

Fosterskador och kromosomavvikelser 2022

Denna publikation skyddas av upphovsrättslagen. Vid citat ska källan uppges. För att återge bilder, fotografier och illustrationer krävs upphovspersonens tillstånd.

Publikationen finns som pdf på Socialstyrelsens webbplats. På begäran kan vi ta fram publikationen i ett alternativt format för personer med funktionsnedsättning. Skicka frågor om alternativa format till alternativaformat@socialstyrelsen.se.

Artikelnummer: 2024-6-9179

Publicerad: www.socialstyrelsen.se, juni 2024

Förord

Denna publikation presenterar statistik över fosterskador och kromosomavvikelser hos nyfödda barn under 1973–2022 samt hos foster vid graviditeter som avbrutits på grund av fosterskador under 1999–2022. Resultat angående födda barn bygger på uppgifter från det medicinska födelseregistret (inkluderande den särskilda insamlingen för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser) och patientregistret. Uppgifter angående aborter på grund av fosterskador eller kromosomavvikelser är tagna från anonymt insamlade data till det särskilda registret för övervakning av fosterskador or kromosomavvikelser.

Rapporten produceras dels för att studera och belysa långtidsförändringar i förekomsten av specifika fosterskador och kromosomavvikelser, dels för att studera regionala skillnader vid handhavande av fosterskadeövervakning. Rapporten innehåller även data som kan tjäna som ett referensmaterial för uppgifter om t.ex. frekvenser av olika fosterskador i Sverige. Rapporten vänder sig främst till professionen (främst barnläkare samt läkare och barnmorskor som arbetar med fosterdiagnostik) men den kan även vara till nytta för beslutsfattare och andra aktörer. Rapporten är sammanställd av Karin Källén vid Socialstyrelsen. Ansvarig enhetschef har varit Anastasia Nyman.

Natalja Borg
Avdelningschef
Avdelning för Analys/Enheten EPIK

Innehållsförteckning

Fosterskador och kromosomavvikelser 2022	1
Förord	3
Innehållsförteckning	4
Sammanfattning	5
Bakgrund	6
Fosterskadefrekvenser och tidstrender	6
Abort på grund av fosterskada/kromosomavvikelse	10
Könsfördelning	13
Kromosomavvikelser	17
Fosterskador utan kromosomavvikelser	23
Neuralrörsdefekter	23
Neuralrörsdefekter och Folsyra	24
Neuralrörsdefekter- skillnader mellan sjukvårdsregioner	25
Hjärtfel	27
Överlevnad	30
Avslutande kommentar	35
Bilaga 1. Tabeller	37
Bilaga 2. Metod	47
Vanliga begrepp	47
Förteckning över de koder (ICD-10) som använts.....	48
Datainsamling.....	51
Tillförlitlighet och bortfall	52

Sammanfattning

Årets rapport om fosterskador och kromosomavvikelser baseras i första hand på data från barn födda 1999-2022 som rapporterats till det Medicinska Födelseregistret (MFR), Patientregistret (PAR) under det första levnadsåret, eller den särskilda rapporteringen av barn med fosterskador (FoK). Statistik om aborter på grund av fosterskador kommer från en anonym, frivillig rapportering. Abortfrekvensen vid en viss fosterskada har estimerats genom att se hur stor andel av det totala antalet rapporterade barn/foster med en viss fosterskada som kommer från aborter. Oftast är de skador som undersöks för sällsynta för att det ska vara meningsfullt att studera skillnader mellan regioner. I förekommande fall har därför jämförelser skett mellan de sex sjukvårdsregionerna.

Årets rapport om fosterskador och kromosomavvikelser visar att andelen barn som föds med neuralrördefekter fortsätter att minska signifikant. Detta beror dels på att fler skadade foster detekteras och aborteras, men sannolikt även på att det finns en äkta sjunkande incidens av neuralrördefekter – kanske på grund av att allt fler kvinnor använder folsyra då de planerar en graviditet. Ryggmärgsbräck (*spina bifida*) är en undergrupp av neuralrördefekter som under 2018-2022 rapporterades vid 5-6 per 10 000 graviditeter. Abortfrekvensen vid ryggmärgsbräck varierade över landet. Från cirka 60 procent i Stockholms sjukvårdsregion och den södra sjukvårdsregionen, till ca 40 procent i sjukvårdsregionen Uppsala/Örebro och den norra regionen.

Eftersom kvinnor i Sverige blir allt äldre då de föder barn så förväntas andelen barn födda med Downs syndrom att öka med åren. Istället syns dock en statistiskt säkerställd minskning av barn födda med Downs syndrom sedan 2007. Detta beror på en ökande frekvens aborter av foster med trisomi 21. Andelen barn som föddes med Downs syndrom i förhållande till det förväntade antalet skiljde sig åt beroende på i vilken region kvinnorna var bosatta. I Dalarna, Halland, och Skåne föddes 2018–2022 mindre än 20 procent av det förväntade antalet barn med Downs syndrom. Motsvarande andelar var under samma period 50–60 procent i Norrbotten, Västernorrland, och i Jämtland.

Tidigare rapporter har antytt att detektionsgraden av allvarliga hjärtfel varierat mellan sjukvårdsregionerna. Årets rapport visar att abortfrekvensen vid allvarliga hjärtfel ökade vilket antas bero på att detektionsgraden ökat. Skillnader mellan sjukvårdsregionerna kvarstår även om skillnaderna minskat under de senaste fem åren. Under den senaste femårsperioden aborterades över 70 procent av alla foster med enkammarhjärtan i Stockholm/Gotland, Sydöstra regionen, samt i Södra, och Norra regionerna. I sjukvårdsregion Uppsala/Örebro och sjukvårdsregion Väst var motsvarande andel 40 respektive 55 procent.

I årets rapport visas även ett-årsöverlevnad för ett antal potentiellt livshotande fosterskador/kromosomavvikelser. De främsta fynden var att ett-årsöverlevnad för barn födda med enkammarhjärtan eller diafragmabråck signifikant ökade mellan perioderna 1999–2017 och 2018-2022. Från 72% till 80% för barn med enkammarhjärtan, och från 81% till 91% för barn födda med diafragmabråck.

Bakgrund

Socialstyrelsens övervakning av fosterskador startade 1964[1]. Övervakningen utformades initialt för att det snabbt skulle kunna upptäckas om det skedde en plötslig ökning av någon specifik fosterskada eller missbildningssyndrom (som t.ex. efter neurosedynkatastrofen). Idag kan det konstateras att någon sådan kraftig ökning av en specifik fosterskada eller missbildningssyndrom inte inträffat. Istället har övervakningen fokuserats mot att undersöka riskfaktorer för olika fosterskador, som t.ex. vissa läkemedel och rökning under tidig graviditet [1].

Denna rapport fokuserar främst på att följa utveckling av olika fosterskador och kromosomavvikelser över tid. Genom att utföra trendanalyser är det möjligt att undersöka om det under en längre tid finns en konsekvent ökning eller minskning av någon typ av fosterskada som kan tyda på att det finns en eller flera faktorer som ökar eller minskar risken för dessa skador. Eftersom det finns en ökande tillgång till fosterdiagnostik, avbryts allt fler graviditeter på grund av allvarlig fosterskada eller kromosomavvikelse. För att få så korrekt övervakning av fosterskador som möjligt, är det nödvändigt att i analyserna inkludera aborter på grund av fosterskada/kromosomavvikelser. Det finns fler frågeställningar att beakta än riskfaktoranalyser vad gäller fosterskador och kromosomavvikelser. Frågor om jämlik tillgång till fosterdiagnostik för dem som så önskar blir alltmer central i takt med att fosterdiagnostiken utvecklas och byggs ut.

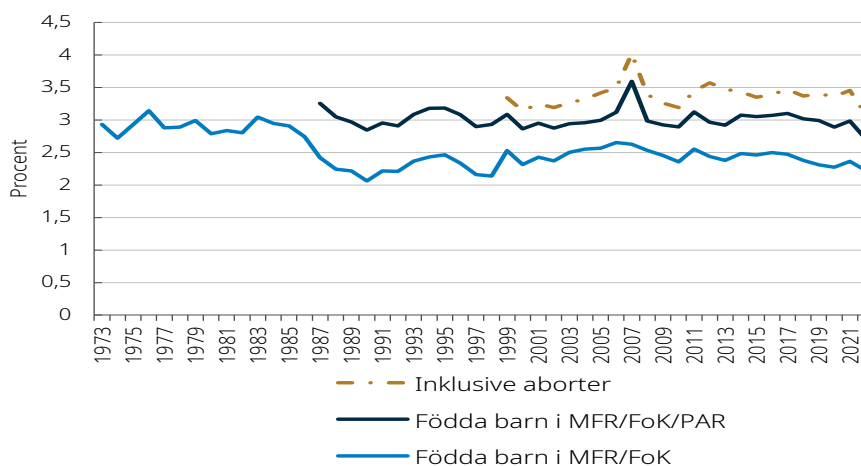
Rapporten innehåller även data som kan tjäna som ett referensmaterial för uppgifter om t.ex. frekvenser av olika fosterskador i Sverige. En detaljerad information om vilka register och perioder som använts finns i Bilaga 2, Metod. Där finns även en förklaring av de vanligaste begreppen samt en lista över de definitioner och koder som använts i rapporten.

Fosterskadefrekvenser och tidstrender

Figur 1 visar andelen födda barn och foster som har någon rapporterad fosterskada/kromosomavvikelse. Andelen barn och foster med fosterskada visas som procent av alla födda barn. Aborterna avser enbart avbrytanden av

graviditeter på grund av fosterskada. Som framgår av figur 1, så varierar frekvenserna beroende på vilken/vilka datakällor som används för att identifiera fosterskadorna.

Figur 1. Frekvens rapporterade fosterskador/kromosomavvikelser, per samtliga födda barn, 1999–2022



Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

Trots förändringar i datainsamling och i diagnossystem över tid, är frekvensen av rapporterade fosterskador/kromosomavvikelser bland födda barn relativt konstant. Undantaget år 2007, då det ses en stegring som förmodligen berodde på en tillfällig förändring i databashantering. Om man inkluderar diagnoser rapporterade till PAR under första levnadsåret, ligger frekvensen fosterskador/kromosomavvikelser bland födda barn på cirka 3 procent. I senare delen av rapporten redovisas hur trenderna varierar för olika typer av fosterskador/kromosomavvikelser. Eftersom abortfrekvensen varierar kraftigt för de olika typerna av fosterskador/kromosomavvikelser kommer betydelsen av att inkludera aborter i analyserna att variera.

I tabell 1 visas antal och andel (procent) rapporterade barn och foster med fosterskada/ kromosomavvikelse uppdelat per år, födda barn och aborter, och förekomst av kromosomavvikelse under perioden 1999–2022. Andelen rapporterade barn och foster med fosterskada redovisas som procent av alla födda barn. Aborterna avser enbart avbrytanden på grund av fosterskada.

Tabell 1. Antal och andel (%) födda barn respektive aborterade foster med fosterskador, per år och förekomst av kromosomavvikelse, 1999–2022

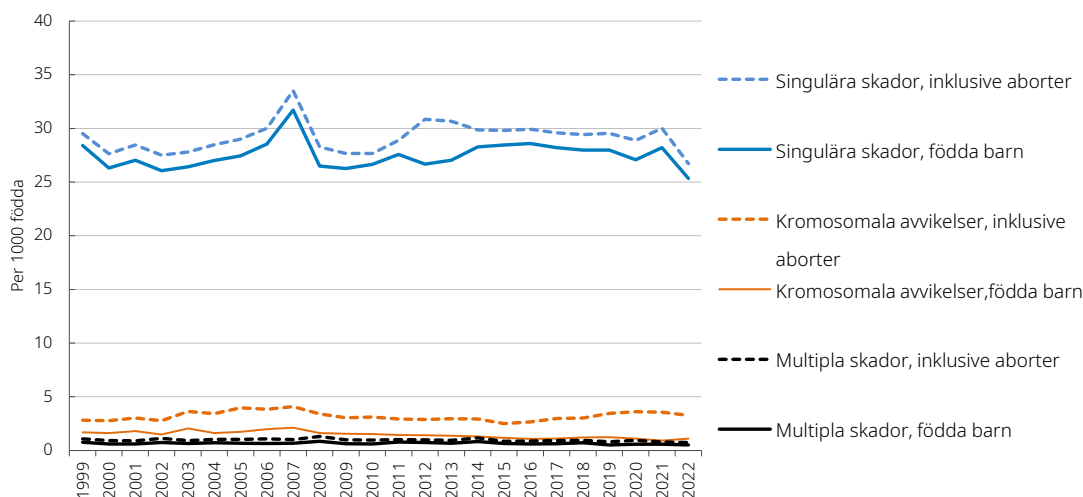
Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

År	Fosterskador/ kromosomavvikelser, totalt				Fosterskador utan rapporterade kromosomavvikelser				Rapporterade kromosomavvikelser				Totalt födda n
	Födda barn		Aborter		Födda barn		Aborter		Födda barn		Aborter		
	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n
1999	2659	(3.1)	220	(0.3)	2514	(2.9)	122	(0.1)	145	(0.2)	98	(0.1)	86149
2000	2561	(2.9)	249	(0.3)	2415	(2.7)	147	(0.2)	146	(0.2)	102	(0.1)	89715
2001	2664	(2.9)	267	(0.3)	2501	(2.8)	156	(0.2)	163	(0.2)	111	(0.1)	90518
2002	2691	(2.8)	295	(0.3)	2549	(2.7)	174	(0.2)	142	(0.1)	121	(0.1)	95070
2003	2870	(2.9)	317	(0.3)	2667	(2.7)	162	(0.2)	203	(0.2)	155	(0.2)	98463
2004	2964	(2.9)	362	(0.4)	2801	(2.8)	179	(0.2)	163	(0.2)	183	(0.2)	100973
2005	3006	(3.0)	421	(0.4)	2831	(2.8)	195	(0.2)	175	(0.2)	226	(0.2)	100743
2006	3260	(3.1)	393	(0.4)	3053	(2.9)	198	(0.2)	207	(0.2)	195	(0.2)	104601
2007	3654	(3.4)	435	(0.4)	3429	(3.2)	227	(0.2)	225	(0.2)	208	(0.2)	105921
2008	3141	(2.9)	431	(0.4)	2964	(2.7)	239	(0.2)	177	(0.2)	192	(0.2)	108343
2009	3124	(2.8)	355	(0.3)	2954	(2.7)	190	(0.2)	170	(0.2)	165	(0.2)	109779
2010	3313	(2.9)	340	(0.3)	3136	(2.7)	158	(0.1)	177	(0.2)	182	(0.2)	115105
2011	3317	(3.0)	339	(0.3)	3157	(2.8)	172	(0.2)	160	(0.1)	167	(0.1)	111346
2012	3244	(2.9)	663	(0.6)	3084	(2.7)	498	(0.4)	160	(0.1)	165	(0.1)	112502
2013	3288	(2.9)	623	(0.6)	3133	(2.8)	443	(0.4)	155	(0.1)	180	(0.2)	113127
2014	3519	(3.0)	409	(0.4)	3367	(2.9)	222	(0.2)	152	(0.1)	187	(0.2)	115703
2015	3538	(3.0)	342	(0.3)	3402	(2.9)	184	(0.2)	136	(0.1)	158	(0.1)	116926
2016	3690	(3.0)	386	(0.3)	3558	(2.9)	194	(0.2)	132	(0.1)	192	(0.2)	121843
2017	3523	(3.0)	417	(0.4)	3393	(2.9)	197	(0.2)	130	(0.1)	220	(0.2)	117630
2018	3522	(3.0)	409	(0.3)	3378	(2.9)	197	(0.2)	144	(0.1)	212	(0.2)	117749
2019	3453	(3.0)	470	(0.4)	3308	(2.8)	215	(0.2)	145	(0.1)	255	(0.2)	116082
2020	3293	(2.9)	534	(0.5)	3166	(2.8)	247	(0.2)	127	(0.1)	287	(0.3)	114467
2021	3409	(3.0)	534	(0.5)	3303	(2.9)	230	(0.2)	106	(0.1)	304	(0.3)	114697
2022	2835	(2.7)	395	(0.4)	2720	(2.6)	166	(0.2)	115	(0.1)	229	(0.2)	105177
Totalt	76538	(3.0)	9606	(0.4)	72783	(2.8)	5112	(0.2)	3755	(0.1)	4494	(0.2)	2582629

Av tabell 1 framgår att andelen födda barn med fosterskador har legat relativt konstant under perioden, men att frekvensen aborter på grund av kromosomavvikelser har mer än dubblats mellan 2004 och 2022. I figur 2 visas motsvarande graf, men där de fosterskador utan rapporterad kromosomavvikelse har delats upp i singulära och multipla skador enligt

klinisk praxis. Med multipla skador menas att det finns fosterskador i mer än ett organsystem. Foster eller barn som t.ex. har två olika hjärtfelsdiagnoser och ingen annan fosterskada räknas således inte som multipelt skadat.

