

Fosterskador och kromosomavvikelser 2008

Birth defects 2008

SVERIGES OFFICIELLA STATISTIK
Statistik – Hälso- och Sjukvård
Fosterskador och kromosomavvikelser 2008

OFFICIAL STATISTICS OF SWEDEN
Statistics – Health and Medical Care
Birth defects 2008

Information:

Karin Gottvall	Tel. 075- 247 3899
Karin Källén	Tel. 046-222 75 38
Göran Annerén	Tel. 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. Dessförinnan publicerades statistiken utan serietillhörighet. Från och med år 2003 ingår årsrapporten i Sveriges officiella statistik (SOS) och ges ut inom serien Statistik – Hälso- och sjukvård.

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 2003 the annual 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 och kan hämtas från Socialstyrelsens hemsida under länken:
<http://www.socialstyrelsen.se/register/halsodataregister/medicinskafodelseregistret/overvakningavfosterskador>

ISSN 1401-0224
ISBN 978-91-86301-60-6
Artikelnr 2009-11-6

Publicerad www.socialstyrelsen.se, november 2009

Förord

Denna publikation presenterar statistik över fosterskador och kromosomavvikelser hos nyfödda barn under perioden 1973–2008, samt hos foster vid graviditeter avbrutna på grund av fosterskador under 1999–2008. Statistiken ingår 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.

Rapporten är sammanställd av docent och epidemiolog, *Karin Källén* och med dr. *Karin Gottvall*, vid Epidemiologiskt centrum (EpC), Socialstyrelsen samt professor *Göran Annerén*, Akademiska sjukhuset, Uppsala.

Stockholm i november 2009

Birgitta Stegmayr
Chef för Registerenheten, Epidemiologiskt Centrum
Socialstyrelsen

Innehåll

Förord	3
Figur- och tabellförteckning	5
Sammanfattning	8
Summary	9
Bakgrund	10
Material	11
Insamling och bearbetning	11
Tillförlitlighet och bortfall	11
Definitioner	13
Ordlista List of terms	14
Rapporterade fosterskador och kromosomavvikelser	19
Singulära och multipla fosterskador	22
Specifika diagnoser	26
Downs syndrom och andra kromosomavvikelser	26
KUB – Kombinerat ultraljud och biokemisk analys	29
Övriga specifika skador	31
Neuralrörsdefekter (NTD)	32
Läpp-, käk- och gomspalter	33
Medfödda hjärtfel	34
Hypospadi	35
Diafragma- och bukväggsbräck	36
Njuragenesi	37
Referenser	39
Bilaga 1 – Tabeller	40
Bilaga 2. Diagnoser som inte ska rapporteras till Socialstyrelsen	50

Figur- och tabellförteckning

Figur

- 1 Antal födda barn med medfödda fosterskador rapporterade under 1973–2008. För 1999–2008 anges totalt antal fosterskador (födda barn och graviditeter avbrutna p.g.a. fosterskada).
- 2 Antal barn/foster per 1000 födda barn, med singulära, kromosomala, eller multipla defekter, 1999 – 2008.
- 3 Andel avbrutna graviditeter, i procent av alla rapporterade fosterskador, per år och typ av fosterskada (singulär/multipel/kromosomal).
- 4 Förväntad och observerad frekvens av barn och foster med Downs syndrom i relation till kvinnans ålder under perioden 1999–2008.
- 5 Förväntad och rapporterat antal (per 10 000 födda) födda barn och aborterade foster med Downs syndrom/trisomi 21 under perioden 1978 – 2008.
- 6 Förväntad och observerad frekvens av Downs syndrom bland födda barn/foster (totalt) respektive födda barn, 1998–2008. Redovisning per region. 95 % CI som vertikala linjer. DS=Downs syndrom och trisomi 21.
- 7 Andel avbrytanden bland alla fall av Downs syndrom rapporterade till fosterskaderegistret 1999–2008.
- 8 Förväntad och rapporterad frekvens av Downs syndrom år 2008 bland födda barn/foster (totalt) respektive bland födda barn. Jämförelse mellan landsting som erbjöd respektive inte erbjöd rutinmässig KUB-test under 2008. 95 % CI visas som vertikal linje.
- 9 Antal barn respektive foster med någon fosterskada utan samtidig kromosomavvikelse per 1000 födda barn per region, 1999 – 2008.

Figure

- 1 Number of newborn children with congenital defects reported in 1973–2008. During the period 1999–2008 the total number of defects is presented (newborn children and terminated pregnancies because of congenital defects).
- 2 Frequency of children/foetus per 1000 born children, with singular, chromosomal or multiple defects, 1999 – 2008.
- 3 Proportion of terminated pregnancies (in per cent of all reported birth defects) per year and type of malformation (singular/multiple/chromosomal).
- 4 Expected and observed frequency of born children and terminated pregnancies with Down syndrome in relation to maternal age during the period 1999 – 2008.
- 5 Expected and reported number of born children and terminated pregnancy with Down syndrome/trisomy 21 during the period 1978 – 2008.
- 6 Expected and observed frequency of Down syndrome among born children and terminated pregnancy (in total) and born children respectively, 1998–2008. Presented per region with 95 % CI as vertical bars. DS=Down syndrome and trisomy 21.
- 7 Proportion of terminated pregnancy of all cases of Down syndrome reported to the register of congenital malformations 1999–2008.
- 8 Expected and reported frequency of Down syndrome 2008 among newborn children and terminated pregnancy (in total) and born children respectively. Comparison between county which offered / did not offer KUB-test during 2008. 95 % CI as vertical bars.
- 9 Frequency of born children/ foetuses with birth defect (chromosomal defects excluded) per 1000 born children per region 1999 – 2008.

- | | |
|---|--|
| <p>10 Födda barn med neuralrördefekter (NTD) (anencefali, encefalocele, spina bifida) 1973–2008. För perioden 1999–2008 anges totala antalet NTD (födda barn och aborterade foster).</p> <p>11 Andel aborterade foster med NTD bland alla rapporterade foster/barn med NTD.</p> <p>12 Förekomst (per 100 födda) av gomspalt (utan samtidig läppspalt), och läppspalt (läppspalt med eller utan samtidig gomspalt) bland foster/barn utan kromosomavvikelse, 1999–2008. 95 % CI som vertikal linje.</p> <p>13 Andel foster med hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom utan kromosomavvikelse eller skador i andra organsystem som aborterats under olika tidsperioder</p> <p>14 Fördelning av singulära och multipla skador, samt kromosomala avvikelser bland foster/barn med diafragma-omfalocele, eller gastroschisis. Födda barn eller foster 1999 – 2008.</p> <p>15 Andel aborterade foster med diafragma-bräck, omfalocele eller gastroschisis. 1999–2008. 95 % CI som vertikala linjer.</p> <p>16 Andel aborterade foster med enkelsidig respektive dubbelsidig njuragenesi. 1999–2008. 95 % CI som vertikala linjer.</p> <p>17 Andel aborterade foster med dubbelsidig, icke kromosomal, njuragenesi per period. 95 % CI som vertikala linjer.</p> | <p>10 Newborn children with neural tube defects (NTD) (anencephaly, encephalocele, spina bifida) in 1973–2008. During the period 1999–2008 the total number of cases with NTD (newborn children and terminated pregnancies) is presented.</p> <p>11 Proportion of terminated pregnancies with NTD among all reported born children and terminated pregnancies with NTD.</p> <p>12 Incidence (per 1000 born children) of cleft-palate (without cleft lip), with or without cleft palate) among fetuses/children without chromosomal defect 1999 – 2008. The vertical bars indicate 95 % CI.</p> <p>13 Proportion of terminations, in different time periods, among pregnancies carrying fetuses with hypoplastic left heart syndrome without chromosomal defects or multiple malformations.</p> <p>14 Singular, multiple and chromosomal defects in foetus/children with diaphragmatic hernia, omphalocele, or gastroschisis, 1999 – 2008.</p> <p>15 Proportion of terminations among pregnancies carrying fetuses with diaphragmatic hernia, omphalocele, or gastroschisis, respectively, 1999–2008. The vertical bars indicate 95 % CI.</p> <p>16 Proportion of terminations among pregnancies carrying fetuses with unilateral or bilateral kidney agenesis, respectively, 1999–2008. The vertical bars indicate 95 % CI.</p> <p>17 Proportion of terminations among pregnancies carrying fetuses with bilateral kidney agenesis, during different time periods. The vertical bars indicate 95 % CI.</p> |
|---|--|

Tabeller

- 1 Andel rapporterade barn och foster med medfödda fosterskador, 1999–2008.
- 2 Andel foster med medfödda fosterskador där graviditeten avbrutits i relation till det totala antalet rapporterade fosterskador, 1999–2008.
- 3 Antal och andel multipla respektive kromosomala avvikelser hos barn/foster vid olika diagnoser under perioden 1999–2008.

Tables

- 1 Proportion of reported newborn children and fetuses with congenital defects in 1999–2008.
- 2 Proportion of congenital foetal defects in terminated pregnancies in relation to the total number of reported defects, 1999–2008.
- 3 Number and proportion of multiple or chromosomal defects in newborn children and terminated pregnancies with different diagnoses in 1999–2008.

Bilaga 1. – Tabeller I-IV

- I Medfödda fosterskador hos barn födda under perioden 1973–2008 och hos foster vid avbrutna graviditeter, 1999–2008.
Kromosomala defekter är exkluderade från övriga fosterskador.
- II Detaljerad sammanställning av födda barn, respektive aborterade foster med olika fosterskador, klassificerade som singulära, multipla och kromosomala defekter, 1999–2008.
- III Antalet födda barn och antalet avbrutna graviditeter med Downs syndrom i relation till antalet levande födda barn, uppdelade efter moderns ålder, 1999–2008. Procenten anger andelen födda barn respektive andelen aborterade foster.
- IV Medfödda hjärtdefekter hos 655 födda barn med hjärtfel rapporterade under 2008.

Tables I-IV

- I Congenital defects of new-born children during the period 1999–2008 and in terminated pregnancies in 1999–2008.
Chromosomal defects were excluded from the other classes of defects.
- II Detailed list of reported congenital malformations in newborn children or aborted fetuses, respectively by presence of multiple malformations and chromosomal defects. 1999–2008.
- III 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, 1999–2008.
- IV Congenital defects of the heart in 655 newborn children with heart defects reported in 2008.

Sammanfattning

Under 2008 har totalt 1 804 barn, 16,9 barn per 1 000 födda, rapporterats till registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser. Det var något fler än 2007 då 15,9 barn per 1 000 födda rapporterades. Förändringen tros främst bero på att det i år gjordes en grundligare jämförelse mellan inkomna diagnoser till det medicinska födelseregistret (MFR) och till fosterskaderegistret, varefter begäran om kompletteringar skickades till de olika barnklinikerna. Trots att ansträngningar har gjorts för att få registret komplett finns det tecken på en grov underrapportering från vissa landsting.

Antalet rapporterade graviditeter som avbröts på grund av fosterskada/kromosomavvikelse ligger nu på cirka 5 per 1 000 födda barn, 23 % av alla inrapporterade barn/foster med fosterskador. Den helt dominerande diagnosen vid avbruten graviditet var kromosomavvikelser. Vid flera allvarliga tillstånd utgör de avbrutna graviditeterna en mycket stor del av det totala antalet fall. Av de rapporterade fallen med anencefali avbröts 94 procent och för ryggmäragsbräck var motsvarande siffra 54 procent. Två andra typer av skador där man kunde se en hög frekvens av avbrytanden, och dessutom en signifikant ökning under den senaste 10-årsperioden, var dubbelsidig njuragenesi (65 % avbrytanden år 2006–2008) samt hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom (56 % avbrytanden år 2006–2008). Rapporten pekar således på nödvändigheten av en fortsatt god registrering av avbrutna graviditeter på grund av fosterskada, eftersom en alltmer effektiv prenatal diagnostik annars effektivt kan maskera en verklig ökning av förekomst av fosterskada.

Trots att medelåldern för kvinnor som föder barn har ökat kraftigt – från 26,5 år 1973 till 30,8 år 2008 – har antalet födda barn med Downs syndrom varit relativt konstant över tid sedan 1978 (1 per 700–800 födslar). Mellan 1999 och 2008 sågs en signifikant ökning av andelen avbrytanden vid kromosomala avvikelser – från ca 53 % till ca 64 %. Under år 2008 erbjöd ca hälften av Sveriges landsting ett kombinerat ultraljud och biokemisk analys (KUB-test) i tidig graviditet för upptäckt av kromosomavvikelser, vanligen endast för kvinnor 35 år eller äldre. Rapporten visar en nästan identisk förekomst av Downs syndrom bland födda barn i landsting med KUB-test som i landsting utan KUB. Däremot sågs en signifikant ökning av aborter på grund av någon kromosomdefekt i de landsting där KUB-test utfördes. En närliggande tolkning är att en del av de graviditeter som identifieras med kromosomavvikelse via KUB-test hade resulterat i spontan abort om man inte hade intervenerat.

Summary

During 2008, 1 804 children (16.9 barn per 1 000 births) were reported to the Swedish Birth Defects Register. In 2007, the corresponding number was 15.9 per 1000 births. The slight increase is probably due to the fact that during this year, linkages were made with the National Medical Birth Register, and the neonatal units were requested to complete missing diagnoses to the register of birth defects. However, despite the efforts to minimize the drop out frequency, the current report indicate that the degree of compliance differ considerably between Swedish counties.

