

Fosterskador och kromosomavvikelser 2011

Birth defects 2011

SVERIGES OFFICIELLA STATISTIK
Statistik – Hälso- och Sjukvård
Fosterskador och kromosomavvikelser 2011

OFFICIAL STATISTICS OF SWEDEN
Statistics – Health and Medical Care
Birth defects 2011

Information:

Karin Källén, Tel. 075 - 247 34 06, Karin.Kallen@med.lu.se

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

Tidigare publicering:

Tidigare årsrapporter från registret för övervakning av fosterskador (före detta missbildningsregistret) har getts ut inom serien Statistik sedan år 2000. Dessförinnan publicerades statistiken utan serietillhörighet. Från och med år 2003 ingår årsrapporten i Sveriges officiella statistik (SOS) och ges ut inom serien Statistik – Hälso- och sjukvård.

Previous publication:

Previous annual reports from the Swedish Birth Defects Registry (previously the Swedish Registry of Congenital Malformations) belong to the series STATISTICS since in 2000. From 2003 the annual report belong to the series STATISTICS – HEALTH AND DISEASES, which is part of the Official Statistics of Sweden.

Du får gärna citera Socialstyrelsens texter om du uppger källan, exempelvis i utbildningsmaterial till självkostnadspris, men du får inte använda texterna i kommersiella sammanhang. Socialstyrelsen har ensamrätt att bestämma hur detta verk får användas, enligt lagen (1960:729) om upphovsrätt till litterära och konstnärliga verk (upphovsrättslagen). Även bilder, fotografier och illustrationer är skyddade av upphovsrätten, och du måste ha upphovsmannens tillstånd för att använda dem.

ISSN 1400-3511
ISBN 978-91-87169-94-6

Artikelnr 2012-11-23

Publicerad www.socialstyrelsen.se, november 2012

Förord

Denna publikation presenterar statistik över fosterskador och kromosomavvikelser hos nyfödda barn under perioden 1973–2011 samt hos foster vid graviditeter avbrutna på grund av fosterskador under 1999–2011. Statistiken ingår i Sveriges officiella statistik. Rapporten bygger på uppgifter från registret för övervakning av fosterskador och kan hämtas från Socialstyrelsens webbplats. Den produceras dels för att studera och belysa långtidsförändringar i förekomsten av specifika fosterskador och kromosomavvikelser och dels för att övervaka förekomsten av fosterskador och kromosomavvikelser i landet.

Rapporten är sammanställd av *Karin Källén och Karin Gottvall* vid Socialstyrelsen.

Stockholm i november 2012

Anders Åberg
Enhetschef
Enheten för befolkningsstatistik
Avdelningen för statistik och utvärdering

Innehåll

<i>Förord</i>	3
<i>Figur och tabellförteckning</i>	5
<i>Sammanfattning</i>	8
<i>Summary</i>	10
<i>Bakgrund</i>	12
<i>Material</i>	13
Insamling och bearbetning	13
Tillförlitlighet och bortfall	13
<i>Definitioner</i>	15
<i>Ordlista List of terms</i>	16
<i>Rapporterade fosterskador och kromosomavvikelser</i>	21
Singulära och multipla fosterskador	24
<i>Specifika diagnoser</i>	28
Downs syndrom och andra kromosomavvikelser	28
Fosterdiagnostik inriktad mot kromosomavvikelser	33
<i>Övriga specifika skador</i>	37
Neuralrörsdefekter	38
Läpp-, käk- och gomspalter	39
Medfödda hjärtfel	40
Hypospadi	41
Diafragma- och bukväggsbräck	42
Njuragenesi	43
<i>Referenser</i>	45
<i>Bilaga 1. Tabeller</i>	46
<i>Bilaga 2. Diagnoser som inte ska rapporteras till Socialstyrelsen</i>	54
<i>Bilaga 3. Blanketter för rapportering av fosterskada</i>	55

Figur och tabellförteckning

Figur

- 1 *Antal barn (per 1000 födda) med fosterskador rapporterade under 1973–2011. För 1999–2011 anges totala antalet fosterskador (födda barn och foster vid avbrutna graviditeter).*
- 2 *Antal barn och foster per 1000 födda barn, med singulära, kromosomala, eller multipla defekter, 1999–2011.*
- 3 *Andel avbrutna graviditeter vid fosterskada, i procent av alla rapporterade fosterskador, per år och typ av fosterskada (singulär/multipel/kromosomal).*
- 4 *Förväntad och rapporterad frekvens av barn och foster med Downs syndrom i relation till kvinnans ålder under perioden 1999–2011.*
- 5 *Förväntad och rapporterad frekvens födda barn och aborterade foster med Downs syndrom/trisomi 21 under perioden 1978–2011.*
- 6 *Fördelning av mödraålder (<25 / ≥35 år) vid förlossningen per region, 2006–2011*
- 7 *Rapporterad frekvens (antal per 10 000 födda barn 2006–2011) av aborter på grund av trisomi 21, födda barn med Downs syndrom, total frekvens (aborter + födda barn) med trisomi 21, samt förväntad frekvens av Downs syndrom. Redovisning per sjukvårdsregion.*
- 8 *Andel avbrutna graviditeter bland alla fall av Downs syndrom rapporterade till fosterskaderregistret 1999–2011, efter kvinnans ålder.*
- 9 *Andel fall av trisomi 18 eller trisomi 13 per 10 000 födda under åren 1999–2011.*
- 10 *Omfattning och metod för fosterdiagnostik bland 21 landsting/regioner i Sverige 2011.*
- 11 *Rapporterad frekvens abort på grund av trisomi 21, frekvens födda barn, och total frekvens trisomi 21 (foster + födda barn), samt förväntad frekvens (antal per 10 000 födda) av Downs syndrom 2008–2011. En jämförelse mellan landsting/regioner som erbjöd respektive inte erbjöd KUB-test. 95 % CI som vertikala linjer.*

Figure

- 1 Frequency of newborn children with congenital defects reported in 1973–2011. During the period 1999–2011 the total number of defects is presented (newborn children and terminated pregnancies).
- 2 Frequency of children and fetus per 1000 born children, with singular, chromosomal or multiple defects, 1999–2011.
- 3 Proportion of terminated pregnancies (in per cent of all reported birth defects) per year and type of malformation (singular/multiple/chromosomal), 1999–2011.
- 4 Expected and observed frequency of born children and terminated pregnancies with Down syndrome in relation to maternal age during the period 1999–2011.
- 5 Expected and observed frequency of born children and terminated pregnancy with Down syndrome/trisomy 21 during the period 1978–2011.
- 6 Distribution of maternal age (<25/≥35 years) at delivery per region, 2006–2011.
- 7 Reported frequency (per 10 000 births 2006–2011) of terminated pregnancies and newborn children with Down syndrome separately and in total, and expected frequency of newborn children with Down syndrome. By counties/regions in Sweden 2011.
- 8 Proportion of terminated pregnancy of all cases of Down syndrome to the register of congenital malformations 1999–2011, in relation to maternal age.
- 9 Proportion of trisomy 18 or trisomy 13 per 10,000 births 1999–2011.
- 10 Proportion and method for foetal diagnostics in 21 counties/regions in Sweden 2011.
- 11 Expected and reported frequency of Down syndrome 2011 among newborn children and terminated pregnancies (in total) and newborn children respectively. A comparison between county which offered / did not offer CUB-test during 2011. 95% CI as vertical bars.

- | | |
|--|--|
| <p>12 Kvot observerade/förväntade antal födda barn med Downs syndrom per KUB-rutin och moderns åldersgrupp. En jämförelse mellan landsting/regioner som erbjöd respektive inte erbjöd KUB-test under 2011. 95 % CI som vertikala linjer.</p> <p>13 Andel barn och foster med någon fosterskada utan samtidig kromosomavvikelse per 1000 födda barn per region, 1999–2011.</p> <p>14 Födda barn med neuralrörsdefekter (NTD): anencefali, encefalocele, spina bifida, 1973–2011. För perioden 1999–2011 anges totala antalet NTD (födda barn och aborterade foster) per 10 000 födda.</p> <p>15 Andel aborterade foster med neuralrörsdefekter (NTD) bland alla rapporterade foster/barn (totalt) med NTD under 1999–2005 och 2006–2011.</p> <p>16 Förekomst (per 10 000 födda) av gomspalt (utan samtidig läppspalt), och läppspalt (läppspalt med eller utan samtidig gomspalt) bland foster/barn utan kromosomavvikelse, 1999–2011. 95 % CI som vertikal linje.</p> <p>17 Andel foster med hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom utan kromosomavvikelse eller skador i andra organsystem som aborterats under olika tidsperioder.</p> <p>18 Fördelning av singulära och multipla skador, samt kromosomala avvikelser bland foster och barn med diafragmabräck, omfalocele, eller gastroschisis, 1999–2011.</p> <p>19 Andel aborterade foster med diafragmabräck, omfalocele eller gastroschisis. 1999–2011. 95 % CI som vertikala linjer.</p> <p>20 Andel aborterade foster med enkelsidig respektive dubbelsidig njuragenesi. 1999–2011. 95 % CI som vertikala linjer.</p> <p>21 Andel aborterade foster med dubbelsidig, icke kromosomal, njuragenesi per period. 95 % CI som vertikala linjer.</p> | <p>12 Ratio of observed/expected number of newborn children with Down syndrome by maternal age strata and CUB-routine. A comparison between counties which offered / did not offer CUB-test during 2011. 95% CI as vertical bars.</p> <p>13 Frequency of born children/ fetuses with birth defect (chromosomal defects excluded) per 1000 born children per region 1999–2011.</p> <p>14 Newborn children with neural tube defects (NTD): anencephaly, encephalocele, spina bifida, in 1973–2011. During the period 1999–2011 the total number of cases (newborn children and terminated pregnancies) with NTD per 10 000 born children is presented.</p> <p>15 Proportion of terminated pregnancies with NTD among all reported born children and terminated pregnancies with NTD, in 1999–2005 and 2006–2011.</p> <p>16 Incidence (per 10 000 born children) of cleftpalate (without cleft lip) and cleft lip (with or without cleft palate) among fetuses/children without chromosomal defect 1999–2011. The vertical bars indicate 95% CI.</p> <p>17 Proportion of terminations, in different time periods, among pregnancies carrying fetuses with hypoplastic left heart syndrome without chromosomal defects or multiple malformations.</p> <p>18 Singular, multiple and chromosomal defects in foetus and children with diaphragmatic hernia, omphalocele, or gastroschisis, 1999–2011.</p> <p>19 Proportion of terminations among pregnancies carrying fetuses with diaphragmatic hernia, omphalocele, or gastroschisis, respectively, 1999–2011. The vertical bars indicate 95% CI.</p> <p>20 Proportion of terminations among pregnancies carrying fetuses with unilateral or bilateral kidney agenesis, respectively, 1999–2011. The vertical bars indicate 95% CI.</p> <p>21 Proportion of terminations among pregnancies carrying fetuses with bilateral kidney agenesis, during different time periods. The vertical bars indicate 95% CI.</p> |
|--|--|

Tabeller

- 1 *Andel rapporterade barn och foster med fosterskador, 1999–2011.*
- 2 *Andel aborterade foster med fosterskada i relation till totala antalet rapporterade fosterskador, 1999–2011.*
- 3 *Antal och andel multipla respektive kromosomala avvikelser hos barn/foster vid olika diagnoser under perioden 1999–2011.*

Bilaga 1. – Tabeller I–IV

- I Fosterskador hos barn födda under perioden 1973–2011 och hos foster vid avbrutna graviditeter, 1999–2011. Kromosomala defekter är exkluderade från övriga fosterskador.
- II Detaljerad sammanställning av födda barn och aborterade foster med olika fosterskador, klassificerade som singulära, multipla och kromosomala defekter, 1999–2011.
- III Antalet födda barn och avbrutna graviditeter med Downs syndrom i relation till antalet levande födda barn, uppdelade efter moderns ålder, 1999–2011. Procenten anger andelen födda barn respektive andelen aborterade foster.
- IV Medfödda hjärtdefekter hos 738 födda barn med hjärtfel rapporterade under 2011.

Tables

- 1 Proportion of reported newborn children and fetuses with congenital defects in 1999–2011.
- 2 Proportion of congenital foetal defects in terminated pregnancies in relation to the total number of reported defects, 1999–2011.
- 3 Number and proportion of multiple or chromosomal defects in newborn children and terminated pregnancies with different diagnoses in 1999–2011.

Tables I–IV

- I Congenital defects of new-born children during the period 1973–2011 and in terminated pregnancies in 1999–2011. Chromosomal defects were excluded from the other classes of defects.
- II Detailed list of reported congenital malformations in newborn children or aborted fetuses, respectively by presence of singular and multiple malformations and chromosomal defects. 1999–2011.
- III Number of newborn children with Down syndrome and terminated pregnancies with trisomy 21 in relation to the number of live births, listed according to maternal age, 1999–2011.
- IV Congenital defects of the heart in 738 newborn children with heart defects reported in 2011.

Sammanfattning

Under 2011 har totalt 1 850 barn, 17,2 barn per 1 000 födda, rapporterats till registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser. Det är ungefär samma frekvens som det varit de senaste åren. Den variation som förekommer tros främst bero på skillnader i rapporteringsbenägenhet. I år, precis som de tre senaste åren, gjordes en grundlig jämförelse mellan rapporterade diagnoser till det medicinska födelseregistret och till fosterskade-registret, varefter begäran om kompletteringar skickades till de flesta av barnklinikerna. Trots att ansträngningar har gjorts för att minimera bortfallet finns det fortfarande tecken på en kraftig underrapportering från vissa lands-ting.

Antalet rapporterade graviditeter som avbrutits på grund av fosterskada/kromosomavvikelse 2011 var 5,4 per 1 000 födda barn, 24 procent av alla inrapporterade barn och foster med fosterskador. Den helt dominerande diagnosen vid avbruten graviditet var kromosomavvikelser. Vid flera allvarliga tillstånd utgör avbrutna graviditeter en mycket stor del av det totala antalet rapporterade fall med fosterskador. Av de rapporterade fallen med anencefali avbröts t.ex. 95 procent och för ryggmärgsbråck var motsvarande siffra 67 procent. Två andra typer av skador där man kunde se en hög frekvens av avbrytanden var dubbelsidig, icke kromosomal njuragenesi, (87 procent avbrytanden år 2008–2011) samt hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom (55 procent avbrytanden år 2008–2011). Rapporten pekar således på nödvändigheten av en fortsatt god registrering av avbrutna graviditeter på grund av fosterskada, eftersom en alltmer effektiv prenatal diagnostik och fler avbrutna graviditeter annars effektivt kan maskera en verklig ökning av förekomst av fosterskada. I årets rapport visas, precis som i fjolårets, en signifikant nedgång i förekomst av neuralrörsdefekter (ett samlingsnamn för anencefali, hjärnbråck, och ryggmärgsbråck) mellan år 1999 till 2011. Med anledning av den osäkerhet som råder angående rapporteringsgrad (se ovan), så är det ännu för tidigt att uttala sig om det rör sig om en äkta nedgång, eller om det rör sig om en alltmer bristande rapportering.

Trots att medelåldern för kvinnor som föder barn har ökat kraftigt – från 26,0 år 1973 till 30,3 år 2011 – har antalet födda barn med Downs syndrom varit relativt konstant över tid sedan 1978 (1 per 700–800 födslar). Årets rapport visar även att antalet foster och barn med trisomi 13 eller trisomi 18 ökar, och ökningen beror helt på den ökande mödraåldern. På grund av den effektiva prenataldiagnostiken så ligger andelen födda barn med dessa svåra kromosomavvikelser konstant. Eftersom information om kromosomavvikelser även inhämtas från cytogenetiska laboratorier så förmodas rapporteringen av kromosomala avvikelser vara nära 100-procentig. Mellan 1999 och 2011 sågs en signifikant ökning av andelen avbrytanden vid kromosomala avvikelser – från cirka 53 procent år 1999 till cirka 69 procent 2011. Under år 2011 erbjöd 14 av Sveriges 21 landsting ett kombinerat ultraljud och biokemisk analys (KUB-test) i tidig graviditet för upptäckt av kromosomavvi-

kelser. Fyra av de landsting som erbjöd KUB-test erbjöd dessa till alla kvinnor, övriga erbjöd testet endast till kvinnor 35 år och äldre (9 landsting), eller till kvinnor 33 år eller äldre (ett landsting). Ett landsting erbjöd enbart NUPP-undersökningar (tidigt ultraljud utan biokemisk analys), och detta enbart till kvinnor över 38 år. Utbyggnaden av KUB-testen har skett successivt under de senare åren. Rapporten visar ingen signifikant skillnad i förekomst av Downs syndrom bland barn födda i landsting som erbjöd KUB-test jämfört med barn födda i landsting som inte erbjöd testet under åren 2008–2011. Däremot sågs en signifikant ökad förekomst av aborter på grund av någon kromosomdefekt i de landsting där KUB-test erbjöds. En närliggande tolkning är att en del av de graviditeter som identifieras med kromosomavvikelse via KUB-test hade resulterat i spontan abort om man inte hade inducerat aborten. Det finns många fördelar med KUB-test: det är ofarligt för fostret, det är enkelt att utföra så att man kan inkludera fler åldersgrupper, och man kan utföra testet i tidig graviditet och därigenom undvika sena aborter. Men resultaten i denna rapport visar entydigt att de tidiga KUB-testen resulterar i fler aborter på grund av kromosomavvikelse. Bland kvinnor yngre än 35 år så visar årets rapport att de löper en signifikant lägre risk att föda ett barn med Downs syndrom om kvinnorna bor i landsting där man erbjuder KUB.