Figur 2. Antal barn och foster per tusen födda barn med rapporterade kromosomavvikelser, samt singulära eller multipla fosterskador utan rapporterad kromosomavvikelse, 1999–2022



Källa: Medicinska födeleregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

I bilaga 1, tabell I visas en detaljerad förteckning över antalet barn och foster med någon fosterskada/kromosomavvikelse. Informationen är uppdelad på barn och foster rapporterade 1999–2017 respektive 2018–2022 (de sista fem åren). Det har gjorts två olika typer av jämförelser för att se om det finns någon antydning till ökning eller minskning av någon specifik fosterskada. Dels har resultat för år 2018–2022 jämförts med resultat för 1999–2017 för att se om det skett några akuta förändringar, dels har det undersökts om det finns någon linjär trend över hela perioden 1999–2022. Resultaten från trendanalyserna är uttryckta som oddskvoter (se förklaring i avsnittet om definitioner). I tabell I, bilaga 1, visas också det 95-procentiga konfidensintervallet (95 procent CI). För att trenden för ett visst tillstånd ska vara statistiskt säkerställt krävs det att hela konfidensintervallet är över (eller under) 1,0. För att underlätta för läsaren är statistiskt säkerställda trender fetmarkerade i tabellen.

När resultaten tolkas i tabell I, bilaga 1, är det viktigt att komma ihåg att datamaterialet är mycket stort, vilket gör att även kliniskt obetydliga ökning/minskningar kan nå statistisk signifikans för de större grupperna. Det skall även framhållas att trenderna är uträknade utan att hänsyn har tagits till kvinnornas ålder eller andra möjliga samvarierande faktorer, vilket är särskilt viktigt vid analyserna av kromosomavvikelser (dessa behandlas mer ingående längre fram i rapporten). Slutligen måste också möjligheten av masssignifikans beaktas - om många jämförelser görs kommer statistisk

signifikans att uppträda enbart på grund av slumpen.

I tabell I, bilaga 1, kan noteras en minskande trend för neuralrördefekter (anencefali, encefalocele, och spina bifida). Neuralrördefekter kommer att behandlas mer ingående längre fram i rapporten. Det tycks också som att frekvens av hydrocefalus, utan någon neuralrördefekt har minskat.

Generellt syntes sjunkande frekvenser av de flesta av de beaktade grupperna av fosterskador. En del kanske kan förklaras av minskande riskfaktorer (som t.ex minskande rökning vilket torde kunna påverka förekomst av ansiktsspalter), men det är troligt att minskningen framför allt beror på förändrade rutiner vid diagnossättning och i vissa fall även på en förändrad rapportering av aborter på grund av fosterskador.

Missbildningar av matsmältningsorganen var signifikant fler under 2018–2022 (5 per tusen födda) än under perioden 1999–2017 (3 per tusen födda), och i tabell I (bilaga 1) går det också att se att det finns en trend av ökande frekvenser under åren. Orsaken till denna ökning är inte känd. Det finns inte någon känd exponering som orsakar esofagusatresi, och tillsvidare får fyndet tillskrivas en förändring i rapportering eller diagnossättning.

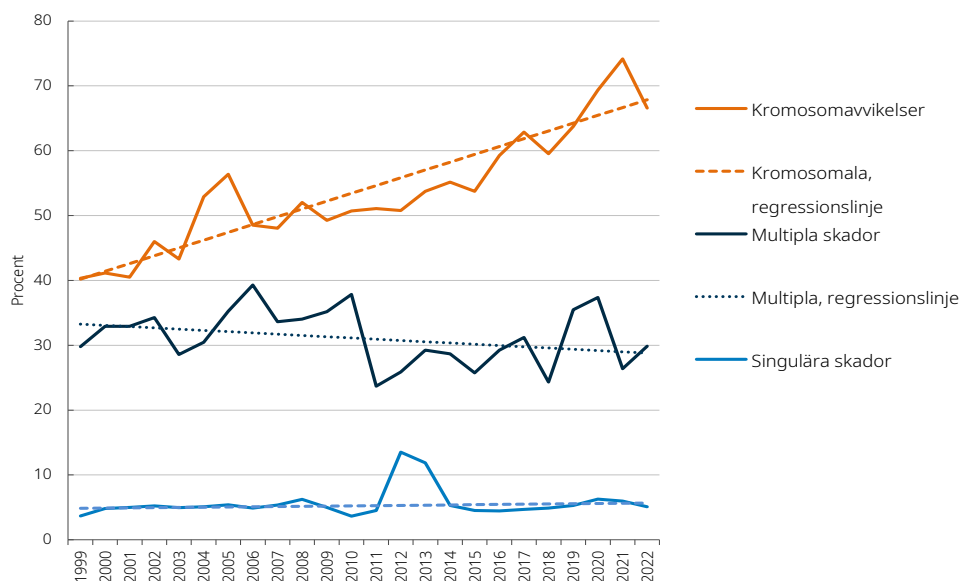
Dubbelsidig njuragenesi (outvecklade njurar) har minskat (från 0,1 per tusen till 0,06 per tusen) medan njurmissbildningar som renal dysplasi och hydronefros har ökat (båda en gradvis ökning sedan 1999). Det kan verka rimligt att dessa fynd kan bero på att det skett en gradvis förbättring av diagnostik, och därmed förändring av diagnossättning.

Abort på grund av fosterskada/kromosomavvikelse

Som framhållits tidigare blir det alltmer nödvändigt att beakta inducerade aborter som utförts på grund av fosterskada/kromosomavvikelse i analyser för att estimerat trender eller riskfaktorer. Det samlas inga uppgifter i registren om hur många kvinnor som bestämmer sig för en abort när en fosterskada/kromosomavvikelse har diagnostiserats prenatalt. Statistiken visar istället andelen aborter bland de rapporterade fosterskadorna/-kromosomavvikelserna, och denna andel beror dels på hur många fosterskador/kromosomavvikelser som upptäcks, dels på hur många foster som aborteras efter fosterskadediagnos. Medan täckningsgraden vad gäller fosterskador/kromosomavvikelser bland födda barn är god eftersom den bygger på information från både det Medicinska födelseregistret och patientregistret, så är täckningsgraden vad gäller aborter på grund av fosterskada svår att estimerat eftersom den enbart är baserad på en frivillig och anonymiserad insamling av uppgifter. Detta ska beaktas då man tolkar resultaten som visar andel aborter i relation till födda barn med en viss fosterskada/kromosomavvikelse.

Figur 3 visar andelen aborter bland alla rapporterade fosterskador/kromosomavvikelser. Som påpekades ovan är det viktigt att notera att siffrorna inte visar andelen kvinnor som bestämmer sig för abort efter vetskap om fosterskadediagnos. Andelen aborter bland alla foster och barn med trisomi 21 har ökat från cirka 40 procent år 1999 till cirka 70 procent 2022. I figuren är även regressionslinjerna inritade. Den ökande andelen aborter bland alla foster och barn med någon kromosomavvikelse är betydande och statistiskt signifikant ($p < 0,001$). För singulära och multipla fosterskador går det däremot knappt att skönja någon förändring av andelen aborter över tid.

Figur 3. Andel aborter bland rapporterade kromosomavvikelser, multipla och singulära fosterskador



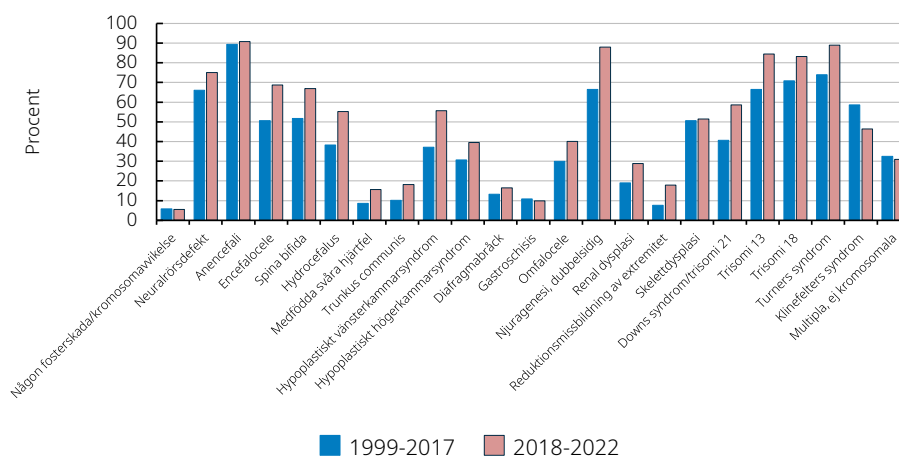
Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

Figur 4 visar andel aborter av alla foster och barn med olika typer av fosterskador under två tidsperioder. Det som påverkar andelen aborter är dels av hur vanligt det är att fosterskadan/kromosomavvikelsen upptäcks prenatalt, dels på hur vanligt det är att det görs abort när väl fosterskadan/kromosomavvikelsen har diagnostiserats. Stapeln längst till vänster i figur 4 (någon fosterskada/kromosomavvikelse) visar att det, totalt sett, är en ganska låg andel (cirka 5 procent) av alla foster med någon fosterskada som aborteras, och denna andel har inte förändrats över tid. Andelen aborter skiljer sig dock kraftigt åt mellan olika typer av fosterskador. I figuren ses även att andelen aborter för vissa typer av fosterskador har förändrats under studieperioden. Andelen aborter är mycket hög för tillstånd som både är lätta att upptäcka vid rutinultraljudsundersökning och inte är förenliga med liv utanför livmodern. Cirka 90 procent av alla rapporterade fall med anencefali (avsaknad av hjärna) resulterade i abort. Dubbelsidig njuragenesi är också ett tillstånd som ofta upptäcks vid ultraljudsundersökning och inte är förenligt med liv, och

därmed har hög avbrytandefrekvens. För dessa tillstånd tycks andelen aborter dessutom öka något under studieperioden. De tillstånd som för vilka andelen aborter ökat mest under studieperioden är svåra hjärtmisbildningar: hypoplastiskt vänster- och hypoplastiskt högerhjärta. Detta beror sannolikt på att detektionsgraden har ökat på grund av mer förfinade prenatala undersökningsmetoder. Bland övriga tillstånd utan rapporterad kromosomavvikelse med en abortfrekvens på 40 procent eller mer märks neuralrörsdefekter (anencefali, encefalocеле och spina bifida), omfalocеле, och skelettdysplasier.

För samtliga tillstånd med kromosomavvikelser ses med tiden ökande andelar aborter (Klinefelters syndrom undantaget). Detta beror på att allt fler foster med kromosomavvikelser upptäcks eftersom fosterdiagnostik blir alltmer utbredd. Den höga abortfrekvensen för foster med trisomi 13 (Patau syndrom) och trisomi 18 (Edwards syndrom) hänger dels ihop med att allt fler upptäcks redan under fosterlivet, dels på att tillstånden inte är förenliga med annat än ett kortvarigt liv.

Figur 4. Andel aborter per typ av fosterskada/kromosomavvikelse, under 1999–2017 och 2018–2022

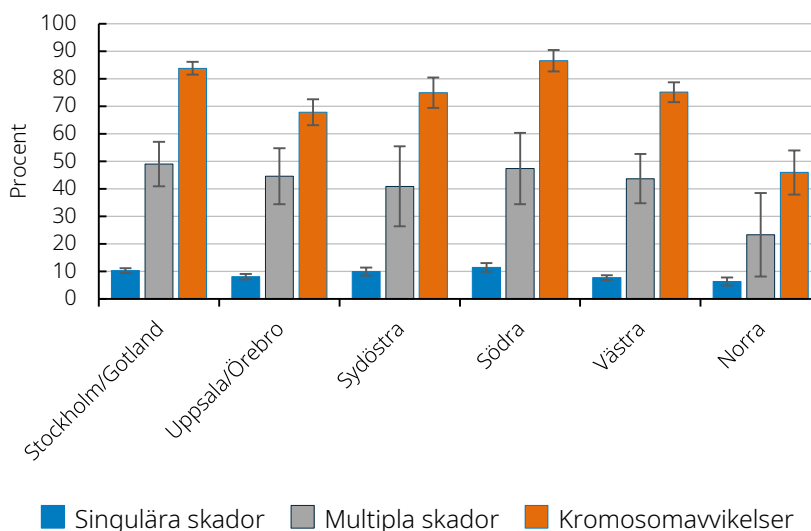


Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

Könskromosomavvikelser (t.ex Turners och Klinefelters syndrom) upptäcks under graviditet i samband med analyser som utförts för att upptäcka kromosomavvikelser. Annars upptäcks könskromosomala avvikelser först senare i livet. De flesta könskromosomavvikelser som rapporteras är således de som registreras vid aborter och inte för födda barn. När en kvot konstrueras kommer därför de flesta barn som föds med någon könskromosomsavvikelse att saknas i nämnaren (eftersom dessa inte identifieras förrän flera år senare). Detta kommer att resultera i en osann hög siffra för andelen aborter, och siffrorna för könskromosomala avvikelser ska tolkas med stor försiktighet. En mer fullständig rapport av abortfrekvenserna för fler grupper av fosterskador finns i tabell II i bilaga I.

Figur 5 visar andelen aborter fördelat på de olika sjukvårdsregionerna, uppdelat på typ av tillstånd (singulär fosterskada/multipel fosterskada/kromosomavvikelse). Resultat visar att det finns betydande skillnader mellan sjukvårdsregionerna. Andelen aborter på grund av kromosomavvikelse är vanligast i Stockholm-Gotland, och den Södra sjukvårdsregionen, och minst förekommande i den Norra regionen.

