

Missbildningsregistrering 2002

Registration of congenital malformations 2002

Registration of congenital malformations 2002
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.uas.lul.se

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

Publicerad på Internet <http://www.sos.se> : november 2003

Published on the Internet at: <http://www.sos.se> : November 2003

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 2002.....	6
<i>Congenital malformations reported in 2002</i>	
Diagnosfördelning	7
<i>Distribution of diagnoses</i>	
Sammanfattning på engelska	10
<i>Summary in English</i>	
Ordlista	11
<i>List of terms</i>	
Teckenförklaring.....	14
<i>Explanation of symbols</i>	
Tabeller.....	15
<i>Tables</i>	
Diagram	21
<i>Diagrams</i>	
Bilaga. Blanketter för rapportering.....	23
<i>Appendix. Forms for reporting</i>	

Sammanfattning

Under år 2002 har totalt 1 403 barn, 14,6 per 1 000 födda, rapporterats till det svenska missbildningsregistret. Detta är ungefär lika många som 2001 då 14,7 barn per 1 000 födda anmäldes.

Totalt har 380 graviditeter som avbrutits p.g.a. fosteravvikelse rapporterats under år 2002. Även detta är ungefär lika många som 2001 då 368 rapporterades. 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, 46 till 96 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 bukväggsbräck 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 att medelåldern för kvinnor som föder barn har ökat (30,4 år 2002 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 knappt 19 procent år 2002.

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), subluxation av höfter, två kärl i navelsträngen, öppetstående ductus arteriosus (PDA) hos barn födda före 36 fullbordade graviditetsveckor, kärlnevus eller pigmenterade nevus, utstående öron, icke nedstigen testikel, ljumsk- eller navelbräck rapporteras ej till missbildningsregistret. Dessa rapporteras endast till det medicinska födelseregistret.

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

katastrofer liknande den så kallade ”Neurosedynkatastrofen” inte har inträffat på 40 år.

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

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 2003 en begäran om komplettering till samtliga barnmedicinska kliniker i landet. Man bad därvid att de barn födda 2002 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 11 procent enbart rapporterades till det medicinska födelseregistret (MFR) år 2002. 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 kromosomavvikelse som enbart rapporterats till Cytogenetiska centralregistret. Detta register består av rapporter från landets kliniskt genetiska laboratorier där samtliga kromosomanalyser görs. Till Cytogenetiska centralregistret rapporteras alla kromosomavvikelse funna vid analys av barn (<1 år) och vid fosterdiagnostik. Samtliga barn med Downs syndrom upptäcks före ett års ålder och kromosomanalyseras varför Cytogenetiska centralregistret betraktas som i stort sett komplett, med mycket litet bortfall. Bortfallet av födda barn med Downs syndrom i MBR var knappt 18 procent. Om andelen övriga fall som ej rapporterats till MBR överensstämmer med andelen för barn med Downs syndrom torde således cirka en femtedel av alla barn med rapporteringsskyldig missbildning saknas i MBR.

När det gäller graviditeter som avbröts p.g.a. fosterskada kan en jämförelse enbart göras rörande kromosomavvikelse genom jämförelse med Cytogenetiska centralregistret. Det visar sig att ca. hälften av foster med kromosomavvikelse 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 2002

Under 2002 har 1 403 barn, varav cirka 150 efter påminnelse, rapporterats till registret, 14,6 per 1 000 födda. Detta är en ökning med 51 barn jämfört med 2001 och även en mindre ökning jämfört med 1999 och 2000. Rapporteringsbenägenheten har ökat markant de senaste fyra åren till nästan en fördubblad anmälningsfrekvens jämfört med 1998 (diagram 1). Man kan därför inte jämföra 1999 till 2002 med tidigare år. Ökningen ses för så gott som alla diagnoser.

Antalet rapporterade foster med missbildningar där graviditeten avbröts var 370 vilket motsvarar 4,0 per 1 000 födda. Totalt har således 1 783 missbildningar registrerats, 18,5 per 1 000 födda (tabell 1). Ungefär en femtedel av samtliga rapporter till missbildningsregistret gällde graviditeter avbrutna p.g.a. fosterskada.

Diagnoserna hos foster där graviditeten avbrutits skiljer sig dramatiskt från diagnoserna hos födda barn. En sammanställning av samtliga rapporterade fosterskador 2002 som jämförs med de rapporterade perioden 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 380 fostren där graviditeten avbröts under 2002 hade 55 procent kromosomavvikelse. Andelen graviditeter med missbildningsdiagnoser hos fostret som leder till avbrytande av graviditeten varierar mellan 6 och 96 procent. För att övervakningen av missbildningsdiagnoser med mycket hög andel avbrytande (NTD, njuragenesi och kromosomavvikelse) 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 eventuell 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 2002 med tidigare år så har vi ändå velat ange dessa frekvenser (tabell 3a och 3b).

