

Fosterskador och kromosomavvikelser 2013

Birth defects 2013

Rapport över Fosterskador och kromosomavvikelser 2013 Birth defects 2013

Information:

Karin Källén, Tel. 075-247 34 06, karin.kallen@socialstyrelsen.se

Karin Gottvall, Tel. 075 - 247 38 99, karin.gottvall@socialstyrelsen.se

Tidigare publicering:

Tidigare årsrapporter från registret för övervakning av fosterskador (fd. missbildningsregistret) har getts ut inom serien Statistik år 2000–2002. Som Sveriges officiella statistik (SOS), inom serien Statistik, Hälso- och sjukvård år 2003–2012. Från och med datainsamlingsår 2013 publiceras rapporten fristående från serietillhörighet.

Previous publication:

Previous annual reports from the Swedish Birth Defects Registry (previously the Swedish Registry of Congenital Malformations) belong to the series STATISTICS in 2000–2002, to the series STATISTICS – HEALTH AND DISEASES, which is part of the Official Statistics of Sweden 2003–2012. From 2013 the report does not belong to a specific series.

Denna publikation skyddas av upphovsrättslagen. Vid citat ska källan uppges. För att återge bilder, fotografier och illustrationer krävs upphovsmannens tillstånd.

Artikelnummer 2015-3-3
Publicerad www.socialstyrelsen.se, mars 2015

Förord

Denna publikation presenterar statistik över fosterskador och kromosomavvikelser hos nyfödda barn under perioden 1973–2013 samt hos foster vid graviditeter som avbrutits på grund av fosterskador under 1999–2013.

Rapporten bygger på uppgifter från registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser samt även från det medicinska födelseregistret och patientregistret. Rapporten 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 Karin Källén och Karin Gottvall vid Socialstyrelsen.

Stockholm i mars 2015

Marcus Gry

Enhetschef

Enheten för epidemiologi och metodstöd.

Avdelningen för utvärdering och analys

Innehåll

Förord	3
Sammanfattning	7
Summary	8
Inledning/Bakgrund	9
Material och Metod	11
Datainsamling	11
Bearbetning och övervakning	11
Tillförlitlighet och bortfall	13
Resultat	14
Allmän fosterskadefrekvens och tidstrender	14
Inducerade aborter på grund av fosterskada/kromosomavvikelse	17
Könsfördelning	20
Kromosomavvikelser	24
Fosterskador utan kromosomavvikelser	28
Neuralrördefekter	28
Fosterskador och moderns födelseland	31
Hjärtfel	33
Referenser	36
Bilaga 1. Tabeller	37
Bilaga 2. Definitioner	42
Bilaga 3. Blanketter för inrapportering av fosterskador	43

Sammanfattning

Till skillnad från föregående års rapporter om fosterskador och kromosomavvikelser som helt baserades på data från det särskilda registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser, så baseras årets rapport på bästa möjliga data från tre register:

- Registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser (FoK), omfattande inducerade aborter på grund av fosterskada, barn med multipla missbildningar, och dödfödda barn med fosterskador.
- Medicinska födelseregistret (MFR) med barndiagnoser.
- Patientregistret (PAR), diagnoser under barnens första levnadsår har inkluderats.

Tidigare år har det inte gått att dra några ordentliga slutsatser baserat på skillnader i förekomst av fosterskador mellan regioner, eller skillnader över tid då förändringar/skillnader kunde bero på skillnader i rapporteringsbenägenhet. Med årets breda datafångst, så torde dessa problem vara mindre.

I årets rapport undersöks huruvida man kan skönja någon ökning eller minskning över tid av olika typer av fosterskador/kromosomavvikelser. Fokus har också ägnats åt att kartlägga eventuella regionala skillnader då det gäller resultat av fosterdiagnostik undersökningar. Ett avsnitt har också ägnats åt att undersöka om det finns några skillnader i förekomst av fosterskador bland barn till kvinnor som själva är födda utanför Norden jämfört med barn till kvinnor födda i Norden.

Rapporten visar att:

- Antalet barn som föds med Downs syndrom inte förändrats över åren, trots att mödraåldern ökar. Detta beror på en ökande frekvens aborter av foster med trisomi 21.
- Alltfler foster med trisomi 21 upptäcks och aborteras bland yngre kvinnor.
- Det föds allt färre barn med neuralrörsdefekter, och det tycks inte enbart bero på en ökande mängd aborter, utan det tycks finnas en reell minskning av incidensen av neuralrörsdefekter.
- Kvinnor födda utanför Norden har signifikant högre risk att föda ett barn med anencefali.
- Abortfrekvensen vid spina bifida varierar kraftigt över landet. Från ca 60 procent i Stockholm och Göteborg, till ca 30 procent i den norra regionen.
- Det finns också stora regionala skillnader då det gäller abortfrekvensen vid allvarliga hjärtfel. I Stockholm/Gotland-regionen aborteras nära 60 procent av alla foster med hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom, i den sydöstra regionen 50 procent, medan motsvarande andel ligger mellan 15 procent och 25 procent i de övriga regionerna.

Summary

The current report on birth defects and chromosomal abnormalities is the first one that is based on linkages between three registers, while the former reports were based on the register for surveillance of birth defects only. Data from the following registers are used:

- The surveillance register of birth defects (FoK), including abortions due to birth defects or chromosomal abnormalities.
- The medical births register (MFR).
- The patient register (PAR), only diagnoses retrieved from the first year of life are included.

Previous years, it has not been possible to draw any conclusions regarding time trends, or regional differences. This is because of the fact that with the previous data capture, all changes could be due to differences in reported drop-out rates between time periods and regions. With the data retrieval procedure used in the current report, the reporting is likely to be close to complete.

The current report shows that:

- The number of children born with Down's syndrome has not changed over the past year, in spite of the increasing maternal age at delivery. The reason is the increasing number of induced abortion with fetuses with trisomy 21.
- There is an increasing rate of abortions in pregnancies with fetuses with trisomy 21 among younger women.
- The incidence of neural tube defects is significantly decreasing, and this decrease is not an effect of increased abortion rates in affected pregnancies.
- Women who were born outside the Nordic countries were at increased risk of giving birth to an infant with anencephaly.
- The abortion rate for spina bifida varied significantly across the health care regions, from approximately 60% in the Stockholm area to approximately 30% in the northern health care region.
- There were also significant and considerable regional differences regarding the abortion rate for severe heart defects. For hypoplastic left heart syndrome, the abortion rate varied from 60% in the Stockholm/Gotland area, 50% in the south east health care region, to between 15% and 25% in the four other health care regions.

Inledning/Bakgrund

Socialstyrelsen startade övervakning av fosterskador redan 1964, då registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser (tidigare benämnt ”missbildningsregistret”) grundades. Registret, som här i rapporten även benämns som fosterskaderegistret och övervakningsregistret, utformades för att man snabbt skulle kunna se om det skedde någon plötslig ökning av någon specifik fosterskada eller missbildningssyndrom (som t.ex. efter neurosedynkatastrofen). Idag, 50 år senare, kan man konstatera att någon sådan kraftig ökning av någon specifik fosterskada eller missbildningssyndrom inte inträffat. Genom att länka till andra register, och studera samband mellan fosterskador och olika exponeringar (som t.ex. vissa läkemedel, och rökning under tidig graviditet) så har man dock genom åren kunnat upptäcka ett antal faktorer som ökar risken för vissa typer av fosterskador (1).

Genom att göra trendanalyser kan man undersöka om det under en längre tid finns någon konsekvent ökning eller minskning av någon typ av fosterskada som skulle kunna tyda på att det finns någon okänd faktor som ökar eller minskar risken. För att dylika trendanalyser skall vara tillförlitliga krävs dock att rapporteringen till registren är fullständig. Tidigare års fosterskaderapporter har baserats på en enda källa, nämligen det särskilda registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser. I årets rapport har det gjorts en viktig förändring. Resultaten baseras nu på data från tre källor: fosterskaderegistret (FoK), det Medicinska födelserregistret (MFR), och patientregistret (PAR). Eftersom information sammanställs från fler datakällor än tidigare år så kommer data i årets rapport att skilja sig från tidigare års rapporter. Med årets mer breda datafångst kommer förhoppningsvis bortfallet kunna begränsas, och trendanalyser vara möjliga att genomföra.

Allt fler graviditeter avbryts när det konstateras att fostret har en allvarlig fosterskada eller kromosomavvikelse. Abortfrekvensen påverkar alltså alltmer frekvensen av födda barn med något sådant tillstånd. Övervakningen av fosterskador är inte fullständig om aborter på grund av fosterskada/ kromosomavvikelse inte är medräknade. Sådana aborter rapporteras till registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser sedan 1999. Denna information kan användas för att undersöka trender (där man kan lägga ihop födda barn och aborterade foster med en viss fosterskada), och även estimerar abortfrekvens bland olika skador. Det går dock inte att använda information om aborter på grund av fosterskada för att utföra riskanalyser gällande olika exponeringar. För närvarande saknas nämligen möjligheter att koppla information om exponeringsdata som t.ex. rökning och läkemedelsanvändning under graviditet i dessa fall. Nuvarande lagstiftning medger inte att Socialstyrelsen registrerar kvinnors personnummer vid abort.

Man kan dock konstatera att det idag finns fler frågeställningar som gäller fosterskador och kromosomavvikelse än riskfaktoranalyser. En alltmer central fråga gäller aborter som sker på grund av att man upptäckt en fosterskada eller kromosomavvikelse. Frågor om jämlik tillgång till fosterdiagnostik för de föräldrar som så önskar blir alltmer central i takt med att fosterdiagnostiken byggs ut.

Det tycks också vara lämpligt att studera vilka fosterskador som diagnostiseras och aborteras. Rapporten innehåller också data så att den kan tjäna som ett referensmaterial för uppgifter om t.ex. frekvenser av olika fosterskador i Sverige.

Material och Metod

Datainsamling

Information om fosterskador hämtas från tre olika datakällor, registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser (FoK), Medicinska födelseregistret (MFR) och Patientregistret (PAR). Som nämndes inledningsvis, så startade det dåvarande missbildningsregistret 1964. År 1973 startades det Medicinska födelseregistret som omfattar mödrar och nyfödda barn (såväl levande födda som dödfödda barn), och innehåller detaljerad medicinsk information om graviditet och förlossning och nyfödda barn, däribland diagnoser på barn med fosterskador eller kromosomavvikelser. Mellan 1973 och 2012 rapporterades barn med fosterskador och kromosomavvikelser både till MFR och till FoK. Sedan år 1987 finns PAR med nationell täckning. Registret omfattar all slutna vård och sedan 2002 även öppen vård vid specialistenhet vid sjukhus. Genom att använda data från PAR under barnets första levnadsår kan även fosterskador som inte upptäckts i nyföddhetsperioden identifieras.

Sedan 1999 rapporteras inducerade aborter som utförts på grund av fosterskada eller kromosomavvikelse till fosterskaderegistret. Rapportering sker på en särskild blankett inskickad från kliniker där aborterna utförs. All information om aborter är anonymiserad.

Det är i regel barnläkare/neonatologer som rapporterar diagnoser hos levande födda barn. När det gäller dödfödda barn med dödfödda fosterskador eller foster där graviditeten avbrutits på grund av fosterskada/kromosomavvikelse är det i regel en kvinnoklinik/obstetriker som rapporterar. Rapportering sker även från de barnkardiologiska klinikerna och från de cytogenetiska laboratorierna.

I de, för fosterskaderegistret utformade blanketterna, beskrivs de upptäckta fosterskadorna 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 och foster kan kopior av epikris, obduktionsprotokoll eller annan relevant handling av betydelse bifogas. Enbart avidentifierade uppgifter som avser foster efter inducerad abort på grund av fosterskada/kromosomavvikelse bifogas. Ifylld blankett insändes sedan till Socialstyrelsen.

Alla inkomna rapporter granskas och efter bedömning och kodning av varje enskilt barn respektive foster registreras uppgifterna i fosterskaderegistret.

Bearbetning och övervakning

De rapporter om fosterskador och kromosomavvikelser som Socialstyrelsen tidigare har publicerat baserades huvudsakligen på data från fosterskaderegistret. Under 2012 gjorde Socialstyrelsen en utredning som visade att en högre täckningsgrad skulle uppnås om man även baserade övervakningen på information från det medicinska födelseregistret och patientregistret (2). Det fanns dock två grupper för vilka det befanns vara önskvärt att fortsätta den

parallella rapporteringen. Det gällde dels barn som fötts med multipla skador (som skulle kunna vara följden av en ny stark fosterskadande faktor och som alltså bör rapporteras utan dröjsmål), dels dödfödda barn (för vilka diagnostiseringen är ofullständig i födelseregistret, och komplettering av information från patientregistret av naturliga skäl saknas). Rapporten om täckningsgrads undersökningen kan laddas ner från Socialstyrelsens webbplats, se länk: <http://www.socialstyrelsen.se/publikationer2014/2014-2-13>

Socialstyrelsen beslutade att fr.o.m. datainsamlingsår 2013 basera övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser på följande sätt:

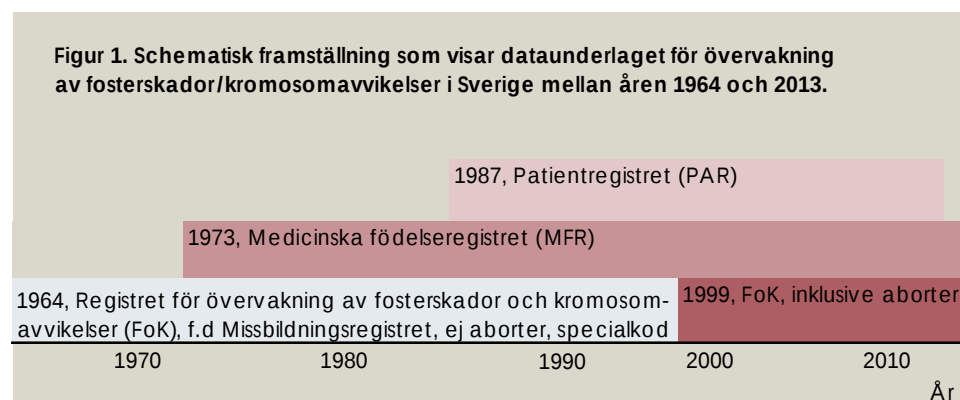
A. Hos födda barn: länknings mellan följande tre register:

- Medicinska födelseregistret
- Patientregistret
- Fosterskaderegistret: Rapporter av barn med multipla skador, fosterskador hos dödfödda barn och rapportering från de cytogenetiska laboratorierna.

