
**A VELESZÜLETETT RENDELLENESSÉGEK
ORSZÁGOS NYILVÁNTARTÁS (VRONY)
ÉVES JELENTÉSE
A 2011. ÉV ADATAIRÓL**

TARTALOMJEGYZÉK

AJÁNLÁS	5
BEVEZETÉS.....	6
I.KIEMELT JELENTŐSÉGŰ VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK ELEMZÉSE	10
Agyvelőhiány, koponya-és gerinchasadék, kisagyhiány (Q00.0-Q00.2).....	10
Gerinchasadék (Q05.0-05.9).....	11
Agyvelősérv (Q01.0-Q01.9).....	12
Kisfejűség (Q02.).....	13
Előagyhiány (Q04.2.).....	14
Veleszületett vízfejűség (Q03.0-Q03.9).....	15
Szemhiány (Q11.0-11.1).....	16
Kisszeműség (Q11.2)	16
Fülkagyló veleszületett hiánya (Q16.0).....	17
Kisfülűség (Q17.2).....	18
Nagyartériák teljes transzpozíciója (Q20.3)	19
Fallot tetralógia (Q21.3)	20
Hypoplasiás bal szívfél-Szindróma (Q23.4)	21
Coarctatio aortae (Q25.1)	22
Choana elzáródása kétoldali (Q30.0)	23
Szájpadhasadék (Q35.0-Q35.9)	24
Ajakhasadék szájpadhasadékkal vagy anélkül (Q36.0-Q37.9)	25
A nyelőcső atresiája/szűkülete sipollyal vagy anélkül (Q39.0-Q39.3).....	26
Vékonybél veleszületett hiánya, elzáródása vagy szűkülete (Q41.0-Q41.9)	27
Vastagbél és végbél veleszületett hiánya, elzáródása vagy szűkülete (Q42.0-Q42.9).....	28
Hypospadiasis (Q54.0-54.9)	29
Határozatlan neműség és nem valódi kétneműség (Q56.0-56.4)	30
vese agenesise (Q60.0-60.2)	31
Cisztás vesebetegség (Q61.0-61.3).....	32
Epispadias (Q64.0).....	33
A húgyhólyag extrophiája (Q64.1)	34
Számfeletti hüvelyk- és lábujjak (Q69.1-Q69.2)	35
Végtagredukációs rendellenességek (Q71.0--Q73.8)	36
Veleszületett rekeszsérv (Q79.0).....	37
Exomphalos (Q79.2).....	38
Gastroschisis (Q79.3).....	39

Asztaltszilva has szindróma (Q79.4).....	40
21-es triszómia, Down szindróma (Q90.0-90.9)	41
18-as triszómia EDWARDS szindróma (Q91.0-91.3)	42
13-as triszómia, PATAU-szindróma (Q91.4-91.7)	43
II. a 2011. év adatainak elemzése a rendellenességek főcsoportjai alapján.....	44
Függelék	63
A Rendellenesség bejelentés módja.....	64
Adatkérés.....	65
VRONY által gyűjtött adatok köre.....	66

A jelentést készítették:

Vámos Magdolna MSc
epidemiológus

Balku Eszter MSc
népegészségügyi ellenőr

Csáky-Szunyogh Melinda MSc
menedzsment szakértő

Szilágyi Anita MSc
epidemiológus

Közreműködtek:

Dr. Vitrai József

Dr. Béres Judit

Dr. Métneki Júlia

Dr. Tímár László

KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS

Éves Jelentésünk elkészítéséhez elengedhetetlen, hogy a rendellenességet észlelő és bejelentést küldő orvosok gyógyító tevékenységük és adminisztrációs munkájuk mellett időt szakítsanak a veleszületett fejlődési rendellenességek bejelentésére.

Elhivatott munkájuk lehetővé teszi, hogy évről-évre pontosabb és realisabb képet alkothassunk a veleszületett fejlődési rendellenességek valós előfordulási gyakoriságáról hazánkban.

Hálás köszönetünket fejezzük ki a VRONY területi képviselőknek és a kinevezett kórházi összekötőknek, hogy információikkal és szaktudásukkal évek óta segítik munkánkat.

Köszönetünket fejezzük ki a regionális és kistérségi Tiszti főorvosoknak, hogy engedélyezték és biztosították a VRONY területi képviselők színvonalas munkavégzésének lehetőségét.

Kiadja:

Országos Egészségfejlesztési Intézet

1092 Budapest, Nagyvárad tér 2.

E-mail: e-vrony@oszmk.antsz.hu

További információ a Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyelet munkájáról illetve a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartásról (VRONY) és a veleszületett rendellenességekről a <http://www.oefi.hu/vrony.htm> oldalán található.

2013

AJÁNLÁS

Tisztelt Olvasó!

Örömmel adjuk közre a Veszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartásának (VRONY) Éves jelentését, amely a 2011-ben bejelentett adatok alapján készült elemzés mellett egyes kiemelt rendellenességek korábbi évekre vonatkozó átfogó elemzését is tartalmazza .

A veszületett rendellenességek kötelező bejelentési rendszerének kialakulása több mint öt évtizedes múltra tekint vissza. Magyarország világviszonylatban is elsők között volt az adatok folyamatos gyűjtésének és rendszeres elemzésének, valamint az országos regiszter létrehozásának tekintetében. A VRONY egyedülálló értéket képvisel a több tízezer esetszámot tartalmazó adatbázis és az erre épülő kiegészítő rendszerek, így a monitorozás és surveillance funkciók terén is. A regiszter anonim adatai folyamatosan rendelkezésre állnak minden olyan szakember számára, akik szakmai érdeklődésük okán vagy , elemzésekhez fel kívánják azokat használni .

Jelen kiadványunk célja, hogy a korábbi évek gyakorlatának és az adatgyűjtésre vonatkozó törvényi előírásoknak megfelelően megbízható információt szolgáltasson a veszületett fejlődési rendellenességek hazai előfordulásáról, térbeli és időbeni megoszlásáról. A megszokott elemzéseink mellett ugyanakkor - a nemzetközi gyakorlatnak megfelelően - számos kiemelt rendellenesség hosszú idősoros elemzését is bemutatjuk.

Az adatok újszerű feldolgozásával, a közreadott jelentősebb rendellenességek idősoros elemzésével és a 2011. évre vonatkozó területi (megyei) megoszlásuk bemutatásával a klinikusok munkáját kívánjuk segíteni.

A gyermekek egészségére vonatkozó adatok publikálásával célunk a népegészségügyi politika támogatása, az egészségügyi ellátásra szoruló személyek időben változó számának bemutatása a népesség egészségi állapotának javítása.

Reményeink szerint kiadványunk hasznos információkat szolgáltat mindazok számára, akik érdeklődnek a gyermekek egészségét befolyásoló tényezők iránt, így az évente születettek egészségi állapotát nagymértékben befolyásoló rendellenességek iránt.

Köszönjük mindazon szakemberek aktív közreműködést, akik munkájuk mellett példamutatóan segítették a rendellenességekkel kapcsolatos adatgyűjtést és hozzájárulnak a rendellenességek előfordulási gyakoriságának még pontosabb megismeréséhez.

Léder László
mb. főigazgató
Országos Egészségfejlesztési Intézet

BEVEZETÉS

Az 50 éve megalapított és folyamatosan működő Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartásban (VRONY) a veleszületett rendellenességek tárgykörén belül elsősorban az anatómiai-morfológiai elváltozásokkal járó veleszületett fejlődési rendellenességek (congenital abnormalities, CAs) országos regisztrálása történik.

Ezen abnormitások népegészségügyi jelentősége az érintettek nagy számában és állapotuk súlyosságában mérhető. Gyakoriságuk hazánkban 5-6%-os, ami az éves születésszám alapján mintegy 5000 magzatot/újszülöttet/csecsemőt érint.

A rendellenességeket a csecsemőhalálozás második legfontosabb okaként tartják számon. Az érintettek körében nagyon magas a potenciális életév veszteség mértéke. Az 5 év alattiak körében a veleszületett rendellenességek miatti, egészséges életév-veszteségek (DALY¹) közel egy hatodát tették ki 2010-ben. 1990-ben ez az esetek egy negyedét is meghaladta! A veleszületett rendellenességek az egyén és család életminőségét jelentősen befolyásolják.

A VRONY munkatársai a születéstől egy éves korig felismert, és a vonatkozó jogszabály² által kötelezően előírt bejelentés által a regiszterhez került orvosi célú és személyi adatokat gyűjtik, folyamatosan tárolják, és epidemiológiai módszerekkel elemzik. A regisztrált és elemzett adatok alapján becsülhetővé válik a veleszületett rendellenességek gyakorisága (incidenciája), területi és nemi megoszlása. A bejelentett rendellenességek időbeli vagy földrajzi halmozódásának felismerése (cluster) lehetőséget kínál az esetleges új keletű ártalmas hatások felfedésére. A VRONY kivizsgálást kezdeményezhet és meghatározott protokoll alapján koordinálja az esethalmozódások tárgyában folytatott vizsgálatokat.

A regiszter által összegyűjtött esetek vizsgálatával becsülhető a megelőzhető rendellenességek körében végzett primer prevenció és a prenatális diagnosztika hatékonysága. A Felügyelet által gyűjtött adatok elősegítik a tudományosan megalapozott egészségpolitikai döntéshozatalt, illetve a szakemberek nyomon követhetik és felmérhetik az egészségpolitikai beavatkozások hatásait és hatékonyságát.

Az évenként közreadott Jelentés célja, hogy a regiszter, különböző szempontok alapján feldolgozott adataival bemutassa a rendellenességek epidemiológiai elemzésének eredményeit, lehetőséget biztosítva ezáltal minden érdekelt számára a hazai helyzet megismerésére.

A rendellenességek gyakoriságának számítását (incidencia számítás, Melléklet: MÓDSZERTAN) az 1990-es évektől a veleszületett rendellenességek bejelentett száma és az élveszületések számához hozzáadott késői magzati halálozás értékének hányadosával végeztük.

A kétezres évek elején a prenatális diagnosztika módszereinek ugrásszerű fejlődése miatt az egyes rendellenességeket egyre korábbi magzati fejlődési szakaszban ismerték fel. Emiatt módosítottuk a nevezőben szereplő populációt, így 2002-től adatelemzéseinkben a számítások alapjaként párhuzamosan megjelent az élveszültek száma mellett az összes magzati halálozás (korai+középidős és késői) is.

A VRONY az 1990-es évektől a BNO9 speciálisan alábontott részletes kódokkal ellátott változatát használta. Az 1994-es WHO ajánlásnak megfelelően a VRONY is bevezette a rendellenességek regisztrálására a BNO10-es revízió alapján a 17-es ún. Q főcsoportba sorolt „Veleszületett rendellenességek, malformációk és szindrómák” kódjainak használatát. Mivel a BNO9-es és BNO10-es kódszótár rendellenességekre vonatkozó diagnóziskódjai különböztek (korábban rendellenességek közé sorolt egyes malformációk a BNO10 esetében más főcsoportba kerültek), a VRONY a párhuzamos kódolás lehetőségét választotta.

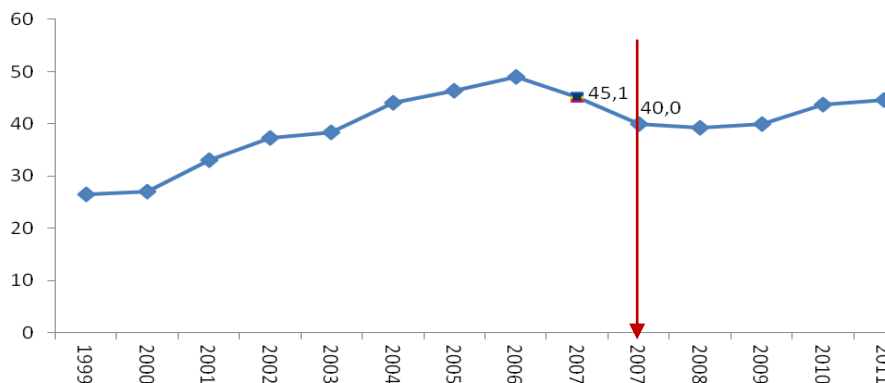
Egészen 2007-ig a BNO9 és BNO10-es kódszótár alapján azonosítottuk a bejelentett rendellenességeket, míg a 2009-ben bevezetett on-line adatgyűjtés során már csak a BNO10-es kódszótár került feltöltésre az on-line felületre. A módosítás hatása a 2007-es adatokon érvényesült első alkalommal.

¹ DALY:a korai halálozás és a korlátozottság miatt elvesztett egészséges életévek összege. (Global Burden of Diseases, Injuries, and Risk Factors Study 2010 (GBD 2010); Institute for Health Metrics and Evaluation, University of Washington.)

² A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása működésének jogi alapját az egészségügyi és a hozzájuk kapcsolódó személyes adatok kezeléséről és védelméről szóló 1997. évi XLVII. törvény (Népjóléti Közlöny, 1997.12. 1722-24.) (amelyet a 2004. évi XXVI. törvény 41. § és a 2005. évi XLIX. törvény módosított) szabályozza.

2011-ben **4672 fejlődési rendellenességgel érintett esetet jelentettek be**, amelynek az élveszületések és magzati halálozások együttes számához viszonyított aránya **44,85 ezrelék** volt. Ez az arány 1,15 ezrelékkal magasabb, mint a megelőző évben.

Az 1. számú ábra a veleszületett rendellenességek ezrelékben kifejezett gyakoriságának változását mutatja be. A vonaldiagramon jelölt 2007-es évben tapasztalható törés (5 ezrelékes gyakoriság változás) az adatgyűjtés módszerének megváltoztatása miatt keletkezett, mivel 2007-től a (szűkebb) BNO10-es Q főcsoport - az élveszülöttek számát és összes magzati halálozást figyelembe véve - képezte számításaink alapját.



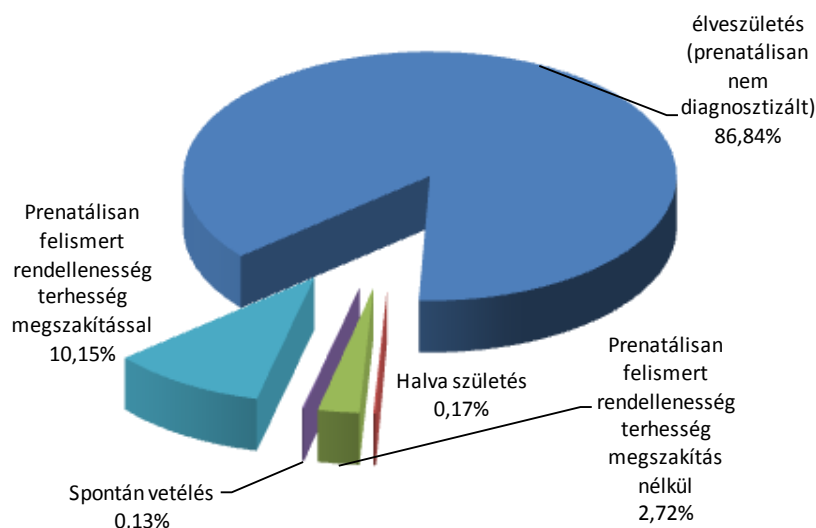
1. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek aránya ezrelékben, 1999-2011.

Az elektronikus bejelentés lehetőségének bevezetése óta eltelt időszak alatt a VRONY-nak bejelentett rendellenességek aránya mintegy 5 ezrelékkal nőtt. A többlet bejelentés háttérében nem az érintett esetek számának növekedése, hanem elsősorban a módszertani változás következményeként a bejelentési hajlandóság javulása, a prenatális diagnosztikai módszerek fejlődése és egyre szélesebb körű hozzáférhetősége áll³.

A 2. ábrán a veleszületett rendellenességgel jelentett esetek terhesség szerinti kimenetelének megoszlását mutatjuk be. Az élveszületések (86,84% gyakoriság) mellett a második legnagyobb csoportot a prenatálisan detektált rendellenességek alkotják (12,97%).

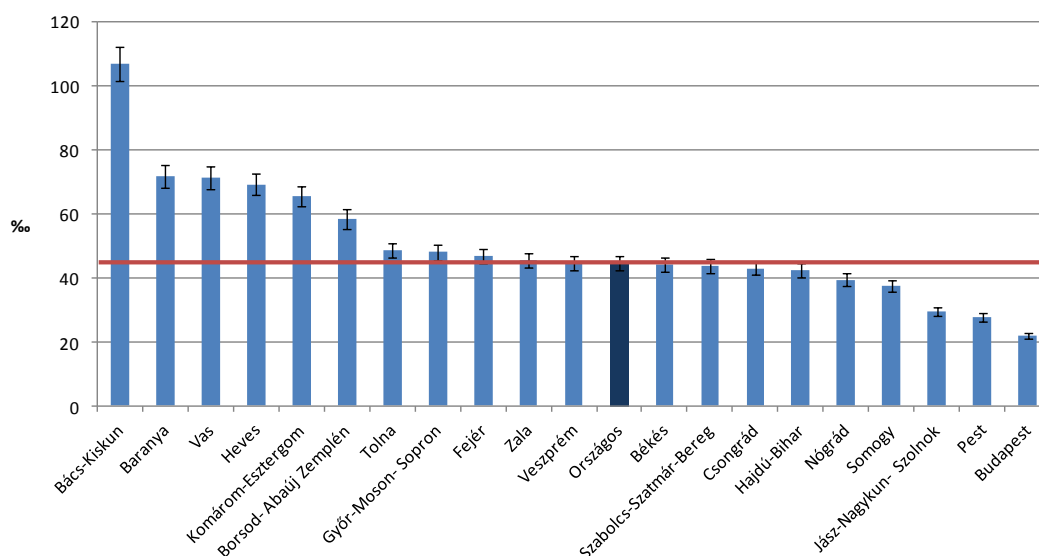
A korábbi évek eredményeihez viszonyítva a rendellenességgel élve született esetek száma csökkent (2010-ben gyakoriságuk az összes bejelentett esethez mérten 90%, 2011-ben ez az arány 86%), a halvaszületés, spontán vetélés és a prenatálisan felismert rendellenességek miatt megszakított terhességek aránya közel azonos, ugyanakkor *közel négyszeresére emelkedett azoknak a rendellenességgel (élve)születetteknek az aránya, akiknél prenatálisan rendellenességet észleltek*. Ennek oka lehet egyrészt a magzati korban felismert enyhébb rendellenességek számának növekedése, másrészt az az uniós országokban egyre inkább elterjedő szemlélet, hogy a leendő szülők bizonyos, magzati korban felismert rendellenesség esetén a terhesség megtartása mellett döntenek és vállalják a rendellenességgel érintett magzatuk világra jövetelét.

³ Adataink nemzetközi összehasonlítása a következő oldalon érhető el:
<http://www.eurocat.network.eu/newprevdata/showPDF.aspx?winx=1000&winy=638&file=Prevalence%20of%20monogenic%20syndromes%20in%20Europe.pdf>



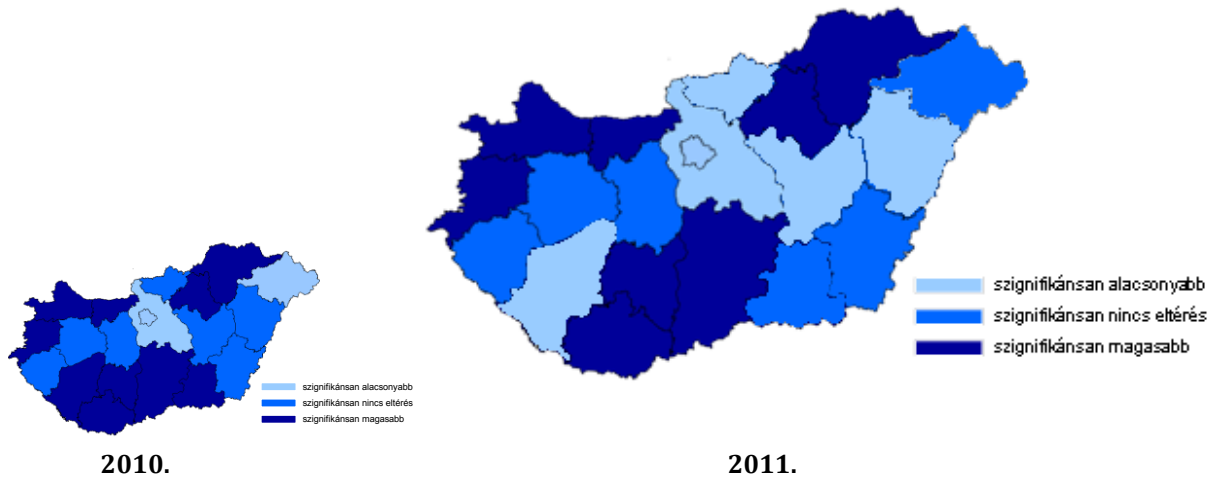
2. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek terhességi kimenetel szerinti megoszlása, a VRONY 2011. év adatai alapján

A VRONY feldolgozott adatait megyei megoszlás szerint bemutató diagram (3. ábra) alapján 6 megye az országos átlagtól szignifikánsan nagyobb gyakoriságban jelentett rendellenességet, míg az országos átlag alatt 5 megye bejelentései állnak.



3. ábra A veleszületett rendellenességek gyakorisága megyénként a VRONY 2011. év adatai alapján

Az egyes megyékben észlelt veleszületett rendellenességek országos átlaghoz viszonyított bejelentési arányában mutatkozó területi egyenlőtlenségek elsősorban arra utalnak, hogy bejelentési hatékonyságban – a javuló tendencia ellenére – még mindig vannak jelentős hiányosságok, főleg a fővárosban és Pest megyében. Számításaink alapján a „jól jelentő” területek tükrözhetik a fejlődési rendellenességek valós előfordulását.



4. ábra A veleszületett rendellenességek gyakorisága megyénként az országos átlagtól való szignifikáns eltérés alapján, a VRONY 2010. és 2011. év adatai alapján

A rendellenességek nagy részének magyarországi előfordulása - hazai és nemzetközi tanulmányok eredményei alapján - megfelel az egyes rendellenességek várható értékeinek. A VRONY adatok és a nemzetközi trendek összehasonlítása a <http://www.eurocat-network.eu/accessprevalencedata/prevalencetables> oldalon lehetséges.

A 2011-es adatok elemzése során - eltérve a megszokott gyakorlattól - Éves Jelentésünket két nagy része bontva készítettük el. Az első részben bemutatjuk 36 kiemelt rendellenesség gyakoriságának hosszú idősoros elemzését, illetve a 2011. évre jellemző területi megoszlását⁴.

Az Éves Jelentés második részében adjuk közre az anatómiai csoportosításon alapuló elemzéseinket a 2011. év adatai alapján. A táblázatokban az egyes bejelentett rendellenességek számának és gyakoriságának BNO10-es kódok szerint történő részletes felsorolása mellett, területi- és idősoros megoszlásukat, nemi arányukat, valamint terhességi kimenetelüket rendellenesség-csoportok szerinti bontásban tüntettük fel.

⁴ Egyes területi megoszlást bemutató ábrákról hiányoznak egyes megyék, nem kerültek feltüntetésre azok a megyék, amelyekből adott évben nem érkezett bejelentés a rendellenességre vonatkozóan.

I. KIEMELT JELENTŐSÉGŰ VELESZÜLETETT RENDELLENSÉGEK ELEMZÉSE

AGYVELŐHIÁNY, KOPONYA-ÉS GERINCHASADÉK, KISAGYHIÁNY (Q00.0-Q00.2)

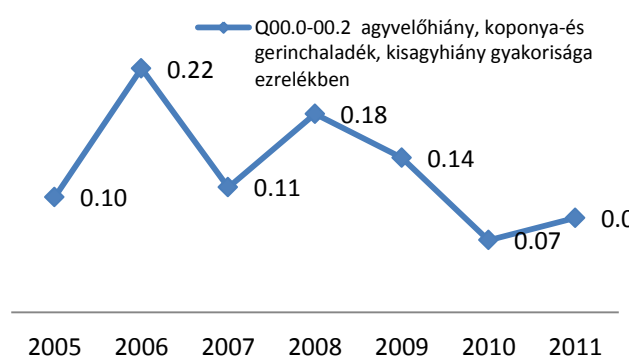
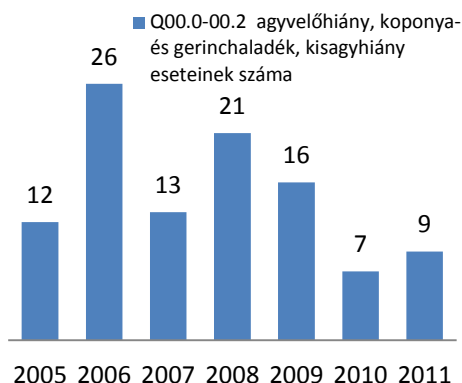
Az agyvelőhiány (anencephalia) a velőcső elülső pólusának záródási zavara, amely a koponyatető, az ezt fedő bőr, valamint az agyfeltekék és az agyhártyák hiányát jelenti. Előfordulhat izoláltan és többszörös rendellenességek részeként.

Közepesen gyakori malformáció, előfordulási aránya élveszülöttekben 0,20‰ körüli. A prenatális szűrések és a javuló szociális és életmódbeli tényezők következtében incidenciája a hatvanas évekhez viszonyítva közel 80%-kal csökkent. A folsav periconcepcionális szedésével a rendellenesség kialakulása nagymértékben csökkenthető, illetve kivédhető.

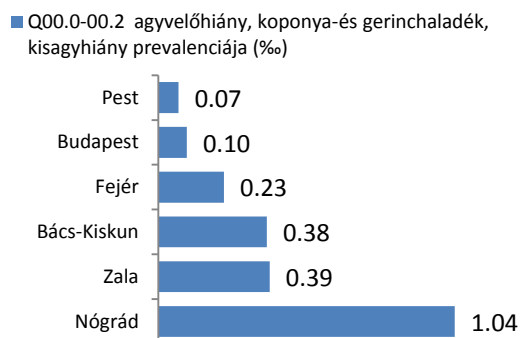
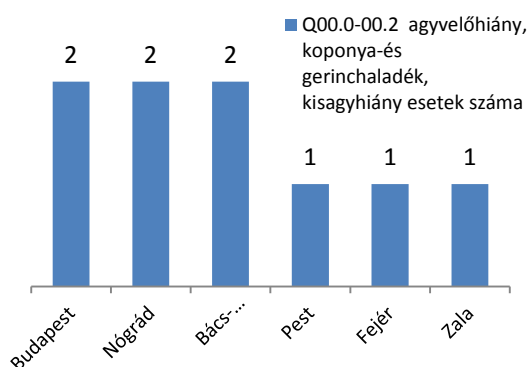
Multifaktoriális kórereditű malformáció (genetikai hajlam és provokáló tényezők – ivóvíz lágysága, burgonyapenész, röntgensugárzást, szalicilátok, szulfonamidok, magzati oxigénhiány, magasabb anyai életkor - hatására alakul ki). Jellemzője, hogy a rendellenesség elsőszülötteknél szignifikánsan gyakoribb.

Az anencephalia nyitott gerinccel való együttes előfordulása a velőcsőzáródási rendellenesség olyan formája, amikor az agyvelőhiány nyitott vagy hasadt gerinccel társul. Az iniencephalia, azaz kisagyhiány a tarkótájon, a nyakszirtcsontot és a cervikális gerincet érintő központi idegrendszeri elváltozás. Nagyon ritkán előfordul rendellenesség, döntően leány magzatokat érint. Súlyos, életképtelen állapottal járó elváltozás.

