

JELENTÉS

A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY) 2003. évi adatairól



**Veleszületett Rendellenesség Felügyelet
Humángenetikai és teratológiai osztály**

**„Johan Béla” Országos Epidemiológiai Központ
Budapest, 2005**

A jelentést összeállították a Veleszületett Rendellenesség Felügyelet munkatársai:

Dr. Métneki Júlia

Humánogenetikai és teratológiai osztály vezetője

Dr. Sándor János

VRONY vezetője

Szunyogh Melinda

Epidemiológus

Horváth-Puhó Erzsébet

Matematikus

Pálffy Györgyné

VRONY asszisztens

Éger Jenőné

Kóroki Monitor asszisztens

„Johan Béla” Országos Epidemiológiai Központ
Humánogenetikai és teratológiai osztály
1097 BUDAPEST
Gyáli u. 2-6.
Tel.: (1) 476-1129
Fax: (1) 476- 1389
E-mail: humgen@oek.antsz.hu
Web: www.oek.hu

Dr. Siffel Csaba

VRONY nemzetközi kapcsolattartó

National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities
Centers for Disease Control and Prevention
MailStop F-45
4770 Buford Highway, NE
Atlanta, GA 30341
Tel: 770-488 4402
Fax: 770-488 7197

Kiadja:

Országos Epidemiológiai Központ
1097 BUDAPEST
Gyáli u. 2-6.

2005.

Készült az Országos Közegészségügyi Központ nyomdájában
800 példányban 2005/.....

NYOMDAVEZETŐ: VIZINGER FERENC

TARTALOMJEGYZÉK

BEVEZETÉS	5
1. A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK FOGALMA.....	5
2. A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK KÖZEGÉSZSÉGÜGYI JELENTŐSÉGE	5
3. A NYILVÁNTARTÁS CÉLJA.....	6
4. JOGSZABÁLYI KÖRNYEZET	6
5. A BEJELENTÉS MÓDJA	7
6. A VRONY MONITOR FUNKCIÓJA.....	8
7. A VRONY NEMZETKÖZI KAPCSOLATRENDSZERE.....	8
7.1. Az International Clearinghouse 2005. évi konferenciája (Malta, St.Julians Bay)	9
8. EURÓPAI REGISZTEREK KOLLABORÁCIÓJA (EUROCAT).....	9
8.1. EUROCAT 2005. évi konferenciája	9
9. VÁLTOZÁSOK A VRONY RENDSZERÉBEN	10
9.1. EFRIR	10
9.2 VRONY Területi Képviselők	10
10. TUDOMÁNYOS MUNKA.....	11
10.1. Kutatási projektek	11
10.2. Publikációk	13
10.3. Civil beteg szervezetekkel való kapcsolat	16
11. KÉRÉSEK A BEJELENTÉSSSEL KAPCSOLATBAN	17
12. A VRONY 2003. ÉVI ADATAINAK STATISZTIKAI FELDOLGOZÁSA	18
1. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK BEJELENTÉSI ARÁNYA EZRELÉKBEN, MEGYÉK SZERINTI BONTÁSBAN 1985-2003 KÖZÖTT	19
A veleszületett rendellenességek bejelentési, illetve előfordulási arányának jellemzése	20
4A. ÁBRA A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK BEJELENTÉSI GYAKORISÁGÁNAK ALAKULÁSA HAZÁNK 19 MEGYÉJÉBEN ÉS BUDAPESTEN 1984-2003 KÖZÖTT	23
A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának elemzése hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2003 között	30
2. TÁBLÁZAT AZ EGYES BEJELENTETT, VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK SZÁMA ÉS GYAKORISÁGA HAZÁNKBAN A VRONY 2003. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN	32
Az egyes veleszületett rendellenesség-csoportok számának és gyakoriságának elemzése	37
3. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEKKEL SÚJTOTT ESETEK TERHESSÉGI KIMENETEL SZERINTI MEGOSZLÁSA A VRONY 2003. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN	38
A veleszületett rendellenességekkel sújtott esetek terhességi kimenetel szerinti megoszlásának elemzése	40
4A. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGGEL SÚJTOTT ESETEK SZÜLETÉSI HÓNAP SZERINTI MEGOSZLÁSA A VRONY 2003. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN	41
A veleszületett rendellenességgel sújtott esetek születési hónap szerinti megoszlásának elemzése	44
A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGGEL SÚJTOTT ESETEK SZÜLETÉSI HÓNAP SZERINTI MEGOSZLÁSÁNAK ELEMZÉSE 44	
5A. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK GYAKORISÁGA HAZÁNK 19 MEGYÉJÉBEN ÉS BUDAPESTEN A VRONY 2003. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN	45
A veleszületett rendellenességek gyakoriságának elemzése hazánk 19 megyéjében és Budapesten	51
6. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK GYAKORISÁGA NEMEK SZERINT A VRONY 2003. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN	55
Veleszületett rendellenességek nemek gyakorisága szerinti elemzése	56

**"URAM, MENTSD MEG GYERMEKEINKET.
MENTS D MEG ÉRTELMÜKET,
HOGY ROMLOTTSA GUNK NE RONTSA MEG ŐKET.
MENTS D MEG ÉLETÜKET, HOGY FEGYVEREK,
MELYEKET M ÁSOK ELLEN KOV ÁCSOLUNK,
NE ŐKET PUSZT ÍTHASS ÁK,
HOGY JOBB AK LEHESSENEK SZ ŰLEIKN ÉL,
HOGY ÉP ÍTHESS ÉK ÖNN ÖN VIL ÁGUKAT,
A SZ ÉPS ÉG, TISZTESS ÉG, ÖSSZHANG,
JÓAKARAT ÉS MÉLT ÁNYOSS ÁG VIL ÁGÁT.
MELYET A B ÉKE ÉS A SZERETET KORM ÁNYOZ
MIND ÖRÖKK É."**

(SZENTGYÖRGYI ALBERT)

Bevezetés

A Veleszületett Fejlődési Rendellenességek Országos Nyilvántartása 2003. év adatait feldolgozó kiadvány célja, hogy a korábbi évek gyakorlatának és az adatgyűjtésre vonatkozó törvényi előírásoknak megfelelően munkánkról széles körben tájékoztatást nyújtsunk a hazai szakemberek számára.

Az éves jelentés első részében bemutatjuk regiszterünk működésének módosult törvényi háttérét, munkánk sajátosságait, ismertetjük az elmúlt év kutatásait, valamint a veleszületett rendellenességek kórerediti kutatásával kapcsolatban 2004-ben és 2005-ben megjelent cikkeket és tudományos konferenciákon elhangzott előadásokat.

A jelentés második részét az adatok statisztikai feldolgozását bemutató fejezet alkotja, amelyben a hazánkban regisztrált veleszületett fejlődési rendellenességeket különböző szempontok szerint mutatjuk be. A táblázatokban az egyes bejelentett rendellenességek számának és prevalenciájának részletes felsorolása mellett, területi- és időbeli megoszlásukat, nemi arányukat, illetve terhességi kimenetelüket rendellenességcsoportok szerinti bontásban tüntettük fel. A táblázatokot szöveges magyarázat követi, amelyben az adatok statisztikai elemzésének rövid összefoglalását foglalmazzuk meg.

A kiadvány bemutatott eredményei a bejelentési fegyelem szinten tartásának, illetve javulásának fontosságát hangsúlyozzák. Ezúton köszönjük területi képviselőink és a bejelentő orvosok lelkiismeretes munkáját.

1. A veleszületett rendellenességek fogalma

A veleszületett rendellenességek (congenitalis anomáliák- CA-k) a magzati életben – genetikai és/vagy külső környezeti tényezők hatására - kialakuló alaki (morfológiai), biokémiai vagy működési (funkcionális) zavarok, amelyeket a születéskor (vagy prenatálisan vagy születés után) észlelnek.

2. A veleszületett rendellenességek közegészségügyi jelentősége

A veleszületett rendellenességek közegészségügyi jelentősége az áldozatok számán és állapotuk súlyosságán mérhető le.

- Előfordulási gyakoriságuk – 6-7%
- Hazánkban a 10 legfőbb halálok közé tartoznak
- A csecsemőhalálozás második legfontosabb okát képezik (a perinatalis mortalitás 20-25 %-ért, az érett újszülöttek feléért felelősek)
- Defekt állapotot jelentenek: teljes gyógyulás csak ritkán valósítható meg, az optimális megoldás a megelőzés
- A dysmorph magzatot viselő anyák terhességei gyakrabban végződnek vetéléssel, koraszüléssel, halvaszüléssel. A korai vetélések 10-15%, a halvaszülések 50%-ában igazolhatók magzati rendellenességek.
- A szelekciót túlélő magzatok növekedési visszamaradottsága, újszülöttkori adaptációs zavara általánosan mondható.

3. A nyilvántartás célja

Az egyes bejelentett fejlődési rendellenességek előfordulási gyakoriságának és megelőzésük lehetőségeinek meghatározása mellett az ellátásra szoruló károsodott személyek számának ismerete, amely az orvos-egészségügyi és szociális ellátás tervezéséhez nyújt segítséget.

A nyilvántartás célja

- az „egészség-ügy” szereplőinek informálása, motiválása
- a döntéshozók figyelmének felkeltése
- adatok nyújtása a prenatális szűrések hatékonyságának elemzéséhez
- a megelőzés elősegítése
- tudományos kutatás számára alapadat szolgáltatása
- nemzetközi együttműködés

4. Jogszabályi környezet

A nyilvántartás működését az 1997. évi törvény XLVII. törvény az egészségügyi és a hozzájuk kapcsolódó személyes adatok kezeléséről és védelméről írja elő:

16.§ Amennyiben az érintett újszülött a Betegségek Nemzetközi Osztályozása szerinti valamely veleszületett rendellenességben szenved, a 4.§ (1) bekezdés b)-c) pontjai és a (2) bekezdés b) pontja szerinti célból a betegellátó az érintett személyazonosító és egészségügyi adatait, valamint törvényes képviselője nevét és lakcímét továbbítja a "Johan Béla" Országos Közegészségügyi Intézet által vezetett Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása részére.

10. § Adatkezelés esetén az egészségügyi ellátó hálózaton belül az egészségügyi és személyazonosító adatok továbbíthatók, illetve összekapcsolhatók (olyan időpontig és mértékig, amíg feltétlenül szükség van rá az intézkedések megtételéhez).

2004. évi XXVI. törvény 41. §-a az 1997. évi törvény XLVII. törvény az egészségügyi és a hozzájuk kapcsolódó személyes adatok kezeléséről és védelméről 16. §-át módosítja:

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

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

A 2005. évi XLIX. törvény a kötelező egészségbiztosítás ellátásairól szóló 1997. évi LXXXIII. törvény és egyéb, az egészségüggyel összefüggő törvények módosításáról 26. §-a az Eüak. 16. §-a az alábbi (3) és (4) bekezdéssel egészül ki:

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

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

Az idézett törvényi szabályozás 3. és 4. pontja a VRONY adatbázisára épülő veleszületett fejlődési rendellenességek okait vizsgáló Kóroki Monitor rendszer működésére vonatkozik.

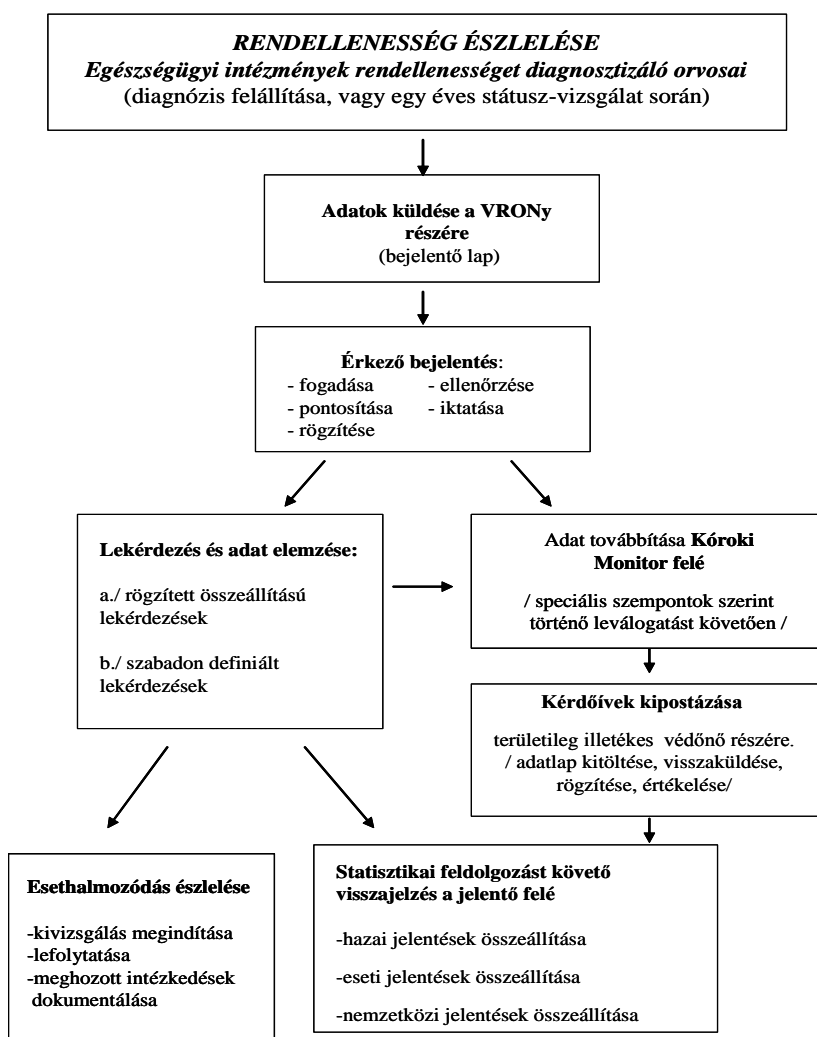
5. A bejelentés módja

A bejelentés kizárólag orvosok által, az e célra rendszeresített nyomtatványon történik. A bejelentés minden észlelő orvos kötelessége.

A bejelentések alapvetően négy forrásból érkeznek:

- (1) *Szülészeti intézmények*, ahol a rendellenes gyermekek születése történik
- (2) *Gyermekgyógyászati intézmények*, ahol a rendellenes gyermekeket kezelik
- (3) *Kórbonctani intézmények*. A rendellenességgel sújtott csecsemő-halottak és halvaszületések esetén a patológusok jelentenek és a boncjegyzőkönyv részletes másolatát, megküldik a VRONY-nak

Az alábbi folyamatábra a rendellenességek feldolgozásának menetét mutatja be.



Adatszolgáltatók körébe tartoznak a gyermekorvosi ellátással foglalkozó házi orvosok tagjai, szülészek, neonatológusok, kardiológusok, ortopéd orvosok, belgyógyászok, sebészek, fül-orr-gégészek, szemészek, urológusok, endokrinológusok, bőrgyógyászok és gyermekgyógyászok. A rendellenességet diagnosztizáló kromoszóma-laboratóriumok és genetikai központok ugyancsak a bejelentésre kötelezettek.

6. A VRONY monitor funkciója

A **monitor funkció** a veleszületett rendellenességek időbeli és térbeli halmozódásának érzékeny indikátoraként az új keletű, ártalmas teratogén hatások minél korábbi felismerését és megfelelő intézkedések kapcsán azok megszüntetését célozza.

Megvalósításához a születéskor vagy közvetlenül utána könnyen és egyértelműen kórismézhető fejlődési rendellenességek havonkénti, negyedévenkénti gyors értékelésére van szükség. Ennek érdekében bizonyos congenitalis abnormitások negyedévenként is értékelésre kerülnek. Ezeket az adatokat a felügyelet megküldi a fejlődési rendellenességek nemzetközi monitorjának, az International Clearinghouse for Birth Defect Monitoring Systemsnek, ami lehetővé teszi a veleszületett rendellenességek nemzetközi monitorozását és a nemzetközi gyakorisági trendek értékelését is.

A rendszer működésének jogi szabályozását a 2005. évi XLIX. törvény a kötelező egészségbiztosítás ellátásairól szóló 1997. évi LXXXIII. törvény és egyéb, az egészségüggyel összefüggő törvények módosításáról 26. §-a tartalmazza, amely az Eüak. 16. §-át a (3) és (4) bekezdéssel egészíti ki.

7. A VRONY nemzetközi kapcsolatrendszere

A Humángenetikai és teratológiai osztályon működő Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása 1974 óta alapító és teljes jogú tagja az *International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems*-nek, amelynek központja Rómában van. A nemzetközi szervezet a www.icbd.org honlapon érhető el.

A Veleszületett Rendellenesség Felügyelet a térbeli és időbeli rendellenesség halmozódások nemzetközi monitorozása céljából **negyedévenként** jelentési kötelezettséggel tartozik az International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS) felé, amely évente kiadványban teszi közzé a tagországok által beküldött adatokat. A jelentésre kötelezett veleszületett rendellenességek és kromoszóma ártalmak túlnyomó része a magzati életben, születéskor, vagy röviddel születés után észlelhető. A Veleszületett Rendellenesség Felügyelet negyedévenként lezárja és összegzi a bejelentett eseteket, így a később bejelentett esetek nem kerülnek be a nemzetközi rendszerbe, csak a VRONY éves jelentésben kerülnek bemutatásra.

Az alábbi táblázatban a 2005. évi jelentés összesített negyedéves adatai láthatók.

Malformation	Baseline rate	Expected number	Observed		O/E
			Number	Rate per 10.000	
Anencephaly	0,80	1,91	1	0,42	0,52
Spina bifida	2,60	6,22	5	2,09	0,80
Hydrocephaly	2,10	5,02	6	2,51	1,20
Cleft palate	3,21	7,67	8	3,35	1,04
Total cleft lip	9,03	21,59	15	6,27	0,69
Oesophageal atresia	1,57	3,75	5	2,09	1,33
Anorectal atresia	1,33	3,18	3	1,25	0,94
Hypospadias	21,79	52,09	65	27,19	1,25
Limb reduction deformity	2,71	6,48	5	2,09	0,77
Omphalocele	0,90	2,15	2	0,84	0,93
Down syndrome total cases	8,18	19,55	25	10,46	1,28
Down syndrome total cases under 35			15		
Down syndrome 35 and over			10		
Down syndrome unknown			0		

7.1. Az International Clearinghouse 2005. évi konferenciája (Malta, St. Julians Bay)

Az International Clearinghouse for Birth Defect Monitoring System (ICDBMS) múlt évi találkozóján a tagországok egyöntetű szavazása értelmében a nemzetközi szervezet 2005-től szélesebb körben kíván tevékenykedni, ennek megfelelően nevük is változott: International Clearinghouse for Birth Defect Surveillance and Research-re (ICBDSR).

Az ICBDSR I. találkozóját 2005-ben szeptember 17-21-én, Máltán rendezték meg. A találkozón a tagországok képviselői beszámoltak a legújabb kutatási eredményeikről és a nemzetközi szinten folyó munkák további terveit beszélték meg.

A magyar regisztert Puhó Erzsébet és Szunyogh Melinda képviselte, mindketten előadással vettek részt a konferencián. Az előadások témáját minden évben a kutatási feladatok alapján előtérbe helyezett kérdések alapján határozzák meg. Idén a terhesség alatti gyógyszeresedés és a teratogén hatások vizsgálata volt a fókuszban. A magyar regiszter fiatal képviselőinek előadásai a fő témának megfelelően a hazai gyógyszerfogyasztás utóbbi években megfigyelhető jellemzőit, illetve az antibiotikum terápia és terhesség kapcsolatát mutatták be a VRONY adataira épülő Kóroki Monitor kérdőívei alapján.

8. Európai regiszterek kollaborációja (EUROCAT)

Az Európai Unióban nem működik egységes rendszer a veleszületett fejlődési rendellenességek regisztrálására. Az egyes országok saját regisztereinek kollaborációja révén működtetnek központi adminisztrációt (EUROCAT, European Surveillance of Congenital Anomalies), amit a tagországok és elsősorban az Európai Unió támogatásával tartanak fenn. A központ jelenleg Írországbán működik (Ulster University), amelynek honlapja www.euocat.ulster.ac.uk címen érhető el. Ez a centrum évente több mint 10000 eset regisztrálását oldja meg.

A programban szereplő regiszterek számára kialakították azokat az adatminőségi minimumfeltételeket, amelyek az együttműködésben való részvétel feltételeinek számítanak. (A rögzítendő adatok: születési idő, nem, születési súly, terhesség tartama, anya életkora, terhesség kimenetele [élveszületés, halvaszületés, spontán abortusz, indukált abortusz], egyes/többes szülés, malformációk, szindrómák, monogénes öröklődésű kórképeknél a McKusick kód).

A kollaboráció elsősorban az országok adatainak beküldéséből, központi feldolgozásából, illetve az eredmények publikálásából áll. Ezen túl kutatási projektek és a regiszterek működtetésének belső fejlesztése tartozik az alaptervekenységhez.

A magyarországi regiszter 2003-tól teljes jogú tagja az EUROCAT-nek. A hazai adatfeldolgozás korábban kialakított rendszerének átdolgozásával a hazai rendszer már megfelel a minimumfeltételeknek. Az adatbejelentő lapok tartalma alapján lehetőség nyílt az EUROCAT szabványnak megfelelő feldolgozási rendszer kialakítására.

8.1. EUROCAT 2005. évi konferenciája

9. Változások a VRONY rendszerében

9.1. EFRIR

Az EFRIR (Epidemiológiai Felügyeleti Rendszer és az azt támogató Informatikai Rendszer) az EU Phare program révén lehetővé tette a műszeres, informatikai, infrastrukturális fejlesztéseket, melynek eredményeképpen az osztályunkon működő Veleszületett Rendellenesség Országos Nyilvántartás és Felügyelet surveillance munkája a közelmúltban jelentősen korszerűsödött.

Az osztályon működő felügyeleti rendszer tesztelése befejeződött, az adatok rögzítése éles üzemben már az új rendszerben történik. Bejelentő lap elektronikus fogadókészsége az EFRIR rendszerében az adatvédelmi okok miatt továbbra sem megoldható, hasonlóan az on-line jelentés lehetőségéhez. Megoldott viszont a VRONY Bejelentőlap elektronikus letölthetőségének lehetősége, az Országos Epidemiológiai Központ honlapjáról tölthető le a következő címen: <http://www.oek.hu/humangenetika>.

9.2 VRONY Területi Képviselek

A Humánagenetikai és teratológiai osztály megyei ÁNTSZ látogatásai során fogalmazódott meg a gondolat, hogy területi szakemberek segítségét vegyük igénybe a felügyelet munkájának könnyebb koordinálhatósága érdekében. A területi képviselők rendszerének kialakítását az országos bejelentési fegyelem romlása is alátámasztotta, mivel a bejelentés rendjét elrendelő törvény ellenére (1997. évi. XLVII. és a 2004. évi XXVI. törvény), a rendellenességeket hiányosan jelentették, amelynek hatására a nyilvántartás által szolgáltatott adatok aránya messze elmaradt a várt értéktől. Az Osztály vezetése úgy döntött, hogy VRONY Területi Képviselek segítségével személyes kapcsolatot alakít ki a bejelentőkkel. A rendszer kiépítéséhez az ÁNTSZ megyei intézeteit vezető Tisztifőorvosok támogatását kértük. Az általuk megnevezett szakemberek a Humánagenetikai osztály munkatársai által szervezett oktatáson vettek részt, majd a megszerzett ismeretekből sikeres vizsgát tettek. A területi képviselők 2004. júniusában a megyei intézetek munkatársainak VRONY képviselői megbízólevelének átadásával indult el hivatalosan.

A területi képviselők munkája két pontban foglalható össze.

1. Kapcsolattartás az adott terület kórházaiban a VRONY bejelentésekért kinevezett felelősökkel. A Felügyelet által elkészített, megyékre és intézményekre bontott tájékoztató anyagok áttanulmányozása, az esetbejelentések teljességének egyeztetése.
2. A Felügyelet tájékoztatása a helyi sajátosságokról, a bejelentésekkel kapcsolatos gondokról, problémákról és eredményekről.

Területi összekötő munkatársaink segítségével a bejelentések adatminősége magasabb szintre emelhető, a bejelentők és a központ közötti kapcsolat személyesebb jellegűvé válik, gyorsabb reagálás valósítható meg az esetleges tér vagy időbeli halmozódások észlelésekor.

A sikeres vizsgát tett területi képviselőink 2005. júniusában 3 napos továbbképzésen vettek részt. A rendezvény célja (1) a közel egy éve működő területi képviselői rendszer megyei ÁNTSZ vezetés által delegált, azonos munkát végző tagjai közelebről megismerhessék egymás munkáját; (2) a képviselők VRONY összekötőként végzett munkájuk során szerzett egyéni tapasztalataikat kicserélhessék, (3) a veleszületett rendellenességek és prenatális diagnosztika tárgykörében ismereteiket bővítsük, (4) a bejelentések hatékonysága és annak minősége növekedjen.

