

# ***JELENTÉS***

## **A Veszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY) 2007. évi adatairól**



**Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ**



**Veszületett Rendellenesség Országos Felügyeleti Osztálya**

**Budapest, 2009**

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

**A Veszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti osztály munkatársai:**

Dr. Béres Judit, PhD.	humángenetikus, mb.osztályvezető
Dr. Métneki Júlia, PhD.	humángenetikus, szaktanácsadó
Dr. Sándor János, PhD.	orvos-epidemiológus
Dr. Valek Andrea	orvos-epidemiológus
Fekécs Éva	okleveles védőnő
Dr. Siffel Csaba, PhD.	orvos-epidemiológus, nemzetközi kapcsolattartó
Pálffy Györgyné	asszisztens
Pataki Gáborné	asszisztens

Jelenleg fizetés nélküli szabadságon:

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

**Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ**

1138 Budapest, Váci út 174.

Telefon: (1) 465-3813

Fax: (1) 465-3811

**Veszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya**

1097 Budapest, Gyáli u. 2-6.

Tel.: (1) 476-1129

Fax: (1) 476- 1389

E-mail: vrony@oszmk.antsz.hu

Kiadja:

Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ

Főigazgató főorvos: Dr. Brunner Péter

2009

Készült az Országos Tisztifőorvosi Hivatal nyomdájában  
68 oldal; 400 példányban

Nyomdavezető: Novák Anikó

# Tartalomjegyzék

<b>BEVEZETÉS</b> .....	<b>1</b>
<b>VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK</b> .....	<b>2</b>
<i>1. A veleszületett rendellenességek fogalma, tárgyköre</i> .....	<i>2</i>
<i>2. A veleszületett rendellenességek népegészségügyi jelentősége</i> .....	<i>2</i>
<b>VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK ORSZÁGOS NYILVÁNTARTÁSA</b> .....	<b>2</b>
<i>1. A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása fogalma</i> .....	<i>2</i>
<i>2. A nyilvántartás célja</i> .....	<i>2</i>
<i>3. A nyilvántartás működésének jogszabályi környezete</i> .....	<i>3</i>
<i>4. A veleszületett rendellenességek bejelentésének módja</i> .....	<i>3</i>
<i>5. A veleszületett rendellenességek elemzése, izolált és multiplex rendellenességek elkülönítése</i> .....	<i>5</i>
<i>6. Adatkérés, VRONY adatszolgáltatás igénylésére vonatkozó szabályok</i> .....	<i>9</i>
<i>7. A VRONY monitor funkciója</i> .....	<i>9</i>
<i>8. A VRONY nemzetközi kapcsolatrendszere</i> .....	<i>9</i>
<i>9. Területi képviseleti rendszer</i> .....	<i>11</i>
<i>10. Kérések a bejelentéssel kapcsolatban</i> .....	<i>12</i>
<b>A VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGEK ORSZÁGOS NYILVÁNTARTÁSA 2007. ÉVI ADATAINAK ÉRTÉKELÉSE</b> ....	<b>13</b>
1. táblázat A bejelentett veleszületett rendellenességek aránya ezrelékben, megyék szerinti bontásban 1987-2007 között.....	14
<i>A veleszületett rendellenességek bejelentési arányának, illetve előfordulásának elemzése</i> .....	<i>15</i>
4. ábra A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása megyénként 1987-2007 között .....	18
<i>A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának elemzése megyénként 1987-2007 között</i> .....	<i>21</i>
2. táblázat A bejelentett veleszületett rendellenességek száma és gyakorisága BNO-10 szerint a VRONY 2007. évi adatai alapján.....	24
<i>A bejelentett veleszületett rendellenességek számának és gyakoriságának elemzése</i> .....	<i>29</i>
3. táblázat A bejelentett veleszületett rendellenességek terhelességi kimenetel szerinti megoszlása az egyes rendellenesség csoportokban a VRONY 2007. évi adatai alapján.....	31
<i>A bejelentett veleszületett rendellenességek terhelességi kimenetel szerinti megoszlásának elemzése</i> .....	<i>32</i>
<i>A veleszületett rendellenességgel született elveszülöttek születési hónap szerinti előfordulásának elemzése</i> .....	<i>34</i>
4. táblázat A bejelentett veleszületett rendellenességek gyakorisága rendellenesség csoportok szerint megyénként a VRONY 2007. évi adatai alapján.....	35
<i>A bejelentett veleszületett rendellenességek gyakoriságának elemzése megyénként</i> .....	<i>41</i>
5. táblázat A bejelentett veleszületett rendellenességek gyakorisága BNO csoportok szerint régióként a VRONY 2007. évi adatai alapján.....	45
<i>A veleszületett rendellenességek régiók szerinti elemzése</i> .....	<i>47</i>
6. táblázat A veleszületett rendellenességek száma és megoszlása nemek szerint az egyes rendellenesség csoportokban a VRONY 2007. évi adatai alapján.....	53
<i>Veleszületett rendellenességek elemzése a nemek szerint</i> .....	<i>54</i>
7. táblázat Többszörös rendellenességgel bejelentett esetek osztályozása .....	56
<i>A többszörös fejlődési rendellenességekkel bejelentett esetek osztályozásának elemzése</i> .....	<i>57</i>
<b>MELLÉKLET</b> .....	<b>59</b>



## Bevezetés

A Veleszületett Fejlődési Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztály Nyilvántartásának (VRONY) 2007. évi adatait feldolgozó kiadvány célja, hogy a korábbi évek gyakorlatának és az adatgyűjtésre vonatkozó törvényi előírásoknak megfelelően tájékoztatást nyújtson a veleszületett fejlődési rendellenességekről a hazai 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 prevalenciájának BNO kódok szerint történő részletes felsorolása mellett, területi- és időbeli megoszlásukat, nemi arányukat, illetve terhességi kimenetelüket rendellenesség-csoportok szerinti bontásban tüntettük fel. A táblázatok az adatok statisztikai elemzésének rövid összegzését célzó szöveges magyarázat követi. Igyekeztünk tömören, de a teljességre törekedve, az egyes területi egységek számára is visszajelzést adva információt nyújtani a különböző szakterületen tevékenykedő szakorvosok számára.

Az éves jelentésben arról is tájékoztatjuk Önöket, hogy 2009. október 1-től bevezetésre került a veleszületett rendellenességek **elektronikus bejelentése** (e-VRONY). Ezzel a régi papíralapú bejelentés megszűnt. Az új módszer jelentősen megkönnyíti az adatszolgáltatók munkáját, adatvédelmi szempontból sokkal biztonságosabb és jelentős javulást eredményezhet az adatok minőségében.

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

### KÖSZÖNETNYÍLVÁNÍTÁS

**A jelentés nem készülhetett volna el a bejelentő orvosok lelkiismeretes munkája nélkül, akik áldozatos gyógyító tevékenységük és megterhelő adminisztrációs munkájuk mellett vették a fáradságot és időt szakítottak a veleszületett fejlődési rendellenességek 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 kórházi összekötőknek, hogy pontos információikkal és szaktudásukkal segítették munkánkat.**

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

## **Veleszületett rendellenességek**

### ***1. A veleszületett rendellenességek fogalma, tárgyköre***

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

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

### ***2. A veleszületett rendellenességek népegészségügyi jelentősége***

A veleszületett fejlődési rendellenességek népegészségügyi jelentősége az áldozatok számán és állapotuk súlyosságán mérhető le. Főbb jellemzői:

- Előfordulásuk: 6-7%.
- Hazánkban a 10 legfőbb halálok közé tartoznak.
- A csecsemőhalálozás második legfontosabb oka (a perinatalis mortalitás csaknem egynegyedéért, az érett újszülöttek születéskori halálozásának feléért felelősek).
- Defekt állapotot jelentenek, amelynek során teljes gyógyulás csak ritkán érhető el, ezért esetükben az optimális megoldás a megelőzés.
- A rendellenes magzatot viselő anyák terhességei gyakrabban végződnek vetéléssel, koraszüléssel, halvaszüléssel.
- A szelekciót túlélő magzatok növekedési visszamaradottsága, újszülött kori adaptációs zavara általánosnak mondható.

## **Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása**

### ***1. A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása fogalma***

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

### ***2. A nyilvántartás célja***

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

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

### **3. A nyilvántartás működésének jogszabályi környezete**

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

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

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

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

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

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

### **4. A veleszületett rendellenességek bejelentésének módja**

*A veleszületett fejlődési rendellenességet bejelentő személy*

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

*A bejelentésre kötelezettek személyének meghatározása*

A születéstől egy éves korig észlelt, veleszületett fejlődési rendellenességgel érintett újszülöttekre/csecsemőkre vonatkozik (beleértve a prenatalisan 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, szemészek, urológusok, endokrinológusok, bőrgyógyászok, gyermekgyógyászok, gyermekorvosi ellátással foglalkozó házi orvosok, citogenetikai és molekuláris genetikai laboratóriumok és genetikai tanácsadók vezetői, valamint a prénatalis központok szakorvosai.

#### *A bejelentés módja*

Veleszületett fejlődési rendellenesség észlelése esetén, adatközlésre 2009. szeptember 30-ig az erre a célra rendszeresített nyomtatvány szolgált, amelyet az orvos zárt borítékban, postán küldött el az Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ irányítása alá tartozó Veleszületett Rendellenesség Országos Felügyeleti Osztály Nyilvántartásának (VRONY), a 1966 Budapest, Gyáli út 2-6. címre.

2009. október 1-től bevezetésre került a „Veleszületett rendellenességek bejelentőlap” elektronikus (*on-line*) formában történő beküldése az OSZMK felügyeleti szerv honlapján keresztül ([www.oszmk.hu](http://www.oszmk.hu)). Ezzel a régi papíralapú bejelentés hatályát veszítette.

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

#### *A bejelentendő rendellenességek*

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

#### *A bejelentendő adattartalom meghatározása:*

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

A bejelentő azonosítója, karton sorszáma.

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

Anya leánykori neve, törvényes képviselő lakcíme, anya életkora, alkalmaztak-e valamilyen asszisztált reprodukciós technikát, és ha igen, annak megnevezése. Rendellenesség BNO kódja és megnevezése, oldalisége. (Több rendellenességet hozzáadással lehet beírni.)

Kromoszómavizsgálat történt-e, a karyotipizálás eredménye.

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

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

#### *Beérkezett adatok gyűjtésének, feldolgozásának szabályozása*



A korábbi gyakorlatnak megfelelően a postán beérkezett dokumentum iktatásra, kódolásra, adat-felülvizsgálatra és rögzítése kerül, amelyet az országos felügyelet munkatársa végez. A feldolgozást követően az adatlapok az adatvédelmi törvénynek megfelelően elzártan és hozzáférési jogosultság szerint kerülnek tárolásra.

Az internetes adatszolgáltatás során az adatok az OSZMK Informatika Osztályán található szerverre érkeznek. Az adatszolgáltatók regisztráció során (e-mailen történő érvényesítés nyomán) egyedi felhasználó nevet és jelszót kapnak. Az adatszolgáltatás ezekkel mint belépési adatokkal kezdhető meg. A beérkező adatok MSSQL adatbázisban halmozódnak az OSZMK szerverén. Az OSZMK rendszergazdája a számára előírt gyakorisággal menti az adatokat szalagos egységre, biztosítva ezzel az adatok visszanyerhetőségét havária (vészhelyzet) esetén. Az egyes adatbázis hozzáférések naplózásra kerülnek. Az OSZMK VRONY osztálya által meghatározott időközönként és formában az adatszolgáltatóktól beérkezett alapadatok a rendszergazda kikonvertálja és az adatvédelmi előírások betartásával a VRONY vezetője részére átadja feldolgozás céljából.

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

*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 országos és területi egységek szerinti bontásban.

A veleszületett fejlődési rendellenességek éves adatai megjelennek a *KSH Egészségügyi statisztikai évkönyvben*. A VRONY a WHO-HFA (health for all) *OECD jelentés* számára ugyancsak szolgáltat adatokat a veleszületett rendellenességek speciális típusainak gyakoriságáról.

Statisztikai elemzést követően az elektronikusan rögzített adatok anonim kerülnek archiválásra.

Adattovábbítás a VRONY rendszerből a „Kóroki Monitor” részére zárt rendszerben történik.

### **5. A veleszületett rendellenességek elemzése, izolált és multiplex rendellenességek elkülönítése**

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

- I. **A veleszületett rendellenességek száma.** A bejelentett esetről egy vagy több fejlődési rendellenesség fordul elő.
- II. **Két vagy több észlelt veleszületett rendellenesség egymás közötti kapcsolata,** azaz annak eldöntése, hogy pathogenetikai szempontból azonos vagy különböző eredetűek. Manifesztációjuk alapján a veleszületett rendellenességek *két fő kategóriába* sorolhatók:
  - A. Az **izolált rendellenességek** olyan morfológiai defektusok, amelyek egy meghatározott fejlődéstani zavarra vezethetők vissza. *Négy fő csoportja* különíthető el.
    1. **Szinguláris:** *egyetlen fejlődési rendellenesség fordul elő* (pl. ajakhasadék, pitvari sövény defektus, veleszületett csípőficam). Rendszerint ebbe a kategóriába soroltuk azokat az eseteket is, amelyeknél a szinguláris rendellenesség mellett olyan strukturális zavar fordul elő, amely *ugyanazon terület morfológiai zavarára vezethető vissza*, pl. nyelőcső elzáródás légcső-nyelőcső fistulával, vagy végbél elzáródás vaginalis fistulával. Ebben az esetben - bár két rendellenesség fordul elő

ugyanazon személyben, - mégis izolált egyes kategóriába tartozó defektusról van szó. Amennyiben a major rendellenesség mellett egy minor anomália (pl. lenőtt nyelv) fordult elő, úgy az utóbbit nem vettük figyelembe és a rendellenességet a szinguláris csoportba soroltuk.

2. **Izolált komplex** (*monotopic field defect*): egynél több veleszületett fejlődési rendellenesség észlelhető, ezek azonban egy szervben vagy szervrendszeren belül fordulnak elő. A komplex rendellenességek egyetlen, lokalizált morfogenetikai zavar által okozott fejlődésbeli eltérés következményei. Ezek közül néhánynak meghatározott BNO-kódja van (pl. Fallot-tetralógia), míg más, jól definiált gyakori rendellenesség-kapcsolódások (pl. a szemrendellenességek közül a cataracta (szürkehályog) és coloboma (hasadt szem); a húgyúti rendellenességek közül a pyelon és ureter duplex; a cardiovascularis rendellenességek közül a ventricularis septum defektus és patent ductus arteriosus együttes előfordulása) nem rendelkeznek speciális BNO kódszámmal. Ezeket a rendellenesség-kapcsolódásokat indokolt külön értékelni. A komplex rendellenességek sajátos és gyakori előfordulású csoportját képezi, az ún. *GAM komplex*, amely nevét a férfi nemi anomáliák kezdőbetűinek angol elnevezéséről kapta (Genital Anomaly of Males). Ez a diagnózis a húgycsőhasadék, a rejtett here és a lágyéksérv együttes előfordulása esetén állítható fel.
3. **Izolált szekvens:** szekvenciának nevezzük azt a többszörös fejlődési rendellenességet, melynek komponensei eredetileg egyetlen fejlődési zavarból származnak, és az alkotó rendellenességek egy alap-rendellenesség másodlagos, harmadlagos következményei. Ilyenkor az elsődleges rendellenesség kialakulását követően mechanikai tényezők egy sor további elváltozást idéznek elő az egyedfejlődés további időszakában („cascade” folyamat). Példaként említhető a diaphragma (rekesz) defektus, amelynél az elsődleges rekeszsérv következtében a zsigeri szervek a mellkasba nyomódnak, majd ezt követően tüdő hypoplasia és dextrocardia jön létre. Tipikus példa az oligohydramniont (kevés magzatvíz) okozó renalis agenesia (vesehiány) vagy disgenesis másodlagos tüdő hypoplasiával és egyéb jellemző deformációkkal (összenyomott „Potter” arc (lapos orr, összenyomott fülek, lelapított arc), rendellenes helyzetű végtagok (dongakéz és dongaláb), ún. *Potter szekvens*). Említést érdemel, az ún. *spina bifida szekvens*, amelynél az elsődlegesen kialakuló nyitott gerinc másodlagosan kifejlődő vízfejűséggel és az alsó végtagok bénulása következtében létrejött dongalábbal járhat. A hátsó szájpadhasadékkal járó *Robin szekvens* esetében az elsődleges rendellenesség a micrognathia (kis, csapott áll), amelynél következtében a nyelv hátracsúszik, és nem tud részt venni a szájpad 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, amelynél a jelentése a következő: amniotic deformity (AD) (magzatburok torzulás), adhesiones (A) (magzatburok összenövés), mutilationes (M) (csonkolások). Kialakulásának oka ismeretlen. Az esetek többségében a köldökzsinórban futó két artéria helyett csak egy található. Valószínűleg ez vezet a belső magzatburok (amnion) sérüléséhez, amely lehetővé teszi, hogy a külső magzatburkon (chorion) át a magzatvíz akadálytalanul felszívódjék. Ennek következtében a sérült amnion lemezek kötegekké tapadnak össze (Simonard-kötegek), amelyek a végtagokat leszorítják és csonkolják, a test más részein (arc-, mellkasi, hasfali) pedig hasadékok alakulhatnak ki.

4. **Többmezős** (*polytopic field defect*): fejlődéstanilag azonos területen kialakuló, később, az embriogenesis során egymástól távolabb kerülő, több szervet érintő rendellenességek alkotják. Négy tipikus példa említhető:

- *Holoprosencephalia*: az előagyat és az arc középső struktúráját érintő, különböző súlyosságú rendellenességek (cyclopia, szemideg- és szaglószervek hiánya, ajak és/vagy szájpadasadék, stb.), amelyek kialakulása a magzati élet 3-5. hetében a prechordialis mesodermát érő ártalmas hatásra vezethető vissza.
- *Caudalis regresszió* (*Duhamel* vagy *szirenomélia defektus*): a korai embriogenesis során az elővesét érő fejlődési zavar következtében húgyúti- és nemi szervi rendellenességek, a végbél és a gerinc alsó szakaszának komplex rendellenessége, valamint az alsó végtagok szirénekhez hasonló összenövése jön létre.
- *Hólyagkifordulás és kloaka* – Az előbbinél a hasfal alsó része (symphysis, izomzat) nem záródik, a hasadékon keresztül a szintén nyitott hólyag nyálkahártyája látszik, amelynek oka valószínűleg az urogenitális hasadék hiányos egyesülése. Az utóbbi esetén a hólyag- és végbélnyílás nem különül el, hanem közös.
- *Hasfali (hólyag, vese) izmok hiánya, Prune-Belli* („aszalt-szilva has”) *szindróma*: a hasi és zsigeri izomzat kifejlődéséért felelős telepek zavara miatt a hasfal és a vese, a húgyvezeték és a húgyhólyag izomzata hiányzik (hypoplasia musculorum abdominalis), a here leszállása is elmarad. Ilyenkor a húgyhólyag megtelésekor a has hatalmasra duzzad. A vizelet kiürülésekor viszont a has aszalt szilvára emlékeztetően összeráncolódva lelapul. Innen származik a rendellenesség angol neve (Prune-Belli szindróma).

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

1. **Szindrómák**: két vagy több rendellenesség szinte kötelező jelleggel jár együtt. A szindrómáknak többnyire ismert az oka, amelyet folyóiratokban, szakkönyvekben leírtak. Példaként említhető az *Apert-szindróma* (fő tünetei a koponya deformitás és ujjösszenövés), vagy a *Poland-szindróma* (egyoldali muscularis pectoralis hypoplasia vagy aplasia, mamma hiány, bordafejlődési rendellenesség és a felső végtagon syndactylia). Ide sorolhatók az ismert kromoszóma-rendellenességek, amelyek közül leggyakoribbak a *Down* (21-es triszómia), a *Patau* (13-as triszómia), az *Edwards* (18-as triszómia), a *Turner* (45,X) és a *Klinefelter* (47,XXY) szindróma.
2. **Asszociációk**: olyan rendellenesség-kapcsolódások, amelyeknél az alkotó rendellenességek *a vártnál nagyobb valószínűséggel*, nem véletlenszerű kombinálódással *fordulnak elő együtt*. Ezek a rendellenesség-kapcsolódások azonos időben vagy azonos támadásponton érő hatás következtében jönnek létre.
  - *Hasadékos rendellenességek*: a *SCHISIS*-asszociációt alkotó rendellenességek a következők: agyhiány, agysérv, nyitott gerinc, ajak- és szájpadasadék, 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 átlagnál 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. Falot-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.

## 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 megelőzi egy eljárás, amelynek keretében az Adatkérő személynek „Kérelmet” kell benyújtani (3. sz. melléklet) a VRONY felügyeleti szervéhez, az Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ Főigazgatóságára. Az adatszolgáltatás iránti kérelemnek tartalmaznia kell:

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

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

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

## 7. A VRONY monitor funkciója

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

Megvalósításához a születéskor vagy közvetlenül utána könnyen és egyértelműen kórismézhető fejlődési rendellenességek havonkénti, negyedévenkénti gyors értékelésére van szükség. Ennek érdekében bizonyos congenitalis abnormitások negyedévenként is értékelésre kerülnek. Ezeket az adatokat a felügyelet a honlapján ([www.oszmk.hu](http://www.oszmk.hu)) is megjelenteti és megküldi a fejlődési rendellenességek nemzetközi monitorának, az International Clearinghouse for Birth Defect Surveillance and Research (ICBDSR) római központjának. Ily módon lehetővé válik a hazai veleszületett rendellenesség gyakoriságok nemzetközi környezetben történő értékelése.

## 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](http://www.icbdsr.org) honlapon érhetők el.

A magyar regiszter a térbeli és időbeli rendellenesség halmazódások nemzetközi monitorozása céljából *negyedévenként jelentést* állít össze az (ICBDSR) számára, amelyet a szervezet internetes oldalán közöl, illetve a tagországok által beküldött adatokat évente kiadványban teszi közzé. A Veleszületett Rendellenesség Felügyelet negyedévenként lezárja

és összegzi a bejelentett eseteket, így a később bejelentett esetek nem kerülnek be a nemzetközi rendszerbe, és csak a VRONY éves jelentésében kerülnek bemutatásra.

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

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

2006-ban indult a „*Very Rare Defects*” elnevezésű projekt, amelynek célja néhány ritka betegség (cyclopia, sirenómia, összenőtt ikrek, amelia, phocomelia, acardius acephalus, cloaca extrophia, hólyag exstrophia) kialakulásának, dismorpho-genetikai mechanizmusának jobb megértése. Az epidemiológiai vizsgálathoz szükséges adatgyűjtés megtörtént, az esetek megadott szempontok szerint történő részletes dokumentálása folyamatban van.

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

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

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

A kollaboráció elsősorban az országok adatainak beküldését, központi feldolgozását, illetve az eredmények publikálását jelenti. Ezen túl kutatási projektek és a regiszterek működtetésének belső fejlesztése tartozik az alaptevékenységhez.

A VRONY részt vesz a 2009 októberétől induló „*The Risk of Congenital Anomalies in Multiple Births: European Registry Based Study*” elnevezésű projektben. A kutatás célja: a többes szülötteknél észlelt veleszületett fejlődési rendellenességek kockázatának becslése, a petefészek stimulációs és az asszisztált reprodukciós terápiák ok-okozati kapcsolata a többes születésekkel és a veleszületett fejlődési rendellenességekkel, a veleszületett rendellenességekre visszavezethető perinatalis mortalitás többes szülöttekben Európa különböző országaiban, a veleszületett rendellenességek concordanciájának aránya ikrekben (azonos és különböző anomáliák előfordulása többes szülöttekben).

A mellékletben olvashatják a EUROCAT legutolsó éves rendezvényéről (2009. június 11-12. Bilbao, Spanyolország) készített beszámolót (5. sz. melléklet).

### 9. Területi képviseleti rendszer

A területi képviseleti rendszert a Veszületett 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 tisztifőorvosok támogatásával valósult meg. A VRONY területi képviselők a felügyelet munkatársai által szervezett oktatásban vettek részt és a megszerzett ismeretekből sikeres vizsgált tettek. Hivatalos működésük elismeréseként megbízólevéllel rendelkeznek.

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

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

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

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

#### VRONY területi összekötők

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

### 10. Kérések a bejelentéssel kapcsolatban

Kérjük, hogy a kezelő-, illetve adatszolgáltató orvos az érintett gyermekek 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 háziorvosok számára a fél-, és 1 éves kori „státusz vizsgálat” lehetővé teszi a csecsemőkorban észlelt, esetlegesen nem jelentett fejlődési rendellenességek bejelentésének pótlását.

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

#### Kiemelt jelentőségű rendellenességek

##### Veleszületett rendellenességek, kromoszóma ártalmak és sentinel anomáliák

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

A felsorolt fejlődési rendellenességeken és kromoszóma anomáliákon kívül **valamennyi** (major és minor, izolált és multiplex) **veleszületett fejlődési rendellenesség folyamatos bejelentését** várjuk a VRONY-ba a prenatális észleléstől kezdve a gyermek egy éves koráig.



