

JELENTÉS

A Veszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY) 2004. évi adatairól



Veszületett Rendellenesség Felügyelet



**Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ
Budapest, 2006**

A jelentést összeállították:

Dr. Sándor János, PhD.	orvos-epidemiológus
Dr. Métneki Júlia, PhD.	humán genetikus, szaktanácsadó
Csáky-Szunyogh Melinda, MSc	epidemiológus, menedzsment szakértő
Horváth-Puhó Erzsébet, MSc	matematikus, biostatistikus

OSZMK - Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ
1138 BUDAPEST, Váci út 174.

Telefon: 465-3813, Fax: 465-3811

Veleszületett Rendellenességek Felügyelete
1097 BUDAPEST Gyáli u. 2-6.

Tel.: (1) 476-1129

Fax: (1) 476- 1389

Web: www.oszmk.hu

Dr. Siffel Csaba

VRONY nemzetközi kapcsolattartó

National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities

Centers for Disease Control and Prevention

MailStop F-45 4770 Buford Highway, NE

Atlanta, GA 30341

Tel: 770-488 4402

Fax: 770-488 7197

e-mail: znq4@cdc.gov

Kiadja:

Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ

1138 BUDAPEST, Váci út 174.

2006.

Készült az Országos Tisztifőorvosi Hivatal nyomdájában

600 példányban 2006/...

Nyomdavezető: Vizinger Ferenc

TARTALOMJEGYZÉK

1. A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK FOGALMA.....	5
2. A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK KÖZEGÉSZSÉGÜGYI JELENTŐSÉGE	5
3. A NYILVÁNTARTÁS CÉLJA.....	5
4. JOGSZABÁLYI KÖRNYEZET	6
5. A BEJELENTÉS MÓDJA	7
6. A VRONY MONITOR FUNKCIÓJA.....	8
7. A VRONY NEMZETKÖZI KAPCSOLATRENDSZERE (ICBDSR).....	8
8. EURÓPAI REGISZTEREK KOLLABORÁCIÓJA (EUROCAT).....	9
9. TERÜLETI KÉPVISELETI RENDSZER A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK ORSZÁGOS NYILVÁNTARTÁSÁBAN.....	9
10. TUDOMÁNYOS MUNKA.....	10
10.1 Elemzések	10
10.2. Publikációk.....	12
11. KÉRÉSEK A BEJELENTÉSEL KAPCSOLATBAN	12
12. A VRONY 2004. ÉVI ADATAINAK STATISZTIKAI FELDOLGOZÁSA	14
1. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK BEJELENTÉSI ARÁNYA EZRELÉKBEN, MEGYÉK SZERINTI BONTÁSBAN 1985-2004 KÖZÖTT	15
<i>A veleszületett rendellenességek bejelentési, illetve előfordulási arányának jellemzése</i>	16
4A. ÁBRA A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK BEJELENTÉSI GYAKORISÁGÁNAK ALAKULÁSA HAZÁNK 19 MEGYÉJÉBEN ÉS BUDAPESTEN 1984-2004 KÖZÖTT	19
<i>A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának elemzése hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2004 között.....</i>	26
2. TÁBLÁZAT AZ EGYES BEJELENTETT, VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK SZÁMA ÉS GYAKORISÁGA HAZÁNKBAN A VRONY 2004. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN	29
<i>Az egyes veleszületett rendellenesség-csoportok számának és gyakoriságának elemzése</i>	35
3. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEKSEL SÚJTOTT ESETEK TERHESSÉGI KIMENETEL SZERINTI MEGOSZLÁSA A VRONY 2003. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN.	36
<i>A veleszületett rendellenességekkel sújtott esetek terhességi kimenetel szerinti megoszlásának elemzése</i>	38
4A. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGGEL SÚJTOTT ESETEK SZÜLETÉSI HÓNAP SZERINTI MEGOSZLÁSA A VRONY 2004. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN	40
<i>A veleszületett rendellenességgel sújtott esetek születési hónap szerinti megoszlásának elemzése</i>	43
5A. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK GYAKORISÁGA HAZÁNK 19 MEGYÉJÉBEN ÉS BUDAPESTEN A VRONY 2004. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN.....	44
<i>A veleszületett rendellenességek gyakoriságának elemzése hazánk 19 megyéjében és Budapesten</i>	50
6. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK GYAKORISÁGA REGIONÁLIS BONTÁS SZERINT A VRONY 2004. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN	54
<i>Veleszületett rendellenességek régiók szerinti elemzése</i>	55
7. TÁBLÁZAT A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK GYAKORISÁGA NEMEK SZERINT A VRONY 2004. ÉVI VÉGLEGES ADATAI ALAPJÁN.....	57
<i>Veleszületett rendellenességek nemek gyakorisága szerinti elemzése.....</i>	58
1. számú melléklet.....	60

**"URAM, MENTSD MEG GYERMEKEINKET.
MENTS MEG ÉRTELMÜKET,
HOGY ROMLOTTSA GUNK NE RONTSA MEG ŐKET.
MENTS MEG ÉLETÜKET, HOGY FEGYVEREK,
MELYEKET MÁSOK ELLEN KOVÁCSOLUNK,
NE ŐKET PUSZTÍTHASSÁK,
HOGY JOBBAK LEHESSENEK SZÜLEIKNÉL,
HOGY ÉPÍTHESSÉK ÖNNÖN VILÁGUKAT,
A SZÉPSÉG, TISZTESSÉG, ÖSSZHANG,
JÓAKARAT ÉS MÉLTÁNYOSSÁG VILÁGÁT.
MELYET A BÉKE ÉS A SZERETET KORMÁNYOZ
MINDÖRÖKKÉ."**

(SZENTGYÖRGYI ALBERT)

Bevezetés

A Veleszületett Fejlődési Rendellenességek Országos Nyilvántartása 2004. éves adatait feldolgozó kiadvány célja, hogy a korábbi évek gyakorlatának és az adatgyűjtésre vonatkozó törvényi előírásoknak megfelelően tájékoztatást nyújtsunk a veleszületett fejlődési rendellenességekről a hazai szakemberek számára.

Az éves jelentés első részében bemutatjuk tevékenységünk célját, feladatait, fő jellemzőit, valamint regiszterünk működésének módosult törvényi háttérét.

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

Mellékletben felsoroljuk a veleszületett rendellenességek kórerediti kutatásával kapcsolatos eredményeket, a 2005-ben és 2006-ban megjelent cikkeket és tudományos konferenciákon elhangzott előadásokat.

1. A veleszületett rendellenességek fogalma

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

2. A veleszületett rendellenességek közegészségügyi jelentősége

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

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

3. A nyilvántartás célja

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

A nyilvántartás célja

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

4. Jogszabályi környezet

A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartásának felügyeleti jogköre az Egészségügyi Közlöny 2005/3. számában közölt Dr. Rácz Jenő egészségügyi miniszter által aláírt Alapító Okiratban foglaltak szerint változott.

Az államháztartásról szóló 1992. évi XXXVIII. törvény 88. § (3) bekezdésben foglaltak alapján az Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ (rövidített elnevezése: OSzMK) állami feladatként ellátandó alaptevékenységeként többek között hivatott ellátni a nem fertőző betegségek epidemiológiájával kapcsolatos adatgyűjtési, adattárolási, adatfeldolgozási és elemzési tevékenységet, illetve vezetni a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartását.

Az alapító okiratnak megfelelően osztályunk – amely 1998. januártól az Országos Epidemiológiai Központ Humánogenetikai és teratológiai osztálya néven működött - 2006. május 1-től az Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ irányítása alá tartozik **Veleszületett Rendellenességek Felügyelete** néven. Terveink szerint a veleszületett fejlődési rendellenességek regisztere a jövőben kiegészül a ritka betegségek nyilvántartásával az érintett betegek egészségügyi ellátásának javítása érdekében.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

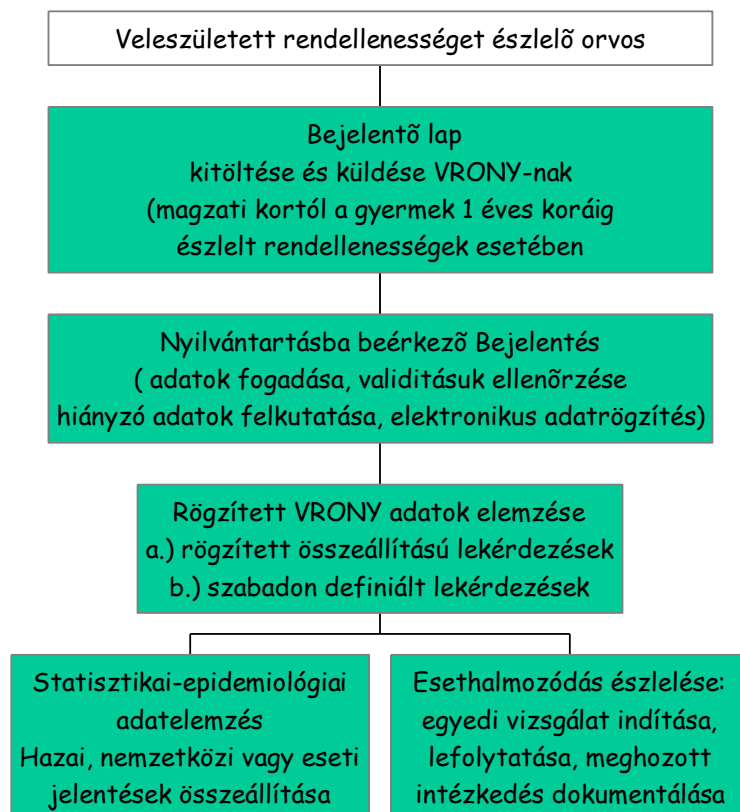
5. A bejelentés módja

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

A bejelentések alapvetően négy forrásból érkeznek:

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

Veleszületett Rendellenesség Felügyelet működése



Az adatszolgáltatók körébe tartoznak a gyermekorvosi ellátással foglalkozó házi orvosok, szülészek, neonatológusok, kardiológusok, ortopéd orvosok, belgyógyászok, sebészek, fül-orr-gégészek, szemészek, urológusok, endokrinológusok, bőrgyógyászok, gyermekgyógyászok.

6. A VRONY monitor funkciója

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

Megvalósításához a születéskor vagy közvetlenül utána könnyen és egyértelműen kórismézhető fejlődési rendellenességek havonkénti, negyedévenkénti gyors értékelésére van szükség. Ennek érdekében bizonyos congenitalis abnormitások negyedévenként is értékelésre kerülnek.

Malformation	Baseline rate	Expected number	Observed		O/E
			Number	Rate per 10.000	
Anencephaly	0,80	1,91	4	1,67	2,09
Spina bifida	2,60	6,22	8	3,35	1,29
Hydrocephaly	2,10	5,02	10	4,18	1,99
Cleft palate	3,21	7,67	8	3,35	1,04
Total cleft lip	9,03	21,59	19	7,95	0,88
Oesophageal atresia	1,57	3,75	10	4,18	2,66
Anorectal atresia	1,33	3,18	3	1,25	0,94
Hypospadias	21,79	52,09	60	25,10	1,15
Limb reduction deformity	2,71	6,48	9	3,76	1,39
Omphalocele	0,90	2,15	2	0,84	0,93
Down syndrome total cases	8,18	19,55	26	10,88	1,33
Down syndrome total cases under 35			12	5,02	
Down syndrome 35 and over			12	5,02	
Down syndrome unknown			2		

Ezeket az adatokat a felügyelet megküldi a fejlődési rendellenességek nemzetközi monitorjának, az International Clearinghouse for Birth Defect Monitoring Systemsnek, ami lehetővé teszi a veleszületett rendellenességek nemzetközi monitorozását és a nemzetközi gyakorisági trendek értékelését is.

7. A VRONY nemzetközi kapcsolatrendszere (ICBDSR)

A Humán genetikai és teratológiai osztályon működő Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása 1974 óta alapító és teljes jogú tagja az *International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research*-nek, amelynek központja Rómában van. A nemzetközi szervezettel kapcsolatos információk a www.icbd.org honlapon érhetők el.

A Veleszületett Rendellenesség Felügyelet a térbeli és időbeli rendellenesség halmozódások nemzetközi monitorozása céljából negyedévenként jelentési kötelezettséggel tartozik az International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) felé, amely évente kiadványban teszi közzé a tagországok által beküldött adatokat. A jelentésre kötelezett

veleszületett rendellenességek és kromoszóma ártalmak túlnyomó része a magzati életben, születéskor, vagy röviddel születés után észlelhető. A Veleszületett Rendellenesség Felügyelet negyedévenként lezárja és összegzi a bejelentett eseteket, így a később bejelentett esetek nem kerülnek be a nemzetközi rendszerbe, csak a VRONY éves jelentésében kerülnek bemutatásra.

Az ICBDSR magyarországi képviselője, Csáky-Szunyogh Melinda, minden évben részt vesz a nemzetközi szervezet éves összejövetelein, amely 2006. szeptember 13-17 között a svédországi Uppsalában került megrendezésre. A szimpózium központi témája idén a veleszületett, nem szindrómás eredetű rendellenességek genetikája volt.

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 szápadhasadékok* kórerediti kutatásával kapcsolatos projektben a hazánkban 2000-2004 között születettek körében végeztünk epidemiológiai vizsgálatot, 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, sirenomelia, összenőtt ikrek, amelia, phocomelia, acardius acephalus, cloaca extrophia, hólyag extrophia) kialakulásának, „dismorpho-genetikai mechanizmusának” jobb megértése. Az epidemiológiai vizsgálatához szükséges adatgyűjtés megtörtént, az esetek megadott szempontok szerint történő részletes dokumentálása és elemzése folyamatban van.

8. Európai regiszterek kollaborációja (EUROCAT)

Az Európai Unióban nem működik egységes rendszer a veleszületett fejlődési rendellenességek regisztrálására. Az egyes országok saját regisztereinek kollaborációja révén működtetnek központi adminisztrációt (EUROCAT, European Surveillance of Congenital Anomalies), amit a tagországok, elsősorban az Európai Unió támogatásával tartanak fenn. A központ jelenleg Írországból működik (Ulster University), amelynek honlapja www.eurocat.ulster.ac.uk címen érhető el. A magyarországi regiszter 2003-tól teljes jogú tagja az EUROCAT-nek. A hazai adatfeldolgozás korábban kialakított rendszerének átdolgozásával a hazai rendszer már megfelel a minimumfeltételeknek. Az adatbejelentő lapok tartalma alapján lehetőség nyílt az EUROCAT szabványnak megfelelő feldolgozási rendszer kialakítására.

A programban szereplő regiszterek számára kialakították azokat az adatminőségi minimumfeltételeket, amelyek az együttműködésben való részvétel feltételeinek számítanak. A kollaboráció elsősorban az országok adatainak beküldéséből, központi feldolgozásából, illetve az eredmények publikálásából áll. Ezen túl kutatási projektek és a regiszterek működtetésének belső fejlesztése tartozik az alaptervékenységhez.

9. Területi képviseleti rendszer a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartásában

A fejlődési rendellenességek országos szintű regisztrálása, illetve az ilyen módon gyűjtött adatokra alapozott surveillance működtetése szempontjából alapvető fontosságú, hogy az Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központban működő Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása továbbra is *területi képviselettel* rendelkezzen, mivel bizonyos kapcsolattartó-tevékenységeket az országos központ nem tud megfelelő minőségben ellátni.

A területi képviselők legfontosabb feladatai a következők:

1. Bejelentési fegyelem fenntartása és felügyeleti tevékenységben való részvétel
 - Kapcsolatfelvétel a bejelentő intézményekkel és Intézményi kapcsolattartó személyek rendszerének kialakítása

- Intézmények bejelentési gyakorlatának feltérképezése
 - Bejelentési fegyelem értékelése kontroll adatbázisok, illetve országos referencia adatok segítségével és a bejelentések pótlásának kezdeményezése szükség esetén
2. Egyéb feladatok
- Adatminőség javításában való részvétel
 - A bejelentések kódolásakor azonosított hibák javításában való segítségnyújtás
 - Részvétel esetleges térben- vagy időben előforduló halmozódások kivizsgálásában

A területi képviselői rendszer kiépítése a megyei tisztifőorvosok hozzájárulásával valósult meg. A területi képviselők többsége folyamatosan magas színvonalú, elkötelezett munkát végez. A veleszületett fejlődési rendellenességek bejelentési aránya a rendszer elindítása óta lényegesen javult csaknem valamennyi megyében.

VRONY területi összekötőink:

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

10. Tudományos munka

10.1 Elemzések

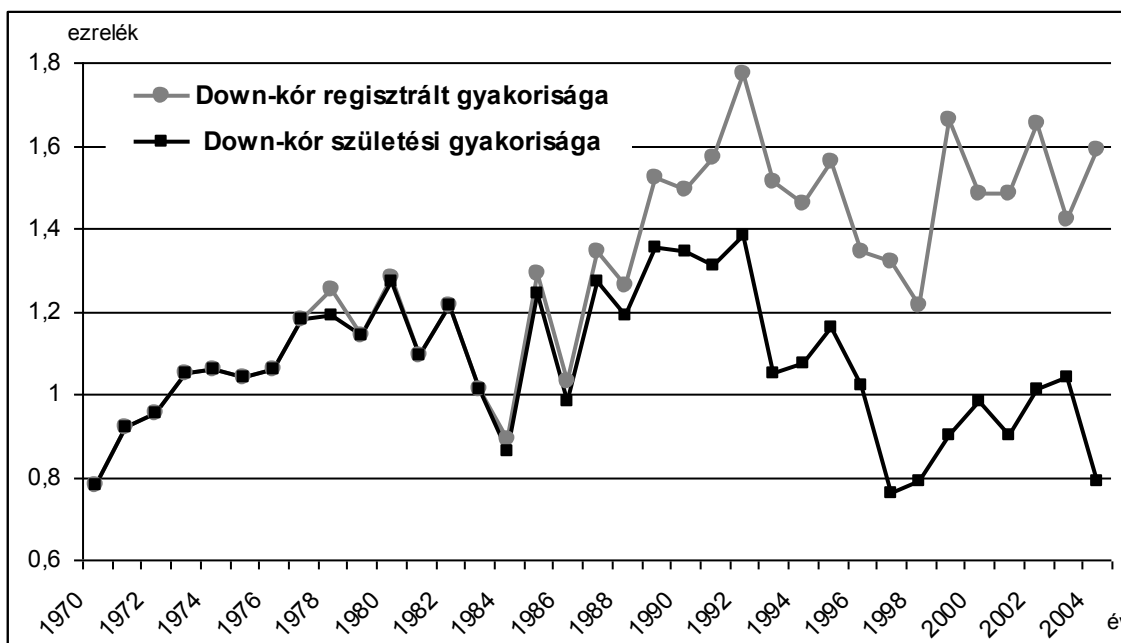
Down-kór gyakorisága a VRONY adatai alapján

A VRONY adatbázisa lehetőséget nyújt a Down-kór előfordulásának országos elemzésére. A VRONY adatainak alapját a rendellenességet diagnosztizáló orvosok bejelentései képezik.

Az következő oldalon látható grafikon bemutatja a VRONY-ban regisztrált összes (születés és magzati halálozás) Down-kóros eset (folyamatos vonal) és a megszületett Down-kórosok (szaggatott vonal) évenkénti gyakoriságát. Az összes gyakoriság a hetvenes évektől a kilencvenes évek elejéig emelkedő tendenciát mutatott, (a maximumot: 1,77 ezreléket 1992-ben érte el). Ezt követően némi csökkenés mutatkozott: 1993-2004-ig 1,2-1,6 ezrelék közötti Down gyakoriságot

észleltünk. A legmagasabb gyakorisági értékek 1999-ban (1,66 ezrelék), 2002-ben (1,65 ezrelék) és 2004-ben (1,59 ezrelék) fordultak elő. Az is kitűnik, hogy 1992-től jelentősen csökkent a megszületett Down-kórosok gyakorisága (1985-1993: 1,2 - 1,38 ezrelék, 1996-2004: 0,8 - 1,04 ezrelék).

A Down-kór kilencvenes évek körül észlelt gyakoriság-növekedésének hátterében több ok állhat: (1) bevezetésre került, majd egyre elterjedtebbé és hatékonyabbá vált a prenatális diagnosztika hazánkban; (2) emelkedett a 35 év felett terhesek részesedési aránya a szülő nők között; (3) a prenatális diagnózis bevezetése révén a korábban spontán elvetélt magzatok is felismerésre kerültek; (4) a retrospektív aktív esetfelkutatás teljesebb adatgyűjtést eredményezett; (5) a javuló citogenetikai diagnózis révén a kromoszóma- vizsgálatlal megerősített esetek aránya növekedett. Mindezek mellett nem kizárt, hogy bizonyos káros környezeti hatások érvényesülése révén a Down-kór incidenciája kis mértékben fokozódott, amelyet más országokban is észleltek.



A Down-kór VRONY-ban regisztrált előfordulási gyakorisága

A magzati diagnosztika utóbbi években történő javulásának köszönhetően egyre több beteg magzatot szűrnek ki, amelynek következtében a megszületett Down-kórosok száma és aránya ma kevesebb, mint 1997 előtt. A *prenatalisan felismert kromoszóma-rendellenes magzatok aránya 2004-ben megközelítette az 50%-ot*. A Down-kór prenatális diagnózisában észlelt ugrásszerű javulásban minden bizonnyal szerepet játszik, hogy 2004. január 1-től a Szülészeti és Nőgyógyászati Ultrahang Társaság javaslatára bevezetésre került a terhesség 11-13. hetében a magzati tarkó-redő vastagságának mérése a kromoszómális aneuploidák prenatális szűrése céljából.

Értékelésünk a VRONY bejelentések alapján készült. Megjegyzést érdemel, hogy a megszületett Down-kórosokra vonatkozóan valószínűleg megbízhatóbbak az adatok, mint a prenatálisan diagnosztizált esetekben, mivel feltételezhető, hogy a magzati korban felismert Down-kór nem minden esetben kerül bejelentésre. Mindezek alapján feltételezhető, hogy a prenatális szűrés hatékonysága meghaladja a VRONY adatai alapján észlelt 50%-ot.

Szülői foglalkozások és a veleszületett fejlődésrendellenességek kapcsolata

A munkahelyi ártalmak esetleges egészségkárosító hatásairól nem rendelkezünk komplex ismeretekkel. A sugárveszélyes munkahelyeknek foglalkozás-egészségügyi szempontból általában megkülönböztetett figyelmet szentelnek. Ennek oka, hogy az ionizáló sugárzás közvetlenül nem

érzékkelhető, a kiváltott hatások (daganatok, fejlődési rendellenességek) félelmet keltő elváltozások, és sohasem akutan jelentkezők. Vizsgálatunk célja a magyarországi foglalkozási körülmények veszélyességének/biztonságosságának elemzése volt, mivel a foglalkozási környezet esetleges teratogén hatására vonatkozó ismereteink hiányosak.

A Veszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartásán alapuló Veszületett Rendellenességek Kóroki Monitor eset-kontroll adatbázisa 1980-2003 között ... fejlődési rendellenességgel sújtott eset ésegészséges kontroll gyermekek adatait tartalmazza. A Kóroki Monitorban regisztrált foglalkozási környezet veszületett rendellenességekre gyakorolt hatását többváltozós logisztikus regresszió segítségével elemeztük. Az elemzés során lehetőségünk nyílt számos zavaró tényező (gyógyszerfogyasztás, anyai betegségek, társadalmi-gazdasági státusz, képzettség) hatásának kiküszöbölésére.

Előzetes eredményeink szerint a sugárveszélyes és a fizikailag, illetve idegileg kimerítő munkahelyek szempontjából nem volt különbség az eset és a kontroll csoportok között. A fertőzés- és vegyszerveszélyes munkahelyek eloszlása azonban magasabb volt az eset csoportban, és a terhesség alatti túlzott hő- és zajhatás tekintetében is eltérést észleltünk az eset és kontroll csoportok között. Ezek a különbségek elsősorban a különböző rendellenességek elemzése során szembetűnők.

10.2. Publikációk

A Veszületett Rendellenességek Országos Felügyeletének a veszületett fejlődési rendellenességekkel kapcsolatos publikációit és a tudományos konferenciákon elhangzott előadások témáját az elmúlt évre vonatkozóan az 1. számú mellékletben gyűjtöttük össze.

11. Kérések a bejelentéssel kapcsolatban

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

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

A felsorolt fejlődési rendellenességeken és kromoszóma anomáliákon kívül valamennyi (major és minor, izolált és multiplex) veszületett fejlődési rendellenesség folyamatos bejelentését várjuk a VRONY-ba a prenatális észleléstől kezdve a gyermek 1 éves koráig.

