

Fosterskador och kromosomavvikelser 2009

Birth defects 2009

SVERIGES OFFICIELLA STATISTIK
Statistik – Hälso- och Sjukvård
Fosterskador och kromosomavvikelser 2009

OFFICIAL STATISTICS OF SWEDEN
Statistics – Health and Medical Care
Birth defects 2009

Information:

Karin Gottvall, Karin.Gottvall@socialstyrelsen.se, Tel. 075 - 247 3899

Karin Källén, Karin.Kallen@med.lu.se, Tel. 046 - 222 75 38

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.

Citera gärna Socialstyrelsens rapporter, men glöm inte att uppge källan. Bilder, fotografier och illustrationer är skyddade av upphovsrätten. Det innebär att du måste ha upphovsmannens tillstånd för att använda dem.

ISSN 1400-3511
ISBN 978-91-86585-64-8

Artikelnr 2010-11-16

Publicerad www.socialstyrelsen.se, november 2010

Förord

Denna publikation presenterar statistik över fosterskador och kromosomavvikelser hos nyfödda barn under perioden 1973–2009 samt hos foster vid graviditeter avbrutna på grund av fosterskador under 1999–2009. 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 2010

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>	9
<i>Bakgrund</i>	10
<i>Material</i>	11
Insamling och bearbetning	11
Tillförlitlighet och bortfall	11
<i>Definitioner</i>	13
<i>Ordlista List of terms</i>	14
<i>Rapporterade fosterskador och kromosomavvikelser</i>	19
Singulära och multipla fosterskador	22
<i>Specifika diagnoser</i>	26
Downs syndrom och andra kromosomavvikelser	26
KUB - Kombinerat ultraljud och biokemisk analys	29
<i>Övriga specifika skador</i>	31
Neuralrörsdefekter	32
Läpp-, käk- och gomspalter	33
Medfödda hjärtfel	34
Hypospadi	35
Diafragma- och bukväggsbräck	36
Njuragenesi	37
<i>Referenser</i>	39
<i>Bilaga 1 Tabeller</i>	40
<i>Bilaga 2. Diagnoser som inte ska rapporteras till Socialstyrelsen</i>	49
<i>Bilaga 3. Blanketter för rapportering av fosterskada</i>	50

Figur och tabellförteckning

Figur

- 1 *Antal barn med fosterskador rapporterade under 1973–2009. För 1999–2009 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, 1999–2009.*
- 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 1999–2009.*
- 5 *Förväntad och rapporterad frekvens födda barn och aborterade foster med Downs syndrom/trisomi 21 under perioden 1978–2009.*
- 6 *Förväntad och rapporterad frekvens av Downs syndrom bland födda barn och foster (totalt) samt bland födda barn, 1998–2009. Redovisning per region. 95 % CI som vertikala linjer. DS=Downs syndrom och trisomi 21.*
- 7 *Andel avbrutna graviditeter bland alla fall av Downs syndrom rapporterade till fosterskaderegistret 1999–2009, efter kvinnans ålder.*
- 8 *Förväntad och rapporterad frekvens av Downs syndrom år 2009 bland födda barn och foster (totalt) respektive bland födda barn. Jämförelse mellan lands-ting som erbjöd respektive inte erbjöd rutinmässig KUB-test under 2009. 95% CI visas som vertikal linje.*
- 9 *Andel barn respektive foster med någon fosterskada utan samtidig kromosomavvikelse per 1000 födda barn per region, 1999–2009.*

Figure

- 1 Number of newborn children with congenital defects reported in 1973–2009. During the period 1999–2009 the total number of defects is presented (newborn children and terminated pregnancies).
- 2 Frequency of children and foetus per 1000 born children, with singular, chromosomal or multiple defects, 1999–2009.
- 3 Proportion of terminated pregnancies (in per cent of all reported birth defects) per year and type of malformation (singular/multiple/chromosomal).
- 4 Expected and observed frequency of born children and terminated pregnancies with Down syndrome in relation to maternal age during the period 1999–2009.
- 5 Expected and observed frequency of born children and terminated pregnancy with Down syndrome/trisomy 21 during the period 1978–2009.
- 6 Expected and observed frequency of Down syndrome among born children and terminated pregnancy (in total) and born children, 1998–2009. Presented per region with 95% CI as vertical bars. DS=Down syndrome and trisomy 21.
- 7 Proportion of terminated pregnancy of all cases of Down syndrome to the register of congenital malformations 1999–2009, in relation to maternal age.
- 8 Expected and reported frequency of Down syndrome 2009 among newborn children and terminated pregnancy (in total) and born children respectively. Comparison between county which offered / did not offer KUB-test during 2009. 95% CI as vertical bars.
- 9 Frequency of born children/ foetuses with birth defect (chromosomal defects excluded) per 1000 born children per region 1999–2009.

- | | |
|---|--|
| <p>10 <i>Födda barn med neuralrördefekter (NTD) (anencefali, encefalocele, spina bifida) 1973–2009. För perioden 1999–2009 anges totala antalet NTD (födda barn och aborterade foster).</i></p> <p>11 <i>Andel aborterade foster med neuralrördefekter (NTD) bland alla rapporterade foster/barn (totalt) med NTD.</i></p> <p>12 <i>Förekomst (per 1000 födda) av gompalt (utan samtidig läppspalt), och läppspalt (läppspalt med eller utan samtidig gompalt) bland foster/barn utan kromosomavvikelse, 1999–2009. 95% CI som vertikal linje.</i></p> <p>13 <i>Andel foster med hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom utan kromosomavvikelse eller skador i andra organsystem som aborterats under olika tidsperioder</i></p> <p>14 <i>Fördelning av singulära och multipla skador, samt kromosomala avvikelser bland foster/barn med diafragma- omfalocoele, eller gastroschisis. Födda barn eller foster 1999 – 2009.</i></p> <p>15 <i>Andel aborterade foster med diafragrambräck, omfalocoele eller gastroschisis. 1999–2009. 95% CI som vertikala linjer.</i></p> <p>16 <i>Andel aborterade foster med enkelsidig respektive dubbelsidig njuragenesi. 1999–2009. 95 % CI som vertikala linjer.</i></p> <p>17 <i>Andel aborterade foster med dubbelsidig, icke kromosomal, njuragenesi per period. 95% CI som vertikala linjer.</i></p> | <p>10 Newborn children with neural tube defects (NTD) (anencephaly, encephalocele, spina bifida) in 1973–2009. During the period 1999–2009 the total number of cases with NTD (newborn children and terminated pregnancies) is presented.</p> <p>11 Proportion of terminated pregnancies with NTD among all reported born children and terminated pregnancies with NTD.</p> <p>12 Incidence (per 1000 born children) of cleft-palate (without cleft lip), with or without cleft palate) among fetuses/children without chromosomal defect 1999 – 2009. The vertical bars indicate 95% CI.</p> <p>13 Proportion of terminations, in different time periods, among pregnancies carrying fetuses with hypoplastic left heart syndrome without chromosomal defects or multiple malformations.</p> <p>14 Singular, multiple and chromosomal defects in foetus/children with diaphragmatic hernia, omphalocele, or gastroschisis, 1999 – 2009.</p> <p>15 Proportion of terminations among pregnancies carrying fetuses with diaphragmatic hernia, omphalocele, or gastroschisis, respectively, 1999–2009. The vertical bars indicate 95% CI.</p> <p>16 Proportion of terminations among pregnancies carrying fetuses with unilateral or bilateral kidney agenesis, respectively, 1999–2009. The vertical bars indicate 95% CI.</p> <p>17 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, 1999–2009.*
- 2 *Andel aborterade foster med fosterskada i relation till det totala antalet rapporterade fosterskador, 1999–2009.*
- 3 *Antal och andel multipla respektive kromosomala avvikelser hos barn/foster vid olika diagnoser under perioden 1999–2009.*

Tables

- 1 Proportion of reported newborn children and fetuses with congenital defects in 1999–2009.
- 2 Proportion of congenital foetal defects in terminated pregnancies in relation to the total number of reported defects, 1999–2009.
- 3 Number and proportion of multiple or chromosomal defects in newborn children and terminated pregnancies with different diagnoses in 1999–2009.

Bilaga 1. – Tabeller I–IV

- I Fosterskador hos barn födda under perioden 1973–2009 och hos foster vid avbrutna graviditeter, 1999–2009. 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, 1999–2009.
- III Antalet födda barn och antalet avbrutna graviditeter med Downs syndrom i relation till antalet levande födda barn, uppdelade efter moderns ålder, 1999–2009. Procenten anger andelen födda barn respektive andelen aborterade foster.
- IV Medfödda hjärtdefekter hos 655 födda barn med hjärtfel rapporterade under 2009.

Tables I–IV

- I Congenital defects of new-born children during the period 1999–2009 and in terminated pregnancies in 1999–2009. 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 multiple malformations and chromosomal defects. 1999–2009.
- 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, 1999–2009.
- IV Congenital defects of the heart in 655 newborn children with heart defects reported in 2009.

Sammanfattning

Under 2009 har totalt 1 901 barn, 17,5 barn per 1 000 födda, rapporterats till registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser. Det var något fler än 2008 då 16,9 barn per 1 000 födda rapporterades. Förändringen tros främst bero på skillnader i rapporteringsbenägenhet. I år, precis som i fjol, gjordes en grundlig jämförelse mellan inkomna diagnoser till det medicinska födelseregistret och till fosterskaderegistret, varefter begäran om kompletteringar skickades till de olika barnklinikerna. Trots att ansträngningar har gjorts för att få registret komplett finns det fortfarande tecken på en kraftig underrapportering från vissa landsting.

Antalet rapporterade graviditeter som avbrutits på grund av fosterskada/kromosomavvikelse var 2009 cirka 5 per 1 000 födda barn, 23% av alla inrapporterade barn/foster med fosterskador. Den helt dominerande diagnosen vid avbruten graviditet var kromosomavvikelser. Vid flera allvarliga tillstånd utgör de avbrutna graviditeterna en mycket stor del av det totala antalet rapporterade fall med fosterskador. Av de rapporterade fallen med anencefali avbröts 88 procent och för ryggmärgsbräck var motsvarande siffrorna 54 procent. Två andra typer av skador där man kunde se en hög frekvens av avbrytanden var dubbelsidig, icke kromosomal njuragenesi, (82% avbrytanden år 2007–2009) samt hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom (55% avbrytanden år 2007–2009). För den senare visades även en signifikant ökning av andelen avbrytanden med åren. 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.

Trots att medelåldern för kvinnor som föder barn har ökat kraftigt – från 26,0 år 1973 till 30,8 år 2009 – har antalet födda barn med Downs syndrom varit relativt konstant över tid sedan 1978 (1 per 700–800 födslar). Mellan 1999 och 2009 sågs en signifikant ökning av andelen avbrytanden vid kromosomala avvikelser – från ca 53% till ca 67%. Under år 2009 erbjöd 13 av Sveriges 21 landsting ett kombinerat ultraljud och biokemisk analys (KUB-test) i tidig graviditet för upptäckt av kromosomavvikelser, vanligen endast för kvinnor 35 år och äldre. Rapporten visar ingen signifikant skillnad i förekomst av Downs syndrom bland barn födda i landsting med KUB-test (13,6/10 000 födda) jämfört med barn födda i landsting utan testet (11,6/10 000 födda). 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 intervenerat.

Summary

During 2009, 1 901 children (17.5 children per 1 000 births) were reported to the Swedish Birth Defects Register. In 2008, the corresponding number was 16.9 per 1 000 births. The slight increase is probably due to a slightly better reporting compliance. This year, and also last year, linkages were made between the Birth Defects Register and the Medical Birth Register. The 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 pregnancies per 1 000 births were terminated because of a suspected or verified congenital malformation or chromosomal defect. The abortions represent about 23 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 2009, 88 percent of all reported cases of anencephaly were terminations, and the corresponding percentage for spina bifida was 54%. In non-chromosomal bilateral kidney agenesis and isolated hypoplastic left heart syndrome, the percentage of terminations 2007–2009 were 82% and 55%, respectively. The latter proportion increased significantly during the last 10-year period. 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 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 30.8 years in 2009. A significant increase of the proportion of terminations in pregnancies with chromosomal defects was found during the last 10 year period – from 53 to 67 per cent. In 2009, 13 of the 21 Swedish counties performed free combined ultrasound and biochemical analysis (CUB) in early pregnancy in order to detect chromosomal defects, usually only offered to women 35 years of age or more. In the current report, it is shown that 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. One possible 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 miscarriages.

Bakgrund

Registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser (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 födda barn (levande födda och dödfödda 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 kromosomavvikelser i landet för att så snabbt som möjligt upptäcka en eventuell ökning, men också att studera långtidsförändringar i förekomsten av specifika fosterskador och kromosomavvikelser. För att kunna göra tillförlitliga trendanalyser krävs en god rapporteringsfrekvens.

