

JELENTÉS

A Veszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY) 2009. évi adatairól



Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ



Veszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya

Budapest, 2011

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

A Veszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti osztály munkatársai:

Dr. Béres Judit, PhD.	humángenetikus, mb.osztályvezető
Dr. Métényi Júlia, PhD.	humángenetikus, szaktanácsadó
Dr. Valek Andrea	orvos-epidemiológus
Dr. Sándor János, PhD.	orvos-epidemiológus
Dr. Siffel Csaba, PhD.	orvos-epidemiológus
Vadász Margit Márta	szakasszisztens
Vámos Magdolna	epidemiológus
Balku Eszter	epidemiológus

Jelenleg fizetés nélküli szabadságon:

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

Nemzetközi összekötő:

EUROCAT	Dr. Béres Judit, Dr. Sándor János
ICBDSR Centre	Dr. Valek Andrea, Dr. Béres Judit

Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ

1138 Budapest, Váci út 174.

Tel.: (1) 465-3813

Fax: (1) 465-3811

Veszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya

1097 Budapest, Gyáli u. 2-6.

Tel.: (1) 476-1129

Fax: (1) 476- 1389

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

Kiadja:

Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ

Megbízott Főigazgató: Dr. Molnár Zsuzsanna

2011

Készült az Országos Tisztifőorvosi Hivatal nyomdájában

61 oldal; 400 példányban

Nyomdavezető: Novák Anikó

Tartalomjegyzék

BEVEZETÉS	5
VELESZÜLETETT RENDELLENESSÉGEK	6
<i>1. A veleszületett rendellenességek fogalma, tárgyköre</i>	<i>6</i>
<i>2. A veleszületett rendellenességek népegészségügyi jelentősége</i>	<i>6</i>
VELESZÜLETETT RENDELLENESSÉGEK ORSZÁGOS NYILVÁNTARTÁSA	6
<i>1. A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása fogalma</i>	<i>6</i>
<i>2. A nyilvántartás célja</i>	<i>6</i>
<i>3. A nyilvántartás működésének jogszabályi környezete</i>	<i>7</i>
<i>4. A veleszületett rendellenességek bejelentésének módja</i>	<i>7</i>
<i>5. On-line bejelentés bevezetése másfél éves tapasztalatai</i>	<i>8</i>
<i>6. Adatkérés, VRONY adatszolgáltatás igénylésére vonatkozó szabályok</i>	<i>9</i>
<i>7. A VRONY monitor funkciója</i>	<i>9</i>
<i>8. A VRONY nemzetközi kapcsolatrendszere</i>	<i>9</i>
<i>9. Területi képviseleti rendszer</i>	<i>10</i>
<i>10. Kérések a bejelentéssel kapcsolatban</i>	<i>10</i>
A VELESZÜLETETT RENDELLENESSÉGEK ORSZÁGOS NYILVÁNTARTÁSA 2009. ÉVI ADATAINAK ÉRTÉKELÉSE	12
1. táblázat A veleszületett rendellenességek aránya ezrelékben megyék szerint a bejelentett esetek alapján 1990-2009 között	13
<i>A veleszületett rendellenességek előfordulásának elemzése a bejelentett esetek alapján</i>	<i>14</i>
<i>4. ábra A veleszületett rendellenességek gyakoriságának alakulása megyénként 1990-2009 között a bejelentett esetek alapján</i>	<i>17</i>
2. táblázat A 2009-ben bejelentett veleszületett rendellenességek száma és gyakorisága BNO-10 szerint fenotípusuk (izolált, multiplex) alapján.....	23
<i>A bejelentett esetek számának és gyakoriságának elemzése</i>	<i>30</i>
3. táblázat A 2009-ben bejelentett összes veleszületett rendellenesség száma és gyakorisága BNO-10 szerint a VRONY 2009. év adatai alapján.....	31
<i>A bejelentett veleszületett rendellenességek számának és gyakoriságának elemzése</i>	<i>38</i>
4. táblázat A 2009-ben bejelentett veleszületett rendellenességek terhességi kimenetel szerinti megoszlása az egyes rendellenesség csoportokban	39
5. táblázat Az élveszültek prenatalisan felismert esetei az egyes rendellenesség csoportokban a VRONY 2009. évi adatai alapján	40
<i>A veleszületett rendellenességek terhességi kimenetel és prenatalis diagnózis szerinti megoszlásának elemzése</i> ... <i>41</i>	
<i>A VRONY-ba bejelentett élveszültek szezonálisának elemzése</i>	<i>44</i>
6. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága rendellenesség csoportok szerint megyénként a VRONY 2009. év bejelentett esetei alapján.....	45
<i>A veleszületett rendellenességek gyakoriságának elemzése megyénként a bejelentett esetek alapján</i>	<i>51</i>
7. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága BNO csoportok szerint régióként a VRONY-ba 2009-ben bejelentett esetek alapján.....	55
<i>A veleszületett rendellenességek régiók szerinti elemzése a bejelentett esetek alapján</i>	<i>57</i>
8. táblázat A veleszületett rendellenességek száma és megoszlása nemek szerint az egyes rendellenesség csoportokban a VRONY 2009. év bejelentett esetei alapján	63
<i>Veleszületett rendellenességek elemzése a nemek szerint</i>	<i>64</i>
9. táblázat A többszörös rendellenességgel bejelentett esetek osztályozása	66
<i>A többszörös fejlődési rendellenességekkel bejelentett esetek osztályozása</i>	<i>67</i>
<i>1. számú melléklet</i>	<i>69</i>
<i>2. számú melléklet</i>	<i>70</i>

Bevezetés

A Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya Nyilvántartásának (VRONY) 2009. évi adatait feldolgozó kiadvány célja, hogy a korábbi évek gyakorlatának és az adatgyűjtésre vonatkozó törvényi előírásoknak megfelelően tájékoztatást nyújtson a veleszületett fejlődési rendellenességekről a szakemberek számára.

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

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

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

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

KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS

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

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

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

Veleszületett rendellenességek

1. A veleszületett rendellenességek fogalma, tárgyköre

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

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

2. A veleszületett rendellenességek népegészségügyi jelentősége

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

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

Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása

1. A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása fogalma

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

2. A nyilvántartás célja

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

- Alapadatok szolgáltatása a tudományos kutatás számára.
- Hazai és nemzetközi együttműködésben való részvétel elősegítése.

3. A nyilvántartás működésének jogszabályi környezete

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

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

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

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

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

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

4. A veleszületett rendellenességek bejelentésének módja

A veleszületett fejlődési rendellenességet bejelentő személy

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

A bejelentésre kötelezettek személyének meghatározása

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

Az adatszolgáltató intézmények

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

Az adatszolgáltatók köre

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

A bejelentés módja

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

A bejelentendő rendellenességek

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

A bejelentendő adattartalom meghatározása: megtalálható az OSZMK honlapján (www.oszmk.hu/VRONY)

Beérkezett adatok gyűjtésének, feldolgozásának szabályozása

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

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

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

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

Statisztikai elemzést követően az elektronikusan rögzített adatok anonim kerülnek archiválásra.

5. On-line bejelentés bevezetése másfél éves tapasztalatai

A 2009-es év legfontosabb eseménye a papíralapú nyomtatott bejelentő lap megszűnése és ezzel egyidejűleg az elektronikus bejelentésre való áttérés, amelyet a bejelentés módjának korszerűsítése, az „adatminőségi minimum” feltételek biztosítása, az elemzésre kerülő adatok teljességének növelése és a területi homogenitás elősegítése indokolt.

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

Összegzésük szerint - a regisztrálás kezdeti nehézségein túljutva - az on-line módszer fogadtatása pozitív volt. A bejelentők részéről érkezett javaslatok alapján az OSZMK informatikusai figyelembe vették a kért tartalmi, formai és informatikai változtatásokat a bejelentések egyszerűsítése érdekében. A nem jelentő intézményeknek és a régebbi BNO kód nélkül érkezett elektronikus bejelentések pótlására külön értesítést küldünk.

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

6. Adatkérés, VRONY adatszolgáltatás igénylésére vonatkozó szabályok

A VRONY adatai **közkincként** valamennyi kutatással foglalkozó szakember számára rendelkezésre állnak. A személyes/egészségügyi adatokat tartalmazó nyilvántartásból, az adatszolgáltatás teljesítését megelőzően az Adatkérőnek „Adatkérő lapot” kell kitöltenie (letölthető az OSZMK/VRONY honlapjáról).

7. A VRONY monitor funkciója

A **monitor funkció** a veleszületett rendellenességek *idő- és térbeli halmozódásának* érzékeny indikátoraként az új keletű, ártalmas teratogén hatások minél korábbi felismerését és megfelelő intézkedések kapcsán azok megszüntetését célozza. Megvalósításához a születéskor vagy közvetlenül utána könnyen és egyértelműen kórismézhető fejlődési rendellenességek *negyedévenkénti gyors értékelésére* van szükség. Ezeket az adatokat a felügyelet a honlapján (www.oszmk.hu) is megjelenteti és megküldi a fejlődési rendellenességek nemzetközi monitorának, az International Clearinghouse for Birth Defect Surveillance and Research (ICBDSR) római központjának. Ily módon lehetővé válik a hazai veleszületett rendellenesség gyakoriságok nemzetközi környezetben történő értékelése is.

8. A VRONY nemzetközi kapcsolatrendszere

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

A VRONY – a többi tagországhoz hasonlóan - folyamatosan részt vesz a nemzetközi szervezet által meghirdetett *projektekben*. A legutolsó éves konferencia megrendezésére 2010. október 29 - november 3. között Buenos Aires-ben, Argentínában került sor.

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

2010. június 10-12. között Dublinban került sor a 25. regiszter vezetői megbeszélésre. A EUROCAT vezetőségének felkérése alapján a 2012-es éves konferencia megrendezését osztályunk elvállalta, amelyre Budapesten kerül sor. A EUROCAT „Joint action” EU által támogatott három éves program 2011. áprilisában indul.

9. Területi képviseleti rendszer

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

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

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

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, régióban.

VRONY területi összekötők 2009-ben

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

10. Kérések a bejelentéssel kapcsolatban

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

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

Kiemelt jelentőségű rendellenességek

Veszületett rendellenességek, kromoszóma ártalmak és sentinel anomáliák

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

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

A Veszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása
2009. évi adatainak értékelése

1. táblázat A veleszületett rendellenességek aránya ezrelékben megyék szerint a bejelentett esetek alapján 1990-2009 között

MEGYE	1990	1991	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002 (*)	2003 (*)	2004 (*)	2005 (*)	2006 (*)	2007 (*)	2007** (*)	2008** (*)	2009** (*)
Baranya	37,1	46,9	41,1	31,1	26,9	21,1	12,9	7,3	12,0	22,7	27,1	36,8	25,4 (21,3)	20,9 (17,6)	39,2 (33,4)	63,7 (53,8)	60,2 (51,8)	31,4 (26,7)	27,9 (23,8)	22,4 (19,0)	55,3 (47,3)
Bács-Kiskun	43,9	43,8	34,3	34,4	28,3	37,1	29,1	30,6	30,3	35,5	46,8	69,6	80,5 (68,8)	85,8 (72,0)	68,8 (58,7)	107,6 (91,7)	91,4 (78,4)	82,5 (70,3)	75,8 (64,7)	76,1 (65,0)	81,5 (68,7)
Békés	36,0	29,2	27,1	21,2	26,4	30,3	30,5	34,0	43,3	34,2	34,1	50,7	43,7 (37,3)	62,6 (53,4)	72,4 (61,7)	59,6 (51,0)	53,6 (44,4)	104,2 (88,2)	100,0 (84,6)	39,3 (33,0)	55,1 (46,8)
Borsod-Abaúj-Zemplén	37,8	28,6	20,9	29,0	26,1	28,4	25,6	23,0	24,8	25,6	23,6	35,6	36,1 (30,7)	42,8 (37,1)	46,8 (39,9)	35,2 (30,1)	50,5 (43,4)	59,0 (50,8)	52,5 (45,2)	51,3 (43,8)	54,4 (46,3)
Csongrád	25,3	32,6	31,5	23,0	19,1	22,8	14,5	13,0	22,0	21,3	19,9	30,0	39,1 (33,4)	41,8 (35,6)	67,5 (57,6)	78,3 (66,6)	57,9 (48,9)	54,8 (46,4)	46,3 (39,3)	45,9 (38,7)	56,1 (47,3)
Fejér	41,1	33,7	28,7	28,2	27,9	26,3	24,1	17,1	22,3	27,8	23,7	35,0	47,2 (41,1)	39,7 (34,2)	40,1 (34,2)	53,2 (45,5)	36,6 (31,5)	55,4 (48,2)	51,2 (44,6)	61,3 (53,0)	49,0 (42,2)
Győr-Moson-Sopron	33,8	30,0	17,6	21,6	31,8	28,9	28,3	19,1	23,9	29,4	22,9	34,5	56,4 (48,1)	61,1 (51,8)	53,0 (45,1)	51,0 (43,9)	46,4 (39,8)	48,5 (41,6)	37,1 (31,8)	53,1 (45,2)	74,2 (63,1)
Hajdú-Bihar	21,7	15,6	15,3	13,2	15,4	18,6	8,4	6,4	18,6	13,8	14,7	19,7	36,2 (31,3)	34,8 (30,0)	77,7 (66,2)	86,4 (73,3)	85,4 (72,5)	54,3 (46,7)	46,8 (40,3)	48,3 (41,8)	41,9 (35,5)
Heves	24,2	26,0	39,4	43,4	39,1	44,9	36,8	30,1	29,4	32,1	40,5	42,4	35,5 (31,0)	35,0 (30,4)	44,3 (37,8)	36,1 (31,1)	58,8 (49,8)	81,8 (70,6)	71,4 (61,7)	104,3 (89,3)	84,0 (71,2)
Jász-Nagykun-Szolnok	29,4	23,1	19,5	18,9	17,4	18,2	22,0	14,8	23,7	17,7	38,1	39,0	45,2 (38,5)	46,6 (39,4)	41,3 (35,2)	39,3 (32,8)	48,5 (41,0)	48,4 (40,8)	45,0 (38,0)	40,2 (33,4)	33,0 (27,7)
Komárom-Esztergom	34,6	21,7	20,2	21,0	18,3	30,2	22,2	10,9	18,2	17,7	28,5	40,7	40,9 (34,8)	35,5 (30,4)	50,8 (43,3)	50,8 (43,2)	60,2 (51,2)	61,9 (52,5)	55,6 (47,2)	51,3 (42,9)	57,4 (48,6)
Nógrád	48,2	32,8	25,9	24,8	36,8	35,9	34,3	29,9	27,9	22,8	23,6	19,7	35,5 (30,6)	68,6 (58,5)	87,1 (74,3)	61,9 (52,7)	91,8 (77,5)	72,6 (62,2)	60,3 (51,7)	49,9 (43,1)	58,8 (49,8)
Pest	20,3	17,9	17,0	13,3	16,0	24,5	19,9	13,4	14,8	18,2	22,3	21,5	20,8 (18,0)	23,7 (20,5)	32,0 (27,2)	39,0 (33,6)	42,9 (37,1)	34,6 (29,7)	31,6 (27,1)	33,8 (29,4)	30,2 (25,6)
Somogy	58,7	55,9	47,2	50,8	53,6	43,8	35,4	19,4	21,9	39,6	41,4	34,9	38,3 (32,9)	29,9 (25,4)	56,2 (47,9)	59,6 (51,3)	80,6 (68,2)	54,0 (45,9)	50,2 (42,6)	40,7 (34,3)	56,2 (47,0)
Szabolcs-Szatmár-Bereg	41,7	30,6	21,0	19,2	24,2	26,7	25,4	12,5	18,5	24,6	22,7	26,5	32,9 (28,7)	32,4 (28,1)	40,8 (34,8)	50,9 (43,6)	52,8 (45,7)	47,1 (40,7)	43,3 (37,4)	39,1 (33,7)	31,7 (27,2)
Tolna	26,9	25,3	24,7	20,1	23,7	13,1	24,5	16,2	24,7	19,3	44,1	41,7	54,3 (47,0)	50,6 (43,7)	73,6 (62,7)	46,9 (40,3)	72,3 (60,8)	40,2 (34,2)	31,7 (27,0)	32,0 (27,4)	67,2 (57,0)
Vas	39,4	26,4	17,8	14,0	17,1	13,7	6,4	3,2	7,9	58,6	61,8	47,5	44,5 (38,4)	40,2 (34,5)	55,8 (47,6)	45,1 (39,0)	45,8 (39,6)	47,0 (40,3)	29,1 (24,9)	35,1 (29,9)	44,6 (38,0)
Veszprém	60,1	67,0	48,6	43,0	54,9	36,0	23,5	21,6	40,5	43,7	40,8	70,8	68,1 (57,5)	66,5 (56,3)	82,5 (70,4)	90,7 (76,9)	87,2 (73,4)	65,6 (55,3)	53,6 (45,2)	48,7 (41,2)	63,5 (53,3)
Zala	30,0	36,3	27,3	34,9	31,7	24,3	26,4	20,4	28,1	28,9	30,6	39,9	42,9 (36,9)	41,6 (35,9)	115,9(98,9)	142,4(122,7)	115,9(100,1)	123,3(106,1)	117,1(100,8)	84,7 (72,9)	50,8 (43,4)
Budapest	26,1	22,1	15,2	15,0	15,6	33,0	16,9	12,8	13,2	15,6	14,2	14,7	18,2 (15,2)	16,9 (14,1)	28,5 (24,2)	29,0 (24,9)	40,5 (34,8)	33,3 (28,0)	29,4 (24,8)	35,1 (29,5)	29,7 (25,0)
Országos	34,1	29,9	25,8	23,7	25,1	28,6	22,5	16,8	21,4	26,5	27,1	33,1	37,3 (31,9)	38,3 (32,7)	51,8 (44,1)	54,3 (46,3)	57,5 (49,0)	52,9 (45,1)	46,9 (40,0)	46,0 (39,2)	47,0 (39,9)

1990-2009: veleszületett rendellenességek / élveszületés+késői magzati halálozás

*2002-2009: veleszületett rendellenességek / élveszületés+ összes magzati halálozás

**2007-2009: BNO Q főcsoportba tartozó veleszületett rendellenességek esetében

A veszületett rendellenességek előfordulásának elemzése a bejelentett esetek alapján

Az 1. táblázat a veszületett rendellenességek bejelentési arányát megyék szerinti bontásban mutatja be 1990 és 2009 között. Az elemzett évben - hasonlóan a megelőző hét évhez - a bejelentési gyakorisági értékeket kétféle számítási módszer szerint adtuk meg:

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

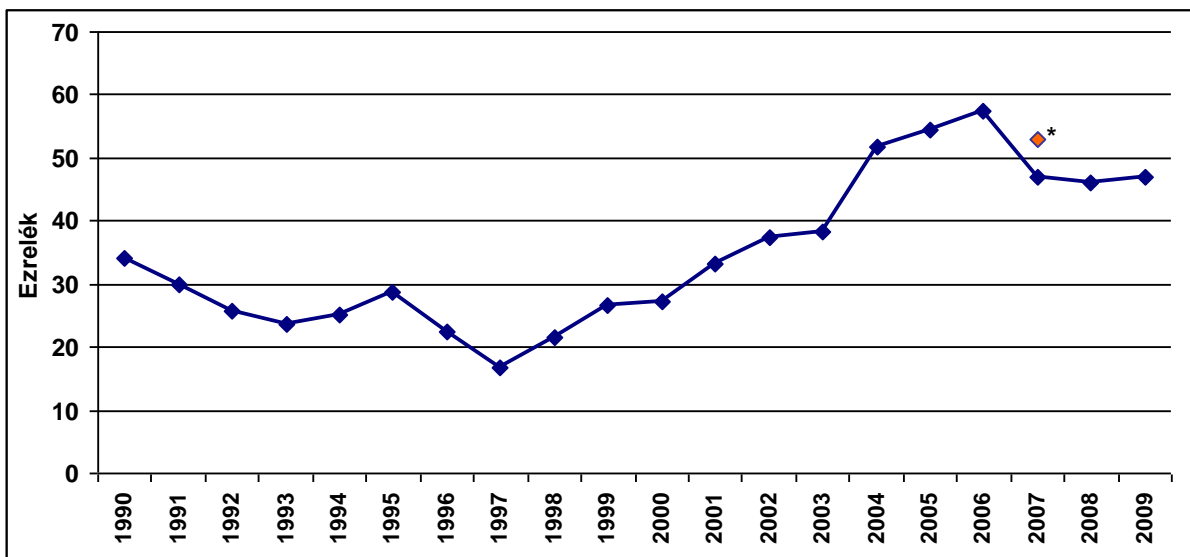
A táblázatban az 1990-2001 év értékei csak a régi számítási mód szerint szerepelnek, viszont a 2002-2009 között a metodikai módosítás hatásának értékelése céljából mind a régi, mind az új gyakorlatnak megfelelő értékeket feltüntettük (ez utóbbi *-gal jelölve, illetve zárójelben).

A VRONY éves jelentésben az *idősoros elemzések* során a régi módszer alapján számolt adatokat használjuk, a *2009. év adatainak elemzésekor*, valamint a *2008. évi adatok 2009. év adataival való összehasonlításakor* pedig az új gyakorlatnak megfelelő módszert.

Az adatminőség javítása érdekében és a nemzetközi gyakorlatnak megfelelően 2008-tól a BNO-10 rendszerből csak a Q csoportba tartozó diagnózisokat vesszük figyelembe. A korábbi évekkkel való összehasonlítás érdekében a 2007-es adatbázist kétféleképpen jelentettük meg:

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

A bejelentések országos aránya 2009-ben (47,0 ezrelék) egy ezrelékkal volt nagyobb az előző évben észlelt bejelentési aránynál (46,0 ezrelék) (1. ábra).



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

1. ábra A veszületett rendellenességek aránya a bejelentett esetek alapján, 1990-2009

A bejelentések arányának az utóbbi években tapasztalt jelentős növekedése nem feltétlenül jelenti a fejlődési rendellenességek prevalenciájának emelkedését. Az emelkedés

háttérben elsősorban a bejelentési fegyelem javulása, a prenatális diagnosztikai módszerek fejlődése és egyre szélesebb körű elterjedése áll.

A bejelentések arányának változását az egyes megyékben egyrészt (1) **az országos átlaghoz** képest, másrészt (2) **az előző évhez** viszonyítva elemezzük. A két összehasonlító módszer közül az előbbi, vagyis az országos átlaghoz való viszonyítás a megyék bejelentési arányát a 2009-es év országos átlagának gyakoriságához hasonlítja. Az utóbbi, azaz a 2008-as évhez való viszonyítás a veleszületett rendellenességek gyakoriságának változását, illetve az egyes megyék bejelentési fegyelmének minőségét tükrözi.

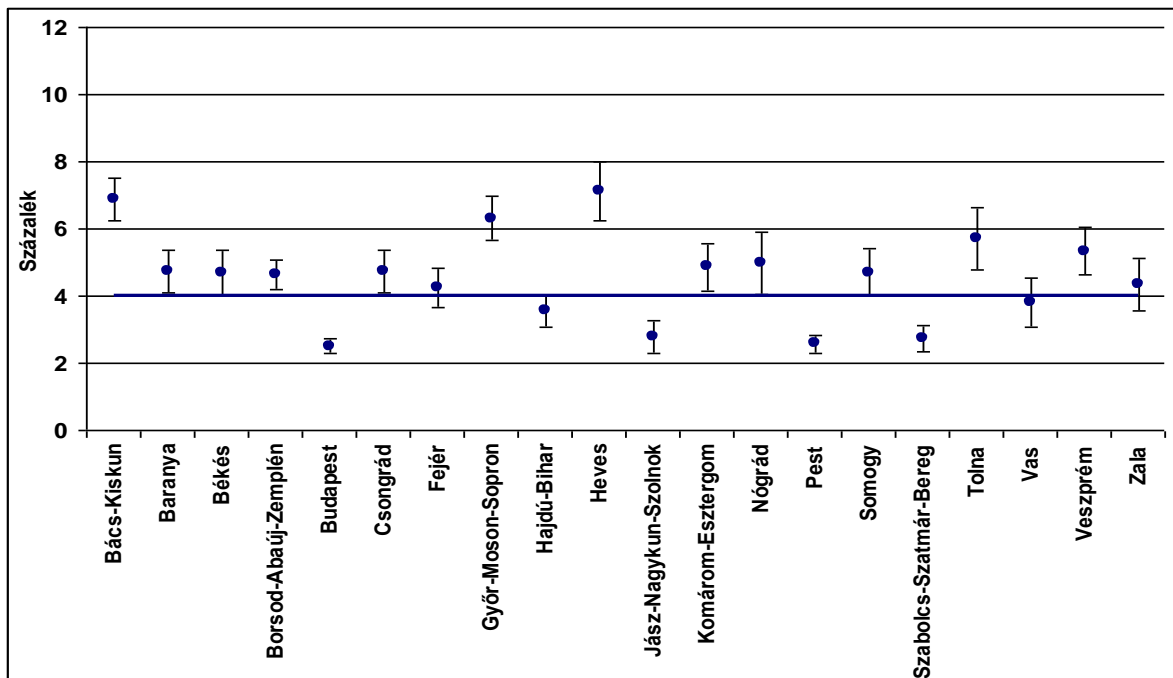
(1) Az egyes megyékben a veleszületett rendellenességek bejelentési arányára vonatkozóan - a korábbi évekhez hasonlóan - 2009-ben is jelentős különbségek mutatkoztak, a gyakoriságok igen széles határok között (29,7 és 84,0 ezrelék) változtak.

A bejelentések aránya **kiemelkedően magas** volt Heves (84,0 ezrelék), Bács-Kiskun (81,5 ezrelék) és Győr-Moson-Sopron (74,2 ezrelék) megyékben.

Az **országos átlagot szignifikánsan meghaladó érték jellemezte** Tolna (67,2 ezrelék), Veszprém (63,5 ezrelék), Nógrád (58,8 ezrelék), Komárom-Esztergom (57,4 ezrelék), Somogy (56,2 ezrelék), Csongrád (56,1 ezrelék), Baranya (55,3 ezrelék), Békés (55,1 ezrelék), Borsod-Abaúj-Zemplén (54,4 ezrelék) megyékben.

Az **országos átlagtól nem tért el szignifikánsan** a bejelentések aránya Zala (50,8 ezrelék), Fejér (49,0 ezrelék) és Vas (44,6 ezrelék) megyékben.

Az **országos átlagtól szignifikánsan kisebb bejelentési arány** jellemezte Hajdú-Bihar (41,9 ezrelék), Jász-Nagykun-Szolnok (33,0 ezrelék), Szabolcs-Szatmár-Bereg (31,7 ezrelék) és Pest (30,2 ezrelék) megyét. A legkisebb arányban Budapestről (29,7 ezrelék) érkezett bejelentés fejlődési rendellenességekről (2. ábra).



2. ábra A veleszületett rendellenességek aránya megyénként a bejelentett esetek alapján, 2009-ben

(2) A legtöbb megyében növekedett a bejelentések aránya az előző évhez viszonyítva, kisebb-nagyobb mértékű csökkenés csak néhány megyére volt jellemző.

A bejelentések arányában a **legnagyobb mértékű – 35 ill. 33 ezrelék** pont körüli – **növekedést** Tolna és Baranya megye mutatta. Mindkét területi egységben a korábbi években

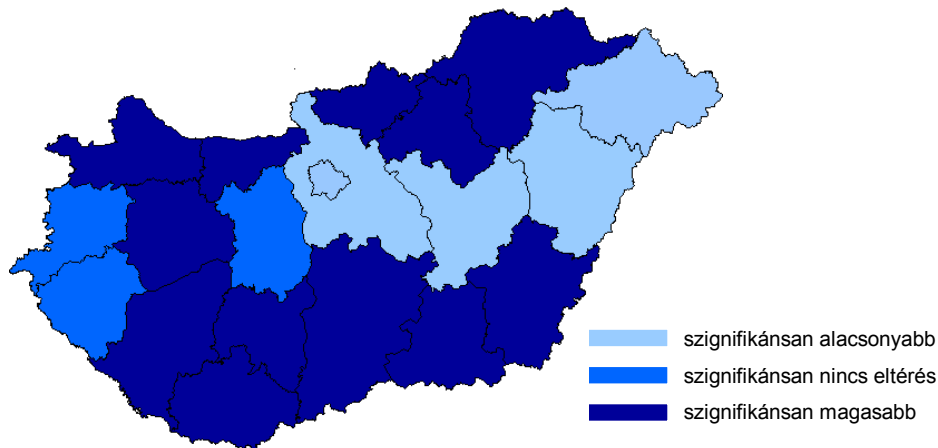
az országos átlagnál jelentősen kisebb arányú volt bejelentés. Kiemelést érdemel még Győr-Moson-Sopron megye, ahol több mint 20 ezrelékpontos volt a növekedés. Békés, Somogy és Veszprém megyékből 15 ezrelékponttal, Csongrád és Vas megyéből 10 ill. 9,5 ezrelékponttal több esetet jelentettek. Nógrád, Komárom-Esztergom megyékben 5-10 ezrelékpont között volt a bejelentési arány növekedése.

Békés és Csongrád megyékben a bejelentések arányában **kisfokú** (5,4 ill. 3,1 ezrelékpontos) **emelkedés** mutatkozott.

2008. évhez képest Pest megyében a bejelentések aránya **kismértékben csökkent**.

5 és 10 ezrelékpont közötti csökkenés volt észlelhető Hajdú-Bihar, Jász-Nagykun-Szolnok, Szabolcs-Szatmár-Bereg megyékben és Budapesten. Fejér megyében a bejelentési gyakoriság 12 ezrelékpont körüli esést mutatott az előző évhez képest.

