

4.7.2007

Epämuodostumat 1993–2005*

Missbildningar 1993–2005*

Congenital anomalies 1993–2005*

Annukka Ritvanen
+358 9 3967 2376

Seija Sirkiä
+358 9 3967 2365

S-posti:
etunimi.sukunimi@stakes.fi

Telefax
+358 9 3967 2459

Sosiaali- ja terveysalan tutkimus-
ja kehittämiskeskus

Forsknings- och utvecklings-
centralen för social- och
hälsovården

National Research and
Development Centre for Welfare
and Health

Puhelin (09) 39 671
Telefon +358 9 396 71
Phone +358 9 396 71

Telefaksi (09) 3967 2459
Telefax +358 9 3967 2459

www.stakes.fi

ISSN 1459-2355 (Internet)

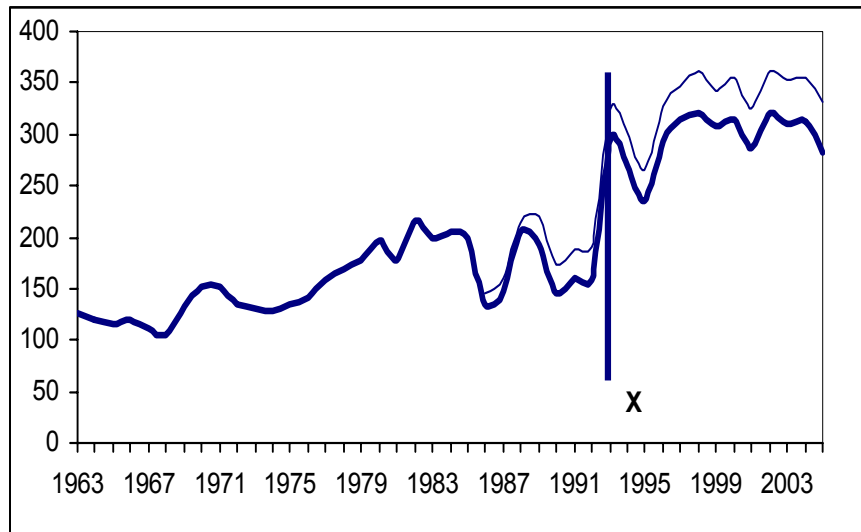
Epämuodostumatapauksien (syntyneet lapset) esiintyvyys pysyi vuosina 1993–2005* varsin tasaisena, keskimäärin 296/10 000 (283/10 000 vuonna 2005*). Vuosittain 1 500 – 1 900 (keskimäärin 1 757) vastasyntyneellä lapsella todettiin merkittäviä epämuodostumia. Lasta kohden ilmoitettiin keskimäärin 1,7 epämuodostumaa. Vuoden 2005* ennakkotiedoissa (rekisterin tiedot täydentyvät usean vuoden ajan) ei ollut havaittavissa merkittävää eroa aiempiin vuosiin verrattuna (Taulu 1, Kuvio 1).

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

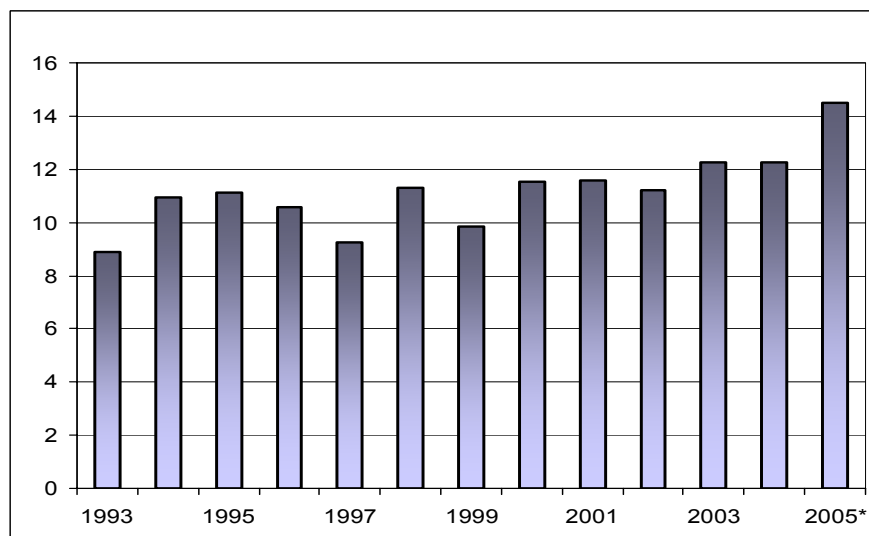
Vuosittain tehtiin keskimäärin 221 raskaudenkeskeytystä sikiön epämuodostumien vuoksi (278 vuonna 2005*) (Taulu 1). Merkittävien epämuodostumatapauksien kokonaismäärästä noin kymmenesosa (11,2 %) oli sikiöllä todettujen epämuodostumien vuoksi tehtyjä raskaudenkeskeytyksiä vuosina 1993–2005*. Osuus on hieman noussut viime vuosina ollen 14,5 prosenttia vuonna 2005* (Kuvio 2). Epämuodostumien kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) oli keskimäärin 333/10 000 (331/10 000 vuonna 2005*) (Taulu 1). Sikiövaurioperusteella tehdyillä keskeytyksillä ei ollut kovin suurta vaikutusta useimpien epämuodostumatyyppien esiintyvyyteen syntyneillä lapsilla, mutta eräiden vaikeiden epämuodostumien kohdalla vaikutus oli merkittävä.

* Vuosi 2005 ennakkotieto.

Kuvio 1: Epämuodostumatapauksien kokonaisesiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1963–2005*. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä. X = epämuodostumarekisterin uudistus vuonna 1993.)



Kuvio 2: Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista epämuodostumatapauksista vuosina 1993–2005*. (Syntyneet / (syntyneet + keskeytykset).)

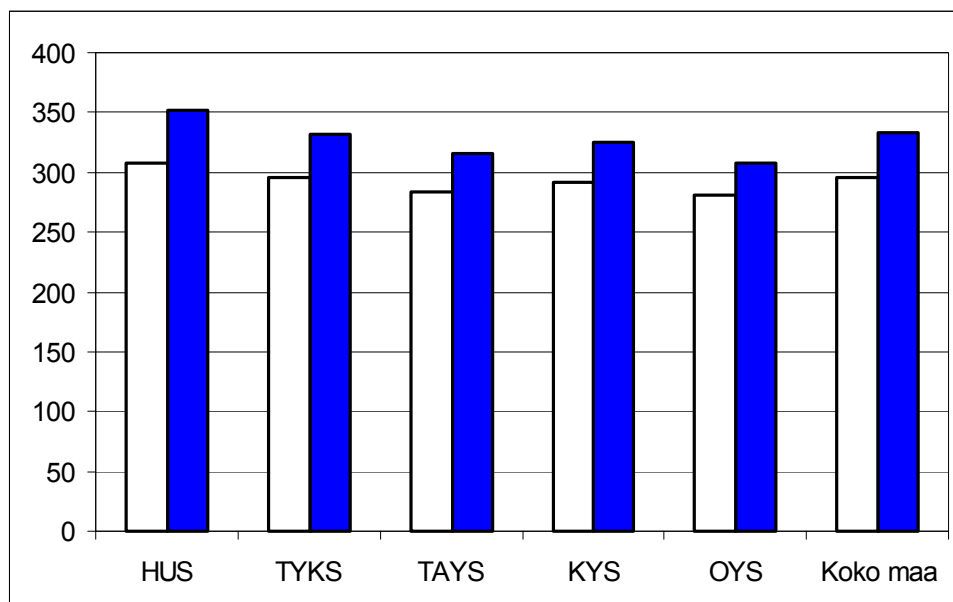


Vuosina 1993–2005* epämuodostumia havaittiin 2,9 prosentilla (2,8 % vuonna 2005*) elävänä syntyneistä lapsista ja 18,5 prosentilla (17,0 %) kuolleena syntyneistä, 27,5 prosentilla (28,0 %) perinataalisesti kuolleista ja 44,3 prosentilla (45,3 %) imeväisiässä kuolleista lapsista (Taulu 1). Kaikkiaan 31,2 prosentilla (31,0 %) kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista lapsista oli epämuodostumia. Epämuodostuneista lapsista (elävänä ja kuolleena syntyneet) 92,1 prosenttia (93,2 %) oli elossa imeväisiän päättyessä. Tilastokeskuksen kuolemansyytilastojen mukaan epämuodostuneiden lasten kuolleisuusluvut laskivat kuten kaikilla muillakin lapsilla ja epämuodostumien merkitys kuolemansyyntä pysyi suunnilleen samalla tasolla, keskimäärin 23,9 prosenttina (19,4 %) (kuolleena syntyneet ja imeväiskuolleet).

Epämuodostumatapauksien esiintyvyys vaihteli alueellisesti 1993–2005* (syntyneet: 215/10 000 Keski-Pohjanmaan sairaanhoitopiirissä, 347/10 000 Etelä-Savon sairaanhoitopiirissä), mikä korostuu verrattaessa eri vuosien tietoja (Taulu 2). Länsi-Pohjan, Keski-Pohjanmaan, Keski-Suomen ja Satakunnan sairaanhoitopiirien esiintyvyydet olivat vuosina 1993–2005* tilastollisesti merkitsevästi alhaisemmat ($p < 0,001$) kuin muualla maassa (sekä syntyneet että syntyneet ja keskeytykset), samoin Etelä-Pohjanmaan sairaanhoitopiirissä kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset). Vastaavasti esiintyvyydet olivat tilastollisesti merkitsevästi korkeammat ($p < 0,001$) Etelä-Savon, Varsinais-Suomen ja Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiireissä (sekä syntyneet että syntyneet ja keskeytykset). Vuoden 2005* ennakkotietojen mukaan esiintyvyydet olivat melko tasaiset koko maassa, ainoastaan Kanta-Hämeen sairaanhoitopiirissä epämuodostumatapauksien esiintyvyydet poikkesivat tilastollisesti merkitsevästi ($p < 0,001$) muun maan tilanteesta (korkeammat).

Vuosina 1993-2005* Helsingin yliopistollisen keskussairaalan alueella esiintyvyydet olivat tilastollisesti merkitsevästi korkeammat ($p < 0,001$) kuin muiden yliopistosairaaloiden alueella (sekä syntyneet että syntyneet ja keskeytykset), kun taas Oulun yliopistollisen sairaanhoitopiirin alueella ne olivat alhaisemmat ($p < 0,001$). Tampereen yliopistollisen sairaanhoitopiirin alueella kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) olivat alhaisempi kuin muualla (Kuvio 3). Vaihtelun taustalla voivat olla sattuma, todelliset alueelliset epämuodostumien esiintyvyyserot ja paikalliset erot sikiötutkimus- ja keskeytyskäytännöissä, mutta todennäköisimmin sairaanhoitopiiri- ja sairaalakohtaiset erot ilmoittamisaktiivisuudessa.

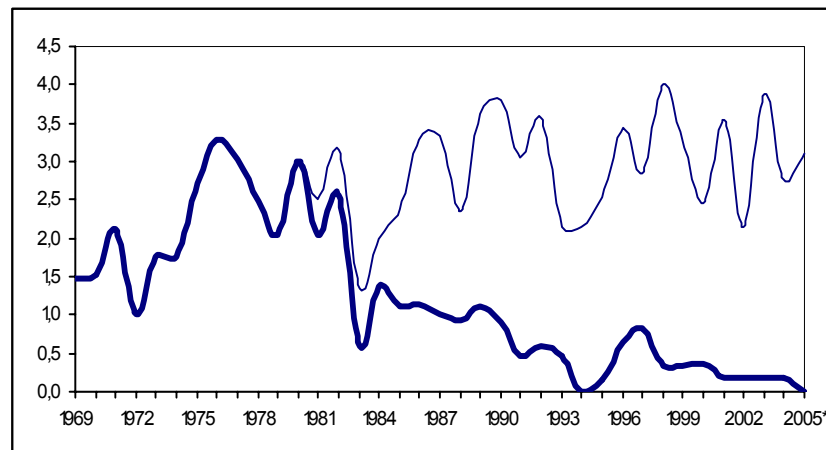
Kuvio 3: Epämuodostumatapauksien esiintyvyydet (1/10 000 vastasyntynyttä) vuosina 1993–2005* yliopistollisten sairaaloiden alueilla. (Vaaleat pylväät kuvaavat syntyneitä lapsia ja tummat pylväät syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä. HUS=Helsingin ja TYKS=Turun yliopistollisen keskussairaalan sekä TAYS=Tampereen, KYS=Kuopion ja OYS=Oulun yliopistollisen sairaalan "miljoonapiiri".)



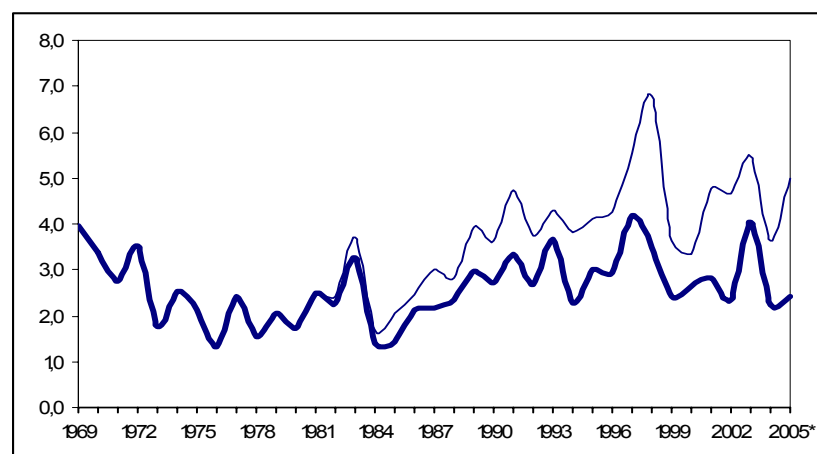
Eri epämuodostumien kokonaisesiintyvyydet (syntyneet ja keskeytykset) pysyivät vuosina 1993–2005* melko tasaisina. Hermostoputken sulkeutumishäiriöiden (NTD) kokonaisesiintyvyys oli 7,5/10 000, mikä on varsin matala muihin eurooppalaisiin väestöihin verrattuna (Taulu 3). Sikiötutkimuksien ja sikiövaurioperusteisten raskaudenkeskeytysten vaikutus alkoi NTD:n kohdalla selvästi näkyä 1980-luvun alussa ja vuosina 1993–2005* NTD-raskauksista keskeytettiin hieman yli puolet (56 %), anenkefalia (aivottomuus)-raskauksista keskimäärin 90 prosenttia ja spina bifida (selkärankahalkio)-raskauksista 35 prosenttia. Vuosina 1993–2005* todettiin vuosittain noin 44 NTD-raskautta, joista syntyi keskimäärin 19 lasta (14 vuonna 2005*). Vuosina 1993–2005* anenkefalian esiintyvyys oli syntyneillä lapsilla keskimäärin 0,3/10 000 ja kokonaisesiintyvyys 2,9/10 000. Vastaavasti spina bifidan esiintyvyydet olivat keskimäärin 3,0/10 000 ja 4,6/10 000 (Taulu 3, Kuvio 4).

