



Epämuodostumat 1993–2011

Missbildningar 1993–2011

Congenital anomalies 1993–2011

Annukka Ritvanen
+358 29 524 7376
annukka.ritvanen@thl.fi

Seija Sirkä
+358 29 524 7365
seija.sirkia@thl.fi

Terveysten ja hyvinvoinnin laitos
PL 30 (Mannerheimintie 166, Helsinki)
00271 Helsinki
Puhelin: + 358 29 524 6000
www.thl.fi

Epämuodostumat 1993–2011

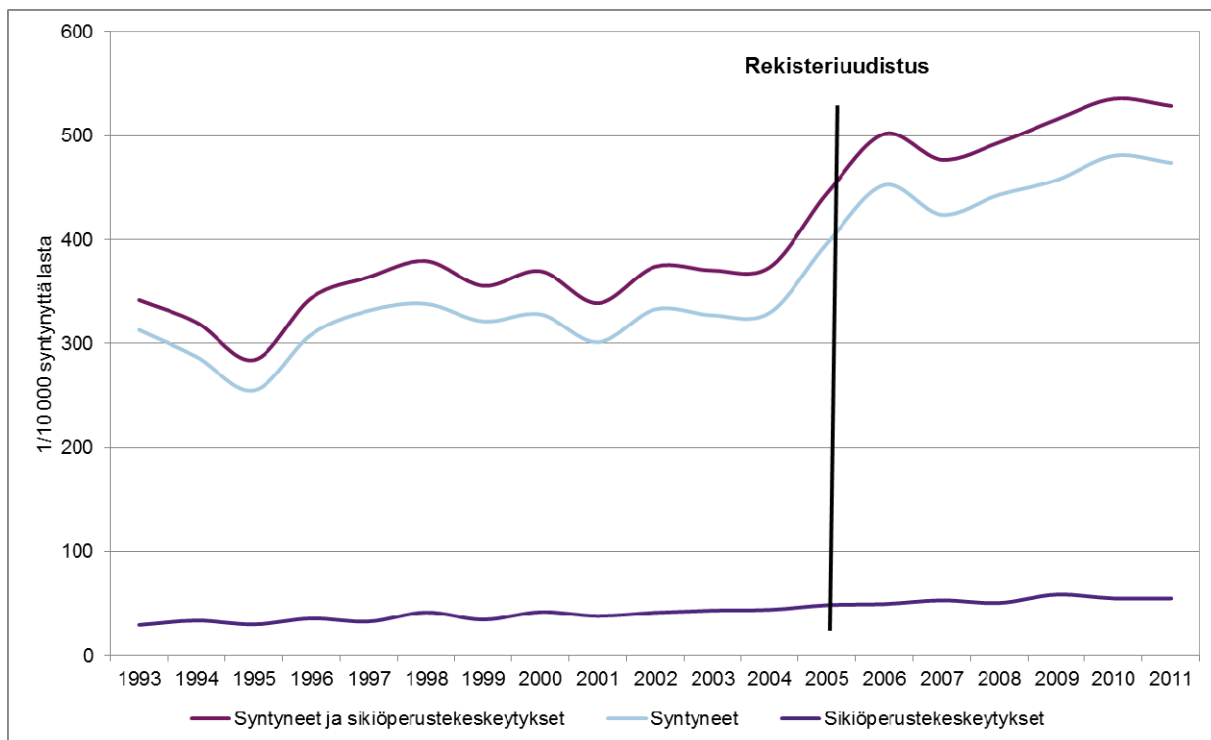
28.2.2014

Epämuodostumatapauksien esiintyvyys syntyneillä lapsilla pysyi vuosina 1993–2011 melko tasaisena. Vuosittain keskimäärin 3,6 prosentilla vastasyntyneistä eli hieman yli 2 000 syntyneellä lapsella todettiin merkittäviä epämuodostumia (Kuvio 1, Liitetaulukko 1).

Esiintyvyyksien ajoittaiset suuret vaihtelut liittyvät epämuodostumarekisterin toiminnan uudistuksiin. Pieni satunnaisvaihtelu johtuu epämuodostumien harvinaisuudesta. Eri epämuodostumatyyppien tiedoissa ei vuonna 2011 ollut havaittavissa merkittävää eroa aiempiin vuosiin verrattuna (Liitetaulukko 4).

Seurantajakson 1993–2011 aikana keskeytettiin vuosittain keskimäärin noin 250 raskautta sikiön epämuodostumien vuoksi. Sikiöperustekeskeytysten lukumäärä on kasvanut hitaasti ja oli 330 vuonna 2011.

Kuvio 1. Epämuodostumatapauksien esiintyvyydet (1/10 000 syntyntä lasta) vuosina 1993–2011. (Kokonaisesiintyvyydessä syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset).



Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) epämuodostumarekisteriin on kerätty vuodesta 1963 lähtien tietoja syntyneillä lapsilla todetuista epämuodostumista. Rekisterin päätarkoituksena on pyrkiä epämuodostumien esiintyvyyden jatkuvalla ja nopealla seurannalla ehkäisemään talidomidin kaltaisten epämuodostumia aiheuttavien tekijöiden eli teratogeenien aiheuttamat onnettomuudet.

Vuonna 1993 epämuodostumarekisterin toimintaa uudistettiin. Sairaaloiden parantuneen ilmoittamisen ja rekisterin oman aktiivisuuden seurauksena epämuodostumatapauksien esiintyvyys nousi jyrkästi 1990-luvun alussa, vaikka todellinen esiintyvyys ei muuttunutkaan. Vastaavasti esiintyvyys on noussut epämuodostumarekisterissä, kun uusi tietolähde (erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineisto) otettiin käyttöön vuodesta 2005 alkaen.

Epämuodostumien esiintyvyydessä on jatkuvasti myös satunnaisvaihtelua, joka selittyy epämuodostumatapausten harvinaisuudella. Epämuodostumarekisteriin on kerätty myös tiedot sikiön poikkeavuuden perusteella (ns. sikiöperusteella) tehdyissä keskeytyksissä sikiöllä todetuista epämuodostumista vuodesta 1986 alkaen. Epämuodostumarekisteri täydentää ja korjaa jatkuvasti aineistoaan myöhemmin saatujen ilmoitusten avulla. Nämä muutokset päivitetään vuosittain tilastoon, jossa ne näkyvät pieninä lukumäärien ja esiintyvyyksien muutoksina aiempien tilastovuosien kohdalla. Tilastoraportissa kuvataan vain merkittäviä epämuodostumia.

Epämuodostumarekisteri siirtyi vuonna 2013 käyttämään esiintyvyysslaskelmissa peruslukuina THL:n syntyneiden lasten rekisteristä saatavia syntyneiden lasten lukumääriä Tilastokeskuksen lukumäärätietojen sijasta. Syntyneiden lasten rekisteri ja epämuodostumarekisteri keräävät tiedot kaikista Suomessa syntyneistä lapsista, kun taas Tilastokeskus kerää tiedot Suomessa ulkomailla syntyneistä suomalaisista, mutta ei Suomessa syntyneistä ulkomaalaisista. Tässä tilastoraportissa kaikki esitetyt esiintyvyyksiluvut ja vastaavat on päivitetty syntyneiden lasten rekisterin vuonna 2013 ilmoittamien tietojen mukaisesti vuodesta 1987 alkaen.

Epämuodostumatapauksien esiintyvyys syntyneillä lapsilla pysyi vuosina 1993–2011 melko tasaisena, keskimäärin 363/10 000 syntynyttä lasta (474/10 000 vuonna 2011). Vuosittain noin 1 600–2 900 (keskimäärin 2 157, vuonna 2011 2 855) syntyneellä lapsella todettiin merkittäviä epämuodostumia. Vuoden 2011 tiedoissa (rekisterin tiedot täydentyvät usean vuoden ajan) ei ollut havaittavissa merkittävää eroa aiempiin vuosiin verrattuna (Liitetäulukko 1, Kuvio 1).

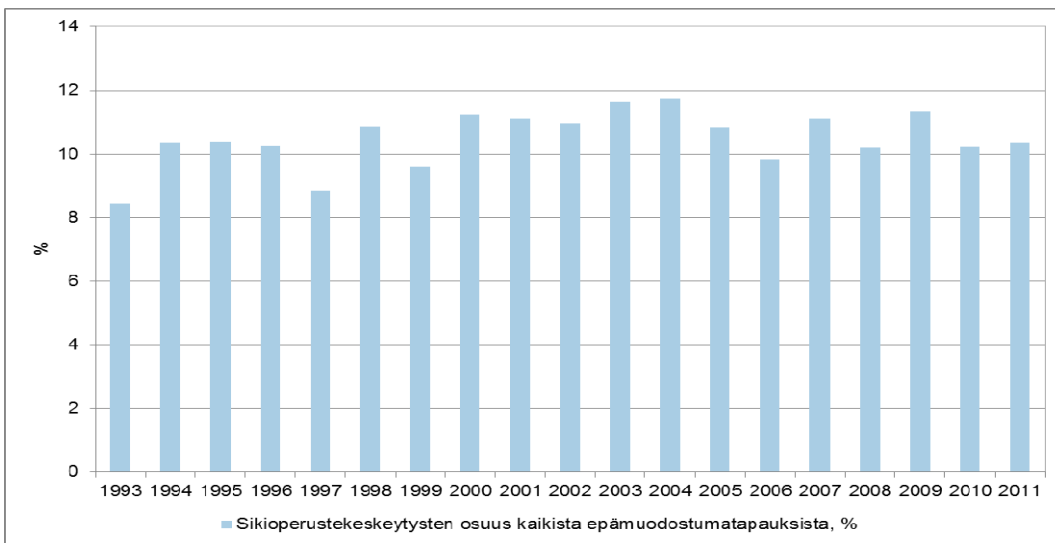
Epämuodostumatapauksien kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) oli keskimäärin 406/10 000 (529/10 000 vuonna 2011) (Liitetäulukko 1, Kuvio 1).

Vuosittain tehtiin keskimäärin 253 raskaudenkeskeytystä sikiön epämuodostumien vuoksi (330 vuonna 2011) (Liitetäulukko 1). Merkittävien epämuodostumatapauksien kokonaismäärästä noin kymmenesosa, 10,5 prosenttia, oli sikiöllä todettujen vaikeiden epämuodostumien vuoksi tehtyjä raskaudenkeskeytyksiä vuosina 1993–2011 (Kuvio 2).

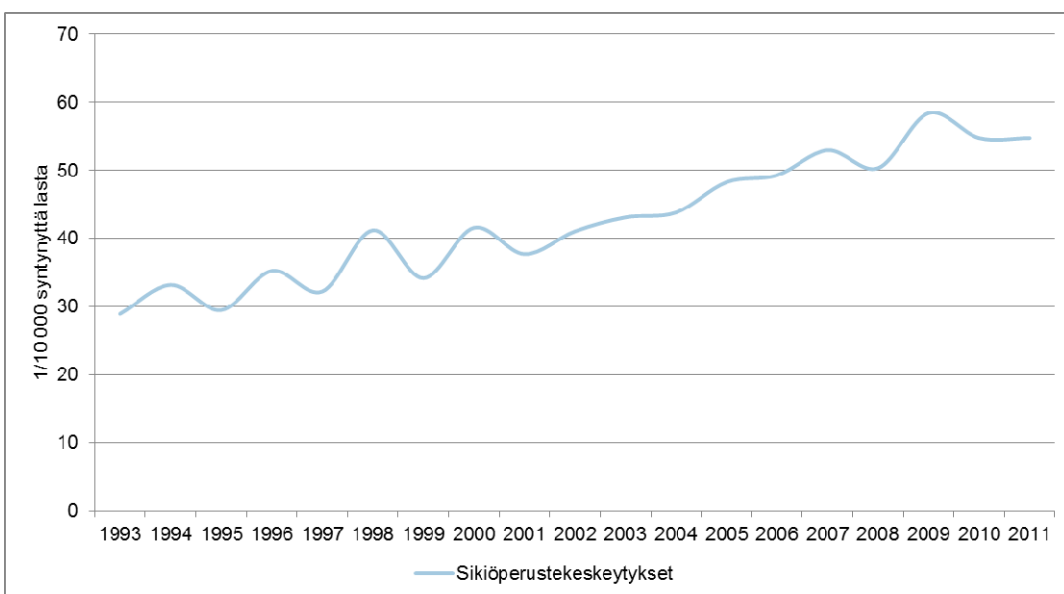
Sikiön epämuodostuman perusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten esiintyvyys on kasvanut vähitellen vuodesta 1993 alkaen ja se oli keskimäärin 43/10 000 syntynyttä lasta vuosina 1993–2011 (55/10 000 vuonna 2011) (Liitetäulukko 1, Kuvio 3).

Sikiöperusteella tehdyillä keskeytyksillä ei ollut kovin suurta vaikutusta useimpien epämuodostumatyyppien esiintyvyyteen syntyneillä lapsilla lukuun ottamatta eräiden vaikeiden epämuodostumien, kuten anenkefalian esiintyvyyttä.

Kuvio 2. Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista epämuodostumatapauksista vuosina 1993–2011. [Sikiöperustekeskeytykset / (syntyneet + sikiöperustekeskeytykset)].



Kuvio 3. Sikiön epämuodostumien perusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten esiintyvyys (1/10 000 syntynyttä lasta) vuosina 1993–2011.



Vuosina 1993–2011 epämuodostumia havaittiin 3,6 prosentilla (4,7 % vuonna 2011) elävänä syntyneistä lapsista ja 18,2 prosentilla (20,7 % vuonna 2011) kuolleena syntyneistä, 26,9 prosentilla (30,2 % vuonna 2011) perinataalivaiheessa kuolleista ja 43,9 prosentilla (42,9 % vuonna 2011) imeväisiässä kuolleista lapsista (Liitetaulukko 1). Kaikkiaan 30,5 prosentilla (30,9 % vuonna 2011) kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista lapsista oli epämuodostumia. Elävänä syntyneistä lapsista, joilla oli jokin merkittävä epämuodostuma, 95,9 prosenttia (97,9 % vuonna 2011) oli elossa imeväisiän päättyessä.

Tilastokeskuksen kuolemansyytilastojen mukaan epämuodostumatapausten kuolleisuusluvut pienenevät kuten kaikilla muillakin lapsilla ja epämuodostumien merkitys kuolemansyynä pysyi suunnilleen samalla tasolla, keskimäärin 23,3 prosenttina (22,8 % vuonna 2011) (kuolleena syntyneet ja imeväisiässä kuolleet).

Esiintyvyys alueellisesti

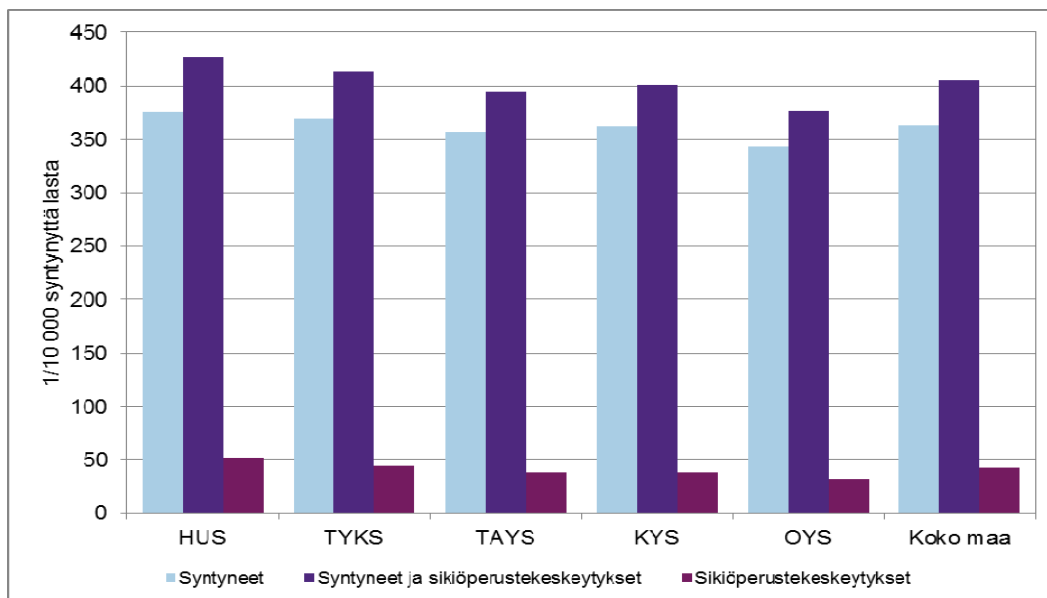
Epämuodostumatapauksien esiintyvyys vaihteli alueellisesti vuosina 1993–2011 (syntyneet: pienin esiintyvyys 273/10 000 Länsi-Pohjan sairaanhoitopiirissä, suurin esiintyvyys 391/10 000 Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirissä). Alueellinen vaihtelu korostuu eri vuosien tietoja verrattaessa. Vuonna 2011 suurin epämuodostumatapauksien esiintyvyys (syntyneet) oli Keski-Suomen sairaanhoitopiirissä (555/10 000) (Ahvenanmaan maakunta pois lukien) ja pienin Kymenlaakson sairaanhoitopiirissä (338/10 000) (Liitetaulukko 2).

Vuosina 1993–2011 esiintyvyydet olivat tilastollisesti merkitsevästi pienemmät ($p < 0,001$) Länsi-Pohjan, Keski-Pohjanmaan, Etelä-Pohjanmaan, Kymenlaakson ja Satakunnan sairaanhoitopiireissä (sekä syntyneet että syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) kuin muualla maassa. Vastaavasti esiintyvyydet olivat tilastollisesti merkitsevästi suuremmat ($p < 0,001$) Varsinais-Suomen sekä Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiireissä (sekä syntyneet että syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) (Liitetaulukko 2).

Sikiöperustekeskeytysten esiintyvyys oli tilastollisesti merkitsevästi suurempi ($p < 0,001$) Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirissä ja pienempi ($p < 0,001$) Keski-Pohjanmaan, Keski-Suomen, ja Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiireissä kuin muualla maassa. Vuosina 1993–2011 sikiön epämuodostuman perusteella tehdyistä sikiöperustekeskeytyksistä tehtiin 37,2 % Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirissä (35,5 % vuonna 2011).

Vuonna 2011 epämuodostumatapauksien kaikki sairaanhoitopiiri-kohtaiset esiintyvyydet olivat melko tasaiset koko maassa eli minkään sairaanhoitopiirin esiintyvyydet eivät poikenneet tilastollisesti merkitsevästi ($p < 0,001$) muun maan tilanteesta (Liitetaulukko 2).

Kuvio 4. Epämuodostumatapauksien esiintyvyydet (1/10 000 syntynyttä lasta) vuosina 1993–2011 yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueilla. (HUS=Helsingin ja TYKS=Turun yliopistollisen keskussairaalan sekä TAYS=Tampereen, KYS=Kuopion ja OYS=Oulun yliopistollisen sairaalan erityisvastuualue). (Kuntajako 2013). (Kokonaisesiintyvyydessä syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset).



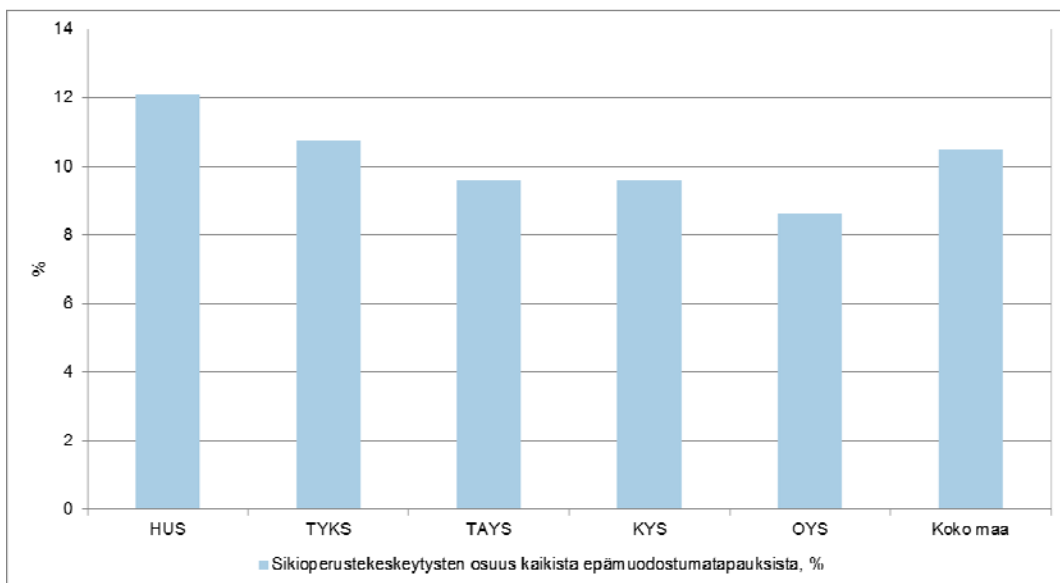
Vuosina 1993–2011 Helsingin yliopistollisen keskussairaalan erityisvastuualueella esiintyvyydet olivat tilastollisesti merkitsevästi suuremmat ($p < 0,001$) kuin muiden yliopistosairaaloitten alueilla (sekä syntyneet että syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset), kun taas Oulun yliopistollisen sairaanhoitopiirin vastuualueella ne olivat pienemmät ($p < 0,001$) (Liitetaulukko 3, Kuvio 4).

Vuosina 1993–2011 Helsingin yliopistollisen keskussairaalan erityisvastuualueella sikiöperustekeskeytysten esiintyvyys oli tilastollisesti merkitsevästi suurempi ($p < 0,001$) kuin muiden yliopistosairaaloiden alueilla. Oulun ja Tampereen yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueilla sikiöperustekeskeytysten esiintyvyydet olivat tilastollisesti merkitsevästi pienemmät ($p < 0,001$) kuin muualla (Liitetaulukko 3, Kuvio 4). Vuosina 1993–2011 sikiöperustekeskeytysten osuus (%) kaikista epämuodostumatapauksista oli suurin Helsingin yliopistollisen keskussairaalan erityisvastuualueella (Kuvio 5). Vuosina 1993–2011 sikiön epämuodostuman perusteella tehdyistä raskauden keskeyttämisistä tehtiin 42,1 prosenttia Helsingin yliopistollisen keskussairaalan erityisvastuualueella (39,7 % vuonna 2011).

Vuonna 2011 epämuodostumatapauksien kaikki yliopistosairaaloiden erityisvastuualueiden epämuodostumaesiintyvyydet olivat melko tasaiset koko maassa eli minkään erityisvastuualueen esiintyvyydet eivät poikenneet tilastollisesti merkitsevästi ($p < 0,001$) muun maan tilanteesta (Liitetaulukko 3).

Alueellisten esiintyvyyksien vaihtelun taustalla voivat olla sattuma, todelliset alueelliset epämuodostumatapauksien esiintyvyyserot ja paikalliset erot sikiöseulonta-, tutkimus- ja keskeytyskäytännöissä, mutta todennäköisimmin kuitenkin sairaanhoitopiiri- ja sairaalakohtaiset erot ilmoittamisaktiivisuudessa.

Kuvio 5. Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista epämuodostumatapauksista vuosina 1993–2011 yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueilla. [Sikiöperustekeskeytykset / (syntyneet + sikiöperustekeskeytykset)]. (HUS=Helsingin ja TYKS=Turun yliopistollisen keskussairaalan sekä TAYS=Tampereen, KYS=Kuopion ja OYS=Oulun yliopistollisen sairaalan erityisvastuualue). (Kuntajako 2013).



Hermostoputken sulkeutumishäiriöt

Eri epämuodostumien kokonaisesiintyvyydet (syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) pysyivät vuosina 1993–2011 melko tasaisina. Hermostoputken sulkeutumishäiriöiden [NTD = anenkefalia (aivottomuus) + spina bifida (selkärankahalkio) + enkefaloseele (aivotyrä)] kokonaisesiintyvyys oli 9,4/10 000 syntynyttä lasta, mikä on nykyään hieman suurempi kuin muissa eurooppalaisissa väestöissä (Euroopassa keskimäärin 7,3/10 000 vuosina 2007–2011 / EUROCAT) (Liitetaulukko 4).

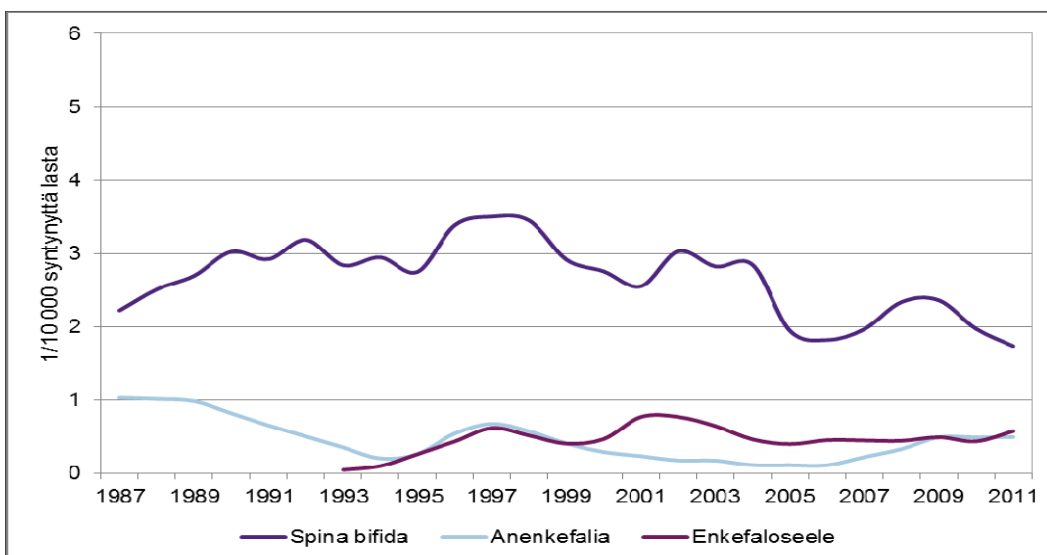
Vuosina 1993–2011 todettiin vuosittain noin 56 NTD-raskautta, joista syntyi keskimäärin 20 lasta (vastaavasti 52 ja 13 vuonna 2011). Vuosina 1993–2011 anenkefalian esiintyvyys oli syntyneillä lapsilla keskimäärin 0,3/10 000 ja kokonaisesiintyvyys 3,1/10 000. Vastaavasti spina bifidan esiintyvyydet olivat keskimäärin 2,6/10 000 ja 4,5/10 000; enkefaloseelen esiintyvyydet olivat 0,5/10 000 ja 1,8/10 000 (Liitetaulukko 4, Kuvio 6).

Sikiötutkimuksien ja sikiöperusteisten raskaudenkeskeytysten vaikutus alkoi näkyä NTD:n esiintyvyydessä 1980-luvun alussa. Vuosina 1993–2011 NTD-raskauksista keskeytettiin kaksi kolmesta eli 64 prosenttia (75 % vuonna 2011), anenkefalia-raskauksista keskimäärin 90 prosenttia (92 % vuonna 2011), spina bifida -raskauksista 41 prosenttia (53 % vuonna 2011) ja enkefaloseele -raskauksista 74 prosenttia (78 % vuonna 2011) (Liitetaulukko 5, Kuvio 7).

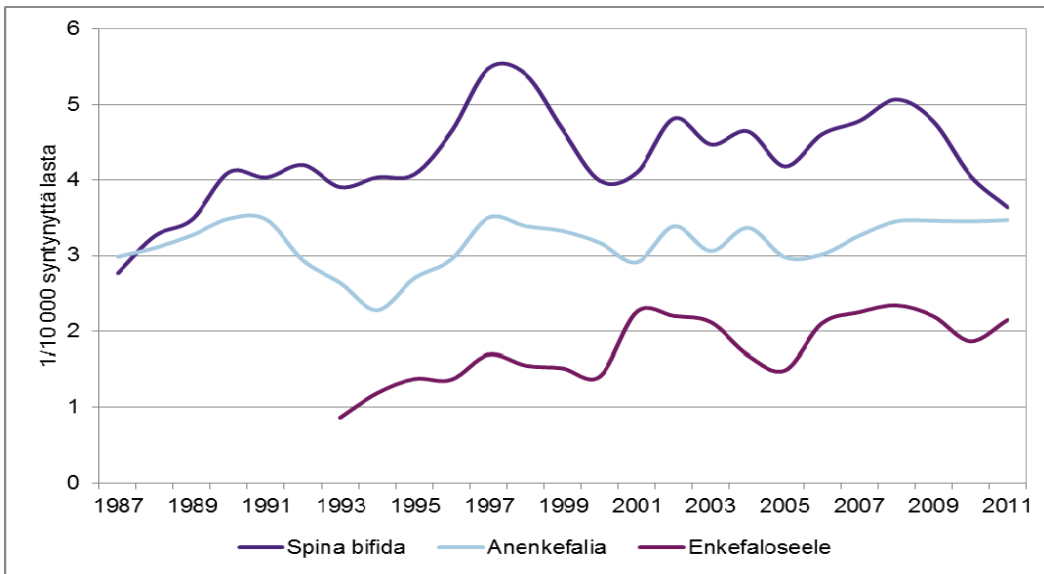
Suomessa ei toistaiseksi ole tietoa perikonseptionaalisen (ennen raskautta ja varhaisraskauden aikana) foolihappolisän käytöstä sikiön NTD:n ehkäisemiseksi, joten mahdollisen käytön vaikutuksia hermostoputken sulkeutumishäiriöiden esiintyvyyteen ei voida arvioida.

Kuvio 6. Anenkefalian, spina bifidan ja enkefaloseelen esiintyvyydet (1/10 000 syntynyttä lasta) vuosina 1987–2011. (Kolmen vuoden liukuva keskiarvo).

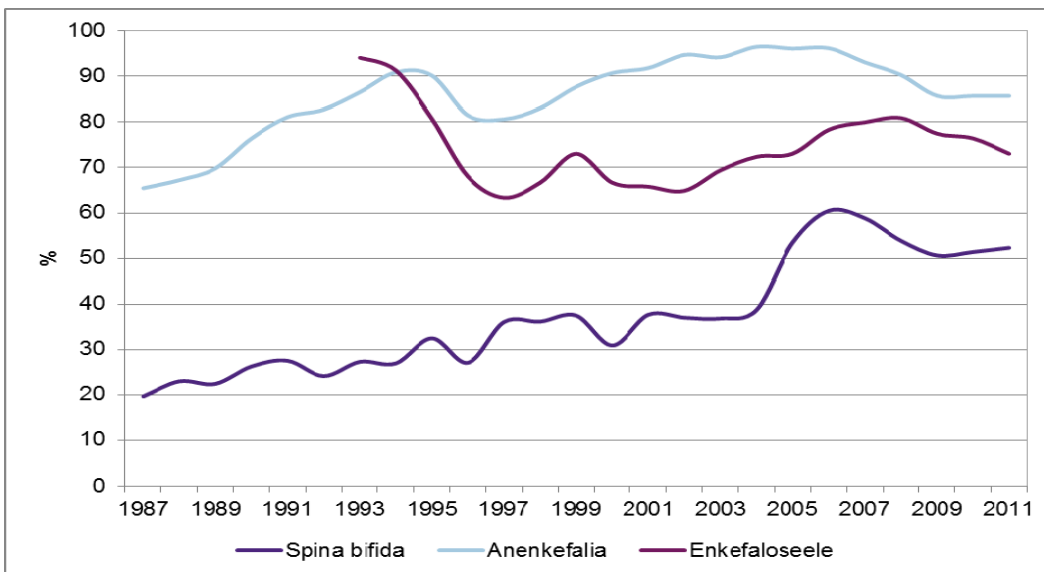
Esiintyvyys syntyneillä lapsilla:



Kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset):

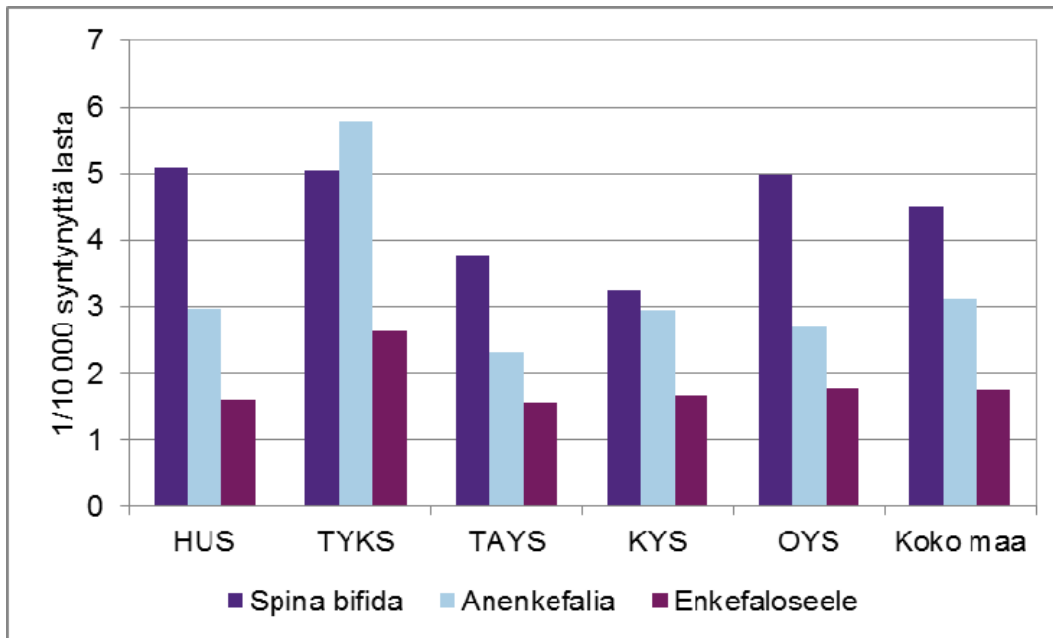


Kuvio 7. Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista anenkefalia, spina bifida ja enkefaloseele -raskauksista vuosina 1987–2011. [Sikiöperustekeskeytykset / (syntyneet + sikiöperustekeskeytykset)] (Kolmen vuoden liukuva keskiarvo).



NTD:n kokonaisesiintyvyys oli suurempi maamme länsiosissa ja erityisesti Turun yliopistollisen keskussairaalan erityisvastuualueella kuin muualla Suomessa, varsinkin anenkefalian osalta (Kuvio 8).

Kuvio 8. Spina bifidan, anenkefalian ja enkefaloseelen kokonaisesiintyvyydet (1/10 000 syntynyttä lasta) vuosina 1993–2011 yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueittain. [Sikiöperustekeskeytykset / (syntyneet + sikiöperustekeskeytykset)]. (HUS=Helsingin ja TYKS=Turun yliopistollisen keskussairaalan sekä TAYS=Tampereen, KYS=Kuopion ja OYS=Oulun yliopistollisen sairaalan erityisvastuualue). (Kuntajako 2013). (Kokonaisesiintyvyydessä syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset).