Mindre allvarliga tillstånd som är svåra att övervaka på grund av varierande diagnostik skall 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 kodsysteem. 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 ansvarar för att levande födda barn rapporteras till Socialstyrelsens register för övervakning av fosterskador. 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 laboratorerna.

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 heller 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 Blanketter). 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/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 ca hälften av fallen som rapporterats till MFR under 2009 men inte till fosterskaderegistret. Det kan förutom en underrapportering bero på att diagnosen inte verifierats vid senare undersökningar.

Regelbundna samkörningar med MFR utförs för exponering av moderns läkemedelsanvändning i början av graviditet i relation till barn med fosterskador. Vid 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. läkemedelsexponeringar i dessa fall.

När det gäller Downs syndrom och andra kromosomavvikelser görs årligen en sammanställning vid vilken uppgifter från klinisk genetik laboratorier (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 utnyttjades var kvalitetsregistret för läpp-, käk- och gomsplatt samt cytogenetiska centralregistret, patientregistret och det medicinska födelseregistret.

Fosterskaderegistret hade ett relativt stort bortfall: det uppskattades till ca 20–30 procent för födda barn och till ca 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 fosterska-

deregistret 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. De som använder registret för undersökningar eller vetenskapliga studier måste känna till och förstå 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, 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 klumpfot bedöms t.ex. den sistnämnda skadan vara en direkt följd av ryggmärgsbråcket). Kromosomavvikelse medför ofta skador i flera organsystem, men dessa räknas inte som multipla skador eftersom det är just kromosomfelet 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 estimatet med 95 % sannolikhet ligger. Anges i rapporten som 95% CI och visas som vertikala linjer i figurerna.

Ordlista

List of terms

aboterade	aborted
aboterade foster med kromosomrubbning	aborted foetuses with chromosomal abnormality
aboterade foster med fosterskador	aborted foetuses with birth defects
anal/rektum/tjocktarm stenosis/atresi (Q42.0–Q42.3)	anus/rectum stenosis/atresia
andel foster i procent	proportion of foetuses, per cent
andelen mödrar \geq 35 år i procent	proportion mothers \geq 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 (Q000)	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
antal	number
antal hjärtdiagnoser	number of heart diagnoses
aortklaffsinsufficiens (Q23.1)	insufficiency of aortic valve
aortklaffstenos (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 pulmonalisklaff (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
diagnos	diagnosis
diagram	diagram
diskordant atrioventrikulär förbindelse (Q20.5)	discordant atrioventricular connection
Downs syndrom (Q90)	Down syndrome
dubbelsidig	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
encefalocle (Q00.1)	encephalocele
enkelsidig	unilateral
esofagus stenosis/atresi (Q39.0–Q39.4)	Oesophageal stenosis/atresia
extremitetsreduktion (Q71–Q72)	limb reduction defects
Fallots tetrad (Q21.3)	tetralogy of Fallot
frekvens per 1 000 födda	frequency per 1 000 births
födda barn	number of births
födda barn med kromosomrubbingar	number of births with chromosomal abnormality
födda barn med 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	year of birth
förmakseptumdefekt (Q21.1)	atrial septal defect
förmaksisomerism (Q20.6)	isomerism of atrial appendages
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	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 pulmonalisklaff (Q22.2)	pulmonary valve insufficiency
kammarseptumdefekt (Q21.0)	ventricular septal defect
klumpfot (Q66.0–Q66.4, Q66.8)	club foot
kranskärlmissbildning (Q24.5)	malformation of coronary vessels
kvarstående vänstersidig övre hålven (Q26.1)	persistent left superior vena cava
levande födda	live births
levokardi (Q24.1)	laevocardia
läpp-, käk- och gomspalt (Q36–Q37)	cleft lip with or without cleft palate
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

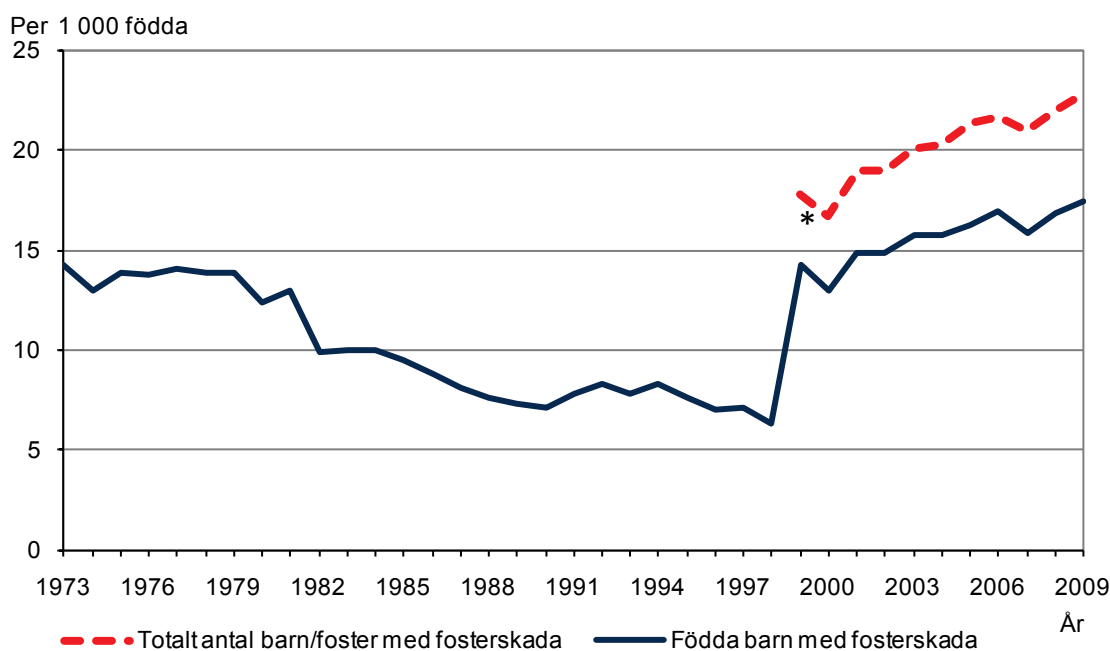
missbildning av hjärtats kamrar och förbindelser, ospecificerat (Q20.9)	malformations of cardiac chambers and connections, unspecified
mitralisinsufficiens (Q23.3)	mitral insufficiency
mitralisstenos/atresi (Q23.2)	mitral stenosis/atresia
moderns ålder	age of mother
multipla missbildningar, aborterade foster	multiple malformations, aborted fetuses
multipla missbildningar, födda barn	multiple malformations, number of births
multipel skada	multiple defect
njuragenesi/hypoplasi (Q60)	renal agenesis/hypoplasia
obestämt kön (Q56)	indeterminate sex
Observera! Nya rapporteringsrutiner fr.o.m. 1999	Note! New reporting routines from 1999
okänt kön	unknown sex
omfalocele (Q79.2)	omphalocele
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
procent av rapporterade	per cent of reported
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 pulmonalisklaff (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 kromosomrubbingar	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)
ålder (antal år)	age (number of years)
ögonmissbildning	eye malformation
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 trikuspidalisklaffmissbildningar (Q22.8)	other malformations of tricuspid valve

Rapporterade fosterskador och kromosomavvikelser

Antalet barn respektive foster som är anmälda till registret för övervakning av fosterskador och kromosomavvikelser framgår av figur 1 och tabell 1. Det är tydligt att antalet fluktuerar 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 födelseregistret (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.

Figur 1. Antal barn med fosterskador rapporterade under 1973–2009. För 1999–2009 anges totala antalet fosterskador (födda barn och foster vid avbrutna graviditeter per 1 000 födda).



* 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 rapporterade förekomsten av fosterskador. Det går inte att, med figuren som bakgrund, uttala sig om några verkliga förändringar av frekvensen foster/födda barn med fosterskador.

I tabell 1 syns också fördelningen mellan singulära skador, multipla skador (detta kommer att diskuteras mer ingående senare), kromosomavvikelser, samt könsfördelning. Av tabellen framgår det att ca 60 procent av barnen med fosterskador är pojkar.

Tabell 1. Andel rapporterade barn och foster med fosterskador, 1999–2009.

	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2009
	Frekvens per 1 000 födda											Antal
Födda barn												108 350*
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	1901
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	579
Totalt antal fosterskador	17,8	16,7	19,0	19,0	20,1	20,3	21,4	21,7	21,0	22	22,9	2480
Födda barn med kromosomrubbingar	1,8	1,6	2,0	1,9	2,2	1,7	1,9	2,3	1,6	1,8	1,8	194
Aborterade foster med kromosomrubbingar	2,1	2,1	2,3	2,3	2,7	2,8	3,1	2,8	3,0	3,2	3,6	393
Totalt antal kromosomrubbingar	3,9	3,8	4,3	4,1	4,9	4,4	5,0	5,1	4,5	5,0	5,4	587
	Procent av 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	1 815
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	86
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	538
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	41
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	1 101
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	787
Okänt kön	1,0	0,7	0,4	0,8	0,2	0,1	0,2	0,3	0,2	0,9	0,7	14

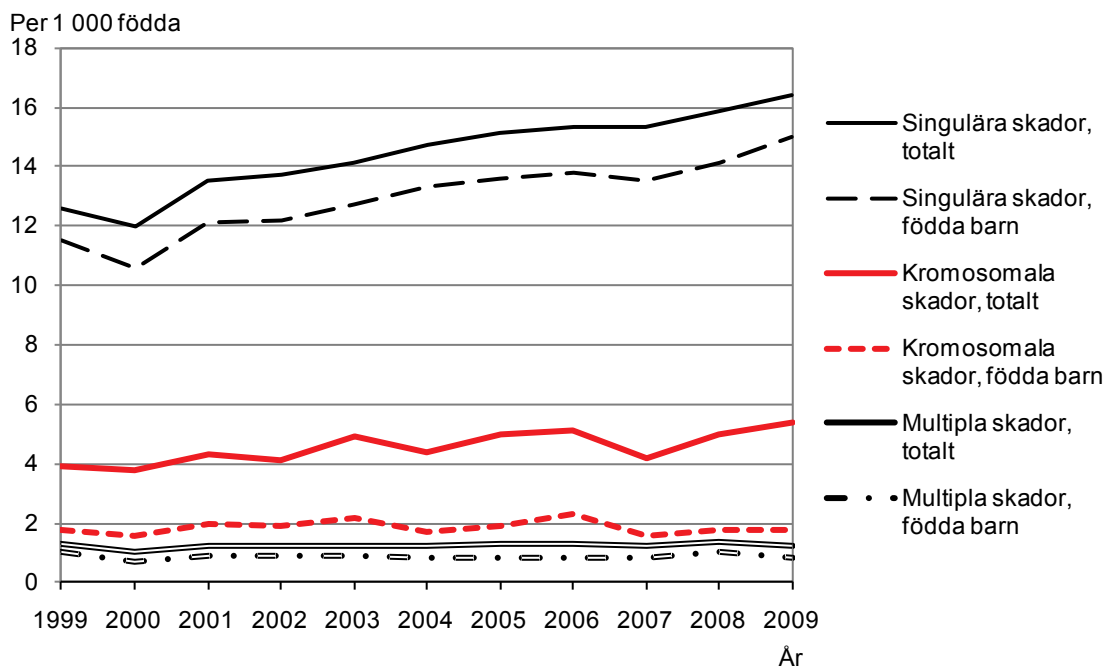
* Uppgiften om totala antal barn födda 2009 är hämtad från medicinska födelseregistret

Singulära och multipla fosterskador

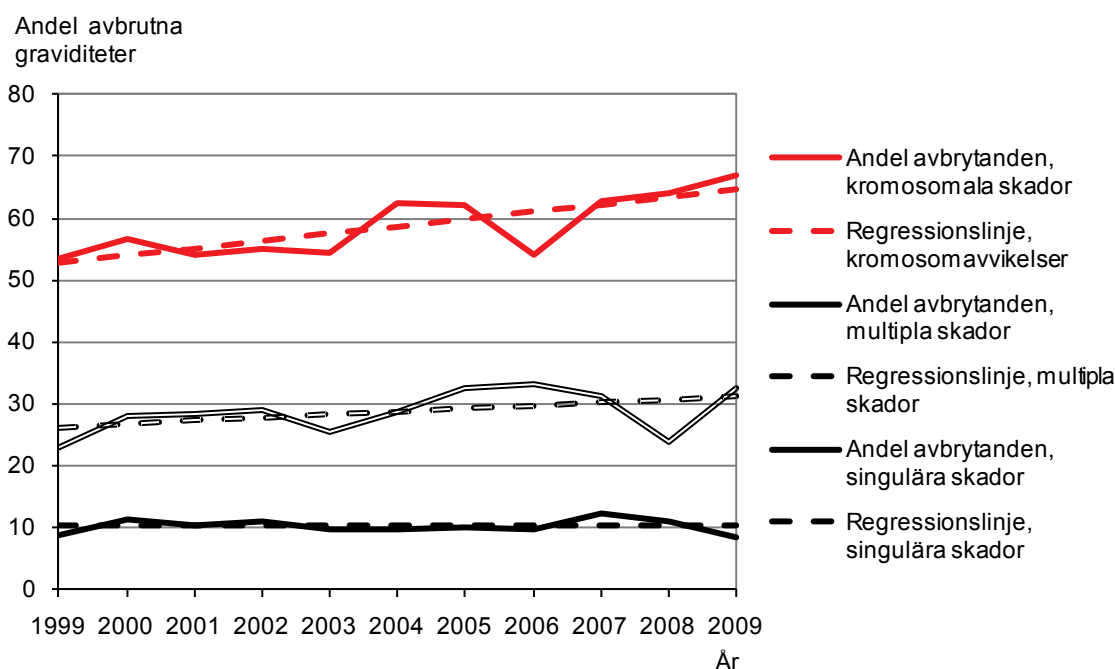
Ett centralt begrepp vid registrering och forskning kring fosterskador är huruvida skadan skall betraktas som singulär eller multipel. Med en multipel skada menas att barnet i fråga har skador i flera organsystem. Om en skada är en direkt följd av en annan (en s.k. sekvens), så räknas inte följdskadan även om skadorna är i olika organsystem. Om ett barn har en klumpfot till följd av ett ryggmärgsbräck så kommer t.ex. inte klumpfoten att registreras. På samma sätt kommer barn med kromosomavvikelse 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 ha öka påtagligt under tidsperioden 1999–2009, medan antalet barn eller foster med kromosomala avvikelser ökat något och antalet rapporterade barn eller foster med multipla fosterskador varit relativt konstant under perioden. Som tidigare framhållits är det omöjligt att uttala sig om någon reell ökning av singulära skador skett, eller om rapporteringen har förbättrats.