Summary

During 2011, 1,850 children (17.2 children per 1,000 births) were reported to the Swedish Birth Defects Register. In 2010, the corresponding number was 18.8 per 1,000 births. The difference is probably due to a slight variance of the reporting compliance. This year, as the previous three years, linkages were made between the Birth Defects Register and the Medical Birth Register. Almost all neonatal units were requested to complete missing diagnoses in the register of birth defects. However, despite the efforts to minimize the drop-out frequency, the current report indicates that the degree of compliance still differs considerably between Swedish counties.

About 5,4 pregnancies per 1,000 births were terminated because of a suspected or verified congenital malformation or chromosomal defect. The abortions represent about 24 per cent of all reports of malformations in newborns/fetuses, and the majority of the terminations were due to chromosomal defects. In several serious defects, the majority of all affected pregnancies were terminated. E.g., in 2011, 95 per cent of all reported cases of anencephaly were terminations, and the corresponding percentage for spina bifida was 67 per cent. In non-chromosomal bilateral kidney agenesis and isolated hypoplastic left heart syndrome, the percentage of terminations 2007–2011 were 87 per cent and 55 per cent, respectively. Thus, the results from the current report stress the importance of a thorough registration of terminations due to suspected or verified congenital malformations. Otherwise, the increasing, effective prenatal screening could hide a possible, true rise of congenital malformations. The rate of neural tube defects in aborted fetuses or in born infants reported to the Register of Birth Defects, decreased significantly from 1999 to 2011. However, as stressed above, it is too early to state whether the decrease is due to a true reduction of the number of fetuses affected with neural tube defects, or if the decrease is due to a dipping compliance.

The number of newborn children with Down syndrome seems to be constant over time since 1978 (1 per 700–800 births), despite the fact that the mean maternal age has increased considerably, from 26.0 years in 1973 to 30.3 years in 2011. The current report also shows a significant increase of fetuses or children with trisomy 13 or trisomy 18 – the increase could entirely be explained by increasing maternal age. Due to the efficient prenatal diagnostics, the number of infants born with trisomy 13 or 18 did not increase over the study period. A significant increase of the proportion of terminations in pregnancies with chromosomal defects was found during the last 10 year period – from 53 to 69 per cent. In 2010, 14 of the 21 Swedish counties performed free combined ultrasound and biochemical analysis (CUB), in early pregnancy in order to detect chromosomal defects. Four of the counties that offered CUB examinations offered the test to all women, in nine counties the test was offered to women 35 years or older, and in one county, women 33 years of age or more were offered the CUB-test. In coun-

ties that did not offer CUB-tests, amniocentesis was offered to women 35 years of age or more. One county offered early ultrasound examination (NUPP) without any biochemical analysis to women 38 years or more. In the current report, it is shown that in 2008–2011, the frequency of newborn infants with Down syndrome born in counties where CUB was used was almost identical to the corresponding frequency in counties where CUB was not used. However, the number of terminations was significantly higher in counties where CUB was used. The most likely explanation to this finding is that by early detection of chromosomal defects, several terminations were performed to end pregnancies that would have resulted in early miscarriage if induced abortion had not been performed. The current report shows that women below 35 years of age are at lower risk of giving birth to an infant with Down syndrome if they live in counties where routine CUB-test is offered to pregnant women.

Bakgrund

Registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelse (före detta missbildningsregistret), i denna rapport benämnt fosterskaderegistret, inrättades i april 1964 som en försöksverksamhet och blev permanent 1965.

Registret är en del av medicinska födelseregistret som innehåller uppgifter om levande födda barn och dödfödda barn efter 22 fullgångna graviditetsveckor. Fosterskaderegistret innehåller både information om födda barn och foster där graviditeten avbrutits på grund av fosterskada/kromosomavvikelse.

Syftet med fosterskaderegistret är att övervaka förekomsten av fosterskador och kromosomavvikelse i landet för att så snabbt som möjligt upptäcka en eventuell ökning, men också att studera långtidsförändringar i förekomsten av specifika fosterskador och kromosomavvikelse. För att kunna göra tillförlitliga trendanalyser krävs en god rapporteringsfrekvens.

Mindre allvarliga tillstånd som är svåra att övervaka på grund av varierande diagnostik ska inte rapporteras till fosterskaderegistret, utan endast till det medicinska födelseregistret (se bilaga 2, *Förteckning över diagnoser och ICD-koder som inte ska rapporteras till fosterskaderegistret*). Direktiven för vilka avvikelser som skall rapporteras har varierat över åren. Därför kan det för vissa avvikelser vara svårt att jämföra frekvenser mellan olika tidsperioder.

Mellan 1964 och 1998 användes ett särskilt kodsystém. Från och med 1999 gjordes vissa förändringar i rapporteringsrutinerna, och idag sker rapporteringen av diagnoser enligt svensk version av ICD-10 (Q00–Q99) med kompletterande text i vissa fall.

Barnläkare/neonatologer är ansvariga för att levande födda barn rapporteras till Socialstyrelsens fosterskaderegister. När det gäller dödfödda barn med medfödda missbildningar och foster där graviditeten avbrutits på grund av fosterskada/kromosomavvikelse är det i regel en obstetriker som rapporterar. Viss rapportering sker även från de barnkardiologiska klinikerna och från de cytogenetiska laboratorierna.

Allt fler graviditeter avbryts när det konstateras att fostret har en allvarlig fosterskada eller kromosomavvikelse. Det blir således alltmer angeläget att undersöka eventuella riskfaktorer för fosterskador även vid graviditeter som avbrutits. För närvarande saknas dock information om exponeringsdata som t.ex. rökning och läkemedelsanvändning under graviditet i dessa fall. Nuvarande bestämmelser medger inte att Socialstyrelsen registrerar dessa kvinnors personnummer. Arbete pågår för att kunna säkerställa en adekvat riskuppföljning.

Material

Insamling och bearbetning

Barn med fosterskada/kromosomavvikelse av viss dignitet och foster vid inducerad abort på grund av fosterskada rapporteras till fosterskaderegistret med hjälp av särskilda blanketter (se bilaga 3). De upptäckta fosterskadorna beskrivs i klartext och anges om möjligt också som diagnoskod enligt svensk version av ICD-10. För att klargöra och underlätta bedömningen av varje enskilt barn och foster kan kopior av epikris, obduktionsprotokoll eller annan relevant handling av betydelse bifogas. Ifylld blankett insändes sedan till Socialstyrelsen.

Alla inkomna rapporter granskas regelbundet. Efter bedömning och diagnosättning av varje enskilt barn eller foster registreras uppgifterna i fosterskaderegistret.

Varje år (maj/juni) jämförs det antal barn som rapporterats till fosterskaderegistret med medicinska födelseregistret (MFR). Vid upptäckt av fosterskadediagnoser som rapporterats till MFR och inte till fosterskaderegistret uppmanas klinikerna att skicka in kompletterande fosterskaderapporter.

Efter påminnelse inkom drygt hälften av fallen som rapporterats till MFR under 2011 men inte till fosterskaderegistret. Bortfallet i fosterskaderegistret kan förutom underrapportering bero på att diagnosen inte bekräftats vid senare undersökningar av barnet.

Regelbundna samkörningar med MFR utförs för att undersöka läkemedelsexponering hos modern i början av graviditet i relation till barn med fosterskador. Vid inducerad abort kan emellertid inga eftersökningar göras av ej inrapporterade fall, eftersom kvinnans personnummer av legala skäl inte registreras. Det är därmed heller inte möjligt att samköra med andra register för att studera t.ex. läkemedelsexponering vid graviditeter som avbrutits på grund av fosterskada.

När det gäller Downs syndrom och andra kromosomavvikelser görs årligen en sammanställning vid vilken uppgifter från laboratorier för klinisk genetik (provtagning för autosomala avvikelser) utnyttjas.

Tillförlitlighet och bortfall

Under 2004 utvärderades kvaliteten av fosterskaderegistret (dåvarande missbildningsregistret). I utvärderingen jämfördes incidensen av vissa fosterskador och kromosomavvikelser i fosterskaderegistret med andra register. De register som användes var kvalitetsregistret för läpp-, käk- och gomspalt samt cytogenetiska centralregistret, patientregistret och det medicinska födelseregistret.

Fosterskaderegistret hade ett relativt stort bortfall: det uppskattades till cirka 20–30 procent för födda barn och till cirka 35–50 procent för graviditeter som avbrutits på grund av fosterskada. Vid Downs syndrom samt

trisomi 13 och 18 var dock bortfallet endast cirka en procent, när uppgifter från fosterskaderegistret kombinerades med uppgifter från det cytogenetiska centralregistret.

Så länge bortfallet sker slumpartat har det dock liten betydelse för bedömningar av riskfaktorer. Avsaknad av en uppgift får betydelse först när man försöker bestämma hur vanligt ett fenomen är. Vid användning av registret för undersökningar eller vetenskapliga studier måste hänsyn tas till de problem som finns i registret, till exempel att det förekommer regelbundna avvikelser i inrapporteringen. Forskningsrapporten om registrets kvalitet från 2004 kan laddas ner från Socialstyrelsens webbplats:

<http://www.socialstyrelsen.se/publikationer2004/2004-112-2>

Definitioner

Kromosomavvikelse eller kromosomrubbning	Avvikande antal kromosomer eller avvikelser i den enskilda kromosomens morfologi
Neuralrörsdefekter (NTD)	Ett samlingsnamn för anencefali, encefalocel och ryggmärgsbråck.
Multipel skada eller multipel defekt	Defekt som omfattar flera organsystem. Dock räknas inte en defekt som är en direkt effekt av en annan avvikelse som en multipel skada (om ett barn har både ett ryggmärgsbråck och en klumpfot bedöms t.ex. den sistnämnda skadan vara en direkt följd av ryggmärgsbråcket). Kromosomavvikelser medför ofta skador i flera organsystem, men dessa räknas inte som multipla skador eftersom det är just kromosomavvikelsen som är upphov till de andra skadorna.
Singulär skada eller singulär defekt	Defekt som bara omfattar ett organsystem. I de flesta tabellerna är barn med kromosomrubbningar särredovisade och inte medräknade bland de övriga singulära defekterna.
95-procentigt konfidensintervall.	Anges när man vill uppge hur stor slumpvariationen är. Betecknar det intervall inom vilket det sanna värdet med 95% sannolikhet ligger. Anges i rapporten som 95% CI och visas som vertikala linjer i figurerna.

Ordlista

List of terms

aborteradeaborterade	aborted
aborterade foster med kromosomrubbning	aborted fetuses with chromosomal abnormality
aborterade foster med fosterskador	aborted fetuses with birth defects
ålder (antal år)	age (number of years)
anal/rektum/tjocktarm stenosis/atresi (Q42.0–Q42.3)	anus/rectum stenosis/atresia
andel foster i procent	proportion of fetuses, per cent
andelen mödrar ≥ 35 år i procent	proportion mothers ≥ 35 years of age, %
andra missbildningar av pulmonalisklaff (Q22.3)	other malformations of pulmonary valve
andra missbildningar av lungartären (Q25.7)	other malformations of pulmonary artery
andra specificerade hjärtmissbildningar (Q24.8)	other specified malformations of heart
andra specificerade missbildningar av aorta- och mitralisklaff (Q23.8)	other specified malformations of aortic and mitral valves
andra specificerade missbildningar av hjärtskiljeväggar (Q21.8)	other malformations of cardiac septa
andra specificerade missbildningar av hjärtats kamrar och förbindelser (Q20.8)	other specified malformations of cardiac chambers and connections
andra specificerade missbildningar av de stora artärerna (Q25.8)	other specified malformations of great arteries
andra specificerade missbildningar av stora venerna (Q26.8)	other specified malformations of great veins
anencefali (Q00.0)	anencephaly
anomali av lungvensförbindelsen, ospecificerat (Q26.4)	anomalous pulmonary venous connection, unspecified
anomali av portavensförbindelsen (Q26.5)	anomalous pulmonary venous connection
anomali av vena cava, ospecificerat (Q26.9)	anomaly of vena cava, unspecified
annan kromosomrubbning (Q920–Q989, Q998–Q999)	other chromosomal abnormality
anorektal	anorectal
antalantal	number
antal hjärtdiagnoser	number of heart diagnoses
aortaklaffsinsufficiens (Q23.1)	insufficiency of aortic valve
aortaklaffstenos (Q23.0)	stenosis of aortic valve

aortopulmonell septumdefekt (Q21.4)	aortopulmonary septal defect
ASD (förmakseptumdefekt, Q21.1)	ASD (atrial septal defect)
atrioventrikulär septumdefekt (Q21.2)	atrioventricular septal defect
atresi av aorta (Q25.2)	atresia of aorta
atresi av lungartären (Q25.5)	atresia of pulmonary artery
atresi av pulmonaliskläff (Q22.0)	pulmonary valve atresia
bukväggsbråck (Q79.2–Q79.3)	abdominal wall defect
coarctatio aortae (Q25.1)	coarctation of aorta
cor triatriatum (Q24.2)	cor triatriatum
cystiska njurar (Q61)	cystic kidneys
dextrokardi (Q24.0)	dextrocardia
diafragmabråck (Q79.0–Q79.1)	diaphragmatic hernia
diagnosdiagnos	diagnosis
diagramdiagram	diagram
diskordant atrioventrikulär förbindelse (Q20.5)	discordant atrioventricular connection
Downs syndrom (Q90)	Down syndrome
dubbelsidigdubbelsidig	bilateral
dubbelt flöde från höger kammare (Q20.1)	double outlet right ventricle
dubbelt flöde från vänster kammare (Q20.2)	double outlet left ventricle
dubbelt inflöde till kammare (Q20.4)	double inlet ventricle
duodenum stenosis/atresi (Q410)	duodenum stenosis/atresia
Ebsteins anomali (Q22.5)	Ebstein's anomaly
encefalocele (Q00.1)	encephalocele
enkelsidigenkelsidig	unilateral
esofagus stenosis/atresi (Q39.0–Q39.4)	Oesophageal stenosis/atresia
extremitetsreduktion (Q71–Q72)	limb reduction defects
Fallots tetrad (Q21.3)	tetralogy of Fallot
födda barn	number of births
födda barn med kromosomrubbningar	number of births with chromosomal abnormality
födda barn med fosterskador	number of births with birth defects
födda flickor med fosterskador	girls born with birth defects

födda pojkar med fosterskador	boys born with birth defects
födelseår/födelseår	year of birth
förmakseptumdefekt (Q21.1)	atrial septal defect
förmaksisomerism (Q20.6)	isomerism of atrial appendages
frekvens per 1 000 födda	frequency per 1 000 births
gastroschisis (Q60)	gastroschisis
generell skelettdysplasi (Q77–Q78)	general skeletal dysplasia
gomspalt (Q35)	cleft palate without cleft lip
grav öronmissbildning (Q16–Q17)	serious ear malformation
Hirschsprungs sjukdom (Q43.1)	Hirschsprung disease
hjärtblock (Q24.6)	heart block
hjärtfel/hjärtfel	congenital heart disease
hjärtmissbildning inklusive VSD och PDA (Q20–Q26)	malformation of heart including VSD and PDA
hjärtmissbildning, ospecificerat (Q24.9)	malformation of heart, unspecified
hydrocefalus (Q03)	hydrocephalus
hypoplastisk högerkammare (Q22.6)	hypoplastic right heart syndrome
hypoplastisk vänsterkammare (Q23.4) (HLHS)	hypoplastic left heart syndrome (HLHS)
hypospadi (Q54)	hypospadias
infundibulär pulmonalisstenos (Q24.3)	pulmonary infundibular stenosis
insufficiens av pulmonalklaff (Q22.2)	pulmonary valve insufficiency
kammarseptumdefekt (Q21.0)	ventricular septal defect
klumpfot (Q66.0–Q66.4, Q66.8)	club foot
kranskärleksmissbildning (Q24.5)	malformation of coronary vessels
kvarstående vänstersidig övre hålven (Q26.1)	persistent left superior vena cava
läpp-, käk- och gomspalt (Q36–Q37)	cleft lip with or without cleft palate
levande födda	live births
levokardi (Q24.1)	laevocardia
mikrocefali (Q02)	microcephaly
missbildning av aorta- och mitralisklaff, ospecificerat (Q23.9)	malformations of aortic and mitral valves, unspecified
missbildning av de stora artärerna, ospecificerat (Q25.9)	malformations of great arteries, unspecified

missbildning av hjärtats kamrar och förbindelser, ospecificerat (Q20.9)	malformations of cardiac chambers and connections, unspecified
mitralisinsufficiens (Q23.3)	mitral insufficiency
mitralisstenos/atresi (Q23.2)	mitral stenosis/atresia
moderns ålder	age of mother
multipla missbildningar, aborterade foster	multiple malformations, aborted fetuses
multipla missbildningar, födda barn	multiple malformations, number of births
multipl skada	multiple defect
njuragenesi/hypoplasi (Q60)	renal agenesis/hypoplasia
obestämt kön (Q56)	indeterminate sex
Obs! Nya rapporteringsrutiner fr.o.m. 1999	Note! New reporting routines from 1999
ögonmissbildning	eye malformation
omfalocoele (Q79.2)	omphalocele
öppet stående ductus arteriosus (Q25.0)	patent ductus arteriosus
övrig kromosomavvikelse	other chromosomal abnormality
övrig tunntarm (Q41.1–Q41.9)	other malformations of small intestine
övriga aortamissbildningar (Q25.4)	other malformations of aorta
övriga trikuspidalklaffmissbildningar (Q22.8)	other malformations of tricuspid valve
partiellt anomalt mynnande lungvener (Q26.3)	partial anomalous pulmonary venous connection
PDA (öppet stående ductus arteriosus, Q25.0)	PDA (patent ductus arteriosus)
per 10 000 födda, vid hypospadi per 10 000 födda pojkar	per 10 000 births, in hypospadias per 10 000 newborn boys
polydaktyli (Q69)	polydactyly
procent	per cent
septumdefekt, ospecificerat (Q21.9)	malformations of cardiac septum, unspecified
singulär defekt	singular defect
singulära fosterskador, aborterade foster	single birth defects, aborted fetuses
singulära fosterskador, födda barn	single birth defects, number of births
spina bifida (ryggmärgsbråck) (Q05)	spina bifida
stenos av aorta (Q25.3)	stenosis of aorta
stenos av lungartären (Q25.6)	stenosis of pulmonary artery
stenos av pulmonalklaff (Q22.1)	pulmonary valve stenosis
stenos av vena cava (Q26.0)	stenosis of vena cava
subaortastenos (Q24.4)	subaortic stenosis