B. Hos foster vid avbrytande på grund av fosterskada/kromosomavvikelse:

- Fosterskaderegistret: Anonymiserade rapporter om fosterskador/kromosomavvikelser vid graviditeter som avbrutits.

Figur 1 visar en schematisk bild över de register och perioder som fosterskadeövervakningen omfattar. Det är viktigt att notera att årets fosterskaderapport färdigställs innan hela 2014 års patientregister är tillgängligt. Det innebär en något sämre datafångst för ettårs uppföljningen av barn födda i slutet av år 2013. Därför kan vissa jämförelser mellan 2013 års data och tidigare års data komma att halta. Från och med 2015 kommer dock patientregistret att färdigställas kvartalsvis, så problemet med den sämre datafångsten det sista undersökta året kommer inte att gälla i nästa års fosterskaderapport.



Syftet med övervakningen är dels att kontinuerligt övervaka förekomsten av fosterskador och kromosomavvikelser i landet för att så snabbt som möjligt upptäcka en eventuell plötslig ökning, men också att utföra riskfaktoranalyser och studera långtidsförändringar i förekomsten av specifika fosterskador och kromosomavvikelser. För att kunna göra tillförlitliga trendanalyser krävs en hög rapporteringsgrad.

Mindre allvarliga tillstånd som är singulära som kan vara svåra att övervaka på grund av varierande diagnostik rapporteras inte till fosterskaderegistret.

ret, utan endast till det medicinska födelseregistret. Ett par av tillstånden är dessutom normaltillstånd hos förtidigt födda barn. I årets rapport har följande mindre allvarliga fosterskador exkluderats:

- Icke nedstigna testiklar
- Två kärl i navelsträngen
- Persisterande ductus arteriosus
- Höftledsluxationer
- Nevus

Rapporten är helt baserad på diagnoser som rapporterats enligt ICD-systemet. IDC-8 användes mellan åren 1973 och 1986, ICD-9 mellan åren 1987 och 1996 (1997 i Skåne) och sedan 1997 (1998 i Skåne) sker rapporteringen av diagnoser enligt svensk version av ICD-10 (Q00–Q99).

De olika versionerna av diagnossystemet ICD gör det komplicerat att göra jämförelser mellan olika tidsperioder. Andra begränsningar som gör analyser över tid komplicerade är att de olika datakällorna har olika syften med avseende på vad som skall registreras, samt att registren tillkom vid olika tidpunkter. I FoK så registreras foster efter inducerad abort på grund av fosterskada samt nyfödda barn. I MFR och PAR så registreras enbart födda individer. Många fosterskador upptäcks inte förrän efter nyföddhetsperioden. Dessa kan identifieras i patientregistret som fick nationell täckning 1987 (se figur 1). Före detta år var alltså enbart fosterskador som upptäckts i nyföddhetsperioden registrerade. Andelen inducerade aborter på grund av fosterskada/kromosomavvikelse är, som framhållits tidigare, en ytterligare faktor som försvårar trendanalyser, och information om aborter finns endast från 1999.

Vid inducerad abort kan emellertid inga eftersökningar göras av ej inrapporterade fall, eftersom kvinnans personnummer av legala skäl inte registreras. Det är därmed heller inte möjligt att samköra med andra register för att studera t.ex. läkemedels exponering vid graviditeter som avbrutits på grund av fosterskada.

Det är värt att notera att den aktuella rapporten inte utgör den enda typ av övervakning av fosterskador/kromosomavvikelser som sker vid Socialstyrelsen. Det utförs t.ex. även regelbundna analyser för att undersöka läkemedels-exponering hos modern i början av graviditeten i relation till barn med fosterskador.

Tillförlitlighet och bortfall

Bortfallet i registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser är relativt stort. Det visar forskningsrapporten om täckningsgrader av fosterskador bland barn i olika register (2). Med den nya datainsamlingsmetoden som beskrivits ovan så har bortfallet minskat.

Så länge bortfallet sker slumpartat har det liten betydelse för bedömningar av riskfaktorer. Avsaknad av en uppgift får betydelse först när man försöker bestämma hur vanlig en viss fosterskada är, eller vid tidstrendanalyser.

Resultat

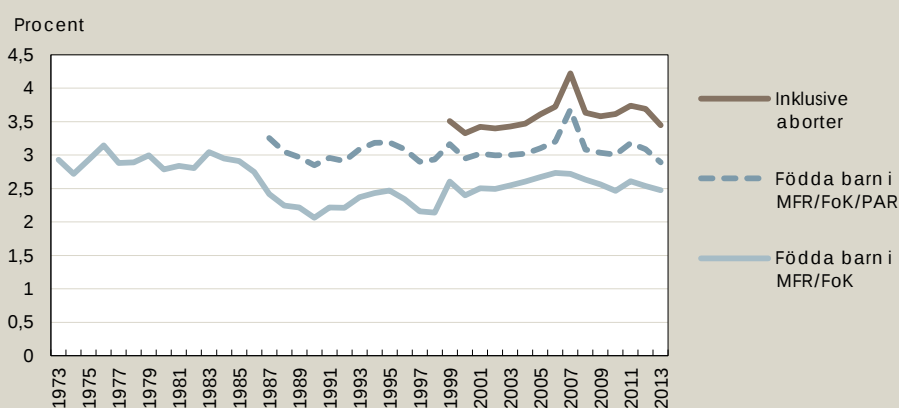
Allmän fosterskadefrekvens och tidstrender

Figur 2 visar andelen födda barn/foster som har någon rapporterad fosterskada/kromosomavvikelse. Andelen barn/foster med fosterskada visas som procent av alla födda barn. Aborterna avser enbart avbrytanden av graviditeter på grund av fosterskada. Som framgår av figuren så får man olika frekvenser beroende på vilken/vilka datakällor man använder för att hitta fosterskadorna. De källor som har använts för att identifiera fosterskador/ kromosomavvikelser är det medicinska födelseregistret (MFR), patientregistret (PAR) och registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser (FoK). Större delen av rapporten omfattar perioden 1999–2013 då alla datakällor är tillgängliga.

Trots förändringar i insamlad data och förändringar i diagnossystem, så är frekvensen av rapporterade fosterskador/kromosomavvikelser bland födda barn relativt konstant. Om man inkluderar diagnoser rapporterade till PAR under första levnadsåret, så ligger frekvensen fosterskador/kromosomavvikelser bland födda barn på ca 3 procent. Senare i rapporten kommer det dock att visa sig att trenderna ser väldigt olika ut för olika typer av fosterskador/kromosomavvikelser. Eftersom abortfrekvensen kraftigt skiljer sig för de olika typerna av fosterskador/kromosomavvikelser så kommer betydelsen av att inkludera aborter i analyserna att variera.

Tabell 1 visar, för åren 1999–2013, antal och andel (procent) barn/foster med fosterskada/ kromosomavvikelse uppdelat på år, födda barn/aborter, och förekomst av kromosomavvikelse. Andelen barn/foster med fosterskada redovisas som procent av alla födda barn. Aborterna avser enbart avbrytanden på grund av fosterskada.

Figur 2. Frekvens fosterskador/kromosomavvikelser, 1999-2013

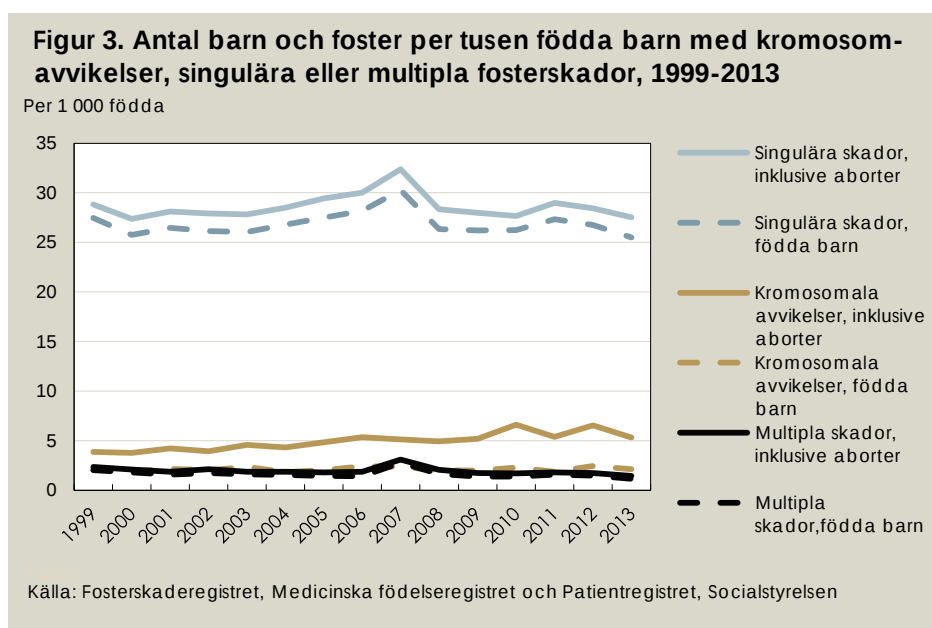


Källa: FoK= Fosterskaderegistret, MFR= Medicinska födelseregistret, PAR= Patientregistret

Tabell 1. Antal och andel (%) födda barn respektive aborterade foster med fosterskador, per år och förekomst av kromosomavvikelse, 1999–2013

	Fosterskador/kromosomavvikelser, totalt				Fosterskador, ej kromosomavvikelser				Kromosomavvikelser				Totalt födda barn
	Födda barn		Aborter		Födda barn		Aborter		Födda barn		Aborter		
	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)	
1999	2724	(3,2)	299	(0,3)	2542	(3,0)	146	(0,2)	182	(0,2)	153	(0,2)	86163
2000	2636	(2,9)	337	(0,4)	2462	(2,8)	173	(0,2)	174	(0,2)	164	(0,2)	89368
2001	2726	(3,0)	364	(0,4)	2532	(2,8)	177	(0,2)	194	(0,2)	187	(0,2)	90243
2002	2803	(3,0)	379	(0,4)	2612	(2,8)	201	(0,2)	191	(0,2)	178	(0,2)	93588
2003	2925	(3,0)	417	(0,4)	2695	(2,8)	200	(0,2)	230	(0,2)	217	(0,2)	97513
2004	3025	(3,0)	454	(0,5)	2841	(2,8)	204	(0,2)	184	(0,2)	250	(0,2)	100226
2005	3108	(3,1)	511	(0,5)	2903	(2,9)	230	(0,2)	205	(0,2)	281	(0,3)	100286
2006	3346	(3,2)	542	(0,5)	3092	(3,0)	235	(0,2)	254	(0,2)	307	(0,3)	104435
2007	3744	(3,5)	549	(0,5)	3492	(3,3)	258	(0,2)	252	(0,2)	291	(0,3)	105725
2008	3243	(3,0)	582	(0,5)	3027	(2,8)	264	(0,2)	216	(0,2)	318	(0,3)	108222
2009	3237	(3,0)	582	(0,5)	3020	(2,8)	232	(0,2)	217	(0,2)	350	(0,3)	109370
2010	3441	(3,0)	696	(0,6)	3178	(2,8)	200	(0,2)	263	(0,2)	496	(0,4)	114977
2011	3376	(3,1)	594	(0,5)	3171	(2,9)	209	(0,2)	205	(0,2)	385	(0,4)	109766
2012	3373	(3,1)	663	(0,6)	3102	(2,8)	214	(0,2)	271	(0,2)	449	(0,4)	109810
2013	3255	(2,9)	622	(0,6)	3014	(2,7)	262	(0,2)	241	(0,2)	360	(0,3)	113049
Totalt	46962	(3,1)	7591	(0,5)	43683	(2,8)	3205	(0,2)	3279	(0,2)	4386	(0,3)	1532741

Av tabell 1 framgår det att andelen födda barn med fosterskador har legat relativt konstant under perioden, men att frekvensen aborter på grund av kromosomavvikelser kraftigt har dubblats mellan åren 1999 och 2013. I figur 3 visas motsvarande graf, men där de icke-kromosomala fosterskadorna har delats upp i singulära och multipla. Med multipla menas att det finns fosterskador i mer än ett organsystem. Foster/barn som t.ex. har två hjärtfel och ingen annan fosterskada räknas således inte som multipelt skadat.



I Bilaga 1, tabell I visas en detaljerad förteckning över antalet barn/foster med någon fosterskada/kromosomavvikelse. Informationen är uppdelad på barn/foster rapporterade 1999–2012 respektive år 2013. Det har gjorts två olika typer av jämförelser för att se om det finns någon antydning till ökning eller minskning av någon specifik fosterskada. Dels har resultaten för år 2013 jämförts med resultat för 1999–2012 för att se om det skett några plötsliga förändringar, dels har det undersökts om det finns någon linjär trend över hela perioden 1999–2013. Resultaten från trendanalyserna är uttryckta som oddskvoter (se förklaring i avsnittet om definitioner). En oddskvot över 1.0 antyder att fosterskadan/kromosomavvikelsen har blivit vanligare med tiden, medan en oddskvot under 1.0 antyder att tillståndet blivit ovanligare. I tabellen visas också det 95-procentiga konfidensintervallet (95% CI). För att trenden för ett visst tillstånd skall vara statistiskt säkerställt så krävs det att hela konfidensintervallet är över (eller under) 1.0. För att underlätta för läsaren är statistiskt säkerställda trender fetmarkerade i tabellen.