Kuvio 4: Anenkefalian ja spina bifidan esiintyvyys (1/10 000 vastasyntynyttä) vuosina 1969–2005. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä.)*

Anenkefalia:



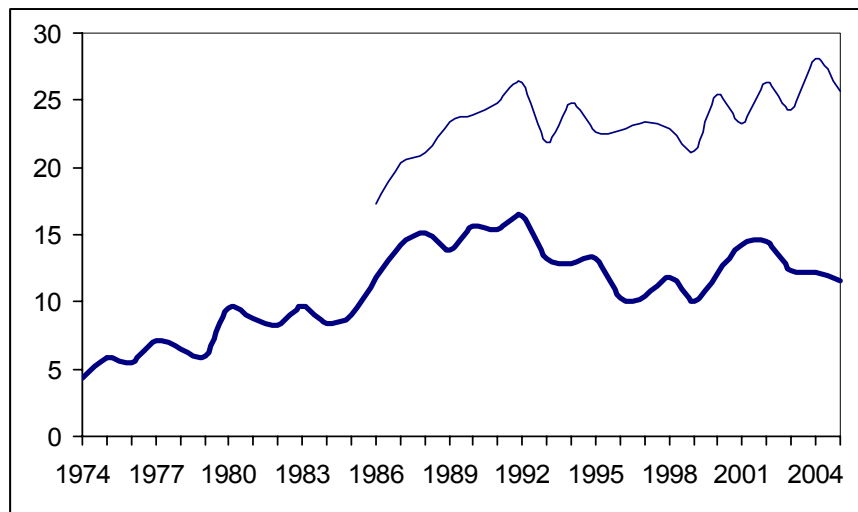
Spina bifida:



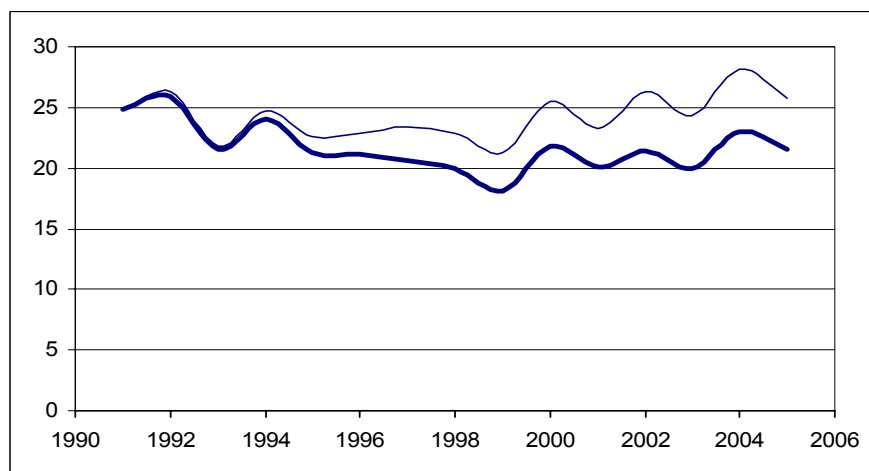
Downin oireyhtymän (21-trisomia) kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) kasvoi hieman ollen keskimäärin 24,0/10 000 vuosina 1993–2005* (25,7 /10 000 vuonna 2005*) (Taulu 3, Kuvio 5). Tätä selittävät synnyttäjien keski-ikänsä kasvu 1990-luvulta alkaen (35 vuotta täyttäneiden synnyttäjien osuus oli Tilastokeskuksen mukaan 19,1 prosenttia vuonna 2005) ja äidin iän myötä lisääntyvä 21-trisomia -raskauden riski (Kuvio 6). Syntyneiden lasten kohdalla

Downin oireyhtymän esiintyvyys oli keskimäärin 12,2/10 000 (11,6 / 10 000 vuonna 2005*) (Taulu 3, Kuvio 5).

Kuvio 5: Downin oireyhtymän esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1974–2005*. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä.)

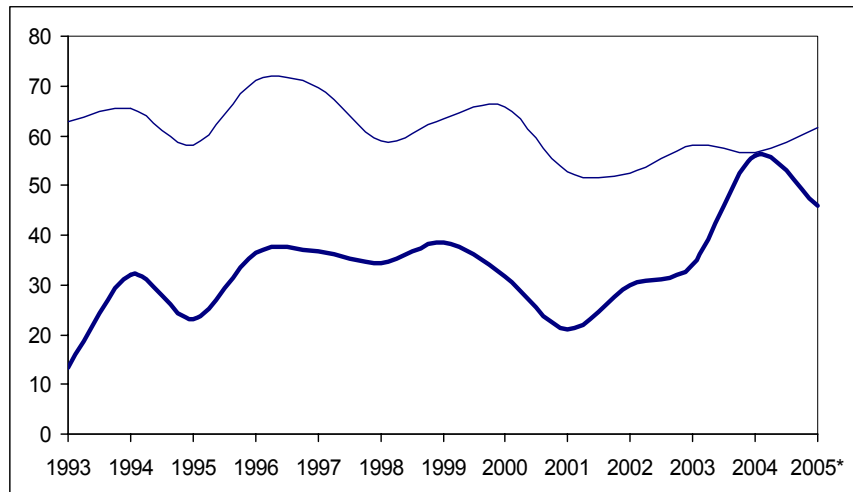


Kuvio 6: Äitien keski-ikänsä nousun vaikutus Downin oireyhtymän kokonaise esiintyvyyteen vuosina 1990–2005*. (Paksu viiva on vakioitu äidin iän perusteella ja ohut viiva on vakioimaton.)



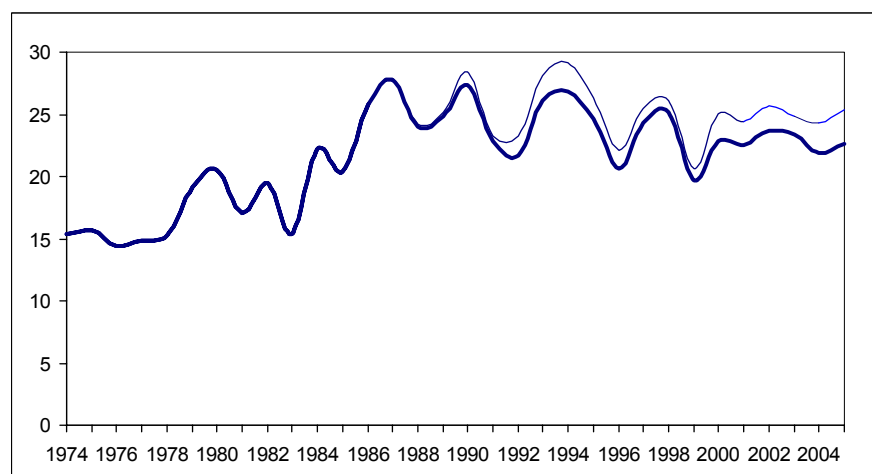
Keskimäärin 43,9 prosenttia Downin oireyhtymää sairastavista lapsista syntyi 35-vuotta täyttäneille äideille (49,3 % vuonna 2005*). Kaikista Down-raskauksista 42,7 prosenttia oli alle 35-vuotiailla naisilla (42,3 %). Vuosina 1993–2005* kaikista todetuista Down-raskauksista (syntyneet ja keskeytykset) keskeytettiin hieman alle puolet, 49,1 prosenttia (55,0 %), alle 35-vuotiaiden naisten Down-raskauksista noin joka kolmas, 33,0 prosenttia (46,0 %) ja 35-vuotiailla tai vanhemmilla kaksi kolmesta eli 61,0 prosenttia (61,6 %). Alle 35-vuotiaiden naisten Down-raskauksien keskeytysten osuuden nousu viime vuosina selittynee sikiön poikkeavuuksien raskaudenaikaisten seulontakäytäntöjen muutoksilla (Kuvio 7). Kaikkiaan vuosittain todettiin keskimäärin 142 Down-raskautta (149 vuonna 2005*), joista syntyi keskimäärin 73 lasta (67 vuonna 2005*) (Taulu 3). Vuosina 1993–2005* syntyneistä Down-lapsista 5,2 prosenttia syntyi kuolleena, 5,7 prosenttia menehtyi imeväisiässä, joten syntyneistä Down-lapsista oli 89,4 prosenttia elossa ensimmäisen ikävuoden päättyessä.

Kuvio 7: Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista Down-raskauksista vuosina 1993–2005*. (Syntyneet / (syntyneet + keskeytykset). Paksu viiva kuvaa alle 35-vuotiaiden äitien Down-raskauksia, <35, ja ohut viiva 35 vuotta täyttäneiden Down-raskauksia, ≥35.)

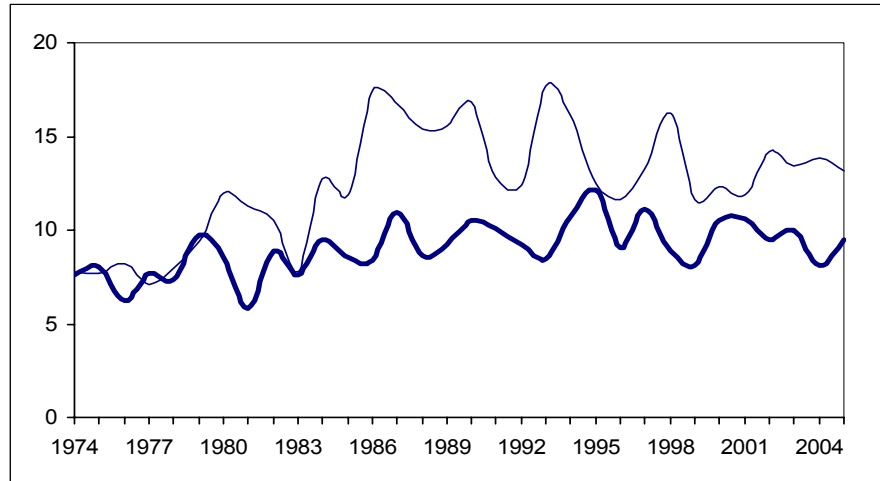


Huulisuulakialueen halkioiden kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) on Suomessa selvästi korkeampi kuin muissa Euroopan maissa, 25,3/10 000 vuosina 1993–2005* (Taulu 3, Kuvio 8). Suulakihalkioiden (CP) kokonaisesiintyvyys oli poikkeavan korkea (14,3/10 000), huulisuulakihalkioiden (CLP) esiintyvyys taas oli samaa luokkaa kuin muuallakin (11,0/10 000). Vuosina 1993–2005* suulakihalkioiden esiintyvyys oli syntyneillä lapsilla 13,7/10 000 ja huulisuulakihalkioiden 9,8/10 000 (Taulu 3, Kuvio 9). Maassamme aiemmin havaittua halkioiden esiintyvyyden jatkuvaa kasvua ei ole enää todettavissa vuosina 1986–2005*, kun epämuodostumarekisterin halkiotapaustietoja on täydennetty useista tietolähteistä. CP/CLP-suhde on yleensä 0,5, mutta Suomessa se oli 1,3. Lisäksi tämä halkiotyyppien poikkeava jakauma näkyi myös alueellisesti: suulakihalkioita oli paljon maamme itä- ja pohjoisosissa ja huulisuulakihalkioita taas etelä- ja länsiosissa. Kaikkiaan vuosittain todettiin noin 150 halkioraskautta, joista syntyi keskimäärin 139 lasta (131 vuonna 2005*) (Taulu 3). Keskeytysten vaikutus halkioiden esiintyvyyteen vastasyntyneillä ei siis ollut kovin suuri. Keskeytyksien osuus kaikista halkioraskauksista oli 7,1 prosenttia, mutta halkio ei ollut keskeytyksien perusteena.

Kuvio 8: Huulisuulakialueen halkioiden esiintyvyys (1/10 000) vuosina 1974–2005*. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä.)



Kuvio 9: Suulakihalkioiden ja huulisuulakihalkioiden esiintyvyys (syntyneet lapset, 1/10 000) vuosina 1974–2005*. (Paksu viiva kuvaa huulisuulakihalkiota, ohut suulakihalkiota.)



Taulukot

Taulu 1: Epämuodostumatapaukset 1993–2005*.

Taulu 2: Epämuodostumatapaukset sairaanhoitopiireittäin 1993–2005*.

Taulu 3: Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat 1993–2005*.

Lähteet

Epämuodostumarekisterissä on tietoja elävänä ja kuolleena syntyneillä lapsilla alle vuoden iässä todetuista epämuodostumista vuodesta 1963 lähtien sekä sikiövauriooperusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten ja keskenmenojen yhteydessä sikiöillä todetuista epämuodostumista ja synnynnäisistä poikkeavuuksista vuodesta 1986 alkaen. Rekisteri kerää tiedot myös ensimmäisen ikävuoden jälkeen todetuista epämuodostumista. Rekisterin tietosisältöä ja keräystapaa on uusittu vuosina 1985 ja 1993. Rekisteri saa epämuodostumatietoja sairaaloista, terveydenhuollon ammattihenkilöiltä ja sytogeneettisistä laboratorioista sekä Stakesin syntymä- raskaudenkeskeyttämis-, näkövamma- ja hoitoilmoitusrekistereistä, Terveydenhuollon oikeusturvakeskuksesta (TEO) 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.

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 sydämenlyönnejä, napanuoran sykintää tai tahdonalais-ten 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: Kuolleen 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 päättyminen, joka ei täytä synnytyksen määritelmää ja jossa sikiön ei tiedetä kuolleen kohtuun ennen keskeyttämis-toimenpidettä. Raskaus voidaan keskeyttää Terveystieteiden tutkimuskeskuksen (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.

Keskenmeno: Raskauden spontaani päättyminen, joka ei täytä synnytyksen määritelmää, tai sikiön spontaani kohdunsisäinen kuolema ja siihen liittyvä ihmisen toimenpitein aikaansaatu raskauden päättyminen ennen 23. raskausviikon alkua (< 22+0 rvk).

Epämuodostumatapaus: Suomen epämuodostumarekisteriin hyväksyty tapausta eli Suomessa elävänä tai kuolleen syntynyt lapsi tai spontaanisti abortoitunut tai keskeytetty sikiö, 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 yksittäisiä esiintyviä ulkonäköön liittyviä rakennepoikkeavuuksia, normaalivariaatioita, eikä epämuodostumarekisterin poissulkulistalla olevia tavallisia merkitykseltään vähäisempiä epämuodostumia.