Munkatársaink beszámolóikban nem csak a tevékenységük során tapasztalt negatív és pozitív tényezőket foglalmazták meg, hanem több, a jövőbeli munkájukat segítő javaslatot terjesztettek elő; a bejelentőkkel személyes találkozások alkalmával javítsák a kommunikációt, a kormányrendelet betartásához egységes fellépés kidolgozásának igényét jelezték; a háziorvosi és a szakorvosi értekezleten aktív részvételüket szorgalmazták a VRONY képviselőiben.

A területi képviselő rendszer kialakításának hatására és a 2002-es évre elrendelt retrospektív adatpótlás eredményeként a VRONY bejelentések aránya több mint 10 ezrelékkal növekedett (37,3 ezrelékes országos gyakoriságról 48,58 ezrelékre nőtt)

VRONY területi összekötőink:

Baranya megye	Dr. Németh Katalin
Békés megye	Dr. Benedekfy Katalin
	Klimentné Keszthelyi Magdolna
Bács-Kiskun megye	Téren Andrea
Borsod-Abaúj-Zemplén megye	Dr. Papp Katalin
Csongrád megye	Gyurisné Pethő Zsuzsanna
Fejér megye	Dr. Tassy Péter
Főváros	Dr. Szűcs Erzsébet
Győr-Moson-Sopron megye	Burkali Bernadett
Hajdú-Bihar megye	Dr. Matolayné Szabó Éva
	Káplár Annamária
Heves megye	Szeremi Mária
	Kovács István Zoltán
Jász-Nagykun-Szolnok megye	Dr. Ragó Márta
Komárom-Esztergom megye	Vámos Magdolna
Nógrád megye	Molnárné Dr. Sándor Margit
	Katkó Orsolya
Pest megye	Lengyelné Koczka Szilvia
Somogy megye	Dr. Szöllősiné Maller Mónika
Szabolcs-Szatmár- Bereg megye	Zsitnyár Péter
Tolna megye	Rottenbacher Erzsébet
Vas megye	Dr. Borcsányi Mónika
	Böröndy Józsefné
Veszprém megye	Horváth Mihályné
Zala megye	Parragi Katalin
	Horváth Gabriella

10. Tudományos munka

10.1. Kutatási projektek

A terhesség alatti gyógyszereszedés, a terhességi komplikációk és az izolált archasadékok közötti összefüggés vizsgálata

Az ETT által támogatott 3 éves (2003-2005) kutatási projekten belül folytatódott az archasadékok kóreredeti vizsgálata. Az izolált archasadékok - a rendellenesség feltűnő volta és a magas születéskori prevalenciának köszönhetően (minden 750 szülésre jut egy eset) - a legintenzívebben tanulmányozott fejlődési rendellenességek közé tartoznak. A kórokok valószínűleg genetikai és környezeti tényezők interakciójára vezethetők vissza.

Vizsgálatunk célja a terhesség alatti gyógyszerkezelés és az izolált archasadékok közötti lehetséges korreláció analízise volt. Ennek érdekében eset-kontroll vizsgálatot végeztünk a Veleszületett Rendellenességek Kóroki Monitor 1980-1996 közötti populációs adatbázisában, amelynek során valamennyi, később archasadékos gyermeket szült nő terhesség alatti gyógyszereszedését értékeltük és az eseteket szült anyák adatait összehasonlítottuk az illesztett kontroll populáció adataival (olyan anyákéval, akik rendellenesség nélküli gyermeket hoztak a világra = egészséges kontroll), valamint olyan anyákéval, akik más típusú rendelleneséges gyermeket hoztak a világra (rendellenes kontroll).

A gyógyszereket a *rendellenességek kialakulásának kritikus periódusai* szerint két kategóriába soroltuk. Az ajak- és szájpadasadékok kritikus periódusa az utolsó menstruáció első napjától számított 49 és

64 nap közötti időszak, azaz a 7.0- és 9.1 hét közötti periódus (a második hónap utolsó hete és a harmadik hónap első hete), a szájpadasadékok kritikus periódusa a az utolsó menstruáció első napjától számított 70-99 nap közötti időszak, azaz a 10.0 és 14.1 hét közötti periódus (a harmadik hónap utolsó két hete és a negyedik hónap első két hete).

A terhességi komplikációk között a hányinger, hányás, fenyegető vetélés és koraszületés, stb. előfordulását tekintve nem volt különbség se az ajak- és szájpadasadékos, se a hátsó szájpadasadékos esetek és rendellenes kontrolllok között. *A súlyos hányinger és hányás prevalenciája alacsonyabb volt az ajak- és szájpadasadékos és hátsó szájpadasadékos csoportban, mint a populációs kontroll csoportban.*

Az ajak- és szájpadasadékos gyermeket szült anyák csak két gyógyszert (*amoxicillin-Augmentin* és *oxprenolol – Trasicor*) szedtek gyakrabban a populációs és rendellenes kontroll gyermeket szült anyáknál. Ezen túl Quarelin-t gyakrabban használtak a populációs kontrollnál, (de a rendellenes kontrollnál nem). A *phenytoin (Diphedan)* tartalmú gyógyszer használat gyakoribb volt az eseteket szült anyáknál, mint a rendellenes kontrollnál, (de a populációs kontrollnál nem).

A szájpadasadékos gyermeket szült anyák csak *oxytetracycline-t (Tetran-B)* szedtek gyakrabban mind a populációs, mind a rendellenes kontrollokkal összehasonlítva. Hat gyógyszer-csoportot (*allylestrenol, promethazine, chlórdiazepoxide, oxprenalal, paracetamol, promethazine, carmazepine*) az esetet szült anyák gyakrabban szedtek a populációs kontrollokénál, (de a rendellenes kontrollnál nem). Ezen túl egy furcsa összefüggést észleltünk: a clortrimazole-t ritkábban alkalmazták az eseteket szült anyák, mint a populációs és kontroll anyák.

Konklúzióként elmondható, hogy a vizsgálatunk néhány gyógyszer esetén felvetette a kockázati tényező lehetőségét az izolált ajak- és szájpadasadékok és a hátsó szájpadasadék esetében, ezek a megállapítások azonban további megerősítést igényelnek. Ugyanakkor vizsgálatunk epidemiológiai-statisztikai értékelése alapján feltételezhető, hogy az archasadékok kórereditében csak limitált szerepe van a gyógyszer-szedésnek.

A human choriogonadotropin eset-kontroll tanulmányon történő epidemiológiai vizsgálata.

A human choriogonadotropint (HCG) parenterálisan alkalmazzák az infertilis nők kezelésére és terhes nőknél fenyegető vetélés, vagy ismétlődő spontán vetélés megelőzésére. Bár állatkísérletekben kimutatták a HCG teratogén kockázatát, veleszületett rendellenességekre vonatkozó eset-kontroll epidemiológiai tanulmányt még nem végeztek olyan nők utódaiban, akiknél terhesség alatt HCG kezelés történt. A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása populációs adatbázisán alapuló Kóroki Monitor adatbázisa lehetőséget nyújtott a HCG lehetséges teratogén kockázatának becslésére. Az eset-illesztett kontroll vizsgálatban 83 (0.36%) eset, és 97 (0.25%) kontroll anya részesült HCG kezelésben a terhesség első trimeszterében (POR 95%-os CI: 1,6 1,2-2,1). Az összes (születéskori és magzati) veleszületett rendellenesség prevalenciája valamivel magasabb volt azoknál a nőknél, akiknek infertilitás miatt HCG kezelésre volt szüksége. Ugyanakkor nincs összefüggés az eseteknél észlelt magasabb arányú HCG kezelés és az egyes veleszületett rendellenesség csoportok között.

A terhesség első trimeszterében parenterálisan alkalmazott HCG kezelésekre terhesség kimenetelére gyakorolt hatását is vizsgáltuk. Az újszülöttek között enyhe fiú-többlet mutatkozott ($p=0,06$), az ikrek aránya kissé megnövekedett, de az átlagos gesztációs idő és születési súly nem mutatott különbséget. Nem mutatkozott eltérés a korai és késői születeket, valamint a kis és nagy születési súly eloszlását illetően sem. Konklúzióként elmondható, hogy a terhesség első trimeszterében alkalmazott HCG kezelés nem mutat összefüggést se az idő előtti születéssel, se a kis születési súllyal.

10.2. Publikációk

Az OEK Humángenetikai és teratológiai osztálya részéről 2004*-ben és 2005-ben veleszületett fejlődési rendellenességekkel kapcsolatos publikációk. * (csak a 2002. évi jelentésből kimaradtak kerülnek említésre)

Folyóiratokban megjelent tudományos közlemények

János Sandor, Melinda Szunyogh, Julia Métneki, Csaba Siffel: Small area inequalities investigation on Down syndrome occurrence and its application in monitoring for environmental and screening related problems. (abstract) *Reproductive Toxicology*, 2004, 18: 153.

Julia Métneki, Melinda Szunyogh, János Sandor, Csaba Siffel: The impact of prevention strategies on the prevalence of neural tube defects in Hungary. (abstract) *Reproductive Toxicology*, 2004, 18, 149.

Melinda Szunyogh, Julia Métneki, János Sandor, Csaba Siffel: Knowledge and use of folic acid supplementation among mothers in Hungary. (abstract) *Reproductive Toxicology*, 2004, 18, 149.

Kazy Z, **Puhó E**, Czeizel AE.: Gestational age and prevalence of preterm birth after vaginal metronidazole treatment during pregnancy. *Int J Gynaecol Obstet*. 2004. 87: 161-2.

Czeizel AE, **Puhó E**, Banhidy F, Acs N.: Oral pyridoxine during pregnancy : potential protective effect for cardiovascular malformations. *Drugs R D*. 2004. 5: 259-69.

Kazy Z, **Puhó E**, Czeizel AE.: Levamisole (Decaris((R))) treatment during pregnancy. *Reprod Toxicol*. 2004.19: 3.

Medveczky E, **Puhó E**, Czeizel AE.: An evaluation of maternal illnesses in the origin of neural-tube defects. *Arch Gynecol Obstet*. 2004 Dec;270(4):244-51. Epub 2004. 13.

Czeizel AE, Szilvasi R, Timar L, **Puhó E**.: Occupational epidemiological study of workers in an acrylonitrile using factory with particular attention to cancers and birth defects. *Mutat Res*. 2004. 547: 79-89.

Czeizel AE, Petik D, **Puhó E**.: Smoking and alcohol drinking during pregnancy. The reliability of retrospective maternal self-reported information. *Cent Eur J Publ Health*. 2004.12:179-183.

Lorenzo D Botto, Alessandra Lisi, Elisabeth Robert-Gnansia, J David Erickson, Stein Emil Vollset, Pierpaolo Mastroiacovo, Beverley Botting, Guido Cocchi, Catherine de Vigan, Hermien de Walle, Maria Feijoo, Lorentz M Irgens, Bob McDonnell, Paul Merlob, Annukka Ritvanen, Gioacchino Scarano, Csaba Siffel, **Julia Metneki**, Claude Stoll, Richard Smithells, Janine Goujard: International retrospective cohort study of neural tube defects in relation to folic acid recommendations: are the recommendations working? *British Medical Journal*. 2005. 330(7491):571.

Métneki J, Puhó E, Czeizel AE.: Maternal diseases and isolated orofacial clefts in Hungary. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2005 Aug 16;

Métneki J, Czeizel AE. Increasing total prevalence rate of cases with Down syndrome in Hungary. *Eur J Epidemiol* 2005. 20 (6):525-35.

Puhó E, Métneki J, Czeizel AE. Maternal employment status and isolated orofacial clefts in Hungary. *Cent Eur J Publ Health* 2005. 13 (3):144-8.

Kazy Z, **Puhó E**, Czeizel AE.: The possible association between the combination of vaginal metronidazole and miconazole treatment and poly-syndactyly Population-based case-control teratologic study. *Reprod Toxicol*. 2005. 20(1):89-94.

- Czeizel AE, Dudas I, **Puhó E.**: Short-term paracetamol therapy during pregnancy and a lower rate of preterm birth. *Paediatr Perinat Epidemiol.* 2005. (2):106-11.
- Norgard B, **Puhó E**, Czeizel AE, Skriver MV, Sorensen HT.: Aspirin use during early pregnancy and the risk of congenital abnormalities: a population-based case-control study. *Am J Obstet Gynecol.* 2005. 192 (3):922-3.
- Kazy Z, **Puhó E**, Czeizel AE. Population-based case-control study of oral ketoconazole treatment for birth outcomes. *Congenit Anom (Kyoto).* 2005. 45 (1):5-8.
- Jensen LS, **Puhó E**, Pedersen L, Mortensen FV, Sorensen HT.: Long-term survival after colorectal surgery associated with buffy-coat-poor and leucocyte-depleted blood transfusion: a follow-up study. *Lancet.* 2005. 365 (9460):681-2.
- Vogt G, **Puhó E**, Czeizel AE.: A population-based case-control study of isolated ocular coloboma. *Ophthalmic Epidemiol.* 2005. 12 (3):191-7.
- Kazy Z, **Puhó E**, Czeizel AE.: Effect of vaginal metronidazole + miconazole treatment during pregnancy for gestational age and birth weight in a population-based study. *Arch Gynecol Obstet.* 2005.:1-4
- Banhidy F, Acs N, **Puhó E**, Czeizel AE.: Association between maternal panic disorders and pregnancy complications and delivery outcomes. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2005 Jun 7;
- Czeizel AE, **Puhó E.**: Maternal use of nutritional supplements during the first month of pregnancy and decreased risk of Down's syndrome: case-control study. *Nutrition.* 2005. 21(6):698-704;
- Andersen B, Ostergaard L, **Puhó E**, Skriver MV, Schonheyder HC.: Ectopic pregnancies and reproductive capacity after Chlamydia trachomatis positive and negative test results: a historical follow-up study. *Sex Transm Dis.* 2005. 32 (6):377-81.
- Nielsen GL, Norgard B, **Puhó E**, Rothman KJ, Sorensen HT, Czeizel AE.: Risk of specific congenital abnormalities in offspring of women with diabetes. *Diabet Med.* 2005. 22(6):693-6.
- Kazy Z, **Puhó E**, Czeizel AE.: Parenteral polymyxin B treatment during pregnancy. *Reprod Toxicol.* 2005. 20 (2):181-2.
- Kazy Z, **Puhó E**, Czeizel AE.: The possible association between the combination of vaginal metronidazole and miconazole treatment and poly-syndactyly Population-based case-control teratologic study. *Reprod Toxicol.* 2005. 20 (1):89-94.
- Czeizel AE, Dudas I, **Puhó E.**: Short-term paracetamol therapy during pregnancy and a lower rate of preterm birth. *Paediatr Perinat Epidemiol.* 2005. (2):106-11.
- Norgard B, **Puhó E**, Czeizel AE, Skriver MV, Sorensen HT.: Aspirin use during early pregnancy and the risk of congenital abnormalities: a population-based case-control study. *Am J Obstet Gynecol.* 2005. 192 (3):922-3.
- Kazy Z, **Puhó E**, Czeizel AE.: Population-based case-control study of oral ketoconazole treatment for birth outcomes. *Congenit Anom (Kyoto).* 2005. 45 (1):5-8.
- Kiss I., **Béres J**, Orsós Zs, Sándor J, Ember I.: Daganatok iránti egyéni érzékenységet befolyásoló allélpolimorfizmusok vizsgálata Magyarországi roma populációban. *Magyar Epidemiológia.* 2004. I. 69-74.
- Luba Kalaydjieva*, Hanns Lochmüllerb, Ivailo Tournev, Frank Baasd, **Judit Beres**, et al. 125th ENMC International Workshop: Neuromuscular Disorders in the Roma (Gypsy) Population, 23–25 April 2004, Naarden, The Netherlands

Acs N., Banhidy F., Puhó E., Czeizel AE.: Population-based case-control study of mebendazole in pregnant women for birth outcomes. *Congenit. Anom. (Kyoto)* 2005. 45(3): 85-8.

Honlap

Szunyogh Melinda, Métneki Júlia, Sándor János: Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása 2001 – Kutatási jelentés. Humángenetikai és teratológiai osztály bemutatása, Bejelentő lap elektronikus elérhetősége (www.oek.hu)

Hazai tudományos üléseken tartott előadások

VI. Magyar Genetikai Kongresszus XIII. Sejt- és Fejlődésbiológiai Napok Eger, 2005. április 10-12.

Métneki Júlia, Puhó Erzsébet, Szunyogh Melinda, Sándor János és Czeizel Endre:

Concordans és discordans veleszületett rendellenességek a Magyarországon 1970-2004 között regisztrált összenőtt ikrekben

VI. Magyar Genetikai Kongresszus XIII. Sejt- és Fejlődésbiológiai Napok Eger, 2005. április 10-12

Szunyogh Melinda, Dr. Métneki Júlia, Puhó Erzsébet, Dr. Sándor János: A folsav szerepe a veleszületett fejlődési rendellenességek megelőzésében

VI. Magyar Genetikai Kongresszus XIII. Sejt- és Fejlődésbiológiai Napok Eger, 2005. április 10-12.

Puhó Erzsébet, Métneki Júlia, Szunyogh Melinda és Czeizel Endre: Az ajak- és szájpadhasadékok kialakulásában szerepet játszó környezeti hatások vizsgálata

PTE ÁOK Orvosi Népegészségtani Intézet, Pécs. 2005. április 25-26.

Béres Judit: Genetic diseases spectrum of different ethnic groups. The basis of human population genetics.

PTE ÁJK Továbbképző Programok, Jogi Szakokleveles Családvédelmi Tanácsadó Képzés, Pécs. 2005. április 16

Béres Judit: VRONY, Kóroki Monitor, Biobankok működése, kettős adatvédelem.

Magyar Molekuláris és Prediktív Epidemiológiai Társaság II. Nemzetközi Kongresszusa, Pécs 2005. április 1-2.

Szunyogh Melinda, Métneki J., Sándor J.: A folsav szerepe a veleszületett fejlődési rendellenességek primer prevenciójában

Népegészségügyi Tudományos Társaság XIV. Nagygyűlése. Szeged. 2005. április 22-23.

Sándor János, Szunyogh Melinda, Puhó Erzsébet, Métneki Júlia: Fejlődési rendellenességek előfordulásának területi egyenlőtlenségei Magyarországon

OKK-OKBI XII: Primer Prevenció Fórum, Egészségmegőrzés – jó közérzet- prevenció. Budapest 2005. május 19.

Szunyogh Melinda, Métneki Júlia, Puhó Erzsébet: Fogamzóképes korú nők életmódja és a veleszületett fejlődési rendellenességek megelőzésének lehetőségei.

OKK-OKBI XII: Primer Prevenció Fórum, Egészségmegőrzés – jó közérzet- prevenció. Budapest 2005. május 19.

Puhó Erzsébet, Szunyogh Melinda, Métneki Júlia: A szülői szociális helyzet és a veleszületett fejlődési rendellenességek kapcsolata.

A Fiatal Higiénikusok 1. Fóruma. Pécs 2005. május 20-21.

Szunyogh Melinda, Métneki Júlia: Fogamzó-képes korú nők életmódja és a veleszületett fejlődési rendellenességek kialakulása.

Genetic Workshop of Slovak Academy of Sciences Pozsony, június 27-28. 2005. június 16.

Béres Judit: The most frequent genetic diseases in Gypsies based on Hungarian results.

Dávid Kisemberek Társasága Budapest, 2005. szeptember 10.

Béres Judit: Az achodroplasia öröklődése és a megelőzés lehetőségei.

Magyar Szülészeti-nőgyógyászati Ultrahang Társaság VIII. Nemzeti Kongresszusa. Budapest. 2005. szeptember 16-18.

Török Olga., **Szunyogh M.**, Lukács János., Szabó M., Szabolcsiné Burai Ildikó., Sámsoni Zsuzsanna., **Métneki J.:** A Down syndrome első trimeszteri szűrésének eredményei Magyarországon

Magyar Szülészeti-Nőgyógyászati Ultrahang Társaság VIII. Nemzeti Kongresszusa. Budapest. 2005. szeptember 16-18.

Sándor János, Szunyogh Melinda, Puhó Erzsébet, Métneki Júlia: Fejlődési rendellenességek előfordulásának területi egyenlőtlenségei Magyarországon.

6th International Congress of the Worldwide Hungarian Medical Academy (WHMA) Budapest. August 25-27, 2005. augusztus 29.

Szunyogh M., Métneki J., Sándor J.: Folic acid in the primary prevention of congenital anomalies.

6th International Congress of the Worldwide Hungarian Medical Academy (WHMA) Budapest. August 25-27, 2005. augusztus 29.

Puhó E.H., Métneki J., Czeizel AE.: Environmental study of cleft lip and palate in Hungary.

Külföldi konferenciákon elhangzott tudományos előadások, poszterek

European Society of Human Genetics Prague, Czech Republic 2005. May 7-10.

Szunyogh M., Puhó E., Métneki J., Sándor J., Czeizel A.: Relation between orofacial clefts and maternal diseases in Hungary

1st Scientific Session of the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) –Epidemiology and Prevention of Birth Defects:, Evaluation of Medications as Teratogens. MALTA 18th – 19th September, 2005

Erzsébet H. Puhó, Dorte Kjær, Jakob Christensen, Mogens Vestergaard, Andrew Czeizel, Henrik Toft Sørensen, Jørn Olsen, **Júlia Métneki, Melinda Szunyogh, János Sándor:** Use of Phenytoin, Phenobarbital, or Diazepam during Pregnancy and Risk of Congenital Abnormalities: a Case-Time-Control Study.

1st Scientific Session of the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) –Epidemiology and Prevention of Birth Defects:, Evaluation of Medications as Teratogens. MALTA 18th – 19th September, 2005

Melinda Szunyogh, Erzsébet Puhó, Csaba Siffel, Julia Metneki , Janos Sandor: Medication use during pregnancy in Hungary in recent years.

10.3. Civil beteg szervezetekkel való kapcsolat

A rendellenességek kórerediti tényezőinek jobb megismerése és ennek alapján hatékonyabb megelőzése érdekében résztveszünk a Társaságok, Egyesületek, Alapítványok összefüggéseiben (kapcsolattartó munkatársunk: Dr. Béres Judit). A velezületett rendellenességek hátterében álló kórokok ismertetése és feltárása érdekében, valamint az érintettek számának teljesebb körű ismerete céljából adatbázis egyeztetés történik, amely segíti a civil szervezethez való kapcsolódásukat és a szülői értekezleteken való teljesebb részvételt. Tájékoztatjuk az érintetteket az aktuális tudományos és

rehabilitációs eredményekről, tanácsot nyújtunk az érintett rendellenességekről szóló kiadványok szakmai részének összeállításában.

1. Dávid Kisemberek Társasága (Achondroplasia)
2. Végtagredukciós Egyesület
3. Down Egyesület és Alapítvány
4. Magyar Izombetegek Országos Egyesülete
5. Williams Társaság
6. Mucoviscidosis Egyesület

11. Kérések a bejelentéssel kapcsolatban

- I. Kérjük, hogy az észlelő, illetve adatszolgáltató orvos az érintett **gyermekek egészségügyi kiskönyvében** tegye meg a veleszületett fejlődési rendellenességre vonatkozó pontos diagnózist tartalmazó **bejegyzést**. Az adatszolgáltató orvos **aláírásával és bélyegzőjével** igazolja a **bejelentés megtételét a VRONY felé** a kiskönyvben. Ezzel elkerülhető, hogy egy rendellenességet több orvos is jelentsen. Kívánatos lenne, hogy a szülő tájékoztatása is megtörténjen a bejelentés szükségességéről. A **házi orvosok** számára a fél éves és 1 éves kori „státusz vizsgálat” lehetővé teszi a csecsemőkorban észlelt, esetlegesen nem jelentett fejlődési rendellenességek bejelentésének pótlását.
- II. Kérjük az adatszolgáltató orvosokat, hogy a veleszületett fejlődési rendellenességeket az **észlelést követő egy héten belül jelentsék**. A felügyeletnek bizonyos fejlődési rendellenességeket negyedévente kell jelentenie az International Clearinghouse felé. Magyarország nemzetközi kötelezettsége miatt fontos lenne, ha az **alábbi veleszületett rendellenességek, kromoszóma-anomáliák és sentinel ártalmak** észlelést követő, folyamatos bejelentésére különös hangsúlyt helyeznének.

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

A felsorolt fejlődési rendellenességeken és kromoszóma anomáliákon kívül valamennyi veleszületett fejlődési rendellenesség folyamatos bejelentését várjuk a VRONY-ba 0-1 éves korig.

