

Fosterskador och kromosomavvikelser 2006

Birth defects 2006

Socialstyrelsen klassificerar sin utgivning i olika dokumenttyper. Detta är *Statistik*. Det innebär att rapporten innehåller sifferuppgifter som Socialstyrelsen samlat in, registrerat, bearbetat, sammanställt, analyserat och/eller kommenterat. Uppgifterna beskriver läge, tillstånd och/eller utveckling. Viss statistik ingår i Sveriges Officiella Statistik (SOS) och är då indelad i tre serier: Socialtjänst, Hälsa och sjukdomar och Hälso- och sjukvård.

SVERIGES OFFICIELLA STATISTIK
Statistik – Hälsa och sjukdomar
Fosterskador och kromosomavvikelser 2006

OFFICIAL STATISTICS OF SWEDEN
Statistics – Health and Diseases
Birth defects 2006

Information: Birgitta Ollars Tfn 075-247 31 23
 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:

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

ISBN 978-91-85483-78-5

Artikelnr 2007-42-14

Publicerad www.socialstyrelsen.se, 14 december 2007

Förord

Denna publikation presenterar statistik över fosterskador och kromosomavvikelser hos nyfödda barn under perioden 1973–2006, samt hos foster vid graviditeter avbrutna på grund av fosterskador under 1999–2006. Statistiken ingår sedan 2003 i Sveriges officiella statistik. Den produceras dels för att studera och belysa långtidsförändringar i förekomsten av specifika fosterskador och kromosomavvikelser och dels för att övervaka förekomsten av fosterskador och kromosomavvikelser 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 Birgitta Ollars och professor Göran Annerén vid Epidemiologiskt Centrum (EpC), Socialstyrelsen.

Stockholm i december 2007

Birgitta Stegmayr
Chef för Registerenheten, EpC
Socialstyrelsen

Innehåll

<i>Förord</i>	3
<i>Tabell- och diagramförteckning</i>	5
<i>Sammanfattning</i>	6
<i>Summary</i>	7
<i>Bakgrund</i>	8
Använda begrepp	9
<i>Material och metod</i>	10
Insamling och bearbetning	10
Tillförlitlighet och bortfall	10
<i>Rapporterat till Registret för övervakning av fosterskador 2006</i>	11
<i>Diagnosfördelning</i>	12
Neuralrörsdefekter (NTD)	12
Läpp-, käk-, gomspalter	12
Medfödda hjärtfel	12
Hypospadi	13
Diafragma- och bukväggsbråck	13
Njuragenesi	13
Magtarmdefekter	14
Multipla defekter	14
Downs syndrom och andra kromosomavvikelser	14
<i>Ordlista List of terms</i>	16
<i>Teckenförklaring</i>	21
<i>Diagram</i>	22
<i>Tabeller</i>	25
<i>Bilaga</i>	35

Tabell- och diagramförteckning

Diagram

- 1 Födda barn med medfödda fosterskador rapporterade under 1973–2006. För 1999–2006 anges totalt antal fosterskador (födda barn och graviditeter avbrutna p.g.a. fosterskada).
- 2 Födda barn med neuralrörsdefekter (NTD) (anencefali, encefalocle, spina bifida) 1973–2006. För perioden 1999–2006 anges totala antalet NTD (födda barn och avbrutna graviditeter).
- 3 Antal födda barn med Downs syndrom under 1978–2006 och totalt antal Downs syndrom (barn och avbrutna graviditeter) 1999–2006, samt andelen mödrar ≥ 35 år i hela populationen, 1978–2006.

Tabeller

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

Diagrams

- 1 Newborn children with congenital defects reported in 1973–2006. During the period 1999–2006 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, encephalocle, spina bifida) in 1973–2006. For the period 1999–2006 the total number of cases with NTD (newborn children and terminated pregnancies) are presented.
- 3 The number of newborn children with Down syndrome in 1978–2006 and the total number of Down syndrome (newborn children and terminated pregnancies) in 1999–2006, as well as the percentages of mothers ≥ 35 years in the Swedish population, 1978–2006.

Tables

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

Sammanfattning

Under 2006 har totalt 1 772 barn, 16,7 barn per 1 000 födda, rapporterats till registret för övervakning av fosterskador. Detta är något fler än 2005 då 16,2 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. Ingen förändring av förekomsten av fosterskador och kromosomavvikelse eller andelen multipelt skadade barn och foster har observerats 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 88 procent och för ryggmärgsbråcken var motsvarande siffra 58 procent. En kontinuerlig minskning av antalet rapporterade födda barn med ryggmärgsbråck observerades under perioden 1975–1999. Samtidigt noterades en ökning av antalet avbrutna graviditeter med denna skada. Under senare tid har antalet födda barn med ryggmärgsbråck legat stabilt på 1,8 barn per 10 000 födda barn.

Antalet födda barn med Downs syndrom har varit konstant över tid sedan 1978 (1 per 700–800 födselar). Detta trots att medelåldern för kvinnor som föder barn har ökat kraftigt – från 26,5 år 1973 till 30,9 år 2006. Sedan 1978 har andelen kvinnor som är 35 år eller äldre när de får barn ökat från 7 procent till drygt 20 procent under 2006. Den ökade mödraåldern har lett till en ökning av antalet graviditeter med foster med trisomi 21. Att man inte observerar motsvarande ökning av födda barn med Downs syndrom beror på att fosterdiagnostiska metoder utnyttjas oftare och detta leder till ett ökat antal avbrutna graviditeter med trisomi 21.

Summary

During the year 2006 a total of 1,772 infants (16.8 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 remains now on a level of 5 per 1 000 births. Most dominant 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 88 per cent were terminated and for spina bifida the corresponding figure were 58 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 number 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 30.9 years in 2006. Since 1978 the percentage of mothers aged 35 or older has increased from 7 to about 20 per cent in 2006. 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 kromosomavvikelse i landet för att så snabbt som möjligt upptäcka en eventuell ökning, men också att studera långtidsförändringar i förekomst av specifika fosterskador och kromosomavvikelse. För att övervakningsfunktionen ska upprätthållas förutsätts att registret stängs efter en viss tid (inom 6 månader efter födelsen eller efter ett legalt avbrytande av graviditet). En annan förutsättning är att samtliga fosterskador och kromosomavvikelse 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, två kärl i navelsträngen, öppetstående ductus arteriosus (PDA) hos barn födda före 36 fullbordade graviditetsveckor, kärlnevus eller pigmenterade nevus, utstående öron, icke nedstigen testikel och ljumsk- eller navelbräck. Dessa diagnoser rapporteras endast till det medicinska födelseregistret.