Epämuodostumatapauksien esiintyvyys: Epämuodostumatapauksien (syntyneet lapset) lukumäärä 10 000 vastasyntynyttä kohti.

Epämuodostumatapauksien kokonaisesiintyvyys: Epämuodostumatapauksien (syntyneet lapset ja sikiövaurioperusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset) lukumäärä 10 000 vastasyntynyttä kohti.

Missbildningar 1993 — 2005*

4.7.2007

Annikka Ritvanen
+358 9 3967 2376

Seija Sirkiä
+358 9 3967 2365

S-posti:
fornamn.efternamn@stakes.fi

Telefax
+358 9 3967 2459

Sosiaali- ja terveystieteiden tutkimus-
ja kehittämiskeskus

Forsknings- och utvecklings-
centralen för social- och
hälsovården

National Research and
Development Centre for Welfare
and Health

Puhelin (09) 39 671
Telefon +358 9 396 71
Phone +358 9 396 71

Telefaksi (09) 3967 2459
Telefax +358 9 3967 2459

www.stakes.fi

ISSN 1459-2355 (Internet)

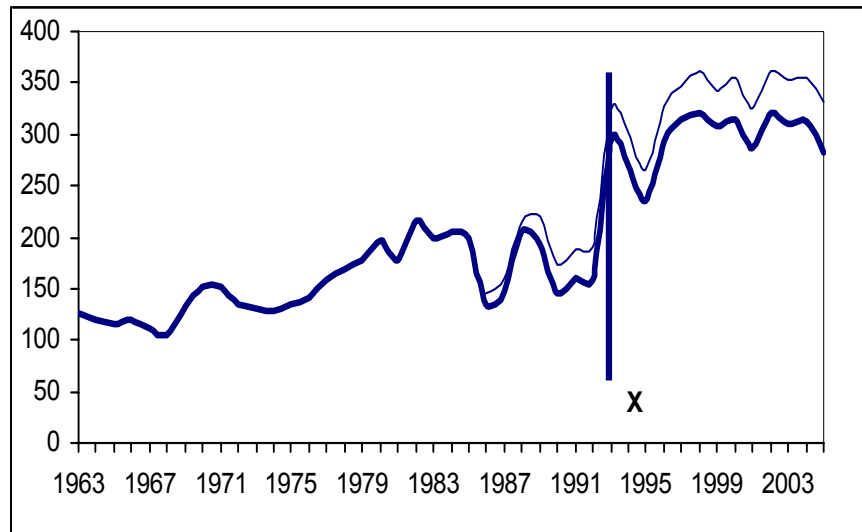
Missbildningsprevalensen (födda barn) var i stort sett oförändrad under åren 1993–2005*, i medeltal 296/10 000 (283/10 000 år 2005*). Årligen konstaterades betydande missbildningar hos 1 500–1 900 (i medeltal 1 757) nyfödda barn. I genomsnitt rapporterades 1,7 missbildningar per barn. De preliminära uppgifterna för 2005* (registrets uppgifter kompletteras under flera år) avviker inte avsevärt från de tidigare åren (Tabell 1, Figur 1).

Från och med 1963 har uppgifter om missbildningar som konstaterats hos levande födda och dödfödda barn samlats i missbildningsregistret vid Stakes. Huvudsyftet med missbildningsregistret är att genom kontinuerlig och snabb övervakning av förekomsten av missbildningar försöka förebygga missbildningskatastrofer förorsakade av teratogener som talidomid. Registrets verksamhet förnyades 1993. Till följd av förbättrad rapportering vid sjukhus och högre aktivitet vid missbildningsregistret gick missbildningsprevalensen brant uppåt i början av 1990-talet, även om den verkliga frekvensen inte förändrades. Från och med 1986 har man i missbildningsregistret också samlat uppgifter om missbildningar som konstaterats hos foster vid selektiva aborter utförda p.g.a. fosterskada.

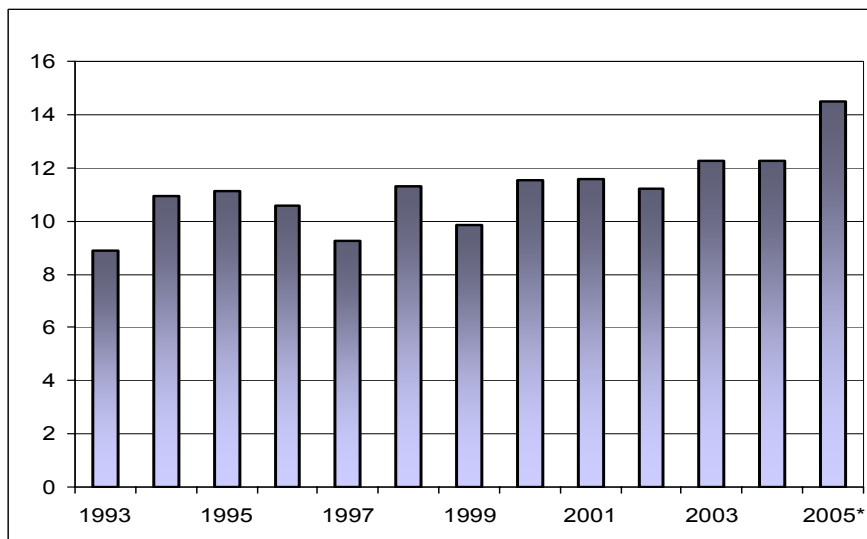
Årligen avbröts i genomsnitt 221 graviditeter på grund av missbildningar hos fostret (278 år 2005*) (Tabell 1). I cirka vart tionde (11,2 %) fall med betydande missbildningar hade en selektiv abort utförts p.g.a. fosterskada under 1993–2005*. Denna andel har ökat litet under de senaste åren (14,5 % år 2005*) (Figur 2). Den totala missbildningsprevalensen (födda barn och selektiva aborter) var i medeltal 333/10 000 (331/10 000 år 2005*) (Tabell 1). Selektiva aborter p.g.a. fosterskada hade ingen större effekt på prevalensen av de flesta missbildningstyperna hos födda barn, även om effekten var betydande i fråga om några svåra eller letala missbildningar.

* År 2005 preliminärt

Figur 1: Den totala prevalensen för missbildningsfallen (1/10 000 nyfödda) åren 1963–2005*. (Den tjocka linjen visar nyfödda barn och den tunna linjen nyfödda barn och inducerade selektiva aborter. X = registerreformen år 1993.)



Figur 2: Andel inducerade selektiva aborter (%) av alla missbildningsfall åren 1993–2005*. (Födda barn / (födda barn + inducerade selektiva aborter).)

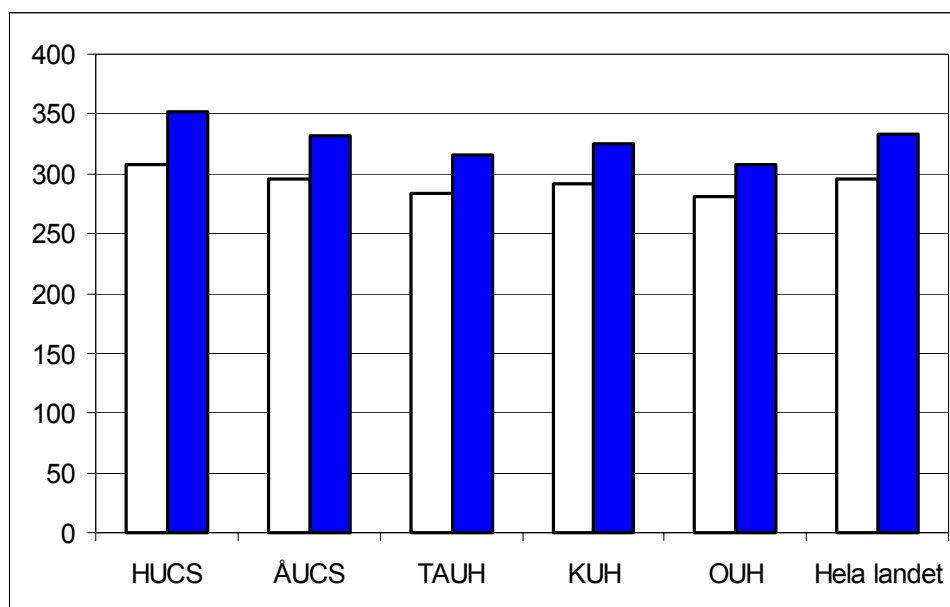


Under 1993–2005* förekom betydande missbildningar hos 2,9 procent (2,8 % år 2005*) av de levande födda barnen, hos 18,5 procent (17,0 %) av de dödfödda, hos 27,5 procent (28,0 %) av de perinatalt döda och hos 44,3 procent (45,3 %) av de barn som dött i spädbarnsåldern (Tabell 1). Sammanlagt 31,2 procent (31,0 %) av de barn som antingen varit dödfödda eller dött i spädbarnsåldern hade missbildningar. Av barn som fötts med missbildning (levande födda eller dödfödda) levde 92,1 procent (93,2 %) efter spädbarnsåldern. Enligt dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen minskade de missbildade barnens dödlighet i samma utsträckning som övriga barns, och missbildningarnas betydelse som dödsorsak förblev på ungefär samma nivå, i genomsnitt 23,9 procent (19,4 %) (dödfödda och döda i spädbarnsåldern).

Missbildningsprevalensen varierade regionalt under 1993–2005* (hos födda barn 215/10 000 i Mellersta Österbottens sjukvårdsdistrikt, 347/10 000 i Södra Savolax sjukvårdsdistrikt), vilket syns särskilt klart när man jämför siffrorna från olika år (Tabell 2). Under 1993–2005* var prevalenserna statistiskt betydligt lägre ($p < 0,001$) i Länsi-Pohja, Mellersta Österbottens, Mellersta Finlands och Satakunta sjukvårdsdistrikt än annanstans i landet (både bland födda barn och bland födda barn och inducerade selektiva aborter). Detta gäller också för den totala prevalensen (födda barn och inducerade selektiva aborter) i Syd-Österbottens sjukvårdsdistrikt. På samma sätt var prevalenserna statistiskt betydligt högre ($p < 0,001$) i Södra Savolax, Egentliga Finlands och Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt (både bland födda barn och bland födda barn och inducerade selektiva aborter). Enligt preliminära data för 2005* var prevalenserna ganska jämna i hela landet, bara missbildningsprevalenserna i Centrala Tavastlands sjukvårdsdistrikt avvek statistiskt ($p < 0,001$) från situationen i resten av landet (högre).

Under åren 1993–2005* var missbildningsprevalenserna i Helsingfors universitetssjukhus distrikt statistiskt betydligt högre ($p < 0,001$) än i andra universitetssjukhusdistrikt (både bland födda barn och bland födda barn och inducerade selektiva aborter), medan de var lägre ($p < 0,001$) i Uleåborgs universitetssjukhusdistrikt. Den totala prevalensen (födda och inducerade selektiva aborter) var lägre i Tammerfors universitetssjukhusdistrikt än annanstans i landet (Figur 3). 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.

Figur 3: Missbildningsprevalensen (1/10 000 nyfödda) åren 1993–2005* i universitetssjukhusdistrikten. (Ljusa staplar visar födda barn och mörka staplar födda barn och inducerade selektiva aborter. HUCS=Helsingfors och ÅUCS=Åbo universitetssjukhus samt TAYS=Tammerfors, KYS=Kuopio och OYS=Uleåborgs universitetssjukhus "miljondistrikt".)

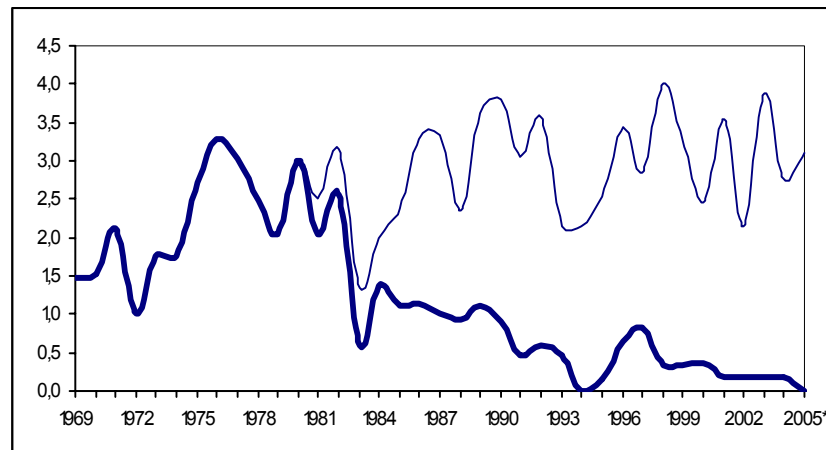


Den totala prevalensen för olika missbildningar (födda barn och selektiva aborter) var relativt konstant under perioden 1993–2005*. Den totala prevalensen för neuralrörsdefekter (NTD) var 7,5/10 000, som är ganska låg jämfört med andra europeiska populationer (Tabell 3). Effekten av fosterdiagnostik och selektiva aborter på NTD kan klart ses från början av 1980-talet. Under åren 1993–2005* avbröts något över hälften av NTD-graviditeter (56 %), i medeltal 90 procent av graviditeterna med foster som hade anencefali och 35 procent av graviditeterna där foster hade spina bifida. Under perioden 1993–2005* konstaterades årligen sam-

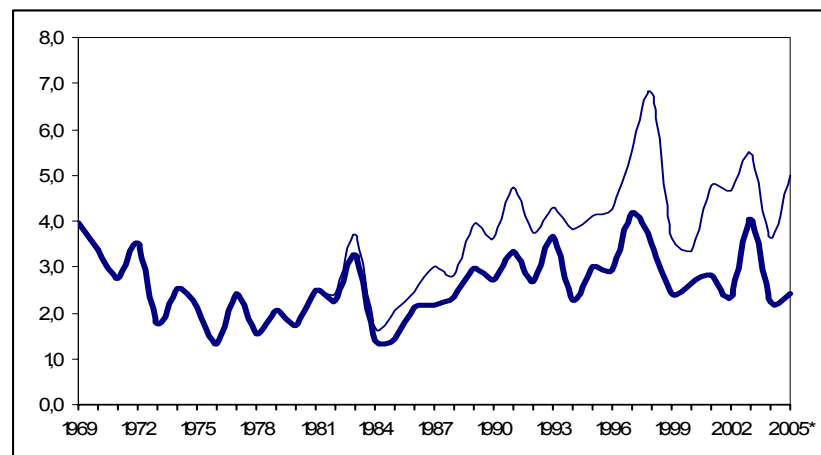
manlagt 44 NTD-graviditeter, av vilka i genomsnitt 19 barn föddes (14 år 2005*). Under perioden 1993–2005* var prevalensen för anencefali bland födda barn 0,3/10 000 och den totala prevalensen 2,9/10 000. Den motsvarande prevalensen för spina bifida var i genomsnitt 3,1/10 000 och 4,6/10 000 (Tabell 3, Figur 4).