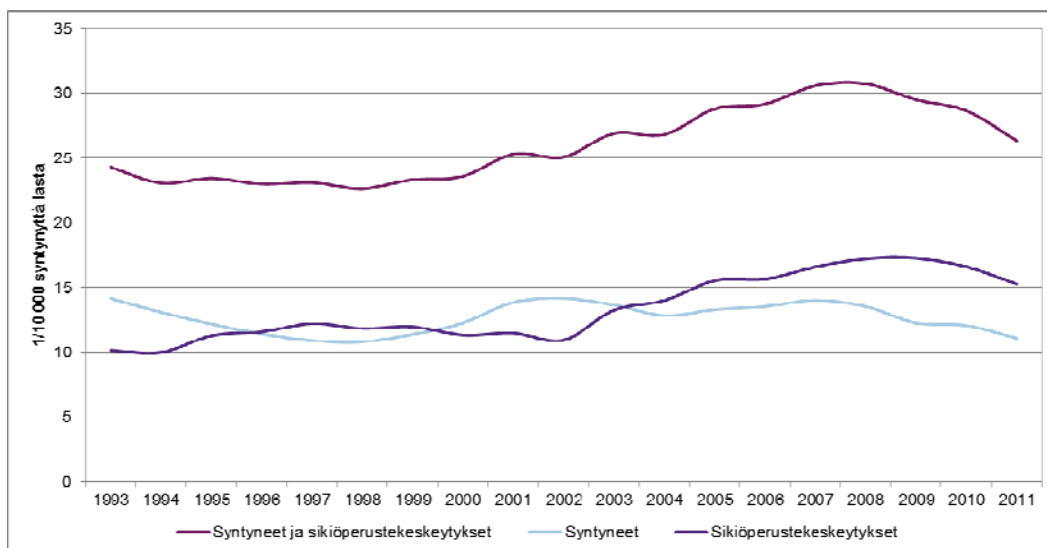


Downin oireyhtymä (21-trisomia)

Downin oireyhtymän (21-trisomia) kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) kasvoi kahden viime vuosikymmenen aikana hitaasti ja oli keskimäärin 26,0/10 000 vuosina 1993–2011. Kokonaisesiintyvyys oli korkeimmillaan vuonna 2009 (31,3/10 000), ja sen jälkeen se on laskenut hieman (28,2/10 000 vuonna 2011) (Liitetaulukko 4, Kuvio 9). Muutoksia selittävät synnyttäjien keski-ikänsä kasvu 1990-luvulta alkaen ja kasvun taittuminen 2000-luvulla, äidin iän myötä lisääntyvä 21-trisomia -raskauden riski sekä viime vuosien muutokset sikiön poikkeavuuksien seulonta- ja tutkimuskäytännöissä erityisesti varhaisraskauden aikana. Sikiöperustekeskeytysten esiintyvyys on hieman laskenut viime vuosina ja se on vaikuttanut kokonaisesiintyvyyteen.

Downin oireyhtymän esiintyvyys syntyneillä lapsilla on vaihdellut hieman ja oli keskimäärin 12,6/10 000 vuosina 1993–2011 (13,1/10 000 vuonna 2011) (Liitetaulukko 4, Kuvio 9).

Kuvio 9. Downin oireyhtymän (21-trisomia) esiintyvyys (1/10 000 syntynyttä lasta) vuosina 1993–2011. (Kolmen vuoden liukuva keskiarvo). (Kokonaisesiintyvyydessä syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset).



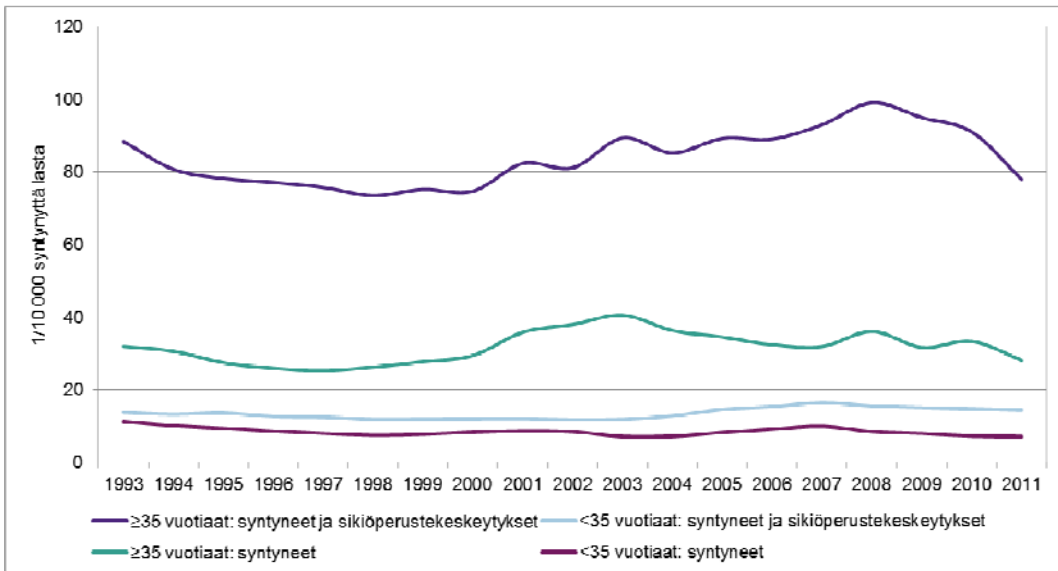
Kaikkiaan vuosittain todettiin keskimäärin 154 Down-raskautta (170 vuonna 2011), joista syntyi keskimäärin 75 lasta (79 vuonna 2011) (Liitetaulukko 4). Vuosina 1993–2011 syntyneistä Down-lapsista 5,5 prosenttia syntyi kuolleena (8,9 % vuonna 2011), ja 4,7 prosenttia menehtyi imeväisiässä (1,4 % vuonna 2011), joten kaikista syntyneistä Down-lapsista oli 95,3 prosenttia (98,6 % vuonna 2011) elossa ensimmäisen ikävuoden päättyessä (Liitetaulukko 5).

Vuosina 1993–2011 keskimäärin 44,7 prosenttia Downin oireyhtymää (trisomia 21) sairastavista lapsista syntyi 35 vuotta täyttäneille äideille (49,4 % vuonna 2011). Kaikista Down-raskauksista 42,8 prosenttia oli alle 35-vuotiailla naisilla (47,1 % vuonna 2011). Syntyneiden lasten rekisterin mukaan 17,7 prosenttia kaikista lapsista syntyi 35 vuotta täyttäneille synnyttäjille (18,8 % vuonna 2011).

Vuoden 2011 osalta Downin oireyhtymän esiintyvyyksien laskua (Liitetaulukko 4, Kuvio 9, 10), erityisesti 35 vuotta täyttäneiden ja sitä vanhempien naisten ikäryhmissä voivat selittää muutokset osallistumisessa sikiöseulontoihin ja/tai jatkotutkimuksiin, muutokset raskauden keskeyttämiskäytännöissä, 35 vuotta täyttäneiden synnyttäjien osuuden muutoksissa sekä myös tapauksien ilmoittamisvajaus epämuodostumarekisteriin ja pieniin tapausmääriin liittyvä sattuma.

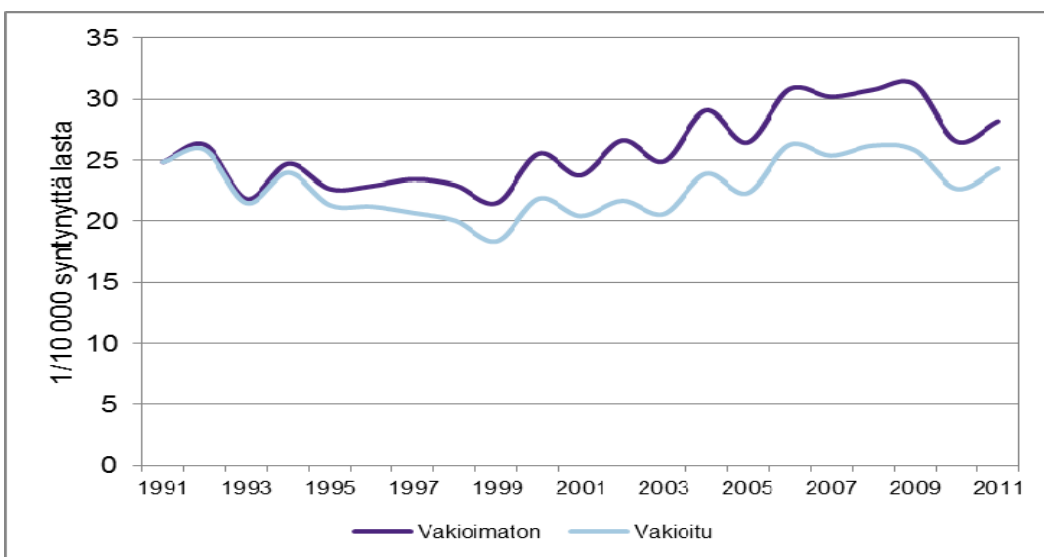
Sikiön poikkeavuuksien seulontaa koskeva asetus (339/2011) tuli siirtymäajan jälkeen täysimääräisenä voimaan vuoden 2010 alusta.

Kuvio 10. Downin oireyhtymän (21-trisomia) esiintyvyys (1/10 000 syntynyttä lasta) naisen ikäryhmän mukaan vuosina 1993–2011 (Kolmen vuoden liukuva keskiarvo). (Kokonaisesiintyvyydessä syntyneet ja sikiöperustekeytykset).

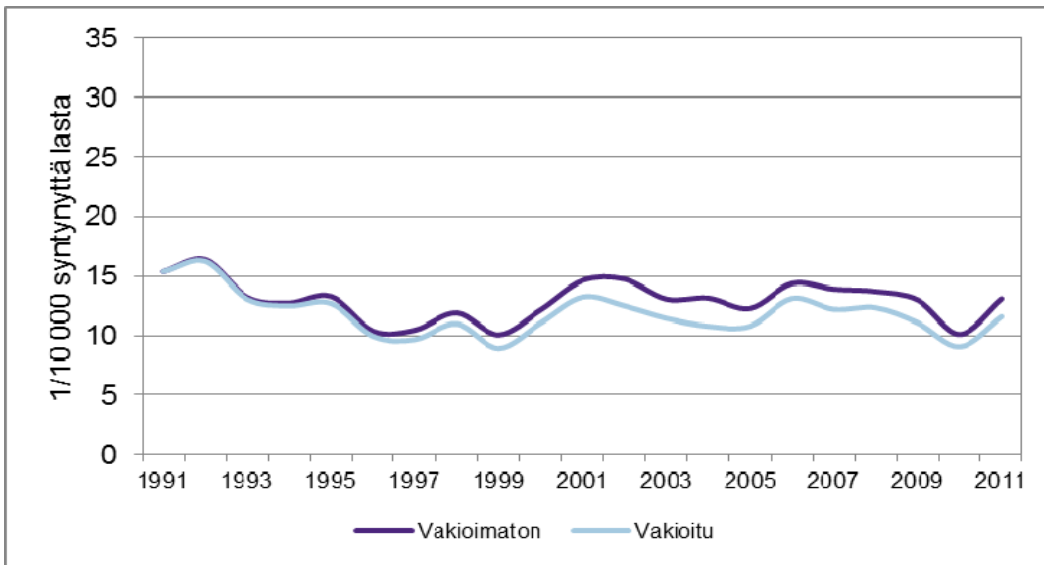


Kuvio 11. Downin oireyhtymän (21-trisomia) ikävakioitu ja ikävakioiden esiintyvyys (1/10 000 syntynyttä lasta) vuosina 1991–2011 (naisen ikä).

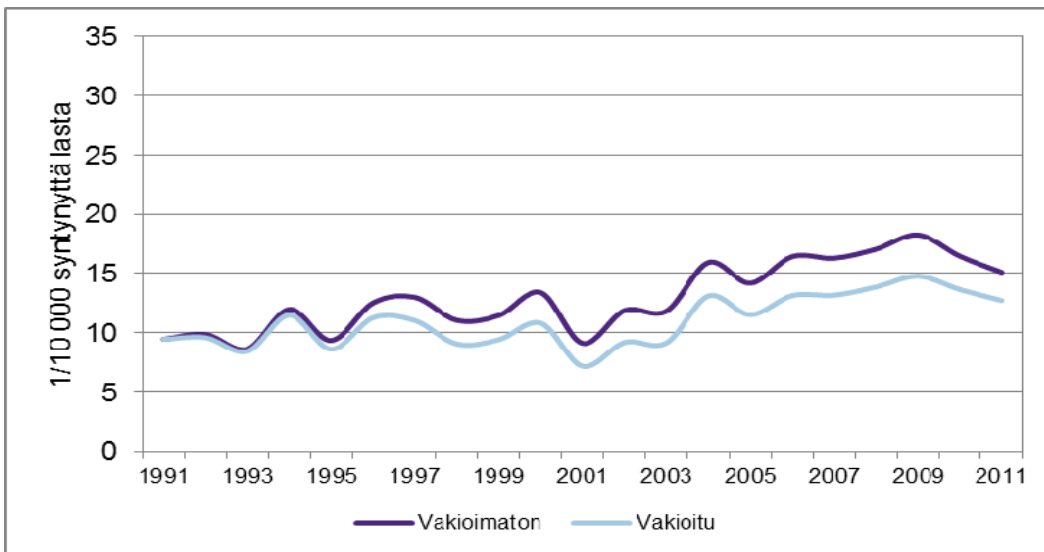
Syntyneet lapset ja raskauden keskeyttämiset (Downin oireyhtymä - 21-trisomia) (kokonaisesiintyvyys).



Syntyneet lapset (Downin oireyhtymä - 21-trisomia).

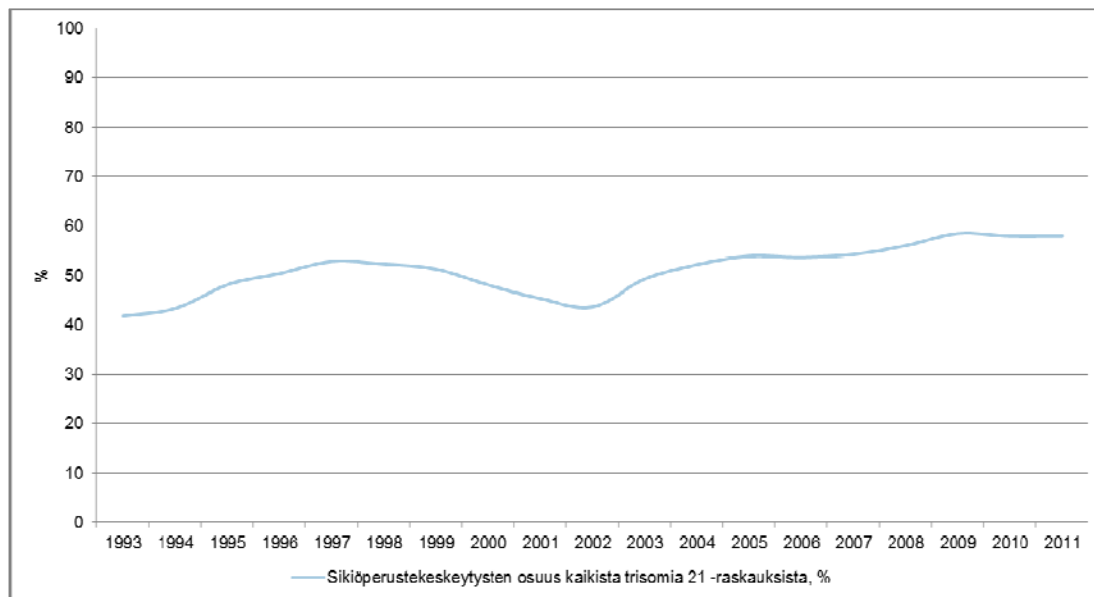


Raskauden keskeyttämiset (Downin oireyhtymä - 21-trisomia).

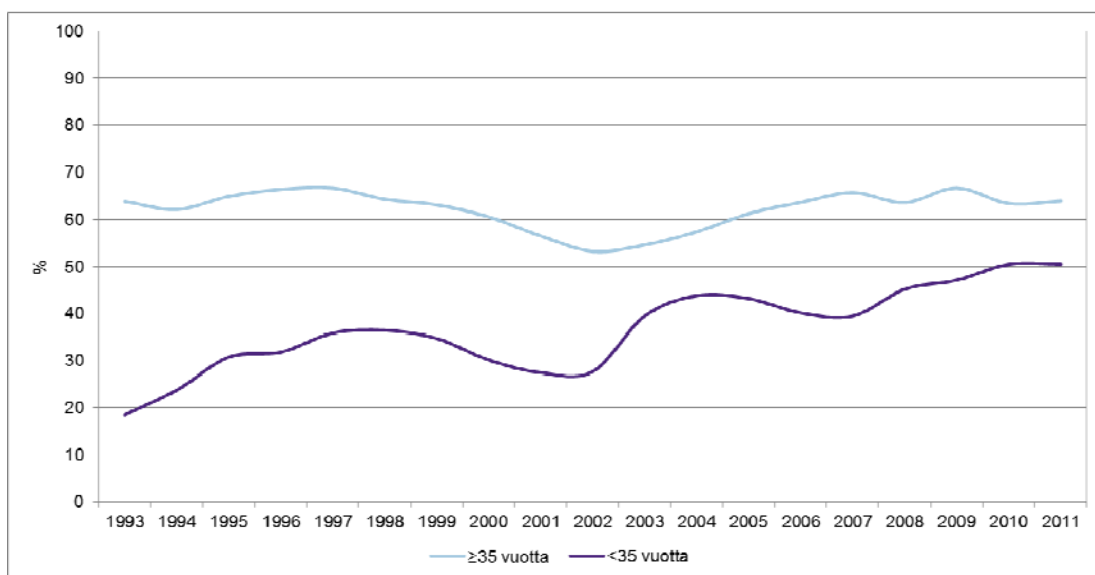


Vuosina 1993–2011 kaikista todetuista Down-raskauksista (syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) keskeytettiin puolet, 51,4 prosenttia (53,5 % vuonna 2011) (Liitetaulukko 5, Kuvio 12). Alle 35-vuotiaiden naisten Down-raskauksista keskeytettiin useampi kuin joka kolmas, 37,1 prosenttia (50,0 % vuonna 2011) ja 35-vuotiailla tai vanhemmilla noin kaksi kolmesta eli 62,0 prosenttia (56,7 % vuonna 2011) (Liitetaulukko 5, Kuvio 13).

Kuvio 12. Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista Down-raskauksista (21-trisomia) vuosina 1993–2011. [Sikiöperustekeskeytykset / (syntyneet + sikiöperustekeskeytykset)] (Kolmen vuoden liukuva keskiarvo).



Kuvio 13. Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista Down-raskauksista (21-trisomia) naisen ikäryhmän mukaan vuosina 1993–2011. [Sikiöperustekeskeytykset / (syntyneet + sikiöperustekeskeytykset)] (Kolmen vuoden liukuva keskiarvo).

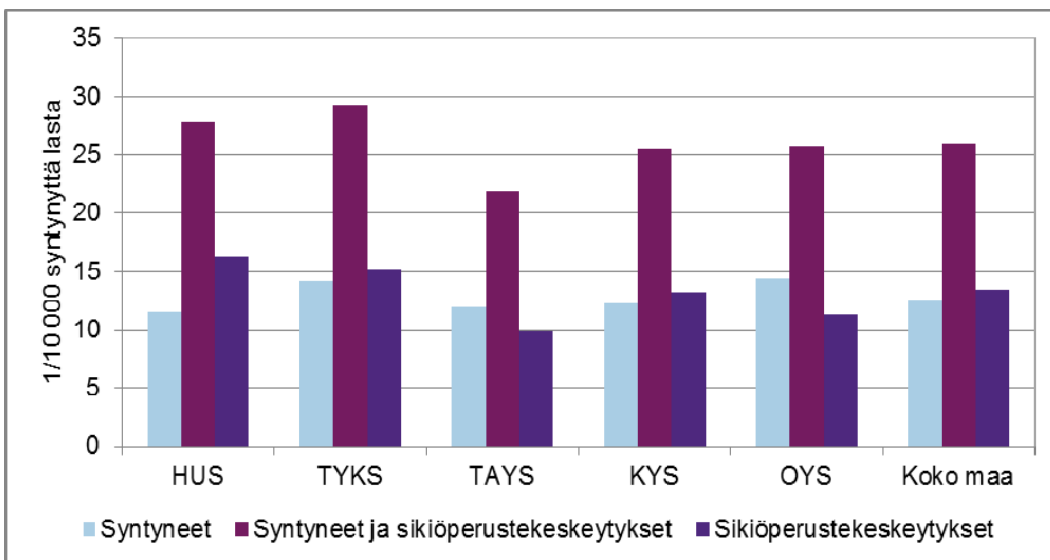


Vuosina 2007–2011 raskaudenkeskeytyksistä, joissa sikiöllä oli Downin oireyhtymä (21-trisomia), 79,4 prosenttia tehtiin alle 18+1 raskausviikolla, 14,8 prosenttia raskausviikolla 18+1–20+0, 3,0 prosenttia raskausviikolla 20+1–22+0 (keskimäärin 3,0 raskautta vuosittain, vaihteluväli 2–4 vuodessa) ja 2,8 prosenttia raskausviikolla 22+1–24+0 (keskimäärin 2,8 raskautta vuosittain, vaihteluväli 0–5 vuodessa). Kahdessa kolmesta (62,1 %) kaikista myöhäisistä, raskausviikon 20+0 jälkeen tehdyistä raskauden keskeyttämisistä, joissa sikiöllä oli Downin oireyhtymä (21-trisomia),

raskauden aikana oli todettu myös jokin vaikea sikiön rakenteellinen poikkeavuus ja vastaavasti 85,7 prosentissa raskausviikon 22+0 jälkeen tehdyistä raskauden keskeyttämisistä.

Trisomia 21 -esiintyvyys vaihteli vuosina 1993–2011 jonkin verran yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueittain. Tämä selittyy pääasiassa eri alueilla tarjottujen sikiön poikkeavuuksien seulontojen ja invasiivisten sikiötutkimusten käytäntöjen eroilla ennen seulonta-asetuksen voimaan astumista vuonna 2010. Myös monilla muilla tekijöillä lienee vaikutusta esiintyvyyseroihin. (Kuvio 14).

Kuvio 14. Trisomia 21 -esiintyvyys (1/10 000 syntynyttä lasta) vuosina 1993–2011 yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueittain. (HUS=Helsingin ja TYKS=Turun yliopistollisen keskussairaalan sekä TAYS=Tampereen, KYS=Kuopion ja OYS=Oulun yliopistollisen sairaalan erityisvastuualue). (Kuntajako 2013). (Kokonaisesiintyvyydessä syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset).



Huulisuulakialueen halkiot

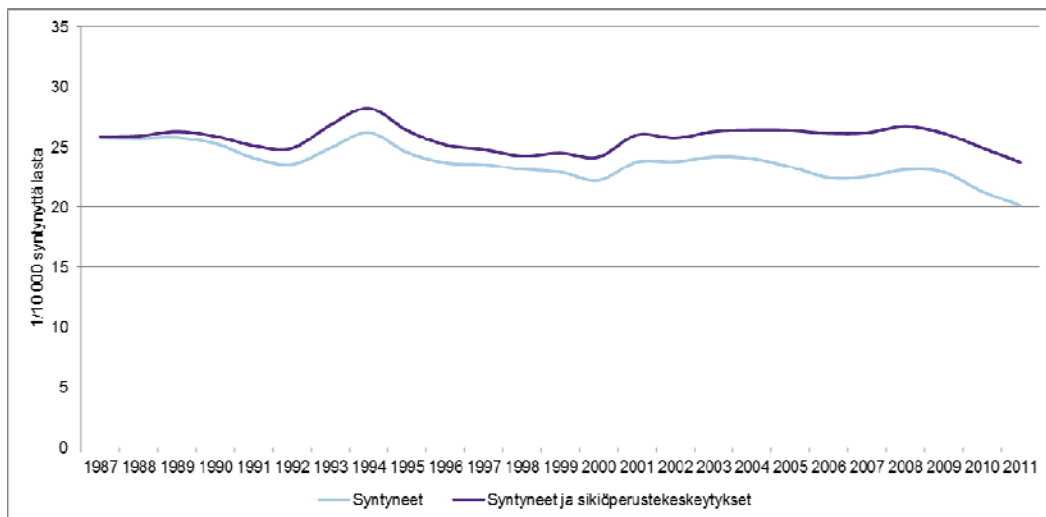
Huulisuulakialueen halkioiden kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) oli Suomessa edelleen selvästi suurempi kuin muissa Euroopan maissa, 25,9/10 000 vuosina 1993–2011 (muualla Euroopassa keskimäärin 13,4/10 000 vuosina 2007–2011 / EUROCAT) (Liitetaulukko 4, Kuvio 15). Suulakihalkioiden (CP) kokonaisesiintyvyys oli poikkeuksellisen suuri 14,7/10 000 (muualla Euroopassa 5,4/10 000), huulisuulakihalkioiden (CL/P) esiintyvyys oli vähän suurempi kuin muualla Euroopassa, 11,2/10 000 (muualla Euroopassa 8,0/10 000) (Liitetaulukko 4, Kuvio 16).

Vuosina 1993–2011 suulakihalkioiden esiintyvyys oli syntyneillä lapsilla 13,9/10 000 ja huulisuulakihalkioiden esiintyvyys 9,5/10 000 (Liitetaulukko 4).

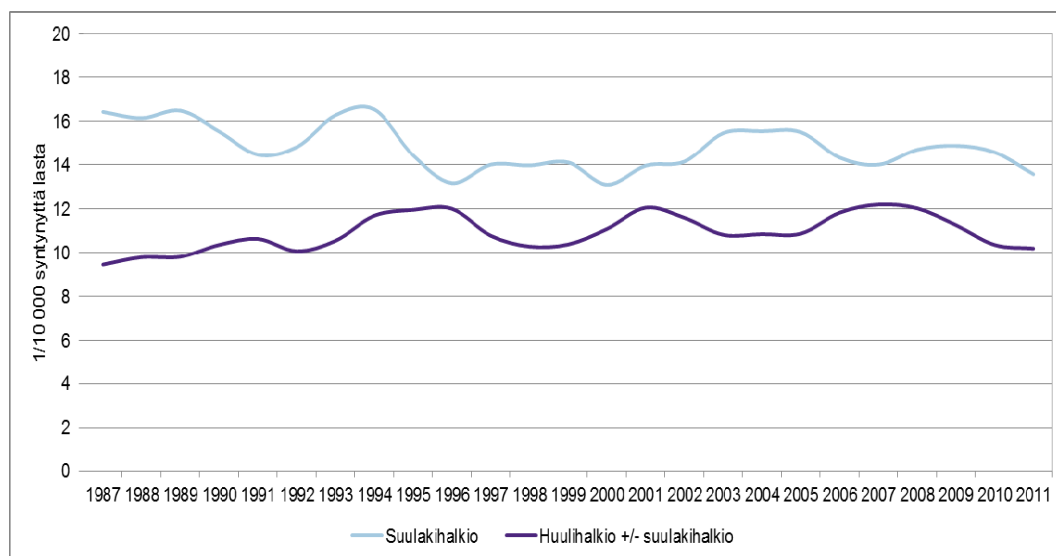
Kaikkiaan vuosittain todettiin noin 154 raskautta, joissa sikiöllä tai lapsella oli huulisuulakialueen halkio. Näistä raskauksista syntyi keskimäärin 139 lasta (vastaavasti 138 ja 115 vuonna 2011) (Liitetaulukko 4). Sikiöperustekeskeytysten vaikutus halkioiden esiintyvyyteen syntyneillä lapsilla ei siis ollut kovin suuri. Keskeytyksien osuus kaikista halkioraskauksista oli 9,5 prosenttia; pelkkä halkio ei kuitenkaan ollut näiden keskeytysten perusteena, vaan jokin moniepämuodostuma tai oireyhtymä, johon halkio liittyi yhtenä osana.

Maassamme aiemmin havaittua huulisuulakialueen halkioiden esiintyvyyden jatkuvaa kasvua ei ole ollut enää todettavissa vuosina 1986–2011, kun epämuodostumarekisterin halkiotapaustietoja on täydennetty useista tietolähteistä.

Kuvio 15. Huulisuulakialueen halkioiden kokonaisesiintyvyys ja syntyneiden esiintyvyys (1/10 000 syntynyttä lasta) vuosina 1987–2011. (Kolmen vuoden liukuva keskiarvo). (Kokonaisesiintyvyydessä syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset).

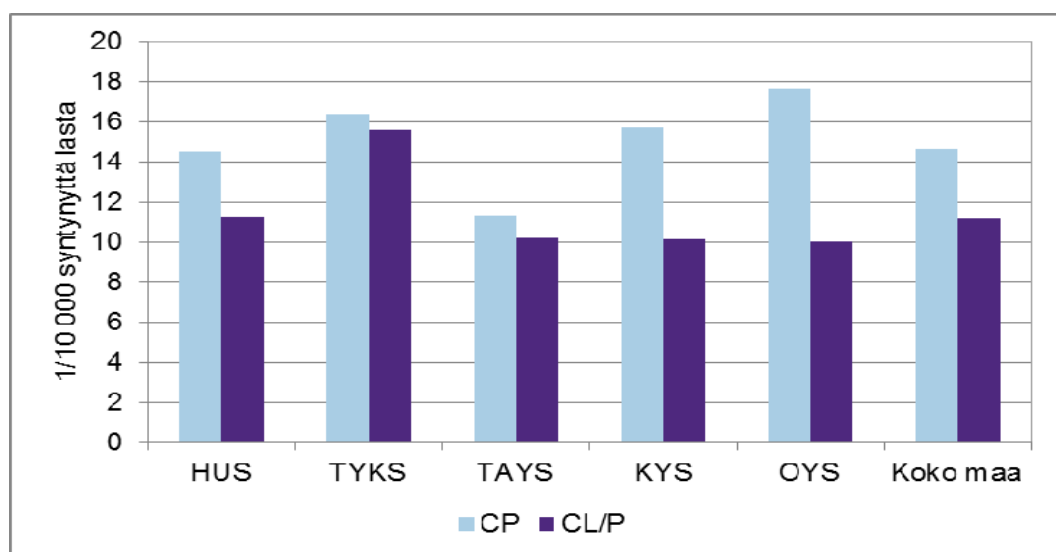


Kuvio 16. Suulakihalkioiden (CP) ja huulisuulakihalkioiden (CL/P) kokonaisesiintyvyys (1/10 000 syntynyttä lasta) vuosina 1987–2011. (Kolmen vuoden liukuva keskiarvo). (Kokonaisesiintyvyydessä syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset).



CP / CL/P -suhde on muualla maailmassa ollut yleensä 0,5, mutta Suomessa se oli poikkeava, keskimäärin 1,3. Tämä halkiotyyppien poikkeava jakauma näkyi myös alueellisesti: vuosina 1993–2011 CP / CL/P -suhde oli suurin maamme pohjois- ja itäosissa ja pienin taas länsiosissa. Yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueista Turun yliopistollisen keskussairaalan (TYKS) alueella kaikkien huulisuulakialueen halkioiden (CP + CL/P) ja myös huulisuulakihalkioiden (CL/P) kokonaisesiintyvyydet olivat suuremmat kuin muualla maassa, kun taas suulakihalkioiden (CP) kokonaisesiintyvyys oli suurin Oulun yliopistollisen sairaalan erityisvastuualueella (OYS). (Kuvio 17)

Kuvio 17. Suulakihalkioiden (CP) ja huulisuulakihalkioiden (L/P) kokonaisesiintyvyydet (1/10 000 syntynyttä lasta) yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueittain vuosina 1993–2011. (HUS=Helsingin ja TYKS=Turun yliopistollisen keskussairaalan sekä TAYS=Tampereen, KYS=Kuopion ja OYS=Oulun yliopistollisen sairaalan erityisvastuualue). (Kuntajako 2013). (Kokonaisesiintyvyydessä syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset).



Liitetaulukossa 5 esitetään kansainvälisesti seurattavien epämuodostumien osalta sikiöperustekeskeytysten osuutta, lasten kuolleisuuksia ja elossa oloa ensimmäisen ikävuoden päättyessä vuosina 1993–2011. Näiden kohdalla tulee ottaa huomioon, että merkittävä osa tarkasteltavista epämuodostumista esiintyy osana erilaisia moniepämuodostumia ja epämuodostumaoireyhtymiä (esimerkiksi kromosomioireyhtymät). Nämä muut poikkeavuudet voivat vaikuttaa sikiön poikkeavuuden löytymiseen raskaudenaikaisissa seulonnoissa ja myös vanhempien päätökseen raskauden jatkamisen tai keskeyttämisen osalta sekä osaltaan vaikuttaa sikiön tai vastasyntyneen kuolemaan. Tarkasteluaika on pitkä (19 vuotta) ja monen vaikean epämuodostuman hoitomahdollisuudet ovat tänä aikana merkittävästi parantuneet, joten esitetyt elossaololuvut eivät aina täysin vastaa 2010-luvun tilannetta – tapahtumien harvinaisuuden vuoksi ja sattuman vaikutuksen vähentämiseksi kaikki luvut on kuitenkin laskettu em. pitkälle ajanjaksolle (Liitetaulukko 5).

Liitetaulukot

Liitetaulukko 1. Epämuodostumatapaukset 1993–2011.

Liitetaulukko 2. Epämuodostumatapaukset sairaanhoitopiireittäin 1993–2011.

Liitetaulukko 3. Epämuodostumatapaukset yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueittain 1993–2011.

Liitetaulukko 4. Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat 1993–2011.

Liitetaulukko 5. Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat, sikiöperustekeskeytysten osuus ja kuolleiden osuudet 1993–2011.

Lähteet

Epämuodostumarekisterissä on tietoja elävänä ja kuolleena syntyneillä lapsilla alle vuoden iässä todetuista epämuodostumista vuodesta 1963 lähtien sekä sikiöperusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten ja keskenmenojen yhteydessä sikiöillä todetuista epämuodostumista ja synnyynnäisistä poikkeavuuksista vuodesta 1986 alkaen. Rekisteri kerää tiedot myös ensimmäisen ikävuoden jälkeen todetuista epämuodostumista ja täydentää jatkuvasti aiempina vuosina ilmoitettujen tapausten rekisteritietoja myöhemmin saatujen ilmoitusten avulla.

Rekisterin tietosisältöä ja keräystapaa on uusittu vuosina 1985, 1993 ja 2005. Rekisteri saa epämuodostumatietoja sairaaloista, terveydenhuollon ammattihenkilöiltä ja sytogeneettisistä laboratorioista sekä THL:n syntyneiden lasten rekisteristä, raskaudenkeskeyttämis-, näkövamma- ja hoitoilmoitusrekistereistä (myös erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineisto), Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirastosta (Valvira) ja Tilastokeskuksen kuolemansyytilastosta, joista saadut diagnoosit varmistetaan sairaaloista.

Epämuodostumarekisterin päätarkoituksena on epämuodostumien esiintyvyyden ja laadun jatkuvalla seurannalla pyrkiä ajoissa havaitsemaan mahdolliset uudet sikiötä vaurioittavat tekijät ympäristössä (teratogeenit) ja ehkäisemään epämuodostumia vaikuttamalla näihin tekijöihin. Rekisteri tuottaa tilastotietoa kansalliseen ja kansainväliseen käyttöön ja sen tietoja voidaan luvanvaraisesti käyttää myös tutkimukseen.

Käsitteet ja määritelmät

Lisätietoja: Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja. Komulainen Jorma (toim.), THL Opas 7/2012. <http://www.thl.fi/thl-client/pdfs/8ad82ff8-2685-4278-b1c3-687204a2248d>

Synnytys (syntynyt lapsi): Vähintään 22+0 raskausviikon ($\geq 22+0$ rvk) ikäisen tai vähintään 500 gramman (≥ 500 g) painoisen yhden tai useamman sikiön tai lapsen (≥ 1) alateitse tai keisarileikkauksella syntymiseen johtava tapahtuma. Elävänä syntyneen lapsen syntymä on aina synnytys.

Raskauden kestosta ja sikiön painosta riippumatta raskauden keskeyttäminen, joka tehdään raskauden keskeyttämisestä annetun lain nojalla, ei ole synnytys.

Elävänä syntynyt: Vastasyntynyt, joka raskauden kestosta riippumatta synnyttyään hengittää tai osoittaa muita elonmerkkejä, kuten sydämenlyöntejä, napanuoran sykintää tai tahdonalaisten lihasten liikkeitä riippumatta siitä, onko istukka irtaantunut tai napanuora katkaistu.

Kuolleena syntynyt: Sikiö tai vastasyntynyt, jolla syntyessään ei todeta elävänä syntyneen elonmerkkejä ja jonka syntymätapahtuma täyttää synnytyksen määritelmän ($\geq 22+0$ rvk tai ≥ 500 g).

Perinataalikuolleisuus: Kuolleena syntyneiden ja ensimmäisen elinviikon aikana (syntymästä 0 – 6 vrk tai lapsen ikä < 7 vrk) kuolleiden lasten määrä 1 000 kaikkia syntyneitä lapsia (elävänä ja kuolleena syntyneet) kohti.

