

Sosiaali- ja terveystilastot

PL 220, 00531 Helsinki

Puh. (09) 3967 2376 Ritvanen Annukka

Fax. (09) 3967 2324

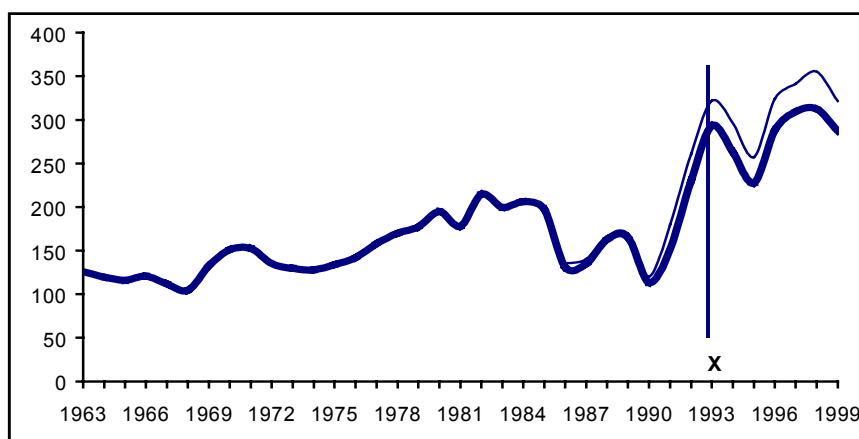
e-mail: etunimi.sukunimi@stakes.fi

**Epämuodostumat 1993 – 1998 ja ennakkotiedot 1999 -
tiedonantajapalaute 13/2001**

Stakesin epämuodostumarekisteriin on kerätty vuodesta 1963 lähtien tietoja syntyneillä lapsilla todetuista epämuodostumista. Rekisterin päätarkoituksena on pyrkiä epämuodostumien esiintyvyyden jatkuvalla nopealla seurannalla ehkäisemään talidomidin kaltaisten epämuodostumia aiheuttavien tekijöiden eli teratogeenien aiheuttamat onnettomuudet. Vuonna 1993 epämuodostumarekisterin toimintaa uudistettiin ja sairaaloiden parantuneen ilmoittamisen ja rekisterin oman aktiivisuuden seurauksena epämuodostumatapauksien esiintyvyys nousi jyrkästi 1990-luvun alussa, vaikka todellinen esiintyvyys ei muuttunutkaan. Epämuodostumarekisterin kehittämisprojektin tutkimusrekisteriin kerättiin lisäksi tiedot sikiövaurioperusteella tehdyissä keskeytyksissä sikiöillä todetuista epämuodostumista vuosilta 1986-2000.

Epämuodostumatapauksien esiintyvyys pysyi vuosina 1993-1999 varsin tasaisena (keskimäärin 282/10 000). Vuosittain 1 400-1 900 (keskimäärin 1 731) vastasyntyneellä lapsella todettiin merkittäviä epämuodostumia. Lasta kohden ilmoitettiin keskimäärin 2 epämuodostumaa. Sikiövaurioperusteella tehdyillä keskeytyksillä ei ollut kovin suurta vaikutusta epämuodostumien kokonaisesiintyvyyteen, joskin tämä vaikutus näyttää viime vuosina hieman kasvaneen. Vuosittain tehtiin hieman yli 200 raskaudenkeskeytystä sikiön epämuodostumien vuoksi.

Kuvio 1: Epämuodostumatapauksien kokonaisesiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1963-1999 (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä. Esitystapana on käytetty tasoitettuja käyriä. X = epämuodostumarekisterin uudistus vuonna 1993)

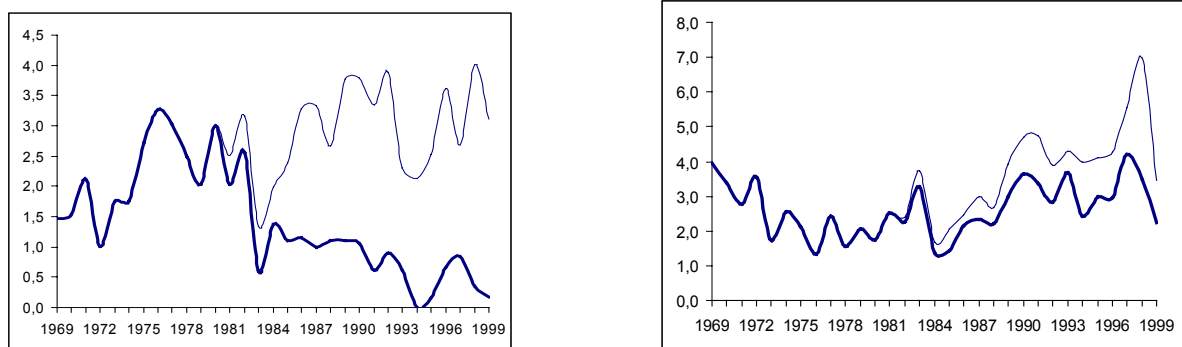


Epämuodostumatapauksien kokonaisesiintyvyydessä on vuosina 1993-1999 havaittavissa jonkin verran alueittaista vaihtelua (183/10 000 Länsi-Pohjan sairaanhoitopiirissä, 344/10 000 Etelä-Savon sairaanhoitopiirissä), mikä korostuu verrattaessa eri vuosien tietoja. Vaihtelun taustalla voivat olla sattuma, todelliset alueelliset epämuodostumien esiintyvyyserot ja paikalliset erot sikiötutkimus- ja keskeytyskäytännöissä, mutta todennäköisimmin sairaanhoitopiiri- ja sairaalakohtaiset erot ilmoittamisaktiivisuudessa.

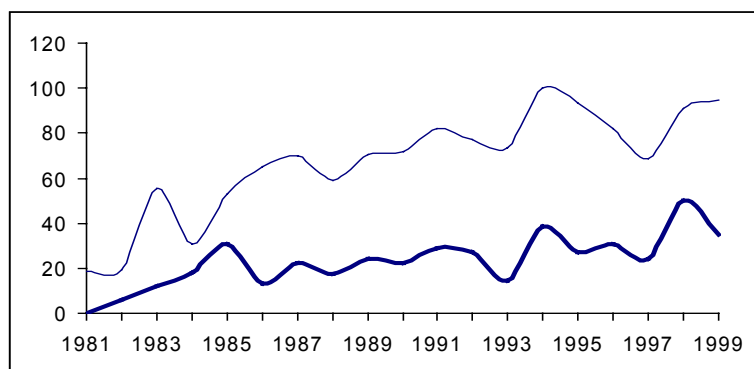
Epämuodostumia havaittiin 2,8 prosentilla elävänä syntyneistä lapsista ja 17,9 prosentilla kuolleena syntyneistä, 27,1 prosentilla perinataalisesti kuolleista ja 43,6 prosentilla imeväisiässä kuolleista lapsista. Kaikkiaan 30,8 prosentilla kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista lapsista oli epämuodostumia. Tilastokeskuksen kuolemansyytilastojen mukaan 1987-1998 epämuodostuneiden lasten kuolleisuusluvut laskivat kuten kaikilla muillakin lapsilla ja epämuodostumien merkitys kuolemansyynä pysyi suunnilleen samalla tasolla, keskimäärin 25 prosenttina (kuolleena syntyneet ja imeväiskuolleet).

Eri epämuodostumien esiintyvyydet pysyivät vuosina 1993-1999 melko tasaisina. Hermostoputken sulkeutumishäiriöiden (NTD) kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) oli 7,5/10 000, mikä on varsin matala muihin eurooppalaisiin väestöihin verrattuna. Sikiötutkimuksien ja sikiövaurioperusteisten raskaudenkeskeytysten vaikutus alkoi NTD:n kohdalla selvästi näkyä 1980-luvun alussa ja vuosina 1993-1999 anenkefalia (aivottomuus)-raskauksista keskeytettiin keskimäärin 86 % prosenttia ja spina bifida (selkärankahalkio)-raskauksista 32 %.

