

Missbildningsregistrering 2001

Registration of congenital malformations 2001

Registration of congenital malformations 2001
The National Board of Health and Welfare
CENTRE FOR EPIDEMIOLOGY

Socialstyrelsen klassificerar från och med år 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 31 23, e-mail birgitta.ollars@sos.se

Göran Annerén, Professor och föredragande läkare
tfn 018-611 59 42, e-mail: goran.anneren@ped.usa.lul.se

Missbildningsregistrets hemsida
<http://www.sos.se/epc/fodelse/mbr.htm>

Publicerad på Internet <http://www.sos.se> : december 2002

Published on the Internet at: <http://www.sos.se> : December 2002

Innehåll

Contents

Sammanfattning	4
<i>Summary in Swedish</i>	
Bakgrund	4
<i>Background</i>	
Insamling och bearbetning.....	5
<i>Routines for collecting and compiling data</i>	
Tillförlitlighet och bortfall.....	5
<i>Reliability and drop-out</i>	
Rapporterat till missbildningsregistret 2001	6
<i>Congenital malformations reported in 2001</i>	
Diagnosfördelning	7
<i>Diagnosis distribution</i>	
Sammanfattning på engelska	9
<i>Summary in English</i>	
Ordlista	10
<i>List of terms</i>	
Teckenförklaring.....	13
<i>Explanation of symbols</i>	
Tabeller.....	14
<i>Tables</i>	
Diagram	19
<i>Diagrams</i>	
Bilaga. Blanketter för rapportering.....	21
<i>Appendix. Forms for reporting</i>	

Sammanfattning

Under år 2001 har totalt 1 352 barn, 14,7 per 1 000 födda, rapporterats till det svenska missbildningsregistret. Detta är något fler än 2000 då 13,0 barn per 1 000 födda anmäldes. Denna ökning beror sannolikt på en något förbättrad rapportering.

Totalt har 368 graviditeter som avbrutits p.g.a. fosteravvikelse rapporterats under år 2001. Även detta är något fler än 2000 då 336 anmäldes. Ökningen beror på en förbättrad rapportering. Den helt dominerande diagnosen vid avbrytande av graviditet var kromosomavvikelse.

Vid flera allvarliga missbildningstillstånd utgör de graviditeter som leder till avbrytande en mycket stor del, 42 till 93 procent, av det totala antalet fall och information om dessa är en förutsättning för en fungerande missbildningsövervakning.

Ingen förändring av missbildningsincidensen har observerats under året. En ökning av andelen foster med kombinationen anencefali och bukväggsbråck har observerats, men denna kombinationsmissbildning har inte kunnat förklaras av någon exogen påverkan utan är troligen ett slumpfynd.

Någon minskning av antalet födda barn med Downs syndrom över tid har inte observerats. Förklaringen till detta är troligen att medelåldern för kvinnor som föder barn har ökat (30,3 år 2001 jämfört med 26,5 år 1973). Sedan 1978 har andelen kvinnor som var 35 år eller äldre när de fick barn ökat från 7 procent till drygt 18 procent år 2001.

Bakgrund

Missbildningsregistret (MBR) inrättades den 1 april 1964 som försöksverksamhet och permanentades 1 januari 1965. Motivet för registret är att övervaka förekomsten av missbildningar i landet för att så snabbt som möjligt upptäcka en eventuell ökning och att studera långtidsförändringar i förekomst av specifika missbildningar. För att övervakningsfunktionen skall upprätthållas förutsätts att registret stängs efter en viss tid (inom 6 månader efter födelsen eller efter ett legalt avbrytande av graviditet). En annan förutsättning är att samtliga missbildningar anmäls i stort sett i lika hög grad varje år, så att förändringar i frekvensen av vissa missbildningar upptäcks. Registreringen har begränsats till relativt allvarliga tillstånd. Mindre allvarliga tillstånd som är svåra att övervaka p.g.a. variabel diagnostik och registrering såsom preaurikulära bihang, sinuscystor och gälgångsfistlar, extra lillfinger, minimal simhud mellan tårna (2-3 eller 3-4), sublaxation av höfter, två kärl i navelsträngen, öppetstående ductus arteriosus (PDA) hos barn födda före 36 fullbordade graviditetsveckor, kärlnevus eller pigmenterade nevus, icke nedstigen testikel, ljumsk- eller navelbråck rapporteras ej till missbildningsregistret. Dessa rapporteras endast till det medicinska födelseregistret.

Registret har fungerat i stort sätt oförändrat under perioden 1965 till 1998. Från och med 1999 infördes flera avgörande förändringar. Bakgrunden till dessa var att man hade noterat en långsam och kontinuerlig minskning av antalet barn som registrerats sedan 1980-talet, framförallt barn med multipla missbildningar. Detta kan bero på två faktorer, dels på att allt fler graviditeter med multipelt missbildade foster avbryts, dels på att

rapporteringsbenägenheten minskat. Det senare är sannolikt en effekt av att katastrofer liknande den så kallade "Neurosedynkatastrofen" inte har inträffat på 40 år.

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

Insamling och bearbetning

Övervakning av missbildningar i Sverige bedrivs enligt följande principer:

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

För att förbättra rapporteringsgraden utsändes våren 2002 en begäran om komplettering till samtliga barnmedicinska kliniker i landet. Man bad därvid att de barn födda 2001 med missbildning som enbart rapporterats till födelseregistret, men ej till missbildningsregistret skulle anmälas. För Downs syndrom och andra kromosomala avvikelser görs årsvis en sammanställning varvid cytogenetiska centralregistret utnyttjas. För medfödda hjärtfel fanns tidigare ett speciellt Barnkardiologiskt register där barn som utretts före ettårsdagen på barnkardiologiska kliniker i landet och som befunnits ha hjärtfel ingick. Dessa uppgifter vidarebefordras sedan 1999 direkt till missbildningsregistret.

Tillförlitlighet och bortfall

Hur stort bortfallet är kan inte säkert beräknas vad gäller antalet graviditeter som avbrutits p.g.a. fosterskador, men kan uppskattas vad gäller födda barn. Av nyfödda barn med missbildning finner man att cirka 15 procent enbart rapporterades till det medicinska födelseregistret (MFR) år

2001. I den slutliga årssammanställningen inkluderas en uppföljning mot MFR med en senare rapportering av de barn som enbart rapporterats till MFR. Andelen barn som varken rapporteras till MFR eller MBR är dock osäker.

På motsvarande sätt kan man studera andelen barn med kromosomavvikelser som enbart rapporterats till det s.k. cytogenetiska centralregistret. Detta register består av rapporter från landets kliniskt genetiska laboratorier där samtliga kromosomanalyser görs. Till cytogenetiska centralregistret rapporteras alla kromosomavvikelser funna vid analys av barn (<1 år) och vid fosterdiagnostik. Då det är extremt ovanligt att ett barn med Downs syndrom kliniskt ej upptäcks före 1 års ålder eller ej kromosomanalyseras torde cytogenetiska centralregistret vara i stort sett komplett, med mycket litet bortfall. Bortfallet av födda barn med Downs syndrom i MBR var knappt 24 procent. Om andelen övriga fall som ej rapporterats till MBR överensstämmer med andelen för barn med Downs syndrom torde således cirka en fjärdedel av alla barn med rapporterings-skyldig missbildning saknas i MBR.

När det gäller graviditeter som avbröts p.g.a. fosterskada kan en jämförelse enbart göras rörande kromosomavvikelser genom jämförelse med cytogenetiska centralregistret. Det visar sig att drygt 50 procent av foster med kromosomavvikelser rapporterats till MBR. Enstaka av dessa kan ha gått till spontant missfall, men bortfallet av avbrutna graviditeter p.g.a. fostermissbildning skulle kunna vara så högt som 50 procent.

Rapporterat till missbildningsregistret 2001

Under 2001 har 1 352 barn, varav cirka 200 efter påminnelse, rapporterats till registret, 14,7 per 1 000 födda. Detta är en ökning med 172 barn jämfört med 2000 och även en mindre ökning jämfört med 1999. Rapporteringsbenägenheten har ökat markant de senaste tre åren till nästan en fördubblad anmälningssfrekvens jämfört med 1998 (diagram 1). Man kan därför inte jämföra 1999, 2000 och 2001 med tidigare år. Ökningen ses för så gott som alla diagnoser.

Antalet rapporterade foster med missbildningar där graviditeten avbröts var 368 vilket motsvarar 4,0 per 1 000 födda. Totalt har således 1 720 missbildningar registrerats, 18,7 per 1 000 födda (tabell 1). Drygt 21 procent av samtliga rapporter till missbildningsregistret gällde avbrutna graviditeter p.g.a. fosterskada.

Diagnoserna hos foster där graviditeten avbrutits skiljer sig dramatiskt från diagnoserna hos födda barn. En sammanställning av samtliga rapporterade fosterskador 1999 till 2001 visar att majoriteten av graviditeter där fostret hade t.ex. neuralslutningsdefekter, trisomi 13 samt trisomi 18 har avbrutits (tabell 2). Av de 994 fostren där graviditeten avbröts under perioden 1999 till 2001 hade 57 procent kromosomavvikelser. Andelen graviditeter med missbildningsdiagnoser hos fostret som leder till avbrytande av graviditeten varierar mellan 4 och 93 procent. För att övervakningen av missbildningsdiagnoser med mycket hög andel

avbrytande (NTD, njuragenesi och kromosomavvikelser) krävs att avbrytanden av foster med missbildningar rapporteras (tabell 2). Denna rapportering är också helt avgörande för att man skall kunna följa framtida effekter på incidensen av t.ex. NTD vid folatsupplementering eller på kromosomavvikelser efter screening med trippeltest eller nackupplarning.