Imeväiskuolleisuus: Alle vuoden (lapsen ikä < 1 v tai < 365 vrk, karkausvuonna < 366 vrk tai syntymästä 0 – 364 vrk, karkausvuonna syntymästä 0 – 365 vrk) ikäisenä eli ensimmäisen elinvuoden aikana kuolleet lapset 1 000 elävänä syntyneitä kohti.

Raskauden keskeyttäminen: Toimenpiteillä käynnistetty raskauden päättyminen, joka ei ole synnytys ja joka johtaa yhden tai useamman sikiön (≥ 1) kuolemaan ja jossa sikiön ei tiedetä kuolleen kohtuun ennen keskeyttämistoimenpidettä.

Raskaus voidaan keskeyttää Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston (Valviran) luvalla, kun raskaus on kestänyt alle 20+1 raskausviikkoa ($\leq 20+0$ rvk) ja kun epäillään tai on jo todettu, että sikiöllä on sairaus tai ruumiinvika, tai kun raskaus on kestänyt alle 24+1 raskausviikkoa ($\leq 24+0$ rvk) ja luotettavalla tutkimuksella on todettu vaikea sikiön sairaus tai ruumiinvika.

Keskenmeno: Raskauden spontaani päättyminen, joka ei täytä synnytyksen määritelmää, tai luotettavalla tutkimusmenetelmällä todettu sikiön spontaani kohdunsisäinen kuolema ja siihen liittyvä toimenpiteillä aikaansaatu raskauden päättyminen ennen 22+0 raskausviikkoa ($< 22+0$ rvk), kun sikiö painaa alle 500 g (< 500 g). (Keskenmenot eivät ole mukana tässä raportissa.)

Epämuodostumatapaus: Suomen epämuodostumarekisteriin hyväksyty tapausta eli Suomessa elävänä tai kuolleenä syntynyt lapsi tai spontaanisti abortoitunut tai keskeytetty sikiö, jolla on todettu ainakin yksi merkittävä synnynnäinen epämuodostuma ja jonka äiti on asunut synnytyksen, sikiöperusteellisen keskeytyksen tai spontaanin keskenmenon ja pääosin myös raskauden aikana Suomessa. Keskenmenot eivät ole mukana tässä raportissa.

Merkittävä epämuodostuma: Epämuodostumatapauksella todettu merkittävä synnynnäinen rakenteellinen poikkeavuus, kromosomipoikkeavuus, teratooma ja synnynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta. Merkittävänä epämuodostumana ei pidetä perinnöllisiä tai muita sairauksia, joihin ei liity synnynnäisiä epämuodostumia, elinten ja kudosten toiminnan häiriöitä, kehitysvammaisuutta, synnynnäisiä infektioita, vähäisiä yksittäisiä esiintyviä ulkonäköön liittyviä rakennepoikkeavuuksia, normaalivariaatioita, eikä epämuodostumarekisterin poissulkulistalla olevia tavallisia merkitykseltään vähäisempiä epämuodostumia. Keskenmenot eivät ole mukana tässä raportissa.

Epämuodostumatapauksien esiintyvyys syntyneillä: Epämuodostumatapauksien (syntyneet lapset) lukumäärä 10 000 syntynyttä lasta kohti.

Epämuodostumatapauksien kokonaisesiintyvyys: Epämuodostumatapauksien (syntyneet lapset ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset) lukumäärä 10 000 syntynyttä lasta kohti.

Sikiön vaikean epämuodostuman perusteella tehtyjen raskauden keskeyttämisten esiintyvyys: Epämuodostumatapauksien (sikiön vaikean epämuodostuman perusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset) lukumäärä 10 000 syntynyttä lasta kohti.

Perikonseptionaalinen: 1 kuukausi ennen hedelmöitymisajankohtaa 12+0 raskausviikkoon asti.

EUROCAT: European Surveillance of Congenital Anomalies. Eurooppalainen epämuodostumajärjestö.

ICBDSR: International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. Kansainvälinen epämuodostumajärjestö.

Liitetaulukoiden käytetyt symbolit

- 0,0 - suure pienempi kuin puolet käytetystä yksiköstä
- . - tieto on epälooginen esitettäväksi
- .. - tietoa ei ole saatu, se on liian epävarma esitettäväksi tai sen on salassapitosäännön alainen
- - - ei yhtään havaintoa
- * - ennakkotieto

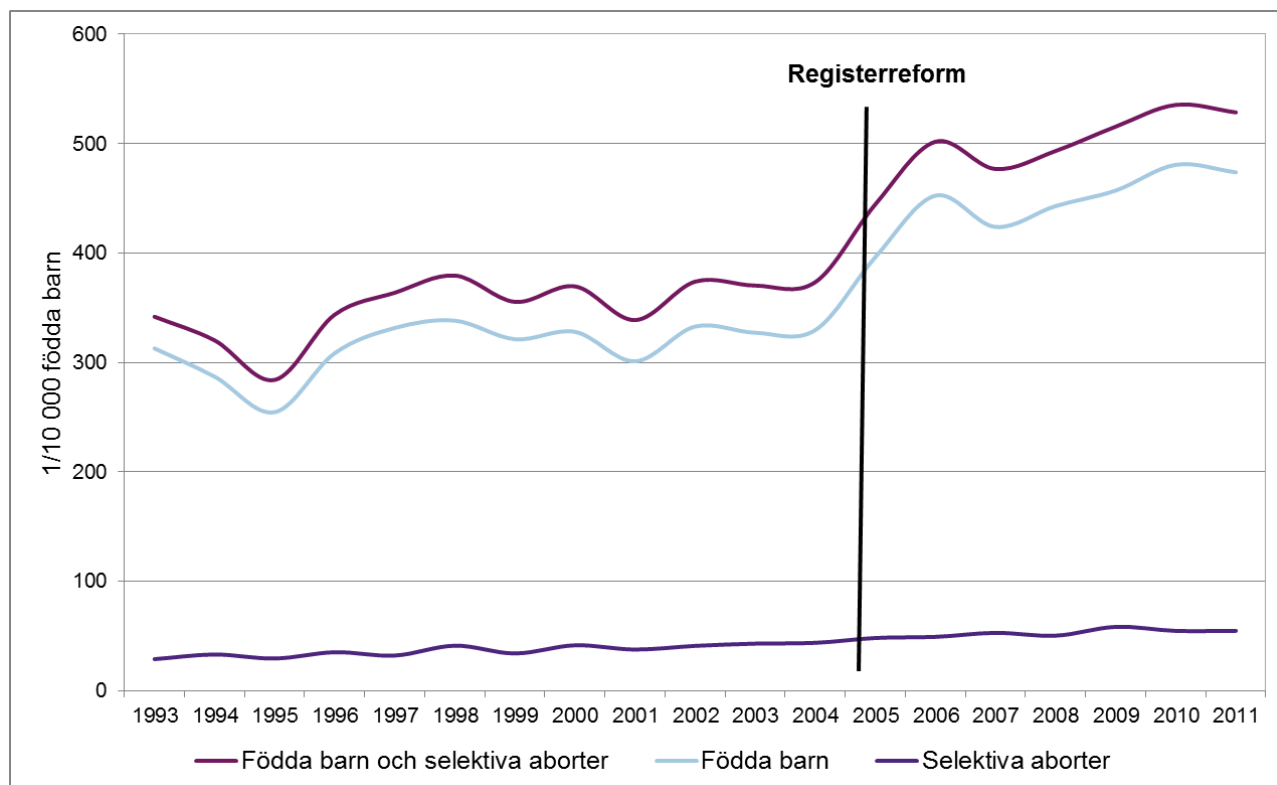
Missbildningar 1993–2011

Missbildningsprevalensen hos födda barn var i stort sett oförändrad under åren 1993–2011. Årligen konstaterades betydande missbildningar hos i medeltal 3,6 procent av nyfödda barn dvs. hos litet över 2000 nyfödda barn (Figur 1, Bilagetabell 1).

Tillfälliga stora variationer i prevalensen är associerade med registerreformerna. Mindre tillfälliga variationer beror på sällsyntheten av missbildningar. Uppgifterna av olika missbildningstyper för året 2011 avviker inte avsevärt från de tidigare åren (Bilagetabell 4).

Under förföljningsperioden 1993–2011 avbröts årligen i genomsnitt 250 graviditeter på grund av missbildningar hos fostret. Antalet selektiva aborter har sakta stigit och var cirka 330 år 2011.

Figur 1. Prevalensen för missbildningsfallen (1/10 000 födda barn) åren 1993–2011. (Den totala prevalensen innefattar födda barn och selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret).



Från och med året 1963 har uppgifter om missbildningar som konstaterats hos levande födda och dödfödda barn samlats i missbildningsregistret vid Institutet för hälsa och välfärd (THL). Huvudsyftet med missbildningsregistret är att genom kontinuerlig och snabb övervakning av förekomsten av missbildningar försöka förebygga missbildningskatastrofer förorsakade av teratogener som talidomid.

Registrets verksamhet förnyades 1993. Till följd av förbättrad rapportering vid sjukhus och högre aktivitet vid missbildningsregistret gick missbildningsprevalensen brant uppåt i början av 1990-talet, även om den verkliga frekvensen inte förändrades. Sedan en ny datakälla (information om öppenvårdstjänster inom den specialiserade sjukvården) togs i bruk år 2005, har prevalensen ökat på ett motsvarande sätt.

Missbildningsprevalensen varierar också kontinuerligt även till följd av tillfällighet associerad med sällsynta missbildningsfall. Från och med 1986 har man i missbildningsregistret också samlat uppgifter om missbildningar som konstaterats hos foster vid aborter utförda pga. fosterskada (selektiva aborter). Missbildningsregistrets data kompletteras och korrigeras kontinuerligt enligt anmälningar, som insänts senare. Dessa förändringar uppdateras årligen i statistiken, där de syns som små modifieringar i antal och prevalens för tidigare åren. I denna rapport framställs enbart betydande missbildningar.

År 2013 övergick missbildningsregistret till användning av antalen födda barn enligt registret över födelser vid THL som nämnare i sina prevalenskalkyler i stället för uppgifter om antalen födda barn enligt Statistikcentralen. Registret över födelser samt missbildningsregistret samlar in uppgifter om alla barn som är födda i Finland, medan Statistikcentralen samlar in uppgifter om alla finska barn som är födda i Finland och utomlands men inte om utländska barn som är födda i Finland. Alla prevalenser och motsvarande siffror för missbildningar som presenteras i denna statistikrapport har uppdaterats från och med året 1987 enligt antalen födda barn enligt uppgifter som givits år 2013 av registret över födelser.

Missbildningsprevalensen hos födda barn var i stort sett oförändrad under åren 1993–2011, i medeltal 363/10 000 födda barn (474/10 000 år 2011). Årligen konstaterades betydande missbildningar hos 1 600–2 900 (i medeltal 2 157, 2 855 år 2011) nyfödda barn. Uppgifterna för 2011 (registrets uppgifter kompletteras under flera år) avviker inte avsevärt från de tidigare åren (Bilagetabell 1, Figur 1).

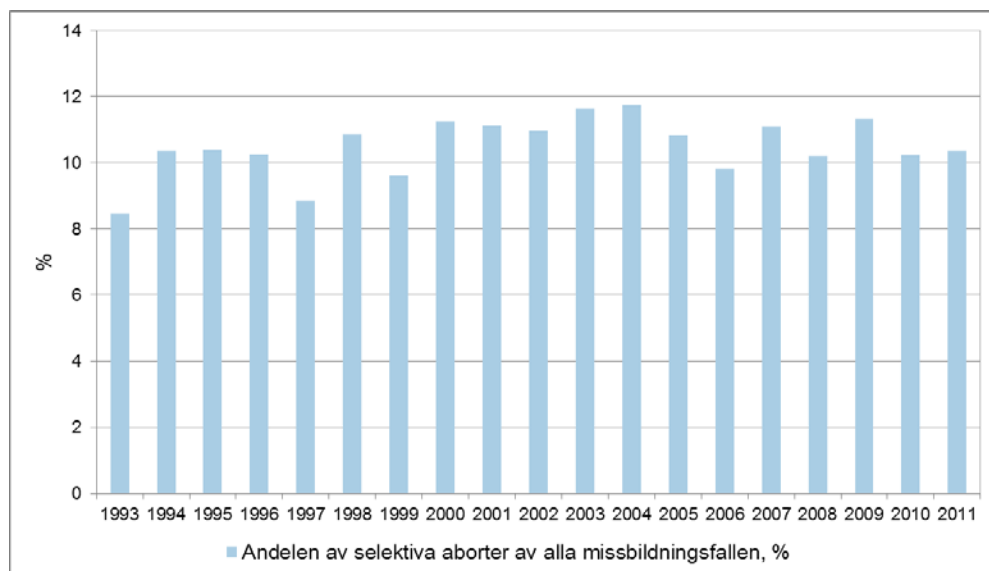
Den totala missbildningsprevalensen (födda barn och selektiva aborter) var i medeltal 406/10 000 (529/10 000 år 2011) (Bilagetabell 1, Figur 1).

Årligen avbröts i genomsnitt 253 graviditeter på grund av missbildningar hos fostret (330 år 2011) (Bilagetabell 1). I cirka vart tionde fall, 10,5 %, med svåra missbildningar hade en selektiv abort under 1993–2011 (Figur 2).

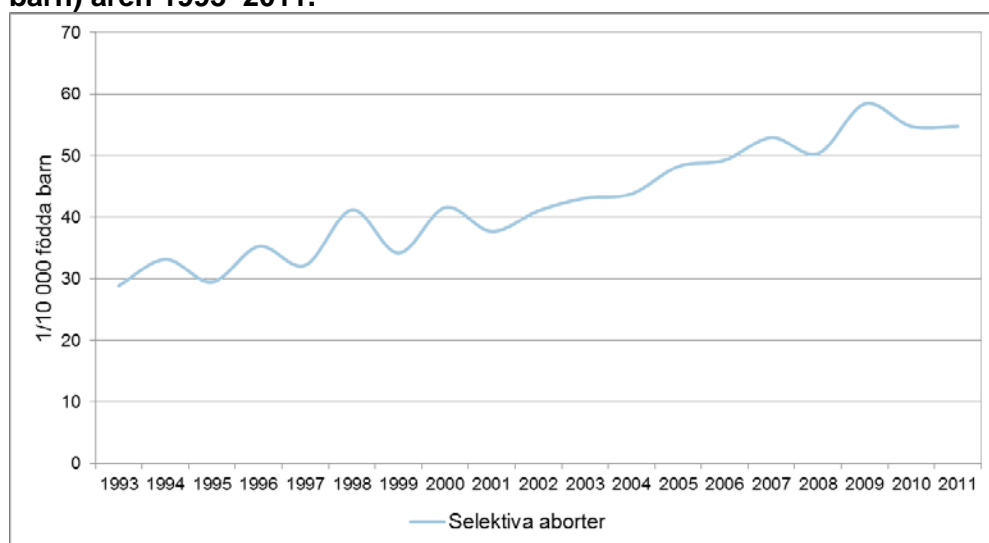
Prevalensen för selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret har sakta stigit sedan år 1993, och var i genomsnitt 43/10 000 födda barn åren 1993–2011 (55/10 000 år 2011) (Bilagetabell 1, Figur 3).

Selektiva aborter hade ingen större effekt på prevalensen för de flesta missbildningstyperna hos födda barn, även om effekten var betydande i fråga om prevalenser för några svåra eller letala missbildningar, såsom anencefali.

Figur 2. Andelen (%) av selektiva aborter av alla missbildningsfall åren 1993–2011. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter)].



Figur 3. Prevalensen för selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret (1/10 000 födda barn) åren 1993–2011.



Under åren 1993–2011 förekom betydande missbildningar hos 3,6 procent (4,7 % år 2011) av de levande födda barnen, hos 18,2 procent (20,7 % år 2011) av de dödfödda, hos 26,9 procent (30,2 % år 2011) av de perinatalt döda och hos 43,9 procent (42,9 % år 2011) av de barn som dött i spädbarnsåldern (Bilagetabell 1). Sammanlagt 30,5 procent (30,9 % år 2011) av de barn som antingen varit dödfödda eller dött i spädbarnsåldern hade missbildningar. Av barn som fötts med missbildning (levande födda barn) levde 95,9 procent (97,9 % år 2011) efter spädbarnsåldern.

Enligt dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen minskade dödligheten hos barn med missbildningar i samma utsträckning som hos övriga barn, och missbildningarnas betydelse som dödsorsak förblev på ungefär samma nivå, i genomsnitt 23,3 procent (22,8 % år 2011) (dödfödda och döda i spädbarnsåldern).

Regionala prevalenser

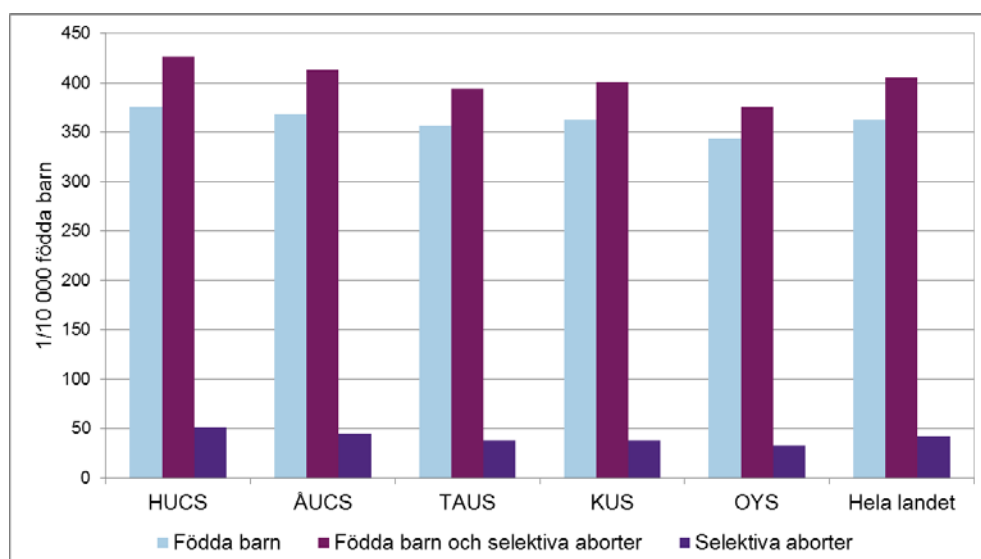
Missbildningsprevalensen varierade regionalt under 1993–2011 (bland födda barn lägst 273/10 000 i Västra Österbottens sjukvårdsdistrikt, högst 391/10 000 i Egentliga Finlands sjukvårdsdistrikt). Den regionala variationen syns särskilt klart när man jämför siffrorna från olika år. År 2011 var missbildningsprevalensen högst (555/10 000 bland födda barn) i Mellersta Finlands sjukvårdsdistrikt (Landskapet Åland uteslutet) och lägst (338/10 000) i Kymmenedalens sjukvårdsdistrikt (Bilagetabell 2).

Under 1993–2011 var prevalensen statistiskt betydligt lägre ($p < 0,001$) i Västra Österbottens, Mellersta Österbottens, Syd-Österbottens, Kymmenedalens och Satakunta sjukvårdsdistrikt (både bland födda barn och bland födda barn och selektiva aborter) än annanstans i landet. På samma sätt var prevalenserna statistiskt betydligt högre ($p < 0,001$) i Egentliga Finlands och Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt (både bland födda barn och bland födda barn och selektiva aborter).

Prevalensen för selektiva aborter var statistiskt betydligt högre ($p < 0,001$) i Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt och lägre ($p < 0,001$) i Mellersta Österbottens, Mellersta Finlands och Norra Österbottens sjukvårdsdistrikt än annanstans i landet. Under åren 1993–2011 gjordes 37,2 procent av alla selektiva aborter som utförts pga. missbildningar hos fostret i Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt (35,5 % år 2011).

År 2011 var alla missbildningsprevalensen i sjukhusdistrikten ganska jämna i hela landet, dvs. att i inget sjukvårdsdistrikt var avvikelser i prevalensen av statistiskt betydelse ($p < 0,001$) jämfört med situationen i resten av landet (Bilagetabell 2).

Figur 4. Missbildningsprevalensen (1/10 000 födda barn) efter specialansvarsområdena för universitetssjukhusen åren 1993–2011. (Specialansvarsområdena för HUCS=Helsingfors och ÅUCS=Åbo universitetscentralsjukhus samt för TAYS=Tammerfors, KYS=Kuopio och OYS=Uleåborg universitetssjukhus.) (Efter moderns boendekommun och kommuninledningen 2013). (Den totala prevalensen innefattar födda barn och selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret).



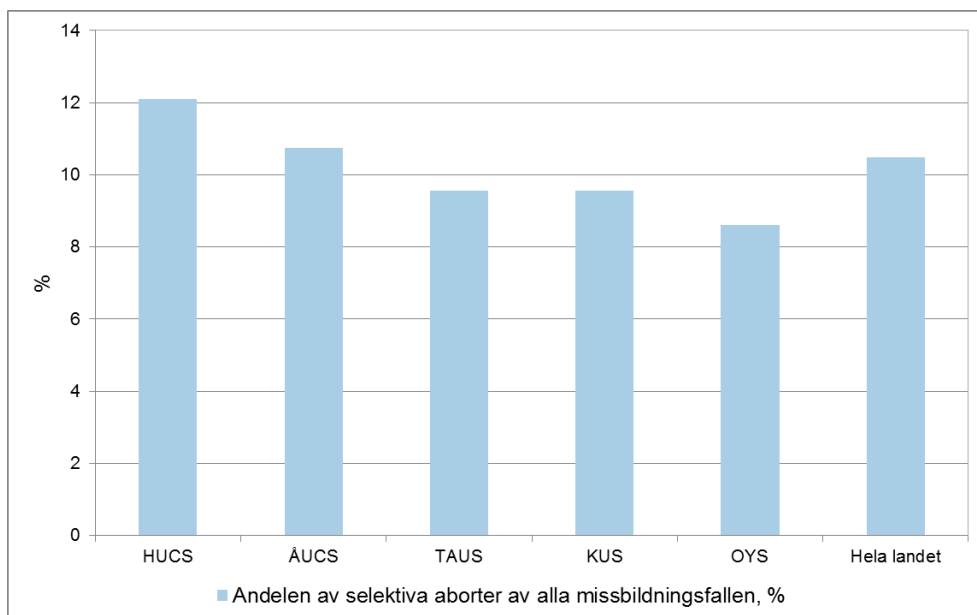
Under åren 1993–2011 var missbildningsprevalensen i specialansvarsområdet för Helsingfors universitetssjukhus statistiskt betydligt högre ($p < 0,001$) än i andra universitetssjukhusens ansvarsområden (både bland födda barn och bland födda barn och selektiva aborter), medan de var lägre ($p < 0,001$) i specialansvarsområdet för Uleåborgs universitetssjukhus (Bilagetabell 3, Figur 4).

Prevalensen av selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret var statistiskt betydligt högre i specialansvarsområdet för Helsingfors universitetscentralsjukhus ($p < 0,001$) än i landets andra specialansvarsområden för universitetssjukhus. Prevalensen av selektiva aborter var statistiskt betydligt lägre i specialansvarsområdena för Uleåborgs och Tammerfors universitetssjukhus ($p < 0,001$) än i annanstans i landet (Bilagetabell 3, Figur 4). Under åren 1993–2011 var andelen (%) av selektiva aborter av alla missbildningsfall högst i specialansvarsområdet för Helsingfors universitetscentralsjukhus (Figur 5). Under åren 1993–2011 utfördes 42,1 procent av selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret i specialansvarsområdet för Helsingfors universitetscentralsjukhus (39,7 % år 2011).

År 2011 var missbildningsprevalensen i alla specialansvarsområden för universitetssjukhusen ganska jämn i hela landet, dvs. att i inget specialansvarsområde var avvikelser i prevalensen av statistiskt betydelse ($p < 0,001$) jämfört med situationen i resten av landet (Bilagetabell 3).

Regionala variationer kan bero på en slump, på reella regionala skillnader i missbildningsprevalensen och lokala skillnader i bruket av fosterscreening, fosterdiagnostik och avbrytning av graviditet. Mest sannolikt är dock att den beror på skillnader i rapporteringsaktiviteten mellan sjukvårdsdistrikten och sjukhusen.

Figur 5. Andelen (%) av selektiva aborter av alla missbildningsfall efter specialansvarsområdena för universitetssjukhusen åren 1993–2011. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter)]. (Specialansvarsområdena för HUCS=Helsingfors och ÅUCS=Åbo universitetscentralsjukhus samt TAYS=Tammerfors, KYS=Kuopio och OYS=Uleåborg universitetssjukhus. (Efter moderns boendekommun och kommuninledningen 2013).



Neuralrörsdefekter

Den totala prevalensen för olika missbildningar (födda barn och selektiva aborter) var relativt konstant under perioden 1993–2011. Den totala prevalensen för neuralrörsdefekter (NTD = anencefali + spina bifida + encefalocele) var 9,4/10 000 födda barn, som är numera litet högre än i andra europeiska populationer (enligt EUROCAT i genomsnitt 7,3/10 000 under åren 2007–2011 i Europa) (Bilagetabell 4).

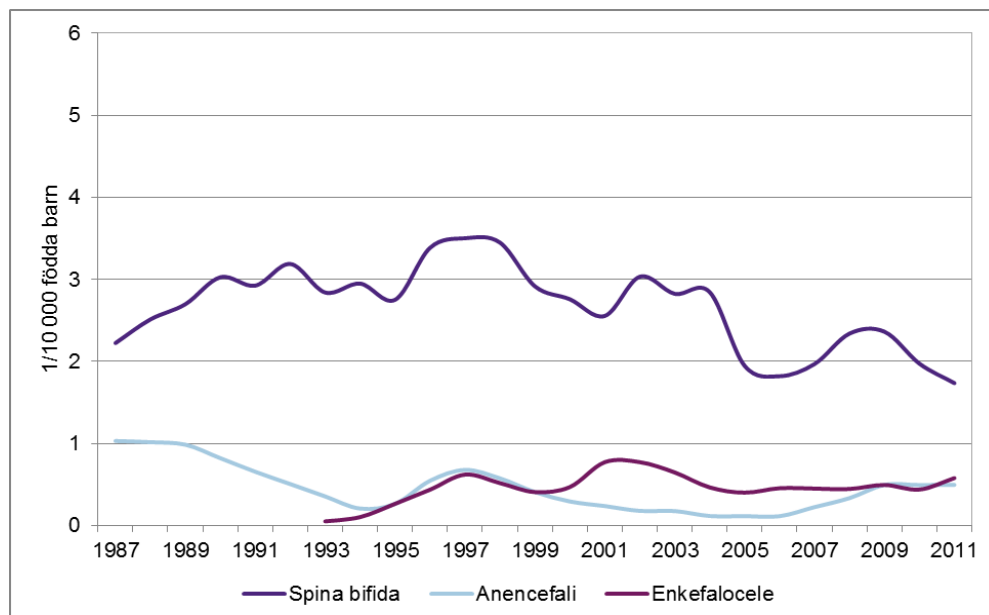
Under perioden 1993–2011 konstaterades årligen sammanlagt 56 NTD-graviditeter, av vilka i genomsnitt 20 barn föddes (på motsvarande sätt 52 och 13 år 2011). Under åren 1993–2011 var prevalensen för anencefali bland födda barn 0,3/10 000 och den totala prevalensen 3,1/10 000. De motsvarande prevalenserna för spina bifida var i genomsnitt 2,6/10 000 och 4,5/10 000; för encefalocele var prevalenserna 0,5/10 000 och 1,8/10 000 (Bilagetabell 4, Figur 6).

Effekten av fosterdiagnostik och selektiva aborter på NTD-prevalensen kan klart ses från början av 1980-talet. Under åren 1993–2011 avbröts två av tre NTD-graviditeter dvs. 64 procent (75 % år 2011) av alla NTD-graviditeter, i medeltal 90 procent (92 % år 2011) av graviditeterna med foster som hade anencefali, 41 procent (53 % år 2011) av graviditeterna där fostret hade spina bifida och 74 procent (78 % år 2011) av graviditeterna med encefalocele hos fostret (Bilagetabell 5, Figur 7).

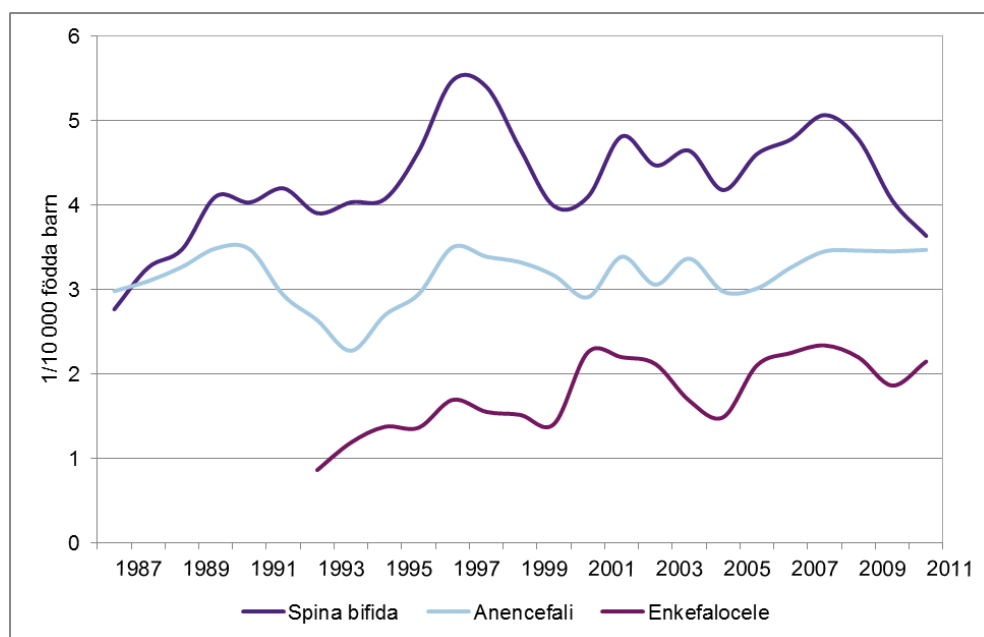
I Finland finns det än så länge ingen nationell information om den perikonceptionella (före och under tidig graviditet) användningen av tillskott av folsyra för att förebygga NTD hos fostret, varför effekten av eventuellt bruk på NTD-prevalensen inte kan bedömas.

Figur 6. Prevalensen för anencefali, spina bifida och encefalocele (1/10 000 födda barn) åren 1987–2011. (Tre års glidande medeltal).

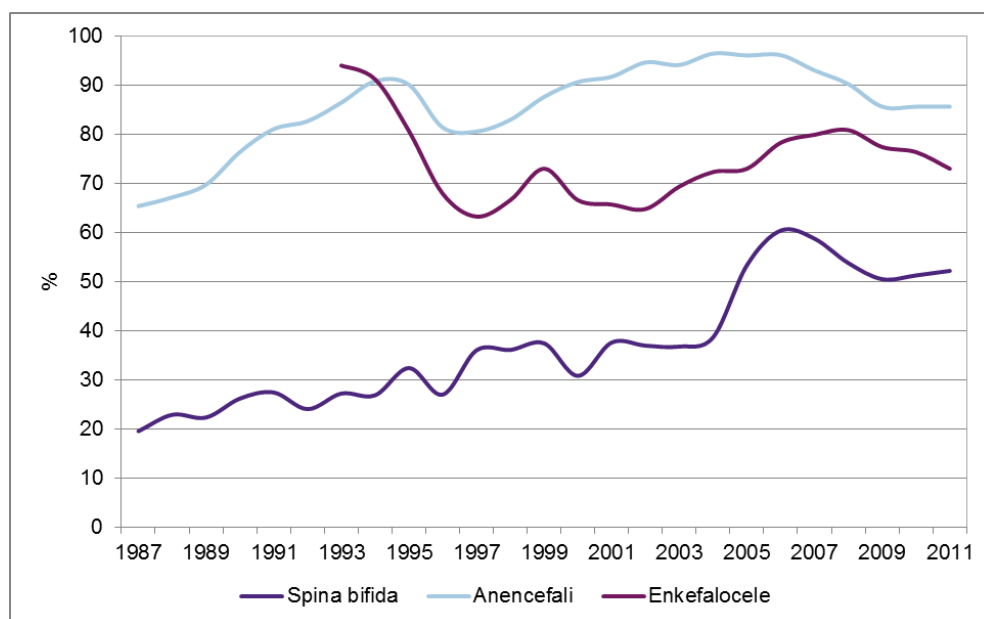
Prevalensen hos födda barn:



Den totala prevalensen (födda barn och selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret):

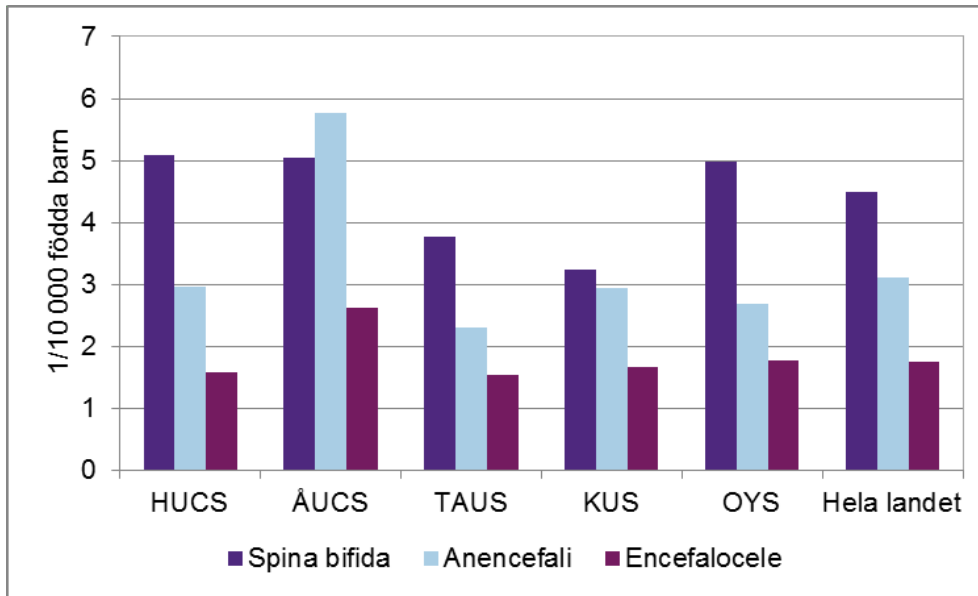


Figur 7. Andelen (%) av selektiva aborter av alla graviditeter med anencefali, spina bifida eller enkefalocele åren 1987–2011. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter)]. (Tre års glidande medeltal).



Den totala prevalensen för NTD var större i västra delar av vårt land och i synnerhet i specialansvarsområdet för Åbo universitetssjukhus än annanstans i Finland, speciellt för anencefali (Figur 8).

Figur 8. Den totala prevalensen för spina bifida, anencefali och encefalocele (1/10 000 födda barn) efter specialansvarsområdena för universitetssjukhusen åren 1993–2011. (Specialansvarsområdena för HUCS=Helsingfors och ÅUCS=Åbo universitetscentralsjukhus samt TAYS=Tammerfors, KYS=Kuopio och OYS=Uleåborg universitetssjukhus.) (Efter moderns boendekommun och kommuninledningen 2013). (Den totala prevalensen innefattar födda barn och selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret).

