

Fosterskador och kromosomavvikelser 2007

Birth defects 2007

SVERIGES OFFICIELLA STATISTIK
Statistik – Hälsa och sjukdomar
Fosterskador och kromosomavvikelser 2007

OFFICIAL STATISTICS OF SWEDEN
Statistics – Health and Diseases
Birth defects 2007

Information:

Karin Gottvall	Tfn 075- 247 3899
Karin Källén	Tfn 046-222 75 38
Göran Annerén	Tfn 018-611 59 42

Tidigare publicering:

Tidigare årsrapporter från registret för övervakning av fosterskador (före detta missbildningsregistret) har getts ut inom serien Statistik sedan år 2000. Tidigare publicerades statistiken utan serietillhörighet. Från och med år 2003 ingår årsrapporten i Sveriges officiella statistik (SOS) och ges ut inom serien Statistik – Hälsa och sjukdomar.

Previous publication:

Previous annual reports from the Swedish Birth Defects Registry (previously the Swedish Registry of Congenital Malformations) belong to the series STATISTICS since in 2000. From the annual report in 2003 the report belong to the series STATISTICS – HEALTH AND DISEASES, which is part of the Official Statistics of Sweden.

Denna rapport bygger på uppgifter från registret för övervakning av fosterskador:

www.socialstyrelsen.se/Statistik/statistik_amne/Missbildningar/missbildning.htm

ISSN 1401-0224
ISBN 978-91-85999-85-9

Artikelnr 2008-125-22

Publicerad www.socialstyrelsen.se, december 2008

Förord

Denna publikation presenterar statistik över fosterskador och kromosomavvikelse hos nyfödda barn under perioden 1973–2007, samt hos foster vid graviditeter avbrutna på grund av fosterskador under 1999–2007. Statistiken ingår sedan 2003 i Sveriges officiella statistik. Den produceras dels för att studera och belysa långtidsförändringar i förekomsten av specifika fosterskador och kromosomavvikelse och dels för att övervaka förekomsten av fosterskador och kromosomavvikelse i landet. Detta för att så snabbt som möjligt kunna upptäcka en eventuell ökning som kan vara orsakad av yttre faktorer.

Statistiken har sammanställts och kommenterats av docent *Karin Källén*, med dr. *Karin Gottvall*, och professor *Göran Annerén* vid Epidemiologiskt Centrum (EpC), Socialstyrelsen.

Stockholm i december 2008

Birgitta Stegmayr

Chef för Registerenheten, Epidemiologiskt Centrum (EpC)
Socialstyrelsen

Innehåll

Tabell- och diagramförteckning	5
Sammanfattning	6
Summary	7
Bakgrund	8
Använda termer	9
Material och metod	10
Insamling och bearbetning	10
Tillförlitlighet och bortfall	10
Rapporterat till registret för övervakning av fosterskador 2007	11
Diagnosfördelning	12
Neuralrörsdefekter (NTD)	12
Läpp-, käk- och gomspalter	12
Medfödda hjärtfel	12
Hypospadi	13
Diafragma- och bukväggsbråck	13
Njuragenesi	13
Multipla defekter	14
Downs syndrom och andra kromosomavvikelser	14
Ordlista, List of terms	16
Diagram	21
Tabeller	25
Bilagor	35

Tabell- och diagramförteckning

Diagram

- 1 Födda barn med medfödda fosterskador rapporterade under 1973–2007. För 1999–2007 anges totalt antal fosterskador (födda barn och graviditeter avbrutna p.g.a. fosterskada).
- 2 Födda barn med neuralrörsdefekter (NTD) (anencefali, encefalocele, spina bifida) 1973–2007. För perioden 1999–2007 anges totala antalet NTD (födda barn och avbrutna graviditeter).
- 3 Förväntad och observerad frekvens av barn och foster med Downs syndrom under perioden 1978–2007.
- 4 Förväntad och observerad frekvens av barn och foster med Downs syndrom i relation till kvinnans ålder under perioden 1999–2007.

Tabeller

- 1 Antal rapporterade barn och foster med medfödda fosterskador, 1999–2007.
- 2 Andel foster med medfödda fosterskador där graviditeten avbrutits i relation till det totala antalet rapporterade fosterskador, 1999–2007.
- 3 Medfödda fosterskador hos barn födda under perioden 1973–2006 och vid avbrutna graviditeter 1999–2007.
- 4 Medfödda hjärtdefekter hos 712 födda barn rapporterade 2007.
- 5 Antal och andel medfödda multipla fosterskador hos födda barn och vid avbrutna graviditeter, vid olika diagnoser under perioden 1999–2007.
- 6 Andel och antal diafragma- och buk- väggsbräck hos födda barn och vid avbrutna graviditeter, 1999–2007.
- 7 Antal födda barn med Downs syndrom och antal avbrutna graviditeter med trisomi 21 i relation till antal levande födda barn, uppdelade efter moderns ålder, 1999–2007.

Diagrams

- 1 Newborn children with congenital defects reported in 1973–2007. During the period 1999–2007 the total number of defects are presented (newborn children and terminated pregnancies because of congenital defects).
- 2 Newborn children with neural tube defects (NTD) (anencephaly, encephalocele, spina bifida) in 1973–2007. For the period 1999–2007 the total number of cases with NTD (newborn children and terminated pregnancies) are presented.
- 3 Expected and observed frequency of born children and terminated pregnancies with Down syndrome during the period 1978–2007.
- 4 Expected and observed frequency of born children and terminated pregnancies with Down syndrome in relation to maternal age during the period 1999–2007.

Tables

- 1 Number of reported newborn children and fetuses with congenital defects in 1999–2007.
- 2 The proportion of congenital foetal defects in terminated pregnancies in relation to the total number of reported defects, 1999–2007.
- 3 Congenital defects of newborn children during the period 1973–2006 and in terminated pregnancies in 1999–2007.
- 4 Congenital defects of the heart in 712 newborn children reported in 2007.
- 5 Number and proportion of congenital multiple defects in newborn children and terminated pregnancies with different diagnoses in 1999–2007.
- 6 Proportion and number of diaphragmatic hernia and abdominal wall defect in newborn children and terminated pregnancies in 1999–2007.
- 7 Number of newborn children with Down syndrome and terminated pregnancies with trisomy 21 in relation to the number of live births, listed according to maternal age, 1999–2007.

Sammanfattning

Under 2007 har totalt 1 612 barn, 15,9 barn per 1 000 födda, rapporterats till registret för övervakning av fosterskador. Detta är något färre än 2006 då 16,7 barn per 1 000 födda rapporterades.

Antalet rapporterade graviditeter som avbröts på grund av fosteravvikelse ligger nu på cirka 5 per 1 000 födda barn. Den helt dominerande diagnosen vid avbruten graviditet var kromosomavvikelse. Vi har inte observerat någon förändring av förekomsten av fosterskador och kromosomavvikelse eller andelen multipelt skadade barn och foster under året.

Vid flera allvarliga tillstånd utgör de avbrutna graviditeterna en mycket stor del av det totala antalet fall, 50 procent eller mer. Av de rapporterade fallen med anencefali avbröts 94 procent och för ryggmärgsbråcken var motsvarande siffra 68 procent. En kontinuerlig minskning av antalet rapporterade födda barn med ryggmärgsbräck observerades under perioden 1975–1999. Samtidigt noterades en ökning av antalet avbrutna graviditeter med denna skada. Under senare tid har antalet födda barn med ryggmärgsbräck legat stabilt på 1,8 barn per 10 000 födda barn.

Antalet födda barn med Downs syndrom (trisomi 21) har varit relativt konstant över tid sedan 1978 (1 per 700–800 födslar). Detta trots att medelåldern för kvinnor som föder barn har ökat kraftigt – från 26,5 år 1973 till 30,8 år 2007. Sedan 1978 har andelen kvinnor som är 35 år eller äldre när de får barn ökat från 7 procent till knappt 22 procent under 2007. Den ökade mödraåldern har lett till en ökning av antalet graviditeter med foster med Downs syndrom. Att man inte observerar motsvarande ökning av födda barn med Downs syndrom beror på att fosterdiagnostiska metoder utnyttjas oftare och att detta leder till att allt fler avbryter graviditeten när avvikelsen upptäcks.

Summary

During the year 2007 a total of 1,612 infants (15.9 per 1,000 newborn children) were reported to the Swedish Birth Defects Registry.

The number of terminated pregnancies because of congenital fetal malformation (ToP) increased until recently, but now remains on a level of 5 per 1 000 births. The predominant diagnosis in selective abortion was chromosomal aberrations. No changes in the prevalence of congenital defects or multiple defects have been observed.

In several conditions of life-threatening birth defects more than 50 per cent of the pregnancies were terminated. Of the reported pregnancies with anencephaly 94 per cent were terminated and for spina bifida the corresponding figure were 68 per cent. A gradual decrease of newborn children with spina bifida and an increase of terminated pregnancies with this congenital defect have been observed during the period 1975–1999. In the last years the numbers of spina bifida have remained stable on a level of 1.8 newborn children per 10,000 births.

The number of newborn children with Down syndrome seems to be constant over time since 1978 (1 per 700–800 births), despite the fact that the mean maternal age has increased greatly, from 26.5 years in 1973 to 30.8 years in 2007. Since 1978 the percentage of mothers aged 35 or older has increased from 7 to about 22 per cent in 2007. The increased maternal age has resulted in an increase of pregnancies with trisomy 21. The reason that no increase in births with Down syndrome has been observed during this period is an increased use of prenatal diagnostic methods leading to termination of pregnancies with trisomy 21.

Bakgrund

Registret för övervakning av fosterskador (före detta missbildningsregistret) inrättades i april 1964 som en försöksverksamhet och blev permanent 1965. Syftet med registret är att övervaka förekomsten av fosterskador och kromosomavvikelser i landet för att så snabbt som möjligt upptäcka en eventuell ökning, men också att studera långtidsförändringar i förekomsten av specifika fosterskador och kromosomavvikelser. För att övervakningsfunktionen ska upprätthållas förutsätts att registret stängs efter en viss tid (6 månader efter födelsen eller efter ett legalt avbrytande av graviditet). En annan förutsättning är att samtliga fosterskador och kromosomavvikelser anmäls i ungefär lika hög grad varje år, så att förändringar i frekvensen av olika tillstånd kan upptäckas.

Registreringen har begränsats till relativt allvarliga tillstånd. Mindre allvarliga tillstånd som är svåra att övervaka på grund av varierande diagnostik och registrering rapporteras inte till registret för övervakning av fosterskador. Till dessa tillstånd räknas preaurikulära bihang, sinuscystor och gälgångsfistlar, extra lillfinger, minimal simhud mellan tårna (2–3 eller 3–4), subluxation av höfter, medfödd laryngeal stridor, två kärl i navelsträngen, öppetstående ductus arteriosus (PDA) hos barn födda före 36 fullbordade graviditetsveckor, misstänkt men ej verifierad hjärtmissbildning, kärlnevus eller pigmenterade nevus, lågt sittande eller utstående öron, icke nedstigen testikel och ljumsk- eller navelbräck. Dessa diagnoser rapporteras endast till det medicinska födelseregistret.

Registret fungerade i stort sett oförändrat under perioden 1965 till 1998. Från och med 1999 gjordes en rad förändringar i rapporteringsrutinerna:

- Rapportering av inducerade aborter utförda på grund av fosterskada infördes.
- Klassificeringen av fosterskador och kromosomavvikelser ändrades till ICD10 (Klassifikation av sjukdomar, svenska versionen 1997).
- Ett nytt rapporteringsformulär introducerades som sammanfogats med en diagnosförteckning över fosterskador och kromosomavvikelser i enlighet med ICD10. Varje levande fött barn och varje intrauterint dött foster från och med 22 fullbordade graviditetsveckor med fosterskada och/eller kromosomavvikelse inkluderas.
- Vissa fosterskador, som sedan 1982 inte rapporterats till registret för övervakning av fosterskador utan enbart till födelseregistret, blev från och med 1999 rapporteringspliktiga. Dessa fosterskador är ultraljudsverifierade VSD samt PDA från och med 36 fullbordade graviditetsveckor, behandlingskrävande klumpfot, syndaktylier mellan fingrar och tår (dock ej minimala syndaktylier (simhud) mellan tårna 2–3 eller 3–4).
- För medfödda hjärtfel fanns tidigare ett speciellt barnkardiologiskt register. I detta register ingick barn som utretts före ettårsdagen på barnkardiologiska kliniker i landet och som diagnostiserats med hjärtfel. Dessa uppgifter

vidarebefordras sedan 1999 direkt till registret för övervakning av fosterskador.