12. A VRONY 2003. évi adatainak statisztikai feldolgoása

1. táblázat A veleszületett rendellenességek bejelentési aránya ezrelékben, megyék szerinti bontásban 1985-2003 között

MEGYE	1985	1986	1987	1988	1989	1990	1991	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002 (*)	2003 (*)
Baranya	42,0	43,1	32,8	40,5	43,3	37,1	46,9	41,1	31,1	26,9	21,1	12,9	7,3	12,0	22,7	27,1	36,8	25,4 (21,3)	20,9 (17,6)
Bács-Kiskun	49,3	51,1	46,8	49,6	41,9	43,9	43,8	34,3	34,4	28,3	37,1	29,1	30,6	30,3	35,5	46,8	69,6	80,5 (68,8)	85,8 (72,0)
Békés	24,5	27,3	25,4	27,6	33,0	36,0	29,2	27,1	21,2	26,4	30,3	30,5	34,0	43,3	34,2	34,1	50,7	43,7 (37,3)	62,6 (53,4)
Borsod-Abaúj-Zemplén	39,1	38,6	34,5	46,6	40,8	37,8	28,6	20,9	29,0	26,1	28,4	25,6	23,0	24,8	25,6	23,6	35,6	36,1 (30,7)	42,8 (37,1)
Csongrád	51,2	40,7	27,8	27,8	19,6	25,3	32,6	31,5	23,0	19,1	22,8	14,5	13,0	22,0	21,3	19,9	30,0	39,1 (33,4)	41,8 (35,6)
Fejér	51,9	47,4	40,5	56,3	38,9	41,1	33,7	28,7	28,2	27,9	26,3	24,1	17,1	22,3	27,8	23,7	35,0	47,2 (41,1)	39,7 (34,2)
Győr-Moson-Sopron	65,2	64,6	48,1	45,2	34,4	33,8	30,0	17,6	21,6	31,8	28,9	28,3	19,1	23,9	29,4	22,9	34,5	56,4 (48,1)	61,1 (51,8)
Hajdú-Bihar	33,2	29,4	25,3	28,4	25,5	21,7	15,6	15,3	13,2	15,4	18,6	8,4	6,4	18,6	13,8	14,7	19,7	36,2 (31,3)	34,8 (30,0)
Heves	27,1	26,7	39,8	32,6	38,2	24,2	26,0	39,4	43,4	39,1	44,9	36,8	30,1	29,4	32,1	40,5	42,4	35,5 (31,0)	35,0 (30,4)
Jász-Nagykun-Szolnok	32,0	30,8	34,1	28,6	24,9	29,4	23,1	19,5	18,9	17,4	18,2	22,0	14,8	23,7	17,7	38,1	39,0	45,2 (38,5)	46,6 (39,4)
Komárom	30,0	49,6	43,6	67,7	25,0	34,6	21,7	20,2	21	18,3	30,2	22,2	10,9	18,2	17,7	28,5	40,7	40,9 (34,8)	35,5 (30,4)
Nógrád	22,5	24,5	19,8	14,4	55,9	48,2	32,8	25,9	24,8	36,8	35,9	34,3	29,9	27,9	22,8	23,6	19,7	35,5 (30,6)	68,6 (58,5)
Pest	52,4	50,4	43,3	38,8	15,4	20,3	17,9	17,0	13,3	16,0	24,5	19,9	13,4	14,8	18,2	22,3	21,5	20,8 (18,0)	23,7 (20,5)
Somogy	53,5	46,6	38,9	35,5	40,7	58,7	55,9	47,2	50,8	53,6	43,8	35,4	19,4	21,9	39,6	41,4	34,9	38,3 (32,9)	29,9 (25,4)
Szabolcs-Szatmár-Bereg	29,2	31,1	26,4	26,3	44,1	41,7	30,6	21,0	19,2	24,2	26,7	25,4	12,5	18,5	24,6	22,7	26,5	32,9 (28,7)	32,4 (28,1)
Tolna	15,9	19,9	24,6	37,6	32,7	26,9	25,3	24,7	20,1	23,7	13,1	24,5	16,2	24,7	19,3	44,1	41,7	54,3 (47,0)	50,6 (43,7)
Vas	28,3	43,1	44,3	41,9	50,9	39,4	26,4	17,8	14,0	17,1	13,7	6,4	3,2	7,9	58,6	61,8	47,5	44,5 (38,4)	40,2 (34,5)
Veszprém	66,4	70,9	56,2	60,8	57,0	60,1	67,0	48,6	43,0	54,9	36,0	23,5	21,6	40,5	43,7	40,8	70,8	68,1 (57,5)	66,5 (56,3)
Zala	32,2	37,8	28	38,7	32,0	30,0	36,3	27,3	34,9	31,7	24,3	26,4	20,4	28,1	28,9	30,6	39,9	42,9 (36,9)	41,6 (35,9)
Budapest	28,8	29,4	21,4	20,0	27,4	26,1	22,1	15,2	15,0	15,6	33,0	16,9	12,8	13,2	15,6	14,2	14,7	18,2 (15,2)	16,9 (14,1)
Országos	39,6	37,9	32,9	34,5	34,15	34,1	29,96	25,8	23,7	25,1	28,6	22,5	16,8	21,4	26,5	27,1	33,1	37,3 (31,9)	38,3 (32,7)

1985-2003: veleszületett rendellenességek / élveszületés+késői magzati halálozás;

*2002-2003: veleszületett rendellenességek / élveszületés+ összes magzati halálozás;

A veleszületett rendellenességek bejelentési, illetve előfordulási arányának jellemzése

Az 1. táblázat a *veleszületett rendellenességek bejelentési arányát, megyék szerinti bontásban* mutatja be 1985 és 2003 között.

Az elmúlt évben (2002-ben) a bejelentési gyakorisági értékeket kétféle számítási módszer szerint adtuk meg: egyrészt az élveszületésekre és késői magzati halálozásokra, másrészt az élveszületésekre és az összes (korai + középidős + késői) magzati halálozásokra vonatkoztatva. (Ez utóbbi számítást az indokolta, hogy a bejelentések között egyre nagyobb arányú a prenatális korban felismert rendellenességek aránya.)

Az 1. táblázatban az 1985-2001 év bejelentési gyakoriságai csak a régi számítási mód szerint szerepelnek, viszont a 2002 és 2003-as évben a metodikai módosítás hatásának értékelése céljából mind a régi, mind az új gyakorlatnak megfelelő értékeket feltüntettük (ez utóbbi *-gal jelölve, illetve zárójelben)

A közölt táblázatokban, illetve a részletes szöveges értékeléskor – a korábbi évekkal való összehasonlíthatóság miatt – még a régi módszer számítási gyakorlatát vettük figyelembe.

A bejelentések aránya 2003-ban az előző évhez képest gyakorlatilag alig mutatott változást, pontosabban csak egy kismértékű – 1,00 ezrelékes - emelkedés volt észlelhető. Abszolút számokban ez mindössze 15 többlet esetet jelent, ami - az összes születések csökkenő száma miatt - nem tükrözi a bejelentések arányában mutatkozó *valós növekedés* mértékét. A 2003-ban észlelt 38,3 ezrelékes veleszületett rendellenesség gyakoriság több mint kétszerese volt az 1997-ben észlelt minimum értéknek (16,8 ezrelék) és több mint 10 ezreléssel nagyobb a 2000-ben tapasztalt gyakoriságnál (27,1 ezrelék).

Az egyes megyékben a veleszületett rendellenességek bejelentési arányára vonatkozóan – a korábbi évekhez hasonlóan - 2003-ban is jelentős különbségek mutatkoztak, a gyakoriságok 16,9 és 85,8 ezrelék között változtak. Ezek az értékek elsősorban a *bejelentési gyakoriságot* tükrözik, nem pedig a *tényleges rendellenesség gyakoriságot*. Sajnos, a bejelentések gyakoriságában mutatkozó nagyarányú eltérések, aránytalanságok nem teszik lehetővé a veleszületett rendellenességek reális értékelését és az esetleges térbeli és időbeli halmozódások is elkerülhetik a figyelmünket. Ezen túl az adatkérőknek sem tudunk megbízható adatokat szolgáltatni.

A bejelentések arányának változását a következőkben az egyes megyékben (1) *az országos átlaghoz képest* és (2) *az előző évhez viszonyítva* elemeztük. A két összehasonlító módszer közül az utóbbi (azaz a korábbi évhez való viszonyítás) a veleszületett rendellenességek gyakoriságának változását tükrözi az egyes megyékben, illetve a bejelentési figyelem minőségét megyei bontásban. Szemben az előző évhez való viszonyítással, ahol a megyék jelentését önmagukhoz képest értékeljük, az országos átlaghoz való viszonyítás a megyék bejelentési arányát az adott évi (2003-as) országos átlag-gyakorisághoz hasonlítja.

(1) A bejelentések aránya – az elmúlt évekhez hasonlóan - 2003-ban is *kiemelkedően magas* volt *Bács-Kiskun* megyében (85,8 ezrelék: $p < 0,0001$). Az átlagnál szignifikánsan (95%-os szignifikancia szinten) magasabb arányban jelentett *Nógrád* (68,6 ezrelék: $p < 0,0001$), *Veszprém* (66,5 ezrelék: $p < 0,0001$), *Békés* (62,6 ezrelék: $p < 0,0001$) és *Győr-Moson-Sopron* (61,1 ezrelék: $p < 0,0001$), valamint *Tolna* (50,6 ezrelék: $p = 0,003$), *Jász-Nagykun-Szolnok* (46,6 ezrelék: $p = 0,008$), *Borsod-Abaúj-Zemplén* (42,8 ezrelék: $p = 0,05$) megye.

Az országos átlagtól szignifikánsan nem tért el a bejelentések aránya *Csongrád* (41,8 ezrelék), *Zala* (41,6 ezrelék), *Vas* (40,2 ezrelék), *Fejér* (39,7 ezrelék), *Komárom* (35,5 ezrelék), *Heves* (35,0 ezrelék) és *Hajdú-Bihar* (34,8 ezrelék) megyékben.

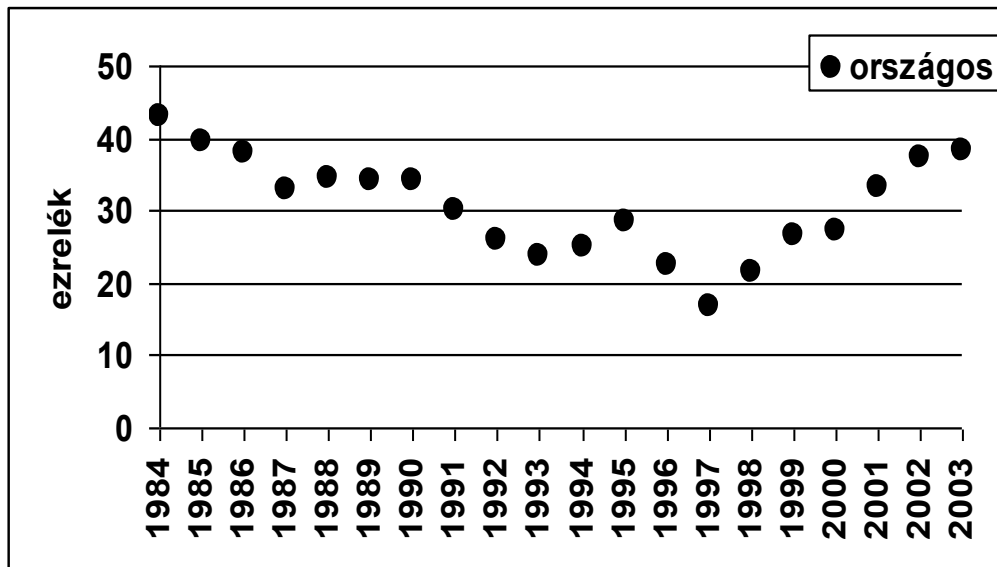
Az országos átlagtól szignifikánsan *alacsonyabb* bejelentési arány volt jellemző *Somogy* (29,9 ezrelék: $p = 0,02$), *Pest* (23,7 ezrelék: $p < 0,0001$), *Baranya* (20,9 ezrelék: $p < 0,0001$), *Szabolcs-Szatmár* (32,4 ezrelék: $p = 0,02$) megyékre, illetve a *fővárosra* (16,9 ezrelék: $p < 0,0001$).

(2) Egyes megyékben kisebb-nagyobb mértékben *javult*, más megyékben *romlott a bejelentések aránya* 2003-ban az előző évhez viszonyítva.

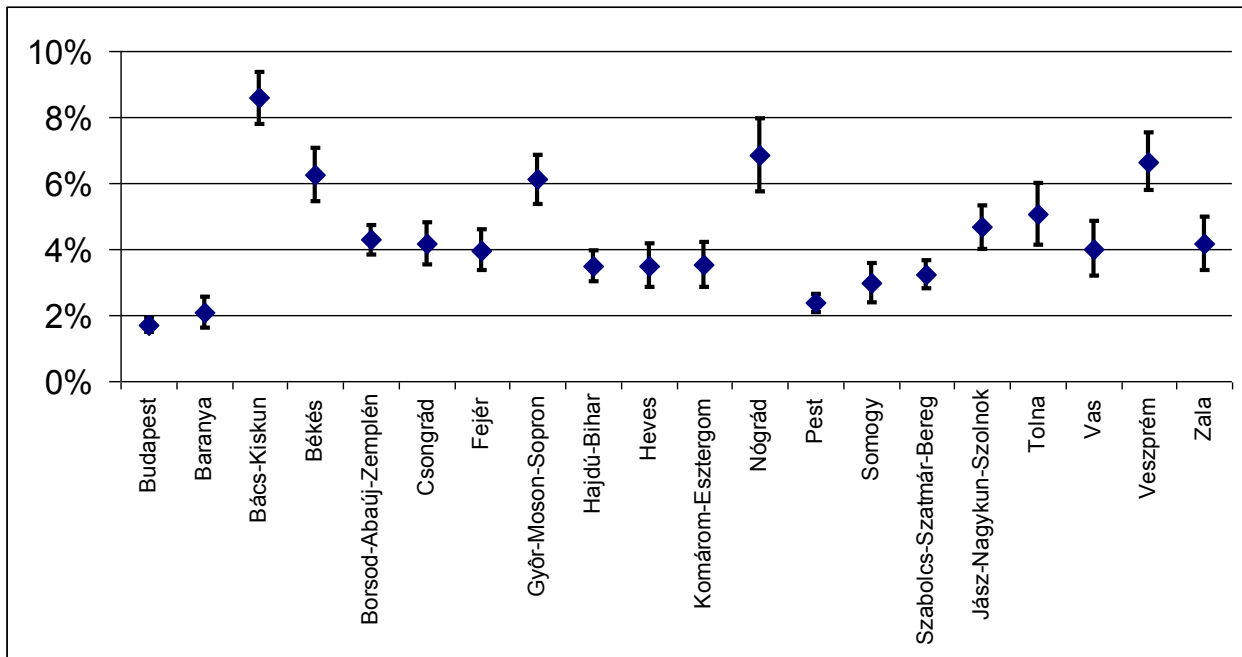
2003-ban az előző évhez képest a legnagyobb mértékű, több mint 30 ezrelékes emelkedést *Nógrád* megye mutatta ($p < 0,0001$), de *Békés* megyéből is közel 20 ezreléssel több esetet jelentettek ($p < 0,0001$). Szignifikáns növekedést tapasztaltunk *Borsod-Abaúj-Zemplén* megyében is ($p = 0,03$). Kisebbségi mértékben nőtt a bejelentések aránya *Bács-Kiskun*, *Győr-Moson-Sopron*, *Csongrád* és *Pest* megyékben.

Az esetbejelentés arányában nagyobb mértékű csökkenést csak Somogy megyében észleltünk ($p=0,07$), kisfokú csökkenés mutatkozott Komárom, Baranya, Vas, és Tolna megyékben. A többi megyében az előző év bejelentési gyakorisági értékéhez viszonyítva nem tapasztaltunk lényeges változást.

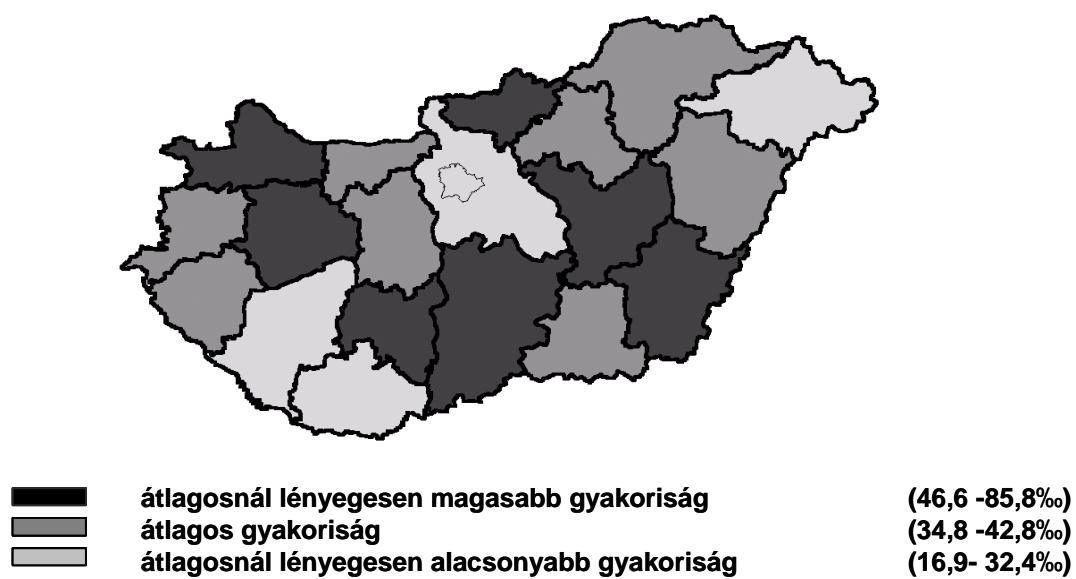
A Felügyelet célja a veszületett rendellenességek bejelentési arányának közel *azonos szintre történő emelése* mind területi, mind intézményes vonatkozásban, mivel ez az adatok reális értékelésének és az esetleges területi halmozódások feltárásának elengedhetetlen feltétele. A nyilvántartás *minőségének javítása* az adatszolgáltatók és adatfeldolgozók közös érdeke és közös célja, amely remélhetőleg az adatbázis egyre szélesebb körű hasznosításában is megnyilvánul.



1. ábra A veszületett fejlődési rendellenességek bejelentésének országos trendje

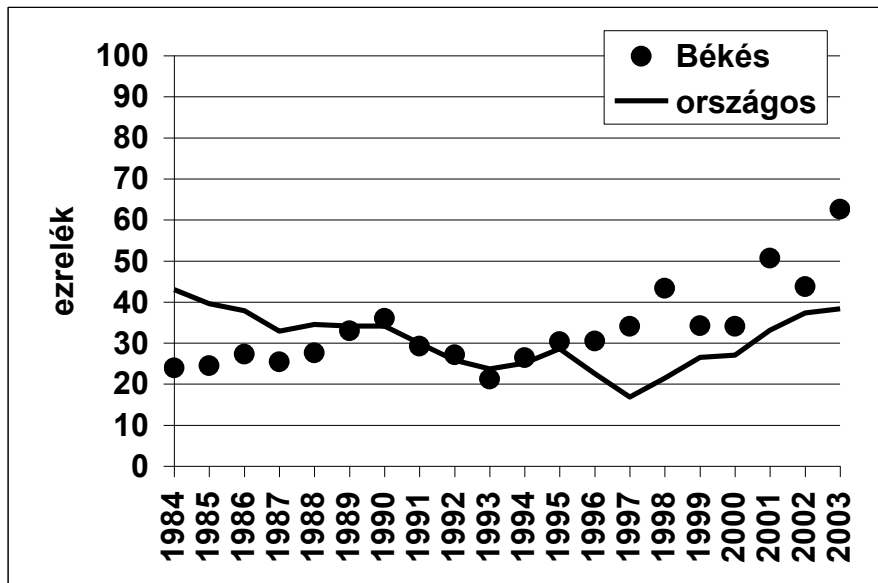
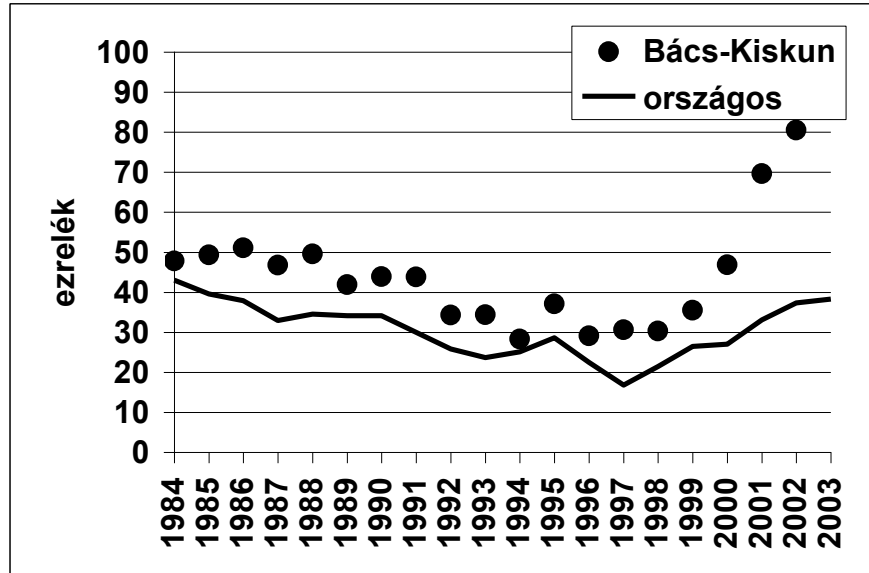
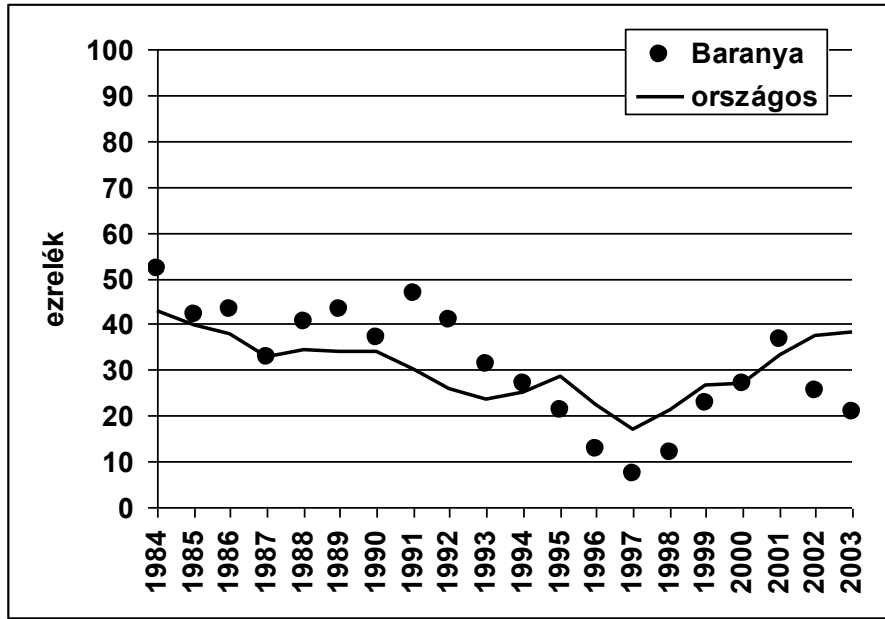


2. ábra A veszületett fejlődési rendellenességek bejelentési aránya, megyék szerinti bontásban, 2003-ban