Gyakoriság:



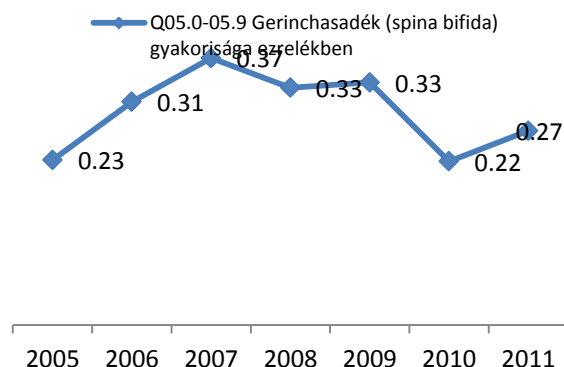
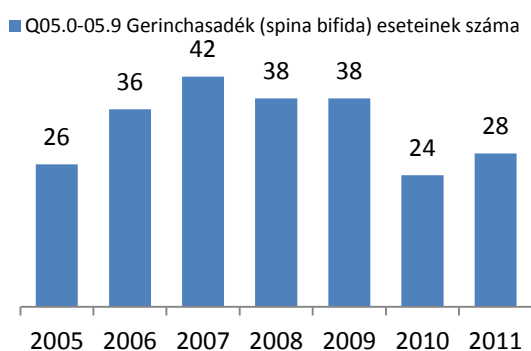
Területi megoszlás:



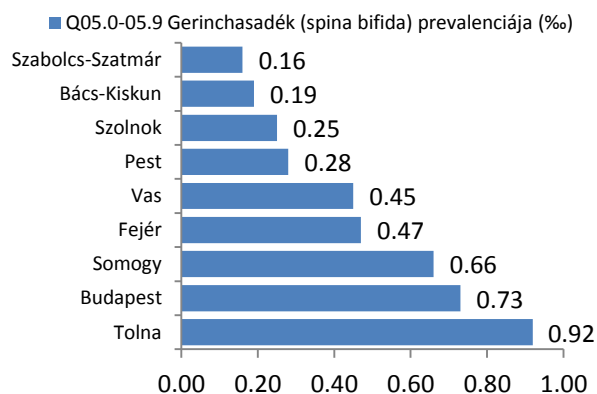
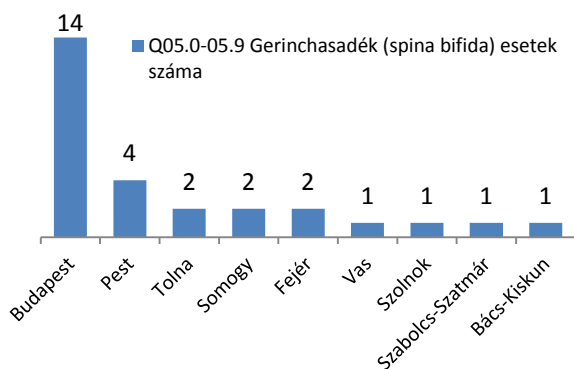
GERINCHASADÉK (Q05.0-05.9)

A gerinchasadék (spina bifida) a velőcső hátsó pólusának rendellenessége, amely miatt a gerinc záródása bizonyos részeken – leggyakrabban a lumbális szakaszon – elmarad. Előfordulhat vízfejűséggel, vagy anélkül. Az agyhiánynál gyakoribb rendellenesség, előfordulásában jelentős földrajzi eltérések lehetnek. Lányokban gyakoribb, kialakulását a folsavhiányos állapot is elősegíti. Súlyossága a sérült szakaszokból eredő idegektől függ, de általánosságban nagyon súlyos rendellenességről van szó, a kezelés és gyógyulás terén korlátozottak a lehetőségek. A fogamzóképes korú nők napi folsavfogyasztásával a rendellenesség kialakulása jelentős mértékben csökkenthető.

Gyakoriság:



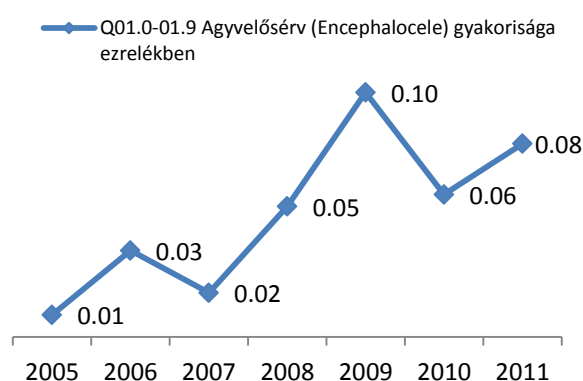
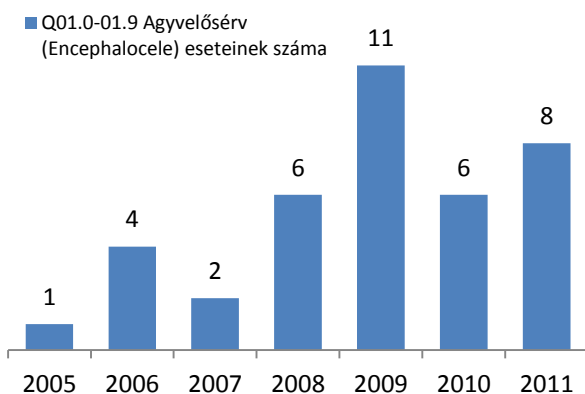
Területi megoszlás:



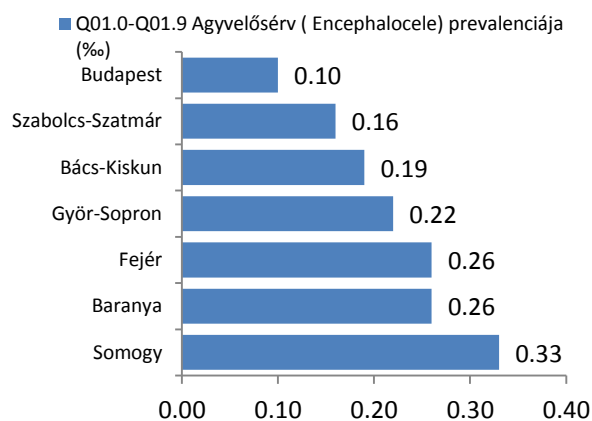
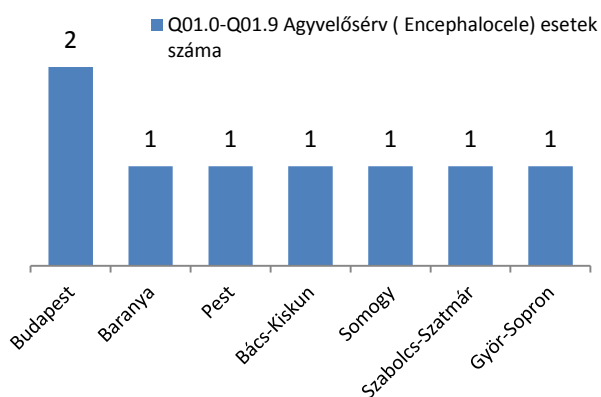
AGYVELŐSÉRV (Q01.0-Q01.9)

Az agyvelősérv (encephalocela) a velőcső középső részének záródási zavara. A koponyacsontok záródási zavara miatt az agy és/vagy agyhártyák kitüremkednek a koponyanyíláson. Jellemzően minden ötezredik újszülöttben fordulhat elő. Az agyvelősérvvel sújtott újszülöttek 10%-a halva születik. Műtétek, komplex orvosi utókezelések mellett ma életkilátásaik javulnak, de súlyosabb esetekben mozgásszervi-és idegrendszeri károsodás maradhat vissza.

Gyakoriság:



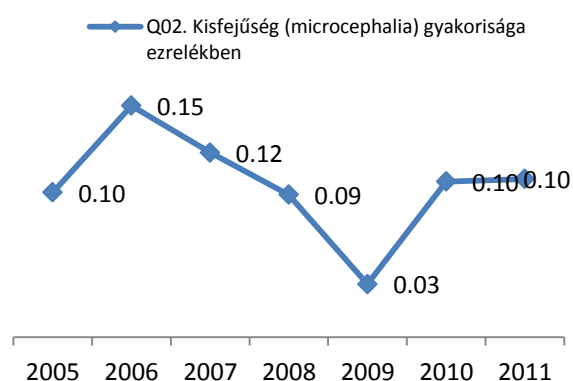
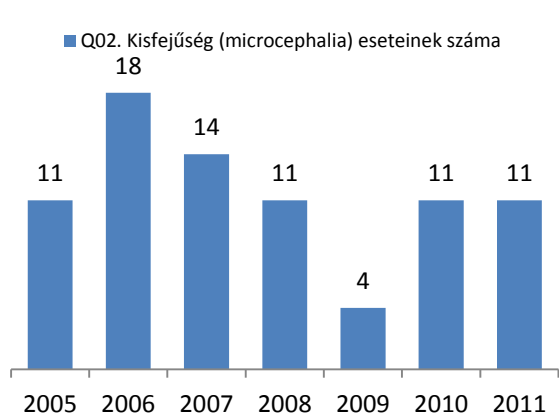
Területi megoszlás:



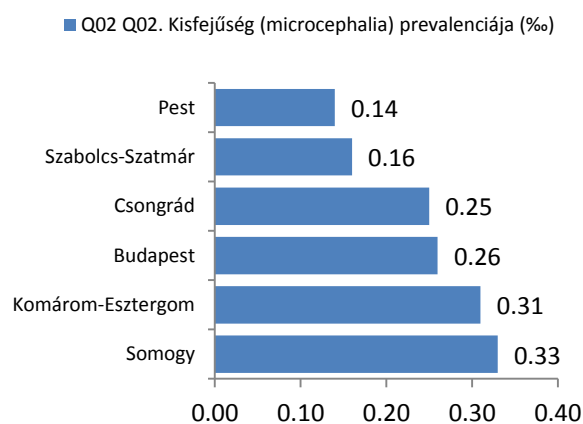
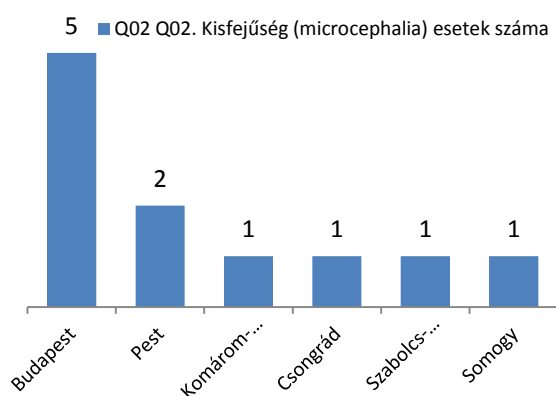
KISFEJŰSÉG (Q02.)

Kisfejűség (microcephalia) esetén rendellenesen kicsiny a koponya és az agyvelő. Jellemző tünetei a kis koponya és a nagynak tűnő fülek mellett az értelmi fogyatékoság, bénulás, esetleg epilepszia. A kisfejűség okai lehetnek az agy elégtelen fejlődése, vagy az agyat érő külső hatások miatt elpusztuló agyszövetek⁵. Izoláltan vagy többszörös rendellenességek (kromoszóma-rendellenességek, génhiba okozta fejlődési rendellenességek) részjelenségeként is előfordulhat. A gyakoribb külső eredetű többszörös rendellenességek (pl. magzati alkohol szindróma) is kisfejűséggel járnak. Születéskori gyakorisága két ezrelék körül van, de 1 éves korig akár agyvelőgyulladás, vagy agysérülés következtében is kialakulhat. Gyakoriságát illetően nemenként nincs különösebb eltérés.

Gyakoriság:



Területi megoszlás:

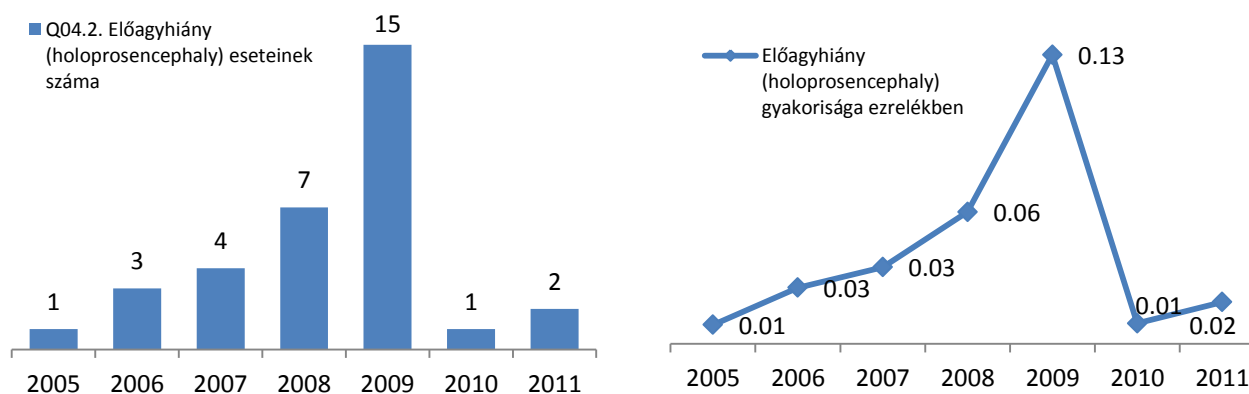


⁵ Ezt nevezik másodlagos kisfejűségnek, leggyakoribb előfordulása

ELŐAGYHIÁNY (Q04.2.)

Az előagyhiány a prosencephalon kettéhasadásának elmaradása miatt kialakuló központi idegrendszeri rendellenesség, amely malformációk láncolatában elhelyezkedve, az arcot érintő elváltozásokhoz társulva alkotja a holoprosencephalia-szekvenciát. Nagyon ritka rendellenesség, pontos előfordulása nem ismert. Szemrendellenességgel jár (gyakori, hogy a szem (vagy szemek) egyetlen üregben az arc középvonalában helyezkedik el) és gyakran társul más egyéb rendellenességekkel is. Többségükben sporadikus előfordulásról van szó, családi ismétlődés esetén az öröklődésmenet nem tisztázott. Az érintettek 60 %-a leány. A terhesség során gyakori a magzatvíz felszaporodása és jellemző a növekedésbeli visszamaradottság. (A holoprosencephalia magában foglalja a cyclopiát, az ethmocephaliát, a cebocephaliát és a premaxillaris agenesiát.)

Gyakoriság:

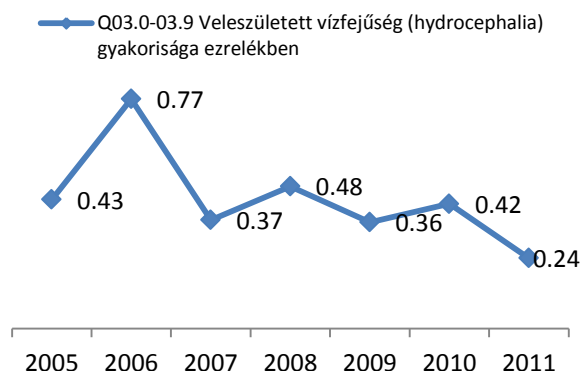
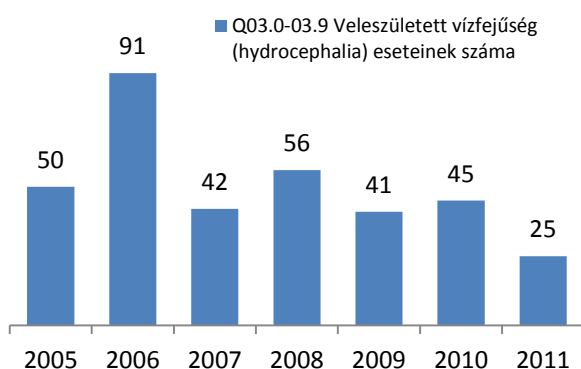


Területi megoszlás: A 2011-ben előfordult mindkét eset Bács-Kiskun megyéből jelentették (gyakoriság: 0,23‰)

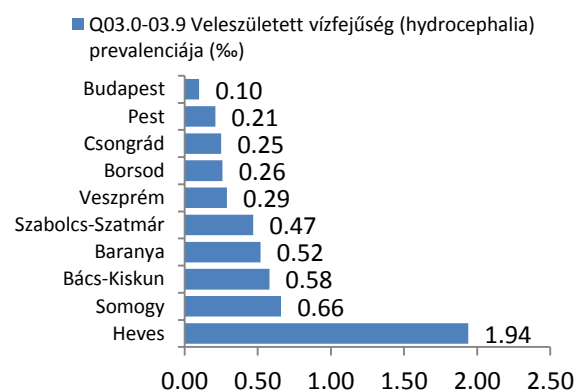
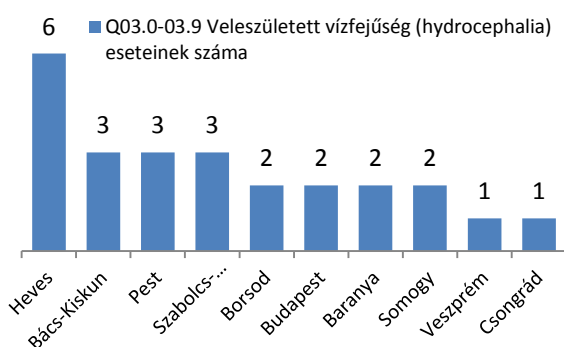
VELESZÜLETETT VÍZFEJŰSÉG (Q03.0-Q03.9)

A veleszületett vízfejűség (hydrocephalia) esetén az aquaeductus Sylvii, vagy a foramen Luschka ill. Magendie méhen belüli életben történő elzáródása miatt az agykamrákban nagy mennyiségű folyadék (liquor) halmozódik fel, ennek következtében a koponya megnagyobbodása már a születéskor szembeűnő. Három formája van. (1) Az izolált formában ez az egyedűli rendellenesség (10 %). (2) A másodlagos eseteknél a vízfejűség az elsődleges rendellenesség következménye, az esetek döntő többsége (80 %) ide sorolható. (3) Többszörös fejlődési rendellenességek részeként tüneti vízfejűség (a vízfejűségek 10 %-a ide sorolható). Leggyakoribb okai a nyitott gerinc, a méhen belüli fertőzés⁶, illetve a szűlés körűli idűszakban az agy oxigénhiánya, vagy mechanikus ártalom. A rendellenesség előfordulási gyakorisága az anyai életkor előrehaladtával nő. A hydrocephaliás magzatok esetén gyakori (30%) a halvaszűletés, közel 40%-uk pedig koraszűlűttként, alacsony súllyal jön a világra. A korábban gyógyíthatatlan rendellenesség jelentűs része ma már eredményesen kezelhető.

Gyakoriság:



Területi megoszlás:



⁶pl. Toxoplasma gondii okozta méhen belűli gyűlladás

SZEMHIÁNY (Q11.0-11.1)

A szemhiány (anophthalmia) a szemet alkotó szerkezeti elemek kifejlődésének elmaradása; a rendellenességet a szemgolyó hiánya jellemzi. Rendkívül ritka, sporadikus előfordulású, de néha ismétlődhet egy családon belül. Lehet egy-, illetve kétoldali. Egyes sporadikus esetekben kromoszóma-rendellenesség kimutatható. Patau-szindrómában (13-15-ös D-triszómia) az anophthalmia vagy microphthalmia ajakhasadékkal és sokujjúsággal társul. Számos egyéb szindróma (pl. Waardenburg anophthalmia syndroma) részjelensége lehet a malformáció. Fiúkban és leányokban azonos arányban fordul elő. Sem műtétilag, sem más módon nem kezelhető. Súlyos érzékszervi fogyatékoság, de ha nincs más agyi vagy belső szervi rendellenesség, akkor az életkilátások a vakság ellenére is kedvezőek.

Gyakoriság: 2010 és 2011-ben egy-egy eset fordult elő hazánkban a VRONY adatai alapján (0,01 ezrelékes gyakoriság).

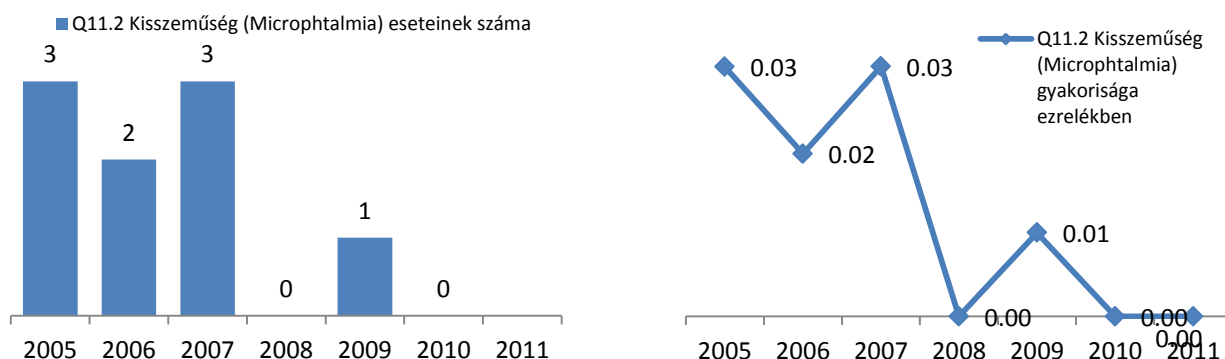
Területi megoszlás: 2011-ben egy esetet jelentettek Heves megyéből (0,32‰).

KISSZEMŰSÉG (Q11.2)

A kisszeműség (microphthalmia) elsődleges formája esetén a szem egyes alkotó elemeinek hiánya miatt csökevényes, kicsiny és hiányos felépítésű a szem. Másodlagos esetben magzati ártalom miatt károsodnak a szem egyes alkotó elemei és ez idéz elő kicsiny, csökevényes szemet. Lehet egy- és kétoldali, izolált és társuló, pl. szindrómák részjelensége. Kialakulásában szerepet játszó kockázati tényezők között genetikai okok (recesszív öröklésment), környezeti tényezők vagy várandósság alatti anyai fertőzés (toxoplasma, rubeola vírus) egyaránt említhetők.

Ritka rendellenesség, minden tízezredik születésnél észlelik. Látáskárosodással, szemrezgéssel, tompalátással, ritkán vaksággal együtt járó rendellenesség.

Gyakoriság:

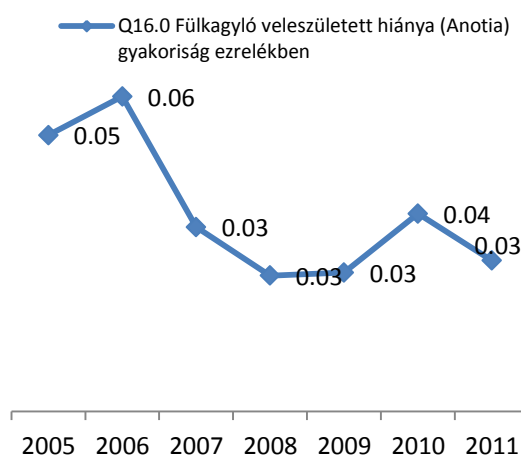
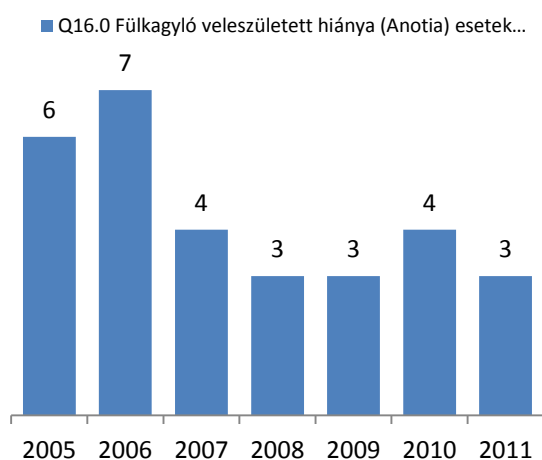


Területi megoszlás: 2011-ben ilyen rendellenesség nem került bejelentésre.

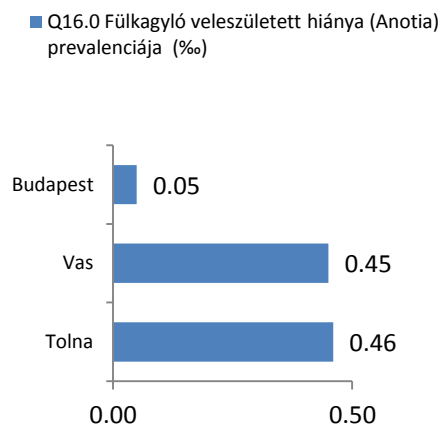
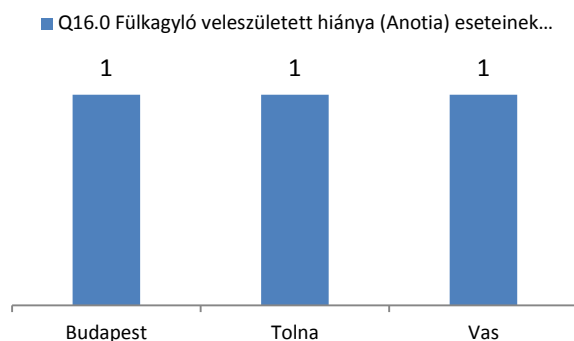
FÜLKAGYLÓ VELESZÜLETETT HIÁNYA (Q16.0)

A fülkagyló hiánya (anotia) lehet egy oldali, illetve mindkét fület érintő rendellenesség. Szakirodalmi érdekesség, hogy a jobb oldali fülkagyló hiánya regisztráltan gyakoribb, mint a bal, és fiú túlsúly jellemzi az előfordulását⁷. A fülkagyló rendellenességek eredete eltérő, számos kórok játszik szerepet kialakulásukban: genetikai (hibás gének), külső hatások (egyes gyógyszerek), magasabb anyai életkor, magzati ártalmak (rubeola) vagy Rh-összeférhetetlenség. A rendellenesség 30%-ban társul egyéb defektusokkal (szemrendellenességek, végtagredukciós elváltozások, vese-rendellenességek). A nagyobb torzulásokat plasztikai műtéttel lehet korrigálni, az elváltozástól függően más-más életkorban.

Gyakoriság:



Területi megoszlás:



⁷<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1050757/>

KISFÜLŰSÉG (Q17.2)

Kisfülűség (microtia) esetén a külső fül egy-, vagy kétoldali fejletlensége fordulhat elő. A microtia és anotia kialakulásában azonos tényezők játszanak szerepet, kivéve az anyai életkor előrehaladtát, mint kórerediti tényezőt, mivel ez csak az anotiára jellemző. A kisfülűség ritka malformáció (0.8 ezrelék), a jobb oldal gyakrabban érintett.

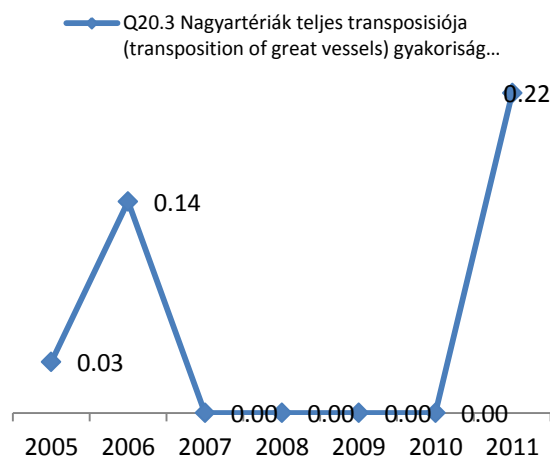
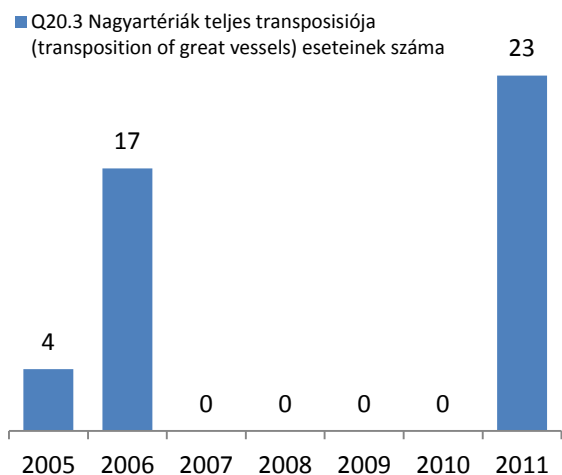
Négy típusát lehet elkülöníteni: (1) a fülkagyló normálistól eltérő nagyságú, de strukturált, ép hallás jellemzi; (2) a fülkagyló felső része fejletlen és a hallójárat zárt, ilyenkor vezetékes halláscsökkenés alakul ki; (3) a külső fül állománya minimális, a külső hallójárat és a dobhártya is hiányzik, (4) a külső és belső fül részeinek hiánya jellemző. A kisfülűség gyakori kísérője szindrómáknak (Treacher-Collins szindróma), vese és szív-rendellenességeknek.

Gyakoriság: 1999-2011. közötti években mindössze 8 esetet jelentettek.
2011-ben nem jelentettek kisfülűséget a nyilvántartásba.

