

J e l e n t é s

a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY) 2010. évi adatairól



Országos
Egészségfejlesztési
Intézet



Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya

Budapest, 2012. augusztus

Az adatelemzést, táblázatokat, grafikonokat, ábrákat készítette: Dr. Valek Andrea
A bevezetőt, általános leíró részt és az adatok értékelését végezte: Dr. Métneki Júlia

A Veszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti osztály munkatársai:

Dr. Béres Judit, PhD.	humángenetikus, mb.osztályvezető
Dr. Métneki Júlia, PhD.	humángenetikus, szaktanácsadó
Dr. Valek Andrea	orvos-epidemiológus
Dr. Sándor János, PhD.	orvos-epidemiológus
Vadász Margit Márta	szakasszisztens
Vámos Magdolna	epidemiológus
Balku Eszter	epidemiológus
Vigmann Vanessza	asszisztens

Nemzetközi összekötők:

EUROCAT	Dr. Béres Judit, Balku Eszter
ICBDSR Centre	Dr. Valek Andrea, Dr. Béres Judit

Országos Egészségfejlesztési Intézet

1096 Budapest, Nagyvárad tér 2.
Levelezési cím: 1437 Budapest, Pf. 839/3
Tel.: (1) 428-8272
Fax: (1) 428-8273
E-mail: titkarsag@oefi.antsz.hu
Web: www.oefi.hu

Veszületett 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 Egészségfejlesztési Intézet
Főigazgató: Dr. Vokó Zoltán

2012

Tartalomjegyzék

TARTALOMJEGYZÉK	3
ÁBRAJEGYZÉK	4
AJÁNLÁS.....	5
VEZETŐI ÖSSZEFOGLALÓ.....	6
BEVEZETÉS	9
VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK	10
1. A veleszületett rendellenességek fogalma, tárgyköre.....	10
2. A veleszületett rendellenességek elemzése, izolált és multiplex rendellenességek elkülönítése	10
3. A veleszületett rendellenességek népegészségügyi jelentősége.....	13
VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK ORSZÁGOS NYILVÁNTARTÁSA	13
1. A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása fogalma	13
2. A nyilvántartás célja	14
3. A nyilvántartás működésének jogszabályi környezete	14
4. A veleszületett rendellenességek bejelentésének módja.....	14
5. Beérkezett adatok gyűjtésének, feldolgozásának szabályozása	15
6. Adatkérés, VRONY adatszolgáltatás igénylésére vonatkozó szabályok	16
7. A VRONY monitor funkciója	16
8. A VRONY nemzetközi kapcsolatrendszere.....	16
9. Területi képviseleti rendszer.....	16
10. Kérések a bejelentéssel kapcsolatban.....	18
A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK ORSZÁGOS NYILVÁNTARTÁSA 2010. ÉVI ADATAINAK ÉRTÉKELÉSE	19
A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek előfordulásának elemzése	20
A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakoriságának alakulása megyénként	24
A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakoriságának elemzése BNO-10 szerint	31
A bejelentett BNO-10 Q főcsoportú rendellenességek gyakoriságának elemzése	39
A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek terhességi kimenetel és prenatális diagnózis szerinti megoszlásának elemzése.....	48
A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakoriságának elemzése megyénként.....	53
A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek régiók szerinti elemzése	63
Veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek elemzése a nemek szerint.....	71
A többszörös fejlődési rendellenességekkel bejelentett esetek osztályozása.....	74
ICBDSR által gyűjtött veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek idősoros elemzése.....	77
1. számú melléklet.....	84
2. számú melléklet.....	85

Ábrajegyzék

1. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek aránya, 1992-2010.....	20
2. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek aránya megyénként,2010.....	21
3. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek aránya megyék szerint az országos átlagtól való szignifikáns eltérés alapján, 2010.....	22
1. táblázat A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek aránya ezrelékben megyék szerint 1992-2010 között	23
4. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakoriságának alakulása megyénként 1992-2010 között	27
2. táblázat A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek száma és gyakorisága BNO-10 szerint fenotípus alapján.....	32
3. táblázat A bejelentett BNO-10 Q főcsoportú rendellenességek száma és gyakorisága	40
4. táblázat A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek terhességi kimenetel szerinti megoszlása az egyes rendellenesség csoportokban.....	51
5. táblázat Az élveszülöttek prenatálisan felismert esetei az egyes rendellenesség csoportokban	52
6. táblázat A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága rendellenesség csoportok szerint megyénként.....	57
5. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek aránya régióként	63
6. ábra Idegrendszeri veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint	64
7. ábra Szem, fül, arc, és nyak veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint.....	64
8. ábra Keringési rendszer veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint	64
9. ábra Légzőrendszeri veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint	65
10. ábra Ajak és szájpadhasadék veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint.....	65
11. ábra Emésztőrendszeri veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint	65
12. ábra Nemi szervi veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint	66
13. ábra Húgyrendszeri veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint	66
14. ábra Csont-izomrendszeri veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint.....	66
15. ábra Egyéb főcsoportba tartozó veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint.....	67
16. ábra Kromoszóma abnormitásokkal bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint.....	67
17. ábra Egyéb rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint	67
7. táblázat A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága BNO csoportok szerint régióként.....	69
18. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett ismert nemű esetek megoszlása.....	71
8. táblázat A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek száma és megoszlása nemek szerint az egyes rendellenesség csoportokban	73
19. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek fenotípus szerinti megoszlása.....	74
20. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek pathogenetikai csoportosítása.....	75
9. táblázat A többszörös rendellenességgel bejelentett esetek osztályozása.....	76
21. ábra Az ICBDSR számára jelentési kötelezettséggel bíró veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek idősoros elemzése 10000 születésre, 1974-2010 között.....	78

Ajánlás

Napjainkban, amikor a születésszám és az egy főre eső gyermekszám drámaian csökken, még inkább felértékelődik a világra jött újszülöttek egészségi állapota. Bár az egészségügyi ellátás terén jelentős fejlődés mutatkozik, a veleszületett fejlődési rendellenességek ma is az csecsemőhalálozás és az életminőséget befolyásoló betegségek egyik legfőbb okát képezik.

A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY) – amely 2011. május 1. óta az Országos Egészségfejlesztési Intézet (OEFI) irányítása alá tartozik - 1970 óta folyamatosan, prospektív módon végzi a veleszületett rendellenességgel világra jött újszülöttek és csecsemők (1985 óta az érintett magzatok) adatainak gyűjtését. Ismereteink szerint európai- és világviszonylatban is kevés ország rendelkezik több mint 40 évet felölő, teljes hazai populációra kiterjedő adatbázissal. A bejelentett adatok olyan statisztikai elemzések lehetőségét teremtik meg, amely széleskörű tájékoztatást adnak a gyermekellátással foglalkozó szakemberek és a döntéshozók számára az érintettek számáról és a rendellenességek gyakoriságáról, segítséget adva ellátásuk tervezéséhez. Ez az értékes adatbázis egyedülálló lehetőséget nyújt a tudományos igényű, epidemiológiai feldolgozások számára is, mivel az anonim adatok - közkincs-ként - bárki rendelkezésére állnak. Már eddig is számos, különböző szakterületen tevékenykedő orvos szerzett tudományos fokozatot a VRONY alapadatainak feldolgozásából.

A VRONY két nemzetközi (a EUROCAT európai, az ICBDSR 5 kontinens több mint 40 regiszterét magában foglaló) szervezet teljes jogú, aktív tagjaként az elvárásoknak megfelelő minőségű adatokat szolgáltat a születési rendellenességekről. Ezen túl részt vesz a nemzetközi szervezetek által tervezett és koordinált projektekben. Ezek a kollaboratív epidemiológiai kutatások elsősorban a megelőzés szempontjából alapvető kórerediti tényezők feltárására irányulnak. Fontos lenne nagyobb erőfeszítést tenni a kutatási eredmények (például a folsav-supplementáció) ismeretének szélesebb körű elterjesztésére. A VRONY nemzetközi elismertségét jelzi, hogy a EUROCAT a 2012-es éves konferenciájának színhelyéül Budapestet választotta.

A VRONY tevékenységét és a 2010-es év legfontosabb adatait, elemzéseit és néhány összefüggését bemutató kiadványból kiemelést érdemel néhány eredmény.

Örvendetes, hogy a 2009 októberében bevezetett elektronikus bejelentésre történő áttérést követő évben a bejelentések aránya nem csökkent, sőt, országosan majdnem 10 %-kal emelkedett. A legtöbb területi egységre jellemző javuló bejelentési arány az adatszolgáltatók egyre nagyobb elkötelezettségét tükrözi. Mindez az eredmény a „VRONY területi képviselők” és a bejelentő intézményekben kialakított kórházi összekötők hatékony munkájának is köszönhető. Az előbbieket folyamatos szakmai támogatást, képzést és továbbképzést kapva a nyilvántartás szakembereitől, az OTH vezetője által aláírt oklevéllel rendelkeznek és minősített „VRONY szakértői tevékenységet” végeznek. Az adatszolgáltatást 2010-ben 126 intézményből 237 bejelentő orvos tette meg, így 5952 fejlődési rendellenességről 4683 esetről történt bejelentés.

A rendellenességek prenatális szűrési hatékonyságában is javulás mutatkozott: a bejelentések 10%-ában magzati korban, az élveszülöttek további 9,5%-ában jelezték az adatbejelentők a születés előtt diagnosztizált fejlődési rendellenesség tényét. Valószínűnek tűnik, hogy ez az érték aluljelentett, mivel feltételezhető, hogy az indukált vetélések bejelentett aránya elmarad a valós értéktől.

A bejelentések arányában mutatkozó területi egyenlőtlenségek, a nagyfokú heterogenitás arra utalnak, hogy ezen a téren – a javuló tendencia ellenére - még mindig jelentős hiányosságok vannak, főleg a fővárosban és Pest megyében. Munkánk minőségének javulása és a hiteles tájékoztatás érdekében fontos, hogy valamennyi fejlődési rendellenesség a VRONY tudomására jusson. Köszönet illeti mindazokat az adatgyűjtésben elkötelezett résztvevőket, akik évek óta példaértékű munkát végeznek ezen a téren.

Dr. Vokó Zoltán
mb. főigazgató

Vezetői összefoglaló

Magyarországon évente az összes születéshez viszonyítva **5-6 %** a veleszületett rendellenességgel érintettek aránya. Az egészségügyi ellátásuk jelentős fejlődése mellett is a csecsemőhalálozás 2. leggyakoribb okát képezik, valamint a későbbi életminőséget is jelentősen befolyásolják.

A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY)

- ◆ törvényileg szabályozva
- ◆ 1970 óta folyamatosan
- ◆ prospektív módon
- ◆ teljes népességre kiterjedően

végzi a veleszületett rendellenességgel világra jött újszülöttek és csecsemők (1985 óta az érintett magzatok) adatainak gyűjtését.

A bejelentendő rendellenességek közé a Betegségek Nemzetközi Osztályozására (BNO) szolgáló kódrendszer 10-es revíziója alapján a 17-es főcsoportba sorolandó veleszületett rendellenességek, deformitások és kromoszóma abnormitások csoportjai (Q00-Q99) tartoznak.

A bejelentés az észlelő orvosok kötelessége, melyet 2009-től előzetes regisztráció után online felületen keresztül tehetnek meg.

A bejelentések nagyobb hatékonysága és jobb minősége érdekében működik a *VRONY területi képviselői rendszer*, valamint a bejelentő intézményekben a kórházi összekötők hálózata.

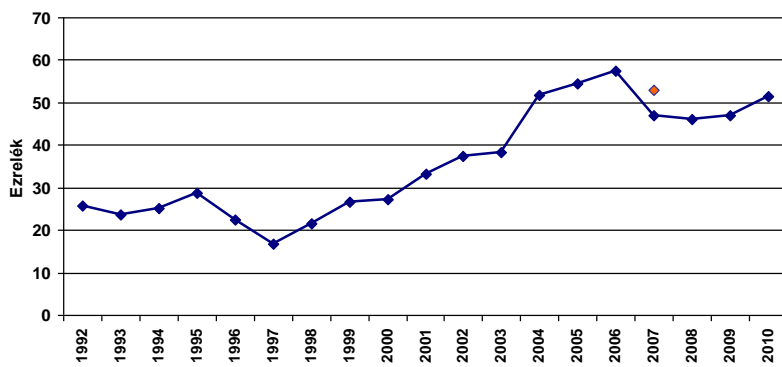
A nyilvántartás célja:

- ◆ A fejlődési rendellenességek előfordulásának lehető legpontosabb becslése.
- ◆ Alapadatok szolgáltatása a tudományos kutatás számára, amely alapvetően fontos a megelőzés célját szolgáló kórerediti tényezők feltárásának.
- ◆ Alapadatok szolgáltatása a prenatális szűrések hatékonyságának országos és területi elemzéséhez.
- ◆ Az ellátásra szoruló károsodott személyek számának ismeretével a döntéshozók figyelmének felkeltése, az egészségügyben dolgozók informálása, amely az orvos-egészségügyi és szociális ellátás tervezéséhez, javításához nyújthat segítséget.
- ◆ Hazai és nemzetközi együttműködésben való részvétel elősegítése.

2010-ben **126 intézményből** 237 bejelentő orvos révén **4683 fejlődési rendellenességgel érintett eset** 5952 fejlődési rendellenességéről történt bejelentés. A bejelentett esetek összes születéshez (élve+halva) viszonyított aránya **51,6 ezrelék** volt.

A bejelentések aránya növekvő tendenciát mutat, az 1997. évi mélyponthoz viszonyítva közel háromszorosára emelkedett (*1. ábra*).

1. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek aránya, 1992-2010



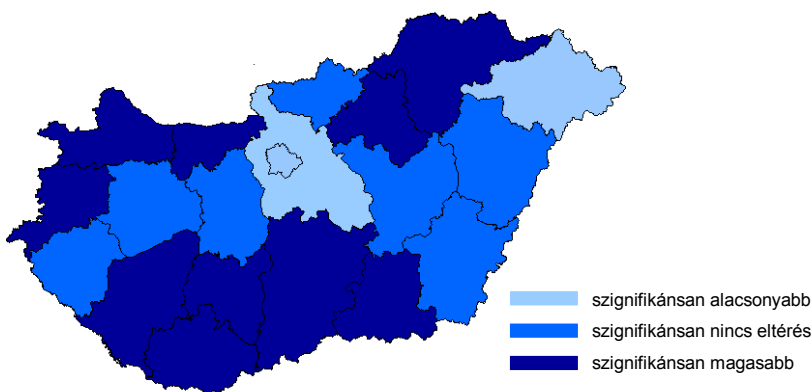
♦ A 2007-es adat a BNO Q főcsoportba tartozó diagnózisok mellett az addig gyűjtött egyéb rendellenességeket is tartalmazza, amelyek 2007-től nem kerülnek bejelentésre.

A bejelentések arányának az utóbbi években tapasztalt jelentős növekedése nem feltétlenül jelenti a fejlődési rendellenességek prevalenciájának emelkedését. Az emelkedés háttérében elsősorban a bejelentési hajlandóság javulása, a prénatális diagnosztikai módszerek fejlődése, egyre szélesebb körű elterjedése, valamint hozzáférése áll.

A bejelentést számos tényező befolyásolhatja: az orvos elhivatottsága, tudása, a rendellenesség súlyossága, a terhesség kimenetele. Hazai és nemzetközi tanulmányok alapján sok veleszületett fejlődési rendellenesség gyakorisága ismert, amelyek megfelelnek a várható értéknek.

Az egyes megyékben észlelt veleszületett rendellenességek országos átlaghoz viszonyított bejelentési arányában mutatkozó területi egyenlőtlenségek elsősorban arra utalnak, hogy bejelentési hatékonyságban – a javuló tendencia ellenére - még mindig jelentős hiányosságok vannak, főleg a fővárosban és Pest megyében. A jól jelentő területek tükrözhetik a fejlődési rendellenességek valós előfordulását. (2. ábra).

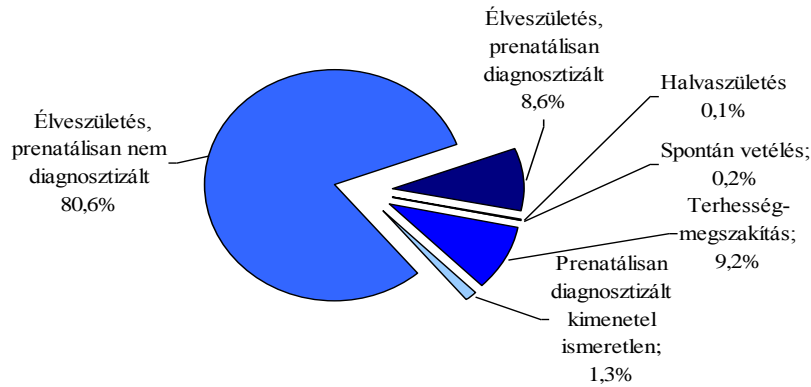
2. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek aránya megyék szerint az országos átlagtól való szignifikáns eltérés alapján, 2010



A rendellenességek prénatális szűrési hatékonyságában is javulás mutatkozott a korábbi évekhez viszonyítva, a **bejelentések 10,7%-ában magzati korban**, az élveszületettek további 9,6%-ában (az összes bejelentett eset 8,6%-ában) jelezték az adatbejelentők a születés előtt diagnosztizált fejlődési rendellenesség tényét. Az érték aluljelentett, mivel feltételezhető, hogy az indukált vetélések bejelentésének aránya elmarad a valós értéktől. (3. ábra)

A prénatális diagnosztikával jól kimutatható rendellenességek közül a **velőcsőzáródási rendellenességek 65,5%-át**, a **Down-szindróma 69,1%-át** ismerték fel magzati korban.

3. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek terhességi kimenetel szerinti megoszlása, 2010



A bejelentett adatok olyan statisztikai elemzések lehetőségét teremtik meg, amely széleskörű tájékoztatást adnak a várandósgondozással és gyermekellátással foglalkozó szakemberek és döntéshozók számára az érintettek számáról és a rendellenességek gyakoriságáról, segítséget adva ellátásuk tervezéséhez, javításához és megelőzéséhez. Ez az értékes adatbázis egyedülálló lehetőséget nyújt a tudományos igényű, epidemiológiai feldolgozások számára is, mivel anonim módon - közkincs-ként - mindenki rendelkezésére állnak.

Bevezetés

A Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya Nyilvántartásának (VRONY) 2010. 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.

Mint ismeretes, 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.

A 2010-es adatokat bemutató kiadványban a statisztikai elemzések új szemponttal bővültek: néhány kiemelt (gyakori vagy súlyosabb) fejlődési rendellenesség esetén több évtizedet felölelő idősoros trendek kerültek bemutatásra, amelyek a terhesség kimenetele szerint (a prenatálisan felismert és indukált vetéléssel végződő eseteket is bemutatva) érzékeltetik prevalenciájuk változását.

Reméljük, hogy az évi jelentésben közzétett adatok és elemzések segítségükre lesznek a rendellenességek gyakoriságának és az ellátásra szorulóknak számának becsléséhez, valamint alapját képezik a kóreredet felderítése végzett kutatásoknak, amelyek elősegítik a hatékonyabb megelőzést.

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.

Köszönettel tartozunk a regionális és kistérségi tisztifőorvosoknak is, 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 születés után (vagy prenatálisan) észlelnek.

A veleszületett rendellenességeken belül a VRONY elsősorban az anatómiai-morfológiai elváltozásokkal járó *veleszületett fejlődési rendellenességekkel* (congenitalis abnormalities) foglalkozik. A jelentésben a *veleszületett rendellenességek* megnevezés alatt a veleszületett fejlődési rendellenességeket értjük.

A veleszületett rendellenességgel érintett magzatokat, újszülötteket, csecsemőket *esetnek*, az egyes diagnózisokat *rendellenességnek* nevezzük.

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

A fejlődési rendellenességek *fenotípus szerinti osztályozása* három kritérium szerint történik: egy esetnél előforduló veleszületett rendellenességek száma, két vagy több észlelt veleszületett rendellenesség egymás közötti kapcsolata, valamint a rendellenesség súlyossága.

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

II. **Két vagy több észlelt veleszületett rendellenesség egymás közötti kapcsolata**, azaz annak eldöntése, hogy pathogenetikai szempontból azonos vagy különböző eredetűek. Manifesztációjuk alapján a veleszületett 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 szerven vagy szervrendszeren belül fordulnak elő*. A komplex rendellenességek egyetlen, lokalizált morfo-genetikai 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 lágycső 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 agenesis (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 vízfejtéssel 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 szaglászervek 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 szájpadhasadék, hasfal- és rekesz-rendellenességek. Létrejöttük oka, hogy a magzati fejlődés során a különböző, két oldalról a középvonal irányába haladó szövetek egyesülése zavart szenved, sebességük lelassul, amelynek következtében az egyesülés elmarad.

- A *VACTERL-kapcsolódás* hat különböző rendellenességből álló csoportosulás, amelyet a hetvenes években ismertek fel. A megnevezés az alkotó rendellenességek angol kezdőbetűiből származik (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.

3. A veleszületett rendellenességek népegészségügyi jelentősége

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

- Egy éves korig felismert veleszületett fejlődési rendellenességek előfordulása évente 5-6 eset 100 születésre.
- Hazánkban 2010-ben a 12. legfőbb halálok.
- A csecsemőhalálozás második legfontosabb oka (a perinatális mortalitás csaknem egynegyedéért, az érett újszülöttek születéskori halálozásának feléért felelősek).
- Defekt állapotot jelentenek, teljes gyógyulás csak ritkán érhető el, 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

2011. május 1. óta az Országos Egészségfejlesztési Intézet (OEFI) 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.”

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

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.

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.

Az adatminőség javítása érdekében a VRONY munkatársai indokoltan látták a BNO10-es kódrendszer **EUROCAT által 2008. június 23-án közzétett új verziójának „Chapter XVII. (Q00-Q99) (version 23 June 2008)” bevezetését.** Ennek a változatnak az alkalmazása csaknem minden EU tagországban elterjedt, mivel pontosabb diagnózis-regisztrálást tesz lehetővé. A módosított kódrendszer a hazánkban általánosan használt kódolási rendszer bővített változata, amely bizonyos rendellenességeknél alcsoportokra kiterjesztett, 4 számkarakter bevezetésével részletesebb alábontást tesz lehetővé elsősorban a szindrómák és a ritka betegségek esetében.

Ugyancsak a bejelentések pontosságának elősegítésére készült a bejelentő lap mellékleteként az un. „**súgó**”, ami az egyes fejlődési rendellenességek besorolásának diagnosztikai kritériumait tartalmazza.

A bejelentendő adattartalom meghatározása: megtalálható a www.oszmk.hu internetes oldalon.

5. Beérkezett adatok gyűjtésének, feldolgozásának szabályozása

Az internetes adatszolgáltatás során az adatok az Intézet szerverére 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 a szerveren. A rendszergazda a számára előírt gyakorisággal menti az adatokat szalagos egységre, biztosítva ezzel az adatok visszanyerhetőségét havária esetén. Az egyes adatbázis hozzáférések naplózásra kerülnek. Az informatikusok 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 a honlapunkon 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.

6. 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 megelőzően az Adatkérőnek „Adatkérő lapot” kell kitöltenie (letölthető az osztályunk honlapjáról).

7. A VRONY monitor funkciója

A **monitor funkció** a veleszületett rendellenességek *idő- és térbeli halmozódásának* érzékeny indikátoraként az új keletű, ártalmas teratogén hatások minél korábbi felismerését és megfelelő intézkedések kapcsán azok megszüntetését célozza. Megvalósításához a születéskor vagy közvetlenül utána könnyen és egyértelműen kórismézhető fejlődési rendellenességek *negyedévenkénti gyors értékelésére* van szükség. Ezeket az adatokat a felügyelet a honlapon 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 is.

8. 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 VRONY – a többi tagországhoz hasonlóan - folyamatosan részt vesz a nemzetközi szervezet által meghirdetett *projektekben*. A legutolsó éves konferencia (38th ICBDSR Annual Meeting) megrendezésére 2011. szeptember 28-30. között Genfben került sor, amelyen az osztály vezetője, Dr. Béres Judit vett részt.

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 Írországban működik (Ulster University), honlapja www.eurocat.ulster.ac.uk címen érhető el.

A legutolsó éves regiszter-vezetői értekezletre (26th EUROCAT Registry Leaders' Meeting) 2011. június 14-16. között Antwerpenben került sor. A EUROCAT vezetőségének felkérése alapján a 2012-es éves konferencia Budapesten lesz. A EUROCAT „Joint action” EU által támogatott három éves program 2011. áprilisában indult, amelynek több projektjében is részt vesz a VRONY.

9. Területi képviseleti rendszer

A területi képviseleti rendszert a Veleszületett 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 hatáskörüknél 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.

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 2010-ben

Megye	VRONY Területi képviselő
Hajdú-Bihar Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Dr. Matolayné Szabó Éva, Zsitnyár Péter Dr. Majoros Mária
Veszprém Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Dr. Hóriszt Katalin Hauckné Pálkás Krisztina
Heves Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Kovács István Zoltán
Békés Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Klimentné Keszthelyi Magdolna
Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Snellenperger Tünde Dr. Papp Katalin
Tolna Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Dr. Szücs Mária
Komárom-Esztergom Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Kisföldi Beáta
Somogy Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Dr. Szöllősiné Maler Mónika
Bács-Kiskun Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Rózsavölgyi Ágnes
Győr-Moson-Sopron Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Rácz Krisztina
Zala Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Dr. Horváthné Jakab Anna
Nógrád Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Ferenczné Antal Gabriella
Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Sarudy Zoltánné
Baranya Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Hidegné Kovács Katalin
Csongrád Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Makó Marianna
Jász-Nagykun-Szolnok Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Bordásné Ignác Ildikó
Vas Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Dr. Jágerné Dr. Szabó Erika
Fejér Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Németh Ferencné
Budapest Főváros Kormányhivatal Népegészségügyi Szakigazgatási Szerve	Dr. Szücs Erzsébet
Pest megye OEFI VRONY	Vámos Magdolna

10. Kérések a bejelentéssel kapcsolatban

Kérjük, hogy a kezelő-, illetve adatszolgáltató orvos az érintett *gyermek*ek 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	Choanal 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
2010. évi adatainak értékelése**

A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek előfordulásának elemzése

Az 1. táblázat a veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek arányát megyék szerinti bontásban mutatja be 1992 és 2010 között. Az elemzett évben - hasonlóan a megelőző nyolc évhez - a bejelentési gyakoriságot kétféle számítási módszer szerint adtuk meg:

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

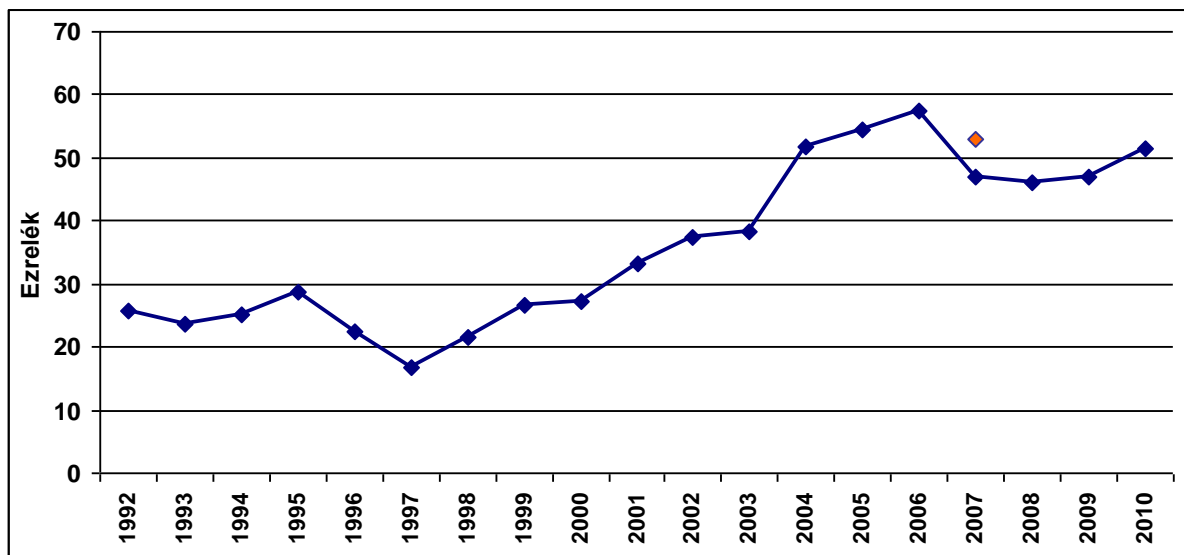
A táblázatban az 1992-2001 év értékei csak a régi számítási mód szerint szerepelnek, viszont a 2002-2010 között a metodikai módosítás hatásának értékelése céljából mind a régi, mind az új gyakorlatnak megfelelő értékeket feltüntettük (ez utóbbi *-gal jelölve, illetve zárójelben).

A VRONY éves jelentésben az *idősoros elemzések* során a régi módszer alapján számolt adatokat használjuk, a *2010. év adatainak elemzésekor*, valamint a *2009. évi adatok 2010. év adataival való összehasonlítás*kor pedig az új gyakorlatnak megfelelő módszert.

Az adatminőség javítása érdekében és a nemzetközi gyakorlatnak megfelelően 2008-tól a BNO-10 rendszerből csak a Q csoportba tartozó diagnózisokat vesszük figyelembe. A korábbi évekkkel való összehasonlítás érdekében 2007-ben a veleszületett fejlődési rendellenességgel bejelentett esetek arányát kétféleképpen jelentettük meg:

- (1) (*)-gal jelölt oszlopban a megyék korábban közölt, teljes adatbázisra vonatkozó bejelentési arányát,
- (2) (**)-gal jelölve a megyéknek csak a Q-s diagnózisokat tartalmazó bejelentési arányát.

A bejelentések országos aránya 2010-ben (51,6 ezrelék) 4,6 ezrelékponttal volt nagyobb az előző évben észlelt bejelentési aránynál (47,0 ezrelék) (1. ábra).



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

1. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek aránya, 1992-2010

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

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 során a megyék bejelentési arányát a 2010-es év országos átlagának gyakoriságához hasonlítjuk. Az utóbbi, azaz a 2009-es évhez való viszonyítás során a veleszületett rendellenességek gyakoriságának változását értékeljük, ami az egyes megyék bejelentési hatékonyságának minőségét is tükrözi. Az egyes esetek megyénkénti besorolása az anya lakóhelye szerint történt.

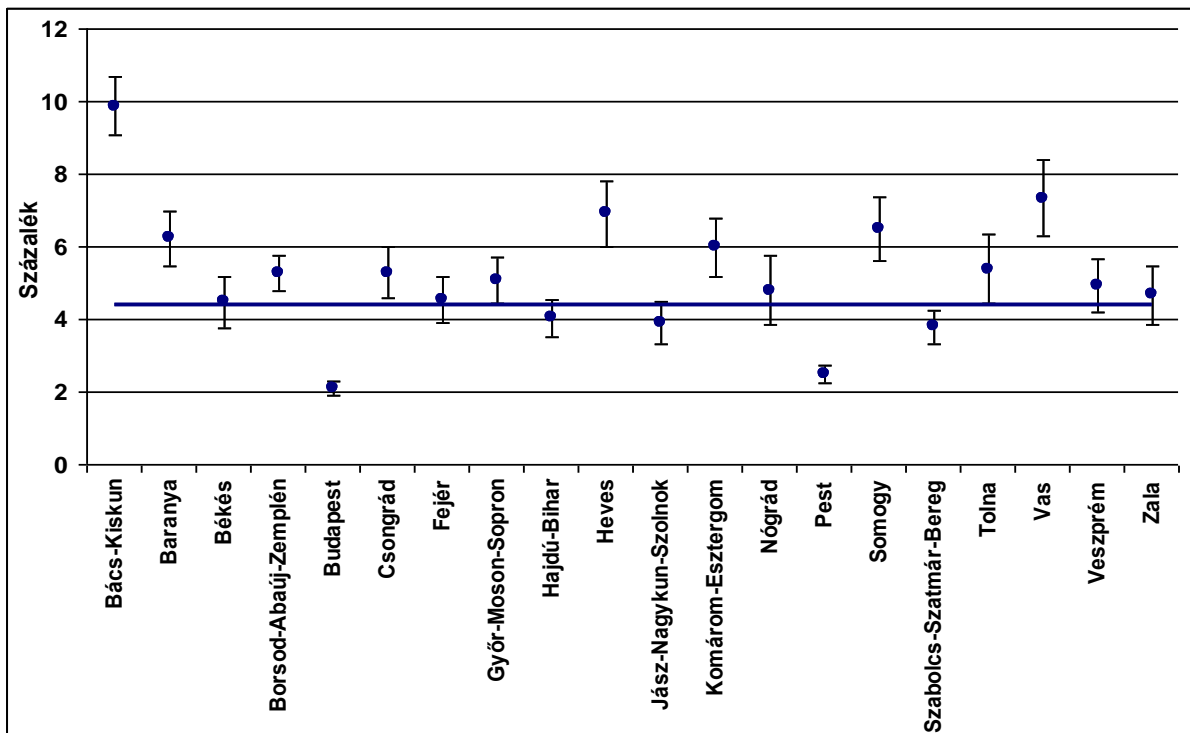
(1) Az egyes megyékben észlelt veleszületett rendellenességek bejelentési aránya 2010-ben a korábbi évekhez hasonlóan jelentős eltéréseket mutatott, a gyakoriságok igen széles határok között (minimum érték: 24,7; maximum érték: 117,4 ezrelék) változtak.

A bejelentések aránya **kiemelkedően magas** volt *Bács-Kiskun* (117,4 ezrelék) *Vas* (84,9 ezrelék) és *Heves* (80,8 ezrelék) megyékben.

Az **országos átlagot szignifikánsan meghaladó érték jellemezte** *Somogy* (77,4 ezrelék) *Baranya* (73,1 ezrelék), *Komárom-Esztergom* (71,5 ezrelék), *Tolna* (64,2 ezrelék), *Csongrád* (61,8 ezrelék), *Borsod-Abaúj-Zemplén* (61,6 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (59,7 ezrelék) megyéket.

Az **országos átlagtól nem tért el szignifikánsan** a bejelentések aránya *Veszprém* (58,8 ezrelék), *Nógrád* (56,5 ezrelék), *Zala* (55,1 ezrelék), *Békés* (54,3 ezrelék) és *Fejér* (53,5 ezrelék), *Hajdú-Bihar* (47,6 ezrelék), *Jász-Nagykun-Szolnok* (47,1 ezrelék) megyékben.

Az **országos átlagtól szignifikánsan kisebb bejelentési arány** jellemezte, *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (45,0 ezrelék) megyét. A legkisebb arányban *Pest* (29,0 ezrelék) megyéből, illetve *Budapest*ről (24,7 ezrelék) érkezett bejelentés fejlődési rendellenességekről (2. ábra).



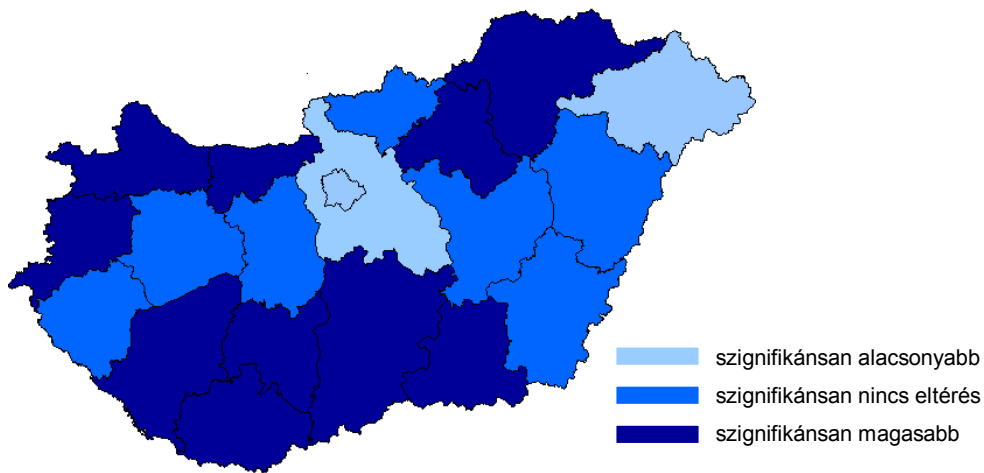
2. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek aránya megyénként, 2010

(2) A 20 területi egységből 13-ben *növekedett a bejelentések aránya az előző évhez viszonyítva*. Kisebbs mértékű csökkenés csak néhány megyére volt jellemző és mindössze egy megyében volt jelentősebb mértékű a visszaesés.