Figur 5. Andel aborter bland rapporterade fosterskador/kromosomavvikelser per sjukvårdsregion. 2018-2022



Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

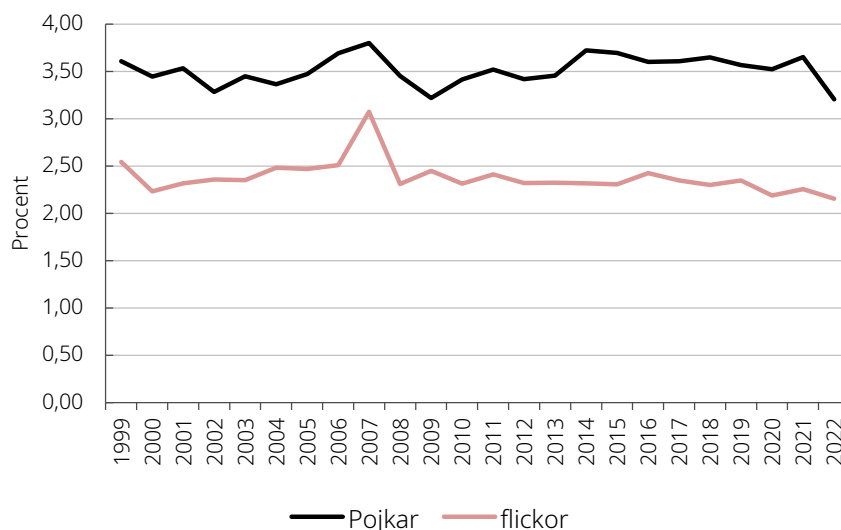
När det gäller aborter på grund av multipla fosterskador utan rapporterad kromosomavvikelse, var abortfrekvensen lägst i den Norra regionen, medan det inte fanns någon större skillnad mellan de fem övriga sjukvårdsregionerna. Abortfrekvensen var låg för singulära fosterskador utan rapporterad kromosomavvikelse, men det fanns regionala skillnader. Andelen aborter var även i den gruppen jämförelsevis låg i den Norra sjukvårdsregionen. Orsaken till de regionala skillnaderna är sannolikt multifaktoriell. Faktorer som kan ha betydelse för de regionala skillnaderna är tillgången till fosterdiagnostik, vilka metoder som erbjuds och vilka ålders- eller andra kriterier som ska vara uppfyllda för att få genomgå undersökning. Även lokala vårdrutiner vid misstänkt fosterskada/kromosomavvikelse samt olika rapporteringsgrad till registren kan spela in.

Könsfördelning

Figur 6 visar andelen (procent) födda pojkar respektive flickor, som rapporterats med någon fosterskada eller kromosomavvikelse. Av figuren framgår det tydligt att fosterskador eller kromosomavvikelser är väsentligt

mer vanligt hos pojkar än hos flickor. De könskromosomala avvikelserna (t.ex. Turners och Klinefelter syndrom) har inte medräknats i figuren.

Figur 6. Andel barn med någon fosterskada/kromosomavvikelse uppdelat per kön.



Källa: Diagramkälla

Figur 7 visar att könsfördelningen skiljer sig åt beroende på fosterskada. Av alla barn som föddes i Sverige under 1999–2022 var 51,4 procent pojkar, vilket motsvaras av den lodräta linjen i figur 7. Följaktligen var 48,6 procent av barnen flickor. Tabell 2 och figur 7 är baserade på data från födda barn och inkluderar inte aborter eftersom fostrets kön vid aborter oftast är okänt. I figuren visas även 95 procentens konfidensintervall, som anger inom vilka gränser den "sanna" frekvensen pojkar (med 95 procent sannolikhet) med respektive fosterskada ligger. Om hela konfidensintervallet ligger till höger om den lodräta linjen är det ett statistiskt signifikant överskott av pojkar som har den aktuella fosterskadan/kromosomavvikelsen, om hela konfidensintervallet ligger till vänster om linjen finns det ett signifikant underskott av pojkar (och alltså ett överskott av flickor). Som framgår av figuren finns det en avsevärd övervikt av pojkar bland barn födda med hydronefros eller dubbelsidig njuragenesi. Pojkar är också i klar överrepresenterade vid svåra hjärtfel såsom hypoplastisk vänsterkammare, aortaatrium och transposition av de stora kärlen. Även vid förhållandevis vanliga former av skador i skelettet, såsom övertaliga fingrar och tår, pes equinovarus adductus (tidigare ofta kallat klumpfot), eller sammanväxningar finns det en klar överrepresentation av pojkar. Pojkar har också väsentligt högre risk än flickor att drabbas av multipla fosterskador.

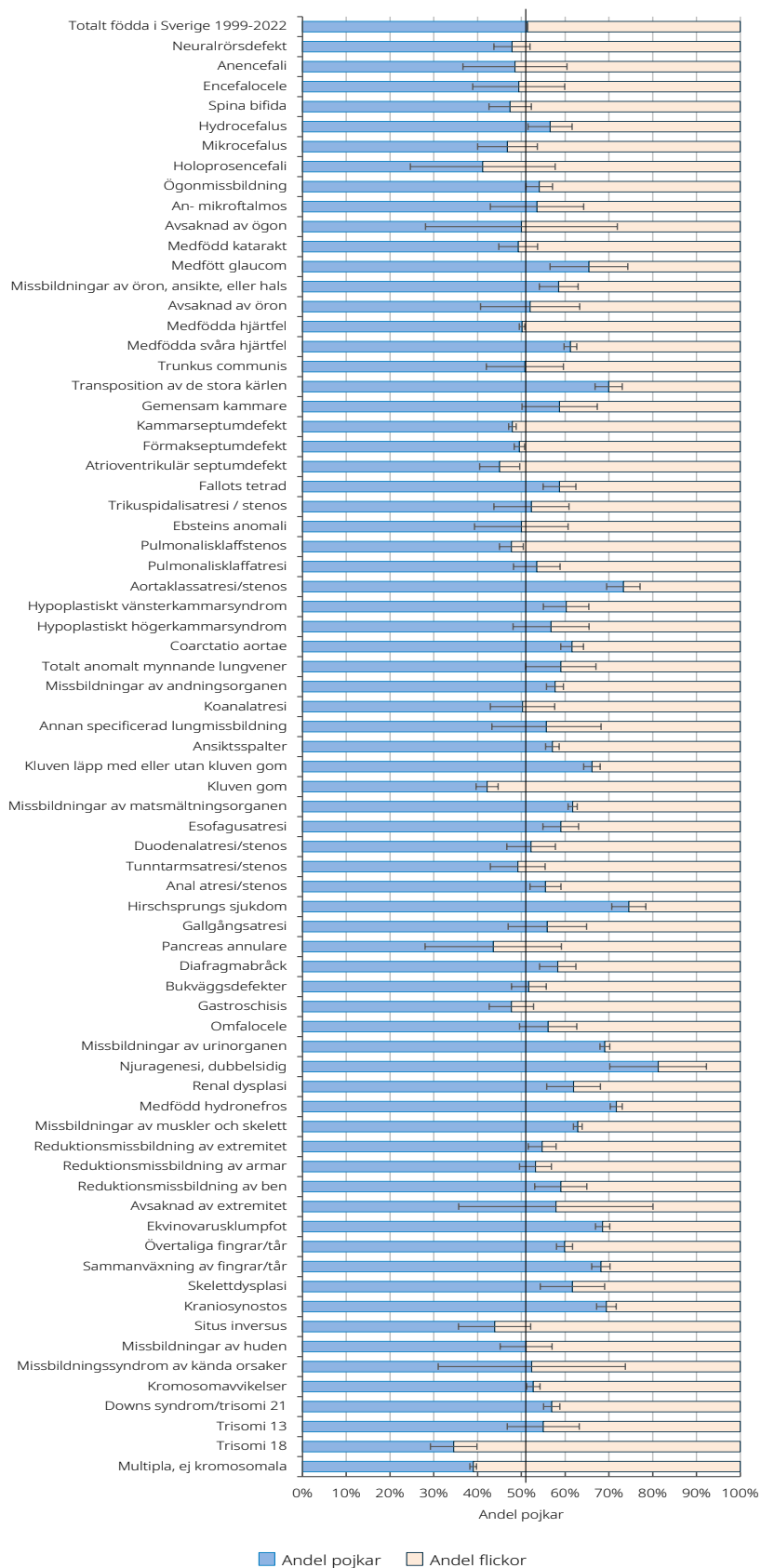
Det finns endast ett fåtal typer av fosterskador där flickor är i majoritet. Isolerad gomspalt är betydligt vanligare bland flickor än bland pojkar, medan läpp- gomspalt är vanligare hos pojkar. Eftersom läpp-gomspalt är ett vanligare tillstånd än isolerad gomspalt, är ändå pojkarna överrepresenterade

när ansiktsspalter räknas som en enda grupp.

Liknande förhållande kan ses vid kromosomavvikelser. Det finns en normal könsfördelning för hela gruppen av kromosomavvikelser, men pojkarna är överrepresenterade bland barn med Downs syndrom. Däremot är det fler flickor än pojkar som föddes med trisomi 18 (Edwards syndrom).

Hypospadi, ett tillstånd där urinröret mynnar på undersidan av penis (förekommer endast bland pojkar) är inte medräknat bland fosterskadorna som är listade i figur 7.

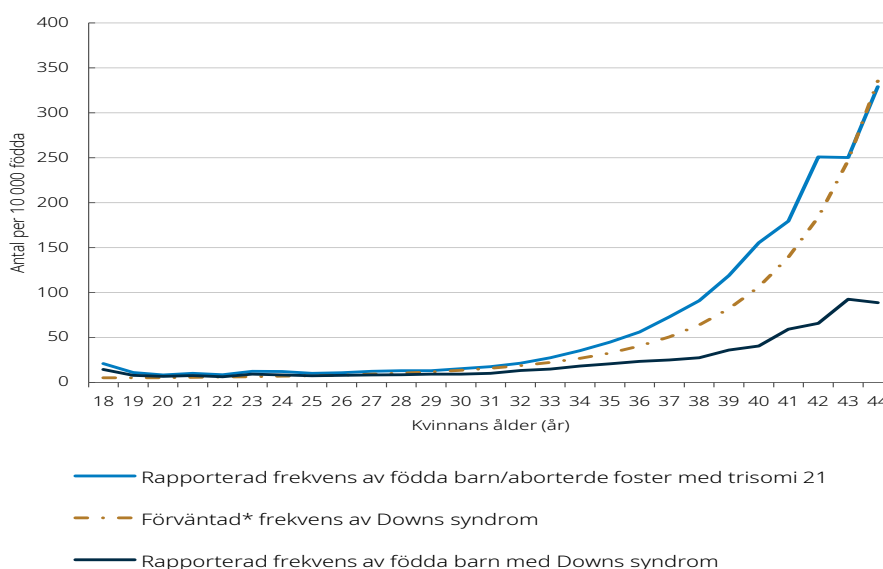
Figur 7. Könsfördelning bland barn födda med någon fosterskada/ kromosomavvikelse, 1999–2022



Kromosomavvikelser

Det är sedan länge känt att förekomsten av Downs syndrom/trisomi 21 hos barn och foster ökar med kvinnans ålder. Med hjälp av en formel publicerad av Lindsten et al. 1981 [2] kan med god precision beräknas den förväntade förekomsten av Downs syndrom bland födda barn vid olika mödraåldrar. Figur 8 visar den förväntade frekvensen (antal per 10 000 födda) barn födda med Downs syndrom i förhållande till kvinnans ålder. Figuren är baserad på data rapporterad 1999–2016. Sannolikheten för Downs syndrom ökar med stigande ålder hos modern, allt snabbare efter 30 års ålder, och drastiskt efter 40 års ålder.

Figur 8. Förväntad och rapporterad frekvens Downs syndrom/trisomi 21 efter kvinnans ålder, 1999–2016



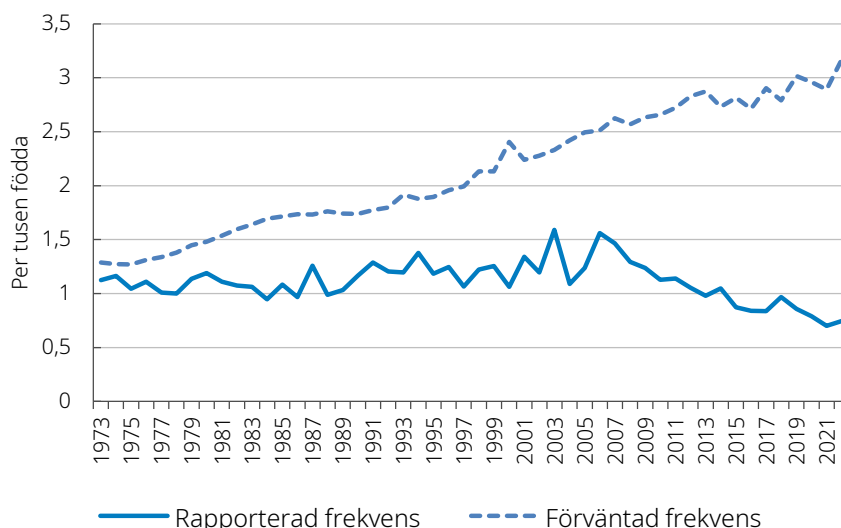
Källa: *Förväntad frekvens enligt Lindsten et al. 1981[2]

Det totala antalet rapporterade barn och foster med Downs syndrom/trisomi 21 stämmer någorlunda bra överens med det beräknade antalet som rapporterats under den angivna tidsperioden. Av figur 8 framgår dock att om antal födda barn och foster med trisomi 21 läggs ihop blir det ett något högre antal än det förväntade. Detta kan förklaras av att formeln för att räkna ut sannolikhet för Downs syndrom är baserad på sannolikhet bland födda barn. Eftersom risken för missfall är relativt hög vid kromosomavvikelser är det sannolikt att en del av de graviditeter som avbryts på grund av kromosomavvikelser aldrig hade resulterat i födda barn. Utifrån resultat i figur 8 kan det konstateras att med nuvarande rutiner för riktad fosterdiagnostik, speciellt bland gravida äldre kvinnor, avbryts en stor del av graviditeter med foster som har trisomi 21, vilket gör att förekomsten av Downs syndrom bland födda barn inte ökar i den utsträckning som förväntas med stigande mödraålder.

I Sverige, precis som i övriga delar i västvärlden, har medelåldern bland de födande kvinnorna ökat med tiden.

Figur 9 visar förekomst av Downs syndrom/trisomi 21 från 1973 per 1000 födda barn. Den streckade linjen visar den förväntade förekomsten med hänsyn tagen till åldersfördelningen bland födande kvinnor. Ökad användning av prenataldiagnostik leder till att andelen födda barn med Downs syndrom inte ökar som förväntat eftersom en stor andel av de kvinnor som får veta att de har ett foster med trisomi 21 väljer abort. Trots en ökande mödraålder låg andelen barn som föddes med Downs syndrom tämligen konstant mellan slutet av 1990-talet till ca år 2007. Därefter kan det konstateras ett trendbrott, och under de senaste åren ses en minskning av andelen barn födda med Downs syndrom.

