagy arányú a szindrómaként, asszociációként nem azonosított, és egyéb meghatározott kategóriákba sem sorolható, tehát ismeretlen kórereditű többes rendellenességek aránya, számos magyarázat adható:

- ☞ *A klinikusok a relatív ritka előfordulású többszörös fejlődési rendellenességekkel csak kivételesen találkoznak a gyermek egy éves koráig*
- ☞ *Nem könnyű felismerni, hogy véletlen egybeesésről vagy valamilyen tünetegyüttesről van-e szó.*
- ☞ *A többszörös fejlődési rendellenességek értékelése, klasszifikációja sok ismeretet, nagy tájékozottságot és gyakorlatot igényel.*
- ☞ *A tapasztalattal rendelkező szindrómológusok, genetikusok száma viszonylag kevés.*

A Magyar Szindrómológiai Munkacsoport (MSZT) vezetője, Dr. Wilhelm Ottó főorvos szerint az országos helyzetet értékelve az alábbi hiányosságok tapasztalhatók:

- ☞ Nem ismerjük a többszörös fejlődési rendellenességek valós hazai gyakoriságát
- ☞ Nem tudjuk, növekszik, stagnál, vagy csökken bizonyos szindrómák előfordulási gyakorisága
- ☞ Nem tudjuk, milyen szindrómákat kellene kiemelten oktatni, monitorizálni
- ☞ Nem tudjuk, van-e az egyes megyék, régiók között eltérés, esetleg endémiás-e néhány szindróma
- ☞ Nem tudjuk, van-e jelentős nagyságrendi eltérés a hazai és más országok adatai között

Az MSZT tapasztalatai alapján tényként fogadható el, hogy

- ☞ a gyakorló gyermekgyógyászok, házi gyermekorvosok, vegyes praxisok orvosai többnyire tanácstalanok szindrómák esetén
- ☞ sok esetben nem tudják, milyen intézményekbe, milyen szakemberekhez küldjék tovább az egyes problémás eseteket, a „betegutak” nehezen megtalálhatók
- ☞ nincs szervezett együttműködés, továbbképzés, tapasztalatátadás, utódnevelés a szindromatológiában
- ☞ a szindromatológiát a gyakorlattól elrugaszkodott foglalatosságnak tartják a kollégák

A szakemberek közös felelőssége a többszörös fejlődési rendellenességgel születettek szakszerű diagnosztizálása. Az ismert tünetegyüttesek, szindrómák fel nem ismerésének hiánya számos következménnyel jár. A szindróma-gyanús újszülöttet, csecsemőt észlelő orvosnak konzíliumot kellene kérni minden dismorfhiás, furcsa arcú, fogyatékos gyermek esetén. Számos következménnyel jár, ha egy ismert a tünetegyüttes, szindróma azonosítása nem történik meg

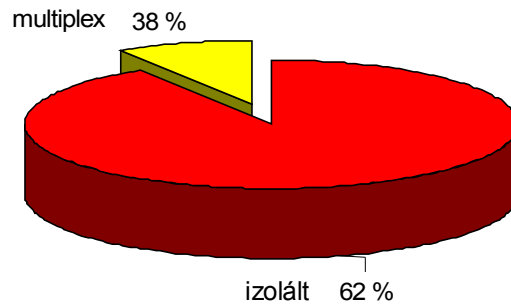
- ☞ A kezelés lehetősége elmarad
- ☞ A szülők nem kapják meg a szükséges felvilágosítást a várható szövődményekre, a betegség kimenetelére vonatkozóan
- ☞ Újabb testvér vállalása előtt a genetikai tanácsadás lehetősége elmaradhat, ennek következtében a betegség a családban megismétlődhet
- ☞ A család elesik a szociális kedvezményektől (emelt szintű családi pótlék, meghosszabbított GYES), illetve a beteg kimarad a közgyógyellátásból

Tapasztalatunk szerint az ismert tünetegyüttesként azonosított, többszörös fejlődési rendellenességek aránya a fent említett okok miatt elmarad a várt értékektől. Az esetek túlnyomó részében csak az alkotó veleszületett rendellenességeket regisztráljuk, a kiváltó okok, összefüggések ismeretlenek maradnak. A 2006. évi adatbázisra vonatkozó értékelést az 5. sz. mellékletben tesszük közzé.

Fentiek miatt a VRONY 2006-os adatbázisának elemzését a bejelentett adatok minőségi kontrollját követően a rendellenességet egyenként áttekintettük és pathogenesre alapozott osztályozás szerint csoportosítottuk.

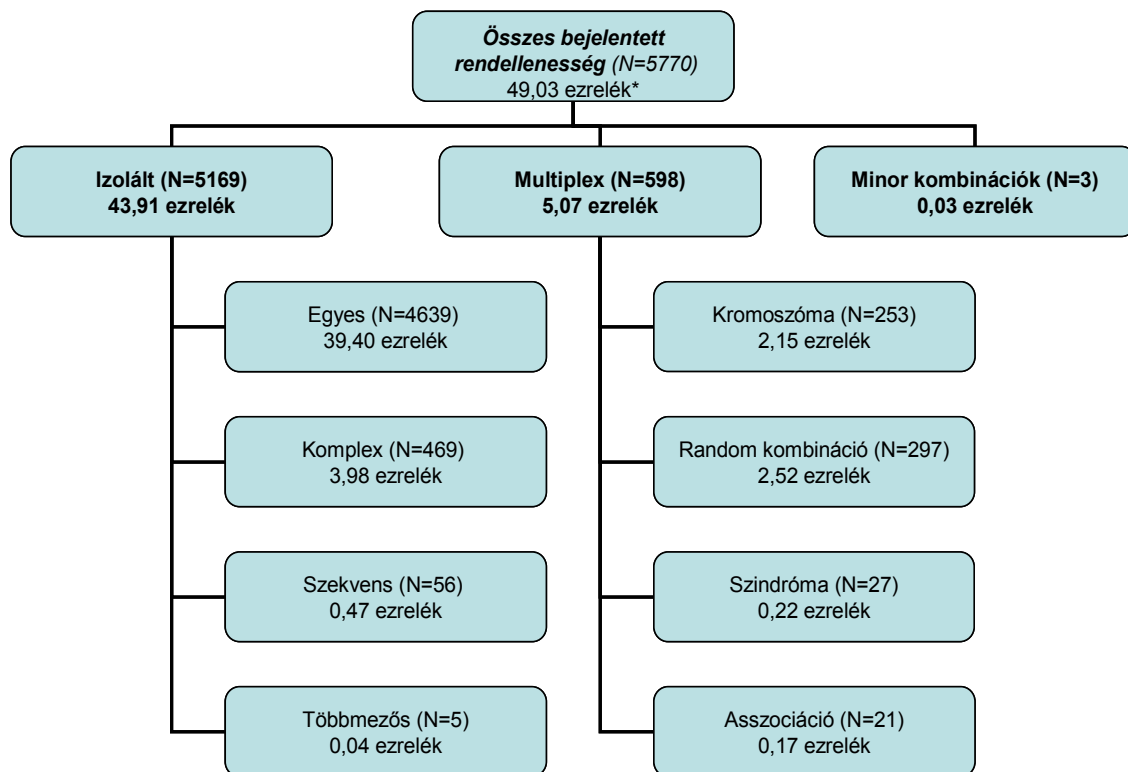
Az alábbiakban a fenti módon történő analízis eredményeit mutatjuk be.

Az analízis eredménye alapján a többszörös rendellenességgel bejelentett 1043 eset 62%-a az izolált rendellenességek közé tartozik, míg 38%-uk multiplex anomália (I. ábra).



I. ábra Az izolált és multiplex rendellenességek százalékos aránya a többszörös diagnózissal bejelentett esetekben

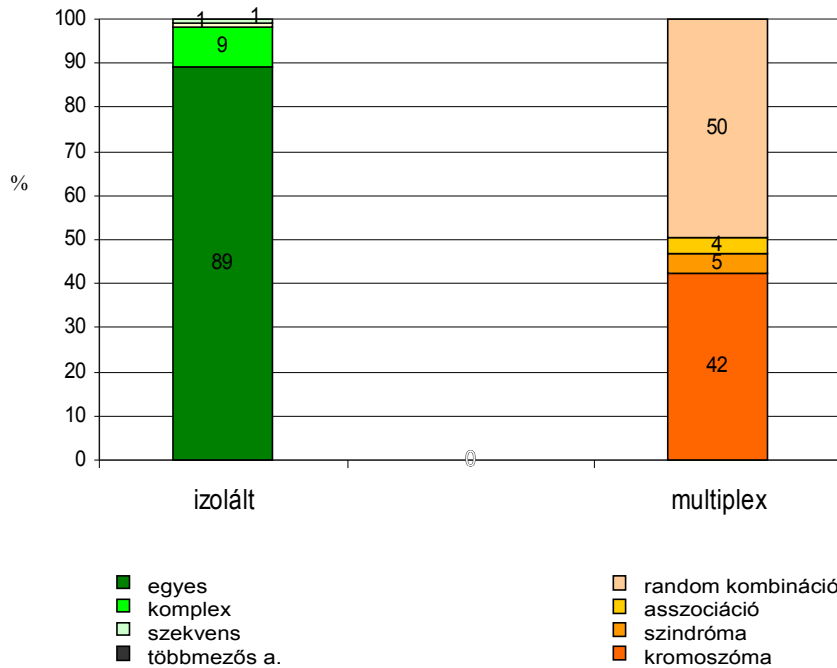
A 2006-ban bejelentett összes rendellenesség, azaz az 5770 eset vagyis az élveszületések és összes magzati halálozás éves értékére számolt 49,03 ezrelékes gyakoriság, 89,58%-át az **izolált** rendellenességek alkották, amelyeknek gyakorisága közel 43,91 ezrelék. A fennmaradó 10,36%-ot a **multiplex** rendellenességek (5,07 ezrelékes gyakoriság) és **minor** kombinációk (0,03 ezrelékes gyakoriság) alkották (II. ábra).



II. ábra A veleszületett rendellenességek csoportjai és 2006. éves gyakoriságuk

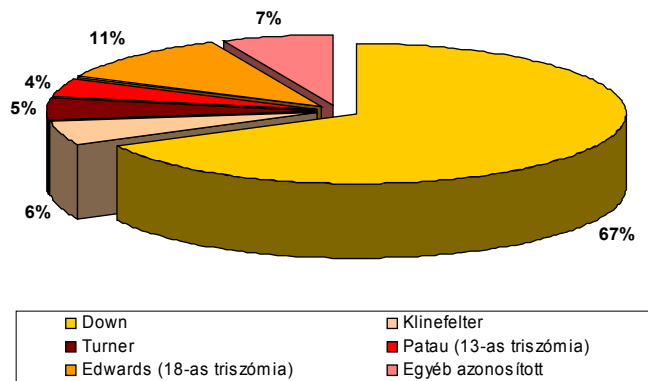
Az izolált és multiplex rendellenességek fő csoportjainak százalékos megoszlását ábrázolva (III. ábra) megfigyelhető, hogy az izolált rendellenességek legszámottevőbb kategóriáját az **izolált egyes** rendellenességek csoportja alkotja, amely az izolált csoport 89%-át képezi. Mellette jelentősebbnek az **izolált komplex** rendellenességek bizonyultak, amelyek az izolált rendellenességek 9,07%-át és az össz-bejelentések 8%-át alkották.

A többszörös rendellenességek 49,6%-a *random kombináció* volt (esetükben nem sikerült asszociációt vagy szindrómát azonosítani), 42,3%-a pedig *kromoszóma rendellenesség*.



III. ábra Az izolált és multiplex esetek csoportjainak százalékos megoszlása a VRONY 2006. évi adatai alapján

Az összes kromoszóma rendellenesség megoszlását ábrázolva (IV. ábra) szembevetendő a Down-szindróma 67%-os részesedése, valamint a 13-as és 18-as triszómia 4, illetve 11%-os aránya. A Turner és Klinefelter-szindróma gyakorisága 6, illetve 6%, az egyéb azonosított kromoszóma rendellenességek aránya 7% volt.



IV. ábra A multiplex kromoszóma rendellenességek százalékos megoszlása a VRONY 2006. évi adatai alapján

Az analízis észrevehetően javította a rendellenességek valós gyakoriságának értékeit. Reméljük, hogy a jövőben adatbázisunk megbízhatósága, minősége tovább javul.

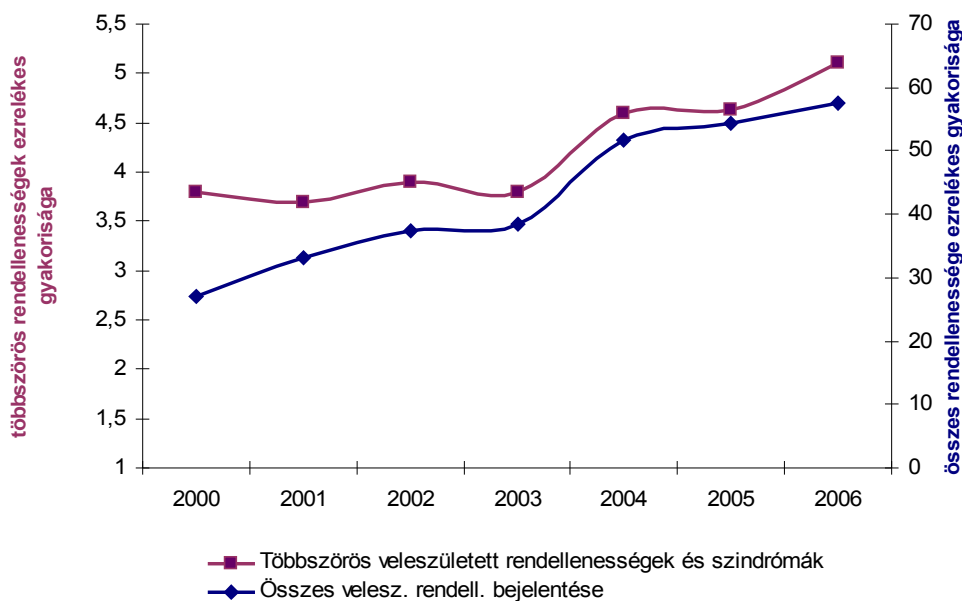
3.2. Szindromológiai együttműködés

A Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztályához az elmúlt év során jelentős számban érkeztek adatkérések a különböző szindrómák országos előfordulási gyakoriságára vonatkozóan, így osztályunk arra törekedett, hogy a szindrómák és többszörös rendellenességek esetében egységes képet alkothasson a hazai viszonyokról.

A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartásának több évtizedes gyakorlata, szakmai felkészültsége, továbbá a bejelentők és a regiszter között működő hatékony kommunikációs hálózat tehát lehetővé teszi, hogy a fejlődési rendellenességek törvény által előírt regisztrálásával párhuzamosan a közeljövőben létrehozzuk a Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeletének működési keretein belül a **Magyar Szindróma Regisztert**. Tekintettel arra, hogy a VRONY megfelelő működési környezetet biztosíthat az egy éves korig felismert szindrómák tervezett - teljes populációs adatokon alapuló – regiszteréhez. Ez alapfeltétele lenne egy, a jövőben megvalósítandó visszajelzési rendszernek, amellyel szándékaink szerint visszajeleznénk a kezelőorvosoknak a feltételezett vagy felismert szindróma/betegségre vonatkozóan.

A VRONY adatai jó alapot biztosítanak a VRONY munkatársai és szindromológusok kölcsönös együttműködésén alapuló Szindromológiai Munkacsoport számára.

Az V. ábra bemutatja a többszörös rendellenességek bejelentési arányában bekövetkezett változásokat.



V. ábra A többszörös veleszületett rendellenességek bejelentési aránya 2000-2006 között

Az adatokból kiderül, hogy a többszörös rendellenességek bejelentése hazánkban az elmúlt évek során - hasonlóan az összes bejelentés arányához - egyenesen növekedett.

Számszerűsítve a bejelentéseket, évente mintegy 400-500 azonosított szindrómával, asszociációval és random kombinációval érintett esetet jelentenek be az orvosok, amely 4-4,5 ezrelékes gyakoriságot jelent (az összes születésszámba és az összes magzati halálzásra vonatkozóan) (III. táblázat).

BNO10 Rendellenesség csoport megnevezése	2000		2001		2002		2003		2004		2005		2006	
	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék
Q 86	Veleszületett malformációs szindrómák, ismert külső ok miatt, m.n.o.													
	4	0,03	0		0		0		1	0,01	1	0,01	0	0,00
Q87	Egyéb meghatározott, több szervrendszert érintő malformációs szindrómák													
	12	0,09	10	0,1	13	0,13	9	0,09	18	0,18	11	0,11	36	0,31
Q89	Egyéb veleszületett m.n.o. rendellenességek kivéve a többszörös m.n.o. rendellenességeket													
	7	0,05	10	0,1	8	0,08	6	0,06	17	0,17	9	0,09	9	0,08
Q897	Többszörös, m.n.o. veleszületett rendellenességek													
	228	2,01	210	2,15	222	2,28	226	2,37	244	2,55	309	3,15	309	2,62
Q90	Down-szindróma													
	145	1,27	145	1,48	160	1,64	134	1,41	152	1,59	151	1,52	171	1,45
Q91	Edwards-szindróma és Patau-szindróma													
	26	0,23	24	0,24	29	0,3	17	0,18	42	0,44	24	0,24	39	0,33
Q92	Egyéb autosomális, m.n.o. részleges vagy teljes triszómiák													
	2	0,02	1	0,01	1	0,01	3	0,03	8	0,08	3	0,03	1	0,01
Q93	Az autosomák m.n.o. monosomiái és deletiói													
	0		2	0,02	0		2	0,02	6	0,06	1	0,01	4	0,03
Q95	Kiegyenlített átrendeződések és szerkezeti markerek, m. n.o.													
	0		1	0,01	0		3	0,03	4	0,04	4	0,04	4	0,03
Q96	Turner-szindróma													
	5	0,04	13	0,13	8	0,08	11	0,11	9	0,09	2	0,02	12	0,10
Q97	Egyéb meghat. sexchromosoma rendellenességek női fenotípus mellett													
	2	0,01	0		4	0,04	5	0,05	4	0,04	7	0,07	1	0,01
Q98	'Egyéb meghat. sexchromosoma rendellenességek férfi fenotípus mellett													
	2	0,02	6	0,06	8	0,08	5	0,05	10	0,1	10	0,1	14	0,12
Q99	Egyéb chromosoma-rendellenességek, m.n.o.													
	4	0,03	4	0,04	1	0,01	4	0,04	7	0,07	0		7	0,06
Q90-99	Chromosoma abnormitások m.n.o.													
	186	1,62	196	1,99	211	2,16	184	1,92	240	2,5	203	2,06	253	2,15
Q86-Q99	Összesen													
	437	3,86	426	3,76	454	3,99	425	3,81	522	4,66	532	4,62	607	5,16

III. táblázat A többszörös veleszületett rendellenességek és szindrómák gyakorisága 2000-2006 között a VRONY adatai alapján hazánkban

A korábbi években a VRONY munkáját bemutató statisztikákban publikált táblázatok és adatelemzések elsősorban az izolált veleszületett rendellenességek bemutatását tartalmazták, a többszörös malformációk külön csoportbontás nélkül, csak nagyságrendi bemutatásban szerepeltek.

Ennek fő oka, hogy a rendellenességeket diagnosztizáló és VRONY-nak jelentő orvosok munkájuk során - a viszonylag ritkábban előforduló szindrómákkal -, a gyermek egy éves koráig elvértve találkoznak. Az esetek döntő többségében a nem túl gyakori szindrómát alkotó/jellemző elváltozások, tünetek nem fedezhetők fel egyértelműen csecsemőkorban, így csak a gyakoribb, egyértelműen diagnosztizálható szindrómák kerülnek bejelentésre. Az esetek túlnyomó többségében a pontos diagnózis a bejelentett veleszületett multiplex rendellenességek alapján nem állítható fel, de a szindrómára, vagy asszociációkra gyanús esetekre és a további célzott vizsgálatok fontosságára felhívhatjuk a figyelmet.

A többszörös rendellenességek pontos bejelentése tehát különösen fontos feladat, mivel a multiplex rendellenességek általában gyakori és súlyos elváltozásokat jelentenek és az egy éves kor alatti halálozás jelentős részét okozzák. További jelentőségük, hogy érzékeny indikátorai lehetnek a háttérükben álló teratogén vagy mutagén ártalmaknak. A környezetben előforduló teratogén ártalmak és mutagén hatások, illetve a genetikai (monogén és kromoszóma) ártalmak szűrésének alapfeltétele a többszörös rendellenességek pontos regisztrálása.

A bejelentő orvosoknak és az érintett családoknak nagy segítséget jelentene, ha a VRONY-nak lehetősége lenne a kérdéses esetekben egyfajta visszajelentési rendszer kialakítására, amely lehetővé tenné a diagnózist pontosítását és a megfelelő gyógykezelés megkezdését.

A szindromológiai regiszter létrehozása alapvetően a gyermekgyógyász szakma támogatását is szolgálná, hiszen a jelentett adatok felülvizsgálatát és elemzését követően azok regionális vagy kistérségi vonatkozásban is hasznosítók.

Ilyen módon a gyermekgyógyászok a VRONY minőségének mellett hozzájárulnának a hazai multiplex rendellenességek össz-gyakoriságának felméréséhez és a többszörös rendellenességek szakszerű besorolásához is.

A szindromológusi munka jelenleg hazánkban csak egyes régiók területén valósul meg, országosan nem. A regionális eredmények az egyes régiók területén elhivatott szakembereknek köszönhetők, de az adatok nem minden esetben reprezentatívak vagy összehasonlíthatók.

Figyelembe véve, hogy a VRONY törvény által előírt joga és feladata, hogy regisztrálja a veleszületett fejlődési rendellenességeket - így a többszörös rendellenességeket, kromoszóma-ártalmakat és egyéb szindrómákat is - nincs szükség egy új szabályozás segítségével kialakítható nyilvántartásra, „csak” a meglévő gyakorlat szélesebb körben történő ismertetésére, illetve hatékonyabbá tételére.

A 2. sz. mellékletben található folyamatábra részletesen bemutatja a már működő VRONY rendszerével párhuzamosan megvalósítható alregiszter működési elvét. Az országos regiszternek bejelentett esetekből meghatározott szempontok alapján történő leválogatással létrehozott részadatbázis azokat a malformációval regisztrált esetek adatait tartalmazza, amelyek vagy pontosan alátámasztott többszörös diagnózist jelölnek, vagy felülvizsgálatukkal feltételezhető és igazolható a megfelelő és részletes diagnózis.

Elképzelésünk alapján az alregiszter működtetéséhez a területileg illetékes gyermekgyógyász és genetikus szakemberek (magzatok esetében a genetikai tanácsadók) által nyújtott segítséget szeretnénk igénybe venni, majd az adatok tisztítását és pontosítását követően számukra készíténénk el a részletes elemzéseket.

A szindrómák hazai előfordulási gyakoriságának feltérképezése közös érdekünk és feladatunk. A VRONY adatainak elemzése és feldolgozása során nyilvánvalóvá vált, hogy a többszörös rendellenességeket és az egyes malformációkat a várt értékhez viszonyítva igen kis számban jelentenek, más szindrómákat (pl: Down-szindróma) viszont egyre javuló mértékben. Tekintettel arra, hogy hazánkban az említett ártalmak felismerésének hatékonysága az egyes rendellenességek esetében erősen ingadozó, fontos, hogy a rendelkezésre álló szaktudás és önkéntes segítségnyújtás igénybevételével javítsunk a bejelentési gyakoriságokon.

A szindromológiai alregiszter létrehozásának alapvető célja tehát az, hogy a VRONY hatékony munkavégzésének megvalósításával magas színvonalú hazai adatbázis álljon a szakemberek rendelkezésre, ami elősegítheti a mielőbbi végleges diagnózis felállítását.

3.3. Tájékoztatás a minor anomáliákról

Az elmúlt évek során több alkalommal fogalmazódott meg a bejelentést tevő szakemberek részéről a kérdés, hogy az un. *minor anomáliákat* kell e jelenteni, ha igen miért és mi a (nép)egészségügyi jelentőségük. Az alábbiakban megpróbálunk részletes és kimerítő választ adni ezen felvetésekre és reméljük, hogy a felsorolt példák és tudományos eredmények alapján nyilvánvalóvá válik a kérdés fontossága.

Az un. *minor* elváltozások olyan szokatlan morfológiai megnyilvánulások, amelyek teljesen egészséges személyekben is megjelenhetnek családi variánsként vagy véletlenszerűen (pl. mongolredő a belső szemzugban (epicathus), vagy az átlagosnál nagyobb, elálló fülkagyló). A különböző rasszokban más jelek tekinthetők normál variánsnak és más jelek számítanak anomáliának, pl. az epicanthus a keleti nagyasszban általánosan elterjedt jellemző vonás.

Ezek a „kis jelek” önmagukban ártalmatlan jelenségnek tekinthetők, nincs komolyabb egészségügyi következményük. Sokuk inkább extrém variációnak, vagy normál variánsnak tekinthető, mint igazi születési defektusnak (az újszülöttek kb. 10%-ában egy, 1%-ában két vagy több minor anomália észlelhető). A minor elváltozások a *fiúknál gyakoribbak*, ami fokozott genetikai és intrauterin sérülékenységre utal.

Gyakoriságuk számottevően nagyobb veleszületett rendellenességgel sújtott személyekben. Jelentőségük abban áll, hogy ugyanabban a személyben való többszörös előfordulásuk általános fejlődési zavarra utalhat.

Az újszülött érettsége és a vizsgálat időpontja jelentősen befolyásolja észlelésüket. A minor anomáliák értékelésénél, megítélésénél figyelembe kell venni, hogy bizonyos rendellenességek, pl. retentio testis, egyes húgycső-rendellenességek, vagy az arc minor anomáliáinak gyakorisága koraszülöttekben gyakoribb.

Egyes minor elváltozások gyakorisága az életkor előrehaladásával csökken. Korábbi vizsgálatok arra utalnak, hogy a *pozitív családtörténetű újszülöttek* csoportjában két és félszer gyakoribb a minor anomáliák előfordulása, ami azt jelzi, hogy korreláció van a minor anomáliák és a hibás morphogenesisre való családi hajlam között. Gyakoribbak hiperaktív és retardált gyermekekben és családtagjaikban, mint normál viselkedésű és intelligenciájú társaik között. A minor anomáliák *nem specifikusak*, minthogy előfordulnak poligén öröklődésű, teratogén, ismeretlen eredetű, kromoszómális és monogén öröklődésű ártalmak esetén is. Így pl. a legobjektívebben vizsgálható négyujjas barázda (közismert néven majombarázda) Down-szindrómában, egyéb kromoszóma ártalmakban, illetve egyes major rendellenességben, vagy monogén eredetű anyagcsere betegségekben és ismeretlen eredetű értelmi fogyatékosságban is előfordul.

A minor anomáliák közül azoknak a diagnosztikai jelentősége legnagyobb, amelyek egyes szindrómák jellemző tünetei és ritkák normál populációban. Néhány jellemző példa:

- ☞ a praeauricularis fistula: 4-es kromoszóma rövid kar (p) deléción, Wolf-szindróma, congenitalis sükettség, vagy macskaszem-szindróma jele lehet
- ☞ a lapátkéz, egyenlő hosszú ujjak: Down-szindróma, MPS jellemző tünetei lehetnek
- ☞ az epicanthus, tarkótáji bőrredő, alacsonyan ülő fülek, négyujjas barázda együttes előfordulása kromoszóma-rendellenességre utalhat

A minor anomáliák fontosak lehetnek egyes veleszületett rendellenességek korai felismerésében. Újabb felismerések szerint kórjelzők lehetnek pszichiátriai betegségek előfordulására, és alkalmasnak bizonyulnak a skizofrén betegek különböző csoportjainak elkülönítésére. Gyakrabban fordulnak elő szindrómákban, enzimopáthiákban, agykárosodásban és malignus betegségekben. ***Kettőnél több minor anomália esetén fokozódik a rejtett major rendellenességek és szindrómák előfordulásának valószínűsége. Ezért ezeket a „kis” jeleket egyébként tünetmentes újszülöttekben is komolyan kell venni (újszülöttek 1%-a).***

A minor anomáliák észlelése és diagnosztizálása során kétségtelenül bizonyos *nehézségek* merülnek fel, amelyek az alábbiakban foglalhatók össze:

- ☞ az egységes definíciók, diagnosztikai kritériumok hiánya, tökéletlensége
- ☞ az egzakt kritériumok hiánya miatt jelentős szubjektivitás¹
- ☞ nincs éles határ a minor és a major anomáliák, illetve a minor rendellenességek és normál variációk között (pl. mandibula nagysága, fül formája)
- ☞ egyes minor anomáliák informatív értéke nem teljesen tisztázott, gyakran eltűnnek gyermekkorban (pl. epicanthus)

Mindezek a korlátok megnehezítik ennek a fontos diagnosztikai segítségnek a széleskörű elterjedését.

A minor anomáliák *klinikai jelentősége* abban áll, hogy

¹ Az objektív mérési módszert Waldrop és Halverson (1971) dolgozta ki, amely „Waldrop Physical Anomaly Rating Scale” néven ismert. Ezt a skálát adaptálta Méhes professzor 1988-ban.

- ☞ felhívhatják az orvos figyelmét a betegben előforduló súlyosabb rendellenességek lehetőségére (indikátorai lehetnek durvább fejlődési hibáknak)
- ☞ megkönnyíthetik a többszörös fejlődési rendellenességek, specifikus szindrómák felismerését
- ☞ fontos szerepük van a szabad szemmel nem látható, súlyos abnormalitások felismerésében
- ☞ lehetőséget nyújtanak a prenatális, peri- ill. postnatalis károsodások elkülönítésére (néhány minor anomália utalhat a károsodás időpontjára az organogenezisben)
- ☞ a többszörös minor anomáliák kombinációja más kockázati tényezőkkel (intrauterin növekedési retardáció és pozitív családtörténet) együtt speciális diagnosztikai értékű

A házi gyermekorvosok és a védőnők a minor elváltozásokat, mint “gyanújeleket” regisztrálják az újszülöttek-csecsemők törzslapján. Az, hogy az elváltozás egyre szembetűnőbb lesz, vagy pedig elveszti jelentőségét, a gondozás folyamatából követhető. Sokat segítene a probléma esetén egy konzultációs lehetőség speciális képzettséggel rendelkező szakemberekkel, valamint egy módszertani anyag készítése és közreadása, hogy mit figyeljenek, mit rögzítsenek a törzslapon.

Bizonyos gyógyszerek terhesség alatti szedése (pl. phenobarbitál tartalmú nyugtatók), jelentős kockázatot jelent az arc anomáliák előfordulása szempontjából, továbbá az epilepszia-kezelésre szolgáló gyógyszerek minor anomáliákat okozó hatásáról a szakirodalom ugyancsak beszámol.

Az IV. táblázat bemutatja, hogy milyen minor anomália kombinációk esetében kell major CA-ra gondolni.

Minor CA-kombinációk	Rejtett major CA
Kis mandibula, alacsonyan álló fülek, négyujjas barázda, clinodactylia	VSD
Epicathus, mongol szemrés, hypertelorizmus, négyujjas barázda	VSD
Anti-mongol szemrés, gótikus száypad, négyujjas barázda	ASD
Hypertelorizmus, majombarázda	47,XXY
Anti-mongol szemrés, négyujjas barázda	Mucoviscidosis
Anti-mongol szemrés, hypertelorizmus, praeauricularis csomó	Epeút aplasia
Hypertelorizmus, távoli mellbimbók	Polycystás vese
Epicanthus, távoli mellbimbók	Hypoplasiás vese
Kiemelkedő nyakszirt, gótikus száypad, négyujjas barázda	Hydronephrosis
Járulékos mellbimbó, rövid sternum	Hydronephrosis

IV. táblázat Minor CA-kombinációk előfordulása, rejtett major CA-k esetében

A közelmúltban tragikus hirtelenséggel elhunyt Méhes Károly - akinek a nevéhez fűződik a minor anomáliák jelentőségének felismerése, és aki fontos következtetésekre jutott a rejtett szervi eltérések, esetleg később jelentkező súlyosabb szövődmények kockázatának jellemzésével - az alábbi *javaslatokat* fogalmazta meg a minor anomáliák jövőbeni teendővel kapcsolatban:

1. törekedni kell objektív mérési módszerek kidolgozására a pathológiás és normál állapot elkülönítésére, bár sok esetben erre nincs lehetőség (hypertelorizmus vagy a távoli emlőbimbók megítélése)
2. ki kell zárni a családi variációt, (pl. kicsiny áll, epicanthus, négyujjas barázda, praeauricularis csomó, lehet dominánsan öröklődő vonás is)

3. figyelembe kell venni a rasszifferenciákat is (epicanthus, négyujjas redő ázsiai népeknél gyakoribb, romákban hasadt nyelvcsap, epicanthus Szeged környékén gyakoribb)
4. kívánatos lenne, hogy minden neonatológust és gyermekorvost képezzenek ki a minor anomáliák felismerésére. Fontos lenne, hogy több gyakorlati tapasztalatra tegyenek szert a szindrómák és rejtett major malformációk diagnosztizálása céljából

A VRONY-ba bejelentett esetek értékelése során egy major és egy minor rendellenesség előfordulásakor az utóbbit nem vettük figyelembe, így a szingularis csoportba soroltuk (a *multiplex* rendellenesség feltétele, hogy *két major* rendellenesség forduljon elő). Viszont egy major és két vagy több minor rendellenesség előfordulásakor az eset multiplex kategóriába került.

A minor anomáliák bejelentése a VRONY részére területileg igen eltérő és többnyire esetleges, véletlenszerű. Ez a hiányosság a multiplex rendellenességek, a humán teratogének okozta ártalmak és szindrómák azonosításában jelentős veszteséget okoz. Bizonyos kromoszóma-rendellenesség okozta szindrómák esetén főleg minor anomáliák (pl. „furcsa arc”) fordulnak elő, amelyek bejelentése és kezelőorvosnak való visszajelzése révén korábban adódhatna lehetőség a végleges diagnózis felállítására és a megfelelő terápia alkalmazására.

3.4. A cardiovascularis rendellenességek kórerediti vizsgálat

A cardiovascularis rendellenességek a leggyakoribb fejlődési rendellenesség csoportot képezik (születés kori gyakoriságuk 1%), és igen jelentős a részesedésük a csecsemőhalálozásban, az operációs költségeik pedig jelentősek. A szívrendellenességek vizsgálata kiemelt témája számos nemzetközi kutatási tervnek. Kórereditük kevésbé ismert, pedig ez feltétele lenne megelőzésüknek. Ezt a célt segíti az osztályunk által megpályázott és sikeres elfogadást nyert „A cardiovascularis rendellenességek kórerediti vizsgálata” című ETT 2006-2010 pályázat.

A hazai Kóroki Monitor eset-kontroll adatbázisa, 1980 és 1996 között 4.479 szív-rendellenes eset adatait tartalmazza. Az esetek összehasonlító elemzése az egészséges kontrollokkal (N=38.151) és egyéb rendellenes kontrollokkal (N=18.364) egyedülálló lehetőséget kínál a kórokok feltárására. A többváltozós regressziós modellek segítségével figyelembe vesszük a várandósság alatti hatásokat (anyai betegségek, gyógyszerzedések, terhességi komplikációk, foglalkozási ártalmak), az édesanyák demográfiai (életkor, szülési sorrend, stb.) és szociális helyzetét, munkahelyi hatásait is. Jelenleg csupán néhány külső kórerediti tényező (rubeola-vírus, anyai diabetes mellitus, isotretinoine, etretinate) ismert a cardiovascularis rendellenességek (Congenital Cardiovascular Anomalies, CCA-k) kórereditében, amelyek a veleszületett szív- és érrendszeri rendellenességek kevesebb, mint 3%-át magyarázzák. Figyelembe véve heritabilitásának mérsékelt szintjét, a külső kórokok sokkal nagyobb szerepet játszanak létrejöttükben. Ezek feltárása egyben megelőzésüket is segítené.

Ilyen nagy esetszámú eset-kontroll adatbázis analízisére eddig még sehol a világon nem került sor. A meglévő szakmai felkészültség jó esélyt teremt újabb kórokok feltárására. Az elemzés kezdete előtt a VRONY-ba bejelentett eseteket áttekintve kiszűrtük azokat, akiknél csak k.m.n. szívrendellenesség szerepelt diagnózisként. Ezeket a diagnózisokat a *Gottségen György Országos Kardiológiai Intézet Gyermekszív Centrumának* segítségével jelentős számban sikerült pontosítani.

Az első lépésben a 4.479 CCA esetet morfológiai csoportokra bontottuk (truncus communis, nagyér transpositio, Fallot tetrad, ventricularis septum defectus, atrialis septum defectus II. típus, bal-szívfel hypoplasia, patent ductus arteriosus, coarctatio aorta, egyéb aorta rendellenességek, pulmonaris stenosis/atresis, billentyű rendellenességek és egyéb komplex CCA-k). Második lépésben az egyes cardiovascularis típusokat az egészséges kontroll párjaikkal hasonlítjuk össze az illesztett logisztikus regressziós modell segítségével. A kóroki tényezőket az egyes CCA-k kritikus időszakában értékeljük. Harmadik lépésben az egyes CCA-kat az egyéb rendellenességgel született kontrollok adataival hasonlítjuk össze a visszaemlékezésből származó torzítások csökkentése

érdekében. Ezt követően csak az orvosilag dokumentált kórerediti tényezőket értékeljük a fenti modellekben.

Az V. táblázatban - vizsgálatunk részeredménye alapján - bemutatjuk a kamrai szívsvény terhességi kimenetel alapján történő elemzését.