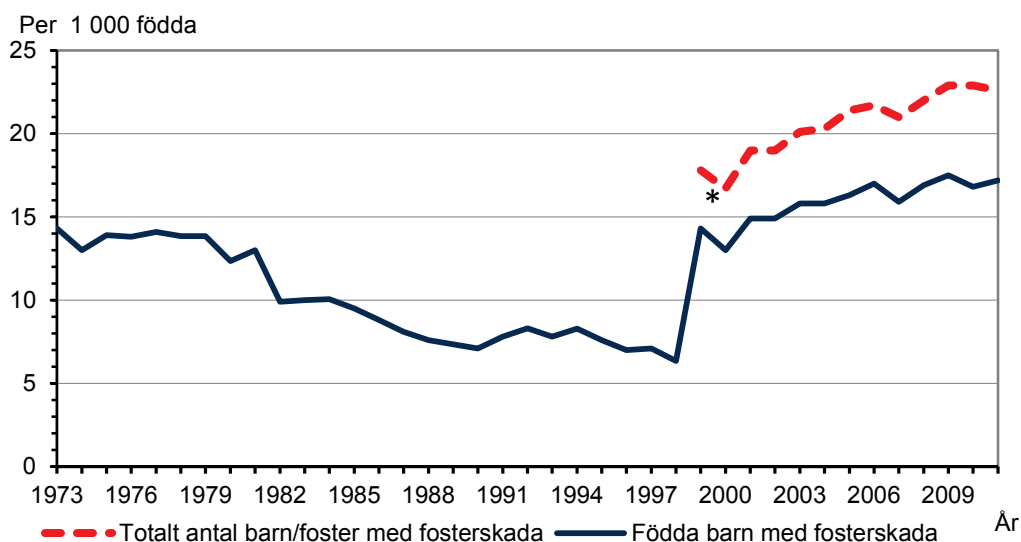
tabell	table
tarmhinder (Q39–Q43)	congenital intestinal atresia
totalt	total
totalt anomalt mynnande lungvener (Q26.2)	total anomalous pulmonary venous connections
totalt antal kromosomrubbningar	total number of chromosomal abnormalities
totalt antal barn	total number of children
totalt antal fosterskador	total number of congenital defects
trikuspidalisklaffmissbildning, ospecificerat (Q22.9)	malformation of tricuspid valve, unspecified
trikuspidalisstenos/atresi (Q22.4)	tricuspid stenosis/atresia
trisomi 13 (Q91.4–Q91.7)	trisomy 13
trisomi 18 (Q91.0–Q91.3)	trisomy 18
trisomi 21 (Q90)	trisomy 21
truncus communis (Q20.0)	common arterial trunk
VSD (kammarseptumdefekt, Q21.0)	VSD (ventricular septal defect)

Rapporterade fosterskador och kromosomavvikelser

Antalet barn respektive foster som är anmälda till fosterskaderegistret framgår av figur 1 och tabell 1. Det är tydligt att antalet varierar över perioden, vilket säkerligen till största delen beror på förändringar i rapporteringsrutiner över åren. En stor förändring ses år 1999 då ett nytt rapporteringssystem infördes. Dels gjorde man förändringar i vilka skador som skulle rapporteras, dels började man systematiskt att begära kompletteringar för barn som hade någon fosterskada registrerad i det medicinska födelserregistret (MFR) men inte var anmälda till fosterskaderegistret. En annan viktig förändring 1999 var att registret, på nationell basis, även omfattade foster vid graviditeter som var avbrutna på grund av fosterskada/kromosomavvikelse.

Siffrorna från 2010 skiljer sig i denna rapport från vad som rapporterades i årsrapporten för samma år. Detta för att nämnaren (antal födda barn per 1 000 födda i befolkningen) i årsrapporten för 2010 baserades på preliminära data. Dessa är nu utbytta mot det faktiska födelsetalet för år 2010, vilket har resulterat i att andelen barn per 1 000 födda som rapporterats till fosterskaderegistret år 2010 är lägre i årets rapport än i fjolårets.

Figur 1. Antal barn (per 1 000 födda) med fosterskador rapporterade under 1973–2011. För 1999–2011 anges totala antalet fosterskador (födda barn och foster vid avbrutna graviditeter).



* OBS! Förändrade rapporteringsrutiner från 1999.

Vid tolkningen av figur 1 är det således viktigt att man är medveten om hur stor inverkan olika rapporteringsrutiner har på den presenterade förekomsten av fosterskador. Det går inte att, med figuren som bakgrund, uttala sig om några verkliga förändringar av frekvensen foster och födda barn med fosterskador.

I tabell 1 syns också fördelningen mellan singulära skador, multipla skador, kromosomavvikelser, samt könsfördelning. Av tabellen framgår det att cirka 60 procent av barnen med fosterskador är pojkar.

Tabell 1. Andel rapporterade barn och foster med fosterskador, 1999–2011.

	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2011
	Frekvens per 1 000 födda barn													Antal
Födda barn														107 476 *
Födda barn med fosterskador	14,3	13,0	14,9	14,9	15,8	15,8	16,3	17,0	15,9	16,9	17,5	16,8	17,2	1 850
Aborterade foster med fosterskador	3,5	3,8	4,1	4,1	4,3	4,5	5,0	4,7	5,1	5,1	5,3	6,0	5,4	583
Totalt antal fosterskador	17,8	16,7	19,0	19,0	20,1	20,3	21,4	21,7	21,0	22	22,9	22,9	22,6	2433
Födda barn med kromosom- avvikelser	1,8	1,6	2,0	1,9	2,2	1,7	1,9	2,3	1,6	1,8	1,8	1,9	1,7	182
Aborterade foster med kromosom- avvikelser	2,1	2,1	2,3	2,3	2,7	2,8	3,1	2,8	3,0	3,2	3,6	4,7	3,8	411
Totalt antal kromosomavvikelser	3,9	3,8	4,3	4,1	4,9	4,4	5,0	5,1	4,5	5,0	5,4	6,6	5,5	593
	Procent av de rapporterade													Antal
Singulära skador, födda barn	92,9	94,4	94,2	94,1	94,2	94,6	94,7	94,8	94,8	93,7	95,5	97,4	95,6	1 769
Multipla skador, födda barn	7,1	5,6	5,8	5,9	5,8	5,4	5,3	5,2	5,2	6,3	4,5	2,6	4,4	81
Singulära skador, aborterade foster	91,3	92,6	91,5	91,1	92,6	92,5	91,9	91,0	92,3	93	92,9	93,8	95,4	556
Multipla skador, aborterade foster	8,7	7,4	8,5	8,9	7,4	7,5	8,1	9,0	7,7	7,0	7,1	6,2	4,6	27
Födda pojkar med fosterskador	62,0	63,3	63,4	60,0	60,5	60,7	59,1	60,8	59,3	59,7	57,9	60,9	60,3	1 116
Födda flickor med fosterskador	37,1	36,0	36,2	39,2	39,3	39,2	40,7	38,9	40,5	39,4	41,4	38,1	38,8	717
Okänt kön	1,0	0,7	0,4	0,8	0,2	0,1	0,2	0,3	0,2	0,9	0,7	1,0	0,9	17

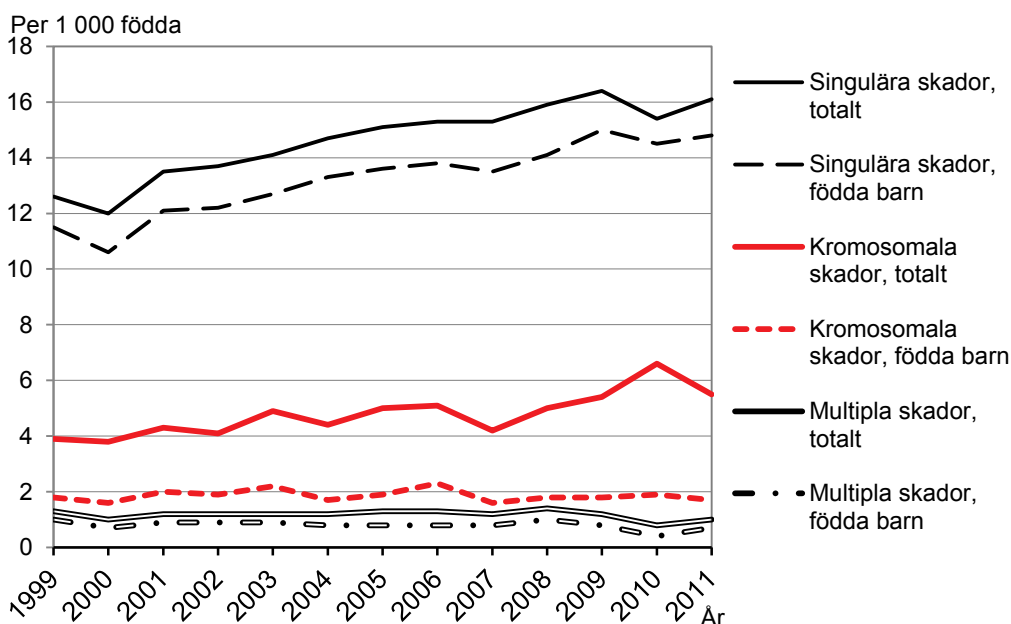
*Uppgiften om totala antal barn födda år 2011 är hämtad från medicinska födelseregistret (datum för de senast inkomna uppgifterna till MFR 2012-09-01)

Singulära och multipla fosterskador

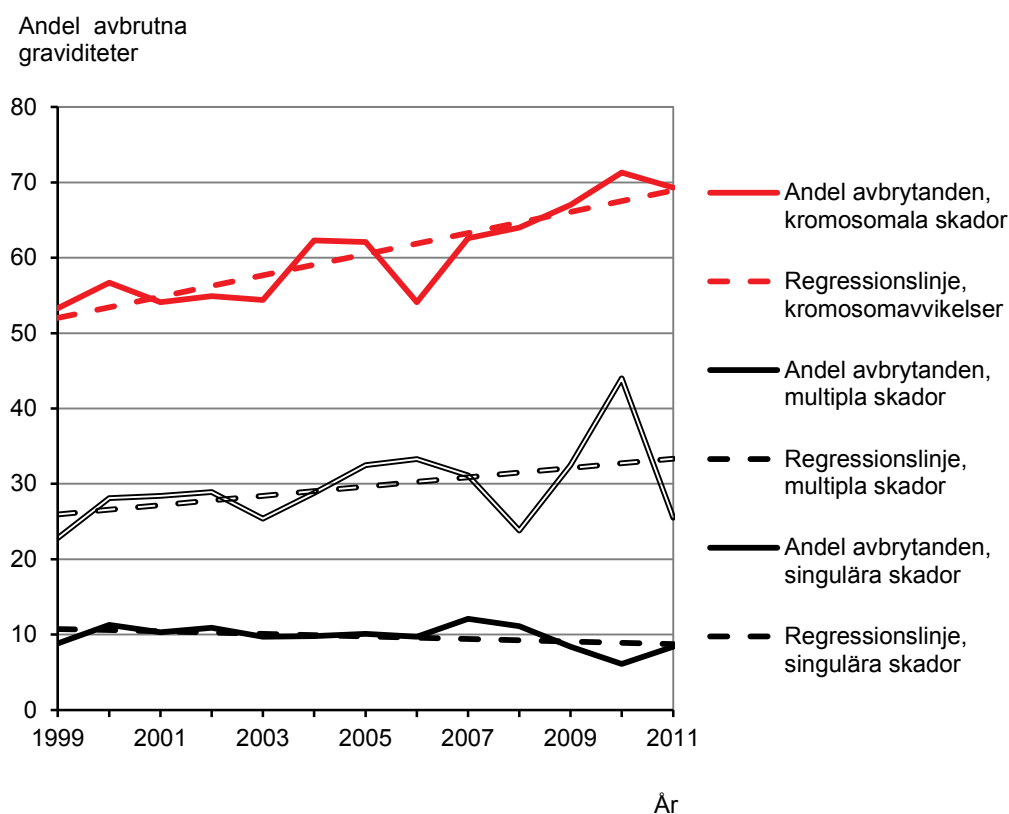
Ett centralt begrepp vid forskning och registrering av fosterskador är huruvida skadan ska betraktas som singulär eller multipel. Med en multipel skada menas att barnet i fråga har skador i flera organsystem. Om en skada är en direkt följd av en annan (en s.k. sekvens), så räknas inte följdskadan även om skadorna är i olika organsystem. Om ett barn har en klumpfot till följd av ett ryggmärgsbråck så kommer t.ex. inte klumpfoten att registreras. På samma sätt kommer barn med kromosomavvikelser inte att räknas med bland barn med multipla skador eftersom skadorna i dessa fall är en effekt av en grundläggande kromosomavvikelse.

Figur 2 visar andel barn/foster per 1 000 födda barn som har singulära, kromosomala, eller multipla defekter. Antalet barn eller foster som rapporterats med singulära defekter tycks stadigt ha ökat under tidsperioden 1999–2011, men som tidigare framhållits är det omöjligt att uttala sig om någon reell ökning av singulära skador skett, eller om rapporteringen har förbättrats. Antalet barn eller foster med kromosomala avvikelser har ökat markant, och detta faktum kommer att noggrant behandlas senare i rapporten. Antalet rapporterade barn eller foster med multipla fosterskador har varit relativt konstant under perioden.

Figur 2. Antal barn och foster per 1 000 födda barn med singulära, kromosomala eller multipla defekter, 1999–2011.



Figur 3. Andel avbrutna graviditeter vid fosterskada, i procent av alla rapporterade fosterskador, per år och typ av fosterskada (singulär/kromosomal/multipel) 1999–2011.



Figur 3 visar andelen avbrutna graviditeter vid fosterskada räknat i procent av alla rapporterade fosterskador, per år och typ av fosterskada (singulär/kromosomal/multipel). I figuren visas en med åren signifikant ökande frekvens aborter vid kromosomavvikelser ($p < 0,001$). En viss liknande tendens kan ses för multipla defekter, men denna var inte signifikant ($p = 0,13$). Bland de singulära skadorna låg däremot avbrytandefrekvensen konstant kring cirka 10 procent. Avbrytandefrekvensen skiljer sig mycket mellan olika typer av singulära skador.

I tabell 2 visas avbrytandefrekvensen bland några utvalda fosterskador. En utförlig förteckning av olika skador, aborterade foster och födda barn, och fördelning av singulära, multipla, eller kromosomala defekter finns i bilaga 1, tabell I och II.

Tabell 2. Andel aborterade foster med fosterskada i relation till totala antalet rapporterade fosterskador, 1999–2011. Singulära skador, multipla skador, samt kromosomavvikelse visas var för sig.

Diagnos	Andel aborterade foster i procent av samtliga foster/födda barn med viss fosterskada			
	1999–2008	2009	2010	2011
Singulära skador (ej kromosomala)				
Anencefali	93,1	88,5	95,0	94,4
Spina bifida	59,3	51,4	75,0	63,0
Encefalocele	78,8	62,5	50,0	40,0
Hydrocefalus	67,3	66,7	63,6	41,7
Tarmhinder	1,9	0	0	2,0
Hjärtfel	2,7	3,8	3,6	4,4
Hypoplastisk vänsterkammare	34,7	40,0	56,2	61,1
Njuragenesi, dubbelsidig	70,6	100	100	100
Njuragenesi, enkelsidig	20,8	0	0	0
Hypospadi	0	0	0	0,4
Diafragmabräck	18,1	25,0	21,1	35,0
Bukväggsbräck	30,1	34,8	11,5	27,3
Läpp-, käk- och gomspalt	0,5	0,8	1,9	2,1
Klumpfot	2,6	2,7	0	2,7
Multipla skador	30,4	33,8	45,0	24,2
Kromosomala avvikelser				
Downs syndrom/trisomi 21	48,6	59,1	60,4	60,6
Trisomi 13 eller 18	74,7	84,0	86,0	90,4
Annan kromosomrubbing	65,4	70,4	80,9	74,4

Kromosomavvikelse eller kända genetiska syndrom betraktas som tidigare nämnts som singulära skador.

Förekomsten av multipla defekter varierar med olika typer av fosterskador, se några utvalda typer av skador i tabell 3. Vid tarmhinder dvs. stenoser och atresier av tjocktarm, inklusive analatresi, finner man multipla skador i knappt 50 procent av fallen, vid esofagusatresi, diafragmabräck och omfalocel i 29-33 procent av fallen, vid gastroschisis 23 procent, och vid gomspalter, utan läppspalt, i 19 procent av fallen. Däremot är det mindre vanligt med multipla skador vid läpp-, käk- och gomspalter (11 procent), medfödda hjärtfel (6–10 procent), NTD (13 procent), och hypospadi (6 procent). De skador som är mest förknippade med kromosomavvikelse är omfalocel (32 procent av dessa har kromosomala avvikelser) och atrioventrikulär septumdefekt, där 64 procent har kromosomala skador, framför allt Downs syndrom. För en mer ingående genomgång av de enskilda typerna av fosterskador, se följande avsnitt om de specifika diagnoserna.

Tabell 3. Antal och andel multipla respektive kromosomala avvikelser hos barn/foster vid olika diagnoser under perioden 1999–2011.