Figur 4: Prevalensen för anencefali och spina bifida (1/10 000 nyfödda) åren 1969–2005* (Den tjocka linjen visar nyfödda barn och den tunna linjen nyfödda barn och selektiva aborter.)

Anencefali:

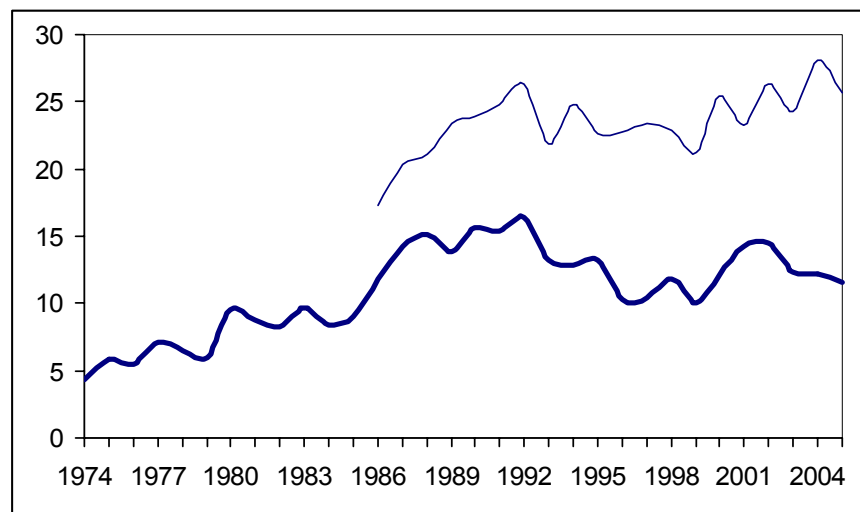


Spina bifida:

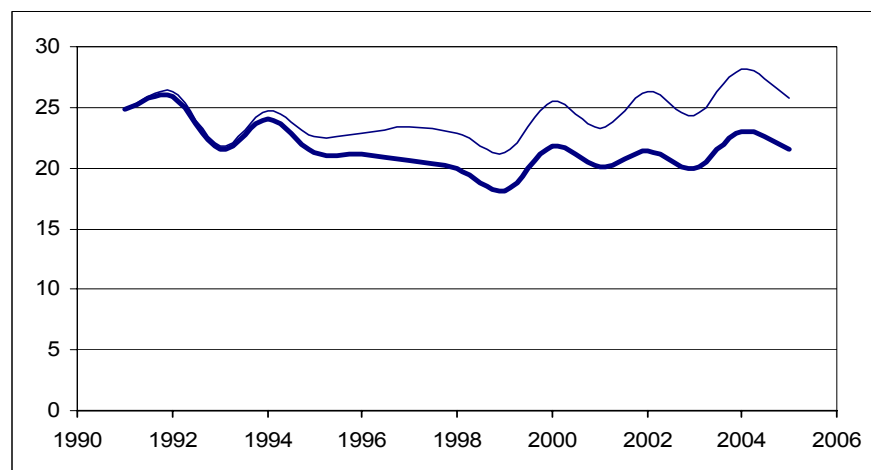


Den totala prevalensen (födda barn och selektiva aborter) för Downs syndrom (trisomi 21) ökade något och var i medeltal 24,0 /10 000 under perioden 1993–2005* (25,7/10 000 år 2005*) (Tabell 3, Figur 5). Orsaken till detta är att andelen föderskor som har fyllt 35 år har ökat sedan 1990-talet (enligt Statistikcentralen var denna andel 19,1 procent år 2005) och att risken för Down-graviditet ökar med moderns ålder (Figur 6). Förekomsten av Downs syndrom (21-trisomi) hos nyfödda barn var i medeltal 12,2/10 000 (11,6/10 000 år 2005*). (Tabell 3, Figur 5).

Figur 5: Prevalensen för Downs syndrom (1/10 000 nyfödda) åren 1974–2005*. (Den tjocka linjen visar nyfödda barn och den tunna linjen nyfödda barn och selektiva aborter.)

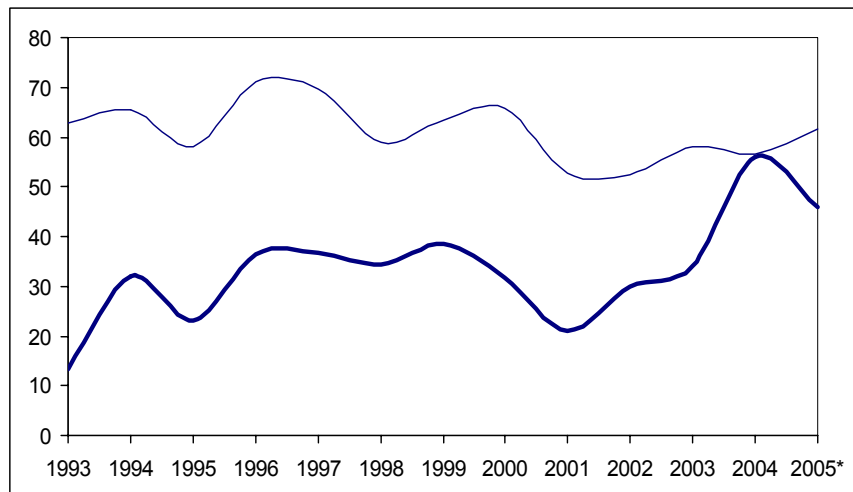


Figur 6: Effekten av stigande medelålder hos mödrar på den totala prevalensen av Downs syndrom åren 1990–2005*. (Den tjocka linjen är standardiserad enligt moderns ålder och den tunna linjen är icke standardiserad.)



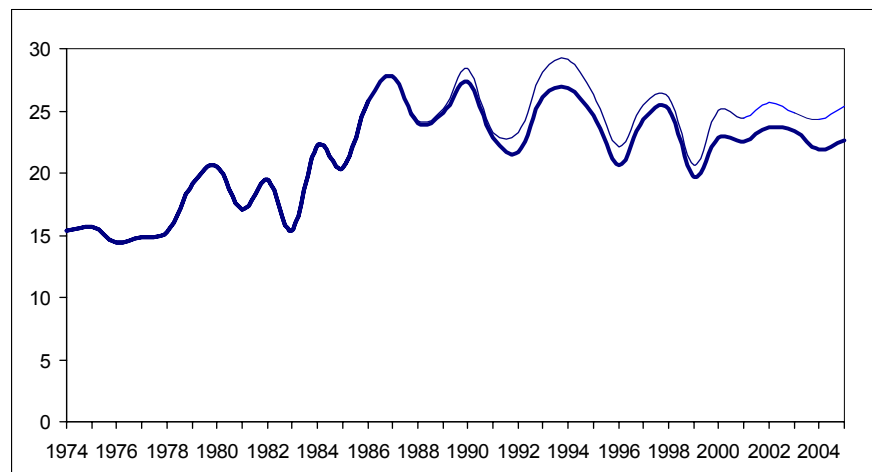
I genomsnitt föddes 43,9 procent av de barn som föddes med Downs syndrom hade mödrar som fyllt 35 år (49,3 procent år 2005*). Kvinnor under 35 år hade 42,7 procent av alla Down-graviditeter (42,3 %). Under åren 1993–2005* avbröts ungefär hälften eller med andra ord 49,1 procent (55,0 %) av alla konstaterade Down-graviditeter (födda och selektiva aborter), en tredjedel eller med andra ord 33,0 procent (46,0 %) av Down-graviditeter bland kvinnor under 35 år och två tredjedelare eller med andra ord 61,0 procent (61,6 %) av Down-graviditeter bland kvinnor i åldern 35 år eller över. Förändringar i praxisen vid prenatal screening av abnormiteter hos fostret kanske förklarar varför andelen selektiva aborter vid Down-graviditeter bland kvinnor under 35 år har ökat under de sista åren (Figur 7). Årligen konstaterades sammanlagt 142 Down-graviditeter (149 år 2005*), av vilka i genomsnitt 73 barn föddes (67 år 2005*) (Tabell 3). Under åren 1993–2005* var 5,2 procent av barn med Downs syndrom dödfödda och 5,7 procent av levande födda barn med Downs syndrom dog i spädbarnsåldern, vilket betyder att 89,4 procent av alla nyfödda barn med Downs syndrom levde vid slutet av det första levnadsåret.

Figur 7: Andelen inducerade selektiva aborter (%) av alla Down-graviditeter åren 1993–2005*. (Födda barn / (födda barn + inducerade selektiva aborter)). Den tjocka linjen visar Down-graviditeter av mödrar under 35 år, <35, och den tunna linjen Down-graviditeter av mödrar som fyllt 35 år, ≥ 35 .)

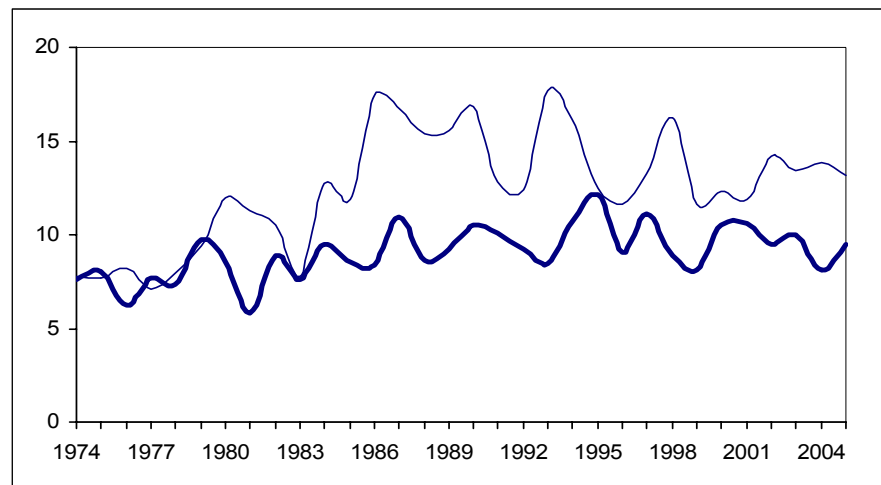


Den totala prevalensen (födda barn och selektiva aborter) för kluven läpp och gom är klart högre i Finland än i andra europeiska länder, 25,3/10 000 under åren 1993–2005* (Tabell 3, Figur 8). Den totala prevalensen för gomspalt (CP) var ovanligt hög (14,3/10 000), medan prevalensen för läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt (CLP) var på samma nivå som på annat håll (11,0/10 000). Under perioden 1993–2005* var prevalensen (födda barn) för CP 13,7/10 000 och för CLP 9,8/10 000 (Tabell 3, Figur 9). Den ständigt ökande prevalensen för kluven läpp, käke och gom, som förut noterats i vårt land, kunde inte konstateras under 1986–2005*, då missbildningsregistrets uppgifter om fall med spalt har kompletterats från flera informationskällor. Relationen CP/CLP är vanligen 0,5, men i Finland var siffran 1,3. Därtill observerades denna ovanliga fördelning av olika typer av kluven läpp, käke och gom även regionalt: i de norra och östra delarna av Finland förekom särskilt gomspalt, och läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt förekom i större utsträckning i de södra och västra delarna. Årligen konstaterades sammanlagt 150 graviditeter med kluven läpp, käke och gom. Dessa graviditeter resulterade i 139 barn (131 år 2005*) (Tabell 3). Effekten av selektiva aborter på prevalensen för kluven läpp, käke och gom var alltså inte särskilt stor. Andelen selektiva aborter av alla graviditeter med läpp-, käk- och gomspalt var 7,1 procent, men spalten var inte indikation för den selektiva aborten.

Figur 8: Prevalensen (1/10 000 nyfödda) för kluven läpp, käke och gom åren 1974–2005*. (Den tjocka linjen visar nyfödda barn och den tunna linjen nyfödda barn och selektiva aborter.)



Figur 9: Prevalensen för gomspalt och för läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt födda barn, 1/10 000 nyfödda) åren 1974–2005*. (Den tjocka linjen visar läpp-, käk- och gomspalt och den tunna linjen gomspalt.)



Tabeller

Tabell 1: Missbildningsfallen 1993–2005*.

Tabell 2: Missbildningsfallen efter sjukvårdsdistrikt 1993–2005*.

Tabell 3: Missbildningar som övervakas internationellt 1993–2005*.

Källor

Missbildningsregistret innehåller från och med 1963 uppgifter om missbildningar som under det första levnadsåret har konstaterats hos levande födda och dödfödda barn. Uppgifter om missbildningar och andra medfödda abnormaliteter som har konstaterats hos fostren vid inducerade aborter utförda p.g.a. fosterskada och vid spontana aborter har också samlats i missbildningsregistret från och med 1986. Uppgifter om missbildningar som konstaterats efter det första levnadsåret registreras också. Registrets data och insamlingsmetod förnyades åren 1985 och 1993. Registret får sina uppgifter om förekomsten av missbildningar från sjukhusen, av hälsovårdspersonalen, från de cytogenetiska laboratorierna, från födelse-, abort-, synskade- och vårdanmälningsregistren vid Stakes samt från Rättsskyddscentralen för hälsovården (TEO) och dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen. Dessa diagnoser bekräftas ännu ytterligare vid sjukhusen. Huvudsyftet med missbildningsregistret är att genom kontinuerlig uppföljning av missbildningarnas förekomst och karaktär i tid kunna observera nya miljöfaktorer som kan skada fostret, och därigenom förebygga missbildningar genom att påverka dessa faktorer. Registret producerar statistik för både nationellt och internationellt bruk, och dess uppgifter kan med särskilt tillstånd också användas för forskningsändamål.

Termer och definitioner

Förlossning (ett nyfött barn): Händelse som leder till födelsen av ett foster eller barn vars gestationsålder är minst 22 veckor ($\geq 22 + 0$ graviditetsveckor) eller vars 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 som att hjärtat slår, navelsträngen pulserar eller att musklerna rörs viljemässigt oavsett 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 graviditet): En graviditet som avbrutits medvetet och som inte överensstämmer med definitionen på en förlossning och där man vet att fostret inte dött intrauterint före ingreppet. Graviditeten kan avbrytas på grundval av ett beslut av Rättsskyddscentralen för hälsovården (TEO), när den har varat mindre än 20 graviditetsveckor ($\leq 20 + 0$ graviditetsveckor) och man misstänker eller redan har konstaterat en sjukdom eller ett kroppslute (fosterskada) hos fostret, eller när graviditeten har varat mindre än 24 graviditetsveckor ($\leq 24 + 0$ graviditetsveckor) och man genom en tillförlitlig undersökning har konstaterat en svår sjukdom eller ett kroppslute (fosterskada) hos fostret.

