

Det svenska missbildnings- registrets verksamhet juli-december 2003

Preliminär sammanställning

Det svenska missbildningsregistrets verksamhet juli-december 2003
Preliminär sammanställning

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

Information: Birgitta Ollars, Registeransvarig
tfn 08-5555 31 23, e-mail birgitta.ollars@sos.se

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

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

Publicerad på Internet <http://www.sos.se> : maj 2004

Inledning

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

Kommentarer

I denna rapport redovisas och jämförs endast preliminära uppgifter för åren 1999 till 2003. Under perioden juli-december år 2003 har fler barn med missbildningar rapporterats jämfört med samma period 1999 (611 jämfört med 476 barn). Ökningen beror på en förbättrad rapportering och att antalet födda barn ökar. Antal rapporterade avbrutna graviditeter på grund av fostermissbildning har ökat successivt från 152 andra halvåret 1999 till 223 samma period 2003. Ökningen beror på en förbättrad rapportering och den stigande mödraåldern. Det totala antalet födda barn under andra halvåret 1999, 2000, 2001, 2002 och 2003 var 42 325, 43 898, 44 011, 46 557 respektive 48 760. Under hela året 1999 rapporteras 1 314 barn/foster vilket ska jämföras med 1 405 för 2000, 1 461 för 2001, 1 478 respektive 1 515 för år 2003.

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

Den antydda ökningen av barn/foster med reduktionsmissbildningar, som observerades under år 2000 finner man inte under perioden 2001 till 2003. Under år 2000 anmäldes 53 barn/foster mot 35 för 1999, 36 för 2001, 47 för år 2002 och 43 för 2003. Variationen bedöms vara slumpmässig.

En antydd ökning av antalet födda barn med Downs syndrom har observerats under senare år. Under 2003 har 153 barn med Downs syndrom hittills rapporterats. Denna ökning förklaras av stigande mödraålder. Medelåldern för kvinnor som föder barn har stigit från cirka 26 år i början av 1970-talet till över 30 år idag och andelen kvinnor ≥ 35 år som föder barn har samtidigt stigit från 7 procent till nära 20 procent idag.

Den tendens till ett ökat antal fall av neuralrörelsedefekt (NTD) som kan noteras är inte statistiskt säkerställd, och ligger på samma nivå som under perioden 1965 till 1970. Under år 2001 observerades en ökning av foster med acrani kombinerat med annan missbildning. Ingen gemensam underliggande orsak hittades till dessa, vilket också rapporterades i årsrapporten för 2001. Under år 2002 och 2003 har det inte rapporterats anmärkningsvärt många barn med NTD och multipla missbildningar, varför fyndet 2001 får betraktas som en slumpmässig förändring.

Andelen multipelt missbildade foster/barn har ej förändrats under perioden 1999 till 2003.