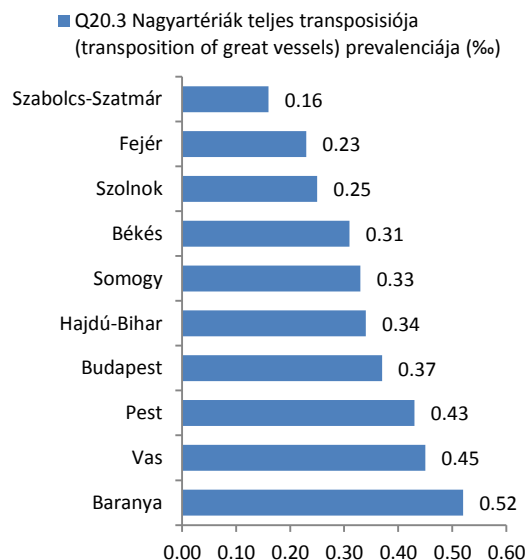
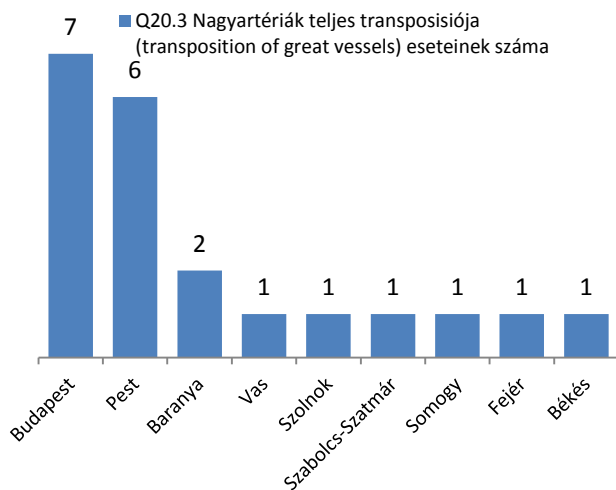
NAGYARTÉRIÁK TELJES TRANSPOZÍCIÓJA (Q20.3)

A nagyartériák teljes transpozíciója a nagyerek áthelyeződését jelenti, amelynek során a főverőér felcserélődik, tehát az aorta a jobb, az artéria pulmonalis a bal kamrából ered. Mivel így a nagyvérkör és a kisvérkör teljesen izolált, az újszülött csak akkor életképes, ha vagy pitvari, vagy kamrai septum defectusa van, vagy a Botallo-vezetéke nyitott. A nagyerek áthelyeződése lehet részleges és teljes. Gyakran társul más szívrendellenességekkel (tüdőérszűkület, főverőér-szűkület, dextrocardia). Kóreredete bizonytalan, fiúkban gyakoribb, nagyobb születési súly jellemzi. Súlyos rendellenesség, amely műtéti beavatkozást igényel.

Gyakoriság:



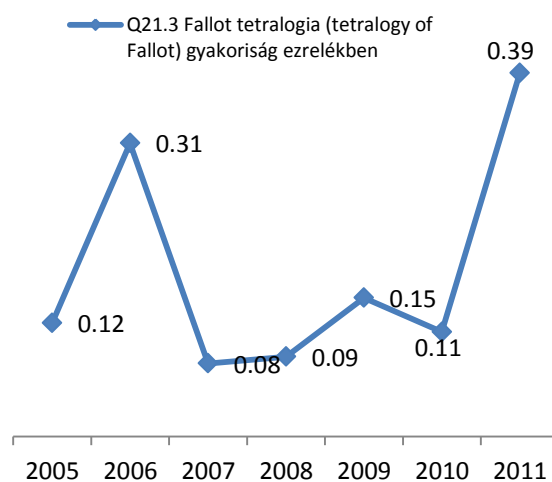
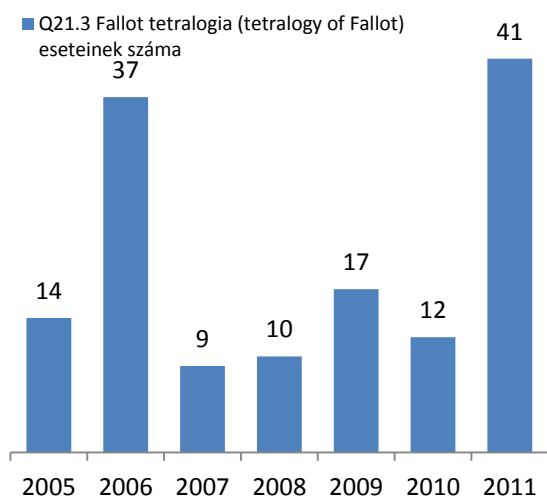
Területi megoszlás:



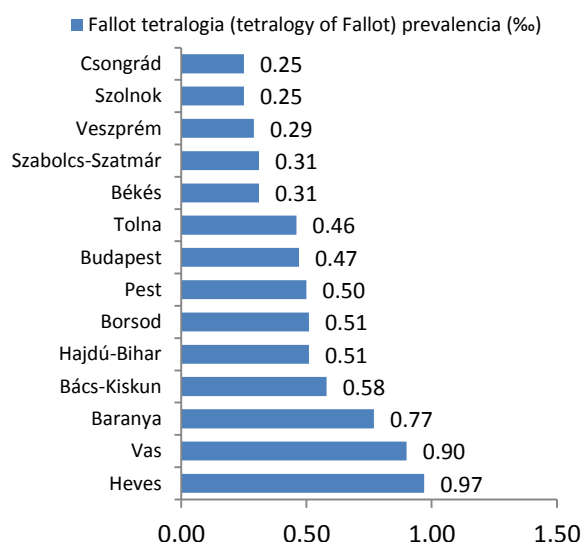
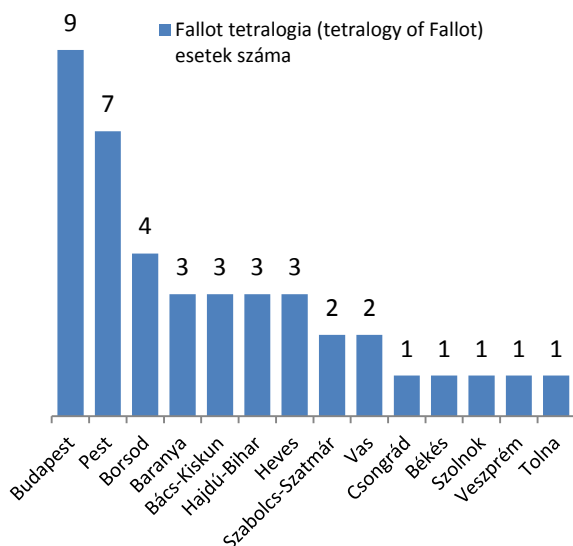
FALLOT TETRALOGIA (Q21.3)

A Fallot tetralógia elnevezésű malformáció a veleszületett szívrendellenességek 10 %-át képezi. A tünetek súlyossága újszülött kortól fokozódik, a cianózis 4 hónapos kor körül jelentkezik és állandósul. Négy rendelleneségből áll: tüdőérszűkület (pulmonaris stenosis), kamrai sövényhiány (kamrai septum defectus), "lovagló" főverőér (főverőér a két kamra között helyezkedik el: aorta dextropositio) és a jobb kamraizomzat túltengése (jobb kamra hypertrophia). Kóreredete bizonytalan, feltételezhetően környezeti okok (teratogén ártalmak) játszanak szerepet kialakulásában. Közepesen gyakori rendellenesség, amelyet fiútöbbslet jellemez.

Gyakoriság:



Területi megoszlás:

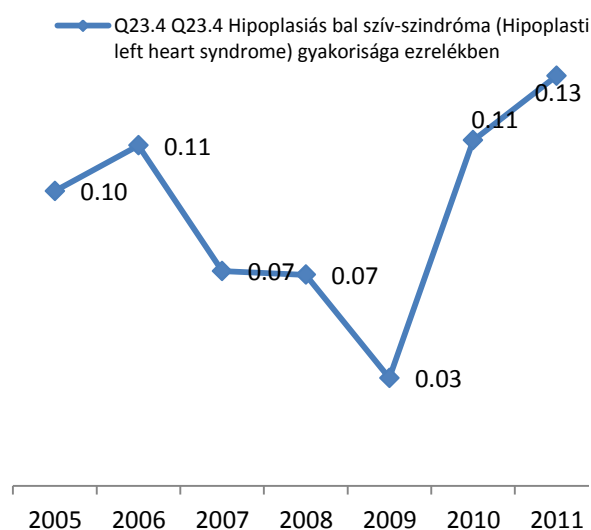
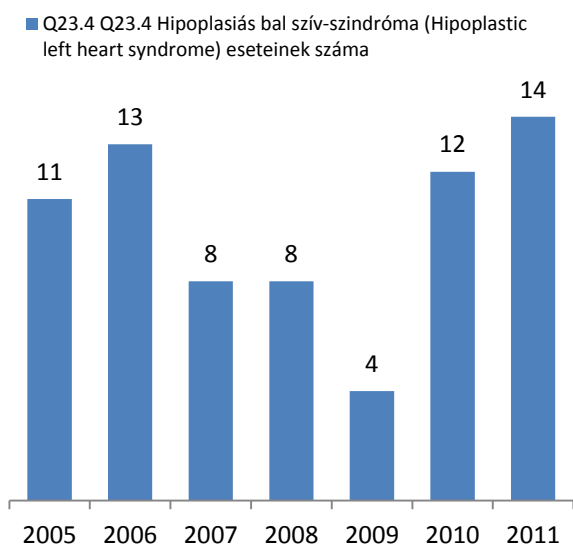


HYOPLASIÁS BAL SZÍVFÉL-SZINDRÓMA (Q23.4)

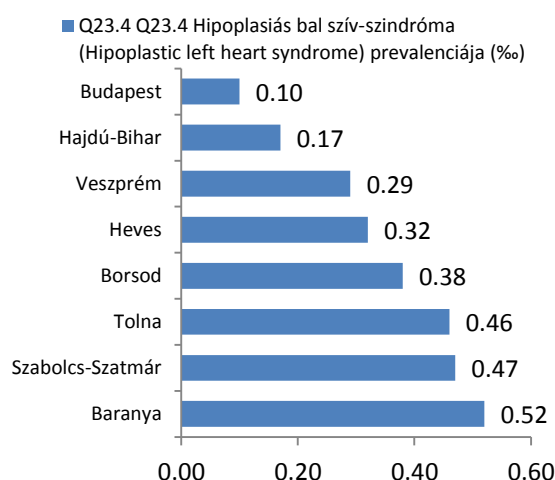
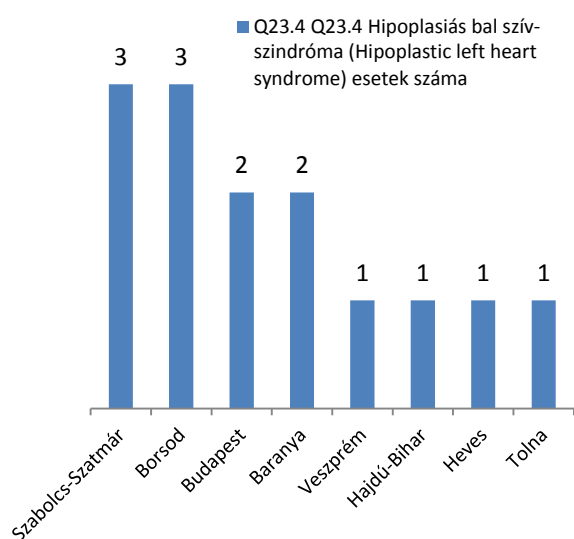
A hypoplasiás bal szívfél-szindróma súlyos és összetett szívfejlődési rendellenesség. Jellemzője a bal szívfél egyes elemeinek (aorta, aortabillentyű, bal kamra, mitralis billentyű, bal pitvar) hypoplasiája, stenosisa vagy atresiája. Az aortaszájadék és aortabillentyűk elzáródása (atresiája) vagy kifejezett fejletlensége (hypoplasiája) a felszálló aorta hypoplasiájával és a bal kamra hibás fejlődésével (kéthegyű billentyű szűkülettel, vagy elzáródással) jár. Kóreredete multifaktoriális, feltételezhető autoszomális recesszív öröklésmenet is.

A születéskor egészségesnek tűnő újszülöttnél pár napon belül felfedezhetők a kardiogén-shock tünetei (cianotikus-szürkés bőr és körmök, nyugtalanság, tachypnoe, veseelégtelenség). Esetenként többlépcsős műtéti korrekcióval (pl. a Norwood-műtét) a beteg életkilátásai javíthatók.

Gyakoriság:



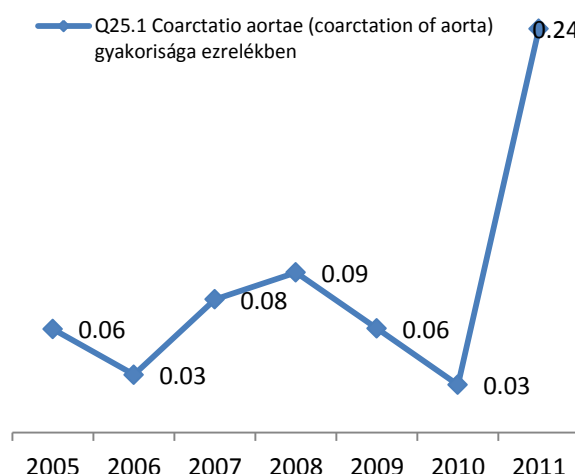
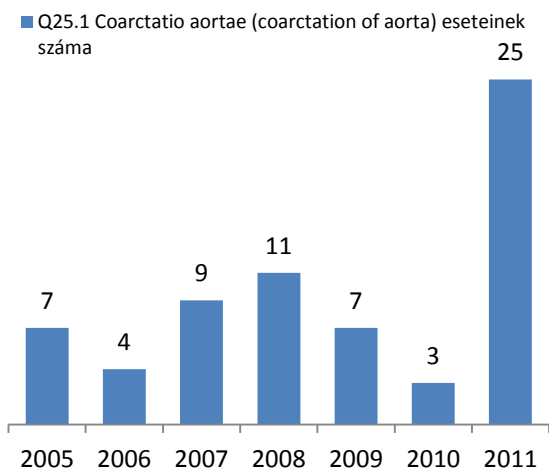
Területi megoszlás:



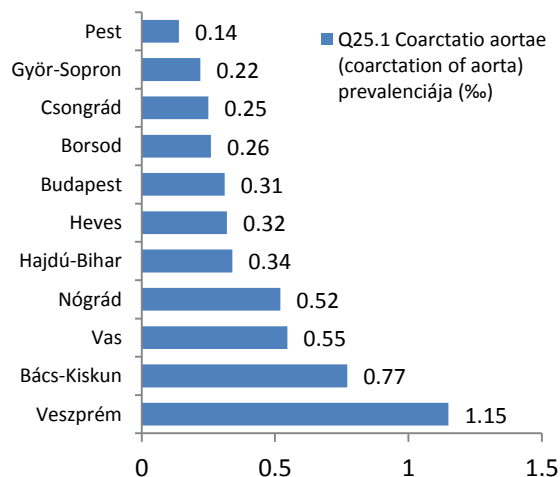
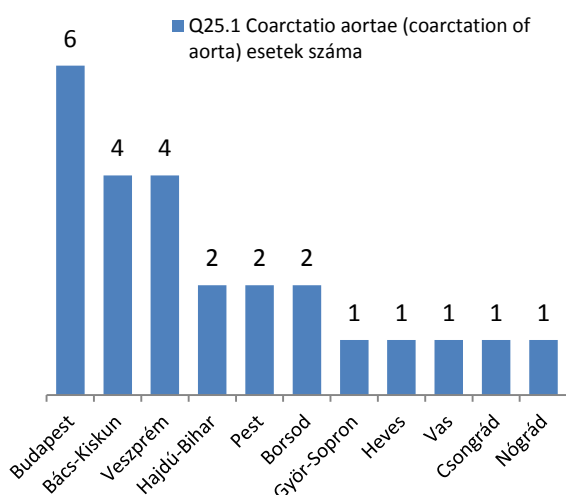
COARCTATIO AORTAE (Q25.1)

A coarctatio aortae esetében a főverőér szűkülete a szívtől távolabb, a főverőérnek a mellkason belüli ívén, különböző lokalizációban helyezkedik el. Az aorta néhány mm-től több cm-ig tartó hosszú szakaszának körkörös beszűkülése alakul ki, amelynek két fő típusa ismert. (1) A szűkület a Botallo-vezeték előtt helyezkedik el: csecsemőkori infantilis típus (nyitott Botallo vezeték) ritkább, de súlyosabb. (2) A szűkület a Botallo vezeték után helyezkedik el: felnőtt típus (zárt Botallo vezeték) gyakoribb előfordulású. Jellemzője, hogy esetenként más szívrendellenességekkel társul, fiú újszülöttekben valamivel gyakoribb és gyakori egyes kromoszóma rendellenességekben (Turner és Down szindróma).

Gyakoriság:



Területi megoszlás:

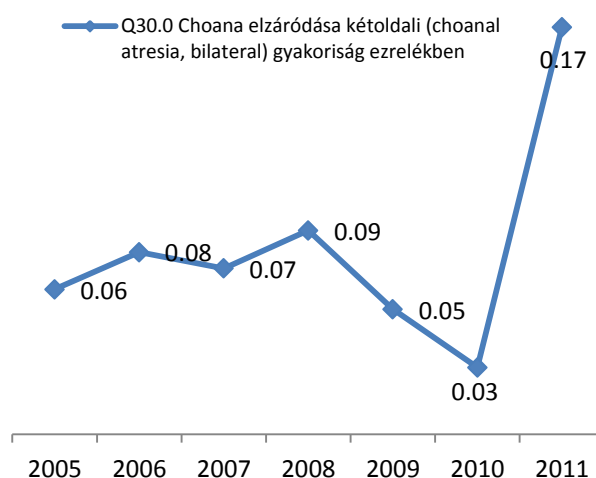
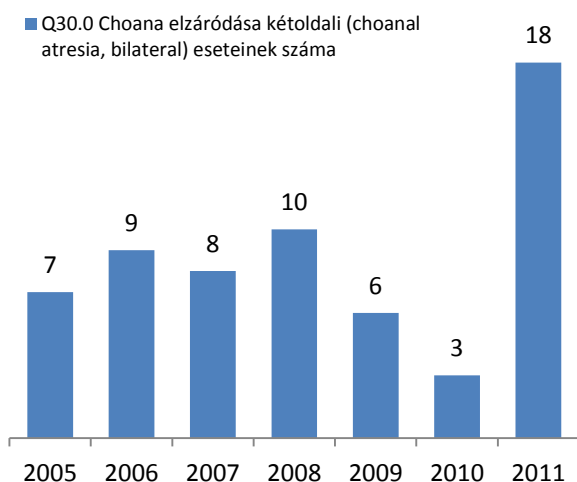


CHOANA ELZÁRÓDÁSA KÉTOLDALI (Q30.0)

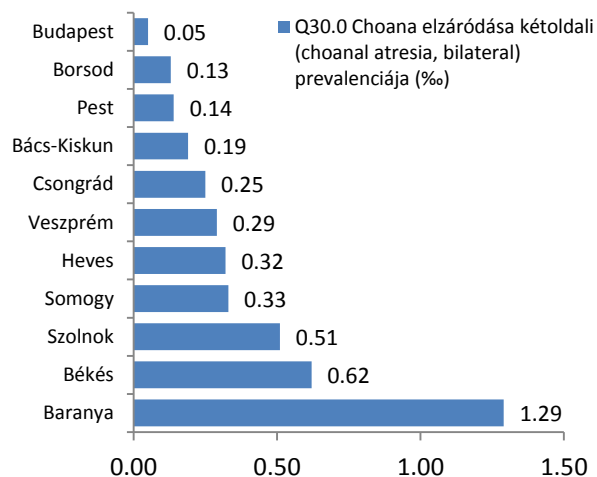
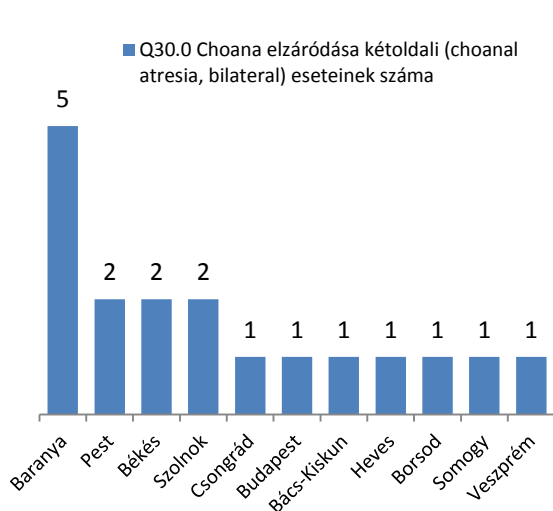
A choana elzáródás az első vagy hátsó orrbemenet hiányával, az orrüreg veleszületett szűkületével vagy az orrüregnek a garat felé eső részének (garati orrnyílás) elzáródásával, illetve szűkületével járó rendellenesség. Lehet egyoldali, kétoldali, teljes és részleges. Ritkábban membrános, gyakrabban csontos elzáródás formájában jelentkező malformáció. Gyakran társul más rendellenességekkel, főleg szívrendellenességgel. Nagyon ritka, elsősorban lány újszülöttekben fordul elő.

A kétoldali súlyos változata azonnali sebészeti beavatkozást igényel. Az egyoldali elzáródás esetén a táplálás nehezített; a szoptatásnál légzési nehézségek léphetnek fel. Műtéti megoldással javítani lehet az újszülött állapotán.

Gyakoriság:



Területi megoszlás:



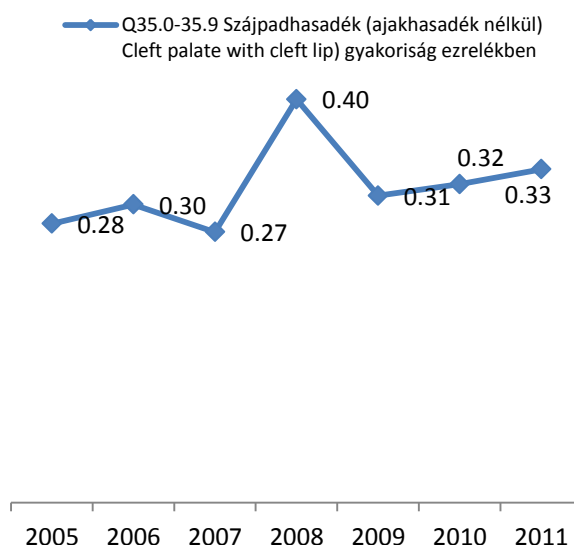
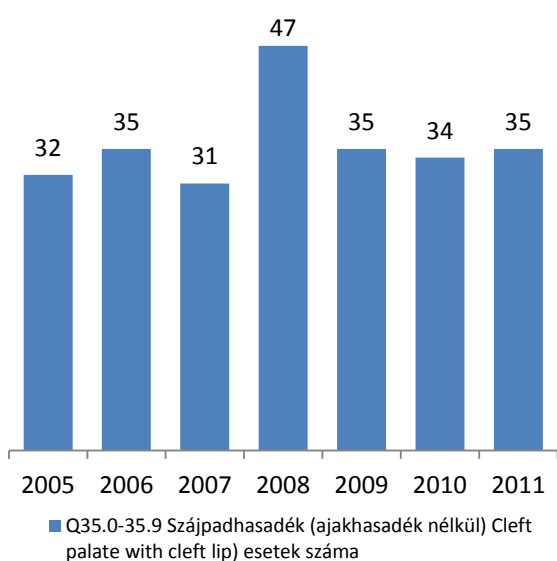
SZÁJPADHASADÉK (Q35.0-Q35.9)

A szájpadasadék (palatoschisis) a szájpadlason, középvonalban elhelyezkedő, különböző kiterjedésű hasadékforma, amelynek oka, hogy a korai embrionális fejlődés során a szájpadnyúlványok összecsontosodása elmarad. Enyhébb esetekben csak a nyelvcsap deformálódik, máskor a lágyszájpadon jön létre hasadék, amely a kemény szájpadra is áthúzódhat. Létezik rejtett formája, ilyenkor a hasadékot nyálkahártya fedi.

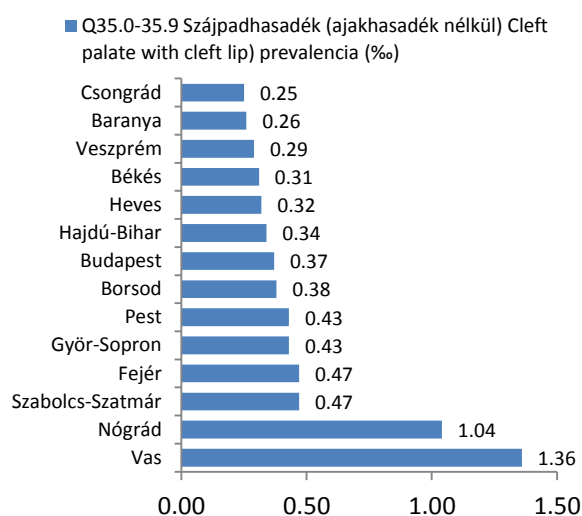
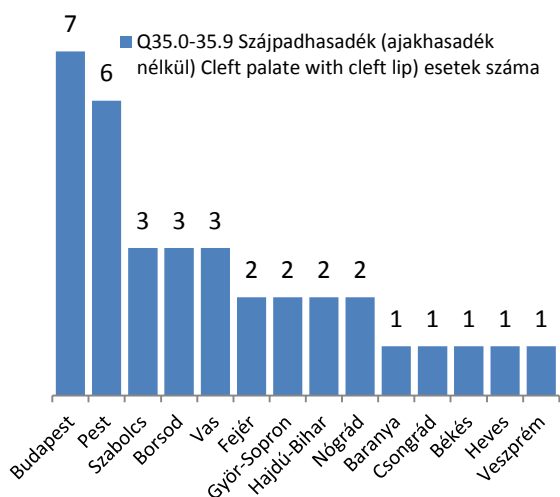
A rendellenesség kialakulásának oka feltehetően multifaktoriális (örökletes tényezők és környezeti okok pl: gyógyszerek, pszichés megterhelés), de létezik X-kromoszómához kötött, örökletes formája és szindrómák részrendellenességeként is gyakori. Leány többlet és családi halmozódás (5%-ban) detektálható.

Szájpadasadék esetén nehezített a táplálás, helyreállító műtétekkel és különböző szakemberek (fogorvos, szájszész, logopédus) összehangolt munkájának eredményeként jelentős javulás érhető el.

Gyakorisága:



Területi megoszlása 2011-ben:



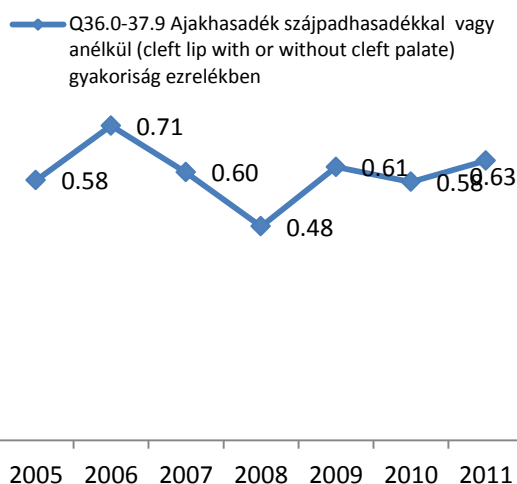
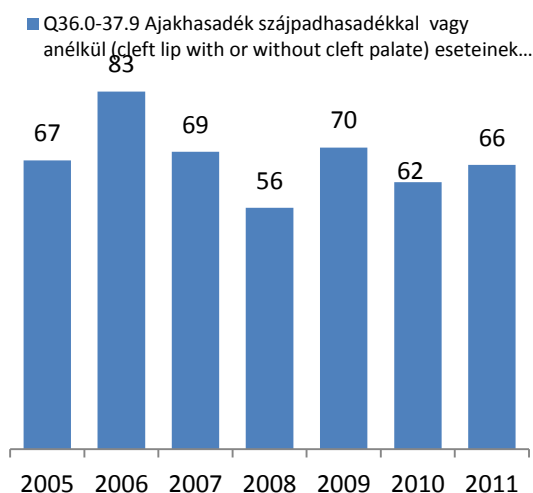
**AJAKHASADÉK SZÁJPADHASADÉKKAL VAGY ANÉLKÜL
(Q36.0-Q37.9)**

Az ajakhasadék és/vagy szájpadhasadék a magzati fejlődés során az orr- és szájüreget kialakító szövetek - ajakra is kiterjedő - nem megfelelő záródásának esetében alakul ki, illetve a súlyosabb formákban a kettő egyszerre manifesztálódik. Az ajak- és szájpadhasadékosok közel 60%-ában szájpadhasadék is előfordul.