Registret har fungerat i stort sett oförändrat under perioden 1965 till 1998. Från och med 1999 infördes flera förändringar. Bakgrunden till förändringarna var att man hade noterat en långsam och kontinuerlig minskning av antalet barn som rapporterats sedan 1980-talet, framförallt barn med multipla skador. Detta kan bero på två faktorer – dels på att allt fler graviditeter med multipelt skadade foster avbryts och dels på att rapporteringsbenägenheten har minskat. Den senare faktorn är sannolikt en effekt av att det länge sedan katastrofer liknande den så kallade "Neurosedynkatastrofen" inträffade.

En av de förändringar som genomfördes 1999 var att rapportering av inducerade aborter utförda på grund av fosterskada infördes. Dessutom ändrades klassificeringen av fosterskador och kromosomavvikelse och följer nu ICD10 (Klassifikation av sjukdomar, svenska versionen 1997). Ett nytt rapporteringsformulär introducerades också, som sammanfogats med en diagnosförteckning över fosterskador och kromosomavvikelse i enlighet med ICD10. Varje levande fött barn och 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, där det konstaterats att fostret har en allvarlig fosterskada eller kromosomavvikelse, avbryts. 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 kromosomavvikelse har försämrats. Efter en utredning vid Socialdepartementet, med uppdrag att föreslå förändringar som skulle kunna leda till förbättrade möjligheter till övervakning av fosterskador och kromosomavvikelse, lämnades under januari 2004 sådana förslag till förändringar i betänkandet SOU 2003:126 *Förbättrad missbildningsövervakning*. När eventuella förändringar kommer till stånd är fortfarande osäkert.

Använda begrepp

I denna publikation används begreppen:

Downs syndrom eller trisomi 21	kromosomavvikelse med en extra kromosom 21
kromosomavvikelse eller kromosomrubbing	avvikande antal kromosomer eller i den enskilda kromosomens morfologi
multipel skada eller multipel defekt	defekten omfattar flera organsystem, t.ex. hjärtfel och gomspalt
NTD (neuralrörsdefekter)	ett samlingsnamn för anencefali, encefalocele och ryggmärgsbråck
singulär skada eller singulär defekt	defekten omfattar bara ett organsystem

Material och metod

Insamling och bearbetning

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

- En granskning av alla inkomna rapporter som gäller barn eller foster med fosterskador och kromosomavvikelser sker var tredje vecka. Detta innebär att bedömning och diagnossättning av varje enskilt barn eller foster rapporteras till registret.
- 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 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 att de barn föddes under föregående halvår med fosterskador och kromosomavvikelser och som enbart rapporterats till det medicinska födelseregistret, men inte till registret för övervakning av fosterskador, ska rapporteras.

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-, gomspalt, cytogenetiska centralregistret, patientregistret samt det medicinska födelseregistret. Grovt räknat är bortfallet cirka 20 procent i registret för övervakning av fosterskador 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 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 <http://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, e-postadress socialstyrelsen@strd.se.

Rapporterat till Registret för övervakning av fosterskador 2006

Under 2006 har 1 772 barn rapporterats till registret, 16,7 per 1 000 födda. Detta är en ökning jämfört med åren 1999 till 2005. En stor del av ökningen beror på en förbättrad rapportering av hjärtmissbildningar från barnkardiologerna och att rapporteringsbenägenheten har fördubblats de senaste åren jämfört med rapporteringsfrekvensen 1998 (se diagram 1). Man kan därför inte jämföra 1999–2006 med tidigare år. Ökningen ses för så gott som alla diagnoser.

Antalet rapporterade foster med fosterskador och kromosomavvikelse där graviditeten avbrutits är 497 stycken vilket motsvarar 4,7 per 1 000 födda. Totalt har således 2 269 barn och foster med fosterskada rapporterats, 21,4 per 1 000 födda (se tabell 1). Cirka 22 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 1999–2006 visar att majoriteten av de graviditeter där fostret hade t.ex. neuralslutningsdefekter (NTD; anencefali, encefalocele och ryggmärgsbråck), hydrocefalus, dubbelsidig njuragenesi, trisomi 13 samt trisomi 18 har avbrutits (se tabell 2). Under 2006 hade 60 procent av de 497 fostren där graviditeten avbrutits kromosomavvikelse. Andelen graviditeter med fosterskador och/eller kromosomavvikelse hos fostret som avbryts 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 kromosomavvikelse) krävs det att avbrutna graviditeter 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 kromosomavvikelse efter screening med trippeltest eller nackuppkalning.

Diagnosfördelning

Även om det inte helt går att jämföra antalet rapporterade fall under perioden 1999–2006 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 98 barn och foster rapporterats med NTD under 2006, vilket innebär 9,2 per 10 000 födda. Detta kan jämföras med 9,0 per 10 000 födda under 2005. Av de 98 rapporterade NTD-fallen var 74 procent (73 stycken) foster. Av de 25 födda med NTD hade 18 ryggmärgsbräck, 1 encefalocle, 5 anencefali samt 1 både ryggmärgsbräck och encefalocle. Hos fostren var fördelningen 26 ryggmärgsbräck, 10 encefalocle och 37 anencefali. Majoriteten, 88 procent, av de graviditeter där fostret hade anencefali avbröts. Vid ryggmärgsbräck är motsvarande siffra 58 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 ryggmärgsbräck fortsätter att minska. Socialstyrelsens tolkning är att detta beror på en förbättrad ultraljudsövervakning av gravida kvinnor vid vilken en allt större andel ryggmärgsbräck upptäcks tidigt.