	Eset		Illesztett kontroll		Összes kontroll		Rendellenes kontroll	
	(N=910)		(N=2,189)		(N=38,151)		(N=18,364)	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Fiú-lány arány	441	48.5	1,132	51.7	24,799	65.0	12,604	68.6
Élveszületés	907	99.7	2,189	100.0	38,151	100.0	17,880	97.4
Halvaszületés	3	0.3	0	0.0	0	0.0	381	2.1
Terhesség-megszakítás	0	0.0	0	0.0	0	0.0	103	0.6
Ikrek	16	1.8	36	1.6	410	1.1	309	1.7
Koraszülés	106	11.6	191	8.7	3,496	9.2	3,035	16.5
Alacsony születési súly	144	15.8	231	10.6	2,167	5.7	3,683	20.1
	Mean	S.D.	Mean	S.D.	Mean	S.D.	Mean	S.D.
Születéskori terhességi hét	39.1	2.4	39.3	2.4	39.4	2.1	38.6	3.3
Születési súly	3,074	627	3,176	591	3,276	511	2,978	711

V. táblázat A kamrai szívsvény rendellenességeinek terhességi kimenetel alapján történő elemzése

A nemek megoszlását értékelve a VSD-vel világra jött gyermekek között, inkább lány túlsúly a jellemző, az egyéb malformációval született kontrollok kötött, viszont jelentős fiú többlet észlelhető (feltehetően a férfi nemi szerveket érintő rendellenességek magas számának regisztrálása miatt). A halvaszületésre és terhesség megszakításra vonatkozó adatok értékelésénél figyelembe kell venni, hogy a kontrollok választásának feltétele az élveszületés. Mind a szív-rendellenes esetek, mind a rendellenes kontrollok csoportjában jellemző a koraszülöttség és az alacsony születési súlyúak aránya. Az eseteknél a terhességi hét átlaga csak kismértékben marad el az illesztett és összes kontroll átlagától. A születési súly alacsonyabb átlagértékei ezért a méhen belüli enyhe retardáció jeleként értelmezhetők.

3.5. Az archasadékos rendellenességek nemzetközi vizsgálata

Az archasadékos rendellenességek (Cranio-Facial Anomalies, CFA) a veleszületett rendellenességek változatos csoportját alkotják. Az ajak- és/vagy szápadhasadék előfordulási gyakoriságát (1:500-1:700) jelentősen befolyásolja a geográfiai és etnikai hovatartozás. A rendellenességgel kapcsolatban felmerülő anyagi és pszichés megterhelés az érintettek és családjaik, illetve a társadalom számára is jelentős. Az archasadékok mintegy 80%-a multifaktoriális eredetű (genetikai és környezeti), így a kórokok hátterében szerepet játszó környezeti tényezők feltárásával jelentősen javítható megelőzésük.

A WHO 2000-ben meghirdetett humángenetikai programjának részeként fogalmazta meg az archasadékok nemzetközi kutatásának gondolatát és indította el az ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) szervezetével együttműködésben, azt a több éves vizsgálatot, amelynek segítségével kidolgozza a nemzetközi együttműködés hatékony módját és teljesíti a project célkitűzéseit. A WHO támogatásával készülő nemzetközi együttműködésünk keretében (*The International Collaborative Research on Craniofacial*

Anomalies Project, ICFA) az archasadékok genetikai alapjait; öröklött tényezők és a környezeti faktorok kölcsönhatásait; megelőzésük lehetőségeit; és optimális kezelésüket vizsgáljuk.

Az ICBDSR római központja a szervezet tagregiszterei által gyűjtött adatok elemzését illetően az alábbi három fő irányt határozta meg az archasadékok elemzésének területén.

- ☞ „Világméretű” adatbázis kialakításának elősegítése a létező adatbázisok felhasználásával és összesítésével, az új adatbázis bővítésének és kiterjesztésének támogatása
- ☞ A gyűjtött adatok kutatási eredményeinek hitelesen bemutatása és azok felhasználása a lehető legmagasabb színvonalú megelőzés elősegítése érdekében
- ☞ Speciális és civil szervezetek ösztönözése, hogy adataik rendelkezésükre bocsátásával - kölcsönös informálás útján - segítsék az archasadékos rendellenességek kórerediti kutatását.

A vizsgálat alapvető célja, hogy csökkentse az egyes országok kutatási terheit, nemzetközi kollaboráció révén egységesen határozza meg a kutatás irányát és az általános statisztikai-epidemiológiai elemzés kritériumait. A VI. táblázatban a közép/kelet európai tagregiszterek által küldött, elemzések alapjául szolgáló adatokat mutatjuk be.

Registries	Years	Total cases	Total births	Total rate*10,000	95% CI Total rate*10,000	
Austria-Styria	2001	14	10,05	13,93	7,62	23,37
Croatia	2001-2002-2003	17	16,739	10,16	5,92	16,26
Czech Republic	2001-2002-2003-2004	577	375,947	15,35	14,1	16,65
France-Central East	2001-2002-2003-2004-2005	574	531,63	10,8	9,93	11,72
France-Paris	2002-2003	129	77	16,75	13,9	19,92
France-Strasbourg	2001	26	13,86	18,76	12,2	27,49
Germany-Mainz	2001-2002-2003	27	9,443	28,59	18,8	41,6
Germany-Saxony Anhalt	2001-2002-2003-2004-2005	201	87,458	22,98	19,9	26,39
Hungary	2001-2002-2003-2004-2005	497	385,714	12,89	11,7	14,07
Slovak Republic	2004-2005	415	258,112	16,08	14,5	17,7
Switzerland - Vaud	2001-2002-2003	36	20,942	17,19	12	23,8
Total		2496	1,770,156	14,1	13,52	14,62

VI. táblázat Az ICFA vizsgálat közép-, és kelet-európai résztvevő regiszterei

A több mint 6 éve folyó vizsgálat további feltárt összefüggési és eredményei a <http://www.who.int/genomics/anomalies/cfadatabase/en/index.html> internetes oldalon található.

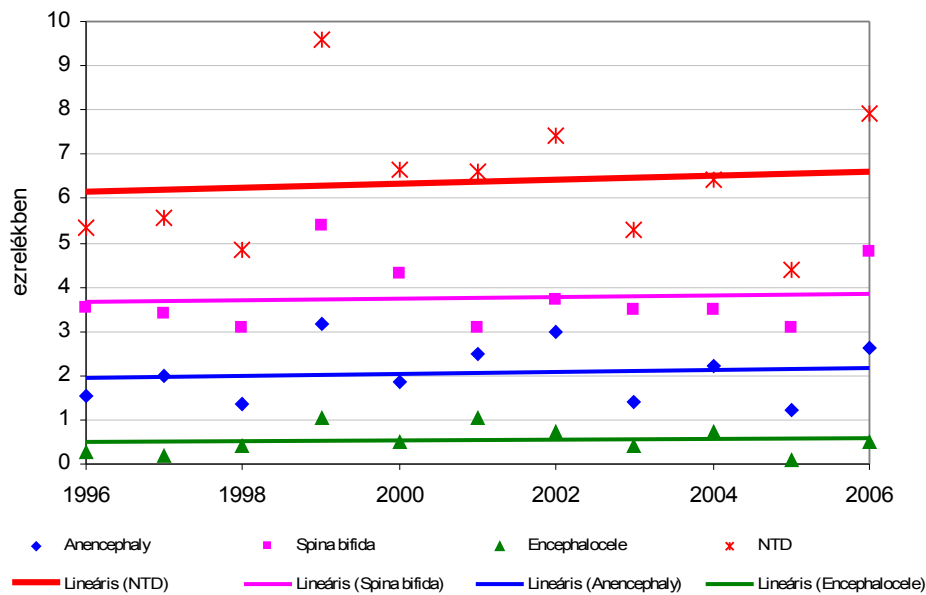
4. Kiemelt rendellenességek előfordulási gyakoriságának idősoros elemzése

A VRONY nemzetközi jelentési kötelezettsége során megküldi a központnak egyes kiemelt rendellenességek előfordulási gyakoriságát. A nemzetközi szervezet éves jelentései lehetőséget kínálnak arra, hogy a hazai gyakoriságokat összehasonlíthassuk más országokban észlelt gyakoriságokkal és a hazai trendek alakulását elhelyezhessük világviszonylatban. Az idősoros elemzés felhívhatja a figyelmet a növekvő vagy csökkenő trendek háttérében valószínűsíthető okok feltárására. A rendszeresen jelentett 15 rendellenesség közül jelentésünkben három - a korábbi évek tapasztalat alapján legnagyobb érdeklődést kiváltó - rendellenesség gyakoriság-változásait mutatjuk be az elmúlt évek bejelentései alapján.

4.1. Velőcsőzáródási rendellenességek idősoros elemzése

A velőcsőzáródási rendellenességek (VZR) a leggyakoribb veleszületett major fejlődési rendellenességek közé tartoznak. Kórereditüket tekintve multifaktoriálisak a legtöbb VZR-et több „kis” gén együttes hibája és a kórereditükben szerepet játszó ártalmas környezeti tényezők együttes hatása okozza. Változó súlyosságban fordulhatnak elő. Legfőbb megnyilvánulási formái: agyvelő-agykoponya hiány, nyitott gerinc, agyhártya-agyvelősérv.

Adataink alapján (VI. ábra) a hazai VZR-ek esetében enyhe emelkedő trendet figyelhetünk meg. Ennek oka valószínűleg a bejelentési fegyelem javulása.



VI. ábra Velőcsőzáródási rendellenességek előfordulási gyakorisága 1996-2006

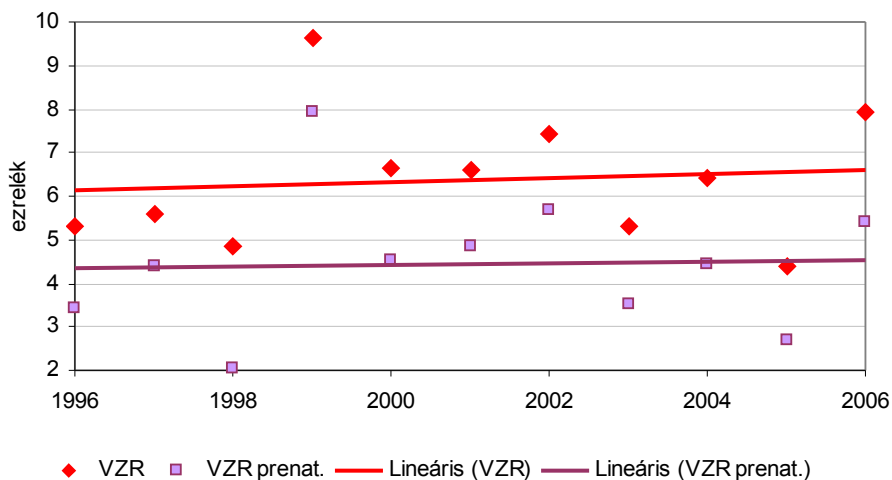
1932 óta ismert tény, hogy a vitaminhiánynak szerepe lehet egyes veleszületett fejlődési rendellenességek kialakulásában. Hibbard és Smithells 1965-ben megfigyelte, hogy a B11-vitamin (folsav+folát) hiányos terhesek gyermekeiben gyakoribbak a fejlődési rendellenességek. A jelentős számú szakirodalmi hivatkozások alapján ismert, hogy a velőcsőzáródási rendellenességek megelőzésében a periconceptionalis időszakban történő folsav pótlás alapvető szerepet játszik. (A folsav bevitel a fogamzást legalább 1 hónappal megelőző, majd a terhesség első 3 hónapjában

történő fogyasztását jelenti, tekintettel arra, hogy a velőcső fejlődése a fogamzástól számított 28. napon befejeződik) (4. sz. melléklet).

A legújabb kutatások szerint a VZR és szív-nagyér fejlődési rendellenességek kialakulása nem kizárólag a táplálék és táplálkozás hiányosságainak a rovására írható hazánkban, hanem az emberek jelentős részében előforduló specifikus génhibára vezethető vissza (egy hibásan működő gén miatt szervezetünk nem tudja bontani a metabolizmus során keletkező mérgező homociszteint). Ennek ellenére, a külföldi adatok alapján egyértelmű, hogy azokban az országokban ahol biztosítják az élelmiszerek folsavval történő dúsítását, illetve népszerűsítik a folsav magzati fejlődésre gyakorolt jótékony hatásait, ott folyamatosan csökken a VZR előfordulási gyakorisága.

Korábbi vizsgálatunk során felmértük az anyák folsavval kapcsolatos ismereteit, és eredményeink alapján kimondható, hogy a magyar anyák ~40%-a alkalmazott (bevallásuk alapján) folsav-kiegészítést terhességük alatt; de kevesebb, mint 10%-uk kezdte azt a fogamzás előtti időszakban, amikor a folsav protektív hatása érvényesül, továbbá az anyák 85%-a a nemzetközi ajánlásokhoz viszonyítva kisebb dózisban szedte a folsavat.

A velőcsőzáródási rendellenességek és *prenatális diagnosztikájuk* gyakoriságának ábrázolása során (VII. ábra) ugyancsak enyhén emelkedő trend figyelhető meg, amely követi az előfordulási gyakoriságot, de jelentős javulás nem észlelhető az évek során.



VII. ábra A velőcsőzáródási rendellenességek, és a prenatálisan felismert esetek előfordulási gyakorisága 1996-2006

Áttekintve a grafikonok stagnáló és enyhén emelkedő adatait egyértelmű, hogy hazánkban is sürgető feladat lenne az elsődleges megelőzés gyakorlati módszertanának kidolgozása és magas színvonalú, hatékony kivitelezése.

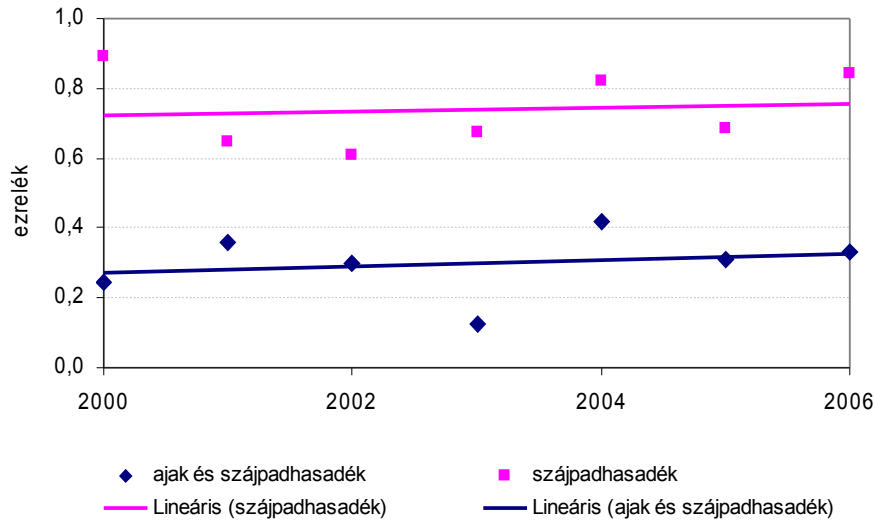
4.2. Ajak- és/vagy szápadhasadékos rendellenességek idősoros elemzése

Az archasadékok a veleszületett fejlődési rendellenességek gyakori, súlyos ártalmi. Az izolált ajakhasadék, szápadhasadékkal vagy szápadhasadék nélkül (*cleft lip ± cleft palate*, CL ±CP), és a hátsó szápadhasadék (*posterior cleft palate*, PCP) különböző genetikai háttérrel rendelkező rendellenességek, ezért nagyon fontos az elemzések során elkülöníteni őket. Kialakulásuk genetikai és környezeti hatások interakciójára vezethető vissza.

Kórerediti vizsgálatunk alapján kimutattuk, hogy a folsav szedése a terhesség első trimeszterében csökkentheti az archasadék kialakulásának esélyét, ugyanakkor néhány anyai betegség kockázati tényezőként igazolható az izolált archasadék kialakulásában: megfázás; influenza (esetleges teratogén hatása elsősorban a lázzal magyarázható), herpesz, gyomor-bél hurut,

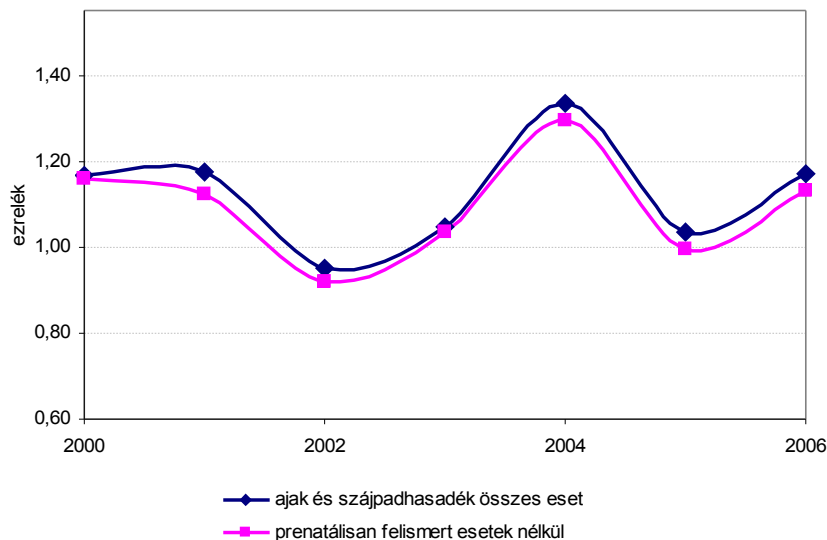
húgyhólyag-gyulladás, illetve az epilepszia és az angina pectoris (esetükben feltételezhető a terápiás gyógyszerek negatív hatása) növelhetik az archasadékok kialakulásának kockázatát.

A CL±CP és PCP gyakoriságát tekintve az elmúlt hét év során szignifikáns kiugrás nélküli kismértékű emelkedő tendencia figyelhető meg mindkét rendellenessége esetén a VRONY adatai alapján (VIII. ábra).



VIII. ábra Az ajak- és/vagy szájpadhasadék valamint a hátsó szájpadhasadék ezrelékes gyakorisága 2000-2006 között a VRONY adatai alapján

A IX. ábrán az archasadékos rendellenességek össz-gyakoriságát (élveszülettek és magzatok) a prenatálisan felismert esetek nélküli gyakoriságát ábrázolva megfigyelhető, hogy a két görbe majdnem fedí egymást a vizsgált években. A két gyakorisági mutató különbsége adja a prenatális diagnosztika segítségével felismert eseteket, amely minden évben igen kevés (számszerűsítve évente 3-5 esetet jelent).



IX. ábra Az ajak- és szájpadhasadékok (összes eset), valamint a prenatálisan felismert esetek nélküli rendellenesség gyakoriság 2000-2006 között

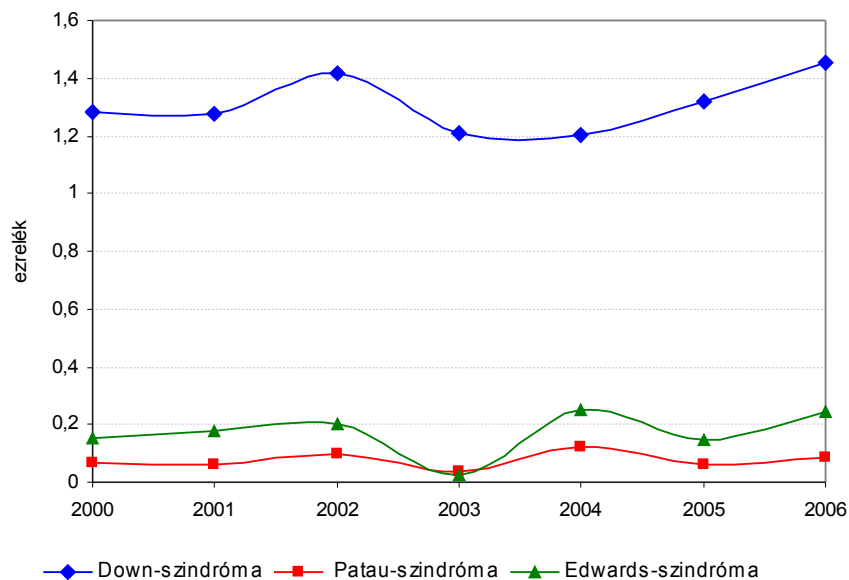
Adataink arra utalnak, hogy hazánkban a prenatális diagnosztika segítségével csak kevés archasadékos esetet ismertek fel, vagy azok nem kerültek bejelentésre. A korai

felismerés azért lenne fontos, hogy az érintett szülők lelkileg és a műtéttel kapcsolatos gyakorlati teendőikkel kapcsolatban is felkészülhessenek a rendellenes gyermek érkezésére.

Az archasadékok kórereditében szerepet játszó külső provokáló tényezők (pl. láz) kiküszöbölése és a megelőzése elősegítése érdekében fontos lenne az influenza elleni oltás bevezetése a gyermeket tervező nők körében, valamint a láz megfelelő kezelése az influenza diagnosztizálása után, és a folsav/multivitamin szedése a perikoncepcionális időszakban a terhesség 12. hetéig.

4.3. Kromoszóma rendellenességek idősoros elemzése

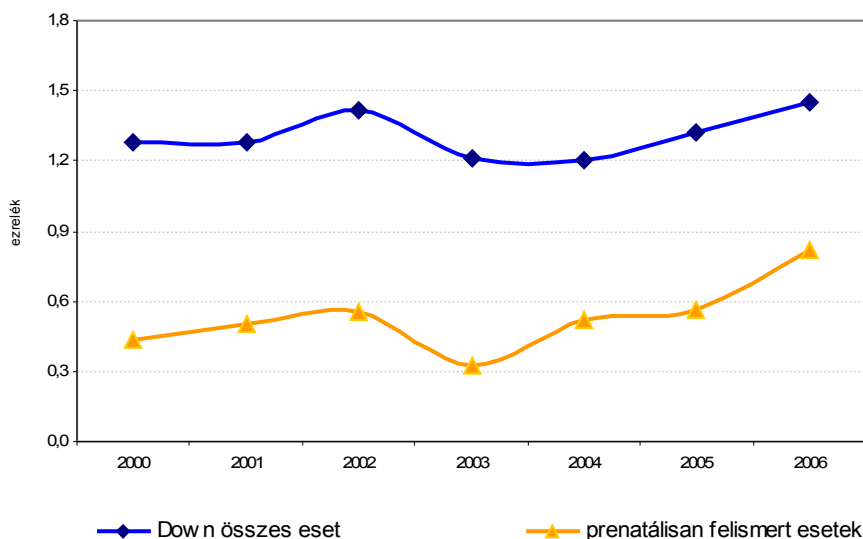
A kromoszóma-rendellenességek előfordulási gyakorisága - a VRONY adatbázisában - ~2 ezrelék körüli. A 2006. év adatai alapján a kromoszóma rendellenességek hazai megoszlását tekintve, a 253 bejelentett kromoszóma rendellenesség (100%) típus-megoszlása az alábbi volt: Down-szindróma 67,58% (N=171), Patau-szindróma 3,95% (N=10), Edwards-szindróma 11,46% (N=29), Klinefelter-szindróma 5,53% (N=14), Turner-szindróma 4,71% (N=12) és egyéb kromoszóma rendellenességek 6,71% (N= 17).



X. ábra A főbb kromoszóma anomáliák ezrelékes gyakorisága, 2000-2006 között a VRONY adatai alapján

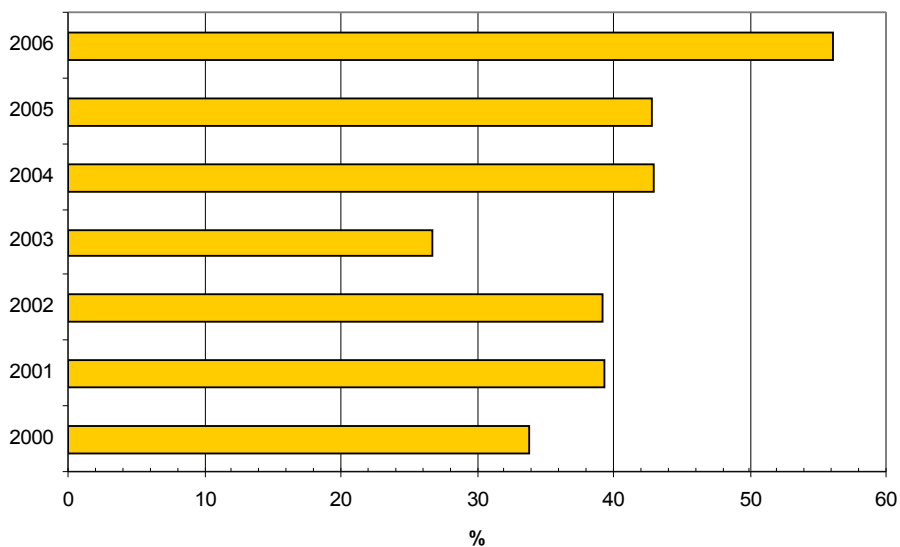
Grafikusan ábrázolt adataink szerint (X. ábra), a vizsgált időtartam alatt a főbb kromoszóma rendellenességek gyakorisága enyhén emelkedett. Ennek oka lehet egyrészt a folyamatosan javuló prenatális diagnosztika segítségével felismert jelentős számú eset (XI. és XII. ábra), másrészt a VRONY-nak egyre növekvő számban szolgáltatott bejelentés.

Bejelentéseink gyakorisága megfelelnek a nemzetközi trendeknek.

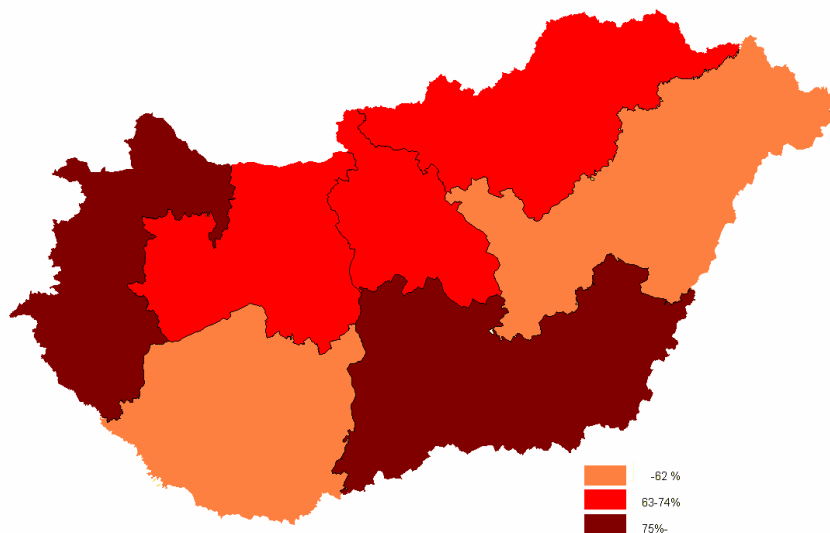


XI. ábra A Down-szindróma gyakorisága a terhesség kimenetele szerint 2000-2006 között

A leggyakoribb kromoszóma-rendellenességnek számító Down-szindróma összes regisztrált esetét és a prenatális diagnosztika segítségével felismert eseteket ábrázolva nyilvánvaló, hogy a prenatális diagnosztika gyakorisága nemcsak követi az évente emelkedő esetszámokat, hanem az ábrázolt 7 év alatt közel duplájára is emelkedett. Adataink alapján kijelenthető, hogy a *Down-szindróma prenatális diagnosztikája igen jelentős javulással azonos szinten áll, az európai vagy tengerentúli prenatális diagnosztika hatékonyságával.* (Sajnos, a prenatális diagnosztika területén több - ugyancsak jól diagnosztizálható -, rendellenesség esetén ezt nem lehet elmondani, mivel azt nagy területi és nagyságrendbeli különbségek jellemzik.)



XII. ábra A Down-szindróma prenatális diagnosztikájának alakulása 2000-2006 között a VRONY adatai alapján



XIII. ábra A Down-szindróma prenatális diagnosztikájának regionális ábrázolása a VRONY 2006. év adatai alapján

A Down-szindróma említett, igen magas szintű prenatális diagnosztikája esetében ugyanakkor érdemes elgondolkodni a térképes ábrázolás segítségével bemutatott területi differenciák okán és megoldásuk lehetőségein.

5. A VRONY 2006. évi adatainak statisztikai feldolgoása

1. táblázat A veleszületett rendellenességek bejelentési aránya ezrelékben, megyék szerinti bontásban 1986-2006 között

MEGYE	1986	1987	1988	1989	1990	1991	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002 (*)	2003 (*)	2004 (*)	2005 (*)	2006 (*)
Baranya	43,1	32,8	40,5	43,3	37,1	46,9	41,1	31,1	26,9	21,1	12,9	7,3	12,0	22,7	27,1	36,8	25,4 (21,3)	20,9 (17,6)	39,2 (33,4)	63,7 (53,8)	60,2 (51,8)
Bács-Kiskun	51,1	46,8	49,6	41,9	43,9	43,8	34,3	34,4	28,3	37,1	29,1	30,6	30,3	35,5	46,8	69,6	80,5 (68,8)	85,8 (72,0)	68,8 (58,7)	107,6 (91,7)	91,4 (78,4)
Békés	27,3	25,4	27,6	33,0	36,0	29,2	27,1	21,2	26,4	30,3	30,5	34,0	43,3	34,2	34,1	50,7	43,7 (37,3)	62,6 (53,4)	72,4 (61,7)	59,6 (51,0)	53,6 (44,4)
Borsod-Abaúj-Zemplén	38,6	34,5	46,6	40,8	37,8	28,6	20,9	29,0	26,1	28,4	25,6	23,0	24,8	25,6	23,6	35,6	36,1 (30,7)	42,8 (37,1)	46,8 (39,9)	35,2 (30,1)	50,5 (43,4)
Csongrád	40,7	27,8	27,8	19,6	25,3	32,6	31,5	23,0	19,1	22,8	14,5	13,0	22,0	21,3	19,9	30,0	39,1 (33,4)	41,8 (35,6)	67,5 (57,6)	78,3 (66,6)	57,9 (48,9)
Fejér	47,4	40,5	56,3	38,9	41,1	33,7	28,7	28,2	27,9	26,3	24,1	17,1	22,3	27,8	23,7	35,0	47,2 (41,1)	39,7 (34,2)	40,1 (34,2)	53,2 (45,5)	36,6 (31,5)
Győr-Moson-Sopron	64,6	48,1	45,2	34,4	33,8	30,0	17,6	21,6	31,8	28,9	28,3	19,1	23,9	29,4	22,9	34,5	56,4 (48,1)	61,1 (51,8)	53,0 (45,1)	51,0 (43,9)	46,4 (39,8)
Hajdú-Bihar	29,4	25,3	28,4	25,5	21,7	15,6	15,3	13,2	15,4	18,6	8,4	6,4	18,6	13,8	14,7	19,7	36,2 (31,3)	34,8 (30,0)	77,7 (66,2)	86,4 (73,3)	85,4 (72,5)
Heves	26,7	39,8	32,6	38,2	24,2	26,0	39,4	43,4	39,1	44,9	36,8	30,1	29,4	32,1	40,5	42,4	35,5 (31,0)	35,0 (30,4)	44,3 (37,8)	36,1 (31,1)	58,8 (49,8)
Jász-Nagykun-Szolnok	30,8	34,1	28,6	24,9	29,4	23,1	19,5	18,9	17,4	18,2	22,0	14,8	23,7	17,7	38,1	39,0	45,2 (38,5)	46,6 (39,4)	41,3 (35,2)	39,3 (32,8)	48,5 (41,0)
Komárom	49,6	43,6	67,7	25,0	34,6	21,7	20,2	21,0	18,3	30,2	22,2	10,9	18,2	17,7	28,5	40,7	40,9 (34,8)	35,5 (30,4)	50,8 (43,3)	50,8 (43,2)	60,2 (51,2)
Nógrád	24,5	19,8	14,4	55,9	48,2	32,8	25,9	24,8	36,8	35,9	34,3	29,9	27,9	22,8	23,6	19,7	35,5 (30,6)	68,6 (58,5)	87,1 (74,3)	61,9 (52,7)	91,8 (77,5)
Pest	50,4	43,3	38,8	15,4	20,3	17,9	17,0	13,3	16,0	24,5	19,9	13,4	14,8	18,2	22,3	21,5	20,8 (18,0)	23,7 (20,5)	32,0 (27,2)	39,0 (33,6)	42,9 (37,1)
Somogy	46,6	38,9	35,5	40,7	58,7	55,9	47,2	50,8	53,6	43,8	35,4	19,4	21,9	39,6	41,4	34,9	38,3 (32,9)	29,9 (25,4)	56,2 (47,9)	59,6 (51,3)	80,6 (68,2)
Szabolcs-Szatmár-Bereg	31,1	26,4	26,3	44,1	41,7	30,6	21,0	19,2	24,2	26,7	25,4	12,5	18,5	24,6	22,7	26,5	32,9 (28,7)	32,4 (28,1)	40,8 (34,8)	50,9 (43,6)	52,8 (45,7)
Tolna	19,9	24,6	37,6	32,7	26,9	25,3	24,7	20,1	23,7	13,1	24,5	16,2	24,7	19,3	44,1	41,7	54,3 (47,0)	50,6 (43,7)	73,6 (62,7)	46,9 (40,3)	72,3 (60,8)
Vas	43,1	44,3	41,9	50,9	39,4	26,4	17,8	14,0	17,1	13,7	6,4	3,2	7,9	58,6	61,8	47,5	44,5 (38,4)	40,2 (34,5)	55,8 (47,6)	45,1 (39,0)	45,8 (39,6)
Veszprém	70,9	56,2	60,8	57,0	60,1	67,0	48,6	43,0	54,9	36,0	23,5	21,6	40,5	43,7	40,8	70,8	68,1 (57,5)	66,5 (56,3)	82,5 (70,4)	90,7 (76,9)	87,2 (73,4)
Zala	37,8	28,0	38,7	32,0	30,0	36,3	27,3	34,9	31,7	24,3	26,4	20,4	28,1	28,9	30,6	39,9	42,9 (36,9)	41,6 (35,9)	115,9 (98,9)	142,4 (122,7)	115,9 (100,1)
Budapest	29,4	21,4	20,0	27,4	26,1	22,1	15,2	15,0	15,6	33,0	16,9	12,8	13,2	15,6	14,2	14,7	18,2 (15,2)	16,9 (14,1)	28,5 (24,2)	29,0 (24,9)	40,5 (34,8)
Országos	37,9	32,9	34,5	34,1	34,1	29,9	25,8	23,7	25,1	28,6	22,5	16,8	21,4	26,5	27,1	33,1	37,3 (31,9)	38,3 (32,7)	51,8 (44,1)	54,3 (46,3)	57,5 (49,0)

1986-2003: veleszületett rendellenességek / élveszületés+késői magzati halálozás;

*2002-2006: veleszületett rendellenességek / élveszületés+ összes magzati halálozás;

A veleszületett rendellenességek bejelentési, illetve előfordulási arányának jellemzése

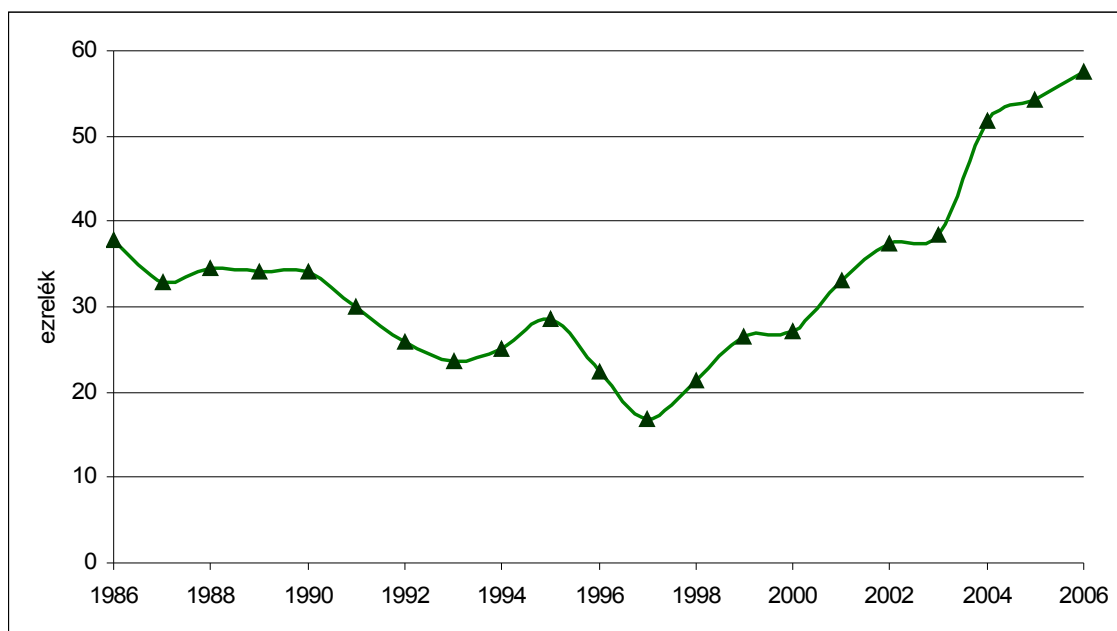
Az 1. táblázatban bemutatjuk a *veleszületett rendellenességek bejelentési értékeit - ezrelékben számítva - megyék szerinti besorolásban*. 2006-ban az egyes megyékből és a fővárosból bejelentésre került esetek előfordulási gyakoriságát kétféle számítási módszer szerint tüntettük fel.

a.) az oszlopban első helyen álló számok mutatják az *élveszületések és a késői magzati halálozások* alapján számított gyakorisági mutatókat.

b.) a zárójelben látható értékek viszont az *élveszületésekre és az összes (korai + középidős + késői) magzati halálozásra* számolt rendellenességek gyakoriságát mutató arányszámok².

Az 1985-2001 év értékei csak a régi számítási mód szerint szerepelnek a táblázatban, viszont 2002-2006 között, a metodikai módosítás hatásának értékelése céljából mind a régi, mind az új gyakorlatnak megfelelő értékeket feltüntettük (utóbbit *-gal jelölve, zárójelben).

A VRONY éves jelentésben közölt táblázatokban, illetve a részletes szöveges értékeléskor - a korábbi évekkal való összehasonlíthatóság miatt -, legtöbb esetben, és az idei évben is a régi módszer számítási gyakorlatát vettük figyelembe. A *VRONY bejelentések aránya 2006-ban az előző évekhez képest tovább növekedett, (1. ábra) a 2005-ben észlelt 54,3 ezrelékes értékről 57,5 ezrelékre ($p < 0.0001$)*³.



1. ábra A veleszületett fejlődési rendellenességek bejelentésének országos trendje

Az elmúlt tíz év során a bejelentésre került esetek aránya 33%-kal növekedett. Ez a növekedés azonban nem feltétlenül jelenti a fejlődési rendellenességek prevalenciájának emelkedését, hiszen évről évre javul a bejelentési fegyelem, és gyakoribbá vált a prenatális diagnosztika is.

A 2006-ban észlelt 57,5 ezrelékes rendellenesség gyakoriság több mint háromszorosa az 1997. évi minimum értéknek (16,8 ezrelék), és kétszerese a 2000-ben tapasztalt gyakoriságnak (27,1 ezrelék).