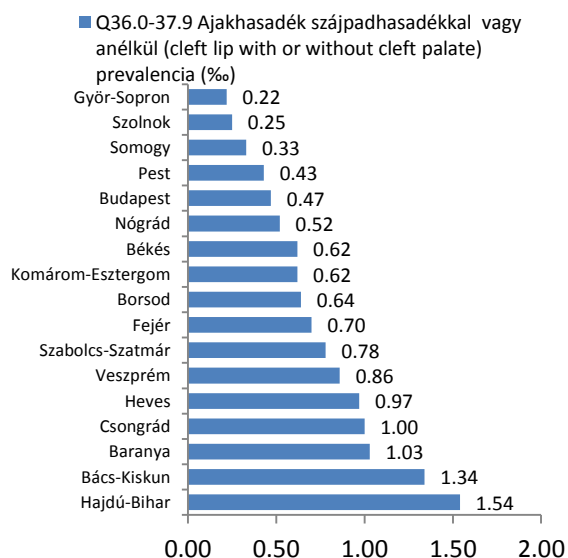
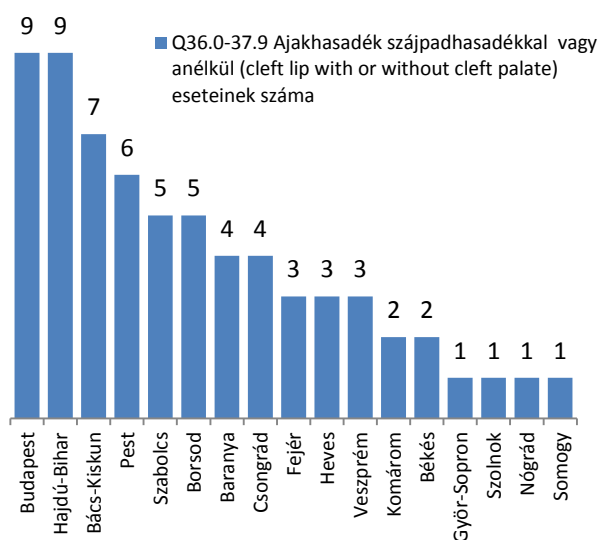
A rendellenesség különböző kiterjedésben és súlyosságban alakulhat ki, amelynek alapján 2 fő típust különítettünk el. (1) Egyoldali teljes ajak- és szájpadhasadék: a leggyakoribb eset, a hasadékok majdnem fele ide tartozik. Az orrbemenet alapja hiányzik, a hasadék a 2. kisörlő és a szemfog között helyezkedik el. A kemény szájpád és a lágy szájpád nyitott, a szájüreg és az orrüreg egymással közlekedik. (2) Kétoldali teljes ajak- és szájpadhasadék: súlyosabb fejlődési rendellenesség. A felső állcsont elülső része előreugró, és a felső állcsont hátulsó részével nincs összeköttetésben. Ebben az előreugró részben nincs csont, csak kötőszövet alkotja.

Az ajakhasadék szájpadhasadékkal kétszer gyakoribb az izolált ajakhasadéknál, tehát a rendellenesség minden 500. születésnél várható, és főleg fiúk esetében alakul ki. Orvosgenetikai szempontból nem tekinthető súlyosnak a defectus, de a sebészeti korrekciókat követően a várható legjobb eredmény eléréséig hosszú idő telik el.

Gyakoriság:



Területi megoszlás:



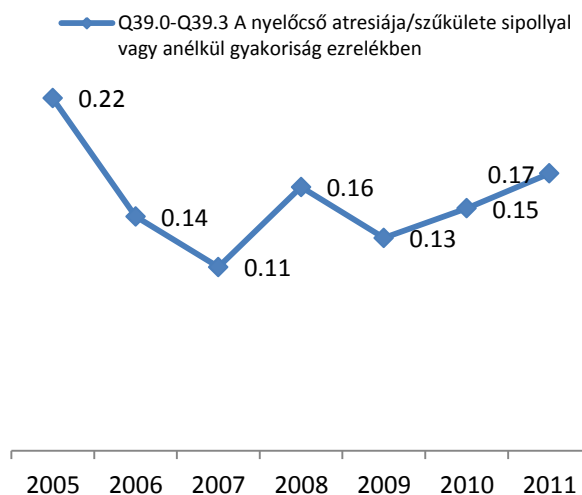
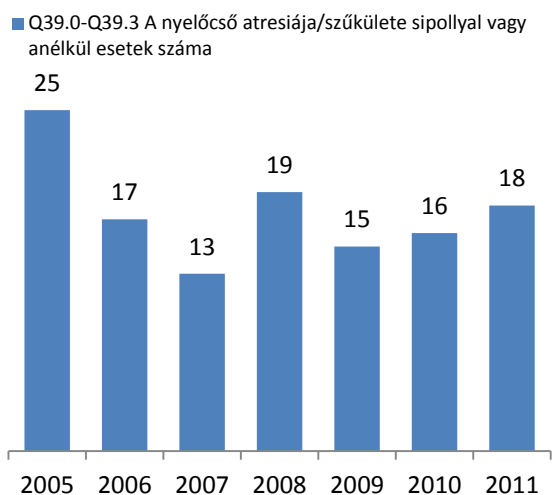
A NYELŐCSŐ ATRESIÁJA/SZŰKÜLETE SIPOLLYAL
VAGY ANÉLKÜL (Q39.0-Q39.3)

A nyelőcső szűkület és/vagy elzáródás (oesophagus atresia) (légcső sipollyal vagy anélkül) kialakulásának oka, hogy az embrionális fejlődés 4-5. hetében a légző- és emésztőrendszer elkülönülése zavart szenved. Az esetek 85-90 %-ában a nyelőcső vakon végződik, az alsó csonk sipoly révén a légcsőbe torkollik.

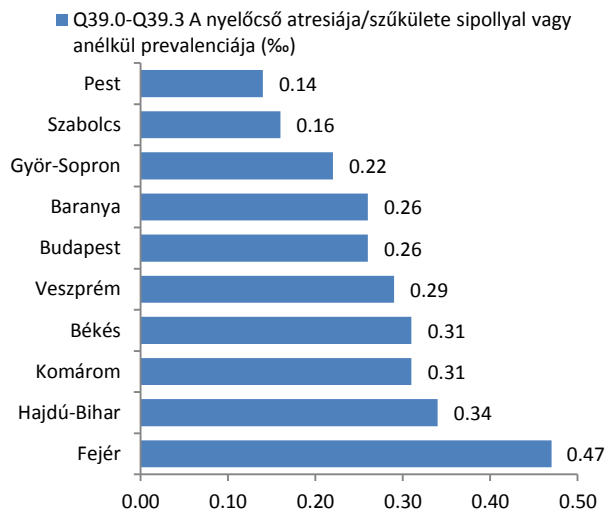
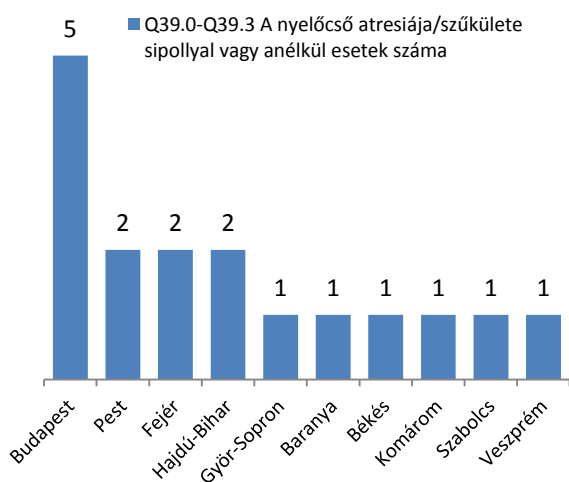
Fiúkban és leányokban egyforma gyakorisággal fordulhat elő. Jellemzően az újszülöttek súlya alacsonyabb a szokásosnál. Gyakran társul más egyéb fejlődési rendellenességekkel. A családi ismétlődés kockázata alacsony. Ultrahanggal már magzati korban felismerhető: jelentős magzatvíz felszaporodással jár és üres gyomorképpel, mivel a magzat képtelen a magzatvíz lenyelésére.

Korai tünetként nyálfolyás, elkékülés, fulladozás, etetési nehézségek jelentkeznek. Több sikeres műtétet követően a közepesen súlyos rendellenesség életkilátásai jók.

Gyakoriság:



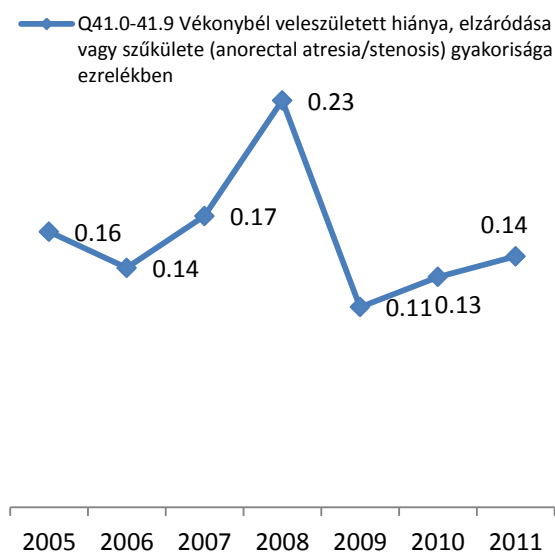
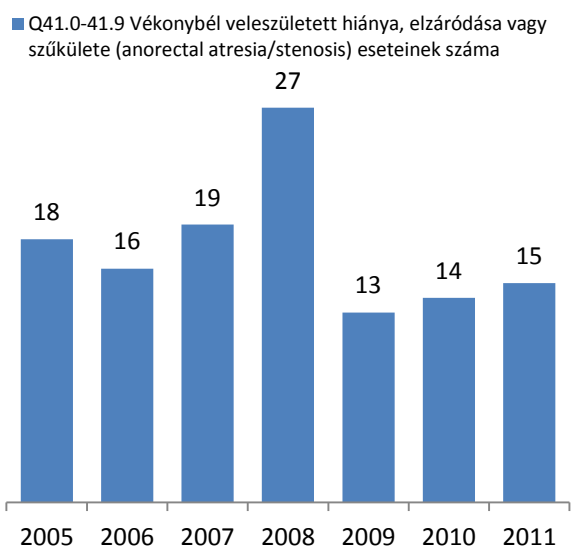
Területi megoszlás:



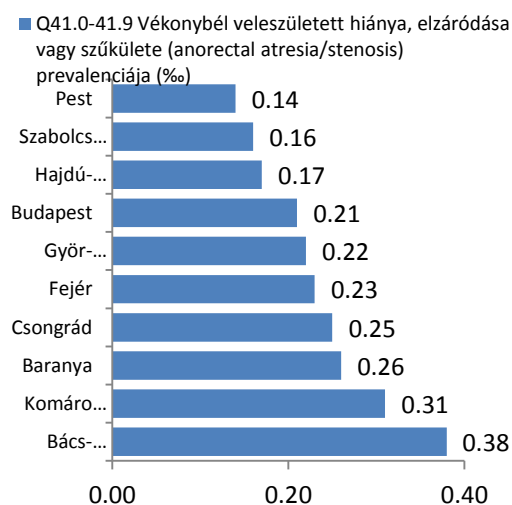
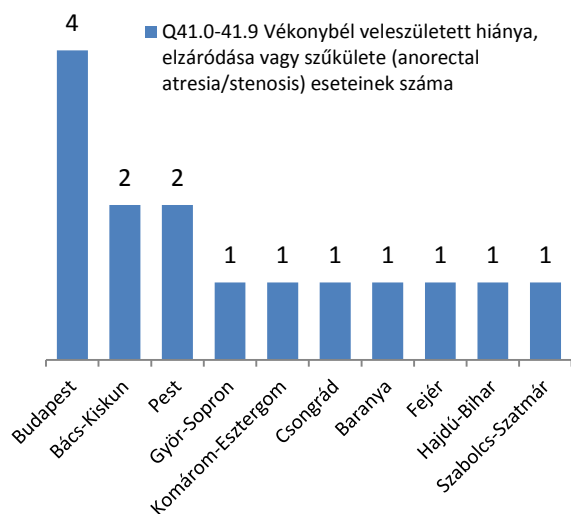
VÉKONYBÉL VELESZÜLETETT HIÁNYA, ELZÁRÓDÁSA
VAGY SZŰKÜLETE (Q41.0-Q41.9)

A vékonybél elzáródás (atresia intestini) a bélelzáródások leggyakoribb formája. Elzáródás (vagy szűkület) miatt a vékonybél nem válik üregessé. A bélelzáródás oka lehet a belek megcsavarodása vagy a belet ellátó vérkeringés átmeneti elégtelensége. Az esetek 15%-ban az elzáródás több helyen alakul ki, a felette levő részek nagyon kitágulnak. Gyakori többszörös fejlődési rendellenességekben (pl. Down szindróma). Kialakulásában elsősorban a magzatot ért külső hatások dominanciája jellemző. Súlyos esetekben azonnali életmentő műtétre van szükség, amelynek révén teljes gyógyulás érhető el.

Gyakoriság:



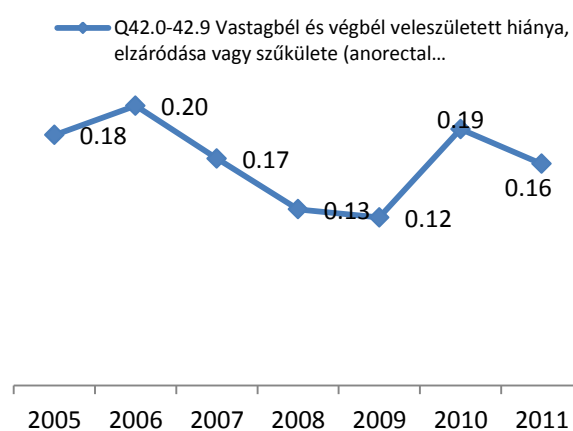
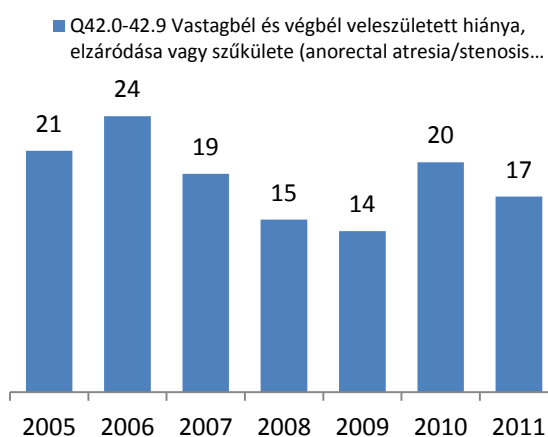
Területi megoszlás:



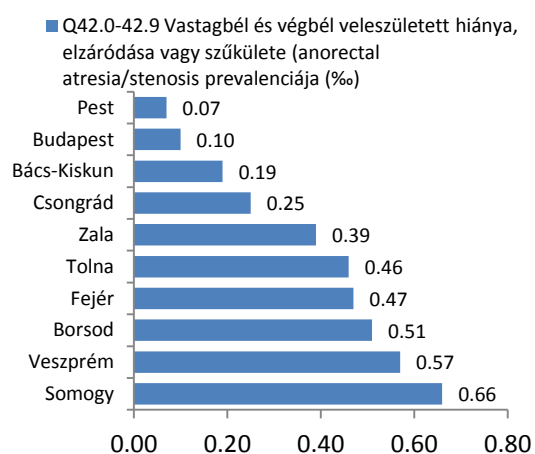
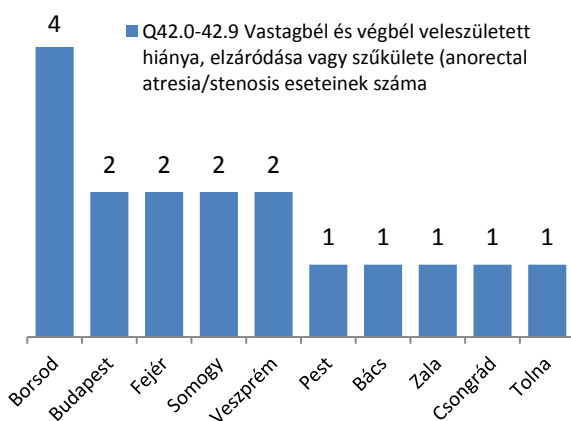
VASTAGBÉL ÉS VÉGBÉL VELESZÜLETETT HIÁNYA,
ELZÁRÓDÁSA VAGY SZŰKÜLETE (Q42.0-Q42.9)

A rendellenességre jellemző, hogy elzáródás, vagy szűkület miatt a vastagbél nem válik üregessé, emiatt a béltartalom nem tud távozni a szervezetből. A vastagbél elzáródás a bélezáródások ritkább formája. Az esetek 15%-ban az elzáródás több bélszakaszon alakul ki. Koraszülöttekben gyakoribb az átlagosnál, kisebb fiú túlsúly jellemzi, és gyakran manifesztálódik többszörös rendellenességekben (pl. Down szindróma). A végbél elzáródásos esetek 70%-ban sipolyok is kialakulnak, ilyenkor a béltartalom a gát, húgycső, húgyhólyag, hüvely vagy más irányban ürül. Műtéti terápiával helyreállítható a bél folytonossága. Sikeres műtét esetén csaknem teljes gyógyulás érhető el.

Gyakoriság:



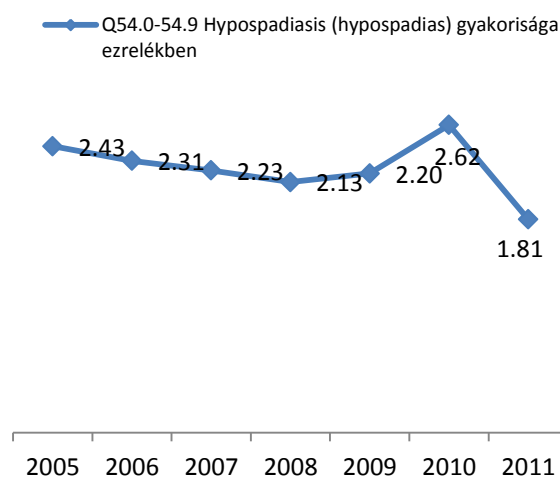
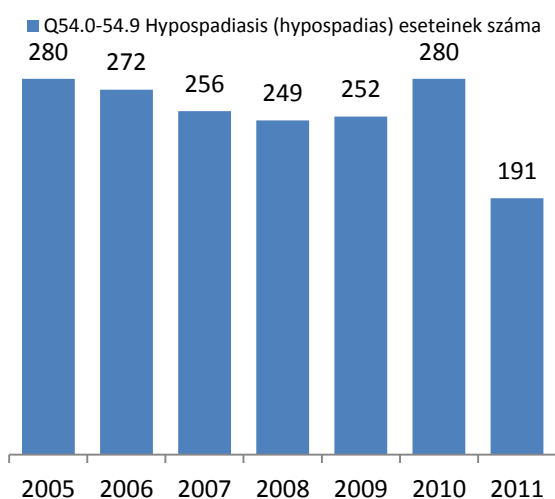
Területi megoszlás:



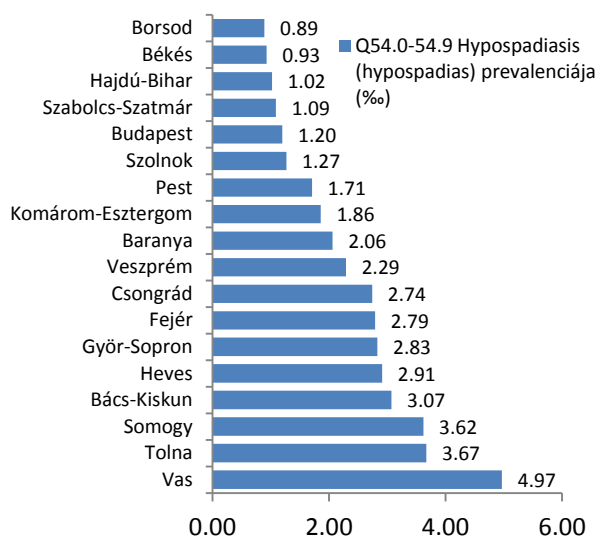
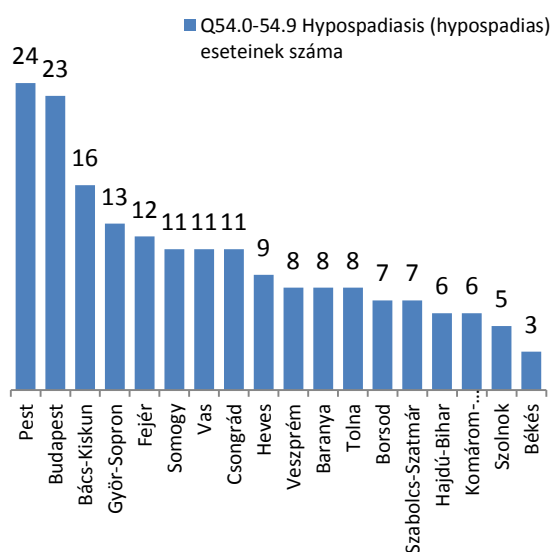
HYPOSPADIASIS (Q54.0-54.9)

A húgycsőhasadék (hypospadiasis) esetében a húgycsőnyílás rendellenes helyzetű, a húgycső a pénisz első, illetve hátsó felszínén nyílik. Csaknem kizárólag fiúkban fordul elő, de igen ritkán lányokban is észlelhető a húgycső rendellenes lefutása. Leggyakrabban izolált rendellenességként jelenik meg, de társulhat más nemi szervi rendellenességekkel (főleg le nem szállt herével, lágyéksérvvel) és felső húgyúti rendellenességekkel, illetve előfordulhat többszörös rendellenességek és szindrómák részeként. Kialakulásukban genetikai és/vagy a magzatot méhen belül érő hormonális hatásoknak van szerepe. Az érintett gyerekek születési súlya alacsonyabb a szokásosnál. Ikreknel és elsőszülöttekben gyakoribb az előfordulásuk, mivel kisebb a lepény és az általa elválasztott androgén hormon mennyisége. Az enyhe esetek nem igényelnek kezelést. A közepes és súlyos típusoknál sebészeti beavatkozásra van szükség. A műtét jellege és időpontja a típustól és a vizeletsugar irányától függ. Az operáció 2 éves kortól ajánlott.

Gyakorisága:



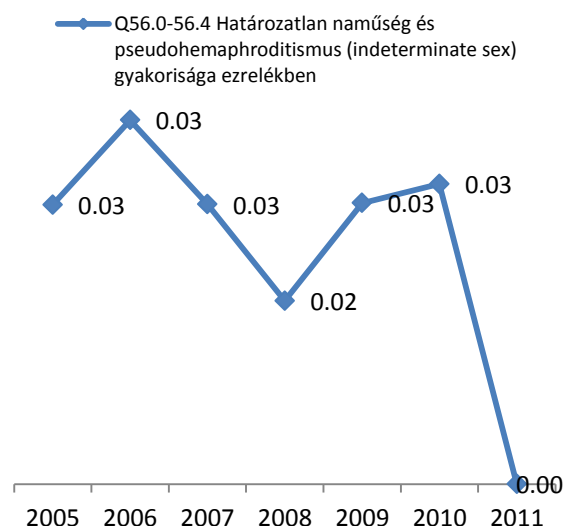
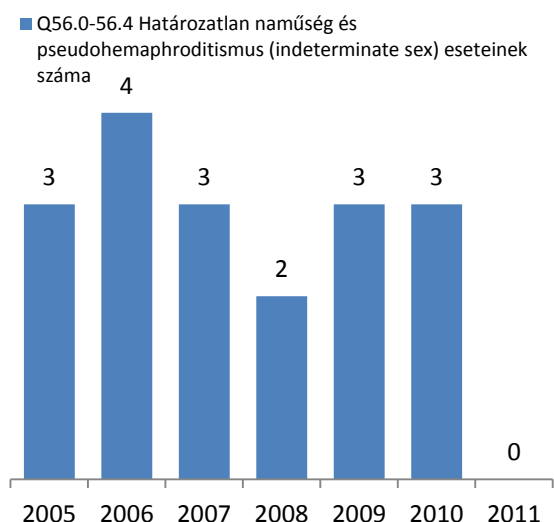
Területi megoszlása 2011-ben:



**HATÁROZATLAN NEMŰSÉG ÉS NEM VALÓDI
KÉTNEMŰSÉG (Q56.0-56.4)**

A valódi kétneműségben (hermaphroditizmusban) mindkét nem nemi mirigyei (gonádai): a petefészek és a here egy időben jelen vannak ugyanabban az egyénben, a külső nemi szervek jellege bizonytalan. Nemi kromoszóma-eltérés csak az esetek egy részében található. A nemi differenciálódás zavara miatt a nemi kromoszómák és a külső nemi szervek között ellentmondás van. Ilyen állapot számos betegség vagy malformáció esetében kialakulhat (5-alfa-reduktáz hiány, Klinefelter, Swyer vagy Turner szindróma). Elkülöníthető valódi és nem valódi: férfi vagy női ál- neműség, intersexuális. Gyakoriságuk nem egyértelműen meghatározható, a férfi- és női ál-hermaphroditizmus gyakoriságát egyaránt 0,1 ‰-re becsülik. Az összes határozatlan neműség esetei között a valódiak csak 10 %-ban fordulnak elő (0,01 ‰). Jellemző, hogy a női intersexuális egyes esetekben a terhesség alatt ható progeszteron, tesztoszteron hatásaira vezethető vissza. Fontos a nem megállapítása újszülöttkorban kromoszómavizsgálattal és a korai diagnózis. Azt a nemet kell támogatni, ami az egyénben kialakult, illetve ami a külső nemi szerveknek megfelel.

Gyakoriság:



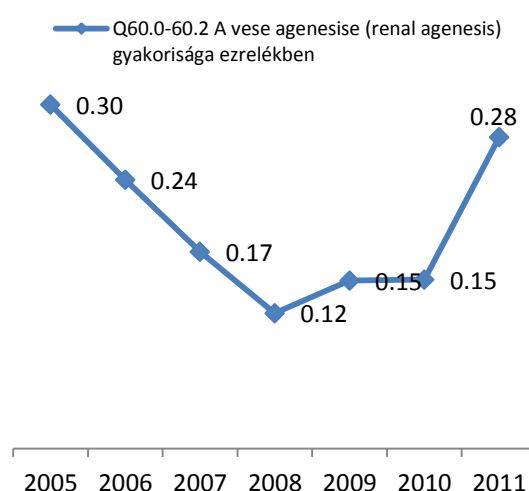
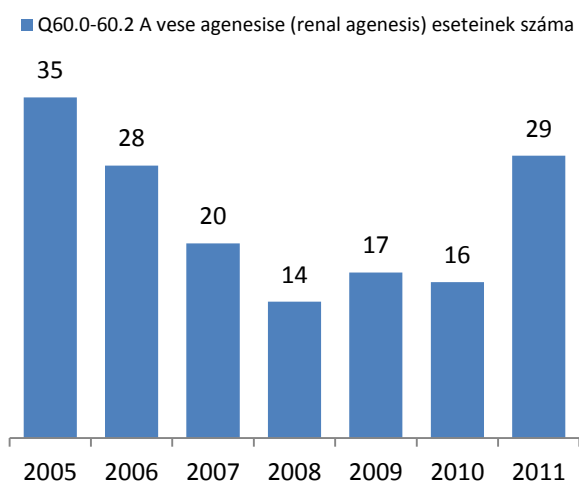
Területi megoszlás:

2011-ben összesen 3 esetet jelentettek: egyet Bács-Kiskun (0,23 ‰), egyet Borsod-Abaúj (0,15‰), egyet pedig Csongrád megyéből (0,30‰).

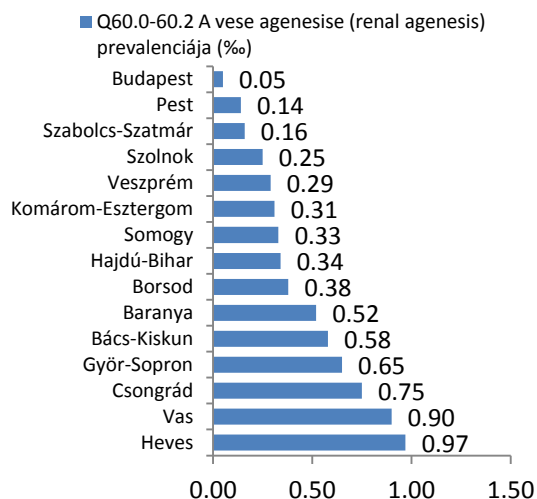
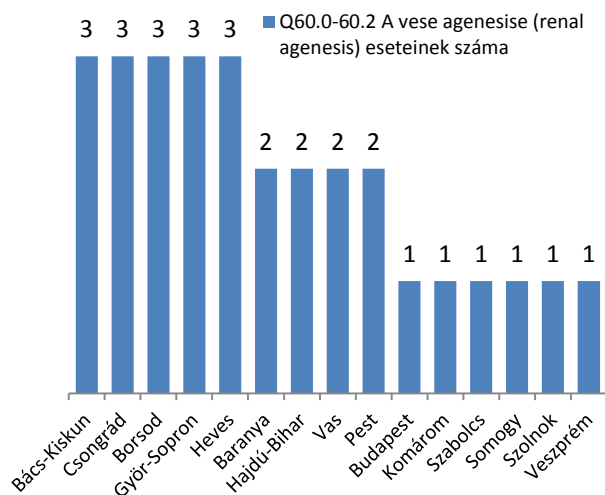
VESE AGENESISE (Q60.0-60.2)

A vesehiány (renalis agenesia) változatos formában előforduló fejlődési rendellenesség, ennek megfelelően súlyossága is eltérő. Lehet egy- vagy kétoldali, ez utóbbi az élettel összeegyeztethetetlen. A vesehiány megjelenése szerint három csoportba sorolható: izolált, komplex (a vesén kívül a húgyvirszeri rendszer többi részére is kiterjedő), vagy többszörös fejlődési rendellenességek részeként megnyilvánuló elváltozás. A kétoldali vesehiány kiváltó oka nem teljesen tisztázott, kialakulásukban feltehetően genetikai okok (autoszómális recesszív öröklést mutat) játszanak szerepet. A prenatalis diagnosztika során jól felismerhető rendellenesség jellemzője a kevés magzatvíz, fejletlen tüdő, harang alakú mellkas. A diagnózis felállítását segíti a rendellenességre jellemző un. Potter-arc (távol lévő szemek, lapos orr, mélyen ülő fülek, csapott áll, öreges arc), a végtagok rendellenes-deformált helyzete, a vizelet-elválasztás hiánya, légzési elégtelenség. Az egyoldali vesehiány gyakrabban fordul elő, de ha nem jár egyéb fejlődési rendellenességgel, nem okoz klinikai problémákat. Pontos kiváltó okát nem sikerült kimutatni, de feltehetően genetikai ok áll a háttérben. A döntően fiúkban előforduló rendellenesség jellemzője, hogy egyéb húgy-, és ivarszervi fejlődési rendellenességekkel társul (húgyutak hiánya, csökevényes hólyag, lányoknál méh-hiány) és legtöbbször a bal vesét érinti.