Figur 2. Antal barn och foster per 1 000 födda barn med singulära, kromosomala eller multipla defekter, 1999–2009.



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



Figur 3 visar andelen avbrutna graviditeter vid fosterskada räknat i procent av alla rapporter om fosterskador, per år och typ av fosterskada (singulär/kromosomal/multipel). I figuren visas en med åren signifikant ökande frekvens aborter vid kromosomavvikelser ($p < 0.01$). En liknande tendens, dock ej signifikant syns bland multipla defekter. Bland de singulära skadorna ligger däremot avbrytandefrekvensen konstant kring ca 10 procent. Naturligtvis skiljer sig avbrytandefrekvensen oerhört 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 tabell I och II, i tabellbilagan.

Tabell 2. Andel aborterade foster med fosterskada i relation till det totala antalet rapporterade fosterskador, 1999–2009. Singulära skador, multipla skador, samt kromosomavvikelser visas var för sig.

Diagnos	Andel aborterade foster i procent av samtliga foster/födda barn med viss fosterskada			
	1999–2006	2007	2008	2009
Singulära skador (ej kromosomala)				
Anencefali	92,6	92,6	97	88,5
Spina bifida	57,9	74,4	54,2	51,4
Encefalocele	77,4	90,9	71,4	62,5
Hydrocefalus	65,1	85	62,5	66,7
Tarmhinder	1,7	0	3,8	0
Hjärtfel	2,3	4,4	3,6	3,8
Hypoplastisk vänsterkammare	25,9	60,9	58,6	40
Njuragenesi, dubbelsidig	68,5	83,3	75	100
Njuragenesi, enkelsidig	17,6	22,2	40	0
Hypospadi	0	0	0	0
Diafragmabräck	18,5	11,8	21,4	25
Bukväggsbräck	25,7	41,4	52,4	34,8
Läpp-, käk- och gomspalt	0,3	0,8	1,5	0,8
Klumpfot	1,9	1,4	7,6	2,7
Multipla skador	31,1	32,3	24,6	33,8
Kromosomala avvikelser				
Downs syndrom/trisomi 21	47,1	49,2	57,3	59,1
Trisomi 13 eller 18	74,2	73,9	79	84
Annan kromosomrubning	64,8	68	66,9	70,4

Andelen rapporterade foster med multipla skador var 7,1 procent under 2009 och motsvarande siffra för födda barn var 4,5 procent (se tabell 1). Som tidigare nämnts så betraktas foster och barn med kromosomavvikelser eller kända genetiska syndrom 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 drygt 50 procent av fallen, vid esofagusatresi, diafragmabräck, omfalocele och gastroschisis i cirka 30 procent av fallen, och vid gomspalter, utan läppspalt, i 20 procent av fallen. Däremot är det mindre vanligt med multipla skador vid läpp-, käk- och gomspalter (11 procent), medfödda hjärtfel (5–11 procent), NTD (13 procent), och hypospadi (6 procent). De skador som är mest förknippade med kromosomavvikelser är omfalocele (33 procent av dessa har kromosomala avvikelser) och atrioventrikulär septumdefect, där 65 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 1999–2009.

Diagnoser	Totalt	Multipla*		Kromosomavvikelser	
	antal	antal	andel i %	antal	andel i %
Anencefali	389	50	12,9	10	2,6
Spina bifida	501	64	12,8	33	6,6
Gomspalt (utan läppspalt)	601	120	20	31	5,2
Kluven läpp (med eller utan kluven gom)	1104	124	11,2	89	8,1
Esofagus atresi	280	89	31,8	37	13,2
Anal/rektum atresi	346	175	50,6	30	8,7
Hirschsprung	83	6	7,2	13	15,7
Diafragmabräck	303	90	29,7	38	12,5
Omfalocele	291	100	34,4	95	32,6
Gastroschisis	195	50	25,6	5	2,6
Hypospadi	2333	148	6,3	23	1
Kammarseptumdefekt	4003	285	7,1	355	8,9
Förmaksseptumdefekt	1832	175	9,6	276	15,1
Atrioventrikulär septumdefekt	456	32	7	298	65,4
Fallots tetrad	291	31	10,7	57	19,6
Stenos av pulmonalisklaff	346	21	6,1	12	3,5
Coarctatio aortae	499	27	5,4	54	10,8
Totalt antal barn/foster med fosterskador	22033	1308	5,9	5066	23,0

Specifika diagnoser

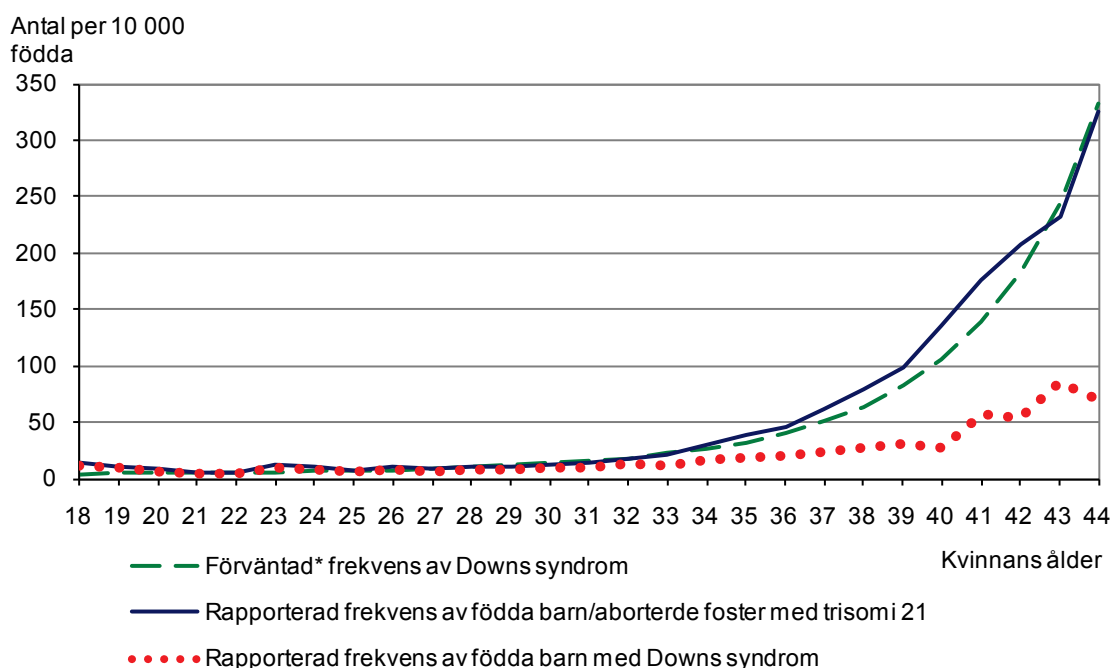
Downs syndrom och andra kromosomavvikelser

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 förvånansvärt bra med det beräknade antalet. Med nuvarande rutiner för riktad fosterdiagnostik, speciellt bland gravida äldre kvinnor, så avbryts en stor del av graviditeterna med foster med 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 1999–2009.

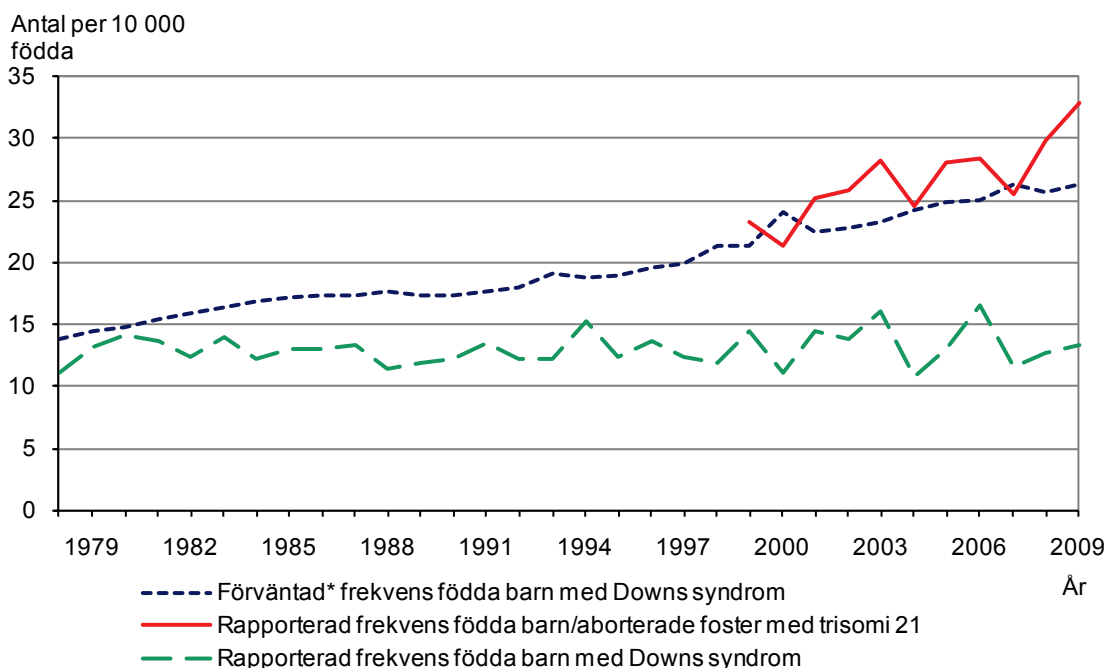


* Frekvens av Downs syndrom (y) beroende på moderns ålder (x) beräknad enligt: $y = \exp(1.2782 - 0.2120 * x + 0.0059x^2) * 10^{-3}$

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% av de födande kvinnorna över 35 år, 2009 var hela 22% 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 streckad linje i figur 5). Den totala ökningen av barn/foster med Downs syndrom/trisomi 21 stämmer väl överens med den framräknade frekvensökningen, men på grund av en effektiv prenataldiagnostik ligger andelen av födda barn med Downs syndrom tämligen konstant (se figur 5).

Figur 5. Förväntad och rapporterad frekvens (antal per 10 000 födda) födda barn och aborterade foster med Downs syndrom/trisomi 21 under perioden 1978–2009.