Allt fler graviditeter avbryts när det konstateras att fostret har en allvarlig fosterskada eller kromosomavvikelse. Nuvarande bestämmelser medger dock inte att Socialstyrelsen registrerar kvinnans personnummer i dessa fall. Detta innebär att registrets kvalitet och möjligheterna att övervaka allvarliga fosterskador och kromosomavvikelser har försämrats. Efter en utredning vid Socialdepartementet, med uppdrag att föreslå förändringar som skulle kunna leda till förbättrade möjligheter till övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser, lämnades under januari 2004 förslag till förändringar i betänkandet SOU 2003:126 *Förbättrad missbildningsövervakning*. Det är dock osäkert när eventuella förändringar kommer till stånd.

Använda termer

I denna publikation används följande termer:

Downs syndrom eller trisomi 21	kromosomavvikelse med en extra kromosom 21
kromosomavvikelse eller kromosomrubbing	avvikande antal kromosomer eller avvikelser i den enskilda kromosomens morfologi
NTD (neuralrörsdefekter)	ett samlingsnamn för anencefali, encefalocle och ryggmärgsbråck
multipl skada eller multipl defekt	defekt som omfattar flera organ-system, t.ex. hjärtfel och gomspalt
singulär skada eller singulär defekt	defekt som bara omfattar ett organ-system

Material och metod

Insamling och bearbetning

Övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser i Sverige bedrivs enligt följande principer:

- Granskning av alla inkomna rapporter som gäller barn eller foster med fosterskador och kromosomavvikelser sker var tredje vecka. Efter bedömning och diagnossättning av varje enskilt barn eller foster registreras uppgifterna.
- Varje halvår publiceras en sammanställning av övervakningskaraktär.
- En gång om året publiceras en definitiv sammanställning av innehållet i registret för övervakning av fosterskador som är mer komplett och som även inkluderar information från andra källor, se nedan.

För att förbättra rapporteringsgraden sänder Socialstyrelsen varje halvår ut en begäran om komplettering till samtliga barnmedicinska kliniker i landet. I vår begäran ber vi klinikerna att rapportera de barn som föddes under föregående halvår med fosterskador och kromosomavvikelser och som enbart rapporterats till det medicinska födelseregistret, men inte till registret för övervakning av fosterskador.

När det gäller Downs syndrom och andra kromosomavvikelser görs årligen en sammanställning vid vilken cytogenetiska centralregistret utnyttjas.

Tillförlitlighet och bortfall

Under 2004 utvärderades kvaliteten av registret för övervakning av fosterskador. I utvärderingen jämfördes registret för övervakning av fosterskador med andra register. De register som utnyttjades var kvalitetsregistret för läpp-, käk- och gomspalt samt cytogenetiska centralregistret, patientregistret och det medicinska födelseregistret. Grovt räknat är rapporteringsbortfallet i registret för övervakning av fosterskador cirka 20 procent för födda barn, men betydligt större för graviditeter som avbrutits på grund av fosterskada, cirka 25–50 procent. Vid Downs syndrom samt trisomi 13 och 18 är dock bortfallet endast cirka en procent, när uppgifter från registret för övervakning av fosterskador kombineras med uppgifter från det cytogenetiska centralregistret.

Forskningsrapporten om registrets kvalitet kan laddas ner från Internet på www.socialstyrelsen.se/Publicerat/2004/8518/2004-112-2.htm eller beställas från Socialstyrelsens kundtjänst via telefonnummer 08-779 96 66, faxnummer 08-779 96 67 eller e-postadress socialstyrelsen@strd.se.

Rapporterat till registret för övervakning av fosterskador 2007

Under 2007 har 1 612 barn rapporterats till registret, 15,9 per 1 000 födda. Detta är ett avbrott i en svag ökning som pågått sedan 2000. Om det är ett bestående trendbrott är ännu för tidigt att säga. År 1999 gjordes genomgående förändringar i rapporteringen. Man kan därför inte jämföra 1999-2007 med tidigare år (se diagram 1).

Antalet rapporterade foster med fosterskador och kromosomavvikelser där graviditeten avbrutits är 520 stycken vilket motsvarar 5,1 per 1 000 födda. Totalt har således 2 132 barn och foster med fosterskada rapporterats, 21,0 per 1 000 födda (se tabell 1). Cirka 24 procent av de rapporter som kom in till registret för övervakning av fosterskador gällde avbrutna graviditeter på grund av fosterskada.

Diagnoserna hos foster där graviditeten avbrutits skiljer sig klart från diagnoserna hos födda barn. En sammanställning av samtliga rapporterade fosterskador under perioden 1999–2007 visar att majoriteten av graviditeterna avbrutits när man upptäckt att fostret hade t.ex. neuralslutningsdefekter (NTD), hydrocefalus, dubbelsidig njuragenesi, trisomi 13 samt trisomi 18 (se tabell 2). Under 2007 hade 52 procent av de 520 fostren där graviditeten avbrutits kromosomavvikelser. Andelen graviditeter som avbrutits när fostret hade fosterskador och/eller kromosomavvikelser varierar mellan något enstaka fall och ungefär 90 procent beroende på typ av skada. För att övervaka missbildningsdiagnoser med mycket hög andel avbrytanden (såsom NTD, njuragenesi och kromosomavvikelser) krävs det att de graviditeter som avbryts på grund av fosterskada rapporteras (se tabell 2). Denna rapportering är också helt avgörande för att man ska kunna följa framtida effekter på förekomsten av t.ex. NTD vid folatbehandling av kvinnor i fertil ålder eller på kromosomavvikelser efter screening med trippeltest eller nackupplärning.

Diagnosfördelning

Även om det inte helt går att jämföra antalet rapporterade fall under perioden 1999–2007 med tidigare år så anger vi ändå frekvensen för perioden 1973–1984 och 1985–1998 i tabell 3. För varje fosterskada och kromosomavvikelse anges antal rapporterade barn respektive foster samt frekvens per 10 000 födda.

Neuralrörsdefekter (NTD)

Totalt har 102 barn och foster rapporterats med NTD under 2007, vilket innebär 10,0 per 10 000 födda. Detta kan jämföras med 9,2 per 10 000 födda under 2006. Av de 102 rapporterade NTD-fallen var 80 procent (82 stycken) foster. Av 20 födda barn med NTD hade 16 ryggmärgsbråck, 2 encefalocele och 2 anencefali. Hos fostren var fördelningen 38 ryggmärgsbråck, 14 encefalocele och 31 anencefali. Majoriteten, 94 procent, av de graviditeter där fostret hade anencefali avbröts. Vid ryggmärgsbråck är motsvarande siffra 70 procent.

Under perioden 1975–1999 har allt fler graviditeter med NTD avbrutits (se diagram 2). Redan 1990 avbröts majoriteten av alla graviditeter där fostret hade anencefali, medan andelen födda barn med ryggmärgsbråck fortsätter att minska. Socialstyrelsens tolkning är att detta beror på en förbättrad ultraljudsövervakning av gravida kvinnor vid vilken en allt större andel ryggmärgsbråck upptäcks tidigt.

I gruppen med anencefali har sedan 1999 normalt observerats ett par multipelt skadade foster per år, något år tre eller fyra. Under 2001 och 2006 noterades fler multipelt skadade barn och foster i denna grupp, 11 respektive 9 stycken, vilket dock betraktas som sporadiska händelser. År 2007 var 5 av totalt 33 barn och foster med anencefali multipelt skadade, åter en helt normal frekvens.

Läpp-, käk- och gomspalter

Av antalet födda barn 2007 med ansiktsspalter hade 101 stycken en läpp-, käk- och gomspalt och 56 stycken en isolerad gomspalt. Totalt rapporterades 157 barn med ansiktsspalter, vilket motsvarar en frekvens på 15,4 per 10 000 födda. Endast 7 foster med läpp-, käk-, gomspalt och 5 foster med isolerad gomspalt aborterades och av dessa sammanlagt 12 foster hade alla utom ett en kromosomrubbning och/eller multipla skador i andra organ (se tabell 3).

Medfödda hjärtfel

Totalt har 655 barn rapporterats med medfött hjärtfel under 2007 (de specificerade diagnoserna redovisas i tabell 4), vilket är 0,6 procent av det totala antalet barn som föddes under detta år. Av de barn som föddes med hjärtfel hade 66 procent (432 stycken) en singulär hjärtdiagnos. Alla de övriga hade flera hjärtdiagnoser. De fem vanligaste diagnoserna var VSD (364 stycken), ASD (197

stycken), PDA hos barn över 36 veckor (62 stycken), AV-defekt (34 stycken) samt coarctatio aortae (56 stycken). Av de 655 barnen hade 7 procent (45 stycken) också medfödda skador i andra organ och 9 procent (61 stycken) en kromosomavvikelse.

Totalt rapporterades 61 foster med hjärtfel där graviditeten avbröts. Av dessa hade 14 stycken (23 procent) förutom hjärtfel medfödda skador i andra organ än hjärtat, och 23 stycken (38 procent) en kromosomavvikelse. Av de 24 foster som hade enbart hjärtnissbildning var hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom den vanligaste diagnosen (14 stycken). Av de övriga 10 fostren hade majoriteten olika komplicerade hjärtfel.

Under år 2007 avbröts 61 procent (14 av totalt 23 barn och foster) av graviditeterna med hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom utan kromosomala avvikelser eller skador i flera organsystem. Detta kan jämföras med perioden 1999–2006 då 26 procent (38 av totalt 147 barn och foster) av graviditeterna avbröts.

Hypospadi

Totalt har 214 pojkar rapporterats med hypospadi under 2007. I 185 fall har man angivit läget av hypospadin. Majoriteten, 144 av 214 stycken (78 procent), hade en glandulär hypospadi, 28 stycken (15 procent) hade en penil hypospadi och 10 stycken (5 procent) hade en penoskrotal eller skrotal hypospadi.

Under 2007 har endast en avbruten graviditet där fostret hade en singulär hypospadi rapporterats.

Diafragma- och bukväggsbråck

Under perioden 1999–2007 har det rapporterats totalt 253 barn och foster med diafragmabråck, 239 med omfalocoele och 161 med gastroschisis. Dessa fosterskador förekom oftast som singulär skada hos födda barn respektive som multipel skada vid avbrutna graviditeter (se tabell 6).

Medelåldern för mödrar med foster eller barn med gastroschisis var 27 år och 31 år vid omfalocoele och diafragmabråck. Det betyder att det i Sverige, liksom i andra länder, observeras en låg medelålder för kvinnor med foster och mödrar med barn som hade gastroschisis.

Njuragenesi

Under 2007 har 9 fall rapporterats med dubbelsidig njuragenesi. Detta är ett oförändrat antal jämfört med perioden 1999–2006. Majoriteten (89 procent, 8 av 9) har rapporterats som avbrutna graviditeter under 2007, vilket kan jämföras med drygt 70 procent under perioden 1999–2006. 15 barn och foster med ensidig njuragenesi har rapporterats. 20 procent av dessa (3 stycken) har rapporterats som avbrutna graviditeter, jämfört med 36 procent 1999–2006. Anmärkningsvärt stor andel av barnen och fostren med njuragenesi hade multipla skador. Under perioden 1999–2007 hade 33 procent av fallen med dubbelsidig njuragenesi multipla skador eller kromosomala avvikelser. Motsvarande siffra för ensidig njuragenesi var 71 procent. Den höga förekomsten av multipla ska-

dor vid ensidig njuragenesi kan förklara den höga avbrytandefrekvensen (34 procent) i denna grupp.

Multipla defekter

Andelen rapporterade foster med multipla skador var 7,7 procent under 2007 och motsvarande siffra för födda barn var 5,2 procent (se tabell 1). Foster och barn med kromosomavvikelser eller kända syndrom betraktas som singulära skador och ingår inte i gruppen multipla skador, även om multipla skador förekom.