I gruppen med anencefali observerades en ökad frekvens av multipelt skadade foster under 2001. Antalet var 11 stycken år 2001, vilket kan jämföras med 2 per år under perioden 1999–2000, 4 för 2002, 3 för 2003 samt 2 per år under perioden 2004–2005. Under 2006 var 9 av totalt 42 barn och foster (21 procent) med anencefali multipelt skadade, vilket åter är en ökad frekvens. Ansamlingen av multipelt skadade foster med anencefali 2001 och 2006 betraktas som sporadiska händelser.

Läpp-, käk-, gomspalter

Av antalet födda barn 2006 med ansiktsspalter hade 111 stycken en läpp-, käk-gomspalt och 57 stycken en isolerad gomspalt. Totalt rapporterades 168 barn med ansiktsspalter, vilket motsvarar en frekvens på 15,8 per 10 000 födda. Endast 9 foster med läpp-, käk-, gomspalt och 4 foster med isolerad gomspalt aborterades och av dessa sammanlagt 13 foster hade alla en kromosomrubbing och/eller multipla skador i andra organ (se tabell 3).

Medfödda hjärtfel

Totalt har 712 barn rapporterats med medfött hjärtfel under 2006, vilket är 0,7 procent av det totala antalet barn som föddes under detta år. Av de barn som

föddes med hjärtfel hade 69 procent (492 stycken) bara en singulär hjärtdiagnos. Alla de övriga hade flera hjärtdiagnoser. De fem vanligaste diagnoserna var VSD (386 stycken), ASD (202 stycken), PDA hos barn över 36 veckor (86 stycken), AV-defekt (48 stycken) samt coarctatio aortae (35 stycken). Av de 712 barnen hade 8 procent (57 stycken) också medfödda skador i andra organ och 12 procent (88 stycken) en kromosomavvikelse (se tabell 4).

Totalt rapporterades 56 foster med hjärtfel där graviditeten avbröts. Av dessa hade 70 procent förutom hjärtfel medfödda skador i andra organ än hjärtat (14 stycken) eller en kromosomavvikelse (25 stycken). Av de 17 foster som hade enbart hjärtmissbildning var hypoplastiskt vänsterkammersyndrom den vanligaste diagnosen (8 stycken). Av de övriga 9 fostren hade samtliga olika komplicerade hjärtfel.

Under år 2006 avbröts 50 procent av de rapporterade fallen med hypoplastiskt vänsterkammersyndrom, vilket kan jämföras med perioden 1999–2005 då 22 procent (33 av totalt 149 barn och foster) avbröts.

Hypospadi

Totalt har 264 pojkar rapporterats med hypospadi. I 229 fall har man angivit läget av hypospadin. Majoriteten, 186 av 229 stycken (81 procent), hade en glandulär hypospadi, 30 stycken (13 procent) hade en penil hypospadi och 13 stycken (6 procent) hade en penoskrotal eller skrotal hypospadi. Det är möjligt att det föreligger en underrapportering av hypospadier, framför allt de glandulära eftersom man fortfarande observerar en kontinuerlig ökning (se tabell 3).

Under 2006 har ingen avbruten graviditet där fostret hade en hypospadi rapporterats.

Diafragma- och bukväggsbråck

Under perioden 1999–2006 har totalt 223 barn och foster med diafragmabråck, 206 med omfalocle och 143 med gastroschisis rapporterats. 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 omfalocle 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 2006 har 8 fall rapporterats med dubbelsidig njuragenesi. Detta är ett oförändrat antal jämfört med perioden 1999–2005. Majoriteten (88 procent) har rapporterats som avbrutna graviditeter under 2006, vilket kan jämföras med drygt 69 procent under perioden 1999–2005. Tio barn och foster med ensidig njuragenesi har rapporterats. 40 procent av dessa (4 stycken) har rapporterats som avbrutna graviditeter, jämfört med 36 procent 1999–2005. Anmärkningsvärt stor andel av barnen och fostren med njuragenesi hade multipla skador. Under perioden 1999–2006 hade 32 procent av fallen med dubbelsidig njuragenesi multipla skador. Motsvarande siffra för ensidig njuragenesi var 57 pro-

cent. Den höga förekomsten av multipla skador vid ensidig njuragenesi kan förklara den höga avbrytandefrekvensen (40 procent) i denna grupp.

Magtarmdefekter

Under 2003 observerades en något ökad förekomst av höga hinder i magtarmkanalen (esofagus-, duodenom- och tunntarmatresi). Antalet barn och foster med colon- och analatresi samt med Hirschsprung sjukdom hade minskat något under samma period. Detta tolkas som en slumpmässig förändring. Sedan 2004 har nivåerna legat stabilt.

Multipla defekter

Andelen rapporterade foster med multipla skador var 8,9 procent under 2006 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 multipel skada i 50 procent av fallen, vid esofagusatresi, diafragmabråck, omfalocele och gastroschisis i cirka 29–33 procent av fallen, och vid isolerade gomspalter i 22 procent av fallen. Däremot är det mindre vanligt med multipla skador vid läpp-, käk-, 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. 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 och varierade mellan 11,4 och 15,6 per 10 000 födda (se diagram 3).

Att det inte skett någon 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 2006 var enligt Statistiska centralbyrån (SCB) 30,9 år, vilket kan jämföras med 26,5 år 1973. Medelåldern för kvinnor som födde barn med Downs syndrom år 2006 var 32,5 år och medelåldern för de kvinnor som avbröt graviditeten på grund av trisomi 21 var 37,3 år. Medelåldern för samtliga kvinnor som fött barn som har rapporterats till registret för övervakning av fosterskador var 30,9 år, det vill säga samma medelålder som för samtliga kvinnor som fött barn under år 2006 i Sverige. En sammanställning av mödråldern vid Downs syndrom/trisomi 21 redovisas i tabell 7.

År 2006 föddes 170 barn med Downs syndrom, det vill säga 16 per 10 000 födda, vilket är något högre än tidigare. Ökningen betraktas som slumpmässig.

Vid Downs syndrom dominerar vissa avvikelser. Vid atrioventrikulär septumdefekt har 68 procent en kromosomavvikelse, och av dessa har majoriteten Downs syndrom.

En ökning av antalet barn och foster med trisomi 18 och 21 har observerats under de senaste åren. Hela ökningen kan förklaras av den ökande mödraåldern. Ungefär 80 procent av graviditeterna med foster som har trisomi 13 eller 18 avbryts.