About 5 pregnancies per 1000 births were terminated because of a suspected or verified congenital malformation or chromosomal defect. The abortions represent about 23 % of all reports of malformations in newborns/fetuses, and the majority of the terminations were due to chromosomal defects. In several serious defects, the majority of all affected pregnancies were terminated. E.g., in 2008, 94 percent of all reported cases of anencephaly were terminations, and the corresponding percentage for spina bifida was 54 %. In isolated hypoplastic left heart syndrome and bilateral kidney agenesis, the percentage of terminations during 2006–2008 were 65 % and 56 %, respectively, and increased significantly during the last 10-year period. Thus, the results from the current report stress the importance of a thorough registration of terminations due to suspected or verified congenital malformations. Otherwise, the increasing, effective prenatal screening could hide a possible, true rise of congenital malformations.

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 considerably, from 26.5 years in 1973 to 30.8 years in 2008. A significant increase of the proportion of terminations in pregnancies with chromosomal defects was found during the last 10 year period– from 53 % to 64 %. In 2008, about half of all Swedish counties performed free combined ultrasound and biochemical analysis (CUB) in early pregnancy in order to detect chromosomal defects, usually only offered to women 35 years of age or more. In the current report, it was shown that the frequency of newborn infants with Down syndrome born in counties where CUB was used was almost identical to the corresponding frequency in counties where CUB was not used. However, the number of terminations was significantly higher in counties where CUB was used. One possible explanation to this finding is that by early detection of chromosomal defects, several terminations were performed to end pregnancies that otherwise would have resulted in early miscarriages.

Bakgrund

Registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelse (före detta missbildningsregistret) i denna rapport benämnt fosterskaderegistret inrättades i april 1964 som en försöksverksamhet och blev permanent 1965.

Registret är en del av medicinska födelseregistret som innehåller uppgifter om födda barn (levande födda och dödfödda barn efter 22 fullgångna graviditetsveckor). Fosterskaderegistret innehåller både information om födda barn och foster där graviditeten avbrutits på grund av fosterskada/kromosomavvikelse.

Syftet med fosterskaderegistret 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 förekomsten av specifika fosterskador och kromosomavvikelse. För att kunna göra tillförlitliga trendanalyser krävs en hög rapporteringsfrekvens.

Mindre allvarliga tillstånd som är svåra att övervaka på grund av varierande diagnostik skall inte rapporteras till fosterskaderegistret, utan endast till det medicinska födelseregistret (se bilaga 2, *Förteckning över diagnoser och ICD-koder som inte ska rapporteras till fosterskaderegistret*). Direktiven för vilka avvikelser som skall rapporteras har varierat över åren. Därför kan det för vissa avvikelser vara svårt att göra jämförelser mellan olika tidsperioder.

Mellan 1964 och 1998 användes ett särskilt kodsysteem. Från och med 1999 gjordes vissa förändringar i rapporteringsrutinerna, och idag sker rapporteringen av diagnoser enligt svensk version av ICD-10 koder (Q00–Q99) med kompletterande text i vissa fall.

Barnläkare/neonatologer ansvarar för att levande födda barn med fosterskador rapporteras till Socialstyrelsens register för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelse. När det gäller dödfödda barn med medfödda missbildningar och foster där graviditeten avbrutits på grund av fosterskada/kromosomavvikelse är det i regel en obstetriker som rapporterar. Viss rapportering sker även från de barnkardiologiska kliniker och från de cytogenetiska laboratorerna.

Allt fler graviditeter avbryts när det konstateras att fostret har en allvarlig fosterskada eller kromosomavvikelse. Det blir således alltmer angeläget att undersöka eventuella riskfaktorer för fosterskador även vid graviditeter som avbrutits. För närvarande saknas dock information om exponeringsfaktorer som t.ex. rökning under graviditet och läkemedelsanvändning för dessa fall. Nuvarande bestämmelser medger inte heller att Socialstyrelsen registrerar dessa kvinnors personnummer. Arbete pågår för att kunna säkerställa en adekvat riskuppföljning.

Material

Insamling och bearbetning

Barn med fosterskada/kromosomavvikelse av viss dignitet och foster vid inducerad abort på grund av fosterskada rapporteras till fosterskaderegistret med hjälp av särskilda blanketter (www.socialstyrelsen.se/register/halsodataregister/medicinskafodelseregistret/overvakningavfosterskador).

De upptäckta fosterskadorna beskrivs i klartext och anges om möjligt också som diagnoskod enligt svensk version av ICD-10. För att klargöra och underlätta bedömningen av varje enskilt barn/foster kan kopior av epikris, obduktionsprotokoll eller annan relevant handling av betydelse bifogas. Ifyllt blankett insändes sedan till Socialstyrelsen.

Alla inkomna rapporter granskas ca var tredje vecka av medicinsk expert. Efter bedömning och diagnossättning av varje enskilt barn eller foster registreras uppgifterna i fosterskaderegistret och förses med löpnummer.

Varje år (maj/juni) jämförs det antal barn som rapporterats till fosterskaderegistret med Medicinska födelseregistret (MFR). Vid upptäckt av fosterskadediagnoser som rapporterats till MFR men inte till fosterskaderegistret uppmanas klinikerna att skicka in kompletterande fosterskaderapporter.

Efter påminnelse inkom ca hälften av fallen som rapporterats till MFR 2008 men inte till fosterskaderegistret. Det kan förutom en underrapportering bero på att diagnosen inte verifierats vid senare undersökningar.

Regelbundna samkörningar med MFR utförs för att undersöka exponering av läkemedel i början av graviditet i relation till barn med fosterskador. Vid abort kan emellertid inga eftersökningar göras av ej inrapporterade fall, eftersom kvinnans personnummer inte registreras. Det är heller inte möjligt att samköra med andra register för att studera t.ex. läkemedelsexponeringar i dessa fall.

När det gäller Downs syndrom och andra kromosomavvikelser görs årligen en sammanställning vid vilken uppgifter från klinisk genetik laboratorier (provtagning för autosomala avvikelser) utnyttjas.

Tillförlitlighet och bortfall

Under 2004 utvärderades kvaliteten av fosterskaderegistret (dåvarande Missbildningsregistret). I utvärderingen jämfördes prevalensen av vissa fosterskador och kromosomavvikelser i fosterskaderegistret med andra register. De register som utnyttjades var kvalitetsregistret för läpp-, käk- och gomspalt samt cytogenetiska centralregistret, patientregistret och det medicinska födelseregistret.

Fosterskaderegistret hade ett relativt stort bortfall: det uppskattades till ca 20–30 procent för födda barn och mer – ca 35–50 procent – för graviditeter som avbrutits på grund av fosterskada. Vid Downs syndrom samt trisomi 13 och 18 var dock bortfallet endast cirka en procent, när uppgifter från foster-

skaderegistret kombineras med uppgifter från det cytogenetiska centralregistret.

Så länge bortfallet sker slumpartat har det dock liten betydelse för bedömningar av riskfaktorer. Avsaknad av en uppgift får betydelse först när man försöker bestämma hur vanligt ett fenomen är. De som använder registret för undersökningar eller vetenskapliga studier måste känna till och förstå de problem som finns i registret, till exempel att det förekommer regelbundna avvikelser i inrapporteringen. Forskningsrapporten om registrets kvalitet från 2004 kan laddas ner från Socialstyrelsens hemsida:

www.socialstyrelsen.se/publikationer2004/2004-112-2

Definitioner

Kromosomavvikelse eller kromosomrubbnings	Avvikande antal kromosomer eller avvikelser i den enskilda kromosomens morfologi
Neuralrörsdefekter (NTD)	Ett samlingsnamn för anencefali, encefalocele och ryggmärgsbråck.
Multipel skada eller multipel defekt	Defekt som omfattar flera organsystem. Dock räknas inte en defekt som är en direkt effekt av en annan avvikelse som en multipel skada (om ett barn har både ett ryggmärgsbråck och en klumpfot bedöms t.ex. den sistnämnda skadan vara en direkt följd av ryggmärgsbråcket). Kromosomavvikelser medför ofta skador i flera organsystem, men dessa räknas inte som multipla skador eftersom det är just kromosomfelet som är upphov till de andra skadorna.
Singulär skada eller singulär defekt	Defekt som bara omfattar ett organsystem. I de flesta tabellerna är barn med kromosomrubbningsar särredovisade och inte medräknade bland de övriga singulära defekterna.
95-procentigt konfidensintervall.	Anges när man vill uppge hur stor slumpvariationen är. Betecknar det intervall som det sanna estimatet med 95 % sannolikhet ligger inom. Anges i rapporten som 95 % CI och visas som vertikala linjer i figurerna.

Ordlista

List of terms

aboterade	aborted
aboterade foster med kromosomrubbnin- gar	aborted foetuses with chromosomal ab- normality
aboterade foster med fosterskador	aborted foetuses with birth defects
anal/rektum/tjocktarm stenosis/atresi (Q42.0–Q42.3)	anus/rectum stenosis/atresia
andel foster i procent	proportion of foetuses, per cent
andelen mödrar \geq 35 år i procent	proportion mothers \geq 35 years of age, %
andra missbildningar av pulmonalisklaff (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 mitralisklaff (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 (Q000)	anencephaly
anomali av lungvensförbindelsen, ospecifi- cerat (Q26.4)	anomalous pulmonary venous connection, unspecified
anomali av portavensförbindelsen (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 hjärtdiagnoser	number of heart diagnoses
aortklaffsinsufficiens (Q23.1)	insufficiency of aortic valve
aortklaffstenos (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
encefalocle (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
kranskärtsmissbildning (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

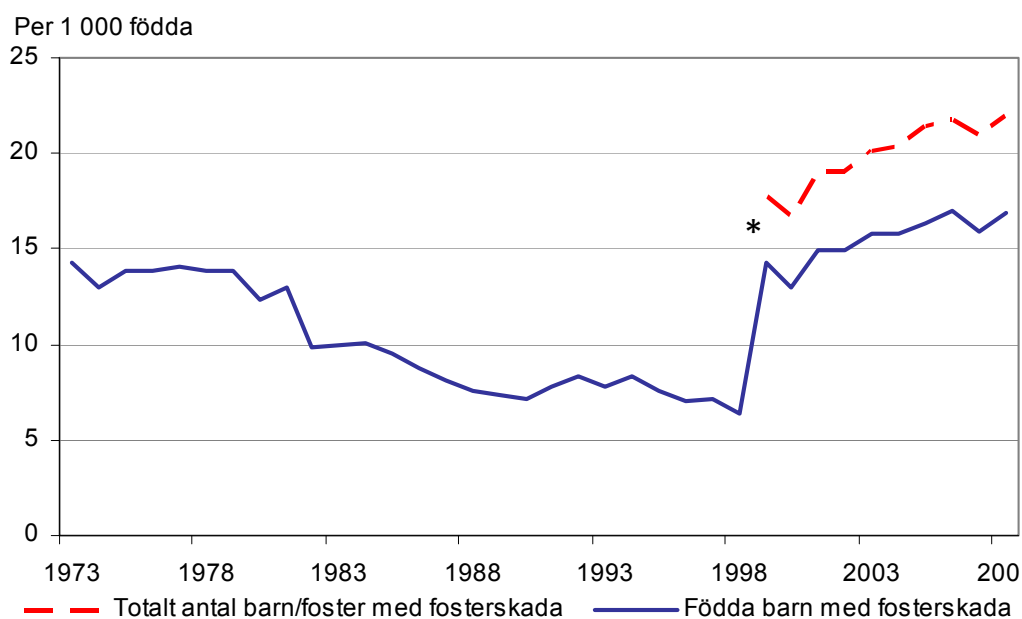
mitralisinsufficiens (Q23.3)	mitral insufficiency
mitralisstenos/atresi (Q23.2)	mitral stenosis/atresia
moderns ålder	age of mother
multipla missbildningar, aborterade foster	multiple malformations, aborted foetuses
multipla missbildningar, födda barn	multiple malformations, number of births
multipel 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
omfaloccele (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 foetuses
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

Rapporterade fosterskador och kromosomavvikelser

Antalet barn respektive foster som är anmälda till det särskilda registret för övervakning av fosterskador framgår av figur 1 och tabell 1. Det är tydligt att antalet fluktuerar över perioden, vilket säkerligen till största delen beror på förändringar i rapporteringsrutiner över åren. En stor förändring ses år 1999 då ett nytt rapporteringssystem infördes. Dels gjorde man förändringar i vilka skador som skulle rapporteras, dels började man systematiskt att begära kompletteringar för barn som hade någon fosterskada registrerad i det medicinska födelseregistret (MFR) men inte var anmälda till det särskilda fosterskaderegistret. En annan viktig förändring 1999 var att registret, på nationell basis, även omfattade foster vid graviditeter som var avbrutna på grund av fosterskada/kromosomavvikelse.

Figur 1. Antal födda barn med fosterskador rapporterade under 1973–2008. För 1999–2008 anges även totala antalet fosterskador (födda barn och graviditeter avbrutna p.g.a. fosterskada) per 1000 födda.



* OBS! Nya rapporteringsrutiner från 1999.

Vid tolkningen av figur 1 är det således viktigt att man är medveten om hur stor inverkan olika rapporteringsrutiner har på den rapporterade förekomsten av fosterskador. Det går inte att, med figuren som bakgrund, uttala sig om några verkliga förändringar av frekvensen foster/födda barn med fosterskador.