Diagnosfördelning

För varje missbildning anges antal rapporterade barn respektive foster samt frekvens per 10 000 födda. Även om man inte kan jämföra antalet rapporterade fall under 1999 till 2001 med tidigare år så har vi ändå velat ange dessa frekvenser (tabell 3a och 3b).

Neuralrörsdefekter (NTD):

Totalt har 88 barn/foster rapporterats med NTD (9,58 per 10 000 födda). Av dessa avbröts 70 graviditeter (80 procent). Av de 18 födda med NTD hade 13 ryggmärgsbräck (MMC), 1 encefalocle och 4 anencefali. Majoriteten av graviditeter där fostret hade anencefali och 72 procent av fostren med MMC avbröts (6 foster hade både anencefali och MMC och 2 foster hade både anencefali och encefalocle) under år 2001 (diagram 2 och tabell 3b, samt 3a för jämförelse). Någon förändring i totala antalet fall med NTD har ej observerats, men en förskjutning av fördelningen med fler fall av anencefali och färre MMC. I gruppen med anencefali observerades en ökad frekvens av multipelt missbildade foster (11 år 2001 jämfört med 2 årligen för åren 1999 och 2000). Av de elva multipelt missbildade fostren med anencefali hade 7 även ett bukväggsbräck. Efter att rapportering läkare gått igenom mödravårdsjournaler från dessa graviditeter har vi inte kunnat konstatera någon säker exogen påverkan (medicinintag eller droger) under dessa graviditeter. Det är känt att medellinjemissbildningar oftare är kombinerat med varandra och vår tolkning är att fyndet är slumpmässigt. Fyndet kommer dock följas upp noggrant fortsättningsvis.

Läpp-käk-gomspalter:

Antalet ansiktsspalter 2001 var 79 födda barn med läpp-, käk- och gomspalt och 46 barn med isolerad gomspalt. Totalt rapporterades 125 fall motsvarande en frekvens på 13,6 per 10 000. Endast 9 foster med läpp-käk-gomspalt och 8 foster med isolerad gomspalt aborterades och samtliga dessa 17 foster hade alla kromosomrubbnings/multipla missbildningar i andra organ (tabell 3b, samt 3a för jämförelse).

Medfödda hjärtfel:

Totalt har 497 barn rapporterats med medfött hjärtfel. Av dessa hade 351 bara en hjärtdiagnos. De fem vanligaste diagnoserna var VSD med 256, ASD med 96, PDA hos barn över 36 veckor med 53, coarctatio aortae med 36 samt AV defekt med 36. Av de 497 barnen hade 37 missbildningar i andra organ (7 procent) och 72 en kromosomavvikelse (14 procent) (tabell 4).

Totalt anmäldes 19 foster med hjärtmissbildning där graviditeten avbröts. Femton av dessa hade förutom hjärtfel missbildningar i andra organ (7

eller en kromosomavvikelse (8). De fyra fostren med enbart hjärtmissbildning hade följande diagnoser: truncus communis (1), truncus communis och dubbelt inflöde till kammare (1), atresi av pulmonallisklaff (1), och transposition med VSD och ASD (1).

Bukväggsbråck:

Internationellt har man under senaste åren observerat en ökning av antalet fall med gastroschisis, och detta hos barn till unga mödrar. Någon motsvarande ökning har inte observerats i Sverige. Mödraåldern till barnen med gastroschisis var dock under perioden 1999 till 2001 lägre (26,2 år n=55) jämfört med mödraåldern till barnen med omfalocele (30,9 år n=64).

Hypospadi:

Totalt har 206 pojkar rapporterats ha hypospadi. Ingen graviditet med hypospadi har avbrutits. I 185 fall har man angivit läget av hypospadin. Majoriteten dvs. 156 av dessa 185 hade en glandulär hypospadi, 20 en penil hypospadi och 9 en penoskrotal eller skrotal hypospadi. Det är troligt att det föreligger en underrapportering av hypospadier, framför allt de glandulära (tabell 3b, samt 3a för jämförelse).

Downs syndrom och andra trisomier:

En i stort sett komplett bild vad gäller Downs syndrom kan erhållas genom att uppgifter från cytogenetiska centralregistret och missbildningsregistret kombineras. År 2001 föddes 134 barn med Downs syndrom, d.v.s. 14,6 per 10 000 födda. Motsvarande siffra för 1973, då fosterdiagnostiken inte var utvecklad, var 12,7 per 10 000 födda. Under perioden 1973 till 1999 har frekvensen födda barn med Downs syndrom varierat mellan 11,4 och 15,6 per 10 000 födda. Antalet födda barn med Downs syndrom har legat konstant på ca 1 per 700 till 800 födda barn per år under perioden 1978 till 2001, se diagram 3. Att det inte skett någon minskning av andelen födda barn med Downs syndrom trots att antalet fosterdiagnostiska undersökningar har ökat beror på att kvinnans ålder vid barnafödandet samtidigt har ökat. Medelåldern för kvinnor som födde barn 2001 var enligt SCB 30,3 år, vilket skall jämföras med 26,5 år 1973. Medelåldern för kvinnor som födde barn med Downs syndrom 2001 var 33,1 år och för de kvinnor som avbröt graviditeten p.g.a. trisomi 21 var medelåldern 37,3 år. Medelåldern för samtliga kvinnor som fött barn som anmälts till missbildningsregistret var 30,4 år, dvs. i stort sett samma medelålder som för samtliga kvinnor som fött barn under år 2001 i Sverige. När det gäller mödraåldern vid födelse/avbrytande av barn/foster med Downs syndrom/trisomi 21, se tabell 5.

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

Summary

During the year 2001 a total of 1 352 children (14.7 per 1 000 new-born children) were reported to the Swedish Registry of Congenital Malformations. This was somewhat more compared to 2000 when 13.0 per 1 000 births were reported to the registry.

In total 368 selective abortions because of congenital fetal malformations were reported in 2001 compared to 336 the year before. The most dominant diagnosis in selective abortion was chromosomal aberrations. In several cases of life-threatening congenital malformations, between 42 per cent and 93 per cent of the pregnancies are ended by an abortion. It is therefore of utmost importance that selective abortions, performed because of congenital malformations or chromosomal disorders of fetuses, are reported to the registry so that optimal surveillance can be obtained.

Although about 10 per cent of Swedish pregnant women had a prenatal amniotic fluid sampling test performed, no decrease over time of the number of new-born children with Down syndrome has been observed. The explanation for this is probably that the mean maternal age increased from 26.5 years old in 1973 to 30.3 years in 2001. Since 1978 the percentage of mothers aged 35 or older increased from 7 to more than 18 per cent in 2001. The number of prenatal chromosomal tests has only increased marginally during the same period.

Ordlista

aboterade
aboterade foster med kromosomrubbingar
aboterade foster med missbildning
anal/rektum
andelen mödrar ≥ 35 år, %
andra missbildn. av pulmonalisklaff (Q22.3)
andra missbildningar av lungartären (Q25.7)
andra spec. hjärtmissbildningar (Q24.8)
andra spec. missbildn. av aorta- och mitralisklaff (Q23.8)
andra spec. missbildn. av hjärtats kamrar och förbindelser (Q20.8)
andra spec. missbildn. av stora artärerna (Q25.8)
andra spec. missbildn. av stora venerna (Q26.8)
anencefali
anomali av portavensförbindelsen, ospec. (26.4)
annan kromosomrubbing
antal
anorectal
antal hjärtdiagnoser
aortaklaffsinsufficiens (Q23.1)
aortaklaffstenos (Q23.0)
arterioventrikulär septumdefekt (Q21.2)
atresi av aorta (Q25.2)
atresi av lungartären (Q25.5)
atresi av pulmonalisklaff (Q22.0)

bukväggsbräck

coarctatio aortae (Q25.1)
cystiska njurar

dextrocardi (Q24.0)
diafragmabräck
diagnos
diagram

List of terms

aborted
aborted foetuses with chromosomal abnormality
aborted foetuses with malformation
anus/rectum
proportion mothers ≥ 35 years of age, %
other malformations of pulmonary valve
other malformations of pulmonary artery
other specified malformations of heart
other specified malformations of aortic and mitral valves
other specified malformations of cardiac chambers and connections
other specified malformations of great arteries
other specified malformations of great veins
anencephaly
anomalous pulmonary venous connection, unspecified
other chromosomal abnormality
number
anorectal
number of heart diagnoses
insufficiency of aortic valve
stenosis of aortic valve
atrioventricular septal defect
atresia of aorta
atresia of pulmonary artery
pulmonary valve atresia