**A Veszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása**  
**2007. évi adatainak értékelése**

1. táblázat A bejelentett veleszületett rendellenességek aránya ezrelékben, megyék szerinti bontásban 1987-2007 között

MEGYE	1987	1988	1989	1990	1991	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002 (*)	2003 (*)	2004 (*)	2005 (*)	2006 (*)	2007 (*)
Baranya	32,8	40,5	43,3	37,1	46,9	41,1	31,1	26,9	21,1	12,9	7,3	12,0	22,7	27,1	36,8	25,4 (21,3)	20,9 (17,6)	39,2 (33,4)	63,7 (53,8)	60,2 (51,8)	<b>31,4 (26,7)</b>
Bács-Kiskun	46,8	49,6	41,9	43,9	43,8	34,3	34,4	28,3	37,1	29,1	30,6	30,3	35,5	46,8	69,6	80,5 (68,8)	85,8 (72,0)	68,8 (58,7)	107,6 (91,7)	91,4 (78,4)	<b>82,5 (70,3)</b>
Békés	25,4	27,6	33,0	36,0	29,2	27,1	21,2	26,4	30,3	30,5	34,0	43,3	34,2	34,1	50,7	43,7 (37,3)	62,6 (53,4)	72,4 (61,7)	59,6 (51,0)	53,6 (44,4)	<b>104,2 (88,2)</b>
Borsod-Abaúj-Zemplén	34,5	46,6	40,8	37,8	28,6	20,9	29,0	26,1	28,4	25,6	23,0	24,8	25,6	23,6	35,6	36,1 (30,7)	42,8 (37,1)	46,8 (39,9)	35,2 (30,1)	50,5 (43,4)	<b>59,0 (50,8)</b>
Csongrád	27,8	27,8	19,6	25,3	32,6	31,5	23,0	19,1	22,8	14,5	13,0	22,0	21,3	19,9	30,0	39,1 (33,4)	41,8 (35,6)	67,5 (57,6)	78,3 (66,6)	57,9 (48,9)	<b>54,8 (46,4)</b>
Fejér	40,5	56,3	38,9	41,1	33,7	28,7	28,2	27,9	26,3	24,1	17,1	22,3	27,8	23,7	35,0	47,2 (41,1)	39,7 (34,2)	40,1 (34,2)	53,2 (45,5)	36,6 (31,5)	<b>55,4 (48,2)</b>
Győr-Moson-Sopron	48,1	45,2	34,4	33,8	30,0	17,6	21,6	31,8	28,9	28,3	19,1	23,9	29,4	22,9	34,5	56,4 (48,1)	61,1 (51,8)	53,0 (45,1)	51,0 (43,9)	46,4 (39,8)	<b>48,5 (41,6)</b>
Hajdú-Bihar	25,3	28,4	25,5	21,7	15,6	15,3	13,2	15,4	18,6	8,4	6,4	18,6	13,8	14,7	19,7	36,2 (31,3)	34,8 (30,0)	77,7 (66,2)	86,4 (73,3)	85,4 (72,5)	<b>54,3 (46,7)</b>
Heves	39,8	32,6	38,2	24,2	26,0	39,4	43,4	39,1	44,9	36,8	30,1	29,4	32,1	40,5	42,4	35,5 (31,0)	35,0 (30,4)	44,3 (37,8)	36,1 (31,1)	58,8 (49,8)	<b>81,8 (70,6)</b>
Jász-Nagykun-Szolnok	34,1	28,6	24,9	29,4	23,1	19,5	18,9	17,4	18,2	22,0	14,8	23,7	17,7	38,1	39,0	45,2 (38,5)	46,6 (39,4)	41,3 (35,2)	39,3 (32,8)	48,5 (41,0)	<b>48,4 (40,8)</b>
Komárom-Esztergom	43,6	67,7	25,0	34,6	21,7	20,2	21,0	18,3	30,2	22,2	10,9	18,2	17,7	28,5	40,7	40,9 (34,8)	35,5 (30,4)	50,8 (43,3)	50,8 (43,2)	60,2 (51,2)	<b>61,9 (52,5)</b>
Nógrád	19,8	14,4	55,9	48,2	32,8	25,9	24,8	36,8	35,9	34,3	29,9	27,9	22,8	23,6	19,7	35,5 (30,6)	68,6 (58,5)	87,1 (74,3)	61,9 (52,7)	91,8 (77,5)	<b>72,6 (62,2)</b>
Pest	43,3	38,8	15,4	20,3	17,9	17,0	13,3	16,0	24,5	19,9	13,4	14,8	18,2	22,3	21,5	20,8 (18,0)	23,7 (20,5)	32,0 (27,2)	39,0 (33,6)	42,9 (37,1)	<b>34,6 (29,7)</b>
Somogy	38,9	35,5	40,7	58,7	55,9	47,2	50,8	53,6	43,8	35,4	19,4	21,9	39,6	41,4	34,9	38,3 (32,9)	29,9 (25,4)	56,2 (47,9)	59,6 (51,3)	80,6 (68,2)	<b>54,0 (45,9)</b>
Szabolcs-Szatmár-Bereg	26,4	26,3	44,1	41,7	30,6	21,0	19,2	24,2	26,7	25,4	12,5	18,5	24,6	22,7	26,5	32,9 (28,7)	32,4 (28,1)	40,8 (34,8)	50,9 (43,6)	52,8 (45,7)	<b>47,1 (40,7)</b>
Tolna	24,6	37,6	32,7	26,9	25,3	24,7	20,1	23,7	13,1	24,5	16,2	24,7	19,3	44,1	41,7	54,3 (47,0)	50,6 (43,7)	73,6 (62,7)	46,9 (40,3)	72,3 (60,8)	<b>40,2 (34,2)</b>
Vas	44,3	41,9	50,9	39,4	26,4	17,8	14,0	17,1	13,7	6,4	3,2	7,9	58,6	61,8	47,5	44,5 (38,4)	40,2 (34,5)	55,8 (47,6)	45,1 (39,0)	45,8 (39,6)	<b>47,0 (40,3)</b>
Veszprém	56,2	60,8	57,0	60,1	67,0	48,6	43,0	54,9	36,0	23,5	21,6	40,5	43,7	40,8	70,8	68,1 (57,5)	66,5 (56,3)	82,5 (70,4)	90,7 (76,9)	87,2 (73,4)	<b>65,6 (55,3)</b>
Zala	28,0	38,7	32,0	30,0	36,3	27,3	34,9	31,7	24,3	26,4	20,4	28,1	28,9	30,6	39,9	42,9 (36,9)	41,6 (35,9)	115,9(98,9)	142,4(122,7)	115,9(100,1)	<b>123,3(106,1)</b>
Budapest	21,4	20,0	27,4	26,1	22,1	15,2	15,0	15,6	33,0	16,9	12,8	13,2	15,6	14,2	14,7	18,2 (15,2)	16,9 (14,1)	28,5 (24,2)	29,0 (24,9)	40,5 (34,8)	<b>33,3 (28,0)</b>
Országos	<b>32,9</b>	<b>34,5</b>	<b>34,1</b>	<b>34,1</b>	<b>29,9</b>	<b>25,8</b>	<b>23,7</b>	<b>25,1</b>	<b>28,6</b>	<b>22,5</b>	<b>16,8</b>	<b>21,4</b>	<b>26,5</b>	<b>27,1</b>	<b>33,1</b>	<b>37,3 (31,9)</b>	<b>38,3 (32,7)</b>	<b>51,8 (44,1)</b>	<b>54,3 (46,3)</b>	<b>57,5 (49,0)</b>	<b>52,9 (45,1)</b>

1987-2007: veleszületett rendellenességek / élveszületés+késői magzati halálozás

\*2002-2007: veleszületett rendellenességek / élveszületés+ összes magzati halálozás

### A veleszületett rendellenességek bejelentési arányának, illetve előfordulásának elemzése

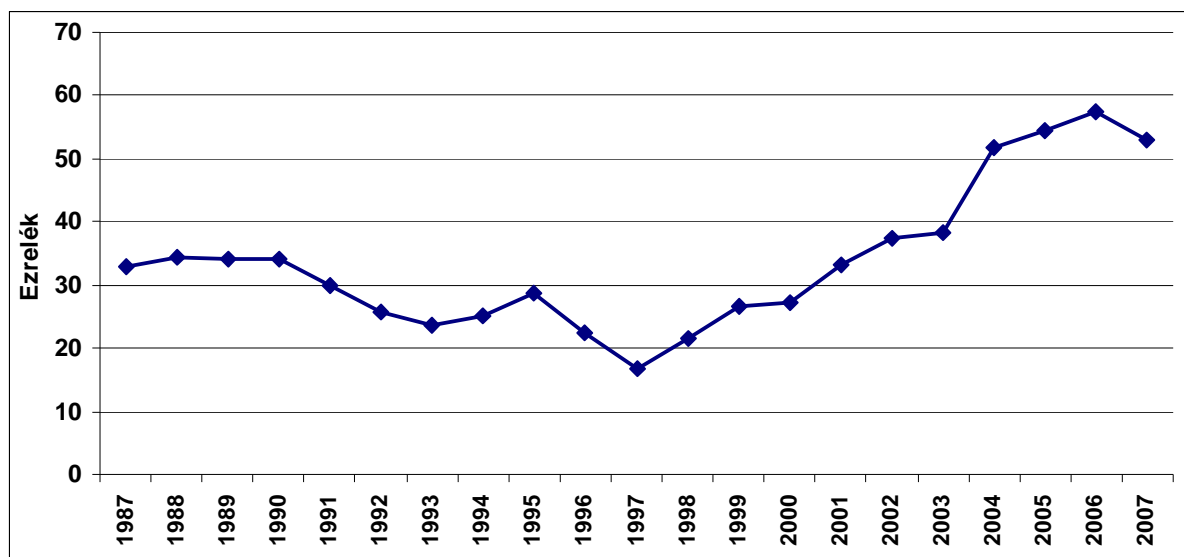
Az 1. táblázat a veleszületett rendellenességek bejelentési arányát megyék szerinti bontásban mutatja be 1987 és 2007 között. Az elemzett évben - hasonlóan a megelőző öt évhez - a bejelentési gyakorisági értékeket kétféle számítási módszer szerint adtuk meg:

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

A táblázatban az 1985-2001 év értékei csak a régi számítási mód szerint szerepelnek, viszont a 2002-2007 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 jelenésben az idősoros elemzések során a régi módszer alapján számolt adatokat használjuk, a 2007. év adatainak elemzésekor, valamint a 2007. évi adatok 2006. év adataival való összehasonlításkor pedig az új gyakorlatnak megfelelő módszert.

A bejelentések aránya 2007-ben (52,9 ezrelék) kismértékű csökkenést mutatott az előző évhez képest (57,5 ezrelék). Ugyanakkor a 2007-ben észlelt érték több mint háromszorosa az 1997-ben észlelt minimum értéknek (16,8 ezrelék) és közel kétszerese a 2000-ben tapasztalt gyakoriságnak (27,1 ezrelék).



1. ábra A veleszületett rendellenességek bejelentési aránya, 1987-2007

A bejelentések arányának az utóbbi években tapasztalt jelentős növekedése nem feltétlenül jelenti a fejlődési rendellenességek prevalenciájának emelkedését, sokkal inkább a bejelentési fegyelem javulása és a prénatalis diagnosztikai módszerek fejlődése és egyre szélesebb körű elterjedése áll a háttérben.

A bejelentések arányának változását az egyes megyékben egyrészt (1) **az országos átlaghoz** képest, másrészt (2) **az előző évhez** viszonyítva elemezzük. A két összehasonlító módszer közül az előbbi, vagyis az országos átlaghoz való viszonyítás a megyék bejelentési arányát az adott (2007-es) év országos átlagának gyakoriságához hasonlítja. Az utóbbi, azaz a korábbi (2006-es) évhez való viszonyítás a veleszületett rendellenességek gyakoriságának változását, illetve a bejelentési fegyelem minőségét tükrözi az egyes megyékben.

(1) Az egyes megyékben a veleszületett rendellenességek bejelentési arányára

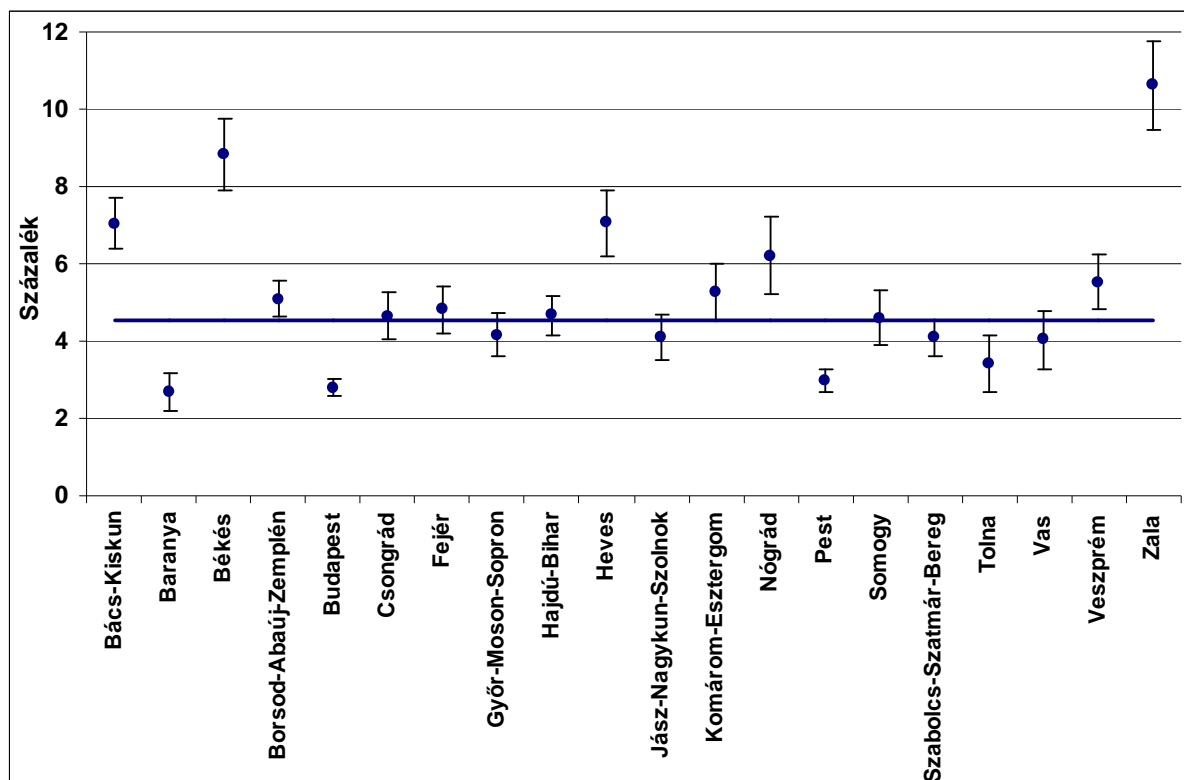
vonatkozóan - a korábbi évekhez hasonlóan - 2007-ben is jelentős különbségek mutatkoztak, a gyakoriságok igen széles határok között (26,7 és 106,1 ezrelék) változtak.

A bejelentések aránya **kiemelkedően magas** volt Zala (106,1 ezrelék), Békés (88,2 ezrelék), Heves (70,6 ezrelék), Bács-Kiskun (70,3 ezrelék) megyékben.

Az országos átlagot jelentősen meghaladta Nógrád (62,2 ezrelék), Veszprém (55,3 ezrelék), Komárom-Esztergom (52,5 ezrelék) és Borsod-Abaúj-Zemplén (50,8 ezrelék) megye bejelentési aránya. Az országos értéktől (45,1 ezrelék) való eltérés mind a nyolc megye esetén szignifikáns volt ( $p < 0,05$ ).

Az országos átlagtól szignifikánsan nem tért el a bejelentések aránya Fejér (48,2 ezrelék), Hajdú-Bihar (46,7 ezrelék), Csongrád (46,4 ezrelék), Somogy (45,9 ezrelék), Győr-Moson-Sopron (41,6 ezrelék), Jász-Nagykun-Szolnok (40,8 ezrelék) és Vas (40,3 ezrelék) megye esetében.

Az országos átlagtól kisebb bejelentési arány jellemezte Szabolcs-Szatmár-Bereg (40,7 ezrelék), Tolna (34,2 ezrelék), Pest megyét (29,7 ezrelék), valamint a fővárost (28,0 ezrelék). A legkevesebb fejlődési rendellenességről Baranya megyéből érkezett bejelentés (26,7 ezrelék). Az országos átlagtól való eltérés mind az öt terület esetében szignifikáns volt ( $p < 0,05$ ).



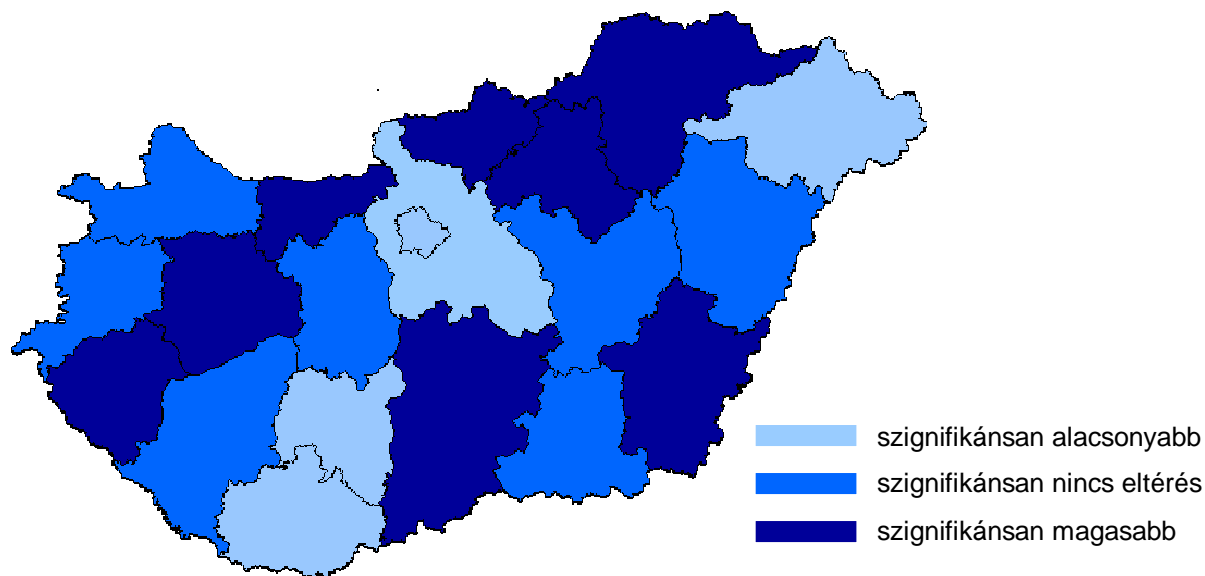
2. ábra A veleszületett rendellenességek bejelentési aránya megyénként, 2007

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

A bejelentések arányában a **legnagyobb mértékű** – közel 45 ezrelékpontos – **növekedést** a korábban átlagos bejelentési értéket mutató Békés megye mutatta. Heves és Fejér megyékből 20 ezrelékponttal, Borsod-Abaúj-Zemplén megyéből közel 7 ezrelékponttal több esetet jelentettek. Mérsékelten emelkedett a bejelentések aránya Győr-Moson-Sopron, Komárom-Esztergom, Vas valamint Zala megye esetében.

A bejelentések aránya *Jász-Nagykun-Szolnok* megyében **nem változott** a 2006. évihez képest.

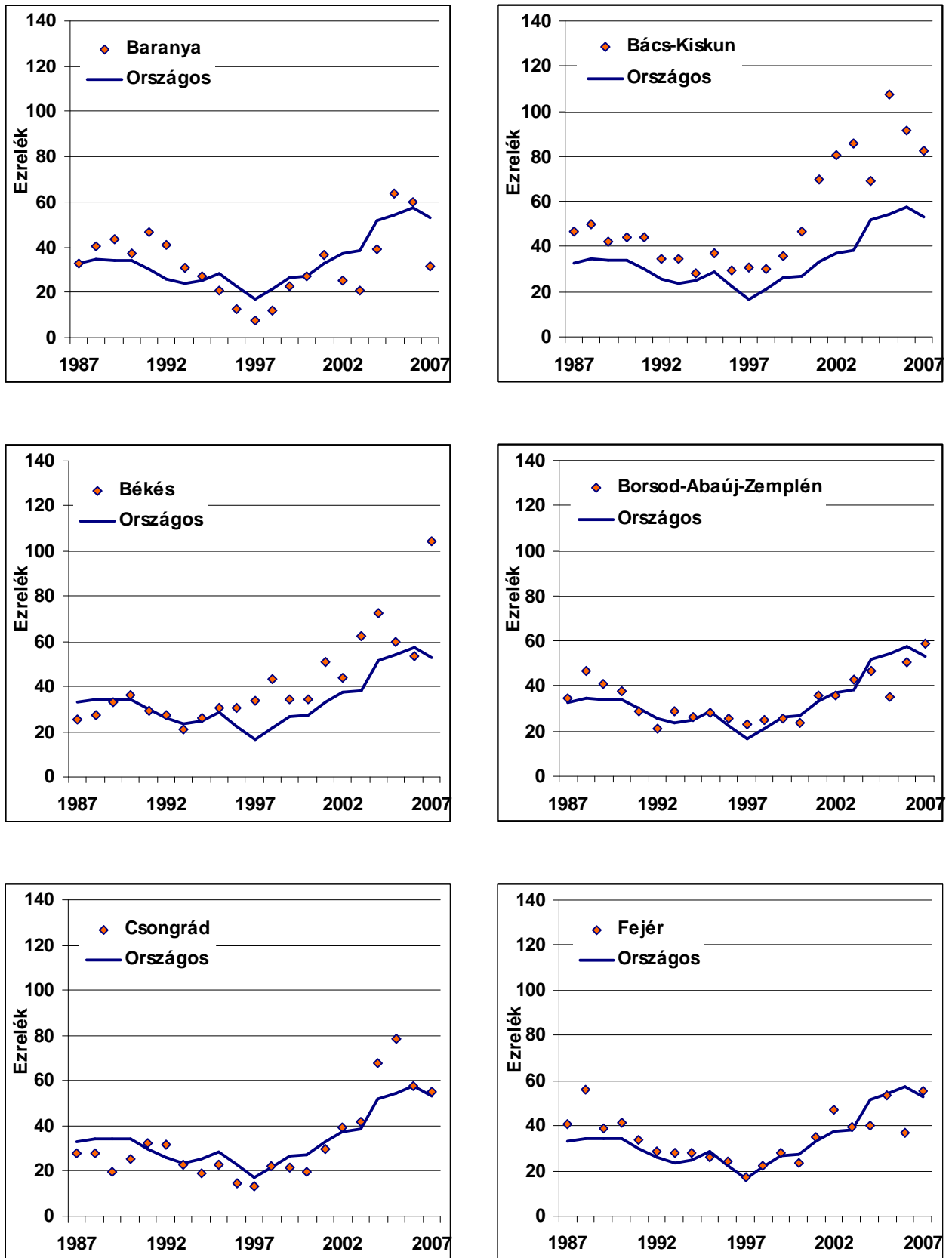
Az esetbejelentések arányában igen **nagyfokú** - 25 ezrelékpont körüli - **csökkenés** mutatkozott a 2006-ban jól jelentő *Baranya, Hajdú-Bihar* és *Tolna* megyében. *Veszprém* és *Nógrád* megyében ugyan közel 20 ezrelékponttal, *Bács-Kiskun* megyében 8 ezrelékponttal csökkent a bejelentési arány, de az észlelt előfordulás még így is meghaladja az országos átlagot. *Somogy* megye bejelentési gyakorisága 33 %-kal csökkent, a 2007-es érték az országos átlagnak felel meg. Sajnálatos tény, hogy *Pest* megye és *Budapest* korábbi kismértékű bejelentési gyakorisági értékei tovább csökkentek. A bejelentések aránya mérsékelt csökkenést mutatott *Szabolcs-Szatmár-Bereg*, valamint *Csongrád* megyében.