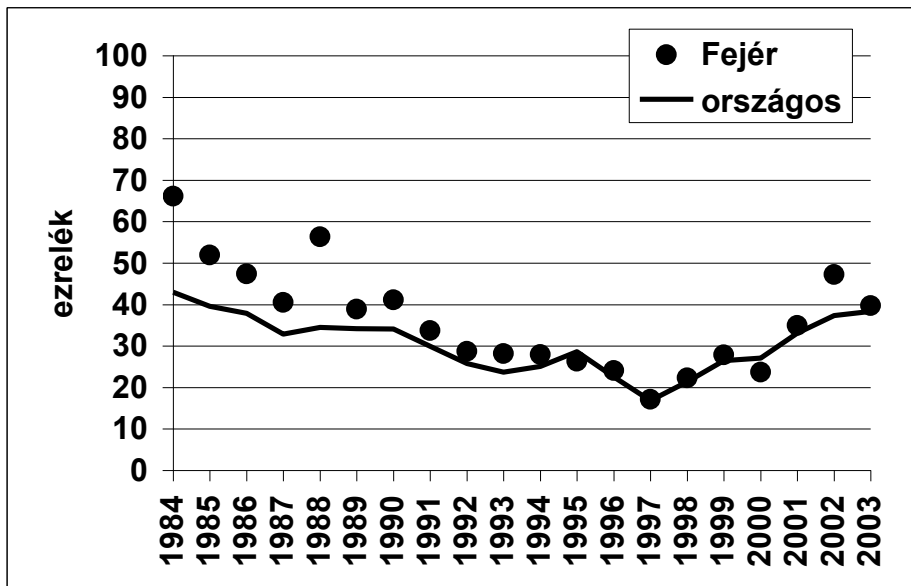
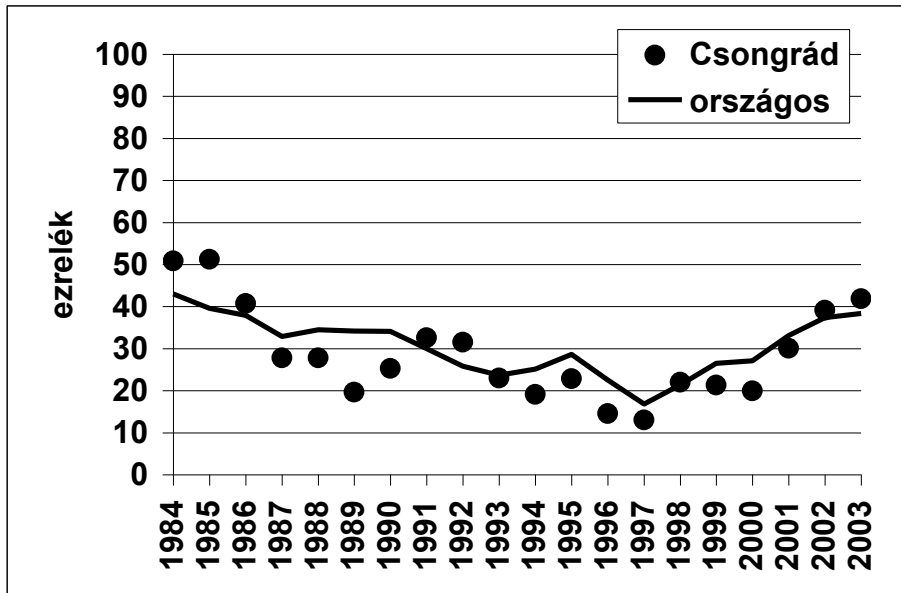
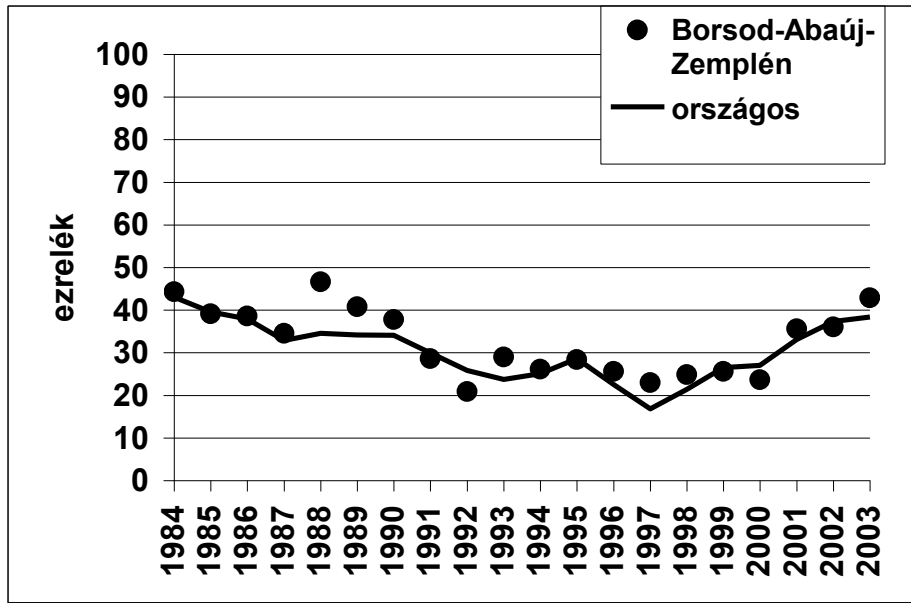


3. ábra A bejelentett fejlődési rendellenességek megoszlása megyék szerint 2003-ban

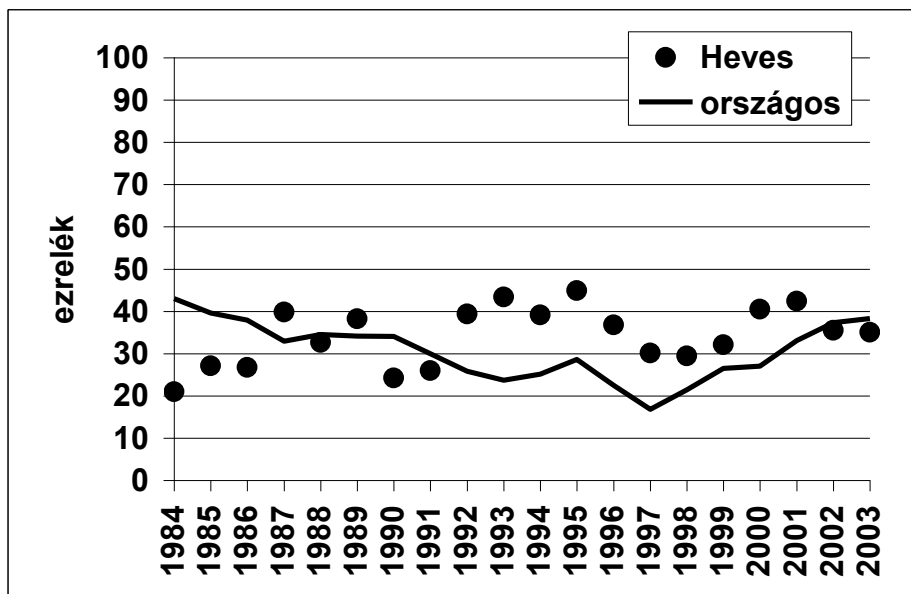
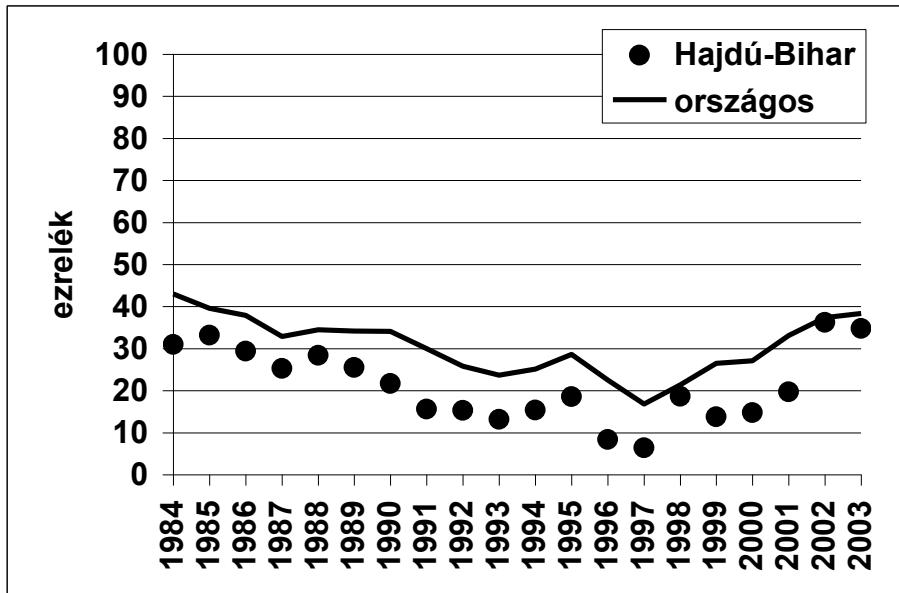
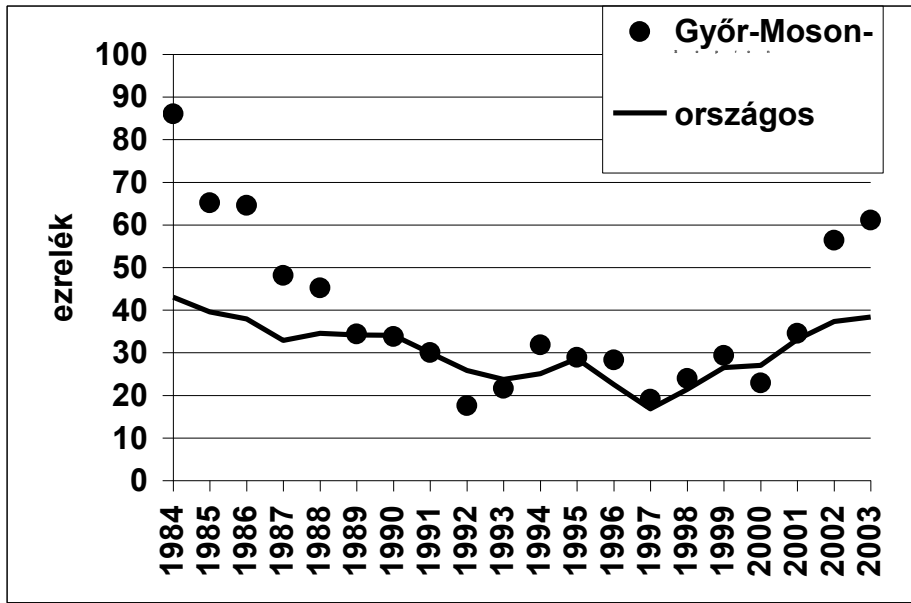
4a. ábra A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2003 között



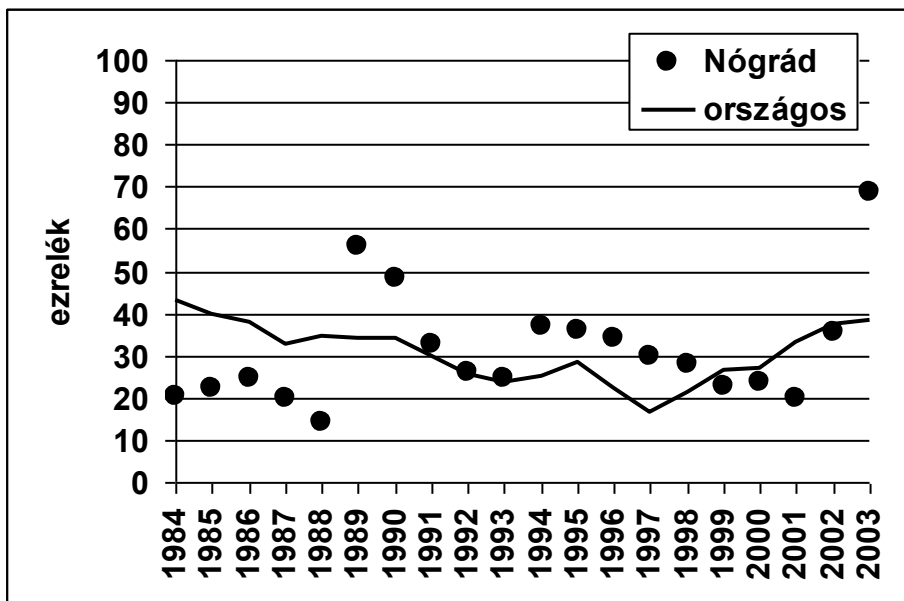
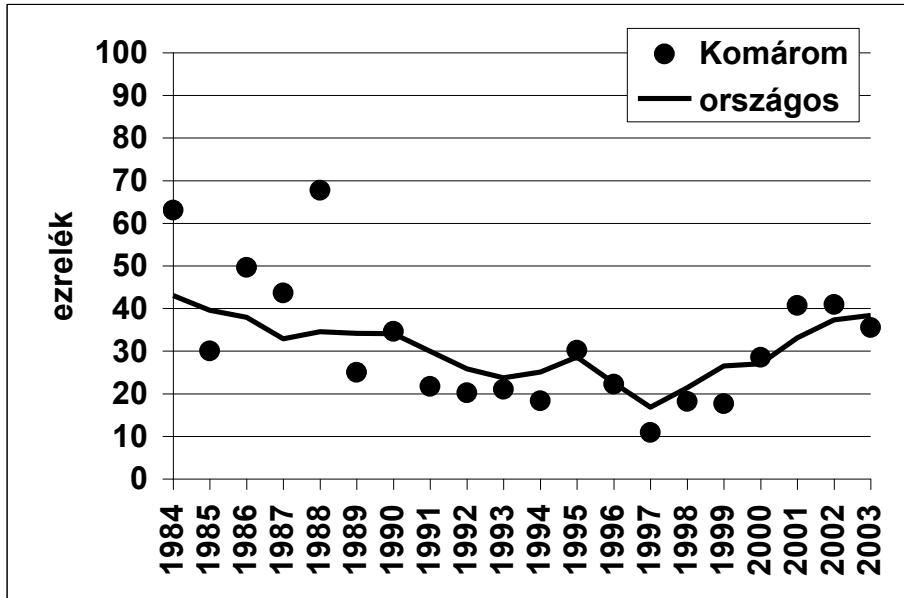
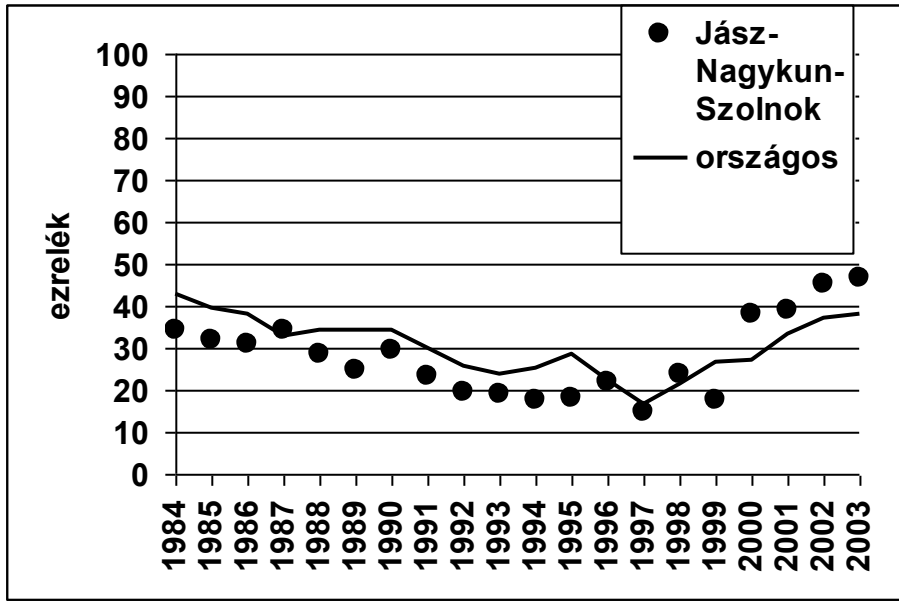
4b. ábra A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2003 között



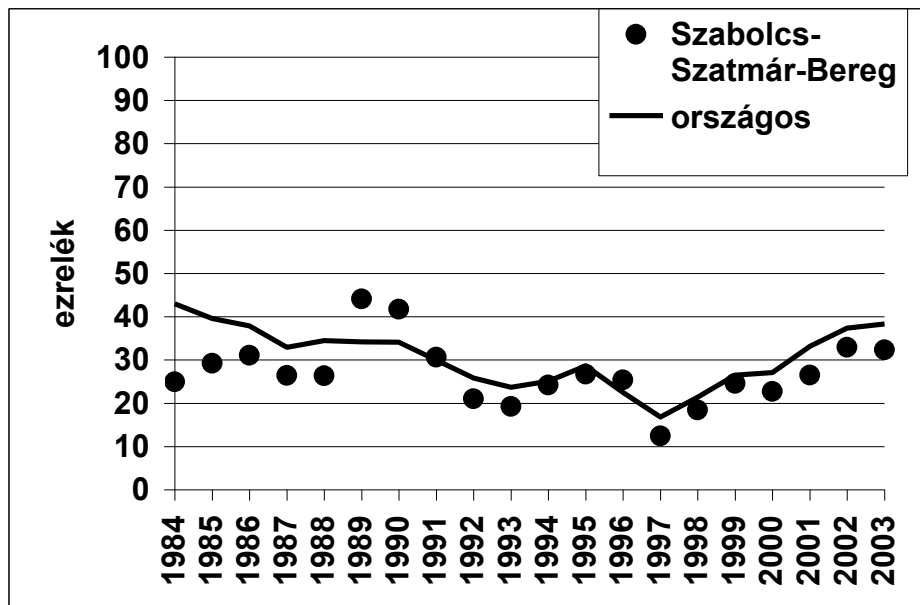
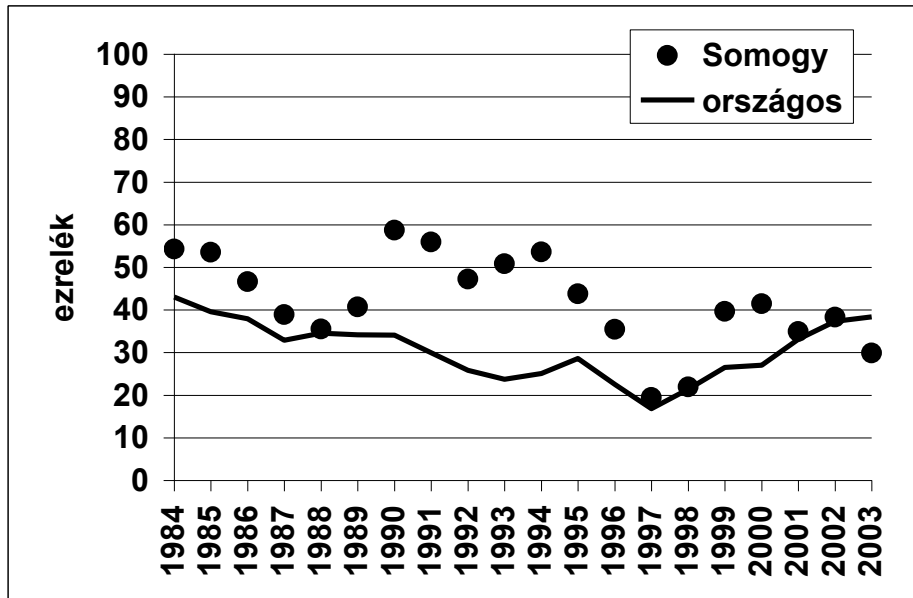
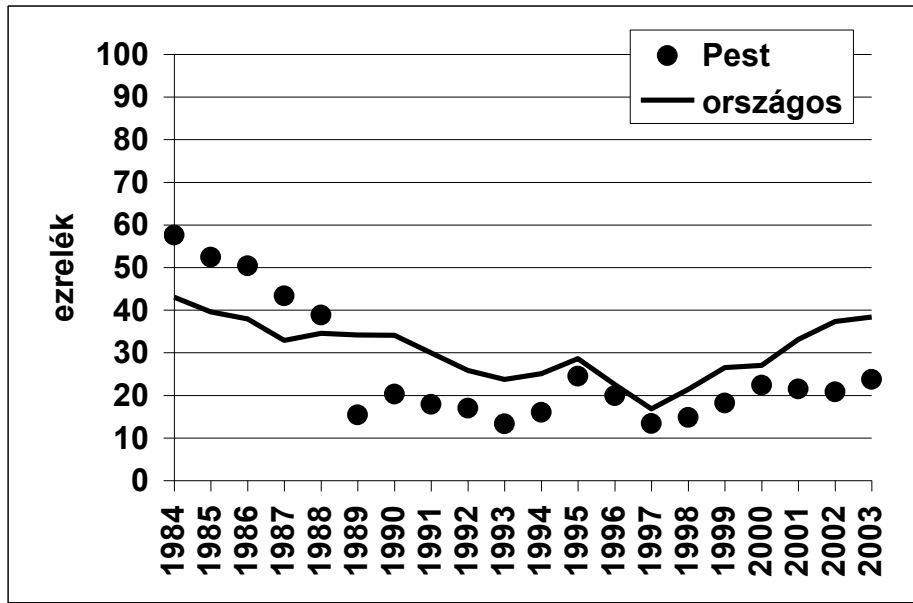
4c ábra A veszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2003 között



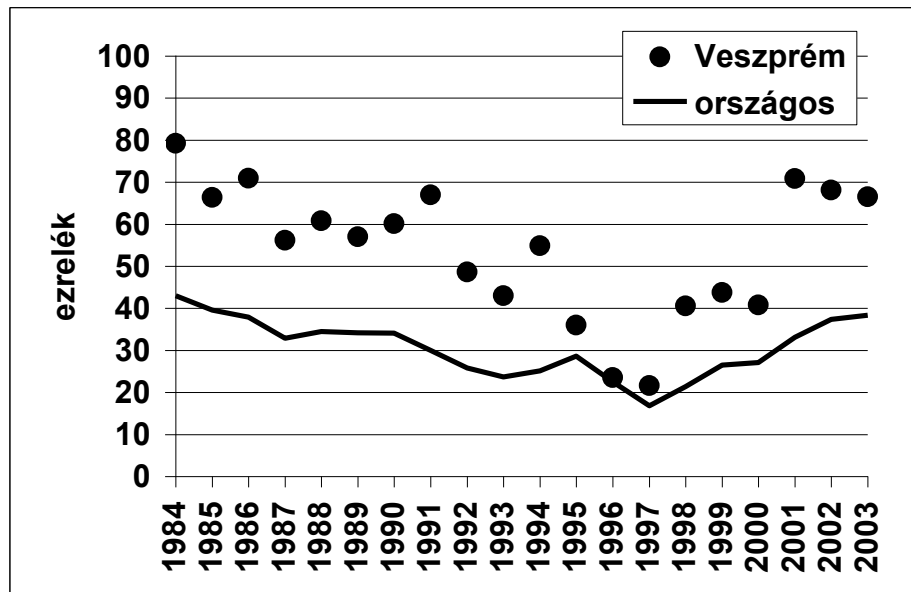
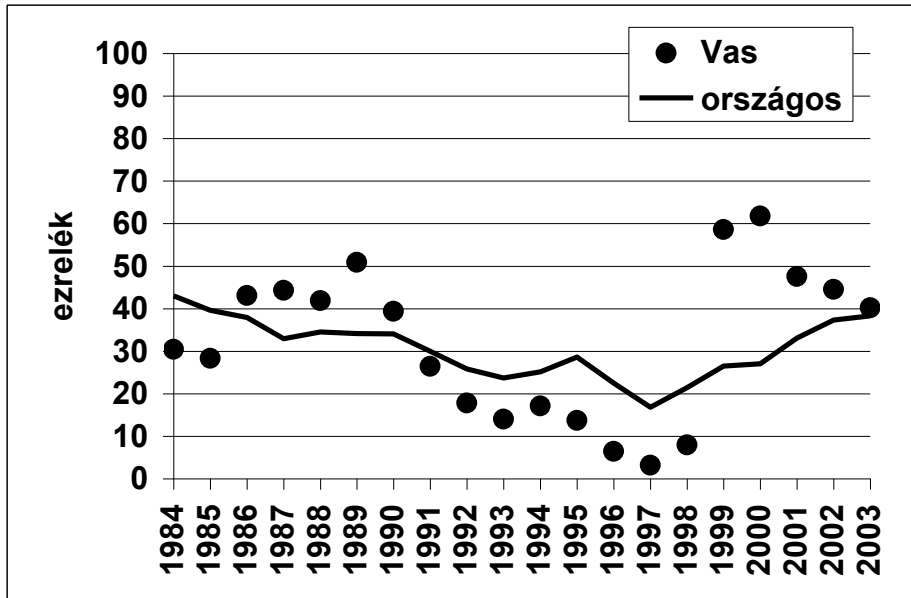
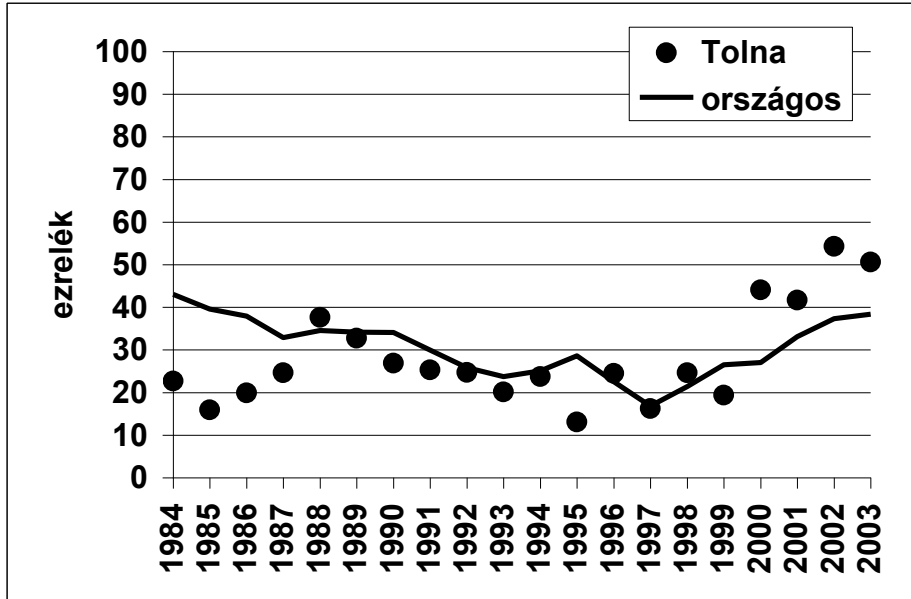
4d ábra A veszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2003 között



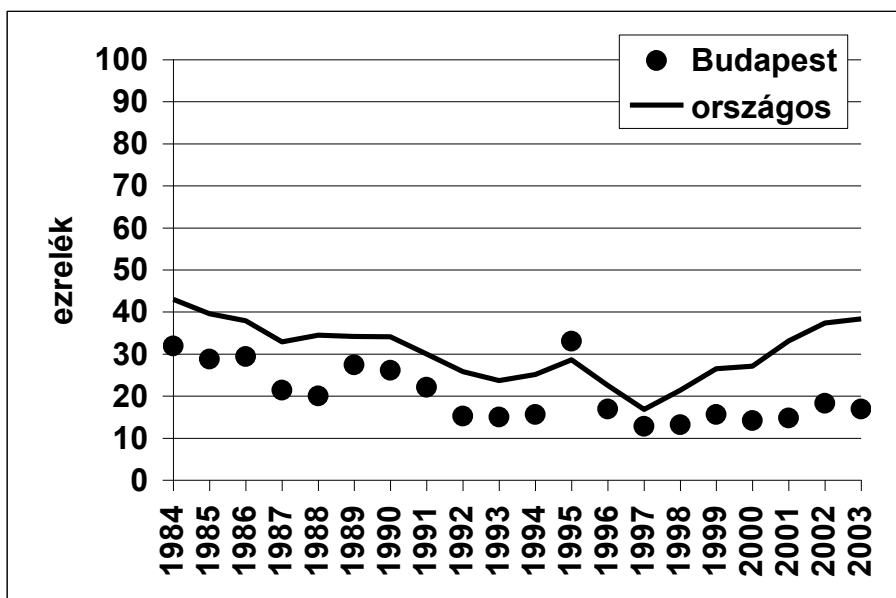
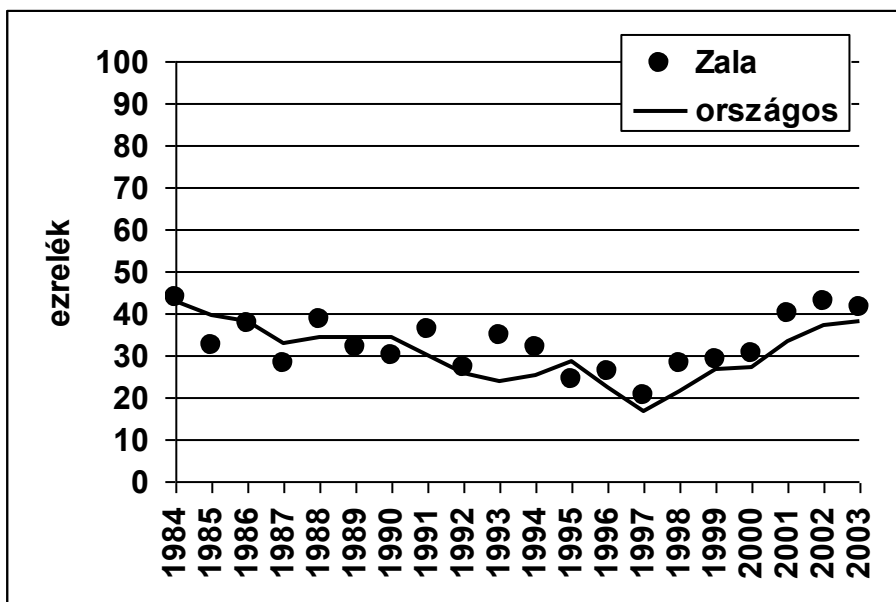
4e ábra A veszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2003 között



4f ábra A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2003 között



4g ábra A veszületes rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2003 között



A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának elemzése hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2003 között

A fenti grafikonok a *veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulását* mutatják az egyes megyékben 1984-2003 között.