Neuralrörsdefekter (NTD):

Totalt har 104 barn/foster rapporterats med NTD (10,8 per 10 000 födda). Av dessa avbröts 76 graviditeter (73 procent). Av de 28 födda med NTD hade 24 ryggmärgsbräck (MMC), 2 encefalocele och 2 anencefali. De två anencefalierna var tvillinggraviditeter där ett normalt barn föddes. Majoriteten av graviditeter där fostret hade anencefali och 53 procent av fostren med MMC avbröts (2 foster hade både anencefali och MMC) under år 2002 (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 kan noteras. I gruppen med anencefali observerades en ökad frekvens av multipelt missbildade foster 2001 (11 år 2001 jämfört med 2 årligen för åren 1999 och 2000). Under 2002 var fyra av totalt 48 barn/foster med anencefali multipelt missbildade. Av de elva multipelt missbildade fostren med anencefali 2001 hade 7 även ett bukväggsbräck. En genomgång av mödravårdsjournalen har gjorts av inrapporterande läkare efter förfrågan. Någon exogen påverkan under graviditeten har inte kunnat spåras. Under 2002 hade tre av de fyra med multipla missbildningar denna missbildningskombination. Det är känt att medellinjemisbildningar oftare är kombinerade med varandra och vår tolkning är att fyndet är slumpmässigt. Fyndet kommer dock följas upp noggrant fortsättningsvis.

Läpp-käk-gomspalter:

Antalet ansiktsspalter 2002 var 98 födda barn med läpp-, käk- och gomspalt och 52 barn med isolerad gomspalt. Totalt rapporterades 150 fall motsvarande en frekvens på 15,6 per 10 000. Endast 12 foster med läpp-käk-gomspalt och 1 foster med isolerad gomspalt aborterades och av dessa 13 foster hade alla utom en kromosomrubning/multipla missbildningar i andra organ (tabell 3b, samt 3a för jämförelse).

Medfödda hjärtfel:

Totalt har 510 barn rapporterats med medfött hjärtfel. Av dessa hade 341 bara en hjärtmissbildning. De fem vanligaste diagnoserna var VSD med 285, ASD med 128, PDA hos barn över 36 veckor med 55, stenosis av

pulmonallisklaff med 38 samt transposition av de stora kärlen med 37. Av de 510 barnen hade 26 missbildningar i andra organ (5 procent) och 60 en kromosomavvikelse (12 procent) (tabell 4).

Totalt anmäldes 35 foster med hjärtmissbildning där graviditeten avbröts. Tjugofem av dessa hade förutom hjärtfel missbildningar i andra organ (n=15) eller en kromosomavvikelse (n=10). De tio fostren med enbart hjärtmissbildning hade följande diagnoser: hypoplastisk vänsterkammare (n=3), dubbelt inflöde till kammare (n=1), Ebsteins anomali (n=1), truncus communis, transposition och VSD (n=1), situs invertus och septumdefekt (n=1), transposition, dubbelt inflöde till kammare, singel atrium, lungartärhypoplasi och hypoplastisk aorta (n=1), transposition, dubbelt inflöde till kammare, atresi av pulmonallisklaff och tricuspidalisatresi (n=1), samt situs invertus, dubbelt inflöde till kammare, förmaksisomerism, aortahypoplasi och anomalt mynnande lungvener (n=1).

Under perioden 1999 till 2002 har totalt 75 barn/foster rapporterats med hypoplastisk vänsterkammarsyndrom anmäls. Av dessa var sju avbrytanden (9%). Samma period rapporterades 26 med singel ventrikel, varav 9 som avbruten graviditet (35%).

Hypospadi:

Totalt har 214 pojkar rapporterats ha hypospadi. Ingen graviditet där fostret hade en hypospadi har rapporterats. I 184 fall har man angivit läget av hypospadi. Majoriteten dvs. 136 av dessa 184 hade en glandulär hypospadi, 36 en penil hypospadi och 12 en penoskrotal eller skrotal hypospadi. Det är troligt att det föreligger en underrapportering av hypospadi, framför allt de glandulära (tabell 3b, samt 3a för jämförelse).

Diafragma- och bukväggsbräck:

Under perioden 1999 till 2002 har totalt 93 barn/foster med diafragmabräck rapporterats. Av de 65 barnen hade 40 diafragmabräck som singulär missbildning, 5 även en kromosomavvikelse och 20 multipla missbildningar. Av de 28 avbrytandena, var 9 singulära, 4 hade även en kromosomavvikelse och 15 var multipla. Sammanlagt hade 9 av 93 rapporterade barn/foster med diafragmabräck även en kromosomavvikelse (3%).

Samma period rapporterades 89 omfalocele och 67 gastroschisis. Av de 46 barnen som rapporterades med omfalocele hade 23 omfalocele som singulär missbildning, 9 hade även kromosomavvikelse och 14 var multipla. Av de 43 fostren med omfalocele, hade 9 en singulär missbildning, 18 även en kromosomavvikelse och 16 var multipla. Sammanlagt hade 27 av 89 rapporterade barn/foster med omfalocele även en kromosomavvikelse (30%). Av de 41 barnen med gastroschisis hade 32 denna avvikelse som enda missbildning och 9 multipla missbildningar. Av de 26 avbrutna graviditeterna var 8 singulära, 2 hade kromosomavvikelse och 16 var multipla. Sammanlagt hade 2 av 67 rapporterade med gastroschisis även en kromosomavvikelse (3%). Prevalensen av diafragmabräck, gastroschisis och omfalocele har inte förändrats under perioden 1999 till 2002.

Njuragenesi:

Under 2002 har 13 fall rapporterats med dubbelsidig njuragenesi. Detta är oförändrat jämfört med perioden 1999 till 2001. Enbart fyra har rapporterats som avbrytanden jämfört med drygt 70 procent under föregående år. Tio barn/foster med ensidig njuragenesi har rapporterats, vilket motsvarar prevalensen under föregående år. Anmärkningsvärt stor andel av barnen/fostren med njuragenesi har multipla missbildningar. För perioden 1999 till 2002 hade 34 procent av de med dubbelsidig njuragenesi multipla missbildningar. Motsvarande siffra för ensidig njuragenesi var 62 procent. Den höga prevalensen av multipla missbildningar vid ensidig njuragenesi kan förklara den höga avbrytandefrekvensen i denna grupp (38%).