Gyakoriság:



Területi megoszlás:

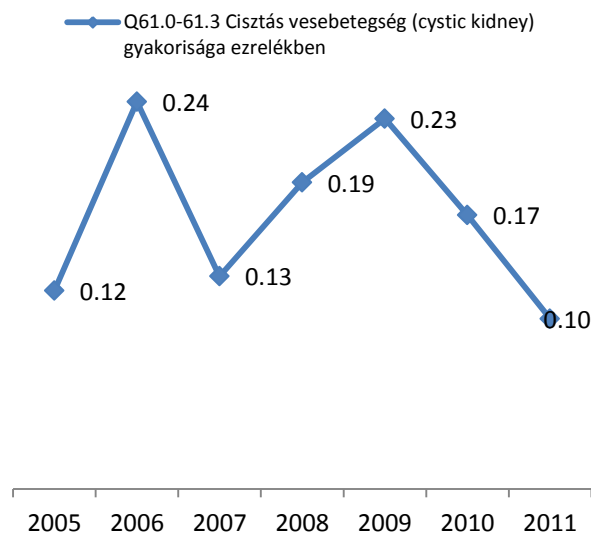
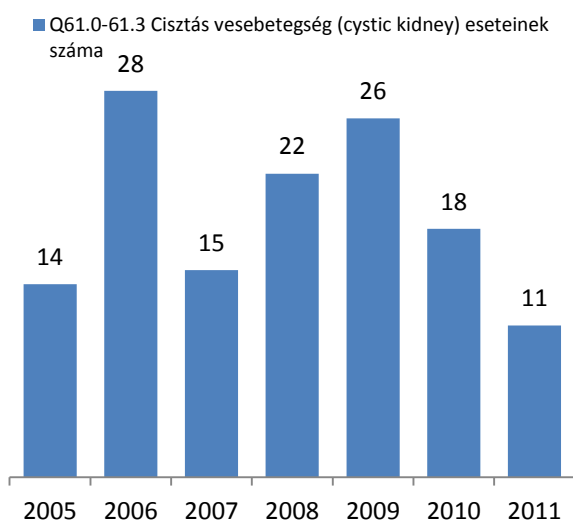


CISZTÁS VESEBETEGSÉG (Q61.0-61.3)

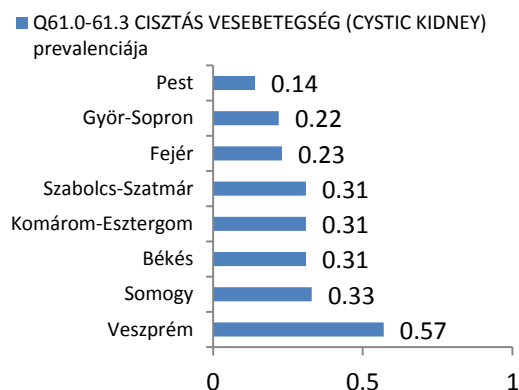
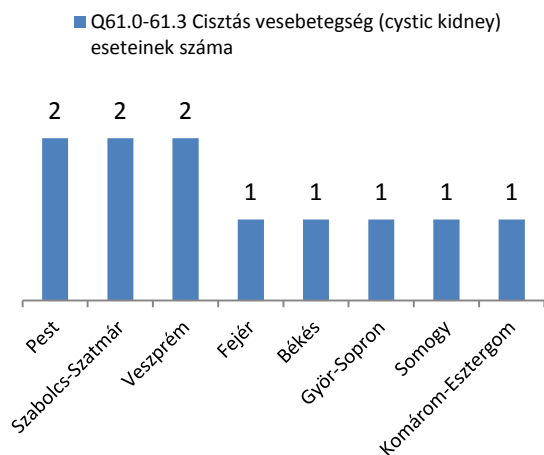
A cisztás vese rendellenesség a vesék veleszületett kistömlős elváltozása, amelyben az ép veseszövet mellett a vesék állományát tömlők alkotják, melyek egymással nem közlekednek és a vese alakját jelentősen deformálják. Több típusa ismert: (1) Újszülöttkori forma (legsúlyosabb) (2) Nagytömlős vese-rendellenesség: a vesében 1-2 cm átmérőjű tömlők láthatók. Az esetek két-harmadában csak az egyik vesét érinti. (3) Felnőttkori soktömlős vese, amely csak felnőtt korban okoz tüneteket. (4) A húgyutak elzáródása miatt másodlagosan kialakult tömlős zsákvese.

A viszonylag gyakori rendellenesség az egyik vagy mindkét vesét érintheti. Gyakran társul egyéb fejlődési rendellenességgel (Meckel-Gruber szindróma, húgyvezeték hiánya, gyomor-bélrendszer, szív- és érrendszeri, neurológiai eltérések). Napjainkban prenatális korban is diagnosztizálható: a kétoldali típus gyorsan felismerhető: csökkent magzatvízzel és egyéb tüdőfejlődési rendellenességgel jár, míg az egyoldali formánál az érintett vese jellegzetes képe és az egészséges vese megnagyobbodása látható.

Gyakoriság:



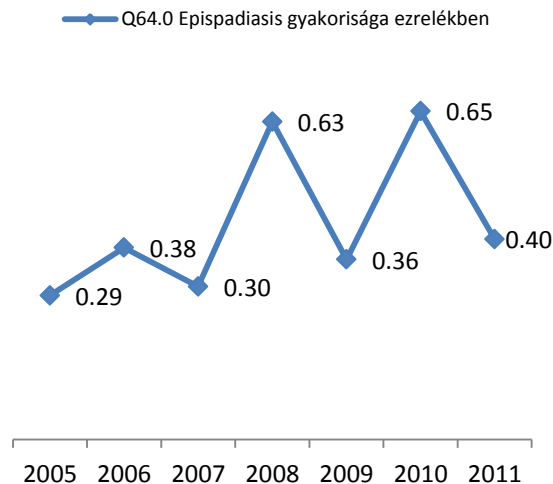
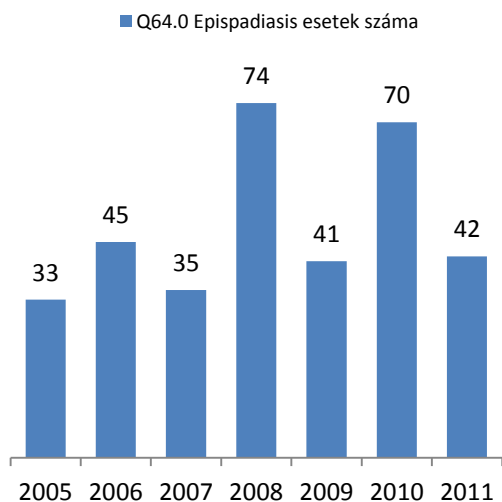
Területi megoszlás:



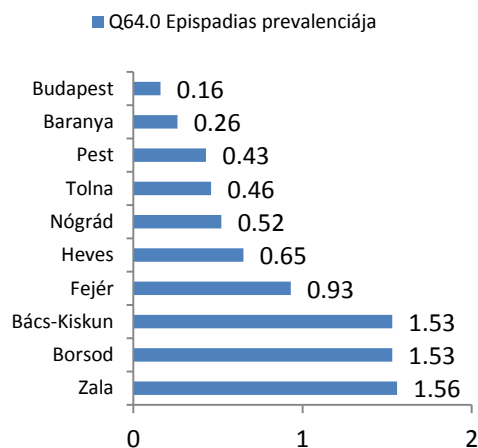
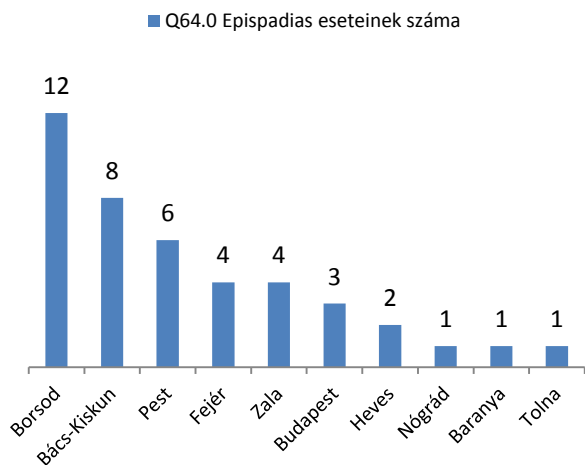
EPISPADIAS (Q64.0)

A húgycső felső falának hasadéka (epispadiasis) esetén a húgycsőnyílás férfiaknál nem a hímvessző csúcsán, hanem felette helyezkedik el, nők esetében pedig előre helyezett. A kifejezetten ritka rendellenesség genetikai, külső környezeti hatás vagy hormonális ok miatt alakulhat ki. Gyakran társul egyéb fejlődési rendellenességhez (nyitott hólyag, csikló kettőzöttség, pénisz-, húgycsőfejlődési rendellenességek). Fiúkban tipikusan szélesebb, rövidebb és a hasfal felé görbülő pénisszel jár együtt. Ilyenkor a kóros nyílástól a pénisz csúcsáig kis hasadék húzódik. A nyílás pontos elhelyezkedése szerint több típust különböztetünk meg: a makkon elhelyezkedőt (glandularis), a pénisz testén (penile), vagy a medencecsomhoz (penopubic) közel lévő. Az elhelyezkedéstől függően a betegek különböző mértékben képesek a vizelet tartására. Megoldása műtéti. A lányok esetében a húgycső nem a normál helyén nyílik, hanem a csikló területén, vagy akár a szeméremcsomhoz közel. Majdnem mindig inkontinenciát okoz, amely műtéttel jól korrigálható.

Gyakoriság:



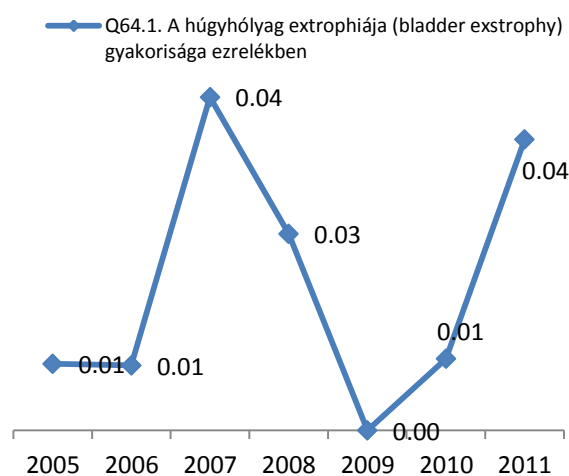
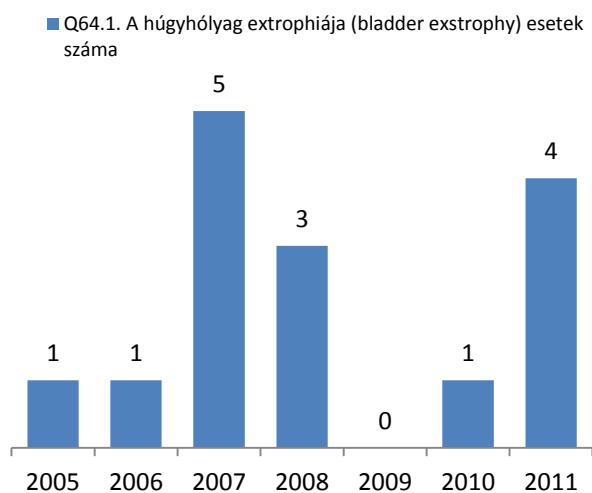
Területi megoszlás:



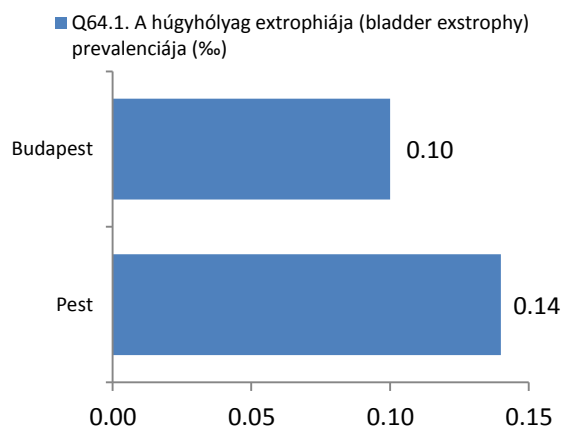
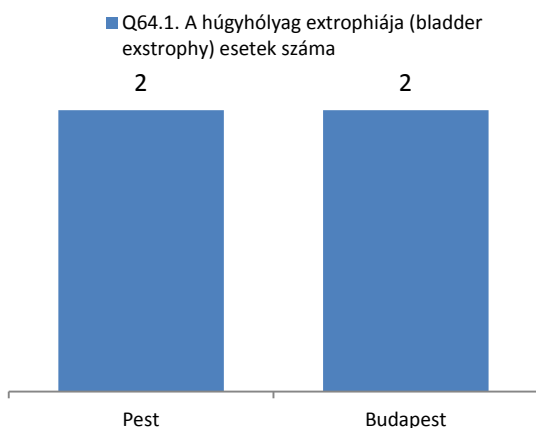
A HÚGYHÓLYAG EXTROPHIÁJA (Q64.1)

A húgyhólyag extrophiája a has alsó részének súlyos záródási zavara, amelyben a húgyhólyag elülső fala hiányzik, hátsó fala nyitott a hasfalon át kitüremkedik. A szeméremcsontok közötti kapcsolat hiányzik, emiatt a medencegyűrű elől nyitott. Jellemzője, hogy a húgycső többnyire nem alakul ki, vagy rendellenes, és gyakran társul lágyéksérvvel. Prenatálisan magzati UH-vizsgálattal a terhesség 20. hete előtt felismerhető. Születést követően többszörös korrekciós műtéttel lehet az érintett életkilátásait javítani.

Gyakoriság:



Területi megoszlás:

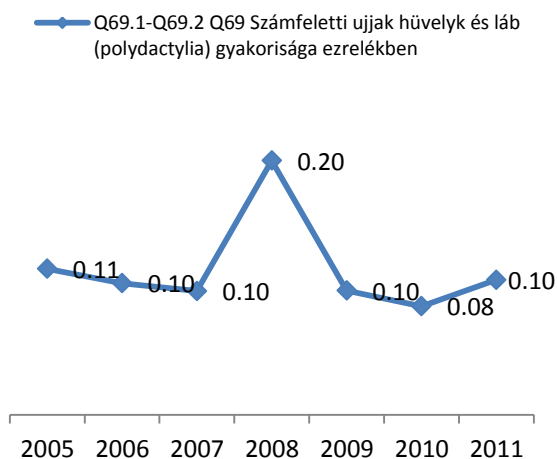
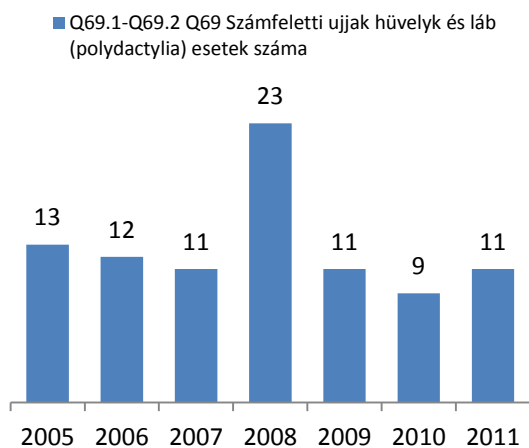


SZÁMFELETTI HÜVELYK- ÉS LÁBUJJAK (Q69.1-Q69.2)

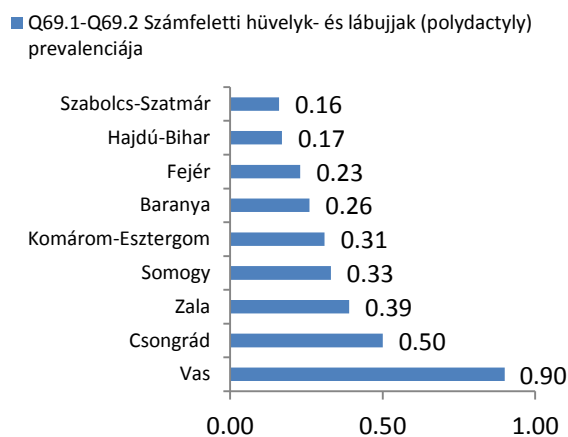
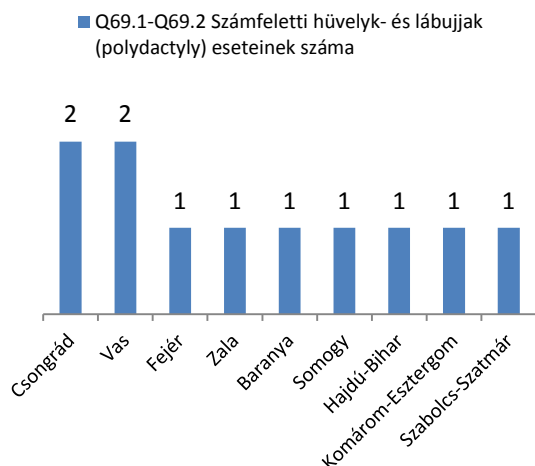
Számfeletti vagy járulékos ujjak ún. 1. típusa a kézen a hüvelykujj, a lábon a nagyujj oldalán (preaxiális polydactylia) fordul elő, amelynek négy altípusa van. I. altípus: a hüvelykujj duplázódik meg részben vagy teljesen. Gyakran a tenyérizom is fejletlen. Általában csak a kézen fordul elő és egyoldali. Leányoknál gyakoribb. II. altípus: a hüvelykujj rendellenes meghosszabbodása (szokásos két ujjperc helyett három van). III. altípus: a mutatóujj megkettőződése, nagyon ritka. IV. altípus: a sokujjúság ujjösszenövésével kombinálódik (polysyndactylia). Inkább a láb érintettsége a jellemző. A hüvelykujj általában kismértékben kettőződik meg, és leggyakrabban a 3. és 4. ujj nő össze a kézen. A megkettőződés a nagylábujjra és a 2. lábujjra is kiterjedhet, míg az ujjösszenövések minden ujj között megfigyelhetők (leggyakoribbak a 2. és 3. ujj között).

A sokujjúság előfordulhat egy-, ill. két-, vagy több végtagon (komplex rendellenesség). Lehet izolált vagy többszörös rendellenességek része. Gyakran társul syndactyliával (ujjösszenövés), brachydactyliával (kéz megrövidülésével), ectrodactyliával (ujjhiánnyal). A számfeletti ujj lehet teljes vagy csökevényes. Előfordul a hüvelyk, illetve az öregujj végpercének V alakú kettőzete is. Az izolált esetek többsége domináns öröklődést mutat. Ismétlődési kockázat testvérekben és utódokban 50 %. Nem genetikai eredetű sokujjúságban az ismétlődéstől nem kell tartani. Egyszerű műtéttel jól korrigálható rendellenesség. A bőrlebenyen függő csökevényes számfeletti ujjat újszülöttkorban, a többit csecsemőkorban kell eltávolítani a megmaradó ujjak izom- és inellátásnak biztosításával.

Gyakoriság:



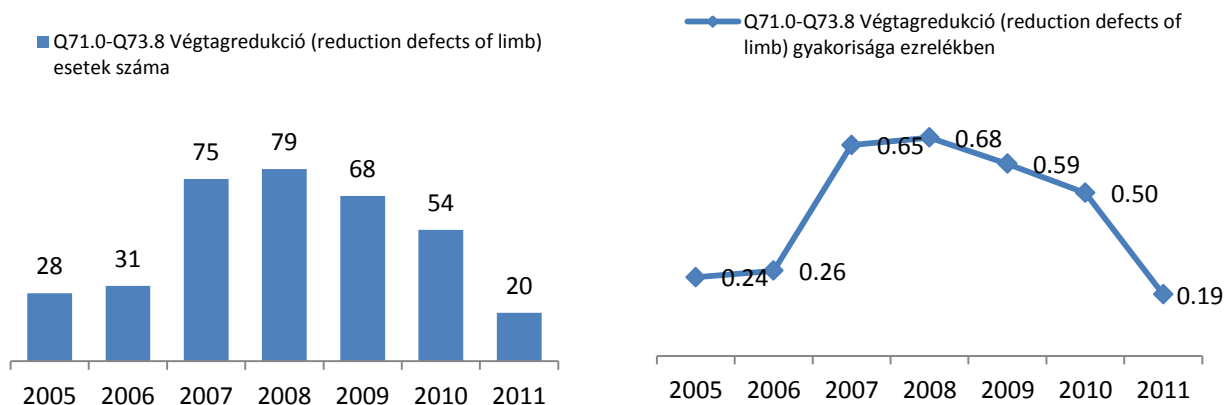
Területi megoszlás:



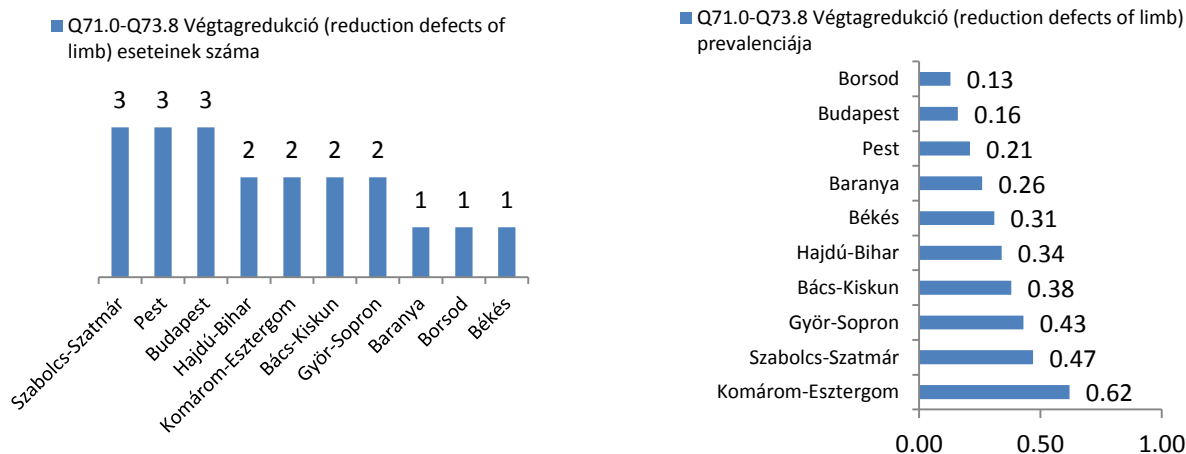
VÉGTAGREDUKCIÓS RENDELLENESSÉGEK (Q71.0--Q73.8)

Végtagredukció esetén a felső vagy alsó végtagban, esetleg mindkettőben egy vagy több csont (vagy ezeknek egy része) hiányzik. A rendellenesség lehet izolált (egy végtagot érintő), komplex (több végtagot érintő), ill. más típusú rendellenességekkel társuló. Egyes esetekben a csontok genetikai okok miatt nem fejlődnek ki, mások a porcok vagy csont-magvak vérellátása zavara miatt nem fejlődnek ki, esetleg külső nyomásra a már meglévő végtagok lefűződhetnek. Az osztályozás az elváltozás kiterjedése és súlyossága alapján történik. 7 fő típust különíthetünk el. (1) Haránthiányos: (terminalis transvers) a leggyakoribb. Mindig egy (általában a felső) végtagra terjed ki. (2) Lefűződéses: (amniogén) második leggyakoribb típus. Csaknem mindig két vagy több végtag rendellenes. (3) A hosszanti végtagredukciós rendellenességek kisujjoldali (postaxiális vagy ulnaris-fibularis) típusa az említett ujjakat és az ezeknek megfelelő csöves csontokat, tehát a sing (ulna) és szárkapocs (fibula) csontot érinti. (4) A hosszanti végtagredukciós rendellenességek hüvelykujj-nagyujj oldali (praeaxiális vagy radialis-tibialis) típusa az említett ujjakra és a nekik megfelelő csöves csontokra, tehát az orsócsontra (radius) és a sípcsontra (tibia) terjed ki. (5) A hosszanti végtagredukciós rendellenességek közül a rákollókéz és/vagy láb a kéz és/vagy láb középső részét érinti. A tipikus esetek több végtagra terjednek ki, gyakran genetikai eredetűek (dominánsan öröklődnek). (6) Az ún. köztes végtagredukciós rendellenességekben leggyakrabban a combcsont érintett, ilyenkor ennek megrövidülése észlelhető a középső rész hiánya miatt. (7) A fókakezü (vagy lábú) gyermekekben a kéz, illetve a láb közvetlenül a váll, illetve a medence-csípő övezetből ered. Nagyon ritka. Ismétlődéstől nem kell tartani. Bizonyos esetekben műtétre lehet szükség, amelynek javasolt időpontja a 2-6 éves kor.

Gyakoriság:



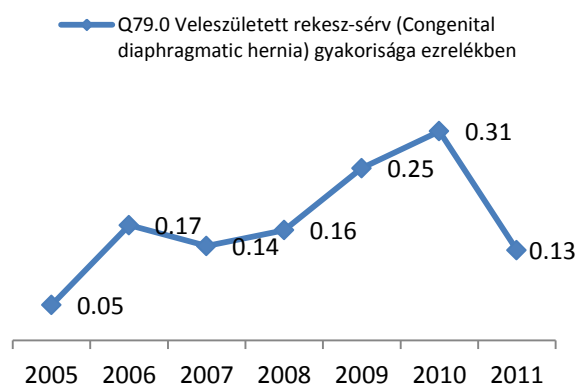
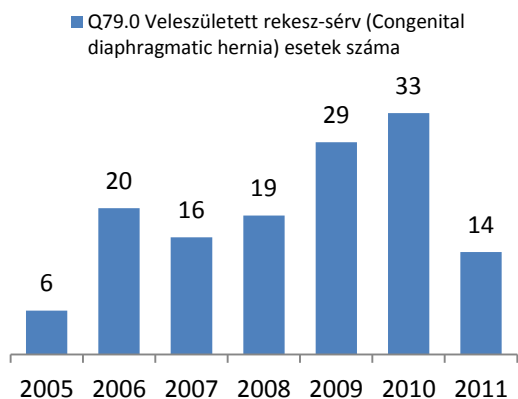
Területi megoszlás:



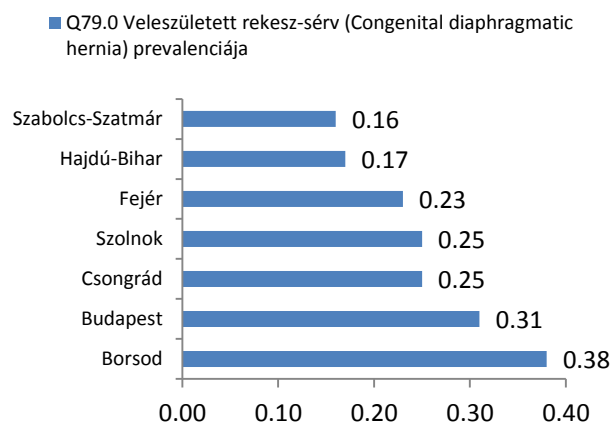
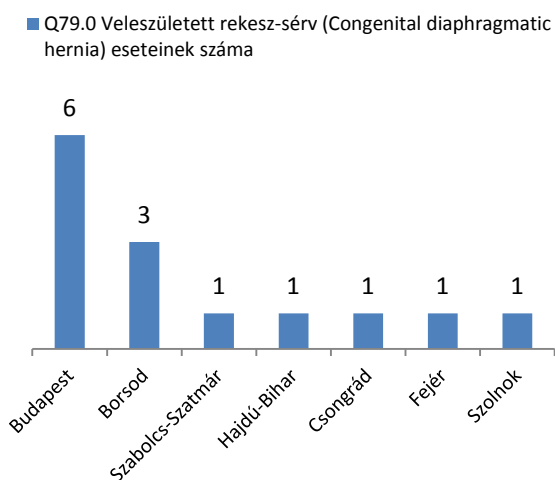
VELESZÜLETETT REKESZSÉRV (Q79.0)

A veleszületett rekeszsérv (hernia diaphragmatica) oka, hogy a méhen belüli fejlődés során a rekeszizom – a 7. és 10. terhességi hét között – hibásan fejlődik. A veleszületett rekeszsérvnek két alapvető formáját kell megkülönböztetni. Az egyik az ún. Bochdalek-sérv (90 %-ban ez fordul elő), amely gyakrabban fordul elő fiúkban és gyakran egyéb fejlődési rendellenességekkel társul (szív- és idegrendszeri fejlődési rendellenesség, kromoszóma rendellenességek). Ebben az altípusban a rendellenes nyílás a rekeszizom hátsó felén, a bal oldalon alakul ki, amelyen a gyomor és a bélkacsok betüremkedek a mellüregbe. A mellkasba nyomuló hasi szervek a szívet is eltolhatják a jobb oldal felé, így egyrészt a szívhangok rendellenes lokalizációban hallhatók, másrészt hosszabb idő alatt szívelégtelenség is kialakulhat. Születés után légzési problémák jelentkezhetnek. Műtéti beavatkozással, amennyiben nem alakult ki nagyon súlyos tüdőfejlődési rendellenesség, az operációt követően az újszülött tökéletesen felépülhet. A rendellenesség másik formája az ún. Morgagni-sérv, amely újszülöttkorban tünetmentes, esetleg gyermek-, vagy fiatal felnőttkorban jelentkezhet enyhe légzészavar, testsúlyfejlődési elmaradás.