När man skall tolka resultaten i tabell I i bilaga 1, är det viktigt komma ihåg att datamaterialet är mycket stort, vilket gör att även kliniskt obetydliga ökningar/minskningar kan nå statistisk signifikans för de större grupperna. En annan sak som man skall ha i åtanke vid jämförelsen av 2013 års data med 1999–2012, är att vissa skador kan ha skenbart låg frekvens år 2013 eftersom data från ettårs uppföljning i patientregistret inte varit tillgängligt. Detta gäller framförallt vid hjärtfelen, där en stor andel av barnen diagnostiseras efter nyföddhetsperioden. Det skall även framhållas att trenderna är uträknade utan att hänsyn har tagits till kvinnornas ålder eller andra möjliga samvarierande faktorer, vilket är särskilt viktigt vid analyserna av

kromosomavvikelser (dessa behandlas mer ingående längre fram i rapporten). Slutligen måste man också beakta möjligheten av masssignifikans – om man gör många jämförelser så kommer ett och annat samband att uppträda enbart på grund av slumpen.

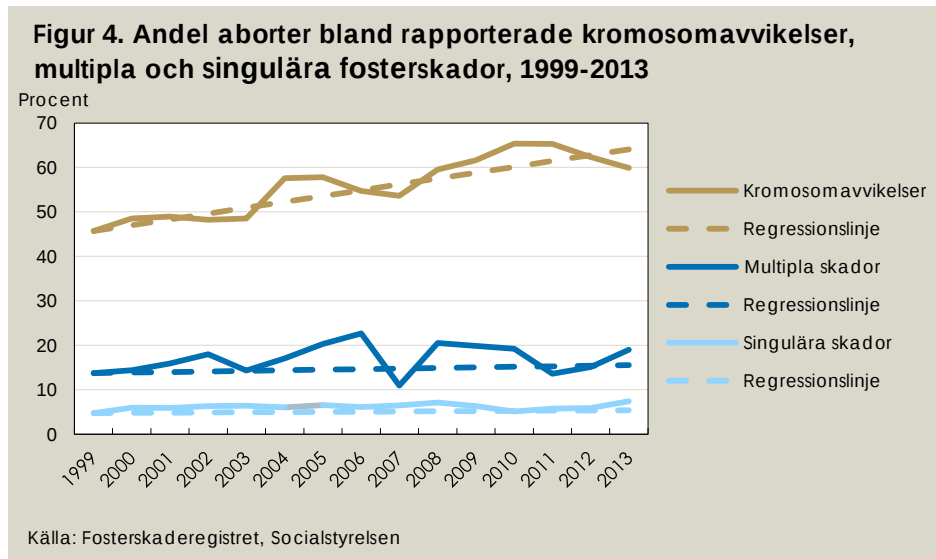
I tabell I i Bilaga 1, kan man notera en minskande trend för neuralrörsdefekter (anencefali, encefalocele, och spina bifida). Det tycks också som att frekvens av hydrocefalus (utan någon neuralrörsdefekt) också har minskat. För hjärtfel ser man generellt lägre frekvenser år 2013 än 1999–2012, men det beror sannolikt på den snävare datafångsten under detta sista år. För vissa av hjärtfelen (trunkus communis, transposition av de stora kärlen, gemensam kammare, och pulmonalisklaffatresi) tycks det dock även finnas en längre trend av sjunkande frekvenser. Dubbelsidig njuragenesi har minskat medan renal dysplasi har ökat. Det kan inte uteslutas att dessa fynd kan bero på att det skett en gradvis förändring av diagnossättningen. Frekvensen av siamesiska tvillingar och pancreas annulare var signifikant högre år 2013 än tidigare år. Detta fynd baseras på mycket små antal, och får tillsvidare betraktas som beroende av slumpen. Som väntat så ökar frekvens kromosomavvikelser med åren. Det skall noteras att tabellen visar antal barn/foster med de olika tillstånden, och säger alltså ingenting om hur många barn som föds. Siffrorna i tabellen är, som framhållits tidigare, inte justerade för kvinnornas ålder. Kromosomavvikelserna kommer att behandlas mer ingående längre fram i rapporten.

Inducerade aborter på grund av fosterskada/kromosomavvikelse

Som framhållits tidigare så blir det alltmer nödvändigt att beakta aborter som utförts på grund av fosterskada/kromosomavvikelse då man skall estimerat trender eller riskfaktorer.

Figur 4 visar andelen aborter bland alla rapporterade fosterskador/kromosomavvikelser. Andelen aborter bland alla foster/barn med trisomi 21 har ökat från ca 45 procent år 1999 till 60 procent år 2013.

I figur 4 är även regressionslinjerna inritade. Den ökande abortfrekvensen bland de kromosomala avvikelserna är betydande och statistiskt signifikant ($p < 0,001$). Även för multipla skador ses en mindre uttalad, men dock statistisk säkerställd ($p < 0,001$) ökning av abortfrekvens, medan det för singulära fosterskador inte kan ses någon förändring i abortfrekvensen över tid.

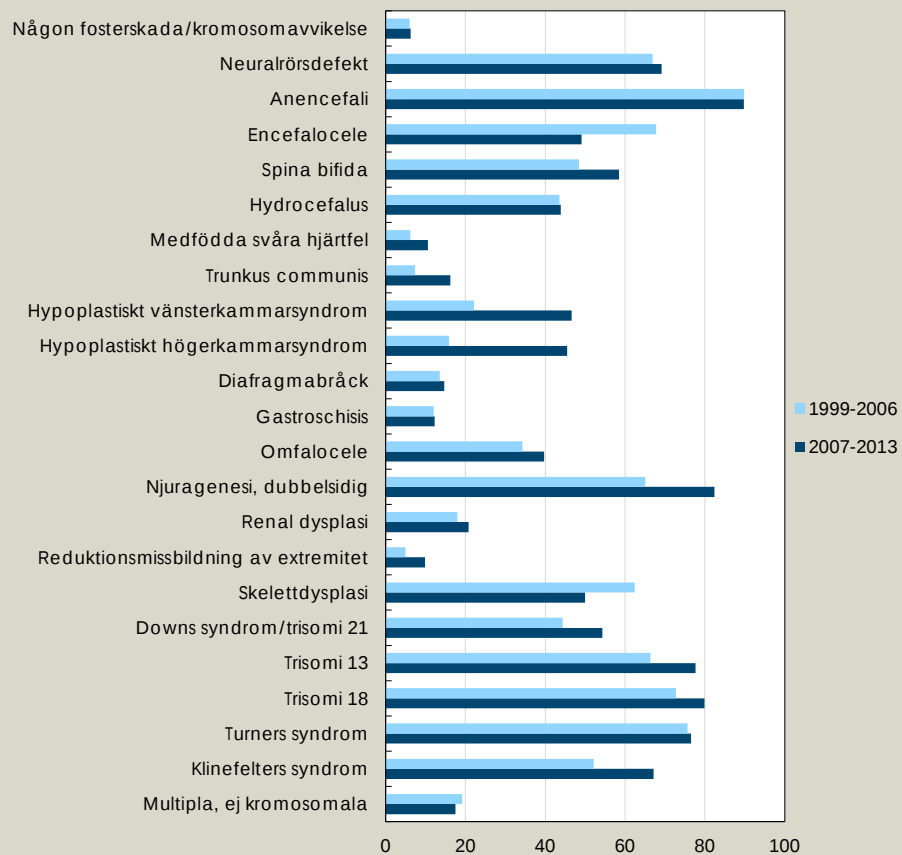


Figur 5 visar abortfrekvens för olika typer av fosterskador vid två tidsperioder. Som väntat skiljer sig abortfrekvensen kraftigt åt mellan olika typer av fosterskador. I figuren kan man även se om abortfrekvensen har förändrats under studieperioden. För tillstånd som inte är förenliga med liv utanför livmodern är abortfrekvensen mycket hög. T.ex. så var ca 90 procent av fall av rapporterade anencefalier aborter. Dubbelsidig njuragenesi, Trisomi 13, och Trisomi 18, är också tillstånd som inte är förenliga med liv, och har höga avbrytandefrekvenser. För de sistnämnda tillstånden tycks abortfrekvensen dessutom öka något under studieperioden. De tillstånd som för vilka abortfrekvensen ökat mest under studieperioden är hypoplastiskt vänster- och hypoplastiskt högerhjärta. Bland övriga tillstånd med en abortfrekvens på 40 procent eller mer märks neuralrörsdefekter (förutom anencefali, även encefalocele och spina bifida).

Den höga abortfrekvensen vid könskromosoms anomalier (Turners och Klinefelters syndrom) beror säkert på att dessa tillstånd i regel inte diagnostiseras under det första levnadsåret. "Nämnaren" saknas således till hög grad. De aborter som utförts på grund av en könskromosomsavvikelse upptäcktes förmodligen vid analys för att upptäcka Downs syndrom.

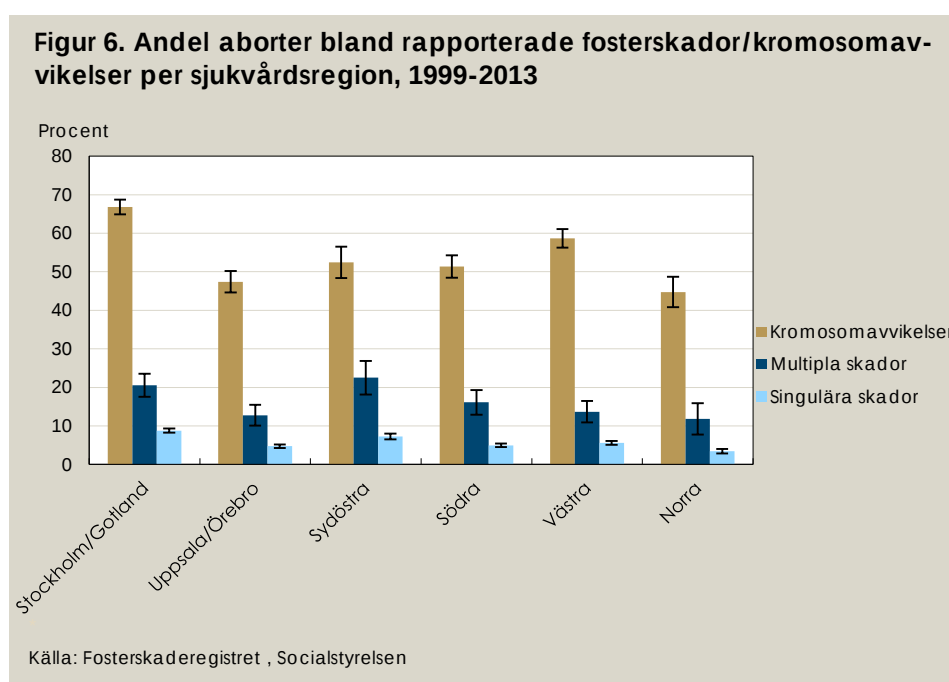
En mer fullständig rapport av abortfrekvenserna för fler grupper av fosterskador finns i tabell II i bilaga I.

Figur 5. Andel aborter per typ av fosterskada/kromosomavvikelse, under åren 1999-2006 och 2007-2013



Källa: Fosterskaderegistret, Socialstyrelsen

Figur 6 visar andelen aborter vid de olika regionerna, uppdelat på typ av tillstånd (singulär fosterskada/multipel fosterskada/kromosomavvikelse). Figuren antyder att det finns betydande regionala skillnader. Aborter på grund av kromosomavvikelse är väsentligt vanligare i Stockholm än i andra regioner, medan de är jämförelsevis ovanlig i den norra regionen. Regionala skillnader vad gäller kromosomavvikelser kommer att behandlas senare i rapporten. När det gäller aborter på grund av multipla, icke-kromosomala fosterskador, så är abortfrekvensen hög i den sydöstra regionen, tätt följt av Stockholm. Abortfrekvensen är låg för singulära icke-kromosomala fosterskador, men den är nästan dubbelt så hög i Stockholm/Gotland-regionen som i landets övriga regioner. De stora regionala skillnaderna kan dels tänkas bero på varierande tillgång till fosterdiagnostik, olika vårdrutiner på klinikerna vid misstänkt fosterskada/kromosomavvikelse, åldersfördelningen i populationen eller på olika rapporteringsgrad. Detta är ett område som skulle behöva utredas ytterligare.



Könsfördelning

Tabell 2 visar andelen (procent) födda pojkar respektive flickor, som rapporterats med någon fosterskada, uppdelat på singulär, multipel fosterskada, eller kromosomavvikelse. Av tabellen framgår det tydligt att fosterskador (framförallt singulära skador) är väsentligt mer vanligt hos pojkar än hos flickor, men att man inte kan se någon könsskillnad då det gäller kromosomavvikelser. Observera att könskromosomala avvikelser (t.ex Turners och Kleinefelter syndrom) inte medräknas bland de kromosomala avvikelserna.

Tabell 2. Andel (procent) av alla födda flickor respektive pojkar, som rapporterats med någon fosterskada, per år och per typ av avvikelse (singulär/multipel fosterskada/kromosomavvikelse), 1999–2013.