12. A VRONY 2004. évi adatainak statisztikai feldolgoása

1. táblázat A veleszületett rendellenességek bejelentési aránya ezrelékben, megyék szerinti bontásban 1985-2004 között

MEGYE	1985	1986	1987	1988	1989	1990	1991	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002 (*)	2003 (*)	2004(*)
Baranya	42,0	43,1	32,8	40,5	43,3	37,1	46,9	41,1	31,1	26,9	21,1	12,9	7,3	12,0	22,7	27,1	36,8	25,4 (21,3)	20,9 (17,6)	39,2 (33,4)
Bács-Kiskun	49,3	51,1	46,8	49,6	41,9	43,9	43,8	34,3	34,4	28,3	37,1	29,1	30,6	30,3	35,5	46,8	69,6	80,5 (68,8)	85,8 (72,0)	68,8 (58,7)
Békés	24,5	27,3	25,4	27,6	33,0	36,0	29,2	27,1	21,2	26,4	30,3	30,5	34,0	43,3	34,2	34,1	50,7	43,7 (37,3)	62,6 (53,4)	72,4 (61,7)
Borsod-Abaúj-Zemplén	39,1	38,6	34,5	46,6	40,8	37,8	28,6	20,9	29,0	26,1	28,4	25,6	23,0	24,8	25,6	23,6	35,6	36,1 (30,7)	42,8 (37,1)	46,8 (39,9)
Csongrád	51,2	40,7	27,8	27,8	19,6	25,3	32,6	31,5	23,0	19,1	22,8	14,5	13,0	22,0	21,3	19,9	30,0	39,1 (33,4)	41,8 (35,6)	67,5 (57,6)
Fejér	51,9	47,4	40,5	56,3	38,9	41,1	33,7	28,7	28,2	27,9	26,3	24,1	17,1	22,3	27,8	23,7	35,0	47,2 (41,1)	39,7 (34,2)	40,1 (34,2)
Győr-Moson-Sopron	65,2	64,6	48,1	45,2	34,4	33,8	30,0	17,6	21,6	31,8	28,9	28,3	19,1	23,9	29,4	22,9	34,5	56,4 (48,1)	61,1 (51,8)	53,0 (45,1)
Hajdú-Bihar	33,2	29,4	25,3	28,4	25,5	21,7	15,6	15,3	13,2	15,4	18,6	8,4	6,4	18,6	13,8	14,7	19,7	36,2 (31,3)	34,8 (30,0)	77,7 (66,2)
Heves	27,1	26,7	39,8	32,6	38,2	24,2	26,0	39,4	43,4	39,1	44,9	36,8	30,1	29,4	32,1	40,5	42,4	35,5 (31,0)	35,0 (30,4)	44,3 (37,8)
Jász-Nagykun-Szolnok	32,0	30,8	34,1	28,6	24,9	29,4	23,1	19,5	18,9	17,4	18,2	22,0	14,8	23,7	17,7	38,1	39,0	45,2 (38,5)	46,6 (39,4)	41,3 (35,2)
Komárom	30,0	49,6	43,6	67,7	25,0	34,6	21,7	20,2	21	18,3	30,2	22,2	10,9	18,2	17,7	28,5	40,7	40,9 (34,8)	35,5 (30,4)	50,8 (43,3)
Nógrád	22,5	24,5	19,8	14,4	55,9	48,2	32,8	25,9	24,8	36,8	35,9	34,3	29,9	27,9	22,8	23,6	19,7	35,5 (30,6)	68,6 (58,5)	87,1 (74,3)
Pest	52,4	50,4	43,3	38,8	15,4	20,3	17,9	17,0	13,3	16,0	24,5	19,9	13,4	14,8	18,2	22,3	21,5	20,8 (18,0)	23,7 (20,5)	32,0 (27,2)
Somogy	53,5	46,6	38,9	35,5	40,7	58,7	55,9	47,2	50,8	53,6	43,8	35,4	19,4	21,9	39,6	41,4	34,9	38,3 (32,9)	29,9 (25,4)	56,2 (47,9)
Szabolcs-Szatmár-Bereg	29,2	31,1	26,4	26,3	44,1	41,7	30,6	21,0	19,2	24,2	26,7	25,4	12,5	18,5	24,6	22,7	26,5	32,9 (28,7)	32,4 (28,1)	40,8 (34,8)
Tolna	15,9	19,9	24,6	37,6	32,7	26,9	25,3	24,7	20,1	23,7	13,1	24,5	16,2	24,7	19,3	44,1	41,7	54,3 (47,0)	50,6 (43,7)	73,6 (62,7)
Vas	28,3	43,1	44,3	41,9	50,9	39,4	26,4	17,8	14,0	17,1	13,7	6,4	3,2	7,9	58,6	61,8	47,5	44,5 (38,4)	40,2 (34,5)	55,8 (47,6)
Veszprém	66,4	70,9	56,2	60,8	57,0	60,1	67,0	48,6	43,0	54,9	36,0	23,5	21,6	40,5	43,7	40,8	70,8	68,1 (57,5)	66,5 (56,3)	82,5 (70,4)
Zala	32,2	37,8	28	38,7	32,0	30,0	36,3	27,3	34,9	31,7	24,3	26,4	20,4	28,1	28,9	30,6	39,9	42,9 (36,9)	41,6 (35,9)	115,9 (98,9)
Budapest	28,8	29,4	21,4	20,0	27,4	26,1	22,1	15,2	15,0	15,6	33,0	16,9	12,8	13,2	15,6	14,2	14,7	18,2 (15,2)	16,9 (14,1)	28,5 (24,2)
Országos	39,6	37,9	32,9	34,5	34,15	34,1	29,96	25,8	23,7	25,1	28,6	22,5	16,8	21,4	26,5	27,1	33,1	37,3 (31,9)	38,3 (32,7)	51,8 (44,1)

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

*2002-2004: veleszületett rendellenességek / élveszületés+ összes magzati halálozás;

A veleszületett rendellenességek bejelentési, illetve előfordulási arányának jellemzése

Az 1. táblázat a *veleszületett rendellenességek bejelentési arányát, megyék szerinti bontásban* mutatja be 1985 és 2004 között. Az elemzett évben - hasonlóan a megelőző két évhez - a bejelentési gyakorisági értékeket kétféle számítási módszer szerint adtuk meg: egyrészt az élveszületésekre és késői magzati halálozásokra, másrészt az élveszületésekre és az összes (korai + középidős + késői) magzati halálozásokra vonatkoztatva. Az utóbbi számítást a bejelentések között egyre nagyobb számban szereplő prenatalis korban felismert rendellenesség indokolta.

Az 1. táblázatban 1985-2001 között csak a régi számítási mód szerint szerepel a bejelentések megyei érték, viszont a 2002, 2003 és 2004-as évben a metodikai módosítás hatásának értékelése céljából mind a régi, mind az új gyakorlatnak megfelelő értékeket feltüntettük (ez utóbbi *-gal, zárójelben). A VRONY éves jelentésben közölt táblázatokban, illetve a részletes szöveges értékeléskor – a korábbi évekkel való összehasonlíthatóság miatt – még a régi módszer számítási gyakorlatát vettük figyelembe.

A bejelentések aránya 2004-ben az előző évhez képest igen jelentős, több mint 13,5 ezrelékes növekedést mutat, a 2003-ban észlelt 38,3 ezrelékes értékéről 51,8 ezrelékre emelkedett ($p < 0,0001$). Ez a többlet abszolút számokban 1302 esetet jelent. A 2004-ban észlelt 51,8-es ezrelékes veleszületett rendellenesség gyakoriság háromszorosa az 1997-ben észlelt minimum értéknek (16,8 ezrelék) és kétszerese a 2000-ben tapasztalt gyakoriságnak (27,1 ezrelék).

Az egyes megyékben a veleszületett rendellenességek bejelentési arányára vonatkozóan – a korábbi évekhez hasonlóan - 2004-ban is jelentős különbségek mutatkoztak, a gyakoriságok igen széles határok között (32,0 és 115,9 ezrelék) változtak.

A bejelentések arányának változását a továbbiakban 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 (2004-es) év országos átlagának gyakoriságához hasonlítja. Az utóbbi a 2003-as évhez való viszonyítás a veleszületett rendellenességek gyakoriságának változását, illetve a bejelentési fegyelem minőségét tükrözi az egyes megyékben.

(1) A bejelentések aránya – az elmúlt évekhez hasonlóan - 2004-ben is *kiemelkedően magas* volt Zala megyében (115,9 ezrelék): $p < 0,0001$).

Az átlagot jelentősen (95%-os szignifikancia szinten) meghaladó arányban jelentette a veleszületett rendellenességeket: Nógrád (87,1 ezrelék; $p < 0,0001$), Veszprém (82,5 ezrelék; $p < 0,0001$), Hajdú-Bihar (77,7 ezrelék; $p < 0,0001$), Tolna (73,6 ezrelék; $p < 0,0001$), Békés (72,4 ezrelék; $p < 0,0001$), Bács-Kiskun (68,8 ezrelék; $p < 0,0001$) és Csongrád (67,5 ezrelék; $p < 0,0001$) megye.

Az országos átlagtól szignifikánsan nem tért el a bejelentések aránya Somogy (56,2 ezrelék; $p = 0,28$), Vas (66,8 ezrelék; $p = 0,39$), Győr-Moson-Sopron (53,0 ezrelék; $p = 0,74$), Komárom (50,8 ezrelék; $p = 0,81$), Borsod-Abaúj-Zemplén (46,8 ezrelék; $p = 0,06$), Heves (44,3 ezrelék; $p = 0,07$), Jász-Nagykun-Szolnok (41,3 ezrelék; $p = 0,004$), Fejér (40,1 ezrelék; $p = 0,001$) és Baranya (39,2 ezrelék; $p = 0,001$) megyékben.

Az országos átlagtól szignifikánsan alacsonyabb bejelentési arány volt jellemző Szabolcs-Szatmár-Bereg (40,8 ezrelék; $p < 0,0001$) és Pest megyére (32,0 ezrelék; $p < 0,0001$), illetve a fővárosra, Budapestre (28,5 ezrelék; $p < 0,0001$).

(2) A legtöbb megyékben emelkedett a bejelentések aránya 2004-ban az előző évhez viszonyítva, mindössze három megyében volt észlelhető csökkenés.

A legnagyobb mértékű, mintegy 74,3 ezrelékes növekedést Zala megye mutatta ($p < 0,0001$), de Hajdú-Bihar megyéből 42,9 ezrelékkal több esetet jelentettek ($p < 0,0001$).

Szignifikáns növekedést tapasztaltunk Somogy, Csongrád és Baranya megyékben is, ahol 26,3, 25,7 ill. 18,3 ezrelékkal nőtt a bejelentések aránya ($p < 0,0001$).

Budapesten csaknem megduplázódott (248-ról 430-ra nőtt) a bejelentések száma, ami ugyancsak szignifikáns növekedést eredményezett ($p < 0,0001$).

A Pest megyében észlelt 8,3 ezrelékes növekedés ugyancsak szignifikánsan meghaladja az előző évi értéket ($p < 0,0001$).

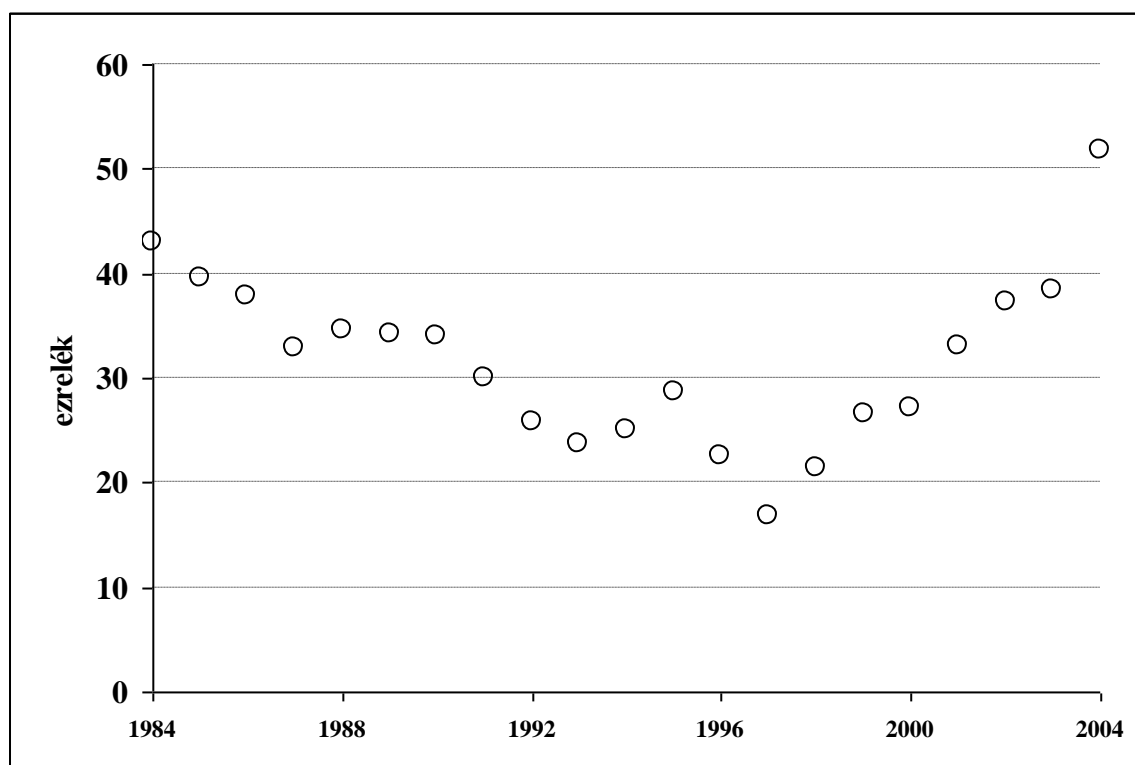
10-25 ezrelék közötti növekedés volt észlelhető a bejelentések arányában és Tolna (23,0 ezrelék; $p = 0,02$), Nógrád (18,5 ezrelék; $p = 0,03$), Veszprém (16,0 ezrelék; $p = 0,01$), Vas (15,6 ezrelék; $p = 0,02$) és Komárom (15,3 ezrelék; $p = 0,004$) megyékben.

10 ezreléknél kisebb arányban növekedett a bejelentési arány Békés (9,8 ezrelék; $p = 0,11$), Heves (9,3 ezrelék; $p = 0,07$), Szabolcs-Szatmár-Bereg (8,4 ezrelék; $p = 0,01$), Borsod-Abaúj-Zemplén (4,0 ezrelék; $p = 0,24$) megyékben.

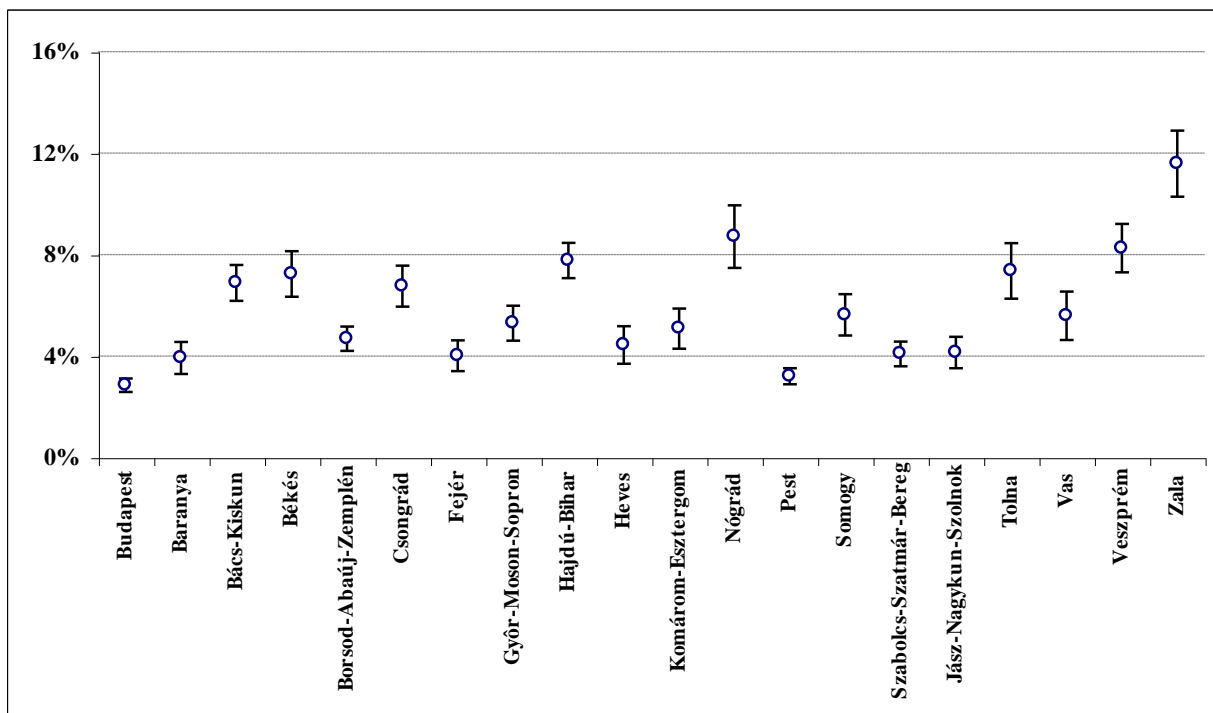
Fejér megyében az előző év bejelentési gyakorisági értékéhez viszonyítva gyakorlatilag nem tapasztaltunk változást ($p = 0,93$).

Az esetbejelentések arányában kisfokú, 10 ezrelék alatti csökkenés csak két megyében (Győr-Moson-Sopron: 8,5 ezrelék; $p = 0,11$); és Jász-Nagykun-Szolnok: 5,3 ezrelék; $p = 0,25$) mutatkozott. A legnagyobb mértékben, az utóbbi években legkiemelkedőbb bejelentési arányt mutató Bács-Kiskun megyében kismértékben csökkent a rendellenességek gyakorisága ($p = 0,002$). Ennek azonban nincs jelentősége, mivel a Bács-Kiskunban észlelt 68,8 ezrelékes bejelentési arány még így is jelentősen meghaladja az 51,8 ezrelékes rendellenesség gyakorisági átlagot és az ország hatodik legjobban jelentő megyéje közé sorolható.

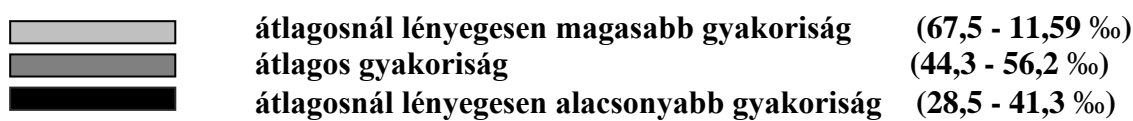
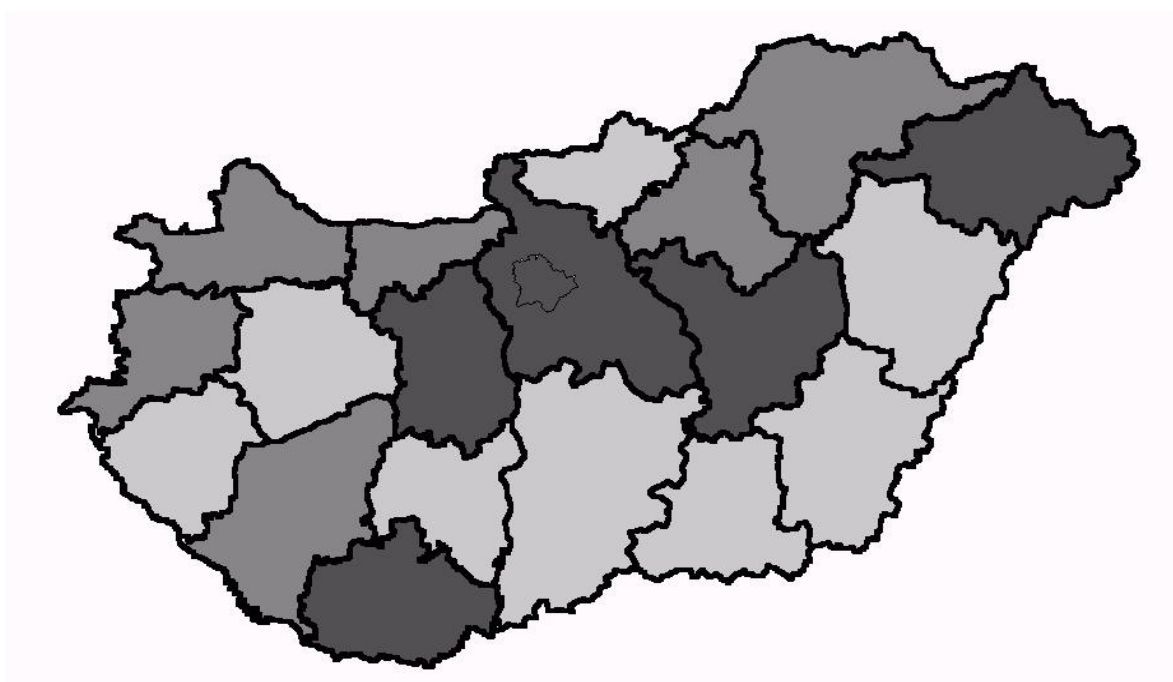
A Felügyelet célja a veszületett rendellenességek bejelentési arányának közel azonos szintre történő emelése mind területi, mind intézményes vonatkozásban, mivel ez az adatok reális értékelésének és az esetleges területi halmozódások feltárásának elengedhetetlen feltétele. A nyilvántartás minőségének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



1. ábra A veszületett fejlődési rendellenességek bejelentésének országos trendje

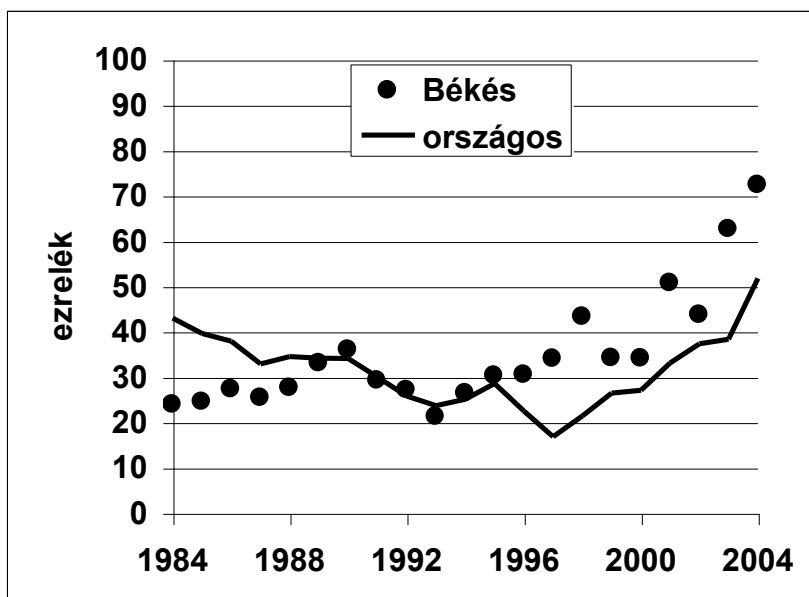
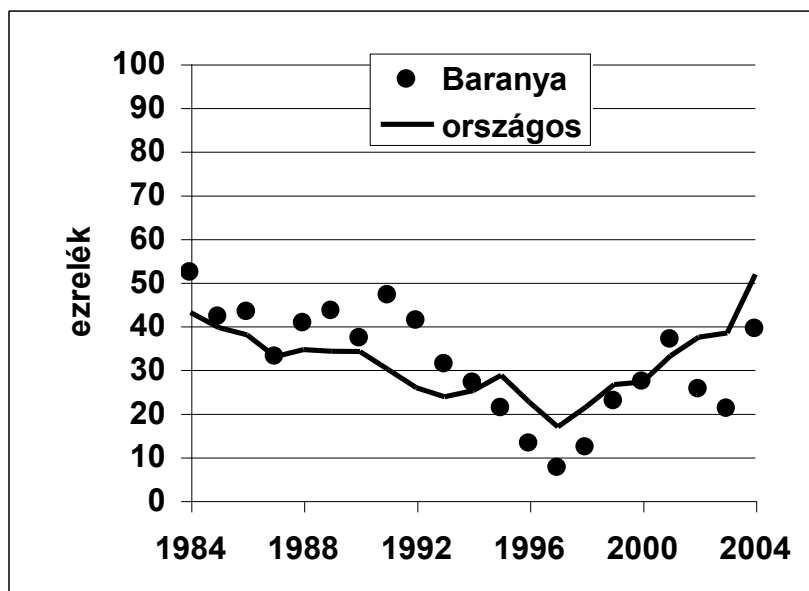
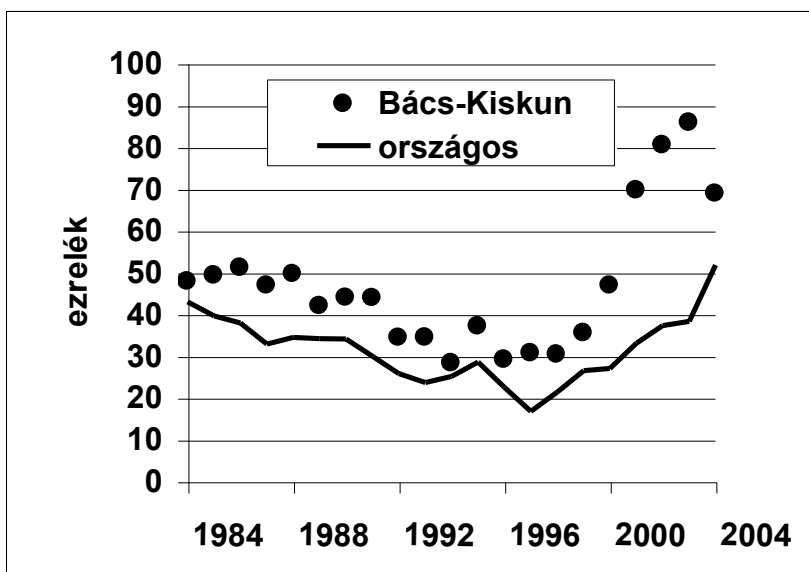


