

Missbildningsregistrering 2004

Registration of congenital malformations 2004

Statistics - Health and Diseases
Registration of congenital malformations 2004
The National Board of Health and Welfare
CENTRE FOR EPIDEMIOLOGY



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

Göran Annerén, Professor och föredragande läkare
tfn 018-611 5942

Publicerad på Internet <http://www.sos.se>: december 2005

Published on the Internet at <http://www.sos.se>: December 2005

Tidigare publicering:

Tidigare årsrapporter från Missbildningsregistret har utgivits i serien STATISTIK sedan år 2000. Tidigare publicerades statistiken utan serietillhörighet. Från och med årsrapporten 2003 ingår rapporten i Sveriges officiella statistik (SOS) och utges inom serien STATISTIK - HÄLSA OCH SJUKDOMAR.

Previous publication:

Previous annual reports from the Swedish Registry of Congenital Malformations belong to the series STATISTICS since in 2000. The publications have previously not been a part of any series of statistics. From the annual report in 2003 the report belong to the series STATISTICS - HEALTH AND DISEASES, which is a part of the Official Statistics of Sweden.

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

ISSN 1401-0224
ISBN 91-7201-996-4
Artikelnr 2005-42-6

Förord

Missbildningsregistret inrättades den 1 april 1964 som en försöksverksamhet som permanentades den 1 januari 1965. Motivet med registret är att övervaka förekomsten av missbildningar i landet för att så snabbt som möjligt upptäcka en eventuell ökning som kan vara orsakad av en teratogen faktor och att studera långtidsförändringar i förekomst av specifika missbildningar.

I rapporten beskrivs och kommenteras förekomsten av missbildningar, hos nyfödda barn under perioden 1973-2004, samt hos foster vid graviditeter avbrutna på grund av fosterskada under 1999-2004.

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

Kjell Asplund
Generaldirektör

Måns Rosén
Avdelningschef för EpC

Innehåll

Förord	3
Contents	5
Tabell och diagramförteckning	6
Sammanfattning	8
Bakgrund	9
Insamling och bearbetning	11
Tillförlitlighet och bortfall	12
Rapporterat till missbildningsregistret 2003	13
Diagnosfördelning	14
Neuralrörsdefekter (NTD)	14
Läpp-, käk-, gomspalter	14
Medfödda hjärtfel	14
Hypospadi	15
Diafragma- och bukväggsbräck	15
Njuragenesi	16
Magtarmmissbildningar	16
Multipla missbildningar	16
Downs syndrom och andra kromosomavvikelser	16
Summary	18
Ordlista	19
Teckenförklaring	24
Tabeller	25
Diagram	33
Bilaga. Blanketter för rapportering	36

Contents

<i>Preface</i>	3
<i>Contents in Swedish</i>	4
<i>List of tables and diagrams</i>	6
<i>Summary in Swedish</i>	8
<i>Background</i>	9
<i>Routines for collecting and compiling data</i>	11
<i>Reliability and drop-out</i>	12
<i>Congenital malformations reported in 2003</i>	13
<i>Distribution of diagnoses</i>	14
<i>Neural tube defects (NTD)</i>	14
<i>Cleft lip with and without cleft palate</i>	14
<i>Congenital heart disease</i>	14
<i>Hypospadias</i>	15
<i>Diaphragmatic hernia and abdominal wall defect</i>	15
<i>Renal agenesis</i>	15
<i>Congenital absence, atresia and stenosis of large intestine</i>	16
<i>Multiple malformations</i>	16
<i>Down syndrome and other chromosomal abnormality</i>	16
<i>Summary</i>	18
<i>List of terms</i>	19
<i>Explanation of symbols</i>	24
<i>Tables</i>	25
<i>Diagrams</i>	33
<i>Appendix. Forms for reporting</i>	36

Tabell och diagramförteckning

Tabeller	Tables
1 Antal rapporterade barn/foster med medfödda missbildningar 1999-2004	Number of reported new-born children/foetuses with congenital malformations in 1999-2004
2 Andel foster med medfödda missbildningar där graviditeten avbrutits i relation till det totala antalet rapporterade missbildningar, 1999-2004	The proportion of congenital foetal malformations in terminated pregnancies in relation to the total number of reported malformations, 1999-2004
3a Medfödda missbildningar hos födda barn under perioden 1973-2003 och vid avbrutna graviditeter 1999-2003	Congenital malformations of new-born children during the period 1973-2003 and in terminated pregnancies in 1999-2003
3b Medfödda missbildningar hos födda barn och vid avbrutna graviditeter 2004	Congenital malformations of new-born children and in terminated pregnancies in 2004
4 Medfödda hjärtmissbildningar hos 642 födda barn rapporterade 2004	Congenital malformations of the heart in 642 new-born children reported in 2004
5 Antal och andel medfödda multipla missbildningar hos födda barn och avbrutna graviditeter vid olika diagnoser under perioden 1999-2004	Number and proportion of congenital multiple malformations in new-born children and terminated pregnancies with different diagnoses in 1999-2004
6 Antal födda barn med Downs syndrom och antal avbrutna graviditeter med trisomi 21 i relation till antal levande födda barn, uppdelade efter moderns ålder, 1999-2004	Number of new-born children with Down syndrome and terminated pregnancies with trisomy 21 in relation to the number of live births, listed according to maternal age, 1999-2004
Diagram	Diagrams
1 Barn med medfödda missbildningar rapporterade under 1973-2004. För 1999-2004 anges antal avbrutna graviditeter p.g.a. fosterskada, samt totalt antal missbildade barn/foster	New-born children with congenital malformations reported in 1973-2004. For the period 1999-2004 the number of terminated pregnancies because of congenital malformations as well as the total number of malformations are presented
2 Födda barn med neuralrörsdefekter (NTD) (anencefali, encefalocle, spina bifida) 1973-2004. För perioden 1999-2004 anges totala antalet NTD (födda barn + avbrutna graviditeter)	New-born children with neural tube defects (NTD) (anencephaly, encephalocle, spina bifida) in 1973-2004. For the period 1999-2004 the total number of cases with NTD (new-born children and terminated pregnancies) are presented
3 Antal födda barn med Downs syndrom (DS) totalt och antal födda barn med DS med mödrar ≥ 35 år per 10 000 födda, samt andelen mödrar ≥ 35 år i hela populationen, 1978-2004	The number of new-born children with Down syndrome (DS) and the number of new-born children to mothers ≥ 35 years per 10 000 births, as well as the percentages of mothers ≥ 35 years in the Swedish population, 1978-2004

4 Medianlivslängden för personer med
Downs syndrom, 1969-2002

Median age of survival in individuals with
Down syndrome, 1969-2002

Sammanfattning

Under 2004 har totalt 1 585 barn, 15,7 per 1 000 födda, rapporterats till det svenska missbildningsregistret. Detta är ungefär det samma som 2003 då 15,6 barn per 1 000 födda rapporterades.

Ingen förändring av missbildningsprevalensen (missbildningsförekomsten) eller andelen multipelt missbildade barn/foster har observerats under året. Antalet rapporterade graviditeter som avbröts p.g.a. fosteravvikelser ökade under 2004 till 455 jämfört med 419 för 2003. Den helt dominerande diagnosen vid avbrytande av graviditet var kromosomavvikelser.

Vid flera allvarliga missbildningstillstånd utgör de graviditeter som leder till avbrytande en mycket stor del, 54 till 94 procent, av det totala antalet fall. I stort sett samtliga rapporterade fall av anencefali och 54 procent av ryggmärgsbråcken var avbrutna graviditeter. En kontinuerlig minskning av antalet rapporterade födda barn med ryggmärgsbråck har observerats sedan 1975 och samtidigt har en ökning av antalet avbrutna graviditeter med denna skada noterats.

Antalet födda barn med Downs syndrom har fram till 2003 legat stabilt. Förklaringen till detta är att medelåldern för kvinnor som föder barn har ökat från 26,5 år 1973 till 30,8 år 2004 samtidigt som andelen fosterkromosomundersökningar har ökat. Andelen kvinnor som var 35 år eller äldre när de fick barn har ökat från 7 procent år 1978 till cirka 20 procent 2004. Under 2004 ser man en antydd minskning i andelen barn som föds med Downs syndrom till cirka 1/1 000 födda. Detta kommer att följas noggrant. Majoriteten av barn födda med Downs syndrom lever idag till vuxen ålder med en medianlivslängden på 55 år.