Baranya megye bejelentési aránya a nyolcvanas évek elején meghaladta az országos szintet, majd a kilencvenes évek közepétől ez alá csökkent. A mélypontot jelentő 1997-es év után fokozatos javulás mutatkozott, a 2001-ben észlelt 36,8 ezrelékes gyakoriság már az országos átlag felett volt. Az elmúlt két évben azonban nagymértékben csökkent a bejelentések aránya. 2002-ben több mint 10 ezrelékkal, 2003-ban további 4,5 ezrelékkal. Jelenleg Baranya a főváros után a 2. legrosszabbul jelentő területi egységnek tekinthető, a 20,9 ezrelékes bejelentési arány szignifikánsan alacsonyabb az országos átlagnál ($p < 0,0001$).

Bács-Kiskun megyét mindig is az országos átlag feletti bejelentési gyakoriság jellemezte. A 2002-es évhez képest több mint 5 ezrelékkal nőtt a bejelentések aránya. A területi egységek szerinti értékelés azt mutatta, hogy 2003-ban is ebből a megyéből jelentették messze a *legnagyobb arányban* a fejlődési rendellenességeket (85,8 ezrelék; $p < 0,0001$).

Békés megye bejelentési gyakorisága az elmúlt 10 évben jelentősen meghaladta az országos átlagot. 2003-ban az előző évhez képest közel 20 ezrelékkal nőtt a bejelentések aránya, és ezzel az egyik *legjobban jelentő megye* az országban. A megyében 2003-ban észlelt 62,6 ezrelékes gyakoriság mind az országos átlaghoz ($p < 0,0001$), mind az előző évi értékhez képest ($p < 0,0001$) szignifikánsan növekedést mutat.

Borsod-Abaúj-Zemplén megye bejelentési gyakorisági értékei mindig is az országos átlagérték körüliek voltak, ez volt jellemző 2002-es évre is. 2003-ban szignifikánsan nőtt a bejelentések aránya az előző évhez képest ($p = 0,03$) és a 42,8 ezrelékes gyakorisági érték az országos átlagot is szignifikánsan meghaladja ($p = 0,05$).

Csongrád megye a 90-es évek elejétől folyamatosan csökkenő, országos átlag alatti bejelentési arányt mutatott. A 2001-től kezdve évről évre nagymértékben javult az adatszolgáltatás. 2003-ban a bejelentések aránya néhány ezrelékkal már az országos átlag fölé emelkedett (41,8 ezrelék), de attól nem tér el szignifikánsan.

Fejér megyében a bejelentések aránya az utóbbi évtizedben az országos átlag körül volt. A 2002-ben észlelt több mint 10 ezrelékes bejelentési gyakoriság-növekedést követően 2003-ban 7,5 ezrelékkal csökkent a bejelentések aránya az előző évhez képest. A 39,7 ezrelékes bejelentési arány nem tér el szignifikánsan se az országos átlagtól, se az előző év hasonló értékétől.

Győr-Moson-Sopron megye a bejelentés arányát tekintve szintén az országos átlag körül volt. 2001-től minden évben tovább javult az adatszolgáltatás, 2003-ban az előző évhez képest közel 5 ezrelékes volt a növekedés. A 2003-ban észlelt 61,1 ezrelékes bejelentési gyakoriság szignifikánsan magasabb az országos átlagnál ($p < 0,0001$).

Hajdú-Bihar megyére az elmúlt évtizedben mélyen az országos színvonal alatti bejelentési fegyelem volt jellemző. 2002-ben viszont a korábbi évhez viszonyítva mintegy 10 ezrelékkal javult az adatszolgáltatás, és a 2003-ban észlelt 34,8 ezrelékes bejelentési gyakoriság is csak kismértékben maradt el az országos átlagtól (38,3 ezrelék).

Heves a kilencvenes évektől a jól jelentő megyék közé tartozott, 2001-ben az ország 5. legjobban jelentő megyéje volt. 2002-ben azonban az előző évvel összehasonlítva 10 ezrelékkal kevesebb fejlődési rendellenességet jelentettek. Ez a 35 ezrelékes bejelentési arány volt jellemző 2003-ra is, ami nem tér el szignifikánsan az országos átlagtól.

Jász-Nagykun-Szolnok megyében a kilencvenes évek végéig országos átlag körüli, ill. alatti bejelentési gyakoriság volt jellemző, 2000-től azonban jelentősen javult a bejelentések gyakorisága. A 2003-ban észlelt 46,6 ezrelékes érték közel azonos az előző évhez (45,2 ezrelék) és szignifikánsan magasabb az országos átlagnál ($p = 0,008$).

Komárom-Esztergom megye a nyolcvanas években észlelt, kiemelkedően jó bejelentési színvonalról a kilencvenes évekre az átlagos, illetve átlag alatti szintre zuhant. 2000-ben az országos átlagnak felelt meg a bejelentések aránya, a 2001-ben észlelt 40 ezrelékkal feletti bejelentési aránnyal a 7. volt a megyék közötti rangsorban. 2003-ban az előző évhez képest (40,9 ezrelék) több mint 5 ezrelékkal kevesebb rendellenességről

kaptunk bejelentést. A jelenlegi 35,5 ezrelékes érték kevéssel az országos átlag alatt van, az eltérés nem szignifikáns.

Nógrád megye bejelentési gyakoriságára az ingadozás volt jellemző. A nyolcvanas évek közepén alacsony (20 ezrelék körüli), végén viszont magas (50 ezrelék körüli) bejelentési arányt mutatott a megye. A 2001-ben még az ország egyik legrosszabbul jelentő megyéi közé tartozó Nógrádból 2002-ben az elmúlt évvel összehasonlítva 10 ezrelékkal több rendellenességet jelentettek, ez az érték megfelel az országos átlagnak. 2003-ban az előző évhez viszonyított legnagyobb pozitív változást Nógrád megye mutatta, hiszen egyik évről a másikra több mint 30 ezrelékkal nőtt a bejelentések aránya ($p < 0,0001$). A 68,6 ezrelékes bejelentési gyakoriság szignifikánsan magasabb az országos átlagnál ($p < 0,0001$) és a megyék között az egyik legjobban jelentő területi egységnek tekinthető.

Pest megye a nyolcvanas években a jól jelentő megyék közé tartozott, az utóbbi 15 évben azonban a bejelentési fegyelem messze elmaradt az országos átlagtól. 2003-ban az előző évhez képest ugyan némi javulás mutatkozik, de az észlelt 23,7 ezrelékes bejelentési gyakoriság szignifikánsan alacsonyabb az országos átlagnál ($p < 0,0001$), és Budapest, valamint Baranya megye mellett az egyik legrosszabbul jelentő megye a területi egységek szerinti rangsorban.

Somogy megye a 20 éves elemzési időszakot tekintve szinte mindig az országos átlag fölött jelentette a fejlődési rendellenességeket. 2002-ben a bejelentési gyakoriságnak még az országos átlag körüli volt (38,3 ezrelék). Éppen ezért meglepő az a nagymértékű csökkenés, ami 2003-ban a bejelentések arányában mutatkozott ($p = 0,07$).

Szabolcs-Szatmár-Bereg megyére - néhány évtől eltekintve - átlagos, vagy átlag körüli bejelentési színvonal volt jellemző. Az elmúlt években a bejelentések arányára vonatkozóan egy lassú, de kissé emelkedő tendencia figyelhető meg. 2003-ban a bejelentések aránya nem változott az előző évhez képest. Ez a 32,4 ezrelékes érték azonban szignifikánsan alacsonyabb volt az országos átlagnál ($p = 0,02$).

Tolna megye bejelentési gyakoriságára korábban az átlag körüli ingadozás volt jellemző. A 2000-ben észlelt pozitív változást követően Tolna a jól jelentő megyék közé tartozik. A bejelentések aránya 2003-ban ugyan kismértékben csökkent az előző évhez viszonyítva, Tolna a regisztrált 50,6 ezrelékes veleszületett gyakorisági érték alapján a jobban jelentő megyék egyike.

Vas megyében a kilencvenes évek közepén a rendellenességek bejelentési színvonala rendkívül alacsony (1999-ben mindössze 3,2 ezrelék) volt. Az adatszolgáltató orvosokkal történt konzultációt követően Vas megye bejelentési aránya 1999-ben elérte az 58,6 ezrelékes, 2000-ben pedig a 61,8 ezrelékes veleszületett rendellenesség gyakorisági értéket. 2001-ben a bejelentések aránya közel 15 ezrelékkal, 2002-ben további 10 ezrelékkal csökkent. A 2003-ban észlelt 40,2 ezrelékes bejelentési gyakoriság ugyan több mint 4 ezrelékkal alacsonyabb az előző évi hasonló adatához viszonyítva, ez az érték nem tér el szignifikánsan az országos átlagtól (38,3 ezrelék).

Veszprém megye a vizsgált időszak kezdetétől a kiemelkedően jól jelentő megyék közé tartozik és az utóbbi évek bejelentési gyakoriságát tekintve az élvonalba sorolható. A 2003-ban észlelt 66,5 ezrelékes gyakoriság szignifikánsan meghaladja az országos átlagot ($p < 0,0001$), és Veszprém az ország egyik legjobban jelentő megyéjének tekinthető.

Zala megye kisebb-nagyobb eltérésekkel mindig az országos átlag körüli szinten jelentette a fejlődési rendellenességeket, bár az utóbbi években sokkal inkább az országos átlag feletti értékek voltak jellemzőek. 2000-től a javuló tendencia következtében az országosnál valamivel magasabb bejelentési gyakorisággal a megyék között a középmezőnyben foglal helyet. 2003-ban a bejelentések arányában nem történt változás az előző évhez viszonyítva. Az észlelt 41,6 ezrelékes érték ugyan kissé magasabb az országos átlagnál, de az eltérés nem szignifikáns.

A budapesti adatszolgáltatók a 20 éves vizsgálati periódusban mindig az országos átlag alatt jelentettek. 2003-ban továbbra se történt javulás a fejlődési rendellenességek bejelentését illetően, a bejelentési gyakoriság alig különbözött a 2002-es év hasonló értékétől. Budapest a bejelentések adatminőségét tekintve a legutolsó helyet foglalja el a területi egységek szerinti értékelésben. 2003-ban a 16,9 ezrelékes bejelentési gyakoriság még a felét se érte el az országos átlagnak (38,3), az eltérés szignifikáns ($p < 0,0001$).

2. táblázat Az egyes bejelentett, veleszületett rendellenességek száma és gyakorisága hazánkban a VRONY 2003. évi végleges adatai alapján

BNO 10	Rendellenesség megnevezése	esetszám	ezrelék	ezrelék*
Q000	Agyvelőhiány	12	0,13	0,11
Q001	Koponya- és gerinchasadék	2	0,02	0,02
Q002	Kisagyhiány	1	0,01	0,01
Q019	Agyvelősérv, k.m.n.	4	0,04	0,04
Q020	Kisfejtés	5	0,05	0,04
Q031	A Magendie- és Luschka-nyílás atresziája	1	0,01	0,01
Q038	Egyéb veleszületett agyvelősérv	2	0,02	0,02
Q039	Veleszületett vízfejűség, k.m.n.	30	0,32	0,27
Q040	A kérgestest veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q042	Előagyhiány	2	0,02	0,02
Q043	Az agyvelőállomány csökkenésével járó egyéb állapotok	1	0,01	0,01
Q046	Veleszületett agyi cysták	3	0,03	0,03
Q048	Az agy egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q052	Gerinchasadék az ágyéki szakaszon, vízfejűséggel	2	0,02	0,02
Q054	K.m.n. gerinchasadék vízfejűséggel	14	0,15	0,13
Q059	Gerinchasadék, k.m.n.	16	0,17	0,14
Q079	Az idegrendszer k.m.n. veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q100	Veleszületett ptosis	2	0,02	0,02
Q111	Egyéb eredetű szemhiány	2	0,02	0,02
Q112	Kisszeműség	1	0,01	0,01
Q120	Veleszületett szürkehályog	5	0,05	0,04
Q141	Az ideghártya veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q150	Veleszületett zöldhályog (glaucoma congenita)	1	0,01	0,01
Q160	A fülkagyló veleszületett hiánya	3	0,03	0,03
Q161	A külső hallójárat veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q170	Járulékos fül	44	0,46	0,39
Q172	Kisfülűség	1	0,01	0,01
Q173	Egyéb módon szabálytalan alakú fül	3	0,03	0,03
Q175	Elálló fülkagyló	1	0,01	0,01
Q178	A fül egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	7	0,07	0,06
Q179	A fül veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q180	Kopolyúív eredetű üreg, sipoly, tömlő	2	0,02	0,02
Q181	Fül előtti üreg és tömlő	1	0,01	0,01
Q188	Az arc és nyak egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	33	0,35	0,30
Q203	Nagyartériák teljes transzpozíciója	6	0,06	0,05
Q210	Kamrai sövényhiány	228	2,40	2,04
Q211	Pitvari sövényhiány	304	3,19	2,73
Q212	Pitvar-kamrai sövényhiány	2	0,02	0,02
Q213	Fallot-tetralógia	19	0,20	0,17
Q219	A szív sövény veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q221	A tüdőverőér billentyű veleszületett szűkülete	2	0,02	0,02
Q225	Ebstein-anómia	3	0,03	0,03
Q229	A háromhegyű billentyű veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q230	Az aortabillentyű veleszületett szűkülete	2	0,02	0,02
Q231	Az aortabillentyű veleszületett elégtelensége	2	0,02	0,02
Q232	A kéthegyű billentyű veleszületett szűkülete	1	0,01	0,01
Q233	A kéthegyű billentyű veleszületett elégtelensége	3	0,03	0,03
Q234	Hypoplasiás bal szív-syndroma	9	0,09	0,08
Q246	Veleszületett pitvar-kamrai block	2	0,02	0,02
Q248	A szív egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q249	A szív veleszületett rendellenessége, k.m.n.	6	0,06	0,05

Jelentés a Veleszületett Rendellenességének Országos Nyilvántartása 2003. évi adatairól

0	Komplex szívfejlődési rendellenesség	328	3,45	2,94
Q250	Nyitott ductus arteriosus	104	1,09	0,93
Q251	Coarctatio aortae	13	0,14	0,12
Q253	Aortaszűkület	10	0,11	0,09
Q254	Az aorta egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q256	A tüdőverőér szűkülete	37	0,39	0,33
Q262	A tüdővénák teljes transzpozíciója	1	0,01	0,01
Q270	A köldökverőér hiánya vagy hypoplasziája	3	0,03	0,03
Q300	Choana elzáródás	5	0,05	0,04
Q301	Az orr hiánya vagy csökkent fejlettsége	1	0,01	0,01
Q308	Az orr egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q312	A gége csökkent fejlettsége	1	0,01	0,01
Q314	Veleszületett (gége eredetű) stridor	12	0,13	0,11
Q318	A gége egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q321	A légcső egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q323	Veleszületett hörgőszűkület	1	0,01	0,01
Q324	A hörgő egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q330	Veleszületett cystás tüdő	2	0,02	0,02
Q336	A tüdő hypo- és dysplasiája	7	0,07	0,06
Q348	A légzőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q353	A lágyszájpad egyoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q359	Szájpadhasadék, egyoldali, k.m.n.	32	0,34	0,29
Q369	Ajakhasadék, egyoldali	22	0,23	0,20
Q375	Keményszájpad-, lágyszájpad- és ajakhasadék, egyoldali	1	0,01	0,01
Q378	Szájpad-ajakhasadék, kétoldali, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q379	Szájpad-ajakhasadék, egyoldali, k.m.n.	42	0,44	0,38
Q381	Ankyloglossia	91	0,96	0,82
Q382	Nagynyelvűség (macro glossia)	2	0,02	0,02
Q383	A nyelv egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q384	A nyálmirigyek és vezetékük veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q386	A száj egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q388	A garat egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q390	A nyelőcső atresziája sipoly nélkül	11	0,12	0,10
Q391	A nyelőcső atresziája légcső-nyelőcső sipollyal	1	0,01	0,01
Q398	A nyelőcső egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q400	Veleszületett, hypertrophiás pylorus szűkület	9	0,09	0,08
Q409	A tápcsatorna felső szakaszának vsz. rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q410	A patkóbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	5	0,05	0,04
Q411	Az éhbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	2	0,02	0,02
Q412	A csípóbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q419	Vékonybél k.m.n. szakaszának vsz. hiánya-elzáródása-szűkülete	11	0,12	0,10
Q420	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	1	0,01	0,01
Q421	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete sipoly nélkül	1	0,01	0,01
Q422	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	1	0,01	0,01
Q423	A végbélnyílás veleszül. hiánya-elzáródása-szűkülete, sipoly nélkül	14	0,15	0,13
Q429	A vastagbél k.m.n. szakaszának vsz. hiánya-elzáródása-szűkülete	1	0,01	0,01
Q431	Hirschsprung-féle betegség	7	0,07	0,06
Q433	A bél veleszületett fixációs rendellenességei	1	0,01	0,01
Q438	A belek egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q442	Az epeutak elzáródása	2	0,02	0,02
Q451	Pancreas annulare	1	0,01	0,01
Q458	Az emésztőrendszer egyéb meghatározott vsz. rendellenességei	1	0,01	0,01
Q501	Petefészek-tömlő (fejlődési rendellenességként)	8	0,08	0,07
Q520	A hüvely veleszületett hiánya	1	0,01	0,01
Q524	A hüvely egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q531	Nem descendált here, egyoldali	83	0,87	0,74

Jelentés a Veleszületett Rendellenességének Országos Nyilvántartása 2003. évi adatairól

Q532	Nem descendált here, kétoldali	17	0,18	0,15
Q539	Nem descendált here, k.m.n.	31	0,33	0,28
Q540	Hypospadiasis a makkon	3	0,03	0,03
Q549	Hypospadiasis, k.m.n.	216	2,27	1,94
Q552	A here és herezacskó egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q556	A hímvessző egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q560	Hermaphroditismus m.n.o.	2	0,02	0,02
Q561	Hím pseudohermaphroditismus m.n.o.	1	0,01	0,01
Q562	Női pseudohermaphroditismus m.n.o.	1	0,01	0,01
Q563	Pseudohermaphroditismus, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q600	A vese egyoldali agenesise	1	0,01	0,01
Q602	A vese agenesise, k.m.n.	22	0,23	0,20
Q603	Az egyik vese hypoplasiája	10	0,11	0,09
Q604	Mindkét vese hypoplasiája	1	0,01	0,01
Q606	Potter-syndroma	2	0,02	0,02
Q610	Veleszületett solitaer vesecysta	1	0,01	0,01
Q611	Polycystás vese, gyermekkori típus	1	0,01	0,01
Q613	Polycystás vese, k.m.n.	8	0,08	0,07
Q614	Vese-dysplasia	2	0,02	0,02
Q618	Egyéb cystás vesebetegségek	1	0,01	0,01
Q619	Cystás vesebetegség, k.m.n.	16	0,17	0,14
Q620	Veleszületett zsákvese (hydronephrosis)	19	0,20	0,17
Q621	A húgyvezeték atresiája és szűkülete	5	0,05	0,04
Q622	Veleszületett megaloureter	1	0,01	0,01
Q623	A vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó r.	96	1,01	0,86
Q625	Kettős húgyvezeték	1	0,01	0,01
Q627	Veleszületett vesico-uretero-renalis reflux	4	0,04	0,04
Q628	A húgyvezeték egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q630	Járulékos vese	6	0,06	0,05
Q631	Lebenyezett, összeolvadt és patkó vese	6	0,06	0,05
Q632	Ectopiás vese	4	0,04	0,04
Q638	A vese egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	11	0,12	0,10
Q639	A vese veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q640	Epispadiasis	2	0,02	0,02
Q641	A húgyhólyag extrophiája	3	0,03	0,03
Q642	Veleszületett hátsó húgycső billentyűk	1	0,01	0,01
Q643	A hólyagnyak és húgycső egyéb atresiája és szűkülete	11	0,12	0,10
Q647	A hólyag és húgycső egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q648	A húgyrendszer egyéb meghatározott veleszületett r.	1	0,01	0,01
Q652	A csípő veleszületett k.m.n. dislocatiója	96	1,01	0,86
Q653	A csípő veleszületett egyoldali sublaxatiója	1	0,01	0,01
Q655	A csípő veleszületett k.m.n. sublaxatiója	16	0,17	0,14
Q656	Instabil csípő	4	0,04	0,04
Q658	A csípő egyéb veleszületett deformitásai	3	0,03	0,03
Q660	Dongaláb (pes equinovarus)	90	0,95	0,81
Q661	Pes calcaneovarus	5	0,05	0,04
Q662	A lábközépcsontok varus állása	3	0,03	0,03
Q663	A lábak egyéb, varus jellegű veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q664	Pes calcaneovalgus	7	0,07	0,06
Q666	A láb egyéb veleszületett, valgus jellegű deformitásai	1	0,01	0,01
Q668	A láb egyéb veleszületett deformitásai	7	0,07	0,06
Q670	Arc- aszimmetria	2	0,02	0,02
Q674	A koponya, arc és állkapocs egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q676	Pectus excavatum	6	0,06	0,05
Q678	A mellkas egyéb veleszületett deformitásai	1	0,01	0,01
Q680	A fejbiccentő izom veleszületett deformitása	14	0,15	0,13

Jelentés a Veleszületett Rendellenességének Országos Nyilvántartása 2003. évi adatairól