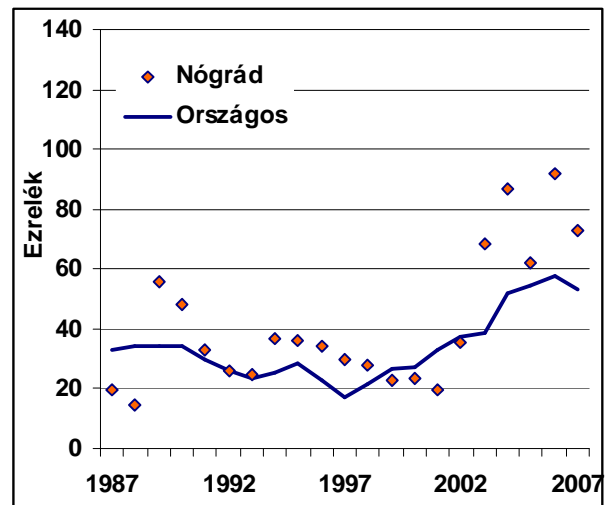
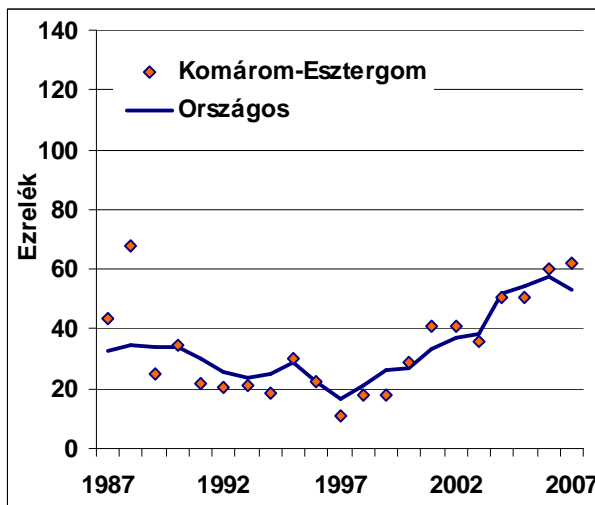
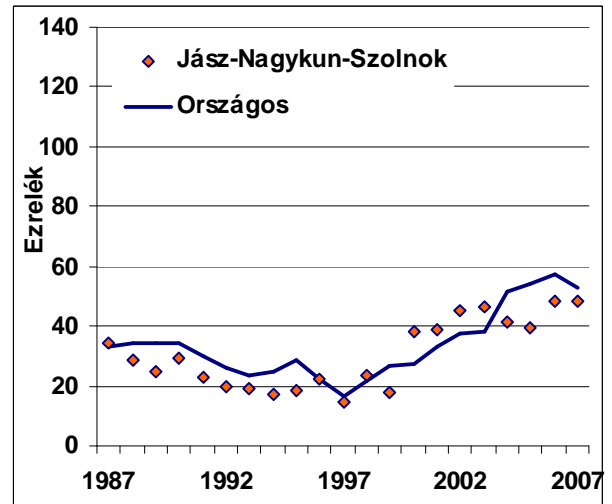
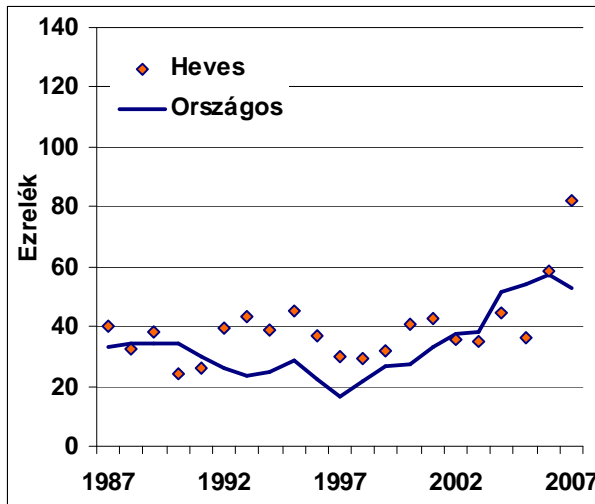
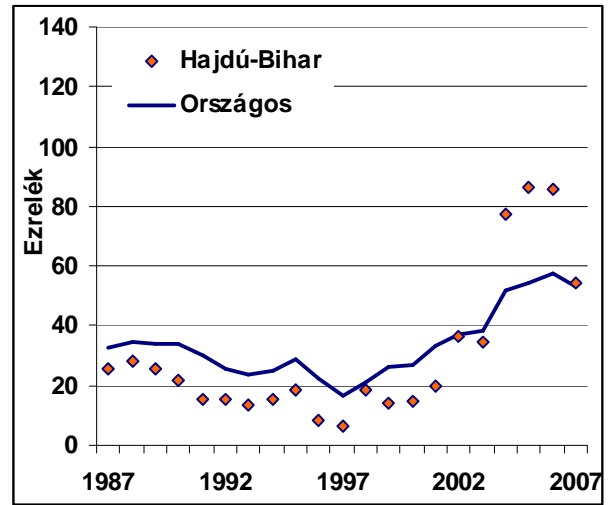
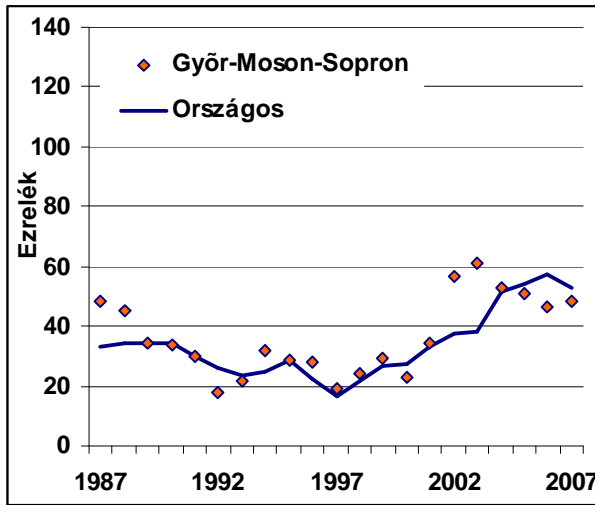


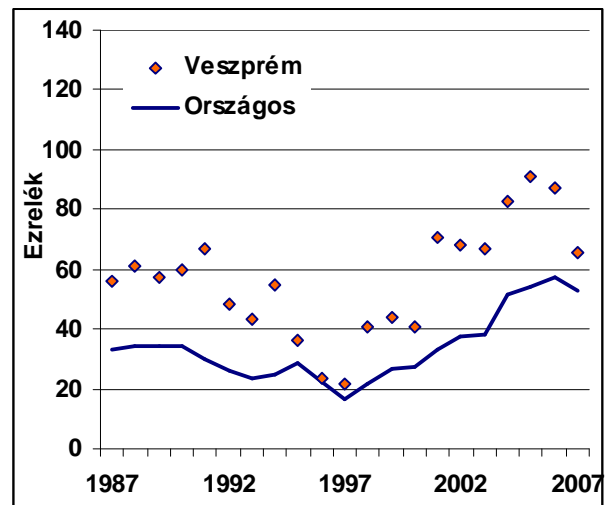
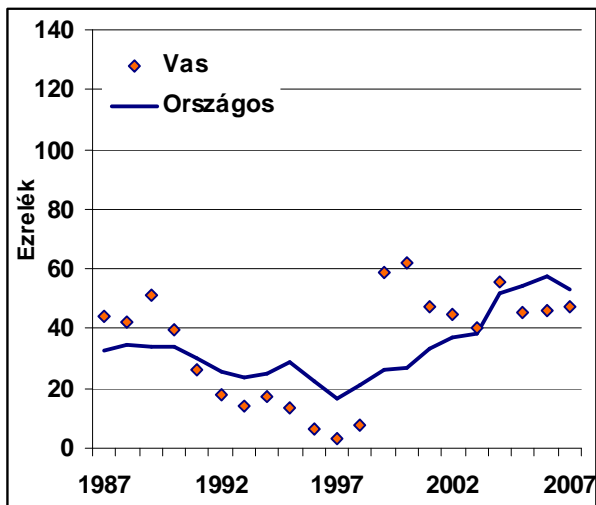
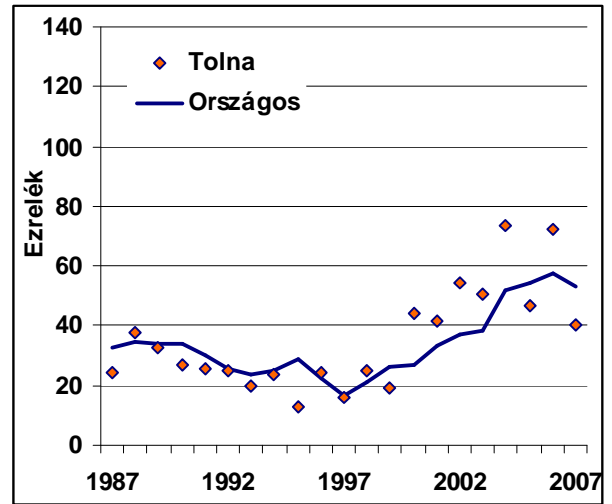
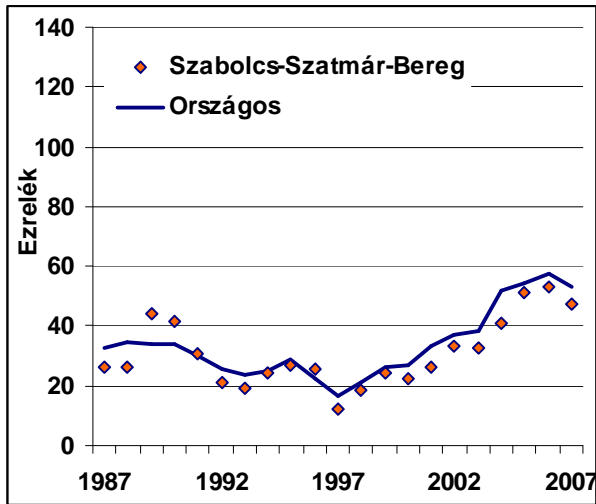
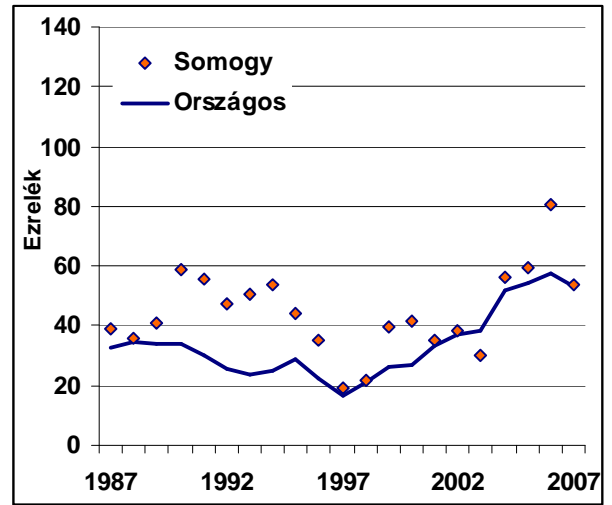
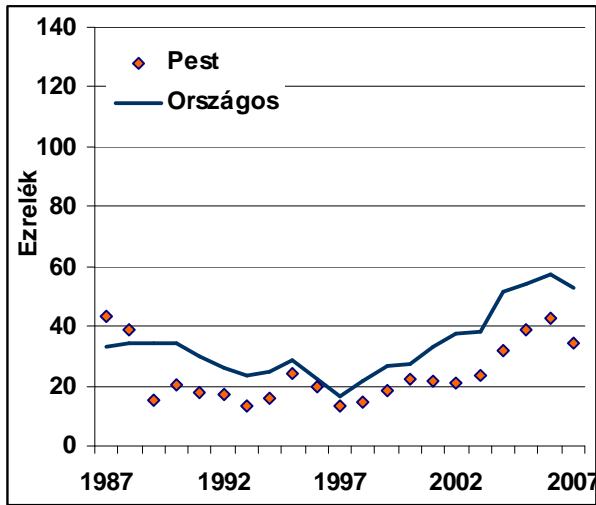
3. ábra A veszületett rendellenességek bejelentési aránya megyék szerint az országos átlagtól való szignifikáns eltérés alapján, 2007

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

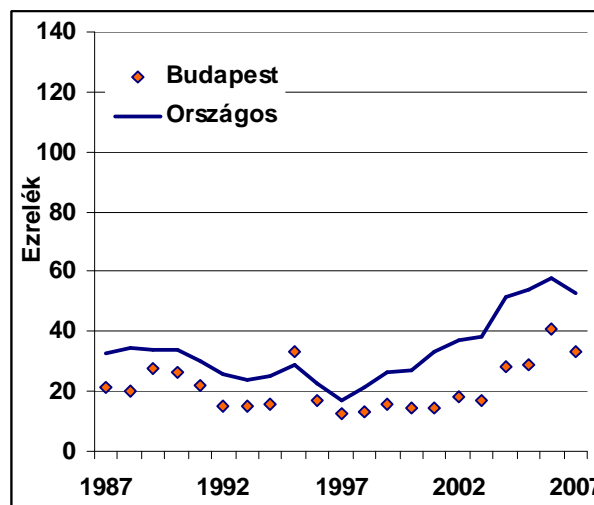
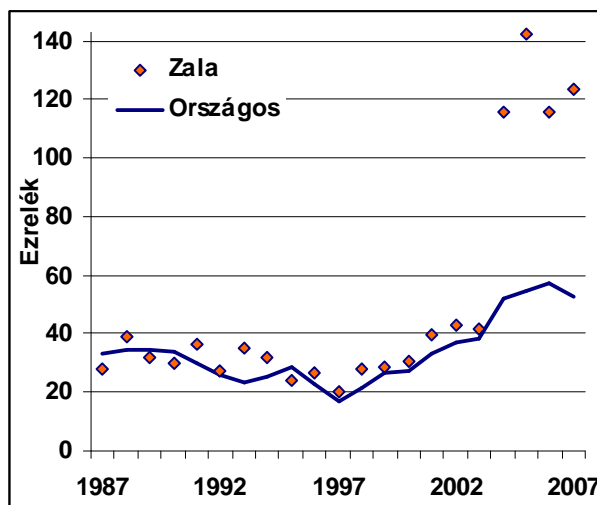
4. ábra A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása megyénként 1987-2007 között











### *A veszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának elemzése megyénként 1987-2007 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 együttműködésben szakmai konzultációra került sor. A személyes kapcsolat, az adatszolgáltatók és adatfelhasználók között információcsere révén sikerült elérni, hogy 2005-ben és 2006-ban közel egy-harmaddal nőtt a bejelentett esetek aránya a korábbi évekhez képest és bejelentési gyakoriság az országos átlagot is meghaladta. 2007-ben azonban a rendellenességek bejelentési aránya a felére esett vissza és *szignifikánsan az országos átlag maradt*.

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

**Békés** megyében a bejelentett rendellenességek aránya az 1995-2005 közötti években az országos érték felett volt, és 2006-ban is alig maradt el az átlagtól. 2007-ben a bejelentések aránya ugrásszerűen megnőtt és csaknem a kétszeresére emelkedett, ezzel *az egyik legjobban jelentő megyék közé került*. Ugyanakkor az magasabb prevalenciát mutató rendellenességek további analízise indokolt, és ez a VRONY közeljövőben tervezett feladatának tekinthető.

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

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

**Fejér** megyében a bejelentések aránya 1987-től az országos átlagot meghaladó értékről átlag körülire csökkent. 2004-ben és 2006-ban kevesebb rendellenességet jelentettek. 2007-ben az észlelt rendellenességek bejelentési gyakorisága majdnem 20 ezrelékponttal nőtt az előző évhez képest, és ezzel *kismértékben meghaladta az országos átlagot*.

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

**Hajdú-Bihar** megyére az elmúlt két évtizedben mélyen az országos színvonal alatti bejelentési fegyelem volt jellemző. 2004-ben ugrásszerűen megnőtt a bejelentett fejlődési rendellenességek aránya, és az országos átlagot meghaladó érték volt jellemző 2005-ben és 2006-ban is. Hajdú-Bihar megye az ország legjobban jelentő megyéi közé került. A pozitív változások háttérében egyrészt az adatbejelentők számára szervezett munkaértekezlet eredményessége, másrészt a területi képviselői rendszer hatékony működése áll. Bár 2007-re ez a lendület megtört, *a bejelentések aránya meghaladja az országos átlagot*.

**Heves** megye a kilencvenes évektől kifejezetten a jól jelentő megyék közé tartozott, éveken keresztül országos átlag feletti gyakorisági mutatókkal. 2002-től a bejelentések aránya az országos átlag körül volt, kivéve a 2005-ös évet, amikor kevesebb rendellenességet jelentettek a megyéből. 2007-ben az országos átlaghoz képest mintegy 25 ezrelékponttal nagyobb arányban küldtek bejelentést, így *Heves megye adatszolgáltatói ismét lelkiismeretesen tesznek eleget a bejelentési kötelezettségnek*.

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

**Komárom-Esztergom** megye a nyolcvanas években észlelt, kiemelkedően jó bejelentési színvonalat követően a kilencvenes évekre időnként átlagos, de túlnyomórészt országos átlag alatti szintre került. 2000-től az országos átlagnak megfelelő, vagy ezt meghaladó bejelentési arány volt jellemző. 2006-ban kismértékű, 2007-ben jelentős növekedés volt tapasztalható a rendellenességek bejelentési arányában, amely a legutolsó évben szignifikánsan meghaladta az országos átlagot. Ennek alapján Komárom-Esztergom a *jól jelentő megyék* közé sorolható.

**Nógrád** megye bejelentési gyakoriságára a nagyfokú ingadozás volt jellemző. A nyolcvanas évek közepén alacsony (20 ezrelék körüli), végén viszont magas (50 ezrelék körüli) bejelentési arány volt észlelhető. A 2001-ben még az ország egyik legrosszabbul jelentő megyéi közé tartozó Nógrádban évről évre ugrásszerűen nőtt a bejelentések aránya a kiválóan felépített területi képviselői rendszer, és a jól működő kommunikáció eredményeként. 2007-ben is kiemelkedően jól jelentették a rendellenességeket, így Nógrád *az egyik legjobban jelentő területi egységnek* tekinthető.

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

vonatkozóan, de az észlelt gyakorisági értékek továbbra is szignifikánsan *alacsonyabbak az országos átlagnál*.

**Somogy** megyét az elmúlt két évtized során csaknem minden évben országos átlagot meghaladó gyakorisági mutatók jellemezték. 2006-ban közel 20 ezrelékponttal növekedett a bejelentések gyakorisága, és ezzel Somogy a legjobban jelentő területi egységek közé került. 2007-ben viszont *az országos átlagot csak minimálisan meghaladó érték* jellemezte a megyét.

**Szabolcs-Szatmár-Bereg** megyére korábban - néhány évtől eltekintve - átlag körüli bejelentési színvonal volt jellemző. Az elmúlt években a bejelentések arányára vonatkozóan emelkedő tendencia figyelhető meg, ami követi a javuló országos átlagot, de azt nem éri el. Ez a 3-5 ezrelékpontos átlagtól való elmaradás volt jellemző az elmúlt két évben is, amelynek alapján Szabolcs-Szatmár-Bereg *a közepesen jól jelentő megyék közé sorolható*.

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

**Vas** megyében a kilencvenes évek közepén a rendellenességek bejelentési színvonala rendkívül alacsony volt (1999-ben mindössze 3,2 ezrelék). Az adatszolgáltató orvosokkal történt konzultációt követő évben, 1999-ben, a megyében a bejelentési fegyelem ugrásszerűen javult, és ez a kiemelkedően jó színvonal volt jellemző 2004-ig. Az utóbbi három évben azonban némi visszaesés mutatkozik, és a bejelentések aránya 5-10-5 ezrelékponttal kisebbnek adódott az országos átlagnál. Így ma elmondható, hogy Vas megye *az átlagot megközelítő mértékben* tesz eleget a bejelentési kötelezettségnek.

**Veszprém** megye a vizsgált időszak kezdetétől a kiemelkedően jól jelentő megyék közé tartozott és az utóbbi évek adatszolgáltatását tekintve is az élvonalban jár. A bejelentések arányát tekintve az észlelt gyakorisági értékek a korábbi évekhez hasonlóan *2007-ben is szignifikánsan meghaladják az országos átlagot*.

**Zala** megye 2003-ig az országos átlagnak megfelelő gyakorisággal jelentette a fejlődési rendellenességeket. A 2003-ban szervezett szakmai értekezlet eredményeképpen nagymértékű javulás volt észlelhető a bejelentési fegyelem vonatkozásában. Azóta folyamatosan országos átlag feletti értékek jellemzőek. Az elvégzett analízis szerint Zala megyében a bejelentett veleszületett rendellenességek gyakorisága *több mint kétszerese az országos átlagnak*. Az emelkedett prevalenciát mutató rendellenességek további elemzése indokolt, és a VRONY közeljövőben tervezett feladatának tekinthető.

A **budapesti** adatszolgáltatók a 20 éves vizsgálati periódusban mindig az országos átlag alatti szinten jelentettek. Kivételt képez az 1995-ös év, amikor aktív esetfelkutatás történt. 2004-ben – az adatszolgáltató orvosok számára szervezett munkaértekezleten elhangzottak eredményeképpen – javulás észlelhető a bejelentések arányában. 2006-ban ismét nagymértékben emelkedett az esetbejelentések gyakorisága. Ebben jelentős szerepet játszott az új VRONY képviselő lelkes munkája, aki több intézménnyel személyesen is felvette a kapcsolatot. A regisztrált budapesti adatok számának növekedése annak is köszönhető, hogy egyes fővárosi szülészeti és gyermekgyógyászati intézetek a VRONY rendelkezésére bocsátották elektronikus adataikat, amely azonban sok változó tekintetében meglehetősen hiányos. Mindezek ellenére a 2007-ben észlelt gyakoriság még mindig *jelentősen az országos átlag alatt van*, és alig több mint a fele az átlagértéknek.

**2. táblázat A bejelentett veleszületett rendellenességek száma és gyakorisága BNO-10 szerint a VRONY 2007. évi adatai alapján**

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q000	Agyvelőhiány	12	0,12	0,10
Q001	Koponya- és gerinchasadék	1	0,01	0,01
Q019	Agyvelősérv, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q02	Kisfejtőség	14	0,14	0,12
Q031	A Magendie- és Luschka-nyílás atresiaja	3	0,03	0,03
Q039	Veleszületett vízfejűség, k.m.n.	26	0,27	0,23
Q040	A kéréstest veleszületett rendellenességei	7	0,07	0,06
Q042	Előagyhiány	4	0,04	0,03
Q043	Az agyvelőállomány csökkenésével járó egyéb állapotok	5	0,05	0,04
Q046	Veleszületett agyi cysták	17	0,17	0,15
Q048	Az agy egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q049	Az agy k.m.n. veleszületett fejlődési rendellenessége	1	0,01	0,01
Q052	Gerinchasadék az ágveki szakaszon, vízfejűséggel	3	0,03	0,03
Q054	K.m.n. gerinchasadék vízfejűséggel	13	0,13	0,11
Q058	Gerinchasadék a keresztcsonti szakaszon vízfejűség nélkül	1	0,01	0,01
Q059	Gerinchasadék, k.m.n.	25	0,25	0,22
Q063	A cauda equina egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q068	A gerincvelő egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q070	Arnold-Chiari syndroma	2	0,02	0,02
Q078	Az idegrendszer egyéb meghatározott veleszületett fejlődési rendellenességei	10	0,10	0,09
Q079	Az idegrendszer k.m.n. veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
	Izolált komplex, idegrendszert érintő rendellenesség	12	0,12	0,10
Q103	A szemhéj egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q105	A könnvszatoma veleszületett elzáródása és szükülete	7	0,07	0,06
Q107	A szemüreg veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q112	Kisszeműség	3	0,03	0,03
Q120	Veleszületett szürkehályog	9	0,09	0,08
Q121	A szemlencse veleszületett helyzeti rendellenessége	1	0,01	0,01
Q130	Szivárványhártva-coloboma	8	0,08	0,07
Q131	Szivárványhártva hiány	4	0,04	0,03
Q138	A szem elülső szegmentjének egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q150	Veleszületett zöldhályog	4	0,04	0,03
Q158	A szem egyéb meghatározott rendellenességei	3	0,03	0,03
	Izolált komplex, szemet érintő rendellenesség	6	0,06	0,05
Q160	A fülkagyló veleszületett hiánya	4	0,04	0,03
Q161	A külső hallójárat veleszületett hiánya, elzáródása, szükülete	1	0,01	0,01
Q170	Járulékos fül	51	0,52	0,44
Q172	Kisfülűség	1	0,01	0,01
Q173	Egyéb módon szabálytalan alakú fül	1	0,01	0,01
Q175	Elálló fülkagyló	1	0,01	0,01
Q178	A fül egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	8	0,08	0,07
Q179	A fül veleszületett rendellenessége, k.m.n.	4	0,04	0,03
	Izolált komplex, fület érintő rendellenesség	1	0,01	0,01
Q180	Kopoltvív eredetű üreg, sipolv, tömlő	3	0,03	0,03
Q181	Fül előtti üreg és tömlő	4	0,04	0,03
Q182	A kopoltvív egyéb rendellenességei	1	0,01	0,01
Q188	Az arc és nyak egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	26	0,27	0,23
Q189	Az arc és nyak veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q201	Kettős kiszáradzású jobb kamra	1	0,01	0,01
Q203	Nagvartériák teljes transpositiója	4	0,04	0,03
Q209	A szívüregek és összeköttetések veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q210	Kamrai sövényhiány	230	2,34	2,00
Q211	Pitvari sövényhiány	507	5,17	4,41
Q212	Pitvar-kamrai sövényhiány	94	0,96	0,82
Q213	Fallot-tetralogia	9	0,09	0,08
Q220	A tüdőverőér billentvű atresiaja	1	0,01	0,01
Q221	A tüdőverőér billentvű veleszületett szükülete	4	0,04	0,03
Q225	Ebstein-anomalia	1	0,01	0,01
Q228	A háromhegyvű billentvű egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q229	A háromhegyvű billentvű veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q230	Az aortabillentvű veleszületett szükülete	1	0,01	0,01
Q231	Az aortabillentvű veleszületett elégtelensége	1	0,01	0,01
Q234	Hypoplasiás bal szív-syndroma	8	0,08	0,07
Q246	Veleszületett pitvar-kamrai block	4	0,04	0,03
Q248	A szív egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	20	0,20	0,17
Q249	A szív veleszületett rendellenessége, k.m.n.	22	0,22	0,19
Q250	Nyitott ductus arteriosus	118	1,20	1,03
Q251	Coarctatio aortae	9	0,09	0,08