Spontan abort: Händelse som leder till en spontan avslutning av en graviditet och som inte överensstämmer med definitionen på en förlossning eller en spontan intrauterin fosterdöd med medveten avslutning av en graviditet som har varat mindre än 23 graviditetsveckor (< $22 + 0$ graviditetsveckor).

Missbildningsfall: Ett fall som uppfyller kriterierna för Finlands missbildningsregister, dvs. ett i Finland levande fött eller dödfött barn eller ett foster från spontan abort eller selektiv abort, 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. Som betydande missbildningar betraktas inte ärftliga eller andra sjukdomar som inte är behäftade med medfödda missbildningar, störningar i organens eller vävnadernas funktion, utvecklingsstörning, medfödda infektioner, mindre avvikelser i utseendet, normal variation eller andra mindre betydelsefulla avvikelser som finns på missbildningsregistrets lista över missbildningar som utsluts.

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

Total missbildningsfrekvens/prevalens: Antalet missbildningar hos födda barn och selektiva aborter per 10 000 nyfödda.

Congenital anomalies 1993—2005*

4th July 2007

Annikka Ritvanen
+358 9 3967 2376

Seija Sirkkiä
+358 9 3967 2365

S-posti:
firstname.lastname@stakes.fi

Telefax
+358 9 3967 2459

Sosiaali- ja terveysalan tutkimus-
ja kehittämiskeskus

Forsknings- och utvecklings-
centralen för social- och
hälsovården

National Research and
Development Centre for Welfare
and Health

Puhelin (09) 39 671
Telefon +358 9 396 71
Phone +358 9 396 71

Telefaksi (09) 3967 2459
Telefax +358 9 3967 2459

www.stakes.fi

ISSN 1459-2355 (Internet)

In 1993–2005*, the prevalence of births with major congenital anomalies remained substantially stable, being on average 296/10 000 (283/10 000 in 2005*). Annually major anomalies were detected in 1500 to 1900 births (on average 1757). An average of 1.7 major anomalies were reported per child. There were no significant differences between the preliminary data for 2005* and previous years' data (Table 1, Figure 1) (The data in the register are completed during several years).

From 1963 onwards, data have been entered for births with congenital anomalies into the Finnish Register of Congenital Malformations, maintained by STAKES (National Research and Development Centre for Welfare and Health). The main purpose of the register is to prevent catastrophes – such as the one caused by thalidomide – by means of quick and continuous monitoring of congenital anomalies. The activities of the register were revised in 1993 and due to better notifying by hospitals and an increased activity on the side of the register the prevalence of births with major congenital anomalies increased steeply in the early 1990s, although the real prevalence remained unchanged. Furthermore, data on major congenital anomalies detected in selective terminations of pregnancy performed for foetal indications have been collected into the register since 1986.

An average of 221 pregnancies were terminated annually because of major foetal structural anomalies and chromosomal defects (278 in 2005*) (Table 1). Selective terminations of pregnancy performed for detected foetal anomalies accounted for approximately one tenth (11.2 per cent) of all births and terminations of pregnancy with major anomalies in 1993–2005*. This proportion has slightly increased in recent years, being 14.5 per cent in 2005* (Figure 2). The total prevalence of major anomalies (births and terminations of pregnancy) was on average 333/10 000 (331/10 000 in 2005*) (Table 1). Selective terminations of pregnancy performed for foetal abnormalities did not have much effect on the birth prevalence of most types of major congenital anomalies, whereas this effect was significant with regard to certain severe or lethal malformations.

* Preliminary data for 2005

Figure 1: Total prevalence of births with major congenital anomalies (1/10 000 births) in 1963–2005*. (The thick line refers to births and the thin line to births and terminations of pregnancy. X = the reform of the register in 1993).

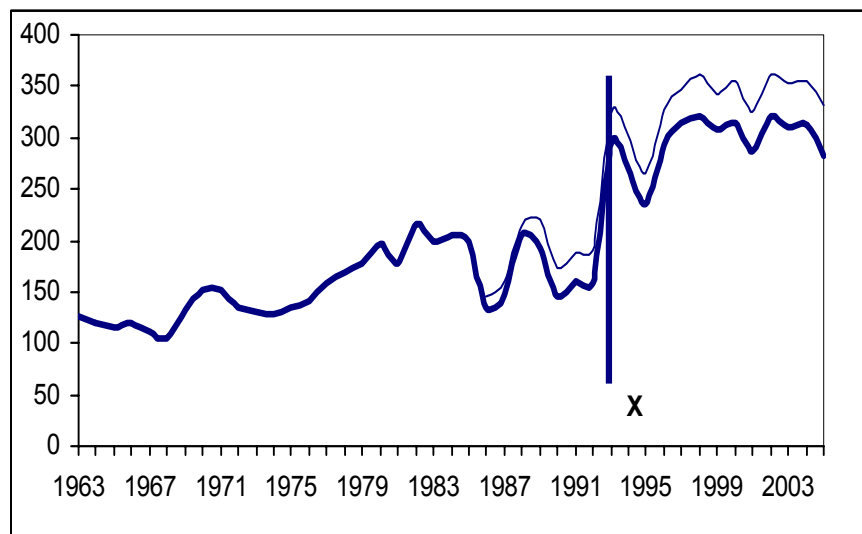
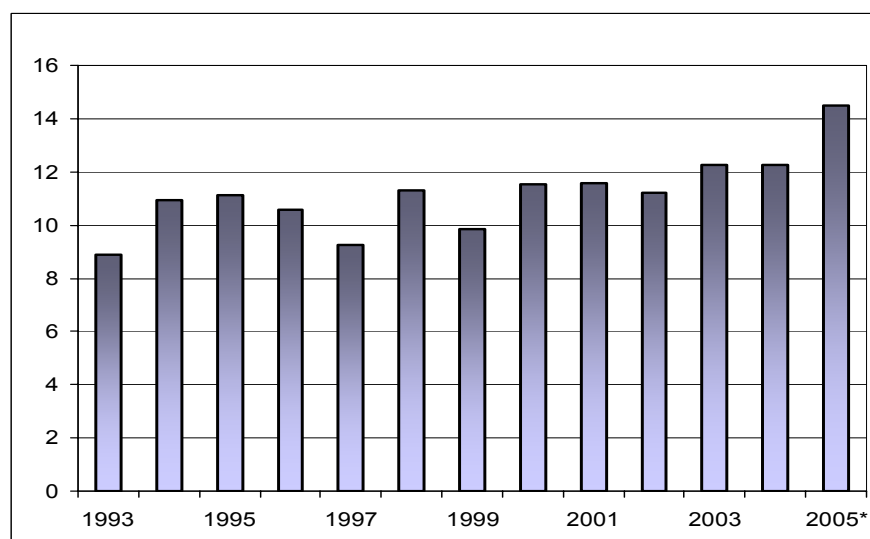


Figure 2: Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all cases with major anomalies in 1993–2005*. (Births / (births + selective terminations of pregnancy).)

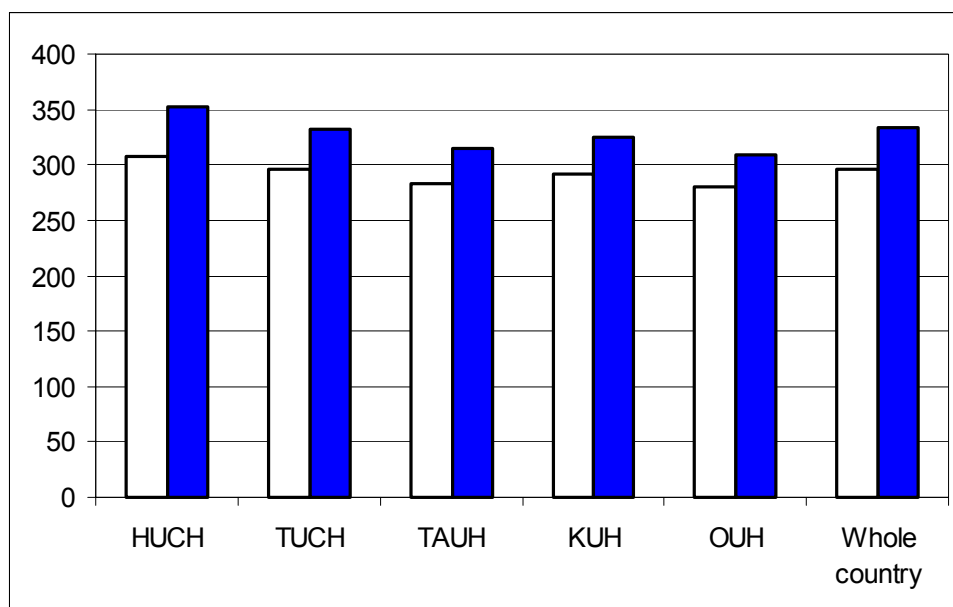


In 1993–2005*, major anomalies were detected in 2.9 per cent (2.8 per cent in 2005*) of all live births, in 18.5 per cent (17.0 per cent) of all stillbirths, in 27.5 per cent (28.0 per cent) of all perinatal deaths and in 44.3 per cent (45.3 per cent) of all infant deaths (Table 1). A total of 31.2 per cent (31.0 per cent) of all stillbirths and infant deaths involved congenital anomalies. 92.1 per cent (93.2 per cent) of all live and stillborn children with congenital anomalies were alive at the end of infancy. According to the Cause of Death Statistics at Statistics Finland, the mortality rate of children with congenital anomalies decreased consistently with that of other children. The significance of congenital anomalies as a cause of death remained substantially unchanged, at 23.9 per cent (19.4 per cent) on average (including stillbirths and infant deaths).

In 1993–2005*, the birth prevalence of major congenital anomalies varied between hospital districts (births: 215/10 000 in Central Ostrobothnia, 347/10 000 in Etelä-Savo), which is even more marked when comparing figures from different years (Table 2). Compared with the rest of the country, in 1993–2005*, the prevalences (births as well as births and selective terminations of pregnancy) for the Länsi-Pohja, Central Ostrobothnia, Central Finland and Satakunta Hospital Districts as well as the total prevalence (births and selective terminations of pregnancy) for South Ostrobothnia were statistically significantly lower ($p < 0.001$). Correspondingly, the prevalences (births as well as births and selective terminations of pregnancy) for the Etelä-Savo, Varsinais-Suomi and Helsinki-Uusimaa Hospital Districts were statistically significantly higher ($p < 0.001$) than elsewhere. According to the 2005* preliminary data, the prevalences were quite similar throughout the country, with only the prevalences for the Kanta-Häme Hospital District deviating upwards statistically significantly ($p < 0.001$) from the figures for the rest of the country.

In 1993–2005*, the prevalences (births and as well as births and selective terminations of pregnancy) for the district of the Helsinki University Central Hospital were statistically significantly higher ($p < 0.001$) than for the other university hospital districts, while for the Oulu University Hospital District they were lower ($p < 0.001$). The total prevalence (births and selective terminations of pregnancy) for the Tampere University Hospital District was lower than elsewhere ($p < 0.001$) (Figure 3). Possible reasons for this variation include chance, true differences in regional prevalence, and local differences in the practice of prenatal diagnostics and pregnancy terminations, the most likely reason being, however, differences between hospital districts and hospitals in the degree of meeting the notification requirement.

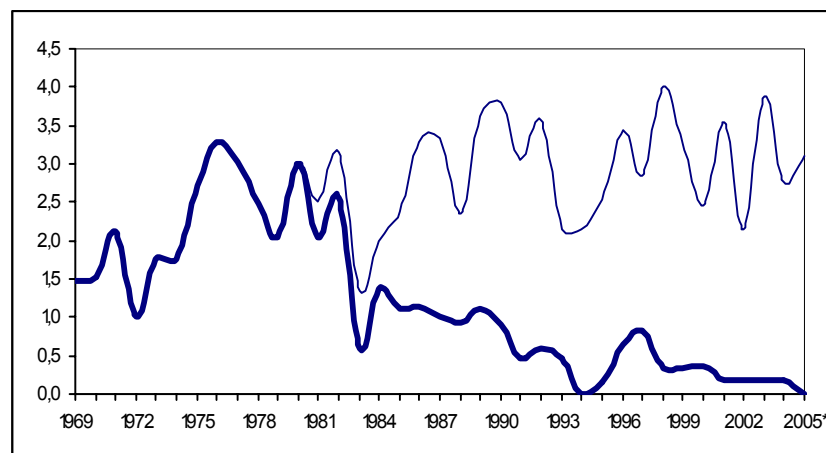
Figure 3: Prevalence of cases with major congenital anomalies (1/10 000 births) in the university hospital districts in 1993–2005*. (The light bars refer to births and the dark bars to births and selective terminations of pregnancy, representing the areas of responsibility of the university central hospitals (HUCH=Helsinki and TUCH=Turku) and university hospitals (TAUH=Tampere, KUH=Kuopio and OUH=Oulu).)



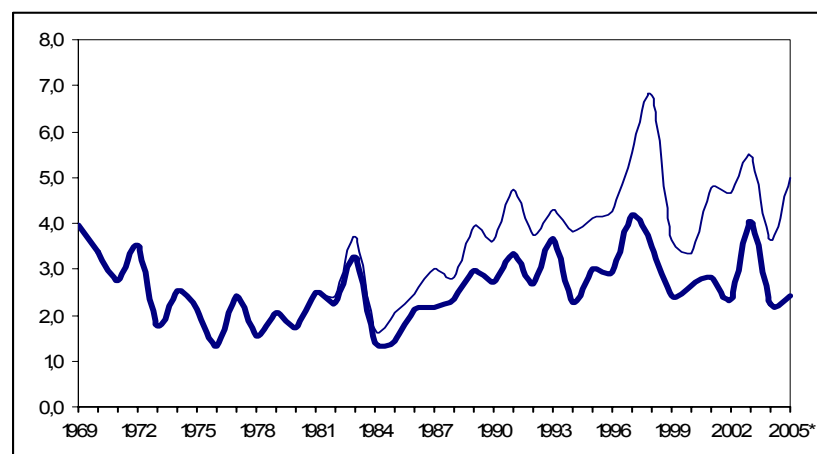
In 1993–2005*, the total prevalence (births and terminations of pregnancy) of different types of major congenital anomalies remained substantially stable. The total prevalence of neural tube defects (NTD) was 7.5/10 000, which is quite low compared with other European populations (Table 3). The effect of prenatal diagnostics and selective terminations of pregnancy began to be seen clearly from the early 1980s onwards. In 1993–2005*, just over half (56 per cent) of the NTD pregnancies, an average of 90 per cent of all anencephaly pregnancies and 35 per cent of all spina bifida pregnancies were terminated. Approximately 44 pregnancies with foetal NTD were detected annually in 1993–2005*, including an average of 19 births (14 in 2005*). In 1993–2005*, the prevalence of births with anencephaly was on average 0.3/10 000 and the total prevalence 2.9/10 000. The corresponding prevalences for spina bifida were on average 3.0/10 000 and 4.6/10 000 (Table 3, Figure 4).