A bejelentések arányában a **legnagyobb mértékű – 40,3 ill. 35,9 ezrelékpont – növekedést** *Vas* és *Bács-Kiskun* megye mutatta. Az előbbi területi egységben (*Vas*) a korábbi

években az országos átlagnál jelentősen kisebb arányú volt bejelentés, az utóbbi (*Bács-Kiskun*) megye esetében viszont a kiemelkedően jó jelentési arány emelkedett tovább. Kiemelést érdemel még *Somogy* megye, ahol több mint 20 ezrelékpontos volt a növekedés. 10-20 közötti ezrelékpont növekedés mutatkozott *Baranya*, *Jász-Nagykun-Szolnok*, *Komárom-Esztergom* és *Szabolcs-Szatmár-Bereg* megyékben. 5 és 10 közötti ezrelékponttal több esetet jelentettek *Borsod-Abaúj-Zemplén*, *Csongrád* és *Hajdú-Bihar* megyékből, míg *Fejér* és *Zala* megyékben 5 ezrelékpont alatti növekedés volt kimutatható.

A bejelentések arányában mutatkozó csökkenés mértéke 5 ezrelékpont volt az amúgy is hiányosan jelentő *Budapesten*. A csökkenés aránya 5 ezrelékpont alatt maradt *Veszprém*, *Heves*, *Tolna*, *Nógrád*, *Pest* és *Békés* megyékben. Egyedül *Győr-Moson-Sopron* megyében csökkent jelentősen (14,5 ezrelékponttal) a bejelentések aránya az előző évhez képest.



3. ábra A veszületett rendellenességgel bejelentett esetek aránya megyék szerint az országos átlagtól való szignifikáns eltérés alapján, 2010

A Felügyelet célja a veszületett rendellenességek esetleges időbeli és térbeli halmozódások felismerése, de az adatok reális értékelésének elengedhetetlen feltétele, hogy a bejelentések száma a *valós értéknek feleljen meg*.

A bejelentést számos tényező befolyásolja: az orvos elhivatottsága, tudása, a rendellenesség súlyossága, a terhesség kimenetele (élveszülöttek nagyobb valószínűséggel kerülnek bejelentésre, mint a halvaszülöttek, spontán vetéltek, indukált vetélésre került magzatok), stb. Hazai és nemzetközi tanulmányok alapján sok veszületett fejlődési rendellenesség gyakorisága ismert, amelyek megfelelnek a várható értéknek.

A nyilvántartás *minőségének javítása* az adatszolgáltatók és adatfeldolgozók közös érdeke és közös célja, amely remélhetőleg az adatbázis egyre szélesebb körű hasznosításában is megmutatkozik.

1. táblázat A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek aránya ezrelékben megyék szerint 1992-2010 között

MEGYE	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002 (*)	2003 (*)	2004 (*)	2005 (*)	2006 (*)	2007 (*)	2007** (*)	2008** (*)	2009** (*)	2010** (*)
Baranya	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)	55,3 (47,3)	73,1 (62,2)
Bács-Kiskun	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)	81,5 (68,7)	117,4 (98,7)
Békés	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)	55,1 (46,8)	54,3 (44,7)
Borsod-Abaúj-Zemplén	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)	54,4 (46,3)	61,6 (52,8)
Csongrád	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)	56,1 (47,3)	61,8 (52,9)
Fejér	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)	49,0 (42,2)	53,5 (45,4)
Győr-Moson-Sopron	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)	74,2 (63,1)	59,7 (50,7)
Hajdú-Bihar	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)	41,9 (35,5)	47,6 (40,3)
Heves	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)	84,0 (71,2)	80,8 (69,1)
Jász-Nagykun-Szolnok	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)	33,0 (27,7)	47,1 (38,9)
Komárom-Esztergom	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)	57,4 (48,6)	71,5 (59,9)
Nógrád	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)	58,8 (49,8)	56,5 (48,0)
Pest	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)	30,2 (25,6)	29,0 (24,8)
Somogy	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)	56,2 (47,0)	77,4 (64,8)
Szabolcs-Szatmár-Bereg	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)	31,7 (27,2)	45,0 (37,9)
Tolna	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)	67,2 (57,0)	64,2 (53,9)
Vas	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)	44,6 (38,0)	84,9 (73,4)
Veszprém	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)	63,5 (53,3)	58,8 (49,3)
Zala	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)	50,8 (43,4)	55,1 (46,6)
Budapest	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)	29,7 (25,0)	24,7 (20,9)
Országos	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)	47,0 (39,9)	51,6 (43,7)

1992-2010: veleszületett rendellenességek / élveszületés+késői magzati halálozás

*2002-2010: veleszületett rendellenességek / élveszületés+ összes magzati halálozás

**2007-2010: BNO Q főcsoportba tartozó veleszületett rendellenességek esetében

A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakoriságának alakulása megyénként

Az 4. ábra a veleszületett rendellenességek bejelentési arányát megyék szerinti bontásban mutatja be 1992 és 2010 között.

Baranya megyében a rendellenességek bejelentési aránya a kilencvenes évek közepéig meghaladta az országos átlagot, majd 1995-től - közel tíz éven át - kisebb-nagyobb ingadozásokkal országos átlag alatt maradt. 2004-ben az ÁNTSZ-szel együttműködve szakmai konzultációra került sor. Az ezt követő évben közel egy-harmaddal nőtt a bejelentett esetek aránya, így a bejelentési gyakoriság az országos átlagot is meghaladta. 2007-ben és 2008-ban a rendellenességek bejelentési aránya a felére esett vissza, amely *a megyék közötti sorrendben a minimum* értéknek felelt meg. A területi képviselő hatékony közreműködésének köszönhetően már 2009-ben is mintegy másfélszeresére nőtt a bejelentési arány az előző évhez képest. 2010-ben a bejelentés aránya mintegy 30%-al tovább növekedett, amelynek révén a tárgyévben észlelt *73,1 ezrelékes érték szignifikánsan meghaladta az országos átlagot.*

Bács-Kiskun megye az elmúlt két évtized során kivétel nélkül az országos átlag felett jelentette a veleszületett rendellenességeket. 2001-től a területi képviselő és a hatékonyabb kommunikációs kapcsolat 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 bár ez 2006-ban és 2007-ben minimálisan mérséklődött, a bejelentési arány még mindig *jelentősen meghaladta az országos átlagot, ami nemzetközi viszonylatban is kimagaslónak tekinthető. A bejelentési arány 2009-ben tovább fokozódott, de még ezt is felülmúlta - több mint 40%-kal - a 2010-ben észlelt veleszületett rendellenesség arány. Bács-Kiskun a 117,4 ezrelékes bejelentési aránnyal a megyék között kimagaslóan az első helyen áll.*

Békés megyében a bejelentett rendellenességek aránya az 1995-2005 közötti években országos érték felett volt, és 2006-ban is alig maradt el az átlagtól. 2007-ben a bejelentések aránya csaknem kétszeresére emelkedett, ezzel a *legjobban jelentő megyék* közé került. 2008-ban „mélyrepülés” következett be, mintegy 60 ezrelékkal csökkent a bejelentési hajlandóság, amely az országos átlagtól szignifikánsan alacsonyabb. 2009-ben ismét jelentősen javult a bejelentés színvonala, ami országos átlag feletti értéket eredményezett. *2010-ben a bejelentések aránya - minimális csökkenés mutatva az előző évhez képest - az országos átlag közeli értéknek felelt meg.*

Borsod-Abaúj-Zemplén megye bejelentési aránya 1987-2007 között kisebb-nagyobb ingadozásokkal átlag körüli volt, kivéve a 2005-ös évet. 2006-2009 között a bejelentett fejlődési rendellenességek gyakorisága növekedett a területi regionális összekötő kiemelkedő munkájának eredményeként. *2010-ben további több mint 10%-os bejelentési gyakoriság növekedés eredményeként a tárgyévben észlelt érték szignifikánsan meghaladta az országos átlagot.*

Csongrád megye bejelentési gyakorisága mindig az országos átlagérték körüli (vagy kissé alatta) volt. 2002-től kezdve javult az adatszolgáltatás. 2004-2005-ben magasan az országos átlag felett jelentettek. 2006-2008 között a megyét az *országos szinttel megegyező* bejelentési arány jellemezte. *2009-ben mintegy 20%-kal, 2010-ben további 10%-kal több rendellenességet jelentettek be,* és ez a 61,8 ezrelékes érték szignifikánsan nagyobb az országos átlagnál.

Fejér megyében a bejelentési arány a kétezres évek elejéig az országos átlag körül volt. 2004-ben és 2006-ban ugyan kevesebb rendellenességet jelentettek, 2007-ben azonban az észlelt rendellenességek bejelentési gyakorisága majdnem 20 ezrelékponttal nőtt az előző évhez képest, és ezzel meghaladta az országos átlagot. 2008-ban tovább javult a bejelentési fegyelem, így Fejér megye a kiemelkedően jól jelentő megyék közé került. *Bár a bejelentések*

arányában némi növekedés mutatkozott az előző évhez képest, a 2010-ben észlelt rendellenesség gyakoriság csak kismértékben haladta meg az országos átlagot.

Győr-Moson-Sopron megyében a bejelentett rendellenességek aránya a kétezres évekig országos átlag körüli volt, esetenként meghaladta az átlagot. Az adatszolgáltató orvosokkal történt szakmai konzultációnak köszönhetően 2002-ben és 2003-ban jóval az országos átlag fölé emelkedett a bejelentések aránya, az ezt követő években azonban csökkenés mutatkozott. 2008-ban viszont az előző évhez képest ismét jelentősen megnőtt a bejelentések száma, a gyakoriság szignifikánsan felülmúlta az országos átlagot. 2009-ben a bejelentések arányában további jelentős növekedés mutatkozot, így Győr-Moson-Sopron a 74,2 ezrelékes értékkel a harmadik legjobban jelentő megye volt. Éppen ezért meglepő a *bejelentések arányában 2010-ben mutatkozó nagyarányú, közel 25%-os csökkenés, bár az észlelt 59,7%-os veszületett rendellenesség gyakoriság még mindig szignifikánsan meghaladta az országos átlagot.*

Hajdú-Bihar megyére 2003-ig 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. A pozitív változások háttérben egyrészt az adatbejelentők számára szervezett munkaértekezlet eredményessége, másrészt a területi képviseleti rendszer hatékony működése állt. 2007-re ez a lendület megtört, és a bejelentések aránya az országos szintre esett vissza. 2009-ben ismét jelentős csökkenés mutatkozott, ami szignifikánsan az országos érték alatti mutatót eredményezett. *Bár 2010-ben több mint 10%-kal több rendellenességet jelentettek az előző évhez képest, a kapott gyakorisági érték nem érte el az országos átlagot.*

Heves megye a kilencvenes években kifejezetten a jól jelentő megyék közé tartozott, országos átlag feletti gyakorisági mutatókkal. 2002-től a bejelentések aránya az országos átlag körül volt, kivéve a 2005-ös évet. 2007-ben közel 40%-kal nőtt a bejeletések aránya. 2008-ban és 2009-ben is Hevesből érkezett a legtöbb bejelentés. *2010-ben a megyében észlelt 80,8 ezrelékes veszületett fejlődési rendellenesség arány a harmadik legmagasabb érték a területi egységek között és szignifikánsan meghaladta az országos átlagot.*

Jász-Nagykun-Szolnok megyére a kilencvenes évek végéig országos átlag alatti bejelentési gyakoriság volt jellemző. 2000-től javult a bejelentési fegyelem, így a megyéből érkezett rendellenességek aránya több éven át kissé meghaladta az országos átlagot. 2004-től ismét visszaesés tapasztalható, és a bejelentésre került fejlődési rendellenességek gyakorisági mutatója országos átlag alá került. 2006-ban az előző évhez viszonyítva közel 10 százalékos volt a javulás, de még mindig nem érte el az országos átlagot. Ettől kezdve évről-évre folyamatos csökkenés volt tapasztalható, ami 2008-ban és 2009-ben már szignifikáns elmaradást eredményezett az országos átlagtól. *Bár 2010-ben több mint 40%-kal több rendellenességet jelentettek a megyében, mint az előző évben, a tárgyévben észlelt 47,1 ezrelékes gyakoriság elmaradt az országos átlagtól.*

Komárom-Esztergom megye a kilencvenes években többé-kevésbé átlagosan vagy átlagon alul jelentett. 2000-től az országos átlagnak megfelelő, vagy ezt kissé meghaladó bejelentési arányok jellemezték. 2004-től az átlagértékkel párhuzamosan növekedett a bejelentési arány, amely 2006-tól meg is haladta azt. 2009-ben a bejelentési színvonal további javulása révén az országos átlagnál szignifikánsan több rendellenesség került regisztrálásra. *2010-ben még nagyobb arányban, mintegy 25%-kal nőtt a bejelentések aránya az előző évhez képest, így Komárom-Esztergom az észlelt 71,5 ezrelékes gyakorisággal a legeredményebben jelentő megyék közül a hatodik.*

Nógrád megye bejelentési gyakoriságára a nagyfokú ingadozás volt jellemző. A 2001-ben még az ország egyik legrosszabbul jelentő megyéi közé tartozó Nógrádban évről évre nőtt a bejelentések aránya a kiválóan felépített területi képviseleti rendszer, és a jól működő kommunikáció eredményeként. 2007-ben Nógrád az egyik legjobban jelentő területi egység volt. Bár 2008-ban - az előző évhez viszonyítva - kevesebb bejelentés érkezett, 2009-ben

ismét növekedés volt észlelhető. *2010-ben a bejelentési gyakoriság kissé csökkent az előző évhez képest, de a megyében észlelt 56,5 ezrelékes veszületett rendellenesség arány még így is közel 10%-kal meghaladta az országos átlagot.*

Pest megye bejelentési gyakorisága a kilencvenes évek elejétől kezdve messze elmaradt az országos átlagtól. 2002-2006 között egy lassú, javuló tendencia volt megfigyelhető, de az észlelt gyakorisági értékek mindig mélyen az országos alatt maradtak. A 2006-os maximum értéket követően Pest megyében ismét évről évre csökkent a bejelentések aránya, *a 2010-ben észlelt 29,0 ezrelékes gyakoriság alig több mint a fele az országos átlagnak.*

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 a legjobban jelentő területi egységek közé került. 2007-ben viszont negatív fordulat történt, és már az országos átlagot csak minimálisan meghaladó érték volt jellemző. 2009-ben viszont nagymértékben javult a bejelentési színvonal, ami *2010-ben további jelentős, mintegy 30%-kal bejelentési növekedést eredményezett. Az észlelt 77,4 ezrelékes értékkel Somogy a legeredményesebben jelentő megyék közé tartozik.*

Szabolcs-Szatmár-Bereg megyére korábban - néhány évtől eltekintve - átlag körüli bejelentési színvonal volt jellemző. Az elmúlt években a bejelentések arányára emelkedő tendencia volt jellemző, ami követte a javuló országos átlagot, bár azt nem érte el. 2008-ban a bejelentések aránya szignifikánsan alacsonyabb volt az országos átlagnál. 2009-ben tovább romlott a bejelentési hajlandóság, az észlelt 31,7 ezrelékes érték nagymértékben elmaradt az országos átlagtól. *Bár 2010-ben több mint 40%-kal emelkedett a bejelentett veszületett rendellenességek gyakorisága az előző évhez képest, az észlelt 45 ezrelékes érték szignifikánsan elmaradt az országostól.*

Tolna megye bejelentési gyakoriságára a kilencvenes években 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. Éppen ezért meglepő, hogy 2007-ben a bejelentett fejlődési rendellenességek aránya több mint 10 ezrelékponttal maradt el az országos átlagtól. 2008-ban az átlagtól való elmaradás tovább fokozódott, az eltérés erősen szignifikáns volt. A területi VRONY összekötő munkájának köszönhetően 2009-ben megkétszereződött a bejelentések aránya, így a 67,2 ezrelékes értékkel nemcsak szignifikánsan meghaladta az országos átlagot, de a megye a legjobban jelentők közé került. *2010-ben ugyan mintegy 5%-kal csökkent a bejelentések aránya 2009-hez képest, de Tolna továbbra is szignifikánsan az országos átlag felett jól jelentő megyék közé sorolható.*

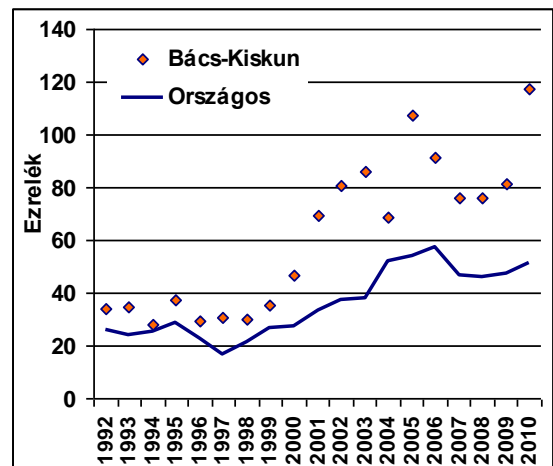
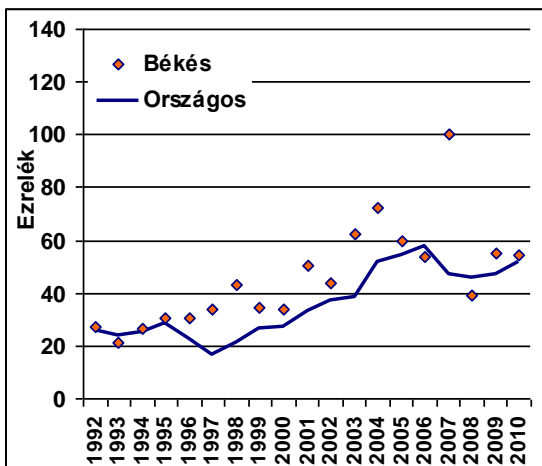
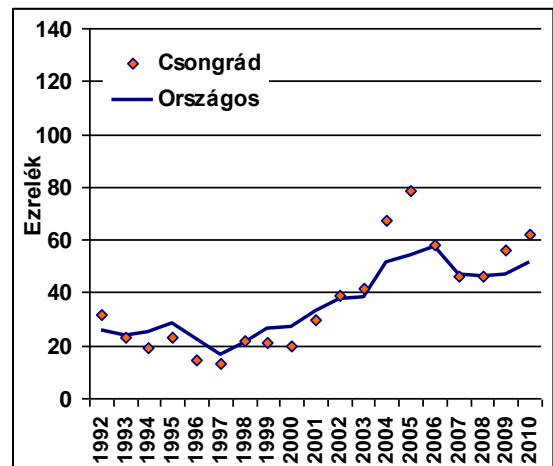
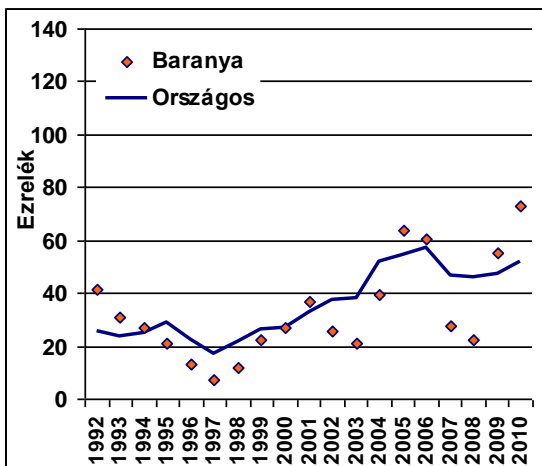
Vas megyében a kilencvenes évek közepén a rendellenességek bejelentési színvonala rendkívül alacsony volt. Az adatszolgáltató orvosokkal történt konzultációt követő évben, 1999-ben, a megyében a bejelentési fegyelem ugrásszerűen javult, és ez a kiemelkedően jó színvonal volt jellemző 2004-ig. Az azt követő években visszaesés mutatkozott. 2007-től ismét javuló tendencia volt megfigyelhető de átlag alatti értékekkel. 2009-ben viszont a gyakoriság nem tért el szignifikánsan az országos értéktől. *2010-ben 44,6 ezrelékről 84,9 ezrelékre, mintegy 90%-kal nőtt a bejelentések aránya.*

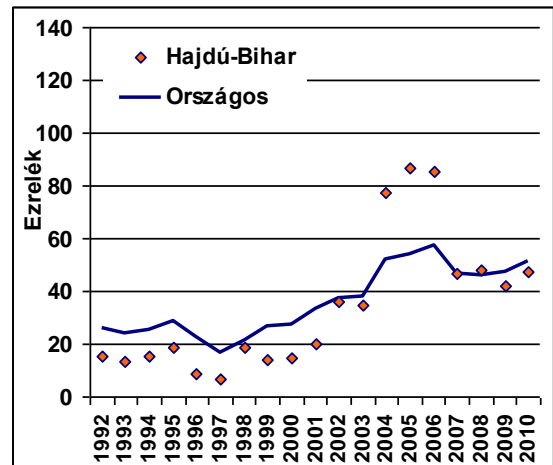
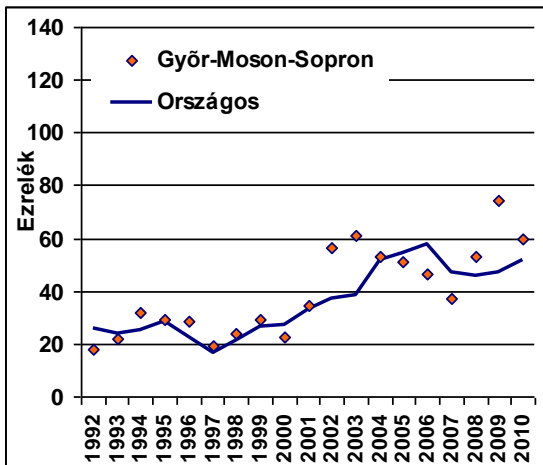
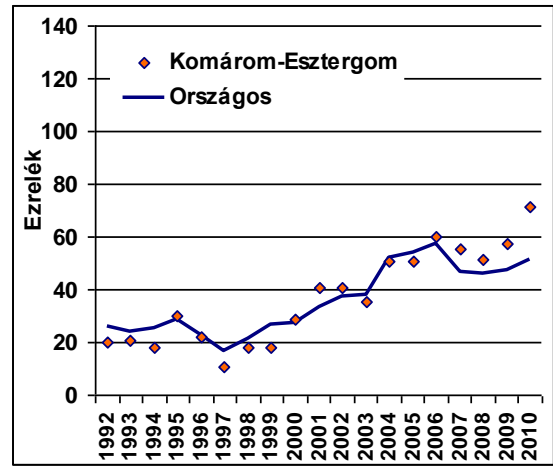
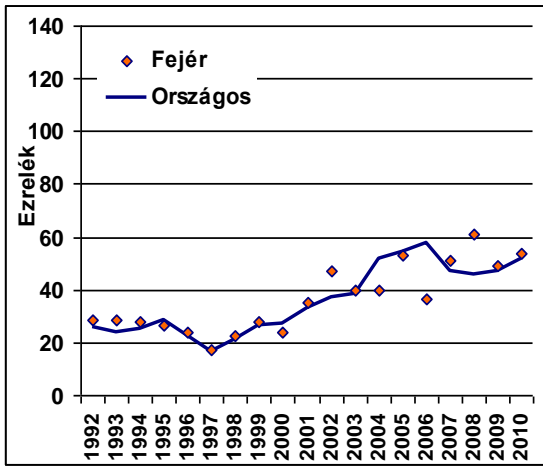
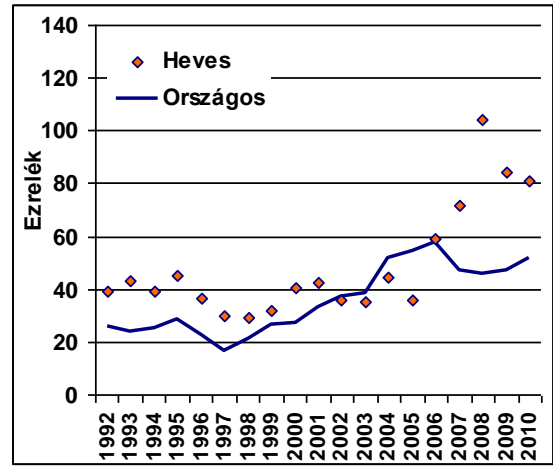
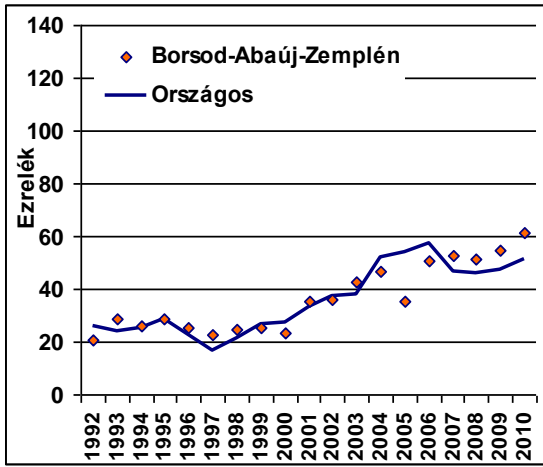
Veszprém megye a vizsgált időszak kezdetétől a kiemelkedően jól jelentő megyék közé tartozott és 2007-ig az adatszolgáltatását tekintve az élvonalban járt. Az észlelt gyakorisági értékek 2007-2008-ban kissé visszaestek és az országos átlaghoz közelítettek. 2009-ben az adatszolgáltatók ismét nagyobb mértékben tettek eleget a bejelentési kötelezettségnek, ennek következtében újra a legjobban jelentő megyék közé került. *2010-ben kissé visszaesett a bejelentési arány az előző évhez képest, ennek ellenére az észlelt 58,8 ezrelékes veszületett fejlődési rendellenesség gyakoriság több mint 10%-kal meghaladta az országos átlagot.*

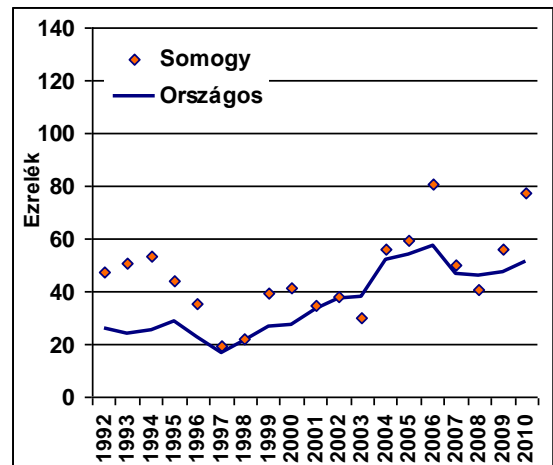
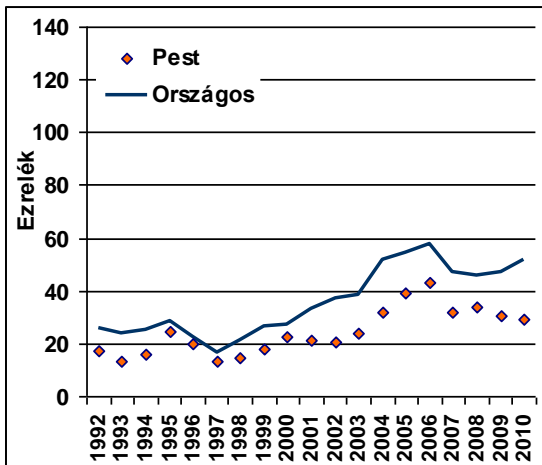
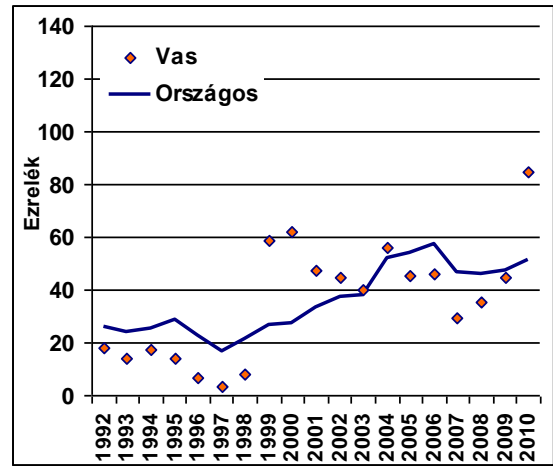
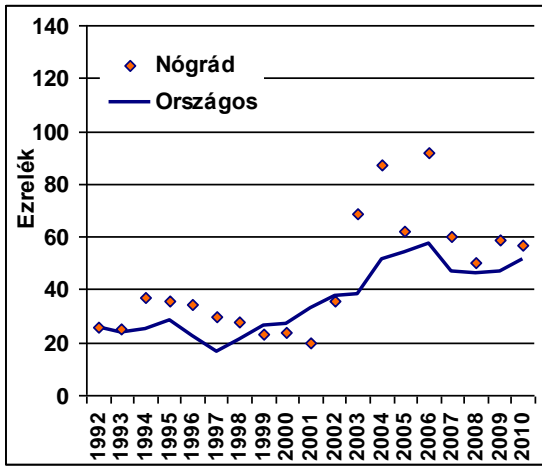
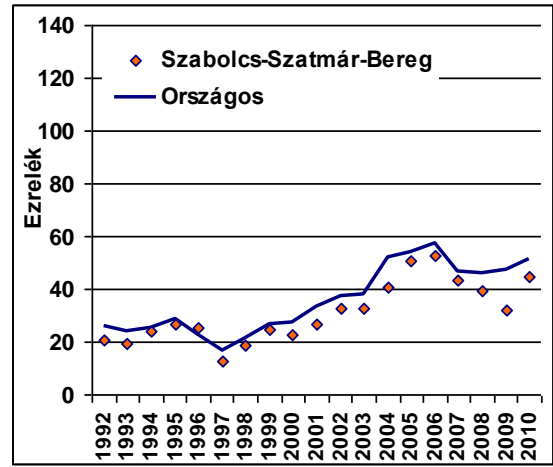
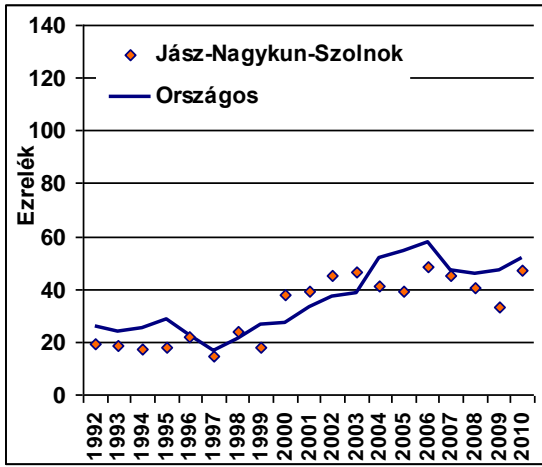
Zala megye 2003-ig az országos átlagnak megfelelő gyakorisággal jelentett. A 2003-as szakmai értekezlet eredményeképpen nagymértékű javult a bejelentési fegyelem. Azóta folyamatosan országos átlag feletti értékek voltak jellemzőek. 2008-ban a veszületett rendellenességek gyakorisága közel kétszerese volt az országos átlagnak. 2009-ben több mint egy-harmadával csökkent az arány, amely már nem tért el az országos átlagtól. *Bár 2010-ben kismértékű javulás volt észlelhető a bejelentések terén, az 55,1 ezrelékes gyakoriság nem volt szignifikánsan magasabb az országos átlagértéknél.*

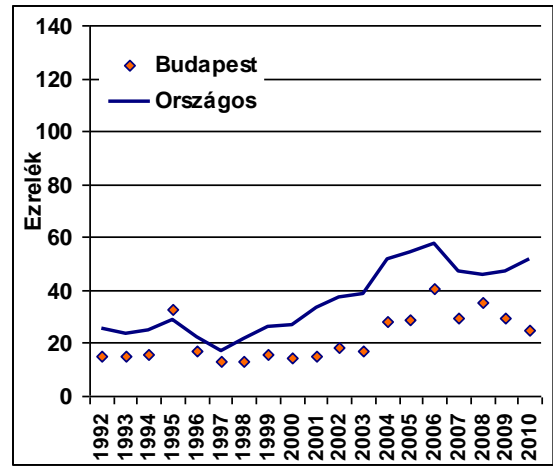
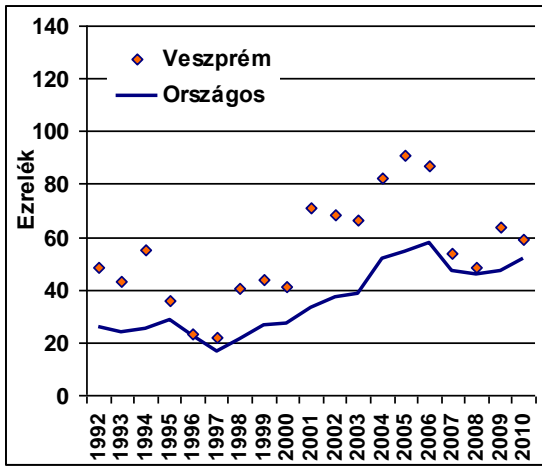
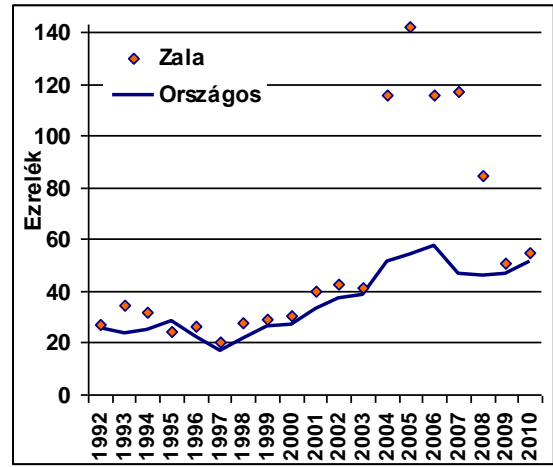
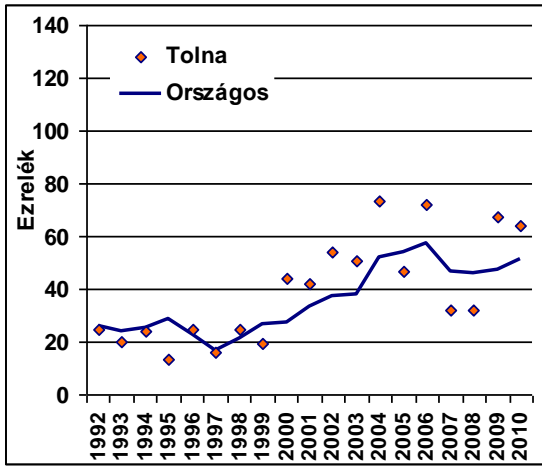
A **budapesti** adatszolgáltatók a 20 éves vizsgálati periódusban mindig az országos átlag alatti szinten jelentettek. Kivételt képez az 1995-ös év, amikor aktív esetfelkutatás történt. 2004-ben – az adatszolgáltató orvosok számára szervezett munkaértekezleten elhangzottak eredményeképpen – a bejelentési arány valamelyest javult. 2006-tól nagyobb mértékű esetbejelentés mutatkozott, amelyben jelentős szerepe volt az új VRONY képviselő munkájának. A regisztrált budapesti adatok számának növekedése annak is köszönhető, hogy néhány fővárosi szülészeti és gyermekgyógyászati intézmény a VRONY rendelkezésére bocsátotta elektronikus adatait, amelyek azonban több változó tekintetében meglehetősen hiányosak. 2008-ban ugyan kisfokú javulás volt észlelhető, de *2009-ben a bejelentési arány ismét visszaesett a 2007-es szintre. 2010-ben tovább folytatódott a negatív tendencia, amelynek következtében a bejelentett veszületett rendellenességek aránya (24,7 ezrelék) az országos átlag felét se érte el.* A kialakult helyzet sürgős megoldást igényel.

