

Det svenska missbildnings- registrets verksamhet januari-juni 2003

Preliminär sammanställning

Det svenska missbildningsregistrets verksamhet januari-juni 2003
Preliminär sammanställning

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 2003

Inledning

Detta är den preliminära rapporten gällande det svenska missbildningsregistrets verksamhet januari-juni år 2003. Rapporten bygger på inkomna anmälningar till missbildningsregistret samt rapporter om kromosomavvikelser inkomna till Cytogenetiska centralregistret, vilka finns inom parentes i tabellerna. Den definitiva årsrapporten beräknas vara klar under hösten år 2004. Anledningen till att det dröjer så pass länge är att anmälningar till missbildningsregistret accepteras 6 månader efter födelsen, d.v.s. fram till den 30 juni 2004.

Kommentarer

I denna rapport redovisas och jämförs endast preliminära uppgifter för åren 1999 till 2003. Under perioden januari-juni år 2003 har fler barn med missbildningar rapporterats jämfört med samma period 1999, 2000, 2001 och 2002 (698 jämfört med 563, 509 respektive 577). Antal rapporterade avbrutna graviditeter p.g.a. fostermissbildning har ökat successivt från 123 första halvåret 1999 till 183 samma period 2003. Det totala antalet födda barn under första halvåret 1999, 2000, 2001, 2002 och 2003 var 46 158, 46 721, 47 666, 49 435 respektive 50 421. Under första halvåret 1999 rapporterades 686 barn/foster vilket ska jämföras med 664 för 2000, 742 för 2001, 742 för 2002 respektive 881 för 2003. Det ökande antalet rapporter till missbildningsregistret kan helt förklaras av ökad rapportering av barn med medfödda hjärtfel från de barnkardiologiska klinikerna.

Observera att också 1999, 2000, 2001 2002 och 2003-års jämförelseuppgifter är baserade på de preliminära och ej de definitiva antalen fall. Detta för att få jämförbarhet mellan åren. Se tabell 1a-b (jan-jun).

En antydd ökning av antal foster/barn med kromosomavvikelse (trisomi 21) har observerats under senare år. Sannolikt förklaras denna ökning även under 2003 av stigande mödraålder. Trots den ultraljudsscreening som bedrivits under senare år finner vi ingen större förändring i andelen födda barn jämfört med andelen avbrutna graviditeter. Första halvåret 2003 var 62% av de rapporterade trisomi 21 födda barn att jämföras med 69%, 55%, 56% respektive 51% för första halvåren åren 1999, 2000, 2001 respektive 2002.

Andelen multipelt missbildade foster/barn har inte förändrats under perioden 1999 till 2003. Ingen anhopning av någon specifik kombination av missbildningar har observerats under första halvåret 2003.

Under 2003 pågår en utvärdering av registrets kvalitet. Detta sker genom jämförelse med andra register t.ex. kvalitetsregistret för läpp-käke-gomspalt. Grovt räknat finner vi cirka 20 procents bortfall i missbildningsregistret för födda barn med läpp-käke-gomspalt under perioden 1999 till 2002. Ytterligare granskning pågår och kommer att rapporteras i helårsrapporten för 2003.

Tabell 1a**Missbildningar hos födda barn januari-juni 1999-2003**

t=totalt, m=varav multipla

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

* Alla medfödda hjärtfel utom singulära VSD, ASD eller PDA

() Rapporterade via cytogenetiska centralregistret men ej till MBR

Tabell 1b**Missbildningar hos aborterade foster januari-juni 1999-2003**

t=totalt, m=varav multipla

	1999	2000	2001	2002	2003
Diagnos	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)
Anencefali	14/2	13/0	14/2	17/2	14/4
Encefalocele	1/0	2/0	4/0	0/0	1/1
Spina bifida	10/3	13/1	8/2	5/0	5/2
Hydrocefalus	6/2	5/2	7/2	4/1	6/4
Örondysplasi	1/1	0/0	0/0	0/0	0/0
Kluven läpp/gom	2/2	2/2	2/2	3/2	4/4
Isolerad kluven gom	0/0	1/1	2/2	0/0	1/1
Esofagusatresi	0/0	0/0	1/1	0/0	0/0
Analatresi/stenos	1/1	2/2	2/2	3/2	1/1
Annan tarmatresi/stenos	1/1	0/0	0/0	0/0	0/0
Kongenitalt hjärtfel*	6/4	4/1	6/4	4/1	2/1
VSD	0/0	1/1	0/0	4/4	1/1
ASD	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
PDA	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
VSD + PDA	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Diafragmabråck	4/3	1/1	3/2	3/1	6/1
Omfalocele/Gastroschisis	7/5	3/3	3/1	5/4	4/1
Njurdysplasi	5/3	3/1	8/4	2/1	6/3
Cystiska njurar	1/0	2/1	6/3	4/1	5/0
Hypospadi	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Skelettdysplasier	9/0	4/0	4/1	2/0	2/0
Kraniostenos	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Extremitetsreduktion	3/3	0/0	1/1	4/2	3/3
Duplikation dig. 1	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Trisomi 21	14 (+14)	17 (+29)	24 (+21)	23 (+35)	21 (+28)
Trisomi 13	2 (+2)	3 (+3)	1 (+6)	1 (+6)	4 (+8)
Trisomi 18	10 (+6)	5 (+11)	13 (+14)	4 (+10)	12 (+24)
Övrig kromosomavvikelse	8 (+5)	14 (+10)	11 (+12)	17 (+14)	19 (+13)
Övrigt ej redovisat ovan	4	6	12	16	7
Totalt antal	123/17	155/8	168/12	165/9	183/16

* Alla medfödda hjärtfel utom singulära VSD, ASD eller PDA

() Rapporterade via cytogenetiska centralregistret men ej till MBR