Bakgrund

Missbildningsregistret (MBR) inrättades den 1 april 1964 som försöksverksamhet och permanentades 1 januari 1965. Motivet för registret är att övervaka förekomsten av missbildningar i landet för att så snabbt som möjligt upptäcka en eventuell ökning men också att studera långtidsförändringar i förekomst av specifika missbildningar. För att övervakningsfunktionen skall 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 missbildningar anmäls i stort sett i lika hög grad varje år, så att förändringar i frekvensen av vissa missbildningar upptäcks. Registreringen har begränsats till relativt allvarliga tillstånd. Mindre allvarliga tillstånd som är svåra att övervaka p.g.a. variabel diagnostik och registrering såsom preaurikulära bihang, sinuscystor och gälgångsfistlar, extra lillfinger, minimal simhud mellan tårna (2-3 eller 3-4), sublaxation 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, ljumsk- eller navelbräck rapporteras ej till missbildningsregistret. Dessa rapporteras endast till det medicinska födelseregistret.

Registret har fungerat i stort sätt oförändrat under perioden 1965 till 1998. Från och med 1999 infördes flera förändringar. Bakgrunden till dessa var att man hade noterat en långsam och kontinuerlig minskning av antalet barn som registrerats sedan 1980-talet, framförallt barn med multipla missbildningar. Detta kan bero på två faktorer, dels på att allt fler graviditeter med multipelt missbildade foster avbryts, dels på att rapporteringsbenägenheten minskat. Det senare är sannolikt en effekt av att katastrofer liknande den så kallade "Neurosedynkatastrofen" inte har inträffat på 40 år.

De förändringar som gjordes 1999 var att rapportering av inducerade aborter utförda på grund av fosterskada infördes. Dessutom ändrades klassificeringen av missbildningar, den följer nu ICD 10 (Klassifikation av sjukdomar, svenska versionen 1997). Ett nytt rapporteringsformulär introducerades också, som sammanfogats med en diagnosförteckning över missbildningar i enlighet med ICD 10. Varje levande fött barn och intrauterint dött foster från och med 22 fullbordade graviditetsveckor med missbildning/kromosomavvikelse inkluderas. Vissa missbildningar som sedan 1982 inte rapporterats till missbildningsregistret utan enbart till födelseregistret skall från och med 1999 anmälas. Dessa missbildningar är ultraljudsverifierade VSD, PDA från och med 36 fullbordade graviditetsveckor, behandlingskrävande klumpfot, syndaktylier mellan fingrar och tår (dock ej minimala syndaktylier mellan tårna 2-3 eller 3-4).

Allt fler graviditeter där det konstaterats att fostret har en allvarlig missbildning avbryts. Nuvarande bestämmelser medger dock inte att Socialstyrelsen registrerar kvinnans personnummer i de fall en graviditet avbryts p.g.a. fosterskada. Detta innebär att registrets kvalitet och möjligheterna att

övervaka allvarliga missbildningar är försämrade. En utredning med uppdrag att föreslå förändringar, vilka skulle leda till förbättrade möjligheter till missbildningsövervakning, lämnade under januari 2004 sådana förslag till förändringar i betänkandet SOU 2003:126 *Förbättrad missbildningsövervakning*. När eventuella förändringar kommer till stånd är för närvarande osäkert.

Insamling och bearbetning

Övervakning av missbildningar i Sverige bedrivs enligt följande principer:

- Granskning av alla inkomna rapporter av barn/foster med missbildningar sker var tredje vecka. Detta innebär bedömning och diagnosättning av varje enskilt barn/foster rapporterat till missbildningsregistret.
- Halvårsvis publiceras en sammanställning av övervakningskaraktär.
- Årligen görs en definitiv sammanställning av innehållet i missbildningsregistret som är mer komplett och inkluderar information från andra källor, se nedan.

För att förbättra rapporteringsgraden utsändes våren 2005 en begäran om komplettering till samtliga barnmedicinska kliniker i landet. Man bad därvid att de barn födda 2004 med missbildning som enbart rapporterats till födelseregistret, men ej till missbildningsregistret skulle anmälas. För Downs syndrom och andra kromosomala avvikelser görs årsvis en sammanställning varvid Cytogenetiska centralregistret utnyttjas. För medfödda hjärtfel fanns tidigare ett speciellt Barnkardiologiskt register där barn som utretts före ettårsdagen på barnkardiologiska kliniker i landet och som befunnits ha hjärtfel ingick. Dessa uppgifter vidarebefordras sedan 1999 direkt till missbildningsregistret.

Tillförlitlighet och bortfall

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.

Rapporterat till missbildningsregistret 2004

Under 2004 har 1 585 barn, varav cirka 75 efter påminnelse, rapporterats till registret, 15,7 per 1 000 födda. Detta är oförändrat jämfört med 2003 och en ökning jämfört med åren 1999 till 2002. En stor del av ökningen beror på en förbättrad rapportering av hjärtmissbildningar från barnkardiologerna. Rapporteringsbenägenheten har ökat markant de senaste fem åren till en fördubblad anmälningsfrekvens jämfört med 1998 (diagram 1). Man kan därför inte jämföra 1999-2004 med tidigare år. Ökningen ses för så gott som alla diagnoser.

Antalet rapporterade foster med missbildningar där graviditeten avbröts var 455 vilket motsvarar 4,5 per 1 000 födda. Totalt har således 2 040 missbildningar registrerats, 20,1 per 1 000 födda (tabell 1). Drygt en femtedel av samtliga rapporter till missbildningsregistret gällde graviditeter avbrutna p.g.a. fosterskada.

Diagnoserna hos foster där graviditeten avbrutits skiljer sig klart från diagnoserna hos födda barn. En sammanställning av samtliga rapporterade fosterskador 2004 och de rapporterade under perioden 1999-2003 visar att majoriteten av graviditeter där fostret hade t.ex. neuralslutningsdefekter, trisomi 13 samt trisomi 18 har avbrutits (tabell 2). Av de 455 fostren där graviditeten avbröts under 2004 hade 61 procent kromosomavvikelser. Andelen graviditeter med missbildningsdiagnoser hos fostret som leder till avbrytande av graviditeten varierar mellan 6 och 94 procent beroende på typ av skada. För att övervaka missbildningsdiagnoser med mycket hög andel avbrytanden (NTD, njuragenesi och kromosomavvikelser) krävs att avbrytanden av foster med missbildningar rapporteras (tabell 2). Denna rapportering är också helt avgörande för att man skall kunna följa framtida effekter på prevalensen (förekomsten) av t.ex. NTD vid eventuell folatsupplementering eller på kromosomavvikelser efter screening med trippeltest eller nackupplärning.

Diagnosfördelning

För varje missbildning anges antal rapporterade barn respektive foster samt frekvens per 10 000 födda. Även om man inte helt kan jämföra antalet rapporterade fall under 1999-2004 med tidigare år så har vi ändå angett dessa frekvenser (tabell 3a-b).

Neuralrörsdefekter (NTD)

Något färre fall med NTD har observerats under 2004, jämfört med föregående år. Detta kan bero på en underrapportering av antalet avbrutna graviditeter men också på den naturliga variationen. Totalt har 81 barn/foster rapporterats med NTD (8,0 per 10 000 födda). Av dessa avbröts 62 graviditeter (77 %). Av de 19 födda med NTD hade 16 ryggmärgsbräck (MMC), 1 encefalocele och 2 anencefali. Majoriteten av graviditeter där fostret hade anencefali och 54 procent av fostren med MMC avbröts under året. Trenden att allt fler graviditeter med NTD avbryts har observerats sedan 1975 (Diagram 2). Redan 1990 avbröts majoriteten av graviditeter med anencefali, medan andelen födda barn med MMC fortsätter att minska. Detta tolkas bero på förbättrad ultraljudsövervakning av gravida kvinnor varvid allt större andel MMC upptäcks tidigt.

I gruppen med anencefali observerades en ökad frekvens av multipelt missbildade foster 2001 (11 år 2001 jämfört med två årligen för 1999-2000, fyra för 2002 och tre för 2003). Under 2004 var två av totalt 34 barn/foster med anencefali multipelt missbildade. Ansamlingen av multipelt skadade foster med anencefali 2001 betraktas som en sporadisk händelse.