4. ábra A veszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakoriságának alakulása megyénként 1992-2010 között









A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakoriságának elemzése BNO-10 szerint

A 2. táblázat a Betegségek Nemzetközi Osztályozása 10. revíziója (BNO-10) szerinti bontásban mutatja be a veleszületett rendellenességgel bejelentett gyermekek/magzatok esetszámát és előfordulási gyakoriságát a VRONY adatai alapján. A gyakorisági mutatók értékelése két különböző számítás alapján történt:

(1) * *élveszületések és a késői magzati halálozások* (halvaszületések) száma (összes születés 2010-ben: 90 722)

(2) ** *az élveszületések és az összes (korai, középidős és késői) magzati halálozás* (107 045) szerint

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 sem teszi lehetővé regisztrálásukat.*

2010-ben összesen **4683** fejlődési rendellenes esetet jelentettek be a VRONY-ba. A prevalencia értéket az összes születésre (élveszületés + késői magzati halálozás) számítva a veleszületett fejlődési rendellenességek gyakorisága **51,62** ezrelék, a korai és középidős magzati halálozást is figyelembe véve **43,75** ezrelék volt.

A VRONY 2010. évi adatai alapján az alábbi fejlődési rendellenességek voltak hazánkban a leggyakoribbak (előfordulásuk ≥ 1 ezrelék):

- Pitvari sövényhiány	(389 eset, 4,29 ‰)
- Izolált komplex szív- és érrendszeri rendellenességek	(298 eset, 3,28 ‰)
- Többszörös fejlődési rendellenességek (beleértve a random kombinációkat)	(287 eset, 3,17 ‰)
- Hypospadiasis	(281 eset, 3,10 ‰)
- Down-szindróma	(188 eset, 2,08 ‰)
- Veleszületett nem daganatos anyajegy	(183 eset, 2,02 ‰)
- Kamrai sövényhiány	(171 eset, 1,88 ‰)
- Ankyloglossia	(168 eset, 1,85 ‰)
- Vese veleszületett fejlődési rendellenessége, k.m.n.	(166 eset, 1,83 ‰)
- Nem descendált here	(151 eset, 1,67 ‰)
- Nyelv egyéb fejlődési rendellenességei	(144 eset, 1,59 ‰)
- Nyitott ductus arteriosus	(117 eset, 1,29 ‰)
- Dongaláb	(112 eset, 1,23 ‰)

A leggyakrabban észlelt fejlődési rendellenességek előfordulásában és sorrendjében csak kiscsoportú változás történt az előző évhez képest. 2010-ben is a *szív-és érrendszeri rendellenességek, a többszörös fejlődési rendellenességek (beleértve két rendellenesség random kombinációját), a hypospadiasis, a Down-szindróma, a kamrai sövényhiány, a vese k.m.n. veleszületett fejlődési rendellenességei, a nem descendált here, a nyitott ductus arteriosus és a dongaláb* voltak a leggyakoribbak.

2. táblázat A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek száma és gyakorisága BNO-10 szerint fenotípus alapján

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q0000	Agyvelőhiány	3	0.03	0.03
Q0010	Koponya- és gerinchasadék	3	0.03	0.03
Q0020	Kisagyhiány	1	0.01	0.01
Q0100	Frontális agyvelősérv	0	0.00	0.00
Q0120	Tarkótáji agyvelősérv	1	0.01	0.01
Q0180	Egyéb helyen lévő agyvelősérv	0	0.00	0.00
Q0190	Agyvelősérv, k.m.n.	5	0.06	0.05
Q02	Kisfejtőség	12	0.13	0.11
Q0300	A Sylvius-csatorna rendellenességei	3	0.03	0.03
Q0310	A Magendie- és Luschka-nyílás atresiája	0	0.00	0.00
Q0390	Veleszületett vízfejűség, k.m.n.	31	0.34	0.29
Q0400	A kéréstest veleszületett rendellenességei	4	0.04	0.04
Q0420	Előagyhiány	1	0.01	0.01
Q0430	Az agyvelőállománv csökkenésével járó egyéb állapotok	1	0.01	0.01
Q0460	Veleszületett agyi cysták	14	0.15	0.13
Q0480	Az agy egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	12	0.13	0.11
Q0490	Az agy k.m.n veleszületett fejlődési rendellenessége	7	0.08	0.07
Q0500	Gerinchasadék a nyaki szakaszon, vízfejűséggel	1	0.01	0.01
Q0520	Gerinchasadék az ágvéki szakaszon, vízfejűséggel	4	0.04	0.04
Q0530	Gerinchasadék a keresztcsonti szakaszon, vízfejűséggel	3	0.03	0.03
Q0540	K.m.n. gerinchasadék vízfejűséggel	0	0.00	0.00
Q0550	Gerinchasadék a nyaki szakaszon, vízfejűség nélkül	0	0.00	0.00
Q0560	Gerinchasadék a mellkasi 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.	10	0.11	0.09
Q0630	A cauda equina egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q0640	Hydromvelia	0	0.00	0.00
Q0680	A gerincvelő egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q0690	A gerivelő veleszületett rendellenessége, k. m. n.	1	0.01	0.01
Q0700	Arnold-Chiari syndroma	0	0.00	0.00
Q0780	Az idegrendszer egyéb meghatározott veleszületett fejlődési rendellenességei	22	0.24	0.21
Q0790	Az idegrendszer k.m.n. veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
	Izolált komplex, idegrendszert érintő rendellenesség	10	0.11	0.09
Q1000	Veleszületett ptosis	4	0.04	0.04
Q1030	A szemhéj egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q1050	A könnycsatorna veleszületett elzáródása és szükülete	1	0.01	0.01
Q1060	A könnyszervek egyéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q1070	A szemüreg veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q1110	Egyéb eredetű szemhiány	1	0.01	0.01
Q1120	Kisszeműség	0	0.00	0.00
Q1130	Nagyszeműség	0	0.00	0.00
Q1200	Veleszületett szürkehályog	9	0.10	0.08
Q1210	A szemlencse veleszületett helyzeti rendellenessége	0	0.00	0.00
Q1300	Szivárványhártya-coloboma	0	0.00	0.00
Q1310	Szivárványhártya hiány	0	0.00	0.00
Q1320	A szivárványhártya egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q1330	Veleszületett szaruhártya homály	1	0.01	0.01
Q1340	A szaruhártya egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q1380	A szem elülső szegmentiének egyéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q1390	A szem elülső szegmentiének veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0.03	0.03
Q1400	Az üvegtest veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q1410	Az ideghártya veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q1420	A látóidegfő veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q1480	A szem hátulsó szegmentiének egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q1500	Veleszületett zöldhályog	3	0.03	0.03
Q1580	A szem egyéb meghatározott rendellenességei	0	0.00	0.00
Q1590	A szem veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0.02	0.02
	Izolált komplex, szemet érintő rendellenesség	13	0.14	0.12
Q1600	A fülkagyló veleszületett hiánya	3	0.03	0.03
Q1610	A külső hallójárat veleszületett hiánya, elzáródása, szükülete	2	0.02	0.02
Q1650	A belsőfül veleszületett rendellenessége	0	0.00	0.00
Q1690	A fül halláscsökkenését okozó, veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0.02	0.02
Q1700	Járulékos fül	17	0.19	0.16
Q1720	Kisfülűség	0	0.00	0.00
Q1730	Egyéb módon szabálytalan alakú fül	1	0.01	0.01
Q1740	A fül helyzeti rendellenessége	1	0.01	0.01
Q1750	Elálló fülkagyló	1	0.01	0.01

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q1780	A fül egvb meghatározott veleszületett rendellenességei	13	0,14	0,12
Q1790	A fül veleszületett rendellenessége, k.m.n.	10	0,11	0,09
	Izolált komplex, fület érintő rendellenesség	0	0,00	0,00
Q1800	Kopoltvív eredetű üreg, sipoly, tömlő	4	0,04	0,04
Q1810	Fül előtti üreg és tömlő	15	0,17	0,14
Q1820	A kopoltvív egvb rendellenességei	0	0,00	0,00
Q1850	Kisszájúság	0	0,00	0,00
Q1880	Az arc és nvak egvb meghatározott veleszületett rendellenességei	33	0,36	0,31
Q1890	Az arc és nvak veleszületett rendellenessége, k.m.n.	12	0,13	0,11
Q2000	Közös artériás törzs	1	0,01	0,01
Q2010	Kettős kiszájadzású jobb kamra	1	0,01	0,01
Q2030	Nagvartériák teljes transpositiója	3	0,03	0,03
Q2040	Egkamarájú szív	1	0,01	0,01
Q2080	A szívüregek és összeköttetések egvb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q2090	A szívüregek és összeköttetések veleszületett rendellenessége, k.m.n.	6	0,07	0,06
Q2100	Kamrai sövényhiány	171	1,88	1,60
Q2110	Pitvari sövényhiány	389	4,29	3,63
Q2120	Pitvar-kamrai sövényhiány	11	0,12	0,10
Q2130	Fallot-tetralógia	12	0,13	0,11
Q2140	Aortopulmonális septumdefectus	0	0,00	0,00
Q2180	A szívsovénvek egvb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q2190	A szívsovény veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q2200	A tüdőverőér billentvü atresiája	0	0,00	0,00
Q2210	A tüdőverőér billentvü veleszületett szükülete	18	0,20	0,17
Q2220	A tüdőverőér billentvü veleszületett elégtelensége	0	0,00	0,00
Q2230	A tüdőverőér billentvü egvb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q2240	A háromhegyvü billentvü veleszületett szükülete	1	0,01	0,01
Q2250	Ebstein-anómalia	1	0,01	0,01
Q2260	Hypoplasiás jobb szív-syndroma	1	0,01	0,01
Q2280	A háromhegyvü billentvü egvb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q2290	A háromhegyvü billentvü veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q2300	Az aortabillentvü veleszületett szükülete	6	0,07	0,06
Q2310	Az aortabillentvü veleszületett elégtelensége	1	0,01	0,01
Q2320	A kéthegyvü billentvü veleszületett szükülete	1	0,01	0,01
Q2330	A kéthegyvü billentvü veleszületett elégtelensége	7	0,08	0,07
Q2340	Hypoplasiás bal szív-syndroma	12	0,13	0,11
Q2380	Az aorta és kéthegyvü billentvük egvb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q2390	Az aorta- és kéthegyvü billentvük veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q2400	Dextrocardia	1	0,01	0,01
Q2450	A koszorúerek rendellenessége	0	0,00	0,00
Q2460	Veleszületett pitvar-kamrai block	0	0,00	0,00
Q2480	A szív egvb meghatározott veleszületett rendellenességei	21	0,23	0,20
Q2490	A szív veleszületett rendellenessége, k.m.n.	30	0,33	0,28
Q2500	Nvitott ductus arteriosus	117	1,29	1,09
Q2510	Coarctatio aortae	3	0,03	0,03
Q2520	Az aorta veleszületett elzáródása	0	0,00	0,00
Q2530	Aortaszükület	2	0,02	0,02
Q2540	Az aorta egvb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q2560	A tüdőverőér szükülete	8	0,09	0,07
Q2570	A tüdőverőér egvb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q2580	A nagvartériák egvb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q2590	A nagvartériák veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q2610	Perzisztáló bal véna cava superior	1	0,01	0,01
Q2620	A tüdővénák teljes transpositiója	2	0,02	0,02
Q2630	A tüdővénák részleges transpositiója	2	0,02	0,02
Q2700	A köldökverőér hiánya vagy hypoplasiája	12	0,13	0,11
Q2720	A vesearteria egvb 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 egvb meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q2790	A perifériás érrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q2820	Az agvi erek arterio-venosus rendellenessége	1	0,01	0,01
Q2830	Az agvi erek egvb rendellenességei	2	0,02	0,02
Q2880	A keringési szervrendszer egvb meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q2890	A keringési szervrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	11	0,12	0,10
	Izolált komplex, keringési rendszert érintő rendellenesség	298	3,28	2,78
Q3000	Choana elzáródás	3	0,03	0,03
Q3010	Az orr hiánya vagy csökkent fejlettsége	0	0,00	0,00
Q3080	Az orr egvb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q3090	Az orr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q3110	Veleszületett subglotticus szükület	1	0,01	0,01
Q3140	Veleszületett (gége eredetű) stridor	40	0,44	0,37

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q3180	A gége egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q3190	A gége veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q3210	A légcső egyéb veleszületett rendellenességei	6	0,07	0,06
Q3230	Veleszületett hörgőszűkület	8	0,09	0,07
Q3240	A hörgő egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q3300	Veleszületett cystás tüdő	1	0,01	0,01
Q3320	A tüdő sequestratioja	0	0,00	0,00
Q3360	A tüdő hypo- és dysplasiája	4	0,04	0,04
Q3380	A tüdő egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q3390	A tüdő veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q3400	Mellhártya-rendellenesség	0	0,00	0,00
Q3410	Veleszületett mediastinalis cysta	1	0,01	0,01
Q3480	A légzőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q3490	A légzőrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00
	Izolált komplex, légzőrendszert érintő rendellenesség	7	0,08	0,07
Q3500	A keményszájpad kétoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3510	A keményszájpad egyoldali hasadéka	2	0,02	0,02
Q3520	A lágvszájpad kétoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3530	A lágvszájpad egyoldali hasadéka	3	0,03	0,03
Q3540	A lágv- és keményszájpad egvüttes kétoldali hasadéka	2	0,02	0,02
Q3550	A lágv- és keményszájpad egvüttes egyoldali hasadéka	0	0,00	0,00
Q3560	Szájpadhasadék, középvonali	11	0,12	0,10
Q3570	Hasadt nvelvcsap	1	0,01	0,01
Q3580	Szájpadhasadék, kétoldali, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q3590	Szájpadhasadék, egyoldali, k.m.n.	11	0,12	0,10
Q3600	Ajakhasadék, kétoldali	5	0,06	0,05
Q3610	Ajakhasadék, középvonali	1	0,01	0,01
Q3690	Ajakhasadék, egyoldali	27	0,30	0,25
Q3700	Keményszájpad-ajakhasadék, kétoldali	1	0,01	0,01
Q3710	Keményszájpad-ajakhasadék, egyoldali	3	0,03	0,03
Q3720	Lágvszájpad- és ajakhasadék, kétoldali	2	0,02	0,02
Q3730	Lágvszájpad- és ajakhasadék, egyoldali	0	0,00	0,00
Q3740	Keményszájpad-, lágvszájpad- és ajakhasadék, kétoldali	5	0,06	0,05
Q3750	Keményszájpad-, lágvszájpad- és ajakhasadék, egyoldali	6	0,07	0,06
Q3780	Szájpad-ajakhasadék, kétoldali, k.m.n.	8	0,09	0,07
Q3790	Szájpad-ajakhasadék, egyoldali, k.m.n.	4	0,04	0,04
Q3800	Az ajak m.n.o. veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q3810	Ankyloglossia	168	1,85	1,57
Q3820	Nagynyelvűség (macroglossia)	4	0,04	0,04
Q3830	A nyelv egyéb veleszületett rendellenességei	144	1,59	1,35
Q3840	A nyálmirigyek és vezetékük veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q3850	A szájpád m.n.o. veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q3860	A száj egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q3880	A garat egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q3900	A nyelvcső atresiaja sipoly nélkül	3	0,03	0,03
Q3910	A nyelvcső atresiaja légcső-nyelvcső sipollyal	9	0,10	0,08
Q3920	Veleszületett légcső-nyelvcső sipoly atresia nélkül	1	0,01	0,01
Q3930	Veleszületett nyelvcsőszűkület, strictura	2	0,02	0,02
Q3980	A nyelvcső egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q3990	A nyelvcső veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q4000	Veleszületett, hypertrophias pylorus szűkület	12	0,13	0,11
Q4010	Veleszületett hiatus-hernia	1	0,01	0,01
Q4020	A gyomor egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q4030	A gyomor veleszületett rendellenességei, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q4080	A tápcsatorna felső szakaszának egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q4090	A tápcsatorna felső szakaszának veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q4100	A patkóbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	7	0,08	0,07
Q4110	Az éhbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	0	0,00	0,00
Q4120	A csipőbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q4180	Vékonybél egyéb meghatározott részeinek veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	4	0,04	0,04
Q4190	Vékonybél k.m.n. szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q4200	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	5	0,06	0,05
Q4210	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete sipoly nélkül	4	0,04	0,04
Q4220	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	5	0,06	0,05
Q4230	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipoly nélkül	5	0,06	0,05
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	3	0,03	0,03
Q4320	A vastagbél egyéb veleszületett működési rendellenességei	0	0,00	0,00
Q4330	A bél veleszületett fixációs rendellenességei	2	0,02	0,02
Q4340	Bél-kettőzöttség	0	0,00	0,00
Q4350	Ectopiás végbélnyílás	5	0,06	0,05

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q4360	A végbél, végbélnyílás veleszületett sipolva	2	0.02	0.02
Q4380	A belek egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	7	0.08	0.07
Q4390	A belek veleszületett rendellenessége, k.m.n.	7	0.08	0.07
Q4400	Epehólyag agenésia, aplasia és hypoplasia	1	0.01	0.01
Q4410	Az epehólyag egyéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q4420	Az epeutak elzáródása	0	0.00	0.00
Q4430	Az epeutak veleszületett szükülete és stricturája	0	0.00	0.00
Q4440	Közös epevezeték (choledochus) cysta	0	0.00	0.00
Q4450	Az epeutak egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q4460	Tömlős májbetegség	0	0.00	0.00
Q4470	A máj egyéb veleszületett rendellenességei	3	0.03	0.03
Q4580	Az emésztőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	12	0.13	0.11
	Izolált komplex, emésztőrendszert érintő rendellenesség	5	0.06	0.05
Q5010	Petefészek-tömlő (fejlődési rendellenességként)	3	0.03	0.03
Q5020	Veleszületett petefészek-csavarodás	0	0.00	0.00
Q5030	A petefészek egyéb veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q5230	Imperforált szűzhártya	1	0.01	0.01
Q5240	A hüvely egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q5250	A szemérem ajkak összenövése	2	0.02	0.02
Q5260	A csikló veleszületett rendellenessége	0	0.00	0.00
Q5270	A szeméremtest egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q5280	A női nemi szervek egyéb megjelölt veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q5290	A női nemi szervek veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0.03	0.03
	Izolált komplex, nemi szerveket érintő rendellenesség	1	0.01	0.01
Q5300	Ectopiás here	1	0.01	0.01
Q5310	Nem descendált here, egyoldali	117	1.29	1.09
Q5320	Nem descendált here, kétoldali	25	0.28	0.23
Q5390	Nem descendált here, k.m.n.	9	0.10	0.08
Q5400	Hypospadiasis a makkon	113	1.25	1.06
Q5410	Hypospadiasis a penisen	47	0.52	0.44
Q5420	Hypospadiasis a penisen és herezacskón	7	0.08	0.07
Q5430	Hypospadiasis a gáton	1	0.01	0.01
Q5480	Egyéb hypospadiasis	13	0.14	0.12
Q5490	Hypospadiasis, k.m.n.	100	1.10	0.93
Q5500	A here hiánva és aplasiája	6	0.07	0.06
Q5510	A here és herezacskó hypoplasiája	1	0.01	0.01
Q5520	A here és herezacskó egyéb veleszületett rendellenességei	22	0.24	0.21
Q5540	Az ondóvezeték, ondóhólyag, mellékhere és prostata egyéb veleszületett rendellen.	0	0.00	0.00
Q5560	A hímvessző egyéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q5580	A hím ivarszervek egyéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q5590	A hím ivarszervek k.m.n. veleszületett rendellenessége	4	0.04	0.04
	GAM komplex	5	0.06	0.05
Q5600	Hermaphroditismus m.n.o.	0	0.00	0.00
Q5610	Hím pseudohermaphroditismus m.n.o.	0	0.00	0.00
Q5620	Női pseudohermaphroditismus m.n.o.	0	0.00	0.00
Q5640	Bizonytalan neműség, k.m.n.	3	0.03	0.03
Q6000	A vese egyoldali agenésise	16	0.18	0.15
Q6010	Mindkét vese agenésise	3	0.03	0.03
Q6020	A vese agenésise, k.m.n.	5	0.06	0.05
Q6030	Az egyik vese hypoplasiája	6	0.07	0.06
Q6040	Mindkét vese hypoplasiája	0	0.00	0.00
Q6050	Vesehypoplasia, k.m.n.	4	0.04	0.04
Q6060	Potter-syndroma	3	0.03	0.03
Q6100	Veleszületett solitaer vesecysta	6	0.07	0.06
Q6110	Polvcystás vese, gyermekkori típus	4	0.04	0.04
Q6120	Polvcystás vese, felnőttkori típus	0	0.00	0.00
Q6130	Polvcystás vese, k.m.n.	5	0.06	0.05
Q6140	Vese-dysplasia	2	0.02	0.02
Q6150	Medullaris cystás vese	3	0.03	0.03
Q6180	Egyéb cystás vesebetegységek	2	0.02	0.02
Q6190	Cystás vesebetegység, k.m.n.	5	0.06	0.05
Q6200	Veleszületett zsákvese (hydronephrosis)	23	0.25	0.21
Q6210	A húgyvezeték atresiája és szükülete	7	0.08	0.07
Q6220	Veleszületett megaloureter	2	0.02	0.02
Q6230	A vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó rendellenességei	17	0.19	0.16
Q6250	Kettős húgyvezeték	2	0.02	0.02
Q6270	Veleszületett vesico-uretero-renalis reflux	4	0.04	0.04
Q6280	A húgyvezeték egyéb veleszületett rendellenességei	9	0.10	0.08
Q6300	Járulékos vese	2	0.02	0.02
Q6310	Lebendezett, összeolvadt és patkó vese	6	0.07	0.06
Q6320	Ectopiás vese	3	0.03	0.03
Q6330	Hyperplasiás és óriás vese	1	0.01	0.01

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q6380	A vese egvéb meghatározott veleszületett rendellenességei	60	0,66	0,56
Q6390	A vese veleszületett rendellenessége, k.m.n.	166	1,83	1,55
Q6400	Epispadiasis	2	0,02	0,02
Q6410	A húgyhólyag extrophíája	1	0,01	0,01
Q6420	Veleszületett hátsó húgycső billentyűk	0	0,00	0,00
Q6430	A hólyagnyak és húgycső egvéb atresiája és szűkülete	2	0,02	0,02
Q6440	Urachus rendellenesség	0	0,00	0,00
Q6460	Veleszületett hólyagdiverticulum	0	0,00	0,00
Q6470	A hólyag és húgycső egvéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q6480	A húgyrendszer egvéb meghatározott veleszületett rendellenességei	5	0,06	0,05
Q6490	A húgyrendszer rendellenessége, k.m.n.	59	0,65	0,55
	Izolált komplex, húgyrendszert érintő rendellenesség	14	0,15	0,13
Q6500	A csípő veleszületett egvoldali dislocatiója	8	0,09	0,07
Q6510	A csípő veleszületett kétoldali dislocatiója	5	0,06	0,05
Q6520	A csípő veleszületett k.m.n. dislocatiója	1	0,01	0,01
Q6530	A csípő veleszületett egvoldali sublaxatiója	25	0,28	0,23
Q6540	A csípő veleszületett kétoldali sublaxatiója	8	0,09	0,07
Q6550	A csípő veleszületett k.m.n. sublaxatiója	2	0,02	0,02
Q6560	Instabil csípő	21	0,23	0,20
Q6580	A csípő egvéb veleszületett deformitásai	70	0,77	0,65
Q6590	A csípő veleszületett deformitása, k.m.n.	14	0,15	0,13
Q6600	Dongaláb (pes equinovarus)	112	1,23	1,05
Q6610	Pes calcaneovarus	4	0,04	0,04
Q6620	A lábközépcsontok varus állása	2	0,02	0,02
Q6630	A lábak egvéb, varus jellegű veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q6640	Pes calcaneovalgus	3	0,03	0,03
Q6650	Veleszületett lúdtalp	4	0,04	0,04
Q6660	A láb egvéb veleszületett, valgus jellegű deformitásai	4	0,04	0,04
Q6680	A láb egvéb veleszületett deformitásai	12	0,13	0,11
Q6690	A lábak rendellenessége, k.m.n.	9	0,10	0,08
Q6700	Arc-aszimmetria	1	0,01	0,01
Q6720	Hosszúfeiűség	0	0,00	0,00
Q6740	A koponya, arc és állkapocs egvéb veleszületett rendellenességei	8	0,09	0,07
Q6750	A gerinc veleszületett deformitása	0	0,00	0,00
Q6760	Pectus excavatum	12	0,13	0,11
Q6770	Pectus carinatum	0	0,00	0,00
Q6780	A mellkas egvéb veleszületett deformitásai	4	0,04	0,04
Q6800	A fejbiccentő izom veleszületett deformitása	56	0,62	0,52
Q6810	A kéz veleszületett deformitása	3	0,03	0,03
Q6820	A térd veleszületett deformitása	1	0,01	0,01
Q6840	A sípcsont és szárkapocscsont veleszületett görbülete	0	0,00	0,00
Q6880	Egvéb meghatározott veleszületett csont-izom deformitások	1	0,01	0,01
Q6900	Járolékos ujj(-ak)	33	0,36	0,31
Q6910	Járolékos hüvelykui(-ak)	4	0,04	0,04
Q6920	Járolékos lábujj(-ak)	5	0,06	0,05
Q6990	Polydactylia, k.m.m.	23	0,25	0,21
Q7000	Összenőtt ujjak	30	0,33	0,28
Q7010	Úszóhártyás ujjak	2	0,02	0,02
Q7020	Összenőtt lábujjak	24	0,26	0,22
Q7030	Úszóhártyás lábujjak	8	0,09	0,07
Q7040	Polysyndactylia	8	0,09	0,07
Q7090	Ujjak összenövése, k.m.n.	11	0,12	0,10
Q7100	A felső végtag(-ok) veleszületett teljes hiánya	0	0,00	0,00
Q7110	A felkar és alkar veleszületett hiánya, a kéz meglétével	0	0,00	0,00
Q7130	Kéz és ujj(-ak) veleszületett hiánya	8	0,09	0,07
Q7140	Az orsócsont megrövidülése	0	0,00	0,00
Q7160	Rákolló-kéz	2	0,02	0,02
Q7180	A felső végtag(-ok) egvéb redukciós defektusai	3	0,03	0,03
Q7190	A felső végtag redukciós defektusa, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q7230	A láb és lábujj(-ak) veleszületett hiánya	2	0,02	0,02
Q7240	A combcsont megrövidülése	2	0,02	0,02
Q7280	Az alsó végtag(-ok)egvéb redukciós defektusai	0	0,00	0,00
Q7290	Az alsó végtag redukciós defektusa, k.m.n.	1	0,01	0,01
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) egvéb redukciós defektusai	0	0,00	0,00
Q7400	A felső végtagok és vállöv egvéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q7410	A térd veleszületett rendellenessége	0	0,00	0,00
Q7420	Az alsó végtag(-ok) és medenceöv egvéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q7430	Arthrogryposis multiplex congenita	1	0,01	0,01
Q7480	Egvéb meghatározott veleszületett végtagrendellenességek	0	0,00	0,00
Q7490	A végtag(-ok) k.m.n. veleszületett rendellenessége	4	0,04	0,04

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
	Izolált komplex, végtagokat érintő rendellenesség	19	0,21	0,18
Q7500	Koponyavarratok veleszületett elcsontosodása (craniosynostosis)	4	0,04	0,04
Q7510	Dysostosis craniofacialis	0	0,00	0,00
Q7530	Nagvfejűség	3	0,03	0,03
Q7550	Dysostosis oculomandibularis	0	0,00	0,00
Q7580	Az agy- és arckoponyacsontok egvéb meghatározott veleszületett rendellenessége	11	0,12	0,10
Q7590	Az agy- és arckoponyacsontok k.m.n. veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q7600	Reített gerinchasadék (spina bifida occulta)	10	0,11	0,09
Q7640	A gerincoszlop egvéb veleszületett, scoliosissal nem társuló rendellenességei	0	0,00	0,00
Q7660	A bordák egvéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q7670	A szegycsont veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q7690	A csontos mellkas veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q7700	A porcfejlődés hiánva (achondrogenesis)	0	0,00	0,00
Q7710	Thanatophoricus rövid alkat	3	0,03	0,03
Q7720	Rövid borda syndroma	0	0,00	0,00
Q7730	Chondrodysplasia punctata	0	0,00	0,00
Q7740	A porcképződés hiánva (achondroplasia)	1	0,01	0,01
Q7780	Egvéb osteo-chondrodysplasia a csővescsontok és gerinc növekedési defektusaival	0	0,00	0,00
Q7790	Osteo-chondrodysplasia a csővescsontok és gerinc növekedési defektusával, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q7800	Osteogenesis imperfecta	1	0,01	0,01
Q7880	Egvéb meghatározott osteochondrodysplasiák	1	0,01	0,01
Q7890	Nem meghatározott osteochondrodysplasia	0	0,00	0,00
Q7900	Veleszületett rekesz-sérv	22	0,24	0,21
Q7910	A rekeszizom egvéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q7920	Exomphalos	8	0,09	0,07
Q7930	Gastroschisis	5	0,06	0,05
Q7950	A hasfal egvéb veleszületett rendellenességei	8	0,09	0,07
Q7980	A csont- és izomrendszer egvéb veleszületett rendellenességei	5	0,06	0,05
Q7990	A csont- és izomrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
	Izolált komplex, csont- és izomrendszer rendellenesség	6	0,07	0,06
	Multiplex tartási postural asszociáció	3	0,03	0,03
Q8000	Ichthyosis congenita	0	0,00	0,00
Q8080	Egvéb veleszületett ichthyosis	0	0,00	0,00
Q8090	Veleszületett ichthyosis, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q8120	Epidermolysis bullosa dystrophica	0	0,00	0,00
Q8190	Epidermolysis bullosa, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q8200	Örökletes lymphoedema	0	0,00	0,00
Q8220	Mastocytosis	0	0,00	0,00
Q8230	Bőrpigment-túltengés	6	0,07	0,06
Q8240	Ectodermalis dysplasia (izzadással nem járó)	0	0,00	0,00
Q8250	Veleszületett, nem daganatos anyajegy	183	2,02	1,71
Q8280	A bőr egvéb meghatározott veleszületett rendellenességei	49	0,54	0,46
Q8290	A bőr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	45	0,50	0,42
Q8310	Jámulékos emlő	5	0,06	0,05
Q8320	A mellbimbó hiánva	3	0,03	0,03
Q8330	Jámulékos mellbimbó	41	0,45	0,38
Q8380	Az emlő egvéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q8390	Az emlő veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q8400	Veleszületett alopecia	0	0,00	0,00
Q8420	A hajzat/szőrzet egvéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q8460	A körmök egvéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q8480	A kültakaró egvéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	6	0,07	0,06
Q8490	A kültakaró veleszületett rendellenességei, k.m.n.	4	0,04	0,04
	Izolált komplex, kültakaró rendellenesség	0	0,00	0,00
Q8500	Neurofibromatosis (benignus)	1	0,01	0,01
Q8510	Göbös agvkeményedés (sclerosis tuberosa)	1	0,01	0,01
Q8580	Egvéb, m.n.o. phakomatosisok	3	0,03	0,03
Q8590	Phakomatosis, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q8600	Magzati alkohol-syndroma (torzulással)	1	0,01	0,01
Q8680	Egvéb, ismert külső okra visszavezethető veleszületett malformatiós syndromák	1	0,01	0,01
Q8700	Főként az arc külső alakját érintő veleszületett malformatiós syndromák	8	0,09	0,07
Q8710	Főként alacsonynövésűvel kapcsolatos veleszületett malformatiós syndromák	1	0,01	0,01
Q8720	Főként a végtagokat érintő veleszületett malformatiós syndromák	11	0,12	0,10
Q8740	Marfan-syndroma	0	0,00	0,00
Q8750	Egvéb veleszületett malformatiós syndromák, egvéb csontváz-eltérésekkel	1	0,01	0,01
Q8780	Egvéb meghatározott, m.n.o. veleszületett malformatiós syndromák	6	0,07	0,06
Q8900	A lép veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q8910	A mellékvese veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q8920	Egvéb belső elválasztású mirigyek veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q8930	Situs inversus	2	0,02	0,02
Q8940	Összenőtt ikrek	0	0,00	0,00
Q8980	Egvéb meghatározott veleszületett rendellenességek	4	0,04	0,04

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q8990	Veleszületett rendellenesség, k.m.n.	6	0,07	0,06
Q9000	Trisomia 21, meioticus, non-disjunctiós típus	143	1,58	1,34
Q9010	Trisomia 21, mosaicismus, (mitoticus, non-disjunctiós típus)	6	0,07	0,06
Q9020	Trisomia 21, translocatiós típus	2	0,02	0,02
Q9090	Down-syndroma, k.m.n.	37	0,41	0,35
Q9100	Trisomia 18, meioticus, non-disjunctiós típus	25	0,28	0,23
Q9120	Trisomia 18, translocatio	0	0,00	0,00
Q9130	Edwards-syndroma, k.m.n.	5	0,06	0,05
Q9140	Trisomia 13, meioticus, non-disjunctiós	13	0,14	0,12
Q9150	Trisomia 13, mosaicismus (mitoticus, non-disjunctiós)	0	0,00	0,00
Q9160	Trisomia 13, translocatio	0	0,00	0,00
Q9170	Patau-syndroma, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q9220	Nagyobb chromosomarészt érintő részleges trisomia	0	0,00	0,00
Q9230	Kisebb chromosomarészt érintő részleges trisomia	0	0,00	0,00
Q9260	Számfeletti marker chromosomák	2	0,02	0,02
Q9270	Triploidia és polyploidia	1	0,01	0,01
Q9280	Az autosomák egvéb meghatározott trisomiái és részleges trisomiái	3	0,03	0,03
Q9290	Az autosomák k.m.n. trisomiája és részleges trisomiája	0	0,00	0,00
Q9310	Teljes chromosoma monosomia mosaicismus, (mitoticus, non-disjunctiós)	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	Egvéb chromosomarészek törése	0	0,00	0,00
Q9380	Az autosomák egvéb törései	0	0,00	0,00
Q9390	Az autosomák törése, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q9510	Chromosoma inversio normál egyénben	0	0,00	0,00
Q9520	Kiegyensúlyozott autosomalis átrendeződés beteg egyénben	0	0,00	0,00
Q9590	Kiegyensúlyozott átrendeződés és strukturális marker, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q9600	45, X karvotypus	2	0,02	0,02
Q9610	46, X karvotypus iso (Xq)	0	0,00	0,00
Q9630	45, X/46XX vagy XY mosaicismus	0	0,00	0,00
Q9640	Mosaicismus, 45, X/egvéb seitvonal(ak) kóros nemi chromosomával	1	0,01	0,01
Q9680	Turner-syndroma egvéb változatai	2	0,02	0,02
Q9690	Turner-syndroma, k.m.n.	9	0,10	0,08
Q9700	47, XXX karvotypus	1	0,01	0,01
Q9720	Mosaicismus, változó számú X-chromosoma vonallal	0	0,00	0,00
Q9730	Nőnemű egvén 46,XY karvotípussal	1	0,01	0,01
Q9800	Klinefelter-syndroma, karvotípus 47, XXY	5	0,06	0,05
Q9810	Klinefelter-syndroma, férfi, kettőnél több X chromosomával	0	0,00	0,00
Q9840	Klinefelter-syndroma, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q9850	47, XYY karvotípus	2	0,02	0,02
Q9870	Férfi, a nemi chromosoma mosaicismusával	0	0,00	0,00
Q9880	Egvéb meghatározott nemi chromosoma rendellenességek férfi fenotípus mellett	2	0,02	0,02
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	0	0,00	0,00
Q9920	Törékény X-chromosoma	0	0,00	0,00
Q9980	Egvéb meghatározott chromosoma-rendellenességek	3	0,03	0,03
Q9990	Chromosoma-rendellenesség, k.m.n.	1	0,01	0,01
	Random kombináció	174	1,92	1,63
	Schisis asszociáció	2	0,02	0,02
	Multiplex congenitalis anomaliák	113	1,25	1,06
	Összesen	4683	51,62	43,75

* 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, 2010: 90 335

Forrás:KSH

A késői magzati halálózás száma, 2010: 387

Forrás:KSH

Az összes magzati halálózás száma, 2010: 16 710

Forrás:KSH

A bejelentett BNO-10 Q főcsoportú rendellenességek gyakoriságának elemzése

A 3. táblázat a Betegségek Nemzetközi Osztályozása 10. revíziója (BNO-10) szerinti bontásban mutatja be a veleszületett rendellenességek esetszámát és ezrelékes előfordulását.

