

JELENTÉS

A Veszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY) 2008. évi adatairól



Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ



Veszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya

Budapest, 2010

*Az adatelemzést, táblázatokat, grafikonokat, ábrákat készítette: Dr. Valek Andrea
A bevezetőt, általános leíró részt és az adatok értékelését végezte: Dr. Métényi Júlia
A jelentést összeállította: Dr. Béres Judit, Dr. Métényi Júlia, Dr. Sándor János,
Szerkesztette: Dr. Valek Andrea*

A Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti osztály munkatársai:

Dr. Béres Judit, PhD.	humán genetikus, mb.osztályvezető
Dr. Métényi Júlia, PhD.	humán genetikus, szaktanácsadó
Dr. Sándor János, PhD.	orvos-epidemiológus
Dr. Valek Andrea	orvos-epidemiológus
Dr. Siffel Csaba, PhD.	orvos-epidemiológus, nemzetközi kapcsolattartó
Vadász Margit Márta	szakasszisztens
Fekécs Éva	okleveles védőnő

Jelenleg fizetés nélküli szabadságon:

Csáky-Szunyogh Melinda, MSc	egészségügyi menedzsment szakértő
Dr. Horváth-Puhó Erzsébet, PhD.	matematikus, biostatistikus
Pataki Gáborné	asszisztens

Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ

1138 Budapest, Váci út 174.

Tel.: (1) 465-3813

Fax: (1) 465-3811

Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya

1097 Budapest, Gyáli u. 2-6.

Tel.: (1) 476-1129

Fax: (1) 476- 1389

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

Kiadja:

Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ

Főigazgató főorvos: Dr. Brunner Péter

2010

Készült az Országos Tisztifőorvosi Hivatal nyomdájában
82 oldal; 400 példányban

Nyomdavezető: Novák Anikó

Tartalomjegyzék

AJÁNLÁS.....	1
BEVEZETÉS	2
VELESZÜLETETT RENDELLENESSÉGEK	3
1. A veleszületett rendellenességek fogalma, tárgyköre.....	3
2. A veleszületett rendellenességek népegészségügyi jelentősége.....	3
VELESZÜLETETT RENDELLENESSÉGEK ORSZÁGOS NYILVÁNTARTÁSA	3
1. A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása fogalma	3
2. A nyilvántartás célja	3
3. A nyilvántartás működésének jogszabályi környezete	4
4. A veleszületett rendellenességek bejelentésének módja.....	4
5. On-line bejelentés bevezetése és fél éves tapasztalatai.....	6
6. A veleszületett rendellenességek elemzése, izolált és multiplex rendellenességek elkülönítése	7
7. Adatkérés, VRONY adatszolgáltatás igénylésére vonatkozó szabályok	10
8. A VRONY monitor funkciója	11
9. A VRONY nemzetközi kapcsolatrendszere.....	11
10. Területi képviseleti rendszer.....	12
11. Kérések a bejelentéssel kapcsolatban.....	14
A VELESZÜLETETT RENDELLENESSÉGEK ORSZÁGOS NYILVÁNTARTÁSA 2008. ÉVI ADATAINAK ÉRTÉKELÉSE	15
1. táblázat A veleszületett rendellenességek aránya ezrelékben megyék szerint a bejelentett esetek alapján 1990-2008 között.....	16
A veleszületett rendellenességek előfordulásának elemzése a bejelentett esetek alapján.....	17
4. ábra A veleszületett rendellenességek gyakoriságának alakulása megyénként 1990-2008 között a bejelentett esetek alapján	20
A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának elemzése megyénként 1990-2008 között a bejelentett esetek alapján.....	23
2. táblázat A veleszületett rendellenességek száma és gyakorisága BNO-10 szerint a VRONY 2008. év bejelentett esetei alapján	27
A bejelentett esetek számának és gyakoriságának elemzése.....	33
3. táblázat A bejelentett veleszületett rendellenességek száma és gyakorisága BNO-10 szerint a VRONY 2008. év adatai alapján.....	35
A bejelentett veleszületett rendellenességek számának és gyakoriságának elemzése	42
4. táblázat A veleszületett rendellenességek terhességi kimenetel szerinti megoszlása az egyes rendellenesség csoportokban a VRONY 2008. év bejelentett esetei alapján.....	43
5. táblázat Az élveszülöttek prenatálisan felismert esetei az egyes rendellenesség csoportokban a VRONY 2008. évi adatai alapján.....	44
A veleszületett rendellenességek terhességi kimenetel és prenatális diagnosztizálás szerinti megoszlásának elemzése a bejelentett esetek alapján	45
A veleszületett rendellenességgel született élveszülöttek születési hónap szerinti előfordulásának elemzése.....	48
6. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága rendellenesség csoportok szerint megyénként a VRONY 2008. év bejelentett esetei alapján	49
A veleszületett rendellenességek gyakoriságának elemzése megyénként a bejelentett esetek alapján.....	55
7. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága BNO csoportok szerint régióként a VRONY 2008. év bejelentett esetei alapján.....	59
A veleszületett rendellenességek régiók szerinti elemzése a bejelentett esetek alapján	61
8. táblázat A veleszületett rendellenességek száma és megoszlása nemek szerint az egyes rendellenesség csoportokban a VRONY 2008. év bejelentett esetei alapján.....	68
Veleszületett rendellenességek elemzése a nemek szerint.....	69
9. táblázat A többszörös rendellenességgel bejelentett esetek osztályozása.....	71
A többszörös fejlődési rendellenességekkel bejelentett esetek osztályozásának elemzése	72
MELLÉKLET.....	74

Ajánlás

A fertőző betegségek mintájára a nem fertőző betegségek regisztrálását a világon először Magyarországon hozták létre 1970-ben törvényileg szabályozottan a teljes populációra kiterjedően Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartásaként (VRONY). A VRONY 2006. május 1-től működik az Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ égisze alatt.

A többszöri átszervezések ellenére a VRONY munkatársai folyamatosan végzik a veleszületett fejlődési rendellenességek regisztrálását a teljes hazai populációra kiterjedően. Felismerték az adatbejelentőkkel való személyes munkakapcsolat fontosságát. Ennek érdekében területi látogatásokat tettek a helyi ÁNTSZ-ek szervezésében, hogy tájékoztassák az érintett orvosokat a bejelentések fontosságáról. A bejelentések nagyobb hatékonysága érdekében kiépítették a VRONY területi képviseleti rendszerét, valamint a bejelentő intézményekben a kórházi összekötők hálózatát. Mindezek következtében a bejelentések száma és minősége nagymértékben javult, amelynek eredményeként az éves jelentésekben összegzett adatok egyre realisabb képet adnak a különböző szakterületek képviselői számára.

Amióta a VRONY az OSZMK-hoz tartozik, a legfigyelemreméltóbb eredmény a papíralapú bejelentés radikális és teljes megszüntetése. A 2009. október 15-én bevezetett elektronikus bejelentés az adatminőség további javítása mellett a szigorú adatvédelmi előírásoknak is jobban megfelel.

Fontosnak tartom, hogy a VRONY két nemzetközi szervezetnek is tagja, és mind a különböző projektekben, mind az éves nemzetközi értekezleteken aktívan képviselteti magát.

2010-ben a EUROCAT Dublin-ban megrendezett éves értekezletén bemutatták a veleszületett fejlődési rendellenességek on-line bejelentésének fél éves tapasztalatait, amit a nemzetközi szervezet egyedülálló siker-történetnek tartott: rövid idő alatt, teljes populációra kiterjedően, a papíralap teljes megszüntetésével, a bejelentések arányának lényeges csökkenése nélkül történt az átállás.

Az OSZMK Ritka Betegség Központ és VRONY közötti kapcsolat a ritka betegségek prioritása miatt is fontos.

Az országos – átlagos – bejelentés fegyelem javulása mellett azonban nagy területi szórás tapasztalható. A területi homogenitás érdekében elengedhetetlen, hogy a jelenleg hiányosan jelentő intézmények vezetői érvényesítsék - az egyébként törvényben előírt - bejelentés fontosságát annak érdekében, hogy országosan és területileg is megbízhatóbb adatok kerüljenek vissza a felhasználókhoz. Annál is inkább, mivel hazai és nemzetközi viszonylatban is rendkívül nagy a VRONY adatbázis iránti érdeklődés.

Budapest, 2010. június 24.

Dr. Brunner Péter
OSZMK főigazgató-főorvos

Bevezetés

A Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya Nyilvántartásának (VRONY) 2008. évi adatait feldolgozó kiadvány célja, hogy a korábbi évek gyakorlatának és az adatgyűjtésre vonatkozó törvényi előírásoknak megfelelően tájékoztatást nyújtson a veleszületett fejlődési rendellenességekről a szakemberek számára.

Az éves jelentés *első részében* tevékenységünk célja, feladatai, fő jellemzői, valamint a regiszter működésének törvényi háttere kerül bemutatásra. Ezen túl ismertetjük a VRONY területi képviseleti rendszer működését és jelentőségét, valamint a hazai nyilvántartás nemzetközi szervezetekben való képviseletét.

A jelentés *második részét* a VRONY-ba bejelentésre került adatok epidemiológiai-statisztikai feldolgozását összegző fejezet alkotja, amelyben a veleszületett fejlődési rendellenességeket különböző szempontok szerint értékeljük. A táblázatokban az egyes bejelentett rendellenességek számának és gyakoriságának BNO10 kódok szerint történő részletes felsorolása mellett, területi- és időbeli megoszlásukat, nemi arányukat, valamint terhességi kimenetelüket rendellenesség-csoportok szerinti bontásban tüntettük fel. A táblázatokat az adatok statisztikai elemzésének rövid összegzését célzó szöveges magyarázat követi. Igyekeztünk tömören, de a teljességre törekedve, az egyes területi egységek számára is visszajelzést adva információt nyújtani a különböző szakterületen tevékenykedő szakorvosok számára.

Az éves jelentésben arról is tájékoztatjuk Önöket, hogy 2009. október 15-től bevezetésre került a veleszületett rendellenességek *elektronikus bejelentése* (e-VRONY). Ezzel a régi papíralapú bejelentés megszűnt. Az új módszer jelentősen megkönnyíti az adatszolgáltatók munkáját, adatvédelmi szempontból sokkal biztonságosabb és jelentős javulást eredményezhet az adatok minőségében.

Reméljük, hogy az évi jelentésben közzétett adatok és elemzések segítségükre lesznek a rendellenességek gyakoriságának és az ellátásra szorulóknak számának becsléséhez, és hozzájárulnak a hatékonyabb megelőzéshez.

KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS

A jelentés nem készülhetett volna el a bejelentő orvosok lelkiismeretes munkája nélkül, akik gyógyító tevékenységük és megterhelő adminisztrációs munkájuk mellett időt szakítottak a veleszületett fejlődési rendellenességek – egyébként törvényileg előírt - bejelentéséhez. Ennek köszönhetően lehetővé válik, hogy a nyilvántartás munkatársai egyre pontosabb és reálisabb képet adjanak országosan is a veleszületett fejlődési rendellenességekről.

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

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

Veleszületett rendellenességek

1. A veleszületett rendellenességek fogalma, tárgyköre

A *veleszületett rendellenességek* (congenitalis anomalies) 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.

A veleszületett rendellenességeken belül a VRONY elsősorban az anatómiai-morfológiai elváltozásokkal járó *veleszületett fejlődési rendellenességekkel* (congenitalis abnormalities) foglalkozik.

2. A veleszületett rendellenességek népegészségügyi jelentősége

A veleszületett fejlődési rendellenességek népegészségügyi jelentőségét az érintettek jelentős száma és az állapotuk súlyossága indokolja. Főbb jellemzői

- Előfordulásuk: 5-6%.
- Hazánkban a tíz legfőbb halálok közé tartoznak.
- A csecsemőhalálozás második legfontosabb oka (a perinatális mortalitás csaknem egynegyedéért, az érett újszülöttek születéskori halálozásának feléért felelősek).
- Defekt állapotot jelentenek, amelynek során teljes gyógyulás csak ritkán érhető el, ezért esetükben az optimális megoldás a megelőzés.
- A rendellenes magzatot viselő anyák terhességei gyakrabban végződnek vetéléssel, koraszüléssel, halvaszüléssel.
- A szelekciót túlélő magzatok növekedési visszamaradottsága, újszülöttkori adaptációs zavara általánosnak mondható.

Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása

1. A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása fogalma

Az Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ irányítása alá tartozó Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya (jogelődje a Humángenetikai és teratológiai osztály, amely 1998-2006 között az Országos Epidemiológiai Központ, 1970-1998 között az Országos Közegészségügyi Intézet fennhatósága alá tartozott) 1970. óta működteti a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartását (VRONY) Magyarországon. A rendszer *a születéstől egy éves korig felismert (bejelentett) rendellenes újszülöttek és csecsemők orvosi célú és személyi adatait gyűjti, folyamatosan rögzíti, tárolja és elemzi.* A VRONY - a világon elsőként és Európában egyedülállóan – a teljes hazai populációra kiterjedő adatbázisként működik.

2. A nyilvántartás célja

- Az egyes bejelentett fejlődési rendellenességek előfordulásának lehető legpontosabb becslése.
- Az ellátásra szoruló károsodott személyek számának ismeretével a döntéshozók figyelmének felkeltése, az „egészség-ügy”-ben dolgozók informálása, amely az orvos-egészségügyi és szociális ellátás tervezéséhez nyújthat segítséget.
- Alapadatok szolgáltatása a prenatális szűrések hatékonyságának országos és területi elemzéséhez.

- A megelőzés elősegítése, a megelőzhető rendellenességek eredményeinek kontrollálása.
- Alapadatok szolgáltatása a tudományos kutatás számára.
- Hazai és nemzetközi együttműködésben való részvétel elősegítése.

3. A nyilvántartás működésének jogszabályi környezete

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

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.”

(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.

4. A veleszületett rendellenességek bejelentésének módja

A veleszületett fejlődési rendellenességet bejelentő személy

A veleszületett fejlődési rendellenességet kizárólag **orvos** jelentheti. A bejelentési kötelezettség az összes - veleszületett fejlődési rendellenességet észlelő/diagnosztizáló – orvosra kiterjed.

A bejelentésre kötelezettek személyének meghatározása

A születéstől egy éves korig észlelt, veleszületett fejlődési rendellenességgel érintett újszülöttekre/csecsemőkre vonatkozik (beleértve a prenatálisan észlelt rendellenes magzatokat is).

Az adatszolgáltató intézmények

Elsősorban szülészeti intézmények, magzati diagnosztikai központok, genetikai laboratóriumok, újszülöttek és csecsemők ellátását végző gyermekosztályok, gyermekellátással is foglalkozó egyéb speciális osztályok, genetikai tanácsadók, házi gyermekorvosi szolgálat, vegyes praxisú háziorvosi szolgálat, valamint patológiai intézmények.

Az adatszolgáltatók köre

Szülészek, neonatológusok, kardiológusok, ortopéd orvosok, belgyógyászok, sebészek, fül-orr-gégészek, tüdőgyógyászok, szemészek, urológusok, endokrinológusok, bőrgyógyászok, gyermekgyógyászok, gyermekorvosi ellátással foglalkozó házi orvosok, patológusok, citogenetikai és molekuláris genetikai laboratóriumok és genetikai tanácsadók vezetői, valamint a prenatális központok szakorvosai.

A bejelentés módja

Veleszületett fejlődési rendellenesség észlelése esetén, adatközlésre 2009. október 15-ig az erre a célra rendszeresített nyomtatvány szolgált, amelyet az orvos zárt borítékban, postán küldött el az Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ irányítása alá tartozó Veleszületett Rendellenesség Országos Felügyeleti Osztály Nyilvántartásának (VRONY), a 1966 Budapest, Gyáli út 2-6. címre.

2009. október 15-től bevezetésre került a „Veleszületett rendellenességek bejelentőlap” elektronikus (on-line) formában történő beküldése az OSZMK felügyeleti szerv honlapján keresztül (www.oszmk.hu). Ezzel a régi papíralapú bejelentés hatályát veszítette.

Mellékletben közétesszük az OSZMK főigazgató főorvosa, Dr. Brunner Péter levelét a bejelentés módjának változtatásáról, amelyet a VRONY munkatársai 2009. október 15. előtt postán vagy e-mail-en keresztül juttattak el az adatszolgáltató orvosoknak (1. sz. melléklet). Az október 15-e után nyomtatott bejelentő lapot küldő orvosok értesítése telefonon történik a bejelentés módjának megváltozott rendjéről.

A bejelentendő rendellenességek

A Betegségek Nemzetközi Osztályozására (BNO) szolgáló kódrendszer 10-es revíziója alapján a 17-es főcsoportba a veleszületett rendellenességek, deformitások és kromoszóma abnormitások csoportjai (Q00-Q99) tartoznak. A három karakteres tételek listája megtalálható a világhálón is.

A bejelentendő adattartalom meghatározása:

Az OSZMK honlapján (www.oszmk.hu/VRONY) megtalálható bejelentőlapot a mellékletben mutatjuk be (2. sz. melléklet).

A bejelentő azonosítója, karton sorszáma.

Az újszülött, csecsemő, magzat TAJ száma (megjelölés: kinek a TAJ számát írta be). Az újszülött, csecsemő, magzat neve; születés/ vetelés/ terhesség-megszakítás ideje (év, hónap, nap), esetleges elhalálozás dátuma (év, hónap, nap), nem, újszülöttek/ magzatok száma (egyes, kettes-, hármas-, négyes-, ötös iker) születési súly, terhesség kimenetele (élveszülés, halvaszülés, spontán vetelés, prenatális diagnózis miatti terhességmegszakítás, prenatálisan felismert, de meg nem szakított terhesség), terhességi hét (születéskor, elhaláskor, prenatális diagnóziskor), rendellenesség diagnosztizálásának dátuma (év, hónap, nap).

Anya leánykori neve, törvényes képviselő lakcíme, anya életkora, alkalmaztak-e valamilyen asszisztált reprodukciós technikát, és ha igen, annak megnevezése.

Rendellenesség BNO kódja és megnevezése, oldalisága, esetleges prenatális diagnózis és a diagnosztizálás módja. (Több rendellenességet hozzáadással lehet beírni.)

Kromoszómavizsgálat történt-e, a karyotipizálás eredménye.

Ha van ikertestvére: ikertestvér neve, zygozítás, ikertestvér terhességi kimenetele, rendellenesség előfordulása. **Az ikertestvért - rendellenessége esetén - új jelentőlap felületen külön kell bejelenteni.**

Bejelentő orvos neve, pecsétszáma, bejelentő intézmény, osztály neve, bejelentő címe (irányítószám, település, utca, házszám), e-mail címe.

Beérkezett adatok gyűjtésének, feldolgozásának szabályozása

Az internetes adatszolgáltatás során az adatok az OSZMK Informatikai, adatkezelési és elemzési osztályán található szerverre érkeznek. Az adatszolgáltatók a regisztráció után (e-mail-ben) egyedi felhasználó nevet és jelszót kapnak. Az adatszolgáltatás ezekkel, mint belépési adatokkal kezdhető meg. A beérkező adatok MSSQL adatbázisban halmozódnak az OSZMK szerverén. Az OSZMK rendszergazdája a számára előírt gyakorisággal menti az adatokat szalagos egységre, biztosítva ezzel az adatok visszanyerhetőségét havária esetén. Az egyes adatbázis hozzáférések naplózásra kerülnek. Az OSZMK informatikusai meghatározott időközönként és formában az adatszolgáltatóktól beérkezett alapadatokat konvertálják és az adatvédelmi előírások betartásával minden hónap 5-én átadják a VRONY-nak feldolgozás céljából.

A feldolgozott adatokból negyedévenként, illetve *évenként hazai jelentés* készül, amelyet az ÁNTSZ megyei és országos szervei, az Nemzeti Erőforrás Minisztérium illetékes főosztályai, a Központi Statisztikai Hivatal (KSH) és a bejelentő egészségügyi intézmények vezetői és osztályvezetői kapnak meg. A VRONY negyedéves és éves adatai az OSZMK/VRONY honlapján is megtalálhatók.

A negyedéves és éves adatokból *nemzetközi jelentés* készül az International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) és az European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) részére előre definiált táblák formájában.

A veleszületett fejlődési rendellenességek éves adatai megjelennek a *KSH Egészségügyi statisztikai évkönyvében és az Országos Statisztikai Adatgyűjtési Programban*. A VRONY a WHO-HFA (health for all) *OECD jelentés* számára ugyancsak szolgáltat adatokat néhány veleszületett rendellenesség gyakoriságáról.

Statisztikai elemzést követően az elektronikusan rögzített adatok anonim kerülnek archiválásra.

5. On-line bejelentés bevezetése és fél éves tapasztalatai

Bár a jelentés 2008-as éves adatok bemutatását szolgálja, a jelentés módjának 2009-ben történt változása miatt elengedhetetlen, hogy az adatszolgáltatókat tájékoztassuk az on-line bejelentésre való áttérés főbb lépéseiről.

A 2009-es év legfontosabb eseménye a papíralapú nyomtatott bejelentő lap megszűnése és ezzel egyidejűleg az elektronikus bejelentésre való áttérés, amelyet a következő szakmai indokok tettek szükségessé:

- a bejelentés módjának korszerűsítése
- az „adatminőségi minimum” feltételek biztosítása
- az elemzésre kerülő adatok teljességének növelése
- a területi homogenitás elősegítése

Az elektronikus bejelentőlap aktualizálását a prenatális diagnosztikai eljárások és a fertilitási kezelések egyre szélesebb körű elterjedése, valamint a veleszületett fejlődési rendellenességekkel kapcsolatos összefüggések tanulmányozásának szükségessége tette indokolttá.

Az elektronikus bejelentés bevezetését írásbeli tájékoztatások (főigazgatói levél, Medical Tribune, honlap) és előadás sorozatok (valamennyi orvosegyetem, szakfőorvosi értekezletek, NETT konferencia, ÁNTSZ tudományos napok, szakmai napok) előzték meg az adatbejelentő orvosok informálására.

Fél évvel az on-line bevezetés után a VRONY területi képviselőktől tájékoztatást kértünk a bejelentés új módszerének helyi tapasztalatairól, a hiányosságok és nehézségek felméréséről, a regisztrált kórházi bejelentések áttekintéséről.

Összegzésük szerint pozitív volt az on-line módszer fogadtatása, a regisztrálás kezdeti nehézségei ellenére. A bejelentők részéről érkezett javaslatok alapján az OSZMK informatikusai figyelembe vették a kért tartalmi, formai és informatikai változtatásokat a bejelentések egyszerűsítése érdekében (pl. orvos és intézmény adatait csak először kell beírni a bejelentőlapra, a következőkben már kattintásra megjelenik az eddig bevitt adat az egyes mezőkben). További minőség-javítást jelent, hogy a nem Q csoportú BNO10-es kóddal nem lehet a VRONY-ba bejelentést tenni.

Jelenleg a legfőbb gondot az jelenti, hogy az adatbejelentők az esetek jelentős részében nem jelölik be a BNO10-es kódot, ami nélkül értékelhetetlen az esetbejelentés.

A hiányzó esetek és a hiányosan kitöltött elektronikus bejelentések pótlására a jövőben külön értesítést kell küldenünk az adatbejelentőknek az adatok reális értékelhetősége érdekében.

Az adatminőség javítása érdekében a korábbi BNO10-es kódrendszer helyett a közeljövőben bevezetésre kerül az európai nemzetközi szervezet, az European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) 2008. június 23-án közzétett új verziójának (Chapter XVII. (Q00-Q99) (version 23 June 2008) magyar változata, amely bizonyos rendellenességeknél részletesebb és pontosabb alábontást tesz lehetővé.

6. A veleszületett rendellenességek elemzése, izolált és multiplex rendellenességek elkülönítése

A fejlődési rendellenességek *fenotípus szerinti osztályozása* három kritérium szerint történik.

- I. **A veleszületett rendellenességek száma.** A bejelentett esetenél egy vagy több fejlődési rendellenesség fordul elő.
- II. **Két vagy több észlelt veleszületett rendellenesség egymás közötti kapcsolata,** azaz annak eldöntése, hogy pathogenetikai szempontból azonos vagy különböző eredetűek. Manifesztációjuk alapján a veleszületett rendellenességek *két fő kategóriába* sorolhatók:
 - A. Az **izolált rendellenességek** olyan morfológiai defektusok, amelyek egy meghatározott fejlődéstani zavarra vezethetők vissza. *Négy fő csoportja* különíthető el.
 1. **Szinguláris:** *egyetlen fejlődési rendellenesség fordul elő* (pl. ajakhasadék, pitvari sövény defektus, veleszületett csípőficam). Rendszerint ebbe a kategóriába soroltuk azokat az eseteket is, amelyeknél a szinguláris rendellenesség mellett olyan strukturális zavar fordul elő, amely *ugyanazon terület morfológiai zavarára vezethető vissza*, pl. nyelőcső elzáródás légcső-nyelőcső fistulával, vagy végbél elzáródás vaginalis fistulával. Ebben az esetben - bár két rendellenesség fordul elő ugyanazon személyben, - mégis izolált egyes kategóriába tartozó defektusról van szó. Amennyiben a major rendellenesség mellett *egy* minor anomália (pl. lenőtt nyelv) fordult elő, úgy az utóbbit nem vettük figyelembe és a rendellenességet a szinguláris csoportba soroltuk.
 2. **Izolált komplex** (*monotopic field defect*): egynél több veleszületett fejlődési rendellenesség észlelhető, ezek azonban *egy szervben vagy szervrendszeren belül fordulnak elő*. A komplex rendellenességek egyetlen, lokalizált morfogenetikai zavar által okozott fejlődésbeli eltérés következményei. Ezek közül néhánynak meghatározott BNO-kódja van (pl. Fallot-tetralógia), míg más, jól definiált gyakori rendellenesség-kapcsolódások (pl. a szemrendellenességek közül a cataracta (szürkehályog) és coloboma (hasadt szem); a húgyúti rendellenességek közül a pyelon és ureter duplex; a cardiovascularis rendellenességek közül a ventricularis septum defektus és patent ductus arteriosus együttes előfordulása) nem rendelkeznek speciális BNO kódszámmal. Ezeket a rendellenesség-kapcsolódásokat indokolt külön értékelni. A komplex rendellenességek sajátos és

gyakori előfordulású csoportját képezi, az ún. *GAM komplex*, amely nevét a férfi nemi anomáliák kezdőbetűinek angol elnevezéséről kapta (Genital Anomaly of Males). Ez a diagnózis a húgycsőhasadék, a rejtett here és a lágyéksérv együttes előfordulása esetén állítható fel.

3. **Izolált szekvens:** szekvenciának nevezzük azt a többszörös fejlődési rendellenességet, melynek komponensei eredetileg *egyetlen fejlődési zavarból származnak, és az alkotó rendellenességek egy alap-rendellenesség másodlagos, harmadlagos következményei*. Ilyenkor az elsődleges rendellenesség kialakulását követően mechanikai tényezők egy sor további elváltozást idéznek elő az egyedfejlődés további időszakában („cascade” folyamat). Példaként említhető a diaphragma (rekesz) defektus, amelynél az elsődleges rekeszsérv következtében a zsigeri szervek a mellkasba nyomódnak, majd ezt követően tüdő hypoplasia és dextrocardia jön létre. Tipikus példa az oligohydramniont (kevés magzatvíz) okozó renalis agenesia (vesehiány) vagy disgenesis másodlagos tüdő hypoplasiával és egyéb jellemző deformációkkal (összenyomott „Potter” arc (lapos orr, összenyomott fülek, lelapított arc), rendellenes helyzetű végtagok (dongakéz és dongaláb), ún. *Potter szekvens*). Említést érdemel, az ún. *spina bifida szekvens*, amelynél az elsődlegesen kialakuló nyitott gerinc másodlagosan kifejlődő vízfejűséggel és az alsó végtagok bénulása következtében létrejött dongalábbal járhat. A hátsó szájpadasadékkal járó *Robin szekvens* esetében az elsődleges rendellenesség a micrognathia (kis, csapott áll), amelynek következtében a nyelv hátracsúszik, és nem tud részt venni a szájpada kialakulásának folyamatában. A kis áll miatt a szájüreg is kisebb méretű, ezért az ilyen rendellenességgel születetteknél a nyelv relatív nagyobb a szokásosnál (macroglossia). A magzatvíz-hiányos állapotok sajátos formája az *ADAM-szekvencia*, más néven amnion köteg szindróma, amelynek a jelentése a következő: amniotic deformity (AD) (magzatburok torzulás), adhesiones (A) (magzatburok összenövés), mutilationes (M) (csonkolások). Kialakulásának oka ismeretlen. Az esetek többségében a köldökzsinórban futó két artéria helyett csak egy található. Valószínűleg ez vezet a belső magzatburok (amnion) sérüléséhez, amely lehetővé teszi, hogy a külső magzatburkon (chorion) át a magzatvíz akadálytalanul felszívódjék. Ennek következtében a sérült amnion lemezek kötegekké tapadnak össze (Simonard-kötegek), amelyek a végtagokat leszorítják és csonkolják, a test más részein (arc-, mellkasi, hasfali) pedig hasadékok alakulhatnak ki.
4. **Többmezős (polytopic field defect): fejlődéstanilag azonos területen kialakuló, később, az embriogenesis során egymástól távolabb kerülő, több szervet érintő rendellenességek alkotják.** Négy tipikus példa említhető:
- *Holoprosencephalia:* az előagyat és az arc középső struktúráját érintő, különböző súlyosságú rendellenességek (cyclopia, szemideg- és szaglószervek hiánya, ajak és/vagy szájpadasadék, stb.), amelyek kialakulása a magzati élet 3-5. hetében a prechordialis mesodermát érő ártalmas hatásra vezethető vissza.
 - *Caudalis regresszió (Duhamel vagy szirenomélia defektus):* a korai embriogenesis során az elővesét érő fejlődési zavar következtében húgyúti- és nemi szervi rendellenességek, a végbél és a gerinc alsó szakaszának komplex rendellenessége, valamint az alsó végtagok szirénekhez hasonló összenövése jön létre.
 - *Hólyagkifordulás és kloaka* – Az előbbinél a hasfal alsó része (symphysis, izomzat) nem záródik, a hasadékon keresztül a szintén nyitott hólyag nyálkahártyája látszik, amelynek oka valószínűleg az urogenitális hasadék

hiányos egyesülése. Az utóbbi esetén a hólyag- és végbélnyílás nem különül el, hanem közös.

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

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

1. **Szindrómák:** két vagy több rendellenesség szinte kötelező jelleggel jár együtt. A szindrómáknak többnyire ismert az oka, amelyet folyóiratokban, szakkönyvekben leírtak. Példaként említhető az *Apert-szindróma* (fő tünetei a koponya deformitás és ujjösszenövés), vagy a *Poland-szindróma* (egyoldali muscularis pectoralis hypoplasia vagy aplasia, mamma hiány, bordafejlődési rendellenesség és a felső végtagon syndactylia). Ide sorolhatók az ismert kromoszóma-rendellenességek, amelyek közül leggyakoribbak a *Down* (21-es triszómia), a *Patau* (13-as triszómia), az *Edwards* (18-as triszómia), a *Turner* (45,X) és a *Klinefelter* (47,XXY) szindróma.
2. **Asszociációk:** olyan rendellenesség-kapcsolódások, amelyeknél az alkotó rendellenességek *a vártnál nagyobb valószínűséggel, nem véletlenszerű kombinálódással fordulnak elő együtt.* Ezek a rendellenesség-kapcsolódások azonos időben vagy azonos támadásponton érő hatás következtében jönnek létre.
 - *Hasadékos rendellenességek:* a *SCHISIS-asszociációt* alkotó rendellenességek a következők: agyhiány, agysérv, nyitott gerinc, ajak- és szápadhasadék, hasfal- és rekesz-rendellenességek. Létrejöttük oka, hogy a magzati fejlődés során a különböző, két oldalról a középvonal irányába haladó szövetek egyesülése zavart szenved, sebességük lelassul, amelynek következtében az egyesülés elmarad.
 - A *VACTERL-kapcsolódás* hat különböző rendellenességből álló csoportosulás, amelyet a hetvenes években ismertek fel. A megnevezés az alkotó rendellenességek angol kezdőbetűiből származik (Vertebral, Anal, Cardial, Tracheo-Esophageal, Renal, Limb). A diagnózis a hat rendellenesség (gerinc, végbél, szív, nyelőcső-légcső, vese- és végtag-rendellenesség) közül legalább három megléte esetén állítható fel.
 - A *tartási (postural) rendellenességek* a normálisan fejlődő szervek, szövetek, testrészek másodlagos deformálódása miatt létrejött elváltozások, kialakulásukban az átlagosnál kevesebb magzatvíz is szerepet játszhat. Két vagy több tartási deformációs rendellenesség (ferde nyak, csípőficam, dongaláb, koponya, arc, mellkas, gerinc, kéz deformitások) kapcsolódása esetén beszélhetünk tartási rendellenességek asszociációjáról.
 - *Koraszülöttek rendellenesség-kapcsolódása:* Bizonyos rendellenességek gyakorisága nagyobb a 2500g alatti súlyú, illetve a terhesség 37. hete előtt világra jött újszülötteknél. Koraszülöttség és a bizonyos veleszületett rendellenességek (nyitott Botallo-vezeték, műtétet igénylő lágyéksérv, 3 hónapos kor után diagnosztizált és műtétet igénylő rejtettherejűség, dongaláb, ferde nyak, csípőficam, vízfejűség, húgycsőhasadék, légző-rendszer érintettsége) közül két

vagy több abnormalitás együttes előfordulása esetén nagy a valószínűsége a koraszülöttség következtében kialakuló rendellenesség-csoportosulásnak, amelyet a kis születési súly angol kifejezés alapján *Low Birth Weight* asszociációnak (LBW) is neveznek.

3. **Random kombinációk és nem azonosított többszörös fejlődési rendellenességek:** az előbbi két, az utóbbi több veleszületett fejlődési rendellenesség ugyanazon személyben történő, egymástól független jelentkezése. A rendellenesség kombinációk valószínűsége függ a különböző alkotó komponens rendellenességek gyakoriságától. Számos példa közül a húgyúti- és szívrendellenességek, vagy a központi idegrendszer és a kültakaró rendellenességeinek kombinációja említhető.

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

1. A **súlyos (major)** fejlődési rendellenességek közé olyan durva morfológiai eltérésekkel járó defektusok tartoznak, amelyek megléte esetén *orvosi beavatkozás nélkül az életkilátások nagyon rosszak* (pl. Fallot-tetralógia, nyitott gerinc, hasfalhasadék (gastroschisis)). Ezen a csoporton belül elkülöníthetők az étellel összeegyeztethetetlen, halállal végződő (*letális*) fejlődési rendellenességek (pl. anencephalia). A major rendellenességek az összes veleszületett rendellenesség kb. 3%-át képezik.
2. Az **enyhe (mild)** rendellenességek definíciója, hogy bár nem súlyosak, és nem befolyásolják az életkilátásokat, azonban *orvosi beavatkozás nélkül maradandó fogyatékoság marad fenn*. Csaknem teljes mértékben gyógyíthatók (pl. csípőficam, dongaláb).
3. A **minor** elváltozások olyan szokatlan morfológiai megnyilvánulások, amelyek teljesen egészséges személyekben is megjelenhetnek családi variánsként vagy véletlenszerűen (pl. mongolredő a belső szemzugban (epicanthus), elálló fülkagyló). Ezek a „kis jelek” önmagukban ártalmatlan jelenségnek tekinthetők, nincs komolyabb egészségügyi következményük. Sokuk inkább extrém variációnak, mint igazi születési defektusnak tekinthető. Jelentőségük: előfordulásuk számottevően nagyobb major veleszületett rendellenességgel érintett személyekben. Ugyanazon személyben való többszörös előfordulásuk általános fejlődési zavarra, rejtett rendellenességekre és szindrómákra utalhat.