Läpp-, käk-, gomspalter

Antalet ansiktsspalter 2004 var 98 födda barn med läpp-, käk- gomspalt och 47 barn med isolerad gomspalt. Totalt rapporterades 145 fall motsvarande en frekvens på 15,2 per 10 000 födda. Endast 5 foster med läpp-, käk-, gomspalt och 4 foster med isolerad gomspalt aborterades och av dessa 9 foster hade alla utom en kromosomrubbing/multipla missbildningar i andra organ (tabell 3a-b).

Medfödda hjärtfel

Totalt har 680 barn rapporterats med medfött hjärtfel. Av dessa hade 482 bara hjärtmissbildning. De fem vanligaste diagnoserna var VSD med 375, ASD med 180, PDA hos barn över 36 veckor med 73, coarctatio aortae med 43 samt atrioventrikulär septumdefekt med 41. Av de 680 barnen hade 50 (7 %) missbildningar i andra organ och 77 (11 %) kromosomavvikelse (tabell 4).

Totalt anmäldes 48 foster med hjärtmissbildning där graviditeten avbröts. Femton av dessa hade förutom hjärtfel missbildningar i andra organ än

hjärtat och sjutton olika kromosomavvikelser. Av de sexton fostren med enbart hjärtmissbildning hade majoriteten hypoplastisk vänster eller högerkammarsyndrom (n=11). De övriga sex fostren hade transposition (n=1), truncus communis, VSD och ASD (n=1), Fallots tetrad (n=1), tricuspidalis-dysplasi (n=1), respektive aortaatresi (n=1).

Under perioden 1999-2004 har totalt 126 barn/foster rapporterats med hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom anmälts. Av dessa var 23 fall avbrytanden (19%). Samma period rapporterades 39 fall med singel ventrikel, varav 10 som avbruten graviditet (26%).

Hypospadi

Totalt har 196 pojkar rapporterats med hypospadi. Ingen graviditet som avbrutits där fostret hade en hypospadi har rapporterats. I 176 fall har man angivit läget av hypospadin. Majoriteten (142 av 176; 81%) hade en glandulär hypospadi, 24 en penil hypospadi och 7 en penoskrotal eller skrotal hypospadi. Det är troligt att det föreligger en underrapportering av hypospadi, framför allt de glandulära (tabell 3a-b).

Diafragma- och bukväggsbråck

Under perioden 1999-2004 har totalt 158 barn/foster med diafragmabråck rapporterats. Av de 112 barnen hade 72 diafragmabråck som singulär missbildning, 7 fall hade även en kromosomavvikelse och 33 fall multipla missbildningar. Av de 46 avbrytandena, var 21 singulära, 4 hade en kromosomavvikelse och 21 var multipla. Sammanlagt hade 12 av 158 rapporterade barn/foster med diafragmabråck även en kromosomavvikelse (8%).

Samma period rapporterades 145 barn/foster med omfalocoele och 105 med gastroschisis. Av de 70 barnen med omfalocoele hade hälften (36 barn) omfalocoele som singulär missbildning, 14 hade en kromosomavvikelse och 20 barn var multipelt missbildade. Av de 75 fostren med omfalocoele, hade 17 en singulär missbildning, 29 även en kromosomavvikelse och 29 hade multipla missbildningar. Sammanlagt hade 42 av 145 rapporterade barn/foster med omfalocoele även en kromosomavvikelse (29%).

Av de 71 barnen med gastroschisis hade 57 denna avvikelse som enda missbildning och 12 hade multipla missbildningar. Av de 34 avbrutna graviditeterna var 12 singulära, 3 hade kromosomavvikelser och 19 var multipla. Sammanlagt hade 3 av de 105 rapporterade med gastroschisis en kromosomavvikelse (3%), d.v.s. betydligt färre än bland de med omfalocoele (29%). Prevalensen (förekomsten) av diafragmabråck, gastroschisis och omfalocoele har inte förändrats under perioden 1999-2004.

Medelåldern för mödrar med foster/barn med gastroschisis var 27 år, med omfalocoele 30 år och med diafragmabråck 30 år. Det betyder att det i Sverige som i andra länder observeras en låg medelålder för mödrar till foster/barn med gastroschisis.

Njuragenesi

Under 2004 har 10 fall rapporterats med dubbelsidig njuragenesi. Detta är ett oförändrat antal jämfört med perioden 1999-2003. Majoriteten (8/10; 80%) har rapporterats som avbrytanden jämfört med drygt 61 procent under perioden 1999-2003. Arton barn/foster med ensidig njuragenesi har rapporterats. Sex (33%) har rapporterats som avbrytanden jämfört med 33 procent 1999-2003. Anmärkningsvärt stor andel av barnen/fostren med njuragenesi hade multipla missbildningar. För perioden 1999-2004 hade 33 procent av de med dubbelsidig njuragenesi multipla missbildningar. Motsvarande siffra för ensidig njuragenesi var 51 procent. Den höga prevalensen av multipla missbildningar vid ensidig njuragenesi kan förklara den höga avbrytandefrekvensen i denna grupp (34%).

Magtarmmissbildningar

Under 2003 observerades en antydd ökad prevalens (förekomst) av höga hinder i magtarmkanalen (esofagus-, duodenom- och tunntarmatresi). Antalet barn/foster med colon- och analatresi samt med Hirschsprung sjukdom hade minskat något under samma period. Detta tolkas som en slumpmässig förändring. Under den senare perioden av 2004 observerades en normalisering av antalet höga atresier, medan en antydd ökning av antalet analatresier noterades. Ökningen bedöms som slumpmässig.

Multipla missbildningar

Andelen rapporterade foster med multipla missbildningar var 7,5 procent och motsvarande siffra för födda barn var 5,4 procent (tabell 1). Foster/barn med kromosomavvikelser eller kända syndrom betraktas som singulära missbildningar och ingår inte i gruppen multipla missbildningar, även om multipla missbildningar förekom. Prevalensen (förekomsten) multipla missbildningar varierar beroende på vilka missbildningar som studeras. Vid medfödda stenoser och atresier av tjocktarm (inklusive analatresi) finner man multipel missbildning i 48 procent, vid esofagusatresi, diafragmabråck, omfalocoele och gastroschisis i cirka 30-34 procent, och vid isolerade gomspalter i 24 procent av fallen. Däremot är det mindre vanligt med multipla missbildningar vid läpp-, käk-, gomspalter (13%), medfödda hjärtfel (7-11%) samt NTD (14%) (tabell 5).

Downs syndrom och andra kromosomavvikelser

En relativt komplett bild vad gäller Downs syndrom kan erhållas genom att uppgifter från Cytogenetiska Centralregistret och Missbildningsregistret kombineras. År 1973, då fosterdiagnostiken inte var utvecklad, hade 12,7 per 10 000 födda Downs syndrom. Under perioden 1973-2003 har frekvensen födda barn med Downs syndrom legat i princip konstant och varierat 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

2004 var enligt SCB 30,8 år, vilket skall jämföras med 26,5 år 1973. Medelåldern för kvinnor som födde barn med Downs syndrom 2004 var 33,8 år och för de kvinnor som avbröt graviditeten p.g.a. trisomi 21 var medelåldern 36,5 år. Medelåldern för samtliga kvinnor som fött barn som anmälts till missbildningsregistret var 30,9 år, dvs. i stort sett samma medelålder som för samtliga kvinnor som fött barn under år 2004 i Sverige (30,8 år). När det gäller mödraåldern vid födelse/avbrytande av barn/foster med Downs syndrom/trisomi 21 redovisas detta i tabell 6. År 2004 föddes 107 barn med Downs syndrom, d.v.s. 10,6 per 10 000 födda. Detta är en nedgång som sannolikt förklaras av en underrapportering, antingen av avbrutna graviditeter eller födda barn med Downs syndrom, då det inte inträffat något dramatiskt varken i fosterdiagnostiken eller mödraåldern under senaste året.

En ökning av antalet barn/foster med trisomi 18 och 21 har observerats under senaste åren (dock ej statistiskt signifikant). Hela ökningen kan förklaras av den höga mödraåldern.