Figur 9. Förväntad och rapporterad frekvens födda barn med Downs syndrom

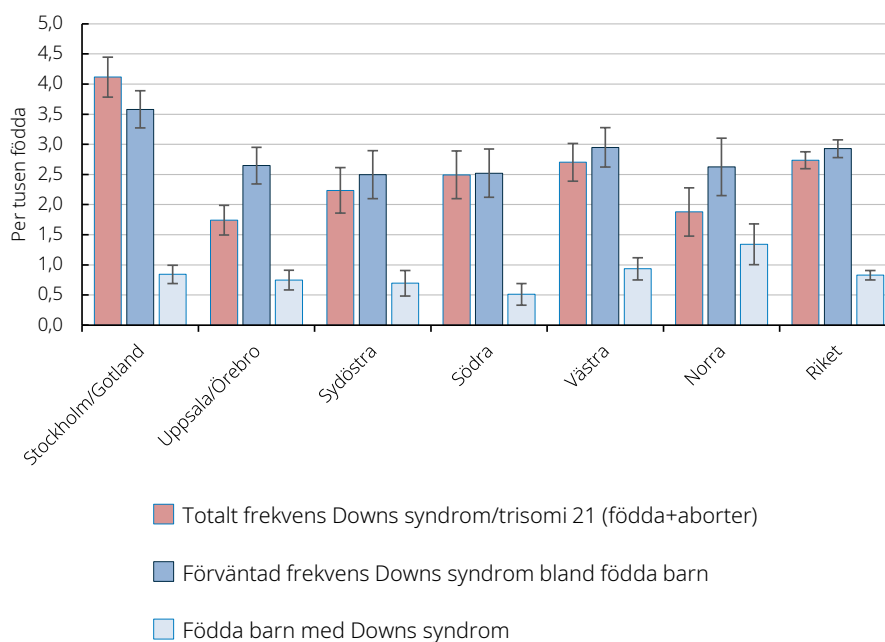


Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning. Förväntad frekvens enligt Lindsten et al., 1981 [4]

Åldersfördelningen hos födande kvinnor varierar kraftigt över landet, vilket således gör att det förväntas stora regionala skillnader vad gäller förekomst av Downs syndrom. Det är därför knappast meningsfullt att utan vidare jämföra andelen barn som föds med Downs syndrom mellan olika sjukvårdsregioner. I figur 10 visas, för varje sjukvårdsregion, det rapporterade antalet foster och barn (totalt), antal födda barn med Downs syndrom, samt förväntat antal (per 1 000 födda) barn och foster med Downs syndrom/trisomi 21 beräknat på åldersfördelningen bland kvinnor i respektive sjukvårdsregion för 2018–2022. De förväntade antalen per 1 000 födda är baserade på data som har sitt ursprung bland barn födda på 1970-talet innan fosterdiagnostiken var så utbyggd som den är nu.

För att få en ungefärlig uppskattning om hur stor slumpvariationen är vid den regionala jämförelsen anges 95-procentiga konfidensintervall. Dessa anger det intervall som den "sanna" frekvensen med 95 procent 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 det faktum att kvinnorna i Stockholm i genomsnitt är äldre när de föder barn än vad kvinnorna är i andra delar av Sverige. I Stockholm-Gotland observeras ett väsentligt högre rapporterat antal barn och foster med Downs syndrom än de beräknade frekvenserna.

Figur 10. Observerad och förväntad frekvens av födda barn/foster med Downs syndrom/trisomi 21 per sjukvårdsregion, 2018–2022



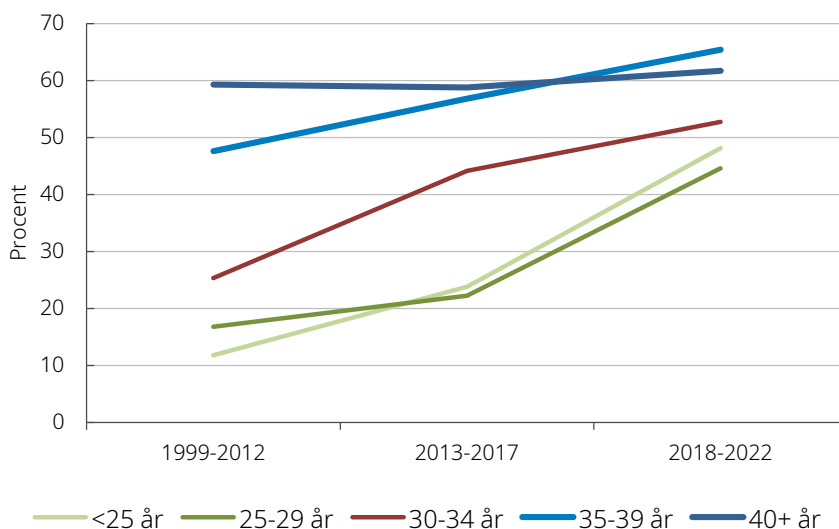
Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning.

Detta kan bero på att en del av de inducerade aborterna avbryter graviditeter som skulle ha slutat med missfall och aldrig resulterat i några födda barn med Downs syndrom. Trots en hög förväntad frekvens Downs syndrom i Stockholm/Gotland låg andelen födda barn med Downs syndrom i Stockholm vid genomsnittet för riket. Lägst frekvens födda barn med Downs syndrom fanns i den södra sjukvårdsregionen, och högst frekvens fanns i den norra. (Figur 10).

Eftersom sannolikheten för att barnet kan ha Downs syndrom stiger markant med kvinnans ålder har fosterdiagnostiken hittills framförallt riktat sig till de äldre kvinnorna. Speciellt tidigare, då invasiva metoder såsom fostervattenprov var de enda metoder som fanns att tillgå, var det enbart äldre kvinnor som erbjöds provtagning. Ungefär 40 procent av alla barn som föddes med Downs syndrom under 1999–2017 var dock födda av kvinnor som var under 35 år, år 2018-2022 var motsvarande andel 38 procent. Med

införande av kombinerat ultraljud och biokemiskt prov (KUB-test), erbjuds alltfler kvinnor i alla åldrar icke-invasiva undersökningar för att upptäcka en eventuell ökad sannolikhet för kromosomavvikelse. Detta gör att en allt större andel foster med trisomi 21 till yngre mödrar diagnostiseras, och kvinnan i ett tidigt skede kan ta ställning till abort i förekommande fall. Vid förhöjd sannolikhet för kromosomförändring erbjuds invasiv provtagning från fostervatten eller placenta. Numera erbjuder vissa landsting även NIPT (Non-Invasive Prenatal Testning) som ett alternativ till invasiv diagnostik. NIPT är en ny analys av fostrets DNA genom undersökning av moderns blod. Med hjälp av NIPT kan hög eller låg sannolikhet för kromosomavvikelse fastställas med hög precision. Studier av NIPT har visat mycket hög upptäckandegrad med samtidigt låg andel falskt positiva resultat [3]. Offentligt finansierad NIPT erbjuds idag inte som ett första screeninginstrument, utan enbart när kvinnans foster har en förhöjd sannolikhet för trisomi 21 och/eller trisomi 13/18. Redan idag kan dock föräldrar välja att utföra NIPT-test privat och betala hela kostnaden själv. Socialstyrelsen har ingen statistik över privat (inom- eller utomlands) analyserade NIPT-test, och dessa kan bli en faktor som kan påverka andel avbrytande i en snar framtid.

Figur 11 visar andel av alla foster och barn som rapporterats med Downs syndrom/trisomi 21 som utgjordes av aborter vid olika mödraåldrar. Som väntat har andelen aborter bland foster till yngre kvinnor markant ökat med tiden, för kvinnor under 30 år från cirka 15 procent till ca 45 procent under den senaste femårsperioden. Även bland kvinnor 30-34 år, respektive 35-39 år skedde en signifikant ökning av andelen aborter bland foster och barn med trisomi 21. Bland kvinnor äldre än 40 år låg däremot andelen aborter bland alla barn och foster med Downs syndrom/trisomi 21 tämligen konstant kring 60 procent mellan 1999 och 2022.

Figur 11. Andel avbrytande vid trisomi 21 per kvinnans ålder och tidsperiod

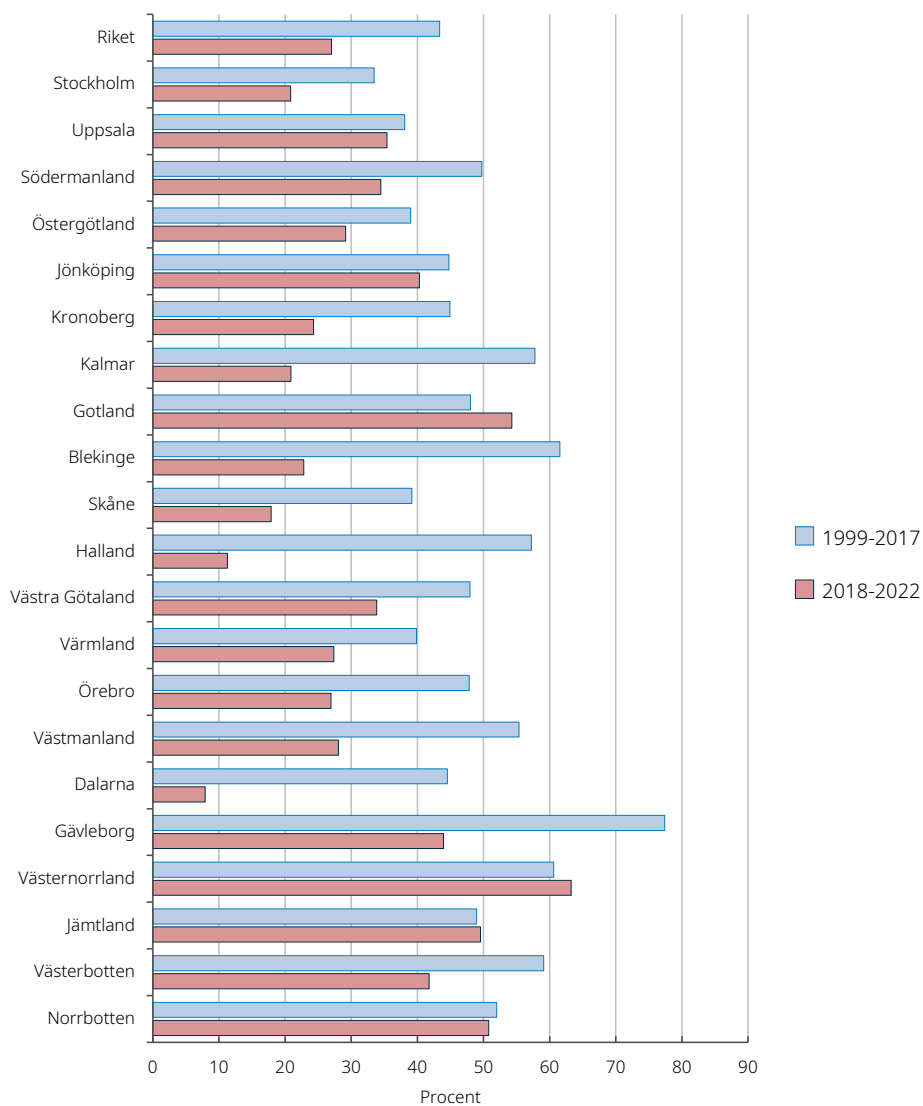
Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning.

Som tidigare framhållits, är det inte meningsfullt att studera frekvens födda barn med Downs syndrom i olika regioner utan att beakta kvinnornas åldrar. Figur 12 visar hur många barn som föds med Downs syndrom i förhållande till det förväntade antalet bland födande kvinnor boende i olika regioner. Även om Downs syndrom är ganska vanligt är antalen i de olika regionerna ibland ganska små. Det finns därför en betydande osäkerhet i skattningarna. Utfallet bör därför tolkas med försiktighet.

Andelen barn födda med Downs syndrom mellan 1999–2017 och 2018–2022 sjönk i de flesta regionerna. Det fanns dock stora variationer över landet. Under den senaste femårsperioden fanns den allra lägsta andelen observerade/förväntade barn med Downs syndrom i Dalarna, Halland, och Skåne (mindre än 20 procent av det förväntade antalet). Motsvarande andel var vid samma period över 60 procent i Västernorrland, och mellan 40 och 50% i Norrbotten, Västerbotten, Jämtland, och Gävleborg. Eftersom det tidigare har konstaterats att andelen aborter är högre bland äldre kvinnor än yngre, kan det misstänkas att län där det är förhållandevis många yngre kvinnor som föder barn har en något högre andel observerade/förväntade ratio än län med där det finns förhållandevis många äldre kvinnor som föder barn. Detta faktum kan möjligtvis förklara skillnaderna till en viss del. Dock är det troligt att de mycket varierande frekvenserna av barn födda med Downs syndrom framförallt beror på olika tillgång till fosterdiagnostik (framförallt KUB-test) i de olika regionerna, men variationen kan också bero på att kvinnor i olika landsändar har olika inställning till fosterdiagnostik och abort. Också skillnader i hur stödsystemet för personer med Downs syndrom och deras anhöriga fungerar i de olika regionerna kan påverka kvinnorna i beslutet. Tabell III i

tabellbilagan visar detaljerat antal och förväntat antal födda barn med Downs syndrom i de olika regionerna.

Figur 12. Observerat antal barn födda med Downs syndrom uttryckt som procent av det förväntade antalet* per moders boenderegion



Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning.

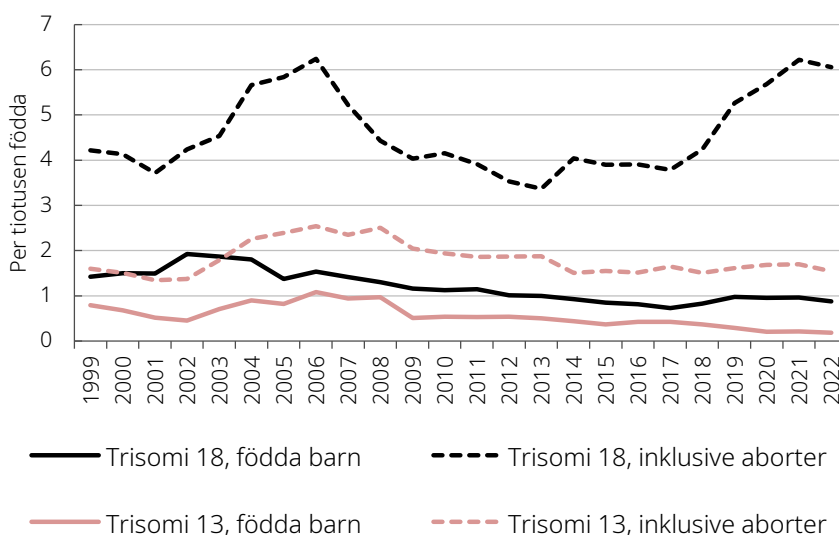
* Förväntad frekvens enligt Lindsten et al., 1981 [2]

På grund av den ökande mödraåldern har en stegring av antalet barn och foster med trisomi 13 (Patau's syndrom) och 18 (Edwards syndrom) observerats under de senaste åren. Den ökade användningen av fosterdiagnostik har dock resulterat i att det inte kan ses någon ökning, utan istället ses en signifikant minskning av antalet födda barn med dessa kromosomavvikelser, (figur 13).

Eftersom både trisomi 13 och 18 är ovanliga tillstånd, kan slumpen göra så att incidensen varierar kraftigt år från år. För att kunna urskilja några

mönster har det därför använts en utjämningsteknik i figur 13 (3-års glidande medelvärden). År 2022 avbröts cirka 80 procent av graviditeter med foster som hade trisomi 13 eller 18. Den höga andelen aborter kan förklaras av att både trisomi 13 och trisomi 18 är så allvarliga tillstånd att det är mycket sällsynt att barn, om det föds, lever till tre års ålder.

Figur 13. Frekvens trisomi 13 och trisomi 18, 1999–2022 (3-års glidande medelvärden)



Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

Fosterskador utan kromosomavvikelser

Neuralrörsdefekter

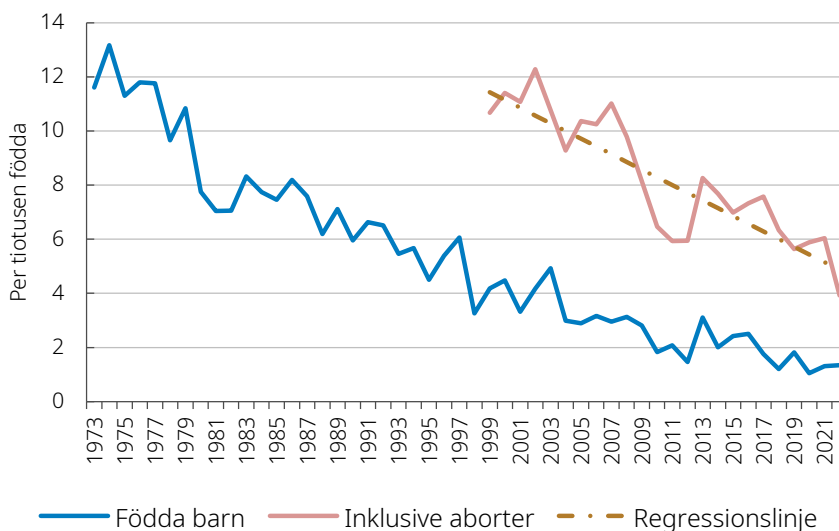
Neuralrörsdefekter (NTD - Neural Tube Defects) är en grupp av fosterskador som uppkommer tidigt i graviditeten genom att neuralplattan eller neuralröret inte sluter sig korrekt. De skador som ingår i gruppen är ryggmärgsbräck (spina bifida), hjärnbräck (encefalocele), och avsaknad av hjärna (anencefali). De flesta av de tillstånd som ingår i gruppen är ofta allvarliga, och anencefali är oförenligt med liv. Spina bifida occulta är inte inte medräknad bland neuralrörsdefekterna eftersom tillståndet inte innebär någon påverkan på ryggmärgen.