Abban különbözik a 2. táblázattól, hogy valamennyi bejelentett fejlődési rendellenesség figyelembe vételével készült, függetlenül attól, hogy az érintett egyénben izolált vagy multiplex előfordulású volt. Ilyen analízis a korábbi években nem történt, de 2008-tól az elemzés kiterjesztésre került az egyes rendellenességek valós előfordulását jobban tükröző módszerre is. A gyakorisági értékek meghatározása a 2. táblázat értékelésénél leírtakkal megegyezően történt.

A fejlődési rendellenességgel bejelentett 4561 esetnek **5952** 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 gyakorisága **65,61** ezrelék, a *korai és középidős magzati halálozást* is figyelembe véve **55,60** ezrelék volt.

A 2010-ben észlelt összes bejelentett fejlődési rendellenesség gyakorisági sorrendje BNO kód szerint (előfordulásuk ≥ 1 ezrelék) a következő:

Q2110	Pitvari sövényhiány	(734 eset, 8,19 ‰)
Q2100	Kamrai sövényhiány	(341 eset, 3,76 ‰)
Q5400-Q5490	Hypospadiasis	(311 eset, 3,42 ‰)
Q2500	Nyitott ductus arteriosus	(306 eset, 3,37 ‰)
Q6390	Vese veleszületett rendell. k.m.n.	(221 eset, 2,44 ‰)
Q8250	Veleszül. nem daganatos anyajegy	(193 eset, 2,13 ‰)
Q9000- Q9090	Down-szindróma	(188 eset, 2,08 ‰)
Q3810	Ankyloglossia	(187 eset, 2,06 ‰)
Q5310- Q5390	Nem descendált here	(176 eset, 1,94 ‰)
Q3830	Nyelv egyéb veleszületett rendellenességei	(156 eset, 1,72 ‰)
Q6600	Dongaláb	(131 eset, 1,44 ‰)

Az összes bejelentett rendellenesség szerinti értékelés során továbbra is a *szívfejlődési rendellenességek*, a *hypospadiasis*, a *vese veleszületett rendellenességei*, a *veleszületett nem daganatos anyajegy*, a *Down-szindróma*, az *ankyloglossia*, a *nem descendált here* és a *dongaláb* állnak vezető helyen, és az előző évhez képest csak a sorrendet tekintve tapasztalható kismértékű változás.

3. táblázat A bejelentett BNO-10 Q főcsoportú rendellenességek száma és gyakorisága

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q0000	Agyvelőhiány	4	0,04	0,04
Q0010	Koponya- és gerinchasadék	4	0,04	0,04
Q0020	Kisagyhiány	1	0,01	0,01
Q0100	Frontális agyvelősérv	0	0,00	0,00
Q0110	Nasofrontális agyvelősérv	1	0,01	0,01
Q0120	Tarkótáji agyvelősérv	2	0,02	0,02
Q0180	Egyéb helyen lévő agyvelősérv	0	0,00	0,00
Q0190	Agyvelősérv, k.m.n.	6	0,07	0,06
Q02	Kisfejtőség	20	0,22	0,19
Q0300	A Sylvius-csatorna rendellenességei	3	0,03	0,03
Q0310	A Magendie- és Luschka-nílás atresziája	2	0,02	0,02
Q0390	Veleszületett vízfejűség, k.m.n.	45	0,50	0,42
Q0400	A kéréstest veleszületett rendellenességei	12	0,13	0,11
Q0410	A szaglókereji hiánya	4	0,04	0,04
Q0420	Előagyhiány	1	0,01	0,01
Q0430	Az agyvelőállomány csökkenésével járó egyéb állapotok	6	0,07	0,06
Q0450	Megalencephalia	1	0,01	0,01
Q0460	Veleszületett agyi cysták	21	0,23	0,20
Q0480	Az agy egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	21	0,23	0,20
Q0490	Az agy k.m.n. veleszületett fejlődési rendellenessége	12	0,13	0,11
Q0500	Gerinchasadék a nyaki szakaszon, vízfejűséggel	1	0,01	0,01
Q0510	Gerinchasadék a mellkasi szakaszon, vízfejűséggel	0	0,00	0,00
Q0520	Gerinchasadék az ágyéki szakaszon, vízfejűséggel	5	0,06	0,05
Q0530	Gerinchasadék a keresztcsonti szakaszon, vízfejűséggel	4	0,04	0,04
Q0540	K.m.n. gerinchasadék vízfejűséggel	0	0,00	0,00
Q0550	Gerinchasadék a nyaki szakaszon, vízfejűség nélkül	1	0,01	0,01
Q0560	Gerinchasadék a mellkasi szakaszon, vízfejűség nélkül	2	0,02	0,02
Q0570	Gerinchasadék az ágyéki szakaszon, vízfejűség nélkül	2	0,02	0,02
Q0580	Gerinchasadék a keresztcsonti szakaszon vízfejűség nélkül	3	0,03	0,03
Q0590	Gerinchasadék, k.m.n.	12	0,13	0,11
Q0630	A cauda equina egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q0640	Hydromyelia	0	0,00	0,00
Q0680	A gerincvelő egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q0690	A gerincvelő veleszületett rendellenessége, k. m. n.	1	0,01	0,01
Q0700	Arnold-Chiari syndroma	0	0,00	0,00
Q0780	Az idegrendszer egyéb meghatározott veleszületett fejlődési rendellenességei	30	0,33	0,28
Q0790	Az idegrendszer k.m.n. veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q1000	Veleszületett ptosis	5	0,06	0,05
Q1030	A szemhéj egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1050	A könnycsatorna veleszületett elzáródása és szűkülete	1	0,01	0,01
Q1060	A könnyszervek egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1070	A szemüreg veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q1100	Tömlős szemgolyó	1	0,01	0,01
Q1110	Egyéb eredetű szemhiány	4	0,04	0,04
Q1120	Kisszeműség	12	0,13	0,11
Q1130	Nagyszeműség	0	0,00	0,00
Q1200	Veleszületett szürkehályog	18	0,20	0,17
Q1210	A szemlencse veleszületett helyzeti rendellenessége	0	0,00	0,00
Q1220	Szemlencse coloboma	2	0,02	0,02
Q1230	Veleszületett szemlencsehiány	0	0,00	0,00
Q1240	Golyóalakú szemlencse	0	0,00	0,00
Q1300	Szivárvánvhártva-coloboma	2	0,02	0,02
Q1310	Szivárvánvhártva hiány	0	0,00	0,00
Q1320	A szivárvánvhártva egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
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	3	0,03	0,03
Q1390	A szem elülső szegmentjének veleszületett rendellenessége, k.m.n.	8	0,09	0,07
Q1400	Az üvegtest veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q1410	Az ideghártva veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1420	A látóidegfő veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q1430	Az érhártva veleszületett rendellenessége	2	0,02	0,02
Q1480	A szem hátsó szegmentjének egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1490	A szem hátsó szegmentjének veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q1500	Veleszületett zöldhályog	4	0,04	0,04
Q1580	A szem egyéb meghatározott rendellenességei	2	0,02	0,02
Q1590	A szem veleszületett rendellenessége, k.m.n.	4	0,04	0,04
Q1600	A fülkagyló veleszületett hiánya	3	0,03	0,03
Q1610	A külső hallójárat veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	3	0,03	0,03

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q1650	A belsőfül veleszületett rendellenessége	0	0,00	0,00
Q1650	A belsőfül veleszületett rendellenessége	0	0,00	0,00
Q1690	A fül halláscsökkenését okozó, veleszületett rendellenessége, k.m.n.	5	0,06	0,05
Q1700	Járulékos fül	19	0,21	0,18
Q1720	Kisfülűség	1	0,01	0,01
Q1730	Egyéb módon szabálytalan alakú fül	2	0,02	0,02
Q1740	A fül helyzeti rendellenessége	3	0,03	0,03
Q1750	Elálló fülkagyló	1	0,01	0,01
Q1780	A fül egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	20	0,22	0,19
Q1790	A fül veleszületett rendellenessége, k.m.n.	12	0,13	0,11
Q1800	Kopoltvíűv eredetű üreg, sipoly, tömlő	5	0,06	0,05
Q1810	Fül előtti üreg és tömlő	18	0,20	0,17
Q1820	A kopoltvíűv egyéb rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1830	Nvaki kúszóhártva	0	0,00	0,00
Q1850	Kisszájúság	1	0,01	0,01
Q1880	Az arc és nyak egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	38	0,42	0,35
Q1890	Az arc és nyak veleszületett rendellenessége, k.m.n.	15	0,17	0,14
Q2000	Közös artériás törzs	5	0,06	0,05
Q2010	Kettős kiszájadzású jobb kamra	11	0,12	0,10
Q2020	Kettős kiszájadzású bal kamra	0	0,00	0,00
Q2030	Nagvartériák teljes transposíciója	26	0,29	0,24
Q2040	Egykamrájú szív	3	0,03	0,03
Q2050	Kóros pitvar-kamrai összeköttetés	2	0,02	0,02
Q2060	A pitvari fülcsék isomerismusa	0	0,00	0,00
Q2080	A szívüregek és összeköttetések egyéb veleszületett rendellenességei	6	0,07	0,06
Q2090	A szívüregek és összeköttetések veleszületett rendellenessége, k.m.n.	14	0,15	0,13
Q2100	Kamrai sövényhiány	341	3,76	3,19
Q2110	Pitvari sövényhiány	743	8,19	6,94
Q2120	Pitvar-kamrai sövényhiány	31	0,34	0,29
Q2130	Fallot-tetralógia	33	0,36	0,31
Q2140	Aortopulmonális septumdefectus	0	0,00	0,00
Q2180	A szívsvények egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,06	0,05
Q2190	A szívsvény veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q2200	A tüdőverőér billentvű atresiaja	9	0,10	0,08
Q2210	A tüdőverőér billentvű veleszületett szűkülete	57	0,63	0,53
Q2220	A tüdőverőér billentvű veleszületett elégtelensége	2	0,02	0,02
Q2230	A tüdőverőér billentvű egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q2240	A háromhegyű billentvű veleszületett szűkülete	2	0,02	0,02
Q2250	Ebstein-anómalia	1	0,01	0,01
Q2260	Hypoplasiás jobb szív-syndroma	3	0,03	0,03
Q2280	A háromhegyű billentvű egyéb veleszületett rendellenességei	11	0,12	0,10
Q2290	A háromhegyű billentvű veleszületett rendellenessége, k.m.n.	5	0,06	0,05
Q2300	Az aortabillentvű veleszületett szűkülete	15	0,17	0,14
Q2310	Az aortabillentvű veleszületett elégtelensége	2	0,02	0,02
Q2320	A kéthegyű billentvű veleszületett szűkülete	3	0,03	0,03
Q2330	A kéthegyű billentvű veleszületett elégtelensége	14	0,15	0,13
Q2340	Hypoplasiás bal szív-syndroma	23	0,25	0,21
Q2380	Az aorta és kéthegyű billentvűk egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q2390	Az aorta- és kéthegyű billentvűk veleszületett rendellenessége, k.m.n.	6	0,07	0,06
Q2400	Dextrocardia	4	0,04	0,04
Q2410	Levocardia	0	0,00	0,00
Q2420	Hárompitvarú szív	0	0,00	0,00
Q2430	A tüdőverőér infundibularis szűkülete	2	0,02	0,02
Q2450	A koszorúerek rendellenessége	0	0,00	0,00
Q2460	Veleszületett pitvar-kamrai block	5	0,06	0,05
Q2480	A szív egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	39	0,43	0,36
Q2490	A szív veleszületett rendellenessége, k.m.n.	40	0,44	0,37
Q2500	Nvitott ductus arteriosus	306	3,37	2,86
Q2510	Coarctatio aortae	26	0,29	0,24
Q2520	Az aorta veleszületett elzáródása	1	0,01	0,01
Q2530	Aortaszűkület	8	0,09	0,07
Q2540	Az aorta egyéb veleszületett rendellenességei	10	0,11	0,09
Q2550	A tüdőverőér atresiaja	8	0,09	0,07
Q2560	A tüdőverőér szűkülete	27	0,30	0,25
Q2570	A tüdőverőér egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q2580	A nagvartériák egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q2590	A nagvartériák veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q2600	A fő gyűjtőér veleszületett szűkülete	1	0,01	0,01
Q2610	Perzisztáló bal véna cava superior	2	0,02	0,02
Q2620	A tüdővénák teljes transposíciója	5	0,06	0,05
Q2630	A tüdővénák részleges transposíciója	4	0,04	0,04
Q2640	A tüdővisszér beszájadzásának k.m.n. rendellenessége	1	0,01	0,01

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q2680	A nagyvénák egvéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q2690	A nagyvéna veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0.01	0.01
Q2700	A köldökverőér hiánya vagy hypoplasziája	15	0.17	0.14
Q2720	A vesearteria egvéb 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 egvéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q2790	A perifériás érrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0.03	0.03
Q2820	Az agyi erek arterio-venosus rendellenessége	2	0.02	0.02
Q2830	Az agyi erek egvéb rendellenességei	2	0.02	0.02
Q2880	A keringési szervrendszer egvéb meghatározott veleszületett rendellenességei	4	0.04	0.04
Q2890	A keringési szervrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	12	0.13	0.11
Q3000	Choana elzáródás	9	0.10	0.08
Q3010	Az orr hiánya vagy csökkent felettsége	0	0.00	0.00
Q3080	Az orr egvéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q3090	Az orr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0.02	0.02
Q3110	Veleszületett subglotticus szűkület	1	0.01	0.01
Q3120	A gége csökkent felettsége	1	0.01	0.01
Q3140	Veleszületett (gége eredetű) stridor	50	0.55	0.47
Q3180	A gége egvéb veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q3190	A gége veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0.00	0.00
Q3200	A légcső falának veleszületett lágyulása	0	0.00	0.00
Q3210	A légcső egvéb veleszületett rendellenességei	12	0.13	0.11
Q3220	Veleszületett hörgőlagyulás	0	0.00	0.00
Q3230	Veleszületett hörgőszűkület	17	0.19	0.16
Q3240	A hörgő egvéb veleszületett rendellenességei	4	0.04	0.04
Q3300	Veleszületett cystás tüdő	2	0.02	0.02
Q3320	A tüdő sequestratiója	0	0.00	0.00
Q3330	A tüdő hiánya (agenesise)	0	0.00	0.00
Q3360	A tüdő hypo- és dysplasiája	13	0.14	0.12
Q3380	A tüdő egvéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q3390	A tüdő veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0.03	0.03
Q3400	Mellhártya-rendellenesség	0	0.00	0.00
Q3410	Veleszületett mediastinalis cysta	1	0.01	0.01
Q3480	A légzőrendszer egvéb meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q3490	A légzőrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0.00	0.00
Q3500	A keményszájpad kétoldali hasadéka	3	0.03	0.03
Q3510	A keményszájpad egvoldali hasadéka	2	0.02	0.02
Q3520	A lágyyszájpad kétoldali hasadéka	6	0.07	0.06
Q3530	A lágyyszájpad egvoldali hasadéka	4	0.04	0.04
Q3540	A lágy- és keményszájpad egvüttes kétoldali hasadéka	7	0.08	0.07
Q3550	A lágy- és keményszájpad egvüttes egvoldali hasadéka	2	0.02	0.02
Q3560	Szájpadhasadék, középvonali	25	0.28	0.23
Q3570	Hasadt nyelvcsap	1	0.01	0.01
Q3580	Szájpadhasadék, kétoldali, k.m.n.	5	0.06	0.05
Q3590	Szájpadhasadék, egvoldali, k.m.n.	19	0.21	0.18
Q3600	Ajakhasadék, kétoldali	5	0.06	0.05
Q3610	Ajakhasadék, középvonali	2	0.02	0.02
Q3690	Ajakhasadék, egvoldali	34	0.37	0.32
Q3700	Keményszájpad-ajakhasadék, kétoldali	1	0.01	0.01
Q3710	Keményszájpad-ajakhasadék, egvoldali	4	0.04	0.04
Q3720	Lágyyszájpad- és ajakhasadék, kétoldali	2	0.02	0.02
Q3730	Lágyyszájpad- és ajakhasadék, egvoldali	0	0.00	0.00
Q3740	Keményszájpad-, lágyyszájpad- és ajakhasadék, kétoldali	9	0.10	0.08
Q3750	Keményszájpad-, lágyyszájpad- és ajakhasadék, egvoldali	7	0.08	0.07
Q3780	Szájpad-ajakhasadék, kétoldali, k.m.n.	11	0.12	0.10
Q3790	Szájpad-ajakhasadék, egvoldali, k.m.n.	6	0.07	0.06
Q3800	Az ajak m.n.o. veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q3810	Ankyloglossia	187	2.06	1.75
Q3820	Nagynyelvűség (macro glossia)	6	0.07	0.06
Q3830	A nyelv egvéb veleszületett rendellenességei	156	1.72	1.46
Q3840	A nyálmirigyek és vezetékük veleszületett rendellenességei	4	0.04	0.04
Q3850	A szájpad m.n.o. veleszületett rendellenességei	4	0.04	0.04
Q3860	A szája egvéb veleszületett rendellenességei	4	0.04	0.04
Q3880	A garat egvéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q3900	A nyelvcső atresziája sipoly nélkül	6	0.07	0.06
Q3910	A nyelvcső atresziája légcső-nyelvcső sipollal	19	0.21	0.18
Q3920	Veleszületett légcső-nyelvcső sipoly atresia nélkül	2	0.02	0.02
Q3930	Veleszületett nyelvcsőszűkület, strictura	2	0.02	0.02
Q3980	A nyelvcső egvéb veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q3990	A nyelvcső veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0.01	0.01
Q4000	Veleszületett, hypertrophias pylorus szűkület	13	0.14	0.12

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q4010	Veleszületett hiatus-hernia	7	0,08	0,07
Q4020	A gyomor egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q4030	A gyomor veleszületett rendellenességei, k.m.n	1	0,01	0,01
Q4080	A tápcsatorna felső szakaszának egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q4090	A tápcsatorna felső szakaszának veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q4100	A patkóbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	14	0,15	0,13
Q4110	Az éhbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	2	0,02	0,02
Q4120	A csipóbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q4180	Vékonybél egyéb meghatározott részeinek veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	4	0,04	0,04
Q4190	Vékonybél k.m.n. szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	3	0,03	0,03
Q4200	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollal	7	0,08	0,07
Q4210	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete sipoly nélkül	11	0,12	0,10
Q4220	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollal	13	0,14	0,12
Q4230	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipoly nélkül	12	0,13	0,11
Q4280	A vastagbél egyéb szakaszainak veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q4290	A vastagbél meghatározatlan szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q4300	Meckel-gurdély	2	0,02	0,02
Q4310	Hirschsprung-féle betegség	5	0,06	0,05
Q4320	A vastagbél egyéb veleszületett működési rendellenességei	0	0,00	0,00
Q4330	A bél veleszületett fixációs rendellenességei	3	0,03	0,03
Q4340	Bél-kettőzöttség	0	0,00	0,00
Q4350	Ectopiás végbélnyílás	7	0,08	0,07
Q4360	A végbél, végbélnyílás veleszületett sipolya	3	0,03	0,03
Q4380	A belek egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	10	0,11	0,09
Q4390	A belek veleszületett rendellenessége, k.m.n.	9	0,10	0,08
Q4400	Epehólyag agenesia, aplasia és hypoplasia	1	0,01	0,01
Q4410	Az epehólyag egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q4420	Az epeutak elzáródása	0	0,00	0,00
Q4430	Az epeutak veleszületett szűkülete és stricturája	0	0,00	0,00
Q4440	Közös epevezeték (choledochus) cysta	1	0,01	0,01
Q4450	Az epeutak egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q4460	Tömlős májbetegség	0	0,00	0,00
Q4470	A máj egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,04
Q4500	A hasnyálmirigy agenesia, aplasia és hypoplasia	0	0,00	0,00
Q4510	Pancreas annulare	0	0,00	0,00
Q4580	Az emésztőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	13	0,14	0,12
Q4590	Az emésztőrendszer veleszületett, k.m.n. deformitása	1	0,01	0,01
Q5000	A petefészek veleszületett hiánya	0	0,00	0,00
Q5010	Petefészek-tömlő (fejlődési rendellenességként)	5	0,06	0,05
Q5020	Veleszületett petefészek-csavarodás	0	0,00	0,00
Q5030	A petefészek egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q5200	A hüvely veleszületett hiánya	0	0,00	0,00
Q5210	Kettőzött hüvely	0	0,00	0,00
Q5220	Veleszületett végbél-hüvely sipoly	0	0,00	0,00
Q5230	Imperforált szűzhártya	2	0,02	0,02
Q5240	A hüvely egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q5250	A szemérem ajkak összenövése	2	0,02	0,02
Q5260	A csikló veleszületett rendellenessége	0	0,00	0,00
Q5270	A szeméremtest egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q5280	A női nemi szervek egyéb megjelölt veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q5290	A női nemi szervek veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q5300	Ectopiás here	1	0,01	0,01
Q5310	Nem descendált here, egyoldali	133	1,47	1,24
Q5320	Nem descendált here, kétoldali	33	0,36	0,31
Q5390	Nem descendált here, k.m.n.	10	0,11	0,09
Q5400	Hypospadiasis a makkon	127	1,40	1,19
Q5410	Hypospadiasis a penisen	52	0,57	0,49
Q5420	Hypospadiasis a penisen és herezacskón	7	0,08	0,07
Q5430	Hypospadiasis a gáton	1	0,01	0,01
Q5480	Egyéb hypospadiasis	13	0,14	0,12
Q5490	Hypospadiasis, k.m.n.	111	1,22	1,04
Q5500	A here hiánya és aplasiája	6	0,07	0,06
Q5510	A here és herezacskó hypoplasziája	2	0,02	0,02
Q5520	A here és herezacskó egyéb veleszületett rendellenességei	26	0,29	0,24
Q5540	Az ondóvezeték, ondóhólyag, mellékhere és prostata egyéb veleszületett rendellen.	0	0,00	0,00
Q5550	A hímvessző veleszületett hiánya és aplasiája	0	0,00	0,00
Q5560	A hímvessző egyéb veleszületett rendellenességei	6	0,07	0,06
Q5580	A hímvessző egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q5590	A hímvessző k.m.n. veleszületett rendellenessége	5	0,06	0,05
Q5600	Hermaphroditismus m.n.o.	0	0,00	0,00
Q5610	Hím pseudohermaphroditismus m.n.o.	0	0,00	0,00
Q5620	Női pseudohermaphroditismus m.n.o.	0	0,00	0,00

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q5640	Bizonytalan neműség, k.m.n.	7	0,08	0,07
Q6000	A vese egyoldali agenesise	21	0,23	0,20
Q6010	Mindkét vese agenesise	3	0,03	0,03
Q6020	A vese agenesise, k.m.n.	6	0,07	0,06
Q6030	Az egyik vese hypoplasiája	9	0,10	0,08
Q6040	Mindkét vese hypoplasiája	3	0,03	0,03
Q6050	Vesehypoplasia, k.m.n.	4	0,04	0,04
Q6060	Potter-syndroma	3	0,03	0,03
Q6100	Veleszületett solitaer vesecvsta	7	0,08	0,07
Q6110	Polycvstás vese, gyermekkori típus	5	0,06	0,05
Q6120	Polycvstás vese, felnőttkori típus	0	0,00	0,00
Q6130	Polycvstás vese, k.m.n.	8	0,09	0,07
Q6140	Vese-dysplasia	7	0,08	0,07
Q6150	Medullaris cvstás vese	3	0,03	0,03
Q6180	Egyéb cvstás vesebetegségek	3	0,03	0,03
Q6190	Cvstás vesebetegség, k.m.n.	7	0,08	0,07
Q6200	Veleszületett zsákvese (hydronephrosis)	48	0,53	0,45
Q6210	A húgvvezeték atresiája és szükülete	13	0,14	0,12
Q6220	Veleszületett megaloureter	7	0,08	0,07
Q6230	A vesemedence és húgvvezeték egyéb, elzáródással járó rendellenességei	24	0,26	0,22
Q6240	A húgvvezeték agenesise	1	0,01	0,01
Q6250	Kettős húgvvezeték	3	0,03	0,03
Q6270	Veleszületett vesico-uretero-renalis reflux	10	0,11	0,09
Q6280	A húgvvezeték egyéb veleszületett rendellenességei	14	0,15	0,13
Q6300	Járulékos vese	2	0,02	0,02
Q6310	Lebenvezett, összeolvadt és patkó vese	9	0,10	0,08
Q6320	Ectopiás vese	7	0,08	0,07
Q6330	Hvperplasiás és óriás vese	1	0,01	0,01
Q6380	A vese egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	76	0,84	0,71
Q6390	A vese veleszületett rendellenessége, k.m.n.	221	2,44	2,06
Q6400	Epispadiasis	3	0,03	0,03
Q6410	A húgvhólvag extrophiája	3	0,03	0,03
Q6420	Veleszületett hátsó húgvcső billentvük	0	0,00	0,00
Q6430	A hólvagnyak és húgvcső egyéb atresiája és szükülete	2	0,02	0,02
Q6440	Urachus rendellenesség	1	0,01	0,01
Q6450	A hólvag és húgvcső veleszületett hiánya	0	0,00	0,00
Q6460	Veleszületett hólvagdiverticulum	0	0,00	0,00
Q6470	A hólvag és húgvcső egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q6480	A húgvrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	9	0,10	0,08
Q6490	A húgvrendszer rendellenessége, k.m.n.	69	0,76	0,64
Q6500	A csípő veleszületett egyoldali dislocatiója	9	0,10	0,08
Q6510	A csípő veleszületett kétoldali dislocatiója	5	0,06	0,05
Q6520	A csípő veleszületett k.m.n. dislocatiója	1	0,01	0,01
Q6530	A csípő veleszületett egyoldali sublaxatiója	27	0,30	0,25
Q6540	A csípő veleszületett kétoldali sublaxatiója	9	0,10	0,08
Q6550	A csípő veleszületett k.m.n. sublaxatiója	2	0,02	0,02
Q6560	Instabil csípő	26	0,29	0,24
Q6580	A csípő egyéb veleszületett deformitásai	76	0,84	0,71
Q6590	A csípő veleszületett deformitása, k.m.n.	23	0,25	0,21
Q6600	Dongaláb (pes equinovarus)	131	1,44	1,22
Q6610	Pes calcaneovarus	4	0,04	0,04
Q6620	A lábközépcsontok varus állása	6	0,07	0,06
Q6630	A lábak egyéb, varus jellegű veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q6640	Pes calcaneovalgus	3	0,03	0,03
Q6650	Veleszületett lúdtalp	4	0,04	0,04
Q6660	A láb egyéb veleszületett, valgus jellegű deformitásai	4	0,04	0,04
Q6680	A láb egyéb veleszületett deformitásai	15	0,17	0,14
Q6690	A lábak rendellenessége, k.m.n.	12	0,13	0,11
Q6700	Arc-aszimmetria	2	0,02	0,02
Q6720	Hosszúfeiűség (dolichocephalia)	0	0,00	0,00
Q6740	A koponya, arc és állkapocs egyéb veleszületett rendellenességei	15	0,17	0,14
Q6750	A gerinc veleszületett deformitása	3	0,03	0,03
Q6760	Pectus excavatum	13	0,14	0,12
Q6770	Pectus carinatum	0	0,00	0,00
Q6780	A mellkas egyéb veleszületett deformitásai	7	0,08	0,07
Q6800	A feibiccantó izom veleszületett deformitása	63	0,69	0,59
Q6810	A kéz veleszületett deformitása	7	0,08	0,07
Q6820	A térd veleszületett deformitása	1	0,01	0,01
Q6840	A sípcsont és szárkapocscsont veleszületett görbülete	0	0,00	0,00
Q6880	Egyéb meghatározott veleszületett csont-izom deformitások	4	0,04	0,04
Q6900	Járulékos ujj(-ak)	38	0,42	0,35
Q6910	Járulékos hüvelykujj(-ak)	4	0,04	0,04

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q6920	Járolékos lábujj(-ak)	10	0.11	0.09
Q6990	Polydactylia, k.m.m.	35	0.39	0.33
Q7000	Összenőtt ujjak	35	0.39	0.33
Q7010	Úszóhártvász ujjak	6	0.07	0.06
Q7020	Összenőtt lábujjak	34	0.37	0.32
Q7030	Úszóhártvász lábujjak	11	0.12	0.10
Q7040	Polysyndactylia	17	0.19	0.16
Q7090	Ujjak összenövése, k.m.n.	17	0.19	0.16
Q7100	A felső végtag(-ok) veleszületett teljes hiánya	0	0.00	0.00
Q7110	A felkar és alkar veleszületett hiánya, a kéz meglétével	0	0.00	0.00
Q7120	Mindkét alkar és kéz veleszületett hiánya	0	0.00	0.00
Q7130	Kéz és ujj(-ak) veleszületett hiánya	11	0.12	0.10
Q7140	Az orsócsont megrövidülése	0	0.00	0.00
Q7150	A síncsont megrövidülése	0	0.00	0.00
Q7160	Rákolló-kéz	3	0.03	0.03
Q7180	A felső végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	4	0.04	0.04
Q7190	A felső végtag redukciós defektusa, k.m.n.	4	0.04	0.04
Q7200	Az alsó végtag(-ok) veleszületett teljes hiánya	0	0.00	0.00
Q7210	A comb és lábszár veleszületett hiánya, a lábfej meglétével	0	0.00	0.00
Q7230	A láb és lábujj(-ak) veleszületett hiánya	4	0.04	0.04
Q7240	A combcsont megrövidülése	5	0.06	0.05
Q7250	A sípcsont megrövidülése	2	0.02	0.02
Q7260	A szárkapocscsont megrövidülése	1	0.01	0.01
Q7280	Az alsó végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	1	0.01	0.01
Q7290	Az alsó végtag redukciós defektusa, k.m.n.	3	0.03	0.03
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	0	0.00	0.00
Q7430	Arthrogyposis multiplex congenita	2	0.02	0.02
Q7480	Egyéb meghatározott veleszületett végtagrendellenességek	1	0.01	0.01
Q7490	A végtag(-ok) k.m.n. veleszületett rendellenessége	6	0.07	0.06
Q7500	Koponyavarratok veleszületett elcsontosodása (craniosynostosis)	11	0.12	0.10
Q7510	Dysostosis craniofacialis	0	0.00	0.00
Q7520	Hypertelorismus	4	0.04	0.04
Q7530	Nagyfejűség (macrocephalia)	3	0.03	0.03
Q7540	Dysostosis mandibulofacialis	1	0.01	0.01
Q7550	Dysostosis oculomandibularis	0	0.00	0.00
Q7580	Az agy- és arckoponyacsontok egyéb meghatározott veleszületett rendellenessége	14	0.15	0.13
Q7590	Az agy- és arckoponyacsontok k.m.n. veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q7600	Reitett gerinchasadék (spina bifida occulta)	20	0.22	0.19
Q7630	Veleszületett scoliosis veleszületett csontrendszer-rendellenesség miatt	2	0.02	0.02
Q7640	A gerincoszlop egyéb veleszületett, scoliosissal nem társuló rendellenességei	2	0.02	0.02
Q7650	Nyaki borda	1	0.01	0.01
Q7660	A bordák egyéb veleszületett rendellenességei	3	0.03	0.03
Q7670	A szegycsont veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q7680	A csontos mellkas egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q7690	A csontos mellkas veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0.00	0.00
Q7700	A porcfejlődés hiánya (achondrogenesis)	0	0.00	0.00
Q7710	Thanatophoricus rövid alkat	3	0.03	0.03
Q7720	Rövid borda szindróma	0	0.00	0.00
Q7730	Chondrodysplasia punctata	0	0.00	0.00
Q7740	A porcképződés hiánya (achondroplasia)	1	0.01	0.01
Q7780	Egyéb osteo-chondrodysplasia a csővescsontok és gerinc növekedési defektusaival	0	0.00	0.00
Q7790	Osteo-chondrodysplasia a csővescsontok és gerinc növekedési defektusával, k.m.n.	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	0	0.00	0.00
Q7900	Veleszületett rekesz-sérv	27	0.30	0.25
Q7910	A rekeszizom egyéb veleszületett rendellenességei	3	0.03	0.03
Q7920	Exomphalos	11	0.12	0.10
Q7930	Gastroschisis	5	0.06	0.05
Q7950	A hasfal egyéb veleszületett rendellenességei	13	0.14	0.13
Q7980	A csont- és izomrendszer egyéb veleszületett rendellenességei	8	0.09	0.07
Q7990	A csont- és izomrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	4	0.04	0.04
Q8000	Ichthyosis congenita	0	0.00	0.00
Q8020	Lemez ichthyosis	0	0.00	0.00
Q8080	Egyéb veleszületett ichthyosis	0	0.00	0.00
Q8090	Veleszületett ichthyosis, k.m.n.	1	0.01	0.01
Q8120	Epidermolysis bullosa dystrophica	0	0.00	0.00