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q252	Az aorta veleszületett elzáródása	2	0,02	0,02
Q253	Aortaszűkület	5	0,05	0,04
Q254	Az aorta egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q256	A tüdőverőér szűkülete	26	0,27	0,23
Q262	A tüdővénák teljes transzpozíciója	1	0,01	0,01
Q270	A köldökverőér hiánya vagy hypoplasiája	10	0,10	0,09
Q272	A vesearteria egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q273	Perifériás arterio-venosus rendellenesség	1	0,01	0,01
Q274	Veleszületett visszértágulat	1	0,01	0,01
Q278	A perifériás érrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q279	A perifériás érrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q289	A keringési szervrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
	Izolált komplex, keringési rendszert érintő rendellenesség	265	2,70	2,31
Q300	Choana elzáródás	8	0,08	0,07
Q309	Az orr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q314	Veleszületett (gége eredetű) stridor	20	0,20	0,17
Q318	A gége egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q321	A légcső egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q323	Veleszületett hörgőszűkület	2	0,02	0,02
Q330	Veleszületett cystás tüdő	3	0,03	0,03
Q332	A tüdő sequestrációja	1	0,01	0,01
Q336	A tüdő hypo- és dysplasiája	2	0,02	0,02
Q338	A tüdő egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q340	Mellhártya-rendellenesség	1	0,01	0,01
Q348	A légzőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q349	A légzőrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
	Izolált komplex, légzőrendszert érintő rendellenesség	3	0,03	0,03
Q353	A lágyszájpad egyoldali hasadéka	7	0,07	0,06
Q356	Szájpadhasadék, középvonali	2	0,02	0,02
Q358	Szájpadhasadék, kétoldali, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q359	Szájpadhasadék, egyoldali, k.m.n.	21	0,21	0,18
Q360	Ajakhasadék, kétoldali	1	0,01	0,01
Q369	Ajakhasadék, egyoldali	29	0,30	0,25
Q371	Keményszájpad-ajakhasadék, kétoldali	1	0,01	0,01
Q374	Keményszájpad-, lágyszájpad- és ajakhasadék, kétoldali	1	0,01	0,01
Q375	Keményszájpad-, lágyszájpad- és ajakhasadék, egyoldali	2	0,02	0,02
Q379	Szájpad-ajakhasadék, egyoldali, k.m.n.	35	0,36	0,30
Q381	Ankyloglossia	131	1,34	1,14
Q383	A nyelv egyéb veleszületett rendellenességei	52	0,53	0,45
Q384	A nválmirigyek és vezetékük veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q385	A szájpad m.n.o. veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q386	A száj egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q390	A nyelvcső atresiaja sipoly nélkül	7	0,07	0,06
Q391	A nyelvcső atresiaja légcső-nyelöcső sipollyal	3	0,03	0,03
Q392	Veleszületett légcső-nyelöcső sipoly atresia nélkül	2	0,02	0,02
Q400	Veleszületett, hypertrophiás pylorus szűkület	37	0,38	0,32
Q401	Veleszületett hiatus-hernia	3	0,03	0,03
Q402	A gyomor egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q403	A gyomor veleszületett rendellenességei, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q410	A patkóbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	4	0,04	0,03
Q411	Az éhbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	3	0,03	0,03
Q418	Vékonybél egyéb meghatározott részeinek veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q419	Vékonybél k.m.n. szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	8	0,08	0,07
Q420	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	2	0,02	0,02
Q421	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete sipoly nélkül	2	0,02	0,02
Q422	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	1	0,01	0,01
Q423	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipoly nélkül	13	0,13	0,11
Q430	Meckel-gurdély	1	0,01	0,01
Q431	Hirschsprung-féle betegség	12	0,12	0,10
Q433	A bél veleszületett fixációs rendellenességei	3	0,03	0,03
Q435	Ectopiás végbélnyílás	6	0,06	0,05
Q438	A belek egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	8	0,08	0,07
Q439	A belek veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q442	Az epeutak elzáródása	4	0,04	0,03
Q447	A máj egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q458	Az emésztőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
	Izolált komplex, emésztőrendszert érintő rendellenesség	3	0,03	0,03
Q501	Petefészek-tömlő (fejlődési rendellenességként)	19	0,19	0,17
Q502	Veleszületett petefészek-csavarodás	4	0,04	0,03
Q523	Imperforált szűzhártya	2	0,02	0,02
Q526	A csikló veleszületett rendellenessége	6	0,06	0,05
Q527	A szeméremtest egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q528	A női nemi szervek egyéb megjelölt veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
	Izolált komplex, nemi szerveket érintő rendellenesség	1	0,01	0,01
Q530	Ectopiás here	1	0,01	0,01
Q531	Nem descendált here, egvoldali	136	1,39	1,18
Q532	Nem descendált here, kétoldali	38	0,39	0,33
Q539	Nem descendált here, k.m.n.	24	0,24	0,21
Q540	Hypospadiasis a makkon	5	0,05	0,04
Q541	Hypospadiasis a penisen	4	0,04	0,03
Q549	Hypospadiasis, k.m.n.	248	2,53	2,16
Q550	A here hiánya és aplasiája	1	0,01	0,01
Q552	A here és herezacskó egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q556	A hímvessző egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
	GAM komplex	3	0,03	0,03
Q561	Hím pseudohermaphroditismus m.n.o.	1	0,01	0,01
Q562	Női pseudohermaphroditismus m.n.o.	1	0,01	0,01
Q564	Bizonytalan neműség, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q600	A vese egvoldali agenesise	20	0,20	0,17
Q601	Mindkét vese agenesise	2	0,02	0,02
Q602	A vese agenesise, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q603	Az egyik vese hypoplasiája	6	0,06	0,05
Q604	Mindkét vese hypoplasiája	2	0,02	0,02
Q605	Vesehypoplasia, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q606	Potter-syndroma	9	0,09	0,08
Q610	Veleszületett solitaer vesecysta	1	0,01	0,01
Q611	Polycystás vese, gyermekkori típus	3	0,03	0,03
Q613	Polycystás vese, k.m.n.	9	0,09	0,08
Q614	Vese-dysplasia	2	0,02	0,02
Q619	Cystás vesebetegség, k.m.n.	14	0,14	0,12
Q620	Veleszületett zsákvese (hydronephrosis)	25	0,25	0,22
Q621	A húgyvezeték atresiája és szűkülete	24	0,24	0,21
Q622	Veleszületett megaloureter	1	0,01	0,01
Q623	A vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó rendellenességei	267	2,72	2,32
Q627	Veleszületett vesico-uretero-renalis reflux	4	0,04	0,03
Q628	A húgyvezeték egyéb veleszületett rendellenességei	15	0,15	0,13
Q630	Járulékos vese	2	0,02	0,02
Q631	Lebendezett, összeolvadt és patkó vese	7	0,07	0,06
Q632	Ectopiás vese	2	0,02	0,02
Q638	A vese egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	31	0,32	0,27
Q639	A vese veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q641	A húgyhólyag extrophiája	5	0,05	0,04
Q642	Veleszületett hátsó húgycső billentvük	2	0,02	0,02
Q643	A hólyagnyak és húgycső egyéb atresiája és szűkülete	8	0,08	0,07
Q648	A húgrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q649	A húgrendszer rendellenessége, k.m.n.	13	0,13	0,11
	Izolált komplex, húgrendszert érintő rendellenesség	48	0,49	0,42
Q650	A csípő veleszületett egvoldali dislocatiója	8	0,08	0,07
Q651	A csípő veleszületett kétoldali dislocatiója	3	0,03	0,03
Q652	A csípő veleszületett k.m.n. dislocatiója	5	0,05	0,04
Q653	A csípő veleszületett egvoldali sublaxatiója	71	0,72	0,62
Q654	A csípő veleszületett kétoldali sublaxatiója	32	0,33	0,28
Q655	A csípő veleszületett k.m.n. sublaxatiója	8	0,08	0,07
Q656	Instabil csípő	45	0,46	0,39
Q658	A csípő egyéb veleszületett deformításai	2	0,02	0,02
Q660	Dongaláb (pes equinovarus)	111	1,13	0,97
Q661	Pes calcaneovarus	3	0,03	0,03
Q663	A lábak egyéb, varus jellegű veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q664	Pes calcaneovalgus	6	0,06	0,05
Q666	A láb egyéb veleszületett, valgus jellegű deformításai	14	0,14	0,12
Q668	A láb egyéb veleszületett deformításai	49	0,50	0,43
Q669	A lábak rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q670	Arc-aszimmetria	2	0,02	0,02
Q674	A koponya, arc és állkapocs egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q675	A gerinc veleszületett deformítása	1	0,01	0,01
Q676	Pectus excavatum	10	0,10	0,09
Q677	Pectus carinatum	1	0,01	0,01
Q680	A fejbiccentő izom veleszületett deformítása	39	0,40	0,34
Q681	A kéz veleszületett deformítása	3	0,03	0,03
Q688	Egyéb meghatározott veleszületett csont-izom deformítások	1	0,01	0,01
Q690	Járulékos ujj(-ak)	57	0,58	0,50
Q692	Járulékos lábujj(-ak)	11	0,11	0,10
Q700	Összenőtt ujjak	15	0,15	0,13
Q702	Összenőtt lábujjak	51	0,52	0,44

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q703	Úszóhártvás lábujjak	1	0,01	0,01
Q704	Polysyndactylia	6	0,06	0,05
Q711	A felkar és alkar veleszületett hiánya, a kéz meglétével	1	0,01	0,01
Q713	Kéz és ujj(-ak) veleszületett hiánya	2	0,02	0,02
Q714	Az orsócsont megrövidülése	1	0,01	0,01
Q718	A felső végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	8	0,08	0,07
Q719	A felső végtag redukciós defektusa, k.m.n.	5	0,05	0,04
Q723	A láb és lábujj(-ak) veleszületett hiánya	1	0,01	0,01
Q724	A combcsont megrövidülése	1	0,01	0,01
Q729	Az alsó végtag redukciós defektusa, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q730	Nem meghatározott végtag(-ok) veleszületett hiánya	1	0,01	0,01
Q731	Nem meghatározott végtag(-ok) proximális végének hiánya	2	0,02	0,02
Q738	Nem meghatározott végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	1	0,01	0,01
Q740	A felső végtagok és vállöv egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q741	A térd veleszületett rendellenessége	1	0,01	0,01
Q742	Az alsó végtag(-ok) és medenceöv egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q743	Arthrogyposis multiplex congenita	2	0,02	0,02
Q748	Egyéb meghatározott veleszületett végtagrendellenességek	2	0,02	0,02
Q749	A végtag(-ok) k.m.n. veleszületett rendellenessége	2	0,02	0,02
	Izolált komplex, végtagokat érintő rendellenesség	7	0,07	0,06
Q750	Koponyavarratok veleszületett elcsontosodása (craniosynostosis)	8	0,08	0,07
Q751	Dysostosis craniofacialis	1	0,01	0,01
Q758	Az agy- és arckoponyacsontok egyéb meghatározott veleszületett rendellenessége	9	0,09	0,08
Q759	Az agy- és arckoponyacsontok k.m.n. veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q760	Reített gerinchasadék (spina bifida occulta)	5	0,05	0,04
Q764	A gerincoszlop egyéb veleszületett, scoliosissal nem társuló rendellenességei	5	0,05	0,04
Q767	A szegycsont veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q770	A porcfejlődés hiánya (achondrogenesis)	1	0,01	0,01
Q771	Thanatophoricus rövid alkat	2	0,02	0,02
Q773	Chondrodysplasia punctata	1	0,01	0,01
Q774	A porcképződés hiánya (achondroplasia)	7	0,07	0,06
Q780	Osteogenesis imperfecta	4	0,04	0,03
Q789	Nem meghatározott osteochondrodysplasia	5	0,05	0,04
Q790	Veleszületett rekesz-sérv	16	0,16	0,14
Q791	A rekeszizom egyéb veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q792	Exomphalos	11	0,11	0,10
Q793	Gastroschisis	9	0,09	0,08
Q795	A hasfal egyéb veleszületett rendellenességei	11	0,11	0,10
Q798	A csont- és izomrendszer egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q799	A csont- és izomrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
	Izolált komplex, csont- és izomrendszer rendellenesség	1	0,01	0,01
	Multiplex tartási postural asszociáció	4	0,04	0,03
Q819	Epidermolysis bullosa, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q820	Örökletes lymphoedema	1	0,01	0,01
Q824	Ectodermalis dysplasia (izzadással nem járó)	2	0,02	0,02
Q825	Veleszületett, nem daganatos anyajegy	158	1,61	1,38
Q828	A bőr egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	12	0,12	0,10
Q829	A bőr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q833	Jámulékos mellbimbó	30	0,31	0,26
Q838	Az emlő egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q840	Veleszületett alopecia	1	0,01	0,01
Q842	A hajzat/szőrzet egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q846	A körmök egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q848	A kültakaró egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q858	Egyéb, m.n.o. phakomatosisok	1	0,01	0,01
Q868	Egyéb, ismert külső okra visszavezethető veleszületett malformatiós szindrómák	1	0,01	0,01
Q870	Főként az arc külalakját érintő veleszületett malformatiós szindrómák	4	0,04	0,03
Q872	Főként a végtagokat érintő veleszületett malformatiós szindrómák	2	0,02	0,02
Q874	Marfan-szindróma	1	0,01	0,01
Q890	A lép veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q891	A mellékvese veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q892	Egyéb belső elválasztású mirigyek veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q893	Situs inversus	4	0,04	0,03
Q894	Összenőtt ikrek	3	0,03	0,03
Q899	Veleszületett rendellenesség, k.m.n.	11	0,11	0,10
Q900	Trisomia 21, meioticus, non-disjunctiós típus	99	1,01	0,86
Q901	Trisomia 21, mosaicismus, (mitoticus, non-disjunctiós típus)	6	0,06	0,05
Q902	Trisomia 21, translocatiós típus	1	0,01	0,01
Q909	Down-szindróma, k.m.n.	66	0,67	0,57
Q910	Trisomia 18, meioticus, non-disjunctiós típus	13	0,13	0,11
Q913	Edwards-szindróma, k.m.n.	14	0,14	0,12
Q914	Trisomia 13, meioticus, non-disjunctiós	7	0,07	0,06

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q915	Trisomia 13, mosaicismus (mitoticus, non-disiunctió)	1	0,01	0,01
Q917	Patau-szindróma, k.m.n.	4	0,04	0,03
Q922	Nagvobb chromosomárszt érintő részleges trisomia	1	0,01	0,01
Q927	Triploidia és polyploidia	2	0,02	0,02
Q928	Az autosomák egváb meghatározott trisomiái és részleges trisomiái	1	0,01	0,01
Q932	Dicentricus vagy gyűrűs chromosoma	1	0,01	0,01
Q933	A 4. chromosoma rövid karjának törése	1	0,01	0,01
Q935	Egváb chromosomárszek törése	1	0,01	0,01
Q938	Az autosomák egváb törései	1	0,01	0,01
Q951	Chromosoma inversio normál egváb	2	0,02	0,02
Q952	Kiegvásúlvozott autosomalis átrendeződés beteg egváb	1	0,01	0,01
Q960	45, X karyotpus	6	0,06	0,05
Q963	45, X/46XX vagy XY mosaicismus	1	0,01	0,01
Q969	Turner-szindróma, k.m.n.	8	0,08	0,07
Q970	47, XXX karyotpus	7	0,07	0,06
Q980	Klinefelter-szindróma, karyotpus 47, XXY	7	0,07	0,06
Q984	Klinefelter-szindróma, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q989	Nemi chromosoma rendellenesség, férfi fenotpus, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q998	Egváb meghatározott chromosoma-rendellenességek	4	0,04	0,03
Q999	Chromosoma-rendellenesség, k.m.n.	11	0,11	0,10
D180	Haemangioma, bármely lokalizációban	152	1,55	1,32
D181	Lymphangioma, bármely lokalizációban	3	0,03	0,03
I780	Rendu-Osler-Weber betegség	15	0,15	0,13
K070	Állcsontok lényegesebb nagvságbeli eltérései	1	0,01	0,01
K098	Egváb, szájtájéki cysták m.n.o.	5	0,05	0,04
K402	Kétoldali légvéksérv k.m.n.	9	0,09	0,08
K409	Egyoldali légvéksérv k.m.n.	108	1,10	0,94
K429	Köldöksérv k.m.n.	26	0,27	0,23
K469	Nem meghatározott hasi sérv, kizáródás és üszkösödés nélkül	1	0,01	0,01
N470	Fitvmatúltengés, phimosis, paraphimosis	7	0,07	0,06
P832	Nem haemolyticus betegség okozta hydrops foetalis	25	0,25	0,22
P835	Veleszületett hydrocele	109	1,11	0,95
	Minor kombinációk	25	0,25	0,22
	Random kombináció	127	1,29	1,11
	Schisis asszociáció	3	0,03	0,03
	Vacterl	11	0,11	0,10
	Multiplex congenitalis anomaliák	119	1,21	1,04
	<b>Összesen</b>	<b>5185</b>	<b>52,86</b>	<b>45,14</b>

\* 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, 2007: 97 613

A késői magzati halálózás száma, 2007: 485

Az összes magzati halálózás száma, 2007: 17 247

Forrás:KSH

Forrás:KSH

Forrás:KSH



### **A bejelentett veleszületett rendellenességek számának és gyakoriságának elemzése**

A 2. táblázat a Betegségek Nemzetközi Osztályozása 10. revíziója (BNO-10) szerinti bontásban mutatja be a veleszületett rendellenességek esetszámát és ezrelékes előfordulását a VRONY bejelentések tisztított adatai alapján. A gyakorisági értékek értékelése két különböző számítás alapján történt, az első (egy csillaggal jelölt) esetben az *élveszületések* és a *késői magzati halálozás* (halvaszületések) számát (összes születés 2007-ben: 98 098) vettük figyelembe, míg a második (két csillaggal jelölt) számítás során az *élveszületéseket* és az *összes (korai, középidős és késői) magzati halálozást* (114 860).

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. Ezen túl néhány további, az alábbiakban felsorolt rendellenesség is szerepelt a bejelentésre kötelezett veleszületett anomáliák között:

- „D” főcsoport, rosszindulatú daganatos betegségek közül a D18.0 haemangioma, D18.1 lymphangioma, D36.9 jóindulatú daganat;
- „I” főcsoport, keringési rendszer betegségei közül az I78.0 teleangiectasia hereditaria haemorrhagica;
- „K” főcsoport, emésztőrendszer betegségei közül a K07.0 micrognathia, K40 veleszületett lágycsér, illetve K42 veleszületett köldöksér;
- „P” főcsoport, perinatalis korban keletkező állapotok közül a P83.2 nem haemolitikus betegség okozta hydrops foetalis és P83.5 veleszületett hydrocele.

2007-ben összesen **5185** fejlődési rendellenességet mutató esetről küldtek bejelentést a VRONY-ba. A prevalencia értéket az összes születésre (élveszületés + késői magzati halálozás) számítva a veleszületett fejlődési rendellenességek gyakorisága 52,86 ezrelék, a korai és középidős magzati halálozást is figyelembe véve 45,14 ezrelék volt.

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

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

Elemzésünk alapján kitűnik, hogy a súlyosabb rendellenességek közül a *velőcsőzáródási rendellenesség* (0,50 ezrelék, 61 eset), az *ajakhasadék szájpadhasadékkal vagy anélkül* (0,60 ezrelék, 69 eset), valamint a *veleszületett hypertrophiás pylorus stenosis* (0,32 ezrelék, 37 eset) bejelentési aránya elmarad a várt értéktől. Az *izolált kamrai sövényhiány* (2,00 ezrelék, 230 eset), valamint a *hypospadias* (2,23 ezrelék, 257 eset) gyakorisága viszont megfelelt a várt értéknek és gyakori előfordulásúnak bizonyult.

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

A VRONY 2007. évi adatai alapján az alábbi fejlődési rendellenességek voltak hazánkban a leggyakoribbak (előfordulásuk  $\geq 1$  ezrelék):

- Pitvari sövényhiány	(507 eset, 4,41 ‰)
- Vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó r.	(267 eset, 2,32 ‰)
- Izolált komplex szív- és érrendszeri rendellenességek	(265 eset, 2,31 ‰)
- Hypospadiasis	(257 eset, 2,23 ‰)
- Többszörös fejlődési rendellenességek (beleértve a random kombinációkat)	(246 eset, 2,15 ‰)
- Kamrai sövényhiány	(230 eset, 2,00 ‰)
- Nem descendált here	(198 eset, 2,02 ‰)
- Down-szindróma	(172 eset, 1,72 ‰)
- Veleszületett, nem daganatos anyajegy	(158 eset, 1,38 ‰)
- Haemangioma	(152 eset, 1,32 ‰)
- Ankyloglossia	(131 eset, 1,14 ‰)
- Nyitott ductus arteriosus	(118 eset, 1,03 ‰)
- Lágycsér	(117 eset, 1,02 ‰)

A leggyakrabban észlelt fejlődési rendellenességek előfordulásában és sorrendjében csak kismértékű változás történt az előző évhez képest. 2006-ben is a *szívrendellenességek*, a *nem azonosított többszörös fejlődési rendellenességek (beleértve két rendellenesség random kombinációját)*, a *hypospadiasis*, a *vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó rendellenességei* voltak a leggyakoribb bejelentett veleszületett fejlődési rendellenességek.

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

**3. táblázat A bejelentett veleszületett rendellenességek terhességi kimenetel szerinti megoszlása az egyes rendellenesség csoportokban a VRONY 2007. évi adatai alapján**

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	%	esetsz	%	
AN - Koponyahiány	2	13,3	0	0,0	1	6,7	11	73,3	1	6,7	15
EN - Agvsérv	2	50,0	0	0,0	0	0,0	2	50,0	0	0,0	4
HP - Holoprosencephalia	1	25,0	0	0,0	0	0,0	3	0,75	0	0,0	4
MC - Kisfejtűség	14	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	14
HY - Vízfejtűség	8	27,6	0	0,0	0	0,0	16	55,2	5	17,2	29
SB - Nyitott gerinc	9	21,4	0	0,0	0	0,0	32	76,2	1	2,4	42
ON - Egyéb idegrendszeri rendellenesség	44	47,6	0	0,0	0	0,0	13	22,0	2	3,4	59
AM - Szemhiány/kisszeműség	3	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3
CT - Veleszületett szürkehályog	9	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	9
EY - Egyéb szemrendellenesség	40	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	40
EA - Fülrendellenesség	20	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	20
BR - Kopoltvívív származékok rendellenessége	11	39,3	0	0,0	0	0,0	16	57,1	1	3,6	28
FS - Arc és koponya rendellenesség	33	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	33
HD - Szív és nagyvér rendellenesség	1325	98,0	0	0,0	0	0,0	18	1,3	9	0,7	1352
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	47	94,0	0	0,0	1	2,0	1	2,0	1	2,0	50
CP - Szápadhasadék	31	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	31
CL - Ajakhasadék	66	95,7	0	0,0	0	0,0	1	1,4	2	2,9	69
OA - Nyelőcső elzáródás	12	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	12
PS - Gvómorkimenet szűkület	37	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	37
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	15	93,8	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	6,3	16
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	18	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	18
HG - Hirschsprung-féle betegség	12	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	12
OD - Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	90	93,8	1	1,0	0	0,0	3	3,1	2	2,1	96
UT - Rejtett heréjtűség	199	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	199
EG - Nemi szervi rendellenesség	48	94,1	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3	5,9	51
RA - Vesehiány	30	88,2	0	0,0	0	0,0	3	8,8	1	2,9	34
PO - Potter-szindróma	4	44,4	0	0,0	1	11,1	4	44,4	0	0,0	9
CK - Cystás vesebetegség	19	65,5	0	0,0	0	0,0	2	6,9	8	27,6	29
US - Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	372	96,6	0	0,0	0	0,0	1	0,3	12	3,1	385
EV - Húgyhólvag extrophia	5	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	5
SH - Hypospadiasis	257	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	257
OU - Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	68	97,1	0	0,0	0	0,0	1	1,4	1	1,4	70
CD - Csípőficam és hajlam	174	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	174
CF - Dongaláb	116	98,3	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2	1,7	118
PY - Sokujúság	77	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	77
SY - Összenőtt ujjak	84	89,4	0	0,0	0	0,0	9	9,6	1	1,1	94
LR - Végtaghiány	16	64,0	0	0,0	0	0,0	7	28,0	2	8,0	25
OL - Egyéb végtag rendellenesség	84	96,6	0	0,0	0	0,0	3	3,4	0	0,0	87
SK - Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	21	91,3	0	0,0	0	0,0	2	8,7	0	0,0	23
TC - Ferdenvakúság	39	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	39
DI - Rekeszhiány	21	95,5	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	4,5	22
EX - Nyitott hasfal	8	40,0	0	0,0	0	0,0	12	60,0	0	0,0	20
MS - Egyéb izomrendszeri rendellenesség	14	82,4	0	0,0	0	0,0	3	17,6	0	0,0	17
IM - Kültakarók rendellenessége	27	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	27
SA - Léphiány	2	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2
EO - Hormontermelő szervek rendellenessége	4	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	4
TE - Veleszületett daganatok	23	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	23
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	4	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	4
DS - Down szindróma	80	46,5	1	0,6	1	0,6	89	51,7	1	0,6	172
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	19	19,4	0	0,0	0	0,0	76	77,6	3	3,1	98
HF - Hydrops foetalis	3	12,0	0	0,0	0	0,0	21	84,0	1	4,0	25
TW - Összenőtt ikrek	1	33,3	0	0,0	0	0,0	2	66,7	0	0,0	3
MI - Minor rendellenesség	824	99,8	0	0,0	0	0,0	2	0,0	0	0,0	826
RK - Random kombináció	119	93,7	0	0,0	0	0,0	6	4,7	2	1,6	127
MA - Multiplex asszociáció	11	78,6	0	0,0	1	7,1	2	14,3	0	0,0	14
RO - Robin-szekvens	2	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2
MCA - Multiplex kongenitális anomália	104	87,4	0	0,0	0	0,0	13	10,9	2	1,7	119
OT - Egyéb rendellenesség	4	36,4	0	0,0	0	0,0	7	63,6	0	0,0	11
<b>Összesen</b>	<b>4732</b>	<b>91,2</b>	<b>2</b>	<b>0,04</b>	<b>5</b>	<b>0,1</b>	<b>381</b>	<b>7,3</b>	<b>65</b>	<b>1,3</b>	<b>5185</b>

### **A bejelentett veleszületett rendellenességek terhességi kimenetel szerinti megoszlásának elemzése**

A 3. táblázat a veleszületett rendellenességgel érintett esetek megoszlását terhességi kimenetel szerint mutatja be. Azokat a prenatalisan felismert eseteket, amelyek élveszületéssel végződtek, az élveszülöttek csoportjába soroltuk. A csecsemőhalálozás adatai ebben az évben nem kerültek értékelésre, mivel bejelentésük messze nem teljes, így analízisük téves következtetések levonásához vezetne.

2007-ben az összes bejelentett eset **91,2%-a élve** jött világra. A *spontán elvetélt* károsodott magzatok aránya 0,1% (5 eset) volt, *késői magzati halálozás* 0,04%-ban (2 eset) fordult elő a bejelentett esetek között.