☞ Változatlanul elsősorban megyei bontásban végzünk összehasonlító elemzést, amelynek során bemutatjuk, hogy az országos átlaghoz képest hogyan alakult az egyes megyékben a veleszületett rendellenességek gyakorisága. Ezt követően röviden kitérünk a régiók jellemzésére is.

² Az újabb számítási módszer bevezetését az egyre nagyobb számban előforduló prenatálisan felismert rendellenességek bejelentése indokolta.

³ A születési rendellenességek gyakorisági becsléseit a 95%-os megbízhatósági tartománnyal adtuk meg.

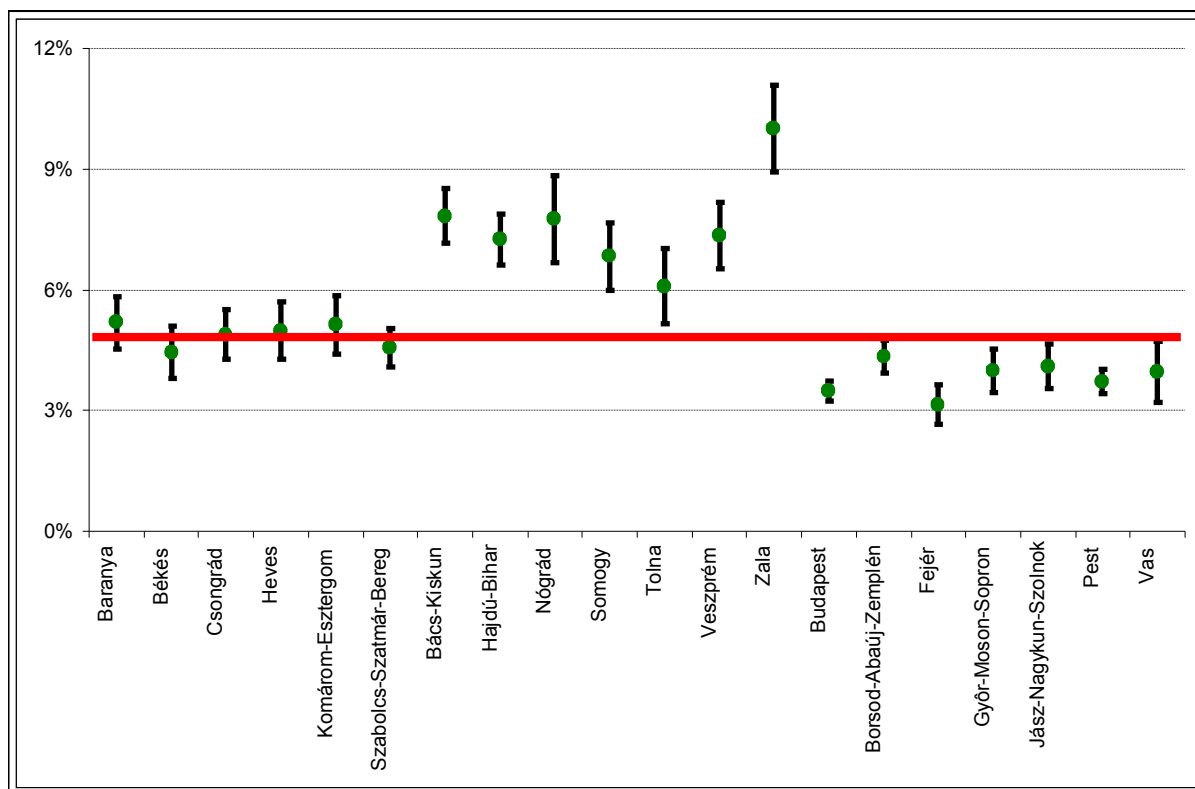
- ☞ Idősoros elemzésünkben nyomon követhető, hogy adott megyében az elmúlt húsz év során hogyan alakultak a gyakorisági mutatók, ami jellemzően a bejelentési fegyelem alakulását is tükrözi.

A bejelentések aránya (2. és 3. ábra) 2006-ban is *kiemelkedően magas Zala* megyében volt: 115,9 ezrelék.

Az *országos átlagot jelentősen meghaladta Nógrád* (91,8 ezrelék) *Bács-Kiskun* (91,4 ezrelék); *Veszprém* (87,2 ezrelék), *Hajdú-Bihar* (85,4) *Somogy* (80,6 ezrelék) és *Tolna* (72,3 ezrelék) megyékben. Az országos átlagtól való eltérés mind a hét megye esetében szignifikáns ($p < 0.0001$) volt.

Az *országos átlagtól* (57,5 ezrelék) *nem tért el szignifikánsan* a bejelentések aránya *Baranya* és *Komárom-Esztergom* (60,2 ezrelék), *Békés* (53,6 ezrelék) *Csongrád* (57,9 ezrelék), *Heves* (58,8 ezrelék) és *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (52,8 ezrelék) megyékben.

Az *országos átlagtól szignifikánsan alacsonyabb* ($p \geq 0.005$) bejelentési arány jellemezte a *fővárost* (40,5 ezrelék), valamint az alábbi megyéket: *Borsod-Abaúj-Zemplén* (50,5 ezrelék), *Fejér* (36,6 ezrelék) *Győr-Moson-Sopron* (46,4 ezrelék), *Jász-Nagykun-Szolnok* (48,5 ezrelék), *Pest* (42,9 ezrelék), és *Vas* (45,8 ezrelék) megye.



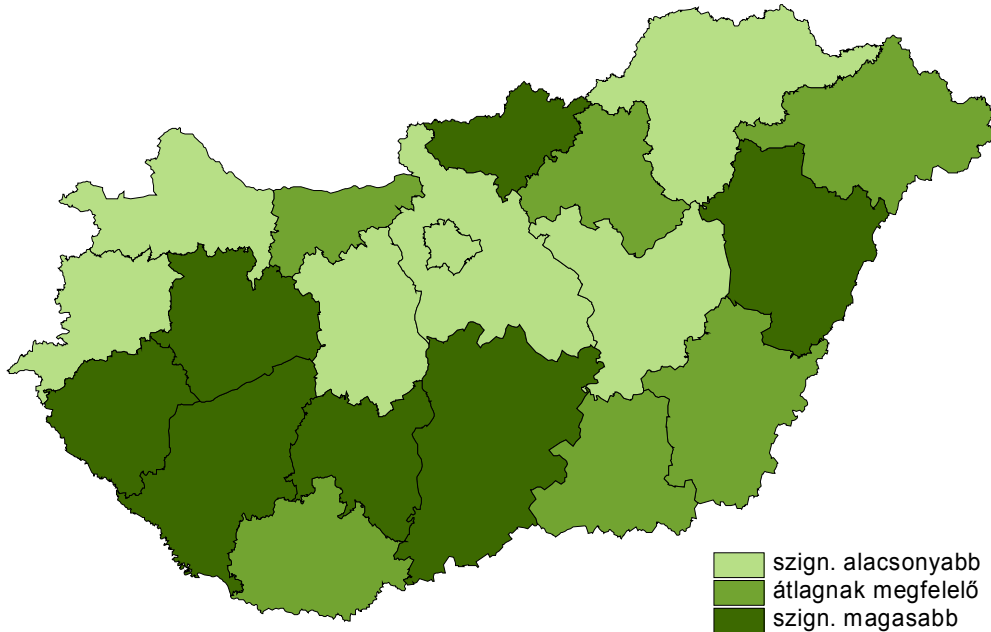
2. ábra A veleszületett fejlődési rendellenességek bejelentési aránya, megyék szerinti bontásban, 2006-ban

A *báziséhoz, 2005-hez képest jelentősen megemelkedett* a bejelentési arány *Nógrád* (29,9 ezrelék), *Baranya* (27,7 ezrelék), *Tolna* (25,4 ezrelék), *Heves* (22,7 ezrelék) *Somogy* (21 ezrelék) *Borsod-Abaúj-Zemplén* (15,3 ezrelék) megyékben és *Budapesten* (11,5 ezrelék)

Mérsékelt emelkedést tapasztaltunk *Komárom-Esztergom* (9,4 ezrelék), *Jász-Nagykun-Szolnok* (9,2 ezrelék), *Pest* (3,9 ezrelék) *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (1,9 ezrelék) és *Vas* (0,7 ezrelék) megyékben.

Közel felére csökkent a bejelentett rendellenességek aránya a bázisévhez viszonyítva *Bács-Kiskun megyében* (47,4 ezrelék), de a 2006-ban észlelt gyakoriság még így is jelentősen meghaladja az országos átlagot. Jelentős visszaesés mutatkozott a 2006-ban legmagasabb bejelentési arányt mutató *Zalában* (26,5 ezrelék), *Csongrádban* (20,4 ezrelék) és *Fejér megyében* (16,6 ezrelék).

A rendellenességek bejelentési arányában mérsékelt, illetve minimális csökkenést tapasztaltunk *Békés* (6 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (4,6 ezrelék), *Veszprém* (3,5 ezrelék) és *Hajdú-Bihar* (1 ezrelék) megyékben.

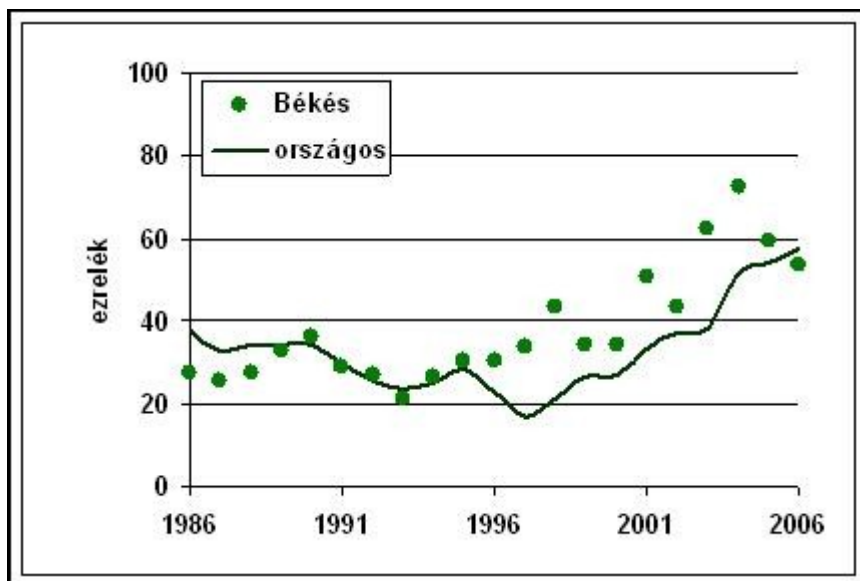
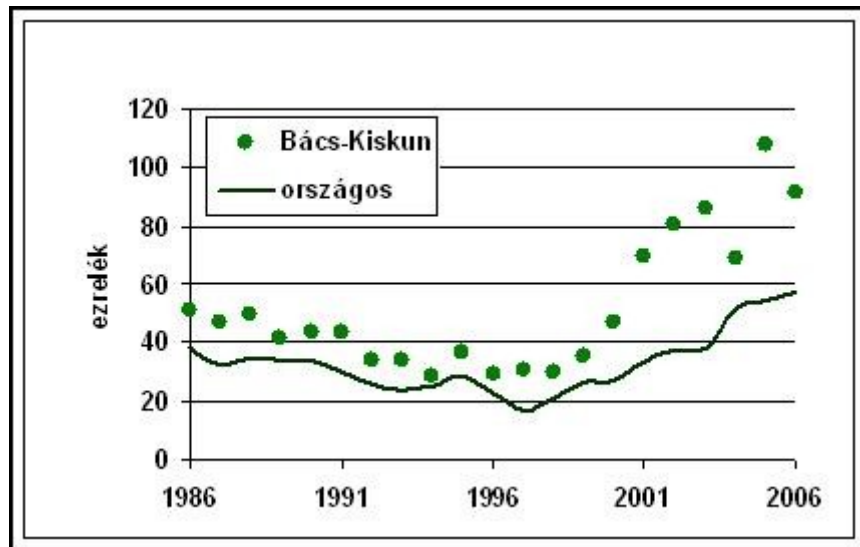
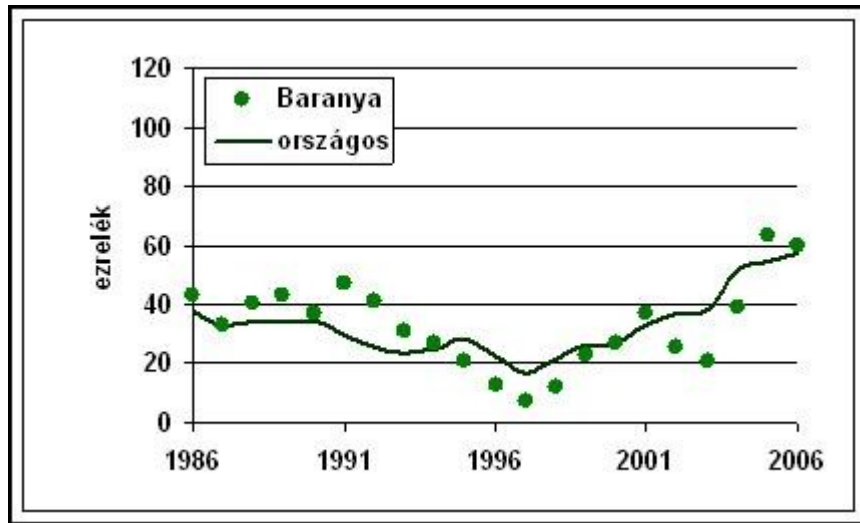


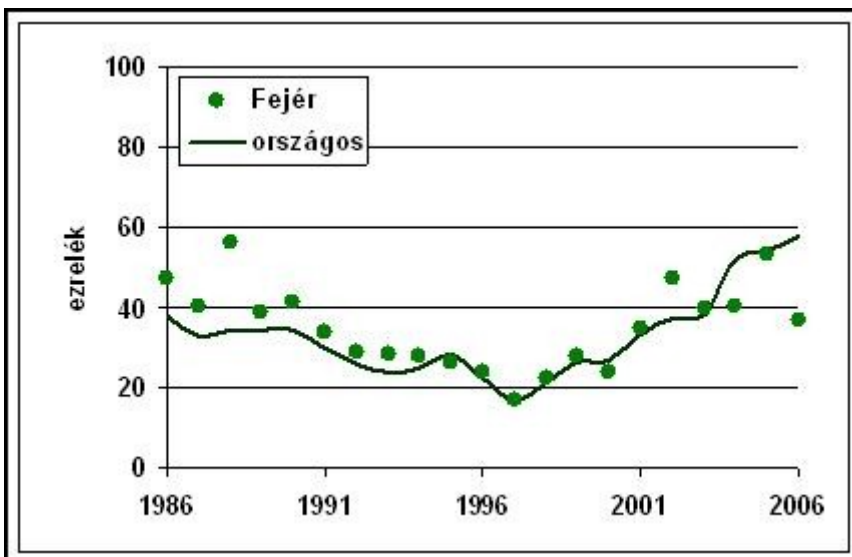
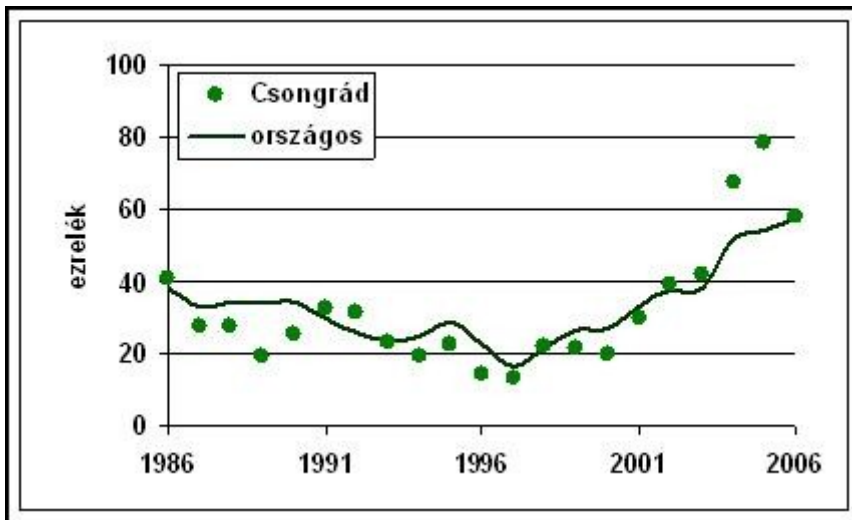
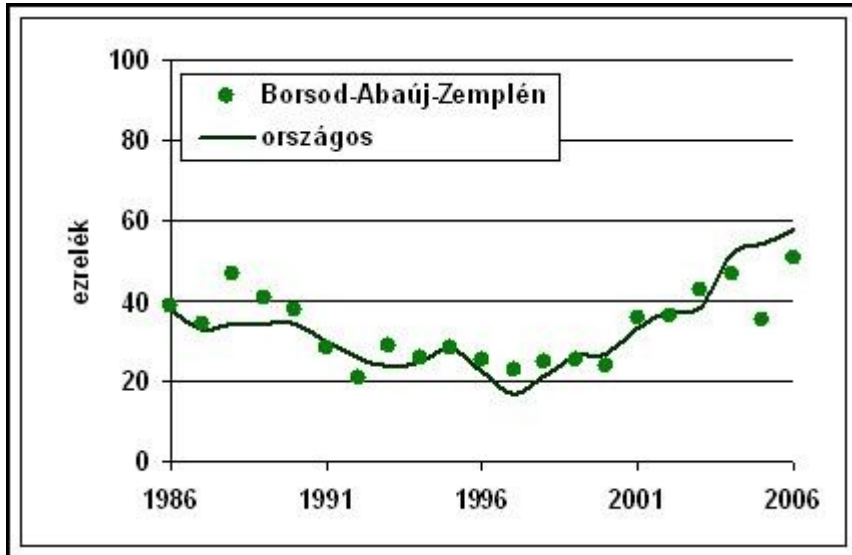
3. ábra A bejelentett fejlődési rendellenességek megoszlása megyék szerint a VRONY 2006. évi adatai alapján az országos átlagtól való szignifikáns eltéréseknek megfelelően

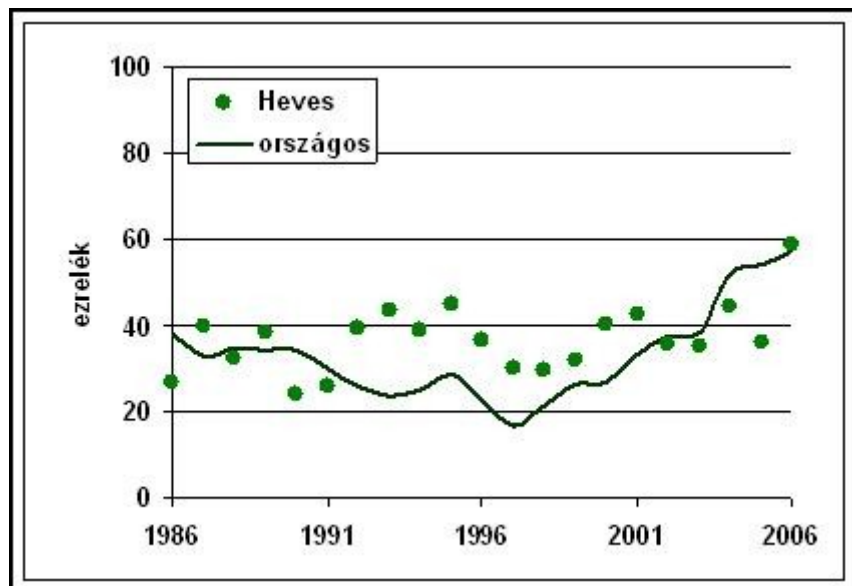
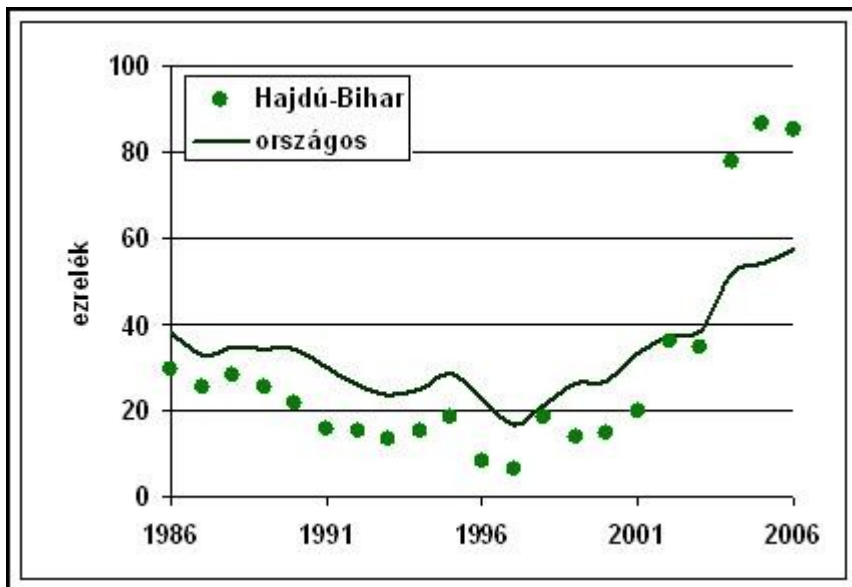
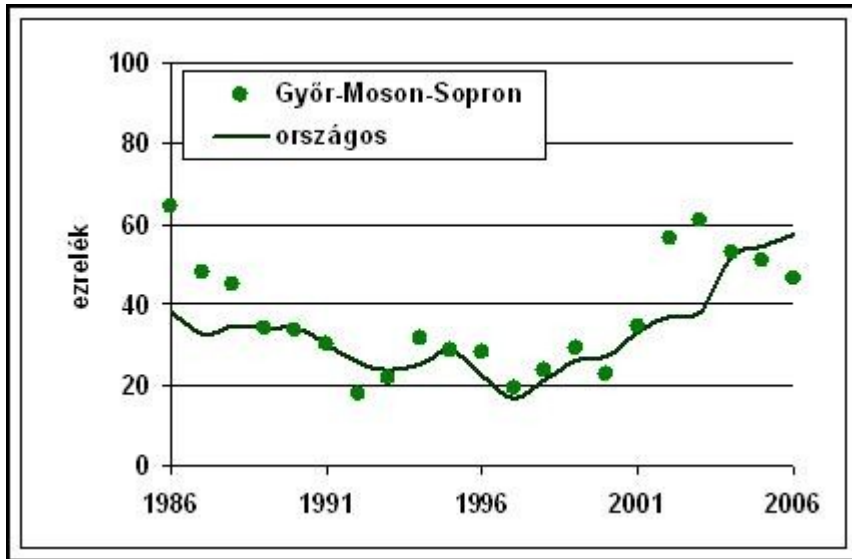
Összességében pozitívan értékelhető, hogy a megyék többségében javult a bejelentési fegyelem, ezáltal növekedett a rendellenességek bejelentési aránya is. Ugyanakkor kettőről négyre emelkedett azoknak a megyéknek a száma, ahol jelentős visszaesés mutatkozott az előző (2005-ös) év adataihoz viszonyítva, további három megyében pedig mérsékelt csökkenés volt jellemző. Mindez felhívja a figyelmet arra, hogy a már kialakított kapcsolati rendszer, amely a VRONY, a területi képviselők és a kórházi megbízottak kooperációján alapszik, szorosabb együttműködést, fokozottabb felügyeletet és mindenekelőtt folyamatos kapcsolattartást, folyamatos kommunikációt igényel.

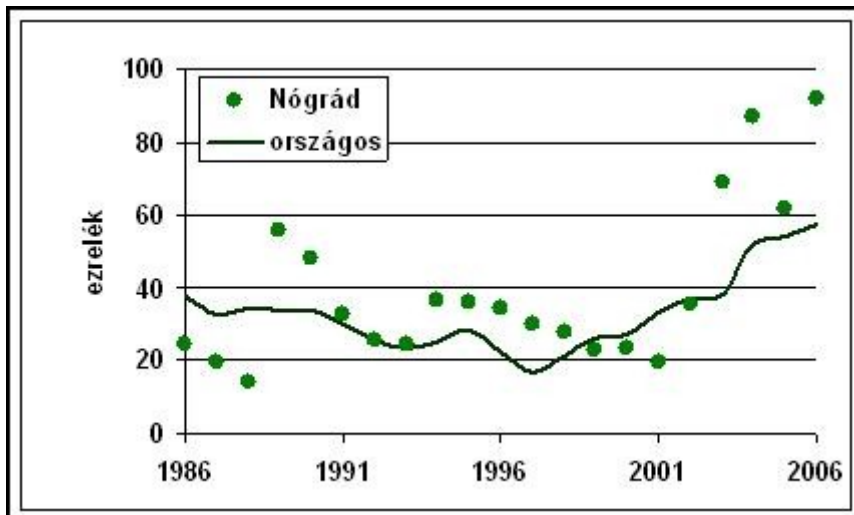
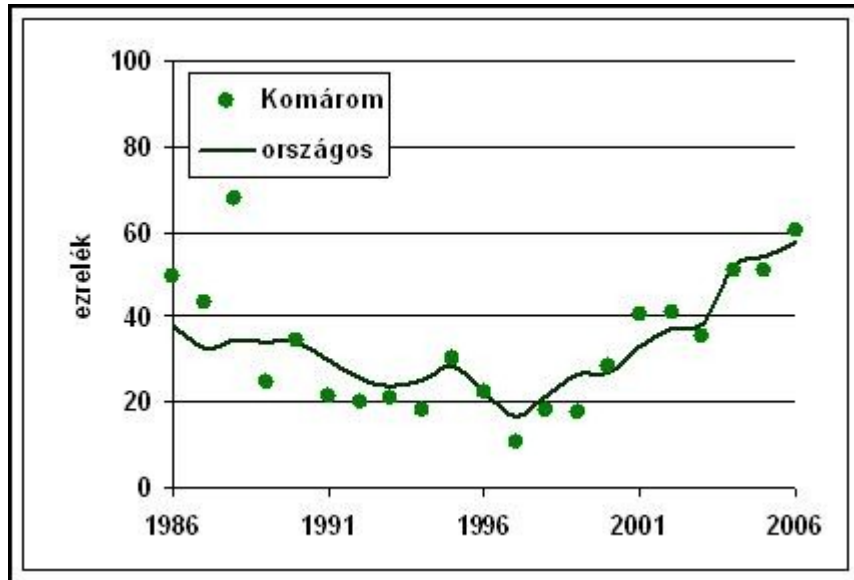
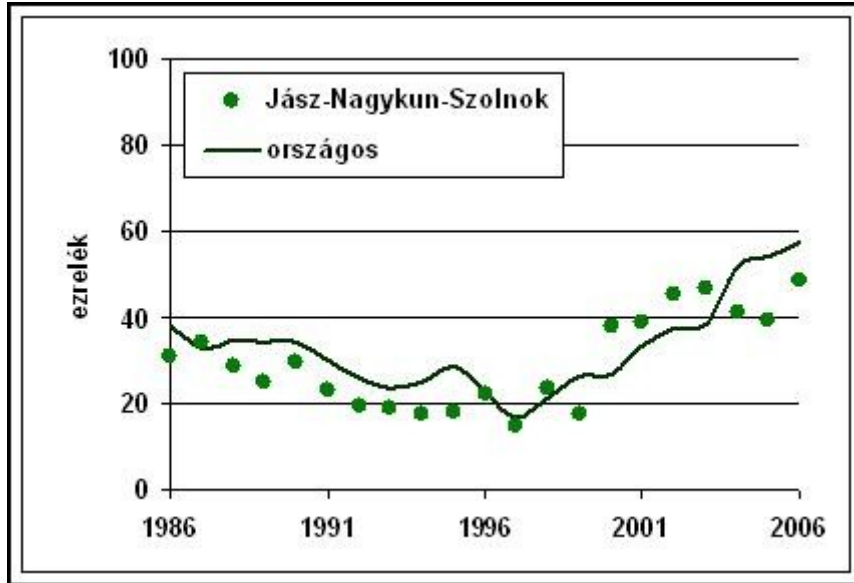
A Veszületett Rendellenességek Országos Felügyeletének legfőbb célkitűzése a veszületett rendellenességek bejelentési arányának azonos szintre emelése területi és intézményi vonatkozásban egyaránt. Az esetek valódi előfordulásának megismerése, az adatok reális értékelése, elemzése, az esetleges területi halmozódások feltárása csak akkor válik lehetővé, ha valid adatokból álló adatbázis áll rendelkezésre. Célkitűzésünk megvalósulásának elengedhetetlen feltétele, hogy a jelentési rendszer a veszületett rendellenességek valódi előfordulását tükröző minőségi adatok szolgáltatását biztosítsa.

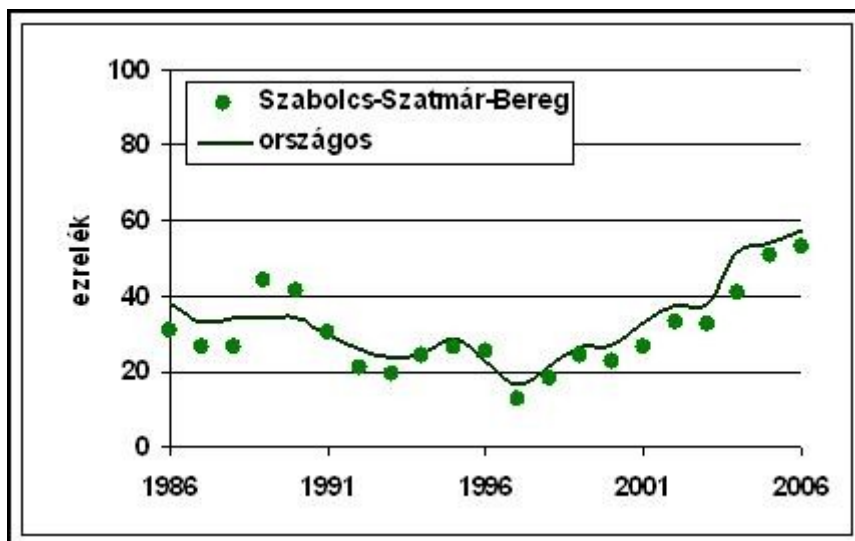
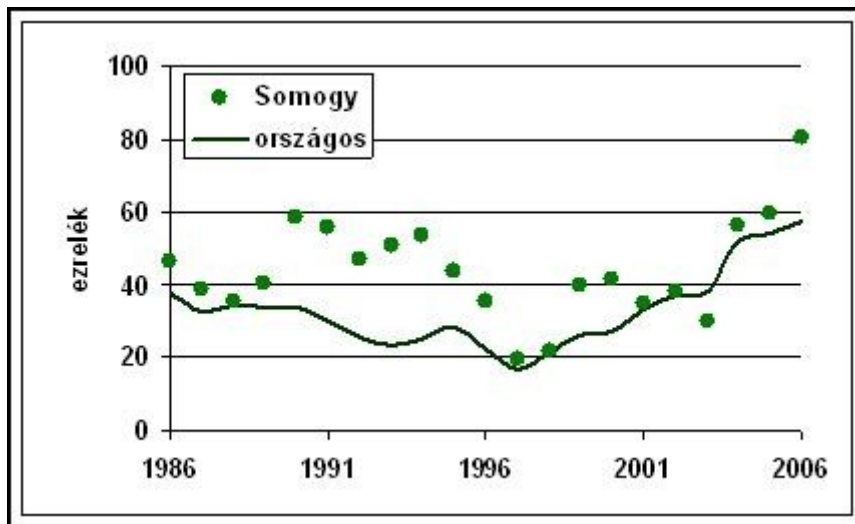
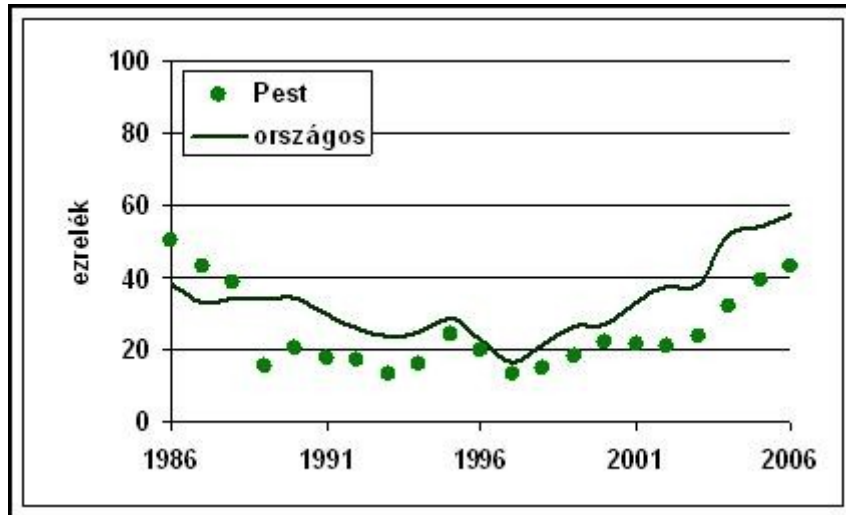
4. ábra A veszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1986-2006 között

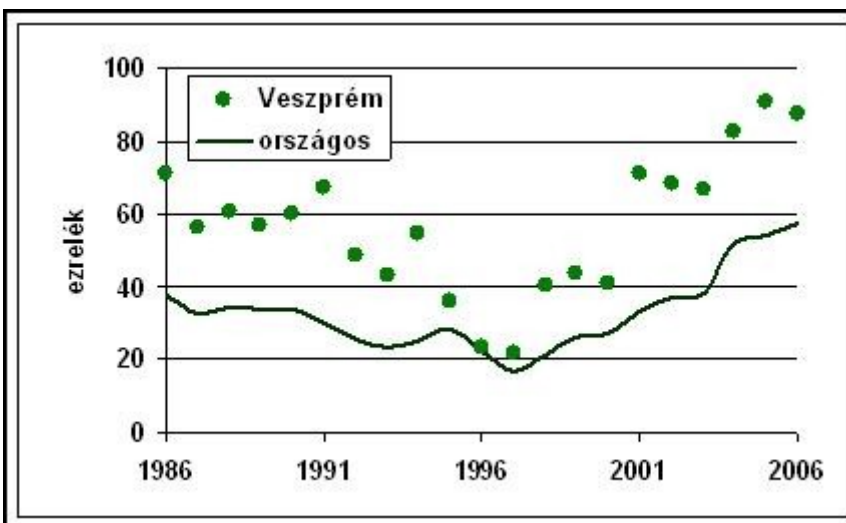
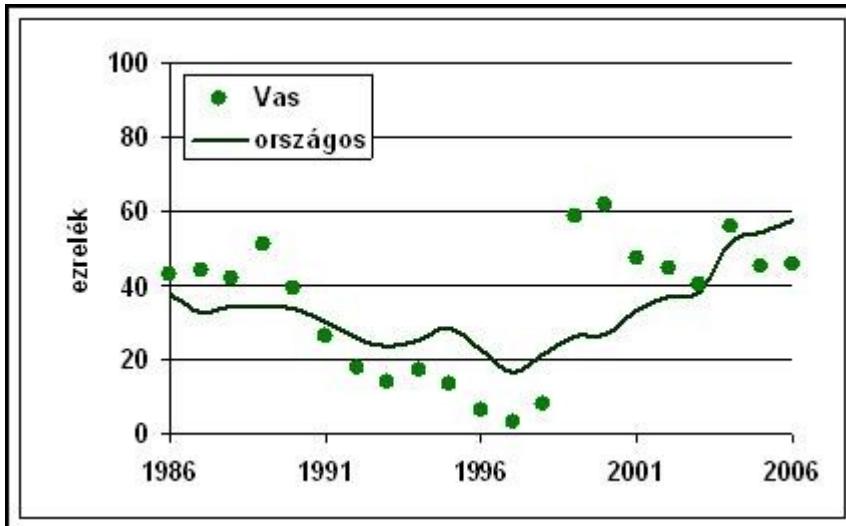
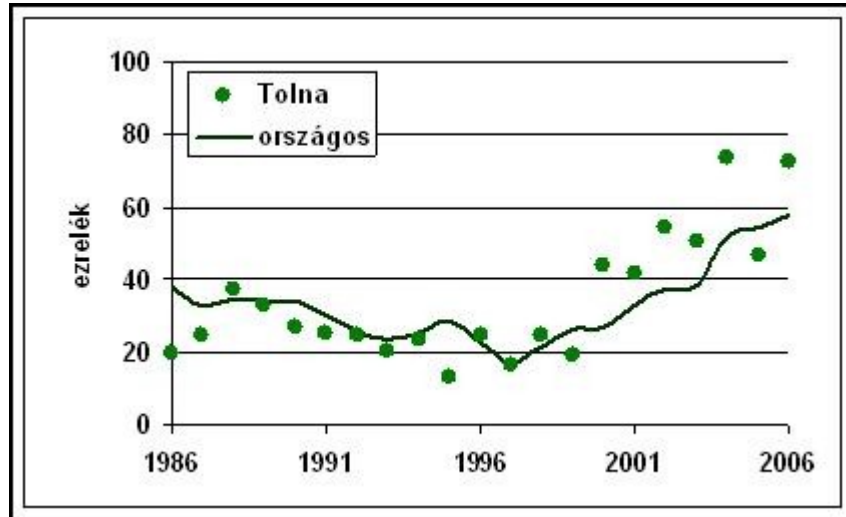


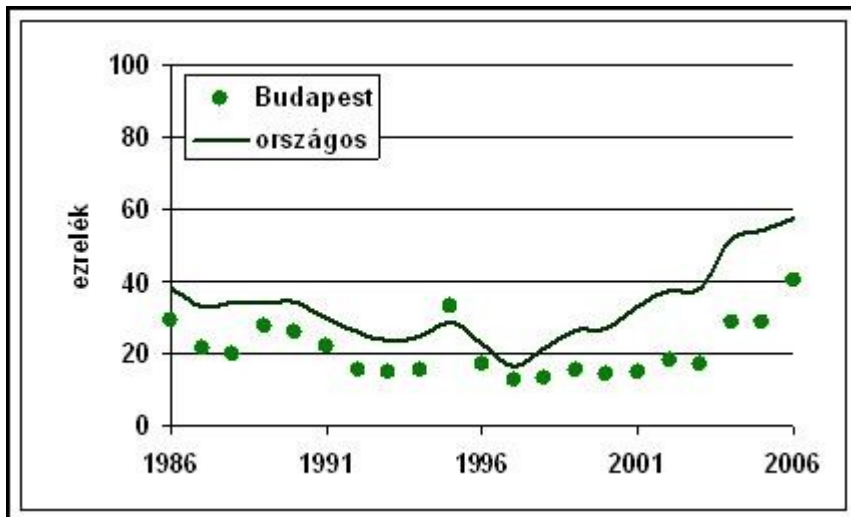
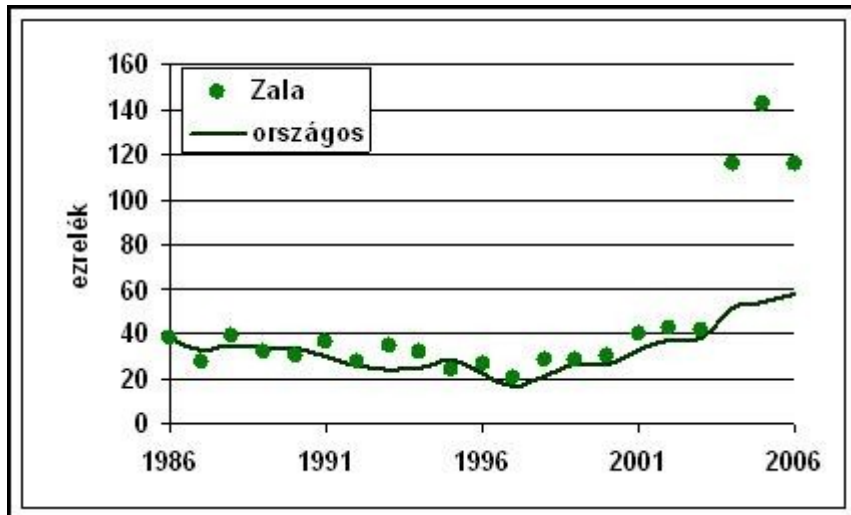












A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának elemzése hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1986-2006 között

Baranya megyében a rendellenességek bejelentési aránya a kilencvenes évek közepéig meghaladta az országos átlagot, majd 1995-től - közel tíz éven át - kisebb-nagyobb ingadozásokkal országos átlag alatt maradt. 2006-ban a bejelentési gyakoriság az országos átlagot alig haladja meg, az előző évi bejelentési aránytól közel 3,5 ezreléssel marad el. A megye bejelentési fegyelme mennyiségileg elfogadható, de a beküldött adatok és bejelentőlapok kitöltésének minőségén halaszthatatlanul javítani kell. 2006-ban egyes rendellenesség csoportok egyáltalán nem kerültek bejelentésre (szem, arc és végtag rendellenességek, gyomor-, illetve vékonybél elzáródás/szűkület) a megye területéről. Továbbá, kívánatos lenne felülvizsgálni a megye (szülészeti) intézményeinek bejelentését az éves születésszámok tükrében. A 2006-os 60,2 ezrelékes érték *a pécsi nőgyógyászati klinikán működő genetikai tanácsadás* kiegészítő adatszolgáltatásának köszönhető.