I tabell 1 syns också fördelningen mellan singulära skador, multipla skador (detta kommer att diskuteras mer ingående senare), kromosomavvikelser, samt könsfördelning. Av tabellen framgår det att ca 60 % av barnen med fosterskador är pojkar.

Tabell 1 Antal rapporterade barn och foster med medfödda fosterskador, 1999–2008.

	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2008
	Frekvens per 1 000 födda										Antal
Födda barn											106 708 *
Födda barn med fosterskador	14,3	13,0	14,9	14,9	15,8	15,8	16,3	17,0	15,9	16,9	1 804
Aboterade foster med fosterskador	3,5	3,8	4,1	4,1	4,3	4,5	5,0	4,7	5,1	5,1	545
Totalt antal fosterskador	17,8	16,7	19,0	19,0	20,1	20,3	21,4	21,7	21,0	22	2 349
Födda barn med kromosomrubbingar	1,8	1,6	2,0	1,9	2,2	1,7	1,9	2,3	1,6	1,8	192
Aboterade foster med kromosomrubbingar	2,1	2,1	2,3	2,3	2,7	2,8	3,1	2,8	3,0	3,2	341
Totalt antal kromosomrubbingar	3,9	3,8	4,3	4,1	4,9	4,4	5,0	5,1	4,5	5,0	533
	Procent av rapporterade										Antal
Singulära skador, födda barn	92,9	94,4	94,2	94,1	94,2	94,6	94,7	94,8	94,8	93,7	1 690
Multipla skador, födda barn	7,1	5,6	5,8	5,9	5,8	5,4	5,3	5,2	5,2	6,3	114
Singulära skador, aboterade foster	91,3	92,6	91,5	91,1	92,6	92,5	91,9	91,0	92,3	93	507
Multipla skador, aboterade foster	8,7	7,4	8,5	8,9	7,4	7,5	8,1	9,0	7,7	7,0	38
Födda pojkar med fosterskador	62,0	63,3	63,4	60,0	60,5	60,7	59,1	60,8	59,3	59,7	1 079
Födda flickor med fosterskador	37,1	36,0	36,2	39,2	39,3	39,2	40,7	38,9	40,5	39,4	713
Okänt kön	1,0	0,7	0,4	0,8	0,2	0,1	0,2	0,3	0,2	0,9	16

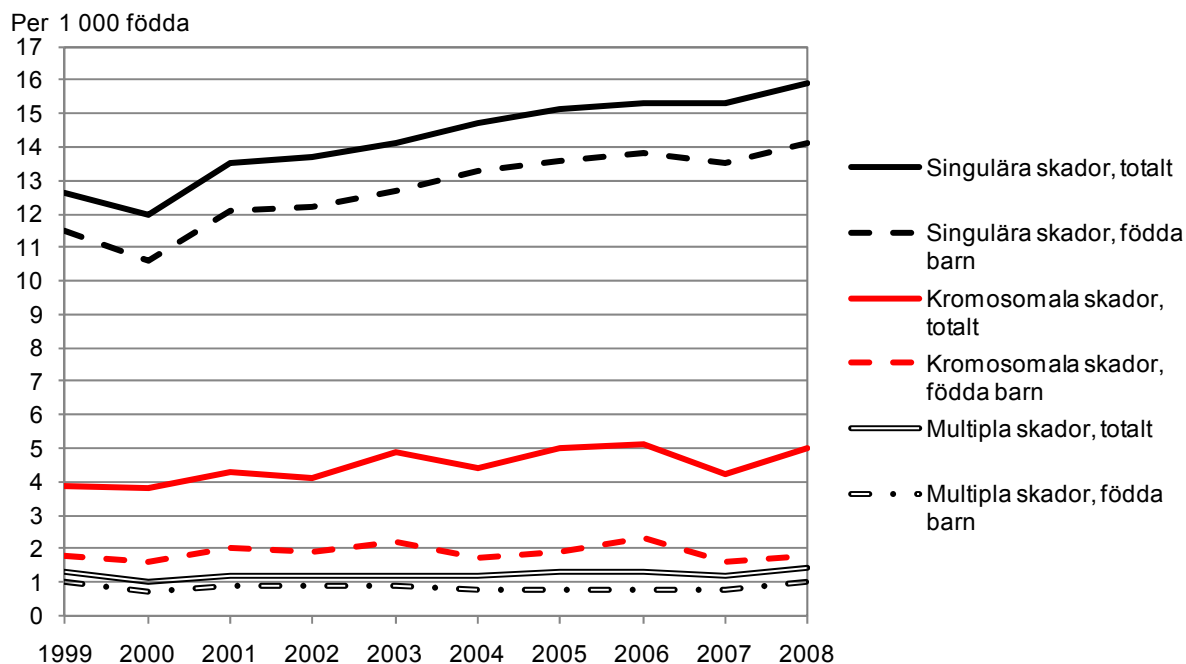
* Uppgiften om totala antal barn födda 2008 är hämtad från medicinska födelseregistret

Singulära och multipla fosterskador

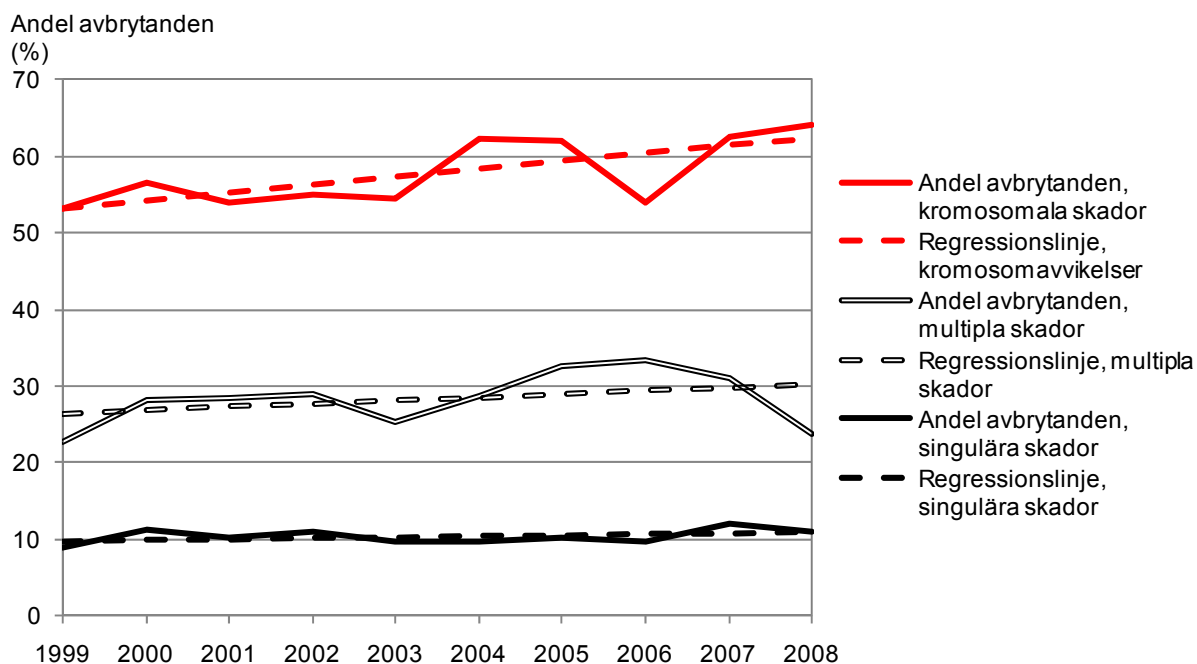
Ett centralt begrepp vid registrering och forskning kring fosterskador är huruvida skadan skall betraktas som singulär eller multipel. Med en multipel skada menas att barnet i fråga har skador i flera organsystem. Om en skada är en direkt följd av en annan (en s.k. sekvens), så räknas inte den sistnämnda skadan även om skadorna är i olika organsystem. Om ett barn har en klumpfot till följd av ett ryggmärgsbråck så kommer t.ex. inte klumpfoten att registreras. På samma sätt kommer barn med kromosomavvikelser inte att medräknas bland barn med multipla skador eftersom skadorna i dessa fall är en effekt av en grundläggande kromosomavvikelse.

Figur 2 visar andel barn/foster per 1000 födda barn som har singulära, kromosomala, eller multipla defekter. Antalet barn eller barn/foster som rapporterats med singulära defekter tycks ha ökat påtagligt under tidsperioden 1999–2008, medan antalet barn/foster med kromosomala avvikelser ökat något och antalet rapporterade barn/foster med multipla fosterskador varit relativt konstant under perioden. Som tidigare framhållits är det inte möjligt att uttala sig om någon reell ökning av singulära skador skett, eller om rapporteringen har förbättrats.

Figur 2. Antal barn/foster per 1000 födda barn med singulära, kromosomala, eller multipla defekter, 1999 – 2008.



Figur 3. Andel avbrutna graviditeter, i procent av alla rapporterade fosterskador, per år och typ av fosterskada (singulär/kromosomal/multipel).



Figur 3 visar liknande data som föregående figur, men med en annan frågeställning. Här visas istället andelen avbrutna graviditeter räknat i procent av alla rapporter om fosterskador, per år och typ av fosterskada (singulär/kromosomal/multipel). I figuren visas en med åren signifikant ökande frekvens aborter vid kromosomavvikelser ($p=0.02$). En liknande tendens, dock ej signifikant ($p=0.11$), syns bland multipla defekter. Bland de singulära skadorna ligger däremot avbrytandefrekvensen konstant kring ca 10 %.

I tabell 2 visas avbrytandefrekvensen bland några utvalda skador. En utförlig förteckning av olika skador, aborterade foster och födda barn, och fördelning av singulära, multipla, eller kromosomala defekter finns i tabell I och II, i tabellbilagan.

Tabell 2 Andel foster med medfödda fosterskador där graviditeten avbrutits i relation till det totala antalet rapporterade fosterskador, 1999–2008. Singulära och multipla skador samt kromosomavvikelse visas var för sig.

Diagnos	Andel foster i procent			
	1999–2005	2006	2007	2008
Singulära skador (ej kromosomala)				
Anencefali	92,9	90,6	92,6	97
Spina bifida	58,8	51,4	74,4	54,2
Encefalocele	80,8	60	90,9	71,4
Hydrocefalus	64,7	66,7	85	62,5
Tarmhinder	2	0	0	3,9
Hjärtfel	2,2	2,7	4,4	3,6
Hypoplastisk vänsterkammare	23,1	47,1	60,9	58,6
Njuragenesi, dubbelsidig	66	85,7	83,3	75
Njuragenesi, enkelsidig	18,8	0	22,2	40
Hypospadi	0	0	0	0
Diafragmabräck	17,1	26,3	11,8	21,4
Bukväggsbräck	25,5	27,3	41,4	52,4
Läpp-, käk- och gomspalt	0,4	0	0,8	1,5
Klumpfot	1,7	2,9	1,4	7,6
Multipla skador	29,8	38,4	32,3	24,6
Kromosomala avvikelser				
Downs syndrom/trisomi 21	47,1	47,4	49,2	57,3
Trisomi 13 eller 18	72,6	81,2	73,9	79
Annan kromosomrubning	64,5	66,2	68	66,9

Av inkomna rapporter var andelen foster med multipla skador 7,0 procent och motsvarande siffra för födda barn var 6,3 procent 2008 (se tabell 1). Som tidigare nämnts så betraktas foster och barn med kromosomavvikelse eller kända syndrom som singulära skador.

Förekomsten av multipla defekter varierar med olika typer av fosterskador, se några utvalda typer av skador i tabell 3. Vid tarmhinder dvs. stenoser och atresier av tjocktarm (inklusive analatresi) finner man multipla skador i drygt 50 procent av fallen, vid esofagusatresi, diafragmabräck, omfalocele och gastroschisis i cirka 30 procent av fallen, och vid gomspalter (utan läppspalt) i 20 procent av fallen. Däremot är det mindre vanligt med multipla skador vid läpp-, käk- och gomspalter (12 procent), medfödda hjärtfel (6–11 procent), NTD (13 procent), och hypospadi (7 %). För en mer ingående genomgång av de enskilda typerna av fosterskador, var vänlig se avsnitt om de specifika diagnoserna.

Tabell 3 Antal och andel multipla respektive kromosomala avvikelser hos barn/foster vid olika diagnoser under perioden 1999–2008.

