

## Synnyttäiset epämuodostumat 2015

### Päälöydökset

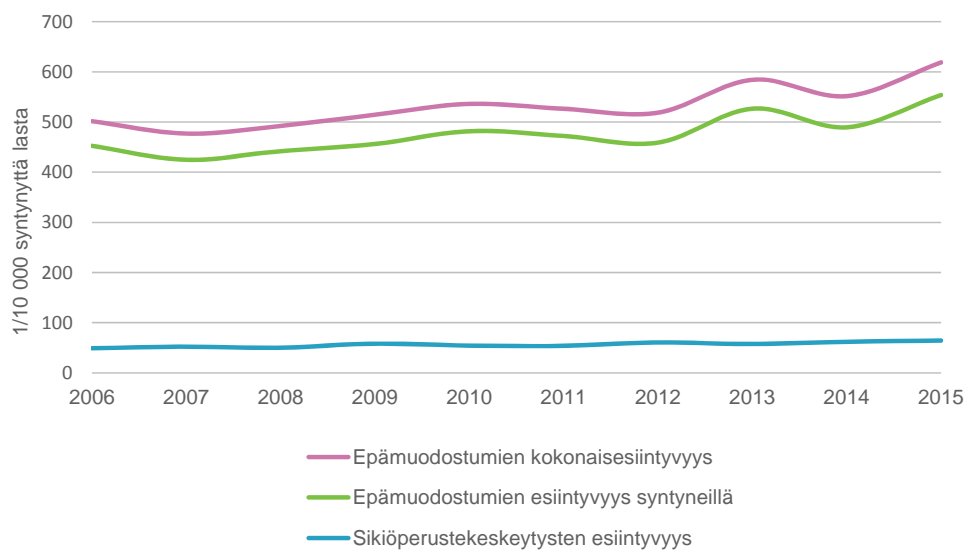
- Epämuodostumia todettiin 5,5 prosentilla vuonna 2015 elävänä syntyneistä lapsista.
- Kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista yhteensä 25 prosentilla todettiin epämuodostumia.
- Vuonna 2015 keskeytettiin 360 raskautta sikiön epämuodostumien takia.

### Epämuodostumien esiintyvyydessä ei merkittäviä muutoksia

Suomessa todettiin vuonna 2015 merkittäviä epämuodostumia yhteensä 3 091 syntyneellä lapsella. Elävänä syntyneistä lapsista epämuodostumia diagnosoitiin 5,5 prosentilla ja kuolleena syntyneistä lapsista 13,5 prosentilla. Kuolleena syntyneistä ja ensimmäisen elinvuoden aikana kuolleista lapsista yhteensä 25 prosentilla todettiin epämuodostumia.

Epämuodostumatapausten kokonaisesiintyvyys (syntyneillä lapsilla ja sikiöperustekeskeytyksissä) vuonna 2015 oli 619/10 000 syntynyttä lasta. Vuosina 2006–2015 epämuodostumatapausten vuosittainen kokonaisesiintyvyys oli keskimäärin 532/10 000 syntynyttä lasta eli keskimäärin 3 148 epämuodostumatapausta vuodessa. Vuositason vaihtelut ovat pysyneet vähäisinä.

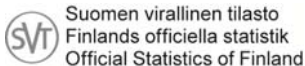
**Kuvio 1. Epämuodostumatapausten esiintyvyys (1/10 000 syntynyttä lasta) vuosina 2006–2015 (Kokonaisesiintyvyydessä syntyneet lapset ja sikiöperustekeskeytykset)**



**Sonja Kiuru-Kuhlefelt**  
sonja.kiuru-kuhlefelt@thl.fi



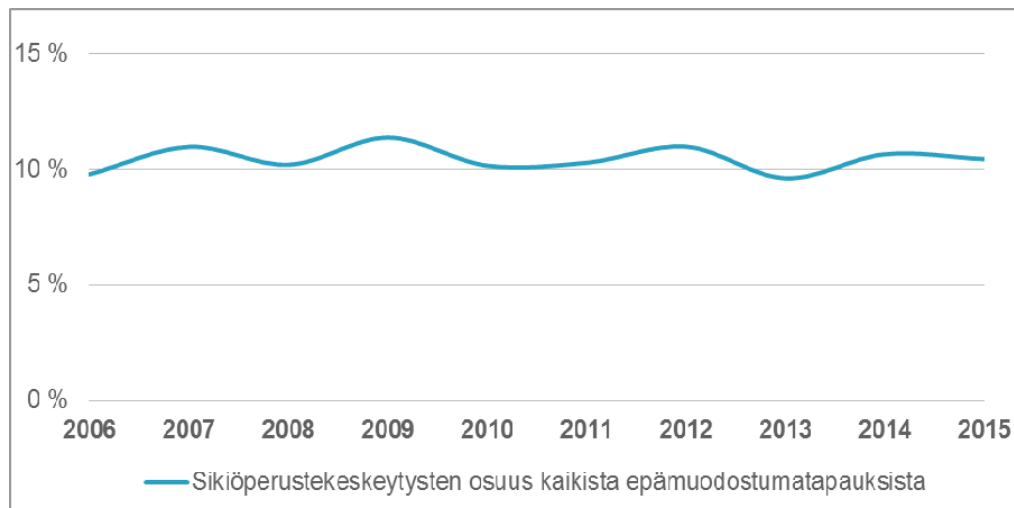
TERVEYDEN JA  
HYVINVOINNIN LAITOS



Suomen virallinen tilasto  
Finlands officiella statistik  
Official Statistics of Finland

Vuonna 2015 keskeytettiin 360 raskautta sikiön epämuodostumien vuoksi. Sikiöperustekeskeytysten esiintyvyys vuonna 2015 oli 65/10 000 syntynyttä lasta, kun se vuosina 2006–2015 oli keskimäärin 56/10 000 syntynyttä lasta vuodessa. Merkittävistä epämuodostumatapauksista noin kymmenesosa oli sikiöperustekeskeytyksiä vuonna 2015, eikä osuudessa ole juuri tapahtunut muutoksia vuosina 2006–2015 (Liitetaulukko 1, Kuvio 2).

**Kuvio 2. Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista epämuodostumatapauksista vuosina 2006–2015**

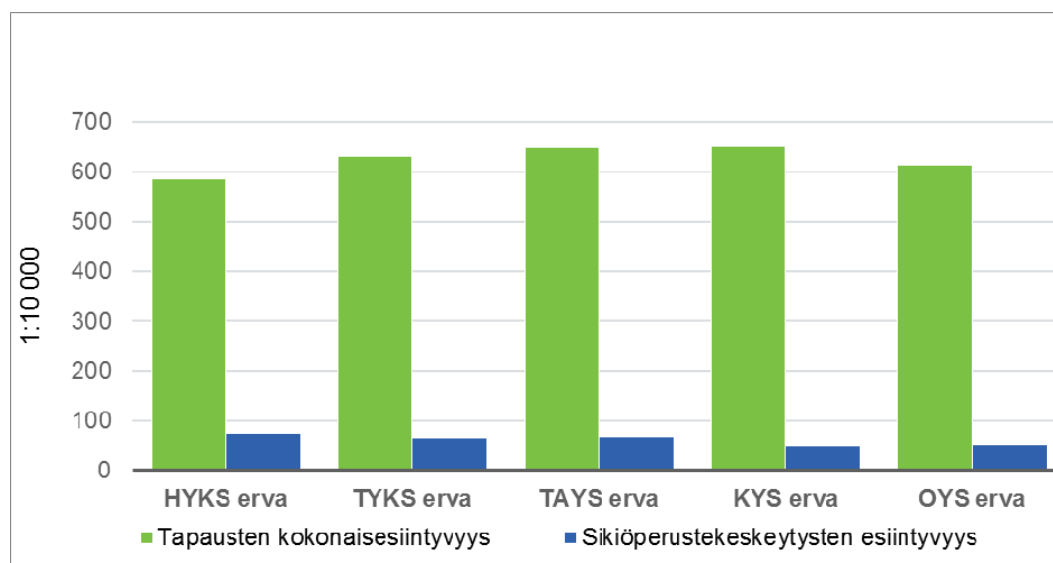


### Esiintyvyys alueellisesti

Yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueittain epämuodostumatapausten kokonaisesiintyvyys oli vuonna 2015 pienin HYKS-erityisvastuualueella (582/10 000 syntynyttä lasta) ja suurin TAYS-erityisvastuualueella (649/10 000 syntynyttä lasta).