A bejelentett magzati veszteségek túlnyomó részét a **prenatalisan felismert rendellenességek** képezték. Összesen **446** fejlődési rendellenességet (az összes eset 8,6%-át) ismertek fel magzati korban. Ez az arány 7,5%-kal alacsonyabb a 2006-ben jelentett értéknél (9,3%, 538 eset), de 27,9%-kal nagyobb a 2005-ben észlelt aránynál (6,2%, 327 eset).

A prenatalisan diagnosztizált fejlődési rendellenességek 85,4%-ban jelezték a bejelentő orvosok, hogy a terhesség *indukált vetéléssel* végződött (381 eset, az összes eset 7,3%-a).

A magzati korban észlelt malformációk 14,6%-ában (65 eset, az összes eset 1,3%-a) a terhesség további kimenetele *ismeretlen* maradt. Az okok alapvetően három tényezőre vezethetők vissza:

- az UH vizsgálatot végző, adatszolgáltató orvosnak nem volt tudomása a terhesség további kimeneteléről;
- a magzati korban diagnosztizált fejlődési rendellenesség nem volt olyan súlyos, hogy indokolta volna a terhesség befejezését;
- a várandós a fejlődési rendellenesség ismeretének ellenére vállalta a terhesség kiviselését. Ezek a magzatok vagy 2007-ben megszülettek és nem kerültek születésük után bejelentésre, vagy a 2008. évi adatbázisban fognak szerepelni.

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

- |  |                       |
|--|-----------------------|
| - Nem haemolitikus b. okozta hydrops fetalis | (22/25 eset, 88,0 %)  |
| - Egyéb kromoszóma rendellenességek          | (79/98 eset, 80,6 %)  |
| - Koponyahiány                               | (12/15 eset, 80,0 %)  |
| - Holoprosencephalia                         | ( 3/4 eset, 75,0 %)   |
| - Vízfejűség                                 | (21/29 eset, 72,4 %)  |
| - Összenőtt ikrek                            | ( 2/3 eset, 66,7 %)   |
| - Kopolyúív származék rendellenesség         | (17/28 eset, 60,7 %)  |
| - Nyitott hasfal                             | (12/20 eset, 60,0 %)  |
| - Down-szindróma                             | (90/172 eset, 52,3 %) |
| - Agysérv                                    | ( 2/4 eset, 50,0 %)   |
| - Nyitott gerinc                             | (33/42 eset, 45,8 %)  |
| - Potter szindróma                           | ( 4/9 eset, 44,4 %)   |
| - Végtaghiány                                | ( 9/25 eset, 36,0 %)  |
| - Cystás vesebetegség                        | (10/29 eset, 34,5 %)  |
| - Többszörös fejlődési rendellenesség        | (15/119 eset, 12,6 %) |

A prenatalisan leggyakrabban diagnosztizált rendellenességek sorrendjében kiskokú változás történt az előző év hasonló értékeihez képest. Legnagyobb arányban (80,6%) a *hydrops fetalis* került magzati korban felismerésre, ennek diagnózisa az előző évhez képest csaknem kétszeresére nőtt.

A leggyakoribb kromoszóma-rendellenességet jelentő *Down-szindróma* magzati diagnosztikájának eredményessége nem mutat jelentős változást (2007: 52,3%; 2006: 56,1%). A bejelentett esetek közel fele (80/172) szüléssel végződött. Az egyéb kromoszóma-rendellenességek prenatalis felismerésének aránya (80,6%) az előző évhez hasonlóan a második leggyakrabban felismert magzati ártalom.

Említést érdemel, hogy a 2007-ben bejelentett 3 *összenőtt iker* közül csak két esetben ismerték fel az összenövés tényét prenatalisan, egy esetben élveszülés történt.

Az összes bejelentett *velőcsőcsőzáródási rendellenesség* (61 eset) közül 47 (az esetek 77,0%-a) került diagnosztizálásra prenatalisan, ez az arány megegyezik az európai regiszterek átlagával. A 2007-ben bejelentett esetek közül 3 koponyahiánnyal, 2 agysérvvel és 9 nyitott gerinccel született gyermeknél nem észlelték az anomáliát a prenatalis szűrővizsgálatok során.

A 69 *ajakhasadékos rendellenesség* közül mindössze 3-nál (5,0%) jelölték a bejelentőlapon, hogy prenatalisan észlelték az elváltozást, ez az arány messze elmarad az európai átlagtól (13%).

A 29 *vízfejűséggel* bejelentett esetből 21-nél (az esetek 72,4%-ban) prenatalisan végzett ultrahangos vizsgálattal észlelték a rendellenességet. Az elváltozás detektálási aránya az elmúlt évhez viszonyítva (39,2%) jelentősen nőtt. Ezen túl ismert, hogy a vízfejűség sok esetben csak a születés után alakul ki, így nem is várható ennél sokkal jobb arány.

A 25 *végtagredukciós rendellenesség* közül 9 magzatnál diagnosztizálták a végtaghiányt (36%), ami több mint háromszorosa a 2006-ban észlelt 11,9%-os értéknek, és megegyezik az európai átlaggal.

A 20 *nyitott hasfal rendellenesség* 60%-át diagnosztizálták magzati korban (12 eset), viszont a 22 *rekeszhiányból* mindössze 1 (4,5%) került prenatalisan felismerésre. Ez utóbbi rendellenesség magzati diagnosztikája elmarad az európai átlagtól.

A *szív- és nagyér fejlődési rendellenességek* csupán 2%-át (27/1352) diagnosztizálták magzati korban, ez az arány fele a 2006-ban észlelt értéknek (3,9%). Az európai átlag 10% körül van.

A *vesefejlődési rendellenességek* esetében a prenatalis diagnosztika hatékonysága kismértékűnek ítéltető, mivel adataink szerint a tömlős vesét 29 esetből 10-ben (34,5%), a vesehiányt 34 esetből 4-ben (11,8%) ismertek csak fel magzati korban. Előbbinél a prenatalis diagnosztika európai átlagos szintje 75%, az utóbbinál 97%.

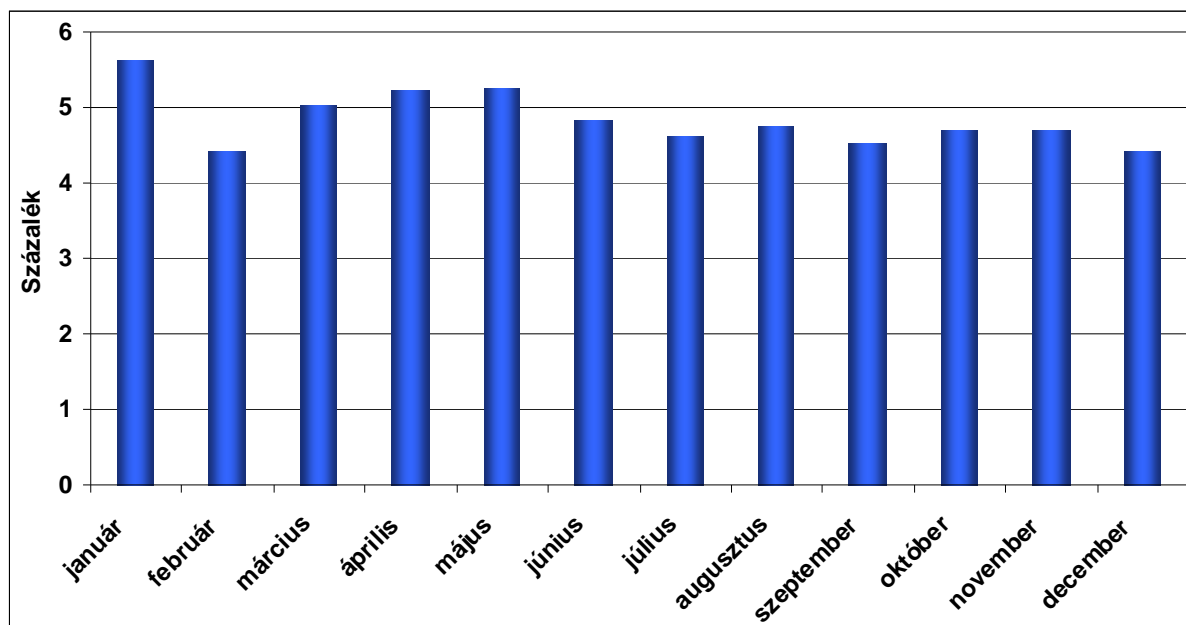
A nem azonosított, *többszörös fejlődési rendellenességek* 12,6%-át diagnosztizálták terhesség alatt (15/119), ami háromszorosa a 2006-ban észlelt értéknek (4,5%). Az európai átlag 10% körül van.

**A veleszületett rendellenességgel született élveszülöttek születési hónap szerinti előfordulásának elemzése**

Az 5. ábrán bemutatott grafikon a 2007-ben fejlődési rendellenességgel született újszülöttek/csecsemők születési hónap szerinti gyakoriságát mutatja (a prenatalisan felismert eseteket kihagytuk az analízisből). Az esetek 0,3 %-ában (12 esetben) az index paciens születési hónapja nem került feltüntetésre, így a szezonális 4732 megszületett esetből **4720** esetben került értékelésre.

A veleszületett rendellenességgel világra jött esetek havonkénti előfordulása 4,41% és 5,63% között mozgott, az **éves átlag** 4,84% volt. A rendellenességek aránya a **januárban** születetteknél kiugróan magas volt (5,63%), a minimum értékeket (4,41%, ill. 4,42%) a **februári és decemberi** születésűeknél észleltük.

A veleszületett rendellenességekre általában *szezonális ingadozás* jellemző, a téli és tavaszi hónapokban nagyobb, a nyári hónapokban kisebb gyakorisággal fordulnak elő. A 2007-ben észlelt tendencia kisebb mértékben eltér a korábban megfigyelt születési defektusokra jellemző tapasztalatoktól. Decemberben évek óta jellemző a bejelentések vártnál kisebb aránya. A februárban észlelt mélypont azonban szokatlan, a korábbi években nem tapasztalt jelenség, ami nagy valószínűséggel a véletlennek tulajdonítható.



**5. ábra A veleszületett rendellenességgel született élveszülöttek születési hónap szerinti előfordulása, 2007**

4. táblázat A bejelentett veleszületett rendellenességek gyakorisága rendellenesség csoportok szerint megyénként a VRONY 2007. évi adatai alapján

Rendellenesség csoportok	Baranya		Bács-Kiskun		Békés		Borsod-Abaúj-Z.					
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék				
AN - Koponyahiány	0	0,00	1	0,17	0	0,00	5	0,58	↑			
EN - Agysér	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00				
HP – Holoprosencephalia	0	0,00	1	0,17	0	0,00	0	0,00				
MC – Kisfejűség	1	0,23	1	0,17	0	0,00	1	0,12				
HY – Vízfejűség	1	0,23	5	0,86	↑	0	0,00	3	0,35			
SB – Nyitott gerinc	0	0,00	0	0,00		1	0,28	4	0,47			
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	0	0,00	1	0,17		1	0,28	5	0,58			
AM – Szemhiány/kisszeműség	0	0,00	0	0,00		0	0,00	0	0,00			
CT – Veleszületett szürkehályog	0	0,00	1	0,17		0	0,00	0	0,00			
EY – Egyéb szemrendellenesség	0	0,00	3	0,51		0	0,00	2	0,23			
EA – Fülrendellenesség	0	0,00	1	0,17		0	0,00	2	0,23			
BR – Kopolyútv származékok rendellenessége	0	0,00	3	0,51		0	0,00	6	0,70	↑		
FS – Arc és koponya rendellenesség	1	0,23	3	0,51		0	0,00	4	0,47			
HD – Szív és nagyér rendellenesség	25	5,71	↓	110	18,82	↑	163	45,05	↑	141	16,42	↑
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	2	0,46		6	1,03	↑	5	1,38	↑	6	0,70	
CP – Szájpadhasadék	0	0,00		2	0,34		1	0,28		1	0,12	
CL – Ajakhasadék	2	0,46		5	0,86		6	1,66	↑	9	1,05	↑
OA – Nyelöcső elzáródás	0	0,00		1	0,17		0	0,00		2	0,23	
PS - Gyomorkimenet szűkület	0	0,00		1	0,17		2	0,55		4	0,47	
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	1	0,23		1	0,17		1	0,28		2	0,23	
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	0	0,00		2	0,34		1	0,28		2	0,23	
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	0,00		1	0,17		0	0,00		2	0,23	
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	0	0,00		3	0,51		2	0,55		4	0,47	
UT - Rejtett heréjűség	4	0,91		22	3,76	↑	7	1,93		6	0,70	↓
EG - Nemi szervi rendellenesség	0	0,00		3	0,51		2	0,55		12	1,40	↑
RA – Vesehiány	1	0,23		4	0,68		1	0,28		2	0,23	
PO - Potter-szindróma	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
CK – Cystás vesebetegység	0	0,00		7	1,20	↑	1	0,28		0	0,00	
US – Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	17	3,89		59	10,10	↑	41	11,33	↑	27	3,14	
EV- Húgyhólyag extrophia	0	0,00		1	0,17		0	0,00		2	0,23	
SH – Hypospadiasis	7	1,60		13	2,22		4	1,11		29	3,38	↑
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	1	0,23		11	1,88	↑	2	0,55		5	0,58	
CD – Csípőficam és hajlam	1	0,23		24	4,11	↑	1	0,28		7	0,82	
CF – Dongaláb	4	0,91		6	1,03		7	1,93	↑	15	1,75	↑
PY – Sokujjúság	8	1,83	↑	3	0,51		5	1,38	↑	4	0,47	
SY – Összenőtt ujjak	3	0,69		7	1,20		3	0,83		8	0,93	
LR – Végtaghiány	1	0,23		1	0,17		1	0,28		1	0,12	
OL – Egyéb végtag rendellenesség	0	0,00		2	0,34		0	0,00		7	0,82	
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	0,00		0	0,00		1	0,28		2	0,23	
TC – Ferdenyakúság	0	0,00		3	0,51		1	0,28		1	0,12	
DI – Rekeszhiány	3	0,69		0	0,00		1	0,28		1	0,12	
EX – Nyitott hasfal	0	0,00		3	0,51		0	0,00		0	0,00	
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	0,00		0	0,00		1	0,28		0	0,00	
IM – Kültakarók rendellenessége	0	0,00		2	0,34		0	0,00		3	0,35	
SA – Léphiány	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
EO – Hormontermelő szervek rendellenessége	0	0,00		1	0,17		0	0,00		0	0,00	
TE – Veleszületett daganatok	1	0,23		0	0,00		0	0,00		1	0,12	
SI – Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00		0	0,00		0	0,00		1	0,12	
DS – Down szindróma	5	1,14		5	0,86		13	3,59	↑	16	1,86	
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	10	2,29	↑	5	0,86		3	0,83		5	0,58	
HF - Hydrops foetalis	0	0,00		1	0,17		0	0,00		4	0,47	
TW – Összenőtt ikrek	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
MI – Minor rendellenesség	12	2,74	↓	60	10,27	↑	22	6,08		50	5,82	
RK – Random kombináció	1	0,23		7	1,20		12	3,32	↑	11	1,28	
MA – Multiplex asszociáció	1	0,23		2	0,34		1	0,28		1	0,12	
RO – Robin-szekvens	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
MCA – Multiplex kongenitális anomália	4	0,91		7	1,20		6	1,66		10	1,16	
OT – Egyéb rendellenesség	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
<b>Összesen</b>	<b>117</b>	<b>26,74</b>	<b>↓</b>	<b>411</b>	<b>70,33</b>	<b>↑</b>	<b>319</b>	<b>88,17</b>	<b>↑</b>	<b>436</b>	<b>50,77</b>	<b>↑</b>

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	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EN - Agysérv	0	0,00	1	0,21	0	0,00	0	0,00
HP – Holoprosencephalia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,15
MC – Kisfejtőség	0	0,00	0	0,00	1	0,20	2	0,31
HY – Vízfejtőség	0	0,00	1	0,21	0	0,00	3	0,46
SB – Nyitott gerinc	1	0,22	4	0,85	6	1,22	4	0,61
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	4	0,87	2	0,42	0	0,00	4	0,61
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	0,22	2	0,42	0	0,00	0	0,00
EA – Fülrendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,31
BR – Kopolyútv származékok rendellenessége	0	0,00	0	0,00	1	0,20	4	0,61
FS – Arc és koponya rendellenesség	4	0,87	1	0,21	1	0,20	3	0,46
HD – Szív és nagyér rendellenesség	27	5,86	74	15,70	32	6,52	61	9,37
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	1	0,22	2	0,42	0	0,00	2	0,31
CP – Szájpadhasadék	1	0,22	2	0,42	1	0,20	1	0,15
CL – Ajakhasadék	2	0,43	4	0,85	3	0,61	3	0,46
OA – Nyelőcső elzáródás	0	0,00	0	0,00	1	0,20	0	0,00
PS - Gyomorkimenet szűkület	2	0,43	0	0,00	0	0,00	3	0,46
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	0,00	0	0,00	2	0,41	4	0,61
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	0	0,00	1	0,21	0	0,00	0	0,00
HG - Hirsprung-féle betegség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	3	0,65	1	0,21	3	0,61	24	3,69
UT - Rejtett heréjtőség	21	4,56	8	1,70	18	3,67	7	1,08
EG - Nemi szervi rendellenesség	4	0,87	2	0,42	1	0,20	1	0,15
RA – Vesehiány	5	1,09	3	0,64	1	0,20	2	0,31
PO - Potter-szindróma	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CK – Cystás vesebetegség	1	0,22	1	0,21	0	0,00	2	0,31
US – Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	4	0,87	18	3,82	3	0,61	22	3,38
EV- Húgyhólyag extrophia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SH – Hypospadiasis	11	2,39	17	3,61	16	3,26	13	2,00
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	3	0,65	2	0,42	1	0,20	3	0,46
CD – Csípőficam és hajlam	8	1,74	12	2,55	4	0,82	28	4,30
CF – Dongaláb	6	1,30	6	1,27	5	1,02	7	1,08
PY – Sokujjúság	3	0,65	4	0,85	3	0,61	3	0,46
SY – Összenőtt ujjak	4	0,87	5	1,06	11	2,24	7	1,08
LR – Végtaghiány	3	0,65	1	0,21	0	0,00	0	0,00
OL – Egyéb végtag rendellenesség	1	0,22	0	0,00	4	0,82	2	0,31
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	2	0,43	2	0,42	4	0,82	3	0,46
TC – Ferdenyakúság	5	1,09	0	0,00	0	0,00	3	0,46
DI – Rekeszhiány	1	0,22	1	0,21	0	0,00	0	0,00
EX – Nyitott hasfal	1	0,22	0	0,00	1	0,20	3	0,46
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	1	0,22	0	0,00	1	0,20	1	0,15
IM – Kültakarók rendellenessége	1	0,22	1	0,21	1	0,20	2	0,31
SA – Léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EO – Hormontermelő szervek rendellenessége	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
TE – Veleszületett daganatok	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,15
SI – Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	2	0,42	1	0,20	0	0,00
DS – Down szindróma	8	1,74	3	0,64	6	1,22	9	1,38
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	5	1,09	2	0,42	2	0,41	4	0,61
HF - Hydrops foetalis	0	0,00	0	0,00	1	0,20	2	0,31
TW - Összenőtt ikrek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MI – Minor rendellenesség	66	14,32	21	4,46	66	13,45	45	6,91
RK – Random kombináció	0	0,00	12	2,55	0	0,00	6	0,92
MA – Multiplex asszociáció	1	0,22	1	0,21	2	0,41	1	0,15
RO – Robin-szekvens	0	0,00	1	0,21	0	0,00	0	0,00
MCA – Multiplex kongenitális anomália	3	0,65	6	1,27	1	0,20	5	0,77
OT – Egyéb rendellenesség	0	0,00	1	0,21	0	0,00	1	0,15
<b>Összesen</b>	<b>214</b>	<b>46,44</b>	<b>227</b>	<b>48,16</b>	<b>204</b>	<b>41,57</b>	<b>304</b>	<b>46,71</b>

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	3	0,87	2	0,44	0	0,00	0	0,00			
EN - Agysérv	1	0,29	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
HP - Holoprosencephalia	1	0,29	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
MC - Kisfejűség	1	0,29	1	0,22	1	0,28	0	0,00			
HY - Vízfejűség	1	0,29	2	0,44	2	0,56	0	0,00			
SB - Nyitott gerinc	3	0,87	1	0,22	1	0,28	0	0,00			
ON - Egyéb idegrendszeri rendellenesség	7	2,03	↑	2	0,44	2	0,56	0	0,00		
AM - Szemhiány/kisszeműség	1	0,29	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	0	0,00	4	0,88	1	0,28	2	0,91			
EA - Fülrendellenesség	1	0,29	1	0,22	6	1,68	↑	1	0,46		
BR - Kopolyútv származékok rendellenessége	1	0,29	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
FS - Arc és koponya rendellenesség	3	0,87	1	0,22	1	0,28	2	0,91			
HD - Szív és nagyér rendellenesség	19	5,50	↓	73	16,03	↑	65	18,24	↑	32	14,63
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	0	0,00	5	1,10	↑	1	0,28	3	1,37		
CP - Szájpadhasadék	0	0,00	0	0,00	3	0,84	1	0,46			
CL - Ajakhasadék	3	0,87	5	1,10	2	0,56	2	0,91			
OA - Nyelőcső elzáródás	1	0,29	0	0,00	0	0,00	1	0,46			
PS - Gyomorkimenet szűkülete	4	1,16	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	1	0,29	1	0,22	0	0,00	0	0,00			
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	1	0,29	1	0,22	0	0,00	0	0,00			
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	0,00	1	0,22	0	0,00	1	0,46			
OD - Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	2	0,58	2	0,44	3	0,84	1	0,46			
UT - Rejtett heréjűség	9	2,61	2	0,44	8	2,25	8	3,66	↑		
EG - Nemi szervi rendellenesség	7	2,03	↑	1	0,22	1	0,28	3	1,37		
RA - Vesehiány	2	0,58	0	0,00	0	0,00	1	0,46			
PO - Potter-szindróma	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
CK - Cystás vesebetegség	3	0,87	3	0,66	1	0,28	1	0,46			
US - Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	28	8,11	↑	5	1,10	↓	8	2,25	3	1,37	
EV - Húgyhólyag extrophia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
SH - Hypospadiasis	5	1,45	9	1,98	12	3,37	8	3,66			
OU - Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	2	0,58	2	0,44	2	0,56	2	0,91			
CD - Csípőficam és hajlam	19	5,50	↑	3	0,66	0	0,00	9	4,12	↑	
CF - Dongaláb	6	1,74	5	1,10	2	0,56	2	0,91			
PY - Sokujjúság	0	0,00	2	0,44	4	1,12	0	0,00			
SY - Összenőtt ujjak	1	0,29	4	0,88	5	1,40	2	0,91			
LR - Végtaghiány	2	0,58	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
OL - Egyéb végtag rendellenesség	2	0,58	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
SK - Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	2	0,58	0	0,00	1	0,28	0	0,00			
TC - Ferdenyakúság	5	1,45	↑	0	0,00	2	0,56	0	0,00		
DI - Rekeszhiány	2	0,58	1	0,22	1	0,28	0	0,00			
EX - Nyitott hasfal	1	0,29	4	0,88	0	0,00	0	0,00			
MS - Egyéb izomrendszeri rendellenesség	2	0,58	0	0,00	1	0,28	0	0,00			
IM - Kültakarók rendellenessége	4	1,16	1	0,22	0	0,00	1	0,46			
SA - Léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
EO - Hormontermelő szervek rendellenessége	1	0,29	0	0,00	0	0,00	1	0,46			
TE - Veleszületett daganatok	1	0,29	1	0,22	1	0,28	0	0,00			
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
DS - Down szindróma	2	0,58	9	1,98	4	1,12	4	1,83			
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	3	0,87	4	0,88	2	0,56	1	0,46			
HF - Hydrops foetalis	0	0,00	0	0,00	1	0,28	0	0,00			
TW - Összenőtt ikrek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
MI - Minor rendellenesség	74	21,42	↑	22	4,83	↓	24	6,74	28	12,80	↑
RK - Random kombináció	2	0,58	1	0,22	12	3,37	↑	5	2,29	↑	
MA - Multiplex asszociáció	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00			
RO - Robin-szekvens	0	0,00	1	0,22	0	0,00	0	0,00			
MCA - Multiplex kongenitális anomália	5	1,45	3	0,66	7	1,96	↑	6	2,74	↑	
OT - Egyéb rendellenesség	0	0,00	1	0,22	0	0,00	5	2,29	↑		
<b>Összesen</b>	<b>244</b>	<b>70,64</b>	<b>↑</b>	<b>186</b>	<b>40,84</b>	<b>187</b>	<b>52,48</b>	<b>↑</b>	<b>136</b>	<b>62,19</b>	<b>↑</b>