Q690	Járolékos ujj(-ak)	43	0,45	0,39
Q692	Járolékos lábujj(-ak)	13	0,14	0,12
Q700	Összenőtt ujjak	17	0,18	0,15
Q702	Összenőtt lábujjak	40	0,42	0,36
Q704	Polysyndactylia	8	0,08	0,07
Q710	A felső végtag(-ok) veleszületett teljes hiánya	1	0,01	0,01
Q712	Mindkét alkar és kéz veleszületett hiánya	1	0,01	0,01
Q713	Kéz és ujj(-ak) veleszületett hiánya	1	0,01	0,01
Q714	Az orsócsont megrövidülése	1	0,01	0,01
Q719	A felső végtag redukciós defektusa, k.m.n.	12	0,13	0,11
Q727	Hasadt láb	1	0,01	0,01
Q728	Az alsó végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	1	0,01	0,01
Q729	Az alsó végtag redukciós defektusa, k.m.n.	7	0,07	0,06
Q731	Nem meghatározott végtag(-ok) proximális végének hiánya	1	0,01	0,01
Q742	Az alsó végtag(-ok) és medenceöv egyéb vsz. rendellenességei	2	0,02	0,02
Q743	Arthrogryposis multiplex congenita	1	0,01	0,01
Q750	Koponyavarratok veleszületett elcsontosodása (craniosynostosis)	1	0,01	0,01
Q754	Dysostosis mandibulofacialis	1	0,01	0,01
Q758	Az agy- és arc koponyacsontok egyéb meghatározott vsz. rendell.	1	0,01	0,01
Q760	Rejtett gerinchasadék (spina bifida occulta)	3	0,03	0,03
Q761	Klippel-Feil syndroma	1	0,01	0,01
Q764	A gerincoszlop egyéb veleszületett, scoliosissal nem társuló rendell.	3	0,03	0,03
Q767	A szegycsont veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q768	A csontos mellkas egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q771	Thanatophoricus rövid alkat	1	0,01	0,01
Q773	Chondrodysplasia punctata	3	0,03	0,03
Q778	Egyéb osteo-chondrodysplasia növekedési defektussal	1	0,01	0,01
Q780	Osteogenesis imperfecta	2	0,02	0,02
Q782	Márványcsont-betegség (osteopetrosis)	1	0,01	0,01
Q789	Nem meghatározott osteochondrodysplasia	2	0,02	0,02
Q790	Veleszületett rekesz-sérv	12	0,13	0,11
Q792	Exomphalos	14	0,15	0,13
Q793	Gastroschisis	7	0,07	0,06
Q795	A hasfal egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q798	A csont- és izomrendszer egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q809	Veleszületett ichtyosis, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q820	Örökletes lymphoedema	2	0,02	0,02
Q825	Veleszületett, nem daganatos anyajegy	123	1,29	1,10
Q828	A bőr egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	15	0,16	0,13
Q829	A bőr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q833	Járolékos mellbimbó	19	0,20	0,17
Q840	Veleszületett alopecia	1	0,01	0,01
Q848	A kültakaró egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q858	Egyéb, m.n.o. phakomatosisok	1	0,01	0,01
Q870	Főként az arc külalakját érintő veleszületett malformatiós syndromák	6	0,06	0,05
Q871	Alacsonynövésűvel kapcsolatos veleszületett malformatiós syndromák	1	0,01	0,01
Q872	Főként a végtagokat érintő veleszületett malformatiós syndromák	2	0,02	0,02
Q878	Egyéb meghatározott, m.n.o. veleszületett malformatiós syndromák	1	0,01	0,01
Q890	A lép veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q892	Egyéb belső elválasztású mirigyek veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q893	Situs inversus	1	0,01	0,01
Q897	Többszörös, m.n.o. veleszületett rendellenességek	4	0,04	0,04
Q899	Veleszületett rendellenesség, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q900	Trisomia 21, meioticus, non-disjunctiós típus	95	1,00	0,85
Q902	Trisomia 21, translocatiós típus	2	0,02	0,02
Q909	Down-syndroma, k.m.n.	37	0,39	0,33

Jelentés a Veleszületett Rendellenességének Országos Nyilvántartása 2003. évi adatairól

Q910	Trisomia 18, meioticus, non-disjunctiós típus	3	0,03	0,03
Q913	Edwards-syndroma, k.m.n.	10	0,11	0,09
Q914	Trisomia 13, meioticus, non-disjunctiós	1	0,01	0,01
Q917	Patau-syndroma, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q920	Teljes chromosoma trisomia, meioticus, non-disjunctiós	1	0,01	0,01
Q926	Számfeletti marker chromosomák	1	0,01	0,01
Q929	Az autosomák k.m.n. trisomiája és részleges trisomiája	1	0,01	0,01
Q938	Az autosomák egyéb törései	2	0,02	0,02
Q950	Kiegyensúlyozott translocatio és insertio normál egyénben	2	0,02	0,02
Q952	Kiegyensúlyozott autosomalis átrendeződés beteg egyénben	1	0,01	0,01
Q960	45, X karyotypus	4	0,04	0,04
Q963	45, X/46XX vagy XY mosaicismus	1	0,01	0,01
Q964	Mosaicismus, 45, X/egyéb sejtvonala(k) kóros nemi chromosomával	1	0,01	0,01
Q969	Turner-syndroma, k.m.n.	5	0,05	0,04
Q970	47, XXX karyotypus	1	0,01	0,01
Q973	Nőnemű egyén 46, XY karyotípussal	1	0,01	0,01
Q978	Egyéb meghat. sexchromosoma rendell. női fenotípus mellett	3	0,03	0,03
Q984	Klinefelter-syndroma, k.m.n.	4	0,04	0,04
Q988	Egyéb meghat. nemi chromosoma rendell. férfi fenotípus mellett	1	0,01	0,01
Q999	Chromosoma-rendellenesség, k.m.n.	4	0,04	0,04
D180	Haemangioma	154	1,62	1,38
D181	Lymphangioma	1	0,01	0,01
D367	Jóindulatú daganat egyéb lokalizációban	1	0,01	0,01
D369	Jóindulatú daganat	2	0,02	0,02
E250	Congenitalis mellékvese hyperplasia	1	0,01	0,01
G120	Werding-Hoffmann izomsorvadás	1	0,01	0,01
I780	Rendu-Osler-Weber betegség	1	0,01	0,01
K070	Macro- vagy micrognathia	1	0,01	0,01
K402	Kétoldali lágyéksérv	3	0,03	0,03
K409	Egyoldali lágyéksérv	81	0,85	0,73
K429	Köldöksérv	46	0,48	0,41
P569	Hydrops foetalis haemolyticus betegség következtében	6	0,06	0,05
P835	Veleszületett hydrocele	59	0,62	0,53
	Nem azonosított többszörös veleszületett rendellenességek	222	2,33	1,99
	Összesen	3648	38,33	32,72

Az egyes veleszületett rendellenesség-csoportok számának és gyakoriságának elemzése

A 2. táblázat a *Betegségek Nemzetközi Osztályozása 10 (BNO10)* szerinti bontásban mutatja be a veleszületett rendellenességek számszerű, illetve ezrelékes előfordulási gyakoriságát. A gyakorisági értékeket az összes születések és magzati halálozások számához viszonyítottuk. A BNO csoportosítása szerint a táblázatban nemcsak a Q betűvel jelölt fejlődési rendellenességek csoportja, hanem a „D” rosszindulatú daganatos betegségek, „E” anyagcsere rendellenességek, „G” idegrendszer betegségei, „I” keringési rendszer betegségei, „K” emésztőrendszer betegségei és „P” perinatalis korban keletkező állapotok csoportjainak egyes nemzetközi bejelentésre kötelezett betegségei is szerepelnek.

2003-ban összesen **3648** fejlődési rendelleneséges esetet jelentettek a VRONY-ba. A prevalencia értéket az összes születésre (élveszületés + késői magzati halálozás) számítva a veleszületett fejlődési rendellenességek gyakorisága 38,33 ezrelék volt. A spontán és indukált vetéléssel végződő esetek miatt a korai és középideős magzati halálozást figyelembe véve a fejlődési rendellenességek gyakorisága 32,72 ezrelék. Bár 2003-ban mindössze 14 esettel több eset került regisztrálásra a korábbi évhez viszonyítva, a bejelentett fejlődési rendellenességek aránya – a csökkenő születésszám miatt - 1 ezrelékkal nőtt.

Az egyes fejlődési rendellenesség-típusok előfordulását elemezve leggyakoribbak a

• komplex szív- és érrendszeri rendellenességek	(328 eset: 3,45%)
• pitvari sövényhiány	(304 eset: 3,19%)
• kamrai sövényhiány	(228 eset: 2,40%)
• nem azonosított többszörös fejlődési rendellenességek	(222 eset: 2,33%)
• hypospadiasis	(219 eset: 2,30%)
• haemangioma	(154 eset: 1,62%)
• Down-kór	(135 eset: 1,42%)
• le nem szállt here	(131 eset: 1,38%)
• veleszületett, nem daganatos anyajegy	(123 eset: 1,29%)
• nyitott ductus arteriosus	(104 eset: 1,09%)
• csípő veleszületett dislocatiója	(96 eset: 1,01%)
• vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó r.	(96 eset: 1,01%)
• dongaláb	(90 eset: 0,95%)

A leggyakoribban észlelt fejlődési rendellenességek sorrendjében csak minimális változás történt a 2002-es évhez képest. 2003-ban is a komplex szív- és érrendszeri rendellenességek és a pitvari sövényhiány diagnózisú eseteket jelentették a leggyakrabban, sőt arányuk tovább nőtt, de az eltérés nem szignifikáns. Legnagyobb arányú (0,60 ezrelékes) növekedést a *kamrai sövényhiánnyal* bejelentettek esetében tapasztaltunk, gyakoriságuk 2002-ben 1,80 ezreléke; 2003-ban 2,40 ezrelék volt. Az eltérés szignifikáns ($p=0,004$). A nyitott ductus arteriosus diagnózissal bejelentett esetek aránya ugyancsak nőtt, mintegy 0,20-kal.

A Down-kór diagnózisával bejelentettek száma és aránya csökkent az elmúlt évhez képest, 16 esettel kevesebbet jelentettek, a gyakorisági érték a 2002-ben észlelt 1,65 ezrelékről 2003-ban 1,42-re esett vissza.

Összefoglalóan elmondható, hogy bizonyos fejlődési rendellenesség-csoportok esetén a prevalencia értékek megközelítik vagy esetleg el is érik a várt értéket, (pl. nem azonosított, többszörös fejlődési rendellenességek, Down-kór, hypospadiasis, ill. szívfejlődési rendellenességek).

Néhány fejlődési rendellenesség (pl. veleszületett hypertrophiás pylorus stenosis, szemfejlődési rendellenesség) esetén a várt gyakoriságtól való elmaradás elsősorban a *bejelentés hiányára* vezethető vissza.

3. táblázat A veleszületett rendellenességekkel sújtott esetek terhességi kimenetel szerinti megoszlása a VRONY 2003. évi végleges adatai alapján.

Rendellenesség csoportok	élveszültek		halvaszületés		spontán vetélés		prenatálisan felismert rendellenesség miatti terhességmegszakítás		prenatálisan felismert rendellenesség terhességm. nélkül		együtt	csecsemő- halálozás*	
	esetszám	százalék	esetszám	százalék	esetszám	százalék	esetszám	százalék	esetszám	százalék		esetszám	százalék
AN - koponyahiány	1	7,69	0	0,00	0	0,00	9	69,23	3	23,08	13	0	0,00
EN - agysérv	4	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	4	0	0,00
SB - nyitott gerinc	12	36,36	0	0,00	0	0,00	16	48,48	5	15,15	33	0	0,00
CL - ajakhasadék	64	98,46	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	1,54	65	0	0,00
CP - szájpadhasadék	34	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	34	0	0,00
PY - sokujjúság	64	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	64	0	0,00
SY - összenőtt ujjak	56	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	56	0	0,00
LR - végtaghiány	25	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	25	0	0,00
EX - nyitott hasfal	11	45,83	0	0,00	0	0,00	7	29,17	6	25,00	24	0	0,00
OA - nyelvcső elzáródás	12	85,71	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	14,29	14	0	0,00
AA - végbélelzáródás	16	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	16	0	0,00
MC - kisfejűség	4	80,00	0	0,00	0	0,00	1	20,00	0	0,00	5	0	0,00
HY - vízfejűség	18	54,55	0	0,00	0	0,00	11	33,33	4	12,12	33	1	3,03
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	12	92,31	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	7,69	13	0	0,00
CT - veleszületett szürkehályog	5	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	5	0	0,00
AM - szemhiány és kisszeműség	4	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	4	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	2	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0	0,00
EA - fülrendellenességek	16	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	16	0	0,00
FS - arc- és koponyarendellenesség	6	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	6	0	0,00
BR - kopoltyúív származékok rendell.-ei	8	25,81	0	0,00	1	3,23	15	48,39	7	22,58	31	0	0,00
TC - ferdenyakúság	14	93,33	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	6,67	15	0	0,00
HD - szív és nagyér rendellenességek	1072	97,99	3	0,27	0	0,00	5	0,46	14	1,28	1094	12	1,10
RS - légzőrendszeri rendellenességek	37	97,37	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	2,63	38	0	0,00
DI - rekeszhiány	11	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	11	1	9,09
RA - vesehiány	33	94,29	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	5,71	35	0	0,00
CK - tömlős vese	23	88,46	0	0,00	0	0,00	1	3,85	2	7,69	26	0	0,00
US - húgyrendszer elzáródásos r.	109	89,34	0	0,00	0	0,00	0	0,00	13	10,66	122	0	0,00
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.-ek	51	91,07	0	0,00	0	0,00	2	3,57	3	5,36	56	0	0,00
SH - húgycsőrendellenesség	214	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	214	0	0,00
UT - rejtett heréjűség	128	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	128	0	0,00

Jelentés a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása 2003. évi adatairól

EG - nemi szervi rendellenességek	23	92,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	8,00	25	0	0,00
PS - gyomorkimenet szűkület	9	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	9	0	0,00
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	112	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	112	2	1,79
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	17	94,44	0	0,00	0	0,00	1	5,56	0	0,00	18	0	0,00
SK - csontvázrendszer rendellenességei	12	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	12	0	0,00
SA - léphiány	3	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	3	0	0,00
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	1	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	3	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	3	0	0,00
CD - csípőficam hajlam	115	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	115	0	0,00
CF - dongaláb	114	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	114	1	0,88
IM - kültakarók rendellenessége	26	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	26	0	0,00
EO - hormontermelő szervek r.	1	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0	0,00
IH - lágycsőszűrés	89	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	89	1	1,12
UH - köldöksérv és egyéb minor anom.	466	99,79	0	0,00	0	0,00	1	0,21	0	0,00	467	0	0,00
DS - Down szindróma	99	73,33	0	0,00	0	0,00	26	19,26	10	7,41	135	1	0,74
EK - Egyéb kromoszóma rendellenességek	21	42,86	0	0,00	0	0,00	19	38,78	9	18,37	49	1	2,04
ES - Egyéb azonosított szindrómák	26	65,00	0	0,00	0	0,00	12	30,00	2	5,00	40	2	5,00
NM - Nem azonosított többsz. vsz. r.	215	94,71	1	0,44	0	0,00	7	3,08	4	1,76	227	10	4,41
összesen	3418	93,70	4	0,11	1	0,03	133	3,65	92	2,52	3648	32	0,88

(* bejelentett csecsemőhalálozások száma az élve szülöttek százalékában)

A veleszületett rendellenességekkel sújtott esetek terhességi kimenetel szerinti megoszlásának elemzése

A 3. táblázat a veleszületett rendellenességgel sújtott esetek megoszlását mutatja be terhességi kimenetel szerint.

2003-ben az összes bejelentett eset 93,70%-a élve jött világra, az élve szülöttek 0,88%-nál jelentettek csecsemőhalálózást. Az összes veleszületett rendellenes eset 0,03%-a *spontán elvetélt* magzat volt, *késői magzati halálozás* a fejlődési rendellenes esetek 0,11%-ában következett be. A magzati halálozások túlnyomó részét a **prenatalisan felismert rendellenességek** képezték. Összesen 225 fejlődési rendellenesség ismertek fel magzati korban, ami az összes eset 6,17%-a. Ez az arány szignifikánsan alacsonyabb a 2002-ben tapasztalt értéknél (7,76%, $p=0,008$).

A prenatalisan diagnosztizált fejlődési rendellenességek 60%-ban jelezték a bejelentő orvosok, hogy a terhesség *indukált vetéléssel* végződött (133 eset, az összes eset 3,65%-a).

A magzati korban diagnosztizált fejlődési rendellenességek 40%-ban (92 eset, az összes eset 2,52 %-a) a terhesség további kimenetele ismeretlen maradt. Az okok alapvetően három tényezőre vezethetők vissza: (i) az UH vizsgálatot végző, adatszolgáltató orvosnak nem volt tudomása a terhesség további kimeneteléről, (ii) a magzati korban diagnosztizált fejlődési rendellenesség nem volt olyan súlyos, hogy indokolta volna a terhesség befejezését, illetve (iii) a szülő a fejlődési rendellenesség ismeretének ellenére vállalta a terhesség kiviselését.

A VRONY bejelentések szerint a prenatalis diagnosztika az alábbi esetekben volt a *leghatékonyabb*:

- koponyahiány (12/13 eset: 92,3%)
- kopolyúív származék rendell. (22/31 eset: 70,9%)
- nyitott gerinc (21/33 eset: 63,6%)
- egyéb kromoszóma rendellenességek (28/49 eset: 57,1%)
- nyitott hasfal (13/24 eset: 54,2%)
- vízfejűség (15/33 eset: 45,5%)
- egyéb, azonosított szindrómák (14/40 eset: 35,0%)
- Down-kór (36/135 eset: 26,7%)

A prenatalisan leggyakrabban diagnosztizált rendellenességek sorrendjében csak kismértékű változás történt az előző év hasonló értékeihez képest. Említést érdemel, hogy amíg 2002-ben a 8 agysérves esetből 5-öt felismertek magzati korban, addig 2003-ban mind a négy agysérves élve jött a világra.

A leggyakoribb kromoszóma-rendellenességet jelentő *Down-kór* magzati diagnosztikája (26,7%) jelentősen csökkent, több mint 10%-kal alacsonyabb volt a 2002-ben észlelt aránynál. Az eltérés szignifikáns ($p=0,02$). A bejelentett esetek több mint három-negyede (99/135: 73,3%) szüléssel végződött.

A nem azonosított, *többszörös fejlődési rendellenességek* mindössze 4,8%-át diagnosztizálták terhesség alatt (11/227), ami a 2002-ben észlelt érték felét sem éri el. Az eltérés szignifikáns ($p=0,02$).

A *vesefejlődési rendellenességeket* esetében a prenatalis diagnosztika hatékonysága kismértékűnek ítéltető, mivel adataink szerint a tömlős vesét 26 esetből háromban, a vesehiányt 35 esetből kettőben ismertek csak fel magzati korban.

A *szív- és nagyér fejlődési rendellenességek* 1,74%-át diagnosztizálták magzati korban, ez az arány viszont kétszerese a 2002-ben jelentett 0,9%-os értéknek, de az eltérés nem szignifikáns ($p=0,08$).

Csecsemőhalálozásról a többszörös fejlődési rendellenességek és a szív- és nagyér rendellenességek esetén volt leggyakrabban tudomásunk. A csecsemőhalálozási adatok nem tükrözik a veleszületett rendellenességben meghaltak tényleges gyakoriságát. Erről a sajnálatos eseményről a VRONY csak akkor kap tájékoztatást, ha az elhalálozás a rendellenesség bejelentésének időszakában történik.

4a. táblázat A veleszületett rendellenességgel sújtott esetek születési hónap szerinti megoszlása a VRONY 2003. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	január		február		március		április	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	0	0,00	1	0,13	0	0,00	0	0,00
EN - agysérv	1	0,12	0	0,00	0	0,00	1	0,13
SB - nyitott gerinc	3	0,36	2	0,27	4	0,51	1	0,13
CL - ajakhasadék	7	0,85	5	0,69	3	0,38	2	0,26
CP - szájpadhasadék	2	0,24	4	0,55	4	0,51	3	0,39
PY - sokujjúság	5	0,61	12	1,66	7	0,89	4	0,52
SY - összenőtt ujjak	3	0,36	3	0,41	2	0,25	11	1,45
LR - végtaghiány	0	0,00	1	0,13	3	0,38	4	0,52
EX - nyitott hasfal	1	0,12	0	0,00	2	0,25	0	0,00
OA - nyelőcső elzáródás	1	0,12	2	0,27	0	0,00	0	0,00
AA - végbélelzáródás	0	0,00	0	0,00	3	0,38	2	0,26
MC - kisfejtűség	1	0,12	0	0,00	1	0,12	0	0,00
HY - vízfejűség	5	0,61	2	0,27	1	0,12	2	0,26
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	1	0,12	3	0,41	2	0,25	1	0,13
CT - veleszületett szürkehályog	1	0,12	0	0,00	1	0,12	2	0,26
AM - szemhiány és kisszeműség	1	0,12	0	0,00	1	0,12	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0,00	0	0,00	1	0,12	0	0,00
EA - fülrendellenességek	2	0,24	2	0,27	0	0,00	4	0,52
FS - arc- és koponyarendellenesség	2	0,24	0	0,00	2	0,25	1	0,13
BR - kopoltyúív származékok rendell.-ei	2	0,24	2	0,27	1	0,12	2	0,26
TC - ferdenyakúság	0	0,00	0	0,00	2	0,25	3	0,39
HD - szív és nagyér rendellenességek	86	10,53	100	13,86	111	14,26	98	12,94
RS - légzőrendszeri rendellenességek	1	0,12	4	0,55	3	0,38	2	0,26
DI - rekeszhiány	2	0,24	0	0,00	1	0,12	1	0,13
RA - vesehiány	4	0,49	5	0,69	1	0,12	7	0,92
CK - tömlős vese	4	0,49	2	0,27	3	0,38	1	0,13
US - húgyrendszer elzáródásos r.	8	0,98	13	1,80	19	2,44	7	0,92
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.-ek	1	0,12	6	0,83	5	0,64	1	0,13
SH - húgycsőrendellenesség	15	1,83	23	3,18	20	2,57	12	1,58
UT - rejtett heréjtűség	7	0,85	14	1,94	12	1,54	10	1,32
EG - nemi szervi rendellenességek	1	0,12	3	0,41	4	0,51	1	0,13
PS - gyomorkimenet szűkület	1	0,12	1	0,13	3	0,38	0	0,00
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	14	1,71	5	0,69	8	1,02	6	0,79
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	2	0,24	0	0,00	0	0,00	3	0,39
SK - csontvázrendszer rendellenességei	1	0,12	2	0,27	1	0,12	0	0,00
SA - léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,13
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CD - csípőficam hajlam	15	1,83	18	2,49	12	1,54	8	1,05
CF - dongaláb	12	1,47	16	2,21	10	1,28	13	1,71
IM - kültakarók rendellenessége	2	0,24	2	0,27	3	0,38	3	0,39
EO - hormontermelő szervek r.	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IH - lágycsér	2	0,24	14	1,94	7	0,89	10	1,32
UH - köldöksér és egyéb minor anom.	55	6,73	41	5,68	43	5,52	51	6,73
DS - Down szindróma	9	1,10	5	0,69	10	1,28	11	1,45
EK - Egyéb kromoszóma rendell.	3	0,36	2	0,27	1	0,12	3	0,39
ES - Egyéb azonosított szindrómák	3	0,36	3	0,41	3	0,38	3	0,39
NM - Nem azonosított többszörös vsz. r.	28	3,43	17	2,35	16	2,05	15	1,98
összesen	314	38,47	335	46,46	336	43,18	310	40,95