Förekomsten av multipla skador varierar beroende på vilka medfödda fosterskador som studeras. Vid stenoser och atresier av tjocktarm (inklusive analatresi) finner man multipla skador i drygt 50 procent av fallen, vid esofagusatresi, diafragmabräck, omfalocoe och gastroschisis i cirka 30 procent av fallen, och vid isolerade gomspalter i 22 procent av fallen. Däremot är det mindre vanligt med multipla skador vid läpp-, käk- och gomspalter (12 procent), medfödda hjärtfel (6–11 procent) samt NTD (13 procent) (se tabell 5).

Downs syndrom och andra kromosomavvikelser

En relativt komplett bild när det gäller Downs syndrom kan fås genom att kombinera uppgifter från cytogenetiska centralregistret och registret för övervakning av fosterskador (se diagram 3). År 1973, då fosterdiagnostiken inte var utvecklad, hade 12,7 per 10 000 födda Downs syndrom. Under perioden 1973–2003 var frekvensen födda barn med Downs syndrom nästan konstant (se diagram 3).

Att det inte skett någon markant minskning av andelen födda barn med Downs syndrom trots att antalet fosterdiagnostiska undersökningar har ökat beror på att kvinnans ålder vid barnafödandet samtidigt har ökat. Medelåldern för kvinnor som födde barn år 2007 var 30,8 år, vilket kan jämföras med 26,5 år 1973. Medelåldern för kvinnor som födde barn med Downs syndrom år 2007 var 32,3 år och medelåldern för de kvinnor som avbröt graviditeten på grund av Downs syndrom var 35,2 år. Medelåldern för samtliga kvinnor som fött barn som har rapporterats till registret för övervakning av fosterskador var 31,2 år, det vill säga obetydligt över medelåldern för samtliga kvinnor som fött barn under år 2007 i Sverige.

Det finns ett starkt samband mellan kvinnans ålder och risken för att barnet/fostret ska ha Downs syndrom. Med hjälp av en formel (Lindsten et al. In Burgio et al. "Trisomy 21". Berlin, Heidelberg: Springer Verlag pp 195-210) kan man med god precision beräkna risken vid olika kvinnoåldrar. Som framgår av diagram 4 överensstämmer den förväntade frekvensen mycket väl med den totala observerade frekvensen.

År 2007 föddes 121 barn med Downs syndrom, det vill säga 12 per 10 000 födda, vilket är något lägre än 2006. Minskningen betraktas som slumpmässig. Under de senaste åren har nya metoder för screening för att tidigt upptäcka foster med kromosomavvikelser, inklusive Downs syndrom, införts (nivåer av vissa äggviteämnen och hormoner i moderns blod, mätning av nackuppklar-ning hos fostret med hjälp av ultraljud o.s.v.). Någon påtaglig effekt på antalet födda barn med Downs syndrom går dock ännu inte att se. Under 2007 blev

visserligen en större andel av fostren med Downs syndrom aborterade hos kvinnor äldre än 35 år (75 procent mot 61 procent för perioden 1999–2006), men antalet födda barn med Downs syndrom förändrades inte (tabell 7). Det nya screeningprogrammet är fortfarande inte fullt infört i hela landet och det krävs en längre tids uppföljning för att se vilken effekt de nyinförda metoderna kommer att få. En möjlig framtida utveckling är att antalet födda barn med Downs syndrom inte kommer minska, men att de nya metoderna leder till att färre fostervattensprover behöver tas, vilket är bra då provtagningen i sig innebär en risk på 1 procent för spontan abort.

Vid Downs syndrom dominerar vissa avvikelser. Vid atrioventrikulär septumdefekt har 66 procent en kromosomavvikelse, och av dessa har majoriteten Downs syndrom.

En ökning av antalet barn och foster med trisomi 13 och 18 har observerats under de senaste åren. Hela ökningen kan förklaras av den ökande mödraåldern. År 2007 avbröts ungefär 75 procent av graviditeterna med foster som har trisomi 13 eller 18.

En kromosomavvikelse förekom hos 34 procent av barnen och fostren med omfalocele, men bara hos 3 procent av dem med gastroschisis. Vid Fallots tetrad förekom en kromosomavvikelse hos 20 procent av barnen och fostren, samt hos 15 procent av dem med förmaksseptumdefekt (se tabell 5).

Ordlista

List of terms

aboterade	aborted
aboterade foster med kromosomrubbnin- gar	aborted fetuses with chromosomal ab- normality
aboterade foster med fosterskador	aborted fetuses with birth defects
anal/rektum/tjocktarm stenosis/atresi (Q42.0–Q42.3)	anus/rectum stenosis/atresia
andel foster i procent	Proportion of fetuses, per cent
andelen mdrar ≥ 35 ar i procent	proportion mothers ≥ 35 years of age, %
andra missbildningar av pulmonalisklaff (Q22.3)	other malformations of pulmonary valve
andra missbildningar av lungartaren (Q25.7)	other malformations of pulmonary artery
andra specificerade hjrtmissbildningar (Q24.8)	other specified malformations of heart
andra specificerade missbildningar av aorta- och mitralisklaff (Q23.8)	other specified malformations of aortic and mitral valves
andra specificerade missbildningar av hrtskiljevagg (Q21.8)	other malformations of cardiac septa
andra specificerade missbildningar av hrtats kamrar och forbindelser (Q20.8)	other specified malformations of cardiac chambers and connections
andra specificerade missbildningar av de stora artarna (Q25.8)	other specified malformations of great arteries
andra specificerade missbildningar av stora venerna (Q26.8)	other specified malformations of great veins
anencefali (Q000)	anencephaly
anomali av lungvensforbindelsen, ospecifi- cerat (Q26.4)	anomalous pulmonary venous connection, unspecified
anomali av portavensforbindelsen (Q26.5)	anomalous pulmonary venous connection
anomali av vena cava, ospecificerat (Q26.9)	anomaly of vena cava, unspecified
annan kromosomrubbnin (Q920–Q989, Q998–Q999)	other chromosomal abnormality
anorektal	anorectal
antal	number
antal hjrtdiagnoser	number of heart diagnoses
aortklaffsinsufficiens (Q23.1)	insufficiency of aortic valve
aortklaffstenosis (Q23.0)	stenosis of aortic valve
aortopulmonell septumdefekt (Q21.4)	aortopulmonary septal defect

ASD (förmakseptumdefekt, Q21.1)	ASD (atrial septal defect)
atrioventrikulär septumdefekt (Q21.2)	atrioventricular septal defect
atresi av aorta (Q25.2)	atresia of aorta
atresi av lungartären (Q25.5)	atresia of pulmonary artery
atresi av pulmonalisklaff (Q22.0)	pulmonary valve atresia
bukväggsbråck (Q79.2–Q79.3)	abdominal wall defect
coarctatio aortae (Q25.1)	coarctation of aorta
cor triatriatum (Q24.2)	cor triatriatum
cystiska njurar (Q61)	cystic kidneys
dextrokardi (Q24.0)	dextrocardia
diafragmabråck (Q79.0–Q79.1)	diaphragmatic hernia
diagnos	diagnosis
diagram	diagram
diskordant atrioventrikulär förbindelse (Q20.5)	discordant atrioventricular connection
Downs syndrom (Q90)	Down syndrome
dubbelsidig	bilateral
dubbelt flöde från höger kammare (Q20.1)	double outlet right ventricle
dubbelt flöde från vänster kammare (Q20.2)	double outlet left ventricle
dubbelt inflöde till kammare (Q20.4)	double inlet ventricle
duodenum stenosis/atresi (Q410)	Duodenum stenosis/atresia
Ebsteins anomali (Q22.5)	Ebstein's anomaly
encefalocoele (Q00.1)	encephalocele
enkelsidig	unilateral
esofagus stenosis/atresi (Q39.0–Q39.4)	Oesophageal stenosis/atresia
extremitetsreduktion (Q71–Q72)	limb reduction defects
Fallots tetrad (Q21.3)	tetralogy of Fallot
frekvens per 1 000 födda	frequency per 1 000 births
födda barn	number of births
födda barn med kromosomrubbingar	number of births with chromosomal abnormality
födda barn med fosterskador	number of births with birth defects
födda flickor med fosterskador	girls born with birth defects

födda pojkar med fosterskador	boys born with birth defects
födelseår	year of birth
förmakseptumdefekt (Q21.1)	atrial septal defect
förmaksisomerism (Q20.6)	isomerism of atrial appendages
gastroschisis (Q60)	gastroschisis
generell skelettdysplasi (Q77–Q78)	general skeletal dysplasia
gomspalt (Q35)	cleft palate without cleft lip
grav öronmissbildning (Q16–Q17)	serious ear malformation
Hirschsprungs sjukdom (Q43.1)	Hirschsprung disease
hjärtblock (Q24.6)	heart block
hjärtfel	congenital heart disease
hjärtmissbildning inklusive VSD och PDA (Q20–Q26)	malformation of heart including VSD and PDA
hjärtmissbildning, ospecificerat (Q24.9)	malformation of heart, unspecified
hydrocefalus (Q03)	hydrocephalus
hypoplastisk högerkammare (Q22.6)	hypoplastic right heart syndrome
hypoplastisk vänsterkammare (Q23.4)	hypoplastic left heart syndrome
hypospadi (Q54)	hypospadias
infundibulär pulmonalisstenos (Q24.3)	pulmonary infundibular stenosis
insufficiens av pulmonalklaff (Q22.2)	pulmonary valve insufficiency
kammarseptumdefekt (Q21.0)	ventricular septal defect
klumpfot (Q66.0–Q66.4, Q66.8)	club foot
kranskärleksmissbildning (Q24.5)	malformation of coronary vessels
kvarstående vänstersidig övre hålven (Q26.1)	persistent left superior vena cava
levande födda	live births
levokardi (Q24.1)	laevocardia
läpp-, käk- och gomspalt (Q36–Q37)	cleft lip with or without cleft palate
mikrocefali (Q02)	microcephaly
missbildning av aorta- och mitralisklaff, ospecificerat (Q23.9)	malformations of aortic and mitral valves, unspecified
missbildning av de stora artärerna, ospecificerat (Q25.9)	malformations of great arteries, unspecified
missbildning av hjärtats kamrar och förbindelser, ospecificerat (Q20.9)	malformations of cardiac chambers and connections, unspecified