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q8190	Epidermolysis bullosa, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q8200	Örökletes lymphoedema	0	0,00	0,00
Q8220	Mastocytosis	0	0,00	0,00
Q8230	Bőrpigment-túltengés	6	0,07	0,06
Q8240	Ectodermalis dysplasia (izzadással nem járó)	0	0,00	0,00
Q8250	Veleszületett, nem daganatos anvaejev	193	2,13	1,80
Q8280	A bőr egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	53	0,58	0,50
Q8290	A bőr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	51	0,56	0,48
Q8310	Járulékos emlő	5	0,06	0,05
Q8320	A mellbimbó hiánya	3	0,03	0,03
Q8330	Járulékos mellbimbó	45	0,50	0,42
Q8380	Az emlő egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q8390	Az emlő veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q8400	Veleszületett alopecia	0	0,00	0,00
Q8410	A hajzat/szőrzet m.n.o. morfológiai rendellenességei	0	0,00	0,00
Q8420	A hajzat/szőrzet egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q8460	A körmök egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q8480	A kültakaró egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	6	0,07	0,06
Q8490	A kültakaró veleszületett rendellenességei, k.m.n.	6	0,07	0,06
Q8500	Neurofibromatosis (benignus)	1	0,01	0,01
Q8510	Göbös agykeménvédés (sclerosis tuberosa)	2	0,02	0,02
Q8580	Egyéb, m.n.o. phakomatosisok	3	0,03	0,03
Q8590	Phakomatosis, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q8600	Magzati alkohol-syndroma (torzulással)	1	0,01	0,01
Q8680	Egyéb, ismert külső okra visszavezethető veleszületett malformatiós svndromák	1	0,01	0,01
Q8700	Főként az arc külalakját érintő veleszületett malformatiós svndromák	9	0,10	0,08
Q8710	Főként alacsonynövésrel kapcsolatos veleszületett malformatiós svndromák	1	0,01	0,01
Q8720	Főként a végtagokat érintő veleszületett malformatiós svndromák	4	0,04	0,04
Q8730	Veleszületett rendellenesség-svndromák gvorsult növekedéssel	0	0,00	0,00
Q8740	Marfan-svndroma	0	0,00	0,00
Q8750	Egyéb veleszületett malformatiós svndromák, egyéb csontváz-eltérésekkel	0	0,00	0,00
Q8780	Egyéb meghatározott, m.n.o. veleszületett malformatiós svndromák	5	0,06	0,05
Q8900	A lép veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q8910	A mellékvese veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q8920	Egyéb belső elválasztású mirigvek veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q8930	Situs inversus	5	0,06	0,05
Q8940	Összenőtt ikrek	0	0,00	0,00
Q8970	Többszörös, m.n.o. veleszületett rendellenességek	10	0,11	0,09
Q8980	Egyéb meghatározott veleszületett rendellenességek	8	0,09	0,07
Q8990	Veleszületett rendellenesség, k.m.n.	9	0,10	0,08
Q9000	Trisomia 21, meioticus, non-disjunctiós típus	143	1,58	1,34
Q9010	Trisomia 21, mosaicismus, (mitoticus, non-disjunctiós típus)	6	0,07	0,06
Q9020	Trisomia 21, translocatiós típus	2	0,02	0,02
Q9090	Down-svndroma, k.m.n.	37	0,41	0,35
Q9100	Trisomia 18, meioticus, non-disjunctiós típus	25	0,28	0,23
Q9120	Trisomia 18, translocatio	0	0,00	0,00
Q9130	Edwards-svndroma, k.m.n.	5	0,06	0,05
Q9140	Trisomia 13, meioticus, non-disjunctiós	13	0,14	0,12
Q9150	Trisomia 13, mosaicismus (mitoticus, non-disjunctiós)	0	0,00	0,00
Q9160	Trisomia 13, translocatio	0	0,00	0,00
Q9170	Patau-svndroma, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q9220	Nagvobb chromosomaráeszt érintő részleges trisomia	0	0,00	0,00
Q9230	Kisebb chromosomaráeszt érintő részleges trisomia	0	0,00	0,00
Q9260	Számféletti marker chromosomák	2	0,02	0,02
Q9270	Triploidia és polyploidia	1	0,01	0,01
Q9280	Az autosomák egyéb meghatározott trisomiái és részleges trisomiái	3	0,03	0,03
Q9290	Az autosomák k.m.n. trisomiája és részleges trisomiája	0	0,00	0,00
Q9310	Teljes chromosoma monosomia mosaicismus, (mitoticus, non-disjunctiós)	0	0,00	0,00
Q9320	Dicentricus vagy gvűrüs 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 chromosomaráesztek törése	0	0,00	0,00
Q9380	Az autosomák egyéb törései	0	0,00	0,00
Q9390	Az autosomák törése, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q9510	Chromosoma inversio normál egyénben	0	0,00	0,00
Q9520	Kiegvensúlyozott autosomalis átrendeződés beteg egyénben	0	0,00	0,00
Q9540	Marker heterochromatinnal rendelkező egyén	0	0,00	0,00
Q9590	Kiegvensúlyozott átrendeződés és strukturális marker, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q9600	45, X karvotvpus	2	0,02	0,02
Q9610	46, X karvotvpus iso (Xg)	0	0,00	0,00
Q9630	45, X/46XX vagy XY mosaicismus	0	0,00	0,00
Q9640	Mosaicismus, 45, X/egyéb sejtvonala(ak) kóros nemi chromosomával	1	0,01	0,01

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q9680	Turner-syndroma egvéb változatai	2	0,02	0,02
Q9690	Turner-syndroma, k.m.n.	9	0,10	0,08
Q9700	47, XXX karvotypus	1	0,01	0,01
Q9720	Mosaicismus, változó számú X-chromosoma vonallal	0	0,00	0,00
Q9730	Nőnemű egyén 46.XY karvotipussal	1	0,01	0,01
Q9800	Klinefelter-syndroma, karvotípus 47, XXY	5	0,06	0,05
Q9810	Klinefelter-syndroma, férfi, kettőnél több X chromosomával	0	0,00	0,00
Q9840	Klinefelter-syndroma, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q9850	47, XYY karvotípus	2	0,02	0,02
Q9870	Férfi, a nemi chromosoma mosaicismusával	0	0,00	0,00
Q9880	Egvéb meghatározott nemi chromosoma rendellenességek férfi fenotípus mellett	2	0,02	0,02
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	0	0,00	0,00
Q9920	Törékeny X-chromosoma	0	0,00	0,00
Q9980	Egvéb meghatározott chromosoma-rendellenességek	3	0,03	0,03
Q9990	Chromosoma-rendellenesség, k.m.n.	1	0,01	0,01
	Összesen	5952	65,61	55,60

* 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, 2010: 90 335

Forrás:KSH

A késői magzati halálózás száma, 2010: 387

Forrás:KSH

Az összes magzati halálózás száma, 2010: 16 710

Forrás:KSH

A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek terhességi kimenetel és prenatalis diagnózis szerinti megoszlásának elemzése

A 4. táblázat a veleszületett rendellenességgel érintett esetek megoszlását terhességi kimenetel szerint mutatja be. A prenatalisan felismert, de élveszületéssel végződő esetek az élveszülöttek csoportjába kerültek. A csecsemőhalálozás adatai nem értékelhetők, mivel bejelentésük messze nem teljes, így analízisük téves következtetések levonásához vezetne.

2010-ben az összes bejelentett eset **89,7%-a (4202 eset) élve** jött világra. **6 halva született** és **11 spontán elvetélt** rendellenes magzatról érkezett bejelentés.

A bejelentett magzati veszteségek túlnyomó részét a **prenatálisan felismert rendellenességek** képezték. **Magzatoknál 464 esetben** (az összes eset 9,9%-ában) **ismerték fel** a fejlődési rendellenességet. (2009-ben 10,8 % volt ez az arány). Ezen túl az **élveszülöttek** között **404** olyan **eset** fordult elő, akiknél születés előtt észlelték a rendellenességet (5. táblázat). Ez utóbbit figyelembe véve **az összes prenatalisan diagnosztizált eset száma 868**, ami az összes bejelentett rendellenes eset **18,5%-a**.

A magzati korban bejelentett prenatalisan diagnosztizált fejlődési rendellenességek 93,5%-ában jelezték a bejelentő orvosok, hogy a terhesség *indukált vetéléssel* végződött (434 eset, az összes eset 9,3%-a). A prenatalisan észlelt malformációk 6,5%-ában (30 eset, az összes eset 0,6%-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 kihordását.

Ezek a magzatok vagy 2010-ben megszülettek és nem kerültek születésük után bejelentésre, vagy a 2011. évi adatbázisban fognak szerepelni.

Az 5. táblázat azokat az élveszületett eseteket mutatja be az egyes rendellenesség-csoportokban, akiknél a fejlődési rendellenességet prenatalisan 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 prenatalis diagnózis időpontja nem került bejelölésre, így a terhességi hét a fejlődési rendellenesség felismerésekor ismeretlen maradt.

A **4202** élveszülött közül **404** esetben (9,6%) diagnosztizálták a fejlődési rendellenességet prenatalisan (5. táblázat), ebből **36** esetben a terhesség 24. hetében vagy korábban, **107** esetben a 24. terhességi hét után került erre sor. **261** esetben (az összes élveszülött 6,2%-ában) a diagnosztizált veleszületett ártalom bejelentésekor az orvos nem töltötte ki a prenatalis diagnózis időpontját, így a várandós terhességi hete a rendellenesség felismerésekor ismeretlen maradt.

A prenatalis diagnosztika hatékonyságának értékelése során a 4. táblázat adatai mellett (csak magzati korban történő bejelentések) figyelembe vettük az 5. táblázat adatait is (az élveszülötteknél prenatalisan diagnosztizált rendellenességek), tekintet nélkül az észleléskor betöltött terhesség hét idejére.

A VRONY bejelentések szerint a prenatalisan felismert rendellenességek aránya - csökkenő sorrendben - a következő:

- Agysérv	(6/6	eset,	100,0%)
- Holoprosencephalia	(1/1	eset,	100,0%)
- Nyitott hasfal	(11/13	eset,	84,6%)
- Egyéb rendellenesség	(8/10	eset,	80,0%)
- Egyéb kromoszóma rendellenességek	(67/85	eset,	64,1%)
- Vízfejűség	(25/34	eset,	73,5%)
- Koponyahiány	(5/7	eset,	71,4%)
- Nyitott gerinc	(17/24	eset,	70,8%)
- Down-szindróma	(130/188	eset,	69,1%)
- Potter-szindróma	(2/3	eset,	66,7%)
- Rekeszhiány	(15/25	eset,	60,0%)
- Egyéb idegrendszeri rendellenesség	(43/72	eset,	59,7%)
- Cystás vesebetegség	(15/27	eset,	55,6%)
- Vesehiány	(18/34	eset,	52,9%)
- Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	(31/60	eset,	51,7%)
- Ajakhasadék	(30/62	eset,	48,4%)
- Kopoltyúív származékok rendellenessége	(30/64	eset,	46,8%)
- Egyéb izomrendszeri rendellenesség	(7/15	eset,	46,7%)
- Szájpadhasadék	(15/34	eset,	44,1%)
- Végtaghiány	(9/22	eset,	41,9%)
- Arc és koponya rendellenesség	(11/27	eset,	40,7%)
- Szindrómák	(13/36	eset,	36,1%)
- Multiplex kongenitalis anomália	(39/113	eset,	34,5%)
- Hormontermelő szervek rendellenessége	(1/3	eset,	33,3%)
- Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	(102/325	eset,	31,4%)
- Vékonybél elzáródása/szűkülete	(3/13	eset,	23,1%)
- Random kombináció	(35/174	eset,	20,1%)
- Multiplex asszociáció	(3/15	eset,	20,0%)
- Nemi szervi rendellenesség	(10/55	eset,	18,2%)
- Dongaláb	(18/120	eset,	15,0%)
- Egyéb emésztőszervi rendellenesség	(26/205	eset,	12,7%)
- Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	(3/24	eset,	12,5%)
- Nyelőcső elzáródás	(2/17	eset,	11,8%)
- Végbél elzáródása/szűkülete	(2/20	eset,	10,0%)
- Kisfejűség	(1/12	eset,	8,3%)
- Légzőrendszeri rendellenesség	(6/78	eset,	7,7%)
- Szív és nagyér rendellenesség	(82/1162	eset,	7,1%)
- Sokujjúság	(4/80	eset,	5,0%)
- Egyéb végtag rendellenesség	(2/47	eset,	4,3%)
- Minor rendellenesség	(15/446	eset,	3,4%)
- Fülrendellenesség	(1/30	eset,	3,3%)

Az összes bejelentett *idegcsőzáródási rendellenesség* 65,5%-át (72/110) diagnosztizáltak prenatalisan. A 6 *agysérves* és 1 *holoprosencephaliás* magzat mindegyikénél felismerésre került a rendellenesség a korai magzati fejlődés során. A 7 *koponyahiányos* rendellenesség közül 5-öt diagnosztizáltak prenatalisan, egy magzat spontán elvetéledött, egy élve jött a világra. A 24 *nyitott gerinccel* bejelentett esetből 17 magzatnál (70,8%) észlelték prenatalisan az abnormitást, ebből 15 várandósnál indukált vetélés történt. 7 esetben nem derült fény a rendellenességre a várandósság során.

A 34 *vízfejűséggel* bejelentett eset közel három-negyedénél (25 eset, 73,5%) észlelték prenatálisan a rendellenességet, ebből 17 magzat indukált vetélésre került. 2 esetben a 24. terhességi hét után mutatták ki az elváltozást. *Kisfejűséget* a 12 bejelentett esetből 1 magzatnál mutatott az ultrahangos vizsgálat a 24. terhességi hét utáni időszakban. *Egyéb idegrendszeri rendellenesség* prenatális felismerésére a bejelentett 72 esetből 43 esetben (59,7%) került sor. Emiatt az esetek több mint felében 25 magzatnál (58,1%) megszakították a terhességet, 9 várandósnál csak a 24. terhességi hét után mutatott az ultrahang-vizsgálat rendellenességet.

A 62 *ajakhasadékos rendellenesség* eset közel felénél (30 eset, 48,4%) a magzat ultrahang vizsgálata során észlelték és bejelentették az elváltozást. Ebből 6 várandósnál indukált vetélés történt, 7 esetben nem vált ismertté a terhesség további kimenetele. Ezen túl, 17 élveszülőtnél jelezték, hogy a prenatális ultrahang vizsgálat kimutatta az ajakhasadékot. *Szájpadhasadékot* a 34 esetből 15-ben (44,1%) észleltek születés előtt. Közülük 6 várandós nem kívánta megtartani és megszakította terhességét, 5-nél pedig a 24. hét után került felismerésre a rendellenesség.

A 22 *végtagredukciós rendellenesség* közül 9 esetben diagnosztizálták a végtaghiányt (40,9%) születés előtt. Emiatt 5 várandósnál terhesség-megszakításra került sor. A két megszületett eset közül az egyiknél csak a 24. hét után észlelték az elváltozást. Az *egyéb végtagrendellenességek* felismerési aránya minimális (2/47; 4,3%) volt.

13 *nyitott hasfal* rendellenességéből 11-et (84,6%) kiszűrték magzati korban, ebből 9 indukált vetéléssel végződött. A két élve született közül az egyiknél csak a 24. hét után fedezték fel a súlyos elváltozást. A 22 *rekeszhiányból* 15 (60,0%) került prenatálisan felismerésre, ebből 6 magzat indukált vetélésre került. 4 várandós a pozitív diagnózis ellenére megszülte magzatát, további 4 esetben a 24. hét után észlelték csak a rendellenességet.

A *szív- és nagyér fejlődési rendellenességek* prenatális diagnosztikájáról 7,1%-ban érkezett bejelentés. A 82 észlelt esetből 34 várandósnál megszakították a terhességet, további 8 magzat kimenetele ismeretlen maradt. 40 élveszülőtt közül 17 magzatnál a 24. hét után fedezték fel a szív- és nagyér fejlődési rendellenességet ultrahang vizsgálat során (20 esetben nem került bejelölésre a rendellenesség észlelésekor betöltött terhességi hét).

A *vesefejlődési rendellenességek* közül a *cystás vesét* 27 esetből 15-ben (60,0%), a *vesehiányt* 34 esetből 18-ben (52,9%) ismerték fel prenatálisan. Közülük indukált vetélésre 4, illetve 3 magzatnál került sor. Élveszülőtteknél a prenatálisan diagnosztizált rendellenesség észlelési ideje az esetek többségében ismeretlen maradt, ezért nem értékelhető. A 3 *Potter szindrómával* bejelentett eset közül egynél terhességmegszakítás történt, egy spontán elvetéldött, egy pedig megszületett annak ellenére, hogy a rendellenesség a 24. előtt felismerésre került.

A leggyakoribb kromoszóma-rendellenességet jelentő *Down-szindróma* magzati diagnosztikájának eredményessége *jelentősen nőtt* az előző évekhez képest (2008: 45,7%, 2009: 69,3%, 2010: 69,1%). A bejelentett esetek 30%-a végződött születéssel. Az *egyéb kromoszóma-rendellenességek* prenatális felismerésének aránya is jelentős, 78,8%.

A nem azonosított, *többszörös fejlődési rendellenességek* és *multiplex asszociók* 32,8%-át (42/128), két rendellenesség *random kombinációjának* 20,1%-át (35/174) diagnosztizálták terhesség alatt. Indukált vetélésre 5-5 esetben került sor.

Azon *élveszülöttek* között, akiknél a **24. terhességi hét után prenatálisan** észlelték a rendellenességet (összesen 107 eset), a legnagyobb számban az *egyéb húgyrendszeri rendellenességekre* (19 eset), a *szív- és keringései rendszer rendellenessége* (17 eset), *multiplex rendellenesség* (13 eset), *egyéb idegrendszeri rendellenesség* (9 eset) és a *húgyrendszer elzáródásos rendellenessége* (6 eset) fordult elő.

4. táblázat A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek terhességi kimenetel szerinti megoszlása az egyes rendellenesség csoportokban

Rendellenesség csoportok	Élve- születés		Halva- születés		Spontán vetelés		Prenat. felism. rendell. miatt terhesség- megszakítás		Prenat. felism. rendell. terhesség- megszakítás nélkül*		Együtt
	esetsz	%	esetsz	%	esetsz	%	esetsz	%	esetsz	%	
AN - Koponvahiány	1	14,3	0	0,0	1	14,3	5	71,4	0	0,0	7
EN - Agvsérv	0	0,0	0	0,0	0	0,0	6	100	0	0,0	6
HP - Holoprosencephalia	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	100	0	0,0	1
MC - Kisfeűség	12	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	12
HY - Vízfeűség	15	44,1	1	2,9	1	2,9	17	50,0	0	0,0	34
SB - Nvitott gerinc	8	33,3	0	0,0	0	0,0	15	62,5	1	4,2	24
ON - Egvéb idegrendszeri rendellenesség	44	61,1	0	0,0	0	0,0	25	34,7	3	4,2	72
AM - Szemhiány/kisszeműség	1	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1
CT - Veleszületett szürkehályog	9	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	9
EY - Egvéb szemrendellenesség	32	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	32
EA - Fülrendellenesség	30	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	30
BR - Kopoltvíúv származékok rendellenessége	34	53,1	0	0,0	0	0,0	29	45,3	1	1,6	64
FS - Arc és koponya rendellenesség	17	63,0	0	0,0	0	0,0	10	37,0	0	0,0	27
HD - Szív és nagvér rendellenesség	1120	96,4	0	0,0	0	0,0	34	2,9	8	0,7	1162
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	73	93,6	0	0,0	0	0,0	5	6,4	0	0,0	78
CP - Szápadhasadék	28	82,4	0	0,0	0	0,0	6	17,6	0	0,0	34
CL - Ajakhasadék	49	79,0	0	0,0	0	0,0	6	9,7	7	11,3	62
OA - Nvelőcső elzáródás	16	94,1	1	5,9	0	0,0	0	0,0	0	0,0	17
PS - Gvomorkimenet szűkület	12	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	12
AI - Vékonvbél elzáródása/szűkülete	11	84,6	0	0,0	0	0,0	1	7,7	1	7,7	13
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	20	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	20
HG - Hirschsprung-féle betegség	3	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3
OD - Egvéb emésztőrendszeri rendellenesség	193	94,1	0	0,0	0	0,0	12	5,9	0	0,0	205
UT - Rejtett heréűség	152	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	152
EG - Nemi szervi rendellenesség	54	98,2	0	0,0	1	1,8	0	0,0	0	0,0	55
RA - Vesehiány	29	85,3	0	0,0	1	2,9	3	8,8	1	2,9	34
PO - Potter-szindróma	1	33,3	0	0,0	1	33,3	1	33,3	0	0,0	3
CK - Cvtás vesebetegség	21	77,8	0	0,0	0	0,0	4	14,8	2	7,4	27
US - Húgvrendszer elzáródásos rendellenessége	57	95,0	0	0,0	0	0,0	3	5,0	0	0,0	60
EV - Húgvhólvag extrophia	1	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1
SH - Hypospadiasis	280	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	280
OU - Egvéb húgvrendszeri rendellenesség	315	96,9	2	0,6	0	0,0	7	2,2	1	0,3	325
CD - Csipőficam és hailam	153	99,4	1	0,6	0	0,0	0	0,0	0	0,0	154
CF - Dongaláb	116	96,7	0	0,0	0	0,0	2	1,7	2	1,7	120
PY - Sokúűűség	79	98,8	0	0,0	0	0,0	1	1,3	0	0,0	80
SY - Összenőtt ujjak	78	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	78
LR - Vétaghiány	15	68,2	0	0,0	0	0,0	5	22,7	2	9,1	22
OL - Egvéb vétag rendellenesség	45	95,7	0	0,0	0	0,0	2	4,3	0	0,0	47
SK - Egvéb csontvázrendszeri rendellenesség	24	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	24
TC - Ferdenvakúság	56	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	56
DI - Rekeszhiány	19	76,0	0	0,0	0	0,0	6	24,0	0	0,0	25
EX - Nvitott hasfal	4	30,8	0	0,0	0	0,0	9	69,2	0	0,0	13
MS - Egvéb izomrendszeri rendellenesség	10	66,7	0	0,0	0	0,0	5	33,3	0	0,0	15
IM - Kültakarók rendellenessége	114	99,1	1	0,9	0	0,0	0	0,0	0	0,0	115
SA - Léphiány	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0
EO - Hormontermelő szervek rendellenessége	3	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	2	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2
SYND- Szindrómák	26	72,2	0	0,0	0	0,0	10	27,8	0	0,0	36
DS - Down szindróma	68	36,	0	0,0	2	1,1	118	62,8	0	0,0	188
EK - Egvéb kromoszóma rendellenesség	20	23,5	0	0,0	4	4,7	60	70,6	1	1,2	85
TW - Összenőtt ikrek	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0
MI - Minor rendellenesség	437	98,0	0	0,0	0	0,0	9	2,0	0	0,0	446
RK - Random kombináció	169	97,1	0	0,0	0	0,0	5	2,9	0	0,0	174
MA - Multiplex asszociáció	14	93,3	0	0,0	0	0,0	1	6,7	0	0,0	15
MCA - Multiplex kongenitális anomália	109	96,5	0	0,0	0	0,0	4	3,5	0	0,0	113
OT - Egvéb rendellenesség	3	30,0	0	0,0	0	0,0	7	70,0	0	0,0	10
Összesen	4202	89,7	6	0,1	11	0,2	434	9,3	30	0,6	4683

*Azokat az eseteket tartalmazza, amelyek vagy 2011-ben születnek, vagy élveszülettként nem jelentették be.

5. táblázat Az élveszülettek prenatálisan felismert esetei az egyes rendellenesség csoportokban

Rendellenesség csoportok	24. terhességi héten és előtte felismert		24. terhességi hét után felismert		Nem jelentett terhességi hét		Élveszületések
	esetsz	%	esetsz	%	esetsz	%	
AN - Koponyahiány	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1
EN - Agysérv	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0
HP - Holoprosencephalia	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0
MC - Kisfeijűség	0	0,0	1	8,3	0	0,0	12
HY - Vízfeijűség	0	0,0	2	13,3	6	40,0	15
SB - Nvitott gerinc	0	0,0	0	0,0	1	12,5	8
ON - Egyéb idegrendszeri rendellenesség	0	0,0	9	20,5	6	13,6	44
AM - Szemhiány/kisszeműség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1
CT - Veleszületett szürkehályog	0	0,0	0	0,0	0	0,0	9
EY - Egyéb szemrendellenesség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	32
EA - Fülrendellenesség	0	0,0	0	0,0	1	3,3	30
BR - Kopoltvívív származékok rendellenessége	0	0,0	0	0,0	0	0,0	34
FS - Arc és koponya rendellenesség	0	0,0	0	0,0	1	5,9	17
HD - Szív és nagyvér rendellenesség	3	0,3	17	1,5	20	1,8	1120
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	0	0,0	0	0,0	1	1,4	73
CP - Szápadhasadék	2	7,1	5	17,9	2	7,1	28
CL - Ajakhasadék	3	6,1	1	2,0	13	26,5	49
OA - Nvelőcső elzáródás	0	0,0	1	6,3	1	6,3	16
PS - Gvornokimenet szűkület	0	0,0	0	0,0	0	0,0	12
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	0,0	0	0,0	1	9,1	11
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	0	0,0	0	0,0	2	10,0	20
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3
OD - Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	0	0,0	5	2,6	9	4,7	193
UT - Reített heréiűség	0	0,0	0	0,0	1	0,7	152
EG - Nemi szervi rendellenesség	0	0,0	3	5,6	7	13,0	54
RA - Vesehiány	0	0,0	2	6,9	12	41,4	29
PO - Potter-szindróma	1	100	0	0,0	0	0,0	1
CK - Cystás vesebetegség	1	4,8	2	9,5	6	28,6	21
US - Húgvrendszer elzáródásos rendellenessége	2	3,5	6	10,5	20	35,1	57
EV - Húgvhólvag extrophia	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1
SH - Hypospadiasis	0	0,0	0	0,0	2	0,7	280
OU - Egyéb húgvrendszeri rendellenesség	2	0,6	19	6,0	73	23,2	315
CD - Csípőficam és hailam	0	0,0	0	0,0	0	0,0	153
CF - Dongaláb	6	5,2	2	1,7	6	5,2	116
PY - Sokujűség	0	0,0	1	1,3	2	2,5	79
SY - Összenőtt ujjak	0	0,0	0	0,0	0	0,0	78
LR - Végtaghiány	1	6,7	1	6,7	0	0,0	15
OL - Egyéb végtag rendellenesség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	45
SK - Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	0,0	0	0,0	3	12,5	24
TC - Ferdenvakúság	0	0,0	0	0,0	0	0,0	56
DI - Rekeszhiány	4	21,1	4	21,1	1	5,3	19
EX - Nvitott hasfal	1	25,0	1	25,0	0	0,0	4
MS - Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	0,0	2	20,0	0	0,0	10
IM - Kültakarók rendellenessége	0	0,0	1	0,9	0	0,0	114
SA - Léphiány	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0
EO - Hormontermelő szervek rendellenessége	0	0,0	0	0,0	1	33,3	3
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2
SYND- Szindrómák	0	0,0	0	0,0	3	11,5	26
DS - Down szindróma	2	2,9	1	1,5	9	13,2	68
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	2	10,0	0	0,0	4	20,0	20
TW - Összenőtt ikrek	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0
MI - Minor rendellenesség	1	0,2	3	0,7	2	0,5	437
RK - Random kombináció	1	0,6	5	3,0	24	14,2	169
MA - Multiplex asszociáció	0	0,0	0	0,0	2	14,3	14
MCA - Multiplex kongenitális anomália	4	3,7	13	11,9	18	16,5	109
OT - Egyéb rendellenesség	0	0,0	0	0,0	1	33,3	3
Összesen	36	0,9	107	2,5	261	6,2	4202

A veszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakoriságának elemzése megyénként

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 tíz megyében (*Baranya, Bács-Kiskun, Borsod-Abaúj-Zemplén, Csongrád, Győr-Moson-Sopron, Heves, Komárom-Esztergom, Somogy, Tolna, Vas*) volt szignifikánsan **nagyobb** az országos értékhez viszonyítva. Két megyében (*Pest és Szabolcs-Szatmár-Bereg*), valamint *Budapesten* szignifikánsan **kevesebb** fejlődési rendellenességet jelentettek az országos átlagnál (43,75 ezrelék).

A **legnagyobb** arányban (98,65 ezrelék) *Bács-Kiskun* megyéből jelentettek fejlődési rendellenességet.

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

- <i>Vas</i>	(73,38 ‰)
- <i>Heves</i>	(69,12 ‰)
- <i>Somogy</i>	(64,78 ‰)
- <i>Baranya</i>	(62,20 ‰)
- <i>Komárom-Esztergom</i>	(59,93 ‰)
- <i>Tolna</i>	(53,86 ‰)
- <i>Csongrád</i>	(52,87 ‰)
- <i>Borsod-Abaúj-Zemplén</i>	(52,82 ‰)
- <i>Győr-Moson-Sopron</i>	(50,69 ‰)

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

- <i>Veszprém</i>	(49,31 ‰)
- <i>Nógrád</i>	(47,96 ‰)
- <i>Zala</i>	(46,63 ‰)
- <i>Fejér</i>	(45,36 ‰)
- <i>Békés</i>	(44,72 ‰)
- <i>Hajdú-Bihar</i>	(40,33 ‰)
- <i>Jász-Nagykun-Szolnok</i>	(38,93 ‰)

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

- <i>Szabolcs-Szatmár-Bereg</i>	(37,78 ‰)
- <i>Pest</i>	(24,82 ‰)
- <i>Budapest</i>	(20,90 ‰)

Az 4683 bejelentésből csak *egy* esetben *ismeretlen* 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 37, bejelentési aránya 0,35 ezrelék volt. Ez az érték jelentősen alacsonyabb volt a 2009-es év bejelentési arányánál (0,57 ezrelék; 65 eset). Idegcsőzáródási rendellenességről *Fejér, Somogy, Szabolcs-Szatmár-Bereg* és *Veszprém* megyékből nem érkezett bejelentés. **Koponyahiány** és **nyitott gerinc** előfordulása egyetlen területi egységben se mutatott

szignifikáns eltérést az átlagtól. Nem jelentettek nyitott gerincet *Fejér, Somogy, Szabolcs-Szatmár-Bereg, Veszprém* és *Zala* megyékből.

Vízfejűséggel 34 esetet jelentettek országosan, arányuk 0,32 ezrelék, ami megegyzik a 2009-ben észlelt gyakorisággal. *Borsod-Abaúj-Zemplén* megyében - az országos átlaghoz viszonyítva - szignifikánsan nagyobb arányban (0,64 ezrelék; 5 eset) észlelték a rendellenességet, bár az egy-egy megyében észlelt esetszám nagyon kicsi. Nem jelentettek vízfejűséget *Heves, Nógrád, Tolna* és *Vas* megyékből.

Egyéb idegrendszeri rendellenességekről 72 bejelentés történt (0,67 ezrelék), arányuk *Bács-Kiskun* és *Somogy* megyékben (1,49, ill. 1,95 ezrelék) meghaladta az országos átlagot.

Izolált szív- és nagyér rendellenességgel 1162 esetet jelentettek (2009-ben 1071 esetbejelentés történt). Az észlelt gyakoriság messze a legnagyobbak adódott a rendellenesség-csoportok között (országos átlag 10,86 ezrelék). Az egyes megyék bejelentési arányai ennél a rendellenesség-csoportnál mutatták a legnagyobb különbséget. A legkisebb bejelentési arányt *Pest* megyében (4,11 ezrelék), a legnagyobb gyakorisági értéket *Bács-Kiskun* megyében (26,91 ezrelék) tapasztaltuk. Az átlagnál több szív- és nagyér fejlődési rendellenességet jelentettek még *Baranya* (13,06 ezrelék), *Békés* (14,59 ezrelék) *Borsod-Abaúj-Zemplén* (20,03 ezrelék), *Fejér* (16,39 ezrelék), *Komárom-Esztergom* (23,85 ezrelék), *Nógrád* (15,14 ezrelék), *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (18,89 ezrelék), *Veszprém* (14,17 ezrelék) és *Zala* (19,20 ezrelék) megyékből. Ezzel szemben a bejelentési gyakoriság kisebb volt az átlagnál *Csongrád* (3,26 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (7,21 ezrelék), *Hajdú-Bihar* (8,20 ezrelék), *Heves* (6,72 ezrelék), *Pest* (4,11 ezrelék) megyékben, valamint *Budapest*en (3,74 ezrelék).

2010-ben 96 **archasadékos** (34 **szájpadhasadékos** és 62 **ajak±szájpadhasadékos**) esetet jelentettek. Az észlelt 0,32, ill. 0,58 ezrelékes bejelentési gyakoriságok elmaradtak a várt értéktől. Az ajak±szájpadhasadékkal születettek aránya két megyében *Bács-Kiskun* (1,12 ezrelék) és *Jász-Nagykun-Szolnok* (1,49 ezrelék) haladta meg az országos átlagot. Szájpadhasadékról *Baranya, Békés, Csongrád, Heves, Jász-Nagykun-Szolnok, Somogy, Szabolcs-Szatmár-Bereg, Tolna* és *Zala* megyékből, ajakhasadékról *Békés, Tolna* és *Veszprém* megyékből nem érkezett bejelentés.

Az emésztőszervi rendellenességek közül **gyomorkimenet-szűkületet** 12 esetben (0,11 ezrelék) jelentettek (2007-ben 37 eset (0,32 ezrelék), 2008-ban 22 eset (0,19 ezrelék), 2009-ben 15 eset (0,13 ezrelék) került regisztrálásra), vagyis bejelentési arányuk fokozatosan csökkenő tendenciát mutat. Az esetek felét (6 eset) *Bács-Kiskun* megyéből jelentették. A **vékonybél elzáródás/szűkület** előfordulását 13 esetben (0,12 ezrelék), a **végbél-elzáródás/szűkületét** 20 esetben (0,19 ezrelék) jelentették, területi megoszlásuk a kis esetszám miatt nem értékelhető

A gyomor-béltraktus rendellenességei közül az **egyéb emésztőrendszeri rendellenesség** bejelentett gyakorisága képezi a legnagyobb csoportot (205 eset; 1,92 ezrelék). Ennek nagy része a nyelv egyéb rendellenességeit foglalják magukba, ami enyhe ártalomnak tekinthető, ezért a megyék szerint bejelentett gyakoriságok nem kerültek részletezésre.

A **rejtettheréjűség** a hetedik legnagyobb arányú volt a rendellenesség-csoportok között (1,42 ezrelék; 152 eset), bejelentési arányuk az előző évhez képest (1,73 ezrelék; 198 eset) jelentősen csökkent. Hat megyében *Bács-Kiskun* (2,80 ezrelék), *Csongrád* (3,76 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (3,82 ezrelék), *Heves* (2,88 ezrelék), *Jász-Nagykun-Szolnok* (3,72 ezrelék) és *Veszprém* (2,55 ezrelék) a bejelentési arány meghaladta az országos átlagot. Szignifikánsan kevesebb rejtettheréjűséget jelentettek *Pest* (0,55 ezrelék) megyéből, valamint *Budapest*ről (0,67 ezrelék).

A **nemi szervi rendellenességek** aránya 0,51 ezrelék volt (55 eset), az előző évi előfordulásuk 0,58 ezrelék (66 eset). Az országos átlagtól *Győr-Moson-Sopron* (1,48 ezrelék), *Komárom-Esztergom* (2,09 ezrelék), *Nógrád* (3,03 ezrelék) és *Vas* (2,13 ezrelék) megye mutatott nagyobb gyakoriságot az országosnál.

Vesehiányról 34 esetben küldtek bejelentést, arányuk (0,32 ezrelék) azonos az előző évi értékkel. *Hajdú-Bihar* megyéből szignifikánsan nagyobb arányban (1,03 ezrelék) jelentettek vesehiányt az országos átlagnál.

Cystás vesebetegséget összesen 27 esetben (0,25 ezrelék) jelentettek, az országos átlagot szignifikánsan meghaladó gyakoriság nem fordult elő. A legnagyobb számú esetet (5) *Pest* megyéből jelentették.

A **húgyrendszer elzáródásos rendellenességei** az elmúlt évben a bejelentett fejlődési anomáliák hetedik legnagyobb csoportját képezték 174 esettel, 2010-ben azonban a 2009-es érték kevesebb, mint egyharmadát alkotta ez a csoport (60 eset). Az okok arra vezethetők vissza, hogy az elektronikus bejelentések bevezetésével a bejelentést végző orvosok a húgyrendszer elzáródásos eseteinek többségét az egyéb húgyrendszeri elváltozások kategóriájába sorolta. Az országos átlagnál (0,56 ezrelék) szignifikánsan több bejelentés csak *Hajdú-Bihar* megyéből érkezett (1,20 ezrelék).

A bejelentett **hypospadiasisos** esetek aránya az értékelt rendellenesség-csoportok negyedik legnagyobb csoportját képezte 280 esettel (2009-ben 252 eset volt). Három megyéből *Győr-Moson-Sopron* (4,24 ezrelék), *Vas* (8,53 ezrelék) és *Veszprém* (4,82 ezrelék) szignifikánsan több bejelentés érkezett az országos átlagnál (2,62 ezrelék), ezzel szemben *Hajdú-Bihar* (1,03 ezrelék) és *Jász-Nagykun-Szolnok* (1,24 ezrelék) megyékből kevesebb hypospadiasisos rendellenességet jelentettek.