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	1	0,07	0	0,00	1	0,14	0	0,00				
EN - Agysérv	0	0,00	1	0,30	0	0,00	0	0,00				
HP - Holoprosencephalia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00				
MC - Kisfejűség	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00				
HY - Vízfejűség	1	0,07	0	0,00	2	0,28	0	0,00				
SB - Nyitott gerinc	6	0,41	0	0,00	7	0,96	↑	0	0,00			
ON - Egyéb idegrendszeri rendellenesség	5	0,34	4	1,18	1	0,14		0	0,00			
AM - Szemhiány/kisszeműség	1	0,07	0	0,00	0	0,00		0	0,00			
CT - Veleszületett szürkehályog	3	0,21	0	0,00	0	0,00		0	0,00			
EY - Egyéb szemrendellenesség	6	0,41	1	0,30	3	0,41		0	0,00			
EA - Fülrendellenesség	0	0,00	0	0,00	1	0,14		0	0,00			
BR - Kopolyútv származékok rendellenessége	1	0,07	0	0,00	4	0,55		0	0,00			
FS - Arc és koponya rendellenesség	1	0,07	0	0,00	0	0,00		0	0,00			
HD - Szív és nagyér rendellenesség	110	7,52	↓	37	10,96		129	17,76	↑	24	9,66	
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	7	0,48		1	0,30		0	0,00		0	0,00	
CP - Szájpadhasadék	2	0,14		0	0,00		2	0,28		1	0,40	
CL - Ajakhasadék	6	0,41		4	1,18		0	0,00		0	0,00	
OA - Nyelőcső elzáródás	2	0,14		1	0,30		1	0,14		0	0,00	
PS - Gyomorkimenet szűkülete	3	0,21		1	0,30		1	0,14		0	0,00	
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	3	0,21		0	0,00		2	0,28		0	0,00	
HG - Hirschsprung-féle betegség	1	0,07		0	0,00		2	0,28		1	0,40	
OD - Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	5	0,34	↓	1	0,30		4	0,55		1	0,40	
UT - Rejtett heréjűség	16	1,09	↓	10	2,96	↑	6	0,83	↓	3	1,21	
EG - Nemi szervi rendellenesség	2	0,14		1	0,30		3	0,41		0	0,00	
RA - Vesehiány	6	0,41		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
PO - Potter-szindróma	0	0,00		1	0,30		2	0,28		0	0,00	
CK - Cystás vesebetegség	2	0,14		0	0,00		3	0,41		0	0,00	
US - Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	28	1,91	↓	17	5,03	↑	12	1,65	↓	1	0,40	
EV - Húgyhólyag extrophia	0	0,00		0	0,00		1	0,14		1	0,40	
SH - Hypospadiasis	31	2,12		9	2,67		9	1,24	↓	5	2,01	
OU - Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	13	0,89		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
CD - Csípőficam és hajlam	1	0,07		3	0,89		8	1,10		0	0,00	
CF - Dongaláb	11	0,75		4	1,18		7	0,96		1	0,40	
PY - Sokujjúság	16	1,09	↑	3	0,89		9	1,24	↑	0	0,00	
SY - Összenőtt ujjak	6	0,41	↓	2	0,59		5	0,69		2	0,80	
LR - Végtaghiány	5	0,34		1	0,30		2	0,28		1	0,40	
OL - Egyéb végtag rendellenesség	3	0,21		5	1,48	↑	1	0,14		0	0,00	
SK - Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
TC - Ferdenyakúság	0	0,00		11	3,26	↑	0	0,00		0	0,00	
DI - Rekeszhiány	2	0,14		2	0,59		0	0,00		0	0,00	
EX - Nyitott hasfal	0	0,00		0	0,00		3	0,41		0	0,00	
MS - Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	0,00		0	0,00		1	0,14		1	0,40	
IM - Kültakarók rendellenessége	2	0,14		0	0,00		1	0,14		0	0,00	
SA - Léphiány	2	0,14		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
EO - Hormontermelő szervek rendellenessége	0	0,00		0	0,00		1	0,14		0	0,00	
TE - Veleszületett daganatok	0	0,00		1	0,30		1	0,14		12	4,83	↑
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
DS - Down szindróma	27	1,85		2	0,59		7	0,96		4	1,61	
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	15	1,03		5	1,48		5	0,69		2	0,80	
HF - Hydrops foetalis	5	0,34		1	0,30		3	0,41		0	0,00	
TW - Összenőtt ikrek	1	0,07		0	0,00		2	0,28		0	0,00	
MI - Minor rendellenesség	46	3,14	↓	18	5,33		29	3,99	↓	22	8,85	
RK - Random kombináció	14	0,96		6	1,78		8	1,10		1	0,40	
MA - Multiplex asszociáció	1	0,07		0	0,00		1	0,14		0	0,00	
RO - Robin-szekvens	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
MCA - Multiplex kongenitális anomália	14	0,96		2	0,59		6	0,83		2	0,80	
OT - Egyéb rendellenesség	1	0,07		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
<b>Összesen</b>	<b>435</b>	<b>29,74</b>	<b>↓</b>	<b>155</b>	<b>45,90</b>		<b>296</b>	<b>40,75</b>	<b>↓</b>	<b>85</b>	<b>34,21</b>	<b>↓</b>

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

Rendellenesség csoportok	Vas		Veszprém		Zala		Budapest	
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék
AN - Koponyahiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,05
EN - Agysérv	0	0,00	1	0,26	0	0,00	0	0,00
HP - Holoprosencephalia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,05
MC - Kisfejűség	0	0,00	1	0,26	0	0,00	3	0,15
HY - Vízfejűség	0	0,00	0	0,00	1	0,36	3	0,15
SB - Nyitott gerinc	1	0,38	1	0,26	0	0,00	2	0,10
ON - Egyéb idegrendszeri rendellenesség	0	0,00	2	0,52	6	2,14	9	0,45
AM - Szemhiány/kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,05
CT - Veleszületett szürkehályog	0	0,00	1	0,26	0	0,00	4	0,20
EY - Egyéb szemrendellenesség	2	0,77	2	0,52	0	0,00	9	0,45
EA - Fülrendellenesség	0	0,00	1	0,26	0	0,00	4	0,20
BR - Kopolyútv származékok rendellenessége	1	0,38	4	1,04	0	0,00	3	0,15
FS - Arc és koponya rendellenesség	0	0,00	2	0,52	5	1,79	1	0,05
HD - Szív és nagyér rendellenesség	10	3,84	25	6,50	57	20,36	134	6,64
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	0	0,00	1	0,26	2	0,71	6	0,30
CP - Szájpadhasadék	1	0,38	1	0,26	1	0,36	9	0,45
CL - Ajakhasadék	0	0,00	3	0,78	1	0,36	8	0,40
OA - Nyelőcső elzáródás	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,10
PS - Gyomorkimenet szűkülete	0	0,00	1	0,26	0	0,00	15	0,74
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	0,00	0	0,00	1	0,36	2	0,10
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	0	0,00	2	0,52	1	0,36	2	0,10
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	3	0,15
OD - Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	2	0,77	1	0,26	21	7,50	13	0,64
UT - Rejtett heréjűség	8	3,07	12	3,12	8	2,86	15	0,74
EG - Nemi szervi rendellenesség	1	0,38	1	0,26	1	0,36	5	0,25
RA - Vesehiány	0	0,00	3	0,78	0	0,00	3	0,15
PO - Potter-szindróma	1	0,38	0	0,00	0	0,00	1	0,05
CK - Cystás vesebetegség	0	0,00	2	0,52	0	0,00	2	0,10
US - Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	1	0,38	22	5,72	42	15,01	26	1,29
EV - Húgyhólyag extrophia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SH - Hypospadiasis	8	3,07	15	3,90	10	3,57	23	1,14
OU - Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	1	0,38	6	1,56	0	0,00	14	0,69
CD - Csípőficam és hajlam	0	0,00	15	3,90	21	7,50	9	0,45
CF - Dongaláb	2	0,77	6	1,56	3	1,07	10	0,50
PY - Sokujjúság	0	0,00	3	0,78	1	0,36	6	0,30
SY - Összenőtt ujjak	1	0,38	6	1,56	0	0,00	11	0,55
LR - Végtaghiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	5	0,25
OL - Egyéb végtag rendellenesség	2	0,77	1	0,26	54	19,29	3	0,15
SK - Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	1	0,38	0	0,00	3	1,07	2	0,10
TC - Ferdenyakúság	0	0,00	0	0,00	6	2,14	1	0,05
DI - Rekeszhiány	0	0,00	0	0,00	3	1,07	4	0,20
EX - Nyitott hasfal	0	0,00	0	0,00	1	0,36	2	0,10
MS - Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	8	0,40
IM - Kültakarók rendellenessége	0	0,00	4	1,04	1	0,36	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	0	0,00	0	0,00
TE - Veleszületett daganatok	2	0,77	0	0,00	0	0,00	1	0,05
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
DS - Down szindróma	4	1,53	5	1,30	3	1,07	32	1,59
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	0	0,00	4	1,04	3	1,07	16	0,79
HF - Hydrops foetalis	1	0,38	0	0,00	1	0,36	3	0,15
TW - Összenőtt ikrek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MI - Minor rendellenesség	52	19,95	49	12,73	28	10,00	88	4,36
RK - Random kombináció	1	0,38	5	1,30	6	2,14	15	0,74
MA - Multiplex asszociáció	0	0,00	1	0,26	0	0,00	1	0,05
RO - Robin-szekvens	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MCA - Multiplex kongenitális anomália	2	0,77	4	1,04	6	2,14	20	0,99
OT - Egyéb rendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,10
<b>Összesen</b>	<b>105</b>	<b>40,28</b>	<b>213</b>	<b>55,34</b>	<b>297</b>	<b>106,11</b>	<b>566</b>	<b>28,04</b>

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

Rendellenesség csoportok	Ismeretlen	Összesen	
	esetszám	esetszám	ezrelék
AN - Koponyahiány	1	15	0,13
EN - Agysérv	0	4	0,03
HP – Holoprosencephalia	0	4	0,03
MC – Kisfejtőség	0	14	0,12
HY – Vízfejtőség	4	29	0,25
SB – Nyitott gerinc	0	42	0,37
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	4	59	0,51
AM – Szemhiány/kisszeműség	0	3	0,03
CT – Veleszületett szürkehályog	0	9	0,08
EY – Egyéb szemrendellenesség	2	40	0,35
EA – Fülrendellenesség	0	20	0,17
BR – Kopolyútv szűkítések rendellenessége	0	28	0,24
FS – Arc és koponya rendellenesség	0	33	0,29
HD – Szív és nagyér rendellenesség	4	1352	11,77
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	0	50	0,44
CP – Szájpadhasadék	1	31	0,27
CL – Ajakhasadék	1	69	0,60
OA – Nyelöcső elzáródás	0	12	0,10
PS - Gyomorkimenet szűkület	0	37	0,32
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	16	0,14
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	0	18	0,16
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	12	0,10
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	0	96	0,84
UT - Rejtett heréjtőség	1	199	1,73
EG - Nemi szervi rendellenesség	0	51	0,44
RA – Vesehiány	0	34	0,30
PO - Potter-szindróma	4	9	0,08
CK – Cystás vesebetegség	0	29	0,25
US – Húgyrendszer elzáródásos	1	385	3,35
EV- Húgyhólyag extrophia	0	5	0,04
SH – Hypospadiasis	3	257	2,24
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	0	70	0,61
CD – Csípőficam és hajlam	1	174	1,51
CF – Dongaláb	3	118	1,03
PY – Sokujjúság	0	77	0,67
SY – Összenőtt ujjak	1	94	0,82
LR – Végtaghiány	1	25	0,22
OL – Egyéb végtag rendellenesség	0	87	0,76
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	23	0,20
TC – Ferdenyakúság	1	39	0,34
DI – Rekeszhiány	0	22	0,19
EX – Nyitott hasfal	1	20	0,17
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	17	0,15
IM – Kültakarók rendellenessége	0	27	0,24
SA – Léphiány	0	2	0,02
EO – Hormontermelő szervek rendellenessége	0	4	0,03
TE – Veleszületett daganatok	0	23	0,20
SI – Fordított elhelyezkedésű szervek	0	4	0,03
DS – Down szindróma	4	172	1,50
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	2	98	0,85
HF - Hydrops foetalis	2	25	0,22
TW – Összenőtt ikrek	0	3	0,03
MI – Minor rendellenesség	4	826	7,19
RK – Random kombináció	2	127	1,11
MA – Multiplex asszociáció	0	14	0,12
RO – Robin-szekvens	0	2	0,02
MCA – Multiplex kongenitális anomália	0	119	1,04
OT – Egyéb rendellenesség	0	11	0,10
<b>Összesen</b>	<b>48</b>	<b>5185</b>	<b>45,14</b>

### A bejelentett veleszületett rendellenességek gyakoriságának elemzése megyénként

Az 4. táblázat a megyék által bejelentett fejlődési rendellenesség-csoportok számát és előfordulását mutatja be ezrelékben kifejezve. (A gyakoriságok értékelésénél a megyék adott évi elveszületés- és összes magzati halálozás számát vettük figyelembe.)

A fejlődési rendellenességek aránya nyolc megyében (*Bács-Kiskun, Békés, Borsod-Abaúj-Zemplén, Heves, Komárom-Esztergom, Nógrád, Veszprém és Zala*) volt szignifikánsan **nagyobb** az országos értékhez viszonyítva. Négy megyében (*Baranya, Pest, Szabolcs-Szatmár-Bereg, Tolna*) és a fővárosban szignifikánsan **kevesebb** fejlődési rendellenességet jelentettek az országos átlagnál (45,14 ezrelék).

A **legtöbb** fejlődési rendellenességet *Zala* (106,11 ezrelék) megyéből jelentették.

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

- <i>Békés</i>	(88,17 ‰)
- <i>Heves</i>	(70,64 ‰)
- <i>Bács-Kiskun</i>	(70,33 ‰)
- <i>Nógrád</i>	(62,19 ‰)
- <i>Veszprém</i>	(55,34 ‰)
- <i>Komárom-Esztergom</i>	(52,48 ‰)
- <i>Borsod-Abaúj-Zemplén</i>	(50,77 ‰)

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

- <i>Fejér</i>	(48,16 ‰)
- <i>Hajdú-Bihar</i>	(46,71 ‰)
- <i>Csongrád</i>	(46,44 ‰)
- <i>Somogy</i>	(45,90 ‰)
- <i>Győr-Moson-Sopron</i>	(41,57 ‰)
- <i>Jász-Nagykun-Szolnok</i>	(40,84 ‰)
- <i>Vas</i>	(40,28 ‰)

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

- <i>Szabolcs-Szatmár-Bereg</i>	(40,75 ‰)
- <i>Tolna</i>	(34,21 ‰)
- <i>Pest</i>	(29,74 ‰)
- <i>Budapest</i>	(28,04 ‰)
- <i>Baranya</i>	(26,74 ‰)

Az 5185 bejelentésből **48** esetben (0,92%-ban) *ismeretlen* volt a lakhely.

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

A **velőcső-záródási rendellenességek** (koponyahiány, agysérv és nyitott gerinc) száma 61, bejelentési aránya 0,53 ezrelék volt. Ez az érték 0,14 ezrelékponttal kevesebb, mint a 2006-os év bejelentési aránya. Velőcső-záródási rendellenességeket a legnagyobb arányban *Heves* (2,03 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (1,22 ezrelék), *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (1,10 ezrelék), *Fejér* (1,06 ezrelék) és *Borsod-Abaúj-Zemplén* (1,05 ezrelék) megyékből jelentettek. *Baranya, Nógrád, Tolna és Zala megyékből* nem érkezett bejelentés velőcső-záródási rendellenességről.

2007-ben 100 **archasadékos** (31 **hátsó szájpadahasadékos** és 69 **ajak±szájpadahasadékos**) esetet jelentettek a nyilvántartásba. Az észlelt 0,27, ill. 0,60 ezrelékes bejelentési gyakoriságok elmaradnak a várt értéktől. **Az** archasadékos esetek

legnagyobb arányban *Békés* (1,94 ezrelék) megyéből kerültek a VRONY-ba. Az ajakhasadékokkal születettek aránya *Békés* (1,66 ezrelék) és *Borsod-Abaúj-Zemplén* (1,05 ezrelék) megyékben szignifikánsan meghaladta az országos átlagot (0,60 ezrelék). Nem érkezett bejelentés szájpadhasadékról *Baranya*, *Heves*, *Jász-Nagykun-Szolnok* és *Somogy* megyékből. *Szabolcs-Szatmár-Bereg*, *Tolna* és *Vas* megyéből nem jelentettek ajakhasadékot.

**Vízfejűséggel** 29 esetet jelentettek országosan, arányuk 0,25 ezrelék. *Bács-Kiskun* megyében szignifikánsan nagyobb arányban (0,86 ezrelék) észlelték ezt a rendellenességet. Nem jelentettek vízfejűséget *Békés*, *Csongrád*, *Győr-Moson-Sopron*, *Nógrád*, *Somogy*, *Tolna*, *Vas* és *Veszprém* megyékből.

**Egyéb idegrendszeri rendellenességekről** 59 bejelentés történt. A bejelentett arány két megyében múlta felül szignifikánsan az országos átlagot (0,51 ezrelék), *Zala* (2,14 ezrelék) és *Heves* (2,03 ezrelék) megyékben.

**Sokujjúsággal** 77 esetet jelentettek, ami 0,67 ezrelékes gyakoriságnak felel meg. A bejelentések aránya négy megyében haladta meg szignifikánsan az átlagértéket: *Baranya* (1,83 ezrelék), *Békés* (1,38 ezrelék), *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (1,24 ezrelék) és *Pest* (1,09 ezrelék) megyében. A *Budapest*ről érkezett bejelentések aránya szignifikánsan átlag alatti volt (0,30 ezrelék). *Heves*, *Nógrád*, *Tolna* és *Vas* megyékből nem jelentettek sokujjúságot.

Az **összenőtt ujjak** előfordulásáról összesen 94 esetben kaptunk bejelentést. Előfordulásuk *Győr-Moson-Sopron* (2,24 ezrelék) és *Veszprém* megyében (1,56 ezrelék) haladta meg az országos átlagot (0,82 ezrelék), ezzel szemben *Pest* megyében (0,41 ezrelék) és *Budapest*en (0,55 ezrelék) szignifikánsan átlag alatt maradt. *Zala* megyéből nem jelentettek összenőtt ujjú esetet.

**Izolált szív- és nagyér rendellenességgel** 1352 esetet jelentettek. Az észlelt átlagos gyakoriság messze a legnagyobbak adódott (országos átlag 11,77 ezrelék). Az értékelt rendellenesség-csoportok közül az egyes megyék bejelentési arányai ennél a csoportnál mutattak legnagyobb különbséget. A legkisebb bejelentési arányt *Vas* megyében (3,84 ezrelék), a legnagyobb gyakorisági értéket *Békés* megyében (45,05 ezrelék) tapasztaltuk. Szignifikánsan több szív- és nagyér fejlődési rendellenességet jelentettek még: *Bács-Kiskun* (18,82 ezrelék), *Borsod-Abaúj-Zemplén* (16,42 ezrelék), *Fejér* (15,70 ezrelék), *Jász-Nagykun-Szolnok* (16,03 ezrelék), *Komárom-Esztergom* (18,24 ezrelék), *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (17,76 ezrelék) és *Zala* (20,36 ezrelék) megyékből. Ezzel szemben a bejelentési gyakoriság szignifikánsan kisebb volt az átlagnál *Baranya* (5,71 ezrelék), *Csongrád* (5,86 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (6,52 ezrelék), *Hajdú-Bihar* (9,37 ezrelék), *Heves* (5,50 ezrelék), *Pest* (7,52 ezrelék) és *Veszprém* (6,50 ezrelék) megyékben, valamint *Budapest*en (6,64 ezrelék).

**Vesehiányról** 34 esetben küldtek bejelentést. *Csongrád* megyéből szignifikánsan nagyobb arányban (1,09 ezrelék) jelentettek vesehiányt az országos átlagnál (0,30 ezrelék).

**Cystás vesebetegséget** összesen 29 esetben jelentettek. *Bács-Kiskun* megye szignifikánsan nagyobb gyakorisággal (1,20 ezrelék) jelentett cisztás vesebetegséget az országos átlagnál (0,25 ezrelék).

**A húgyrendszer elzáródásos rendellenességei** a bejelentett fejlődési anomáliák harmadik legnagyobb csoportját képezték (385 eset). Az egyes megyékből érkezett bejelentési arány jelentős értékhatárok között ingadozott (maximum *Zala* megye: 15,01 ezrelék; minimum *Vas* megye: 0,38 ezrelék). Szignifikánsan több bejelentés érkezett az országos átlagnál (3,35 ezrelék) Zalan kívül *Békés* (11,33 ezrelék), *Bács-Kiskun* (10,10 ezrelék), *Heves* (8,11 ezrelék), *Veszprém* (5,72 ezrelék) és *Somogy* (5,03 ezrelék) megyékből. Szignifikánsan kisebb arányban jelentették a húgyrendszer elzáródásos rendellenességeit *Pest* (1,91 ezrelék), *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (1,65 ezrelék) megyékből, *Budapest*ről (1,29 ezrelék) és *Jász-Nagykun-Szolnok* (1,10 ezrelék) megyéből.

A **bejelentett hypospadiasisos esetek aránya** az értékelt rendellenesség-csoportok negyedik leggyakoribb kategóriáját jelentette (257 eset). A húgycsőnyílás-rendellenesség előfordulásában nem voltak jelentős eltérések az országos átlagtól (2,24 ezrelék). Három megyéből: *Veszprém* (3,90 ezrelék), *Borsod-Abaúj-Zemplén* (3,38 ezrelék), *Fejér* (3,61 ezrelék) szignifikánsan több bejelentés érkezett, *Szabolcs-Szatmár-Bereg* megyéből (1,24 ezrelék) és Budapestről (1,14 ezrelék) pedig szignifikánsan kevesebb rendellenességet jelentettek.

Az **egyéb húgyrendszeri rendellenességek** országos átlaga viszonylag alacsony (0,61 ezrelék) volt, ez mindössze 70 esetet jelentett. Két megyéből: *Bács-Kiskun* (1,88 ezrelék) és *Veszprém* (1,56 ezrelék), szignifikánsan több bejelentést kaptunk az országos átlagnál.

A **rejtettheréjűség** az ötödik legmagasabb arányú csoportot jelentette a rendellenesség-csoportok szerint értékelt kategóriák között (1,73 ezrelék, 199 eset). Hét megyében: *Csongrád* (4,56 ezrelék), *Bács-Kiskun* (3,76 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (3,67 ezrelék), *Nógrád* (3,66 ezrelék), *Veszprém* (3,12 ezrelék), *Vas* (3,07 ezrelék) és *Somogy* (2,96 ezrelék), a bejelentési arány szignifikánsan meghaladta az országos átlagot. Szignifikánsan kevesebb rejtettheréjűséget jelentettek *Pest* (1,09 ezrelék), *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (0,83 ezrelék) és *Borsod-Abaúj-Zemplén* (0,70 ezrelék) megyékből, valamint Budapestről (0,74 ezrelék).

A **nemi szervi rendellenességek** aránya 0,44 ezrelék volt (51 eset). Az országos átlagot szignifikánsan meghaladó arányban két megye: *Heves* (2,03 ezrelék) és *Borsod-Abaúj-Zemplén* (1,40 ezrelék) jelentett.

**Gyomorkimenet-szűkületet** 37 esetben jelentettek. Budapestről 2,5-ször nagyobb gyakorisággal (0,74 ezrelék) küldtek bejelentést az országos átlagnál (0,32 ezrelék).

A gyomor-béltraktus rendellenességei közül az **egyéb emésztőrendszeri rendellenesség** bejelentett gyakorisága feltűnően nagyarányú (0,84 ezrelék, 96 eset). Ennek túlnyomó része lenőtt nyelv, ami enyhe ártalomnak tekinthető, ezért a megyék szerint bejelentett gyakoriságokat nem részletezzük.

**Csípőficammal és csípőficam-hajlammal** 174 esetet jelentettek. Az észlelt 1,51 ezrelékes országos gyakoriság jelentős elmarad a várt értéktől. Ehhez járul hozzá az is, hogy *Komárom-Esztergom*, *Tolna*, *Vas* megyékből egyetlen bejelentés sem érkezett, *Baranya*, *Békés*, *Pest* megyéből pedig csak egy-egy esetet jeleztek. Az országos átlagtól szignifikánsan több bejelentés érkezett *Zala* (7,50 ezrelék), *Heves* (5,50 ezrelék), *Hajdú-Bihar* (4,30 ezrelék), *Nógrád* (4,12 ezrelék), *Bács-Kiskun* (4,11 ezrelék), *Veszprém* (3,90 ezrelék) és *Fejér* (2,55 ezrelék) megyékből.

A **dongaláb** bejelentési gyakoriságának országos átlaga 1,03 ezrelék (118 eset), szintén jelentősen a várt érték alatt maradt. Két megyében: *Békés* és *Borsod-Abaúj-Zemplén*, a kapott értékek (1,93 ezrelék ill. 1,75 ezrelék) szignifikánsan nagyobbak voltak az országos átlagnál, a *Budapest*ről érkezett bejelentések aránya viszont az országos átlag felét se érte el (0,50 ezrelék).

**Végtaghiányos rendellenességről** 25 esetben értesültünk. Egy-egy megyében 0-5 végtagredukciós eset fordult elő. Az észlelt gyakoriságok egyik megyében sem haladták meg szignifikánsan a 0,22 ezrelékes országos átlagot.

Az **egyéb végtag-rendellenesség** száma 87 volt. Az országos átlaghoz (0,76 ezrelék) viszonyítva szignifikánsan több esetet (54) jelentett *Zala* megye, ami az összes eset 62%-a. Az észlelt 19,29 ezrelékes bejelentési arány 25-ször nagyobb a várt értéknél. Megjegyzést érdemel, hogy a korábbi (2006-os) évben is az országosan előforduló összes egyéb végtag-rendellenesség közel felét *Zala* megyéből jelentették. Ennek a hátterében a pes adductus

nagyobb arányú bejelentése áll a lelkiismeretesebb, elkötelezettebb bejelentő orvos(ok) munkájának köszönhetően.

A **Down-szindrómával** bejelentett esetek száma 172 volt, országos előfordulásuk (1,50 ezrelék) közel azonos a korábbi évben észlelt aránnyal (1,45 ezrelék). *Békés* (3,59 ezrelék) megyéből szignifikánsan több bejelentés (13 eset) érkezett.

**Egyéb kromoszóma-rendellenességet** 98 esetben jelentettek. *Baranya* megyéből szignifikánsan nagyobb arányban küldtek bejelentést (2,29 ezrelék) az országos átlagnál (0,85 ezrelék).