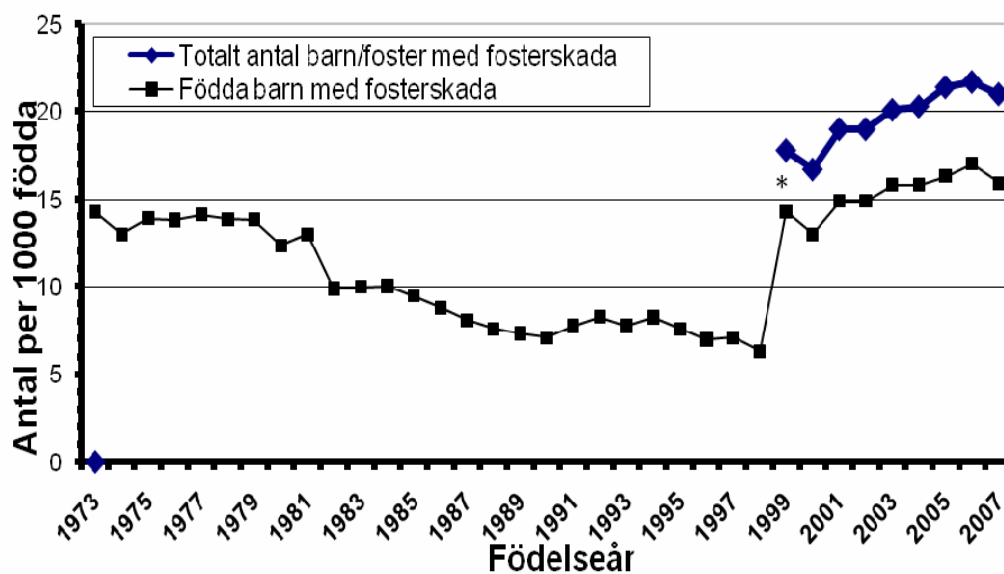
mitralisinsufficiens (Q23.3)	mitral insufficiency
mitralisstenos/atresi (Q23.2)	mitral stenosis/atresia
moderns ålder	age of mother
multipla missbildningar, aborterade foster	multiple malformations, aborted fetuses
multipla missbildningar, födda barn	multiple malformations, number of births
multipl skada	multiple defect
njuragenesi/hypoplasi (Q60)	renal agenesis/hypoplasia
obestämt kön (Q56)	indeterminate sex
Observera! Nya rapporteringsrutiner fr.o.m. 1999	Note! New reporting routines from 1999
okänt kön	unknown sex
omfalocoele (Q79.2)	omphalocele
partiellt anomalt mynnande lungvener (Q26.3)	partial anomalous pulmonary venous connection
PDA (öppet stående ductus arteriosus, Q25.0)	PDA (patent ductus arteriosus)
per 10 000 födda, vid hypospadi per 10 000 födda pojkar	per 10 000 births, in hypospadias per 10 000 newborn boys
plydaktyli (Q69)	polydactyly
procent	per cent
procent av rapporterade	per cent of reported
septumdefekt, ospecificerat (Q21.9)	malformations of cardiac septum, unspecified
singulär defekt	singular defect
singulära fosterskador, aborterade foster	single birth defects, aborted fetuses
singulära fosterskador, födda barn	single birth defects, number of births
spina bifida (ryggmärgsbräck) (Q05)	spina bifida
stenos av aorta (Q25.3)	stenosis of aorta
stenos av lungartären (Q25.6)	stenosis of pulmonary artery
stenos av pulmonalisklaff (Q22.1)	pulmonary valve stenosis
stenos av vena cava (Q26.0)	stenosis of vena cava
subaortastenos (Q24.4)	subaortic stenosis
tabell	table
tarmhinder (Q39–Q43)	congenital intestinal atresia
totalt	total
totalt anomalt mynnande lungvener (Q26.2)	total anomalous pulmonary venous connections

totalt antal kromosomrubbingar	total number of chromosomal abnormalities
totalt antal barn	total number of children
totalt antal fosterskador	total number of congenital defects
trikuspidalisklaffmissbildning, ospecificerat (Q22.9)	malformation of tricuspid valve, unspecified
trikuspidalisstenos/atresi (Q22.4)	tricuspid stenosis/atresia
trisomi 13 (Q91.4–Q91.7)	trisomy 13
trisomi 18 (Q91.0–Q91.3)	trisomy 18
trisomi 21 (Q90)	trisomy 21
truncus communis (Q20.0)	common arterial trunk
VSD (kammarseptumdefekt, Q21.0)	VSD (ventricular septal defect)
ålder (antal år)	age (number of years)
ögonmissbildning	eye malformation
öppet stående ductus arteriosus (Q25.0)	patent ductus arteriosus
övrig kromosomavvikelse	other chromosomal abnormality
övrig tunntarm (Q41.1–Q41.9)	other malformations of small intestine
övriga aortamissbildningar (Q25.4)	other malformations of aorta
övriga trikuspidalisklaffmissbildningar (Q22.8)	other malformations of tricuspid valve

Diagram

Diagram 1 Födda barn med medfödda fosterskador rapporterade under 1973–2007. För 1999–2007 anges totalt antal fosterskador (födda barn och graviditeter avbrutna pga. fosterskada)

Newborn children with congenital defects reported in 1973–2007. During the period 1999–2007 the total number of defects is presented (newborn children and terminated pregnancies because of congenital defects)



* Observera! Nya rapporteringsrutiner fr.o.m. 1999

Diagram 2 Födda barn med neuralrörsdefekter (NTD: anencefali, encefalocele, spina bifida) 1973–2007. För perioden 1999–2007 anges det totala antalet NTD (både födda barn och avbrutna graviditeter).

Newborn children with neural tube defects (NTD) (anencephaly, encephalocele, spina bifida) in 1973–2007. During the period 1999–2007 the total number of cases with NTD (newborn children and terminated pregnancies) are presented.

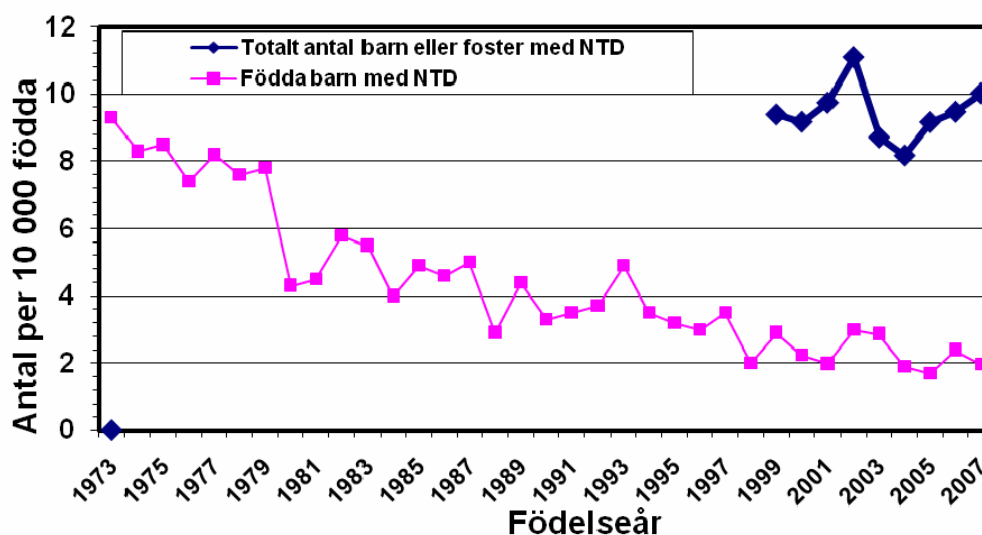
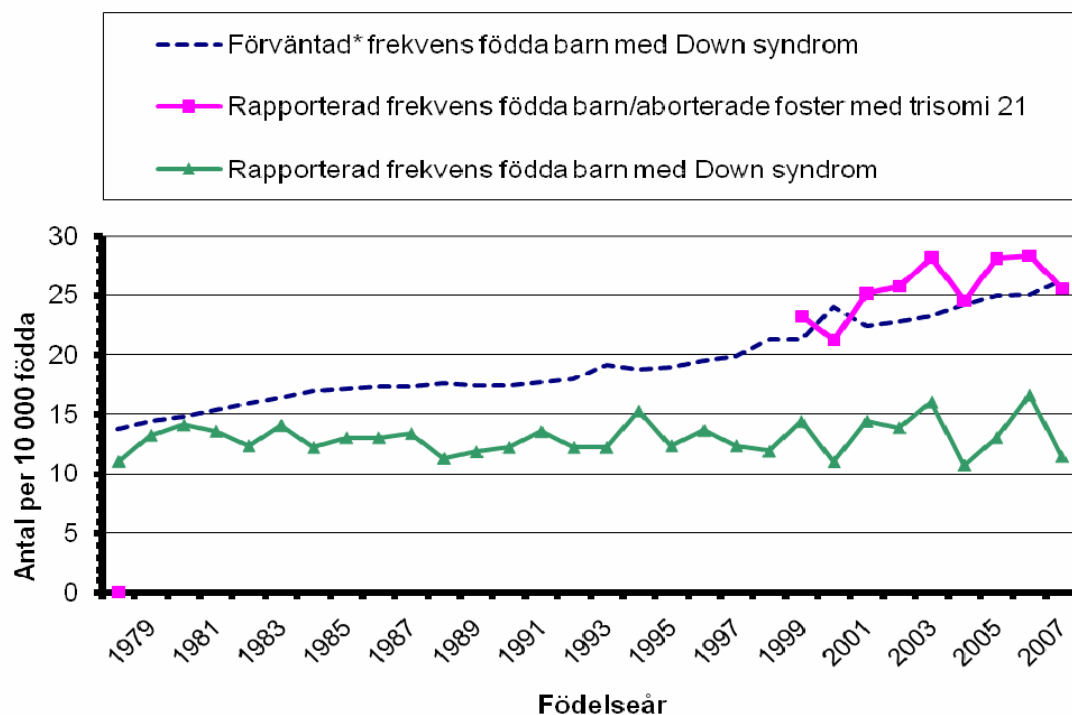


Diagram 3 Förväntad och observerad frekvens av barn och foster med Downs syndrom (trisomi 21) under perioden 1978–2007.

Expected and observed frequency of born children and terminated pregnancies with Downs syndrome (trisomy 21) during the period 1978-2007

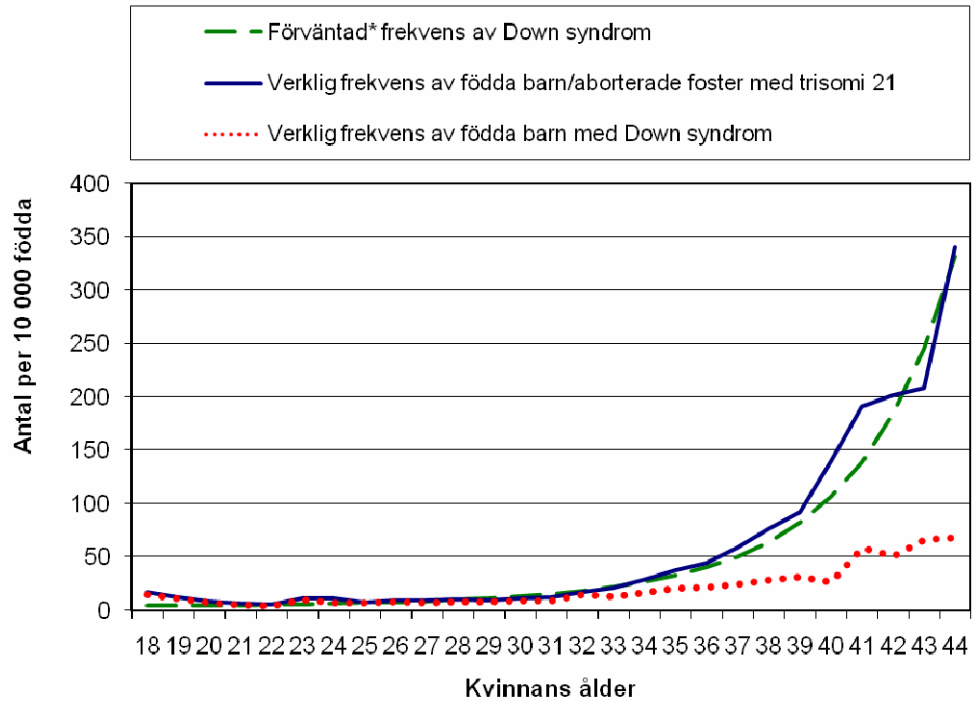


Frekvens av Downs syndrom (y) beroende på moderns ålder (x) beräknad enligt: $y = \exp(1.2782 - 0.2120 \cdot x + 0.0059x^2) \cdot 10^{-3}$

Referens: Lindsten et al. (1981). Incidence of Down's syndrome in Sweden during the years 1968 – 1977. In Burgio GR et al. (eds): "Trisomy 21". Berlin, Heidelberg: Springer, pp 195-210).

Diagram 4. Förväntad och observerad frekvens av barn och foster med Downs syndrom i relation till kvinnans ålder under perioden 1999–2007.

Expected and observed frequency of born children and terminated pregnancies with Downs syndrome in relation to maternal age during the period 1999–2007.



Frekvens av Downs syndrom (y) beroende på moderns ålder (x) beräknad enligt: $y = \exp(1.2782 - 0.2120 \cdot x + 0.0059x^2) \cdot 10^{-3}$

Referens: Lindsten et al. (1981). Incidence of Down's syndrome in Sweden during the years 1968 – 1977. In Burgio GR et al. (eds): "Trisomy 21". Berlin, Heidelberg: Springer, pp 195-210).

Tabeller

Tabell 1 Antal rapporterade barn och foster med medfödda fosterskador, 1999–2007.

Number of reported newborn children and fetuses with congenital defects in 1999–2007.