Frekvensen rapporterade barn och foster med NTD har endast kunnat studeras sedan 1999 då även avbrutna graviditeter började registreras på nationell basis (figur 14). Andelen födda barn som hade NTD sjönk kraftigt under 1973–1998. En anledning till minskningen som ofta framhållits är att allt fler graviditeter med foster med NTD avbrutits (figur 14). Av figuren

framgår det dock att det skett en betydande minskning av NTD sedan 1999 även om aborter på grund av fosterskador inkluderas i beräkningen.

Figur 14. Födda barn med neuralrörsdefekter (NTD*), 1973–2016 samt totala antalet födda barn och aborterade foster med NTD, 1999–2022

*NTD inkluderar anencefali, encefalocele och spina bifida



Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

Neuralrörsdefekter och Folsyra

Den sjunkande frekvensen barn som föds med NTD tycks således inte kunna förklaras enbart av förbättrad prenataldiagnos. Nedgången från 1999 är statistiskt signifikant (ca 2,5% årlig nedgång, $p < 0,001$), och beror således sannolikt inte på slumpen. Det finns internationella rapporter som talar för att tillsats av folsyra skulle kunna minska risken för NTD, och några länder berikar därför vissa livsmedel med folsyra.[4] I Sverige finns inga rekommendationer att tillsätta folsyra till livsmedel. Dock rekommenderar Livsmedelsverket alla kvinnor som planerar en graviditet att börja äta folsyratillskott redan före graviditeten.

Det har visats att betydelsen av folsyra för uppkomsten av neuralrörsdefekter skiljer sig åt mellan etniska grupper [5]. Det är idag inte klarlagt om den svenska populationen har en så pass låg folsyrastatus att folsyratillskott på något avgörande sätt kan minska risken för neuralrörsdefekter. Vid första mödrahälsovårdsbesöket intervjuas kvinnorna om läkemedelsanvändning under tidig graviditet. Tyvärr är det endast en liten del av kvinnorna som rapporterar att de använt folsyra – förmodligen ser man inte användning av olika vitamintabletter som läkemedel. Det finns dock anledning att tro att användning av folsyra ökat sedan 1999. År 1999 var det en knapp procent av alla kvinnor som uppgav att de använt folsyra under tidig graviditet medan motsvarande andel 2018–2022 var ungefär

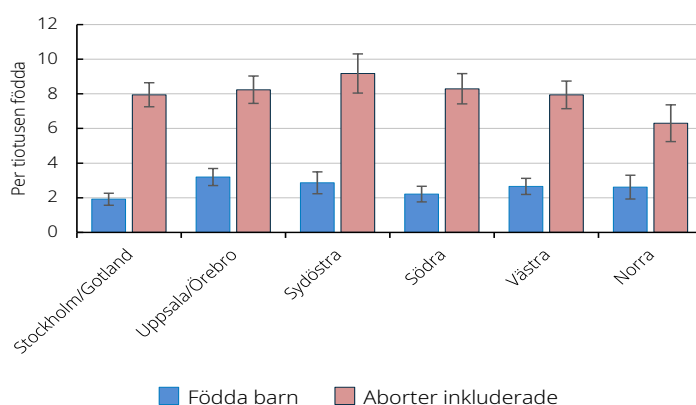
25%. Samtidigt som folsyraanvändning ökade markant bland gravida kvinnor, minskade alltså incidensen av NTD. Det går inte att dra någon slutsats om orsakssamband av observationen, men ingenting talar emot att den skyddande effekt av folsyra som rapporterats från olika delar av världen även gäller i den svenska populationen. Nedgången av andelen barn och foster med NTD skulle dock teoretiskt sett kunna förklaras av en allt sämre grad av rapportering av aborterade foster med NTD, men det finns inte mycket som tyder på att så är fallet.

Neuralrörsdefekter- skillnader mellan sjukvårdsregioner

Figur 15 visar att det finns skillnader mellan sjukvårdsregioner vad gäller NTD-frekvens. Det är främst den Sydöstra sjukvårdsregionen som har en hög totalfrekvens, och Stockholmsregionen som har en låg frekvens bland födda barn, som utmärker sig. För födda barn bygger resultaten i denna rapport på tre olika källor, och får därför anses vara tämligen robusta. När det gäller aborter är estimaten mer osäkra eftersom FoK är den enda datakällan. Den låga frekvensen av NTD bland barn till kvinnor som förlöst i Stockholm är därför anmärkningsvärd. Frekvensen födda barn med NTD är t.ex. endast 60 procent av motsvarande frekvens i grannregionen Uppsala-Örebro (1,9 per tiotusen jämfört med 3,2 per tusen, $p < .001$). Om aborter på grund av NTD räknas in var frekvensen likartad mellan Stockholm och Uppsala-Örebro. Det är svårt att veta om det finns en genuint låg frekvens av NTD i Stockholmsregionen, och om detta i så fall beror på en förhållandevis bra nutritionsstatus bland kvinnor i Stockholm, genetiska orsaker, eller någon annan samvarierande faktor.

Figur 16 visar abortfrekvensen vid NTD, uppdelat på sjukvårdsregion och typ av NTD. Det framgår av figuren att abortfrekvensen vid anencefali är omkring 90 procent i samtliga sjukvårdsregioner. Allra högst var andelen aborter vid anencefali i Norra sjukvårdsregionen (100 procent).

Figur 15. Andel födda barn och barn/foster med neuralrördefekter, per region, 1999–2022

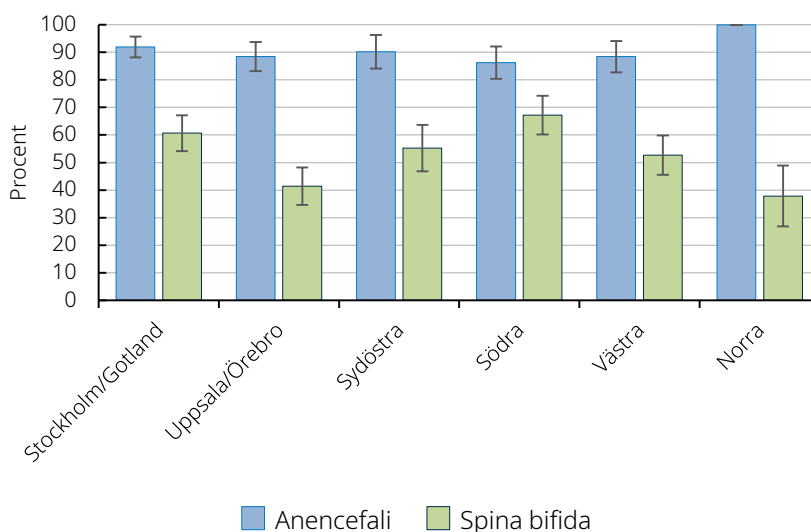


Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

Figur 16 visar abortfrekvensen vid NTD, uppdelat på sjukvårdsregion och typ av NTD. Det framgår av figuren att abortfrekvensen vid anencefali är omkring 90 procent i samtliga sjukvårdsregioner. Allra högst var andelen aborter vid anencefali i Norra sjukvårdsregionen (100 procent).

Anencefali är lätt att upptäcka vid rutinultraljud, och eftersom skadan är oförenlig med liv aborteras de allra flesta foster med anencefali om skadan upptäcks. Encefalocele är mindre vanligt och skattningen därmed blir mer osäkra, och visas därför inte i denna figur.

Figur 16. Andel aborter bland alla barn/foster med neuralrördefekter per sjukvårdsregion, 1999–2022



Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

När det gäller spina bifida är skattningen relativt säkra, och det kan konstateras att det finns skillnader mellan sjukvårdsregionerna. Högst andel

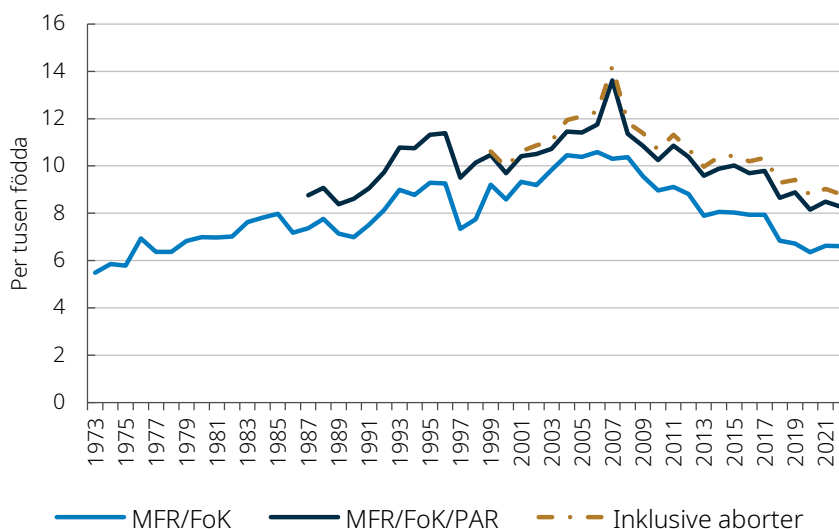
aborter görs i den Södra sjukvårdsregionen (67 procent), tätt följt av Stockholm-Gotland och den Sydöstra sjukvårdsregionen. Den Norra sjukvårdsregionen har i särklass lägst andel aborter bland foster och barn med spina bifida. Skillnaderna kan dels tänkas bero på olika effektiva fosterdiagnostiska metoder, men även på olika förhållningssätt till handikapp såsom spina bifida i olika delar av landet. Att skillnaderna skulle bero på systematiskt olika rapporteringsgrad förefaller orimligt eftersom siffrorna gällande abortfrekvens av anencefalierna var så samstämmiga.

Hjärtfel

Hjärtfel är den i särklass vanligaste gruppen av fosterskador men den kliniska betydelsen av de olika hjärtfelen varierar kraftigt.

Tillståndspanoramata varierar från tillstånd som kan upptäckas direkt efter födseln, men som sedan knappt ger sig till känna, till tillstånd som kräver serier av komplicerade operationer för att barnet ska överleva. I figur 17 visas frekvensen medfödda hjärtfel som rapporterats 1973-2022. I figuren syns en ökning av hjärtfel från 1973 till 2007, varefter den rapporterade frekvensen möjligtvis minskat något. Det är rimligt att anta att den äkta frekvensen av hjärtfel har legat ganska konstant. Av figuren framgår det som framhävts tidigare, nämligen att många hjärtfel inte diagnostiserats förrän efter nyföddhetsperioden. Detta bekräftas med betydande tillskott av diagnoser från PAR.

Figur 17. Frekvens medfödda hjärtfel 1973-2022

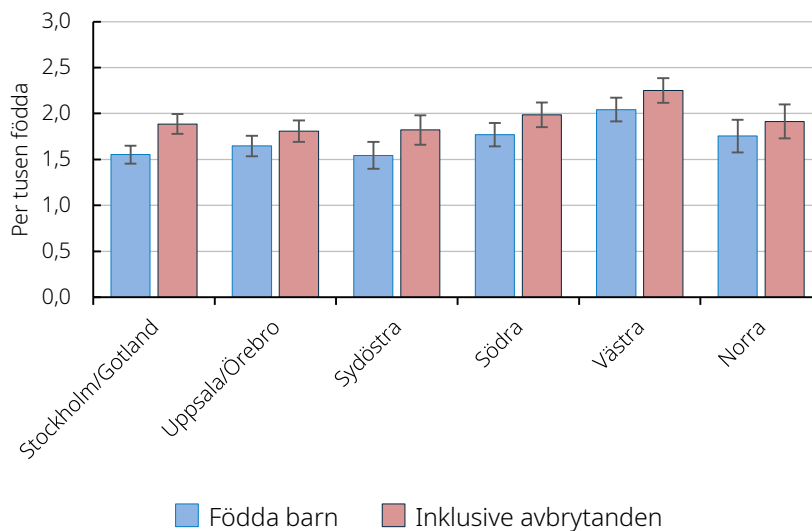


Källa: Medicinska födelseregistret (MFR), Patientregistret (PAR), Registret för fosterskadeövervakning (FoK)

Andelen barn med hjärtfel tycks stort sett vara likartad i de olika sjukvårdsregionerna, framför allt bland de svårare hjärtfelen (figur 17). Något högre frekvenser av födda barn med allvarliga hjärtfel kan dock skönjas i de Västra och Södra sjukvårdsregionerna.

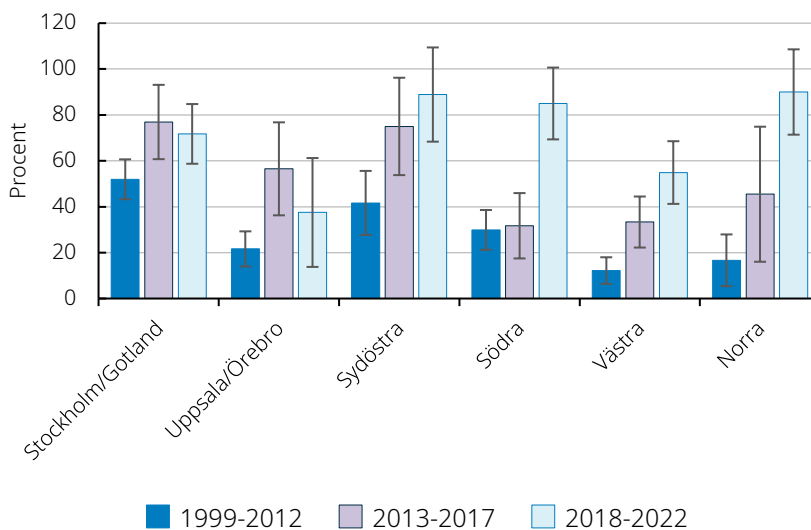
Av figurer 17 och 18 framgår att det i regel är ovanligt med abort på grund av något hjärtfel. Abortfrekvensen beror dock (se tabell I, bilaga I) på typ av hjärtfel. I Figur 19 visas andelen aborter bland foster med enkammarhjärta, vilket är en grupp av mycket allvarliga hjärtfel (hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom, trikuspidalatresi, och dubbelt inflöde till vänster kammare), uppdelade på tidsperiod och sjukvårdsregion.

Figur 18. Andel svåra hjärtfel* bland födda barn, per sjukvårdsregion, 1999–2022



Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

*Till de svåra hjärtfelen räknas: Trunkus communis, Transposition av de stora kärlen, Gemensam kammare, Atrioventrikulär septumdefekt, Fallots tetrad, Pulmonalklaffatresi, Trikuspidalisatresi/ stenosis, Ebsteins anomali, Aortaklaffatresi/stenosis, Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom, Coarctatio aortae, samt Totalt anomalt mynnande lungvener.