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 2002 föddes 128 barn med Downs syndrom, d.v.s. 13,3 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 2002, 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 2002 var enligt SCB 30,4 år, vilket skall jämföras med 26,5 år 1973. Medelåldern för kvinnor som födde barn med Downs syndrom 2002 var 32,3 år och för de kvinnor som avbröt graviditeten p.g.a. trisomi 21 var medelåldern 37,4 år. Medelåldern för samtliga kvinnor som fött barn som anmälts till missbildningsregistret var 30,6 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 statistiskt signifikant), som helt kan förklaras av den höga mödraåldern.

Summary

During the year 2002 a total of 1 403 children (14.6 per 1 000 new-born children) were reported to the Swedish Registry of Congenital Malformations. This prevalence of reported children was similar to that reported to the registry in 2001 (14.7 per 1 000 births).

In total 380 selective abortions because of congenital fetal malformations were reported in 2002 compared to 368 the year before. The most dominant diagnosis in selective abortion was chromosomal aberrations. In several cases of life-threatening congenital malformations, between 46 per cent and 96 per cent of the pregnancies were ended by an abortion. It is therefore of 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 9 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 gradual increase of the mean maternal age from 26.5 years in 1973 to 30.4 years in 2002. Since 1978 the percentage of mothers aged 35 or older increased from 7 to more than 19 per cent in 2002.

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 fetuses with chromosomal abnormality
aborted fetuses 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 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
encefalocele	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 kromosomrubbingar	number of births with chromosomal abnormality
födda barn med missbildning	number of births with malformation
födda flickor med missbildningar	girls born with malformations
födda pojkar med missbildningar	boys born with malformations
födelseår	year of birth
förmakseptumdefekt (Q21.1)	atrial septal defect
förmaksisomerism (Q20.6)	isomerism of atrial appendages
gastroschisis	gastroschisis
generell skelettdysplasi	general skeletal dysplasia
gomspalt	cleft plate without cleft lip
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 de stora artärerna, ospec. (Q25.9)	malformations of great arteries, unspecified
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)
stenos av lungartären (Q25.6)
stenos av pulmonalisklaff (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 tricuspidalisklaffmissbildn. (Q22.8)

stenosis of aorta
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 medfödda missbildningar 1999-2002***Number of reported new-born children/foetuses with congenital malformations in 1999-2002*

	1999	2000	2001	2002	2002
	Frekvens per 1 000 födda				Antal
Födda barn					96 167
Födda barn med missbildning	14,2	13,0	14,7	14,6	1 403
Aboterade foster med missbildning	3,3	3,7	4,0	4,0	380
Totalt antal missbildningar	17,5	16,7	18,7	18,5	1 783
Födda barn med kromosomrubbingar	1,9	1,8	2,0	1,8	177
Aboterade foster med kromosomrubbingar	1,9	2,1	2,3	2,1	206
Totalt antal kromosomrubbingar	3,8	3,8	4,4	4,0	383
	Procent av rapporterade				Antal
Singulära missbildningar, födda barn	92,9	94,3	94,5	94,2	1 322
Multipla missbildningar, födda barn	7,1	5,7	5,5	5,8	81
Singulära missbildningar, aboterade foster	91,0	92,6	91,6	90,8	345
Multipla missbildningar, aboterade foster	9,0	7,4	8,4	9,2	35
Födda pojkar med missbildningar	62,0	63,1	63,2	60,2	844
Födda flickor med missbildningar	37,0	36,3	36,5	39,5	553
Okänt kön	1,0	0,6	0,3	0,3	6

Tabell 2

Andel foster med medfödda missbildningar där graviditeten avbrutits i relation till totala antalet rapporterade missbildningar, 1999-2002

The proportion of congenital foetal malformations in terminated pregnancies in relation to the total number of reported malformations, 1999-2002

Diagnos	Foster antal		Barn antal		Totalt antal		Foster (andel i %)	
	99-01	02	99-01	02	99-01	02	99-01	02
Anencefali	87	43	7	2	94	45	(93)	(96)
Spina bifida	92	27	46	24	138	51	(67)	(53)
Encefalocele	19	8	10	2	29	10	(66)	(80)
Hydrocefalus	48	20	39	10	87	30	(55)	(67)
Tarmhinder	15	10	201	75	216	85	(7)	(12)
Hjärtfel	54	35	1 363	510	1 417	545	(4)	(6)
Njuragenesi, dubbelsidig	22	4	9	9	31	13	(71)	(31)
Njuragenesi, enkelsidig	11	3	16	7	27	10	(41)	(30)
Hypospadi	1	0	554	214	555	214	(<1)	(0)
Diafragmabräck	20	8	53	12	73	20	(27)	(40)
Bukväggsbräck	50	19	67	19	117	38	(43)	(50)
Läpp-käk-gomspalt	30	13	392	150	422	163	(7)	(8)
Klumpfot	17	8	186	59	203	67	(8)	(12)
Downs syndrom	263	108	358	128	621	236	(42)	(46)
Trisomi 13 eller 18	152	46	61	17	213	63	(71)	(73)
Annan kromosomrubbn.	156	55	104	34	260	89	(60)	(62)