Diagnoser	Totalt	Multipla *		Kromosomavvikelser	
	antal	antal	andel i %	antal	andel %
Anencefali	433	55	12,7	11	2,5
Spina bifida	566	73	12,9	35	6,2
Gomspalt (utan läppspalt)	731	140	19,2	40	5,5
Kluven läpp (med eller utan kluven gom)	1 342	153	11,4	103	7,7
Esofagus atresi	342	106	31,0	43	12,6
Tarmhinder	411	202	49,1	34	8,3
Hirschsprung	97	8	8,2	16	16,5
Diafragmabräck	356	102	28,7	41	11,5
Omfalocele	329	110	33,4	104	31,6
Gastroschisis	234	53	22,6	6	2,6
Hypospadi	2 902	177	6,1	25	0,9
Kammarseptumdefekt	4 916	342	7,0	400	8,1
Förmaksseptumdefekt	2 158	204	9,5	308	14,3
Atrioventrikulär septumdefekt	524	39	7,4	337	64,3
Fallots tetrad	360	37	10,3	65	18,1
Stenos av pulmonalisklaff	395	22	5,6	12	3,0
Coarctatio aortae	570	34	6,0	57	10,0
Totalt antal barn/foster med fosterskador	27 177	1 542	5,7	6 478	23,8

* Multipla = skador i flera organsystem

Specifika diagnoser

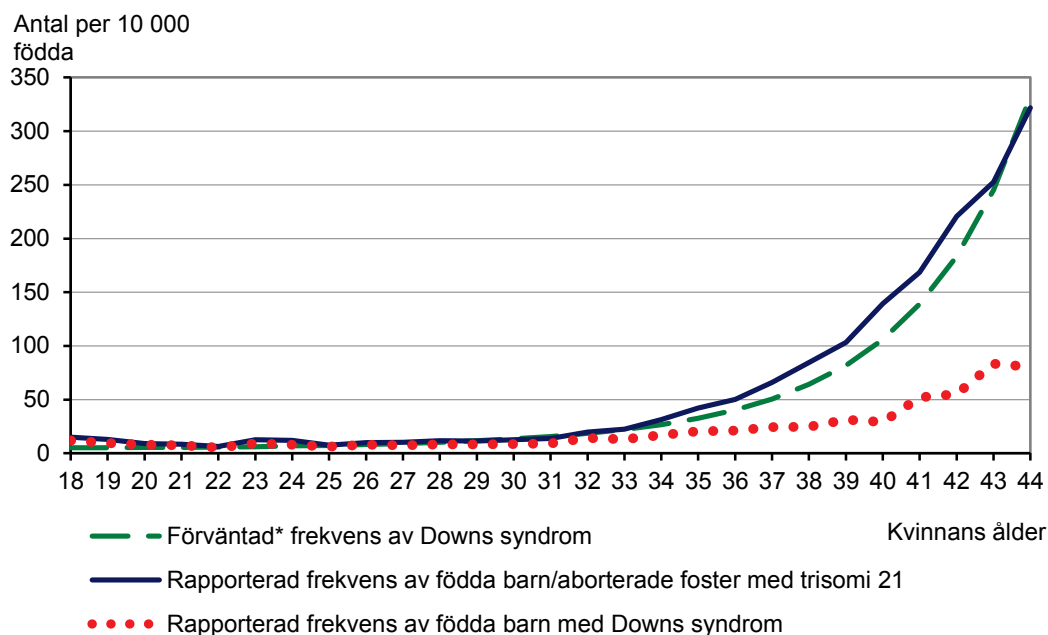
Downs syndrom och andra kromosomavvikelser

Frekvenser, prenataldiagnostik och regionala skillnader.

Det är sedan länge känt att förekomsten av Downs syndrom/trisomi 21 hos avkomman ökar med kvinnans ålder. Med hjälp av en formel (Lindsten et al. 1981) kan man med god precision beräkna förekomsten vid olika kvinnoåldrar.

Figur 4 visar den förväntade* frekvensen (antal per 10 000 födda) barn födda med Downs syndrom i förhållande till kvinnans ålder. Som framgår av figuren så ökar risken med stigande ålder, allt snabbare efter 30 år, och drastiskt efter 40 års ålder. Det totala antalet rapporterade barn/foster med Downs syndrom stämmer bra överens med det beräknade antalet. Med nuvarande rutiner för riktad fosterdiagnostik, speciellt bland gravida äldre kvinnor, så avbryts en stor del av graviditeterna med foster som har trisomi 21, vilket gör att förekomsten av Downs syndrom bland födda barn inte ökar lika drastiskt med stigande mödraålder.

Figur 4. Förväntad och rapporterad frekvens (antal per 10 000 födda) av barn och foster med Downs syndrom i relation till kvinnans ålder under perioden 1999–2011.

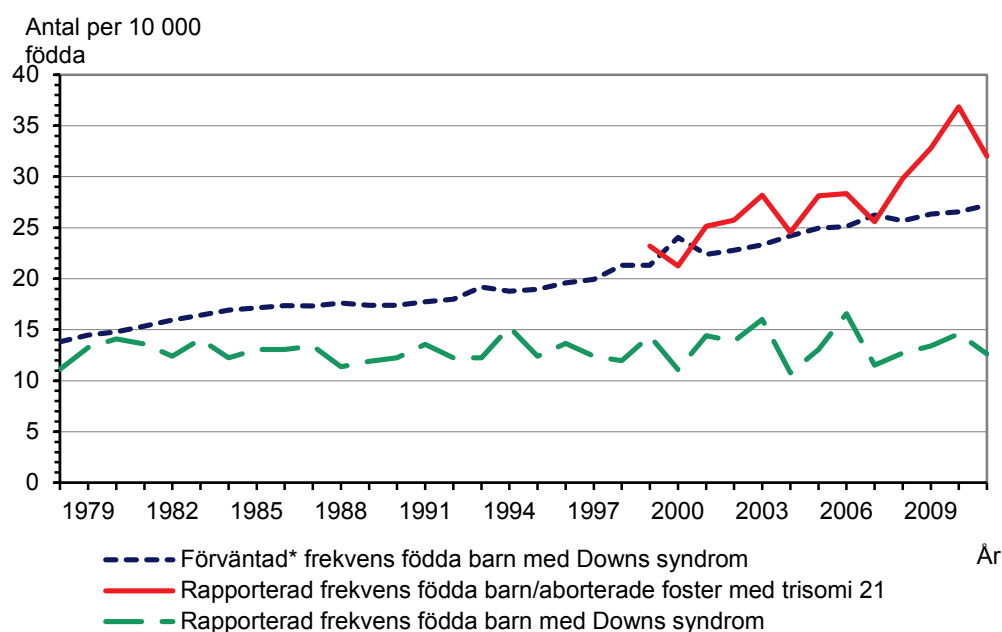


* Frekvens av Downs syndrom (y) beroende på moderns ålder (x) beräknad enligt: $y = \exp(1.2782 - 0.2120 \cdot x + 0.0059x^2) \cdot 10^{-3}$

Referens: Lindsten et al. (1981). Incidence of Down's syndrome in Sweden during the years 1968 – 1977. In Burgio GR et al. (eds): "Trisomy 21". Berlin, Heidelberg: Springer, pp 195–210).

Under de senaste 30 åren har mödraåldern ökat betydligt. År 1979 var 8 procent av de födande kvinnorna över 35 år, 2011 var hela 23 procent av kvinnorna äldre än 35 år när de födde barn. Med en så drastiskt ökande ålder bland mödrarna skulle man förvänta sig en betydande ökning av andelen barn med Downs syndrom (se linje med förväntad frekvens i figur 5). På grund av en effektiv prenataldiagnostik ligger dock andelen födda barn med Downs syndrom tämligen konstant. De senaste åren tycks det totala antalet barn/foster med Downs syndrom/trisomi 21 som rapporterats till registret (se heldragen linje i figur 5) vara väsentligt större än den förväntade frekvensen. Det är troligt att detta beror på att en hel del av de graviditeter som avbrutits p.g.a. trisomi 21 hos fostret ändå hade slutat som spontana missfall. Eftersom foster som aborterats anmäls till registret, och spontana missfall av naturliga skäl inte anmäls, så leder rutiner där man utför tidiga inducerade aborter till att man får högre totalfrekvenser med kromosomala avvikelser.

Figur 5. Förväntad och rapporterad frekvens (antal per 10 000 födda) födda barn och aborterade foster med Downs syndrom/trisomi 21 under perioden 1978–2011.



* Frekvens av Downs syndrom (y) beroende på moderns ålder (x) beräknad enligt: $y = \exp(1.2782 - 0.2120 \cdot x + 0.0059 \cdot x^2) \cdot 10^{-3}$

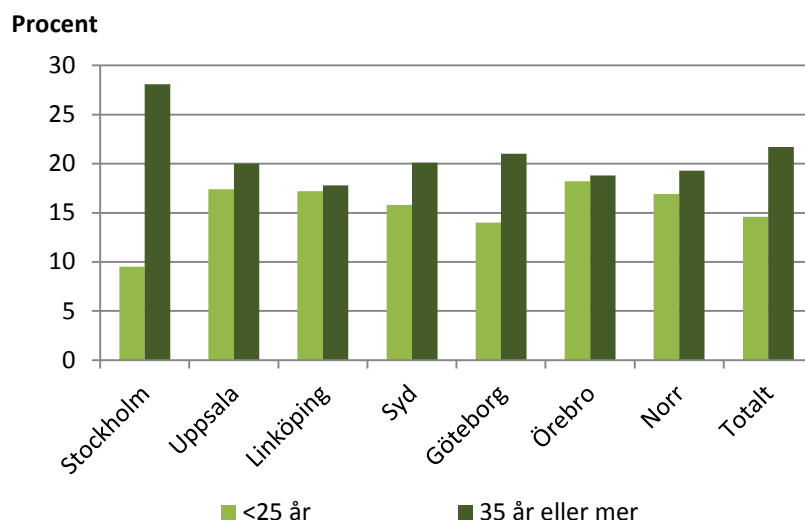
Referens: Lindsten et al. (1981). Incidence of Down's syndrome in Sweden during the years 1968 – 1977. In Burgio GR et al. (eds): "Trisomy 21". Berlin, Heidelberg: Springer, pp 195–210).

Vid Downs syndrom dominerar vissa avvikelser. Vid atrioventrikulär septumdefekt har 64 procent en kromosomavvikelse, och av dessa har majoriteten Downs syndrom. En kromosomavvikelse förekom hos 32 procent av barnen och fostren med omfalocel, men bara hos 3 procent av dem med gastroschisis. Vid Fallots tetrad förekom en kromosomavvikelse hos 18 procent av barnen och fostren, samt hos 14 procent av dem med förmaksseptumdefekt (tabell 3).

Mödrarnas ålder och regionala skillnader

Fördelningen av mödrarnas ålder skiljer sig ganska markant åt mellan olika delar av landet. Figur 6 visar andelen kvinnor som var under 25 år, respektive över 35 år, då de födde barn under perioden 2006–2011. Som framgår av figuren så var kvinnorna i Stockholm i genomsnitt väsentligt äldre då de födde barn än kvinnor från andra delar av Sverige. Hela 28 procent var 35 år eller äldre, medan endast cirka 10 procent av Stockholmskvinnorna var yngre än 25 år när de födde barn. Om man vill göra en jämförelse av frekvenser av Downs syndrom mellan olika regioner, så måste man alltså ta hänsyn till mödrarnas ålder.

Figur 6. Fördelning av mödraålder vid förlossning per sjukvårdsregion enligt Medicinska födelseregistret, 2006–2011.

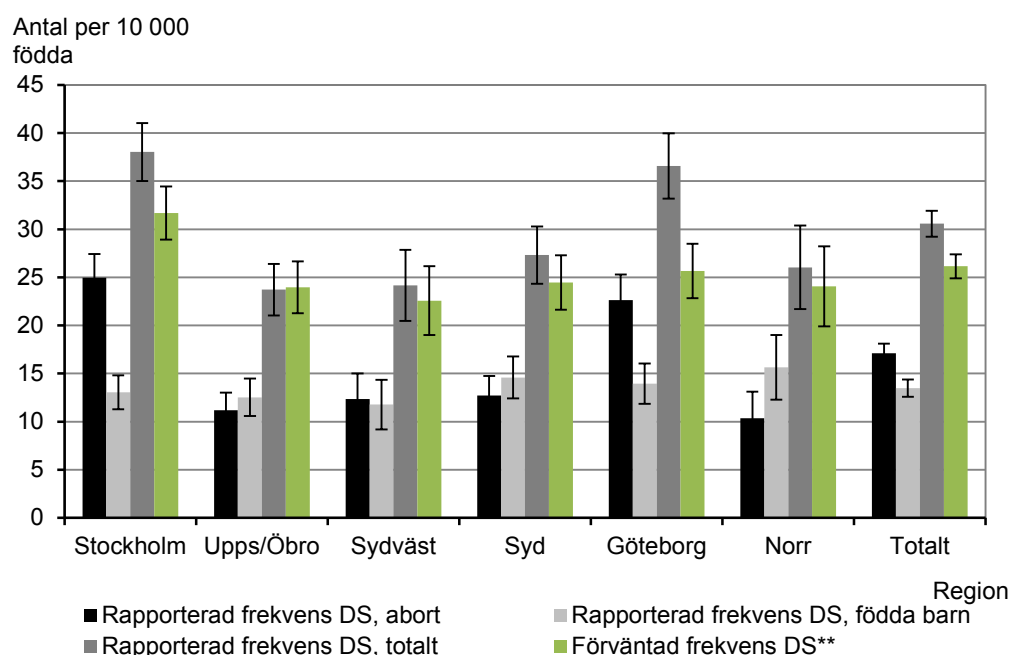


I figur 7 visas, för varje region, förväntat antal (per 10 000 födda) barn/foster med Downs syndrom/trisomi 21 beräknat på åldersfördelningen i respektive sjukvårdsregion 2006–2011. Dessutom visas det rapporterade antalet foster/barn (totalt), samt födda barn med Downs syndrom per region.

För att man ska få en ungefärlig uppskattning om hur stor slumpvariationen är vid den regionala jämförelsen anges 95-procentiga konfidensintervall (95 % CI). Dessa anger det intervall som den "sanna" frekvensen med 95 % sannolikhet ligger inom. Det är intressant att notera det, jämfört med övriga landet, väsentligt högre antalet förväntade fall av Downs syndrom i Stockholmsregionen. Detta speglar givetvis det faktum att kvinnorna i Stockholm är i genomsnitt äldre när de föder barn än vad kvinnorna är i andra delar av Sverige. De förväntade antalet/10 000 födda är baserade på barn födda på 1970-talet innan fosterdiagnostiken var så utbyggd som den är nu. I Stockholms och även i Västra sjukvårdsregionen ser man ett högre rapporterat antal barn/foster med Downs syndrom än den beräknade frekvensen. Detta kan bero på att man vid en del av de medicinska avbrytandena avbryter graviditeter som skulle ha slutat

i missfall och aldrig resulterat i några födda barn med Downs syndrom. Trots stora skillnader i förväntade frekvenser och rapporterade ”totala” frekvenser, så ses inte någon större regional skillnad vad gäller födda barn med Downs syndrom (se figur 7).

Figur 7. Rapporterad frekvens (antal per 10 000 födda barn 2006–2011) inducerade aborter på grund av trisomi 21, födda barn med Downs syndrom, total frekvens (aborter+födda barn) med trisomi 21, samt förväntad frekvens av Downs syndrom. Redovisning per sjukvårdsregion, 95% CI som vertikala linjer.



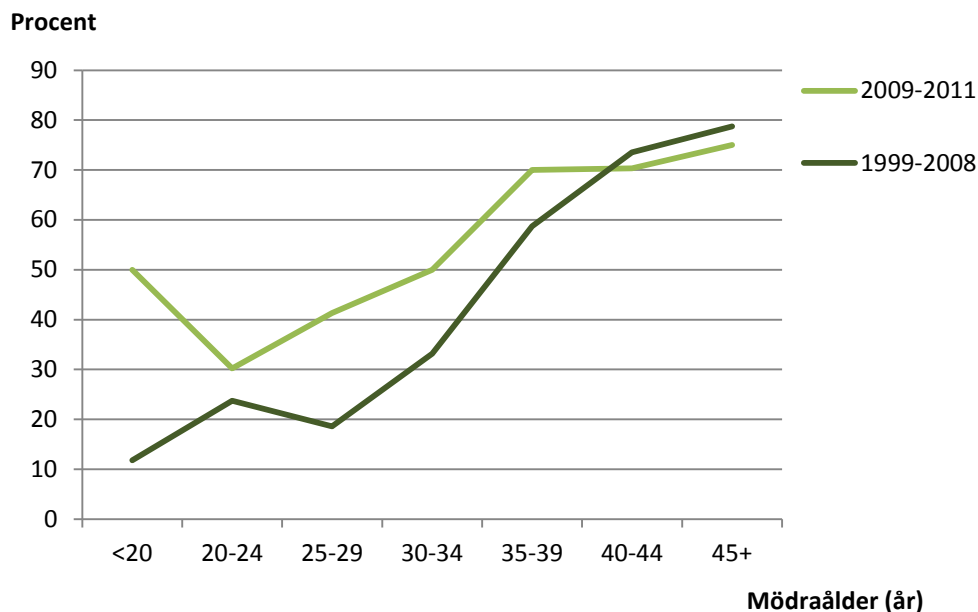
DS=Downs syndrom och trisomi 21

**Frekvens av Downs syndrom (y) beroende på moderns ålder (x) beräknad enligt: $y = \exp(1.2782 - 0.2120 \cdot x + 0.0059 \cdot x^2) \cdot 10^{-3}$

Referens: Lindsten et al. (1981). Incidence of Down's syndrome in Sweden during the years 1968 – 1977. In Burgio GR et al. (eds): "Trisomy 21". Berlin, Heidelberg: Springer, pp 195–210).

