

Det svenska missbildnings- registrets verksamhet juli-december 2004

Preliminär sammanställning

**Det svenska missbildningsregistrets verksamhet juli-
december 2004**

Preliminär sammanställning

Socialstyrelsen klassificerar från och med 2001 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.

Information: Birgitta Ollars, Registeransvarig
tfn 08-5555 3123
e-mail birgitta.ollars@socialstyrelsen.se

Göran Annerén, Professor och föredragande läkare
tfn 018-611 5942
e-mail goran.anneren@akademiska.se

Publicerad på Internet <http://www.socialstyrelsen.se>: juni 2005

Tidigare publicering:

Statistik från missbildningsregistret har sedan 2000 utgivits i serien STATISTIK. Tidigare publicerades statistiken utan serietillhörighet.

*Denna rapport bygger på uppgifter från missbildningsregistret:
<http://www.sos.se/epc/fodelse/mbr.htm>*

Artikelnummer 2005-125-5

Förord

Denna publikation beskriver och jämför missbildningar som rapporterats till missbildningsregistret under perioden 1999-2004. De preliminära rapporterna utges två gånger per år och ska framförallt belysa missbildningarna ur övervakningssynpunkt.

Statistiken har sammanställts och kommenterats av professor Göran Annerén och Birgitta Ollars vid Epidemiologiskt Centrum (EpC).

Stockholm i juni 2005

Måns Rosén
Avdelningschef för EpC

Innehåll

Förord	3
Inledning	5
Kommentarer	6
Tabeller	7

Inledning

Det här är den preliminära rapporten gällande det svenska missbildningsregistrets verksamhet juli-december 2004. Rapporten bygger på anmälningar till missbildningsregistret samt rapporter om kromosomavvikelser inkomna till cytogenetiska centralregistret, vilka finns inom parentes i tabellerna.

Den definitiva årsrapporten för 2004 beräknas vara klar under hösten 2005. Anledningen till att det dröjer med definitiv årsstatistik är att anmälningar till missbildningsregistret accepteras sex månader efter födelsen, dvs. t.o.m. den 30 juni 2005.

Kommentarer

I denna rapport redovisas och jämförs endast preliminära uppgifter för åren 1999-2004 och inte det definitiva antalet fall för respektive år. Detta har gjorts för att man ska kunna jämföra åren, se tabell 1c-d (juli-december) respektive tabell 1a-b (januari-juni).

Under perioden juli-december 2004 har fler barn med missbildningar rapporterats än under motsvarande period 1999 (682 jämfört med 476). Ökningen sedan 1999 har skett successivt och beror på en förbättrad rapportering av medfödda hjärtfel och på snabbare rapportering. Antal rapporterade avbrutna graviditeter på grund av fostermissbildning var 232 andra halvåret 2004 jämfört med 152 motsvarande period 1999. Även här har det skett en successiv ökning, men det föreligger fortfarande en underrapportering, se nedan.

Totalt rapporterades 1 841 missbildade barn/foster under 2004 vilket ska jämföras med 1 715 för 2003, 1 478 för 2002, 1 461 för 2003, 1 405 för 2002 och 1 314 för 2001.

En antydd ökning av antal foster/barn med kromosomavvikelse (trisomi 21) har observerats under senare år. Ökningen förklaras av att mödrarna blir allt äldre.

Andelen multipelt missbildade foster/barn har inte förändrats under perioden 1999-2004. Ingen anhopning av någon specifik kombination av missbildningar har observerats under andra halvåret 2004.

Under 2004 utvärderades missbildningsregistrets kvalitet. Detta gjordes genom att jämföra missbildningsregistret med andra register (kvalitetsregistret för läpp-, käk-, gomspalt, cytogenetiska centralregistret, patientregistret och medicinska födelseregistret). Grovt räknat är bortfallet cirka 20-30 procent i missbildningsregistret för födda barn och betydligt större för graviditeter som avbrutits på grund av fosterskada, cirka 35-50 procent. Forskningsrapporten om missbildningsregistrets kvalitet kan laddas ner från internet (<http://www.socialstyrelsen.se/Publicerat/2004/8518/2004-112-2.htm>) eller beställas från Socialstyrelsens kundtjänst.