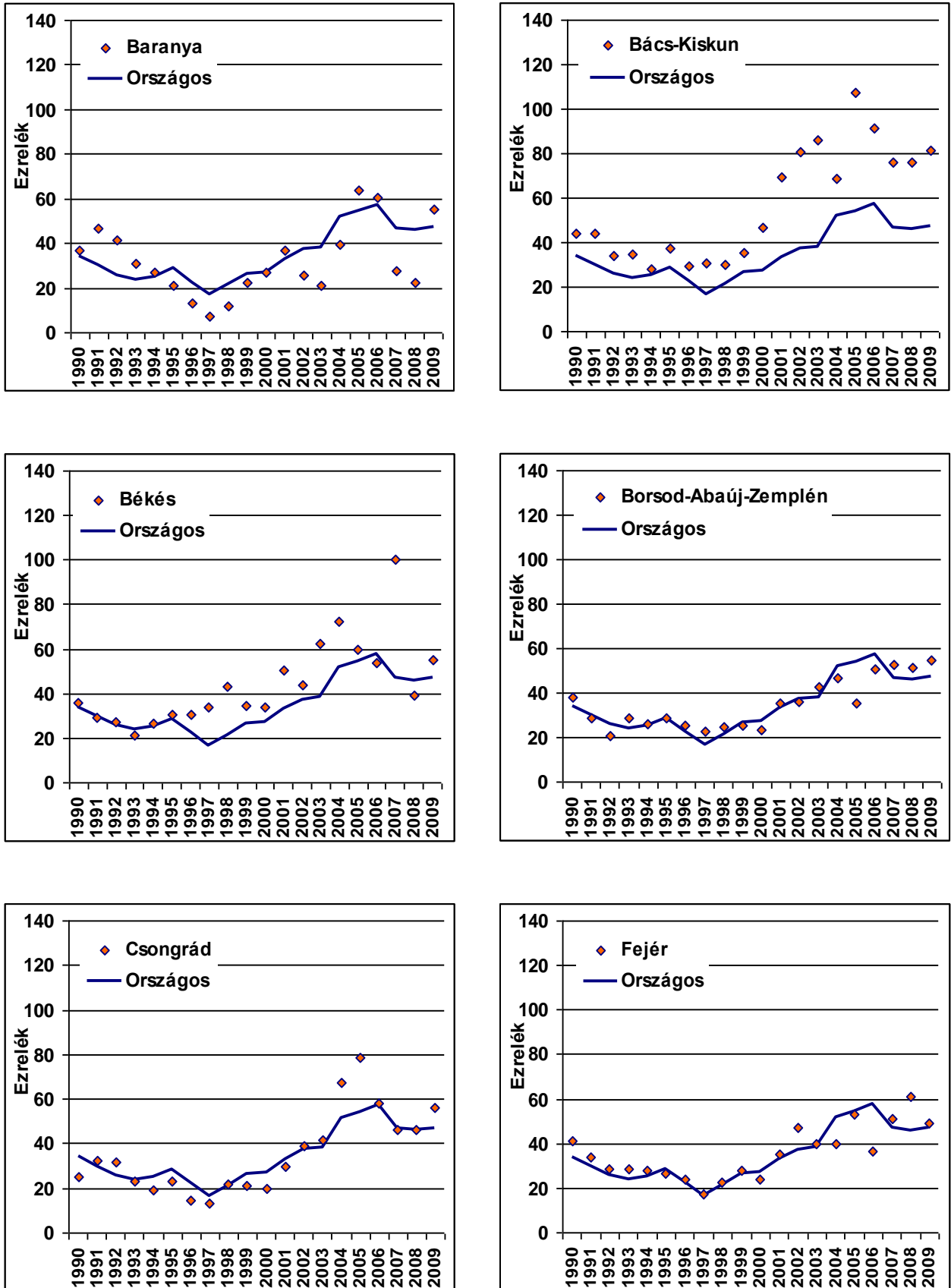
Az esetbejelentések arányában a **legnagyobb mértékű (34 ezrelékpontos) csökkenés** Zala megyében mutatkozott, ahol az előző év 84,7 ezrelékes bejelentési értéke 50,8-re esett vissza, ez szignifikánsan meghaladja a 47,0 ezrelékes országos átlagértéket. Bár Heves megyében **20 ezrelékponttal** (104,3-ról 84,0 ezrelékre) csökkent a bejelentések aránya, ez utóbbi érték – amely a legjobb arányú a megyék közül – még így is közel kétszerese az országos átlagnak.

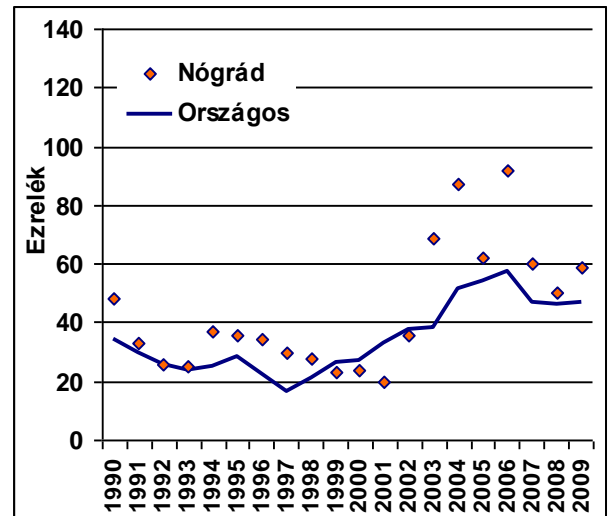
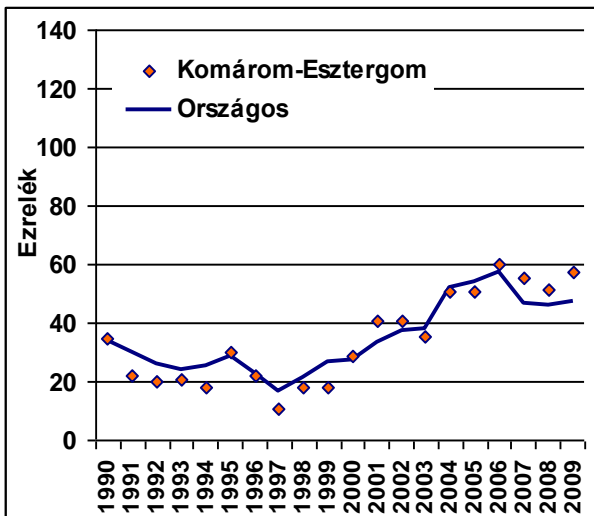
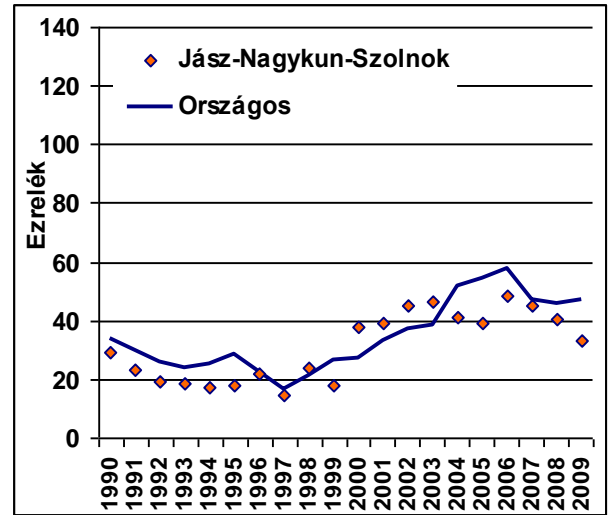
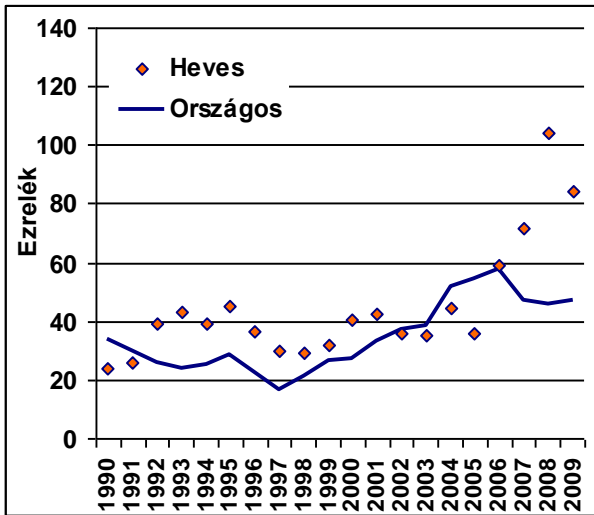
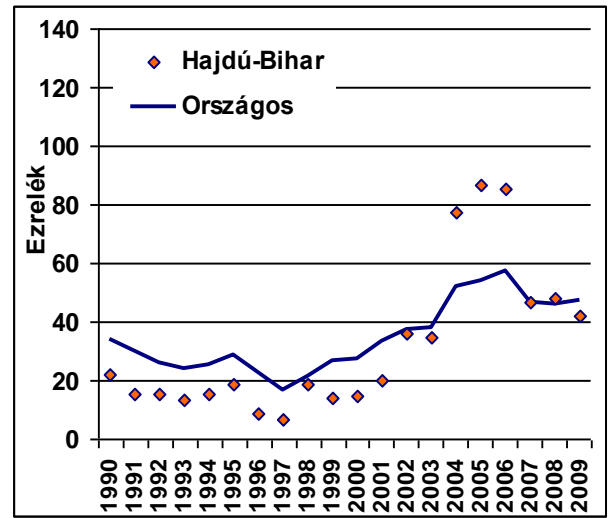
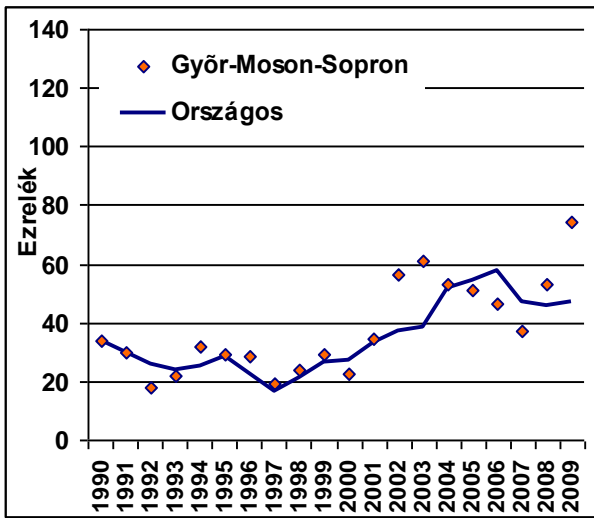


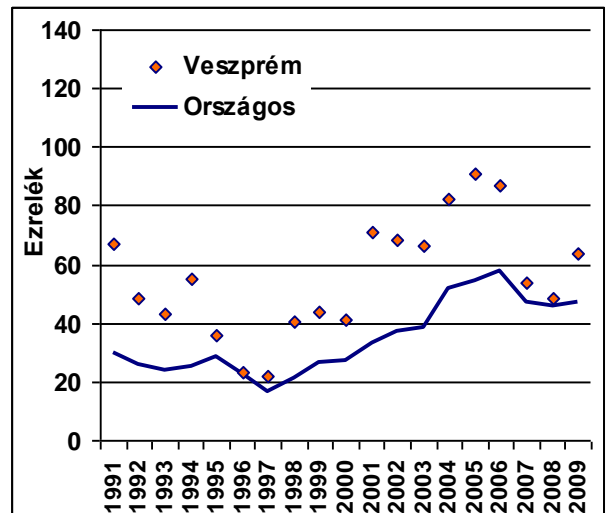
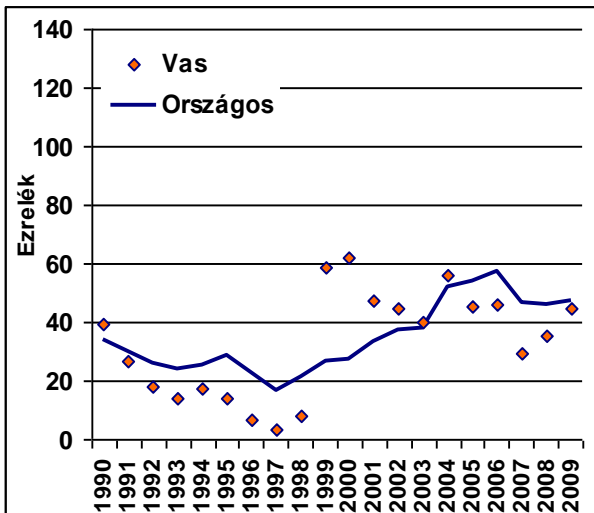
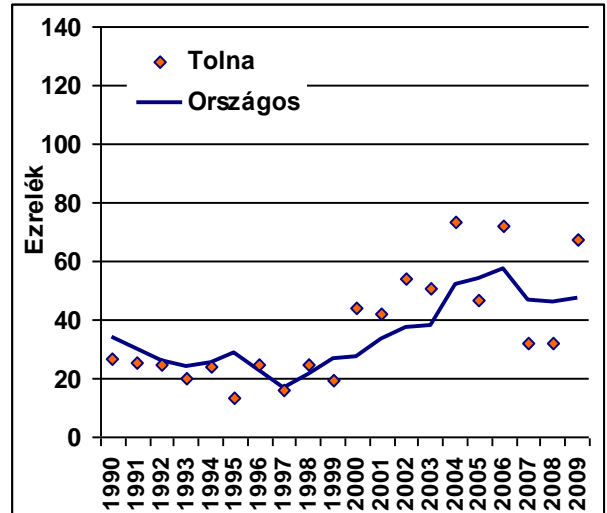
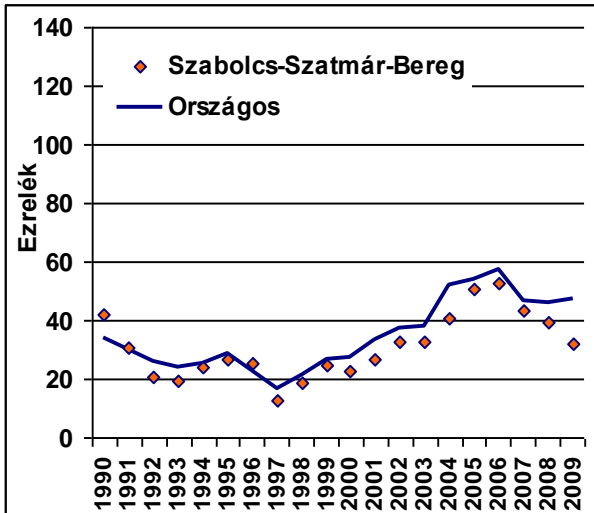
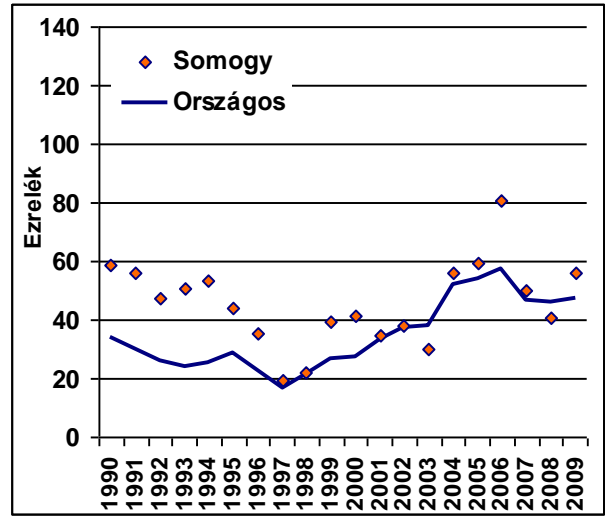
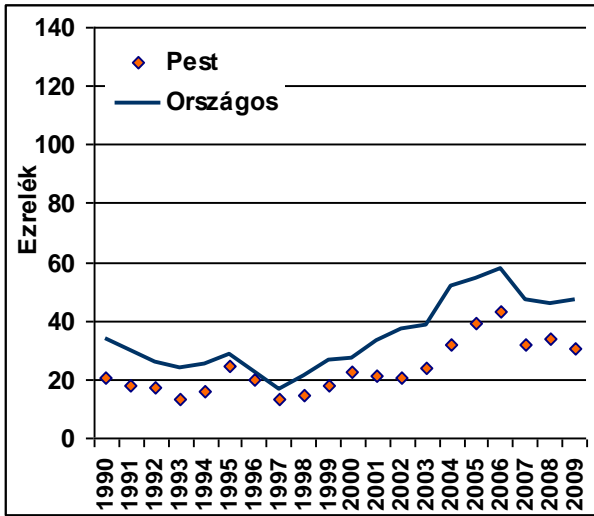
3. ábra A bejelentett veszületett rendellenességek aránya megyék szerint az országos átlagtól való szignifikáns eltérés alapján, 2009-ben

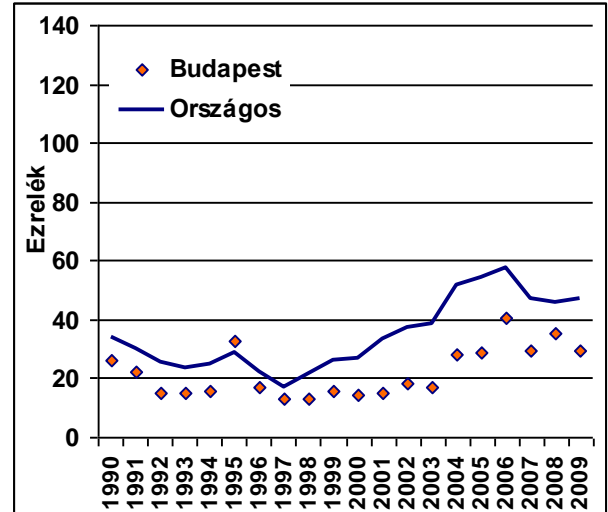
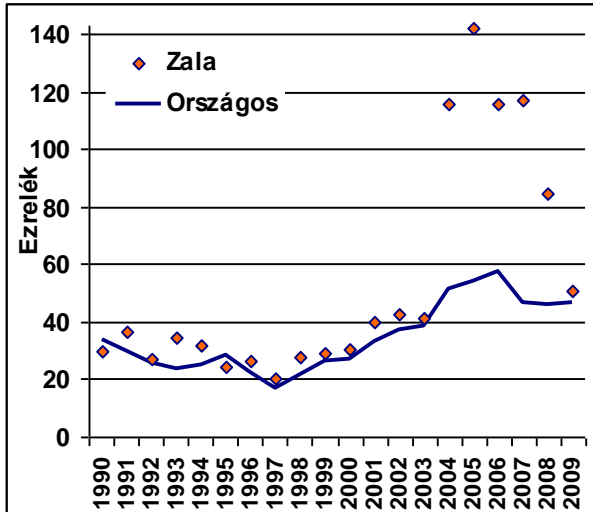
A Felügyelet célja a veszületett rendellenességek bejelentési arányának közel *azonos szintre történő emelése* mind területi, mind intézményes vonatkozásban, mivel ez az adatok reális értékelésének és az esetleges területi halmozódások feltárásának elengedhetetlen feltétele. A nyilvántartás *minőségének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

4. ábra A veszületett rendellenességek gyakoriságának alakulása megyénként 1990-2009 között a bejelentett esetek alapján









Baranya megyében a rendellenességek bejelentési aránya a kilencvenes évek közepéig meghaladta az országos átlagot, majd 1995-től - közel tíz éven át - kisebb-nagyobb ingadozásokkal országos átlag alatt maradt. 2004-ben az ÁNTSZ-szel együttműködve szakmai konzultációra került sor. Az ezt követő évben közel egy-harmaddal nőtt a bejelentett esetek aránya, így a bejelentési gyakoriság az országos átlagot is meghaladta. 2007-ben és 2008-ban a rendellenességek bejelentési aránya a felére esett vissza, amely *a megyék közötti sorrendben a minimum* értéknek felelt meg. 2009-ben - a területi képviselő hatékony közreműködésének köszönhetően - mintegy másfélszeresére nőtt a bejelentési arány az előző évhez képest, és a kapott *55,3 ezrelékes érték szignifikánsan meghaladta az országos átlagot.*

Bács-Kiskun megye az elmúlt két évtized során kivétel nélkül az országos átlag felett jelentette a veleszületett rendellenességeket. 2001-től a területi képviselet és a hatékonyabb kommunikációs kapcsolat kiépítésével a bejelentési fegyelem tovább javult, sőt a gyakorisági mutató több éven át meghaladta az országos átlag kétszeresét. 2005-ben különösen nagyszámú bejelentés érkezett, és bár ez 2006-ban és 2007-ben minimálisan mérséklődött, a bejelentési arány még mindig *jelentősen meghaladta az országos átlagot, ami nemzetközi viszonylatban is kimagaslónak tekinthető. A bejelentési arány 2009-ben tovább fokozódott és a 81,5 ezrelékes aránnyal a megyék között második helyen van.*

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

Borsod-Abaúj-Zemplén megye bejelentési aránya 1987-2007 között kisebb-nagyobb ingadozásokkal átlag körüli volt, kivéve a 2005-ös évet. 2006-2008 között a bejelentett fejlődési rendellenességek gyakorisága növekedett a területi regionális kiemelkedő összekötő munkájának eredményeként. Ez az *országos átlagot szignifikánsan meghaladó érték volt jellemző 2009-re is.*

Csongrád megye bejelentési gyakorisága mindig az országos átlagérték körüli (vagy kissé alatta) volt. 2002-től kezdve javult az adatszolgáltatás. 2004-2005-ben magasan az országos átlag felett jelentettek. 2006-2008 között a megyét az *országos szinttel megegyező* bejelentési arány jellemezte. *2009-ben mintegy 20%-kal több rendellenességet jelentettek be,* és ez az 56 ezrelékes érték szignifikánsan nagyobb volt az országos átlagnál.

Fejér megyében a bejelentési arány a kétezres évek elejéig az országos átlag körül volt. 2004-ben és 2006-ban ugyan kevesebb rendellenességet jelentettek, 2007-ben azonban az észlelt rendellenességek bejelentési gyakorisága majdnem 20 ezrelékponttal nőtt az előző évhez képest, és ezzel meghaladta az országos átlagot. 2008-ban tovább javult a bejelentési fegyelem, így Fejér megye a kiemelkedően jól jelentő megyék közé került. *2009-ben azonban a bejelentések aránya ismét az országos átlag körüli értékre esett vissza.*

Győr-Moson-Sopron megyében a bejelentett rendellenességek aránya a kétezres évekig országos átlag körüli volt, esetenként meghaladta az átlagot. Az adatszolgáltató orvosokkal történt szakmai konzultációnak köszönhetően 2002-ben és 2003-ban jóval az országos átlag fölé emelkedett a bejelentések aránya, az ezt követő években azonban csökkenés mutatkozott. 2008-ban viszont az előző évhez képest ismét jelentősen megnőtt a bejelentések száma, a gyakoriság szignifikánsan felülmúlta az országos átlagot. *2009-ben a bejelentések arányában további jelentős növekedés mutatkozott. Győr-Moson-Sopron a 74,2 ezrelékes értékkel a harmadik legjobban jelentő megye.*

Hajdú-Bihar megyére az elmúlt két évtizedben mélyen az országos színvonal alatti bejelentési fegyelem volt jellemző. 2004-ben ugrásszerűen megnőtt a bejelentett fejlődési rendellenességek aránya, és az országos átlagot meghaladó érték volt jellemző 2005-ben és 2006-ban is. A pozitív változások háttérben egyrészt az adatbejelentők számára szervezett munkaértekezlet eredményessége, másrészt a területi képviseleti rendszer hatékony működése állt. 2007-re ez a lendület megtört, és a bejelentések aránya az országos szintre esett vissza. 2008-ban kismértékű növekedés volt észlelhető, szignifikáns eltérés azonban nem mutatkozott. *2009-ben ez az arány jelentősen csökkent, ami szignifikánsan az országos érték alatti mutatót eredményezett.*

Heves megye a kilencvenes években kifejezetten a jól jelentő megyék közé tartozott, országos átlag feletti gyakorisági mutatókkal. 2002-től a bejelentések aránya az országos átlag körül volt, kivéve a 2005-ös évet. 2007-ben az országos átlaghoz képest mintegy 25 ezrelékponttal nagyobb arányban küldtek bejelentést. 2008-ban további, még nagyobb mértékű emelkedés volt észlelhető. *2008-hoz hasonlóan 2009-ben is Hevesből érkezett a legtöbb bejelentés.*

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

Komárom-Esztergom megye a kilencvenes években többé-kevésbé átlagosan vagy átlagon alul jelentett. 2000-től az országos átlagnak megfelelő, vagy ezt kissé meghaladó bejelentési arányok jellemezték. 2004-től az átlagértékkel párhuzamosan növekedett a bejelentési arány, amely 2006-tól meg is haladta azt. *2009-ben a bejelentési színvonal további javulása révén az országos átlagnál szignifikánsan több rendellenesség került regisztrálásra.*

Nógrád megye bejelentési gyakoriságára a nagyfokú ingadozás volt jellemző. A 2001-ben még az ország egyik legrosszabbul jelentő megyéi közé tartozó Nógrádban évről-évre nőtt a bejelentések aránya a kiválóan felépített területi képviseleti rendszer, és a jól működő kommunikáció eredményeként. 2007-ben Nógrád *az egyik legjobban jelentő területi egység volt.* Bár 2008-ban - az előző évhez viszonyítva - kevesebb bejelentés érkezett, *2009-ben ismét növekedés volt észlelhető, és az 58,8 ezrelékes gyakoriság szignifikánsan meghaladta az országos átlagot.*

Pest megye bejelentési gyakorisága a kilencvenes évek elejétől kezdve messze elmaradt az országos átlagtól. 2002-től egy lassú, javuló tendencia figyelhető meg, de az észlelt gyakorisági értékek 2009-ben is *szignifikánsan elmaradtak az országos átlagtól*.

Somogy megyét az elmúlt két évtized során csaknem minden évben országos átlagot meghaladó gyakorisági mutatók jellemezték. 2006-ban közel 20 ezrelékponttal növekedett a bejelentések gyakorisága, és ezzel a legjobban jelentő területi egységek közé került. 2007-ben viszont negatív fordulat történt, és már az országos átlagot csak minimálisan meghaladó érték volt jellemző. 2008-ban további jelentős visszaesés mutatkozott, *ezzel szemben 2009-ben nagymértékben javult a bejelentési színvonal, és a regisztrált gyakoriság szignifikánsan meghaladta az országos átlagot*.

Szabolcs-Szatmár-Bereg megyére korábban - néhány évtől eltekintve - átlag körüli bejelentési színvonal volt jellemző. Az elmúlt években a bejelentések arányára emelkedő tendencia volt jellemző, ami követi a javuló országos átlagot, bár azt nem érte el. 2008-ban a *bejelentések aránya szignifikánsan alacsonyabb volt, mint az országos átlag. 2009-ben tovább romlott a bejelentési hajlandóság, az észlelt 31,7 ezrelékes érték nagymértékben elmarad az országos átlagtól. A kialakult helyzet indokolttá teszi az okok felkutatását és „orvoslását”*.

Tolna megye bejelentési gyakoriságára a kilencvenes években átlag körüli ingadozás volt jellemző. A 2000-ben észlelt pozitív változást követően Tolna a kiemelkedően jól jelentő megyék közé tartozott. A bejelentések aránya 2004-ben és 2006-ban meghaladta az országos átlagot. Éppen ezért meglepő, hogy 2007-ben a bejelentett fejlődési rendellenességek aránya több mint 10 ezrelékponttal maradt el az országos átlagtól. 2008-ban az átlagtól való elmaradás tovább fokozódott, az eltérés erősen szignifikáns volt. *A területi VRONY összekötő munkájának köszönhetően 2009-ben megkétszereződött a bejelentések aránya, és a 67,2 ezrelékes értékkel nemcsak szignifikánsan meghaladta az országos átlagot, de a megye a legjobban jelentők közé került*.

Vas megyében a kilencvenes évek közepén a rendellenességek bejelentési színvonala rendkívül alacsony volt. Az adatszolgáltató orvosokkal történt konzultációt követő évben, 1999-ben, a megyében a bejelentési fegyelem ugrásszerűen javult, és ez a kiemelkedően jó színvonal volt jellemző 2004-ig. Az azt követő években visszaesés mutatkozott. 2007-től ismét javuló tendencia volt megfigyelhető. *2009-ben a gyakoriság nem tért el szignifikánsan az országos értéktől*.

Veszprém megye a vizsgált időszak kezdetétől a kiemelkedően jól jelentő megyék közé tartozott és 2007-ig az adatszolgáltatását tekintve az élvonalban járt. Az észlelt gyakorisági értékek 2007-2008-ban kissé visszaestek és az országos átlaghoz közelítettek. *2009-ben az adatszolgáltatók ismét nagyobb mértékben tettek eleget a bejelentési kötelezettségnek, ennek következtében újra a legjobban jelentő megyék közé került*.

Zala megye 2003-ig az országos átlagnak megfelelő gyakorisággal jelentett. A 2003-as szakmai értekezlet eredményeképpen nagymértékű javult a bejelentési fegyelem. Azóta folyamatosan országos átlag feletti értékek voltak jellemzőek. *2008-ban a veszületett rendellenességek gyakorisága közel kétszerese volt az országos átlagnak. 2009-ben több mint egy-harmadával csökkent az arány, amely már nem tér el az országos átlagtól*.