Sikiöperustekeskeytysten osuus kaikista epämuodostumatapauksista oli suurin HYKS-erityisvastuualueella (12,5 %) ja pienin KYS-erityisvastuualueella (7,7 %) (Liitetaulukko 3, Kuvio 3).

**Kuvio 3. Epämuodostumatapausten esiintyvyys (1/10 000 syntynyttä lasta) vuonna 2015 yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueilla (Kokonaisesiintyvyydessä syntyneet lapset ja sikiöperustekeskeytykset)**



## Käsitteet ja määritelmät

**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.

### Esiintyvyys:

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

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

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

**Epämuodostumatapaus:** Suomen epämuodostumarekisteriin hyväksytty tapaus eli Suomessa elävänä tai kuolleena syntynyt lapsi tai keskeytetty sikiö, jolla on todettu ainakin yksi merkittävä synnynnäinen epämuodostuma.

**EUROCAT:** European Surveillance of Congenital Anomalies. Eurooppalainen epämuodostumajärjestö.

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

**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 syntynyttä kohti.

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

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

**Merkittävä epämuodostuma:** Lapsella tai sikiöllä todettu merkittävä synnynnäinen rakenteellinen poikkeavuus, kromosomipoikkeavuus, teratooma tai synnynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta. Merkittävänä epämuodostumana ei pidetä elinten ja kudosten toiminnan häiriöitä, kehitysvammaisuutta, synnynnäisiä infektioita, vähäisiä yksittäin esiintyviä ulkonäköön liittyviä rakennepoikkeavuuksia, normaalivariaatioita, epämuodostumarekisterin poissulkulistalla olevia tavalisia merkitykseltään vähäisempiä epämuodostumia eikä perinnöllisiä tai muita sairauksia, joihin ei liity synnynnäisiä epämuodostumia.

**Raskauden keskeyttäminen:** Toimenpiteillä käynnistetty raskauden päätyminen, joka ei ole synnytys ja johtaa yhden tai useamman sikiön ( $\geq 1$ ) 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 sikiöllä epäillään tai on todettu olevan 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.

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

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

**Lisätietoja:** Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja. Komulainen Jorma (toim.), THL Opas 7/2012.

<http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-245-511-6>

[www.thl.fi/tilastot/epamuodostumat](http://www.thl.fi/tilastot/epamuodostumat)

## Liitteet /Tabellbilagor / Appendix Tables

### **Liitetaulukko 1: Epämuodostumatapaukset 2006–2015**

Bilagetabell 1: Missbildningsfallen 2006–2015

*Appendix Table 1: Cases with congenital anomalies 2006–2015*

### **Liitetaulukko 2: Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat 2006–2015**

Bilagetabell 2: Missbildningar som monitoreras internationellt 2006–2015

*Appendix Table 2: Congenital anomalies monitored internationally 2006–2015*

### **Liitetaulukko 3: Epämuodostumatapaukset yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueittain 2006–2015 Manner-Suomessa**

Bilagetabell 3: Missbildningsfall enligt universitetsjukhusens specialansvarsområde 2006–2015 på Fastlandsfinland

*Appendix Table 3: Cases with congenital anomalies by areas of special responsibility of university hospitals 2006–2015 in continental Finland*

## Medfödda missbildningar 2015

### Centrala rön

- Missbildningar konstaterades hos 5,5 procent av alla levande födda barn.
- Missbildningar diagnostiserades hos 25 procent av dödfödda barn och barn som dött under spädbarnstiden.
- Under 2015 avbröts 360 graviditeter på grund av missbildningar hos fostret.

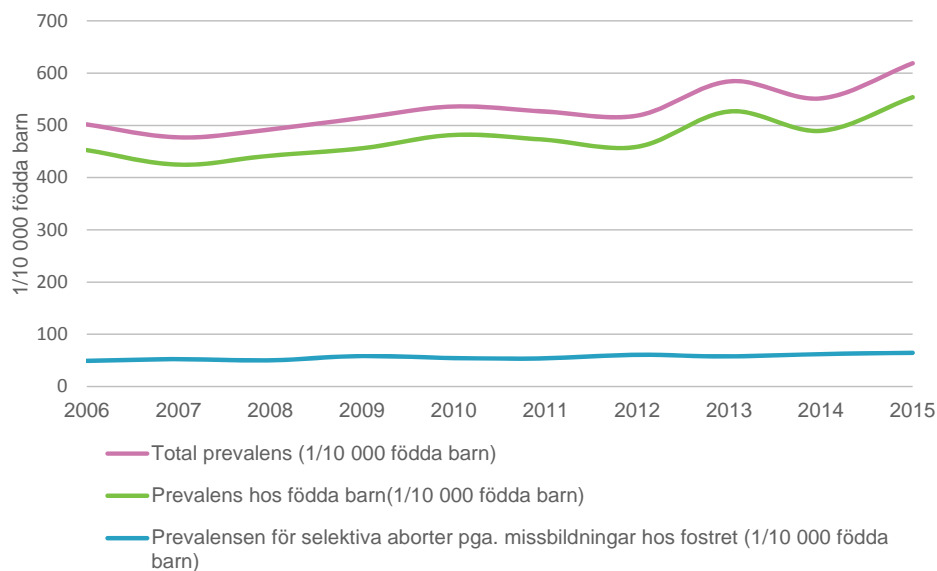
### Förekomsten av missbildningar håller en jämn nivå

I Finland konstaterades år 2015 betydande missbildningar hos sammanlagt 3 091 födda barn. Missbildningar diagnostiserades hos 5,5 procent av alla levande födda barn och hos 13,5 procent av alla dödfödda barn. Missbildningar konstaterades hos sammanlagt 25 procent av dödfödda barn och barn som dött under sitt första levnadsår.

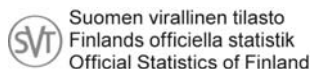
Den totala missbildningsprevalensen (födda barn och aborter pga. fosterskada) år 2015 var 619/10 000 födda barn. Åren 2006–2015 var den årliga totala missbildningsprevalensen i genomsnitt 532/10 000 födda barn dvs. i genomsnitt 3 148 missbildningsfall per år.

Under 2015 avbröts 360 graviditeter på grund av missbildningar hos fostret. År 2015 var prevalensen av aborter pga. fosterskada 65/10 000 födda barn, medan åren 2006–2015 var prevalensen i genomsnitt 56/10 000 födda barn per år. Av alla betydande missbildningar år 2015 var cirka en tiondedel selektiva aborter pga. fosterskada, och det har inte skett några betydande förändringar i andelen åren 2006–2015.

**Figur 1. Prevalensen av missbildningar (1/10 000 födda barn) åren 2006–2015 (Den totala prevalensen innefattar födda barn och selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret)**



Sonja Kiuru-Kuhlefelt  
fornamn.efternamn@thl.fi



## Begrepp och definitioner

**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 ( $\geq 1$ ) 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. Oavsett graviditetens längd och fostrets vikt är en inducerad abort som utförs med stöd av lagen om avbrytande av havandeskap inte förlossning.

**Betydande missbildning:** En betydande medfödd strukturell missbildning, en kromosomavvikelse, en teratom eller medfödd hypotyreoos hos ett missbildningsfall. Som betydande missbildningar betraktas inte 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 eller ärftliga eller andra sjukdomar som inte är behäftade med medfödda missbildningar,.