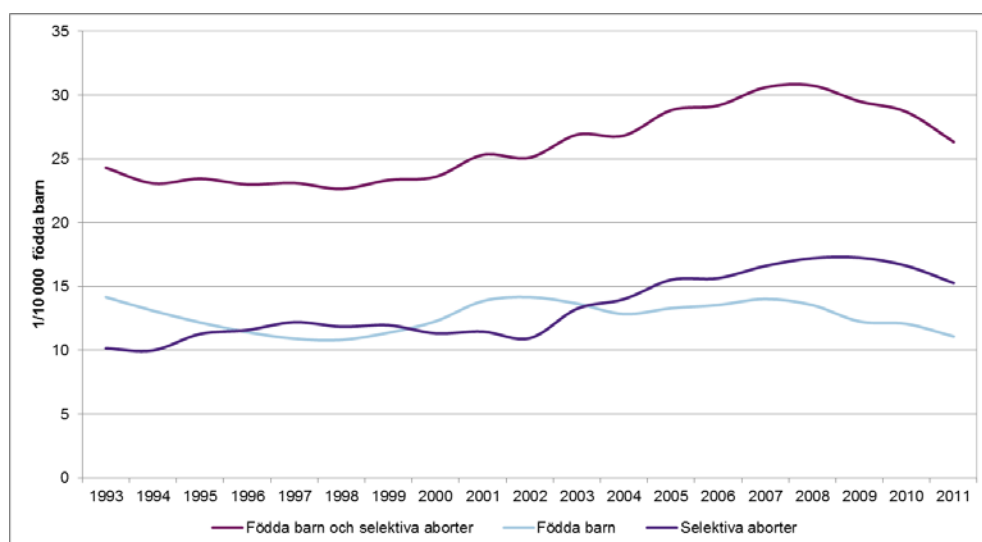


Downs syndrom (trisomi 21)

Den totala prevalensen (födda barn och selektiva aborter) för Downs syndrom (trisomi 21) ökade sakta under de två sista decennierna och var i medeltal 26,0 /10 000 under perioden 1993–2011. Den totala prevalensen var högst under året 2009 (31,3/10 000), och efter detta har den minskat en aning (28,2/10 000 år 2011) (Bilagetabell 4, Figur 9). Orsaken till denna ökning är att medelåldern av föderskor har ökat sedan 1990-talet och ökningen nedåt brytning under 2000-talet, att risken för trisomi 21-graviditet ökar med moderns ålder samt förändringar i praxisen under de sista åren vid prenatal screening och diagnostik av anomalier hos fostret, speciellt under tidig graviditet. Prevalensen för selektiva aborter av trisomi 21 har minskat under de sista åren, vilket har påverkat den totala prevalensen.

Förekomsten av Downs syndrom (trisomi 21) hos nyfödda barn har varierat litet och var i medeltal 12,6/10 000 under åren 1993–2011 (13,1/10 000 år 2011) (Bilagetabell 4, Figur 9).

Figur 9. Prevalensen för Downs syndrom (trisomi 21) (1/10 000 födda barn) åren 1993–2011. (Tre års glidande medeltal). (Den totala prevalensen innefattar födda barn och selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret).

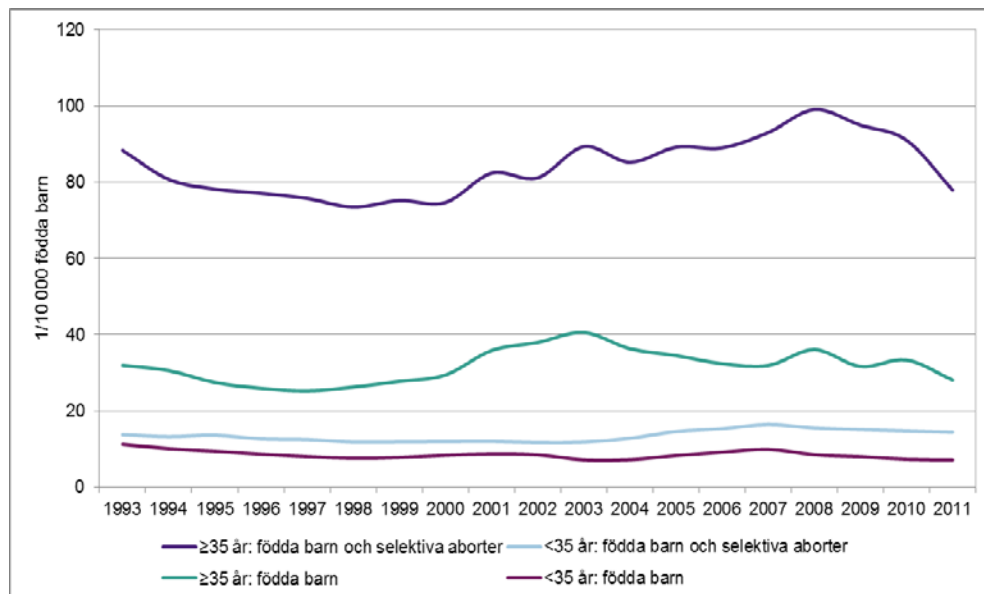


Årligen konstaterades sammanlagt 154 Down-graviditeter (170 år 2011), av vilka i genomsnitt 75 barn föddes (79 år 2011) (Bilagetabell 4). Under åren 1993–2011 var 5,5 procent av barn med Downs syndrom dödfödda (8,9 % år 2011) och 4,7 procent av levande födda barn med Downs syndrom dog i spädbarnsåldern (1,4 % år 2011), vilket betyder att 95,3 procent (98,6 % år 2011) av alla nyfödda barn med Downs syndrom levde vid slutet av det första levnadsåret (Bilagetabell 5).

Under åren 1993–2011 föddes i genomsnitt 44,7 procent av barnen med Downs syndrom åt mödrar som fyllt 35 år (49,4 % år 2011). Kvinnor under 35 år hade 42,8 procent av alla Down-graviditeter (47,1 % år 2011). Enligt registret över födelser föddes 17,7 procent av alla barn av föderskor som fyllt 35 år (18,8 % år 2011).

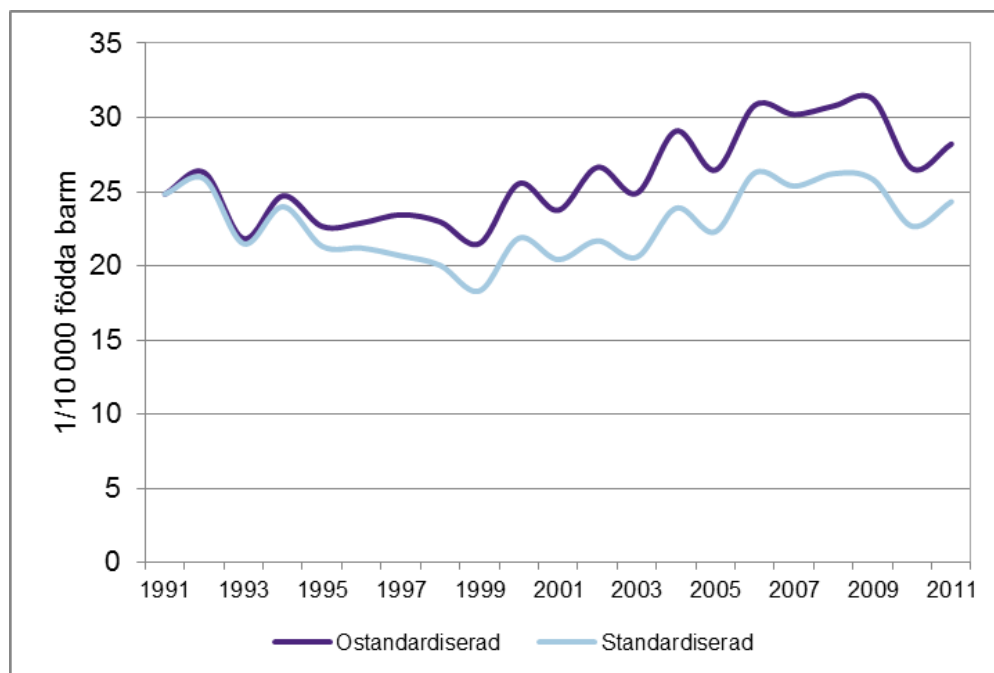
Minskningen av prevalenser för Downs syndrom under året 2011 (Bilagetabell 4, Figur 9, 10), speciellt i åldersgrupper av kvinnor som fyllt 35 år eller över, kan förklaras av ändringar i deltagande i fosterscreening och/eller i fortsatta forsterdiagnostik eller i bruk av avbrytning av graviditet, av ändringar i proportionen av föderskor som fyllt 35 år samt bristfällig anmälan av missbildningsfall till missbildningsregistret eller av slump sammanhängande med små antal Down-graviditeter. Statsrådets förordning om fosterscreening (339/2011) trädde i kraft i sin helhet från början av året 2010 efter en övergångsperiod.

Figur 10. Prevalensen för Downs syndrom (trisomi 21) (1/10 000 födda barn) enligt kvinnans åldersgrupp åren 1993–2011. (Tre års glidande medeltal). (Den totala prevalensen innefattar födda barn och selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret).

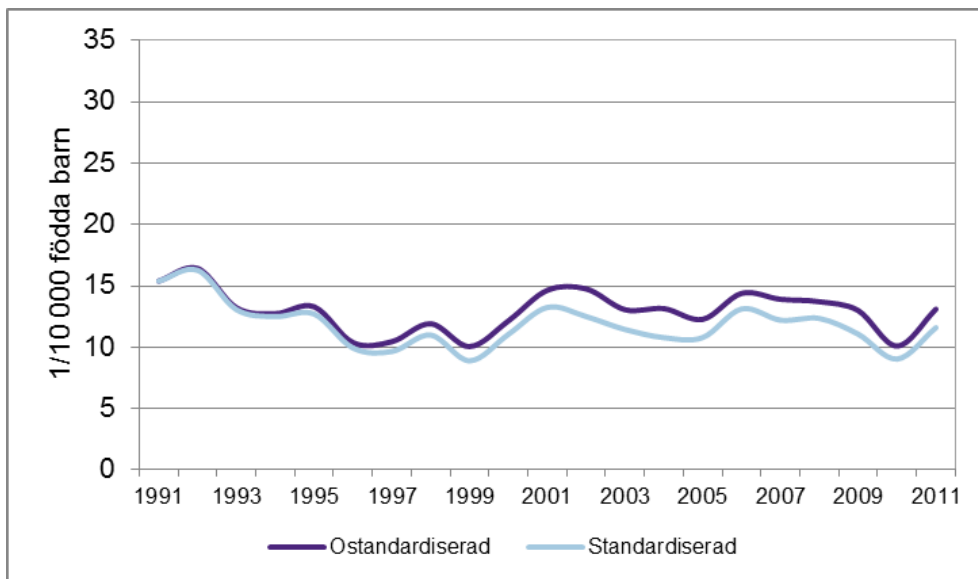


Figur 11. Prevalensen för Downs syndrom (trisomi 21) (1/10 000 födda barn), standardiserad enligt kvinnans ålder och ostandardiserad, åren 1991–2011.

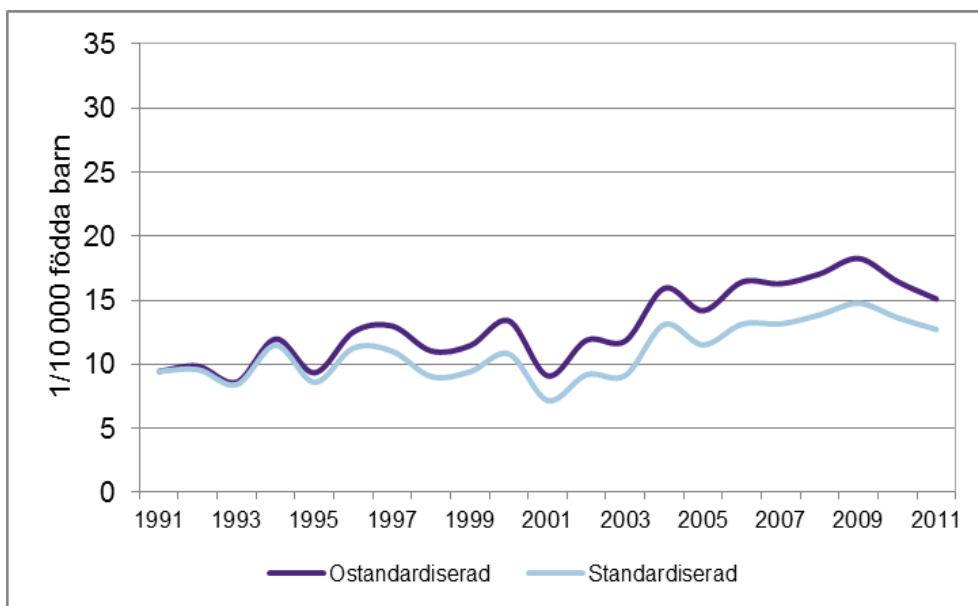
Födda barn och selektiva aborter (Downs syndrom - trisomi 21) (den totala prevalensen)



Födda barn (Downs syndrom - trisomi 21)

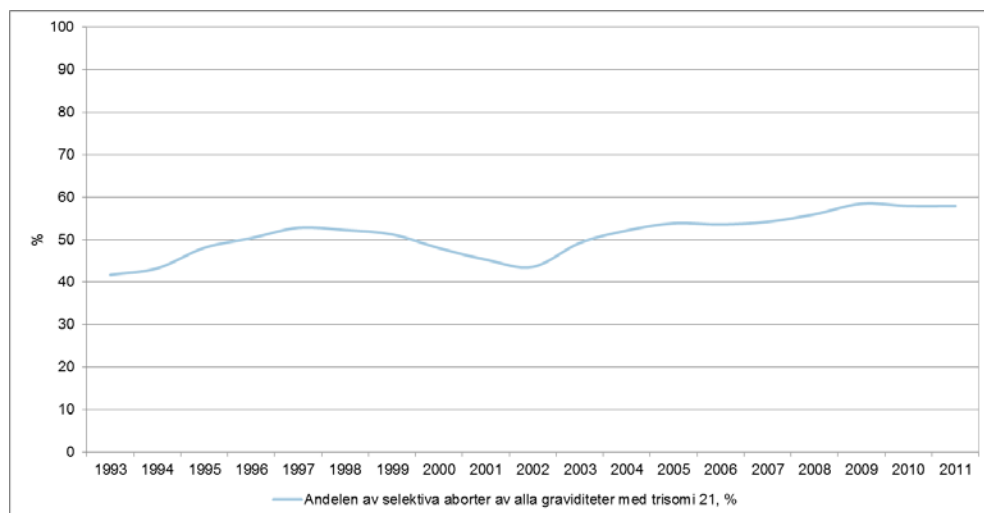


Selektiva aborter (Downs syndrom - trisomi 21)

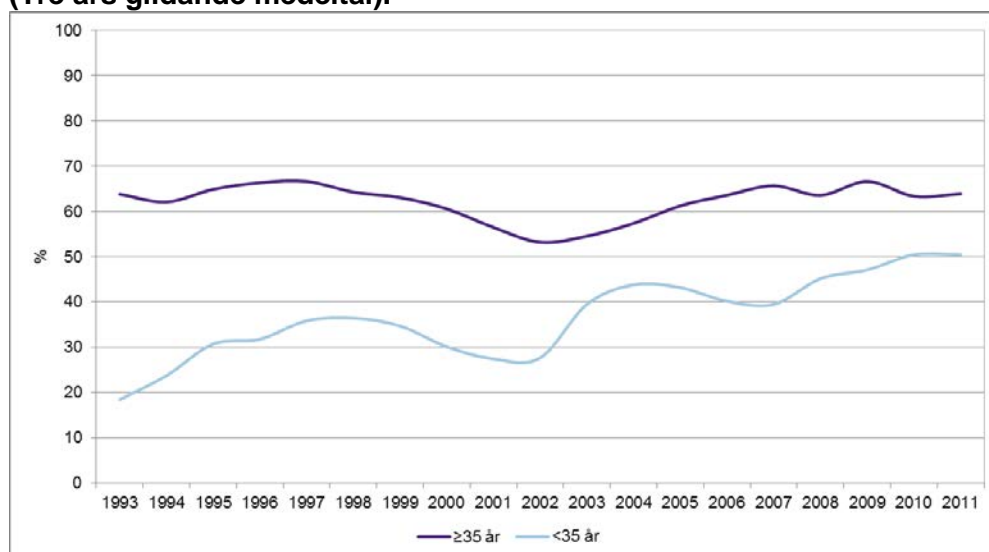


Under åren 1993–2011 avbröts ungefär hälften eller med andra ord 51,4 procent (53,5 % år 2011) av alla konstaterade Down-graviditeter (födda och selektiva aborter) (Bilagetabell 5, Figur 12). Flera än var tredje eller med andra ord 37,1 procent (50,0 % år 2011) av Down-graviditeter avbröts bland kvinnor under 35 år. Ungefär två tredjedelar eller med andra ord 62,0 procent (56,7 % år 2011) av Down-graviditeter avbröts bland kvinnor i åldern 35 år eller över (Bilagetabell 5, Figur 13).

Figur 12. Andelen (%) av selektiva aborter av alla Down-graviditeter (trisomi 21) åren 1993–2011. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter)]. (Tre års glidande medeltal).



Figur 13: Andelen (%) av selektiva aborter av alla Down-graviditeter (trisomi 21) enligt kvinnans åldersgrupp åren 1993–2011. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter)]. (Tre års glidande medeltal).

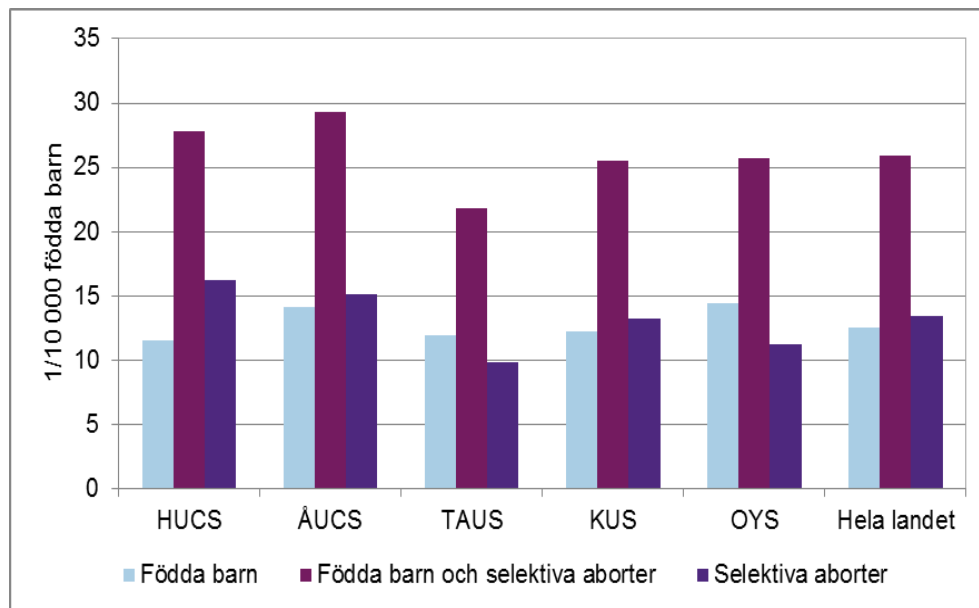


Under åren 2007–2011 utfördes 79,4 procent av selektiva aborter med Downs syndrom (trisomi 21) hos fostret före graviditetsveckan 18+1, 14,8 procent under graviditetsveckan 18+1–20+0, 3,0 procent under graviditetsveckan 20+1–22+0 (i medeltal 3,0 graviditeter årligen, variationen mellan 2–4 per år) och 2,8 procent under graviditetsveckan 22+1–24+0 (i medeltal 2,8 graviditeter årligen, variationen 0–5 per år). I två av tre (62,1 %) av alla de sena selektiva aborterna med Downs syndrom (trisomi 21) hos fostret efter graviditetsveckan 20+0 hade också någon svår strukturell anomaly konstaterats hos fostret och på motsvarande sätt i 85,7 procent av selektiva aborter med Downs syndrom (trisomi 21) utförda efter graviditetsveckan 22+0.

Prevalensen för trisomi 21 varierade litet under åren 1993–2011 enligt specialansvarsområdena för universitetssjukhusen. Detta beror huvudsakligen på regionala skillnader i bruket av erbjuden fosterscreening och invasiv fosterdiagnostik före förordningen om fosterscreening trädde i kraft

året 2010. Förmodligen har även många andra faktorer påverkat skillnader i prevalensen (Figur 14).

Figur 14. Prevalensen för Downs syndrome (trisomi 21) (1/10 000 födda barn) efter specialansvarsområdena för universitetssjukhusen åren 1993–2011. (Specialansvarsområdena för HUCS=Helsingfors och ÅUCS=Åbo universitetscentralsjukhus samt TAYS=Tammerfors, KYS=Kuopio och OYS=Uleåborg universitetssjukhus.) (Efter moderns boendekommun och kommuninledningen 2013). (Den totala prevalensen innefattar födda barn och selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret).



Kluven läpp och gom

Den totala prevalensen (födda barn och selektiva aborter) för kluven läpp och gom var fortfarande klart högre i Finland än i andra europeiska länder, 25,9/10 000 under åren 1993–2011 (i genomsnitt 13,4/10 000 annorstädes i Europa under åren 2007–2011 / EUROCAT) (Bilagetabell 4, Figur 15). Den totala prevalensen för gomspalt (CP) var ovanligt hög, 14,7/10 000 (5,4/ 10 000 annorstädes i Europa), medan prevalensen för läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt (CL/P) var bara litet högre än på annat håll i Europa, 11,2/10 000 (8,0/10 000 annorstädes i Europa) (Bilagetabell 4, Figur 16).

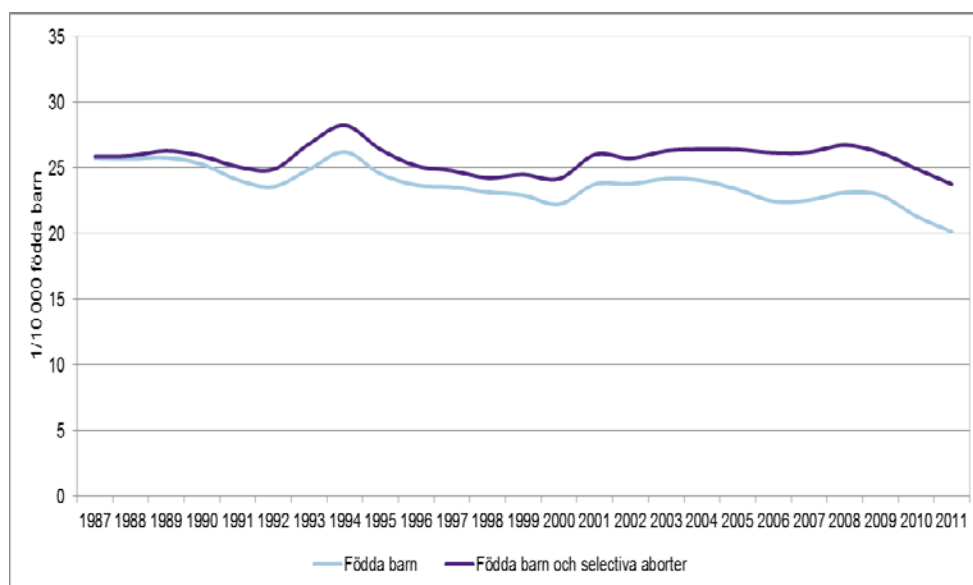
Under perioden 1993–2011 var prevalensen (födda barn) för CP 13,9/10 000 och för CL/P 9,5/10 000 (Bilagetabell 4).

Årligen konstaterades sammanlagt 154 graviditeter, där barnet eller fostret var med kluven läpp och gom. Dessa graviditeter resulterade i 139 barn (på motsvarande sätt 138 och 115 år 2011) (Bilagetabell 4). Effekten av selektiva aborter på prevalensen för kluven läpp och gom hos födda barn var alltså inte särskilt stor. Andelen selektiva aborter av alla graviditeter med läpp- och gomspalt var 9,5 procent, men en isolerad spalt var inte indikation för den selektiva aborten, utan vanligen spalten var en associerad del av multipla anomalier eller något syndrom.

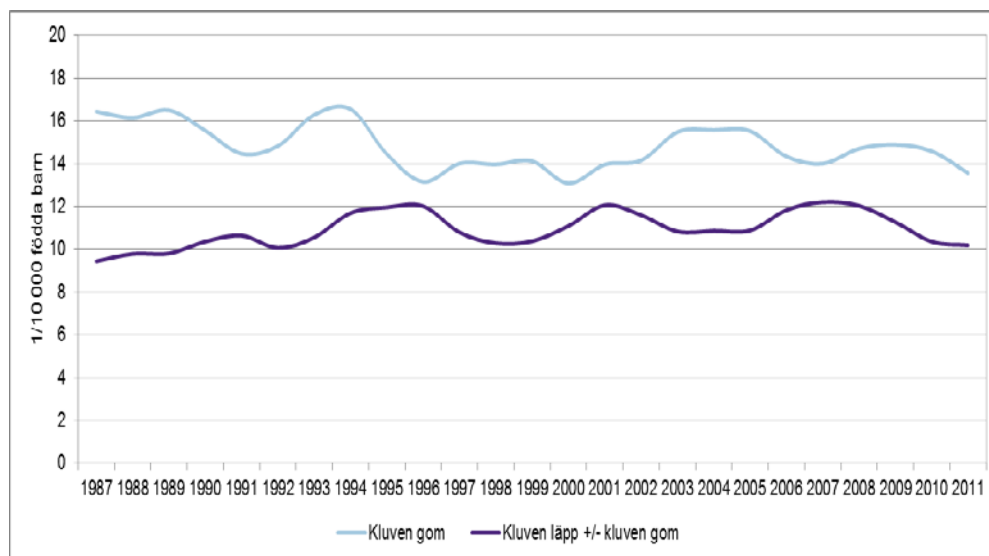
Den ständigt ökande prevalensen för kluven läpp och gom, som förut noterats i vårt land, kunde inte konstateras under åren 1986–2011, då missbildningsregistrets uppgifter om fall med spalt har kompletterats från flera informationskällor.

Relationen CP/CLP är annorstädes vanligen 0,5, men i Finland var siffran 1,3. Därtill observerades denna ovanliga fördelning av olika typer av kluven läpp, käke och gom även regionalt: i de norra och östra delarna av Finland förekom särskilt gomspalt, och läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt förekom i större utsträckning i de södra och västra delarna.

Figur 15. Prevalensen kluven läpp och/eller gonn (CP + CL/P) hos födda barn samt födda barn och selektiva aborter (1/10 000 födda barn) åren 1987–2011. (Tre års glidande medeltal). (Den totala prevalensen innefattar födda barn och selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret).

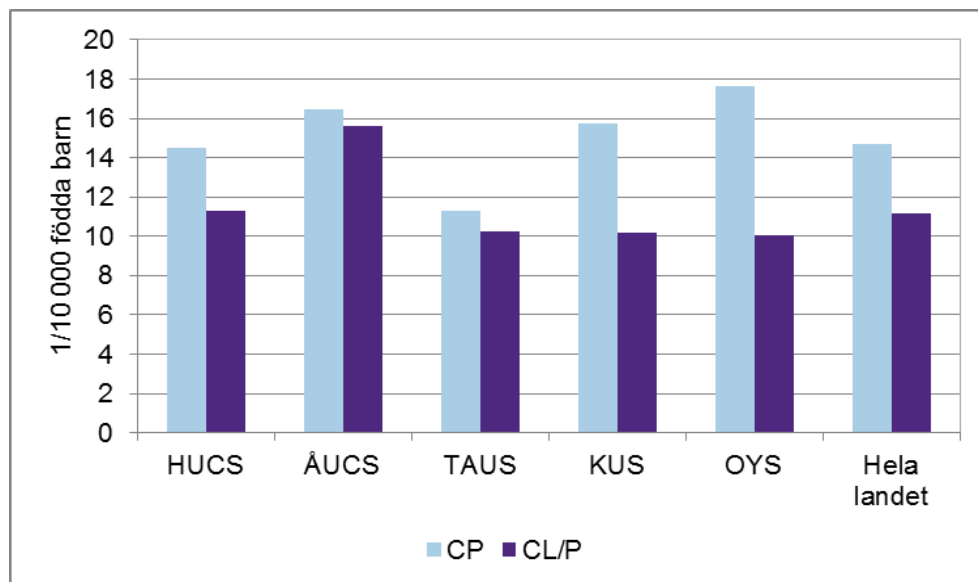


Figur 16. Den totala prevalensen för gomspalt (CP) och för läppspalt med eller utan gomspalt (CL/P) (1/10 000 födda barn) hos födda barn och selektiva aborter åren 1987–2011. (Tre års glidande medeltal). (Den totala prevalensen innefattar födda barn och selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret).



Relationen CP / CL/P är annorstädes i världen vanligen 0,5, men i Finland var den avvikande, i genomsnitt 1,3. Därtill observerades denna ovanliga fördelning av olika typer av kluven läpp och gom även regionalt: under åren 1993–2011 var relationen CP / CL/P högst i de norra och östra delarna av vårt land och lägst i de västra delarna. Den totala prevalensen för kluven gom och kluven läpp och/eller gom (alla spalt = CP + CL/P) och också för kluven läpp och/eller gom (CL/P) högre i specialansvarsområdet för Åbo universitetscentralsjukhus (ÅUCS) än annanstans i landet, medan den totala prevalensen var högst i specialansvarsområdet för Uleåborg universitetssjukhus (OYS) (Figur 17).

Figur 17. Den totala prevalensen för kliven gom (CP) och kliven läpp och/eller gom (CL/P) (1/10 000 födda barn) efter specialansvarsområdena för universitetssjukhusen åren 1993–2011. (Specialansvarsområdena för HUCS=Helsingfors och ÅUCS=Åbo universitetscentralsjukhus samt TAYS=Tammerfors, KYS=Kuopio och OYS=Uleåborg universitetssjukhus.) (Efter moderns boendekommun och kommuninledningen 2013). (Den totala prevalensen innefattar födda barn och selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret).



I bilagetabellen 5 presenteras andelen av selektiva aborter av alla fall med missbildningar som monitoreras internationellt, dödligheten av barn med missbildningar och barn som överlevt spädbarnsåldern (är vid liv när efter det första levnadsåret) under åren 1993–2011. Angående dessa anomalier borde man ta hänsyn till att en betydande del av dessa särskådade missbildningar uppträder som del av olika kombinationer av multipla missbildningar och missbildningssyndrom (kromosomsyndrom). De andra associerade missbildningarna kan påverka, hur man konstaterar den monitorerade anomalier i prenatala fosterscreeningar och även inflyta på föräldrarnas beslut om de vill fortsätta eller avbryta graviditeten, samt på sin del ha en inverkan på fostrets eller det nyfödda barnets död. Gransknings är lång (19 år) och möjligheter till vård av många svårbehandlade missbildningar har under denna period betydligt förbättrats, vilket orskar att de presenterade överlevnadssiffrorna inte alltid motsvarar situationen på 2010-talet. För sällsyntheten av händelserna och för att minska slumpens effekt har alla siffror ändå räknats för den ovannämnda långa perioden (Bilagetabellen 5).

Bilagetabeller

Bilagetabell 1. Missbildningsfallen 1993–2011.

Bilagetabell 2. Missbildningsfallen efter sjukvårdsdistrikt 1993–2011.

Bilagetabell 3. Missbildningsfall efter universitetssjukhusens specialansvarsområde 1993–2011.

Bilagetabell 4. Missbildningar som monitoreras internationellt 1993–2011.

Bilagetabell 5. Missbildningar som monitoreras internationellt, andelen selektiva aborter och döda barn under perinatale perioden och spädbarnsåldern 1993–2011.

Källor

Missbildningsregistret innehåller från och med 1963 uppgifter om missbildningar som under det första levnadsåret har konstaterats hos levande födda och dödfödda barn. Uppgifter om missbildningar och andra medfödda abnormaliteter som har konstaterats hos fostren vid inducerade selektiva aborter utförda pga. fosterskada (selektiva aborter) och vid spontana aborter har också samlats i missbildningsregistret från och med 1986. Uppgifter om missbildningar som konstaterats efter det första levnadsåret registreras också. Missbildningsregistrets data av tidigare åren kompletteras kontinuerligt enligt anmälningar, som insänts senare.

Registrets data och insamlingsmetod förnyades åren 1985, 1993 och 2005. Registret får sina uppgifter om förekomsten av missbildningar från sjukhusen, av hälsovårdspersonalen, från de cytogenetiska laboratorierna, från födelse-, abort-, synskade- och vårdanmälningsregistren (samt information om öppenvårdstjänster inom den specialiserade sjukvården) vid THL samt från Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira) och dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen. Dessa diagnoser bekräftas ännu ytterligare vid sjukhusen.

Huvudsyftet med missbildningsregistret är att genom kontinuerlig uppföljning av missbildningarnas förekomst och karaktär i tid kunna observera nya miljöfaktorer som kan skada fostret (teratogener), och därigenom förebygga missbildningar genom att påverka dessa faktorer. Registret producerar statistik för både nationellt och internationellt bruk, och dess uppgifter kan med särskilt tillstånd också användas för forskningsändamål.

Termer och definitioner

Övrig information: Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja. Komulainen Jorma (toim.), THL Opas 7/2012. <http://www.thl.fi/thl-client/pdfs/8ad82ff8-2685-4278-b1c3-687204a2248d>

Förlossning (ett nyfött barn): Händelse som genom vaginal förlossning eller kejsarsnitt leder till födelsen av ett eller flera foster eller barn (≥ 1) vars gestationsålder är minst 22+0 graviditetsveckor ($\geq 22 + 0$ gv) eller vars vikt är minst 500 gram (≥ 500 g). Födelsen av ett levande fött barn är alltid en förlossning.

Oavsett graviditetens längd och fostrets vikt är en inducerad abort som utförs med stöd av lagen om avbrytande av havandeskap inte förlossning.

Levande född: Nyfödd som oberoende av graviditetens längd och födelsevikt efter födelsen andas eller uppvisar andra livstecken, såsom att hjärtat slår, navelsträngen pulserar eller rörelser av viljestyrda muskler oavsett om placentan har lossnat eller navelsträngen avskurits.

Dödfödd: Foster eller nyfödd som vid födelsen inte uppvisar livstecken som hos levande födda och vars födelse överensstämmer med definitionen på en förlossning ($\geq 22+0$ gv eller ≥ 500 g).

Perinatal dödlighet: Antalet dödfödda och antalet levande födda barn som avlidit under den första levnadsveckan (från födelsen 0 – 6 dygn eller barnets ålder < 7 dygn) i relation till 1 000 födda (levande födda och dödfödda) barn.

Spädbarnsdödlighet: Antalet dödsfall bland barn under ett år (barnets ålder < 1 år eller < 365 dygn, under skottåret < 366 dygn eller från födelsen 0 – 364 dygn, under skottåret 0 – 365 dygn) i relation till 1 000 levande födda barn.

Abort (avbrytande av graviditet): Avslutad graviditet som har inducerats med en åtgärd och som inte är förlossning och som leder till att ett eller flera foster (≥ 1) avlider och där det inte är känt att fostret har avlidit i livmodern före behandlingen eller ingreppet i syfte att avbryta graviditeten.

Graviditeten kan avbrytas på grundval av ett beslut av Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira), när den har varat mindre än 20+1 graviditetsveckor ($\leq 20 + 0$ gv) och man misstänker eller redan har konstaterat en sjukdom eller ett kroppsslyte (fosterskada) hos fostret, eller när graviditeten har varat mindre än 24+1 graviditetsveckor ($\leq 24 + 0$ gv) och man genom en tillförlitlig undersökning har konstaterat en svår sjukdom eller ett kroppsslyte (fosterskada) hos fostret.

Missfall (spontan abort): Spontant avslutad graviditet som inte överensstämmer med definitionen på förlossning, eller genom tillförlitlig undersökningsmetod konstaterad spontan intrauterin fosterdöd och därpå följande avslutande av graviditeten genom ingrepp före 22+0 graviditetsveckan ($< 22+0$ gv), när fostret väger mindre än 500 gram (< 500 g). (Spontana aborter med missbildningar behandlas inte i denna rapport).