Tabell 3a**Medfödda missbildningar hos födda barn under perioden 1973-2002 och vid avbrutna graviditeter 1999-2002***Congenital malformations of new-born children during the period 1973-2002 and and in terminated pregnancies in 1999-2002*

Diagnos	1973-84	1985-98	1999-2001					
	Födda Frekvens*		Födda Antal	Födda Frekvens*	Aborterade Antal	Aborterade Frekvens*	Totalt Antal	Totalt Frekvens*
Anencefali	2,01	0,43	7	0,26	87	3,21	94	3,47
Encefalocele	0,78	0,35	10	0,37	19	0,70	29	1,07
Spina bifida	3,89	2,89	46	1,70	92	3,39	138	5,09
Hydrocefali	2,15	1,15	39	1,44	48	1,77	87	3,21
Mikrocefali	0,60	0,37	11	0,41	1	0,04	12	0,44
Ögonmissbildning	1,75	1,17	60	2,21	2	0,07	62	2,29
Gravöronmissbildning	3,25	1,96	80	2,95	2	0,07	82	3,02
Gomspalt	5,97	5,33	154	5,68	9	0,33	163	6,01
Läpp-käk-gomspalt	12,15	10,01	238	8,78	21	0,77	259	9,55
Esofagus			59	2,18	3	0,11	62	2,29
Duodenal			34	1,25	0	0,00	34	1,25
Övrig tunntarm			15	0,55	1	0,04	16	0,59
Anal/rektum			77	2,84	11	0,41	88	3,25
Hirschsprung	0,20	0,22	16	0,59	0	0,00	16	0,59
Hjärtmissbildning inkl. VSD och PDA			1 363	50,27	54	1,99	1 417	52,26
Diafragmabräck	2,05	1,66	53	1,95	20	0,74	73	2,69
Bukväggsbräck	2,46	1,69	69	2,54	50	1,84	119	4,39
Omfalocele			33	1,22	31	1,14	64	2,36
Gastroschisis			36	1,33	19	0,70	55	2,03
Njuragenesi/hypoplasi	2,78	1,46	33	1,22	39	1,44	72	2,66
Cystiska njurar	0,96	1,06	30	1,11	26	0,96	56	2,07
Hypospadi *	23,63	19,49	554	39,70	1	0,07	555	39,77
Obestämt kön	0,20	0,12	5	0,18	2	0,07	7	0,26
Generell skelettdysplasi	1,13	0,76	19	0,70	33	1,22	52	1,92
Extremitetsreduktion	5,75	4,53	129	4,76	20	0,74	149	5,50
Polydaktyli			101	3,73	7	0,26	108	3,98
Klumpfot			186	6,86	17	0,63	203	7,49
Downs syndrom/trisomi 21	8,70	8,36	358	13,20	263	9,70	621	22,90
Trisomi 18			42	1,55	115	4,24	157	5,79
Trisomi 13			19	0,70	37	1,36	56	2,07
Övrig kromosomavvikelse			104	3,84	156	5,75	260	9,59

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

Tabell 3b**Medfödda missbildningar hos födda barn och vid avbrutna graviditeter 2002***Congenital malformations of new-born children and in terminated pregnancies in 2002*

Diagnos	2002					
	Födda		Aborterade		Totalt	
	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*
Anencefali	2	0,21	43	4,47	45	4,68
Encefalocele	2	0,21	8	0,83	10	1,04
Spina bifida	24	2,50	27	2,81	51	5,30
Hydrocefali	10	1,04	20	2,08	30	3,12
Mikrocefali	1	0,10	0	0,00	1	0,10
Ögonmissbildning	32	3,33	1	0,10	33	3,43
Gravöronmissbildning	33	3,43	0	0,00	33	3,43
Gomspalt	52	5,41	1	0,10	53	5,51
Läpp-käk-gomspalt	98	10,19	12	1,25	110	11,44
Esofagus	19	1,98	0	0,00	19	1,98
Duodenal	13	1,35	1	0,10	14	1,46
Övrig tunntarm	9	0,94	0	0,00	9	0,94
Anal/rektum	30	3,12	9	0,94	39	4,06
Hirschsprung	4	0,42	0	0,00	4	0,42
Hjärtmissbildning inkl. VSD och PDA	510	53,03	35	3,64	545	56,67
Diafragmabräck	12	1,25	8	0,83	20	2,08
Bukväggsbräck	19	1,98	19	1,98	38	3,95
Omfalocele	13	1,35	12	1,25	25	2,60
Gastroschisis	6	0,62	7	0,73	13	1,35
Njuragenesi/hypoplasi	18	1,87	7	0,73	25	2,60
Cystiska njurar	19	1,98	11	1,14	30	3,12
Hypospadi *	214	43,35	0	0,00	214	43,35
Obestämt kön	6	0,62	0	0,00	6	0,62
Generell skelettdysplasi	8	0,83	10	1,04	18	1,87
Extremitetsreduktion	59	6,14	13	1,35	72	7,49
Polydaktyli	35	3,64	5	0,52	40	4,16
Klumpfot	59	6,14	8	0,83	67	6,97
Downs syndrom/trisomi 21	128	13,31	108	11,23	236	24,54
Trisomi 18	16	1,66	31	3,22	47	4,89
Trisomi 13	1	0,10	15	1,56	16	1,66
Övrig kromosomavvikelse	34	3,54	55	5,72	89	9,25