Tabeller

Tabell 1a
Missbildningar hos födda barn januari-juni 1999-2004

t=totalt, m=varav multipla

	1999	2000	2001	2002	2003	2004
Diagnos	Födda t/m (antal)	Födda t/m (antal)	Födda t/m (antal)	Födda t/m (antal)	Födda t/m (antal)	Födda t/m (antal)
Anencefali	1/0	1/0	2/0	1/0	1/0	1/0
Encefalocele	4/1	1/1	0/0	0/0	1/1	0/0
Spina bifida	9/1	7/1	8/0	8/2	14/4	6/0
Hydrocefalus	9/5	7/6	4/1	3/0	6/1	3/0
Örondysplasi	14/5	7/2	15/4	10/1	17/7	6/2
Kluven läpp/gom	54/7	26/1	32/2	46/3	40/3	45/7
Isolerad kluven gom	26/4	23/7	18/5	25/7	13/3	24/4
Esofagusatresi	8/2	4/1	10/3	3/2	12/5	11/3
Analatresi/stenos	12/8	8/1	5/3	7/4	8/2	12/6
Annan tarmatresi/stenos	9/5	5/2	7/3	8/4	19/4	13/6
Kongenitalt hjärtfel*	85/13	91/10	84/11	74/5	105/10	120/8
VSD	65/5	57/3	64/4	79/3	108/4	118/3
ASD	9/4	5/1	7/0	7/2	24/5	25/9
PDA	4/0	3/0	3/0	2/0	14/2	7/0
VSD + PDA	2/1	4/1	0/0	1/0	6/0	4/2
Diafragmabråck	11/5	7/0	7/0	2/0	7/3	10/3
Omfalocele/Gastroschisis	13/4	6/1	6/1	7/2	10/1	12/2
Njurdysplasi	5/1	1/1	1/1	3/1	7/3	8/3
Cystiska njurar	2/0	4/1	4/1	7/0	6/2	8/1
Hypospadi	69/7	82/6	82/6	70/3	67/6	79/6
Skelettdysplasier	3/1	4/0	5/0	4/1	3/1	2/0
Kraniostenos	5/1	0/0	5/1	3/0	0/0	4/1
Extremitetsreduktion	16/4	28/7	22/4	24/1	21/6	21/3
Duplikation dig. 1	4/0	4/0	11/2	11/1	12/0	8/1
Trisomi 21	46 (+16)	33 (+23)	45 (+12)	41 (+19)	52 (+29)	37 (+15)
Trisomi 13	4 (+1)	2 (+0)	2 (+1)	1 (+0)	0 (+1)	5 (+0)
Trisomi 18	1 (+1)	4 (+3)	7 (+1)	5 (+1)	7 (+3)	5 (+0)
Övrig kromosomavvikelse	9 (+1)	6 (+12)	7 (+5)	7 (+5)	8 (+11)	12 (+5)
Övrigt ej redovisat ovan	79	75	112	108	78	122
Totalt antal	563/50	509/24	574/32	577/33	698/46	731/42
Totalt antal födda barn, första halvåret 2004	46 158	46 721	47 666	49 435	50 421	52 260

* Alla medfödda hjärtfel utom singulära VSD, ASD eller PDA
() Rapporterade via cytogenetiska centralregistret men ej till MBR