Figure 4: Prevalences of anencephaly and spina bifida (1/10 000 births) in 1969–2005. (The thick line refers to births and the thin line to births and terminations of pregnancy.)*

Anencephaly:



Spina bifida:



The total prevalence (births and terminations of pregnancy) of Down syndrome (trisomy 21) increased slightly, being on average 24.0/10 000 in 1993–2005* (25.7/10 000 in 2005*) (Table 3, Figure 5). This can be explained by an increase in the mean age of parturients from the 1990s onwards (according to Statistics Finland the proportion of mothers aged 35 and over was 19.1 per cent in 2005) and by the increased risk of foetal trisomy 21 associated with in-

creased maternal age (Figure 6). The prevalence of Down syndrome in births was on average 12.2/10 000 (11.6/10 000 in 2005*). (Table 3, Figure 5).

Figure 5: Prevalence of Down syndrome (1/10 000 births) in 1974–2005.*
(The thick line refers to births and the thin line to births and terminations of pregnancy.)

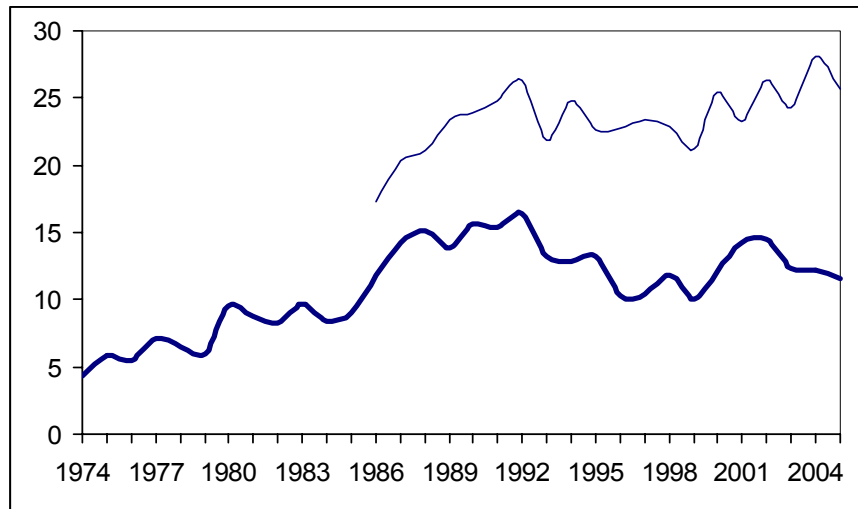
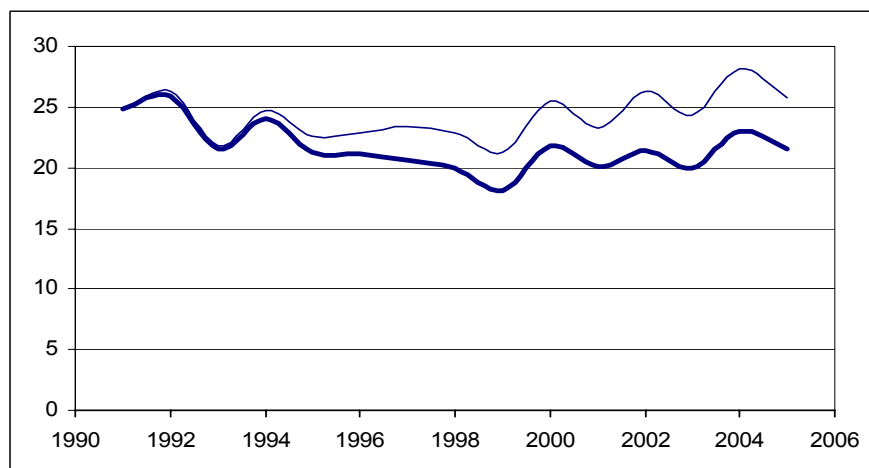


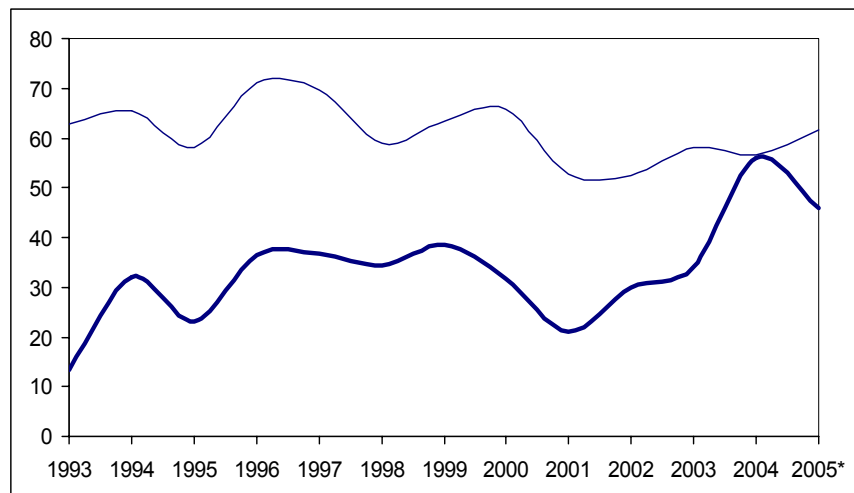
Figure 6: Effect of the increasing maternal age on the total prevalence of Down syndrome in 1990–2005.* (The thick line is standardised for maternal age while the thin line is non-standardised.)



An average of 43.9 per cent of all children suffering from Down syndrome were born to a mother aged 35 and over (49.3 per cent in 2005*). Of all Down pregnancies, 42.7 per cent involved a woman under 35 (42.3 per cent in 2005*). In 1993–2005*, just below half or 49.1 per cent (55.0 per cent) of all detected Down pregnancies (births and terminations of pregnancy), one third or 33.0 per cent (46.0 per cent) of Down pregnancies of women under 35 and two thirds or 61.0 per cent (61.6 per cent) of pregnancies of women aged 35 and over were terminated. The increase in the proportion of terminations of Down pregnancies in women under 35 may be explained by the changes in the practice of prenatal screening for foetal defects that have taken place in the last few years (Figure 7). All in all, an average of 142 Down pregnan-

cies were detected annually (149 in 2005*), including on average 73 births (67 in 2005*) (Table 3). In 1993–2005*, a total of 5.2 per cent of all Down births were stillbirths, in 5.7 per cent of the live births the child died in infancy, and thus in 89.4 per cent of live births with Down syndrome the child was alive at the end of the first year of life.

Figure 7: Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all Down pregnancies in 1993–2005. (Births / (births + terminations of pregnancy). The thick line refers to Down pregnancies of women under 35 and the thin line to Down pregnancies of women aged 35 and over.)*



The total prevalence of orofacial clefts (births and terminations of pregnancy) is clearly higher in Finland than in other European countries: 25.3/10 000 in 1993–2005* (Table 3, Figure 8). The total prevalence of cleft palate (CP) was exceptionally high (14.3/10 000), while the prevalence of cleft lip with or without cleft palate (CLP) was in the same category as elsewhere (11.0/10 000). In 1993–2005*, the prevalence of births with CP was 13.7/10 000 and with CLP 9.8/10 000 (Table 3, Figure 9). In 1986–2005*, the previously continuously increasing prevalence of orofacial clefts can no longer be observed in our country, as the case data in the Register of Congenital Malformations have been complemented from many data sources. While the ratio CP/CLP is generally 0.5, it was 1.3 in Finland. In addition, this unusual distribution of orofacial 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. All in all, about 150 pregnancies with foetal orofacial cleft were detected annually, and these included on average 139 births (131 in 2005*) (Table 3). The effect of selective terminations on the birth prevalence of orofacial clefts has thus been insignificant. The proportion of selective terminations of all pregnancies with foetal orofacial cleft was 7.1 per cent, but foetal cleft was not the indication for termination of pregnancy.

Figure 8: Prevalence of orofacial clefts (1/10 000 births) in 1974–2005*. (The thick line refers to births and the thin line to births and terminations of pregnancy.)

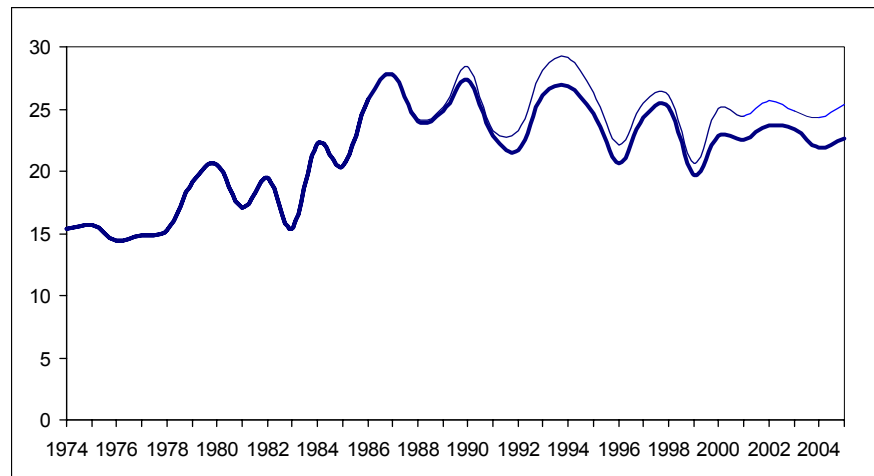
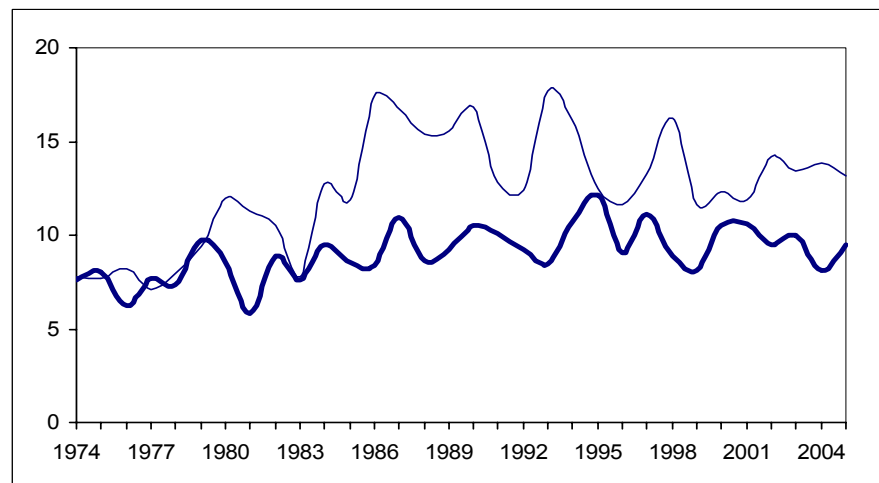


Figure 9: Birth prevalence (1/10 000 births) of cleft palate (CP) and cleft lip and cleft palate (CLP) in 1974–2005*. (The thick line refers to CLP and the thin line to CP.)



Tables

Table 1: Births with congenital anomalies 1993–2005*.

Table 2: Births with congenital anomalies by hospital district 1993–2005*.

Table 3: Congenital anomalies monitored internationally 1993–2005*.

Sources

The Register of Congenital Malformations contains data from 1963 onwards on congenital anomalies detected in stillbirths and in live born infants before the age of one year, and from 1986 onwards on foetal malformations and other birth defects detected in spontaneous abortions and in selective terminations of pregnancy performed for foetal indications. The register also collects data on congenital anomalies detected later, after the age of one year. 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 Medical Birth Register, the Register of Induced Abortions, the Register of Visual Impairment and the Care Register, all maintained by STAKES, as well as from the National Authority for Medicolegal Affairs (TEO) and from the Cause of Death Statistics maintained by Statistics Finland. Diagnoses obtained from these data sources are confirmed by contacting the hospitals concerned. The main purpose of the Register of Congenital Malformations is to continuously monitor the prevalence and 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 register data may also be used for the purposes of research.

Concepts and definitions

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 gestation ($\leq 24+0$ 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 1000 births.

Infant mortality: Deaths during the first year of life per 1000 live births.

Induced abortion / termination of pregnancy: Artificially induced termination of pregnancy which does not comply with the definition of a birth and in which there is no indication of intrauterine foetal death before the termination. A selective termination of pregnancy can be performed by the permission of the National Authority for Medicolegal Affairs (TEO) when the gestational age is less than 20 weeks (≤ 20 weeks of gestation) and a foetal disease or structural anomaly is suspected or detected, or when the gestational age is less than 24 weeks (≤ 24 weeks of gestation) and a severe foetal disease or structural anomaly has been detected by a reliable prenatal diagnostic method.

Spontaneous abortion: Spontaneous end of a pregnancy which does not comply with the definition of a birth, or a spontaneous intrauterine death of a foetus and the artificial expulsion of the foetus concerned before the 23rd week of gestation ($< 22+0$ weeks of gestation).

Birth, selective termination of pregnancy or spontaneous abortion with congenital 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 anomaly and with a mother who has been resident in Finland at the time of the delivery, selective termination of pregnancy or spontaneous abortion and also during most of the pregnancy.

Congenital anomaly: A major congenital structural anomaly, chromosomal defect and congenital hypothyroidism involved in a birth, selective termination of pregnancy or spontaneous abortion 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.