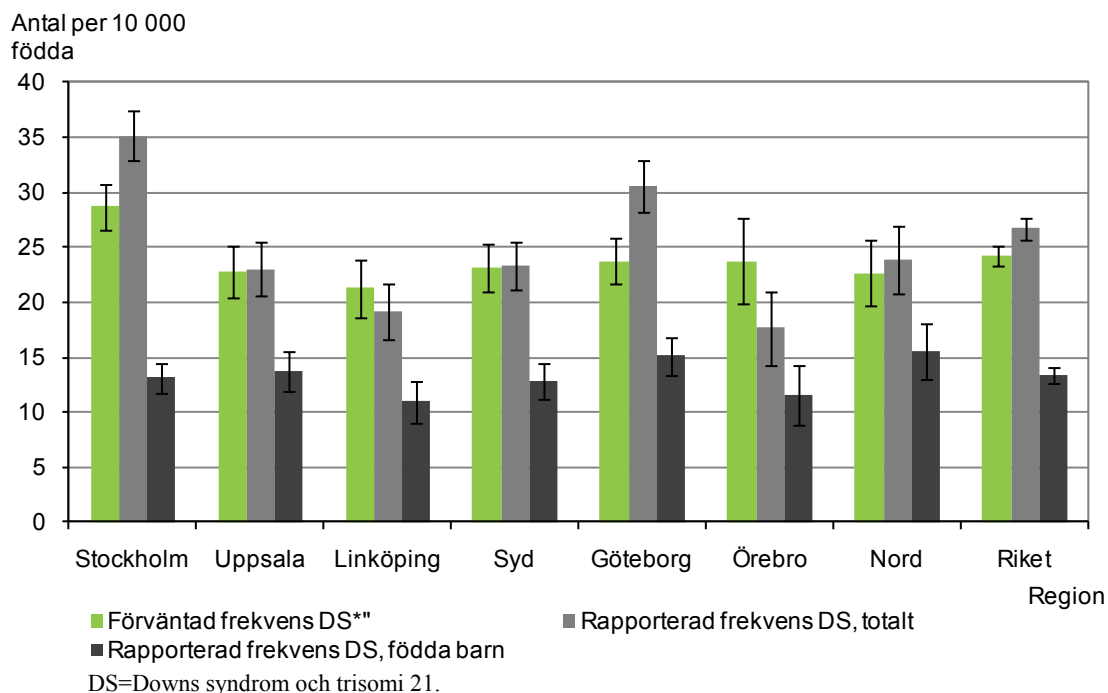
*Frekvens av Downs syndrom (y) beroende på moderns ålder (x) beräknad enligt: $y = \exp(1.2782 - 0.2120 * x + 0.0059x^2) * 10^{-3}$

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 65 procent en kromosomavvikelse, och av dessa har majoriteten Downs syndrom. En kromosomavvikelse förekom hos 33 procent av barnen och fostren med omfalocoele, men bara hos 3 procent av dem med gastroschisis. Vid Fallots tetrad förekom en kromosomavvikelse hos 20 procent av barnen och fostren, samt hos 15 procent av dem med förmaksseptumdefekt (se tabell 3).

Fördelningen av mödraålder skiljer sig ganska markant åt mellan olika delar av landet. Rutinerna för prenataldiagnostik skiljer sig också mellan regioner. I figur 6 visas, för varje region, förväntat antal (per 10 000 födda) barn/foster med Downs syndrom/trisomi 21 beräknat på åldersfördelningen i respektive sjukvårdsregion. Dessutom visas det rapporterade antalet foster/barn (totalt), samt födda barn med Downs syndrom per region.

Figur 6. Förväntad och rapporterad frekvens (antal per 10 000 födda barn) av Downs syndrom bland födda barn och foster (totalt), samt bland födda barn, 1998–2009. Redovisning per region. 95% CI som vertikala linjer.

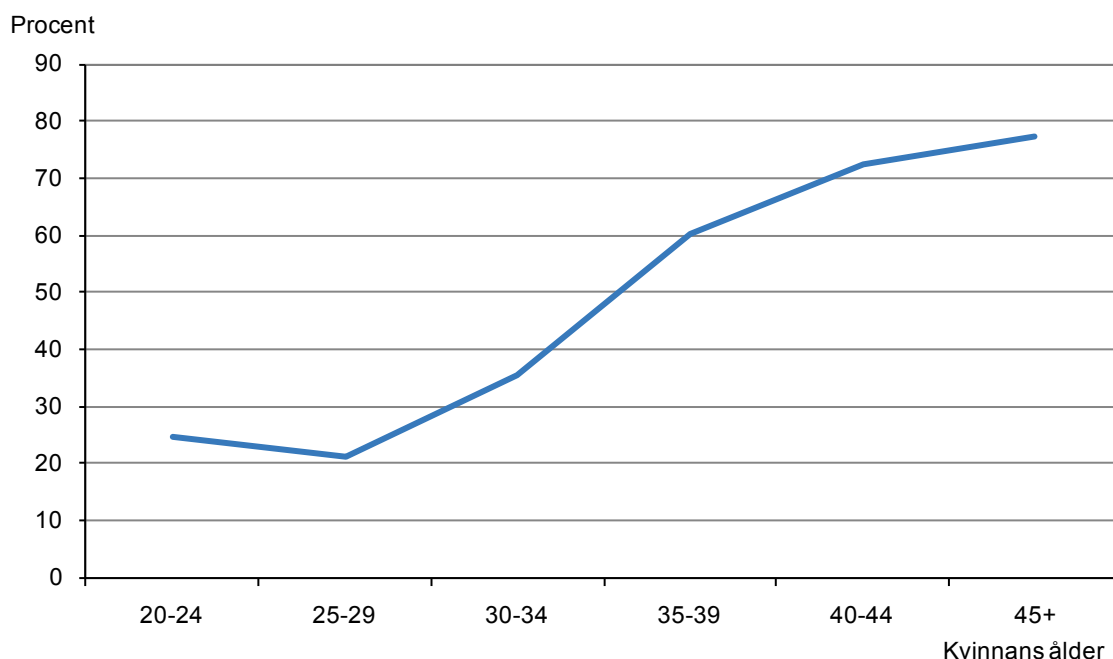


För att man skall få en ungefärlig uppskattning om hur stor slumpvariationen är vid den regionala jämförelsen så har figur 6 kompletterats med 95-procentiga konfidensintervall (95 % CI). Dessa anger det intervall som den ”sanna” frekvensen med 95 % sannolikhet ligger inom. Det är intressant att notera 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 Stockholm (och även i Göteborg) 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 6).

Eftersom risken för Downs syndrom stiger så markant med kvinnans ålder har fosterdiagnostiken hittills mest riktat sig till de äldre kvinnorna. Ungefär 60 procent av alla barn som föddes med Downs syndrom under 1999–2009 var dock födda av kvinnor som var under 35 år (se tabell III, i tabellbilagan). Figur 7 visar andel avbrytanden av graviditet bland alla fall av Downs syndrom rapporterade till fosterskaderegistret i relation till kvinnans ålder.

Figur 7. Andel avbrutna graviditeter bland alla fall av Downs syndrom rapporterade till fosterskaderegistret 1999–2009, efter kvinnans ålder.



Av figuren ovan framgår det tydligt hur olika effektiv fosterdiagnostiken är vid olika mödraåldrar.

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. År 2009 avbröts ungefär 85 procent av graviditeterna med foster som hade trisomi 13 eller 18.

KUB - Kombinerat ultraljud och biokemisk analys

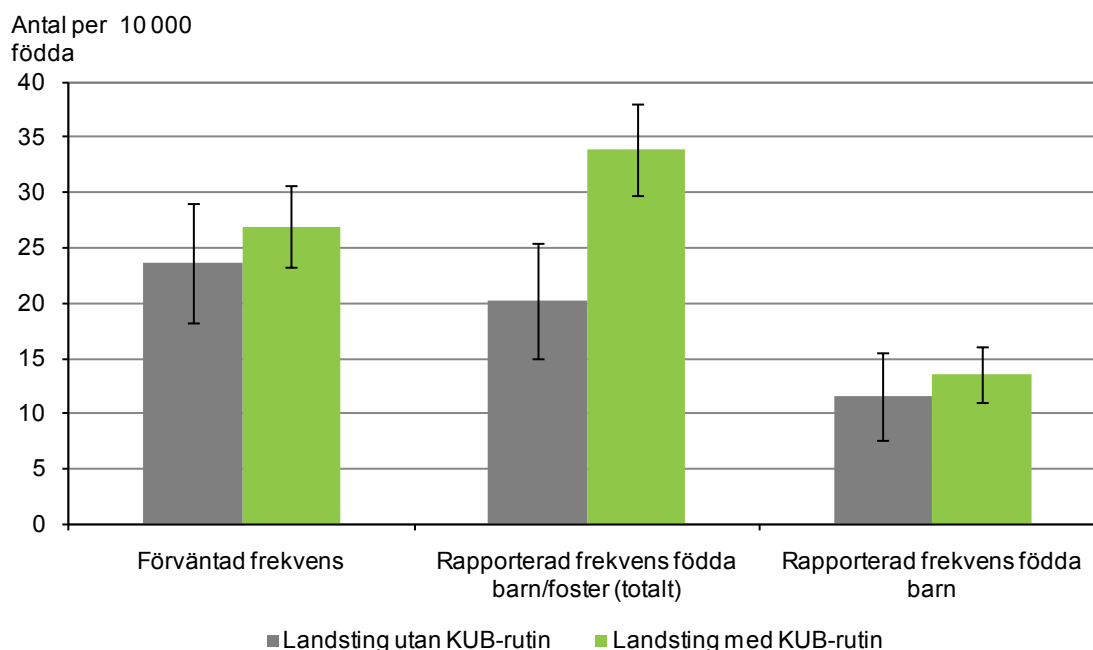
Allt fler landsting erbjuder KUB-test till gravida kvinnor som en riskskattning för Downs syndrom. Det finns dock stora skillnader i vilken omfattning diagnostiken erbjuds både inom och mellan olika landsting och några nationella riktlinjer finns inte.

Mer än hälften av landstingen i Sverige erbjöd KUB-test under 2009 (13 av 21). Vissa landsting erbjuder testet enbart till kvinnor som är äldre än 33 eller 35 år, andra även till yngre kvinnor vid oro eller hänvisar till privata vårdgivare.

KUB-test består av ultraljud med s.k. nackuppklarningsmätning och biokemisk serumundersökning i tidig graviditet (vid 10–14 graviditetsveckor) i kombination med moderns ålder. Enligt Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU), är KUB diagnostik den kliniskt utvärderade metod för att bedöma sannolikheten för Downs syndrom som ger den bästa avvägningen mellan andelen identifierade fall och andelen falskt positiva testresultat (evidensstyrka 1) (SBU 2006). Det innebär att färre fostervattenprov/moderkaksprov behöver utföras för varje prenatalt upptäckt fall av Downs syndrom om dessa metoder används jämfört med om enbart moderns ålder används som kriterium för fostervatten- eller moderkaksprov.

År 2009 föddes ca 88 000 barn i landsting där man rutinmässigt erbjöd KUB-undersökning till gravida kvinnor, medan ca 20 000 barn föddes i landsting utan rutinmässiga KUB-undersökningar.

Figur 8. Förväntad och rapporterad frekvens (antal per 10 000 födda) av Downs syndrom år 2009 bland födda barn och foster (totalt), respektive bland födda barn. En jämförelse mellan landsting som erbjöd respektive inte erbjöd KUB-test. 95 % CI som vertikala linjer.



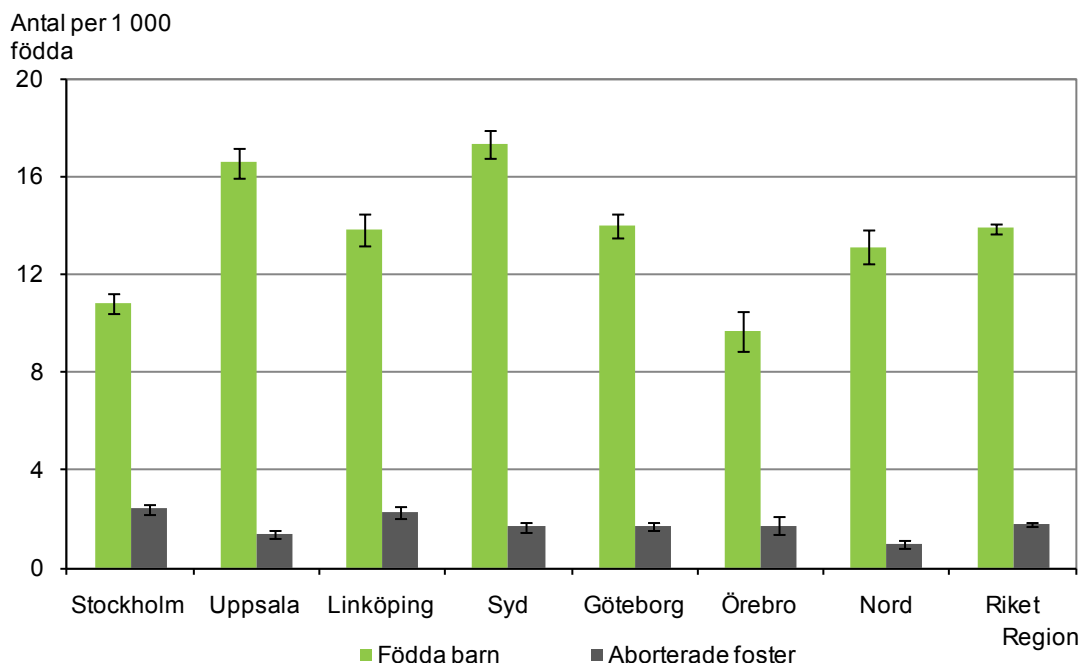
Som framgår av figur 8 så var det förväntade antalet och det rapporterade antalet barn (per 10 000 födda) med Downs syndrom ungefär lika stor i landsting som erbjöd, som i landsting som inte erbjöd KUB-test. Däremot var antalet avbrutna graviditeter på grund av kromosomavvikelse signifikant högre i län där man erbjöd KUB-undersökningar ($p < 0.0001$). En rimlig förklaring är att man genom att identifiera kromosomala avvikelser i tidig graviditet och inducera abort, avbryter en del graviditeter som annars skulle ha lett till spontana missfall.