Missbildningsfall: Ett fall som uppfyller kriterierna för Finlands missbildningsregister, dvs. ett i Finland levande fött eller dödfött barn eller ett foster från spontan abort eller inducerad selektiv abort pga. fosterskada, hos vilket man konstaterat minst en betydande medfödd missbildning, och vars moder bott i Finland under förlossningen eller under selektiv eller spontan abort och merparten av graviditeten. (Spontana aborter med missbildningar behandlas inte i denna rapport).

Missbildning: En betydande medfödd strukturell missbildning, en kromosomavvikelse, en teratom eller en medfödd hypotyreos hos ett missbildningsfall. Som betydande missbildningar betraktas inte ärftliga eller andra sjukdomar som inte är behäftade med medfödda missbildningar, störningar i organens eller vävnadernas funktion, utvecklingsstörning, medfödda infektioner, mindre avvikelser i utseendet, normal variation eller andra mindre betydelsefulla avvikelser som finns på missbildningsregistrets lista över missbildningar som utesluts.

Missbildningsfrekvens/prevalens hos födda barn: Antalet missbildningar hos födda barn per 10 000 födda barn.

Total missbildningsfrekvens/prevalens: Antalet missbildningar hos födda barn och selektiva aborter utförda på grund av missbildningar hos fostret per 10 000 födda barn.

Missbildningsfrekvens/prevalens för selektiva aborter utförda på grund av svåra missbildningar hos fostret: Antalet missbildningar vid selektiva aborter utförda på grund av svåra missbildningar hos fostret per 10 000 födda barn.

Perikonseptionell: 1 månad före befruktning ända till 12+0 graviditetsveckan.

EUROCAT: European Surveillance of Congenital Anomalies. En europeisk organisation för forskning och monitorering av medfödda missbildningar.

ICBDSR: International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. En internationell organisation för monitorering och forskning av medfödda missbildningar.

Symboler som använts in bilagetabeller

- 0,0 - antalet mindre än hälften av den använda enheten
- . - data är ologiska för presentation
- .. - data hade inte erhållits, var för osöker för presentation eller var under sekretesstadgande
- - - inga observationer
- * - preliminär data

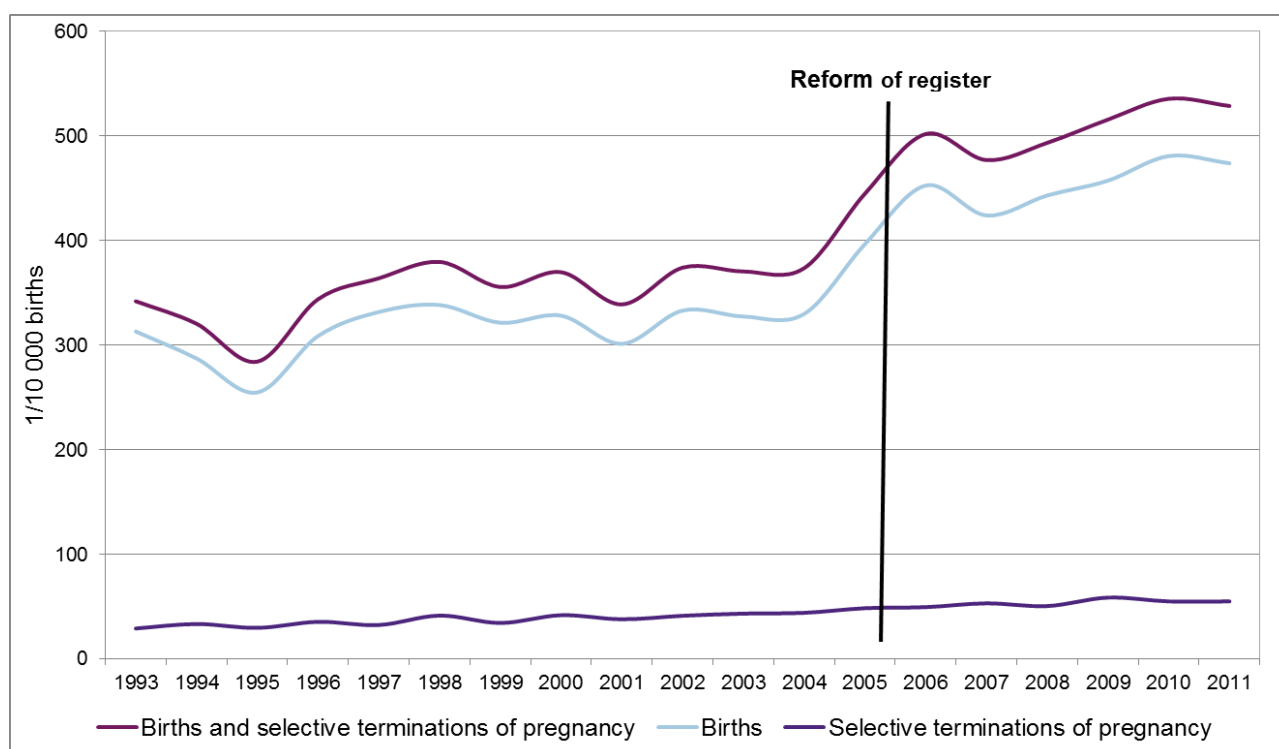
Congenital anomalies 1993–2011

In 1993–2011, the prevalence of births with major congenital anomalies remained rather stable. Annually major anomalies were detected on average in 3.6 per cent of births or in slightly more than 2000 births (Figure 1, Appendix Table 1).

The major periodic variations of the prevalence are associated with the reforms in the Malformation Register activities. The smaller random variation is due to the rarity of congenital anomalies. There were no significant differences between the data of the various malformation types for 2011 and the data for previous years (Appendix Table 1).

During the follow-up period 1993–2011 an average of about 250 pregnancies were terminated annually because of major foetal structural anomalies and chromosomal defects. The number of selective terminations of pregnancy has slowly increased, being about 330 in 2011.

Figure 1. Prevalence of cases with major congenital anomalies (1/10 000 births) in 1993–2011. (Births and selective terminations of pregnancy are included in the total prevalence).



From 1963 onwards, data have been entered for births with congenital anomalies into the Finnish Register of Congenital Malformations, maintained by THL (National Institute for Health and Welfare). The main purpose of the register is to prevent catastrophes caused by teratogens – such as thalidomide – by means of quick and continuous monitoring of congenital anomalies.

The activities of the register were revised in 1993. Due to better notifying by hospitals and an increased activity on the side of the register the prevalence of births with major congenital anomalies increased steeply in the early 1990's, although the real prevalence remained unchanged. Correspondingly, prevalence rates have increased in the Malformation Register since a new data source (Information on outpatient services in specialised health care) was introduced in 2005.

The prevalence for congenital anomalies also varies continuously by chance due to the rarity of cases with major congenital anomalies. Furthermore, data on major congenital anomalies detected in selective terminations of pregnancy performed for foetal indications have been collected into the Malformation Register since 1986. The register data is continuously completed and corrected according to later notifications to the Malformation Register. The statistics are annually updated according to these changes, which are seen as small changes in the numbers and prevalence for the previous years in the statistics. Only major anomalies are described in this statistical report.

In 2013, the Malformation Register started to use the numbers of births from the Medical Birth Register, THL, as denominators in prevalence calculations instead of the numbers of births from Statistics Finland. The Medical Birth Register and the Malformation Register both collect data on all births taken place in Finland, whereas Statistics Finland collects data on births of Finnish citizens that have taken place in Finland and abroad, but not on births of foreigners in Finland. All prevalence rates and corresponding figures, presented in this statistical report, are updated from 1987 onwards according to the data reported by the Medical Birth Register in 2013.

In 1993–2011, the prevalence of births with major congenital anomalies remained substantially stable, being on average 363/10 000 births (474/10 000 in 2011). Annually major anomalies were detected in 1600 to 2900 births (on average 2157 births, 2855 births in 2011). There were no significant differences between the data for 2011 and the data for several previous years (Appendix Table 1, Figure 1) (The data in the register are completed during several years).

The total prevalence of cases with major anomalies (births and selective terminations of pregnancy) was on average 406/10 000 (529/10 000 in 2011) (Appendix Table 1, Figure 1).

An average of 253 pregnancies was terminated annually because of major foetal structural anomalies and chromosomal defects (330 in 2011) (Appendix Table 1). Selective terminations of pregnancy performed for detected severe foetal anomalies accounted for approximately one tenth (10.5 per cent) of all births and selective terminations of pregnancy with major anomalies in 1993–2011 (Figure 2).

The prevalence of selective terminations of pregnancy performed for foetal anomalies has slowly increased since 1993, being on average 43/10 000 births in 1993–2011 (55/10 000 in 2011) (Appendix Table 1, Figure 3).

Selective terminations of pregnancy performed for foetal abnormalities did not have much impact on the birth prevalence for most types of major congenital anomalies, whereas the impact was significant with regard to the prevalence of certain severe or lethal types of malformations, such as anencephaly.

Figure 2. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all cases with major anomalies in 1993–2011. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy)].

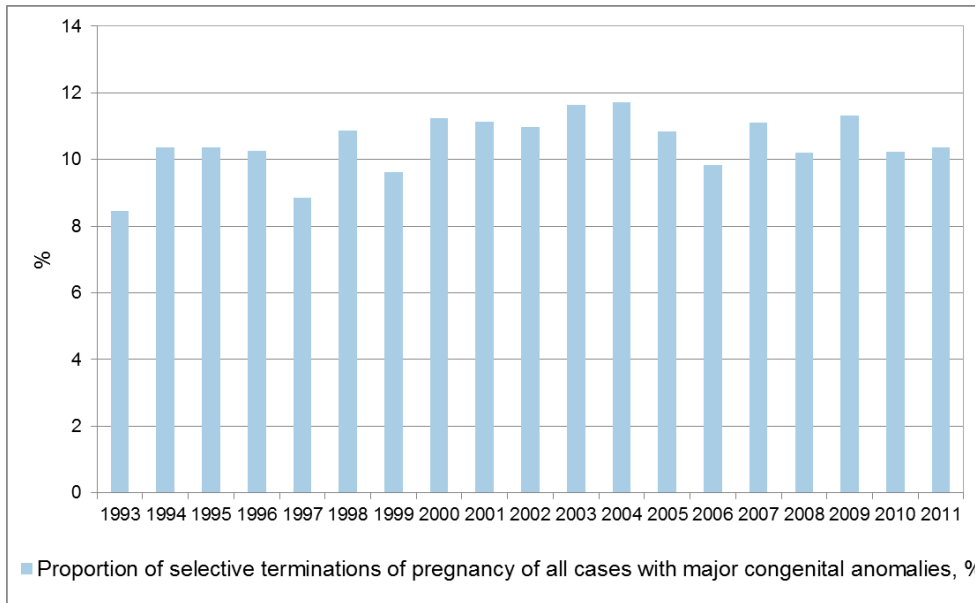
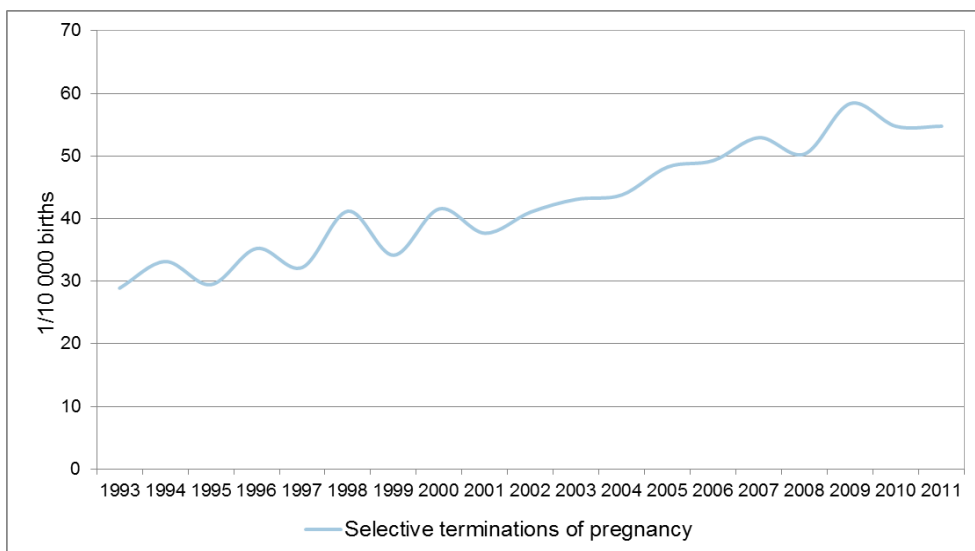


Figure 3. Prevalence of selective terminations of pregnancy performed for foetal anomalies (1/10 000 births) in 1993–2011.



In 1993–2011, major anomalies were detected in 3.6 per cent (4.7 per cent in 2011) of all live births, in 18.2 per cent (20.7 per cent in 2011) of all stillbirths, in 26.9 per cent (30.2 per cent in 2011) of all perinatal deaths and in 43.9 per cent (42.9 per cent in 2011) of all infant deaths (Appendix Table 1). A total of 30.5 per cent (30.9 per cent in 2011) of all stillbirths and infant deaths involved congenital anomalies. Of all live born children with major congenital anomalies 95.9 per cent (97.9 per cent in 2011) were alive at the end of infancy. According to the Cause of Death Statistics at Statistics Finland, the mortality rate of children with congenital anomalies decreased consistently with that of other children. The significance of

congenital anomalies as a cause of death remained substantially unchanged, at 23.3 per cent (22.8 per cent in 2011) on average (including stillbirths and infant deaths).

Regional prevalence

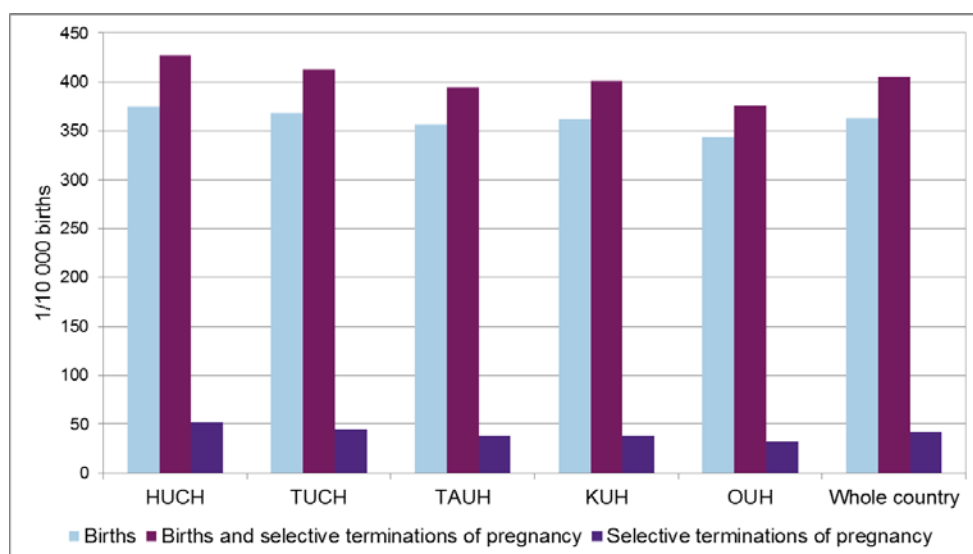
In 1993–2011, the birth prevalence for major congenital anomalies varied between hospital districts (births: lowest, 273/10 000 in Länsi-Pohja, highest, 391/10 000 in Varsinais-Suomi). The regional variation is even more marked when comparing figures from different years. In 2011, the highest birth prevalence of major congenital anomalies was in Central Finland Hospital District (555/10 000) (Åland excluded) and the lowest in Kymenlaakso Hospital District (338/10 000) (Appendix Table 2).

Compared with the rest of the country, in 1993–2011, the prevalence (births as well as births and selective terminations of pregnancy) for the Länsi-Pohja, Central Ostrobothnia, South Ostrobothnia, Kymenlaakso and Satakunta Hospital Districts were statistically significantly lower ($p < 0.001$). Correspondingly, the prevalence (births as well as births and selective terminations of pregnancy) for the Varsinais-Suomi and Helsinki-Uusimaa Hospital Districts were statistically significantly higher ($p < 0.001$) than elsewhere (Appendix Table 2).

Prevalence of selective terminations of pregnancy was statistically significantly higher ($p < 0.001$) in Helsinki-Uusimaa Hospital District and lower ($p < 0.001$) in Central Ostrobothnia, Central Finland, and North Ostrobothnia Hospital Districts than elsewhere in the country. In 1993–2011, 37.2 per cent of the selective terminations of pregnancy for foetal abnormalities were performed in the Helsinki-Uusimaa Hospital District (35.5 per cent in 2011).

In 2011, all prevalence of cases with major congenital anomalies for different hospital districts were quite similar throughout the country; and the prevalence for any hospital district did not deviate statistically significantly ($p < 0.001$) from the figures for the rest of the country (Appendix Table 2).

Figure 4. Prevalence of cases with major congenital anomalies (1/10 000 births) by areas of special responsibility of the university hospitals in 1993–2011. [The areas of special responsibility of the university central hospitals (HUCH=Helsinki and TUCH=Turku) and university hospitals (TAUH=Tampere, KUH=Kuopio and OUH=Oulu)]. (Municipalities in 2013) (Births and selective terminations of pregnancy are included in the total prevalence).



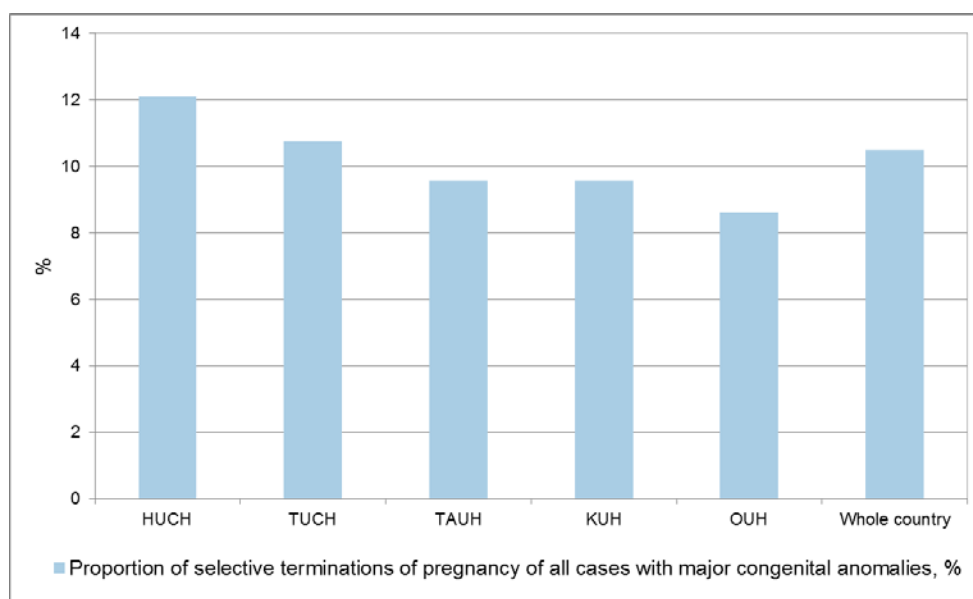
In 1993–2011, the prevalence (births as well as births and selective terminations of pregnancy) for the area of special responsibility of the Helsinki University Central Hospital were statistically significantly higher ($p < 0.001$) than for the areas of special responsibility of the other university hospitals, while for the area of responsibility of the Oulu University Hospital they were lower ($p < 0.001$) (Appendix Table 3, Figure 4).

In 1993–2011, the prevalence of selective terminations of pregnancy for the area of special responsibility of the Helsinki University Central Hospital was statistically significantly higher ($p < 0.001$) than for the areas of other university hospitals. The prevalence of selective terminations of pregnancy for the areas of special responsibility of the Oulu and Tampere University Hospital were statistically significantly lower ($p < 0.001$) than elsewhere. (Appendix Table 3, Figure 4). In 1993–2011, the proportion (%) of selective terminations of pregnancy performed for foetal anomalies of all cases with major congenital anomalies was highest in the area of special responsibility of the Helsinki University Central Hospital (Figure 5). In 1993–2011, 42.1 per cent of the selective terminations of pregnancy for foetal anomalies were performed in the area of special responsibility of the Helsinki University Central Hospital (39.7 per cent in 2011).

In 2011, prevalence of cases with major congenital anomalies for different areas of special responsibility of university hospitals were quite similar throughout the country; and the prevalence for any area of special responsibility did not deviate statistically significantly ($p < 0.001$) from the figures for the rest of the country (Appendix Table 3).

Possible reasons for the variation of the regional prevalence include chance, true differences in regional prevalence of cases with congenital anomalies, and local differences in the practice of prenatal screening, diagnostics and pregnancy terminations, the most likely reason being, however, differences between hospital districts and hospitals in the degree of meeting the notification requirements.

Figure 5. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy performed for foetal anomalies of all cases with major congenital anomalies by areas of special responsibility of the university hospitals in 1993–2011. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy)]. (The areas of special responsibility of the university central hospitals (HUCH=Helsinki and TUCH=Turku) and university hospitals (TAUH=Tampere, KUH=Kuopio and OUH=Oulu). (Municipalities 2013).



Neural tube defects

In 1993–2011, the total prevalence (births and selective terminations of pregnancy) for different types of major congenital anomalies remained rather stable. The total prevalence for neural tube defects (NTD = anencephaly + spina bifida + encephalocele) was 9.4/10 000, which is currently slightly higher than in the other European populations (In Europe on average 7.3/10 000 in 2007–2011 / EUROCAT) (Appendix Table 4).

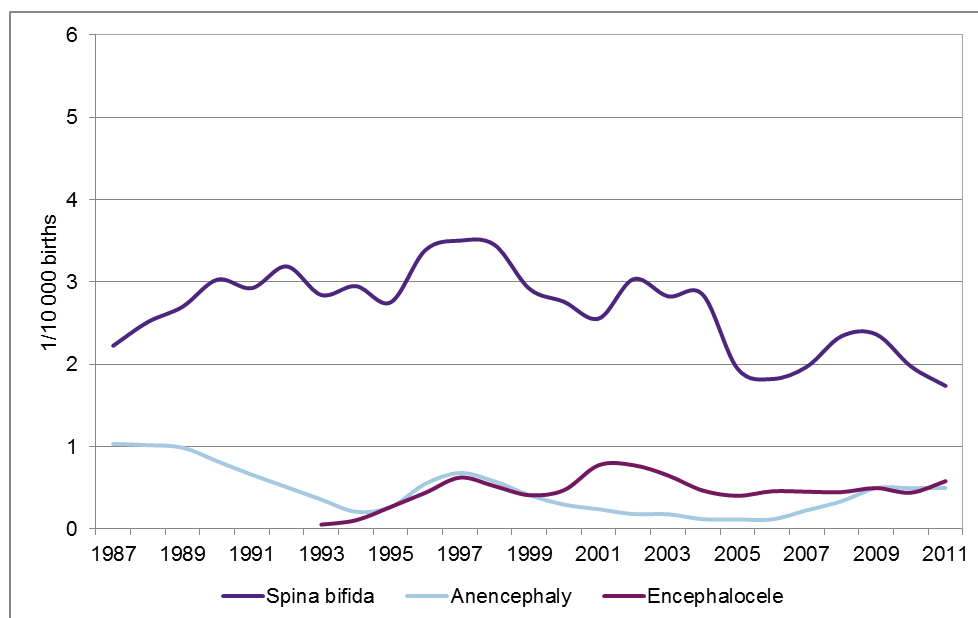
Approximately 56 pregnancies with foetal NTD were detected annually in 1993–2011, including an average of 20 births (respectively 52 and 13 in 2011). In 1993–2011, the prevalence of births with anencephaly was on average 0.3/10 000 and the total prevalence 3.1/10 000. The corresponding prevalence for spina bifida were on average 2.6/10 000 and 4.5/10 000, and for encephalocele 0.5/10 000 and 1.8/10 000 (Appendix Table 4, Figure 6).

The impact of prenatal diagnostics and selective terminations of pregnancy began to be visible in the NTD-prevalence from the early 1980s onwards. In 1993–2011, two out three, 64 per cent (75 per cent in 2011) of the NTD pregnancies, an average of 90 per cent (92 per cent in 2011) of all pregnancies with foetal anencephaly, 41 per cent (53 per cent in 2011) of all pregnancies with foetal spina bifida and 74 per cent (78 per cent in 2011) of pregnancies with foetal encephalocele were terminated (Appendix Table 5, Figure 7).

So far, there is no data on the periconceptional (before pregnancy and during early pregnancy) use of folic acid supplementation to prevent foetal NTD in Finland. For this reason, it is not possible to assess the impact of the eventual use of folic acid supplementation on the NTD prevalence in our country.

Figure 6. Prevalence for anencephaly, spina bifida and encephalocele (1/10 000 births) in 1987–2011. (Three year sliding average value).

Prevalence of births:



Total prevalence (births and selective terminations of pregnancy):

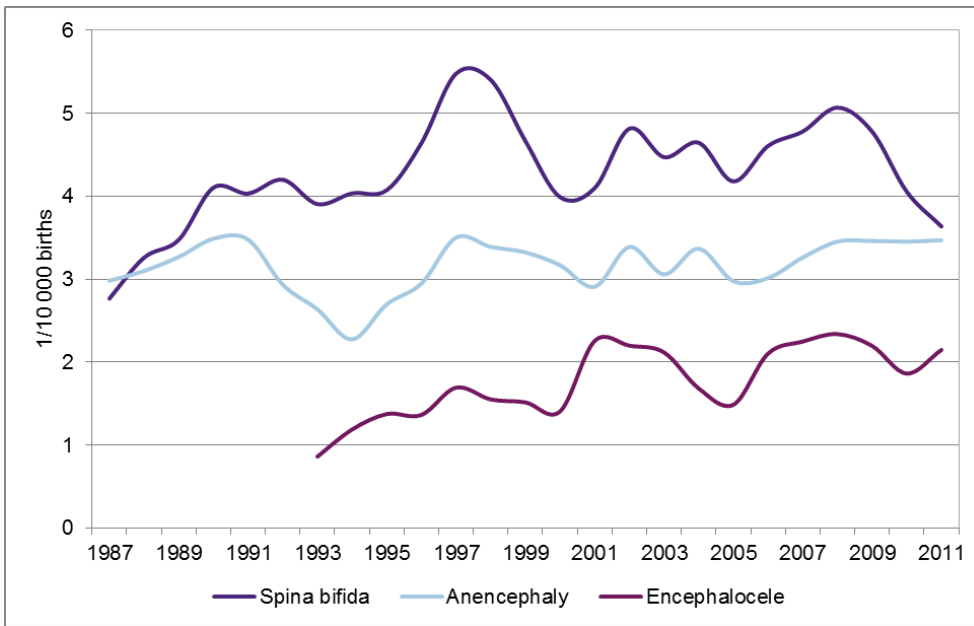
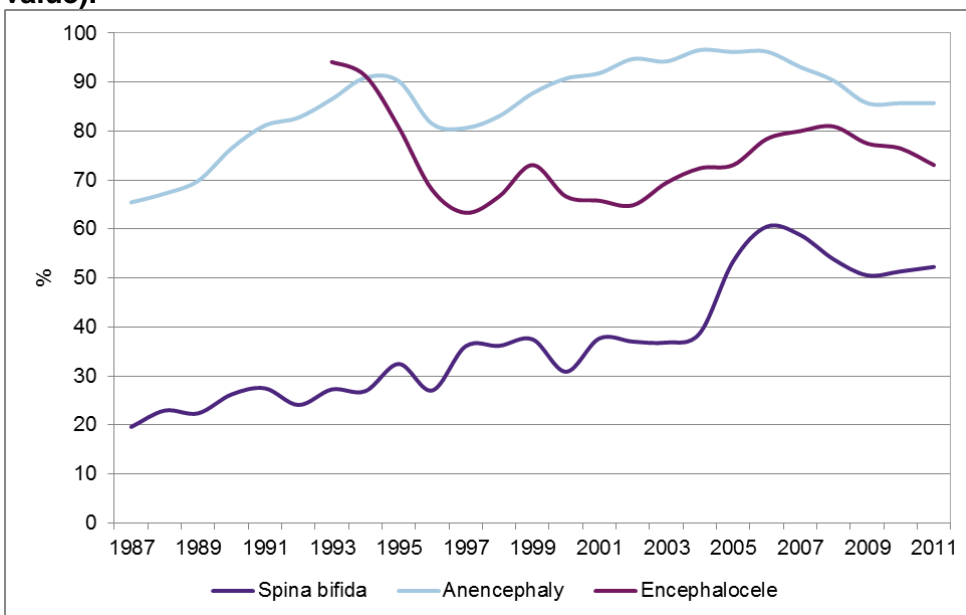
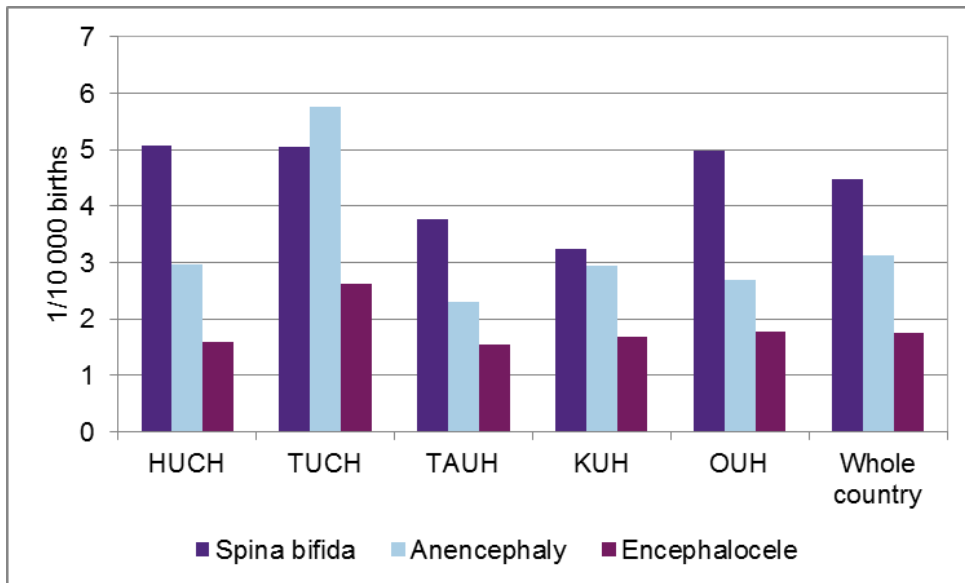


Figure 7. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all pregnancies with anencephaly, spina bifida or encephalocele in 1987–2011. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy)]. (Three year sliding average value).



The total prevalence for NTD was higher in the western parts of our country and specifically in the area of special responsibility of the Turku University Central Hospital than elsewhere in Finland, particularly for anencephaly (Figure 8).

Kuvio 8. Total prevalence of cases with spina bifida, anencephaly and encephalocele (1/10 000 births) in 1993–2011 by areas of special responsibility of university hospitals. (The areas of special responsibility of the university central hospitals (HUCH=Helsinki and TUCH=Turku) and university hospitals (TAUH=Tampere, KUH=Kuopio and OUH=Oulu). (Municipalities 2013). (Births and selective terminations of pregnancy are included in the total prevalence).

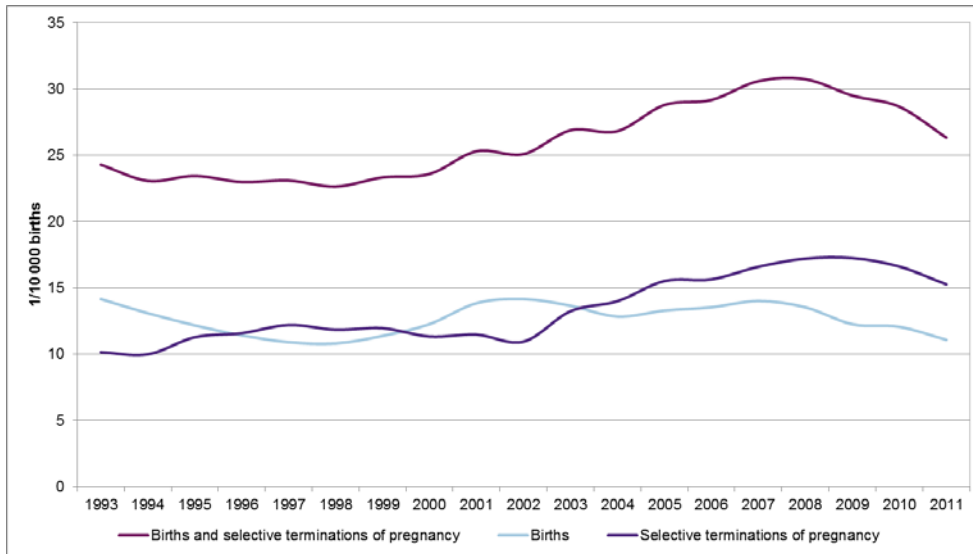


Down syndrome (trisomy 21)

During the last two decades, the total prevalence (births and terminations of pregnancy) for Down syndrome (trisomy 21) has increased slowly, being on average 26.0/10 000 in 1993–2011. The total prevalence was at its highest in 2009 (31.3/10 000), and since then it has decreased slightly, being 28.2/10 000 in 2011 (Appendix Table 4, Figure 9). These changes can be explained by an increase in the mean age of parturients from the 1990's onwards and a turning down of the increase in the 2000's, the increasing risk for foetal trisomy 21 associated with increasing maternal age as well as changes in the practices of prenatal screening and diagnostics, especially during early pregnancy. The prevalence of selective terminations of pregnancy with foetal trisomy 21 has slightly decreased during the last few years and this has affected the total prevalence.

The prevalence of Down syndrome in births has varied slightly and was on average 12.6/10 000 in 1993–2011 (13.1/10 000 in 2011) (Appendix Table 4, Figure 9).

Figure 9. Prevalence for Down syndrome (trisomy 21) (1/10 000 births) in 1993–2011. (Three year sliding average value). (Births and selective terminations of pregnancy are included in the total prevalence).



All in all, an average of 154 Down pregnancies were detected annually (170 in 2011), including on average 75 births (79 in 2011) (Appendix Table 4). In 1993–2011, a total of 5.5 per cent of all Down births were stillbirths (8.9 per cent in 2011), and in 4.7 per cent of the live births the child died in infancy (1.4 per cent in 2011), and thus in 95.3 per cent of all births with Down syndrome (98.6 per cent in 2011) the child was alive at the end of the first year of life. (Appendix Table 5).

In 1993–2011, an average of 44.7 per cent of all children with Down syndrome (trisomy 21) was born to a mother aged 35 and over (49.4 per cent in 2011). Of all Down pregnancies, 42.8 per cent involved a woman under 35 (47.1 per cent in 2011). According to the Medical Birth Register, 17.7 per cent of all births involved a parturient aged 35 and over (18.8 per cent in 2011).

The decrease of prevalence of Down syndrome in 2011 (Appendix Table 4, Figure 9, 10), especially among the age groups of women aged 35 years and over, can be explained by changes in the participation in prenatal screening and/or diagnostics, by changes in practices of selective terminations of pregnancy, by changes in the proportion of the parturients aged 35 years and over as well as by the possible deficiency of notifying the cases to the Malformation Registry and by chance due to small numbers of cases with Down syndrome. The Government Decree on prenatal Screening (339/2011) entered into full force in the beginning of 2010 after a transition period.

Figure 10: Prevalence for Down syndrome (trisomy 21) by maternal age groups (1/10 000 births) in 1993–2011. (Three year sliding average value). (Births and selective terminations of pregnancy are included in the total prevalence).