Bács-Kiskun megye az elmúlt két évtized során az országos átlag felett jelentette a veleszületett rendellenességeket, a megyei kórház szülészeti-, nőgyógyászati osztályának elhivatott vezetőinek köszönhetően. 2001-től a területi képviseleti rendszer és a hatékonyabb kommunikációs kapcsolatrendszer kiépítésével a bejelentési fegyelm tovább javult, sőt a gyakorisági mutató több éven át meghaladta az országos átlag kétszeresét. 2005-ben különösen nagyszámú bejelentés érkezett, és ugyan 2006-ban ez minimálisan mérséklődött, a bejelentési arány még mindig jelentősen meghaladja az országos átlagot, és nemzetközi viszonylatban is kimagaslóan jónak tekinthető. A megyéből számos rendellenesség-csoport esetében érkezett az országos átlagot messze meghaladó bejelentés.

Békés megye bejelentési gyakorisága az elmúlt két évben, megszakítva az addig jellemző folyamatos emelkedő trendet, tovább csökkent és 2006-ban (53,6 ezrelék) már az országos értéket (57,5 ezrelék) sem érte el. A korábban igen jól teljesítő megyében a bejelentett rendellenességek aránya az 1994-2005 közötti években mindvégig országos érték felett volt, de 2006-ban az előző évihez képest 6 ezreléssel visszaesett. A megye részletes bejelentéseit áttekintve kiderül, hogy számos rendellenesség-csoport (szem, vese) egyáltalán nem kerül bejelentésre. Fontos feladat lenne felülvizsgálni a megye bejelentési rendszerét és segíteni a területi szakemberek munkáját. A megye prenatális bejelentésének rendjét ugyancsak felül kell vizsgálni, mert beküldött eseteik gyakorisága - a várt értékekhez képest - jóval alacsonyabb volt.

Borsod-Abaúj-Zemplén megyében a 2005. évhez képest közel 15 ezreléssel emelkedett a bejelentett fejlődési rendellenességek gyakorisági mutatója, a területi regionális összekötő áldozatos munkájának eredményeként. Bár a megye bejelentéseinek aránya - a korábbi éveknek megfelelően még 2006-ban is - alatta maradt az országosnak, az 50,5 ezrelékes prevalencia mutató az eddigiekhez képest javuló tendenciára utal. Tanácsos lenne áttekinteni a megye rendellenesség-csoportok bejelentésére vonatkozó statisztikáit, mivel az egyértelműen megmutatja, melyek azok a rendellenességek, amelyek nincsenek, vagy csak az országos átlag alatti mértékben kerültek bejelentésre.

Csongrád megye 2005-ben még az ország *legjobban jelentő megyéi közé tartozott, de 1 év alatt 20,4* ezreléssel csökkent a bejelentett fejlődési rendellenességek gyakorisági mutatója, a megyét pillanatnyilag az országos szinttel megegyező érték jellemzi. A csökkent bejelentési fegyelm hátterében feltehetően a VRONY területi képviselő távozása állhat. *Ezért fontos, és sürgető feladat lenne a megyében kijelölni egy új területi felelőst, VRONY összekötőt, aki segíteni tudja a regionális*

összekötőnk munkáját, mivel az adatok legnagyobb hányada szülészetről és gyermekgyógyászatokról származik. Sajnálatos, hogy a szakrendelések csak kisebb arányban küldenek bejelentőlapot, így egyes rendellenesség-csoportok (szem, csont, izom) nem jutnak el a VRONY adatbázisába.

Fejér megyében a bejelentések aránya az elmúlt 1 év során 31 ezrelékkal csökkent a 2005. bázisévhez képest, így mintegy 21 ezrelékkal elmaradt az országos átlagtól is. A megyéből érkező háziorvosi, illetve prenatális bejelentések száma továbbra is a várt érték alatt van, ezért a későbbiekben ezekre nagyobb hangsúlyt kell fektetni. A részletes elemzésből továbbá kiderül, hogy egyes major rendellenességek egyáltalán nem kerülnek bejelentésre a megyéből (nyitott gerinc, légzőrendszeri rendellenességek). Az országos átlaghoz képest a megye egyetlen rendellenességet jelent szignifikánsan nagyobb arányban; a csípőficam hajlamot, illetve a megye bizonyult a 2006. év adatai alapján a legrosszabbul jelentő megyének! Ezért sürgető feladat lenne, hogy a megye területéről a regionális VRONY összekötő érdemi segítséget kapjon az intézmények bejelentési fegyelmének megfelelő szintre történő emeléséhez.

Győr-Moson-Sopron megyében a bejelentett rendellenességek aránya a korábbi években országos átlag körüli volt, esetenként meghaladta azt. 2002-ben és 2003-ban jóval az országos átlag fölé emelkedett, majd kisebb visszaesés után, 2006-ra mintegy 5 ezrelékkal tovább csökkent, s ezzel Győr-Moson-Sopron megye a szignifikánsan országos átlag alatt jelentő megyék közé került. A megye területéről érkező bejelentések összetételét áttekintve kiderül, hogy egyes főbb rendellenesség csoportokat (szív, húgyrendszer) az országos átlag alatt jelentenek, illetve egyes csoportokat viszont nagyon minimális arányban (idegrendszer rendellenességei). Ugyanakkor a megye területéről az országos átlagot meghaladó jelentések csak a minor anomáliákat illetően érkeztek. Javasoljuk, hogy a megye bejelentéseinek mennyiségi kontrollja mellett a minőség javítását is valósítsák meg.

Hajdú-Bihar megye 2004-ig országos átlag alatt jelentett fejlődési rendellenességeket, ezzel szemben az utóbbi 3 évben az ország kiemelkedően jól teljesítő megyéi közé került. Az adatok minősége szempontjából is a legjobban jelentők közé tartozik, különösen a területi képviseleti rendszer elindításától számítva. A megye területéről példásan szinte minden rendellenesség csoport bejelentésre került és a szakmák túlnyomó többsége küld bejelentést, amely szignifikánsan magasabb arányú, mint az országos átlag. A jó jelentési fegyelem mellett ajánlott odafigyelni a megye idegrendszeri rendellenességeinek bejelentésére, mert véleményünk szerint ezek esetében elmaradás mutatkozik a várt értékektől. 2006-ban Hajdú-Bihar megyében a fejlődési rendellenességek gyakorisági mutatója 28 ezrelékkal szignifikánsan *meghaladta az országos átlagot*.

Heves megye a kilencvenes évektől a jól jelentő megyék közé tartozott, esetenként országos átlag feletti gyakorisági mutatókkal. 2004-ről 2005-re azonban csaknem 10 ezrelékkal csökkent a bejelentések aránya, így a 36,1 ezrelékes érték jelentősen elmaradt az országos átlagtól. 2006-ban 22,7 ezrelékkal növekedett a bejelentett esetek gyakorisága, és 1,3 ezrelékkal az országos szintet is megelőzte. A megye bejelentéseit - a rendellenesség csoportokat illetően - átlagos adatszolgáltatás jellemzi, számottevő figyelmet a kardiológiai rendellenességek teljesebbejelentésére kellene fordítani. *A megye területéről érkező bejelentések példásan folyamatosak, és nem kampány-szerűek, megkönnyítve a KM működtetését.*

Jász-Nagykun-Szolnok megyében 2000-től jelentősen javult a bejelentési fegyelem, így a megyéből érkezett rendellenességek aránya több éven át meghaladta az országos átlagértéket. 2004-től jelentős visszaesés volt tapasztalható, és a megyében a bejelentésre került fejlődési rendellenességek gyakorisági mutatója az országos átlag alá került. 2006-ban az előző évhez viszonyítva közel tíz

százalékos javulás mutatkozott, de a prevalencia mutató még mindig az országos alatt van. Az országos átlagot meghaladó bejelentési ráta elérése érdekében, jó lenne áttekinteni az egyes rendellenesség-csoportokat jellemző bejelentési fegyelmet, és odafigyelni az egyáltalán nem jelentett csoportokra (agykoponyahiány, vízfejűség), illetve a szignifikánsan alacsonyabb szinten bejelentett rendellenességekre (húgyrendszer, többszörös anomáliák).

Komárom-Esztergom megye kisebb ingadozásoktól eltekintve általában országos átlagot megközelítő mértékben jelenti a fejlődési rendellenességeket. 2004-ben és 2005-ben (bár a korábbi évekhez viszonyítva jobbak voltak a mutatók) országos átlag alatti bejelentési arány jellemezte a fejlődési rendellenességek gyakoriságát. 2006-ban közel 10 ezrelékkal növekedett a prevalencia mutató, így az országos átlagot Komárom-Esztergom megye 3,3 ezrelékkal meghaladta.

Nógrád megye továbbra is kiemelkedően jól jelenti a rendellenességeket. 2006-ban 91,8 ezrelékes gyakorisággal messze megelőzte az országos átlagot (57,5 ezrelék). 2003-tól évről évre magasabbak a mutatók, így Nógrád megye az elmúlt öt év alatt az ország egyik legrosszabbul jelentő megyéi közül a legjobbba közé emelkedett. A kiválóan felépített területi képviselői rendszer, jól működő kommunikáció eredményeként, illetve a megye orvosai elhivatottságának hatására az előző évhez képest is jelentős, mintegy 34,3 ezrelékkal több fejlődési rendellenesség került bejelentésre. A területet jellemző valós gyakoriság felmérésének érdekében egyedül a nyelőcső, végbél, vékonybél elzáródásos rendellenességek bejelentésére kellene kicsit jobban odafigyelni. A kiváló bejelentési arány minőségi jellemzője, hogy a megye egész területéről érkeznek bejelentések a kórházak, szakrendelések és háziorvosok részéről is, így számos rendellenességet az országos átlag fölötti szinten értékelhetünk.

Pest megyéből 1989-től minden évben a várttól messze elmaradt számú fejlődési rendellenesség került bejelentésre. Az elmúlt 17 év során Pest megyét mindvégig országos átlag alatti gyakoriság jellemezte. 2006-ban az előző évhez képest 3 ezrelékkal emelkedett ugyan a bejelentett fejlődési rendellenességek gyakorisága, de még mindig 14,6 ezrelékkal elmarad az országos átlagtól és a harmadik legkevesebb bejelentést küldő megyénk. A megyében van olyan kórház, ahonnan egész évben mindössze egy bejelentés érkezett. Ezért osztályunk munkatársa (Vámos Magdolna) folyamatosan kiépíti a kapcsolatot a megye és főváros egészségügyi intézményeinek vezetőjével. Intézkedésük eredményeként a már megkeresett intézményekben jelentősen megváltozott a kórházvezetés hozzáállása a rendellenességek bejelentése tekintetében és az elmaradt esetek jelentését is pótolták.

Somogy megyét az elmúlt 20 év során csaknem minden évben országos átlagot meghaladó gyakorisági mutatók jellemezték. 2006-ban 21 ezrelékkal növekedett a bejelentett születési rendellenességek aránya, így Somogy megye pillanatnyilag is a legjobban jelentő megyék között van. Ilyen magas gyakorisági mutatót még egyetlen évben sem számoltunk, így felvetődött a kérdés, hogy milyen a bejelentett esetek eloszlása a minor és a major rendellenességek vonatkozásában. Áttekintve a kérdéses bejelentési arányt kijelenthetjük, hogy a minor bejelentések a megye összes bejelentésének 30%-át képezték, amely megoszlás kicsit magasnak tűnhet, de átlagosnak mondható az országos átlaghoz viszonyítva. A bejelentett rendellenességek spektrumát tekintve elmondható, hogy számos anomália az országos átlag fölött került rögzítésre adatbázisunkban; de egyes rendellenességek (szem és fül) bejelentését még kontrollálni kellene.

Szabolcs-Szatmár-Bereg megyében a bejelentett fejlődési rendellenességek gyakorisága bár évről-évre emelkedik, az országos átlagot nem éri el. 2004-től 40 ezrelék feletti mutatók a jellemzőek, de míg 2005-re az előző évhez viszonyítva 10 ezrelékkal növekedett a bejelentések gyakorisága, addig

2006-ban ez az emelkedés csupán 2 ezrelék volt. Az országos átlaghoz képest még mindig 4 ezrelék a lemaradás. A szív és nyitott gerinc rendellenességeinek szignifikánsan magasabb bejelentési aránya sem tudja ellensúlyozni, hogy több rendellenesség csoport megyei gyakorisága elmarad az országos átlagtól. Javasoljuk, hogy a megyéből érkező bejelentett esetek áttekintésével a kevésbé vagy nem jelentett rendellenességeket ellátó szakorvosokkal a területi képviselő vegye fel a kapcsolatot.

Tolna megyében a bejelentésre került fejlődési rendellenességek gyakorisága a nyolcvanas-kilencvenes években országos átlag körüli volt. 2000-tól a prevalencia mutató jelentős növekedésével a megye a jól jelentő megyék közé került. A bejelentések aránya 2004-ben több mint 23 ezrelékkal tovább nőtt, így jelentősen meghaladta az országos átlagot. 2005-ben nagy mértékű csökkenés volt megfigyelhető, de 2006-ban a rendellenességek gyakorisági mutatója már közel 15 ezrelékkal magasabb volt, mint az országos átlag. Tolna megye a 72,3 ezrelékes értékkel a jól jelentő megyék közé tartozik. A megye bejelentéseit jellemzi, hogy három főbb rendellenesség-csoport (szív, ajakhasadék, zsigeri anomáliák) esetében is az országos átlagot szignifikánsan meghaladó mértékben jelentettek, és Tolna megyéből érkezett országosan a legmagasabb számban teratóma bejelentés.

Vas megye miután a fejlődési rendellenességek bejelentési aránya 1999-ben elérte az 58,6 ezrelékes gyakoriságot, több éven át a legjobb adatszolgáltatást nyújtó megyék közé tartozott. 2005-ben 10 ezrelékkal csökkent ez a mutató, így jóval az országos érték alá került. 2006-ban a bejelentések stagnáltak, és a 45,8 ezrelékes gyakorisági mutató közel 12 ezrelékkal elmaradt az országos átlagtól. Amennyiben a grafikonok eredménye mellett felülvizsgáljuk az 5. táblázat megyére vonatkozó adatait, láthatjuk, hogy ez a megye az, amely a legkevesebb rendellenesség csoportot jelenti; jelentős azon rendellenességek száma, amelyről egyáltalán nem tesz jelentést a megye egészségügyi ellátó intézetei. Jótékony hatású lenne, ha a területi képviselők felülvizsgálnák a megye egészségügyi intézményeinek rendellenesség jelentési szokásait, és felderítenék a hiányzó bejelentések hátterét.

Veszprém megye a vizsgált időszak kezdetétől a kiemelkedően jól jelentő megyék közé tartozott és az utóbbi évek adatszolgáltatását tekintve is az élvonalban jár. A 2004-ben észlelt 82,5 ezrelékes gyakoriság szignifikánsan meghaladta az országos átlagot. 2005-ben mintegy 8 ezrelékkal tovább nőtt a bejelentések aránya (90,7 ezrelék), de 2006-ban egy kisebb 3,5 ezrelékes visszaesés volt tapasztalható. Ennek ellenére Veszprém megyében a fejlődési rendellenességek bejelentési fegyelme megfelelő. Igen sok rendellenesség csoport az országos átlag fölött került bejelentésre. Kérjük, hogy az esetlegesen nem jelentett betegségek körére hívják fel a szakorvosok figyelmét.

Zala megyében a bejelentett fejlődési rendellenességek gyakorisági mutatója az utolsó három évben jóval 100 ezrelék fölött volt, és az országos átlagot kétszeresen is meghaladta. A 2004-es és a 2006-os érték megegyezik (115,9 ezrelék), 2005-ben egy kiugróan magas mutatót (142,4 ezrelék) számoltunk, ami korábban nem észlelt csúcsertéknél tekinthető, és most 2006-ban ugyancsak magas 115,9 ezrelék volt a rendellenességek bejelentési aránya. A magas prevalencia miatt mindenképpen indokolt az adatok minőségi kontrollja, mivel a bejelentett esetek kimagasló hányadát: $\frac{1}{4}$ -ét a minor rendellenességek alkotják. Ugyanakkor több esetben előfordul, hogy major rendellenességekről (agykoponyahiány, ajakhasadék, kis-, és vízfejűség, vékonybél szűkület/elzáródása) egyetlen bejelentés sem érkezik a megye területéről. A megye jellemzője továbbá, hogy igen sok bejelentés esetében a diagnózis pontatlan (pl: szív k.m.n), ami megnehezíti a részletes értékelést.

A **budapesti** adatszolgáltatók az elmúlt 20 éves vizsgálati periódusban - egy év kivételével - mindig az országos átlag alatt jelentettek. 2004-ben észlelhető némi javulás, de a 28,5 ezrelékes bejelentési gyakoriság alig több mint a fele volt az országosnak. 2005-ben a gyakoriságot jelző érték közel azonos maradt, és szignifikánsan alacsonyabb volt az átlagnál, így Budapest még mindig a leggyengébben jelentő területi egység volt. 2006-ban jelentős változás történt az eset bejelentések gyakoriságában. Az előző évi 29,0 ezrelékes mutató egy év alatt 40,5 ezrelékre növekedett. A 11,5 ezrelékes növekedésben jelentős szerepet játszott, hogy több intézménnyel is felvettük a kapcsolatot, és létrejött egy olyan konszenzus, amely a kórházakat nagyobb felelősség vállalásra készítette a bejelentési fegyelem javítása terén.

2. táblázat Az egyes bejelentett, veleszületett rendellenességek száma és gyakorisága hazánkban a VRONY 2006. évi végleges adatai alapján

BNO10	Rendellenesség megnevezése	esetszám	ezrelék	ezrelek *
Q0000	Agyvelőhiány	22	0,22	0,19
Q0010	Koponya és gerinchasadék	2	0,02	0,02
Q0020	Kisagyhiány	1	0,01	0,01
Q0120	Tarkótáji agyvelősérv	1	0,01	0,01
Q0190	Agyvelősérv, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q02H0	Kisfejűség	18	0,18	0,15
Q0300	Veleszületett vízfejűség	3	0,03	0,03
Q0310	A Magendie- és Luschka-nyílás atresiája	2	0,02	0,02
Q0390	Veleszületett vízfejűség, k.m.n.	67	0,67	0,57
Q0400	A kéréstest veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q0420	Előagyhiány	3	0,03	0,03
Q0420	Holoprosencephalia	4	0,04	0,03
Q0430	Az agyvelőállomány csökkenésével járó egyéb állapotok	1	0,01	0,01
Q0440	Dysplasia septo-optica	1	0,01	0,01
Q0460	Veleszületett agyi cysták	13	0,13	0,11
Q0480	Az agy egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q0490	Az agy k.m.n. veleszületett fejlődési rendellenessége	3	0,03	0,03
Q0510	Gerinchasadék a mellkasi szakaszon, vízfejűséggel	3	0,03	0,03
Q0540	Gerinchasadék vízfejűséggel +spina bifida kmn + Dongaláb	5	0,05	0,04
Q0540	K.m.n. gerinchasadék vízfejűséggel	14	0,14	0,12
Q0570	Gerinchasadék ágyéki szakaszon	1	0,01	0,01
Q0590	Gerinchasadék, k.m.n.	23	0,23	0,20
Q0680	Spina bifida kmn + Dongaláb	1	0,01	0,01
Q0780	Az idegrendszer egyéb meghatározott veleszületett fejlődési rendell.	9	0,09	0,08
Q0790	Az idegrendszer k.m.n. veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
	Izolált komplex, idegrendszert érintő rendellenesség	11	0,11	0,09
	Multiplex SCHISIS asszociáció	1	0,01	0,01
Q1000	Veleszületett ptosis	10	0,10	0,08
Q1050	A könnycsatorna veleszületett elzáródása és szűkülete	63	0,63	0,54
Q1060	A könnyszervek egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1120	Kisszeműség	2	0,02	0,02
Q1200	Veleszületett szürkehályog	13	0,13	0,11
Q1220	Szemlencse coloboma	1	0,01	0,01
Q1300	Szivárványhártya-coloboma	2	0,02	0,02
Q1310	Szivárványhártya hiány	2	0,02	0,02
Q1340	A szaruhártya egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1500	Buphthalmia	1	0,01	0,01
Q1500	Veleszületett zöldhályog (glaucoma congenita)	2	0,02	0,02
Q1580	A szem egyéb meghatározott rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1590	A szem veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
	Izolált komplex, szemet érintő rendellenességek	4	0,04	0,03
Q1600	A fülkagyló veleszületett hiánya	7	0,07	0,06
Q1610	A külső hallójárat veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	3	0,03	0,03
Q1690	A fül halláscsökkenést okozó, veleszületett rendell	2	0,02	0,02
Q1700	Járulékos fül Fül előtti függelék	36	0,36	0,31
Q1720	Kisfülűség	2	0,02	0,02
Q1730	Egyéb módon szabálytalan alakú fül	3	0,03	0,03
Q1780	Fül egyéb rendellenességei - praeauricularis fistula	1	0,01	0,01
Q1780	A fül egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q1790	A fül veleszületett rendellenessége, k.m.n.	5	0,05	0,04
	Izolált komplex, fület érintő rendellenességek	4	0,04	0,03
Q1810	Fül előtti üreg és tömlő	7	0,07	0,06
Q1820	A kopoltyúív egyéb rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1850	Microstomia-kisszájúság	1	0,01	0,01
Q1880	Az arc és nyak egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	31	0,31	0,26

Q1890	Az arc és nyak veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q2030	Nagyartériák teljes transzpozíciója	7	0,07	0,06
Q2040	Egykamrájú szív	3	0,03	0,03
Q2050	Kóros pitvar-kamrai összeköttetés	1	0,01	0,01
Q2100	Kamrai sövényhiány	279	2,78	2,37
Q2110	Pitvari sövényhiány	346	3,45	2,94
Q2120	Pitvar-kamrai sövényhiány	10	0,10	0,08
Q2130	Fallop-tetralógia	17	0,17	0,14
Q2140	Aortopulmonalis septumdefectus	1	0,01	0,01
Q2190	A szívössvény veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q2210	A tüdőverőér billentyű veleszületett szűkülete	9	0,09	0,08
Q2250	Ebstein-anómália	1	0,01	0,01
Q2260	Hypoplasiás jobb szív-syndroma	1	0,01	0,01
Q2280	A háromhegyű billentyű egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q2290	A háromhegyű billentyű veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q2310	Az aortabillentyű veleszületett elégtelensége	2	0,02	0,02
Q2320	A kéthegegyű billentyű veleszületett szűkülete	1	0,01	0,01
Q2330	A kéthegegyű billentyű veleszületett elégtelensége	3	0,03	0,03
Q2340	Hypoplasiás bal szív-syndroma	13	0,13	0,11
Q2450	A koszorúerek rendellenessége	1	0,01	0,01
Q2460	Veleszületett pitvar-kamrai blokk	1	0,01	0,01
Q2480	A szív egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	9	0,09	0,08
Q2490	A szív veleszületett rendellenessége, k.m.n.	45	0,45	0,38
Q2500	Nyitott ductus arteriosus	129	1,29	1,10
Q2510	Coarctatio aortae	4	0,04	0,03
Q2520	Az aorta veleszületett elzáródása	2	0,02	0,02
Q2530	Aortaszűkület	3	0,03	0,03
Q2540	Az aorta egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q2560	A tüdőverőér szűkülete	41	0,41	0,35
Q2680	A nagyvénák egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q2700	A köldökverőér hiánya vagy hypoplasiája	4	0,04	0,03
Q2790	A perifériás érrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q2830	Az agyi erek egyéb rendellenességei	1	0,01	0,01
Q2880	A keringési szervrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendell.	1	0,01	0,01
Q2890	A keringési szervrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	6	0,06	0,05
	Izolált komplex, keringési rendszert érintő rendellenességek	363	3,62	3,08
Q3000	Choanal is artesia-jobb oldali	1	0,01	0,01
Q3000	Choana elzáródás	8	0,08	0,07
Q3140	Veleszületett (gége eredetű) stridor	16	0,16	0,14
Q3180	A gége egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q3210	A légcső egyéb veleszületett rendellenességei	10	0,10	0,08
Q3230	Veleszületett hörgőszűkület	12	0,12	0,10
Q324	Congenitalis alveolus hyperplasia	1	0,01	0,01
Q330	Cysticus adenomatoid malformatio a tüdőben.	2	0,02	0,02
Q3300	Veleszületett cystás tüdő	4	0,04	0,03
Q3310	Járulékos tüdőlebeny	1	0,01	0,01
Q3320	Tüdő sequestrációja	1	0,01	0,01
Q3360	A tüdő hypo- és dysplasiája	4	0,04	0,03
Q3380	A tüdő egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q3390	A tüdő veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q3400	Mellkasi folyadék (hydrothorax).	1	0,01	0,01
Q3410	Veleszületett mediastinalis cysta	3	0,03	0,03
Q3480	A légzőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q3490	A légzőrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
	Izolált komplex, légzőrendszert érintő rendellenesség	3	0,03	0,03
Q3530	A lágyszájpad egyoldali hasadéka	1	0,01	0,01

Q3540	A lágy- és keményszájpad együttes kétoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3550	A lágy- és keményszájpad együttes egyoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3560	Szájpadhasadék, középvonali	14	0,14	0,12
Q3580	Szájpadhasadék, kétoldali, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q3590	Szájpadhasadék, egyoldali, k.m.n.	14	0,14	0,12
Q3600	Ajakhasadék, kétoldali	2	0,02	0,02
Q3690	Ajakhasadék, egyoldali	39	0,39	0,33
Q3720	Lágyszájpad- ajakhasadék, kétoldali	1	0,01	0,01
Q3780	Szájpad-ajakhasadék, kétoldali, k.m.n.	9	0,09	0,08
Q3790	Szájpad-ajakhasadék, egyoldali, k.m.n.	34	0,34	0,29
Q3810	Ankyloglossia	121	1,21	1,03
Q3830	A nyelv egyéb veleszületett rendellenességei	56	0,56	0,48
Q3840	A nyálmirigyek és vezetékük veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q3850	A szájpad m.n.o. veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q3860	A száj egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q3870	Garat-tasak	1	0,01	0,01
Q3900	A nyelvcső atresiaja sipoly nélkül	10	0,10	0,08
Q3910	A nyelvcső atresiaja légcső-nyelöcső sipollyal	6	0,06	0,05
Q3920	Veleszületett légcső-nyelöcső sipoly atresia nélkül	2	0,02	0,02
Q3980	A nyelvcső egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q4000	Veleszületett, hypertrophiás pylorus szűkület	37	0,37	0,31
Q4010	Veleszületett hiatus hernia	1	0,01	0,01
Q4020	A gyomor egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q4090	A tápcsatorna felső szakaszának veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q4100	A patkóbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	13	0,13	0,11
Q4180	A vékonybél egyéb velesz. elzáródása, hiánya, szűkülete	1	0,01	0,01
Q4190	A vékonybél megh.-lan sz. vsz. elzáródása, hiánya, szűkülete	2	0,02	0,02
Q4210	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete sipoly nélkül	5	0,05	0,04
Q4220	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	6	0,06	0,05
Q4230	A végbélnyílás veleszül. hiánya-elzáródása-szűkülete, sipoly nélkül	12	0,12	0,10
Q4290	A vastagbél k.m.n. szakaszának veleszül. hiánya-elzáródása-szűkülete	1	0,01	0,01
Q4300	Meckel-gurdély	2	0,02	0,02
Q4310	Hirschsprung-féle betegség	7	0,07	0,06
Q4320	A vastagbél egyéb veleszületett működési rendellenességei	1	0,01	0,01
Q4330	Bélrögzítés anomáliái - Malrotatio interst.	1	0,01	0,01
Q4350	Belek egyéb rendellenessége - ectopias anus	5	0,05	0,04
Q4370	Izolált PFD Belek egyéb rendellenessége - persistens cloaca	1	0,01	0,01
Q4380	A belek egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	32	0,32	0,27
Q4420	Az epeutak elzáródása	3	0,03	0,03
Q4450	Az epeutak egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q4460	Tömlős májbetegség	2	0,02	0,02
Q4470	A máj egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q4580	Az emésztőrendszer egyéb mh.veleszületett r.	3	0,03	0,03
Q4950	Cysta abdominalis.	2	0,02	0,02
	Izolált komplex, emésztőrendszert érintő rendellenesség	9	0,09	0,08
Q5010	Petefészek-tömlő (fejlődési rendellenességként)	12	0,12	0,10
Q5020	Veleszületett petefészek csavarodás	3	0,03	0,03
Q5110	Kettős méh, a méhnyak és hüvely kettőzöttségével	1	0,01	0,01
Q5190	Méh rendellenességei - méhrendellenesség külön meg nem nevezett	1	0,01	0,01
Q5210	Kettőzött hüvely	1	0,01	0,01
Q5230	Imperforált szűzhártya	1	0,01	0,01
Q5240	A hüvely egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q5260	A csikló veleszületett rendellenessége	1	0,01	0,01
Q5270	A szeméremtest egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q5280	A női nemi szervek egyéb megjelölt veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q5300	Ectopiás here	3	0,03	0,03

Q5310	Nem descendált here, egyoldali	173	1,72	1,47
Q5320	Nem descendált here, kétoldali	32	0,32	0,27
Q5390	Nem descendált here, k.m.n.	19	0,19	0,16
Q5400	Hypospadiasis a makkon	12	0,12	0,10
Q5410	Hypospadiasis a penisen	9	0,09	0,08
Q5490	Hypospadiasis, k.m.n.	251	2,50	2,13
Q5500	A here hiánya és aplasiája	2	0,02	0,02
Q5510	A here és herezacskó hypoplasiája	1	0,01	0,01
Q5520	A here és herezacskó egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q5560	A hímvessző egyéb veleszületett rendellenességei	8	0,08	0,07
Q5590	A hímvessző k.m.n. veleszületett rendellenessége	2	0,02	0,02
Q5600	Kétneműség - Valódi hermaphroditismus	1	0,01	0,01
Q5620	Női pseudohermaphroditismus m.n.o.	2	0,02	0,02
Q5640	Kétneműség - Meghatározatlan neműség	1	0,01	0,01
	Izolált komplex, nemi szerveket érintő rendellenességek	3	0,03	0,03
Q6000	A vese egyoldali agenesise	30	0,30	0,25
Q6030	Az egyik vese hypoplasiája	9	0,09	0,08
Q6040	Mindkét vese hypoplasiája	3	0,03	0,03
Q6060	Potter-syndroma	11	0,11	0,09
Q6100	Veleszületett solitaer vesecysta	2	0,02	0,02
Q6110	Polycystás vese, gyermekkori típus	7	0,07	0,06
Q6130	Polycystás vese, k.m.n.	18	0,18	0,15
Q6140	Vese-dysplasia	3	0,03	0,03
Q6190	Cystás vesebetegség, k.m.n.	23	0,23	0,20
Q6200	Veleszületett zsákvese (hydronephrosis)	40	0,40	0,34
Q6210	A húgyvezeték atresiája és szűkülete_Húgyuti és vesemedence tágulat	2	0,02	0,02
Q6210	A húgyvezeték atresiája és szűkülete_Obstructio Urether stenosis	10	0,10	0,08
Q6210	A húgyvezeték atresiája és szűkülete_Ureter stenosis	20	0,20	0,17
Q6230	Obstrukciós húgyuti rendellenesség	38	0,38	0,32
Q6230	A vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó r.	280	2,79	2,38
Q6270	Veleszületett vesico-uretero-renalis reflux	10	0,10	0,08
Q6300	Járulékos vese	8	0,08	0,07
Q6310	Lebenyezett, összeolvadt és patkó vese	7	0,07	0,06
Q6320	Ectopiás vese	7	0,07	0,06
Q6380	A vese egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	25	0,25	0,21
Q6390	A vese veleszületett rendellenessége, k.m.n.	30	0,30	0,25
Q6410	A húgyhólyag extrophiája	1	0,01	0,01
Q6430	A hólyagnyak és húgycső egyéb atresiája és szűkülete	9	0,09	0,08
Q6440	Urachus rendellenesség	2	0,02	0,02
Q6460	Congenitalis hólyagdiverticulum	1	0,01	0,01
Q6470	A hólyag és húgycső egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q6480	A húgyrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q6490	A húgyrendszer rendellenessége k.m.n.	27	0,27	0,23
	Izolált komplex, húgyrendszert érintő rendellenesség	38	0,38	0,32
	GAM komplex	15	0,15	0,13
Q6500	A csípő veleszületett egyoldali dislocatiója	11	0,11	0,09
Q6510	A csípő veleszületett kétoldali dislocatiója	8	0,08	0,07
Q6520	A csípő veleszületett k.m.n. dislocatiója	1	0,01	0,01
Q6530	A csípő veleszületett egyoldali sublaxatiója	58	0,58	0,49
Q6540	A csípő veleszületett kétoldali sublaxatiója	54	0,54	0,46
Q6550	A csípő veleszületett k.m.n. sublaxatiója	36	0,36	0,31
Q6560	Instabil csípő	37	0,37	0,31
Q6590	A csípő veleszületett deformitása, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q6600	Dongaláb (pes equinovarus)	128	1,28	1,09
Q6610	Pes calcaneovarus	1	0,01	0,01
Q6620	A lábközépcsontok varus állása	2	0,02	0,02

Q6640	Pes calcaneovalgus	12	0,12	0,10
Q6660	A láb egyéb veleszületett, valgus jellegű deformitásai	2	0,02	0,02
Q6680	A láb egyéb veleszületett deformitásai	58	0,58	0,49
Q6690	A lábak rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q6760	Pectus excavatum	18	0,18	0,15
Q6780	Mellkas egyéb veleszületett deformitásai kmn	2	0,02	0,02
Q6800	A fejbiccentő izom veleszületett deformítása	38	0,38	0,32
Q6810	A kéz veleszületett deformítása	2	0,02	0,02
Q6840	A sipsont és szárcapocsont veleszületett görbülete	1	0,01	0,01
Q6900	Járolékos ujj(-ak)	50	0,50	0,42
Q6910	Járolékos hüvelykujj(-ak)	1	0,01	0,01
Q6920	Járolékos lábujj(-ak)	10	0,10	0,08
Q6990	Polydactylia k.m.n	1	0,01	0,01
Q7000	Összenőtt ujjak	15	0,15	0,13
Q7020	Összenőtt lábujjak	79	0,79	0,67
Q7040	Polysyndactylia	18	0,18	0,15
Q7090	Ujjak összenövése, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q7110	A felkar és alkar veleszületett hiánya, a kéz meglétével	2	0,02	0,02
Q7120	Mindkét alkar és kéz veleszületett hiánya	2	0,02	0,02
Q7130	Kéz és ujj(-ak) veleszületett hiánya	4	0,04	0,03
Q7180	A felső végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	2	0,02	0,02
Q7190	A felső végtag redukciós defektusa, k.m.n.	12	0,12	0,10
Q7240	A combcsont megrövidülése	4	0,04	0,03
Q7290	Az alsó végtag redukciós defektusa, k.m.n.	6	0,06	0,05
Q7400	A felső végtagok és vállöv egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q7420	Az alsó végtag(-ok) és medenceöv egyéb vsz. rendellenességei	3	0,03	0,03
Q7480	Egyéb meghatározott veleszületett végtagrendellenességek	1	0,01	0,01
Q7490	A végtag(-ok) k.m.n. veleszületett rendellenessége	1	0,01	0,01
	Izolált komplex, végtagokat érintő rendellenességek	19	0,19	0,16
	'Multiplex tartási-posztural asszociáció	10	0,10	0,08
Q7500	Koponyavarratok veleszületett elcsontosodása (craniosynostosis)	4	0,04	0,03
Q7510	Koponya és arccsontok renellenességei - Craniofacialis dystosis	1	0,01	0,01
Q7530	Agy egyéb rendellenességei - macrocephalia	1	0,01	0,01
Q7580	Az agy- és arckoponyacsontok egyéb meghatározott veleszületett rendell.	9	0,09	0,08
Q7590	Az agy- és arckoponyacsontok k.m.n. veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q7600	Rejtett gerinchasadék (spina bifida occulta)	6	0,06	0,05
Q7640	A gerincoszlop egyéb veleszületett, scoliosissal nem társuló rendell.	7	0,07	0,06
Q7660	A bordák egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q7680	A csontos mellkas egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q7710	Thanatophoricus rövid alkat	2	0,02	0,02
Q7730	Chondrodysplasia punctata	1	0,01	0,01
Q7740	A porcképződés hiánya (Achondroplasia)	8	0,08	0,07
Q7780	Egyéb osteo-chondrodysplasia növekedési defektussal	1	0,01	0,01
Q7800	Osteogenesis imperfecta	6	0,06	0,05
Q7890	Nem meghatározott osteochondrodysplasia	2	0,02	0,02
Q7900	Rekeszrendellenesség	7	0,07	0,06
Q7900	Veleszületett rekesz-sérv	19	0,19	0,16
Q7910	A rekeszizom egyéb veleszületett rendellenességei	10	0,10	0,08
Q7920	Exomphalos	15	0,15	0,13
Q7930	Gastroschisis	19	0,19	0,16
Q7940	Hasfál rendellenességei - Prune-Belly szindróma.	2	0,02	0,02
Q7950	A hasfál egyéb veleszületett rendellenességei	9	0,09	0,08
Q7980	A csont- és izomrendszer egyéb veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q7990	A csont- és izomrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	5	0,05	0,04
Q8000	Ichthyosis vulgaris	1	0,01	0,01
Q8090	Veleszületett ichthyosis, k.m.n.	2	0,02	0,02