2. ábra A veleszületett fejlődési rendellenességek bejelentési aránya, megyék szerinti bontásban, 2004-ben

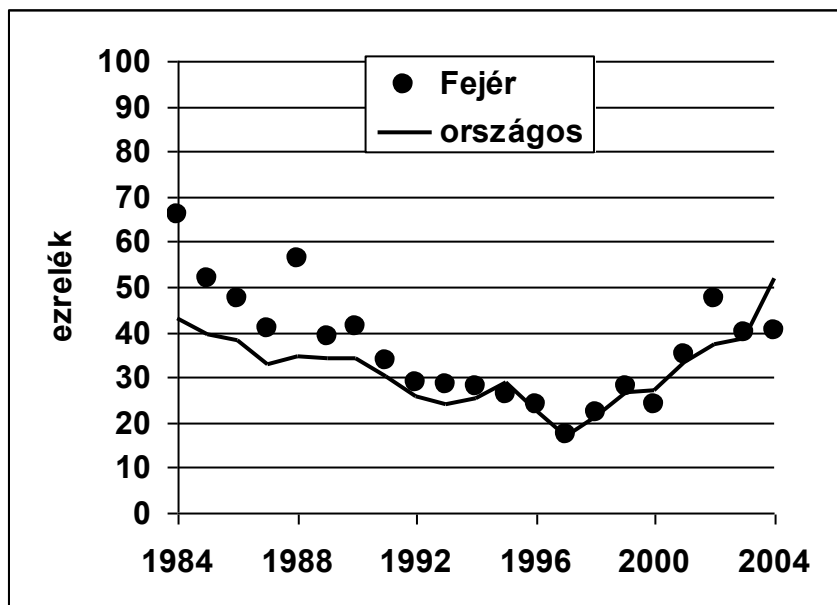
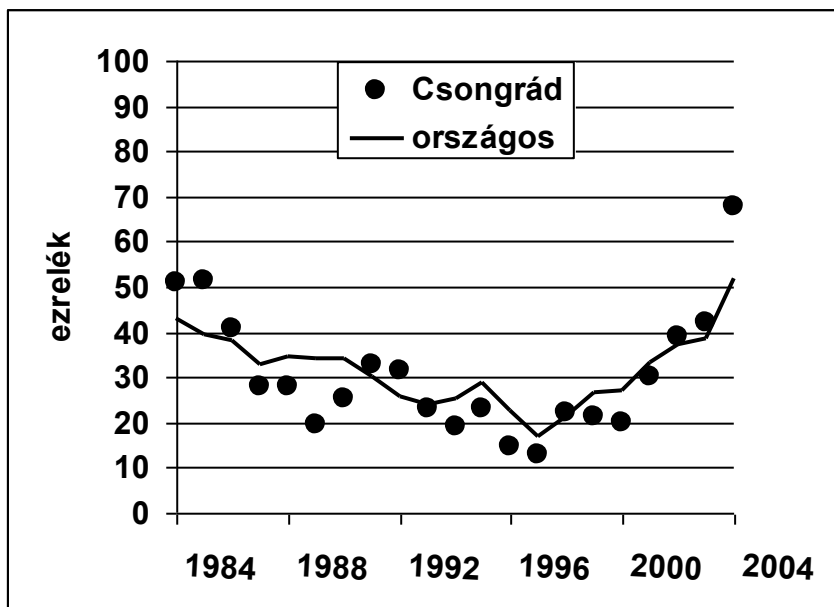
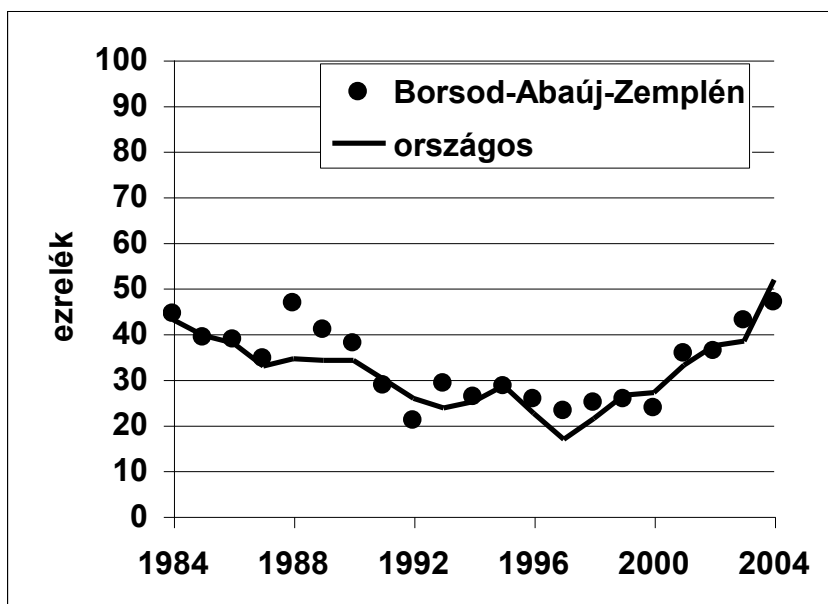


3. ábra A bejelentett fejlődési rendellenességek megoszlása megyék szerint 2004-ben

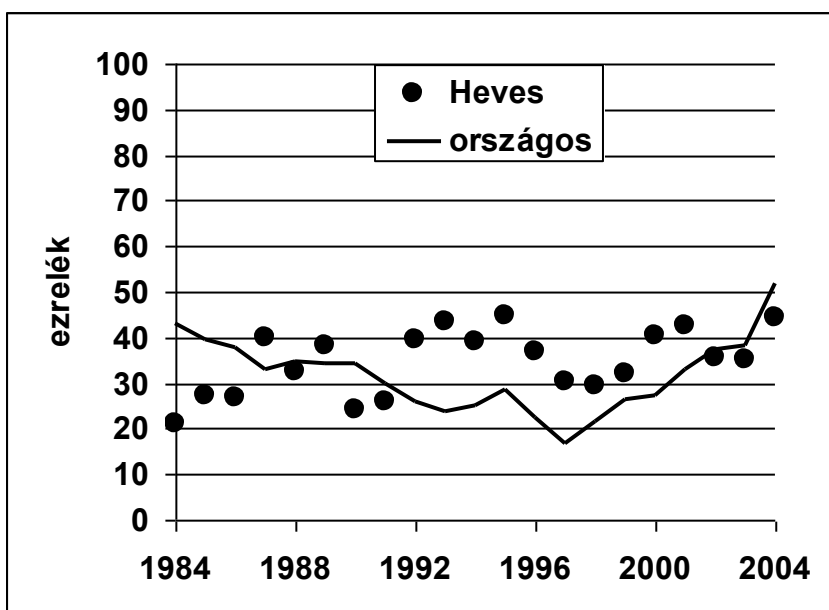
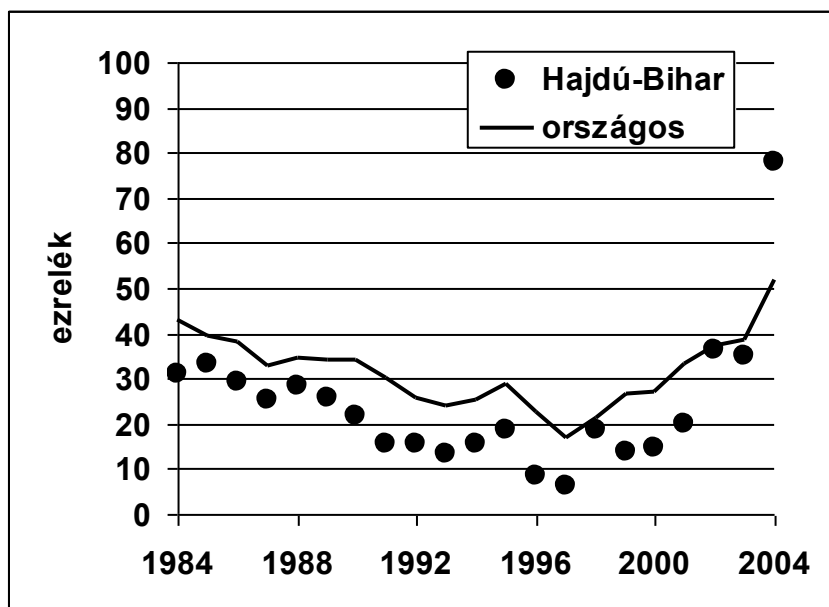
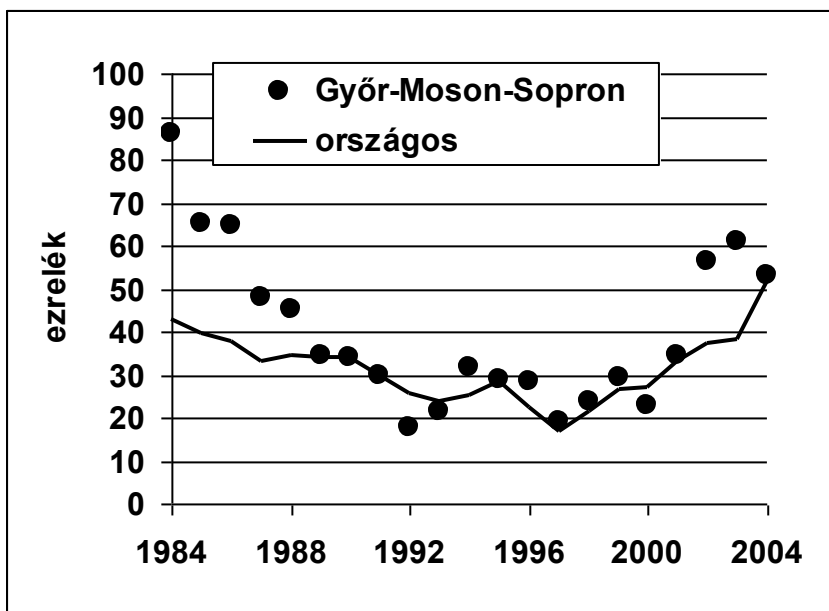
4a. ábra A veszélyeztetett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2004 között



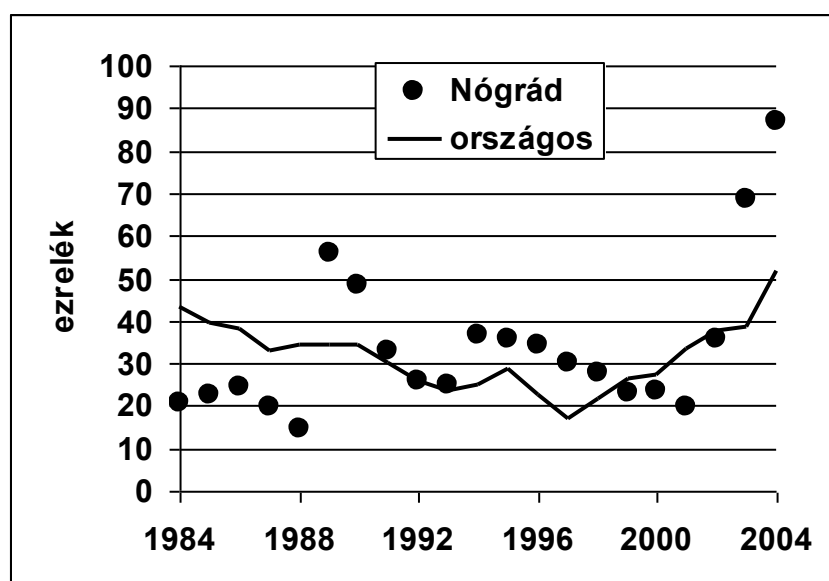
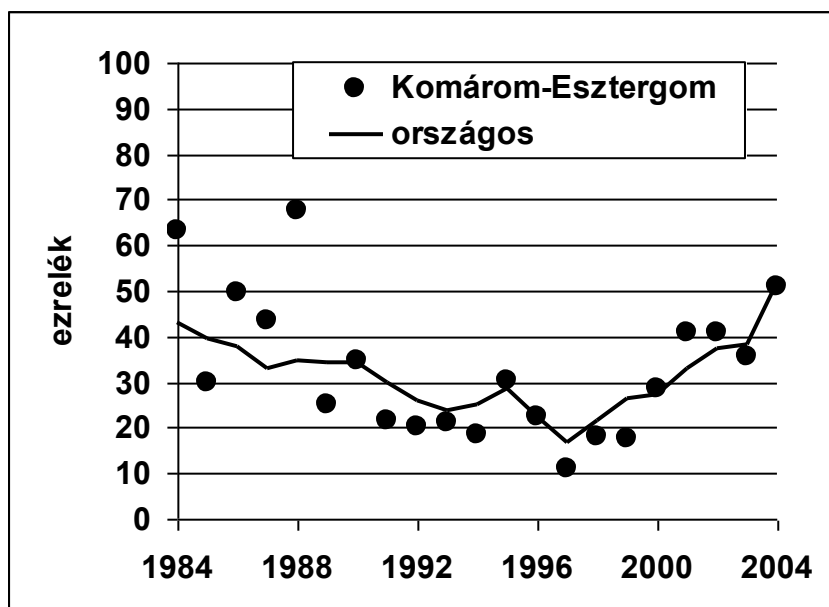
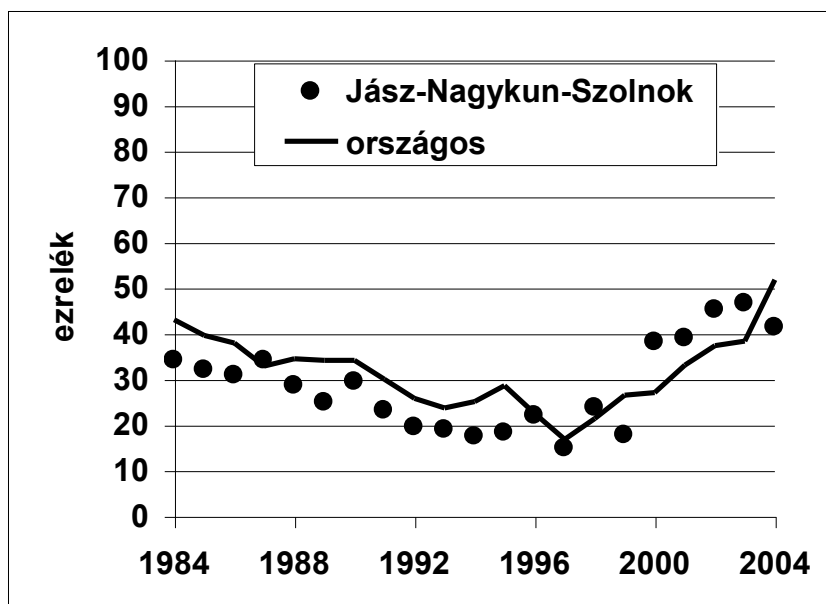
4b. ábra A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2004 között



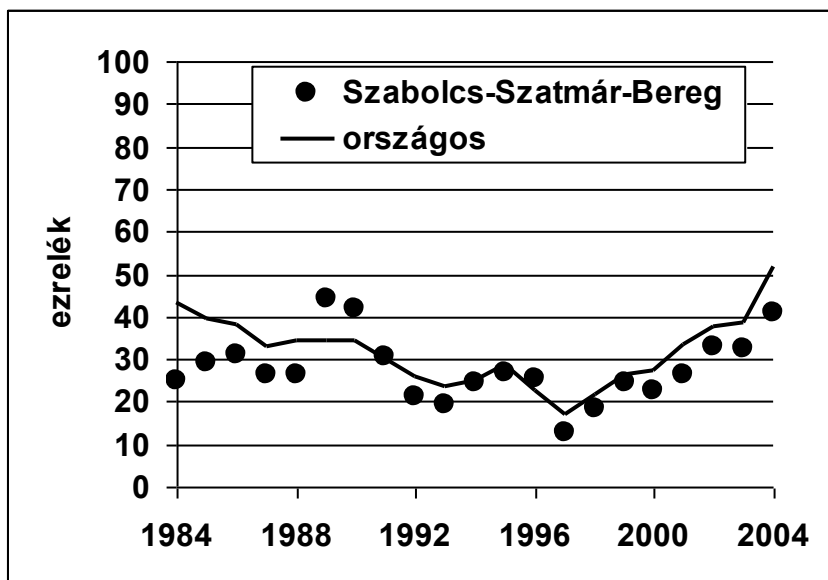
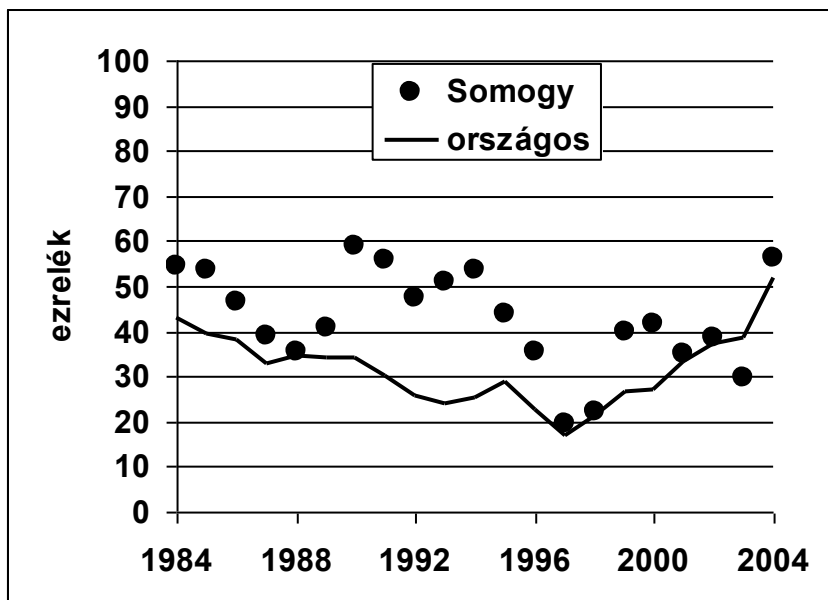
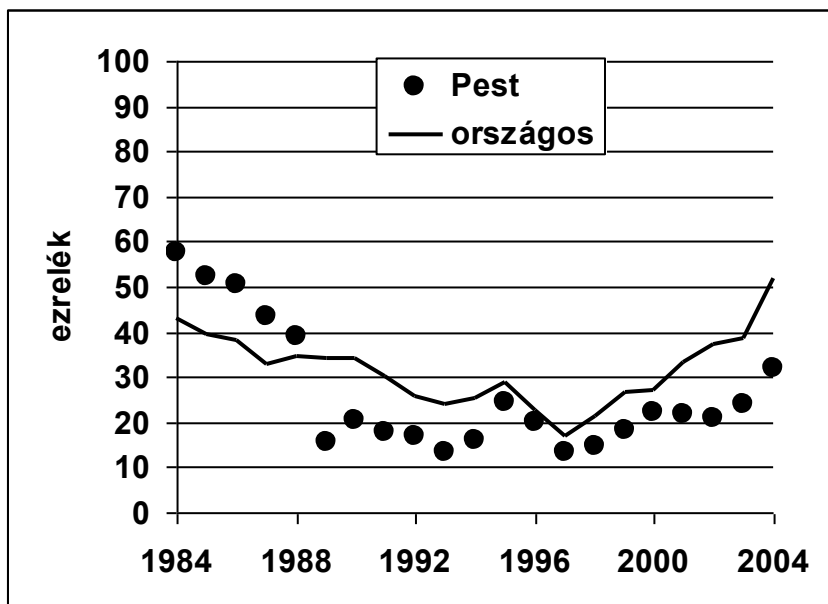
4c ábra A veszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2004 között



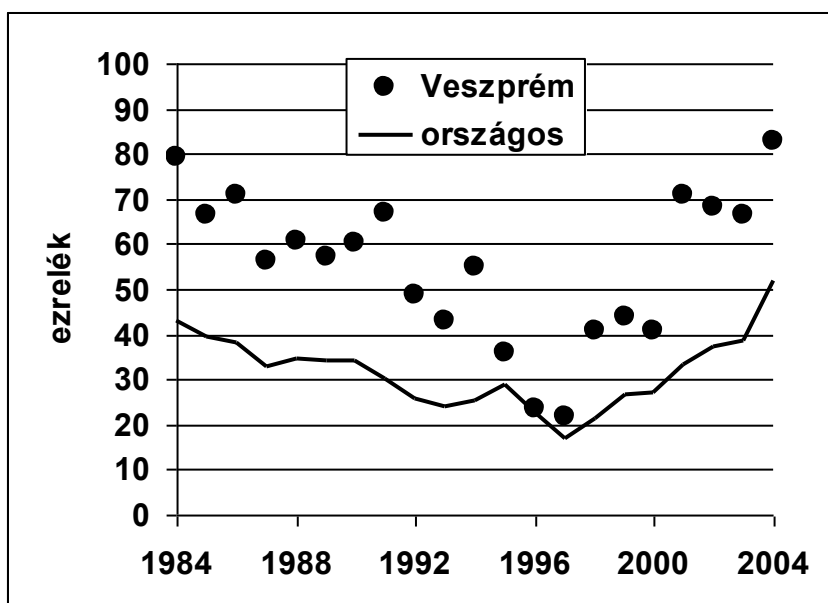
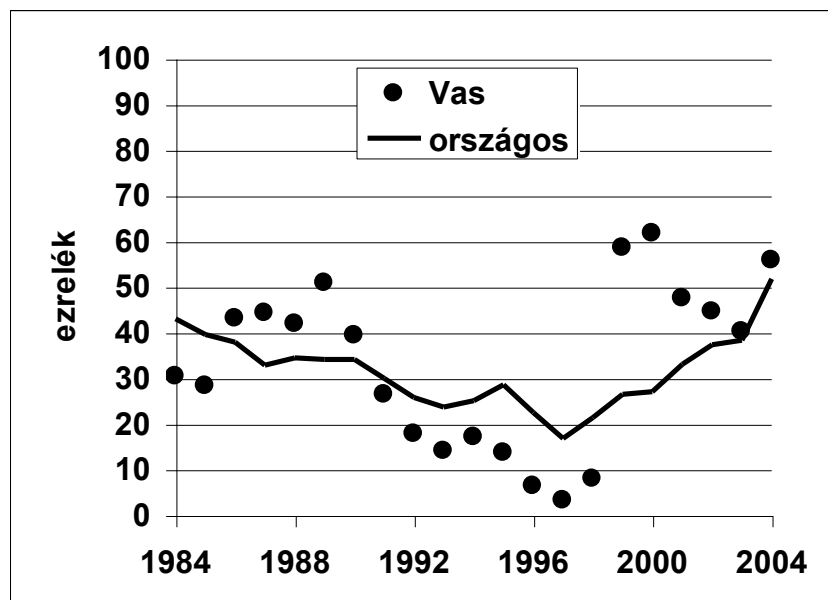
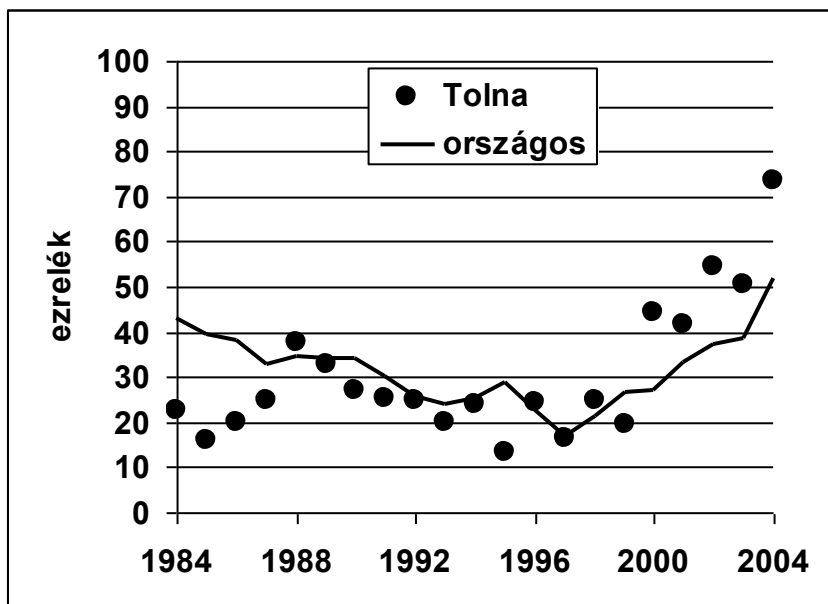
4d ábra A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2004 között



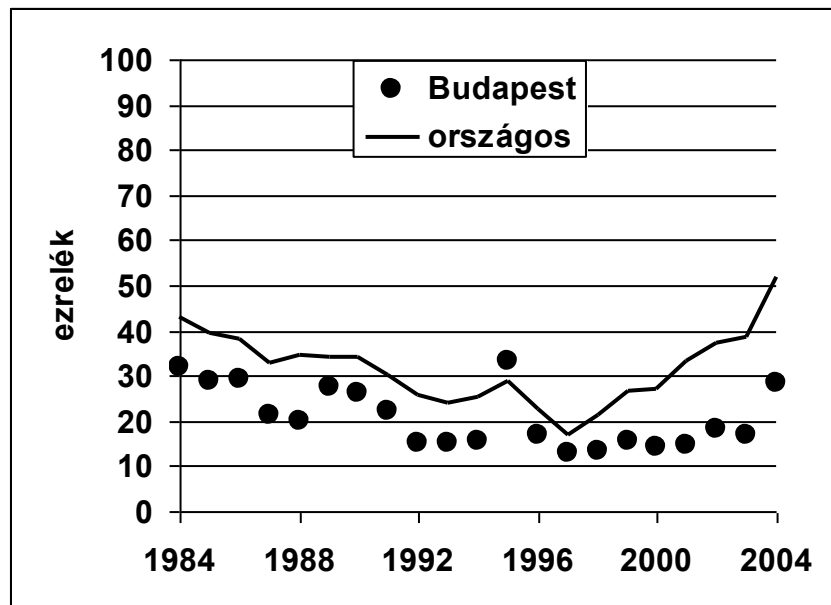
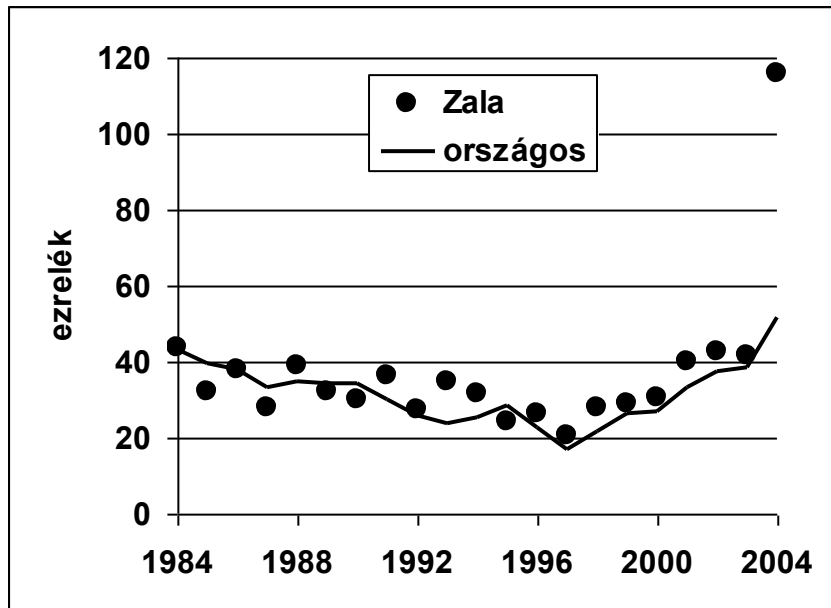
4e ábra A veszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2004 között



4f ábra A veszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2004 között



4g ábra A veszületes rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulása hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2004 között



A veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának elemzése hazánk 19 megyéjében és Budapesten 1984-2004 között

A grafikonok a *veleszületett rendellenességek bejelentési gyakoriságának alakulását* mutatják az egyes megyékben 1984-2004 között.