Kuvio 2: Anenkefalian ja spina bifidan esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1969-1999 (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä)
Anenkefalia (aivottomuus): *Spina bifida (selkärankahalkio):*

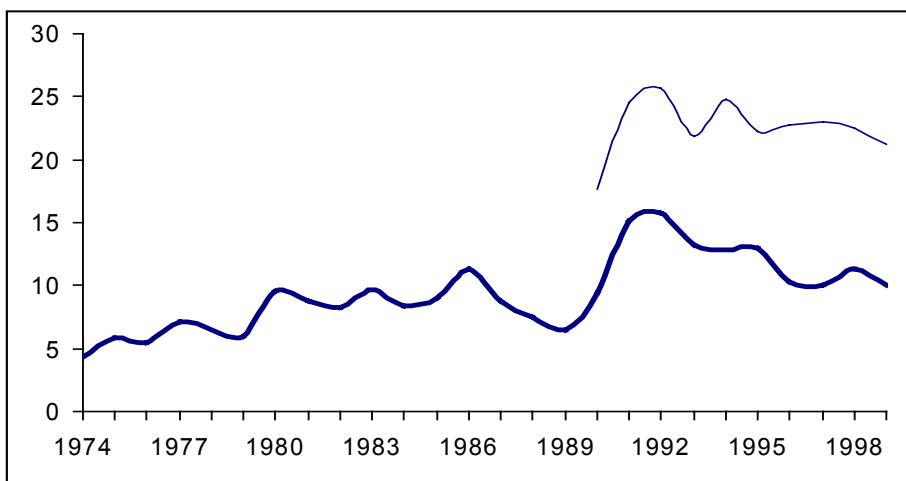


Kuvio 3: Keskeytysten osuus kaikista NTD (hermostoputken sulkeutumishäiriö)-raskauksista (%) vuosina 1981-1999 (Paksu viiva kuvaa spina bifidaa ja ohut anenkefaliaa)

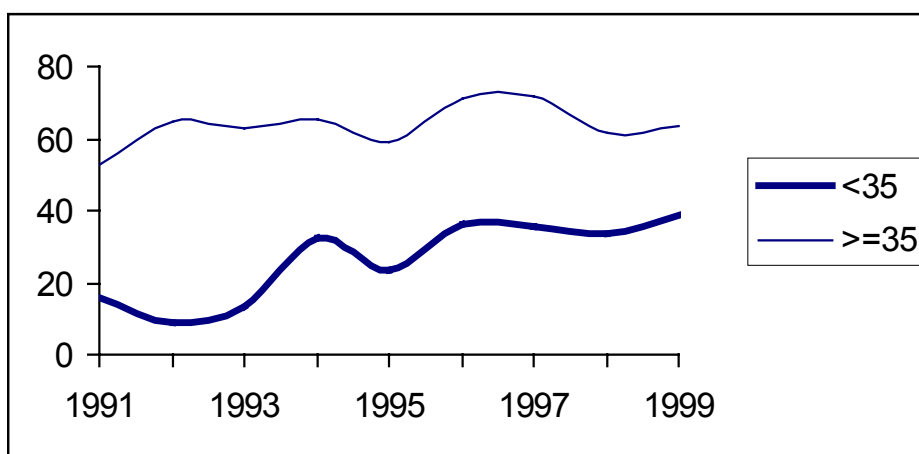


Downin oireyhtymän (21-trisomia) kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) pysyi vuosina 1993-1999 suhteellisen tasaisena (keskimäärin 22,7/10 000), mutta syntyneiden lasten Downin oireyhtymän esiintyvyys laski hieman (keskimäärin 11,6/10 000). Keskimäärin 63,5 % Downin oireyhtymää sairastavista lapsista syntyi alle 35-vuotiaille äideille, osuus kuitenkin pieneni 18,2 prosentin verran ollen 52,2 % vuonna 1999. Kaikista Down-raskauksista 46,5 % oli alle 35-vuotiailla naisilla. Syntyneistä Down-lapsista 5,2 % syntyi kuolleena, 5,9 % menehtyi imeväisiässä, joten syntyneistä Down-lapsista oli 83,9 % elossa ensimmäisen ikävuoden päättyessä. Vuosina 1993-1999 kaikista todetuista Down-raskauksista (syntyneet ja keskeytykset) keskeytettiin hieman alle puolet (48,8 %), alle 35-vuotiaiden naisten Down-raskauksista noin joka kolmas (30,1 %) ja yli 35-vuotiailla kaksi kolmesta (65,1 %).

Kuvio 4: Downin oireyhtymän esiintyvyys (1/10 000 vastasyntynyttä) vuosina 1974-1999 (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä)

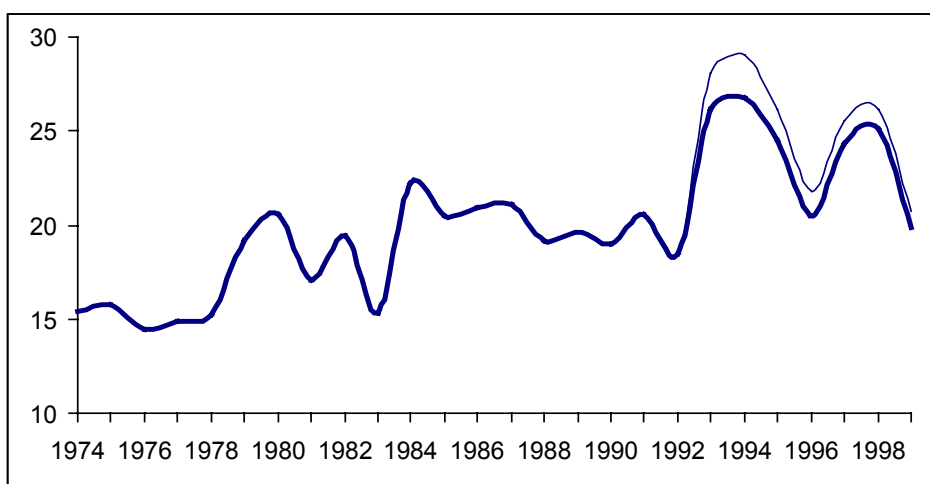


Kuvio 5: Keskeytysten osuus (%) kaikista Down-raskauksista äidin iän mukaan vuosina 1991-1999

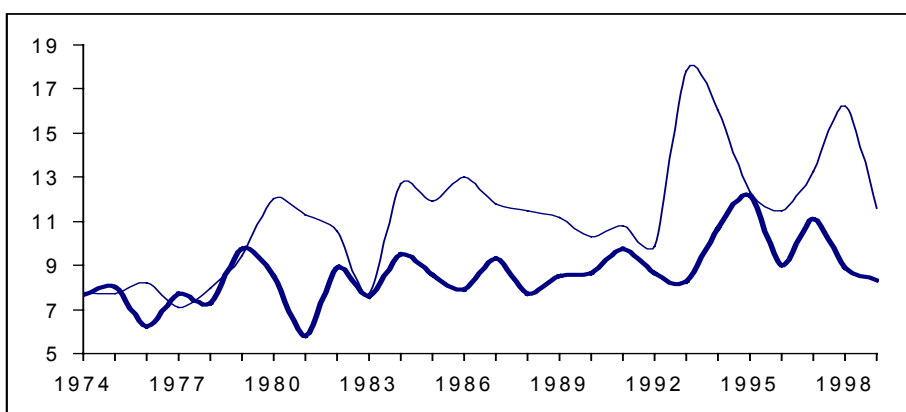


Halkioiden kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) on Suomessa selvästi korkeampi kuin muissa Euroopan maissa, 25,5/10 000 vuosina 1993-1999. Suulakihalkioiden (CP) kokonaisesiintyvyys oli poikkeavan korkea (14,7/10 000), huulisuulakihalkioiden (CLP) esiintyvyys taas oli samaa luokkaa kuin muuallakin (10,8/10 000). Viimeisten 50 vuoden aikana maassamme todettu halkioiden esiintyvyyden jatkuva kasvu oli edelleen havaittavissa, varsinkin suulakihalkioiden kohdalla. CP/CLP-suhde on yleensä 0,5, mutta Suomessa se oli 1,4. Lisäksi tämä halkiotyyppien poikkeava jakauma näkyi myös alueellisesti: suulakihalkioita oli paljon maamme itä- ja pohjoisosissa ja huulisuulakihalkioita taas etelä- ja länsiosissa. Keskeytysten vaikutus halkioiden esiintyvyyteen ei ollut kovin suuri.

Kuvio 6: Halkioiden esiintyvyys (1/10 000) vuosina 1974-1999 (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä)



Kuvio 7: Suulakihalkioiden ja huulisuulakihalkioiden esiintyvyys (syntyneet lapset, 1/10 000) vuosina 1974-1999 (Paksu viiva kuvaa huulisuulakihalkiota, ohut suulakihalkiota)



Taulukot:

Taulu 1: Epämuodostumatapaukset 1993-1999

Taulu 2: Epämuodostumatapaukset sairaanhoitopiireittäin 1993-1999

Taulu 3: Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat 1993-1999

Taulukoissa on tietoja vain elävänä ja kuolleena syntyneiden lasten epämuodostumista.

Lähteet:

Epämuodostumarekisterissä on tietoja elävänä ja kuolleena syntyneillä lapsilla alle vuoden iässä todetuista epämuodostumista vuodesta 1963 lähtien. Rekisterin tietosisältöä ja keräystapaa on uusittu vuosina 1985 ja 1993. Rekisteri saa epämuodostumatietoja sairaaloista, terveydenhuollon ammattihenkilöiltä ja sytogeneettisistä laboratorioista sekä Stakesin syntymä- ja hoitoilmoitusrekistereistä 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 ja ennaltaehkäistä epämuodostumia vaikuttamalla näihin tekijöihin. Rekisteri tuottaa tilastotietoa kansalliseen ja kansainväliseen käyttöön ja sen tietoja voidaan luvanvaraisesti käyttää myös tutkimukseen.