Figur 19. Andel aborter bland alla foster/barn diagnostiserade med enkammarhjärtan

Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

Figur 19 visar att andelen aborter av foster med enkammarhjärtan har ökat i samtliga regioner, vilket med största säkerhet beror på förbättrade diagnosmetoder. Det finns skillnader mellan sjukvårdsregionerna, men dessa har minskat med åren. Under den senare perioden aborterades runt 70 procent av alla foster med enkammarhjärtan i fyra av de sex sjukvårdsregionerna. Lägre frekvenser sågs i Uppsala/Örebro (38 procent) och i den Västra sjukvårdsregionen (57%). Det tycks alltså som om skillnaderna mellan sjukvårdsregionerna har minskat med åren, vilket kan tyda på en allt mer jämlik tillgång till avancerad prenataldiagnostik. Det bör dock lyftas att det inte är så många föräldrar som berörs eftersom gruppen av dessa allvarliga hjärtfel är liten - ungefär 40 barn och foster diagnostiseras i Sverige varje år. Senare i rapporten kommer det att behandlas hur överlevnaden ser ut bland barn med denna typ av fosterskador.

Överlevnad

I detta avsnitt kommer ett-årsöverlevnaden av några utvalda, potentiellt livshotande, fosterskador att behandlas. Tabell 2 visar, ett urval av fosterskador samt Downs syndrom, antal aborter, dödfödda och neonatalt döda barn, samt döda 1–12 månader efter födelsen. Dödsålder för födda barn hämtades dels från MFR, dels från SCBs register över avlidna. Av tabellen framgår det att andelen aborter är relativt hög bland de utvalda fosterskadorna - många ligger mellan 25 procent och 50 procent, vilket vittnar om både hög sannolikhet för upptäckt, och dessutom att fosterskadorna upplevs så pass allvarliga att abort övervägs när diagnosen har ställts.

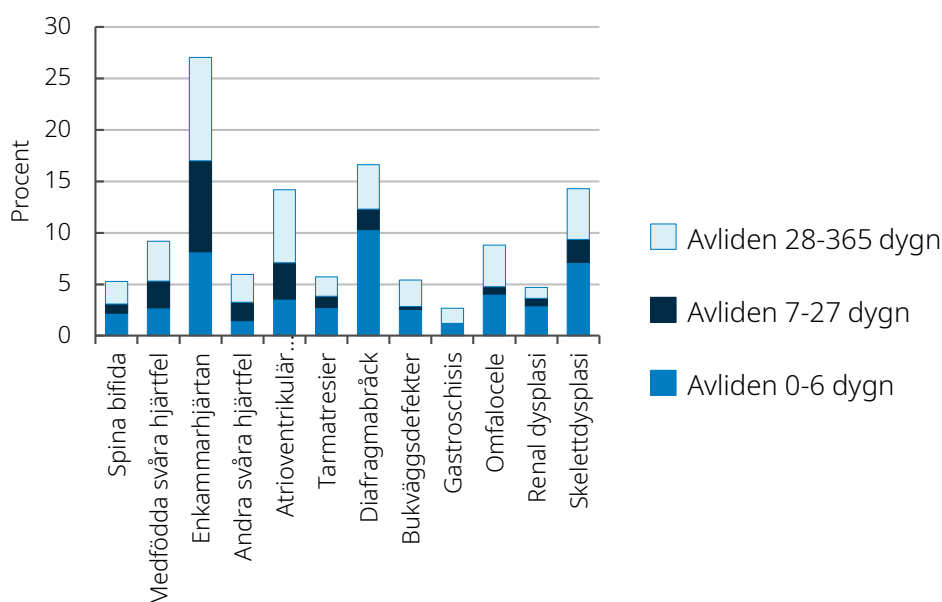
Tabell 2. Andel aborter, dödfödda barn, och avlidna under första levnadsåret bland barn och foster med potentiellt livshotande skador, samt barn/foster med trisomi 21.

	Aborter		Dödfödda		Döda dag 0		Döda 1-6dgr		Döda 7-27dgr		Döda 1-12m		Levande, 1år		Totalt Registrerade
	n	(%)	n	(%)	n	(%)	N	(%)	n	(%)	N	(%)	n	(%)	N
Spina bifida	543	(54.1)	6	(0.6)	3	(0.3)	7	(0.7)	4,	(0.4)	10	(1.0)	431	(42.9)	1004
Medfödda svåra hjärtfel	603	(11.7)	17	(0.3)	39	(0.8)	83	(1.6)	118	(2.3)	176	(3.4)	4112	(79.9)	5148
Enkammarhjärtan	358	(37.8)	2	(0.2)	11	(1.2)	37	(3.9)	52	(5.5)	59	(6.2)	429	(45.3)	948
Andra svåra hjärtfel	181	(5.2)	9	(0.3)	18	(0.5)	30	(0.9)	59	(1.7)	88	(2.5)	3084	(88.9)	3469
Atrioventrikulär septumdefekt	53	(9.4)	2	(0.4)	5	(0.9)	13	(2.3)	18	(3.2)	36	(6.4)	435	(77.4)	562
Tarmatresier	131	(5.9)	16	(0.7)	22	(1.0)	35	(1.6)	23	(1.0)	40	(1.8)	1972	(88.1)	2239
Diafragmabräck	172	(22.0)	8	(1.0)	42	(5.4)	20	(2.6)	12	(1.5)	26	(3.3)	502	(64.2)	782
Bukväggsdefekter	351	(32.9)	14	(1.3)	6	(0.6)	12	(1.1)	2	(0.2)	18	(1.7)	664	(62.2)	1067
Gastroschisis	86	(17.0)	7	(1.4)	1	(0.2)	4	(0.8)	0	(0.0)	6	(1.2)	402	(79.4)	506
Omfalocle	228	(45.0)	7	(1.4)	3	(0.6)	8	(1.6)	2	(0.4)	11	(2.2)	248	(48.9)	507
Renal dysplasi	108	(28.1)	0	(0.0)	5	(1.3)	3	(0.8)	2	(0.5)	3	(0.8)	263	(68.5)	384
Skelettdysplasi	201	(52.3)	1	(0.3)	9	(2.3)	4	(1.0)	4	(1.0)	9	(2.3)	156	(40.6)	384
Downs syndrom/trisomi 21	2217	(44.6)	40	(0.8)	10	(0.2)	21	(0.4)	15	(0.3)	59	(1.2)	2611	(52.5)	4973

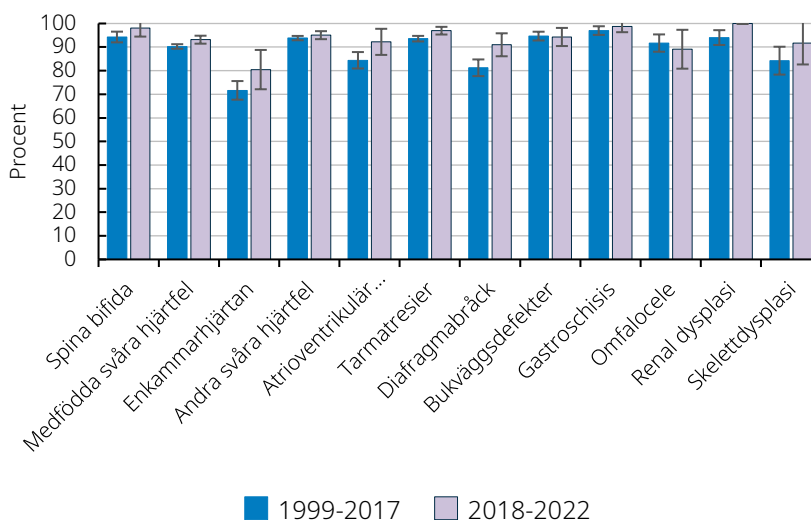
Figur 20 visar överlevnaden bland levande födda barn med ett urval av medfödda fosterskador. Aborter, dödfödda barn, barn med kromosomavvikelser är exkluderade. Figuren visar att dödligheten är betydande bland barn med de utvalda fosterskadorna, detta med undantag för gastroschisis som enbart visar en viss överdödlighet under de första dagarna. Gastroschisis är ett tillstånd som beror på att bukväggen inte slutit sig så att fostrets tarmar ligger utanför buken. Många av de andra fosterskadorna har en betydande mortalitet även under neonatal- och spädbarnsperioderna.

Figur 21 visar att ett-årsöverlevnaden har ökat markant och statistiskt säkerställt vid enkammarhjärta och diafragmabräck. Övriga skillnader i överlevnad mellan perioderna ligger inom den statistiska felmarginalen.

Figur 20. Dödlighet under första levnadsåret bland levande födda utan kromosomavvikelser.



Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

Figur 21. 1-års överlevnad vid ett antal selekterade fosterskador per tidsperiod. Rapporterade fosterskador exkluderade.

Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

Till de svåra hjärtfelen räknas: Trunkus communis, Transposition av de stora kärlen, Gemensam kammare, Atrioventrikulär septumdefekt, Fallots tetrad, Pulmonalklaffatresi, Trikuspidalisatresi/ stenosis, Ebsteins anomali, Aortaklaffatresi/stenosis, Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom, Coarctatio aortae, samt Totalt anomalt mynnande lungvener.

Det fanns ingen skillnad i överlevnad mellan pojkar och flickor med samma typ av fosterskada, och inte heller någon skillnad i överlevnad beroende på om modern var född inom eller utom Norden (data visas inte).

Eftersom barn med Downs syndrom också har en ökad benägenhet för allvarliga fosterskador, framförallt svåra hjärtfel och tarmatresier, beror en del av överdödligheten bland barn med Downs syndrom på dessa fosterskador och inte på kromosomavvikelsen. Tabell 3 visar överlevnaden under första levnadsåret bland födda barn med Downs syndrom per närvaro av potentiellt livshotande fosterskador. Överlevnaden beror till viss del på närvaro av fosterskador, men ett-årsöverlevnaden är ändå tämligen hög (97,7 procent för hela gruppen med Downs syndrom).

Tabell 3. Överlevnad bland barn med Downs syndrom med eller utan fosterskador,

Källa: Medicinska födelseregistret, Patientregistret, Registret för fosterskadeövervakning

	Överlevnad, 1 år		Totalt
	N	(%)	N
Medfödda hjärtfel	1302	(96.7)	1346
Medfödda svåra hjärtfel	551	(94.8)	581
VSD/ASD	894	(97.8)	914
Atrioventrikulär septumdefekt	493	(95.0)	519
Missbildningar av matsmältningsorganen	232	(95.9)	242

Tarmatresier	150	(94.9)	158
Missbildningar av urinorganen	29	(93.5)	31
Downs syndrom utan livshotande missbildning	1221	(98.9)	1234
Totalt, Downs syndrom	2654	(97.7)	2716

Avslutande kommentar

Fosterskaderapporten visar att den totala andelen fosterskador och kromosomavvikelser som rapporterats till Socialstyrelsen varit stabil över tid men att andelen aborter på grund av fosterskada/kromosomavvikelse har ökat med tillgängligheten av fosterdiagnostik. Detta gör att andelen barn som föds med Downs syndrom eller någon annan kromosomavvikelse har minskat mellan 2007 och 2022. När det gäller neuralrörsdefekter, tycks det föreligga en stadig och kraftig nedgång i incidensen (ungefär 2,5% årlig minskning av incidens mellan 1999 och 2022). Denna nedgång kan inte förklaras enbart av förbättrad fosterdiagnostik, utan verkar spegla en faktisk sjunkande risk för denna grupp av allvarliga fosterskador. Rapporten påvisar betydande skillnader mellan regioner och sjukvårdsregioner då det gäller andel aborter bland rapporterade fosterskador eller kromosomavvikelser beroende på i vilket län kvinnorna var bosatta, men skillnaderna tycks minska över tiden. Andel födda barn med Downs syndrom i förhållande till det förväntade antalet varierade från under 20 procent i regioner med låg andel, till 50–60 procent av det förväntade antalet i regioner med förhållandevis hög andel födda barn med Downs syndrom.

Referenser

1. Källén B. Epidemiology of human congenital malformations. Springer international publishing Switzerland 2014.
2. Lindsten J, Marsk L, Berglund K, Iselius L, Ryman N, Anneren G, et al. Incidence of Down's syndrome in Sweden during the years 1968–1977. Human genetics Supplement. 1981;2:195-210.
3. Norton ME1, Jacobsson B, Swamy GK, Laurent LC, Ranzini AC, Brar H, Tomlinson MW, Pereira L, Spitz JL, Hollemon D, Cuckle H, Musci TJ, Wapner RJ. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. N Engl J Med. 2015 Apr 23;372(17):1589-97.
4. De-Regil LM1, Peña-Rosas JP, Fernández-Gaxiola AC, Rayco-Solon P. Effects and safety of periconceptional oral folate supplementation for preventing birth defects. Cochrane Database Syst Rev. 2015 Dec 14;(12):CD007950.
5. Osterhues A, Ali NS, Michels KB. The role of folic acid fortification in neural tube defects: a review. Critical reviews in food science and nutrition. 2013;53(11):1180-90.
6. Svensk författningssamling (SFS). Förordning (2001:707) om patientregister hos Socialstyrelsen. Utfärdat 2001-09-06.
7. Socialstyrelsen 2014. Ändrad rapportering av fosterskador och kromosomavvikelser från 2013.
<http://www.socialstyrelsen.se/publikationer2014/2014-2-13>.

Bilaga 1. Tabeller

Tabell I: Frekvens av olika typer av fosterskador bland födda barn och bland foster efter abort.