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

2. táblázat A 2009-ben bejelentett veleszületett rendellenességek száma és gyakorisága BNO-10 szerint fenotípusuk (izolált, multiplex) alapján

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q0000	Agvvelőhiány	13	0.13	0.11
Q0010	Koponya- és gerinchasadék	2	0.02	0.02
Q0020	Kisagyhiány	1	0.01	0.01
Q0100	Frontális agyvelősérv	3	0.03	0.03
Q0120	Tarkótáji agyvelősérv	1	0.01	0.01
Q0180	Egyéb helyen lévő agyvelősérv	0	0.00	0.00
Q0190	Agyvelősérv, k.m.n.	7	0.07	0.06
Q02	Kisfejtőség	4	0.04	0.03
Q0300	A Sylvius-csatorna rendellenességei	2	0.02	0.02
Q0310	A Magendie- és Luschka-nyílás atresziája	1	0.01	0.01
Q0390	Veleszületett vízfejűség, k.m.n.	34	0.35	0.30
Q0400	A kéréstest veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q0420	Előagyhiány	15	0.15	0.13
Q0430	Az agvvelőállomány csökkenésével járó egyéb állapotok	3	0.03	0.03
Q0460	Veleszületett agyi cysták	13	0.13	0.11
Q0480	Az agy egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	4	0.04	0.03
Q0490	Az agy k.m.n. veleszületett fejlődési rendellenessége	4	0.04	0.03
Q0520	Gerinchasadék az ágvéki szakaszon, vízfejűséggel	4	0.04	0.03
Q0530	Gerinchasadék a keresztcsonti szakaszon, vízfejűséggel	2	0.02	0.02
Q0540	K.m.n. gerinchasadék vízfejűséggel	12	0.12	0.10
Q0550	Gerinchasadék a nyaki szakaszon, vízfejűség nélkül	2	0.02	0.02
Q0570	Gerinchasadék az ágvéki szakaszon, vízfejűség nélkül	3	0.03	0.03
Q0580	Gerinchasadék a keresztcsonti szakaszon vízfejűség nélkül	1	0.01	0.01
Q0590	Gerinchasadék, k.m.n.	14	0.14	0.12
Q0630	A cauda equina egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q0640	Hydromvelia	1	0.01	0.01
Q0680	A gerincvelő egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q0690	A gerincvelő veleszületett rendellenessége, k. m. n.	1	0.01	0.01
Q0700	Arnold-Chiari syndroma	0	0.00	0.00
Q0780	Az idegrendszer egyéb meghatározott veleszületett fejlődési rendellenességei	12	0.12	0.10
Q0790	Az idegrendszer k.m.n. veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
	Izolált komplex, idegrendszert érintő rendellenesség	15	0.15	0.13
Q1000	Veleszületett ptosis	1	0.01	0.01
Q1030	A szemhéj egyéb veleszületett rendellenességei	4	0.04	0.03
Q1050	A könnycsatorna veleszületett elzáródása és szűkülete	4	0.04	0.03
Q1060	A könnyszervek egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q1070	A szemüreg veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q1120	Kisszeműség	1	0.01	0.01
Q1130	Nagyszeműség	1	0.01	0.01
Q1200	Veleszületett szűrkehályog	11	0.11	0.10
Q1210	A szemlencse veleszületett helyzeti rendellenessége	0	0.00	0.00
Q1300	Szivárványhártva-coloboma	1	0.01	0.01
Q1310	Szivárványhártva hiány	0	0.00	0.00
Q1320	A szivárványhártva egyéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q1340	A szaruhártva egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q1380	A szem elülső szegmentjének egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q1400	Az üvegtest veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q1410	Az ideghártva veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q1420	A látóidegfő veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q1480	A szem hátsó szegmentjének egyéb veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q1500	Veleszületett zöldhályog	7	0.07	0.06
Q1580	A szem egyéb meghatározott rendellenességei	0	0.00	0.00
Q1590	A szem veleszületett rendellenessége, k.m.n.	4	0.04	0.03
	Izolált komplex, szemet érintő rendellenesség	11	0.11	0.10
Q1600	A fülkagyló veleszületett hiánya	3	0.03	0.03
Q1610	A külső hallójárat veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	0	0.00	0.00
Q1650	A belsőfül veleszületett rendellenessége	1	0.01	0.01
Q1690	A fül hallásécsökkenést okozó, veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0.02	0.02
Q1700	Járolékos fül	43	0.44	0.38
Q1720	Kisfülűség	0	0.00	0.00
Q1730	Egyéb módon szabálytalan alakú fül	4	0.04	0.03
Q1740	A fül helyzeti rendellenessége	1	0.01	0.01
Q1750	Elálló fülkagyló	1	0.01	0.01
Q1780	A fül egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	15	0.15	0.13
Q1790	A fül veleszületett rendellenessége, k.m.n.	6	0.06	0.05
	Izolált komplex, fület érintő rendellenesség	3	0.03	0.03
Q1800	Kopoltvív eredetű üreg, sipoly, tömlő	4	0.04	0.03
Q1810	Fül előtti üreg és tömlő	15	0.15	0.13
Q1820	A kopoltvív egyéb rendellenességei	0	0.00	0.00

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q1850	Kisszájútság	1	0.01	0.01
Q1880	Az arc és nyak egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	44	0.45	0.38
Q1890	Az arc és nyak veleszületett rendellenessége, k.m.n.	5	0.05	0.04
Q2000	Közös artériás törzs	1	0.01	0.01
Q2010	Kettős kiszáradzású jobb kamra	1	0.01	0.01
Q2030	Nagvartériák teljes transzpozíciója	2	0.02	0.02
Q2040	Egykamrájú szív	2	0.02	0.02
Q2090	A szívüregek és összeköttetések veleszületett rendellenessége, k.m.n.	6	0.06	0.05
Q2100	Kamrai sövényhiány	166	1.71	1.45
Q2110	Pitvari sövényhiány	370	3.82	3.24
Q2120	Pitvar-kamrai sövényhiány	8	0.08	0.07
Q2130	Fallot-tetralógia	17	0.18	0.15
Q2140	Aortopulmonális septumdefectus	0	0.00	0.00
Q2180	A szívössvények egyéb veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q2200	A tüdőverőér billentvű atresziája	0	0.00	0.00
Q2210	A tüdőverőér billentvű veleszületett szűkülete	14	0.14	0.12
Q2220	A tüdőverőér billentvű veleszületett elégtelensége	1	0.01	0.01
Q2230	A tüdőverőér billentvű egyéb veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q2240	A háromhegyű billentvű veleszületett szűkülete	0	0.00	0.00
Q2250	Ebstein-anómalia	0	0.00	0.00
Q2260	Hypoplasiás jobb szív-szindróma	0	0.00	0.00
Q2280	A háromhegyű billentvű egyéb veleszületett rendellenességei	4	0.04	0.03
Q2290	A háromhegyű billentvű veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0.00	0.00
Q2300	Az aortabillentvű veleszületett szűkülete	5	0.05	0.04
Q2310	Az aortabillentvű veleszületett elégtelensége	3	0.03	0.03
Q2320	A kéthegegyű billentvű veleszületett szűkülete	0	0.00	0.00
Q2330	A kéthegegyű billentvű veleszületett elégtelensége	0	0.00	0.00
Q2340	Hypoplasiás bal szív-szindróma	4	0.04	0.03
Q2380	Az aorta és kéthegegyű billentvűk egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q2400	Dextrocardia	1	0.01	0.01
Q2450	A koszorúerek rendellenessége	0	0.00	0.00
Q2460	Veleszületett pitvar-kamrai block	2	0.02	0.02
Q2480	A szív egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	7	0.07	0.06
Q2490	A szív veleszületett rendellenessége, k.m.n.	31	0.32	0.27
Q2500	Nvitott ductus arteriosus	78	0.80	0.68
Q2510	Coarctatio aortae	7	0.07	0.06
Q2520	Az aorta veleszületett elzáródása	1	0.01	0.01
Q2530	Aortaszűkület	7	0.07	0.06
Q2540	Az aorta egyéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q2560	A tüdőverőér szűkülete	9	0.09	0.08
Q2570	A tüdőverőér egyéb veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q2590	A nagvartériák veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0.01	0.01
Q2620	A tüdővéna teljes transzpozíciója	3	0.03	0.03
Q2630	A tüdővéna részleges transzpozíciója	0	0.00	0.00
Q2700	A köldökverőér hiánya vagy hypoplasiája	12	0.12	0.10
Q2720	A vesearteria egyéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q2730	Perifériás arterio-venosus rendellenesség	0	0.00	0.00
Q2740	Veleszületett visszértágulat	0	0.00	0.00
Q2780	A perifériás érrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q2790	A perifériás érrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	4	0.04	0.03
Q2880	A keringési szervrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q2890	A keringési szervrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0.01	0.01
	Izolált komplex, keringési rendszert érintő rendellenesség	305	3.15	2.67
Q3000	Choana elzáródás	6	0.06	0.05
Q3010	Az orr hiánya vagy csökkent fejlettsége	0	0.00	0.00
Q3080	Az orr egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q3090	Az orr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0.01	0.01
Q3140	Veleszületett (gége eredetű) stridor	26	0.27	0.23
Q3180	A gége egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q3190	A gége veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0.01	0.01
Q3210	A légsó egyéb veleszületett rendellenességei	5	0.05	0.04
Q3230	Veleszületett hörgőszűkület	13	0.13	0.11
Q3240	A hörgő egyéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q3300	Veleszületett cystás tüdő	8	0.08	0.07
Q3320	A tüdő sequestrációja	1	0.01	0.01
Q3360	A tüdő hypo- és dysplasiája	4	0.04	0.03
Q3380	A tüdő egyéb veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q3390	A tüdő veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0.00	0.00
Q3400	Mellhártya-rendellenesség	0	0.00	0.00
Q3410	Veleszületett mediastinalis cysta	1	0.01	0.01
Q3480	A légzőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q3490	A légzőrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0.00	0.00

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
	Izolált komplex, légzőrendszert érintő rendellenesség	6	0,06	0,05
Q3500	A keményszájpad kétoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3510	A keményszájpad egvoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3520	A lágvszájpad kétoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3530	A lágvszájpad egvoldali hasadéka	4	0,04	0,03
Q3540	A lágv- és keményszájpad egvüttes kétoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3550	A lágv- és keményszájpad egvüttes egvoldali hasadéka	0	0,00	0,00
Q3560	Szájpadhasadék, középvonali	11	0,11	0,10
Q3580	Szájpadhasadék, kétoldali, k.m.n	1	0,01	0,01
Q3570	Hasadt nvelvcsap	1	0,01	0,01
Q3580	Szájpadhasadék, kétoldali, k.m.n.	5	0,05	0,04
Q3590	Szájpadhasadék, egvoldali, k.m.n.	10	0,10	0,09
Q3600	Ajakhasadék, kétoldali	4	0,04	0,03
Q3690	Ajakhasadék, egvoldali	24	0,25	0,21
Q3710	Keményszájpad-ajakhasadék, egvoldali	2	0,02	0,02
Q3730	Lágvszájpad- és ajakhasadék, egvoldali	2	0,02	0,02
Q3740	Keményszájpad-, lágvszájpad- és ajakhasadék, kétoldali	6	0,06	0,05
Q3750	Keményszájpad-, lágvszájpad- és ajakhasadék, egvoldali	10	0,10	0,09
Q3780	Szájpad-ajakhasadék, kétoldali, k.m.n.	6	0,06	0,05
Q3790	Szájpad-ajakhasadék, egvoldali, k.m.n.	16	0,17	0,14
Q3800	Az ajak m.n.o. veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q3810	Ankyloglossia	172	1,77	1,50
Q3820	Nagynyelvűség (macro glossia)	3	0,03	0,03
Q3830	A nyelv egvéb veleszületett rendellenességei	15	0,15	0,13
Q3840	A nyelvmirigyek és vezetékük veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q3850	A szájpad m.n.o. veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q3860	A száj egvéb veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q3900	A nyelvcső atresziája sipoly nélkül	6	0,06	0,05
Q3910	A nyelvcső atresziája légcső-nyelvcső sipollal	8	0,08	0,07
Q3920	Veleszületett légcső-nyelvcső sipoly atresia nélkül	0	0,00	0,00
Q3930	Veleszületett nyelvcsőszűkület, strictura	0	0,00	0,00
Q3990	A nyelvcső veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q4000	Veleszületett, hypertrophiás pylorus szűkület	15	0,15	0,13
Q4010	Veleszületett hiatus-hernia	4	0,04	0,03
Q4020	A gyomor egvéb meghatározott veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q4030	A gyomor veleszületett rendellenességei, k.m.n	0	0,00	0,00
Q4080	A tápcsatorna felső szakaszának egvéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q4090	A tápcsatorna felső szakaszának veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q4100	A patkóbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q4110	Az éhbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	0	0,00	0,00
Q4120	A csipőbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q4180	Vékonybél egvéb meghatározott részeinek veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q4190	Vékonybél k.m.n. szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	6	0,06	0,05
Q4200	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollal	0	0,00	0,00
Q4210	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete sipoly nélkül	3	0,03	0,03
Q4220	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollal	2	0,02	0,02
Q4230	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipoly nélkül	9	0,09	0,08
Q4290	A vastagbél meghatározatlan szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	0	0,00	0,00
Q4300	Meckel-gurdély	1	0,01	0,01
Q4310	Hirschsprung-féle betegség	5	0,05	0,04
Q4320	A vastagbél egvéb veleszületett működési rendellenességei	0	0,00	0,00
Q4330	A bél veleszületett fixációs rendellenességei	2	0,02	0,02
Q4340	Bél-kettőzöttség	1	0,01	0,01
Q4350	Ectopiás végbélnyílás	6	0,06	0,05
Q4380	A belek egvéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q4390	A belek veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q4410	Az epehólvag egvéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q4420	Az epeutak elzáródása	0	0,00	0,00
Q4430	Az epeutak veleszületett szűkülete és stricturája	1	0,01	0,01
Q4440	Közös epevezeték (choledochus) cysta	1	0,01	0,01
Q4450	Az epeutak egvéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q4460	Tömlős májbetegség	1	0,01	0,01
Q4470	A máj egvéb veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q4580	Az emésztőrendszer egvéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
	Izolált komplex, emésztőrendszert érintő rendellenesség	9	0,09	0,08
Q5010	Petefészek-tömlő (fejlődési rendellenességként)	19	0,20	0,19
Q5020	Veleszületett petefészek-csavarodás	0	0,00	0,00
Q5030	A petefészek egvéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q5230	Imperforált szűzhártya	0	0,00	0,00
Q5240	A hüvely egvéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q5250	A szemérem ajkak összenövése	0	0,00	0,00
Q5260	A csikló veleszületett rendellenessége	0	0,00	0,00

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q5270	A szeméremtest egyéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q5280	A női nemi szervek egyéb megjelölt veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q5290	A női nemi szervek veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0.00	0.00
	Izolált komplex, nemi szerveket érintő rendellenesség	1	0.01	0.01
Q5300	Ectopiás here	0	0.00	0.00
Q5310	Nem descendált here, egvoldali	144	1.49	1.26
Q5320	Nem descendált here, kétoldali	36	0.37	0.31
Q5390	Nem descendált here, k.m.n.	18	0.19	0.16
Q5400	Hypospadiasis a makkon	54	0.56	0.47
Q5410	Hypospadiasis a penisen	13	0.13	0.11
Q5430	Hypospadiasis a gáton	1	0.01	0.01
Q5480	Egyéb hypospadiasis	5	0.05	0.04
Q5490	Hypospadiasis, k.m.n.	179	1.85	1.57
Q5500	A here hiánya és aplasiája	4	0.04	0.03
Q5520	A here és herezacskó egyéb veleszületett rendellenességei	17	0.18	0.15
Q5540	Az ondóvezeték, ondóhólyag, mellékhere és prostata egyéb veleszületett rendellen.	1	0.01	0.01
Q5560	A hímvessző egyéb veleszületett rendellenességei	4	0.04	0.03
Q5580	A hím ivarszervek egyéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q5590	A hím ivarszervek k.m.n. veleszületett rendellenessége	1	0.01	0.01
	GAM komplex	7	0.07	0.06
Q5600	Hermaphroditismus m.n.o.	1	0.01	0.01
Q5610	Hím pseudohermaphroditismus m.n.o.	0	0.00	0.00
Q5620	Női pseudohermaphroditismus m.n.o.	2	0.02	0.02
Q5640	Bizonytalan neműség, k.m.n.	0	0.00	0.00
Q6000	A vese egvoldali agenesise	17	0.18	0.15
Q6010	Mindkét vese agenesise	1	0.01	0.01
Q6020	A vese agenesise, k.m.n.	11	0.11	0.10
Q6030	Az egyik vese hypoplasiája	5	0.05	0.04
Q6040	Mindkét vese hypoplasiája	0	0.00	0.00
Q6050	Yeshypoplasia, k.m.n.	3	0.03	0.03
Q6060	Potter-syndroma	6	0.06	0.05
Q6100	Veleszületett solitaer vesecysta	3	0.03	0.03
Q6110	Polycystás vese, gyermekkori típus	9	0.09	0.08
Q6120	Polycystás vese, felnőttkori típus	4	0.04	0.03
Q6130	Polycystás vese, k.m.n.	9	0.09	0.08
Q6140	Vese-dysplasia	3	0.03	0.03
Q6150	Medullaris cystás vese	1	0.01	0.01
Q6190	Cystás vesebetegség, k.m.n.	5	0.05	0.04
Q6200	Veleszületett zsákvese (hydronephrosis)	22	0.23	0.19
Q6210	A húgvezeték atresiája és szükülete	25	0.26	0.22
Q6220	Veleszületett megaloureter	4	0.04	0.03
Q6230	A vesemedence és húgvezeték egyéb, elzáródással járó rendellenességei	109	1.12	0.95
Q6250	Kettős húgvezeték	1	0.01	0.01
Q6270	Veleszületett vesico-uretero-renal reflux	8	0.08	0.07
Q6280	A húgvezeték egyéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q6300	Járulékos vese	1	0.01	0.01
Q6310	Lebenyezett, összeolvadt és patkó vese	5	0.05	0.04
Q6320	Ectopiás vese	5	0.05	0.04
Q6380	A vese egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	25	0.26	0.22
Q6390	A vese veleszületett rendellenessége, k.m.n.	50	0.52	0.44
Q6400	Epispadiasis	1	0.01	0.01
Q6410	A húgvhólyag extrophiája	0	0.00	0.00
Q6420	Veleszületett hátsó húgcső billentvük	0	0.00	0.00
Q6430	A hólyagnyak és húgcső egyéb atresiája és szükülete	3	0.03	0.03
Q6440	Urachus rendellenesség	2	0.02	0.02
Q6460	Veleszületett hólyagdiverticulum	1	0.01	0.01
Q6470	A hólyag és húgcső egyéb veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q6480	A húgrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	5	0.05	0.04
Q6490	A húgrendszer rendellenessége, k.m.n.	28	0.29	0.24
	Izolált komplex, húgrendszert érintő rendellenesség	27	0.28	0.24
Q6500	A csípő veleszületett egvoldali dislocatiója	15	0.15	0.13
Q6510	A csípő veleszületett kétoldali dislocatiója	13	0.13	0.11
Q6520	A csípő veleszületett k.m.n. dislocatiója	13	0.13	0.11
Q6530	A csípő veleszületett egvoldali subluxatiója	34	0.35	0.30
Q6540	A csípő veleszületett kétoldali subluxatiója	15	0.15	0.13
Q6550	A csípő veleszületett k.m.n. subluxatiója	7	0.07	0.06
Q6560	Instabil csípő	20	0.21	0.17
Q6580	A csípő egyéb veleszületett deformitásai	35	0.36	0.31
Q6590	A csípő veleszületett deformitása, k.m.n.	40	0.41	0.35
Q6600	Dongaláb (pes equinovarus)	113	1.17	0.99
Q6610	Pes calcaneovarus	7	0.07	0.06
Q6620	A lábközépcsontok varus állása	16	0.17	0.14

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q6630	A lábak egyéb. varus jellegű veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q6640	Pes calcaneovalgus	10	0,10	0,09
Q6650	Veleszületett lúdtalp	1	0,01	0,01
Q6660	A láb egyéb veleszületett, valgus jellegű deformitásai	6	0,06	0,05
Q6680	A láb egyéb veleszületett deformitásai	11	0,11	0,10
Q6690	A lábak rendellenessége. k.m.n.	7	0,07	0,06
Q6700	Arc-aszimmetria	4	0,04	0,03
Q6720	Hosszúfejtűség	1	0,01	0,01
Q6740	A koponya, arc és állkapocs egyéb veleszületett rendellenességei	9	0,09	0,08
Q6750	A gerinc veleszületett deformitása	0	0,00	0,00
Q6760	Pectus excavatum	21	0,22	0,18
Q6770	Pectus carinatum	1	0,01	0,01
Q6780	A mellkas egyéb veleszületett deformitásai	0	0,00	0,00
Q6800	A fejbiccentő izom veleszületett deformitása	47	0,48	0,41
Q6810	A kéz veleszületett deformitása	2	0,02	0,02
Q6820	A térd veleszületett deformitása	2	0,02	0,02
Q6840	A sípcsont és szárkapocscsont veleszületett görbülete	0	0,00	0,00
Q6880	Egyéb meghatározott veleszületett csont-izom deformitások	0	0,00	0,00
Q6900	Járolékos ujj(-ak)	40	0,41	0,35
Q6910	Járolékos hüvelykujj(-ak)	5	0,05	0,04
Q6920	Járolékos lábujj(-ak)	6	0,06	0,05
Q6990	Polydactylia, k.m.m.	20	0,21	0,17
Q7000	Összenőtt ujjak	19	0,20	0,17
Q7010	Úszóhártvas ujjak	1	0,01	0,01
Q7020	Összenőtt lábujjak	45	0,46	0,39
Q7030	Úszóhártvas lábujjak	9	0,09	0,08
Q7040	Polysyndactylia	9	0,09	0,08
Q7090	Ujjak összenövése. k.m.n.	15	0,15	0,13
Q7100	A felső végtag(-ok) veleszületett teljes hiánya	1	0,01	0,01
Q7110	A felkar és alkar veleszületett hiánya, a kéz meglétével	1	0,01	0,01
Q7130	Kéz és ujj(-ak) veleszületett hiánya	4	0,04	0,03
Q7140	Az orsócsont megrövidülése	1	0,01	0,01
Q7180	A felső végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	2	0,02	0,02
Q7190	A felső végtag redukciós defektusa. k.m.n.	1	0,01	0,01
Q7230	A láb és lábujj(-ak) veleszületett hiánya	3	0,03	0,03
Q7240	A combcsont megrövidülése	0	0,00	0,00
Q7280	Az alsó végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	0	0,00	0,00
Q7290	Az alsó végtag redukciós defektusa. k.m.n.	0	0,00	0,00
Q7300	Nem meghatározott végtag(-ok) veleszületett hiánya	0	0,00	0,00
Q7310	Nem meghatározott végtag(-ok) proximális végének hiánya	0	0,00	0,00
Q7380	Nem meghatározott végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	0	0,00	0,00
Q7400	A felső végtagok és vállöv egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q7410	A térd veleszületett rendellenessége	0	0,00	0,00
Q7420	Az alsó végtag(-ok) és medenceöv egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q7430	Arthrogyposis multiplex congenita	3	0,03	0,03
Q7480	Egyéb meghatározott veleszületett végtagrendellenességek	3	0,03	0,03
Q7490	A végtag(-ok) k.m.n. veleszületett rendellenessége	1	0,01	0,01
	Izolált komplex, végtagokat érintő rendellenesség	20	0,21	0,17
Q7500	Koponyavarratok veleszületett elcsontosodása (craniosynostosis)	5	0,05	0,04
Q7510	Dysostosis craniofacialis	0	0,00	0,00
Q7530	Nagyfejtűség	1	0,01	0,01
Q7550	Dysostosis oculomandibularis	1	0,01	0,01
Q7580	Az agy- és arckoponyacsontok egyéb meghatározott veleszületett rendellenessége	3	0,03	0,03
Q7590	Az agy- és arckoponyacsontok k.m.n. veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q7600	Reített gerinchasadék (spina bifida occulta)	3	0,03	0,03
Q7640	A gerincoszlop egyéb veleszületett, scoliosissal nem társuló rendellenességei	1	0,01	0,01
Q7660	A bordák egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q7670	A szegycsont veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q7690	A csontos mellkas veleszületett rendellenessége. k.m.n.	1	0,01	0,01
Q7700	A porcfejlődés hiánya (achondrogenesis)	0	0,00	0,00
Q7710	Thanatophoricus rövid alkat	1	0,01	0,01
Q7720	Rövid borda szindróma	1	0,01	0,01
Q7730	Chondrodysplasia punctata	1	0,01	0,01
Q7740	A porc képződés hiánya (achondroplasia)	5	0,05	0,04
Q7780	Egyéb osteo-chondrodysplasia a csővecscsontok és gerinc növekedési defektusaival	0	0,00	0,00
Q7800	Osteogenesis imperfecta	1	0,01	0,01
Q7880	Egyéb meghatározott osteochondrodysplasiák	0	0,00	0,00
Q7890	Nem meghatározott osteochondrodysplasia	1	0,01	0,01
Q7900	Veleszületett rekesz-sérv	14	0,14	0,12
Q7910	A rekeszizom egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q7920	Exomphalos	16	0,17	0,14
Q7930	Gastroschisis	10	0,10	0,09

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q7950	A hasfal egyéb veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q7980	A csont- és izomrendszer egyéb veleszületett rendellenességei	3	0.03	0.03
Q7990	A csont- és izomrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0.00	0.00
	Izolált komplex, csont- és izomrendszer rendellenesség	7	0.07	0.06
	Multiplex tartási postural asszociáció	12	0.12	0.10
O8000	Ichthyosis congenita	0	0.00	0.00
Q8080	Egyéb veleszületett ichthyosis	1	0.01	0.01
Q8090	Veleszületett ichthyosis, k.m.n.	2	0.02	0.02
Q8120	Epidermolysis bullosa dystrophica	1	0.01	0.01
Q8190	Epidermolysis bullosa, k.m.n.	1	0.01	0.01
Q8200	Örökletes lymphoedema	0	0.00	0.00
Q8220	Mastocytosis	1	0.01	0.01
Q8230	Bőrpigment-túltengés	7	0.07	0.06
Q8240	Ectodermalis dysplasia (izzadással nem járó)	0	0.00	0.00
Q8250	Veleszületett, nem daganatos anvajegy	158	1.63	1.38
Q8280	A bőr egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	50	0.52	0.44
Q8290	A bőr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	19	0.20	0.17
Q8310	Járulékos emlő	6	0.06	0.05
Q8330	Járulékos mellbimbó	23	0.24	0.20
Q8380	Az emlő egyéb veleszületett rendellenességei	3	0.03	0.03
Q8390	Az emlő veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0.00	0.00
Q8400	Veleszületett alopecia	4	0.04	0.03
Q8420	A hajzat/szőrzet egyéb veleszületett rendellenességei	2	0.02	0.02
Q8460	A körmök egyéb veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q8480	A kültakaró egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	6	0.06	0.05
Q8490	A kültakaró veleszületett rendellenességei, k.m.n.	4	0.04	0.03
	Izolált komplex, kültakaró rendellenesség	0	0.00	0.00
Q8500	Neurofibromatosis (benignus)	4	0.04	0.03
Q8580	Egyéb, m.n.o. phakomatosisok	1	0.01	0.01
Q8680	Egyéb, ismert külső okra visszavezethető veleszületett malformatiós szindrómák	0	0.00	0.00
Q8700	Főként az arc külalakját érintő veleszületett malformatiós szindrómák	8	0.08	0.07
Q8710	Főként alacsonynövésűvel kapcsolatos veleszületett malformatiós szindrómák	3	0.03	0.03
Q8720	Főként a végtagokat érintő veleszületett malformatiós szindrómák	9	0.09	0.08
Q8740	Marfan-szindróma	1	0.01	0.01
Q8750	Egyéb veleszületett malformatiós szindrómák, egyéb csontváz-eltérésekkel	3	0.03	0.03
Q8780	Egyéb meghatározott, m.n.o. veleszületett malformatiós szindrómák	3	0.03	0.03
Q8900	A lép veleszületett rendellenességei	4	0.04	0.03
Q8910	A mellékvese veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q8920	Egyéb belső elválasztású mirigyek veleszületett rendellenességei	0	0.00	0.00
Q8930	Situs inversus	2	0.02	0.02
Q8940	Összenőtt ikrek	4	0.04	0.03
Q8980	Egyéb meghatározott veleszületett rendellenességek	4	0.04	0.03
Q8990	Veleszületett rendellenesség, k.m.n.	5	0.05	0.04
Q9000	Trisomia 21, meioticus, non-diszjunciós típus	132	1.36	1.15
Q9010	Trisomia 21, mosaicismus, (mitoticus, non-diszjunciós típus)	2	0.02	0.02
Q9020	Trisomia 21, translocatiós típus	7	0.07	0.06
Q9090	Down-szindróma, k.m.n.	63	0.65	0.55
Q9100	Trisomia 18, meioticus, non-diszjunciós típus	26	0.27	0.23
Q9120	Trisomia 18, translocatio	3	0.03	0.03
Q9130	Edwards-szindróma, k.m.n.	10	0.10	0.09
Q9140	Trisomia 13, meioticus, non-diszjunciós	9	0.09	0.08
Q9150	Trisomia 13, mosaicismus (mitoticus, non-diszjunciós)	0	0.00	0.00
Q9160	Trisomia 13, translocatio	3	0.03	0.03
Q9170	Patau-szindróma, k.m.n.	3	0.03	0.03
Q9220	Nagyobb chromosomrészlet érintő részleges trisomia	2	0.02	0.02
Q9230	Kisebb chromosomrészlet érintő részleges trisomia	1	0.01	0.01
Q9260	Számfeletti marker chromosomák	0	0.00	0.00
Q9270	Triploidia és polyploidia	1	0.01	0.01
Q9280	Az autosomák egyéb meghatározott trisomiái és részleges trisomiái	2	0.02	0.02
Q9290	Az autosomák k.m.n. trisomiája és részleges trisomiája	1	0.01	0.01
Q9310	Teljes chromosoma monosomia mosaicismus, (mitoticus, non-diszjunciós)	1	0.01	0.01
Q9320	Dicentricus vagy gyűrűs chromosoma	0	0.00	0.00
Q9330	A 4. chromosoma rövid karjának törése	1	0.01	0.01
Q9340	Az 5. chromosoma rövid karjának törése	1	0.01	0.01
Q9350	Egyéb chromosomrészlet törése	1	0.01	0.01
Q9380	Az autosomák egyéb törései	1	0.01	0.01
Q9390	Az autosomák törése, k.m.n.	1	0.01	0.01
Q9510	Chromosoma inversio normál egyénben	0	0.00	0.00
Q9520	Kiegyensúlyozott autosomalis átrendeződés beteg egyénben	0	0.00	0.00
Q9600	45, X karvotypus	8	0.08	0.07
Q9610	46, X karvotypus iso (Xq)	1	0.01	0.01

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q9630	45, X/46XX vagy XY mosaicismus	0	0,00	0,00
Q9680	Turner-syndroma egyéb változatai	2	0,02	0,02
Q9690	Turner-syndroma, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q9700	47, XXX karvotypus	1	0,01	0,01
Q9720	Mosaicismus, változó számú X-chromosoma vonallal	1	0,01	0,01
Q9730	Nőnemű egvén 46.XY karvotípussal	1	0,01	0,01
Q9800	Klinefelter-syndroma, karvotípus 47, XXY	7	0,07	0,06
Q9810	Klinefelter-syndroma, férfi, kettőnél több X chromosomával	0	0,00	0,00
Q9840	Klinefelter-syndroma, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q9870	Férfi, a nemi chromosoma mosaicismusával	0	0,00	0,00
Q9890	Nemi chromosoma rendellenesség, férfi fenotípus, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q9900	46, XX/46, XY chimera	0	0,00	0,00
Q9910	46, XX valódi hermaphrodita	0	0,00	0,00
Q9920	Törékeny X-chromosoma	0	0,00	0,00
Q9980	Egyéb meghatározott chromosoma-rendellenességek	3	0,03	0,03
Q9990	Chromosoma-rendellenesség, k.m.n.	9	0,09	0,08
	Random kombináció	168	1,73	1,47
	Schisis asszociáció	1	0,01	0,01
	Multiplex congenitalis anomaliák	123	1,27	1,08
	Összesen	4561	47,04	39,89

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

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

Az élveszületések száma, 2009: 96 442

Forrás:KSH

A késői magzati halálózás száma, 2009: 519

Forrás:KSH

Az összes magzati halálózás száma, 2009: 17 885

Forrás:KSH

A bejelentett esetek számának és gyakoriságának elemzése

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

(1) * *élveszületések és a késői magzati halálozások (halvaszületések) száma (összes születés 2009-ben: 96 961)*

(2) ** *az élveszületések és az összes (korai, középidős és késői) magzati halálozás (114 846) szerint*

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

2009-ben összesen **4561** fejlődési rendellenes esetet jelentettek be a VRONY-ba. A prevalencia értéket az összes születésre (élveszületés + késői magzati halálozás) számítva a veleszületett fejlődési rendellenességek gyakorisága **47,04** ezrelék, a korai és középidős magzati halálozást is figyelembe véve **39,89** ezrelék volt.