Stakesin epämuodostumarekisterin kehittämisprojektin tutkimusrekisterissä on tietoja sikiövauriooperusteella tehtyjen keskeytysten yhteydessä sikiöillä todetuista epämuodostumista ja muista synnynnäisistä poikkeavuuksista vuosilta 1986-2000. Tiedot saadaan Terveydenhuollon oikeusturvakeskuksesta (TEO), keskeytyssairaloista, sytogeneettisistä laboratorioista sekä Stakesin raskaudenkeskeytys- ja epämuodostumarekistereistä. Projektin päätarkoituksena on selvittää mahdollisuuksia ja tarvetta kerätä tietoja sikiöiden epämuodostumista sikiöindikaatiokeskeytysten yhteydessä sekä tuottaa tilastotietoa kansalliseen ja kansainväliseen käyttöön.

Käsitteet ja määritelmät:

Synnytys (syntynyt lapsi): Vähintään 22 raskausviikon ($\geq 22+0$ rvk) ikäisen tai vähintään 500 gramman (≥ 500 g) painoisen sikiön tai lapsen syntymiseen johtava tapahtuma. 22-23 raskausviikolla ($\leq 24+0$ rvk) Terveydenhuollon oikeusturvakeskuksen luvalla tehty raskauden keskeytys 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.

Perinataalikuolleisuus: Kuolleena syntyneiden ja ensimmäisen elinviikon aikana (< 7 vrk) kuolleiden lasten määrä tuhatta syntynyttä kohti.

Imeväiskuolleisuus: Vuotta nuorempana kuolleet tuhatta elävänä syntynyttä kohti.

Raskauden keskeytys: Ihmisen toimenpitein käynnistetty raskauden päätyminen, joka ei täytä synnytyksen määritelmää ja jossa sikiön ei tiedetä kuolleen kohtuun ennen keskeyttämistoimenpidettä. Raskaus voidaan keskeyttää Terveydenhuollon oikeusturvakeskuksen (TEO) luvalla kun raskaus on kestänyt alle 20 raskausviikkoa ($\leq 20+0$ rvk) ja kun epäillä tai on jo todettu että sikiöllä on sairaus tai ruumiinvika tai kun raskaus on kestänyt alle 24 raskausviikkoa ($\leq 24+0$ rvk) ja luotettavalla tutkimuksella on todettu vaikea sikiön sairaus tai ruumiinvika.

Epämuodostumatapaus: Suomen epämuodostumarekisteriin hyväksytty tapaus eli Suomessa elävänä tai kuolleenä syntynyt lapsi, jolla on todettu ainakin yksi merkittävä synnynnäinen epämuodostuma ja jonka äiti on asunut synnytyksen ja pääosin myös raskauden aikana Suomessa.

Epämuodostuma: Epämuodostumatapauksella todettu merkittävä synnynnäinen rakenteellinen poikkeavuus, kromosomipoikkeavuus 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 yksittäin esiintyviä ulkonäköön liittyviä rakennepoikkeavuuksia, normaalivariaatioita, eikä epämuodostumarekisterin poissulkulistalla olevia tavallisia merkitykseltään vähäisempiä epämuodostumia.

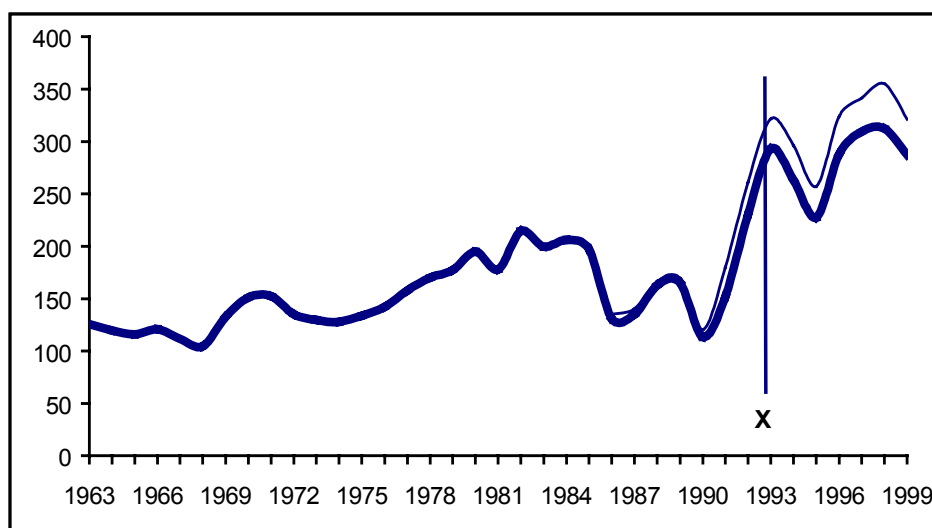
Epämuodostumatapauksien esiintyvyys: Epämuodostumatapauksien lukumäärä 10 000 vastasyntyntä kohti.

Missbildningar 1993- 1998 och preliminära uppgifter 1999 – uppgiftsgivarrespons 13/2001

Från och med år 1963 har uppgifter om missbildningar som under det första levnadsåret konstaterats hos levande födda och dödfödda barn samlats in i missbildningsregistret vid Stakes. Huvudsyftet med missbildningsregistret är att genom kontinuerlig och snabb övervakning av missbildningarnas förekomst försöka förebygga missbildningskatastrofer förorsakade av teratogener såsom talidomid. Registrets verksamhet förnyades år 1993 och som konsekvens av förbättrad rapportering vid sjukhus och högre aktivitet vid missbildningsregistret gick missbildningsprevalensen brant uppåt i början av 1990-talet, fast den verkliga frekvensen inte förändrade sig. Man har också samlat in uppgifter om missbildningar som under åren 1986-2000 konstaterats hos fostren vid inducerade selektiva aborter utförda p.g.a. fosterskada. Dessa uppgifter lagras i forskningsregisteret för ett projekt för utveckling av missbildningsregistret vid Stakes.

Missbildningsprevalensen var i stort sett oförändrad under åren 1993-1999 (i medeltal 282/10 000). Årligen konstaterades betydande missbildningar hos 1 400 - 1 900 (i medeltal 1 731) barn. I genomsnitt rapporterades 2 missbildningar per barn. Inducerade selektiva aborter hade inte någon större effekt på den totala missbildningsprevalensen, fastän effekten syntes ha ökat något under de sista åren. Litet över 200 graviditeter avbröts årligen på grund av missbildningar hos fostret.

Diagram 1: Den totala prevalensen för missbildningsfallen (1/10 000 nyfödda) åren 1993-1999 (Den tjocka linjen markerar nyfödda barn och den tunnare linjen nyfödda barn och inducerade selektiva aborter. Kurvorna är jämnade. X = registerreformen år 1993)



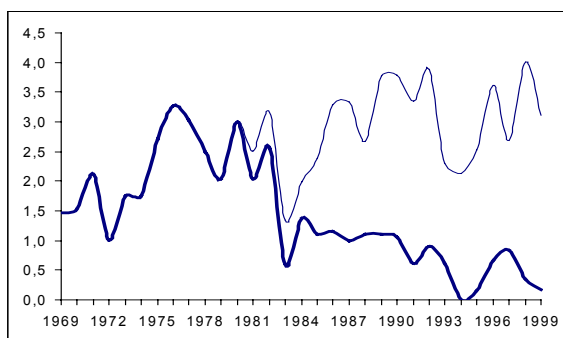
Den totala missbildningsprevalensen varierade något regionalt och mellan sjukvårdsdistrikten under åren 1993-1999 (183/10 000 i Västra Österbotten, 344/10 000 i Södra Savolax), vilket kommer till synes särskilt klart när man jämför siffrorna från olika år. Denna variation kan bero på en slump, på reella regionala skillnader i missbildningsprevalensen och lokala skillnader i bruket av fosterdiagnostik och avbrytning av graviditet. Mest sannolikt är dock att den beror på skillnader i rapporteringsaktiviteten mellan sjukvårdsdistrikten och sjukhusen.

Betydande missbildningar förekom hos 2,8 procent av de levande födda barnen, hos 17,9 procent av de dödfödda, hos 27,1 procent av de perinatalt döda och hos 43,6 procent av de barn som dött i spädbarnsåldern. Sammanlagt 30,8 procent av de barn som antingen varit dödfödda eller dött i spädbarnsåldern hade missbildningar. Enligt dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen minskade de missbildade barnens dödlighet i samma utsträckning som övriga barn under åren 1987-1998, vilket gör att missbildningarnas betydelse som dödsorsak bibehållits på ungefär samma nivå, i genomsnitt 25 procent (dödfödda och döda i spädbarnsåldern).

Prevalensen för olika missbildningar var relativt konstant under perioden 1993-1999. Den totala prevalensen för neuralrördefekter NTD (födda barn och inducerade selektiva aborter) var 7,5/10 000, som är ganska låg jämfört med andra europeiska befolkningar. Effekten av fosterdiagnostik och inducerade selektiva aborter på NTD kan klart ses från början av 1980-talet och under åren 1993-1999 avbröts i medeltal 86 procent av graviditeter med foster som hade anencefali och 32 procent av graviditeter där foster hade spina bifida.