Bács-Kiskun megyét mindig is az országos átlag feletti bejelentési gyakoriság jellemezte. A 2003-es év kiemelkedően magas 86,8 ezrelékes értékéhez képest ugyan 2004-ben csökkent a bejelentések aránya, de ez a 68,8 ezrelékes gyakorisági érték *jelentősen meghaladja az országos átlagot* ($p < 0,0001$) és *megfelel a várt rendellenesség-gyakoriságnak*.

Baranya megye bejelentési aránya a nyolcvanas évek elején meghaladta az országos szintet, majd a kilencvenes évek közepétől ez alá csökkent. A mélypontot jelentő 1997-es év után fokozatos javulás mutatkozott, a 2001-ben észlelt 36,8 ezrelékes gyakoriság már az országos átlag felett volt. Bár 2002-ben és 2003-ban nagymértékben csökkent a bejelentések aránya, *2004-ben közel 20 ezreléssel több rendellenességet jelentettek*. Az ugrásszerű javulás ellenére Baranya-megyében a veleszületett rendellenességek bejelentett gyakorisága több mint 10 ezreléssel elmarad az országos átlagtól.

Békés megye bejelentési gyakorisága az elmúlt 10 évben jelentősen meghaladta az országos átlagot. 2003-ban az előző évhez képest közel 20 ezreléssel, 2004-ben további 10 ezreléssel nőtt a bejelentések aránya, és ezzel az egyik *legjobban jelentő megye* az országban. A megyében 2004-ben észlelt 72,4 ezrelékes gyakoriság mind az országos átlaghoz ($p < 0,0001$), mind az előző évi értékhez képest ($p < 0,0001$) szignifikánsan növekedést mutat.

Borsod-Abaúj-Zemplén megye bejelentési gyakorisági értékei mindig is az *országos átlagérték körüliek* voltak. Bár 2004-ben mintegy 4 ezreléssel tovább emelkedett a bejelentések aránya az előző évhez képest, ez a 46,8 ezrelékes gyakorisági érték *kismértékben* (5 ezreléssel) *alacsonyabb az országos átlagnál*.

Csongrád megye a 90-es évek elejétől folyamatosan csökkenő, országos átlag alatti bejelentési arányt mutatott. A 2001-től kezdve évről évre nagymértékben javult az adatszolgáltatás. 2003-ban a bejelentések aránya néhány ezreléssel már az országos átlag fölé emelkedett. 2004-ben több mint 25 ezreléssel több rendellenes esetet jelentettek, és az észlelt 67,5 ezrelékes rendellenesség-gyakoriság *jelentősen meghaladja az országos átlagot* ($p < 0,0001$). Csongrád megye 2004-ben a *legkiemelkedőbbben jól jelentő megyék közé sorolható*.

Fejér megyében a bejelentések aránya az utóbbi évtizedben az országos átlag körül volt. A 2002-ben észlelt több mint 10 ezrelékes bejelentési gyakoriság-növekedést követően 2003-ban kissé csökkent, 2004-ben azonban változatlan arányú maradt a bejelentések aránya az előző évhez képest. Fejér megye 40,1 ezrelékes bejelentési aránya 2004-ben mintegy *10 ezreléssel maradt el az országos átlagtól*.

Győr-Moson-Sopron megye a bejelentések arányát tekintve szintén az országos átlag körül volt. 2001-től minden évben tovább javult az adatszolgáltatás és a bejelentések aránya jelentősen meghaladta az országos átlagot. 2004-ben azonban 8,5 ezrelékes csökkenés mutatkozott a bejelentések arányában. Az észlelt 53,0 ezrelékes veleszületett rendellenesség-gyakoriság *azonos az országos átlagával*.

Hajdú-Bihar megyére az elmúlt évtizedben mélyen az országos színvonal alatti bejelentési figyelem volt jellemző. 2002-ben viszont a korábbi évhez viszonyítva mintegy 10 ezreléssel javult az adatszolgáltatás, és a 2003-ban észlelt 34,8 ezrelékes bejelentési gyakoriság is csak kismértékben maradt el az országos átlagtól. 2004-ben ugrásszerűen, több mint 40 ezreléssel nőtt a bejelentett fejlődési rendellenességek aránya. A 77,7 ezrelékes gyakorisági érték szignifikánsan *meghaladja az országos átlagot*. Hajdú-Bihar megye ezzel az ország legjobban jelentő megyéi közé sorolható.

Heves a kilencvenes évektől a jól jelentő megyék közé tartozott, országos átlag feletti bejelentési értékekkel. 2001-ben az ország 5. legjobban jelentő megyéje volt. 2002-ben és 2003-ban az országos átlag körüli gyakorisági értékek voltak jellemzőek. 2004-ben ugyan közel 10 ezrelékkal több esetet jelentettek, de a bejelentések arányában bekövetkezett óriási javulás következtében ez a 44,3 ezrelékes érték *alatta marad az országos átlagnak*.

Jász-Nagykun-Szolnok megyében a kilencvenes évek végéig országos átlag körüli, ill. alatti bejelentési gyakoriság volt jellemző, 2000-tól azonban jelentősen javult a bejelentések gyakorisága, amely országos gyakoriság feletti rendellenesség gyakoriságot eredményezett. 2004-ben azonban kissé csökkent a bejelentések aránya az előző évhez képest és az észlelt 41,3 ezrelékes gyakorisági érték mintegy *10 ezrelékkal kisebb az országos átlagnál*.

Komárom-Esztergom megye a nyolcvanas években észlelt, kiemelkedően jó bejelentési színvonalról a kilencvenes évekre az átlagos, illetve átlag alatti szintre zuhant. 2000-ben az országos átlagnak felelt meg a bejelentések aránya, a 2001-ben és 2002-ben országos átlag feletti, 2003-ban országos átlag körüli bejelentési arány volt jellemző. 2004-ben 15 ezrelékkal több esetet jelentettek az előző évnél, az eltérés szignifikáns ($p < 0,0001$). Komárom-Esztergom megye 50,8 ezrelékes rendellenesség-gyakorisági értéke *megegyezik az országos átlagával*.

Nógrád megye a nyolcvanas évek közepén alacsony (20 ezrelék körüli), végén viszont magas (50 ezrelék körüli) bejelentési arányt mutatott a megye. A 2001-ben még az ország egyik legrosszabbul jelentő megyéi közé tartozó Nógrádban évről évre ugrásszerűen nőtt a bejelentések aránya. 2004-ben további közel 20 ezrelékkal több esetet jelentettek, az eltérés szignifikáns ($p < 0,0001$). Az észlelt 87,1 ezrelékes bejelentési gyakoriság *szignifikánsan nagyobb az országos átlagnál* ($p < 0,0001$) és a megyék között az egyik legjobban jelentő területi egységnek tekinthető.

Pest megye a nyolcvanas évek végéig a jól jelentő megyék közé tartozott, a kilencvenes évek elejétől azonban a bejelentések aránya messze elmaradt az országos átlagtól. 2004-ben több mint 8 ezrelékkal több esetet jelentettek, ami a Pest megyei adatszolgáltató orvosok fokozott odafigyelését mutatja. A bejelentések arányában észlelt javuló tendencia ellenére ez a 32,0 ezrelékes bejelentési gyakoriság továbbra is *jelentősen alacsonyabb az országos átlagnál* ($p < 0,0001$).

Somogy megye a 20 éves elemzési időszakot tekintve szinte mindig az országos átlag fölött jelentette a fejlődési rendellenességeket. A 2003-ban mutatkozó kisfokú csökkenést követően 2004-ben az előző évhez képest megkétszereződött a bejelentések aránya, így az észlelt 56,2 gyakorisági arány ismét *meghaladja az országos átlagot*.

Szabolcs-Szatmár-Bereg megyére - néhány évtől eltekintve - átlagos, vagy átlag körüli bejelentési színvonal volt jellemző. Az elmúlt években a bejelentések arányára vonatkozóan egy lassú, de kissé emelkedő tendencia figyelhető meg. Ez volt jellemző 2004-re, amikor az előző évhez képest több mint 8 ezrelékkal nőtt a bejelentések aránya. Ez a 40,8 ezrelékes rendellenesség gyakorisági érték azonban szignifikánsan alacsonyabb volt az országos átlagnál ($p = 0,02$).

Tolna megye bejelentési gyakoriságára a nyolcvanas-kilencvenes években az átlag körüli ingadozás volt jellemző. A 2000-ben észlelt pozitív változást követően Tolna a jól jelentő megyék közé tartozik. A bejelentések aránya 2004-ben több mint 23 ezrelékkal tovább nőtt az előző évhez viszonyítva, Tolna a regisztrált 73,6 ezrelékes veszületett gyakorisági érték alapján jelentősen meghaladja az országos átlagot ($p < 0,0001$) és *a legjobban jelentő megyék közé sorolható*.

Vas megyében a kilencvenes évek közepén a rendellenességek bejelentési színvonala rendkívül alacsony (1999-ben mindössze 3,2 ezrelék) volt. A bejelentést végző orvosokkal történt konzultációt követően Vas megye bejelentési aránya 1999-ben elérte az 58,6 ezrelékes gyakorisági értéket és azóta minden évben *a legjobb adatszolgáltatást nyújtó megyék egyike*.

Veszprém megye a vizsgált időszak kezdetétől a kiemelkedően jól jelentő megyék közé tartozik és az utóbbi évek adatszolgáltatását tekintve az élvonalba sorolható. 2004-ben az előző évhez képest 16 ezrelékkal több fejlődési rendellenességet jelentettek. Az észlelt 82,5 ezrelékes gyakoriság szignifikánsan meghaladja az országos átlagot ($p < 0,0001$). *Veszprém megyében a rendellenességek bejelentése csaknem teljesnek tekinthető.*

Zala megye kisebb-nagyobb eltérésekkel mindig az országos átlag körüli szinten jelentette a fejlődési rendellenességeket, sőt, az utóbbi években inkább az országos átlag feletti értékek voltak jellemzőek. 2004-ben közel az előző évhez viszonyítva 75 ezrelékkal több esetről érkezett bejelentés. Az elvégzett analízis szerint Zala megyében a veszületett rendellenességek gyakorisága 115,9 ezreléknek adódott, ami *több mint kétszerese az országos átlagnak.*

A **budapesti** adatszolgáltatók a 20 éves vizsgálati periódusban mindig az országos átlag alatt jelentettek. 2004-ben észlelhető némi javulás a bejelentések arányában, de a 28,5 ezrelékes bejelentési gyakoriság alig több mint a fele az országos értéknek, az eltérés szignifikáns ($p < 0,0001$).

A budapesti adatok mennyiségi regisztrálásában előrelépést jelentett, hogy azok a fővárosi intézetek, amelyben nagy gyakorisággal észlelnek veszületett fejlődési rendellenességeket, elektronikus módon rendelkezésünkre bocsátották adataikat. Sajnos azonban előfordult, hogy egyes adatbázisok nem kellő részletességgel tartalmazták a VRONY által törvényesen gyűjtött adatokat (pl. gyermek/magzat neme, születési idő, stb.), amelynek következtében az éves jelentésünkben az ismeretlen besorolás nagyobb számmal szerepel egyes táblázatokban, mint a megelőző években.

2. táblázat Az egyes bejelentett, veleszületett rendellenességek száma és gyakorisága hazánkban a VRONY 2004. évi végleges adatai alapján

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	esetszám	ezrelék	ezrelék *
Q000	Agyvelőhiány	19	0,20	0,17
Q001	Koponya- és gerinchasadék	1	0,01	0,01
Q012	Tarkótáji agyvelősérv	1	0,01	0,01
Q019	Agyvelősérv, k.m.n.	6	0,06	0,05
Q020	Kisfejűség	16	0,17	0,14
Q031	A Magendie- és Luschka-nyílás atresiája	2	0,02	0,02
Q039	Veleszületett vízfejűség, k.m.n.	49	0,51	0,44
Q040	A kérgestest veleszületett rendellenességei	11	0,12	0,10
Q042	Előagyhiány	4	0,04	0,04
Q043	Az agyvelőállomány csökkenésével járó egyéb állapotok	1	0,01	0,01
Q046	Veleszületett agyi cysták	14	0,15	0,12
Q048	Az agy egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	7	0,07	0,06
Q052	Gerinchasadék az ágyéki szakaszon, vízfejűséggel	1	0,01	0,01
Q054	K.m.n. gerinchasadék vízfejűséggel	11	0,12	0,10
Q055	Gerinchasadék a nyaki szakaszon, vízfejűség nélkül	3	0,03	0,03
Q056	Gerinchasadék a mellkasi szakaszon, vízfejűség nélkül	1	0,01	0,01
Q057	Gerinchasadék az ágyéki szakaszon, vízfejűség nélkül	1	0,01	0,01
Q058	Gerinchasadék a keresztcsonti szakaszon vízfejűség nélkül	2	0,02	0,02
Q059	Gerinchasadék, k.m.n.	15	0,16	0,13
Q068	A gerincvelő egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q078	Az idegrendszer egyéb meghatározott veleszületett fejlődési rendell.	3	0,03	0,03
Q079	Az idegrendszer k.m.n. veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,04
Q103	A szemhéj egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q105	A könnycsatorna veleszületett elzáródása és szűkülete	3	0,03	0,03
Q112	Kisszeműség	2	0,02	0,02
Q120	Veleszületett szürkehályog	8	0,08	0,07
Q122	Szemlencse coloboma	1	0,01	0,01
Q130	Szivárványhártya-coloboma	2	0,02	0,02
Q133	Veleszületett szaruhártya homály	1	0,01	0,01
Q160	A fülkagyló veleszületett hiánya	4	0,04	0,04
Q161	A külső hallójárat veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	2	0,02	0,02
Q169	A fül halláscsökkenést okozó, veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q170	Járulékos fül	42	0,44	0,37
Q173	Egyéb módon szabálytalan alakú fül	3	0,03	0,03
Q175	Elálló fülkagyló	2	0,02	0,02
Q178	A fül egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	9	0,09	0,08
Q179	A fül veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q180	Kopolyúív eredetű üreg, sipoly, tömlő	3	0,03	0,03
Q181	Fül előtti üreg és tömlő	3	0,03	0,03
Q182	A kopolyúív egyéb rendellenességei	2	0,02	0,02
Q188	Az arc és nyak egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	10	0,10	0,09
Q189	Az arc és nyak veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
	összetett szív	313	3,27	2,79
Q200	Közös artériás törzs	2	0,02	0,02
Q203	Nagyartériák teljes transzpozíciója	6	0,06	0,05
Q205	Kóros pitvar-kamrai összeköttetés	2	0,02	0,02
Q210	Kamrai sövényhiány	265	2,77	2,37
Q211	Pitvari sövényhiány	360	3,77	3,21
Q212	Pitvar-kamrai sövényhiány	4	0,04	0,04
Q213	Fallot-tetralógia	11	0,12	0,10

Jelentés a Veleszületett Rendellenességének Országos Nyilvántartása 2004. évi adatairól

Q214	Aortopulmonalis septumdefectus	1	0,01	0,01
Q221	A tüdőverőér billentyű veleszületett szűkülete	1	0,01	0,01
Q223	A tüdőverőér billentyű egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q228	A háromhegyű billentyű egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q229	A háromhegyű billentyű veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q230	Az aortabillentyű veleszületett szűkülete	2	0,02	0,02
Q231	Az aortabillentyű veleszületett elégtelensége	5	0,05	0,04
Q234	Hypoplasiás bal szív-syndroma	19	0,20	0,17
Q240	Dextrocardia	4	0,04	0,04
Q246	Veleszületett pitvar-kamrai block	3	0,03	0,03
Q248	A szív egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	17	0,18	0,15
Q249	A szív veleszületett rendellenessége, k.m.n.	13	0,14	0,12
Q250	Nyitott ductus arteriosus	88	0,92	0,79
Q251	Coarctatio aortae	12	0,13	0,11
Q253	Aortaszűkület	6	0,06	0,05
Q254	Az aorta egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,04
Q255	A tüdőverőér atresiája	1	0,01	0,01
Q256	A tüdőverőér szűkülete	47	0,49	0,42
Q262	A tüdővénák teljes transposíciója	1	0,01	0,01
Q270	A köldökverőér hiánya vagy hypoplasiája	4	0,04	0,04
Q279	A perifériás érrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q289	A keringési szervrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q300	Choana elzáródás	7	0,07	0,06
Q308	Az orr egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q311	Veleszületett subglotticus szűkület	1	0,01	0,01
Q312	A gége csökkent fejlettsége	1	0,01	0,01
Q314	Veleszületett (gége eredetű) stridor	26	0,27	0,23
Q318	A gége egyéb veleszületett rendellenességei	9	0,09	0,08
Q321	A légcső egyéb veleszületett rendellenességei	14	0,15	0,12
Q323	Veleszületett hörgőszűkület	15	0,16	0,13
Q324	A hörgő egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q330	Veleszületett cystás tüdő	1	0,01	0,01
Q336	A tüdő hypo- és dysplasiája	1	0,01	0,01
Q338	A tüdő egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q340	Mellhártya-rendellenesség	1	0,01	0,01
Q348	A légzőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q349	A légzőrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	24	0,25	0,21
Q353	A lágyszájpad egyoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q356	Szájpadhasadék, középvonali	3	0,03	0,03
Q359	Szájpadhasadék, egyoldali, k.m.n.	36	0,38	0,32
Q369	Ajakhasadék, egyoldali	39	0,41	0,35
Q378	Szájpad-ajakhasadék, kétoldali, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q379	Szájpad-ajakhasadék, egyoldali, k.m.n.	44	0,46	0,39
Q380	Az ajak m.n.o. veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q381	Ankyloglossia	127	1,33	1,13
Q382	Nagynyelvűség (macroglossia)	4	0,04	0,04
Q383	A nyelv egyéb veleszületett rendellenességei	39	0,41	0,35
Q384	A nyálmirigyek és vezetékük veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q386	A száj egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q390	A nyelőcső atresiája sipoly nélkül	6	0,06	0,05
Q393	Veleszületett nyelőcsőszűkület, strictura	1	0,01	0,01
Q398	A nyelőcső egyéb veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q400	Veleszületett, hypertrophiás pylorus szűkület	35	0,37	0,31
Q408	Tápcsatorna felső szakasza egyéb, meghatározott veleszületett rendell.	1	0,01	0,01

Jelentés a Veleszületett Rendellenességének Országos Nyilvántartása 2004. évi adatairól

Q409	A tápcsatorna felső szakaszának veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q410	A patkóbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	5	0,05	0,04
Q412	A csipőbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	2	0,02	0,02
Q418	Vékonybél egyéb meghat.részeinek veleszül. hiánya-elzáródása-szűkülete	2	0,02	0,02
Q419	Vékonybél k.m.n. szakaszának veleszületett hiánya-elzáródása-szűkülete	10	0,10	0,09
Q420	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	1	0,01	0,01
Q421	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete sipoly nélkül	1	0,01	0,01
Q423	A végbélnyílás veleszül. hiánya-elzáródása-szűkülete, sipoly nélkül	17	0,18	0,15
Q428	A vastagbél egyéb szakaszainak veleszül. hiánya-elzáródása-szűkülete	1	0,01	0,01
Q429	A vastagbél k.m.n. szakaszának veleszül. hiánya-elzáródása-szűkülete	2	0,02	0,02
Q430	Meckel-gurdély	2	0,02	0,02
Q431	Hirschsprung-féle betegség	14	0,15	0,12
Q435	Ectopiás végbélnyílás	3	0,03	0,03
Q436	A végbél, végbélnyílás veleszületett sipolya	2	0,02	0,02
Q438	A belek egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q442	Az epeutak elzáródása	2	0,02	0,02
Q446	Tömlős májbetegség	1	0,01	0,01
Q447	A máj egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
	összetett urogenitális	62	0,65	0,55
Q501	Petefészek-tömlő (fejlődési rendellenességként)	11	0,12	0,10
Q503	A petefészek egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q525	A szeméremajkak összenövése	1	0,01	0,01
Q528	A női nemi szervek egyéb megjelölt veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q531	Nem descendált here, egyoldali	141	1,47	1,26
Q532	Nem descendált here, kétoldali	29	0,30	0,26
Q539	Nem descendált here, k.m.n.	34	0,36	0,30
Q549	Hypospadiasis, k.m.n.	239	2,50	2,13
Q550	A here hiánya és aplasiája	6	0,06	0,05
Q556	A hímvessző egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q562	Női pseudohermaphroditismus m.n.o.	1	0,01	0,01
Q563	Pseudohermaphroditismus, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q564	Bizonytalan neműség, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q600	A vese egyoldali agenesise	6	0,06	0,05
Q602	A vese agenesise, k.m.n.	24	0,25	0,21
Q603	Az egyik vese hypoplasiája	12	0,13	0,11
Q604	Mindkét vese hypoplasiája	5	0,05	0,04
Q605	Vesehypoplasia, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q606	Potter-syndroma	8	0,08	0,07
Q610	Veleszületett solitaer vesecysta	1	0,01	0,01
Q611	Polycystás vese, gyermekkori típus	4	0,04	0,04
Q613	Polycystás vese, k.m.n.	7	0,07	0,06
Q618	Egyéb cystás vesebetegségek	3	0,03	0,03
Q619	Cystás vesebetegség, k.m.n.	35	0,37	0,31
Q620	Veleszületett zsákvese (hydronephrosis)	47	0,49	0,42
Q621	A húgyvezeték atresiája és szűkülete	12	0,13	0,11
Q622	Veleszületett megaloureter	1	0,01	0,01
Q623	A vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó rendellenességei	179	1,87	1,60
Q627	Veleszületett vesico-uretero-renalis reflux	7	0,07	0,06
Q628	A húgyvezeték egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q630	Járulékos vese	6	0,06	0,05
Q631	Lebenyezett, összeolvadt és patkó vese	8	0,08	0,07
Q632	Ectopiás vese	9	0,09	0,08
Q633	Hyperplasiás és óriás vese	1	0,01	0,01
Q638	A vese egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	20	0,21	0,18

Jelentés a Veleszületett Rendellenességének Országos Nyilvántartása 2004. évi adatairól