**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  $\geq 500$  g).

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

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

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

**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 skurits av.

**Missbildningsfall:** Ett fall som uppfyller kriterierna för Finlands missbildningsregister, dvs. ett i Finland levande fött eller dödfött barn eller ett foster från inducerad selektiv abort pga. fosterskada, hos vilket man konstaterat minst en betydande medfödd missbildning.

**Missfall (spontan abort):** Spontan 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).

### Prevalens:

**Missbildningsprevalens hos nyfödda:** Antalet missbildningar hos födda barn per 10 000 födda barn.

**Total missbildningsprevalens:** Antalet missbildningar hos födda barn och selektiva aborter utförda på grund av missbildningar hos fostret per 10 000 födda barn.

**Missbildningsprevalens för selektiva aborter utförda på grund av svåra missbildningar hos fostret:** Antalet missbildningsfall (selektiva aborter utförda på grund av svåra missbildningar hos fostret) per 10 000 födda 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.

**Ytterligare information:** Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja. Komulainen Jorma (red.), THL Opas 7/2012. <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-245-511-6>

## Congenital anomalies 2015

### Main findings

- Congenital anomalies were detected in 5.5 per cent of live born infants.
- Anomalies were diagnosed in 25 per cent stillbirths and infant deaths.
- In 2015, 360 pregnancies were terminated due to major congenital anomalies.

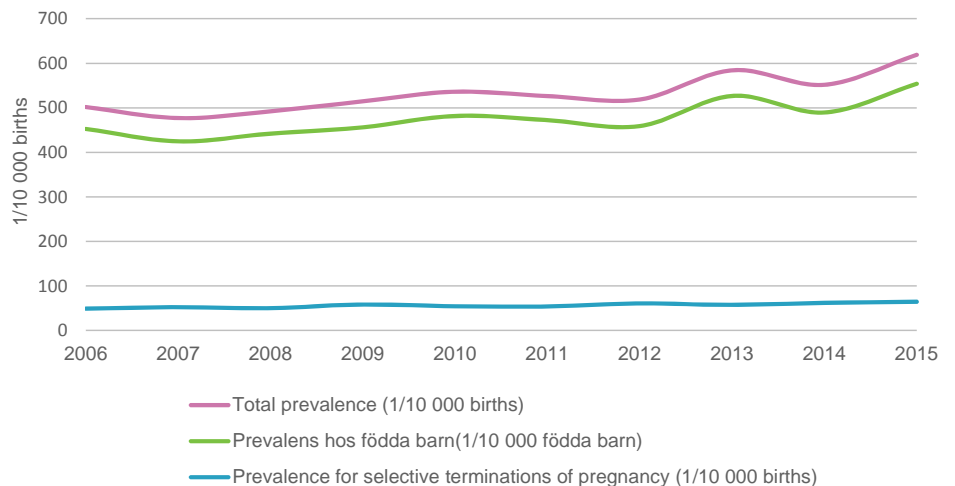
### Prevalence of anomalies has remained stable

In Finland, major congenital anomalies were found in a total of 3,091 stillborn and live born infants in 2015. Anomalies were diagnosed in 5.5 per cent of live born and 13.5 per cent of stillborn infants. Of infants who were stillborn or died during their first year of life, a total of 25 per cent were diagnosed with a congenital anomaly.

The total prevalence of anomaly cases (per births and terminations of pregnancy performed for fetal indications) was 619/10 000 births in 2015. In 2006–2015, the annual total prevalence of anomaly cases was on average 532/10 000 births, or an average of 3,148 cases a year.

In 2015, 360 pregnancies were terminated because of fetal anomalies. The prevalence of terminations of pregnancy for fetal indications was 65/10 000 births in 2015, whereas this figure was on average 56/10 000 births a year in 2006–2015. Of major congenital anomaly cases, approximately one out of ten were terminations of pregnancy for fetal indications in 2015, and this proportion has changed little in 2006–2015.

**Figure 1. Prevalence of cases with major congenital anomalies (1/10 000 births) in 2006–2015. (Births and selective terminations of pregnancy are included in the total prevalence)**



Sonja Kiuru-Kuhlefelt  
 firstname.lastname@thl.fi



Suomen virallinen tilasto  
 Finlands officiella statistik  
 Official Statistics of Finland

## Terms and definitions

**Birth:** A process resulting in a foetus or a child (one or more,  $\geq 1$ ) of at least 22+0 weeks of gestation ( $\geq 22+0$  gwk) or weighing at least 500 grams ( $\geq 500$  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.

**Case (birth, selective termination of pregnancy or spontaneous abortion) with major congenital/fetal 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/fetal anomaly.

**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.

**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 foetuses ( $\geq 1$ ) and in which there is no indication of intrauterine fetal 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 fetal 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 fetal disease or structural anomaly has been detected by a reliable prenatal diagnostic method.

**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.

**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.

**Major congenital/fetal anomaly:** A major congenital/fetal structural anomaly, chromosomal defect, teratoma or congenital hypothyroidism involved in a birth or a selective termination of pregnancy for severe major fetal anomalies. Major anomalies do not include 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, or hereditary diseases and other diseases not associated with congenital anomalies.

**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).

### Prevalence:

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

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

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

**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.)

**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  $\geq 500$  g).

More detailed information on the concepts and the definitions related to congenital anomalies is available in Finnish at: <http://www.thl.fi/thl-client/pdfs/8ad82ff8-2685-4278-b1c3-687204a2248d>



**Liitetaulukko 1: Epämuodostumatapaukset 2006–2015**

Bilagetabell 1: Missbildningsfallen 2006–2015

Appendix Table 1: Cases with congenital anomalies 2006–2015

<b>Epämuodostumatapausten lukumäärä – Antalet missbildningar – Number of cases with congenital anomalies</b>											
	<b>Syntymävuosi – Födelseår – Year of birth / Keskeytysvuosi – Abortår – Year of termination</b>										
	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2006–2015 keskiarvo
<b>Elävänä syntyneitä – Levande födda – Live births</b>	2 641	2 467	2 612	2 739	2 915	2 814	2 719	3 067	2 806	3 068	2 785
<b>Kuolleena syntyneitä – Dödfödda – Stillbirths</b>	32	36	32	34	42	32	26	16	24	23	30
<b>Sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset – Selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret – Selective terminations of pregnancy</b>	290	308	300	355	334	326	364	337	359	360	333
<b>Yhteensä – Totalt – Total</b>	2 963	2 811	2 944	3 128	3 291	3 172	3 109	3 420	3 189	3 451	3 148
<b>Epämuodostumatapausten esiintyvyys<sup>1</sup> - Prevalensen för missbildningsfallen<sup>1</sup> - Prevalence of cases with major congenital anomalies<sup>1</sup></b>											
	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2006–2015 keskiarvo
<b>Kokonaisesiintyvyys (syntyneet lapset ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset, 1/10 000 syntynyttä lasta)- Total prevalens (födda barn och selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret, 1/10 000 födda barn) - Total prevalence (births and selective terminations of pregnancy due to major congenital anomalies 1/10 000 births)</b>	502	477	492	515	536	526	519	584	552	619	532
<b>Esiintyvyys syntyneillä (1/10 000 syntynyttä lasta)- Prevalens hos födda barn (1/10 000 födda barn) - Birth prevalence (1/10 000 births)</b>	453	425	442	456	482	472	459	527	490	554	476
<b>Sikiön epämuodostuman perusteella tehtyjen raskaudenkeskeytyksien esiintyvyys (1/10 000 syntynyttä lasta) – Prevalensen för selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret (1/10 000 födda barn) – Prevalence of selective terminations of pregnancy (1/10 000 births)</b>	49	52	50	58	54	54	61	58	62	65	56
<b>Kuolleisuus – Dödlighet – Mortality</b>											
	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2006–2015 keskiarvo
<b>Imeväisiässä kuolleita – Döda spädbarn – Infant deaths</b>	75	66	64	67	54	62	62	39	54	43	59
<b>Osuus kaikista kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista (%)<sup>1</sup> – Andel av alla dödfödda och döda spädbarn (%)<sup>1</sup> – Proportion of all stillbirths and infant deaths (%)<sup>1</sup></b>	30	28	27	27	31	31	29	22	27	25	28

<sup>1</sup> Kaikkien kuolleena syntyneiden ja imeväisiässä kuolleiden määrät syntyneiden lasten rekisterin / THL mukaan.