	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2007
	Frekvens per 1 000 födda									Antal
Födda barn	14,3	13,0	14,9	14,9	15,8	15,8	16,3	17,0	15,9	101 688 *
Födda barn med fosterskador	3,5	3,8	4,1	4,1	4,3	4,5	5,0	4,7	5,1	1 612
Aborterade foster med fosterskador	17,8	16,7	19,0	19,0	20,1	20,3	21,4	21,7	21,0	520
Totalt antal fosterskador										2 132
Födda barn med kromosomrubbingar	1,8	1,6	2,0	1,9	2,2	1,7	1,9	2,3	1,6	161
Aborterade foster med kromosomrubbingar	2,1	2,1	2,3	2,3	2,7	2,8	3,1	2,8	3,0	300
Totalt antal kromosomrubbingar	3,9	3,8	4,3	4,1	4,9	4,4	5,0	5,1	4,5	461
Procent av rapporterade										
Singulära skador, födda barn	92,9	94,4	94,2	94,1	94,2	94,6	94,7	94,8	94,8	1 528
Multipla skador, födda barn	7,1	5,6	5,8	5,9	5,8	5,4	5,3	5,2	5,2	84
Singulära skador, aborterade foster	91,3	92,6	91,5	91,1	92,6	92,5	91,9	91,0	92,3	480
Multipla skador, aborterade foster	8,7	7,4	8,5	8,9	7,4	7,5	8,1	9,0	7,7	40
Födda pojkar med fosterskador	62,0	63,3	63,4	60,0	60,5	60,7	59,1	60,8	59,3	956
Födda flickor med fosterskador	37,1	36,0	36,2	39,2	39,3	39,2	40,7	38,9	40,5	653
Okänt kön	1,0	0,7	0,4	0,8	0,2	0,1	0,2	0,3	0,2	3

* Uppgiften om totala antal födda barn 2007 är hämtad från Medicinska Födelseregistret.

Tabell 2 *Andel foster med medfödda fosterskador där graviditeten avbrutits i relation till det totala antalet rapporterade fosterskador, 1999–2007.*

The proportion of congenital foetal defects in terminated pregnancies in relation to the total number of reported defects, 1999–2007.

Diagnos	Andel foster i procent			
	1999–2004	2005	2006	2007
Anencefali*	94,1	91,4	87,5	93,8
Spina bifida*	57,7	70,0	54,8	68,0
Encefalocele*	73,3	77,8	81,8	85,7
Hydrocefalus*	64,0	78,9	73,1	75,8
Tarmhinder*	9,7	10,8	14,4	6,6
Hjärtfel*	3,7	5,3	4,7	6,0
Hypoplastisk vänsterkammare*	18,5	51,9	47,1	64,0
Njuragenesi, dubbelsidig*	66,1	83,3	87,5	85,7
Njuragenesi, enkelsidig*	32,8	44,4	40,0	21,4
Hypospadi*	0,2	0,5	0	0,5
Diafragmabräck*	26,2	24,0	53,6	24,0
Bukväggsbräck*	39,3	35,9	44,4	48,8
Läpp-, käk- och gomspalt*	4,7	3,4	4,2	4,5
Klumpfot*	6,7	6,1	8,0	4,5
Downs syndrom	45,8	53,5	41,6	54,7
Trisomi 13 eller 18	71,5	80,2	77,3	75,0
Annan kromosomrubbning	64,5	65,7	61,9	70,9

**Barn/foster med kromosomavvikelser är inte medräknade*

Tabell 3 *Medfödda fosterskador hos barn födda under perioden 1973–2007 och vid avbrutna graviditeter 1999–2007.*
Congenital defects of new-born children during the period 1999–2007 and in terminated pregnancies in 1999–2007.

	1973–1984			1985–1998			1999–2006						2007								
Diagnos	Födda Frekvens*			Födda Antal Frekvens*			Aborterade Antal Frekvens*			Totalt Antal Frekvens*			Födda Antal Frekvens*			Aborterade Antal Frekvens*			Totalt Antal Frekvens*		
Anencefali	2,01	0,43		20	0,26		267	3,50		287	3,77		2	0,20		31	3,05		33	3,25	
Encefalocele	0,78	0,35		22	0,29		62	0,81		84	1,10		2	0,20		14	1,38		16	1,57	
Spina bifida	3,89	2,89		139	1,82		216	2,84		355	4,66		16	1,57		38	3,74		54	5,31	
Hydrocefalus	2,15	1,15		88	1,16		171	2,24		259	3,40		11	1,08		36	3,54		47	4,62	
Mikrocefali	0,60	0,37		21	0,28		2	0,03		23	0,30		2	0,20		2	0,20		4	0,39	
Ögonmissbildning	1,75	1,17		187	2,45		6	0,08		193	2,53		26	2,56		1	0,10		27	2,66	
Grav öronmissbildning	3,25	1,96		177	2,32		6	0,08		183	2,40		17	1,67		2	0,20		19	1,87	
Gomspalt	5,97	5,33		404	5,30		23	0,30		427	5,60		56	5,51		5	0,49		61	6,00	
Läpp-, käk- och gomspalt	12,15	10,01		731	9,60		65	0,85		796	10,45		101	9,93		7	0,69		108	10,62	
Esofagus				183	2,40		12	0,16		195	2,56		19	1,87		2	0,20		21	2,07	
Duodenum				126	1,65		3	0,04		129	1,69		11	1,08		1	0,10		12	1,18	
Övrig tunntarm				63	0,83		6	0,08		69	0,91		5	0,49		1	0,10		6	0,59	
Anal/rektum				197	2,59		45	0,59		242	3,18		23	2,26		4	0,39		27	2,66	
Hirschsprung	0,20	0,22		53	0,70		0	0		53	0,70		10	0,98		0	0		10	0,98	
Hjärtmissbildning inkl. VSD och PDA				4 633	60,81		294	3,86		4 927	64,67		655	64,41		61	6		716	70,41	

Fortsättning på nästa sida

Tabell 3, fortsättning

Medfödda fosterskador hos barn födda under perioden 1973–2007 och vid avbrutna graviditeter 1999–2007.

Congenital defects of new-born children during the period 1999-2007 and in terminated pregnancies in 1999–2007.

Diagnos	1973– 1984	Födda Frekvens*	1999–2006				2007			
			Födda Antal	Frekvens*	Aborterade Antal	Frekvens*	Födda Antal	Frekvens*	Aborterade Antal	Frekvens*
Diafragmabräck	2,05	1,66	144	1,89	79	1,04	223	2,93	20	1,97
Bukväggsbräck	2,46	1,69	188	2,47	159	2,09	347	4,55	20	1,97
Omfalocele			88	1,16	118	1,55	206	2,70	7	0,69
Gastroschisis			100	1,31	43	0,56	143	1,88	13	1,28
Njuragenesi/hypoplasi	2,78	1,46	105	1,38	96	1,26	201	2,64	15	1,48
Cystiska njurar	0,96	1,06	148	1,94	116	1,52	264	3,47	25	2,46
Hypospadi *	23,63	19,49	1 620	41,39	5	0,13	1 625	41,51	213	39,67
Obestämt kön	0,20	0,12	15	0,20	6	0,08	21	0,28	1	0,10
Generell skelettdysplasi	1,13	0,76	49	0,64	94	1,23	143	1,88	5	0,49
Extremitetsreduktion	5,75	4,53	342	4,49	70	0,92	412	5,41	43	4,23
Polydaktyli			296	3,89	25	0,33	321	4,21	43	4,23
Klumpfot			558	7,32	57	0,75	615	8,07	88	8,65
Downs syndrom	8,70	8,36	1 051	13,80	906	11,89	1 957	25,69	121	11,90
Trisomi 18			124	1,63	399	5,24	523	6,87	22	2,16
Trisomi 13			64	0,84	134	1,76	198	2,60	9	0,89
Övrig kromosomavvikelse			285	3,74	499	6,55	784	10,29	30	2,95
									73	7,18
									268	26,36
									97	9,54
									27	2,66
									103	10,13

* Per 10 000 födda, vid hypospadi per 10 000 födda pojkar.

Tabell 4 Medfödda hjärtdefekter hos 655 födda barn med hjärtfel rapporterade under 2007.

Congenital defects of the heart in 655 newborn children with heart defects reported in 2007.

Hjärtdiagnoser	Antal hjärtdiagnoser				Totalt
	1	2	3	≥ 4	
Truncus communis (Q20.0)	2	4	1	0	7
Dubbelt utflöde från höger kammare (Q20.1)	0	3	2	2	7
Dubbelt utflöde från vänster kammare (Q20.2)	0	0	0	0	0
Transposition av de stora kärlen (Q20.3)	13	2	14	7	36
Dubbelt inflöde till kammare (Q20.4)	0	1	0	3	4
Diskordant atrioventrikulär förbindelse (Q20.5)	0	0	1	0	1
Förmaksisomerism (Q20.6)	0	0	0	3	3
Andra specificerade missbildningar av hjärtats kamrar och förbind. (Q20.8)	0	2	0	3	5
Kammarseptumdefekt (Q21.0)	237	80	34	13	364
Förmaksseptumdefekt (Q21.1)	72	83	31	11	197
Atrioventrikulär septumdefekt (Q21.2)	17	6	5	6	34
Fallots tetrad (Q21.3)	17	10	4	0	31
Aortopulmonell septumdefekt (Q21.4)	0	0	0	0	0
Andra specificerade missbildningar av hjärtskiljeväggar (Q21.8)	0	0	1	0	1
Atresi av pulmonalisklaff (Q22.0)	4	2	4	4	14
Stenos av pulmonalisklaff (Q22.1)	15	11	4	3	33
Andra missbildningar av pulmonalisklaff (Q22.3)	0	2	0	1	3
Trikuspidalisstenos/atresi (Q22.4)	0	2	0	3	5
Ebsteins anomali (Q22.5)	2	1	0	0	3
Hypoplastisk högerkammare (Q22.6)	0	1	1	3	5
Andra missbildningar av trikuspidalisklaff (Q22.8)	2	1	2	1	6
Missbildning av trikuspidalisklaff, ospecificerad (Q22.9)	0	0	0	0	0
Aortaklaffstenos (Q23.0)	4	8	1	2	15
Aortaklaffinsufficiens (Q23.1)	0	6	1	0	7
Mitralisstenos/atresi (Q23.2)	0	1	0	0	3
Mitralisinsufficiens (Q23.3)	0	2	0	2	4
Hypoplastisk vänsterkammare (Q23.4)	7	1	0	1	9

Fortsättning på nästa sida

Tabell 4, fortsättning Medfödda hjärtdefekter hos 655 födda barn med hjärtfel rapporterade under 2007.

Congenital defects of the heart in 655 newborn children with heart defects reported in 2007.

Hjärtdiagnoser	Antal hjärtdiagnoser					Totalt
	1	2	3	≥ 4		
Andra specificerade missbildningar av aorta- och mitralisklaff (Q23.8)	0	2	1	3		6
Missbildning av aorta-och mitralisklaff, ospecificerad (Q23.9)	0	1	0	0		1
Dextrokardi (Q24.0)	0	1	0	1		2
Cor triatriatum (Q24.2)	0	0	0	0		0
Infundibulär pulmonalisstenos (Q24.3)	1	1	1	1		4
Subaortastenos (Q24.4)	0	1	0	3		4
Kranskärlsmissbildning (Q24.5)	1	0	1	2		4
Hjärtblock (Q24.6)	5	0	0	0		5
Andra specificerade hjärtdiagnoser (Q24.8)	1	1	0	1		3
Öppetstående ductus arteriosus (Q25.0)	12	20	19	11		62
Coarctatio aortae (Q25.1)	15	24	10	7		56
Atresi av aorta (Q25.2)	0	1	2	0		3
Stenos av aorta (Q25.3)	0	1	0	1		2
Andra medfödda missbildningar av aorta (Q25.4)	0	0	6	4		10
Atresi av lungartären (Q25.5)	0	0	1	1		2
Stenos av lungartären (Q25.6)	4	5	2	0		11
Andra missbildningar av lungartären (Q25.7)	0	3	2	0		5
Andra specificerade missbildningar av de stora artärerna (Q25.8)	0	0	1	1		2
Missbildning av de stora artärerna, ospecificerad (Q25.9)	1	0	0	0		1
Kvarstående vänstersidig övre hälven (Q26.1)	0	1	5	2		8
Totalt anomalt mynnande lungvener (Q26.2)	0	1	2	1		4
Partiellt anomalt mynnande lungvener (Q26.3)	0	0	0	0		0
Anomali av lungvensförbindelsen, ospecificerad (Q26.4)	0	0	0	0		0
Anomali av portavensförbindelsen (Q26.5)	0	0	0	0		0
Andra specificerade missbildningar av de stora venerna (Q26.8)	0	0	0	0		0
Totalt antal barn med någon eller några av dessa hjärtdiagnoser	432	146	53	24		655

Tabell 5 *Antal och andel multipla respektive kromosomala avvikelser hos barn/foster vid olika diagnoser under perioden 1999–2007.*

Number and proportion of chromosomal or congenital multiple defects, respectively, in newborn children and terminated pregnancies with different diagnoses in 1999–2007.