7. Adatkérés, VRONY adatszolgáltatás igénylésére vonatkozó szabályok

A VRONY adatai **közkincként** valamennyi kutatással foglalkozó szakember számára rendelkezésre állnak. A személyes/egészségügyi adatokat tartalmazó nyilvántartásból, az adatszolgáltatás teljesítését megelőzi egy eljárás, amelynek keretében az Adatkérő személynek „Kérelmet” kell benyújtani (3. sz. melléklet) a VRONY felügyeleti szervéhez, az Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ Főigazgatóságára. Az adatszolgáltatás iránti kérelemnek tartalmaznia kell:

- a kérelmező nevét és lakcímét, illetve intézmény esetében annak megnevezését, címét, telefonszámát és e-mail címét;
- a keresett adatkör leírását, meghatározását (a kérelemben szerepeljen a rendellenesség és vagy rendellenesség csoport neve, BNO 10. revízió szerinti besorolása, izolált-multiplex státus megjelölése, a leválogatott adatok esetében annak jelezése, hogy azok tartalmazzák a rendellenességgel született gyermek születési idejét, a gyermek nemét), a kért adatok mennyiségének meghatározását;
- az adatkérés céljának pontos leírását (tudományos kutatás, diplomamunka készítés);

- az adatok felhasználásának célját, jogalapját, valamint a jövőbeli publikációk helyét.

A kérelem alapján az Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ Főigazgató főorvosa dönt arról, hogy a VRONY-tól kért adatok kiadhatók-e vagy sem, amelyről az Adatkérő értesítést kap.

Az Adatkérőnek az adatkérés pozitív elbírálása esetén részletes „Adatkérő lapot” kell kitöltenie (4. sz. melléklet). A Kérelmező a nyilvántartásból a regisztrált különleges adatnak minősülő személyes és egészségügyi adatokból csak leválogatott (aggregált), anonim adatszolgáltatást kérhet. A minta „Kérelem” és az „Adatkérő lap” letölthető az OSZMK/VRONY honlapjáról.

8. A VRONY monitor funkciója

A **monitor funkció** a veleszületett rendellenességek idő- és térbeli halmazódásának 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 kongenitális abnormitások negyedévenként is értékelésre kerülnek. Ezeket az adatokat a felügyelet a honlapján (www.oszmk.hu) is megjelenteti és megküldi a fejlődési rendellenességek nemzetközi monitorának, az International Clearinghouse for Birth Defect Surveillance and Research (ICBDSR) római központjának. Ily módon lehetővé válik a hazai veleszületett rendellenesség gyakoriságok nemzetközi környezetben történő értékelése.

9. A VRONY nemzetközi kapcsolatrendszere

A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY) 1974 óta alapító és teljes jogú tagja az **International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)** szervezetnek. A szervezet nemzetközi szinten koordinálja és irányítja a világ különböző országaiban működő rendellenesség-regisztereit. A nemzetközi szervezettel kapcsolatos információk a www.icbdsr.org honlapon érhetők el.

A magyar regiszter a térbeli és időbeli rendellenesség halmazódások nemzetközi monitorozása céljából *negyedévenként jelentést* állít össze az (ICBDSR) számára, amelyet a szervezet internetes oldalán közöl, illetve a tagországok által beküldött adatokat évente kiadványban teszi közzé. A Veleszületett Rendellenesség Felügyelet negyedévenként lezárja és összegzi a bejelentett eseteket, így a később bejelentett esetek nem kerülnek be a nemzetközi rendszerbe, és csak a VRONY éves jelentésében kerülnek bemutatásra.

A VRONY – a többi tagországhoz hasonlóan - folyamatosan részt vesz a nemzetközi szervezet által meghirdetett *projektekben*, amelynek kivitelezése meghatározott vizsgálati protokoll szerint történik.

Az *ajak- és szájpadhasadékok kórerediti kutatásával* kapcsolatos projekthez a hazánkban 2000-től napjainkig születettek körében történik adatküldés, amely más országok adataival együtt közösen kerül értékelésre a római központban.

Az *„Oesophagus atresia/fistula gyakorisága, földrajzi eltérések nemzetközi viszonylatban”* projektben szintén részt veszünk, az 1998-2007 időszakra vonatkozóan szolgáltatunk adatokat. A római központban az adatok előzetes értékelése megtörtént.

Az ICBDSR római központja a veleszületett rendellenességek kialakulásában szerepet játszó, módosítható *kockázati tényezőkkel* (dohányzás, folsav-bevitel, fertőzések, stb) *kapcsolatos ajánlások, irányelvek* felmérést végzi nemzetközi viszonylatban. A projektben a VRONY is részt vesz.

Az ICBDSR hazai képviselője minden évben részt vesz a nemzetközi szervezet éves összejövetelein, ahol a különböző rendellenességek gyűjtési és elemzési módjai mellett a nemzetközi trendek alakulásának okát és a rendellenességek megelőzésének lehetőségeit is vizsgálják. Ezen túl közös epidemiológiai vizsgálatokat kezdeményeznek a főbb rendellenességek különböző országokban észlelt prevalencia adatainak összehasonlítása és az eltérések okainak feltárása érdekében. A legutolsó éves konferencia 2009. szeptember 11-15. között Salt Lake City-ben (USA, Utah) került megrendezésre. A 37. éves értekezletet 2010. október 29 - november 3. között Buenos Aires-ben, Argentínában rendezik.

Az Európai Unióban az egyes országok saját regisztereinek kollaborációja révén működtetnek központi adminisztrációt **European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT)** néven, amit az Európai Unió támogatásával tartanak fenn. A központ Írországbán működik (Ulster University), honlapja www.eurocat.ulster.ac.uk címen érhető el.

A magyarországi regiszter 2003-tól teljes jogú tagja az EUROCAT szervezetnek. A programban szereplő regiszterek számára kialakították azokat az adatminőségi minimumfeltételeket, amelyek az együttműködésben való részvétel feltételeinek számítanak. A hazai adatfeldolgozás korábban kialakított rendszerének átdolgozásával a hazai rendszer megfelel a minimumfeltételeknek. Az adatbejelentő lapok tartalma alapján lehetőség nyílt az EUROCAT szabványnak megfelelő feldolgozási rendszer kialakítására, így az éves VRONY adatbázisból a protokollnak megfelelő változók a központi adatbázisba kerülnek.

A kollaboráció elsősorban az országok adatainak beküldését, központi feldolgozását, illetve az eredmények publikálását jelenti. Ezen túl kutatási projektek és a regiszterek működtetésének belső fejlesztése tartozik az alaptevékenységhez. 2010. június 10-12. között Dublinban került sor a 25. regiszter vezetői megbeszélésre. A EUROCAT vezetőségének felkérése alapján a 2012-es éves konferencia megrendezését osztályunk elvállalta, amelyre Budapesten kerül sor.

A EUROCAT „Joint action”, 2011-től induló, 3 éves futamidejű programhoz való csatlakozásunk fontosságát jelzi, hogy ily módon mind a gyakori és közepes gyakoriságú fejlődési rendellenességek, mind az EU-ban prioritást élvező ritka betegségek nemzetközi szintű összehasonlító értékelése egyedülállóan megtörténhet. További előnyt jelent, hogy részt vehetünk egy korszerű, hozzáadott európai értékű team által koordinált EU projektben, ami epidemiológiai és módszertani szempontból a magyar regiszter számára továbbfejlődést jelent.

10. Területi képviseleti rendszer

A területi képviseleti rendszert a Veszélyes Rendellenesség Felügyelet 2004-ben hozta létre a *bejelentési fegyelem javítása érdekében*, mivel a bejelentés rendjét szabályozó törvény ellenére a hiányos bejelentés miatt a nyilvántartott adatok messze elmaradtak a várt értéktől. A területi képviseleti rendszer kiépítése az ÁNTSZ megyei intézeteit vezető tisztii főorvosok támogatásával valósult meg. A VRONY területi képviselők a felügyelet munkatársai által szervezett oktatásban vettek részt, és a megszerzett ismeretekből sikeres vizsgált tettek. Hivatalos működésük elismeréseként megbízólevéllel rendelkeznek.

Az ÁNTSZ-ben dolgozó epidemiológusoknak, mint intézményi kapcsolattartó személyeknek hatáskörüknel fogva módjuk van a bejelentési kötelezettségre vonatkozó jogszabály érvényesítésére.

A nagyszámú adatbejelentővel kialakított személyes kontaktus *jelentősen javítja* a bejelentett adatok mennyiségét és minőségét. A területi képviselők legfontosabb feladata a bejelentési fegyelem fenntartása és a felügyeleti tevékenységben való részvétel, részletezve:

- Kapcsolatfelvétel, kapcsolattartás az adott terület bejelentő intézményeivel.

- VRONY bejelentésekért kinevezett felelősök, intézményi kapcsolattartó személyek (ún. kórházi kontaktok) rendszerének kialakítása, kapcsolattartás.
- Intézmények bejelentési gyakorlatának feltérképezése.
- Az esetbejelentés teljességének értékelése (folyamatosan és félévenként), kontroll adatbázisok, illetve országos referencia adatok segítségével.
- A bejelentések pótlásának kezdeményezése (szükség esetén).
- A felügyelet tájékoztatása a helyi sajátosságokról, a bejelentéssel kapcsolatos gondokról, problémákról és eredményekről.
- Részvétel az esetleges tér- vagy időbeli halmozódások kivizsgálásában.

A területi VRONY összekötő munkatársak segítségével a bejelentők és az adatfeldolgozók közötti kapcsolat személyesebbé válik, és a javuló kommunikáció pozitív hatással van a bejelentési fegyelemre. A területi képviselők többsége folyamatosan magas színvonalú, elkötelezett munkát végez. A veszületett fejlődési rendellenességek bejelentési aránya a rendszer elindítása óta lényegesen javult csaknem valamennyi megyében, régióban.

VRONY területi összekötők

Régió	VRONY Területi képviselő
Dél-Dunántúl (Somogy, Tolna, Baranya)	Dr. Szöllősiné Maler Mónika
Nyugat-Dunántúl (Győr-Moson-Sopron, Vas, Zala)	Rácz Krisztina, Dr. Borcsányi Mónika, Dr. Horváthné Jakab Anna
Közép-Dunántúl (Veszprém, Komárom-Esztergom, Fejér)	Horváth Mihályné
Közép-Magyarország (Budapest, Pest)	Korábban Dr. Szűcs Erzsébet, majd Vámos Magdolna (átmenetileg nincs képviselő)
Észak-Magyarország (Nógrád, Heves, Borsod-Abaúj-Zemplén)	Dr. Papp Katalin, Dr. Papp Zoltán
Észak-Alföld (Hajdú-Bihar, Szabolcs-Szatmár-Bereg, Jász-Nagykun-Szolnok)	Dr. Matolayné Szabó Éva, Zsitnyár Péter
Dél-Alföld (Bács-Kiskun, Békés, Csongrád)	Klimentné Keszthelyi Magdolna

11. Kérések a bejelentéssel kapcsolatban

Kérjük, hogy a kezelő-, illetve adatszolgáltató orvos az érintett *gyermek* egészségügyi kiskönyvében jegyezze be a veleszületett fejlődési rendellenesség pontos diagnózisát, továbbá *aláírásával és bélyegzőjével igazolja* a VRONY bejelentést. Ezzel elkerülhető, hogy egy rendellenességet több orvos is jelentsen. Kívánatos lenne, hogy a szülő tájékoztatása is megtörténjen a bejelentés törvényességéről. A *házi orvosok* számára a fél-, és 1 éves kori „státusz vizsgálat” lehetővé teszi a csecsemőkorban észlelt, esetlegesen nem jelentett fejlődési rendellenességek bejelentésének pótlását.

Kérjük az adatszolgáltató orvosokat, hogy a veleszületett fejlődési rendellenességeket az *észlelést követő egy héten belül jelentsék*. A felügyeletnek bizonyos fejlődési rendellenességeket negyedévente kell jelentenie a nemzetközi szervezet felé. A VRONY nemzetközi kötelezettsége miatt fontos lenne, ha az *alábbi veleszületett rendellenességek, kromoszóma-anomáliák és sentinel ártalmak* észlelést követő, folyamatos bejelentésére különös hangsúlyt helyezzenek.

Kiemelt jelentőségű rendellenességek

Veleszületett rendellenességek, kromoszóma ártalmak és sentinel anomáliák

Anencephalia	Microcephalia
Spina bifida	Holoprosencephalia
Hydrocephalia	Anophthalmia
Ajakhasadék	Anophthalmia + microphthalmia
Ajak- és szájpadhasadék	Choanalis atresia, bilateralis
Oesophagus atresia	Vékonybél atresia/stenosis
Anorectalis atresia	Rejtettheréjűség
Hypospadiasis	Meghatározhatatlan nem
Végtagredukciós deformitás	Epispadiasis
Omphalocele/Gastroschisis	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** (major és minor, izolált és multiplex) **veleszületett fejlődési rendellenesség folyamatos bejelentését** várjuk a VRONY-ba a prenatális észleléstől kezdve a gyermek egy éves koráig.

A Veszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása
2008. évi adatainak értékelése

1. táblázat A veleszületett rendellenességek aránya ezrelékben megyék szerint a bejelentett esetek alapján 1990-2008 között

MEGYE	1990	1991	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002 (*)	2003 (*)	2004 (*)	2005 (*)	2006 (*)	2007 (*)	2007** (*)	2008** (*)
Baranya	37,1	46,9	41,1	31,1	26,9	21,1	12,9	7,3	12,0	22,7	27,1	36,8	25,4 (21,3)	20,9 (17,6)	39,2 (33,4)	63,7 (53,8)	60,2 (51,8)	31,4 (26,7)	27,9 (23,8)	22,4 (19,0)
Bács-Kiskun	43,9	43,8	34,3	34,4	28,3	37,1	29,1	30,6	30,3	35,5	46,8	69,6	80,5 (68,8)	85,8 (72,0)	68,8 (58,7)	107,6 (91,7)	91,4 (78,4)	82,5 (70,3)	75,8 (64,7)	76,1 (65,0)
Békés	36,0	29,2	27,1	21,2	26,4	30,3	30,5	34,0	43,3	34,2	34,1	50,7	43,7 (37,3)	62,6 (53,4)	72,4 (61,7)	59,6 (51,0)	53,6 (44,4)	104,2 (88,2)	100,0 (84,6)	39,3 (33,0)
Borsod-Abaúj-Zemplén	37,8	28,6	20,9	29,0	26,1	28,4	25,6	23,0	24,8	25,6	23,6	35,6	36,1 (30,7)	42,8 (37,1)	46,8 (39,9)	35,2 (30,1)	50,5 (43,4)	59,0 (50,8)	52,5 (45,2)	51,3 (43,8)
Csongrád	25,3	32,6	31,5	23,0	19,1	22,8	14,5	13,0	22,0	21,3	19,9	30,0	39,1 (33,4)	41,8 (35,6)	67,5 (57,6)	78,3 (66,6)	57,9 (48,9)	54,8 (46,4)	46,3 (39,3)	45,9 (38,7)
Fejér	41,1	33,7	28,7	28,2	27,9	26,3	24,1	17,1	22,3	27,8	23,7	35,0	47,2 (41,1)	39,7 (34,2)	40,1 (34,2)	53,2 (45,5)	36,6 (31,5)	55,4 (48,2)	51,2 (44,6)	61,3 (53,0)
Győr-Moson-Sopron	33,8	30,0	17,6	21,6	31,8	28,9	28,3	19,1	23,9	29,4	22,9	34,5	56,4 (48,1)	61,1 (51,8)	53,0 (45,1)	51,0 (43,9)	46,4 (39,8)	48,5 (41,6)	37,1 (31,8)	53,1 (45,2)
Hajdú-Bihar	21,7	15,6	15,3	13,2	15,4	18,6	8,4	6,4	18,6	13,8	14,7	19,7	36,2 (31,3)	34,8 (30,0)	77,7 (66,2)	86,4 (73,3)	85,4 (72,5)	54,3 (46,7)	46,8 (40,3)	48,3 (41,8)
Heves	24,2	26,0	39,4	43,4	39,1	44,9	36,8	30,1	29,4	32,1	40,5	42,4	35,5 (31,0)	35,0 (30,4)	44,3 (37,8)	36,1 (31,1)	58,8 (49,8)	81,8 (70,6)	71,4 (61,7)	104,3 (89,3)
Jász-Nagykun-Szolnok	29,4	23,1	19,5	18,9	17,4	18,2	22,0	14,8	23,7	17,7	38,1	39,0	45,2 (38,5)	46,6 (39,4)	41,3 (35,2)	39,3 (32,8)	48,5 (41,0)	48,4 (40,8)	45,0 (38,0)	40,2 (33,4)
Komárom-Esztergom	34,6	21,7	20,2	21,0	18,3	30,2	22,2	10,9	18,2	17,7	28,5	40,7	40,9 (34,8)	35,5 (30,4)	50,8 (43,3)	50,8 (43,2)	60,2 (51,2)	61,9 (52,5)	55,6 (47,2)	51,3 (42,9)
Nógrád	48,2	32,8	25,9	24,8	36,8	35,9	34,3	29,9	27,9	22,8	23,6	19,7	35,5 (30,6)	68,6 (58,5)	87,1 (74,3)	61,9 (52,7)	91,8 (77,5)	72,6 (62,2)	60,3 (51,7)	49,9 (43,1)
Pest	20,3	17,9	17,0	13,3	16,0	24,5	19,9	13,4	14,8	18,2	22,3	21,5	20,8 (18,0)	23,7 (20,5)	32,0 (27,2)	39,0 (33,6)	42,9 (37,1)	34,6 (29,7)	31,6 (27,1)	33,8 (29,4)
Somogy	58,7	55,9	47,2	50,8	53,6	43,8	35,4	19,4	21,9	39,6	41,4	34,9	38,3 (32,9)	29,9 (25,4)	56,2 (47,9)	59,6 (51,3)	80,6 (68,2)	54,0 (45,9)	50,2 (42,6)	40,7 (34,3)
Szabolcs-Szatmár-Bereg	41,7	30,6	21,0	19,2	24,2	26,7	25,4	12,5	18,5	24,6	22,7	26,5	32,9 (28,7)	32,4 (28,1)	40,8 (34,8)	50,9 (43,6)	52,8 (45,7)	47,1 (40,7)	43,3 (37,4)	39,1 (33,7)
Tolna	26,9	25,3	24,7	20,1	23,7	13,1	24,5	16,2	24,7	19,3	44,1	41,7	54,3 (47,0)	50,6 (43,7)	73,6 (62,7)	46,9 (40,3)	72,3 (60,8)	40,2 (34,2)	31,7 (27,0)	32,0 (27,4)
Vas	39,4	26,4	17,8	14,0	17,1	13,7	6,4	3,2	7,9	58,6	61,8	47,5	44,5 (38,4)	40,2 (34,5)	55,8 (47,6)	45,1 (39,0)	45,8 (39,6)	47,0 (40,3)	29,1 (24,9)	35,1 (29,9)
Veszprém	60,1	67,0	48,6	43,0	54,9	36,0	23,5	21,6	40,5	43,7	40,8	70,8	68,1 (57,5)	66,5 (56,3)	82,5 (70,4)	90,7 (76,9)	87,2 (73,4)	65,6 (55,3)	53,6 (45,2)	48,7 (41,2)
Zala	30,0	36,3	27,3	34,9	31,7	24,3	26,4	20,4	28,1	28,9	30,6	39,9	42,9 (36,9)	41,6 (35,9)	115,9(98,9)	142,4(122,7)	115,9(100,1)	123,3(106,1)	117,1(100,8)	84,7 (72,9)
Budapest	26,1	22,1	15,2	15,0	15,6	33,0	16,9	12,8	13,2	15,6	14,2	14,7	18,2 (15,2)	16,9 (14,1)	28,5 (24,2)	29,0 (24,9)	40,5 (34,8)	33,3 (28,0)	29,4 (24,8)	35,1 (29,5)
Országos	34,1	29,9	25,8	23,7	25,1	28,6	22,5	16,8	21,4	26,5	27,1	33,1	37,3 (31,9)	38,3 (32,7)	51,8 (44,1)	54,3 (46,3)	57,5 (49,0)	52,9 (45,1)	46,9 (40,0)	46,0 (39,2)

1990-2008: veleszületett rendellenességek / élveszületés+késői magzati halálozás

*2002-2008: veleszületett rendellenességek / élveszületés+ összes magzati halálozás

**2007-2008: BNO Q főcsoportba tartozó veleszületett rendellenességek esetében

A veleszületett rendellenességek előfordulásának elemzése a bejelentett esetek alapján

Az 1. táblázat a veleszületett rendellenességek bejelentési arányát megyék szerinti bontásban mutatja be 1990 és 2008 között. Az elemzett évben - hasonlóan a megelőző hat évhez - a bejelentési gyakorisági értékeket kétféle számítási módszer szerint adtuk meg:

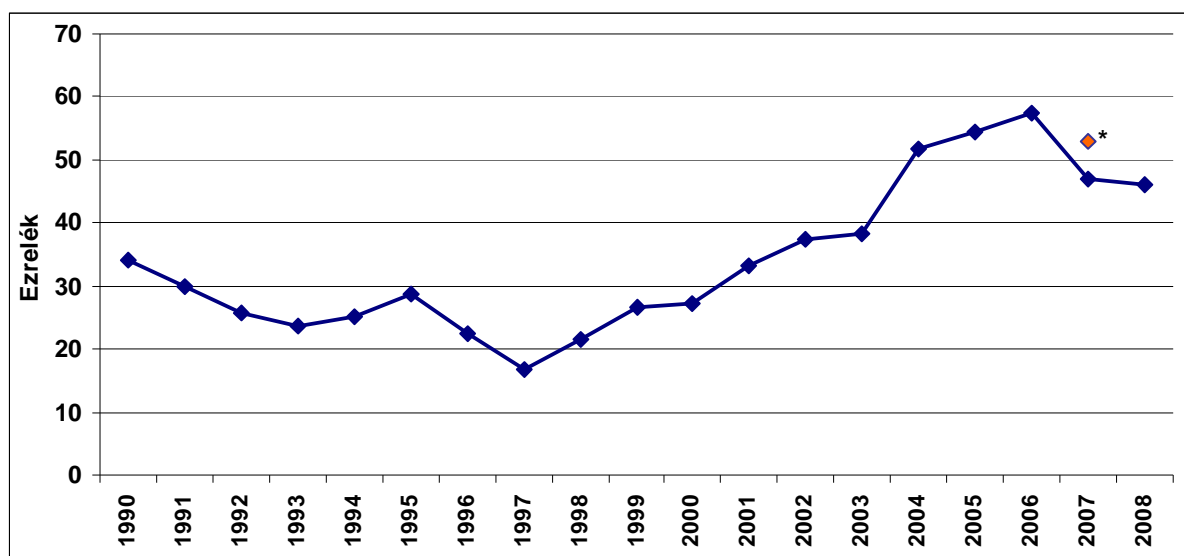
- élveszületésekre és a késői magzati halálózásra, vagyis az összes születésre,
- élveszületésekre és az összes (korai + középidős + késői) magzati halálózásra vonatkoztatva.

A táblázatban az 1990-2001 év értékei csak a régi számítási mód szerint szerepelnek, viszont a 2002-2008 között a metodikai módosítás hatásának értékelése céljából mind a régi, mind az új gyakorlatnak megfelelő értékeket feltüntettük (ez utóbbi *-gal jelölve, illetve zárójelben).

A VRONY éves jelentésben az *idősoros elemzések* során a régi módszer alapján számolt adatokat használjuk, a *2008. év adatainak elemzésekor*, valamint a *2008. évi adatok 2007. év adataival való összehasonlításakor* pedig az új gyakorlatnak megfelelő módszert.

Az adatminőség javítása érdekében és a nemzetközi gyakorlatnak megfelelően 2008-ban a BNO-10 rendszerből csak a Q csoportba tartozó diagnózisokat vettük figyelembe. Az előző évhez való összehasonlítás érdekében a 2007-es adatbázist kétféleképpen jelentettük meg: 2007 (*)-gal jelölt oszlopban a megyék korábban közölt, teljes adatbázisra vonatkozó bejelentési arányát, 2007 (**)-gal jelölve a megyéknek csak a Q-s diagnózisokat tartalmazó bejelentési arányát.

A bejelentések országos aránya 2008-ben (46,0 ezrelék) közel azonos volt az előző évben észlelt bejelentési aránnyal (46,9 ezrelék).



*A 2007-es adat a Q BNO diagnózisok mellett az addig gyűjtött többi rendellenességet is tartalmazza

1. ábra A veleszületett rendellenességek aránya a bejelentett esetek alapján, 1990-2008

A bejelentések arányának az utóbbi években tapasztalt jelentős növekedése nem feltétlenül jelenti a fejlődési rendellenességek prevalenciájának emelkedését. Elsősorban a bejelentési fegyelem javulása és a prenatális diagnosztikai módszerek fejlődése és egyre szélesebb körű elterjedése áll az emelkedés hátterében.

A bejelentések arányának változását az egyes megyékben egyrészt (1) **az országos átlaghoz** képest, másrészt (2) **az előző évhez** viszonyítva elemezzük. A két összehasonlító módszer közül az előbbi, vagyis az országos átlaghoz való viszonyítás a megyék bejelentési arányát az adott (2008-as) év országos átlagának gyakoriságához hasonlítja. Az utóbbi, azaz a korábbi (2007-es) évhez való viszonyítás a veleszületett rendellenességek gyakoriságának változását, illetve a bejelentési fejelem minőségét tükrözi az egyes megyékben.

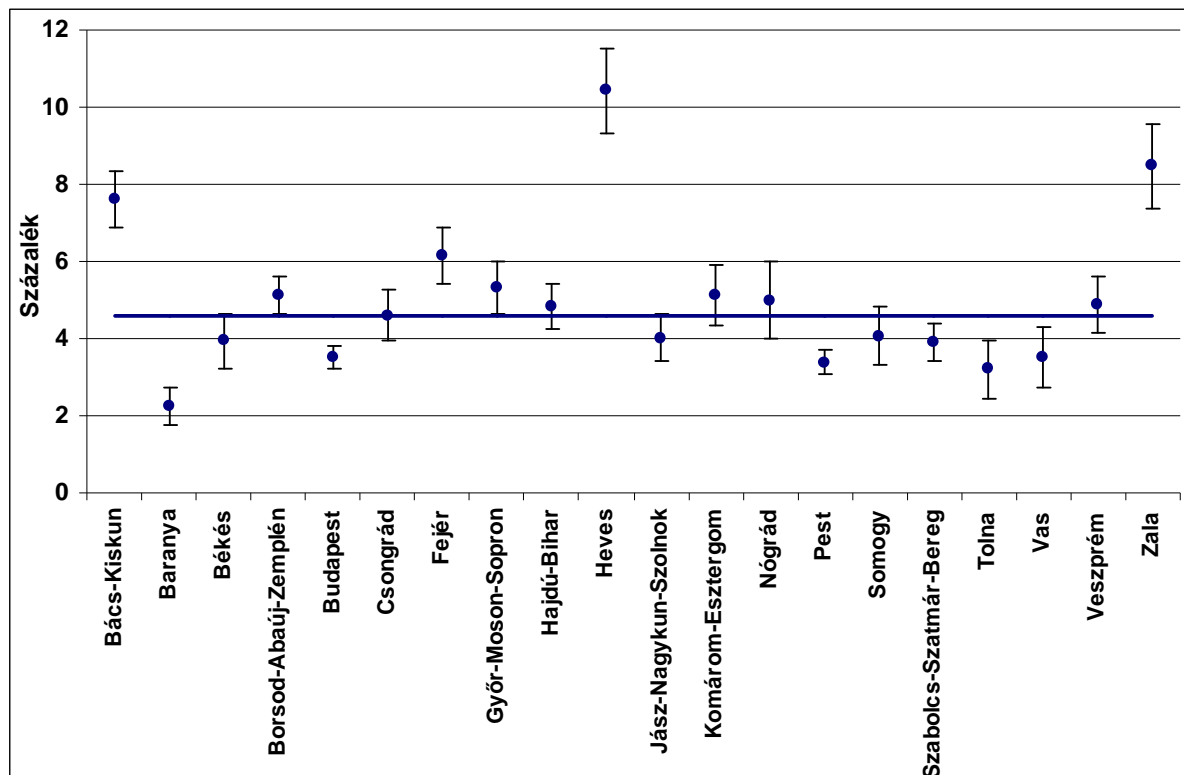
(1) Az egyes megyékben a veleszületett rendellenességek bejelentési arányára vonatkozóan - a korábbi évekhez hasonlóan - 2008-ban is jelentős különbségek mutatkoztak, a gyakoriságok igen széles határok között (22,4 és 104,3 ezrelék) változtak.

A bejelentések aránya **kiemelkedően magas** volt *Heves* (104,3 ezrelék), *Zala* (84,7 ezrelék), *Bács-Kiskun* (76,1 ezrelék) megyékben.

Az **országos átlagot szignifikánsan meghaladó érték jellemezte** *Fejér* (61,3 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (53,1 ezrelék), *Borsod-Abaúj-Zemplén* (51,3 ezrelék) megyéket is.

Az **országos átlagtól nem tért el szignifikánsan** a bejelentések aránya *Komárom-Esztergom* (51,3 ezrelék), *Nógrád* (49,9 ezrelék), *Veszprém* (48,7 ezrelék), *Hajdú-Bihar* (48,3 ezrelék), *Csongrád* (45,9 ezrelék) és *Somogy* (40,7 ezrelék) megyékben.

Az **országos átlagtól szignifikánsan kisebb bejelentési arány** jellemezte *Jász-Nagykun-Szolnok* (40,2 ezrelék), *Békés* (39,3 ezrelék), *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (39,1 ezrelék), *Vas* (35,1 ezrelék), *Budapest* fővárost (35,1 ezrelék), *Pest* (33,8 ezrelék) és *Tolna* (32,0 ezrelék) megyét. A legkevesebb fejlődési rendellenességről *Baranya* megyéből érkezett bejelentés (22,4 ezrelék).



2. ábra A veleszületett rendellenességek aránya megyénként a bejelentett esetek alapján, 2008

(2) Egyes megyékben növekedett a bejelentések aránya az előző évhez viszonyítva, azonban inkább a kisebb-nagyobb mértékű csökkenés volt a jellemző.

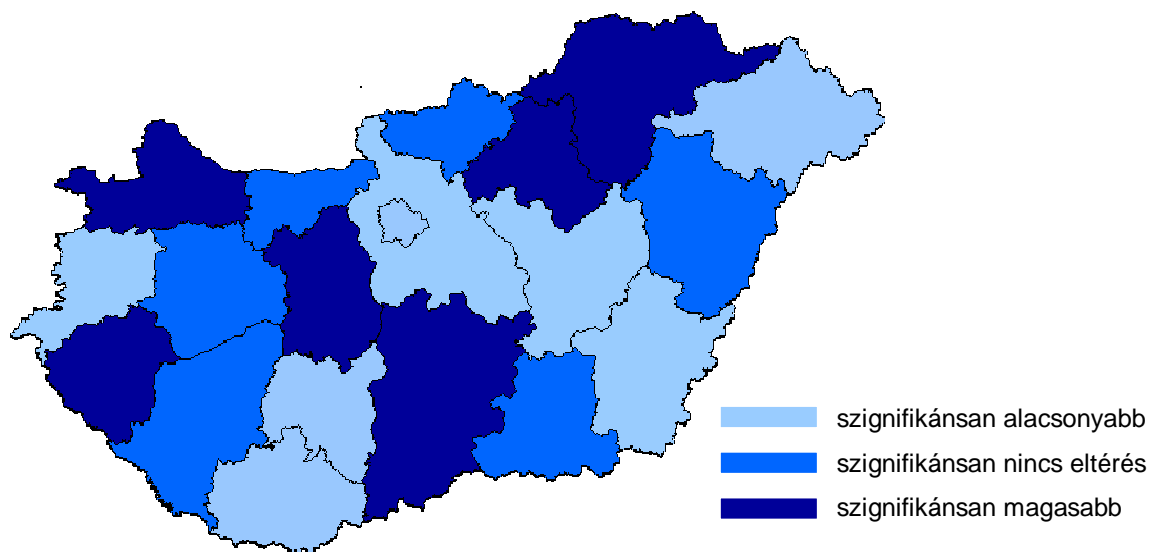
A bejelentések arányában a **legnagyobb mértékű** – közel 33 ezrelékpontos – **növekedést** a 2005 előtt átlagos bejelentési értéket mutató *Heves* megye mutatta. Kiemelést érdemel még *Győr-Moson-Sopron* megye, ahol 16 ezrelékpontos volt a növekedés. *Fejér* megyéből 10 ezrelékponttal, *Vas* megyéből és *Budapest*ről 6 ezrelékponttal több esetet jelentettek.

A bejelentések arányában **kisfokú emelkedés** mutatkozott *Pest* (2,2 ezrelékpont), és *Hajdú-Bihar* (1,5 ezrelékpont) megyében.

A bejelentések aránya *Bács-Kiskun*, *Borsod-Abaúj-Zemplén*, *Csongrád*, *Jász-Nagykun-Szolnok* és *Tolna* megyében **nem változott** jelentősen a 2007. évhez képest.

Az esetbejelentések arányában a **legnagyobb mértékű csökkenés** *Békés* megyében mutatkozott, ahol az előző év 100,0 ezrelékes bejelentési értéke 39,3-re esett vissza. *Zala* megyében 30 ezrelékponttal csökkent a bejelentések aránya, azonban még így is kiemelkedően magas a bejelentések aránya az országos átlaghoz viszonyítva. 10 ezrelék körüli csökkenés mutatkozott *Nógrádban* és *Somogyban*. Viszont amíg *Nógrád* megye bejelentési gyakorisága közel 5 ezrelékkal meghaladja az országos átlagot (46,0 ezrelék), addig *Somogy* megye több mint 5 ezrelékkal elmarad ettől. Sajnálatos, hogy a legrosszabbul jelentő *Baranya* megyében tovább csökkent (5 ezrelékponttal) a bejelentések aránya. *Komárom-Esztergom*, *Szabolcs-Szatmár-Bereg* valamint *Veszprém* megyében is csökkent a bejelentések gyakorisága az előző évhez képest.