abdominal wall defect

coarctation of aorta
cystic kidney

dextrocardia
diaphragmatic hernia
diagnosis
diagram

diskordant arterioventrikulär förbindelse (Q20.5)	discordant atrioventricular connection
Downs syndrom	Down's syndrome
dubbelt flöde från högerkammare (Q20.1)	double outlet right ventricle
dubbelt flöde från vänsterkammare (Q20.2)	double outlet left ventricle
dubbelt inflöde till kammare (Q20.4)	double inlet ventricle
duodenal	duodenal
Ebsteins anomali (Q22.5)	Ebstein's anomaly
encefalocoele	encephalocele
esofagus	oesophageal
extremitetsreduktion	limb reduction defects
Fallots tetrad (Q21.3)	tetralogy of Fallot
frekvens per 1 000 födda	frequency per 1 000 births
födda barn	number of births
födda barn med kromosomrubbningsar	number of births with chromosomal abnormality
födda barn med missbildning	number of births with malformation
födda flickor med missbildningar	girls born with malformations
födda pojkar med missbildningar	boys born with malformations
födelseår	year of birth
förmakseptumdefekt (Q21.1)	atrial septal defect
förmaksisomerism (Q20.6)	isomerism of atrial appendages
gastroschisis	gastroschisis
generell skelettdysplasi	general skeletal dysplasia
gomspalt	cleft plate without cleft lip
gravöronmissbildning	serious ear malformation
Hirschsprung	Hirschsprung disease
hjärtblock (Q24.6)	heart block
hjärtfel	congenital heart disease
hydrocefalus	hydrocephalus
hypoplastisk högerkammare (Q22.6)	hypoplastic right heart syndrome
hypoplastisk vänsterkammare (Q23.4)	hypoplastic left heart syndrome
hypospadi	hypospadias

infundibulär pulmonalisstenos (Q24.3)	pulmonary infundibular stenosis
insufficiens av pulmonalklaff (Q22.2)	pulmonary valve insufficiency
kammarseptumdefekt (Q21.0)	ventricular septal defect
klumpfot	club foot
kranskärtsmissbildning (Q24.5)	malformation of coronary vessels
kvarstående vä-sidig övre hålven (Q26.1)	persistent left superior vena cava
levande födda	live births
levokardi (Q24.1)	laevocardia
läpp-käk-gomspalt	cleft lip with or without cleft palate
mikrocefali	microcephaly
missbildning	malformation
missbildn. av hjärtats kamrar och förbindelser, ospec. (Q20.9)	malformations of cardiac chambers and connections, unspecified
mitralisinsufficiens (Q23.3)	mitral insufficiency
mitralisstenos/atresi (Q23.2)	mitral stenosis/atresia
moderns ålder	the mother's age
multipla missbildningar, aborterade foster	multiple malformations, aborted fetuses
multipla missbildningar, födda barn	multiple malformations, number of births
njuragenesi/hypoplasi	renal agenesis/hypoplasia
okänt kön	indeterminate sex
omfalocele	omphalocele
partiellt anomalt mynnande lungvener (Q26.3)	partial anomalous pulmonary venous connection
polydaktyli	polydactyly
procent	per cent
procent av rapporterade	per cent of reported
septumdefekt ospec. (Q21.9)	malformations of cardiac septum, unspecified
singulära missbildningar, aborterade foster	single malformations, aborted fetuses
singulära missbildningar, födda barn	single malformations, number of births
spina bifida	spina bifida
stenos av aorta (Q25.3)	stenosis of aorta

stenos av lungartären (Q25.6)

stenos av pulmonalklaff (Q22.1)

stenos av vena cava (Q26.0)

tabell

tarmhinder

totalt

totalt anomalt mynnande lungvener (Q26.2)

totalt antal kromosomrubbingar

totalt antal missbildningar

transposition av de stora kärlen (20.3)

tricuspidalisstenos/atresi (Q22.4)

trisomi 13

trisomi 18

trisomi 21

truncus communis (Q20.0)

ögonmissbildning

öppet stående ductus arteriosus (Q25.0)

övrig tunntarm

övriga aortamissbildningar (Q25.4)

övriga tricuspidalklaffmissbildn. (Q22.8)

stenosis of pulmonary artery

pulmonary valve stenosis

stenosis of vena cava

table

congenital intestinal atresia

total

total anomalous pulmonary venous connections

total number of chromosomal abnormalities

total number of malformations

transposition of the great vessels

tricuspid stenosis

trisomy 13

trisomy 18

trisomy 21

common arterial trunk

eye malformation

patent ductus arteriosus

other malformations of small intestine

other malformations of aorta

other malformations of tricuspid valve

Teckenförklaring

- Intet finns att redovisa

Explanation of symbols

Magnitude nil

Tabell 1**Antal rapporterade barn/foster med missbildningar 2001***Number of reported new-born children/foetuses with malformations in 2001*

	Antal	Frekvens per 1 000 födda
Födda barn	91 815	
Födda barn med missbildning	1 352	14,7
Aborterade foster med missbildning	368	4,0
Totalt antal missbildningar	1 720	18,7
Födda barn med kromosomrubbningar	187	2,0
Aborterade foster med kromosomrubbningar	214	2,3
Totalt antal kromosomrubbningar	401	4,4

	Antal	Procent av rapporterade
Singulära missbildningar, födda barn	1 277	94,5
Multipla missbildningar, födda barn	75	5,5
Singulära missbildningar, aborterade foster	337	91,6
Multipla missbildningar, aborterade foster	31	8,4
Födda pojkar med missbildningar	855	63,2
Födda flickor med missbildningar	493	36,5
Okänt kön	4	0,3

Tabell 2**Missbildningar hos foster där graviditeten avbrutits p.g.a. fosterskada och hos födda barn under perioden 1999-2001***Congenital foetal malformations in pregnancies ended by abortions due to a foetal injury as well as malformations in new-born children during the period 1999-2001*

Diagnos	Foster antal	Barn antal	Totalt antal	Foster (andel i %)
Anencefali	87	7	94	(93)
Spina bifida	92	46	138	(67)
Encefalocele	19	10	29	(66)
Hydrocefalus	46	41	87	(53)
Tarmhinder	15	202	217	(7)
Hjärtfel	53	1 363	1 416	(4)
Njuragenesi	39	33	72	(54)
Hypospadi	1	554	555	(<1)
Diafragmabräck	20	53	73	(27)
Bukväggsbräck	50	69	119	(42)
Läpp-käk-gomspalt	30	392	422	(7)
Klumpfot	17	186	203	(8)
Downs syndrom	263	358	621	(42)
Trisomi 13 eller 18	152	61	213	(71)
Annan kromosomrubbn.	156	104	260	(60)

Tabell 3a**Missbildningar hos födda barn under perioden 1973-1999 och aborterade foster 1999-2000***Congenital malformations of new-born children during the period 1973-1999 and of aborted fetuses in 1999-2000*

	1973-84	1985-98	1999-2000					
Diagnos	Födda Frekvens*		Födda Antal Frekvens*		Aborterade Antal Frekvens*		Totalt Antal Frekvens*	
Anencefali	2,01	0,43	3	0,17	52	2,90	55	3,07
Encefalocele	0,78	0,35	9	0,50	10	0,56	19	1,06
Spina bifida	3,89	2,89	33	1,84	58	3,23	91	5,08
Hydrocefali	2,15	1,15	24	1,34	26	1,45	50	2,79
Mikrocefali	0,60	0,37	10	0,56	1	0,06	11	0,61
Ögonmissbildning	1,75	1,17	35	1,95	1	0,06	36	2,01
Gravöronmissbildning	3,25	1,96	37	2,06	2	0,11	39	2,18
Gomspalt	5,97	5,33	108	6,02	1	0,06	109	6,08
Läpp-käk-gomspalt	12,15	10,01	159	8,87	12	0,67	171	9,54
Esofagus			34	1,90	2	0,11	36	2,01
Duodenal			24	1,34	0	0,00	24	1,34
Övrig tunntarm			9	0,50	1	0,06	10	0,56
Anal/rektum			52	2,90	8	0,45	60	3,35
Hirschsprung	0,20	0,22	10	0,56	0	0,00	10	0,56
Hjärtmissbildning inkl. VSD och PDA			866	48,30	35	1,95	901	50,25
Diafragmabräck	2,05	1,66	38	2,12	12	0,67	50	2,79
Bukväggsbräck	2,46	1,69	46	2,57	30	1,67	76	4,24
Omfalocele			21	1,17	19	1,06	40	2,23
Gastroschisis			25	1,39	11	0,61	36	2,01
Njuragenesi/hypoplasi	2,78	1,46	24	1,34	22	1,23	46	2,57
Cystiska njurar	0,96	1,06	15	0,84	7	0,39	22	1,23
Hypospadi	12,85	11,24	348	19,41	1	0,06	349	19,46
Obestämt kön	0,20	0,12	5	0,28	0	0,00	5	0,28
Generell skelettdysplasi	1,13	0,76	11	0,61	23	1,28	34	1,90
Extremitetsreduktion	5,75	4,53	86	4,80	11	0,61	97	5,41
Polydaktyli			56	3,12	5	0,28	61	3,40
Klumpfot			120	6,69	12	0,67	132	7,36
Downs syndrom/trisomi 21	8,70	8,36	224	12,49	167	9,31	391	21,81
Trisomi 18			27	1,51	71	3,96	98	5,47
Trisomi 13			14	0,78	23	1,28	37	2,06
Övrig kromosomavvikelse			71	3,96	96	5,35	167	9,31