Övriga specifika skador

I tabell I i tabellbilagan finns en detaljerad sammanställning av olika specifika diagnoser, antal födda barn och antal aborterade foster. I tabellen redovisas det sista året separat, och åren 1999–2008 tillsammans. Även om det inte helt går att jämföra antalet rapporterade fall under perioden 1999–2009 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 registreringen inte lika heltäckande som den är vid Downs syndrom (där även information från det cytogenetiska registret har använts). Figur 9 visar andelen rapporterade barn, respektive foster, per tusen födda barn 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 i olika landsting. Speciellt i Stockholm tycks registrerings- och rapporteringsrutinerna vara bristfälliga.

Figur 9. Andel barn och foster med någon fosterskada utan samtidig kromosomavvikelse per 1 000 födda barn per region år 1999–2009.

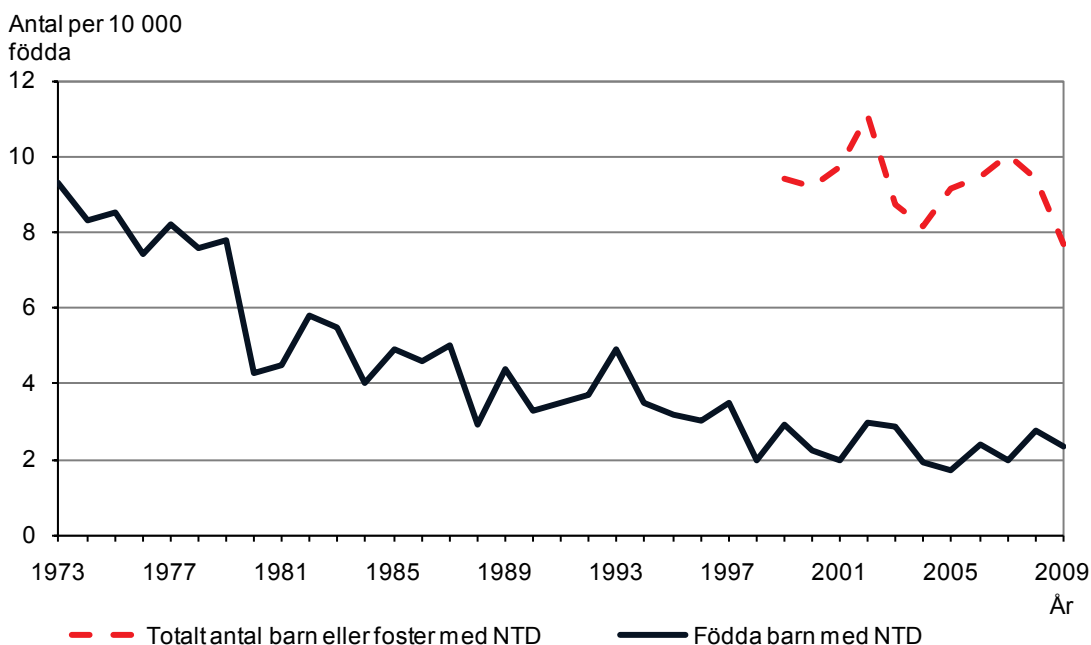


Neuralrörsdefekter

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 82 barn eller foster rapporterats med NTD under 2009, vilket innebär 7,7 per 10 000 födda. Frekvensen rapporterade barn/foster med NTD har fluktuerat kring denna frekvens sedan 1999 då även avbrutna graviditeter började registreras på nationell basis (se figur 10).

Figur 10. Födda barn med neuralrörsdefekter (NTD) (anencefali, encefalocele, spina bifida) 1973–2009. För perioden 1999–2009 anges även det totala antalet NTD (födda barn och aborterade foster) per 10 000 födda.

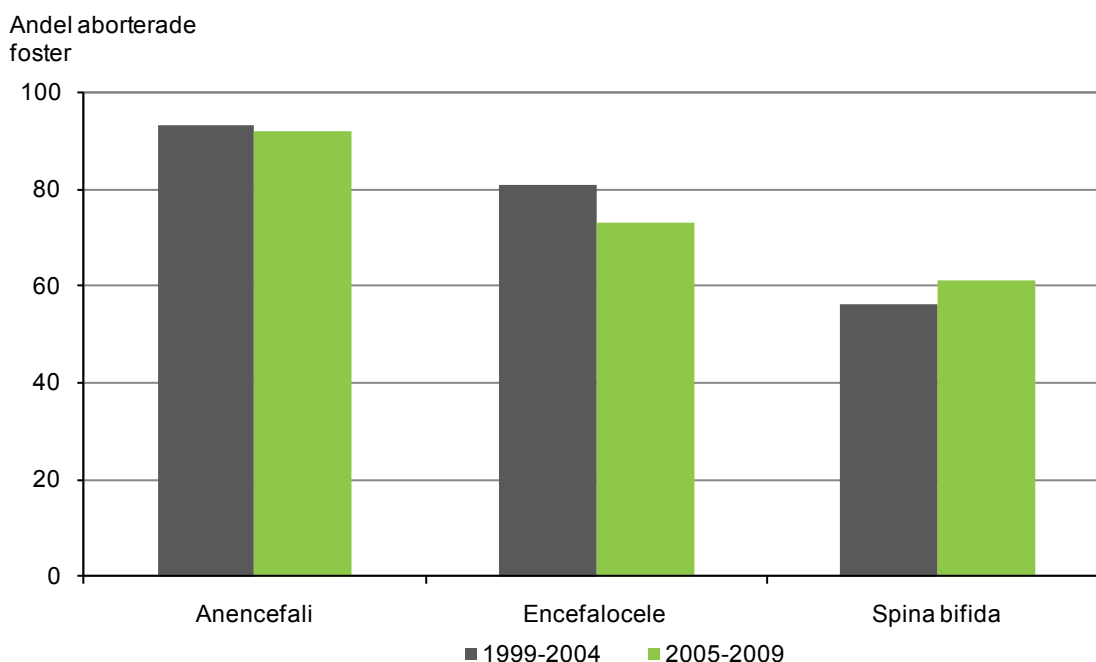


Andelen födda barn som hade NTD sjönk kraftigt under perioden 1973–1998, varefter den har legat relativt konstant. Den främsta anledningen till minskningen är sannolikt att allt fler graviditeter med foster med NTD avbrutits (se figur 10). Redan 1990 avbröts majoriteten av alla graviditeter där fostret 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 upptäcks tidigt. Det är intressant att notera att den totala andelen barn eller foster med NTD år 2009 är ungefär lika stor som andelen födda barn med NTD år 1975.

Figur 11 visar andelen foster vid avbrutna graviditeter av samtliga rapporterade födda foster/barn med NTD, 1999–2009. Som synes aborterades över 90 procent av alla fall med anencefali, och ingen säker skillnad kan ses mel-

lan de båda redovisade 5-årsperioderna. För encefalocele och spina bifida är motsvarande andelar 75–80 respektive 60 procent.

Figur 11. Andel aborterade foster med neuralrörsdefekter (NTD) bland alla rapporterade foster/barn (totalt) med NTD.



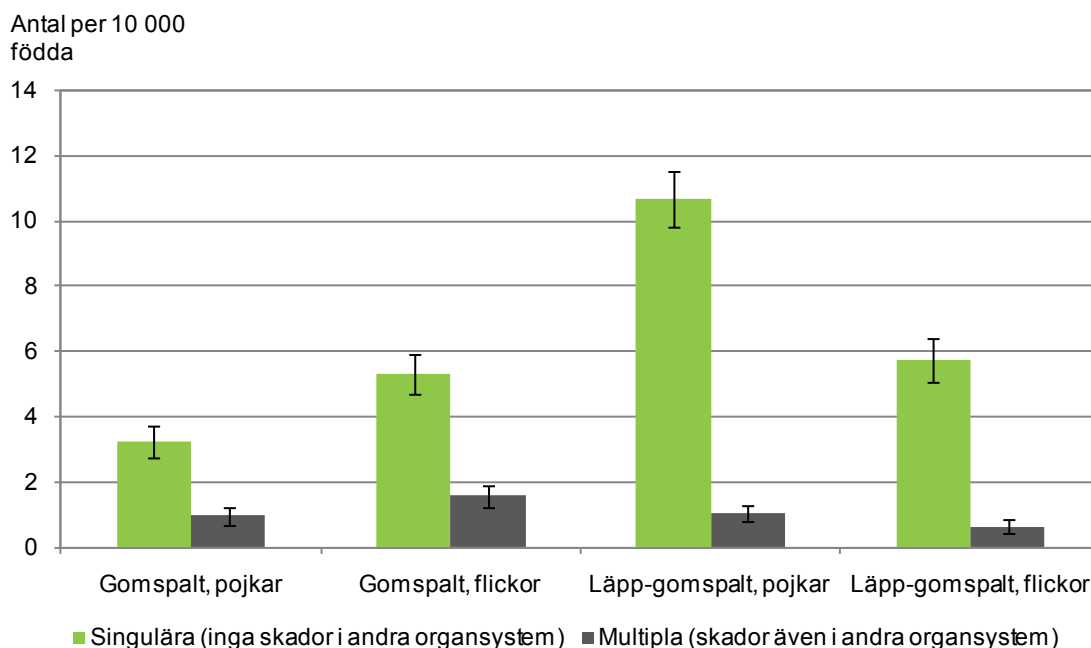
I tabell II i tabellbilagan kan man utläsa att ca 5 procent av barn/foster med NTD hade en kromosomavvikelse, ytterligare ca 15 procent hade multipla skador, medan det i resten av fallen rörde sig om singulära fosterskador. Talen är små, och en viss fluktuation sker mellan åren.

Av 26 barn med NTD födda under 2009 hade 18 ryggmärgsbräck, 4 encefalocele och 4 anencefali. Hos aborterade foster var fördelningen 22 ryggmärgsbräck, 7 encefalocele och 28 anencefali. Bland graviditeter där fostret hade anencefali avbröts 88 procent (28 av 32). Vid ryggmärgsbräck var motsvarande siffra 55 procent (22 av 40).

Läpp-, käk- och gomspalter

Vid klassificering av ansiktsspalter brukar man skilja mellan de som involverar enbart gommen (s.k. isolerad gomspalt), och de som involverar läpparna (läppspalt, med eller utan gomspalt). De båda typerna har lite olika genes och ärftlighetsmönster. Figur 12 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 12. 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 1999–2009. 95% CI som vertikala linjer.



Av barn födda 2009 med ansiktsspalter hade 97 barn en läpp-, käk- och gomspalt och 53 barn hade en isolerad gomspalt. Totalt rapporterades således 150 barn med ansiktsspalter, vilket motsvarar en frekvens på 14 per 10 000 födda. Endast 6 foster med läpp-, käk-, gomspalt och 3 foster med isolerad gomspalt aborterades och av dessa sammanlagt 9 foster hade 6 kromosomavvikelser och ett barn hade multipla skador i andra organ (se även tabell I i tabellbilagan).