Diagram 2: Prevalensen för anencefali och spina bifida (1/10 000 nyfödda) åren 1969-1999 (Den tjocka linjen markerar nyfödda barn och den tunnare linjen nyfödda barn och inducerade selektiva aborter)

Anencefali:



Spina bifida:

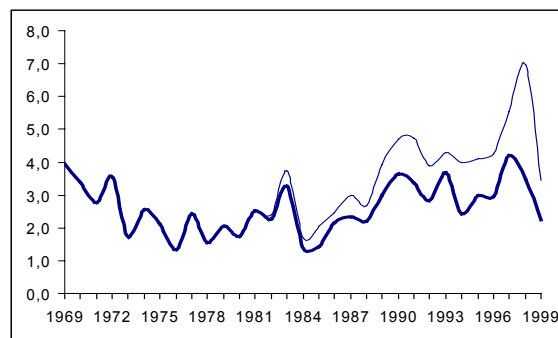
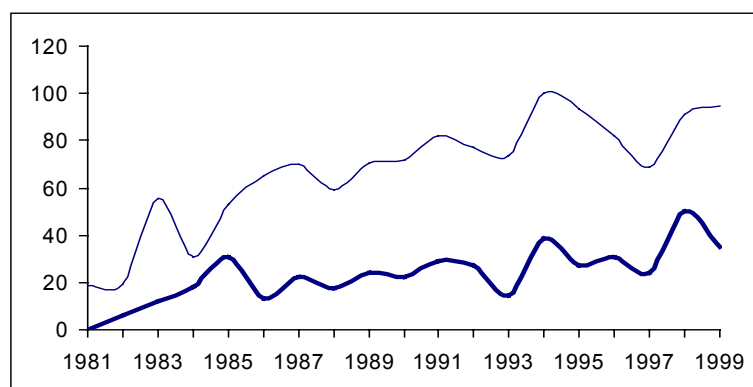


Diagram 3: Andelen (%) av alla NTD-graviditeter som avbrutits åren 1981-1999 (Den tjocka linjen markerar spina bifida och den tunnare linjen anencefali)



Den totala prevalensen (nyfödda och inducerade selektiva aborter) för Downs syndrom (trisomi 21) var relativt konstant (i medeltal 22,7/10 000) under perioden 1993-1999, medan dess förekomst hos nyfödda barn minskade en aning (i medeltal 11,6/10 000). I genomsnitt föddes 63,5 procent av de barn som hade Downs syndrom av mödrar under 35 år - en andel som emellertid sjönk med 18,2 procent till 52,2 procent år 1999. Kvinnor under 35 år hade 46,5 procent av alla Down-graviditeter. 5,2 procent av barn med Downs syndrom var dödfödda, 5,9 procent av levande födda barn med Downs syndrom dog i spädbarnsåldern, vilket betyder att 83,9 procent av alla nyfödda barn med Downs syndrom levde vid slutet av det första levnadsåret. Ungefär hälften (48,8 %) av alla konstaterade Down-graviditeter (födda och inducerade selektiva aborter), en tredje del (30,1 %) av Down-graviditeter hos kvinnor under 35 år och två tredje delar (65,1 %) av Down-graviditeter hos kvinnor 35 år eller över avbröts under åren 1993-1999.

Diagram 4: Prevalensen för Downs syndrom (1/10 000 nyfödda) åren 1974-1999 (Den tjocka linjen markerar nyfödda barn och den tunnare linjen nyfödda barn och inducerade selektiva aborter)

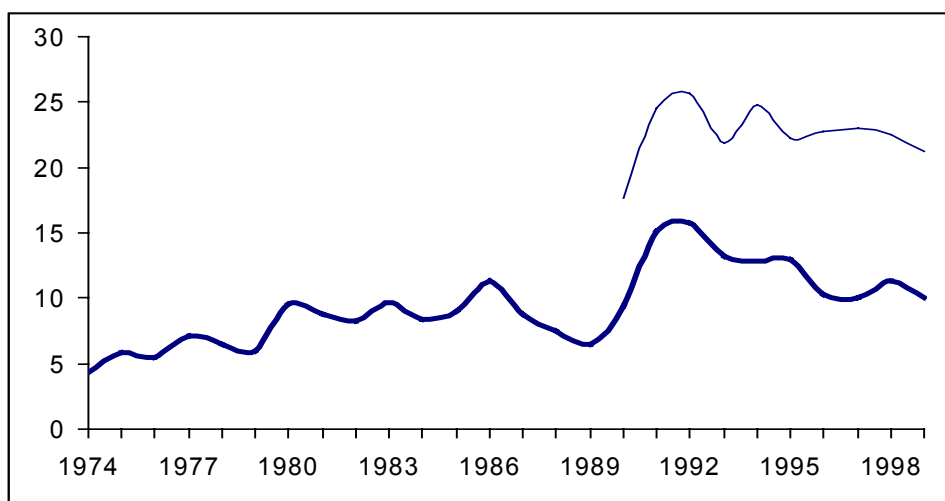
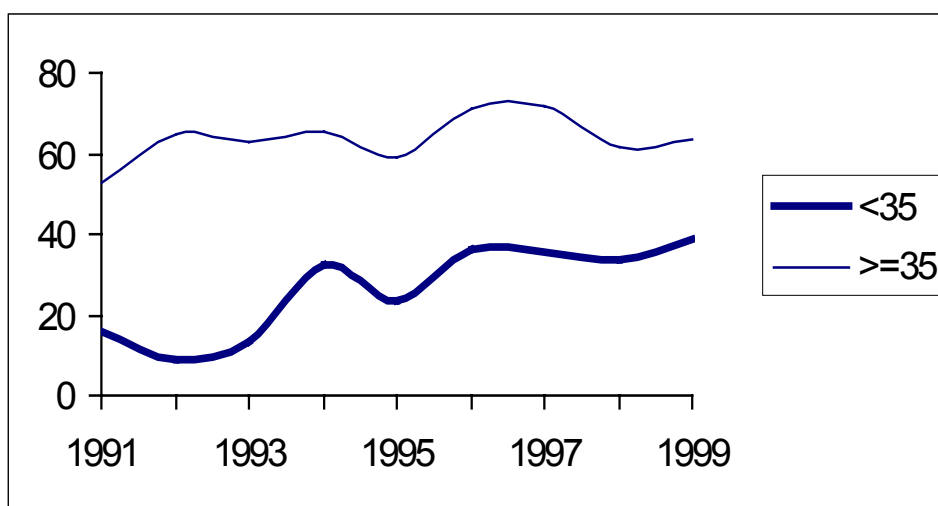


Diagram 5: Andelen (%) av alla Down-graviditeter enligt moderns ålder åren 1993-1999



Den totala prevalensen (nyfödda och inducerade selektiva aborter) för kluven läpp och gom är klart högre i Finland än i andra europeiska länder, 25,5/10 000 under åren 1993-1999. Den totala prevalensen för gomspalt (CP) var ovanligt hög (14,7/10 000), medan prevalensen för läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt (CLP) var på samma nivå som annorstädes (10,8/10 000). Under de senaste 50 åren har en ständig ökning noterats i prevalensen för kluven läpp och gom och ökningen pågår, speciellt i fråga om gomspalt. Relationen CP/CLP är vanligen 0,5, men i Finland var siffran 1,4. Därtill observerades denna ovanliga fördelning av olika typer av kluven läpp och gom även regionalt: i de norra och östra delarna av Finland förekom speciellt gomspalt, och läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt förekom i större utsträckning i de södra och västra delarna. Effekten av inducerade selektiva aborter på prevalensen för kluven läpp och gom var inte synnerligen stor.

Diagram 6: Prevalensen (1/10 000 nyfödda) för kluven läpp och gom åren 1974-1999 (Den tjocka linjen markerar nyfödda barn och den tunnare linjen nyfödda barn och inducerade selektiva aborter)

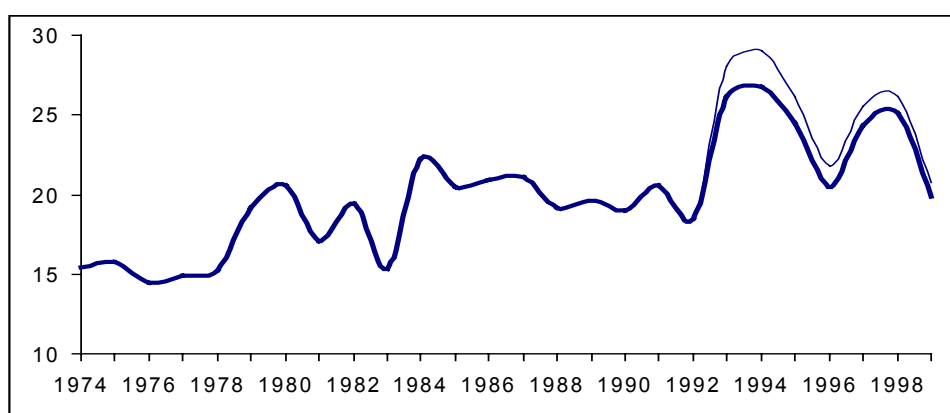
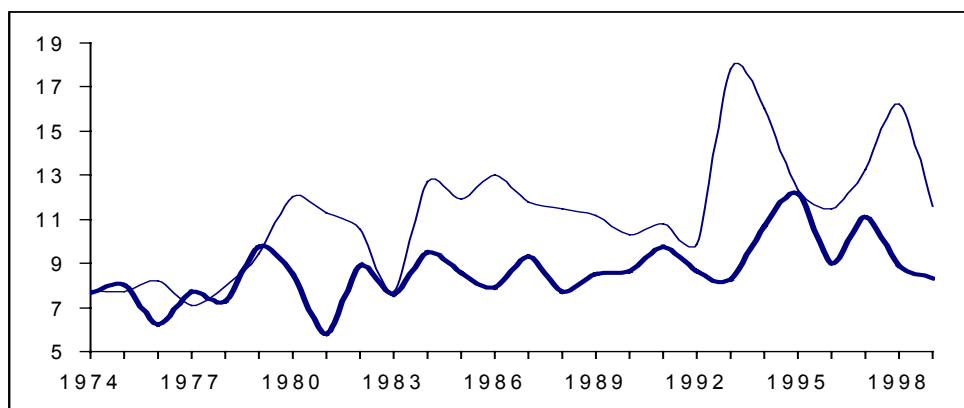