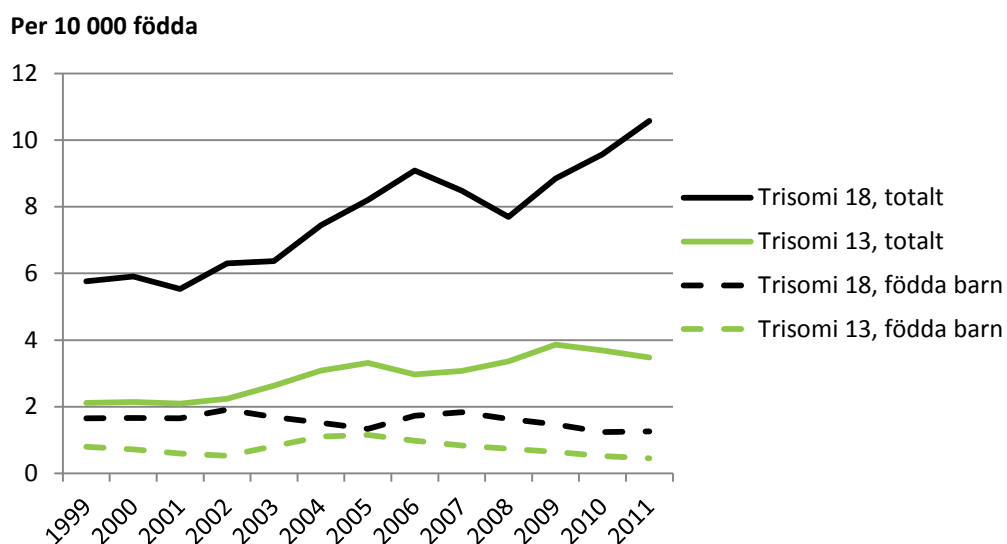
Eftersom risken för Downs syndrom stiger så markant med kvinnans ålder har fosterdiagnostiken hittills mest riktat sig till de äldre kvinnorna. Speciellt tidigare, då fostervattenprov var den enda metod som fanns att tillgå, så var det enbart äldre kvinnor som erbjöds provtagning. Ungefär 60 procent av alla barn som föddes med Downs syndrom under 1999–2011 var dock födda av kvinnor som var under 35 år (se bilaga 1, tabell III). Med det nya KUB-testet (se nedan), så erbjuds allt fler yngre kvinnor screening för Downs syndrom. Detta gör att en allt större andel av foster med trisomi 21 till yngre mödrar upptäcks och aborteras. Figur 8 visar hur olika effektiv fosterdiagnostiken är för att upptäcka kromosomavvikelser vid olika mödraåldrar.

Figur 8. Andel avbrutna graviditeter bland alla fall av Downs syndrom rapporterade till fosterskaderegistret 1999–2011, efter kvinnans ålder och tidsperiod.



En ökning av antalet barn och foster med trisomi 13 och 18 har observerats under de senaste åren. Hela ökningen kan förklaras av den ökande mödraåldern. På grund av den effektiva fosterdiagnostiken ses dock ingen ökning av antalet födda barn (se figur 9). År 2011 avbröts ungefär 90 procent av graviditeterna med foster som hade trisomi 13 eller 18.

Figur 9. Andel fall av trisomi 18 eller trisomi 13 per 10 000 födda under åren 1999–2011.



Fosterdiagnostik inriktad mot kromosomavvikelser

Den idag effektivaste metoden (evidensgrad 1, SBU-rapport) för att upptäcka graviditeter där fostret har trisomi 21 är Kombinerat Ultraljud och Biokemi, KUB, där man med ultraljudsmätning av fostrets nackspalt (nackuppkällning, NUPP) och biokemiska markörer (PAPP-A, β -hCG) i moderns blod kan beräkna sannolikheten för kromosomavvikelse med hjälp av en riskberäkningsalgoritm där hänsyn även tas till kvinnans ålder. Internationella och svenska studier visar att man kan detektera cirka 90 procent av fostren med Downs syndrom om alla kvinnor skulle genomgå KUB-test. KUB-diagnostiken innebär att färre amniocenteser (fostervattenprov) och moderkaksprov behöver utföras för varje prenatalt upptäckt fall av Downs syndrom jämfört med om enbart kvinnans ålder används som kriterium för fostervattenprov eller moderkaksprov.

Allt fler landsting erbjuder KUB-diagnostik. År 2008 erbjöds KUB-test av ungefär hälften av landets landsting och år 2011 var det 14 av 21 landsting som erbjöd KUB-test. Bland de landsting som erbjöd KUB-test fanns det dock skillnader i vilken omfattning diagnostiken erbjöds år 2011.

Fyra landsting (Jönköping, Värmland, Örebro och Östergötland) erbjöd KUB-test till alla kvinnor. Nio landsting hade en åldersgräns på 35 år, och ett landsting (Skåne) hade en åldersgräns på 33 år. I Stockholm var åldersgränsen 35 år men alla kvinnor som uttryckte oro eller frågade efter undersökningen fick göra det, vilket innebär i praktiken att alla som önskade KUB-test fick göra undersökningen. Övriga indikationer utöver åldersgräns för att få göra KUB-test var: hereditet, tidigare barn med kromosomavvikelse eller ryggmärgsbråck och oro.

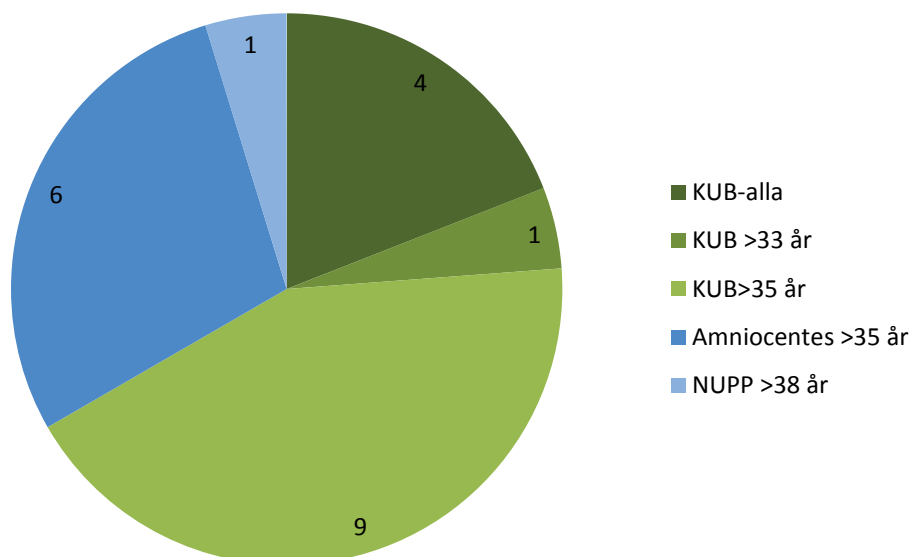
KUB-testet utförs mellan graviditetsvecka 10 och 14. Vid ett efterföljande moderkaksprov så görs det så snart som möjligt efter KUB-testsvaret och oftast från vecka 15.

Sju landsting erbjöd inte KUB-diagnostik. Blekinge erbjöd enbart nackuppkällningsundersökning (NUPP) utan biokemisk analys, och enbart till kvinnor över 38 år. Sex av de andra landstingen som inte erbjöd KUB (Halland, Kalmar, Kronoberg, Södermanland, Norrbotten och Västmanland) erbjöd fostervattenprov eller moderkaksprov till kvinnor som var 35 år eller äldre (se figur 10).

Andra indikationer för fostervattenprov/moderkaksprov var hereditet, tidigare barn med kromosomavvikelse, ryggmärgsbråck, ämnesomsättningsjukdomar, andra medicinska anledningar eller könsbundna ärftliga sjukdomar som kan påvisas med fostervattenprov.

Figur 10. Omfattning och metod för fosterdiagnostik bland 21 landsting i Sverige 2011. (Siffran i cirkeln anger antal landsting med viss rutin)

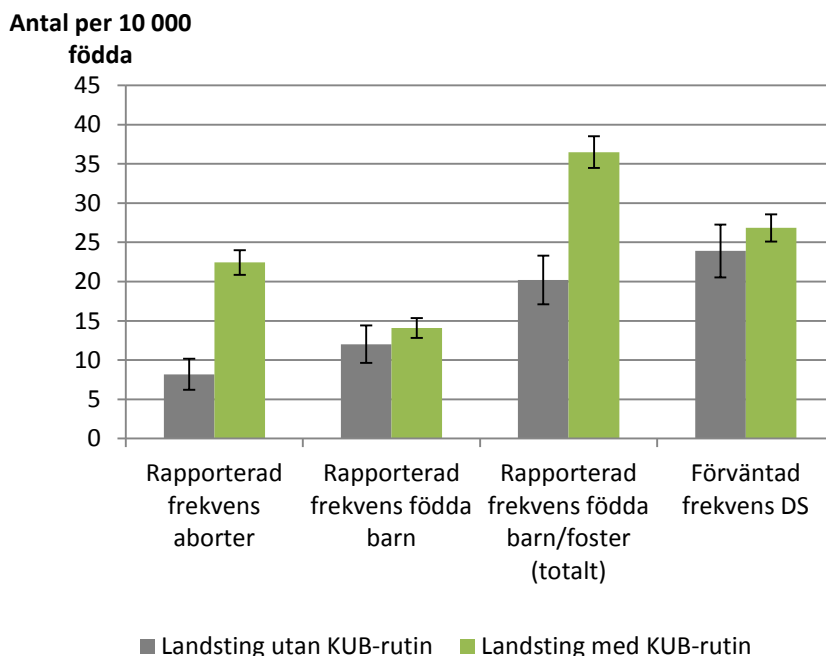
Rutiner för screening för Downs syndrom vid olika landsting



År 2008 föddes cirka 70 procent av alla barn i landsting/regioner där man rutinmässigt erbjöd KUB-undersökningar till gravida kvinnor. År 2011 var motsvarande andel 86 procent. För att undersöka effekterna av KUB-rutinen, så jämfördes frekvensen aborterade foster, respektive födda barn, med Downs syndrom bland landsting med eller utan KUB-rutin (figur 11). Vid beräkningarna togs det hänsyn till att rutinerna vid vissa landsting hade förändrats under tidsperioden.

Som framgår av figur 11 så var det förväntade antalet (beräknat genom att ta hänsyn till mödraålder) och det rapporterade antalet barn (per 10 000 födda 2008–2011) med Downs syndrom marginellt större i de landsting som erbjöd KUB-test, jämfört med de landsting som inte erbjöd KUB-test. Andelen födda barn med Downs syndrom skiljde sig inte heller åt beroende på KUB-rutin. Däremot avbröts mer än dubbelt så hög andel graviditeter på grund av trisomi 21 i de landsting som erbjöd KUB (skillnaden är mycket signifikant, $p < 0,001$). I dessa landsting var också den totala frekvensen (aborter + födda barn) väsentligt över den förväntade frekvensen av Downs syndrom. Bland landsting utan KUB-rutin så var den sammanlagda frekvensen foster och barn med trisomi 21 ungefär den förväntade. Däremot var antalet avbrutna graviditeter på grund av kromosomavvikelse signifikant högre där man erbjöd KUB-undersökningar. En rimlig förklaring är att man genom att identifiera kromosomala avvikelser i tidig graviditet och inducerar abort, avbryter en del graviditeter som annars skulle ha lett till spontana missfall.

Figur 11. Rapporterad frekvens inducerad abort på grund av trisomi 21, frekvens födda barn, och total frekvens trisomi 21 (abort + födda barn), samt förväntad frekvens (antal per 10 000 födda) av Downs syndrom år 2008–2011. En jämförelse mellan landsting/regioner som erbjöd respektive inte erbjöd KUB-test. 95 % CI som vertikala linjer.

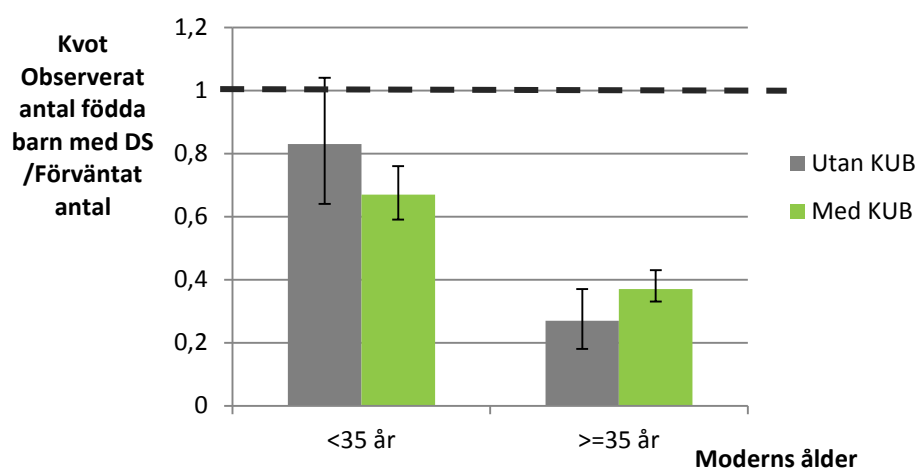


För att undersöka effekten av fosterdiagnostiken och korrigera för mödraålder fullt ut, så kan man skapa en kvot, observerade/förväntade barn födda med Downs syndrom. Det förväntade antalet är framräknat ur den exakta mödraåldern (som tidigare visats i rapporten). Om kvoten är 1,0 så betyder det att det observerade antalet fall är exakt det förväntade. I figur 12 så är alla staplar långt under 1,0 – det innebär att det på grund av fosterdiagnostiken, både i län med KUB-rutin och i län utan KUB, föddes väsentligt färre barn med Downs syndrom än förväntat till mödrar i båda de studerade åldersgrupperna. Om man jämför effekten av KUB-rutin i de olika åldersgrupperna (se figur 12), så finner man dock att bland de yngre kvinnorna, så är kvoten observerade/förväntade födda barn med Downs syndrom lägre i län med KUB-rutin än i län utan KUB-rutin. Bland de äldre kvinnorna var däremot kvoten observerade/förväntade barn födda med Downs syndrom väsentligt högre i KUB-län än i icke KUB-län.

Baserat på figur 12 kan man således dra en försiktig slutsats att KUB-rutinen, så som den erbjuds idag, främst sänker frekvensen födda barn med Downs syndrom bland de yngre kvinnorna. Detta trots att det endast var ett fåtal landsting som erbjöd KUB-test till yngre kvinnor. Om man hade begränsat undersökningen till de landsting som erbjöd KUB-test åt alla gravida kvinnor så hade man sannolikt sett en ännu lägre observerad/förväntad kvot.

Det är ännu för tidigt för att uttala sig om KUB-rutinen bland kvinnor över 35 år är mindre effektiv än de metoder som erbjuds kvinnor i denna åldersgrupp i län utan KUB-rutin. Man ska ha i åtanke att de landsting som inte erbjud KUB-test i regel erbjud fostervattenprov till kvinnor över 35 år, och fostervattenprov är ett nästan 100-procentigt säkert test för att hitta Downs syndrom. Därför är den mycket låga frekvensen av barn födda med Downs syndrom i landsting utan KUB-rutin inte förvånande.

Figur 12. Kvot observerade/förväntade antal födda barn med Downs syndrom per KUB-rutin och moderns åldersgrupp. En jämförelse mellan landsting/regioner som erbjud respektive inte erbjud KUB-test under 2011. 95 % CI som vertikala linjer. Linjen 1,0 anger att antalet observerade är exakt det förväntade antalet med hänsyn till mödraåldern.

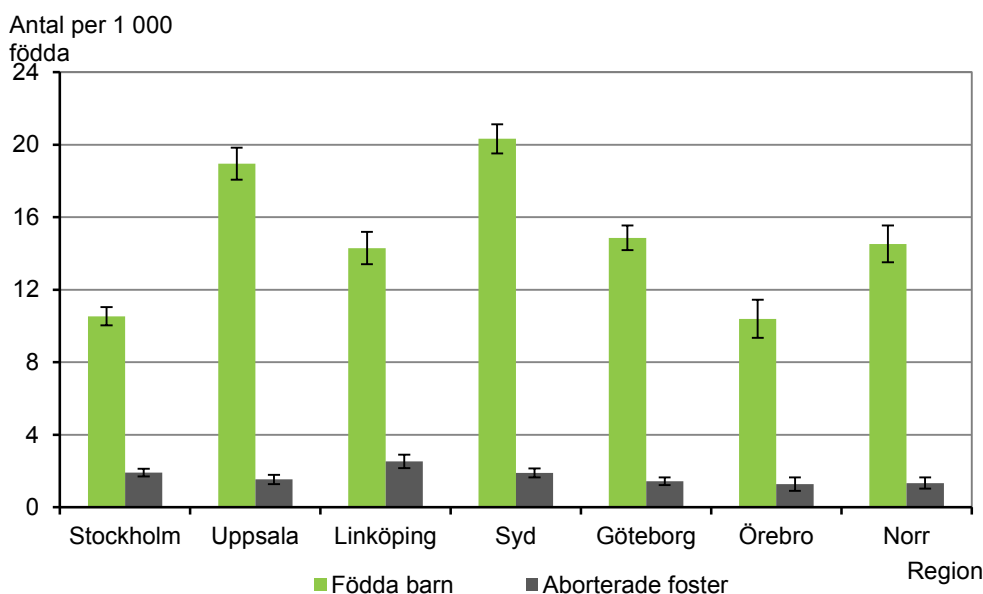


Övriga specifika skador

I bilaga 1, tabell I finns en detaljerad sammanställning av olika specifika diagnoser, antal födda barn och antal aborterade foster. I tabellen redovisas det sista året separat, och åren 1999–2010 tillsammans. Även om det inte helt går att jämföra antalet rapporterade fall under perioden 1999–2011 med tidigare år så anges ändå frekvensen för perioderna 1973–1984 och 1985–1998. För varje fosterskada och kromosomavvikelse anges antal rapporterade barn respektive foster samt frekvens per 10 000 födda.