Q8190	Epidermolysis bullosa, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q8200	Multiplex egyéb azonosított szindrómák_Milroy syndroma	2	0,02	0,02
Q8220	Mastocytosis	1	0,01	0,01
Q8230	Bőrpigment-tútelégés	1	0,01	0,01
Q8240	Ectodermalis dysplasia (izzadással nem járó)	1	0,01	0,01
Q8250	Veleszületett, nem daganatos anyajegy	215	2,14	1,83
Q8280	A bőr egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	31	0,31	0,26
Q8290	A bőr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q8310	Emlő rendellenessége k.m.n.	2	0,02	0,02
Q8330	Járulékos mellbimbó	17	0,17	0,14
Q8380	Az emlő egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q8400	Veleszületett alopecia	2	0,02	0,02
Q8420	Hajzat veleszületett rendellenessége	1	0,01	0,01
Q8460	A körmök egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q8480	A kültakaró egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q8490	A kültakaró veleszületett rendellenességei, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q8500	Phakamatosi s m.n.o.	2	0,02	0,02
Q8700	Multiplex egyéb azonosított szindrómák_Főként az arc külalakját érintő vsz. ma	1	0,01	0,01
Q8700	Multiplex syndroma_Crouson syndroma	1	0,01	0,01
Q8700	Multiplex syndroma_Treacher-Collins syndroma	1	0,01	0,01
Q8700	Multiplex egyéb az. szindrómák_Csecsemőkori gerincvelői izomsorvadás I. típus	2	0,02	0,02
Q8700	Multiplex syndroma-Apert syndroma	3	0,03	0,03
Q8700	Főként az arc külalakját érintő veleszületett malformatiós szindrómák_Robin ano	4	0,04	0,03
Q8710	Multiplex syndroma_Smith Lemli+Opitz syndroma	1	0,01	0,01
Q8720	ADAM sequens	1	0,01	0,01
Q8720	Multiplex egyéb azonosított szindrómák_Főként a végtagokat érintő veleszületet	1	0,01	0,01
Q8720	Multiplex egyéb azonosított szindrómák_Holt-Oram szindróma	1	0,01	0,01
Q8720	Multiplex syndroma_"Rubinstein-Taybi syndroma	1	0,01	0,01
Q8720	Multiplex syndroma_Holt Oram syndroma	2	0,02	0,02
Q8720	Multiplex syndroma_Klippel syndroma	2	0,02	0,02
Q8720	Multiplex asszociáció_VACTERL	6	0,06	0,05
Q8750	Multiplex egyéb azonosított szindrómák_Dandy-Walker szindróma	1	0,01	0,01
Q8780	Multiplex egyéb azonosított szindrómák_CMV infectio	1	0,01	0,01
Q8780	Multiplex syndroma_Mohr (OFD II)	1	0,01	0,01
Q8780	Multiplex syndroma_CHARGE	1	0,01	0,01
Q8780	Multiplex syndroma_EEC1	1	0,01	0,01
Q8780	Multiplex syndroma_Poland syndroma	1	0,01	0,01
Q8780	Multiplex syndroma_Williams-Beuren sy.+Robin syndroma	1	0,01	0,01
Q8780	Multiplex syndroma_DiGeorge syndroma	2	0,02	0,02
Q8900	A lép veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q8910	A mellékvese veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q8920	Egyéb belső elválasztású mirigyek veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q8940	Összenőtt ikrek	2	0,02	0,02
Q8970	Többszörös, m.n.o. veleszületett rendellenességek	16	0,16	0,14
Q9000	Multiplex kromoszóma_21 triszómia -Down syndroma	17	0,17	0,14
Q9090	Multiplex kromoszóma_Down k.m.n.	154	1,53	1,31
Q9100	Multiplex kromoszóma abnormitások - Trisómia 18, meioticus, non-disjunctiós t	14	0,14	0,12
Q9130	Multiplex kromoszóma abnormitások - Edwards-syndroma, k.m.n.	15	0,15	0,13
Q9140	Multiplex kromoszóma abnormitások - Trisómia 13, meioticus, non-disjunctiós t	3	0,03	0,03
Q9170	Multiplex kromoszóma abnormitások - Patau-syndroma, k.m.n.	7	0,07	0,06
Q9270	Multiplex egyéb kromoszóma -Triploidia és polyploidia	1	0,01	0,01
Q9380	Multiplex egyéb kromoszóma -Az autosomák egyéb törései	4	0,04	0,03
Q9500	Multiplex egyéb kromoszóma -Kiegyensúlyozott translocatio és insertio normál	2	0,02	0,02
Q9520	Multiplex egyéb kromoszóma -Kiegyensúlyozott autosomalis átrendeződés beteg	1	0,01	0,01
Q9590	Multiplex egyéb kromoszóma -Kiegyensúlyozott átrendeződés és strukturális ma	1	0,01	0,01
Q9600	Multiplex egyéb kromoszóma - 45, X karyotypus_Turner-syndroma	4	0,04	0,03

Q9600	'Multiplex egyéb kromoszóma -Turner X0	4	0,04	0,03
Q9630	Multiplex egyéb kromoszóma - 45, X/46XX vagy XY mosaicismus _Turner-synd	1	0,01	0,01
Q9690	Multiplex egyéb kromoszóma -'Turner-syndroma, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q9700	Multiplex egyéb kromoszóma - 47, XXX karyotípus _Turner-syndroma	1	0,01	0,01
Q9800	'Multiplex egyéb kromoszóma - 47, XXY karyotípus- Klinefelter-syndroma	7	0,07	0,06
Q9810	Multiplex egyéb kromoszóma - Klinefelter-syndroma, férfi, kettőnél több X-chro	2	0,02	0,02
Q9840	Multiplex egyéb kromoszóma - Klinefelter-syndroma, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q9850	Multiplex egyéb kromoszóma -47, XYY karyotípus	1	0,01	0,01
Q9870	Multiplex egyéb kromoszóma -Férfi, a nemi chromosoma mosaicismusával	1	0,01	0,01
Q9980	Egyéb meghatározott chromosoma-rendellenességek	1	0,01	0,01
Q9990	Chromosoma-rendellenesség, k.m.n.	6	0,06	0,05
	Minor kombinációk	3	0,03	0,03
	Koraszülött asszociáció	4	0,04	0,03
	Multiplex random rendellenességek	279	2,78	2,37
D1800	Haemangioma, bármely lokalizációban	188	1,87	1,60
D1810	Lymphangioma bármely lokalizációban	1	0,01	0,01
D3690	Jóindulatú daganat, k.m.n.	6	0,06	0,05
I7800	Teleangiectasia hereditaria haemorrhagica	14	0,14	0,12
K0700	Az állcsontok lényegesebb nagyságbeli rendellenességei	6	0,06	0,05
K4000	Hernia inguinalis-jobb oldali	2	0,02	0,02
K4020	Kétoldali lágyéksérv, kizáródás vagy üszkösödés nélkül	9	0,09	0,08
K4040	Egyoldali vagy nem meghatározott lágyéksérv, üszkösödéssel	10	0,10	0,08
K4090	Egyoldali vagy k.m.n. lágyéksérv, kizáródás vagy üszkösödés nélkül	95	0,95	0,81
K4290	Köldöksérv, kizáródás vagy üszkösödés nélkül	36	0,36	0,31
K4390	Hasfali sérv, kizáródás vagy üszkösödés nélkül	1	0,01	0,01
N4700	Nemiszervek rendellenessége, külön nem megnevezett - Phymosis-Paraphimosis	2	0,02	0,02
P8320	Nem haemolyticus betegség okozta hydrops foetalis	23	0,23	0,20
P8350	Veleszületett hydrocele	99	0,99	0,84
Összesen		5770	57,49	49,02

veleszületett rendellenességek / élveszületés+késői magzati halálozás;

* veleszületett rendellenességek / élveszületés+ összes magzati halálozás;

Az egyes veleszületett rendellenesség-csoportok számának és gyakoriságának elemzése

A 2. táblázat a *Betegségek Nemzetközi Osztályozása 10. revíziója (BNO10)* szerinti bontásban mutatja be a veleszületett rendellenességek számszerű, illetve ezrelékes előfordulási gyakoriságát, a bejelentett VRONY adatokból számolva. A gyakorisági értékeket két formában jelennek meg, az egyik esetben az *élveszületések* és a *késői magzati* halálozások számát vettük figyelembe, a másik esetben viszont az *élveszületések* számát és az *összes magzati* halálozást; tekintettel az adatbázis jelentős prenatalisan felismert esetére.

A táblázatban a BNO10 revízió alapján a Q00- Q99 főcsoport összes bejelentett rendellenessége mellett további rendellenességek is szerepelnek.

- D főcsoport, rosszindulatú daganatos betegségek közül: D18.0-haemangioma, D181-lymphangioma, bármely lokalizációban, D369-jóindulatú daganat
- E főcsoportból az E70-E90-veleszületett anyagcsere rendellenességek,
- G főcsoport, idegrendszer betegségei közül G120-Werdnig-Hoffmann
- I főcsoport, keringési rendszer betegségei közül az I78.0-teleangiectasia hereditaria haemorrhagica,
- K főcsoport, emésztőrendszer betegségei közül a K07.0-micrognathia, K40-veleszületett lágysér, illetve a K42.9-veleszületett köldöksér
- P főcsoport, perinatalis korban keletkező állapotok közül: P83.2-nem haemolitikus betegség okozta hydrops foetalis és P83.5-veleszületett hydrocele is szerepelnek.

A VRONY-nak 2006-ban összesen **5770** fejlődési rendellenességgel járó esetet jelentettek be. A spontán és indukált vetéléssel végződő esetek nagy száma miatt, a korai, középidős és késői magzati halálozást is figyelembe véve, a bejelentett fejlődési rendellenességek gyakorisága 49,02 ezrelék volt. A veleszületett rendellenességek száma - az előző év adataihoz viszonyítva - 450-nel emelkedett, aránya 2,77 ezrelékkal nőtt.

A szakirodalom alapján a veleszületett fejlődési rendellenességek előfordulási gyakoriságuk alapján 4 fő csoportba sorolhatók:

- ☞ *A gyakori* (1 ezrelék feletti gyakoriságú) csoportba 9 fejlődési rendellenesség (velőcsőzáródási rendellenesség, ajak és/vagy szájpadhasadék, kamrai szívsvény defektus, rejtettheréjűség, hypospadiasis, veleszületett csípőficam, veleszületett hypertropfiás pylorus stenosis, veleszületett dongaláb, veleszületett lágysér) és a Down kór tartozik. Elemzésünk alapján kijelenthető, hogy a VRONY 2006-évi adatai között a gyakorinak számító ajak és/vagy szájpad hasadékos rendellenességek, és a veleszületett hypertropfiás pylorus stenosis bejelentési aránya jóval elmarad a várt értékektől.
- ☞ *A közepes gyakoriságú* fejlődési rendellenességek csoportja mintegy 25 rendellenességet foglal magába. Ezek az ártalmak 1-10 ezrelékben fordulnak elő (pl. nyitott hasfal, nyelőcső elzáródás).
- ☞ *A ritka és nagyon ritka fejlődési rendellenességek* csoportjába mintegy 3000 rendellenesség sorolható, amelyek előfordulási gyakorisága 10 ezrelék, vagy ez alatti (pl. situs inversus, hermaphroditismus).

A VRONY 2006. évi adatai alapján a következő fejlődési rendellenesség-típusokat tekinthetjük hazánkban a leggyakoribbaknak ($\geq 1\%$)⁴:

- | | |
|---|--------------------|
| ▪ pitvari sövényhiány | (346 eset: 2,94 %) |
| ▪ a vesemedence és húgyvezeték egyéb r. | (280 eset: 2,38 %) |
| ▪ kamrai sövényhiány | (279 eset: 2,37 %) |
| ▪ multiplex random rendellenességek | (279 eset: 2,37 %) |
| ▪ hypospadiasis, k.m.n. | (251 eset: 2,13 %) |
| ▪ veleszületett, nem daganatos anyajegy | (215 eset: 1,83 %) |

⁴ Az elemzés során a 2. táblázat csillaggal jelölt értékeit vesszük figyelembe, tekintettel arra, hogy ennek az oszlopnak a számértékei tartalmazzák az összes magzati halálozást is.

- haemangioma, bármely lokalizációban (188.eset: 1,60 ‰)
- nem descendált here, egyoldali (173 eset: 1,47 ‰)
- Down-szindróma (171 eset: 1,45 ‰)
- nyitott ductus arteriosus (129 eset: 1,10 ‰)
- dongaláb (pes equinovarus) (128.eset: 1,09 ‰)
- ankyloglossia (121 eset: 1,03 ‰)

A fent felsorolt, leggyakoribb fejlődési rendellenességek előfordulásában és sorrendjében némi változást tapasztaltunk az előző évhez képest. 2006-ban a pitvarokat érintő szívrendellenességek mellett a vesemedence és húgyvezeték egyéb elzáródással járó rendellenességei, a kamrákat érintő szívrendellenességek voltak a leggyakrabban bejelentett esetek.

3. táblázat A veleszületett rendellenességekkel sújtott esetek terhességi kimenetel szerinti megoszlása a VRONY 2006. évi adatai alapján.

Rendellenesség csoportok	élve-szülöttek		halva-születés		spontán vetélés		pren. felismert r. miatt terhesség-megszakítás		pren. felismert r. terhesség-megsz. nélkül		együtt	csecsemő-halálozás*	
	esetsz.	%	esetsz.	%	esetsz.	%	esetsz.	%	esetsz.	%		esetsz.	%
AN - koponyahiány	2	7,7	0	0	0	0	24	92,3	0	0	26	1	50
EN - agysérv	3	60	0	0	0	0	2	40	0	0	5	0	0
SB - nyitott gerinc	18	37,5	1	2,1	1	2,1	26	54,2	2	4,2	48	3	16,7
CL - ajakhasadék	80	95,2	0	0	0	0	1	1,2	3	3,6	84	1	1,3
CP - szájpadhasadék	33	100	0	0	0	0	0	0	0	0	33	0	0
PY - sokujjúság	85	97,7	1	1,1	0	0	1	1,1	0	0	87	0	0
SY - összenőtt ujjak	111	94,1	0	0	0	0	6	5,1	1	0,8	118	0	0
LR - végtaghiány	36	85,7	0	0	1	2,4	4	9,5	1	2,4	42	1	2,8
EX - nyitott hasfal	28	62,2	0	0	0	0	13	28,9	4	8,9	45	0	0
OA - nyelöcső elzáródás	18	94,7	1	5,3	0	0	0	0	0	0	19	0	0
AA - végbélezáródás	26	92,9	0	0	0	0	0	0	2	7,1	28	0	0
MC - kislejtés	17	89,5	0	0	0	0	1	5,3	1	5,3	19	0	0
HY - vízfejúság	43	58,1	1	1,4	1	1,4	19	25,7	10	13,5	74	0	0
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	37	69,8	0	0	2	3,8	13	24,5	1	1,9	53	1	2,7
CT - veleszületett szürkehályog	13	100	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	0
AM - szemhiány és kisszeműség	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0
EY - egyéb szemrendellenességek	79	100	0	0	0	0	0	0	0	0	79	0	0
EA - fülrendellenességek	27	100	0	0	0	0	0	0	0	0	27	0	0
FS - arc- és koponyarendellenesség	24	100	0	0	0	0	0	0	0	0	24	0	0
BR - kopoltyúív származékok rendell.-ei	7	21,9	1	3,1	2	6,3	20	62,5	2	6,3	32	0	0
TC - ferdenyakúság	38	100	0	0	0	0	0	0	0	0	38	0	0
HD - szív és nagyér rendellenességek	1251	95,8	1	0,1	1	0,1	36	2,8	17	1,3	1306	24	1,9
RS - légzőrendszeri rendellenességek	69	87,3	1	1,3	2	2,5	6	7,6	1	1,3	79	0	0
DI - rekeszhiány	27	75	0	0	0	0	8	22,2	1	2,8	36	4	14,8
RA - vesehiány	40	87	1	2,2	0	0	2	4,3	3	6,5	46	0	0
CK - tömlős vese	34	63	1	1,9	0	0	18	33,3	1	1,9	54	2	5,9
US - húgyrendszer elzáródásos r.	360	95,5	0	0	0	0	3	0,8	14	3,7	377	1	0,3
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.-ek	167	93,3	0	0	1	0,6	6	3,4	5	2,8	179	0	0
SH - húgycsőrendellenesség	271	100	0	0	0	0	0	0	0	0	271	0	0
UT - rejtett heréjúság	231	100	0	0	0	0	0	0	0	0	231	0	0
EG - nemi szervi rendellenességek	57	100	0	0	0	0	0	0	0	0	57	0	0
PS - gyomorkimenet szűkület	37	100	0	0	0	0	0	0	0	0	37	0	0
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	244	96,8	1	0,4	0	0	6	2,4	1	0,4	252	1	0,4
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	12	92,3	0	0	0	0	0	0	1	7,7	13	0	0
SK - csont és izomrendszer egyéb r.	30	90,9	0	0	0	0	3	9,1	0	0	33	0	0
SA - léphiány	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0
OL - egyéb végtag rendellenességek	46	92	0	0	0	0	4	8	0	0	50	0	0
CD - csípőficam hajlam	170	100	0	0	0	0	0	0	0	0	170	0	0
CF - dongaláb	199	96,6	0	0	0	0	3	1,5	4	1,9	206	0	0
IM - kültakarók rendellenessége	58	98,3	0	0	0	0	1	1,7	0	0	59	0	0
EO - hormontermelő szervek r.	5	100	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	0
IH - lágyéksérv	114	100	0	0	0	0	0	0	0	0	114	0	0
UH - köldöksérv és egyéb minor anomáliák	633	100	0	0	0	0	0	0	0	0	633	0	0
DS - Down szindróma	72	42,1	2	1,2	1	0,6	94	55	2	1,2	171	0	0
EK - Egyéb kromoszóma rendellenességek	8	17,8	0	0	2	4,4	30	66,7	5	11,1	45	0	0
ES - Egyéb azonosított szindrómák	38	49,4	0	0	1	1,3	31	40,3	7	9,1	77	3	7,9
CoTW - összenőtt ikrek	0	0	0	0	0	0	2	100	0	0	2	0	0
HF - nem haemolitikus b. okozta hydrops f.	10	43,5	1	4,3	1	4,3	11	47,8	0	0	23	1	10
HG - Hirsprung-féle betegség	7	100	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	0
NM - Nem azonosított többszörös vsz. r.	243	81,8	1	0,3	4	1,3	40	13,5	9	3	297	11	4,5
Multiplex asszociációk	19	90,5	0	0	0	0	2	9,5	0	0	21	2	10,5
TE- Teratómák önmagukban / társultan	17	81	0	0	0	0	4	19	0	0	21	0	0
Összesen	5198	90,1	14	0,2	20	0,3	440	7,6	98	1,7	5770	56	1,1

(* bejelentett csecsemőhalálozások száma az élve szülöttek százalékában)

A veleszületett rendellenességekkel sújtott esetek terhességi kimenetel szerinti megoszlásának elemzése

A veleszületett rendellenességgel sújtott esetek terhességi kimenetel szerinti megoszlását bemutató 3. számú táblázat alapján a következő megállapításokat tehetjük: a fejlődési rendellenességgel 2006-ban bejelentettek 90,1%-a élve jött világra. A csecsemőhalálozás VRONY felé történő jelentése nem tekinthető teljesnek, így az 1,1%-os mortalitási mutató sem tükrözi a valós helyzetet. Erről a sajnálatos eseményről a VRONY csak akkor kap tájékoztatást, ha az elhalálozás a rendellenesség bejelentésének időszakában történik.

A legtöbb csecsemőhalálozásról a szív- és érrendszeri rendellenesség és a nem azonosított, többszörös fejlődési rendellenesség eseteiben történt bejelentés. A fejlődési rendellenességgel bejelentett esetek 0,3%-a (20 eset) spontán elvetélt magzat volt, 14 esetben (0,2%-ban) késői magzati halálozás következett be.

A „Bejelentőlap” adattartalmának teljesebb kitöltése és a javuló bejelentési fegyelem következtében a terhesség kimenetelének elemzése egyszerűbbé vált azáltal, hogy a táblázatban nincs „ismeretlen” kimenetelű oszlopunk.

A magzati halálozások túlnyomó részét a prenatálisan felismert rendellenességek képezték. Összesen **538** fejlődési rendellenességet diagnosztizáltak magzatoknál, amely az összes eset **10,4%-a**. Ez az arány 4,3%-kal magasabb az előző évinél (2005-ben 6,15% volt) ($p < 0.001$).

A prenatálisan diagnosztizált esetek gyakorisági mutatójának emelkedése nagyrészt annak a következménye, hogy külön megkeresésünkre, 2006-ban a genetikai tanácsadókból a korábbi évekhez képest jelentősen nagyobb számú bejelentés érkezett.

Vannak olyan intézmények, mint pl. a *Kecskeméti Megyei Kórház Szülészeti osztálya, a Debreceni Egyetem Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikája és Genetikai tanácsadója*, amelyek továbbra is kiemelkedően jól jelentik a terhesség alatt diagnosztizált fejlődési rendellenes magzatokat, mások viszont, a jogszabályi előírások ellenére sem jelentenek prenatálisan diagnosztizált eseteket.

Egyes rendellenességekhez (pl: Down-szindróma) a VRONY adatai a teljes hazai gyakoriságra vonatkozóan megbízhatóan biztosítják a kutatások alapját, de akár időtrend-vizsgálataink megbízhatósága érdekében, vagy azért, hogy a klinikus szakmáknak minden esetben korrekt visszajelzést tudjunk adni; csak és kizárólag „jól jelentett” rendellenesség elemzés fogadható el. Ennek érdekében rendkívül fontos, hogy folyamatosan és mind teljesebb mértékben, a tényleges gyakoriságot tükröző - valid - adatok kerüljenek adatbázisunkba, azaz a mindenkori jogszabályi előírások szerint történjen a fejlődési rendellenességek jelentése.

A prenatálisan diagnosztizált rendellenességek 77,8%-ában jelezték a bejelentő orvosok, hogy a terhesség indukált vetéléssel végződött (440/342 eset, az összes eset 6,8%-a). A magzati korban diagnosztizált malformációk 22,3%-ában (98 eset, az összes eset 1,88%-a) a terhesség további kimenetele ismeretlen maradt. Az okok alapvetően három tényezőre vezethetők vissza:

1. Az UH vizsgálatot végző orvosnak nem volt tudomása a terhesség további kimeneteléről,
2. A magzati korban diagnosztizált fejlődési rendellenesség nem bizonyult olyan súlyosnak, hogy indokolta volna a terhesség befejezését,
3. A szülő a fejlődési rendellenesség ismeretének ellenére vállalta a terhesség kihordását.

A VRONY bejelentések alapján a prenatális diagnosztika az alábbiakban bizonyult leghatékonyabbnak:

koponyahiány	26 esetből 24 prenat.diagn. 92,31%
egyéb kromoszóma rendellenességek	45 esetből 35 prenat.diagn. 77,78%
kopolyúív származékok rendellenességei	32 esetből 22 prenat.diagn. 68,75%
nyitott gerinc	48 esetből 28 prenat.diagn. 58,33%
Down-szindróma	171 esetből 96 prenat.diagn. 56,14%
egyéb azonosított szindrómák	77 esetből 38 prenat.diagn. 49,35%
nem haemolitikus b. okozta hydrops f.	23 esetből 11 prenat.diagn. 47,83%
vízfejűség	74 esetből 29 prenat.diagn. 39,19%
nyitott hasfal	45 esetből 17 prenat.diagn. 37,78%
tömlős vese	54 esetből 19 prenat.diagn. 35,19%
egyéb idegrendszeri rendellenességek	53 esetből 14 prenat.diagn. 26,42%
rekeszhiány	36 esetből 9 prenat.diagn. 25,00%

A prenatálisan diagnosztizált rendellenességek gyakorisága a korábbi évhez viszonyítva 60%-kal, növekedett, azaz a 2005-ben magzati korban diagnosztizált esetek száma 327-ről 548-ra emelkedett. A leggyakoribb kromoszóma-rendellenességet jelentő Down-szindróma magzati diagnosztikája 42,8%-ról 56,14%-ra nőtt, amely megegyezik az európai átlaggal. Az egyéb kromoszóma-rendellenességek prenatális felismerésének aránya (77,78%) mintegy 13%-kal növekedett az előző évihez képest.

Az összes bejelentett idegcsőzáródási rendellenesség (79 eset) közül 54 került prenatálisan diagnosztizálásra, azaz az esetek 68%-a, amely ugyancsak megegyezik az európai regiszterek átlagával. A 2006-ban jelentett esetek közül 2 koponyahiány, 3 agysérv és 18 nyitott gerinccel született gyermek nem került felismerésre prenatálisan.

A 84 ajakhasadékos rendellenesség közül mindössze négyet, azaz az esetek 4,8%-át jelentették prenatálisan, ez az arány messze elmarad az európai átlagtól (13%).

A 74 bejelentett vízfejű magzatból 29-et, - az esetek 39,2%-át - már magzati korban ultrahangos vizsgálattal felismertek, de ez az eredmény sem állja meg a helyét nemzetközi összehasonlításban (49%).

A 42 végtagredukciós rendellenesség közül 5 magzatnál diagnosztizáltak végtaghiányt (11,9%), ami a 2005-i évi gyakoriság közel kétszerese, de elmarad a 36%-os európai átlagtól.

A 45 nyitott hasfal rendellenesség valamivel több, mint harmadát (37,8%), a 36 rekeszhiányos magzati rendellenesség negyedét (25%) ultrahangvizsgálattal prenatálisan diagnosztizálták. Itt is lenne javítani való a statisztikán, hiszen az európai átlag kétszer ilyen hatékonyan, 78%-ban ismeri fel e rendellenességet.

A korábbi évhez viszonyítva 1,8%-kal emelkedett a szív- és nagyér fejlődési rendellenességek prenatálisan felismert eseteinek gyakorisága. A 2006-ban bejelentett 1306 rendellenesség mintegy 3,9%-át diagnosztizálták méhen belül (európai átlag: ~10%).

A vesefejlődési rendellenességek közül a vesehiányt 10,9%-ban (46 esetből 5), a tömlős vesét 35,2%-ban (54 esetből 19) ismerték fel magzatoknál, előbbi esetében az európai prenatális diagnosztika átlagos szintje 75% utóbbiban 97%.

4. táblázat A veleszületett rendellenességgel sújtott esetek születési hónap szerinti megoszlása a VRONY 2006. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	január		február		március		április	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	0	0	0	0	1	0,1	4	0,42
EN - agysérv	0	0	1	0,11	0	0	0	0
SB - nyitott gerinc	4	0,4	1	0,11	3	0,3	4	0,42
CL - ajakhasadék	7	0,71	11	1,23	8	0,8	4	0,42
CP - szájpadhasadék	4	0,4	0	0	5	0,5	2	0,21
PY - sokujjúság	6	0,61	7	0,78	7	0,7	5	0,53
SY - összenőtt ujjak	7	0,71	13	1,45	11	1,1	4	0,42
LR - végtaghiány	5	0,51	4	0,45	3	0,3	2	0,21
EX - nyitott hasfal	2	0,2	1	0,11	3	0,3	3	0,32
OA - nyelöcső elzáródás	1	0,1	1	0,11	3	0,3	0	0
AA - végbélelzáródás	3	0,3	3	0,34	2	0,2	1	0,11
MC - kisfejtűség	2	0,2	0	0	2	0,2	1	0,11
HY - vízfejtűség	6	0,61	7	0,78	5	0,5	5	0,53
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-e	7	0,71	4	0,45	3	0,3	5	0,53
CT - veleszületett szürkehályog	2	0,2	1	0,11	1	0,1	0	0
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0	0	0	0	0	0	0
EY - egyéb szemrendellenességek	12	1,21	8	0,89	8	0,8	11	1,16
EA - fülrindellenességek	1	0,1	3	0,34	2	0,2	2	0,21
FS - arc- és koponyarendellenesség	0	0	1	0,11	4	0,4	6	0,63
BR - kopoltyúív származékok rendell.	1	0,1	1	0,11	2	0,2	0	0
TC - ferdenyakúság	6	0,61	0	0	7	0,7	1	0,11
HD - szív és nagyér rendellenessége	125	12,63	102	11,39	123	12,35	107	11,3
RS - légzőrendszeri rendellenessége	5	0,51	5	0,56	7	0,7	4	0,42
DI - rekeszhiány	4	0,4	2	0,22	3	0,3	3	0,32
RA - vesehiány	6	0,61	2	0,22	7	0,7	7	0,74
CK - tömlős vese	1	0,1	4	0,45	3	0,3	8	0,85
US - húgyrendszer elzáródásos rendell.	26	2,63	22	2,46	23	2,31	24	2,54
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.	13	1,31	10	1,12	14	1,41	18	1,9
SH - húgycsőrendellenesség	28	2,83	21	2,35	27	2,71	19	2,01
UT - rejtett heréjtűség	17	1,72	23	2,57	27	2,71	19	2,01
EG - nemi szervi rendellenességek	3	0,3	2	0,22	4	0,4	2	0,21
PS - gyomorkimenet szűkület	4	0,4	3	0,34	2	0,2	4	0,42
OD - egyéb zsigeri rendellenessége	34	3,44	19	2,12	31	3,11	19	2,01
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkület	0	0	0	0	1	0,1	2	0,21
SK - csont és izomrendszer egyéb rendell.	3	0,3	3	0,34	4	0,4	0	0
SA - léphiány	1	0,1	1	0,11	0	0	0	0
OL - egyéb végtag rendellenességek	2	0,2	11	1,23	6	0,6	2	0,21
CD - csípőficam hajlam	18	1,82	22	2,46	18	1,81	17	1,8
CF - dongaláb	10	1,01	13	1,45	20	2,01	17	1,8
IM - kültakarók rendellenessége	4	0,4	9	1,01	4	0,4	3	0,32
EO - hormontermelő szervek rendell.	0	0	0	0	0	0	0	0
IH - lágyéksérv	12	1,21	13	1,45	4	0,4	6	0,63
UH - köldöksérv és egyéb minor an.	64	6,47	62	6,92	66	6,63	48	5,07
DS - Down szindróma	9	0,91	7	0,78	14	1,41	16	1,69
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	2	0,2	0	0	1	0,1	3	0,32
ES - Egyéb azonosított szindrómák	3	0,3	7	0,78	3	0,3	6	0,63
CoTW - összenőtt ikrek	0	0	0	0	0	0	0	0
HF - nem haemolitikus betegség ok	5	0,51	2	0,22	1	0,1	0	0
HG - Hirsprung-féle betegség	2	0,2	1	0,11	0	0	0	0
NM - Nem azonosított többszörös v	24	2,42	31	3,46	22	2,21	27	2,85
Multiplex asszociációk	0	0	5	0,56	3	0,3	2	0,21
TE- Teratómák önmagukban vagy t	0	0	0	0	0	0	0	0
Összesen	501	50,62	469	52,37	518	52,01	443	46,8

Rendellenesség csoportok	május		június		július		augusztus	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	2	0,21	1	0,1	0	0	1	0,1
EN - agysérv	1	0,1	0	0	0	0	0	0
SB - nyitott gerinc	4	0,42	4	0,41	0	0	4	0,38
CL - ajakhasadék	7	0,73	9	0,92	8	0,77	5	0,48
CP - szájpadahasadék	3	0,31	2	0,2	3	0,29	1	0,1
PY - sokujjúság	8	0,84	11	1,13	8	0,77	6	0,57
SY - összenőtt ujjak	9	0,94	11	1,13	11	1,06	10	0,96
LR - végtaghiány	2	0,21	3	0,31	3	0,29	3	0,29
EX - nyitott hasfal	4	0,42	2	0,2	6	0,58	3	0,29
OA - nyelőső elzáródás	0	0	2	0,2	3	0,29	5	0,48
AA - végbélezáródás	2	0,21	2	0,2	5	0,48	1	0,1
MC - kisfejűség	1	0,1	2	0,2	1	0,1	1	0,1
HY - vízfejűség	2	0,21	2	0,2	4	0,39	4	0,38
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-e	2	0,21	3	0,31	3	0,29	3	0,29
CT - veleszületett szürkehályog	0	0	3	0,31	1	0,1	0	0
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0	1	0,1	1	0,1	0	0
EY - egyéb szemrendellenességek	5	0,52	10	1,02	5	0,48	8	0,77
EA - fülrindellenességek	3	0,31	4	0,41	4	0,39	1	0,1
FS - arc- és koponyarendellenesség	0	0	4	0,41	0	0	2	0,19
BR - kopolyúív származékok rendell.	4	0,42	0	0	2	0,19	4	0,38
TC - ferdenyakúság	3	0,31	3	0,31	3	0,29	5	0,48
HD - szív és nagyér rendellenessége	98	10,27	112	11,47	107	10,3	111	10,62
RS - légzőrendszeri rendellenessége	5	0,52	4	0,41	4	0,39	6	0,57
DI - rekeszhiány	4	0,42	1	0,1	1	0,1	1	0,1
RA - vesehiány	4	0,42	3	0,31	0	0	2	0,19
CK - tömlős vese	5	0,52	3	0,31	3	0,29	3	0,29
US - húgyrendszer elzáródásos rendell.	28	2,94	29	2,97	36	3,47	30	2,87
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.	14	1,47	18	1,84	13	1,25	21	2,01
SH - húgycsőrendellenesség	27	2,83	22	2,25	23	2,21	26	2,49
UT - rejtett heréjűség	13	1,36	20	2,05	19	1,83	22	2,11
EG - nemi szervi rendellenességek	3	0,31	6	0,61	8	0,77	4	0,38
PS - gyomorkimenet szűkület	3	0,31	4	0,41	3	0,29	1	0,1
OD - egyéb zsigeri rendellenessége	25	2,62	20	2,05	14	1,35	18	1,72
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkület	1	0,1	1	0,1	2	0,19	1	0,1
SK - csont és izomrendszer egyéb rendell.	3	0,31	3	0,31	3	0,29	4	0,38
SA - léphiány	0	0	0	0	0	0	0	0
OL - egyéb végtag rendellenességek	6	0,63	1	0,1	3	0,29	3	0,29
CD - csípőficam hajlam	13	1,36	9	0,92	18	1,73	14	1,34
CF - dongaláb	19	1,99	13	1,33	16	1,54	22	2,11
IM - kültakarók rendellenessége	5	0,52	5	0,51	5	0,48	6	0,57
EO - hormontermelő szervek rendell.	0	0	0	0	0	0	0	0
IH - lágyéksérv	19	1,99	5	0,51	7	0,67	9	0,86
UH - köldöksérv és egyéb minor an	48	5,03	40	4,1	51	4,91	45	4,31
DS - Down szindróma	6	0,63	11	1,13	8	0,77	9	0,86
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	0	0	2	0,2	2	0,19	3	0,29
ES - Egyéb azonosított szindrómák	6	0,63	4	0,41	3	0,29	6	0,57
CoTW - összenőtt ikrek	0	0	0	0	0	0	1	0,1
HF - nem haemolitikus betegség ok	1	0,1	1	0,1	1	0,1	3	0,29
HG - Hirsprung-féle betegség	1	0,1	0	0	1	0,1	1	0,1
NM - Nem azonosított többszörös v	22	2,31	22	2,25	26	2,5	19	1,82
Multiplex asszociációk	1	0,1	0	0	2	0,19	2	0,19
TE- Teratómák önmagukban vagy t	1	0,1	1	0,1	0	0	1	0,1
Összesen	443	46,45	439	44,95	450	43,33	461	44,12