Diagnoser	Totalt	Multipla*		Kromosomavvikelser	
	antal	antal	andel i %	Antal	andel i %
Anencefali	320	40	12,5	10	3,1
Spina bifida	409	58	14,2	31	7,6
Gomspalt	488	106	21,7	28	5,7
Läpp-, käk- och gomspalt	904	105	11,6	73	8,1
Esofagus	216	77	35,6	31	14,4
Anal/rektum	269	141	52,4	24	8,9
Hirschsprung	63	5	7,9	9	14,3
Diafragmabräck	253	79	31,2	34	13,4
Omfalocoele	239	76	31,8	82	34,3
Gastroschisis	161	42	26,1	5	3,1
Hypospadi	1 839	113	6,1	20	1,1
Kammarseptum-defekt	3 008	229	7,6	287	9,5
Förmaksseptum-defekt	1 394	145	10,4	214	15,4
Atrioventrikulär septumdefekt	354	26	7,3	233	65,8
Fallots tetrad	238	26	10,9	47	19,7
Stenos av pulmonalklaff	287	19	6,6	9	3,1
Coarctatio aortae	403	21	5,2	42	10,4
Totalt antal barn/foster med fosterskador	17 138	1 058	6,2	3 924	22,9

**Multipla skador: Skador i flera organsystem, men utan kromosomavvikelser.*

Tabell 6 *Antal och andel singulära/multipla/kromosomavvikelser bland barn/foster med diafragma- och bukväggsbräck, 1999–2007.*

Numbers and proportion of singular/multiple/chromosomal defects among infants/foetuses with diaphragmatic hernia or abdominal wall defects. 1999–2007.

Diagnos	Singulär skada		Kromosomavvikelse		Multipel skada*		Totalt	
	Antal	Andel i %	Antal	Andel i %	Antal	Andel i %	Antal	Andel i %
Diafragmabráck, totalt	141	55,7	34	13,4	78	30,8	253	
Födda	116	70,7	9	5,5	39	23,8	164	
Aborterade	25	28,1	25	28,1	39	43,8	89	
Omfalocle, totalt	82	34,3	82	34,3	75	31,4	239	
Födda	52	54,7	15	15,8	28	29,5	95	
Aborterade	30	20,8	67	46,5	47	32,6	144	
Gastroschisis, totalt	114	70,8	5	3,1	42	26,1	161	
Födda	96	85,0	1	0,9	16	14,2	113	
Aborterade	18	37,5	4	8,3	26	54,2	48	
Fosterskador, totalt	12 179	71,1	3 924	22,9	1 035	6,0	17 138	
Födda barn	10 923	81,8	1 691	12,7	735	5,5	13 349	
Aborterade foster	1 256	33,1	2 233	58,9	300	7,9	3 789	

**Multipel skada: Skador i flera organsystem, men utan kromosomavvikelser*

Tabell 7

Antalet födda barn med Downs syndrom och antalet avbrutna graviditeter med Downs syndrom i relation till antalet levande födda barn, uppdelade efter moderns ålder, 1999–2007. Procenten anger andelen födda barn respektive andelen aborterade foster.

Number of newborn children with Down syndrome and terminated pregnancies with trisomy 21 in relation to the number of live births, listed according to maternal age, 1999–2007.

Moderns ålder	1999–2006				2007			
	Födda	Aborterade	Totalt	Levande födda	Födda	Aborterade	Totalt	Levande födda
–19	12	1	13	13 608	3	1	4	1 768
20–24	71	21	92	96 252	8	2	10	12 776
25–29	182	43	225	239 111	27	6	33	28 330
30–34	334	142	476	266 183	36	27	63	36 176
35–39	306	392	698	120 651	28	60	88	18 022
40–44	102	275	377	21 515	12	46	58	3 761
45–	9	31	40	863	0	3	3	175
Okänt	35	1	36	1 006	7	2	9	427
Totalt antal	1 051 (53,7 %)	906 (46,3 %)	1 957	759 189	121 (45,1 %)	147 (54,9 %)	268	101 435

Insändes till:

Registret för övervakning av fosterskador
Epidemiologiskt centrum
Socialstyrelsen
106 30 STOCKHOLM

RAPPORT AV BARN med fosterskada/kromosomavvikelse

Moderns personnummer

Moderns namn

Adress

Tfn

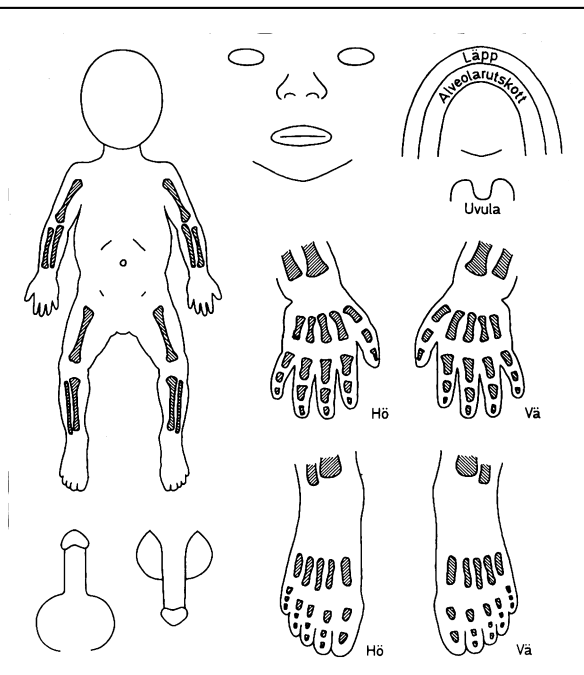
Rapporteringsdatum (år, mån, dag) (8 siffror)	Förlossningsenhet
Rapporterande läkare	Rapporterande klinik/sjukhus

Barnet

Födelsedatum (år, mån, dag) (8 siffror)	Födelsevikt (gr)	Födelselängd (cm)	Huvudomfång (cm)
Kön <input type="checkbox"/> pojke <input type="checkbox"/> flicka	Bördtyp <input type="checkbox"/> enkelbörd <input type="checkbox"/> flerbörd	Vid flerbörd nummer/av	Fullbordade graviditetsveckor enligt SM <input type="text"/> enligt UL <input type="text"/>
Dött <input type="checkbox"/> intrauterint (fr o m vecka 22) <input type="checkbox"/> död senare	dödsdatum	Obducerad <input type="checkbox"/> nej <input type="checkbox"/> ja	Var

Specificera alltid fosterskada och/eller kromosomavvikelse

Ange läge, enkel eller dubbelsidig, osv. Rita gärna. Beskriv eventuell kromosomavvikelse.
Sänd med epikris eller obduktionsprotokoll.



Kommentar till etiologi/misstänkt syndrom/annan kommentar

Kod enligt ICD 10 kapitel Q, se bifogad lista (OBS! för in diagnosen på FV 2)

Diagnos 1	Diagnos 2
Diagnos 3	Diagnos 4
Diagnos 5	Diagnos 6
Diagnos 7	Diagnos 8

SoS anteckningar	Inkom till Sos den	Begäran om komplettering till	Avsänd den	Svar den
------------------	--------------------	-------------------------------	------------	----------

Missbildningar av CNS

- ☐ Q00.0 Anencefali
- ☐ Q00.1 Craniorachisis
- ☐ Q00.2 Iniencefali
- ☐ Q01.0 Frontalt encefalocele
- ☐ Q01.1 Nasofrontalt encefalocele
- ☐ Q01.2 Occipitalt encefalocele
- ☐ Q01.8 Encefalocele med annan lokalisering
- ☐ Q02 Microcefali
- ☐ Q03.0 Hydrocefalus, Stenos aquaeductus Sylvii
- ☐ Q03.1 Hydrocefalus, Dandy-Walkers syndrom
- ☐ Q03.8 Annan medfödd hydrocefalus
- ☐ Q04.0 Corpus callosum agenesi/hypoplasi
- ☐ Q04.1 Arhinencefali
- ☐ Q04.2 Holoprosencefali
- ☐ Q04.3 Reducerad hjärnvävnad/Agyri/Microgyri/Lissencefali
- ☐ Q04.4 Septo-optisk dysplasi
- ☐ Q04.5 Megaloencefali
- ☐ Q04.6 Medfödda cerebrala cystor
- ☐ Q04.8 Annan missbildning i hjärnan
- ☐ Q05.0 Cervikalt myelomeningocele med hydrocefalus
- ☐ Q05.1 Thorakalt myelomeningocele med hydrocefalus
- ☐ Q05.2 Lumbalt myelomeningocele med hydrocefalus
- ☐ Q05.3 Sakralt myelomeningocele med hydrocefalus
- ☐ Q05.5 Cervikalt myelomeningocele utan hydrocefalus
- ☐ Q05.6 Thorakalt myelomeningocele utan hydrocefalus
- ☐ Q05.7 Lumbalt myelomeningocele utan hydrocefalus
- ☐ Q05.8 Sakralt myelomeningocele utan hydrocefalus
- ☐ Q76.0 Spina bifida occulta
- ☐ Q06.0 Amyeli
- ☐ Q06.1 Hypoplasi/Dysplasi av ryggmärgen
- ☐ Q06.2 Diastematomyeli
- ☐ Q06.3 Andra missbildningar av cauda equina
- ☐ Q06.4 Hydromyeli
- ☐ Q06.8 Annan missbildning i ryggmärg
- ☐ Q07.0 Arnold-Chiari syndrom
- ☐ Q07.8 Annan missbildning i nervsystem

Missbildningar av öga

- ☐ Q10.0 Medfödd ptos
- ☐ Q10.1 Medfött ektropion
- ☐ Q10.2 Medfött entropion
- ☐ Q10.3 Annan missbildning av ögonlock
- ☐ Q10.4 Bristande utveckling av tårapparat
- ☐ Q10.5 Tårvägsstenos
- ☐ Q10.6 Annan missbildning av tårapparaten
- ☐ Q10.7 Missbildning av orbita
- ☐ Q11.0 Cystisk ögonglob
- ☐ Q11.1 Anoftalmos
- ☐ Q11.2 Mikroftalmos
- ☐ Q11.3 Makroftalmos
- ☐ Q12.0 Medfödd katarakt
- ☐ Q12.1 Linsdislokation
- ☐ Q12.2 Linskolobom
- ☐ Q12.3 Afaki
- ☐ Q12.4 Sfärofaki
- ☐ Q12.8 Annan missbildning av lins
- ☐ Q13.0 Iriskolobom
- ☐ Q13.1 Aniridi
- ☐ Q13.2 Annan missbildning av iris
- ☐ Q13.3 Kornealgrumling
- ☐ Q13.4 Annan missbildning av kornea
- ☐ Q13.5 Blå sklera
- ☐ Q13.8 Annan missbildning av ögats främre segment
- ☐ Q14.0 Glaskroppsglumling
- ☐ Q14.1 Retinamissbildning
- ☐ Q14.2 Missbildning av synnervspapillen/ Optikuskolobom
- ☐ Q14.3 Missbildning av koroidea
- ☐ Q14.8 Annan missbildning av ögats bakre segment
- ☐ Q15.0 Medfött glaukom
- ☐ Q15.8 Annan missbildning av öga

Missbildningar av öra, ansikte, hals

- ☐ Q16.0 Ytteröra saknas
- ☐ Q16.1 Hörselgångsatresi/Stenos
- ☐ Q16.2 Avsaknad örontrumpet