Diagnoser	Totalt	Multipla*		Kromosomavvikelser	
	antal	antal	andel i %	antal	andel i %
Anencefali	357	44	12,3	10	2,8
Spina bifida	461	61	13,2	32	6,9
Gomspalt	548	112	20,4	30	5,5
Läpp-, käk- och gomspalt	1007	119	11,8	84	8,3
Esofagus atresi	250	87	34,8	34	13,6
Anal/rektum atresi	310	164	52,9	26	8,4
Hirschsprung	73	5	6,8	12	16,4
Diafragmabråck	275	86	31,3	35	12,7
Omfalocoele	262	89	34	86	32,8
Gastroschisis	178	48	27	5	2,8
Hypospadi	2067	139	6,7	21	1
Kammarseptum-defekt	3507	263	7,5	321	9,2
Förmaksseptum-defekt	1625	166	10,2	247	15,2
Atrioventrikulär septumdefekt	411	31	7,5	269	65,5
Fallots tetrad	269	29	10,8	55	20,4
Stenos av pulmonalisklaff	313	20	6,4	12	3,8
Coarctatio aortae	456	27	5,9	49	10,7
Totalt antal barn/foster med fosterskador	19578	1210	6,2	4517	23,1

* Skador i flera organsystem

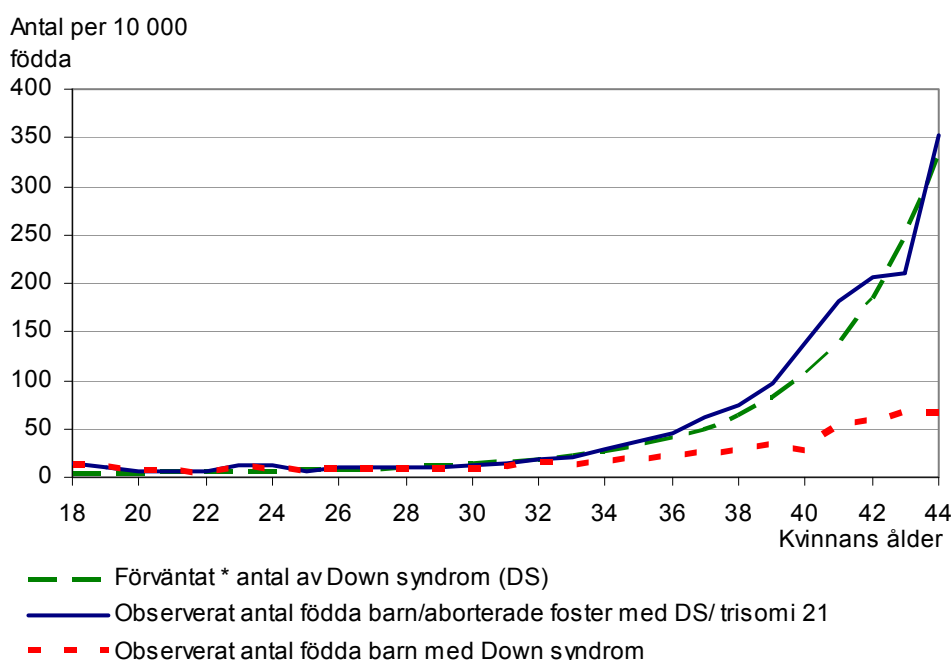
Specifika diagnoser

Downs syndrom och andra kromosomavvikelser Frekvenser, prenataldiagnostik och regionala skillnader.

Det är sedan länge känt att förekomsten av Downs syndrom/trisomi 21 ökar med moderns ålder. Med hjälp av en formel (Lindsten et al. 1981) kan man med god precision beräkna förväntad förekomst vid olika kvinnoåldrar.

Figur 4 visar det förväntade* antalet (per 10 000 födda) barn födda med Downs syndrom bland olika åldersgrupper. Som framgår av figuren så ökar risken med stigande mödraålder, allt snabbare efter 30 år, och drastiskt efter 40 års ålder. Det totala rapporterade antalet barn/foster med Downs syndrom stämmer förvånansvärt bra med det beräknade antalet. Med nuvarande rutiner för riktad fosterdiagnostik, speciellt bland gravida äldre mödrar, så avbryts en stor del av graviditeterna med foster med trisomi 21, vilket gör att förekomsten av Downs Syndrom bland födda barn inte ökar lika drastiskt med stigande mödraålder.

Figur 4. Förväntat och observerat antal (per 10 000 födda) barn och foster med Downs syndrom i relation till kvinnans ålder under perioden 1999–2008.



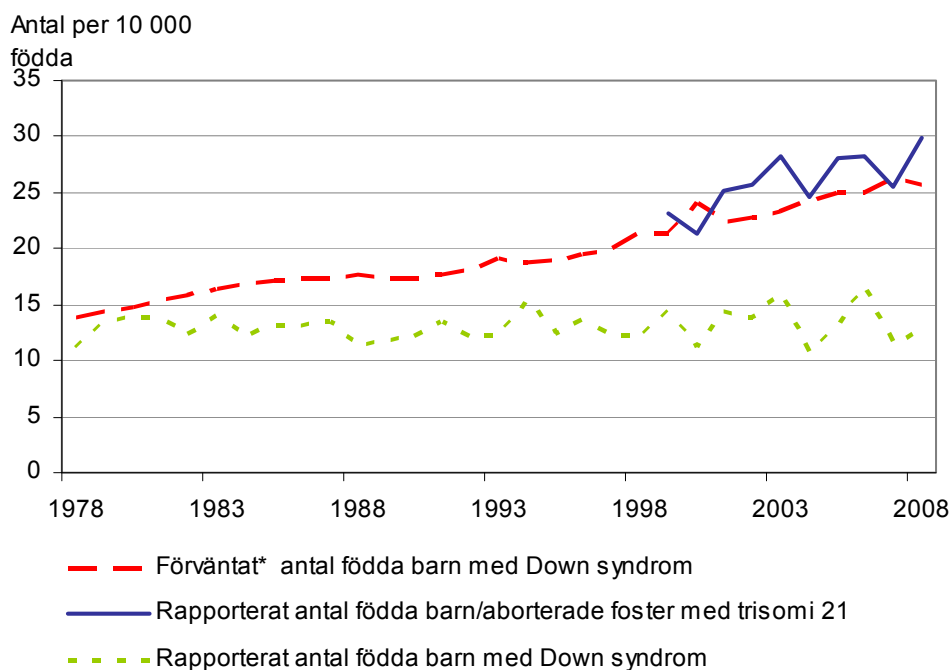
* Frekvens av Downs syndrom (y) beroende på moderns ålder (x) beräknad enligt: $y = \exp(1.2782 - 0.2120 * x + 0.0059x^2) * 10^{-3}$

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).

Under de senaste 30 åren har mödraåldern ökat betydligt. År 1979 var 8 % av de födande kvinnorna över 35 år, 2008 var hela 22 % av kvinnorna mer

än 35 år när de födde barn. Med en så drastiskt ökande ålder bland mödrarna skulle man förvänta sig en betydande ökning av andelen barn med Downs syndrom (se streckad linje i figur 5). Den totala ökningen av barn/foster med Downs syndrom/trisomi 21 stämmer väl överens med den framräknade frekvensökningen, men på grund av en effektiv prenataldiagnostik ligger andelen av födda barn med Downs syndrom tämligen konstant (se figur 5).

Figur 5. Förväntat och rapporterat antal (per 10 000 födda) aborterade foster och födda barn med Downs syndrom/trisomi 21 under perioden 1978 – 2008.



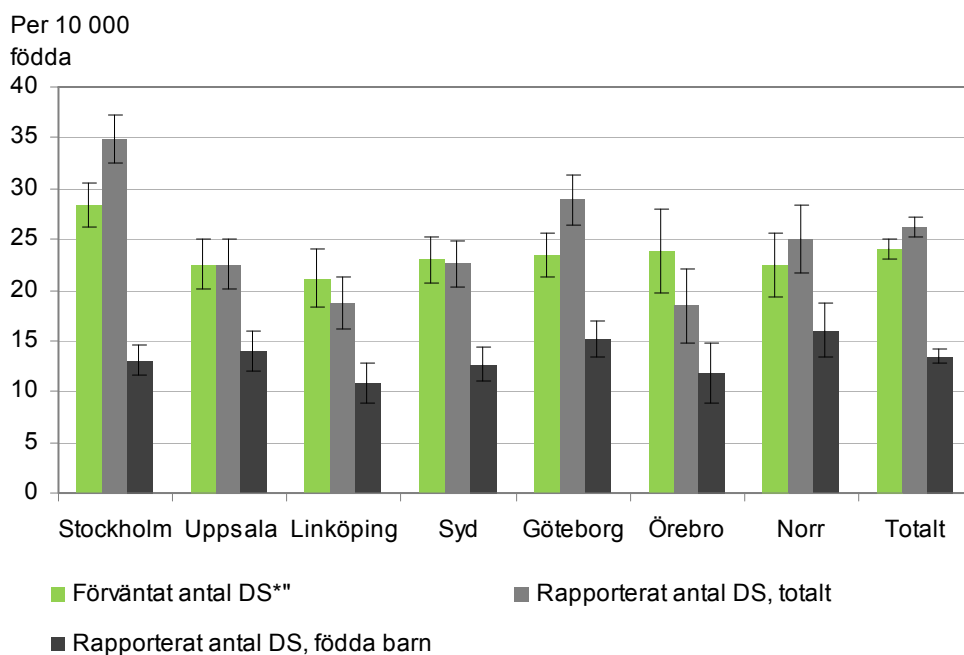
*Frekvens av Downs syndrom (y) beroende på moderns ålder (x) beräknad enligt: $y = \exp(1.2782 - 0.2120 * x + 0.0059x^2) * 10^{-3}$

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.

Vid Downs syndrom dominerar vissa avvikelser. Vid atrioventrikulär septumdefekt har 66 procent en kromosomavvikelse, och av dessa har majoriteten Downs syndrom. En kromosomavvikelse förekom hos 33 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 3).

Fördelningen av mödraålder skiljer sig ganska markant åt mellan olika delar av landet. Rutinerna för prenataldiagnostik skiljer sig också mellan regioner. I figur 6 visas, för varje region, förväntat antal (per 10 000 födda) barn/foster med Downs syndrom/trisomi 21 beräknat på åldersfördelningen i respektive region. Dessutom visas det rapporterade antalet foster/barn (totalt), samt födda barn med Downs syndrom per region.

Figur 6. Förväntat, och rapporterat antal (per 10 000 födda barn) av Downs syndrom bland födda barn och foster (totalt) respektive födda barn, 1998-2008. Redovisning per region. 95 % CI som vertikala linjer.



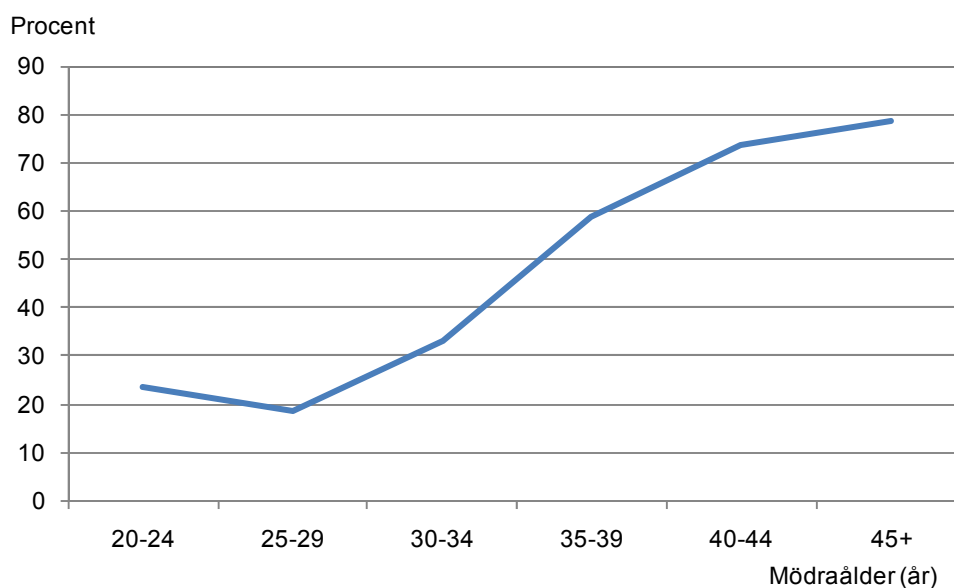
DS=Downs syndrom och trisomi 21.

För att man skall få en ungefärlig uppskattning om hur stor slumpvariationen är vid den regionala jämförelsen så har figur 6 kompletterats med 95-procentiga konfidensintervall (95 % CI). Dessa anger det intervall som den "sanna" frekvensen med 95 % sannolikhet ligger inom. Det är intressant att notera det väsentligt högre antalet förväntade fall av Downs syndrom i Stockholmsregionen jämfört med övriga landet. Detta speglar givetvis det faktum att kvinnorna i Stockholm i genomsnitt är äldre när de föder barn än vad kvinnorna är i andra delar av Sverige. De förväntade antalet per 10 000 födda är baserade på barn födda på 1970-talet innan fosterdiagnostiken var så utbyggd som den är nu. I Stockholm (och även i Göteborg) ser man ett högre rapporterat antal barn/foster med Downs syndrom än den förväntade. Detta kan bero på att man vid en del av de medicinska avbrytandena avbryter graviditeter som skulle ha slutat i missfall och aldrig resulterat i några födda barn med Downs syndrom.

Trots stora skillnader i förväntade frekvenser och rapporterade "totala" frekvenser, så ses inte någon större regional skillnad vad gäller födda barn med Downs Syndrom (se figur 6).

Eftersom risken för Downs syndrom stiger så markant med kvinnans ålder har fosterdiagnostiken hittills mest riktat sig till de äldre kvinnorna. Ungefär 60 % av alla barn som föddes med Downs syndrom under 1999–2008 var dock födda av kvinnor som var under 35 år (se tabell III, i tabellbilagan). Figur 7 visar frekvensen avbrytanden bland alla fall av Downs syndrom rapporterade till fosterskaderegistret.

Figur 7. Andel avbrytanden bland alla fall av Downs syndrom rapporterade till fosterskaderegistret 1999-2008.



Av figuren ovan framgår det hur olika effektiv fosterdiagnostiken är vid olika mödraåldrar.