* per 10 000 födda

Tabell 3b**Missbildningar hos födda barn och aborterade foster 2001***Congenital malformations of new-born children and aborted fetuses in 2001*

Diagnos	2001					
	Födda		Aborterade		Totalt	
	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*
Anencefali	4	0,44	35	3,81	39	4,25
Encefalocele	1	0,11	9	0,98	10	1,09
Spina bifida	13	1,42	34	3,70	47	5,12
Hydrocefali	15	1,63	22	2,40	37	4,03
Mikrocefali	1	0,11	0	0,00	1	0,11
Ögonmissbildning	25	2,72	1	0,11	26	2,83
Gravöronmissbildning	43	4,68	0	0,00	43	4,68
Gomspalt	46	5,01	8	0,87	54	5,88
Läpp-käk-gomspalt	79	8,60	9	0,98	88	9,58
Esofagus	25	2,72	1	0,11	26	2,83
Duodenal	10	1,09	0	0,00	10	1,09
Övrig tunntarm	6	0,63	0	0,00	6	0,63
Anal/rektum	25	2,72	3	0,33	28	3,05
Hirschsprung	6	0,65	0	0,00	6	0,65
Hjärtmissbildning inkl. VSD och PDA	497	54,13	19	2,07	516	56,20
Diafragmabräck	15	1,63	8	0,87	23	2,51
Bukväggsbräck	23	2,51	20	2,18	43	4,68
Omfalocele	12	1,31	12	1,31	24	2,61
Gastroschisis	11	1,20	8	0,87	19	2,07
Njuragenesi/hypoplasi	9	0,98	17	1,85	26	2,83
Cystiska njurar	15	1,63	19	2,07	34	3,70
Hypospadi	206	22,44	0	0,00	206	22,44
Obestämt kön	0	0,00	2	0,22	2	0,22
Generell skelettdysplasi	8	0,87	10	1,09	18	1,96
Extremitetsreduktion	43	4,68	9	0,98	52	5,66
Polydaktyli	45	4,90	2	0,22	47	5,12
Klumpfot	66	7,19	5	0,54	71	7,73
Downs syndrom/trisomi 21	134	14,59	96	10,46	230	25,05
Trisomi 18	15	1,63	44	4,79	59	6,43
Trisomi 13	5	0,54	14	1,52	19	2,07
Övrig kromosomavvikelse	33	3,59	60	6,53	93	10,13

* per 10 000 födda

Tabell 4**Hjärtmissbildningar hos 497 födda barn rapporterade till MBR 2001**

Congenital malformations of the heart in 497 new-born children reported to the Swedish Registry of Congenital Malformations in 2001

Missbildning	Antal hjärtdiagnoser				Totalt
	1	2	3	≥ 4	
Truncus communis (Q20.0)	7	1	1	-	9
Dubbelt flöde från höger kammare (Q20.1)	2	1	1	1	5
Dubbelt flöde från vänster kammare (Q20.2)	-	2	-	-	1
Transposition av de stora kärlen (Q20.3)	17	4	9	3	33
Dubbelt inflöde till kammare (Q20.4)	1	2	-	3	6
Diskordant arterioventrikulär förbindelse (Q20.5)	-	-	1	1	2
Förmaksisomerism (Q20.6)	-	-	-	3	3
Andra spec. missbildn. av hjärtats kamrar o. förbind. (Q20.8)	1	-	-	-	1
Missbildn. av hjärtats kamrar och förbindelser, ospec. (Q20.9)	1	-	-	-	1
Kammarseptumdefekt (Q21.0)	174	58	22	2	256
Förmaksseptumdefekt (Q21.1)	28	54	11	3	96
Atrioventrikulär septumdefekt (Q21.2)	24	8	1	3	36
Fallots tetrad (Q21.3)	15	7	-	-	22
Septumdefekt ospec. (Q21.9)	1	-	-	-	1
Atresi av pulmonalisklaff (Q22.0)	2	7	3	3	15
Stenos av pulmonalisklaff (Q22.1)	16	8	3	-	27
Insufficiens av pulmonalisklaff (Q22.2)	1	1	1	-	3
Andra missbildn. av pulmonalisklaff (Q22.3)	-	1	-	-	1
Tricuspidalisstenos/atresi (Q22.4)	-	-	1	-	1
Ebsteins anomali (Q22.5)	-	-	1	-	1
Hypoplastisk högerkammare (Q22.6)	1	1	-	-	2
Övriga tricuspidalisklaffmissbildn. (Q22.8)	2	-	-	-	2
Aortaklaffstenos (Q23.0)	8	3	4	-	15
Aortaklaffinsufficiens (Q23.1)	-	1	-	-	1
Mitralisstenos/atresi (Q23.2)	-	1	1	1	3
Mitralisinsufficiens (Q23.3)	1	3	2	-	6
Hypoplastisk vänsterkammare (Q23.4)	8	1	2	3	14
Andra spec. missbildn. av aortaklaff och mitralisklaff (Q23.8)	1	-	1	1	3
Dextrokardi (Q24.0)	-	1	1	-	2
Levokardi (Q24.1)	-	-	-	1	1
Infundibulär pulmonalisstenos (Q24.3)	2	-	-	-	2
Kranskärlsmissbildn. (Q24.5)	1	-	1	-	2
Hjärtblock (Q24.6)	-	-	1	-	1
Andra spec. hjärtmissbildn. (Q24.8)	1	-	-	-	1
Öppetstående ductus arteriosus (Q25.0)	17	26	9	1	53
Coarctatio aortae (Q25.1)	11	15	9	1	36
Atresi av aorta (Q25.2)	-	-	1	-	1
Stenos av aorta (Q25.3)	1	-	-	-	1
Övriga aortamissbildningar (Q25.4)	1	1	2	1	5
Atresi av lungartären (Q25.5)	-	1	1	1	3
Stenos av lungartären (Q25.6)	2	-	-	-	2
Andra missbildn. av lungartären (Q25.7)	2	2	-	-	4
Andra spec. missbildn. av de stora artärerna (Q25.8)	-	1	-	-	1
Stenos av vena cava (Q26.0)	-	-	-	1	1
Kvarstående vä-sidig övre hälven (Q26.1)	-	-	1	4	5
Totalt anomalt mynnande lungvener (Q26.2)	1	2	-	3	6
Partiellt anomalt mynnande lungvener (Q26.3)	-	2	1	-	3
Anomali av portavensförbindelsen ospec. (Q26.4)	1	-	-	1	2
Andra spec. missbildn. av de stora venerna (Q26.8)	-	-	1	2	3
Totalt antal barn	351	107	31	8	497

Tabell 5

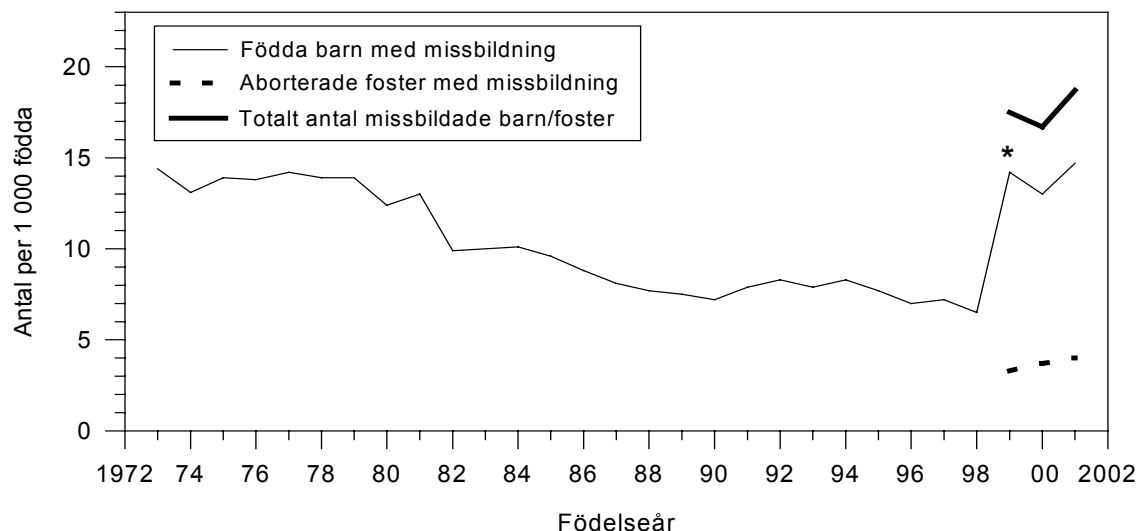
Antal barn med Downs syndrom, aborterade foster med trisomi 21 och antal levande födda barn uppdelade efter moderns ålder under perioden 1999-2001

Number of new-born children with Down's syndrome, aborted fetuses with trisomy 21 and the number of live births, listed according to maternal age, during the period 1999-2001