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

t=totalt, m=varav multipla

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

* Alla medfödda hjärtfel utom singulära VSD, ASD eller PDA

() Rapporterade via cytogenetiska centralregistret men ej till MBR

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

t=totalt, m=varav multipla

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

* Alla medfödda hjärtfel utom singulära VSD, ASD eller PDA

() Rapporterade via cytogenetiska centralregistret men ej till MBR

Tabell 1c**Missbildningar hos födda barn juli-december 1999-2003**

t=totalt, m=varav multipla

	1999	2000	2001	2002	2003
Diagnos	Födda t/m (antal)	Födda t/m (antal)	Födda t/m (antal)	Födda t/m (antal)	Födda t/m (antal)
Anencefali	0/0	0/0	1/0	1/0	0/0
Encefalocele	0/0	1/0	0/0	1/1	3/3
Spina bifida	2/0	3/0	3/2	12/1	8/1
Hydrocefalus	2/0	2/1	6/1	3/1	3/1
Örondysplasi	2/0	13/2	10/2	5/1	4/1
Kluven läpp/gom	33/0	27/4	33/1	38/5	41/7
Isolerad kluven gom	22/4	22/7	21/6	19/4	16/4
Esofagusatresi	5/2	6/3	8/4	7/4	12/6
Analatresi/stenos	10/2	5/2	12/8	8/5	8/4
Annan tarmatresi/stenos	6/2	8/4	7/4	12/1	11/2
Kongenitalt hjärtfel*	79/9	96/12	88/8	89/10	98/13
VSD	45/0	60/5	87/7	88/8	82/5
ASD	7/2	4/0	12/3	11/2	9/2
PDA	2/2	6/1	6/1	3/0	8/2
VSD + PDA	0/0	1/0	5/1	4/0	4/0
Diafragmabråck	2/1	6/0	8/4	6/3	16/2
Omfalocele/Gastroschisis	11/3	8/2	8/4	1/0	17/4
Njurdysplasi	6/3	7/4	5/3	9/1	6/2
Cystiska njurar	6/2	5/2	4/0	5/2	6/0
Hypospadi	64/4	74/7	69/3	67/2	70/9
Skelettdysplasier	1/0	1/0	1/0	1/0	0/0
Kraniostenos	0/0	5/1	3/0	2/1	2/0
Extremitetsreduktion	13/2	22/1	11/1	17/3	18/4
Duplikation dig. 1	5/2	9/1	4/0	5/0	7/1
Trisomi 21	28 (+27)	30 (+12)	35 (+23)	43 (+16)	52 (+20)
Trisomi 13	0 (+3)	5 (+2)	2 (+0)	0 (+0)	5 (+0)
Trisomi 18	6 (+3)	2 (+2)	4 (+2)	5 (+3)	9 (+2)
Övrig kromosomavvikelse	7 (+4)	10 (+8)	9 (+4)	3 (+3)	1 (+6)
Övrigt ej redovisat ovan	88	93	93	90	89
Totalt antal	476/27	575/38	558/36	551/30	611/37

* Alla medfödda hjärtfel utom singulära VSD, ASD eller PDA

() Rapporterade via cytogenetiska centralregistret men ej till MBR

Tabell 1d

Missbildningar hos aborterade foster juli-december 1999-2003

t=totalt, m=varav multipla

	1999	2000	2001	2002	2003
Diagnos	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)	Abort. t/m (antal)
Anencefali	14/0	7/1	17/8	19/0	21/0
Encefalocele	1/0	2/0	3/0	4/0	3/0
Spina bifida	9/2	16/3	15/4	16/3	11/1
Hydrocefalus	3/1	7/1	5/0	8/4	9/2
Örondysplasi	1/1	0/0	0/0	0/0	1/1
Kluven läpp/gom	1/1	0/0	1/1	0/0	0/0
Isolerad kluven gom	0/0	1/1	2/2	3/3	2/0
Esofagusatresi	0/0	1/1	0/0	0/0	0/0
Analatresi/stenos	2/2	1/1	1/1	5/5	4/4
Annan tarmatresi/stenos	0/0	0/0	0/0	1/1	0/0
Kongenitalt hjärtfel*	1/1	7/5	6/4	12/8	7/0
VSD	0/0	0/0	1/1	1/1	1/1
ASD	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
PDA	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
VSD + PDA	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Diafragmabråck	2/0	1/1	4/2	3/2	2/1
Omfalocele/Gastroschisis	1/1	3/1	8/4	8/4	6/2
Njurdysplasi	4/2	5/1	6/1	4/4	6/4
Cystiska njurar	6/2	1/0	3/1	4/0	5/0
Hypospadi	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Skelettdysplasier	7/0	1/0	5/0	3/1	5/0
Kraniostenos	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Extremitetsreduktion	3/3	3/2	2/1	2/2	2/1
Duplikation dig. 1	0/0	0/0	0/0	0/0	0/0
Trisomi 21	17 (+25)	19 (+26)	21 (+23)	28 (+21)	33 (+39)
Trisomi 13	6 (+2)	1 (+3)	6 (+1)	6 (+1)	2 (+4)
Trisomi 18	14 (+7)	6 (+11)	6 (+12)	10 (+6)	10 (+9)
Övrig kromosomavvikelse	13 (+11)	12 (+13)	14 (+11)	16 (+10)	22 (+18)
Övrigt ej redovisat ovan	6	14	8	11	15
Totalt antal	152/9	166/11	161/11	185/20	223/13

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