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

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

**Liitetaulukko 2: Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat 2006–2015**

Bilagetablett 2: Missbildningar som monitoreras internationellt 2006–2015

Appendix Table 2: Congenital anomalies monitored internationally 2006–2015

**Kokonaisesiintyvyyt (syntyneet lapset ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset, 1/10 000 syntynyttä lasta)**

Total prevalens (födda barn och selektiva aborter utförda på grund av missbildningar hos fostret, 1/10 000 födda barn)

Total prevalence (births and selective terminations of pregnancy due to major congenital anomalies 1/10 000 births)

	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2006–2015 keskiarvo
<b>Hermoston epämuodostumat</b> - Nervsystemet - Nervous system	30,5	35,0	29,9	35,5	26,9	36,3	37,6	35,5	35,8	38,2	34,1
<b>Anenkefalia (aivottomuus)</b> - Anencefali - Anencephaly	2,0	2,5	3,7	3,3	2,4	3,5	4,7	3,2	4,0	4,3	3,4
<b>Spina bifida (selkäränkahalkio)</b> - Spina bifida - <i>Spina bifida</i>	3,9	4,9	4,5	4,9	3,6	4,1	3,8	2,4	3,8	4,7	4,1
<b>Silmäepämuodostumat</b> - Ögonanomalier - <i>Eye malformations</i>	36,6	29,4	39,5	37,0	41,7	38,3	33,1	34,0	39,1	31,7	36,0
<b>Sydänpämuodostumat</b> - Hjärtanomalier - Heart defects	303,6	299,8	286,3	357,0	392,4	365,1	323,6	328,7	299,3	300,2	325,6
<b>Suurten suonten transpositio</b> - Transposition av de stora kärlen - <i>Transposition of great vessels (TGA)</i>	4,4	3,2	4,7	4,4	4,2	3,8	3,0	3,9	2,8	2,3	3,7
<b>Fallot'n tetralogia</b> - Fallots tetralogi - <i>Tetralogy of Fallot (TOF)</i>	4,1	4,6	2,8	3,6	3,6	2,7	3,3	3,6	3,6	2,9	3,5
<b>Vajakehittynyt sydämen vasen puolisk</b> - Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom - <i>Hypoplastic left heart syndrome (HLHS)</i>	3,2	2,7	2,5	7,1	4,7	4,5	3,2	3,1	4,7	4,1	4,0
<b>Aortan koarktaatio</b> - Koarkttation av aorta - <i>Coarctation of aorta</i>	9,0	9,3	8,4	9,7	12,2	11,9	9,5	8,7	11,6	9,1	10,0
<b>Hengityselinten epämuodostumat</b> - Anomalier av respirationsorgan - <i>Respiratory system anomalies</i>	5,1	5,3	7,5	7,6	7,0	8,0	7,5	7,3	6,9	7,2	6,9
<b>Huulisuulakihalkio</b> - Kluven läpp med eller utan kluven gom - <i>Cleft lip with or without cleft palate (CL/P)</i>	10,3	12,0	12,5	10,7	10,4	8,8	9,7	12,0	11,1	9,3	10,7
<b>Suulakihalkio</b> - Kluven gom - <i>Cleft palate (CP)</i>	15,7	14,1	15,2	17,4	16,3	14,4	13,7	14,2	13,5	14,3	14,9
<b>Ruuan sulatuselimistön epämuodostumat</b> - Anomalier av matspjälkningsorganen - <i>Digestive system anomalies</i>	44,2	36,1	31,3	35,9	40,4	41,3	33,1	37,6	32,4	30,0	36,2
<b>Ruokatorven umpeuma / ahtauma</b> - Atresi / stenosis av esofagus - <i>Oesophageal atresia / stenosis</i>	4,9	3,1	3,3	4,3	3,6	5,0	2,7	4,6	4,8	3,2	4,0
<b>Gastroskiisi (vatsahalkio)</b> - Gastroschisis - <i>Gastroschisis</i>	3,2	3,1	2,3	3,0	2,9	2,2	4,0	3,8	1,9	3,0	2,9
<b>Omfaloseele (napanuoratyrä)</b> - Omfalocoele - <i>Omphalocele</i>	7,5	5,4	6,2	4,9	6,7	7,5	6,2	5,3	4,7	5,2	6,0
<b>Molempien munuaisten puuttuminen / vajakehittyneisyys</b> - Njuragenesi / dysgenesi, dubbelsidig - <i>Renal agenesis / dysgenesis, bilateral</i>	1,4	0,8	1,3	1,5	1,3	1,0	1,3	1,2	1,2	2,3	1,3
<b>Raajapuutos</b> - Reduktionsmissbildning av extremitet - <i>Limb reduction defe</i>	11,2	12,0	9,2	11,2	11,6	13,4	11,2	10,4	11,2	7,5	10,9
<b>Palleatyrä</b> - Diafragmabräck - <i>Diaphragmatic hernia</i>	3,0	3,4	2,3	2,6	1,8	2,7	2,3	2,9	2,2	4,3	2,8
<b>Trisomia 21</b> - Trisomi 21 - <i>Trisomy 21</i>	30,8	30,4	30,9	31,6	27,7	28,4	25,6	27,5	27,9	27,8	28,9
<b>Trisomia 18</b> - Trisomi 18 - <i>Trisomy 18</i>	7,1	7,1	6,2	7,7	9,6	10,5	8,0	6,5	8,5	7,9	7,9
<b>Trisomia 13</b> - Trisomi 13 - <i>Trisomy 13</i>	3,2	4,2	1,7	3,8	3,1	2,8	3,0	3,2	1,7	2,5	2,9

**Epämuodostumatapausten lukumäärä (syntyneet lapset ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset)**

Antalet missbildningar (alla födda barn och selektiva aborter pga. missbildning hos fostret)

Number of cases with congenital anomalies (all births and selective terminations of pregnancy)

