

# Det svenska missbildnings- registrets verksamhet januari-juni 2004

Preliminär sammanställning

# Det svenska missbildningsregistrets verksamhet januari-juni 2004

## Preliminär sammanställning

Socialstyrelsen klassificerar från och med 2001 sin utgivning i olika dokumenttyper. Detta är **statistik**. Det innebär att rapporten innehåller sifferuppgifter som Socialstyrelsen samlat in, registrerat, bearbetat, sammanställt, analyserat och/eller kommenterat. Uppgifterna beskriver läge, tillstånd och/eller utveckling.

*Information:* Birgitta Ollars, Registeransvarig  
tfn 08-5555 3123  
e-mail [birgitta.ollars@socialstyrelsen.se](mailto:birgitta.ollars@socialstyrelsen.se)

Göran Annerén, Professor och föredragande läkare  
tfn 018-611 5942  
e-mail [goran.anneren@akademiska.se](mailto:goran.anneren@akademiska.se)

*Publicerad på Internet <http://www.socialstyrelsen.se>: november 2004*

*Tidigare publicering:*

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

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

Artikelnummer 2004-125-10

# Förord

---

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

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

Stockholm i november 2004

Måns Rosén  
Avdelningschef för EpC

# Innehåll

---

|                          |          |
|--------------------------|----------|
| <b>Förord .....</b>      | <b>3</b> |
| <b>Inledning .....</b>   | <b>5</b> |
| <b>Kommentarer .....</b> | <b>6</b> |
| <b>Tabeller .....</b>    | <b>7</b> |

# Inledning

---

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

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

# Kommentarer

---

I denna rapport redovisas och jämförs endast preliminära uppgifter för åren 1999-2004. Under perioden januari-juni 2004 har fler barn med missbildningar rapporterats än under samma period 1999, 2000, 2001, 2002 och 2003 (731 jämfört med 563, 509, 577 och 698). Antal rapporterade avbrutna graviditeter på grund av fostermissbildning har ökat successivt från 123 första halvåret 1999 till 196 samma period 2004. Under första halvåret 1999 rapporterades 686 missbildade barn/foster vilket ska jämföras med 664 för 2000, 742 för 2001, 742 för 2002, 881 för 2003 och 927 för 2004. Det ökande antalet rapporter till missbildningsregistret kan förklaras av ökad rapportering av barn med medfödda hjärtfel och snabbare rapportering (flera rapporter hinner komma in till halvårsrapporten).

Observera att också uppgifterna från 1999, 2000, 2001 2002 och 2003 är baserade på de preliminära och inte de definitiva antalet fall för första halvåret respektive år. Detta har gjorts för att man ska kunna jämföra åren, se tabell 1a-b (januari-juni).

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

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

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

# Tabeller

---

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

t=totalt, m=varav multipla

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

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

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

t=totalt, m=varav multipla

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

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