År	Totalt, alla fosterskador/kromosomavvikelser		Singulära fosterskador		Multipla fosterskador		Kromosomavvikelser*	
	Pojkar	Flickor	Pojkar	Flickor	Pojkar	Flickor	Pojkar	Flickor
1999	3,71	2,60	3,21	2,98	0,25	0,16	0,24	0,18
2000	3,54	2,33	3,10	2,72	0,23	0,13	0,21	0,18
2001	3,62	2,38	3,20	2,09	0,22	0,09	0,20	0,24
2002	3,48	2,48	3,07	2,87	0,20	0,15	0,21	0,19
2003	3,54	2,42	3,10	2,32	0,21	0,11	0,24	0,23
2004	3,48	2,54	3,11	3,47	0,20	0,11	0,18	0,19
2005	3,61	2,56	3,25	2,86	0,16	0,13	0,20	0,21
2006	3,79	2,58	3,39	2,38	0,17	0,12	0,24	0,25
2007	3,93	3,13	3,38	2,71	0,30	0,25	0,25	0,22
2008	3,57	2,38	3,15	2,08	0,20	0,13	0,22	0,17
2009	3,34	2,55	2,96	2,36	0,17	0,11	0,21	0,19
2010	3,56	2,39	3,13	2,28	0,19	0,09	0,24	0,21
2011	3,60	2,51	3,21	2,25	0,18	0,13	0,21	0,16
2012	3,62	2,46	3,17	2,20	0,19	0,10	0,25	0,21
1999–2013	3,41	2,30	3,06	2,02	0,13	0,10	0,21	0,20

*Könskromosomavvikelser medräknas ej.

Figur 7 visar att könsfördelningen skiljer sig kraftigt åt beroende på vilken fosterskada som avses. Av alla barn som föddes i Sverige under perioden 1999–2013 så var 51,4 procent pojkar, vilket motsvaras av den lodräta (röda) linjen i figur 7. Följaktligen var alltså 48,6% av barnen flickor. Tabell 2 och figur 7 är baserade på data från födda barn och inkluderar inte aborter eftersom könet vid aborter oftast är okänt. I figuren visas även 95 % CI, som anger inom vilka gränser den "sanna" frekvensen pojkar (med 95 % sannolikhet) med respektive fosterskada ligger. Om hela konfidensintervallet ligger till höger om den lodräta linjen så är det ett statistiskt signifikant överskott av pojkar som har den aktuella fosterskadan/kromosomavvikelsen, om hela konfidensintervallet ligger till vänster om linjen finns det ett signifikant underskott av pojkar (och alltså ett överskott av flickor). Man kan notera den stora övervikten av pojkar bland barn födda med hydronefros eller dubbelsidig njuragenesi. Pojkar är också i klar övervikt vid allvarliga hjärtfel såsom hypoplastisk vänsterkammare, aortaatresi och transposition av de stora kärlen. Även vid förhållandevis vanliga former av skador i skelettet, såsom övertaliga fingrar och tår, ekvino-varusklumpfot, eller sammanväxningar finns det en klar övervikt av pojkar. Det finns endast ett fåtal typer av fosterskador där flickor är i majoritet. Gomspalt är betydligt vanligare bland flickor än bland pojkar, medan läpp-gomspalt är vanligare hos pojkar. Eftersom läpp-gomspalt är ett vanligare tillstånd än gomspalt, så är ändå pojkarna i övervikt om man räknar ansiktsspalter som en enda grupp. Liknande förhållande kan man se vid kromosomavvikelser. Det finns en normal könsfördelning för hela gruppen av kromosomavvikelser, men pojkarna är i övervikt bland barn med Downs syndrom, medan det är fler flickor än pojkar som föddes med trisomi 18 (Edwards syndrom). Hypospadi, ett tillstånd där urinröret mynnar på undersidan

av penis (förekommer endast bland pojkar) medräknad inte bland fosterskadorna som är listade i figur 7.

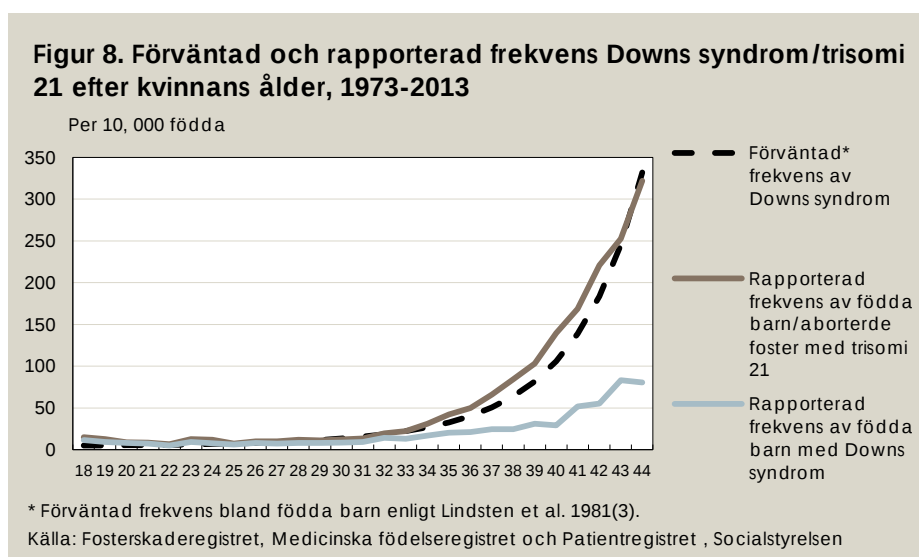
Figur 7. Könsfördelning bland barn födda med någon fosterskada/ kromosomavvikelse, 1999-2013.



Kromosomavvikelser

Det är sedan länge känt att förekomsten av Downs syndrom/trisomi 21 hos barnen/fostren ökar med kvinnans ålder. Med hjälp av en formel publicerad av Lindsten et al. 1981 (3) kan man med god precision beräkna den förväntade förekomsten av födda barn med Downs syndrom vid olika mödraåldrar.

Figur 8 visar den förväntade* frekvensen (antal per 10 000 födda) barn födda med Downs syndrom i förhållande till kvinnans ålder. Som framgår av figuren så ökar sannolikheten med stigande ålder, allt snabbare efter 30 år, och drastiskt efter 40 års ålder. Det totala antalet rapporterade barn/foster med Downs syndrom stämmer bra överens med det beräknade antalet. Med nuvarande rutiner för riktad fosterdiagnostik, speciellt bland gravida äldre kvinnor, så avbryts en stor del av graviditeterna med foster som har trisomi 21, vilket gör att förekomsten av Downs syndrom bland födda barn inte ökar lika drastiskt med stigande mödraålder.

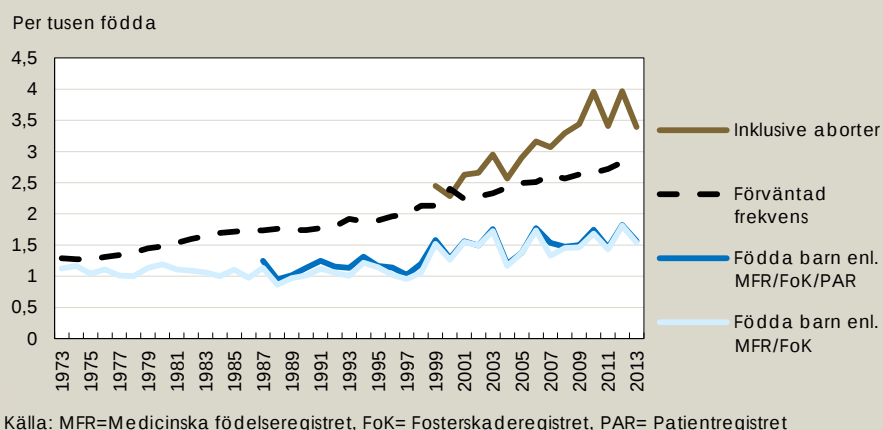


I Sverige, precis som i övriga delar i västvärlden, så har medelåldern bland de födande kvinnorna ökat med tiden.

Figur 9 visar förekomst av Downs syndrom/trisomi 21 sedan 1973 per 1000 födda barn. Den streckade linjen visar den förväntade förekomsten med hänsyn tagen till åldersfördelningen bland födande kvinnor. På grund av ökad användning av prenataldiagnostik, så ökar inte andelen födda barn med Downs syndrom som förväntat, utan ligger tämligen konstant sedan slutet av 1990-talet, trots den ökande mödraåldern. Figuren antyder att alla barn med Downs syndrom diagnostiseras redan i nyföddhetsperioden eftersom det inte rapporteras några ytterligare diagnoser från patientregistret. De senaste åren tycks det totala antalet barn/foster med Downs syndrom/trisomi 21 som rapporterats till registret (se brun heldragen linje i figur 9) vara väsentligt större än den förväntade frekvensen. Det skall därför påpekas att den förväntade frekvensen är beräknad på frekvens Downs syndrom bland födda barn. Frekvensen foster med trisomi 21 bland spontana aborter (missfall) är väsentligt högre. Det är därför troligt att en hel del av de graviditeter som avbrutits p.g.a. trisomi 21 hos fostret ändå hade slutat som missfall. Eftersom foster som aborterats anmäls till registret, och missfall inte rapporteras, så leder tidiga inducerade aborter

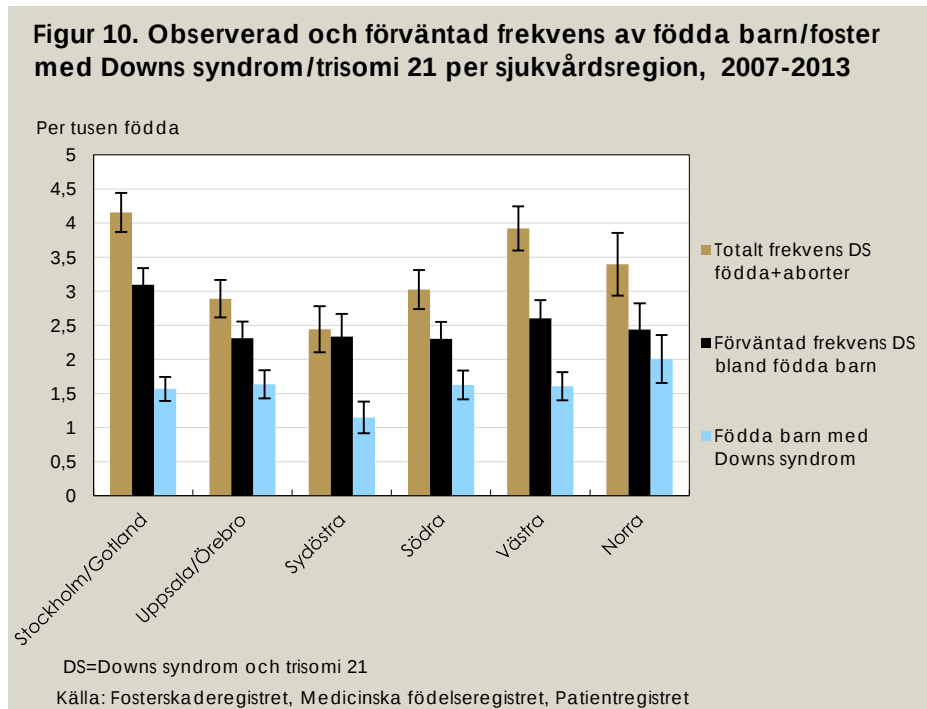
till att man får högre totalfrekvenser av upptäckta kromosomavvikelser då man inkluderar aborter i statistiken.

Figur 9. Förväntad och rapporterad frekvens födda barn och aborterade foster med Downs syndrom/trisomi 21, 1973-2013



Åldersfördelningen hos födande kvinnor varierar kraftigt över landet, vilket således gör att man förväntar sig stora regionala skillnader vad gäller förekomst av Downs syndrom. I figur 10 visas, för varje sjukvårdsregion, förväntat antal (per 1 000 födda) barn/foster med Downs syndrom/trisomi 21 beräknat på åldersfördelningen bland kvinnor i respektive sjukvårdsregion 2007–2013. Dessutom visas det rapporterade antalet foster/barn (totalt), samt födda barn med Downs syndrom per region.

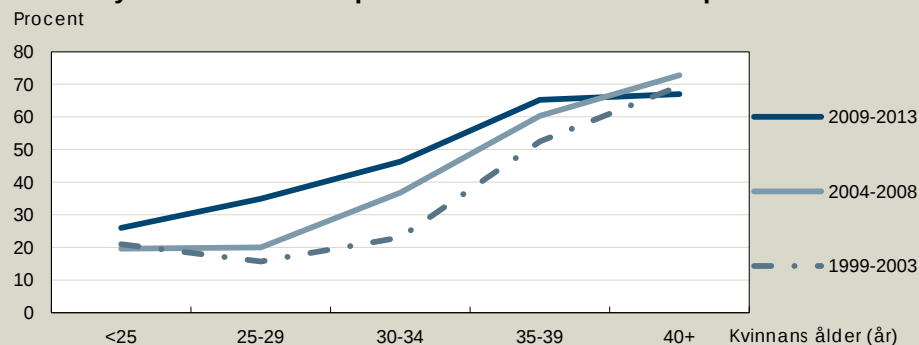
För att man ska få en ungefärlig uppskattning om hur stor slumpvariationen är vid den regionala jämförelsen anges 95-procentiga konfidensintervall. Dessa anger det intervall som den ”sanna” frekvensen med 95 % sannolikhet ligger inom. Det är intressant att notera det, jämfört med övriga landet, väsentligt högre antalet förväntade fall av Downs syndrom i Stockholmsregionen. Detta speglar givetvis det faktum att kvinnorna i Stockholm är i genomsnitt äldre när de föder barn än vad kvinnorna är i andra delar av Sverige. De förväntade antalet/1 000 födda är baserade på barn födda på 1970-talet innan fosterdiagnostiken var så utbyggd som den är nu. I Stockholm och även i Västra sjukvårdsregionen (Göteborg) ser man ett högre rapporterat antal barn/foster med Downs syndrom än den beräknade frekvensen. Detta kan bero på att man vid en del av de inducerade aborterna avbryter graviditeter som skulle ha slutat med 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 10). Det tycks dock som att det föds lite färre barn med Downs syndrom i den sydöstra sjukvårdsregionen, och lite fler i den norra, än i övriga regioner. Den låga frekvensen födda barn med Downs syndrom i den sydöstra regionen stämmer dock inte överens med den låga rapporteringen av aborter på grund av fosterskada från denna region. En anledning kan vara att det finns brister i rapporteringen av aborter från denna region.