Moderns ålder	1999-2000				2001			
	Down Födda	Trisomi 21 Aborterade	Down Totalt	Levande Födda	Down Födda	Trisomi 21 Aborterade	Down Totalt	Levande Födda
-15	0	0	0	63	0	0	0	41
16	0	0	0	182	0	0	0	99
17	0	0	0	449	0	0	0	212
18	2	0	2	932	1	0	1	433
19	1	0	1	1 784	0	0	0	871
20	1	1	2	2 684	1	0	1	1 297
21	4	1	5	3 745	0	0	0	1 830
22	1	0	1	4 520	1	1	2	2 250
23	5	2	7	5 899	1	0	1	2 862
24	6	2	8	7 617	2	1	3	3 586
25	3	0	3	9 471	3	0	3	4 408
26	6	1	7	11 426	11	0	11	5 530
27	10	3	13	12 738	5	0	5	6 132
28	7	1	8	13 902	6	4	10	6 849
29	8	0	8	13 824	7	1	8	7 144
30	5	1	6	13 506	8	1	9	7 228
31	10	3	13	13 008	4	1	5	6 838
32	15	3	18	12 325	7	2	9	6 233
33	12	6	18	11 138	6	6	12	5 837
34	17	10	27	9 614	12	7	19	5 146
35	17	14	31	8 137	10	10	20	4 471
36	20	8	28	6 184	15	6	21	3 623
37	10	17	27	4 748	5	7	12	2 729
38	6	13	19	3 521	6	4	10	1 930
39	9	21	30	2 658	5	14	19	1 437
40	3	21	24	1 798	5	10	15	927
41	5	16	21	1 155	7	3	10	694
42	3	9	12	724	1	7	8	404
43	4	3	7	463	3	3	6	219
44	2	5	7	212	0	3	3	117
45	2	4	6	96	0	4	4	47
46	0	2	2	55	0	0	0	22
47	0	0	0	10	0	1	1	8
48	0	0	0	12	1	0	1	6
49- okänt	0	0	0	14	0	0	0	6
	30	0	30	0	1	0	1	0
Totalt	224 (57,3 %)	167 (42,7 %)	391	178 614	134 (58,3 %)	96 (41,7 %)	230	90 466

Diagram 1

Födda barn med missbildningar rapporterade till MBR 1973-2001. För 1999-2001 anges även antal aborterade foster p.g.a. fosterskada, samt totalt antal missbildade barn/foster
New-born children with congenital malformations reported in 1973-2001. For the period 1999-2001 the number of selective abortions because of congenital malformations as well as the total number of malformations is also presented



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

Diagram 2

Födda barn med neuralrörsdefekter (anencefali, encefalocle, spina bifida) rapporterade till MBR 1973-2001. För 1999-2001 anges även totala antalet, dvs. födda barn + aborterade foster

New-born children with neural tube defects (NTD) (anencephaly, encephalocele, spina bifida) reported to the Swedish Registry of Congenital Malformations in 1983-2001. For the period 1999-2001 the total number of cases with NTD, new-born children and aborted pregnancies, is also presented

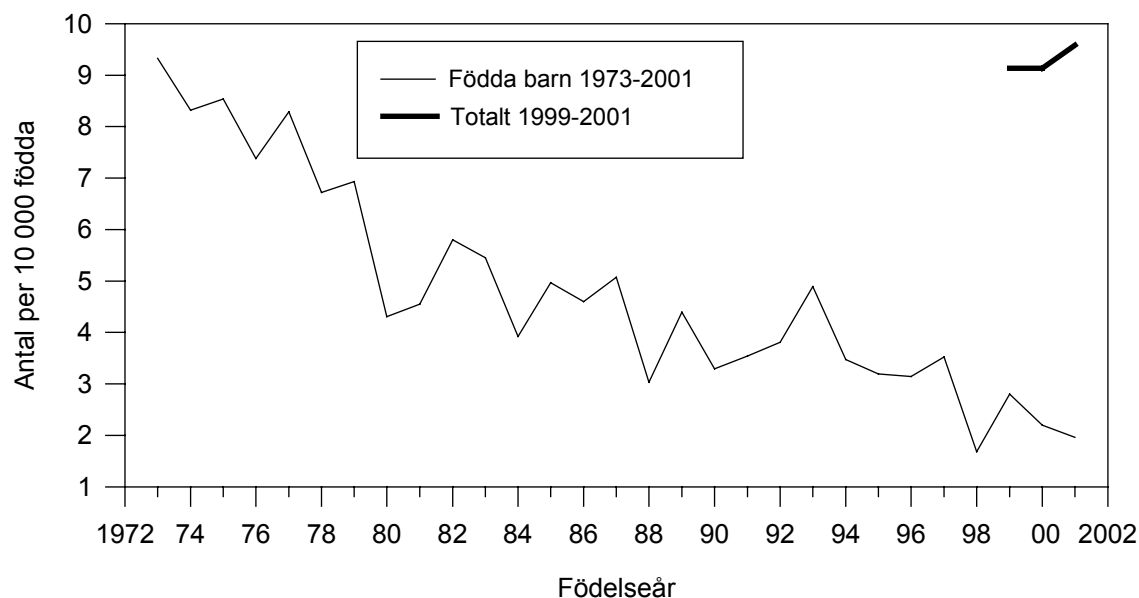
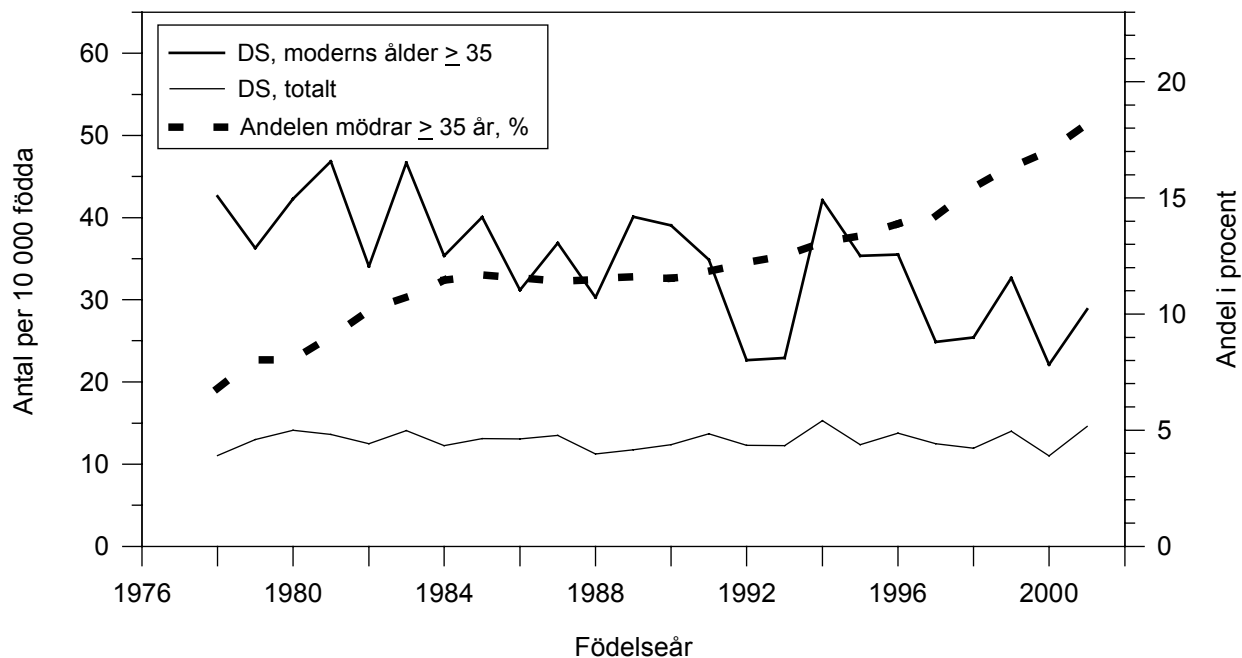


Diagram 3

Födda barn med Downs syndrom (DS) rapporterade till MBR och/eller cytogenetiska centralregistret 1978-2001, samt andelen mödrar ≥ 35 år i procent

New-born children with Down's syndrome (DS) reported to the Swedish Registry of Congenital Malformations and/or to the Swedish Cytogenetic Registry, 1978-2001. The percentages of mothers ≥ 35 years of age in Sweden are also presented in the figure



Insändes till:

Missbildningsregistret
Epidemiologiskt centrum
Socialstyrelsen
106 30 Stockholm

MISSBILDNINGSRAPPORT

Moderns personnr

Moderns namn

Adress

Tfn

Rapporteringsdatum (år, mån, dag) (8 siffror)