För fosterskador som inte beror på någon kromosomavvikelse är rapporteringen inte lika heltäckande som den är vid Downs syndrom eller vid andra kromosomala avvikelser (där även information från de cytogenetiska laboratorierna har använts). Figur 13 visar andelen rapporterade barn, respektive foster, per tusen födda barn 2006–2011 med fosterskador utan kromosomavvikelse i de olika sjukvårdsregionerna. Som synes är det avsevärda regionala skillnader. Visserligen kan man tänka sig att det finns viss regional variation med avseende på riskfaktorer för olika typer av skador, men den största anledningen till den stora regionala variationen är säkerligen olika registreringsrutiner vid olika sjukhus. Speciellt Stockholm och Örebro har lägre rapporteringsfrekvens. För Örebros del kan det tänkas bero på ett remitteringsförfarande som gör att barnen rapporteras från Uppsala-regionen. För Stockholms del är det rimligare att anta att det låga antalet barn rapporterade till fosterskaderegistret beror på att registrerings- och rapporteringsrutiner är bristfälliga.

Figur 13. Antal barn och foster (per 1 000 födda barn) med någon fosterskada utan samtidig kromosomavvikelse per 1 000 födda barn per sjukvårdsregion år 2006–2011.

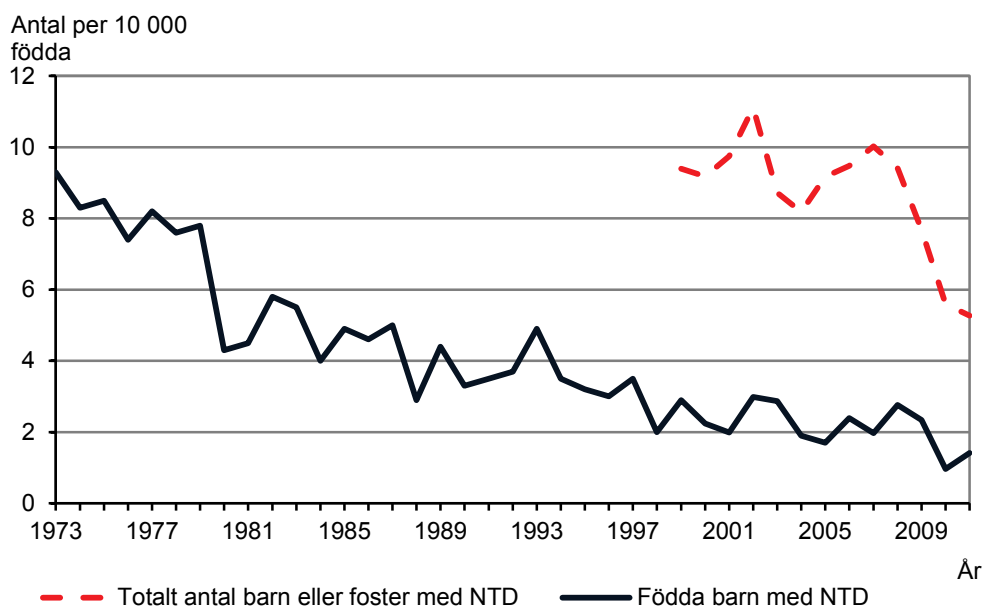


Neuralrörsdefekter

Neuralrörsdefekter (NTD - Neural Tube Defects) är en grupp av fosterskador som uppkommer genom att neuralplattan eller neuralröret inte sluter sig korrekt. De skador som ingår i gruppen är ryggmärgsbråck (spina bifida), hjärnbråck (encefalocele), och avsaknad av hjärna (anencefali). De flesta av de tillstånd som ingår i gruppen är ofta allvarliga, och anencefali är oförenligt med liv.

Totalt har 56 barn eller foster rapporterats med NTD under 2011, vilket innebär 5,3 per 10 000 födda. Frekvensen rapporterade barn/foster med NTD har endast kunnat studeras sedan 1999 då även avbrutna graviditeter började registreras på nationell basis (se figur 14).

Figur 14. Födda barn med neuralrörsdefekter (NTD): anencefali, encefalocele, spina bifida, 1973–2011. För perioden 1999–2011 anges även det totala antalet NTD (födda barn och aborterade foster) per 10 000 födda.

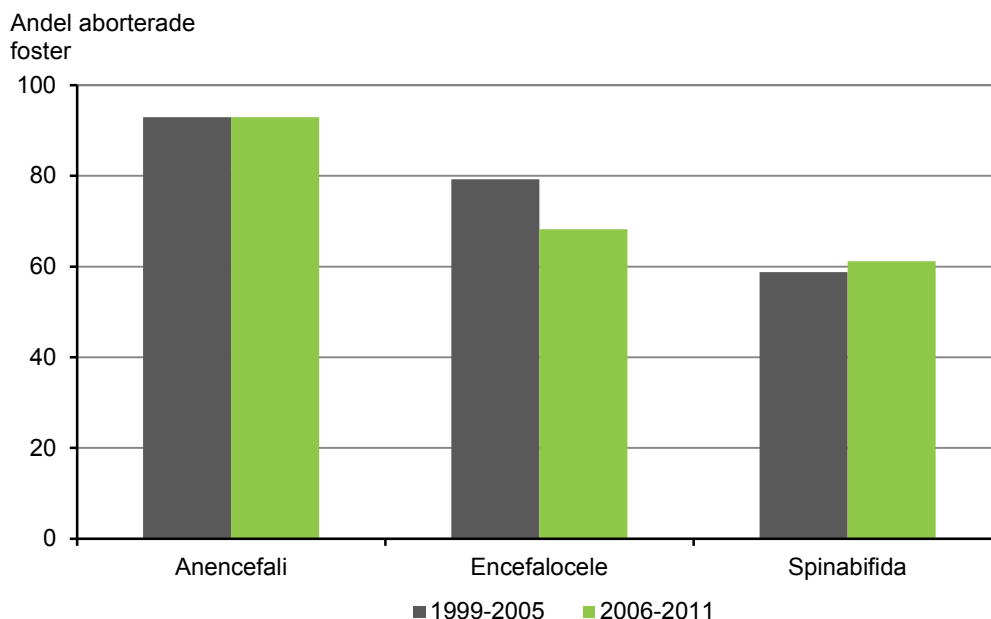


Andelen födda barn som hade NTD sjönk kraftigt under perioden 1973–1998. Den främsta anledningen till minskningen är sannolikt att allt fler graviditeter med foster med NTD avbrutits (se figur 14). Redan 1990 avbröts majoriteten av alla graviditeter där fostret hade anencefali, medan andelen födda barn med ryggmärgsbråck fortsätter att minska. Detta beror förmodligen på en förbättrad ultraljudsdiagnostik av gravida kvinnor vid vilken en allt större andel ryggmärgsbråck upptäckts tidigt. I figuren antyds dock en viss minskning av andelen barn/foster med NTD under de senaste åren. Nedgången från 1999 är statistiskt signifikant ($p=0.012$). I nuläget går det inte att med säkerhet säga om det rör sig om en äkta nedgång, eller om det rör sig om en minskande rapporteringsgrad.

Figur 15 visar andelen foster vid avbrutna graviditeter av samtliga rapporterade foster och födda barn med neuralrörsdefekter, 1999–2011. Som synes aborterades över 90 procent av alla fall med anencefali, och ingen skillnad kan

ses mellan de båda redovisade perioderna. För encefalocoele och spina bifida är motsvarande andelar 70–80 respektive 60 procent.

Figur 15. Andel aborterade foster med neuralrörsdefekter (NTD) bland alla rapporterade foster/barn (totalt) med NTD under perioderna 1999–2005 och 2006–2011.



I bilaga 1, tabell II kan man utläsa att cirka 5 procent av barn/foster med NTD hade en kromosomavvikelse, ytterligare cirka 14-15 procent hade multipla skador, medan det i resten av fallen rörde sig om singulära fosterskador. Talen är små, och en viss fluktuation sker mellan åren.

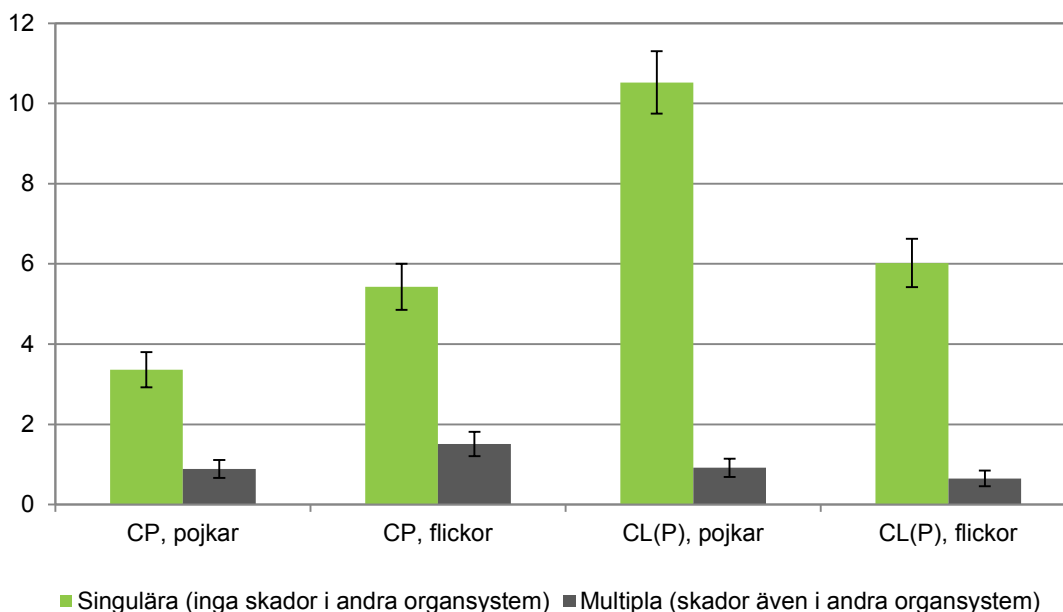
Av 15 barn med NTD födda under 2011 hade 10 ryggmärgsbräck, fyra encefalocoele och ett barn hade anencefali. Hos aborterade foster var fördelningen 22 ryggmärgsbräck, fyra encefalocoele och 18 anencefali. Bland graviditeter där fostret hade anencefali avbröts 95 procent (18 av 19). Vid ryggmärgsbräck var motsvarande siffra 69 procent (22 av 32).

Läpp-, käk- och gomspalter

Vid klassificering av ansiktsspalter brukar man skilja mellan de som involverar enbart gommen, s.k. isolerad gomspalt (CP), och de som involverar läpparna, dvs. läppspalt, med eller utan gomspalt (CL(P)). De båda typerna har lite olika genes och ärftlighetsmönster. Figur 16 visar att könsmönstret skiljer sig avsevärt åt mellan de båda huvudtyperna av ansiktsspalter. Läpp-gomspalt är betydligt vanligare hos pojkar än hos flickor, medan det omvända gäller för gomspalt (dock inte lika uttalat). Bland pojkar är det mycket vanligare med läpp-gomspalt än med isolerad gomspalt, medan de båda typerna av spalter är ungefär lika vanliga bland flickor. Det framgår också av figuren att närvaro av skador i andra organsystem (s.k. multipla skador) är högre bland barn/foster med isolerad gomspalt än bland barn med läpp-gomspalt (speciellt bland flickor).

Figur 16. Förekomst (per 10 000 födda) av gomspalt (utan samtidig läppspalt), och läpp-gomspalt (läppspalt med eller utan samtidig gomspalt) bland barn/foster utan kromosomavvikelse födda 1999–2011. 95% CI som vertikala linjer.

Antal per 10 000 födda



CP = Cleft palate, enbart gomspalt
CL(P) = Läppspalt, med eller utan gomspalt

Av barn födda 2011 med ansiktsspalter hade 103 barn en läppspalt (med eller utan gomspalt), och 57 barn hade en gomspalt utan läppspalt. Totalt rapporterades således 160 barn med ansiktsspalter, vilket motsvarar en frekvens på 15 per 10 000 födda. Endast 6 foster med läpp/läppgomspalt och 1 foster med gomspalt utan läppspalt aborterades och av dessa sammanlagt 7 foster hade 4 kromosomavvikelse och 3 barn hade multipla skador i andra organ (se även bilaga 1, tabell I).

Medfödda hjärtfel

Av alla barn som rapporterats till fosterskaderegistret 1999–2011, så hade cirka 33 procent någon hjärtnissbildning, vilket motsvarar cirka 6,9 barn per tusen födda. Cirka 12 procent av barnen/fostren med hjärtnissbildningar hade någon kromosomavvikelse, 8 procent hade multipla defekter, och återstoden, 80 procent av barnen med hjärtnissbildningar, hade inte någon skada i något annat organ. Cirka 30 procent av barnen med något hjärtfel hade dock flera olika hjärtdiagnoser samtidigt.

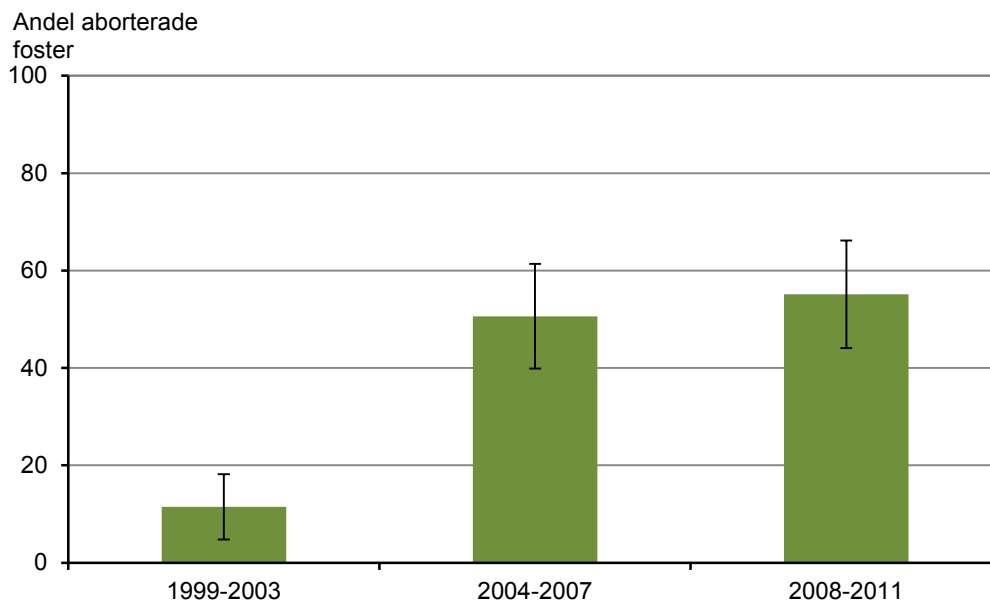
Totalt har 681 barn rapporterats med medfött hjärtfel under 2011, vilket är 0,6 procent av det totala antalet barn som föddes, och 37 procent av alla barn som rapporterades till fosterskaderegistret under detta år. Av barnen med hjärtfel hade 671 någon av de specificerade diagnoserna som redovisas i bilaga 1, tabell IV. Av dessa barn hade 78 procent (526 barn) en singulär hjärtdiagnos. De övriga barnen hade flera hjärtdiagnoser. De sex vanligaste diagnoserna var

kammarseptumdefekt (VSD) (420 barn), förmakseptumdefekt (ASD) (151 barn), öppetstående ductus arteriosus (PDA) hos barn över 36 veckor (56 barn) samt coarctatio aortae (30 barn), Fallots tetrad (29 barn) och atrioventrikulär septumdefekt (AV-defekt) (23 barn). Av de 671 barnen hade 7,3 procent (49 barn) också medfödda skador i andra organ och 6,4 procent (43 barn) en kromosomavvikelse.

Under 2011 rapporterades 49 foster med hjärtfel där graviditeten avbröts. Av dessa hade 11 foster (22 procent) förutom hjärtfel medfödda skador i andra organ än hjärtat, och 11 stycken (22 procent) en kromosomavvikelse. Av de resterande 27 fostren med enbart hjärtmissbildning hade 11 stycken flera hjärt-diagnoser, alla komplicerade hjärtfel. Av de 15 foster som endast hade en hjärtmissbildningsdiagnos hade åtta hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom (HLHS) och de övriga andra allvarliga tillstånd.

Under hela perioden 1999–2011 avbröts 38 procent (95 av totalt 248 barn och foster) av graviditeterna med HLHS utan kromosomala avvikelser eller skador i flera organsystem. Av figur 17 framgår det att andelen foster som upptäckts och aborterats väsentligt ökade i början av perioden, men att man sedan 2007 inte kan se någon ökning av andelen foster som aborteras efter HLHS.

Figur 17. Andel foster med hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom utan kromosomavvikelser eller skador i andra organsystem som aborterats under olika tidsperioder.



Hypospadi

Hypospadi är en av de vanligaste fosterskadorna och innebär att urinröret mynnar på undersidan av penis. Skadan brukar ses som en inkomplett maskulinisering av ett manligt foster. Majoriteten (cirka 64 procent) av de fall av hypospadi som rapporterats till fosterskaderegistret 1999–2011 var glandulära dvs. en lindrig form där urinröret mynnar på undersidan av ollonet, 14 procent var penila (urinröret mynnar på undersidan av penis, medan cirka 4 procent hade en penoskrotal eller skrotal hypospadi (urinröret mynnar på skrotum).