År 2018–2022 har jämförts med 1999–2017 (oddskvot), samt analys om förekomst av linjär ökning/minskning (oddskvot per 1-års steg erhållna med logistisk regressionsanalys). Statistiskt säkerställda ökning/minskningar är fetstils-markerade. Inga justeringar har gjorts för ålder eller andra möjliga samvarierande faktorer. Ingen justering har gjort för multipla jämförelser

Typ av fosterskada/kromosomavvikelse	Födda barn		Totalt, födda barn eller avbrytanden				Totalt, födda barn eller avbrytanden					
	1999–2017		2018–2022		1999–2017		2018–2022		Odds Ratio 2018–2022 versus 1999–2017		Odds Ratio per 5-årsökning (trend test)	
	n	per 10000	n	per 10000	n	per 10000	n	per 10000	Odds Ratio	95%CI	Odds Ratio	95%CI
Totalt födda (referens)	2 014 457		568 172		2 014 457		568 172					
Neuralrörsdefekt	558	(2.77)	74	(1.3)	1690	(8.39)	299	(5.26)	0.63	0.56-0.71	0.84	0.81-0.86
Anencefali	66	(0.33)	8	(0.14)	638	(3.17)	94	(1.65)	0.52	0.42-0.65	0.83	0.79-0.88
Encefalocele	86	(0.43)	11	(0.19)	208	(1.03)	45	(0.79)	0.77	0.56-1.06	0.85	0.78-0.93
Spina bifida	406	(2.02)	55	(0.97)	844	(4.19)	160	(2.82)	0.67	0.57-0.79	0.84	0.80-0.88
Hydrocefalus	366	(1.82)	62	(1.09)	656	(3.26)	139	(2.45)	0.75	0.63-0.90	0.83	0.79-0.87
Mikrocefalus	181	(0.9)	50	(0.88)	191	(0.95)	54	(0.95)	1.00	0.74-1.35	0.99	0.90-1.08
Holoprosencefali	42	(0.21)	7	(0.12)	119	(0.59)	31	(0.55)	0.92	0.62-1.37	0.92	0.82-1.04
Ögonmissbildning	921	(4.57)	256	(4.51)	934	(4.64)	256	(4.51)	0.97	0.85-1.11	0.96	0.92-1.00

An- mikroftalmos	93	(0.46)	20	(0.35)	103	(0.51)	20	(0.35)	0.69	0.43-1.11	0.93	0.81-1.05
Avsaknad av ögon	29	(0.14)	2	(0.04)	36	(0.18)	2	(0.04)	0.20	0.05-0.71	0.85	0.68-1.08
Medfödd katarakt	394	(1.96)	118	(2.08)	394	(1.96)	118	(2.08)	1.06	0.86-1.30	1.05	0.98-1.12
Medfött glaucom	93	(0.46)	21	(0.37)	93	(0.46)	21	(0.37)	0.80	0.50-1.28	0.78	0.68-0.90
Missbildningar av öron, ansikte, eller hals	423	(2.1)	95	(1.67)	432	(2.14)	96	(1.69)	0.79	0.63-0.98	0.87	0.81-0.92
Avsaknad av öron	78	(0.39)	14	(0.25)	79	(0.39)	15	(0.26)	0.67	0.39-1.16	0.79	0.68-0.92
Medfödda hjärtfel	19697	(97.78)	4499	(79.18)	20320	(100.87)	4742	(83.46)	0.83	0.80-0.85	0.95	0.94-0.96
Medfödda svåra hjärtfel	3684	(18.29)	861	(15.15)	4109	(20.4)	1039	(18.29)	0.90	0.84-0.96	0.96	0.94-0.98
Trunkus communis	121	(0.6)	21	(0.37)	142	(0.7)	27	(0.48)	0.67	0.45-1.01	0.78	0.69-0.87
Transposition av de stora kärlen	702	(3.48)	158	(2.78)	759	(3.77)	182	(3.2)	0.85	0.72-1.00	0.92	0.87-0.96
Gemensam kammare	117	(0.58)	15	(0.26)	158	(0.78)	23	(0.4)	0.52	0.34-0.79	0.79	0.71-0.89
Kammarseptumdefekt	11038	(54.79)	2319	(40.82)	11186	(55.53)	2354	(41.43)	0.75	0.71-0.78	0.92	0.91-0.93
Förmakseptumdefekt	5657	(28.08)	1487	(26.17)	5691	(28.25)	1493	(26.28)	0.93	0.88-0.98	0.99	0.97-1.00
Atrioventrikulär septumdefekt	419	(2.08)	90	(1.58)	457	(2.27)	105	(1.85)	0.81	0.66-1.01	0.97	0.91-1.03
Fallots tetrad	615	(3.05)	110	(1.94)	640	(3.18)	129	(2.27)	0.71	0.59-0.86	0.93	0.89-0.98
Trikuspidalisatri / stenos	117	(0.58)	17	(0.3)	141	(0.7)	27	(0.48)	0.68	0.45-1.02	0.87	0.78-0.98
Ebsteins anomali	69	(0.34)	23	(0.4)	81	(0.4)	27	(0.48)	1.18	0.76-1.83	1.03	0.90-1.18
Pulmonalisklaffstenos	1064	(5.28)	261	(4.59)	1077	(5.35)	268	(4.72)	0.88	0.77-1.01	0.98	0.94-1.02
Pulmonalisklaffatri	294	(1.46)	62	(1.09)	316	(1.57)	70	(1.23)	0.79	0.61-1.02	0.85	0.79-0.92
Aortaklassatri/stenos	414	(2.06)	119	(2.09)	432	(2.14)	126	(2.22)	1.03	0.85-1.26	0.99	0.93-1.05
Hypoplastiskt vänsterkammersyndrom	302	(1.5)	61	(1.07)	496	(2.46)	147	(2.59)	1.05	0.87-1.26	0.97	0.92-1.03

Hypoplastiskt högerkammarsyndrom	109	(0.54)	24	(0.42)	161	(0.8)	41	(0.72)	0.90	0.64-1.27	0.93	0.84-1.03
Coarctatio aortae	1120	(5.56)	276	(4.86)	1147	(5.69)	285	(5.02)	0.88	0.77-1.00	0.97	0.94-1.01
Totalt anomalt mynnande lungvener	124	(0.62)	34	(0.6)	126	(0.63)	35	(0.62)	0.98	0.68-1.43	0.86	0.77-0.96
Missbildningar av andningsorganen	2069	(10.27)	713	(12.55)	2187	(10.86)	744	(13.09)	1.21	1.11-1.31	1.07	1.05-1.10
Koanalatresi	177	(0.88)	42	(0.74)	183	(0.91)	42	(0.74)	0.81	0.58-1.14	0.93	0.84-1.02
Annan specificerad lungmissbildning	44	(0.22)	23	(0.4)	54	(0.27)	26	(0.46)	1.71	1.07-2.71	1.30	1.10-1.55
Ansiktsspalter	3416	(16.96)	799	(14.06)	3518	(17.46)	841	(14.8)	0.85	0.79-0.91	0.95	0.93-0.97
Kluven läpp med eller utan kluven gom	2126	(10.55)	453	(7.97)	2201	(10.93)	490	(8.62)	0.79	0.72-0.87	0.92	0.90-0.95
Kluven gom	1290	(6.4)	346	(6.09)	1317	(6.54)	351	(6.18)	0.94	0.84-1.06	0.92	0.90-0.95
Missbildningar av matsmältningsorganen	5978	(29.68)	2878	(50.65)	6288	(31.21)	2946	(51.85)	1.66	1.59-1.74	1.23	1.21-1.25
Esofagusatresi	561	(2.78)	128	(2.25)	586	(2.91)	133	(2.34)	0.80	0.67-0.97	0.97	0.92-1.02
Duodenalatresi/stenos	308	(1.53)	67	(1.18)	315	(1.56)	67	(1.18)	0.75	0.58-0.98	0.92	0.86-0.99
Tunntarmsatresi/stenos	211	(1.05)	64	(1.13)	213	(1.06)	64	(1.13)	1.06	0.81-1.41	1.04	0.95-1.13
Anal atresi/stenos	748	(3.71)	197	(3.47)	839	(4.16)	210	(3.7)	0.89	0.76-1.03	0.95	0.91-0.99
Hirschsprungs sjukdom	396	(1.97)	91	(1.6)	396	(1.97)	91	(1.6)	0.81	0.65-1.02	0.95	0.91-0.99
Gallgångsatresi	97	(0.48)	23	(0.4)	97	(0.48)	23	(0.4)	0.84	0.53-1.32	0.90	0.79-1.02
Pancreas annulare	29	(0.14)	14	(0.25)	30	(0.15)	14	(0.25)	1.65	0.88-3.10	1.29	1.03-1.63
Diafragmabräck	476	(2.36)	134	(2.36)	612	(3.04)	170	(2.99)	0.98	0.83-1.17	0.97	0.92-1.02

Fosterskador och kromosomavvikelser 2022

Bukväggsdefekter	575	(2.85)	141	(2.48)	844	(4.19)	223	(3.92)	0.94	0.81-1.08	0.96	0.92-1.01
Gastroschisis	340	(1.69)	80	(1.41)	413	(2.05)	93	(1.64)	0.80	0.64-1.00	0.93	0.87-0.99
Omfalocele	223	(1.11)	56	(0.99)	398	(1.98)	109	(1.92)	0.97	0.79-1.20	0.96	0.90-1.02
Missbildningar av urinorganen	5437	(26.99)	1505	(26.49)	6016	(29.86)	1667	(29.34)	0.98	0.93-1.04	1.06	1.05-1.08
Njuragenesi, dubbelsidig	65	(0.32)	4	(0.07)	197	(0.98)	35	(0.62)	0.63	0.44-0.90	0.82	0.75-0.91
Renal dysplasi	218	(1.08)	58	(1.02)	293	(1.45)	91	(1.6)	1.10	0.87-1.39	1.07	1.00-1.16
Medfödd hydronefros	3366	(16.71)	943	(16.6)	3408	(16.92)	952	(16.76)	0.99	0.92-1.06	1.15	1.12-1.17
Blåsexstrofi / epispadi	106	(0.53)	27	(0.48)	114	(0.57)	37	(0.65)	1.15	0.79-1.67	0.98	0.87-1.10
Uretravalvel/Prune belly	285	(1.41)	63	(1.11)	361	(1.79)	73	(1.28)	0.72	0.56-0.92	0.95	0.89-1.02
Missbildningar av könsorganen	6450	(32.02)	1767	(31.1)	6502	(32.28)	1777	(31.28)	0.97	0.92-1.02	0.99	0.97-1.00
Hypospadi	5768	(28.63)	1598	(28.13)	5775	(28.67)	1600	(28.16)	0.98	0.93-1.04	1.01	0.99-1.02
Obestämt kön	73	(0.36)	15	(0.26)	85	(0.42)	17	(0.3)	0.71	0.42-1.19	0.88	0.76-1.01
Missbildningar av muskler och skelett	7607	(37.76)	1874	(32.98)	7944	(39.43)	2004	(35.27)	0.89	0.85-0.94	0.95	0.93-0.96
Reduktionsmissbildning av extremitet	900	(4.47)	166	(2.92)	1056	(5.24)	221	(3.89)	0.74	0.64-0.86	0.88	0.85-0.92
Reduktionsmissbildning av armar	697	(3.46)	132	(2.32)	807	(4.01)	162	(2.85)	0.71	0.60-0.84	0.87	0.83-0.92
Reduktionsmissbildning av ben	257	(1.28)	39	(0.69)	322	(1.6)	65	(1.14)	0.72	0.55-0.93	0.87	0.80-0.93
Avsaknad av extremitet	22	(0.11)	2	(0.04)	51	(0.25)	5	(0.09)	0.35	0.14-0.84	0.79	0.65-0.97
Ekvinovaruskumpot	2518	(12.5)	637	(11.21)	2583	(12.82)	673	(11.85)	0.92	0.85-1.00	0.96	0.93-0.98
Höftledsluxation	112	(0.56)	21	(0.37)	112	(0.56)	21	(0.37)	0.66	0.42-1.06	0.96	0.93-0.98
Övertaliga fingrar/tår	2273	(11.28)	639	(11.25)	2296	(11.4)	642	(11.3)	0.99	0.91-1.08	1.00	0.97-1.02
Sammanväxning av fingrar/tår	1649	(8.19)	345	(6.07)	1675	(8.31)	347	(6.11)	0.73	0.65-0.82	0.90	0.87-0.93

Skelettdysplasi	147	(0.73)	36	(0.63)	309	(1.53)	75	(1.32)	0.86	0.67-1.11	0.94	0.87-1.01
Kraniosynostos	1226	(6.09)	408	(7.18)	1231	(6.11)	408	(7.18)	1.18	1.05-1.31	1.07	1.03-1.11
Situs inversus	99	(0.49)	46	(0.81)	115	(0.57)	51	(0.9)	1.57	1.13-2.18	1.18	1.05-1.32
Siamesiska tvillingar	0	(0.00)	0	(0.00)	19	(0.09)	4	(0.07)	0.75	0.25-2.19	1.16	0.85-1.58
Missbildningar av huden	228	(1.13)	49	(0.86)	238	(1.18)	49	(0.86)	0.73	0.54-0.99	0.90	0.82-0.98
Missbildningssyndrom av kända orsaker	19	(0.09)	3	(0.05)	20	(0.1)	3	(0.05)	0.53	0.16-1.75	0.85	0.63-1.15
Kromosomavvikelser	3362	(16.69)	719	(12.65)	6537	(32.45)	1972	(34.71)	1.07	1.02-1.13	1.00	0.98-1.01
Downs syndrom/trisomi 21	2296	(11.4)	460	(8.1)	3863	(19.18)	1110	(19.54)	1.02	0.95-1.09	0.99	0.97-1.01
Trisomi 13	127	(0.63)	14	(0.25)	378	(1.88)	90	(1.58)	0.84	0.67-1.06	0.96	0.90-1.02
Trisomi 18	254	(1.26)	53	(0.93)	871	(4.32)	316	(5.56)	1.29	1.13-1.46	1.02	0.98-1.07
Turners syndrom	101	(0.5)	13	(0.23)	388	(1.93)	117	(2.06)	1.07	0.87-1.31	0.96	0.90-1.02
Klinefelters syndrom	43	(0.21)	15	(0.26)	104	(0.52)	28	(0.49)	0.95	0.63-1.45	0.88	0.78-1.00

Tabell II. Antal och andel rapporterade aborter på grund av fosterskador/kromosomavvikelser 1999–2017 respektive 2018–2022

Typ av fosterskada/kromosomavvikelse	1999–2017			2018–2022		
	Aborter		Totalt rapporterade foster/barn med viss skada/kromosomavvikelse	Aborter		Totalt rapporterade foster/barn med viss skada/kromosomavvikelse
Singulära, ej kromosomala avvikelser						
Någon fosterskada/kromosomavvikelse	3418	(5.8)	58935	908	(5.5)	16451
Neuralrörsdefekt	969	(66.1)	1467	198	(75.0)	264
Anencefali	504	(89.4)	564	79	(90.8)	87
Spina bifida	386	(51.7)	747	97	(66.9)	145
Hydrocefalus	199	(38.2)	521	63	(55.3)	114
Mikrocefalus	6	(3.6)	167	3	(6.4)	47
Medfödda hjärtfel	399	(2.1)	19325	186	(4.1)	4500
Medfödda svåra hjärtfel	328	(8.6)	3804	152	(15.6)	972
Trunkus communis	12	(10.2)	118	4	(18.2)	22
Transposition av de stora kärlen	40	(5.5)	722	20	(11.3)	177
Gemensam kammare	27	(19.3)	140	8	(38.1)	21
Kammarseptumdefekt	74	(0.7)	10714	25	(1.1)	2256

Fosterskador och kromosomavvikelser 2022

Förmakseptumdefekt	17	(0.3)	5373	3	(0.2)	1416
Atrioventrikulär septumdefekt	27	(6.7)	401	11	(12.2)	90
Fallots tetrad	17	(2.9)	580	17	(14.2)	120
Aortaklassatresi/stenos	12	(2.9)	414	7	(5.7)	122
Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom	168	(37.2)	452	73	(55.7)	131
Hypoplastiskt högerkammarsyndrom	45	(30.6)	147	15	(39.5)	38
Ansiktsspalter	22	(0.7)	3160	24	(3.2)	761
Missbildningar av matsmältningsorganen	105	(1.8)	5677	33	(1.2)	2817
Diafragmabråck	63	(13.2)	478	25	(16.4)	152
Gastroschisis	37	(10.9)	340	8	(9.9)	81
Omfalocele	74	(30.0)	247	32	(40.0)	80
Njuragenesi, dubbelsidig	89	(66.4)	134	22	(88.0)	25
Renal dysplasi	44	(19.0)	231	21	(28.8)	73
Medfödd hydronefros	26	(0.8)	3271	5	(0.5)	916
Missbildningar av könsorganen	3	(0.0)	6102	1	(0.1)	1692
Reduktionsmissbildning av extremitet	66	(7.7)	859	33	(17.9)	184
Skelettdysplasi	137	(50.6)	271	35	(51.5)	68
Kromosomavvikelser	3175	(48.7)	6523	1253	(63.6)	1970

Fosterskador och kromosomavvikelser 2022

Downs syndrom/trisomi 21	1567	(40.6)	3863	650	(58.6)	1110
Trisomi 13	251	(66.4)	378	76	(84.4)	90
Trisomi 18	617	(70.8)	871	263	(83.2)	316
Könskromosomala avvikelser	348	(70.7)	492	117	(80.7)	145
Turners syndrom	287	(74.0)	388	104	(88.9)	117
Klinefelters syndrom	61	(58.7)	104	13	(46.4)	28
Multipla skador utan kromosomala avvikelser	3872	(32.5)	11916	813	(30.9)	2628

Tabell III: Antal och andel barn födda med Downs syndrom (per tusen födda) per kvinnans boendelän och period. För varje tidsperiod och län är även det förväntade antalet (och andelen) födda barn med Down syndrom framräknat, baserat på de födande kvinnornas åldrar. Som jämförelsetal visas också en kvot 100 x observerat antal/förväntat.