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

Tabell 4**Medfödda hjärtmissbildningar hos 510 födda barn rapporterade 2002***Congenital malformations of the heart in 510 new-born children reported in 2002*

Missbildning	Antal hjärtdiagnoser				Totalt
	1	2	3	≥ 4	
Truncus communis (Q20.0)	2	2	-	1	5
Dubbelt flöde från höger kammare (Q20.1)	1	1	1	7	10
Transposition av de stora kärlen (Q20.3)	14	8	4	11	37
Dubbelt inflöde till kammare (Q20.4)	-	1	2	6	9
Diskordant arterioventrikulär förbindelse (Q20.5)	-	-	-	1	1
Förmaksisomerism (Q20.6)	-	-	1	2	3
Andra spec. missbildn. av hjärtats kamrar o. förbind. (Q20.8)	-	1	-	2	3
Kammarseptumdefekt (Q21.0)	188	64	12	21	285
Förmaksseptumdefekt (Q21.1)	22	59	23	18	122
Atrioventrikulär septumdefekt (Q21.2)	22	6	3	1	32
Fallots tetrad (Q21.3)	16	6	2	-	24
Atresi av pulmonalisklaff (Q22.0)	2	1	3	4	10
Stenos av pulmonalisklaff (Q22.1)	21	11	1	5	38
Insufficiens av pulmonalisklaff (Q22.2)	-	2	-	-	2
Andra missbildn. av pulmonalisklaff (Q22.3)	-	-	-	1	1
Tricuspidalisstenos/atresi (Q22.4)	-	1	-	6	7
Hypoplastisk högerkammare (Q22.6)	-	-	-	3	3
Övriga tricuspidalisklaffmissbildn. (Q22.8)	1	5	1	1	8
Aortaklaffstenos (Q23.0)	8	3	3	2	16
Aortaklaffinsufficiens (Q23.1)	-	1	-	1	2
Mitralisstenos/atresi (Q23.2)	-	1	1	2	4
Mitralisinsufficiens (Q23.3)	3	2	1	-	6
Hypoplastisk vänsterkammare (Q23.4)	11	4	-	2	17
Dextrokardi (Q24.0)	1	1	1	4	7
Cor triatratrium (Q24.2)	-	1	-	-	1
Infundibulär pulmonalisstenos (Q24.3)	3	-	-	1	4
Kranskärlsmissbildn. (Q24.5)	1	-	-	2	3
Hjärtblock (Q24.6)	1	-	-	-	1
Andra spec. hjärtmissbildn. (Q24.8)	-	2	1	-	3
Öppetstående ductus arteriosus (Q25.0)	8	22	17	8	55
Coarctatio aortae (Q25.1)	10	5	3	9	27
Atresi av aorta (Q25.2)	-	-	-	1	1
Stenos av aorta (Q25.3)	1	-	-	1	2
Övriga aortamissbildningar (Q25.4)	1	1	2	2	6
Atresi av lungartären (Q25.5)	-	1	-	-	1
Stenos av lungartären (Q25.6)	1	1	1	-	3
Andra missbildn. av lungartären (Q25.7)	1	1	-	2	4
Andra spec. missbildn. av de stora artärerna (Q25.8)	1	-	-	-	1
Missbildn. av de stora artärerna, ospec. (Q25.9)	-	1	-	-	1
Kvarstående vä-sidig övre hälven (Q26.1)	-	2	-	4	6
Totalt anomalt mynnande lungvener (Q26.2)	1	1	3	-	5
Partiellt anomalt mynnande lungvener (Q26.3)	-	-	1	-	1
Andra spec. missbildn. av de stora venerna (Q26.8)	-	-	3	2	5
Totalt antal barn	341	109	30	30	510

Tabell 5

Antal födda barn med Downs syndrom och antal avbrutna graviditeter med trisomi 21 i relation till antal levande födda barn, uppdelade efter moderns ålder, 1999-2002

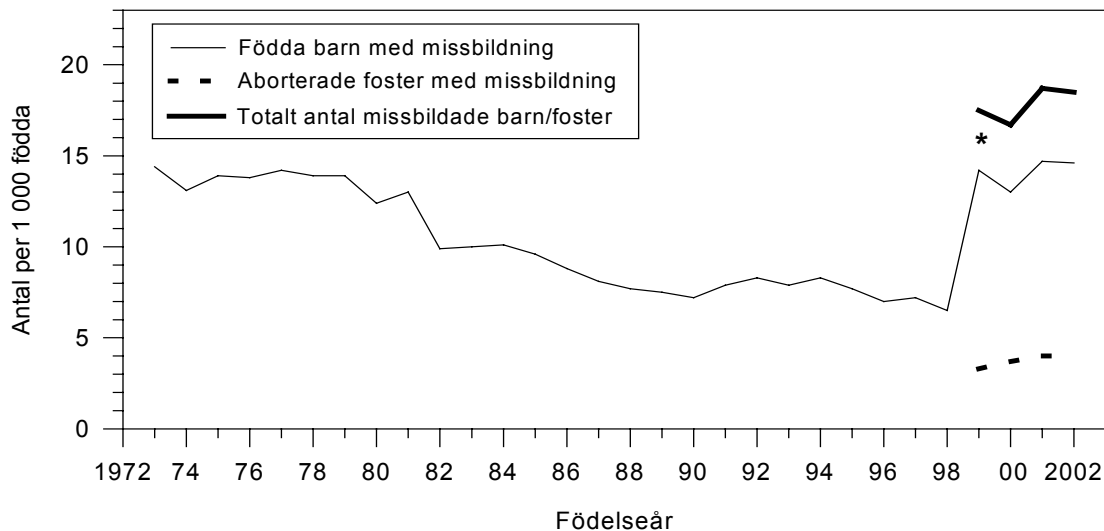
Number of new-born children with Down syndrome and terminated pregnancies with trisomy 21 in relation to the number of live births, listed according to maternal age, 1999-2002