	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2006–2015 keskiarvo
<b>Hermoston epämuodostumat</b> - Nervsystemet - Nervous system	180	206	179	216	165	219	225	208	207	213	202
<b>Anenkefalia (aivottomuus)</b> - Anencefali - Anencephaly	12	15	22	20	15	21	28	19	23	24	20
<b>Spina bifida (selkäränkahalkio)</b> - Spina bifida - <i>Spina bifida</i>	23	29	27	30	22	25	23	14	22	26	24
<b>Silmäepämuodostumat</b> - Ögonanomalier - <i>Eye malformations</i>	216	173	236	225	256	231	198	199	226	177	214
<b>Sydänpämuodostumat</b> - Hjärtanomalier - Heart defects	1793	1767	1712	2170	2408	2200	1937	1924	1730	1674	1932
<b>Suurten suonten transpositio</b> - Transposition av de stora kärlen - <i>Transposition of great vessels (TGA)</i>	24	27	17	22	22	16	20	21	21	16	21
<b>Fallot'n tetralogia</b> - Fallots tetralogi - <i>Tetralogy of Fallot (TOF)</i>	24	27	17	22	22	16	20	21	21	16	21
<b>Vajakehittynyt sydämen vasen puolisk</b> - Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom - <i>Hypoplastic left heart syndrome (HLHS)</i>	19	16	15	43	29	27	19	18	27	23	24
<b>Aortan koarktaatio</b> - Koarkttation av aorta - <i>Coarctation of aorta</i>	53	55	50	59	75	72	57	51	67	51	59
<b>Hengityselinten epämuodostumat</b> - Anomalier av respirationsorgan - <i>Respiratory system anomalies</i>	30	31	45	46	43	48	45	43	40	40	41
<b>Huulisuulakihalkio</b> - Kluven läpp med eller utan kluven gom - <i>Cleft lip with or without cleft palate (CL/P)</i>	61	71	75	65	64	53	58	70	64	52	63
<b>Suulakihalkio</b> - Kluven gom - <i>Cleft palate (CP)</i>	93	83	91	106	100	87	82	83	78	80	88
<b>Ruuan sulatuselimistön epämuodostumat</b> - Anomalier av matspjälkningsorganen - <i>Digestive system anomalies</i>	261	213	187	218	248	249	198	220	187	167	215
<b>Ruokatorven umpeuma / ahtauma</b> - Atresi / stenosis av esofagus - <i>Oesophageal atresia / stenosis</i>	29	18	20	26	22	30	16	27	28	18	23
<b>Gastroskiisi (vatsahalkio)</b> - Gastroschisis - <i>Gastroschisis</i>	19	18	14	18	18	13	24	22	11	17	17
<b>Omfaloseele (napanuoratyrä)</b> - Omfalocoele - <i>Omphalocele</i>	44	32	37	30	41	45	37	31	27	29	35
<b>Molempien munuaisten puuttuminen / vajakehittyneisyys</b> - Njuragenesi / dysgenesi, dubbelsidig - <i>Renal agenesis / dysgenesis, bilateral</i>	8	5	8	9	8	6	8	7	7	13	8
<b>Raajapuutos</b> - Reduktionsmissbildning av extremitet - <i>Limb reduction defe</i>	66	71	55	68	71	81	67	61	65	42	65
<b>Palleatyrä</b> - Diafragmabräck - <i>Diaphragmatic hernia</i>	18	20	14	16	11	16	14	17	13	24	16
<b>Trisomia 21</b> - Trisomi 21 - <i>Trisomy 21</i>	182	179	185	192	170	171	153	161	161	155	171
<b>Trisomia 18</b> - Trisomi 18 - <i>Trisomy 18</i>	42	42	37	47	59	63	48	38	49	44	47
<b>Trisomia 13</b> - Trisomi 13 - <i>Trisomy 13</i>	19	25	10	23	19	17	18	19	10	14	17

**Liitetaulukko 3: Epämuodostumatapaukset yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueittain 2006–2015 Manner-Suomessa**  
 Bilagetabell 3: Missbildningsfall enligt universitetssjukhusens specialansvarsområde 2006–2015 på Fastlandsfinland  
 Appendix Table 3: Cases with congenital anomalies by areas of special responsibility of university hospitals 2006–2015 in continental Finland

Erityisvastuualue<sup>1,2</sup> - Specialansvarsområde<sup>1,2</sup> - Area of special responsibility<sup>1,2</sup>

	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2006–2015 keskiarvo
<b>Kokonaisesiintyvyys (syntyneet lapset ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset, 1/10 000 syntynyttä lasta)</b>											
Total prevalens (födda barn och selektiva aborter utförda på grund av missbildningar hos fostret, 1/10 000 födda barn)											
Total prevalence (births and selective terminations of pregnancy due to congenital anomalies 1/10 000 births)											
HYKS -HUCS -HUCH	526	500	495	534	547	541	538	616	526	582	541
TYKS - ÅUCS - TUCH	522	484	543	513	525	514	489	581	608	631	541
TAYS - TAUS - TAUH	509	466	484	484	542	488	454	562	516	649	515
KYS - KUS - KUH	473	487	496	582	563	553	537	590	589	647	552
OYS - OYS - OUH	446	421	450	445	494	522	537	524	540	615	499
<b>Esiintyvyys syntyneillä (1/10 000 syntynyttä lasta) - Prevalens hos födda barn (1/10 000 födda barn) - Birth prevalence (1/10 000 births)</b>											
HYKS -HUCS -HUCH	464	437	431	470	487	478	475	552	458	509	476
TYKS - ÅUCS - TUCH	471	442	491	456	469	461	440	525	551	565	487
TAYS - TAUS - TAUH	460	408	434	431	488	444	404	494	471	580	461
KYS - KUS - KUH	446	438	458	517	514	505	477	551	522	597	503
OYS - OYS - OUH	411	386	424	398	452	471	486	485	499	563	458
<b>Sikiön epämuodostuman perusteella tehtyjen raskaudenkeskeytyksien esiintyvyys (1/10 000 syntynyttä lasta)</b>											
Prevalensen för selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret (1/10 000 födda barn)											
Prevalence for selective terminations of pregnancy (1/10 000 births)											
HYKS -HUCS -HUCH	62	63	64	64	60	63	62	64	68	73	64
TYKS - ÅUCS - TUCH	51	42	52	58	56	53	49	56	56	66	54
TAYS - TAUS - TAUH	49	57	49	53	54	45	51	67	45	68	54
KYS - KUS - KUH	27	50	37	65	50	48	59	39	66	50	49
OYS - OYS - OUH	36	35	26	47	42	51	51	39	41	52	42
<b>Epämuodostumatapausten lukumäärä (syntyneet lapset ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset)</b>											
Antalet missbildningar (alla födda barn och selektiva aborter pga. missbildning hos fostret)											
Number of cases with congenital anomalies (all births and selective terminations of pregnancy)											
HYKS -HUCS -HUCH	1 209	1 144	1 150	1 240	1 303	1 254	1 231	1 396	1 182	1 281	1 239
TYKS - ÅUCS - TUCH	462	425	483	473	495	466	440	515	539	538	484
TAYS - TAUS - TAUH	487	447	479	486	532	481	456	533	477	578	496
KYS - KUS - KUH	392	393	400	483	466	462	434	468	462	481	444
OYS - OYS - OUH	401	388	417	425	471	487	499	474	473	499	453
<b>Sikiöperustekeskeytysten osuus kaikista tapauksista, joilla epämuodostuma (%)</b>											
Andel av selektiva aborter av alla fall med missbildningen (%)											
Proportion of selective terminations of pregnancy out of all cases with an anomaly (%)											
HYKS -HUCS -HUCH	11,7	12,6	13,0	11,9	11,1	11,6	11,6	10,3	12,9	12,5	11,9
TYKS - ÅUCS - TUCH	9,7	8,7	9,5	11,2	10,7	10,3	10,0	9,7	9,3	10,4	10,0
TAYS - TAUS - TAUH	9,7	12,3	10,2	10,9	10,0	9,1	11,2	12,0	8,8	10,6	10,5
KYS - KUS - KUH	5,6	10,2	7,5	11,2	8,8	8,7	11,1	6,6	11,3	7,7	8,9
OYS - OYS - OUH	8,0	8,2	5,8	10,6	8,5	9,9	9,4	7,4	7,6	8,4	8,4

<sup>1</sup> Äidin asuinkunnan ja vuoden 2015 kuntajaon mukaan.

Enligt moderns boendekommun och kommuninledningen 2015.  
 By maternal municipality of residence and classification of municipalities 2015.

<sup>2</sup> Yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueet - Universitetssjukhusens specialansvarsområde - Areas of special responsibility of university hospitals:  
 HYKS =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

# Laatuseloste (SVT)

## Epämuodostumat

### Tilastotietojen relevanssi

Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) ylläpitämä 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. Tilastotietoja käytetään epämuodostumien valtakunnalliseen ja alueelliseen seurantaan ja mm. sikiöseulontojen, -diagnoosiin ja epämuodostumien hoidon suunnitteluun sekä epämuodostumien tutkimukseen.

Tietojenkeruu perustuu Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksesta annettuun lakiin (668/2008), jonka mukaan THL:n lakisääteinen tehtävä on mm. tutkia ja seurata väestö hyvinvointia ja terveyttä sekä tutkia, seurata, arvioida ja kehittää sekä ohjata sosiaali- ja terveydenhuollon toimintaa (2 §).