En kromosomavvikelse förekom hos 32 procent av barnen och fostren med omfalocle, men bara hos 3 procent av dem med gastroschisis. Vid Fallots tetrad förekom en kromosomavvikelse hos 20 procent av barnen och fostren, samt hos 16 procent av dem med förmaksseptumdefekt (se tabell 5).

Ordlista

List of terms

aboterade	aborted
aboterade foster med kromosomrubbningar	aborted fetuses with chromosomal abnormality
aboterade foster med fosterskador	aborted fetuses with birth defects
anal/rektum	anus/rectum
andel foster i procent	Proportion of fetuses, per cent
andelen mödrar ≥ 35 år, %	proportion mothers ≥ 35 years of age, %
andra missbildningar av pulmonalklaff (Q22.3)	other malformations of pulmonary valve
andra missbildningar av lungartären (Q25.7)	other malformations of pulmonary artery
andra specificerade hjärtmissbildningar (Q24.8)	other specified malformations of heart
andra specificerade missbildningar av aorta- och mitralklaff (Q23.8)	other specified malformations of aortic and mitral valves
andra specificerade missbildningar av hjärtskiljeväggar (Q21.8)	other malformations of cardiac septa
andra specificerade missbildningar av hjärtats kamrar och förbindelser (Q20.8)	other specified malformations of cardiac chambers and connections
andra specificerade missbildningar av de stora artärerna (Q25.8)	other specified malformations of great arteries
andra specificerade missbildningar av stora venerna (Q26.8)	other specified malformations of great veins
anencefali	anencephaly
anomali av portavensförbindelsen (Q26.5)	anomalous pulmonary venous connection
anomali av portavensförbindelsen, ospecificerat (Q26.4)	anomalous pulmonary venous connection, unspecified
anomali av vena cava, ospecificerat (Q26.9)	anomaly of vena cava, unspecified
annan kromosomrubbning	other chromosomal abnormality
anorektal	anorectal
antal	number
antal hjärtdiagnoser	number of heart diagnoses
aortklaffsinsufficiens (Q23.1)	insufficiency of aortic valve
aortklaffstenos (Q23.0)	stenosis of aortic valve
aortpulmonell 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	abdominal wall defect
coarctatio aortae (Q25.1)	coarctation of aorta
Cor triatriatum (Q24.2)	cor triatriatum
cystiska njurar	cystic kidneys
dextrokardi (Q24.0)	dextrocardia
diafragmabråck	diaphragmatic hernia
diagnos	diagnosis
diagram	diagram
diskordant atrioventrikulär förbindelse (Q20.5)	discordant atrioventricular connection
Downs syndrom	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	duodenum
Ebsteins anomali (Q22.5)	Ebstein's anomaly
encefalocele	encephalocele
enkelsidig	unilateral
esofagus	oesophageal
extremitetsreduktion	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 kromosomrubbningar	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	gastroschisis
generell skelettdysplasi	general skeletal dysplasia
gomspalt	cleft palate without cleft lip
grav öronmissbildning	serious ear malformation
Hirschsprung	Hirschsprung disease
hjärtblock (Q24.6)	heart block
hjärtfel	congenital heart disease
hjärtmissbildning inklusive VSD och PDA	malformation of heart including VSD and PDA
hjärtmissbildning ospecificerat (Q24.9)	malformation of heart, unspecified
Hydrocefalus	hydrocephalus
hypoplastisk högerkammare (Q22.6)	hypoplastic right heart syndrome
hypoplastisk vänsterkammare (Q23.4)	hypoplastic left heart syndrome
Hypospadi	hypospadias
infundibulär pulmonalisstenos (Q24.3)	pulmonary infundibular stenosis
insufficiens av pulmonalisklaff (Q22.2)	pulmonary valve insufficiency
kammarseptumdefekt (Q21.0)	ventricular septal defect
klumpfot	club foot
kranskärlsmissbildning (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-, gomspalt	cleft lip with or without cleft palate
mikrocefali	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 foetuses
multipla missbildningar, födda barn	multiple malformations, number of births
multipel skada	multiple defect
njuragenesi/hypoplasi	renal agenesis/hypoplasia
obestämt kön	indeterminate sex
Observera! Nya rapporteringsrutiner fr.o.m. 1999	Note! New reporting routines from 1999
okänt kön	unknown sex
omfaloccele	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
polydaktyli	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 foetuses
singulära fosterskador, födda barn	single birth defects, number of births
spina bifida (ryggmärgsbråck)	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	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
tricuspidalisklaffmissbildning, ospecificerat (Q22.9)	malformation of tricuspid valve, unspecified
tricuspidalisstenos/atresi (Q22.4)	tricuspid stenosis/atresia
trisomi 13	trisomy 13
trisomi 18	trisomy 18
trisomi 21	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	other malformations of small intestine
övriga aortamissbildningar (Q25.4)	other malformations of aorta
övriga tricuspidalisklaffmissbildningar (Q22.8)	other malformations of tricuspid valve

Teckenförklaring

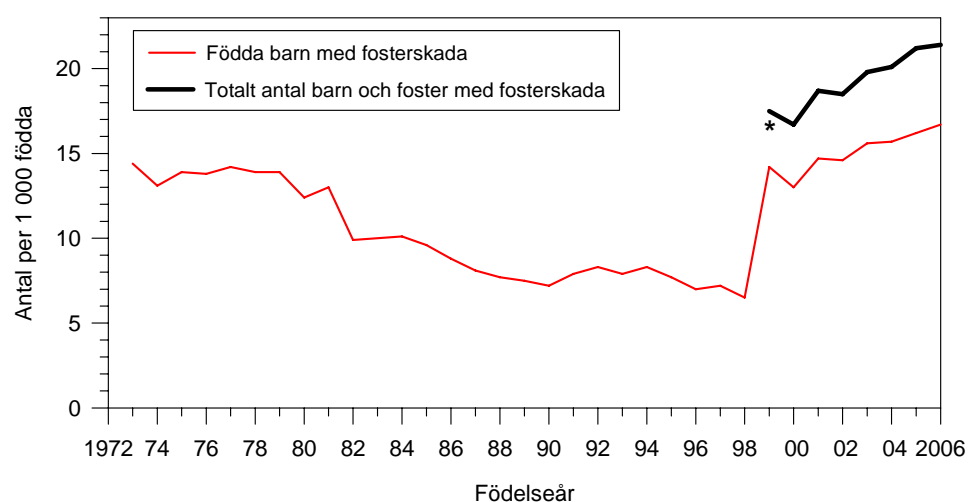
- Inget finns att redovisa

Magnitude nil

Diagram

Diagram 1 Födda barn med medfödda fosterskador rapporterade under 1973–2006. För 1999–2006 anges totalt antal fosterskador (födda barn och graviditeter avbrutna p.g.a. fosterskada)

Newborn children with congenital defects reported in 1973–2006. During the period 1999–2006 the total number of defects are 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, encefalocèle, spina bifida) 1973–2006. För perioden 1999–2006 anges totala antalet NTD (födda barn och avbrutna graviditeter).