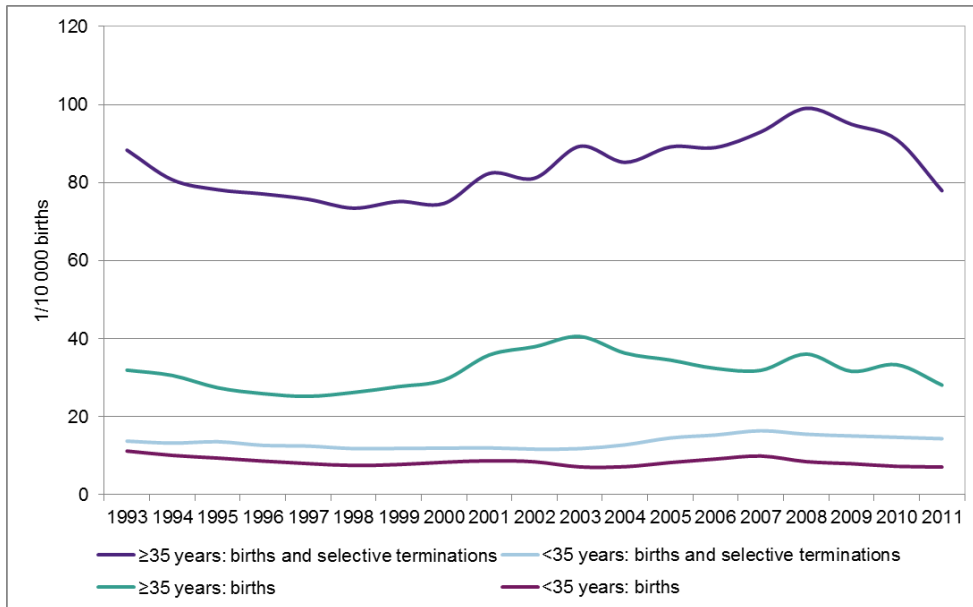
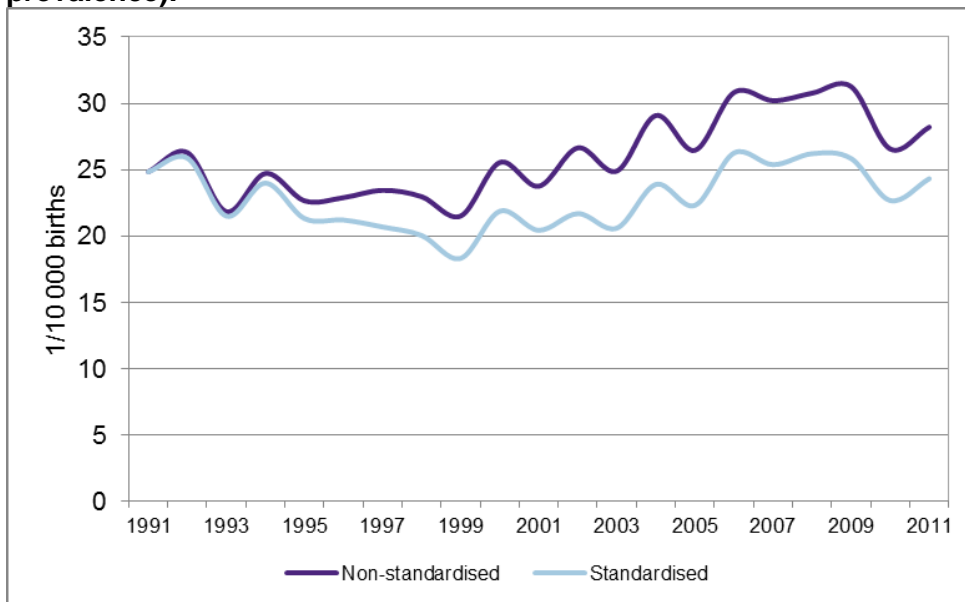
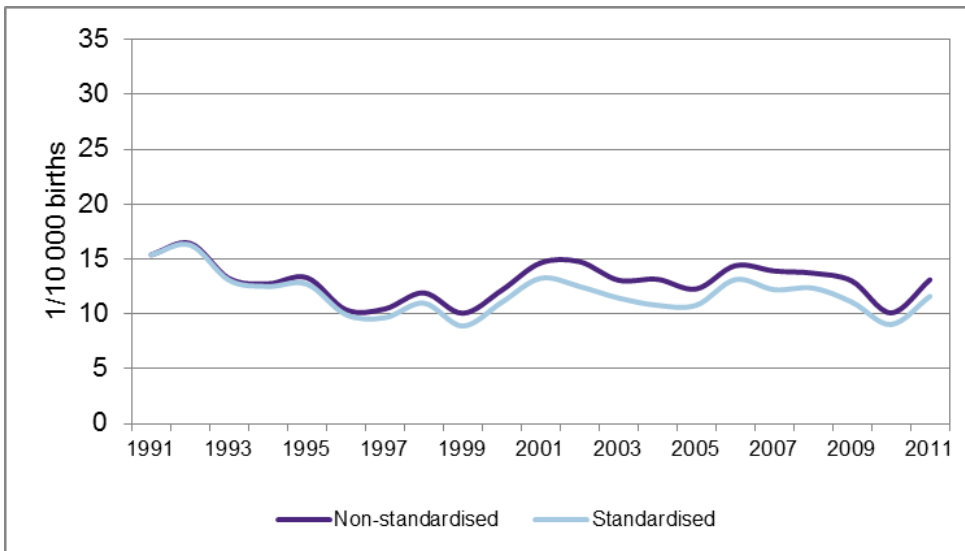


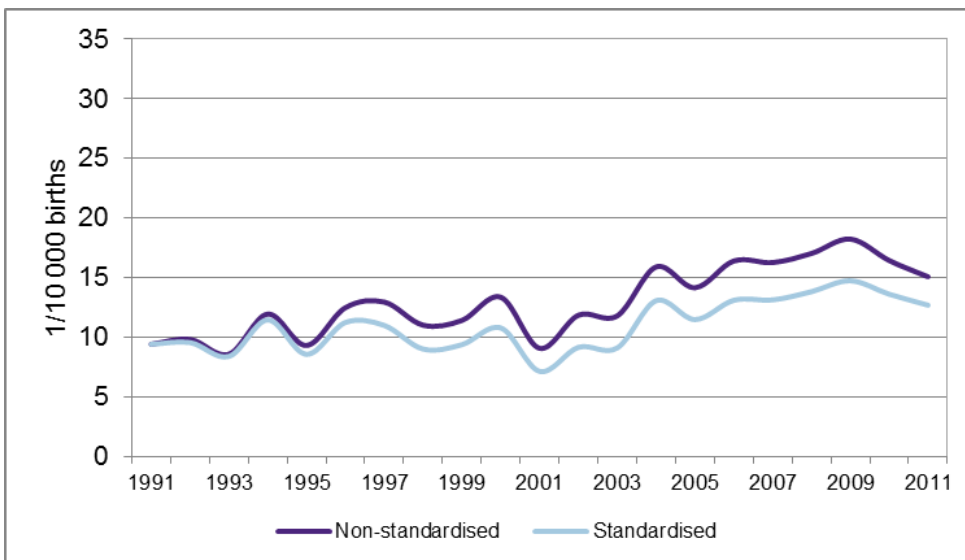
Figure 11. Prevalence for Down syndrome (trisomy 21) (1/10 000 births) in 1991–2011; standardised and non-standardised by maternal age groups. Births and selective terminations of pregnancy (Down syndrome - trisomy 21) (total prevalence).



Births (Down syndrome - trisomy 21)



Selective terminations of pregnancy (Down syndrome - trisomy 21)



In 1993–2011, half or 51.4 per cent (53.5 per cent in 2011) of all detected Down pregnancies (births and selective terminations of pregnancy) were terminated (Appendix Table 5, Figure 12). More than one third or 37.1 per cent (50.0 per cent in 2011) of Down pregnancies of women under 35 and about two thirds or 62.0 per cent (56.7 per cent in 2011) of pregnancies of women aged 35 and over were terminated (Appendix Table 5, Figure 13).

Figure 12. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all pregnancies with Down syndrome (trisomy 21) in 1993–2011. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy)]. (Three year sliding average value).

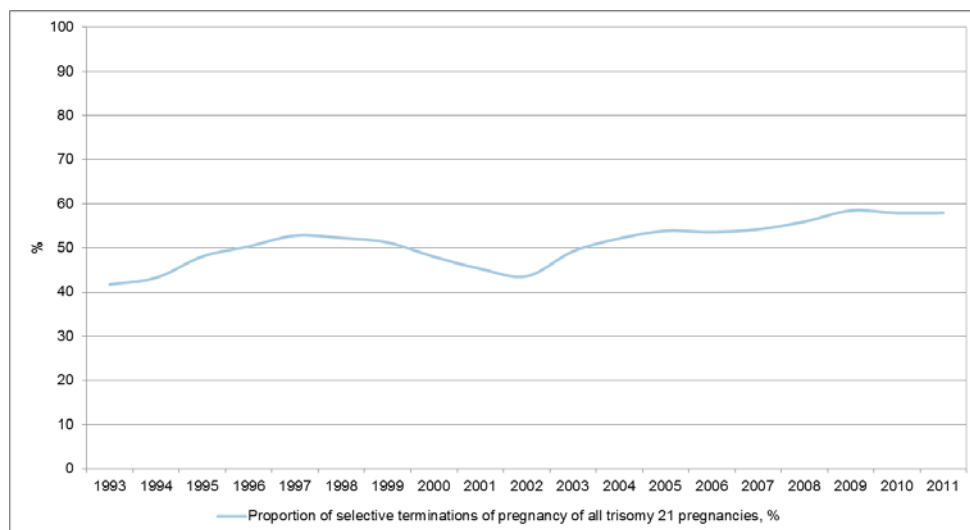
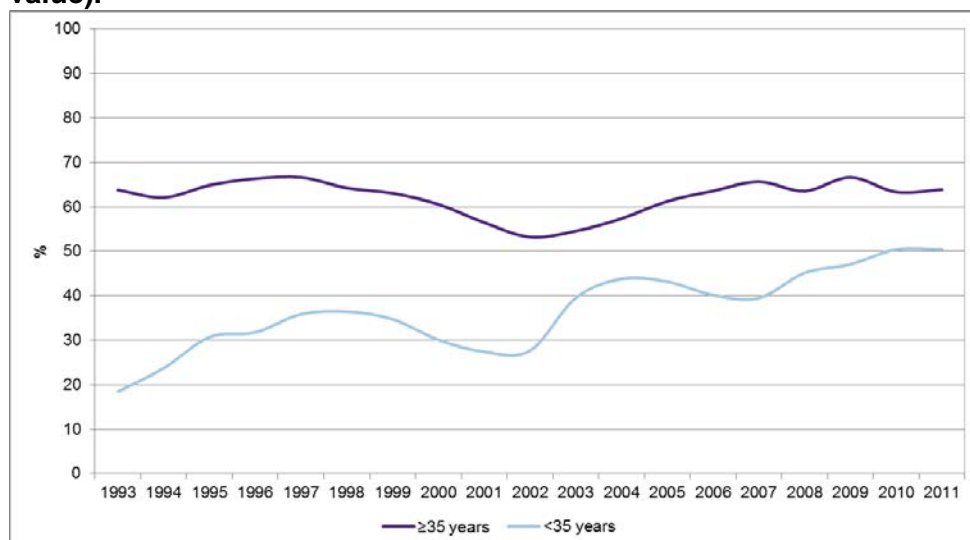


Figure 13. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all pregnancies with Down syndrome (trisomy 21) in 1993–2011 by maternal age groups. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy)]. (Three year sliding average value).

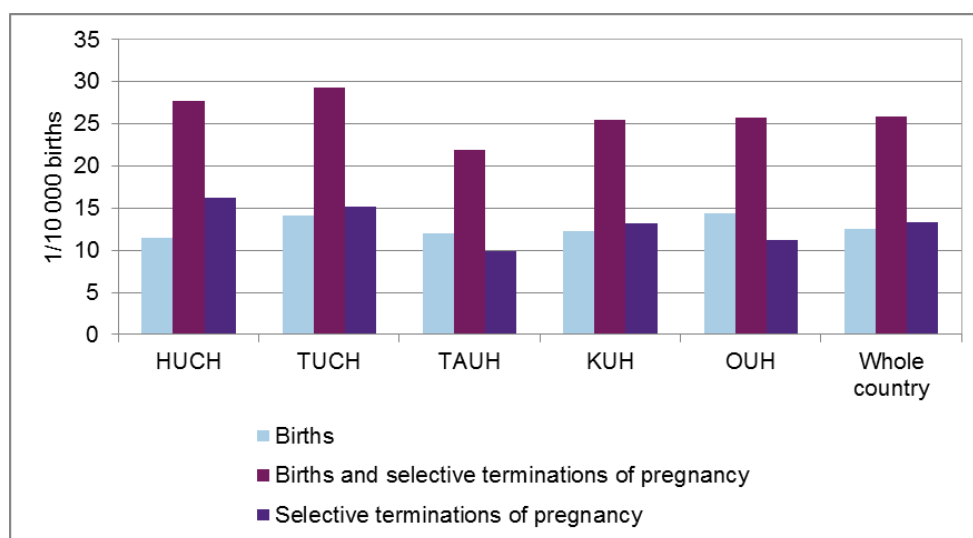


In 2007–2011, 79.4 per cent of selective terminations of pregnancy with foetal Down syndrome (trisomy 21) were performed before the 18+1 gestational week (gwk), 14.8 per cent in 18+1–20+0 gwk, 3.0 per cent in 20+1–22+0 gwk (an average of 3.0 pregnancies annually, range 2–4 per year) and 2.8 per cent in 22+1–24+0 gwk (an average of 2.8 pregnancies annually, range 0–5 per year). In two thirds (62.1 %) of all late selective terminations of pregnancy (after the 20+0 gwk) with foetal Down syndrome (trisomy 21) a severe foetal structural anomaly was also detected during pregnancy and similarly in 85.7 per cent in selective terminations of pregnancy with trisomy 21 after 22+0 gwk.

In 1993–2011 the prevalence for trisomy 21 varied somewhat by areas of special responsibility of university hospitals. This can mainly be explained by the differences in the prenatal screening

programs and practice of the invasive prenatal diagnostics in the different areas before the Government Decree on prenatal Screening entered into full force in 2010. Several other factors may also have had an impact on the differences in the prevalence. (Figure 14).

Figure 14. Prevalence for trisomy 21 (1/10 000 births) in 1993–2011 by areas of special responsibility of university hospitals. (The areas of special responsibility of the university central hospitals (HUCH=Helsinki and TUCH=Turku) and university hospitals (TAUH=Tampere, KUH=Kuopio and OUH=Oulu). (Municipalities 2013). (Births and selective terminations of pregnancy are included in the total prevalence).



Orofacial clefts

The total prevalence of orofacial clefts (births and selective terminations of pregnancy) was still clearly higher in Finland than in other European countries: 25.9/10 000 in 1993–2011 (on average 13.4/10 000 in 2007–2011 elsewhere in Europe / EUROCAT) (Appendix Table 4, Figure 15). The total prevalence for cleft palate (CP) was exceptionally high, 14.7/10 000 (5.4/10 000 elsewhere in Europe), while the prevalence for cleft lip with or without cleft palate (CL/P) was slightly higher, 11.2/10 000, than elsewhere in Europe, 8.0/10 000. (Appendix Table 4, Figure 16).

In 1993–2011, the prevalence of births with CP was 13.9/10 000 and with CL/P 9.5/10 000 (Appendix Table 4).

All in all, about 154 pregnancies with foetal orofacial cleft were detected annually, including on average 139 births (respectively 138 and 115 in 2011) (Appendix Table 4). The impact of selective terminations on the birth prevalence for orofacial clefts has thus been insignificant. The proportion of selective terminations of all pregnancies with foetal orofacial cleft was 9.5 per cent. In these pregnancies foetal isolated orofacial cleft was not the indication for termination of pregnancy, but the orofacial cleft was associated with multiple anomalies or a syndrome as a part of it.

In 1986–2011, the previous continuously increasing prevalence for orofacial clefts could no longer be observed in our country, as the case data in the Register of Congenital Malformations have been complemented from many data sources.

Figure 15. Prevalence for orofacial clefts in births and in births and selective terminations of pregnancy (1/10 000 births) in 1987–2011. (Three year sliding average value). (Births and selective terminations of pregnancy are included in the total prevalence).

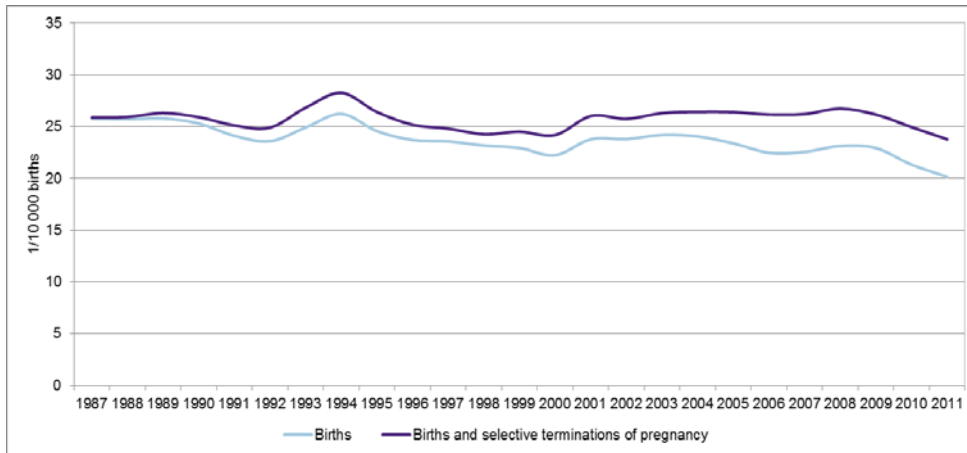
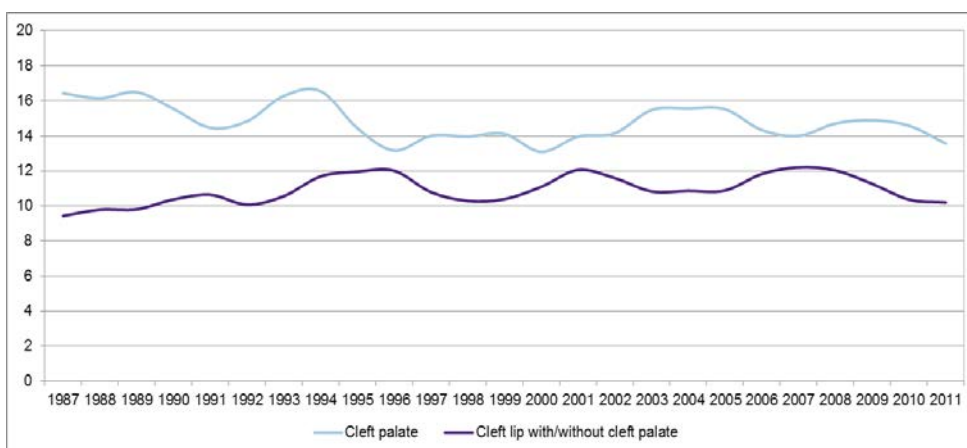
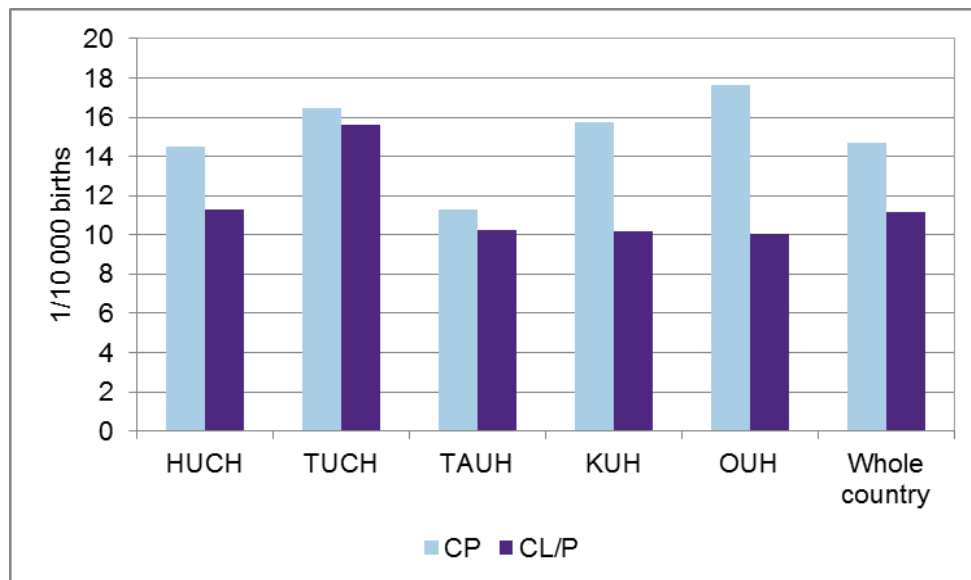


Figure 16. Total prevalence (1/10 000 births) for cleft palate (CP) and cleft lip with or without cleft palate (CLP) in 1987–2011. (Three year sliding average value). (Births and selective terminations of pregnancy are included in the total prevalence).



While the ratio CP/CL/P has elsewhere generally been 0.5, it was deviating in Finland, on average 1.3. In addition, this unusual distribution of orofacial cleft types could be seen regionally: in 1993–2011 the ratio CP / CL/P was highest in the northern and eastern parts of our country and lowest in the western parts. The total prevalence for all cases with orofacial clefts (CL + CL/P) as well as for cleft lip with or without cleft palate (CL/P) were higher in the area of special responsibility of Turku University Central Hospital (TUCH) than elsewhere in the country, whereas the total prevalence of cleft palate (CP) was highest in the area of special responsibility of Oulu University Hospital (OUH). (Figure 17).

Figure 17. The total prevalence of cleft palate (CP) and cleft lip with or without cleft palate (CL/P) (1/10 000 births) by areas of special responsibility of the university hospitals in 1993–2011. (The areas of special responsibility of the university central hospitals (HUCH=Helsinki and TUCH=Turku) and university hospitals (TAUH=Tampere, KUH=Kuopio and OUH=Oulu). (Municipalities 2013). (Births and selective terminations of pregnancy are included in the total prevalence).



The proportion of selective terminations of pregnancy for foetal anomalies, mortalities of the children and survival at the end of the first year of life for the internationally monitored malformations 1993–2011 are presented in the Appendix Table 5. When interpreting these data one has to take into account that a significant proportion of these malformations are associated with different combinations of multiple malformations and malformation syndromes (for instance chromosomal syndromes). These associated malformations may have an impact on to what extent the monitored foetal anomalies are detected in the prenatal screenings as well as also on the decision of the parents whether they want continue or terminate the pregnancy. They may partly have an effect on the intrauterine foetal death or death of a newborn child. The observation time is long (19 years) and during this time the possibilities for treatment of many severe congenital anomalies have significantly improved. Thus the figures of survival are not always fully equivalent to the situation in the 2010's. However, because of the rarity of the events and in order to minimize the effect of chance, all figures have been calculated for the above-mentioned period of time (Appendix Table 5).

Appendix Tables

Appendix Table 1.	Cases with congenital anomalies 1993–2011.
Appendix Table 2.	Cases with congenital anomalies by hospital district 1993–2011.
Appendix Table 3.	Cases with congenital anomalies by areas of special responsibility of university hospitals 1993–2011.
Appendix Table 4.	Congenital anomalies monitored internationally 1993–2011
Appendix Table 5.	Congenital anomalies monitored internationally, proportion of selective terminations of pregnancy and of perinatal and infantile deaths 1993–2011.

Data sources

The Finnish Register of Congenital Malformations contains data from 1963 onwards on congenital anomalies detected in stillbirths and in live born infants before the age of one year, and from 1986 onwards on foetal malformations and other foetal defects detected in spontaneous abortions and in selective terminations of pregnancy performed for foetal indications. The register also collects data on congenital anomalies detected later, after the age of one year, and the register case data are continuously complemented according to the notifications received later.

The data content of the register and the data compilation method were revised in 1985, 1993 and 2005. The register receives data on congenital anomalies from hospitals, healthcare professionals and cytogenetic laboratories as well as from the Medical Birth Register, the Register of Induced Abortions, the Register of Visual Impairment and the Care Register for Health Care (including Information on Outpatient Services in Specialised Health Care), all maintained by THL, as well as from the National Supervisory Authority for Welfare and Health (Valvira) and from the Cause-of-Death Statistics maintained by Statistics Finland. Diagnoses obtained from these data sources are confirmed by contacting the hospitals concerned.

The main purpose of the Register of Congenital Malformations is to continuously monitor the prevalence and types of congenital anomalies for the early identification of any new environmental factors that potentially cause foetal defects (teratogens) and for the prevention of anomalies by influencing these factors. The register produces statistical information for national and international use. By permission, the register data may also be used for the purposes of research.

Concepts and definitions

More information: Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja. Komulainen Jorma (toim.), THL Opas 7/2012. <http://www.thl.fi/thl-client/pdfs/8ad82ff8-2685-4278-b1c3-687204a2248d>

Birth: A process resulting in a foetus or a child (one or more, ≥ 1) of at least 22+0 weeks of gestation ($\geq 22+0$ gwk) or weighing at least 500 grams (≥ 500 g) being born by vaginal delivery or by caesarean section. The process of a child being born alive is always a birth.

An induced termination of pregnancy, performed according to the Law on Induced Abortions, is not a birth, in spite of the gestational age or the weight of the fetus.

Live birth: Birth of a child that, irrespective of the duration of the pregnancy, breathes or shows any other evidence of life, such as beating of the heart, pulsation of the umbilical cord or movement of the voluntary muscles, whether or not the placenta is attached or the umbilical cord has been cut.

Stillbirth: Birth of a foetus or a child that shows no evidence of life typical of a live birth, but complying with the definition of a birth (22+0 gwk or ≥ 500 g).

Perinatal mortality: Stillbirths and deaths during the first week of life (from birth 0 – 6 days or age of the child < 7 days) per 1000 births (live births and stillbirths).

Infant mortality: Deaths during the first year of life (age of the child < 1 year or < 365 days, in leap year < 366 days, or from birth 0 – 364 days, in leap year 0 – 365 days) per 1000 live births.

Induced abortion / termination of pregnancy: Artificially induced termination of pregnancy which does not comply with the definition of a birth and which leads to the death of one or more fetuses (≥ 1) and in which there is no indication of intrauterine foetal death before the termination.

A selective termination of pregnancy can be performed by the permission of the National Supervisory Authority for Welfare and Health (Valvira) when the gestational age is less than 20+1 weeks of gestation ($\leq 20+0$ gwk) and a foetal disease or structural anomaly is suspected or detected, or when the gestational age is less than 24+1 weeks of gestation ($\leq 24+0$ gwk) and a severe foetal disease or structural anomaly has been detected by a reliable prenatal diagnostic method.

Spontaneous abortion: Spontaneous end of a pregnancy which does not comply with the definition of a birth, or a spontaneous intrauterine death of a foetus, detected by a reliable prenatal diagnostic method, and the associated artificial expulsion of the foetus concerned before 22+0 weeks of gestation ($< 22+0$ gwk), when the foetus weighs less than 500 grams (< 500 g). (Spontaneous abortions are not included in this report.)

Case (birth, selective termination of pregnancy or spontaneous abortion) with major congenital / foetal anomalies: Birth, selective termination of pregnancy or spontaneous abortion included in the Finnish Register of Congenital Malformations, i.e. a live birth, stillbirth or foetus in Finland with at least one detected major congenital / foetal anomaly and with a mother who has been resident in Finland at the time of the delivery, selective termination of pregnancy or spontaneous abortion and also during most of the pregnancy. (Spontaneous abortions are not included in this report.)

Major congenital / foetal anomaly: A major congenital / foetal structural anomaly, chromosomal defect, teratoma and congenital hypothyroidism involved in a birth, a selective termination of pregnancy for severe major foetal anomalies, or in a spontaneous abortion. Major anomalies do not include hereditary diseases and other diseases not associated with congenital anomalies, dysfunction of organs or tissues, developmental disabilities, congenital infections, isolated minor dysmorphic features, normal variations and common less significant congenital anomalies, included in the exclusion list of the Finnish Register of Congenital Malformations. Spontaneous abortions are not included in this report.

Birth prevalence: Births with major congenital anomalies per 10 000 births.

Total prevalence: Births and selective terminations of pregnancy with major congenital / foetal anomalies per 10 000 births.

Prevalence of selective terminations of pregnancy: Selective terminations of pregnancy with severe major foetal anomalies per 10 000 births.

Periconceptional: One month before conception up to twelve weeks of gestation.

EUROCAT: European Surveillance of Congenital Anomalies. A European organisation for research and surveillance congenital anomalies.

ICBDSR: International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. An international organisation for surveillance and research of congenital anomalies.

Symbols used in Appendix Tables

- 0.0 - quantity smaller than half of the used unity
- . - the data were illogical for presentation
- .. - the data were not received, were too insecure for presentation or were under confidentiality regulations
- - - no observations
- * - preliminary data

Liitetaulukko 1: Epämuodostumatapaukset 1993–2011 ¹⁾

Bilagetabell 1: Missbildningsfallen 1993–2011 ¹⁾

Appendix Table 1: Cases with congenital anomalies 1993–2011 ¹⁾

	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth / Keskeytysvuosi - Abortår - Year of termination							
	1993–1997	1998–2002	2003–2007 ⁵⁾	2008	2009	2010	2011	1993–2011
Syntyneitä lapsia yhteensä ¹⁾ - Födda barn totalt ¹⁾ - Births total ¹⁾	9 351	9 178	11 219	2 649	2 779	2 950	2 855	40 981
Esiintyvyyssyntyneillä (1/10 000 syntynyttä lasta) ^{1) 2)} - Prevalens hos födda barn (1/10 000 födda barn) ^{1) 2)} - Birth prevalence (1/10 000 births) ^{1) 2)}	298	324	387	443	457	481	474	363
Elävänä syntyneitä ¹⁾ - Levande födda ¹⁾ - Live births ¹⁾	9 131	8 964	11 044	2 617	2 745	2 908	2 821	40 230
Osuus kaikista elävänä syntyneistä (%) ^{1) 2)} - Andel av alla levande födda (%) ^{1) 2)} - Proportion of all live births (%) ^{1) 2)}	2,9	3,2	3,8	4,4	4,5	4,8	4,7	3,6
Kuolleena syntyneitä ¹⁾ - Dödfödda ¹⁾ - Stillbirths ¹⁾	220	214	175	32	34	42	34	751
Osuus kaikista kuolleena syntyneistä (%) ^{1) 3)} - Andel av alla dödfödda (%) ^{1) 3)} - Proportion of all stillbirths (%) ^{1) 3)}	16,7	19,4	18,3	16,5	16,4	23,3	20,7	18,2
Perinataalikaudella kuolleita ¹⁾ - Perinatalet döda ¹⁾ - Perinatal deaths ¹⁾	537	467	389	73	71	69	73	1 679
Osuus kaikista perinataalikaudella kuolleista (%) ^{1) 3)} - Andel av alla perinatalet döda (%) ^{1) 3)} - Proportion of all perinatal deaths (%) ^{1) 3)}	26,1	28,3	26,6	25,2	23,6	27,8	30,2	26,9
Imeväisiässä kuolleita ¹⁾ - Döda spädbarn ¹⁾ - Infant deaths ¹⁾	560	472	377	64	67	54	60	1 654
Osuus kaikista imeväisiässä kuolleista (%) ^{1) 3)} - Andel av alla döda spädbarn (%) ^{1) 3)} - Proportion of all infant deaths (%) ^{1) 3)}	43,1	47,8	42,6	39,8	41,1	40,0	42,9	43,9
Kuolleena syntyneitä ja imeväisiässä kuolleita ¹⁾ - Dödfödda och döda spädbarn ¹⁾ - Stillbirths and infant deaths ¹⁾	780	686	552	96	101	96	94	2 405
Osuus kaikista kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista (%) ^{1) 3)} - Andel av alla dödfödda och döda spädbarn (%) ^{1) 3)} - Proportion of all stillbirths and infant deaths (%) ^{1) 3)}	29,8	32,8	30,0	27,0	27,3	30,5	30,9	30,5
Imeväisiän päätyessä elossa olevien osuus kaikista elävänä syntyneistä epämuodostuneista lapsista (%) ^{1) 3)} - Andel av barn som överlevt spädbarnsåldern av alla levande födda barn med betydande medfödd missbildning (%) ^{1) 3)} - Proportion of children that have survived infancy of all live births with major congenital anomaly (%) ^{1) 3)}	93,9	94,7	96,6	97,6	97,6	98,1	97,9	95,9
Sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset ¹⁾ - Selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret ¹⁾ - Selective terminations of pregnancy ¹⁾	995	1 107	1 379	301	355	336	330	4 803
Sikiön epämuodostuman perusteella tehtyjen raskaudenkeskeytyksien esiintyvyyssyntyneillä (1/10 000 syntynyttä lasta) ^{1) 2)} - Prevalensen för selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret (1/10 000 födda barn) ^{1) 2)} - Prevalence for selective terminations of pregnancy (1/10 000 births) ^{1) 2)}	31,8	39,1	47,5	50,3	58,4	54,7	54,8	42,6
Kokonaisesiintyvyyssyntyneillä (1/10 000 syntynyttä lasta) ^{1) 2) 4)} - Total prevalens (1/10 000 födda barn) ^{1) 2) 4)} - Total prevalence (1/10 000 births) ^{1) 2) 4)}	330	363	434	493	516	535	529	406

1) Epämuodostumarekisteriin hyväksytyt: elävänä ja kuolleena syntyneet syntymävuoden mukaan sekä sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset keskeytysvuoden mukaan.

I missbildningsregistret inkluderade: levande födda och dödfödda efter födelseår samt selektiva aborter pga. missbildning hos fostret efter abortår.

Live births and stillbirths by year of birth as well as selective terminations of pregnancy by year of termination, included in the Finnish Register of Congenital Malformations.

2) Kaikkien syntyneiden lasten ja elävänä syntyneiden lasten määrä syntyneiden lasten rekisterin 2013/ THL mukaan.

Antalet alla födda barn och levande födda barn enligt registret över födelser 2013 / THL.

Number of all births and live births according to the Medical Birth Register 2013 / THL.

3) Kaikkien kuolleena syntyneiden, perinataalisesti ja imeväisiässä kuolleiden määrät syntyneiden lasten rekisterin 2013 / THL mukaan.

Antalet alla dödfödda, perinatalet döda och döda spädbarn enligt registret över födelser 2013 / THL.

Number of all stillbirths and perinatal and infant deaths according to the Medical Birth Register 2013 / THL.

4) Kaikki epämuodostumarekisteriin hyväksytyt syntyneet ja sikiöperusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset / 10 000 syntynyttä lasta vuosittain.

I missbildningsregistret inkluderade födda barn och selektiva aborter pga. missbildning hos fostret / 10 000 födda barn efter år.

Births and selective terminations of pregnancy included in the Finnish Register of Congenital Malformations per 10 000 births by year.

5) Epämuodostumarekisterin tietojen keräystapaa muutettu vuodesta 2005.

Missbildningsregistrets datainsamlingsmetod ändrats från och med 2005.

The data collection practices were modified in 2005.