Q639	A vese veleszületett rendellenessége, k.m.n.	5	0,05	0,04
Q640	Epispadiasis	1	0,01	0,01
Q641	A húgyhólyag extrophiája	3	0,03	0,03
Q642	Veleszületett hátsó húgycső billentyűk	2	0,02	0,02
Q643	A hólyagnyak és húgycső egyéb atresiája és szűkülete	3	0,03	0,03
Q644	Urachus rendellenesség	1	0,01	0,01
Q647	A hólyag és húgycső egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q649	A húgyrendszer rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q650	A csípő veleszületett egyoldali dislocatiója	7	0,07	0,06
Q651	A csípő veleszületett kétoldali dislocatiója	1	0,01	0,01
Q652	A csípő veleszületett k.m.n. dislocatiója	142	1,49	1,27
Q653	A csípő veleszületett egyoldali subluxatiója	6	0,06	0,05
Q654	A csípő veleszületett kétoldali subluxatiója	1	0,01	0,01
Q655	A csípő veleszületett k.m.n. subluxatiója	19	0,20	0,17
Q656	Instabil csípő	35	0,37	0,31
Q658	A csípő egyéb veleszületett deformitásai	6	0,06	0,05
Q660	Dongaláb (pes equinovarus)	116	1,21	1,04
Q661	Pes calcaneovarus	2	0,02	0,02
Q662	A lábközépcsontok varus állása	1	0,01	0,01
Q663	A lábak egyéb, varus jellegű veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q664	Pes calcaneovalgus	14	0,15	0,12
Q665	Veleszületett lúdtalp	1	0,01	0,01
Q666	A láb egyéb veleszületett, valgus jellegű deformitásai	1	0,01	0,01
Q668	A láb egyéb veleszületett deformitásai	31	0,32	0,28
Q674	A koponya, arc és állkapocs egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q676	Pectus excavatum	17	0,18	0,15
Q680	A fejbiccentő izom veleszületett deformitása	26	0,27	0,23
Q681	A kéz veleszületett deformitása	1	0,01	0,01
Q690	Járulékos ujj(-ak)	61	0,64	0,54
Q692	Járulékos lábujj(-ak)	15	0,16	0,13
Q699	Polydactylia k.m.n.	1	0,01	0,01
Q700	Összenőtt ujjak	14	0,15	0,12
Q702	Összenőtt lábujjak	67	0,70	0,60
Q704	Polysyndactylia	7	0,07	0,06
Q709	Ujjak összenövése, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q711	A felkar és alkar veleszületett hiánya, a kéz meglétével	2	0,02	0,02
Q712	Mindkét alkar és kéz veleszületett hiánya	1	0,01	0,01
Q713	Kéz és ujj(-ak) veleszületett hiánya	4	0,04	0,04
Q718	A felső végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	8	0,08	0,07
Q719	A felső végtag redukciós defektusa, k.m.n.	13	0,14	0,12
Q721	A comb és lábszár veleszületett hiánya, a lábfej meglétével	1	0,01	0,01
Q724	A combcsont megrövidülése	1	0,01	0,01
Q728	Az alsó végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	3	0,03	0,03
Q729	Az alsó végtag redukciós defektusa, k.m.n.	8	0,08	0,07
Q730	Nem meghatározott végtag(-ok) veleszületett hiánya	2	0,02	0,02
Q731	Nem meghatározott végtag(-ok) proximális végének hiánya	1	0,01	0,01
Q738	Nem meghatározott végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	2	0,02	0,02
Q740	A felső végtagok és vállöv egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,04
Q742	Az alsó végtag(-ok) és medenceöv egyéb veleszületett rendellenességei	8	0,08	0,07
Q743	Arthrogryposis multiplex congenita	3	0,03	0,03
Q748	Egyéb meghatározott veleszületett végtagrendellenességek	5	0,05	0,04
Q750	Koponyavarratok veleszületett elcsontosodása (craniosynostosis)	3	0,03	0,03
Q758	Az agy- és arckoponyacsontok egyéb meghatározott veleszületett rendell.	3	0,03	0,03
Q759	Az agy- és arckoponyacsontok k.m.n. veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02

Jelentés a Veleszületett Rendellenességének Országos Nyilvántartása 2004. évi adatairól

Q760	Rejtett gerinchasadék (spina bifida occulta)	1	0,01	0,01
Q764	A gerincoszlop egyéb veleszületett, scoliosissal nem társuló rendell.	3	0,03	0,03
Q771	Thanatophoricus rövid alkat	2	0,02	0,02
Q773	Chondrodysplasia punctata	2	0,02	0,02
Q774	A porc képződés hiánya (achondroplasia)	6	0,06	0,05
Q776	Chondroectodermalis dysplasia	1	0,01	0,01
Q780	Osteogenesis imperfecta	2	0,02	0,02
Q782	Márványcsont-betegség (osteopetrosis)	1	0,01	0,01
Q789	Nem meghatározott osteochondrodysplasia	2	0,02	0,02
Q790	Veleszületett rekesz-sérv	24	0,25	0,21
Q791	A rekeszizom egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q792	Exomphalos	13	0,14	0,12
Q793	Gastroschisis	7	0,07	0,06
Q794	"Szilvakék has"-syndroma	1	0,01	0,01
Q795	A hasfal egyéb veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q798	A csont- és izomrendszer egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q799	A csont- és izomrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q801	X-chromosomához kötött ichthyosis	1	0,01	0,01
Q809	Veleszületett ichthyosis, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q811	Epidermolysis bullosa lethalis	1	0,01	0,01
Q819	Epidermolysis bullosa, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q820	Örökletes lymphoedema	1	0,01	0,01
Q824	Ectodermalis dysplasia (izzadással nem járó)	2	0,02	0,02
Q825	Veleszületett, nem daganatos anyajegy	150	1,57	1,34
Q828	A bőr egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	18	0,19	0,16
Q831	Járulékos emlő	2	0,02	0,02
Q832	A mellbimbó hiánya	14	0,15	0,12
Q833	Járulékos mellbimbó	18	0,19	0,16
Q838	Az emlő egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,04
Q851	Göbös agykeményedés (sclerosis tuberosa)	1	0,01	0,01
Q868	Egyéb, ismert külső okú veleszületett malformatiós syndromák	1	0,01	0,01
Q870	Főként az arc külalakját érintő veleszületett malformatiós syndromák	9	0,09	0,08
Q871	Alacsonynövészel kapcsolatos veleszületett malformatiós syndromák	2	0,02	0,02
Q872	Főként a végtagokat érintő veleszületett malformatiós syndromák	2	0,02	0,02
Q873	Veleszületett rendellenesség-syndromák gyorsult növekedéssel	1	0,01	0,01
Q875	Egyéb veleszül. malformatiós syndromák, egyéb csontváz-eltérésekkel	1	0,01	0,01
Q878	Egyéb meghatározott, m.n.o. veleszületett malformatiós syndromák	3	0,03	0,03
Q890	A lép veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q891	A mellékvese veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q892	Egyéb belső elválasztású mirigyek veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q893	Situs inversus	3	0,03	0,03
Q894	Összenőtt ikrek	3	0,03	0,03
Q899	Veleszületett rendellenesség, k.m.n.	5	0,05	0,04
Q900	Trisomia 21, meioticus, non-disjunctiós típus	67	0,70	0,60
Q901	Trisomia 21, mosaicismus, (mitoticus, non-disjunctiós típus)	3	0,03	0,03
Q902	Trisomia 21, translocatiós típus	1	0,01	0,01
Q909	Down-syndroma, k.m.n.	81	0,85	0,72
Q910	Trisomia 18, meioticus, non-disjunctiós típus	7	0,07	0,06
Q912	Trisomia 18, translocatio	1	0,01	0,01
Q913	Edwards-syndroma, k.m.n.	20	0,21	0,18
Q914	Trisomia 13, meioticus, non-disjunctiós	1	0,01	0,01
Q915	Trisomia 13, mosaicismus (mitoticus, non-disjunctiós)	1	0,01	0,01
Q916	Trisomia 13, translocatio	1	0,01	0,01
Q917	Patau-syndroma, k.m.n.	11	0,12	0,10

Jelentés a Veleszületett Rendellenességének Országos Nyilvántartása 2004. évi adatairól

Q923	Kisebb chromosomarészt érintő részleges trisomia	1	0,01	0,01
Q924	Csak prometáfázisban észlelhető kettőzöttségek	1	0,01	0,01
Q926	Számfeletti marker chromosomák	1	0,01	0,01
Q927	Triploidia és polyploidia	3	0,03	0,03
Q928	Az autosomák egyéb meghatározott trisomiái és részleges trisomiái	1	0,01	0,01
Q929	Az autosomák k.m.n. trisomiája és részleges trisomiája	1	0,01	0,01
Q932	Dicentricus vagy gyűrűs chromosoma	2	0,02	0,02
Q938	Az autosomák egyéb törései	4	0,04	0,04
Q960	45, X karyotypus	4	0,04	0,04
Q963	45, X/46XX vagy XY mosaicismus	1	0,01	0,01
Q964	Mosaicismus, 45, X/egyéb sejtvonala(k) kóros nemi chromosomával	1	0,01	0,01
Q969	Turner-syndroma, k.m.n.	7	0,07	0,06
Q970	47, XXX karyotypus	4	0,04	0,04
Q980	Klinefelter-syndroma, karyotípus 47, XXY	2	0,02	0,02
Q984	Klinefelter-syndroma, k.m.n.	4	0,04	0,04
Q985	47, XYY karyotípus	2	0,02	0,02
Q998	Egyéb meghatározott chromosoma-rendellenességek	1	0,01	0,01
Q999	Chromosoma-rendellenesség, k.m.n.	6	0,06	0,05
D180	Haemangioma	182	1,90	1,62
D181	Lymphangioma	2	0,02	0,02
D369	Jóindulatú daganat	4	0,04	0,04
G120	Werding-Hoffmann izomsorvadás	5	0,05	0,04
I780	Rendu-Osler-Weber betegség	8	0,08	0,07
K070	Állcsontok lényegesebb nagyságbeli eltérései	2	0,02	0,02
K402	Kétoldali lágyéksérv k.m.n.	3	0,03	0,03
K409	Egyoldali lágyéksérv k.m.n.	94	0,98	0,84
K429	Köldöksérv k.m.n.	52	0,54	0,46
N470	Fitymatúltengés, phimosis, paraphimosis	1	0,01	0,01
P549	Újszülöttkori vérzés k.m.n.	1	0,01	0,01
P569	Hydrops foetalis nem isoimmunisatio következtében	8	0,08	0,07
P835	Veleszületett hydrocele	148	1,55	1,32
	Többszörös, m.n.o. veleszületett rendellenességek	244	2,55	2,18
	Összesen	4950	51,77	44,19

Az egyes veleszületett rendellenesség-csoportok számának és gyakoriságának elemzése

A 2. táblázat a *Betegségek Nemzetközi Osztályozása 10. revíziója (BNO10)* szerinti bontásban mutatja be a veleszületett rendellenességek számszerű, illetve ezrelékes előfordulási gyakoriságát, a bejelentett RONY adatokból számolva. A BNO csoportosítása szerint a táblázatban nemcsak a „Q” főcsoportba tartozó fejlődési rendellenességek, hanem a „D” rosszindulatú daganatos betegségek, „E” anyagcsere rendellenességek, „G” idegrendszer betegségei, „I” keringési rendszer betegségei, „K” emésztőrendszer betegségei és „P” perinatalis korban keletkező állapotok csoportjainak egyes nemzetközi bejelentésre kötelezett betegségei is szerepelnek.

A gyakorisági értékeket az összes születés és magzati halálozások számához viszonyítottuk.

2004-ban összesen 4950 fejlődési rendelleneséges esetet jelentettek a VRONY-ba. A prevalencia értéket az összes születésre (élveszületés + késői magzati halálozás) számítva a veleszületett fejlődési rendellenességek gyakorisága 51,77 ezrelék volt. A spontán és indukált vetéléssel végződő esetek miatt a korai és középidős magzati halálozást figyelembe véve a fejlődési rendellenességek gyakorisága 44,19 ezrelék. A bejelentett fejlődési rendellenességek száma – az előző éves jelentés adataihoz képest – 1302-vel emelkedett, aránya 13,5 ezrelékkal nőtt.

Az egyes fejlődési rendellenesség-típusok előfordulását elemezve leggyakoribbak a

- | | |
|--|--------------------|
| • pitvari sövényhiány | (360 eset: 3,77‰) |
| • komplex szív- és érrendszeri rendellenességek | (313 eset: 3,27‰) |
| • kamrai sövényhiány | (265 eset: 2,77‰) |
| • nem azonosított többszörös fejlődési rendellenességek | (244 eset: 2,55 ‰) |
| • hypospadiasis | (239 eset: 2,50 ‰) |
| • nem descendált here | (204 eset: 2,13 ‰) |
| • haemangioma | (182 eset: 1,90 ‰) |
| • vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó r. | (179 eset: 1,87 ‰) |
| • Down-kór | (152 eset: 1,59 ‰) |
| • veleszületett, nem daganatos anyajegy | (150 eset: 1,57‰) |
| • csípő veleszületett dislocatiója | (150 eset: 1,57‰) |
| • dongaláb | (116 eset: 1,21 ‰) |
| • nyitott ductus arteriosus | (88 eset: 0,92‰) |

A leggyakrabban észlelt fejlődési rendellenességek előfordulásában és sorrendjében csak kismértékű változás történt az előző évhez képest. 2004-ben is a szívrendellenességek, a nem azonosított többszörös fejlődési rendellenességek és a hypospadiasis voltak a leggyakoribb bejelentett veleszületett fejlődési rendellenességek. A pitvari és kamrai sövényhiány észlelt gyakorisága kismértékben tovább növekedett (az eltérés nem szignifikáns), ami feltehetően a szívrendellenességek korai észlelésének és bejelentésének további javulását jelzi. A komplex szívrendellenességek és a nyitott ductus arteriosus kivételével, ahol kismértékű gyakoriság-csökkenés mutatkozott, valamennyi gyakori fejlődési rendellenesség arányában növekedés mutatkozott a korábbi évhez viszonyítva. Legnagyobb arányú növekedést a nem descendált here diagnózissal bejelentettek esetében tapasztaltunk.

A Down-kór diagnózisával bejelentettek száma és aránya az elmúlt évhez képest 0,17 ezrelékkal nőtt (2003-ban 135 Down-esetet (1,42 ezrelék), 2004-ben 152 esetet (1,59 ezrelék) jelentettek.

A veleszületett fejlődési rendellenességek számának és gyakoriságának elemzése azt mutatja, hogy a leggyakoribb congenitalis defectusok (pl. szívfejlődési rendellenességek, többszörös fejlődési rendellenességek, Down-kór, hypospadiasis, stb.) esetén az észlelt prevalencia értékek megközelítik, esetleg elérik a várt értékeket, amelynek alapján feltételezhető, hogy az érintett esetek túlnyomó többsége 2004-ben bejelentésre és nyilvántartásba került.

Néhány fejlődési rendellenesség (pl. veleszületett hypertrophiás pylorus stenosis, szemfejlődési rendellenességek, stb.) esetén a várt gyakoriságtól való elmaradás elsősorban a szakorvosok, kezelőorvosok által elmulasztott bejelentésre, azaz a bejelentés hiányára vezethető vissza.

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

Rendellenesség csoportok	élveszülöttek		halvaszületés		spontán vetelés		pren. felismert r. miatt terhesség-megszakítás		pren. felismert r. terhesség-megsz.nélkül		kimenetel nem ismert		együtt	csecsemő-halálozás*	
	esetszám	százalék	esetszám	százalék	esetszám	százalék	esetszám	százalék	esetszám	százalék	esetszám	százalék		esetszám	százalék
AN - koponyahiány	2	9,52	0	0,00	0	0,00	19	90,48	0	0,00	0	0,00	21	7	33,33
EN - agysérv	3	42,86	0	0,00	0	0,00	4	57,14	0	0,00	0	0,00	7	1	14,29
SB - nyitott gerinc	14	41,18	1	2,94	0	0,00	18	52,94	1	2,94	0	0,00	34	9	26,47
CL - ajakhasadék	78	92,86	1	1,19	1	1,19	2	2,38	2	2,38	0	0,00	84	3	3,57
CP - szájpadasadék	40	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	40	0	0,00
PY - sokujjúság	84	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	84	0	0,00
SY - összenőtt ujjak	81	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	81	0	0,00
LR - végtaghiány	39	84,78	0	0,00	0	0,00	7	15,22	0	0,00	0	0,00	46	3	6,52
EX - nyitott hasfal	6	24,00	1	4,00	0	0,00	16	64,00	2	8,00	0	0,00	25	9	36,00
OA - nyelöcső elzáródás	12	92,31	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	7,69	0	0,00	13	0	0,00
AA - végbélelzáródás	21	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	21	0	0,00
MC - kisfejtűség	16	94,12	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	5,88	0	0,00	17	2	11,76
HY - vízfejűség	23	47,92	2	4,17	0	0,00	22	45,83	1	2,08	0	0,00	48	14	29,17
ON - egyéb ideg. r	36	90,00	0	0,00	0	0,00	2	5,00	2	5,00	0	0,00	40	5	12,50
CT - vsz. szürkehályog	8	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	8	0	0,00
AM - szemhiány/ kisszeműség	2	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0	0,00
EY - egyéb szemr.	8	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	8	0	0,00
EA - fülrendellenességek	21	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	21	0	0,00
FS - arc- és koponyar.	13	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	13	0	0,00
BR - kopoltyúív származék r.	4	33,33	0	0,00	0	0,00	8	66,67	0	0,00	0	0,00	12	3	25,00
TC - ferdenyakúság	26	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	26	0	0,00
HD - szív és nagyér r.	1158	96,66	4	0,33	1	0,08	9	0,75	20	1,67	6	0,50	1198	30	2,50
RS - légzőrendszeri r.	109	99,09	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,91	0	0,00	110	2	1,82
DI - rekeszhiány	15	68,18	0	0,00	0	0,00	6	27,27	1	4,55	0	0,00	22	3	13,64
RA - vesehiány	45	86,54	0	0,00	1	1,92	4	7,69	2	3,85	0	0,00	52	4	7,69
CK - tömlős vese	38	76,00	2	4,00	0	0,00	5	10,00	5	10,00	0	0,00	50	7	14,00
US - húgyrendszer elzáródásos r.	230	93,12	0	0,00	0	0,00	1	0,40	16	6,48	0	0,00	247	13	5,26
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.	118	95,16	0	0,00	0	0,00	3	2,42	3	2,42	0	0,00	124	4	3,23
SH - húgycsőrendellenesség	235	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	235	0	0,00

Jelentés a Veleszületett Rendellenességének Országos Nyilvántartása 2004. évi adatairól

UT - rejtett heréjűség	204	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	204	0	0,00
EG - nemi szervi r.	33	91,67	0	0,00	0	0,00	0	0,00	3	8,33	0	0,00	36	1	2,78
PS - gyomorkimenet szűkület	35	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	35	0	0,00
OD - egyéb zsigeri r.	202	99,02	1	0,49	0	0,00	1	0,49	0	0,00	0	0,00	204	4	1,96
AI - vékonybél vsz. elzár/szűkül.	21	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	21	0	0,00
SK - csontvázrendszer r.	20	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	20	0	0,00
SA - léphiány	1	50,00	0	0,00	0	0,00	1	50,00	0	0,00	0	0,00	2	2	100,00
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	7	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	7	0	0,00
OL - egyéb végtag r.	49	98,00	0	0,00	0	0,00	1	2,00	0	0,00	0	0,00	50	0	0,00
CD - csípőficam hajlam	184	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	184	0	0,00
CF - dongaláb	167	99,40	1	0,60	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	168	1	0,60
MS - izomrendszer r.	2	33,33	0	0,00	0	0,00	4	66,67	0	0,00	0	0,00	6	3	50,00
IM - kültakarók r.	20	90,91	0	0,00	0	0,00	1	4,55	1	4,55	0	0,00	22	1	4,55
EO - hormontermelő szervek r.	4	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	4	0	0,00
TE - veleszületett daganatok	1	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0	0,00
IH - lágyéksérv	97	100,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	97	0	0,00
UH - köldöksérv, egyéb minor anom.	631	99,68	0	0,00	0	0,00	1	0,16	1	0,16	0	0,00	633	1	0,16
DS - Down szindróma	74	48,68	2	1,32	0	0,00	74	48,68	1	0,66	1	0,66	152	27	17,76
EK - egyéb kromoszóma r.	30	33,71	2	2,25	0	0,00	53	59,55	4	4,49	0	0,00	89	19	21,35
ES - Egyéb azonosított szindrómák	41	51,90	8	10,13	2	2,53	27	34,18	1	1,27	0	0,00	79	24	30,38
NM - Nem azonosított, többszörös vsz. r.	202	81,78	5	2,02	0	0,00	34	13,77	6	2,43	0	0,00	247	25	10,12
Összesen	4510	91,11	30	0,61	5	0,10	323	6,53	75	1,52	7,00	0,14	4950	227	4,59

(* bejelentett csecsemőhalálozások száma az élve szülöttek százalékában)

A veleszületett rendellenességekkel sújtott esetek terhességi kimenetel szerinti megoszlásának elemzése

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

2004-ben az összes bejelentett eset 91,11 %-a élve jött világra, az élve szülöttek 4,59%-nál jelentettek csecsemőhalálozást. Az összes veleszületett rendellenes eset 0,10%-a spontán elvetélt magzat volt, késői magzati halálozás a fejlődési rendellenességek esetek 0,61%-ában következett be.

A magzati halálozások túlnyomó részét a prenatalisan felismert rendellenességek képezték. Összesen 405 fejlődési rendellenesség ismertek fel magzati korban, ami az összes eset 8,18%-a. Ez az arány szignifikánsan magasabb a 2003-ban tapasztalt értéknél ($p < 0,0001$)

A prenatalisan diagnosztizált fejlődési rendellenességek 80,2%-ában jelezték a bejelentő orvosok, hogy a terhesség *indukált vetéléssel* végződött (323/405 eset, az összes eset 6,53%-a).

A magzati korban diagnosztizált fejlődési rendellenességek 20,2%-ában (82 eset, az összes eset 1,66%-a) a terhesség további kimenetele ismeretlen maradt.

Az okok alapvetően három tényezőre vezethetők vissza: (i) az UH vizsgálatot végző, adatszolgáltató orvosnak nem volt tudomása a terhesség további kimeneteléről, (ii) a magzati korban diagnosztizált fejlődési rendellenesség nem volt olyan súlyos, hogy indokolta volna a terhesség befejezését, illetve (iii) a szülő a fejlődési rendellenesség ismeretének ellenére vállalta a terhesség kiviselését.

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

- koponyahiány (19/21 eset: 90,48%)
- nyitott hasfal (18/25 eset: 72,00%)
- kopolyúív származék r. (8/12 eset: 66,67%)
- izomrendszer r. (4/6 eset: 66,67%)
- egyéb kromoszóma-rendellenességek (57/89 eset: 64,04%)
- agysérv (4/7 eset: 57,14%)
- nyitott gerinc (19/34 eset: 55,88%)
- léphiány (1/2 eset: 50,00%)
- Down szindróma (75/152 eset: 49,34%)
- vízfejűség (23/48 eset: 47,92%)
- egyéb, azonosított szindrómák (28/79 eset: 35,44%)
- tömlős vese (10/50 eset: 20,00%)
- nem azonosított, többszörös r. (40/247 eset: 16,19%)
- húgyrendszer elzáródásos r. (17/247 eset: 6,88%)

A prenatalisan leggyakrabban diagnosztizált rendellenességek sorrendjében csak kismértékű változás történt az előző év hasonló értékeihez képest.

A prenatalis diagnózis arányában növekedés volt észlelhető az előző évhez képest az alábbi rendellenesség esetén

- nyitott hasfal (54,2%-ról 72,00%)
- agysérv (0,00%-ról 57,14%)
- egyéb kromoszóma-rendellenességek (57,1%-ról 64,04%)

Az izomrendszeri rendellenességek születés előtti diagnózisáról 2004 előtt nem kaptunk bejelentést.

A prenatalis diagnózis arányában kismértékű csökkenés (63,6%-ról 55,88%) volt észlelhető az előző évhez képest nyitott gerinc esetén.

A leggyakoribb kromoszóma-rendellenességet jelentő *Down-kór* magzati diagnosztikája (49,34%) jelentősen nőtt, több mint 20%-kal volt nagyobb a 2003-ban észlelt aránynál (26,7%). Az eltérés

szignifikáns ($p < 0,0001$). A bejelentett esetek felében (152 eset közül 77 esetben) nem diagnosztizálták prenatálisan a Down-kórt.

A 62 bejelentett *idegcsőzáródási rendellenesség* közül 42-t ismertek fel prenatálisan, arányuk 67,7%.

A *vesefejlődési rendellenességek* közül a vesehiányt 11,5%-ban (6/52), a tömlős vesét 14,0%-ban, a húgyrendszer elzáródásos rendellenességeit 6,9%-ban diagnosztizálták magzati korban.

A szív- és nagyérfejlődési rendellenességek 2,9%-át ismerték fel prenatálisan, ami közel kétszerese a 2003-ban történt bejelentéseknek.