Förlossningsenhet

Rapporterande läkare

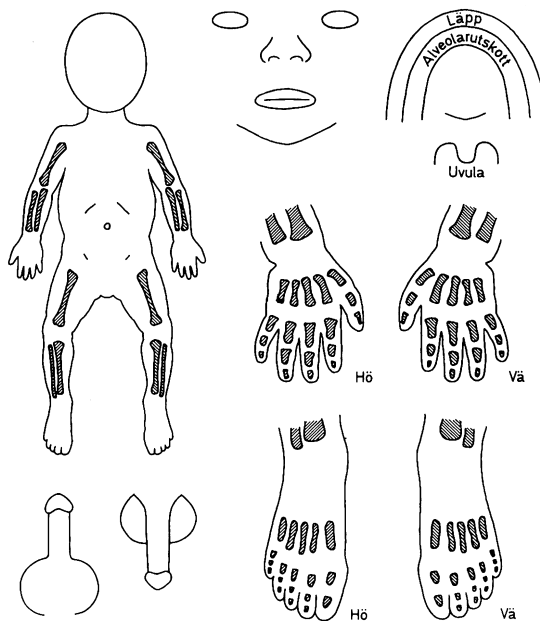
Rapporterande klinik/sjukhus

Barnet

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

Specificera alltid missbildning

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



Kommentar till etiologi/misstänkt syndrom/annan kommentar

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

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

SoS
anteckningar

Inkom till SoS den

Begäran om komplettering till

Avsänd den

Svar den

Missbildningar av CNS

- ☐ Q00.0 Anencefali
- ☐ Q00.1 Craniorachisis
- ☐ Q00.2 Iniencefali
- ☐ Q01.0 Frontalt encefalocele
- ☐ Q01.1 Nasofrontalt encefalocele
- ☐ Q01.2 Occipitalt encefalocele
- ☐ Q01.8 Encefalocele med annan lokalisation
- ☐ Q02 Microcefali
- ☐ Q03.0 Hydrocefalus, Stenos aquaeductus Sylvii
- ☐ Q03.1 Hydrocefalus, Dandy-Walkers syndrom
- ☐ Q03.8 Annan medfödd hydrocefalus
- ☐ Q04.0 Corpus callosum agenesi/hypoplasi
- ☐ Q04.1 Arhinencefali
- ☐ Q04.2 Holoprosencefali
- ☐ Q04.3 Reducerad hjärnvävnad/Agyri/Microgyri/Lissencefali
- ☐ Q04.4 Septo-optisk dysplasi
- ☐ Q04.5 Megaloencefali
- ☐ Q04.6 Medfödda cerebrala cystor
- ☐ Q04.8 Annan missbildning i hjärnan
- ☐ Q05.0 Cervikalt myelomeningocele med hydrocefalus
- ☐ Q05.1 Thorakalt myelomeningocele med hydrocefalus
- ☐ Q05.2 Lumbalt myelomeningocele med hydrocefalus
- ☐ Q05.3 Sakralt myelomeningocele med hydrocefalus
- ☐ Q05.5 Cervikalt myelomeningocele utan hydrocefalus
- ☐ Q05.6 Thorakalt myelomeningocele utan hydrocefalus
- ☐ Q05.7 Lumbalt myelomeningocele utan hydrocefalus
- ☐ Q05.8 Sakralt myelomeningocele utan hydrocefalus
- ☐ Q76.0 Spina bifida occulta
- ☐ Q06.0 Amyeli
- ☐ Q06.1 Hypoplasi/Dysplasi av ryggmärgen
- ☐ Q06.2 Diastematomyeli
- ☐ Q06.3 Andra missbildningar av cauda equina
- ☐ Q06.4 Hydromyeli
- ☐ Q06.8 Annan missbildning i ryggmärg
- ☐ Q07.0 Arnold-Chiari syndrom
- ☐ Q07.8 Annan missbildning i nervsystem

Missbildningar av öga

- ☐ Q10.0 Medfödd ptos
- ☐ Q10.1 Medfött ektropion
- ☐ Q10.2 Medfött entropion
- ☐ Q10.3 Annan missbildning av ögonlock
- ☐ Q10.4 Bristande utveckling av tårapparat
- ☐ Q10.5 Tårvägsstenos
- ☐ Q10.6 Annan missbildning av tårapparaten
- ☐ Q10.7 Missbildning av orbita
- ☐ Q11.0 Cystisk ögonglob
- ☐ Q11.1 Anoftalmos
- ☐ Q11.2 Mikroftalmos
- ☐ Q11.3 Makroftalmos
- ☐ Q12.0 Medfödd katarakt
- ☐ Q12.1 Linsdislokation
- ☐ Q12.2 Linskolobom
- ☐ Q12.3 Afaki
- ☐ Q12.4 Sfärofaki
- ☐ Q12.8 Annan missbildning av lins
- ☐ Q13.0 Iriskolobom
- ☐ Q13.1 Aniridi
- ☐ Q13.2 Annan missbildning av iris
- ☐ Q13.3 Kornealgrumling
- ☐ Q13.4 Annan missbildning av kornea
- ☐ Q13.5 Blå sklera
- ☐ Q13.8 Annan missbildning av ögats främre segment
- ☐ Q14.0 Glaskroppsgyumling
- ☐ Q14.1 Retinamissbildning
- ☐ Q14.2 Missbildning av synnervspapillen/ Optikuskolobom
- ☐ Q14.3 Missbildning av koroidea
- ☐ Q14.8 Annan missbildning av ögats bakre segment
- ☐ Q15.0 Medfött glaukom
- ☐ Q15.8 Annan missbildning av öga

Missbildningar av öra, ansikte, hals

- ☐ Q16.0 Ytteröra saknas
- ☐ Q16.1 Hörselgångsatresi/stenos
- ☐ Q16.2 Avsaknad örontrumpet

- ☐ Q16.3 Missbildning av hörselben
- ☐ Q16.4 Annan missbildning av mellanörat
- ☐ Q16.5 Missbildning av innerörat
- ☐ Q17.3 Annan missbildning av öra
- ☐ Q17.4 Felplicerat öra/öron
- ☐ Q17.5 Utåttstående öra/öron
- ☐ Q17.8 Annan missbildning av öra
- ☐ Q18.2 Gålgångsmissbildning (ej gålgångsfistel Q18.0 eller preaurikulära bihang och cystor Q18.1 som anmäls på FV 2)
- ☐ Q18.3 Pterygium colli
- ☐ Q18.4 Makrostomi
- ☐ Q18.5 Mikrostomi
- ☐ Q18.6 Makrokeili (Läpphypertrofi)
- ☐ Q18.7 Mikrokeili
- ☐ Q18.8 Annan anikts- och/eller halsmissbildning

Missbildningar av cirkulationsorgan

- ☐ Q20.0 Truncus arteriosus
- ☐ Q20.1 Dubbelt utflöde höger kammare
- ☐ Q20.2 Dubbelt utflöde vänster kammare
- ☐ Q20.3 Diskordant ventrikulo-arteriell förbindelse (Transposition av de stora kärlen)
- ☐ Q20.4 Dubbelt inflöde till kammare
- ☐ Q20.5 Diskordant atrioventrikulär förbindelse
- ☐ Q20.6 Förmaksisomerism
- ☐ Q20.8 Annan missbildning av kammare
- ☐ Q21.0 Ventrikelseptumdefekt (ultraljudsverifierad)
- ☐ Q21.1 Förmaksseptumdefekt (ultraljudsverifierad)
- ☐ Q21.2 Atrioventrikulär septumdefekt
- ☐ Q21.3 Fallots tetrad
- ☐ Q21.4 Aortopulmonell septumdefekt
- ☐ Q21.8 Annan missbildning av hjärtskiljevägg
- ☐ Q22.0 Atresi av pulmonalisklaff
- ☐ Q22.1 Stenos av pulmonalisklaff
- ☐ Q22.2 Insufficiens av pulmonalisklaff
- ☐ Q22.3 Annan missbildning av pulmonalisklaff
- ☐ Q22.4 Trikuspidalisatresi/stenos
- ☐ Q22.5 Ebsteins anomal
- ☐ Q22.6 Hypoplastisk hö kammare
- ☐ Q22.8 Annan missbildning av tricuspidalis
- ☐ Q23.0 Aortaklaffsstenos
- ☐ Q23.1 Aortaklaffsinsufficiens
- ☐ Q23.2 Mitralisstenos/atresi
- ☐ Q23.3 Mitralisinsufficiens
- ☐ Q23.4 Hypoplastisk vä kammare
- ☐ Q23.8 Annan missbildning av aorta- eller mitralisklaff
- ☐ Q24.0 Dextrocardi
- ☐ Q24.1 Levocardi
- ☐ Q24.2 Cor triatum
- ☐ Q24.3 Infundibulär pulmonalisstenos
- ☐ Q24.4 Subaortastenos
- ☐ Q24.5 Missbildning av kranskärl
- ☐ Q24.6 Medfött hjärtblock
- ☐ Q24.8 Annan specificerad hjärtmissbildning
- ☐ Q25.0 Öppetstående ductus arteriosus (>36 graviditetsveckan)
- ☐ Q25.1 Coarctatio aortae
- ☐ Q25.2 Atresi av aorta
- ☐ Q25.3 Stenos av aorta/Supraaortavulär aortastenos
- ☐ Q25.4 Annan missbildning av aorta
- ☐ Q25.5 Atresi av lungartär
- ☐ Q25.6 Stenos av lungartär
- ☐ Q25.7 Annan missbildning av lungartär
- ☐ Q25.8 Annan missbildning av de stora artärerna
- ☐ Q26.0 Stenos av vena cava
- ☐ Q26.1 Kvarstående vänstersidig hälven
- ☐ Q26.2 Totalt anomalt mynnande lungvener
- ☐ Q26.3 Partiellt anomalt mynnande lungvener
- ☐ Q26.5 Anomali av portavensförbindelsen
- ☐ Q26.8 Missbildning av de stora venerna
- ☐ Q27.1 Medfödd njurartärstenos
- ☐ Q27.2 Annan missbildning av njurartär
- ☐ Q27.3 Perifer arteriovenös missbildning/Arteriovenöst aneurysm
- ☐ Q27.4 Flebaktasi
- ☐ Q27.8 Annan missbildning av det perifera kärlsystemet