Az **egyéb húgyrendszeri rendellenességek** országos átlaga 3,04 ezrelék volt (325 eset), ami több mint kétszerese a 2009-ben észlelt értéknek (149 eset; 1,30 ezrelék). A magyarázat a húgyuti elzáródásos eseteknek ebbe a kategóriába történő besorolása (ld. két bekezdéssel feljebb). Az esetek mintegy egy-ötödét *Somogy* megye jelentette (65 eset; 21,16 ezrelék). További négy megyéből *Bács-Kiskun* (10,28 ezrelék), *Borsod-Abaúj-Zemplén* (7,02 ezrelék), *Heves* (5,44 ezrelék), *Somogy* (21,16 ezrelék) több, *Jász-Nagykun-Szolnok* (1,49 ezrelék) és *Pest* (1,37 ezrelék) megyéből, valamint *Budapestről* (0,61 ezrelék) kevesebb bejelentést kaptunk az országos átlagnál.

Csípőficammal és csípőficam-hajlammal 154 esetet jelentettek. Bár a rendellenesség-csoportok között a hatodik leggyakoribbnak adódott, az észlelt 1,44 ezrelékes országos gyakoriság jelentősen elmaradt a várt értéktől és az előző év 1,68 ezrelékes bejelentési arányától. Ehhez járul hozzá az is, hogy *Baranya*, *Jász-Nagykun-Szolnok* és *Nógrád* megyékből egyetlen bejelentés sem érkezett, *Tolna*, *Vas*, *Veszprém* és *Zala* megyékből pedig csak 1-1 esetet jeleztek. Kiemelkedően sok (57) csípőficamos esetről küldtek bejelentést *Bács-Kiskun* megyéből (10,65 ezrelék). Az országos átlagnál nagyobb arányú bejelentés érkezett még *Csongrád* (5,76 ezrelék) és *Fejér* (4,94 ezrelék) megyékből, ezzel szemben *budapesti* bejelentés szignifikánsan kisebbnek adódott (0,41 ezrelék).

A **dongaláb** bejelentési gyakoriságának országos átlaga 1,12 ezrelék (120 eset), szintén jelentősen a várt érték és az előző évben észlelt bejelentési érték (1,22 ezrelék, 140 eset) alatt maradt. Három megyében *Baranya* (2,77 ezrelék), *Somogy* (2,60 ezrelék) és *Veszprém* (1,98 ezrelék) az észlelt értékek nagyobbak voltak az országos átlagnál.

Sokujjúsággal 80 esetet jelentettek, ami 0,75 ezrelékes gyakoriságnak felel meg, arányuk csaknem megegyezett az előző évi értékkel (0,74 ezrelék). A bejelentések aránya csak *Nógrád* megyében haladta meg az átlagértéket (2,52 ezrelék). *Békés* és *Heves* megyékből nem jelentettek sokujjúságot.

Összenőtt ujjak előfordulásáról összesen 78 esetben érkezett bejelentés. Előfordulásuk négy megyében: *Csongrád* (2,26 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (2,33 ezrelék) *Komárom-Esztergom* (2,39 ezrelék) és *Veszprém* (1,42 ezrelék) haladta meg az országos átlagot (0,73 ezrelék). *Békés* és *Nógrád* megyék nem jeleztek összenőtt ujjakat.

Végtaghiányos rendellenességről 22 esetben küldtek értesítést. Az észlelt gyakoriságok *Pest* megyében (0,41 ezrelék; 6 eset) és *Budapesten* (0,41 ezrelék; 8 eset) voltak nagyobbak a 0,21 ezrelékes országos átlagnál.

Az egyéb végtag-rendellenességek száma 47 (előző évben 58) volt. Az országosnál nagyobb arányú bejelentés érkezett *Baranya* (1,51 ezrelék), *Csongrád* (1,25 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (1,48 ezrelék) és *Heves* (1,92 ezrelék) megyékből.

A **Down-szindróma** az ötödik legnagyobb rendellenesség-csoportot alkotta, a bejelentett esetek száma 188 (az előző évben 204) volt. Országos előfordulásuk 1,76 ezrelék, arányuk meghaladta a korábbi években észlelt értékeket (2006: 1,45; 2007: 1,50; 2008: 1,59 ezrelék), de közel azonos volt az előző évben észlelt értékkel (1,78 ezrelék). A bejelentések aránya egyedül *Budapesten* (2,51 ezrelék) haladta meg az országos átlagot.

Egyéb kromoszóma-rendellenességet 85 esetben jelentettek (2009-ben ez a szám 103 volt). *Bács-Kiskun* (1,49 ezrelék), *Heves* (1,92 ezrelék), valamint *Vas* (2,56 ezrelék) megyékből nagyobb arányban küldtek bejelentést az országos átlagnál (0,79 ezrelék).

2010-ben nem érkezett bejelentés **összenőtt ikrekről**, szemben az előző évvel, amikor a vártnál nagyobb számú, 4 összenőtt ikret regisztrált a VRONY.

Az összes rendellenesség 9,5%-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 (4,17 ezrelék; 446 eset) annak ellenére, hogy a korábbi években bejelentésre került nem Q-s diagnózisú sérvek, daganatok, stb. 2008-tól nem kerültek analízisre és az elektronikus bejelentés nem is teszi lehetővé rögzítésüket. *Baranya* (15,61 ezrelék), *Bács-Kiskun* (7,66 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (8,27 ezrelék), *Heves* (16,32 ezrelék), *Tolna* (22,89 ezrelék) és *Vas* (17,92 ezrelék) megyék több, *Borsod-Abaúj-Zemplén* (2,81 ezrelék), *Fejér* (1,35 ezrelék), *Jász-nagykun-Szolnok* (1,24 ezrelék), *Pest* megyék (0,62 ezrelék), valamint *Budapest* (0,26 ezrelék) kevesebb minor anomáliát jelentett.

A **többszörös fejlődési rendellenességeket** külön értékeltük a két rendellenesség véletlen (random) kombinációját alkotó csoporttól. **Nem azonosított multiplex rendellenességekről** 113 esetben (1,06 ezrelék), **multiplex asszociációkról** 15 esetben (0,14 ezrelék), **random kombinációkról** 174 esetben (1,63 ezrelék) érkezett bejelentés. A **multiplex kongenitális anomáliák** csoportjában *Baranya* (2,01 ezrelék), *Bács-Kiskun* (2,06 ezrelék), *Borsod-Abaúj-Zemplén* (2,17 ezrelék), *Nógrád* (2,52 ezrelék) és *Vas* (2,99 ezrelék) megyékben nagyobb, *Pest* megyében (0,48 ezrelék) és *Budapesten* (0,56 ezrelék) kisebb gyakoriság mutatkozott az országos átlagnál. A **random kombinációk** csoportjában *Bács-Kiskun* (5,23 ezrelék), *Borsod-Abaúj-Zemplén* (3,96 ezrelék) és *Heves* (3,20 ezrelék) megyékben adódott az országos átlagot meghaladó bejelentési arány. Kisebb volt a random kombinációk bejelentési aránya *Pest* megyében (0,96 ezrelék) és *Budapesten* (0,56 ezrelék).

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

6. táblázat A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága rendellenesség csoportok szerint megyénként

Rendellenesség csoportok	Baranya		Bács-Kiskun		Békés		Borsod-Abaúj-Z.	
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék
AN - Koponyahiány	0	0,00	2	0,37	0	0,00	0	0,00
EN - Agysérv	1	0,25	0	0,00	0	0,00	0	0,00
HP – Holoprosencephalia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MC – Kisfejtőség	1	0,25	2	0,37	0	0,00	0	0,00
HY – Vízfejűség	2	0,50	3	0,56	4	1,27	5	0,64 ↑
SB – Nyitott gerinc	3	0,76	1	0,19	1	0,32	3	0,38
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	1	0,25	8	1,49 ↑	3	0,95	4	0,51
AM – Szemhiány/kisszeműség	0	0,00	1	0,19	0	0,00	0	0,00
CT – Veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,13
EY – Egyéb szemrendellenesség	0	0,00	1	0,19	0	0,00	2	0,26
EA – Fülrendellenesség	0	0,00	5	0,93 ↑	0	0,00	4	0,51
BR – Kopolyúiv származékok rendellenessége	2	0,50	3	0,56	0	0,00	3	0,38
FS – Arc és koponya rendellenesség	0	0,00	2	0,37	1	0,32	1	0,13
HD – Szív és nagyér rendellenesség	54	13,60 ↑	144	26,91 ↑	46	14,59 ↑	157	20,03 ↑
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	3	0,76	11	2,06 ↑	2	0,63	6	0,77
CP – Szájpadhasadék	0	0,00	3	0,56	0	0,00	2	0,26
CL – Ajakhasadék	2	0,50	6	1,12 ↑	0	0,00	5	0,64
OA – Nyelőső elzáródás	1	0,25	2	0,37	0	0,00	0	0,00
PS - Gyomorkimenet szűkülete	0	0,00	6	1,12 ↑	2	0,63	0	0,00
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,13
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	2	0,50	3	0,56	1	0,32	1	0,13
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	2	0,50	39	7,29 ↑	3	0,95	6	0,77 ↓
UT - Rejtett heréjűség	2	0,50	15	2,80 ↑	2	0,63	6	0,77
EG - Nemi szervi rendellenesség	1	0,25	3	0,56	4	1,27	3	0,38
RA – Vesehiány	0	0,00	2	0,37	1	0,32	1	0,13
PO - Potter-szindróma	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CK – Cystás vesebetegség	1	0,25	4	0,75	2	0,63	1	0,13
US – Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	1	0,25	5	0,93	4	1,27	4	0,51
EV- Húgyhólyag extrophia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SH – Hypospadiasis	9	2,27	15	2,80	8	2,54	22	2,81
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	11	2,77	55	10,28 ↑	8	2,54	55	7,02 ↑
CD – Csípőficam és hajlam	0	0,00	57	10,65 ↑	3	0,95	3	0,38
CF – Dongaláb	11	2,77 ↑	3	0,56	3	0,95	5	0,64
PY – Sokujjúság	3	0,76	4	0,75	0	0,00	9	1,15
SY – Összenőtt ujjak	4	1,01	6	1,12	0	0,00	2	0,26
LR – Végtaghiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,13
OL – Egyéb végtag rendellenesség	6	1,51 ↑	1	0,19	2	0,63	2	0,26
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	1	0,25	8	1,49 ↑	2	0,63	2	0,26
TC – Ferdenyakúság	19	4,78 ↑	1	0,19	1	0,32	1	0,13
DI – Rekeszhiány	0	0,00	2	0,37	1	0,32	2	0,26
EX – Nyitott hasfal	1	0,25	2	0,37	1	0,32	2	0,26
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	0,00	2	0,37	1	0,32	0	0,00
IM – Kültakarók rendellenessége	7	1,76	3	0,56	3	0,95	9	1,15
SA – Léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EO – Hormontermelő szervek rendellenessége	1	0,25	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SI – Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	1	0,32	0	0,00
SYND - Szindrómák	1	0,25	1	0,19	0	0,00	1	0,13
DS – Down szindróma	11	2,77	8	1,49	8	2,54	11	1,40
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	4	1,01	8	1,49 ↑	1	0,32	1	0,13
TW - Összenőtt ikrek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MI – Minor rendellenesség	62	15,61 ↑	41	7,66 ↑	8	2,54	22	2,81 ↓
RK – Random kombináció	4	1,01	28	5,23 ↑	6	1,90	31	3,96 ↑
MA – Multiplex asszociáció	3	0,76	1	0,19	1	0,32	0	0,00
MCA – Multiplex kongenitális anomália	8	2,01 ↑	11	2,06 ↑	6	1,90	17	2,17 ↑
OT – Egyéb rendellenesség	2	0,50	0	0,00	1	0,32	0	0,00
Összesen	247	62,20 ↑	528	98,65 ↑	141	44,72	414	52,82 ↑

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	0,25	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EN - Agysérv	0	0,00	0	0,00	2	0,42	0	0,00
HP – Holoprosencephalia	0	0,00	1	0,22	0	0,00	0	0,00
MC – Kisfejség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
HY – Vízfejűség	1	0,25	1	0,22	2	0,42	2	0,34
SB – Nyitott gerinc	1	0,25	0	0,00	1	0,21	1	0,17
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	3	0,75	3	0,67	4	0,85	4	0,68
AM – Szemhiány/kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CT – Veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	1	0,21	1	0,17
EY – Egyéb szemrendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,17
EA – Fülrendellenesség	0	0,00	1	0,22	3	0,64	0	0,00
BR – Kopolyúív származékok rendellenessége	6	1,50 ↑	1	0,22	6	1,27 ↑	6	1,03
FS – Arc és koponya rendellenesség	1	0,25	2	0,45	4	0,85	1	0,17
HD – Szív és nagyér rendellenesség	13	3,26 ↓	73	16,39 ↑	34	7,21 ↓	48	8,20 ↓
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	3	0,75	4	0,90	0	0,00	1	0,17
CP – Szájpadhasadék	0	0,00	4	0,90	1	0,21	2	0,34
CL – Ajakhasadék	3	0,75	3	0,67	2	0,42	3	0,51
OA – Nyelőcső elzáródás	4	1,00	1	0,22	2	0,42	0	0,00
PS - Gyomorkimenet szűkület	1	0,25	0	0,00	1	0,21	0	0,00
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	2	0,50	0	0,00	2	0,42	0	0,00
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	2	0,50	0	0,00	1	0,21	1	0,17
HG - Hirschsprung-féle betegség	1	0,25	0	0,00	0	0,00	1	0,17
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	36	9,02 ↑	3	0,67	4	0,85	51	8,71 ↑
UT - Rejtett heréjűség	15	3,76 ↑	7	1,57	18	3,82 ↑	5	0,85
EG - Nemi szervi rendellenesség	1	0,25	1	0,22	7	1,48 ↑	2	0,34
RA – Vesehiány	0	0,00	0	0,00	3	0,64	6	1,03 ↑
PO - Potter-szindróma	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CK – Cystás vesebetegség	0	0,00	2	0,45	0	0,00	0	0,00
US – Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	4	1,00	0	0,00	0	0,00	7	1,20 ↑
EV- Húgyhólyag extrophia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,17
SH – Hypospadiasis	10	2,51	17	3,82	20	4,24 ↑	6	1,03 ↓
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	7	1,75	14	3,14	8	1,70	13	2,22
CD – Csípőficam és hajlam	23	5,76 ↑	22	4,94 ↑	8	1,70	4	0,68
CF – Dongaláb	6	1,50	4	0,90	7	1,48	7	1,20
PY – Sokujjúság	5	1,25	2	0,45	6	1,27	1	0,17
SY – Összenőtt ujjak	9	2,26 ↑	1	0,22	11	2,33 ↑	4	0,68
LR – Végtaghiány	0	0,00	2	0,45	1	0,21	0	0,00
OL – Egyéb végtag rendellenesség	5	1,25 ↑	2	0,45	7	1,48 ↑	1	0,17
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	1	0,25	0	0,00	0	0,00	0	0,00
TC – Ferdenyakúság	0	0,00	1	0,22	0	0,00	0	0,00
DI – Rekeszhiány	3	0,75	1	0,22	0	0,00	1	0,17
EX – Nyitott hasfal	1	0,25	0	0,00	2	0,42	3	0,51
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	2	0,50	0	0,00	2	0,42	0	0,00
IM – Kültakarók rendellenessége	1	0,25	3	0,67	9	1,91 ↑	5	0,85
SA – Léphiány	0	0,00	0	0,00	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	0,25	0	0,00	6	1,27 ↑	5	0,85 ↑
DS – Down szindróma	6	1,50	3	0,67	5	1,06	14	2,39
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	5	1,25	1	0,22	3	0,64	3	0,51
TW – Összenőtt ikrek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MI – Minor rendellenesség	14	3,51	6	1,35 ↓	39	8,27 ↑	18	3,08
RK – Random kombináció	8	2,00	9	2,02	3	0,64	4	0,68
MA – Multiplex asszociáció	0	0,00	1	0,22	0	0,00	0	0,00
MCA – Multiplex kongenitális anomália	6	1,50	6	1,35	3	0,64	3	0,51
OT – Egyéb rendellenesség	0	0,00	0	0,00	1	0,21	0	0,00
Összesen	211	52,87 ↑	202	45,36	239	50,69 ↑	236	40,33

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	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00				
EN - Agysér	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 – Kisfejtőség	1	0,32	0	0,00	0	0,00	0	0,00				
HY – Vízfejűség	0	0,00	4	0,99	1	0,30	0	0,00				
SB – Nyitott gerinc	2	0,64	1	0,25	1	0,30	2	1,01				
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	0	0,00	2	0,50	3	0,89	1	0,50				
AM – Szemhiány/kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00				
CT – Veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00				
EY – Egyéb szemrendellenesség	1	0,32	5	1,24	0	0,00	2	1,01				
EA – Fülrendellenesség	0	0,00	0	0,00	2	0,60	2	1,01				
BR – Kopolyúív származékok rendellenessége	0	0,00	1	0,25	1	0,30	0	0,00				
FS – Arc és koponya rendellenesség	0	0,00	1	0,25	2	0,60	1	0,50				
HD – Szív és nagyér rendellenesség	21	6,72	↓	44	10,91	80	23,85	↑	30	15,14	↑	
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	4	1,28		3	0,74	7	2,09	↑	3	1,51		
CP – Szájpadhasadék	0	0,00		0	0,00	2	0,60		1	0,50		
CL – Ajakhasadék	2	0,64		6	1,49	↑	1	0,30		2	1,01	
OA – Nyelőcső elzáródás	1	0,32		2	0,50		0	0,00		0	0,00	
PS - Gyomorkimenet szűkület	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	1	0,32		0	0,00		1	0,30		0	0,00	
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	1	0,32		0	0,00		0	0,00		1	0,50	
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	5	1,60		8	1,98		3	0,89		2	1,01	
UT - Rejtett heréjűség	9	2,88	↑	15	3,72	↑	5	1,49		2	1,01	
EG - Nemi szervi rendellenesség	0	0,00		3	0,74		7	2,09	↑	6	3,03	↑
RA – Vesehiány	2	0,64		1	0,25		0	0,00		1	0,50	
PO - Potter-szindróma	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
CK – Cystás vesebetegség	1	0,32		4	0,99		1	0,30		0	0,00	
US – Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	3	0,96		0	0,00		1	0,30		1	0,50	
EV- Húgyhólyag extrophia	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
SH – Hypospadiasis	9	2,88		5	1,24	↓	10	2,98		7	3,53	
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	17	5,44	↑	6	1,49	↓	3	0,89		6	3,03	
CD – Csípőficam és hajlam	5	1,60		0	0,00		4	1,19		0	0,00	
CF – Dongaláb	6	1,92		1	0,25		5	1,49		3	1,51	
PY – Sokujjúság	0	0,00		2	0,50		2	0,60		5	2,52	↑
SY – Összenőtt ujjak	3	0,96		5	1,24		8	2,39	↑	0	0,00	
LR – Végtaghiány	1	0,32		2	0,50		1	0,30		0	0,00	
OL – Egyéb végtag rendellenesség	6	1,92	↑	3	0,74		2	0,60		0	0,00	
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	0,00		2	0,50		0	0,00		0	0,00	
TC – Ferdenyakúság	28	8,96	↑	0	0,00		0	0,00		0	0,00	
DI – Rekeszhiány	1	0,32		2	0,50		0	0,00		0	0,00	
EX – Nyitott hasfal	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	0,00		0	0,00		2	0,60		0	0,00	
IM – Kültakarók rendellenessége	10	3,20	↑	3	0,74		15	4,47	↑	0	0,00	
SA – Léphiány	0	0,00		0	0,00		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	0,32		2	0,50		1	0,30		0	0,00	
DS – Down szindróma	2	0,64		7	1,74		4	1,19		2	1,01	
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	6	1,92	↑	3	0,74		1	0,30		2	1,01	
TW – Összenőtt ikrek	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
MI – Minor rendellenesség	51	16,32	↑	5	1,24	↓	15	4,47		6	3,03	
RK – Random kombináció	10	3,20	↑	5	1,24		4	1,19		2	1,01	
MA – Multiplex asszociáció	1	0,32		0	0,00		1	0,30		0	0,00	
MCA – Multiplex kongenitális anomália	4	1,28		4	0,99		3	0,89		5	2,52	↑
OT – Egyéb rendellenesség	1	0,32		0	0,00		2	0,60		0	0,00	
Összesen	216	69,12	↑	157	38,93		201	59,93	↑	95	47,96	

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	2	0,14	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EN - Agysérv	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,45
HP – Holoprosencephalia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MC – Kisfejűség	2	0,14	0	0,00	1	0,16	0	0,00
HY – Vízfejűség	1	0,07	1	0,33	3	0,47	0	0,00
SB – Nyitott gerinc	2	0,14	0	0,00	0	0,00	1	0,45
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	6	0,41	6	1,95 ↑	4	0,63	0	0,00
AM – Szemhiány/kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CT – Veleszületett szürkehályog	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EY – Egyéb szemrendellenesség	7	0,48	0	0,00	2	0,31	1	0,45
EA –Fülrendellenesség	6	0,41	1	0,33	1	0,16	0	0,00
BR – Kopoltyúív származékok rendellenessége	6	0,41	5	1,63 ↑	5	0,79	0	0,00
FS – Arc és koponya rendellenesség	2	0,14	0	0,00	7	1,10 ↑	0	0,00
HD – Szív és nagyér rendellenesség	60	4,11 ↓	28	9,11	120	18,89 ↑	19	8,53
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	10	0,69	1	0,33	4	0,63	1	0,45
CP – Szájpadhasadék	9	0,62 ↑	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CL – Ajakhasadék	6	0,41	3	0,98	4	0,63	0	0,00
OA – Nyelőcső elzáródás	3	0,21	0	0,00	0	0,00	0	0,00
PS - Gyomorkimenet szűkület	0	0,00	0	0,00	1	0,16	0	0,00
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	3	0,21	1	0,33	0	0,00	0	0,00
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	2	0,14	0	0,00	0	0,00	0	0,00
HG - Hirschsprung-féle betegség	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	17	1,17 ↓	1	0,33	4	0,63	2	0,90
UT - Rejtett heréjűség	8	0,55 ↓	7	2,28	4	0,63	3	1,35
EG - Nemi szervi rendellenesség	5	0,34	1	0,33	1	0,16	0	0,00
RA – Vesehiány	6	0,41	1	0,33	1	0,16	1	0,45
PO - Potter-szindróma	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,45
CK – Cystás vesebetegség	5	0,34	1	0,33	2	0,31	0	0,00
US – Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	5	0,34	2	0,65	4	0,63	1	0,45
EV- Húgyhólyag extrophia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SH – Hypospadiasis	43	2,95	12	3,91	3	0,47	2	0,90
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	20	1,37 ↓	65	21,16 ↑	2	0,31	3	1,35
CD – Csípőficam és hajlam	4	0,27	6	1,95	3	0,47	1	0,45
CF – Dongaláb	16	1,10	8	2,60 ↑	5	0,79	4	1,80
PY – Sokujjúság	13	0,89	3	0,98	4	0,63	1	0,45
SY – Összenőtt ujjak	6	0,41	2	0,65	2	0,31	1	0,45
LR – Végtaghiány	6	0,41 ↑	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OL – Egyéb végtag rendellenesség	2	0,14	2	0,65	1	0,16	1	0,45
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	0,00	1	0,33	0	0,00	1	0,45
TC – Ferdenyakúság	0	0,00	4	1,30	0	0,00	1	0,45
DI – Rekeszhiány	1	0,07	1	0,33	2	0,31	0	0,00
EX – Nyitott hasfal	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	2	0,14	0	0,00	0	0,00	1	0,45
IM – Kültakarók rendellenessége	1	0,07	2	0,65	0	0,00	8	3,59 ↑
SA – Léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EO – Hormontermelő szervek rendellenessége	0	0,00	1	0,33	0	0,00	0	0,00
SI – Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,45
SYND - Szindrómák	4	0,27	2	0,65	3	0,47	0	0,00
DS – Down szindróma	25	1,71	4	1,30	11	1,73	4	1,80
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	11	0,75	3	0,98	2	0,31	2	0,90
TW - Összenőtt ikrek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MI – Minor rendellenesség	9	0,62 ↓	14	4,56	22	3,46	51	22,89 ↑
RK – Random kombináció	14	0,96 ↓	7	2,28	10	1,57	4	1,80
MA – Multiplex asszociáció	0	0,00	0	0,00	1	0,16	2	0,90
MCA – Multiplex kongenitális anomália	7	0,48 ↓	3	0,98	2	0,31	1	0,45
OT – Egyéb rendellenesség	2	0,14	0	0,00	0	0,00	0	0,00
Összesen	362	24,82 ↓	199	64,78 ↑	240	37,78 ↓	120	53,86 ↑

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	1	0,43	0	0,00	1	0,39	0	0,00
EN - Agysér	0	0,00	0	0,00	1	0,39	1	0,05
HP – Holoprosencephalia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MC – Kisfejtőség	0	0,00	1	0,28	0	0,00	4	0,20
HY – Vízfejtőség	0	0,00	2	0,57	1	0,39	1	0,05
SB – Nyitott gerinc	1	0,43	0	0,00	0	0,00	3	0,15
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	2	0,85	1	0,28	2	0,78	15	0,77
AM – Szemhiány/kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CT – Veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	1	0,39	4	0,20
EY – Egyéb szemrendellenesség	2	0,85	0	0,00	0	0,00	8	0,41
EA – Fülrendellenesség	2	0,85	1	0,28	1	0,39	1	0,05
BR – Kopolyúív származékok rendellenessége	3	1,28	0	0,00	7	2,74 ↑	9	0,46
FS – Arc és koponya rendellenesség	0	0,00	0	0,00	1	0,39	1	0,05
HD – Szív és nagyér rendellenesség	18	7,68	50	14,17 ↑	49	19,20 ↑	73	3,74 ↓
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	0	0,00	2	0,57	3	1,18	10	0,51
CP – Szájpadhasadék	1	0,43	1	0,28	0	0,00	8	0,41
CL – Ajakhasadék	1	0,43	0	0,00	2	0,78	11	0,56
OA – Nyelőcső elzáródás	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,05
PS - Gyomorkimenet szűkület	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,05
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	0,00	1	0,28	0	0,00	1	0,05
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	2	0,85	0	0,00	0	0,00	3	0,15
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	1	0,43	10	2,83	2	0,78	6	0,31 ↓
UT - Rejtett heréjűség	2	0,85	9	2,55 ↑	5	1,96	13	0,67 ↓
EG - Nemi szervi rendellenesség	5	2,13 ↑	3	0,85	0	0,00	2	0,10
RA – Vesehiány	2	0,85	3	0,85	2	0,78	1	0,05
PO - Potter-szindróma	0	0,00	1	0,28	0	0,00	1	0,05
CK – Cystás vesebetegség	0	0,00	3	0,85	0	0,00	0	0,00
US – Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	0	0,00	4	1,13	3	1,18	11	0,56
EV- Húgyhólyag extrophia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SH – Hypospadiasis	20	8,53 ↑	17	4,82 ↑	3	1,18	42	2,15
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	1	0,43	10	2,83	9	3,53	12	0,61 ↓
CD – Csípőficam és hajlam	1	0,43	1	0,28	1	0,39	8	0,41 ↓
CF – Dongaláb	1	0,43	7	1,98 ↑	4	1,57	14	0,72
PY – Sokujjúság	2	0,85	4	1,13	1	0,39	13	0,67
SY – Összenőtt ujjak	4	1,71	5	1,42 ↑	1	0,39	4	0,20
LR – Végtaghiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	8	0,41 ↑
OL – Egyéb végtag rendellenesség	1	0,43	1	0,28	1	0,39	1	0,05
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	2	0,85	2	0,57	2	0,78	0	0,00
TC – Ferdenyakúság	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
DI – Rekeszhiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	8	0,41 ↑
EX – Nyitott hasfal	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	1	0,43	0	0,00	0	0,00	2	0,10
IM – Kültakarók rendellenessége	30	12,80 ↑	1	0,28	2	0,78	3	0,15
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	0,39	0	0,00
SI – Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SYND - Szindrómák	0	0,00	0	0,00	1	0,39	7	0,36
DS – Down szindróma	5	2,13	6	1,70	3	1,18	49	2,51 ↑
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	6	2,56 ↑	5	1,42	1	0,39	17	0,87
TW – Összenőtt ikrek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MI – Minor rendellenesség	42	17,92 ↑	13	3,68	3	1,18	5	0,26 ↓
RK – Random kombináció	6	2,56	7	1,98	1	0,39	11	0,56 ↓
MA – Multiplex asszociáció	0	0,00	1	0,28	0	0,00	3	0,15
MCA – Multiplex kongenitális anomália	7	2,99 ↑	2	0,57	4	1,57	11	0,56 ↓
OT – Egyéb rendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,05
Összesen	172	73,38 ↑	174	49,31	119	46,63	408	20,90 ↓

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

Rendellenesség csoportok	Ismeretlen	Összesen	
	esetszám	esetszám	ezrelék
AN - Koponyahiány	0	7	0,07
EN - Agysérv	0	6	0,06
HP - Holoprosencephalia	0	1	0,01
MC - Kisfejség	0	12	0,11
HY - Vízfejűség	0	34	0,32
SB - Nyitott gerinc	0	24	0,22
ON - Egyéb idegrendszeri rendellenesség	0	72	0,67
AM - Szemhiány/kisszeműség	0	1	0,01
CT - Veleszületett szürkehályog	0	9	0,08
EY - Egyéb szemrendellenesség	0	32	0,30
EA - Fülrendellenesség	0	30	0,28
BR - Kopolyútv származékok rendellenessége	0	64	0,60
FS - Arc és koponya rendellenesség	0	27	0,25
HD - Szív és nagyér rendellenesség	1	1162	10,86
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	0	78	0,73
CP - Szájpadhasadék	0	34	0,32
CL - Ajakhasadék	0	62	0,58
OA - Nyelőcső elzáródás	0	17	0,16
PS - Gyomorkimenet szűkület	0	12	0,11
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	13	0,12
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	0	20	0,19
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	3	0,03
OD - Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	0	205	1,92
UT - Rejtett heréjűség	0	152	1,42
EG - Nemi szervi rendellenesség	0	55	0,51
RA - Vesehiány	0	34	0,32
PO - Potter-szindróma	0	3	0,03
CK - Cystás vesebetegség	0	27	0,25
US - Húgyrendszer elzáródásos	0	60	0,56
EV - Húgyhólyag extrophia	0	1	0,01
SH - Hypospadiasis	0	280	2,62
OU - Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	0	325	3,04
CD - Csipőficam és hajlam	0	154	1,44
CF - Dongaláb	0	120	1,12
PY - Sokujjúság	0	80	0,75
SY - Összenőtt ujjak	0	78	0,73
LR - Végtaghiány	0	22	0,21
OL - Egyéb végtag rendellenesség	0	47	0,44
SK - Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	24	0,22
TC - Ferdenyakúság	0	56	0,52
DI - Rekeszhiány	0	25	0,23
EX - Nyitott hasfal	0	13	0,12
MS - Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	15	0,14
IM - Kültakarók rendellenessége	0	115	1,07
SA - Léphiány	0	0	0,00
EO - Hormontermelő szervek rendellenessége	0	3	0,03
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	0	2	0,02
SYND - Szindrómák	0	36	0,34
DS - Down szindróma	0	188	1,76
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	0	85	0,79
TW - Összenőtt ikrek	0	0	0,00
MI - Minor rendellenesség	0	446	4,17
RK - Random kombináció	0	174	1,63
MA - Multiplex asszociáció	0	15	0,14
MCA - Multiplex kongenitális anomália	0	113	1,06
OT - Egyéb rendellenesség	0	10	0,09
Összesen	1	4683	43,75

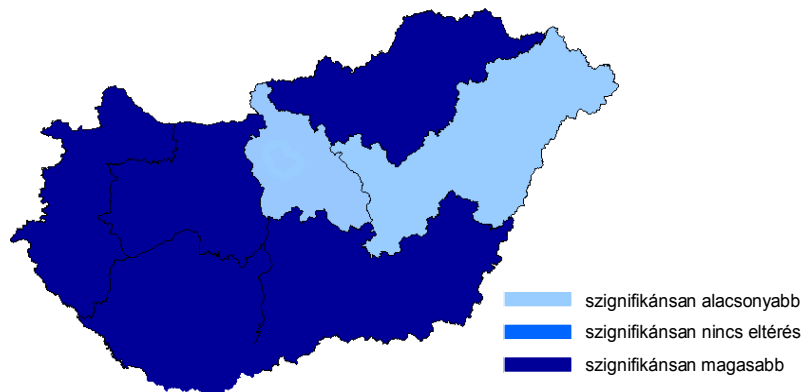
A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek régiók szerinti elemzése

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 **43,75** ezrelék volt országosan. A 4683 esetből mindössze 1 lakóhely nem került feltüntetésre a bejelentéskor. Az összes fejlődési rendellenesség bejelentési gyakoriságát tekintve régióként az alábbi következtetés vonható le:

- A **legnagyobb** gyakoriságot a *Dél-alföldi* régió mutatta (70,42 ezrelék), majd csökkenő sorrendben az országos átlagnál nagyobb érték volt észlelhető *Dél-Dunántúl* (61,05 ezrelék), *Észak-Magyarország* (56,01 ezrelék), *Nyugat-Dunántúl* (55,15 ezrelék), és *Közép-Dunántúl* (50,90 ezrelék) régióiban is.
- *Észak-Alföldön* (39,04 ezrelék) és *Közép-Magyarországon* a bejelentések aránya (22,58 ezrelék) **kisebb** volt az országos átlagnál.

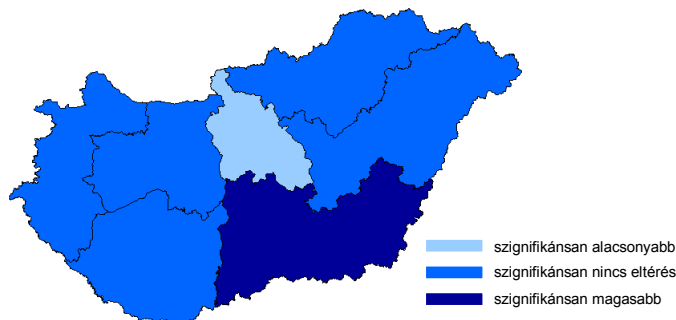
A bemutatott térképeken a legsötétebb színnel az országos átlagot szignifikánsan meghaladó gyakoriságú bejelentéseket, közepes színnel az országos átlagnak megfelelő, és legvilágosabb színnel az országos átlagnál kisebb bejelentési gyakoriságot mutató területeket jelöltük.



5. ábra *A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek aránya régióként*

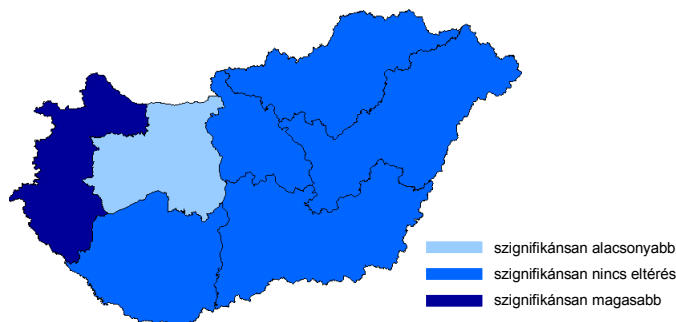
A továbbiakban a veleszületett rendellenességek BNO-10 szerinti csoportjainak regionális megoszlását mutatjuk be.