Gyakoriság:



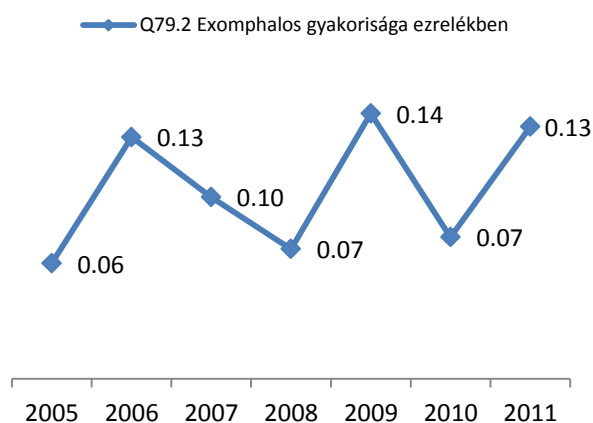
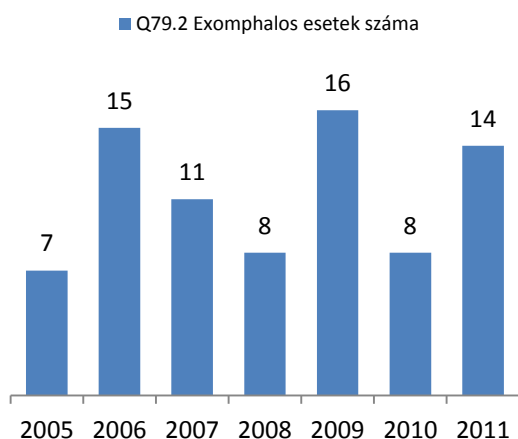
Területi megoszlás:



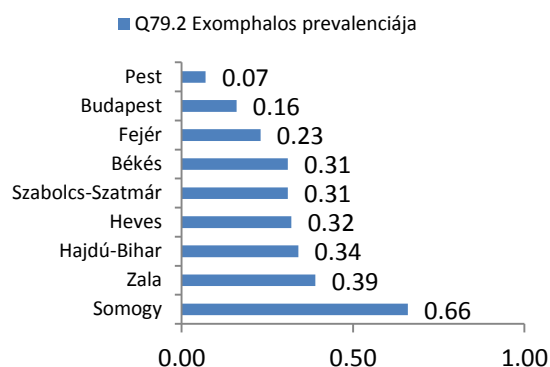
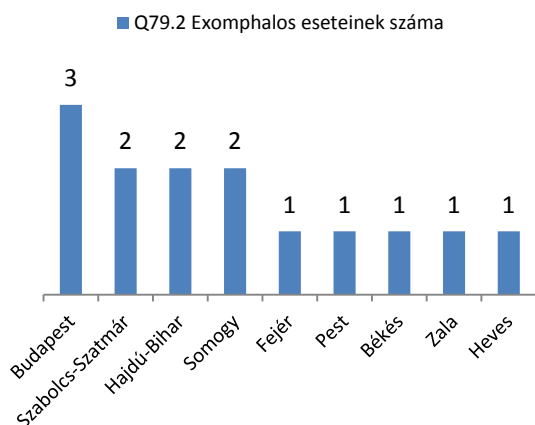
EXOMPHALOS (Q79.2)

A köldökzsínórsérv (omphalocele, exomphalos) a hasfal fejlődési zavara. Előfordulása esetén a has középvonalaiban, a köldökzsínór kórosan tág nyílásán át a hasi szervek (elsősorban a belek) a hasfalon kívülre kerülnek. A kitüremkedett zsigereket hártlys zsák borítja, amely születéskor vagy azt követően könnyen megreped. Ma már a terhesség alatti magzati vizsgálatokkal felismerhetők a jellemző ultrahang-elváltozások, a magzatvíz megnövekedett mennyisége (polihydramnion), valamint az anyai vér és a magzatvíz emelkedett AFP értéke alapján. A közepes gyakoriságú rendellenesség esetében gyakoribb a koraszülés. Kialakulásuk oka ismeretlen. Súlyos esetben azonnali műtéti beavatkozás szükséges, míg enyhébb esetben 1-2 éves korban kerül sor műtetre. Súlyos rendellenesség, az esetek jelentős részében azonban a születés utáni végzett sikeres korai műtét, vagy műtétek után teljes felépülés várható.

Gyakoriság:



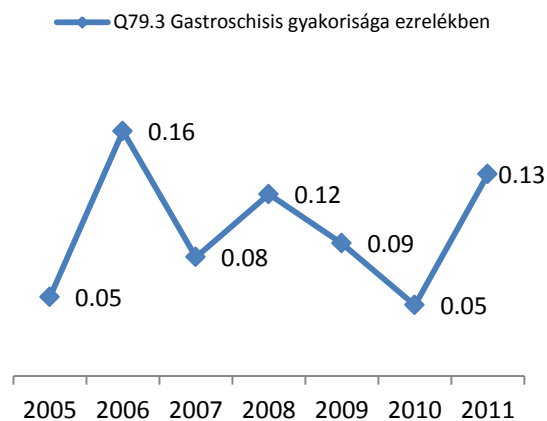
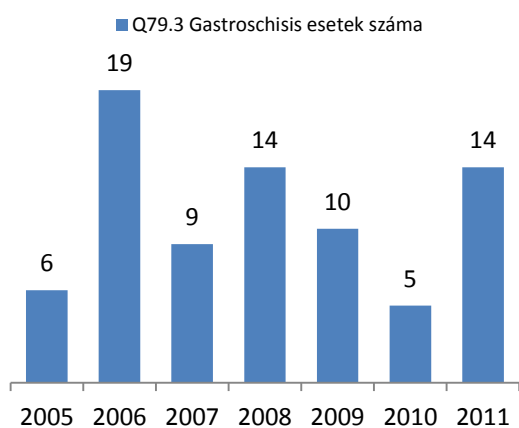
Területi megoszlás:



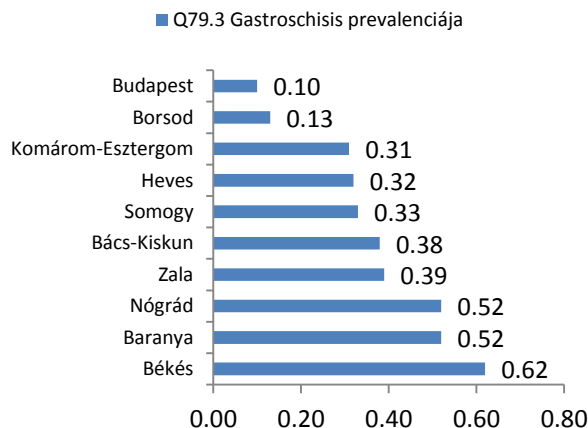
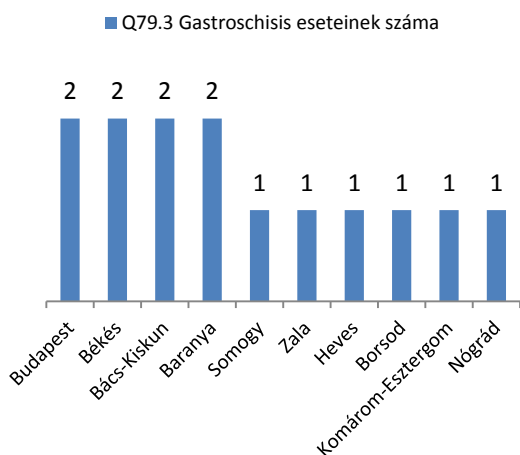
GASTROSCHISIS (Q79.3)

A hasfalhasadék (gastroschisis) szintén a hasfal fejlődési zavara, ilyenkor azonban a hasadék nem a középvonalban, hanem a középső egyenes hasizom külső (általában jobb) oldalán helyezkedik el, amelyen a hasi zsigerek (belek és a gyomor) kitüremkednek. A gastroschisis abban is különbözik más hasfal-defektusoktól, hogy kitüremkedett zsigereket fedő membrán hiányzik, emiatt gyakoribb a belek sérülése. A rendellenesség magzati vizsgálatokkal (ultrahang, magasabb AFP érték) prenatálisan észlelhető. A gyomor, a vékony- és vastagbelek a magzat testén kívül találhatóak és a belek a magzati vizeletet tartalmazó amnion folyadékban úsznak. A magzatvízzel való közvetlen érintkezés irritálja, ingerli a beleket, azok duzzadását, elvékonyodását és kinyúlását idézheti elő. A ritka rendellenesség koraszülöttekben gyakoribb, születési súlyuk alacsonyabb, terhességi idejük rövidebb. A gastroschisis ritkán valamilyen kromoszóma-rendellenességgel vagy egyéb fejlődési rendellenességgel társulhat. A súlyos elváltozással születettek esetében a születést követő korai műtét, vagy műtétek után 30%-ban várható végleges gyógyulás.

Gyakoriság:



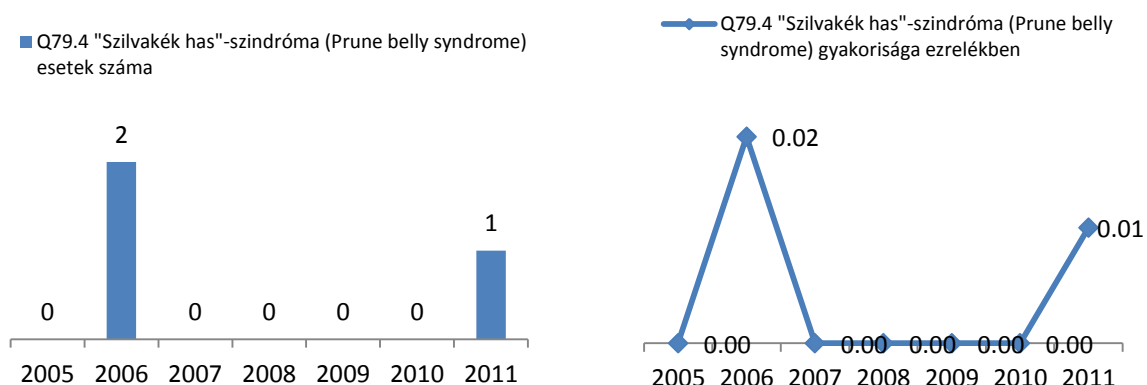
Területi megoszlás:



ASZTALTSZILVA HAS SZINDRÓMA (Q79.4)

Az aszaltzilva has, vagy Prune-belly (vagy Eagle-Barrett) szindróma a hasizomzat és a vese-húgyvezeték-húgyhólyag rendszer hiányával járó kongenitális malformáció, ami gyakran jár a here leszállás elmaradásával. Nevét onnan kapta, hogy a has a húgyhólyag megtelésekor hatalmasra duzzad, ellenben a hólyag ürülését követően a has bőre ráncos, az aszalt gyümölcshez hasonló lesz. Igen ritka rendellenesség, kifejlett formája csaknem kizárólag fiúkban fordul elő. Sebészeti beavatkozással a has és kiválasztó szervek teljes rekonstrukciója szükséges. A sikeresség és a prognózis a veseműködéstől függ. Jó veseműködés és korai műtét esetén jók a kilátások.

Gyakoriság:

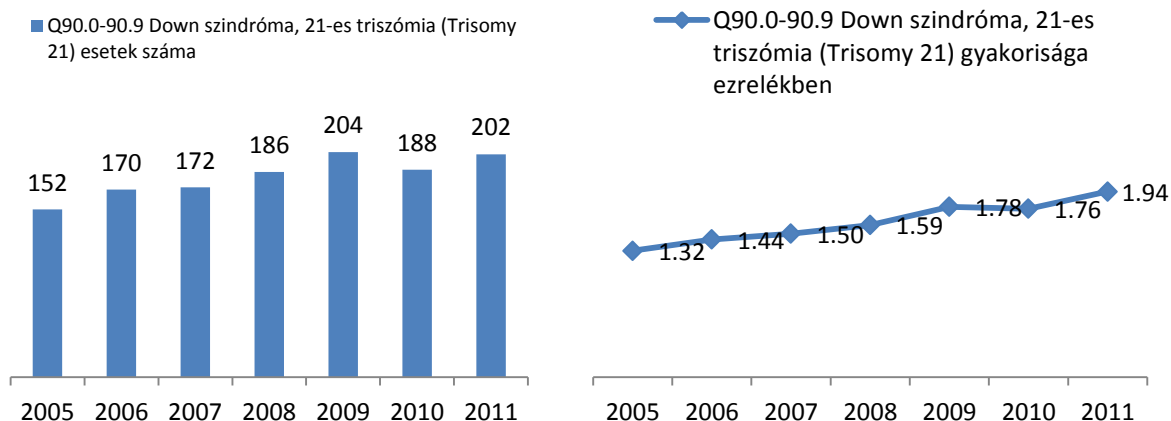


Területi megoszlás: 2011-ben összesen 1 esetet jelentettek Budapestről (0,05‰).

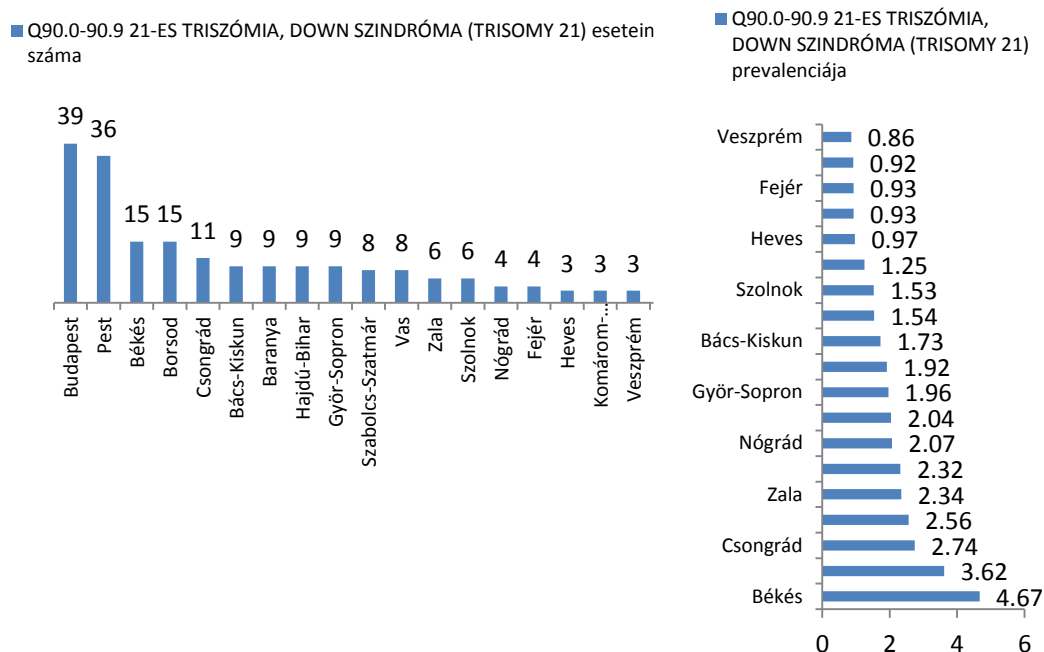
21-ES TRISZÓMIA, DOWN SZINDRÓMA (Q90.0-90.9)

A Down-szindróma a 21-es kromoszómapár egyik tagjának többletére visszavezethető többszörös rendellenesség, amely jellemző külső jelekkel és az értelmi fejlődés visszamaradásával jár együtt. Az esetek 5 %-ában ún. "transzlokációs" 21-es kromoszóma fordul elő, a további 5 %-a mozaikos forma (a triszómiás sejtvonal mellett normális sejtvonal is észlelhető). 35 éves kor felett az anyai életkor előrehaladásával exponenciálisan nő az előfordulás kockázata. Az okokat az életkorral növekvő mutációk növekedésével magyarázzák. A Down-szindróma gyakran fordul elő spontán elvetélt magzatokban. Az ismétlődés kockázata alacsony és függ a kromoszóma-rendellenesség típusától. Prenatálisan és születést követően a jellemző tünetek alapján jól felismerhető (jellegzetes arc, belső szemzugban bőrredő (epicanthus), kis orr, lapos nyakszirt és profil, széles rövid nyak, rövid és széles kéz, tömpe ujjak, 5. ujj középső perce hypoplasiás, jellemző bőrléc-rajzolat (négyujjas barázda), általános tónustalanság, laza ízületek). Gyakoriak a súlyos, társuló veleszületett rendellenességek (pl. a szív- és nagyerek, vékonybél (nyombél) elzáródása). Orvosi kezelésük és korai komplex rehabilitációjuk egyre elterjedtebb és eredményesebb, ami elsősorban a szív- és más rendellenességek sebészi korrekcióját, az izomzat tónustalanságának és a laza ízületeknek gyógytornával, úszással történő javítását, illetve gyógypedagógiai fejlesztésüket foglalja magába.

Gyakoriság:



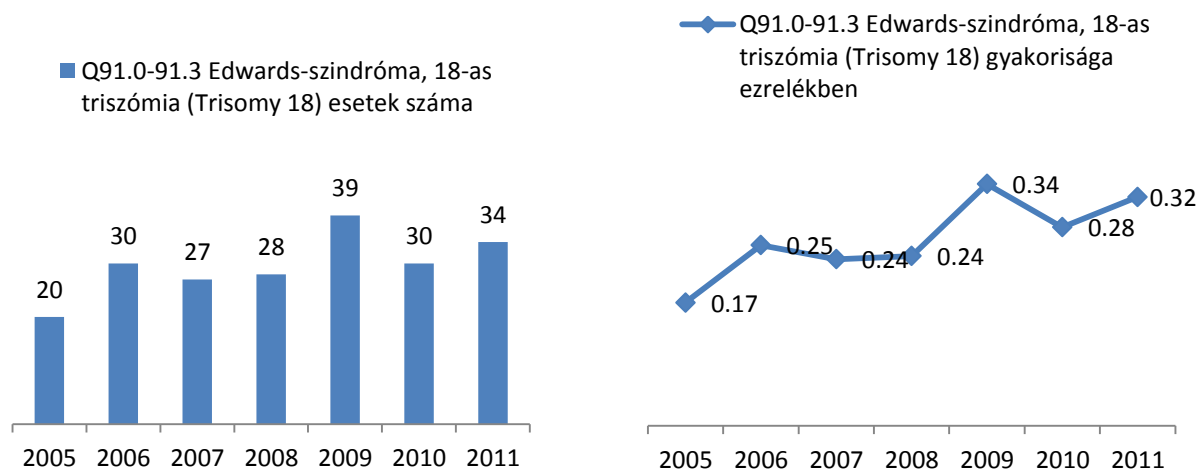
Területi megoszlás:



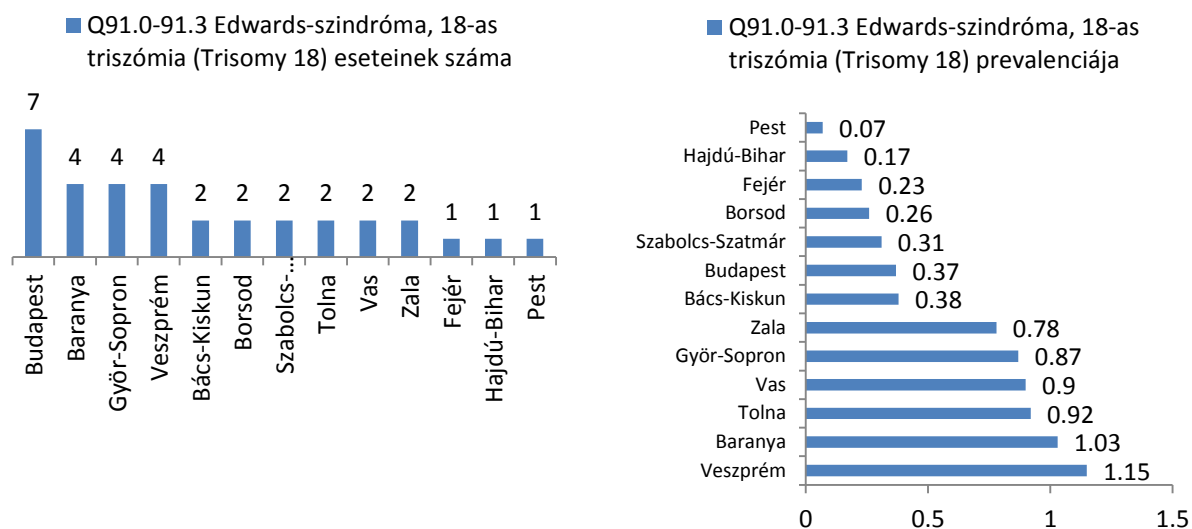
18-AS TRISZÓMIA EDWARDS SZINDRÓMA (Q91.0-91.3)

Az Edwards szindróma a 18-as kromoszómapár egyik tagjának többletére visszavezethető, többszörös rendellenesség, amelynek oka a szülői ivarsejtekben lezajló számfeletti osztódás véletlenszerű hibája. Az érintett magzatok 99 %-a méhen belül elhal. A felismert esetek száma a vártnál sokkal alacsonyabb. Az arc és az agy komplex fejlődési zavarával járó rendellenesség tünete a koponyán megjelenő bőrhiány, a végtagokon polydactyilia és más társuló rendellenességek előfordulása.

Gyakoriság:



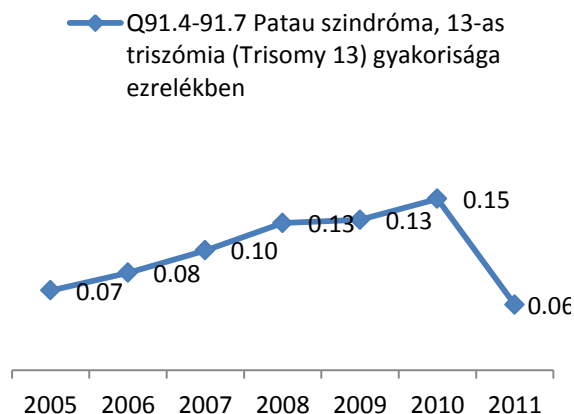
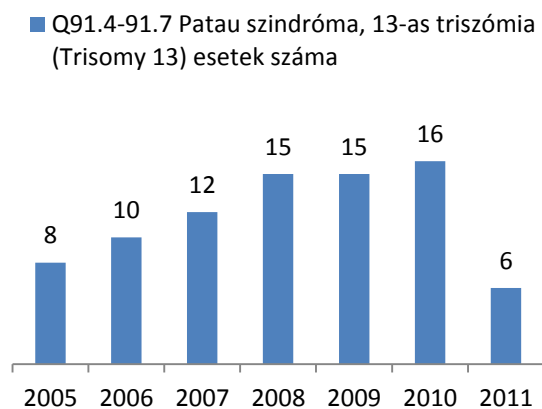
Területi megoszlás:



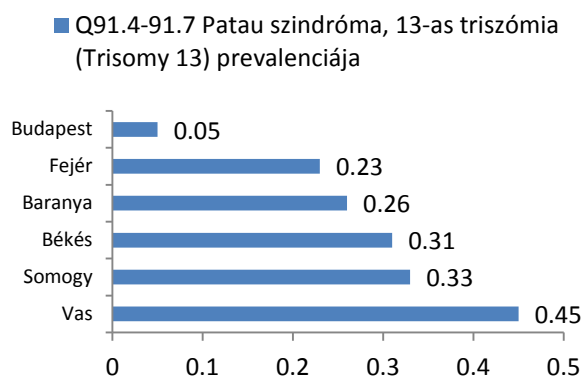
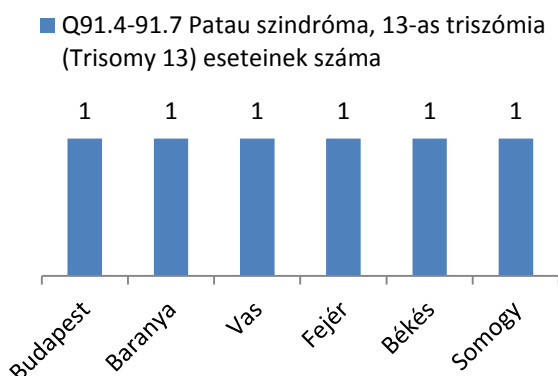
13-AS TRISZÓMIA, PATAU-SZINDRÓMA (Q91.4-91.7)

A Patau szindróma a 13-as kromoszómapár egyik tagjának többletére visszavezethető többszörös rendellenesség, amely a szülők ivarsejtjeiben lezajló számfeletti osztódás véletlenszerű hibájára vezethető vissza. A Patau szindrómások 95 %-a méhen belül elhal. A súlyos többszörös rendellenességeken belül a szív, a nagyerek, a vese és hasfal rendellenessége a leggyakoribb. Születéskor a kézujjak rendellenes egymásra hajlása észlelhető.

Gyakoriság:



Területi megoszlás:



II. A 2011. ÉV ADATAINAK ELEMZÉSE A RENDELLENESSÉGEK FŐCSOPORTJAI ALAPJÁN

A veleszületett rendellenességek bejelentési arányát bemutató 1. táblázatban megyék szerinti megoszlásban soroltuk be a VRONY-nak jelentett eseteket 2007 és 2011 között. Az előző évekhez képest a megnövekedett gyakoriságot a bejelentési hajlandóság és a bejelentés módjában bekövetkezett kedvező változások magyarázzák. Az ismertett adatok alapján elmondható, hogy jelentős kiugrás volt tapasztalható a bejelentések gyakoriságában Bács-Kiskun megyében, hiszen az országos átlaghoz viszonyítva több mint kétszeres volt a bejelentések aránya. A meglévő adatok szerint egyik rendellenesség esetében sem mutatkozott nagyobb gyakoriság a megyében, de a bejelentések magas száma miatt a későbbiek folyamán kivizsgálást kezdeményezünk.

Az 5. ábra a fent említett gyakoriságban észlelt változást támasztja alá, hiszen a veleszületett rendellenességek gyakorisága az elektronikus bejelentés bevezetését követő években, 2007 és 2011 között jól látható emelkedést mutat.

A Betegségek Nemzetközi Osztályozása 10. revíziója (BNO-10) szerinti bontásban részletesen felsorolt (2. táblázat) adatsor mutatja a veleszületett rendellenességgel bejelentett újszülöttek/csecsemők/magzatok esetszámát és ezrelékes előfordulási gyakoriságát a VRONY adatai alapján.

2011-ben 4672 fejlődési rendellenességgel érintett esetet jelentettek be a VRONY-ba. Az incidencia értékét az összes születésre (élveszületés+összes magzati halálozás) számítva a veleszületett fejlődési rendellenességek gyakorisága 44,85 ezrelék volt.

A VRONY 2011. évi adatainak elemzése alapján az alábbi öt fejlődési rendellenesség bizonyult a leggyakoribbnak hazánkban:

✓ Pitvari sövényhiány	(383 eset; 3,68 ‰)
✓ RK- Rendellenességek Random Kombinációja	(349 eset; 3,35 ‰)
✓ Kamrai sövényhiány	(215 eset; 2,06 ‰)
✓ A vese veleszületett rendellenessége, k.m.n.	(188; 1,8 ‰)
✓ <i>Ankyloglossia</i>	(165; 1,58 ‰)

A leggyakrabban észlelt fejlődési rendellenességek előfordulásában és sorrendjében csak minimális változás történt az előző évhez képest. A pitvari sövényhiány továbbra is a vezető rendellenesség, a rendellenességek random kombinációja a 2011-es listán feljebb került az előző évhez viszonyítva a második helyre, a kamrai sövényhiány pedig a harmadik leggyakrabban előforduló rendellenesség lett, ami 2010-hez viszonyítva kissé megnövekedett gyakoriságot mutat.