4b. táblázat A veleszületett rendellenességgel sújtott esetek születési hónap szerinti megoszlása a VRONY 2002. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	május		június		július		augusztus*		szeptember	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetsz.	ezrelék
AN - koponyahiány	0	0,00	0	0,00	2	0,22	1	0,12	1	0,11
EN - agysérv	0	0,00	0	0,00	1	0,11	0	0,00	1	0,11
SB - nyitott gerinc	2	0,25	3	0,37	2	0,22	1	0,12	4	0,47
CL - ajakhasadék	6	0,77	7	0,87	8	0,88	5	0,60	6	0,71
CP - szájpadhasadék	2	0,25	5	0,62	3	0,33	1	0,12	6	0,71
PY - sokujjúság	4	0,51	1	0,12	5	0,55	4	0,48	7	0,82
SY - összenőtt ujjak	3	0,38	7	0,87	9	0,99	4	0,48	4	0,47
LR - végtaghiány	4	0,51	2	0,24	5	0,55	1	0,12	1	0,11
EX - nyitott hasfal	1	0,12	2	0,24	3	0,33	1	0,12	1	0,11
OA - nyelöcső elzáródás	0	0,00	0	0,00	1	0,11	1	0,12	3	0,35
AA - végbéllezáródás	1	0,12	3	0,37	2	0,22	1	0,12	2	0,23
MC - kislejtés	0	0,00	2	0,24	1	0,11	0	0,00	0	0,00
HY - vízfejúság	4	0,51	4	0,49	2	0,22	1	0,12	1	0,11
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	0	0,00	1	0,12	3	0,33	0	0,00	0	0,00
CT - veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	1	0,11	0	0,00	0	0,00
AM - szemhiány és kissejtés	0	0,00	1	0,12	1	0,11	0	0,00	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EA - fülrendellenességek	1	0,12	1	0,12	2	0,22	0	0,00	1	0,11
FS - arc- és koponyarendellenesség	0	0,00	1	0,12	0	0,00	0	0,00	0	0,00
BR - kopolyútv származékok rendell.-ei	1	0,12	0	0,00	0	0,00	1	0,12	2	0,23
TC - ferdenyakúság	3	0,38	1	0,12	1	0,11	1	0,12	3	0,35
HD - szív és nagyér rendellenességek	95	12,19	82	10,21	69	7,65	93	11,19	87	10,29
RS - légzőrendszeri rendellenességek	10	1,28	2	0,24	2	0,22	3	0,36	2	0,23
DI - rekeszhiány	0	0,00	0	0,00	2	0,22	1	0,12	1	0,11
RA - vesehiány	0	0,00	2	0,24	3	0,33	1	0,12	6	0,71
CK - tömlős vese	3	0,38	3	0,37	1	0,11	1	0,12	3	0,35
US - húgyrendszer elzáródásos r.	8	1,02	8	0,99	8	0,88	11	1,32	9	1,06
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.-ek	2	0,25	4	0,49	6	0,66	3	0,36	7	0,82
SH - húgycsőrendellenesség	20	2,56	11	1,37	21	2,32	16	1,92	21	2,48
UT - rejtett heréjúság	10	1,28	13	1,62	11	1,21	12	1,44	12	1,42
EG - nemi szervi rendellenességek	0	0,00	0	0,00	1	0,11	2	0,24	1	0,11
PS - gyomorkimenet szűkület	0	0,00	0	0,00	1	0,11	1	0,12	1	0,11
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	3	0,38	10	1,24	7	0,77	13	1,56	8	0,94
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	1	0,12	2	0,24	0	0,00	2	0,24	2	0,23
SK - csontvázrendszer rendellenességei	1	0,12	1	0,12	1	0,11	2	0,24	1	0,11
SA - léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,11
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	1	0,12	0	0,00	0	0,00	1	0,12	1	0,11
CD - csípőficam hajlam	4	0,51	12	1,49	5	0,55	9	1,08	7	0,82
CF - dongaláb	8	1,02	5	0,62	13	1,44	5	0,60	11	1,30
IM - kültakarók rendellenessége	2	0,25	1	0,12	1	0,11	2	0,24	0	0,00
EO - hormontermelő szervek r.	0	0,00	1	0,12	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IH - lágyéksérv	5	0,64	8	0,99	5	0,55	6	0,72	13	1,53
UH - köldöksérv és egyéb minor anom.	26	3,33	47	5,85	34	3,76	36	4,33	40	4,73
DS - Down szindróma	7	0,89	5	0,62	15	1,66	10	1,20	12	1,42
EK - Egyéb kromoszóma rendell.	5	0,64	3	0,37	4	0,44	2	0,24	4	0,47
ES - Egyéb azonosított szindrómák	1	0,12	3	0,37	4	0,44	1	0,12	2	0,23
NM - Nem azonosított többszörös vsz. r.	18	2,31	15	1,86	25	2,77	20	2,40	22	2,60
összesen	262	33,63	279	34,76	291	32,26	276	33,22	317	37,51

4c. táblázat A veleszületett rendellenességgel sújtott esetek születési hónap szerinti megoszlása a VRONY 2002. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	október		november		december		összes ismert		ismeretl.
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.
AN - koponyahiány	1	0,12	2	0,27	0	0,00	8	0,08	5
EN - agysérv	0	0,00	0	0,00	0	0,00	4	0,04	0
SB - nyitott gerinc	2	0,24	1	0,13	1	0,13	26	0,27	7
CL - ajakhasadék	1	0,12	6	0,83	7	0,92	63	0,66	2
CP - szájpadhasadék	2	0,24	1	0,13	1	0,13	34	0,35	0
PY - sokujjúság	4	0,49	3	0,41	8	1,05	64	0,67	0
SY - összenőtt ujjak	2	0,24	1	0,13	7	0,92	56	0,58	0
LR - végtaghiány	1	0,12	1	0,13	2	0,26	25	0,26	0
EX - nyitott hasfal	2	0,24	3	0,41	2	0,26	18	0,18	6
OA - nyelőcső elzáródás	1	0,12	2	0,27	1	0,13	12	0,12	2
AA - végbélezáródás	0	0,00	1	0,13	1	0,13	16	0,16	0
MC - kislejtés	0	0,00	0	0,00	0	0,00	5	0,05	0
HY - vízfejúság	3	0,37	3	0,41	2	0,26	30	0,31	3
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	0	0,00	0	0,00	1	0,13	12	0,12	1
CT - veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	0	0,00	5	0,05	0
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	4	0,04	0
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0,00	1	0,13	0	0,00	2	0,02	0
EA - fülrendellenességek	1	0,12	2	0,27	0	0,00	16	0,16	0
FS - arc- és koponyarendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	6	0,06	0
BR - kopoltyúív származékok r.-ei	4	0,49	2	0,27	3	0,39	20	0,21	11
TC - ferdenyakúság	0	0,00	0	0,00	0	0,00	14	0,14	1
HD - szív és nagyér rendellenességek	78	9,62	94	13,08	87	11,48	1080	11,34	14
RS - légzőrendszeri rendellenességek	2	0,24	5	0,69	1	0,13	37	0,38	1
DI - rekeszhiány	0	0,00	1	0,13	2	0,26	11	0,11	0
RA - vesehiány	1	0,12	2	0,27	2	0,26	34	0,35	1
CK - tömlős vese	1	0,12	1	0,13	2	0,26	25	0,26	1
US - húgyrendszer elzáródásos r.	4	0,49	10	1,39	10	1,31	115	1,20	7
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.-ek	10	1,23	4	0,55	4	0,52	53	0,55	3
SH - húgycsőrendellenesség	19	2,34	16	2,22	20	2,63	214	2,24	0
UT - rejtett heréjúság	9	1,11	10	1,39	8	1,05	128	1,34	0
EG - nemi szervi rendellenességek	3	0,37	1	0,13	7	0,92	24	0,25	1
PS - gyomorkimenet szűkület	0	0,00	1	0,13	0	0,00	9	0,09	0
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	16	1,97	12	1,67	10	1,31	112	1,17	0
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	2	0,24	1	0,13	2	0,26	17	0,17	1
SK - csontvázrendszer rendellenességei	2	0,24	0	0,00	0	0,00	12	0,12	0
SA - léphiány	0	0,00	0	0,00	1	0,13	3	0,03	0
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	1	0,12	0	0,00	0	0,00	1	0,01	0
OL - egyéb végtag rendellenességek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	3	0,03	0
CD - csípőficam hajlam	6	0,74	10	1,39	9	1,18	115	1,20	0
CF - dongaláb	7	0,86	8	1,11	6	0,79	114	1,19	0
IM - kültakarók rendellenessége	4	0,49	3	0,41	3	0,39	26	0,27	0
EO - hormontermelő szervek r.	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,01	0
IH - lágyéksérv	10	1,23	5	0,69	4	0,52	89	0,93	0
UH - köldöksérv és egyéb minor anom.	38	4,68	34	4,73	22	2,90	467	4,90	0
DS - Down szindróma	12	1,48	11	1,53	11	1,45	118	1,23	17
EK - Egyéb kromoszóma rendell.	4	0,49	4	0,55	2	0,26	37	0,38	12
ES - Egyéb azonosított szindrómák	5	0,61	7	0,97	3	0,39	38	0,39	2
NM - Nem azonosított többsz. vsz. r.	16	1,97	21	2,92	11	1,45	224	2,35	3
összesen	274	33,80	290	40,37	263	34,70	3547	37,26	101

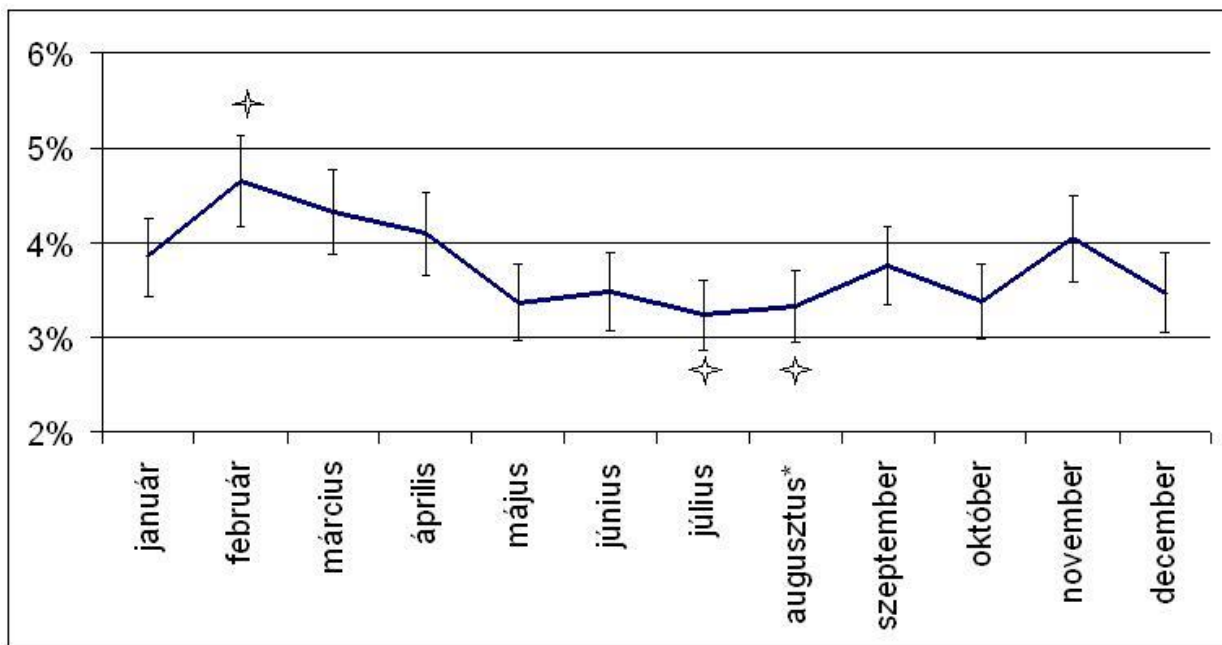
A veszületett rendellenességgel sújtott esetek születési hónap szerinti megoszlásának elemzése

A veszületett rendellenességgel sújtott esetek születési hónap szerinti megoszlásának elemzése

A 4. táblázat a bejelentett veszületett rendellenességek születési hónap szerinti megoszlását mutatja. 101 esetben (az összes bejelentés 2,8%-ában) az index paciens születési hónapja nem került feltüntetésre. Az ismeretlen neműek aránya 2003-ban jelentősen nőtt, mintegy másfélszerese volt az előző évi értéknek (1,9%)

A veszületett rendellenességgel világra jött, ill. prenatalisan felismert magzatok havonkénti megoszlása 32,26 – 46,46% között mozgott 37,26%-os átlagértékkel. A legmagasabb gyakorisági értéket - a 2002-es évhez hasonlóan - a februári születésűeknél regisztráltunk, a legalacsonyabb arányú volt a rendellenesség a júliusban és augusztusban születetteknél.

A veszületett rendellenességek *szezonális ingadozást* mutatnak, a téli hónapban nagyobb, nyár végén kisebb gyakorisággal fordulnak elő.



5. ábra A 2003-ben regisztrált esetek szezonális eloszlása

5a. táblázat A veszületett rendellenességek gyakorisága hazánk 19 megyéjében és Budapesten a VRONY 2003. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	Budapest		Baranya		Bács-Kiskun		Békés	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	2	0,14	0	0,00	3	0,63	1	0,30
EN - agysérv	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SB - nyitott gerinc	3	0,20	0	0,00	2	0,42	2	0,59
CL - ajakhasadék	7	0,48	3	0,83	6	1,26	3	0,89
CP - szájpadhasadék	5	0,34	1	0,28	2	0,42	2	0,59
PY - sokujjúság	7	0,48	1	0,28	4	0,84	4	1,18
SY - összenőtt ujjak	6	0,41	3	0,83	6	1,26	1	0,30
LR - végtaghiány	3	0,20	0	0,00	1	0,21	0	0,00
EX - nyitott hasfal	2	0,14	0	0,00	3	0,63	2	0,59
OA - nyelvcső elzáródás	2	0,14	0	0,00	2	0,42	0	0,00
AA - végbéllezáródás	3	0,20	0	0,00	0	0,00	2	0,59
MC - kislejtés	0	0,00	0	0,00	1	0,21	0	0,00
HY - vízfejűség	3	0,20	1	0,28	3	0,63	2	0,59
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	0	0,00	0	0,00	2	0,42	0	0,00
CT - veszületett szürkehályog	0	0,00	1	0,28	1	0,21	0	0,00
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	1	0,28	0	0,00	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EA - fülrendellenességek	3	0,20	0	0,00	2	0,42	0	0,00
FS - arc- és koponyarendellenesség	0	0,00	0	0,00	1	0,21	1	0,30
BR - kopolyúúv származékok r-ei	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,59
TC - ferdenyakúság	0	0,00	0	0,00	5	1,05	0	0,00
HD - szív és nagyér rendellenességek	54	3,68	19	5,23	123	25,74	74	21,84
RS - légzőrendszeri rendellenességek	0	0,00	0	0,00	10	2,09	1	0,30
DI - rekeszhiány	0	0,00	2	0,55	0	0,00	1	0,30
RA - vesehiány	1	0,07	0	0,00	3	0,63	2	0,59
CK - tömlős vese	2	0,14	0	0,00	3	0,63	1	0,30
US - húgyrendszer elzáródásos r.-i	3	0,20	1	0,28	38	7,95	5	1,48
OU - egyéb húgy-ivarszervi r-ek	2	0,14	0	0,00	5	1,05	2	0,59
SH - húgycsőrendellenesség	16	1,09	11	3,03	24	5,02	8	2,36
UT - rejtett heréjűség	6	0,41	4	1,10	15	3,14	5	1,48
EG - nemi szervi rendellenességek	0	0,00	1	0,28	2	0,42	0	0,00
PS - gyomorkimenet szűkület	0	0,00	1	0,28	1	0,21	1	0,30
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	3	0,20	1	0,28	6	1,26	45	13,28
AI - vékonybél veszül. elzár./szűkül.	1	0,07	0	0,00	3	0,63	2	0,59
SK - csontvázrendszer rendellenességei	1	0,07	0	0,00	6	1,26	0	0,00
SA - léphiány	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CD - csípőficam hajlam	3	0,20	0	0,00	11	2,30	4	1,18
CF - dongaláb	8	0,55	8	2,20	14	2,93	7	2,07
IM - kültakarók rendellenessége	1	0,07	0	0,00	5	1,05	1	0,30
EO - hormontermelő szervek r.-i	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IH - lágyéksérv	5	0,34	1	0,28	0	0,00	0	0,00
UH - köldöksérv és egyéb minor anom.	25	1,70	6	1,65	61	12,76	10	2,95
DS - Down szindróma	32	2,18	2	0,55	11	2,30	6	1,77
EK - Egyéb kromoszóma rendell.	14	0,95	1	0,28	2	0,42	2	0,59
ES - Egyéb azonosított szindrómák	5	0,34	2	0,55	4	0,84	1	0,30
NM - Nem azonosított többszörös vsz.r.	18	1,23	5	1,38	19	3,98	12	3,54
összesen	248	16,91	76	20,91	410	85,79	212	62,56

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

5b. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága hazánk 19 megyéjében és Budapesten a VRONY 2003. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	Borsod-Abaúj-Z.		Csongrád		Fejér		Győr-Moson-S.	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	1	0,13	0	0,00	0	0,00	2	0,51
EN - agysérv	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SB - nyitott gerinc	2	0,26	2	0,52	0	0,00	5	1,26 ↑
CL - ajakhasadék	3	0,40	4	1,03	1	0,25	5	1,26
CP - szájpadhasadék	3	0,40	1	0,26	2	0,51	1	0,25
PY - sokujjúság	6	0,79	0	0,00	2	0,51	2	0,51
SY - összenőtt ujjak	8	1,06	1	0,26	1	0,25	5	1,26
LR - végtaghiány	1	0,13	2	0,52	1	0,25	4	1,01
EX - nyitott hasfal	1	0,13	2	0,52	1	0,25	1	0,25
OA - nyelvcső elzáródás	2	0,26	1	0,26	0	0,00	3	0,76
AA - végbélezáródás	3	0,40	1	0,26	0	0,00	1	0,25
MC - kisfejtűség	0	0,00	1	0,26	0	0,00	0	0,00
HY - vízfejűség	4	0,53	1	0,26	2	0,51	1	0,25
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	4	0,53	1	0,26	0	0,00	1	0,25
CT - veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EA - fülrendellenességek	1	0,13	0	0,00	1	0,25	0	0,00
FS - arc- és koponyarendellenesség	1	0,13	0	0,00	0	0,00	1	0,25
BR - kopolyúív származékok rendell.-ei	3	0,40	2	0,52	0	0,00	1	0,25
TC - ferdenyakúság	1	0,13	1	0,26	0	0,00	0	0,00
HD - szív és nagyér rendellenességek	128	16,92 ↑	50	12,91	66	16,70 ↑	41	10,35
RS - légzőrendszeri rendellenességek	3	0,40	2	0,52	2	0,51	3	0,76
DI - rekeszhiány	0	0,00	1	0,26	0	0,00	0	0,00
RA - vesehiány	1	0,13	4	1,03	1	0,25	1	0,25
CK - tömlős vese	2	0,26	1	0,26	0	0,00	4	1,01
US - húgyrendszer elzáródásos r.-i	17	2,25 ↑	6	1,55	2	0,51	9	2,27
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.-ek	4	0,53	3	0,77	1	0,25	3	0,76
SH - húgycsőrendellenesség	13	1,72	13	3,36	7	1,77	20	5,05 ↑
UT - rejtett heréjűség	4	0,53	3	0,77	9	2,28	13	3,28 ↑
EG - nemi szervi rendellenességek	6	0,79 ↑	3	0,77	0	0,00	2	0,51
PS - gyomorkimenet szűkület	0	0,00	2	0,52	0	0,00	3	0,76
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	0	0,00	5	1,29	3	0,76	1	0,25
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	1	0,13	0	0,00	0	0,00	1	0,25
SK - csontvázrendszer rendellenességei	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,51
SA - léphiány	0	0,00	1	0,26	0	0,00	0	0,00
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	0	0,00	1	0,26	0	0,00	0	0,00
CD - csípőficam hajlam	7	0,93	9	2,32 ↑	16	4,05 ↑	8	2,02
CF - dongaláb	9	1,19	1	0,26	4	1,01	5	1,26
IM - kültakarók rendellenessége	0	0,00	2	0,52	0	0,00	2	0,51
EO - hormontermelő szervek r.-i	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IH - lágyéksérv	7	0,93	3	0,77	0	0,00	34	8,59 ↑
UH - köldöksérv és egyéb minor anom.	19	2,51 ↓	16	4,13	15	3,79	42	10,61 ↑
DS - Down szindróma	13	1,72	4	1,03	3	0,76	2	0,51
EK - Egyéb kromoszóma rendellenességek	2	0,26	2	0,52	3	0,76	4	1,01
ES - Egyéb azonosított szindrómák	4	0,53	0	0,00	2	0,51	2	0,51
NM - Nem azonosított többszörös vsz.r.	40	5,29 ↑	10	2,58	12	3,04	7	1,77
összesen	324	42,84 ↑	162	41,83	157	39,72	242	61,11 ↑

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

5c. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága hazánk 19 megyéjében és Budapesten a VRONY 2003. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	Hajdú-Bihar		Heves		Komárom-E.		Nógrád	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	2	0,35	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EN - agysérv	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SB - nyitott gerinc	4	0,70	0	0,00	0	0,00	1	0,49
CL - ajakhasadék	3	0,52	3	1,04	1	0,35	3	1,47
CP - szájpadhasadék	1	0,17	3	1,04	1	0,35	0	0,00
PY - sokujjúság	5	0,87	0	0,00	0	0,00	4	1,96
SY - összenőtt ujjak	3	0,52	1	0,35	1	0,35	2	0,98
LR - végtaghiány	3	0,52	0	0,00	1	0,35	1	0,49
EX - nyitott hasfal	2	0,35	1	0,35	2	0,71	0	0,00
OA - nyelvcső elzáródás	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,49
AA - végbélezáródás	1	0,17	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MC - kisfejtűség	0	0,00	1	0,35	1	0,35	0	0,00
HY - vízfejtűség	3	0,52	0	0,00	1	0,35	3	1,47
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	1	0,17	0	0,00	1	0,35	0	0,00
CT - veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	1	0,35	0	0,00	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EA - fülrendellenességek	3	0,52	1	0,35	0	0,00	1	0,49
FS - arc- és koponyarendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
BR - kopolyúív származékok rendell.-ei	12	2,10	2	0,69	0	0,00	1	0,49
TC - ferdenyakúság	0	0,00	6	2,08	0	0,00	0	0,00
HD - szív és nagyér rendellenességek	48	8,38	11	3,82	40	14,20	31	15,20
RS - légzőrendszeri rendellenességek	3	0,52	1	0,35	1	0,35	1	0,49
DI - rekeszhiány	0	0,00	1	0,35	0	0,00	0	0,00
RA - vesehiány	4	0,70	2	0,69	0	0,00	1	0,49
CK - tömlős vese	2	0,35	0	0,00	0	0,00	0	0,00
US - húgyrendszer elzáródásos r.-i	7	1,22	5	1,73	1	0,35	1	0,49
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.-ek	4	0,70	2	0,69	1	0,35	1	0,49
SH - húgycsőrendellenesség	12	2,10	10	3,47	8	2,84	9	4,41
UT - rejtett heréjtűség	10	1,75	2	0,69	0	0,00	3	1,47
EG - nemi szervi rendellenességek	1	0,17	1	0,35	1	0,35	0	0,00
PS - gyomorkimenet szűkület	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	1	0,17	0	0,00	0	0,00	2	0,98
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	2	0,35	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SK - csontvázrendszer rendellenességei	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SA - léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CD - csípőficam hajlam	1	0,17	19	6,59	0	0,00	4	1,96
CF - dongaláb	7	1,22	3	1,04	3	1,06	6	2,94
IM - kültakarók rendellenessége	4	0,70	0	0,00	2	0,71	1	0,49
EO - hormontermelő szervek r.-i	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IH - lágyéksérv	0	0,00	0	0,00	9	3,19	2	0,98
UH - köldöksérv és egyéb minor anom.	29	5,07	3	1,04	10	3,55	48	23,53
DS - Down szindróma	5	0,87	9	3,12	2	0,71	4	1,96
EK - Egyéb kromoszóma rendell.	2	0,35	3	1,04	0	0,00	0	0,00
ES - Egyéb azonosított szindrómák	3	0,52	1	0,35	1	0,35	1	0,49
NM - Nem azonosított többszörös vsz.r.	11	1,92	9	3,12	12	4,26	8	3,92
összesen	199	34,76	101	35,03	100	35,50	140	68,63