Az **idegrendszer** veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága *Dél-Alföldön* szignifikánsan nagyobb (2,40 ezrelék), *Közép-Magyarországon* (1,08 ezrelék) kisebb volt országos átlagnál (1,46 ezrelék). A többi régióban a bejelentett esetek arányában statisztikailag nem mutatkozott eltérés a középértéktől.



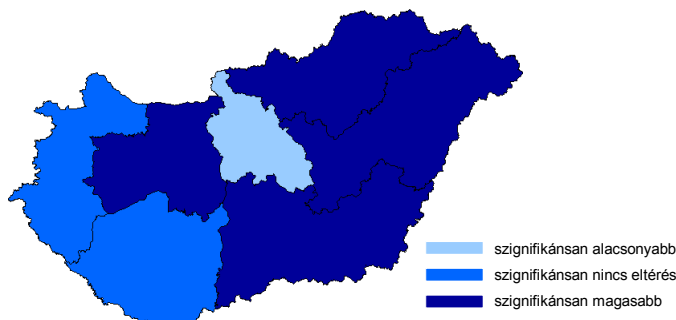
6. ábra Idegrendszeri veszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint

A **szem, fül, arc és nyak** veszületett rendellenességei csoportba tartozó kórformák bejelentett aránya a *Nyugat-dunántúli* régióban nagyobb (3,12 ezrelék), míg a *Közép-dunántúli* régióban szignifikánsan kisebb (0,62 ezrelék) volt az országos átlagnál (1,46 ezrelék). A többi régió bejelentési gyakorisága nem tért el az országos átlagtól.



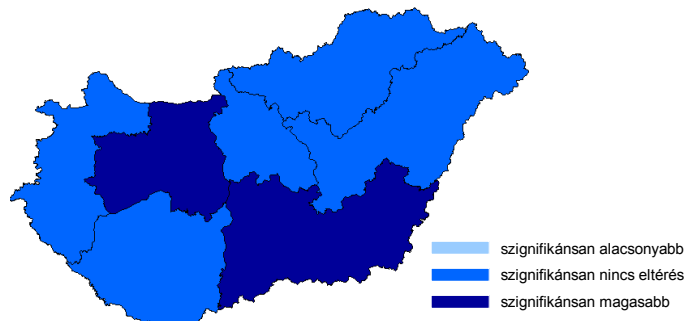
7. ábra Szem, fül, arc, és nyak veszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint

A **keringési rendszer** veszületett rendellenességei esetén az országos átlagot (10,97 ezrelék) lényesen meghaladó bejelentési gyakoriság négy megyében volt észlelhető: *Közép-Dunántúlon* (18,53 ezrelék), *Észak-Magyarországon* (16,15 ezrelék), *Dél-Alföldön* (16,49 ezrelék) és *Észak-Alföldön* (13,06 ezrelék). Ezzel szemben *Közép-Magyarországon* (3,93 ezrelék) jelentős elmaradás mutatkozott az átlagtól. *Nyugat-Dunántúlon* (10,51 ezrelék) és *Dél-Dunántúlon* (10,89 ezrelék) a szív- és keringési rendszer veszületett rendellenességeinek aránya megegyezett az országgal.



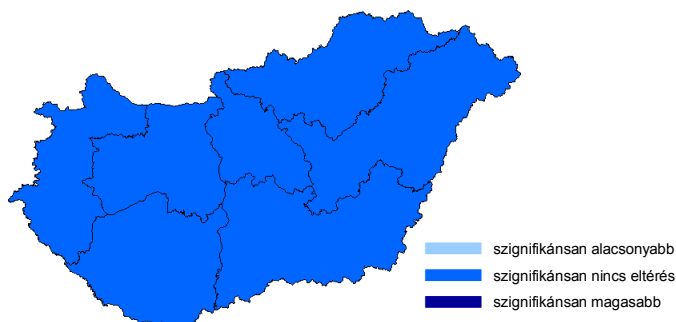
8. ábra Keringési rendszer veszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint

A **légzőrendszer** veszélyeztetett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága az elemzett csoportok közül a legkisebb értéket mutatta (országos átlag 0,73 ezrelék). A *Dél-alföldi* és *Közép-dunántúli* régióban a légzőrendszeri veszélyeztetett rendellenességek bejelentési aránya (1,28, ill. 1,15 ezrelék) 75 ill. 58%-kal meghaladta az országos átlagot. Ezzel szemben *Nyugat-Dunántúlról* mindössze 3 ilyen bejelentés érkezett. A többi vizsgált területi egység bejelentési aránya nem tért el szignifikánsan az átlagtól.



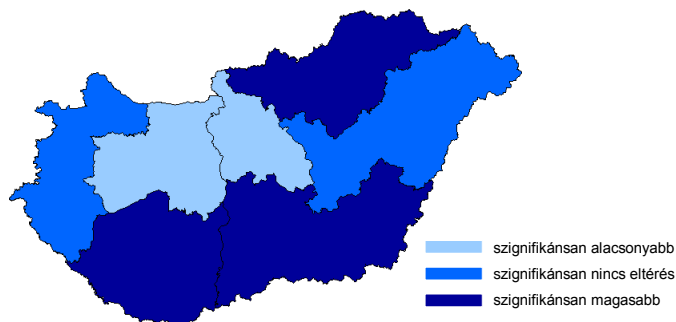
9. ábra Légzőrendszeri veszélyeztetett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint

Az **ajak- és szájpadhasadék** bejelentési gyakoriságának országos átlaga (0,90 ezrelék) 2010-ben is elmaradt a várt értéktől. Egyetlen régióból sem érkezett több vagy kevesebb bejelentés az országosnál.



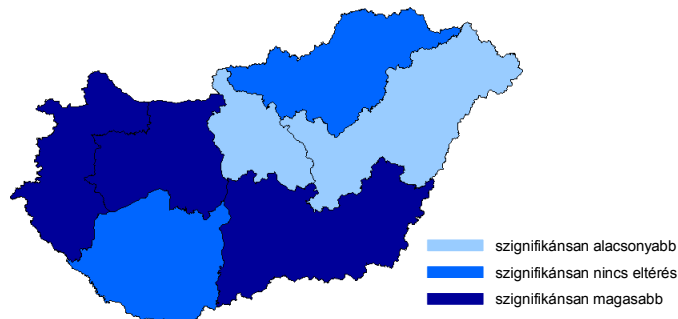
10. ábra Ajak és szájpadhasadék veszélyeztetett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint

Az **emésztőrendszer** veszélyeztetett rendellenességei csoportjába tartozó abnormitások bejelentési gyakorisága *Dél-Alföldön* (10,24 ezrelék), *Dél-Dunántúlon* (8,31 ezrelék) és *Észak-Magyarországon* (5,49 ezrelék) meghaladta az országos átlagot (4,13 ezrelék). Ezzel szemben a bejelentési gyakoriság elmaradt a középtértől az ország középvonalát alkotó régiókban: *Közép-Dunántúlon* (2,38 ezrelék) és *Közép-Magyarországon* (1,20 ezrelék).



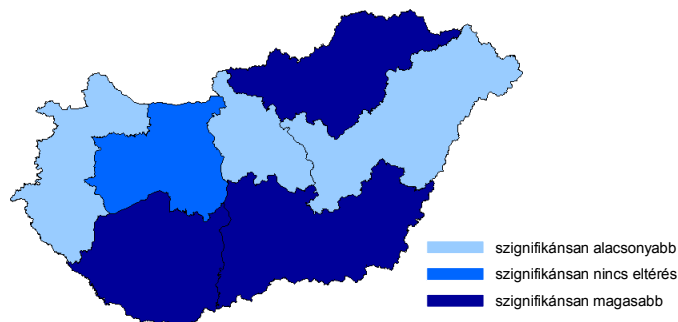
11. ábra Emésztőrendszeri veszélyeztetett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint

A **nemi szervek** veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága az ország három régiójában *Nyugat-Dunántúlon* (8,32 ezrelék), *Közép-Dunántúlon* (6,70 ezrelék) és *Dél-Alföldön* (5,84 ezrelék) meghaladta az országos átlagot (4,55 ezrelék). *Közép-Magyarországon* (3,31 ezrelék) és *Észak-Alföldön* (2,71 ezrelék) viszont a középértéknél jelentősen kisebb arányú a bejelentett nemi szervi rendellenességek aránya. Az *Észak-magyarországi* és *Dél-dunántúli* régiók bejelentési gyakorisága nem tért el az átlagtól.



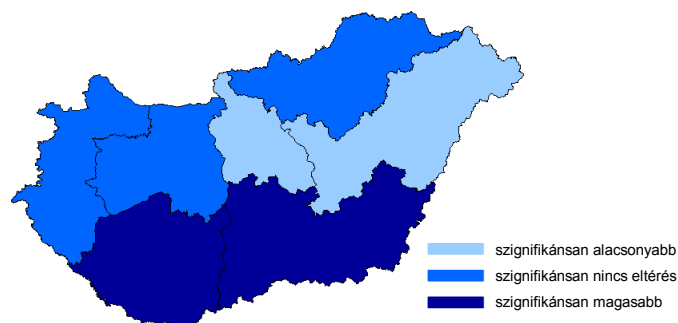
12. ábra Nemi szervi veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint

A **húgyrendszer** veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága jelentős szórást mutat. *Dél-Dunántúlon* (9,49 ezrelék), *Dél-Alföldön* (7,36 ezrelék) és *Észak-Magyarországon* (7,11 ezrelék) nagyobb volt az országos átlagnál (4,19 ezrelék). Ezzel szemben a *Nyugat-dunántúli* (2,91 ezrelék), *Észak-alföldi* (2,83 ezrelék) és *Közép-magyarországi* (1,79 ezrelék) régiókban a bejelentési értékek elmaradtak az országostól.



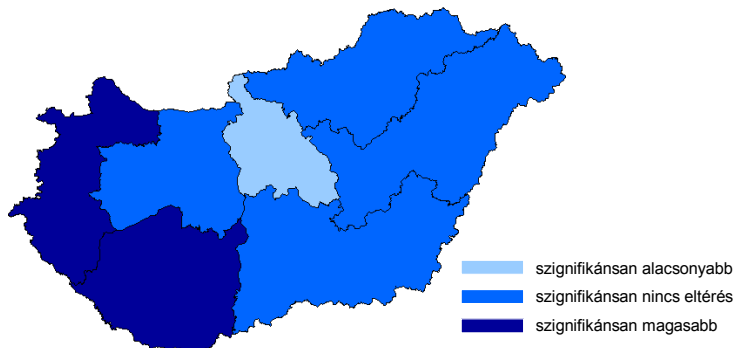
13. ábra Húgyrendszeri veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint

A **csont-izomrendszer** veleszületett rendellenességei és deformitásai a második leggyakoribb főcsoportot képviselik (6,39 ezrelék). A bejelentés gyakorisága a *Dél-alföldi* régióban jelentősen meghaladta (12,80 ezrelék) az országos átlagot. *Dél-Dunántúlról* ugyancsak gyakrabban (9,38 ezrelék) küldtek bejelentést. Az *Észak-alföldi* (4,56 ezrelék) és *Közép-magyarországi* (3,37 ezrelék) régiók viszont jóval átlag alatt jelentettek.



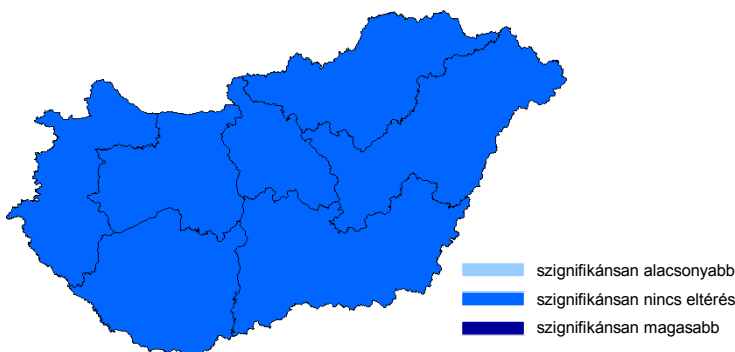
14. ábra Csont-izomrendszeri veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint

Az **egyéb főcsoportba tartozó** veleszületett rendellenességek heterogén csoportot képviselnek. Ide sorolhatóak 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 *Nyugat- és Dél-Dunántúlon* nagyobb (11,65 ill. 8,84 ezrelék), míg *Közép-Magyarországon* kisebb (0,73 ezrelék) volt az országos átlagnál (3,73 ezrelék).



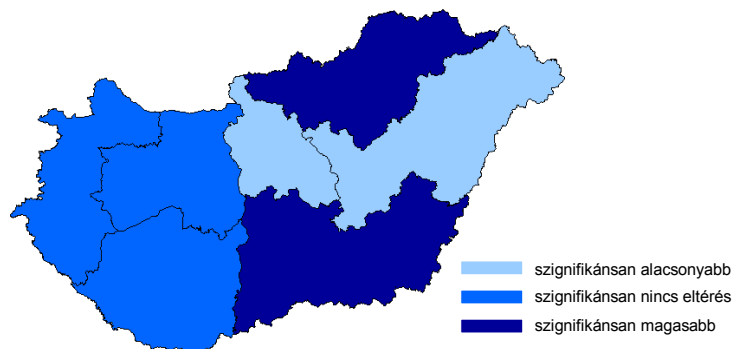
15. ábra *Egyéb főcsoportba tartozó veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint*

A **kromoszóma abnormitások** bejelentési aránya egyetlen régióban se haladta meg az országos értéket (2,55 ezrelék). Legnagyobb számban (102 eset) *Közép-Magyarországról* érkezett bejelentés.



16. ábra *Kromoszóma abnormitásokkal bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint*

Az **egyéb bejelentett rendellenességekhez** a multiplex rendellenességek és a random kombinációk tartoznak. Nagyobb arányú bejelentés érkezett *Észak-magyarországi és Dél-alföldi* régióból (5,33 ill. 5,28 ezrelék), míg a *Közép-magyarországi és Észak-alföldi* térségből szignifikánsan kevesebb (1,29 ill. 1,72 ezrelék) volt az egyéb bejelentett rendellenességek aránya (országos átlag 2,70 ezrelék).



17. ábra *Egyéb rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága régiók szerint*

Összefoglalva a veleszületett rendellenesség-csoportok *régiók* szerinti elemzését:

Közép-Magyarországon a vizsgált rendellenesség-főcsoportok közül nem volt egyetlen sem, amely meghaladta az országos átlagot. Három rendellenesség-csoport (légzőrendszer, ajak- szájpadahasadék és kromoszóma abnormitások) kivételével valamennyi szervrendszerre vonatkozó bejelentés aránya szignifikánsan kisebbnek adódott az országos átlagnál.

Közép-Dunántúlon három veleszületett rendellenesség csoport: keringési rendszer, légzőrendszer és a nemi szervek rendellenességei bejelentési gyakorisága szignifikánsan gyakoribb volt az országos átlagnál. Az emésztőszerv-rendszeri rendellenességek bejelentett gyakoriságai szignifikánsan elmaradtak az országos átlagtól. A többi veleszületett fejlődési rendellenesség-csoportok esetében nem volt kimutatható eltérés.

Nyugat-Dunántúlon három rendellenesség-csoport: szem-fül-arc-nyak, nemi szervek és egyéb veleszületett rendellenességek bejelentési gyakorisága haladta meg az országos átlagot. Ezzel szemben a húgyrendszer veleszületett rendellenességeinek értékei szignifikánsan alacsonyabbnak adódtak az országos átlagnál.

Dél-Dunántúlon négy rendellenesség-csoport: emésztőrendszer, húgyrendszer, csont-izomrendszer, egyéb veleszületett rendellenességek bejelentési gyakorisága meghaladta az országos átlagot. A többi rendellenesség-csoport bejelentési értékei nem tértek el jelentősen az országos átlagtól.

Észak-Magyarországon négy rendellenesség-csoport: keringési rendszer, emésztőrendszer, húgyrendszer, egyéb bejelentett rendellenességek bejelentése szignifikánsan meghaladta az országos átlagot. A többi veleszületett fejlődési rendellenesség-csoport értékei nem mutattak kimutatható eltérést.

Észak-Alföldön a keringési rendszer veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága meghaladta az országos értéket. Ezzel szemben négy rendellenesség-csoport: nemi szervek, húgyrendszer, csont-izomrendszer és egyéb csoportba sorolt rendellenességek bejelentési értékei elmaradtak az átlagtól.

A *Dél-alföldi* régióban az értékelt tizenkettőből nyolc fejlődési rendellenesség-csoport: idegrendszer, keringési rendszer, légzőrendszer, emésztőrendszer, nemi szervek, húgyrendszer, csont-izomrendszer és egyéb bejelentett rendellenességek eseteiről érkezett gyakrabban bejelentés. A régióból országos átlag alatt nem jelentettek rendellenesség-csoportokat.

7. táblázat A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek gyakorisága BNO csoportok szerint régióként

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)	37	1,08	↓	14	1,24		18	1,87		17	1,83	
A szem, fül, arc és nyak veleszületett rendellenességei (Q10-Q18)	44	1,29		7	0,62	↓	30	3,12	↑	12	1,29	
A keringési rendszer veleszületett rendellenességei (Q20-Q28)	134	3,93	↓	210	18,53	↑	101	10,51		101	10,89	
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	20	0,59		13	1,15	↑	3	0,31		5	0,54	
Ajak- és szápadhasadék (Q35-Q37)	34	1,00		11	0,97		7	0,73		5	0,54	
Az emésztőrendszer egyéb veleszületett rendellenességei (Q38-Q45)	41	1,20	↓	27	2,38	↓	30	3,12		77	8,31	↑
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	113	3,31	↓	76	6,70	↑	80	8,32	↑	37	3,99	
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	61	1,79	↓	42	3,71		28	2,91	↓	88	9,49	↑
A csont-izomrendszer veleszületett rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	115	3,37	↓	84	7,41		74	7,70		87	9,38	↑
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	25	0,73	↓	42	3,71		112	11,65	↑	82	8,84	↑
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	102	2,99		20	1,76		23	2,39		28	3,02	
Egyéb bejelentett rendellenességek	44	1,29	↓	31	2,73		24	2,50		27	2,91	
Összesen	770	22,58	↓	577	50,90	↑	530	55,15	↑	566	61,05	↑

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)	18	1,39		22	1,35		30	2,40	↑	0	156	1,46
A szem, fül, arc és nyak veleszületett rendellenességei (Q10-Q18)	19	1,47		24	1,48		20	1,60		0	156	1,46
A keringési rendszer veleszületett rendellenességei (Q20-Q28)	209	16,15	↑	212	13,06	↑	206	16,49	↑	1	1174	10,97
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	13	1,00		8	0,49		16	1,28	↑	0	78	0,73
Ajak- és szájpadhasadék (Q35-Q37)	12	0,93		15	0,92		12	0,96		0	96	0,90
Az emésztőrendszer egyéb veleszületett rendellenességei (Q38-Q45)	71	5,49	↑	68	4,19		128	10,24	↑	0	442	4,13
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	64	4,94		44	2,71	↓	73	5,84	↑	0	487	4,55
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	92	7,11	↑	46	2,83	↓	92	7,36	↑	0	449	4,19
A csont-izomrendszer veleszületett rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	90	6,95		74	4,56	↓	160	12,80	↑	0	684	6,39
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	44	3,40		53	3,26		41	3,28		0	399	3,73
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	24	1,85		40	2,46		36	2,88		0	273	2,55
Egyéb bejelentett rendellenességek	69	5,33	↑	28	1,72	↓	66	5,28	↑	0	289	2,70
Összesen	725	56,01	↑	634	39,04	↓	880	70,42	↑	1	4683	43,75

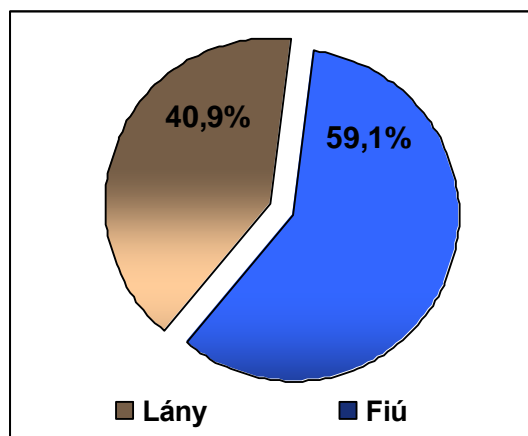
Legalább 5 bejelentett eset esetén a szignifikáns eltérést ↓ ↑ jelölik.

Veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek elemzése a nemek szerint

A 8. táblázat a 2010-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 2010. évi adatai alapján a 4683 regisztrált eset közül 174 esetben (az összes eset 3,7%-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 **4509** ismert nemű bejelentett eset közül **2661** (59,1%) *fiú*, **1845** (40,9%) *lány* volt, tehát a rendellenességgel érintettek között **jelentős fiú többlet** mutatkozott. Ezen kívül 3 *intersex* esetet is jelentettek.



18. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett ismert nemű esetek megoszlása

A *hypospadiasis* (280 eset) és a *rejtettheréjűség* (152 eset) csak **fiúkban** előforduló rendellenesség. Ezeket kizárva az értékelésből, 2229 rendellenes fiúval számolva továbbra is fiú többlet (52,4%) tapasztalható.

2010-ben - az ismeretlen nemű eseteket kizárva – nem volt olyan fejlődési rendellenesség, amely csak lányoknál fordult elő. Csak fiúknál fordult elő a *hypospadiason* és a *rejtettheréjűségen* kívül a *koponyahiány* (1 eset), a *szemhiány/kisszeműség* (1 eset), és a *húgyhólyag extrophia* (1 eset).

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>
- Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	84,2%
- Nemi szervi rendellenesség	81,5%
- Gyomorkimenet szűkület	75,0%
- Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	75,0%
- Arc és koponya rendellenesség	70,6%
- Rekeszhiány	68,2%
- Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	68,0%
- Multiplex congenitalis anomália	67,3%

- Dongaláb	66,9%
- Hirschprung-féle betegség	66,7%
- Vesehiány	66,7%
- Homontermelő szervek rendelkezése	66,7%
- Légzőrendszeri rendellenesség	64,9%
- Egyéb izomrendszeri rendellenesség	64,3%
- Random kombináció	63,7%
- Összenőtt ujjak	62,8%
- Ferdenyakúság	62,5%
- Nyelőcső elzáródás	58,8%
- Ajakhasadék	58,6%
- Sokujjúság	57,7%
- Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	57,4%
- Multiplex asszociáció	57,1%
- Vízfejűség	56,5%
- Cisztás vesebetegség	56,0%
- Száypadhasadék	55,9%
- Szindrómák	55,2%

Jelentősebb lány többlet

<i>Rendellenesség megnevezése</i>	<i>Fiúk aránya</i>
- Veleszületett szürkehályog	44,4%
- Egyéb kromoszóma-rendellenesség	44,3%
- Kisfejűség	41,7%
- Egyéb végtagrendellenesség	41,3%
- Végtaghiány	35,3%
- Csípőficam és hajlam	30,5%
- Egyéb rendellenesség	20,0%

8. táblázat A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek száma és megoszlása nemek szerint az egyes rendellenesség csoportokban

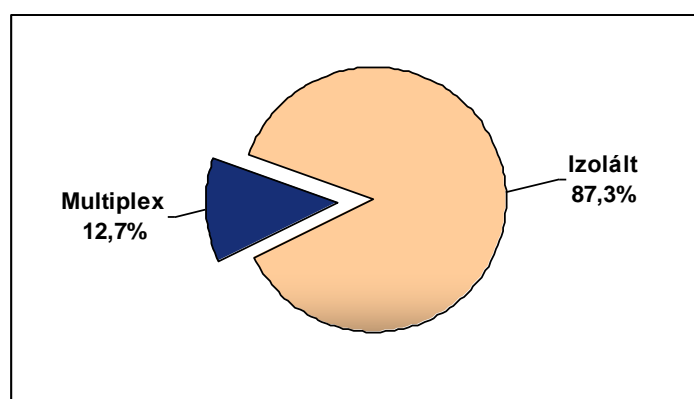
Rendellenesség csoportok	Fiú	Lány	Ismeretlen	Intersex	Összesen	Fiúk aránya
AN - Koponyahiány	1	0	6	0	7	100,0
EN - Agysérv	0	0	6	0	6	-
HP - Holoprosencephalia	0	0	1	0	1	-
MC - Kisfejűség	5	7	0	0	12	41,7
HY - Vízfejűség	13	10	11	0	34	56,5
SB - Nyitott gerinc	10	9	5	0	24	52,6
ON - Egyéb idegrendszeri rendellenesség	33	28	11	0	72	54,1
AM - Szemhiány/kisszeműség	1	0	0	0	1	100,0
CT - Veleszületett szürkehályog	4	5	0	0	9	44,4
EY - Egyéb szemrendellenesség	17	15	0	0	32	53,1
EA - Fülrendellenesség	16	14	0	0	30	53,3
BR - Kopoltyúív származékok rendellenessége	21	18	25	0	64	53,8
FS - Arc és koponya rendellenesség	12	5	10	0	27	70,6
HD - Szív és nagyér rendellenesség	549	588	25	0	1162	48,3
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	50	27	1	0	78	64,9
CP - Szájpadhasadék	19	15	0	0	34	55,9
CL - Ajakhasadék	34	24	4	0	62	58,6
OA - Nyelőcső elzáródás	10	7	0	0	17	58,8
PS - Gyomorkimenet szűkület	9	3	0	0	12	75,0
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	7	6	0	0	13	53,8
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	10	10	0	0	20	50,0
HG - Hirschsprung-féle betegség	2	1	0	0	3	66,7
OD - Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	116	86	3	0	205	57,4
UT - Rejtett heréjűség	152	0	0	0	152	100,0
EG - Nemi szervi rendellenesség	44	10	1	0	55	81,5
RA - Vesehiány	20	10	4	0	34	66,7
PO - Potter-szindróma	0	0	2	1	3	-
CK - Cystás vesebetegség	14	11	2	0	27	56,0
US - Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	48	9	3	0	60	84,2
EV - Húgyhólyag extrophia	1	0	0	0	1	100,0
SH - Hypospadiasis	280	0	0	0	280	100,0
OU - Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	221	104	0	0	325	68,0
CD - Csípőficam és hajlam	47	107	0	0	154	30,5
CF - Dongaláb	79	39	2	0	120	66,9
PY - Sokujjúság	45	33	2	0	80	57,7
SY - Összenőtt ujjak	49	29	0	0	78	62,8
LR - Végtaghiány	6	11	5	0	22	35,3
OL - Egyéb végtag rendellenesség	19	27	1	0	47	41,3
SK - Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	18	6	0	0	24	75,0
TC - Ferdenyakúság	35	21	0	0	56	62,5
DI - Rekeszhiány	15	7	3	0	25	68,2
EX - Nyitott hasfal	4	4	5	0	13	50,0
MS - Egyéb izomrendszeri rendellenesség	9	5	1	0	15	64,3
IM - Kültakarók rendellenessége	53	62	0	0	115	46,1
SA - Léphiány	0	0	0	0	0	-
EO - Hormontermelő szervek rendellenessége	2	1	0	0	3	66,7
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	1	1	0	0	2	50,0
SYND - Szindrómák	16	13	7	0	36	55,2
DS - Down szindróma	87	96	5	0	188	47,5
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	35	44	5	1	85	44,3
TW - Összenőtt ikrek	0	0	0	0	0	-
MI - Minor rendellenesség	231	208	7	0	446	52,6
RK - Random kombináció	109	62	3	0	174	63,7
MA - Multiplex asszociáció	8	6	1	0	15	57,1
MCA - Multiplex kongenitális anomália	74	36	2	1	113	67,3
OT - Egyéb rendellenesség	1	4	5	0	10	20,0
Összesen	2661	1845	174	3	4683	59,1

A többszörös fejlődési rendellenességekkel bejelentett esetek osztályozása

A 9. táblázat a 2010-ben észlelt többszörös fejlődési rendellenességek előfordulását tünteti fel. A többszörös veleszületett fejlődési rendellenességekről a korábbi években csak számszerű közlés jelent meg a VRONY éves jelentéseiben. Az összesített adatok részletes elemzésére először a 2006. évi adatbázis értékelése során került sor.

2010-ben az összes bejelentés (4683 eset) **22,4%**-ában (1047 eset) *ugyanazon személyben több veleszületett fejlődési rendellenesség* került bejelentésre. A többszörös veleszületett rendellenességként bejelentett esetek pathogenetikai alapon történő azonosítása során azonban a multiplex esetek közel fele, **43,1%**-a (451 eset) *izolált* (komplex, szekvens vagy többmezős) csoportba tartozott.

A végső analízis alapján az összes bejelentett eset **87,3%**-a (4087 eset) *izolált*, **12,7%** (596 eset) *multiplex* megnyilvánulású volt.



19. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek fenotípus szerinti megoszlása

A bejelentett rendellenességek legnagyobb csoportját az *izolált egyes rendellenességek* alkották (3636 eset), amelyek az összes rendellenesség **77,6%**-át, az izolált csoport **89,0%**-át képezték. Nagyságrenddel kisebb volt, de jelentős esetszámot képviselt az *izolált komplex* (378 eset) és *szekvens csoport* (69 eset) (az összes eset **8,1%**-át, illetve **1,5%**-át, az izolált esetek **9,2%**-át, illetve **1,7%**-át alkották). Az izolált komplex csoport több mint három-negyed részét (**78,8%**-át) a *cardiovascularis rendellenességek* képezték (298 eset), a többi szervrendszer komplex megnyilvánulásai nagyságrendekkel kisebbek: *végtag* (19 eset), a *kiválasztó szervrendszeri* (14 eset), *szem* (13 eset), *idegrendszeri* (10 eset). 5 esetben *GAM (Genital Anomalies of Males)* komplexet azonosítottunk. Az izolált szekvensok túlnyomó többségét - **39,1%**-át - a *húgyúti elzáródásos* esetek (27 eset), **31,9%**-át a *rekeszsérv* (22 eset) adták. A „politic field defect” kategóriába tartozó 4 eset közül 1 előagyhiány (*holoprosencephalia*) és 3 *húgyhólyag extrophia* volt. *Caudalis regressios anomalia (syrenomelia)* és *Prune-Belli* szindróma előfordulásáról nem történt bejelentés.

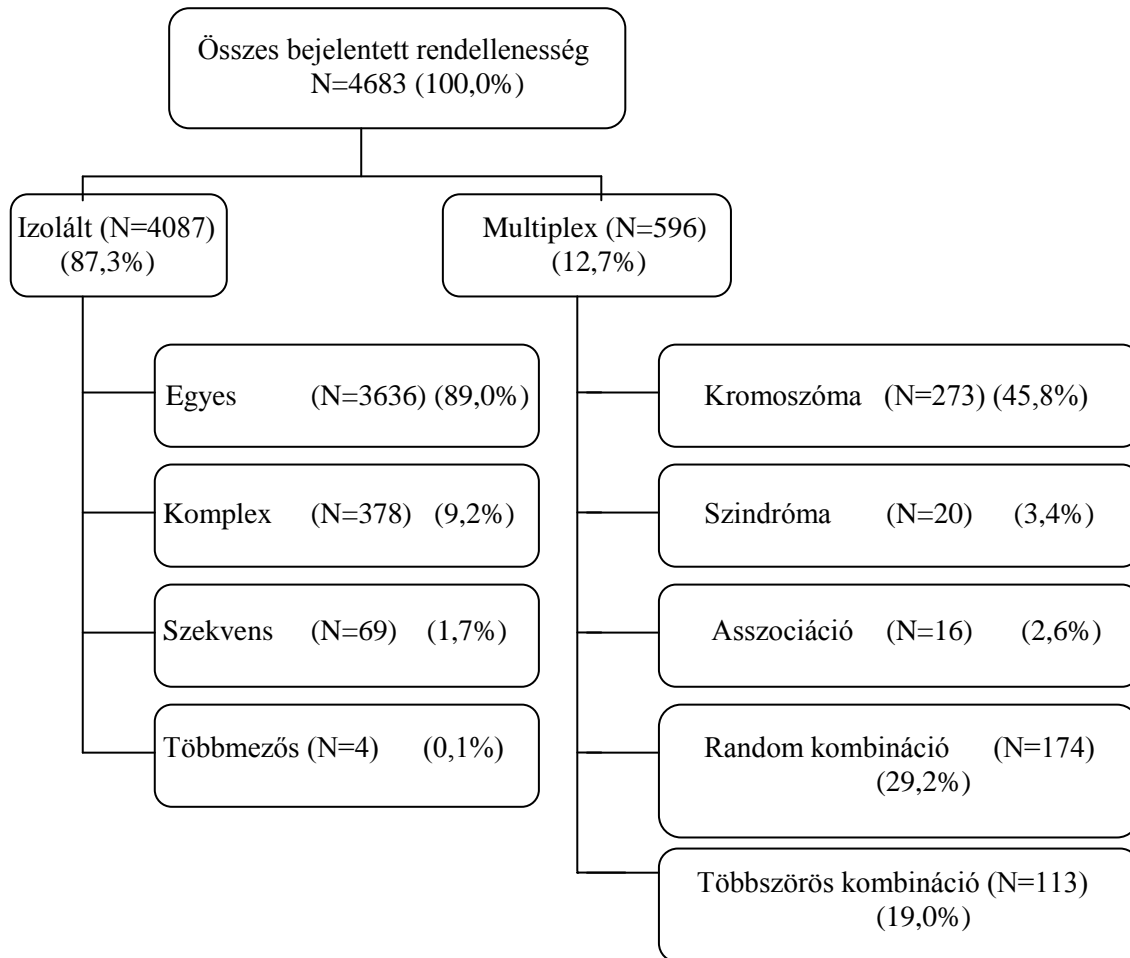
A *többszörös fejlődési rendellenességek* legnagyobb csoportját, közel felét (**45,8%**-át) a *kromoszóma-rendellenességek* alkották (273 eset, az összes eset **5,8%**-a). Az összes kromoszóma-abnormalitás közül a *Down-szindróma* részesedése volt a legnagyobb (**68,9%**, 188 eset), ezt követte a *18-as triszómia (Edwards)* **11,0%**-kal (30 eset) és az *egyéb kromoszóma-rendellenességek* csoportja (**6,6%**; 18 eset), majd a *Turner* és *Patau* (14 és 16 eset), *Klinefelter* (6 eset) és *tripla-X* (1 eset).

A *multiplex rendellenességek* közül kevés *szindrómát* jelentettek. A jelenleg használt BNO10-es kódrendszer nagy hiányossága, hogy a különböző szindrómákat azonos csoportba sorolva nem teszi lehetővé a legtöbb szindróma pontos megnevezését. A szindrómák VRONY által történő azonosítása - az előforduló komponens rendellenességek alapján - az érintett

beteggel való személyes kapcsolat nélkül csupán egy-két esetben volt kétséget kizáróan lehetséges. A szindrómaként jelentett, azonosítatlan eseteket az egyéb szindróma kategóriába soroltuk. A szindróma csoportot 20 eset (a multiplex esetek 3,4%-a) képviseli.

A többszörös rendellenességek közül 11 VACTERL, 2 SCHISIS és 3 tartási (postural) asszociáció került bejelentésre, illetve néhány közülük a VRONY által azonosításra.

A többszörös fejlődési rendellenességek 48,2%-ában (287 eset) ismeretlen maradt a kóreredet. 174 esetben, (a multiplex esetek 29,2%-ában) két rendellenesség random kombinációja, 113 esetben, (a multiplex esetek 19,0%-ában) kettőnél több rendellenesség véletlen kombinálódása (többszörös kombináció) fordult elő.