A 3. táblázat a veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek terhességi kimenetel szerinti megoszlását mutatja be az egyes rendellenesség csoportokban. 2011-ben az összes bejelentett esetből (4672) összesen 4057 élve jött a világra. 8 halva született és 6 spontán elvetélt rendellenes magzatról érkezett bejelentés.

A bejelentett magzati veszteségek túlnyomó része a prenatálisan diagnosztizált esetek közül került ki. Az összes prenatálisan diagnosztizált eset száma 601 volt, ebből 474 (10%) prenatálisan felismert és megszakított 127 (3%) pedig prenatálisan felismert és megszületett eset. A prenatálisan diagnosztizált esetek aránya a rendellenesség főcsoportokban 13% volt.

A 4. táblázat a 2011-ben bejelentett veleszületett fejlődési rendellenességek előfordulását az egyes rendellenesség főcsoportokban nemek szerinti megoszlásban mutatja. A VRONY 2011. évi adatainak elemzése alapján a 4672 eset közül 243 esetben (az összes eset 5%-ában) ismeretlen maradt a rendellenességgel érintett magzat, illetve újszülött neme. A 4429 ismert nemű bejelentett eset közül 2577 (55%) fiú, 1852 (40%) lány volt, tehát a rendellenességgel érintettek között továbbra is jelentős fiú többlet mutatkozik.

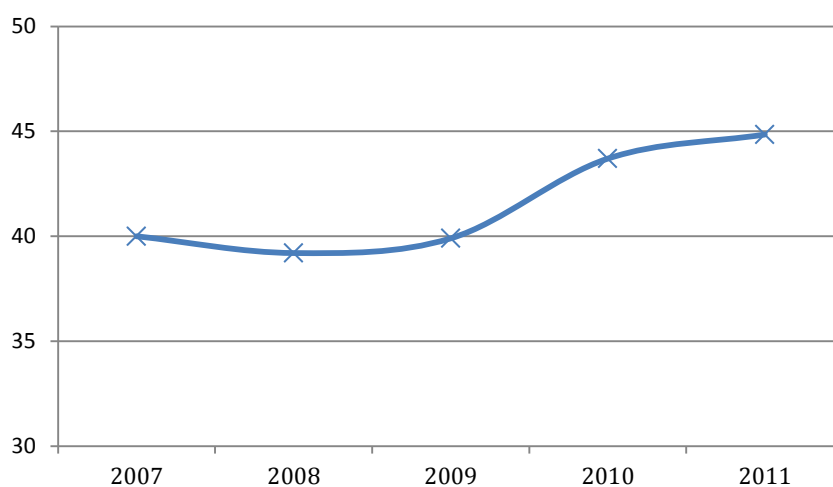
1. TÁBLÁZAT

A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK GYAKORISÁGA MEGYÉK 2007-2011 KÖZÖTT HAZÁNKBAN

MEGYE	2007** (*)	2008** (*)	2009** (*)	2010** (*)	2011** (*)
Bács-Kiskun	75,8 (64,7)	76,1 (65,0)	81,5 (68,7)	117,4 (98,7)	128,5 (107,1)
Baranya	27,9 (23,8)	22,4 (19,0)	55,3 (47,3)	73,1 (62,2)	85,8 (71,9)
Békés	100,0 (84,6)	39,3 (33,0)	55,1 (46,8)	54,3 (44,7)	52,5 (44,2)
Borsod- Abaúj Zemplén	52,5 (45,2)	51,3 (43,8)	54,4 (46,3)	61,6 (52,8)	69,4 (58,5)
Csongrád	46,3 (39,3)	45,9 (38,7)	56,1 (47,3)	61,8 (52,9)	51,3 (43,1)
Fejér	51,2 (44,6)	61,3 (53,0)	49,0 (42,2)	53,5 (45,4)	55,4 (46,9)
Győr-Moson- Sopron	37,1 (31,8)	53,1 (45,2)	74,2 (63,1)	59,7 (50,7)	56,9 (48,2)
Hajdú-Bihar	46,8 (40,3)	48,3 (41,8)	41,9 (35,5)	47,6 (40,3)	50,9 (42,6)
Heves	71,4 (61,7)	104,3 (89,3)	84,0 (71,2)	80,8 (69,1)	80,7 (69,4)
Jász-Nagykun- Szolnok	45,0 (38,0)	40,2 (33,4)	33,0 (27,7)	47,1 (38,9)	35,7 (29,5)
Komárom-Esztergom	55,6 (47,2)	51,3 (42,9)	57,4 (48,6)	71,5 (59,9)	79,3 (65,6)
Nógrád	60,3 (51,7)	49,9 (43,1)	58,8 (49,8)	56,5 (48,0)	47,6 (39,4)
Pest	31,6 (27,1)	33,8 (29,4)	30,2 (25,6)	29,0 (24,8)	33,1 (27,9)
Somogy	50,2 (42,6)	40,7 (34,3)	56,2 (47,0)	77,4 (64,8)	45,2 (37,5)
Szabolcs-Szatmár-Bereg	43,3 (37,4)	39,1 (33,7)	31,7 (27,2)	45,0 (37,9)	52,3 (43,7)
Tolna	31,7 (27,0)	32,0 (27,4)	67,2 (57,0)	64,2 (53,9)	58,2 (48,7)
Vas	29,1 (24,9)	35,1 (29,9)	44,6 (38,0)	84,9 (73,4)	86,3 (71,4)
Veszprém	53,6 (45,2)	48,7 (41,2)	63,5 (53,3)	58,8 (49,3)	54,1 (44,9)
Zala	117,1(100,8)	84,7 (72,9)	50,8 (43,4)	55,1 (46,6)	54,4 (45,5)
Budapest	29,4 (24,8)	35,1 (29,5)	29,7 (25,0)	24,7 (20,9)	26,1 (22,0)
Országos	46,9 (40,0)	46,0 (39,2)	47,0 (39,9)	51,6 (43,7)	53,1 (44,9)

* BNO Q főcsoportba tartozó veleszületett rendellenességek /élveszületés+összes magzati halálozás

**BNO Q főcsoportba tartozó veleszületett rendellenességek/élveszületés+késői magzati halálozás



5. ábra

A veleszületett rendellenességek ezrelékes gyakorisága, a VRONY-nak elektronikusan bejelentett esetek alapján 2007-2011

**2. TÁBLÁZAT A BEJELENTETT BNO10 Q- FŐCSOPORT RENDELLENESÉGEINEK
BEJELENTETT SZÁMA ÉS GYAKORISÁGA 2011-BEN**

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék
Q000	Agyvelőhiány	8	0,08
Q001	Koponya- és gerinchasadék	1	0,01
Q010	Frontális agyvelősérv	1	0,01
Q012	Tarkótáji agyvelősérv	4	0,04
Q019	Agyvelősérv, k.m.n.	3	0,03
Q020	Kisfejűség	11	0,11
Q030	A Sylvius-csatorna rendellenességei	3	0,03
Q031	A Magendie- és Luschka-nyílás atresiája	1	0,01
Q039	Veleszületett vízfejűség, k.m.n.	21	0,20
Q040	A kérgestest veleszületett rendellenességei	8	0,08
Q042	Előagyhiány	2	0,02
Q043	Az agyvelőállomány csökkenésével járó egyéb állapotok	4	0,04
Q046	Veleszületett agyi cysták	12	0,12
Q048	Az agy egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	7	0,07
Q049	Az agy k.m.n veleszületett fejlődési rendellenessége	3	0,03
Q050	Gerinchasadék a mellkasi szakaszon, vízfejűséggel	1	0,01
Q052	Gerinchasadék az ágyéki szakaszon, vízfejűséggel	7	0,07
Q054	K.m.n. gerinchasadék vízfejűséggel	2	0,02
Q057	Gerinchasadék az ágyéki szakaszon, vízfejűség nélkül	8	0,08
Q059	Gerinchasadék, k.m.n.	10	0,10
Q068	A gerincvelő egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0,02
Q069	A gericvelő veleszületett rendellenessége, k. m. n.	2	0,02
Q070	Arnold-Chiari syndroma	1	0,01
Q078	Az idegrendszer egyéb meghatározott veleszületett fejlődési r.	15	0,14
Q079	Az idegrendszer k.m.n. veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q100	Veleszületett ptosis	12	0,12
Q103	A szemhéj egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q105	A könnycsatorna veleszületett elzáródása és szűkülete	2	0,02
Q107	A szemüreg veleszületett rendellenességei	11	0,11
Q111	Egyéb eredetű szemhiány	1	0,01
Q120	Veleszületett szürkehályog	15	0,14
Q128	A szemlencse veleszületett helyzeti rendellenessége	1	0,01
Q130	Szivárványhártya-coloboma	3	0,03
Q133	Veleszületett szaruhártya homály	1	0,01
Q134	A szaruhártya egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q139	A szem elülső szegmentjének veleszületett rendellenességei	3	0,03
Q140	Az üvegtest veleszületett rendellenességei	2	0,02
Q141	Az ideghártya veleszületett rendellenességei	4	0,04
Q142	A látóidegfő veleszületett rendellenességei	2	0,02
Q149	A szem hátsó szegmentjének egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02
Q150	Veleszületett zöldhályog	1	0,01
Q158	A szem egyéb meghatározott rendellenességei	4	0,04
Q159	A szem veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01
Q160	A fülkagyló veleszületett hiánya	3	0,03
Q161	A külső hallójárat veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	2	0,02

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék
Q169	A fül halláscsökkenést okozó, veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02
Q170	Járulékos fül	16	0,15
Q173	Egyéb módon szabálytalan alakú fül	3	0,03
Q175	Elálló fülkagyló	3	0,03
Q178	A fül egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	9	0,09
Q179	A fül veleszületett rendellenessége, k.m.n.	8	0,08
Q180	Kopolyútv eredetű üreg, sipoly, tömlő	5	0,05
Q181	Fül előtti üreg és tömlő	22	0,21
Q188	Az arc és nyak egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	31	0,30
Q189	Az arc és nyak veleszületett rendellenessége, k.m.n.	8	0,08
Q200	Közös artériás törzs	5	0,05
Q201	Kettős kiszájadzású jobb kamra	3	0,03
Q203	Nagyartériák teljes transzpozíciója	23	0,22
Q204	Egykamrájú szív	3	0,03
Q205	Kóros pitvar-kamrai összeköttetés	2	0,02
Q208	A szívüregek és összeköttetések egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03
Q209	A szívüregek és összeköttetések veleszületett r. k.m.n.	9	0,09
Q210	Kamrai sövényhiány	215	2,06
Q211	Pitvari sövényhiány	383	3,68
Q212	Pitvar-kamrai sövényhiány	20	0,19
Q213	Fallot-tetralógia	41	0,39
Q214	Aortopulmonális septumdefectus	2	0,02
Q218	A szívössvények egyéb veleszületett rendellenességei	6	0,06
Q219	A szívössvény veleszületett rendellenessége, k.m.n.	6	0,06
Q221	A tüdőverőér billentyű veleszületett szűkülete	33	0,32
Q223	A tüdőverőér billentyű egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q224	A háromhegyű billentyű veleszületett szűkülete	1	0,01
Q225	Ebstein-anómia	2	0,02
Q226	Hypoplasiás jobb szív-syndroma	1	0,01
Q228	A háromhegyű billentyű egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05
Q230	Az aortabillentyű veleszületett szűkülete	8	0,08
Q231	Az aortabillentyű veleszületett elégtelensége	9	0,09
Q232	A kéthegyű billentyű veleszületett szűkülete	2	0,02
Q234	Hypoplasiás bal szív-syndroma	14	0,13
Q239	Az aorta- és kéthegyű billentyűk veleszületett r. k.m.n.	1	0,01
Q240	Dextrocardia	7	0,07
Q243	Levocardia	1	0,01
Q244	Hárompitvarú szív	1	0,01
Q246	Veleszületett pitvar-kamrai block	1	0,01
Q248	A szív egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	61	0,59
Q249	A szív veleszületett rendellenessége, k.m.n.	23	0,22
Q250	Nyitott ductus arteriosus	160	1,54
Q251	Coarctatio aortae	25	0,24
Q252	Az aorta veleszületett elzáródása	1	0,01
Q253	Aortaszűkület	3	0,03
Q254	Az aorta egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05
Q255	A tüdőverőér atresiája	2	0,02
Q256	A tüdőverőér szűkülete	18	0,17

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék
Q257	A tüdőverőér egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03
Q258	A nagyartériák egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03
Q260	Perzisztáló bal véna cava superior	1	0,01
Q262	A tüdővénák teljes transzpozíciója	4	0,04
Q263	A tüdővénák részleges transzpozíciója	1	0,01
Q268	A nagyvénák egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q269	A nagyvéna veleszületett rendellenessége k.m.n.	1	0,01
Q270	A köldökverőér hiánya vagy hypoplasiája	13	0,12
Q278	A perifériás érrendszer egyéb meghatározott veleszületett r.	2	0,02
Q279	A perifériás érrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01
Q280	A praecerebrális erek arterio venosus rendellenessége	2	0,02
Q283	Az agyi erek egyéb rendellenességei	2	0,02
Q288	A keringési szervrendszer egyéb meghatározott veleszületett r.	1	0,01
Q300	Choana elzáródás	6	0,06
Q308	Az orr egyéb veleszületett rendellenességei	8	0,08
Q309	Az orr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03
Q311	Veleszületett subglotticus szűkület	1	0,01
Q314	Veleszületett (gége eredetű) stridor	20	0,19
Q318	A gége egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02
Q321	A légcső egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04
Q324	A hörgő egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q330	Veleszületett cystás tüdő	2	0,02
Q336	A tüdő hypo- és dysplasiája	1	0,01
Q338	A tüdő egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05
Q339	A tüdő veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01
Q350	A keményszájpad kétoldali hasadéka	5	0,05
Q351	A keményszájpad egyoldali hasadéka	1	0,01
Q352	A lágyszájpad kétoldali hasadéka	6	0,06
Q353	A lágyszájpad egyoldali hasadéka	5	0,05
Q354	A lágyszájpad- és keményszájpad együttes kétoldali hasadéka	3	0,03
Q355	A lágyszájpad- és keményszájpad együttes egyoldali hasadéka	3	0,03
Q356	Szájpadhasadék, középvonali	8	0,08
Q358	Szájpadhasadék, kétoldali, k.m.n.	2	0,02
Q359	Szájpadhasadék, egyoldali, k.m.n.	2	0,02
Q360	Ajakhasadék, kétoldali	11	0,11
Q361	Ajakhasadék, középvonali	1	0,01
Q369	Ajakhasadék, egyoldali	35	0,34
Q371	Keményszájpad-ajakhasadék, egyoldali	2	0,02
Q372	Lágyszájpad- és ajakhasadék, kétoldali	1	0,01
Q373	Lágyszájpad- és ajakhasadék, egyoldali	1	0,01
Q374	Keményszájpad-, lágyszájpad- és ajakhasadék, kétoldali	3	0,03
Q375	Keményszájpad-, lágyszájpad- és ajakhasadék, egyoldali	4	0,04
Q378	Szájpad-ajakhasadék, kétoldali, k.m.n.	5	0,05
Q379	Szájpad-ajakhasadék, egyoldali, k.m.n.	3	0,03
Q380	Az ajak m.n.o. veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q381	Ankyloglossia	165	1,58
Q382	Nagynyelvűség (macroglossia)	1	0,01
Q383	A nyelv egyéb veleszületett rendellenességei	119	1,14
Q384	A nyálmirigyek és vezetékeik veleszületett rendellenességei	2	0,02
Q385	A szájpad m.n.o. veleszületett rendellenességei	1	0,01

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék
Q390	A nyelőcső atresiája sipoly nélkül	1	0,01
Q391	A nyelőcső atresiája légcső-nyelőcső sipollyal	15	0,14
Q392	Veleszületett légcső-nyelőcső sipoly atresia nélkül	1	0,01
Q400	Veleszületett, hypertrophiás pylorus szűkület	4	0,04
Q401	Veleszületett hiatus-hernia	1	0,01
Q410	A patkóbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	7	0,07
Q412	A csipőbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01
Q418	Vékonybél egyéb meghatározott részeinek veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	4	0,04
Q419	Vékonybél k.m.n. szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	3	0,03
Q420	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	5	0,05
Q421	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete sipoly nélkül	3	0,03
Q422	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	4	0,04
Q423	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipoly nélkül	3	0,03
Q428	A vastagbél egyéb szakaszainak veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	2	0,02
Q430	Meckel-gurdély	2	0,02
Q431	Hirschsprung-féle betegség	2	0,02
Q433	A bél veleszületett fixációs rendellenességei	4	0,04
Q434	Bél-kettőzöttség	1	0,01
Q435	Ectopiás végbélnyílás	4	0,04
Q436	A végbél, végbélnyílás veleszületett sipolya	1	0,01
Q438	A belek egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q441	Az epehólyag egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q445	Az epeutak egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q447	A máj egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04
Q458	Az emésztőrendszer egyéb meghatározott veleszületett r.	9	0,09
Q501	Petefészek-tömlő (fejlődési rendellenességként)	9	0,09
Q502	Veleszületett petefészek-csavarodás	2	0,02
Q503	A petefészek egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05
Q524	A hüvely egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02
Q525	A szemérem ajkak összenövése	1	0,01
Q530	Ectopiás here	1	0,01
Q531	Nem descendált here, egyoldali	127	1,22
Q532	Nem descendált here, kétoldali	28	0,27
Q539	Nem descendált here, k.m.n.	7	0,07
Q540	Hypospadiasis a makkon	94	0,90
Q541	Hypospadiasis a penisen	23	0,22
Q542	Hypospadiasis a péniszen és herezacskón	1	0,01
Q548	Egyéb hypospadiasis	10	0,10
Q549	Hypospadiasis, k.m.n.	63	0,60
Q550	A here hiánya és aplasiája	3	0,03
Q552	A here és herezacskó egyéb veleszületett rendellenességei	7	0,07
Q556	A hímvessző egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q559	A hímvessző k.m.n. veleszületett rendellenessége	2	0,02
Q600	A vese egyoldali agenesise	27	0,26
Q601	Mindkét vese agenesise	2	0,02

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék
Q603	Az egyik vese hypoplasiája	2	0,02
Q605	Vesehypoplasia, k.m.n.	3	0,03
Q606	Potter-syndroma	5	0,05
Q610	Veleszületett solitaer vesecysta	2	0,02
Q611	Polycystás vese, gyermekkori típus	2	0,02
Q613	Polycystás vese, k.m.n.	5	0,05
Q614	Vese-dysplasia	4	0,04
Q615	Medullaris cystás vese	2	0,02
Q618	Egyéb cystás vesebetegségek	1	0,01
Q619	Cystás vesebetegség, k.m.n.	14	0,13
Q620	Veleszületett zsákvese (hydronephrosis)	32	0,31
Q621	A húgyvezeték atresiája és szűkülete	7	0,07
Q623	A vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó r.	33	0,32
Q625	Kettős húgyvezeték	1	0,01
Q627	Veleszületett vesico-uretero-renalis reflux	3	0,03
Q628	A húgyvezeték egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04
Q630	Járulékos vese	2	0,02
Q631	Lebenyezett, összeolvadt és patkó vese	6	0,06
Q632	Ectopiás vese	1	0,01
Q638	A vese egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	53	0,51
Q639	A vese veleszületett rendellenessége, k.m.n.	188	1,80
Q640	Epispadiasis	1	0,01
Q641	A húgyhólyag extrophiája	4	0,04
Q642	Veleszületett hátsó húgycső billentyűk	1	0,01
Q643	A hólyagnyak és húgycső egyéb atresiája és szűkülete	1	0,01
Q648	A húgyrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	12	0,12
Q649	A húgyrendszer rendellenessége, k.m.n.	23	0,22
Q650	A csípő veleszületett egyoldali dislocatiója	19	0,18
Q651	A csípő veleszületett kétoldali dislocatiója	5	0,05
Q653	A csípő veleszületett egyoldali subluxatiója	18	0,17
Q654	A csípő veleszületett kétoldali subluxatiója	22	0,21
Q655	A csípő veleszületett k.m.n. subluxatiója	1	0,01
Q656	Instabil csípő	23	0,22
Q658	A csípő egyéb veleszületett deformitásai	60	0,58
Q659	A csípő veleszületett deformitása, k.m.n.	34	0,33
Q660	Dongaláb (pes equinovarus)	79	0,76
Q661	Pes calcaneovarus	2	0,02
Q662	A lábközépcsontok varus állása	11	0,11
Q663	A lábak egyéb, varus jellegű veleszületett rendellenességei	7	0,07
Q664	Pes calcaneovalgus	7	0,07
Q665	Veleszületett lúdtalp	1	0,01
Q666	A láb egyéb veleszületett, valgus jellegű deformitásai	4	0,04
Q668	A láb egyéb veleszületett deformitásai	7	0,07
Q669	A lábak rendellenessége, k.m.n.	4	0,04
Q670	Arc-aszimmetria	6	0,06
Q674	A koponya, arc és állkapocs egyéb veleszületett rendellenességei	8	0,08
Q675	A gerinc veleszületett deformitása	1	0,01
Q676	Pectus excavatum	16	0,15
Q677	Pectus carinatum	2	0,02

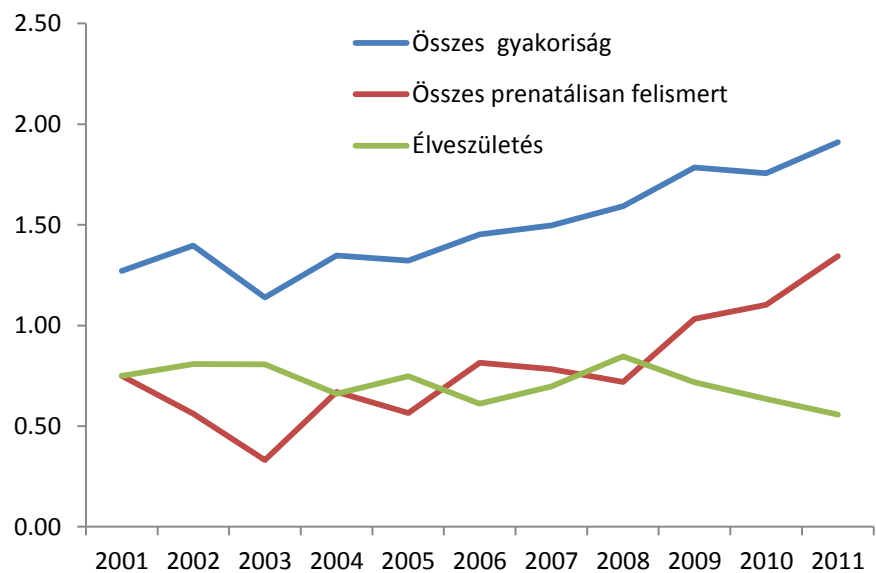
BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék
Q678	A mellkas egyéb veleszületett deformitásai	1	0,01
Q680	A fejbiccentő izom veleszületett deformitása	68	0,65
Q681	A kéz veleszületett deformitása	5	0,05
Q684	A sípcsont és szárcapocscsont veleszületett görbülete	1	0,01
Q688	Egyéb meghatározott veleszületett csont-izom deformitások	12	0,12
Q690	Járulékos ujj(-ak)	12	0,12
Q691	Járulékos hüvelykujj(-ak)	5	0,05
Q692	Járulékos lábujj(-ak)	6	0,06
Q699	Polydactylia, k.m.m.	21	0,20
Q700	Összenőtt ujjak	14	0,13
Q701	Úszóhártyás ujjak	2	0,02
Q702	Összenőtt lábujjak	21	0,20
Q703	Úszóhártyás lábujjak	14	0,13
Q704	Polysyndactylia	2	0,02
Q709	Ujjak összenövése, k.m.n.	15	0,14
Q710	A felső végtag(-ok) veleszületett teljes hiánya	1	0,01
Q713	Kéz és ujj(-ak) veleszületett hiánya	7	0,07
Q714	Az orsócsont megrövidülése	1	0,01
Q718	A felső végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	4	0,04
Q719	A felső végtag redukciós defektusa, k.m.n.	1	0,01
Q720	Az alsó végtag(-ok) veleszületett teljes hiánya	1	0,01
Q723	A láb és lábujj(-ak) veleszületett hiánya	3	0,03
Q725	A sípcsont megrövidülése	1	0,01
Q729	Az alsó végtag redukciós defektusa, k.m.n.	1	0,01
Q740	A felső végtagok és vállöv egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02
Q742	Az alsó végtag(-ok) és medenceöv egyéb veleszületett r.	2	0,02
Q743	Arthrogryposis multiplex congenita	5	0,05
Q748	Egyéb meghatározott veleszületett végtagrendellenességek	1	0,01
Q749	A végtag(-ok) k.m.n. veleszületett rendellenessége	3	0,03
Q750	Koponyavarratok veleszületett elcsontosodása (craniosynostosis)	6	0,06
Q752	Hypertelorismus	1	0,01
Q754	Dysostosis mandibulo-facialis	1	0,01
Q758	Az agy- és arckoponyacsontok egyéb meghatározott veleszületett r.	11	0,11
Q759	Az agy- és arckoponyacsontok k.m.n. veleszületett rendellenességei	4	0,04
Q760	Rejtett gerinchasadék (spina bifida occulta)	5	0,05
Q761	Klippel-Feil szindróma	1	0,01
Q763	Veleszületett scoliosis veleszületett csontrendszer-r. miatt	1	0,01
Q766	A bordák egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q769	A csontos mellkas veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01
Q771	Thanatophoricus rövid alkat	2	0,02
Q779	A csontos mellkas veleszületett rendellenessége k.m.n.	1	0,01
Q789	Nem meghatározott osteochondrodysplasia	2	0,02
Q790	Veleszületett rekesz-sérv	14	0,13
Q791	A rekeszizom egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q792	Exomphalos	14	0,13
Q793	Gastroschisis	14	0,13
Q794	Szilvakék has-szindróma	1	0,01
Q795	A hasfal egyéb veleszületett rendellenességei	11	0,11

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék
Q796	Ehlers-Danlos szindróma	1	0,01
Q798	A csont- és izomrendszer egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02
Q799	A csont- és izomrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02
Q800	Ichthyosis congenita	1	0,01
Q809	Veleszületett ichthyosis, k.m.n.	2	0,02
Q810	Epidermolysis bullosa simplex	1	0,01
Q819	Epidermolysis bullosa, k.m.n.	2	0,02
Q822	Mastocytosis	2	0,02
Q823	Bőrpigment-túltengés	1	0,01
Q825	Veleszületett, nem daganatos anyajegy	132	1,27
Q828	A bőr egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	40	0,38
Q829	A bőr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	42	0,40
Q831	Járolékos emlő	4	0,04
Q832	A mellbimbó hiánya	4	0,04
Q833	Járolékos mellbimbó	32	0,31
Q840	Veleszületett alopecia	4	0,04
Q842	A hajzat/szőrzet egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02
Q846	A körmök egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q848	A kültakaró egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0,02
Q849	A kültakaró veleszületett rendellenességei, k.m.n.	26	0,25
Q850	Neurofibromatosis (benignus)	1	0,01
Q868	Egyéb, ismert külső okra visszavezethető veleszületett malformatiós syndromák	1	0,01
Q870	Főként az arc külalakját érintő veleszületett malformatiós syndromák	6	0,06
Q871	Főként alacsonynövésűvel kapcsolatos veleszületett malformatiós syndromák	1	0,01
Q872	Főként a végtagokat érintő veleszületett malformatiós syndromák	7	0,07
Q878	Egyéb meghatározott, m.n.o. veleszületett malformatiós syndromák	3	0,03
Q890	A lép veleszületett rendellenességei	2	0,02
Q891	A mellékvese veleszületett rendellenességei	3	0,03
Q892	Egyéb belső elválasztású mirigyek veleszületett rendellenességei	1	0,01
Q893	Situs inversus	1	0,01
Q897	Többcsőrös, m.n.o. veleszületett rendellenességek	6	0,06
Q898	Egyéb meghatározott veleszületett rendellenességek	7	0,07
Q899	Veleszületett rendellenesség, k.m.n.	6	0,06
Q900	Trisomia 21, meioticus, non-disjunctiós típus	78	0,75
Q901	Trisomia 21, mosaicismus, (mitoticus, non-disjunctiós típus)	3	0,03
Q902	Trisomia 21, translocatiós típus	2	0,02
Q909	Down-syndroma, k.m.n.	119	1,14
Q910	Trisomia 18, meioticus, non-disjunctiós típus	12	0,12
Q913	Edwards-syndroma, k.m.n.	22	0,21
Q916	Trisomia 13, translocatio	1	0,01
Q917	Patau-syndroma, k.m.n.	5	0,05
Q920	Teljes kromoszóma triszómia, meiotikus, non-disjunctiós	2	0,02
Q927	Triploidia és polyploidia	2	0,02
Q960	45, X karyotypus	3	0,03