Newborn children with neural tube defects (NTD) (anencephaly, encephalocèle, spina bifida) in 1973–2006. During the period 1999–2006 the total number of cases with NTD (newborn children and terminated pregnancies) are presented.

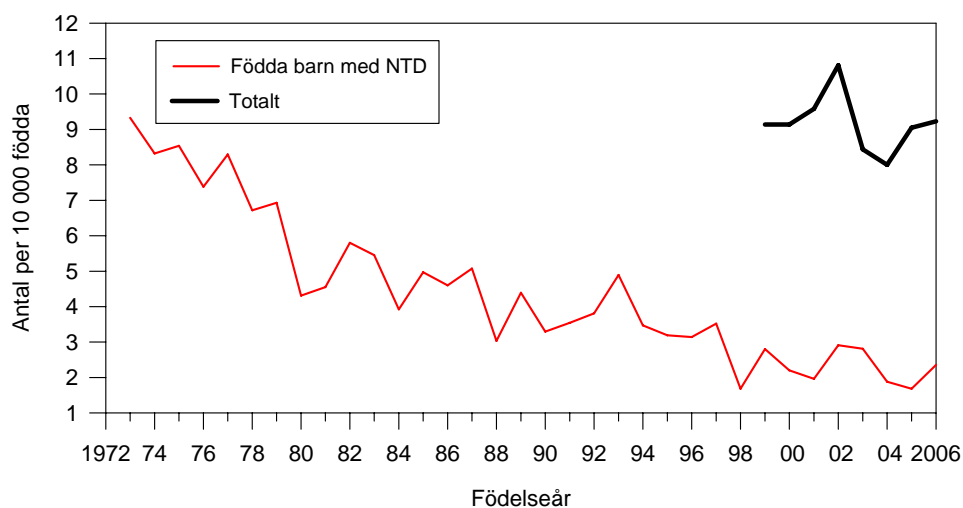
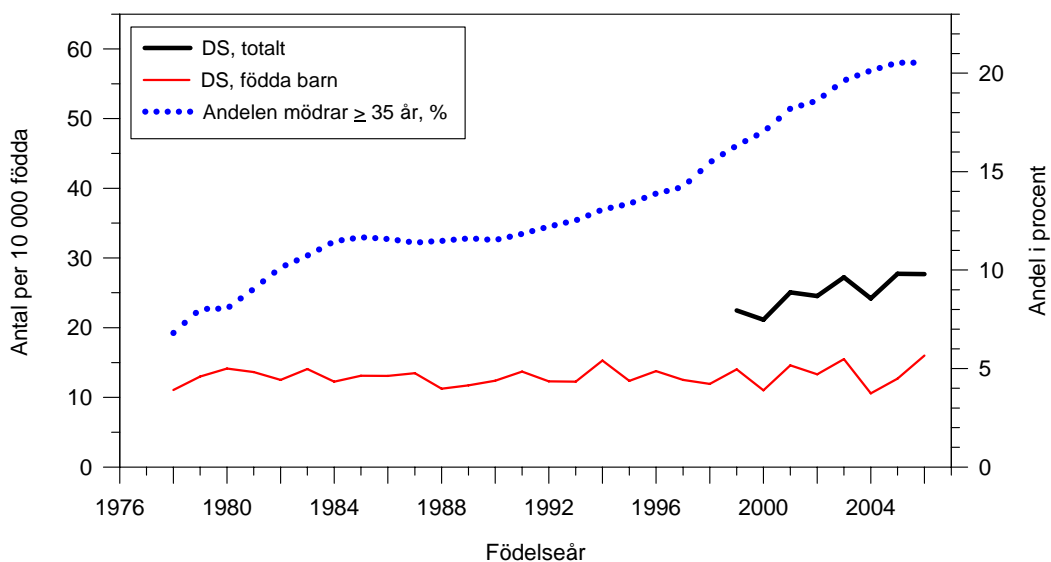


Diagram 3 Antal födda barn med Downs syndrom under 1978–2006 och totalt antal Downs syndrom (barn och avbrutna graviditeter) 1999–2006, samt andelen mödrar ≥ 35 år i hela populationen, 1978–2006.

The number of newborn children with Down syndrome in 1978–2006 and the total number of Down syndrome (newborn children and terminated pregnancies) in 1999–2006, as well as the percentages of mothers ≥ 35 years in the Swedish population, 1978–2006.



Tabeller

Tabell 1 Antal rapporterade barn och foster med medfödda fosterskador, 1999–2006.

Number of reported newborn children and fetuses with congenital defects in 1999–2006.