A nem azonosított, *többszörös fejlődési rendellenességek* 16,19%-át diagnosztizálták koraterhesség alatt, ami a 2003-ban észlelt érték (4,8%) több mint háromszorosa. Az eltérés szignifikáns ($p < 0,0001$).

A legtöbb csecsemőhalálózásról szív- és érrendszeri rendellenességes, Down szindrómás, egyéb kromoszóma-rendellenességes, egyéb, azonosított szindrómás és nem azonosított, többszörös fejlődési rendellenességes esetekben fordult elő. A csecsemőhalálózási adatok nem tükrözik a veleszületett rendellenességben meghaltak tényleges gyakoriságát. Erről a sajnálatos eseményről a VRONY csak akkor kap tájékoztatást, ha az elhalálozás a rendellenesség bejelentésének időszakában történik.

4a. táblázat A veleszületett rendellenességgel sújtott esetek születési hónap szerinti megoszlása a VRONY 2004. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	január		február		március		április	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék
AN - koponyahiány	1	0,12	0	0,00	2	0,26	1	0,13
EN - agysérv	0	0,00	0	0,00	1	0,13	0	0,00
SB - nyitott gerinc	2	0,25	2	0,27	2	0,26	0	0,00
CL - ajakhasadék	13	1,62	5	0,68	6	0,79	9	1,17
CP - szájpadhasadék	3	0,37	2	0,27	4	0,53	4	0,52
PY - sokujjúság	7	0,87	4	0,54	4	0,53	5	0,65
SY - összenőtt ujjak	4	0,50	5	0,68	10	1,33	2	0,26
LR - végtaghiány	3	0,37	6	0,81	1	0,13	5	0,65
EX - nyitott hasfal	3	0,37	3	0,40	2	0,26	2	0,26
OA - nyelőcső elzáródás	3	0,37	0	0,00	1	0,13	2	0,26
AA - végbélelzáródás	1	0,12	1	0,13	2	0,26	0	0,00
MC - kislejtés	3	0,37	1	0,13	1	0,13	3	0,39
HY - vízfejűség	3	0,37	3	0,40	3	0,39	2	0,26
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	2	0,25	4	0,54	2	0,26	7	0,91
CT - veleszületett szürkehályog	1	0,12	1	0,13	1	0,13	2	0,26
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	0	0,00	1	0,13	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0,00	2	0,27	1	0,13	0	0,00
EA - fülrendellenességek	0	0,00	1	0,13	1	0,13	2	0,26
FS - arc- és koponyarendellenesség	1	0,12	1	0,13	2	0,26	1	0,13
BR - kopoltyúív származékok rendell.-ei	1	0,12	3	0,40	1	0,13	0	0,00
TC - ferdenyakúság	1	0,12	2	0,27	1	0,13	2	0,26
HD - szív és nagyér rendellenességek	98	12,25	100	13,62	101	13,46	97	12,67
RS - légzőrendszeri rendellenességek	18	2,25	10	1,36	14	1,86	5	0,65
DI - rekeszhiány	2	0,25	1	0,13	3	0,39	2	0,26
RA - vesehiány	4	0,50	3	0,40	3	0,39	3	0,39
CK - tömlős vese	2	0,25	4	0,54	3	0,39	3	0,39
US - húgyrendszer elzáródásos r.	24	3,00	22	2,99	16	2,13	27	3,52
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.-ek	7	0,87	9	1,22	8	1,06	7	0,91
SH - húgycsőrendellenesség	27	3,37	15	2,04	23	3,06	17	2,22
UT - rejtett heréjűség	22	2,75	17	2,31	12	1,59	16	2,09
EG - nemi szervi rendellenességek	3	0,37	6	0,81	1	0,13	2	0,26
PS - gyomorkimenet szűkület	1	0,12	2	0,27	5	0,66	0	0,00
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	11	1,37	13	1,77	15	1,99	16	2,09
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	2	0,25	0	0,00	1	0,13	1	0,13
SK - csontvázrendszer rendellenességei	1	0,12	2	0,27	1	0,13	2	0,26
SA - léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	0	0,00	2	0,27	2	0,26	3	0,39
CD - csípőficam hajlam	23	2,87	15	2,04	11	1,46	25	3,26
CF - dongaláb	9	1,12	16	2,18	17	2,26	8	1,04
MS - izomrendszer rendellenességei	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IM - kültakarók rendellenessége	2	0,25	1	0,13	0	0,00	2	0,26
EO - hormontermelő szervek r.	0	0,00	0	0,00	1	0,13	1	0,13
TE - veleszületett daganatok	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IH - lágyéksérv	13	1,62	7	0,95	6	0,79	6	0,78
UH - köldöksérv és egyéb minor anom.	45	5,62	57	7,76	60	7,99	41	5,35
DS - Down szindróma	8	1,00	12	1,63	6	0,79	8	1,04
EK - Egyéb kromoszóma rendell.	4	0,50	9	1,22	3	0,39	8	1,04
ES - Egyéb azonosított szindrómák	6	0,75	8	1,09	8	1,06	5	0,65
NM - Nem azonosított többszörös vsz. r.	18	2,25	15	2,04	26	3,46	24	3,13
összesen	402	50,28	392	53,41	395	52,64	378	49,39

4b. táblázat A veleszületett rendellenességgel sújtott esetek születési hónap szerinti megoszlása a VRONY 2004. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	május		június		július		augusztus*		szeptember	
	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetszám	ezrelék	esetsz.	ezrelék
AN - koponyahiány	4	0,52	2	0,25	0	0,00	2	0,23	1	0,12
EN - agysérv	1	0,13	0	0,00	1	0,11	0	0,00	1	0,12
SB - nyitott gerinc	2	0,26	1	0,12	5	0,56	1	0,11	2	0,24
CL - ajakhasadék	1	0,13	7	0,88	6	0,67	6	0,71	9	1,08
CP - szájpadhasadék	5	0,65	4	0,50	0	0,00	3	0,35	3	0,36
PY - sokujjúság	3	0,39	8	1,01	5	0,56	4	0,47	14	1,68
SY - összenőtt ujjak	3	0,39	7	0,88	9	1,01	8	0,94	11	1,32
LR - végtaghiány	6	0,78	0	0,00	5	0,56	1	0,11	3	0,36
EX - nyitott hasfal	0	0,00	3	0,38	0	0,00	0	0,00	2	0,24
OA - nyelőcső elzáródás	1	0,13	0	0,00	1	0,11	0	0,00	3	0,36
AA - végbélelzáródás	2	0,26	4	0,50	1	0,11	3	0,35	2	0,24
MC - kislejtés	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,11	4	0,48
HY - vízfejűség	2	0,26	0	0,00	7	0,79	5	0,59	6	0,72
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	0	0,00	1	0,12	3	0,33	4	0,47	3	0,36
CT - veleszületett szürkehályog	0	0,00	1	0,12	0	0,00	0	0,00	0	0,00
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	0	0,00	1	0,11	0	0,00	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0,00	0	0,00	2	0,22	0	0,00	0	0,00
EA - fülrendellenességek	1	0,13	2	0,25	5	0,56	1	0,11	3	0,36
FS - arc- és koponyarendellenesség	0	0,00	2	0,25	1	0,11	2	0,23	0	0,00
BR - kopoltyúív származékok rendell.-ei	1	0,13	0	0,00	1	0,11	1	0,11	1	0,12
TC - ferdenyakúság	5	0,65	1	0,12	4	0,45	3	0,35	2	0,24
HD - szív és nagyér rendellenességek	97	12,70	89	11,27	100	11,33	91	10,79	102	12,27
RS - légzőrendszeri rendellenességek	12	1,57	9	1,14	11	1,24	12	1,42	7	0,84
DI - rekeszhiány	2	0,26	1	0,12	1	0,11	3	0,35	1	0,12
RA - vesehiány	4	0,52	2	0,25	9	1,01	4	0,47	3	0,36
CK - tömlős vese	2	0,26	8	1,01	5	0,56	0	0,00	4	0,48
US - húgyrendszer elzáródásos r.	22	2,88	26	3,29	23	2,60	13	1,54	12	1,44
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.-ek	12	1,57	14	1,77	16	1,81	14	1,66	10	1,20
SH - húgycsőrendellenesség	19	2,48	18	2,28	21	2,37	24	2,84	17	2,04
UT - rejtett heréjúság	16	2,09	20	2,53	17	1,92	17	2,01	18	2,16
EG - nemi szervi rendellenességek	2	0,26	4	0,50	4	0,45	3	0,35	2	0,24
PS - gyomorkimenet szűkület	1	0,13	4	0,50	3	0,33	3	0,35	9	1,08
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	11	1,44	12	1,52	13	1,47	23	2,72	26	3,12
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	2	0,26	2	0,25	2	0,22	2	0,23	1	0,12
SK - csontvázrendszer rendellenességei	0	0,00	2	0,25	2	0,22	2	0,23	2	0,24
SA - léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	1	0,13	0	0,00	1	0,11	1	0,11	3	0,36
OL - egyéb végtag rendellenességek	1	0,13	3	0,38	0	0,00	9	1,06	3	0,36
CD - csípőficam hajlam	6	0,78	14	1,77	8	0,90	19	2,25	16	1,92
CF - dongaláb	12	1,57	17	2,15	24	2,71	15	1,77	14	1,68
MS - izomrendszer rendellenességei	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IM - kültakarók rendellenessége	1	0,13	3	0,38	1	0,11	1	0,11	1	0,12
EO - hormontermelő szervek r.	0	0,00	0	0,00	1	0,11	0	0,00	0	0,00
TE - veleszületett daganatok	0	0,00	0	0,00	1	0,11	0	0,00	0	0,00
IH - lágyéksérv	7	0,91	7	0,88	12	1,35	8	0,94	7	0,84
UH - köldöksérv és egyéb minor anom.	53	6,94	66	8,36	41	4,64	66	7,82	49	5,89
DS - Down szindróma	15	1,96	9	1,14	11	1,24	12	1,42	11	1,32
EK - Egyéb kromoszóma rendell.	2	0,26	5	0,63	9	1,01	4	0,47	10	1,20
ES - Egyéb azonosított szindrómák	7	0,91	3	0,38	5	0,56	2	0,23	2	0,24
NM - Nem azonosított többszörös vsz. r.	23	3,01	15	1,90	18	2,03	13	1,54	20	2,40
összesen	367	48,08	396	50,18	416	47,14	406	48,14	420	50,54

4c. táblázat A veleszületett rendellenességgel sújtott esetek születési hónap szerinti megoszlása a VRONY 2004. évi végleges adatai alapján

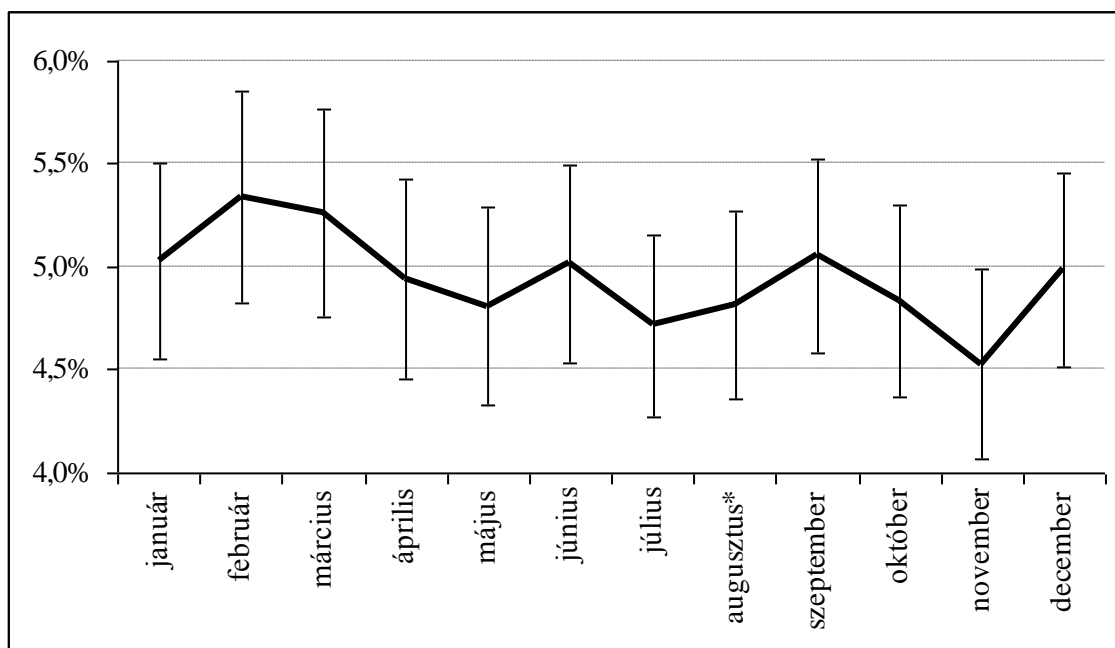
rendellenesség	október		november		december		ismeretlen		összes ismert	
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék
AN - koponyahiány	0	0,00	1	0,13	0	0,00	7	0,07	14	
EN - agysérv	1	0,12	0	0,00	1	0,12	1	0,01	6	
SB - nyitott gerinc	2	0,24	4	0,52	2	0,24	9	0,09	25	
CL - ajakhasadék	8	0,99	2	0,26	9	1,08	3	0,03	81	
CP - szájpadhasadék	6	0,74	3	0,39	3	0,36	0	0,00	40	
PY - sokujjúság	13	1,61	6	0,78	11	1,32	0	0,00	84	
SY - összenőtt ujjak	8	0,99	6	0,78	8	0,96	0	0,00	81	
LR - végtaghiány	6	0,74	2	0,26	5	0,60	3	0,03	43	
EX - nyitott hasfal	0	0,00	1	0,13	0	0,00	9	0,09	16	
OA - nyelőcső elzáródás	1	0,12	0	0,00	1	0,12	0	0,00	13	
AA - végbélezáródás	1	0,12	4	0,52	0	0,00	0	0,00	21	
MC - kissejűség	1	0,12	0	0,00	1	0,12	2	0,02	15	
HY - vízfejűség	1	0,12	1	0,13	1	0,12	14	0,14	34	
ON - egyéb idegrendszeri rendell.-ek	5	0,62	3	0,39	1	0,12	5	0,05	35	
CT - veleszületett szürkehályog	1	0,12	0	0,00	1	0,12	0	0,00	8	
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	
EY - egyéb szemrendellenességek	1	0,12	1	0,13	1	0,12	0	0,00	8	
EA - fülrendellenességek	2	0,24	1	0,13	2	0,24	0	0,00	21	
FS - arc- és koponyarendellenesség	1	0,12	0	0,00	2	0,24	0	0,00	13	
BR - kopolyútv. származékok r.	0	0,00	0	0,00	0	0,00	3	0,03	9	
TC - ferdenyakúság	4	0,49	0	0,00	1	0,12	0	0,00	26	
HD - szív és nagyér rendellenességek	92	11,46	86	11,19	115	13,81	30	0,31	1168	
RS - légzőrendszeri rendellenességek	5	0,62	3	0,39	2	0,24	2	0,02	108	
DI - rekeszhiány	2	0,24	0	0,00	1	0,12	3	0,03	19	
RA - vesehiány	3	0,37	5	0,65	5	0,60	4	0,04	48	
CK - tömlős vese	5	0,62	4	0,52	3	0,36	7	0,07	43	
US - húgyrendszer elzáródásos r.	16	1,99	14	1,82	19	2,28	13	0,13	234	
OU - egyéb húgy-ivarszervi rendell.-ek	9	1,12	5	0,65	9	1,08	4	0,04	120	
SH - húgycsőrendellenesség	12	1,49	16	2,08	26	3,12	0	0,00	235	
UT - rejtett heréjűség	17	2,11	13	1,69	19	2,28	0	0,00	204	
EG - nemi szervi rendellenességek	1	0,12	3	0,39	4	0,48	1	0,01	35	
PS - gyomorkimenet szűkület	4	0,49	1	0,13	2	0,24	0	0,00	35	
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	21	2,61	18	2,34	21	2,52	4	0,04	200	
AI - vékonybél veleszü. elzár., szűkül.	1	0,12	4	0,52	3	0,36	0	0,00	21	
SK - csontvázrendszer r.	0	0,00	3	0,39	3	0,36	0	0,00	20	
SA - léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,02	0	
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	1	0,12	0	0,00	0	0,00	0	0,00	7	
OL - egyéb végtag rendellenességek	8	0,99	12	1,56	7	0,84	0	0,00	50	
CD - csípőficam hajlam	12	1,49	15	1,95	20	2,40	0	0,00	184	
CF - dongaláb	15	1,86	9	1,17	11	1,32	1	0,01	167	
MS - izomrendszer rendellenességei	1	0,12	1	0,13	1	0,12	3	0,03	3	
IM - kültakarók rendellenessége	2	0,24	2	0,26	5	0,60	1	0,01	21	
EO - hormontermelő szervek rr.	1	0,12	0	0,00	0	0,00	0	0,00	4	
TE - veleszületett daganatok	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	
IH - lágycsérv	9	1,12	7	0,91	8	0,96	0	0,00	97	
UH - köldöksérv és egyéb minor anom.	54	6,72	54	7,02	46	5,52	1	0,01	632	
DS - Down szindróma	12	1,49	10	1,30	11	1,32	27	0,28	125	
EK - Egyéb kromoszóma r.	6	0,74	6	0,78	4	0,48	19	0,19	70	
ES - Egyéb azonosított szindrómák	1	0,12	4	0,52	4	0,48	24	0,25	55	
NM - Nem azonosított többszörös vsz.r.	16	1,99	18	2,34	16	1,92	25	0,26	222	
Összesen	388	48,33	348	45,28	415	49,86	227	2,37	4723	

A veleszületett rendellenességgel sújtott esetek születési hónap szerinti megoszlásának elemzése

A 4. táblázat a bejelentett veleszületett rendellenességek születési hónap szerinti megoszlását mutatja. 227 esetben (az összes bejelentés 4,6%-ában) az index paciens születési hónapja nem került feltüntetésre, ezek túlnyomó része prenatalisan diagnosztizált, rendellenes magzat.

A veleszületett rendellenességgel világra jött, ill. prenatalisan felismert magzatok havonkénti megoszlása 45,28 és 53,41ezrelék között mozgott, 49,00 ezrelékes átlagértékkel. A rendellenességek aránya a februári születésűeknél volt a legnagyobb és a novemberi születésűknél volt a legkisebb arányú.

A veleszületett rendellenességek *szezonális ingadozást* mutatnak, a téli és kora tavaszi hónapokban nagyobb, a nyári hónapokban kisebb gyakorisággal fordulnak elő. Ez a tendencia megfelel a születési defektusokra jellemző tapasztalatoknak. A novemberben észlelt mélypont azonban szokatlan, a korábbi években nem tapasztalt jelenség, ami nagy valószínűséggel a véletlennek tulajdonítható.



5. ábra A 2004-ben regisztrált esetek szezonális eloszlása

5a. táblázat A veszületett rendellenességek gyakorisága hazánk 19 megyéjében és Budapesten a VRONY 2004. évi végleges adatai alapján

rendellenesség	Budapest		Baranya		Bács-Kiskun		Békés	
	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék
AN - koponyahiány	1	0,07	3	0,83	1	0,20	1	0,31
EN - agysérv	1	0,07	1	0,28	0	0,00	1	0,31
SB - nyitott gerinc	2	0,13	2	0,56	2	0,40	1	0,31
CL - ajakhasadék	11	0,73	4	1,11	6	1,21	1	0,31
CP - szájpadasadék	5	0,33	1	0,28	1	0,20	0	0,00
PY - sokujjúság	7	0,46	5	1,39	2	0,40	4	1,25
SY - összenőtt ujjak	13	0,86	5	1,39	8	1,61	0	0,00
LR - végtaghiány	5	0,33	1	0,28	2	0,40	0	0,00
EX - nyitott hasfal	5	0,33	2	0,56	3	0,61	1	0,31
OA - nyelőcső elzáródás	3	0,20	0	0,00	1	0,20	0	0,00
AA - végbélezáródás	2	0,13	1	0,28	3	0,61	2	0,63
MC - kisfejtűség	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
HY - vízfejűség	4	0,26	1	0,28	2	0,40	1	0,31
ON - egyéb idegrendszeri r.	8	0,53	3	0,83	6	1,21	5	1,57
CT - veszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,31
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,31
EA - fülrendellenességek	0	0,00	1	0,28	3	0,61	0	0,00
FS - arc- és koponyarendellenesség	1	0,07	0	0,00	0	0,00	2	0,63
BR - kopoltyúív származékok r.	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
TC - ferdenyakúság	1	0,07	0	0,00	1	0,20	0	0,00
HD - szív és nagyér r.	93	6,15	33	9,17	78	15,74	49	15,35
RS - légzőrendszeri r.	3	0,20	1	0,28	8	1,61	0	0,00
DI - rekeszhiány	3	0,20	0	0,00	2	0,40	0	0,00
RA - vesehiány	4	0,26	2	0,56	4	0,81	1	0,31
CK - tömlős vese	8	0,53	0	0,00	1	0,20	4	1,25
US - húgyrendszer elzáródásos r.	20	1,32	5	1,39	31	6,26	8	2,51
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.	3	0,20	4	1,11	5	1,01	18	5,64
SH - húgycsőrendellenesség	23	1,52	11	3,06	14	2,82	9	2,82
UT - rejtett heréjtűség	12	0,79	4	1,11	20	4,04	7	2,19
EG - nemi szervi rendellenességek	2	0,13	2	0,56	3	0,61	1	0,31
PS - gyomorkimenet szűkület	0	0,00	2	0,56	0	0,00	3	0,94
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	17	1,12	9	2,50	15	3,03	43	13,47
AI - vékonybél veszül. elzár., szűkül.	2	0,13	1	0,28	1	0,20	0	0,00
SK - csontvázrendszer r.	0	0,00	0	0,00	3	0,61	1	0,31
SA - léphiány	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	0	0,00	0	0,00	1	0,20	11	3,45
CD - csípőficam hajlam	6	0,40	0	0,00	19	3,83	10	3,13
CF - dongaláb	12	0,79	6	1,67	5	1,01	4	1,25
MS - izomrendszer rendellenességei	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IM - kültakarók rendellenessége	2	0,13	0	0,00	1	0,20	1	0,31
EO - hormontermelő szervek r.	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
TE - veszületett daganatok	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IH - lágyéksérv	5	0,33	3	0,83	0	0,00	1	0,31
UH - köldöksérv és egyéb minor a.	63	4,17	5	1,39	40	8,07	20	6,27
DS - Down szindróma	32	2,12	8	2,22	12	2,42	7	2,19
EK - Egyéb kromoszóma r.	18	1,19	7	1,95	10	2,02	2	0,63
ES - Egyéb azonosított szindrómák	8	0,53	4	1,11	7	1,41	0	0,00
NM - Nem azonosított többszörös vsz. r.	20	1,32	4	1,11	20	4,04	10	3,13
Összesen	430	28,45	141	39,19	341	68,81	231	72,37

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

5b. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága hazánk 19 megyéjében és Budapesten a VRONY 2004. évi végleges adatai alapján

rendellenesség	Borsod-Abaúj-Zemplén		Csongrád		Fejér		Győr-Moson-Sopron	
	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék
AN - koponyahiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EN - agysérv	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SB - nyitott gerinc	1	0,13	1	0,27	2	0,49	0	0,00
CL - ajakhasadék	4	0,54	5	1,33	3	0,74	2	0,49
CP - szájpadasadék	5	0,67	2	0,53	4	0,99	1	0,25
PY - sokujjúság	7	0,94	7	1,87 ↑	5	1,24	1	0,25
SY - összenőtt ujjak	5	0,67	7	1,87 ↑	6	1,48	1	0,25
LR - végtaghiány	4	0,54	4	1,07	3	0,74	1	0,25
EX - nyitott hasfal	0	0,00	1	0,27	3	0,74	0	0,00
OA - nyelőcső elzáródás	1	0,13	0	0,00	0	0,00	2	0,49
AA - végbélezáródás	1	0,13	0	0,00	0	0,00	1	0,25
MC - kisfejtűség	2	0,27	2	0,53	0	0,00	0	0,00
HY - vízfejtűség	4	0,54	3	0,80	1	0,25	0	0,00
ON - egyéb idegrendszeri r.	0	0,00	2	0,53	0	0,00	0	0,00
CT - veleszületett szürkehályog	1	0,13	0	0,00	0	0,00	0	0,00
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	1	0,27	0	0,00	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EA - fülrendellenességek	5	0,67 ↑	1	0,27	1	0,25	2	0,49
FS - arc- és koponyarendellenesség	0	0,00	2	0,53	0	0,00	1	0,25
BR - kopolyútv származékok r.	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,25
TC - ferdenyakúság	1	0,13	4	1,07	1	0,25	0	0,00
HD - szív és nagyér r.	128	17,22 ↑	60	16,02	49	12,13	45	11,08
RS - légzőrendszeri r.	8	1,08	6	1,60	3	0,74	1	0,25
DI - rekeszhiány	3	0,40	3	0,80	0	0,00	3	0,74
RA - vesehiány	2	0,27	2	0,53	0	0,00	3	0,74
CK - tömlős vese	4	0,54	2	0,53	1	0,25	2	0,49
US - húgyrendszer elzáródásos r.	20	2,69	11	2,94	9	2,23	5	1,23
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.	2	0,27	8	2,14	0	0,00	0	0,00
SH - húgycsőrendellenesség	12	1,61	8	2,14	5	1,24	23	5,67 ↑
UT - rejtett heréjtűség	1	0,13	8	2,14	3	0,74	25	6,16 ↑
EG - nemi szervi rendellenességek	3	0,40	2	0,53	1	0,25	0	0,00
PS - gyomorkimenet szűkület	1	0,13	4	1,07	0	0,00	0	0,00
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	1	0,13	7	1,87	2	0,49	3	0,74
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	2	0,27	0	0,00	2	0,49	1	0,25
SK - csontvázrendszer r.	3	0,40	0	0,00	0	0,00	2	0,49
SA - léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,25
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	1	0,13	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	2	0,27	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CD - csipőficam hajlam	8	1,08	12	3,20	26	6,43 ↑	12	2,96
CF - dongaláb	9	1,21	4	1,07	5	1,24	4	0,99
MS - izomrendszer rendellenességei	1	0,13	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IM - kültakarók rendellenessége	4	0,54	2	0,53	1	0,25	2	0,49
EO - hormontermelő szervek r.	0	0,00	2	0,53	0	0,00	0	0,00
TE - veleszületett daganatok	1	0,13	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IH - lágycsérv	15	2,02 ↑	3	0,80	0	0,00	12	2,96 ↑
UH - köldöksérv és egyéb minor a.	24	3,23 ↓	33	8,81	13	3,22 ↓	45	11,08 ↑
DS - Down szindróma	7	0,94	10	2,67	7	1,73	0	0,00
EK - Egyéb kromoszóma rendellenességek	2	0,27	6	1,60	2	0,49	0	0,00
ES - Egyéb azonosított szindrómák	2	0,27	4	1,07	3	0,74	0	0,00
NM - Nem azonosított többszörös vsz. r.	41	5,52 ↑	14	3,74	1	0,25	13	3,20
Összesen	348	46,82 ↓	253	67,54 ↑	162	40,09 ↓	215	52,96