De vanligaste missbildningarna vid ospecificerade kromosomrubbingar är omfalocele (29%). Vid Downs syndrom dominerar vissa avvikelser. Vid atrioventrikulär septumdefekt har 67% av barnen Downs syndrom och vid Hirschsprungs sjukdom har 20% denna kromosomavvikelse.

Majoriteten av barn födda med Downs syndrom lever idag till vuxen ålder, men så sent som 1969 dog mer än hälften av alla födda barn med Downs syndrom under sitt första levnadsår. År 2002 var medianlivslängden 55 år. Detta beror på många faktorer, bland annat förbättrat omhändertagande och operation av de medfödda hjärt- och tarmmissbildningarna, men även bättre behandling av infektioner och förbättrad integrering i samhället (diagram 4).

Summary

During the year 2004 a total of 1 585 infants (15.7 per 1 000 newborn children) were reported to the Swedish Registry of Congenital Malformations.

No changes in the prevalence of congenital malformations or multiple malformations have been observed. The number of terminated pregnancies because of congenital fetal malformation (ToP) increased in 2004 and was 455 cases compared to 419 in year 2003. The most dominant diagnosis in selective abortion was chromosomal aberrations.

In several conditions of life-threatening congenital malformations, between 54 per cent and 94 per cent of the pregnancies were ended by an abortion. Almost all cases of anencephaly and 54 per cent of spina bifida were reported in 2004 as ToP. A gradual decrease of newborn children with spina bifida and an increase of ToP with this malformation have been observed since 1975.

The number of newborn children with Down syndrome has been constant over time. The explanation for this is gradual increase of the mean maternal age from 26.5 years in 1973 to 30.8 years in year 2004 and an increased use of prenatal chromosomal investigations. Since 1978 the percentage of mothers aged 35 or older increased from 7 to about 20 per cent in 2004. During the last year, however, a decrease in birth of children with Down syndrome has been observed (1/1 000 birth). This will be followed coming years. The majority of infants born with Down syndrome survive to adulthood to a large extent. The median life expectancy is today 55 years.

Ordlista

aborterade	aborted
aboterade foster med kromosomrubbningar	aborted foetuses with chromosomal abnormality
aboterade foster med missbildning	aborted foetuses with malformation
anal/rektum	anus/rectum
andel i %	proportion, %
andelen mödrar ≥ 35 år, %	proportion mothers ≥ 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 spec. hjärtmissbildningar (Q24.8)	other specified malformations of heart
andra spec. missbildningar av aorta- och mitralisklaff (Q23.8)	other specified malformations of aortic and mitral valves
andra spec. missbildningar av hjärtskiljeväggar (Q21.8)	other malformations of cardiac septa
andra spec. missbildningar av hjärtats kamrar och förbindelser (Q20.8)	other specified malformations of cardiac chambers and connections
andra spec. missbildningar av de stora artärerna (Q25.8)	other specified malformations of great arteries
andra spec. missbildningar av stora verna (Q26.8)	other specified malformations of great veins
anencefali	anencephaly
anomali av portavensförbindelsen, ospec. (Q26.4)	anomalous pulmonary venous connection, unspecified
anomali av vena cava, ospec. (Q26.9)	anomaly of vena cava, unspecified
annan kromosomrubbning	other chromosomal abnormality
anorektal	anorectal
antal	number
antal hjärtdiagnoser	number of heart diagnoses
aortaklaffsinsufficiens (Q23.1)	insufficiency of aortic valve
aortaklaffstenos (Q23.0)	stenosis of aortic valve
aortopulmonell septumdefekt (Q21.4)	aortopulmonary 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

barn	births
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
duodenal	duodenal
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 kromosomrubbingar	number of births with chromosomal abnormality
födda barn med missbildning	number of births with malformation
födda flickor med missbildningar	girls born with malformations
födda pojkar med missbildningar	boys born with malformations
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 plate without cleft lip
grav öronmissbildning	serious ear malformation
Hirschsprung	Hirschsprung disease
hjärtblock (Q24.6)	heart block
hjärtfel	congenital heart disease
hjärtmissbildning inkl. VSD och PDA	malformation of heart including VSD and PDA
hjärtmissbildning ospec. (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
kranskärtsmissbildning (Q24.5)	malformation of coronary vessels
kvarstående vä-sidig övre hälven (Q26.1)	persistent left superior vena cava
Källa: dödsorsaksregistret	Source: The Cause of Death Register
levande födda	live births
levokardi (Q24.1)	laevocardia
läpp-, käk-, gomspalt	cleft lip with or without cleft palate
mikrocefali	microcephaly
missbildning	malformation
missbildning av aorta- och mitralisklaff, ospec. (Q23.9)	malformations of aortic and mitral valves, unspecified
missbildning av de stora artärerna, ospec. (Q25.9)	malformations of great arteries, unspecified
missbildning av hjärtats kamrar och förbindelser, ospec. (Q20.9)	malformations of cardiac chambers and connections, unspecified
mitralisinsufficiens (Q23.3)	mitral insufficiency
mitralisstenos/atresi (Q23.2)	mitral stenosis/atresia

moderns ålder	age of mother
multipla missbildningar, aborterade foster	multiple malformations, aborted fetuses
multipla missbildningar, födda barn	multiple malformations, number of births
njuragenesi/hypoplasi	renal agenesis/hypoplasia
obestämt kön	indeterminate sex
Obs! nya rapporteringsrutiner fr.o.m. 1999	Note! new reporting routines from 1999
okänt kön	unknown sex
omfalocele	omphalocele
partiellt anomalt mynnande lungvener (Q26.3)	partial anomalous pulmonary venous connection
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 ospec. (Q21.9)	malformations of cardiac septum, unspecified
singulära missbildningar, aborterade foster	single malformations, aborted fetuses
singulära missbildningar, födda barn	single malformations, number of births
spina bifida	spina bifida
stenos av aorta (Q25.3)	stenosis of aorta
stenos av lungartären (Q25.6)	stenosis of pulmonary artery
stenos av pulmonalklaff (Q22.1)	pulmonary valve stenosis
stenos av vena cava (Q26.0)	stenosis of vena cava
subaortastenosis (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 kromosomrubbnings	total number of chromosomal abnormalities
totalt antal missbildningar	total number of malformations

transposition av de stora kärlen (Q20.3)	transposition of the great vessels
tricuspidalisklaffmissbildning, ospec. (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
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 tricuspidalisklaffmissbildning (Q22.8)	other malformations of tricuspid valve

Teckenförklaring

- Intet finns att redovisa

Magnitude nil

Tabeller

Tabell 1**Antal rapporterade barn/foster med medfödda missbildningar 1999-2004***Number of reported newborn children/foetuses with congenital malformations in 1999-2004*

	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2004
	Frekvens per 1 000 födda						Antal
Födda barn							101 261
Födda barn med missbildning	14,2	13,0	14,7	14,6	15,6	15,7	1 585
Aborterade foster med missbildning	3,3	3,7	4,0	4,0	4,2	4,5	455
Totalt antal missbildningar	17,5	16,7	18,7	18,5	19,8	20,1	2 040
Födda barn med kromosomrubbnings	1,9	1,8	2,0	1,8	2,3	1,6	167
Aborterade foster med kromosomrubbnings	1,9	2,1	2,3	2,1	2,6	2,7	276
Totalt antal kromosomrubbnings	3,8	3,8	4,4	4,0	4,9	4,4	443
	Procent av rapporterade						Antal
Singulära missbildningar, födda barn	92,9	94,3	94,5	94,2	94,2	94,6	1 499
Multipla missbildningar, födda barn	7,1	5,7	5,5	5,8	5,8	5,4	86
Singulära missbildningar, aborterade foster	91,0	92,6	91,6	90,8	92,6	92,5	421
Multipla missbildningar, aborterade foster	9,0	7,4	8,4	9,2	7,4	7,5	34
Födda pojkar med missbildningar	62,0	63,1	63,2	60,2	60,5	60,5	960
Födda flickor med missbildningar	37,0	36,3	36,5	39,5	39,5	39,4	624
Okänt kön	1,0	0,6	0,3	0,3	0,0	0,1	1

Tabell 2

Andel foster med medfödda missbildningar där graviditeten avbrutits i relation till det totala antalet rapporterade missbildningar, 1999-2004

The proportion of congenital foetal malformations in terminated pregnancies in relation to the total number of reported malformations, 1999-2004