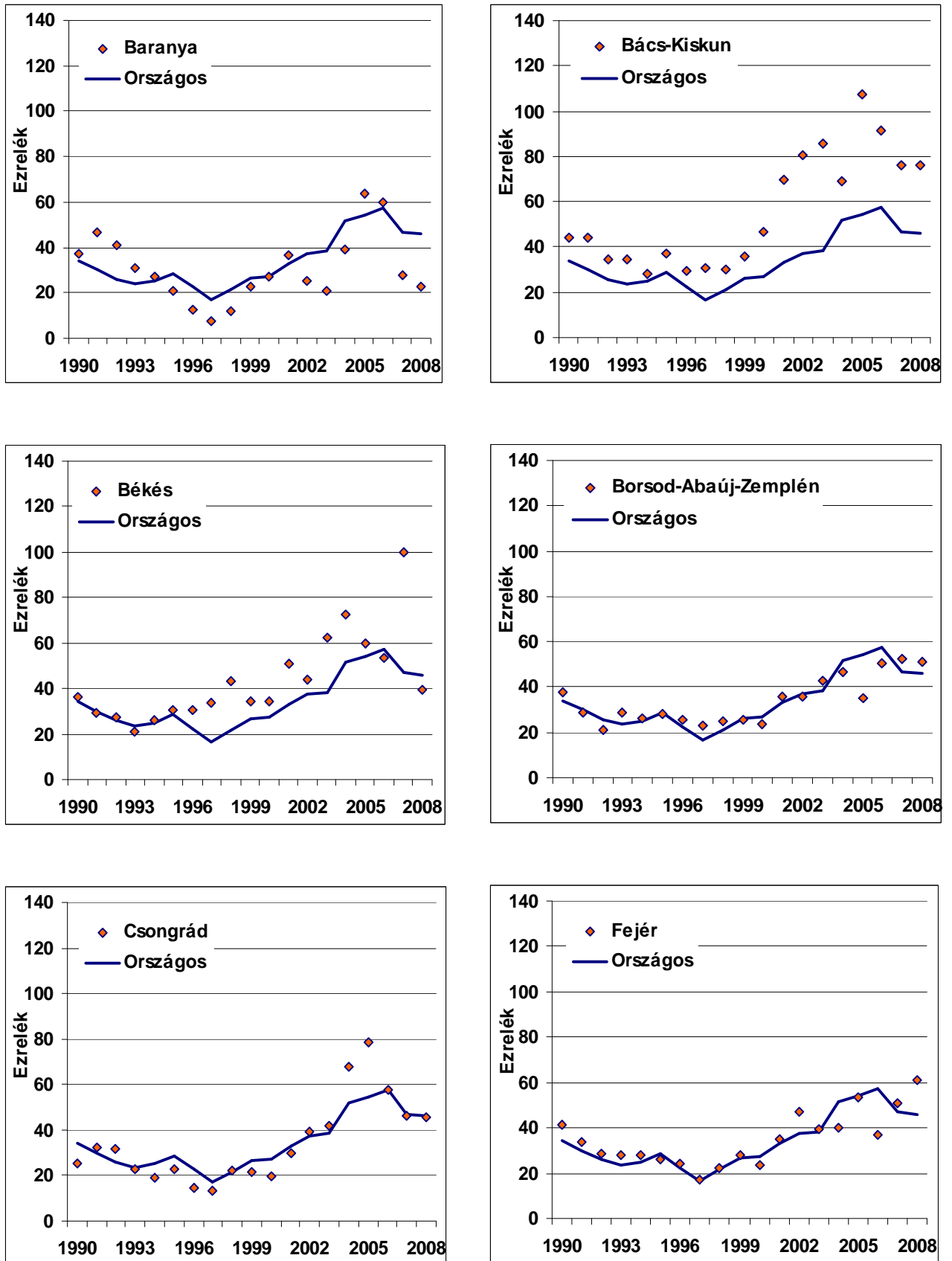
Örvendetes, hogy *Pest* megye és *Budapest* bejelentési gyakoriságában kisfokú javulás mutatkozott, ami különösen a főváros esetén szembetűnő (több mint 5 ezrelékpontos emelkedés).

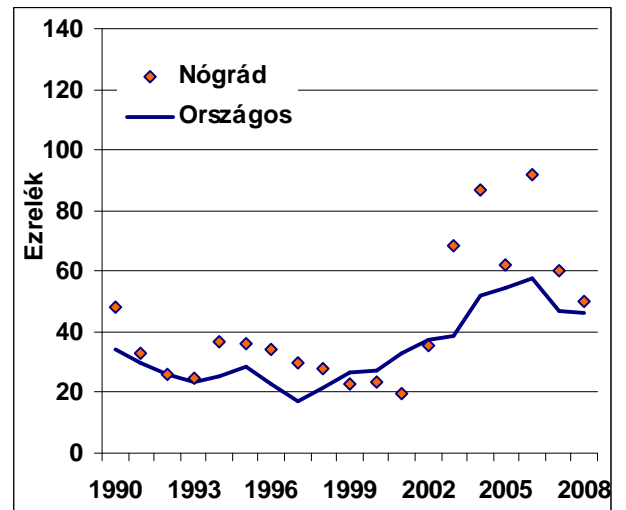
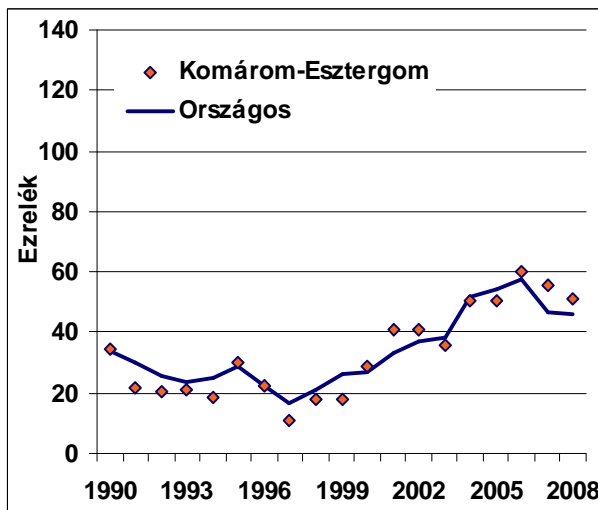
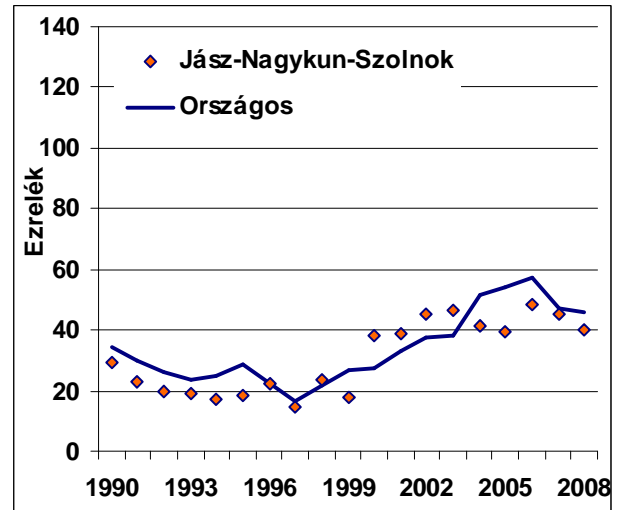
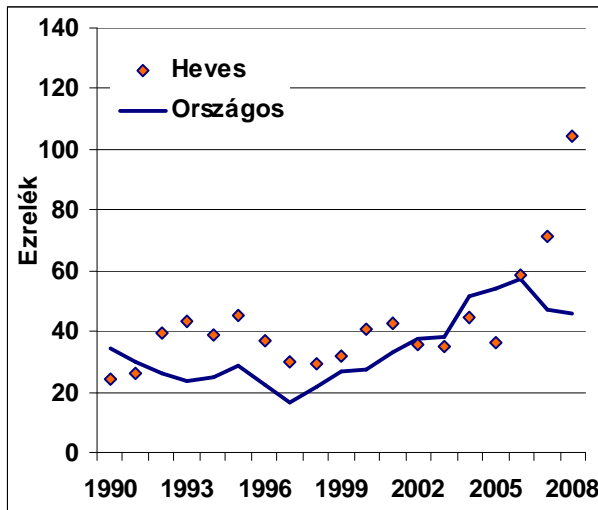
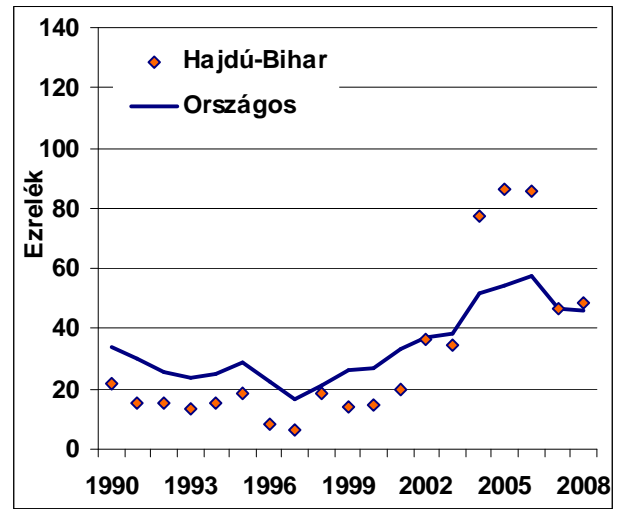
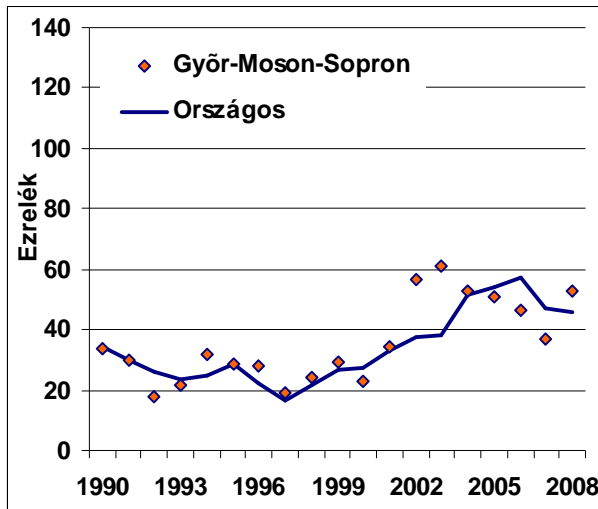


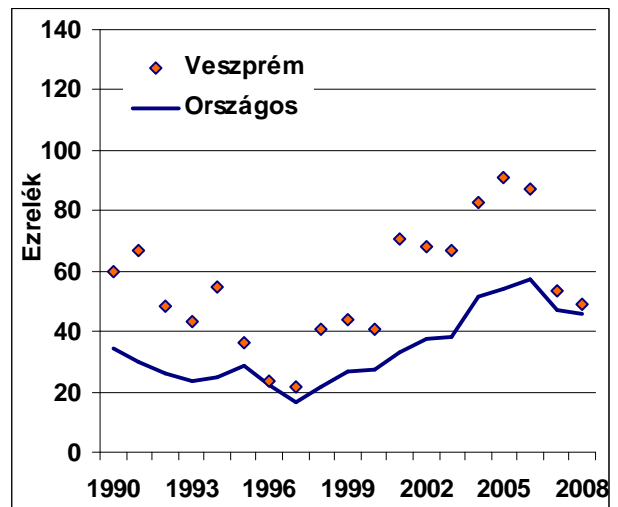
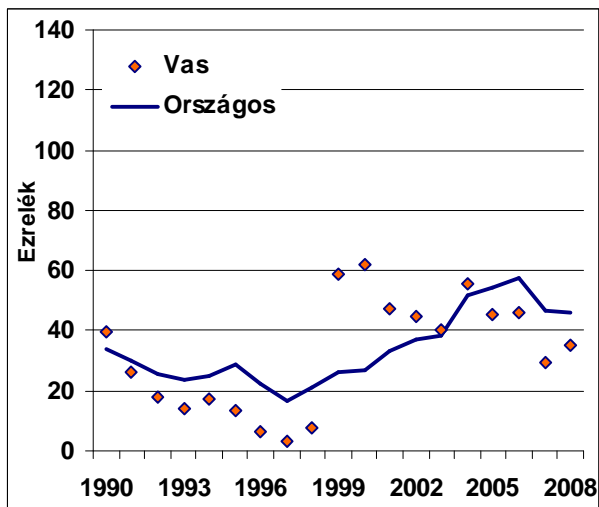
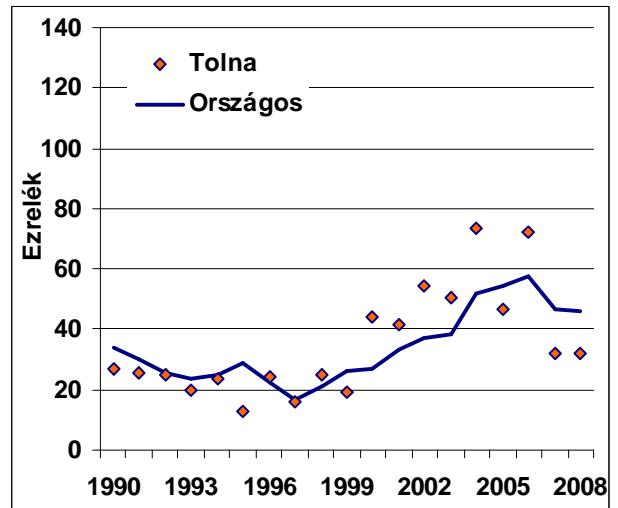
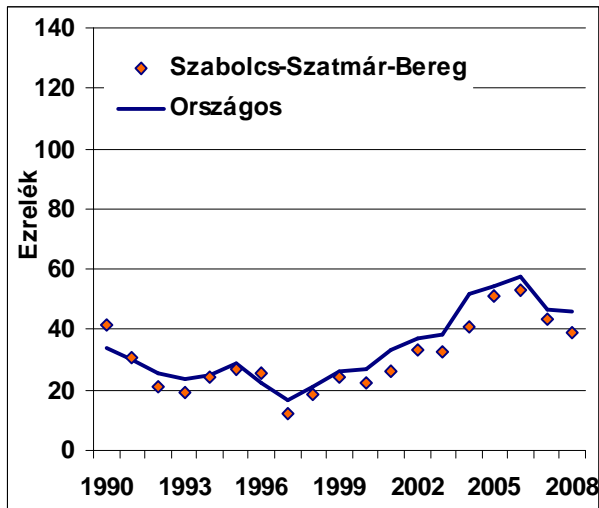
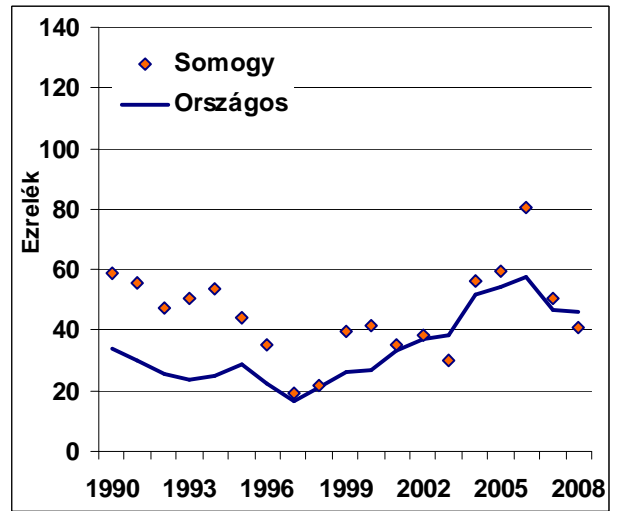
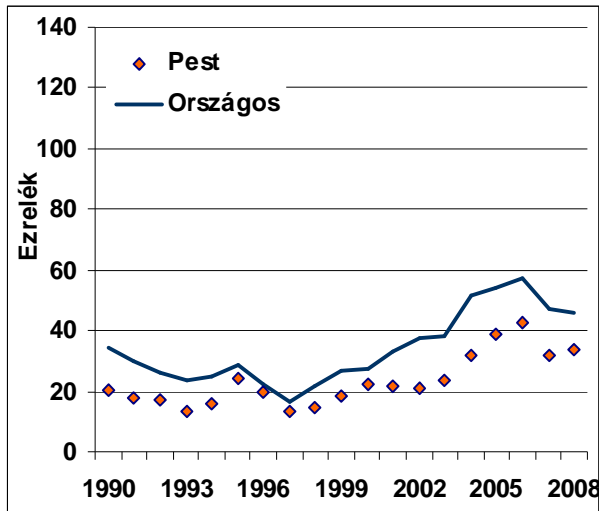
3. ábra A veszületett rendellenességek aránya megyék szerint az országos átlagtól való szignifikáns eltérés alapján a bejelentett esetek alapján, 2008

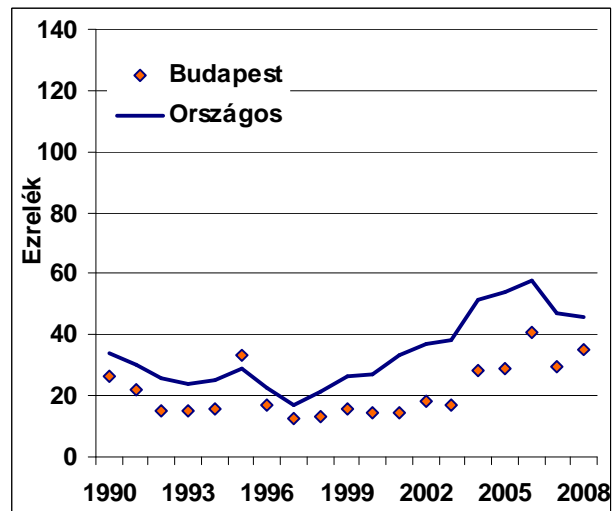
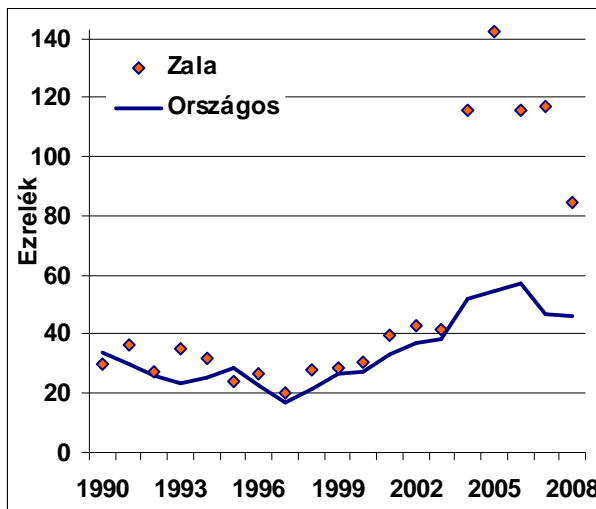
A Felügyelet célja a veszületett rendellenességek bejelentési arányának közel *azonos szintre történő emelése* mind területi, mind intézményes vonatkozásban, mivel ez az adatok reális értékelésének és az esetleges területi halmozódások feltárásának elengedhetetlen feltétele. A nyilvántartás *minőségének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

4. ábra A veleszületett rendellenességek gyakoriságának alakulása megyénként 1990-2008 között a bejelentett esetek alapján









A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának elemzése megyénként 1990-2008 között a bejelentett esetek alapján

Baranya megyében a rendellenességek bejelentési aránya a kilencvenes évek közepéig meghaladta az országos átlagot, majd 1995-től - közel tíz éven át - kisebb-nagyobb ingadozásokkal országos átlag alatt maradt. 2004-ben az ÁNTSZ-szel együttműködésben szakmai konzultációra került sor. A személyes kapcsolat, az adatszolgáltatók és adatfelhasználók között információcsere révén sikerült elérni, hogy 2005-ben és 2006-ban közel egy-harmaddal nőtt a bejelentett esetek aránya a korábbi évekhez képest és bejelentési gyakoriság az országos átlagot is meghaladta. 2007-ben azonban a rendellenességek bejelentési aránya a felére esett vissza és szignifikánsan az országos átlag maradt. 2008-ban további csökkenés volt észlelhető, és ez a 22,4 ezrelékes bejelentési arány *a megyék közötti sorrendben a minimum* értéknek felel meg.

Bács-Kiskun megye az elmúlt két évtized során az országos átlag feletti mértékben jelentette a veleszületett rendellenességeket. 2001-től a területi képviseleti rendszer és a hatékonyabb kommunikációs kapcsolatrendszer kiépítésével a bejelentési fegyelem tovább javult, sőt a gyakorisági mutató több éven át meghaladta az országos átlag kétszeresét. 2005-ben különösen nagyszámú bejelentés érkezett, és ugyan ez 2006-ban és 2007-ben minimálisan mérséklődött, a bejelentési arány még mindig *jelentősen meghaladta az országos átlagot, és nemzetközi viszonylatban is kimagaslóan jónak tekinthető. A megye 2008-ban is tartotta ezt a kiemelkedően jó bejelentési színvonalat.*

Békés megyében a bejelentett rendellenességek aránya az 1995-2005 közötti években az országos érték felett volt, és 2006-ban is alig maradt el az átlagtól. 2007-ben a bejelentések aránya ugrásszerűen megnőtt és csaknem a kétszeresére emelkedett, ezzel az *egyik legjobban jelentő megyék* közé került. 2008-ban azonban – nehezen megmagyarázható – „mélyrepülés” következett be, hiszen mintegy *60 ezrelékkal csökkent a bejelentési hajlandóság, ami már országos átlagtól szignifikánsan kisebb.*

Borsod-Abaúj-Zemplén megye bejelentési aránya 1987-2007 között kisebb-nagyobb ingadozásokkal átlag körüli volt, kivéve a 2005-ös évet, amikor jelentősen elmaradt az országos átlagtól. 2006-ban és 2007-ben tovább nőtt a bejelentett fejlődési rendellenességek gyakorisága a területi regionális összekötő áldozatos munkájának eredményeként. A 2008-ban észlelt bejelentési gyakoriság alig marad el a korábbi év értékétől, de így is *meghaladja az országos átlagot.*

Csongrád megye bejelentési gyakorisági értékei mindig az országos átlagérték körüliek, vagy kissé alatta voltak. 2002-től kezdve évről évre nagymértékben javult az adatszolgáltatás. 2004-2005-ben jelentősen az országos átlag feletti mértékben jelentették a fejlődési rendellenességeket. Az utóbbi három évben, így 2008-ban a megyét az *országos szinttel megegyező* bejelentési arány jellemzi.

Fejér megyében a bejelentések aránya 1987-től az országos átlagot meghaladó értékről átlag körülire csökkent. 2004-ben és 2006-ban kevesebb rendellenességet jelentettek. 2007-ben az észlelt rendellenességek bejelentési gyakorisága majdnem 20 ezrelékponttal nőtt az előző évhez képest, és ezzel kismértékben meghaladta az országos átlagot. *2008-ban további javult a bejelentési fegyelem, amellyel Fejér megye a kiemelkedően jól jelentő megyék közé került.*

Győr-Moson-Sopron megyében a bejelentett rendellenességek aránya a kétezres évekig országos átlag körüli volt, esetenként meghaladta az átlagértéket. Az adatszolgáltató orvosokkal történő szakmai konzultációnak köszönhetően 2002-ben és 2003-ban jóval az országos átlag fölé emelkedett a bejelentések aránya, ezt követően azonban kisfokú csökkenés mutatkozott. A 2007-es bejelentési arány az országos átlagtól kismértékben marad el és jó közepesnek mondható. *2008-ban viszont az előző évhez képest jelentősen megnőtt a bejelentések száma, a kapott gyakorisági érték szignifikánsan felülmúlja az országos átlagot.*

Hajdú-Bihar megyére az elmúlt két évtizedben mélyen az országos színvonal alatti bejelentési fegyelem volt jellemző. 2004-ben ugrásszerűen megnőtt a bejelentett fejlődési rendellenességek aránya, és az országos átlagot meghaladó érték volt jellemző 2005-ben és 2006-ban is. Hajdú-Bihar megye az ország legjobban jelentő megyéi közé került. A pozitív változások hátterében egyrészt az adatbejelentők számára szervezett munkaértekezlet eredményessége, másrészt a területi képviselői rendszer hatékony működése áll. 2007-re ez a lendület megtört, és a bejelentések aránya az országos szintre esett vissza. *A 2008-ban kismértékű növekedés volt észlelhető, szignifikáns eltérés azonban nem tapasztalható az országos átlagtól.*

Heves megye a kilencvenes évektől kifejezetten a jól jelentő megyék közé tartozott, éveken keresztül országos átlag feletti gyakorisági mutatókkal. 2002-től a bejelentések aránya az országos átlag körül volt, kivéve a 2005-ös évet, amikor kevesebb rendellenességet jelentettek a megyéből. 2007-ben az országos átlaghoz képest mintegy 25 ezrelékponttal nagyobb arányban küldtek bejelentést. 2008-ban további, még nagyobb mértékű ugrásszerű emelkedés volt észlelhető a bejelentések arányában, így a tárgyévben *Heves megyéből érkezett a legnagyobb arányú bejelentés fejlődési rendellenességekről.* A várt értéknél szignifikánsan nagyobb arányú veszületett rendellenességek további elemzésére a 6. táblázat értékelése kapcsán kerül sor.

Jász-Nagykun-Szolnok megyére a kilencvenes évek végéig országos átlag alatti bejelentési gyakoriság volt jellemző. 2000-től jelentősen javult a bejelentési fegyelem, így a megyéből érkezett rendellenességek aránya több éven át meghaladta az országos átlagértéket. 2004-től jelentős visszaesés volt tapasztalható, és a bejelentésre került fejlődési rendellenességek gyakorisági mutatója az országos átlag alá került. 2006-ban ugyan az előző évhez viszonyítva közel 10 százalékos javulás következett be, de a mutató még mindig az országos érték alatt volt. A 2007-es bejelentési gyakoriság megegyezett a korábbi évben észlelt értékkel. *2008-ban ismét csökkenés mutatkozott a bejelentések arányában, ami már szignifikáns elmaradást eredményezett az országos értékhez viszonyítva.*

Komárom-Esztergom megye a nyolcvanas években észlelt, kiemelkedően jó bejelentési színvonalat követően a kilencvenes évekre időnként átlagos, de túlnyomórészt országos átlag alatti szintre került. 2000-től az országos átlagnak megfelelő, vagy ezt meghaladó bejelentési arány volt jellemző. 2004-ben kismértékű, 2006-ban jelentős növekedés volt tapasztalható a rendellenességek bejelentési arányában, amely 2007-ben

szignifikánsan meghaladta az országos átlagot. *2008-ban észlelt bejelentési arány továbbra is átlag feletti, az eltérés azonban nem szignifikáns.*

Nógrád megye bejelentési gyakoriságára a nagyfokú ingadozás volt jellemző. A nyolcvanas évek közepén alacsony (20 ezrelék körüli), végén viszont magas (50 ezrelék körüli) bejelentési arány volt észlelhető. A 2001-ben még az ország egyik legrosszabbul jelentő megyéi közé tartozó Nógrádban évről évre ugrásszerűen nőtt a bejelentések aránya a kiválóan felépített területi képviselői rendszer, és a jól működő kommunikáció eredményeként. 2007-ben is kiemelkedően jól jelentették a rendellenességeket, így Nógrád az egyik *legjobban jelentő területi egységnek* volt tekinthető. *2008-ban – a korábbi évekhez viszonyítva – kisebb arányú bejelentés érkezett a megyéből, de ez még mindig magasabb az átlagnál, bár az eltérés nem éri el a statisztikailag szignifikáns szintet.*

Pest megye a nyolcvanas évek végéig a jól jelentő megyék közé tartozott, a kilencvenes évek elejétől kezdve azonban a bejelentések aránya messze elmaradt az országos átlagtól. 2002-től egy lassú, javuló tendencia figyelhető meg a bejelentési kötelezettségre vonatkozóan, de az észlelt gyakorisági értékek 2008-ban szignifikánsan *elmaradnak az országos átlagtól.*

Somogy megyét az elmúlt két évtized során csaknem minden évben országos átlagot meghaladó gyakorisági mutatók jellemezték. 2006-ban közel 20 ezrelékponttal növekedett a bejelentések gyakorisága, és ezzel Somogy a legjobban jelentő területi egységek közé került. 2007-ben viszont negatív fordulat történt, és már az országos átlagot csak minimálisan meghaladó érték jellemezte a megyét. *2008-ban ismét további jelentős visszaesés mutatkozott a bejelentések arányában. A megye jelenlegi bejelentési szintje a tárgyévben kismértékben elmarad az országos átlagtól, az eltérés azonban nem szignifikáns.*

Szabolcs-Szatmár-Bereg megyére korábban - néhány évtől eltekintve - átlag körüli bejelentési színvonal volt jellemző. Az elmúlt években a bejelentések arányára vonatkozóan emelkedő tendencia volt megfigyelhető, ami követi a javuló országos átlagot, de azt nem éri el. Ez az 5 ezrelékpontos átlagtól való elmaradás volt jellemző a tárgyévvel megelőző két évben is. 2008-ban a Szabolcs-Szatmár-Bereg megyei *bejelentési arány szignifikánsan alacsonyabbnak bizonyult az országos átlagnál.*

Tolna megye bejelentési gyakoriságára a nyolcvanas-kilencvenes években az átlag körüli ingadozás volt jellemző. A 2000-ben észlelt pozitív változást követően Tolna a kiemelkedően jól jelentő megyék közé tartozott. A bejelentések aránya 2004-ben és 2006-ban meghaladta az országos átlagot és ezzel a legjobban jelentő megyék között tarthattuk számon. Éppen ezért meglepő, hogy 2007-ben a bejelentett fejlődési rendellenességek aránya több mint 10 ezrelékponttal elmaradt az országos átlagtól. 2008-ban az *átlagtól való elmaradás tovább fokozódott, az eltérés erősen szignifikáns.*

Vas megyében a kilencvenes évek közepén a rendellenességek bejelentési színvonala rendkívül alacsony volt (1999-ben mindössze 3,2 ezrelék). Az adatszolgáltató orvosokkal történt konzultációt követő évben, 1999-ben, a megyében a bejelentési fegyelem ugrásszerűen javult, és ez a kiemelkedően jó színvonal volt jellemző 2004-ig. Az utóbbi években azonban visszaesés mutatkozott, és a bejelentések aránya 2008-ban is jelentősen kisebbnek adódott az országos átlagnál. Így ma elmondható, hogy *Vas megye szignifikánsan átlag alatti mértékben tesz eleget a bejelentési kötelezettségnek.*

Veszprém megye a vizsgált időszak kezdetétől a kiemelkedően jól jelentő megyék közé tartozott és 2007-ig az adatszolgáltatását tekintve is az élvonalban járt. A bejelentések arányát tekintve az észlelt gyakorisági értékek 2008-ban kissé visszaestek, jelenleg nem térnek el *szignifikánsan az országos átlagtól.*

Zala megye 2003-ig az országos átlagnak megfelelő gyakorisággal jelentette a fejlődési rendellenességeket. A 2003-ban szervezett szakmai értekezlet eredményeképpen

nagymértékű javulás volt észlelhető a bejelentési fegyelem vonatkozásában. Azóta folyamatosan országos átlag feletti értékek jellemzőek. Az *adatszolgáltatók 2008-ban is lelkiismeretesen jelentették a veleszületett rendellenességeket*. Az elvégzett analízis szerint Zala megyében a bejelentett veleszületett rendellenességek gyakorisága *közel kétszerese az országos átlagnak*. Az emelkedett prevalenciát mutató rendellenességek további elemzésére a 6. táblázat alapján kerül sor.

A **budapesti** adatszolgáltatók a 20 éves vizsgálati periódusban mindig az országos átlag alatti szinten jelentettek. Kivételt képez az 1995-ös év, amikor aktív esetfelkutatás történt. 2004-ben – az adatszolgáltató orvosok számára szervezett munkaértekezleten elhangzottak eredményeképpen – javulás észlelhető a bejelentések arányában. 2006-ban ismét nagymértékben emelkedett az esetbejelentések gyakorisága. Ebben jelentős szerepet játszott az új VRONY képviselő lelkes munkája, aki több intézménnyel személyesen is felvette a kapcsolatot. A regisztrált budapesti adatok számának növekedése annak is köszönhető, hogy egyes fővárosi szülészeti és gyermekgyógyászati intézetek a VRONY rendelkezésére bocsátották elektronikus adataikat, amely azonban sok változó tekintetében meglehetősen hiányos. Bár 2008-ban kismértékű emelkedés mutatkozott az előző évhez képest, az észlelt gyakoriság még mindig *szignifikánsan az országos átlag alatt van*.

2. táblázat A veleszületett rendellenességek száma és gyakorisága BNO-10 szerint a VRONY 2008. év bejelentett esetei alapján

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q0000	Agyvelőhiány	19	0,19	0,16
Q0010	Koponya- és gerinchasadék	2	0,02	0,02
Q0180	Egyéb helyen lévő agyvelősérv	1	0,01	0,01
Q0190	Agyvelősérv, k.m.n.	5	0,05	0,04
Q02	Kisfejtőség	11	0,11	0,09
Q0300	A Sylvius-csatorna rendellenességei	1	0,01	0,01
Q0310	A Magendie- és Luschka-nyílás atresziája	4	0,04	0,03
Q0390	Veleszületett vízfejűség, k.m.n.	42	0,42	0,36
Q0400	A kéréstest veleszületett rendellenességei	8	0,08	0,07
Q0420	Előagyhiány	7	0,07	0,06
Q0430	Az agyvelőállomány csökkenésével járó egyéb állapotok	2	0,02	0,02
Q0460	Veleszületett agyi cysták	5	0,05	0,04
Q0480	Az agy egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q0490	Az agy k.m.n veleszületett fejlődési rendellenessége	3	0,03	0,03
Q0520	Gerinchasadék az ágvéki szakaszon, vízfejűséggel	2	0,02	0,02
Q0530	Gerinchasadék a keresztcsonti szakaszon, vízfejűséggel	1	0,01	0,01
Q0540	K.m.n. gerinchasadék vízfejűséggel	7	0,07	0,06
Q0550	Gerinchasadék a nyaki szakaszon, vízfejűség nélkül	2	0,02	0,02
Q0570	Gerinchasadék az ágvéki szakaszon, vízfejűség nélkül	1	0,01	0,01
Q0580	Gerinchasadék a keresztcsonti szakaszon vízfejűség nélkül	3	0,03	0,03
Q0590	Gerinchasadék, k.m.n.	22	0,22	0,19
Q0630	A cauda equina egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q0680	A gerincvelő egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q0700	Arnold-Chiari syndroma	1	0,01	0,01
Q0780	Az idegrendszer egyéb meghatározott veleszületett fejlődési rendellenességei	8	0,08	0,07
Q0790	Az idegrendszer k.m.n. veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
	Izolált komplex, idegrendszert érintő rendellenesség	17	0,17	0,15
Q1000	Veleszületett ptosis	1	0,01	0,01
Q1030	A szemhéj egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q1050	A könnycsatorna veleszületett elzáródása és szűkülete	17	0,17	0,15
Q1060	A könnyszervek egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1070	A szemüreg veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q1120	Kisszeműség	0	0,00	0,00
Q1200	Veleszületett szürkehályog	13	0,13	0,11
Q1210	A szemlencse veleszületett helyzeti rendellenessége	0	0,00	0,00
Q1300	Szivárványhártva-coloboma	6	0,06	0,05
Q1310	Szivárványhártva hiány	1	0,01	0,01
Q1320	A szivárványhártva egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1340	A szaruhártva egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1380	A szem elülső szegmentjének egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q1400	Az üvegtest veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1500	Veleszületett zöldhályog	9	0,09	0,08
Q1580	A szem egyéb meghatározott rendellenességei	3	0,03	0,03
	Izolált komplex, szemet érintő rendellenesség	8	0,08	0,07
Q1600	A fülkagyló veleszületett hiánya	2	0,02	0,02
Q1610	A külső hallójárat veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q1690	A fül halláscsökkenést okozó, veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q1700	Járulékos fül	61	0,61	0,52
Q1720	Kisfülűség	2	0,02	0,02
Q1730	Egyéb módon szabálytalan alakú fül	2	0,02	0,02
Q1740	A fül helyzeti rendellenessége	1	0,01	0,01
Q1750	Elálló fülkagyló	1	0,01	0,01
Q1780	A fül egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q1790	A fül veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
	Izolált komplex, fület érintő rendellenesség	4	0,04	0,03
Q1800	Kopoltvív eredetű üreg, sipoly, tömlő	1	0,01	0,01
Q1810	Fül előtti üreg és tömlő	3	0,03	0,03
Q1820	A kopoltvív egyéb rendellenességei	0	0,00	0,00
Q1880	Az arc és nyak egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	42	0,42	0,36
Q1890	Az arc és nyak veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q2000	Közös artériás törzs	1	0,01	0,01
Q2010	Kettős kiszájadzású jobb kamra	0	0,00	0,00
Q2030	Nagvartériák teljes transzpozíciója	2	0,02	0,02
Q2040	Egykamrájú szív	3	0,03	0,03
Q2090	A szívüregek és összeköttetések veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q2100	Kamrai sövényhiány	210	2,11	1,80
Q2110	Pitvari sövényhiány	431	4,33	3,69