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

5c. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága hazánk 19 megyéjében és Budapesten a VRONY 2004. évi végleges adatai alapján

rendellenesség	Hajdú-Bihar		Heves		Komárom-Esztergom		Nógrád	
	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék
AN - koponyahiány	3	0,53	0	0,00	1	0,33	2	0,99
EN - agysérv	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SB - nyitott gerinc	7	1,24 ↑	0	0,00	4	1,34	0	0,00
CL - ajakhasadék	5	0,89	6	2,03 ↑	3	1,00	1	0,49
CP - szájpadasadék	0	0,00	1	0,34	3	1,00	0	0,00
PY - sokujjúság	8	1,42	4	1,35	3	1,00	2	0,99
SY - összenőtt ujjak	4	0,71	1	0,34	1	0,33	0	0,00
LR - végtaghiány	4	0,71	2	0,68	1	0,33	2	0,99
EX - nyitott hasfal	1	0,18	1	0,34	0	0,00	1	0,49
OA - nyelőcső elzáródás	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
AA - végbélezáródás	1	0,18	1	0,34	0	0,00	0	0,00
MC - kisfejtűség	0	0,00	0	0,00	1	0,33	3	1,48
HY - vízfejtűség	6	1,06	2	0,68	2	0,67	0	0,00
ON - egyéb idegrendszeri r.	1	0,18	1	0,34	1	0,33	1	0,49
CT - veleszületett szürkehályog	1	0,18	0	0,00	0	0,00	1	0,49
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0,00	1	0,34	0	0,00	0	0,00
EA - fülrendellenességek	2	0,35	0	0,00	3	1,00	0	0,00
FS - arc- és koponyarendellenesség	1	0,18	0	0,00	0	0,00	0	0,00
BR - kopolytűív származékok r.	2	0,35	3	1,02	0	0,00	0	0,00
TC - ferdenyakúság	6	1,06 ↑	9	3,05 ↑	1	0,33	0	0,00
HD - szív és nagyér r.	128	22,70 ↑	15	5,08 ↓	45	15,04	52	25,73 ↑
RS - légzőrendszeri r.	9	1,60	2	0,68	2	0,67	2	0,99
DI - rekeszhiány	2	0,35	1	0,34	0	0,00	2	0,99
RA - vesehiány	5	0,89	3	1,02	2	0,67	0	0,00
CK - tömlős vese	4	0,71	3	1,02	3	1,00	3	1,48
US - húgyrendszer elzáródásos r.	30	5,32 ↑	6	2,03	2	0,67	5	2,47
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.	5	0,89	1	0,34	3	1,00	1	0,49
SH - húgycsőrendellenesség	14	2,48	10	3,39	14	4,68 ↑	12	5,94 ↑
UT - rejtett heréjtűség	17	3,01	5	1,69	8	2,67	6	2,97
EG - nemi szervi rendellenességek	5	0,89 ↑	1	0,34	0	0,00	0	0,00
PS - gyomorkimenet szűkület	3	0,53	1	0,34	1	0,33	0	0,00
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	18	3,19	1	0,34	1	0,33	3	1,48
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	1	0,18	0	0,00	2	0,67	1	0,49
SK - csontvázrendszer r.	1	0,18	0	0,00	2	0,67	2	0,99
SA - léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,49
OL - egyéb végtag rendellenességek	1	0,18	0	0,00	0	0,00	1	0,49
CD - csípőficam hajlam	14	2,48	18	6,09 ↑	2	0,67	1	0,49
CF - dongaláb	15	2,66	2	0,68	5	1,67	2	0,99
MS - izomrendszer rendellenességei	0	0,00	0	0,00	1	0,33	0	0,00
IM - kültakarók rendellenessége	0	0,00	1	0,34	2	0,67	0	0,00
EO - hormontermelő szervek r.	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,49
TE - veleszületett daganatok	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IH - lágycsérv	1	0,18	0	0,00	7	2,34 ↑	5	2,47 ↑
UH - köldöksérv és egyéb minor a.	74	13,12 ↑	9	3,05 ↓	8	2,67 ↓	49	24,25 ↑
DS - Down szindróma	10	1,77	5	1,69	5	1,67	5	2,47
EK - Egyéb kromoszóma rendellenességek	7	1,24	4	1,35	3	1,00	0	0,00
ES - Egyéb azonosított szindrómák	4	0,71	5	1,69	3	1,00	2	0,99
NM - Nem azonosított többszörös vsz. r.	18	3,19	6	2,03	7	2,34	7	3,46
Összesen	438	77,66 ↑	131	44,35	152	50,79	176	87,09 ↑

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

5d. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága hazánk 19 megyéjében és Budapesten a VRONY 2004. évi végleges adatai alapján

rendellenesség	Pest		Somogy		Szabolcs-Szatmár-Bereg		Jász-Nagykun-Szolnok	
	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék
AN - koponyahiány	1	0,08	2	0,65	1	0,16	0	0,00
EN - agysérv	0	0,00	2	0,65	1	0,16	0	0,00
SB - nyitott gerinc	4	0,34	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CL - ajakhasadék	7	0,59	2	0,65	8	1,27	2	0,50
CP - szájpadasadék	3	0,25	2	0,65	1	0,16	3	0,76
PY - sokujjúság	8	0,68	4	1,31	4	0,63	3	0,76
SY - összenőtt ujjak	6	0,51	3	0,98	4	0,63	1	0,25
LR - végtaghiány	6	0,51	2	0,65	2	0,32	3	0,76
EX - nyitott hasfal	3	0,25	0	0,00	1	0,16	0	0,00
OA - nyelőcső elzáródás	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
AA - végbélezáródás	1	0,08	0	0,00	2	0,32	0	0,00
MC - kislejtés	1	0,08	0	0,00	0	0,00	0	0,00
HY - vízfejűség	4	0,34	3	0,98	3	0,48	5	1,26 ↑
ON - egyéb idegrendszeri r.	4	0,34	1	0,33	0	0,00	0	0,00
CT - veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,25
EY - egyéb szemrendellenességek	1	0,08	0	0,00	1	0,16	1	0,25
EA - fülrendellenességek	2	0,17	0	0,00	1	0,16	0	0,00
FS - arc- és koponyarendellenesség	0	0,00	1	0,33	2	0,32	0	0,00
BR - kopolyútv származékok r.	1	0,08	1	0,33	1	0,16	2	0,50
TC - ferdenyakúság	0	0,00	1	0,33	1	0,16	0	0,00
HD - szív és nagyér r.	82	6,96 ↓	39	12,75	106	16,83 ↑	58	14,62
RS - légzőrendszeri r.	3	0,25	3	0,98	1	0,16	1	0,25
DI - rekeszhiány	2	0,17	1	0,33	0	0,00	0	0,00
RA - vesehiány	7	0,59	1	0,33	1	0,16	2	0,50
CK - tömlős vese	2	0,17	1	0,33	4	0,63	3	0,76
US - húgyrendszer elzáródásos r.	12	1,02 ↓	15	4,90 ↑	5	0,79 ↓	3	0,76
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.	17	1,44	2	0,65	1	0,16	2	0,50
SH - húgycsőrendellenesség	27	2,29	5	1,63	8	1,27 ↓	7	1,76
UT - rejtett heréjúság	22	1,87	4	1,31	9	1,43	4	1,01
EG - nemi szervi rendellenességek	5	0,42	4	1,31	0	0,00	1	0,25
PS - gyomorkimenet szűkület	3	0,25	2	0,65	0	0,00	0	0,00
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	12	1,02 ↓	5	1,63	4	0,63	1	0,25
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	2	0,17	0	0,00	2	0,32	0	0,00
SK - csontvázrendszer r.	0	0,00	1	0,33	1	0,16	0	0,00
SA - léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	2	0,17	0	0,00	2	0,32	0	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	5	0,42	3	0,98	0	0,00	1	0,25
CD - csipőficam hajlam	10	0,85 ↓	0	0,00	3	0,48	2	0,50
CF - dongaláb	14	1,19	12	3,92 ↑	11	1,75	3	0,76
MS - izomrendszer rendellenességei	0	0,00	1	0,33	2	0,32	0	0,00
IM - kültakarók rendellenessége	1	0,08	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EO - hormontermelő szervek r.	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
TE - veleszületett daganatok	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IH - lágyéksérv	2	0,17	6	1,96	6	0,95	4	1,01
UH - köldöksérv és egyéb minor a.	38	3,22 ↓	27	8,82	32	5,08	32	8,07
DS - Down szindróma	19	1,61	3	0,98	4	0,63	2	0,50
EK - Egyéb kromoszóma rendellenességek	12	1,02	2	0,65	3	0,48	2	0,50
ES - Egyéb azonosított szindrómák	8	0,68	4	1,31	4	0,63	7	1,76 ↑
NM - Nem azonosított többszörös vsz. r.	18	1,53 ↓	7	2,29	15	2,38	8	2,02
Összesen	377	31,98 ↓	172	56,21	257	40,79 ↓	164	41,34 ↓

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

5e. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága hazánk 19 megyéjében és Budapesten a VRONY 2004. évi végleges adatai alapján

rendellenesség	Tolna		Vas		Veszprém		Zala	
	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék	szám	ezrelék
AN - koponyahiány	2	0,92	0	0,00	2	0,62	0	0,00
EN - agysérv	0	0,00	0	0,00	1	0,31	0	0,00
SB - nyitott gerinc	1	0,46	0	0,00	3	0,93	2	0,86
CL - ajakhasadék	5	2,30 ↑	3	1,35	3	0,93	2	0,86
CP - szájpadasadék	1	0,46	4	1,80	2	0,62	0	0,00
PY - sokujjúság	2	0,92	0	0,00	7	2,18 ↑	0	0,00
SY - összenőtt ujjak	6	2,76 ↑	4	1,80	4	1,25	2	0,86
LR - végtaghiány	1	0,46	1	0,45	0	0,00	2	0,86
EX - nyitott hasfal	0	0,00	0	0,00	0	0,00	3	1,29
OA - nyelőcső elzáródás	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
AA - végbélelzáródás	2	0,92	0	0,00	2	0,62	1	0,43
MC - kisfejtűség	0	0,00	0	0,00	1	0,31	0	0,00
HY - vízfejtűség	5	2,30 ↑	0	0,00	0	0,00	2	0,86
ON - egyéb idegrendszeri r.	0	0,00	1	0,45	1	0,31	3	1,29
CT - veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	1	0,31	3	1,29
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EY - egyéb szemrendellenességek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,43
EA - fülrendellenességek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
FS - arc- és koponyarendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,43
BR - kopolyútv származékok r.	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
TC - ferdenyakúság	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
HD - szív és nagyér r.	22	10,11	10	4,50 ↓	41	12,77	52	22,40 ↑
RS - légzőrendszeri r.	5	2,30	0	0,00	1	0,31	3	1,29
DI - rekeszhiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
RA - vesehiány	2	0,92	1	0,45	8	2,49 ↑	2	0,86
CK - tömlős vese	0	0,00	0	0,00	2	0,62	3	1,29
US - húgyrendszer elzáródásos r.	5	2,30	0	0,00	26	8,10 ↑	19	8,19 ↑
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.	4	1,84	0	0,00	17	5,29 ↑	12	5,17 ↑
SH - húgycsőrendellenesség	6	2,76	13	5,85 ↑	8	2,49	6	2,59
UT - rejtett heréjtűség	17	7,82 ↑	6	2,70	18	5,61 ↑	6	2,59
EG - nemi szervi rendellenességek	2	0,92	0	0,00	2	0,62	2	0,86
PS - gyomorkimenet szűkület	3	1,38	1	0,45	5	1,56 ↑	3	1,29
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	29	13,33 ↑	2	0,90	10	3,11	18	7,76 ↑
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	2	0,92	1	0,45	0	0,00	1	0,43
SK - csontvázrendszer r.	1	0,46	0	0,00	1	0,31	2	0,86
SA - léphiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	1	0,46	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OL - egyéb végtag rendellenességek	0	0,00	2	0,90	1	0,31	22	9,48 ↑
CD - csípőficam hajlam	4	1,84	8	3,60	16	4,98 ↑	6	2,59
CF - dongaláb	6	2,76	10	4,50 ↑	5	1,56	27	11,63 ↑
MS - izomrendszer rendellenességei	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IM - kültakarók rendellenessége	1	0,46	2	0,90	1	0,31	0	0,00
EO - hormontermelő szervek r.	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
TE - veleszületett daganatok	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IH - lágysérv	4	1,84	2	0,90	9	2,80 ↑	11	4,74 ↑
UH - köldöksérv és egyéb minor a.	6	2,76 ↓	39	17,56 ↑	45	14,01 ↑	29	12,49 ↑
DS - Down szindróma	5	2,30	6	2,70	4	1,25	1	0,43
EK - Egyéb kromoszóma rendellenességek	4	1,84	0	0,00	0	0,00	4	1,72
ES - Egyéb azonosított szindrómák	2	0,92	1	0,45	4	1,25	5	2,15 ↑
NM - Nem azonosított többszörös vsz. r.	4	1,84	7	3,15	14	4,36 ↑	13	5,60 ↑
Összesen	160	73,56 ↑	124	55,83	265	82,53 ↑	269	115,90 ↑

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

5f. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága hazánk 19 megyéjében és Budapesten a VRONY 2004. évi végleges adatai alapján

rendellenesség	Ismeretlen		Összesen	
	szám	ezrelék	szám	ezrelék
AN - koponyahiány	1	1,21	21	0,22
EN - agysérv	0	0,00	7	0,07
SB - nyitott gerinc	2	2,43	34	0,36
CL - ajakhasadék	1	1,21	84	0,88
CP - szájpadhasadék	1	1,21	40	0,42
PY - sokujjúság	1	1,21	84	0,88
SY - összenőtt ujjak	0	0,00	81	0,85
LR - végtaghiány	0	0,00	46	0,48
EX - nyitott hasfal	0	0,00	25	0,26
OA - nyelőcső elzáródás	6	7,28	13	0,14
AA - végbélezáródás	1	1,21	21	0,22
MC - kisfejűség	6	7,28	17	0,18
HY - vízfejűség	0	0,00	48	0,50
ON - egyéb idegrendszeri r.	2	2,43	40	0,42
CT - veleszületett szürkehályog	0	0,00	8	0,08
AM - szemhiány és kisszeműség	0	0,00	2	0,02
EY - egyéb szemrendellenességek	2	2,43	8	0,08
EA - fülrendellenességek	0	0,00	21	0,22
FS - arc- és koponyarendellenesség	2	2,43	13	0,14
BR - kopoltyúív származékok r.	0	0,00	12	0,13
TC - ferdenyakúság	0	0,00	26	0,27
HD - szív és nagyér r.	13	15,78	1198	12,53
RS - légzőrendszeri r.	48	58,25	110	1,15
DI - rekeszhiány	0	0,00	22	0,23
RA - vesehiány	0	0,00	52	0,54
CK - tömlős vese	0	0,00	50	0,52
US - húgyrendszer elzáródásos r.	10	12,14	247	2,58
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.	19	23,06	124	1,30
SH - húgycsőrendellenesség	0	0,00	235	2,46
UT - rejtett heréjúság	2	2,43	204	2,13
EG - nemi szervi rendellenességek	0	0,00	36	0,38
PS - gyomorkimenet szűkület	3	3,64	35	0,37
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	3	3,64	204	2,13
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	0	0,00	21	0,22
SK - csontvázrendszer r.	0	0,00	20	0,21
SA - léphiány	0	0,00	2	0,02
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	7	0,07
OL - egyéb végtag rendellenességek	0	0,00	50	0,52
CD - csípőficam hajlam	7	8,50	184	1,92
CF - dongaláb	7	8,50	168	1,76
MS - izomrendszer rendellenességei	0	0,00	6	0,06
IM - kültakarók rendellenessége	1	1,21	22	0,23
EO - hormontermelő szervek r.	0	0,00	4	0,04
TE - veleszületett daganatok	0	0,00	1	0,01
IH - lágyéksérv	1	1,21	97	1,01
UH - köldöksérv és egyéb minor a.	2	2,43	633	6,62
DS - Down szindróma	0	0,00	152	1,59
EK - Egyéb kromoszóma rendellenességek	1	1,21	89	0,93
ES - Egyéb azonosított szindrómák	2	2,43	79	0,83
NM - Nem azonosított többszörös vsz. r.	0	0,00	247	2,58
Összesen	144	174,76	4950	51,77

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

A veleszületett rendellenességek gyakoriságának elemzése hazánk 19 megyéjében és Budapesten

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

A fejlődési rendellenességek előfordulási aránya nyolc megyében (Bács-Kiskun, Békés, Csongrád, Hajdú-Bihar, Nógrád, Tolna, Veszprém és Zala) volt szignifikánsan nagyobb az országos adatokhoz képest. Két megyében (Pest és Szabolcs-Szatmár-Bereg) és a fővárosban szignifikánsan kevesebb fejlődési rendellenességet jelentettek az országos átlagnál.

A legtöbb fejlődési rendellenességet

- Zala (85,8‰) megyéből jelentették

Szignifikánsan nagyobb ($p < 0,0001$) gyakorisági értékeket regisztráltunk az *országos átlagnál* az alábbi megyékben

- Nógrád (87,1‰)
- Veszprém (82,5‰)
- Hajdú-Bihar (77,7‰)
- Tolna (73,6‰)
- Békés (72,4‰)
- Bács-Kiskun (68,8%)
- Csongrád (67,5‰)

Nem tért el az országos átlagtól a következő megyék gyakorisági értéke

- Somogy (56,2‰) $p=0,28$
- Vas (55,8‰) $p=0,39$
- Győr-Moson-Sopron (53,0‰) $p=0,74$
- Komárom-Esztergom (50,8‰) $p=0,81$
- Borsod-Abaúj-Zemplén (46,8‰) $p=0,06$
- Heves (44,3‰) $p=0,07$
- Jász-Nagykun-Szolnok (41,3‰) $p=0,04$
- Fejér (40,1‰) $p=0,001$
- Baranya (39,2‰) $p=0,001$

A vártnál szignifikánsan kisebb ($p < 0,0001$) arányban jelentettek fejlődési rendellenességet

- Szabolcs-Szatmár-Bereg (40,8‰)
- Pest (32,0‰)
- Budapest (28,5‰)

A 4950 bejelentésből 144 esetben (3%-ban) ismeretlen volt az index paciens lakhelye.

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

Velőcső-záródási rendellenességeket - legnagyobb arányban

- Veszprém (1,86‰)
- Hajdú-Bihar (1,77‰)
- Komárom-Esztergom (1,66‰)
- Baranya (1,65‰) megyéből jelentettek

Hajdú-Bihar megyében a bejelentett nyitott gerincesek aránya szignifikánsan nagyobb (1,24‰) volt az országos átlagnál (0,36‰)

Nem jelentettek velőcsőzáródási rendellenességet Győr-Moson-Sopron, Heves, Jász-Nagykun-Szolnok és

Archasadékok (Ajak±szájpadasadékot és hátsó-szájpadasadék) - legnagyobb arányban

- Vas (3,15‰)
- Tolna (2,74‰)
- Heves (2,36‰)
- Komárom-Esztergom (2,00‰) megyékből jelentettek,

Az ajakhasadékokkal születettek aránya Heves (2,03‰) és Tolna (2,29‰) megyében szignifikánsan meghaladta az országos átlagot (0,88‰).

Nem érkezett bejelentés szájpadasadékról Békés, Hajdú-Bihai, Nógrád és Zala megyékből.

Vízfejűséggel bejelentett esetek aránya szignifikánsan meghaladta az országos átlagot (0,50‰).

- Tolna (2,29‰)
- Jász-Nagykun-Szolnok (1,26‰) megyékben

Az **egyéb idegrendszeri rendellenességek** bejelentett aránya két megyében volt szignifikánsan nagyobb az országos átlagnál (0,42‰)

- Békés (1,56‰)
- Bács-Kiskun (1,21‰) megyékben

A sokujjúság aránya szignifikánsan meghaladta az országos átlagértéket (0,88‰)

- Veszprém (2,18‰)
- Csongrád (1,86‰) megyében

Nem jelentettek sokujjúságot Vas és Zala megyéből.

Az összenőtt újjak előfordulási aránya meghaladta meg az országos átlagot (0,85‰)

- Tolna (2,75‰)
- Csongrád (1,86‰) megyében

Nem jelentettek összenőtt ujjakat Békés és Nógrád megyéből.

Szív- és nagyér rendellenességekre vonatkozóan

- szignifikánsan nagyobb volt a bejelentések aránya az országos átlagnál (12,53‰)

- Nógrád (25,70‰)
- Hajdú-Bihar (22,60‰)
- Zala (22,40‰)
- Borsod-Abaúj-Zemplén (17,20‰)
- Szabolcs-Szatmár-Bereg (16,80‰)
- Bács-Kiskun (15,70‰) megyékben.

- szignifikánsan kevesebb szívfejlődési rendellenességet jelentettek

- Pest (6,95‰)
- Heves (5,07‰)
- Budapest (6,15‰)
- Vas (4,50‰)

Veschiányt szignifikánsan nagyobb arányban jelentettek az országos átlagnál (0,54‰) (az előző évhez hasonlóan ugyanabban a megyében)

- Veszprém (2,49‰) megyéből

A húgyrendszer elzáródásos rendellenességeiről

- szignifikánsan több bejelentés érkezett az országos átlagnál (2,58‰)

- Zala (8,18‰)

- Veszprém (8,09‰)
- Bács-Kiskun (6,25‰)
- Hajdú-Bihar (5,31‰)
- Somogy (4,90‰) megyékből

- szignifikánsan kevesebb bejelentés érkezett az országos átlagnál

- Budapestről (1,32‰)
- Pest (1,01‰)
- Szabolcs-Szatmár (0,79‰) megyéből

Vas megyéből nem kaptunk ilyen rendellenességről bejelentést.

Az **egyéb húgy-ivarszervi rendellenességekről** szignifikánsan több bejelentést kaptunk az országos átlagnál (1,30‰)

- Békés (5,63‰)
- Veszprém (5,29‰)
- Zala (5,17‰) megyéből

Húgycsőnyílás-rendellenesség előfordulásáról

- szignifikánsan több bejelentés érkezett az országos átlagnál (2,46‰)

- Nógrád (5,93‰)
- Vas (5,85‰)
- Győr-Moson-Sopron (5,66‰)
- Komárom-Esztergom (4,67‰) megyékből

Az országos átlagnál szignifikánsan alacsonyabb arányú bejelentés érkezett

- Budapest (1,52‰)
- Szabolcs-Szatmár-Bereg (1,26‰) megyékből

A **rejtett heréjűség** aránya szignifikánsan meghaladta az országos átlagot (2,13‰)

- Tolna (7,81‰)
- Győr-Moson-Sopron (6,15‰)
- Veszprém (5,60‰)
- Bács-Kiskun (4,03‰) megyékben

Az országos átlagnál szignifikánsan alacsonyabb arányú bejelentés érkezett

- Budapest (0,79‰)

Szignifikánsan több **nemi szervi rendellenességről** kaptunk bejelentést az országos átlagnál (0,38‰)

- Hajdú-Bihar (0,88‰) megyéből

A **gyomor-béltraktus** rendellenességei közül egyéb zsigeri rendellenességet szignifikánsan nagyobb arányban észleltek az országos átlagnál (2,13‰). Sajnos ezek túlnyomó része lenőtt nyelv!