Förväntad frekvens av Downs syndrom(y) beroende på moderns ålder(x) beräknad enligt: $y = \exp(1.2782 - 0.2120 \cdot x + 0.0059 \cdot x^2) \cdot 10^{-3}$. Lindsten et al.1981 (3)

Eftersom sannolikheten för Downs syndrom stiger så markant med kvinnans ålder har fosterdiagnostiken hittills mest riktat sig till de äldre kvinnorna. Speciellt tidigare, då fostervattenprov var den enda metod som fanns att tillgå, så var det enbart äldre kvinnor som erbjöds provtagning. Ungefär 60 procent av alla barn som föddes med Downs syndrom under 1999–2013 var dock födda av kvinnor som var under 35 år. Med införande av kombinerat ultraljud och biokemiskt prov (KUB-test), så erbjuds allt fler kvinnor i alla åldrar undersökning för upptäckt av kromosomavvikelse. Detta gör att en allt större andel av foster med trisomi 21 till yngre mödrar diagnostiseras och aborteras. Figur 11 visar hur stor andel av alla foster/barn som rapporterats med Downs syndrom/trisomi 21 som utgjordes av aborter, figuren kan alltså sägas visa i vilken utsträckning kromosomavvikelse upptäcks genom fosterdiagnostik vid olika mödraåldrar. Som väntat ser man att andelen aborter bland foster till yngre kvinnor har ökat med tiden, medan abortfrekvensen bland kvinnor över 40 år ligger tämligen konstant.

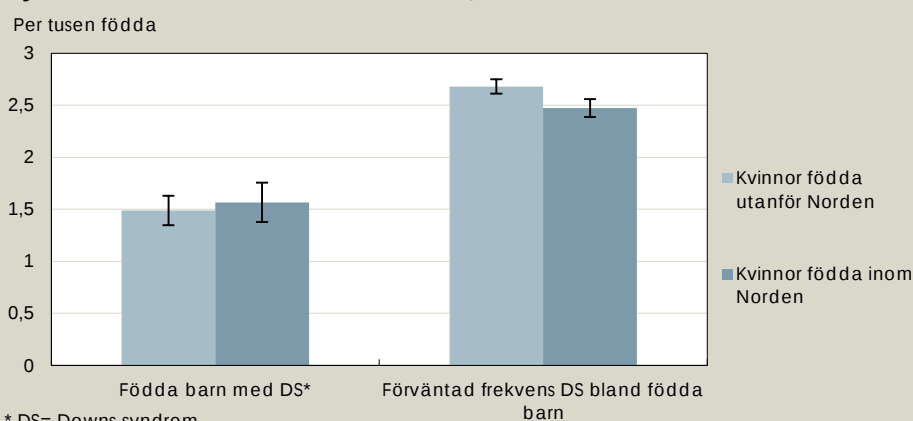
Figur 11. Andel inducerade aborter bland alla rapporterade fall med Downs syndrom/trisomi 21 per kvinnans ålder och tidsperiod



Källa: Fosterskaderegistret, Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Socialstyrelsen

Förutom regionala skillnader, skulle man kunna tänka sig att det finns andra skillnader vad gäller användande av fosterdiagnostik, som t.ex. undersökningar för att diagnostisera Downs syndrom. En grupp av kvinnor som skulle kunna ha ett annat mönster av fosterdiagnostikanvändning är kvinnor födda utanför Norden. Figur 12 visar förväntad och observerad frekvens födda barn med Downs syndrom uppdelat på moderns födelseland. Det finns ingen skillnad i frekvens Downs syndrom bland barn till kvinnor födda utanför Norden jämfört med svenska kvinnor. Om något är den förväntade frekvensen av Downs syndrom något högre bland kvinnor födda utanför Norden. Resultaten tyder således inte på någon ojämlikhet vad gäller tillgång till fosterdiagnostik, eller att det finns några påfallande kulturella skillnader mellan grupper av svenska och utlandsfödda föräldrars förhållningssätt till abort på grund av fosterskada/kromosomavvikelse.

Figur 12. Födda barn och förväntad frekvens födda barn med Downs syndrom efter kvinnans födelseland, 1999-2013

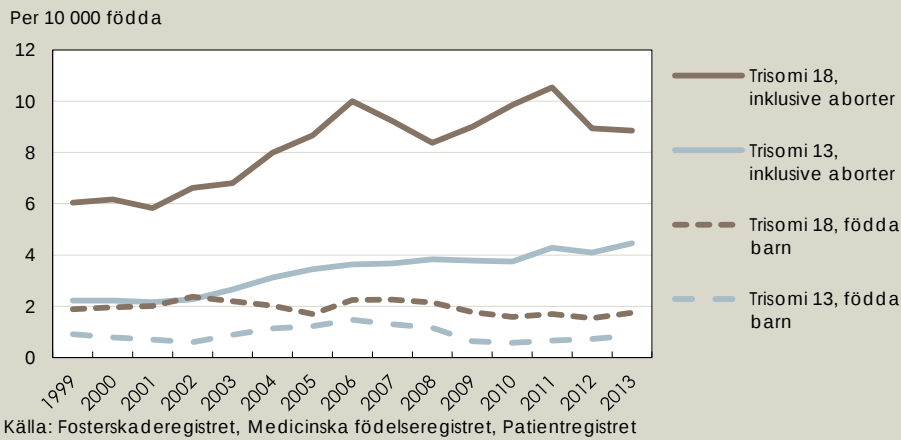


* DS= Downs syndrom

Källa: Fosterskaderegistret, Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Socialstyrelsen

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. På grund av den ökade användningen av fosterdiagnostiken ses dock ingen ökning av antalet födda barn med dessa kromosomavvikelser (se figur 13).

Figur 13. Frekvens trisomi 13 och trisomi 18, 1999-2013
(3-års glidande medelvärden)



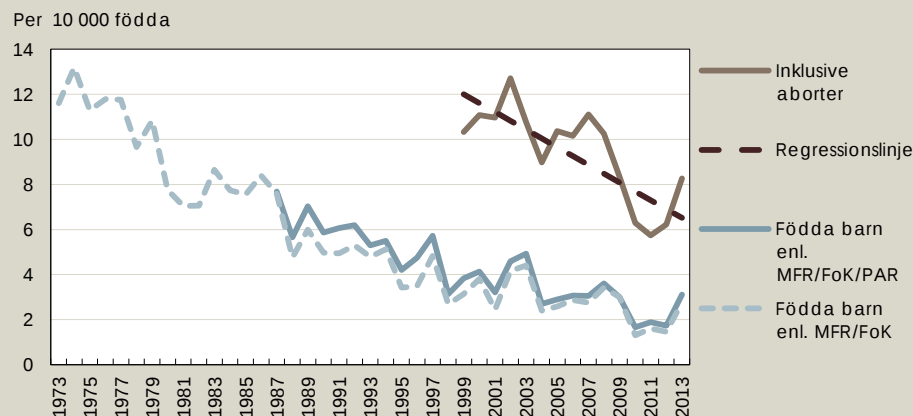
Eftersom både trisomi 13 och 18 är ovanliga tillstånd, så kan slumpen göra så att incidensen varierar kraftigt år från år. För att man skall kunna se några mönster har det därför använts en utjämnings teknik i figur 13 (3-års glidande medelvärden). Till skillnad mot Downs syndrom (trisomi 21) är både trisomi 13 (Patau's syndrom) och 18 (Edwards syndrom) så allvarliga tillstånd att det är mycket sällsynt att barn, om de föds, lever till tre års ålder. År 2013 avbröts 75–80 procent av graviditeterna med foster som hade trisomi 13 eller 18.

Fosterskador utan kromosomavvikelse

Neuralrörsdefekter

Neuralrörsdefekter (NTD - Neural Tube Defects) är en grupp av fosterskador som uppkommer väldigt tidigt i graviditeten genom att neuralplattan eller neuralröret inte sluter sig korrekt. De skador som ingår i gruppen är ryggmärgsbräck (spina bifida), hjärnbräck (encefalocele), och avsaknad av hjärna (anencefali). De flesta av de tillstånd som ingår i gruppen är ofta allvarliga, och anencefali är oförenligt med liv. Frekvensen rapporterade barn/foster med NTD har endast kunnat studeras sedan 1999 då även avbrutna graviditeter började registreras på nationell basis (se figur 14). Eftersom skadan så gott som alltid upptäcks direkt efter födelsen, så sker det inte något extra tillskott av rapporterade fall från patientregistret. Alltså sammanfaller de båda linjerna som visar andel födda barn med NTD med olika datafångstkällor.

Figur 14. Födda barn med neuralrörsdefekter (NTD*), 1973-2013 samt totala antalet födda barn och aborterade foster med NTD, 1999-2013



* NTD inkluderar anencefali, encefalocele, spina bifida

Källa: MFR= Medicinska födelseregistret, FoK= Fosterskaderregistret, PAR= Patientregistret

Andelen födda barn som hade NTD sjönk kraftigt under perioden 1973–1998. Den främsta anledningen till minskningen är sannolikt att allt fler graviditeter med foster med NTD avbrutits (se figur 14). Som tidigare har berättats, så saknas statistik angående antalet aborter på grund av fosterskada före år 1999, men vi vet att redan år 1990, så avbröts majoriteten av alla graviditeter där fostret hade anencefali, och man kan alltså inte förvänta sig en ytterligare nedgång av barn födda med anencefalier. Andelen födda barn med ryggmärgsbråck fortsätter dock att minska. Detta beror förmodligen främst på en förbättrad ultraljudsdiagnostik av gravida kvinnor vid vilken en allt större andel foster med ryggmärgsbråck upptäcks tidigt.

Neuralrörsdefekter och Folsyra

I figur 14 antyds att en viss minskning skett av andelen barn/foster med NTD under de senaste åren. Nedgången från 1999 är statistiskt signifikant ($p < 0,001$). Det finns internationella rapporter som talar för att tillsats av folsyra skulle kunna minska risken för NTD, och några länder berikar därför vissa livsmedel med folsyra. I Sverige har myndigheterna beslutat att inte tillsätta folsyra. Dock rekommenderar Livsmedelsverket alla kvinnor som planerar en graviditet att börja äta folsyratillskott redan före en graviditet. Läkemedelsverket gör inga sådana rekommendationer, men poängterar att ett för lågt folsyrintag kan öka risken för missbildningar som ryggmärgsbråck.

Det har visats att betydelsen av folsyra för uppkomsten av neuralrörsdefekter skiljer sig kraftigt åt mellan etniska grupper (4). Det är idag inte klarlagt huruvida den svenska populationen har en så pass låg folsyrastatus att folsyretillskott på något avgörande sätt kan minska risken för neuralrörsdefekter. Folsyreanvändningen har dock ökat markant bland gravida kvinnor i Sverige.

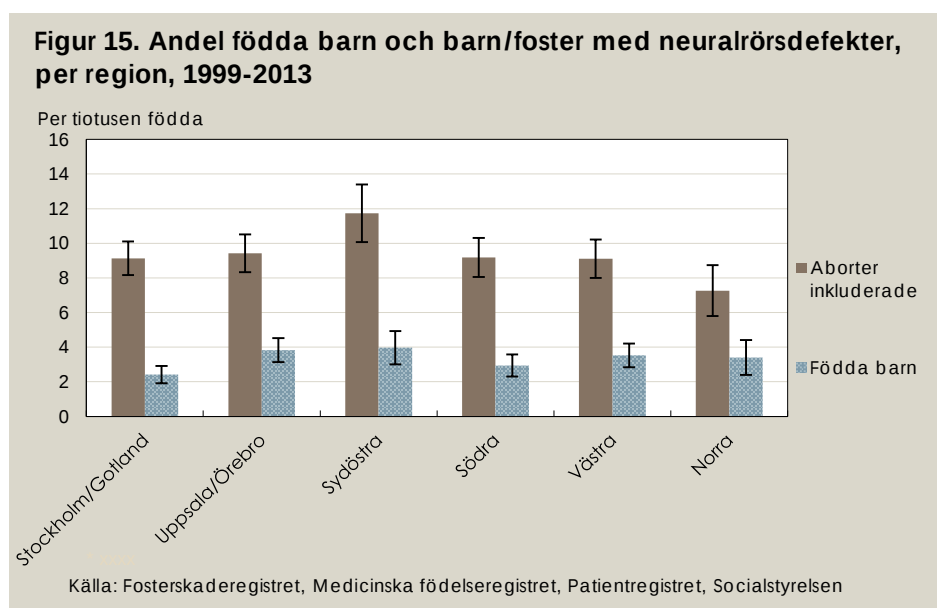
År 1999 var det en knapp procent av alla kvinnor som uppgav att de använt folsyra under tidig graviditet, år 2012 var motsvarande andel ca 15 procent (källa, Medicinska födelseregistret). Förmodligen var det minst lika många kvinnor som inte uppgivit att de använt folsyra, utan istället har använt multivitaminpreparat anpassade för gravida kvinnor (vilka också innehåller folsyra men i lägre dos). Man kan alltså observera att samtidigt som folsyraanvändningen ökade markant bland gravida kvinnor, så minskade incidensen av NTD. Man har också sett att frekvensen NTD var något lägre bland barn födda till kvinnor som använt multivitaminer än

bland barn till kvinnor som inte uppgett något sådant intag. Det går dessvärre inte att testa om det råder något orsakssamband eftersom det inte går att kontrollera för andra faktorer. Sambandet kan komma sig av olika benägenhet att söka fosterdiagnostik bland kvinnor som äter kosttillskott och de som inte gör det. Om det ska gå att svara på den angelägna frågan om det finns någon skyddande effekt av kosttillskott med folsyra, måste det finnas möjlighet att få tillgång till mödranhälsovårdsjournalen även för kvinnor som gjort abort på grund av fosterskada.

Nedgången av andelen barn/foster med NTD skulle teoretiskt sett kunna förklaras av en allt sämre grad av rapportering av aborterade foster med NTD, men det finns inte mycket som tyder på att så är fallet.