Epämuodostumarekisterin tilastoraportti sisältää tietoja merkittävien epämuodostumien lukumääristä ja esiintyvyyksistä (10 000 syntynyttä lasta kohden). Epämuodostumatapauksien lukumääriä ja esiintyvyyksiä tarkastellaan elävänä ja kuolleena syntyneillä lapsilla sekä sikiön epämuodostuman perusteella tehdyissä raskaudenkeskeytyksissä. Lisäksi esitetään epämuodostumatapausten osuudet kaikista kuolleena syntyneistä tai imeväisiässä kuolleista lapsista vuosittain. Eräiden kansainvälisesti seurattavien epämuodostumien tai epämuodostumaryhmien lukumäärät ja esiintyvyydet esitetään valtakunnallisesti.

Tilastoraportti on tarkoitettu lisäntymisterveyden 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 raportissa käytetyt käsitteet ja määritelmät.

### Menetelmäkuvaus

Epämuodostumarekisteri saa epämuodostumatietoja sairaaloista, terveydenhuollon ammattihenkilöiltä ja genetiikan laboratorioista. Epämuodostumarekisteri kerää epämuodostumatietoja myös THL:n syntyneiden lasten -, hoitoilmoitus- ja raskaudenkeskeyttämisrekistereistä, Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirastosta (Valvira) ja Tilastokeskuksen kuolemansyynäineistosta. Epämuodostumadiagnoosit varmistetaan tarvittaessa lasta/sikiötä/naista hoitaneista tai tutkineista terveydenhuollon yksiköistä. Epämuodostumailmoitus tehdään aina mahdollisimman pian poikkeavuuden havaitsemisen jälkeen. Epämuodostumatiedot kerätään pääsääntöisesti lapsen ensimmäisen ikävuoden ajalta, mutta rekisteri kerää tietoja myös myöhemmin todetuista epämuodostumista tilastoja ja tutkimusta varten.

Tilasto sisältää Suomessa elävänä tai kuolleena syntyneet lapset, joilla on todettu ainakin yksi merkittävä synnynnäinen epämuodostuma. Tilasto sisältää myös sikiön todetun tai epäillyn vamman tai sairauden perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset.

Tilastoraportissa esitetään tietoja vain todetuista merkittävistä synnynnäisistä epämuodostumista, joiksi epämuodostumarekisterin määritelmän mukaan katsotaan rakenteelliset poikkeavuudet, kromosomipoikkeavuudet ja eräät muut synnynnäiset poikkeavuudet, kuten synnynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta. Epämuodostumina ei raportoida elinten ja kudosten toiminnan häiriöitä, kehitysvammaisuutta, synnynnäisiä infektioita, vähäisiä yksittäin esiintyviä ulkonäköön liittyviä rakennepoikkeavuuksia, normaalivariaatioita, epämuodostumarekisterin poissulkulistalla olevia tavallisia, merkitykseltään vähäisempiä epämuodostumia eikä perinnöllisiä tai muita sairauksia, joihin ei liity synnynnäisiä epämuodostumia. Tämä noudattaa pääosin kansainvälisen epämuodostumajärjestön EUROCAT:n käytäntöä<sup>1</sup>. Koska raskaudenkeskeytysrekisteri tilastoi myös viimeksi mainittujen diagnoosityyppien perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset, voivat epämuodostumarekisterin ja raskaudenkeskeytysrekisterin sikiöperustekeskeytysluvut erota toisistaan.

Tiedot epämuodostumatapauksista saapuvat THL:ään pääosin paperimuodossa. Tiedot tallennetaan lomakkeilta ja muista ilmoituksista epämuodostumarekisterin tietokantaan. Aineiston tarkistusajaja tehdään säännöllisesti,

<sup>1</sup> [http://www.eurocat-network.eu/content/Section%203.2-%2027\\_Oct2016.pdf](http://www.eurocat-network.eu/content/Section%203.2-%2027_Oct2016.pdf)

puuttuvia tapauksia ja tapaustietoja täydennetään muista rekistereistä. Epäselvät tapaukset ja diagnoosit tarkistetaan lasta/sikiötä/naista hoitaneista sairaaloista.

### Tietojen oikeellisuus ja tarkkuus

Rekisterin tietojen oikeellisuus riippuu ilmoituksen tehneen yksikön kirjaamista tiedoista. Samasta lapsesta tai sikiöstä voi ajan kuluessa tulla rekisteriin useita ilmoituksia, jotka kaikki huomioidaan ja joiden perusteella täydennetään ja tarkennetaan rekisterin aikaisempia tietoja. Rekisterin tietoja myös vertaillaan muihin rekistereihin ja tietolähteisiin.

Epämuodostumarekisterin tietosisältöä ja tietojen keräystapaa on uusittu vuosina 1985, 1993 ja 2005. Vuodesta 1993 alkaen tilastojen kattavuutta ja laatua voidaan pitää varsin hyvinä, 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<sup>2</sup>. Eri epämuodostumatyyppien esiintyvyydet ovat vastanneet muissa kansallisissa ja kansainvälisissä tutkimuksissa saatuja tuloksia. Vuonna 2005 ryhdyttiin keräämään epämuodostumatietoja myös hoitoilmoitusrekisteristä, mikä edelleen paransi epämuodostumarekisterin kokonaiskattavuutta.

Epämuodostumarekisteri kerää tietoja myös muista rekistereistä ja varmentaa tarvittaessa aiempia diagnooseja noin 1–2 vuoden ajan ensimmäisen ilmoituksen saapumisesta, joten rekisterin aineisto täydentyy lopullisesti vasta noin kaksi vuotta lapsen syntymän tai raskaudenkeskeytyksen jälkeen. 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. Koska synnynnäisiä epämuodostumia diagnosoidaan tai niiden perussy, esimerkiksi kromosomipoikkeavuus, saattaa selvitä vasta myöhemmin lapsuudessa, korjataan tietoja taannehtivasti, ja julkaistujen vuositilastojen lukumäärissä tapahtuu vähäisiä muutoksia.

### Tietojen saatavuus ja läpinäkyvyys/selkeys

Tilastoraportti julkaistaan THL:n verkkosivuilla osoitteessa <http://www.thl.fi/tilastot/epamuodostumat>. Rekisterin tietoja toimitetaan sekä kansallisiin että kansainvälisiin tilastoihin (EUROCAT ja ICBDSR).

### Tilastojen vertailukelpoisuus

Vuosikymmenien aikana rekisterin tiedonkeruussa ja aineistojen käsittelyssä sekä sairaaloiden ilmoittamisaktiivisuudessa on tapahtunut muutoksia, jotka heijastuvat rekisterin kattavuuteen. Sikiön poikkeavuuksien seulontojen ja sikiödiagnostiikan kehittymisen myötä sikiöperusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset ovat lisääntyneet, minkä vaikutus näkyy erityisesti vertailtaessa varhaisimpien vuosikymmenien lukuja 1990-luvun jälkeisiin. Raskauden keskeyttämistä koskevan lain muutos vuonna 1985 ja kuolleena syntyneen määritelmän muuttuminen 1.1.1987 alkaen vaikuttavat epämuodostumarekisterin eri vuosien ja vuosikymmenien tilastotietojen vertailukelpoisuuteen. Terveystieteiden tutkimuskeskuksen (Hilmo) käyttöönotto epämuodostumarekisterin tietolähteenä on parantanut rekisterin kokonaiskattavuutta vuodesta 2005 lähtien. Kansainvälisesti tilastot ovat varsin hyvää tasoa ja vertailukelpoisia.

Epämuodostumarekisteri siirtyi vuonna 2013 käyttämään esiintyvyysselvityksissä peruslukuina THL:n syntyneiden lasten rekisteristä saatavia syntyneiden lasten lukumääriä Tilastokeskuksen lukumäärätietojen sijasta (<http://www.thl.fi/tilastot/synnyttajat>). 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.

Epämuodostumatapauksien ja merkittävien epämuodostumien käsitteet, epämuodostumien määritelmät ja luokittelut sekä rekisterin sisältö ovat pysyneet oleellisesti samankaltaisina koko raportissa käsiteltävän ajan.