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

Missbildningar av andningsorgan

- ☐ Q30.0 Koanalatresi
- ☐ Q30.1 Agenesi av näsan
- ☐ Q30.2 Fissurerad/kluven näsa
- ☐ Q30.3 Perforerat nässeptum
- ☐ Q30.8 Annan missbildning av näsa
- ☐ Q31.0 Larynxmembran
- ☐ Q31.1 Subglottisstenos
- ☐ Q31.2 Hypoplasi av larynx
- ☐ Q31.3 Laryngocele
- ☐ Q31.4 Laryngeal stridor
- ☐ Q31.8 Annan missbildning av larynx
- ☐ Q32.0 Trakeomalaci
- ☐ Q32.1 Annan missbildning av trachea
- ☐ Q32.2 Bronkomalaci
- ☐ Q32.3 Stenos av bronk
- ☐ Q32.4 Annan missbildning av bronk
- ☐ Q33.0 Mefödd cystlunga
- ☐ Q33.1 Accessorisk lunglob
- ☐ Q33.2 Sekvestrering av lunga
- ☐ Q33.3 Lungagenesi
- ☐ Q33.4 Bronkiektasi
- ☐ Q33.5 Ektopisk vävnad i lunga
- ☐ Q33.6 Hypoplasi/dysplasi av lunga
- ☐ Q33.8 Annan missbildning av lunga
- ☐ Q34.0 Missbildning av pleura
- ☐ Q34.1 Mediastinalcysta
- ☐ Q34.8 Annan missbildning av andningsorgan

Läpp-käk-gomspalter

- ☐ Q35.0 Bilat kluven hård gom
- ☐ Q35.1 Unilat kluven hård gom
- ☐ Q35.2 Bilat kluven mjuk gom
- ☐ Q35.3 Kluven mjuk gom
- ☐ Q35.4 Bilat kluven hård och mjuk gom
- ☐ Q35.5 Kluven hård och mjuk gom
- ☐ Q35.6 Medialt kluven gom
- ☐ Q35.8 Kluven uvula
- ☐ Q36.0 Bilat kluven läpp
- ☐ Q36.1 Medialt kluven läpp
- ☐ Q36.9 Unilat kluven läpp
- ☐ Q37.2 Kluven mjuk gom, med bilat kluven läpp och käke
- ☐ Q37.3 Kluven mjuk gom, med unilat kluven läpp och käke
- ☐ Q37.4 Kluven hård och mjuk gom med bilat kluven läpp
- ☐ Q37.5 Kluven hård och mjuk gom med unilat kluven läpp

Missbildningar av munhåla och svalg

- ☐ Q38.2 Makroglossi
- ☐ Q38.3 Annan missbildning av tunga
- ☐ Q38.4 Missbildning av spottkörtel
- ☐ Q38.5 Annan missbildning av gommen
- ☐ Q38.6 Annan missbildning av munhåla
- ☐ Q38.7 Svalgfick
- ☐ Q38.8 Annan missbildning av svalget

Missbildningar av magtarmkanal

- ☐ Q39.0 Esofagusatresi utan fistel
- ☐ Q39.1 Esofagusatresi med trakeo-esofagal fistel
- ☐ Q39.2 Trakeo-esofagal fistel utan atresi
- ☐ Q39.3 Stenos och striktur av esofagus
- ☐ Q39.4 Esofagusmembran
- ☐ Q39.5 Dialatation av esofagus
- ☐ Q39.6 Divertikel i esofagus
- ☐ Q39.8 Annan missbildning av esofagus
- ☐ Q40.0 Medfödd pylorusstenos
- ☐ Q40.1 Hiatusbräck
- ☐ Q40.2 Annan missbildning av magsäck
- ☐ Q41.0 Duodenalatresi/stenos
- ☐ Q41.1 Avsaknad/atresi/stenos av jejunum
- ☐ Q41.2 Avsaknad/atresi/stenos av ilium
- ☐ Q41.8 Annan avsaknad/atresi/stenos av tunntarmen

- ☐ Q42.0 Avsaknad/atresi/stenos av rektum med fistel
- ☐ Q42.1 Avsaknad/atresi/stenos av rektum utan fistel
- ☐ Q42.2 Avsaknad/atresi/stenos av anus med fistel
- ☐ Q42.3 Avsaknad/atresi/stenos av anus utan fistel
- ☐ Q42.8 Avsaknad/atresi/stenos av andra delar av tjocktarm
- ☐ Q43.0 Meckels divertikel
- ☐ Q43.1 Hirschsprungs sjukdom (aganglionos)
- ☐ Q43.3 Missbildning av tarmfästet (Malrotation)
- ☐ Q43.4 Tarmduplikation
- ☐ Q43.5 Ektopisk anus
- ☐ Q43.6 Fistel till rektum och anus utan atresi eller stenos
- ☐ Q43.7 Kloakmissbildning
- ☐ Q43.8 Andra missbildningar av tarmar

Missbildningar av lever, gallvägar, pancreas

- ☐ Q44.0 Agenesi/aplasi/hypoplasi av gallblåsa
- ☐ Q44.1 Annan missbildning av gallblåsa
- ☐ Q44.2 Atresi av gallgångar
- ☐ Q44.3 Stenos, striktur av gallgångar
- ☐ Q44.4 Koledokuscysta
- ☐ Q44.5 Annan missbildning av gallgångar
- ☐ Q44.6 Cystisk leversjukdom
- ☐ Q44.7 Missbildning av lever
- ☐ Q45.0 Agenesi/aplasi/hypoplasi av pancreas
- ☐ Q45.1 Pancreas annulare
- ☐ Q45.2 Medfödd pancreascysta
- ☐ Q45.3 Annan missbildning av pancreas
- ☐ Q45.8 Annan missbildning av matsmältningsorgan

Missbildningar av könsorgan

- ☐ Q50.0 Ovariumagenesi
- ☐ Q50.1 Ovarialcysta
- ☐ Q50.2 Medfödd ovarialcysta
- ☐ Q50.3 Annan missbildning av ovarier
- ☐ Q50.4 Embryonalcysta på äggledaren
- ☐ Q50.5 Embryonalcysta på breda ligament
- ☐ Q50.6 Annan missbildning av äggledare
- ☐ Q51.0 Uterusagenesi
- ☐ Q51.1 Dubbel uterus med dubbel cervix och dubbel vagina
- ☐ Q51.2 Annan duplikation av uterus
- ☐ Q51.3 Uterus bicornis
- ☐ Q51.4 Uterus unicornis
- ☐ Q51.5 Agenesi/aplasi av cervix
- ☐ Q51.6 Embryonalcysta på cervix
- ☐ Q51.7 Fistel mellan uterus och tarmkanal och urinvägar
- ☐ Q51.8 Annan missbildning av uterus och cervix.
- ☐ Q52.0 Vaginalaplasi
- ☐ Q52.1 Dubbel vagina
- ☐ Q52.2 Rectovaginal fistel
- ☐ Q52.4 Annan missbildning av vagina
- ☐ Q52.5 Fusion av labia
- ☐ Q52.6 Missbildning av klitoris
- ☐ Q52.7 Annan missbildning av vulva
- ☐ Q52.8 Annan missbildning av kvinnliga könsorgan
- ☐ Q54.0 Balanisk hypospadi
- ☐ Q54.1 Penil hypospadi
- ☐ Q54.2 Penoskrotal hypospadi
- ☐ Q54.3 Perineal hypospadi
- ☐ Q54.4 Chordee, medfödd
- ☐ Q54.8 Annan hypospadi
- ☐ Q55.0 Testikelaplasi
- ☐ Q55.1 Hypoplasi av testikel och skrotum
- ☐ Q55.2 Annan missbildning av testikel- el skrotum
- ☐ Q55.5 Avsaknad/aplasi av penis
- ☐ Q55.6 Annan missbildning av penis
- ☐ Q55.8 Annan missbildning av manliga könsorgan
- ☐ Q56.0 Hermafroditism
- ☐ Q56.1 Manlig pseudohermafroditism
- ☐ Q56.2 Kvinnlig pseudohermafroditism
- ☐ Q56.4 Obestämt kön

Missbildningar av njurar, urinvägar

- ☐ Q60.0 Njuragenesi, ensidig
- ☐ Q60.1 Njuragenesi, dubbelsidig
- ☐ Q60.3 Njurhypoplasi, ensidig
- ☐ Q60.4 Njurhypoplasi, dubbelsidig