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék
Q963	45, X/46XX vagy XY mosaicismus	1	0,01
Q968	Turner-syndroma egyéb változatai	2	0,02
Q969	Turner-syndroma, k.m.n.	2	0,02
Q980	Klinefelter-syndroma, karyotípus 47, XXY	4	0,04
Q984	Klinefelter-syndroma, k.m.n.	5	0,05
Q990	46, XX/46, XY chimera	2	0,02
Q999	Chromosoma-rendellenesség, k.m.n.	6	0,06
Q20	Komplex szív és keringési rendszert érintő rendellenesség	157	1,51
Q30	Komplex légzőrendszert érintő rendellenesség	1	0,01
Q38	Komplex emésztőrendszert érintő rendellenesség	1	0,01
Q50	Komplex nemi szerveket érintő rendellenesség	1	0,01
Q60	Komplex húgy- és kiválasztó rendszert érintő rendellenesség	2	0,02
Q65	Komplex csonti és izomrendszert érintő rendellenesség	21	0,20
GAM	GAM (Genital anomalies of the male)	1	0,01
LBW	LBW- Alacsony születési súly miatt kialakuló társulások	42	0,40
MK	MK- Minor rendellenességek Kombinációja	7	0,07
RK	RK- Rendellenességek Random Kombinációja	349	3,35
Összes		4672	44,85

3. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESSÉGGEL BEJELENTETT ESETEK TERHESSÉGI KIMENETEL_SZERINTI MEGOSZLÁSA AZ EGYES RENDELLENESSÉG CSOPORTOKBAN

Főcsoport	Bejelentett re. összesen		Élveszületés		Halva-születés		Spontán vetélés		Prenat. felism., megszakított		Prenat. felism., megszületett		Prenat. dg. aránya
	N	‰	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	%
	Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	138	1,32	56	41	3	2	0	0	64	46	15	11
A szem, fül, arc és nyak vsz. rendellenességei (Q10-Q18)	179	1,72	145	81	2	1	1	1	31	17	0	0	17
A keringési rendszer vsz. rendellenességei (Q20-Q28)	1298	12,46	1205	93	1	0	2	0	53	4	37	3	7
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	55	0,53	48	87	0	0	0	0	7	13	0	0	13
Ajak- és szájpadahasadék (Q35-Q37)	101	0,97	75	74	0	0	0	0	13	13	13	13	26
Az emésztőrendszer vsz. rendellenességei (Q38-Q45)	374	3,59	357	95	0	0	0	0	9	2	8	2	5
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	387	3,72	387	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	443	4,25	398	90	1	0	0	0	24	5	20	5	10
A csont-izomrendszer vsz. rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	687	6,60	628	91	1	0	0	0	53	8	5	1	8
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	343	3,29	325	95	0	0	1	0	14	4	3	1	5
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	268	2,57	71	26	0	0	2	1	182	68	13	5	73
RK (Rendellenességek Random Kombinációja)	349	3,35	313	90	0	0	0	0	23	7	13	4	10
MK (Minor rendellenességek Kombinációja)	7	0,07	7	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0
LBW (Alacsony születési súly miatt kialakuló társulások)	42	0,40	41	98	0	0	0	0	1	2	0	0	2
GAM (Genital anomalies of the male)	1	0,01	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Összesen	4672	44,85	4057	87	8	0	6	0	474	10	127	3	13



6. ábra A Down szindróma gyakoriságának változása 2001-2011 között a bejelentett esetek alapján

4. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGGEL BEJELENTETT ESETEK NEMEK SZERINTI MEGOSZLÁSA AZ EGYES RENDELLENESÉG CSOPORTOKBAN

Főcsoport	Bejelentett rendellenesség							
	összesen		Fiú		Lány		Ismeretlen	
	N	‰	N	%	N	%	N	%
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	138	1,32	45	33	41	30	52	38
A szem, fül, arc és nyak veleszületett rendellenességei (Q10-Q18)	179	1,72	93	52	61	34	25	14
A keringési rendszer veleszületett rendellenességei (Q20-Q28)	1298	12,46	648	50	612	47	38	3
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	55	0,53	20	36	29	53	6	11
Ajak- és szájpadhasadék (Q35-Q37)	101	0,97	54	53	35	35	12	12
Az emésztőrendszer veleszületett rendellenességei (Q38-Q45)	374	3,59	212	57	157	42	5	1
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	387	3,72	366	95	21	5	0	0
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	443	4,25	276	62	139	31	28	6
A csont-izomrendszer veleszületett rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	687	6,60	335	49	311	45	41	6
Egyéb veleszületett rendellenességei (Q80-Q89)	343	3,29	157	46	175	51	11	3
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	268	2,57	135	50	125	47	8	3
RK (Rendellenességek Random Kombinációja)	349	3,35	204	58	128	37	17	5
MK (Minor rendellenességek Kombinációja)	7	0,07	3	43	4	57	0	0
LBW (Alacsony születési súly miatt kialakuló társulások)	42	0,40	28	67	14	33	0	0
GAM (Genital anomalies of the male)	1	0,01	1	100	0	0	0	0
Összesen	4672	44,85	2577	55	1852	40	243	5

5. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGGEL BEJELENTETT ESETEK TERÜLETI MEGOSZLÁSA AZ EGYES RENDELLENESÉG CSOPORTOKBAN

Főcsoport	Bács-Kiskun		Baranya		Békés	
	N	‰	N	‰	N	‰
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	12	2,30	4	1,03	1	0,31
A szem, fül, arc és nyak vsz. rendellenességei (Q10-Q18)	17	3,26	5	1,29	3	0,93
A keringési rendszer vsz. rendellenességei (Q20-Q28)	177	33,96	58	14,96	41	12,77
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	7	1,34	9	2,32	3	0,93
Ajak- és szájpadahasadék (Q35-Q37)	7	1,34	5	1,29	3	0,93
Az emésztőrendszer vsz rendellenességei (Q38-Q45)	32	6,14	39	10,06	8	2,49
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	40	7,67	15	3,87	7	2,18
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	47	9,02	19	4,90	25	7,79
A csont-izomrendszer vsz. rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	117	22,45	68	17,54	11	3,43
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	23	4,41	24	6,19	4	1,25
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	16	3,07	14	3,61	16	4,98
RK (Rendellenességek Random Kombinációja)	55	10,55	17	4,39	17	5,30
MK (Minor rendellenességek Kombinációja)	0	0,00	1	0,26	1	0,31
LBW (Alacsony születési súly miatt kialakuló társulások)	8	1,53	1	0,26	2	0,62
GAM (Genital anomalies of the male)	0	0,00	0	0,00	0	0,00
Összesen	558	107,06	279	71,98	142	44,24

Főcsoport	Borsod		Csongrád		Fejér	
	N	‰	N	‰	N	‰
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	8	1,02	3	0,75	5	1,16
A szem, fül, arc és nyak vsz. rendellenességei (Q10-Q18)	13	1,66	5	1,24	6	1,40
A keringési rendszer vsz. rendellenességei (Q20-Q28)	150	19,17	41	10,21	73	16,98
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	2	0,26	1	0,25	1	0,23
Ajak- és szájpadahasadék (Q35-Q37)	8	1,02	5	1,24	5	1,16
Az emésztőrendszer vsz rendellenességei (Q38-Q45)	10	1,28	6	1,49	5	1,16
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	12	1,53	30	7,47	21	4,88
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	142	18,14	17	4,23	8	1,86
A csont-izomrendszer vsz. rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	38	4,86	35	8,71	49	11,40
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	19	2,43	9	2,24	1	0,23
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	17	2,17	11	2,74	7	1,63
RK (Rendellenességek Random Kombinációja)	35	4,47	8	1,99	15	3,49
MK (Minor rendellenességek Kombinációja)	1	0,13	0	0,00	0	0,00
LBW (Alacsony születési súly miatt kialakuló társulások)	3	0,38	2	0,50	6	1,40
GAM (Genital anomalies of the male)	0	0,00	0	0,00	0	0,00
Összesen	458	58,52	173	43,07	202	46,98

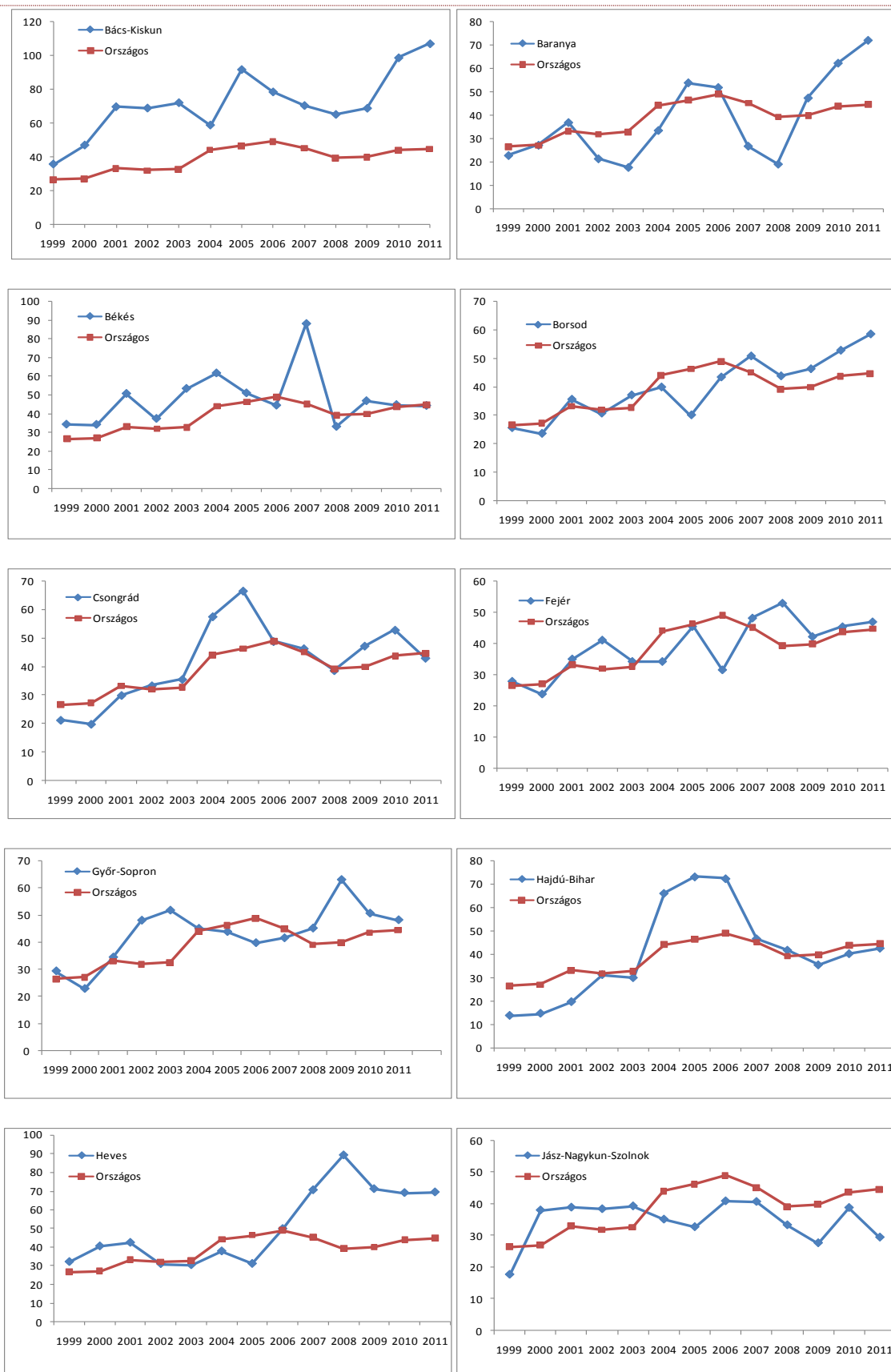
Főcsoport	Győr-Moson-Sopron		Hajdú-Bihar		Heves	
	N	‰	N	‰	N	‰
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	4	0,87	4	0,68	10	3,23
A szem, fül, arc és nyak vsz. rendellenességei (Q10-Q18)	23	5,00	11	1,88	9	2,91
A keringési rendszer vsz. rendellenességei (Q20-Q28)	42	9,13	54	9,21	44	14,21
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	4	0,87	0	0,00	3	0,97
Ajak- és szájpadasadék (Q35-Q37)	3	0,65	11	1,88	4	1,29
Az emésztőrendszer vsz. rendellenességei (Q38-Q45)	11	2,39	50	8,53	49	15,83
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	29	6,30	14	2,39	20	6,46
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	13	2,83	22	3,75	16	5,17
A csont-izomrendszer vsz. rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	39	8,48	33	5,63	27	8,72
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	25	5,43	14	2,39	18	5,81
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	15	3,26	11	1,88	2	0,65
RK (Rendellenességek Random Kombinációja)	13	2,83	22	3,75	12	3,88
MK (Minor rendellenességek Kombinációja)	0	0,00	0	0,00	0	0,00
LBW (Alacsony születési súly miatt kialakuló társulások)	1	0,22	4	0,68	1	0,32
GAM (Genital anomalies of the male)	0	0,00	0	0,00	0	0,00
Összesen	222	48,25	250	42,65	215	69,44

Főcsoport	Szolnok		Komárom-Esztergom		Nógrád	
	N	‰	N	‰	N	‰
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	2	0,51	1	0,31	4	2,07
A szem, fül, arc és nyak vsz. rendellenességei (Q10-Q18)	5	1,27	3	0,93	4	2,07
A keringési rendszer vsz. rendellenességei (Q20-Q28)	48	12,21	53	16,40	28	14,51
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	3	0,76	5	1,55	1	0,52
Ajak- és szájpadasadék (Q35-Q37)	1	0,25	2	0,62	3	1,55
Az emésztőrendszer vsz. rendellenességei (Q38-Q45)	6	1,53	33	10,21	2	1,04
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	14	3,56	13	4,02	4	2,07
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	8	2,03	9	2,79	3	1,55
A csont-izomrendszer vsz. rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	12	3,05	17	5,26	7	3,63
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	5	1,27	51	15,78	13	6,74
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	7	1,78	5	1,55	4	2,07
RK (Rendellenességek Random Kombinációja)	5	1,27	15	4,64	1	0,52
MK (Minor rendellenességek Kombinációja)	0	0,00	0	0,00	2	1,04
LBW (Alacsony születési súly miatt kialakuló társulások)	0	0,00	5	1,55	0	0,00
GAM (Genital anomalies of the male)	0	0,00	0	0,00	0	0,00
Összesen	116	29,50	212	65,61	76	39,38

Főcsoport	Pest		Somogy		Szabolcs-Szatmár-Bereg	
	N	‰	N	‰	N	‰
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	21	1,50	8	2,63	9	1,40
A szem, fül, arc és nyak vsz. rendellenességei (Q10-Q18)	15	1,07	5	1,65	9	1,40
A keringési rendszer vsz. rendellenességei (Q20-Q28)	80	5,70	21	6,91	136	21,19
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	5	0,36	2	0,66	2	0,31
Ajak- és szájpadasadék (Q35-Q37)	12	0,85	1	0,33	8	1,25
Az emésztőrendszer vsz. rendellenességei (Q38-Q45)	43	3,06	6	1,97	9	1,40
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	44	3,13	15	4,94	16	2,49
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	29	2,07	15	4,94	12	1,87
A csont-izomrendszer vsz. rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	48	3,42	21	6,91	40	6,23
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	19	1,35	8	2,63	13	2,03
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	42	2,99	1	0,33	8	1,25
RK (Rendellenességek Random Kombinációja)	33	2,35	10	3,29	17	2,65
MK (Minor rendellenességek Kombinációja)	0	0,00	0	0,00	0	0,00
LBW (Alacsony születési súly miatt kialakuló társulások)	2	0,14	1	0,33	2	0,31
GAM (Genital anomalies of the male)	0	0,00	0	0,00	0	0,00
Összesen	393	28,00	114	37,52	281	43,78

Főcsoport	Tolna		Vas		Veszprém	
	N	‰	N	‰	N	‰
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	5	2,30	1	0,45	3	0,86
A szem, fül, arc és nyak vsz. rendellenességei (Q10-Q18)	3	1,38	6	2,71	2	0,57
A keringési rendszer vsz. rendellenességei (Q20-Q28)	32	14,70	27	12,21	48	13,74
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	0	0,00	1	0,45	1	0,29
Ajak- és szájpadasadék (Q35-Q37)	0	0,00	3	1,36	4	1,15
Az emésztőrendszer vsz. rendellenességei (Q38-Q45)	29	13,32	7	3,16	5	1,43
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	10	4,59	18	8,14	21	6,01
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	6	2,76	3	1,36	17	4,87
A csont-izomrendszer vsz. rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	6	2,76	21	9,49	20	5,73
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	4	1,84	51	23,06	14	4,01
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	6	2,76	13	5,88	7	2,00
RK (Rendellenességek Random Kombinációja)	5	2,30	7	3,16	13	3,72
MK (Minor rendellenességek Kombinációja)	0	0,00	0	0,00	1	0,29
LBW (Alacsony születési súly miatt kialakuló társulások)	0	0,00	0	0,00	0	0,00
GAM (Genital anomalies of the male)	0	0,00	0	0,00	1	0,29
Összesen	106	48,69	158	71,43	157	44,95

Főcsoport	Zala		Budapest	
	N	‰	N	‰
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	3	1,17	30	1,57
A szem, fül, arc és nyak vsz. rendellenességei (Q10-Q18)	2	0,78	30	1,57
A keringési rendszer vsz. rendellenességei (Q20-Q28)	34	13,24	109	5,70
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	0	0,00	5	0,26
Ajak- és szájpadhasadék (Q35-Q37)	0	0,00	16	0,84
Az emésztőrendszer vsz. rendellenességei (Q38-Q45)	1	0,39	23	1,20
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	4	1,56	38	1,99
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	8	3,12	20	1,05
A csont-izomrendszer vsz. rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	28	10,90	45	2,35
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	12	4,67	14	0,73
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	9	3,50	54	2,82
RK (Rendellenességek Random Kombinációja)	15	5,84	33	1,73
MK (Minor rendellenességek Kombinációja)	1	0,39	0	0,00
LBW (Alacsony születési súly miatt kialakuló társulások)	0	0,00	4	0,21
GAM (Genital anomalies of the male)	0	0,00	0	0,00
Összesen	117	45,56	421	22,02



7a. ábra A veleszületett rendelleneségek gyakoriságának alakulása megyénként 1999-2013 között a bejelentett esetek alapján



7b. ábra A veleszületett rendellenességek gyakoriságának alakulása megyénként 1999-2013 között a bejelentett esetek alapján

FÜGGELÉK

MÓDSZERTAN

A VRONY „Éves Jelentés” új verziójának elkészítését megelőzően kérdőíves felmérést végeztünk, amelynek során azoknak a véleményét kérdeztük meg, akik ismerték és a korábbi évek során használták kiadványunkat.

Az Éves Jelentés megújulásához kapott válaszok összesítését követően, valamint a VRONY nemzetközi (ICBDSR) és európai (EUROCAT) szervezeteinek ajánlását is figyelembe véve, a 2011. évről készülő beszámolóban 36 kiemelten fontos veleszületett rendellenesség elemzését is elvégeztük.

Az éves jelentés elkészítéséhez populációs pontbecslést alkalmaztunk. A felhasznált adatbázis a 2011-ben született és orvosok által bejelentett eseteket tartalmazza. A számításokhoz szükséges további adatok (élveszületés-számok, magzati halálozások területi és idősoros adatai) a Központi Statisztikai Hivatal (KSH) népmozgalmi adatbázisból származnak.

A rendellenességet észlelő orvos által elektronikus úton bejelentett, személy alapú bejelentések tisztítását és duplikátumszűrést követően a VRONY munkatársai és genetikusok osztályozták az adatokat.

A 2011-es adatbázis kialakításakor 22 bejelentést nem tudtunk figyelembe venni a hiányosan kitöltött adatbeviteli felületen hiányosan rögzített adatok miatt.

A besorolás eredményeként a bejelentett diagnózisok morfológiai alapon történő osztályozásával egy ún. végleges diagnózis kategóriát alakítottunk ki. Ebben a diagnózis csoportban már az izolált és multiplex rendellenességek és az esetleges szindrómák besorolása is megtörtént, így az adatbázis elemzésének alapját ez az osztályozás biztosította. Az adatok elemzéséhez STATA 11.1 statisztikai szoftvert használtunk.

A jelentésben található adatok:

- Esetszámok (bejelentett rendellenességek száma a 2011.01.01-2011.12.31 közötti időszakban prenatálisan felismert esetek vagy születettek köréből)
- incidencia adatok (adott időszakban egy adott populációt érintő esemény, pl. betegség vagy rendellenesség előfordulási gyakorisága.)

Incidencia= $\frac{\text{Veleszületett rendellenességgel bejelentettek regisztrált esetszáma, meghatározott időintervallumban}}{\text{élveszületések és magzati halálozások összes száma a vizsgált időszak alatt}} \times 1000$
--

A RENDELLENESÉG BEJELENTÉS MÓDJJA

A veleszületett fejlődési rendellenességet kizárólag orvos jelentheti. A **bejelentési kötelezettség minden** - veleszületett fejlődési rendellenességet észlelő/diagnosztizáló – **orvosra vonatkozik**. A bejelentő a magzati kortól egy éves korig észlelt, veleszületett fejlődési rendellenességgel⁸ érintett esetek (újszülöttek, csecsemők, valamint prenatálisan diagnosztizált magzatok) egészségügyi és személyes adatait on-line bejelentés formájában továbbítja a VRONY részére.

Az adatszolgáltatók az internetes felületen történő regisztrációt követően egyedi felhasználónevet és jelszót kapnak. Az adatszolgáltatáshoz ezekkel lehet belépni a VRONY on-line adatszolgáltató felületére. (<http://www.gyemszi.hu>)

The image displays two screenshots of the Gyemszi website. The left screenshot shows the main navigation menu with 'Bejelentkezés' (Login) highlighted by a red arrow. The right screenshot shows the login form with 'Bejelentkezés' and 'Regisztráció' (Registration) buttons highlighted by red arrows.

A feldolgozott adatokból negyedéves és éves gyorsjelentés készül, előre definiált táblák formájában, a hazai szakemberek, valamint az ICBSR és EUROCAT részére. A VRONY éves adatait bemutató jelentés az OEFI honlapján érhető el. A rendellenességek gyakoriságát bemutató táblák a KSH Egészségügyi Statisztikai Évkönyvében és az Országos Statisztikai Adatgyűjtési Programban is megjelennek. Nyilvántartásunk a WHO-HFA és az OECD jelentéshez is évente szolgáltat adatokat egyes rendellenesség csoportok gyakoriságáról

A statisztikai elemzést követően az elektronikusan rögzített adatok anonim módon kerülnek archiválásra.

⁸ A Betegségek Nemzetközi Osztályozására (BNO) szolgáló kódrendszer 10-es revíziója alapján a 17-es főcsoport, Veleszületett rendellenességek, deformitások és kromoszóma abnormitások csoportjai (Q00-Q99) tartoznak.

ADATKÉRÉS

A VRONY adatai valamennyi kutatással foglalkozó szakember számára rendelkezésre állnak. A rendellenességekre vonatkozó adatszolgáltatás teljesítését megelőzően az Adatkérőnek „Adatkérő lapot” kell kitöltenie (letölthető: www.oefi.hu/vrony.htm oldalon) és megküldenie a VRONY részére.

<p>ADATKÉRŐ LAP</p> <p>a Veleszületett Rendellenesség Országos Nyilvántartás adataira vonatkozó adatkéréshez</p>
<p>Adatkérő adatai:</p> <p>Adatkérő megnevezése (Adatkérő az a természetes vagy jogi személy, aki, vagy amely a fenti adatkérést végzi, vagy mással végezteti, és a jogi felelősséget viseli.):</p> <p>.....</p> <p>Adatkérő címe (Megye, helység, irányítószám, utca, házszám. Amennyiben levelezését postafiókon keresztül bonyolítja, postafiók száma):</p> <p>.....</p> <p>Adatkérő telefon-, faxszáma (Körzetszám, helyi telefonszám):</p> <p>.....</p> <p>Adatkérő e-mail címe:</p> <p>.....@.....</p>
<p>Adatkérés:</p> <p>Adatkérés megnevezése (Az adatkérésnek az Adatkérő által használt megnevezése):</p> <p>.....</p> <p>Adatkérés célja (Az adatkérés céljának rövid megfogalmazása):</p> <p>.....</p> <p>A tényleges adatkérés helye (Pontos cím, megnevezés, a kapott adatok felhasználásának helye):</p> <p>.....</p> <p>Adatok felhasználásának köre (Felhasználási terület pontos megnevezése):</p> <p>.....</p> <p>Adatformátum (Hagyományos papíralapú adattovábbítás esetében nyomtatott táblázatokban, vagy elektronikus úton továbbítva .xls file-ként):</p> <p>.....</p>
<p>Adatszolgáltatás:</p> <p>Adatszolgáltató megnevezése: Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyelet 1097 Budapest, Gyáli u. 2-6.</p> <p>Adatok forrása: Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása adatbázisa</p> <p>Adatfajta: Személyazonosításra alkalmatlan személyes és egészségügyi adatokat, file-formában</p> <p>Adatregisztrálás jogalapja: A személyes adatok védelméről és a közérdekű adatok nyilvánosságáról szóló 1992. évi LXIII. törvény 3. §, Az egészségügyi és a hozzájuk kapcsolódó személyes adatok kezeléséről és védelméről 1997. évi XLVII. törvény 16.§</p> <p>Egyéb közlendők:</p> <p>.....</p> <p style="text-align: center;">A kapott adatokat publikációban, előadásban történő bemutatás alkalmával forrásmegjelöléssel fogom felhasználni és azt előzetesen áttekintésre megküldöm az adatszolgáltatónak.</p> <p>Dátum</p> <p>Aláírás</p>

VRONY ÁLTAL GYÚJTOTT ADATOK KÖRE

BEJELENTŐLAP	
VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGGEL SÚJTOTT MAGZATRÓL, ÚJSZÜLŐTRŐL, CSECSEMŐRŐL	
Bejelentő azonosítója:	179999999
Karton sorszáma:	100100
Milyen TAJ számot írt be:	— Kérem válasszon —
Újszülött, csecsemő, magzat neve:	
Születési idő (vetélés, terhességmegszakítás):	. év . hó . nap
Meghalt:	. év . hó . nap
Nem:	— Kérem válasszon —
Születés/Terhesség:	— Kérem válasszon —
Születési súly:	gramm
Terhesség kimenetele:	— Kérem válasszon —
Diagnosztizálták-e prenatalisan a rendellenességet:	— Kérem válasszon —
Ha igen, a diagnosztizálás módja:	<input type="checkbox"/> UH eltérés <input type="checkbox"/> Citogenetikai eltérés, kariotipizálás <input type="checkbox"/> DNS analízis <input type="checkbox"/> Biokémiai paraméterek <input type="checkbox"/> Histopatológia (magzati szövettan) <input type="checkbox"/> Egyéb <input type="text"/> <input type="checkbox"/> Ismeretlen
Terhességi hét (születéskor, elhaláskor):	
Rendellenesség diagnosztizálás dátuma:	. év . hó . nap
Anyja leánykori neve:	
Törvényes képviselő lakcíme:	Irányítószám: <input type="text"/> Település: <input type="text"/> Utca, házszám: <input type="text"/>
Anyja életkora:	év
Alkalmaztak-e valamilyen asszisztált reprodukciós technikát a terhesség elérésére:	— Kérem válasszon —
Ha igen, melyet:	— Kérem válasszon —
Ha egyéb:	<input type="text"/>
BNO kódok és lokalizációk	<input type="text"/> Keresés <input type="text"/> Oldaliság: — Kérem válasszon — <input type="button" value="Hozzáad"/>
Kromoszóma vizsgálat:	— Kérem válasszon —
Karyotípus:	<input type="text"/>
Ikertestvér neve:	— Kérem válasszon —
Zygozítás:	— Kérem válasszon —
Ikertestvér terhességi kimenete:	— Kérem válasszon —
Ikertestvér rendellenességgel született:	— Kérem válasszon —
- ha igen, rendellenesség megnevezése:	<input type="text"/>
Bejelentő orvos neve:	<input type="text"/>
Bejelentő orvos pecsét száma:	<input type="text"/>
Bejelentő intézmény:	<input type="text"/>
Osztály neve:	<input type="text"/>
Bejelentő címe:	Irányítószám: <input type="text"/> Település: <input type="text"/> Utca, házszám: <input type="text"/>
E-mail címe:	<input type="text"/>
<input type="button" value="Mentés"/> <input type="button" value="Lezárás"/> <input type="button" value="Vissza"/>	