<sup>2</sup> EUROCAT <http://www.eurocat-network.eu/AccessPrevalenceData/PrevalenceTables>

## Selkeys ja eheys/yhtenäisyys

Tilastoraportissa käytetään vakiintuneita kansainvälisiä käsitteitä ja luokituksia. Ne ovat pääosin yhteneväiset muiden kansallisten epämuodostumatietoja sisältävien rekistereiden ja aineistojen kanssa. Epämuodostumien luokitteluun ja koodaukseen rekisterissä on käytetty WHO:n ICD-7, -8, -9 ja -10 -tautiluokituksia sekä taannehtivasti vuodesta 1986 alkaen ICD-9:n laajennusta ([www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/documents/macdpcode0807.pdf](http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/documents/macdpcode0807.pdf)). Diagnoosit kirjataan myös sanallisessa muodossa (englanniksi). Käytetyt lisääntymisen perusmääritelmät ja käsitteet ovat periaatteessa pysyneet samoina (Opas 17, Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja, THL 2012 <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-245-511-6>). Epämuodostumarekisteri noudattaa pääosin kansainvälisen epämuodostumajärjestön EUROCAT:n käytäntöä poistaessaan pienet anomaliat ja eräät muut poikkeavuudet sekä 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/laakehaut\\_ja\\_luettelot/atc-luokitus](http://www.fimea.fi/laakehaut_ja_luettelot/atc-luokitus)). Alueellisissa tarkasteluissa käytetään naisen kotikuntaa ja kunkin julkaisuvuoden tai sitä edeltävän vuoden kuntaluokitusta/Tilastokeskus (<http://www.tilastokeskus.fi/meta/luokitukset/luokitustiedotteet.html>).

## Synnynnäiset epämuodostumat 2015 -tilastoraportin erityiskysymykset

Tilastoraportti koskee vuoden 2015 aikana syntyneitä lapsia tai sikiöperusteella keskeytettyjä raskauksia.

# Kvalitetsbeskrivning (FOS)

## Medfödda missbildningar

### Statistikuppgifternas relevans

Missbildningsregistret som upprätthålls av Institutet för hälsa och välfärd (THL) upprättades 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. Statistikuppgifterna används vid den nationella och regionala uppföljningen av missbildningar samt vid bl.a. planering av fosterscreening, fosterdiagnostik, vård av missbildningar och forskning i missbildningar.

THL samlar data om missbildningar in och upprätthåller missbildningsregistret i enlighet med lagen om Institutet för hälsa och välfärd (668/2008: 2 §).

Missbildningsregistrets statistikrapport innehåller uppgifter om antal och prevalens (per 10 000 födda barn) när det gäller betydande missbildningar som konstaterats i hela landet och efter specialansvarsområde för universitetssjukhus. Antalet missbildningsfall och deras prevalens granskas hos levande födda och dödfödda barn samt vid selektiva aborter som utförts pga. missbildningar hos fostret. Dessutom presenteras missbildningsfallens andel av alla dödfödda barn eller barn som dött i spädbarnsåldern årligen. I fråga om vissa missbildningar som följs upp internationellt presenteras nationella antal och prevalenser.

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 rapporten.

### Metodbeskrivning

Missbildningsregistret får sina uppgifter om förekomsten av missbildningar från sjukhusen, av hälso- och sjukvårdspersonal och från genetiska laboratorier. Missbildningsregistret får också uppgifter från födelse-, vårdanmälnings- och abortregistren vid THL samt från Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira) och Statistikcentralens dödsorsaksstatistik. Missbildningsdiagnoserna bekräftas vid behov av den enhet inom hälso- och sjukvården som vårdat eller undersökt barnet/fostret/kvinnan. Anmälan om missbildning görs så snart som möjligt efter att avvikelsen konstaterats hos det nyfödda barnet eller hos fostret från selektiv abort. Uppgifterna om missbildningar samlas huvudsakligen in under barnets första levnadsår, men man för också in uppgifter om senare konstaterade missbildningar i registret för statistik och forskning.

Statistiken omfattar i Finland levande födda eller dödfödda barn hos vilka man konstaterat minst en betydande medfödd missbildning. Statistiken omfattar även selektiva aborter som utförts på grund av konstaterad eller misstänkt skada eller sjukdom hos fostret.

I statistikrapporten presenteras endast uppgifter om betydande medfödda missbildningar som konstaterats. I missbildningsregistret definieras medfödda strukturella missbildningar, kromosomavvikelser och några andra medfödda anomalier som medfödd hypotyreos och teratom som betydande missbildningar. Som missbildningar rapporteras inte störningar i organens eller vävnadernas funktion, utvecklingsstörning, medfödda infektioner, mindre avvikelser i utseendet, normal variation, andra mindre betydelsefulla avvikelser som finns på missbildningsregistrets lista över missbildningar som utesluts eller ärftliga eller andra sjukdomar som inte är behäftade med medfödda missbildningar. Detta följer i stort praxisen vid den internationella missbildningsorganisationen EUROCAT. Eftersom abortregistret även för statistik över aborter som utförts på grund av de sistnämnda diagnostyperna skiljer sig missbildningsregistrets och abortregistrets siffror för abort på grund av fostret från varandra.

Uppgifter om missbildningsfall inkommer främst i pappersform till THL. Uppgifterna från anmälningsblanketter och andra meddelanden sparas i missbildningsregistrets databas. Materialet kontrolleras regelbundet, fall läggs till och uppgifterna kompletteras med uppgifter från andra register. Oklara fall och diagnoser kontrolleras vid de sjukhus som vårdat barnet eller fostret.

## Uppgifternas riktighet och exakthet

Registeruppgifternas riktighet är avhängig de uppgifter som den enhet som gjort anmälan har skrivit in. Med tiden kan flera anmälningar komma in i registret om samma barn eller foster. De beaktas alla och utifrån dem kompletteras och preciseras de tidigare uppgifterna i registret. Registeruppgifterna jämförs även med andra register och informationskällor.

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 även samla in uppgifter om missbildningar från vårdanmälningsregistret, vilket ytterligare förbättrat missbildningsregistrets totala täckning en aning.

Missbildningsregistret samlar även in uppgifter från andra register och verifierar vid behov tidigare diagnoser under cirka 1–2 år från att den första anmälan inkommit, så materialet i registret kompletteras slutgiltigt först cirka två år efter ett barns födelse eller efter en abort. Eventuella fel som hittas i statistiken korrigeras. Missbildningsregistrets data kompletteras och korrigeras kontinuerligt enligt anmälningar, som insänts eller begärts 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.

## De publicerade uppgifternas aktualitet och rättidighet

Missbildningsregistrets statistikrapport innehåller statistik som THL sammanställer en gång per år. Eftersom medfödda missbildningar diagnostiseras eller deras grundläggande orsak, t.ex. kromosomavvikelse, kanske kan fastställas först senare i barndomen, kan ändringar göras retroaktivt och små ändringar ske i antalen i den publicerade årsstatistiken.

## Tillgång till uppgifterna och deras transparens/tydlighet

Statistikrapporten sänds till sjukhus och andra anmälare. Det offentliggörs på THL webbsida <https://www.thl.fi/sv/web/thlfi-sv/statistik/statistik-efter-amne/sexuell-och-reproduktiv-halsa/medfodda-missbildningar>. Uppgifterna i registret lämnas till både nationell och internationell statistik (EUROCAT och ICBSR).

## Statistikens jämförbarhet

Under decennierna har det skett förändringar i insamlingen av uppgifter till registret och i hur materialet behandlas samt i sjukhusens anmälningsaktivitet, och det återspeglas i registrets omfattning. Genom utvecklingen av fosterscreening och fosterdiagnostik har de selektiva aborter som utförs pga. fosterskada ökat. Effekten av detta syns särskilt när man jämför siffrorna under de första decennierna med siffrorna efter 1990-talet. Ändringen av abortlagen år 1985 och revideringen av definitionen av dödfödd från och med den 1 januari 1987 påverkade jämförbarheten av missbildningsregistrets statistikuppgifter från olika år och årtionden. Införandet av vårdanmälningsregistret inom hälso- och sjukvården (Hilmo) som informationskälla för missbildningsregistret har förbättrat registrets totala täckning från och med 2005. Internationellt sett är statistikuppgifterna av mycket hög kvalitet och jämförbara.