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

Taulu 1: Epämuodostumatapaukset 1993 - 2005* ¹⁾
 Tabell 1: Missbildningsfallen 1993 - 2005*
 Table 1: Births with congenital anomalies 1993 - 2005*

	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth / Keskeytysvuosi - Abortår - Year of termination													1993-2005*
	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005*	1993-2005*
Syntyneet yhteensä - Födda totalt - Births total	1924	1761	1491	1781	1868	1840	1781	1787	1620	1787	1759	1809	1638	22846
Esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) ²⁾ - Prevalens (1/10 000 nyfödda) - Birth prevalence (1/10 000 births)	296	269	235	292	314	321	308	314	287	320	310	312	283	296
Elävänä syntyneet - Levande födda - Live births	1882	1722	1444	1731	1825	1791	1742	1744	1584	1739	1721	1770	1607	22302
Osuus kaikista elävänä syntyneistä (%) ²⁾ - Andel av alla levande födda (%) - Proportion of all live births (%)	2,9	2,6	2,3	2,9	3,1	3,1	3,0	3,1	2,8	3,1	3,0	3,1	2,8	2,9
Kuolleena syntyneet ³⁾ - Dödfödda - Stillbirths	42	39	47	50	43	49	39	43	36	48	38	39	31	544
Osuus kaikista kuolleena syntyneistä (%) ⁴⁾ - Andel av alla dödfödda (%) - Proportion of all stillbirths (%)	15,4	15,7	15,6	20,7	17,9	20,7	18,8	18,9	17,3	22,5	21,3	20,9	17,0	18,5
Perinataalisesti kuolleet ³⁾ - Perinataalt döda - Perinatal deaths	118	111	106	105	97	115	90	90	81	93	84	78	80	1248
Osuus kaikista perinataalisesti kuolleista (%) ⁴⁾ - Andel av alla perinataalt döda (%) - Proportion of all perinatal deaths (%)	27,3	25,7	24,6	27,8	26,3	30,8	27,4	27,8	26,5	30,6	30,4	26,0	28,0	27,5
Imeväisiässä kuolleet ³⁾ - Döda spädbarn - Infant deaths	126	128	102	100	102	107	103	107	79	76	81	74	81	1266
Osuus kaikista imeväisiässä kuolleista (%) ⁴⁾ - Andel av alla döda spädbarn (%) - Proportion of all infant deaths (%)	44,2	42,7	40,6	42,0	43,8	45,3	48,4	52,2	43,6	46,1	44,5	38,3	45,3	44,3
Kuolleena syntyneet ja imeväisiässä kuolleet ³⁾ - Dödfödda och döda spädbarn - Stillbirths and infant deaths	168	167	149	150	145	156	142	150	115	124	119	113	112	1810
Osuus kaikista kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista (%) ⁴⁾ - Andel av alla dödfödda och döda spädbarn (%) - Proportion of all stillbirths and infant deaths (%)	30,2	30,4	27,0	31,3	30,7	33,0	33,7	34,7	29,6	32,8	33,1	29,7	31,0	31,2
Imeväisiän päättyessä elossa olevien osuus kaikista syntyneistä epämuodostuneista lapsista (%) ⁴⁾ - Andelen barn som överlevt spädbarnsåldern av alla födda barn med betydande medfödd missbildning (%) - Proportion of children that have survived infancy of all births with major congenital anomaly (%)	91,3	90,5	90,0	91,6	92,2	91,5	92,0	91,6	92,9	93,1	93,2	93,8	93,2	92,1
Sikiöperusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset ⁵⁾ - Selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret - Selective terminations of pregnancy	188	216	187	211	191	235	195	232	212	226	246	254	278	2871
Kokonaisesiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) ⁶⁾ - Total prevalens (1/10 000 nyfödda) - Total prevalence (1/10 000 births)	324,4	301,9	264,8	326,7	345,6	361,8	342,0	354,4	324,8	361,0	352,9	356,0	330,7	333,4

1) Epämuodostumarekisteriin hyväksytyt, elävänä ja kuolleena syntyneet syntymävuoden mukaan sekä sikiöperusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset keskeytysvuoden mukaan.

I missbildningsregistret inkluderade levande födda och dödfödda efter födelseår samt selektiva aborter pga. missbildning hos fostret efter abortår.
 Live births and stillbirths by year of birth as well as selective terminations of pregnancy by year of termination, included in the Finnish Register of Congenital Malformations.

2) Kaikkien 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 kuolemansyyn. -Hänvisar till missbildningen, inte dödsorsaken.
 Refers to congenital anomaly, not to cause of death.

4) Kaikkien kuolleena syntyneiden, perinataalisesti ja imeväisiässä kuolleiden määrät Tilastokeskuksen kuolemansyytilastojen mukaan.

Antalet alla dödfödda, perinataalt döda och döda spädbarn enligt dödsorsaksstatistik vid Statistikcentralen.
 Number of all stillbirths and perinatal and infant deaths according to Statistics Finland, Cause of Death Statistics.

5) Epämuodostumarekisteriin hyväksytyt, sikiöperusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset keskeytysvuoden mukaan.
 I missbildningsregistret inkluderade selektiva aborter pga. missbildning hos fostret efter abortår.
 Selective terminations of pregnancy included in the Finnish Register of Congenital Malformations by year of termination.

6) Kaikki epämuodostumarekisteriin hyväksytyt syntyneet ja sikiöperusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset / 10 000 vastasyntyntä vuosittain.

I missbildningsregistret inkluderade födda barn och selektiva aborter pga. missbildning hos fostret / 10 000 födda barn efter år.
 Births and selective terminations of pregnancy included in the Finnish Register of Congenital Malformations per 10 000 births by year.

* Vuosi 2005 ennakkotieto. - År 2005 preliminärt. - Preliminary data for 2005.

Epämuodostumarekisteri - Laatuseloste

Tilastotietojen relevanssi

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

Epämuodostumarekisterin tilastotiedote sisältää tietoja elävänä ja kuolleena syntyneillä lapsilla alle vuoden iässä todettujen merkittävien epämuodostumien lukumääristä ja esiintyvyyksistä (10 000 vastasyntyntä kohden) vuosittain koko maan osalta ja sairaanhoitopiireittäin. Koko maan tasolla esitetään epämuodostumatapauksien lukumäärät perinataalisesti ja imeväisiässä kuolleilla lapsilla sekä näiden tapauksien prosentuaaliset osuudet vastaavassa iässä kuolleista kaikista lapsista. Lisäksi esitetään tilastotietoja sikiövauriooperusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten yhteydessä sikiöillä todetuista merkittävistä epämuodostumista ja synnynnäisistä poikkeavuuksista sekä tarkastellaan näiden raskaudenkeskeytysten vaikutusta epämuodostumatapauksien esiintyvyyteen koko maan osalta. Eräiden kansainvälisesti seurattavien epämuodostumien vuosittaiset lukumäärät ja esiintyvyydet esitetään valtakunnallisesti, ja yksityiskohtaisemmin tarkastellaan hermostoputken sulkeutumishäiriöitä, Downin oireyhtymää ja huulisuulakihalkioita. Tilastot esitetään vuodesta 1993 lähtien, mistä alkaen epämuodostumarekisterin rekisteritiedot ovat kattavat ja luotettavat.

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

Tietojen keruu perustuu Sosiaali- ja terveysalan tutkimus- ja kehittämiskeskukseen (Stakes) tilastotoimesta annettuun lakiin (409/2001) sekä terveydenhuollon valtakunnallisia henkilörekistereitä koskevaan lakiin (556/1989) ja sen nojalla annettuun asetukseen (774/1989).

Tilastotutkimuksen menetelmäkuvaus

Epämuodostumarekisteri saa epämuodostumatietoja sairaaloista, terveydenhuollon ammattihenkilöiltä ja sytogeneettisistä laboratorioista. Epämuodostumarekisteri kerää epämuodostumatietoja myös Stakesin syntymä-, hoitoilmoitus, raskaudenkeskeyttämis- ja näkövammarekistereistä, Terveydenhuollon oikeusturvakeskuksesta (TEO) ja Tilastokeskuksen kuolemansyytilastosta, joista saadut epämuodostumadiagnoosit varmistetaan lasta / sikiötä hoitaneista sairaaloista. Epämuodostumailmoitus tehdään mahdollisimman pian poikkeavuuden havaitsemisen jälkeen lapsen syntymän jälkeen tai raskauden keskeyttämisen jälkeen. Epämuodostumatiedot kerätään pääsääntöisesti lapsen ensimmäisen ikävuoden ajalta, mutta rekisteri kerää tietoja myös myöhemmin todetuista epämuodostumista.

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

Tilastotiedotteessa esitetään tietoja vain epämuodostumatapauksilla todetuista merkittävistä synnynnäisistä epämuodostumista, joiksi epämuodostumarekisterin määritelmän mukaan katsotaan rakenteelliset poikkeavuudet, kromosomipoikkeavuudet 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. Tämä noudattaa pääosin kansainvälisen epämuodostumajärjestön EUROCATin käytäntöä.

Tiedot tallennetaan lomakkeilta ja muista ilmoituksista sähköisessä muodossa epämuodostumarekisteriin, jota Stakes ylläpitää terveydenhuollon valtakunnallisia henkilörekistereitä koskevan lain (566/1989) ja sen nojalla annetun asetuksen (774/1989) 8 §:n perusteella. Aineiston tarkistusajojä tehdään säännöllisesti, puuttuvia tapauksia ja tapaustietoja täydennetään mm. syntymärekisteristä ja epäselvät tapaukset ja diagnoosit tarkistetaan ja varmistetaan lasta tai sikiötä hoitaneista sairaaloista.

Tietojen oikeellisuus ja tarkkuus

Tiedot ovat oikeita, jos tiedonantajat ovat ilmoittaneet ne oikein. Samasta lapsesta tai sikiöstä voi rekisteriin tulla useita ilmoituksia, jotka täydentävät rekisteriin aiemmin saatuja tietoja ja varmistavat epämuodostumadiagnoseja. Epäselvissä tapauksissa tiedot tarkistetaan lasta tai sikiötä hoitaneista sairaaloista. Rekisterin tietoja verrataan myös syntymä-, hoitoilmoitus-, raskaudenkeskeyttämis- ja näkövammarekistereiden sekä Tilastokeskuksen kuolemansyytilaston tietoihin, jolloin tapaustietoja täydennetään ja puuttuvat epämuodostumatapaukset liitetään epämuodostumarekisteriin ja diagnoosit varmistetaan sairaaloista.

Epämuodostumarekisterin tietosisältöä ja tietojen keräystapaa on uusittu vuosina 1985 ja 1993. Vuodesta 1993 alkaen tilastojen kattavuuden voidaan katsoa olevan erittäin hyvä, vaikka varsinaisia kattavuusselvityksiä ei epämuodostumarekisterin vuonna 1993 tapahtuneen uudistuksen jälkeen olekaan tehty. Epämuodostumatapauksien esiintyvyys vastaa normaalia kirjallisuudessa kuvattua ja kansainvälisten epämuodostumarekistereiden raportoimaa epämuodostumatapauksien esiintyvyyttä. Eri epämuodostumatyyppien esiintyvyydet ovat vastanneet muissa epämuodostumia koskevissa kansallisissa ja kansainvälisissä tutkimuksissa saatuja tuloksia.

Koska epämuodostumarekisteri kerää tietoja myös muista rekistereistä, täydentyy sen aineisto lopullisesti vasta 2 kalenterivuotta lapsen syntymän jälkeen, jolloin lopulliset tilastot julkaistaan tilastotiedotteessa. Lisäksi rekisteri julkaisee tiedotteessa epämuodostumien ennakkotilastot yhden kalenterivuoden kuluttua lapsen syntymästä tai sikiöindikaatoraskaudenkeskeytyksestä. Ennakkotilastojen kattavuuden on seurannassa todettu olevan yli 95 prosentin luokkaa kaikkien merkittävien epämuodostumatapauksien osalta. Useimpien merkittävien kansainvälisesti seurattavien epämuodostumatyyppien kohdalla ennakkotilastojen kattavuus on täydellinen. Ennakkotilastot täydennetään seuraavan kalenterivuoden aikana ja julkaistaan aikanaan tilastotiedotteessa..

Tilastoista löytyneet mahdolliset virheet korjataan.

Julkaistujen tietojen ajantasaisuus ja oikea-aikaisuus

Epämuodostumarekisterin tilastotiedote on Stakesin kerran vuodessa tuottama tilasto. Tilasto ilmestyy maaliskuussa. Tilastot ovat vuodesta 1993 alkaen täydelliset pois lukien 2 edellistä kalenterivuotta. Julkaistavat ennakkotiedot ovat yhden kalenterivuoden takaisia. Koska synnynnäisiä epämuodostumia diagnosoidaan tai niiden perussy, esimerkiksi kromosomipoikkeavuus saattaa selvitä vasta myöhemmin lapsuudessa, voi lopullisten vuositilastojen lukumäärissä tapahtua pieniä muutoksia vuosien mittaan - kyseessä ovat kuitenkin yksittäiset tapaukset.

Tietojen saatavuus ja läpinäkyvyys/selkeys

Keskeiset tulokset kootaan Tilastotiedotteeseen, joka julkaistaan Stakesin internet-sivulla. Tilastotiedote lähetetään myös sairaaloihin ja muille ilmoittajille. Tilastotiedotteen tekstiosassa on kuvattu keskeiset tulokset ja selitetty käytetyt käsitteet, määritelmät, symbolit ja metodit. Lisätietoja epämuodostumien lukumääristä ja esiintyvyyksistä on saatavissa epämuodostumarekisteristä.

Tilastojen vertailukelpoisuus

Epämuodostumarekisterin vuonna 1993 tapahtuneen uudistuksen jälkeisiä tilastotietoja ei voida suoraan verrata rekisterin aiempiin tilastotietoihin, koska uudistuksen jälkeiset rekisteritiedot ovat kattavuudeltaan ja laadultaan merkittävästi paremmat kuin vuosien 1963–1992 tiedot. Rekisterin tiedonkeruu- ja rekisteröintitapojen ja sairaaloiden ilmoittamisaktiivisuuden lisäksi mm. epämuodostumien määritelmät, luokitte- lut, koodaustavat, diagnostiikka, hoito ja kuolleisuus ovat muuttuneet vuosikymmenien mittaan. Sikiöseulontojen ja sikiödiagnostiikan kehittymisen myötä sikiövaurioperusteella tehtävät raskaudenkeskey- tykset ovat lisääntyneet, minkä vaikutus näkyy erityisesti eräiden vaikeiden epämuodostumien kohdalla. Vuonna 1985 tapahtunut rekisteriuudistus heikensi merkittävästi epämuodostumarekisterin kattavuutta 1980-luvun lopulla. Lisäksi raskaudenkeskeyttämistä koskevan lain muutos vuonna 1985 ja kuolleena syntyneen määritelmän muuttuminen vuonna 1986 vaikuttavat epämuodostumarekisterin eri vuosien ja vuosikymmenien tilastotietojen vertailukelpoisuuteen. Vuosien 1986–1992 rekisteritietoja täydennetään paraikaa muista rekistereistä saatavien epämuodostumatietojen avulla.

Tilastotiedotteessa esitetyt vuosittaiset tilastotiedot vuodesta 1993 alkaen ovat vertailukelpoisia keske- nään. Kansainvälisesti tilastot ovat varsin hyvää tasoa ja vertailukelpoisia. Ennakkotilastojen esiintyvyy- det ovat verrattavissa lopullisen vuositilastoon. Muutamissa sairaanhoitopiireissä ilmoittamisaktiivisuus on hieman tavanomaista heikompi, minkä seurauksena epämuodostumatapauksien kokonaiskattavuus saattaa näillä alueilla olla hieman matalampi kuin muualla maassa.