Tabell 1b
Missbildningar hos aborterade foster januari-juni 1999-2004

t=totalt, m=varav multipla

	1999	2000	2001	2002	2003	2004
Diagnos	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)
Anencefali	14/2	13/0	14/2	17/2	14/4	14/1
Encefalocele	1/0	2/0	4/0	0/0	1/1	7/2
Spina bifida	10/3	13/1	8/2	5/0	5/2	7/2
Hydrocefalus	6/2	5/2	7/2	4/1	6/4	6/2
Örondysplasi	1/1	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Kluven läpp/gom	2/2	2/2	2/2	3/2	4/4	0/0
Isolerad kluven gom	0/0	1/1	2/2	0/0	1/1	0/0
Esofagusatresi	0/0	0/0	1/1	0/0	0/0	0/0
Analatresi/stenos	1/1	2/2	2/2	3/2	1/1	2/2
Annan tarmatresi/stenos	1/1	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Kongenitalt hjärtfel*	6/4	4/1	6/4	4/1	2/1	10/2
VSD	0/0	1/1	0/0	4/4	1/1	0/0
ASD	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
PDA	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
VSD + PDA	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Diafragmabräck	4/3	1/1	3/2	3/1	6/1	1/0
Omfalocele/Gastroschisis	7/5	3/3	3/1	5/4	4/1	7/5
Njurdysplasi	5/3	3/1	8/4	2/1	6/3	4/1
Cystiska njurar	1/0	2/1	6/3	4/1	5/0	6/3
Hypospadi	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Skelettdysplasier	9/0	4/0	4/1	2/0	2/0	6/0
Kraniostenos	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0	1/0
Extremitetsreduktion	3/3	0/0	1/1	4/2	3/3	4/3
Duplikation dig. 1	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Trisomi 21	14 (+14)	17 (+29)	24 (+21)	23 (+35)	21 (+28)	39 (+28)
Trisomi 13	2 (+2)	3 (+3)	1 (+6)	1 (+6)	4 (+8)	9 (+1)
Trisomi 18	10 (+6)	5 (+11)	13 (+14)	4 (+10)	12 (+24)	9 (+11)
Övrig kromosomavvikelse	8 (+5)	14 (+10)	11 (+12)	17 (+14)	19 (+13)	16 (+8)
Övrigt ej redovisat ovan	4	6	12	16	7	11
Totalt antal	123/17	155/8	168/12	165/9	183/16	196/12
Totalt antal födda barn, första halvåret 2004	46 158	46 721	47 666	49 435	50 421	52 260

* Alla medfödda hjärtfel utom singulära VSD, ASD eller PDA
 () Rapporterade via cytogenetiska centralregistret men ej till MBR

Tabell 1c
Missbildningar hos födda barn juli-december 1999-2004

t=totalt, m=varav multipla

	1999	2000	2001	2002	2003	2004
Diagnos	Födda t/m (antal)	Födda t/m (antal)	Födda t/m (antal)	Födda t/m (antal)	Födda t/m (antal)	Födda t/m (antal)
Anencefali	0/0	0/0	1/0	1/0	0/0	1/0
Encefalocele	0/0	1/0	0/0	1/1	3/3	1/0
Spina bifida	2/0	3/0	3/2	12/1	8/1	6/1
Hydrocefalus	2/0	2/1	6/1	3/1	3/1	4/1
Örondysplasi	2/0	13/2	10/2	5/1	4/1	12/4
Kluven läpp/gom	33/0	27/4	33/1	38/5	41/7	40/3
Isolerad kluven gom	22/4	22/7	21/6	19/4	16/4	18/2
Esofagusatresi	5/2	6/3	8/4	7/4	12/6	9/2
Analatresi/stenos	10/2	5/2	12/8	8/5	8/4	15/8
Annan tarmatresi/stenos	6/2	8/4	7/4	12/1	11/2	10/5
Kongenitalt hjärtfel*	79/9	96/12	88/8	89/10	98/13	116/9
VSD	45/0	60/5	87/7	88/8	82/5	118/6
ASD	7/2	4/0	12/3	11/2	9/2	20/6
PDA	2/2	6/1	6/1	3/0	8/2	7/1
VSD + PDA	0/0	1/0	5/1	4/0	4/0	1/0
Diafragmabråck	2/1	6/0	8/4	6/3	16/2	8/3
Omfalocele/Gastroschisis	11/3	8/2	8/4	1/0	17/4	10/5
Njurdysplasi	6/3	7/4	5/3	9/1	6/2	2/2
Cystiska njurar	6/2	5/2	4/0	5/2	6/0	6/0
Hypospadi	64/4	74/7	69/3	67/2	70/9	74/2
Skelettdysplasier	1/0	1/0	1/0	1/0	0/0	2/0
Kraniostenos	0/0	5/1	3/0	2/1	2/0	1/0
Extremitetsreduktion	13/2	22/1	11/1	17/3	18/4	16/1
Duplikation dig. 1	5/2	9/1	4/0	5/0	7/1	16/1
Trisomi 21	28 (+27)	30 (+12)	35 (+23)	43 (+16)	52 (+20)	40 (+12)
Trisomi 13	0 (+3)	5 (+2)	2 (+0)	0 (+0)	5 (+0)	4 (+2)
Trisomi 18	6 (+3)	2 (+2)	4 (+2)	5 (+3)	9 (+2)	5 (+1)
Övrig kromosomavvikelse	7 (+4)	10 (+8)	9 (+4)	3 (+3)	1 (+6)	10 (+6)
Övrigt ej redovisat ovan	88	93	93	90	89	93
Totalt antal	476/27	575/38	558/36	551/30	611/37	682/34
Totalt antal födda barn, första halvåret 2004	42 325	43 898	44 011	46 557	48 760	48 848