Medfödda hjärtfel

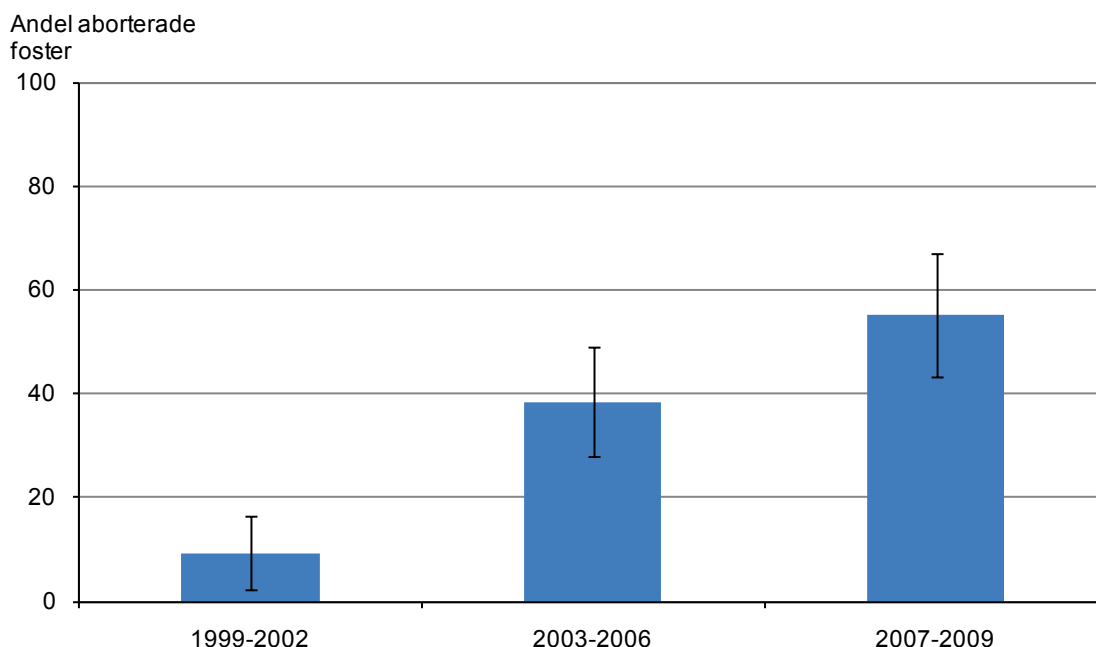
Av alla barn som rapporterats till fosterskaderegistret 1999–2009, så hade ca 40 procent någon hjärtmissbildning, vilket motsvarar ca 6,4 barn per tusen födda. Ca 12 procent av barnen/fostren med hjärtmissbildningar hade någon kromosomavvikelse, 8 procent hade multipla defekter, och återstoden, 80 procent av barnen med hjärtmissbildningar, hade inte någon skada i något annat organ. Cirka 30 procent av barnen med något hjärtfel hade dock flera olika hjärtdiagnoser samtidigt.

Totalt har 793 barn rapporterats med medfött hjärtfel under 2009, vilket är 0,7 procent av det totala antalet barn som föddes, och 42 procent av alla barn som rapporterades till fosterskaderegistret under detta år. Av barnen med hjärtfel hade 788 någon av de specificerade diagnoserna som redovisas i tabell IV i tabellbilagan. Av dessa barn hade 78 procent (597 barn) en singular hjärtdiagnos. De övriga barnen hade flera hjärtdiagnoser. De fem vanligaste diagnoserna var VSD (480 barn), ASD (202 barn), PDA hos barn över 36 veckor (50 barn) samt coarctatio aortae (38 barn) och AV-defekt (39 barn). Av de 788 barnen hade 5 procent (41 barn) också medfödda skador i andra organ och 8 procent (64 barn) en kromosomavvikelse.

Under 2009 rapporterades 56 foster med hjärtfel där graviditeten avbröts. Av dessa hade 11 stycken (20 %) förutom hjärtfel medfödda skador i andra organ än hjärtat, och 18 stycken (32 %) en kromosomavvikelse. Av 27 foster med enbart hjärtmissbildning hade majoriteten (15 st) flera hjärtdiagnoser, alla komplicerade hjärtfel. Av de 12 foster som endast hade en hjärtmissbildningsdiagnos hade fyra hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom (HLHS) och de övriga andra allvarliga tillstånd.

Under hela perioden 1999–2009 avbröts 35 procent (75 av totalt 214 barn och foster) av graviditeterna med HLHS utan kromosomala avvikelser eller skador i flera organsystem. Av figur 13 framgår det att andelen foster som upptäckts och aborterats väsentligt har ökat under åren – från 10 till ca 55 procent av alla barn/foster med HLHS som rapporterats till fosterskaderegistret.

Figur 13. Andel foster med hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom utan kromosomavvikelser eller skador i andra organsystem som aborterats under olika tidsperioder.



Hypospadi

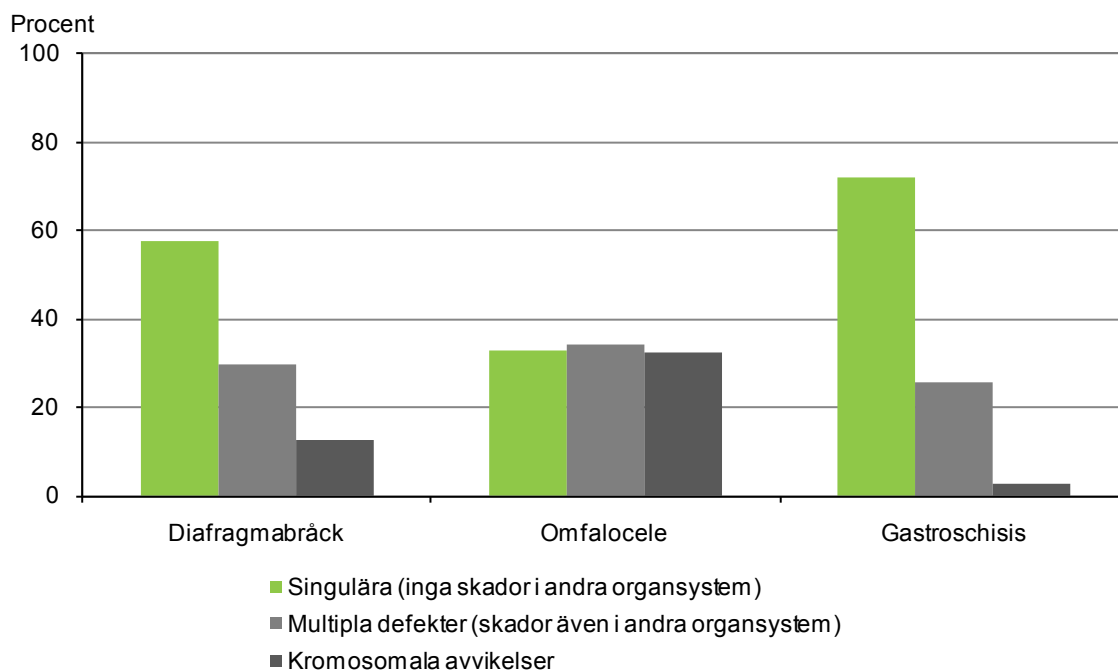
Hypospadi är en av de vanligaste fosterskadorna och innebär att urinröret mynnar på undersidan av penis. Skadan brukar ses som en inkomplett maskulinisering av ett manligt foster. Majoriteten (ca 70%) av de fall av hypospadi som rapporterats till fosterskaderegistret var glandulära dvs. en lindrig form där urinröret mynnar på undersidan av ollonet, 13 procent var penila (urinröret mynnar på undersidan av penis, medan ca 4 procent hade en penoskrotal eller skrotal hypospadi (urinröret mynnar på skrotum). Totalt har ca 2333 pojkar rapporterats med hypospadi under 1999–2009, vilket motsvarar ca 0,2 procent av alla födda barn, eller ca 0,4 procent av alla pojkar.

År 2009 rapporterades 266 fall av hypospadi – alla var födda barn. I 219 fall hade man angivit läget av hypospadin. Av dessa hade 167 (76 procent) en glandulär hypospadi, 34 barn (16 procent) hade en penil hypospadi och 11 barn (5 procent) hade en penoskrotal eller skrotal hypospadi. Sju barn hade andra typer av hypospadi.

Diafragma- och bukväggsbråck

Diafragmabråck, omfalocele (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 14 skiljer sig fördelningarna över singulära, multipla, och kromosomala skador markant åt mellan de tre typerna av fosterskador (se vidare detaljer i Tabell I och II i tabellbilagan).

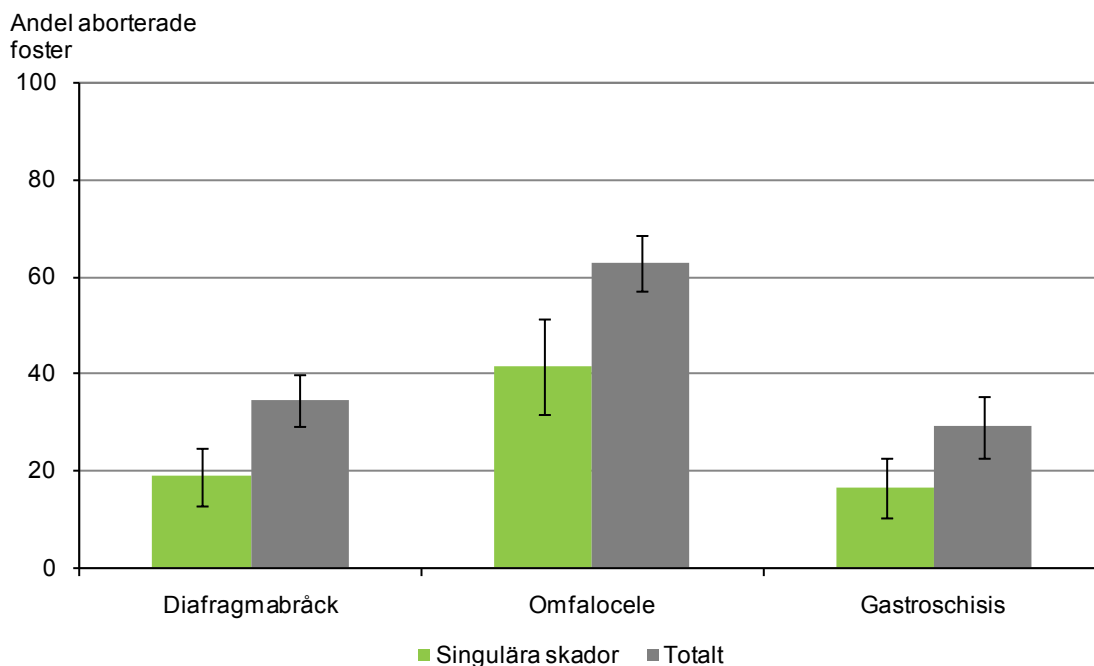
Figur 14. Fördelning av singulära och multipla skador, samt kromosomala avvikelser bland barn/foster med diafragmabråck, omfalocele, eller gastroschisis. Födda barn eller foster 1999–2009.



Bland barn/foster med gastroschisis fanns det i 70 procent av fallen inte någon annan skada, bland barn/foster med diafragmabråck var motsvarande siffra ca 55 procent, medan det bland barn/foster med omfalocele var endast en tredjedel som inte hade någon annan skada. Den höga andelen av kromosomdefekter och multipla skador hos barn med omfalocele 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 15).

Figur 15. Andel aborterade foster med diafragmabräck, omfalocele eller gastroschisis. 1999–2009. 95% CI som vertikala linjer.



Av figur 15 framgår det att andelen avbrytanden var väsentligt högre vid omfalocele än vid gastroschisis, även vid singulära skador. Vid singulära omfalocelen aborterades ca 42 procent av de foster som rapporterats till fosterskaderegistret. För diafragmabräck och gastroschisis var motsvarande andelar 19 respektive 16 procent.

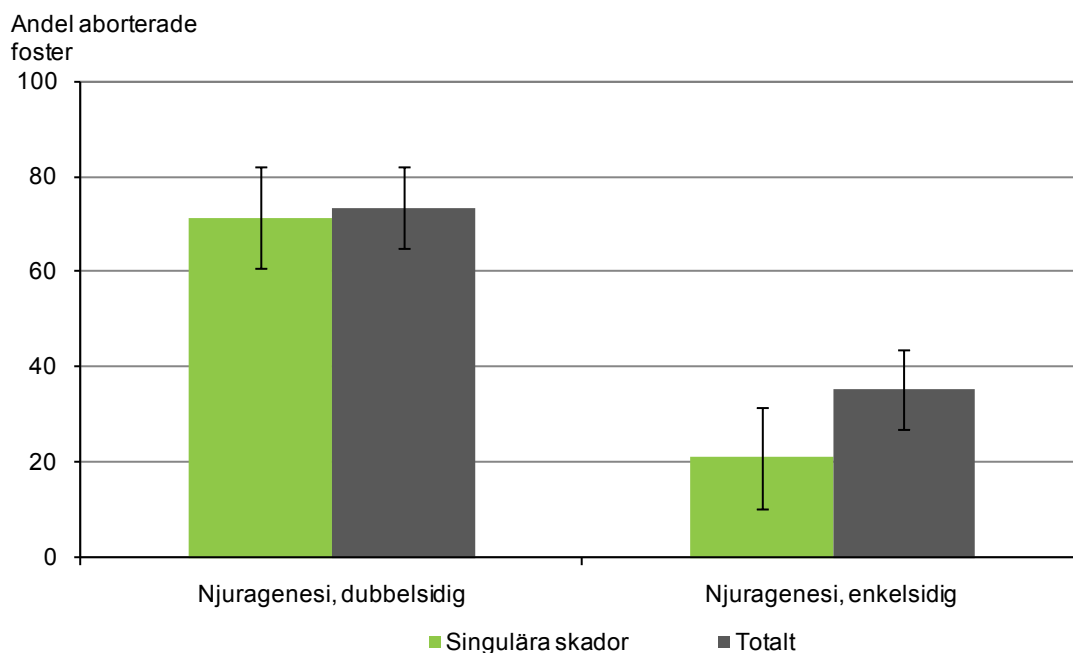
Medelåldern för kvinnor med foster eller barn med gastroschisis var 27 år och 31 år vid omfalocele och diafragmabräck. Det betyder att det i Sverige, liksom i andra länder, observeras en låg medelålder för kvinnor med foster/barn som hade gastroschisis.