Diagram 7: Prevalensen för gomspalt och för läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt (födda barn, 1/10 000 nyfödda) åren 1974-1999 (Den tjocka linjen markerar på läpp-, käk-, gomspalt och den tunna linjen gomspalt)



Tabeller:

Tabell 1: Missbildningsfallen 1993-1999

Tabell 2: Missbildningsfallen enligt sjukvårdsdistrikt 1993-1999

Tabell 3: Missbildningar som monitoreras internationellt 1993-1999

Uppgifterna på tabellerna angår bara missbildningar hos levande födda och dödfödda barn.

Källor:

Missbildningsregistret innehåller, från och med år 1963, uppgifter om missbildningar som under det första levnadsåret har konstaterats hos levande födda och dödfödda barn. Registrets data och insamlingsmetod har förnyats åren 1985 och 1993. Registret får sina uppgifter om förekomsten av missbildningar från sjukhusen, av personal inom hälsovården, från de cytogenetiska laboratorierna, från födelse- och vårdanmälningsregister vid Stakes samt från 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, 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.

Uppgifter om missbildningar och andra medfödda abnormaliteter som har konstaterats hos fostren vid inducerade aborter utförda p.g.a. fosterskada åren 1986-2000 har samlats in i ett forskningsregister för ett projekt för utveckling av missbildningsregistret. Registret får sina uppgifter från Rättsskyddscentralen för hälsovården (TEO), från sjukhusen för graviditetsavbrytning, från de cytogenetiska laboratorierna och från registret över aborter och missbildningsregistret vid Stakes. Huvudmotivet för projektet är att ta reda på möjligheter och behov att samla in uppgifter om missbildningar som konstaterats hos fostren vid inducerade selectiva aborter utförda p.g.a. fosterskada och att producera statistik för nationellt och internationellt bruk.

Termer:

Förlossning (ett nyfött barn): Händelse som leder till födelsen av ett foster eller barn vars gestationstid är minst 22 veckor ($\geq 22+0$ graviditetsveckor) eller barnets eller fostrets vikt är minst 500 gram (≥ 500 g). Inducerade aborter som med tillstånd av Rättsskyddscentralen för hälsovården utförs under graviditetsveckorna 22-23 ($\leq 24+0$ graviditetsveckor) är inte förlossningar.

Levande född: Nyfödd som oberoende av graviditetens längd efter födelsen andas eller uppvisar andra livstecken såsom att hjärtat slår, navelsträngen pulserar eller viljemässiga muskelrörelser oberoende av om moderkakan har lösgjort sig eller navelsträngen avskurits.

Dödfödd: Foster eller nyfödd som vid födelsen inte uppvisar livstecken, och vars födelse överensstämmer med definitionen på en förlossning.

Perinatal dödlighet: Antalet dödfödda och antalet levande födda barn som avlidit under den första levnadsveckan (< 7 dygn) i relation till 1 000 födda barn.

Spädbarnsdödlighet: Antalet dödsfall bland barn under ett år i relation till 1 000 levande födda.

Abort (avbrytande av havandeskap): En graviditet som avbrutits medvetet, och som inte överensstämmer med definitionen på en förlossning och där man vet att fostret inte dött intrauterint före själva ingreppet. Graviditeten kan avbrytas på grundval av ett beslut av Rättsskyddscentralen för hälsovården (TEO), när den har varat mindre än 20 graviditetsveckor ($\leq 20+0$ gv) och man misstänker eller har redan konstaterat en sjukdom eller kroppsslyte (fosterskada) hos fostret, eller när graviditeten har varat mindre än 24

gravitetsveckor ($\leq 24+0$ gv) och man genom en tillförlitlig undersökning har konstaterat en svår sjukdom eller kroppslite (fosterskada) hos fostret.

Missbildningsfall: Ett fall som fyller kriterierna för Finlands missbildningsregister, dvs. ett i Finland levande fött eller dödfött barn hos vilket man konstaterat minst en betydande medfödd missbildning, och vars moder bott i Finland under förlossningen och merparten av graviditeten.

Missbildning: En betydande medfödd strukturell missbildning, en kromosomavvikelse eller en medfödd hypotyreoos hos ett missbildningsfall. Såsom 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 upptecknade på missbildningsregistrets lista över missbildningar som utesluts.

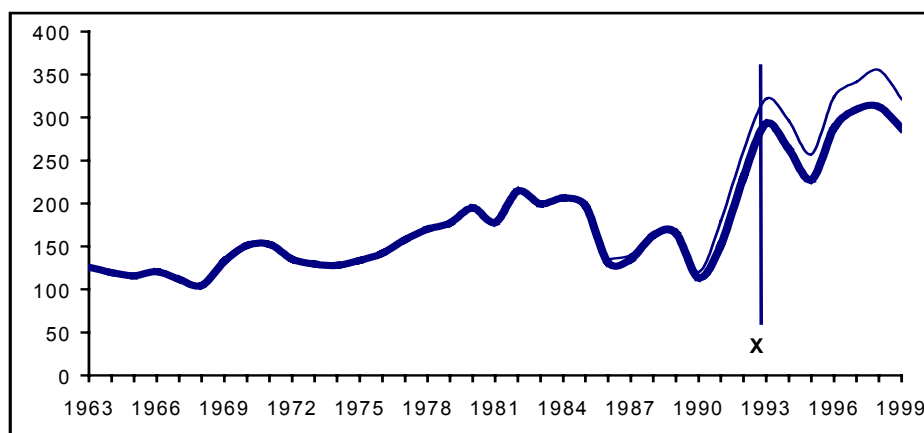
Missbildningsfrekvens / prevalens: Antalet missbildningar per 10 000 nyfödda.

Congenital anomalies 1993 - 1998 and preliminary data for 1999 – Data Supplier Feedback 13/2001

From 1963 onwards data have been collected on births with congenital anomalies into the Finnish Register of Congenital Anomalies maintained by STAKES (National Development Centre for Welfare and Health). The main purpose of the Register is to prevent such catastrophes as the one caused by thalidomide by quick and continuous monitoring of congenital anomalies. The activities of the Malformation Register were revised in 1993 and due to better notifying by hospitals and an increased activity of the Register the prevalence of births with congenital anomalies increased steeply at the beginning of the 1990's, although the real prevalence remained unchanged. Data have been collected on congenital anomalies detected in selective terminations done for fetal indications in 1986-2000 and entered into the research register of a project aiming at a further revision of the Malformation Register.

In 1993–1999 the prevalence of births with congenital anomalies remained substantially stable (on average 282/10 000). Major anomalies were detected annually in 1 400 to 1 900 births (on average 1 731). About 2 malformations per child were reported. Selective terminations done for fetal reasons did not have much effect on the total prevalence of congenital anomalies, although this effect seems to have increased slightly during the past few years. An average of 200 pregnancies were terminated annually because of major fetal structural anomalies.

Figure 1: Total prevalence of births with congenital anomalies (1/10 000 births) in 1963-1999 (The thick line refers to births and the thin line to births and terminations. Curves are smoothed. X = Register revision in 1993)



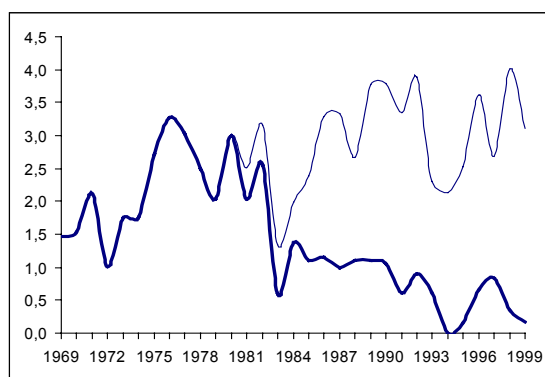
The total prevalence of major congenital anomalies varied somewhat by hospital district in 1993-1999 (183/10 000 in Länsi-Pohja, 344/10 000 in Etelä-Savo), which is even more marked when comparing figures from different years. Possible reasons for this variation include chance, true differences in regional prevalences and local differences in the practice of prenatal diagnostics and pregnancy terminations, the most likely reason being, however, differences in the degree of notifying activity between the hospital districts or hospitals.