	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2006
	Frekvens per 1 000 födda								Antal
Födda barn									106 232
Födda barn med fosterskador	14,2	13,0	14,7	14,6	15,6	15,7	16,2	16,7	1 772
Aborterade foster med fosterskador	3,3	3,7	4,0	4,0	4,2	4,5	5,0	4,7	497
Totalt antal fosterskador	17,5	16,7	18,7	18,5	19,8	20,1	21,2	21,4	2 269
Födda barn med kromosomrubbingar	1,9	1,8	2,0	1,8	2,3	1,6	1,9	2,3	241
Aborterade foster med kromosomrubbingar	1,9	2,1	2,3	2,1	2,6	2,7	3,1	2,8	299
Totalt antal kromosomrubbingar	3,8	3,8	4,4	4,0	4,9	4,4	5,0	5,1	540
	Procent av rapporterade								Antal
Singulära skador, födda barn	92,9	94,3	94,5	94,2	94,2	94,6	94,8	94,8	1 679
Multipla skador, födda barn	7,1	5,7	5,5	5,8	5,8	5,4	5,2	5,2	93
Singulära skador, aborterade foster	91,0	92,6	91,6	90,8	92,6	92,5	92,0	91,1	453
Multipla skador, aborterade foster	9,0	7,4	8,4	9,2	7,4	7,5	8,0	8,9	44
Födda pojkar med fosterskador	62,0	63,1	63,2	60,2	60,5	60,5	59,2	60,9	1 079
Födda flickor med fosterskador	37,0	36,3	36,5	39,5	39,5	39,4	40,7	39,0	691
Okänt kön	1,0	0,6	0,3	0,3	0,0	0,1	0,1	0,1	2

Tabell 2 *Andel foster med medfödda fosterskador där graviditeten avbrutits i relation till det totala antalet rapporterade fosterskador, 1999–2006.*

The proportion of congenital foetal defects in terminated pregnancies in relation to the total number of reported defects, 1999–2006.

Diagnos	Andel foster i procent			
	1999–2003	2004	2005	2006
Anencefali	94	94	92	88
Spina bifida	60	54	74	58
Encefalocele	65	93	78	83
Hydrocefalus	59	73	74	80
Tarmhinder	8	10	12	17
Hjärtfel	5	7	9	7
Hypoplastisk vänster kammare	14	50	43	55
Njuragenesi, dubbelsidig	64	80	86	88
Njuragenesi, enkelsidig	35	33	44	40
Hypospadi	0	1	1	0
Diafragmabråck	30	25	36	61
Bukväggsbråck	44	44	51	55
Läpp-, käk-, gomspalt	8	6	7	7
Klumpfot	9	9	11	11
Downs syndrom	43	56	54	42
Trisomi 13 eller 18	71	77	81	80
Annan kromosomrubbninig	61	63	64	62

Tabell 3 Medfödda fosterskador hos barn födda under perioden 1973–2006 och vid avbrutna graviditeter 1999–2006.

Congenital defects of new-born children during the period 1999–2006 and in terminated pregnancies in 1999–2006.

	1973-84	1985-98	1999-2005						2006					
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	15	0,22	230	3,43	245	3,66	5	0,47	37	3,48	42	3,95
Encefalocele	0,78	0,35	20	0,30	52	0,78	72	1,08	2	0,19	10	0,94	12	1,13
Spina bifida	3,89	2,89	120	1,79	190	2,84	310	4,63	19	1,79	26	2,45	45	4,24
Hydrocefalus	2,15	1,15	80	1,19	139	2,08	219	3,27	8	0,75	32	3,07	40	3,77
Mikrocefali	0,60	0,37	15	0,22	1	0,01	16	0,24	6	0,56	1	0,09	7	0,66
Ögonmissbildning	1,75	1,17	176	2,63	3	0,04	179	2,67	33	3,11	1	0,09	34	3,20
Grav öronmissbildning	3,25	1,96	199	2,97	7	0,10	206	3,08	22	2,07	2	0,19	24	2,26
Gomspalt	5,97	5,33	347	5,18	19	0,28	366	5,47	57	5,37	4	0,38	61	5,74
Läpp-, käk-, gomspalt	12,15	10,01	621	9,27	56	0,84	677	10,11	111	10,45	9	0,85	120	11,30
Esofagus			160	2,39	9	0,13	169	2,52	23	2,17	3	0,28	26	2,45
Duodenum			106	1,58	2	0,03	108	1,61	20	1,88	1	0,09	21	1,98
Övrig tunntarm			56	0,84	5	0,07	61	0,91	7	0,66	2	0,19	9	0,85
Anal/rektum			186	2,78	39	0,58	225	3,36	24	2,26	9	0,85	33	3,11
Hirschsprung	0,20	0,22	48	0,72	-	0,00	48	0,72	5	0,47	-	0,00	5	0,47
Hjärtmissbildning inkl. VSD och PDA			3 918	58,50	238	3,55	4 156	62,06	712	67,02	56	5,27	768	72,29

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

Fortsättning på nästa sida

Tabell 3, fortsättning Medfödda fosterskador hos barn födda under perioden 1973–2006 och vid avbrutna graviditeter 1999–2006.

Congenital defects of new-born children during the period 1999–2006 and in terminated pregnancies in 1999–2006.

	1973-84	1985-98	1999–2005						2006					
Diagnos	Födda Frekvens*		Födda Antal Frekvens*		Aborterade Antal Frekvens*		Totalt Antal Frekvens*		Födda Antal Frekvens*		Aborterade Antal Frekvens*		Totalt Antal Frekvens*	
Diafragmabräck	2,05	1,66	131	1,96	59	0,88	190	2,84	13	1,22	20	1,88	33	3,11
Bukväggsbräck	2,46	1,69	170	2,54	138	2,06	308	4,60	19	1,79	23	2,17	42	3,95
Omfalocele			84	1,25	99	1,48	183	2,73	5	0,47	19	1,79	24	2,26
Gastroschisis			86	1,28	39	0,58	125	1,87	14	1,32	4	0,38	18	1,69
Njuragenesi/hypoplasi	2,78	1,46	92	1,37	84	1,25	176	2,63	13	1,22	11	1,04	24	2,26
Cystiska njurar	0,96	1,06	110	1,64	91	1,36	201	3,00	27	2,54	13	1,22	40	3,77
Hypospadi *	23,63	19,49	1 354	39,42	5	0,15	1 359	39,57	264	48,31	-	0,00	264	48,31
Obestämt kön	0,20	0,12	13	0,19	5	0,07	18	0,27	2	0,19	1	0,09	3	0,28
Generell skelettdysplasi	1,13	0,76	43	0,64	82	1,22	125	1,87	7	0,66	12	1,13	19	1,79
Extremitetsreduktion	5,75	4,53	338	5,05	68	1,02	406	6,06	43	4,05	18	1,69	61	5,74
Polydaktyli			278	4,15	25	0,37	303	4,52	37	3,48	3	0,28	40	3,77
Klumpfot			497	7,42	52	0,78	549	8,20	74	6,97	9	0,85	83	7,81
Downs syndrom/trisomi 21	8,70	8,36	876	13,08	779	11,63	1 655	24,71	170	16,00	124	11,67	294	27,68
Trisomi 18			102	1,52	327	4,88	429	6,41	18	1,69	79	7,44	97	9,13
Trisomi 13			52	0,78	111	1,66	163	2,43	8	0,79	24	2,26	32	3,01
Övrig kromosomavvikelse			256	3,82	416	6,21	672	10,03	45	4,24	72	6,78	117	11,01

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

Tabell 4 Medfödda hjärtdefekter hos 712 födda barn rapporterade under 2006.