- ☐ Q16.3 Missbildning av hörselben
- ☐ Q16.4 Annan missbildning av mellanöra
- ☐ Q16.5 Missbildning av inneröra
- ☐ Q17.3 Annan missbildning av öra
- ☐ Q17.4 Felplacerat öra/öron
- ☐ Q17.5 Utåttstående öra/öron
- ☐ Q17.8 Annan missbildning av öra
- ☐ Q18.2 Gålgångsmissbildning (ej gålgångsfistel Q18.0 eller preaurikulära bihang och cystor Q18.1 som anmäls på FV 2)
- ☐ Q18.3 Pterygium colli
- ☐ Q18.4 Makrostomi
- ☐ Q18.5 Mikrostomi
- ☐ Q18.6 Makrokeili (Läpphypertrofi)
- ☐ Q18.7 Mikrokeili
- ☐ Q18.8 Annan anikts- och/eller halsmissbildning

Missbildningar av cirkulationsorgan

- ☐ Q20.0 Truncus arteriosus
- ☐ Q20.1 Dubbelt utflöde höger kammare
- ☐ Q20.2 Dubbelt utflöde vänster kammare
- ☐ Q20.3 Diskordant ventrikulo-arteriell förbindelse (Transposition av de stora kärlen)
- ☐ Q20.4 Dubbelt inflöde till kammare
- ☐ Q20.5 Diskordant atrioventrikulär förbindelse
- ☐ Q20.6 Förmaksisomerism
- ☐ Q20.8 Annan missbildning av kammare
- ☐ Q21.0 Ventrikelseptumdefekt (ultraljudsverifierad)
- ☐ Q21.1 Förmaksseptumdefekt (ultraljudsverifierad)
- ☐ Q21.2 Atrioventrikulär septumdefekt
- ☐ Q21.3 Fallots tetrad
- ☐ Q21.4 Aortopulmonell septumdefekt
- ☐ Q21.8 Annan missbildning av hjärtskiljevägg
- ☐ Q22.0 Atresi av pulmonalisklaff
- ☐ Q22.1 Stenos av pulmonalisklaff
- ☐ Q22.2 Insufficiens av pulmonalisklaff
- ☐ Q22.3 Annan missbildning av pulmonalisklaff
- ☐ Q22.4 Trikuspidalisatresi/stenos
- ☐ Q22.5 Ebsteins anomali
- ☐ Q22.6 Hypoplastisk hö kammare
- ☐ Q22.8 Annan missbildning av tricuspidalis
- ☐ Q23.0 Aortaklaffsstenos
- ☐ Q23.1 Aortaklaffsinsufficiens
- ☐ Q23.2 Mitralisstenos/atresi
- ☐ Q23.3 Mitralisinsufficiens
- ☐ Q23.4 Hypoplastisk vä kammare
- ☐ Q23.8 Annan missbildning av aorta- eller mitralisklaff
- ☐ Q24.0 Dextrocardi
- ☐ Q24.1 Levocardi
- ☐ Q24.2 Cor triatum
- ☐ Q24.3 Infundibulär pulmonalisstenos
- ☐ Q24.4 Subaortastenos
- ☐ Q24.5 Missbildning av kranskärl
- ☐ Q24.6 Medfött hjärtblock
- ☐ Q24.8 Annan specificerad hjärtmissbildning
- ☐ Q25.0 Öppetstående ductus arteriosus (>36 graviditetsveckan)
- ☐ Q25.1 Coarctatio aortae
- ☐ Q25.2 Atresi av aorta
- ☐ Q25.3 Stenos av aorta/Supravalvulär aortastenos
- ☐ Q25.4 Annan missbildning av aorta
- ☐ Q25.5 Atresi av lungartär
- ☐ Q25.6 Stenos av lungartär
- ☐ Q25.7 Annan missbildning av lungartär
- ☐ Q25.8 Annan missbildning av de stora artärerna
- ☐ Q26.0 Stenos av vena cava
- ☐ Q26.1 Kvarstående vänstersidig hälven
- ☐ Q26.2 Totalt anomalt mynnande lungvener
- ☐ Q26.3 Partiellt anomalt mynnande lungvener
- ☐ Q26.5 Anomali av portavensförbindelsen
- ☐ Q26.8 Missbildning av de stora venerna
- ☐ Q27.1 Medfödd njurartärstenos
- ☐ Q27.2 Annan missbildning av njurartär
- ☐ Q27.3 Perifer arteriovenös missbildning/Arteriovenöst aneurysm
- ☐ Q27.4 Flebaktasi
- ☐ Q27.8 Annan missbildning av det perifera kärlsystemet

- ☐ Q28.0 Arteriovenös missbildning av precerebrala kärl
- ☐ Q28.1 Annan missbildning av precerebrala kärl
- ☐ Q28.2 Arteriovenös missbildning av cerebrala kärl
- ☐ Q28.3 Annan missbildning av cerebrala kärl
- ☐ Q28.8 Annan missbildning av cirkulationsorgan

Missbildningar av andningsorgan

- ☐ Q30.0 Koanalatresi
- ☐ Q30.1 Agenesi av näsan
- ☐ Q30.2 Fissurerad/kluven näsa
- ☐ Q30.3 Perforerat nasseptum
- ☐ Q30.8 Annan missbildning av näsa
- ☐ Q31.0 Larynxmembran
- ☐ Q31.1 Subglottisstenos
- ☐ Q31.2 Hypoplasi av larynx
- ☐ Q31.3 Laryngocele
- ☐ Q31.4 Laryngeal stridor
- ☐ Q31.8 Annan missbildning av larynx
- ☐ Q32.0 Trakeomalaci
- ☐ Q32.1 Annan missbildning av trachea
- ☐ Q32.2 Bronkomalaci
- ☐ Q32.3 Stenos av bronk
- ☐ Q32.4 Annan missbildning av bronk
- ☐ Q33.0 Mefödd cystlunga
- ☐ Q33.1 Accessorisk lunglob
- ☐ Q33.2 Sekvestrering av lunga
- ☐ Q33.3 Lungagenesi
- ☐ Q33.4 Bronkiektasi
- ☐ Q33.5 Ektopisk vävnad i lunga
- ☐ Q33.6 Hypoplasi/dysplasi av lunga
- ☐ Q33.8 Annan missbildning av lunga
- ☐ Q34.0 Missbildning av pleura
- ☐ Q34.1 Mediastinalcysta
- ☐ Q34.8 Annan missbildning av andningsorgan

Läpp-käk-gomspalter

- ☐ Q35.0 Bilat kluven hård gom
- ☐ Q35.1 Unilat kluven hård gom
- ☐ Q35.2 Bilat kluven mjuk gom
- ☐ Q35.3 Kluven mjuk gom
- ☐ Q35.4 Bilat kluven hård och mjuk gom
- ☐ Q35.5 Kluven hård och mjuk gom
- ☐ Q35.6 Medialt kluven gom
- ☐ Q35.8 Kluven uvula
- ☐ Q36.0 Bilat kluven läpp
- ☐ Q36.1 Medialt kluven läpp
- ☐ Q36.9 Unilat kluven läpp
- ☐ Q37.2 Kluven mjuk gom, med bilat kluven läpp och käke
- ☐ Q37.3 Kluven mjuk gom, med unilat kluven läpp och käke
- ☐ Q37.4 Kluven hård och mjuk gom med bilat kluven läpp
- ☐ Q37.5 Kluven hård och mjuk gom med unilat kluven läpp

Läpp-käk-gomspalter

- ☐ Q38.2 Makroglossi
- ☐ Q38.3 Annan missbildning av tunga
- ☐ Q38.4 Missbildning av spottkörtel
- ☐ Q38.5 Annan missbildning av gommen
- ☐ Q38.6 Annan missbildning av munhåla
- ☐ Q38.7 Svalglick
- ☐ Q38.8 Annan missbildning av svalget

Läpp-käk-gomspalter

- ☐ Q39.0 Esofagusatresi utan fistel
- ☐ Q39.1 Esofagusatresi med trakeo-esofagal fistel
- ☐ Q39.2 Trakeo-esofagal fistel utan atresi
- ☐ Q39.3 Stenos och striktur av esofagus
- ☐ Q39.4 Esofagusmembran
- ☐ Q39.5 Dialatation av esofagus
- ☐ Q39.6 Divertikel i esofagus
- ☐ Q39.8 Annan missbildning av esofagus
- ☐ Q40.0 Medfödd pylorusstenos
- ☐ Q40.1 Hiatusbräck
- ☐ Q40.2 Annan missbildning av magsäck
- ☐ Q41.0 Duodenalatresi/stenos
- ☐ Q41.1 Avsaknad/atresi/stenos av jejunum
- ☐ Q41.2 Avsaknad/atresi/stenos av ilium
- ☐ Q41.8 Annan avsaknad/atresi/stenos av tunntarmen

- ☐ Q42.0 Avsaknad/atresi/stenos av rektum med fistel
- ☐ Q42.1 Avsaknad/atresi/stenos av rektum utan fistel
- ☐ Q42.2 Avsaknad/atresi/stenos av anus med fistel
- ☐ Q42.3 Avsaknad/atresi/stenos av anus utan fistel
- ☐ Q42.8 Avsaknad/atresi/stenos av andra delar av tjocktarm
- ☐ Q43.0 Meckels divertikel
- ☐ Q43.1 Hirschsprungs sjukdom (aganglionos)
- ☐ Q43.3 Missbildning av tarmfästet (Malrotation)
- ☐ Q43.4 Tarmduplikation
- ☐ Q43.5 Ektopisk anus
- ☐ Q43.6 Fistel till rektum och anus utan atresi eller stenosis
- ☐ Q43.7 Kloakmissbildning
- ☐ Q43.8 Andra missbildningar av tarmar

Missbildningar av lever, gallväggar, pancreas

- ☐ Q44.0 Agenesi/aplasi/hypoplasi av gallblåsa
- ☐ Q44.1 Annan missbildning av gallblåsa
- ☐ Q44.2 Atresi av gallgångar
- ☐ Q44.3 Stenos, striktur av gallgångar
- ☐ Q44.4 Koledokuscysta
- ☐ Q44.5 Annan missbildning av gallgångar
- ☐ Q44.6 Cystisk leversjukdom
- ☐ Q44.7 Missbildning av lever
- ☐ Q45.0 Agenesi/aplasi/hypoplasi av pancreas
- ☐ Q45.1 Pancreas annuläre
- ☐ Q45.2 Medfödd pancreascysta
- ☐ Q45.3 Annan missbildning av pancreas
- ☐ Q45.8 Annan missbildning av matsmältningsorgan

Missbildningar av lever, gallväggar, pancreas

- ☐ Q50.0 Ovariumagenesi
- ☐ Q50.1 Ovarialcysta
- ☐ Q50.2 Medfödd ovarialcysta
- ☐ Q50.3 Annan missbildning av ovarier
- ☐ Q50.4 Embryonalcysta på äggledaren
- ☐ Q50.5 Embryonalcysta på breda ligament
- ☐ Q50.6 Annan missbildning av äggledare
- ☐ Q51.0 Uterusagenesi
- ☐ Q51.1 Dubbel uterus med dubbel cervix och dubbel vagina
- ☐ Q51.2 Annan duplikation av uterus
- ☐ Q51.3 Uterus bicornis
- ☐ Q51.4 Uterus unicornis
- ☐ Q51.5 Agenesi/aplasi av cervix
- ☐ Q51.6 Embryonalcysta på cervix
- ☐ Q51.7 Fistel mellan uterus och tarmkanal och urinvägar
- ☐ Q51.8 Annan missbildning av uterus och cervix.
- ☐ Q52.0 Vaginalaplasi
- ☐ Q52.1 Dubbel vagina
- ☐ Q52.2 Rectovaginal fistel
- ☐ Q52.4 Annan missbildning av vagina
- ☐ Q52.5 Fusion av labia
- ☐ Q52.6 Missbildning av klitoris
- ☐ Q52.7 Annan missbildning av vulva
- ☐ Q52.8 Annan missbildning av kvinnliga könsorgan
- ☐ Q54.0 Balanisk hypospadi
- ☐ Q54.1 Penil hypospadi
- ☐ Q54.2 Penoskrotal hypospadi
- ☐ Q54.3 Perineal hypospadi
- ☐ Q54.4 Chordee, medfödd
- ☐ Q54.8 Annan hypospadi
- ☐ Q55.0 Testikelaplasi
- ☐ Q55.1 Hypoplasi av testikel och skrotum
- ☐ Q55.2 Annan missbildning av testikel- el skrotum
- ☐ Q55.5 Avsaknad/aplasi av penis
- ☐ Q55.6 Annan missbildning av penis
- ☐ Q55.8 Annan missbildning av manliga könsorgan
- ☐ Q56.0 Hermafroditism
- ☐ Q56.1 Manlig pseudohermafroditism
- ☐ Q56.2 Kvinnlig pseudohermafroditism
- ☐ Q56.4 Obestämt kön