Liitetaulukko 2: Epämuodostumatapaukset sairaanhoitopiireittäin 1993–2011

Bilagetabell 2: Missbildningsfall efter sjukvårdsdistrikt 1993–2011

Appendix Table 2: Cases with congenital anomalies by hospital district 1993–2011

Sairaanhoitopiiri ¹⁾ - Sjukvårdsdistrikt ¹⁾ - Hospital district ¹⁾	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth / Keskeytysvuosi - Abortår - Year of termination									
	1993–1997	1998–2002	2003–2007 ²⁾	2008	2009	2010	2011	1993–2011		
	A	2789	2881	3630	798	800	902	908	12788	
Helinki ja Uusimaa - Helsingfors och Nyland	B	316	345	410	433	475	480	492	382	
	C	39	50	62	65	63	65	63	53	
	D	355	394	472	499	539	545	555	436	
A	828	855	977	246	227	239	244	244	3616	
Varsinais-Suomi - Egentliga Finland	B	322	361	420	504	459	468	499	391	
	C	35	46	53	47	69	61	55	47	
	D	357	407	472	551	528	529	555	438	
A	362	325	372	90	101	99	81	81	1430	
Satakunta - Satakunta	B	275	288	334	432	452	444	365	322	
	C	31	34	37	77	63	54	45	39	
	D	306	321	371	509	515	498	410	361	
A	309	270	383	94	92	89	88	88	1325	
Kanta-Häme - Centrala Tavastland	B	322	314	438	516	490	507	497	388	
	C	25	41	60	38	59	85	28	44	
	D	347	355	498	554	549	593	526	432	
A	640	812	1056	218	243	289	254	254	3512	
Pirkanmaa - Birkaland	B	249	339	401	386	425	512	451	356	
	C	30	33	46	53	51	50	50	40	
	D	279	372	447	440	476	561	501	396	
A	346	298	383	96	105	130	102	102	1460	
Päijät-Häme - Päijänne-Tavastland	B	293	291	375	458	514	625	515	361	
	C	20	36	37	62	39	43	76	36	
	D	314	327	412	520	553	669	591	396	
A	314	254	287	46	46	61	51	51	1059	
Kymenlaakso - Kymmenedalen	B	315	300	357	300	295	369	338	324	
	C	33	43	37	85	77	48	48	42	
	D	348	343	395	385	372	417	384	366	
A	225	217	183	52	59	60	60	54	850	
Etelä-Karjala - Södra Karelen	B	307	351	307	440	528	470	435	350	
	C	33	39	37	34	98	34	56	40	
	D	340	390	344	474	627	517	492	390	
A	210	183	187	42	32	32	40	40	726	
Etelä-Savo - Södra Savolax	B	353	363	408	477	367	381	434	380	
	C	35	38	31	34	92	48	65	39	
	D	388	401	438	511	458	429	499	419	
A	63	55	71	19	16	22	13	13	259	
Itä-Savo - Östra Savolax	B	244	268	388	537	468	611	329	329	
	C	31	24	49	0	29	56	56	34	
	D	274	292	437	537	496	667	423	363	
A	323	267	328	72	82	78	87	87	1237	
Pohjois-Karjala - Norra Karelen	B	319	316	416	466	514	487	512	376	
	C	50	53	55	39	82	56	18	52	
	D	369	369	470	505	543	530	530	427	
A	424	451	495	108	110	112	119	119	1819	
Pohjois-Savo - Norra Savolax	B	288	352	403	440	443	446	484	366	
	C	31	34	47	45	64	52	53	40	
	D	320	386	450	485	507	498	537	406	
A	395	386	523	149	198	187	174	174	2012	
Keski-Suomi - Mellersta Finland	B	251	275	349	469	612	591	555	351	
	C	21	22	27	49	27	47	64	29	
	D	272	297	376	525	662	638	619	380	
A	335	307	358	103	88	94	84	84	1369	
Etelä-Pohjanmaa - Syd-Östernorrland	B	277	288	338	462	397	425	377	324	
	C	21	30	46	49	59	36	36	35	
	D	298	319	384	512	456	461	412	359	
A	296	251	339	110	99	108	98	98	1301	
Vaasa - Vasa	B	297	281	374	569	487	517	498	362	
	C	35	31	24	36	25	48	51	33	
	D	332	313	399	605	511	565	549	394	
A	141	79	132	39	36	36	39	39	502	
Keski-Pohjanmaa - Mellersta Östernorrland	B	280	184	296	387	368	362	402	285	
	C	20	16	29	0	51	10	21	22	
	D	300	200	327	419	387	406	422	306	
A	831	819	969	254	225	275	285	285	3678	
Pohjois-Pohjanmaa - Norra Östernorrland	B	312	324	356	441	384	468	499	357	
	C	30	26	35	35	48	48	65	35	
	D	341	350	391	476	432	515	564	392	
A	169	131	153	31	43	32	36	36	595	
Kainuu - Kajanaland	B	332	342	422	445	539	423	505	384	
	C	20	26	22	14	63	40	56	26	
	D	352	368	445	460	602	463	561	410	
A	96	82	109	17	24	25	30	30	383	
Länsi-Pohja - Västra Östernorrland	B	229	227	320	320	341	347	422	273	
	C	14	58	59	0	59	83	14	40	
	D	243	285	379	252	369	431	436	313	
A	205	211	205	65	54	57	47	47	834	
Lappi - Lappland	B	264	345	368	457	444	481	385	343	
	C	19	33	38	25	41	25	57	30	
	D	283	377	406	482	485	506	442	374	
A	46	37	53	11	13	14	18	18	192	
Ahvenanmaa - Åland	B	299	270	389	378	492	488	632	355	
	C	6	36	22	69	76	105	35	31	
	D	305	306	411	447	568	592	667	387	
Tuntematon - Okänd - Unknown	A	4	7	6	2	6	6	3	34	

1) Äidin asuinkunnan ja vuoden 2013 kuntajaon mukaan.

Efter moderns boendekommun och kommunindelningen 2013.

By maternal municipality of residence and classification of municipalities 2013.

2) Epämuodostumarekisteriin hyväksytyt: elävänä ja kuolleenä syntyneet syntymävuoden mukaan sekä sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset keskeytysvuoden mukaan.

I missbildningsregistret inkluderade: levande födda och dödfödda efter födelseår samt selektiva aborter pga. missbildning hos fostret efter aborter.

Live births and stillbirths by year of birth as well as selective terminations of pregnancy by year of termination, included in the Finnish Register of Congenital Malformations.

3) 1/10 000 syntynyttä lasta - 1/10 000 födda barn - 1/10 000 births.

4) Kaikkien syntynneiden lasten määrä syntynneiden lasten rekisterin 2013 / THL mukaan.

Alla födda barn enligt registret över födsler 2013 / THL.

Number of all births according to the Medical Birth Register 2013 / THL.

5) Kaikki epämuodostumarekisteriin hyväksytyt: syntyneet ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset / 10 000 syntynyttä lasta vuosittain.

I missbildningsregistret inkluderade: födda barn och selektiva aborter pga. missbildning hos fostret / 10 000 födda barn efter år.

Births and selective terminations of pregnancy included in the Finnish Register of Congenital Malformations per 10 000 births by year.

6) Epämuodostumarekisteriin tietojen keräystapaa muutettu vuodesta 2005.

Missbildningsregistrets datainsamlingsmetod ändrats från och med 2005.

The data collection practices were modified in 2005.

Liitetaulukko 3: Epämuodostumatapaukset yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueittain 1993–2011

Bilagetabell 3: Missbildningsfall efter universitetsjukhusens specialansvarsområde 1993–2011

Appendix Table 3: Cases with congenital anomalies by areas of special responsibility of university hospitals 1993 –2011

Erityisvastuualue ^{1) 6)} - Specialansvarsområde ^{1) 6)} - Area of special responsibility ^{1) 6)}	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth / Keskeytysvuosi - Abortår - Year of termination								
	1993–1997	1998–2002	2003–2007 ⁷⁾	2008	2009	2010	2011	1993–2011	
	A	3 328	3 352	4 100	896	985	1 023	1 013	14 697
HUS -	B	315	341	400	424	465	471	478	375
HUCS -	C	38	48	59	65	66	63	62	52
HUCH	D	353	389	459	489	531	533	539	427
	A	1 190	1 180	1 349	336	328	338	325	5 046
TYKS -	B	306	337	392	483	457	461	458	369
AUCS -	C	34	42	48	56	67	59	52	44
TUCH	D	340	379	440	539	524	519	510	413
	A	1 926	1 938	2 519	621	627	710	626	8 967
TAYS -	B	278	311	388	453	452	515	461	357
TAUS -	C	27	34	43	50	48	51	49	38
TAUH	D	305	345	432	502	499	566	510	394
	A	1 415	1 342	1 604	390	438	431	433	6 053
KYS -	B	288	317	386	471	513	508	505	363
KUS -	C	32	34	40	37	63	51	51	38
KUH	D	320	350	425	508	577	559	557	401
	A	1 442	1 322	1 588	393	382	428	437	5 992
OYS -	B	296	306	354	424	400	449	469	344
OUH -	C	25	29	35	26	47	43	55	32
OYS	D	320	335	390	450	447	492	523	376
	A	46	37	53	11	13	14	18	192
Ahvenanmaa -	B	299	270	389	378	492	488	632	355
Aland	C	6	36	22	69	76	105	35	31
	D	305	306	411	447	568	592	667	387
	A	4	7	6	2	6	6	3	34
Tuntematon -	B								
Okänd -	C								
Unknown	D								

1) Äidin asuinkunnan ja vuoden 2013 kuntajaon mukaan.

Efter moderns boendekommun och kommuninledningen 2013.

By maternal municipality of residence and classification of municipalities 2013.

2) Epämuodostumarekisteriin hyväksytyt: elävänä ja kuolleena syntyneet syntymävuoden mukaan sekä sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset keskeytysvuoden mukaan.

I missbildningsregistret inkluderade: levande födda och dödfödda efter födelseår samt selektiva aborter pga. missbildning hos fostret efter abortår.

Live births and stillbirths by year of birth as well as selective terminations of pregnancy by year of termination, included in the Finnish Register of Congenital Malformations.

3) 1/10 000 syntynyttä lasta. - 1/10 000 födda barn. - 1/10 000 births.

4) Kaikkien vastasyntyneiden määrä syntyneiden lasten rekisterin 2013 / THL mukaan.

Antalet alla födda barn enligt registret över födelser 2013 / THL.

Number of all births according to the Medical Birth Register 2013 / THL.

5) Kaikki epämuodostumarekisteriin hyväksytyt syntyneet ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset / 10 000 syntynyttä lasta vuosittain.

I missbildningsregistret inkluderade födda barn och selektiva aborter pga. missbildning hos fostret / 10 000 födda barn efter år.

Births and selective terminations of pregnancy included in the Finnish Register of Congenital Malformations per 10 000 births by year.

6) Yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueet - Universitetsjukhusens specialansvarsområde - Areas of special responsibility of university hospitals:

HUS =Helsingin yliopistollisen keskussairaalan erityisvastuualue - HUCS =Helsingfors universitetscentralsjukhusets specialansvarsområde - HUCH =Area of special responsibility of Helsinki university central hospital

TYKS =Turun yliopistollisen keskussairaalan erityisvastuualue - ÅUCS =Åbo universitetscentralsjukhusets specialansvarsområde - TUCH =Area of special responsibility of Turku university central hospital

TAYS =Tampereen yliopistollisen sairaalan erityisvastuualue - TAUS =Tammerfors universitetssjukhusets specialansvarsområde - TAUH =Area of special responsibility of Tampere university hospital

KYS =Kuopion yliopistollisen sairaalan erityisvastuualue - KUS =Kuopio universitetssjukhusets specialansvarsområde - KUH =Area of special responsibility of Kuopio university hospital

OYS =Oulun yliopistollisen sairaalan erityisvastuualue - OYS =Uleåborgs universitetssjukhusets specialansvarsområde - OYS =Area of special responsibility of Oulu university hospital

7) Epämuodostumarekisterin tietojen keräystapaa muutettu vuodesta 2005.

Missbildningsregistrets datainsamlingsmetod ändrats från och med 2005.

The data collection practices were modified in 2005.

Liitetaulukko 4: Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat 1993–2011

Bilagetabell 4: Missbildningar som monitoreras internationellt 1993–2011

Appendix Table 4: Congenital anomalies monitored internationally 1993–2011

		Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth / Keskeytysvuosi - Abortår - Year of termination							
		1993–1997	1998–2002	2003–2007 ⁵⁾	2008	2009	2010	2011	1993–2011
Epämuodostuma määritelty ICBDSR:n (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) mukaan - Definitionen av missbildningen efter ICBDSR - Definition of the anomaly according to ICBDSR		A = Syntyneiden lasten lukumäärä¹⁾ - Antal födda barn¹⁾ - Number of births¹⁾ B = Esintyyvyys syntyneillä lapsilla^{1) 2) 3)} - Prevalens hos födda barn^{1) 2) 3)} - Birth prevalence^{1) 2) 3)} C = Esintyyvyys sikiöperusteellisissa^{1) 2) 3)} - Prevalens hos selektiva aborter^{1) 2) 3)} - Prevalence in selective terminations of pregnancy^{1) 2) 3)} D = Kokonaisesityyvyys^{1) 3) 4)} - Total prevalens^{1) 3) 4)} - Total prevalence^{1) 3) 4)}							
Anencefalia (aivottomuus) - Anencefali - Anencephaly	A	13	9	4	2	3	4	2	37
	B	0,4	0,3	0,1	0,3	0,5	0,7	0,3	0,3
	C	2,2	2,9	3,0	3,7	3,0	2,3	3,7	2,8
	D	2,6	3,2	3,2	4,0	3,5	2,9	4,0	3,1
Spina bifida (selkäränkahkio) - Spina bifida - Spina bifida	A	100	78	68	16	15	12	9	298
	B	3,2	2,8	2,3	2,7	2,5	2,0	1,5	2,6
	C	1,2	1,8	2,2	2,7	2,5	2,1	1,7	1,8
	D	4,4	4,6	4,6	5,4	4,9	4,1	3,2	4,5
Enkefaloseele (aivotyrä) - Encefalocele - Encephalocele	A	9	18	13	3	1	5	2	51
	B	0,3	0,6	0,4	0,5	0,2	0,8	0,3	0,5
	C	1,1	1,3	1,4	2,0	1,2	2,0	1,2	1,3
	D	1,3	1,9	1,9	2,5	1,3	2,8	1,5	1,8
Suurten suonten transpositio - Transposition av de stora kärlen - Transposition of great vessels (TGA)	A	127	118	92	25	20	23	22	427
	B	4,1	4,2	3,2	4,2	3,3	3,7	3,7	3,8
	C	0,2	0,1	0,3	0,5	1,2	0,3	0,7	0,3
	D	4,2	4,2	3,5	4,7	4,4	4,1	4,3	4,1
Fallot'n tetralogia - Fallots tetralogi - Tetralogy of Fallot (TOF)	A	91	103	116	17	17	21	14	379
	B	2,9	3,6	4,0	2,8	2,8	3,4	2,3	3,4
	C	0,0	0,2	0,2	0,0	0,7	0,5	0,3	0,2
	D	2,9	3,9	4,2	2,8	3,5	3,9	2,7	3,6
Vajakehittynyt sydämen vasen puolisko - Hypoplastiskt vänsterkammersyndrom - Hypoplasia of left heart syndrome (HLHS)	A	87	114	80	9	18	20	14	342
	B	2,8	4,0	2,8	1,5	3,0	3,3	2,3	3,0
	C	0,1	0,7	1,0	1,2	3,8	2,4	2,5	1,0
	D	2,9	4,7	3,8	2,7	6,7	5,7	4,8	4,0
Suulakihalkio - Kliven gom - Cleft palate (CP)	A	455	388	404	80	91	77	73	1568
	B	14,5	13,7	13,9	13,4	15,0	12,5	12,1	13,9
	C	0,7	0,3	1,0	0,7	1,6	1,5	1,0	0,8
	D	15,2	14,0	14,9	14,0	16,6	14,0	13,1	14,7
Huulisuulakihalkio - Kliven läpp med eller utan kliven gom - Cleft lip with or without cleft palate (CL/P)	A	325	269	268	63	53	53	42	1073
	B	10,4	9,5	9,2	10,5	8,7	8,6	7,0	9,5
	C	1,1	1,4	2,1	2,0	2,0	2,0	2,8	1,7
	D	11,5	11,0	11,3	12,5	10,7	10,6	9,8	11,2
Ruokatorven umpeuma / ahtauma - Atresi / stenosis av esofagus - Oesophageal atresia / stenosis	A	97	118	101	19	28	18	28	409
	B	3,1	4,2	3,5	3,2	4,6	2,9	4,6	3,6
	C	0,4	0,1	0,3	0,2	0,2	0,7	0,5	0,3
	D	3,4	4,2	3,8	3,3	4,8	3,6	5,1	3,9
Anorektaaliumpeuma / -ahtauma - Anorektal atresi / stenosis - Anorectal atresia / stenosis	A	145	128	146	20	19	31	26	515
	B	4,6	4,5	5,0	3,3	3,1	5,1	4,3	4,6
	C	0,9	0,6	1,0	0,3	0,8	1,3	0,8	0,8
	D	5,5	5,1	6,0	3,7	3,9	6,4	5,1	5,4
Molempien munuaisten puuttuminen / vajakehittyisyys - Njuragenesi / dysgenesi, dubbelsidig - Renal agenesis / dysgenesis, bilateral	A	35	22	14	5	3	4	2	85
	B	1,1	0,8	0,5	0,8	0,5	0,7	0,3	0,8
	C	0,8	0,8	1,0	0,3	0,8	0,5	0,7	0,8
	D	1,9	1,6	1,5	1,2	1,3	1,1	1,0	1,6
Raajaputos - Reduktionsmissbildning av extremitet - Limb reduction defect	A	213	186	183	33	34	40	43	732
	B	6,8	6,6	6,3	5,5	5,6	6,5	7,1	6,5
	C	1,1	1,5	1,8	1,3	2,8	2,1	2,8	1,6
	D	7,9	8,1	8,1	6,9	8,4	8,6	10,0	8,1
Palleatyriä - Diafragmabräck - Diaphragmatic hernia	A	68	66	65	11	10	9	11	240
	B	2,2	2,3	2,2	1,8	1,6	1,5	1,8	2,1
	C	0,3	0,7	1,1	1,5	1,0	0,8	1,0	0,8
	D	2,5	3,1	3,4	3,3	2,6	2,3	2,8	2,9
Omfaloseele (napanuoratyriä) - Omfalocoele - Omphalocele	A	65	55	58	14	7	14	10	223
	B	2,1	1,9	2,0	2,3	1,2	2,3	1,7	2,0
	C	1,7	2,5	3,6	3,5	3,1	3,9	5,5	2,9
	D	3,8	4,5	5,6	5,9	4,3	6,2	7,1	4,9
Gastroksiisi (vatsahalkio) - Gastrochisis - Gastrochisis	A	40	45	63	11	15	15	11	200
	B	1,3	1,6	2,2	1,8	2,5	2,4	1,8	1,8
	C	0,5	0,8	0,9	0,2	0,5	0,7	0,5	0,7
	D	1,8	2,4	3,0	2,0	3,0	3,1	2,3	2,5
Trisomia 13 - Trisomi 13 - Trisomy 13	A	47	25	21	3	5	2	2	105
	B	1,5	0,9	0,7	0,5	0,8	0,3	0,3	0,9
	C	0,8	1,0	1,9	1,2	2,8	2,4	2,3	1,4
	D	2,3	1,9	2,6	1,7	3,6	2,8	2,7	2,4
Trisomia 18 - Trisomi 18 - Trisomy 18	A	88	80	59	9	10	5	7	258
	B	2,8	2,8	2,0	1,5	1,6	0,8	1,2	2,3
	C	2,6	3,8	4,7	4,7	5,8	8,3	8,0	4,3
	D	5,4	6,6	6,7	6,2	7,4	9,1	9,1	6,6
Trisomia 21, yhteensä - Trisomi 21, totalt - Trisomy 21, total	A	378	359	388	82	79	62	79	1427
	B	12,1	12,7	13,4	13,7	13,0	10,1	13,1	12,6
	C	11,0	11,4	15,0	17,1	18,3	16,5	15,1	13,4
	D	23,1	24,1	28,3	30,8	31,3	26,6	28,2	26,0
Trisomia 21, äidin ikä < 35 - Trisomi 21, moders ålder < 35 - Trisomy 21, maternal age < 35	A	247	189	194	50	33	36	40	789
	B	9,3	8,2	8,3	10,2	6,6	7,2	8,2	8,5
	C	3,7	3,7	5,8	7,2	7,4	6,8	8,2	5,0
	D	13,0	11,9	14,1	17,4	14,0	13,9	16,3	13,5
Trisomia 21, äidin ikä ≥ 35 - Trisomi 21, moders ålder ≥ 35 - Trisomy 21, maternal age ≥ 35	A	131	170	194	32	46	26	39	638
	B	27,4	32,5	35,1	29,4	42,3	23,4	34,5	32,0
	C	51,9	45,3	53,7	61,6	68,1	60,3	45,1	52,1
	D	79,3	77,8	88,7	91,0	110,5	83,7	79,5	84,1

1) Epämuodostumarekisteriin hyväksytyt: elävänä ja kuolleena syntyneet syntymävuoden mukaan sekä sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset keskeytysvuoden mukaan.

I missbildningsregistret inkluderade: levande födda och dödfödda efter födelseår samt selektiva aborter pga. missbildning hos fostret efter abortår.

Live births and stillbirths by year of birth as well as selective terminations of pregnancy by year of termination, included in the Finnish Register of Congenital Malformations.

2) 1/10 000 syntynyttä lasta. - 1/10 000 födda barn. - 1/10 000 births.

3) Kaikkien vastasyntyneiden määrä syntyneiden lasten rekisterin 2013 / THL mukaan.

Antalet alla födda barn enligt registret över födelser 2013 / THL.

Number of all births according to the Medical Birth Register 2013 / THL.

4) Kaikki epämuodostumarekisteriin hyväksytyt syntyneet ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset / 10 000 syntynyttä lasta vuosittain.

I missbildningsregistret inkluderade födda barn och selektiva aborter pga. missbildning hos fostret / 10 000 födda barn efter år.

Births and selective terminations of pregnancy included in the Finnish Register of Congenital Malformations per 10 000 births by year.

5) Epämuodostumarekisterin tietojen keräystapaa muutettu vuodesta 2005.

Missbildningsregistrets datainsamlingsmetod ändrats från och med 2005.

The data collection practices were modified in 2005.

Liitetäulukko 5: Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat, sikiöperustekeytysten osuus ja kuolleiden osuudet 1993–2011 ⁵⁾

Bilagatabell 5: Missbildningar som monitoreras internationellt, andelen selektiva aborter och döda barn under perinatala perioden od spädbarnsåldern 1993–2011 ⁵⁾

Appendix Table 5: Congenital anomalies monitored internationally, proportion of selective terminations of pregnancy and of perinatal and infantile deaths 1993–2011 ⁵⁾

	Elävänä ja kuolleena syntyneiden sekä sikiöperustekeytysten määrä yhteensä (N) ¹⁾	Sikiöperustekeytysten osuus kaikista tapauksista, joilla ko. epämuodostuma (%) ¹⁾	Kuolleena syntyneiden osuus kaikista syntyneistä lapsista, joilla ko. epämuodostuma (%) ¹⁾	Perinataalivaiheessa kuolleet kaikista syntyneistä lapsista, joilla ko. epämuodostuma (%) ¹⁾²⁾	Imeväiskaudella kuolleet kaikista elävänä syntyneistä lapsista, joilla ko. epämuodostuma (%) ¹⁾³⁾	Imeväisiän päätyttyessä elossa olevien osuus kaikista elävänä syntyneistä lapsista, joilla ko. epämuodostuma (%) ¹⁾³⁾	Imeväisiän päätyttyessä elossa olevien osuus kaikista tapauksista, joilla ko. epämuodostuma (%) ¹⁾³⁾
Epämuodostuma määritelty ICBDSCR:n (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) mukaan - Definitionen av missbildningen efter ICBDSCR - Definition of the anomaly according to ICBDSCR	Antal levande och dödfödda barn samt selektiva aborter, sammanlagt (N) ¹⁾	Andel av selektiva aborter av alla fall med missbildningen (%) ¹⁾	Andel av dödfödda av alla födda barn med missbildningen (%) ¹⁾	Andel av perinatalet döda barn av alla födda barn med missbildningen (%) ¹⁾²⁾	Andel av döda spädbarn av alla levande födda barn med missbildningen (%) ¹⁾³⁾	Andel av barn som överlevt spädbarnsåldern av alla levande födda barn med missbildningen (%) ¹⁾³⁾	Andel av barn som överlevt spädbarnsåldern av alla fall med missbildningen (%) ¹⁾³⁾
	Number of live births and stillbirths as well as selective terminations of pregnancy out of all cases with the anomaly (N) ¹⁾	Proportion of selective terminations of pregnancy out of all cases with the anomaly (%) ¹⁾	Proportion of stillbirths out of all births with the anomaly (%) ¹⁾	Proportion of perinatal deaths out of all births with the anomaly (%) ¹⁾²⁾	Proportion of infantile deaths out of all births with the anomaly (%) ¹⁾³⁾	Proportion of children that have survived infancy of all live births with the malformation (%) ¹⁾³⁾	Proportion of children that have survived infancy of all cases with the anomaly (%) ¹⁾³⁾
	N	%	%	%	%	%	%
Anenkefalia (aivottomuus) - Anencephaly - Anencephaly	352	89,5	35,1	94,6	100,0	0,0	0,0
Spina bifida (selkäränkahalkio) - Spina bifida - Spina bifida	506	41,1	6,0	11,7	7,5	92,5	51,2
Enkefalosele (aivotyrä) - Encephalocele - Encephalocele	199	74,4	13,7	39,2	38,6	61,4	13,6
Suurten suonten transpositio - Transposition av de stora kärlen - Transposition of great vessels (TGA)	459	7,0	2,3	9,1	21,1	78,9	71,7
Falot'n tetralogia - Fallot's tetralogy - Tetralogy of Fallot (TOF)	401	5,5	2,4	4,2	8,6	91,4	84,3
Vajaakehitynyt sydämen vasen puolisko - Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom - Hypoplasia of left heart syndrome (HLHS)	455	24,8	2,9	33,3	59,0	41,0	29,9
Suulakihalkio - Kluven gom - Cleft palate (CP)	1 656	5,3	1,5	4,1	5,4	94,6	88,2
Huulisuulakihalkio - Kluven läpp med eller utan kluven gom - Cleft lip with or without cleft palate (CL/P)	1 262	15,0	3,1	7,9	7,4	92,6	76,3
Ruokatorven umpeuma / ahtauma - Atresi / stenosis av esofagus - Oesophageal atresia / stenosis	441	7,3	7,6	15,9	13,5	86,5	74,1
Anorektaaliumpeuma / ahtauma - Anorektal atresi / stenosis - Anorectal atresia / stenosis	607	15,2	3,7	9,3	8,9	91,1	74,5
Molempien munuaisten puuttuminen / vajaakehityneisyys - Njursagenesi / dysgenesi, dubbelsidig - Renal agenesis / dysgenesis, bilateral	176	51,7	17,6	100,0	100,0	0,0	0,0
Raajapuutos - Reduktionsmissbildning av extremitet - Limb reduction defect	917	20,2	5,1	12,2	11,7	88,3	67,0
Palleetyrä - Diaphragmbräck - Diaphragmatic hernia	329	27,1	11,7	41,3	42,5	57,5	37,1
Omfalosele (napanuortäryä) - Omphalocele - Omphalocele	549	59,4	14,8	28,3	21,6	78,4	27,1
Gastroskiisi (vatsahalkio)- Gastroschisis - Gastroschisis	277	27,8	7,0	12,5	11,3	88,7	59,6
Trisomia 13 - Trisomi 13 - Trisomy 13	267	60,7	16,2	74,3	92,0	8,0	2,6
Trisomia 18 - Trisomi 18 - Trisomy 18	742	65,2	35,3	73,6	88,6	11,4	2,6
Trisomia 21, yhteensä - Trisomi 21, totalt - Trisomy 21, total	2 934	51,4	5,5	7,4	4,7	95,3	43,8
Trisomia 21, äidin ikä < 35 - Trisomi 21, moderns ålder < 35 - Trisomy 21, maternal age < 35	1 255	37,1	6,0	7,7	4,6	95,4	56,4
Trisomia 21, äidin ikä ≥ 35 - Trisomi 21, moderns ålder ≥ 35 - Trisomy 21, maternal age ≥ 35	1 679	62,0	5,0	6,9	5,0	95,0	34,3

1) Kaikki epämuodostumarekisteriin hyväksytyt syntyneet ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset 1993–2011.

Alla i missbildningsregistret inkluderade födda barn och selektiva aborter pga. missbildning hos fostret 1993–2011.

All births and selective terminations of pregnancy included in the Finnish Register of Congenital Malformation 1993 – 2011.

2) Perinataalivaihe alkaa syntymästä (sis. kuolleena syntyneet) ja päättyy kun syntymästä on kulunut enintään seitsemän täyttä vuorokautta (syntymästä 0 – 6 vrk tai lapsen ikä < 7 vrk).

Perinatal period starts from birth (incl. stillbirths) and stops when no more than seven full days have elapsed from birth (0 – 6 days after birth or age of the child < 7 days).

3) Imeväisikä alkaa syntymästä ja päättyy ennen ensimmäisen ikävuoden päättymistä (syntymästä 0 – 364 vrk, karkausvuonna syntymästä 0 – 365 vrk).

Spädbarnsåldern börjar från födelsen och slutar före slutningen av det första levnadsåret (0 – 364 dygn efter födelsen, under skottåret 0 – 365 vrk efter födelsen).

Infantile period starts from birth and stops before the end of the first year of life (0 – 364 days after birth, in leap year 0 – 365 days after birth).

5) Epämuodostumarekisterin tietojen keräystapaa muutettu vuodesta 2005.

Missbildningsregistrets datainsamlingsmetod ändrats från och med 2005.

The data collection practices were modified in 2005.

SVT-sarjan laatuseloste / Epämuodostumat

28.2.2014

Tilastotietojen relevanssi

Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) epämuodostumarekisteri aloitti toimintansa vuonna 1963. Sen päätarkoituksena on epämuodostumien esiintyvyyden ja laadun jatkuvalla seurannalla pyrkiä ajoissa havaitsemaan mahdolliset uudet sikiötä vaurioittavat tekijät ympäristössä (teratogeenit) ja ehkäistä epämuodostumien syntyä vaikuttamalla näihin tekijöihin (monitorointi). Tilastojen tuottaminen kansalliseen ja kansainväliseen käyttöön on vuoden 1993 jälkeen tullut aiempaa tärkeämmäksi rekisterin toiminnassa. Näitä tilastotietoja käytetään epämuodostumien valtakunnalliseen ja alueelliseen seurantaan ja mm. sikiöseulontojen, -diagnostiikan ja epämuodostumien hoidon suunnitteluun sekä epämuodostumien tutkimukseen.

THL kerää epämuodostumatiedot ja ylläpitää epämuodostumarekisteriä terveydenhuollon valtakunnallisia henkilörekistereitä koskevan lain (566/1989: 2 ja 3 §) ja sen nojalla annetun asetuksen (774/1989: 1 ja 8 §) perusteella sekä Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksesta annetun lain (668/2008: 2 §) nojalla.

Epämuodostumarekisterin tilastoraportti sisältää tietoja elävänä tai kuolleena syntyneillä lapsilla todettujen merkittävien epämuodostumien lukumääristä ja esiintyvyyksistä (10 000 syntynyttä kohden) vuosittain tai viisivuosittain koko maan osalta, yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueittain ja sairaanhoitopiireittäin. Koko maan tasolla esitetään epämuodostumatapauksien lukumäärät perinataalivaiheessa ja imeväisiässä kuolleilla lapsilla sekä näiden tapauksien prosentuaaliset osuudet vastaavassa iässä kuolleista kaikista lapsista. Lisäksi esitetään tilastotietoja sikiöperusteella tehtyjen raskauden keskeytysten yhteydessä sikiöillä todetuista merkittävistä epämuodostumista ja synnynnäisistä poikkeavuuksista sekä tarkastellaan näiden raskaudenkeskeytysten vaikutusta epämuodostumatapauksien esiintyvyyteen syntyneillä lapsilla koko maan osalta. Eräiden kansainvälisesti seurattavien epämuodostumien vuosittain tai viisivuosittain lukumäärät ja esiintyvyydet, keskeytysten osuudet, kuolleisuudet ja elossa olo ensimmäisen ikävuoden päätyessä esitetään valtakunnallisesti, ja yksityiskohtaisemmin tarkastellaan hermostoputken sulkeutumishäiriöitä, Downin oireyhtymää ja huulisulakialueen halkioita, myös alueellisesti. Tilastot esitetään vuodesta 1993 lähtien, josta alkaen epämuodostumarekisterin rekisteritiedot ovat kattavat ja luotettavat.

Tilastoraportti on tarkoitettu lisääntymisterveyden ja epämuodostumien kanssa työskenteleville terveydenhuollon ammattihenkilöille, hallintoviranomaisille, suunnittelijoille ja tutkijoille sekä muille epämuodostumista kiinnostuneille tahoille, joilla on tarve saada mahdollisimman ajantasaista tietoa epämuodostumien lukumääristä ja esiintyvyydestä.

Tilastoraportin tekstiosassa on esitetty rekisterissä ja raportissa käytetyt käsitteet ja määritelmät.

Tilastotutkimuksen menetelmäkuvaus

Epämuodostumarekisteri saa epämuodostumatietoja sairaaloista, terveydenhuollon ammattihenkilöiltä ja sytogeneettisistä laboratorioista. Epämuodostumarekisteri kerää epämuodostumatietoja myös THL:n syntymä-, hoitoilmoitus- (myös erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineistosta), raskaudenkeskeyttämis- ja näkövammarekistereistä, Sosiaali- ja terveystieteiden tutkimuskeskuksen (STAK) ja valvontavirastosta (Valvira) ja Tilastokeskuksen kuolemansyyaineistosta, joista saadut epämuodostumadiagnoosit varmistetaan lasta / sikiötä hoitaneista sairaaloista. Epämuodostumailmoitus tehdään mahdollisimman pian poikkeavuuden havaitsemisen jälkeen lapsen syntymän jälkeen tai raskauden keskeyttämisen tai keskenmenon jälkeen. Epämuodostumatiedot kerätään pääsääntöisesti lapsen ensimmäisen ikävuoden ajalta monitorointia varten, mutta rekisteri kerää jatkuvasti tietoja myös myöhemmin todetuista epämuodostumista tilastoja ja tutkimusta varten.

Tilastoraportissa esitetään tilastoja epämuodostumarekisteriin hyväksytyistä epämuodostumatapauksista eli Suomessa elävänä tai kuolleena syntyneistä lapsista tai raskauden keskeyttämisissä sikiöistä, joilla on todettu ainakin yksi merkittävä synnynnäinen epämuodostuma ja joiden äiti on asunut synnytyksen ja pääosin myös raskauden aikana Suomessa.

Tilastoraportissa esitetään tietoja vain epämuodostumatapauksilla todetuista merkittävistä synnynnäisistä epämuodostumista, joiksi epämuodostumarekisterin määritelmän mukaan katsotaan rakenteelliset poikkeavuudet, kromosomipoikkeavuudet ja eräät muut synnynnäiset poikkeavuudet, kuten synnynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta ja teratoomat. Merkittävänä epämuodostumina ei pidetä perinnöllisiä tai muita sairauksia, joihin ei liity synnynnäisiä epämuodostumia, elinten ja kudosten toiminnan häiriöitä, kehitysvammaisuutta, synnynnäisiä infektioita, vähäisiä yksittäin esiintyviä ulkonäköön liittyviä rakennepoikkeavuuksia, normaalivariaatioita, eikä epämuodostumarekisterin poissulkulistalla olevia tavallisia merkitykseltään vähäisempiä epämuodostumia. Tämä noudattaa pääosin kansainvälisen epämuodostumajärjestön EUROCATin käytäntöä.

Tiedot tallennetaan lomakkeilta ja muista ilmoituksista sähköisessä muodossa epämuodostumarekisteriin. Aineiston tarkistusajoja tehdään säännöllisesti, puuttuvia tapauksia ja tapaustietoja täydennetään mm. syntyneiden lasten rekisteristä ja epäselvät tapaukset ja diagnoosit tarkistetaan ja varmistetaan lasta tai sikiötä hoitaneista sairaaloista.

Tietojen oikeellisuus ja tarkkuus

Tiedot ovat oikeita, jos tiedonantajat ovat ilmoittaneet ne oikein. Samasta lapsesta tai sikiöstä voi rekisteriin tulla useita ilmoituksia, jotka täydentävät rekisteriin aiemmin saatuja tietoja ja varmistavat epämuodostumadiagnooseja. Epäselvissä tapauksissa tiedot tarkistetaan lasta tai sikiötä hoitaneista sairaaloista. Rekisterin tietoja verrataan myös THL:n syntyneiden lasten-, hoitoilmoitus- (myös erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineiston), raskaudenkeskeyttämis- ja näkövammarekistereiden, Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston (Valvira) sekä Tilastokeskuksen kuolemansyyaineiston tietoihin, jolloin tapaustietoja täydennetään ja puuttuvat epämuodostumatapaukset liitetään epämuodostumarekisteriin ja diagnoosit varmistetaan sairaaloista.