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q2120	Pitvar-kamrai sövényhiány	5	0,05	0,04
Q2130	Fallot-tetralógia	10	0,10	0,09
Q2140	Aortopulmonális septumdefectus	1	0,01	0,01
Q2200	A tüdőverőér billentyű atresziája	0	0,00	0,00
Q2210	A tüdőverőér billentyű veleszületett szűkülete	11	0,11	0,09
Q2220	A tüdőverőér billentyű veleszületett elégtelensége	3	0,03	0,03
Q2240	A háromhegyű billentyű veleszületett szűkülete	1	0,01	0,01
Q2250	Ebstein-anómalia	3	0,03	0,03
Q2260	Hypoplasiás jobb szív-syndroma	1	0,01	0,01
Q2280	A háromhegyű billentyű egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q2290	A háromhegyű billentyű veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q2300	Az aortabillentyű veleszületett szűkülete	6	0,06	0,05
Q2310	Az aortabillentyű veleszületett elégtelensége	1	0,01	0,01
Q2320	A kéthegyű billentyű veleszületett szűkülete	1	0,01	0,01
Q2330	A kéthegyű billentyű veleszületett elégtelensége	1	0,01	0,01
Q2340	Hypoplasiás bal szív-syndroma	8	0,08	0,07
Q2380	Az aorta és kéthegyű billentyűk egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q2450	A koszorúerek rendellenessége	1	0,01	0,01
Q2460	Veleszületett pitvar-kamrai block	2	0,02	0,02
Q2480	A szív egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	19	0,19	0,16
Q2490	A szív veleszületett rendellenessége, k.m.n.	9	0,09	0,08
Q2500	Nyitott ductus arteriosus	105	1,05	0,90
Q2510	Coarctatio aortae	11	0,11	0,09
Q2520	Az aorta veleszületett elzáródása	0	0,00	0,00
Q2530	Aortaszűkület	6	0,06	0,05
Q2540	Az aorta egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q2560	A tüdőverőér szűkülete	23	0,23	0,20
Q2570	A tüdőverőér egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q2620	A tüdővéna teljes transpositiója	0	0,00	0,00
Q2630	A tüdővéna részleges transpositiója	1	0,01	0,01
Q2700	A köldökverőér hiánya vagy hypoplasiája	8	0,08	0,07
Q2720	A vesearteria egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q2730	Perifériás arterio-venosus rendellenesség	0	0,00	0,00
Q2740	Veleszületett visszértágulat	0	0,00	0,00
Q2780	A perifériás érrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q2790	A perifériás érrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	10	0,10	0,09
Q2890	A keringési szervrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	5	0,05	0,04
	Izolált komplex, keringési rendszert érintő rendellenesség	363	3,65	3,11
Q3000	Choana elzáródás	10	0,10	0,09
Q3010	Az orr hiánya vagy csökkent fejlettsége	1	0,01	0,01
Q3080	Az orr egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q3090	Az orr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q3140	Veleszületett (gége eredetű) stridor	23	0,23	0,20
Q3180	A gége egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q3210	A légcső egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q3230	Veleszületett hörgőszűkület	6	0,06	0,05
Q3240	A hörgő egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q3300	Veleszületett cystás tüdő	3	0,03	0,03
Q3320	A tüdő sequestratiója	0	0,00	0,00
Q3360	A tüdő hypo- és dysplasiája	4	0,04	0,03
Q3380	A tüdő egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q3390	A tüdő veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q3400	Mellhártya-rendellenesség	3	0,03	0,03
Q3480	A légzőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q3490	A légzőrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
	Izolált komplex, légzőrendszert érintő rendellenesség	5	0,05	0,04
Q3530	A lágyszájpad egvoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3550	A lágv- és keményszájpad egvüttes egvoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3560	Szájpadhasadék, középvonali	18	0,18	0,15
Q3580	Szájpadhasadék, kétoldali, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q3590	Szájpadhasadék, egvoldali, k.m.n.	26	0,26	0,22
Q3600	Ajakhasadék, kétoldali	0	0,00	0,00
Q3690	Ajakhasadék, egvoldali	26	0,26	0,22
Q3710	Keményszájpad-ajakhasadék, kétoldali	0	0,00	0,00
Q3740	Keményszájpad-, lágyszájpad- és ajakhasadék, kétoldali	6	0,06	0,05
Q3750	Keményszájpad-, lágyszájpad- és ajakhasadék, egvoldali	9	0,09	0,08
Q3790	Szájpad-ajakhasadék, egvoldali, k.m.n.	15	0,15	0,13
Q3810	Ankyloglossia	131	1,32	1,12
Q3820	Nagynyelvűség (macroglossia)	2	0,02	0,02
Q3830	A nyelv egyéb veleszületett rendellenességei	22	0,22	0,19

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q3840	A nválmirigyek és vezetékük veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q3850	A szájpad m.n.o. veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q3860	A száj egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q3900	A nyelvcső atresiaja sipoly nélkül	14	0,14	0,12
Q3910	A nyelvcső atresiaja légcső-nyelvcső sipollyal	4	0,04	0,03
Q3920	Veleszületett légcső-nyelvcső sipoly atresia nélkül	0	0,00	0,00
Q3930	Veleszületett nyelvcsőszűkület, strictura	1	0,01	0,01
Q3990	A nyelvcső veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q4000	Veleszületett, hypertrophiás pylorus szűkület	22	0,22	0,19
Q4010	Veleszületett hiatus-hernia	0	0,00	0,00
Q4020	A gyomor egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q4030	A gyomor veleszületett rendellenességei, k.m.n	0	0,00	0,00
Q4080	A tápcsatorna felső szakaszának egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q4100	A patkóbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	10	0,10	0,09
Q4110	Az éhbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	0	0,00	0,00
Q4120	A csipőbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	2	0,02	0,02
Q4180	Vékonybél egyéb meghatározott részeinek veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	0	0,00	0,00
Q4190	Vékonybél k.m.n. szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	15	0,15	0,13
Q4200	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	0	0,00	0,00
Q4210	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete sipoly nélkül	1	0,01	0,01
Q4220	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	4	0,04	0,03
Q4230	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipoly nélkül	9	0,09	0,08
Q4290	A vastagbél meghatározatlan szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q4300	Meckel-gurdély	0	0,00	0,00
Q4310	Hirschsprung-féle betegség	7	0,07	0,06
Q4320	A vastagbél egyéb veleszületett működési rendellenességei	2	0,02	0,02
Q4330	A bél veleszületett fixációs rendellenességei	2	0,02	0,02
Q4340	Bél-kettőzöttség	2	0,02	0,02
Q4350	Ectopiás végbélnyílás	1	0,01	0,01
Q4380	A belek egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q4390	A belek veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q4410	Az epehólyag egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q4420	Az epeutak elzáródása	3	0,03	0,03
Q4440	Közös epevezeték (choledochus) cysta	1	0,01	0,01
Q4460	Tömlős májbetegség	1	0,01	0,01
Q4470	A máj egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q4580	Az emésztőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	7	0,07	0,06
	Izolált komplex, emésztőrendszert érintő rendellenesség	5	0,05	0,04
Q5010	Petefészék-tömlő (fejlődési rendellenességként)	12	0,12	0,10
Q5020	Veleszületett petefészék-csavarodás	1	0,01	0,01
Q5230	Imperforált szűzhárta	0	0,00	0,00
Q5240	A hüvely egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q5250	A szemérem aikak összenövése	4	0,04	0,03
Q5260	A csikló veleszületett rendellenessége	1	0,01	0,01
Q5270	A szeméremtest egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q5280	A női nemi szervek egyéb megjelölt veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q5290	A női nemi szervek veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
	Izolált komplex, nemi szerveket érintő rendellenesség	2	0,02	0,02
Q5300	Ectopiás here	0	0,00	0,00
Q5310	Nem descendált here, egyoldali	158	1,59	1,35
Q5320	Nem descendált here, kétoldali	41	0,41	0,35
Q5390	Nem descendált here, k.m.n.	29	0,29	0,25
Q5400	Hypospadiasis a makkon	12	0,12	0,10
Q5410	Hypospadiasis a penisen	4	0,04	0,03
Q5480	Egyéb hypospadiasis	1	0,01	0,01
Q5490	Hypospadiasis, k.m.n.	233	2,34	1,99
Q5500	A here hiánya és aplasiája	0	0,00	0,00
Q5520	A here és herezacskó egyéb veleszületett rendellenességei	7	0,07	0,06
Q5560	A hímvessző egyéb veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q5590	A hímvessző k.m.n. veleszületett rendellenessége	1	0,01	0,01
	GAM komplex	9	0,09	0,08
Q5610	Hím pseudohermaphroditismus m.n.o.	0	0,00	0,00
Q5620	Női pseudohermaphroditismus m.n.o.	2	0,02	0,02
Q5640	Bizonytalan nemiség, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q6000	A vese egyoldali agenesise	14	0,14	0,12
Q6010	Mindkét vese agenesise	4	0,04	0,03
Q6020	A vese agenesise, k.m.n.	4	0,04	0,03
Q6030	Az egyik vese hypoplasiája	2	0,02	0,02
Q6040	Mindkét vese hypoplasiája	1	0,01	0,01
Q6050	Vesehypoplasia, k.m.n.	0	0,00	0,00

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q6060	Potter-syndroma	2	0,02	0,02
Q6100	Veleszületett solitaer vesecysta	1	0,01	0,01
Q6110	Polycystás vese, gyermekkori típus	9	0,09	0,08
Q6130	Polycystás vese, k.m.n.	8	0,08	0,07
Q6140	Vese-dysplasia	2	0,02	0,02
Q6190	Cystás vesebetegség, k.m.n.	18	0,18	0,15
Q6200	Veleszületett zsákvese (hydronephrosis)	21	0,21	0,18
Q6210	A húgyvezeték atresziája és szűkülete	16	0,16	0,14
Q6220	Veleszületett megaloureter	4	0,04	0,03
Q6230	A vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó rendellenességei	177	1,78	1,51
Q6270	Veleszületett vesico-uretero-renalis reflux	4	0,04	0,03
Q6280	A húgyvezeték egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q6300	Járulékos vese	4	0,04	0,03
Q6310	Lebenvezett, összeolvadt és patkó vese	3	0,03	0,03
Q6320	Ectopiás vese	8	0,08	0,07
Q6380	A vese egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	8	0,08	0,07
Q6390	A vese veleszületett rendellenessége, k.m.n.	22	0,22	0,19
Q6400	Epispadiasis	4	0,04	0,03
Q6410	A húgyhólyag extrophiája	3	0,03	0,03
Q6420	Veleszületett hátsó húgycső billentyűk	2	0,02	0,02
Q6430	A hólvagnyak és húgycső egyéb atresziája és szűkülete	5	0,05	0,04
Q6440	Urachus rendellenesség	1	0,01	0,01
Q6470	A hólyag és húgycső egyéb veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q6480	A húgyrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q6490	A húgyrendszer rendellenessége, k.m.n.	46	0,46	0,39
	Izolált komplex, húgyrendszert érintő rendellenesség	41	0,41	0,35
Q6500	A csípő veleszületett egyoldali dislocatiója	28	0,28	0,24
Q6510	A csípő veleszületett kétoldali dislocatiója	6	0,06	0,05
Q6520	A csípő veleszületett k.m.n. dislocatiója	3	0,03	0,03
Q6530	A csípő veleszületett egyoldali sublaxatiója	50	0,50	0,43
Q6540	A csípő veleszületett kétoldali sublaxatiója	45	0,45	0,39
Q6550	A csípő veleszületett k.m.n. sublaxatiója	15	0,15	0,13
Q6560	Instabil csípő	47	0,47	0,40
Q6580	A csípő egyéb veleszületett deformitásai	7	0,07	0,06
Q6590	A csípő veleszületett deformitása, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q6600	Dongaláb (pes equinovarus)	114	1,14	0,98
Q6610	Pes calcaneovarus	7	0,07	0,06
Q6620	A lábközépcsontok varus állása	1	0,01	0,01
Q6630	A lábak egyéb, varus jellegű veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q6640	Pes calcaneovalgus	6	0,06	0,05
Q6650	Veleszületett lúdtalp	1	0,01	0,01
Q6660	A láb egyéb veleszületett, valgus jellegű deformitásai	8	0,08	0,07
Q6680	A láb egyéb veleszületett deformitásai	46	0,46	0,39
Q6690	A lábak rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q6700	Arc-aszimmetria	0	0,00	0,00
Q6740	A koponya, arc és állkapocs egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q6750	A gerinc veleszületett deformitása	0	0,00	0,00
Q6760	Pectus excavatum	17	0,17	0,15
Q6770	Pectus carinatum	1	0,01	0,01
Q6780	A mellkas egyéb veleszületett deformitásai	1	0,01	0,01
Q6800	A febiccentő izom veleszületett deformitása	42	0,42	0,36
Q6810	A kéz veleszületett deformitása	4	0,04	0,03
Q6840	A sípcsont és szárkapocscsont veleszületett görbülete	1	0,01	0,01
Q6880	Egyéb meghatározott veleszületett csont-izom deformitások	0	0,00	0,00
Q6900	Járulékos ujj(-ak)	57	0,57	0,49
Q6910	Járulékos hüvelykujj(-ak)	2	0,02	0,02
Q6920	Járulékos lábujj(-ak)	21	0,21	0,18
Q6990	Polydactylia, k.m.m.	4	0,04	0,03
Q7000	Összenőtt ujjak	20	0,20	0,17
Q7020	Összenőtt lábujjak	57	0,57	0,49
Q7030	Úszóhártyás lábujjak	3	0,03	0,03
Q7040	Polysyndactylia	7	0,07	0,06
Q7090	Ujjak összenövése, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q7110	A felkar és alkar veleszületett hiánya, a kéz meglétével	0	0,00	0,00
Q7130	Kéz és ujj(-ak) veleszületett hiánya	5	0,05	0,04
Q7140	Az orsócsont megrövidülése	0	0,00	0,00
Q7180	A felső végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	5	0,05	0,04
Q7190	A felső végtag redukciós defektusa, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q7230	A láb és lábujj(-ak) veleszületett hiánya	1	0,01	0,01
Q7240	A combcsont megrövidülése	1	0,01	0,01

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q7280	Az alsó végtag(-ok)egyb redukciós defektusai	2	0,02	0,02
Q7290	Az alsó végtag redukciós defektusa, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q7300	Nem meghatározott végtag(-ok) veleszületett hiánya	0	0,00	0,00
Q7310	Nem meghatározott végtag(-ok) proximális végének hiánya	0	0,00	0,00
Q7380	Nem meghatározott végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	0	0,00	0,00
Q7400	A felső végtagok és vállöv egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q7410	A térd veleszületett rendellenessége	0	0,00	0,00
Q7420	Az alsó végtag(-ok) és medenceöv egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q7430	Arthrogrvposis multiplex congenita	3	0,03	0,03
Q7480	Egyéb meghatározott veleszületett végtagrendellenességek	1	0,01	0,01
Q7490	A végtag(-ok) k.m.n. veleszületett rendellenessége	1	0,01	0,01
	Izolált komplex, végtagokat érintő rendellenesség	31	0,31	0,27
Q7500	Koponyavarratok veleszületett elcsontosodása (craniosynostosis)	4	0,04	0,03
Q7510	Dvsostosis craniofacialis	1	0,01	0,01
Q7580	Az agy- és arckoponyacsontok egyéb meghatározott veleszületett rendellenessége	5	0,05	0,04
Q7590	Az agy- és arckoponyacsontok k.m.n. veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q7600	Reített gerinchasadék (spina bifida occulta)	4	0,04	0,03
Q7640	A gerincoszlop egyéb veleszületett, scoliosissal nem társuló rendellenességei	5	0,05	0,04
Q7660	A bordák egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q7670	A szegycsont veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q7690	A csontos mellkas veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q7700	A porcfelődés hiánya (achondrogenesis)	0	0,00	0,00
Q7710	Thanatophoricus rövid alkat	1	0,01	0,01
Q7730	Chondrodysplasia punctata	1	0,01	0,01
Q7740	A porcképződés hiánya (achondroplasia)	7	0,07	0,06
Q7780	Egyéb osteo-chondrodysplasia a csővescsontok és gerinc növekedési defektusaival	2	0,02	0,02
Q7800	Osteogenesis imperfecta	1	0,01	0,01
Q7880	Egyéb meghatározott osteochondrodysplasiák	1	0,01	0,01
Q7890	Nem meghatározott osteochondrodysplasia	2	0,02	0,02
Q7900	Veleszületett rekesz-sérv	18	0,18	0,15
Q7910	A rekeszizom egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q7920	Exomphalos	8	0,08	0,07
Q7930	Gastroschisis	14	0,14	0,12
Q7950	A hasfal egyéb veleszületett rendellenességei	7	0,07	0,06
Q7980	A csont- és izomrendszer egyéb veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q7990	A csont- és izomrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
	Izolált komplex, csont- és izomrendszer rendellenesség	2	0,02	0,02
	Multiplex tartási postural asszociáció	9	0,09	0,08
Q8000	Ichthyosis congenita	1	0,01	0,01
Q8080	Egyéb veleszületett ichthyosis	2	0,02	0,02
Q8090	Veleszületett ichthyosis, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q8120	Epidermolysis bullosa dystrophica	1	0,01	0,01
Q8190	Epidermolysis bullosa, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q8200	Örökletes lymphoedema	0	0,00	0,00
Q8220	Mastocytosis	5	0,05	0,04
Q8230	Bőrpigment-túltengés	2	0,02	0,02
Q8240	Ectodermalis dysplasia (izzadással nem járó)	0	0,00	0,00
Q8250	Veleszületett, nem daganatos anyajegy	22	0,22	0,19
Q8280	A bőr egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	23	0,23	0,20
Q8290	A bőr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q8330	Járulékos mellbimbó	31	0,31	0,27
Q8380	Az emlő egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q8390	Az emlő veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q8400	Veleszületett alopecia	0	0,00	0,00
Q8420	A hajzat/szőrzet egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q8460	A körmök egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q8480	A kültakaró egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q8490	A kültakaró veleszületett rendellenességei, k.m.n.	2	0,02	0,02
	Izolált komplex, kültakaró rendellenesség	2	0,02	0,02
Q8500	Neurofibromatosis (benignus)	1	0,01	0,01
Q8580	Egyéb, m.n.o. phakomatosisok	0	0,00	0,00
Q8680	Egyéb, ismert külső okra visszavezethető veleszületett malformatiós szindrómák	0	0,00	0,00
Q8700	Főként az arc külalakját érintő veleszületett malformatiós szindrómák	5	0,05	0,04
Q8720	Főként a végtagokat érintő veleszületett malformatiós szindrómák	11	0,11	0,09
Q8740	Marfan-szindróma	1	0,01	0,01
Q8900	A lép veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q8910	A mellékvese veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q8920	Egyéb belső elválasztású mirigvek veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q8930	Situs inversus	4	0,04	0,03
Q8940	Összenőtt ikrek	0	0,00	0,00

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q8980	Egyéb meghatározott veleszületett rendellenességek	23	0,23	0,20
Q8990	Veleszületett rendellenesség, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q9000	Trisomia 21, meioticus, non-disjunctiós típus	114	1,14	0,98
Q9010	Trisomia 21, mosaicismus, (mitoticus, non-disjunctiós típus)	4	0,04	0,03
Q9020	Trisomia 21, translocatiós típus	4	0,04	0,03
Q9090	Down-syndroma, k.m.n.	64	0,64	0,55
Q9100	Trisomia 18, meioticus, non-disjunctiós típus	12	0,12	0,10
Q9130	Edwards-syndroma, k.m.n.	16	0,16	0,14
Q9140	Trisomia 13, meioticus, non-disjunctiós	4	0,04	0,03
Q9150	Trisomia 13, mosaicismus (mitoticus, non-disjunctiós)	1	0,01	0,01
Q9160	Trisomia 13, translocatio	4	0,04	0,03
Q9170	Patau-syndroma, k.m.n.	6	0,06	0,05
Q9220	Nagyobb chromosomarészt érintő részleges trisomia	0	0,00	0,00
Q9230	Kisebb chromosomarészt érintő részleges trisomia	1	0,01	0,01
Q9260	Számfeletti marker chromosomák	2	0,02	0,02
Q9270	Triploidia és polyploidia	3	0,03	0,03
Q9280	Az autosomák egyéb meghatározott trisomiái és részleges trisomiái	0	0,00	0,00
Q9320	Dicentricus vagy gyűrűs chromosoma	0	0,00	0,00
Q9330	A 4. chromosoma rövid karjának törése	0	0,00	0,00
Q9340	Az 5. chromosoma rövid karjának törése	1	0,01	0,01
Q9350	Egyéb chromosomarészek törése	1	0,01	0,01
Q9380	Az autosomák egyéb törései	1	0,01	0,01
Q9510	Chromosoma inversio normál egyénben	0	0,00	0,00
Q9520	Kiegyensúlyozott autosomalis átrendeződés beteg egyénben	1	0,01	0,01
Q9600	45, X karyotípus	6	0,06	0,05
Q9610	46, X karyotípus iso (Xq)	1	0,01	0,01
Q9630	45, X/46XX vagy XY mosaicismus	2	0,02	0,02
Q9680	Turner-syndroma egyéb változatai	1	0,01	0,01
Q9690	Turner-syndroma, k.m.n.	5	0,05	0,04
Q9700	47, XXX karyotípus	1	0,01	0,01
Q9730	Nőnemű egyén 46,XY karyotípussal	1	0,01	0,01
Q9800	Klinefelter-syndroma, karyotípus 47, XXY	6	0,06	0,05
Q9810	Klinefelter-syndroma, férfi, kettőnél több X chromosomával	1	0,01	0,01
Q9840	Klinefelter-syndroma, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q9870	Férfi, a nemi chromosoma mosaicismusával	1	0,01	0,01
Q9890	Nemi chromosoma rendellenesség, férfi fenotípus, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q9900	46, XX/46, XY chimera	1	0,01	0,01
Q9910	46, XX valódi hermaphrodita	1	0,01	0,01
Q9920	Törékeny X-chromosoma	1	0,01	0,01
Q9980	Egyéb meghatározott chromosoma-rendellenességek	2	0,02	0,02
Q9990	Chromosoma-rendellenesség, k.m.n.	5	0,05	0,04
	Random kombináció	125	1,26	1,07
	Schisis asszociáció	2	0,02	0,02
	Multiplex congenitalis anomaliák	132	1,33	1,13
	Összesen	4579	45,98	39,18

* A veleszületett rendellenességek gyakorisága az élveszületésre és késői magzati halálózásra vonatkoztatva

** A veleszületett rendellenességek gyakorisága az élveszületésre és összes magzati halálózásra vonatkoztatva

Az élveszületések száma, 2008: 99 149

Forrás:KSH

A késői magzati halálózás száma, 2008: 431

Forrás:KSH

Az összes magzati halálózás száma, 2008: 17 714

Forrás:KSH

A bejelentett esetek számának és gyakoriságának elemzése

A 2. táblázat a Betegségek Nemzetközi Osztályozása 10. revíziója (BNO-10) szerinti bontásban mutatja be a veleszületett rendellenességgel bejelentett gyermekek /magzatok esetszámát és ezrelékes előfordulását a VRONY tisztított adatai alapján. A gyakorisági értékek értékelése két különböző számítás alapján történt, az első (egy csillaggal jelölt) esetben az *élveszületések* és a *késői magzati halálozások* (halvaszületések) számát (összes születés 2008-ban: 99 580) vettük figyelembe, míg a második (két csillaggal jelölt) számítás során az *élveszületéseket* és az *összes (korai, középidős és késői) magzati halálozást* (116 863).

A VRONY bejelentés tárgyát elsősorban a morfológiai, anatómiai elváltozással bíró veleszületett fejlődési rendellenességek képezik, amelyek a BNO-10 alapján a Q00-Q99-es fő- és alcsoportokba sorolhatók. A *korábbi években néhány más BNO főcsoportba tartozó rendellenesség (pl. rosszindulatú daganatos betegségek, sérvek, perinatális korban keletkező állapotok, egyéb minor anomáliák, stb.) is szerepelt a bejelentésre kötelezett veleszületett anomáliák között. 2008-tól ezek nem kerülnek értékelésre és 2010-től az elektronikus bejelentés se teszi lehetővé regisztrálásukat.*

2008-ban összesen **4579** fejlődési rendellenességet mutató esetről küldtek bejelentést a VRONY-ba. A prevalencia értéket az összes születésre (élveszületés + késői magzati halálozás) számítva a veleszületett fejlődési rendellenességek gyakoriság **45,98** ezrelék, a korai és középidős magzati halálozást is figyelembe véve **39,18** ezrelék volt.

A szakirodalom alapján a veleszületett fejlődési rendellenességek előfordulásuk alapján négy fő csoportba sorolhatók:

- A **gyakori** (1 ezrelék feletti gyakoriságú) csoportba 9 fejlődési rendellenesség (idegcsőzáródási rendellenesség, ajakhasadék szájpadhasadékkal vagy anélkül, kamrai szívsvény defektus, rejtettheréjúség, hypospadiasis, veleszületett csipőficam, veleszületett hypertrophiás pylorus stenosis, veleszületett dongaláb, veleszületett lágyéksérv) és a Down-szindróma tartozik.

A súlyosabb rendellenességek közül a *idegcsőzáródási rendellenességek* (0,65 ezrelék, 65 eset), az *ajakhasadék szájpadhasadékkal vagy anélkül* (0,56 ezrelék, 56 eset), valamint a *veleszületett hypertrophiás pylorus stenosis* (0,22 ezrelék, 22 eset) bejelentési aránya elmarad a várt értéktől. Az *izolált kamrai sövényhiány* (2,1 ezrelék, 210 eset), valamint a *hypospadiasis* (2,5 ezrelék, 250 eset) gyakorisága viszont megfelelt a várt értéknek és gyakori előfordulásúnak bizonyult.

- A **közepes gyakoriságú** fejlődési rendellenességek csoportja mintegy 25 rendellenességet foglal magába. Ezek az ártalmak 1-10 tízezrelékben fordulnak elő (pl. nyitott hasfal, nyelőcső-elzáródás).
- A **ritka** és **nagyon ritka** fejlődési rendellenességek csoportjába mintegy 3000 rendellenesség sorolható, amelyek gyakorisága 1 tízezrelék, vagy ez alatti (pl. situs inversus, hermaphroditismus).

A VRONY 2008. évi adatai alapján az alábbi fejlődési rendellenességek voltak hazánkban a leggyakoribbak (előfordulásuk ≥ 1 ezrelék):

- Pitvari sövényhiány	(431 eset, 4,33 ‰)
- Izolált komplex szív- és érrendszeri rendellenességek	(363 eset, 3,65 ‰)
- Többszörös fejlődési rendellenességek (beleértve a random kombinációkat)	(257 eset, 2,59 ‰)
- Hypospadiasis	(250 eset, 2,51 ‰)
- Nem descendált here	(228 eset, 2,29 ‰)
- Kamrai sövényhiány	(210 eset, 2,11 ‰)
- Down-szindróma	(186 eset, 1,87 ‰)
- Vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó r.	(177 eset, 1,78 ‰)
- Ankyloglossia	(131 eset, 1,32 ‰)
- Dongaláb	(114 eset, 1,14 ‰)
- Nyitott ductus arteriosus	(105 eset, 1,05 ‰)

A leggyakrabban észlelt fejlődési rendellenességek előfordulásában és sorrendjében csak kismértékű változás történt az előző évhez képest. 2008-ban is a *szívrendellenességek*, a *hypospadiasis*, a *nem azonosított többszörös fejlődési rendellenességek (beleértve két rendellenesség random kombinációját)*, a *nem descendált here*, és a *Down-szindróma* voltak a leggyakoribb bejelentett veszületett fejlődési rendellenességek. A *vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó rendellenességeinek bejelentett gyakorisága csökkent, így a rendellenességek gyakorisági sorrendjében a korábbi második helyről a nyolcadikra esett vissza.*

A *Down-szindróma* diagnózisával bejelentettek száma és aránya az elmúlt évvel összehasonlítva kismértékben emelkedett.

3. táblázat A bejelentett veleszületett rendellenességek száma és gyakorisága BNO-10 szerint a VRONY 2008. év adatai alapján

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q0000	Agyvelőhiány	22	0,22	0,19
Q0010	Koponya- és gerinchasadék	3	0,03	0,03
Q0020	Kisagyhiány	3	0,03	0,03
Q0180	Egyéb helyen lévő agyvelősérv	1	0,01	0,01
Q0190	Agyvelősérv, k.m.n.	6	0,06	0,05
Q02	Kisfejtőség	23	0,23	0,20
Q0300	A Sylvius-csatorna rendellenességei	1	0,01	0,01
Q0310	A Magendie- és Luschka-nyílás atresiája	6	0,06	0,05
Q0390	Veleszületett vízfejűség, k.m.n.	75	0,75	0,64
Q0400	A kérgestest veleszületett rendellenességei	27	0,27	0,23
Q0420	Előagyhiány	8	0,08	0,07
Q0430	Az agyvelőállomány csökkenésével járó egyéb állapotok	11	0,11	0,09
Q0460	Veleszületett agyi cysták	14	0,14	0,12
Q0480	Az agy egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	9	0,09	0,08
Q0490	Az agy k.m.n veleszületett fejlődési rendellenessége	5	0,05	0,04
Q0520	Gerinchasadék az ágvéki szakaszon, vízfejűséggel	2	0,02	0,02
Q0530	Gerinchasadék a keresztcsonti szakaszon, vízfejűséggel	2	0,02	0,02
Q0540	K.m.n. gerinchasadék vízfejűséggel	9	0,09	0,08
Q0550	Gerinchasadék a nyaki szakaszon, vízfejűség nélkül	2	0,02	0,02
Q0570	Gerinchasadék az ágvéki szakaszon, vízfejűség nélkül	3	0,03	0,03
Q0580	Gerinchasadék a keresztcsonti szakaszon vízfejűség nélkül	3	0,03	0,03
Q0590	Gerinchasadék, k.m.n.	25	0,25	0,21
Q0630	A cauda equina egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q0680	A gerincvelő egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q0700	Arnold-Chiari syndroma	1	0,01	0,01
Q0780	Az idegrendszer egyéb meghatározott veleszületett fejlődési rendellenességei	9	0,09	0,08
Q0790	Az idegrendszer k.m.n. veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q1000	Veleszületett ptosis	1	0,01	0,01
Q1030	A szemhéj egyéb veleszületett rendellenességei	7	0,07	0,06
Q1050	A könnycsatorna veleszületett elzáródása és szűkülete	17	0,17	0,15
Q1060	A könnyszervek egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1070	A szemüreg veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q1100	Tömlős szemgolyó	2	0,02	0,02
Q1120	Kisszeműség	11	0,11	0,09
Q1200	Veleszületett szürkehályog	25	0,25	0,21
Q1210	A szemlencse veleszületett helyzeti rendellenessége	0	0,00	0,00
Q1240	Golyóalakú szemlencse	1	0,01	0,01
Q1300	Szivárványhártva-coloboma	13	0,13	0,11
Q1310	Szivárványhártva hiány	2	0,02	0,02
Q1320	A szivárványhártva egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q1330	Veleszületett szaruhártva homály	1	0,01	0,01
Q1340	A szaruhártva egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1380	A szem elülső szegmentjének egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q1400	Az üvegtest veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1410	Az ideghártva veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1420	A látóidegfő veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1480	A szem hátsó szegmentjének egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q1500	Veleszületett zöldhályog	13	0,13	0,11
Q1580	A szem egyéb meghatározott rendellenességei	5	0,05	0,04
Q1600	A fülkagyló veleszületett hiánya	5	0,05	0,04
Q1610	A külső hallójárat veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	7	0,07	0,06
Q1690	A fül halláscsökkensét okozó, veleszületett rendellenessége, k.m.n.	4	0,04	0,03
Q1700	Járulékos fül	74	0,74	0,63
Q1720	Kisfülűség	3	0,03	0,03
Q1730	Egyéb módon szabálytalan alakú fül	2	0,02	0,02
Q1740	A fül helyzeti rendellenessége	7	0,07	0,06
Q1750	Elálló fülkagyló	1	0,01	0,01
Q1780	A fül egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	11	0,11	0,09
Q1790	A fül veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q1800	Kopolyúív eredetű üreg, sipoly, tömlő	2	0,02	0,02
Q1810	Fül előtti üreg és tömlő	5	0,05	0,04
Q1820	A kopolyúív egyéb rendellenességei	0	0,00	0,00
Q1830	Nyaki kúszóhártva	2	0,02	0,02
Q1880	Az arc és nyak egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	56	0,56	0,48
Q1890	Az arc és nyak veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q2000	Közös artériás törzs	13	0,13	0,11
Q2010	Kettős kiszáradzású jobb kamra	5	0,05	0,04

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q2030	Nagvartériák teljes transposíciója	42	0,42	0,36
Q2040	Egycamrájú szív	21	0,21	0,18
Q2050	Kóros pitvar-kamrai összeköttetés	1	0,01	0,01
Q2060	A pitvari fülsék isomerismusa	1	0,01	0,01
Q2080	A szívüregek és összeköttetések egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q2090	A szívüregek és összeköttetések veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q2100	Kamrai sövényhiány	442	4,44	3,78
Q2110	Pitvari sövényhiány	838	8,42	7,17
Q2120	Pitvar-kamrai sövényhiány	25	0,25	0,21
Q2130	Fallot-tetralógia	26	0,26	0,22
Q2140	Aortopulmonális septumdefectus	5	0,05	0,04
Q2200	A tüdőverőér billentyű atresíája	5	0,05	0,04
Q2210	A tüdőverőér billentyű veleszületett szűkülete	33	0,33	0,28
Q2220	A tüdőverőér billentyű veleszületett elégtelensége	12	0,12	0,10
Q2240	A háromhegyű billentyű veleszületett szűkülete	11	0,11	0,09
Q2250	Ebstein-anómalia	7	0,07	0,06
Q2260	Hypoplasiás jobb szív-szindróma	8	0,08	0,07
Q2280	A háromhegyű billentyű egyéb veleszületett rendellenességei	21	0,21	0,18
Q2290	A háromhegyű billentyű veleszületett rendellenessége, k.m.n.	5	0,05	0,04
Q2300	Az aortabillentyű veleszületett szűkülete	16	0,16	0,14
Q2310	Az aortabillentyű veleszületett elégtelensége	8	0,08	0,07
Q2320	A kéthegegyű billentyű veleszületett szűkülete	9	0,09	0,08
Q2330	A kéthegegyű billentyű veleszületett elégtelensége	13	0,13	0,11
Q2340	Hypoplasiás bal szív-szindróma	33	0,33	0,28
Q2380	Az aorta és kéthegegyű billentyűk egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q2390	Az aorta- és kéthegegyű billentyűk veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q2400	Dextrocardia	3	0,03	0,03
Q2420	Hárompitvarú szív	1	0,01	0,01
Q2450	A koszorúerek rendellenessége	2	0,02	0,02
Q2460	Veleszületett pitvar-kamrai block	3	0,03	0,03
Q2480	A szív egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	28	0,28	0,24
Q2490	A szív veleszületett rendellenessége, k.m.n.	23	0,23	0,20
Q2500	Nvitott ductus arteriosus	288	2,89	2,46
Q2510	Coarctatio aortae	57	0,57	0,49
Q2520	Az aorta veleszületett elzáródása	6	0,06	0,05
Q2530	Aortaszűkület	26	0,26	0,22
Q2540	Az aorta egyéb veleszületett rendellenességei	26	0,26	0,22
Q2550	A tüdőverőér atresíája	17	0,17	0,15
Q2560	A tüdőverőér szűkülete	90	0,90	0,77
Q2570	A tüdőverőér egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q2580	A nagvartériák egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q2610	Perzisztáló bal véna cava superior	2	0,02	0,02
Q2620	A tüdővéna teljes transposíciója	4	0,04	0,03
Q2630	A tüdővéna részleges transposíciója	3	0,03	0,03
Q2640	A tüdővisszér beszájadásának k.m.n. rendellenessége	1	0,01	0,01
Q2680	A nagyvéna egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q2700	A köldökverőér hiánya vagy hypoplasiája	13	0,13	0,11
Q2720	A vesearteria egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q2730	Perifériás arterio-venosus rendellenesség	1	0,01	0,01
Q2740	Veleszületett visszártágulat	0	0,00	0,00
Q2780	A perifériás érrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q2790	A perifériás érrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	11	0,11	0,09
Q2890	A keringési szervrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	7	0,07	0,06
Q3000	Choana elzáródás	19	0,19	0,16
Q3010	Az orr hiánya vagy csökkent felettsége	2	0,02	0,02
Q3080	Az orr egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q3090	Az orr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q3120	A gége csökkent felettsége	1	0,01	0,01
Q3140	Veleszületett (gége eredetű) stridor	31	0,31	0,27
Q3180	A gége egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q3190	A gége veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q3200	A légcső falának veleszületett lágyulása	1	0,01	0,01
Q3210	A légcső egyéb veleszületett rendellenességei	7	0,07	0,06
Q3220	Veleszületett hörgőlágyulás	1	0,01	0,01
Q3230	Veleszületett hörgőszűkület	8	0,08	0,07
Q3240	A hörgő egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q3300	Veleszületett cystás tüdő	6	0,06	0,05
Q3320	A tüdő sequestrációja	0	0,00	0,00
Q3330	A tüdő hiánya (agenesise)	1	0,01	0,01
Q3360	A tüdő hypo- és dysplasiája	14	0,14	0,12