Moderns ålder	1999-2001				2002			
	Down Födda	Trisomi 21 Aborterade	Down Totalt	Levande Födda	Down Födda	Trisomi 21 Aborterade	Down Totalt	Levande Födda
-15	0	0	0	104	0	0	0	25
16	0	0	0	281	0	0	0	104
17	0	0	0	661	0	0	0	258
18	3	0	3	1 365	1	0	1	477
19	1	0	1	2 655	1	0	1	832
20	2	1	3	3 981	2	0	2	1 330
21	4	1	5	5 575	0	1	1	1 890
22	2	1	3	6 770	0	0	0	2 401
23	6	2	8	8 761	3	0	3	2 968
24	8	3	11	11 203	2	1	3	3 492
25	6	0	6	13 879	4	1	5	4 426
26	17	1	18	16 956	7	0	7	5 243
27	15	3	18	18 870	3	2	5	6 476
28	13	5	18	20 751	5	0	5	7 052
29	15	1	16	20 968	4	2	6	7 621
30	13	2	15	20 734	9	1	10	7 958
31	14	4	18	19 846	8	2	10	7 581
32	22	5	27	18 558	16	3	19	6 537
33	18	12	30	16 975	11	1	12	5 881
34	29	17	46	14 760	11	5	16	5 466
35	27	24	51	12 608	4	7	11	4 606
36	35	14	49	9 807	6	14	20	3 813
37	15	24	39	7 477	4	13	17	2 952
38	12	17	29	5 451	7	7	14	2 203
39	14	35	49	4 095	6	9	15	1 577
40	8	31	39	2 725	2	13	15	1 050
41	12	19	31	1 849	4	11	15	712
42	4	16	20	1 128	3	6	9	417
43	7	6	13	682	1	3	4	235
44	2	8	10	329	1	2	3	131
45	2	8	10	143	0	3	3	57
46	0	2	2	77	0	1	1	23
47	0	1	1	18	0	0	0	8
48	1	0	1	18	0	0	0	6
49-	0	0	0	20	0	0	0	7
okänt	31	0	31	0	3	0	3	0
Totalt	358 (57,6 %)	263 (42,3 %)	621	270 080	128 (54,2 %)	108 (45,8 %)	236	95 815

Diagram 1

Barn med medfödda missbildningar rapporterade under 1973-2002. För 1999-2002 anges antal avbrutna graviditeter p.g.a. fosterskada, samt totalt antal missbildade barn/foster

New-born children with congenital malformations reported in 1973-2002. For the period 1999-2002 the number of terminated pregnancies because of congenital malformations as well as the total number of malformations are presented



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

Diagram 2

Födda barn med neuralrörsdefekter (NTD) (anencefali, encefalocele, spina bifida) 1973-2002. För perioden 1999-2002 anges totala antalet NTD (födda barn + avbrutna graviditeter)

New-born children with neural tube defects (NTD) (anencephaly, encephalocele, spina bifida) in 1973-2002. For the period 1999-2002 the total number of cases with NTD (new-born children and terminated pregnancies) is presented