Epämuodostumarekisterin tietosisältöä ja tietojen keräystapaa on uusittu vuosina 1985, 1993 ja 2005. Vuodesta 1993 alkaen tilastojen kattavuuden ja laadun voidaan katsoa olevan erittäin hyvät, vaikka varsinaisia kattavuusselvityksiä tai tietojen oikeellisuuden arviointia ei epämuodostumarekisterin vuonna 1993 tapahtuneen uudistuksen jälkeen olekaan tehty. Epämuodostumatapauksien esiintyvyys vastaa normaalia kirjallisuudessa kuvattua ja kansainvälisten epämuodostumarekistereiden raportoimaa epämuodostumatapauksien esiintyvyyttä. Eri epämuodostumatyyppien esiintyvyydet ovat vastanneet muissa kansallisissa ja kansainvälisissä tutkimuksissa saatuja tuloksia. Vuonna 2005 ryhdyttiin keräämään epämuodostumatietoja myös erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineistosta, mikä edelleen hieman paransi epämuodostumarekisterin kokonaiskattavuutta.

Koska epämuodostumarekisteri kerää tietoja myös muista rekistereistä ja varmentaa diagnooseja, täydentyy sen aineisto lopullisesti vasta kaksi kalenterivuotta lapsen syntymän tai raskaudenkeskeytyksen jälkeen, jolloin lopulliset tilastot julkaistaan tilastoraportissa.

Tilastoista löytyneet mahdolliset virheet korjataan. Epämuodostumarekisteri täydentää ja korjaa jatkuvasti aineistoaan myöhemmin saatujen ilmoitusten ja pyydettyjen lisätietojen avulla. Nämä muutokset päivitetään vuosittain tilastoon, jossa ne näkyvät pieninä lukumäärien ja esiintyvyyksien muutoksina aiempien tilastovuosien ja erityisesti viimeisimmän raportoidun tilastovuoden kohdalla.

Julkaistujen tietojen ajantasaisuus ja oikea-aikaisuus

Epämuodostumarekisterin tilastoraportti on THL:n kerran vuodessa tuottama tilasto. Raportti ilmestyy yleensä marras-joulukuussa. Tilastot ovat vuodesta 1993 alkaen täydelliset pois lukien kaksi raportin julkaisua edeltävää kalenterivuotta. Koska synnynnäisiä epämuodostumia diagnosoidaan tai niiden perussy, esimerkiksi kromosomipoikkeavuus saattaa selvitä vasta myöhemmin lapsuudessa, voi lopullisten vuositilastojen lukumäärissä tapahtua pieniä muutoksia vuosien mittaan – kyseessä ovat kuitenkin yksittäiset tapaukset.

Tietojen saatavuus ja läpinäkyvyys/selkeys

Tilastoraportti lähetetään sairaaloihin ja muille ilmoittajille sekä julkaistaan THL:n internet-sivulla osoitteessa <http://www.thl.fi/tilastot/epamuodostumat>. Tilastoraportin tekstiosassa on kuvattu keskeiset tulokset ja selitetty käytetyt käsitteet, määritelmät, symbolit ja metodit. Joissakin tilastoraportin kuvioissa on paremman yleiskuvan antamiseksi käytetty pidempiä aikasarjoja kuin varsinaisessa tilastossa. Aikasarjojen käyrät on tasoitettu Microsoft Excel -taulukkolaskentaohjelman avulla epämuodostumien syntymisen jatkuvuuden kuvaamiseksi. Eri epämuodostumatyyppien aikasarjojen käyrissä on käytetty myös kolmen vuoden liukuvaa keskiarvoa satunnaisvaihtelun vähentämiseksi ja lukukelpoisuuden parantamiseksi silloin kun tapauksia on vähän. Lisätietoja epämuodostumien lukumääristä ja esiintyvyyksistä on saatavissa epämuodostumarekisteristä.

Tilastojen vertailukelpoisuus

Epämuodostumarekisterin vuonna 1993 tapahtuneen uudistuksen jälkeisiä tilastotietoja ei voida suoraan verrata rekisterin aiempiin tilastotietoihin, koska uudistuksen jälkeiset rekisteritiedot ovat kattavuudeltaan ja laadultaan merkittävästi paremmat kuin vuosien 1963–1992 tiedot. Rekisterin tiedonkeruu- ja rekisteröintitapojen ja sairaaloiden ilmoittamisaktiivisuuden lisäksi mm. epämuodostumien määritelmät, luokitte-
lut, koodaustavat, diagnostiikka, hoito ja kuolleisuus ovat muuttuneet vuosikymmenien mittaan. Sikiön poikkeavuuksien seulontojen ja sikiödiagnostiikan kehittymisen myötä sikiöperusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset ovat lisääntyneet, minkä vaikutus näkyy erityisesti eräiden vaikeiden epämuodostumien kohdalla. Vuonna 1985 tapahtunut rekisteriuudistus heikensi merkittävästi epämuodostumarekisterin kattavuutta 1980-luvun lopulla. Lisäksi raskauden keskeyttämistä koskevan lain muutos vuonna 1985 ja kuolleena syntyneen määritelmän muuttuminen 1.1.1987 alkaen vaikuttavat epämuodostumarekisterin eri vuosien ja vuosikymmenien tilastotietojen vertailukelpoisuuteen. Vuosien 1986–1992 rekisteritietoja täydennetään parhaillaan muista rekistereistä saatavien epämuodostumatietojen avulla. Erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineiston käyttöönotto epämuodostumarekisterin tietolähteenä paransi hieman rekisterin kokonaiskattavuutta vuodesta 2005, mutta se ei vaikuttanut vaikeiden epämuodostumien kattavuuteen rekisterissä.

Tilastoraportissa esitetyt vuosittaiset tilastotiedot vuodesta 1993 alkaen ovat vertailukelpoisia keskenään, vuoden 2005 tiedonkeräystavan muutos ei haittaa vertailtavuutta vaikeiden epämuodostumien osalta. Kansainvälisesti tilastot ovat varsin hyvää tasoa ja vertailukelpoisia. Muutamissa sairaanhoitopiireissä ilmoittamisaktiivisuus on hieman tavanomaista heikompi, minkä seurauksena epämuodostumatapauksien kokonaiskattavuus saattaa näillä alueilla olla hieman matalampi kuin muualla maassa.

Epämuodostumarekisteri siirtyi vuonna 2013 käyttämään esiintyvyyyslaskelmissa jne. peruslukuina THL:n syntyneiden lasten rekisteristä saatavia syntyneiden lasten lukumääriä Tilastokeskuksen lukumäärätietojen sijasta. Syntyneiden lasten rekisteri ja epämuodostumarekisteri keräävät tiedot kaikista Suomessa syntyneistä lapsista, kun taas Tilastokeskus kerää tiedot Suomessa ja ulkomailla syntyneistä suomalaisista, mutta ei Suomessa syntyneistä ulkomaalaisista. Lisäksi epämuodostuma- ja syntymärekisteri kirjaavat kuolemat syntymävuoden mukaan kun taas Tilastokeskus kuolinvuoden mukaan. Kaikki esitetyt esiintyvyyshluvut ja vastaavat on päivitetty syntyneiden lasten rekisterin ilmoittamien tietojen mukaisesti vuodesta 1987 alkaen, joten näiden vuosien tilastot ovat Tilastoraportista 2014 alkaen keskenään vertailukelpoisia, mutta voivat vähän erota aiempien vuosien raporttien tilastoista.

Tilastokeskuksen tietoja syntyneistä lapsista käytetään edelleen peruslukuina ennen vuotta 1987 kuvaavissa ilastoissa. <http://www.thl.fi/fi/tilastot/tilastot-aiheittain/seksuaali-ja-lisaantymisterveys/synnyttajat-synnytykset-ja-vastasyntyneet/perinataalilasto-synnyttajat-synnytykset-ja-vastasyntyneet>.

Epämuodostumatapauksien ja merkittävien epämuodostumien käsitteet sekä epämuodostumien määritelmät ja luokittelut sekä rekisterin sisältö ovat pysyneet koko ajan samoina vuodesta 1993 alkaen.

Epämuodostumarekisterin ja syntymärekisterin yhteisiä muuttujia, niiden määritelmiä ja koodituksia yhdistetään vuodesta 2015 alkaen, mikä parantaa näiden rekisterien tilastojen vertailukelpoisuutta.

Selkeys ja eheys/yhtenäisyys

Tilastoraportissa käytetään vakiintuneita kansainvälisiä käsitteitä ja luokituksia. Ne ovat pääosin yhteneväiset muiden kansallisten epämuodostumatietoja sisältävien rekistereiden ja aineistojen kanssa.

Rekisterissä on käytetty WHO:n ICD-7, -8, -9 ja -10 -tautiluokituksia ja koodeja sekä vuodesta 1993 lähtien ICD-9:n laajennusta (taannehtivasti vuodesta 1986 alkaen) epämuodostumien luokitteluun ja koodaukseen <http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/documents/macdpcode0807.pdf>. Diagnoosit kirjataan myös sanallisessa muodossa (englanniksi).

Käytetyt lisääntymisen perusmääritelmät (ICD-9 ja -10) ovat periaatteessa pysyneet samoina (vrt. Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja. THL Opas 17/2012). (<http://www.thl.fi/thl-client/pdfs/8ad82ff8-2685-4278-b1c3-687204a2248d>)

Epämuodostumarekisteri noudattaa pääosin kansainvälisen epämuodostumajärjestön EUROCATin käytäntöä poistaessaan pienet anomaliat ja eräät muut poikkeavuudet ja sairaudet tilastotarkasteluista. (<http://www.eurocat-network.eu>)

Eräiden kansainvälisessä seurannassa olevien synnynnäisten epämuodostumien määritelmät noudattavat kansainvälisen epämuodostumajärjestön ICBDSR:n (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) määritelmiä. (<http://www.icbdsr.org>)

Lääkkeistä käytetään ATC-luokitusta ja -koodeja (Anatomic Therapeutic Chemical classification index / WHO). (<http://www.fimea.fi/laaketieto/atc>)

Alueellisissa tarkasteluissa käytetään kunkin julkaisuvuoden tai sitä edeltävän vuoden kuntaluokitusta / Tilastokeskus. (<http://www.tilastokeskus.fi/meta/luokitukset/luokitustiedotteet.html>)

Kvalitetsbeskrivning för publikation i serien FOS / Missbildningar 22.2.2014

Statistikuppgifternas relevans

Missbildningsregistret vid Institutet för hälsa och välfärd (THL) upprättades år 1963. Dess huvudsyfte är att genom kontinuerlig uppföljning av missbildningarnas förekomst och karaktär i tid kunna observera nya miljöfaktorer (teratogener) som kan skada fostret, och att förebygga missbildningar genom att påverka dessa faktorer (monitorering). Att sammanställa statistik för internationellt och nationellt bruk har efter år 1993 blivit en allt viktigare del av registerverksamheten. Statistikuppgifterna används vid den nationella och regionala uppföljningen av missbildningar samt vid bl.a. fosterscreening, fosterdiagnostik, planering av vård av missbildningar och forskning i missbildningar.

THL samlar data om missbildningar in och upprätthåller missbildningsregistret i enlighet med lagen om riksomfattande personregister för hälsovården (556/1989: 2 § och 3 §) och den förordning (774/1989 1 § och 8 §) som utfärdats med stöd av lagen samt lagen om Institutet för hälsa och välfärd (668/2008: 2 §).

Missbildningsregistrets statistikrapport innehåller uppgifter om antal och prevalens (10 000 per födda barn) årligen och per fem år när det gäller betydande missbildningar som konstaterats hos dödfödda eller levande födda barn i hela landet, efter specialansvarsområde för universitetssjukhus och sjukvårdsdistrikt. För hela landet ges uppgifter om antalet missbildningsfall bland perinatalt döda barn och barn som dött i spädbarnsåldern samt den procentuella andelen för dessa fall av alla barn som dött i samma åldrar. Dessutom presenteras statistikuppgifter om betydande missbildningar och medfödda avvikelser som konstaterats hos fostren vid inducerade selektiva aborter pga. fosterskada (selektiva aborter). Effekten av dessa aborter på missbildningsprevalensen i hela landet granskas också. I fråga om vissa missbildningar som följs upp internationellt presenteras årliga eller per fem år nationella antal och prevalenser, andel av selektiva aborter, dödligheten och andel av barn som överlevt ett år. Mer i detalj granskas neuralrörsdefekter, Downs syndrom och läpp- och gomspalt. Statistiken är från och med år 1993. Registeruppgifterna från och med denna tidpunkt är både täckande och tillförlitliga.

Statistikrapporten riktar sig till hälso- och sjukvårdspersonal inom reproduktionshälsa och missbildningar, förvaltningsmyndigheter, planerare och forskare samt övriga som intresserar sig för missbildningar och som behöver så aktuell information som möjligt om antalet missbildningar och deras prevalenser.

I statistikrapportens textdel presenteras de begrepp och definitioner som används i registret och i rapporten.

Metodbeskrivning för den statistiska forskningen

Missbildningsregistret får sina uppgifter om förekomsten av missbildningar från sjukhusen, av hälso- och sjukvårdspersonal och från cytogenetiska laboratorier. Missbildningsregistret får också uppgifter från födelse-, vårdanmälnings- (också öppenvården inom den specialiserade sjukvården), abort- och synskaderegistren vid THL samt från Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira) och Statistikcentralens dödsorsaksstatistik. Diagnoserna bekräftas ännu ytterligare vid de sjukhus som vårdat barnet eller fostret. Anmälan om missbildning görs så snart som möjligt efter att avvikelser konstaterats hos det nyfödda barnet eller hos fostret från selektiv eller spontan abort. Uppgifterna om missbildningar samlas huvudsakligen in under barnets första levnadsår för monitorering, men man får också kontinuerligt in uppgifter om senare konstaterade missbildningar i registret för statistik och forskning.

I statistikrapporten presenteras statistik över fall som uppfyller missbildningsregistrets kriterier, dvs. i Finland levande födda eller dödfödda barn eller foster från selektiv abort, hos vilka man konstaterat minst

en betydande medfödd eller fetal missbildning och vilkas mödrar bott i Finland under förlossningen eller selektiv abort och merparten av graviditeten.

I statistikrapporten presenteras endast uppgifter om betydande medfödda missbildningar som konstaterats hos missbildningsfallen. I missbildningsregistret definieras medfödda strukturella missbildningar, kromosomavvikelser och några andra medfödda anomalier som medfödd hypotyreos och teratom som betydande missbildningar. Som betydande missbildning betraktas inte ärftliga eller andra sjukdomar som inte är behäftade med medfödd missbildning, störningar i organens eller vävnadernas funktion, utvecklingsstörning, medfödda infektioner, mindre avvikelser i utseendet, normal variation eller andra mindre betydelsefulla avvikelser som finns upptecknade på missbildningsregistrets lista över missbildningar som utesluts. Detta följer i stort praxisen vid den internationella missbildningsorganisationen EUROCAT.

Uppgifterna tas från anmälningsblanketter och andra meddelanden och lagras i elektroniskt format i missbildningsregistret. Materialet kontrolleras regelbundet, fall läggs till och missbildningsuppgifterna kompletteras med uppgifter bl.a. från födelseregistret och oklara fall och diagnoser kontrolleras och bekräftas vid de sjukhus som vårdat barnet eller fostret.

Uppgifternas riktighet och exakthet

Uppgifterna är korrekta om uppgiftslämnarna har meddelat dem rätt. Registret kan få många anmälningar om samma barn eller foster. Uppgifterna i anmälningarna kompletteras de uppgifter som man fått tidigare och bekräftar missbildningsdiagnoserna. I oklara fall kontrolleras uppgifterna vid de sjukhus som vårdat barnet eller fostret. Registeruppgifterna jämförs också med uppgifter i födelse-, vårdanmälnings- (också öppenvården inom den specialiserade sjukvården), abort- och synskaderegistren vid THL samt med uppgifter från Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira) och med uppgifter i Statistikcentralens dödsorsaksstatistik. På detta sätt kompletteras uppgifterna om de enskilda fallen, sådana fall som saknas förs in i missbildningsregistret och diagnoserna bekräftas vid sjukhusen.

Datainnehållet i missbildningsregistret och insamlingsmetoden förnyades 1985, 1993 och 2005. Från och med 1993 kan statistikens täckning och kvalitet betraktas som mycket bra, även om egentliga täckningsutredningar eller säkerställning av data inte har gjorts efter förnyelsen av missbildningsregistret 1993. Prevalensen för missbildningsfall motsvarar den normala prevalens som beskrivs i litteraturen och rapporteras av internationella missbildningsregistren. Prevalensen för olika typer av missbildningar har motsvarat de resultat man fått i nationella och internationella undersökningar om missbildningar. År 2005 började man samla in uppgifter om missbildningar från statistiken över öppenvård inom den specialiserade sjukvården, vilket ytterligare förbättrat missbildningsregistrets totala täckning en aning.

Eftersom missbildningsregistret också samlar uppgifter från andra register och bekräftar diagnoser vid sjukhusen, är dess material komplett först två kalenderår efter barnets födelse eller efter selektiv abort. I detta skede offentliggörs den slutliga statistiken i statistikrapporten.

Eventuella fel som hittas i statistiken korrigeras. Missbildningsregistrets data kompletteras och korrigeras kontinuerligt enligt anmälningar, som insänts eller ombetts senare. Dessa förändringar uppdateras årligen i statistiken, där de syns som små förändringar i antal och prevalens för tidigare åren och speciellt angående den sista rapporterade statistikåret.

Uppgifternas aktualitet och rättighet i publikationerna

Missbildningsregistrets statistikrapport innehåller statistik som THL sammanställer en gång per år. I allmänhet utkommer statistiken i november-december. Den är fullständig från och med år 1993 med undantag för de två senaste kalenderåren. De preliminära uppgifterna är ett kalenderår gamla. Eftersom medfödda missbildningar diagnostiseras eller deras grundläggande orsak, t.ex. kromosomavvikelse,

kanske kan fastställas först senare i barndomen, kan antalen i den slutliga årsstatistiken variera lite under årens lopp. Det är emellertid fråga om enskilda fall.

Tillgång till uppgifterna och deras transparens/tydlighet

Statistikrapporten sänds till sjukhus och andra anmälare. Det offentliggörs på THL webbsida på adress <http://www.thl.fi/statistik/missbildningar>. I statistikrapporten presenteras de viktigaste resultaten och dessutom förklaras begreppen, definitionerna, symbolerna och metoderna. För att ge en bättre allmän uppfattning om situationen har man i några bilder använt längre tidsserier än i annan statistik i denna rapport. Tidsseriernas diagram har jämnats ut med hjälp av Microsoft Excel kalkylprogram för att beskriva den fortsatta uppkomsten av medfödda anomalier. Tre års glidande medeltal har också använts i diagram för tidserier för att minska tillfälliga variationer och för att förbättra tolkningen då det finns bara få fall. Mer information om antalet missbildningar och deras prevalens fås från missbildningsregistret.

Statistikens jämförbarhet

Statistikuppgifterna efter förnyelsen av missbildningsregistret år 1993 är inte direkt jämförbara med registrets tidigare statistikuppgifter, eftersom registeruppgifterna efter förnyelsen har en avsevärt bättre täckning och kvalitet än uppgifterna från åren 1963–1992. Utöver registrets datainsamlings- och registreringspraxis och sjukhusens anmälningsaktivitet har bl.a. definitionerna av missbildningar, klassifikationerna, kodningssätten, diagnostiken, vården och dödligheten förändrats under decennierna. Genom utvecklingen av fosterscreening och fosterdiagnostik har de selektiva aborter som utförs pga. fosterskada ökat. Effekten av detta syns särskilt i fråga om vissa svåra missbildningar. Registerförnyelsen år 1985 försvagade märkbar missbildningsregistrets täckning i slutet av 1980-talet. Dessutom påverkade ändringen av abortlagen år 1985 och revideringen av definitionen av dödfödd från och med 1.1.1987 jämförbarheten av missbildningsregistrets statistikuppgifter från olika år och årtionden. Registeruppgifterna för åren 1986–1992 kompletteras för närvarande med uppgifter om missbildningar från andra register. Ibruktageandet av statistiken över öppenvård inom den specialiserade sjukvården som uppgiftskälla förbättrade missbildningsregistrets totala täckning men det hade inget inflytande på täckningen av svåra missbildningar i registret.

De årliga statistikuppgifter som presenterats i statistikrapporten från och med år 1993 är sinsemellan jämförbara. Förändringen av datainsamlingsmetoden år 2005 försämrade inte jämförbarheten hos svåra missbildningar. Internationellt sett är statistikuppgifterna av mycket hög kvalitet och jämförbara. I några sjukvårdsdistrikt är anmälningsaktiviteten lite sämre än i genomsnitt. Till följd av detta är den totala täckningen för missbildningsfallen på dessa områden lite sämre än i resten av landet.

År 2013 övergick missbildningsregistret till användning av antalen födda barn enligt registret över födelser vid THL som nämnare i sina prevalenskalkyler i stället för uppgifter om antalen födda barn enligt Statistikcentralen. Registret över födelser samt missbildningsregistret samlar in uppgifter om alla barn som är födda i Finland, medan Statistikcentralen samlar in uppgifter om alla finska barn som är födda i Finland och utomlands men inte om utländska barn som är födda i Finland. Dessutom registrerar missbildningsregistret och registret över födelser alla dödsfall enligt födelseåret medan Statistikcentralen enligt dödsåret. Alla prevalenser och motsvarande siffror för missbildningar som presenteras i denna statistikrapport har uppdaterats från och med året 1987 efter antalen födda barn enligt uppgifter som givits år 2013 av registret över födelser. Statistik över dessa år är jämförbara sinsemellan, men kan dock en aning skilja sig från statistiken i rapporter från tidigare åren. Antalen födda barn enligt Statistikcentralen används ännu som nämnare i statistiska missbildningsrapporter före året 1987. <http://www.thl.fi/sv/web/thlfi-sv/statistik/statistik-efter-amne/sexuell-och-reproduktiv-halsa/foderskor-forlossningar-och-nyfodda/perinatalstatistik-foderskor-forlossningar-och-nyfodda>

Begreppen missbildningsfall och betydande missbildning, definitionerna och klassifikationerna av missbildningar samt registrets innehåll har varit desamma sedan år 1993.

Missbildningsregistret och registret över födelser skall harmonisera sina gemensamma variabler, deras definitioner och kodning från början av året 2015, vilket kommer att förbättra jämförbarheten av statistik av dessa register.

Tydlighet och enhetlighet/överensstämmelse

I statistikrapporten används etablerade internationella begrepp och klassifikationer. De stämmer i huvudsak överens med missbildningsuppgifterna i andra nationella register och material.

WHOs ICD-7, -8, -9 ja -10 -klassifikationer och koder, samt en utsträckning av ICD-9 sedan år 1993 (retrospektivt från och med år 1986) har använts i registret för klassifikation och kodning av missbildningar, <http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/documents/macdpcode0807.pdf>. Diagnoser är också i verbal form (på engelska).

De grundläggande definitioner (ICD-9 och -10) som används i registret är i princip också oförändrade. Jämför med Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja. THL Opas 17/2012). (<http://www.thl.fi/thl-client/pdfs/8ad82ff8-2685-4278-b1c3-687204a2248d>).

Missbildningsregistret följer i stort sätt praxisen vid den internationella missbildningsorganisationen EUROCAT när mindre missbildningar och vissa andra abnormaliteter samt sjukdomar utesluts från statistiska analyser. (<http://www.eurocat-network.eu>).

Definitionerna av vissa missbildningar som monitoreras internationellt, är eniga med motsvarande definitioner av den internationella missbildningsorganisationen ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research). (<http://www.icbdsr.org>).

ATC-klassifikation och -koder används för mediciner (Anatomic Therapeutic Chemical classification index / WHO). (<http://www.fimea.fi/laaketieto/atc>)

Indelningar av kommuner / Statistikcentralen används i regionala granskningar för varje publiceringsår eller föregående år. http://www.tilastokeskus.fi/meta/luokitukset/luokitustiedotteet_sv.html#191213

Quality Report of the OSF Publication Series / Congenital / foetal anomalies 22.2.2014

Relevance of statistical data

The Register of Congenital Malformations at the National Institute for Health and Welfare (THL) was established in 1963. The main purpose of the Register is to continuously monitor the prevalence and kind of congenital / foetal anomalies for an early identification of any new environmental factors (teratogens) that potentially cause foetal defects, and for the prevention of congenital / foetal anomalies by influencing these factors (monitoring / surveillance). Since 1993, the production of statistics for national and international purposes has become an increasingly important element of the Register's activities. Such statistical data are used for monitoring congenital / foetal anomalies nationally and regionally, for planning prenatal screening and diagnostics of foetal anomalies, as well as for treatment of congenital anomalies, and for conducting research on congenital / foetal anomalies.

THL collects data on congenital / foetal anomalies and maintains the Register of Congenital Malformations pursuant to the Act on Nationwide Health Care Registers (566/1989, Sections 2 and 3) and the subsequent Statute (774/1989, Sections 1 and 8) as well as on the Act on the National Institute for Health and Welfare (668/2008, Section 2).

The Statistical Report of the Register of Congenital Malformations contains information on the number and prevalence rates (per 10 000 births) for congenital anomalies detected in live births or in stillbirths, on an annual basis and in five-year periods, nationally, by areas of special responsibility of university hospitals and by hospital districts. The national-level data gives the numbers of cases with congenital anomalies among perinatal deaths and infant deaths, as well as the percentages of such cases of all infant deaths at the same age. In addition, the Report contains statistical data on major foetal malformations and other birth defects detected in selective terminations of pregnancy, and analyses the impact of such terminations on the national prevalence rates for births with congenital anomalies. The annual numbers, numbers in five-year periods and prevalence rates, proportions of terminations of pregnancy, mortalities and survival rates at the end of infancy for certain internationally monitored congenital / foetal anomalies are given at the national level, while a more detailed analysis is presented of neural tube defects, Down's syndrome and orofacial clefts, also regionally. The statistics begin from 1993, after which year the Register data have had an adequate coverage and reliability.

The Statistical Report aims to provide up-to-date information on the numbers and prevalence rates for congenital / foetal anomalies to health care professionals, administrators, planning officials and researchers working in the area of reproductive health and congenital / foetal anomalies, and any other people in need of such information.

The report text describes the concepts used in the Register of Congenital Malformations and in this report.

Description of methods used in statistical research

The Register of Congenital Malformations receives data on congenital / foetal anomalies from hospitals, health care professionals and cytogenetic laboratories. It also draws data from the Medical Birth Register, the Care Register for Health Care (including Information on Outpatient Services in Specialised Health Care), the Register on Induced Abortions, and the Register of Visual Impairment, all maintained by THL, as well as from the data provided by the National Supervisory Authority for Welfare and Health (Valvira), and from the Cause of Death Statistics, maintained by Statistics Finland. The diagnoses obtained from these data sources are confirmed by contacting the hospitals that have given treatment to the infant / foetus. Notification of congenital / foetal anomaly should be made as soon as possible after the detection of a congenital / foetal anomaly after birth or selective termination of pregnancy or spontaneous abortion.

Although the Register mainly collects data from the first year of the infant for monitoring, it also continuously collects data on subsequently detected congenital anomalies of the child for statistics and research.

The Statistical Report shows statistics on cases with congenital / foetal anomalies included into the Register of Congenital Malformations, i.e. live births, stillbirths or selective abortions in Finland when at least one major congenital / foetal anomaly has been detected and when the mother has been resident in Finland at the time of the delivery / selective abortion and also during most of the pregnancy.

The Statistical Report only gives information on major congenital / foetal anomalies as defined in the Register of Congenital Malformations, that is, structural anomalies, chromosomal defects and a few other congenital / foetal anomalies like congenital hypothyroidism and teratomas. Major congenital / foetal anomalies do not include hereditary diseases and other diseases not associated with congenital / foetal anomalies, dysfunction of organs or tissues, developmental disabilities, congenital infections, isolated minor dysmorphic features, normal variations and common minor congenital / foetal, isolated anomalies included in the exclusion list of the Register. This practice complies largely with that of the European Surveillance of Congenital Anomalies EUROCAT.

From the notification forms and other sources, the data are stored in the Malformation Register electronically. Data check-ups are made regularly, missing cases and case-specific data are added from the Medical Birth Register, for instance, and any unclear cases and diagnoses are checked and ascertained by contacting the treating hospitals.

Correctness and accuracy of data

The data are correct if they have been reported correctly. Several notifications to the Register may be concerned with the same infant or foetus, specifying previously received data and ascertaining diagnoses of congenital / foetal anomalies. In case of uncertainty, the hospitals concerned are contacted in order to check the data. The Register data are also compared with data from the Medical Birth Register, the Care Register for Health Care (including Information on Outpatient Services in Specialised Health Care), the Register on Induced Abortions and the Register of Visual Impairment, all maintained by THL, with data provided by the National Supervisory Authority for Welfare and Health (Valvira) as well as with data from the Cause of Death Statistics, maintained by Statistics Finland, whereby case-specific data are complemented, any missing cases with congenital / foetal anomalies are added to the Register, and diagnoses are confirmed by contacting hospitals concerned.

The data content and the data collection practice of the Register of Congenital Malformations were revised in 1985, 1993 and 2005. From 1993 onwards the data coverage and quality can be regarded as very good although there have been no coverage analyses or validation of the data since the 1993 revision. The prevalence rates for cases with congenital / foetal anomalies correspond to the normal prevalence rates described in the literature and reported internationally. The prevalence rates for different types of congenital / foetal anomalies have also been consistent with the findings of other national and international studies on congenital / foetal anomalies. Since 2005, data on congenital malformations have also been derived from the statistics on Information on Outpatient Services in Specialised Health Care, which has further improved the total coverage of the Malformation Register to some extent.

As the Register of Congenital Malformations also draws data from other registers and confirms the diagnoses, its data sets are not complete until after two calendar years from the birth or selective termination of pregnancy, whereby the final data are published in the Statistical Report.

Any errors identified in the statistics are corrected. The register data is continuously completed and corrected according to later notifications and any additional information that has been requested to the Malformation Register. The statistics are annually updated according to these changes, which are seen

as small changes in the numbers and prevalence for the previous years of statistics and especially for the last reported year of statistics.

Timeliness and promptness of published data

The Statistical Report of the Register of Congenital Malformations is compiled annually by THL. In general, it is published in November or December. From 1993 onwards, the statistics are complete, excluding the two previous calendar years before the publication of the Report only. As it is possible that congenital anomalies are not diagnosed or their principal cause, such as a chromosomal defect is not identified until at a later stage in the infant's life, the numbers in the final annual statistics may change slightly over the years – this, however, only concerns a few individual cases.

Accessibility and transparency/clarity of data

The Statistical Report is sent to hospitals and other units of health care submitting data to the Register, in addition to being published on the THL website at <http://www.thl.fi/statistics/congenitalmalformations>. The text material of the Report describes major findings and specifies concepts, definitions, symbols and methods. In order to give a better general idea of the situation longer time series have been used in some of the figures than elsewhere in the statistics of the Statistical Report. The graphs of the time series have been smoothed by the Microsoft Excel data analysis software in order to show the continuous formation of congenital / foetal anomalies. Three-year sliding average values are also used in order to diminish the random variation and in order to make the figures and curves more easy to interpret when there are only few cases. Further information on the numbers and prevalence rates for congenital / foetal anomalies is available from the Register.

Comparability of statistical data

The statistical data collected after the 1993 revision of the Register of Congenital Malformations are not directly comparable with the Register's earlier data, as the revision considerably improved the coverage and quality of the data compared with the data for 1963–1992. In addition to changes in the data collection and registration practice of the Register, and in the degree to which hospitals fulfil their notification obligations, there have been changes in the definitions, classifications, coding systems, diagnostics and treatment of congenital / foetal anomalies and related mortality rates over the decades. With the development of prenatal screening and diagnostics, selective terminations of pregnancy for severe foetal anomalies have increased. The impact of these developments has been seen particularly as regards certain severe congenital / foetal anomalies. In the late 1980s, the coverage of the Register was considerably reduced as a result of the 1985 revision of the Register. Moreover, the reform of the Act on Induced Abortion in 1985, and the redefinition of stillbirth from January 1st 1987 onwards affect the comparability of data entered in the Register in different years and decades. The 1986–1992 data of the Register are being complemented by congenital / foetal anomaly data drawn from other registers. The use of the Statistics on the Information of Outpatient Services in Specialised Health Care as data source for the Malformation Register in 2005 has improved the total coverage of the Register to some extent, but has not affected the coverage of severe malformations in the Register.

Beginning from 1993, the annual statistical data presented in the Statistical Report are mutually comparable; the modification of the data collection practice in 2005 does not reduce the comparability of data on severe malformations. Internationally, the statistics are of high quality and comparable. In some hospital districts, the degree of meeting the notification requirements is lower than usual, as a result of which the total coverage of cases with congenital / foetal anomalies may be somewhat lower within these districts than elsewhere in the country.

In 2013, the Malformation Register started to use the numbers of births from the Medical Birth Register, THL, as denominators in prevalence calculations etc. instead of the numbers of births from Statistics Finland. The Medical Birth Register and the Malformation Register both collect data on all births taken place in Finland, whereas Statistics Finland collects data on births of Finnish citizens that have taken place in Finland and abroad, but not on births of foreigners in Finland. In addition, the Malformation Register and the Medical Birth Register record deaths according to year of birth whereas Statistics Finland records deaths according to year of death. All prevalence rates and corresponding figures are updated from 1987 onwards according to the data reported by the Medical Birth Register in 2013 and thus the statistics of these years are mutually comparable from this Statistical Report 2014 onwards, but may slightly differ from statistics of the reports of the previous years. The numbers of births of Statistics Finland are still used as denominators in the statistics of congenital anomalies of the years before 1987. <http://www.thl.fi/en/web/thlfi-en/statistics/statistics-by-topic/sexual-and-reproductive-health/parturients-deliveries-and-births/perinatal-statistics-parturients-delivers-and-newborns>.

The concept of cases with congenital / foetal anomalies (births, selective terminations of pregnancy or spontaneous abortions involving congenital / foetal anomalies), and that of major congenital / foetal anomalies, as well as the definitions and classifications of major congenital / foetal anomalies, and the data content of the Register have remained unchanged since 1993.

The common variables used by the Malformation Register and the Medical Birth Register, their definitions and coding will be harmonised from the beginning of 2015 onwards. This will improve the comparability of the statistics of these registers.

Clarity and consistency

The Statistical Report uses established international concepts and classifications. They are mostly consistent with other national registers and databases that contain data on congenital / foetal anomalies.

The ICD-7, -8, -9 and -10 -versions of the International Classification of Diseases / WHO and at present, since 1993, an extension of the ICD-9 (retrospectively from 1986 onwards) have been used in the Register for classifying and coding of the congenital / foetal anomalies. <http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/documents/macdpcode0807.pdf>. The diagnoses are also given in verbal text, in English.

The basic definitions for reproduction used (ICD-9 and -10 / WHO) have principally remained the same. (see: Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja. THL Opas 17/2012). (<http://www.thl.fi/thl-client/pdfs/8ad82ff8-2685-4278-b1c3-687204a2248d>)

The exclusion system, used by the Malformation Register, of minor anomalies and a few other abnormalities and diseases from statistical analyses complies largely with that of the European Surveillance of Congenital Anomalies / EUROCAT. (<http://www.eurocat-network.eu>)

The definitions of certain congenital / foetal anomalies monitored internationally are according to the definitions of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research / ICBDSR. (<http://www.icbdsr.org>)

The ATC-codes (Anatomic Therapeutic Chemical classification index / WHO) are used for medicines. (<http://www.fimea.fi/laaketieto/atc>)

The Classification of Municipalities of Statistics Finland for each year of publication of the report or of the year before is used in regional statistical analyses. (<http://www.tilastokeskus.fi/meta/luokitukset/luokitustiedotteet.html>)