A VRONY 2009. évi adatai alapján az alábbi fejlődési rendellenességek voltak hazánkban a leggyakoribbak (előfordulásuk ≥ 1 ezrelék):

- Pitvari sövényhiány	(370 eset, 3,82 ‰)
- Izolált komplex szív- és érrendszeri rendellenességek	(305 eset, 3,15 ‰)
- Többszörös fejlődési rendellenességek (beleértve a random kombinációkat)	(291 eset, 2,59 ‰)
- Hypospadiasis	(252 eset, 2,60 ‰)
- Down-szindróma	(204 eset, 2,10 ‰)
- Nem descendált here	(198 eset, 2,04 ‰)
- Ankyloglossia	(172 eset, 1,77 ‰)
- Kamrai sövényhiány	(166 eset, 1,71 ‰)
- Veleszül. nem daganatos anyajegy	(158 eset, 1,63 ‰)
- Dongaláb	(113 eset, 1,17 ‰)
- Vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó r.	(109 eset, 1,12 ‰)

A leggyakrabban észlelt fejlődési rendellenességek előfordulásában és sorrendjében csak kismértékű változás történt az előző évhez képest. 2009-ben is a *szív-és érrendszeri rendellenességek*, a *többszörös fejlődési rendellenességek (beleértve két rendellenesség random kombinációját)*, a *hypospadiasis*, a *Down-szindróma* és a *nem descendált here* voltak a leggyakoribbak. A *vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó rendellenességeinek bejelentett gyakorisága tovább csökkent*, viszont a *Down-szindróma* diagnózisával bejelentettek száma és aránya az elmúlt évvel összehasonlítva jelentősen nőtt.

**3. táblázat A 2009-ben bejelentett összes veleszületett rendellenesség száma és gyakorisága
BNO-10 szerint a VRONY 2009. év adatai alapján**

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q0000	Agyvelőhiány	16	0,17	0,14
Q0010	Koponya- és gerinchasadék	3	0,03	0,03
Q0020	Kisagyhiány	2	0,02	0,02
Q0100	Frontális agyvelősérv	2	0,02	0,02
Q0120	Tarkótáji agyvelősérv	1	0,01	0,01
Q0180	Egyéb helyen lévő agyvelősérv	0	0,00	0,00
Q0190	Agyvelősérv, k.m.n.	10	0,10	0,09
Q02	Kisfejtőség	18	0,19	0,16
Q0300	A Sylvius-csatorna rendellenességei	2	0,02	0,02
Q0310	A Magendie- és Luschka-nyílás atresziája	5	0,05	0,04
Q0390	Veleszületett vízfejűség, k.m.n.	59	0,61	0,52
Q0400	A kéréstest veleszületett rendellenességei	24	0,25	0,21
Q0420	Előagyhiány	22	0,23	0,19
Q0430	Az agyvelőállomány csökkenésével járó egyéb állapotok	8	0,08	0,07
Q0460	Veleszületett agyi cysták	18	0,19	0,16
Q0480	Az agy egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q0490	Az agy k.m.n. veleszületett fejlődési rendellenessége	9	0,09	0,08
Q0510	Gerinchasadék a mellkasi szakaszon, vízfejűséggel	1	0,01	0,01
Q0520	Gerinchasadék az ágyéki szakaszon, vízfejűséggel	5	0,05	0,04
Q0530	Gerinchasadék a keresztcsonti szakaszon, vízfejűséggel	3	0,03	0,03
Q0540	K.m.n. gerinchasadék vízfejűséggel	12	0,12	0,10
Q0550	Gerinchasadék a nyaki szakaszon, vízfejűség nélkül	4	0,04	0,03
Q0570	Gerinchasadék az ágyéki szakaszon, vízfejűség nélkül	3	0,03	0,03
Q0580	Gerinchasadék a keresztcsonti szakaszon vízfejűség nélkül	2	0,02	0,02
Q0590	Gerinchasadék, k.m.n.	15	0,15	0,13
Q0630	A cauda equina egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q0640	Hydromvelia	1	0,01	0,01
Q0680	A gerincvelő egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q0690	A gerincvelő veleszületett rendellenessége, k. m. n.	1	0,01	0,01
Q0700	Arnold-Chiari syndroma	1	0,01	0,01
Q0780	Az idegrendszer egyéb meghatározott veleszületett fejlődési rendellenességei	17	0,18	0,15
Q0790	Az idegrendszer k.m.n. veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1000	Veleszületett ptosis	1	0,01	0,01
Q1030	A szemhéj egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q1050	A könnycsatorna veleszületett elzáródása és szűkülete	4	0,04	0,03
Q1060	A könnyszervek egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q1070	A szemüreg veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q1100	Tömlős szemgolyó	0	0,00	0,00
Q1110	Egyéb eredetű szemhiány	3	0,03	0,03
Q1120	Kisszeműség	13	0,13	0,11
Q1130	Nagyszeműség	1	0,01	0,01
Q1200	Veleszületett szürkehályog	18	0,19	0,16
Q1210	A szemlencse veleszületett helyzeti rendellenessége	2	0,02	0,02
Q1230	Veleszületett szemlencsehiány	1	0,01	0,01
Q1240	Golvóalakú szemlencse	1	0,01	0,01
Q1300	Szivárványhártya-coloboma	5	0,05	0,04
Q1310	Szivárványhártya hiány	1	0,01	0,01
Q1320	A szivárványhártya egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q1330	Veleszületett szaruhártya homály	1	0,01	0,01
Q1340	A szaruhártya egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q1380	A szem elülső szegmentjének egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1390	A szem elülső szegmentjének veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q1400	Az üvegtest veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1410	Az ideghártya veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1420	A látóidegfő veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q1480	A szem hátsó szegmentjének egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q1500	Veleszületett zöldhályog	11	0,11	0,10
Q1580	A szem egyéb meghatározott rendellenességei	1	0,01	0,01
Q1590	A szem veleszületett rendellenessége, k.m.n.	7	0,07	0,06
Q1600	A fülkagyló veleszületett hiánya	7	0,07	0,06
Q1610	A külső hallójárat veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	4	0,04	0,03
Q1650	A belsőfül veleszületett rendellenessége	1	0,01	0,01
Q1690	A fül halláscsökkenést okozó, veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q1700	Járulékos fül	61	0,63	0,53
Q1720	Kisfülűség	0	0,00	0,00
Q1730	Egyéb módon szabálytalan alakú fül	7	0,07	0,06
Q1740	A fül helyzeti rendellenessége	4	0,04	0,03
Q1750	Elálló fülkagyló	1	0,01	0,01
Q1780	A fül egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	17	0,18	0,15

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q1790	A fül veleszületett rendellenessége, k.m.n.	9	0,09	0,08
Q1800	Kopoltvív eredetű üreg, sipoly, tömlő	4	0,04	0,03
Q1810	Fül előtti üreg és tömlő	17	0,18	0,15
Q1820	A kopoltvív egyéb rendellenességei	0	0,00	0,00
Q1830	Nvaki kúszóhártva	0	0,00	0,00
Q1850	Kisszájúság	1	0,01	0,01
Q1880	Az arc és nyak egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	54	0,56	0,47
Q1890	Az arc és nyak veleszületett rendellenessége, k.m.n.	11	0,11	0,10
Q2000	Közös artériás törzs	10	0,10	0,09
Q2010	Kettős kiszájadzású jobb kamra	8	0,08	0,07
Q2020	Kettős kiszájadzású bal kamra	2	0,02	0,02
Q2030	Nagvartériák teljes transzpozíciója	29	0,30	0,25
Q2040	Egycamrájú szív	15	0,15	0,13
Q2050	Kóros pitvar-kamrai összeköttetés	2	0,02	0,02
Q2060	A pitvari fülsék isomerismusa	0	0,00	0,00
Q2080	A szívüregek és összeköttetések egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q2090	A szívüregek és összeköttetések veleszületett rendellenessége, k.m.n.	12	0,12	0,10
Q2100	Kamrai sövényhiány	384	3,96	3,36
Q2110	Pitvari sövényhiány	725	7,48	6,34
Q2120	Pitvar-kamrai sövényhiány	23	0,24	0,20
Q2130	Fallot-tetralógia	32	0,33	0,28
Q2140	Aortopulmonális septumdefectus	4	0,04	0,03
Q2180	A szívűsövények egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q2190	A szívűsövény veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q2200	A tüdőverőér billentvű atresiája	8	0,08	0,07
Q2210	A tüdőverőér billentvű veleszületett szűkülete	33	0,34	0,29
Q2220	A tüdőverőér billentvű veleszületett elégtelensége	5	0,05	0,04
Q2230	A tüdőverőér billentvű egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,05
Q2240	A háromhegyű billentvű veleszületett szűkülete	4	0,04	0,03
Q2250	Ebstein-anómia	1	0,01	0,01
Q2260	Hypoplasiás jobb szív-syndroma	4	0,04	0,03
Q2280	A háromhegyű billentvű egyéb veleszületett rendellenességei	22	0,23	0,19
Q2290	A háromhegyű billentvű veleszületett rendellenessége, k.m.n.	4	0,04	0,03
Q2300	Az aortabillentvű veleszületett szűkülete	17	0,18	0,15
Q2310	Az aortabillentvű veleszületett elégtelensége	15	0,15	0,13
Q2320	A kéthegegyű billentvű veleszületett szűkülete	2	0,02	0,02
Q2330	A kéthegegyű billentvű veleszületett elégtelensége	4	0,04	0,03
Q2340	Hypoplasiás bal szív-syndroma	20	0,21	0,17
Q2380	Az aorta és kéthegegyű billentvűk egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q2390	Az aorta- és kéthegegyű billentvűk veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q2400	Dextrocardia	7	0,07	0,06
Q2410	Levocardia	1	0,01	0,01
Q2420	Hárompitvarú szív	0	0,00	0,00
Q2450	A koszorúerek rendellenessége	1	0,01	0,01
Q2460	Veleszületett pitvar-kamrai block	2	0,02	0,02
Q2480	A szív egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	13	0,13	0,11
Q2490	A szív veleszületett rendellenessége, k.m.n.	58	0,60	0,51
Q2500	Nvitott ductus arteriosus	256	2,64	2,24
Q2510	Coarctatio aortae	40	0,41	0,35
Q2520	Az aorta veleszületett elzáródása	8	0,08	0,07
Q2530	Aortaszűkület	14	0,14	0,12
Q2540	Az aorta egyéb veleszületett rendellenességei	8	0,08	0,07
Q2550	A tüdőverőér atresiája	10	0,10	0,09
Q2560	A tüdőverőér szűkülete	54	0,56	0,47
Q2570	A tüdőverőér egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q2580	A nagvartériák egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q2590	A nagvartériák veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q2610	Perzisztáló bal véna cava superior	1	0,01	0,01
Q2620	A tüdővéna teljes transzpozíciója	9	0,09	0,08
Q2630	A tüdővéna részleges transzpozíciója	3	0,03	0,03
Q2640	A tüdővisszér beszájadásának k.m.n. rendellenessége	1	0,01	0,01
Q2680	A nagyvéna egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q2700	A köldökverőér hiánya vagy hypoplasiája	18	0,19	0,16
Q2720	A vesearteria egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q2730	Perifériás arterio-venosus rendellenesség	1	0,01	0,01
Q2740	Veleszületett visszártágulat	0	0,00	0,00
Q2780	A perifériás érrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q2790	A perifériás érrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	5	0,05	0,04
Q2830	Az agyi erek egyéb rendellenességei	1	0,01	0,01
Q2880	A keringési szervrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q2890	A keringési szervrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q3000	Choana elzáródás	7	0,07	0,06

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q3010	Az orr hiánya vagy csökkent feilettsége	3	0,03	0,03
Q3080	Az orr egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q3090	Az orr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	5	0,05	0,04
Q3110	Veleszületett subglotticus szűkület	1	0,01	0,01
Q3120	A gége csökkent feilettsége	0	0,00	0,00
Q3140	Veleszületett (gége eredetű) stridor	32	0,33	0,28
Q3180	A gége egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q3190	A gége veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q3200	A légső falának veleszületett lágvulása	1	0,01	0,01
Q3210	A légső egyéb veleszületett rendellenességei	12	0,12	0,10
Q3220	Veleszületett hörgőlagvulás	0	0,00	0,00
Q3230	Veleszületett hörgőszűkület	21	0,22	0,18
Q3240	A hörgő egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q3300	Veleszületett cystás tüdő	11	0,11	0,10
Q3320	A tüdő sequestratiója	3	0,03	0,03
Q3330	A tüdő hiánya (agenesise)	0	0,00	0,00
Q3360	A tüdő hypo- és dysplasiája	15	0,15	0,13
Q3380	A tüdő egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q3390	A tüdő veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q3400	Mellhárta-rendellenesség	4	0,04	0,03
Q3410	Veleszületett mediastinalis cysta	1	0,01	0,01
Q3480	A légzőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q3490	A légzőrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q3500	A keményszájpad kétoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3510	A keményszájpad egyszoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3520	A lágvszájpad kétoldali hasadéka	1	0,01	0,01
Q3530	A lágvszájpad egyszoldali hasadéka	6	0,06	0,05
Q3540	A lágv- és keményszájpad együttes kétoldali hasadéka	2	0,02	0,02
Q3550	A lágv- és keményszájpad együttes egyszoldali hasadéka	0	0,00	0,00
Q3560	Szájpadhasadék, középvonali	15	0,15	0,13
Q3570	Hasadt nyelvcsap	1	0,01	0,01
Q3580	Szájpadhasadék, kétoldali, k.m.n	8	0,08	0,07
Q3590	Szájpadhasadék, egyszoldali, k.m.n.	16	0,17	0,14
Q3600	Ajakhasadék, kétoldali	6	0,06	0,05
Q3610	Ajakhasadék, középvonali	1	0,01	0,01
Q3690	Ajakhasadék, egyszoldali	31	0,32	0,27
Q3710	Keményszájpad-ajakhasadék, egyszoldali	2	0,02	0,02
Q3720	Lágvszájpad- és ajakhasadék, kétoldali	1	0,01	0,01
Q3730	Lágvszájpad- és ajakhasadék, egyszoldali	2	0,02	0,02
Q3740	Keményszájpad-, lágvszájpad- és ajakhasadék, kétoldali	10	0,10	0,09
Q3750	Keményszájpad-, lágvszájpad- és ajakhasadék, egyszoldali	10	0,10	0,09
Q3780	Szájpad-ajakhasadék, kétoldali, k.m.n.	9	0,09	0,08
Q3790	Szájpad-ajakhasadék, egyszoldali, k.m.n.	22	0,23	0,19
Q3800	Az ajak m.n.o. veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q3810	Ankyloglossia	194	2,00	1,70
Q3820	Nagynyelvűség (macroglossia)	5	0,05	0,04
Q3830	A nyelv egyéb veleszületett rendellenességei	23	0,24	0,20
Q3840	A nálmirigyek és vezetékük veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q3850	A szájpad m.n.o. veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q3860	A száj egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q3900	A nyelvcső atresiaja sipoly nélkül	14	0,14	0,12
Q3910	A nyelvcső atresiaja légső-nyelvcső sipollyal	18	0,19	0,16
Q3920	Veleszületett légső-nyelvcső sipoly atresia nélkül	1	0,01	0,01
Q3930	Veleszületett nyelvcsőszűkület, strictura	1	0,01	0,01
Q3990	A nyelvcső veleszületett rendellenessége, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q4000	Veleszületett, hypertrophiás pylorus szűkület	16	0,17	0,14
Q4010	Veleszületett hiatus-hernia	7	0,07	0,06
Q4020	A gvomor egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q4030	A gvomor veleszületett rendellenességei, k.m.n	0	0,00	0,00
Q4080	A tápcsatorna felső szakaszának egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q4090	A tápcsatorna felső szakaszának veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q4100	A patkóbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	6	0,06	0,05
Q4110	Az éhbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	2	0,02	0,02
Q4120	A csipőbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	1	0,01	0,01
Q4180	Vékonybél egyéb meghatározott részeinek veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	2	0,02	0,02
Q4190	Vékonybél k.m.n. szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	12	0,12	0,10
Q4200	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	2	0,02	0,02
Q4210	A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete sipoly nélkül	5	0,05	0,04
Q4220	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	6	0,06	0,05
Q4230	A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipoly nélkül	17	0,18	0,15
Q4280	A vastagbél egyéb szakaszainak veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	0	0,00	0,00
Q4290	A vastagbél meghatározatlan szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	0	0,00	0,00

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q4300	Meckel-gurdély	2	0,02	0,02
Q4310	Hirschsprung-féle betegség	7	0,07	0,06
Q4320	A vastagbél egyéb veleszületett működési rendellenességei	0	0,00	0,00
Q4330	A bél veleszületett fixációs rendellenességei	7	0,07	0,06
Q4340	Bél-kettőzöttség	2	0,02	0,02
Q4350	Ectopiás végbélnyílás	7	0,07	0,06
Q4360	A végbél, végbélnyílás veleszületett sipolya	1	0,01	0,01
Q4380	A belek egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	11	0,11	0,10
Q4390	A belek veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q4400	Epehólyag agenésia, aplasia és hypoplasia	2	0,02	0,02
Q4410	Az epehólyag egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q4420	Az epeutak elzáródása	0	0,00	0,00
Q4430	Az epeutak veleszületett szükülete és stricturája	1	0,01	0,01
Q4440	Közös epevezeték (choledochus) cysta	1	0,01	0,01
Q4450	Az epeutak egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q4460	Tömlős májbetegség	2	0,02	0,02
Q4470	A máj egyéb veleszületett rendellenességei	8	0,08	0,07
Q4500	A hasnválmirigy agenésia, aplasia és hypoplasia	1	0,01	0,01
Q4510	Pancreas annulare	1	0,01	0,01
Q4580	Az emésztőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q4590	Az emésztőrendszer veleszületett, k.m.n. deformitása	2	0,02	0,02
Q5000	A petefészkek veleszületett hiánya	1	0,01	0,01
Q5010	Petefészkek-tömlő (fejlődési rendellenességként)	22	0,23	0,19
Q5020	Veleszületett petefészkek-csavarodás	1	0,01	0,01
Q5030	A petefészkek egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q5200	A hüvely veleszületett hiánya	0	0,00	0,00
Q5210	Kettőzött hüvely	0	0,00	0,00
Q5220	Veleszületett végbél-hüvely sipoly	0	0,00	0,00
Q5230	Imperforált szűzhárta	0	0,00	0,00
Q5240	A hüvely egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q5250	A szemérem ajkak összenövése	1	0,01	0,01
Q5260	A csikló veleszületett rendellenessége	1	0,01	0,01
Q5270	A szeméremtest egyéb veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q5280	A női nemi szervek egyéb megjelölt veleszületett rendellenességei	1	0,01	0,01
Q5290	A női nemi szervek veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q5300	Ectopiás here	0	0,00	0,00
Q5310	Nem descendált here, egvoldali	162	1,67	1,42
Q5320	Nem descendált here, kétoldali	49	0,51	0,43
Q5390	Nem descendált here, k.m.n.	18	0,19	0,16
Q5400	Hypospadiasis a makkon	57	0,59	0,50
Q5410	Hypospadiasis a penisen	15	0,15	0,13
Q5430	Hypospadiasis a gáton	1	0,01	0,01
Q5480	Egyéb hypospadiasis	7	0,07	0,06
Q5490	Hypospadiasis, k.m.n.	207	2,13	1,81
Q5500	A here hiánya és aplasiája	8	0,08	0,07
Q5520	A here és herezacskó egyéb veleszületett rendellenességei	23	0,24	0,20
Q5540	Az ondóvezeték, ondóhólyag, mellékhere és prostata egyéb veleszületett rendellen.	1	0,01	0,01
Q5550	A hímvessző veleszületett hiánya és aplasiája	0	0,00	0,00
Q5560	A hímvessző egyéb veleszületett rendellenességei	9	0,09	0,08
Q5580	A hím ivarszervek egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q5590	A hím ivarszervek k.m.n. veleszületett rendellenessége	1	0,01	0,01
Q5600	Hermaphroditismus m.n.o.	1	0,01	0,01
Q5610	Hím pseudohermaphroditismus m.n.o.	2	0,02	0,02
Q5620	Női pseudohermaphroditismus m.n.o.	2	0,02	0,02
Q5640	Bizonytalan neműség, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q6000	A vese egvoldali agenésise	30	0,31	0,26
Q6010	Mindkét vese agenésise	4	0,04	0,03
Q6020	A vese agenésise, k.m.n.	13	0,13	0,11
Q6030	Az egvik vese hypoplasiaja	7	0,07	0,06
Q6040	Mindkét vese hypoplasiaja	4	0,04	0,03
Q6050	Vesehypoplasia, k.m.n.	8	0,08	0,07
Q6060	Potter-szindróma	7	0,07	0,06
Q6100	Veleszületett solitaer vesecysta	6	0,06	0,05
Q6110	Polycystás vese, gyermekkori típus	16	0,17	0,14
Q6120	Polycystás vese, felnőttkori típus	4	0,04	0,03
Q6130	Polycystás vese, k.m.n.	15	0,15	0,13
Q6140	Vese-dysplasia	5	0,05	0,04
Q6150	Medullaris cystás vese	1	0,01	0,01
Q6180	Egyéb cystás vesebetegségek	4	0,04	0,03
Q6190	Cystás vesebetegség, k.m.n.	12	0,12	0,10
Q6200	Veleszületett zsákvese (hydronephrosis)	45	0,46	0,39
Q6210	A húgyvezeték atresiája és szükülete	33	0,34	0,29

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q6220	Veleszületett megaloureter	14	0,14	0,12
Q6230	A vesemedence és húgvezeték egyéb, elzáródással járó rendellenességei	141	1,45	1,23
Q6240	A húgvezeték agenesise	1	0,01	0,01
Q6250	Kettős húgvezeték	8	0,08	0,07
Q6270	Veleszületett vesico-uretero-renalis reflux	12	0,12	0,10
Q6280	A húgvezeték egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q6300	Járulékos vese	4	0,04	0,03
Q6310	Lebendezett, összeolvadt és patkó vese	7	0,07	0,06
Q6320	Ectopiás vese	8	0,08	0,07
Q6330	Hyperplasiás és óriás vese	1	0,01	0,01
Q6380	A vese egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	40	0,41	0,35
Q6390	A vese veleszületett rendellenessége, k.m.n.	72	0,74	0,63
Q6400	Epispadiasis	3	0,03	0,03
Q6410	A húgyhólyag extrophiája	2	0,02	0,02
Q6420	Veleszületett hátsó húgycső billentyűk	1	0,01	0,01
Q6430	A hólyagnyak és húgycső egyéb atresiája és szűkülete	12	0,12	0,10
Q6440	Urachus rendellenesség	3	0,03	0,03
Q6450	A hólyag és húgycső veleszületett hiánya	2	0,02	0,02
Q6460	Veleszületett hólyagdiverticulum	1	0,01	0,01
Q6470	A hólyag és húgycső egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q6480	A húgrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q6490	A húgrendszer rendellenessége, k.m.n.	35	0,36	0,31
Q6500	A csípő veleszületett egvoldali dislocatiója	18	0,19	0,16
Q6510	A csípő veleszületett kétoldali dislocatiója	15	0,15	0,13
Q6520	A csípő veleszületett k.m.n. dislocatiója	15	0,15	0,13
Q6530	A csípő veleszületett egvoldali sublaxatiója	38	0,39	0,33
Q6540	A csípő veleszületett kétoldali sublaxatiója	17	0,18	0,15
Q6550	A csípő veleszületett k.m.n. sublaxatiója	9	0,09	0,08
Q6560	Instabil csípő	23	0,24	0,20
Q6580	A csípő egyéb veleszületett deformitásai	42	0,43	0,37
Q6590	A csípő veleszületett deformitása, k.m.n.	50	0,52	0,44
Q6600	Dongaláb (pes equinovarus)	138	1,42	1,21
Q6610	Pes calcaneovarus	10	0,10	0,09
Q6620	A lábközépcsontok varus állása	20	0,21	0,17
Q6630	A lábak egyéb, varus jellegű veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q6640	Pes calcaneovalgus	15	0,15	0,13
Q6650	Veleszületett lúdtalp	1	0,01	0,01
Q6660	A láb egyéb veleszületett, valgus jellegű deformitásai	6	0,06	0,05
Q6680	A láb egyéb veleszületett deformitásai	14	0,14	0,12
Q6690	A lábak rendellenessége, k.m.n.	10	0,10	0,09
Q6700	Arc-aszimmetria	6	0,06	0,05
Q6720	Hosszúfeiűség (dolichocephalia)	1	0,01	0,01
Q6740	A koponya, arc és állkapocs egyéb veleszületett rendellenességei	13	0,13	0,11
Q6750	A gerinc veleszületett deformitása	1	0,01	0,01
Q6760	Pectus excavatum	27	0,28	0,24
Q6770	Pectus carinatum	1	0,01	0,01
Q6780	A mellkas egyéb veleszületett deformitásai	2	0,02	0,02
Q6800	A fejbiccentő izom veleszületett deformitása	55	0,57	0,48
Q6810	A kéz veleszületett deformitása	7	0,07	0,06
Q6820	A térd veleszületett deformitása	2	0,02	0,02
Q6840	A sípcsont és szárkapocsont veleszületett görbülete	0	0,00	0,00
Q6880	Egyéb meghatározott veleszületett csont-izom deformitások	2	0,02	0,02
Q6900	Járulékos ujj(-ak)	51	0,53	0,45
Q6910	Járulékos hüvelykujj(-ak)	6	0,06	0,05
Q6920	Járulékos lábujj(-ak)	12	0,12	0,10
Q6990	Polydactylia, k.m.m.	31	0,32	0,27
Q7000	Összenőtt ujjak	33	0,34	0,29
Q7010	Úszóhártvász ujjak	3	0,03	0,03
Q7020	Összenőtt lábujjak	54	0,56	0,47
Q7030	Úszóhártvász lábujjak	10	0,10	0,09
Q7040	Polysyndactylia	14	0,14	0,12
Q7090	Ujjak összenövése, k.m.n.	21	0,22	0,18
Q7100	A felső végtag(-ok) veleszületett teljes hiánya	2	0,02	0,02
Q7110	A felkar és alkar veleszületett hiánya, a kéz meglétével	2	0,02	0,02
Q7120	Mindkét alkar és kéz veleszületett hiánya	0	0,00	0,00
Q7130	Kéz és ujj(-ak) veleszületett hiánya	11	0,11	0,10
Q7140	Az orsócsont megrövidülése	2	0,02	0,02
Q7150	A singsont megrövidülése	0	0,00	0,00
Q7180	A felső végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	9	0,09	0,08
Q7190	A felső végtag redukciós defektusa, k.m.n.	3	0,03	0,03
Q7200	Az alsó végtag(-ok) veleszületett teljes hiánya	2	0,02	0,02
Q7210	A comb és lábszár veleszületett hiánya, a lábfeje meglétével	1	0,01	0,01