Az összes rendellenesség 15,9%-át képező **minor rendellenességeket** (egy vagy több minor anomália előfordulása: pl. sérvek, haemangioma, naevus) külön rendellenesség-csoportba soroltuk. A minor anomáliák heterogén csoportja bejelentésük gyakorisága alapján a második leggyakoribb csoportot képezte: (826 eset, 7,19 ezrelék). Észlelt arányuk *Bács-Kiskun* (10,27 ezrelék), *Csongrád* (14,32 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (13,45 ezrelék), *Heves* (21,42 ezrelék), *Nógrád* (12,80 ezrelék), *Vas* (19,95 ezrelék), *Veszprém* (12,73 ezrelék) és *Zala* (10,00 ezrelék) megyékben szignifikánsan nagyobbak, ezzel szemben *Baranya* (2,74 ezrelék), *Fejér* (4,46 ezrelék), *Jász-Nagykun-Szolnok* (4,83 ezrelék), *Pest* (3,14 ezrelék) és *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (3,99 ezrelék) megyékben, valamint *Budapesten* (4,36 ezrelék) szignifikánsan kisebbnek adódott.

A **nem azonosított többszörös fejlődési rendellenességektől** ebben az évben külön értékeltük a **két rendellenesség véletlen (random) kombinációját** alkotó csoportot. Multiplex rendellenességekről 119 esetben (1,04 ezrelék), random kombinációkról 127 esetben (1,11 ezrelék) érkezett bejelentés. A multiplex rendellenességek csoportjában *Komárom-Esztergom* (1,96 ezrelék), *Nógrád* (2,74 ezrelék) *Zala* (2,14 ezrelék) megyékben szignifikánsan nagyobb gyakoriság mutatkozott az országos átlagnál. A random kombinációk csoportjában *Békés* (3,32 ezrelék), *Fejér* (2,55 ezrelék), *Komárom-Esztergom* (3,37 ezrelék), *Nógrád* (2,29 ezrelék) és *Zala* (2,14 ezrelék) megyékben adódott az országos átlagot szignifikánsan meghaladó bejelentési arány.

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



**5. táblázat A bejelentett veleszületett rendellenességek gyakorisága BNO csoportok szerint régióként a VRONY 2007. évi adatai alapján**

Rendellenesség csoportok BNO-10 szerint	Közép- Magyarország			Közép- Dunántúl			Nyugat- Dunántúl			Dél- Dunántúl		
	esetsz.	ezrelék		esetsz.	ezrelék		esetsz.	ezrelék		esetsz.	ezrelék	
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	33	0,95	↓	19	1,57		15	1,45		7	0,68	↓
A szem, fül, arc és nyak veleszületett rendellenességei (Q10-Q18)	40	1,15		22	1,81		20	1,94		5	0,49	↓
A keringési rendszer veleszületett rendellenességei (Q20-Q28)	246	7,07	↓	168	13,86	↑	100	9,69	↓	86	8,40	↓
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	13	0,37		4	0,33		2	0,19		3	0,29	
Ajak- és szájpadhasadék (Q35-Q37)	25	0,72		15	1,24		7	0,68		7	0,68	
Az emésztőrendszer egyéb veleszületett rendellenességei (Q38-Q45)	69	1,98	↓	12	0,99	↓	36	3,49		23	2,25	
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	92	2,64	↓	77	6,35	↑	71	6,88	↑	39	3,81	
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	95	2,73	↓	68	5,61		50	4,85		39	3,81	
A csont-izomrendszer veleszületett rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	107	3,07	↓	81	6,68		137	13,28	↑	57	5,57	
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	26	0,75	↓	30	2,47		56	5,43	↑	14	1,37	↓
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	90	2,59		20	1,65		18	1,75		28	2,74	
Egyéb bejelentett rendellenességek	165	4,74	↓	111	9,15	↑	94	9,11	↑	49	4,79	↓
<b>Összesen</b>	<b>1001</b>	<b>28,76</b>	↓	<b>627</b>	<b>51,71</b>	↑	<b>606</b>	<b>58,75</b>	↑	<b>357</b>	<b>34,87</b>	↓

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)	35	1,94	↑	33	2,27	↑	16	1,14		9	167	1,45
A szem, fül, arc és nyak veleszületett rendellenességei (Q10-Q18)	28	1,55		25	1,72		17	1,21		2	159	1,38
A keringési rendszer veleszületett rendellenességei (Q20-Q28)	193	10,70		264	18,19	↑	301	21,39	↑	4	1362	11,86
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	9	0,50		7	0,48		12	0,85	↑	0	50	0,44
Ajak- és szájpadhasadék (Q35-Q37)	16	0,89		11	0,76		17	1,21		2	100	0,87
Az emésztőrendszer egyéb veleszületett rendellenességei (Q38-Q45)	67	3,71	↑	52	3,58	↑	61	4,34	↑	2	322	2,80
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	87	4,82		51	3,51		87	6,18	↑	4	508	4,42
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	78	4,32		57	3,93		140	9,95	↑	5	532	4,63
A csont-izomrendszer veleszületett rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	110	6,10		112	7,72	↑	109	7,75	↑	8	721	6,28
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	45	2,49		50	3,44	↑	40	2,84		0	261	2,27
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	31	1,72	↓	38	2,62		39	2,77		6	270	2,35
Egyéb bejelentett rendellenességek	117	6,49		86	5,92		105	7,46		6	733	6,38
<b>Összesen</b>	<b>816</b>	<b>45,24</b>		<b>786</b>	<b>54,15</b>	↑	<b>944</b>	<b>67,09</b>	↑	<b>48</b>	<b>5185</b>	<b>45,14</b>

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

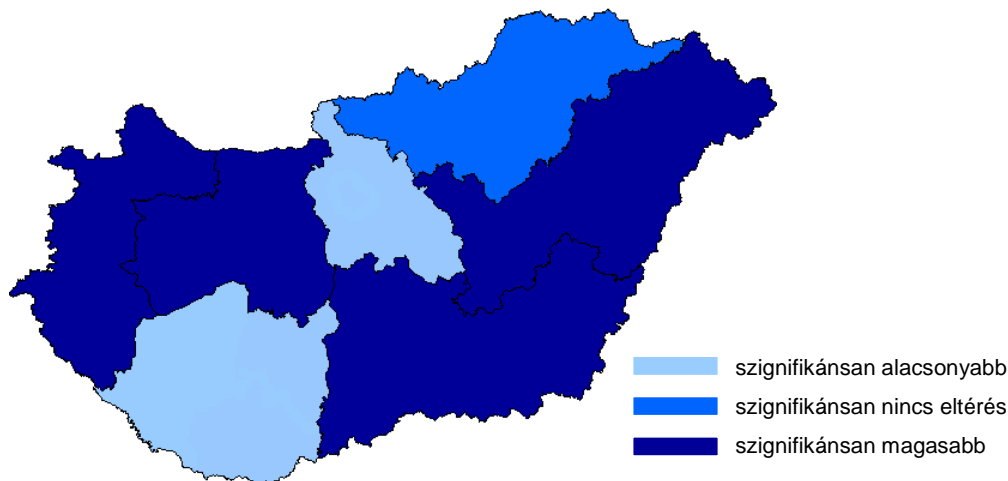
### A veszületett rendellenességek régiók szerinti elemzése

A veszületett fejlődési rendellenességek BNO csoportok szerinti regionális elemzését a 5. táblázat mutatja be. A gyakoriságok értékelésénél a régiók adott évi elveszületés- és összes magzati halálozás számát vettük figyelembe.

Az **összes** veszületett fejlődési rendellenesség átlagos értéke **45,14** ezrelék volt.

- A **legnagyobb** gyakoriságot a *Dél-Alföldi* régió mutatta (67,09 ezrelék), majd csökkenő sorrendben, de szignifikáns eltérés volt tapasztalható az országos átlaghoz képest *Nyugat-Dunántúl* (58,75 ezrelék), *Észak-Alföld* (54,15) és *Közép-Dunántúl* (51,71 ezrelék) régiókban is.
- A **legkisebb** gyakoriság *Közép-Magyarországon* adódott (28,76 ezrelék), de *Dél-Dunántúlon* is szignifikánsan kisebb (34,87 ezrelék) volt az összes veszületett rendellenesség bejelentési aránya az országos átlagánál.
- Az *Észak-Magyarország-i* bejelentési gyakoriság (45,24 ezrelék) nem tért el szignifikánsan az országos átlagtól.

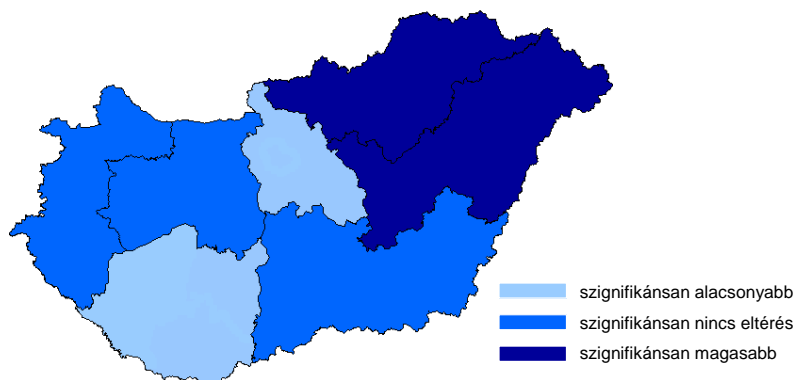
A bemutatott térképeken a legsötétebb színnel az országos átlagot szignifikánsan meghaladó gyakoriságú bejelentéseket, közepes színnel az országos átlagnak megfelelő, és legvilágosabb színnel az országos átlagnál szignifikánsan kisebb bejelentési gyakoriságot mutató területeket jelöltük.



6. ábra A bejelentett veszületett rendellenességek aránya régióként a VRONY 2007. évi adatai alapján

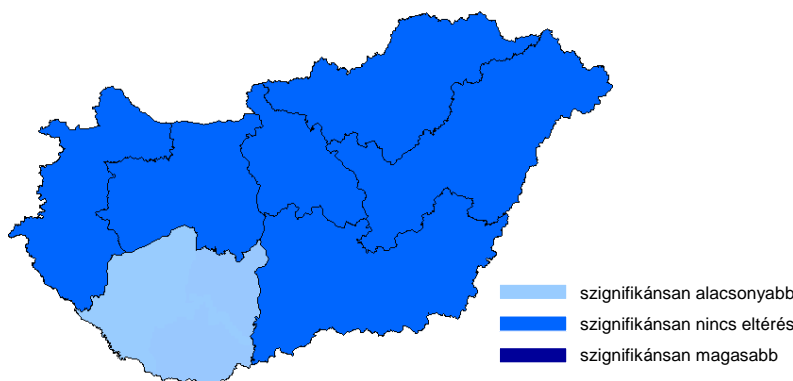
A továbbiakban a veszületett rendellenességek BNO-10 szerinti csoportok regionális területi megoszlását mutatjuk be.

Az **idegrendszer** veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága *Észak-Alföldön* (2,27 ezrelék) és *Észak-Magyarországon* (1,94 ezrelék) szignifikánsan magasabb, míg *Közép-Magyarországon* (0,95 ezrelék) és *Dél-Dunántúlon* (0,68 ezrelék) szignifikánsan alacsonyabb volt országos átlagnál (1,45 ezrelék). A többi régióban a bejelentett esetek arányában statisztikailag nem mutatkozott eltérés a középértéktől.



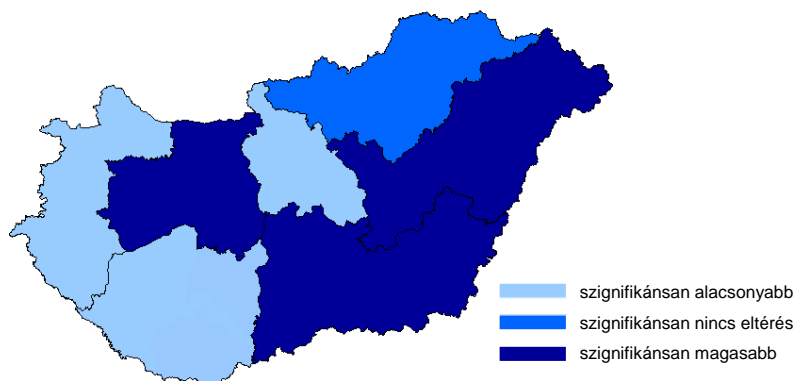
**7. ábra** Az idegrendszer veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2007. évi adatai alapján

A **szem, fül, arc és nyak** veszületett rendellenességei csoportba tartozó kórformák bejelentett aránya egy kivétellel (*Dél-Dunántúli régió*: 0,49 ezrelék, szignifikánsan kisebb érték) az országos átlag (1,38 ezrelék) körülnek adódott.



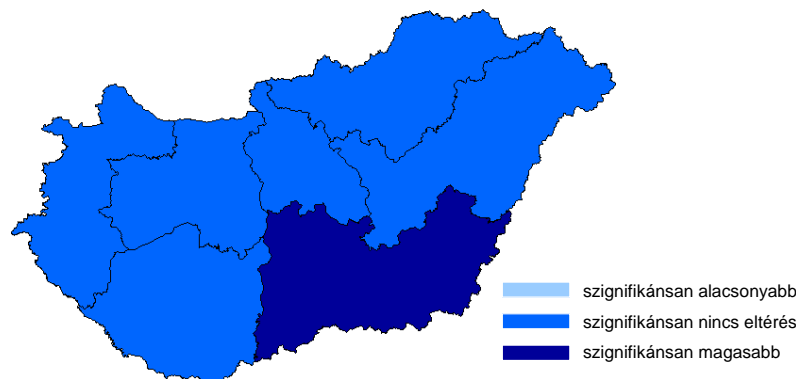
**8. ábra** A szem, fül, arc, és nyak veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2007. évi adatai alapján

A **keringési rendszer** veszületett rendellenességei esetén az országos átlagot (11,86 ezrelék) lényesen meghaladó bejelentési gyakoriság volt észlelhető *Dél-Alföldön* (21,39 ezrelék) és *Észak-Alföldön* (18,19 ezrelék), valamint kismértékben a *Közép-Dunántúli* régióban (13,86 ezrelék). Ezzel szemben *Nyugat-Dunántúlon* (9,69 ezrelék), *Dél-Dunántúlon* (8,40 ezrelék) kismértékű, *Közép-Magyarországon* viszont jelentős elmaradás (7,07 ezrelék) mutatkozott a bejelentési arányban a középértéktől. Az *Észak-Magyarországi* régióban a szív- és keringési rendszer veszületett rendellenességei az országos átlagnak megfelelő arányban (10,70 ezrelék) kerültek bejelentésre.



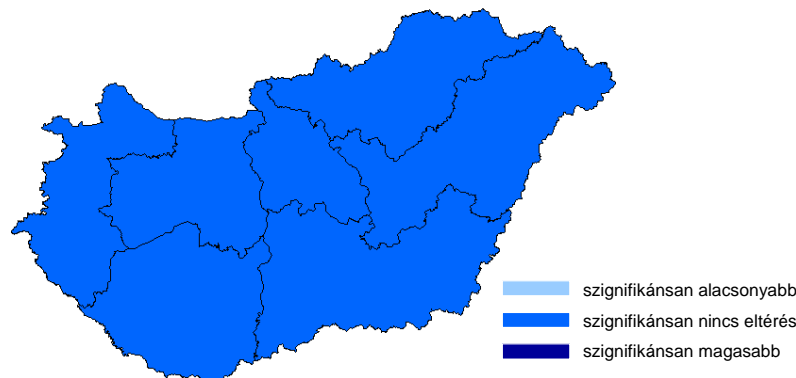
**9. ábra.** A keringési rendszer veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2007. évi adatai alapján

A **légzőrendszer** veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága az elemzett csoportok közül a legkisebb értéket mutatta (országos átlag 0,44 ezrelék). A *Dél-Alföldi* régió kivételével, ahol a légzőrendszeri veszületett rendellenességek bejelentési aránya (0,85 ezrelék) kétszerese volt az országos átlagnak, valamennyi vizsgált területi egység bejelentési aránya hasonlóan adódott.



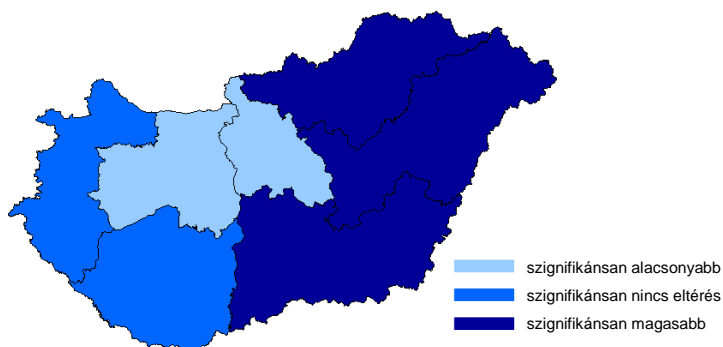
**10. ábra** A légzőrendszer veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2007. évi adatai alapján

Az **ajak- és szájpadahasadék** bejelentési gyakoriságának országos átlaga (0,87 ezrelék) elmarad a várt értéktől. Bár az egyes régiókban nem volt statisztikailag kimutatható eltérés az országos átlagtól, *Közép-Dunántúl* és *Dél-Alföld* bejelentési aránya (1,24 és 1,21 ezrelék) a vizsgált rendellenességre vonatkozóan megközelíti a valós értéket.



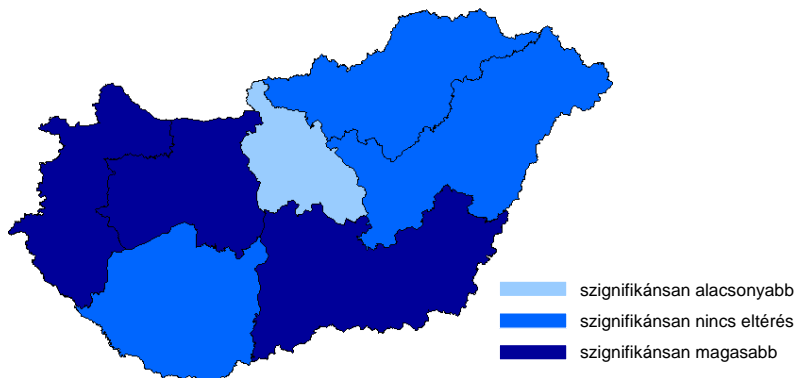
**11. ábra** Ajak és szájpadahasadék veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2007. évi adatai alapján

Az **emésztőrendszer** veszületett rendellenességei csoportba tartozó abnormitások bejelentési gyakorisága az ország keleti régióiban *Dél-Alföld* (4,34 ezrelék), *Észak-Magyarország* (3,71 ezrelék) és *Észak-Alföld* (3,58 ezrelék) szignifikánsan meghaladta az országos átlagot (2,80 ezrelék). Az ország középső régióiban *Közép-Magyarországon* (1,98 ezrelék) és különösen *Közép-Dunántúlon* (0,99 ezrelék) az emésztőszervi rendellenességek bejelentési aránya jelentősen elmaradt a középértéktől. Az ország nyugati régióiban (*Nyugat- és Dél-Dunántúlon*) a bejelentési gyakoriság átlag körülnek adódott.



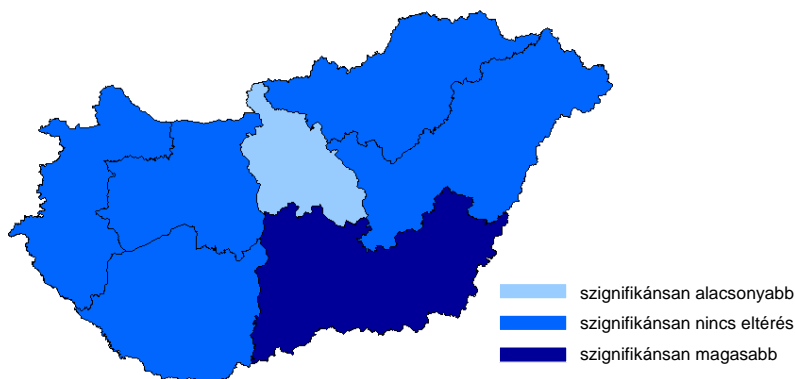
**12. ábra.** Az emésztőrendszer veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2007. évi adatai alapján

A **nemi szervek** veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága az ország három régiójában (*Nyugat-Dunántúl* (6,88 ezrelék), *Közép-Dunántúl* (6,35 ezrelék) és *Dél-Alföld* (6,18 ezrelék)) szignifikánsan meghaladta az országos átlagot (4,42 ezrelék). *Közép-Magyarországon* viszont a középértéknél jelentősen kisebb arányú a bejelentett nemi szervi rendellenességek aránya (2,64 ezrelék). Az ország többi régiójának bejelentési gyakorisága átlag körülínek adódott.



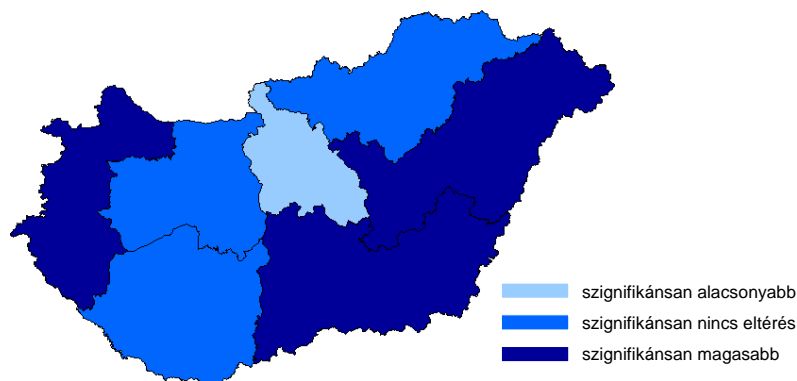
**13. ábra.** A nemi szervek veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2007. évi adatai alapján

2007-ben a **húgyrendszer** veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága *Dél-Alföldön* több mint kétszerese volt az országos átlagnak (9,95 ezrelék vs. 4,63 ezrelék). Ezzel szemben *Közép-Magyarországon* a húgyrendszer-főcsoportba tartozó kórképek bejelentési aránya (2,73 ezrelék) alig haladta meg az országos átlag felét.



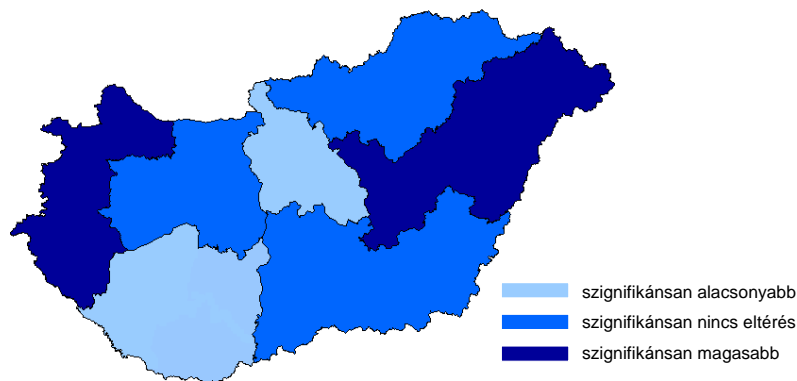
**14. ábra.** A húgyrendszer veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2007. évi adatai alapján

A **csont-izomrendszer** veleszületett rendellenességei és deformitásai a harmadik leggyakoribb bejelentési arányú főcsoportot képviselik (átlag: 6,28 ezrelék). A főcsoportot alkotó elváltozások bejelentett gyakorisága *Nyugat-Dunántúlon* több mint kétszerese (13,28 ezrelék) volt az országos átlagnak. A *Dél-Alföldi* és *Észak-Alföldi* régió bejelentési gyakorisága (7,75 ill. 7,72 ezrelék) ugyancsak szignifikánsan meghaladta a középértéket. A *Közép-Magyarország* régió viszont jóval átlag alatti arányban jelentette a veleszületett csont-izomrendszeri kórképeket (3,07 ezrelék).



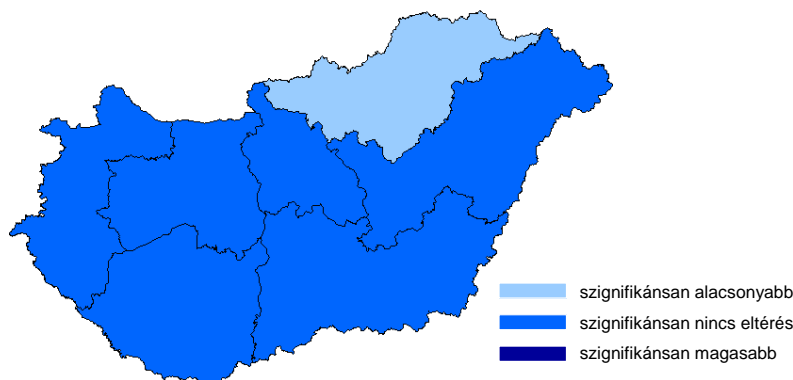
**15. ábra. A csont-izomrendszer veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2007. évi adatai alapján**

Az **egyéb főcsoportba tartozó** veleszületett rendellenességek elég heterogén csoportot képviselnek. Ide sorolható: a bőr és a kültakaró egyéb rendellenességei, a phakomatososisok, a különböző veleszületett malformációs szindrómák, a máshova nem sorolható egyéb veleszületett rendellenességek, összenőtt ikrek, többszörös fejlődési rendellenességek, stb. Összegezve e csoport bejelentések arányát megállapíthatjuk, hogy *Nyugat-Dunántúlon* és *Észak-Alföldön* szignifikánsan nagyobb (5,43, ill. 3,44 ezrelék), *Közép-Magyarországon* és *Dél-Dunántúlon* szignifikánsan kisebb (0,75, ill. 1,37 ezrelék) volt a bejelentett előfordulás az országos átlaghoz képest (2,27 ezrelék).