Major anomalies were detected in 2.8 per cent of all live births, in 17.9 per cent of all stillbirths, in 27.1 per cent of all perinatal deaths and in 43.6 per cent of all infant deaths. A total of 30.8 per cent of all stillbirths and infant deaths involved congenital anomalies. According to the Cause of Death Statistics at Statistics Finland the mortality rate of children with congenital anomalies decreased in 1987–1998 similarly as that of other children. The significance of congenital anomalies as a cause of death remained substantially unchanged, at 25 per cent on average (including stillbirths and infant deaths).

In 1993–1998 the prevalence of different types of major congenital anomalies remained substantially stable. The total prevalence (births and terminations) of neural tube defects was 7.5/10 000, which is quite low compared with other European populations. The effect of prenatal diagnostics and selective terminations can be seen clearly from the beginning of the 1980's onwards. In 1993-1999 an average of 86 per cent of all anencephaly pregnancies and 32 per cent of all spina bifida pregnancies were terminated.

Figure 2: Prevalence of anencephaly and spina bifida (1/10 000 births) in 1969-1999 (The thick line refers to births and the thin line to births and terminations)

Anencephaly:



Spina bifida:

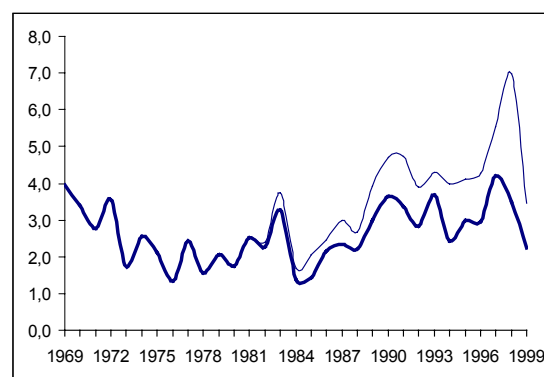
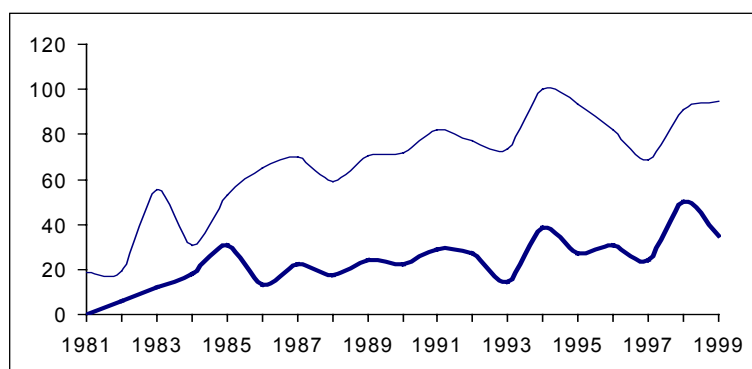


Figure 3: Proportion of terminations of all NTD pregnancies (%) in 1981-1999 (The thick line refers to spina bifida and the thin line to anencephaly)



The total prevalence (births and terminations) of Down's syndrome (21-trisomy) remained relatively stable in 1993-1999 (on average 22.7/10 000), while the prevalence of births with Down's syndrome declined slightly. About 63.5 per cent of all children suffering from Down's syndrome were born to a mother under 35 years of age. The proportion, however, decreased by 18,2 per cent to 52.2 per cent in 1999. Approximately 46.5 per cent of all Down pregnancies involved women under 35 years of age. 5.2 per cent of all Down births were stillborn, 5.9 per cent of live births died in infancy and thus 83.9 per cent of live births with Down's syndrome were alive at the end of the first year of life. In 1993-1999 about half (48.8 per cent) of all detected Down pregnancies (births and terminations), one out of three (30.1 per cent) Down pregnancies of women under 35 and two out of three (65.1 per cent) Down pregnancies of women 35 years or older were terminated.

Figure 4: Prevalence of Down's syndrome (1/10 000 births) in 1974-1999 (The thick line refers to births and the thin line to births and terminations)

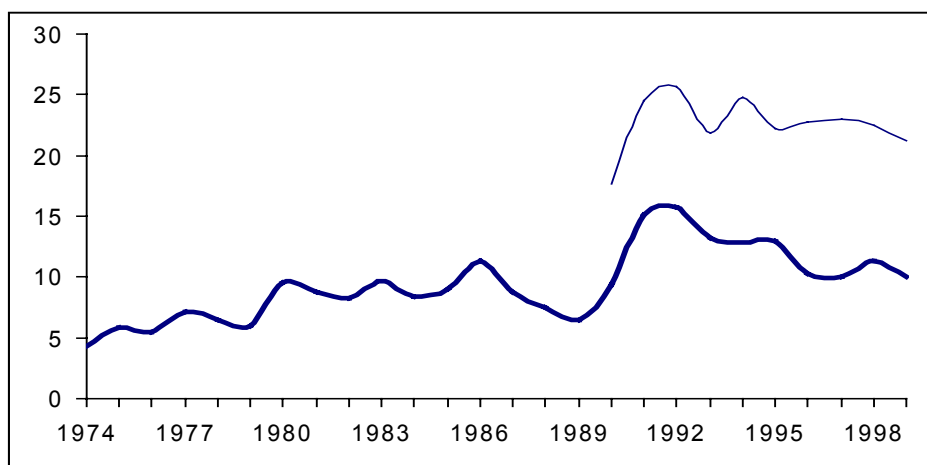
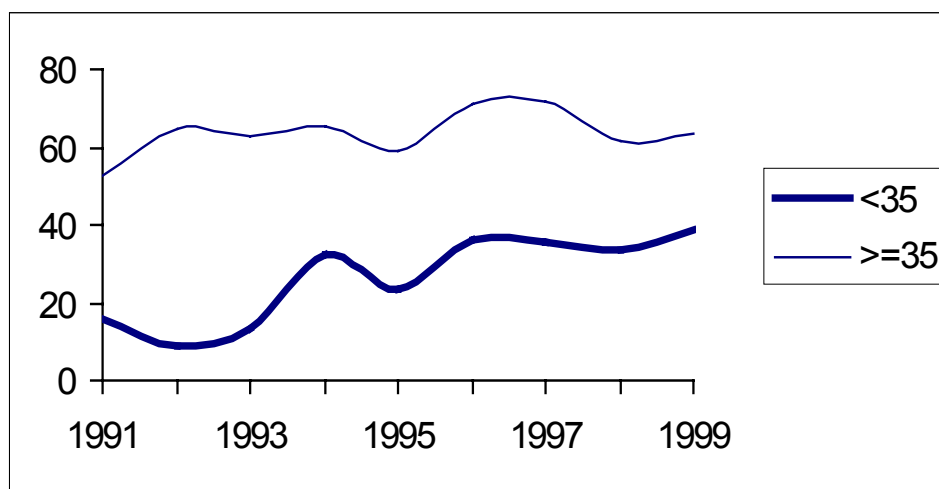


Figure 5: Proportion (%) of all pregnancies with Down syndrome by maternal age in 1991-1999



The total prevalence of clefts (births and terminations) is clearly higher in Finland than in other European countries (25.5/10 000) in 1993-1999. The total prevalence of cleft palate (CP) was exceptionally high (14.7/10 000), while the prevalence of cleft lip with or without cleft palate (CLP) was in the same category as elsewhere (10.8/10 000). The prevalence of clefts has continuously increased during the past 50 years and is still doing so, especially that of cleft palate. While the ratio CP/CLP is generally 0.5, it was 1.4 in Finland. In addition, this unusual distribution of cleft types could be seen regionally: cleft palate was prevalent especially in the eastern and northern parts of our country while cleft lip with or without cleft palate was seen more in the southern and western parts of Finland. The effect of terminations on the prevalence of clefts was not big.

Figure 6: Prevalence of clefts (1/10 000 births) in 1974-1999 (The thick line refers to births and the thin line to births and terminations)