Rendellenesség csoportok	szeptember		október		november	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	0	0	0	0	0	0
EN - agysérv	1	0,1	0	0	1	0,1
SB - nyitott gerinc	4	0,39	4	0,4	2	0,21
CL - ajakhasadék	3	0,29	7	0,7	3	0,31
CP - szájpadhasadék	7	0,68	3	0,3	2	0,21
PY - sokujjúság	11	1,07	11	1,1	3	0,31
SY - összenőtt ujjak	11	1,07	9	0,9	6	0,63
LR - végtaghiány	2	0,19	4	0,4	4	0,42
EX - nyitott hasfal	3	0,29	3	0,3	0	0
OA - nyelvcső elzáródás	0	0	1	0,1	2	0,21
AA - végbélelzáródás	2	0,19	3	0,3	1	0,1
MC - kislejtés	1	0,1	2	0,2	0	0
HY - vízfejúság	4	0,39	5	0,5	8	0,83
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-e	2	0,19	7	0,7	3	0,31
CT - veleszületett szürkehályog	2	0,19	1	0,1	1	0,1
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0	0	0	0	0
EY - egyéb szemrendellenességek	2	0,19	6	0,6	1	0,1
EA - fülrendellenességek	0	0	3	0,3	2	0,21
FS - arc- és koponyarendellenesség	3	0,29	0	0	1	0,1
BR - kopolyútv származékok rendell.	0	0	0	0	2	0,21
TC - ferdenyakúság	0	0	4	0,4	2	0,21
HD - szív és nagyér rendellenessége	96	9,32	104	10,41	104	10,85
RS - légzőrendszeri rendellenessége	9	0,87	10	1	7	0,73
DI - rekeszhiány	1	0,1	3	0,3	4	0,42
RA - vesehiány	4	0,39	1	0,1	5	0,52
CK - tömlős vese	2	0,19	5	0,5	4	0,42
US - húgyrendszer elzáródásos rendell.	34	3,3	32	3,2	41	4,28
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.	21	2,04	9	0,9	15	1,57
SH - húgycsőrendellenesség	13	1,26	31	3,1	17	1,77
UT - rejtett heréjúság	18	1,75	18	1,8	20	2,09
EG - nemi szervi rendellenességek	7	0,68	7	0,7	5	0,52
PS - gyomorkimenet szűkület	2	0,19	4	0,4	4	0,42
OD - egyéb zsigeri rendellenessége	21	2,04	19	1,9	18	1,88
AI - vékonybél veleszület. elzár., szűk.	1	0,1	2	0,2	1	0,1
SK - csont és izomrendszer egyéb rendell.	3	0,29	4	0,4	2	0,21
SA - léphiány	0	0	0	0	0	0
OL - egyéb végtag rendellenessége	1	0,1	7	0,7	3	0,31
CD - csípőficam hajlam	9	0,87	11	1,1	9	0,94
CF - dongaláb	20	1,94	19	1,9	15	1,57
IM - kültakarók rendellenessége	6	0,58	4	0,4	3	0,31
EO - hormontermelő szervek rendell.	3	0,29	1	0,1	1	0,1
IH - lágycsér	9	0,87	8	0,8	9	0,94
UH - köldöksér és egyéb minor an.	60	5,83	60	6,01	37	3,86
DS - Down szindróma	7	0,68	11	1,1	14	1,46
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	2	0,19	2	0,2	3	0,31
ES - Egyéb azonosított szindrómák	5	0,49	6	0,6	3	0,31
CoTW - összenőtt ikrek	0	0	0	0	0	0
HF - nem haemolitikus betegség ok	4	0,39	0	0	2	0,21
HG - Hirsprung-féle betegség	1	0,1	0	0	0	0
NM - Nem azonosított többszörös v	22	2,14	29	2,9	25	2,61
Multiplex asszociációk	2	0,19	1	0,1	1	0,1
TE- Teratómák önmagukban vagy t	1	0,1	6	0,6	2	0,21
Összesen	442	42,9	487	48,77	418	43,62

Rendellenesség csoportok	december		ismeretlen	együtt
	esetszám	ezrelék	esetszám	esetsz.
AN - koponyahiány	2	0,21	15	26
EN - agysérv	0	0	1	5
SB - nyitott gerinc	2	0,21	12	48
CL - ajakhasadék	9	0,95	3	84
CP - szájpadhasadék	1	0,11	0	33
PY - sokujjúság	4	0,42	0	87
SY - összenőtt ujjak	10	1,06	6	118
LR - végtaghiány	4	0,42	3	42
EX - nyitott hasfal	1	0,11	14	45
OA - nyelőcső elzáródás	1	0,11	0	19
AA - végbélezáródás	1	0,11	2	28
MC - kislefjűség	5	0,53	1	19
HY - vízfejűség	0	0	22	74
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-e	6	0,64	5	53
CT - veleszületett szürkehályog	1	0,11	0	13
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0	0	2
EY - egyéb szemrendellenességek	3	0,32	0	79
EA - fülrendellenességek	2	0,21	0	27
FS - arc- és koponyarendellenesség	3	0,32	0	24
BR - kopolyútv származékok rendell.	1	0,11	15	32
TC - ferdenyakúság	4	0,42	0	38
HD - szív és nagyér rendellenessége	98	10,39	19	1306
RS - légzőrendszeri rendellenessége	8	0,85	5	79
DI - rekeszhiány	6	0,64	3	36
RA - vesehiány	2	0,21	3	46
CK - tömlős vese	6	0,64	7	54
US - húgyrendszer elzáródásos rendell.	40	4,24	12	377
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.	7	0,74	6	179
SH - húgycsőrendellenesség	17	1,8	0	271
UT - rejtett heréjűség	15	1,59	0	231
EG - nemi szervi rendellenességek	4	0,42	2	57
PS - gyomorkimenet szűkület	3	0,32	0	37
OD - egyéb zsigeri rendellenessége	11	1,17	3	252
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűk.	0	0	1	13
SK - csont és izomrendszer egyéb rendell.	1	0,11	0	33
SA - léphiány	0	0	0	2
OL - egyéb végtag rendellenessége	4	0,42	1	50
CD - csípőficam hajlam	12	1,27	0	170
CF - dongaláb	15	1,59	7	206
IM - kültakarók rendellenessége	5	0,53	0	59
EO - hormontermelő szervek rendell.	0	0	0	5
IH - lágyéksérv	13	1,38	0	114
UH - köldöksérv és egyéb minor an.	51	5,41	1	633
DS - Down szindróma	4	0,42	55	171
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	2	0,21	23	45
ES - Egyéb azonosított szindrómák	4	0,42	21	77
CoTW - összenőtt ikrek	0	0	1	2
HF - nem haemolitikus betegség okozta	0	0	3	23
HG - Hirsprung-féle betegség	0	0	0	7
NM - Nem azonosított többszörös veleszül.	15	1,59	13	297
Multiplex asszociációk	2	0,21	0	21
TE- Teratómák önmagukban vagy t.	6	0,64	3	21
Összesen	411	43,57	288	5770

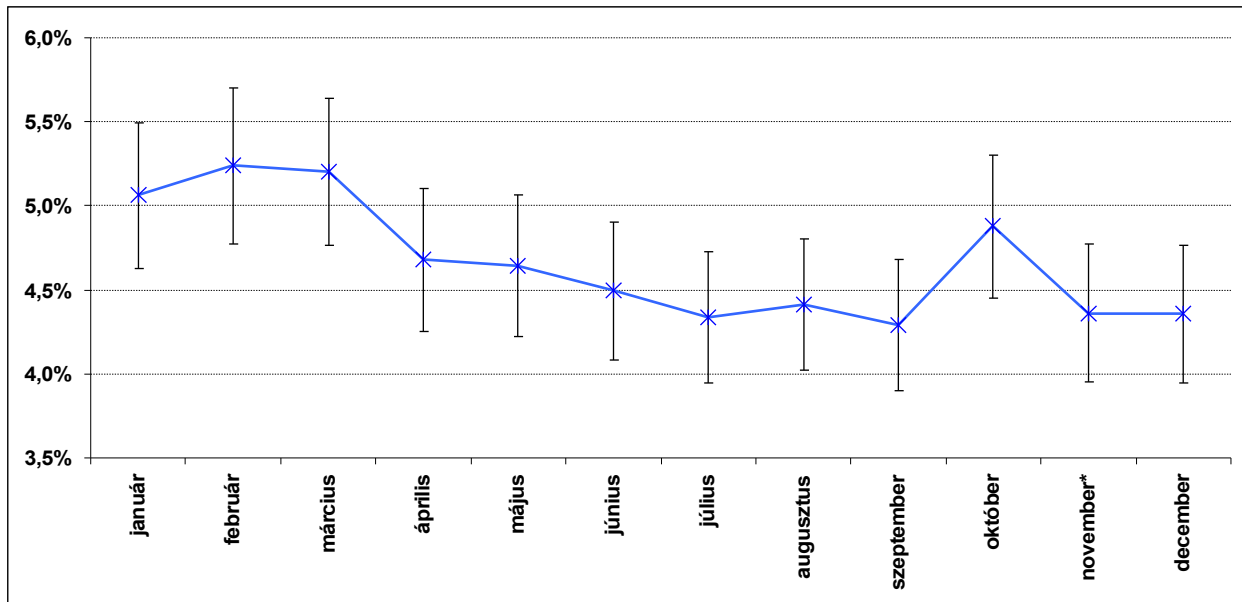
A veleszületett rendellenességgel sújtott esetek születési hónap szerinti megoszlásának elemzése

A 4. táblázat a bejelentett veleszületett rendellenességek előfordulási gyakoriságának születési hónap szerinti megoszlását mutatja be.

A korábbi hazai tapasztalatok és a szakirodalom alapján a veleszületett rendellenességek *szezonális ingadozást* mutatnak: téli és kora tavaszi hónapokban nagyobb, a nyári hónapokban kisebb gyakorisággal fordulnak elő.

A 2006-os évet elemezve, nagyjából megfigyelhető ez a tendencia, azzal a kivétellel, hogy a decemberi születésűek a nyári hónapokban világra jött újszülöttek arányához viszonyított alacsonyabb értéke nagy valószínűséggel csak a véletlennek tulajdonítható. Ez azért is érdekes, mert 2004-ben, de 2005-ben is megfigyelhető volt, hogy december hónapban kevesebb bejelentés érkezett a VRONY-hoz, mint más hónapokban. Mindez arra engedne következtetni, hogy valóban kevesebb rendellenességet diagnosztizálnak, de véleményünk szerint, inkább a bejelentések év végi elmaradása rejlik az okok között.

A veleszületett rendellenességgel világra jött újszülöttek havonkénti megoszlása 42,92 és 52,37 ezrelék között mozgott.



5. ábra A 2006-ben regisztrált esetek szezonális eloszlása

5. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága hazánk 19 megyéjében és Budapesten a VRONY 2006. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	Baranya		Bács-Kiskun		Békés		Borsod-A.-Z.	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	3	0,67	5	0,83 ↑	0	0,00	2	0,22
EN - agysérv	0	0,00	0	0,00	1	0,26	1	0,11
SB - nyitott gerinc	4	0,90	5	0,83	1	0,26	4	0,44
CL - ajakhasadék	3	0,67	5	0,83	2	0,53	5	0,55
CP - szájpadhasadék	1	0,22	1	0,17	2	0,53	6	0,66 ↑
PY - sokujjúság	0	0,00	4	0,66	8	2,11 ↑	10	1,10
SY - összenőtt ujjak	4	0,90	13	2,15 ↑	4	1,06	5	0,55
LR - végtaghiány	2	0,45	1	0,17	3	0,79	3	0,33
EX - nyitott hasfal	4	0,90	4	0,66	0	0,00	3	0,33
OA - nyelőcső elzáródás	0	0,00	3	0,50	1	0,26	0	0,00
AA - végbélezáródás	3	0,67	1	0,17	0	0,00	1	0,11
MC - kisfejtűség	0	0,00	1	0,17	0	0,00	2	0,22
HY - vízfejűség	7	1,57 ↑	3	0,50	0	0,00	4	0,44
ON - egyéb idegrendszeri r.	3	0,67	3	0,50	0	0,00	5	0,55
CT - veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0,00	2	0,33	0	0,00	1	0,11
EA - fülrendellenességek	2	0,45	1	0,17	1	0,26	2	0,22
FS - arc- és koponyar.	0	0,00	1	0,17	0	0,00	0	0,00
BR - kopoltyúív származékok r.	0	0,00	1	0,17	1	0,26	1	0,11
TC - ferdenyakúság	11	2,47 ↑	0	0,00	0	0,00	1	0,11
HD - szív és nagyér r.	32	7,18 ↓	103	17,06 ↑	64	16,92 ↑	145	15,88 ↑
RS - légzőrendszeri r.	2	0,45	6	0,99	1	0,26	4	0,44
DI - rekeszhiány	2	0,45	2	0,33	0	0,00	2	0,22
RA - vesehiány	0	0,00	5	0,83	0	0,00	1	0,11
CK - tömlős vese	2	0,45	4	0,66	0	0,00	4	0,44
US - húgyrendszer elzáródásos r.	19	4,26	71	11,76 ↑	3	0,79	11	1,20 ↓
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.	16	3,59 ↑	9	1,49	3	0,79	9	0,99
SH - húgycsőrendellenesség	16	3,59	12	1,99	4	1,06	19	2,08
UT - rejtett heréjűség	6	1,35	21	3,48 ↑	7	1,85	11	1,20
EG - nemi szervi rendellenességek	0	0,00	8	1,33 ↑	0	0,00	1	0,11
PS - gyomorkimenet szűkület	0	0,00	1	0,17	0	0,00	2	0,22
OD - egyéb zsigeri r.	13	2,92	20	3,31 ↑	14	3,70 ↑	2	0,22
AI - vékonybél vsz. elzár./szűkül.	0	0,00	1	0,17	0	0,00	0	0,00
SK - csont és izomsz. egyéb r.	1	0,22	5	0,83 ↑	0	0,00	5	0,55
SA - léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OL - egyéb végtag r.	0	0,00	12	1,99 ↑	0	0,00	2	0,22
CD - csípőficam hajlam	0	0,00	19	3,15 ↑	7	1,85	5	0,55 ↓
CF - dongaláb	13	2,92	9	1,49	1	0,26	24	2,63 ↑
IM - kültakarók rendellenessége	3	0,67	9	1,49 ↑	1	0,26	4	0,44
EO - hormontermelő szervek r.	0	0,00	1	0,17	0	0,00	0	0,00
IH - lágycsér	1	0,22	6	0,99	3	0,79	3	0,33
UH - köldöksér/egyéb minor a.	23	5,16	56	9,28 ↑	16	4,23	32	3,50 ↓
DS - Down szindróma	16	3,59 ↑	9	1,49	5	1,32	9	0,99
EK - Egyéb kromoszóma r.	2	0,45	1	0,17	1	0,26	1	0,11
ES - Egyéb az. szindrómák	4	0,90	2	0,33	1	0,26	4	0,44
CoTW - összenőtt ikrek	0	0,00	1	0,17	0	0,00	0	0,00
HF - nem haem bet.ok.hydrops f.	2	0,45	0	0,00	0	0,00	2	0,22
HG - Hirsprung-féle betegség	0	0,00	1	0,17	0	0,00	0	0,00
NM - Nem az. többszörös vsz. r.	10	2,24	21	3,48	10	2,64	33	3,61 ↑
Multiplex asszociációk	1	0,22	0	0,00	1	0,26	5	0,55 ↑
TE- Teratómák	0	0,00	4	0,66	2	0,53	0	0,00
Összesen	231	51,82	473	78,36 ↑	168	44,41	396	43,37 ↓

Ahol legalább 5 esetet jelentettek és szignifikáns volt az országos adatokhoz képest a többlet/hiány az ↑/↓_jelzéssel szerepel.

Rendellenesség csoportok	Csongrád		Fejér		Győr		Hajdú-B.	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	0	0	1	0,2	0	0	1	0,15
EN - agysérv	1	0,22	0	0	0	0	0	0
SB - nyitott gerinc	2	0,44	0	0	1	0,48	0	0
CL - ajakhasadék	2	0,44	1	0,2	5	2,42	4	0,61
CP - szájpadahasadék	3	0,66	1	0,2	1	0,48	3	0,46
PY - sokujjúság	6	1,33	3	0,61	3	1,45	4	0,61
SY - összenőtt ujjak	8	1,77	5	1,02	3	1,45	7	1,07
LR - végtaghiány	3	0,66	1	0,2	4	1,93	1	0,15
EX - nyitott hasfal	4	0,88	2	0,41	0	0	6	0,91 ↑
OA - nyelvcső elzáródás	1	0,22	0	0	1	0,48	4	0,61
AA - végbélelzáródás	1	0,22	0	0	1	0,48	5	0,76 ↑
MC - kisfejűség	1	0,22	0	0	1	0,48	1	0,15
HY - vízfejűség	4	0,88	1	0,2	0	0	14	2,13 ↑
ON - egyéb idegrendszeri r.	1	0,22	1	0,2	1	0,48	5	0,76
CT - veleszületett szürkehályog	0	0	0	0	1	0,48	0	0
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0	0	0	0	0	0	0
EY - egyéb szemrendellenességek	1	0,22	1	0,2	1	0,48	1	0,15
EA - fülrendellenességek	0	0	2	0,41	2	0,97	2	0,3
FS - arc- és koponyar.	1	0,22	0	0	2	0,97	2	0,3
BR - kopoltyúív származékok r.	0	0	0	0	0	0	8	1,22 ↑
TC - ferdenyakúság	3	0,66	1	0,2	0	0	8	1,22 ↑
HD - szív és nagyér r.	31	6,86 ↓	35	7,15 ↓	41	19,81 ↓	105	16 ↑
RS - légzőrendszeri r.	2	0,44	0	0	1	0,48	9	1,37 ↑
DI - rekeszhiány	1	0,22	0	0	0	0	4	0,61
RA - vesehiány	3	0,66	1	0,2	4	1,93	2	0,3
CK - tömlős vese	2	0,44	1	0,2	4	1,93	8	1,22
US - húgyrendszer elzáródásos r.	7	1,55 ↓	15	3,06	8	3,86 ↓	29	4,42
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.	1	0,22	3	0,61	1	0,48	12	1,83
SH - húgycsőrendellenesség	21	4,64 ↑	6	1,23	16	7,73	12	1,83
UT - rejtett heréjűség	24	5,31 ↑	9	1,84	13	6,28	15	2,29
EG - nemi szervi rendellenességek	5	1,11	2	0,41	2	0,97	3	0,46
PS - gyomorkimenet szűkület	1	0,22	1	0,2	0	0	13	1,98 ↑
OD - egyéb zsigeri r.	7	1,55	0	0	2	0,97	42	6,4 ↑
AI - vékonybél vsz. elzár./szűkül.	0	0	0	0	0	0	4	0,61
SK - csont és izomsz. egyéb r.	0	0	1	0,2	1	0,48	2	0,3
SA - léphiány	0	0	0	0	0	0	0	0
OL - egyéb végtag r.	1	0,22	0	0	1	0,48	1	0,15
CD - csípőficam hajlam	2	0,44	15	3,06 ↑	4	1,93	34	5,18 ↑
CF - dongaláb	2	0,44	2	0,41	13	6,28	10	1,52
IM - kültakarók rendellenessége	6	1,33 ↑	2	0,41	3	1,45	1	0,15
EO - hormontermelő szervek r.	0	0	0	0	0	0	2	0,3
IH - lágycső	10	2,21 ↑	1	0,2	6	2,9	3	0,46
UH - köldöksérv/egyéb minor a.	32	7,08	20	4,08	40	19,32 ↑	50	7,62 ↑
DS - Down szindróma	2	0,44	6	1,23	4	1,93	10	1,52
EK - Egyéb kromoszóma r.	2	0,44	0	0	1	0,48	2	0,3
ES - Egyéb az. szindrómák	4	0,88	2	0,41	3	1,45	6	0,91
CoTW - összenőtt ikrek	0	0	0	0	0	0	0	0
HF - nem haem bet.ok.hydrops f.	0	0	0	0	0	0	0	0
HG - Hirsprung-féle betegség	0	0	0	0	0	0	1	0,15
NM - Nem az. többszörös vsz. r.	13	2,87	12	2,45	6	2,9	15	2,29
Multiplex asszociációk	0	0	0	0	0	0	2	0,3
TE- Teratómák	0	0	0	0	1	0,48	3	0,46
Összesen	221	48,87	154	31,45 ↓	202	97,58 ↓	476	72,54 ↑

Ahol legalább 5 esetet jelentettek és szignifikáns volt az országos adatokhoz képest a többlet/hiány az ↑/↓_jelzéssel szerepel.

Rendellenesség csoportok	Heves		Jász-N.SZ.		Komárom-E.		Nógrád					
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék				
AN - koponyahiány	3	0,84	0	0	1	0,29	0	0				
EN - agysérv	0	0	0	0	0	0	0	0				
SB - nyitott gerinc	1	0,28	2	0,43	1	0,29	5	2,14	↑			
CL - ajakhasadék	4	1,12	5	1,07	2	0,57	3	1,28				
CP - szápadhasadék	1	0,28	0	0	0	0	0	0				
PY - sokujjúság	0	0	2	0,43	3	0,86	0	0				
SY - összenőtt ujjak	1	0,28	5	1,07	5	1,43	1	0,43				
LR - végtaghiány	2	0,56	3	0,64	3	0,86	2	0,86				
EX - nyitott hasfal	2	0,56	2	0,43	0	0	1	0,43				
OA - nyelvcső elzáródás	0	0	0	0	0	0	0	0				
AA - végbélelzáródás	1	0,28	1	0,21	0	0	0	0				
MC - kisfejűség	2	0,56	0	0	1	0,29	2	0,86				
HY - vízfejűség	7	1,97	↑	0	0	1	0,29	5	2,14	↑		
ON - egyéb idegrendszeri r.	6	1,69	↑	1	0,21	1	0,29	0	0			
CT - veleszületett szürkehályog	1	0,28		1	0,21	1	0,29	2	0,86			
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0		0	0	1	0,29	0	0			
EY - egyéb szemrendellenességek	2	0,56		2	0,43	1	0,29	2	0,86			
EA - fülrendellenességek	0	0		1	0,21	1	0,29	0	0			
FS - arc- és koponyar.	0	0		0	0	1	0,29	1	0,43			
BR - kopoltyúív származékok r.	7	1,97	↑	0	0	0	0	2	0,86			
TC - ferdenyakúság	2	0,56		0	0	1	0,29	0	0			
HD - szív és nagyér r.	22	6,19	↓	78	16,65	↑	55	15,73	↑	49	20,99	↑
RS - légzőrendszeri r.	0	0		3	0,64	↑	7	2	↑	7	3	
DI - rekeszhiány	0	0		2	0,43		1	0,29		2	0,86	
RA - vesehiány	2	0,56		1	0,21		0	0		2	0,86	
CK - tömlős vese	1	0,28		0	0		1	0,29		3	1,28	
US - húgyrendszer elzáródásos r.	8	2,25		5	1,07	↓	6	1,72		4	1,71	
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.	19	5,34	↑	5	1,07		2	0,57	↑	9	3,85	
SH - húgycsőrendellenesség	5	1,41		9	1,92		15	4,29	↑	8	3,43	
UT - rejtett heréjűség	5	1,41		8	1,71		12	3,43	↑	9	3,85	↑
EG - nemi szervi rendellenességek	2	0,56		2	0,43		1	0,29		2	0,86	
PS - gyomorkimenet szűkület	1	0,28		0	0		1	0,29		0	0	
OD - egyéb zsigeri r.	6	1,69		4	0,85		1	0,29		13	5,57	↑
AI - vékonybél vsz. elzár./szűkül.	1	0,28		1	0,21		0	0		0	0	
SK - csont és izomsz. egyéb r.	1	0,28		1	0,21		1	0,29		2	0,86	
SA - léphiány	0	0		0	0		0	0		0	0	
OL - egyéb végtag r.	4	1,12		1	0,21		0	0		0	0	
CD - csípőficam hajlam	14	3,94		2	0,43		3	0,86		3	1,28	
CF - dongaláb	7	1,97		10	2,13		1	0,29		2	0,86	
IM - kültakarók rendellenessége	1	0,28		1	0,21		1	0,29		3	1,28	
EO - hormontermelő szervek r.	1	0,28		0	0		0	0		0	0	
IH - lágycső	2	0,56		2	0,43		3	0,86		3	1,28	
UH - köldöksérv/egyéb minor a.	13	3,66		20	4,27		20	5,72		24	10,28	↑
DS - Down szindróma	10	2,81		3	0,64		7	2		1	0,43	
EK - Egyéb kromoszóma r.	1	0,28		1	0,21		3	0,86		0	0	
ES - Egyéb az. szindrómák	3	0,84		2	0,43		2	0,57		1	0,43	
CoTW - összenőtt ikrek	0	0		0	0		0	0		0	0	
HF - nem haem bet.ok.hydrops f.	1	0,28		0	0		1	0,29		0	0	
HG - Hirsprung-féle betegség	0	0		1	0,21		0	0		2	0,86	
NM - Nem az. többszörös vsz. r.	5	1,41		5	1,07	↓	10	2,86		6	2,57	
Multiplex asszociációk	0	0		0	0		1	0,29		0	0	
TE- Teratómák	0	0		0	0		0	0		0	0	
Összesen	177	49,78		192	40,99	↓	179	51,2		181	77,52	↑

Ahol legalább 5 esetet jelentettek és szignifikáns volt az országos adatokhoz képest a többlet/hiány az ↑/↓_jelzéssel szerepel.

Rendellenesség csoportok	Pest		Somogy		Szabolcs-Sz.-B.		Tolna	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	2	0,13	0	0	3	0,4	0	0
EN - agysérv	0	0	1	0,28	1	0,13	0	0
SB - nyitott gerinc	2	0,13	0	0	8	1,06 ↑	0	0
CL - ajakhasadék	11	0,74	4	1,11	3	0,4	5	2 ↑
CP - szápadhasadék	3	0,2	2	0,56	1	0,13	0	0
PY - sokujjúság	4	0,27	2	0,56	9	1,19	2	0,8
SY - összenőtt ujjak	16	1,07	7	1,95	4	0,53	3	1,2
LR - végtaghiány	3	0,2	0	0	2	0,26	0	0
EX - nyitott hasfal	2	0,13	0	0	4	0,53	1	0,4
OA - nyelöcső elzáródás	1	0,07	1	0,28	0	0	1	0,4
AA - végbélezáródás	2	0,13	1	0,28	2	0,26	1	0,4
MC - kisfejűség	4	0,27	0	0	0	0	1	0,4
HY - vízfejűség	10	0,67	2	0,56	7	0,93	0	0
ON - egyéb idegrendszeri r.	8	0,53	0	0	2	0,26	1	0,4
CT - veleszületett szürkehályog	1	0,07	0	0	1	0,13	0	0
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0	0	0	0	0	0	0
EY - egyéb szemrendellenességek	24	1,6 ↑	0	0	2	0,26	0	0
EA - fülrendellenességek	4	0,27	0	0	2	0,26	0	0
FS - arc- és koponyar.	3	0,2	2	0,56	0	0	0	0
BR - kopolyúív származékok r.	1	0,07	0	0	3	0,4	1	0,4
TC - ferdenyakúság	0	0	10	2,79 ↑	0	0	0	0
HD - szív és nagyér r.	123	8,23 ↓	40	11,14	131	17,34 ↑	39	15,61 ↑
RS - légzőrendszeri r.	11	0,74	1	0,28	3	0,4	1	0,4
DI - rekeszhiány	3	0,2	2	0,56	4	0,53	1	0,4
RA - vesehiány	6	0,4	3	0,84	0	0	2	0,8
CK - tömlős vese	6	0,4	0	0	3	0,4	0	0
US - húgyrendszer elzáródásos r.	23	1,54 ↓	26	7,24 ↑	10	1,32 ↓	6	2,4
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.	28	1,87	6	1,67	5	0,66 ↓	4	1,6
SH - húgycsőrendellenesség	34	2,27	9	2,51	13	1,72	6	2,4
UT - rejtett heréjűség	17	1,14 ↓	12	3,34	11	1,46	5	2
EG - nemi szervi rendellenességek	2	0,13	5	1,39 ↑	2	0,26	1	0,4
PS - gyomorkimenet szűkület	4	0,27	0	0	2	0,26	1	0,4
OD - egyéb zsigeri r.	11	0,74 ↓	18	5,01 ↑	7	0,93 ↓	28	11,21 ↑
AI - vékonybél vsz. elzár./szűkül.	0	0	0	0	1	0,13	0	0
SK - csont és izomsz. egyéb r.	1	0,07	1	0,28	0	0	1	0,4
SA - léphiány	1	0,07	1	0,28	0	0	0	0
OL - egyéb végtag r.	2	0,13	5	1,39 ↑	1	0,13	0	0
CD - csípőficam hajlam	11	0,74 ↓	1	0,28	4	0,53	2	0,8
CF - dongaláb	16	1,07 ↓	20	5,57 ↑	8	1,06	3	1,2
IM - kültakarók rendellenessége	8	0,53	4	1,11	0	0	1	0,4
EO - hormontermelő szervek r.	0	0	1	0,28	0	0	0	0
IH - lágycsér	19	1,27	2	0,56	5	0,66	1	0,4
UH - köldöksér/egyéb minor a.	41	2,74 ↓	32	8,91	45	5,96	13	5,2
DS - Down szindróma	25	1,67	5	1,39	6	0,79	3	1,2
EK - Egyéb kromoszóma r.	6	0,4	1	0,28	3	0,4	1	0,4
ES - Egyéb az. szindrómák	7	0,47	3	0,84	4	0,53	2	0,8
CoTW - összenőtt ikrek	0	0	0	0	1	0,13	0	0
HF - nem haem bet.ok.hydrops f.	11	0,74 ↑	0	0	1	0,13	0	0
HG - Hirsprung-féle betegség	0	0	0	0	1	0,13	0	0
NM - Nem az. többszörös vsz. r.	35	2,34	13	3,62	17	2,25	8	3,2
Multiplex asszociációk	1	0,07	2	0,56	3	0,4	0	0
TE- Teratómák	2	0,13	0	0	0	0	7	2,8 ↑
Összesen	555	37,11 ↓	245	68,25 ↑	345	45,67	152	60,85 ↑

Ahol legalább 5 esetet jelentettek és szignifikáns volt az országos adatokhoz képest a többlet/hiány az ↑/↓_jelzéssel szerepel.

Rendellenesség csoportok	Vas		Veszprém		Zala		Budapest		
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	
AN - koponyahiány	0	0	1	0,25	0	0	3	0,15	
EN - agysérv	0	0	0	0	0	0	0	0	
SB - nyitott gerinc	0	0	0	0	3	1,02	6	0,31	
CL - ajakhasadék	3	1,14	2	0,5	0	0	15	0,76	
CP - szájpadhasadék	0	0	2	0,5	1	0,34	5	0,25	
PY - sokujjúság	1	0,38	3	0,76	2	0,68	21	1,07	
SY - összenőtt ujjak	2	0,76	6	1,51	3	1,02	16	0,81	
LR - végtaghiány	2	0,76	0	0	1	0,34	6	0,31	
EX - nyitott hasfal	0	0	0	0	2	0,68	6	0,31	
OA - nyelvcső elzáródás	0	0	0	0	0	0	6	0,31	
AA - végbélelzáródás	0	0	0	0	0	0	8	0,41	
MC - kislejtés	0	0	0	0	0	0	3	0,15	
HY - vízfejúság	0	0	1	0,25	0	0	5	0,25	↓
ON - egyéb idegrendszeri r.	0	0	1	0,25	5	1,7	9	0,46	↑
CT - veleszületett szürkehályog	0	0	0	0	0	0	5	0,25	↑
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0	0	0	1	0,34	0	0	
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0	0	0	3	1,02	36	1,83	↓
EA - fülrendellenességek	1	0,38	2	0,5	1	0,34	3	0,15	
FS - arc- és koponyar.	0	0	3	0,76	4	1,36	4	0,2	
BR - kopolyútv. származékok r.	0	0	1	0,25	0	0	3	0,15	
TC - ferdenyakúság	0	0	0	0	1	0,34	0	0	
HD - szív és máj r.	7	2,66	34	8,58	52	17,65	106	5,39	↓
RS - légzőrendszeri r.	4	1,52	4	1,01	2	0,68	11	0,56	
DI - rekeszhiány	0	0	0	0	2	0,68	6	0,31	
RA - vesehiány	0	0	3	0,76	1	0,34	10	0,51	
CK - tömlős vese	0	0	3	0,76	1	0,34	5	0,25	
US - húgyrendszer elzáródásos r.	5	1,9	30	7,57	60	20,37	31	1,58	↓
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.	1	0,38	15	3,79	4	1,36	27	1,37	
SH - húgycsőrendellenesség	9	3,43	11	2,78	13	4,41	33	1,68	↓
UT - rejtett heréjúság	5	1,9	13	3,28	3	1,02	25	1,27	↓
EG - nemi szervi rendellenességek	2	0,76	5	1,26	1	0,34	11	0,56	
PS - gyomorkimenet szűkület	0	0	2	0,5	0	0	8	0,41	
OD - egyéb zsigeri r.	3	1,14	5	1,26	23	7,81	31	1,58	
AI - vékonybél vsz. elzár./szűkül.	0	0	0	0	0	0	5	0,25	↑
SK - csont és izomrsz. egyéb r.	0	0	3	0,76	2	0,68	5	0,25	
SA - léphiány	0	0	0	0	0	0	0	0	
OL - egyéb végtag r.	0	0	1	0,25	16	5,43	1	0,05	
CD - csípőficam hajlam	0	0	33	8,33	2	0,68	9	0,46	↓
CF - dongaláb	6	2,28	6	1,51	40	13,58	13	0,66	↓
IM - kültakarók rendellenessége	1	0,38	3	0,76	2	0,68	4	0,2	
EO - hormontermelő szervek r.	0	0	0	0	0	0	0	0	
IH - lágycsér	1	0,38	15	3,79	0	0	28	1,43	↑
UH - köldöksér/egyéb minor a.	40	15,23	55	13,88	29	9,84	32	1,63	↓
DS - Down szindróma	3	1,14	6	1,51	1	0,34	40	2,04	↑
EK - Egyéb kromoszóma r.	0	0	0	0	1	0,34	18	0,92	↑
ES - Egyéb az. szindrómák	3	1,14	3	0,76	2	0,68	19	0,97	
CoTW - összenőtt ikrek	0	0	0	0	0	0	0	0	
HF - nem haem bet.ok.hydrops f.	0	0	1	0,25	0	0	4	0,2	
HG - Hirsprung-féle betegség	0	0	1	0,25	0	0	0	0	
NM - Nem az. többszörös vsz. r.	4	1,52	16	4,04	8	2,72	40	2,04	
Multiplex asszociációk	0	0	1	0,25	3	1,02	1	0,05	
TE- Teratómák	1	0,38	0	0	0	0	1	0,05	
Összesen	104	39,59	291	73,45	295	100,14	684	34,81	↓

Ahol legalább 5 esetet jelentettek és szignifikáns volt az országos adatokhoz képest a többlet/hiány az ↑/↓_jelzéssel szerepel.

Rendellenesség csoportok	Ismeretlen		Összesen	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	1	0,71	26	0,22
EN - agysérv	0	0	5	0,04
SB - nyitott gerinc	3	2,13	48	0,41
CL - ajakhasadék	0	0	84	0,71
CP - szájpadhasadék	0	0	33	0,28
PY - sokujjúság	0	0	87	0,74
SY - összenőtt ujjak	0	0	118	1
LR - végtaghiány	0	0	42	0,36
EX - nyitott hasfal	2	1,42	45	0,38
OA - nyelvcső elzáródás	0	0	19	0,16
AA - végbélezáródás	0	0	28	0,24
MC - kisfejűség	0	0	19	0,16
HY - vízfejűség	3	2,13	74	0,63
ON - egyéb idegrendszeri r.	0	0	53	0,45
CT - veleszületett szürkehályog	0	0	13	0,11
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0	2	0,02
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0	79	0,67
EA - fülrendellenességek	0	0	27	0,23
FS - arc- és koponyar.	0	0	24	0,2
BR - kopoltyúív származékok r.	3	2,13	32	0,27
TC - ferdenyakúság	0	0	38	0,32
HD - szív és nagyér r.	14	9,94	1306	11,09
RS - légzőrendszeri r.	0	0	79	0,67
DI - rekeszhiány	2	1,42	36	0,31
RA - vesehiány	0	0	46	0,39
CK - tömlős vese	6	4,26	54	0,46
US - húgyrendszer elzáródásos r.	0	0	377	3,2
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.	0	0	179	1,52
SH - húgycsőrendellenesség	0	0	271	2,3
UT - rejtett heréjűség	0	0	231	1,96
EG - nemi szervi rendellenességek	0	0	57	0,48
PS - gyomorkimenet szűkület	0	0	37	0,31
OD - egyéb zsigeri r.	2	1,42	252	2,14
AI - vékonybél vsz. elzár./szűkül.	0	0	13	0,11
SK - csont és izomrsz. egyéb r.	0	0	33	0,28
SA - léphiány	0	0	2	0,02
OL - egyéb végtag r.	2	1,42	50	0,42
CD - csípőficam hajlam	0	0	170	1,44
CF - dongaláb	0	0	206	1,75
IM - kültakarók rendellenessége	1	0,71	59	0,5
EO - hormontermelő szervek r.	0	0	5	0,04
IH - lágycsér	0	0	114	0,97
UH - köldöksér/egyéb minor a.	0	0	633	5,38
DS - Down szindróma	0	0	171	1,45
EK - Egyéb kromoszóma r.	0	0	45	0,38
ES - Egyéb az. szindrómák	0	0	77	0,65
CoTW - összenőtt ikrek	0	0	2	0,02
HF - nem haem bet.ok.hydrops f.	0	0	23	0,2
HG - Hirsprung-féle betegség	0	0	7	0,06
NM - Nem az. többszörös vsz. r.	10	7,1	297	2,52
Multiplex asszociációk	0	0	21	0,18
TE- Teratómák	0	0	21	0,18
Összesen	49	34,78	5770	49,02

Ahol legalább 5 esetet jelentettek és szignifikáns volt az országos adatokhoz képest a többlet/hiány az ↑/↓_jelzéssel szerepel.

A velezületett rendellenességek gyakoriságának elemzése hazánk 19 megyéjében és Budapest

Az 5. táblázat a megyék által bejelentett fejlődési rendellenesség-csoportok számát és előfordulási gyakoriságát mutatja be ezrelékben kifejezve⁵. Az adatok gyakoriságuk alapján kerültek elemzésre.

Velőcső-záródási rendellenességek (koponyahiány, agysérv és nyitott gerinc) bejelentési aránya 2006-ban 0,67 ezrelék volt, azaz több, mint egyharmadával többet jelentettek az előző évihez (0,38 ezrelékhez) képest. Az eltérés statisztikailag szignifikáns volt.

Velőcső-záródási rendellenességeket (koponyahiány, agysérv és nyitott gerinc) legnagyobb arányban az alábbi megyék jelentettek: Nógrád megye (2,14 ezrelék), Bács-Kiskun megye (1,65 ezrelék), Szabolcs-Szatmár-Bereg megye (1,59 ezrelék), Baranya megye (1,57 ezrelék).

Fontos megjegyezni, hogy közülük Bács-Kiskun megyében a *koponyahiány* gyakorisága az elmúlt évhez viszonyítva 0,35-ről 0,83 ezrelékre, Nógrádban és Szabolcs-Szatmárban a *spina bifida* előfordulása 0,44-ről 2,14 ezrelékre, valamint 0,4-ről 1,06 ezrelékre növekedett. Az összehasonlítás alapjául szolgáló bázisévhez viszonyított eltérések szignifikánsak.

