

Prävalenz angeborener Herzfehler bei Neugeborenen in Deutschland
PAN - Kurzfassung (Auszüge aus Literatur 1, 2 und 3)
Autorin: Angelika Lindinger, Homburg/Saar

Angeborene Herzfehler (AHF) sind die häufigste angeborene Organfehlbildung des Menschen. *Datenerhebung:* In der PAN-Studie wurden im Zeitraum 2006-2008 bundesweit alle AHF bei Neugeborenen und Säuglingen in eine zentrale Datenerfassungsstelle, die im Kompetenznetz AHF* angesiedelt war, gemeldet. Die teilnehmenden Institutionen sowie ihr quantitativer und qualitativer Beitrag zur Datenerfassung gehen aus Abb. 1 und 2 hervor.

Die Diagnoseerhebung beruhte auf echokardiografischen Befunden, die durch die klinische Untersuchung getriggert waren (sog. passiver Erhebungsmodus). Die Diagnosen wurden nach ihrem Schweregrad in leichte, moderate und schwere Herzfehler eingeteilt.

Institutionen	n = 283	Patienten-Meldung / Institution	Beitragsanteil am Datenvolumen (%)
Kinderkardiologische Kliniken an Universitäten	34	223	39
Pädiatrische Kliniken mit kinder-kardiolog. Versorgung	169	41	36
Schwerpunktpraxen Kinderkardiologie	78	62	25

Abb. 1: Partizipierende Institutionen mit anteiligem Beitrag zum PAN-Datenvolumen

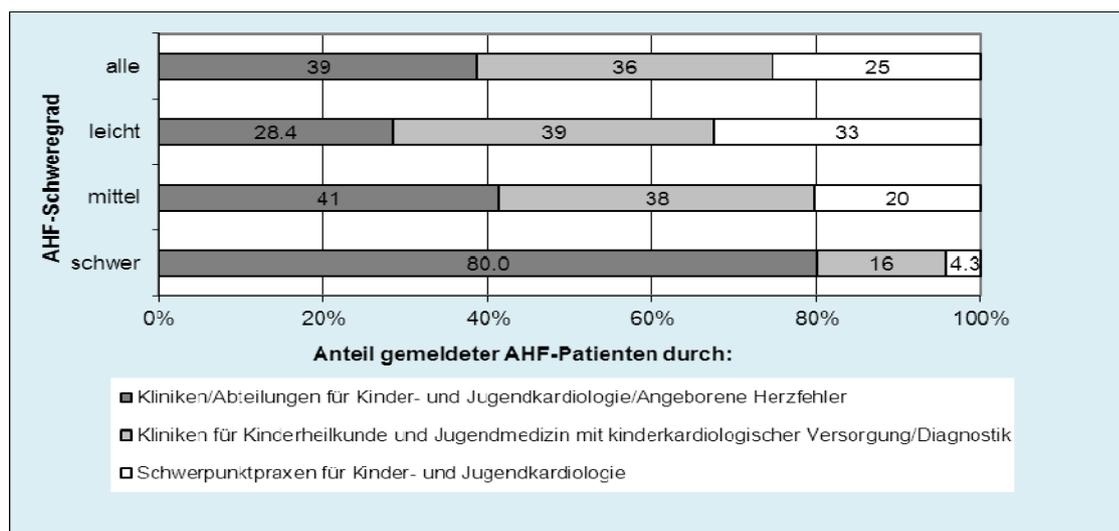


Abb.2: Beitrag der Meldegruppen hinsichtlich des Schweregrades der Herzerkrankungen.
80% der schweren Herzfehler wurden von den universitären Einrichtungen gemeldet.

Ergebnisse: Bei einer geschätzten Erfassungsrate von 92-95% wurde eine bevölkerungsbezogene Gesamtprävalenz der AHF von 1,1% unter allen Lebendgeborenen in Deutschland ermittelt. 61% der gemeldeten Herzfehler waren den leichten, 27% den moderaten und 12% den schweren Vitien zuzuordnen. Der bei weitem häufigste Herzfehler war der Ventrikelseptumdefekt mit einem relativen Anteil von 48% aller registrierten AHF; fast 2/3 davon wiederum waren kleine und muskuläre Defekte. Zweithäufigster Fehler war der Vorhofseptumdefekt mit einem relativen Anteil von 16%. Unter den schweren Herzfehlern war die Gesamtgruppe der singulären Ventrikel führend, von denen das hypoplastische Linksherz die häufigste Einzelläsion darstellte (Abb.3 und Tab.1).

Ein Vergleich mit 2 deutschen, regional begrenzten Registern sowie mit europäischen landesweiten Erfassungen zeigt, dass das Prävalenzniveau bei den beiden deutschen Registern, in denen ein aktiver Erhebungsmodus (echokardiografisches Screening bei Neugeborenen) gehandhabt wurde, gering über dem PAN-Prävalenzniveau lag. In den anderen kontemporären landesweiten europäischen Registern war die Erfassungsquote deutlich niedriger (Tab. 1).