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q7230	A láb és lábujj(-ak) veleszületett hiánya	7	0,07	0,06
Q7240	A combcsont megrövidülése	3	0,03	0,03
Q7250	A sípcsont megrövidülése	1	0,01	0,01
Q7260	A szárkapocscsont megrövidülése	1	0,01	0,01
Q7280	Az alsó végtag(-ok)egyb redukciós defektusai	1	0,01	0,01
Q7290	Az alsó végtag redukciós defektusa, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q7300	Nem meghatározott végtag(-ok) veleszületett hiánya	1	0,01	0,01
Q7310	Nem meghatározott végtag(-ok) proximális végének hiánya	0	0,00	0,00
Q7380	Nem meghatározott végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	3	0,03	0,03
Q7400	A felső végtagok és vállöv egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q7410	A térd veleszületett rendellenessége	0	0,00	0,00
Q7420	Az alsó végtag(-ok) és medenceöv egyéb veleszületett rendellenességei	7	0,07	0,06
Q7430	Arthrogrvposis multiplex congenita	3	0,03	0,03
Q7480	Egyéb meghatározott veleszületett végtagrendellenességek	3	0,03	0,03
Q7490	A végtag(-ok) k.m.n. veleszületett rendellenessége	2	0,02	0,02
Q7500	Koponyavarratok veleszületett elcsontosodása (craniosvnostosis)	7	0,07	0,06
Q7510	Dvsostosis craniofacialis	0	0,00	0,00
Q7520	Hypertelorismus	6	0,06	0,05
Q7530	Nagyfeiúség (macrocephalia)	1	0,01	0,01
Q7550	Dvsostosis oculomandibularis	1	0,01	0,01
Q7580	Az agy- és arckoponyacsontok egyéb meghatározott veleszületett rendellenessége	5	0,05	0,04
Q7590	Az agy- és arckoponyacsontok k.m.n. veleszületett rendellenességei	9	0,09	0,08
Q7600	Reített gerinchasadék (spina bifida occulta)	4	0,04	0,03
Q7630	Veleszületett scoliosis veleszületett csontrendszer-rendellenesség miatt	2	0,02	0,02
Q7640	A gerincoszlop egyéb veleszületett, scoliosissal nem társuló rendellenességei	8	0,08	0,07
Q7660	A bordák egyéb veleszületett rendellenességei	9	0,09	0,08
Q7670	A szegycsont veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q7680	A csontos mellkas egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q7690	A csontos mellkas veleszületett rendellenessége, k.m.n.	1	0,01	0,01
Q7700	A porcfejlődés hiánya (achondrogenesis)	0	0,00	0,00
Q7710	Thanatophoricus rövid alkat	1	0,01	0,01
Q7720	Rövid borda szndroma	1	0,01	0,01
Q7730	Chondrodysplasia punctata	1	0,01	0,01
Q7740	A porcképződés hiánya (achondroplasia)	5	0,05	0,04
Q7780	Egyéb osteo-chondrodysplasia a csővescsontok és gerinc növekedési defektusaival	0	0,00	0,00
Q7800	Osteogenesis imperfecta	1	0,01	0,01
Q7880	Egyéb meghatározott osteochondrodvsplasiák	0	0,00	0,00
Q7890	Nem meghatározott osteochondrodysplasia	2	0,02	0,02
Q7900	Veleszületett rekesz-sérv	24	0,25	0,21
Q7910	A rekeszizom egyéb veleszületett rendellenességei	5	0,05	0,04
Q7920	Exomphalos	22	0,23	0,19
Q7930	Gastroschisis	12	0,12	0,10
Q7950	A hasfal egyéb veleszületett rendellenességei	4	0,04	0,03
Q7980	A csont- és izomrendszer egyéb veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q7990	A csont- és izomrendszer veleszületett rendellenessége, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q8000	Ichthyosis congenita	1	0,01	0,01
Q8020	Lemezes ichthyosis	0	0,00	0,00
Q8080	Egyéb veleszületett ichthyosis	1	0,01	0,01
Q8090	Veleszületett ichthyosis, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q8120	Epidermolysis bullosa dystrophica	1	0,01	0,01
Q8190	Epidermolysis bullosa, k.m.n.	2	0,02	0,02
Q8200	Örökletes lymphoedema	0	0,00	0,00
Q8220	Mastocvtosis	1	0,01	0,01
Q8230	Börpigment-túltengés	8	0,08	0,07
Q8240	Ectodermalis dysplasia (izzadással nem járó)	0	0,00	0,00
Q8250	Veleszületett, nem daganatos anvajegy	178	1,84	1,56
Q8280	A bőr egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	60	0,62	0,52
Q8290	A bőr veleszületett rendellenessége, k.m.n.	20	0,21	0,17
Q8310	Járulékos emlő	7	0,07	0,06
Q8330	Járulékos mellbimbó	30	0,31	0,26
Q8380	Az emlő egyéb veleszületett rendellenességei	3	0,03	0,03
Q8390	Az emlő veleszületett rendellenessége, k.m.n.	0	0,00	0,00
Q8400	Veleszületett alopecia	4	0,04	0,03
Q8410	A hajzat/szőrzet m.n.o. morfológiai rendellenességei	0	0,00	0,00
Q8420	A hajzat/szőrzet egyéb veleszületett rendellenességei	2	0,02	0,02
Q8460	A körmök egyéb veleszületett rendellenességei	0	0,00	0,00
Q8480	A kültakaró egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	6	0,06	0,05
Q8490	A kültakaró veleszületett rendellenességei, k.m.n.	6	0,06	0,05
Q8500	Neurofibromatosis (benignus)	4	0,04	0,03
Q8510	Göbös agykeménvedés (sclerosis tuberosa)	1	0,01	0,01
Q8580	Egyéb, m.n.o. phakomatosisok	1	0,01	0,01
Q8680	Egyéb, ismert külső okra visszavezethető veleszületett malformatiós szndromák	0	0,00	0,00

BNO kód	Fejlődési rendellenesség megnevezése	Esetszám	Ezrelék*	Ezrelék**
Q8700	Főként az arc külalakját érintő veleszületett malformatiós svndromák	12	0.12	0.10
Q8710	Főként alacsonynövésével kapcsolatos veleszületett malformatiós svndromák	3	0.03	0.03
Q8720	Főként a végtagokat érintő veleszületett malformatiós svndromák	5	0.05	0.04
Q8730	Veleszületett rendellenesség-svndromák gyorsult növekedéssel	1	0.01	0.01
Q8740	Marfan-svndroma	1	0.01	0.01
Q8750	Egyéb veleszületett malformatiós svndromák, egyéb csontváz-eltérésekkel	3	0.03	0.03
Q8780	Egyéb meghatározott, m.n.o. veleszületett malformatiós svndromák	2	0.02	0.02
Q8900	A lép veleszületett rendellenességei	8	0.08	0.07
Q8910	A mellékvese veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q8920	Egyéb belső elválasztású mirigyek veleszületett rendellenességei	1	0.01	0.01
Q8930	Situs inversus	9	0.09	0.08
Q8940	Összenőtt ikrek	4	0.04	0.03
Q8970	Többszörös, m.n.o. veleszületett rendellenességek	18	0.19	0.16
Q8980	Egyéb meghatározott veleszületett rendellenességek	4	0.04	0.03
Q8990	Veleszületett rendellenesség, k.m.n.	5	0.05	0.04
Q9000	Trisomia 21, meioticus, non-disjunctiós típus	132	1.36	1.15
Q9010	Trisomia 21, mosaicismus, (mitoticus, non-disjunctiós típus)	2	0.02	0.02
Q9020	Trisomia 21, translocatiós típus	7	0.07	0.06
Q9090	Down-svndroma, k.m.n.	63	0.65	0.55
Q9100	Trisomia 18, meioticus, non-disjunctiós típus	26	0.27	0.23
Q9120	Trisomia 18, translocatio	3	0.03	0.03
Q9130	Edwards-svndroma, k.m.n.	10	0.10	0.09
Q9140	Trisomia 13, meioticus, non-disjunctiós	9	0.09	0.08
Q9150	Trisomia 13, mosaicismus (mitoticus, non-disjunctiós)	0	0.00	0.00
Q9160	Trisomia 13, translocatio	3	0.03	0.03
Q9170	Patau-svndroma, k.m.n.	3	0.03	0.03
Q9220	Nagyobb chromosomarást érintő részleges trisomia	2	0.02	0.02
Q9230	Kisebb chromosomarást érintő részleges trisomia	2	0.02	0.02
Q9260	Számfeletti marker chromosomák	0	0.00	0.00
Q9270	Triploidia és polyploidia	1	0.01	0.01
Q9280	Az autosomák egyéb meghatározott trisomiái és részleges trisomiái	2	0.02	0.02
Q9290	Az autosomák k.m.n. trisomiája és részleges trisomiája	1	0.01	0.01
Q9310	Teljes chromosoma monosomia mosaicismus, (mitoticus, non-disjunctiós)	1	0.01	0.01
Q9320	Dicentricus vagy gyűrűs chromosoma	0	0.00	0.00
Q9330	A 4. chromosoma rövid karjának törése	1	0.01	0.01
Q9340	Az 5. chromosoma rövid karjának törése	1	0.01	0.01
Q9350	Egyéb chromosomarást törése	1	0.01	0.01
Q9380	Az autosomák egyéb törései	1	0.01	0.01
Q9390	Az autosomák törése, k.m.n.	1	0.01	0.01
Q9510	Chromosoma inversio normál egvénben	0	0.00	0.00
Q9520	Kiegyensúlyozott autosomalis átrendeződés beteg egvénben	0	0.00	0.00
Q9540	Marker heterochromatinnal rendelkező egvén	1	0.01	0.01
Q9600	45, X karyotypus	8	0.08	0.07
Q9610	46, X karyotypus iso (Xq)	1	0.01	0.01
Q9630	45, X/46XX vagy XY mosaicismus	0	0.00	0.00
Q9680	Turner-svndroma egyéb változatai	3	0.03	0.03
Q9690	Turner-svndroma, k.m.n.	3	0.03	0.03
Q9700	47, XXX karyotypus	1	0.01	0.01
Q9720	Mosaicismus, változó számú X-chromosoma vonallal	1	0.01	0.01
Q9730	Nőnemű egvén 46,XY karyotípussal	1	0.01	0.01
Q9800	Klinefelter-svndroma, karyotípus 47, XXY	7	0.07	0.06
Q9810	Klinefelter-svndroma, férfi, kettőnél több X chromosomával	0	0.00	0.00
Q9840	Klinefelter-svndroma, k.m.n.	0	0.00	0.00
Q9870	Férfi, a nemi chromosoma mosaicismusával	0	0.00	0.00
Q9890	Nemi chromosoma rendellenesség, férfi fenotípus, k.m.n.	0	0.00	0.00
Q9900	46, XX/46, XY chimera	0	0.00	0.00
Q9910	46, XX valódi hermaphrodita	0	0.00	0.00
Q9920	Törékény X-chromosoma	0	0.00	0.00
Q9980	Egyéb meghatározott chromosoma-rendellenességek	3	0.03	0.03
Q9990	Chromosoma-rendellenesség, k.m.n.	9	0.09	0.08
	Összesen	6098	62.89	53.34

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

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

Az élveszületések száma, 2009: 96 442

A késői magzati halálózás száma, 2009: 519

Az összes magzati halálózás száma, 2009: 17 885

Forrás:KSH

Forrás:KSH

Forrás:KSH

A bejelentett veleszületett rendellenességek számának és gyakoriságának elemzése

A 3. táblázat a Betegségek Nemzetközi Osztályozása 10. revíziója (BNO-10) szerinti bontásban mutatja be a veleszületett rendellenességek esetszámát és ezrelékes előfordulását. *Abban különbözik a 2. táblázattól, hogy valamennyi bejelentett fejlődési rendellenesség figyelembe vételével készült, függetlenül attól, hogy az érintett egyénben izolált vagy multiplex előfordulása volt.* Ilyen analízis a korábbi években nem történt, de 2008-tól az elemzés kiterjesztésre került az egyes rendellenességek valós előfordulását jobban tükröző módszerre is. A gyakorisági értékek meghatározása a 2. táblázat értékelésénél leírtakkal megegyezően történt.

A fejlődési rendellenességgel bejelentett 4561 esetnek **6098** BNO10-es Q csoportba tartozó kóddal leírható veleszületett ártalma volt. A prevalencia értékeket az *összes születésre* (élveszületés + késői magzati halálozás) számítva a veleszületett fejlődési rendellenességek gyakorisága **62,89** ezrelék, a *korai és középideős magzati halálozást* is figyelembe véve **53,34** ezrelék volt.

A 2009-ben észlelt összes bejelentett fejlődési rendellenesség gyakorisági sorrendje BNO kód szerint (előfordulásuk ≥ 1 ezrelék) a következő:

Q2120	Pitvari sövényhiány	(725 eset, 7,48 ‰)
Q2100	Kamrai sövényhiány	(384 eset, 3,96 ‰)
Q2500	Nyitott ductus arteriosus	(256 eset, 2,64 ‰)
Q5490	Hypospadiasis, k.m.n.	(207 eset, 2,13 ‰)
Q9000- Q9090	Down-szindróma	(204 eset, 2,10 ‰)
Q5310- Q5390	Nem descendált here	(198 eset, 2,04 ‰)
Q3810	Ankyloglossia	(194 eset, 2,00 ‰)
Q8250	Veleszül. nem daganatos anyajegy	(178 eset, 1,84 ‰)
Q6230	Vesemedence és húgyvezeték elzáródás	(141 eset, 1,45 ‰)
Q6600	Dongaláb	(138 eset, 1,42 ‰)

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

4. táblázat A 2009-ben bejelentett veleszületett rendellenességek terhességi kimenetel szerinti megoszlása az egyes rendellenesség csoportokban

Rendellenesség csoportok	Élve- születés		Halva- születés		Spontán vetelés		Prenat. felism. rendell. miatt terhesség- megszakítás		Prenat. felism. rendell. terhesség- megszakítás nélkül*		Együtt esetsz
	esetsz	%	esetsz	%	esetsz	%	esetsz	%	esetsz	%	
AN - Koponvahiány	0	0,0	0	0,0	0	0,0	15	93,8	1	6,3	16
EN - Agvsérv	2	18,2	0	0,0	0	0,0	9	81,8	0	0,0	11
HP - Holoprosencephalia	6	40,0	1	6,7	0	0,0	8	53,3	0	0,0	15
MC - Kisfejlés	4	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	4
HY - Vízfejlés	18	48,6	0	0,0	0	0,0	16	43,2	3	8,1	37
SB - Nvitott gerinc	11	28,9	0	0,0	1	2,6	24	63,2	2	5,3	38
ON - Egvéb idegrendszeri rendellenesség	36	64,3	1	1,8	0	0,0	16	28,6	3	5,4	56
AM - Szemhiány/kisszeműség	1	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1
CT - Veleszületett szürkehályog	11	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	11
EY - Egvéb szemrendellenesség	38	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	38
EA - Fülrendellenesség	30	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	30
BR - Kopoltvív származékok rendellenessége	29	42,0	0	0,0	1	1,4	38	55,1	1	1,4	69
FS - Arc és koponya rendellenesség	25	86,2	1	3,4	0	0,0	3	10,3	0	0,0	29
HD - Szív és nagvér rendellenesség	1049	97,9	1	0,1	0	0,0	17	1,6	4	0,4	1071
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	68	90,7	0	0,0	0	0,0	4	5,3	3	4,0	75
CP - Szájadhasadék	35	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	35
CL - Ajakhasadék	63	90,0	0	0,0	0	0,0	6	8,6	1	1,4	70
OA - Nvelőcső elzáródás	15	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	15
PS - Gvornokimenet szűkület	15	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	15
AI - Vékonvbél elzáródása/szűkülete	10	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	10
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	15	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	15
HG - Hirschsprung-féle betegség	5	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	5
OD - Egvéb emésztőrendszeri rendellenesség	62	89,9	0	0,0	0	0,0	5	7,2	2	2,9	69
UT - Rejtett heréiűség	198	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	198
EG - Nemi szervi rendellenesség	61	92,4	0	0,0	0	0,0	0	0,0	5	7,6	66
RA - Vesehiány	29	78,4	0	0,0	0	0,0	6	16,2	2	5,4	37
PO - Potter-szindróma	1	16,7	0	0,0	0	0,0	5	83,3	0	0,0	6
CK - Cystás vesebetegség	22	64,7	0	0,0	0	0,0	6	17,6	6	17,6	34
US - Húgvrendszer elzáródásos rendellenessége	164	94,3	0	0,0	0	0,0	1	0,6	9	5,2	174
EV - Húgvhólvag extrophia	1	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1
SH - Hypospadiasis	252	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	252
OU - Egvéb húgvrendszeri rendellenesség	144	96,6	0	0,0	0	0,0	4	2,7	1	0,7	149
CD - Csipóficam és hailam	192	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	192
CF - Dongaláb	136	97,1	0	0,0	0	0,0	1	0,7	3	2,1	140
PY - Sokuiűség	85	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	85
SY - Összenőtt ujjak	92	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	92
LR - Véttaghiány	11	84,6	0	0,0	0	0,0	2	15,4	0	0,0	13
OL - Egvéb vétag rendellenesség	54	93,1	0	0,0	0	0,0	3	5,2	1	1,7	58
SK - Egvéb csontvázrendszeri rendellenesség	29	96,7	0	0,0	0	0,0	1	3,3	0	0,0	30
TC - Ferdenvakúság	47	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	47
DI - Rekeszhiány	14	77,8	0	0,0	0	0,0	4	22,2	0	0,0	18
EX - Nvitott hasfal	11	42,3	0	0,0	0	0,0	13	50,0	2	7,7	26
MS - Egvéb izomrendszeri rendellenesség	5	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	5
IM - Kültakarók rendellenessége	98	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	98
SA - Léphiány	4	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	4
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	2	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2
SYND- Szindrómák	31	70,5	0	0,0	0	0,0	12	27,3	1	2,3	44
DS - Down szindróma	82	40,2	3	1,5	1	0,5	113	55,4	5	2,5	204
EK - Egvéb kromoszóma rendellenesség	33	32,0	1	1,0	4	3,9	64	62,1	1	1,0	103
TW - Összenőtt ikrek	0	0,0	0	0,0	0	0,0	4	100	0	0,0	4
MI - Minor rendellenesség	436	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	436**
RK - Random kombináció	145	91,8	1	0,6	0	0,0	11	7,0	1	0,6	158**
MA - Multiplex asszociáció	17	94,4	0	0,0	0	0,0	1	5,6	0	0,0	18
MCA - Multiplex kongenitális anomália	103	82,4	2	1,6	0	0,0	19	15,2	1	0,8	125
OT - Egvéb rendellenesség	3	42,9	0	0,0	0	0,0	4	57,1	0	0,0	7
Összesen	4050	88,8	11	0,2	7	0,2	435	9,5	58	1,3	4561

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

**A minor random kombinációk a minor rendellenesség csoportban találhatók (10 eset).

5. táblázat Az élveszülettek prenatálisan felismert esetei az egyes rendellenesség csoportokban a VRONY 2009. évi adatai alapján

Rendellenesség csoportok	24. terhességi héten és előtte felismert		24. terhességi hét után felismert		Nem jelentett terhességi hét		Élveszületések esetsz
	esetsz	%	esetsz	%	esetsz	%	
AN - Koponyahiány	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0
EN - Agvsérv	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2
HP - Holoprosencephalia	0	0,0	2	33,3	1	16,7	6
MC - Kisfeiűség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	4
HY - Vizfeiűség	1	5,6	0	0,0	5	27,8	18
SB - Nvitott gerinc	0	0,0	1	9,1	1	9,1	11
ON - Egvéb idegrendszeri rendellenesség	1	2,8	4	11,1	3	8,3	36
AM - Szemhiány/kisszeműség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1
CT - Veleszületett szürkehályog	0	0,0	0	0,0	0	0,0	11
EY - Egvéb szemrendellenesség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	38
EA - Fülrendellenesség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	30
BR - Kopoltvívív származékok rendellenessége	0	0,0	0	0,0	0	0,0	29
FS - Arc és koponya rendellenesség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	25
HD - Szív és nagyvér rendellenesség	1	0,1	5	0,5	19	1,8	1049
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	0	0,0	0	0,0	2	2,9	68
CP - Szájpadasadék	0	0,0	0	0,0	0	0,0	35
CL - Ajakhasadék	3	4,8	2	3,2	7	11,1	63
OA - Nvelőcső elzáródás	0	0,0	0	0,0	2	13,3	15
PS - Gyomorkimenet szűkület	0	0,0	0	0,0	0	0,0	15
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	0,0	0	0,0	2	20,0	10
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	0	0,0	0	0,0	0	0,0	15
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	5
OD - Egvéb emésztőrendszeri rendellenesség	0	0,0	1	1,6	6	9,7	62
UT - Reitett heréiűség	0	0,0	0	0,0	1	0,5	198
EG - Nemi szervi rendellenesség	1	1,6	0	0,0	7	11,5	61
RA - Vesehiány	0	0,0	1	3,4	7	24,1	29
PO - Potter-szindróma	0	0,0	1	100	0	0,0	1
CK - Cystás vesebetegség	1	4,5	0	0,0	7	31,8	22
US - Húgvrendszer elzáródásos rendellenessége	3	1,8	6	3,7	48	29,3	164
EV - Húgvhólvag extrophia	0	0,0	0	0,0	1	100	1
SH - Hypospadiasis	0	0,0	1	0,4	2	0,8	252
OU - Egvéb húgvrendszeri rendellenesség	1	0,7	2	1,4	31	21,5	144
CD - Csipőficam és hailam	0	0,0	0	0,0	1	0,5	192
CF - Dongaláb	4	2,9	0	0,0	6	4,4	136
PY - Sokujűség	0	0,0	0	0,0	3	3,5	85
SY - Összenőtt ujjak	0	0,0	0	0,0	0	0,0	92
LR - Végtaghiány	0	0,0	0	0,0	0	0,0	11
OL - Egvéb végtag rendellenesség	1	1,9	0	0,0	6	11,1	54
SK - Egvéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	0,0	0	0,0	2	6,9	29
TC - Ferdenvakúság	0	0,0	0	0,0	0	0,0	47
DI - Rekeszhiány	0	0,0	0	0,0	3	21,4	14
EX - Nvitott hasfal	1	9,1	0	0,0	4	36,4	11
MS - Egvéb izomrendszeri rendellenesség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	5
IM - Kültakarók rendellenessége	0	0,0	0	0,0	3	3,1	98
SA - Léphiány	0	0,0	0	0,0	0	0,0	4
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2
SYND- Szindrómák	0	0,0	1	3,2	3	9,7	31
DS - Down szindróma	3	3,7	1	1,2	6	7,3	82
EK - Egvéb kromoszóma rendellenesség	1	3,0	2	6,1	5	15,2	33
TW - Összenőtt ikrek	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0
MI - Minor rendellenesség	0	0,0	0	0,0	12	2,8	436
RK - Random kombináció	3	2,1	4	2,8	8	5,5	145
MA - Multiplex asszociáció	0	0,0	0	0,0	2	40,0	17
MCA - Multiplex kongenitális anomália	0	0,0	4	3,9	13	12,6	103
OT - Egvéb rendellenesség	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3
Összesen	25	0,6	38	0,9	229	5,7	4050

A veleszületett rendellenességek terhességi kimenetel és prenatalis diagnózis szerinti megoszlásának elemzése

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

2009-ben az összes bejelentett eset **88,8%-a (4050 eset) élve** jött világra. A *spontan elvetélt* károsodott magzatok aránya 0,2% (7 eset) volt, *késői magzati halálozás* 11 esetben fordult elő.

A bejelentett magzati veszteségek túlnyomó részét a **prenatalisan felismert rendellenességek** képezték. Összesen **493** fejlődési rendellenességet (az összes eset 10,8%-át) ismertek fel magzati korban. Ez az arány 1,2%-kal nagyobb a 2008-ban jelentett értéknél (9,6%, 442 eset).

A prenatalisan diagnosztizált fejlődési rendellenességek közel 88%-ában jelezték a bejelentő orvosok, hogy a terhesség *indukált vetéléssel* végződött (435 eset, az összes eset 9,5%-a).

A magzati korban észlelt malformációk 10%-ában (58 eset, az összes eset 1,3%-a) a terhesség további kimenetele *ismeretlen* maradt. Az okok alapvetően három tényezőre vezethetők vissza:

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

Ezek a magzatok vagy 2009-ben megszülettek és nem kerültek születésük után bejelentésre, vagy a 2010. évi adatbázisban fognak szerepelni.

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

A 4050 élveszülött közül **292** esetben (7,2%) diagnosztizálták a fejlődési rendellenességet prenatalisan. Ebből **25** esetben a terhesség 24. hetében vagy korábban, **38** esetben a 24. terhességi hét után került erre sor. (Nyilvánvaló, hogy ez utóbbi helyzetben még egy esetleges súlyos ártalom diagnózisának észlelésekor sincs lehetőség a terhesség megszakítására.) **229** esetben (a prenatalisan felismertek 78%-ában; az összes élveszülött 5,7%-ában) a diagnosztizált veleszületett ártalom bejelentésekor az orvos nem töltötte ki a prenatalis diagnózis időpontját, így a várandós terhességi hete a rendellenesség felismerésekor ismeretlen maradt a VRONY számára.

Az alábbiakban elemzésre kerülő prenatalis diagnosztika hatékonyságának megállapításához a 4. táblázat adatai mellett (csak magzati korban történő bejelentések) figyelembe vettük az 5. táblázat első oszlopát is, azaz azokat az élveszülötteket, akiknél a 24. terhességi héten, vagy ennél korábban diagnosztizálták a rendellenességet.

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

- Koponyahiány	(16/16	eset,	100,0%)
- Összenőtt ikrek	(4/4	eset,	100,0%)
- Potter szekvens	(5/6	eset,	83,3%)
- Agysérv	(9/11	eset,	81,8%)
- Nyitott gerinc	(26/38	eset,	68,4%)
- Egyéb kromoszóma rendellenességek	(66/103	eset,	64,1%)
- Nyitott hasfal	(16/26	eset,	61,5%)
- Down-szindróma	(121/204	eset,	59,3%)
- Egyéb rendellenesség	(4/7	eset,	57,1%)
- Kopoltyúív származék rendellenesség	(39/69	eset,	56,5%)
- Vízfejűség	(20/37	eset,	54,0%)
- Holoprosencephalia	(8/15	eset,	53,3%)
- Cystás vesebetegség	(13/34	eset,	38,2%)
- Egyéb idegrendszeri rendellenesség	(20/56	eset,	35,7%)
- Szindrómák	(13/44	eset,	29,5%)
- Rekeszhiány	(4/18	eset,	22,2%)
- Vesehiány	(8/37	eset,	21,6%)
- Multiplex kongenitalis anomália	(20/125	eset,	15,0%)
- Végtaghiány	(2/13	eset,	15,4%)
- Ajakhasadék	(10/70	eset,	14,3%)

A prenatálisan leggyakrabban diagnosztizált rendellenességek sorrendjében csak kisfokú változás történt a 2008-as évhez képest. A 16 koponyahiányos rendellenességet és a 4 összenőtt iker magzatot kivétel nélkül felismerték a korai magzati fejlődés során. A 6 *Potter szindrómával* bejelentett eset közül egyet nem diagnosztizáltak.

A leggyakoribb kromoszóma-rendellenességet jelentő *Down-szindróma* magzati diagnosztikájának eredményessége *jelentősen nőtt* az előző évhez képest (2008: 45,7%, 2009: 69,3%). A bejelentett esetek 40%-a végződött születéssel. Az egyéb kromoszóma-rendellenességek prenatális felismerésének aránya viszont csökkent.

Az összes bejelentett *idegcsőzáródási rendellenesség* 78,5%-a került diagnosztizálásra prenatálisan. A 2009-ben bejelentett 16 koponyahiányos magzat mindegyike felismerésre került. 2 agysérvvel és 12 nyitott gerinccel született újszülöttnél nem észlelték az anomáliát vagy nem is történt UH-vizsgálat.

Az 70 *ajakhasadékos rendellenességgel világra jött magzat* 14,3%-ánál jelölték bejelentéskor, hogy prenatálisan észlelték az elváltozást, a 10-ből 6 esetben jutott tudomásunkra a terhesség megszakítása.

A 37 *vízfejűséggel* bejelentett eset több mint felénél prenatálisan végzett ultrahangos vizsgálatnál észlelték a rendellenességet. 2008-ben ez az érték 46,8% volt.

A 13 *végtagredukciós rendellenesség* közül mindössze 2 magzatnál diagnosztizálták a végtaghiányt (15,4%), ez az arány megegyezik a 2008-as év hasonló értékével, de 2007-hez viszonyítva (36%) mintegy a felére csökkent.

A 26 *nyitott hasfal rendellenesség* 61,5%-át diagnosztizálták magzati korban, ennek az entitásnak a felismerése szignifikánsan csökkent a 2008-as év 77,3%-os értékéhez képest. A 18 *rekeszhiányból* mindössze 4 került prenatálisan felismerésre.

A *szív- és nagyér fejlődési rendellenességek* csupán 2,1%-át diagnosztizálták (vagy jelentették) magzati korban. Ez az arány csaknem fele a 2008-ban észlelt 3,9%-os értéknek.

A *vesefejlődési rendellenességek* közül a *cystás vesét* 34 esetből 13-ban (38,2%), a *vesehiányt* 37 esetből 8-ben (21,6%) ismerték fel magzati korban.

A nem azonosított, *többszörös fejlődési rendellenességek* 16,0%-át (20/125), két rendellenesség random kombinációjának 9,5%-át (15/158) diagnosztizáltak terhesség alatt, ami hasonló a korábbi évekhez.

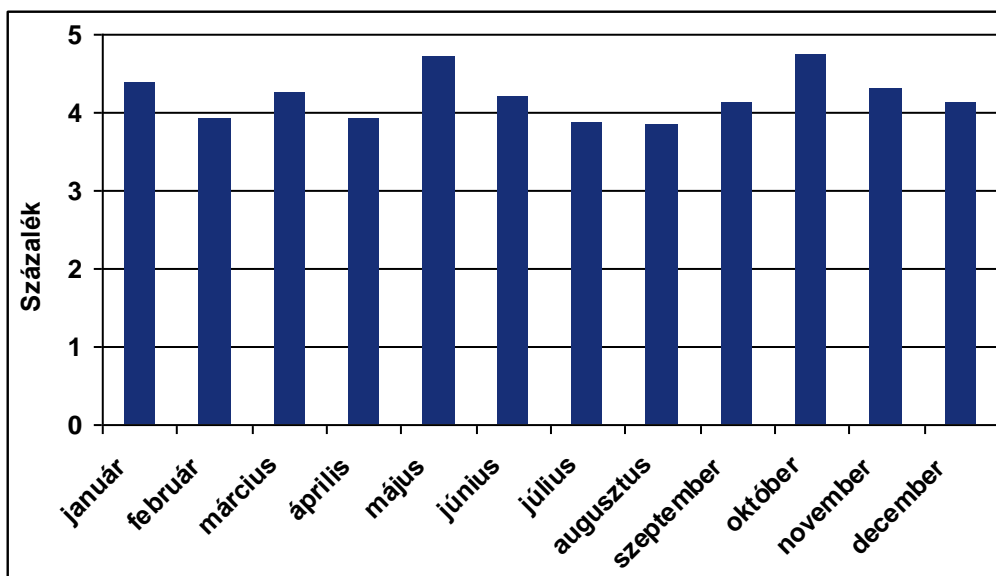
Azon *élveszülöttek* között, akiknél a *24. terhességi hét után prenatalisan* észlelték a rendellenességet (összesen 34 eset), a legnagyobb számban a húgyrendszer elzáródásos rendellenessége (6 eset), a szív- és keringései rendszer rendellenessége (5 eset), egyéb idegrendszeri rendellenesség, multiplex rendellenesség és random kombináció (4-4 eset) fordult elő.