Epämuodostumatapauksien ja merkittävien epämuodostumien käsitteet sekä epämuodostumien määritel- mät ja luokitte- lut sekä rekisterin tiedonkeruu ja sisältö ovat pysyneet koko ajan samoina vuodesta 1993 alkaen. Käytetyt perusmääritelmät (ICD10) ovat pysyneet samoina.

Selkeys ja eheys/yhtenäisyys

Tilastotiedotteessa käytetään vakiintuneita kansainvälisiä käsitteitä ja luokituksia. Ne ovat pääosin yh- teneväiset muiden kansallisten epämuodostumatietoja sisältävien rekistereiden ja aineistojen kanssa.

Missbildningar - kvalitetsbeskrivning

Statistikuppgifternas relevans

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

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

Statistikmeddelandet 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.

Datinsamlingen bygger på lagen om statistikväsendet vid forsknings- och utvecklingscentralen för social- och hälsovården (Stakes) (409/2001) samt på lagen om riksomfattande personregister för hälsovården (556/1989) och den förordning (774/1989) som utfärdats med stöd av lagen.

Metodbeskrivning för den statistiska forskningen

Missbildningsregistret får sina uppgifter om förekomsten av missbildningar från sjukhusen, av hälso- och sjukvårdspersonal och från de cytogenetiska laboratorierna. Missbildningsregistret får också uppgifter från födelse-, vårdanmälnings-, abort- och synskaderegistren vid Stakes samt från Rättsskyddscentralen för hälsovården (TEO) och dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen. Diagnoserna bekräftas ännu ytterligare vid de sjukhus som vårdat barnet eller fostret. Anmälan om missbildning görs så snart som möjligt efter att avvikelserna konstaterats hos det nyfödda barnet eller hos fostret från selektiv abort. Uppgifterna om missbildningar samlas huvudsakligen in under barnets första levnadsår, men man får också in uppgifter om senare konstaterade missbildningar i registret.

I statistikmeddelandet presenteras statistik över fall som uppfyller missbildningsregistrets kriterier, dvs. i Finland levande födda eller dödfödda barn eller foster från selektiv abort, hos vilka man konstaterat minst en betydande medfödd missbildning och vilkas mödrar bott i Finland under förlossningen och merparten av graviditeten.

I statistikmeddelandet presenteras endast uppgifter om betydande medfödda missbildningar som konstaterats hos missbildningsfallen. I missbildningsregistret definieras medfödda strukturella

missbildningar, kromosomavvikelse och medfödd hypotyreos som betydande missbildningar. Som betydande missbildning betraktas inte ärftliga eller andra sjukdomar som inte är behäftade med medfödd missbildning, störningar i organens eller vävnadernas funktion, utvecklingsstörning, medfödda infektioner, mindre avvikelser i utseendet, normal variation eller andra mindre betydelsefulla avvikelser som finns upptecknade på missbildningsregistrets lista över missbildning som utesluts. Detta följer i stort praxisen vid den internationella missbildningsorganisationen EUROCAT.

Uppgifterna tas från anmälningsblanketter och andra meddelanden och lagras i elektroniskt format i missbildningsregistret, som Stakes upprätthåller i enlighet med lagen om riksomfattande personregister för hälsovården (566/1989) och 8 § i den förordning (774/1989) som utfärdats med stöd av denna lag. Materialet kontrolleras regelbundet, dvs. fall läggs till, missbildningsuppgifterna kompletteras med uppgifter bl.a. från födelseregistret och oklara fall och diagnoser kontrolleras och bekräftas vid de sjukhus som vårdat barnet eller fostret.

Uppgifternas riktighet och exakthet

Uppgifterna är korrekta om uppgiftslämnarna har meddelat dem rätt. Registret kan få många anmälningar om samma barn eller foster. Uppgifterna i anmälningarna kompletteras de uppgifter som man fått tidigare och bekräftar missbildningsdiagnoserna. I oklara fall kontrolleras uppgifterna vid de sjukhus som vårdat barnet eller fostret. Registeruppgifterna jämförs också med uppgifterna i födelse-, vårdanmälnings-, abort- och synskaderegistren och med uppgifterna i dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen. På detta sätt kompletteras uppgifterna om de enskilda fallen, sådana fall som saknas förs in i missbildningsregistret och diagnoserna bekräftas vid sjukhusen.

Datainnehållet i missbildningsregistret och insamlingsmetoden förnyades 1985 och 1993. Från och med 1993 kan statistikens täckning betraktas som mycket bra, även om egentliga täckningsutredningar 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.

Eftersom missbildningsregistret också samlar uppgifter från andra register, är dess material komplett först två kalenderår efter barnets födelse. I detta skede offentliggörs den slutliga statistiken i statistikmeddelandet. Dessutom offentliggör registret preliminär statistik över missbildningar ett kalenderår efter barnets födelse eller efter selektiv abort. Vid uppföljning har man konstaterat att den preliminära statistikens täckning är över 95 procent när det gäller alla fall med betydande missbildningar. I fråga om de flesta typerna av betydande missbildningar som följs internationellt är den preliminära statistikens täckning fullständig. Den preliminära statistiken kompletteras under det påföljande kalenderåret och offentliggörs så småningom i statistikmeddelandet.

Eventuella fel som hittas i statistiken korrigeras.

Uppgifternas aktualitet och rättidighet i publikationerna

Missbildningsregistrets statistikmeddelande innehåller statistik som Stakes sammanställer en gång per år. Statistiken utkommer i mars-april. Den är fullständig från och med 1993 med undantag för de två senaste kalenderåren. De preliminära uppgifter som offentliggörs är ett kalenderår gamla. Eftersom medfödda missbildningar diagnostiseras eller deras grundläggande orsak, t.ex. kromosomavvikelse, kanske kan

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

Tillgång till uppgifterna och deras transparens/tydlighet

De viktigaste resultaten sammanställs i ett statistikmeddelande, som publiceras på Stakes webbsidor. Statistikmeddelandet sänds också till sjukhus och andra anmälare. I statistikmeddelandet presenteras de viktigaste resultaten och dessutom förklaras begreppen, definitionerna, symbolerna och metoderna. Mer information om antalet missbildningar och deras prevalenser fås från missbildningsregistret.

Statistikens jämförbarhet

Statistikuppgifterna efter förnyelsen av missbildningsregistret 1993 är inte direkt jämförbara med registrets tidigare statistikuppgifter, eftersom registeruppgifterna efter förnyelsen har en avsevärt bättre täckning och kvalitet än uppgifterna från 1963–1993. Utöver registrets datainsamlings- och registreringspraxis och sjukhusens anmälningsaktivitet har bl.a. definitionerna av missbildningar, klassifikationerna, kodningssätten, diagnostiken, vården och dödligheten förändrats under decennierna. Genom utvecklingen av fosterscreening och fosterdiagnostik har de aborter som utförs till följd av fosterskador ökat. Effekten av detta syns särskilt i fråga om vissa svåra missbildningar. Registerförnyelsen 1985 försvagade märkbar missbildningsregistrets täckning i slutet av 1980-talet. Dessutom påverkade ändringen av abortlagen 1985 och revideringen av definitionen av dödfödd 1986 jämförbarheten av missbildningsregistrets statistikuppgifter från olika år och årtionden. Registeruppgifterna 1986–1992 kompletteras för närvarande med uppgifter om missbildningar från andra registren.

De årliga statistikuppgifter som presenterats i statistikmeddelandet från och med 1993 är sinsemellan jämförbara. Internationellt sett är statistikuppgifterna av mycket hög kvalitet och jämförbara. Prevalenserna i den preliminära statistiken är jämförbara med den slutliga årsstatistiken. I några sjukvårdsdistrikt är anmälningsaktiviteten lite sämre än i snitt. Till följd av detta är den totala täckningen för missbildningsfallen på dessa områden lite sämre än i resten av landet.

Begreppen missbildningsfall och betydande missbildning, definitionerna och klassifikationerna av missbildningar samt registrets datainsamling och innehåll har varit de samma sedan 1993. De grundläggande definitioner (ICD-10) som använts är också oförändrade.

Tydlighet och enhetlighet/överensstämmelse

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

Congenital anomalies - Quality Report

Relevance of statistical data

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

The Statistical Summary of the Register of Congenital Malformations contains information on the number and prevalence rates (per 10,000 births) of congenital anomalies detected in stillbirths, and in live born infants before the age of one, on an annual basis, both nationally and by hospital district. The national-level data gives the numbers of cases with congenital anomalies among perinatal deaths and infant deaths, as well as the percentages of such cases of all infant deaths at the same age. In addition, the Summary contains statistical data on major foetal malformations and other birth defects detected in terminations of pregnancy performed for foetal indications, and analyses the impact of such terminations on the national prevalence of cases with congenital anomalies. The annual numbers and prevalence rates of certain internationally monitored congenital anomalies are given at the national level, while a more detailed analysis is presented of neural tube defects, Down's syndrome and orofacial clefts.

The statistics begin from 1993, after which year the Register data have had an adequate coverage and reliability.

The statistical report aims to provide up-to-date information on the numbers and prevalence rates of 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 collection of data is based on the Act on the Statistical Actions of the National Research and Development Centre for Welfare and Health (STAKES) (409/2001), as well as on the Act on Nation-wide Health Care Registers (556/1989) and the subsequent Statute (774/1989).

Description of methods used in statistical research

The Register of Congenital Malformations receives data on congenital anomalies from hospitals, health-care professionals and cytogenetic laboratories. It also draws data from the Medical Birth Register, the Care Register, the Register on Induced Abortions, and the Register of Visual Impairment, all maintained by STAKES, as well as from the data provided by the National Authority for Medicolegal Affairs (TEO), and from the Cause of Death Statistics, maintained by Statistics Finland. The diagnoses obtained from these data sources are confirmed by contacting the hospitals that have given treatment to the infant/foetus. Notification of congenital anomaly should be made as soon as possible after the detection of a congenital anomaly after birth or 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.

The Statistical Summary shows statistics on cases with congenital anomalies included into the Register of Congenital Malformations, i.e. live births, stillbirths or induced abortions 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.

The Statistical Summary only gives information on major congenital anomalies as defined in the Register of Congenital Malformations, that is, structural anomalies, chromosomal defects and congenital hypothyroidism. Major congenital 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. This practice complies largely with that of the European Surveillance of Congenital Anomalies EUROCAT.

From the notification forms and other sources, the data are stored in the Register electronically. The register is maintained by STAKES pursuant to the Act on Nation-wide Health Care Registers (566/1989) and Section 8 of the subsequent Statute (774/1989). Data check-ups are made regularly, missing cases and case-specific data are added from the Medical Birth Register, for instance, and any unclear cases and diagnoses are checked and ascertained by contacting the treating hospitals.

Correctness and accuracy of data

The data are correct if they have been reported correctly. Several notifications to the Register may be concerned with the same infant or foetus, specifying previously received data and ascertaining diagnoses of congenital anomalies. In case of uncertainty, the treating hospitals are contacted in order to check the data. The Register data are also compared with data from the Medical Birth Register, the Care Register, the Register on Induced Abortions and the Register of Visual Impairment, as well as the Cause of Death Statistics, maintained by Statistics Finland, whereby case-specific data are complemented, any missing cases with congenital anomalies are added to the Register, and diagnoses are confirmed by contacting the treating hospitals.

The data content and the data collection practices of the Register of Congenital Malformations were revised in 1985 and 1993. From 1993 onwards the data coverage can be regarded as very good although there have been no coverage analyses since the 1993 revision. The prevalence of cases with congenital anomalies corresponds to the normal prevalence described in the literature and reported internationally. The prevalence rates of different types of congenital anomalies have also been consistent with the findings of other national and international studies on congenital anomalies.

As the Register of Congenital Malformations also draws data from other registers, its data sets are not complete until after two calendar years from the birth, whereby the final data are published in the Statistical Summary. In addition, the Register issues a summary on preliminary data on congenital anomalies after one calendar year from the birth or the termination of pregnancy. As regards all major cases with congenital anomalies, the coverage of the preliminary statistics has been found to be over 95 per cent. The preliminary statistical data concerning a majority of internationally monitored types of anomalies show a complete coverage. Preliminary statistics are complemented during the following calendar year, being subsequently published in the Summary.

Any errors identified in the statistics will be corrected.

Timeliness and promptness of published data

The Statistical Summary of the Register of Congenital Malformations is compiled annually by STAKES. It is published in March or April. From 1993 onwards, the statistics are complete, excluding the two previous calendar years only. The preliminary data are from end of the first calendar year after the birth, termination of pregnancy or spontaneous abortion. As it is possible that congenital anomalies are not diagnosed or their principal cause, such as a chromosomal defect, is not identified until at a later stage in the infant's life, the numbers in the final annual statistics may change slightly over the years – this, however, only concerns a few individual cases.

Accessibility and transparency/clarity of data

The key information is released in the Statistical Summary on the STAKES website, in addition The Statistical Summary is sent to hospitals and other units submitting data to the Register. The text material of the Summary describes major findings and specifies concepts, definitions, symbols and methods. Further information on the numbers and prevalence rates of congenital anomalies is available from the Register.

Comparability of statistical data

The statistical data collected after the 1993 revision of the Register of Congenital Malformations are not directly comparable with the Register's earlier data, as the revision considerably improved the coverage and quality of the data compared with the data for 1963–1992. In addition to changes in the data collection and registration practices of the Register, and in the degree to which hospitals fulfil their notification obligations, there have been changes in the definitions, classifications, coding systems, diagnostics and treatment of congenital anomalies and related mortality rates over the decades. With the development of prenatal screening and diagnostics, terminations of pregnancy performed for foetal indications have increased. The impact of these developments has been seen particularly as regards certain severe congenital anomalies. In the late 1980s, the coverage of the Register was considerably reduced as a result of the 1985 revision of the Register. Moreover, the reform of the Act on Induced Abortion in 1985, and the redefinition of stillbirth in 1986 affect the comparability of data entered in the Register in different years and decades. The 1986–1992 data of the Register are being complemented by congenital anomaly data drawn from other registers.

Beginning from 1993, the annual statistical data presented in the Statistical Summary are mutually comparable. Internationally, the statistics are of high quality and comparable. The prevalence rates of preliminary statistics are comparable with the final annual statistics. In some hospital districts, the degree of meeting the notification requirement is lower than usual, as a result of which the total coverage of cases with congenital anomalies may be somewhat lower within these districts than elsewhere in the country.

The concept of cases with congenital anomalies (births, terminations of pregnancy or spontaneous abortions involving congenital anomalies), and that of major congenital anomalies, as well as the definitions and classifications of major congenital anomalies, and the data collection practices and content of the Register have remained unchanged since 1993. The basic definitions used (ICD-10) have remained the same.

Clarity and consistency

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