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q3380	A tüdő egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q3390	A tüdő veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q3400	Mellhártya-rendellenesség	3	0,03	0,03
Q3480	A légzőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q3490	A légzőrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q3510	A keményszájpad egvoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3530	A légyszájpad egvoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3540	A légv- és keményszájpad egvüttes kétoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3550	A légv- és keményszájpad egvüttes egvoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3560	Szájpadhasadék, középvonali	22	0,22	0,19
Q3580	Szájpadhasadék, kétoldali, k.m.n	1	0,01	0,01
Q3590	Szájpadhasadék, egvoldali, k.m.n.	40	0,40	0,34
Q3600	Ajakhasadék, kétoldali	1	0,01	0,01
Q3690	Ajakhasadék, egvoldali	33	0,33	0,28
Q3710	Keményszájpad-ajakhasadék, kétoldali	0	0,00	0,00
Q3740	Keményszájpad-, légyszájpad- és ajakhasadék, kétoldali	7	0,07	0,06
Q3750	Keményszájpad-, légyszájpad- és ajakhasadék, egvoldali	10	0,10	0,09
Q3790	Szájpad-ajakhasadék, egvoldali, k.m.n.	25	0,25	0,21
Q3810	Ankvloglossia	148	1,49	1,27
Q3820	Nagynyelvűség (macro glossia)	2	0,02	0,02
Q3830	A nyelv egyéb veleszületett rendellenességei	28	0,28	0,24
Q3840	A nyálmirigyek és vezetékük veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q3850	A szájpád m.n.o. veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q3860	A száj egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q3900	A nvelöcső atresiája sipoly nélkül	19	0,19	0,16
Q3910	A nvelöcső atresiája légcső-nvelöcső sipollal	8	0,08	0,07
Q3920	Veleszületett légcső-nvelöcső sipoly atresia nélkül	1	0,01	0,01
Q3930	Veleszületett nvelöcsőszűkülete, strictura	1	0,01	0,01
Q3990	A nvelöcső veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q4000	Veleszületett, hypertrophias pylorus szűkülete	27	0,27	0,23
Q4010	Veleszületett hiatus-hernia	2	0,02	0,02
Q4020	A gyomor egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q4030	A gyomor veleszületett rendellenességei, k.m.n	0	0,00	0,00
Q4080	A tápcsatorna felső szakaszának egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q4100	A patkóbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	18	0,18	0,15
Q4110	Az éhbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	0	0,00	0,00
Q4120	A csipőbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	4	0,04	0,03
Q4180	Vékonybél egyéb meghatározott részeinek veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	0	0,00	0,00
Q4190	Vékonybél k.m.n. szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	20	0,20	0,17
Q4200	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollal	0	0,00	0,00
Q4210	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete sipoly nélkül	2	0,02	0,02
Q4220	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollal	6	0,06	0,05
Q4230	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipoly nélkül	23	0,23	0,20
Q4280	A vastagbél egyéb szakaszainak veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	2	0,02	0,02
Q4290	A vastagbél meghatározatlan szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q4300	Meckel-gurdély	0	0,00	0,00
Q4310	Hirschsprung-féle betegség	8	0,08	0,07
Q4320	A vastagbél egyéb veleszületett működési rendellenességei	2	0,02	0,02
Q4330	A bél veleszületett fixációs rendellenességei	6	0,06	0,05
Q4340	Bél-kettözöttség	3	0,03	0,03
Q4350	Ectopiás végbélnyílás	5	0,05	0,04
Q4380	A belek egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q4390	A belek veleszületett rendellenessége, k.m.n.	4	0,04	0,03
Q4410	Az epehólyag egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q4420	Az epeutak elzáródása	3	0,03	0,03
Q4440	Közös epevezeték (choledochus) cysta	1	0,01	0,01
Q4460	Tömlős májbetegség	2	0,02	0,02
Q4470	A máj egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q4510	Pancreas annulare	1	0,01	0,01
Q4580	Az emésztőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	9	0,09	0,08
Q5010	Petefészek-tömlő (fejlődési rendellenességként)	17	0,17	0,15
Q5020	Veleszületett petefészek-csavarodás	3	0,03	0,03
Q5200	A hüvely veleszületett hiánya	1	0,01	0,01
Q5210	Kettözött hüvely	1	0,01	0,01
Q5220	Veleszületett végbél-hüvely sipoly	2	0,02	0,02
Q5230	Imperforált szűzhártya	0	0,00	0,00
Q5240	A hüvely egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q5250	A szemérem ajkak összenövése	4	0,04	0,03
Q5260	A csikló veleszületett rendellenessége	2	0,02	0,02
Q5270	A szeméremtest egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q5280	A női nemi szervek egyéb megjelölt veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q5290	A női nemi szervek veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q5300	Ectopiás here	0	0,00	0,00
Q5310	Nem descendált here, egvoldali	172	1,73	1,47
Q5320	Nem descendált here, kétoldali	48	0,48	0,41
Q5390	Nem descendált here, k.m.n.	37	0,37	0,32
Q5400	Hypospadiasis a makkon	13	0,13	0,11
Q5410	Hypospadiasis a penisen	4	0,04	0,03
Q5480	Egyéb hypospadiasis	1	0,01	0,01
Q5490	Hypospadiasis, k.m.n.	266	2,67	2,28
Q5500	A here hiánya és aplasiája	0	0,00	0,00
Q5520	A here és herezacskó egyéb veleszületett rendellenességei	8	0,08	0,07
Q5550	A hímvessző veleszületett hiánya és aplasiája	1	0,01	0,01
Q5560	A hímvessző egyéb veleszületett rendellenességei	8	0,08	0,07
Q5590	A hímvessző k.m.n. veleszületett rendellenessége	1	0,01	0,01
Q5600	Hermaphroditismus m.n.o.	2	0,02	0,02
Q5610	Hím pseudohermaphroditismus m.n.o.	0	0,00	0,00
Q5620	Női pseudohermaphroditismus m.n.o.	3	0,03	0,03
Q5640	Bizonytalan nemiség, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q6000	A vese egvoldali agenesise	24	0,24	0,21
Q6010	Mindkét vese agenesise	4	0,04	0,03
Q6020	A vese agenesise, k.m.n.	8	0,08	0,07
Q6030	Az egyik vese hypoplasiája	7	0,07	0,06
Q6040	Mindkét vese hypoplasiája	1	0,01	0,01
Q6050	Vesehypoplasia, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q6060	Potter-szindróma	3	0,03	0,03
Q6100	Veleszületett solitaer vesecysta	1	0,01	0,01
Q6110	Polycystás vese, gyermekkori típus	14	0,14	0,12
Q6130	Polycystás vese, k.m.n.	13	0,13	0,11
Q6140	Vese-dysplasia	4	0,04	0,03
Q6190	Cystás vesebetegség, k.m.n.	28	0,28	0,24
Q6200	Veleszületett zsákvese (hydronephrosis)	53	0,53	0,45
Q6210	A húgyvezeték atresiája és szűkülete	43	0,43	0,37
Q6220	Veleszületett megaloureter	12	0,12	0,10
Q6230	A vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó rendellenességei	230	2,31	1,97
Q6250	Kettős húgyvezeték	3	0,03	0,03
Q6270	Veleszületett vesico-uretero-renal reflux	8	0,08	0,07
Q6280	A húgyvezeték egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q6300	Járulékos vese	5	0,05	0,04
Q6310	Lebenyezett, összeolvadt és patkó vese	11	0,11	0,09
Q6320	Ectopiás vese	9	0,09	0,08
Q6380	A vese egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	14	0,14	0,12
Q6390	A vese veleszületett rendellenessége, k.m.n.	27	0,27	0,23
Q6400	Epispadiasis	4	0,04	0,03
Q6410	A húgyhólyag extrophiája	6	0,06	0,05
Q6420	Veleszületett hátsó húgycső billentyűk	5	0,05	0,04
Q6430	A hólyagnyak és húgycső egyéb atresiája és szűkülete	24	0,24	0,21
Q6440	Urachus rendellenesség	2	0,02	0,02
Q6450	A hólyag és húgycső veleszületett hiánya	1	0,01	0,01
Q6470	A hólyag és húgycső egyéb veleszületett rendellenességei	11	0,11	0,09
Q6480	A húgyrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	8	0,08	0,07
Q6490	A húgyrendszer rendellenessége, k.m.n.	47	0,47	0,40
Q6500	A csípő veleszületett egvoldali dislocatiója	29	0,29	0,25
Q6510	A csípő veleszületett kétoldali dislocatiója	10	0,10	0,09
Q6520	A csípő veleszületett k.m.n. dislocatiója	4	0,04	0,03
Q6530	A csípő veleszületett egvoldali subluxatiója	55	0,55	0,47
Q6540	A csípő veleszületett kétoldali subluxatiója	51	0,51	0,44
Q6550	A csípő veleszületett k.m.n. subluxatiója	17	0,17	0,15
Q6560	Instabil csípő	53	0,53	0,45
Q6580	A csípő egyéb veleszületett deformitásai	7	0,07	0,06
Q6590	A csípő veleszületett deformitása, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q6600	Dongaláb (pes equinovarus)	154	1,55	1,32
Q6610	Pes calcaneovarus	9	0,09	0,08
Q6620	A lábközépcsontok varus állása	1	0,01	0,01
Q6630	A lábak egyéb, varus jellegű veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q6640	Pes calcaneovalgus	7	0,07	0,06
Q6650	Veleszületett lúdtalp	1	0,01	0,01
Q6660	A láb egyéb veleszületett, valgus jellegű deformitásai	9	0,09	0,08
Q6680	A láb egyéb veleszületett deformitásai	51	0,51	0,44
Q6690	A lábak rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q6700	Arc-aszimmetria	0	0,00	0,00
Q6720	Hosszúfejűség (dolichocephalia)	1	0,01	0,01
Q6740	A koponya, arc és állkapocs egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q6750	A gerinc veleszületett deformitása	1	0,01	0,01
Q6760	Pectus excavatum	18	0,18	0,15
Q6770	Pectus carinatum	1	0,01	0,01
Q6780	A mellkas egyéb veleszületett deformitásai	1	0,01	0,01
Q6800	A fejbiccentő izom veleszületett deformitása	50	0,50	0,43
Q6810	A kéz veleszületett deformitása	5	0,05	0,04
Q6840	A sípcsont és szárcapocscsont veleszületett görbülete	2	0,02	0,02
Q6880	Egyéb meghatározott veleszületett csont-izom deformitások	0	0,00	0,00
Q6900	Járolékos ujj(-ak)	70	0,70	0,60
Q6910	Járolékos hüvelykujj(-ak)	3	0,03	0,03
Q6920	Járolékos lábujj(-ak)	30	0,30	0,26
Q6990	Polydactylia, k.m.m.	5	0,05	0,04
Q7000	Összenőtt ujjak	34	0,34	0,29
Q7020	Összenőtt lábujjak	74	0,74	0,63
Q7030	Úszóhártyás lábujjak	3	0,03	0,03
Q7040	Polysyndactylia	12	0,12	0,10
Q7090	Ujjak összenövése, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q7110	A felkar és alkar veleszületett hiánya, a kéz meglétével	0	0,00	0,00
Q7120	Mindkét alkar és kéz veleszületett hiánya	1	0,01	0,01
Q7130	Kéz és ujj(-ak) veleszületett hiánya	10	0,10	0,09
Q7140	Az orsócsont megrövidülése	0	0,00	0,00
Q7150	A singcsont megrövidülése	1	0,01	0,01
Q7180	A felső végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	8	0,08	0,07
Q7190	A felső végtag redukciós defektusa, k.m.n.	6	0,06	0,05
Q7230	A láb és lábujj(-ak) veleszületett hiánya	4	0,04	0,03
Q7240	A combcsont megrövidülése	2	0,02	0,02
Q7260	A szárcapocscsont megrövidülése	1	0,01	0,01
Q7280	Az alsó végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	7	0,07	0,06
Q7290	Az alsó végtag redukciós defektusa, k.m.n.	7	0,07	0,06
Q7300	Nem meghatározott végtag(-ok) veleszületett hiánya	0	0,00	0,00
Q7310	Nem meghatározott végtag(-ok) proximális végének hiánya	0	0,00	0,00
Q7380	Nem meghatározott végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	0	0,00	0,00
Q7400	A felső végtagok és vállöv egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q7410	A térd veleszületett rendellenessége	1	0,01	0,01
Q7420	Az alsó végtag(-ok) és medenceöv egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q7430	Arthrogyrposis multiplex congenita	4	0,04	0,03
Q7480	Egyéb meghatározott veleszületett végtagrendellenességek	2	0,02	0,02
Q7490	A végtag(-ok) k.m.n. veleszületett rendellenessége	1	0,01	0,01
Q7500	Koponyavarratok veleszületett elcsontosodása (craniosynostosis)	7	0,07	0,06
Q7510	Dysostosis craniofacialis	1	0,01	0,01
Q7520	Hypertelorismus	1	0,01	0,01
Q7530	Nagyfejűség (macrocephalia)	2	0,02	0,02
Q7580	Az agy- és arckoponyacsontok egyéb meghatározott veleszületett rendellenessége	8	0,08	0,07
Q7590	Az agy- és arckoponyacsontok k.m.n. veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q7600	Reitett gerinchasadék (spina bifida occulta)	5	0,05	0,04
Q7640	A gerincoszlop egyéb veleszületett, scoliosissal nem társuló rendellenességei	14	0,14	0,12
Q7660	A bordák egyéb veleszületett rendellenességei	13	0,13	0,11
Q7670	A szegycsont veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q7680	A csontos mellkas egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q7690	A csontos mellkas veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q7700	A porcfelődés hiánya (achondrogenesis)	0	0,00	0,00
Q7710	Thanatophoricus rövid alkat	1	0,01	0,01
Q7730	Chondrodysplasia punctata	1	0,01	0,01
Q7740	A porcképződés hiánya (achondroplasia)	9	0,09	0,08
Q7780	Egyéb osteo-chondrodysplasia a csővescsontok és gerinc növekedési defektusaival	2	0,02	0,02
Q7800	Osteogenesis imperfecta	1	0,01	0,01
Q7880	Egyéb meghatározott osteochondrodysplasiák	1	0,01	0,01
Q7890	Nem meghatározott osteochondrodysplasia	2	0,02	0,02
Q7900	Veleszületett rekesz-sérv	30	0,30	0,26
Q7910	A rekeszizom egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q7920	Exomphalos	19	0,19	0,16
Q7930	Gastroschisis	15	0,15	0,13
Q7950	A hasfal egyéb veleszületett rendellenességei	9	0,09	0,08
Q7980	A csont- és izomrendszer egyéb veleszületett rendellenességei	7	0,07	0,06
Q7990	A csont- és izomrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q8000	Ichthyosis congenita	1	0,01	0,01
Q8020	Lemezes ichthyosis	1	0,01	0,01

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q8080	Egyéb veleszületett ichthyosis	2	0,02	0,02
Q8090	Veleszületett ichthyosis, k.m.n.	4	0,04	0,03
Q8120	Epidermolysis bullosa dystrophica	1	0,01	0,01
Q8190	Epidermolysis bullosa, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q8200	Örökletes lymphoedema	0	0,00	0,00
Q8220	Mastocytosis	5	0,05	0,04
Q8230	Bőrpigment-túltengés	2	0,02	0,02
Q8240	Ectodermalis dysplasia (izzadással nem járó)	1	0,01	0,01
Q8250	Veleszületett, nem daganatos anvajegy	31	0,31	0,27
Q8280	A bőr egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	25	0,25	0,21
Q8290	A bőr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q8330	Jámulékos mellbimbó	37	0,37	0,32
Q8380	Az emlő egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q8390	Az emlő veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q8400	Veleszületett alopecia	0	0,00	0,00
Q8410	A hajzat/szőrzet m.n.o. morfológiai rendellenességei	1	0,01	0,01
Q8420	A hajzat/szőrzet egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q8460	A körmök egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q8480	A kültakaró egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q8490	A kültakaró veleszületett rendellenességei, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q8500	Neurofibromatosis (benignus)	2	0,02	0,02
Q8580	Egyéb, m.n.o. phakomatosisok	1	0,01	0,01
Q8680	Egyéb, ismert külső okra visszavezethető veleszületett malformatiós szindrómák	0	0,00	0,00
Q8700	Főként az arc külalakját érintő veleszületett malformatiós szindrómák	8	0,08	0,07
Q8710	Főként alacsonynövésűvel kapcsolatos veleszületett malformatiós szindrómák	3	0,03	0,03
Q8720	Főként a végtagokat érintő veleszületett malformatiós szindrómák	8	0,08	0,07
Q8730	Veleszületett rendellenesség-szindrómák gyorsult növekedéssel	1	0,01	0,01
Q8740	Marfan-szindróma	1	0,01	0,01
Q8750	Egyéb veleszületett malformatiós szindrómák, egyéb csontváz-eltérésekkel	1	0,01	0,01
Q8780	Egyéb meghatározott, m.n.o. veleszületett malformatiós szindrómák	2	0,02	0,02
Q8900	A lép veleszületett rendellenességei	7	0,07	0,07
Q8910	A mellékvese veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q8920	Egyéb belső elválasztású mirigyek veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q8930	Situs inversus	9	0,09	0,08
Q8940	Összenőtt ikrek	0	0,00	0,00
Q8970	Többszőrös, m.n.o. veleszületett rendellenességek	17	0,17	0,15
Q8980	Egyéb meghatározott veleszületett rendellenességek	23	0,23	0,20
Q8990	Veleszületett rendellenesség, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q9000	Trisomia 21, meioticus, non-disjunctiós típus	114	1,14	0,98
Q9010	Trisomia 21, mosaicismus, (mitoticus, non-disjunctiós típus)	4	0,04	0,03
Q9020	Trisomia 21, translocatiós típus	4	0,04	0,03
Q9090	Down-szindróma, k.m.n.	64	0,64	0,55
Q9100	Trisomia 18, meioticus, non-disjunctiós típus	12	0,12	0,10
Q9130	Edwards-szindróma, k.m.n.	16	0,16	0,14
Q9140	Trisomia 13, meioticus, non-disjunctiós	4	0,04	0,03
Q9150	Trisomia 13, mosaicismus (mitoticus, non-disjunctiós)	1	0,01	0,01
Q9160	Trisomia 13, translocatio	4	0,04	0,03
Q9170	Patau-szindróma, k.m.n.	6	0,06	0,05
Q9220	Nagyobb chromosomarást érintő részleges trisomia	0	0,00	0,00
Q9230	Kisebb chromosomarást érintő részleges trisomia	1	0,01	0,01
Q9260	Számfeletti marker chromosomák	2	0,02	0,02
Q9270	Triploidia és polyploidia	3	0,03	0,03
Q9280	Az autosomák egyéb meghatározott trisomiái és részleges trisomiái	0	0,00	0,00
Q9320	Dicentricus vagy gyűrűs chromosoma	0	0,00	0,00
Q9330	A 4. chromosoma rövid kariának törése	0	0,00	0,00
Q9340	Az 5. chromosoma rövid karjának törése	1	0,01	0,01
Q9350	Egyéb chromosomarészek törése	1	0,01	0,01
Q9380	Az autosomák egyéb törései	1	0,01	0,01
Q9510	Chromosoma inversio normál egyénben	0	0,00	0,00
Q9520	Kiegyensúlyozott autosomalis átrendeződés beteg egyénben	1	0,01	0,01
Q9600	45. X karyotypus	6	0,06	0,05
Q9610	46. X karyotypus iso (Xq)	1	0,01	0,01
Q9630	45. X/46XX vagy XY mosaicismus	2	0,02	0,02
Q9680	Turner-szindróma egyéb változatai	1	0,01	0,01
Q9690	Turner-szindróma, k.m.n.	5	0,05	0,04
Q9700	47. XXX karyotypus	1	0,01	0,01
Q9730	Nőnemű egyén 46.XY karyotípussal	1	0,01	0,01
Q9800	Klinefelter-szindróma, karyotípus 47, XXY	6	0,06	0,05
Q9810	Klinefelter-szindróma, férfi, kettőnél több X chromosomával	1	0,01	0,01
Q9840	Klinefelter-szindróma, k.m.n.	0	0,00	0,00

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q9870	Férfi, a nemi chromosoma mosaicismusával	1	0.01	0.01
Q9890	Nemi chromosoma rendellenesség, férfi fenotípus, k.m.n.	0	0.00	0.00
Q9900	46, XX/46, XY chimera	1	0.01	0.01
Q9910	46, XX valódi hermaphrodita	1	0.01	0.01
Q9920	Törékeny X-chromosoma	1	0.01	0.01
Q9980	Egyéb meghatározott chromosoma-rendellenességek	2	0.02	0.02
Q9990	Chromosoma-rendellenesség, k.m.n.	5	0.05	0.04
	Összesen	6150	61.76	52.63

* A veleszületett rendellenességek gyakorisága az élveszületésre és késői magzati halálózásra vonatkoztatva

** A veleszületett rendellenességek gyakorisága az élveszületésre és összes magzati halálózásra vonatkoztatva

Az élveszületések száma, 2008: 99 149

Forrás:KSH

A késői magzati halálózás száma, 2008: 431

Forrás:KSH

Az összes magzati halálózás száma, 2008: 17 714

Forrás:KSH

A bejelentett veleszületett rendellenességek számának és gyakoriságának elemzése

A 3. táblázat a Betegségek Nemzetközi Osztályozása 10. revíziója (BNO-10) szerinti bontásban mutatja be a veleszületett rendellenességek esetszámát és ezrelékes előfordulását a VRONY bejelentések tisztított adatai alapján. A gyakorisági értékek értékelése két különböző számítás alapján történt, az első (egy csillaggal jelölt) esetben az *élveszületések* és a *késői magzati halálozás* (halvaszületések) számát (összes születés 2008-ban: 99 580) vettük figyelembe, míg a második (két csillaggal jelölt) számítás során az *élveszületéseket* és az *összes (korai, középidős és késői) magzati halálozást* (116 863).

A 3. táblázat *valamennyi bejelentett fejlődési rendellenesség figyelembe vételével készült, függetlenül attól, hogy az érintett egyénben izolált vagy multiplex előfordulású volt.* Erre az analízisre a korábbi években nem került sor, 2008-ban viszont kiterjesztettük az elemzést a rendellenességek valós előfordulását jobban tükröző módszerre.

A fejlődési rendellenességgel bejelentett 4579 esetnek **6150** BNO10-es Q csoportba tartozó kóddal leírható veleszületett ártalma volt. A prevalencia értékeket az *összes születésre* (élveszületés + késői magzati halálozás) számítva a veleszületett fejlődési rendellenességek gyakoriság **61,76** ezrelék, a *korai és középidős magzati halálozást* is figyelembe véve **52,63** ezrelék volt.

A 2008. évben észlelt összes bejelentett fejlődési rendellenesség gyakorisági sorrendje BNO kód szerint (előfordulásuk ≥ 1 ezrelék) a következő:

Q2120 Pitvari sövényhiány	(838 eset, 8,42 ‰)
Q2100 Kamrai sövényhiány	(442 eset, 4,44 ‰)
Q2500 Nyitott ductus arteriosus	(288 eset, 2,89 ‰)
Q5490 Hypospadiasis, k.m.n.	(266 eset, 2,67 ‰)
Q6230 Vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó r.	(230 eset, 2,31 ‰)
Q5310 Nem descendált here, egyoldali	(172 eset, 1,73 ‰)
Q6600 Dongaláb	(154 eset, 1,55 ‰)
Q3810 Ankyloglossia	(148 eset, 1,49 ‰)
Q9000 Trisomia 21, meioticus, non-disjunctiós típus	(114 eset, 1,14 ‰)

Az összes bejelentett rendellenesség szerinti értékelés során továbbra is a *szívfejlődési rendellenességek*, a *hypospadiasis*, a *nem descendált here*, a *vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó rendellenességei*, a *Down-szindróma*, a *dongaláb* és az *ankyloglossia* állnak vezető helyen, csak a sorrendet tekintve tapasztalható kismértékű változás.

4. táblázat A veleszületett rendellenességek terhességi kimenetel szerinti megoszlása az egyes rendellenesség csoportokban a VRONY 2008. év bejelentett esetei alapján

Rendellenesség csoportok	Élve- születés		Halva- születés		Spontán vetélés		Prenat. felism. rendell. miatt terhesség- megszakítás		Prenat. felism. rendell. terhesség- megszakítás nélkül*		Együtt esetsz
	esetsz	%	esetsz	%	esetsz	%	esetsz	%	esetsz	%	
AN - Koponyahiány	2	9,5	0	0,0	0	0,0	19	90,5	0	0,0	21
EN - Agvsérv	1	16,7	0	0,0	0	0,0	4	66,7	1	16,7	6
HP - Holoprosencephalia	4	57,1	0	0,0	0	0,0	2	28,6	1	14,3	7
MC - Kisfeijűség	10	90,9	0	0,0	0	0,0	1	9,1	0	0,0	11
HY - Vízfejűség	25	53,2	0	0,0	0	0,0	20	46,2	2	4,3	47
SB - Nvitott gerinc	12	31,6	0	0,0	0	0,0	25	65,8	1	2,6	38
ON - Egyéb idegrendszeri rendellenesség	38	73,1	0	0,0	1	1,9	13	25,0	0	0,0	52
CT - Veleszületett szürkehályog	13	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	13
EY - Egyéb szemrendellenesség	52	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	52
EA - Fülrendellenesség	19	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	19
BR - Kopoltvívív származékok rendellenessége	10	21,3	0	0,0	0	0,0	34	72,3	3	6,4	47
FS - Arc és koponya rendellenesség	15	93,8	0	0,0	0	0,0	1	6,3	0	0,0	16
HD - Szív és nagvér rendellenesség	1228	98,0	0	0,0	0	0,0	30	2,4	12	0,9	1270
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	61	91,0	0	0,0	0	0,0	5	7,5	1	1,5	67
CP - Szájpadasadék	47	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	47
CL - Ajakhasadék	51	91,1	0	0,0	1	1,8	1	1,8	3	5,4	56
OA - Nvelőcső elzáródás	19	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	19
PS - Gvorkimenet szűkület	22	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	22
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	26	96,3	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	3,7	27
AA - Vébenél elzáródása/szűkülete	14	93,3	0	0,0	0	0,0	1	6,7	0	0,0	15
HG - Hirschsprung-féle betegség	7	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	7
OD - Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	53	86,9	0	0,0	0	0,0	7	11,5	1	1,6	61
UT - Reített heréjűség	228	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	228
EG - Nemi szervi rendellenesség	51	98,1	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	1,9	52
RA - Vesehiány	18	72,0	0	0,0	1	4,0	5	20,0	1	4,0	25
PO - Potter-szindróma	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2	100	0	0,0	2
CK - Cystás vesebetegség	28	73,7	0	0,0	0	0,0	6	15,8	4	10,5	38
US - Húgvrendszer elzáródásos rendellenessége	226	94,2	0	0,0	2	0,8	5	2,1	7	2,9	240
EV - Húgvhólvag extrophia	3	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3
SH - Hypospadiasis	249	99,6	0	0,0	1	0,4	0	0,0	0	0,0	250
OU - Egyéb húgvrendszeri rendellenesség	131	94,2	0	0,0	0	0,0	6	4,3	2	1,4	139
CD - Cspóficam és hailam	202	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	202
CF - Dongaláb	121	96,8	0	0,0	0	0,0	2	1,6	2	1,6	125
PY - Sokujjűség	91	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	91
SY - Összenőtt ujjak	92	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	92
LR - Végtaghiány	17	85,0	0	0,0	0	0,0	3	15,0	0	0,0	20
OL - Egyéb végtag rendellenesség	88	98,9	0	0,0	0	0,0	1	1,1	0	0,0	89
SK - Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	29	90,6	0	0,0	0	0,0	2	6,3	1	3,1	32
TC - Ferdenvakúság	42	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	42
DI - Rekeszhiány	20	95,2	0	0,0	0	0,0	1	4,8	0	0,0	21
EX - Nvitott hasfal	3	13,6	0	0,0	2	9,1	16	72,7	1	4,5	22
MS - Egyéb izomrendszeri rendellenesség	12	75,0	0	0,0	0	0,0	4	25,0	0	0,0	16
IM - Kültakarók rendellenessége	55	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	55
SA - Léphiány	3	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3
EO - Hormontermelő szervek rendellenessége	3	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	4	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	4
SYND- Szindrómák	17	68,0	1	4,0	1	4,0	6	24,0	0	0,0	25
DS - Down szindróma	99	53,2	0	0,0	3	1,6	84	45,2	0	0,0	186
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	27	30,7	0	0,0	2	2,3	58	65,9	1	1,1	88
MI - Minor rendellenesség	268	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	268**
RK - Random kombináció	108	90,0	0	0,0	2	1,7	10	8,3	0	0,0	120**
MA - Multiplex asszociáció	17	89,5	0	0,0	0	0,0	2	10,5	0	0,0	19
RO - Robin-szekvens	3	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3
MCA - Multiplex kongenitális anomália	112	84,8	0	0,0	0	0,0	20	15,2	0	0,0	132
OT - Egyéb rendellenesség	24	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	24
Összesen	4120	90,0	1	0,00	16	0,3	396	8,6	46	1,0	4579

*Azokat az eseteket tartalmazza, amelyek vagy 2009-ben születnek, vagy élveszülettként nem jelentették be.

**A minor random kombinációk a minor rendellenesség csoportban találhatók (5 eset).

5. táblázat Az élveszülettek prenatalisan felismert esetei az egyes rendellenesség csoportokban a VRONY 2008. évi adatai alapján

Rendellenesség csoportok	24. terhességi héten és előtte felismert		24. terhességi hét után felismert		Nem jelentett terhességi hét		Élveszületések esetsz
	esetsz	%	esetsz	%	esetsz	%	
AN - Koponyahiány	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2
EN - Agysérv	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1
HP - Holoprosencephalia	0	0,0	0	0,0	0	0,0	4
MC - Kisfeijűség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	10
HY - Vízfeijűség	0	0,0	4	16,0	5	20,0	25
SB - Nvitott gerinc	0	0,0	2	16,7	1	8,3	12
ON - Egyéb idegrendszeri rendellenesség	1	2,6	2	5,3	5	13,2	38
CT - Veleszületett szürkehályog	0	0,0	0	0,0	0	0,0	13
EY - Egyéb szemrendellenesség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	52
EA - Fülrendellenesség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	19
BR - Kopoltyúív származékok rendellenessége	0	0,0	1	10	0	0,0	10
FS - Arc és koponya rendellenesség	0	0,0	0	0,0	1	6,7	15
HD - Szív és nagvér rendellenesség	7	0,6	6	0,5	16	1,3	1228
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	1	1,6	1	1,6	0	0,0	61
CP - Szájpadasadék	0	0,0	0	0,0	0	0,0	47
CL - Aiakhasadék	6	11,8	1	2,0	1	2,0	51
OA - Nvelőcső elzáródás	1	5,3	0	0,0	1	5,3	19
PS - Gvornokimenet szűkület	0	0,0	0	0,0	0	0,0	22
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	0,0	0	0,0	2	7,7	26
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	0	0,0	1	7,1	0	0,0	14
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	7
OD - Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	0	0,0	1	1,9	0	0,0	53
UT - Reitett heréjűség	0	0,0	0	0,0	1	0,4	228
EG - Nemi szervi rendellenesség	1	2,0	1	2,0	4	7,8	51
RA - Vesehiány	0	0,0	2	11,1	1	5,6	18
PO - Potter-szindróma	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0
CK - Cystás vesebetegség	1	3,6	1	3,6	3	10,7	28
US - Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	2	0,9	23	10,2	34	15,0	226
EV - Húgvhólyag extrophia	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3
SH - Hvpospadiasis	0	0,0	0	0,0	0	0,0	249
OU - Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	1	0,8	2	1,5	16	12,2	131
CD - Csípőficam és hailam	0	0,0	0	0,0	1	0,5	202
CF - Dongaláb	2	1,7	5	4,1	1	0,8	121
PY - Sokujjúság	0	0,0	0	0,0	0	0,0	91
SY - Összenőtt ujjak	0	0,0	0	0,0	2	2,2	92
LR - Végtaghiány	0	0,0	1	5,9	0	0,0	17
OL - Egyéb végtag rendellenesség	1	1,1	0	0,0	0	0,0	88
SK - Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	29
TC - Ferdenvakúság	0	0,0	1	2,3	0	0,0	42
DI - Rekeszhiány	0	0,0	1	5,0	0	0,0	20
EX - Nvitott hasfal	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3
MS - Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	12
IM - Kültakarók rendellenessége	0	0,0	0	0,0	0	0,0	55
SA - Léphiány	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3
EO - Hormontermelő szervek rendellenessége	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,0	0	0,0	0	0,0	4
SYND- Szindrómák	0	0,0	1	5,9	0	0,0	17
DS - Down szindróma	1	1,0	1	1,0	4	4,0	99
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	3	11,1	1	3,7	2	7,4	27
MI - Minor rendellenesség	0	0,0	0	0,0	1	0,4	268
RK - Random kombináció	0	0,0	8	7,4	6	5,5	108
MA - Multiplex asszociáció	1	5,9	0	0,0	0	0,0	17
RO - Robin-szekvens	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3
MCA - Multiplex kongenitális anomália	3	2,7	3	2,7	9	8,0	112
OT - Egyéb rendellenesség	0	0,0	0	0,0	1	4,2	24
Összesen	32	0,8	70	1,7	118	2,9	4120

A veleszületett rendellenességek terhességi kimenetel és prenatális diagnosztizálás szerinti megoszlásának elemzése a bejelentett esetek alapján

A 4. táblázat a veleszületett rendellenességgel érintett esetek megoszlását terhességi kimenetel szerint mutatja be. Azokat a prenatálisan felismert eseteket, amelyek élveszületéssel végződtek, az élveszülöttek csoportjába soroltuk. A csecsemőhalálozás adatai nem kerültek értékelésre, mivel bejelentésük messze nem teljes, így analízisük téves következtetések levonásához vezetne.

2008-ban az összes bejelentett eset **90,0%-a (4120 eset)** élve jött világra. A *spontán elvetélt* károsodott magzatok aránya 0,3% (16 eset) volt, *késői magzati halálozás* 1 esetben fordult elő.

A bejelentett magzati veszteségek túlnyomó részét a **prenatálisan felismert rendellenességek** képezték. Összesen **442** fejlődési rendellenességet (az összes eset 9,6%-át) ismertek fel magzati korban. Ez az arány 1,0%-kal nagyobb a 2007-ben jelentett értéknél (8,6%, 446 eset).

A prenatálisan diagnosztizált fejlődési rendellenességek közel 90%-ban jelezték a bejelentő orvosok, hogy a terhesség *indukált vetéléssel* végződött (396 eset, az összes eset 8,6%-a).

A magzati korban észlelt malformációk 10%-ában (46 eset, az összes eset 1,0%-a) a terhesség további kimenetele *ismeretlen* maradt. Az okok alapvetően három tényezőre vezethetők vissza:

- az UH vizsgálatot végző, adatszolgáltató orvosnak nem volt tudomása a terhesség további kimeneteléről;
- a magzati korban diagnosztizált fejlődési rendellenesség nem volt olyan súlyos, hogy indokolta volna a terhesség befejezését;
- a várandós a fejlődési rendellenesség ismeretének ellenére vállalta a terhesség kiviselését.