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 2008 avbröts ungefär 78 procent av graviditeterna med foster som hade trisomi 13 eller 18.

KUB – Kombinerat ultraljud och biokemisk analys

Allt fler landsting erbjuder KUB-test till gravida kvinnor som en riskskattning för Downs syndrom. Det finns dock stora skillnader i vilken omfattning diagnostiken erbjuds både inom och mellan olika landsting och några nationella riktlinjer finns inte.

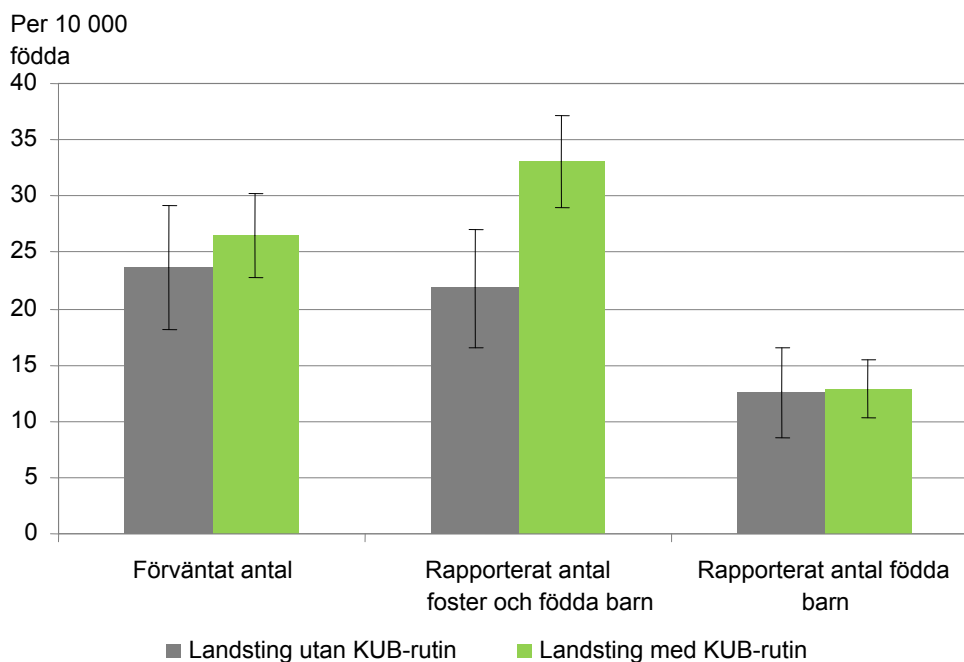
Cirka hälften av landstingen i Sverige erbjöd KUB-test under 2008 (10 av 21) och fler har beslutat att starta. Vissa landsting erbjuder eller planerar att erbjuda testet enbart till kvinnor som är äldre än 33 eller 35 år, andra även till yngre kvinnor vid oro eller hänvisar till privata vårdgivare.

KUB-test består av ultraljud med sk nackuppklarningsmätning och biokemisk serumundersökning i tidig graviditet (10–14 graviditetsveckor) i kombination med moderns ålder. Enligt Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU), är KUB diagnostik den kliniskt utvärderade metod för att bedöma sannolikheten för Downs syndrom, som ger den bästa avvägningen mellan andelen identifierade fall och andelen falskt positiva testresultat. (Evidensstyrka 1) (SBU 2006). Det innebär att färre fostervattenprov/moderkaksprov behöver utföras för varje prenatalt upptäckt fall av Downs syndrom om dessa metoder används jämfört med om enbart mo-

derns ålder används som kriterium för fostervatten-, eller moderkaksprov. Se referenser i referenslistan.

År 2008 föddes ca 75 000 barn i landsting där man rutinmässigt erbjuder KUB-undersökningar till gravida kvinnor, medan 30 000 barn föddes i landsting utan rutinmässiga KUB-undersökningar.

Figur 8. Förväntat och rapporterat antal (per 10 000 födda) av Downs syndrom år 2008 bland foster och födda barn totalt respektive bland födda barn. En jämförelse mellan landsting som erbjuder respektive inte erbjuder KUB-test. 95 % CI som vertikala linjer.



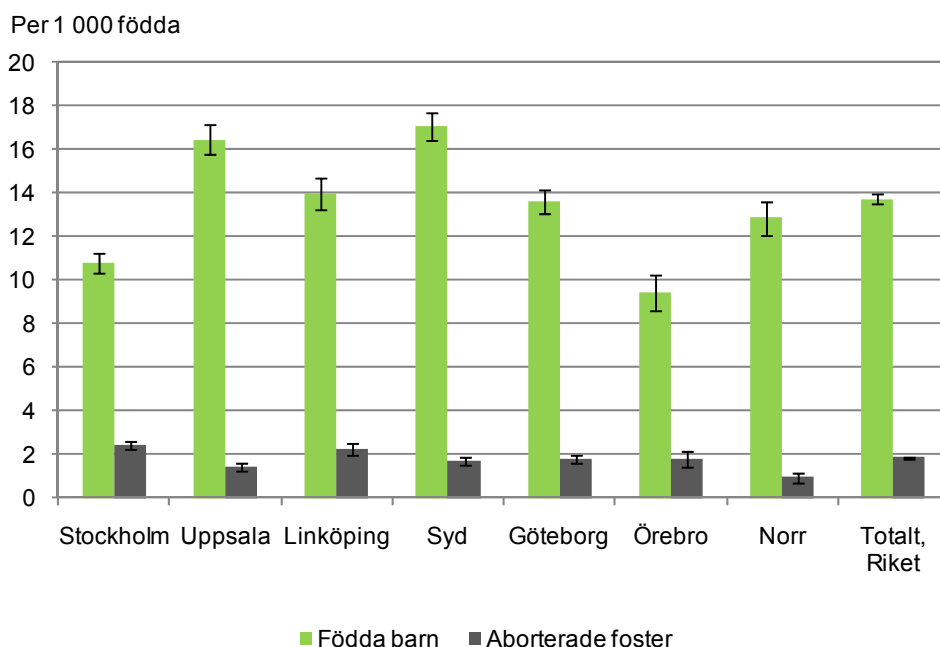
Som framgår av figur 8 så var det förväntade antalet (per 10 000 födda) barn med Downs syndrom ungefär lika stor i landsting som erbjuder, som i landsting som inte erbjuder KUB-test, och frekvensen Downs syndrom bland födda barn var i stort sett identisk. Däremot var antalet avbrutna graviditeter på grund av kromosomavvikelse signifikant högre i län där man erbjuder KUB-undersökningar ($p < 0.0001$). En rimlig förklaring är att man genom att identifiera kromosomala avvikelser tidigt och inducerar aborter, då avbryter graviditeter som annars skulle ha lett till spontan abort.

Övriga specifika skador

I tabell I, i tabellbilagan finns en detaljerad sammanställning av olika specifika diagnoser, antal födda barn, och antal aborterade foster. I tabellen redovisas det sista året separat, och åren 1999–2007 tillsammans. Även om det inte helt går att jämföra antalet rapporterade fall under perioden 1999–2008 med tidigare år så anges ändå frekvensen för perioden 1973–1984 och 1985–1998. För varje fosterskada och kromosomavvikelse anges antal rapporterade barn respektive foster samt frekvens per 10 000 födda.

För fosterskador som inte beror på någon kromosomavvikelse är registreringen inte lika heltäckande som den är vid Downs syndrom (där ju även information från det cytogenetiska registret har använts). Figur 9 visar andelen rapporterade barn, respektive foster, per tusen födda barn med fosterskador utan kromosomavvikelse i de olika regionerna. Som synes är det avsevärda regionala skillnader. Visserligen kan man tänka sig att det finns viss regional variation med avseende på riskfaktorer för olika typer av skador, men den största anledningen till den stora regionala variationen är säkerligen olika registreringsrutiner i olika landsting. Speciellt i Örebro och Stockholm tycks registrerings- och eller rapporteringsrutinerna vara bristfälliga.

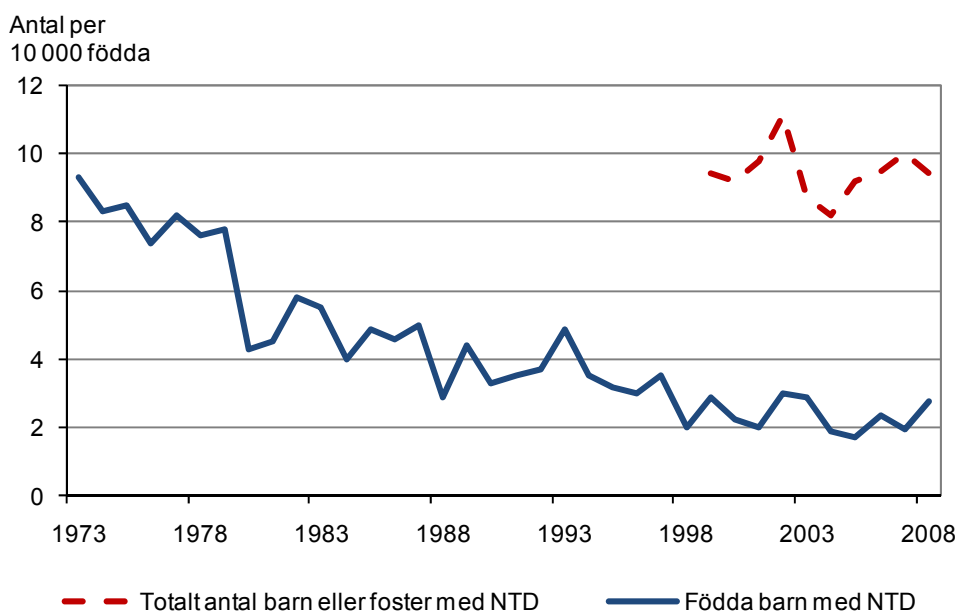
Figur 9. Andel barn respektive foster med någon fosterskada utan samtidig kromosomavvikelse per 1000 födda barn per region år 1999–2008.



Neuralrörsdefekter (NTD)

Totalt har 99 barn och foster rapporterats med NTD under 2008, vilket innebär 9,4 per 10 000 födda. Frekvensen rapporterade barn/foster med NTD har fluktuerat kring denna frekvens sedan 1999 då även avbrutna graviditeter började registreras på nationell basis (se figur 10).

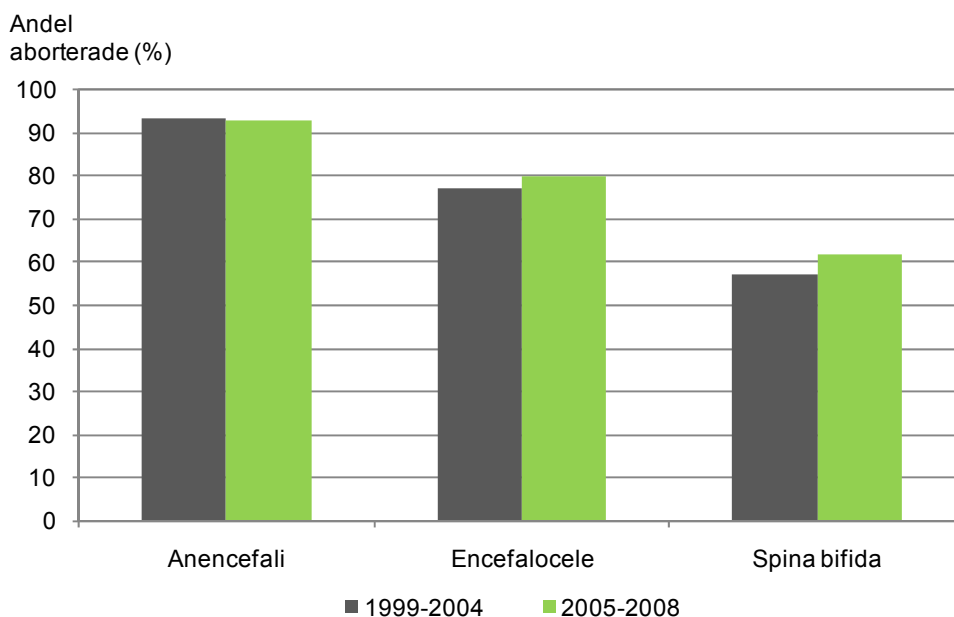
Figur 10. Födda barn med neuralrörsdefekter (NTD) (anencefali, encefalocele, spina bifida) 1973–2008. För perioden 1999–2008 anges totala antalet NTD (födda barn och aborterade foster).



Under perioden 1975–1999 har allt fler graviditeter med NTD avbrutits (se figur 10). 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.

Figur 11 visar andelen foster vid avbrutna graviditeter av samtliga rapporterade födda foster/barn med NTD, 1999–2008. Som synes aborterades över 90 % av alla fall med anencefali, och ingen skillnad kan ses mellan de båda redovisade 5-årsperioderna. För encefalocele och spina bifida är motsvarande andelar 80 respektive 60 procent.

Figur 11. Andel aborterade foster med NTD bland alla rapporterade foster/barn med NTD.