2006-ban nem jelentettek velőcső-záródási rendellenességet Tolna és Vas megyéből.

Az archasadékok közül a bejelentett szápadhasadékok előfordulási gyakorisága Borsodban 0,11-ről 0,66 ezrelékre, Tolna megyében 0,81-ről 2,0 ezrelékre emelkedett az előző évhez viszonyítva, az eltérés szignifikáns. Összességében, a megyék és a főváros vonatkozásában nincs jelentős eltérés a 2005-ben bejelentett rendellenességi mutatószám (0,26 ezrelék) és a 2006-os érték (0,28 ezrelék) között. Legtöbb ajakhasadékkal sújtott eset Győr-Moson-Sopron (2,42 ezrelék), Tolna (2,00 ezrelék), Nógrád (1,28 ezrelék) megyékből került bejelentésre. Tolna megye 2005-ben egyetlen ajakhasadékot sem, ezzel szemben 2006-ban 5 esetet jelentett, így a gyakorisági mutató a megyében 2,00 ezrelékre növekedett, ami statisztikailag szignifikáns.

Nem jelentettek ajakhasadékot Zala megyéből, szápadhasadék rendellenességet pedig Jász-Nagykun-Szolnok, Komárom-Esztergom, Nógrád, Vas és Tolna megyékből.

A **vízfejűséggel** bejelentett esetek gyakoriság a 2005. évi 0,34 ezrelékes átlaghoz képest, csaknem megduplázódott, 0,63 ezrelékre növekedett. A gyakorisági mutató az országos átlagot szignifikánsan meghaladta Baranya (1,57 ezrelék), Nógrád (2,14 ezrelék), Hajdú-Bihar (2,13 ezrelék), Heves (1,97 ezrelék) Szabolcs-Szatmár (0,93 ezrelék) Csongrád (0,88 ezrelék), Pest megyékben (0,67 ezrelék). Változatlanul országos átlag alatt jelentett Budapest (0,25 ezrelék), az országos átlagtól való eltérés statisztikailag szignifikáns volt.

Nem jelentettek vízfejűséget Békés, Győr-Moson-Sopron, Jász-Nagykun-Szolnok, Tolna, Vas, és Zala megyékből.

Az **egyéb idegrendszeri** rendellenességek aránya 2006-ban magasabb (0,45 ezrelék) volt, mint egy évvel korábban (0,36 ezrelék) és két megyében Heves (0,69 ezrelék), Zala (1,70 ezrelék) haladta meg szignifikánsan az országos átlagot.

Nem érkezett egyéb idegrendszeri rendellenességekről bejelentés Békés, Nógrád, Somogy és Vas megyékből.

A **szív- és nagyér-rendellenességek** össz-gyakorisága lényegében nem változott az elmúlt évhez képest. A 2006-ban bejelentett 11,6 ezrelék alig magasabb, mint a 2006-ban számolt 11,2 ezrelékes prevalencia mutató. A bejelentések aránya tíz megyében szignifikánsan meghaladta az országos átlagot: Bács-Kiskun (17,60 ezrelék), Békés (16,92 ezrelék), Borsod (15,88 ezrelék), Hajdú-Bihar (16,00 ezrelék), Jász-Nagykun-Szolnok (16,65 ezrelék), Komárom-Esztergom (15,73 ezrelék), Nógrád (20,99 ezrelék), Szabolcs-Szatmár (17,34 ezrelék), Tolna (15,61 ezrelék), Veszprém (8,58 ezrelék).

⁵ A gyakorisági mutatók kiszámításánál a megyék adott évi születésszámát vettük figyelembe.

Nyolc megyéből szignifikánsan kevesebb szív- és nagyér-rendellenességet jelentettek az országos átlagnál: Baranya (7,18 ezrelék), Csongrád (6,86 ezrelék), Fejér (7,15 ezrelék), Győr-Moson-Sopron (19,81 ezrelék), Heves (6,19 ezrelék), Pest (8,23 ezrelék), Vas (2,66 ezrelék), Zala (17,65 ezrelék).

A bejelentésre került **húgyrendszeri elzáródásos rendellenességek** gyakorisága az előző évi 2,78 ezrelékről 2006-ban 3,2 ezrelékre emelkedett. Szignifikánsan több bejelentés érkezett az országos átlagnál négy megyéből: Bács-Kiskun (11,76 ezrelék), Somogy (7,24 ezrelék), Veszprém (7,57 ezrelék), Zala (20,37 ezrelék).

Szignifikánsan kevesebb bejelentés érkezett az országos átlagnál hat megyéből és a fővárosból: Borsod (1,2 ezrelék), Csongrád (1,55 ezrelék), Győr (3,86 ezrelék), Szolnok (1,07 ezrelék), Pest (1,54 ezrelék), Szabolcs-Szatmár (1,32 ezrelék), Budapest (1,58 ezrelék). A bejelentett húgyrendszeri elzáródásos rendellenességek gyakorisága Győr-Moson-Sopron megyében nőtt számottevően, ugyanis a bejelentett esetek aránya mintegy háromszorosa az előző évinek.

A **húgycső rendellenességgel bejelentett esetek** aránya az előző évhez viszonyítva minimálisan csökkent (2,50 ezrelékről 2,30 ezrelékre). Két megyében az országos átlagnál szignifikánsan több, a fővárosból pedig szignifikánsan kevesebb rendellenességet jelentettek: Csongrád (4,64 ezrelék), Komárom-Esztergom (4,29 ezrelék), Budapest (1,68 ezrelék).

Az **egyéb húgyivarszervi rendellenességek** gyakorisági mutatója 2006-ban 1,52 ezrelék volt, alig változott az előző évi 1,46 ezrelékhez képest. Szignifikánsan magasabb volt a bejelentési arány az országos átlagnál: Baranya (3,59 ezrelék), Heves (5,34 ezrelék), Komárom-Esztergom (0,57 ezrelék), Veszprém megyékben (3,79 ezrelék), és szignifikánsan alacsonyabb Szabolcs-Szatmár-Bereg megyében (0,66 ezrelék).

Az egyéb bejelentett húgyivarszervi rendellenességek gyakorisági mutatója legmarkánsabban Heves megyében változott, hiszen a 2005. évi 1,98 ezrelékes érték 2006-ban két és félszeresére emelkedett.

A **sokujjúság** bejelentési aránya 2006-ban 0,74 ezrelék volt, lényegében változatlan maradt a 2005. évihez (0,72 ezrelék) képest. A bejelentések aránya csupán Békés megyében (2,11 ezrelék) haladta meg szignifikánsan az országos átlagot. Nem jelentett sokujjúsággal járó rendellenességet Baranya, Heves és Nógrád megye.

A bejelentésre került **összenőtt ujjak** gyakorisági mutatója a 2005. évi 0,89 ezrelékről, 2006-ban 1,00 ezrelékre növekedett. Bács-Kiskun megyében a bejelentés aránya (2,15 ezrelék) szignifikánsan meghaladta az országos értéket.

A **nyelöcső-elzáródási rendellenesség** előfordulási aránya az elmúlt évben számított 0,21 ezrelékről 2006-ban 0,16 ezrelékre csökkent. Az országos átlagnál magasabb előfordulási gyakoriságot tapasztaltunk: Hajdú-Biharban (0,61 ezrelék) Bács-Kiskunban (0,50 ezrelék) és , Budapesten (0,31 ezrelék). A számolt gyakorisági mutatók nem szignifikánsak!

A **rejtettheréjűség** aránya a 2005-ös évvel összehasonlítva nem mutatott jelentős különbséget. Négy megyéből szignifikánsan több rejtettheréjűségről érkezett bejelentés az országos átlagnál (1,96 ezrelék): Csongrád (5,31 ezrelék), Komárom-Esztergom (3,43 ezrelék), Bács-Kiskun (3,48 ezrelék), Nógrád (3,85 ezrelék). Szignifikánsan kevesebb rendellenességet jelzett Budapest (0,27 ezrelék) és Pest megye (1,14 ezrelék)

A **dongaláb** 2006-os bejelentési aránya (1,75 ezrelék) megegyezett az előző évvel. Az országos átlagnál három megyéből szignifikánsan magasabb arányban érkezett bejelentés a rendellenességet illetően: Borsod (2,63 ezrelék), Somogy (5,57 ezrelék), Zala (13,58 ezrelék). Pest megyében a dongaláb előfordulási gyakoriságát (1,07 ezrelék) szignifikánsan országos átlag alatti mutató jellemezte.

A **csípőficam hajlam** bejelentett eseteinek aránya szignifikánsan magasabb volt az országos átlagnál Bács-Kiskun (3,15 ezrelék), Fejér (3,06 ezrelék), Hajdú-Bihar (5,15 ezrelék), illetve Veszprém (8,33 ezrelék) megyékben.

A rendellenesség gyakoriságának országos mutatója a 2005-ben tapasztalt 1,78 ezrelékes értékről 1,44 ezrelékre csökkent. Az országos értékhez viszonyítva szignifikánsan csökkent Borsod megye (0,55 ezrelék), Pest megye (0,74 ezrelék), Budapest (0,46 ezrelék) területéről érkező bejelentéseiben.

A **légzőrendszer** veleszületett rendellenességeinek regisztrált gyakorisága a 2005-ös átlag értékhez (0,61 ezrelék) viszonyítva alig változott (0,67 ezrelék). Ehhez képest szignifikánsan magasabb volt a gyakoriság Komárom (2,00 ezrelék) és Hajdú-Bihar megyében (1,37 ezrelék).

A **vékonybél-elzáródások** bejelentett gyakorisága kismértékben csökkent (0,11 ezrelék) az előző évhez képest (0,17 ezrelék), szignifikánsan több esetet csak a főváros jelentett (0,25 ezrelék).

A **gyomor-bélrendszer rendellenességei** közé tartozó egyéb zsigeri rendellenesség csoport 2006. évi előfordulási aránya (2,14 ezrelék) nem mutatott eltérést a korábbi évben tapasztalt 2,10 ezrelékes gyakoriságtól. Néhány megyéből szignifikánsan több esetet jelentettek az országos átlagnál. Sajnos, a magasabb számú bejelentés hátterében az esetek túlnyomó többségében a lenőtt nyelv (ankyloglossia) állt. Ilyen volt: Bács-Kiskun (3,31 ezrelék), Hajdú (6,40 ezrelék), Nógrád (5,57 ezrelék), Somogy (5,01 ezrelék), Tolna (11,21 ezrelék), Zala (7,81 ezrelék) megyékben.

Egyéb zsigeri rendellenességeket Pest megyéből (0,74 ezrelék) és Szabolcs-Szatmár megyéből (0,93 ezrelék) az országos átlaghoz képest szignifikánsan kisebb arányban jelentettek.

A **nemi szervi rendellenességek** bejelentési aránya 2006-ra az előző évhez képest duplájára emelkedett. (0,22 ezrelékről 0,48 ezrelékre). Az országos átlaghoz képest szignifikánsan magasabb arányban csak Veszprém megye jelentett, ahol az esetek előfordulási gyakorisága 1,26 ezrelék volt.

A **végtaghiányos rendellenességek** gyakoriságában minimális emelkedés mutatkozott 2006-ban (0,36 ezrelék: 40 eset), az előző évhez képest (0,26 ezrelék: 30 eset). A bejelentések aránya egyik megyében se mutatott szignifikáns eltérést az országos átlagtól.

Az **egyéb végtag-rendellenességek** előfordulási gyakoriságának kisfokú változás mutatkozott a 2005. évhez viszonyítva. Az országos átlag 0,64 ezrelékről 0,42 ezrelékre csökkent. Három megye szignifikánsan több esetet jelentett: Bács-Kiskun (1,99 ezrelék), Somogy (1,39 ezrelék), Zala (5,43 ezrelék). **Zala megyéből az országos átlag tizenháromszorosát jelentették, az esetek hátterében az igen magas számú pes adductus bejelentése állt.** Ugyanakkor a 2005. év adataihoz képest ez az arány, már közel két és félszeresére csökkent.

A **Down-szindrómával** bejelentett esetek 2006. évi előfordulási gyakorisága (1,45 ezrelék) minimálisan emelkedett a bázisév (2005) 1,33 ezrelékes gyakoriságához képest. Sajnos a rendellenesség bejelentésében hatalmas területi eltérés tapasztalható. Szignifikánsan magasabb volt a bejelentési arány Baranya megyében (3,59 ezrelék), Heves megyében (2,81 ezrelék), valamint Budapesten (2,04 ezrelék). A magasabb bejelentési arány hátterében egyértelműen a genetikai tanácsadók lelkiismeretes és segítőkész munkája áll.

A Down szindróma országos átlag feletti gyakoriságát jelző szignifikánsan magasabb bejelentési arány a fővárosban és a fent említett megyékben a genetikai tanácsadók azon törekvését jelzi, hogy mind teljesebb adatszolgáltatással járuljanak hozzá a VRONY adatbázisának validitásához. A bejelentési fegyelem ilyen jellegű pozitív változása példaértékű lehet az ország más intézményei számára is.

Az **egyéb kromoszóma-rendellenességek** bejelentési aránya tovább csökkent az előző évhez képest 0,45 ezrelékről, 0,38 ezrelékre. Szignifikánsan több esetet csupán a fővárosból jelentettek, ahol

az egyéb kromoszóma-rendellenességek előfordulása az országos átlag két és félszerese (0,92 ezrelék) volt. Az okok itt is a genetikai tanácsadók pozitív együttműködésében rejlenek.

Nem érkezett bejelentés Fejér, Nógrád, Vas és Veszprém megyékből.

A **lágysérv** bejelentési aránya 2006-ban alig változott (1,02 ezrelékről 0,97 ezrelékre). Szignifikánsan magasabb előfordulási gyakoriság jellemezte az alábbi megyéket és a fővárost: Csongrád (2,21 ezrelék), Veszprém (3,79 ezrelék), Budapest (1,43 ezrelék).

A **köldöksérv és egyéb minor anomáliák** csoportjának bejelentési aránya (5,38 ezrelék) minimálisan emelkedett az előző évhez (5,76 ezrelék) képest. A rendellenesség csoport - a bejelentett esetek alapján számítva - szignifikánsan magasabb arányban fordult elő az országos átlaghoz viszonyítva az alábbi hat megyében: Bács-Kiskun (9,28 ezrelék), Győr-Moson-Sopron (19,32 ezrelék), Hajdú-Bihar (7,62 ezrelék), Nógrád (10,28 ezrelék), Vas (15,23 ezrelék), Veszprém (13,88 ezrelék). A felsorolt megyék az összes rendellenességre vonatkozó bejelentéseket figyelembe véve az országos átlag fölötti gyakoriságot produkáltak, kivéve Győr-Moson-Sopron és Vas megyéket. Utóbbi két megye az országos átlaghoz képest szignifikánsan kevesebb számú major rendellenességet jelentett éves szinten, és csak a minor anomáliákat jelentették igen magas számban. ***Érdemes lenne nagyobb figyelmet fordítani a minor elváltozások bejelentése mellett, a major rendellenességekre is (pl. nyitott gerinc, gyomorkimenet-szűkület)!***

Az **egyéb azonosított szindrómák** aránya 2006-ban az előző évhez viszonyítva 0,38 ezrelékről 0,65 ezrelékre emelkedett, a pathogenetikai alapon történő osztályozás bevezetésének hatására. Az országos átlaghoz képest szignifikáns eltérés nem mutatkozott egyetlen megyében sem.

A **nem azonosított, többszörös fejlődési rendellenességek** bejelentési aránya 2006-ban 0,14 ezrelék volt, jelentősen alacsonyabb, mint a korábbi évek során. Ennek oka speciális osztályozási rendszerünk bevezetésében kereshető. Ugyanakkor az 5. táblázatban - a korábbi évek gyakorlata alapján - 2,52 ezrelék került feltüntetésre (ebbe a kategóriában kerültek a multiplex random rendellenességek is), amelyek gyakorisága ugyancsak alacsonyabb az előző évinél (2,73 ezrelék).

6. táblázat A veleszületett rendellenességek főcsoportjainak gyakorisága regionális bontás szerint a VRONY 2006. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	Dél-Alföld		Dél-Dunántúl		Észak-Alföld		Észak-Magyarország	
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	31	2,16	22	2,09	46	2,45	52	3,46 ↑
A szem, fül, arc és nyak veleszületett rendellenességei (Q10-Q18)	19	1,32	9	0,85 ↓	33	1,76	33	2,2
A keringési rendszer veleszületett r. (Q20-Q28)	219	15,27 ↑	122	11,57	333	17,71 ↑	235	15,64 ↑
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	9	0,63	6	0,57	17	0,9	14	0,93
Ajak- és szápadhasadék (Q35-Q37)	17	1,19	16	1,52	20	1,06	21	1,4
Az emésztorendszer egyéb veleszületett r. (Q38-Q45)	54	3,77	68	6,45 ↑	90	4,79 ↑	33	2,2
Az urogenitális rendszer veleszületett r. (Q50-Q64)	221	15,41 ↑	153	14,51 ↑	162	8,62 ↓	141	9,39
A csont-izomrendszer veleszületett r. és deformitásai (Q65-Q79)	129	9	106	10,05 ↑	149	7,93	109	7,26
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	58	4,04	50	4,74 ↑	62	3,3	40	2,66
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	23	1,6	28	2,66	27	1,44	22	1,46
Egyéb bejelentett rendellenességek	82	5,72	48	4,55	74	3,94	54	3,59
Összesen	862	60,11 ↑	628	59,55 ↑	1013	53,88 ↑	754	50,2

* Ahol legalább 5 esetet jelentettek és szignifikáns volt az országos adatokhoz képest a többlet/hiány az ↑/↓ jelzéssel szerepel.

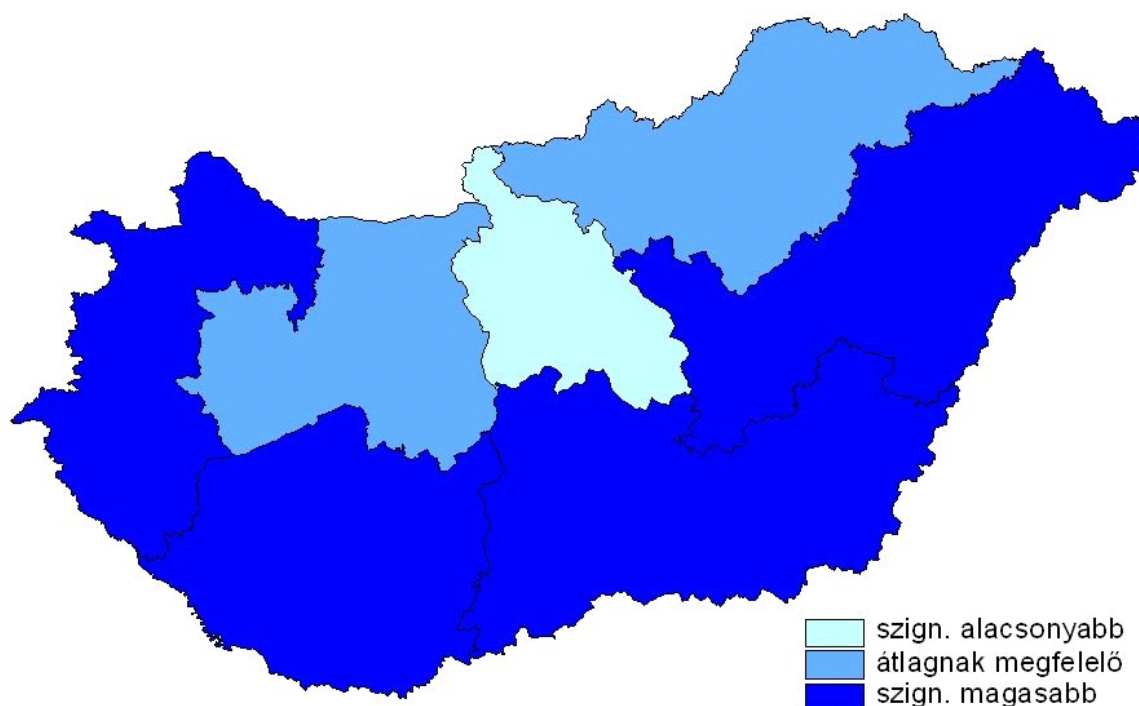
Rendellenesség csoportok	Közép-Dunántúl		Közép-Magyarország		Nyugat-Dunántúl		Ismeretlen		Összesen	
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	14	1,13 ↓	59	1,71	13	1,22	7	4,97	244	2,07
A szem, fül, arc és nyak veleszületett rendellenességei (Q10-Q18)	25	2,02	89	2,57	20	1,88	4	2,84	232	1,97
A keringési rendszer veleszületett r. (Q20-Q28)	143	11,58	254	7,34 ↓	103	9,68	16	11,36	1425	12,11
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	11	0,89	24	0,69	7	0,66	0	0	88	0,75
Ajak- és szájpadhasadék (Q35-Q37)	11	0,89	36	1,04	10	0,94	0	0	131	1,11
Az emésztorendszer egyéb veleszületett r. (Q38-Q45)	13	1,05 ↓	83	2,4	35	3,29	2	1,42	378	3,21
Az urogenitális rendszer veleszületett r.(Q50-Q64)	162	13,11	266	7,69 ↓	157	14,75 ↑	6	4,26	1268	10,77
A csont-izomrendszer veleszületett r. és deformitásai (Q65-Q79)	112	9,07	155	4,48 ↓	115	10,81 ↑	5	3,55	880	7,48
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	26	2,1	64	1,85 ↓	52	4,89 ↑	9	6,39	361	3,07
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	24	1,94	104	3,01 ↑	15	1,41	0	0	243	2,06
Egyéb bejelentett rendellenességek	83	6,72 ↑	105	3,03 ↓	74	6,95 ↑	0	0	520	4,42
Összesen	624	50,51	1239	35,81 ↓	601	56,47 ↑	49	34,78	5770	49,02

* Ahol legalább 5 esetet jelentettek és szignifikáns volt az országos adatokhoz képest a többlet/hiány az ↑/↓ jelzéssel szerepel

Veleszületett rendellenességek régiók szerinti elemzése

A veleszületett fejlődési rendellenesség főcsoportjainak regionális szintű elemzését a 6. táblázatban mutatjuk be. A gyakoriság értékelésénél a régiók adott évi születésszámát vettük figyelembe. Az elvégzett analízis alapján az összes veleszületett rendellenesség Dél-Alföldön (60,11 ezrelék), Dél-Dunántúlon (59,55 ezrelék), Észak-Alföldön (53,88 ezrelék), Nyugat-Dunántúlon (56,47 ezrelék) szignifikánsan gyakoribb, Közép-Magyarországon (35,81 ezrelék) szignifikánsan alacsonyabb volt az országos átlagnál. A Közép-Dunántúli (50,51 ezrelék) és az Észak-Magyarországi (50,2 ezrelék) bejelentési gyakoriság nem tért el szignifikánsan az országos átlagtól (**49,02 ezrelék**) (6. ábra).

Térképes megjelenítéssel a világossal jelölt területeken szignifikánsan az országos átlag alatti bejelentéseket, középkékkel az országos átlagnak megfelelő, és sötétebb kék színnel az országos átlagot meghaladó gyakoriságot ábrázoltuk.



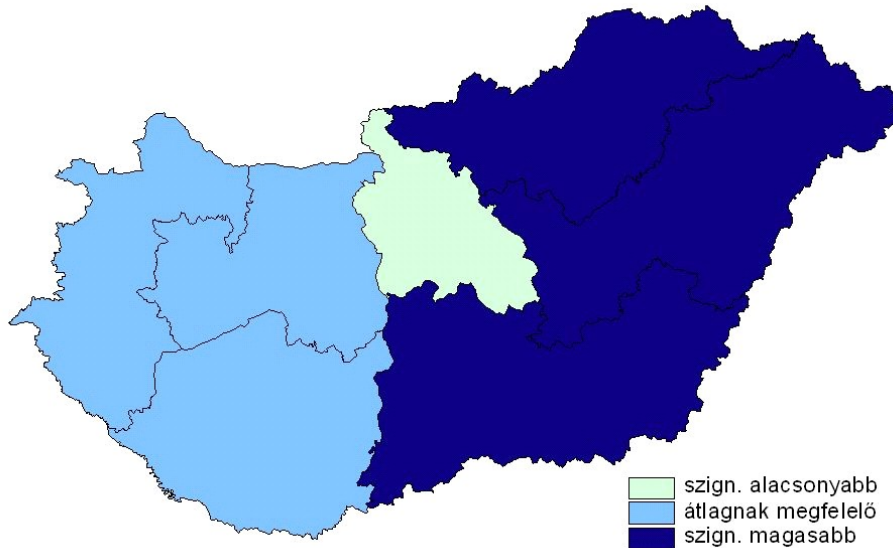
6. ábra A veleszületett rendellenességek bejelentési aránya 2006-ban régiók szerint

A továbbiakban a jelentősebb veleszületett rendellenességek főcsoportjainak, területi megoszlását, regionális szinten mutatjuk be⁶.

⁶ A jelentősebb veleszületett rendellenességek közül nem ábrázoltuk az ajak-és szájpadhasadékok, valamint a légzőrendszer veleszületett rendellenességeinek gyakoriságát tekintettel arra, hogy nincs szignifikáns eltérés az egyes régiók és az országos átlag között.

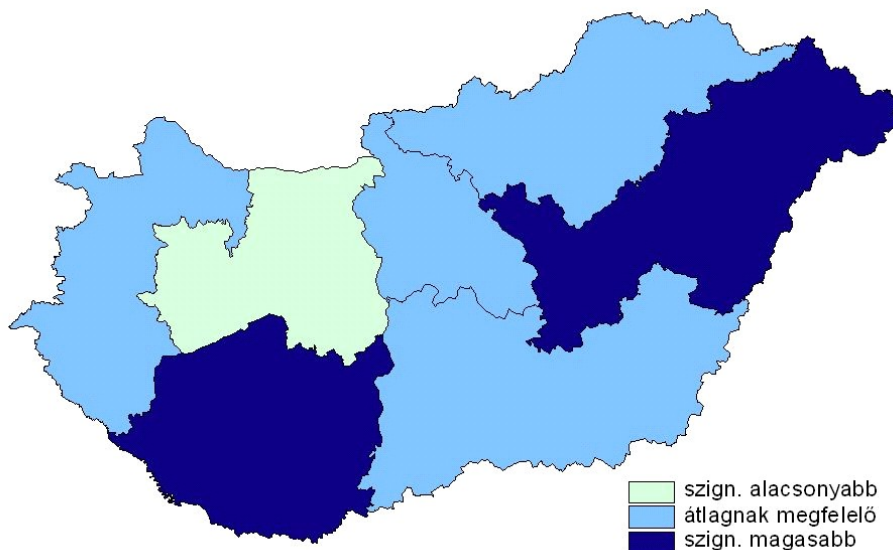
A **keringési rendszer veleszületett rendellenességei** a Nyugat-dunántúli (9,68 ezrelék), a Közép-dunántúli (11,58 ezrelék) és a Dél-dunántúli (11,57 ezrelék) régiókban országos átlagnak megfelelő (12,11 ezrelék) gyakorisággal kerültek bejelentésre. Változatlanul alacsonyabb a bejelentési arány a Közép-magyarországi régióban (7,34 ezrelék), és ezzel szemben országos átlag felett van Észak-Alföldön (17,71 ezrelék), Dél-Alföldön (15,27 ezrelék) valamint Észak-Magyarországon (15,64 ezrelék).

A gyakorisági mutatók statisztikailag szignifikánsak (7. ábra).



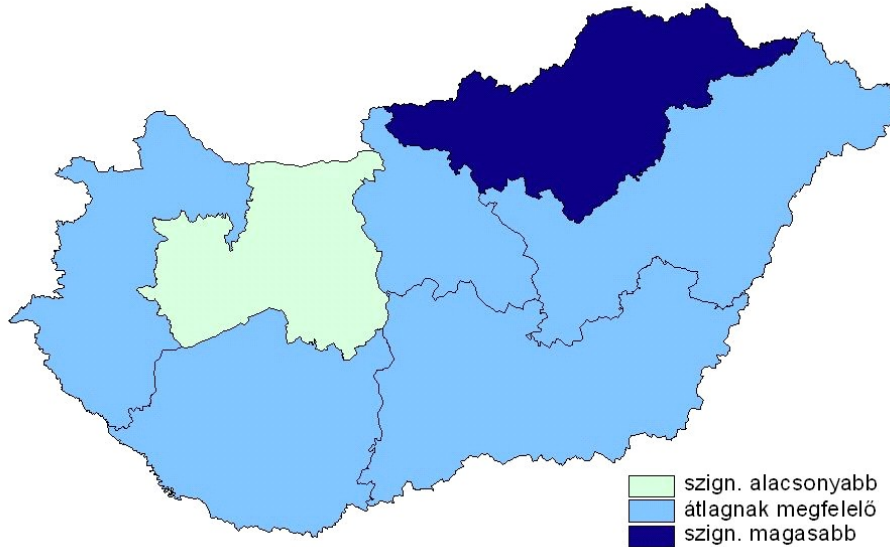
7. ábra A keringési rendszer rendellenességeinek bejelentési gyakorisága, régiók szerint, a VRONY 2006. évi adatai alapján

A térképes ábrázolás jól szemlélteti, hogy az **emésztőrendszer veleszületett rendellenességeinek** főcsoportjába tartozó abnormitások bejelentési gyakorisága szignifikánsan magasabb az országos átlagnál (3,21 ezrelék) az Észak-alföldi (4,79 ezrelék) és a Dél-dunántúli (6,45 ezrelék) régiókban. Közép-Dunántúlról (1,05 ezrelék) szignifikánsan kevesebb esetet jelentettek 2006-ban (8. ábra).



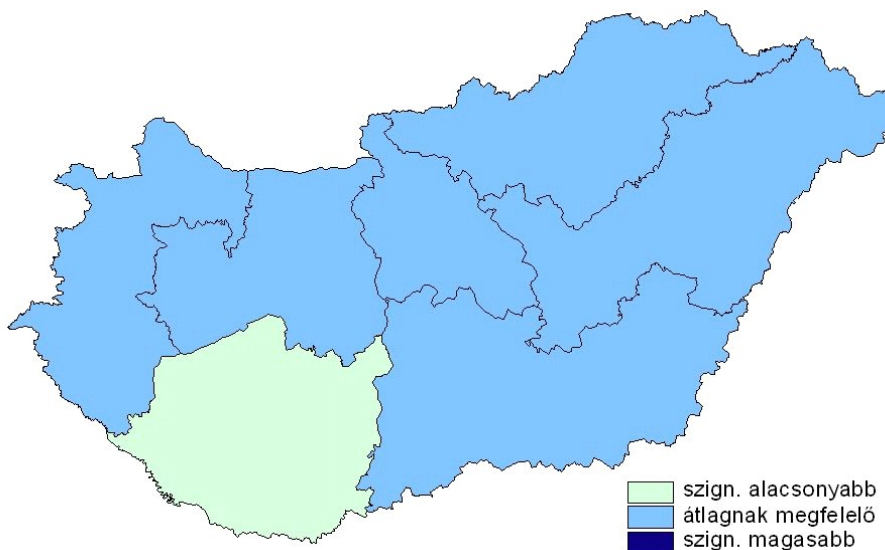
8. ábra A emésztőrendszer veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint, a VRONY 2006. évi adatai alapján

Az **idegrendszer velesztetett rendellenességeinek** bejelentési gyakorisága az *Észak-magyarországi régióban* (3,46 ezrelék) szignifikánsan magasabb az országos átlagnál (2,07 ezrelék) és szignifikánsan alacsonyabb a *Közép-dunántúli régióban* (1,13 ezrelék). A többi régióban a bejelentett esetek arányát tekintve nincs statisztikailag bizonyított eltérés. (9. ábra)



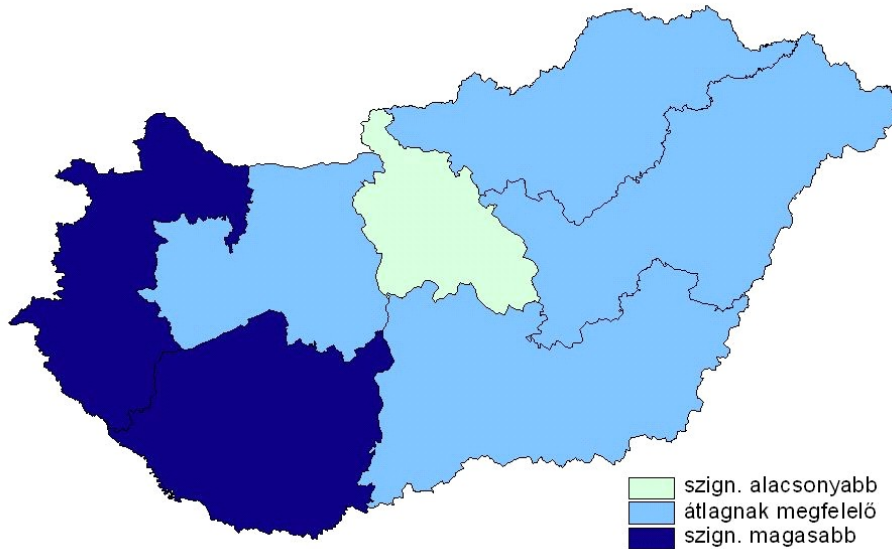
9. ábra Az idegrendszer velesztetett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint, a VRONY 2006. évi adatai alapján

A **szem-fül-arc és nyak velesztetett rendellenességei** főcsoportba tartozó kórformákat az országos átlaghoz (1,97 ezrelék) viszonyítva még mindig szignifikánsan alacsonyabb gyakorisági mutató jellemzi a *Dél-dunántúli régióban* (0,85 ezrelék). Az ábrázolt értékek a bejelentett esetekre vonatkoznak (10. ábra).



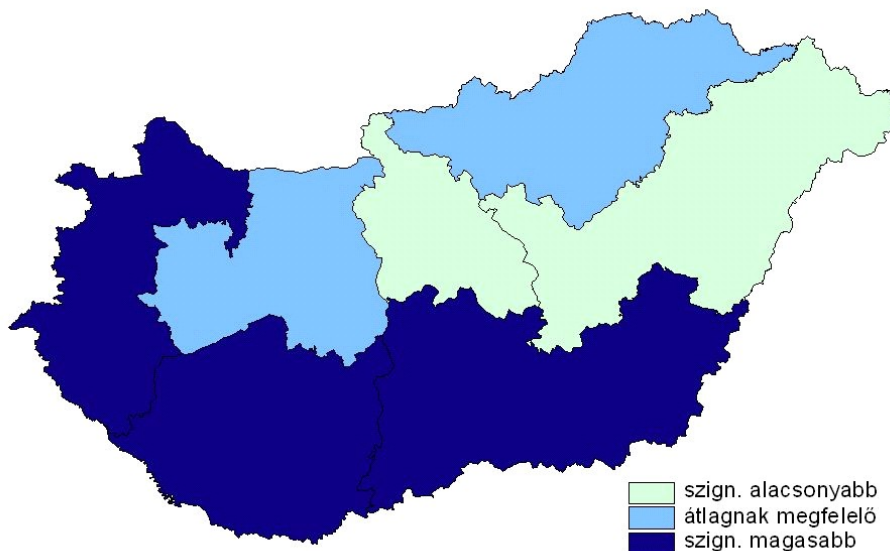
10. ábra Az szem-fül-arc és nyak velesztetett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint, a VRONY 2006. évi adatai alapján

Szignifikánsan magasabb gyakorisági mutatók jellemezték 2006-ban a **csont-izomrendszer** **veszületett rendellenességeit** és deformitásait a *Nyugat-dunántúli* (10,81 ezrelék), valamint a *Dél-dunántúli* (10,05 ezrelék) régiókban. Az országos átlaghoz (7,48 ezrelék) viszonyítva szignifikánsan alacsonyabb arányban jelentett csont és izomrendszeri rendellenességet a *Közép-magyarországi* régió (4,48 ezrelék) (11. ábra).



11. ábra Az csont-izomrendszer veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint, a VRONY 2006. évi adatai alapján

Az **urogenitális rendszer** veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakoriságában - a térképes ábrázoláson is jól nyomon követhetően - eltérés mutatkozik az országos átlaghoz (10,77 ezrelék) képest két régió kivételével. (12. ábra)

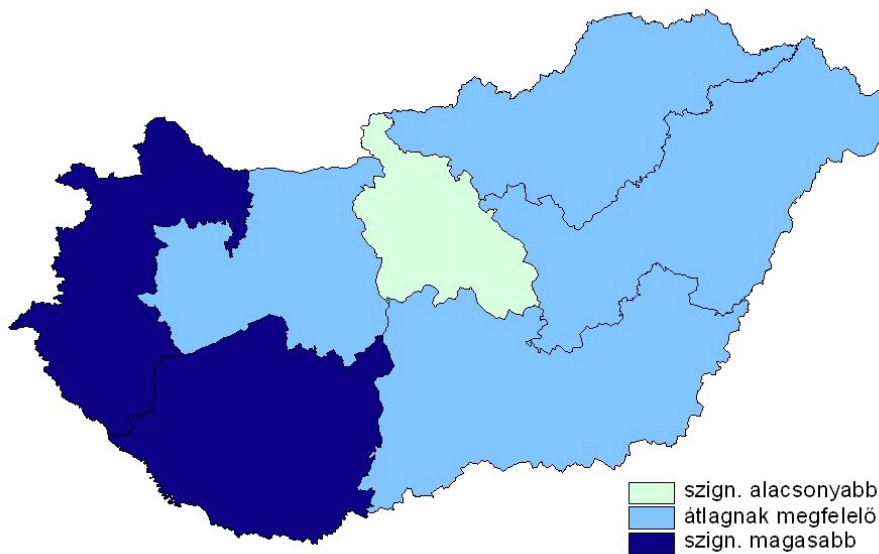


12. ábra Az urogenitális rendszer veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint, a VRONY 2006. évi adatai alapján

Szignifikánsan alacsonyabb az előfordulási gyakoriság az *Észak-alföldi* (8,62 ezrelék), valamint a *Közép-magyarországi* régióban (7,69 ezrelék). A rendellenesség főcsoporthoz tartozó anomáliák bejelentési aránya szignifikánsan meghaladja az országos átlagot a *Dél-alföldi* (15,41 ezrelék), a *Dél-dunántúli* (14,51 ezrelék) és a *Nyugat-dunántúli* (14,75 ezrelék) régiókban.