A VRONY-ba bejelentett élveszülöttek szezonális elemzése

Az 5. ábrán bemutatott grafikon a 2009-ben fejlődési rendellenességgel született újszülöttek/csecsemők születési hónap szerinti gyakoriságát mutatja (a prenatálisan megszakításra került magzatokat kihagytuk az analízisből). A születési hónap egy esetben nem került feltüntetésre, így a szezonalitást 4049 esetre vonatkozik.

A veleszületett rendellenességgel világra jött esetek havonkénti előfordulása 3,83% és 4,75% között mozgott, az éves átlag 4,20% volt. A rendellenességek aránya a májusban és októberben születetteknél kiugróan magas volt (4,71%, ill. 4,75%), a minimum értékeket (3,87%, ill. 3,83%) a júliusi és augusztusi születésűeknél észleltük.

A veleszületett rendellenességekre általában *szezonális ingadozás* jellemző, a téli és tavaszi hónapokban nagyobb, a nyári hónapokban kisebb gyakorisággal fordulnak elő. A 2009-ben észlelt tendencia többé-kevésbé megfelel ennek a megfigyelésnek, kivéve a május és június hónapot, amikor a vártnál nagyobb gyakoriság mutatkozott.



5. ábra A veleszületett rendellenességgel született élveszülöttek születési hónap szerinti előfordulása, 2009

6. táblázat A veleszületett rendellenességek gyakorisága rendellenesség csoportok szerint megyénként a VRONY 2009. év bejelentett esetei alapján

Rendellenesség csoportok	Baranya		Bács-Kiskun		Békés		Borsod-Abaúj-Z.	
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék
AN - Koponyahiány	0	0,00	1	0,17	0	0,00	2	0,24
EN - Agysérv	3	0,71	0	0,00	0	0,00	1	0,12
HP - Holoprosencephalia	0	0,00	1	0,17	0	0,00	1	0,12
MC - Kisfejűség	0	0,00	2	0,34	0	0,00	1	0,12
HY - Vízfejűség	0	0,00	2	0,34	1	0,28	2	0,24
SB - Nyitott gerinc	2	0,47	4	0,68	1	0,28	5	0,59
ON - Egyéb idegrendszeri rendellenesség	0	0,00	3	0,51	2	0,57	4	0,47
AM - Szemhiány/kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CT - Veleszületett szürkehályog	1	0,24	0	0,00	1	0,28	0	0,00
EY - Egyéb szemrendellenesség	1	0,24	2	0,34	0	0,00	1	0,12
EA - Fülrendellenesség	0	0,00	5	0,85 ↑	2	0,57	2	0,24
BR - Kopoltyúív származékok rendellenessége	0	0,00	0	0,00	2	0,57	5	0,59
FS - Arc és koponya rendellenesség	1	0,24	4	0,68	0	0,00	2	0,24
HD - Szív és nagyér rendellenesség	21	4,96 ↓	113	19,32 ↑	51	14,47 ↑	121	14,28 ↑
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	1	0,24	9	1,54 ↑	3	0,85	7	0,83
CP - Szájpadhasadék	2	0,47	1	0,17	0	0,00	2	0,24
CL - Ajakhasadék	4	0,95	4	0,68	3	0,85	8	0,94
OA - Nyelőcső elzáródás	1	0,24	0	0,00	0	0,00	1	0,12
PS - Gyomorkimenet szűkület	0	0,00	2	0,34	1	0,28	1	0,12
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	0,00	1	0,17	0	0,00	1	0,12
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	1	0,24	3	0,51	0	0,00	1	0,12
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OD - Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	2	0,47	12	2,05 ↑	0	0,00	10	1,18 ↑
UT - Rejtett heréjűség	5	1,18	15	2,56	7	1,99	1	0,12
EG - Nemi szervi rendellenesség	1	0,24	6	1,03	4	1,14	5	0,59
RA - Vesehiány	0	0,00	2	0,34	2	0,57	0	0,00
PO - Potter-szindróma	3	0,71	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CK - Cystás vesebetegség	1	0,24	5	0,85 ↑	2	0,57	3	0,35
US - Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	8	1,89	28	4,79 ↑	6	1,70	15	1,77
EV - Húgyhólyag extrophia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SH - Hypospadiasis	12	2,84	9	1,54	9	2,55	22	2,60
OU - Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	15	3,55 ↑	16	2,74 ↑	5	1,42	13	1,53
CD - Csípőficam és hajlam	0	0,00	30	5,13 ↑	5	1,42	2	0,24
CF - Dongaláb	17	4,02 ↑	8	1,37	3	0,85	10	1,18
PY - Sokujjúság	3	0,71	9	1,54 ↑	2	0,57	17	2,01 ↑
SY - Összenőtt ujjak	7	1,65 ↑	4	0,68	2	0,57	9	1,06
LR - Végtaghiány	2	0,47	0	0,00	1	0,28	0	0,00
OL - Egyéb végtag rendellenesség	1	0,24	3	0,51	0	0,00	6	0,71
SK - Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	0,00	6	1,03 ↑	1	0,28	8	0,94 ↑
TC - Ferdenyakúság	22	5,20 ↑	2	0,34	0	0,00	0	0,00
DI - Rekeszhiány	0	0,00	0	0,00	1	0,28	2	0,24
EX - Nyitott hasfal	0	0,00	3	0,51	1	0,28	3	0,35
MS - Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,12
IM - Kültakarók rendellenessége	2	0,47	2	0,34	8	2,27 ↑	11	1,30
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	0,12
SYND - Szindrómák	4	0,95	3	0,51	3	0,85	2	0,24
DS - Down szindróma	11	2,60	10	1,71	5	1,42	9	1,06
EK - Egyéb kromoszóma rendellenesség	3	0,71	4	0,68	2	0,57	3	0,35
TW - Összenőtt ikrek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,24
MI - Minor rendellenesség	32	7,57 ↑	47	8,04 ↑	13	3,69	31	3,66
RK - Random kombináció	5	1,18	16	2,74 ↑	8	2,27	17	2,01
MA - Multiplex asszociáció	2	0,47	1	0,17	0	0,00	1	0,12
MCA - Multiplex kongenitális anomália	4	0,95	2	0,34	8	2,27 ↑	20	2,36 ↑
OT - Egyéb rendellenesség	0	0,00	2	0,34	0	0,00	0	0,00
Összesen	200	47,28 ↑	402	68,73 ↑	165	46,82 ↑	392	46,28 ↑

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

Rendellenesség csoportok	Csongrád		Fejér		Győr-Moson-Sop.		Hajdú-Bihar	
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék
AN - Koponyahiány	0	0,00	0	0,00	3	0,60	1	0,16
EN - Agysér	1	0,23	1	0,22	1	0,20	0	0,00
HP – Holoprosencephalia	0	0,00	1	0,22	1	0,20	4	0,64
MC – Kisfejtőség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
HY – Vízfejtőség	3	0,70	1	0,22	1	0,20	6	0,96 ↑
SB – Nyitott gerinc	0	0,00	2	0,44	2	0,40	2	0,32
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	0	0,00	1	0,22	2	0,40	4	0,64
AM – Szemhiány/kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CT – Veleszületett szürkehályog	0	0,00	0	0,00	1	0,20	0	0,00
EY – Egyéb szemrendellenesség	0	0,00	3	0,65	2	0,40	0	0,00
EA – Fülrendellenesség	0	0,00	0	0,00	4	0,80	5	0,80 ↑
BR – Kopolyútv származékok rendellenessége	4	0,93	0	0,00	18	3,61 ↑	5	0,80
FS – Arc és koponya rendellenesség	0	0,00	1	0,22	6	1,20 ↑	3	0,48
HD – Szív és nagyér rendellenesség	15	3,49 ↓	69	15,03 ↑	24	4,81 ↓	57	9,11
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	3	0,70	4	0,87	0	0,00	3	0,48
CP – Szájpadhasadék	1	0,23	1	0,22	0	0,00	0	0,00
CL – Ajakhasadék	1	0,23	2	0,44	5	1,00	6	0,96
OA – Nyelőcső elzáródás	0	0,00	2	0,44	0	0,00	0	0,00
PS - Gyomorkimenet szűkület	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,16
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	0,00	0	0,00	1	0,20	1	0,16
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	1	0,23	2	0,44	0	0,00	0	0,00
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	0,00	0	0,00	2	0,40	0	0,00
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	7	1,63 ↑	2	0,44	2	0,40	3	0,48
UT - Rejtett heréjtőség	21	4,89 ↑	4	0,87	15	3,00 ↑	4	0,64
EG - Nemi szervi rendellenesség	2	0,47	10	2,18 ↑	5	1,00	3	0,48
RA – Vesehiány	3	0,70	2	0,44	3	0,60	5	0,80 ↑
PO - Potter-szindróma	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,16
CK – Cystás vesebetegség	0	0,00	2	0,44	2	0,40	1	0,16
US – Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	10	2,33	3	0,65	4	0,80	14	2,24
EV- Húgyhólyag extrophia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SH – Hypospadiasis	15	3,49 ↑	19	4,14 ↑	23	4,61 ↑	9	1,44
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	3	0,70	5	1,09	1	0,20	12	1,92
CD – Csípőficam és hajlam	48	11,18 ↑	14	3,05 ↑	28	5,61 ↑	12	1,92
CF – Dongaláb	2	0,47	0	0,00	15	3,00 ↑	6	0,96
PY – Sokujjúság	2	0,47	2	0,44	5	1,00	5	0,80
SY – Összenőtt ujjak	9	2,10 ↑	2	0,44	6	1,20	3	0,48
LR – Végtaghiány	2	0,47	0	0,00	0	0,00	1	0,16
OL – Egyéb végtag rendellenesség	3	0,70	2	0,44	14	2,80 ↑	1	0,16
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	0,00	0	0,00	1	0,20	0	0,00
TC – Ferdenyakúság	3	0,70	1	0,22	0	0,00	2	0,32
DI – Rekeszhiány	0	0,00	0	0,00	2	0,40	1	0,16
EX – Nyitott hasfal	2	0,47	0	0,00	1	0,20	4	0,64
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IM – Kültakarók rendellenessége	2	0,47	1	0,22	22	4,41 ↑	1	0,16
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
SYND - Szindrómák	0	0,00	0	0,00	3	0,60	3	0,48
DS – Down szindróma	10	2,33	6	1,31	8	1,60	17	2,72 ↑
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	5	1,16	2	0,44	0	0,00	4	0,64
TW - Összenőtt ikrek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MI – Minor rendellenesség	10	2,33	6	1,31 ↓	69	13,82 ↑	7	1,12 ↓
RK – Random kombináció	8	1,86	12	2,61 ↑	5	1,00	3	0,48
MA – Multiplex asszociáció	3	0,70	1	0,22	3	0,60	0	0,00
MCA – Multiplex kongenitális anomália	3	0,70	8	1,74	5	1,00	2	0,32
OT – Egyéb rendellenesség	1	0,23	0	0,00	0	0,00	0	0,00
Összesen	203	47,26 ↑	194	42,25	315	63,10 ↑	222	35,46 ↓

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

Rendellenesség csoportok	Heves		Jász-Nagykun-Sz.		Komárom-E.		Nógrád					
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék				
AN - Koponyahiány	0	0,00	0	0,00	1	0,28	0	0,00				
EN - Agysérv	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00				
HP – Holoprosencephalia	1	0,30	1	0,22	0	0,00	0	0,00				
MC – Kisfejtőség	0	0,00	0	0,00	1	0,28	0	0,00				
HY – Vízfejűség	2	0,60	3	0,66	0	0,00	2	0,95				
SB – Nyitott gerinc	2	0,60	2	0,44	0	0,00	2	0,95				
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	4	1,20	3	0,66	4	1,12	2	0,95				
AM – Szemhiány/kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,47				
CT – Veleszületett szürkehályog	1	0,30	2	0,44	0	0,00	0	0,00				
EY – Egyéb szemrendellenesség	1	0,30	2	0,44	2	0,56	4	1,90				
EA –Fülrendellenesség	1	0,30	1	0,22	1	0,28	0	0,00				
BR – Kopoltyúív származékok rendellenessége	2	0,60	3	0,66	3	0,84	0	0,00				
FS – Arc és koponya rendellenesség	0	0,00	1	0,22	2	0,56	0	0,00				
HD – Szív és nagyér rendellenesség	43	12,92	↑	31	6,86	↓	48	13,48	↑	29	13,76	↑
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	1	0,30		3	0,66		6	1,68	↑	5	2,37	↑
CP – Szájpadhasadék	1	0,30		2	0,44		1	0,28		2	0,95	
CL – Ajakhasadék	3	0,90		3	0,66		3	0,84		1	0,47	
OA – Nyelőső elzáródás	0	0,00		2	0,44		0	0,00		0	0,00	
PS - Gyomorkimenet szűkület	1	0,30		1	0,22		0	0,00		0	0,00	
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	1	0,30		0	0,00		1	0,28		1	0,47	
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	1	0,30		0	0,00		0	0,00		1	0,47	
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	3	0,90		1	0,22		0	0,00		1	0,47	
UT - Rejtett heréjűség	13	3,91	↑	8	1,77		13	3,65	↑	3	1,42	
EG - Nemi szervi rendellenesség	2	0,60		2	0,44		5	1,40	↑	3	1,42	
RA – Vesehiány	1	0,30		0	0,00		1	0,28		1	0,47	
PO - Potter-szindróma	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
CK – Cystás vesebetegség	0	0,00		1	0,22		1	0,28		1	0,47	
US – Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	10	3,00	↑	3	0,66		7	1,97		10	4,74	↑
EV- Húgyhólyag extrophia	0	0,00		0	0,00		1	0,28		0	0,00	
SH – Hypospadiasis	7	2,10		4	0,89		10	2,81		0	0,00	
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	6	1,80		2	0,44		0	0,00		1	0,47	
CD – Csípőficam és hajlam	13	3,91	↑	3	0,66		1	0,28		2	0,95	
CF – Dongaláb	5	1,50		6	1,33		2	0,56		6	2,85	↑
PY – Sokujjúság	0	0,00		0	0,00		2	0,56		1	0,47	
SY – Összenőtt ujjak	2	0,60		3	0,66		6	1,68	↑	2	0,95	
LR – Végtaghiány	0	0,00		0	0,00		1	0,28		0	0,00	
OL – Egyéb végtag rendellenesség	5	1,50	↑	6	1,33	↑	2	0,56		0	0,00	
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	1	0,30		1	0,22		0	0,00		2	0,95	
TC – Ferdenyakúság	7	2,10	↑	0	0,00		1	0,28		0	0,00	
DI – Rekeszhiány	0	0,00		0	0,00		1	0,28		0	0,00	
EX – Nyitott hasfal	1	0,30		0	0,00		1	0,28		1	0,47	
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	1	0,30		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
IM – Kültakarók rendellenessége	8	2,40	↑	1	0,22		7	1,97	↑	1	0,47	
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	
SYND - Szindrómák	2	0,60		1	0,22		4	1,12		1	0,47	
DS – Down szindróma	6	1,80		5	1,11		2	0,56		2	0,95	
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	3	0,90		1	0,22		3	0,84		2	0,95	
TW – Összenőtt ikrek	1	0,30		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
MI – Minor rendellenesség	65	19,53	↑	11	2,43		9	2,53		7	3,32	
RK – Random kombináció	5	1,50		4	0,89		12	3,37	↑	3	1,42	
MA – Multiplex asszociáció	1	0,30		0	0,00		1	0,28		0	0,00	
MCA – Multiplex kongenitális anomália	4	1,20		2	0,44		7	1,97	↑	5	2,37	↑
OT – Egyéb rendellenesség	0	0,00		0	0,00		0	0,00		0	0,00	
Összesen	237	71,21	↑	125	27,67	↓	173	48,57	↑	105	49,81	↑

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

Rendellenesség csoportok	Pest		Somogy		Szabolcs-Sz.-B.		Tolna	
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék
AN - Koponyahiány	1	0,07	0	0,00	6	0,86	0	0,00
EN - Agysér	0	0,00	1	0,30	1	0,14	0	0,00
HP – Holoprosencephalia	2	0,13	0	0,00	1	0,14	0	0,00
MC – Kisfejtőség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
HY – Vízfejűség	0	0,00	1	0,30	4	0,58	1	0,41
SB – Nyitott gerinc	2	0,13	2	0,61	5	0,72	0	0,00
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	5	0,33	3	0,91	1	0,14	1	0,41
AM – Szemhiány/kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CT – Veleszületett szürkehályog	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
EY – Egyéb szemrendellenesség	5	0,33	2	0,61	1	0,14	1	0,41
EA –Fülrendellenesség	5	0,33	0	0,00	0	0,00	0	0,00
BR – Kopolyúív származékok rendellenessége	3	0,20	2	0,61	10	1,44	1	0,41
FS – Arc és koponya rendellenesség	3	0,20	1	0,30	1	0,14	0	0,00
HD – Szív és nagyér rendellenesség	96	6,26	20	6,07	73	10,51	23	9,50
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	13	0,85	1	0,30	3	0,43	0	0,00
CP – Szájpadhasadék	5	0,33	1	0,30	3	0,43	1	0,41
CL – Ajakhasadék	2	0,13	2	0,61	1	0,14	0	0,00
OA – Nyelőcső elzáródás	4	0,26	1	0,30	1	0,14	1	0,41
PS - Gyomorkimenet szűkület	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	4	0,26	3	0,91	0	0,00	1	0,41
UT - Rejtett heréjűség	21	1,37	16	4,85	5	0,72	7	2,89
EG - Nemi szervi rendellenesség	5	0,33	0	0,00	0	0,00	0	0,00
RA – Vesehiány	3	0,20	3	0,91	2	0,29	2	0,83
PO - Potter-szindróma	0	0,00	2	0,61	0	0,00	0	0,00
CK – Cystás vesebetegség	1	0,07	3	0,91	3	0,43	0	0,00
US – Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	12	0,78	10	3,03	3	0,43	1	0,41
EV- Húgyhólyag extrophia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SH – Hypospadiasis	23	1,50	4	1,21	4	0,58	8	3,31
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	13	0,85	20	6,07	1	0,14	2	0,83
CD – Csípőficam és hajlam	10	0,65	1	0,30	2	0,29	0	0,00
CF – Dongaláb	9	0,59	4	1,21	9	1,30	6	2,48
PY – Sokujjúság	12	0,78	3	0,91	1	0,14	1	0,41
SY – Összenőtt ujjak	12	0,78	0	0,00	2	0,29	6	2,48
LR – Végtaghiány	2	0,13	0	0,00	0	0,00	0	0,00
OL – Egyéb végtag rendellenesség	4	0,26	4	1,21	2	0,29	0	0,00
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	3	0,20	0	0,00	2	0,29	1	0,41
TC – Ferdenyakúság	2	0,13	4	1,21	0	0,00	2	0,83
DI – Rekeszhiány	6	0,39	3	0,91	1	0,14	0	0,00
EX – Nyitott hasfal	3	0,20	2	0,61	2	0,29	0	0,00
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
IM – Kültakarók rendellenessége	0	0,00	1	0,30	1	0,14	17	7,02
SA – Léphiány	0	0,00	1	0,30	0	0,00	0	0,00
SI – Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	1	0,14	0	0,00
SYND - Szindrómák	6	0,39	0	0,00	0	0,00	2	0,83
DS – Down szindróma	36	2,35	8	2,43	6	0,86	5	2,07
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	18	1,17	6	1,82	2	0,29	5	2,07
TW – Összenőtt ikrek	1	0,07	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MI – Minor rendellenesség	12	0,78	8	2,43	17	2,45	39	16,12
RK – Random kombináció	11	0,72	5	1,52	6	0,86	1	0,41
MA – Multiplex asszociáció	1	0,07	1	0,30	0	0,00	0	0,00
MCA – Multiplex kongenitális anomália	10	0,65	5	1,52	6	0,86	2	0,83
OT – Egyéb rendellenesség	2	0,13	1	0,30	0	0,00	1	0,41
Összesen	393	25,64	155	47,01	189	27,21	138	57,02

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

Rendellenesség csoportok	Vas		Veszprém		Zala		Budapest	
	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék	esetsz.	ezrelék
AN - Koponyahiány	0	0,00	1	0,26	0	0,00	0	0,00
EN - Agysér	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,10
HP – Holoprosencephalia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,10
MC – Kisfejtőség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
HY – Vízfejűség	0	0,00	1	0,26	1	0,37	6	0,29
SB – Nyitott gerinc	0	0,00	1	0,26	0	0,00	2	0,10
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	0	0,00	2	0,52	6	2,19	9	0,44
AM – Szemhiány/kisszeműség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CT – Veleszületett szürkehályog	0	0,00	2	0,52	0	0,00	2	0,10
EY – Egyéb szemrendellenesség	0	0,00	2	0,52	2	0,73	6	0,29
EA –Fülrendellenesség	2	0,80	0	0,00	0	0,00	2	0,10
BR – Kopolyúív származékok rendellenessége	1	0,40	0	0,00	3	1,10	7	0,34
FS – Arc és koponya rendellenesség	1	0,40	2	0,52	0	0,00	1	0,05
HD – Szív és nagyér rendellenesség	7	2,80	41	10,65	39	14,24	147	7,21
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	1	0,40	1	0,26	0	0,00	11	0,54
CP – Szájpadhasadék	3	1,20	1	0,26	2	0,73	5	0,25
CL – Ajakhasadék	2	0,80	4	1,04	1	0,37	15	0,74
OA – Nyelőcső elzáródás	0	0,00	0	0,00	1	0,37	1	0,05
PS - Gyomorkimenet szűkület	0	0,00	1	0,26	0	0,00	6	0,29
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	0,00	0	0,00	1	0,37	1	0,05
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	0	0,00	2	0,52	1	0,37	1	0,05
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	0,00	1	0,26	0	0,00	2	0,10
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	2	0,80	9	2,34	0	0,00	7	0,34
UT - Rejtett heréjűség	5	2,00	15	3,90	6	2,19	12	0,59
EG - Nemi szervi rendellenesség	3	1,20	3	0,78	1	0,37	6	0,29
RA – Vesehiány	1	0,40	2	0,52	0	0,00	4	0,20
PO - Potter-szindróma	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
CK – Cystás vesebetegség	1	0,40	0	0,00	0	0,00	6	0,29
US – Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	1	0,40	13	3,38	4	1,46	12	0,59
EV- Húgyhólyag extrophia	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SH – Hypospadiasis	12	4,80	22	5,72	8	2,92	30	1,47
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	1	0,40	9	2,34	7	2,56	17	0,83
CD – Csípőficam és hajlam	0	0,00	10	2,60	1	0,37	7	0,34
CF – Dongaláb	2	0,80	8	2,08	3	1,10	18	0,88
PY – Sokujjúság	0	0,00	3	0,78	3	1,10	14	0,69
SY – Összenőtt ujjak	3	1,20	5	1,30	0	0,00	8	0,39
LR – Végtaghiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	4	0,20
OL – Egyéb végtag rendellenesség	1	0,40	1	0,26	0	0,00	3	0,15
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	0,00	1	0,26	1	0,37	2	0,10
TC – Ferdenyakúság	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,05
DI – Rekeszhiány	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,05
EX – Nyitott hasfal	0	0,00	2	0,52	0	0,00	0	0,00
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,10
IM – Kültakarók rendellenessége	8	3,20	1	0,26	0	0,00	4	0,20
SA – Léphiány	0	0,00	2	0,52	0	0,00	1	0,05
SI – Fordított elhelyezkedésű szervek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
SYND - Szindrómák	0	0,00	1	0,26	1	0,37	8	0,39
DS – Down szindróma	8	3,20	4	1,04	5	1,83	40	1,96
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	4	1,60	1	0,26	2	0,73	32	1,57
TW – Összenőtt ikrek	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
MI – Minor rendellenesség	18	7,20	17	4,42	6	2,19	10	0,49
RK – Random kombináció	5	2,00	7	1,82	7	2,56	17	0,83
MA – Multiplex asszociáció	0	0,00	2	0,52	0	0,00	1	0,05
MCA – Multiplex kongenitális anomália	3	1,20	5	1,30	7	2,56	15	0,74
OT – Egyéb rendellenesség	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
Összesen	95	38,00	205	53,27	119	43,45	510	25,00

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

Rendellenesség csoportok	Ismeretlen	Összesen	
	esetszám	esetszám	ezrelék
AN - Koponyahiány	0	16	0,14
EN - Agysérv	0	11	0,10
HP – Holoprosencephalia	0	15	0,13
MC – Kisfejűség	0	4	0,03
HY – Vízfejűség	0	37	0,32
SB – Nyitott gerinc	2	38	0,33
ON – Egyéb idegrendszeri rendellenesség	0	56	0,49
AM – Szemhiány/kisszeműség	0	1	0,01
CT – Veleszületett szürkehályog	0	11	0,10
EY – Egyéb szemrendellenesség	1	38	0,33
EA – Fülrendellenesség	0	30	0,26
BR – Kopolyúív származékok rendellenessége	0	69	0,60
FS – Arc és koponya rendellenesség	0	29	0,25
HD – Szív és nagyér rendellenesség	3	1071	9,37
RS – Légzőrendszeri rendellenesség	0	75	0,66
CP – Szájpadhasadék	1	35	0,31
CL – Ajakhasadék	0	70	0,61
OA – Nyelöcső elzáródás	0	15	0,13
PS - Gyomorkimenet szűkület	0	15	0,13
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	0	10	0,09
AA – Végbél elzáródása/szűkülete	0	15	0,13
HG - Hirschsprung-féle betegség	0	5	0,04
OD – Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	0	69	0,60
UT - Rejtett heréjűség	2	198	1,73
EG - Nemi szervi rendellenesség	0	66	0,58
RA – Vesehiány	0	37	0,32
PO - Potter-szindróma	0	6	0,05
CK – Cystás vesebetegség	1	34	0,30
US – Húgyrendszer elzáródásos	0	174	1,52
EV- Húgyhólyag extrophia	0	1	0,01
SH – Hypospadiasis	2	252	2,20
OU – Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	0	149	1,30
CD – Csipőficam és hajlam	3	192	1,68
CF – Dongaláb	1	140	1,22
PY – Sokujjúság	0	85	0,74
SY – Összenőtt ujjak	1	92	0,80
LR – Végtaghiány	0	13	0,11
OL – Egyéb végtag rendellenesség	0	58	0,51
SK – Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	0	30	0,26
TC – Ferdenyakúság	0	47	0,41
DI – Rekeszhiány	0	18	0,16
EX – Nyitott hasfal	0	26	0,23
MS – Egyéb izomrendszeri rendellenesség	0	5	0,04
IM – Kültakarók rendellenessége	0	98	0,86
SA – Léphiány	0	4	0,03
SI – Fordított elhelyezkedésű szervek	0	2	0,02
SYND - Szindrómák	0	44	0,38
DS – Down szindróma	1	204	1,78
EK – Egyéb kromoszóma rendellenesség	1	103	0,90
TW – Összenőtt ikrek	0	4	0,03
MI – Minor rendellenesség	2	436	3,81*
RK – Random kombináció	1	158	1,38*
MA – Multiplex asszociáció	0	18	0,16
MCA – Multiplex kongenitális anomália	2	125	1,09
OT – Egyéb rendellenesség	0	7	0,06
Összesen	24	4561	39,89

*A minor random kombinációk a minor rendellenesség csoportban találhatóak (10 eset).

A veleszületett rendellenességek gyakoriságának elemzése megyénként a bejelentett esetek alapján

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

A fejlődési rendellenességek bejelentésének aránya tizenkét megyében (*Baranya, Bács-Kiskun, Békés, Borsod-Abaúj-Zemplén, Csongrád, Győr-Moson-Sopron, Heves, Komárom-Esztergom, Nógrád, Somogy, Tolna és Veszprém*) volt szignifikánsan **nagyobb** az országos értékhez viszonyítva. Négy megyében (*Hajdú-Bihar, Jász-Nagykun-Szolnok, Pest, Szabolcs-Szatmár-Bereg megyében*) és *Budapesten* szignifikánsan **kevesebb** fejlődési rendellenességet jelentettek az országos átlagnál (39,89 ezrelék).

A **legnagyobb** arányban (71,21 ezrelék) *Heves* megyéből jelentettek fejlődési rendellenességet.

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

- <i>Bács-Kiskun</i>	(68,73 ‰)
- <i>Győr-Moson-Sopron</i>	(63,10 ‰)
- <i>Tolna</i>	(57,02 ‰)
- <i>Veszprém</i>	(53,27 ‰)
- <i>Nógrád</i>	(49,81 ‰)
- <i>Komárom-Esztergom</i>	(48,57 ‰)
- <i>Baranya</i>	(47,28 ‰)
- <i>Csongrád</i>	(47,26 ‰)
- <i>Somogy</i>	(47,01 ‰)
- <i>Békés</i>	(46,82 ‰)
- <i>Borsod-Abaúj-Zemplén</i>	(46,28 ‰)

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

- <i>Zala</i>	(43,45 ‰)
- <i>Fejér</i>	(42,25 ‰)
- <i>Vas</i>	(38,00 ‰)

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

- <i>Hajdú-Bihar</i>	(35,46 ‰)
- <i>Jász-Nagykun-Szolnok</i>	(27,67 ‰)
- <i>Szabolcs-Szatmár-Bereg</i>	(27,21 ‰)
- <i>Pest</i>	(25,64 ‰)
- <i>Budapest</i>	(25,00 ‰)

Az 4561 bejelentésből 24 esetben (0,53%-ban) *ismeretlen* volt a lakóhely.

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

A **idegcsőzáródási rendellenességek** (koponyahiány, agysérv és nyitott gerinc) száma 65, bejelentési aránya 0,57 ezrelék volt. Ez az érték megegyezett a 2008-as év bejelentési arányával (0,56 ezrelék; 65 eset). Idegcsőzáródási rendellenességről *Tolna, Vas és Zala megyékből* nem érkezett bejelentés. **Koponyahiányt** és **nyitott gerincet** szignifikánsan

gyakrabban jelentettek *Szabolcs-Szatmár-Bereg megyéből* (0,86 ezrelék; 6 eset, ill. 0,72 ezrelék; 5 eset). Nem jelentettek nyitott gerincet *Csongrád, Komárom-Esztergom, Tolna, Vas és Zala* megyékből.