Neuralrörsdefekter och regionala skillnader

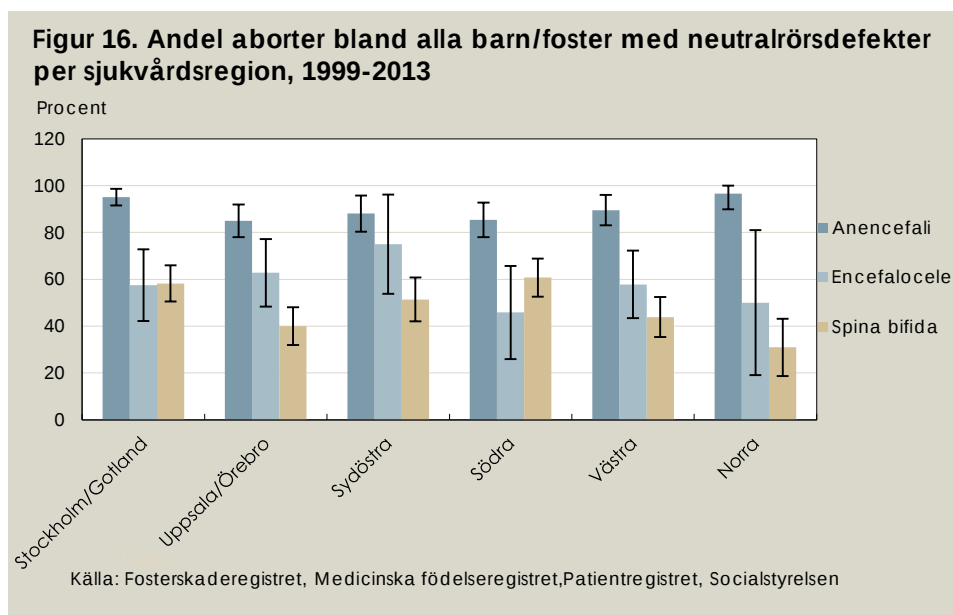
Figur 15 visar att det finns avsevärda regionala skillnader vad gäller NTD-frekvens. Det är främst den sydöstra regionen som har en hög totalfrekvens, och Stockholmsregionen som har en låg frekvens bland födda barn, som utmärker sig. Till skillnad från tidigare årsrapporter, då det hela tiden behövde framhållas att skillnaderna till hög grad kunde bero på olika rapporteringsgrad, torde resultaten i denna rapport, som ju bygger på tre olika källor, vara tämligen robusta – åtminstone då det gäller födda barn.



Figur 16 visar abortfrekvensen vid NTD, uppdelat på sjukvårdsregion och typ av NTD. Det framgår av figuren att abortfrekvensen vid anencefali är omkring 90 procent i samtliga regioner.

Anencefali är mycket lätt att upptäcka vid rutin-ultraljud, och eftersom skadan är oförenlig med liv aborteras de allra flesta foster med anencefali om skadan upptäcks. För encefalocle varierar talen mer mellan regionerna, men det beror sannolikt på att encefalocle är mindre vanligt och estimaten därmed blir estimaten mer osäkra (se de vida konfidensintervallen).

När det gäller spina bifida kan man dock konstatera att det finns rejäla regionala skillnader. Högst andel aborter görs i Stockholm och i södra, medan den norra regionen har lägst andel aborter bland foster/barn med NTD. Skillnaderna kan dels tänkas bero på olika effektiva fosterdiagnostikmetoder, men även på olika inställningar i olika delar av landet till handikapp såsom spina bifida. Att skillnaderna skulle bero på systematiskt olika rapporteringsgrad förefaller orimligt eftersom siffrorna gällande abortfrekvens av anencefalierna var så samstämmiga. Det visade sig också att Stockholm/Gotland hade den lägsta andelen födda barn med NTD, vilket stämmer med att man aborterar i högre grad än i övriga landet.



Fosterskador och moderns födelseland

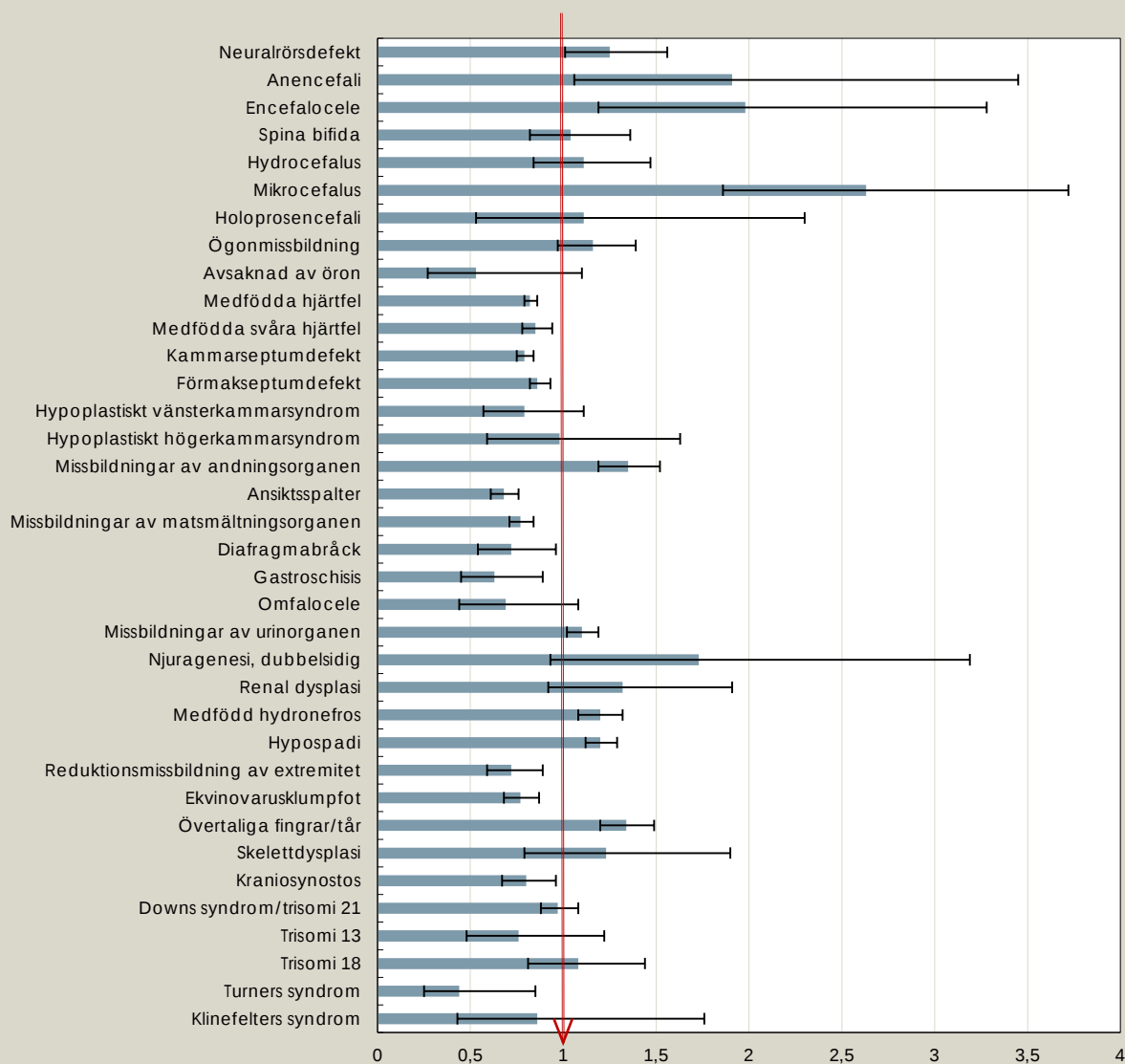
Den möjliga effekten av nutrition, genetik, och tillgång till fosterdiagnostik på frekvens födda barn med NTD, gör att det känns relevant att undersöka om kvinnor födda utanför Norden skulle kunna utgöra en riskgrupp för att föda barn med NTD. En sådan analys försvåras dock av att man måste ta de allmänt sjunkande NTD-siffrorna med i beräkningen. Annars skulle man kunna få resultat som helt bestämdes av födelseår som en samvariaerande faktor.

I figur 17 redovisas oddskvoter för både NTD och ett antal specificerade fosterskador hos barn till kvinnor födda utanför Norden jämfört med Norden-födda kvinnors barn. Oddskvoter över 1.0 anger att barn till kvinnor födda utanför Norden har ökad sannolikhet för att födas med en viss fosterskada/kromosomavvikelse, medan oddskvoter under 1.0 anger att den sannolikheten är minskad för dessa barn.

I figuren visas 95-procentiga konfidensintervall. Om hela konfidensintervallet ligger över (eller under) 1,0 så finns det en statistiskt säkerställd överrisk (eller underrisk). Förutom barnets födelseår har estimaten i figuren korrigerats för moderns ålder.

Som framgår av figur 17, så har barn till kvinnor födda utanför Norden en statistiskt säkerställd ökad risk för att födas med NTD, mikrocefalus, hydronefros, hypospadi, och övertaliga fingrar. Men dessa barn har även minskad risk för hjärtfel, ansiktsspalter, skador på matsmältningsorgan, diafragmabråck, gastroschisis, reduktionsmissbildningar, klumpfötter, och kraniosynostos. Det kan finnas flera orsaker till att fosterskadefrekvens bland utom-nordiska jämfört med Nordenfödda kvinnors barn skiljer sig. Förutom genetiska orsaker så är det sannolikt att även rapporteringsgraden kan skilja mellan grupperna.

Figur 17. Oddskvot* för viss fosterskada/kromosomavvikelse bland barn till kvinnor födda utanför Norden jämfört med barn till kvinnor födda inom Norden, 1999-2013



* Oddskvoter med 95-procentiga konfidensintervall är korrigerade för födelseår och mödraålder. Barn med kromosomavvikelse är inte medräknade i övriga grupper.

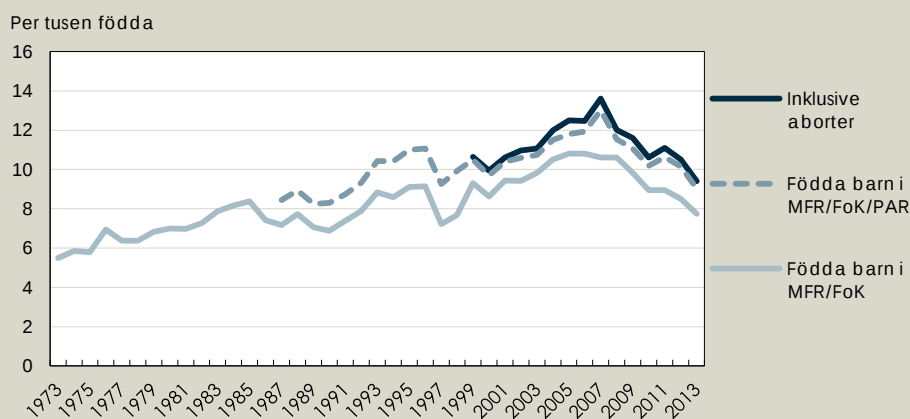
En analys av orsaker till skillnader i fosterskadefrekvenser mellan olika grupper är utanför målet för denna rapport. Fokus ligger istället på att undersöka om det finns några tecken till ojämlikhet i vården som kan förklara siffrorna. Den fördubblade risken för anencefalier för barn till icke-Nordenfödda kvinnor jämfört med Nordenfödda beror sannolikt på olika benägenhet att antingen utföra fosterdiagnostik, eller olika benägenhet att avbryta graviditeten då skadan upptäcks. Det skall dock noteras, precis som avhandlats tidigare, att frekvensen av födda barn med Downs syndrom inte var ökad bland barn till kvinnor i den icke-nordiskfödda gruppen.

Den ökade risken för hypospadi bland pojkar har rapporterats tidigare. Om skälet till den ökade risken bland barn till icke-nordiska mödrar inte är genetisk, så skulle den kunna bero på att många stora invandrargrupper idkar omskärelse, och att skadan då har ökad sannolikhet att bli upptäckt.

Hjärtfel

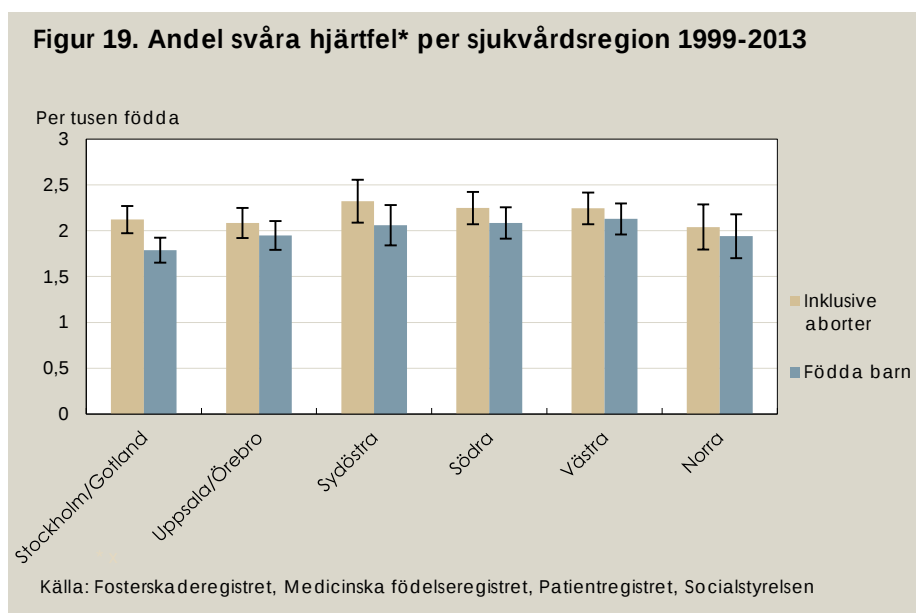
Hjärtfel är den i särklass vanligaste gruppen av fosterskador. Men den kliniska betydelsen av de olika hjärtfelen varierar kraftigt. Från tillstånd som kan upptäcks direkt efter födelsen, men som sedan knapp ger sig till känna, till tillstånd som kräver serier av komplicerade operationer för att barnet skall överleva. I figur 18 visas frekvensen medfödda hjärtfel som rapporterats 1973–2013. Som figuren visar så syns en rejäl ökning av hjärtfel från 1973 till ca 2007, varefter frekvensen möjligtvis minskat något. Av figuren framgår det som framhävts tidigare, nämligen att många hjärtfel inte diagnostiserats förrän efter nyföddhetsperioden. Detta kan man se på det betydande tillskottet av diagnoser från patientregistret.