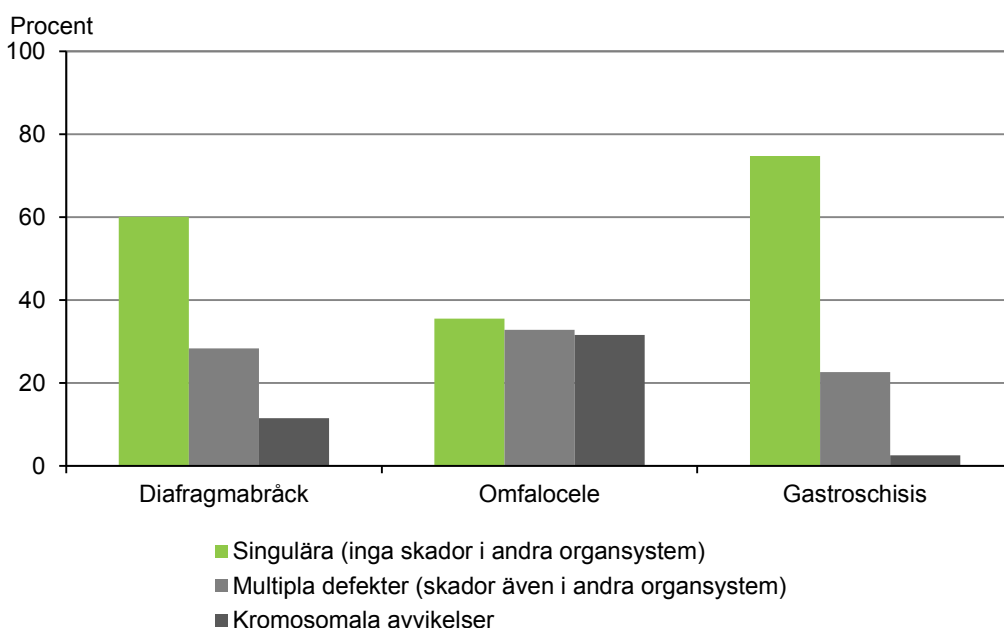
Totalt har cirka 2 899 pojkar rapporterats med hypospadi under 1999–2011, vilket motsvarar cirka 0,4 procent av alla födda pojkar.

År 2011 rapporterades 283 fall av hypospadi – alla utom två var födda barn. I 206 fall hade man angivit läget av hypospadin. Av dessa hade 131 (47 procent) en glandulär hypospadi, 44 barn (16 procent) hade en penil hypospadi och 13 barn (4,6 procent) hade en penoskrotal eller skrotal hypospadi. Sex barn hade andra typer av hypospadi.

Diafragma- och bukväggsbråck

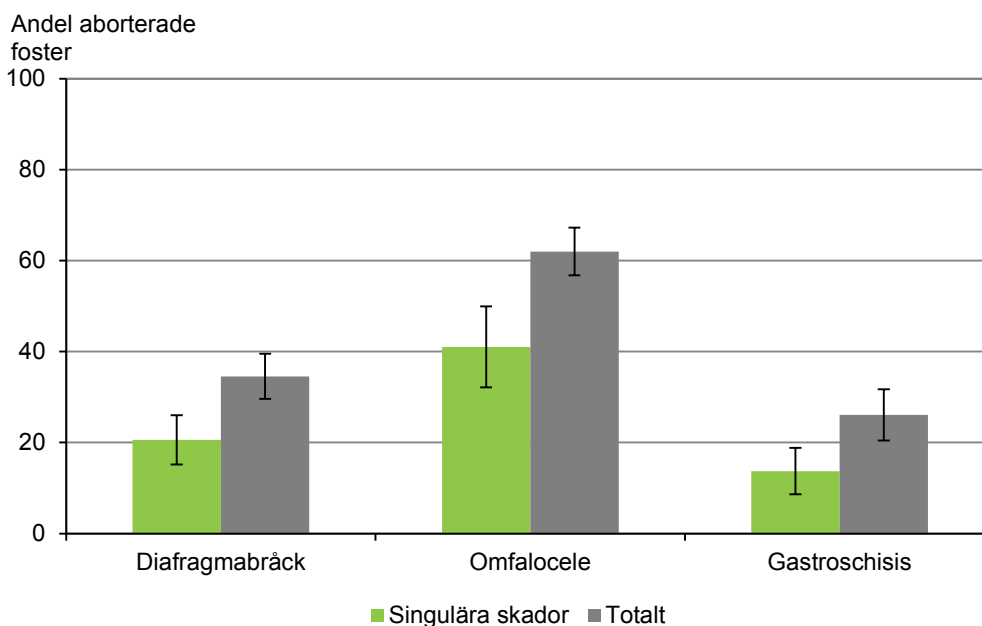
Diafragmabråck, omfalocoele (navelsträngsbråck), och gastroschisis (defekt i ventrala bukväggen bredvid naveln) är tre helt olika missbildningar som visar olika riskpanorama och har olika prognos och olika patogenes. Som framgår av figur 18 skiljer sig fördelningarna över singulära, multipla, och kromosomala skador markant åt mellan de tre typerna av fosterskador (se vidare detaljer i bilaga 1, tabell I och II).

Figur 18. Fördelning av singulära och multipla skador, samt kromosomala avvikelser bland barn/foster med diafragmabråck, omfalocoele, eller gastroschisis, 1999–2011.



Bland barn/foster med gastroschisis fanns det i 75 procent av fallen inte någon annan skada, bland barn/foster med diafragmabråck var motsvarande siffra cirka 60 procent, medan det bland barn/foster med omfalocoele var endast en tredjedel som inte hade någon annan skada. Den höga andelen av kromosomdefekter och multipla skador hos barn med omfalocoele gör att prognosen vid denna typ av skada är väsentligt sämre än vid gastroschisis. Prognosen vid diafragmabråck styrs mest av hur stort bråcket är, och huruvida barnets/fostrets lungor har kunnat utvecklas normalt. Beroende på olika prognoser vid dessa olika typer av bråck avbryts graviditeter med foster som har dessa skador i olika hög grad (se figur 19).

Figur 19. Andel aborterade foster med diafragmabräck, omfalocele eller gastroschisis. 1999–2011. 95% CI som vertikala linjer.



Av figur 19 framgår det att andelen avbrytanden var väsentligt högre vid omfalocele än vid gastroschisis, även vid singulära skador. Vid singulära omfalocelen aborterades cirka 41 procent av de foster som rapporterats till foster-skaderegistret. För diafragmabräck och gastroschisis var motsvarande andelar 21 respektive 14 procent.

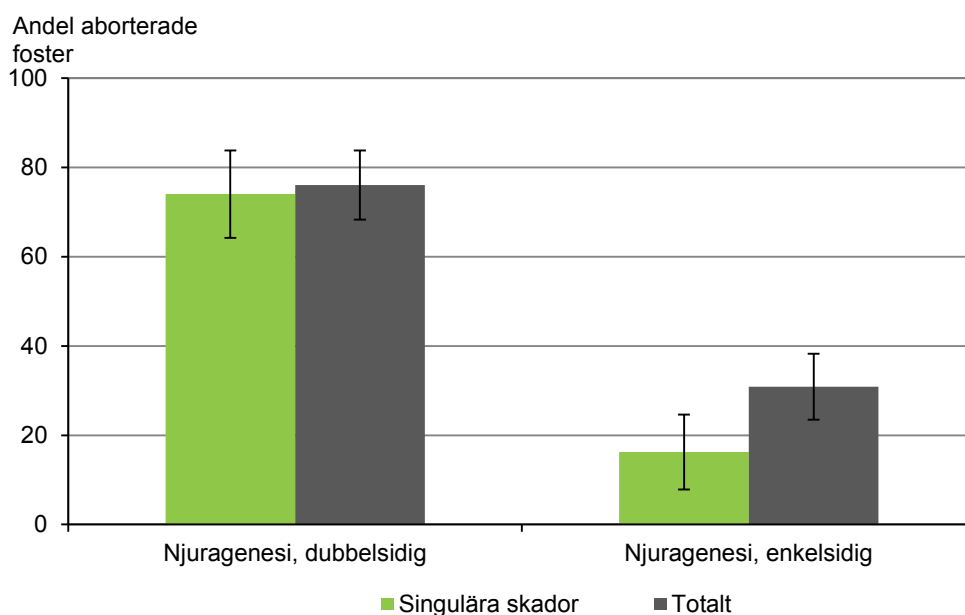
Medelåldern för kvinnor med foster eller barn med gastroschisis var 27 år, 31 år vid diafragmabräck, och 32 år vid omfalocele. Det betyder att det i Sverige, liksom i andra länder, observeras en låg medelålder för kvinnor med foster/barn som hade gastroschisis.

Njuragenesi

Under 2011 har åtta fall rapporterats med dubbelsidig njuragenesi. Detta antal överensstämmer ungefär med det antal som rapporterats under perioden 1999–2010 (106 fall av dubbelsidig njuragenesi under 12 år). Sju av de åtta fall av dubbelsidig njuragenesi som rapporterades under 2011 var rapporterade som avbrutna graviditeter.

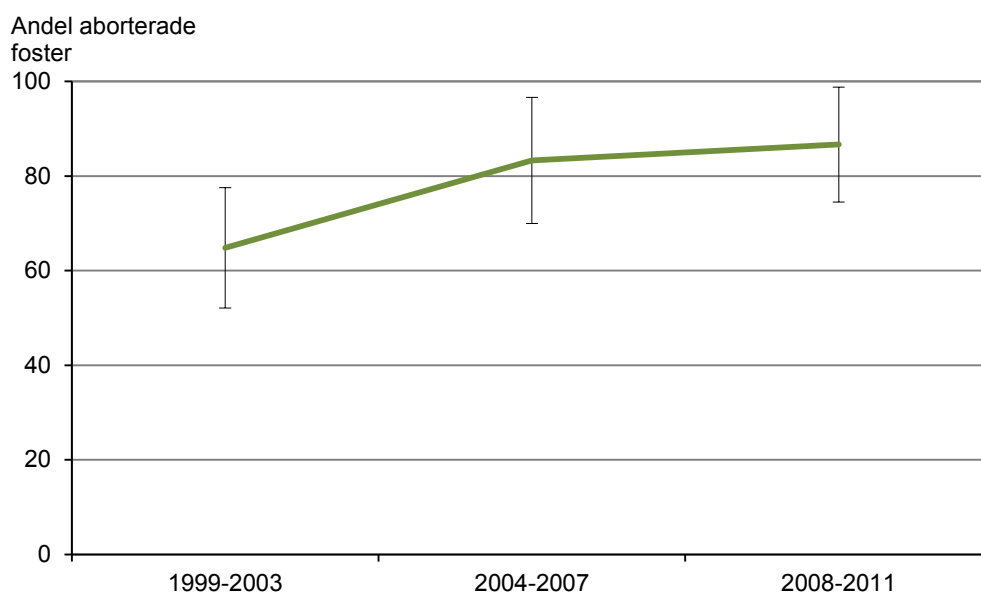
Anmärkningsvärt stor andel av barnen och fostren med njuragenesi hade multipla skador. Under perioden 1999–2011 hade 34 procent av fallen med dubbelsidig njuragenesi multipla skador eller kromosomala avvikelser. Motsvarande siffra för ensidig njuragenesi var 50 procent. Den höga förekomsten av multipla skador vid ensidig njuragenesi kan förklara den höga avbrytandefrekvensen (31 procent) i denna grupp (se figur 20). Till skillnad från dubbelsidig njuragenesi som ju är oförenlig med liv, är enkelsidig njuragenesi ofta ett bifynd bredvid andra, symptomgivande fosterskador.

Figur 20. Andel aborterade foster med enkelsidig respektive dubbelsidig njuragenesi. 1999–2011. 95 % CI som vertikala linjer.



Som framgår av figur 21 kunde en viss ökning av andelen aborterade foster bland alla rapporterade barn/foster med dubbelsidig njuragenesi ses mellan perioderna 1999–2003 och 2004–2007. Därefter ligger abortfrekvensen relativt stadigt på drygt 80 procent.

Figur 21. Andel aborterade foster med dubbelsidig, icke kromosomal, njuragenesi per period. 95% CI som vertikala linjer.



Referenser

Lindsten et al. (1981). Incidence of Down's syndrome in Sweden during the years 1968 – 1977. In Burgio GR et al. (eds): "Trisomy 21". Berlin, Heidelberg: Springer, pp 195-210).

SBU-rapport. Metoder för tidig fosterdiagnostik. En systematisk litteraturöversikt. Svensk beredning för medicinsk utvärdering, SBU. ISBN: 978-91-85413-13-3. ISSN: 1400-1403. Rapport nr: 182. Utgivningsår 2006.

Mödravård, Sexuell och Reproductiv hälsa. Svensk förening för obstetrik och gynekologi, SFOG. Rapport nr 59, Utgivningsår 2008

Bilaga 1. Tabeller

Tabell I. Fosterskador hos barn födda under perioden 1973–2011 och hos foster vid avbrutna graviditeter under perioden 1999–2011.
Kromosomala defekter är exkluderade från övriga fosterskador.

	1973– 1984	1985– 1998	1999–2010						2011					
Diagnos	Födda Frekvens*		Födda Antal Fre- kvens*		Aborterade Antal Frekvens*		Totalt Antal Frekvens*		Födda Antal Frekvens*		Aborterade Antal Frekvens*		Totalt Antal Frekvens*	
Anencefali	2,01	0,43	29	0,24	374	3,14	403	3,39	1	0,09	18	1,70	19	1,79
Encefalocele	0,78	0,35	31	0,26	93	0,78	124	1,04	4	0,38	3	0,28	7	0,66
Spina bifida	3,89	2,89	200	1,68	301	2,53	501	4,21	10	0,94	20	1,88	30	2,83
Hydrocefalus	2,15	1,15	127	1,07	211	1,77	338	2,84	10	0,94	11	1,04	21	1,98
Mikrocefali	0,60	0,37	36	0,30	6	0,05	42	0,35	3	0,28	1	0,09	4	0,38
Ögonmissbildning	1,75	1,17	246	2,07	10	0,08	256	2,15	24	2,26	0	0	24	2,26
Grav öronmissbildning	3,25	1,96	261	2,19	9	0,08	270	2,27	47	4,43	1	0,09	48	4,52
Gomspalt	5,97	5,33	607	5,10	26	0,22	633	5,32	57	5,37	1	0,09	58	5,46
Läpp-,käk och gomspalt	12,15	10,01	1 081	9,08	49	0,41	1 130	9,50	103	9,70	6	0,57	109	10,26
Esofagus stenosis/atresi			251	2,11	14	0,12	265	2,23	33	3,11	1	0,09	34	3,20
Duodenum			116	0,97	6	0,05	122	1,03	15	1,41	0	0	15	1,41
Övrig tunntarm			86	0,72	6	0,05	92	0,77	13	1,22	0	0	13	1,22
Anal/rektum			281	2,36	64	0,54	345	2,90	30	2,83	2	0,19	32	3,01
Hirschsprung	0,20	0,22	75	0,63	0	0	75	0,63	6	0,57	0	0	6	0,57
Hjärtmissbildning (inkl PDA och VSD)			6 806	57,19	319	2,68	7 125	59,87	638	60,08	38	3,58	676	63,66

Tabell I. Fortsättning. Fosterskador hos barn födda under perioden 1973–2011 och hos foster vid avbrutna graviditeter under perioden 1999–2011. Kromosomala defekter är exkluderade från övriga fosterskador.

	1973– 1984	1985– 1998	1999–2010						2011					
Diagnos	Födda Frekvens*		Födda Antal	Födda Frekvens*	Aborterade Antal	Aborterade Frekvens*	Totalt Antal	Totalt Frekvens*	Födda Antal	Födda Frekvens*	Aborterade Antal	Aborterade Frekvens*	Totalt Antal	Totalt Frekvens*
Diafragmabräck	2,05	1,66	205	1,72	84	0,71	289	2,43	17	1,60	9	0,85	26	2,45
Bukväggsbräck	2,46	1,69	252	2,12	163	1,37	415	3,49	26	2,45	10	0,94	36	3,39
Omfalocoe			99	0,83	110	0,92	209	1,76	7	0,66	9	0,85	16	1,51
Gastroschisis			153	1,29	55	0,46	208	1,75	19	1,79	1	0,09	20	1,88
Njuragenesi/hypoplasi	2,78	1,46	144	1,21	135	1,13	279	2,34	21	1,98	8	0,75	29	2,73
Cystiska njurar	0,96	1,06	229	1,92	144	1,21	373	3,13	21	1,98	12	1,13	33	3,11
Hypospadi *	23,63	19,49	2 592	21,78	4	0,03	2 596	21,82	280	26,37	1	0,09	281	26,46
Obestämt kön	0,20	0,12	14	0,12	9	0,08	23	0,19	5	0,47	0	0	5	0,47
Generell skelettdysplasi	1,13	0,76	69	0,58	132	1,11	201	1,69	5	0,47	14	1,32	19	1,79
Extremitetsreduktion	5,75	4,53	504	4,24	89	0,75	593	4,98	40	3,77	11	1,04	51	4,80
Polydaktyli			431	3,62	18	0,15	449	3,77	42	3,96	2	0,19	44	4,14
Klumpfot			872	7,33	61	0,51	933	7,84	79	7,44	7	0,66	86	8,10
Downs syndrom	8,70	8,36	1 616	13,58	1 699	14,28	3 315	27,86	134	12,62	206	19,4	340	32,02
Trisomi 18			194	1,63	720	6,05	914	7,68	9	0,85	83	7,82	92	8,66
Trisomi 13			94	0,79	257	2,16	351	2,95	3	0,28	30	2,83	33	3,11
Övrig kromosomavvikelse			420	3,53	865	7,27	1 285	10,80	37	3,48	93	8,76	130	12,24

*Frekvens av totala antalet födda barn/aborterade foster oavsett kön

Tabell II. Detaljerad sammanställning av födda barn, och aborterade foster, med olika foster-skador klassificerade som singulära, multipla eller kromosomala defekter. 1999–2011.