Diagnos	Foster andel i %	
	1999-2003	2004
Anencefali	94	94
Spina bifida	60	54
Encefalocele	65	93
Hydrocefalus	59	73
Tarmhinder	8	10
Hjärtfel	5	7
Njuragenesi, dubbelsidig	64	80
Njuragenesi, enkelsidig	35	33
Hypospadi	0	1
Diafragmabräck	30	25
Bukväggsbräck	44	44
Läpp-, käk-, gomspalt	8	6
Klumpfot	9	9
Downs syndrom	43	56
Trisomi 13 eller 18	71	77
Annan kromosomrubbnig	61	63

Tabell 3a**Medfödda missbildningar hos födda barn under perioden 1973-2003 och vid avbrutna graviditeter 1999-2003***Congenital malformations of newborn children during the period 1973-2003 and in terminated pregnancies in 1999-2003*

	1973-84	1985-98	1999-2003					
Diagnos	Födda Frekvens*		Födda Antal Frekvens*		Aborterade Antal Frekvens*		Totalt Antal Frekvens*	
Anencefali	2,01	0,43	10	0,21	164	3,51	174	3,73
Encefalocele	0,78	0,35	17	0,36	32	0,69	49	1,05
Spina bifida	3,89	2,89	92	1,97	136	2,91	228	4,88
Hydrocefalus	2,15	1,15	61	1,31	87	1,86	148	3,17
Mikrocefali	0,60	0,37	14	0,30	1	0,02	15	0,32
Ögonmissbildning	1,75	1,17	121	2,59	3	0,06	124	2,66
Grav öronmissbildning	3,25	1,96	146	3,13	3	0,06	149	3,19
Gomspalt	5,97	5,33	242	5,18	13	0,28	255	5,46
Läpp-, käk-, gomspalt	12,15	10,01	427	9,15	42	0,90	469	10,05
Esofagus			112	2,40	4	0,09	116	2,48
Duodenal			65	1,39	1	0,02	66	1,41
Övrig tunntarm			36	0,77	1	0,02	37	0,79
Anal/rektum			129	2,76	26	0,56	155	3,32
Hirschsprung	0,20	0,22	30	0,64	0	0,00	30	0,64
Hjärtmissbildning inkl. VSD och PDA			2 515	53,88	120	2,57	2 634	56,43
Diafragmabräck	2,05	1,66	91	1,95	39	0,84	130	2,78
Bukväggsbräck	2,46	1,69	115	2,46	88	1,89	203	4,35
Omfalocele			52	1,11	57	1,22	109	2,34
Gastroschisis			63	1,35	31	0,66	94	2,01
Njuragenesi/hypoplasi	2,78	1,46	66	1,41	58	1,24	124	2,66
Cystiska njurar	0,96	1,06	67	1,44	51	1,09	118	2,53
Hypospadi *	23,63	19,49	961	40,01	1	0,04	962	40,05
Obestämt kön	0,20	0,12	11	0,24	2	0,04	13	0,28
Generell skelettdysplasi	1,13	0,76	31	0,66	53	1,14	84	1,80
Extremitetsreduktion	5,75	4,53	245	5,25	46	0,99	291	6,23
Polydaktyli			185	3,96	14	0,30	199	4,26
Klumpfot			323	6,92	32	0,69	355	7,60
Downs syndrom/trisomi 21	8,70	8,36	640	13,71	488	10,45	1 128	24,16
Trisomi 18			80	1,71	198	4,24	278	5,96
Trisomi 13			29	0,62	69	1,48	98	2,10
Övrig kromosomavvikelse			179	3,83	282	6,04	461	9,88

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

Tabell 3b**Medfödda missbildningar hos födda barn och vid avbrutna graviditeter 2004***Congenital malformations of newborn children and in terminated pregnancies in 2004*

Diagnos	2004					
	Födda		Aborterade		Totalt	
	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*
Anencefali	2	0,20	32	3,16	34	3,36
Encefalocele	1	0,10	13	1,28	14	1,38
Spina bifida	16	1,58	19	1,88	35	3,46
Hydrocefalus	12	1,19	32	3,16	44	4,35
Mikrocefali	0	0,00	0	0,00	0	0,00
Ögonmissbildning	28	2,77	0	0,00	28	2,77
Grav öronmissbildning	29	2,86	3	0,30	32	3,16
Gomspalt	47	4,64	4	0,40	51	5,04
Läpp-, käk-, gomspalt	98	9,68	5	0,49	103	10,17
Esofagus	27	2,67	2	0,20	29	2,86
Duodenal	20	1,98	0	0,00	20	1,98
Övrig tunntarm	13	1,28	2	0,20	15	1,48
Anal/rektum	35	3,46	8	0,79	43	4,25
Hirschsprung	8	0,79	0	0,00	8	0,79
Hjärtmissbildning inkl. VSD och PDA	680	67,15	48	4,74	728	71,89
Diafragmabräck	21	2,07	7	0,69	28	2,77
Bukväggsbräck	27	2,67	21	2,07	48	4,74
Omfalocele	18	1,78	18	1,78	36	3,56
Gastroschisis	9	0,89	3	0,30	12	1,19
Njuragenesi/hypoplasi	14	1,38	14	1,38	28	2,77
Cystiska njurar	20	1,98	15	1,48	35	3,46
Hypospadi *	196	37,60	2	0,38	198	37,98
Obestämt kön	1	0,10	1	0,10	2	0,20
Generell skelettdysplasi	5	0,49	14	1,38	19	1,88
Extremitetsreduktion	44	4,35	9	0,89	53	5,23
Polydaktyli	53	5,23	6	0,59	59	5,83
Klumpfot	72	7,11	7	0,69	79	7,80
Downs syndrom/trisomi 21	107	10,57	138	13,63	245	24,19
Trisomi 18	10	0,99	54	5,33	64	6,32
Trisomi 13	12	1,19	20	1,98	32	3,16
Övrig kromosomavvikelse	38	3,75	66	6,52	104	10,27

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

Tabell 4

Medfödda hjärmissbildningar hos 680 födda barn rapporterade 2004

Congenital malformations of the heart in 680 newborn children reported in 2004

Missbildning	Antal hjärtdiagnoser				Totalt
	1	2	3	≥ 4	
Truncus communis (Q20.0)	5	3	-	-	8
Dubbelt flöde från höger kammare (Q20.1)	1	1	5	5	12
Transposition av de stora kärlen (Q20.3)	11	5	7	9	32
Dubbelt inflöde till kammare (Q20.4)	1	1	2	1	5
Diskordant arterioventrikulär förbindelse (Q20.5)	1	1	-	-	2
Förmaksisomerism (Q20.6)	-	-	1	-	1
Andra spec. missbildn. av hjärtats kamrar o. förbind. (Q20.8)	-	1	-	2	3
Kammarseptumdefekt (Q21.0)	258	70	31	16	375
Förmaksseptumdefekt (Q21.1)	72	65	28	15	180
Atrioventrikulär septumdefekt (Q21.2)	29	5	4	3	41
Fallots tetrad (Q21.3)	16	6	3	1	26
Andra spec. missbildn. av hjärtskiljeväggar (Q21.8)	-	-	2	-	2
Septumdefekt ospec. (Q21.9)	1	-	-	-	1
Atresi av pulmonalisklaff (Q22.0)	2	1	8	2	13
Stenos av pulmonalisklaff (Q22.1)	21	5	6	2	34
Andra missbildn. av pulmonalisklaff (Q22.3)	2	2	1	-	5
Tricuspidalisstenos/atresi (Q22.4)	2	-	1	2	5
Ebsteins anomali (Q22.5)	2	-	1	1	4
Hypoplastisk högerkammare (Q22.6)	-	-	2	1	3
Aortaklaffstenos (Q23.0)	12	3	2	-	17
Aortaklaffinsufficiens (Q23.1)	-	1	2	-	3
Mitralisstenos/atresi (Q23.2)	-	2	-	1	3
Mitralisinsufficiens (Q23.3)	-	2	1	1	4
Hypoplastisk vänsterkammare (Q23.4)	10	2	1	1	14
Andra spec. missbildn. av aorta- och mitralisklaff (Q23.8)	-	3	-	-	3
Missbildn. av aorta- och mitralisklaff ospec. (Q23.9)	-	1	-	-	1
Dextrokardi (Q24.0)	3	1	-	2	6
Infundibulär pulmonalisstenos (Q24.3)	3	1	1	2	7
Subaortastenost (Q24.4)	-	-	1	-	1
Kranskärlsmissbildn. (Q24.5)	1	1	2	-	4
Hjärtblock (Q24.6)	-	-	-	1	1
Andra spec. hjärmissbildn. (Q24.8)	-	-	1	-	1
Öppetstående ductus arteriosus (Q25.0)	16	33	17	7	73
Coarctatio aortae (Q25.1)	5	21	10	7	43
Atresi av aorta (Q25.2)	1	1	1	-	3
Stenos av aorta (Q25.3)	-	1	-	-	1
Övriga aortamissbildningar (Q25.4)	-	1	4	4	9
Atresi av lungartären (Q25.5)	-	1	1	-	2
Stenos av lungartären (Q25.6)	2	1	1	-	4
Andra missbildn. av lungartären (Q25.7)	2	6	4	2	14
Kvarstående vä-sidig övre hälven (Q26.1)	1	-	2	2	5
Totalt anomalt mynnande lungvener (Q26.2)	2	-	1	-	3
Partiellt anomalt mynnande lungvener (Q26.3)	-	-	1	-	1
anomali av portavensförbindelsen, ospec. (Q26.4)	-	1	1	-	2
andra spec. missbildningar av stora venerna (Q26.8)	-	1	-	-	1
anomali av vena cava, ospec. (Q26.9)	-	-	-	1	1
Totalt antal barn	482	125	52	21	680