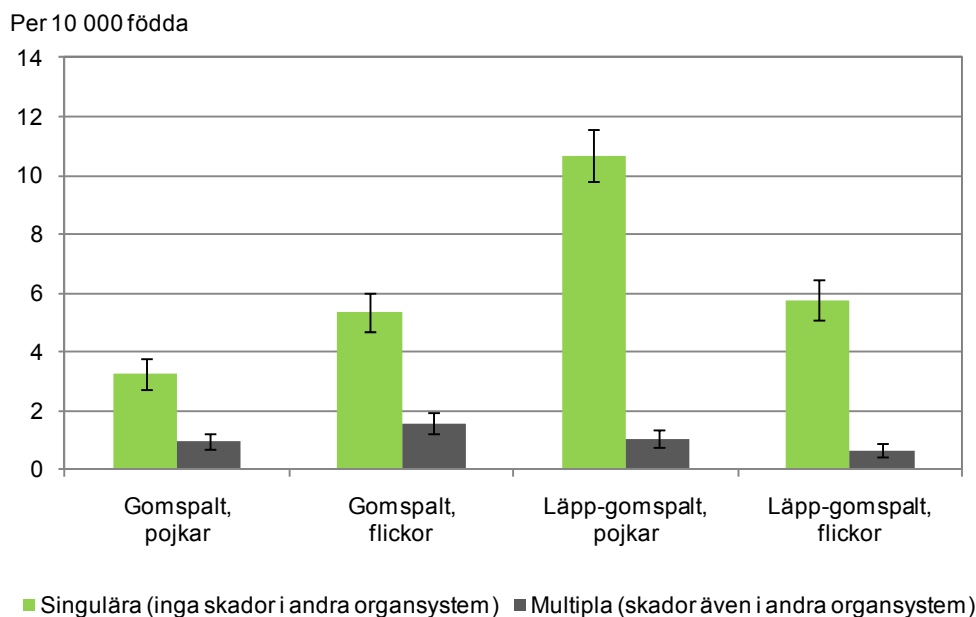
I tabell II, i tabellbilagan kan man utläsa att ca 5–6 % av barn/foster med NTD hade en kromosomavvikelse, ytterligare 15–16 % hade multipla skador, medan det i resten av fallen rörde sig om singulära fosterskador. Talen är små, och en viss fluktuation sker mellan åren.

Av 29 barn med NTD födda under 2008 hade 24 ryggmärgsbräck, 3 encefalocele och 2 anencefali. Hos fostren var fördelningen 28 ryggmärgsbräck, 12 encefalocele och 35 anencefali. Bland graviditeter där fostret hade anencefali avbröts 95 % (35 av 37). Vid ryggmärgsbräck var motsvarande siffra 54 % (28 av 52).

Läpp-, käk- och gomspalter

Vid klassificering av ansiktsspalter brukar man skilja mellan de som involverar enbart gommen (s.k. isolerad gomspalt), och de som involverar läpparna (läppspalt, med eller utan gomspalt). De båda typerna har lite olika genes och ärftlighetsmönster. Figur 12 visar även att könsmönstret skiljer sig avsevärt åt mellan de båda huvudtyperna av ansiktsspalter. Läpp-gomspalt är betydligt vanligare hos pojkar än hos flickor, medan det omvända gäller för gomspalt (dock inte lika uttalat). Bland pojkar är det mycket vanligare med läpp-gomspalt än med isolerad gomspalt, medan de båda typerna av spalter är ungefär lika vanliga bland flickor. Det framgår också av figuren att närvaro av skador i andra organsystem (s.k. multipla skador) är högre bland barn/foster med isolerad gomspalt än bland barn med läpp-gomspalt (speciellt bland flickor).

Figur 12. Förekomst (per 10 000 födda) av gomspalt (utan samtidig läppspalt), och läpp-gomspalt (läppspalt med eller utan samtidig gomspalt) bland barn/foster utan kromosomavvikelse födda 1999–2008. 95 % CI som vertikala linjer.



Av barn födda 2008 med ansiktsspalter hade 97 barn en läpp-, käk- och gomspalt och 57 barn hade en isolerad gomspalt. Totalt rapporterades således 154 barn med ansiktsspalter, vilket motsvarar en frekvens på 14,6 per 10 000 födda. Endast 6 foster med läpp-, käk-, gomspalt och 3 foster med isolerad gomspalt aborterades och av dessa sammanlagt 9 foster hade 6 kromosomavvikelser och ett hade multipla skador i andra organ (se även tabell I i tabellbilagan).

Medfödda hjärtfel

Av alla barn som rapporterats till fosterskaderegistret 1999–2008, så hade en knapp femtedel någon hjärtmissbildning, vilket motsvarar ca 6,7 barn per tusen födda. Ca 14 % av barnen/fostren med hjärtmissbildningar hade någon kromosomavvikelse, 9 % hade multipla defekter, och återstoden, 77 % av barnen/fostren med hjärtmissbildningar hade inte någon skada i något annat organ. Cirka en tredjedel av barnen/fostren med något hjärtfel hade dock flera olika hjärtdiagnoser samtidigt.

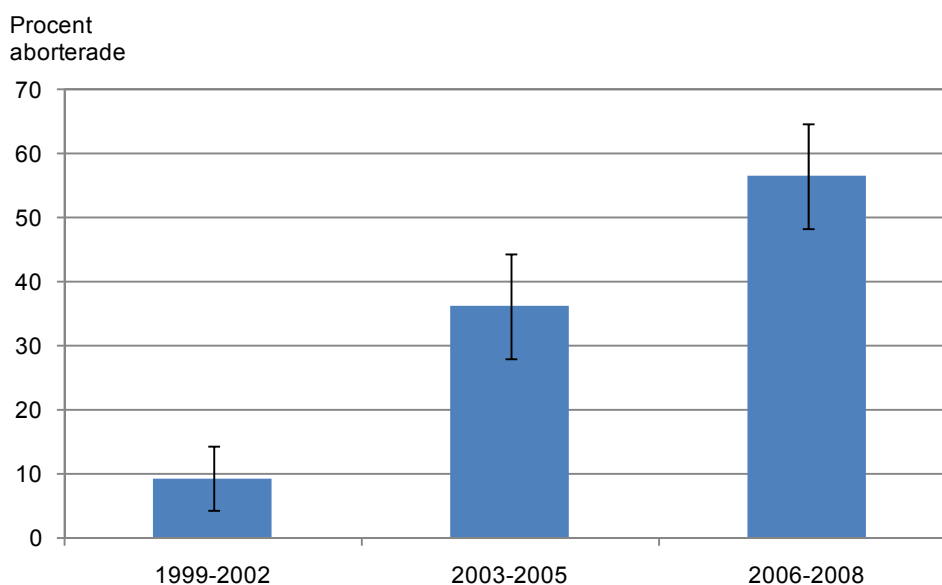
Totalt har 824 barn rapporterats med medfött hjärtfel under 2008 (de specificerade diagnoserna redovisas i tabell IV, i tabellbilagan), vilket är 0,8 procent av det totala antalet barn som föddes under detta år. Av de barn som föddes med hjärtfel hade 70 procent (143 barn) en singulär hjärtdiagnos. De övriga barnen hade flera hjärtdiagnoser. De fem vanligaste diagnoserna var VSD (487 stycken), ASD (231 stycken), PDA hos barn över 36 veckor (97 stycken), coarctatio aortae (48 stycken) samt AV-defekt (47 stycken). Av de 824 barnen hade 8 procent (63 barn) också medfödda skador i andra organ och 11 procent (91 barn) en kromosomavvikelse.

Under 2008 rapporterades 50 foster med hjärtfel där graviditeten avbröts. Av dessa hade 10 stycken (20 procent) förutom hjärtfel medfödda skador i

andra organ än hjärtat, och 15 stycken (30 procent) en kromosomavvikelse. Av de 25 foster som hade enbart hjärtmissbildning var hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom den vanligaste diagnosen (17 stycken). Av de övriga 8 fostren hade majoriteten olika komplicerade hjärtfel.

Under hela perioden 1999–2008 avbröts 35 procent (138 av totalt 398) av graviditeter med hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom (HLHS) utan kromosomala avvikelser eller skador i flera organsystem. Av figur 13 framgår det att andelen foster som upptäckts och aborterats väsentligt har ökat under åren – från 10 till ca 60 procent av alla graviditeter med HLHS som rapporterats till fosterskaderegistret.

Figur 13. Andel foster med hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom utan kromosomavvikelser eller skador i andra organsystem som aborterats under olika tidsperioder.



Hypospadi

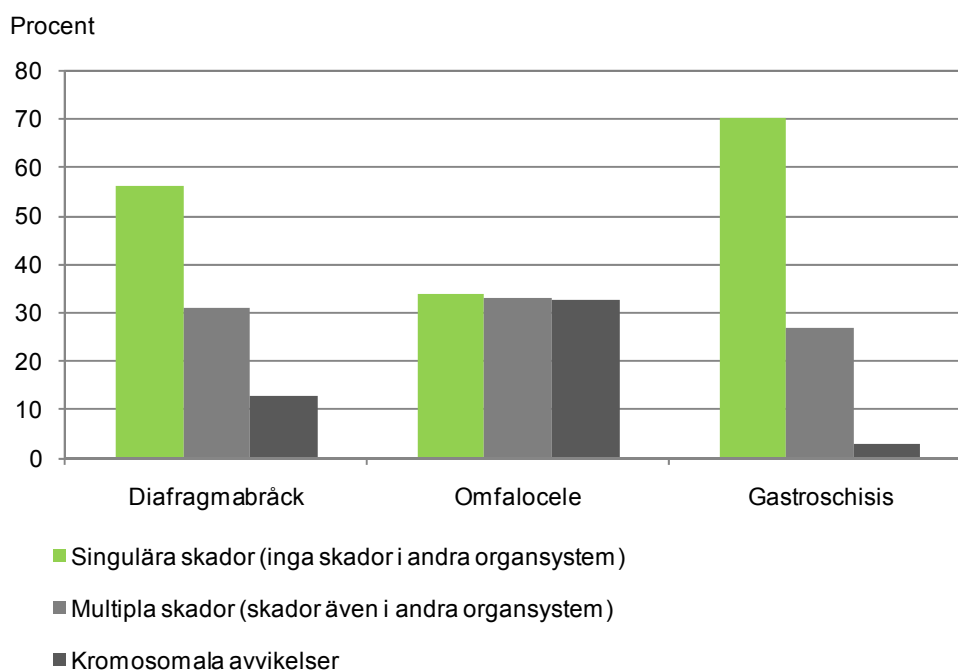
Hypospadi är en av de vanligaste fosterskadorna och innebär att urinröret mynnar på undersidan av penis. Skadan brukar ses som en inkomplett maskulinisering av ett manligt foster. Majoriteten (ca 70 %) av de fall av hypospadi som rapporterats till fosterskaderegistret var glandulära dvs. en lindrig form där urinröret mynnar på undersidan av ollonet, 13 % var penila (urinröret mynnar på undersidan av penis, medan ca 4 % hade en penoskrotal eller skrotal hypospadi (urinröret mynnar på skrotum). Totalt har ca 2000 pojkar rapporterats med hypospadi under 1999–2008, vilket motsvarar ca 0,2 % av alla födda barn, eller ca 0,4 % av alla pojkar.

År 2008 rapporterades 228 fall av hypospadi – alla var födda barn. I 190 fall hade man angivit läget av hypospadin. Av dessa hade 145 (76 procent) en glandulär hypospadi, 32 barn (17 procent) hade en penil hypospadi och 14 barn (7 procent) hade en penoskrotal eller skrotal hypospadi.

Diafragma- och bukväggsbråck

Diafragmabråck, omfalocele (navelsträngsbråck), och gastroschisis (defekt i ventrala bukväggen bredvid naveln) är tre helt olika missbildningar som visar olika riskpanorama och har olika prognos och olika patogenes. Som framgår av figur 14 skiljer sig fördelningarna över singulära, multipla, och kromosomala markant åt mellan de tre typerna av fosterskador (se vidare detaljer i Tabell I och II i tabellbilagan).

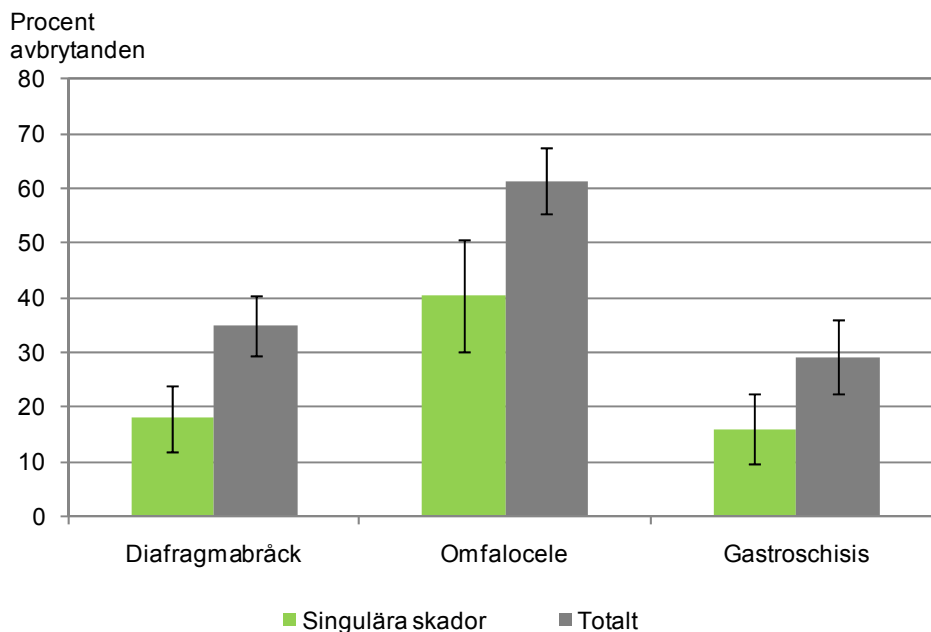
Figur 14. Fördelning över singulära och multipla skador, samt kromosomala avvikelser bland barn/foster med diafragmabråck, omfalocele, eller gastroschisis. Födda barn eller foster 1999–2008.