Ezek a magzatok vagy 2008-ban megszülettek és nem kerültek születésük után bejelentésre, vagy a 2009. évi adatbázisban fognak szerepelni.

Az 5. táblázat azokat az élveszületett eseteket mutatja be az egyes rendellenesség-csoportokban, akiknél a fejlődési rendellenességet prenatálisan felismerték, de a terhesség nem került megszakításra és a magzat élve jött a világra. A születés előtt diagnosztizált fejlődési rendellenességek a diagnózis felállításának időpontja alapján két csoportban - a 24. terhességi héten vagy korábban, valamint a 24. terhességi hét után - kerülnek bemutatásra. Ezt a bontást a terhesség további kimenetele miatt tartottuk indokoltnak. A harmadik csoportot azok az esetek képezték, akiknél a diagnózis időpontja nem került jelölésre, így terhességi hét a fejlődési rendellenesség felismerésekor ismeretlen maradt.

A 4120 élveszülött közül **220** esetben (5,3%) diagnosztizálták a fejlődési rendellenességet prenatálisan, ebből **32** esetben (az ismert idejű prenatális felismerés egyharmadában; az összes élveszülött 0,8%-ában) a terhesség 24. hetében vagy korábban, **70** esetben (az ismert idejű prenatális felismerés több mint kétharmadában; az összes élveszülött 1,7%-ában) a 24. terhességi hét után került erre sor. Nyilvánvaló, hogy ez utóbbi helyzetben még egy esetleges súlyos ártalom diagnózisának észlelésekor sincs lehetőség a terhesség megszakítására. Az élve született magzatok közül **118** esetben (a prenatálisan felismertek több mint felében; az összes élveszülött 2,9%-ában) a diagnosztizált veleszületett ártalom bejelentésekor az orvos nem töltötte ki a diagnózis időpontját, így a várandós terhességi hete a rendellenesség felismerésekor ismeretlen maradt a VRONY számára.

A prenatális diagnosztika hatékonyságának a megállapításához a csak magzati korban történő bejelentések (4. táblázat „Prenatálisan felismert rendellenesség miatt terhesség-megszakítás” és „Prenatálisan felismert rendellenesség terhesség-megszakítás nélkül” oszlopai) mellett figyelembe vettük azon élveszülötteket is, akiknél 24. terhességi héten, vagy ennél korábban diagnosztizálták a rendellenességet (5. táblázat első oszlopa).

A VRONY bejelentések szerint a prenatális diagnosztika az alábbi esetekben bizonyult a leghatékonyabbnak:

- Potter szekvens	(2/2 eset, 100,0%)
- Koponyahiány	(19/21 eset, 90,5%)
- Agysérv	(5/6 eset, 83,3%)
- Kopolyúív származék rendellenesség	(37/47 eset, 78,7%)
- Nyitott hasfal	(17/22 eset, 77,3%)
- Egyéb kromoszóma rendellenességek	(62/88 eset, 70,5%)
- Nyitott gerinc	(26/38 eset, 68,4%)
- Vízfejűség	(22/47 eset, 46,8%)
- Down-szindróma	(85/186 eset, 45,7%)
- Holoprosencephalia	(3/7 eset, 42,9%)
- Cystás vesebetegség	(11/38 eset, 28,9%)
- Egyéb idegrendszeri rendellenesség	(14/52 eset, 26,9%)
- Egyéb izomrendszeri rendellenesség	(4/16 eset, 25,0%)
- Szindrómák	(6/25 eset, 24,0%)
- Vesehiány	(6/25 eset, 24,0%)
- Ajakhasadék	(10/56 eset, 17,9%)
- Multiplex kongenitalis anomália	(23/132 eset, 17,4%)
- Multiplex asszociáció	(3/19 eset, 15,8%)
- Végtaghiány	(3/20 eset, 15,0%)

A prenatálisan leggyakrabban diagnosztizált rendellenességek sorrendjében kismértékű változás történt az előző év hasonló értékeihez képest. Legnagyobb arányban (100%) a Potter sequens került magzati korban felismerésre, bár csak 2 ilyen esetet jelentettek.

A leggyakoribb kromoszóma-rendellenességet jelentő *Down-szindróma* magzati diagnosztikájának eredményessége jelentős csökkenést mutat az előző évhez képest (2007: 52,3%; 2008: 45,7%). A bejelentett esetek több mint fele (99/186) szüléssel végződött. Az egyéb kromoszóma-rendellenességek prenatális felismerésének aránya ugyancsak kisebb volt (70,5%) mint az előző évben (80,6%), így jelenleg a hatodik leggyakrabban felismert magzati ártalom.

Az összes bejelentett *idegcsőzáródási rendellenesség* (65 eset) közül 50 (az esetek 76,9%-a) került diagnosztizálásra prenatálisan, ez az arány megegyezik az európai regiszterek átlagával. A 2008-ban bejelentett 21 koponyahiányos magzat közül 2 nem került felismerésre, ők élve jöttek világra. A 1 agysérvvvel és 12 nyitott gerinccel született újszülöttnél nem észlelték az anomáliát a prenatális szűrővizsgálatok során, vagy nem történt ilyen célú vizsgálat.

Az 56 *ajakhasadékos rendellenességgel világra jött magzat* közül 10-nél (17,9%) jelölték a bejelentőlapon, hogy prenatálisan észlelték az elváltozást, amely megfelel az európai átlagnak. 9 esetben nem szakították meg a terhességet.

A 47 *vízfejűséggel* bejelentett esetből 22-nél (az esetek 46,8%-ban) prenatálisan végzett ultrahangos vizsgálattal észlelték a rendellenességet. Az elváltozás detektálási aránya az elmúlt évhez viszonyítva (72,4%) jelentősen csökkent.

A 20 végtagredukciós rendellenesség közül mindössze 3 magzatnál diagnosztizálták a végtaghiányt (15,0%), ez az arány az elmúlt év hasonló értékéhez viszonyítva több mint felére csökkent (36%).

A 22 nyitott hasfal rendellenesség 77,3%-át diagnosztizálták magzati korban (17 eset), ennek az entitásnak a felismerése nőtt a 2007-es év 60%-os értékéhez képest. A 21 rekeszhiányból mindössze 1 (4,8%) került prenatálisan felismerésre. Ez utóbbi rendellenesség magzati diagnosztikája elmarad az európai átlagtól.

A szív- és nagyér fejlődési rendellenességek csupán 3,9%-át (49/1270) diagnosztizálták magzati korban. Ez az arány nagyobb a 2007-ben észlelt 2%-os értéknél, de jelentősen elmarad az európai átlagtól (10%).

A vesefejlődési rendellenességek esetében a prenatális diagnosztika hatékonysága kisfokúnak ítélnélhető, mivel adataink szerint a cystás vesét 38 esetből 11-ben (28,9%), a vesehiányt 26 esetből 6-ben (24,0%) ismertek csak fel magzati korban. Előbbinél a prenatális diagnosztika európai átlagos szintje 75%, az utóbbinál 97%.

A nem azonosított, többszörös fejlődési rendellenességek 17,4%-át (23/132), két rendellenesség random kombinációjának 8,3%-át (10/120) diagnosztizálták terhesség alatt, ami emelkedést mutat a korábbi évekhez képest és nem marad el az európai átlagtól.

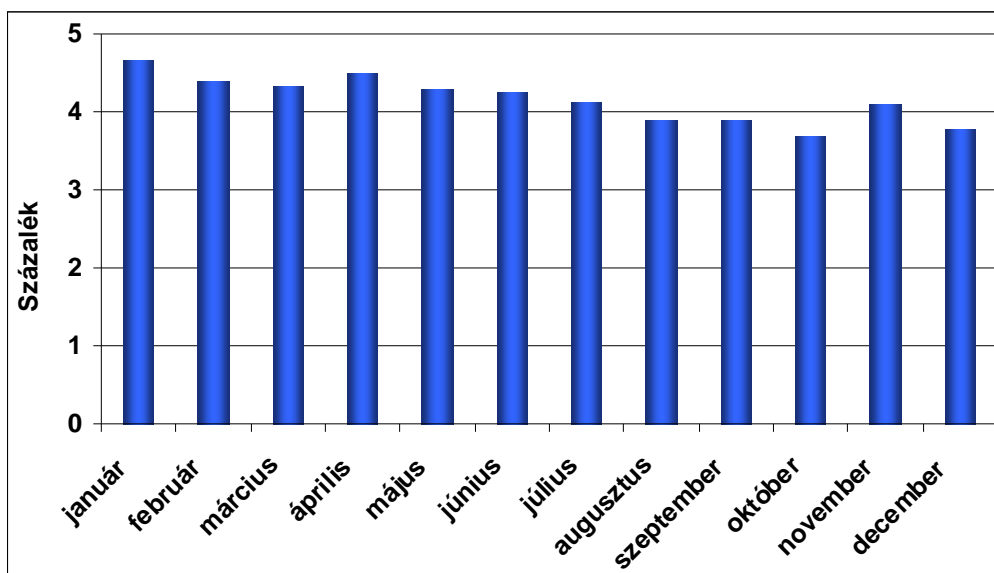
Azon élveszülöttek között, akinél a 24. terhességi hét után észlelték a rendellenességet a diagnózis leggyakrabban a vízfejűség (16,0%) és a nyitott gerinc (16,7%) rendellenesség-csoport volt, bár ez csak 4, illetve 2 esetet jelentett. Az esetszámot tekintve, a húgyrendszer elzáródásos rendellenességei emelhetők ki (23 eset) a késői prenatális diagnózisok közül.

A veszületett rendellenességgel született élveszülöttek születési hónap szerinti előfordulásának elemzése

Az 5. ábrán bemutatott grafikon a 2008-ban fejlődési rendellenességgel született újszülöttek/csecsemők születési hónap szerinti gyakoriságát mutatja (a prenatálisan felismert eseteket kihagytuk az analízisből). Az élveszülöttek születési hónapja minden esetben feltüntetésre került, így a szezonális 4120 esetben került értékelésre.

A veszületett rendellenességgel világra jött esetek havonkénti előfordulása 3,70% és 4,67% között mozgott, az **éves átlag** 4,16% volt. A rendellenességek aránya a **januárban** születetteknél kiugróan magas volt (4,67%), a minimum értékeket (3,70%, ill. 3,77%) a **októberi és decemberi** születésűeknél észleltük.

A veszületett rendellenességekre általában *szeszónális ingadozás* jellemző, a téli és tavaszi hónapokban nagyobb, a nyári hónapokban kisebb gyakorisággal fordulnak elő. A 2008-ban észlelt tendencia többé-kevésbé megfelel ennek a megfigyelésnek. A legnagyobb értékek januártól áprilisig tartó időszakban fordultak elő, majd októberig egy csökkenő tendencia észlelhető.



5. ábra A veszületett rendellenességgel született élveszülöttek születési hónap szerinti előfordulása, 2008

6. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága rendellenesség csoportok szerint megyénként a VRONY 2008. év bejelentett esetei alapján

Rendellenesség csoportok	Baranya		Bács-Kiskun		Békés		Borsod-Abaúj-Z.					
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék				
AN - Koponyahiány	0	0,00	1	0,17	1	0,27	4	0,46				
EN - Agysérv	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,23				
HP - Holoprosencephalia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,11				
MC - Kiszfejűség	1	0,23	2	0,34	0	0,00	2	0,23				
HY - Vízfejűség	1	0,23	2	0,34	1	0,27	5	0,57				
SB - Nyitott gerinc	1	0,23	3	0,51	0	0,00	7	0,80				
ON - Egyéb idegrendszeri rendellenesség	0	0,00	4	0,67	1	0,27	6	0,69				
CT - Veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	1	0,27	4	0,46				
EY - Egyéb szemrendellenesség	1	0,23	1	0,17	0	0,00	3	0,34				
EA - Fülrendellenesség	0	0,00	2	0,34	1	0,27	2	0,23				
BR - Kopolyútv származékok rendellenessége	0	0,00	3	0,51	1	0,27	5	0,57				
FS - Arc és koponya rendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,11				
HD - Szív és nagyér rendellenesség	12	2,78	↓	127	21,38	↑	63	17,18	↑	141	16,11	↑
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	1	0,23	5	0,84	1	0,27	6	0,69				
CP - Szájpadhasadék	1	0,23	1	0,17	0	0,00	2	0,23				
CL - Ajakhasadék	3	0,69	2	0,34	2	0,55	6	0,69				
OA - Nyelőcső elzáródás	1	0,23	0	0,00	0	0,00	1	0,11				
PS - Gyomorkimenet szűkülete	1	0,23	0	0,00	0	0,00	1	0,11				
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	0,00	1	0,17	0	0,00	6	0,69				
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	0	0,00	1	0,17	1	0,27	1	0,11				
HG - Hirschsprung-féle betegség	1	0,23	1	0,17	0	0,00	1	0,11				
OD - Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	1	0,23	4	0,67	0	0,00	2	0,23				
UT - Rejtett heréjűség	6	1,39	24	4,04	↑	6	1,64	3	0,34			
EG - Nemi szervi rendellenesség	1	0,23	4	0,67	1	0,27	5	0,57				
RA - Vesehiány	1	0,23	5	0,84	↑	0	0,00	1	0,11			
PO - Potter-szindróma	1	0,23	0	0,00	0	0,00	0	0,00				
CK - Cystás vesebetegség	0	0,00	5	0,84	↑	0	0,00	1	0,11			
US - Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	2	0,46	50	8,42	↑	2	0,55	9	1,03	↓		
EV - Húgyhólyag extrophia	0	0,00	1	0,17	0	0,00	0	0,00				
SH - Hypospadiasis	6	1,39	13	2,19	4	1,09	22	2,51				
OU - Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	2	0,46	3	0,51	1	0,27	30	3,43	↑			
CD - Csípőficam és hajlam	0	0,00	20	3,37	↑	7	1,91	2	0,23			
CF - Dongaláb	6	1,39	4	0,67	3	0,82	8	0,91				
PY - Sokujjúság	4	0,93	4	0,67	0	0,00	10	1,14				
SY - Összenőtt ujjak	1	0,23	5	0,84	1	0,27	6	0,69				
LR - Végtaghiány	1	0,23	0	0,00	1	0,27	2	0,23				
OL - Egyéb végtag rendellenesség	0	0,00	3	0,51	0	0,00	4	0,46				
SK - Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	0,00	5	0,84	↑	1	0,27	6	0,69	↑		
TC - Ferdenyakúság	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00				
DI - Rekeszhiány	1	0,23	0	0,00	0	0,00	0	0,00				
EX - Nyitott hasfal	2	0,46	1	0,17	0	0,00	1	0,11				
MS - Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	0,00	4	0,67	0	0,00	1	0,11				
IM - Kültakarók rendellenessége	0	0,00	4	0,67	3	0,82	0	0,00				
SA - Léphiány	0	0,00	1	0,17	0	0,00	0	0,00				
EO - Hormontermelő szervek rendellenessége	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				
SYND - Szindrómák	1	0,23	1	0,17	0	0,00	1	0,11				
DS - Down szindróma	8	1,85	11	1,85	8	2,18	12	1,37				
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	7	1,62	↑	3	0,51	3	0,82	8	0,91			
MI - Minor rendellenesség	1	0,23	32	5,39	↑	4	1,09	14	1,60			
RK - Random kombináció	1	0,23	10	1,68	↑	1	0,27	11	1,26			
MA - Multiplex asszociáció	1	0,23	1	0,17	0	0,00	1	0,11				
RO - Robin-szekvens	0	0,00	1	0,17	0	0,00	0	0,00				
MCA - Multiplex kongenitális anomália	4	0,93	9	1,52	2	0,55	15	1,71	↑			
OT - Egyéb rendellenesség	0	0,00	2	0,34	0	0,00	1	0,11				
Összesen	82	18,99	↓	386	64,98	↑	121	33,01	↓	383	43,77	↑

Legalább 5 bejelentett eset esetén a szignifikáns eltérést ↓ ↑ jelölik.

Rendellenesség csoportok	Csongrád		Fejér		Győr-Moson-Sop.		Hajdú-Bihar	
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék
AN - Koponyahiány	1	0,22	0	0,00	0	0,00	1	0,16
EN - Agysérv	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,16
HP – Holoprosencephalia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MC – Kisfejűség	0	0,00	2	0,42	0	0,00	1	0,16
HY – Vízfűjűség	0	0,00	0	0,00	2	0,40	7	1,09 ↑
SB – Nyitott gerinc	0	0,00	2	0,42	1	0,20	2	0,31
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	1	0,22	4	0,84	1	0,20	3	0,47
CT – Veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	1	0,20	1	0,16
EY – Egyéb szemrendellenesség	3	0,66	1	0,21	2	0,40	1	0,16
EA – Fülrendellenesség	3	0,66	2	0,42	1	0,20	1	0,16
BR – Kopolyúív származékok rendellenessége	1	0,22	1	0,21	8	1,59 ↑	10	1,55 ↑
FS – Arc és koponya rendellenesség	0	0,00	1	0,21	2	0,40	2	0,31
HD – Szív és nagyér rendellenesség	20	4,37 ↓	80	16,76 ↑	48	9,57	70	10,87
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	1	0,22	4	0,84	0	0,00	6	0,93
CP – Szájpadhasadék	3	0,66	6	1,26 ↑	3	0,60	3	0,47
CL – Ajakhasadék	1	0,22	2	0,42	3	0,60	3	0,47
OA – Nyelőcső elzáródás	1	0,22	1	0,21	2	0,40	1	0,16
PS - Gyomorkimenet szűkület	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	1	0,22	1	0,21	2	0,40	0	0,00
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	1	0,22	1	0,21	1	0,20	0	0,00
HG – Hirschsprung-féle betegség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	2	0,44	5	1,05 ↑	0	0,00	3	0,47
UT - Rejtett heréjűség	28	6,12 ↑	12	2,51	16	3,19 ↑	8	1,24
EG - Nemi szervi rendellenesség	1	0,22	2	0,42	2	0,40	4	0,62
RA – Vesehiány	1	0,22	0	0,00	1	0,20	1	0,16
PO - Potter-szindróma	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CK – Cystás vesebetegség	2	0,44	1	0,21	0	0,00	2	0,31
US – Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	1	0,22	10	2,09	5	1,00	19	2,95 ↑
EV- Húgyhólyag extrophia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SH – Hypospadiasis	15	3,28 ↑	28	5,87 ↑	10	1,99	17	2,64
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	4	0,87	5	1,05	7	1,40	11	1,71
CD – Csípőficam és hajlam	20	4,37 ↑	17	3,56 ↑	18	3,59 ↑	24	3,73 ↑
CF – Dongaláb	1	0,22	4	0,84	9	1,79 ↑	11	1,71 ↑
PY – Sokujjúság	8	1,75 ↑	5	1,05	7	1,40 ↑	4	0,62
SY – Összenőtt ujjak	9	1,97 ↑	3	0,63	6	1,20	7	1,09
LR – Végtaghiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,31
OL – Egyéb végtag rendellenesség	1	0,22	4	0,84	9	1,79 ↑	1	0,16
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	0,00	0	0,00	4	0,80	2	0,31
TC – Ferdenyakúság	0	0,00	4	0,84	0	0,00	6	0,93 ↑
DI – Rekeszhiány	0	0,00	2	0,42	2	0,40	0	0,00
EX – Nyitott hasfal	0	0,00	0	0,00	2	0,40	6	0,93 ↑
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	2	0,44	1	0,21	0	0,00	1	0,16
IM – Kültakarók rendellenessége	4	0,87	2	0,42	3	0,60	2	0,31
SA – Léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EO – Hormontermelő szervek rendellenessége	0	0,00	0	0,00	1	0,20	0	0,00
SI – Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,16
SYND - Szindrómák	2	0,44	1	0,21	1	0,20	1	0,16
DS – Down szindróma	11	2,40	10	2,09	12	2,39	8	1,24
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	8	1,75 ↑	2	0,42	3	0,60	3	0,47
MI – Minor rendellenesség	15	3,28	8	1,68	26	5,18 ↑	4	0,62
RK – Random kombináció	1	0,22	6	1,26	3	0,60	4	0,62
MA – Multiplex asszociáció	0	0,00	2	0,42	0	0,00	1	0,16
RO – Robin-szekvens	2	0,44	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MCA – Multiplex kongenitális anomália	2	0,44	10	2,09 ↑	3	0,60	3	0,47
OT – Egyéb rendellenesség	0	0,00	1	0,21	0	0,00	0	0,00
Összesen	177	38,67	253	53,00 ↑	227	45,25 ↑	269	41,77

Legalább 5 bejelentett eset esetén a szignifikáns eltérést ↓ ↑ jelölik.

Rendellenesség csoportok	Heves		Jász-Nagykun-Sz.		Komárom-E.		Nógrád				
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék			
AN - Koponyahiány	1	0,29	1	0,22	0	0,00	1	0,47			
EN - Agysérv	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
HP - Holoprosencephalia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
MC - Kisfejűség	0	0,00	1	0,22	0	0,00	1	0,47			
HY - Vízfejűség	1	0,29	4	0,86	0	0,00	1	0,47			
SB - Nyitott gerinc	5	1,43	↑	0	0,00	1	0,27	1	0,47		
ON - Egyéb idegrendszeri rendellenesség	1	0,29	3	0,65	1	0,27	2	0,95			
CT - Veleszületett szürkehályog	0	0,00	1	0,22	0	0,00	0	0,00			
EY - Egyéb szemrendellenesség	1	0,29	4	0,86	2	0,55	1	0,47			
EA - Fülrendellenesség	0	0,00	0	0,00	1	0,27	0	0,00			
BR - Kopolyútv származékok rendellenessége	2	0,57	0	0,00	1	0,27	0	0,00			
FS - Arc és koponya rendellenesség	5	1,43	↑	0	0,00	1	0,27	0	0,00		
HD - Szív és nagyér rendellenesség	32	9,13	71	15,30	↑	50	13,74	↑	32	15,16	↑
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	5	1,43	↑	4	0,86	4	1,10	1	0,47		
CP - Szájpadhasadék	0	0,00	5	1,08	↑	4	1,10	0	0,00		
CL - Ajakhasadék	3	0,86	0	0,00	1	0,27	0	0,00			
OA - Nyelőcső elzáródás	0	0,00	1	0,22	1	0,27	0	0,00			
PS - Gyomorkimenet szűkület	1	0,29	0	0,00	1	0,27	0	0,00			
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	3	0,86	1	0,22	2	0,55	0	0,00			
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	0	0,00	1	0,22	0	0,00	0	0,00			
HG - Hirsprung-féle betegség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
OD - Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	2	0,57	1	0,22	3	0,82	0	0,00			
UT - Rejtett heréjűség	14	3,99	↑	3	0,65	10	2,75	7	3,32		
EG - Nemi szervi rendellenesség	4	1,14	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
RA - Vesehiány	4	1,14	0	0,00	1	0,27	1	0,47			
PO - Potter-szindróma	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
CK - Cystás vesebetegség	3	0,86	3	0,65	1	0,27	1	0,47			
US - Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	26	7,42	↑	4	0,86	7	1,92	6	2,84		
EV - Húgyhólyag extrophia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
SH - Hypospadiasis	5	1,43	7	1,51	9	2,47	2	0,95			
OU - Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	8	2,28	↑	1	0,22	2	0,55	1	0,47		
CD - Csípőficam és hajlam	43	12,26	↑	3	0,65	2	0,55	5	2,37		
CF - Dongaláb	7	2,00	↑	4	0,86	4	1,10	5	2,37	↑	
PY - Sokujjúság	2	0,57	4	0,86	0	0,00	0	0,00			
SY - Összenőtt ujjak	4	1,14	3	0,65	6	1,65	↑	2	0,95		
LR - Végtaghiány	1	0,29	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
OL - Egyéb végtag rendellenesség	7	2,00	↑	2	0,43	2	0,55	1	0,47		
SK - Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	4	1,14	0	0,00	1	0,27	0	0,00			
TC - Ferdenyakúság	15	4,28	↑	0	0,00	0	0,00	0	0,00		
DI - Rekeszhiány	0	0,00	0	0,00	1	0,27	0	0,00			
EX - Nyitott hasfal	1	0,29	1	0,22	1	0,27	0	0,00			
MS - Egyéb izomrendszeri rendellenesség	3	0,86	0	0,00	0	0,00	1	0,47			
IM - Kültakarók rendellenessége	6	1,71	↑	0	0,00	7	1,92	↑	3	1,42	
SA - Léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
EO - Hormontermelő szervek rendellenessége	0	0,00	1	0,22	0	0,00	0	0,00			
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	2	0,55	0	0,00			
SYND - Szindrómák	1	0,29	3	0,65	0	0,00	2	0,95			
DS - Down szindróma	1	0,29	6	1,29	4	1,10	2	0,95			
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	0	0,00	4	0,86	2	0,55	1	0,47			
MI - Minor rendellenesség	76	21,68	↑	3	0,65	10	2,75	4	1,89		
RK - Random kombináció	9	2,57	↑	2	0,43	7	1,92	↑	4	1,89	
MA - Multiplex asszociáció	2	0,57	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
RO - Robin-szekvens	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
MCA - Multiplex kongenitális anomália	5	1,43	3	0,65	4	1,10	1	0,47			
OT - Egyéb rendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,95			
Összesen	313	89,28	↑	155	33,40	↓	156	42,87	91	43,11	

Legalább 5 bejelentett eset esetén a szignifikáns eltérést ↓ ↑ jelölik.

Rendellenesség csoportok	Pest		Somogy		Szabolcs-Sz.-B.		Tolna	
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék
AN - Koponyahiány	3	0,20	1	0,30	1	0,14	1	0,40
EN - Agysérv	0	0,00	0	0,00	1	0,14	0	0,00
HP – Holoprosencephalia	0	0,00	0	0,00	3	0,41	0	0,00
MC – Kisfejűség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
HY – Vízfejűség	7	0,46	0	0,00	5	0,69	0	0,00
SB – Nyitott gerinc	4	0,26	0	0,00	0	0,00	0	0,00
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	5	0,33	1	0,30	2	0,28	0	0,00
CT – Veleszületett szürkehályog	2	0,13	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EY – Egyéb szemrendellenesség	8	0,52	0	0,00	1	0,14	1	0,40
EA – Fülrendellenesség	2	0,13	0	0,00	2	0,28	0	0,00
BR – Kopolyútv származékok rendellenessége	0	0,00	0	0,00	4	0,55	0	0,00
FS – Arc és koponya rendellenesség	0	0,00	0	0,00	2	0,28	1	0,40
HD – Szív és nagyér rendellenesség	116	7,56 ↓	19	5,72 ↓	109	15,06 ↑	24	9,66
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	7	0,46	1	0,30	6	0,83	1	0,40
CP – Szájpadhasadék	6	0,39	0	0,00	1	0,14	0	0,00
CL – Ajakhasadék	12	0,78 ↑	0	0,00	5	0,69	1	0,40
OA – Nyelőcső elzáródás	2	0,13	0	0,00	0	0,00	0	0,00
PS – Gyomorkimenet szűkület	5	0,33	0	0,00	2	0,28	0	0,00
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	3	0,20	0	0,00	0	0,00	2	0,80
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	3	0,20	0	0,00	0	0,00	0	0,00
HG - Hirsprung-féle betegség	4	0,26	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	9	0,59	0	0,00	2	0,28	0	0,00
UT - Rejtett heréjűség	26	1,69	9	2,71	6	0,83 ↓	4	1,61
EG - Nemi szervi rendellenesség	9	0,59	0	0,00	2	0,28	0	0,00
RA – Vesehiány	2	0,13	1	0,30	0	0,00	0	0,00
PO - Potter-szindróma	0	0,00	1	0,30	0	0,00	0	0,00
CK – Cystás vesebetegség	4	0,26	1	0,30	2	0,28	0	0,00
US – Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	18	1,17 ↓	22	6,63 ↑	6	0,83 ↓	1	0,40
EV- Húgyhólyag extrophia	0	0,00	1	0,30	0	0,00	0	0,00
SH – Hypospadiasis	34	2,21	12	3,62 ↑	10	1,38	3	1,21
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	11	0,72 ↓	3	0,90	1	0,14	4	1,61
CD – Csípőficam és hajlam	5	0,33 ↓	0	0,00	5	0,69 ↓	1	0,40
CF – Dongaláb	13	0,85	4	1,21	10	1,38	2	0,80
PY – Sokujjúság	10	0,65	1	0,30	6	0,83	3	1,21
SY – Összenőtt ujjak	9	0,59	6	1,81 ↑	3	0,41	2	0,80
LR – Végtaghiány	7	0,46 ↑	2	0,60	3	0,41	0	0,00
OL – Egyéb végtag rendellenesség	5	0,33 ↓	3	0,90	2	0,28	0	0,00
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	2	0,13	1	0,30	0	0,00	1	0,40
TC – Ferdenyakúság	2	0,13	4	1,21	0	0,00	0	0,00
DI – Rekeszhiány	7	0,46 ↑	0	0,00	3	0,41	0	0,00
EX – Nyitott hasfal	1	0,07	0	0,00	2	0,28	0	0,00
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IM – Kültakarók rendellenessége	6	0,39	3	0,90	1	0,14	0	0,00
SA – Léphiány	0	0,00	1	0,30	0	0,00	0	0,00
EO – Hormontermelő szervek rendellenessége	0	0,00	0	0,00	1	0,14	0	0,00
SI – Fordított elhelyezkedésű szervek	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SYND - Szindrómák	2	0,13	1	0,30	1	0,14	0	0,00
DS – Down szindróma	25	1,63	2	0,60	13	1,80	2	0,80
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	6	0,39	3	0,90	1	0,14	1	0,40
MI – Minor rendellenesség	8	0,52 ↓	7	2,11	1	0,14	9	3,62
RK – Random kombináció	17	1,11	2	0,60	8	1,11	1	0,40
MA – Multiplex asszociáció	3	0,20	0	0,00	1	0,14	0	0,00
RO – Robin-szekvens	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MCA – Multiplex kongenitális anomália	12	0,78	2	0,60	9	1,24	3	1,21
OT – Egyéb rendellenesség	8	0,52 ↑	0	0,00	1	0,14	0	0,00
Összesen	451	29,38 ↓	114	34,35	244	33,72 ↓	68	27,36 ↓

Legalább 5 bejelentett eset esetén a szignifikáns eltérést ↓ ↑ jelölik.

Rendellenesség csoportok	Vas		Veszprém		Zala		Budapest	
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék
AN - Koponyahiány	0	0,00	0	0,00	2	0,68	1	0,05
EN - Agysérv	0	0,00	0	0,00	2	0,68	0	0,00
HP – Holoprosencephalia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	3	0,15
MC – Kisfejtőség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,05
HY – Vízfajtás	0	0,00	1	0,25	0	0,00	10	0,48
SB – Nyitott gerinc	1	0,38	1	0,25	2	0,68	7	0,34
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	0	0,00	1	0,25	3	1,02	13	0,63
CT – Veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,10
EY – Egyéb szemrendellenesség	0	0,00	2	0,51	3	1,02	11	0,53
EA – Fülrendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,05
BR – Kopolyútv származékok rendellenessége	1	0,38	3	0,76	0	0,00	7	0,34
FS – Arc és koponya rendellenesség	1	0,38	0	0,00	0	0,00	0	0,00
HD – Szív és nagyér rendellenesség	11	4,22 ↓	32	8,09 ↓	59	19,99 ↑	148	7,16 ↓
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	1	0,38	0	0,00	1	0,34	11	0,53
CP – Szájpadhasadék	1	0,38	4	1,01	0	0,00	7	0,34
CL – Ajakhasadék	2	0,77	3	0,76	2	0,68	5	0,24
OA – Nyelőcső elzáródás	0	0,00	1	0,25	1	0,34	6	0,29
PS – Gyomorkimenet szűkület	0	0,00	0	0,00	0	0,00	11	0,53 ↑
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	0,00	0	0,00	2	0,68	2	0,10
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	0	0,00	1	0,25	0	0,00	4	0,19
HG - Hirsprung-féle betegség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	3	1,15	3	0,76	7	2,37 ↑	14	0,68
UT - Rejtett heréjtőség	3	1,15	13	3,29 ↑	6	2,03	24	1,16 ↓
EG - Nemi szervi rendellenesség	1	0,38	1	0,25	2	0,68	13	0,63
RA – Vesehiány	0	0,00	2	0,51	1	0,34	3	0,15
PO - Potter-szindróma	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CK – Cystás vesebetegség	0	0,00	3	0,76	0	0,00	9	0,44
US – Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	1	0,38	16	4,05 ↑	11	3,73 ↑	24	1,16 ↓
EV- Húgyhólyag extrophia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,05
SH – Hypospadiasis	11	4,22 ↑	9	2,28	4	1,36	27	1,31 ↓
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	0	0,00	9	2,28 ↑	12	4,07 ↑	24	1,16
CD – Csípőficam és hajlam	3	1,15	7	1,77	10	3,39	9	0,44 ↓
CF – Dongaláb	5	1,92	3	0,76	6	2,03 ↑	16	0,77
PY – Sokujjúság	1	0,38	6	1,52 ↑	6	2,03 ↑	10	0,48
SY – Összenőtt ujjak	3	1,15	3	0,76	2	0,68	11	0,53
LR – Végtaghiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,05
OL – Egyéb végtag rendellenesség	1	0,38	1	0,25	36	12,20 ↑	7	0,34 ↓
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	0,00	0	0,00	2	0,68	3	0,15
TC – Ferdenyakúság	0	0,00	0	0,00	8	2,71 ↑	3	0,15
DI – Rekeszhiány	1	0,38	0	0,00	1	0,34	3	0,15
EX – Nyitott hasfal	2	0,77	0	0,00	0	0,00	2	0,10
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	1	0,38	1	0,25	0	0,00	1	0,05
IM – Kültakarók rendellenessége	0	0,00	1	0,25	2	0,68	8	0,39
SA – Léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,05
EO – Hormontermelő szervek rendellenessége	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
SYND - Szindrómák	2	0,77	0	0,00	1	0,34	4	0,19
DS – Down szindróma	2	0,77	5	1,26	3	1,02	39	1,89
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	5	1,92 ↑	4	1,01	1	0,34	22	1,06 ↑
MI – Minor rendellenesség	11	4,22 ↑	10	2,53	5	1,69	20	0,97 ↓
RK – Random kombináció	0	0,00	8	2,02 ↑	7	2,37 ↑	18	0,87
MA – Multiplex asszociáció	0	0,00	1	0,25	3	1,02	2	0,10
RO – Robin-szekvens	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MCA – Multiplex kongenitális anomália	4	1,53	8	2,02 ↑	2	0,68	31	1,50
OT – Egyéb rendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	9	0,44 ↑
Összesen	78	29,91 ↓	163	41,22	215	72,86 ↑	609	29,47 ↓

Legalább 5 bejelentett eset esetén a szignifikáns eltérést ↓ ↑ jelölik.