Az **egyéb veleszületett rendellenességek előfordulása** - a beérkezett jelentések alapján - továbbra is igen alacsony a *Közép-magyarországi régióban* (1,85 ezrelék). Az előző évi értékről (3,31 ezrelék) közel felére esett vissza, és változatlanul az országos bejelentési arány (3,07 ezrelék) alatt van. A különbség statisztikailag szignifikáns. Ugyancsak szignifikáns az eltérés *Dél-Dunántúl* (4,74 ezrelék) és *Nyugat-Dunántúl* (4,89 ezrelék) esetében is. Előbbi 1,43, utóbbi 1,58 ezreléssel több rendellenességet jelentett az országos átlagnál. (13. ábra)

Mint a minor rendellenességek elemzésénél is rámutattunk, az egyéb rendellenességek szignifikánsan magasabb bejelentési aránya ellenére, a major rendellenességek bejelentési aránya ezeken a területeken jóval kisebb a várhatónál.



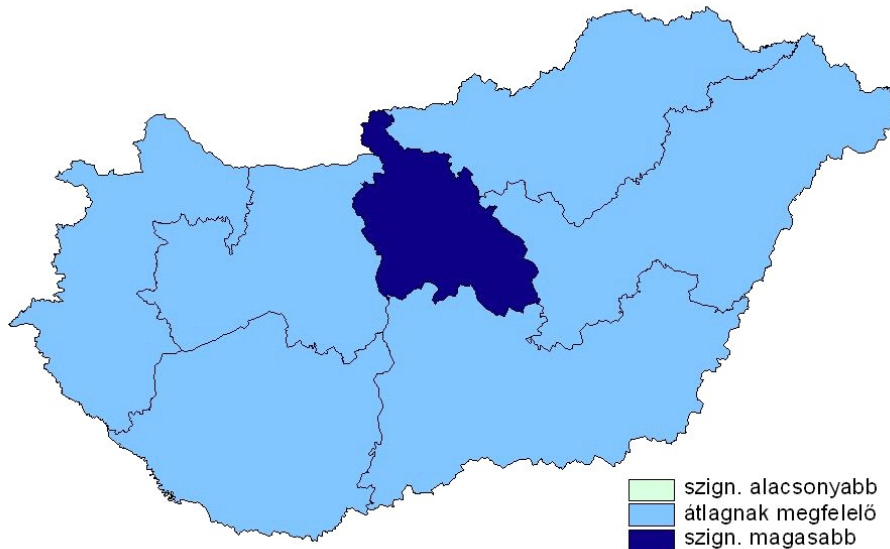
13. ábra Az egyéb veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint, a VRONY 2006. évi adatai alapján

A **kromoszóma abnormitások** bejelentési arányában nincs jelentős eltérés az egyes régiók és az országos átlag (2,06 ezrelék) között. A homogén megoszlás ugyanakkor nem jelenti azt, hogy az országban egységesen jó lenne a bejelentési fegyelem, csupán azt jelzi, hogy a kromoszóma rendellenességek körében nincs egyetlen régió sem, ahol kiugróan jól jelentenek azokat (14. ábra).

Ha megfigyeljük a részletes - megyei szintű - adatokat (5. táblázat) egyértelműen kiderül, hogy a régiók *megyéi között van különbség*, de ez regionális szinten viszont már nem tűnik fel (jó példa Heves megye).

A *Közép-magyarországi régióból* (3,01 ezrelék) szignifikánsan nagyobb arányú előfordulási gyakoriságról érkezett bejelentés, amelynek háttérét részben a már az előzőekben ismertetett okok biztosítják⁷.

⁷ A genetikai tanácsadók, valamint a budapesti kórházak jelentési fegyelmének javulása



14. ábra A kromoszóma abnormitások veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakoriságának regionális ábrázolása, a VRONY 2006. évi adatai alapján

A fő veleszületett rendellenesség-csoportok régiók szerinti értékelése alapján megállapítható:

A *Dél-alföldi* régióban két fejlődési rendellenesség-csoportot (keringési, és urogenitális rendszer veleszületett rendellenességei) szignifikánsan gyakrabban jelentettek az országos átlagnál.

Dél-Dunántúlon az emésztőrendszer, az urogenitális rendszer, a csont-izomrendszer és az egyéb veleszületett rendellenességek szignifikánsan gyakoribbak voltak, míg a szem, fül, arc és nyak veleszületett rendellenességei szignifikánsan alacsonyabb arányban fordultak elő az országos átlagnál.

Észak-Alföldön a keringési, és az emésztőrendszer veleszületett rendellenességei szignifikánsan meghaladták az országos átlagot, ellenben az urogenitális rendszer veleszületett rendellenességei jelentősen az országos átlag alatt maradtak.

Észak-Magyarországon két olyan fejlődési rendellenesség főcsoportból érkeztek bejelentések, amelyek 2006-ban az országos átlagnál szignifikánsan nagyobb gyakorisággal fordultak elő (a keringési, és az idegrendszer veleszületett rendellenességei).

A *Közép-dunántúli régió* 2006-ban az országos átlagnál szignifikánsan alacsonyabb arányban jelentette az idegrendszer és az emésztőrendszer egyéb veleszületett rendellenességeit, ezzel szemben szignifikánsan több egyéb rendellenességről küldött jelentést.

Közép-Magyarországon az elmúlt évhez képest 7,18 ezrelékkal megemelkedett a bejelentett rendellenes esetek gyakorisága, ennek ellenére még mindig országos átlag alatt van a keringési, az urogenitális, a csont-és izomrendszer veleszületett rendellenességeinek és deformitásainak, valamint az egyéb rendellenességeknek aránya. Ezzel szemben, a kromoszóma abnormitások előfordulási arányáról országos átlag feletti értékről számolhatunk be. Az eltérések szignifikánsak voltak.

Nyugat-Dunántúlon az urogenitális rendszer, a csont- és izomrendszer, az egyéb veleszületett rendellenességek főcsoportjai, valamint az egyéb malformációk bejelentési gyakorisága volt szignifikánsan magasabb, mint az országos átlag.

7. táblázat A veleszületett rendellenességek száma nemek szerint és a fiú lány arány a bejelentett rendellenességek között a VRONY 2006. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportkódja és megnevezése	Fiú	Lány	Ismeretlen	Összesen	Fiúk aránya
AN - koponyahiány	4	5	17	26	44,4%
EN - agysérv	2	1	2	5	66,7%
SB - nyitott gerinc	17	15	16	48	53,1%
CL - ajakhasadék	56	23	5	84	70,9%
CP - szájpadhasadék	14	19	0	33	42,4%
PY - sokujjúság	51	35	0	86	59,3%
SY - összenőtt ujjak	74	37	7	118	66,7%
LR - végtaghiány	21	18	3	42	53,8%
EX - nyitott hasfal	20	11	14	45	64,5%
OA - nyelvcső elzáródás	10	9	0	19	52,6%
AA - végbélezáródás	12	13	3	28	48,0%
MC - kislefjúság	4	13	2	19	23,5%
HY - vízfejúság	27	21	26	74	56,3%
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	22	22	3	47	50,0%
HP - Holoprosencephalia	0	0	7	7	0,0%
CT - veleszületett szürkehályog	5	8	0	13	38,5%
AM - szemhiány és kisszemúség	2	0	0	2	100,0%
EY - egyéb szemrendellenességek	42	37	0	79	53,2%
EA - fülrendellenességek	9	17	1	27	34,6%
FS - arc- és koponyarendellenesség	12	12	0	24	50,0%
BR - kopoltyúív származékok rendell.-ei	7	7	18	32	50,0%
TC - ferdenyakúság	14	13	11	38	51,9%
HD - szív és nagyér rendellenességek	601	675	30	1306	47,1%
RS - légzőrendszeri rendellenességek	41	31	7	79	56,9%
DI - rekeszhiány	26	6	4	36	81,3%
RA - vesehiány	23	19	4	46	54,8%
CK - tömlős vese	21	27	6	54	43,8%
US - húgyrendszer elzáródásos r.	245	118	14	377	67,5%
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.-ek	103	56	20	179	64,8%
SH - húgycsőrendellenesség	270	0	1	271	100,0%
UT - rejtett heréjúság	231	0	0	231	100,0%
EG - nemi szervi rendellenességek	29	27	1	57	51,8%
PS - gyomorkimenet szűkület	34	3	0	37	91,9%
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	147	97	8	252	60,2%
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	6	6	1	13	50,0%
SK - csont és izomrendszer egyéb r.	27	5	1	33	84,4%
SA - léphiány	1	1	0	2	50,0%
OL - egyéb végtag rendellenességek	21	28	1	50	42,9%
CD - csípőficam hajlam	35	135	0	170	20,6%
CF - dongaláb	121	78	7	206	60,8%
IM - kültakarók rendellenessége	27	30	2	59	47,4%
EO - hormontermelő szervek r.	2	3	0	5	40,0%
IH - lágycsér	78	36	0	114	68,4%
UH - köldöksér és egyéb minor anomáliák	335	280	18	633	54,5%
DS - Down szindróma	74	60	37	171	55,2%
EK - Egyéb kromoszóma rendellenességek	11	29	5	45	27,5%
ES - Egyéb azonosított szindrómák	35	30	12	77	53,8%
CoTW - összenőtt ikrek	0	1	1	2	0,0%
HF - nem haemolitikus b. okozta hydrops f.	9	11	3	23	45,0%
HG - Hirsprung-féle betegség	6	1	0	7	85,7%
NM - Nem az. többszörös vsz.r.és random k.	174	104	19	297	62,6%
Multiplex asszociációk	11	10	0	21	52,4%
TE - Teratómák önmagukban vagy társultan	8	9	4	21	47,1%
Összesen	3177	2252	341	5770	58,5%

Veleszületett rendellenességek nemek gyakorisága szerinti elemzése

A 7. táblázat a 2006-ban észlelt veleszületett fejlődési rendellenességek előfordulását nemek szerint tünteti fel. A fiúk arányát a [fiú] / [fiú+lány] képlettel számítottuk, amelynek során az ismeretlen nemű eseteket kizártuk az értékelésből.

A VRONY 2006. évi adatai szerint az 5770 regisztrált eset közül 341 esetben (5,91 %-ban) ismeretlen maradt a rendellenességgel sújtott magzat illetve újszülött neme. Az ismeretlen neműek túlnyomó többsége prenatálisan diagnosztizált, súlyos, az élettel összeegyeztethetetlen fejlődési rendellenesség miatt terhesség-megszakításra került magzat volt.

Az 5429 ismert nemű bejelentett eset nemek szerinti megoszlása:

3177 (55,06%) fiú

2252 (39,03 %) leány,

tehát a rendellenességgel sújtottak között jelentős fiú többlet mutatkozott.

Tekintettel arra, hogy a húgycsőnyílás-rendellenesség és a rejtettheréjűség adott évben csak fiúkban előforduló rendellenesség volt⁸ (2006-ban 501 ilyen anomáliát jelentettek fiúknál), kizárásukkal a veleszületett fejlődési rendellenességek fiú-lány aránya (fiú: 2676 = 46,38%; leány 2252 =39,03 %) ugyancsak fiú többletet jelentett a 2006. év bejelentett rendellenességei között.

A rendellenesség-típusok elemzéséből kitűnik, hogy néhány veleszületett fejlődési rendellenesség esetén a nemek aránya eltért a populációban észlelhető nemi megoszlástól⁹:

Jelentős eltérés mutatkozott a nemek arányában az alábbi rendellenességek vonatkozásában

1. jelentősebb fiú többlet

<i>fiúk aránya 100 %</i>	<i>húgycső-rendellenesség</i>
<i>fiúk aránya 100 %</i>	<i>szemhiány, kisszeműség</i>
<i>fiúk aránya 91,9 %</i>	<i>gyomorkimenet szűkület</i>
<i>fiúk aránya 85,7 %</i>	<i>Hirsprung-féle betegség</i>
<i>fiúk aránya 84,4 %</i>	<i>csontvázrendszer rendellenességei</i>
<i>fiúk aránya 81,3 %</i>	<i>rekeszhiány</i>
<i>fiúk aránya 70,9 %</i>	<i>ajakhasadék</i>
<i>fiúk aránya 68,4 %</i>	<i>lágycső</i>
<i>fiúk aránya 67,5 %</i>	<i>húgyrendszer elzáródásos rendellenességei</i>
<i>fiúk aránya 66,7 %</i>	<i>agysérv</i>
<i>fiúk aránya 66,7 %</i>	<i>összenőtt ujjak</i>
<i>fiúk aránya 65,2 %</i>	<i>egyéb húgyivarszervi rendellenességek</i>
<i>fiúk aránya 64,5%</i>	<i>nyitott hasfal</i>
<i>fiúk aránya 62,6 %</i>	<i>nem azonosított többszörös vsz. r.</i>
<i>fiúk aránya 60,8 %</i>	<i>dongaláb</i>
<i>fiúk aránya 60,8 %</i>	<i>egyéb azonosított szindrómák</i>
<i>fiúk aránya 60,2 %</i>	<i>egyéb zsigeri rendellenességek</i>
<i>fiúk aránya 59,3 %</i>	<i>sokujjúság</i>
<i>fiúk aránya 56,9 %</i>	<i>légzőrendszeri rendellenességek</i>
<i>fiúk aránya 56,3 %</i>	<i>vízfejűség</i>
<i>fiúk aránya 55,2 %</i>	<i>Down-szindróma</i>

⁸ A húgycsőnyílás-rendellenesség túlnyomórészt, a rejtettheréjűség csak fiúkban előforduló rendellenesség.

⁹ A feltüntetett értékek egyszerű megoszlási viszonyszámok (fiú + lány jelenti a 100 %-ot). A számított értékek szignifikancia szintjét nem vizsgáltuk.

2. jelentősebb lány többlet

<i>fiúk aránya 47,4 %</i>	<i>kiültakaró rendellenességei</i>
<i>fiúk aránya 47,1 %</i>	<i>szív és nagyér rendellenességek</i>
<i>fiúk aránya 47,1 %</i>	<i>teratomák önmagukban vagy társultan</i>
<i>fiúk aránya 45,0 %</i>	<i>nem haemolitikus betegség okozta hydrops f.</i>
<i>fiúk aránya 44,4 %</i>	<i>koponyahiány</i>
<i>fiúk aránya 43,8 %</i>	<i>tömlős vese</i>
<i>fiúk aránya 42,9 %</i>	<i>egyéb végtag rendellenességek</i>
<i>fiúk aránya 42,4 %</i>	<i>szájpadhasadék</i>
<i>fiúk aránya 40,0 %</i>	<i>hormontermelő szervek rendellenességei</i>
<i>fiúk aránya 38,5 %</i>	<i>veleszületett szürkehályog</i>
<i>fiúk aránya 34,6 %</i>	<i>fülrendellenességek</i>
<i>fiúk aránya 27,5 %</i>	<i>egyéb kromoszóma rendellenességek</i>
<i>fiúk aránya 23,5 %</i>	<i>kisfejűség</i>
<i>fiúk aránya 20,6 %</i>	<i>csípőficam hajlam</i>

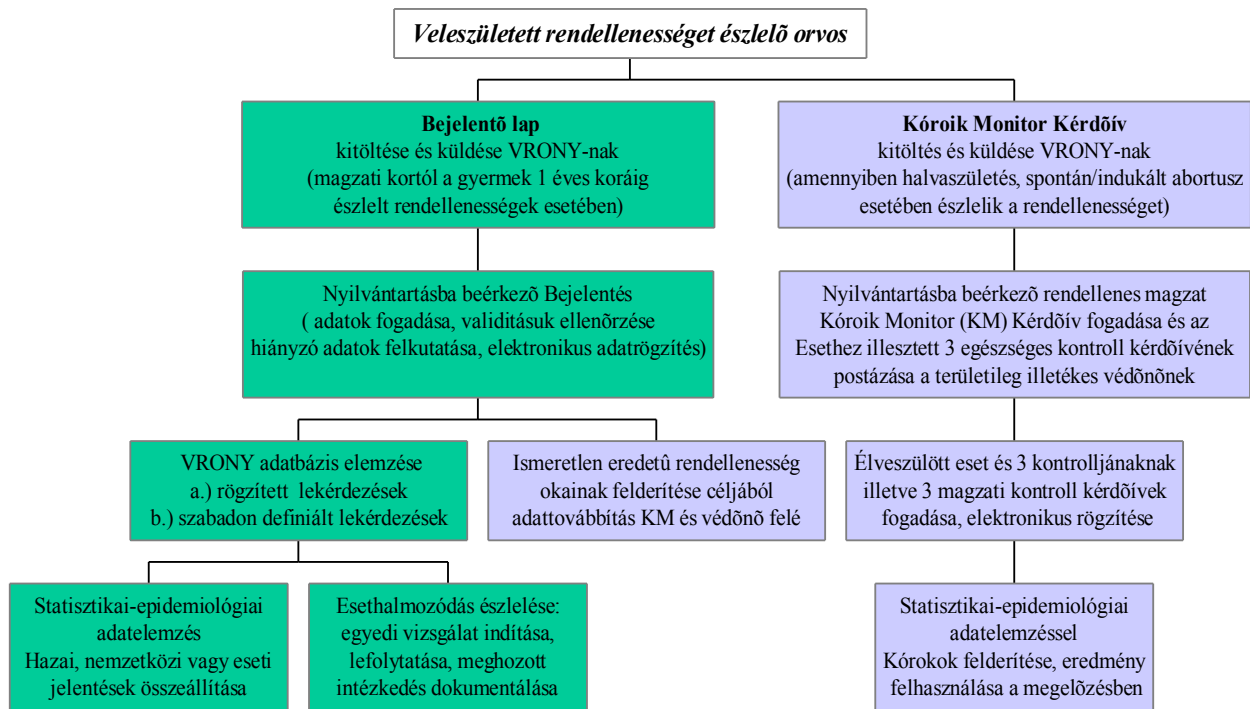
Kisebb eltérések, illetve azonos előfordulási gyakoriság

<i>fiúk aránya 54,8 %</i>	<i>vesehiány</i>
<i>fiúk aránya 54,5 %</i>	<i>köldöksérv és egyéb minor anomáliák</i>
<i>fiúk aránya 53,8 %</i>	<i>végtaghiány</i>
<i>fiúk aránya 53,2 %</i>	<i>egyéb szemrendellenességek</i>
<i>fiúk aránya 53,1 %</i>	<i>nyitott gerinc</i>
<i>fiúk aránya 52,6 %</i>	<i>nyelőcső elzáródás</i>
<i>fiúk aránya 52,4 %</i>	<i>multiplex asszociációk</i>
<i>fiúk aránya 51,9%</i>	<i>ferdenyakúság</i>
<i>fiúk aránya 51,8 %</i>	<i>nemi szervi rendellenességek</i>
<i>fiúk aránya 50,0 %</i>	<i>egyéb idegrendszeri rendellenességek</i>
<i>fiúk aránya 50,0 %</i>	<i>arc- és koponya rendellenesség</i>
<i>fiúk aránya 50,0 %</i>	<i>kopolyútv származékok rendellenességei</i>
<i>fiúk aránya 50,0 %</i>	<i>vékonybél veleszületett elzáródása, szűkülete</i>
<i>fiúk aránya 50,0 %</i>	<i>léphiány</i>
<i>fiúk aránya 48,0 %</i>	<i>végbélelzáródás</i>

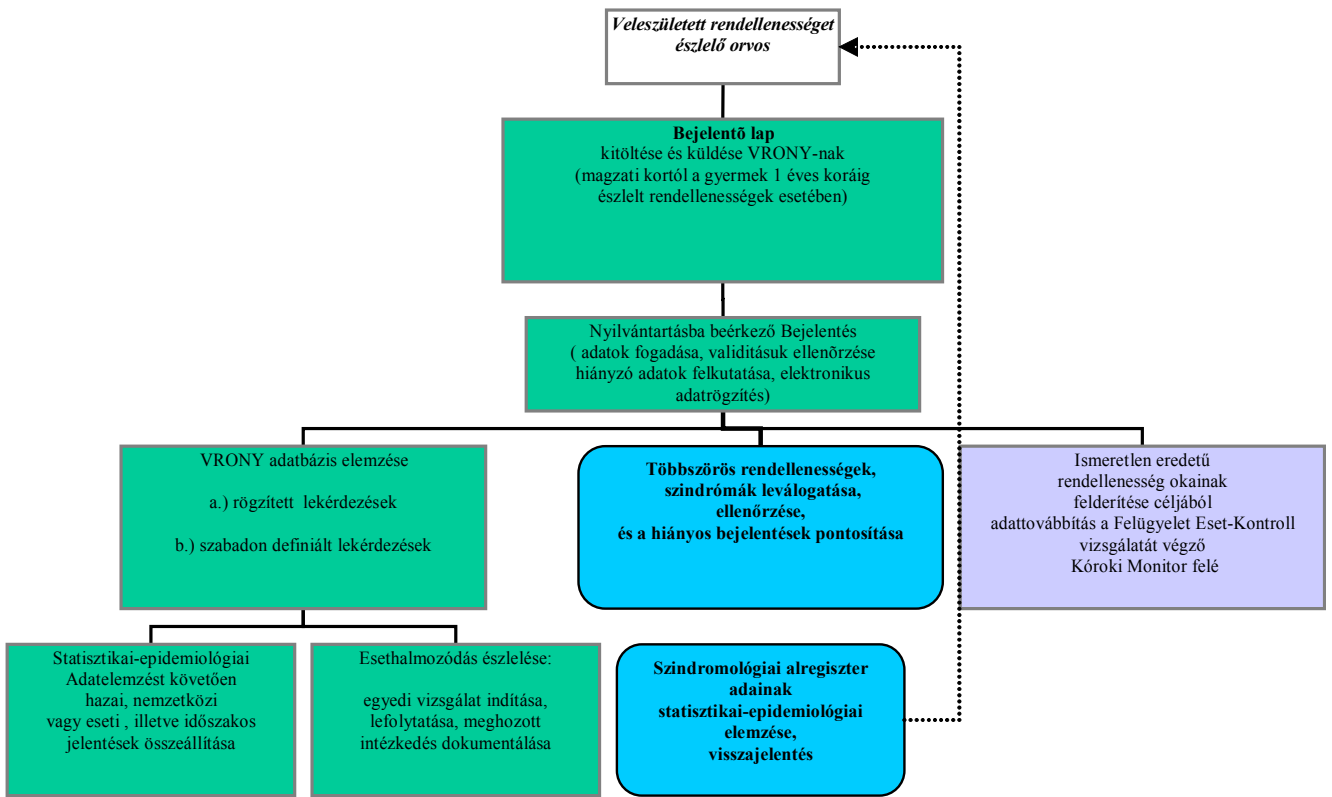
Irodalomjegyzék

- Alberta Congenital Anomalies Surveillance System: Seventh Report 1980-2005. Edmonton 2007.
- Csáky-Szunyogh M.: A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartásának szerepe és jelentősége a szindromológiában, *Gyermekgyógyászat* 59. évf. 1. szám, 2008 61-65.
- Czeizel A.: Schisis-association. *Am. J. Med. Genet.*, 1981. 10. 25-35.
- Czeizel E, Dénes J., Szabó L.: Veleszületett rendellenességek. Medicina Könyvkiadó, Budapest, 1973.
- Czeizel A., Kiss P., Osztovics M., Pazonyi I.: Nationwide investigation of multiple malformations. *Acta Paediatr. Acad. Sci. Hung.*, 1978. 19. 275-280.
- Czeizel A., Pázsny A., Telegdi L., Tusnády G.: Classification and registration of multiple congenital abnormalities. *Acta Morphol. Acad. Sci. Hung.*, 1981. 29. 377-390.
- Czeizel A., Ludányi I.: VACTERL-association. *Acta Morph. Hung.*, 1984. 32. 75-79.
- Czeizel A, Tusnády G.: Aetiological Studies of Isolated Common Congenital Abnormalities in Hungary. Akadémiai Kiadó, Budapest. 1984.
- Czeizel AE, Telegdy L., Tusnády G.: Multiple Congenital Abnormalities. Akadémiai Kiadó, Budapest. 1988.
- Dunn P.M.: Congenital postural deformities: Perinatal associations. *Proc. R. Soc. Med.*, 1972. 65. 735-738
- Firestone Ph, Peters S, Rivier M, Knights R.M.: Minor physical anomalies in hyperactive, retarded and normal children and their families. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 1978. 19 (2), 155-160
- International Clearinghouse for Birt Defects Annual Report, Róma, 2006.
- Kiss P.: A szindróma diagnosztika gyakorlati jelentősége *Gyermekgyógyászat* 59. évf. 1. szám, 2008 5-8.
- Kiss P: Szindróma Atlasz, Budapest, Golden Book Kiadó, 2000
- Kosztolányi Gy.: Szindromológiai alapfogalmak *Gyermekgyógyászat* 59. évf. 1. szám, 2008. 12-13.
- Méhes K. : Informative Morphogenetic Variants of Newborn the Infant. Budapest, Akadémiai Kiadó, 1988.
- Méhes K: Minos malformations in the neonatale Budapest, Akadémiai Kiadó, 1983.
- Módszertani útmutató a veleszületett fejlődési rendellenességek és a kóroki monitor bejelentésének rendjéről, OSZMK kiadvány, 2008.
- Oláh É: A klinikai genetika alapjai, Budapest , Medicina Könyvkiadó, 1999.
- Papp Cs.,Tóth-Pál E.: Genetikai tanácsok gyermeket váró szülőknek, Springer Tudományos Kiadó Kft., 2002.
- Papp Z. (szerk.): Klinikai genetika. Golden Book Kiadó, Budapest, 1995.
- Pazonyi I., Bod M., Czeizel A.: Postural associations. *Acta Paediatr. Acad. Sci. Hung.* 1983. 23. 431-445.
- Szunyogh M, Horvát-Puhó E, Métneki J.: A Down-kór gyakorisága a VRONY adatai alapján *EPINFO* 13. évf. 12. sz. 2006. 1-6.
- Smith, D.W.: Classification, nomenclature and naming of morphologic defects. *J. Pediatr.* 1975. 87. 162-164.
- Spranger J., Benirschke K., Hall J.G., et al: Errors of morphogenesis: concepts and terms. *J. Pediatr.* 1982. 100. 160-165.
- Wilhelm O: Szindromológiai munkánk 25 éve, *Gyermekgyógyászat* 58. évf. 1. szám, 2007. 3-7.
- Wilhelm O: Bevezetés a szindromológiába, *Gyermekgyógyászat* 59. évf. 1. szám, 2008 2-4.
- Wilhelm O: A szindromológiai diagnózis útja - A gyanútól a bizonyosságig, *Gyermekgyógyászat* 59. évf. 1. szám, 2008.19-22.

1. sz. melléklet
A Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztályának működési folyamatábrája



2. sz. melléklet
A Veszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartás és a létrehozandó Magyar Szindróma
Regiszter működésének folyamatábrája

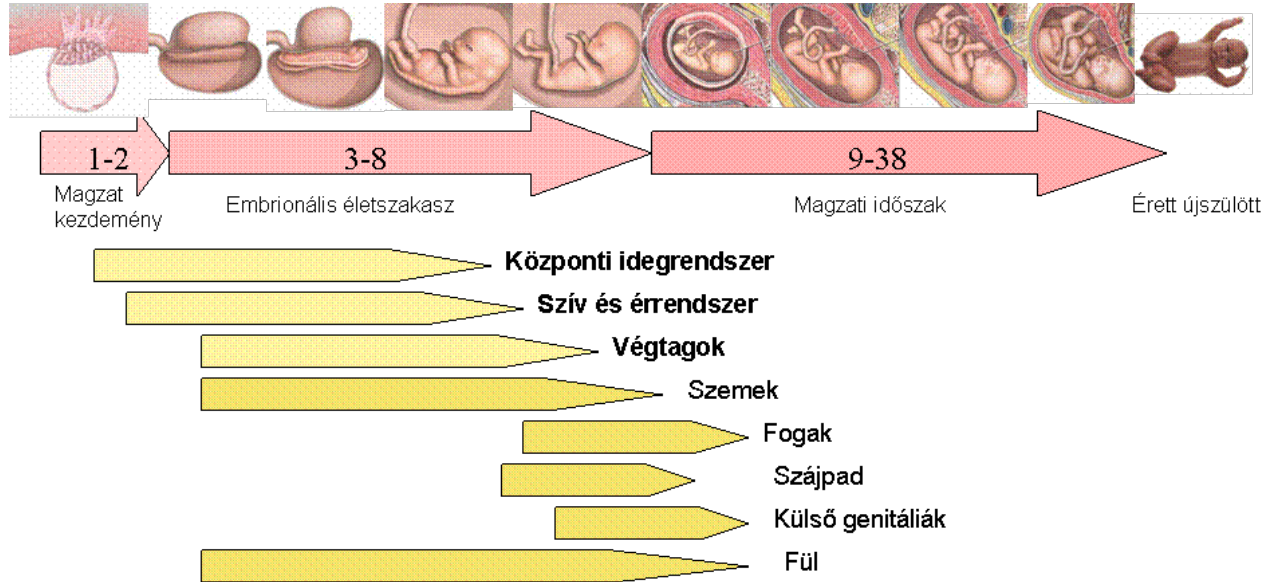


Rendellenességek bejelentésére szolgáló nyomtatvány

BEJELENTŐ LAP VELESZÜLETETT RENDELLENESSÉGGEL SÚJTOTT MAGZATRÓL, ÚJSZÜLŐTRŐL, CSECSEMŐRŐL*		Újszülött, csecsemő, magzat neve:		Azonosító: (VRONYI tölti ki)	
		Újszülött, csecsemő, *magzat (esetében anya) *TAJ száma:			
		Törvényes képviselő neve:		Születési idő (vetelés, terhességmegszakítás): év hó nap	
Törvényes képviselő lakcíme: □□□□		Nem** 1. Fiú 2. Lány 3. Ismeretlen 4. Intersex		'Születés/Terhesség** 1. Egyes 2. Iker (kettes, hármas, négyes, ötös)	
Törvényes képviselő neve:		Terhesség kimenetele**: 1. Élveszületés 2. Halvaszületés 3. Spontán 4. Indukált terhességmegszakítás 9. Egyéb		Születési súly (gramm):	
Törvényes képviselő lakcíme: □□□□		Terhességi hét (születéskor, elhaláskor):		Prenatális diagnózis: 1. Igen 2. Nem	
Anyja életkora: (év)		Rendellenesség diagnosztizálás dátuma: év hó nap			
LOKALIZÁCIÓ		LEGGYAKORIBB TÍPUSOK**		OLDALISÁG**	
Q00-Q07 Ideg		Anencephalia, Spina bifida cystica, Encephalocoele, Hydrocephalia, Microcephalia		BNO10 kód	
Q10-Q15 Szem		Cataracta, Coloboma, Aniridia, Buphthalmia, Anophtalmia, Microphthalmia		jobb-bal	
Q16-Q18 Fül, Arc		Fülkagyló hiány, Járulékos fül, Praeauricularis függelék, Congenitalis sükettség		jobb-bal	
Q20-Q28 Keringés		Kamrai septum def., Pitvari septum def., Fallot-tetralógia, Coarctatio aortae, Aorta stenosis, Ductus Botalli persistens, Truncus communis, Pulmonalis stenosis, Endocardialis párna def.			
Q30-Q34 Légző		Choanalis atresia/stenosis, Tüdő aplasia/hypoplasia,		jobb-bal	
Q35-Q37 Hasadékok		Ajakhasadék, Ajakhasadék szájpadasadékkal, izolált szájpadasadék, Robin syndroma		jobb-bal	
Q38-Q45 Emésztő		Oesophagus atresia/stenosis, Pylorus sten., Intestinalis atresia/stenosis, Atresia ani/recti		jobb-bal	
Q50-Q64 Urogenitális		Hirschprung-kór, Exophalos, Gastrohisis, Hernia diaphragmatica			
Q65-Q79 Csont-izom		Retentio testis, Hypospadiasis, Renalis agenesis, Cystas vese, Urethra-ureter atresia/stenosis		jobb-bal	
Q80-Q85 Bőr-izom		Achondroplasia, Dysplasia / luxatio coxae congenitalis, Dongaláb		jobb-bal	
Q89 Egyéb		Felső vagy alsó végtag: Polydactylia, Syndactylia, Redukciós rendellenesség		jobb-bal	
Q90-Q99 Kromoszóma		Naevus pigmentosus, Haemangioma, Torticollis, Branchiális defectus		jobb-bal	
D főcsoport		Pterygium colli, Teratoma, Situs inversus, Összenőtt ikrek			
E főcsoport		Down-kór, Edwards-syndr., Patau-syndr., Turner-syndr., Klinefelter-syndr.			
G és I főcsoport		D18.0-haemangioma, D181-lymphangioma, D369-jóindulatú daganat			
K főcsoport		E84.0- Fibrosis cystica, E70-E90-veleszületett anyagcsere rendell.			
P főcsoport		G12.0-Werdnig-Hoffmann, I78.0- teleangiectasia hereditaria haemorrhagia		jobb-bal	
		K07.0-micrognathia, K40-veleszületett látgyéksér, K42.9-veleszületett köldöksér			
		P56.9- haemolitikus hydrops foetalis			
Típus pontos megnevezése / Egyéb rendellenességek:		Kromoszóma vizsgálat: 1.		1. Igen 2. Nem	
		Karyotípus:			

Típus pontos megnevezése/ Egyéb rendellenességek:		Tisztelt Bejelentő!	
.....		Az adatszolgáltatás "Az egészségügyi és a hozzájuk kapcsolódó személyes adatok kezeléséről, védelméről szóló" 1997. évi XLVII. törvény 16.§-a alapján kötelező!	
.....		Adatszolgáltatók köre:	
.....		Valamennyi kórház, klinika; szülészeti-, csecsemő, gyermek, újszülött, koraszülött osztálya, illetve gyermek ellátással is foglalkozó ortopéd, kardiológiai, szemészeti, fülészeti és egyéb osztályok, patológiai osztály	
.....		genetikai tanácsadók és laborok rendellenességet észlelő orvosai és a házi orvosok / gyermekorvosok.	
.....		Kitöltési útmutató:	
.....		* A Bejelentőlapot magzatonál, újszülött-, illetve csecsemőkorban fennálló a gyermek első életévének végéig diagnosztizált, veleszületett rendellenességről kell kitölteni.	
.....		A **-gal jelölt megnevezések esetén a megfelelő szót kérjük aláhúzni, Kérjük a rendellenesség(ek) típusának pontosítását. Amennyiben a veleszületett rendellenesség a felsorolt típusok között nem szerepel kérjük az "Egyéb rendellenességek" rovatba pontosan bejegyezni.	
.....		Amennyiben a rendellenességgel sújtott érintett ikerterheségből született kérjük a ***-gal jelölt adatok értelemszerű kitöltését.	
.....		A bejelentőlapot zárt borítékban kérjük leküldeni: Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONYI) 1097 Budapest, Gyáli u. 2-6.	
.....		Bejelentő intézmény, osztály, orvos, neve, címe:	
.....		Bejelentőlapot kérünk: <input type="checkbox"/> igen: db	
p.h. orvos aláírása			

A magzati fejlődés és a szervrendszerek kialakulásának kritikus periódusai a magzati fejlődés során



A többszörös malformációval bejelentett esetek (N= 1043)
 pathogenetikai alapon történő osztályozásának részeredménye

	Rendellenességek	Szám	%
Multiplex kromoszóma	Down	49	75,4
	Kleinfelter	1	1,5
	Turner	4	6,2
	Patau (13-as triszómia)	4	6,2
	Edwards (18-as triszómia)	7	10,7
	Együtt	65	100,0
Multiplex szindróma	'Rubinstein-Taybi szindróma	1	3,8
	Smith-Lemli_Opitz	1	3,8
	Teacher-Collins	2	7,8
	Mohr OFD II-	1	3,8
	EEC1	1	3,8
	Klippel	2	7,8
	Holt-Oram	3	11,5
	Apert	3	11,5
	Crouzon	1	3,8
	Poland	1	3,8
	DiGeorge	2	7,8
	Williams-Beuren szindróma	1	3,8
	Charge	1	3,8
	CMV okozta fetopathia	1	3,8
	Werdning-Hoffmann	2	7,8
	Milroy	3	11,5
	Összesen	26	100,0
Multiplex asszociáció	Schisis	1	4,7
	VACTERL	6	28,6
	POSTURAL (tartási)	10	47,7
	Koraszülött (LBW)	4	19,0
Izolált single	Összesen	100	100,0
Izolált komplex	Központi idegrendszer komplex	10	1,9
	Szem komplex	4	0,8
	Fül komplex	4	0,8
	Cardiovascularis komplex	364	76,5
	Légzőrendszer komplex	3	0,6
	Emésztőrendszer komplex	9	1,9
	GAM komplex	15	3,2
	Nemi komplex	3	0,6
	Húgyuti szervek komplex	37	7,8
	Végtagok komplex	28	5,9
	Összesen	477	100,0
Izolált szekvens	Spina bifida	11	17,5
	Robin	2	3,2
	Potter	4	6,3
	Húgyuti obstrukciós	38	60,3
	ADAM	1	1,6
	Diaphragma defectus	7	11,1
Összesen	63	100,0	
Izolált Politopic field defect (többmezős)	Holoprosencephalia	4	80,0
	Perzisztáló cloaca	1	20,0
	Összesen	5	100,0
Izolált rendellenességek	Egyes	100	15,5
	Komplex	477	73,9
	Szekvens	63	9,8
	Többmezős	5	0,8
	Izolált együtt	645	100,0
Multiplex rendellenességek	Asszociáció	21	5,3
	Kromoszóma	65	16,5
	Szindróma	26	6,6
	Random kombináció	283	71,6
	Multiplex együtt	395	100,0
Totál	Izolált	645	62,0
	Multiplex	395	38,0
	Összesen	1040	100,0

*Jelentésünk végén szeretnénk köszönetet mondani
a Veszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya nevében:*

***Minden bejelentő orvosnak,** és VRONY kórházi kapcsolattartónak,
hogy munkájukkal hozzájárulnak
a veszületett rendellenességek valós gyakoriságának felderítéséhez és regisztrálásához.
Jelentős szakmai és adminisztratív tevékenységük ellátása mellett bejelentéseikkel lehetővé teszik,
hogy osztályunk a jogszabályi előírásban meghatározott módon elláthassa feladatait.*

*Köszönetünket tolmácsoljuk minden **regionális és kistérségi tisztifőorvosnak,**
hogy engedélyezte és biztosította a VRONY Területi képviselőink színvonalas munkavégzésének
lehetőségét.*

*Köszönjük **Területi képviselőinknek,** hogy lelkiismeretes munkájukkal, pontos információikkal és
szaktudásukkal az idei évben is segítették munkánkat és a VRONY eredményes működését!*