Vízfejűséggel 37 esetet jelentettek országosan, arányuk 0,32 ezrelék, (2008-ban 0,40 ezrelék; 47 eset volt). *Hajdú-Bihar* megyében – az előző évhez hasonlóan - nagyobb arányban (0,96 ezrelék; 6 eset) észlelték ezt a rendellenességet. Nem jelentettek vízfejűséget *Baranya, Komárom-Esztergom, Pest és Vas* megyékből.

Egyéb idegrendszeri rendellenességekről 56 bejelentés történt (0,49 ezrelék), arányuk *Zala* megyében meghaladta az országos átlagot.

Izolált szív- és nagyér rendellenességgel 1071 esetet jelentettek (2008-ban 1270 esetbejelentés történt (10,87 ezrelék). Az észlelt gyakoriság messze a legnagyobbnak adódott a rendellenesség-csoportok között (országos átlag 9,37 ezrelék). Az egyes megyék bejelentési arányai ennél a csoportnál mutatták a legnagyobb különbséget. A legkisebb bejelentési arányt *Vas* megyében (2,80 ezrelék), a legnagyobb gyakorisági értéket *Bács-Kiskun* megyében (19,32 ezrelék) tapasztaltuk. Az átlagnál több szív- és nagyér fejlődési rendellenességet jelentettek még: *Békés* (14,47 ezrelék) *Borsod-Abaúj-Zemplén* (14,28 ezrelék), *Fejér* (15,03 ezrelék), *Heves* (12,92 ezrelék), *Komárom-Esztergom* (13,48 ezrelék), *Nógrád* (13,76 ezrelék) és *Zala* (14,24 ezrelék) megyékből. Ezzel szemben a bejelentési gyakoriság kisebb volt az átlagnál *Baranya* (4,96 ezrelék), *Csongrád* (3,49 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (4,81 ezrelék), *Jász-Nagykun-Szolnok* (6,86 ezrelék), *Pest* (6,26 ezrelék), *Somogy* (6,07 ezrelék) megyékben, valamint *Budapesten* (7,21 ezrelék).

2009-ben 105 **archasadékos** (35 **szájpadhasadékos** és 70 **ajak±szájpadhasadékos**) esetet jelentettek. Az észlelt 0,31, ill. 0,61 ezrelékes bejelentési gyakoriságok elmaradnak a várt értéktől. Az archasadékos esetek legnagyobb arányban *Vas* megyéből (2,00 ezrelék) kerültek a VRONY-ba. Az ajak- és szájpadhasadékkal születettek aránya egyetlen megyében sem tért el az országos átlagtól (0,92 ezrelék). Szájpadhasadékról *Békés, Győr-Moson-Sopron és Hajdú-Bihar* megyékből, ajakhasadékról *Tolna* megyéből nem érkezett bejelentés.

Az emésztőszervi rendellenességek közül **gyomorkimenet-szűkületet** 15 esetben (0,13 ezrelék) jelentettek (2007-ben 37 eset (0,32 ezrelék), 2008-ban 22 eset (0,19 ezrelék)) került regisztrálásra. Az előző évekhez hasonlóan *Budapestről* nagyobb gyakorisággal (0,29 ezrelék) küldtek bejelentést az országos átlagnál. A **vékonybél elzáródás/szűkület** bejelentési aránya (10 eset; 0,09 ezrelék) jelentősen csökkent az előző évihez képest (2008: 27 eset 0,23 ezrelék), előfordulásuk egyetlen megyében sem tért el az országos átlagtól.

A gyomor-béltraktus rendellenességei közül az **egyéb emésztőrendszeri rendellenesség** bejelentett gyakorisága nagyarányú (0,60 ezrelék; 69 eset). Ennek nagy része a nyelv egyéb rendellenességeit foglalják magukba, ami enyhe ártalomnak tekinthető, ezért a megyék szerint bejelentett gyakoriságok nem kerültek részletezésre.

A **rejtettheréjűség** az ötödik legmagasabb arányú volt a rendellenesség-csoportok között (1,73 ezrelék; 198 eset). Hat megyében: *Csongrád* (4,89 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (3,00 ezrelék), *Heves* (3,91 ezrelék), *Komárom-Esztergom* (3,65 ezrelék), *Somogy* (4,85 ezrelék) és *Veszprém* (3,90 ezrelék) a bejelentési arány meghaladta az országos átlagot. Szignifikánsan kevesebb rejtettheréjűséget jelentettek *Szabolcs-Szatmár-Bereg* (0,72 ezrelék) megyéből, valamint *Budapestről* (0,59 ezrelék).

A **nemi szervi rendellenességek** aránya 0,58 ezrelék volt (66 eset). Az országos átlagtól *Fejér* (2,18 ezrelék) és *Komárom-Esztergom* (1,40 ezrelék) megye értékei mutattak eltérést.

Vesehiányról 37 esetben küldtek bejelentést, ami másfélszerese az előző évi értéknek (0,21 ezrelék; 25 eset). 2009-ben *Hajdú-Bihar* megyéből szignifikánsan nagyobb arányban (0,80 ezrelék) jelentettek vesehiányt az országos átlagnál (0,32 ezrelék).

Cystás vesebetegséget összesen 34 esetben (0,30 ezrelék) jelentettek, *Bács-Kiskun* megye az országosnál nagyobb gyakorisággal (0,85 ezrelék).

A **húgyrendszer elzáródásos rendellenességei** a bejelentett fejlődési anomáliák hetedik legnagyobb csoportját képezték (174 eset). Az egyes megyékből érkezett bejelentési arány jelentős értékhatárok között ingadozott (maximum *Bács-Kiskun és Nógrád* megye: 4,79 ill. 4,74 ezrelék; minimum *Vas* megye: 0,40 ezrelék). Szignifikánsan több bejelentés érkezett az országos átlagnál (1,52 ezrelék) a fentiekén kívül *Heves* (3,00 ezrelék), *Somogy* (3,03 ezrelék), *Veszprém* (3,38 ezrelék) megyékből. Kisebb arányban jelentették a húgyrendszer elzáródásos rendellenességeit *Pest* (0,78 ezrelék) megyéből és *Budapestről* (0,59 ezrelék).

A bejelentett **hypospadiasis** esetek aránya az értékelt rendellenesség-csoportok harmadik leggyakoribb kategóriáját jelentette (252 eset) (2008-ben 250 eset volt). Öt megyéből: *Csongrád* (3,49 ezrelék), *Fejér* (4,14 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (4,61 ezrelék), *Vas* (4,80 ezrelék) és *Veszprém* (5,72 ezrelék) szignifikánsan több bejelentés érkezett az országos átlagnál (2,14 ezrelék), *Budapestről és Pest megyéből* pedig kevesebb rendellenességet (1,47 ill. 1,50 ezrelék) jelentettek. *Nógrád* megyéből nem érkezett bejelentés hypospadiasisos rendellenességről.

Az **egyéb húgyrendszeri rendellenességek** országos átlaga 1,30 ezrelék volt (149 eset). Négy megyéből: *Baranya* (3,55 ezrelék), *Bács-Kiskun* (2,74 ezrelék), *Somogy* (6,07 ezrelék), *Veszprém* (2,34 ezrelék) és *Zala* (2,56 ezrelék) több, *Budapestről* kevesebb (0,83 ezrelék) bejelentést kaptunk az országos átlagnál. *Komárom-Esztergom* megyéből nem érkezett bejelentés egyéb húgyrendszeri rendellenességről.

Csípőficammal és csípőficam-hajlammal 192 esetet jelentettek. Bár a rendellenesség-csoportok között a hatodik leggyakoribbnak adódott, az észlelt 1,68 ezrelékes országos gyakoriság jelentősen elmaradt a várt értéktől. Ehhez járul hozzá az is, hogy *Baranya, Tolna és Vas* megyékből egyetlen bejelentés sem érkezett, *Komárom-Esztergom, Somogy és Zala* megyéből pedig csak 1-1 esetet jeleztek. Kiemelkedően sok (48) csípőficamos esetről küldtek bejelentést *Csongrád* megyéből. Az országos átlagtól több bejelentés érkezett még *Bács-Kiskun* (5,13 ezrelék), *Fejér* (3,05 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (5,61 ezrelék) és *Heves* (3,91 ezrelék) megyékből. Kevesebb csípőficamot jelentettek *Pest* (0,65 ezrelék) megyéből, valamint *Budapestről* (0,34 ezrelék).

A **dongaláb** bejelentési gyakoriságának országos átlaga 1,22 ezrelék (140 eset), szintén jelentősen a várt érték alatt maradt. Négy megyében: *Baranya* (4,02 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (3,00 ezrelék), *Nógrád* (2,85 ezrelék) és *Tolna* (2,48 ezrelék), az észlelt értékek nagyobbak voltak az országos átlagnál. *Pest* megyéből (0,59 ezrelék) az országos átlag alatt érkezett bejelentés.

Sokujjúsággal 85 esetet jelentettek, ami 0,74 ezrelékes gyakoriságnak felel meg, amely csaknem megegyezett az előző évi értékkel (0,78 ezrelék). A bejelentések aránya két területi egységben haladta meg az átlagértéket: *Bács-Kiskun* (1,54 ezrelék), és *Borsod-Abaúj-Zemplén* (2,01 ezrelék) megyében. *Heves, Jász-Nagykun-Szolnok* és *Vas* megyékből nem jelentettek sokujjúságot.

Az **összenőtt ujjak** előfordulásáról összesen 92 esetben érkezett bejelentést. Előfordulásuk négy megyében: *Baranya* (1,65 ezrelék), *Csongrád* (2,10 ezrelék), *Komárom-Esztergom* (1,68 ezrelék) és *Tolna* (2,48 ezrelék) haladta meg az országos átlagot (0,80 ezrelék), *Budapestről* viszont kisebb arányú bejelentés érkezett (0,39 ezrelék). *Somogy* és *Zala* megyék nem jeleztek sokujjúságot.

Végtaghiányos rendellenességről 13 esetben küldtek értesítést. Az észlelt gyakoriságok egyetlen megyében sem tértek el a 0,11 ezrelékes országos átlagtól.

Az egyéb végtag-rendellenességek száma 58 volt. Kiemelkedően sok (14) bejelentés érkezett *Győr-Moson-Sopron* (2,80 ezrelék) megyéből, ami az összes eset közel 25%-a.

A **Down-szindróma** a negyedik legnagyobb rendellenesség-csoportot alkotta, a bejelentett esetek száma 204 volt. Országos előfordulásuk 1,78 ezrelék, amely meghaladja a korábbi években észlelt értékeket (2006: 1,45; 2007: 1,50; 2008: 1,59 ezrelék). A bejelentések aránya *Hajdú-Bihar* (2,72 ezrelék), *Pest* (2,35 ezrelék) és *Vas* (3,20 ezrelék) megyékben meghaladta az országos átlagot. *Szabolcs-Szatmár-Bereg* megye viszont kisebb arányban (0,86 ezrelék) küldött bejelentést Down-szindrómáról.

Egyéb kromoszóma-rendellenességet 103 esetben jelentettek (2008-ban ez a szám 88 volt). *Somogy* (1,82 ezrelék), *Tolna* (2,07 ezrelék) megyékből, valamint *Budapestről* (1,57 ezrelék) nagyobb arányban küldtek bejelentést az országos átlagnál (0,90 ezrelék).

2009-ben a vártnál nagyobb számú **összenőtt ikret** regisztrált a VRONY (*Borsod-Abaúj-Zemplén* megyéből 2 eset, *Heves* és *Pest* megyéből 1-1 eset)

Az összes rendellenesség 9,6%-át képező **minor rendellenességeket** (egy vagy több minor anomália előfordulása) külön rendellenesség-csoportba soroltuk. A minor anomáliák heterogén csoportja bejelentésük gyakorisága alapján a második leggyakoribb csoportot képezte (3,81 ezrelék; 436 eset) annak ellenére, hogy a korábbi években bejelentésre került nem Q-s diagnózisú sérvek, daganatok, stb. 2008-tól nem kerültek analízisre és az elektronikus bejelentés nem is teszi lehetővé rögzítésüket (lsd. 55. oldal). *Baranya* (7,57 ezrelék), *Bács-Kiskun* (8,04 ezrelék), *Győr-Moson-Sopron* (13,82 ezrelék), *Heves* (19,53 ezrelék), *Tolna* (16,12 ezrelék) és *Vas* (7,20 ezrelék) megyék több, *Fejér* (1,31 ezrelék), *Hajdú-Bihar* (1,12 ezrelék), *Pest* (0,78 ezrelék), *Szabolcs-Szatmár-Bereg* megye (2,45 ezrelék) és *Budapest* (0,49 ezrelék) kevesebb minor anomáliát jelentett.

A **többszörös fejlődési rendellenességeket** külön értékeltük a **két rendellenesség véletlen (random) kombinációját** alkotó csoporttól. **Nem azonosított multiplex rendellenességekről** 125 esetben (1,09 ezrelék), **multiplex asszociációkról** 18 esetben (0,16 ezrelék), **random kombinációkról** 158 esetben (1,38 ezrelék) érkezett bejelentés. A multiplex kongenitális anomáliák csoportjában *Békés* (2,27 ezrelék), *Borsod-Abaúj-Zemplén* (2,36 ezrelék), *Komárom-Esztergom* (1,97 ezrelék), *Nógrád* (2,37 ezrelék), és *Zala* (2,56 ezrelék) megyékben nagyobb gyakoriság mutatkozott az országos átlagnál. A random kombinációk csoportjában *Komárom-Esztergom* (3,37 ezrelék), *Bács-Kiskun* (2,74 ezrelék), *Fejér* (2,61 ezrelék) és *Zala* (2,56 ezrelék) megyékben adódott az országos átlagot meghaladó bejelentési arány. Kisebb volt a random kombinációk bejelentési aránya *Pest* megyében (0,72 ezrelék) és *Budapesten* (0,83 ezrelék).

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

7. táblázat A veszületett rendellenességek gyakorisága BNO csoportok szerint régióként a VRONY-ba 2009-ben bejelentett esetek alapján

Rendellenesség csoportok BNO-10 szerint	Közép- Magyarország			Közép- Dunántúl			Nyugat- Dunántúl			Dél- Dunántúl		
	esetsz.	ezrelék		esetsz.	ezrelék		esetsz.	ezrelék		esetsz.	ezrelék	
Az idegrendszer veszületett rendellenességei (Q00-Q07)	31	0,87	↓	17	1,42		17	1,66		14	1,41	
A szem, fül, arc és nyak veszületett rendellenességei (Q10-Q18)	39	1,09	↓	15	1,25		43	4,20	↑	15	1,51	
A keringési rendszer veszületett rendellenességei (Q20-Q28)	245	6,86	↓	163	13,58	↑	71	6,94	↓	64	6,43	↓
A légzőrendszer veszületett rendellenességei (Q30-Q34)	24	0,67		11	0,92		1	0,10	↓	2	0,20	↓
Ajak- és szájpadahasadék (Q35-Q37)	27	0,76		12	1,00		13	1,27		10	1,01	
Az emésztőrendszer egyéb veszületett rendellenességei (Q38-Q45)	34	0,95	↓	22	1,83	↓	44	4,30	↑	50	5,03	↑
A nemi szervek veszületett rendellenességei (Q50-Q56)	97	2,72	↓	101	8,42	↑	78	7,62	↑	53	5,33	
A húgyrendszer veszületett rendellenességei (Q60-Q64)	68	1,90	↓	46	3,83		25	2,44	↓	70	7,04	↑
A csont-izomrendszer veszületett rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	136	3,81	↓	78	6,50		98	9,58	↑	94	9,45	↑
Egyéb veszületett rendellenességek (Q80-Q89)	23	0,64	↓	38	3,17		76	7,43	↑	58	5,83	↑
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	126	3,53	↑	18	1,50	↓	27	2,64		38	3,82	↑
Egyéb bejelentett rendellenességek	53	1,48	↓	51	4,25	↑	36	3,52	↑	25	2,51	
Összesen	903	25,28	↓	572	47,66	↑	529	51,71	↑	493	49,56	↑

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

Rendellenesség csoportok BNO-10 szerint	Észak-Magyarország			Észak-Alföld			Dél-Alföld			Ismeretlen	Összesen	
	esetsz.	ezrelék		esetsz.	ezrelék		esetsz.	ezrelék		esetszám	esetsz.	ezrelék
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	31	2,23	↑	44	2,48	↑	21	1,54		2	177	1,55
A szem, fül, arc és nyak veleszületett rendellenességei (Q10-Q18)	32	2,30		31	1,75		22	1,61		2	199	1,74
A keringési rendszer veleszületett rendellenességei (Q20-Q28)	194	13,95	↑	162	9,14		180	13,17	↑	4	1083	9,47
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	13	0,93		9	0,51		15	1,10	↑	0	75	0,66
Ajak- és szájpadhasadék (Q35-Q37)	17	1,22		15	0,85		10	0,73		1	105	0,92
Az emésztőrendszer egyéb veleszületett rendellenességei (Q38-Q45)	77	5,54	↑	18	1,02	↓	59	4,32	↑	0	304	2,66
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	56	4,03		39	2,20	↓	88	6,44	↑	4	516	4,51
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	61	4,39	↑	48	2,71	↓	81	5,93	↑	2	401	3,51
A csont-izomrendszer veleszületett rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	117	8,41	↑	82	4,63	↓	160	11,71	↑	5	770	6,74
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	56	4,03	↑	30	1,69	↓	49	3,59		0	330	2,89
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	25	1,80	↓	35	1,97	↓	36	2,63		2	307	2,69
Egyéb bejelentett rendellenességek	55	3,95	↑	23	1,30	↓	48	3,51	↑	3	294	2,57
Összesen	734	52,78	↑	536	30,24	↓	769	56,26	↑	25	4561	39,89

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

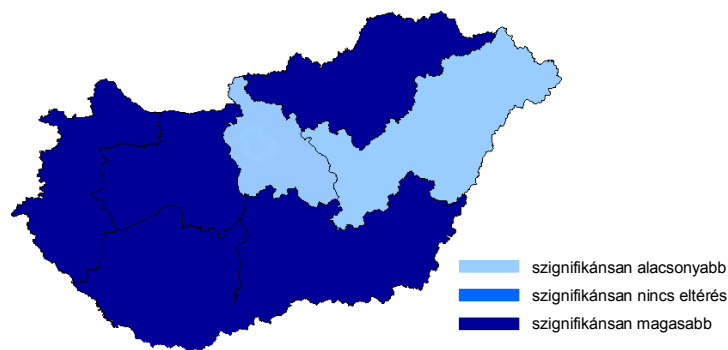
A veleszületett rendellenességek régiók szerinti elemzése a bejelentett esetek alapján

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

Az **összes** veleszületett fejlődési rendellenesség gyakorisága **39,89** ezrelék volt országosan. A 4561 esetből 25-nél (0,54%) a lakóhely nem került feltüntetésre a bejelentéskor, így ezek a régiós értékelésből kimaradtak. Az összes fejlődési rendellenesség bejelentési gyakoriságát tekintve régióként az alábbi következtetés vonható le:

- A **legnagyobb** gyakoriságot a *Dél-alföldi* régió mutatta (56,26 ezrelék), majd csökkenő sorrendben az országos átlagnál nagyobb érték volt észlelhető *Észak-Magyarország* (52,78 ezrelék), *Nyugat-Dunántúl* (51,71 ezrelék), *Dél-Dunántúl* (49,56 ezrelék) és *Közép-Dunántúl* (47,66 ezrelék) régióiban is.
- *Észak-Alföldön* (30,24 ezrelék) és *Közép-Magyarországon* a bejelentések aránya (25,28 ezrelék) **kisebb volt** az országos átlagnál.

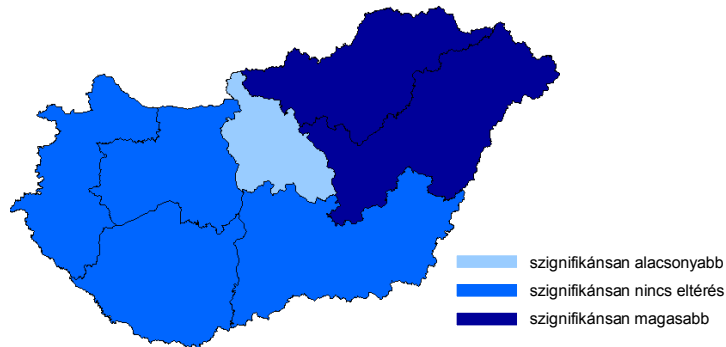
A bemutatott térképeken a legsötétebb színnel az országos átlagot szignifikánsan meghaladó gyakoriságú bejelentéseket, közepes színnel az országos átlagnak megfelelő, és legvilágosabb színnel az országos átlagnál kisebb bejelentési gyakoriságot mutató területeket jelöltük.



6. ábra A bejelentett veleszületett rendellenességek aránya régióként a VRONY 2009. évi adatai alapján

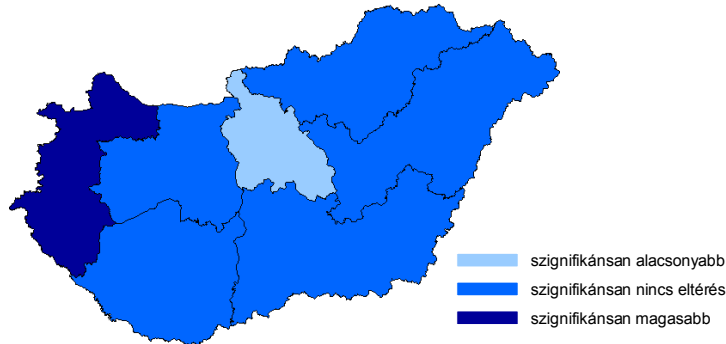
A továbbiakban a veleszületett rendellenességek BNO-10 szerinti csoportjainak regionális megoszlását mutatjuk be.

Az **idegrendszer** veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága *Észak-Magyarországon* (2,23 ezrelék) és *Észak-Alföldön* szignifikánsan nagyobb (2,48 ezrelék), *Közép-Magyarországon* (0,87 ezrelék) kisebb volt országos átlagnál (1,55 ezrelék). A többi régióban a bejelentett esetek arányában statisztikailag nem mutatkozott eltérés a középértéktől.



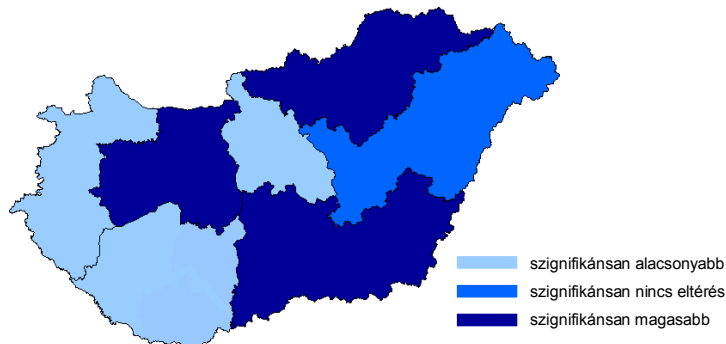
7. ábra Az idegrendszer veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2009. évi adatai alapján

A **szem, fül, arc és nyak** veszületett rendellenességei csoportba tartozó kórformák bejelentett aránya a *Nyugat-dunántúli* régióban nagyobb (4,20 ezrelék), míg a *Közép-magyarországi* régióban szignifikánsan kisebb (1,09 ezrelék) volt az országos átlagnál (1,74 ezrelék). A többi régió bejelentési gyakorisága nem tért el az országos átlagtól.



8. ábra A szem, fül, arc, és nyak veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2009. évi adatai alapján

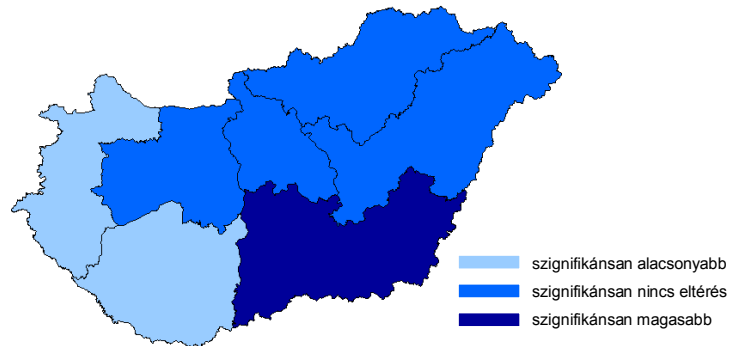
A **keringési rendszer** veszületett rendellenességei esetén az országos átlagot (9,47 ezrelék) lényesen meghaladó bejelentési gyakoriság volt észlelhető *Észak-Magyarországon* (13,95 ezrelék), *Közép-Dunántúlon* (13,58 ezrelék) és *Dél-Alföldön* (13,17 ezrelék). Ezzel szemben *Nyugat-Dunántúlon* (6,94 ezrelék), *Közép-Magyarországon* (6,86 ezrelék) és a *Dél-dunántúli* régióban (6,43 ezrelék) jelentős elmaradás mutatkozott az átlagtól. *Észak-Alföldön* (9,14 ezrelék) a szív- és keringési rendszer veszületett rendellenességeinek aránya megegyezett az országossal.



9. ábra. A keringési rendszer veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2009. évi adatai alapján

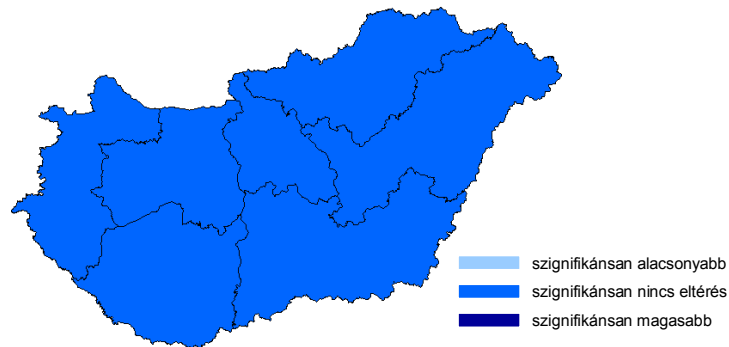
A **légzőrendszer** veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága az elemzett csoportok közül a legkisebb értéket mutatta (országos átlag 0,66 ezrelék). A *Dél-alföldi* régióban a légzőrendszeri veszületett rendellenességek bejelentési aránya (1,10 ezrelék) 66

%-kal meghaladta az országos átlagot, ezzel szemben *Nyugat-Dunántúlról* mindössze egy ilyen bejelentés érkezett. A többi vizsgált területi egység bejelentési aránya átlagosnak adódott (csak az 5-nél nagyobb előfordulású bejelentett esetek kerültek értékelésre).



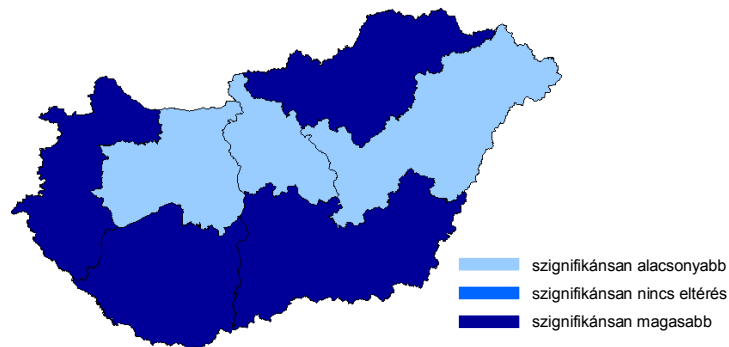
10. ábra A légzőrendszer veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2009. évi adatai alapján

Az **ajak- és szájpadhasadék** bejelentési gyakoriságának országos átlaga (0,92 ezrelék) 2009-ben is elmaradt a várt értéktől. Egyetlen régióból sem érkezett több vagy kevesebb bejelentés az országosnál.



11. ábra Ajak és szájpadhasadék veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2009. évi adatai alapján

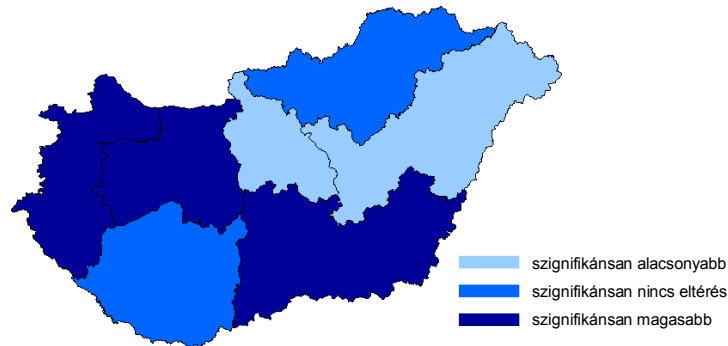
Az **emésztőrendszer** veszületett rendellenességei csoportjába tartozó abnormitások bejelentési gyakorisága *Észak-Magyarországon* (5,54 ezrelék), *Dél-Dunántúlon* (5,03 ezrelék), *Dél-Alföldön* (4,32 ezrelék) és *Nyugat-Dunántúlon* (4,30 ezrelék) meghaladta az országos átlagot (2,66 ezrelék). Ezzel szemben a bejelentési gyakoriság elmaradt a középtértéktől az ország középvonalát alkotó régiókban: *Közép-Dunántúlon* (1,83 ezrelék), *Észak-Alföldön* (1,02 ezrelék) és *Közép-Magyarországon* (0,95 ezrelék).