Congenital defects of the heart in 712 newborn children reported in 2006.

Hjärtdiagnoser	Antal hjärtdiagnoser				Totalt
	1	2	3	≥ 4	
Truncus communis (Q20.0)	1	1	4	-	6
Dubbelt flöde från höger kammare (Q20.1)	3	1	2	5	11
Dubbelt flöde från vänster kammare (Q20.2)	-	-	-	3	3
Transposition av de stora kärlen (Q20.3)	15	8	3	12	38
Dubbelt inflöde till kammare (Q20.4)	-	-	-	5	5
Diskordant arterioventrikulär förbindelse (Q20.5)	1	-	-	2	3
Förmaksisomerism (Q20.6)	-	-	-	1	1
Andra specificerade missbildningar av hjärtats kamrar och förbind. (Q20.8)	-	-	1	3	4
Kammarseptumdefekt (Q21.0)	249	87	30	20	386
Förmaksseptumdefekt (Q21.1)	75	79	31	17	202
Atrioventrikulär septumdefekt (Q21.2)	36	9	3	-	48
Fallots tetrad (Q21.3)	19	8	1	-	28
Aortopulmonell septumdefekt (Q21.4)	-	1	-	1	2
Andra specificerade missbildningar av hjärtskiljeväggar (Q21.8)	-	-	-	1	1
Atresi av pulmonalisklaff (Q22.0)	2	6	-	6	14
Stenos av pulmonalisklaff (Q22.1)	15	6	5	4	30
Andra missbildningar av pulmonalisklaff (Q22.3)	-	1	1	-	2
Tricuspidalisstenos/atresi (Q22.4)	-	-	1	4	5
Ebsteins anomali (Q22.5)	1	-	1	-	2
Hypoplastisk högerkammare (Q22.6)	1	2	-	2	5
Övriga tricuspidalisklaffmissbildningar (Q22.8)	1	2	2	-	5
Tricuspidalisklaffmissbildning, ospecificerad (Q22.9)	-	-	-	1	1
Aortaklaffstenos (Q23.0)	10	5	5	-	20
Aortaklaffinsufficiens (Q23.1)	3	4	2	1	10
Mitralisstenos/atresi (Q23.2)	-	1	2	1	4

Fortsättning på nästa sida

Tabell 4, fortsättning Medfödda hjärtdefekter hos 712 födda barn rapporterade under 2006.

Congenital defects of the heart in 712 newborn children reported in 2006.

Hjärtdiagnoser	Antal hjärtdiagnoser				Totalt
	1	2	3	≥ 4	
Mitralisinsufficiens (Q23.3)	2	4	1	1	8
Hypoplastisk vänsterkammare (Q23.4)	8	1	-	-	9
Andra specificerade missbildningar av aorta- och mitralisklaff (Q23.8)	1	-	-	2	3
Missbildning av aorta- och mitralisklaff ospecificerade (Q23.9)	-	-	-	1	1
Dextrokardi (Q24.0)	-	-	-	3	3
Cor triatriatum (Q24.2)	-	-	-	1	1
Infundibulär pulmonalisstenos (Q24.3)	-	1	-	1	2
Subaortastenos (Q24.4)	-	1	2	-	3
Kranskärlsmissbildning (Q24.5)	-	1	-	-	1
Hjärtblock (Q24.6)	1	-	-	-	1
Andra specificerade hjärtmissbildningar (Q24.8)	1	1	-	1	3
Öppetstående ductus arteriosus (Q25.0)	21	34	21	10	86
Coarctatio aortae (Q25.1)	13	8	7	7	35
Stenos av aorta (Q25.3)	1	1	-	-	2
Övriga aortamissbildningar (Q25.4)	-	3	6	6	15
Atresi av aorta (Q25.5)	-	1	1	-	2
Stenos av lungartären (Q25.6)	4	1	1	1	7
Andra missbildningar av lungartären (Q25.7)	3	1	2	-	6
Andra specificerade missbildningar av de stora artärerna (Q25.8)	1	1	-	-	2
Missbildning av de stora artärerna, ospecificerad (Q25.9)	-	-	1	-	1
Kvarstående vänstersidig övre hålven (Q26.1)	-	4	2	1	7
Totalt anomalt mynnande lungvener (Q26.2)	2	4	-	1	7
Partiellt anomalt mynnande lungvener (Q26.3)	-	1	-	-	1
Anomali av portavensförbindelsen, ospecificerade (Q26.4)	1	1	-	-	2
Andra specificerade missbildningar av stora venerna (Q26.8)	1	2	-	-	3
Totalt antal barn	492	146	46	28	712

Tabell 5 *Antal och andel medfödda multipla fosterskador hos födda barn och vid avbrutna graviditeter, vid olika diagnoser, under perioden 1999–2006.*

Number and proportion of congenital multiple defects in newborn children and terminated pregnancies with different diagnoses in 1999–2006.

Diagnoser	Totalt	Multipla	Kromosom avvikelser	Multipla	Kromosom avvikelser
	antal	antal	antal	andel i %	andel i %
Anencefali	287	35	9	12	3
Spina bifida	355	51	27	14	8
Gomspalt	427	95	24	22	6
Läpp-, käk-, gom- spalt	797	94	62	12	8
Esofagus	195	64	27	33	14
Anal/rektum	258	130	19	50	7
Hirschsprung	53	4	9	8	17
Diafragmabräck	223	71	23	31	10
Omfalocele	206	67	66	33	32
Gastroschisis	143	41	4	29	3
Hypospadi	1 623	99	19	6	1
Kammarseptum- defekt	2 604	197	249	8	10
Förmaksseptum- defekt	1 181	130	189	11	16
Atrioventrikulär septumdefekt	307	23	209	7	68
Fallots tetrad	204	22	40	11	20
Stenos av pulmona- lisklaff	251	19	7	8	3
Coarctatio aortae	338	20	38	6	11

Tabell 6 Andel och antal diafragma- och bukväggsbråck hos födda barn och vid avbrutna graviditeter, 1999–2006.