Rendellenesség csoportok	Ismeretlen	Összesen	
	esetszám	esetszám	ezrelék
AN - Koponyahiány	1	21	0,18
EN - Agysérv	0	6	0,05
HP – Holoprosencephalia	0	7	0,06
MC – Kisfejtőség	0	11	0,09
HY – Vízfejűség	0	47	0,40
SB – Nyitott gerinc	0	38	0,33
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	0	52	0,44
CT – Veleszületett szürkehályog	1	13	0,11
EY – Egyéb szemrendellenesség	6	52	0,44
EA – Fülrendellenesség	1	19	0,16
BR – Kopolyúív származékok rendellenessége	0	47	0,40
FS – Arc és koponya rendellenesség	0	16	0,14
HD – Szív és nagyér rendellenesség	6	1270	10,87
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	1	67	0,57
CP – Szájpadhasadék	0	47	0,40
CL – Ajakhasadék	0	56	0,48
OA – Nyelőcső elzáródás	0	19	0,16
PS - Gyomorkimenet szűkület	0	22	0,19
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	1	27	0,23
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	0	15	0,13
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	7	0,06
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	0	61	0,52
UT - Rejtett heréjtőség	0	228	1,95
EG - Nemi szervi rendellenesség	0	52	0,44
RA – Vesehiány	0	25	0,21
PO - Potter-szindróma	0	2	0,02
CK – Cystás vesebetegség	0	38	0,33
US – Húgyrendszer elzáródásos	0	240	2,05
EV - Húghólyag extrophia	0	3	0,03
SH – Hypospadiasis	2	250	2,14
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	0	139	1,19
CD – Csípőficam és hajlam	1	202	1,73
CF – Dongaláb	0	125	1,07
PY – Sokujjúság	0	91	0,78
SY – Összenőtt ujjak	0	92	0,79
LR – Végtaghiány	0	20	0,17
OL – Egyéb végtag rendellenesség	0	89	0,76
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	32	0,27
TC – Ferdenyakúság	0	42	0,36
DI – Rekeszhiány	0	21	0,18
EX – Nyitott hasfal	0	22	0,19
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	16	0,14
IM – Kültakarók rendellenessége	0	55	0,47
SA – Léphiány	0	3	0,03
EO – Hormontermelő szervek rendellenessége	0	3	0,03
SI – Fordított elhelyezkedésű szervek	0	4	0,03
SYND - Szindrómák	0	25	0,21
DS – Down szindróma	2	186	1,59
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	1	88	0,75
MI – Minor rendellenesség	0	268*	2,29
RK – Random kombináció	0	120*	1,03
MA – Multiplex asszociáció	1	18	0,15
RO – Robin-szekvens	0	3	0,03
MCA – Multiplex kongenitális anomália	0	132	1,13
OT – Egyéb rendellenesség	0	24	0,21
Összesen	24	4579	39,18

*A minor random kombinációk a minor rendellenesség csoportban találhatóak (5 eset).

A veszületett rendellenességek gyakoriságának elemzése megyénként a bejelentett esetek alapján

A 6. táblázat a megyék által bejelentett fejlődési rendellenességek számát és előfordulását mutatja be rendellenesség-csoportok szerint. (A gyakoriságok értékelésénél a megyék adott éves elveszületés- és összes magzati halálozás számát vettük figyelembe.)

A fejlődési rendellenességek bejelentésének aránya hat megyében (*Bács-Kiskun, Borsod-Abaúj-Zemplén, Fejér, Győr-Moson-Sopron, Heves, és Zala*) volt szignifikánsan **nagyobb** az országos értékhez viszonyítva. Nyolc megyében (*Baranya, Békés, Jász-Nagykun-Szolnok, Pest, Szabolcs-Szatmár-Bereg, Tolna, Vas, Zala*) és a fővárosban szignifikánsan **kevesebb** fejlődési rendellenességet jelentettek az országos átlagnál (39,18 ezrelék).

A **legnagyobb** arányú fejlődési rendellenességet (89,28 ezrelék) *Heves* megyéből jelentették.

Az **országos átlagnál szignifikánsan nagyobb** gyakorisági értékeket regisztráltunk az alábbi megyékben:

- <i>Zala</i>	(72,86‰)
- <i>Bács-Kiskun</i>	(64,98 ‰)
- <i>Fejér</i>	(53,00 ‰)
- <i>Győr-Moson-Sopron</i>	(45,25 ‰)
- <i>Borsod-Abaúj-Zemplén</i>	(43,77 ‰)

Nem tért el szignifikánsan az országos átlagtól a következő megyék gyakorisági értéke:

- <i>Nógrád</i>	(43,11 ‰)
- <i>Komárom-Esztergom</i>	(42,87 ‰)
- <i>Hajdú-Bihar</i>	(41,77 ‰)
- <i>Veszprém</i>	(41,22 ‰)
- <i>Csongrád</i>	(38,67 ‰)
- <i>Somogy</i>	(34,35 ‰)

Az **országos átlagnál szignifikánsan kisebb** arányban jelentettek fejlődési rendellenességet:

- <i>Szabolcs-Szatmár-Bereg</i>	(33,72 ‰)
- <i>Jász-Nagykun-Szolnok</i>	(33,40 ‰)
- <i>Békés</i>	(33,01 ‰)
- <i>Vas</i>	(29,91 ‰)
- <i>Budapest</i>	(29,47 ‰)
- <i>Pest</i>	(29,38 ‰)
- <i>Tolna</i>	(27,36 ‰)
- <i>Baranya</i>	(18,99 ‰)

Az 4579 bejelentésből 24 esetben (0,52%-ban) *ismeretlen* volt a lakóhely.

Az alábbiakban a **főbb rendellenesség-csoportokat** az egyes megyékben észlelt gyakoriságuk alapján elemezzük. Az értékelésnél csak az 5-nél nagyobb esetszámú bejelentéseket vettük figyelembe.

A **idegcsőzáródási rendellenességek** (koponyahiány, agysérv és nyitott gerinc) száma 65, bejelentési aránya 0,56 ezrelék volt. Ez az érték 0,03 ezrelékponttal haladja meg 2007-es év bejelentési arányát (0,53 ezrelék; 61 eset). Idegcsőzáródási rendellenességről *valamennyi megyéből* érkezett bejelentés. **Nyitott gerincet** szignifikánsan nagyobb gyakorisággal jelentettek *Borsod-Abaúj-Zemplén* (0,80 ezrelék; 7 eset) és *Heves* (1,43 ezrelék; 5 eset) megyékből. Nem jelentettek nyitott gerincet *Békés, Csongrád, Jász-Nagykun-Szolnok, Somogy, Szabolcs-Szatmár-Bereg* és *Tolna* megyékből.

Vízfejűséggel 47 esetet jelentettek országosan, arányuk 0,40 ezrelék, ami a 2007-es érték (0,25 ezrelék; 29 eset) több mint másfélszerese. *Hajdú-Bihar* megyében szignifikánsan nagyobb arányban (1,09 ezrelék; 7 eset) észlelték ezt a rendellenességet. Nem jelentettek vízfejűséget *Csongrád*, *Fejér*, *Komárom-Esztergom*, *Somogy* és *Tolna* megyékből.

Egyéb idegrendszeri rendellenességekről 52 bejelentés történt (0,44 ezrelék), arányuk egy megyében se tért el szignifikánsan az országos átlagtól.

Izolált szív- és nagyér rendellenességgel 1270 esetet jelentettek (2007-ben 1352 esetbejelentés történt). Az észlelt átlagos gyakoriság messze a legnagyobbak adódott (országos átlag 10,87 ezrelék). Az értékelt rendellenesség-csoportok közül az egyes megyék bejelentési arányai ennél a csoportnál mutattak legnagyobb különbséget. A legkisebb bejelentési arányt *Baranya* megyében (2,78 ezrelék), a legnagyobb gyakorisági értéket *Bács-Kiskun* megyében (21,38 ezrelék) tapasztaltuk. Szignifikánsan több szív- és nagyér fejlődési rendellenességet jelentettek még: *Békés* (17,18 ezrelék) *Borsod-Abaúj-Zemplén* (16,11 ezrelék), *Fejér* (16,76 ezrelék), *Jász-Nagykun-Szolnok* (15,30 ezrelék), *Komárom-Esztergom* (13,74 ezrelék), *Nógrád* (15,16 ezrelék), *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (15,06 ezrelék) és *Zala* (19,19 ezrelék) megyékből. Ezzel szemben a bejelentési gyakoriság szignifikánsan kisebb volt az átlagnál *Csongrád* (4,37 ezrelék), *Pest* (7,56 ezrelék), *Somogy* (5,72 ezrelék), *Vas* (4,22 ezrelék) és *Veszprém* (8,09 ezrelék) megyékben, valamint *Budapesten* (7,16 ezrelék).

2008-ben 103 **archasadékos** (47 **szájpadhasadékos** és 56 **ajak+szájpadhasadékos**) esetet jelentettek a nyilvántartásba. Az észlelt 0,40, ill. 0,48 ezrelékes bejelentési gyakoriságok elmaradnak a várt értéktől. Az archasadékos esetek legnagyobb arányban *Veszprém* (1,77 ezrelék) és *Fejér* megyéből (1,68 ezrelék) kerültek a VRONY-ba. Az ajakhasadékokkal születettek aránya *Pest* megyében (0,78 ezrelék), a szájpadhasadékkal születettek *Fejér* és *Jász-Nagykun-Szolnok* megyékben szignifikánsan meghaladta az országos átlagot (1,26 ill. 1,08 ezrelék). Szájpadhasadékról *Békés*, *Heves*, *Nógrád*, *Somogy*, *Tolna* és *Zala* megyékből, ajakhasadékról *Jász-Nagykun-Szolnok*, *Nógrád*, *Somogy* megyékből nem érkezett bejelentés.

Az emésztőszervi rendellenességek közül **gyomorkimenet-szűkületet** 22 esetben (0,19 ezrelék) jelentettek (2007-ben több mint másfélszeres volt az aránya (0,32 ezrelék; 37 eset). Az előző évhez hasonlóan *Budapestről* több mint kétszer nagyobb gyakorisággal (0,53 ezrelék) küldtek bejelentést az országos átlagnál. A **vékonybél elzáródás/szűkület** *Borsod-Abaúj-Zemplén* megyében (0,69 ezrelék) szignifikánsan meghaladta az országos átlagot (0,23 ezrelék).

A gyomor-béltraktus rendellenességei közül az **egyéb emésztőrendszeri rendellenesség** bejelentett gyakorisága feltűnően nagyarányú (0,52 ezrelék; 61 eset). Ennek nagy része a nyelv egyéb rendellenességeit foglalják magukba, ami enyhe ártalomnak tekinthető, ezért a megyék szerint bejelentett gyakoriságokat nem részletezzük.

A **rejtettheréjűség** az ötödik legmagasabb arányú csoportot jelentette a rendellenesség-csoportok szerint értékelt kategóriák között (1,95 ezrelék; 228 eset). Öt megyében: *Bács-Kiskun* (4,04 ezrelék), *Csongrád* (6,12 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (3,19 ezrelék), *Heves* (3,99 ezrelék) és *Veszprém* (3,29 ezrelék) a bejelentési arány szignifikánsan meghaladta az országos átlagot. Szignifikánsan kevesebb rejtettheréjűséget jelentettek *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (0,83 ezrelék) megyéből, valamint *Budapestről* (1,16 ezrelék).

A **nemi szervi rendellenességek** aránya 0,44 ezrelék volt (52 eset). Az országos átlagtól egyetlen megye értékei se tértek el szignifikánsan.

Vesehiányról 25 esetben küldtek bejelentést, ez jóval kevesebb az előző évi értéknél (0,30 ezrelék; 34 eset). 2008-ban *Bács-Kiskun* megyéből szignifikánsan nagyobb arányban (0,84 ezrelék) jelentettek vesehiányt az országos átlagnál (0,21 ezrelék).

Cystás vesebetegséget összesen 38 esetben jelentettek. *Bács-Kiskun* megye szignifikánsan nagyobb gyakorisággal (0,84 ezrelék) jelentett cisztás vesebetegséget az országos átlagnál (0,33 ezrelék).

A **húgyrendszer elzáródásos rendellenességei** a bejelentett fejlődési anomáliák negyedik legnagyobb csoportját képezték (240 eset). Az egyes megyékből érkezett bejelentési arány jelentős értékhatárok között ingadozott (maximum *Bács-Kiskun* megye: 8,42 ezrelék; minimum *Csongrád* megye: 0,22 ezrelék). Szignifikánsan több bejelentés érkezett az országos átlagnál (2,05 ezrelék) *Bács-Kiskun* megyén kívül *Hajdú-Bihar* (2,95 ezrelék), *Heves* (7,42 ezrelék), *Somogy* (6,63 ezrelék), *Veszprém* (4,05 ezrelék) és *Zala* (3,73 ezrelék) megyékből. Szignifikánsan kisebb arányban jelentették a húgyrendszer elzáródásos rendellenességeit *Borsod-Abaúj-Zemplén* (1,03 ezrelék), *Pest* (1,17 ezrelék), *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (0,83 ezrelék) megyékből és *Budapestről* (1,16 ezrelék).

A bejelentett **hypospadiasis** esetek aránya az értékelt rendellenesség-csoportok harmadik leggyakoribb kategóriáját jelentette (250 eset) (2007-ben 257 eset volt). Négy megyéből: *Csongrád* (3,28 ezrelék), *Fejér* (5,87 ezrelék) *Somogy* (3,62 ezrelék) és *Vas* (4,22 ezrelék) szignifikánsan több bejelentés érkezett az országos átlagnál (2,14 ezrelék). *Budapestről* pedig szignifikánsan kevesebb rendellenességet (1,31 ezrelék) jelentettek.

Az **egyéb húgyrendszeri rendellenességek** országos átlaga viszonylag alacsony (1,19 ezrelék) volt, ez mindössze 139 esetet jelentett. Négy megyéből *Borsod-Abaúj-Zemplén* (3,43 ezrelék), *Heves* (2,28 ezrelék), *Veszprém* (2,28 ezrelék) és *Zala* (4,07 ezrelék) szignifikánsan több, *Pest* megyéből szignifikánsan kevesebb (0,72 ezrelék) bejelentést kaptunk az országos átlagnál.

Csípőficammal és csípőficam-hajlammal 202 esetet jelentettek. Az észlelt 1,73 ezrelékes országos gyakoriság jelentős elmarad a várt értéktől. Ehhez járul hozzá az is, hogy *Baranya* és *Somogy* megyékből egyetlen bejelentés sem érkezett, *Tolna* megyéből pedig csak 1 esetet jeleztek. Kiemelkedően sok csípőficamos esetről küldtek bejelentést *Heves* megyéből (12,26 ezrelék). Az országos átlagtól szignifikánsan több bejelentés érkezett még *Bács-Kiskun* (3,37 ezrelék), *Csongrád* (4,37 ezrelék), *Fejér* (3,56 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (3,59 ezrelék) és *Hajdú-Bihar* (3,73 ezrelék) megyékből. Szignifikánsan kevesebb csípőficamot jelentettek *Pest* (0,33 ezrelék) és *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (0,69 ezrelék) megyékből, valamint *Budapestről* (0,44 ezrelék).

A **dongaláb** bejelentési gyakoriságának országos átlaga 1,07 ezrelék (125 eset), szintén jelentősen a várt érték alatt maradt. Öt megyében: *Győr-Moson-Sopron* (1,79 ezrelék), *Hajdú-Bihar* (1,71 ezrelék), *Heves* (2,00 ezrelék), *Nógrád* (2,37 ezrelék) és *Zala* (2,03 ezrelék) a kapott értékek szignifikánsan nagyobbak voltak az országos átlagnál.

Sokujjúsággal 91 esetet jelentettek, ami 0,78 ezrelékes gyakoriságnak felel meg, ez az arány 0,11 ezrelékponttal több az előző év értékénél (0,67 ezrelék). A bejelentések aránya négy területi egységben haladta meg szignifikánsan az átlagértéket: *Csongrád* (1,75 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (1,40 ezrelék), *Veszprém* (1,52 ezrelék) és *Zala* (2,03 ezrelék) megyében. *Békés*, *Komárom-Esztergom* és *Nógrád* megyékből nem jelentettek sokujjúságot.

Az **összenőtt ujjak** előfordulásáról összesen 92 esetben kaptunk bejelentést. Előfordulásuk három megyében *Csongrád* (1,97 ezrelék), *Komárom-Esztergom* (1,65 ezrelék) és *Somogy* (1,81 ezrelék) haladta meg az országos átlagot (0,79 ezrelék).

Végtaghiányos rendellenességről 20 esetben értesültünk. Az észlelt gyakoriságok *Pest* megyében (0,46 ezrelék) szignifikánsan meghaladták a 0,17 ezrelékes országos átlagot.

Az **egyéb végtag-rendellenesség** száma 89 volt. Kiemelkedően sok bejelentés érkezett *Zala* megyéből (36 eset), ami az összes eset 40%-a. Az országos átlaghoz (0,76 ezrelék) viszonyítva szignifikánsan több esetet jelentett még *Győr-Moson-Sopron* (1,79 ezrelék) és

Heves (2,00 ezrelék) megye. Megjegyzést érdemel, hogy a korábbi (2006-os és 2007-es) években is az országosan előforduló összes egyéb végtag-rendellenesség jelentős részét *Zala* megyéből jelentették. Ennek a háttérében a pes adductus nagyobb arányú bejelentése áll a lelkiismeretesebb, elkötelezettebb bejelentő orvos(ok) munkájának köszönhetően.

A **Down-szindrómával** bejelentett esetek száma 186 volt, országos előfordulásuk (1,59 ezrelék) Kissé meghaladja a korábbi években észlelt arányt (2006: 1,45, 2007: 1,50 ezrelék). A bejelentések aránya egyetlen megyében se tért el szignifikánsan az átlagértéktől.

Egyéb kromoszóma-rendellenességet 88 esetben jelentettek. *Baranya* (1,62 ezrelék) *Csongrád* (1,75 ezrelék) és *Vas* (1,92 ezrelék) megyékből, valamint *Budapestről* (1,06 ezrelék) szignifikánsan nagyobb arányban küldtek bejelentést az országos átlagnál (0,75 ezrelék).

Az összes rendellenesség 5,9%-át képező **minor rendellenességeket** (egy vagy több minor anomália előfordulása) külön rendellenesség-csoportba soroltuk. A minor anomáliák heterogén csoportja bejelentésük gyakorisága alapján a második leggyakoribb csoportot képezte (2,29 ezrelék; 268 eset) annak ellenére, hogy a korábbi években bejelentésre került nem Q-s diagnózisú sérvek, daganatok, stb. 2008-tól nem kerülnek analízisre és az elektronikus bejelentés nem is teszi lehetővé rögzítésüket (Izd. 55. oldal). Észlelt arányuk *Bács-Kiskun* (5,39 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (5,18 ezrelék), *Heves* (21,68 ezrelék) és *Vas* (4,22 ezrelék) megyékben szignifikánsan nagyobbak, ezzel szemben *Pest* megyében (0,52 ezrelék) *Budapest*en (0,97 ezrelék) szignifikánsan kisebbnek adódott.

A **nem azonosított többszörös fejlődési rendellenességeket** külön értékeltük a **két rendellenesség véletlen (random) kombinációját** alkotó csoporttól. Multiplex rendellenességekről 132 esetben (1,13 ezrelék), random kombinációkról 120 esetben (1,03 ezrelék) érkezett bejelentés. A multiplex rendellenességek csoportjában *Borsod-Abaúj-Zemplén* (1,71 ezrelék), *Fejér* (2,09 ezrelék) és *Veszprém* (2,02 ezrelék) megyékben szignifikánsan nagyobb gyakoriság mutatkozott az országos átlagnál. A random kombinációk csoportjában *Bács-Kiskun* (1,68 ezrelék), *Heves* (2,57 ezrelék), *Komárom-Esztergom* (1,92 ezrelék), *Veszprém* (2,02 ezrelék) és *Zala* (2,37 ezrelék) megyékben adódott az országos átlagot szignifikánsan meghaladó bejelentési arány.

Általánosságban elmondható, hogy a rendellenesség-gyakoriságok megyék között észlelt szignifikáns eltérései elsősorban a bejelentési fegyelem eltéréseire vezethetők vissza.

7. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága BNO csoportok szerint régióként a VRONY 2008. év bejelentett esetei alapján

Rendellenesség csoportok BNO-10 szerint	Közép- Magyarország		Közép- Dunántúl		Nyugat- Dunántúl		Dél- Dunántúl		
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	54	1,50	13	1,05	14	1,32	6	0,59	↓
A szem, fül, arc és nyak veleszületett rendellenességei (Q10-Q18)	42	1,17 ↓	23	1,86	30	2,84 ↑	6	0,59	↓
A keringési rendszer veleszületett rendellenességei (Q20-Q28)	264	7,33 ↓	166	13,42 ↑	118	11,16	55	5,43	↓
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	18	0,50	8	0,65	2	0,19	3	0,30	
Ajak- és szájpadahasadék (Q35-Q37)	30	0,83	20	1,62 ↑	11	1,04	5	0,49	
Az emésztőrendszer egyéb veleszületett rendellenességei (Q38-Q45)	78	2,17	21	1,70	29	2,74	15	1,48	↓
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	133	3,69 ↓	84	6,79 ↑	55	5,20	41	4,05	
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	96	2,67 ↓	57	4,61	38	3,59	40	3,95	
A csont-izomrendszer veleszületett rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	132	3,66 ↓	82	6,63	154	14,56 ↑	48	4,74	↓
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	41	1,14	28	2,26 ↑	24	2,27 ↑	8	0,69	
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	92	2,55	27	2,18	26	2,46	23	2,27	
Egyéb bejelentett rendellenességek	80	2,22	43	3,48 ↑	19	1,80	14	1,48	↓
Összesen	1060	29,43 ↓	572	46,25 ↑	520	49,17 ↑	264	26,08 ↓	

Legalább 5 bejelentett eset esetén a szignifikáns eltérést ↓ ↑ jelölik.

Rendellenesség csoportok BNO-10 szerint	Észak-Magyarország			Észak-Alföld			Dél-Alföld			Ismeretlen	Összesen	
	esetsz.	ezrelék		esetsz.	ezrelék		esetsz.	ezrelék		esetszám	esetsz.	ezrelék
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	41	2,85	↑	36	1,97		17	1,20		1	182	1,56
A szem, fül, arc és nyak veleszületett rendellenességei (Q10-Q18)	35	2,44	↑	30	1,64		22	1,55		8	196	1,68
A keringési rendszer veleszületett rendellenességei (Q20-Q28)	207	14,41	↑	250	13,65	↑	212	14,95	↑	6	1278	10,94
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	12	0,84		16	0,87	↑	7	0,49		1	67	0,57
Ajak- és szájpadhasadék (Q35-Q37)	11	0,77		17	0,93		9	0,63		0	103	0,88
Az emésztőrendszer egyéb veleszületett rendellenességei (Q38-Q45)	84	5,85	↑	13	0,71	↓	43	3,03		1	284	2,43
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	62	4,32		57	3,11	↓	96	6,77	↑	2	530	4,54
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	91	6,33	↑	50	2,73	↓	75	5,29	↑	0	447	3,82
A csont-izomrendszer veleszületett rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	152	10,58	↑	124	6,77		106	7,47		1	799	6,84
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	21	1,46		11	0,60	↓	27	1,90	↑	0	160	1,37
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	24	1,67		35	1,91		44	3,10	↑	3	274	2,34
Egyéb bejelentett rendellenességek	47	3,27	↑	29	1,58	↓	26	1,83		1	259	2,22
Összesen	787	54,78	↑	668	36,47	↓	684	48,23	↑	24	4579	39,18

Legalább 5 bejelentett eset esetén a szignifikáns eltérést ↓ ↑ jelölik.

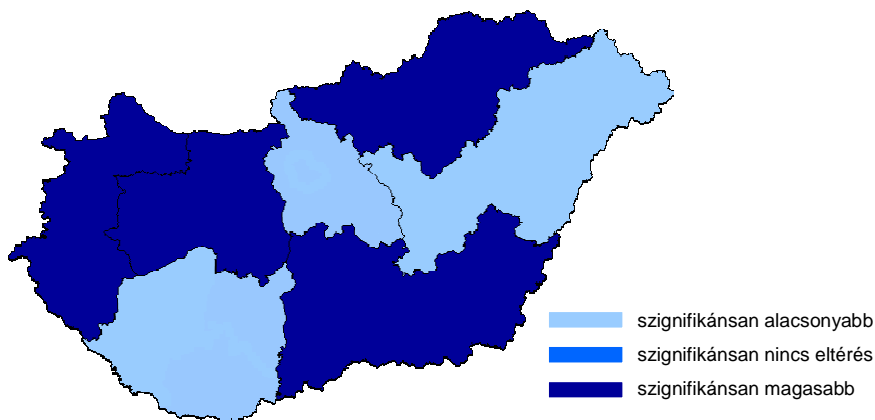
A veleszületett rendellenességek régiók szerinti elemzése a bejelentett esetek alapján

A veleszületett fejlődési rendellenességek BNO csoportok szerinti regionális elemzését a 7. táblázat mutatja be. A gyakoriságok értékelésénél a régiók adott évi élveszületés- és összes magzati halálozás számát vettük figyelembe.

Az **összes** veleszületett fejlődési rendellenesség gyakorisága **39,18** ezrelék volt országosan. A 4579 esetből 24-nél (0,52%) a lakóhely nem került feltüntetésre a bejelentő lapon, így ezek az esetek a régiós értékelésből kimaradnak. Az összes fejlődési rendellenesség bejelentési gyakoriságát tekintve régióként az alábbi következtetés vonható le:

- A **legnagyobb** gyakoriságot a *Észak-Magyarország* régió mutatta (54,78 ezrelék), majd csökkenő sorrendben, de szignifikáns eltérés volt tapasztalható az országos átlaghoz képest *Nyugat-Dunántúl* (49,17 ezrelék), *Dél-Alföld* (48,23 ezrelék) és *Közép-Dunántúl* (46,25 ezrelék) régiókban is.
- A **legkisebb** gyakoriság *Dél-Dunántúlon* és *Közép-Magyarországon* (26,08 ill. 29,43 ezrelék) adódott, de *Észak-Alföld* bejelentési aránya (36,47 ezrelék) is szignifikánsan kisebb volt az országos átlagnál.

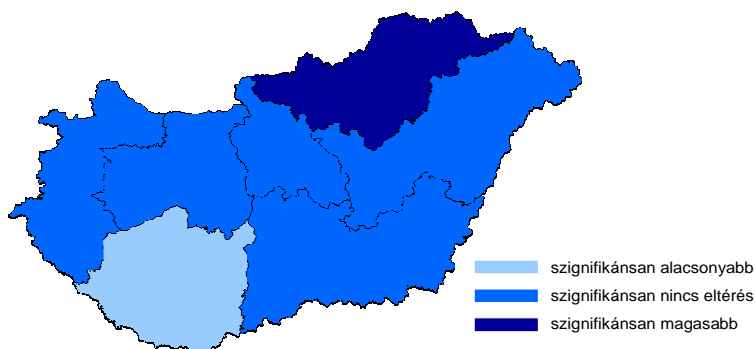
A bemutatott térképeken a legsötétebb színnel az országos átlagot szignifikánsan meghaladó gyakoriságú bejelentéseket, közepes színnel az országos átlagnak megfelelő, és legvilágosabb színnel az országos átlagnál szignifikánsan kisebb bejelentési gyakoriságot mutató területeket jelöltük.



6. ábra A bejelentett veleszületett rendellenességek aránya régióként a VRONY 2008. évi adatai alapján

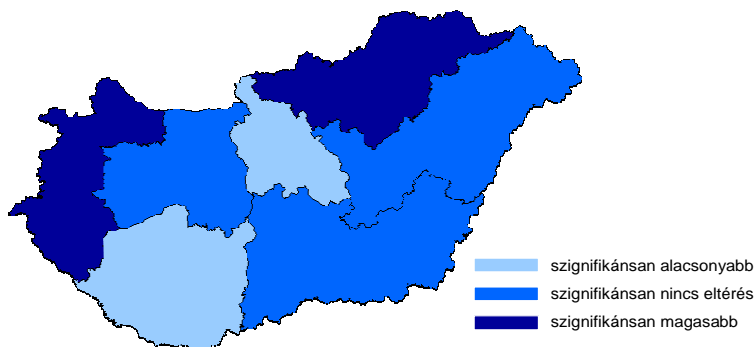
A továbbiakban a veleszületett rendellenességek BNO-10 szerinti csoportok regionális területi megoszlását mutatjuk be.

Az **idegrendszer** veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága *Észak-Magyarországon* szignifikánsan magasabb (2,85 ezrelék), *Dél-Dunántúlon* (0,59 ezrelék) szignifikánsan alacsonyabb volt országos átlagnál (1,56 ezrelék). A többi régióban a bejelentett esetek arányában statisztikailag nem mutatkozott eltérés a középértéktől.



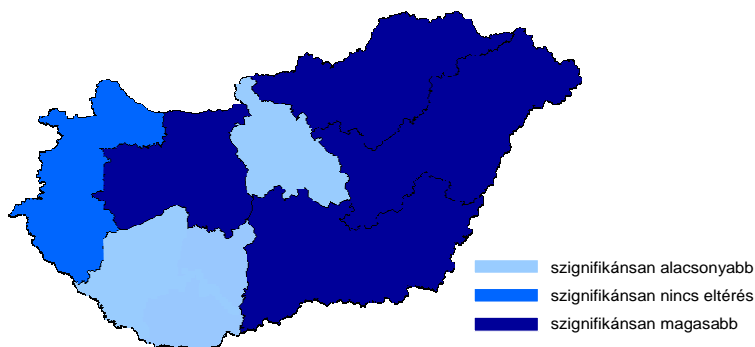
7. ábra Az idegrendszer veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2008. évi adatai alapján

A **szem, fül, arc és nyak** veleszületett rendellenességei csoportba tartozó kórformák bejelentett aránya a *Nyugat-Dunántúli* és *Észak-Magyarországi* régióban szignifikánsan magasabb (2,84 ill. 2,44 ezrelék), míg a *Közép-Magyarországi* és *Dél-Dunántúli* régióban szignifikánsan alacsonyabb (1,17, ill. 0,59 ezrelék) volt az országos átlagnál (1,68 ezrelék). A többi régió bejelentési gyakorisága nem tért el az országos átlagtól.



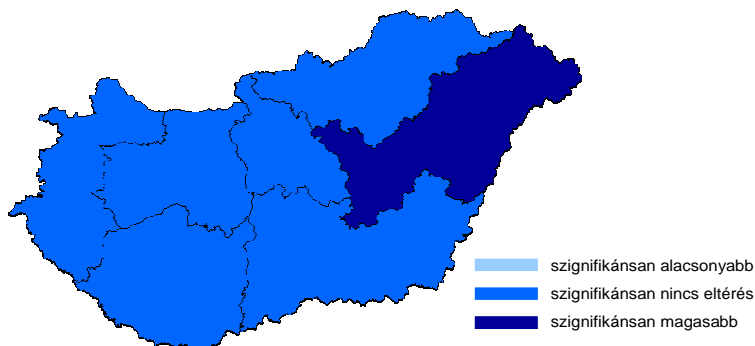
8. ábra A szem, fül, arc, és nyak veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2008. évi adatai alapján

A **keringési rendszer** veleszületett rendellenességei esetén az országos átlagot (10,94 ezrelék) lényesen meghaladó bejelentési gyakoriság volt észlelhető *Dél-Alföldön* (14,95 ezrelék), *Észak-Magyarországon* (14,41 ezrelék), *Észak-Alföldön* (13,65 ezrelék), valamint a *Közép-Dunántúli* régióban (13,42 ezrelék). Ezzel szemben *Közép-Magyarországon* (7,33 ezrelék) és a *Dél-Dunántúli* régióban (5,43 ezrelék) jelentős elmaradás mutatkozott a bejelentési arányban a középértéktől. A *Nyugat-Dunántúli* régióban a szív- és keringési rendszer veleszületett rendellenességei az országos átlagnak megfelelő arányban (11,16 ezrelék) kerültek bejelentésre.



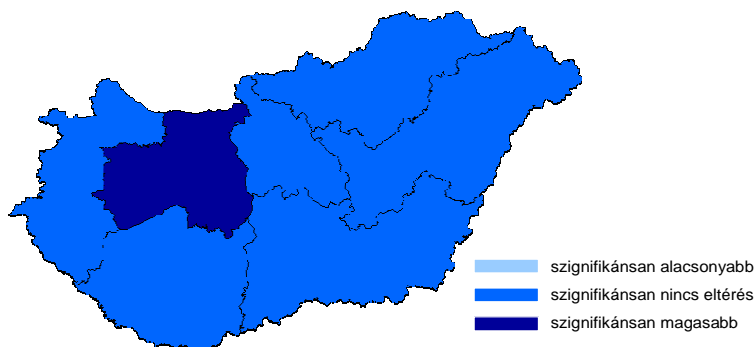
9. ábra. A keringési rendszer veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2008. évi adatai alapján

A **légzőrendszer** veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága az elemzett csoportok közül a legkisebb értéket mutatta (országos átlag 0,57 ezrelék). Az *Észak-Alföldi* régió kivételével, ahol a légzőrendszeri veszületett rendellenességek bejelentési aránya (0,87 ezrelék) másfélszerese volt az országos átlagnak, valamennyi vizsgált területi egység bejelentési aránya átlagosnak adódott (csak az 5-nél nagyobb előfordulású bejelentett esetek kerültek értékelésre).



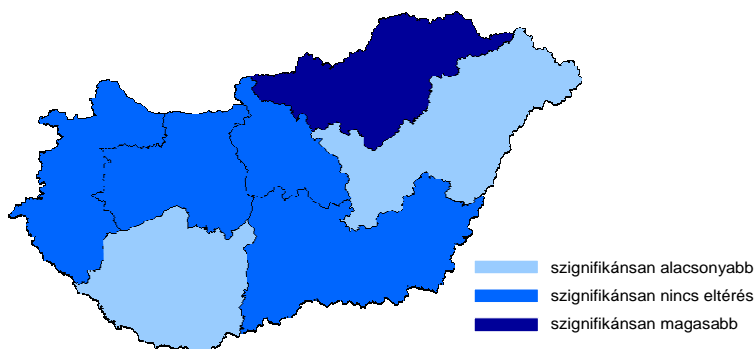
10. ábra A légzőrendszer veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2008. évi adatai alapján

Az **ajak- és szájpadhasadék** bejelentési gyakoriságának országos átlaga (0,88 ezrelék) elmarad a várt értéktől. Egyedül a *Közép-Dunántúlról* érkezett szignifikánsan több bejelentés (1,62 ezrelék) az országosnál. A bejelentési gyakoriság ebben a régióban csaknem kétszerese az átlagnak, ami a vizsgált rendellenességre vonatkozóan eléri a valós értéket.



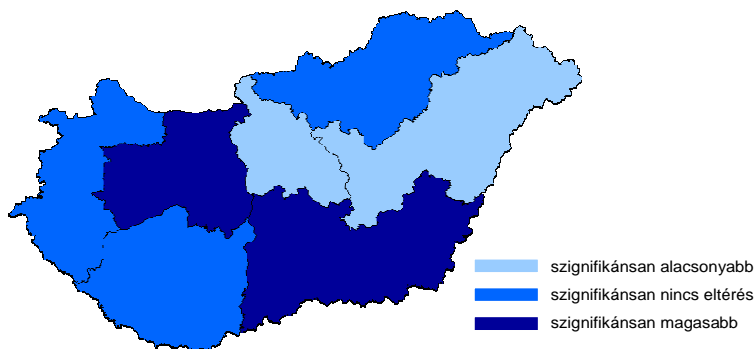
11. ábra Ajak és szájpadhasadék veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2008. évi adatai alapján

Az **emésztőrendszer** veszületett rendellenességei csoportba tartozó abnormitások bejelentési gyakorisága *Észak-Magyarországon* (5,85 ezrelék) szignifikánsan meghaladta az országos átlagot (2,43 ezrelék). Ezzel szemben *Dél-Dunántúlon* és *Észak-Alföldön* (1,48 ill. 0,71 ezrelék) az emésztőszervi rendellenességek bejelentési aránya jelentősen elmaradt a középtértéktől (2,43 ezrelék). Az ország nyugati (*Nyugat-Dunántúl*, *Közép-Dunántúl*), középső (*Közép-Magyarország*) és déli (*Dél-Alföld*) régióiban a bejelentési gyakoriság átlag körülinek adódott.