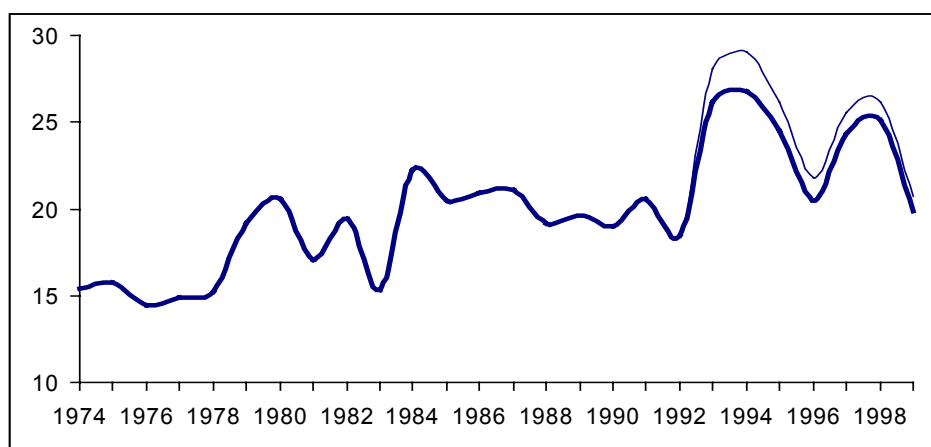
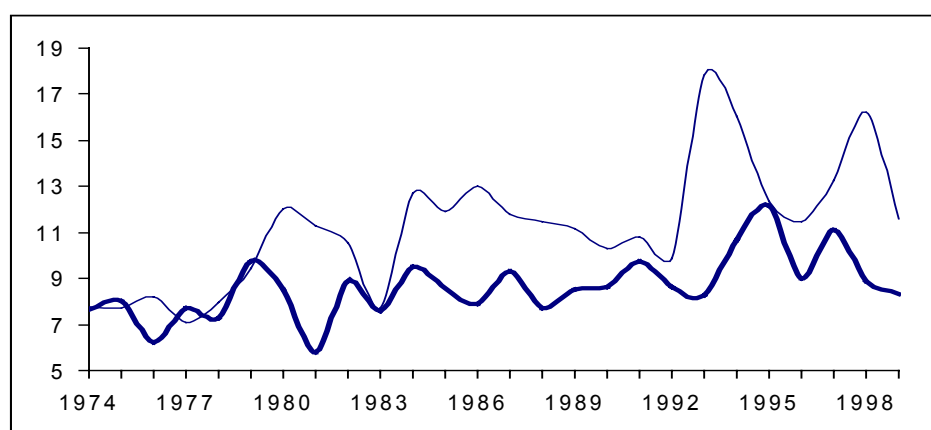


Figure 7: Birth prevalence (1/10 000 births) of cleft palate (CP) and cleft lip and cleft palate (CLP) in 1974-1999 (Thick line refers to CLP and thin line to CP)



Tables:

Table 1: Births with congenital anomalies 1993-1999

Table 2: Births with congenital anomalies by hospital district 1993-1999

Table 3: Congenital anomalies monitored internationally 1993-1999

There is only data of congenital anomalies of live births and stillbirths in the tables.

Sources:

The Register of Congenital Malformations contains data from 1963 onwards on congenital anomalies detected in stillborn infants and in live born infants before the age of one year. The data content of the register and the data compilation method were revised in 1985 and 1993. The register receives data on congenital anomalies from hospitals, health care professionals and cytogenetic laboratories as well as from the Birth and Care Registers maintained by STAKES and the Cause of Death Statistics maintained by Statistics Finland. Diagnoses obtained from these registers are confirmed by contacting the hospitals concerned. The main purpose of the Register of Congenital Malformations is to continuously monitor the prevalence and kind of congenital anomalies for the early identification of any new environmental factors that potentially cause foetal defects and for the prevention of anomalies by influencing these factors. The register produces statistical information for national and international use. By permission, the registry data may also be used for the purposes of research.

Data are collected on congenital anomalies and other congenital diseases and abnormalities detected in selective terminations done for fetal indications in 1986-2000 and entered into the research register of a STAKES project aiming at a further revision of the Malformation Register. The data are received from the National Authority for Medicolegal Affairs (TEO), hospitals (departments for terminations), cytogenetic laboratories and the Abortion and Malformation Registers maintained by STAKES. The main purpose of the project is to find out what are the possibilities and needs with regard to the collection of data on congenital anomalies detected at selective terminations and to produce statistics for national and international use.

Terms:

Birth: A process resulting in a foetus or a child of at least 22 weeks of gestation ($\geq 22+0$ weeks of gestation) or weighing at least 500 g (≥ 500 g) being born. An induced abortion performed during the 23rd or 24th week of pregnancy ($\leq 24+0$ weeks of gestation) by permission from the National Authority for Medicolegal Affairs is not regarded as a birth.

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.

Perinatal mortality: Stillbirths and deaths during the first week of life (< 7 days) per 1 000 births.

Infant mortality: Deaths during the first year of life per 1 000 live births..

Induced abortion / termination: Artificially induced termination of pregnancy which does not comply with the definition of a birth and in which there is no indication of intrauterine foetal death before the termination. An induced termination of pregnancy can be performed by the permission of the National Authority for Medicolegal Affairs (TEO) when the

gestational age is less than 20 weeks (≤ 20 gwk) and a fetal disease or structural anomaly is suspected or detected, or when the gestational age is less than 24 weeks (≤ 24 gwk) and a severe fetal disease or structural anomaly has been detected by a reliable prenatal diagnostic method.

Birth with congenital anomalies: Birth included into the Finnish Register of Congenital Malformations, i.e. a live birth or a stillbirth in Finland with at least one detected major congenital anomaly and with a mother who has been resident in Finland at the time of the delivery and also during most of the pregnancy.

Congenital anomaly: A major congenital structural anomaly, chromosomal defect and congenital hypothyroidism involved in a birth with congenital anomalies. 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 Register of Congenital Malformations.

Prevalence: Births with congenital anomalies per 10 000 births.

Taulu 1: Epämuodostumatapaukset 1993 - 1999 ¹⁾Tabell 1: Missbildningsfallen 1993 - 1999 ¹⁾Table 1: Births with congenital anomalies 1993 - 1999 ¹⁾

	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth							1993- 1999
	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999*	
Yhteensä - Totalt - Total	1907	1723	1443	1755	1842	1791	1655	12116
Esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) ²⁾								
Prevalens (1/10 000 nyfödda)	293	263	228	288	309	312	286	282
<i>Birth prevalence (1/10 000 births)</i>								
Elävänä syntyneet								
Levande födda	1865	1684	1397	1704	1798	1741	1614	11803
<i>Live births</i>								
Osuus kaikista elävänä syntyneistä (%) ²⁾								
Andel av alla levande födda (%)	2,9	2,6	2,2	2,8	3,0	3,0	2,8	2,8
<i>Proportion of all live births (%)</i>								
Kuolleena syntyneet ³⁾								
Dödfödda	42	39	46	51	44	50	41	313
<i>Stillbirths</i>								
Osuus kaikista kuolleena syntyneistä (%) ⁴⁾								
Andel av alla dödfödda (%)	15,4	15,7	15,3	21,1	18,3	21,1	19,9	17,9
<i>Proportion of all stillbirths (%)</i>								
Perinataalisesti kuolleet ³⁾								
Perinataalt döda	118	111	105	106	97	114	92	743
<i>Perinatal deaths</i>								
Osuus kaikista perinataalisesti kuolleista (%) ⁴⁾								
Andel av alla perinataalt döda (%)	27,3	25,7	24,4	28,0	26,3	30,6	28,1	27,1
<i>Proportion of all perinatal deaths (%)</i>								
Imeväisiässä kuolleet ³⁾								
Döda spädbarn	126	127	102	100	101	104	104	764
<i>Infant deaths</i>								
Osuus kaikista imeväisiässä kuolleista (%) ⁴⁾								
Andel av alla döda spädbarn (%)	44,2	42,3	40,6	42,0	43,3	44,1	50,0	43,6
<i>Proportion of all infant deaths (%)</i>								
Kuolleena syntyneet ja imeväisiässä kuolleet ³⁾								
Dödfödda och döda spädbarn	168	166	148	151	145	154	145	1077
<i>Stillbirths and infant deaths</i>								
Osuus kaikista kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista (%) ⁴⁾								
Andel av alla dödfödda och döda spädbarn (%)	30,2	30,2	26,8	31,5	30,7	32,6	35,0	30,8
<i>Proportion of all stillbirths and infant deaths (%)</i>								

1) Epämuodostumarekisteriin hyväksytyt, elävänä ja kuolleena syntyneet syntymävuoden mukaan.

Inkluderade i missbildningsregistret, levande födda och dödfödda enligt födelseår.

*Included into the Finnish Register of Congenital Malformations, live births and stillbirths according to year of birth.***2) Kaikkien vastasyntyneiden ja elävänä syntyneiden määrä Tilastokeskuksen mukaan.** Antalet alla nyfödda och levande födda enligt Statistikcentralen. *Number of all births and live births according to Statistics Finland.***3) Viittaa epämuodostumaan, ei kuolinsyyhyn.** Hänсыftar på missbildningen, inte på dödsorsaken.*Refers to congenital anomaly, not to cause of death.***4) Kaikkien kuolleena syntyneiden, perinataalisesti ja imeväisiässä kuolleiden määrät Tilastokeskuksen kuolemansytilastojen mukaan.**

Antalet alla dödfödda, perinataalt döda och döda spädbarn enligt dödsorsaksstatistik vid Statistikcentralen.