Bland barn/foster med gastroschisis fanns det i 70 % av fallen inte någon annan skada, bland barn/foster med diafragmabråck var motsvarande siffra ca 55 %, medan det bland barn/foster med omfalocele var endast en tredjedel som inte hade någon annan skada. Den höga andelen av kromosomdefekter och multipla skador hos barn med omfalocele gör att prognosen vid denna typ av skada är väsentligt sämre än vid gastroschisis. Prognosen vid diafragmabråck styrs mest av hur stort bråcket är, och huruvida barnets/fostrets lungor har kunnat utvecklas normalt.

Beroende på olika prognoser vid dessa olika typer av bråck, avbryts graviditeter med foster som har dessa skador i olika hög grad (se figur 15).

Figur 15. Andel aborterade foster med diafragmabräck, omfalocele eller gastroschisis. 1999–2008. 95 % CI som vertikala linjer.



Av figur 15 framgår det att andelen avbrytanden var väsentligt högre vid omfalocele än vid gastroschisis, även vid singulära skador. Vid singulära omfalocelen aborterades ca 40 % av de foster som rapporterats till fosterskaderegistret. För diafragmabräck och gastroschisis var motsvarande andelar 18 respektive 16 procent.

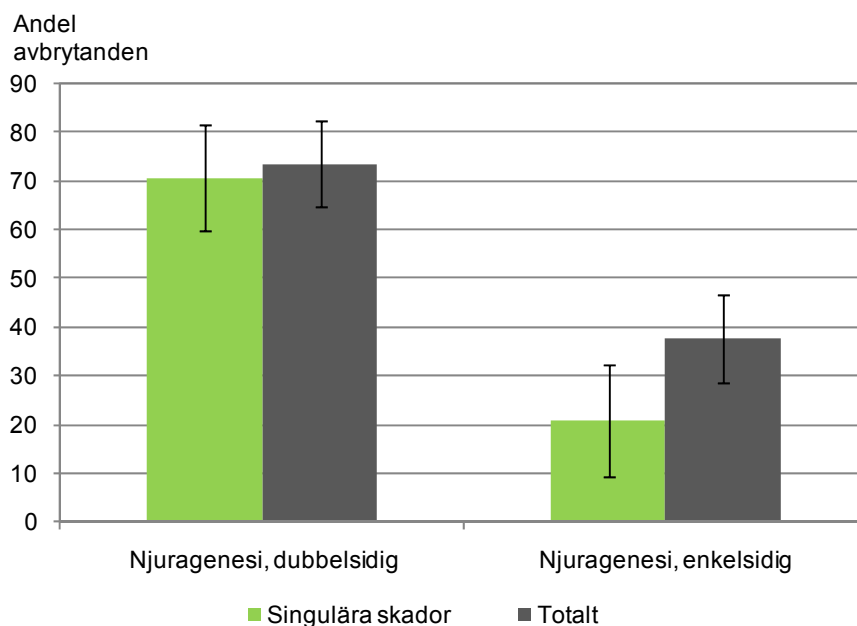
Medelåldern för mödrar med foster eller barn med gastroschisis var 27 år och 31 år vid omfalocele och diafragmabräck. Det betyder att det i Sverige, liksom i andra länder, observeras en låg medelålder för kvinnor med foster och mödrar med barn som hade gastroschisis.

Njuragenesi

Under 2008 har 11 fall rapporterats med dubbelsidig njuragenesi. Detta är ett oförändrat antal jämfört med perioden 1999–2007. Majoriteten (82 procent, 9 av 11) har rapporterats som avbrutna graviditeter under 2008.

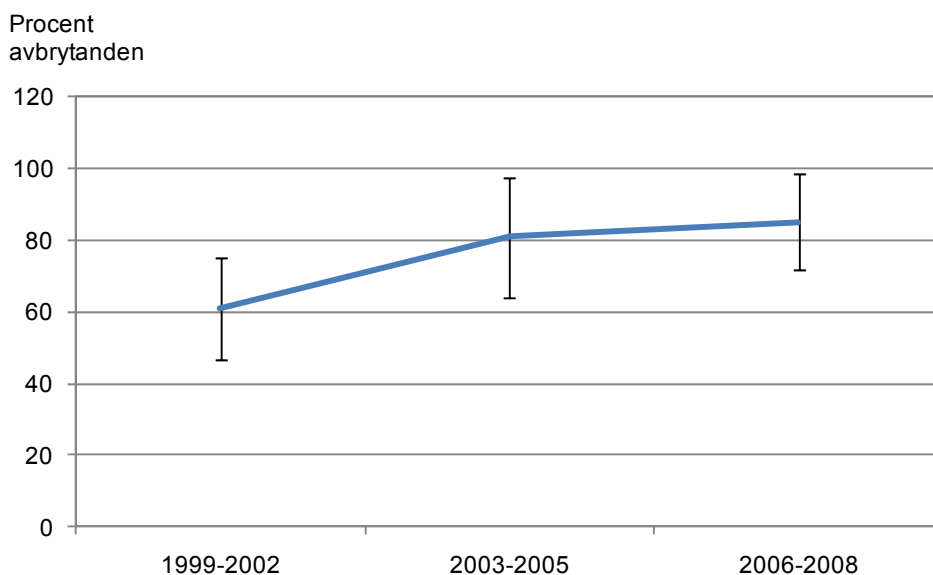
Anmärkningsvärt stor andel av barnen och fostren med njuragenesi hade multipla skador. Under perioden 1999–2008 hade 31 procent av fallen med dubbelsidig njuragenesi multipla skador eller kromosomala avvikelser. Motsvarande siffra för ensidig njuragenesi var 58 procent. Den höga förekomsten av multipla skador vid ensidig njuragenesi kan förklara den höga avbrytandefrekvensen (38 procent) i denna grupp (se figur 16). Till skillnad från dubbelsidig njuragenesi som ju är oförenlig med liv, är enkelsidig njuragenesi ofta ett bifynd bredvid andra, symptomgivande fosterskador.

Figur 16. Andel aborterade foster med enkelsidig respektive dubbelsidig njuragenesi. 1999–2008. 95 % CI som vertikala linjer.



Som framgår av figur 17 ses en viss ökning av andelen aborterade foster bland alla rapporterade barn/foster med dubbelsidig njuragenesi. Den antydda ökningen var statistiskt signifikant ($p=0.04$).

Figur 17. Andel aborterade foster med dubbelsidig, icke kromosomal, njuragenesi per period. 95 % CI som vertikala linjer.



Referenser

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).

Metoder för tidig fosterdiagnostik. En systematisk litteraturöversikt. Svensk beredning för medicinsk utvärdering, SBU. ISBN: 978-91-85413-13-3. ISSN: 1400-1403. Rapportnr: 182. Utgivningsår 2006.

Mödravård, Sexuell och Reproductiv hälsa. Svensk förening för obstetrik och gynekologi, SFOG. Rapport nr 59, Utgivningsår 2008

Bilaga 1 – Tabeller

Tabell I

Tabell I. Medfödda fosterskador hos barn födda under perioden 1973–2008 och hos foster vid avbrutna graviditeter under perioden 1999–2008. Kromosomala defekter är exkluderade från övriga fosterskador.

Diagnos	1973–1984		1985–1998		1999–2007						2008					
	Födda Frekvens*		Födda Frekvens*		Födda Frekvens*		Aborterade Frekvens*		Totalt Frekvens*		Födda Frekvens*		Aborterade Frekvens*		Totalt Frekvens*	
	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*
Anencefali	2,01	0,43	22	0,25	288	3,34	310	3,59	2	0,19	35	3,33	37	3,52		
Encefalocele	0,78	0,35	22	0,25	72	0,83	94	1,09	3	0,29	12	1,14	15	1,43		
Spina bifida	3,89	2,89	151	1,75	227	2,63	378	4,38	23	2,19	28	2,66	51	4,85		
Hydrocefalus	2,15	1,15	94	1,09	167	1,93	261	3,02	11	1,05	17	1,62	28	2,66		
Mikrocefali	0,60	0,37	20	0,23	2	0,02	22	0,25	5	0,48	1	0,1	6	0,57		
Ögonmissbildning	1,75	1,17	182	2,11	4	0,05	186	2,15	24	2,28	3	0,29	27	2,57		
Grav öronmissbildning	3,25	1,96	189	2,19	7	0,08	196	2,27	23	2,19	1	0,1	24	2,28		
Gomspalt	5,97	5,33	439	5,08	21	0,24	460	5,33	57	5,42	1	0,1	58	5,51		
Läpp-, käk- och gomspalt	12,15	10,01	795	9,21	36	0,42	831	9,62	90	8,55	2	0,19	92	8,74		
Esofagus stenosis/atresi			175	2,03	10	0,12	185	2,14	28	2,66	3	0,29	31	2,95		
Duodenum			90	1,04	4	0,05	94	1,09	11	1,05	1	0,1	12	1,14		
Övrig tunntarm			66	0,76	6	0,07	72	0,83	9	0,86	0	0	9	0,86		
Anal/rektum			202	2,34	43	0,5	245	2,84	30	2,85	9	0,86	39	3,71		
Hirschsprung	0,20	0,22	54	0,63	0	0	54	0,63	7	0,67	0	0	7	0,67		
Hjärtmissbildning inkl. VSD och PDA			4646	53,8	211	2,44	4857	56,25	735	69,83	35	3,33	770	73,15		
			22	0,25	288	3,34	310	3,59	2	0,19	35	3,33	37	3,52		

Tabell 1., fortsättning. Medfödda fosterskador hos barn födda under perioden 1973–2008 och hos foster vid avbrutna graviditeter under perioden 1999–2008. Kromosomala defekter är exkluderade från övriga fosterskador.

Diagnos	1973–1984		1985–1998		1999–2007				2008							
	Födda Frekvens*		Födda Frekvens*		Födda Frekvens*		Aborterade Frekvens*		Totalt Frekvens*		Födda Frekvens*		Aborterade Frekvens*		Totalt Frekvens*	
	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*
Diafragmabräck	2,05	1,66	155	1,79	64	0,74	219	2,54	15	1,43	6	0,57	21	2		
Bukväggsbräck	2,46	1,69	192	2,22	119	1,38	311	3,6	18	1,71	18	1,71	36	3,42		
Omfalocele			80	0,93	77	0,89	157	1,82	5	0,48	14	1,33	19	1,81		
Gastroschisis			112	1,3	44	0,51	156	1,81	13	1,24	4	0,38	17	1,62		
Njuragenesi/hypoplasi	2,78	1,46	115	1,33	104	1,2	219	2,54	7	0,67	18	1,71	25	2,38		
Cystiska njurar	0,96	1,06	167	1,93	108	1,25	275	3,18	20	1,9	12	1,14	32	3,04		
Hyospadi *	23,63	19,49	1815	40,91	4	0,09	1819	41	227	41,8	0	0	227	41,8		
Obestämt kön	0,20	0,12	12	0,14	7	0,08	19	0,22	1	0,1	0	0	1	0,1		
Generell skelettdysplasi	1,13	0,76	53	0,61	99	1,15	152	1,76	8	0,76	17	1,62	25	2,38		
Extremitetsreduktion	5,75	4,53	376	4,35	68	0,79	444	5,14	36	3,42	6	0,57	42	3,99		
Polydaktyli			320	3,71	12	0,14	332	3,84	33	3,14	2	0,19	35	3,33		
Klumpfot			623	7,21	43	0,5	666	7,71	89	8,46	8	0,76	97	9,22		
Downs syndrom	8,70	8,36	1172	13,57	1057	12,24	2229	25,81	134	12,73	180	17,1	314	29,83		
Trisomi 18			146	1,69	476	5,51	622	7,2	16	1,52	52	4,94	68	6,46		
Trisomi 13			73	0,85	152	1,76	225	2,61	7	0,67	31	2,95	38	3,61		
Övrig kromosomavvikelse			315	3,65	576	6,67	891	10,32	40	3,8	81	7,7	121	11,5		

Tabell II

Tabell II. Detaljerad sammanställning av födda barn, respektive aborterade foster, med olika foster-skador klassificerade som singulära multipla, eller kromosomala defekter.