Missbildningar av njurar, urinvägar

- ☐ Q60.0 Njuragenesi, ensidig
- ☐ Q60.1 Njuragenesi, dubbelsidig
- ☐ Q60.3 Njurhypoplasi, ensidig
- ☐ Q60.4 Njurhypoplasi, dubbelsidig

- ☐ Q60.6 Potter syndrom
- ☐ Q61.0 Mefödd enstaka njurcysta
- ☐ Q61.1 Polycystisk njure, infantil typ
- ☐ Q61.4 Renal dysplasi
- ☐ Q61.5 Medullär cystnjure
- ☐ Q61.8 Annan cystisk njursjukdom
- ☐ Q62.0 Medfödd hydronefros
- ☐ Q62.1 Atresi eller stenosis av uretär
- ☐ Q62.2 Megaloureter
- ☐ Q62.3 Andra avflödes hinder i njurbäcken och uretär
- ☐ Q62.4 Agenes av uretär
- ☐ Q62.5 Dubbel uretär
- ☐ Q62.6 Malposition av uretär
- ☐ Q62.7 Medfödd vesikoureterorenal reflux
- ☐ Q62.8 Annan missbildning av uretär
- ☐ Q63.0 Accessorisk njure
- ☐ Q63.1 Hästskonjurer
- ☐ Q63.2 Ektopisk njure
- ☐ Q63.3 Hyperplasi av njure
- ☐ Q63.8 Annan missbildning av njure
- ☐ Q64.0 Epispadi
- ☐ Q64.1 Extrofi av urinblåsa
- ☐ Q64.2 Uretravalvul
- ☐ Q64.3 Annan stenosis av uretra och blåshals
- ☐ Q64.4 Missbildning av urachus
- ☐ Q64.5 Avsaknad av urinblåsa och uretra
- ☐ Q64.6 Blåsdvertikel
- ☐ Q64.7 Annan missbildning av urinblåsa och uretra
- ☐ Q64.8 Annan missbildning av urinvägar

Missbildningar av muskler, skelett och extremiteter

- ☐ Q65.8 Medfödd deformitet av höftleden
(ej höftledsluxatio som anmäls via FV 2)
- ☐ Q66.0 Ekvinovarus klumpfot (behandlingskrävande)
- ☐ Q66.1 Kalkaneovarus klumpfot (behandlingskrävande)
- ☐ Q66.2 Metatarsus varus (behandlingskrävande)
- ☐ Q66.3 Anna varusdeformitet av fötterna
- ☐ Q66.4 Kalkaneovalgus klumpfot (behandlingskrävande)
- ☐ Q66.6 Annan valgusdeformitet av fötterna
- ☐ Q66.8 Annan deformitet av fötterna
- ☐ Q67.0 Ansiktsasymmetri
- ☐ Q67.4 Annan missbildning av ansiktet/skalle/käke
- ☐ Q67.5 Deformitet av kotpelaren
- ☐ Q67.6 Pectus excavatum
- ☐ Q67.7 Pectus carinatum
- ☐ Q67.8 Annan deformitet av bröstorg
- ☐ Q68.0 Deformitet av sternokleidomastoideusmuskel
- ☐ Q68.1 Handdeformitet
- ☐ Q68.2 Deformitet av knä
- ☐ Q68.3 Böjning av femur
- ☐ Q68.4 Böjning av tibia och fibula
- ☐ Q68.5 Annan böjning av de långa rörbenen
- ☐ Q68.8 Annan missbildning av muskel/skelett
- ☐ Q69.0 Polydaktyli fingrar (ej minimal extra lillfinger)
- ☐ Q69.1 Accessorisk tumme
- ☐ Q69.2 Accessorisk tå
- ☐ Q70.0 Syndaktyli fingrar med synostosis
- ☐ Q70.1 Enkel syndaktyli av fingrar utan synostosis
- ☐ Q70.2 Syndaktyli tår med synostosis
- ☐ Q70.3 Enkel syndaktyli mellan tår utan synostosis
(ej minimal syndaktyli mellan tår 2- 3 eller 3-4)
- ☐ Q71.0 Komplet avsaknad av övre extremitet
- ☐ Q71.1 Avsaknad av över- och underarm med förekomst av hand
- ☐ Q71.2 Avsaknad av underarm och hand
- ☐ Q71.3 Avsaknad av hand och finger (fingrar)
- ☐ Q71.4 Reduktionsmissbildning av radius
- ☐ Q71.5 Reduktionsmissbildning av ulna
- ☐ Q71.6 Klothand/Kluven hand
- ☐ Q71.8 Annan reduktionsmissbildning av övre extremitet
- ☐ Q72.0 Komplet avsaknad av nedre extremitet
- ☐ Q72.1 Avsaknad av lår och underben med förekomst av fot
- ☐ Q72.2 Avsaknad av underben och fot
- ☐ Q72.3 Avsaknad av fot och tår (tår)
- ☐ Q72.4 Reduktionsmissbildning av femur
- ☐ Q72.5 Reduktionsmissbildning av tibia
- ☐ Q72.6 Reduktionsmissbildning av fibula
- ☐ Q72.7 Kluven fot

- ☐ Q72.8 Annan reduktionsmissbildning av nedre extremitet
- ☐ Q74.0 Annan missbildning av övre extremitet inklusive skuldergördel
- ☐ Q74.1 Missbildning av knä
- ☐ Q74.2 Annan missbildning av nedre extremitet inklusive bäckengördel
- ☐ Q74.3 Arthrogryposis multiplex congenita
- ☐ Q74.8 Annan missbildning av extremitet
- ☐ Q75.0 Kraniosynostosis
- ☐ Q75.1 Kraniofacial dysostosis
- ☐ Q75.3 Makrocefali
- ☐ Q75.4 Okulomandibulär dysostosis
- ☐ Q75.8 Missbildning av skallens/ansiktets ben
- ☐ Q76.1 Klippel-Feils anomali
- ☐ Q76.2 Spondylolistes
- ☐ Q76.3 Medfödd skolios orsakad av benmissbildning
- ☐ Q76.4 Annan missbildningar av kotpelare ej förenad med skolios
- ☐ Q76.5 Halsrevben
- ☐ Q76.6 Annan missbildning av revben
- ☐ Q76.7 Missbildning av bröstben
- ☐ Q76.8 Annan missbildning av bröstorgens ben
- ☐ Q77 Osteokondrodysplasier/skelettdysplasier
med bristande tillväxt av rörben och kotpelare (dvärgväxt)
- ☐ Q78 Annan osteokondropasi

Missbildningar av kroppsvägg och hud

- ☐ Q79.0 Diafragmabräck
- ☐ Q79.1 Annan missbildning av diafragma
- ☐ Q79.2 Omfalocele
- ☐ Q79.3 Gastroschisis
- ☐ Q79.1 Prune belly syndrom
- ☐ Q79.8 Annan missbildning av muskler och skelett
- ☐ Q80 Medfödd iktyos
- ☐ Q81 Epidermolysis bullosa
- ☐ Q82.0 Lymfödem, arditärt
- ☐ Q82.3 Incontinentia pigmenti
- ☐ Q82.4 Ektodermal dysplasi (anhidrotisk)
- ☐ Q82.8 Annan missbildning av huden
- ☐ Q83.2 Avsaknad av bröstvärta
- ☐ Q83.3 Accessorisk bröstvärta
- ☐ Q83.8 Annan missbildning av bröstörtel
- ☐ Q84.0 Alopeci, medfödd
- ☐ Q84.1 Annan missbildning av hår
- ☐ Q84.2 Hypertrikos, medfödd
- ☐ Q84.3 Anonyki (nagelapasi)
- ☐ Q84.5 Pakyonyki (medfödd nagelhypertrofi)
- ☐ Q84.6 Annan missbildning av nagel
- ☐ Q84.8 Annan missbildning av täckvävnad
- ☐ Q85.0 Neurofibromatos
- ☐ Q85.1 Tuberös skleros
- ☐ Q85.8 Annan fakomatoser

Andra medfödda syndrom eller missbildningar

- ☐ Q86 Missbildning orsakade av kända yttre orsaker
- ☐ Q87 Specifiserat syndrom som engagerar multipla organsystem
- ☐ Q89.0 Mjältmissbildningar
- ☐ Q89.1 Missbildningar av binjurer
- ☐ Q89.2 Missbildningar av endokrina organ
- ☐ Q89.3 Situs inversus
- ☐ Q89.4 Siamesiska tvillingar
- ☐ Q89.8 Andra missbildningar som ej klassificeras annorstädes

Kromosomavvikelser

- ☐ Q90 Downs syndrom
- ☐ Q91.0 Trisomi 18, Edwards syndrom
- ☐ Q91.4 Trisomi 13, Patau syndrom
- ☐ Q92 Andra autosomala trisomier och partiella trisomier/duplikationer
- ☐ Q93.4 Cri-du-chat syndrom
- ☐ Q93.8 Andra autosomala monosomier och deletioner
- ☐ Q95 Balanserad rearrangemang och kromosom-markör
- ☐ Q96 Turners syndrom
- ☐ Q97 Könskromosomavvikelse, kvinnlig fenotyp
- ☐ Q98.1 Klinefelters syndrom
- ☐ Q98 Annan könskromosomavvikelse, manlig fenotyp
(Ej Klinefelters syndrom)
- ☐ Q99.0 Äkta hermafroditism
- ☐ Q99.2 Fragil X syndrom
- ☐ Q99.8 Annan specifierad kromosomavvikelse

Insänds direkt efter legal abort till:

Registret för övervakning av fosterskador
Epidemiologiskt centrum
Socialstyrelsen
106 30 STOCKHOLM

RAPPORT AV FOSTER

efter inducerad abort på grund av fosterskada

Kvinnas födelsedatum

Rapporterande läkare	Rapporteringsdatum (år, mån, dag) (8 siffror)
Rapporterande klinik/sjukhus	

Fostret

Datum för avbrytande (år, mån, dag) (8 siffror)	Fostrets längd (cm)	Fostrets vikt (gr)
SM-datum	Fullbordade graviditetsveckor enligt SM-datum <input type="text"/>	enligt UL <input type="text"/>

Huvudsaklig indikation för prenatal diagnostik

<input type="checkbox"/> Rutin	<input type="checkbox"/> Annan	Om annan, specificera
--------------------------------	--------------------------------	-----------------------

Metod för prenatal diagnostik

<input type="checkbox"/> Ultraljud	<input type="checkbox"/> Amniocentes	<input type="checkbox"/> Annan	Om annan, specificera
<input type="checkbox"/> Chorionvillibiopsi	<input type="checkbox"/> Kordocentes		

Utförda undersökningar av fostret före eller efter aborten

<input type="checkbox"/> Kromosomundersökning	Resultat
<input type="checkbox"/> DNA-baserad diagnostik	Resultat
Undersökning av patolog	Om ja, var?
<input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja	
Helkroppsröntgen	Om ja, var?
<input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja	
Foto	Om ja, var?
<input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja	

Diagnos, fosterskada, kromosomavvikelse

Ange läge, enkel eller dubbelsidig, osv. Sänd med eventuellt obduktionsprotokoll. Beskriv eventuell kromosomavvikelse.	Diagnoskod (ifylles av SoS)

SoS anteckningar	Inkom till Sos den	Begäran om komplettering till	Avsänd den	Svar den
------------------	--------------------	-------------------------------	------------	----------