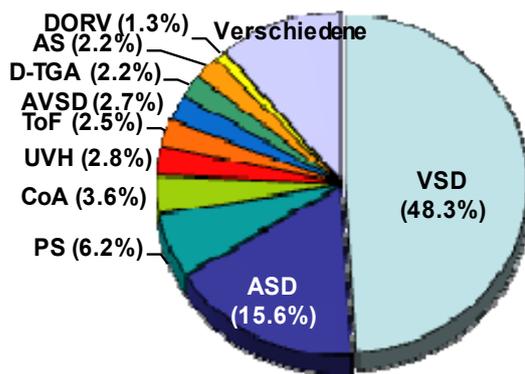


Abb. 3: Relativer Anteil der häufigsten Herzfehler

	PAN-Studie	Mainz	Sachs-Anh	EUroCAT	Kroatien	Belgien	
Geburtsperiode	07/2006-06/2007	2002-06	2005-2007	2005-2007	2002-2007	2002	
Lebendgeborene (n)	673.282	15.781	~ 51.500	3.589.286	205.051	111.225	
	n	 	Prävalenz/10.000 Lebendgeborene				
Alle AHF	7245	107,6	161,0	124,9	71,1	72,2	82,8
VSD (alle)	3545	52,7	101,50	42,4	33,1	25,0	27,2
- VSD muskulär	1871	27,8	-	-	-	-	-
- VSD klein	389	5,8	-	-	-	-	-
- VSD (alle anderen)	1285	19,1	-	-	-	-	-
ASD (alle)	1235	18,3	23,0	50,1	18,1	11,5	15,0
- ASD II	1219	18,1	-	-	-	-	14,6
- ASD (alle anderen)	16	0,2	-	-	-	-	0,4
PS	443	6,6	6,3	6,8	3,2	3,6	7,9
PDA	310	4,6	-	-	-	7,1	2,5
CoA	264	3,9	6,3	3,7	2,9	2,3	4,1
UVH	202	3,0	4,0	1,8	2,0	-	1,7
- HLHS	101	1,5	1,6	1,2	1,3	1,7	0,9
AVSD	183	2,7	5,6	2,5	2,7	3,1	3,3
ToF	179	2,7	4,0	3,1	2,4	2,4	4,7
AS	161	2,4	-	-	-	2,4	3,2
D-TGA	156	2,3	8,7	2,9	2,7	2,4	2,6
DORV	76	1,1	-	-	-	-	1,2
PA/VSD	44	0,7	-	-	-	-	0,5
TAPVR	43	0,6	0,0	0,8	0,4	-	-
TAC	33	0,5	0,8	0,8	0,5	-	0,6
Ebstein-Anomalie	27	0,4	1,6	0,0	0,3	-	0,3

Tab.1: PAN-Studiendaten im Vergleich mit anderen kontemporären Herzfehler-Prävalenz-Registern. Unter den landesweiten Registern ist das Volumen der PAN-Studie das größte.

Abkürzungen: VSD, Ventrikelseptumdefekt; ASD II, Vorhofseptumdefekt, Sekundum Typ; PS, valvuläre Pulmonalstenose; PDA, persistierender Ductus arteriosus; CoA, Aortenisthmusstenose; UVH, univentrikuläres Herz; HLHS, hypoplastisches Linksherzsyndrom; AVSD, Atrioventrikulärer Septumdefekt; ToF, Fallot'sche Tetralogie; AS, valvuläre Aortenstenose; D-TGA, komplette Transposition der großen Arterien; DORV, Double Outlet Right Ventricle; PA/VSD, Pulmonalatresie mit Ventrikelseptumdefekt; TAPVR, totale Lungenvenenfehlmündung; TAC, Truncus arteriosus communis; PAPVR, partielle Lungenvenenfehlmündung; L-TGA, angeboren-korrigierte Transposition der großen Arterien; IAA, unterbrochener Aortenbogen; PA/IVS, Pulmonalklappenatresie mit intaktem Ventrikelseptum

Assoziierte kardiale Erkrankungen sowie genetische Anomalien sind in den Tab.2 und 3 dargestellt.

Herzfehler-Hauptdiagnose	Assoziierte Herzfehler			
	total%	%	%	%
VSD klein, musk.	27,8	ASD II 8,0	PDA 2,5	CoA 0,1
VSD alle anderen	49,7	ASD II 20,0	PDA 7,2	CoA 0,3
ASD II	23,8	PS 6,2	PDA 5,1	
ASD andere	27,1	pAPVR 23,1		
PS	37,3	ASD II 13,9	PDA 4,9	
PDA	43,5	ASDII 8,6		
CoA	67,0	VSD 19,4	PDA 13,3	AS 6,1
AVSD	49,5	ASD II 19,4	PDA 9,8	TOF 0,4
TOF	44,5	ASD II 14,5	PDA 6,4	
D-TGA	65,7	VSD 27,4	ASD II 19	CoA 4,3
AS	52,0	PDA 7,6	ASD II 6,5	CoA 1,4
TAC	68,1	ASD II 25,3	IAA 9,9	CoA 3,3

Tab. 2: Wichtigste Herzfehler und assoziierte kardiale Defekte (Abkürzungen s. Tab. 1).