Tabell 5**Antal och andel medfödda multipla missbildningar hos födda barn och avbrutna graviditeter vid olika diagnoser under perioden 1999-2004***Number and proportion of congenital multiple malformations in newborn children and terminated pregnancies with different diagnoses in 1999-2004*

Diagnoser	Totalt antal	Multipla antal	Kromosomer antal	Multipla andel i %	Kromosomer andel i %
Anencefali	208	24	5	12	2
Spina bifida	263	41	17	16	6
Gomspalt	306	74	16	24	5
Läpp-, käk-, gomspalt	572	72	42	13	7
Esofagus	143	46	17	32	12
Anal/rektum	198	96	15	48	8
Hirschsprung	38	3	6	8	16
Diafragmabräck	158	53	13	34	8
Omfalocele	145	49	40	34	28
Gastroschisis	105	31	3	30	3
Hypospadi	1 160	73	16	6	1
Kammarseptum- defekt	1 780	136	162	8	9
Förmaksseptum- defekt	787	87	130	11	17
Atrioventrikulär septumdefekt	229	18	149	8	65
Stenos av pulmonalisklaff	179	16	4	9	2
Coarctatio aortae	246	16	27	7	11

Tabell 6

Antal födda barn med Downs syndrom och antal avbrutna graviditeter med trisomi 21 i relation till antal levande födda barn, uppdelade efter moderns ålder, 1999-2004

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, 1999-2004

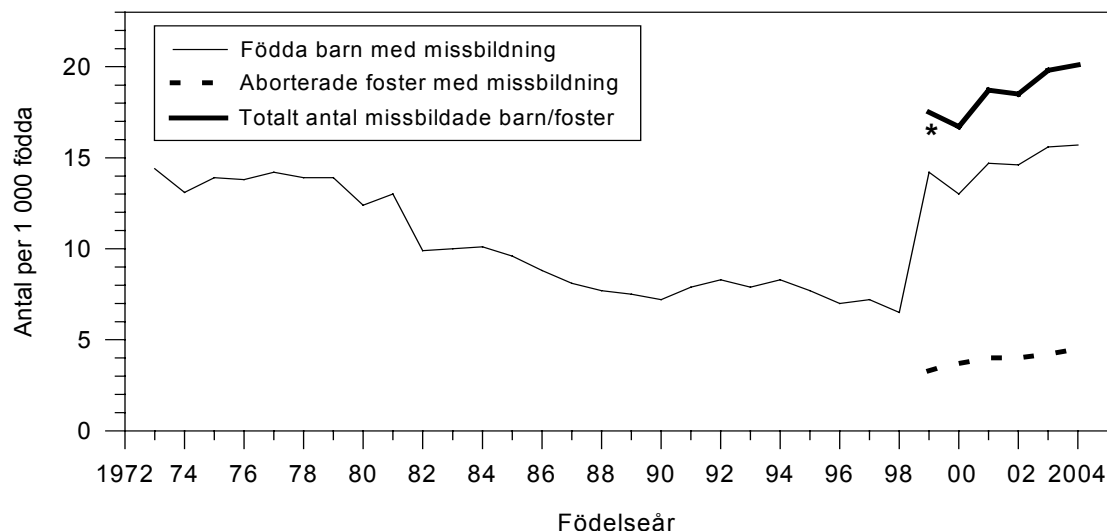
1999-2003					2004			
Moderns ålder	Down Födda	Trisomi 21 Aborterade	Down Totalt	Levande Födda	Down Födda	Trisomi 21 Aborterade	Down Totalt	Levande Födda
-15	0	0	0	159	0	0	0	38
16	0	0	0	477	0	0	0	108
17	0	0	0	1 189	0	1	1	221
18	4	0	4	2 281	0	0	0	423
19	4	0	4	4 241	0	0	0	814
20	4	1	5	6 643	0	0	0	1 340
21	5	2	7	9 348	2	0	2	1 839
22	2	1	3	11 586	1	1	2	2 317
23	13	4	17	14 569	5	1	6	2 781
24	13	4	17	18 207	5	1	6	3 709
25	14	1	15	22 599	0	0	0	4 393
26	29	2	31	27 263	0	1	1	5 001
27	25	6	31	31 526	1	4	5	5 882
28	23	8	31	35 030	3	4	7	7 027
29	26	7	33	36 549	2	3	5	7 969
30	31	5	36	36 930	4	3	7	8 212
31	29	8	37	35 389	11	3	14	8 171
32	51	12	63	32 583	7	1	8	7 760
33	36	16	52	29 039	9	7	16	6 873
34	51	29	80	25 758	3	7	10	5 736
35	43	37	80	22 065	9	9	18	4 753
36	50	41	91	17 657	6	11	17	4 205
37	28	46	74	13 768	16	8	24	3 416
38	32	37	69	10 152	2	17	19	2 637
39	28	54	82	7 522	7	19	26	2 020
40	13	53	66	4 956	2	15	17	1 370
41	23	38	61	3 337	3	7	10	848
42	11	33	44	1 978	4	4	8	501
43	10	13	23	1 175	2	3	5	301
44	3	13	16	582	1	4	5	159
45	2	12	14	264	2	3	5	52
46	0	3	3	137	0	1	0	28
47	0	1	1	32	0	0	0	14
48	1	1	2	30	0	0	0	3
49- okänt	0	0	0	31	0	0	0	7
	36	0	36	0	0	0	0	0
Totalt	640 (56,7 %)	488 (43,3 %)	1 128	465 052	107 (43,7 %)	138 (53,3 %)	245	100 928

Diagram

Diagram 1

Barn med medfödda missbildningar rapporterade under 1973-2004. För 1999-2004 anges antal avbrutna graviditeter p.g.a. fosterskada, samt totalt antal missbildade barn/foster

Newborn children with congenital malformations reported in 1973-2004. For the period 1999-2004 the number of terminated pregnancies because of congenital malformations as well as the total number of malformations are presented



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

Diagram 2

Födda barn med neuralrörsdefekter (NTD) (anencefali, encefalocele, spina bifida) 1973-2004. För perioden 1999-2004 anges totala antalet NTD (födda barn + avbrutna graviditeter)

Newborn children with neural tube defects (NTD) (anencephaly, encephalocele, spina bifida) in 1973-2004. For the period 1999-2004 the total number of cases with NTD (new-born children and terminated pregnancies) are presented