Figur 18. Frekvens medfödda hjärtfel, 1973-2013



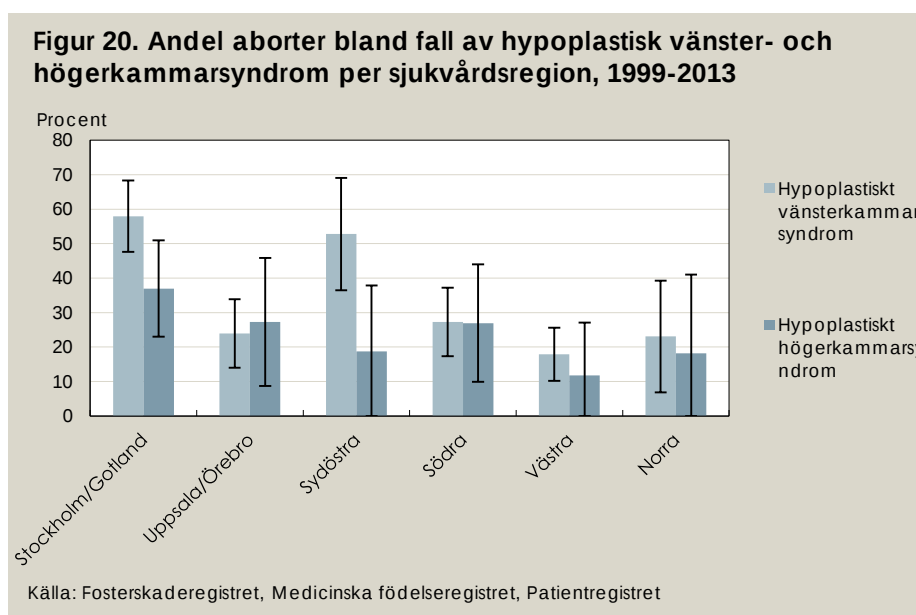
Källa: FoK= Fosterskaderegistret, MFR= Medicinska födelseregistret, PAR= Patientregistret

Andelen barn med hjärtfel tycks vara likartad i de olika sjukvårdsregionerna, åtminstone om man betraktar de svårare hjärtfelen (figur 19).



*Till de svåra hjärtfelen räknas: Trunkus communis, Transposition av de stora kärlen, Gemensam kammare, Atrioventrikulär septumdefekt, Fallots tetrad, Pulmonalklafffatesi, Trikuspidalisatresi/ stenosis, Ebsteins anomali, Aortaklafffatesi/stenosis, Hypoplastiskt vänsterkammersyndrom, Coarctatio aortae, samt Totalt normalt mynnande lungvenor.

Av figurer 18 och 19 framgår att det i regel är ovanligt med abort på grund av något hjärtfel. Abortfrekvensen beror dock (se tabell I bilaga I) på typ av hjärtfel. I figur 20 visas andelen aborter bland två mycket allvarliga typer av hjärtfel (hypoplastiskt vänsterkammersyndrom respektive hypoplastiskt högerkammersyndrom), uppdelade på region.



Figur 20 avslöjar att det finns betydande regionala skillnader. I Stockholm/Gotland-regionen aborteras nära 60 procent av alla foster med hypoplastiskt vänsterkammer-

syndrom, i den sydöstra regionen 50 procent, medan motsvarande andel ligger mellan 15 procent och 25 procent i de övriga regionerna.

Slutsats

Fosterskaderapporten har påvisat regionala skillnader gällande handläggning av fosterskador. Det skall framhållas att inget är sagt om vilken handläggning som är den mest adekvata, men man kan i alla fall konstatera att regional hemvisst har betydelse för hur stor sannolikheten är att en graviditet som kompliceras av en viss fosterskada avslutas med en inducerad abort.

Referenser

1. Källén B. Epidemiology of human congenital malformations. Springer international publishing Switzerland 2014.
2. Socialstyrelsen 2014. Ändrad rapportering av fosterskador och kromosomavvikelser från år 2013. <http://www.socialstyrelsen.se/publikationer2014/2014-2-13>.
3. Lindsten J, Marsk L, Berglund K, Iselius L, Ryman N, Anneren G, et al. Incidence of Down's syndrome in Sweden during the years 1968-1977. Human genetics Supplement. 1981;2:195-210.
4. Osterhues A, Ali NS, Michels KB. The role of folic acid fortification in neural tube defects: a review. Critical reviews in food science and nutrition. 2013;53(11):1180-90.

Bilaga 1. Tabeller

Tabell I: Frekvens av olika typer av fosterskador, jämförelse (oddskvot) år 2013 jämfört med 1999–2012, samt analys om förekomst av linjär ökning/minskning (oddskvot per 1-års steg erhållna med logistisk regressionsanalys). Statistiskt säkerställda ökning/minskningar är fetstilsmarkerade. Inga justeringar har gjorts för ålder eller andra möjliga samvarierande faktorer. Ingen justering har gjort för multipla jämförelser.

	Födda barn				Totalt, födda barn eller avbrytanden				Odds-kvot 2013 versus 1999–2012			Odds-kvot per 1-års-steg	
	1999–2012		2013		1999–2012		2013						
Typ av fosterskada/-kromosomavvikelse	N	per 10000	n	per 10000	n	per 10000	n	per 10000	Odds-kvot	95% CI		Odds-kvot	95% CI
Totalt födda	1 419 692		113 049		1 419 692		113 049		Referens			Referens	
Neuralrörsdefekt	446	(3.14)	37	(3.27)	1287	(9.07)	95	(8.4)	0,93	0,75	1,14	0,96	0,95– 0,97
Anencefali	47	(0.33)	6	(0.53)	467	(3.29)	38	(3.36)	1,02	0,73	1,42	0,97	0,95– 0,99
Encefalocele	62	(0.44)	9	(0.8)	160	(1.13)	13	(1.15)	1,02	0,58	1,80	0,97	0,94– 1,00
Spina bifida	337	(2.37)	22	(1.95)	660	(4.65)	44	(3.89)	0,84	0,62	1,14	0,96	0,94– 0,97
Hydrocefalus	299	(2.11)	6	(0.53)	531	(3.74)	18	(1.59)	0,43	0,27	0,67	0,95	0,93– 0,97
Mikrocefalus	132	(0.93)	7	(0.62)	138	(0.97)	8	(0.71)	0,73	0,36	1,48	0,99	0,95– 1,03
Holoprosencefali	41	(0.29)	4	(0.35)	90	(0.63)	6	(0.53)	0,84	0,37	1,91	0,97	0,92– 1,01
Ögonmissbildning	699	(4.92)	34	(3.01)	707	(4.98)	34	(3.01)	0,60	0,43	0,85	0,99	0,98– 1,00
An– mikroftalmos	68	(0.48)	4	(0.35)	74	(0.52)	4	(0.35)	0,68	0,25	1,84	0,99	0,94– 1,04
Avsaknad av ögon	20	(0.14)	1	(0.09)	24	(0.17)	1	(0.09)	0,52	0,07	3,74	0,99	0,91– 1,09
Medfödd katarakt	285	(2.01)	12	(1.06)	285	(2.01)	12	(1.06)	0,53	0,30	0,93	1,02	0,99– 1,05
Medfött glaucom	82	(0.58)	1	(0.09)	82	(0.58)	1	(0.09)	0,15	0,03	0,85	0,93	0,9– 0,98
Missbildningar av öron, ansikte, eller hals	331	(2.33)	27	(2.39)	338	(2.38)	27	(2.39)	1,00	0,68	1,48	0,97	0,95– 0,99
Avsökning av öron	71	(0.5)	5	(0.44)	72	(0.51)	5	(0.44)	0,87	0,35	2,16	0,98	0,93– 1,03
Medfödda hjärtfel	14729	(103.75)	982	(86.86)	15149	(106.71)	1020	(90.23)	0,84	0,79	0,90	1,00	0,99– 1,00
Medfödda svåra hjärtfel	2853	(20.1)	182	(16.1)	3138	(22.1)	206	(18.22)	0,82	0,72	0,95	1,00	0,99– 1,00
Trunkus communis	102	(0.72)	4	(0.35)	119	(0.84)	5	(0.44)	0,53	0,22	1,27	0,93	0,90– 0,97

Typ av fosterskada/- kromosomavvikelse	Födda barn				Totalt, födda barn eller avbrytanden				Oddsquot 2013 versus 1999–2012			Oddsquot per 1-års-steg	
	1999–2012		2013		1999–2012		2013		Odds- kvot	95% CI		Odds- kvot	95% CI
	N	per 10000	n	per 10000	n	per 10000	n	per 10000					
Transposition av de stora kärlen	581	(4.09)	29	(2.57)	618	(4.35)	32	(2.83)	0,65	0,46	0,93	0,98	0,96– 0,99
Gemensam kammare	101	(0.71)	4	(0.35)	129	(0.91)	7	(0.62)	0,68	0,32	1,45	0,94	0,91– 0,98
Kammarseptumdefekt	8373	(58.98)	523	(46.26)	8475	(59.7)	536	(47.41)	0,79	0,73	0,87	1,00	0,99– 1,00
Förmakseptumdefekt	4152	(29.25)	262	(23.18)	4179	(29.44)	263	(23.26)	0,79	0,70	0,89	1,00	0,99– 1,00
Atrioventrikulär septumdefekt	299	(2.11)	28	(2.48)	324	(2.28)	30	(2.65)	1,16	0,80	1,69	1,01	0,98– 1,03
Fallots tetrad	455	(3.2)	35	(3.1)	467	(3.29)	36	(3.18)	0,97	0,69	1,36	1,00	0,98– 1,02
Trikuspidalisatri / stenosis	98	(0.69)	8	(0.71)	117	(0.82)	10	(0.88)	1,07	0,56	2,05	1,01	0,97– 1,05
Ebsteins anomali	59	(0.42)	4	(0.35)	66	(0.46)	5	(0.44)	0,95	0,38	2,36	1,01	0,96– 1,07
Pulmonalisklaffstenosis	776	(5.47)	57	(5.04)	785	(5.53)	58	(5.13)	0,93	0,71	1,21	1,00	0,99– 1,02
Pulmonalisklaffatri	248	(1.75)	13	(1.15)	264	(1.86)	15	(1.33)	0,71	0,43	1,20	0,96	0,93– 0,99
Aortaklassatri/stenosis	317	(2.23)	22	(1.95)	325	(2.29)	24	(2.12)	0,93	0,61	1,40	1,00	0,98– 1,02
Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom	252	(1.78)	12	(1.06)	376	(2.65)	21	(1.86)	0,70	0,45	1,09	0,98	0,96– 1,00
Hypoplastiskt högerkammarsyndrom	93	(0.66)	8	(0.71)	128	(0.9)	11	(0.97)	1,08	0,58	2,00	0,98	0,95– 1,02
Coarctatio aortae	830	(5.85)	54	(4.78)	864	(6.09)	56	(4.95)	0,81	0,62	1,07	1,00	0,99– 1,02
Totalt normalt mynnande lungvener	108	(0.76)	6	(0.53)	110	(0.77)	6	(0.53)	0,68	0,30	1,55	0,97	0,93– 1,02
Missbildningar av andningsorganen	1412	(9.95)	109	(9.64)	1492	(10.51)	115	(10.17)	0,97	0,80	1,17	1,00	0,99– 1,01
Koanalatri	136	(0.96)	13	(1.15)	140	(0.99)	13	(1.15)	1,17	0,66	2,06	0,99	0,95– 1,02
Annan specificerad lungmissbildning	24	(0.17)	5	(0.44)	30	(0.21)	5	(0.44)	2,09	0,83	5,28	1,04	0,96– 1,12
Ansiktsspalter	2526	(17.79)	153	(13.53)	2593	(18.26)	159	(14.06)	0,77	0,66	0,90	0,99	0,98– 1,00
Kluven läpp med eller utan kluven gom	1604	(11.3)	85	(7.52)	1647	(11.6)	91	(8.05)	0,69	0,56	0,86	0,99	0,98– 1,00
Kluven gom	922	(6.49)	68	(6.02)	946	(6.66)	68	(6.02)	0,90	0,71	1,15	1,00	0,98– 1,01
Missbildningar av matsvältningsorganen	3719	(26.2)	353	(31.23)	3940	(27.75)	372	(32.91)	1,19	1,07	1,32	1,02	1,01– 1,02
Esofagusatri	394	(2.78)	40	(3.54)	410	(2.89)	43	(3.8)	1,32	0,96	1,80	1,01	0,99– 1,03
Duodenalatri/stenosis	221	(1.56)	14	(1.24)	228	(1.61)	14	(1.24)	0,77	0,45	1,32	0,98	0,95– 1,01