	Singulära skador		Multipla skador		Kromosomavvikelser		Totalt
	n	(%)	n	(%)	n	(%)	N
Anencefali	303	(84.9)	44	(12.3)	10	(2.8)	357
- Födda	21	(87.5)	3	(12.5)	0	(0.0)	24
- Aborterade	282	(84.7)	41	(12.3)	10	(3.0)	333
Encefalocele	80	(69.6)	29	(25.2)	6	(5.2)	115
- Födda	17	(63.0)	8	(29.6)	2	(7.4)	27
- Aborterade	63	(71.6)	21	(23.9)	4	(4.5)	88
Spinabifida	369	(80.0)	60	(13.0)	32	(6.9)	461
- Födda	150	(83.8)	24	(13.4)	5	(2.8)	179
- Aborterade	219	(77.7)	36	(12.8)	27	(9.6)	282
Hydrocefalus	209	(61.3)	80	(23.5)	52	(15.2)	341
- Födda	78	(70.3)	27	(24.3)	6	(5.4)	111
- Aborterade	131	(57.0)	53	(23.0)	46	(20.0)	230
Mikrocefali	16	(47.1)	12	(35.3)	6	(17.6)	34
- Födda	14	(48.3)	11	(37.9)	4	(13.8)	29
- Aborterade	2	(40.0)	1	(20.0)	2	(40.0)	5
Ögonmissbildning	150	(58.8)	63	(24.7)	42	(16.5)	255
- Födda	148	(61.4)	58	(24.1)	35	(14.5)	241
- Aborterade	2	(14.3)	5	(35.7)	7	(50.0)	14
Grav öronmissbildning	157	(68.6)	63	(27.5)	9	(3.9)	229
- Födda	157	(71.4)	55	(25.0)	8	(3.6)	220
- Aborterade	0	(0.0)	8	(88.9)	1	(11.1)	9
Gomspalt (CP) (utan CL)	410	(74.8)	108	(19.7)	30	(5.5)	548
- Födda	408	(78.9)	88	(17.0)	21	(4.1)	517
- Aborterade	2	(6.5)	20	(64.5)	9	(29.0)	31
Kluven läpp (CL) (med eller utan CP)	807	(80.1)	116	(11.5)	84	(8.3)	1007
- Födda	803	(86.4)	82	(8.8)	44	(4.7)	929
- Aborterade	4	(5.1)	34	(43.6)	40	(51.3)	78
Esofagus atresi/stenos	131	(52.4)	85	(34.0)	34	(13.6)	250
- Födda	129	(55.4)	74	(31.8)	30	(12.9)	233
- Aborterade	2	(11.8)	11	(64.7)	4	(23.5)	17

	Singulära skador		Multipla skador		Kromosomavvikelser		Totalt
	n	(%)	n	(%)	n	(%)	N
Duodenum atresi/stenos	59	(37.6)	47	(29.9)	51	(32.5)	157
- Födda	59	(38.8)	42	(27.6)	51	(33.6)	152
- Aborterade	0	(0.0)	5	-100	0	(0.0)	5
Övrig tunntarm atresi/stenos	54	(63.5)	27	(31.8)	4	(4.7)	85
- Födda	53	(67.9)	22	(28.2)	3	(3.8)	78
- Aborterade	1	(14.3)	5	(71.4)	1	(14.3)	7
Anal/rektum/tjocktarm atresi/stenos	124	(40.0)	160	(51.6)	26	(8.4)	310
- Födda	120	(47.8)	112	(44.6)	19	(7.6)	251
- Aborterade	4	(6.8)	48	(81.4)	7	(11.9)	59
Hirshprung	56	(76.7)	5	(6.8)	12	(16.4)	73
- Födda	56	(76.7)	5	(6.8)	12	(16.4)	73
- Aborterade	0	-	0	-	0	-	0
Hjärtfel (inkl VSD och PDA)	5048	(77.4)	579	(8.9)	892	(13.7)	6519
- Födda	4910	(80.3)	471	(7.7)	733	(12.0)	6114
- Aborterade	138	(34.1)	108	(26.7)	159	(39.3)	405
Diafragmabråck	155	(56.4)	85	(30.9)	35	(12.7)	275
- Födda	127	(70.9)	43	(24.0)	9	(5.0)	179
- Aborterade	28	(29.2)	42	(43.8)	26	(27.1)	96
Bukväggsbråck	213	(48.6)	134	(30.6)	91	(20.8)	438
- Födda	158	(69.6)	52	(22.9)	17	(7.5)	227
- Aborterade	55	(26.1)	82	(38.9)	74	(35.1)	211
Omfalocoele	89	(34.0)	87	(33.2)	86	(32.8)	262
- Födda	53	(52.5)	32	(31.7)	16	(15.8)	101
- Aborterade	36	(22.4)	55	(34.2)	70	(43.5)	161
Gastroschisis	125	(70.2)	48	(27.0)	5	(2.8)	178
- Födda	105	(83.3)	20	(15.9)	1	(0.8)	126
- Aborterade	20	(38.5)	28	(53.8)	4	(7.7)	52
Njuragenesi/hypoplasi	141	(54.7)	103	(39.9)	14	(5.4)	258
- Födda	77	(60.6)	45	(35.4)	5	(3.9)	127
- Aborterade	64	(48.9)	58	(44.3)	9	(6.9)	131
Cystiska njurar	236	(70.4)	71	(21.2)	28	(8.4)	335
- Födda	158	(81.4)	29	(14.9)	7	(3.6)	194
- Aborterade	78	(55.3)	42	(29.8)	21	(14.9)	141
Hypospadi	1908	(92.3)	138	(6.7)	21	(1.0)	2067
- Födda	1908	(92.6)	134	(6.5)	19	(0.9)	2061
- Aborterade	0	(0.0)	4	(66.7)	2	(33.3)	6

	Singulära skador		Multipla skador		Kromosomavvikelser		Totalt
	n	(%)	n	(%)	n	(%)	N
Obestämt kön	8	(33.3)	12	(50.0)	4	(16.7)	24
- Födda	8	(47.1)	5	(29.4)	4	(23.5)	17
- Aborterade	0	(0.0)	7	-100	0	(0.0)	7
Generell							
skelettdysplasi	171	(93.4)	6	(3.3)	6	(3.3)	183
- Födda	58	(93.5)	3	(4.8)	1	(1.6)	62
- Aborterade	113	(93.4)	3	(2.5)	5	(4.1)	121
Extremitetsreduktion	376	(73.7)	110	(21.6)	24	(4.7)	510
- Födda	344	(81.5)	68	(16.1)	10	(2.4)	422
- Aborterade	32	(36.4)	42	(47.7)	14	(15.9)	88
Polydaktyli	305	(74.6)	62	(15.2)	42	(10.3)	409
- Födda	300	(79.8)	53	(14.1)	23	(6.1)	376
- Aborterade	5	(15.2)	9	(27.3)	19	(57.6)	33
Klumpfot	634	(78.2)	129	(15.9)	48	(5.9)	811
- Födda	617	(83.6)	95	(12.9)	26	(3.5)	738
- Aborterade	17	(23.3)	34	(46.6)	22	(30.1)	73
Downs syndrom	-	-	-	-	2543		2543
- Födda	-	-	-	-	1306		1306
- Aborterade	-	-	-	-	1237		1237
Trisomi 18	-	-	-	-	690		690
- Födda	-	-	-	-	162		162
- Aborterade	-	-	-	-	528		528
Trisomi 13	-	-	-	-	263		263
- Födda	-	-	-	-	80		80
- Aborterade	-	-	-	-	183		183
Annan kromosom- rubbnings	-	-	-	-	1012		1012
- Födda	-	-	-	-	355		355
- Aborterade	-	-	-	-	657		657
<hr/>							
Fosterskaderegistret							
1999-2008, totalt	13879	(71.1)	1182	(6.1)	4472	(22.9)	19533
- Födda	12433	(82.0)	847	(5.6)	1886	(12.4)	15166
- Aborterade	1446	(33.1)	335	(7.7)	2586	(59.2)	4367

Tabell III

Tabell III Antal födda barn och avbrutna graviditeter med Downs syndrom i relation till antalet levande födda barn, uppdelade efter moderns ålder, 1999-2008. Procenten anger andelen födda barn respektive andelen aborterade foster.

Moderns ålder	1999-2007				2008			
	Födda	Aborterade	Totalt	Levande födda	Födda	Aborterade	Totalt	Levande födda
-19	15	2	17	15376	0	0	0	1764
20-24	79	23	102	109028	11	5	16	13643
25-29	209	49	258	267441	19	3	22	30015
30-34	370	170	540	302359	47	37	84	36684
35-39	334	445	779	138673	36	81	117	18853
40-44	114	314	428	25276	17	50	67	3776
45-	9	33	42	1038	1	4	5	167
Okänt	42	21	63	1433	3	0	3	0
Totalt antal	1172 (52,6 %)	1057 (47,4 %)	2229	860624	134 (42,7 %)	180 (57,3 %)	314	104902

Tabell IV

Tabell IV. Medfödda hjärtdefekter hos 655 födda barn med hjärtfel rapporterade under 2008.

Hjärtdiagnoser	Antal hjärtdiagnoser					Totalt
	1	2	3	≥ 4		
Truncus communis(Q20.0)	0	1	0	0	1	2
Dubbelt utflöde från höger kammare(Q20.1)	1	1	3	3	3	8
Dubbelt utflöde från vänster kammare(Q20.2)	0	0	1	1	1	2
Transposition av de stora kärlen(Q20.3)	14	7	9	13	13	43
Dubbelt inflöde till kammare(Q20.4)	0	1	1	6	6	8
Diskordant atrioventrikulär förbindelse(Q20.5)	1	0	0	6	6	7
Förmaksomerism(Q20.6)	0	0	0	4	4	4
Andra specificerade missbildningar av hjärtats kamrar och förbind.(Q20.8)	0	0	0	2	2	2
Kammarseptumdefekt(Q21.0)	337	82	34	34	34	487
Förmaksseptumdefekt(Q21.1)	86	81	38	26	26	231
Atrioventrikulär septumdefekt(Q21.2)	25	10	8	4	4	47
Fallots tetrad(Q21.3)	19	5	0	7	7	31
Aortopulmonell septumdefekt(Q21.4)	0	1	1	1	1	3
Andra specificerade missbildningar av hjärtskiljeväggar(Q21.8)	0	0	0	0	0	0
Atresi av pulmonalisklaff(Q22.0)	1	3	5	7	7	16
Stenos av pulmonalisklaff(Q22.1)	12	10	2	2	2	26
Andra missbildningar av pulmonalisklaff(Q22.3)	1	0	0	1	1	2
Trikuspidalisstenos/atresi(Q22.4)	0	0	2	0	0	2
Ebsteins anomal(Q22.5)	2	1	1	2	2	6
Hypoplastisk högerkammare(Q22.6)	0	0	2	1	1	3
Andra missbildningar av trikuspidalisklaff(Q22.8)	3	1	0	0	0	4
Missbildning av trikuspidalisklaff, ospecificerad(Q22.9)	0	1	0	1	1	2

Tabell IV, fortsättning Medfödda hjärtdefekter hos 655 födda barn med hjärtfel rapporterade under 20087.

Hjärtldiagnoser	Antal hjärtldiagnoser					Totalt
	1	2	3	≥ 4		
Aortaklaffstenos(Q23.0)	4	4	3	1	12	
Aortaklaffinsufficiens(Q23.1)	1	4	2	2	9	
Mitralisstenos/atresi(Q23.2)	0	0	2	2	4	
Mitralisinsufficiens(Q23.3)	2	3	2	4	11	
Hypoplastisk vänsterkammare(Q23.4)	4	5	3	1	13	
Andra specificerade missbildningar av aorta- och mitralisklaff (Q23.8)	0	2	1	3	6	
Missbildning av aorta-och mitralisklaff, ospecificerade (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	
Kranskärlmissbildning (Q24.5)	1	0	1	2	4	
Hjärtblock (Q24.6)	5	0	0	0	5	
Andra specificerade hjärnmissbildningar (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 hålven (Q26.1)	0	1	5	2	8	

Tabell IV. fortsättning Medfödda hjärtdefekter hos 655 födda barn med hjärtfel rapporterade under 2008.

Hjärtdiagnoser	Antal hjärtdiagnoser					Totalt
	1	2	3	≥ 4		
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 hjärtmissbildningar	432	146	53	24	655	

Bilaga 2. Diagnoser som inte ska rapporteras till Socialstyrelsen

Diagnoskoder i svenska ICD-10-systemet (Q00-Q99) som inte ska rapporteras till registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser (uppdaterad 2009-09-09)

Diagnoskod	Diagnos i klartext
Q17.0	Övertaligt ytteröra (Preaurikulära bihang)
Q17.5	Utstående öra (öron)
Q18.0	Gälgångsfistel
Q18.1	Preaurikulär sinus och cysta
Q24.9	Medfödd hjärtmissbildning, ospecificerad
Q25.0	Öppetstående ductusarteriosus (PDA), före 36 fullbordade graviditetsveckor (36+0)
Q27.0	Medfödd avsaknad av och hypoplasi av navelartär. Endast en navelartär (Två kärl i navelsträngen)
Q28.9	Medfödd missbildning av cirkulationsorganen, ospecificerad
Q31.4	Medfödd laryngeala stridor
Q32.0	Medfödd tracheomalaci
Q38.1	Ankyloglossi, stramt tungband
Q52.3	Icke perforerad hymen
Q53.0-9	Icke nedstigen testikel / Retentio testis
Q65.0-9	Medfödda höftdeformiteter
Q66.5-9	Medfödda missbildningar i fötterna
Q69.0	Extra lillfinger (postaxial polydaktyli, dig V). <i>Obs!</i> Övriga diagnoser under Q69.0 ska rapporteras
Q69.9	Polydaktyli, ospecificerad. Övertaliga fingrar eller tår UNS.
Q70.3	Simhud mellan tår. Enkel syndaktyli av tår utan synostos. Minimal simhud mellan tår, simhud mellan 2-3 eller 3-4
Q76.0	Spina bifida occulta
Q79.9	Medfödd missbildning av muskler och skelett, ospecificerad
Q82.5	Medfött icke-neoplastiskt nevus
Q82.9	Medfödd missbildning av huden, ospecificerad