- ☐ Q60.6 Potter syndrom
- ☐ Q61.0 Mefödd enstaka njurcysta
- ☐ Q61.1 Polycystisk njure, infantil typ
- ☐ Q61.4 Renal dysplasi
- ☐ Q61.5 Medullär cystnjure
- ☐ Q61.8 Annan cystisk njursjukdom
- ☐ Q62.0 Medfödd hydronefros
- ☐ Q62.1 Atresi eller stenosis av uretär
- ☐ Q62.2 Megalouretär
- ☐ Q62.3 Andra avflödeshinder i njurbäcken och uretär
- ☐ Q62.4 Agenes av uretär
- ☐ Q62.5 Dubbel uretär
- ☐ Q62.6 Malposition av uretär
- ☐ Q62.7 Medfödd vesikoureterorenal reflux
- ☐ Q62.8 Annan missbildning av uretär
- ☐ Q63.0 Accessorisk njure
- ☐ Q63.1 Hästskonjure
- ☐ Q63.2 Ektopisk njure
- ☐ Q63.3 Hyperplasi av njure
- ☐ Q63.8 Annan missbildning av njure
- ☐ Q64.0 Episfadi
- ☐ Q64.1 Extrofi av urinblåsa
- ☐ Q64.2 Uretravalvel
- ☐ Q64.3 Annan stenosis av uretra och blåshals
- ☐ Q64.4 Missbildning av urachus
- ☐ Q64.5 Avsaknad av urinblåsa och uretra
- ☐ Q64.6 Blåsdvertikel
- ☐ Q64.7 Annan missbildning av urinblåsa och uretra
- ☐ Q64.8 Annan missbildning av urinvägar

Missbildningar av muskler, skelett och extremiteter

- ☐ Q65.8 Medfödd deformitet av höftleden
(ej höftledsluxatio som anmäls via FV 2)
- ☐ Q66.0 Ekvinovarus klumpfot (behandlingskrävande)
- ☐ Q66.1 Kalkaneovarus klumpfot (behandlingskrävande)
- ☐ Q66.2 Metatarsus varus (behandlingskrävande)
- ☐ Q66.3 Anna varusdeformitet av fötterna
- ☐ Q66.4 Kalkaneovalgus klumpfot (behandlingskrävande)
- ☐ Q66.6 Annan valgusdeformitet av fötterna
- ☐ Q66.8 Annan deformitet av fötterna
- ☐ Q67.0 Ansiktsasymmetri
- ☐ Q67.4 Annan missbildning av ansiktet/skalle/käke
- ☐ Q67.5 Deformitet av kotpelaren
- ☐ Q67.6 Pectus excavatum
- ☐ Q67.7 Pectus carinatum
- ☐ Q67.8 Annan deformitet av bröstorg
- ☐ Q68.0 Deformitet av sternokleidomastoideusmuskel
- ☐ Q68.1 Handdeformitet
- ☐ Q68.2 Deformitet av knä
- ☐ Q68.3 Böjning av femur
- ☐ Q68.4 Böjning av tibia och fibula
- ☐ Q68.5 Annan böjning av de långa rörbenen
- ☐ Q68.8 Annan missbildning av muskel/skelett
- ☐ Q69.0 Polydaktyli fingrar (ej minimal extra lillfinger)
- ☐ Q69.1 Accessorisk tumme
- ☐ Q69.2 Accessorisk tå
- ☐ Q70.0 Syndaktyli fingrar med synostosis
- ☐ Q70.1 Enkel syndaktyli av fingrar utan synostosis
- ☐ Q70.2 Syndaktyli tår med synostosis
- ☐ Q70.3 Enkel syndaktyli mellan tår utan synostosis
(ej minimal syndaktyli mellan tå 2- 3 eller 3-4)
- ☐ Q71.0 Komplet avsaknad övre extremitet
- ☐ Q71.1 Avsaknad av över- och underarm med förekomst av hand
- ☐ Q71.2 Avsaknad av underarm och hand
- ☐ Q71.3 Avsaknad av hand och finger (fingrar)
- ☐ Q71.4 Reduktionsmissbildning av radius
- ☐ Q71.5 Reduktionsmissbildning av ulna
- ☐ Q71.6 Klohand/Kluven hand
- ☐ Q71.8 Annan reduktionsmissbildning av övre extremitet
- ☐ Q72.0 Komplet avsaknad av nedre extremitet
- ☐ Q72.1 Avsaknad av lår och underben med förekomst av fot
- ☐ Q72.2 Avsaknad av underben och fot
- ☐ Q72.3 Avsaknad av fot och tå (tår)
- ☐ Q72.4 Reduktionsmissbildning av femur
- ☐ Q72.5 Reduktionsmissbildning av tibia
- ☐ Q72.6 Reduktionsmissbildning av fibula
- ☐ Q72.7 Kluven fot

- ☐ Q72.8 Annan reduktionsmissbildning av nedre extremitet
- ☐ Q74.0 Annan missbildning av övre extremitet inklusive skuldergördel
- ☐ Q74.1 Missbildning av knä
- ☐ Q74.2 Annan missbildning av nedre extremitet inklusive bäckengördel
- ☐ Q74.3 Arthrogryposis multiplex congenita
- ☐ Q74.8 Annan missbildning av extremitet
- ☐ Q75.0 Kraniosynostosis
- ☐ Q75.1 Kraniofacial dysostosis
- ☐ Q75.3 Makrocefali
- ☐ Q75.4 Okulomandibulär dysostosis
- ☐ Q75.8 Missbildning av skallens/ansiktets ben
- ☐ Q76.1 Klippel-Feils anomali
- ☐ Q76.2 Spondylolistes
- ☐ Q76.3 Medfödd skolios orsakad av benmissbildning
- ☐ Q76.4 Annan missbildningar av kotpelare ej förenad med skolios
- ☐ Q76.5 Halsrevben
- ☐ Q76.6 Annan missbildning av revben
- ☐ Q76.7 Missbildning av bröstben
- ☐ Q76.8 Annan missbildning av bröstorgens ben
- ☐ Q77 Osteokondryplasier/skelettdysplasier
med bristande tillväxt av rörben och kotpelare (dvärgväxt)
- ☐ Q78 Annan osteokondroplasi

Missbildningar av kroppsvägg och hud

- ☐ Q79.0 Diafragmabráck
- ☐ Q79.1 Annan missbildning av diafragma
- ☐ Q79.2 Omfalocele
- ☐ Q79.3 Gastroschisis
- ☐ Q79.1 Prune belly syndrom
- ☐ Q79.8 Annan missbildning av muskler och skelett
- ☐ Q80 Medfödd iktyos
- ☐ Q81 Epidermolysis bullosa
- ☐ Q82.0 Lymfödem, hereditärt
- ☐ Q82.3 Incontinentia pigmenti
- ☐ Q82.4 Ektodermal dysplasi (anhidrotisk)
- ☐ Q82.8 Annan missbildning av huden
- ☐ Q83.2 Avsaknad av bröstvårta
- ☐ Q83.3 Accessorisk bröstvårta
- ☐ Q83.8 Annan missbildning av bröstkörtel
- ☐ Q84.0 Alopeci, medfödd
- ☐ Q84.1 Annan missbildning av hår
- ☐ Q84.2 Hypertrikos, medfödd
- ☐ Q84.3 Anonyki (nagelaplasti)
- ☐ Q84.5 Pakyonyki (medfödd nagelhypertrofi)
- ☐ Q84.6 Annan missbildning av nagel
- ☐ Q84.8 Annan missbildning av täckvävnad
- ☐ Q85.0 Neurofibromatos
- ☐ Q85.1 Tuberös skleros
- ☐ Q85.8 Annan fakomatoser

Andra medfödda syndrom eller missbildningar

- ☐ Q86 Missbildning orsakade av kända yttre orsaker
- ☐ Q87 Specifiserat syndrom som engagerar multipla organsystem
- ☐ Q89.0 Mjältmissbildningar
- ☐ Q89.1 Missbildningar av binjure
- ☐ Q89.2 Missbildningar av endokrina organ
- ☐ Q89.3 Situs inversus
- ☐ Q89.4 Siamesiska tvillingar
- ☐ Q89.8 Andra missbildningar som ej klassificeras annorstädes

Kromosomavvikelser

- ☐ Q90 Downs syndrom
- ☐ Q91.0 Trisomi 18, Edwards syndrom
- ☐ Q91.4 Trisomi 13, Patau syndrom
- ☐ Q92 Andra autosomala trisomier och partiella trisomier/duplikationer
- ☐ Q93.4 Cri-du-chat syndrom
- ☐ Q93.8 Andra autosomala monosomier och deletioner
- ☐ Q95 Balanserad rearrangemang och kromosom-markör
- ☐ Q96 Turners syndrom
- ☐ Q97 Könskromosomavvikelse, kvinnlig fenotyp
- ☐ Q98.1 Klinefelters syndrom
- ☐ Q98 Annan könskromosomavvikelse, manlig fenotyp
(Ej Klinefelters syndrom)
- ☐ Q99.0 Åkta hermafroditism
- ☐ Q99.2 Fragil X syndrom
- ☐ Q99.8 Annan specificerad kromosomavvikelse

Insänds direkt efter legal abort till:

Missbildningsregistret
Epidemiologiskt centrum
Socialstyrelsen
106 30 Stockholm

RAPPORT AV INDUCERAD ABORT PÅ GRUND AV FOSTERSKADA

Kvinnans födelsedatum

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

Fostret

Datum för avbrytande (år, mån, dag) (8 siffror)	Fostrets längd (cm)	Fostrets vikt (gr)
SM-datum	Fullbordade graviditetsveckor	enligt SM-datum enligt UL

Huvudsaklig indikation för prenatal diagnostik

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

Metod för prenatal diagnostik

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

Utförda undersökningar av fostret före eller efter aborten

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

Diagnos, missbildning, genetisk sjukdom

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

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