Proportion and number of diaphragmatic hernia and abdominal wall defect in newborn children and terminated pregnancies in 1999–2006.

Diagnoser	Singulär skada procent	antal	Kromosom- avvikelse procent	antal	Multipel skada procent	antal
Diafragmabråck, totalt	56	124 av 223	13	28 av 223	32	71 av 223
Födda	70	101 av 144	5	7 av 144	25	36 av 144
Aborterade	29	23 av 79	27	21 av 79	44	35 av 79
Omfaloccele, totalt	35	73 av 206	32	66 av 206	29	67 av 206
Födda	55	48 av 88	16	14 av 88	35	26 av 88
Aborterade	21	25 av 118	44	52 av 118	33	41 av 118
Gastroschisis, totalt	69	98 av 143	3	4 av 143	29	41 av 143
Födda	83	83 av 100	1	1 av 100	16	16 av 100
Aborterade	35	15 av 43	7	3 av 43	58	25 av 43

Tabell 7 *Antalet födda barn med Downs syndrom och antalet avbrutna graviditeter med trisomi 21 i relation till antalet levande födda barn, uppdelade efter moderns ålder, 1999–2006.*

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, 1999–2006.

1999–2005					2006			
Moderns ålder	Down födda	Trisomi 21 aborterade	Down totalt	Levande födda	Down födda	Trisomi 21 aborterade	Down totalt	Levande födda
–19	9	1	10	11 637	3	0	3	1 764
20–24	54	16	70	84 322	13	3	16	12 426
25–29	144	40	148	212 600	36	4	40	30 400
30–34	282	121	403	233 959	48	19	67	39 057
35–39	253	334	588	105 583	54	55	109	18 493
40–44	85	238	323	18 478	16	39	55	3 328
49–	9	26	35	747	0	4	4	145
okänt	37	0	37	0	0	0	0	0
Totalt antal	876 (52,9 %)	779 (47,1 %)	1 655	667 326	170 (57,8 %)	124 (42,2 %)	294	105 913

Bilaga

Insändes till:

Registret för övervakning av fosterskador
Epidemioliskt centrum
Socialstyrelsen
106 30 STOCKHOLM

RAPPORT AV BARN med fosterskada/kromosomavvikelse

Moderns personnummer

Moderns namn

Adress

Tfn

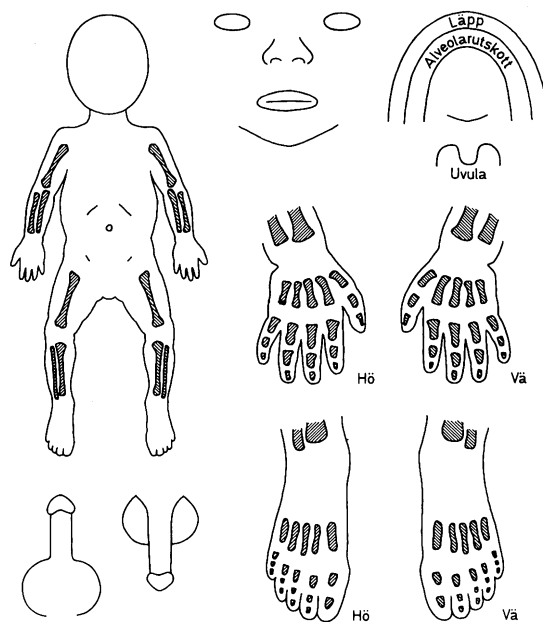
Rapporteringsdatum (år, mån, dag) (8 siffror)	Förlossningsenhet
Rapporterande läkare	Rapporterande klinik/sjukhus

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
------------------	--------------------	-------------------------------	------------	----------

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

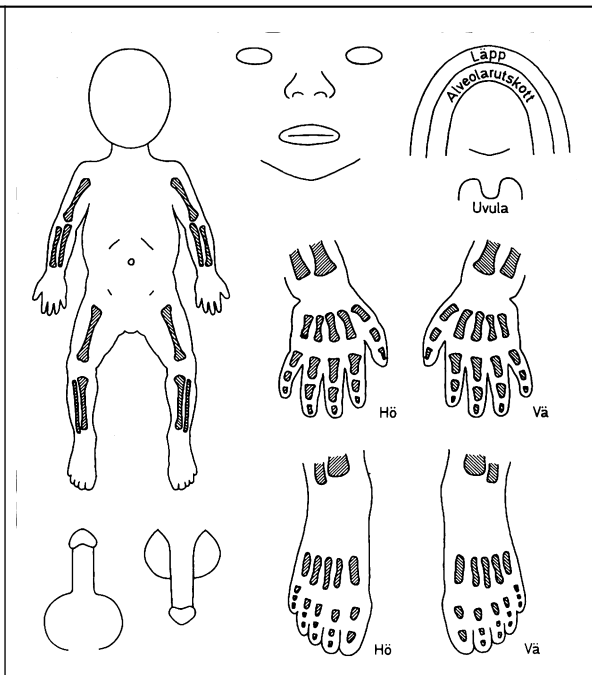
Rapporteringsdatum (år, mån, dag) (8 siffror)	Förlösningseenhet
Rapporterande läkare	Rapporterande klinik/sjukhus

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 Craniorachis
- ☐ 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/Supraaortavulär 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 normalt mynnande lungvener
- ☐ Q26.3 Partiellt normalt 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 nässeptum
- ☐ 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 Blåsdivertikel
- ☐ 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 osteokondroplasi

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, areditärt
- ☐ 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 (nagelaplasi)
- ☐ 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 specificerad 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
------------------	--------------------	-------------------------------	------------	----------

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
------------------	--------------------	-------------------------------	------------	----------