Njuragenesi

Under 2009 har 4 fall rapporterats med dubbelsidig njuragenesi. Detta är ett något lägre antal jämfört med perioden 1999–2009, men talen är små och det är inte konstigt att antalet fluktuerar mellan åren. Majoriteten (75 procent, 3 av 4) har rapporterats som avbrutna graviditeter under 2009.

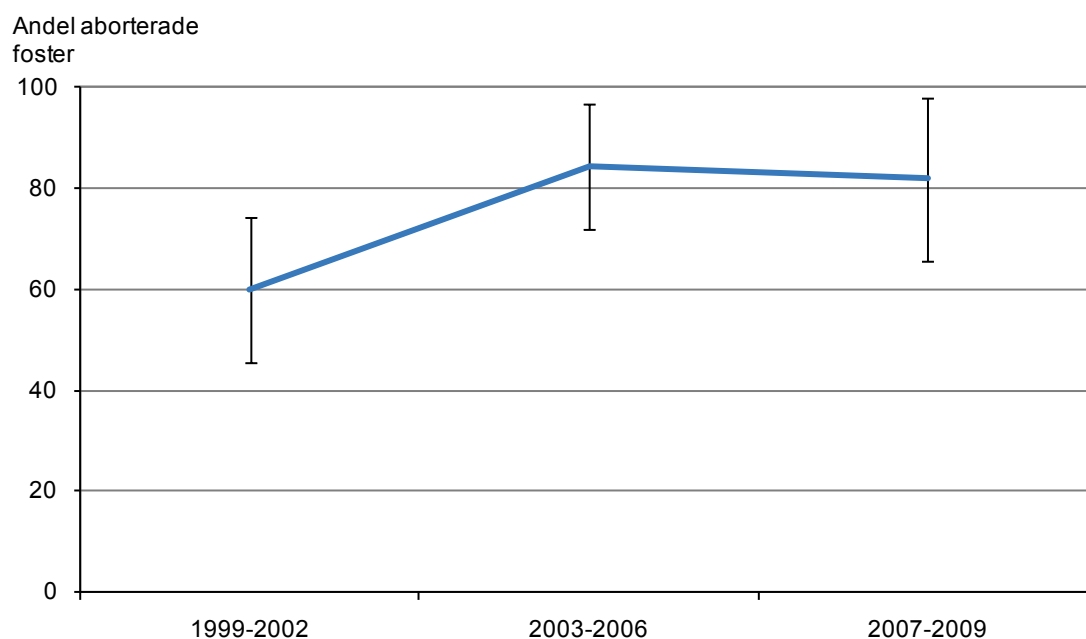
Anmärkningsvärt stor andel av barnen och fostren med njuragenesi hade multipla skador. Under perioden 1999–2009 hade 32 procent av fallen med dubbelsidig njuragenesi multipla skador eller kromosomala avvikelser. Motsvarande siffra för ensidig njuragenesi var 57 procent. Den höga förekomsten av multipla skador vid ensidig njuragenesi kan förklara den höga avbrytandefrekvensen (35 procent) i denna grupp (se figur 16). Till skillnad från dubbelsidig njuragenesi som ju är oförenlig med liv, är enkelsidig njuragenesi ofta ett bifynd bredvid andra, symptomgivande fosterskador.

Figur 16. Andel aborterade foster med enkelsidig respektive dubbelsidig njuragenesi. 1999–2009. 95 % CI som vertikala linjer.



Som framgår av figur 17 nedan kunde en viss ökning av andelen aborterade foster bland alla rapporterade barn/foster med dubbelsidig njuragenesi ses mellan perioderna 1999–2002 och 2003–2005. Sedan dess ligger dock abortfrekvensen relativt stadigt på ca 80 procent.

Figur 17. 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).

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

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

Bilaga 1 Tabeller

Tabell 1. Fosterskador hos barn födda under perioden 1973–2009 och hos foster vid avbrutna graviditeter under perioden 1999–2009. Kromosomala defekter är exkluderade från övriga fosterskador.

Diagnos	1973– 1984	1985– 1998	1999–2008						2009					
	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*
Anencefali	2,01	0,43	24	0,25	323	3,33	347	3,58	4	0,37	28	2,62	32	3
Encefalocele	0,78	0,35	25	0,26	84	0,87	109	1,13	4	0,37	7	0,66	11	1,03
Spina bifida	3,89	2,89	174	1,8	255	2,63	429	4,43	18	1,69	21	1,97	39	3,65
Hydrocefalus	2,15	1,15	105	1,08	184	1,9	289	2,98	11	1,03	17	1,59	28	2,62
Mikrocefali	0,60	0,37	25	0,26	3	0,03	28	0,29	3	0,28	3	0,28	6	0,56
Ögonmissbildning	1,75	1,17	206	2,13	7	0,07	213	2,2	20	1,87	1	0,09	21	1,97
Grav öronmissbildning	3,25	1,96	212	2,19	8	0,08	220	2,27	20	1,87	0	0	20	1,87
Gomspalt	5,97	5,33	496	5,12	22	0,23	518	5,35	50	4,68	2	0,19	52	4,87
Läpp-, käk- och gomspalt	12,15	10,01	885	9,14	38	0,39	923	9,53	89	8,34	3	0,28	92	8,62
Esofagus stenosis/atresi			203	2,1	13	0,13	216	2,23	27	2,53	0	0	27	2,53
Duodenum			101	1,04	5	0,05	106	1,09	13	1,22	1	0,09	14	1,31
Övrig tunntarm			75	0,77	6	0,06	81	0,84	7	0,66	0	0	7	0,66
Anal/rektum			232	2,39	52	0,54	284	2,93	27	2,53	5	0,47	32	3
Hirschsprung	0,20	0,22	61	0,63	0	0	61	0,63	9	0,84	0	0	9	0,84
Hjärtmissbildning (inkl PDA och VSD)			5381	55,54	246	2,54	5627	58,08	729	68,29	38	3,56	767	71,85

Tabell I. Fortsättning. Fosterskador hos barn födda under perioden 1973–2009 och hos foster vid avbrutna graviditeter under perioden 1999–2009. Kromosomala defekter är exkluderade från övriga fosterskador.

Diagnos	1973–1984		1985–1998		1999–2008				2009					
	Födda Frekvens*		Födda Frekvens*		Aborterade Frekvens*		Totalt Frekvens*		Födda Frekvens*		Aborterade Frekvens*		Totalt Frekvens*	
	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*	Antal	Frekvens*
Diafragmabräck	2,05	1,66	170	1,75	70	0,72	240	2,48	18	1,69	7	0,66	25	2,34
Bukväggsbräck	2,46	1,69	210	2,17	137	1,41	347	3,58	18	1,69	19	1,78	37	3,47
Omfalocle			85	0,88	91	0,94	176	1,82	6	0,56	14	1,31	20	1,87
Gastroschisis			125	1,29	48	0,5	173	1,79	12	1,12	5	0,47	17	1,59
Njuragenesi/hypoplasi	2,78	1,46	122	1,26	122	1,26	244	2,52	10	0,94	4	0,37	14	1,31
Cystiska njurar	0,96	1,06	187	1,93	120	1,24	307	3,17	18	1,69	15	1,41	33	3,09
Hypospadi *	23,63	19,49	2042	21,08	4	0,04	2046	21,12	264	24,73	0	0	264	24,73
Obestämt kön	0,20	0,12	13	0,13	7	0,07	20	0,21	1	0,09	0	0	1	0,09
Generell skelettdysplasi	1,13	0,76	61	0,63	116	1,2	177	1,83	3	0,28	12	1,12	15	1,41
Extremitetsreduktion	5,75	4,53	412	4,25	74	0,76	486	5,02	47	4,4	10	0,94	57	5,34
Polydaktyli			353	3,64	14	0,14	367	3,79	38	3,56	3	0,28	41	3,84
Klumpfot			712	7,35	51	0,53	763	7,88	87	8,15	5	0,47	92	8,62
Downs syndrom	8,70	8,36	1306	13,48	1237	12,77	2543	26,25	143	13,4	207	19,39	350	32,79
Trisomi 18			162	1,67	528	5,45	690	7,12	13	1,22	68	6,37	81	7,59
Trisomi 13			80	0,83	183	1,89	263	2,71	7	0,66	37	3,47	44	4,12
Övrig kromosomavvikelse			355	3,66	657	6,78	1012	10,45	35	3,28	81	7,59	116	10,87

*Frekvens av totala antalet födda/aboterade oavsett kön

Tabell II. Detaljerad sammanställning av födda barn, och aborterade foster, med olika foster-skador klassificerade som singulära, multipla eller kromosomala defekter. 1999–2009.

	Singulära skador		Multipla skador		Kromosomavvikelser		Totalt N
	n	(%)	n	(%)	n	(%)	
Anencefali	329	(84.6)	50	(12.9)	10	(2.6)	389
- Födda	24	(85.7)	4	(14.3)	0	(0.0)	28
- Aborterade	305	(84.5)	46	(12.7)	10	(2.8)	361
Encefalocele	88	(69.8)	32	(25.4)	6	(4.8)	126
- Födda	20	(64.5)	9	(29.0)	2	(6.5)	31
- Aborterade	68	(71.6)	23	(24.2)	4	(4.2)	95
Spinabifida	404	(80.6)	64	(12.8)	33	(6.6)	501
- Födda	167	(84.8)	25	(12.7)	5	(2.5)	197
- Aborterade	237	(78.0)	39	(12.8)	28	(9.2)	304
Hydrocefalus	228	(60.8)	89	(23.7)	58	(15.5)	375
- Födda	86	(69.4)	30	(24.2)	8	(6.5)	124
- Aborterade	142	(56.6)	59	(23.5)	50	(19.9)	251
Mikrocefali	19	(47.5)	15	(37.5)	6	(15.0)	40
- Födda	17	(53.1)	11	(34.4)	4	(12.5)	32
- Aborterade	2	(25.0)	4	(50.0)	2	(25.0)	8
Ögonmissbildning	170	(60.9)	64	(22.9)	45	(16.1)	279
- Födda	167	(63.3)	59	(22.3)	38	(14.4)	264
- Aborterade	3	(20.0)	5	(33.3)	7	(46.7)	15
Grav öronmissbildning	170	(68.0)	70	(28.0)	10	(4.0)	250
- Födda	170	(70.5)	62	(25.7)	9	(3.7)	241
- Aborterade	0	(0.0)	8	(88.9)	1	(11.1)	9
Gomspalt (CP) (utan CL)	450	(74.9)	120	(20.0)	31	(5.2)	601
- Födda	448	(79.0)	98	(17.3)	21	(3.7)	567
- Aborterade	2	(5.9)	22	(64.7)	10	(29.4)	34
Kluven läpp (CL) (med eller utan CP)	891	(80.7)	124	(11.2)	89	(8.1)	1104
- Födda	886	(86.9)	88	(8.6)	46	(4.5)	1020
- Aborterade	5	(6.0)	36	(42.9)	43	(51.2)	84
Esofagus atresi/stenos	154	(55.0)	89	(31.8)	37	(13.2)	250
- Födda	152	(58.2)	78	(29.9)	31	(11.9)	233
- Aborterade	2	(10.5)	11	(57.9)	6	(31.6)	17
Duodenum atresi/stenos	69	(40.4)	51	(29.8)	51	(29.8)	171
- Födda	69	(41.8)	45	(27.3)	51	(30.9)	165
- Aborterade	0	(0.0)	6	(100)	0	(0.0)	6