Herzfehlergruppe	Assoziierte genetische Anomalien (%)	Genetische Anomalien (Detailanalyse / Herzfehlergruppe)
VSD klein/muskulär	1,1	
VSD alle anderen	6,8	T 21 (80%), T 18 (6%), C 22 (3%)
ASD II	4,5	T 21 (84%)
PS	1,7	
PDA	3,7	
UVH	1,4	
CoA	3,0	
AVSD	64,1	T 21 (96%), T 18 (1%)
ToF	8,2	T 21 (58%), C 22 (27%), T13 (8%)
D-TGA	0,3	
AS	1,1	
DORV	6,7	
PA / VSD	11,6	C 22 (70%), T 21 (10%)
TAC	11,7	C 22 (71%), T 13 (14%)
TAPVR	7,4	C 22 (25%), Gold (25%), VA(25%)
Ebstein Anomalie	2,2	

Tab. 3: Wichtigste Herzfehler und assoziierte genetische Befunde.

(Abkürzungen s. Tab. 1; T Trisomie; C CATCH; Gold: Goldenhar-Syndrom; VA VACTERL-Assoziation)

Eine fetale Echokardiographie wurde nach elterlichen Angaben in 32% durchgeführt. Dabei wurde in 40% der untersuchten Feten ein Herzfehler diagnostiziert. Die Detektionsrate war dem Schweregrad der Herzfehler proportional: sie betrug 93% bei den dukтусabhängigen Vitien und 80% bei den schweren Herzfehlern. Moderate und leichtgradige Fehler wurden entsprechend seltener diagnostiziert.

Postnatal wurden die Diagnosen in 53% innerhalb des 1. Lebensmonats und in 83% innerhalb der ersten 3 Lebensmonate gestellt.

Zusammenfassung: Basierend auf dieser Datenlage ist von ca. 7.000 bis 8.000 Lebendgeborenen mit angeborenem Herzfehler pro Jahr in Deutschland auszugehen. Davon sind etwas mehr als 60% leichtgradige und 12% schwere Herzfehler.

* Förderung durch das Bundesministerium für Bildung und Forschung (FKZ 01GI0601)

Kommentar

Die Bestimmung der Prävalenz angeborener Herzfehler ist von verschiedenen Faktoren abhängig, deren wichtigste die Erfassungsmethoden (z.B. Screening, diagnostische Untersuchungsmethode) und der Erfassungszeitpunkt sind.

Große, flächendeckende Erhebungen weisen generell eine größere Genauigkeit in der Verteilung der einzelnen Herzfehler auf, während kleinere Untersuchungen, z.B. an einer einzelnen Institution mit Screeningcharakter, eine insgesamt höhere Detektionsrate der Herzfehler haben. Die Prävalenzangaben innerhalb Deutschlands variieren zwischen 1.1% in der PAN-Studie (flächendeckende,

deutschlandweite Untersuchung mit Patientenerfassung auf der Basis eines klinischen Symptoms) und 1,2 bis 1,6% in den beiden kleineren, regional begrenzten Registern mit teilweise aktivem Erfassungsmodus (z.B. echokardiografisches Screening im Neugeborenenalter). In den letzten Jahrzehnten hat sich weltweit eine Zunahme der Detektionsraten gezeigt, was vor allem auf eine vermehrte Erfassung von leichtgradigen und asymptomatischen Herzfehlern mit einer hohen Rate an Spontanremissionen zurückzuführen ist.

Weiterführende Literatur:

- 1) A. Lindinger, G. Schwedler, H-W. Hense: Prevalence of Congenital Heart Defects in Newborns in Germany: Results of the First Registration Year of the PAN Study. *Klin Padiatr* 2010;222:1-10.
- 2) G. Schwedler, A. Lindinger, P.E. Lange, U. Sax, J. Olchvary, B. Peters, U. Bauer, H-W. Hense: Frequency and spectrum of congenital heart defects among live births in Germany. *Clin Res Cardiol* 2011; 100:1111-7.
- 3) A. Lindinger, G. Schwedler, H-W. Hense: Angeborene Herzfehler in Deutschland. Prävalenzen im ersten Lebensjahr und Assoziationen mit genetischen und extrakardialen Erkrankungen. *Kardiologie* 2011;5:325-33.

Verantwortlich: Angelika Lindinger

Juli 2013