- Békés (13,40‰)
- Tolna (13,30‰)
- Zala (7,75‰) megyében

Egyéb végtag-rendellenességet szignifikánsan nagyobb arányban jelentettek az országos átlagnál (0,52‰)

- Zala (9,47‰)
- Békés (3,44‰) megyékből

Megjegyzést érdemel, hogy az országosan előforduló 50 egyéb végtag-rendellenesség közel felét (22-t) Zala megyéből jelentették.

Csípőficam-hajlamlról az országos átlagnál (1,92‰) szignifikánsan nagyobb arányú bejelentés érkezett

- Fejér (6,43‰)
- Heves (6,09‰)

- Veszprém (4,98‰)
- Bács-Kiskun (3,83‰) megyékből

Dongalábról az országos átlagnál (1,76‰) szignifikánsan nagyobb arányú bejelentés érkezett

- Zala (11,60)
- Vas (4,50‰)
- Somogy (3,92‰) megyékből

Down-szindrómáról az országos átlagnál (1,59‰) szignifikánsan több bejelentés nem érkezett egyetlen megyéből sem.

Szignifikánsan kevesebbet Down-kóros esetet jelentett

- Jász-Nagykun-Szolnok (0,50‰)
- Zala (2,18‰) megye

Egyéb kromoszóma-rendellenességekről szignifikánsan több bejelentés érkezett az országos átlagnál (0,93‰)

- Bács-Kiskun (2,01‰)
- Zala (1,72‰) megyékből

A **nem azonosított többszörös fejlődési rendellenességek** esetén nem észleltünk szignifikáns eltérést az országos átlagtól (2,58‰).

6. táblázat A veszületett rendellenességek gyakorisága regionális bontás szerint a VRONY 2004. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség csoportok	Dél-Alföld		Dél-Dunántúl		Észak-Alföld		Észak-Magyarország		Közép-Dunántúl		Közép-Magyarország		Nyugat-Dunántúl		Összesen	
	ezrelék		ezrelék		ezrelék		ezrelék		ezrelék		ezrelék		ezrelék		ezrelék	
Az idegrendszer veszületett rendellenességei (Q00-Q07)	2,438		2,943		1,76		1,37		2,049		1,263		0,93		1,819	
A szem, fül, arc és nyak veszületett rendellenességei (Q10-Q18)	1,092		0,905		1,634		1,128		1,073		0,594		1,511		1,087	
A keringési rendszer veszületett r. (Q20-Q28)	15,63	↑	10,64		18,35	↑	15,71	↑	13,46		6,430		12,32		12,51	
A légzőrendszer veszületett rendellenességei (Q30-Q34)	1,092		1,018		0,691		0,886		0,585		0,223		0,465		1,129	
Ajak- és szájpadhasadék (Q35-Q37)	1,261		1,698		1,194		1,45		1,756		1,003		1,395		1,317	
Az emésztőrendszer egyéb veszületett r. (Q38-Q45)	6,726	↑	6,339	↑	2,074		1,047	↓	2,44		1,524	↓	4,068		3,095	
Az urogenitális rendszer veszületett r.(Q50-Q64)	13,95	↑	10,86		8,298		8,059		12,98	↑	6,133	↓	14,88	↑	9,946	
A csont-izomrendszer veszületett r. és deformitásai (Q65-Q79)	10,59	↑	8,038		6,538		8,059		10,05		4,163	↓	13,48	↑	7,833	
Egyéb veszületett rendellenességek (Q80-Q89)	3,867		1,924		3,646		2,176		2,537		1,598	↓	3,72		2,625	
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	3,867		3,283		1,76		1,853		2,049		3,011		1,278	↓	2,51	
Egyéb bejelentett rendellenességek	8,827		5,887		8,046		11,04	↑	7,515		4,051	↓	16,62	↑	7,885	
Összesen	69,36	↑	53,54		54		52,79		56,51		29,99	↓	70,68	↑	51,77	

Veleszületett rendellenességek régiók szerinti elemzése

A veleszületett fejlődési rendellenességek 2004-es évre vonatkozó adatait – a korábbi évektől eltérően - nemcsak megyei, hanem *régiók szerinti bontásban* is értékeltük fő csoportok szerint (6. táblázat). A gyakoriságok értékelésénél a régiók adott évi születésszámát vettük figyelembe.

Az elvégzett analízis szerint az *összes veleszületett fejlődési rendellenesség*

- Dél-Alföldön és Nyugat-Dunántúlon szignifikánsan gyakoribb (69,36 ill. 70,68 ezrelék),

- Közép-Dunántúlon szignifikánsan ritkább (29,99 ezrelék) volt az országos átlagnál (51,77ezrelék).

- A Dél-Alföldi régióban négy fejlődési rendellenesség-csoportot (keringési rendszer, emésztőrendszer, urogenitális rendszer, csont-izomrendszer) jelentettek szignifikánsan gyakrabban az országos átlagnál
- Dél-Dunántúlon az emésztőrendszer gyakorisága szignifikánsan nagyobb volt az átlagnál
- Észak-Alföldön a keringési rendszer gyakorisága szignifikánsan meghaladta az átlagot
- Észak-Magyarországon a keringési rendszer és az egyéb bejelentett rendellenességek szignifikánsan gyakoribbak, az emésztőrendszer rendellenességei szignifikánsan ritkábbak voltak
- Közép-Dunántúlon az urogenitális rendszer rendellenességei szignifikánsan gyakoribbak voltak
- Közép-Magyarországon öt veleszületett rendellenesség-csoport (emésztőrendszer, urogenitális rendszer, csont-izomrendszer, egyéb veleszületett rendellenességek, egyéb bejelentett rendellenességek) szignifikánsan ritkábbnak adódtak az országos átlagnál
- Nyugat-Dunántúlon három veleszületett rendellenesség-csoport (urogenitális rendszer, csont-izomrendszer, egyéb bejelentett rendellenességek) bejelentett aránya szignifikánsan gyakoribb, a kromoszóma-rendellenességeké szignifikánsan ritkább volt.

Az alábbiakban az *egyed-veleszületett rendellenesség-csoportok szignifikánsan eltérő gyakoriságát értékeljük régiók szerint.*

- az alábbi rendellenesség-csoportokban egyetlen régió se mutatott szignifikáns eltérést az országos átlagtól
 - az *idegrendszer* veleszületett rendellenességei,
 - a *szem, fül, arc és nyak* veleszületett rendellenességei,
 - a *légzőrendszer* veleszületett rendellenességei
 - az *ajak- és szájpadahasadék* esetén
- Szignifikánsan gyakoribb volt a fejlődési rendellenességek aránya az országos átlagnál
 - A *keringési rendszer* veleszületett rendellenességei esetén
 - Dél-Alföldön, Dél-Dunántúlon és Észak-Magyarországon
 - Az *emésztőrendszer* veleszületett rendellenességei esetén
 - Dél-Alföldön és Dél-Dunántúlon
 - Az *urogenitális rendszer* veleszületett rendellenességei esetén
 - Dél-Alföldön, Közép-Dunántúlon és Nyugat-Dunántúlon
 - A *csont-izomrendszer* veleszületett rendellenességei esetén
 - Dél-Alföldön és Nyugat-Dunántúlon
 - Az *egyéb veleszületett rendellenességek* esetén
 - Észak-Magyarországon és Nyugat-Dunántúlon
 - Az *egyéb bejelentett rendellenességek* esetén
 - Észak-Magyarországon és Nyugat-Dunántúlon
- Szignifikánsan ritkább volt a fejlődési rendellenességek aránya az országos átlagnál
 - Az *emésztőrendszer* veleszületett rendellenességei esetén
 - Észak-Magyarországon és Közép-Magyarországon

Az urogenitális rendszer veleszületett rendellenességei esetén

Közép-Magyarországon

A csont-izomrendszer veleszületett rendellenességei esetén

Közép-Magyarországon

Az egyéb veleszületett rendellenességek esetén

Közép-Magyarországon

A kromoszóma-abnormitások esetén

Nyugat-Dunántúlon

Az egyéb bejelentett rendellenességek esetén

Közép-Magyarországon

Véleményünk szerint az egyes régiókban észlelt, átlagostól szignifikánsan eltérő gyakoriságok oka elsősorban a bejelentések arányának eltéréseiből adódnak, és nem a veleszületett rendellenességek halmozódását vagy ritkább előfordulását jelentik.

7. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága nemek szerint a VRONY 2004. évi végleges adatai alapján

Rendellenesség megnevezése	Fiú	Lány	Ismeretlen	Összesen	Fiúk aránya
AN - koponyahiány	4	3	14	21	57,14%
EN - agysérv	1	2	4	7	33,33%
SB - nyitott gerinc	13	12	9	34	52,00%
CL - ajakhasadék	56	26	2	84	68,29%
CP - szájpadhasadék	19	21	0	40	47,50%
PY - sokujjúság	52	32	0	84	61,90%
SY - összenőtt ujjak	47	34	0	81	58,02%
LR - végtaghiány	18	23	5	46	43,90%
EX - nyitott hasfal	9	7	9	25	56,25%
OA - nyelőcső elzáródás	10	3	0	13	76,92%
AA - végbélelzáródás	12	9	0	21	57,14%
MC - kisfejtűség	5	11	1	17	31,25%
HY - vízfejtűség	18	16	14	48	52,94%
ON - egyéb idegrendszeri r.	15	24	1	40	38,46%
CT - veleszületett szürkehályog	3	5	0	8	37,50%
AM - szemhiány és kisszeműség	0	2	0	2	0,00%
EY - egyéb szemrendellenességek	4	4	0	8	50,00%
EA - fülrendellenességek	16	5	0	21	76,19%
FS - arc- és koponyar.	5	8	0	13	38,46%
BR - kopoltyúív származékok r.	3	4	5	12	42,86%
TC - ferdenyakúság	15	11	0	26	57,69%
HD - szív és nagyér r.	577	604	17	1198	48,86%
RS - légzőrendszeri r.	68	41	1	110	62,39%
DI - rekeszhiány	9	10	3	22	47,37%
RA - vesehiány	30	20	2	52	60,00%
CK - tömlős vese	26	21	3	50	55,32%
US - húgyrendszer elzáródásos r.	163	75	9	247	68,49%
OU - egyéb húgy-ivarszervi r.	77	45	2	124	63,11%
SH - húgycsőrendellenesség	232	3	0	235	98,72%
UT - rejtett heréjtűség	204	0	0	204	100,00%
EG - nemi szervi rendellenességek	17	17	2	36	50,00%
PS - gyomorkimenet szűkület	29	6	0	35	82,86%
OD - egyéb zsigeri rendellenességek	115	88	1	204	56,65%
AI - vékonybél veleszül. elzár., szűkül.	15	6	0	21	71,43%
SK - csontvázrendszer r.	14	6	0	20	70,00%
SA - léphiány	2	0	0	2	100,00%
SI - fordított elhelyezkedésű szervek	4	3	0	7	57,14%
OL - egyéb végtag rendellenességek	25	24	1	50	51,02%
CD - csípőficam hajlam	47	137	0	184	25,54%
CF - dongaláb	102	66	0	168	60,71%
MS - izomrendszer rendellenességei	5	1	0	6	83,33%
IM - kültakarók rendellenessége	12	10	0	22	54,55%
EO - hormontermelő szervek r.	2	2	0	4	50,00%
TE - veleszületett daganatok	0	1	0	1	0,00%
IH - lágycsérsv	68	29	0	97	70,10%
UH - köldöksérv és egyéb minor a.	355	277	1	633	56,17%
DS - Down szindróma	74	60	18	152	55,22%
EK - Egyéb kromoszóma r.	40	37	12	89	51,95%
ES - Egyéb azonosított szindrómák	32	31	16	79	50,79%
NM - Nem azonosított többszörös vsz. r.	147	87	13	247	62,82%
Összesen	2816	1969	165	4950	58,85%

Veleszületett rendellenességek nemek gyakorisága szerinti elemzése

A 7. táblázat a 2004-ben észlelt veleszületett fejlődési rendellenességek előfordulását nemek szerint tünteti fel. A fiúk arányát a [fiú] / [fiú+lány] képlettel számítottuk, amelynek során az ismeretlen nemű eseteket kizártuk az értékelésből.

A VRONY 2004. évi adatai szerint a 4950 regisztrált eset közül 165 esetben (3,33 %-ban) ismeretlen maradt az index paciens neme. Az ismeretlen neműek túlnyomó többsége prenatalisan diagnosztizált, súlyos, az élettel összeegyeztethetetlen fejlődési rendellenesség miatt terhesség-megszakításra került magzat volt.

A 4785 ismert nemű **bejelentett eset nemek szerinti megoszlása: 2816 (58,85%) fiú és 1969 (41,15%) leány**, azaz a rendellenességgel sújtottak között **jelentős fiú többlet** mutatkozott. Az eltérés szignifikáns ($p < 0,0001$).

A húgycsőnyílás-rendellenesség és a rejtett heréjűség csak fiúkban előforduló rendellenesség, 2004-ban 436 ilyen anomáliát jelentettek. Ezeket a születési defektusokat kizárva a veleszületett fejlődési rendellenességek fiú-leány aránya (fiú: 2380 = 54,72%; leány 1969 = 45,28 %) még mindig fiú többletet mutat.

A rendellenesség-típusok elemzéséből kitűnik, hogy néhány veleszületett fejlődési rendellenesség esetén a nemek aránya eltért a populációban észlelhető nemi megoszlástól, a szignifikáns eltérést jelzi a p -érték.

Szignifikáns eltérés ($< 0,0001$) volt észlelhető a nemek arányában az alábbi rendellenességek esetén

- húgyrendszer elzáródásos r.
- húgycsőrendellenesség
- rejtett heréjűség
- gyomorkimenet-szűkület
- csiőficam hajlam
- lágycsér
- nem azonosított többszörös vsz. r.
- összes veleszületett rendellenesség együtt

- fiú-többlet volt észlelhető, pl.	gyakoriság	<i>p</i> -érték
• léphiány	(100,00%)	0,17
• izomrendszer rendellenességei	(83,33%)	0,12
• gyomorkimenet-szűkület	(82,86%)	<0,0001
• nyelőcső-elzáródás	(76,92%)	0,06
• fülrendellenességek	(76,19%)	0,02
• vékonybél elzáródás/szűkület	(71,43%)	0,07
• csontvázrendszer r.	(70,00%)	0,09
• húgyrendszer elzáródásos r.	(68,49%)	<0,0001
• ajakhasadék	(68,29%)	0,002
• egyéb húgyivarszervi r.	(63,11%)	0,009
• nem azonosított többszörös vsz. r.	(62,82%)	<0,0001
• légzőrendszeri r.	(62,39%)	0,02
• sokujjúság	(61,92%)	0,05
• dongaláb	(60,71%)	0,01
• vesehiány	(60,00%)	0,22
• összenőtt ujjak	(58,02%)	0,22

• végbélezáródás	(57,14%)	0,59
• ferdenyakúság	(57,14%)	0,51
• koponyahiány	(57,14%)	0,76
• fordított elhelyezkedésű szervek	(57,14%)	0,76
• egyéb zsigeri rendellenességek	(56,65%)	0,13
• nyitott hasfal	(56,25%)	0,69
• köldöksérv és egyéb minor a.	(56,17%)	0,01
• tömlős vese	(55,32%)	0,58
• Down szindróma	(54,55%)	0,36
- lány-többlet volt tapasztalható		
• csípőficam hajlam	(25,54%)	<0,0001
• kisfejség	(31,25%)	0,11
• egyéb idegrendszeri r.	(38,46%)	0,11
• arc- és koponya r.	(38,46%)	0,36

A fejlődési rendellenességek értékelése során észlelt nemi arány megfelel a szakirodalmi adatoknak és a nemzetközi tapasztalatoknak.

1. számú melléklet

Tudományos közlemények

Sándor János, Métneki Júlia, Szunyogh Melinda: Ritka betegségek. EPINFO. 2006. 13. évfolyam. 6. szám. 77-82.

Szunyogh Melinda, Horváth-Puhó Erszébet, Métneki Júlia: A Down-kór gyakorisága a VRONY adatai alapján. EPINFO 2006. március 31. 13. évfolyam. 12. szám. 157-162.

Szunyogh Melinda, Horváth-Puhó Erszébet: Fogamzóképes korú nők életmódja és aveleszületett fejlődési rendellenességek kialakulása Egészségtudomány 49 (3), 2005: 200-212

Vogt Gábor, **Szunyogh Melinda**, Czeizel Endre: Birth Characteristics of Different Ocular Congenital Abnormalities in Hungary. Ophthalmic Epidemiology 13:1-8, 2006

Erzsébet Puhó, Melinda Szunyogh, Júlia Métneki, and Andrew E. Czeizel: Drug treatment during pregnancy and isolated orofacial clefts in Hungary. The Cleft Palate-Craniofacial Journal. 2006

Kjaer D, **Horvath-Puho E**, Christensen J, Vestergaard M, Czeizel AE, Sorensen HT, Olsen J. Use of phenytoin, phenobarbital, or diazepam during pregnancy and risk of congenital abnormalities: a case-time-control study. Pharmacoepidemiol Drug Saf. 2006 Aug 30; [Epub ahead of print]

Norgard B, Norgaard M, Czeizel AE, **Puho E**, Sorensen HT. Maternal herpes labialis in pregnancy and neural tube defects. Dev Med Child Neurol. 2006 Aug;48(8):674-6.

Pia Wogelius, **Erzsébet Horváth-Puhó**, Lars Pedersen, Mette Norgaard, Andrew E. Czeizel, Henrik T Sorensen: Maternal use of oral contraceptives and risk of Hypospadias, a population-based case-control study Pharmacoepidemiology and Drug Safety, 2006; 15: S1-S316

Acs N, Banhidy F, **Puho E**, Czeizel AE. Maternal influenza during pregnancy and risk of congenital abnormalities in offspring. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2005 Dec;73(12):989-96.

Kjaer D, **Puho E**, Christensen J, et al. Antiepileptic drugs, folic acid and congenital abnormalities EPILEPSIA 46: 262-262 Suppl. 6 2005

Horváth-Puhó Erszébet, Métneki Júlia, Szunyogh Melinda, Sándor János, Czeizel Endre. Az archasadékok kialakulásában szerepet játszó környezeti tényezők vizsgálata Egészségtudomány 49 (4), 2005: 287-298

Czeizel AE, **Puho E**, Acs N, Banhidy F. Inverse association between severe nausea and vomiting in pregnancy and some congenital abnormalities. Am J Med Genet A. 2006 Mar 1;140(5):453-62.

Kazy Z, Puho EH, Czeizel AE. The possible preterm birth preventive effect of ampicillin during pregnancy. Arch Gynecol Obstet. 2006 Jul;274(4):215-21.

Tamasi L, Somoskovi A, Muller V, Bartfai Z, Acs N, **Puho E**, Czeizel AE. A population-based case-control study on the effect of bronchial asthma during pregnancy for congenital abnormalities of the offspring. J Asthma. 2006 Feb;43(1):81-6.

Somoskovi A, Bartfai Z, Tamasi L, Kocsis J, **Puho E**, Czeizel AE. Population-based case-control study of allergic rhinitis during pregnancy for birth outcomes. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. 2006 Jan 24;

Vogt G, **Puho E**, Czeizel AE. Population-based case-control study of isolated congenital cataract. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2005 Dec;73(12):997-1005.

Kazy Z, **Puho E**, Czeizel AE. Teratogenic potential of vaginal metronidazole treatment during pregnancy. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. 2005 Dec 1;123(2):174-8.

Vogt G, **Puho E**, Czeizel AE. A population-based case-control study of isolated anophthalmia and microphthalmia. Eur J Epidemiol. 2005;20(11):939-46.

Banhidy F, Acs N, **Horvath-Puho E**, Czeizel AE. Maternal severe migraine and risk of congenital limb deficiencies. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2006 Sep 5; [Epub ahead of print]

Vogt G, **Horvath-Puho E**, Czeizel AE. A population-based case-control study of isolated primary congenital glaucoma. Am J Med Genet A. 2006 Jun 1;140(11):1148-55.

Acs N, Banhidy F, **Horvath-Puho E**, Czeizel AE. Maternal panic disorder and congenital abnormalities: a population-based case-control study. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2006 Apr;76(4):253-61.

Acs N, Banhidy F, **Horvath-Puho E**, Czeizel AE. Population-based case-control study of the common cold during pregnancy and congenital abnormalities. Eur J Epidemiol. 2006;21(1):65-75.

Vogt G, **Szunyogh M**: Birth Characteristics of Different Ocular Congenital Abnormalities in Hungary, Ophthalmic epidemiology 13:159-166. 2006

Lorenzo D. Botto, Alessandra Lisi, Carol Bower, Mark A. Canfield, Nirupa Dattani, Catherine De Vigan, Hermien De Walle, David J. Erickson, Jane Halliday, Lorentz M. Irgens, R. Brian Lowry, Robert McDonnell, **Julia Metneki** Simone Poetzsch, Annukka Ritvanen, Elisabeth Robert-Gnansia, **Csaba Siffel**, Claude Stoll, and Pierpaolo Mastroiacovo: Trends of Selected Malformations in Relation to Folic Acid Recommendations and Fortification: An International Assessment Birth Defects Research (Part A) 2006; 76:693–705.

Hazai tudományos üléseken tartott előadások

VI. Down Szimpózium Szeged. 2006. április 7. **Szunyogh Melinda, Sándor János**: Tájékoztatói protokollokról szóló éves jelentési rendszer elindítása a VRONy-ban

Párbeszéd – Down szindrómás gyermekek életminősége szimpózium. Pécs. 2006. április 20. **Szunyogh Melinda**: Down szindróma epidemiológiája

XV. NETT Naggyűlés. Siófok. 2006. április 26-28. **Szunyogh Melinda, Sándor János, Horváth-Puho Erzsébet, Métneki Júlia**: A Down-szindróma prevalenciájában bekövetkezett változás okai.

OEK továbbképzés: „Az Epidemiológiai Tevékenység főbb irányai” Budapest. 2006. április 19. **Horváth-Puho Erzsébet**: Az archasadékok kialakulásában szerepet játszó környezeti tényezők vizsgálata

OEK továbbképzés: „Az Epidemiológiai Tevékenység főbb irányai” Budapest. 2006. április 19. **Dr. Sándor János**: VRONY területi képviseleti rendszer működése.

OEK továbbképzés: „Az Epidemiológiai Tevékenység főbb irányai” Budapest. 2006. április 19. **Szunyogh Melinda**: Surveillance eredmények a Down-szindrómás gyermekek szüleinek tájékoztatására.

Népegészségügyi Tudományos Társaság XV. Naggyűlése 2006. április 26-28. Siófok. **Sándor János, Szunyogh Melinda, Métneki Júlia, Horváth-Puho Erzsébet**: Csernobili katasztrófa utóhatásainak értékelése a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartásának rendszerén keresztül

Népegészségügyi Tudományos Társaság XV. Naggyűlése 2006. április 26-28. Siófok. **Szunyogh Melinda, Sándor János, Horváth-Puho Erzsébet, Métneki Júlia**: Down-szindróma prevalenciájában bekövetkezett változás okai

Népegészségügyi Tudományos Társaság XV. Naggyűlése 2006. április 26-28. Siófok **Horváth-Puho Erzsébet, Szunyogh Melinda, Métneki Júlia, Sándor János**: Foglalkozási ártalmak a veleszületett rendellenességek epidemiológiájában

Külföldi konferenciákon elhangzott tudományos előadások, poszterek

34th Annual Conference of the European Teratology Society. September 3 to 6, 2006 Abano Terme, Italy
Lorenzo D Botto, Alessandra Lisi, Carol Bower, Mark A Canfield, Nirupa Dattani, Catherine De Vigan, Hermien De Walle, Berenice Doray, David J Erickson, Jane Halliday, Lorentz M Irgens, Brian R Lowry, Robert Mc Donnell, Julia Metneki, Simone Poetzch, Annukka Ritvanen, Elisabeth Robert-Gnansia, Csaba Siffel, Pierpaolo Mastroiacovo: Trends of Selected Malformations In Relation To Folic Acid Recommendations and Fortification: an International Assessment. Poszter

European Human Genetics Conference. Amsterdam The Netherlands. May 6-9. 2006 M Szunyogh, E Horváth-Puho, C. Siffel, J Métneki, S Sándor: Medication use during pregnancy in Hungary in recent years.

European Human Genetics Conference. Amsterdam The Netherlands. May 6-9. 2006. E. Horvath-Puho, Nandor Acs, Ferenc Banhidy, Andrew E. Czeizel, M. Szunyogh, J. Metneki: Maternal influenza during pregnancy and risk of congenital abnormalities

22nd International Conference on Pharmacoepidemiology & Therapeutic Risk Management, 2006. augusztus 24-27, Lisszabon, Portugália Pia Wogelius, Erzsébet Horváth-Puhó, Mette Norgaard, Henrik T Sorensen: Maternal use of oral contraceptives and risk of Hypospadias, a population-based case-control study,

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

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

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

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