20. ábra A veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek pathogenetikai csoportosítása

9. táblázat A többszörös rendellenességgel bejelentett esetek osztályozása

Rendellenességek		Esetszám
Izolált komplex	Központi idegrendszer komplex	10
	Szem komplex	13
	Cardiovascularis komplex	298
	Légzőrendszer komplex	7
	Emésztőrendszer komplex	5
	Nemi szervi komplex	1
	GAM komplex	5
	Húgyrendszer komplex	14
	Végtag komplex	19
	Csont-izom komplex	6
	Összesen	378
Izolált szekvens	Spina bifida	8
	Robin	6
	Ebstein	1
	Potter	3
	Húgyúti obstrukció*	27
	Arthrogryposis	2
	Rekeszsérv	22
		Összesen
Politopic field defect (Többmezős)	Holosprosencephalia	1
	Húgyhólyag extrophia	3
	Caudalis regressio anomalia (syrenomelia)	0
		Összesen
	Izolált összesen	451
Multiplex kromoszóma	Down (+21, mozaik, transzlokáció, k.m.n.)	188
	Kleinfelter (47,XXY)	6
	Turner (45,X)	14
	Patau (13-as triszómia)	16
	Edwards (18-as triszómia)	30
	Tripla X (47,XXX)	1
	Egyéb	18
		Összesen
Multiplex szindróma	Veleszületett ichtyosis	1
	Osteogenesis imperfecta	1
	Achondroplasia	1
	Egyéb osteo-chodrodysplasia	1
	Thanatophoricus rövid alkat	3
	Neurofibromatosis	1
	Egyéb szindróma	12
		Összesen
Multiplex asszociáció	SCHISIS	2
	VACTERL	11
	Postural	2
		Összesen
	Random kombináció	174
	Multiplex nem azonosított	113
	Multiplex összesen	596
	Izolált és multiplex összesen	1047

ICBDSR által gyűjtött veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek idősoros elemzése

A 22. ábra az *International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research* (ICBDSR) számára jelentési kötelezettséggel bíró veleszületett rendellenességek idősoros elemzését mutatja be 1974-2010 között élve- éshalvaszületés valamint terhességmegszakítás csoportban 10 000 születésre számítva. A fejlődési rendellenességek időbeli alakulását vizsgáló kutatás a gyakorisági értékek és a prenatális diagnosztika hatékonyságában érvényesülő tendenciák felderítésére irányul.

Az *idegcsőzáródási rendellenességek* (anencephalia, spina bifida, encephalocele) születési gyakorisága csökkenő trendet mutat, amelynek háttérében elsősorban a perikonceptcionális folsav-szupplementáció fontosságának ismerete és egyre szélesebb körű alkalmazása állhat. A grafikonból kitűnik, hogy az 1990-es évek közepétől kezdve egyre jelentősebb arányban diagnosztizálják magzati korban az idegcsőzáródási rendellenességeket.

A *központi idegrendszer egyéb vizsgált rendellenességei* (microcephalia, holoprosencephalia, hydrocephalia) esetén kevésbé egyértelmű az időbeli változások értelmezése. A *kisfejűség* bejelentési aránya a nyolcvanas évekig csökkenő, majd növekvő tendenciát mutat, a prenatális diagnózis aránya alacsonynak mondható. A *holoprosencephalia* gyakorisága az elmúlt 10-15 évben jelentősen emelkedett az azt megelőző periódushoz képest, és a magzati korban felismert esetek aránya is növekvő trendet mutat. A *vízfejűség* gyakoriságának időbeli alakulása U-alakú görbével jellemezhető, a mélypontot 1992-96 között érte el. Az esetek mintegy felét felismerik magzati korban. A bejelentett esetek arányának növekedése az elmúlt 10 évben elsősorban a jobb bejelentési hatékonyságnak tulajdonítható.

Valamennyi vizsgált *szívfejlődési rendellenesség* (nagyér transzpozíció, Fallot-tetralógia, hypoplasias bal szívfél szindróma, aorta coarctatio) gyakorisága emelkedő tendenciát mutat, amelynek háttérében egyrészt a detektálási technikák fejlődése, a javuló bejelentési arány, valamint valós gyakoriság-növekedés állhat. A prenatálisan felismert esetek aránya – a hypoplasias bal szívfél szindróma kivételével - igen alacsony.

Az *ajakhasadék* előfordulása egyértelmű csökkenést mutat az évek előrehaladásával, *szájpadhasadék* esetén azonban a csökkenő trendet növekvő gyakoriság követte. Az utóbbi években kis számú ajakhasadékos eset prenatális felismeréséről érkezett bejelentés.

Az *emésztőszervi rendellenességek* közül az *oesophagus atresia* gyakorisága csökkenő tendenciát mutat, azonban az elmúlt években kiugróan nagy arányban került bejelentésre.

A *nemi szervi rendellenességek* közül a *hypospadiasis* került értékelésre, aránya az elmúlt években egyértelmű növekvő tendenciát mutat, amelyet más országok regiszterei is észleltek.

A veleszületett *húgyrendszeri fejlődési rendellenességek* közül a *cisztás vese* gyakorisága az elmúlt 15 évben jelentős mértékben emelkedett.

A *végtagredukciós esetek* aránya a vizsgált években 2-5 tízezrelék között ingadozott. A prenatálisan felismert esetek aránya - a korábbi évekhez viszonyítva - az utóbbi 5 évben emelkedett.

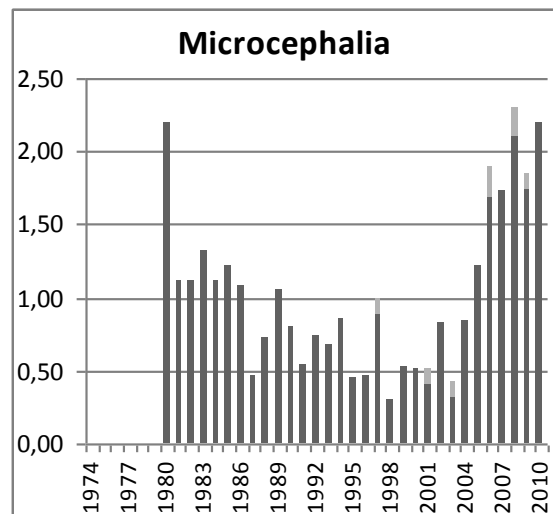
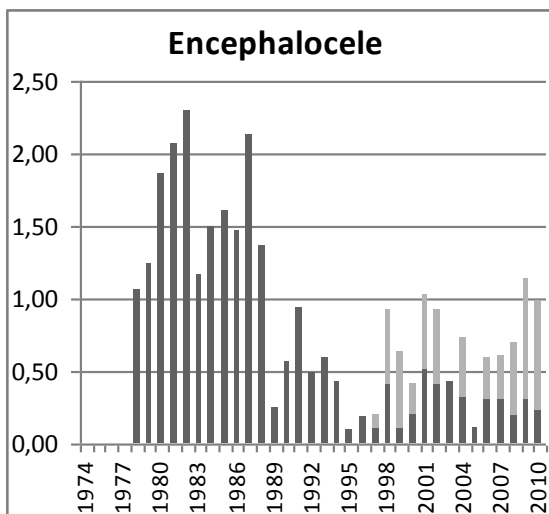
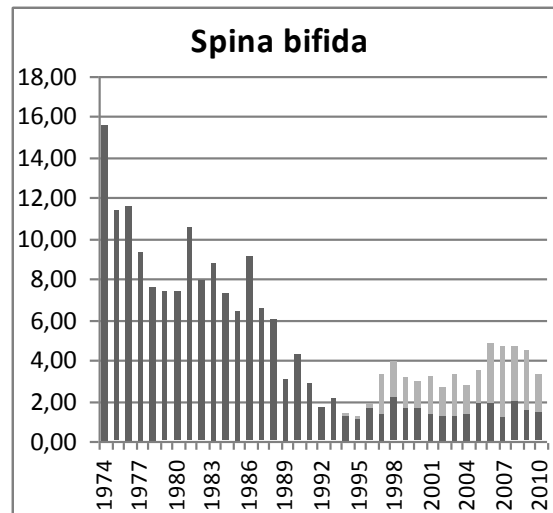
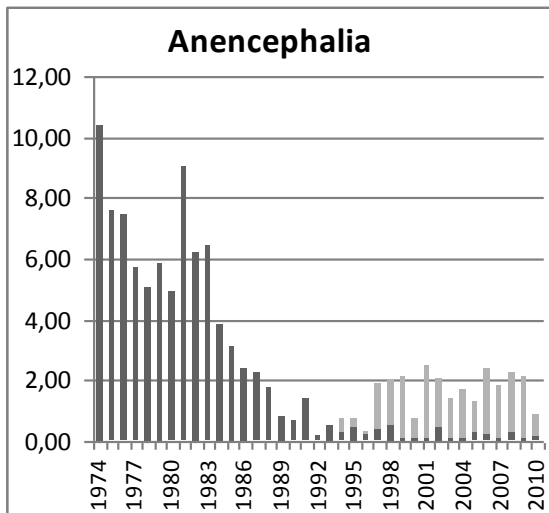
A *rekeszsérv* bejelentett gyakorisága a kétezres évek elejéig nagymértékben csökkent, az elmúlt 5 évben azonban emelkedett és elérte a vizsgált periódus elején észlelt gyakoriságot. Örvendetes, hogy a magzati korban észlelt rekeszsérv aránya az utóbbi években növekedett.

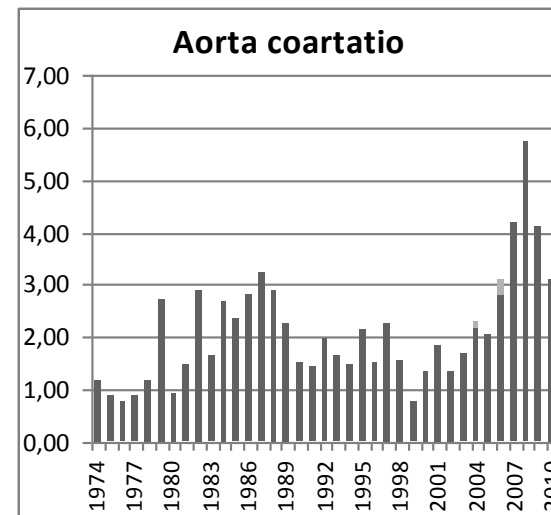
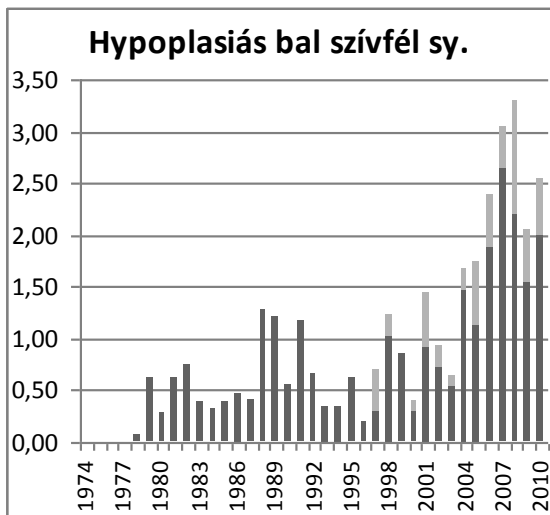
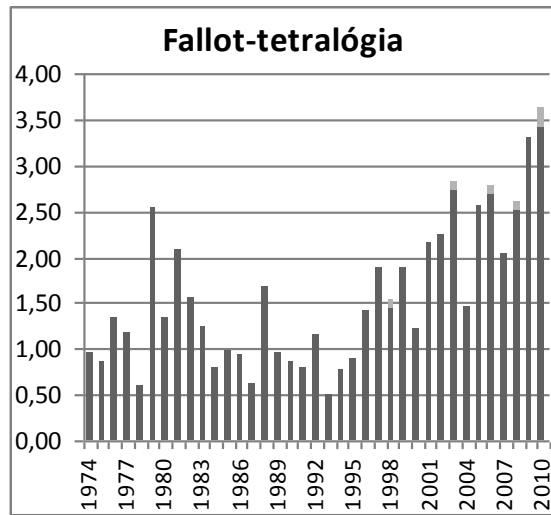
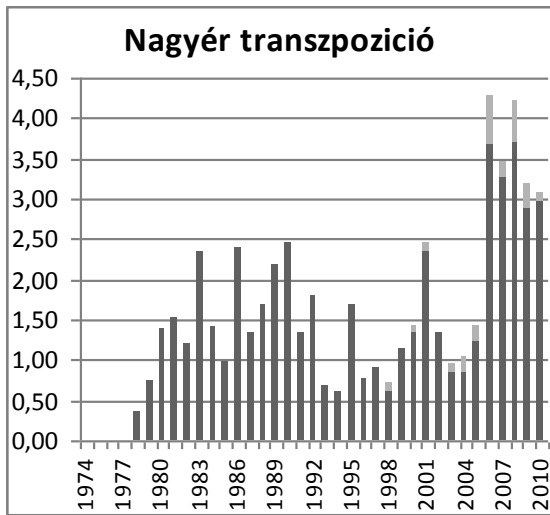
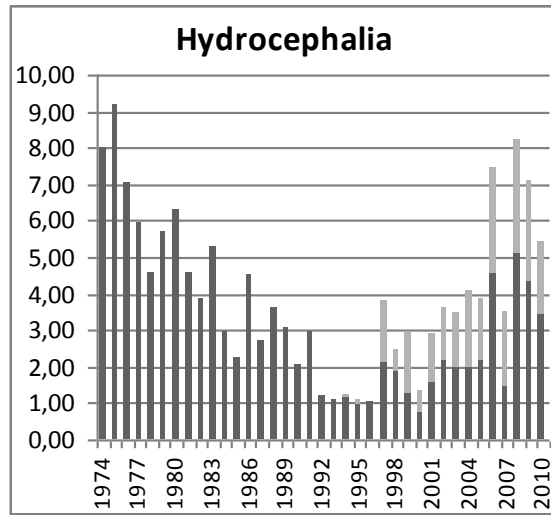
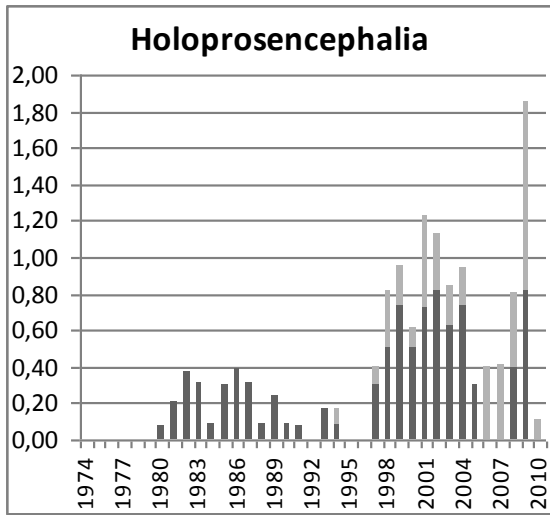
A *gastroschisis* gyakoriságában észlelt növekvő trend a kis esetszám miatt nem ítéltető egyértelműnek. A rendellenesség prenatális felismerésének hatékonyságában viszont határozott javuló tendencia mutatkozott.

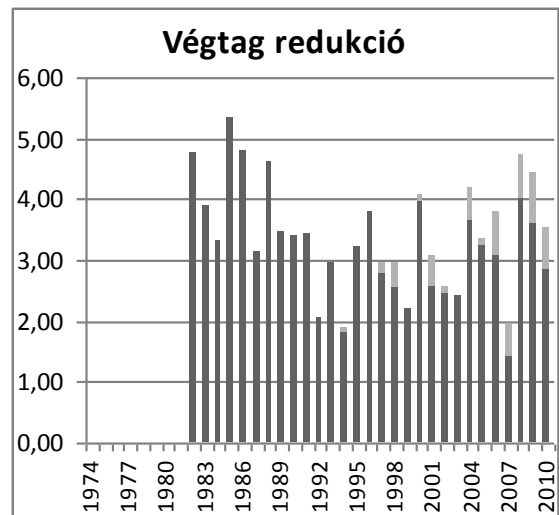
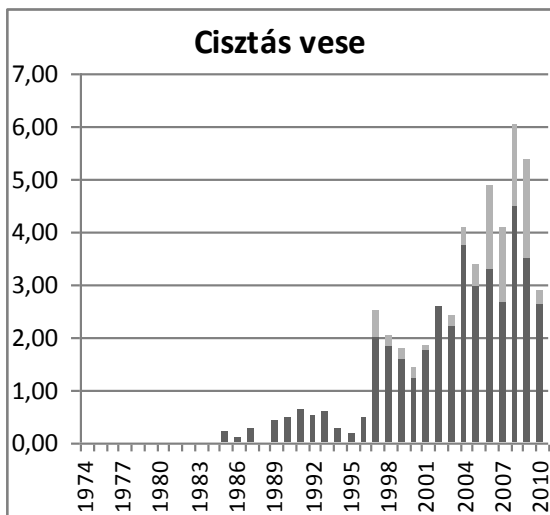
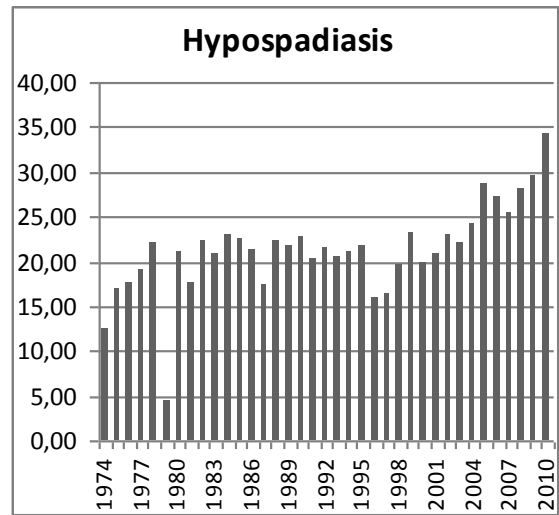
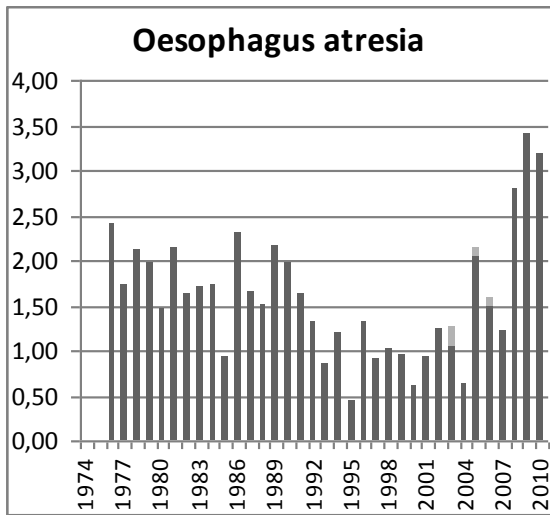
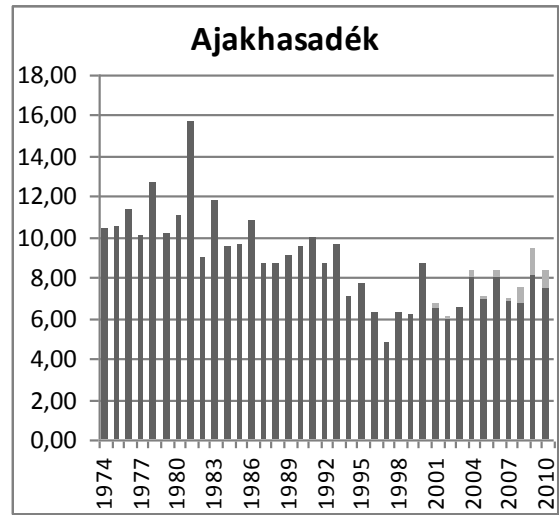
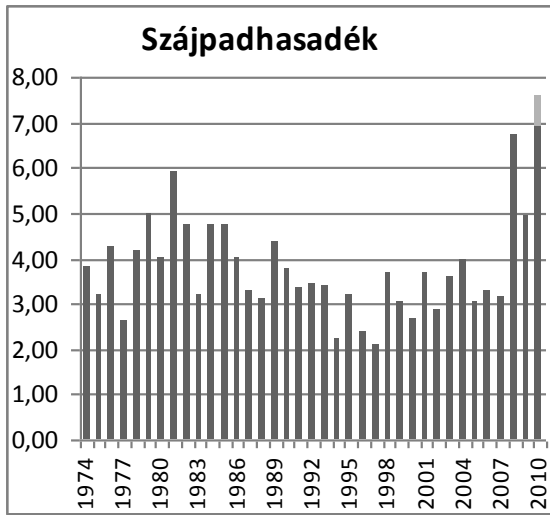
A *Patau és Edwards szindróma* előfordulása többszörösére emelkedett, amelynek háttérében valószínűleg a bejelentés hatékonyságának növekedése áll. A magzati korban diagnosztizált esetek aránya folyamatosan növekvő tendenciát mutat.

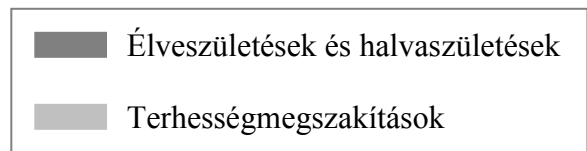
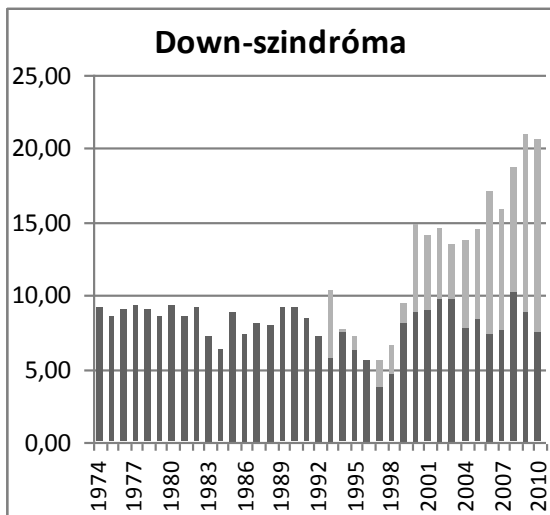
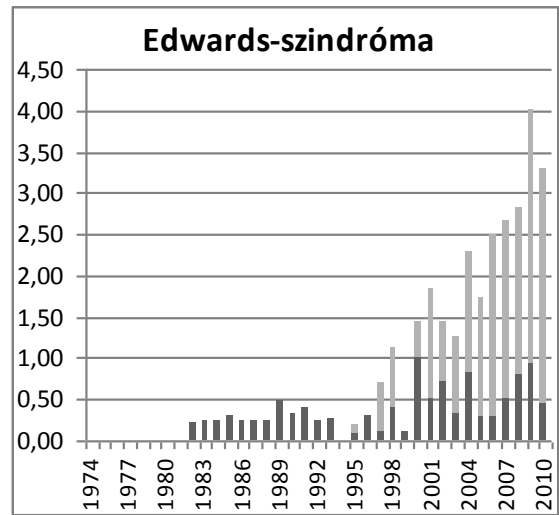
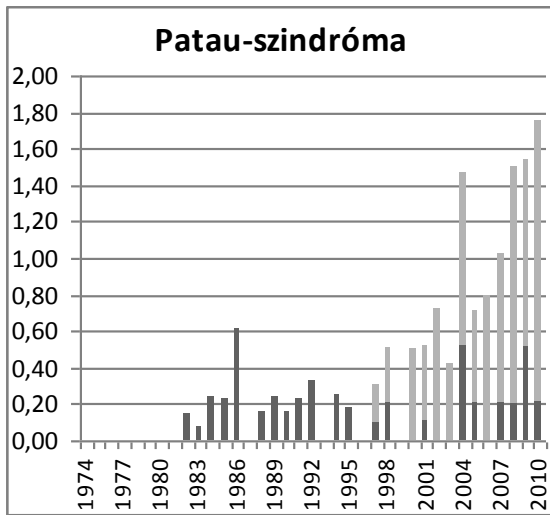
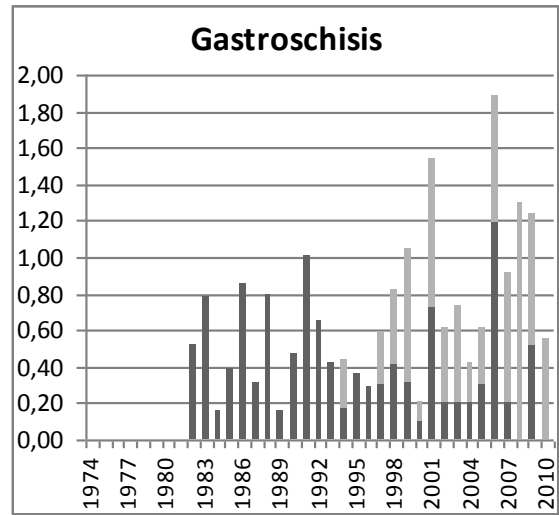
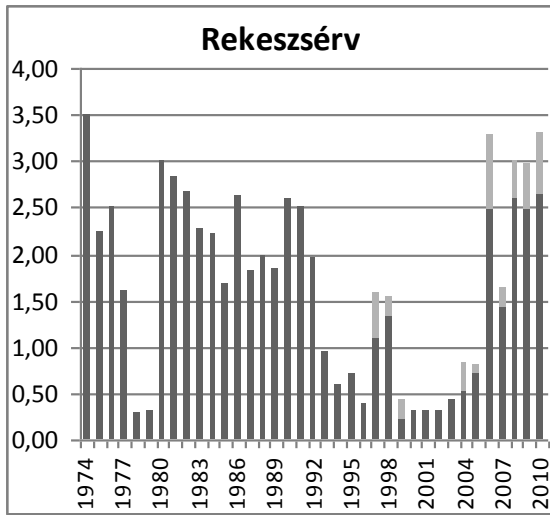
A *Down szindróma* prevalenciája az utóbbi 15 évben növekvő tendenciát mutat. A megszületett esetek arányában kevésbé észlelhető változás, azonban a prenatálisan diagnosztizált esetek aránya fokozatosan emelkedik.

21. ábra Az ICBDSR számára jelentési kötelezettséggel bíró veleszületett rendellenességgel bejelentett esetek idősoros elemzése 10000 születésre, 1974-2010 között









Az ICBDSR az alábbi definíciók szerint gyűjtik az eseteket.

Anencephalia: a koponyatető és az azt fedő bőr teljes vagy részleges hiánya, valamint az agyféltekék hiánya, vagy kis tömegűre zsugorodott agy. Magában foglalja a koponya- és

gerinchasadék együttes jelenlétét, és azokat az eseteket, amikor a kisagyhiány és más velőcső-záródási rendellenességek, mint az encephalocoele vagy nyitott spina bifida anencephaliával járnak együtt. Az acephalia – a fej hiánya – amely az amorf acardius ikreknél figyelhető meg, nem tartozik ebbe csoportba.

Spina bifida: a gerincoszlop csigolyáinak záródási zavara, amelynek során a gerincvelő vagy a gerincvelőburok kitüremkedik és/vagy kizáródik. Ide sorolható a meningocele, meningomyelocele, myelocele, myelomeningocele és a rachischisis. Azok a spina bifidák, amelyeknél anencephalia is jelen van, nem tartoznak ebbe a csoportba. A spina bifida occulta és a sacrococcygealis teratoma az idegcső hiányos záródásával szintén nem tartozik ebbe a csoportba.

Encephalocoele: A koponyaacsontok záródási zavara, amelynek következtében az agy és/vagy agyhártyák kitüremkednek a koponyanyíláson. Azok az esetek, amelyeknél spina bifida is jelen van, nem tartoznak ebbe a csoportba.

Microcephalia: Rendellenesen kicsiny koponya és agyvelő, amelynek során az occipito-frontalis fejkörfogot 3 standard deviációval az életkornak és nemnek megfelelő eloszlási görbe alatt van. Az anencephaliával vagy encephalocoelel összefüggő esetek nem tartoznak ebbe a csoportba.

Holoprosencephalia: az agyféltekék tökéletlen lebenyezettségének különböző mértéke. A szaglóideg rendszer hiányozhat. A holoprosencephalia magában foglalja a cyclopiát, az ethmocephaliát, a cebocephaliát és a premaxillaris agenesiát.

Hydrocephalia: a vízfejtés az agykamrák tágulata jellemzi, amely nem függ össze elsődleges agyi atrophiaival és a születéskor diagnosztizálják. Előfordulhat megnagyobbodott fejjel vagy anélkül. Az agyvíz felgyülemzése miatt az agykamrák és a koponya rendellenesen kitér. Nem tartoznak ebbe a csoportba az encephalocoelel vagy spina bifidával együtt előforduló hydrocephaliák, a macrocephalia az agykamrák tágulata nélkül, a hydrancephalia, a holoprosencephalia, és a születés után szerzett hydrocephalia.

Nagyér transzpozíció: olyan szívrendellenesség, amelynek során a nagyerek áthelyeződésével a főverőér és a tüdőverőér felcserélődik, tehát az aorta a jobb kamrából, az arteria pulmonalis a bal kamrából ered. A rendellenesség előfordulhat önállóan vagy egyéb szívrendellenességgel. Azok az esetek, amelyeknél mindkét nagyér a jobb kamrából ered (un. korrigált transzpozíció), szintén ebbe a csoportba tartoznak.

Falot-tetralógia: négy szívrendellenességből áll: kamrai sövényhiány, jobbra helyezett aorta (un. „lovagló főverőér”), tüdőverőér-szűkület és jobb kamra hypertrophia.

Hypoplasiás bal szívfél szindróma: rendkívül súlyos, összetett szív-fejlődési rendellenesség, melyre jellemző a bal szívfél egyes elemeinek (aorta, aortabillentyű, bal kamra, mitralis billentyű, bal pitvar) különböző mértékű hypoplasiája, stenosisa vagy atresziája.

Coartatio aortae: a leszálló aorta szűkülete, amely leggyakrabban a ductus arteriosus beszűkülése előtt vagy után fordul elő.

Szájpadhasadék: a kemény és/vagy lágy szájpad záródási zavara a foramen incisivum előtt, ajakhasadék nélkül. Magában foglalja a submucosusos szájpadhasadékot. Nem tartozik ebbe a csoportba az ajakhasadékkal előforduló szájpadhasadék, az uvula hasadéka, a funkcionális rövid szájpad és gótikus (magas szűk) szájpad.

Ajakhasadék: A felsőajak részleges vagy teljes hasadéka a fogmeder vagy a kemény szájpad hasadékával vagy anélkül. A felső vagy az alsó ajak középvonali hasadéka és a ferde archasadék (ami a szem felé vezet) nem tartozik ebbe a csoportba.

Oesophagus atresia: a nyelőcső szűkülete vagy elzáródása légcső sipollyal vagy anélkül. Magában foglalja az eosophagus atresia vagy stenosis említésével vagy említése nélküli tracheo-oesophagialis fistula eseteit is.

Hypospadiasis: a húgycsőnyílás rendellenes helyzete, a húgycső a penis ventralis oldalán, a sulcustól distalisan nyílik. Magában foglalja a penisen, a herezacskón és a gáton lévő hypospadiasist. A makkon előforduló hypospadiasis és a kétséges nemű (intersex vagy pseudo-hermaphroditismus) esetek nem tartoznak ebbe a csoportba.

Cisztás vese: a rendellenesség jellemzője, hogy több ciszta található a vesében. Magában foglalja az infantilis polycystás vesét, a multicystás vesét, és cysticus vese egyéb és nem specifikus formáit. A vesében előforduló egyetlen ciszta esetei nem tartoznak ebbe a csoportba.

Végtag redukció: a végtagok csontszerkezetének teljes vagy részleges hiánya vagy súlyos hypoplasiája jellemzi. Magában foglalja a femoralis hypoplasiát. Az enyhe hypoplasia normál alakú csontokkal, a brachydactylia, a syndactyliával összefüggő ujj- vagy a lábujj redukció, valamint az egész testre kiterjedő csont dysplasia és a syrenomelia esetei nem tartoznak ebbe a csoportba.

Rekeszsérv: a rekesz defektusa következtében a hasúri szervek a mellkasüregbe nyomulnak át. Magában foglalja a rekesz teljes hiányát. A hiatus hernia és/vagy gastroschisis nem specifikus esetei nem tartoznak ebbe a csoportba.

Gastroschisis: hasfalhasadék esetén a hasi zsigerek a középső egyenes hasizom külső oldalán lévő ovális nyíláson át türemkednek ki, amelyet nem fed membrán. Nem tartoznak ebbe a csoportba a hasi izmok hiánya vagy hypoplasiája, a bőrrel fedett umbilicalis hernia, az omphalocele esetei.

Patau-szindróma: A veleszületett kromoszómális malformációs szindróma a 13-as extra kromoszómájú eseteket foglalja magába. Ide sorolhatók a 13-as kromoszóma translocatiós és mozaikos esetei is.

Edwards-szindróma: A veleszületett kromoszómális malformációs szindróma a 18-as extra kromoszómájú eseteket foglalja magába. Ide sorolhatók a 18-as kromoszóma translocatiós és mozaikos esetei is.

Down-szindróma: A veleszületett kromoszómális malformációs szindróma a számos minor és major anomáliákkal együtt járó 21-es extra kromoszómájú eseteket foglalja magába. Ide sorolhatók a 21-es kromoszóma translocatiós és mozaikos esetei is.

1. számú melléklet

BEJELENTŐLAP VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGGEL SÚJTOTT MAGZATRÓL, ÚJSZÜLŐTTRŐL, CSECSEMŐRŐL	
Bejelentő azonosítója:	17999995
Karton sorszáma:	113473
Milyen TAJ számot írt be:	--- Kérem válasszon ---
Újszülött, csecsemő, magzat neve:	<input type="text"/>
Születési idő (vetelés, 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: (Ismeretlen esetén "0")	<input type="text"/> gramm
Terhesség kimenetele:	--- Kérem válasszon ---
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"/>
<input type="button" value="BNO kódok és lokalizációk"/> <input type="button" value="BNO Kereső Segédlet"/> <input type="button" value="BNO kódok értelmezési segédlet"/>	
Csak Q BNO főcsoportban való keresés: <input type="text"/> <input type="button" value="Keresés"/>	
Oldaliság: (O)	--- Kérem válasszon ---
Diagnosztizáltak-e prenatálisan a rendellenességet: (DPAR)	--- Kérem válasszon ---
Rendellenesség prenatális felismerésének terhességi hete:	<input type="text"/>
<input type="button" value="Hozzáad a BNO listához"/>	
Kromoszóma vizsgálat:	--- Kérem válasszon ---
Karyotípus:	<input type="text"/>
1. Ikertestvér neve:	--- Kérem válasszon ---
1. Zygozítás:	--- Kérem válasszon ---
1. Ikertestvér terhességi kimenete:	--- Kérem válasszon ---
1. Ikertestvér rendellenességgel született:	--- Kérem válasszon ---
2. Ikertestvér neve:	--- Kérem válasszon ---
2. Zygozítás:	--- Kérem válasszon ---
2. Ikertestvér terhességi kimenete:	--- Kérem válasszon ---
2. Ikertestvér rendellenességgel született:	--- Kérem válasszon ---
3. Ikertestvér neve:	--- Kérem válasszon ---
3. Zygozítás:	--- Kérem válasszon ---
3. Ikertestvér terhességi kimenete:	--- Kérem válasszon ---
3. Ikertestvér rendellenességgel született:	--- Kérem válasszon ---
4. Ikertestvér neve:	--- Kérem válasszon ---
4. Zygozítás:	--- Kérem válasszon ---
4. Ikertestvér terhességi kimenete:	--- Kérem válasszon ---
4. Ikertestvér rendellenességgel született:	--- Kérem válasszon ---
Bejelentő orvos neve:	<input type="text"/>
Bejelentő orvos pecsét száma:	<input type="text"/>
Bejelentő intézmény:	<input type="text"/>
Osztály neve:	<input type="text"/>
Bejelentő címe:	Irányítószám: <input type="text"/>
	Település: <input type="text"/>
	Utca, házszám: <input type="text"/>
E-mail címe:	<input type="text"/>
<input type="button" value="Mentés"/> <input type="button" value="Vissza"/>	

2. számú melléklet

ADATKÉRŐ LAP

a Veleszületett 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-, faxeszáma (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: Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyelet

Címe, telefonszáma: 1097 Budapest, Gyáli u. 2-6. Tel:1-476-1129

Adatok forrása: Veleszületett 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