Övrig tunntarm atresi/stenos	60	(65.2)	28	(30.4)	4	(4.3)	92
- Födda	59	(69.4)	23	(27.1)	3	(3.5)	85
- Aborterade	1	(14.3)	5	(71.4)	1	(14.3)	7
Anal/rektum/tjocktarm atresi/stenos	141	(40.8)	175	(50.6)	30	(8.7)	346
- Födda	137	(48.8)	122	(43.4)	22	(7.8)	281
- Aborterade	4	(6.2)	53	(81.5)	8	(12.3)	65
Hirshprung	64	(77.1)	6	(7.2)	13	(15.7)	83
- Födda	64	(77.1)	6	(7.2)	13	(15.7)	83
- Aborterade	0	-	0	-	0	-	0
Hjärtfel (inkl VSD och PDA)	5760	(78.2)	634	(8.6)	974	(13.2)	7368
- Födda	5595	(81.0)	515	(7.5)	797	(11.5)	6907
- Aborterade	165	(35.8)	119	(25.8)	177	(38.4)	461
Diafragmabräck	175	(57.8)	90	(29.7)	38	(12.5)	303
- Födda	142	(71.7)	46	(23.2)	10	(5.1)	198
- Aborterade	33	(31.4)	44	(41.9)	28	(26.7)	105
Bukväggsbräck	235	(48.6)	149	(30.8)	100	(20.7)	484
- Födda	173	(70.3)	55	(22.4)	18	(7.3)	246
- Aborterade	62	(26.1)	94	(39.5)	82	(34.5)	238
Omfaloccele	96	(33.0)	100	(34.4)	95	(32.6)	291
- Födda	56	(51.9)	35	(32.4)	17	(15.7)	108
- Aborterade	40	(21.9)	65	(35.5)	78	(42.6)	183
Gastroschisis	140	(71.8)	50	(25.6)	5	(2.6)	195
- Födda	117	(84.8)	20	(14.5)	1	(0.7)	138
- Aborterade	23	(40.4)	30	(52.6)	4	(7.0)	57
Njuragenesi/hypoplasi	149	(54.4)	109	(39.8)	16	(5.8)	274
- Födda	84	(60.4)	48	(34.5)	7	(5.0)	139
- Aborterade	65	(48.1)	61	(45.2)	9	(6.7)	135
Cystiska njurar	258	(69.5)	82	(22.1)	31	(8.4)	371
- Födda	171	(79.9)	34	(15.9)	9	(4.2)	214
- Aborterade	87	(55.4)	48	(30.6)	22	(14.0)	157
Hypospadi	2162	(92.7)	148	(6.3)	23	(1.0)	2333
- Födda	2162	(92.9)	144	(6.2)	20	(0.9)	2326
- Aborterade	0	(0.0)	4	(57.1)	3	(42.9)	7
Obestämt kön	8	(32.0)	13	(52.0)	4	(16.0)	25
- Födda	8	(44.4)	6	(33.3)	4	(22.2)	18
- Aborterade	0	(0.0)	7	(100)	0	(0.0)	7

Generell skelettdysplasi	181	(91.4)	11	(5.6)	6	(3.0)	183
- Födda	60	(92.3)	4	(6.2)	1	(1.5)	62
- Aborterade	121	(91.0)	7	(5.3)	5	(3.8)	121
Extremitetsreduktion	422	(74.2)	121	(21.3)	26	(4.6)	510
- Födda	383	(81.7)	76	(16.2)	10	(2.1)	422
- Aborterade	39	(39.0)	45	(45.0)	16	(16.0)	88
Polydaktyli	342	(75.8)	66	(14.6)	43	(9.5)	409
- Födda	336	(81.0)	55	(13.3)	24	(5.8)	376
- Aborterade	6	(16.7)	11	(30.6)	19	(52.8)	33
Klumpfot	710	(78.5)	145	(16.0)	50	(5.5)	811
- Födda	691	(83.6)	108	(13.1)	28	(3.4)	738
- Aborterade	19	(24.4)	37	(47.4)	22	(28.2)	73
Downs syndrom	-	-	-	-	2893		2893
- Födda	-	-	-	-	1449		1449
- Aborterade	-	-	-	-	1444		1444
Trisomi 18	-	-	-	-	771		771
- Födda	-	-	-	-	175		175
- Aborterade	-	-	-	-	596		596
Trisomi 13	-	-	-	-	307		307
- Födda	-	-	-	-	87		87
- Aborterade	-	-	-	-	220		220
Annann kromosom- rubbnig	-	-	-	-	1128		1128
- Födda	-	-	-	-	390		390
- Aborterade	-	-	-	-	738		738
Fosterskaderegistret 1999-2009, totalt	15659	(71.1)	1308	(5.9)	5066	(23.0)	22033
- Födda	14064	(82.3)	932	(5.5)	2084	(12.2)	17080
- Aborterade	1595	(32.2)	376	(7.6)	2982	(60.2)	4953

Tabell III. Antal födda barn och avbrutna graviditeter med Downs syndrom i relation till antalet levande födda barn, uppdelade efter moderns ålder, 1999–2009. Procenten anger andelen födda barn respektive andelen aborterade foster.

Moderns ålder	1999–2008				2009			
	Födda	Aborterade	Totalt	Levande födda	Födda	Aborterade	Totalt	Levande födda
–19	15	2	17	17 140	2	1	3	1 757
20–24	90	28	118	122 671	10	5	15	14 082
25–29	228	52	280	297 456	24	16	40	30 442
30–34	417	207	624	339 043	37	41	78	36 312
35–39	370	526	896	157 526	40	96	136	19 577
40–44	131	364	495	29 052	25	43	68	3 944
45–	10	37	47	1 205	2	4	6	206
Okänt	45	21	66	1 433	3	1	4	0
Totalt antal Levande födda MFR	1 306	1 237	2 543	965 526	143	207	350	106 320
Andel aborterade resp. födda bland barn/foster med Tri- somi 21	(51,4 %)	(48,6 %)			(40,9 %)	(59,1 %)		

Tabell IV. Medfödda hjärtdefekter hos 788 födda barn med hjärtfel rapporterade under 2009.

Hjärtdiagnoser	Antal hjärtdiagnoser				Totalt
	1	2	3	≥ 4	
Truncus communis(Q20.0)	3	0	1	1	5
Dubbelt utflöde från höger kammare(Q20.1)	1	4	2	2	9
Dubbelt utflöde från vänster kammare(Q20.2)	0	0	0	1	1
Transposition av de stora kärlen(Q20.3)	8	4	1	5	18
Dubbelt inflöde till kammare(Q20.4)	1	1	2	3	7
Diskordant atrioventrikulär förbindelse(Q20.5)	0	1	1	0	2
Förmaksisomerism(Q20.6)	0	0	1	2	3
Andra specificerade missbildningar av hjärtats kamrar och förbind.(Q20.8)	1	0	1	0	2
Kammarseptumdefekt(Q21.0)	358	91	22	9	480
Förmaksseptumdefekt(Q21.1)	86	91	17	8	202
Atrioventrikulär septumdefekt(Q21.2)	25	7	6	1	39
Fallots tetrad(Q21.3)	14	5	0	1	20
Aortopulmonell septumdefekt(Q21.4)	1	2	0	0	3
Andra specificerade missbildningar av hjärtskiljeväggar(Q21.8)	0	2	0	0	2
Atresi av pulmonalisklaff(Q22.0)	5	2	6	1	14
Stenos av pulmonalisklaff(Q22.1)	18	8	3	2	31
Andra missbildningar av pulmonalisklaff(Q22.3)	1	1	0	0	2
Trikuspidalisstenos/atresi(Q22.4)	1	0	4	1	6
Ebsteins anomali(Q22.5)	1	0	0	0	1
Hypoplastisk högerkammare(Q22.6)	0	0	1	1	2
Andra missbildningar av trikuspidalisklaff(Q22.8)	0	1	1	0	2
Missbildning av trikuspidalisklaff, ospecificerad(Q22.9)	0	0	0	0	0

Tabell IV, fortsättning. Medfödda hjärtdefekter hos 788 födda barn med hjärtfel rapporterade under 2009.

Hjärtdiagnoser	Antal hjärtdiagnoser				Totalt
	1	2	3	≥ 4	
Aortaklaffstenos(Q23.0)	11	5	3	0	19
Aortaklaffinsufficiens(Q23.1)	1	3	0	0	4
Mitralisstenos/atresi(Q23.2)	0	0	1	2	3
Mitralisinsufficiens(Q23.3)	1	1	0	1	3
Hypoplastisk vänsterkammare(Q23.4)	7	1	1	0	9
Andra specificerade missbildningar av aorta- och mitralisklaff (Q23.8)	0	0	0	0	0
Missbildning av aorta-och mitralisklaff, ospecificerade (Q23.9)	0	0	0	0	0
Dextrokardi (Q24.0)	0	0	0	2	2
Cor triatriatum (Q24.2)	0	0	0	0	0
Infundibulär pulmonalisstenos (Q24.3)	1	0	0	0	1
Subaortastenos (Q24.4)	1	0	0	0	1
Kranskärlsmissbildning (Q24.5)	1	1	0	1	3
Hjärtblock (Q24.6)	2	1	0	0	3
Andra specificerade hjärtmissbildningar (Q24.8)	3	0	0	0	3
Öppetstående ductus arteriosus (Q25.0)	18	19	8	5	50
Coarctatio aortae (Q25.1)	14	16	4	4	38
Atresi av aorta (Q25.2)	0	0	1	0	1
Stenos av aorta (Q25.3)	0	3	0	1	4
Andra medfödda missbildningar av aorta (Q25.4)	2	5	1	3	11
Atresi av lungartären (Q25.5)	0	0	0	0	0
Stenos av lungartären (Q25.6)	3	3	4	2	12
Andra missbildningar av lungartären (Q25.7)	3	3	2	0	8
Andra specificerade missbildningar av de stora artärerna (Q25.8)	1	0	1	1	3
Missbildning av de stora artärerna, ospecificerad (Q25.9)	0	0	0	0	0
Kvarstående vänstersidig övre hälven (Q26.1)	0	3	3	2	8

Tabell IV. fortsättning Medfödda hjärtdefekter hos 788 födda barn med hjärtfel rapporterade under 2009.

Hjärtdiagnoser	Antal hjärtdiagnoser				Totalt
	1	2	3	≥ 4	
Totalt anomalt mynnande lungvener (Q26.2)	2	2	3	2	9
Partiellt anomalt mynnande lungvener (Q26.3)	1	0	0	1	2
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)	1	0	1	0	2
Totalt antal barn med någon eller några av dessa hjärtmissbildningar	597	143	34	14	788

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	Icke perforerad hymen
Q53.0-9	Icke 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
Befolkningsstatistik
106 30 STOCKHOLM

RAPPORT AV BARN

med fosterskada/kromosomavvikelse

Moderns personnummer

Moderns namn

Adress

Tfn

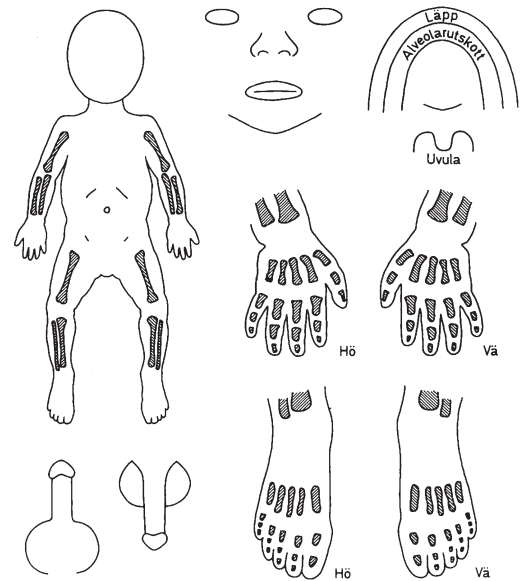
Rapporteringsdatum (år, mån, dag) (8 siffror)	Förlossningsenhet
Rapporterande läkare	Rapporterande klinik/sjukhus

Barnet

Födelsedatum (år, mån, dag) (8 siffror)	Födelsevikt (gr)	Födelselängd (cm)	Huvudomfång (cm)
Kön <input type="checkbox"/> pojke <input type="checkbox"/> flicka	Bördtyp <input type="checkbox"/> enkelbörd <input type="checkbox"/> flerbörd	Vid flerbörd nummer/av	Fullbordade graviditetsveckor enligt SM <input type="text"/> enligt UL <input type="text"/>
Dött <input type="checkbox"/> intrauterint (fr o m vecka 22) <input type="checkbox"/> död senare	dödsdatum	Obducerat <input type="checkbox"/> nej <input type="checkbox"/> 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
Befolkningsstatistik
106 30 STOCKHOLM

RAPPORT AV FOSTER

efter inducerad abort på grund av fosterskada

Kvinnans födelsedatum

Rapporteringsdatum (år, mån, dag) (8 siffror)

Rapporterande läkare

Rapporterande klinik/sjukhus

Fostret

Datum för avbrytande (år, mån, dag) (8 siffror)		Fostrets längd (cm)	Fostrets vikt (gr)
SM-datum	Fullbordade graviditetsveckor	enligt SM-datum <input type="text"/>	enligt UL <input type="text"/>

Huvudsaklig indikation för prenatal diagnostik

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

Metod för prenatal diagnostik

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

Utförda undersökningar av fostret före eller efter aborten

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

Diagnos, fosterskada, kromosomavvikelse

Ange läge, enkel eller dubbelsidig, osv. Sänd med eventuell obduktionsprotokoll. Beskriv eventuell kromosomavvikelse.	Diagnoskod (ifylles av SoS)

SoS Anteckningar	Inkom till SoS den	Begäran om komplettering till	Avsänd den	Svar den
------------------	--------------------	-------------------------------	------------	----------