12. ábra. Az emésztőrendszer veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2009. évi adatai alapján

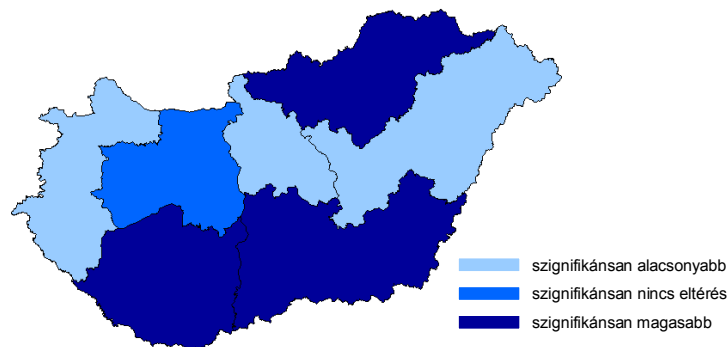
A **nemi szervek** veszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága az ország három régiójában (*Közép-Dunántúl* (8,42 ezrelék), *Nyugat-Dunántúl* (7,62 ezrelék) és *Dél-Alföld* (6,44 ezrelék)) meghaladta az országos átlagot (4,51 ezrelék). *Közép-Magyarországon*

(2,72 ezrelék) és Észak-Alföldön (2,20 ezrelék) viszont a középértéknél jelentősen kisebb arányú a bejelentett nemi szervi rendellenességek aránya. Az Észak-magyarországi és Dél-dunántúli régiók bejelentési gyakorisága nem tért el az átlagtól.



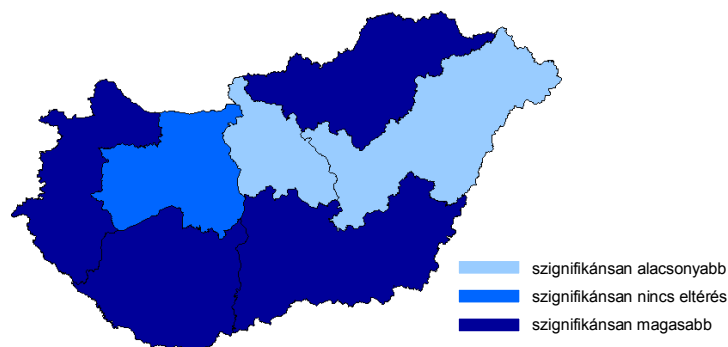
13. ábra. A nemi szervek veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2009. évi adatai alapján

A húgyrendszer veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága jelentős szórást mutat. Dél-Dunántúlon (7,04 ezrelék), Dél-Alföldön (5,93 ezrelék) és Észak-Magyarországon (4,39 ezrelék) nagyobb volt az országos átlagnál (3,51 ezrelék). Ezzel szemben a Közép-magyarországi (1,90 ezrelék), Nyugat-dunántúlon (2,44 ezrelék), és Észak-alföldi régiókban (2,71 ezrelék) a bejelentési értékek jelentősen elmaradtak az átlagtól.



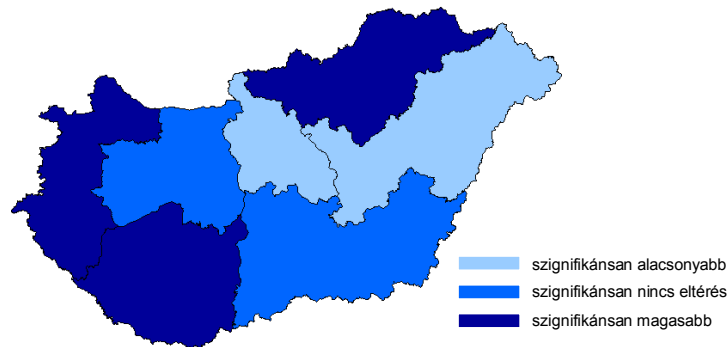
14. ábra. A húgyrendszer veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2009. évi adatai alapján

A csont-izomrendszer veleszületett rendellenességei és deformitásai a második leggyakoribb bejelentési arányú főcsoportot képviselik (átlag: 6,74 ezrelék). A főcsoportot alkotó elváltozások bejelentési gyakorisága a Dél-alföldi régióban több mint másfélszerese (11,71 ezrelék) volt az országos átlagnak. Nyugat- és Dél-Dunántúlról, valamint Észak-Magyarországról ugyancsak gyakrabban (9,58, 9,45, ill. 8,41 ezrelék) küldtek bejelentést ezekről a veleszületett elváltozásokról. Az Észak-alföldi (4,63 ezrelék) és Közép-magyarországi (3,81 ezrelék) régiók viszont jóval átlag alatt jelentettek.



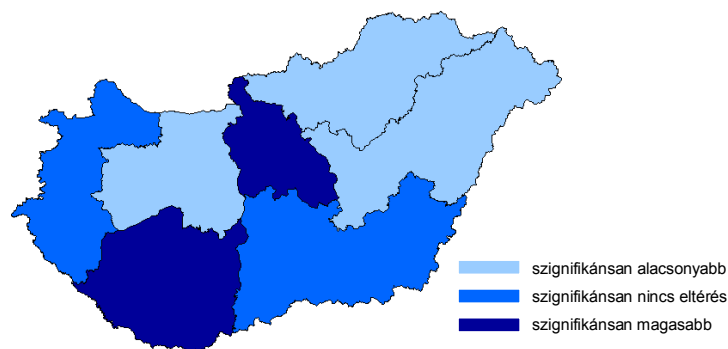
15. ábra. A csont-izomrendszer veleszületett rendellenességeinek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2009. évi adatai alapján

Az **egyéb főcsoportba tartozó** veleszületett rendellenességek heterogén csoportot képviselnek. Ide sorolhatóak a bőr és a kültakaró egyéb rendellenességei, a különböző veleszületett malformációs szindrómák, a máshova nem sorolható egyéb veleszületett rendellenességek, stb. Összegezve e csoport bejelentési arányát megállapíthatjuk, hogy *Nyugat- és Dél-Dunántúlon*, valamint az *Észak-Magyarországon* nagyobb (7,43, ill. 5,83 és 4,03 ezrelék), *Észak-Alföldön* és *Közép-Magyarországon* kisebb (1,69 ill. 0,64 ezrelék) volt az országos átlagnál (2,89 ezrelék).



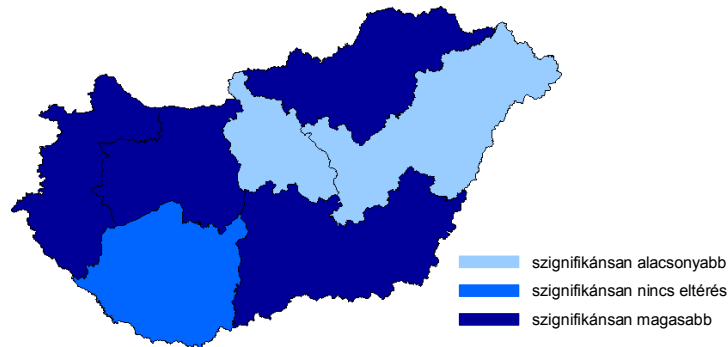
16. ábra. Az egyéb főcsoportba tartozó veleszületett rendellenességek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2009. évi adatai alapján

A **kromoszóma abnormitások** bejelentési aránya két régióban: *Dél-Dunántúlon* és *Közép-Magyarországon* (3,82 ill. 3,53 ezrelék) meghaladta az országos értéket (2,69 ezrelék). Átlag alatti bejelentési arány jellemezte az *Észak-alföldi*, *Észak-magyarországi* és *Közép-dunántúli* régiót (1,97, 1,80 ill. 1,50 ezrelék). A legtöbb bejelentés (126 eset) *Közép-Magyarországról* érkezett.



17. ábra. A kromoszóma abnormitások bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2009. évi adatai alapján

Az **egyéb bejelentett rendellenességekhez** a multiplex rendellenességek és a random kombinációk tartoznak. Több bejelentés érkezett a *Közép-dunántúli* és *Észak-magyarországi* régióból (4,25 ill. 3,95 ezrelék), valamint *Nyugat-Dunántúlról* és *Dél-Alföldről* (3,52 ill. 3,51 ezrelék), míg a *Közép-magyarországi* és *Észak-alföldi* térségből szignifikánsan kevesebb (1,48 ill. 1,30 ezrelék) volt az egyéb bejelentett rendellenességek aránya (országos átlag 2,57 ezrelék).



18. ábra. Egyéb bejelentett rendellenességek bejelentési gyakorisága régiók szerint a VRONY 2009. évi adatai alapján

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

Közép-Magyarországon a vizsgált rendellenesség-főcsoportok közül egyedül a kromoszóma abnormitások aránya haladta meg az országos átlagot. Két rendellenesség-csoport (légzőrendszer és ajak- szájpadhasadék) kivételével valamennyi szervrendszerre vonatkozó bejelentés aránya szignifikánsan kisebbnek adódott az országos átlagnál.

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

Nyugat-Dunántúlon hat rendellenesség-csoport (szem-fül-arc-nyak, emésztőrendszer, nemi szervek, csont-izomrendszer, egyéb veleszületett rendellenességek és egyéb bejelentett rendellenességek) bejelentési gyakorisága haladta meg az országos átlagot. Ezzel szemben három rendellenesség-csoport (keringési rendszer, légzőrendszer és húgyrendszer) értékei jelentősen alacsonyabbnak adódtak az országos átlagnál.

Dél-Dunántúlon öt rendellenesség-csoport (emésztőrendszer, húgyrendszer, csont-izomrendszer, egyéb veleszületett rendellenességek és kromoszóma abnormitások) bejelentési gyakorisága meghaladta az országos átlagot. Két rendellenesség-csoport (keringési- és légzőrendszer) bejelentési értékei szignifikánsan kisebbnek adódtak az országos átlagnál.

Észak-Magyarországon hét rendellenesség-csoport (idegrendszer, keringési rendszer, emésztőrendszer, húgyrendszer, csont-izomrendszer, egyéb bejelentett rendellenességek, egyéb bejelentett rendellenességek) bejelentése szignifikánsan meghaladta az országos átlagot. A kromoszóma-abnormitások bejelentési gyakorisága szignifikánsan elmaradt a középtértől. A többi veleszületett fejlődési rendellenesség-csoportok esetében nem volt kimutatható eltérés.

Észak-Alföldön csupán az idegrendszert érintő veleszületett rendellenességek bejelentési gyakorisága haladta meg az országos értéket. Ezzel szemben hét rendellenesség-csoport (emésztőrendszer, nemi szervek, húgyrendszer, csont-izomrendszer, egyéb veleszületett, kromoszóma-abnormitások és egyéb csoportba sorolt rendellenességek) bejelentési értékei elmaradtak az átlagtól.

A *Dél-alföldi* régióban hét fejlődési rendellenesség-csoport (keringési rendszer, légzőrendszer, emésztőrendszer, nemi szervek, húgyrendszer, csont-izomrendszer, és egyéb bejelentett rendellenességek) eseteiről érkezett gyakrabban bejelentés. A régióból országos átlag alatt nem jelentettek rendellenesség-csoportokat.

8. táblázat A veleszületett rendellenességek száma és megoszlása nemek szerint az egyes rendellenesség csoportokban a VRONY 2009. év bejelentett esetei alapján

Rendellenesség csoportok	Fiú	Lány	Ismeretlen	Intersex	Összesen	Fiúk aránya
AN - Koponyahiány	0	3	13	0	16	0.0
EN - Agvsérv	2	1	8	0	11	66.7
HP - Holoprosencephalia	4	5	6	0	15	44.4
MC - Kisfejtőség	1	3	0	0	4	25.0
HY - Vízfejűség	12	10	15	0	37	54.5
SB - Nvitott gerinc	12	9	17	0	38	57.1
ON - Egvéb idegrendszeri rendellenesség	23	31	2	0	56	42.6
AM - Szemhiány/kisszeműség	1	0	0	0	1	100.0
CT - Veleszületett szürkehályog	6	5	0	0	11	54.5
EY - Egvéb szemrendellenesség	18	20	0	0	38	47.4
EA - Fülrendellenesség	19	11	0	0	30	63.3
BR - Kopoltvív származékok rendellenessége	16	15	37	1	69	51.6
FS - Arc és koponya rendellenesség	18	9	2	0	29	66.7
HD - Szív és nagvér rendellenesség	518	542	11	0	1071	48.9
RS - Légzőrendszeri rendellenesség	46	24	5	0	75	65.7
CP - Száipadhasadék	13	22	0	0	35	37.1
CL - Ajakhasadék	44	21	5	0	70	67.7
OA - Nvelőcső elzáródás	6	9	0	0	15	40.0
PS - Gvomorkimenet szűkület	11	4	0	0	15	73.3
AI - Vékonybél elzáródása/szűkülete	4	6	0	0	10	40.0
AA - Végbél elzáródása/szűkülete	10	5	0	0	15	66.7
HG - Hirschsprung-féle betegség	4	1	0	0	5	80.0
OD - Egvéb emésztőrendszeri rendellenesség	39	27	3	0	69	59.1
UT - Reített heréjtőség	198	0	0	0	198	100.0
EG - Nemi szervi rendellenesség	35	27	4	0	66	56.5
RA - Vesehiány	25	9	3	0	37	73.5
PO - Potter-szindróma	0	1	5	0	6	0.0
CK - Cystás vesebetegség	8	13	13	0	34	38.1
US - Húgvrendszer elzáródásos rendellenessége	119	47	8	0	174	71.7
EV - Húgvhólvag extrophia	1	0	0	0	1	100.0
SH - Hypospadiasis	252	0	0	0	252	100.0
OU - Egvéb húgvrendszeri rendellenesség	97	48	4	0	149	66.9
CD - Csínóficam és hailam	43	149	0	0	192	22.4
CF - Dongaláb	75	62	3	0	140	54.7
PY - Sokujúság	53	32	0	0	85	62.4
SY - Összenőtt ujjak	67	25	0	0	92	72.8
LR - Végtaghiány	8	4	1	0	13	66.7
OL - Egvéb végtag rendellenesség	32	22	4	0	58	59.3
SK - Egvéb csontvázrendszeri rendellenesség	23	7	0	0	30	76.7
TC - Ferdenvakúság	30	17	0	0	47	63.8
DI - Rekeszhiány	9	7	2	0	18	56.3
EX - Nvitott hasfal	9	4	13	0	26	69.2
MS - Egvéb izomrendszeri rendellenesség	3	2	0	0	5	60.0
IM - Kültakarók rendellenessége	44	54	0	0	98	44.9
SA - Léphiány	2	2	0	0	4	50.0
SI - Fordított elhelyezkedésű szervek	1	1	0	0	2	50.0
SYND - Szindrómák	13	23	8	0	44	36.1
DS - Down szindróma	106	83	15	0	204	56.1
EK - Egvéb kromoszóma rendellenesség	45	55	2	1	103	45.0
TW - Összenőtt ikrek	1	0	3	0	4	100.0
MI - Minor rendellenesség	239	197	0	0	436*	54.8
RK - Random kombináció	91	58	9	0	158*	61.1
MA - Multiplex asszociáció	7	10	1	0	18	41.2
MCA - Multiplex kongenitális anomália	65	49	11	0	125	57.0
OT - Egvéb rendellenesség	4	0	3	0	7	100.0
Összesen	2532	1791	236	2	4561	58.6

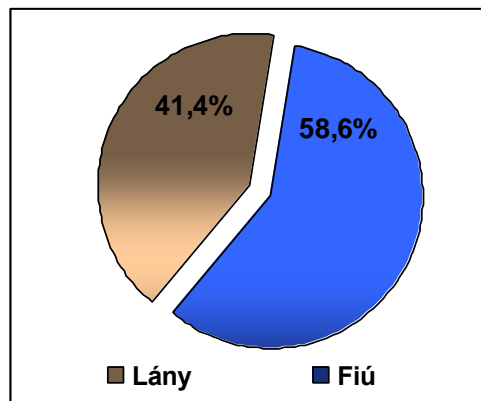
*A minor random kombinációk a minor rendellenesség csoportban találhatóak (10 eset).

Veleszületett rendellenességek elemzése a nemek szerint

A 8. táblázat a 2009-ben észlelt veleszületett fejlődési rendellenességek előfordulását nemek szerint tünteti fel. A fiúk arányának kiszámítása a [fiú] / [fiú+lány] képlettel történt, amelynek során az ismeretlen nemű eseteket kizártuk az értékelésből.

A VRONY 2009. évi adatai alapján a 4561 regisztrált eset közül **236** esetben (az összes eset 5,2%-ában) ismeretlen maradt a rendellenességgel érintett magzat, illetve újszülött neme. Az ismeretlen neműek túlnyomó többsége prenatálisan diagnosztizált, súlyos, az élettel összeegyeztethetetlen fejlődési rendellenesség miatt terhesség-megszakításra került magzat volt.

A **4323** ismert nemű bejelentett eset közül **2532** (58,6%) *fiú*, **1791** (41,4%) *lány* volt, tehát a rendellenességgel érintettek között **jelentős fiú többlet** mutatkozott. Ezen kívül **2 intersex** esetet is jelentettek.



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

A *hypospadiasis* (252 eset) és a *rejtettheréjűség* (198 eset) csak **fiúkban** előforduló rendellenesség. 2009-ben összesen 450 ilyen anomáliát jelentettek fiúkban. Ezeket kizárva az értékelésből, 2082 rendellenes fiúval számolva továbbra is fiú többlet (53,8%) tapasztalható.

2009-ben - az ismeretlen nemű eseteket kizárva – a *koponyahiány* (3 eset) és a *Potter szindróma* (1 eset) csak lányoknál fordultak elő. Csak fiúknál fordult elő a *hypospadiason* és a *rejtettheréjűségen* kívül a *szemhiány/kisszeműség* (1 eset), *húgyhólyag extrophia* (1 eset), *összenőtt ikrek* (1 eset) és *egyéb rendellenesség* (4 eset).

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

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

Jelentősebb fiú többlet

Rendellenesség megnevezése	Fiúk aránya
- Hirschprung-féle betegség	80,0%
- Egyéb csontvázrendszeri rendellenesség	76,7%
- Vesehiány	73,5%
- Gyomorkimenet szűkület	73,3%
- Összenőtt ujjak	72,8%
- Húgyrendszer elzáródásos rendellenessége	71,7%
- Nyitott hasfal	69,2%
- Ajakhasadék	67,7%
- Egyéb húgyrendszeri rendellenesség	66,9%

- Agysérv	66,7%
- Végtaghiány	66,7%
- Végbél elzáródása/szükülete	66,7%
- Arc és koponya rendellenesség	66,7%
- Légzőrendszeri rendellenesség	65,7%
- Ferdenyakúság	63,8%
- Fülrendellenesség	63,3%
- Sokujjúság	62,4%
- Random kombináció	61,1%
- Egyéb izomrendszeri rendellenesség	60,0%
- Egyéb végtagrendellenesség	59,3%
- Egyéb emésztőrendszeri rendellenesség	59,1%

Jelentősebb lány többlet

<i>Rendellenesség megnevezése</i>	<i>Fiúk aránya</i>
- Vékonybél elzáródása/szükülete	40,0%
- Nyelőcső elzáródás	40,0%
- Cisztás vesebetegség	38,1%
- Szájpadhasadék	37,1%
- Szindrómák	36,1%
- Kisfejűség	25,0%
- Csípőficam és hajlam	22,4%

9. táblázat A többszörös rendellenességgel bejelentett esetek osztályozása

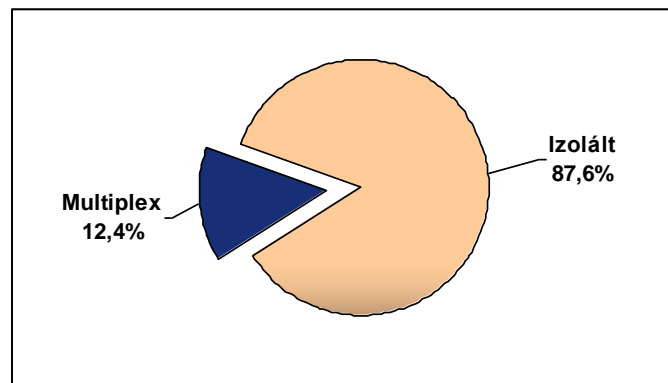
Rendellenességek	Esetszám	
Izolált komplex	Központi idegrendszer komplex	15
	Szem komplex	11
	Fül komplex	3
	Cardiovascularis komplex	305
	Légzőrendszer komplex	6
	Emésztőrendszer komplex	9
	Nemi szervi komplex	1
	GAM komplex	7
	Húgyrendszer komplex	27
	Végtag komplex	20
	Csont-izom komplex	7
Kültakaró komplex	0	
Összesen	411	
Izolált szekvens	Spina bifida	18
	Robin	1
	Ebstein	0
	Potter	6
	Húgyúti obstrukció*	174
	Arthrogryposis	3
	Rekeszsérv	18
Összesen	220	
Politopic field defect (Többmezős)	Holosprosencephalia	15
	Húgyhólyag extrophia	1
	Caudalis regressio anomalia (syrenomelia)	0
Összesen	16	
	Izolált összesen	647
Multiplex kromoszóma	Down (+21, mozaik, transzlokáció, k.m.n.)	204
	Kleinfelter (47,XXY)	7
	Turner (45,X)	14
	Patau (13-as triszómia)	15
	Edwards (18-as triszómia)	39
	Tripla X (47,XXX)	1
	Egyéb	27
	Összesen	307
Multiplex szindróma	Marfan	1
	Coloboma-CP OMIM 120433	1
	Veleszületett ichtyosis	3
	Osteogenesis imperfecta	1
	Achondroplasia	5
	Egyéb osteo-chondrodysplasia	2
	Thanatophoricus rövid alkat	1
	Neurofibromatosis	4
	Egyéb szindróma	26
	Összesen	44
Multiplex asszociáció	SCHISIS	1
	VACTERL	5
	Postural	12
Összesen	18	
	Random kombináció	168
	Multiplex nem azonosított	123
	Multiplex összesen	660
	Izolált és multiplex összesen	1307

A többszörös fejlődési rendellenességekkel bejelentett esetek osztályozása

A többszörös veleszületett fejlődési rendellenességekről a korábbi években csak számszerű közlés jelent meg a VRONY éves jelentéseiben. Az összesített adatok részletes elemzésére először a 2006. évi adatbázis értékelése során került sor.

2009-ben az összes bejelentés (4561 eset) **28,7%**-ában (1307 eset) *ugyanazon személyben több veleszületett fejlődési rendellenesség* került bejelentésre. A többszörös veleszületett rendellenességeként bejelentett esetek pathogenetikai alapon történő azonosítása során azonban a multiplex esetek közel fele, **49,5%**-a (647 eset) *izolált* (komplex, szekvens vagy többmezős) csoportba tartozott.

A végső analízis alapján az összes bejelentett eset **85,5%**-a (3901 eset) *izolált*, **14,5%** (660 eset) *multiplex* megnyilvánulású volt.



20. ábra *Veleszületett rendellenességek fenotípus szerinti megoszlása a VRONY 2009. évi adatai alapján*

A bejelentett rendellenességek legnagyobb csoportját az *izolált egyes rendellenességek* alkották (3254 eset), amelyek az összes rendellenesség **71,3%**-át, az izolált csoport **83,4%**-át képezték. Nagyságrenddel kisebb volt, de jelentős esetszámot képviselt az *izolált komplex* (411 eset) és *szekvens csoport* (220 eset) (az összes eset **9,0%**-át, illetve **4,8%**-át, az izolált esetek 10,5%-át, illetve 5,6%-át alkották). Az izolált komplex csoport három-negyed részét (74,2%-át) a *cardiovascularis rendellenességek* képezték (305 eset), a második legnagyobb csoportot (27 eset) a *kiválasztó szervrendszeri* komplexek jelentették (6,6%). Az izolált szekvensnek túlnyomó többségét (79,1%-át) a *húgyúti elzáródásos* esetek (174 eset) adták. A „politopic field defect” kategóriába tartozó rendellenességek közül említést érdemel a 15 előagyhiány (*holoprosencephalia*) és 1 *húgyhólyag extrophia. Caudalis regressio anomalia* (*syrenomelia*) és *Prune-Belli* szindróma előfordulásáról nem történt bejelentés.

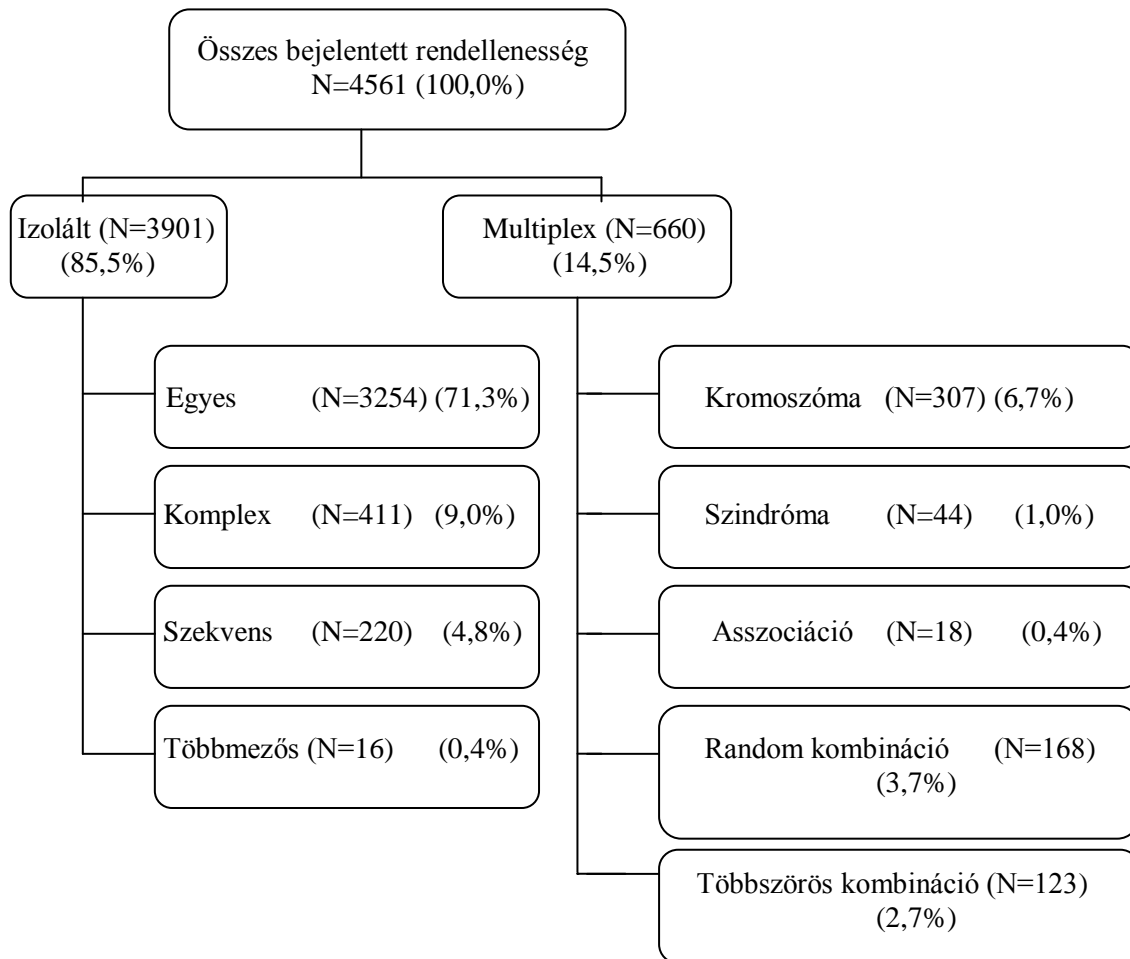
A *többszörös fejlődési rendellenességek* legnagyobb csoportját, közel felét (46,5%) a *kromoszóma-rendellenességek* alkották (307 eset, az összes eset 6,7%-a). Az összes kromoszóma-abnormalitás közül a *Down-szindróma* részesedése volt a legnagyobb (66,4%, 204 eset), ezt követte a 18-as triszómia (*Edwards*) 12,7%-kal (39 eset) és az *egyéb kromoszóma-rendellenességek* csoportja (8,8%; 27 eset). A *Turner* és *Patau* (14 és 15 eset), *Klinefelter* (7 eset) és *tripla-X* (1 eset) gyakorisága jelentősen kisebb arányú volt.

A *multiplex rendellenességek* közül kevés *szindrómát* jelentettek. A jelenleg használt BNO10-es kódrendszer nagy hiányossága, hogy a különböző szindrómákat azonos csoportba sorolva nem teszi lehetővé a legtöbb szindróma pontos megnevezését. A szindrómák VRONY által történő azonosítása - az előforduló komponens rendellenességek alapján - az érintett beteggel való személyes kapcsolat nélkül csupán egy-két esetben volt kétséget kizáróan

lehetséges. A szindrómaként jelentett, azonosítatlan eseteket az egyéb szindróma kategóriába soroltuk. A szindróma csoportot 44 eset (a multiplex esetek 6,7%-a) képviseli.

A többszörös rendellenességek közül 5 VACTERL, 1 SCHISIS és 12 tartási (postural) asszociáció került bejelentésre, illetve néhány közülük a VRONY által azonosításra.

A többszörös fejlődési rendellenességek 44,1%-ában (291 eset) ismeretlen maradt a kóreredet. 168 esetben, (a multiplex esetek 25,5%-ában) két rendellenesség random kombinációja, 123 esetben, (a multiplex esetek 18,6%-ában) kettőnél több rendellenesség véletlen kombinálódása (többszörös kombináció) fordult elő.



21. ábra. A veleszületett fejlődési rendellenességek pathogenetikai csoportosítása a VRONY 2009. évi adatai alapján

1. számú melléklet

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

2. számú melléklet

ADATKÉRŐ LAP

a Veleszületett Rendellenesség Országos Nyilvántartás adataira vonatkozó adatkéréshez

Adatkérő adatai:

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

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

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

.....
Adatkérő e-mail címe:

.....@.....

Adatkérés:

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

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

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

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

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

Adatszolgáltatás:

Adatszolgáltató megnevezése: Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyelet

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

Adatok forrása: Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása adatbázisa

Adatfajta: Személyazonosításra alkalmatlan személyes és egészségügyi adatokat tartalmazó (a meghatározott szempontok alapján leválogatott) file-formában

Adatregisztrálás jogalapja: A személyes adatok védelméről és a közérdekű adatok nyilvánosságáról szóló 1992. évi LXIII. törvény 3. §

Az egészségügyi és a hozzájuk kapcsolódó személyes adatok kezeléséről és védelméről 1997. évi XLVII. törvény 16.§

Egyéb közlendők:

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

PH.

.....
ADATKÉRŐ ALÁÍRÁSA