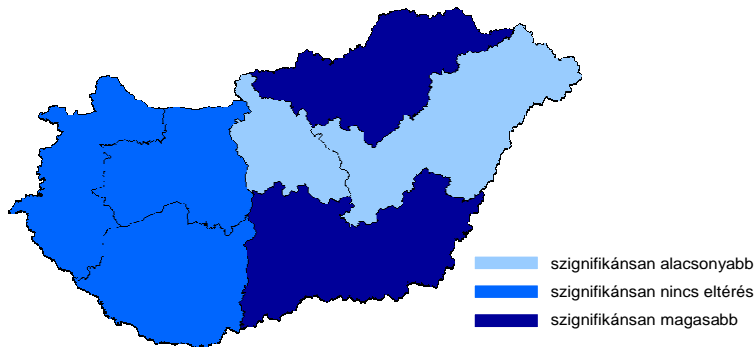
12. ábra. Az emésztőrendszer veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2008. évi adatai alapján

A **nemi szervek** veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága az ország két régiójában (*Közép-Dunántúl* (6,79 ezrelék) és *Dél-Alföld* (6,77 ezrelék)) szignifikánsan meghaladta az országos átlagot (4,54 ezrelék). *Közép-Magyarországon* és *Észak-Alföldön* viszont a középértéknél jelentősen kisebb arányú a bejelentett nemi szervi rendellenességek aránya (3,69 ill. 3,11 ezrelék). Az ország többi régiójának bejelentési gyakorisága átlag körülinek adódott.



13. ábra. A nemi szervek veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2008. évi adatai alapján

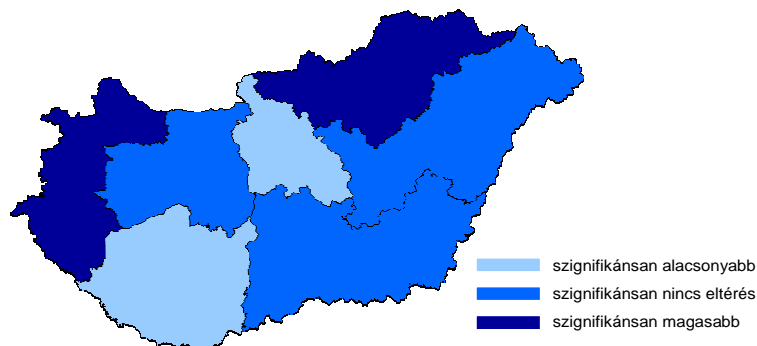
2008-ban a **húgyrendszer** veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága *Észak-Magyarországon* mintegy 65%-kal, *Dél-Alföldön* közel 40%-kal volt nagyobb az országos átlagnál (6,33 és 5,29 ezrelék vs. 3,82 ezrelék). Ezzel szemben *Közép-Magyarországon* és *Észak-Alföldön* a húgyrendszer-főcsoportba tartozó kórképek bejelentési aránya (2,67 ill. 2,73 ezrelék) mintegy 30%-kal elmaradt az országos átlagtól.



14. ábra. A húgyrendszer veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2008. évi adatai alapján

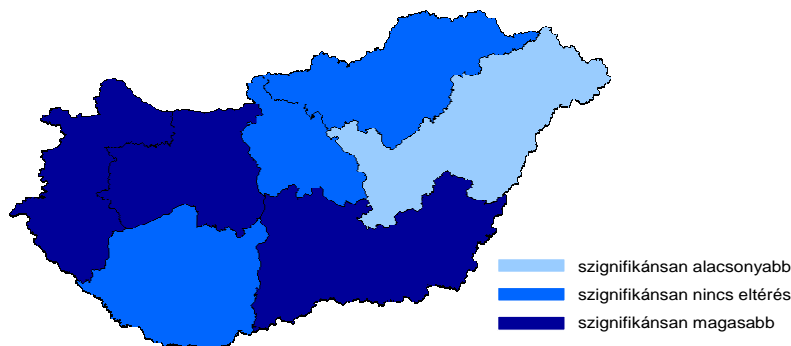
A **csont-izomrendszer** veleszületett rendellenességei és deformitásai a második leggyakoribb bejelentési arányú főcsoportot képviselik (átlag: 6,84 ezrelék). A főcsoportot

alkotó elváltozások bejelentett gyakorisága – a korábbi évhez hasonlóan - *Nyugat-Dunántúlon* több mint kétszerese (14,56 ezrelék) volt az országos átlagnak. *Észak-Magyarországról* ugyancsak szignifikánsan gyakrabban (10,58 ezrelék) küldtek bejelentést ezekről a veleszületett elváltozásokról. A *Közép-Magyarországi* és *Dél-Dunántúli* régió viszont jóval átlag alatti arányban jelentette a veleszületett csont-izomrendszeri kórképeket (3,66 ill. 4,74 ezrelék).



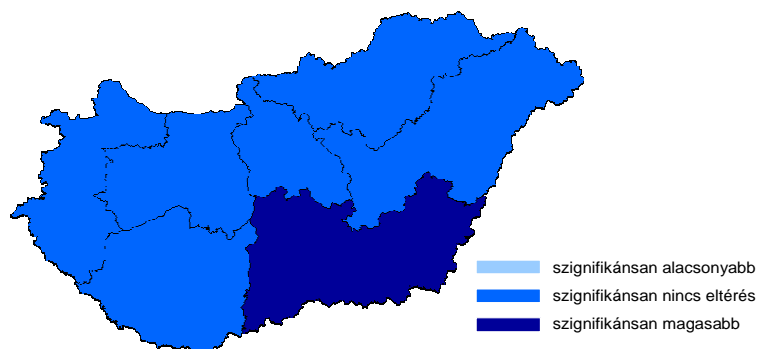
15. ábra. A csont-izomrendszer veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2008. évi adatai alapján

Az **egyéb főcsoportba tartozó** veleszületett rendellenességek elég heterogén csoportot képviselnek. Ide sorolható a bőr és a kültakaró egyéb rendellenességei, a különböző veleszületett malformációs szindrómák, a máshova nem sorolható egyéb veleszületett rendellenességek, stb. Összegezve e csoport bejelentési arányát megállapíthatjuk, hogy *Közép-Dunántúlon*, *Nyugat-Dunántúlon* és *Dél-Alföldön* szignifikánsan nagyobb (2,26, ill. 2,27 és 1,90 ezrelék), *Észak-Alföldön* szignifikánsan kisebb (0,60 ezrelék) volt a bejelentett előfordulás az országos átlaghoz képest (1,37 ezrelék).



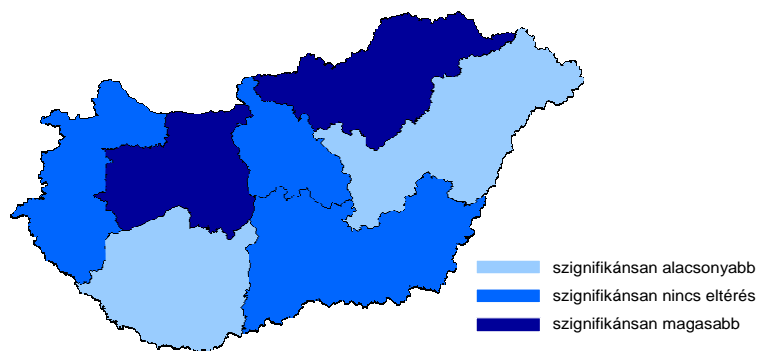
16. ábra. Az egyéb főcsoportba tartozó veleszületett rendellenességek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2008. évi adatai alapján

A **kromoszóma abnormitások** bejelentési arányában nincs jelentős eltérés az egyes régiók, valamint az országos átlag között. Kivételt képez a *Dél-Alföldi* régió, ahol a kromoszóma-rendellenességek bejelentési aránya (3,10 ezrelék) szignifikánsan meghaladja az országos átlagot (2,34 ezrelék). Említést érdemel viszont, hogy *Közép-Magyarország* értékei (2,55 ezrelék) is megfelelnek az országos átlagnak. A legnagyobb esetszámú bejelentés (92 eset) ebből a régióból érkezett.



17. ábra. A kromoszóma abnormitások bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2008. évi adatai alapján

Az **egyéb bejelentett rendellenességek**hez a multiplex rendellenességek, random kombinációk, schisis tartozik. Szignifikánsan több bejelentés érkezett a *Közép-Dunántúli* és *Észak-Magyarországi* régióból (3,48 ill. 3,27 ezrelék), míg *Dél-Dunántúl* és *Észak-Alföld* térségéből szignifikánsan kevesebb (1,48 ill. 1,58 ezrelék) volt az egyéb bejelentett rendellenességek aránya (országos átlag 2,22 ezrelék).



18. ábra. Egyéb bejelentett rendellenességek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2008. évi adatai alapján

A veleszületett rendellenesség-csoportok **régiók** szerinti elemzése alapján a következők állapíthatók meg.

Közép-Magyarországon a vizsgált rendellenesség-főcsoportok közül ötnél (a szem-fül-arc-nyak, a keringési rendszer, a nemi szervek, a húgyrendszer és a csont-izomrendszer) szignifikánsan kisebb volt a bejelentési gyakoriság az országos átlagnál. A többi rendellenesség-csoport gyakorisága nem tért el az átlagtól és szignifikánsan gyakoribb előfordulás se volt észlelhető.

Közép-Dunántúlon öt veleszületett rendellenesség csoport (a keringési rendszer, ajak-és/vagy szájpadhasadék, a nemi szervek, az egyéb veleszületett rendellenességek és az egyéb bejelentett rendellenességek) bejelentési gyakorisága szignifikánsan gyakoribb volt az országos átlagnál. Országos átlag alatti bejelentési gyakoriság veleszületett fejlődési rendellenesség-csoportok esetében nem volt kimutatható.

Nyugat-Dunántúlon három veleszületett rendellenesség-csoport (a szem-fül-arc-nyak, a csont-izomrendszer, az egyéb veleszületett rendellenességek) bejelentett aránya szignifikánsan nagyobb volt az országos átlagnál. Veleszületett rendellenesség-csoport jelentősen kevesebb bejelentési arányára nem volt példa a térségben.

Dél-Dunántúlon egyetlen rendellenesség-csoport bejelentési gyakorisága se haladta meg az országos átlagot, ezzel szemben hat rendellenesség-csoport értékei jelentősen alacsonyabbnak adódtak az országos átlagnál (az idegrendszer, a szem-fül-arc-nyak, a

keringési rendszer, az emésztőrendszer, a csont-izomrendszer és az egyéb bejelentett rendellenességek).

Észak-Magyarországon hét rendellenesség-csoport (az idegrendszer, a szem-fül-arc-nyak, a keringési rendszer, az emésztőrendszer, a húgyrendszer, a csont-izomrendszer, valamint az egyéb bejelentett rendellenességek) bejelentése szignifikánsan meghaladta az országos átlagot. Egyetlen olyan rendellenesség-csoport sem volt, amelynek esetén a régió bejelentési gyakorisága szignifikánsan elmaradt volna a középértéktől.

Észak-Alföldön két fejlődési rendellenesség-csoport (a keringési és légzőrendszeri) bejelentési gyakorisága szignifikánsan meghaladta az országos értéket, míg öt rendellenesség-csoporté (az emésztőrendszer, a nemi szervek, a húgyrendszer, az egyéb veleszületett és az egyéb csoportba sorolt rendellenességek) szignifikánsan elmaradt az átlagtól.

A *Dél-Alföldi* régióban öt fejlődési rendellenesség-csoportot (keringési rendszer, nemi szervek, húgyrendszer, egyéb veleszületett rendellenességek és kromoszóma abnormitások) jelentettek szignifikánsan gyakrabban az országos átlagnál.

8. táblázat A veleszületett rendellenességek száma és megoszlása nemek szerint az egyes rendellenesség csoportokban a VRONY 2008. év bejelentett esetei alapján

Rendellenesség csoportok	Fiú	Lány	Ismeretlen	Intersex	Összesen	Fiúk aránya
AN - Koponyahiány	5	3	13	0	21	62.5
EN - Agvsérv	0	1	5	0	6	0.0
HP - Holoprosencephalia	2	3	2	0	7	40.0
MC - Kisfejiőség	3	7	1	0	11	30.0
HY - Vízfejiőség	18	15	14	0	47	54.5
SB - Nvitott gerinc	14	8	16	0	38	63.6
ON - Egyéb idegrendszeri rendellenesség	29	17	6	0	52	63.0
CT - Veleszületett szürkehályog	7	6	0	0	13	53.8
EY - Egyéb szemrendellenesség	30	22	0	0	52	57.7
EA - Fülrendellenesség	11	8	0	0	19	57.9
BR - Kopoltvívív származékok rendellenessége	7	10	30	0	47	41.2
ES - Arc és koponya rendellenesség	6	9	1	0	16	40.0
HD - Szív és nagyvér rendellenesség	626	623	21	0	1270	50.1
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	31	31	5	0	67	50.0
CP - Szájpadasadék	16	31	0	0	47	34.0
CL - Ajakhasadék	39	13	4	0	56	75.0
OA - Nvelőcső elzáródás	12	7	0	0	19	63.2
PS - Gvomorkimenet szűkület	19	3	0	0	22	86.4
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	14	13	0	0	27	51.9
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	10	4	1	0	15	71.4
HG - Hirschsprung-féle betegség	6	1	0	0	7	85.7
OD - Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	31	29	1	0	61	51.7
UT - Reített heréjiőség	228	0	0	0	228	100.0
EG - Nemi szervi rendellenesség	23	28	1	0	52	45.1
RA - Vesehiány	14	6	5	0	25	70.0
PO - Potter-szindróma	0	1	1	0	2	0.0
CK - Cystás vesebetegség	18	13	7	0	38	58.1
US - Húgvrendszer elzáródásos rendellenessége	158	70	12	0	240	69.3
EV - Húgvhólvag extrophia	3	0	0	0	3	100.0
SH - Hypospadiasis	250	0	0	0	250	100.0
OU - Egyéb húgvrendszeri rendellenesség	87	48	4	0	139	64.4
CD - Csípőficam és hajlam	62	140	0	0	202	30.7
CF - Dongaláb	79	42	4	0	125	65.3
PY - Sokuiúság	55	36	0	0	91	60.4
SY - Összenőtt ujjak	63	29	0	0	92	68.5
LR - Végtaghiány	12	6	2	0	20	66.7
OL - Egyéb végtag rendellenesség	41	48	0	0	89	46.1
SK - Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	23	6	3	0	32	79.3
TC - Ferdenvakúság	20	22	0	0	42	47.6
DI - Rekeszhiány	13	7	1	0	21	65.0
EX - Nvitott hasfal	4	4	14	0	22	50.0
MS - Egyéb izomrendszeri rendellenesség	9	5	2	0	16	64.3
IM - Kültakarók rendellenessége	34	21	0	0	55	61.8
SA - Léphiány	1	2	0	0	3	33.3
EO - Hormontermelő szervek rendellenessége	0	3	0	0	3	0.0
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	1	3	0	0	4	25.0
SYND - Szindrómák	9	12	4	0	25	42.9
DS - Down szindróma	97	73	16	0	186	57.1
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	38	42	7	1	88	47.5
MI - Minor rendellenesség	151	117	0	0	268*	56.3
RK - Random kombináció	70	45	5	0	120*	60.9
MA - Multiplex asszociáció	8	10	1	0	19	44.4
RO - Robin-szekvens	0	3	0	0	3	0.0
MCA - Multiplex kongenitális anomália	63	52	17	0	132	54.8
OT - Egyéb rendellenesség	12	12	0	0	24	50.0
Összesen	2582	1770	226	1	4579	59.3

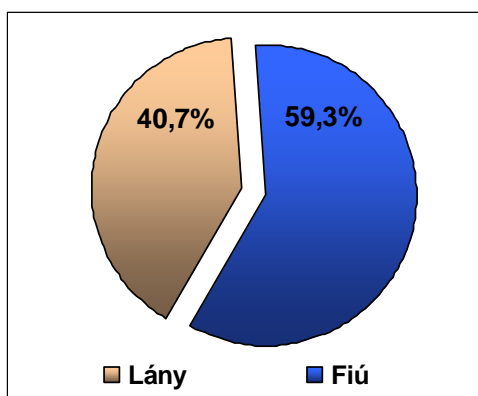
*A minor random kombinációk a minor rendellenesség csoportban találhatóak (5 eset).

Veleszületett rendellenességek elemzése a nemek szerint

A 8. táblázat a 2008-ben észlelt veleszületett fejlődési rendellenességek előfordulását nemek szerint tünteti fel. A fiúk arányának kiszámítása a [fiú] / [fiú+lány] képlettel történt, amelynek során az ismeretlen nemű eseteket kizártuk az értékelésből.

A VRONY 2008. évi adatai alapján a 4579 regisztrált eset közül **226** esetben (az összes eset 4,9%-ában) ismeretlen maradt a rendellenességgel érintett magzat, illetve újszülött neme. Az ismeretlen neműek túlnyomó többsége prenatálisan diagnosztizált, súlyos, az élettel összeegyeztethetetlen fejlődési rendellenesség miatt terhesség-megszakításra került magzat volt.

A **4353** ismert nemű bejelentett eset közül **2582** (59,3%) *fiú*, **1770** (40,7%) *lány* volt, tehát a rendellenességgel érintettek között **jelentős fiú többlet** mutatkozott. Ezen kívül **1 intersex** esetet is jelentettek.



19. ábra A bejelentett veleszületett rendellenességgel érintett ismert nemű esetek megoszlása

A *hypospadiasis* (250 eset) és a *rejtettheréjűség* (228 eset) **fiúkban** előforduló rendellenesség. 2008-ben összesen 478 ilyen anomáliákat jelentettek fiúkban, amelyeket kizárva az értékelésből továbbra is fiú többlet (54,3%) tapasztalható.

2008-ban - az ismeretlen nemű eseteket kizárva – az *agysérv* (1 eset), a *Potter szindróma* (1 eset), a *hormontermelő szervek rendellenessége* (3 eset) és a *Robin szekvens* (3 eset) csak **lányoknál** fordultak elő.

A rendellenesség-típusok elemzéséből kitűnik, hogy néhány veleszületett fejlődési rendellenesség esetén a nemek aránya eltér a populációban észlelhető nemi megoszlástól.

Az alábbi felsorolás a jelentősebb fiú, illetve lány többletet mutató rendellenességeket mutatja be.

Jelentősebb fiú többlet

<i>Rendellenesség megnevezése</i>	<i>Fiúk aránya</i>
- Húgyhólyag extrophia	100,0%
- Gyomorkimenet szűkület	86,4%
- Hirschprung-féle betegség	85,7%
- Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	79,3%
- Ajakhasadék	75,0%
- Végbél elzáródása/szűkülete	71,4%
- Vesehiány	70,0%
- Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	69,3%
- Összenőtt ujjak	68,5%
- Végtaghiány	66,7%
- Dongaláb	65,3%

- Rekeszhiány	65,0%
- Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	64,4%
- Egyéb izomrendszeri rendellenesség	64,3%
- Nyitott gerinc	63,6%
- Nyelőcső elzáródás	63,2%
- Egyéb idegrendszeri rendellenesség	63,0%
- Koponyahiány	62,5%
- Kültakarók rendellenessége	61,8%
- Random kombináció	60,9%
- Sokujjúság	60,4%

Jelentősebb lány többlet

<i>Rendellenesség megnevezése</i>	<i>Fiúk aránya</i>
- Holoprosencephalia	40,0%
- Arc és koponya rendellenesség	40,0%
- Szájpadhasadék	34,0%
- Léphiány	33,3%
- Csípőficam és hajlam	30,7%
- Kisfejűség	30,0%
- Fordított elhelyezkedésű szervek	25,0%

9. táblázat A többszörös rendellenességgel bejelentett esetek osztályozása

Rendellenességek	Esetszám	
Izolált komplex	Központi idegrendszer komplex	17
	Szem komplex	8
	Fül komplex	4
	Cardiovascularis komplex	363
	Légzőrendszer komplex	5
	Emésztőrendszer komplex	5
	Nemi szervi komplex	2
	GAM komplex	9
	Húgyrendszer komplex*	41
	Végtag komplex	31
	Csont-izom komplex	2
Kültakaró komplex	2	
Összesen	489	
Izolált szekvens	Spina bifida	11
	Robin	3
	Ebstein	3
	Potter	2
	Húgyúti obstrukció*	227
	Arthrogryposis	3
	Rekeszsérv	4
Összesen	253	
Politopic field defect (Többmezős)	Holosprosencephalia	7
	Húgyhólyag extrophia	3
	Caudalis regressio anomalia (syrenomelia)	2
Összesen	12	
Izolált összesen	754	
Multiplex kromoszóma	Down (21-es triszómia)	186
	Kleinfelter (47,XXY)	8
	Turner (45,X)	15
	Patau (13-as triszómia)	15
	Edwards (18-as triszómia)	28
	Tripla X (47,XXX)	1
	Egyéb	21
Összesen	274	
Multiplex szindróma	Marfan	1
	Goldenhar	1
	Klippel-Trenaunay-Weber	1
	Cotzen	1
	Osteogenesis imperfecta	1
	Achondroplasia	7
	Egyéb osteo-chondrodysplasia	6
	Thanatophoricus rövid alkat	1
	Neurofibromatosis	1
Összesen	20	
Multiplex asszociáció	SCHISIS	2
	VACTERL	8
	Postural	9
Összesen	19	
	Random kombináció	125
	Multiplex nem azonosított	132
	Multiplex összesen	570
	Izolált és multiplex összesen	1324

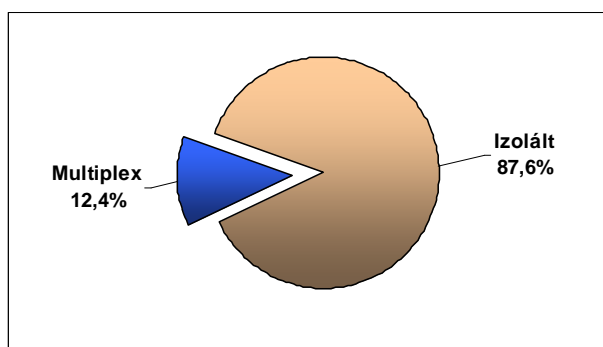
*13 húgyúti komplex esetben izolált szekvens húgyúti obstrukció is fennállt.

A többszörös fejlődési rendellenességekkel bejelentett esetek osztályozásának elemzése

A többszörös veleszületett fejlődési rendellenességekkel született esetekről a korábbi években csak számszerű közlés jelent meg a VRONY éves jelentéseiben. Az összesített adatok részletes elemzésére először két évvel ezelőtt, a 2006. évi adatbázis értékelése során került sor.

2008-ben az összes bejelentés (4579 eset) **28,9%**-ában (1324 eset) *ugyanazon személyben több veleszületett fejlődési rendellenesség* került bejelentésre. A többszörös veleszületett rendellenességként bejelentett esetek pathogenetikai alapon történő azonosítása során azonban a multiplex esetek több mint fele, **56,9%**-a (754 eset) *izolált* (komplex, szekvens vagy többmezős) csoportba tartozónak bizonyult.

A végső analízis alapján az összes bejelentett eset **87,6%**-a (4009 eset) *izolált*, **12,4%** (570 eset) *multiplex* megnyilvánulásúnak ítélték.



20. ábra A veleszületett rendellenességek megoszlása a VRONY 2008. évi adatai alapján

A bejelentett rendellenességek legnagyobb csoportját az *izolált egyes rendellenességek* alkották (3255 eset), amelyek az összes rendellenesség **71,1%**-át, az izolált csoport 81,2%-át képezték. Nagyságrenddel kisebb volt, de jelentős esetszámot képviselt az *izolált komplex* (489 eset) és *szekvens csoport* (253 eset) (az összes eset **10,7%**-át, illetve **5,5%**-át, az izolált esetek 12,2%-át, illetve 6,3%-át alkották). Az izolált komplex csoport három-negyed részét (74,2%-át) a *cardiovascularis rendellenességek* képezték (363 eset), a második legnagyobb csoportot (41 eset) a *kiválasztó szervrendszeri komplexek* jelentették (8,4%). Az izolált szekvensnek túlnyomó többségét (89,7%-át) a *húgyúti elzáródásos* esetek (227 eset) adták. A „politopic field defect” kategóriába tartozó rendellenességek közül említést érdemel a 7 *holoprosencephalia* és a 3 *húgyhólyag extrophia* és a 2 *caudalis regressio anomalia* (*syrenomelia*) előfordulása. *Prune-Belli* szindróma nem fordult elő.

A *többszörös fejlődési rendellenességek* legnagyobb csoportját, közel felét (48,1%) a *kromoszóma-rendellenességek* alkották (274 eset, az összes eset 6,0%-a). Az összes kromoszóma-abnormalitás közül a *Down-szindróma* részesedése volt a legnagyobb (67,9%, 186 eset), ezt követte a 18-as triszómia (*Edwards*) 10,2%-kal (28 eset) és az *egyéb kromoszóma-rendellenességek* csoportja (7,3%; 20 eset). A *Turner* és *Patau* (15-15 eset), *Klinefelter* (8 eset) és *tripla-X* (1 eset) gyakorisága jelentősen kisebb arányú volt.

A *multiplex rendellenességek* közül kevés *szindrómát* jelentettek. A szindrómák azonosítása – a bejelentetteken kívül az előforduló komponens rendellenességek alapján - az érintett beteggel való személyes kapcsolat nélkül csupán néhány esetben volt kétséget kizáróan lehetséges. Így végül „csak” 20 szindrómás eset (a multiplex esetek 3,5%-a) képviseli ezt a csoportot.

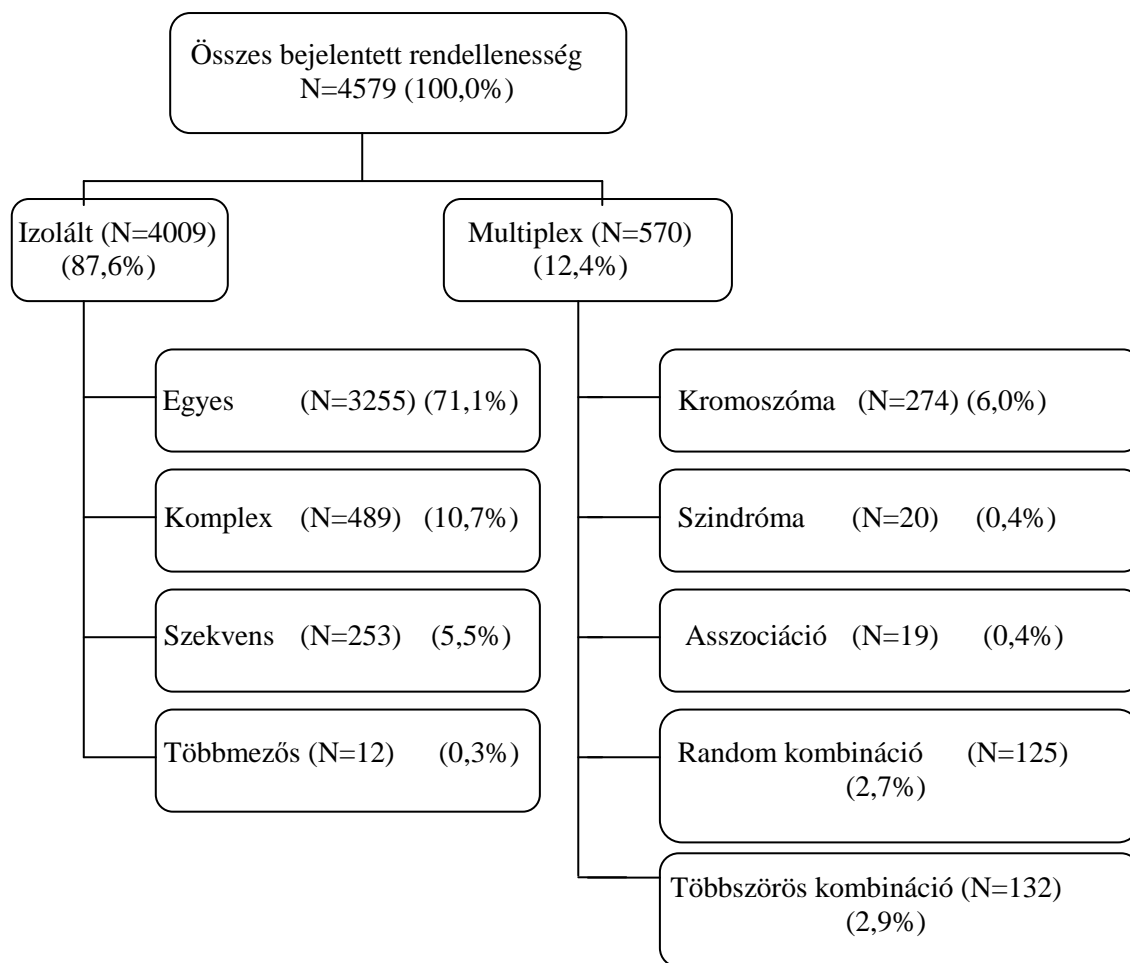
A *többszörös rendellenességek* közül több, a bejelentő orvos által nem azonosított *asszociáció* került felismerésre: 8 *VACTERL*, 2 *SCHISIS* és 9 *tartási (postural) asszociáció*.

A többszörös fejlődési rendellenességek 45,1%-ában (257 eset) ismeretlen maradt a kóreredet. 125 esetben, (a multiplex esetek 21,9%-ában) két rendellenesség random kombinációja, 132 esetben, (a multiplex esetek 23,2%-ában) kettőnél több rendellenesség véletlen kombinálódása (többszörös kombináció) fordult elő.

A többszörös rendellenességek közé soroltuk azt a néhány esetet, ahol az észlelt szindróma mellett olyan rendellenességek is előfordultak, amelyek nem képezték a tünetegyüttes részét. Ezek a szindrómák a következők:

Szindróma megnevezése	Esetszám
CHARGE	1
Cornelia de Lange	1
Wiedemann-Beckwith	1
Ivemark	2
Potter	1
Robin	1
Smith-Lemli-Opitz	2
Sturge-Weber	1
Wiedemann-Rautenstrauch	1

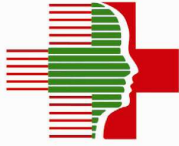
10. táblázat. Multiplex előfordulású szindrómák megnevezése és száma



21. ábra. A veleszületett fejlődési rendellenességek pathogenetikai csoportosítása a VRONY 2008. évi adatai alapján

Melléklet

1. számú melléklet



**ÁNTSZ Országos Szakfelügyeleti
Módszertani Központ
Főigazgató**

1138 Budapest, Váci út 174.
Telefon: (1) 465-3813 Telefax: (1) 465-3811
E-mail: titkarsag@oszmk.hu



Ikt. szám: OSZMK 1672/2009
Tárgy: A Veleszületett fejlődési
rendellenességek új,
elektronikus bejelentési
rendszere

**Tisztelt Igazgató Asszony/Úr!
Kedves Kollega!**

Szeretném tájékoztatni, hogy az Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ (OSZMK) Veleszületett Rendellenességek és Ritka Betegségek Országos Felügyeleti Osztálya 2009. október 1-jétől bevezeti a **“Veleszületett rendellenességek bejelentőlap” elektronikus (on-line) formában történő beküldését**. Ezzel a régi papíralapú bejelentés hatályát veszti. A bejelentés jogi alapját képezi az egészségügyi és a hozzájuk kapcsolódó személyes adatok kezeléséről és védelméről szóló **1997. évi XLVII. törvény**.

Az új rendszer beindításával egyrészt **az adatszolgáltatók munkáját kívánjuk megkönnyíteni**, másrészt lényeges **javulást várunk az adatminőségben, valamint az adatok validitásában** is. A bejelentő orvos a pontos BNO-10 kód megjelölésével közli a diagnózist.

Az adatbiztonság növelése érdekében az adatszolgáltatóknak regisztrálniuk kell a rendszerbe. A regisztráció leírása a www.oszmk.hu portálon a jobb felső sarokban található pdf formátumban. Az adatszolgáltatás a regisztráció során kapott felhasználó névvel és jelszóval történő bejelentkezéssel kezdhető meg. A bejelentkezés után a VRONY bejelentőlap a baloldali menürendszerből nyitható meg.

Az adatvonalon történő kódolt adatküldés, a regisztrált hozzáférés **megfelel az adatvédelmi követelményeknek**.

Az informatikai kérdésekről az OSZMK Informatikai adatkezelési és elemzési osztálya ad felvilágosítást a (74) 510-209 számon vagy az informatika@oszmk.hu címen.

A VRONY munkatársai rendelkezésre állnak a felmerülő szakmai problémák megoldásában munkanapokon 10-14 óra között (tel: (1) 476-1129; e-mail: e-vrony@oszmk.antsz.hu).

A bejelentéssel kapcsolatos változásokról a www.oszmk.hu honlapon, és hírlevelünkben is folyamatosan beszámolunk.

Kérjük, hogy az intézmények vezetői továbbítsák ezt a levelet a hatáskörük alá tartozó, elsősorban gyermekellátással foglalkozó járó- és fekvőbeteg osztályok/részlegek, valamint a szülészeti és a patológiai intézmények vezetőinek.

Együttműködésüket előre is nagyon köszönöm.

Budapest, 2009. szeptember 23.

Öszinte tisztelettel



Dr. Brunner Péter
főigazgató főorvos

Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ



2. számú melléklet

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

3. számú melléklet

MINTA KÉRELEM
a VRONY adatbázisból történő adatkérés elbírálásához

Dr. Brunner Péter
Főigazgató főorvos
részére

Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ
Főigazgatóság
Budapest
Váci u. 174.
1138

Tisztelt Főigazgató Úr!

*Alulírott, mint a
.....társadalmi szervezet képviselője (név, cím),
vagy magánszemély kérem, hogy engedélyezni szíveskedjék a **veleszületett fejlődési
rendellenességek** tárgykörébe tartozó adatok közül a
..... rendellenességre vonatkozó adatok
..... célból elemzésre kerülő kiadását.*

Kelt,

Tisztelettel

.....

Az adatkérés alapján történő adatszolgáltatást engedélyezem /nem engedélyezem.

Dr. Brunner Péter
főigazgató főorvos

4. számú melléklet

ADATKÉRŐ LAP

a Veszületett Rendellenesség Országos Nyilvántartás adataira vonatkozó adatkéréshez

Adatkérő adatai:

Adatkérő megnevezése (Adatkérő az a természetes vagy jogi személy, aki, vagy amely a fenti adatkérést végzi, vagy mással végezteti, és a jogi felelősséget viseli.):

.....
Adatkérő címe (Megye, helység, irányítószám, utca, házszám. Amennyiben levelezését postafiókon keresztül bonyolítja, postafiók száma):

.....
Adatkérő telefon-, faxeszám (Körzetszám, helyi telefonszám):

.....
Adatkérő e-mail címe:

.....@.....

Adatkérés:

Adatkérés megnevezése (Az adatkérésnek az Adatkérő által használt megnevezése):

.....
Adatkérés célja (Az adatkérés céljának rövid megfogalmazása):

.....
A tényleges adatkérés helye (Pontos cím, megnevezés, a kapott adatok felhasználásának helye):

.....
Adatok felhasználásának köre (Felhasználási terület pontos megnevezése):

.....
Adatformátum (Hagyományos papíralapú adattovábbítás esetében nyomtatott táblázatokban, vagy elektronikus úton továbbítva .xls file-ként):

Adatszolgáltatás:

Adatszolgáltató megnevezése: Veszületett Rendellenességek Országos Felügyelet
Címe, telefonszáma: 1097 Budapest, Gyáli u. 2-6. Tel:1-476-1129

Adatok forrása: Veszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása adatbázisa
Adatfajta: Személyazonosításra alkalmatlan személyes és egészségügyi adatokat tartalmazó (a meghatározott szempontok alapján leválogatott) file-formában

Adatregisztrálás jogalapja: A személyes adatok védelméről és a közérdekű adatok nyilvánosságáról szóló 1992. évi LXIII. törvény 3. §
Az egészségügyi és a hozzájuk kapcsolódó személyes adatok kezeléséről és védelméről 1997. évi XLVII. törvény 16. §

Egyéb közlendők:

.....
A kapott adatokat publikációban, előadásban történő bemutatás alkalmával forrásmegjelöléssel fogom felhasználni és azt előzetesen áttekintésre megküldöm az adatszolgáltatónak.

PH.

.....
ADATKÉRŐ ALÁÍRÁSA