År 2013 övergick missbildningsregistret till att använda antalen födda barn enligt registret över födelser vid THL som nämnare i sina prevalenskalkyler i stället för uppgifter om antalen födda barn enligt Statistikcentralen (<https://www.thl.fi/sv/web/thlfi-sv/statistik/statistik-efter-amne/sexuell-och-reproduktiv-halsa/foderskor-forlossningar-och-nyfodda>). 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.

Begreppen missbildningsfall och betydande missbildning, definitionerna och klassifikationerna av missbildningar samt registrets innehåll har väsentligen varit desamma under hela den period som behandlas i rapporten.

## 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. WHO:s klassifikationer ICD-7, -8, -9 och -10 samt



en utsträckning av ICD-9 retrospektivt sedan 1986 har använts i registret för klassifikation och kodning av missbildningar ([www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/documents/macdpcode0807.pdf](http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/documents/macdpcode0807.pdf)). Diagnoser registreras också i verbal form (på engelska). De grundläggande definitioner som används i registret är i princip också desamma (Opas 17, Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja, THL 2012 <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-245-511-6>). Missbildningsregistret följer i stort sett 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 följer motsvarande definitioner som den internationella missbildningsorganisationen ICBSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, <http://www.icbsr.org>). ATC-klassifikationen och -koderna (Anatomic Therapeutic Chemical classification index/WHO) ([http://www.fimea.fi/laakehaut\\_ ja\\_luettelot/atc-luokitus](http://www.fimea.fi/laakehaut_ ja_luettelot/atc-luokitus)) används för mediciner. Indelningar av kommuner/Statistikcentralen används i regionala granskningar för varje publiceringsår eller föregående år ([http://www.tilastokeskus.fi/meta/luokitukset/luokitustiedotteet\\_sv.html](http://www.tilastokeskus.fi/meta/luokitukset/luokitustiedotteet_sv.html)).

### **Specialfrågor i statistikrapporten över medfödda missbildningar 2015**

Statistikrapporten innehåller uppgifter om barn födda 2015 och aborter som gjordes 2015.

# Quality description (OSF)

## Congenital anomalies

### 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 types of congenital anomalies for an early identification of any new environmental factors (teratogens) that potentially cause fetal defects, and for the prevention of congenital anomalies by influencing these factors. Statistical data are used for monitoring congenital anomalies nationally and regionally, for planning prenatal screening and diagnostics of fetal anomalies, as well as for treatment of congenital anomalies, and for conducting research on congenital anomalies.

THL collects data on congenital anomalies and maintains the Register of Congenital Malformations pursuant to 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 detected congenital anomalies nationally and by areas of special responsibility of university hospitals. The Report contains the numbers of cases with congenital anomalies detected in live births, stillbirths and selective terminations of pregnancy. Additionally, the proportion of annual cases among infant deaths is reported. The annual numbers and prevalence rates for certain internationally monitored congenital anomalies are given at the national level.

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

The report text describes the concepts used in this report.

### Description of methods

The Register of Congenital Malformations receives data on congenital anomalies from hospitals, health care professionals and genetic laboratories. It also draws data from the Medical Birth Register, the Care Register for Health Care, the Register on Induced Abortions, all maintained by THL, and from the National Supervisory Authority for Welfare and Health (Valvira), as well as from the Cause of Death Statistics, maintained by Statistics Finland. When necessary, the diagnoses obtained from these data sources are confirmed by contacting the hospital or health care unit that have given treatment to the infant/fetus/woman. Notification of congenital anomaly should be made as soon as possible after the detection of a congenital anomaly after birth or selective termination of pregnancy. Although the Register mainly collects data from the first year of the infant, it also collects data on subsequently detected congenital anomalies of the child for statistics and research.

The Statistical Report includes statistics on live births and stillbirths in Finland when at least one major congenital anomaly has been detected. The report also includes statistics on selective terminations of pregnancy due to congenital anomalies.

The Statistical Report only gives information on major congenital anomalies as defined in the Register of Congenital Malformations, that is, structural anomalies, chromosomal defects and a few other congenital anomalies like congenital hypothyroidism and teratomas. Congenital anomalies do not include dysfunction of organs or tissues, developmental disabilities, congenital infections, isolated minor dysmorphic features, normal variations and common minor congenital, isolated anomalies included in the exclusion list of the Register, or hereditary diseases and other diseases not associated with congenital anomalies. This practice complies largely with that of the European Surveillance of Congenital Anomalies EUROCAT. As the Register on Induced Abortions includes cases for the latter types of diagnoses, the statistics for selective terminations of pregnancy are different in the statistical report on induced abortions and this report on congenital malformations.

Notifications of congenital anomalies are sent mainly in paper format. The data from the notification forms and other sources are stored in the electronic database for the Malformation Register. Data check-ups are made regularly,

missing cases and case-specific data are added from other registers and any unclear cases and diagnoses are checked by contacting the treating hospitals.

### **Correctness and accuracy of data**

Correctness of data depends on the quality of the data submitted by the data suppliers. Over time, the register may receive multiple notifications for the same infant or fetus. All notifications are included in the register and are used for supplementing and refining previously registered information on congenital malformations. The data in the Register of Congenital Malformations are compared with those in other registers and data sources.

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 anomalies correspond to the normal prevalence rates described in the literature and reported internationally. The prevalence rates for different types of congenital anomalies have also been consistent with the findings of other national and international studies on congenital anomalies. Since 2005, data on congenital malformations have also been derived from the Care Register for Health Care, maintained by THL, which has further improved the total coverage of the Malformation Register.

As the Register of Congenital Malformations also draws data from other registers and confirms the diagnoses, its data sets are not complete until about two calendar years from the birth or selective termination of pregnancy.

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. As it is possible that congenital anomalies are not diagnosed in the first year of life, or their principal cause, such as a chromosomal defect is identified later, the numbers in the published annual statistics may change slightly over the years.

### **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>. Statistical data is annually published in both national and international statistical publications (EUROCAT and ICBDSR).

### **Comparability of statistical data**

Over the decades there have been changes in the data collection and registration practice of the Register, and in the degree to which hospitals fulfil their notification obligations. With the development of prenatal screening and diagnostics, selective terminations of pregnancy for fetal anomalies have increased, the impact of which can be seen particularly when comparing statistics from the first decades to those published since the 1990s. 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 use of the Care Register for Health Care as data source for the Malformation Register in 2005 has improved the total coverage of the Register. Internationally, the statistics are of high quality and comparable.

In 2013, the Malformation Register started to use the numbers of births from the Medical Birth Register, THL (<http://www.thl.fi/en/statistics/parturients>), 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. 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. The concept of cases with congenital anomalies, and that of major congenital anomalies, as well as the definitions and classifications of major congenital anomalies, and the data content of the Register have remained for the most part similar during the years presented in the report.

## 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 anomalies.

For classifying and coding of the congenital anomalies in the register, the ICD-7, -8, -9 and -10 -versions of the International Classification of Diseases / WHO and, since 1993, an extension of the ICD-9 (retrospectively from 1986 onwards) have been used (<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 have principally remained the same. (see: Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja. THL Opas 17/2012, <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-245-511-6>). 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 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/laakehaut\\_ja\\_luettelot/atc-luokitus](http://www.fimea.fi/laakehaut_ja_luettelot/atc-luokitus)). 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 and is based on the woman's home municipality (<http://www.tilastokeskus.fi/meta/luokitukset/luokitustiedotteet.html>).

## Special issues concerning the 2015 statistics

The report contains information on children born in 2015 and abortions made in 2015.