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

5d. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága hazánk 19 megyéjében és Budapesten a VRONY 2002. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	Pest		Somogy		Szabolcs-Sz.-B.		Jász-N.-Sz.	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	0	0,00	0	0,00	1	0,16	1	0,26
EN - agysérv	2	0,17	1	0,33	1	0,16	0	0,00
SB - nyitott gerinc	0	0,00	0	0,00	4	0,63	2	0,51
CL - ajakhasadék	4	0,34	2	0,66	2	0,32	2	0,51
CP - szájpadahasadék	4	0,34	0	0,00	1	0,16	2	0,51
PY - sokujjúság	5	0,43	3	1,00	4	0,63	6	1,54 ↑
SY - összenőtt ujjak	4	0,34	1	0,33	2	0,32	0	0,00
LR - végtaghiány	3	0,26	0	0,00	2	0,32	1	0,26
EX - nyitott hasfal	0	0,00	0	0,00	4	0,63	1	0,26
OA - nyelöcső elzáródás	0	0,00	0	0,00	1	0,16	1	0,26
AA - végbéllezáródás	1	0,09	0	0,00	0	0,00	2	0,51
MC - kislejtés	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
HY - vízfejűség	2	0,17	0	0,00	1	0,16	0	0,00
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	2	0,17	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CT - veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	3	0,47	0	0,00
AM - szemhiány és kisszeműség	1	0,09	0	0,00	0	0,00	1	0,26
EY - egyéb szemrendellenességek	1	0,09	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EA - fülrendellenességek	1	0,09	1	0,33	1	0,16	0	0,00
FS - arc- és koponyarendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
BR - kopoltyúív származékok rendell.-ei	1	0,09	0	0,00	3	0,47	3	0,77
TC - ferdenyakúság	0	0,00	0	0,00	1	0,16	0	0,00
HD - szív és nagyér rendellenességek	91	7,74 ↓	27	8,96	90	14,20 ↑	87	22,29 ↑
RS - légzőrendszeri rendellenességek	6	0,51	0	0,00	0	0,00	2	0,51
DI - rekeszhiány	2	0,17	0	0,00	1	0,16	0	0,00
RA - vesehiány	2	0,17	1	0,33	1	0,16	0	0,00
CK - tömlős vese	4	0,34	1	0,33	1	0,16	1	0,26
US - húgyrendszer elzáródásos r.-i	6	0,51 ↓	2	0,66	2	0,32	5	1,28
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.-ek	13	1,11 ↑	2	0,66	4	0,63	2	0,51
SH - húgycsőrendellenesség	17	1,45 ↓	3	1,00	7	1,10 ↓	9	2,31
UT - rejtett heréjűség	5	0,43 ↓	13	4,31 ↑	9	1,42	3	0,77
EG - nemi szervi rendellenességek	2	0,17	0	0,00	1	0,16	1	0,26
PS - gyomorkimenet szűkület	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	4	0,34	2	0,66	1	0,16	3	0,77
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	1	0,09	0	0,00	6	0,95 ↑	0	0,00
SK - csontvázrendszer rendellenességei	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,51
SA - léphiány	1	0,09	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	1	0,16	0	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	1	0,09	0	0,00	0	0,00	1	0,26
CD - csípőficam hajlam	4	0,34	0	0,00	5	0,79	2	0,51
CF - dongaláb	7	0,60 ↓	5	1,66	6	0,95	5	1,28
IM - kültakarók rendellenessége	2	0,17	3	1,00	1	0,16	1	0,26
EO - hormontermelő szervek r.-i	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IH - lágyéksérv	3	0,26	2	0,66	3	0,47	1	0,26
UH - köldöksérv és egyéb minor anom.	28	2,38 ↓	14	4,64	12	1,89 ↓	21	5,38
DS - Down szindróma	20	1,70	3	1,00	5	0,79	4	1,02
EK - Egyéb kromoszóma rendell.	6	0,51	0	0,00	2	0,32	2	0,51
ES - Egyéb azonosított szindrómák	3	0,26	2	0,66	8	1,26 ↑	0	0,00
NM - Nem azonosított többszörös vsz.r.	20	1,70	2	0,66	8	1,26	8	2,05
összesen	279	23,73 ↓	90	29,86 ↓	205	32,35 ↓	182	46,63 ↑

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

5e. táblázat A veszületett rendellenességek gyakorisága hazánk 19 megyéjében és Budapesten a VRONY 2003. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	Tolna		Vas		Veszprém		Zala	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EN - agysérv	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SB - nyitott gerinc	1	0,46	0	0,00	3	0,93	2	0,85
CL - ajakhasadék	2	0,93	1	0,45	6	1,86	3	1,27
CP - szájpadahasadék	4	1,86	0	0,00	1	0,31	0	0,00
PY - sokujjúság	2	0,93	1	0,45	5	1,55	3	1,27
SY - összenőtt ujjak	4	1,86	1	0,45	4	1,24	1	0,42
LR - végtaghiány	1	0,46	0	0,00	1	0,31	0	0,00
EX - nyitott hasfal	0	0,00	0	0,00	1	0,31	1	0,42
OA - nyelöcső elzáródás	0	0,00	0	0,00	1	0,31	0	0,00
AA - végbéllezáródás	2	0,93	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MC - kislejtés	0	0,00	1	0,45	0	0,00	0	0,00
HY - vízfejűség	0	0,00	2	0,89	2	0,62	2	0,85
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	1	0,46	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CT - veszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	1	0,46	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EA - fülrendellenességek	1	0,46	0	0,00	0	0,00	0	0,00
FS - arc- és koponyarendellenesség	1	0,46	0	0,00	0	0,00	1	0,42
BR - kopolyútv. származékok rendell.-ei	0	0,00	0	0,00	1	0,31	0	0,00
TC - ferdenyakúság	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,42
HD - szív és nagyér rendellenességek	23	10,68	17	7,59	50	15,47	23	9,75
RS - légzőrendszeri rendellenességek	0	0,00	0	0,00	2	0,62	1	0,42
DI - rekeszhiány	1	0,46	0	0,00	1	0,31	1	0,42
RA - vesehiány	2	0,93	0	0,00	6	1,86	3	1,27
CK - tömlős vese	1	0,46	0	0,00	1	0,31	2	0,85
US - húgyrendszer elzáródásos r.-i	0	0,00	0	0,00	9	2,78	1	0,42
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.-ek	3	1,39	1	0,45	3	0,93	0	0,00
SH - húgycsőrendellenesség	3	1,39	9	4,02	6	1,86	9	3,82
UT - rejtett heréjűség	7	3,25	3	1,34	10	3,09	4	1,70
EG - nemi szervi rendellenességek	1	0,46	2	0,89	1	0,31	0	0,00
PS - gyomorkimenet szűkület	0	0,00	0	0,00	1	0,31	0	0,00
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	21	9,75	0	0,00	13	4,02	0	0,00
AI - vékonybél veszül. elzár., szűkül.	0	0,00	1	0,45	0	0,00	0	0,00
SK - csontvázrendszer rendellenességei	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,42
SA - léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CD - csípőficam hajlam	5	2,32	11	4,91	5	1,55	1	0,42
CF - dongaláb	6	2,79	5	2,23	1	0,31	4	1,70
IM - kültakarók rendellenessége	0	0,00	1	0,45	0	0,00	0	0,00
EO - hormontermelő szervek r.-i	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IH - lágyéksérv	0	0,00	0	0,00	15	4,64	4	1,70
UH - köldöksérv és egyéb minor anom.	9	4,18	28	12,51	51	15,78	20	8,48
DS - Down szindróma	1	0,46	1	0,45	2	0,62	5	2,12
EK - Egyéb kromoszóma rendell.	1	0,46	1	0,45	0	0,00	2	0,85
ES - Egyéb azonosított szindrómák	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,42
NM - Nem azonosított többszörös vsz.r.	5	2,32	4	1,79	13	4,02	2	0,85
összesen	109	50,63	90	40,20	215	66,52	98	41,56

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

5f. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága hazánk 19 megyéjében és Budapesten a VRONY 2003. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	összes ismert		ismeretlen	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	13	0,14	0	0,00
EN - agysérv	4	0,04	0	0,00
SB - nyitott gerinc	33	0,35	0	0,00
CL - ajakhasadék	64	0,68	1	1,11
CP - szájpadhasadék	34	0,36	0	0,00
PY - sokujjúság	64	0,68	0	0,00
SY - összenőtt ujjak	55	0,58	1	1,11
LR - végtaghiány	25	0,27	0	0,00
EX - nyitott hasfal	24	0,25	0	0,00
OA - nyelőcső elzáródás	14	0,15	0	0,00
AA - végbélelzáródás	16	0,17	0	0,00
MC - kisfejtűség	5	0,05	0	0,00
HY - vízfejűség	33	0,35	0	0,00
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	13	0,14	0	0,00
CT - veleszületett szürkehályog	5	0,05	0	0,00
AM - szemhiány és kisszeműség	4	0,04	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	2	0,02	0	0,00
EA - fülrendellenességek	16	0,17	0	0,00
FS - arc- és koponyarendellenesség	6	0,06	0	0,00
BR - kopolyútv származékok rendell.-ei	31	0,33	0	0,00
TC - ferdenyakúság	15	0,16	0	0,00
HD - szív és nagyér rendellenességek	1093	11,59	1	1,11
RS - légzőrendszeri rendellenességek	38	0,40	0	0,00
DI - rekeszhiány	11	0,12	0	0,00
RA - vesehiány	35	0,37	0	0,00
CK - tömlős vese	26	0,28	0	0,00
US - húgyrendszer elzáródásos r.-i	120	1,27	2	2,21
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.-ek	56	0,59	0	0,00
SH - húgycsőrendellenesség	214	2,27	0	0,00
UT - rejtett heréjtűség	128	1,36	0	0,00
EG - nemi szervi rendellenességek	25	0,27	0	0,00
PS - gyomorkimenet szűkület	9	0,10	0	0,00
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	111	1,18	1	1,11
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	18	0,19	0	0,00
SK - csontvázrendszer rendellenességei	12	0,13	0	0,00
SA - léphiány	3	0,03	0	0,00
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	1	0,01	0	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	3	0,03	0	0,00
CD - csípőficam hajlam	115	1,22	0	0,00
CF - dongaláb	114	1,21	0	0,00
IM - kültakarók rendellenessége	26	0,28	0	0,00
EO - hormontermelő szervek r.-i	1	0,01	0	0,00
IH - lágyéksérv	89	0,94	0	0,00
UH - köldöksérv és egyéb minor anom.	467	4,95	0	0,00
DS - Down szindróma	134	1,42	1	1,11
EK - Egyéb kromoszóma rendell.	49	0,52	0	0,00
ES - Egyéb azonosított szindrómák	40	0,42	0	0,00
NM - Nem azonosított többszörös vsz.r.	225	2,39	2	2,21
összesen	3639	38,60	9	9,96

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

A velezületett rendellenességek gyakoriságának elemzése hazánk 19 megyéjében és Budapesten

Az 5. táblázat **megyék szerinti bontásban** részletezi a bejelentett fejlődési rendellenesség-csoportok számát és ezrelékes gyakoriságát. A gyakoriságok értékelésénél a megyék adott évi születésszámát vettük figyelembe.

A fejlődési rendellenességek előfordulási aránya nyolc megyében (Békés, Borsod-Abaúj-Zemplén, Bács-Kiskun, Győr-Moson-Sopron, Nógrád, Jász-Nagykun-Szolnok, Tolna és Veszprém) volt szignifikánsan magasabb az országos adatokhoz képest. Négy megyében (Baranya Pest, Somogy, Szabolcs-Szatmár-Bereg) és a fővárosban szignifikánsan kevesebb fejlődési rendellenességet jelentettek az országos átlagnál.

A legtöbb fejlődési rendellenességet

- *Bács-Kiskun* (85,8‰) megyéből jelentették

Szignifikánsan magasabb gyakorisági értékeket regisztráltunk az *országos átlagnál* (37,34‰)

- Nógrád (68,6‰)
- Veszprém (66,5‰)
- Békés (62,6‰)
- Győr-Moson-Sopron (61,1‰)
- Tolna (50,6‰)
- Jász-Nagykun-Szolnok (46,6‰)
- Borsod-Abaúj-Zemplén (42,8‰) megyékben

Az országos átlagot *kissé meghaladó* gyakorisági értékek fordultak elő.

- Csongrád (41,8‰)
- Zala (41,6‰)
- Vas (40,2‰)
- Fejér (39,7‰) megyékből.

Kevés az országos átlag *alatti* értékek fordultak elő

- Komárom-Esztergom (35,5‰)
- Heves (35,0‰)
- Hajdú-Bihar (34,8‰) megyékben

A *vártnál szignifikánsan kisebb* arányban jelentettek fejlődési rendellenességet

- Szabolcs-Szatmár-Bereg (32,4‰)
- Somogy (29,9‰)
- Pest (23,7‰)
- Baranya (20,9‰) megyék
- Budapest (16,9‰)

A 3648 bejelentésből 9 esetben (0,2%) ismeretlen volt az index paciens lakhelye.

Az alábbiakban a főbb rendellenesség-típusokat gyakorisági előfordulásuk alapján elemezzük. Az értékelésnél csak az 5 esetnél nagyobb esetszámú, eltéréseket vettük figyelembe.

Velőcső-záródási rendellenességeket - legnagyobb arányban

- Győr-Moson-Sopron (1,77‰)
- Bács-Kiskun (1,05‰) megyékből jelentettek

Győr-Moson-Sopron megyében a bejelentett nyitott gerincesek aránya szignifikánsan nagyobb volt az országos átlagnál (0,53‰)

Nem jelentettek velőcsőzáródási rendellenességet Baranya, Fejér, Heves, Komárom-Esztergom és Vas megyékből.

Archasadékok (Ajak±szájpadhasadékot és hátsó-szájpadhasadék) - legnagyobb arányban

- Tolna (2,79‰)
- Heves (2,08‰)
- Veszprém (2,17‰)
- Bács-Kiskun (1,68‰) megyékből jelentettek,

Az archasadékok aránya Veszprém megyében szignifikánsan meghaladta az országos átlagot (0,68‰).

Nem érkezett bejelentés szájpadhasadékról Nógrád, Somogy, Vas és Zala megyékből.

A sokujjúság aránya szignifikánsan meghaladta az országos átlagértéket (0,68‰)

- Jász-Nagykun-Szolnok (1,54‰) megyében

Nem jelentettek sokujjúságot Csongrád, Heves és Komárom megyéből.

Az összenőtt újjak előfordulási aránya egyetlen megyében se haladta meg az országos átlagot (0,58‰)

Nem jelentettek syndactyliát Jász-Nagykun-Szolnok megyéből.

Szív- és nagyér rendellenességekre vonatkozóan

- szignifikánsan nagyobb volt a bejelentések aránya az országos átlagnál (11,59‰)

- Bács-Kiskun megyében (25,74‰)
- Békés (21,84‰)
- Jász-Nagykun-Szolnok (22,29‰)
- Borsod-Abaúj-Zemplén (16,92‰)
- Fejér (16,70‰)
- Veszprém (15,47‰)
- Szabolcs-Szatmár-Bereg (14,20‰) megyékben.

- szignifikánsan kevesebb szívfejlődési rendellenességet jelentettek

- Hajdú-Bihar (8,38‰)
- Baranya (5,23‰)
- Pest (7,74‰)
- Heves (3,82‰)
- Budapest (3,68‰)

Vesehiányt szignifikánsan nagyobb arányban jelentettek az országos átlagnál (0,37‰)

- Veszprém (1,86‰) megyéből

A húgyrendszer elzáródásos rendellenességeiről

- szignifikánsan több bejelentés érkezett az országos átlagnál (1,27‰)

- Bács-Kiskun (7,95‰)
- Borsod-Abaúj-Zemplén (2,25‰)
- Veszprém (2,78‰) megyékből

- szignifikánsan kevesebb bejelentés érkezett az országos átlagnál

- Pest (0,51‰) megyéből

Tolna és Vas megyéből nem kaptunk ilyen rendellenességről bejelentést.

Az egyéb húgy-ivarszervi rendellenességekről szignifikánsan több bejelentést kaptunk az országos átlagnál (0,59‰)

- Pest (1,11‰) megyéből

Húgycsőnyílás-rendellenesség előfordulásáról

- szignifikánsan több bejelentés érkezett az országos átlagnál (2,27‰)

- Győr-Moson-Sopron (5,05‰)
- Bács-Kiskun (5,02‰)
- Nógrád (4,41‰) megyékből

Az országos átlagnál szignifikánsan alacsonyabb arányú bejelentés érkezett

- Budapest (1,09‰)
- Pest (1,45‰)
- Szabolcs-Szatmár-Bereg (1,10‰) megyékből

A rejtett heréjűség aránya szignifikánsan meghaladta az országos átlagot (1,36‰)

- Somogy (4,31‰)
- Győr-Moson-Sopron (3,28‰)
- Tolna (3,25‰)
- Veszprém (3,09‰) megyékben

Szignifikánsan több **nemi szervi rendellenességről** kaptunk bejelentést az országos átlagnál (0,27‰)

- Borsod-Abaúj-Zemplén(0,79‰) megyéből

A gyomor-béltraktus rendellenességei közül szignifikánsan nagyobb arányban észleltek az országos átlagnál (1,18‰)

- Tolna (9,75‰)
- Veszprém (4,02‰) megyében

A vékonybél veleszületett elzáródása vagy szükülete szignifikánsan nagyobbak mutatkoztak az országos átlagnál (0,19‰)

- Szabolcs-Szatmár-Bereg (0,95‰) megyében

Csipőficam-hajlamról az országos átlagnál (1,22‰) szignifikánsan nagyobb arányú bejelentés érkezett

- Heves (6,59‰)
- Vas (4,91‰)
- Fejér (4,05‰)
- Csongrád (2,32‰)
- Bács-Kiskun (2,30‰) megyékből

Dongalábról az országos átlagnál (1,21‰) szignifikánsan nagyobb arányú bejelentés érkezett

- Nógrád (2,94‰)
- Bács-Kiskun (2,93‰)
- Tolna (2,79‰) megyékből

A kültakarók rendellenességeire vonatkozóan az országos átlagnál (0,28‰) szignifikánsan nagyobb arányú bejelentés érkezett

- Bács-Kiskun (1,05‰) megyéből

Down-kórjelentésével kapcsolatban: az országos átlagnál (1,42‰) szignifikánsan több Down-kórról érkezett bejelentés

- Heves (3,12‰) megyéből
- Budapest (2,18‰)

Egyéb kromoszóma-rendellenességekről szignifikánsan több bejelentés érkezett az országos átlagnál (0,51‰)

- Budapest (0,95‰)

A nem azonosított többszörös fejlődési rendellenességek

- szignifikánsan gyakoribb előfordulását észleltük az országos átlagnál (2,39‰)

- Borsod-Abaúj-Zemplén (5,29‰)
- Komárom-Esztergon (4,26‰)
- Bács-Kiskun (3,98‰) megyékben

- szignifikánsan kisebb arányú előfordulást észleltük az országos átlagnál (2,39‰)

- Budapest (1,23‰)

Az egyéb azonosított szindrómák

- szignifikánsan gyakoribb előfordulását észleltük az országos átlagnál (1,42‰)

- Szabolcs-Szatmár-Bereg (1,26‰) megyében

Minor anomáliákat (beleértve a köldöksérvet) szignifikánsan nagyobb arányban jelentettek az országos átlaghoz képest (4,95‰)

- Nógrád (23,53‰)
- Veszprém (15,78‰)
- Bács-Kiskun (12,76‰)
- Vas (12,51‰)
- Zala (8,48‰) megyék

6. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága nemek szerint a VRONY 2003. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	Fiú	Lány	Ismeretlen	Összesen	fiúk aránya (%)
AN - koponyahiány	0	3	10	13	0,00
EN - agysérv	2	2	0	4	50,00
SB - nyitott gerinc	10	8	15	33	55,56
CL - ajakhasadék	42	21	2	65	66,67
CP - szájpadasadék	12	22	0	34	35,29
PY - sokujjúság	43	21	0	64	67,19
SY - összenőtt ujjak	37	19	0	56	66,07
LR - végtaghiány	15	10	0	25	60,00
EX - nyitott hasfal	6	8	10	24	42,86
OA - nyelőcső elzáródás	6	6	2	14	50,00
AA - végbélezáródás	11	5	0	16	68,75
MC - kisfejúság	0	5	0	5	0,00
HY - vízfejúság	9	15	9	33	37,50
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	5	7	1	13	41,67
CT - veleszületett szürkehályog	3	2	0	5	60,00
AM - szemhiány és kisszeműség	0	4	0	4	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	0	2	0	2	0,00
EA - fülrendellenességek	11	5	0	16	68,75
FS - arc- és koponyarendellenesség	5	1	0	6	83,33
BR - kopoltyúív származékok rendell.-ei	5	4	22	31	55,56
TC - ferdenyakúság	4	10	1	15	28,57
HD - szív és nagyér rendellenességek	516	558	20	1094	48,04
RS - légzőrendszeri rendellenességek	13	24	1	38	35,14
DI - rekeszhiány	5	6	0	11	45,45
RA - vesehiány	22	12	1	35	64,71
CK - tömlős vese	11	12	3	26	47,83
US - húgyrendszer elzáródásos rendellenességei	79	36	7	122	68,70
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.-ek	37	15	4	56	71,15
SH - húgycsőrendellenesség	214	0	0	214	100,00
UT - rejtett heréjúság	128	0	0	128	100,00
EG - nemi szervi rendellenességek	9	15	1	25	37,50
PS - gyomorkimenet szűkület	7	2	0	9	77,78
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	63	49	0	112	56,25
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	6	11	1	18	35,29
SK - csontvázrendszer rendellenességei	10	2	0	12	83,33
SA - léphiány	2	1	0	3	66,67
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	0	1	0	1	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	2	1	0	3	66,67
CD - csípőficam hajlam	22	93	0	115	19,13
CF - dongaláb	58	55	1	114	51,33
IM - kültakarók rendellenessége	8	18	0	26	30,77
EO - hormontermelő szervek rendellenességei	1	0	0	1	100,00
IH - lágyéksérv	62	27	0	89	69,66
UH - köldöksérv és egyéb minor anomáliák	243	223	1	467	52,15
DS - Down szindróma	70	59	6	135	54,26
EK - Egyéb kromoszóma rendellenességek	18	27	4	49	40,00
ES - Egyéb azonosított szindrómák	11	20	9	40	35,48
NM - Nem azonosított többszörös vsz. rendell.	129	91	7	227	58,64
Összesen	1972	1538	138	3648	56,18

*fiúk aránya= [fiú] / [fiú+lány]

Veleszületett rendellenességek nemek gyakorisága szerinti elemzése

A VRONY 2003. évi adatai alapján a 3648 regisztrált eset közül 138 eset 3,78 %-ában az index paciens neme ismeretlen maradt, ezek túlnyomó többsége prenatalisan diagnosztizált, rendellenesség miatt terhesség-megszakításra került magzat (6. táblázat).

A 3510 ismert nemű **bejelentett eset nemek szerinti megoszlása: 1972 (56,18%) fiú és 1538 (43,82%) leány**, azaz a rendellenességgel sújtottak között **jelentős fiú többlet** mutatkozott. A húgycsőnyílás-rendellenesség és a rejtett heréjűség csak fiúkban előforduló rendellenesség, 2003-ban 342 ilyen anomáliát jelentettek. Ezeket a születési defektusokat figyelembe hagyva a fiú-leány arány (fiú: 1630 = 51,45%; leány 1538 = 48,55%) még mindig fiú többletet mutat.

A fejlődési rendellenességek észlelt nemű aránya megfelel a szakirodalmi adatoknak és a nemzetközi tapasztalatoknak.

A rendellenesség-típusok elemzéséből kitűnik, hogy néhány veleszületett fejlődési rendellenesség esetén a nemek aránya eltért az átlagtól, a szignifikáns eltérést jelzi a p-érték.

- fiú-többlet észlelhető, pl.		<i>p-érték</i>
• arc- és koponya-rendellenességek	(83,33%)	
• csontvázrendszer rendellenességei	(83,33%)	0,03
• gyomorkimenet szűkület	(77,78%)	
• egyéb húgy-ivarszervi rendellenességek	(71,15%)	0,005
• lágyéksérv	(69,66%)	0,001
• húgyrendszer elzáródásos rendellenességei	(68,70%)	<0,0001
• végbélezáródás	(68,75%)	
• fülrendellenességek	(68,75%)	
• sokujjúság	(67,19%)	0,01
• ajakhasadék	(66,67%)	0,02
• léphiány	(66,67%)	
• egyéb végtag-rendellenességek	(66,67%)	
• összenőtt ujjak	(66,07%)	0,03
• vesehiány	(64,71%)	
• végtaghiány	(60,00%)	
• veleszületett szürkehályog	(60,00%)	
• nem az. többszörös fejlődési rendellenességek	(58,64%)	0,04
• egyéb zsigeri rendellenességek	(56,25%)	
• kopoltyúív-származékok rendellenességei	(55,56%)	
• Down szindróma	(54,26%)	
- leány-többlet volt tapasztalható		
• csípőficam hajlam	(19,13%)	<0,0001
• kültakarók rendellenessége	(30,77%)	0,03
• egyéb azonosított szindrómák	(35,48%)	
• szájpadhasadék	(35,29%)	
• vízfejűség	(37,50%)	
• egyéb kromoszóma rendellenességek	(40,00%)	
• egyéb idegrendszeri rendellenességek	(41,67%)	
• nyitott hasfal	(42,86%)	

A VRONY 2003. évi adatai szerint az ismert nemű **bejelentett esetek nemek szerinti megoszlása jelentős fiú többletet mutatott, az eltérés szignifikáns: p< 0.0001.**

*Jelentésünk végén szeretnénk köszönetet mondani
a Humángenetikai és teratológiai osztály nevében:*

*Minden bejelentő kezelőorvosnak és kórházi kapcsolattartónak hogy munkájukkal hozzájárulnak
a veszületett rendellenességek gyakoriságának regisztrálásához.*

*Köszönetünket tolmácsoljuk minden megyei tiszti-főorvosnak, hogy engedélyezte és biztosította
VRONY kapcsolat-tartóink színvonalas munkavégzésének lehetőségét.*

*Nem utolsó sorban köszönjük Területi képviselőinknek, hogy lelkiismeretes munkájukkal, pontos
információikkal és szaktudásukkal segítették munkánkat és a VRONY működését.*