Typ av fosterskada/- kromosomavvikelse	Födda barn				Totalt, födda barn eller avbrytanden				Oddsquot 2013 versus 1999–2012			Oddsquot per 1-års-steg	
	1999–2012		2013		1999–2012		2013		Odds- kvot	95% CI		Odds- kvot	95% CI
	N	per 10000	n	per 10000	n	per 10000	n	per 10000					
Tunntarmsatresi/stenos	154	(1.08)	8	(0.71)	156	(1.1)	8	(0.71)	0,64	0,32	1,30	1,00	0,97– 1,04
Anal atresi/stenos	555	(3.91)	34	(3.01)	628	(4.42)	40	(3.54)	0,80	0,58	1,10	0,98	0,97– 1,00
Hirschsprungs sjukdom	290	(2.04)	23	(2.03)	290	(2.04)	23	(2.03)	1,00	0,65	1,52	1,01	0,99– 1,04
Gallgångsatresi	73	(0.51)	1	(0.09)	73	(0.51)	1	(0.09)	0,17	0,03	0,98	0,94	0,9– 1,00
Pancreas annulare	14	(0.1)	5	(0.44)	14	(0.1)	6	(0.53)	5,38	2,30	12,62	1,07	0,96– 1,19
Diafragmabräck	363	(2.56)	23	(2.03)	458	(3.23)	28	(2.48)	0,77	0,52	1,12	1,01	0,97– 1,01
Bukväggsdefekter	430	(3.03)	22	(1.95)	626	(4.41)	32	(2.83)	0,64	0,45	0,91	0,98	0,96– 1,00
Gastroschisis	259	(1.82)	13	(1.15)	319	(2.25)	15	(1.33)	0,59	0,35	0,99	0,98	0,96– 1,01
Omfalocele	160	(1.13)	9	(0.8)	292	(2.06)	15	(1.33)	0,65	0,39	1,08	0,98	0,96– 1,00
Missbildningar av urinorganen	3551	(25.01)	317	(28.04)	3991	(28.11)	355	(31.4)	1,12	1,00	1,25	1,02	1,02– 1,03
Njuragenesi, dubbelsidig	51	(0.36)	1	(0.09)	149	(1.05)	8	(0.71)	0,67	0,33	1,37	0,94	0,91– 0,98
Renal dysplasi	150	(1.06)	11	(0.97)	197	(1.39)	20	(1.77)	1,27	0,81	2,02	1,03	1,00– 1,07
Medfödd hydronefros	2025	(14.26)	220	(19.46)	2062	(14.52)	222	(19.64)	1,35	1,18	1,55	1,06	1,05– 1,07
Blåsextrofi / epispadi	80	(0.56)	6	(0.53)	87	(0.61)	6	(0.53)	0,87	0,38	1,98	0,97	0,93– 1,02
Uretravalvel/Prune belly	189	(1.33)	11	(0.97)	251	(1.77)	13	(1.15)	0,65	0,37	1,13	1,01	0,97– 1,02
Missbildningar av könsorganen	4735	(33.35)	347	(30.69)	4778	(33.66)	350	(30.96)	0,92	0,82	1,03	1,00	1,00– 1,01
Hypospadi	4182	(29.46)	324	(28.66)	4188	(29.5)	325	(28.75)	0,97	0,87	1,09	1,01	1,01– 1,02
Obestämt kön	60	(0.42)	3	(0.27)	69	(0.49)	4	(0.35)	0,73	0,27	1,99	0,97	0,92– 1,02
Missbildningar av muskler och skelett	5642	(39.74)	451	(39.89)	5899	(41.55)	465	(41.13)	0,99	0,90	1,09	1,01	0,99– 1,00
Reduktionsmissbildning av extremitet	722	(5.09)	52	(4.6)	835	(5.88)	63	(5.57)	0,95	0,73	1,22	0,98	0,97– 1,00
Reduktionsmissbildning av armar	562	(3.96)	38	(3.36)	641	(4.52)	43	(3.8)	0,84	0,62	1,15	0,98	0,96– 1,00
Reduktionsmissbildning av ben	210	(1.48)	18	(1.59)	258	(1.82)	25	(2.21)	1,22	0,81	1,83	0,98	0,96– 1,01
Avsaknad av extremitet	19	(0.13)	1	(0.09)	38	(0.27)	4	(0.35)	1,32	0,47	3,69	0,98	0,91– 1,05
Ekvinovaruskumpot	1844	(12.99)	153	(13.53)	1897	(13.36)	156	(13.8)	1,03	0,88	1,22	0,99	0,98– 1,00
Höftledsluxation	86	(0.61)	7	(0.62)	86	(0.61)	7	(0.62)	1,02	0,47	2,21	1,04	0,99– 1,09
Övertaliga fingrar/tår	1632	(11.5)	147	(13.0)	1653	(11.64)	147	(13.0)	1,12	0,94	1,32	1,01	1,00– 1,02

Typ av fosterskada/- kromosomavvikelse	Födda barn				Totalt, födda barn eller avbrytanden				Odds-kvot 2013 versus 1999–2012			Odds-kvot per 1-års-steg	
	1999–2012		2013		1999–2012		2013						
	N	per 10000	n	per 10000	n	per 10000	n	per 10000	Odds- kvot	95% CI	Odds- kvot	95% CI	
Sammanväxning av fingrar/tår	1241	(8.74)	103	(9.11)	1264	(8.9)	104	(9.2)	1,03	0,85	1,26	1,01	0,98– 1,00
Skelettdysplasi	111	(0.78)	7	(0.62)	236	(1.66)	18	(1.59)	0,96	0,59	1,55	1,00	0,97– 1,03
Kraniosynostos	844	(5.94)	45	(3.98)	848	(5.97)	45	(3.98)	0,67	0,49	0,90	1,01	0,99– 1,02
Situs inversus	69	(0.49)	4	(0.35)	83	(0.58)	5	(0.44)	0,76	0,31	1,86	1,02	0,97– 1,07
Siamesiska tvillingar	0	(0.00)	0	(0.00)	11	(0.08)	3	(0.27)	3,43	1,03	11,37	1,16	1,01– 1,33
Missbildningar av huden	182	(1.28)	6	(0.53)	185	(1.3)	7	(0.62)	0,48	0,23	0,99	0,97	0,94– 1,00
Missbildningssyndrom av kända orsaker	18	(0.13)	1	(0.09)	19	(0.13)	1	(0.09)	0,66	0,09	4,87	0,94	0,85– 1,05
Kromosomavvikelser	3258	(22.95)	260	(23.0)	7719	(54.37)	664	(58.74)	1,08	1,00	1,17	1,03	1,03– 1,04
Downs syndrom/trisomi 21	2203	(15.52)	176	(15.57)	4374	(30.81)	382	(33.79)	1,10	0,99	1,22	1,03	1,03– 1,04
Trisomi 13	129	(0.91)	9	(0.8)	475	(3.35)	37	(3.27)	0,98	0,70	1,37	1,05	1,03– 1,07
Trisomi 18	278	(1.96)	18	(1.59)	1182	(8.33)	91	(8.05)	0,97	0,78	1,20	1,03	1,02– 1,05
Turners syndrom	103	(0.73)	7	(0.62)	412	(2.9)	49	(4.33)	1,49	1,11	2,00	1,04	1,02– 1,06
Klinefelters syndrom	56	(0.39)	2	(0.18)	138	(0.97)	6	(0.53)	0,55	0,24	1,22	0,99	0,95– 1,03

Tabell II: Antal och andel rapporterade aborter på grund av fosterskador/kromosomavvikelser.

Typ av fosterskada/kromosomavvikelse		Aborter		Totalt
		n	(%)	rapporterade N
Singulära, ej kromosomala avvikelser				
	Någon fosterskada/kromosomavvikelse	2703	(6.2)	43882
	Neuralrördefekt	767	(67.9)	1130
	Anencefali	396	(89.8)	441
	Spina bifida	304	(52.9)	575
	Hydrocefalus	167	(43.7)	382
	Mikrocefalus	3	(2.9)	104
	Medfödda hjärtfel	295	(2.0)	14628
	Medfödda svåra hjärtfel	241	(8.3)	2901
	Trunkus communis	10	(11.0)	91
	Transposition av de stora kärlen	26	(4.5)	583
	Gemensam kammare	20	(17.5)	114
	Kammarseptumdefekt	56	(0.7)	8294
	Förmakseptumdefekt	13	(0.3)	3911
	Atrioventrikulär septumdefekt	19	(7.2)	264
	Fallots tetrad	9	(2.2)	416
	Aortaklassatresi/stenos	5	(1.6)	322
	Hypoplastiskt vänsterkammersyndrom	116	(33.7)	344
	Hypoplastiskt högerkammersyndrom	35	(29.7)	118
	Ansiktsspalter	17	(0.7)	2274
	Missbildningar av matsmältningsorganen	77	(2.3)	3363
	Diafragmabräck	41	(14.1)	290
	Gastroschisis	29	(12.2)	238
	Omfalocele	55	(36.9)	149
	Njuragenesi, dubbelsidig	69	(71.1)	97
	Renal dysplasi	30	(19.4)	155
	Medfödd hydronefros	24	(1.1)	2098
	Missbildningar av könsorganen	2	(0.0)	4548
	Reduktionsmissbildning av extremitet	48	(7.3)	662
	Skelettdysplasi	117	(56.0)	209
Kromosomavvikelser		4865	(58.0)	8383
	Downs syndrom/trisomi 21	2377	(50.0)	4756
	Trisomi 13	374	(73.0)	512
	Trisomi 18	977	(76.7)	1273
Könskromosomala avvikelser				
	Turners syndrom	351	(76.1)	461
	Klinefelters syndrom	86	(59.7)	144
Multipla skador utan kromosomala avvikelser		3085	(18.3)	16815

Bilaga 2. Definitioner

Kromosomavvikelse eller kromosomrubbning	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 kromosomavvikelsen 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 kromosomrubbningar särredovisade och inte medräknade bland de övriga singulära defekterna.
95-procentigt konfidensintervall.	Anges när man vill uppge hur stor slumpvariationen är. Betecknar det intervall inom vilket det sanna värdet med 95% sannolikhet ligger. Anges ofta som 95% CI och visas som linjer i figurerna.
Oddsquot/Riskquot	Ibland vill man jämföra risken för ett visst utfall mellan olika grupper, eller mellan olika perioder, och kunna korrigera för olika bakgrundsfaktorer som kan skilja sig åt mellan de grupper man vill jämföra. Man skapar då en quot av de olika risker man vill jämföra. En riskquot på 1,0 anger att risken i två jämförda grupper är lika stor. En oddsquot anger istället (precis som namnet antyder) en quot mellan odds. Om det utfall man studerar är ovanligt (som t.ex. fosterskador eller kromosomavvikelser) så är oddsquot och riskquot i praktiken samma sak. I rapporten anges också 95-procentiga konfidensintervallet för oddsquoten. Om hela intervallet ligger över (eller under) 1,0 sägs det att överrisken (eller underrisken) är statistiskt säkerställd (signifikant).

Bilaga 3. Blanketter för inrapportering av fosterskador

Insänds till:
Socialstyrelsen
Registret för övervakning av fosterskador
och kromosomavvikelse
106 30 Stockholm

RAPPORT AV BARN

med fosterskada/kromosomavvikelse

Moderns personnummer

Moderns namn

Adress

Tfn

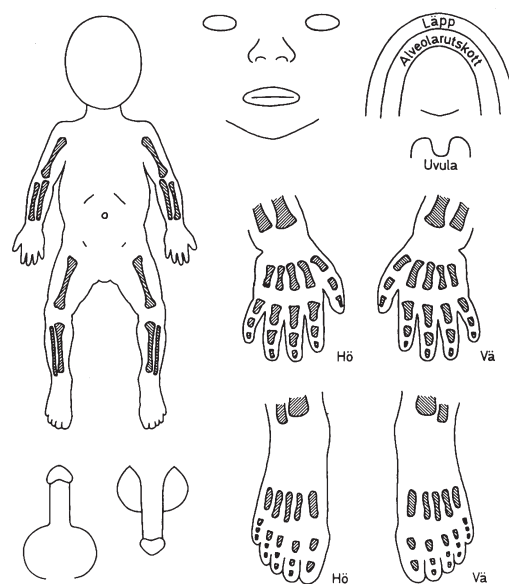
Rapporteringsdatum (år, mån, dag) (8 siffror)	Förlossningsenhet
Rapporterande läkare	Rapporterande klinik/sjukhus

Barnet

Födelsedatum (år, mån, dag) (8 siffror)	Födelsevikt (gr)	Födelselängd (cm)	Huvudomfång (cm)
Kön ☐ 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	Obducerat ☐ nej ☐ ja	Var

Specificera alltid fosterskada och/eller kromosomavvikelse

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



Kommentar till etiologi/misstänkt syndrom/annan kommentar

Kod enligt ICD-10, kapitel Q. OBS! för även in diagnoserna i förlossningsvårdsjournalen (FV2)

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

Insänds efter inducerad abort till:
Socialstyrelsen
 Registret för övervakning av fosterskador
 och kromosomavvikelser
 106 30 Stockholm

Kvinnans födelseår/månad (ååååmm) (6 siffror)	Rapporteringsdatum (ååååmm) (6 siffror)
Rapporterande landsting	

Fostret

Datum för avbrytande (ååååmm) (6 siffror)
Fullbordade graviditetsveckor (antal)

Huvudsaklig indikation för prenatal diagnostik

Specificera

Metod för prenatal diagnostik

☐ Ultraljud	☐ Amniocentes	☐ Annan	Specificera
☐ Chorionvillibiopsi	☐ KUB-test	☐ Enbart blodprov	

Utförda undersökningar av fostret före eller efter aborten

Kromosomundersökning ☐ Ja ☐ Nej	Om ja, resultat
DNA-baserad diagnostik ☐ Ja ☐ Nej	Om ja, resultat
Undersökning av patolog ☐ Ja ☐ Nej	Om ja, avidentifierade protokoll är bifogade ☐

Diagnos, fosterskada, kromosomavvikelse

Ange läge, enkel eller dubbelsidig, osv. Sänd om möjligt med avidentifierat obduktionsprotokoll. Beskriv eventuell kromosomavvikelse.	Diagnoskod (kan även kodas av Socialstyrelsen)

Socialstyrelsens Anteckningar

Inkom till Socialstyrelsen den (ååååmmdd) (8 siffror)	Granskad (sign)
---	-----------------