	1999–2017					2018–2020				
	Födda barn med Downs syndrom		Förväntat* antal	Kvot födda/förväntade		Födda barn med Downs syndrom		Förväntat* antal	Kvot födda/förväntade	
	n	(‰)	n	(‰)	%	n	(‰)	n	(‰)	%
Stockholm	525	(1.1)	1568	(3.2)	33,5	107	(0.8)	513	(3.7)	20,9
Uppsala	70	(1.0)	184	(2.6)	38,1	21	(1.0)	59	(2.8)	35,4
Södermanland	61	(1.1)	123	(2.3)	49,8	14	(0.9)	41	(2.7)	34,5
Östergötland	76	(0.9)	195	(2.3)	39,0	19	(0.8)	65	(2.7)	29,2
Jönköping	68	(1.0)	152	(2.1)	44,8	19	(0.9)	47	(2.3)	40,3
Kronoberg	37	(1.0)	82	(2.2)	44,9	7	(0.6)	29	(2.6)	24,3
Kalmar	53	(1.3)	92	(2.2)	57,8	6	(0.5)	29	(2.4)	20,9
Gotland	12	(1.2)	25	(2.5)	48,0	4	(1.6)	7	(3.0)	54,3
Blekinge	38	(1.3)	62	(2.1)	61,6	4	(0.5)	18	(2.4)	22,8
Skåne	254	(1.0)	648	(2.5)	39,2	39	(0.5)	218	(2.9)	17,9
Halland	83	(1.4)	145	(2.4)	57,2	6	(0.3)	53	(3.1)	11,3

Fosterskador och kromosomavvikelser 2022

Västra Götaland	407	(1.2)	849	(2.5)	48,0	94	(1.0)	278	(2.9)	33,9
Värmland	47	(0.9)	118	(2.4)	39,9	10	(0.7)	37	(2.7)	27,4
Örebro	62	(1.1)	130	(2.3)	47,8	11	(0.7)	41	(2.5)	26,9
Västmanland	65	(1.3)	117	(2.3)	55,4	11	(0.8)	39	(2.7)	28,1
Dalarna	52	(1.0)	117	(2.3)	44,5	3	(0.2)	38	(2.7)	7,9
Gävleborg	90	(1.8)	116	(2.3)	77,4	14	(1.0)	32	(2.4)	44,0
Västernorrland	63	(1.4)	104	(2.3)	60,6	19	(1.6)	30	(2.6)	63,3
Jämtland	31	(1.3)	63	(2.6)	49,0	9	(1.4)	18	(2.8)	49,5
Västerbotten	68	(1.3)	115	(2.2)	59,1	15	(1.1)	36	(2.5)	41,8
Norrbotten	56	(1.2)	108	(2.4)	52,0	16	(1.4)	32	(2.7)	50,8
Riket	2218	(1.1)	5112	(2.6)	43,4	448	(0.8)	1658	(3.0)	27,0

*Förväntad frekvens av Downs syndrom(y) beroende på moderns ålder(x) beräknad enligt: $y = \exp(1.2782 - 0.2120 * x + 0.0059 * x^2) * 10^{-3}$. Lindsten et al. (1981)

Bilaga 2. Metod

Vanliga begrepp

Tabell 1. Beskrivning av några av de vanligaste begreppen och statistiska metoder

Kromosomavvikelse eller kromosomrubbing	Avvikande antal kromosomer eller avvikelser i den enskilda kromosomens morfologi.
Trisomi 21/Downs syndrom	För läsbarhetens skull omfattar benämningen "Trisomi 21" i denna rapport alla typer av kromosomavvikelser där det föreligger extra material från kromosom 21 (en extra kromosom 21, mosaicism, eller vid translokation). Bland födda barn pratar man om Downs syndrom, men denna diagnos kan aldrig ges ett foster. Därför talas det i rapporten konsekvent om trisomi 21 bland foster, och Downs syndrom bland födda barn.
Trisomi 13	Trisomi 13 innebär att det finns extra material från kromosom 13, vanligast tre kromosomer nr 13. Bland födda barn med trisomi 13 pratar man om "Patau syndrom"
Trisomi 18	Trisomi 18 innebär att det finns extra material från kromosom 18, vanligast tre kromosomer nr 18. Bland födda barn med trisomi 18 pratar man om "Edwards syndrom"
Neuralrörs-defekter (NTD)	Ett samlingsnamn för anencefali, encefalocele 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 pes equino varus 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 kromosomrubbingar särredovisade och inte medräknade bland de övriga singulära defekterna.
Svåra hjärtfel	Gruppen hjärtfel är heterogen där vissa tillstånd omfattar små avvikelser som går tillbaka av sig själva utan åtgärder, till defekter som kräver en serie av omfattande kirurgiska ingrepp. I den här rapporten har följande tillstånd räknats in i gruppen svåra hjärtfel: Trunkus communis, Transposition av de stora kärlen, Gemensam kammare, Atrioventrikulär septumdefekt, Fallots tetrad, Pulmonalklaffatresi, Trikuspidalisatresi/ stenosis, Ebsteins anomali, Aortaklaffatresi/stenosis, Hypoplastiskt vänsterkammersyndrom, Coarctatio aortae, samt Totalt anomalt mynnande lungvenor.
95-procentigt konfidensintervall.	Anges när man vill uppge hur stor slumpvariationen är. Betecknar det intervall inom vilket det sanna värdet med 95-procentig sannolikhet ligger. Anges ofta som 95% CI och visas som linjer i figurerna.
Oddsquot/ Riskquot	Ibland vill man jämföra risken för ett visst utfall mellan olika grupper, eller mellan olika perioder, och kunna korrigera för olika bakgrundsfaktorer som kan skilja sig åt mellan de grupper man vill jämföra. Man skapar då en kvot av de olika risker man vill jämföra. En riskquot på 1,0 anger att risken i två jämförda grupper är lika stor. En oddsquot anger istället (precis som namnet antyder) en kvot mellan odds. Om det utfall man studerar är

ovanligt (som t.ex. fosterskador eller kromosomavvikelser) så är oddskvot och riskkvot i praktiken samma sak. I rapporten anges också 95-procentiga konfidensintervallet för oddskvoten. Om hela intervallet ligger över (eller under) 1,0 sägs det att överrisken (eller underrisken) är statistiskt säkerställd (signifikant).

I rapporten har det tagits fram oddskvoter för att undersöka tidstrender. För att undersöka om det skett en plötslig förändring har utfallet under det senaste året jämförts med tidigare år. Vidare har det gjorts analyser för att undersöka om det skett en linjär förändring över en längre tid. I dessa analyser antyder en oddskvot över 1.0 att fosterskadan/kromosomavvikelsen har blivit vanligare med tiden, medan en oddskvot under 1.0 antyder att tillståndet blivit ovanligare med tiden. Alla odds ratios (med 95% konfidensintervall) har beräknats med logistiska regressionsanalyser.

Förteckning över de koder (ICD-10) som använts

Tabell 2. Förteckning över de ICD-10 koder som använts för att definiera de tillstånd som redovisats i rapporten. Indelningen bygger på den som gjorts av den Europeiska organisationen för fosterskadeövervakning (EUROCAT).

Fosterskada / grupp av fosterskador	ICD-10 kod
Någon fosterskada/kromosomavvikelse	Q utom Q250 (fullgångna), Q270, Q825, Q53
Missbildning i centrala nervsystemet	Q00-Q07
Neuralrörsdefekt	Q00-Q01, Q05
Anencefali	Q00
Encefalocele	Q01
Spina bifida	Q05
Hydrocefalus	Q03
Mikrocefalus	Q02
Holoprosencefali	Q041-Q042
Ögonmissbildning	Q100,Q104,Q106,Q107, Q11-Q15
An- mikroftalmos	Q110-Q112
Avsaknad av ögon	Q110-Q111
Medfödd katarakt	Q120
Medfött glaucom	Q150
Missbildningar av öron, ansikte, eller hals	Q16,Q178,Q183,Q187-Q188

Avsökad av öron	Q16
Medfödda hjärtfel	Q20-Q26
Medfödda svåra hjärtfel	Q200,Q203,Q204,Q212,Q213,Q220,Q224-Q226,Q230,Q234,Q251,Q262
Trunkus communis	Q200
Transposition av de stora kärlen	Q203
Gemensam kammare	Q204
Kammarseptumdefekt	Q210
Förmakseptumdefekt	Q211
Atrioventrikulär septumdefekt	Q212
Fallots tetrad	Q213
Trikuspidalisatresi / stenosis	Q224
Ebsteins anomali	Q225
Pulmonalklaffstenosis	Q221
Pulmonalklaffatresi	Q220
Aortaklassatresi/stenosis	Q230
Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom	Q234
Hypoplastiskt högerkammarsyndrom	Q226
Coarctatio aortae	Q251
Totalt anomalt mynnande lungvener	Q262
Isolerad PDA bland fullgångna	Q250
Missbildningar av andningsorganen	Q30-Q34
Koanalatresi	Q300
Annan specificerad lungmissbildning	Q338
Ansiktsspalter	Q35-QQ37
Kluven läpp med eller utan kluven gom	Q36-Q37
Kluven gom (isolerad)	Q35
Missbildningar av matsvälningsorganen	Q38, Q39,Q402-Q409,Q41-Q45
Esofagusatresi	Q390-Q391
Duodenalatresi/stenosis	Q410

Tunntarmsatresi/stenos	Q411-Q418
Anal atresi/stenos	Q420-Q423
Hirschsprungs sjukdom	Q431
Gallgångsatresi	Q442
Pancreas annulare	Q451
Diafragmabråck	Q790
Bukväggsdefekter	Q792,Q793,Q795
Gastroschisis	Q793
Omfalocele	Q792
Missbildningar av urinorganen	Q60-Q64,Q794
Njuragenesi, dubbelsidig	Q601,Q606
Renal dysplasi	Q614
Medfödd hydronefros	Q620
Blåsextrofi / epispadi	Q640,Q641
Uretravalvel/Prune belly	Q642, Q794
Missbildningar av könsorganen	Q50-Q52,Q54-Q56
Hypospadi	Q54
Obestämt kön	Q56
Missbildningar av muskler och skelett	Q650-Q652,Q58,Q59,Q660,Q681-Q682,Q688,Q69-Q74
Reduktionsmissbildning av extremitet	Q71-Q73
Reduktionsmissbildning av armar	Q71
Reduktionsmissbildning av ben	Q72
Avsaknad av extremitet	Q710,Q720,Q730
Pes equinovarus	Q660
Höftledsluxation	Q650-Q652,Q6580,Q6581
Övertaliga fingrar/tår	Q69
Sammanväxning av fingrar/tår	Q70
Skelettdysplasi	Q7402,Q77,Q7800,Q782-Q788,Q8716
Kraniosynostos	Q750
Situs inversus	Q893
Siamesiska tvillingar	Q894

Missbildningar av huden	Q80-Q824,Q826-Q828
Missbildningssyndrom av kända orsaker	Q86,P350-P351,P371
Kromosomavvikelser	Q790,Q935,Q937-Q939,Q96-Q99
Downs syndrom/trisomi 21	Q90
Trisomi 13	Q914-Q917
Trisomi 18	Q910-Q913
Turners syndrom	Q96
Klinefelters syndrom	Q980-Q984

Datainsamling

Information om fosterskador och kromosomavvikelser till denna rapport hämtas från tre olika datakällor; det medicinska födelseregistret (MFR), patientregistret (PAR). [2], och, registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser (FoK). Före 2013 baserades de årliga rapporterna enbart på data från FoK.

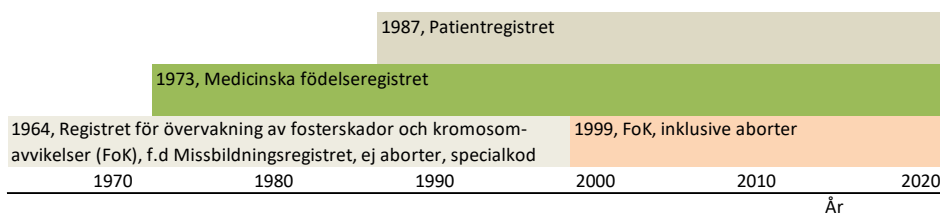
FoK startade 1964, och är som framgått ovan en särskild rapportering av fosterskador och kromosomavvikelser. FoK är sedan 2007 en del av MFR för födda barn. Sedan 2012 är det endast dödfödda barn, och barn födda med multipla fosterskador som ska rapporteras till både FoK och MFR. Med start 1999 rapporteras även inducerade aborter som utförts på grund av fosterskada eller kromosomavvikelse till FoK. Rapportering sker på en särskild blankett till Socialstyrelsen från de kliniker där aborterna utförs och all information om aborter är anonymiserad. FoK innehöll tidigare även information om kromosomala avvikelser bland foster och nyfödda barn som rapporterats från de cytogenetiska laboratorierna. Vid Socialstyrelsens översyn av registren till följd av GDPR-lagstiftningen avslutades denna del av datainsamlingen och tidigare insamlad data från de cytogenetiska laboratorierna raderades. Resultat är därför inte helt jämförbara med tidigare publicerade rapporter.

MFR startade 1973, och omfattar information om mödrar och nyfödda barn (såväl levande födda som dödfödda barn). MFR innehåller information om graviditet och förlossning och nyfödda barn, däribland diagnoser på barn med fosterskador eller kromosomavvikelser.

PAR fick nationell täckning 1987, och byggde initialt på landstingens rapportering av diagnoser och åtgärds-koder för vårdtillfällen för slutenvårdade patienter. Sedan 2002 registreras även öppenvårdtillfällen i den specialiserade vården. I denna rapport har dock enbart diagnoser erhållna under slutenvård under första levnadsåret beaktats.

Figur 1 visar en schematisk bild över de register och perioder som foster-skadeövervakningen omfattar.

Figur 1. Schematisk framställning som visar dataunderlaget för övervakning av fosterskador/kromosomavvikelser i Sverige mellan åren 1964–2022



Mindre allvarliga fosterskador och skador som kan vara svåra att övervaka på grund av varierande diagnostik samt tillstånd som är mer normala hos förtidigt födda barn ingår inte i analyserna. I denna rapport har följande mindre allvarliga fosterskador exkluderats:

Icke nedstigna testiklar

Två kärl i navelsträngen

Persisterande ductus arteriosus (kvarstående öppen förbindelse mellan lungartären och aorta)

Nevus (födelsemärke, leverfläck)

En förteckning över statistiska metoder och vissa facktermer visas i avsnittet om definitioner och statistiska metoder i bilagan.

Tillförlitlighet och bortfall

En rapport publicerad 2014 [3] visade att bortfallet då det gällde födda barn generellt sett var relativt stort i FoK jämfört med MFR och PAR, men för barn med multipla fosterskador var kvaliteten bättre i FoK än i de andra båda registren. FoK var också viktig för att tillförsäkra täckningsgraden av fosterskador och kromosomavvikelser bland döfödda barn eftersom dessa barn inte skall rapporteras till PAR. Genom att använda data från alla de tre nämnda registren bedöms täckningsgraden vara mycket hög för födda barn. Då det gäller aborter på grund av fosterskador är FoK den enda datakällan, och täckningsgradsanalyser är svårare att utföra och evaluera.

Så länge bortfallet sker slumpartat har det dock liten betydelse för bedömningar av riskfaktorer. Avsaknad av en uppgift har däremot avgörande betydelse då det skall bestämmas hur vanlig en viss fosterskada är, eller vid tidstrendanalyser.