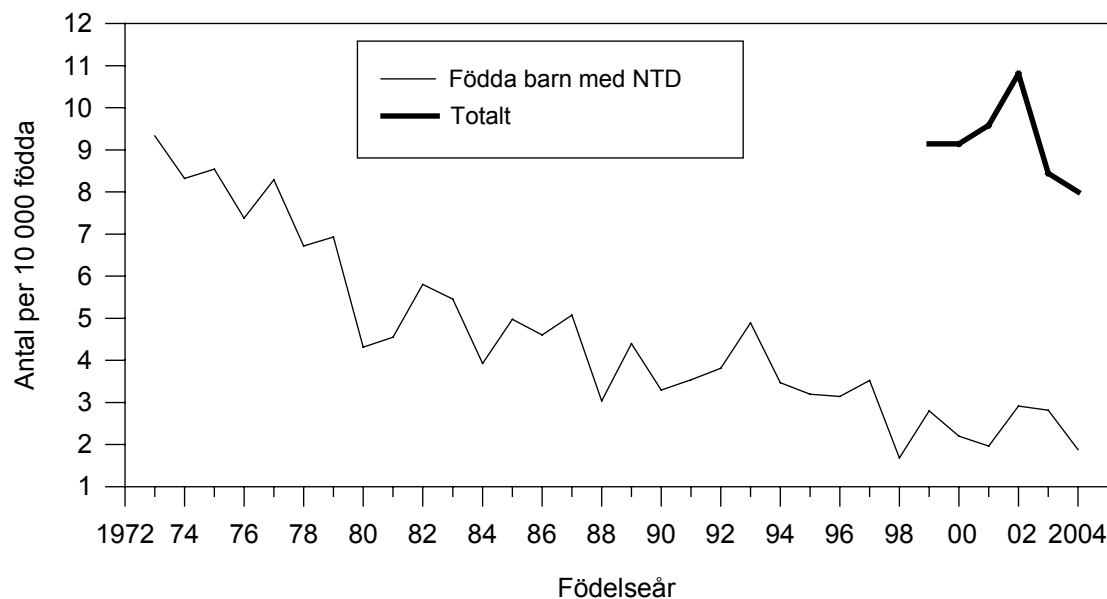


Diagram 3

Antal födda barn med Downs syndrom (DS) totalt och antal födda barn med DS med mödrar ≥ 35 år per 10 000 födda, samt andelen mödrar ≥ 35 år i hela populationen, 1978-2004

The number of newborn children with Down syndrome (DS) and the number of new-born children to mothers ≥ 35 years per 10 000 births, as well as the percentages of mothers ≥ 35 years in the Swedish population, 1978-2004

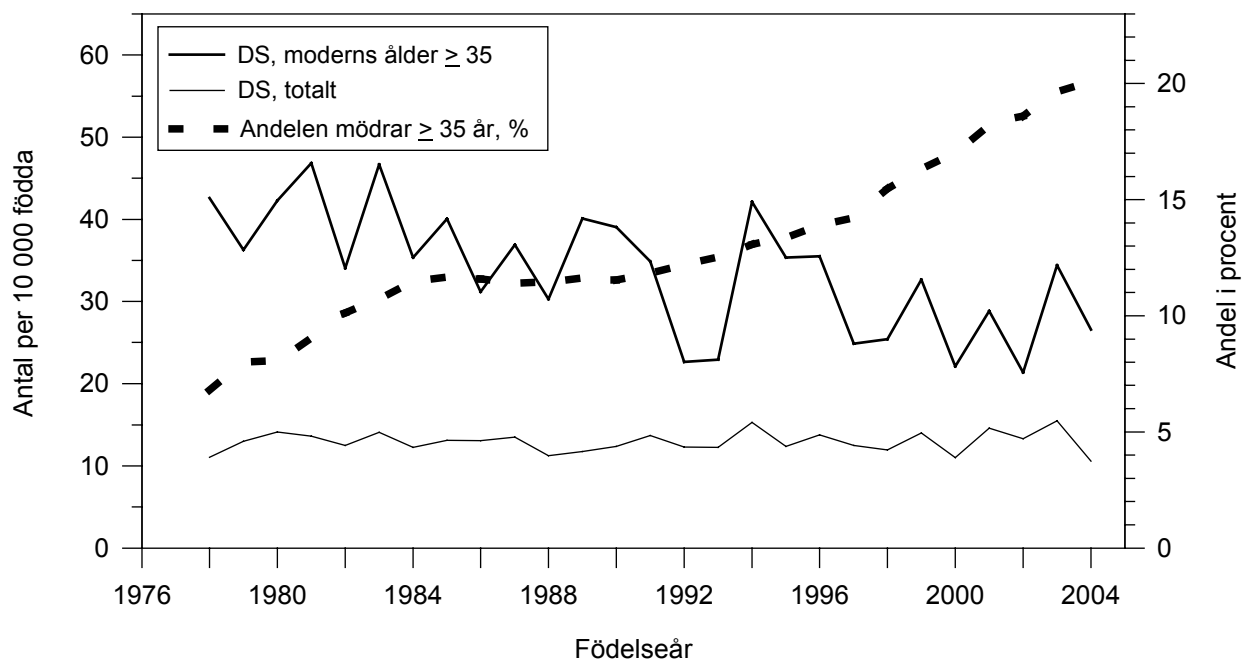
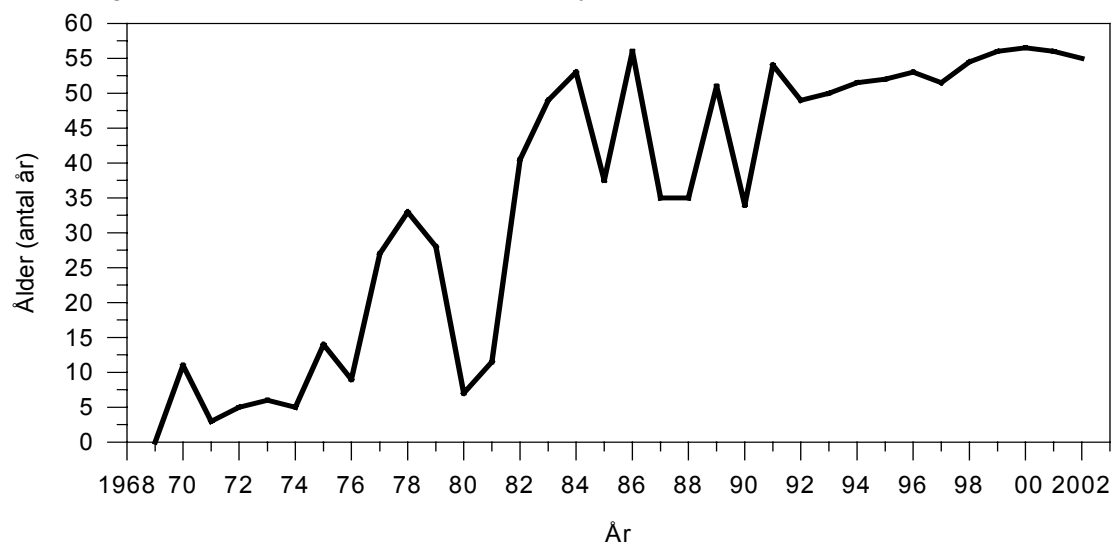


Diagram 4

Medianlivslängden¹ för personer med Downs syndrom, 1969-2002

Median age of survival in individuals with Down syndrome 1969-2002



1. Källa: dödsorsaksregistret

Bilaga

Insändes till:

Missbildningsregistret
Epidemiologiskt centrum
Socialstyrelsen
106 30 Stockholm

MISSBILDNINGSRAPPORT

Moderns personnr

Moderns namn

Adress

Tfn

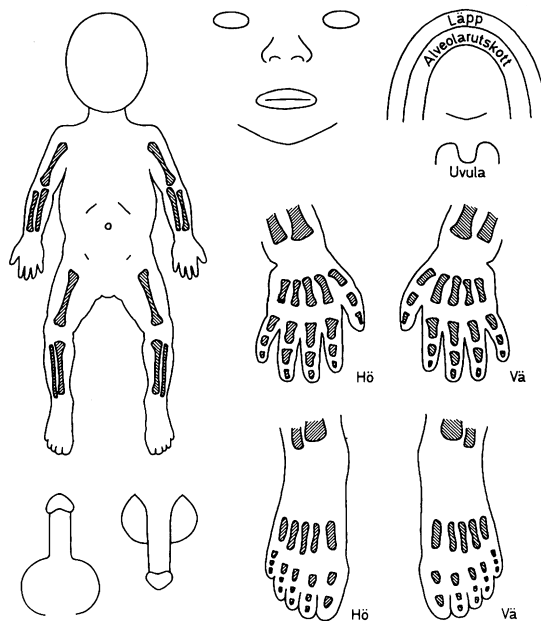
Rapporteringsdatum (år, mån, dag) (8 siffror)	Förlösningssenhets
Rapporterande läkare	Rapporterande klinik/sjukhus