* Alla medfödda hjärtfel utom singulära VSD, ASD eller PDA
() Rapporterade via cytogenetiska centralregistret men ej till MBR

Tabell 1d
Missbildningar hos aborterade foster juli-december 1999-2004

t=totalt, m=varav multipla

	1999	2000	2001	2002	2003	2004
Diagnos	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)
Anencefali	14/0	7/1	17/8	19/0	21/0	16/1
Encefalocele	1/0	2/0	3/0	4/0	3/0	3/0
Spina bifida	9/2	16/3	15/4	16/3	11/1	7/1
Hydrocefalus	3/1	7/1	5/0	8/4	9/2	12/4
Örondysplasi	1/1	0/0	0/0	0/0	1/1	0/0
Kluven läpp/gom	1/1	0/0	1/1	0/0	0/0	1/1
Isolerad kluven gom	0/0	1/1	2/2	3/3	2/0	2/2
Esofagusatresi	0/0	1/1	0/0	0/0	0/0	1/1
Analatresi/stenos	2/2	1/1	1/1	5/5	4/4	4/4
Annan tarmatresi/stenos	0/0	0/0	0/0	1/1	0/0	1/1
Kongenitalt hjärtfel*	1/1	7/5	6/4	12/8	7/0	13/9
VSD	0/0	0/0	1/1	1/1	1/1	0/0
ASD	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
PDA	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
VSD + PDA	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Diafragmabräck	2/0	1/1	4/2	3/2	2/1	3/2
Omfalocele/Gastroschisis	1/1	3/1	8/4	8/4	6/2	7/5
Njurdysplasi	4/2	5/1	6/1	4/4	6/4	7/5
Cystiska njurar	6/2	1/0	3/1	4/0	5/0	5/3
Hypospadi	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0	2/2
Skelettdysplasier	7/0	1/0	5/0	3/1	5/0	4/0
Kraniostenos	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Extremitetsreduktion	3/3	3/2	2/1	2/2	2/1	3/2
Duplikation dig. 1	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Trisomi 21	17 (+25)	19 (+26)	21 (+23)	28 (+21)	33 (+39)	41 (+29)
Trisomi 13	6 (+2)	1 (+3)	6 (+1)	6 (+1)	2 (+4)	5 (+5)
Trisomi 18	14 (+7)	6 (+11)	6 (+12)	10 (+6)	10 (+9)	22 (+9)
Övrig kromosomavvikelse	13 (+11)	12 (+13)	14 (+11)	16 (+10)	22 (+18)	23 (+14)
Övrigt ej redovisat ovan	6	14	8	11	15	15
Totalt antal	152/9	166/11	161/11	185/20	223/13	232/19
Totalt antal födda barn, första halvåret 2004	42 325	43 898	44 011	46 557	48 760	48 848

* Alla medfödda hjärtfel utom singulära VSD, ASD eller PDA
 () Rapporterade via cytogenetiska centralregistret men ej till MBR