	Singulära skador	Multipla skador	Kromosomavvikelser	Totalt
	n (%)	n (%)	n (%)	N
Anencefali	367 (84,8)	55 (12,7)	11 (2,5)	433
- Födda	26 (86,7)	4 (13,3)	0 (0,0)	30
- Aborterade	341 (84,6)	51 (12,7)	11 (2,7)	403
Encefalocele	97 (70,3)	34 (24,6)	7 (5,1)	138
- Födda	25 (67,6)	10 (27,0)	2 (5,4)	37
- Aborterade	72 (71,3)	24 (23,8)	5 (5,0)	101
Spinabifida	459 (81,1)	72 (12,7)	35 (6,2)	566
- Födda	184 (85,6)	26 (12,1)	5 (2,3)	215
- Aborterade	275 (78,3)	46 (13,1)	30 (8,5)	351
Hydrocefalus	262 (62,2)	97 (23,0)	62 (14,7)	421
- Födda	103 (71,0)	34 (23,4)	8 (5,5)	145
- Aborterade	159 (57,6)	63 (22,8)	54 (19,6)	276
Mikrocefali	31 (58,5)	15 (28,3)	7 (13,2)	53
- Födda	28 (65,1)	11 (25,6)	4 (9,3)	43
- Aborterade	3 (30,0)	4 (40,0)	3 (30,0)	10
Ögonmissbildning	199 (60,1)	81 (24,5)	51 (15,4)	331
- Födda	196 (62,6)	74 (23,6)	43 (13,7)	313
- Aborterade	3 (16,7)	7 (38,9)	8 (44,4)	18
Grav öronmissbildning	229 (69,8)	89 (27,1)	10 (3,0)	328
- Födda	229 (72,2)	79 (24,9)	9 (2,8)	317
- Aborterade	0 (0,0)	10 (90,9)	1 (9,1)	11
Gomspalt (CP) (utan CL)	555 (75,9)	136 (18,6)	40 (5,5)	731
- Födda	553 (79,9)	111 (16,0)	28 (4,0)	692
- Aborterade	2 (5,1)	25 (64,1)	12 (30,8)	39
Kluven läpp (CL) (med eller utan CP)	1 093 (81,4)	146 (10,9)	103 (7,7)	1 342
- Födda	1 082 (87,7)	102 (8,3)	50 (4,1)	1 234
- Aborterade	11 (10,2)	44 (40,7)	53 (49,1)	108
Esofagus atresi/stenos	196 (57,3)	103 (30,1)	43 (12,6)	342
- Födda	194 (60,4)	90 (28,0)	37 (11,5)	321
- Aborterade	2 (9,5)	13 (61,9)	6 (28,6)	21
Duodenum atresi/stenos	81 (40,3)	56 (27,9)	64 (31,8)	201
- Födda	81 (41,5)	50 (25,6)	64 (32,8)	195
- Aborterade	0 (0,0)	6 (100)	0 (0,0)	6

	Singulära skador		Multipla skador		Kromosomavvikelser		Totalt
	n	(%)	n	(%)	n	(%)	N
Övrig tunntarm atresi/stenos	74	(67,9)	31	(28,4)	4	(3,7)	109
- Födda	73	(71,6)	26	(25,5)	3	(2,9)	102
- Aborterade	1	(14,3)	5	(71,4)	1	(14,3)	7
Anal/rektum/tjocktarm atresi/stenos	179	(43,6)	198	(48,2)	34	(8,3)	411
- Födda	174	(51,6)	137	(40,7)	26	(7,7)	337
- Aborterade	5	(6,8)	61	(82,4)	8	(10,8)	74
Hirshprung	73	(75,3)	8	(8,2)	16	(16,5)	97
- Födda	73	(75,3)	8	(8,2)	16	(16,5)	97
- Aborterade	0	-	0	-	0	-	0
Hjärtfel (inkl VSD och PDA)	7 071	(79,5)	730	(8,2)	1093	(12,3)	8 894
- Födda	6 854	(82,2)	590	(7,1)	891	(10,7)	8 335
- Aborterade	217	(38,8)	140	(25,0)	202	(36,1)	559
Diafragmabräck	214	(60,1)	101	(28,4)	41	(11,5)	356
- Födda	170	(73,0)	52	(22,3)	11	(4,7)	233
- Aborterade	44	(35,8)	49	(39,8)	30	(24,4)	123
Bukväggsbräck	291	(51,9)	160	(28,5)	110	(19,6)	561
- Födda	220	(73,8)	58	(19,5)	20	(6,7)	298
- Aborterade	71	(27,0)	102	(38,8)	90	(34,2)	263
Omfalocle	117	(35,6)	108	(32,8)	104	(31,6)	329
- Födda	69	(55,2)	37	(29,6)	19	(15,2)	125
- Aborterade	48	(23,5)	71	(34,8)	85	(41,7)	204
Gastroschisis	175	(74,8)	53	(22,6)	6	(2,6)	234
- Födda	151	(87,3)	21	(12,1)	1	(0,6)	173
- Aborterade	24	(39,3)	32	(52,5)	5	(8,2)	61
Njuragenesi/hypoplasi	181	(55,9)	127	(39,2)	16	(4,9)	324
- Födda	109	(63,4)	56	(32,6)	7	(4,1)	172
- Aborterade	72	(47,4)	71	(46,7)	9	(5,9)	152
Cystiska njurar	311	(70,8)	95	(21,6)	33	(7,5)	439
- Födda	211	(81,5)	39	(15,1)	9	(3,5)	259
- Aborterade	100	(55,6)	56	(31,1)	24	(13,3)	180
Hypospadi	2 703	(93,1)	174	(6,0)	25	(0,9)	2 902
- Födda	2 702	(93,4)	170	(5,9)	21	(0,7)	2 893
- Aborterade	1	(11,1)	4	(44,4)	4	(44,4)	9

	Singulära skador		Multipla skador		Kromosomavvikelser		Totalt
	n	(%)	n	(%)	n	(%)	N
Obestämt kön							
- Födda	11	(45,8)	8	(33,3)	5	(20,8)	24
- Aborterade	0	(0,0)	9	(100)	0	(0,0)	9
Generell skelettdysplasi	207	(90,8)	13	(5,7)	8	(3,5)	228
- Födda	70	(93,3)	4	(5,3)	1	(1,3)	75
- Aborterade	137	(89,5)	9	(5,9)	7	(4,6)	153
Extremitetsreduktion	501	(74,6)	143	(21,3)	28	(4,2)	672
- Födda	454	(81,9)	90	(16,2)	10	(1,8)	554
- Aborterade	47	(39,8)	53	(44,9)	18	(15,3)	118
Polydaktyli	420	(78,1)	73	(13,6)	45	(8,4)	538
- Födda	414	(83,0)	59	(11,8)	26	(5,2)	499
- Aborterade	6	(15,4)	14	(35,9)	19	(48,7)	39
Klumpfot	860	(80,2)	159	(14,8)	53	(4,9)	1 072
- Födda	836	(85,2)	115	(11,7)	30	(3,1)	981
- Aborterade	24	(26,4)	44	(48,4)	23	(25,3)	91
Downs syndrom	-	-	-	-	3 655		3 655
- Födda	-	-	-	-	1 750		1 750
- Aborterade	-	-	-	-	1 905		1 905
Trisomi 18	-	-	-	-	1 006		1 006
- Födda	-	-	-	-	203		203
- Aborterade	-	-	-	-	803		803
Trisomi 13	-	-	-	-	384		384
- Födda	-	-	-	-	97		97
- Aborterade	-	-	-	-	287		287
Annan kromosom-rubbning	-	-	-	-	1 415		1 415
- Födda	-	-	-	-	457		457
- Aborterade	-	-	-	-	958		958
Fosterskaderegistret 1999-2011, totalt	19 193	(70,7)	1 506	(5,6)	6 433	(23,7)	27 132
- Födda	17 341	(83,0)	1 063	(5,1)	2 492	(11,9)	20 896
- Aborterade	1 852	(29,7)	443	(7,1)	3 941	(63,2)	6 236

Tabell III. Antal födda barn och foster vid avbrutna graviditeter med Downs syndrom i relation till antalet levande födda barn, uppdelade efter moderns ålder, 1999–2011. Procenten anger andelen födda barn respektive andelen aborterade foster.

1999–2010					2011			
Moderns ålder	Födda barn	Aborterade foster	Totalt	Levande födda	Födda barn	Aborterade foster	Totalt	Levande födda
–19	19	4	23	20 751	2	4	6	1 671
20–24	122	40	162	151 916	5	4	9	14 161
25–29	281	92	373	360 623	18	10	28	30 160
30–34	495	287	782	413 927	45	43	88	35 624
35–39	465	746	1 211	198 387	40	95	135	19 863
40–44	171	463	634	37 214	22	48	70	4 117
45–	12	45	57	1 650	1	1	2	223
Okänt	51	22	73	1 433	1	1	2	0
Totalt antal Levande födda MFR	1 616	1 699	3 315	1 185 901	167	255	340	105 819
Andel födda barn resp. aborterade foster bland barn/foster med Trisomi 21	(48,7 %)	(51,3 %)			(39,4 %)	(60,6 %)		

Tabell IV. Medfödda hjärtdedefekter hos 738 födda barn med hjärtfel rapporterade under 2011.

Hjärtdiagnoser	Antal hjärtdiagnoser				Totalt
	1	2	3	≥ 4	
Truncus communis(Q20.0)	4	0	0	0	4
Dubbelt utflöde från höger kammare(Q20.1)	0	2	2	2	6
Dubbelt utflöde från vänster kammare(Q20.2)	0	0	0	0	0
Transposition av de stora kärlen(Q20.3)	14	0	5	3	22
Dubbelt inflöde till kammare(Q20.4)	1	1	0	1	3
Diskordant atrioventrikulär förbindelse(Q20.5)	2	1	1	0	4
Förmaksisomerism(Q20.6)	0	0	0	1	1
Andra specificerade missbildningar av hjärtats kamrar och förbind.(Q20.8)	3	0	0	0	3
Kammarseptumdefekt(Q21.0)	326	70	17	7	420
Förmaksseptumdefekt(Q21.1)	62	68	14	7	151
Atrioventrikulär septumdefekt(Q21.2)	13	10	0	0	23
Fallots tetrad(Q21.3)	22	4	2	1	29
Aortopulmonell septumdefekt(Q21.4)	0	0	0	0	0
Andra specificerade missbildningar av hjärtskiljeväggar(Q21.8)	1	0	0	0	1
Atresi av pulmonalisklaff(Q22.0)	1	3	1	0	5
Stenos av pulmonalisklaff(Q22.1)	11	4	2	0	17
Andra missbildningar av pulmonalisklaff(Q22.3)	0	1	0	0	1
Trikuspidalisstenos/atresi(Q22.4)	0	2	0	0	2
Ebsteins anomali(Q22.5)	2	0	1	0	3
Hypoplastisk högerkammare(Q22.6)	0	0	0	0	0
Andra missbildningar av trikuspidalisklaff(Q22.8)	0	1	0	0	1
Missbildning av trikuspidalisklaff, ospecificerad(Q22.9)	0	0	0	0	0
Aortaklaffstenos(Q23.0)	10	1	1	2	14
Aortaklaffinsufficiens(Q23.1)	2	0	1	2	5
Mitralisstenos/atresi(Q23.2)	0	0	0	0	0
Mitralisinsufficiens(Q23.3)	3	2	0	0	5
Hypoplastisk vänsterkammare(Q23.4)	6	1	0	0	7

Tabell IV, fortsättning. Medfödda hjärtdefekter hos 738 födda barn med hjärtfel rapporterade under 2011.

Hjärtdiagnoser	Antal hjärtdiagnoser				Totalt
	1	2	3	≥ 4	
Andra specificerade missbildningar av aorta- och mitralisklaff (Q23.8)	0	0	0	1	1
Missbildning av aorta-och mitralisklaff, ospecificerade (Q23.9)	1	1	1	0	3
Dextrokardi (Q24.0)	2	1	2	0	5
Cor triatriatum (Q24.2)	0	0	0	0	0
Infundibulär pulmonalisstenos (Q24.3)	1	4	0	0	5
Subaortastenos (Q24.4)	0	0	0	0	0
Kranskärlsmissbildning (Q24.5)	0	0	0	1	1
Hjärtblock (Q24.6)	1	0	0	0	1
Andra specificerade hjärtmissbildningar (Q24.8)	1	1	0	0	2
Öppetstående ductus arteriosus (Q25.0)	13	28	11	4	56
Coarctatio aortae (Q25.1)	11	11	4	4	30
Atresi av aorta (Q25.2)	0	1	0	1	2
Stenos av aorta (Q25.3)	0	0	0	0	0
Andra medfödda missbildningar av aorta (Q25.4)	1	1	1	1	4
Atresi av lungartären (Q25.5)	0	0	0	0	0
Stenos av lungartären (Q25.6)	7	6	0	0	13
Andra missbildningar av lungartären (Q25.7)	1	2	0	0	3
Andra specificerade missbildningar av de stora artärerna (Q25.8)	2	1	0	0	3
Missbildning av de stora artärerna, ospecificerad (Q25.9)	1	0	0	0	1
Kvarstående vänstersidig övre hålven (Q26.1)	1	0	0	1	2
Totalt anomalt mynnande lungvener (Q26.2)	0	0	0	1	1
Partiellt anomalt mynnande lungvener (Q26.3)	0	0	0	0	0
Anomali av lungvensförbindelsen, ospecificerad (Q26.4)	0	0	0	0	0
Anomali av portavensförbindelsen (Q26.5)	0	0	0	0	0
Andra specificerade missbildningar av de stora venerna (Q26.8)	0	0	0	0	0
Totalt antal barn med någon eller några av dessa hjärtmissbildningar	526	114	22	9	671

Bilaga 2. Diagnoser som **inte** ska rapporteras till Socialstyrelsen

*Diagnoskoder i svensk version av ICD-10 (Q00-Q99) som **inte** ska rapporteras till registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser (uppdaterad 2010-04-15).*

<u>Kod</u>	<u>Diagnos i klartext</u>
Q17.0	Övertaligt ytteröra (Preaurikulära bihang)
Q17.5	Utstående öra (öron)
Q18.0	Gälgångsfistel
Q18.1	Preaurikulär sinus och cysta
Q24.9	Medfödd hjärtmissbildning, ospecificerad
Q25.0	Öppetstående ductusarteriosus (PDA), före 36 fullbordade graviditetsveckor (36+0)
Q27.0	Medfödd avsaknad av och hypoplasi av navelartär. Endast en navelartär (två kärl i navelsträngen)
Q28.9	Medfödd missbildning av cirkulationsorganen, ospecificerad
Q31.4	Medfödd laryngeala stridor
Q32.0	Medfödd tracheomalaci
Q38.1	Ankyloglossi, stramt tungband
Q52.3	Ikke perforerad hymen
Q53.0-9	Ikke nedstigen testikel / Retentio testis
Q65.0-9	Medfödda höftdeformiteter
Q66.5-9	Medfödda missbildningar i fötterna
Q69.0	Assessoriskt finger (fingrar)
Q69.9	Polydaktyli, ospecificerad. Övertaliga fingrar eller tår UNS.
Q70.3	Simhud mellan tår. Enkel syndaktyli av tår utan synostos.
Q76.0	Spina bifida occulta
Q79.9	Medfödd missbildning av muskler och skelett, ospecificerad
Q82.5	Medfött icke-neoplastiskt nevus
Q82.9	Medfödd missbildning av huden, ospecificerad

Bilaga 3. Blanketter för rapportering av fosterskada

Insändes till:

Socialstyrelsen
Avdelningen för statistik och utvärdering
Registret för övervakning av fosterskador
och kromosomavvikelse
106 30 STOCKHOLM

RAPPORT AV BARN
med fosterskada/kromosomavvikelse

Moderns personnummer

Moderns namn

Adress

Tfn

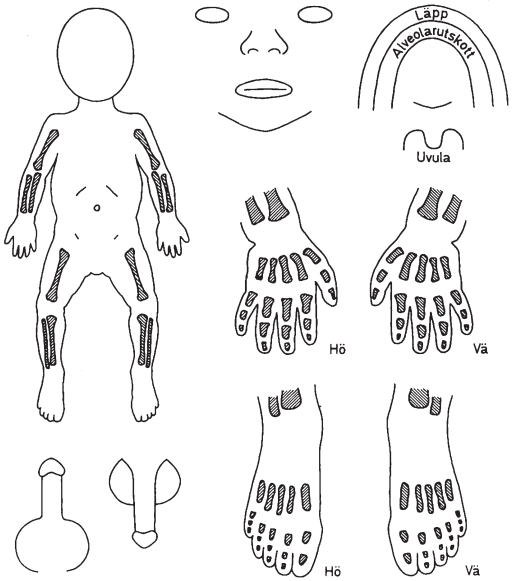
Rapporteringsdatum (år, mån, dag) (8 siffror)	Förlossningsenhet
Rapporterande läkare	Rapporterande klinik/sjukhus

Barnet

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

Specificera alltid fosterskada och/eller kromosomavvikelse

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



Kommentar till etiologi/misstänkt syndrom/annan kommentar

Kod enligt ICD 10 kapitel Q, se bifogad lista (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
------------------	--------------------	-------------------------------	------------	----------

Insänds direkt efter legal abort till:

Socialstyrelsen
Avdelningen för statistik och utvärdering
Registret för övervakning av fosterskador
och kromosomavvikelse
106 30 STOCKHOLM

RAPPORT AV FOSTER

efter 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 ☐ Nej ☐ Ja	Om ja, var?
Helkroppsröntgen ☐ Nej ☐ Ja	Om ja, var?
Foto ☐ Nej ☐ Ja	Om ja, var?

Diagnos, fosterskada, kromosomavvikelse

Ange läge, enkel eller dubbelsidig, osv. Sänd med eventuell obduktionsprotokoll. Beskriv eventuell kromosomavvikelse.	Diagnoskod

SoS Anteckningar	Inkom till SoS den	Begäran om komplettering till	Avsändt den	Svar den