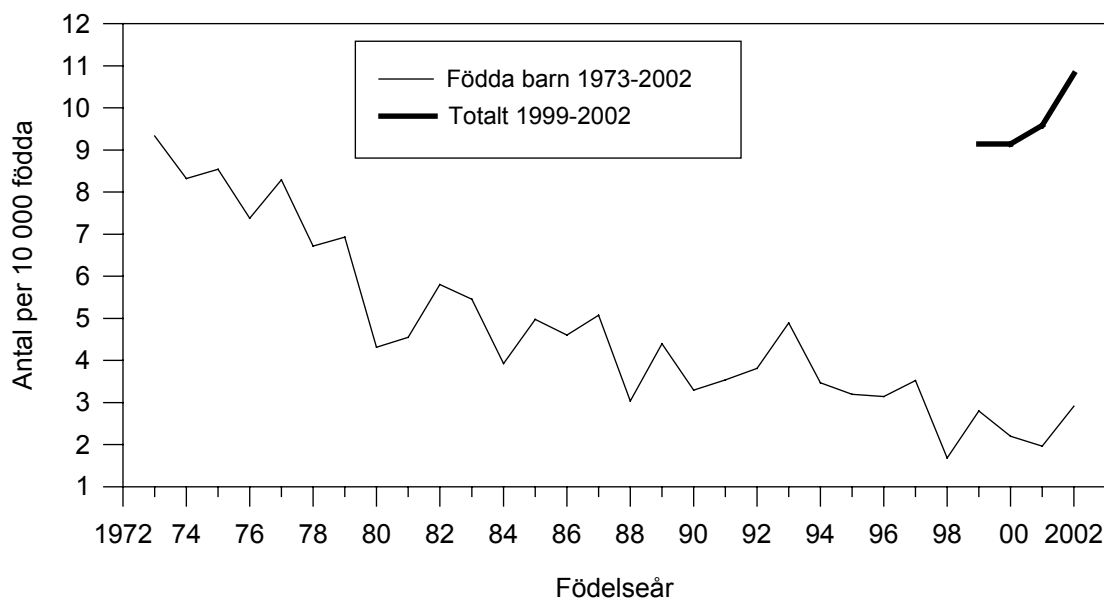
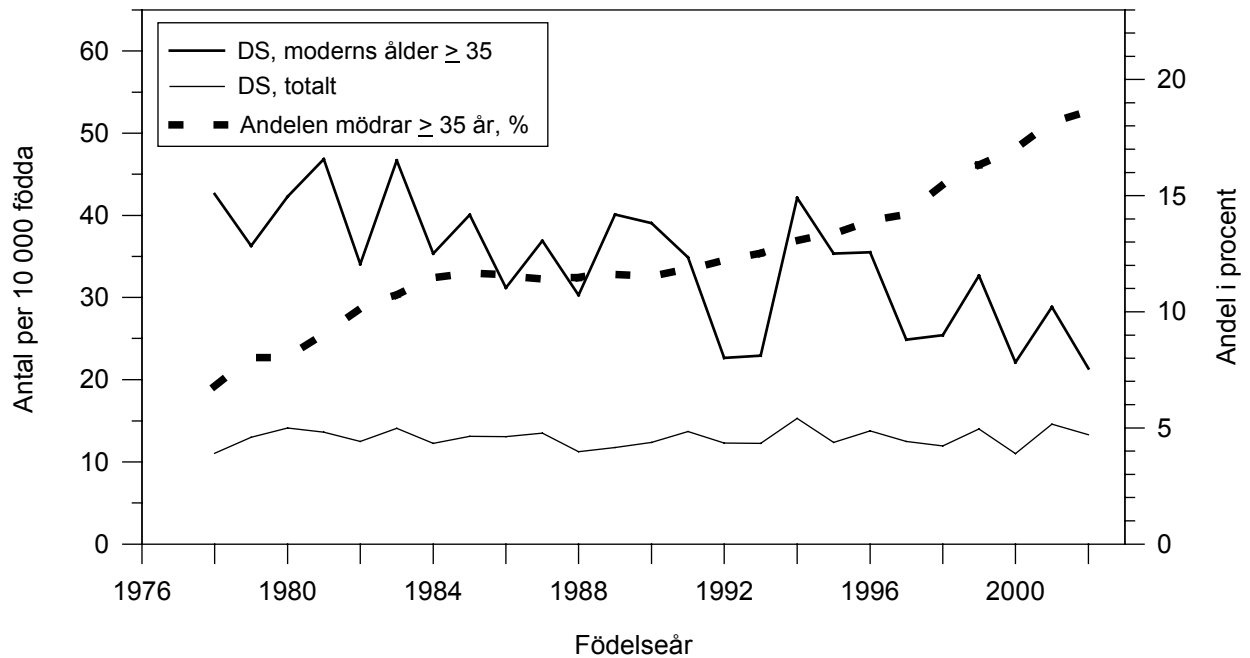


Diagram 3

Antal födda barn med Downs syndrom (DS) totalt och antal födda barn med DS med mödrar ≥ 35 år per 10 000 födda, samt andelen mödrar ≥ 35 år i hela populationen, 1978-2002

The number of new-born children with Down syndrome (DS) and the number of new-born children to mothers ≥ 35 years per 10 000 births, as well as the percentages of mothers ≥ 35 years in the Swedish population, 1978-2002



Insändes till:

**Missbildningsregistret
Epidemiologiskt centrum
Socialstyrelsen
106 30 Stockholm**

MISSBILDNINGSRAPPORT

Moderns personnr

Moderns namn

Adress

Tfn

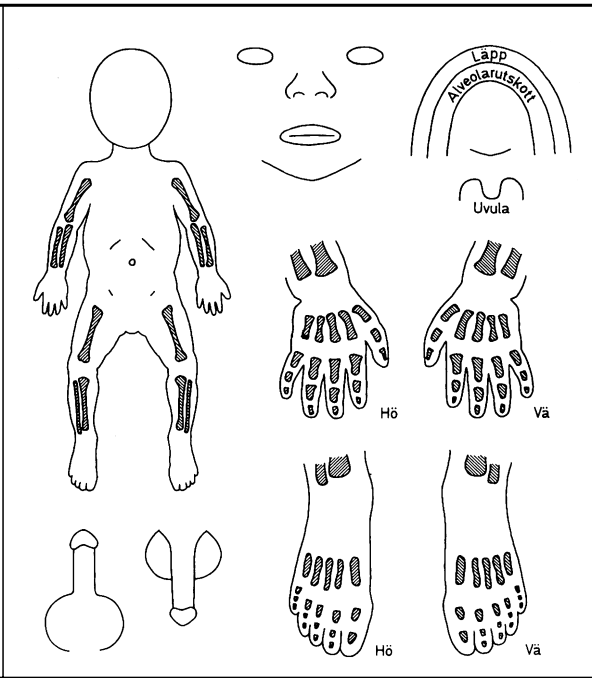
Rapporteringsdatum (år, mån, dag) (8 siffror)	Förlösningseenhet
Rapporterande läkare	Rapporterande klinik/sjukhus