**16. ábra. Az egyéb főcsoportba tartozó veleszületett rendellenességek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2007. évi adatai alapján**

A **kromoszóma abnormitások** bejelentési arányában nincs jelentős eltérés az egyes régiók, valamint az országos átlag között. Kivételt képez az *Észak-Magyarországi* régió, ahol a kromoszóma-rendellenességek bejelentési aránya (1,72 ezrelék) szignifikánsan elmarad az országos átlagétól (2,35 ezrelék). Említést érdemel viszont, hogy *Közép-Magyarország* értékei (2,59 ezrelék) is megfelelnek az országos átlagnak. A legnagyobb esetszámú bejelentés (90 eset) ebből a régióból érkezett.



**17. ábra. A kromoszóma abnormitások bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2007. évi adatai alapján**

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

*Közép-Magyarországon* a vizsgált rendellenesség-főcsoportok két-harmadának (12 rendellenesség-csoport közül nyolc: az idegrendszer, a keringési rendszer, az emésztőrendszer, a nemi szervek, a húgyrendszer, a csont-izomrendszer, az egyéb veleszületett rendellenességek és az egyéb bejelentett rendellenességek) szignifikánsan kisebb volt a bejelentési gyakorisága az országos átlagnál.

*Közép-Dunántúlon* három rendellenesség csoport (a keringési rendszer, a nemi szervek és az egyéb rendellenességek) bejelentési gyakorisága szignifikánsan gyakoribb, míg az emésztőrendszeri veleszületett rendellenességeké szignifikánsan alacsonyabb volt az országos átlagnál.

*Nyugat-Dunántúlon* négy veleszületett rendellenesség-csoport (a nemi szervek, a csont-izomrendszer, az egyéb veleszületett rendellenességek és az egyéb bejelentett rendellenességek) bejelentett aránya szignifikánsan gyakoribb, míg a keringési rendszeré szignifikánsan alacsonyabb volt az országos átlagnál.

*Dél-Dunántúlon* egyetlen rendellenesség-csoport bejelentési gyakorisága se haladta meg az országos átlagot, ezzel szemben öt rendellenesség-csoport értékei jelentősen alacsonyabbnak adódtak az országos átlagnál (az idegrendszer, a szem-fül-arc-nyak, a keringési rendszer, az egyéb veleszületett rendellenességek és az egyéb bejelentett rendellenességek).

*Észak-Magyarországon* az idegrendszer és az emésztőrendszer rendellenességei szignifikánsan meghaladták az országos átlagot, míg a kromoszóma abnormitások csoportjának bejelentési gyakorisága szignifikánsan elmaradt a középtértől.

*Észak-Alföldön* öt fejlődési rendellenesség-csoport (az idegrendszer, a keringési rendszer, az emésztőrendszer, a csont-izomrendszer és az egyéb rendellenességek) gyakorisága szignifikánsan meghaladta az átlagot, országos átlagtól lényegesen kisebb bejelentési arány nem mutatkozott.

A *Dél-Alföldi* régióban hat fejlődési rendellenesség-csoportot (keringési rendszer, légzőrendszer, emésztőrendszer, nemi szervek, húgyrendszer és csont-izomrendszer) jelentettek szignifikánsan gyakrabban az országos átlagnál.



**6. táblázat A veleszületett rendellenességek száma és megoszlása nemek szerint az egyes rendellenesség csoportokban a VRONY 2007. évi adatai alapján**

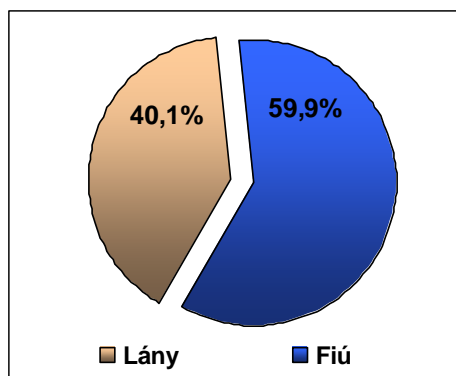
<b>Rendellenesség csoportok</b>	<b>Fiú</b>	<b>Lány</b>	<b>Ismeretlen</b>	<b>Összesen</b>	<b>Fiúk aránya</b>
AN - Koponyahiány	1	4	10	15	20,0
EN - Agvsérv	2	1	1	4	66,6
HP – Holoprosencephalia	0	1	3	4	0,0
MC – Kisfeiűség	7	7	0	14	50,0
HY – Vízfeiűség	8	5	16	29	61,5
SB – Nvitott gerinc	16	7	19	42	69,6
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	29	24	6	59	54,7
AM – Szemhiány/kisszeműség	3	0	0	3	100,0
CT – Veleszületett szürkehályog	4	5	0	9	44,4
EY – Egyéb szemrendellenesség	22	18	0	40	55,0
EA – Fülrendellenesség	8	12	0	20	40,0
BR – Kopoltvív származékok rendellenessége	6	6	16	28	50,0
FS – Arc és koponya rendellenesség	16	17	0	33	48,5
HD – Szív és nagyvér rendellenesség	699	639	14	1352	52,2
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	29	20	1	50	59,2
CP – Szápadhasadék	17	14	0	31	54,8
CL – Ajakhasadék	43	23	3	69	65,2
OA – Nvelőcső elzáródás	7	5	0	12	58,3
PS - Gyomorkimenet szűkülete	27	10	0	37	73,0
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	7	9	0	16	43,8
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	10	8	0	18	55,6
HG - Hirschsprung-féle betegség	9	3	0	12	75,0
OD - Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	50	43	3	96	53,8
UT - Rejtett heréiűség	199	0	0	199	100,0
EG - Nemi szervi rendellenesség	10	40	1	51	20,0
RA – Vesehiány	21	11	2	34	65,6
PO - Potter-szindróma	5	0	4	9	100,0
CK – Cystás vesebetegség	12	8	9	29	60,0
US – Húgvrendszer elzáródásos rendellenessége	273	101	11	385	73,0
EV - Húgvhólvag extrophia	3	2	0	5	60,0
SH – Hypospadiasis	257	0	0	257	100,0
OU – Egyéb húgvrendszeri rendellenesség	44	24	2	70	64,7
CD – Csípőficam és hailam	39	135	0	174	22,4
CF – Dongaláb	80	37	1	118	68,4
PY – Sokuiűség	47	30	0	77	61,0
SY – Összenőtt ujjak	50	34	10	94	59,5
LR – Végtaghiány	9	15	1	25	37,5
OL – Egyéb végtag rendellenesség	45	39	3	87	53,6
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	15	6	2	23	71,4
TC – Ferdenvakúság	22	17	0	39	56,4
DI – Rekeszhiány	17	5	0	22	77,3
EX – Nvitott hasfal	6	2	12	20	75,0
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	6	8	3	17	42,9
IM – Kültakarók rendellenessége	15	12	0	27	55,6
SA – Léphiány	0	2	0	2	0,0
EO – Hormontermelő szervek rendellenessége	2	2	0	4	50,0
TE – Veleszületett daganatok	7	16	0	23	30,4
SI – Fordított elhelyezkedésű szervek	3	1	0	4	75,0
DS – Down szindróma	89	57	26	172	61,0
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	27	55	16	98	32,9
HF - Hydrops foetalis	5	8	12	25	38,5
TW - Összenőtt ikrek	0	2	1	3	0,0
MI – Minor rendellenesség	489	336	1	826	59,3
RK – Random kombináció	75	47	5	127	61,5
MA – Multiplex asszociáció	4	7	3	14	36,4
RO – Robin-szekvens	2	0	0	2	100,0
MCA – Multiplex kongenitális anomália	67	46	6	119	59,3
OT – Egyéb rendellenesség	8	1	2	11	88,9
<b>Összesen</b>	<b>2970</b>	<b>1990</b>	<b>225</b>	<b>5185</b>	<b>59,9</b>

### ***Veleszületett rendellenességek elemzése a nemek szerint***

A 6. táblázat a 2007-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 2007. évi adatai alapján az 5185 regisztrált eset közül **225** esetben (az összes eset 4,3%-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 **4960** ismert nemű bejelentett eset közül **2970** (59,9%) *fiú*, **1990** (40,1%) *lány* volt, tehát a rendellenességgel érintettek között **jelentős fiú többlet** mutatkozott.



#### ***18. ábra A bejelentett veleszületett rendellenességgel érintett ismert nemű esetek megoszlása***

A *hypospadiasis* (257 eset) és a *rejtettheréjűség* (199 eset) **fiúkban** előforduló rendellenesség. 2007-ben 456 ilyen anomáliákat jelentettek fiúkban, amelyeket kizárva az értékelésből továbbra is fiú többlet (55,7%) tapasztalható.

2007-ben - az ismeretlen nemű eseteket kizárva - a *holoprosencephalia* (1 eset) a *léphiány* (2 eset) és az *összenőtt ikrek* (2 eset) csak **lányoknál** fordultak elő.

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

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

#### **1. Jelentősebb fiú többlet**

<i>Rendellenesség megnevezése</i>	<i>Fiúk aránya</i>
- Szemhiány/kisszeműség	100,0%
- Potter szindróma	100,0%
- Robin-szekvens	100,0%
- Rekeszhiány	77,3%
- Hirschprung-féle betegség	75,0%
- Nyitott hasfal	75,0%
- Fordított elhelyezkedésű szervek	75,0%
- Gyomorkimenet szűkület	73,0%
- Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	73,0%
- Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	71,4%
- Nyitott gerinc	69,6%
- Dongaláb	68,4%
- Agysérv	66,6%
- Vesehiány	65,6%

- Ajakhasadék	65,2%
- Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	64,7%
- Vízfejűség	61,5%
- Random kombináció (2 független rendellenesség)	61,5%
- Sokujjúság	61,0%
- Down szindróma	61,0%
- Cystás vesebetegség	60,0%
- Húgyhólyag extrophia	60,0%

## **2. jelentősebb lány többlet**

<i>Rendellenesség megnevezése</i>	<i>Fiúk aránya</i>
- Hydrops fetalis	38,5%
- Végtaghiány	37,5%
- Multiplex asszociáció	36,4%
- Egyéb kromoszóma rendellenességek	32,9%
- Veleszületett daganatok	30,4%
- Csípőficam és hajlam	22,4%
- Koponyahiány	20,0%
- Nemi szervi rendellenesség	20,0%

7. táblázat Többszörös rendellenességgel bejelentett esetek osztályozása

Rendellenességek		Esetszám
<b>Izolált komplex</b>	Központi idegrendszer komplex	12
	Szem komplex	6
	Fül komplex	1
	Cardiovascularis komplex	265
	Légzőrendszer komplex	3
	Emésztőrendszer komplex	3
	Nemi szervi komplex	1
	GAM komplex	3
	Húgyrendszer komplex	48
	Végtag komplex	7
	Csont-izom komplex	1
<b>Összesen</b>	<b>350</b>	
<b>Izolált szekvens</b>	Spina bifida	19
	Robin	2
	Potter	9
	Húgyúti obstrukciós	267
	Arthrogryposis	2
	Rekeszsérv	16
	<b>Összesen</b>	<b>315</b>
<b>Politopic field defect (Többmezős)</b>	Holosprosencephalia	4
	Húgyhólyag extrophia	5
	Prune-Belli*	1
<b>Összesen</b>	<b>10</b>	
<b>Izolált összesen</b>		<b>675</b>
<b>Multiplex kromoszóma</b>	Down (21-es triszómia)	172
	Kleinfelter (47,XXY)	10
	Turner (45,X)	15
	Patau (13-as triszómia)	12
	Edwards (18-as triszómia)	27
	Tripla X (47,XXX)	7
	Egyéb	27
<b>Összesen</b>	<b>270</b>	
<b>Multiplex szindróma</b>	Marfan*	2
	Treacher Collins	1
	Klippel	2
	Apert	1
	Osteogenesis imperfecta	4
	Holt-Oram	1
	Ivemark	1
	Oldószer mérgezés okozta fetopathia	1
	Thanatophoricus rövid alkat	3
	Dysostosis craniofacialis	1
<b>Összesen</b>	<b>17</b>	
<b>Multiplex asszociáció</b>	SCHISIS	3
	VACTERL	11
	Postural	4
<b>Összesen</b>	<b>18</b>	
	Random kombináció	127
	Multiplex nem azonosított	119
<b>Multiplex összesen</b>		<b>551</b>
<b>Izolált és multiplex összesen</b>		<b>1226</b>

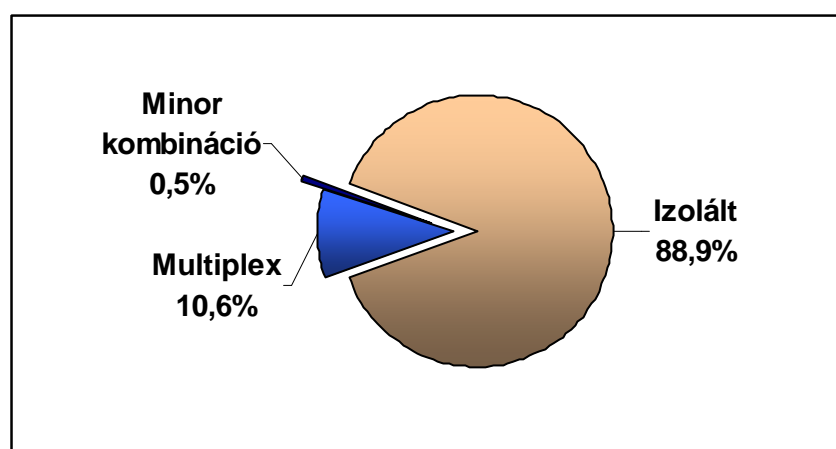
\* Multiplex előfordulású esetek része

### A többszörös fejlődési rendellenességekkel bejelentett esetek osztályozásának elemzése

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

2007-ben az összes bejelentés (5185 eset) **23,6%**-ában (1226 eset) *ugyanazon személyben több veleszületett fejlődési rendellenesség* került bejelentésre. A többszörös veleszületett rendellenességként bejelentett esetek pathogenetikai alapon történő azonosítása során azonban a multiplex esetek több mint fele, **55,1%**-a (675 eset) *izolált* (komplex, szekvens vagy többmezős) csoportba tartozónak bizonyult.

A végső analízis alapján az összes bejelentett eset 88,9%-a (4609 eset) *izolált*, 10,6% (551 eset) *multiplex* megnyilvánulásúnak ítéltető. Az esetek 0,5%-ában (25 eset) két vagy több *minor* anomália fordult elő.



19.ábra A veleszületett rendellenességek megoszlása a VRONY 2007. évi adatai alapján

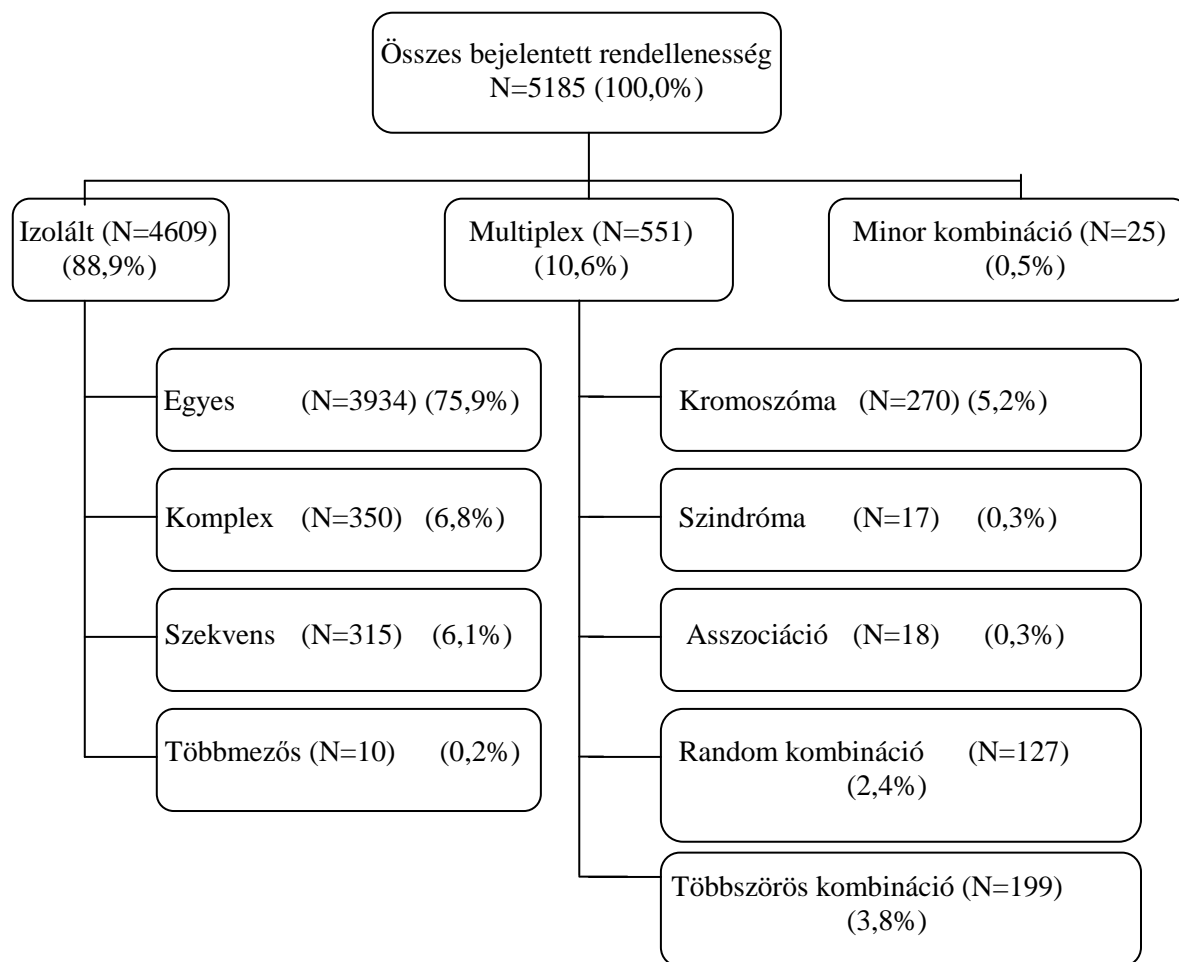
A bejelentett rendellenességek legnagyobb csoportját az *izolált egyes rendellenességek* alkották (3934 eset), amelyek az összes rendellenesség 75,9%-át, az izolált csoport 85,4%-át képezték. Nagyságrenddel kisebb volt, de jelentős esetszámot képviselt az *izolált komplex* (350 eset) és *szekvens csoport* (315 eset) (az összes eset 6,8%-át, illetve 6,1%-át, az izolált esetek 7,6%-át, illetve 6,8%-át alkották). Az izolált komplex csoport három-negyed részét (75,7%-át) a *cardiovascularis rendellenességek* képezték (265 eset), a második legnagyobb csoportot (48 eset) a *kiválasztó szervrendszeri* komplexek jelentették (13,7%). Az izolált szekvensnek túlnyomó többségét (84,8%-át) a *húgyúti elzáródásos* esetek (267 eset) adták. A „politopic field defect” kategóriába tartozó rendellenességek közül említést érdemel a 4 *holoprosencephalia* és az 5 *húgyhólyag extrophia* előfordulása. *Prune-Belli* szindróma egy esetben multiplex rendellenesség része volt. *Caudalis regressziós anomalia* nem fordult elő.

A *többszörös fejlődési rendellenességek* legnagyobb csoportját, közel felét (49,0%) a *kromoszóma-rendellenességek* alkották (270 eset, az összes eset 5,2%-a). Az összes kromoszóma-abnormalitás közül a *Down-szindróma* részesedése volt a legnagyobb (63,7%, 172 eset), ezt követte a 18-as triszómia (*Edwards*) és az *egyéb kromoszóma-rendellenességek* csoportja 10-10%-os aránnyal (27-27 eset). A *Turner* (15 eset), *Patau* (12 eset), *Kleinefelter* (10 eset) és *tripla-X* (7 eset) gyakorisága jelentősen kisebb arányú (5,6%, 4,4%, 3,7% és 2,6%) volt.

A *multiplex rendellenességek* közül kevés *szindrómát* jelentettek. A szindrómák azonosítása az érintett beteggel való személyes kapcsolat nélkül csupán néhány vállalkoztunk. Így végül „csak” 17 szindrómás eset (a multiplex esetek 3,1%-a) képviseli ezt a csoportot.

A többszörös rendellenességek közül több, a bejelentő orvos által nem azonosított asszociáció került felismerésre: 11 esetben VACTERL, 3 esetben SCHISIS, és 4 esetben tartási (postural) asszociáció.

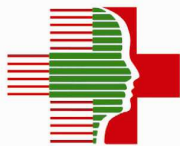
A többszörös fejlődési rendellenességek 44,6%-ában ismeretlen maradt a kóreredet. A multiplex esetek 23,0%-ában két rendellenesség random kombinációja, 21,6%-ában kettőnél több rendellenesség véletlen kombinálódása (többszörös kombináció) fordult elő.



20. ábra. A veleszületett fejlődési rendellenességek patogenetikai csoportosítása a VRONY 2007. évi adatai alapján

## Melléklet

### 1. számú melléklet



**ÁNTSZ Országos Szakfelügyeleti  
Módszertani Központ  
Főigazgató**

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



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

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

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

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

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

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

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

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

A bejelentéssel kapcsolatos változásokról a [www.oszmk.hu](http://www.oszmk.hu) honlapon, és hírlevelünkben is folyamatosan beszámolunk.

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

Együttműködésüket előre is nagyon köszönöm.

Budapest, 2009. szeptember 23.

Öszinte tisztelettel



Dr. Brunner Péter  
főigazgató főorvos

Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ





2. számú melléklet

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

**3. számú melléklet**

**MINTA KÉRELEM**  
**a VRONY adatbázisból történő adatkérés elbírálásához**

**Dr. Brunner Péter**  
**Főigazgató főorvos**  
részére

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

Tisztelt Főigazgató Úr!

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

*Kelt, .....*

*Tisztelettel*

.....

***Az adatkérés alapján történő adatszolgáltatást engedélyezem /nem engedélyezem.***

**Dr. Brunner Péter**  
főigazgató főorvos

#### 4. számú melléklet

### ADATKÉRŐ LAP

#### a Veszületett Rendellenesség Országos Nyilvántartás adataira vonatkozó adatkéréshez

##### 1. Adatkérő adatai:

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

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

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

.....  
*Adatkérő e-mail címe:*

.....@.....

##### 2. 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):

##### 3. Adatszolgáltatás:

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

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

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

##### 4. Egyéb közlendők:

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

PH.

.....  
ADATKÉRŐ ALÁÍRÁSA

## 5. számú melléklet

### Beszámoló a EUROCAT éves szimpóziumán való részvételről

A VRONY 2003-ban csatlakozott a dublini központú European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) szövetséghez, amely 2009. június 11 és 12-én, Bilbao-ban rendezte meg 24. munkaértekezletét az európai veleszületett fejlődési rendellenesség regiszterek vezetőinek részvételével. Kétévente egy napos szimpózium is kapcsolódik hozzá, melyre az idén „Prevention of Congenital Anomalies 10th European Symposium EUROCAT” június 9-én került sor.

A rendezvényen való részvétel elsősorban azért volt fontos, mert azáltal egyedülálló lehetőség nyílik különböző pán-európai projektekhez való csatlakozáshoz, pl. a gastroschisis, a renális dysplasia, a hypospadiasis, a hypopláziás balszívfél szindróma, az Edwards szindróma, a ritka kromoszóma abnormalitások, a szex kromoszóma anomáliák, a többes (iker) születések és veleszületett rendellenességek kapcsolata, a cisztikus tüdő és az anyai cukorbetegség előfordulása és a multiplex arthrogryposis projektek, amelyek keretében időbeli és térbeli klaszter vizsgálatok is kivitelezésre kerülnek.

Miután a különböző európai országok, illetve régiók képviselő tisztában vannak azzal, hogy a VRONY volt a világon az első, nem-fertőző betegségek epidemiológiájával foglalkozó regiszter, amely évtizedekig a legmagasabb színvonalon működött, - így különösen fontos Magyarország részvétele.

A VRONY tervezett on-line bejelentésének ismertetése az első napon, első előadásként került bemutatásra Judit Béres, János Sándor, Júlia Météki: „Updating and planning on-line notification of Hungarian Congenital Abnormality Registry and Surveillance” címmel, amely a honlapon megtekinthető. Az európai regiszterek többsége tervezi az elektronikus bejelentést, de idáig csak Norvégiában, Portugáliában és Lengyelországban vezették be, melyek régiósan és a papír alapú bejelentéssel párhuzamosan történnek.

A munkaértekezleten való részvétel elsősorban azért volt fontos, mivel a EUROCAT legújabb klasszifikációs protokollja a bejelentőlapok elektronikus bevezetéséhez európai standardként szolgál. Másrészt ily módon lehetőség nyílik fontos kollaborációk kiépítésére, valamint tagságunk révén több európai döntés előkészítésben részt vehetünk (pl. a Betegségek Nemzetközi Osztályozásának (BNO) tervezett BNO11 revíziójára való javaslat tétel). A WHO 2014-ben tervezi a BNO11 revíziót, s addig európai szervezetek szakvéleményét kéri ki (pl. a EUROCAT).

Európán kívüli előadók, - többek között - a columbiai Cali-ban történt sirenómia és küklpsz-szem halmozódásokat, és a Nyugat-Ausztráliai regiszter sajátosságait mutatták be.

A EUROCAT vezetője, Prof. Helen Dolk arra kért mindenkit, hogy az EUROCAT „nagyköveteként” minél több témában dolgozzunk együtt, és terjesszük az adatfeldolgozási, értékelési, információ átadási lehetőségeinket a prevenció érdekében is.

Budapest, 2009. június 23.

Dr. Béres Judit, humán genetikus