Barnet

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

Specificera alltid missbildning

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



Kommentar till etiologi/misstänkt syndrom/annan kommentar

Missbildningskod enligt ICD 10 (OBS! För in diagnosen på FV 2)

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

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

Missbildningar av CNS

- ☐ Q00.0 Anencefali
- ☐ Q00.1 Craniorachisis
- ☐ Q00.2 Iniencefali
- ☐ Q01.0 Frontalt encefalocele
- ☐ Q01.1 Nasofrontalt encefalocele
- ☐ Q01.2 Occipitalt encefalocele
- ☐ Q01.8 Encefalocele med annan lokalisation
- ☐ 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 Glaskroppsgyumling
- ☐ 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 mellanörat
- ☐ Q16.5 Missbildning av innerörat
- ☐ Q17.3 Annan missbildning av öra
- ☐ Q17.4 Felplicerat 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 anomal
- ☐ 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 hålven
- ☐ Q26.2 Totalt anomalt mynnande lungvener
- ☐ Q26.3 Partiellt anomalt mynnande lungvener
- ☐ Q26.5 Anomali av portavensförbindelsen
- ☐ Q26.8 Missbildning av de stora venerna
- ☐ Q27.1 Medfödd njurartärstenos
- ☐ Q27.2 Annan missbildning av njurartär
- ☐ Q27.3 Perifer arteriovenös missbildning/Arteriovenöst aneurysm
- ☐ Q27.4 Flebaktasi
- ☐ Q27.8 Annan missbildning av det perifera kärlsystemet

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

Missbildningar av andningsorgan

- ☐ Q30.0 Koanalatresi
- ☐ Q30.1 Agenesi av näsan
- ☐ Q30.2 Fissurerad/kluven näsa
- ☐ Q30.3 Perforerat 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

Missbildningar av munhåla och svalg

- ☐ 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 Svalgfick
- ☐ Q38.8 Annan missbildning av svalget

Missbildningar av magtarmkanal

- ☐ 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 stenos
- ☐ Q43.7 Kloakmissbildning
- ☐ Q43.8 Andra missbildningar av tarmar

Missbildningar av lever, gallvägar, 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 annulare
- ☐ Q45.2 Medfödd pancreascysta
- ☐ Q45.3 Annan missbildning av pancreas
- ☐ Q45.8 Annan missbildning av matsmältningsorgan

Missbildningar av könsorgan

- ☐ 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 ureter
- ☐ Q62.2 Megaloureter
- ☐ Q62.3 Andra avflödeshinder i njurbäcken och ureter
- ☐ Q62.4 Agenes av ureter
- ☐ Q62.5 Dubbel ureter
- ☐ Q62.6 Malposition av ureter
- ☐ Q62.7 Medfödd vesikoureterorenal reflux
- ☐ Q62.8 Annan missbildning av ureter
- ☐ Q63.0 Accessorisk njure
- ☐ Q63.1 Hästskonjure
- ☐ Q63.2 Ektopisk njure
- ☐ Q63.3 Hyperplasi av njure
- ☐ Q63.8 Annan missbildning av njure
- ☐ Q64.0 Episfadi
- ☐ Q64.1 Extrofi av urinblåsa
- ☐ Q64.2 Uretravalvel
- ☐ Q64.3 Annan stenosis av uretra och blåshals
- ☐ Q64.4 Missbildning av urachus
- ☐ Q64.5 Avsaknad av urinblåsa och uretra
- ☐ Q64.6 Blåsdvertikel
- ☐ Q64.7 Annan missbildning av urinblåsa och uretra
- ☐ Q64.8 Annan missbildning av urinvägar

Missbildningar av muskler, skelett och extremiteter

- ☐ Q65.8 Medfödd deformitet av höftleden
(ej höftledsluxatio som anmäls via FV 2)
- ☐ Q66.0 Ekvinovarus klumpfot (behandlingskrävande)
- ☐ Q66.1 Kalkaneovarus klumpfot (behandlingskrävande)
- ☐ Q66.2 Metatarsus varus (behandlingskrävande)
- ☐ Q66.3 Anna varusdeformitet av fötterna
- ☐ Q66.4 Kalkaneovalgus klumpfot (behandlingskrävande)
- ☐ Q66.6 Annan valgusdeformitet av fötterna
- ☐ Q66.8 Annan deformitet av fötterna
- ☐ Q67.0 Ansiktsasymmetri
- ☐ Q67.4 Annan missbildning av ansiktet/skalle/käke
- ☐ Q67.5 Deformitet av kotpelaren
- ☐ Q67.6 Pectus excavatum
- ☐ Q67.7 Pectus carinatum
- ☐ Q67.8 Annan deformitet av bröstorg
- ☐ Q68.0 Deformitet av sternokleidomastoideusmuskel
- ☐ Q68.1 Handdeformitet
- ☐ Q68.2 Deformitet av knä
- ☐ Q68.3 Böjning av femur
- ☐ Q68.4 Böjning av tibia och fibula
- ☐ Q68.5 Annan böjning av de långa rörbenen
- ☐ Q68.8 Annan missbildning av muskel/skelett
- ☐ Q69.0 Polydaktyli fingrar (ej minimal extra lillfinger)
- ☐ Q69.1 Accessorisk tumme
- ☐ Q69.2 Accessorisk tå
- ☐ Q70.0 Syndaktyli fingrar med synostosis
- ☐ Q70.1 Enkel syndaktyli av fingrar utan synostosis
- ☐ Q70.2 Syndaktyli tår med synostosis
- ☐ Q70.3 Enkel syndaktyli mellan tår utan synostosis
(ej minimal syndaktyli mellan tå 2- 3 eller 3-4)
- ☐ Q71.0 Komplet avsaknad 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 Klohand/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 tå (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 Osteokondryplasier/skelettdysplasier
med bristande tillväxt av rörben och kotpelare (dvärgväxt)
- ☐ Q78 Annan osteokondroplasi

Missbildningar av kroppsvägg och hud

- ☐ Q79.0 Diafragmabráck
- ☐ 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, hereditärt
- ☐ Q82.3 Incontinentia pigmenti
- ☐ Q82.4 Ektodermal dysplasi (anhidrotisk)
- ☐ Q82.8 Annan missbildning av huden
- ☐ Q83.2 Avsaknad av bröstvårta
- ☐ Q83.3 Accessorisk bröstvårta
- ☐ Q83.8 Annan missbildning av bröstkörtel
- ☐ Q84.0 Alopeci, medfödd
- ☐ Q84.1 Annan missbildning av hår
- ☐ Q84.2 Hypertrikos, medfödd
- ☐ Q84.3 Anonyki (nagelaplasti)
- ☐ 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 binjure
- ☐ Q89.2 Missbildningar av endokrina organ
- ☐ Q89.3 Situs inversus
- ☐ Q89.4 Siamesiska tvillingar
- ☐ Q89.8 Andra missbildningar som ej klassificeras annorstädes

Kromosomavvikelse

- ☐ 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:

Missbildningsregistret
Epidemiologiskt centrum
Socialstyrelsen
106 30 Stockholm

RAPPORT AV INDUCERAD ABORT PÅ GRUND AV FOSTERSKADA

Kvinnans 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 enligt UL

Huvudsaklig indikation för prenatal diagnostik

☐ Rutin	☐ Annan	Om annan, specificera
--------------------------------	--------------------------------	-----------------------

Metod för prenatal diagnostik

☐ Ultraljud	☐ Amniocentes	☐ Annan	Om annan, specificera
☐ Chorionvillibiopsi	☐ Kordocentes		

Utförda undersökningar av fostret före eller efter aborten

☐ Kromosomundersökning	Resultat
☐ DNA-baserad diagnostik	Resultat
Undersökning av patolog	Om ja, var?
☐ Nej ☐ Ja	
Helkroppsröntgen	Om ja, var?
☐ Nej ☐ Ja	
Foto	Om ja, var?
☐ Nej ☐ Ja	

Diagnos, missbildning, genetisk sjukdom

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

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