Barnet

Födelsedatum (år, mån, dag) (8 siffror)	Födelsevikt (gr)	Födelselängd (cm)	Huvudomfång (cm)
Kön <input type="checkbox"/> pojke <input type="checkbox"/> flicka	Bördtyp <input type="checkbox"/> enkelbörd <input type="checkbox"/> flerbörd	Vid flerbörd nummer/av	Fullbordade graviditetsveckor enligt SM <input type="text"/> <input type="text"/> enligt UL <input type="text"/> <input type="text"/>
Dött <input type="checkbox"/> intrauterint (fr o m vecka 22) <input type="checkbox"/> död senare	dödsdatum	Obducerad <input type="checkbox"/> nej <input type="checkbox"/> 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 lokalisering
- 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 oculata
- 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-Chiaris 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 tårapparater
- 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 Glaskroppsgrumling
- 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 Hörselgångsatriesi/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 Felplacerat öra/öron
- Q17.5 Utåtstående 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 Trikuspidalisatriesi/stenos
- Q22.5 Ebsteins anomali
- Q22.6 Hypoplastisk hö kammare
- Q22.8 Annan missbildning av tricuspidalis
- Q23.0 Aortaklaffsstenos
- Q23.1 Aortaklaffsinsufficiens
- Q23.2 Mitralisstenos/atresi
- Q23.3 Mitralisinsufficiens
- Q23.4 Hypoplastisk vä kammare
- Q23.8 Annan missbildning av aorta- eller mitralisklaff
- Q24.0 Dextrocardi
- Q24.1 Levocardi
- Q24.2 Cor triatum
- Q24.3 Infundibulär pulmonalisstenos
- Q24.4 Subaortastenos
- Q24.5 Missbildning av kranskärl
- Q24.6 Medfött hjärtblock
- Q24.8 Annan specificerad hjärtmissbildning
- Q25.0 Öppetstående ductus arteriosus (>36 graviditetsveckan)
- Q25.1 Coarctatio aortae
- Q25.2 Atresi av aorta
- Q25.3 Stenos av aorta/Supraaortavulär aortastenos
- Q25.4 Annan missbildning av aorta
- Q25.5 Atresi av lungartär
- Q25.6 Stenos av lungartär
- Q25.7 Annan missbildning av lungartär
- Q25.8 Annan missbildning av de stora artärerna
- Q26.0 Stenos av vena cava
- Q26.1 Kvarstående vänstersidig hålven
- Q26.2 Totalt anomalt mynnande lungvener
- Q26.3 Partiellt anomalt mynnande lungvener
- Q26.5 Anomali av portavensförbindelsen
- Q26.8 Missbildning av de stora venerna
- Q27.1 Medfödd njurartärstenos
- Q27.2 Annan missbildning av njurartär
- Q27.3 Perifer arteriovenös missbildning/Arteriovenöst aneurysm
- Q27.4 Flebaktasi
- Q27.8 Annan missbildning av det perifera kärlsystemet

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

Missbildningar av andningsorgan

- Q30.0 Koanalatresi
- Q30.1 Agenesi av näsan
- Q30.2 Fissurerad/kluven näsa
- Q30.3 Perforerat nässeptum
- Q30.8 Annan missbildning av näsa
- Q31.0 Larynxmembran
- Q31.1 Subglottisstenos
- Q31.2 Hypoplasi av larynx
- Q31.3 Laryngocele
- Q31.4 Laryngeal stridor
- Q31.8 Annan missbildning av larynx
- Q32.0 Trakeomalaci
- Q32.1 Annan missbildning av trachea
- Q32.2 Bronkomalaci
- Q32.3 Stenos av bronk
- Q32.4 Annan missbildning av bronk
- Q33.0 Medfödd cystlunga
- Q33.1 Accessorisk lunglob
- Q33.2 Sekvestrerad 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 annuläre
- 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 avflödes hinder 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 Epispati
- 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 Blåsdivertikel
- 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 förkomst 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 förkomst 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 osteokondropasi

Missbildningar av kroppsvägg och hud

- Q79.0 Diafragmabråck
- 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 (nagelaplasi)
- 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 Äkta hermafroditism
- Q99.2 Fragil X syndrom
- Q99.8 Annan specificerad kromosomavvikelse

Insänds direkt efter legal abort till:

**Missbildningsregistret
Epidemiologiskt centrum
Socialstyrelsen
106 30 Stockholm**

RAPPORT AV INDUCERAD ABORT PÅ GRUND AV FOSTERSKADA

Kvinnans födelsedatum

Rapporteringsdatum (år, mån, dag) (8 siffror)	
Rapporterande läkare	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 <input type="text"/> <input type="text"/> enligt UL <input type="text"/> <input type="text"/>

Huvudsaklig indikation för prenatal diagnostik

<input type="checkbox"/> Rutin	<input type="checkbox"/> Annan	Om annan, specificera
--------------------------------	--------------------------------	-----------------------

Metod för prenatal diagnostik

<input type="checkbox"/> Ultraljud	<input type="checkbox"/> Amniocentes	<input type="checkbox"/> Annan	Om annan, specificera
<input type="checkbox"/> Chorionvillibiopsi	<input type="checkbox"/> Kordocentes		

Utförda undersökningar av fostret före eller efter aborten

<input type="checkbox"/> Kromosomundersökning	Resultat
<input type="checkbox"/> DNA-baserad diagnostik	Resultat
Undersökning av patolog	Om ja, var?
<input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja	
Helkroppsröntgen	Om ja, var?
<input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja	
Foto	Om ja, var?
<input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> 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
------------------	--------------------	-------------------------------	------------	----------