*Number of all stillbirths, perinatal and infant deaths according to Statistics Finland, Cause of Death Statistics.** **Vuosi 1999 ennakkotieto.** År 1999 preliminärt. *Year 1999 preliminary figure.*

Taulu 2: Epämuodostumatapaukset sairaanhoitopiireittäin 1993 - 1999

Tabell 2: Missbildningsfall efter sjukvårdsdistrikt 1993 - 1999

Table 2: Births with congenital anomalies by hospital district 1993 - 1999

Sairaanhoitopiiri ¹⁾ Sjukvårdsdistrikt - Hospital district	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth					1998	1999*	1993- 1999
	1993	1994	1995	1996	1997			
	Lukumäärä - Antalet - Number ²⁾							
	Esiintyvyys - Prevalens - Prevalence ³⁾⁴⁾							
Uusimaa - Nyland +	562	455	431	532	559	515	508	3562
Helsinki - Helsingfors	307	245	241	307	327	312	299	290
Varsinais-Suomi - Egentliga Finland	145	163	155	157	158	138	191	1107
	272	306	294	306	317	280	378	307
Satakunta	71	47	54	73	74	83	55	457
	275	171	200	280	307	359	236	258
Kanta-Häme - Egentliga Tavastland	68	58	52	64	43	53	33	371
	352	291	265	346	229	300	182	281
Pirkanmaa - Birkaland	145	116	90	128	152	137	171	939
	270	216	172	253	303	284	347	262
Päijät-Häme - Päijänne-Tavastland	78	67	52	59	56	68	58	438
	315	268	220	264	260	339	281	277
Kymenlaakso - Kymmenedalen	61	52	51	46	64	48	45	367
	287	243	246	235	351	271	256	269
Etelä-Karjala - Södra Karelen	39	36	36	51	37	31	37	267
<i>South Karelia</i>	267	245	260	381	278	264	309	285
Etelä-Savo - Södra Savolax	41	44	36	30	45	43	24	263
	366	360	320	267	436	413	243	344
Itä-Savo - Östra Savolax	20	13	14	14	19	22	12	114
	268	187	208	207	291	367	208	246
Pohjois-Karjala - Norra Karelen	57	71	44	71	76	62	55	436
<i>- North Karelia</i>	271	342	215	386	396	352	312	323
Pohjois-Savo - Norra Savolax	87	84	66	85	84	100	73	579
	292	267	223	302	303	372	282	290
Keski-Suomi - Mellersta Finland	84	86	58	67	60	67	65	487
<i>- Central Finland</i>	260	264	190	219	203	238	234	230
Etelä-Pohjanmaa - Syd-Österbotten	69	85	39	62	64	63	51	433
<i>- South Ostrobothnia</i>	270	340	170	274	287	294	244	269
Vaasa - Vasa	64	66	42	62	61	50	41	386
	298	314	203	313	323	273	221	278
Keski-Pohjanmaa - Mellersta Österbotten	29	28	22	34	22	22	10	167
<i>- Central Ostrobothnia</i>	263	258	194	340	230	238	111	235
Pohjois-Pohjanmaa - Norra Österbotten	162	160	121	141	166	180	146	1076
<i>North Ostrobothnia</i>	295	299	223	278	327	366	291	296
Kainuu - Kajanaland	37	28	25	31	38	33	21	213
	334	258	232	307	428	396	257	313
Länsi-Pohja - Västra Österbotten	25	21	10	11	18	14	5	104
	271	241	129	131	227	185	68	183
Lappi - Lappland - Lapland	47	37	37	30	33	49	47	280
	279	220	239	203	232	344	376	267
Ahvenanmaa - Åland	12	6	7	7	13	11	3	59
	364	198	206	241	453	354	105	275
Tuntematon - Okänd - Unknown	4	0	1	0	0	2	4	11

1) Äidin asuinkunnan mukaan. Enligt moderns hemkommun. *According to maternal domicile.*

2) Epämuodostumarekisteriin hyväksytyt, elävänä ja kuolleena syntyneet syntymävuoden mukaan

Inkluderade i missbildningsregistret, levande födda och dödfödda enligt födelseår.

Included into the Finnish Register of Congenital Malformations, live births and stillbirths according to year of birth.

3) 1/10 000 vastasyntyneitä. 1/10 000 nyfödda. *1/10 000 births.*

4) Kaikkien vastasyntyneiden määrä Tilastokeskuksen mukaan. Antalet alla nyfödda enligt Statistikcentralen.

Number of all births according to Statistics Finland.

* Vuosi 1999 ennakkotieto. År 1999 preliminärt. *Year 1999 preliminary figure.*

Taulu 3: Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat 1993 - 1999

Tabell 3: Missbildningar som monitoreras internationellt 1993 - 1999

Table 3: Congenital anomalies, monitored internationally 1993 - 1999

Epämuodostuma Missbildning - Congenital anomaly	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth						1993 -	
	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999*	1999
	Lukumäärä - Antalet - Number ¹⁾							
	Esiintyvyys - Prevalens - Prevalence ^{2) 3)}							
Aivottomuus - Anencefali - <i>Anencephaly</i>	4	0	1	4	5	2	1	17
	0,61	0,00	0,16	0,66	0,84	0,35	0,17	0,40
Selkärankahalkio - Spina bifida - <i>Spina bifida</i>	24	16	19	18	25	20	13	135
	3,69	2,44	3,00	2,95	4,20	3,49	2,25	3,14
Suurten suonten transpositio - Transposition av de stora kärlen - <i>Transposition of great vessels (TGA)</i>	26	24	20	20	34	25	19	168
	3,99	3,67	3,16	3,28	5,71	4,36	3,29	3,91
Falot'n tetralogia - Fallots tetralogi - <i>Tetralogy of Fallot (TOF)</i>	16	10	20	27	17	21	19	130
	2,46	1,53	3,16	4,43	2,85	3,66	3,29	3,03
Vajaakehittynyt sydämen vasen puolisko - Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom - <i>Hypoplasia of left heart syndrome (HLHS)</i>	22	16	18	14	14	29	23	136
	3,38	2,44	2,84	2,30	2,35	5,06	3,98	3,17
Suulakihalkio - Kluven gom - <i>Cleft palate</i>	116	105	78	70	79	93	67	608
	17,82	16,04	12,31	11,48	13,26	16,22	11,60	14,15
Huulisuulakihalkio - Kluven läpp med eller utan kluven gom - <i>Cleft lip with or without cleft palate</i>	54	70	77	55	66	51	48	421
	8,30	10,69	12,15	9,02	11,08	8,89	8,31	9,80
Ruokatorven umpeuma / ahtauma - Atresi / stenosis av esofagus - <i>Oesophageal atresia / stenosis</i>	13	23	23	19	19	25	19	141
	2,00	3,51	3,63	3,12	3,19	4,36	3,29	3,28
Anorektaaliumpeuma / -ahtauma - Anorektal atresi / stenosis - <i>Anorectal atresia / stenosis</i>	31	35	21	29	28	27	24	195
	4,76	5,35	3,31	4,76	4,70	4,71	4,15	4,54
Molempien munuaisten puuttuminen - Njuragenesi, dubbelsidig - <i>Renal agenesis, bilateral</i>	8	8	9	6	7	4	2	44
	1,23	1,22	1,42	0,98	1,18	0,70	0,35	1,02
Raajapuuttuma - Reduktionsmissbildning av extremitet - <i>Limb reduction defect</i>	35	47	37	43	31	36	34	263
	5,38	7,18	5,84	7,05	5,20	6,28	5,88	6,12
Palleatyrä - Diafragmabräck - <i>Diaphragmatic hernia</i>	17	11	12	12	14	16	14	96
	2,61	1,68	1,89	1,97	2,35	2,79	2,42	2,23
Omfaloseele - Omfalocoele - <i>Omphalocele</i>	15	15	17	7	8	15	12	89
	2,30	2,29	2,68	1,15	1,34	2,62	2,08	2,07
Gastroskiisi - Gastroschisis - <i>Gastroschisis</i>	8	5	7	8	13	11	9	61
	1,23	0,76	1,10	1,31	2,18	1,92	1,56	1,42
Trisomia 13 - Trisomi 13 - <i>Trisomy 13</i>	7	10	13	8	9	6	4	57
	1,08	1,53	2,05	1,31	1,51	1,05	0,69	1,33
Trisomia 18 - Trisomi 18 - <i>Trisomy 18</i>	17	16	22	22	11	18	11	117
	2,61	2,44	3,47	3,61	1,85	3,14	1,90	2,72
Trisomia 21, yhteensä - Trisomi 21, totalt - <i>Trisomy 21, total</i>	86	84	82	63	60	65	58	498
	13,21	12,83	12,94	10,33	10,07	11,33	10,04	11,59
Trisomia 21, äidin ikä < 35 - Trisomi 21, moderns ålder < 35 - <i>Trisomy 21, maternal age < 35</i>	58	57	52	42	38	37	32	316
	10,36	10,18	9,69	8,21	7,67	7,83	6,78	8,76
Trisomia 21, äidin ikä ≥ 35 - Trisomi 21, moderns ålder ≥ 35 - <i>Trisomy 21, maternal age ≥ 35</i>	28	27	30	21	22	28	26	182
	30,74	28,48	30,98	21,45	21,94	27,73	24,62	26,47

1) Epämuodostumarekisteriin hyväksytyt, elävänä ja kuolleena syntyneet syntymävuoden mukaan.

Inkluderade i missbildningsregistret, levande födda och dödfödda enligt födelseår.

Included into the Finnish Register of Congenital Malformations, live births and stillbirths according to year of birth.

2) 1/10 000 vastasyntynyttä. 1/10 000 nyfödda. 1/10 000 births.

3) Kaikkien vastasyntyneiden määrä Tilastokeskuksen mukaan. Antalet alla nyfödda enligt Statistikcentralen.

Number of all births according to Statistics Finland.

* **Vuosi 1999 ennakkotieto.** År 1999 preliminärt. Year 1999 preliminary figure.